

Síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber. A propósito de un caso

Klippel-Trénaunay-Weber Syndrome. About a clinical case

Síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber. A propósito de um caso

James Neira Borja¹, Mabel Recalde Rivera¹, Colón Manzo Verdezoto¹, Saúl Villa Villamar²

¹ Hospital Luis Vernaza. Guayaquil. Ecuador

² Hospital Materno Infantil Matilde Hidalgo de Procel. Guayaquil. Ecuador

RESUMEN

El síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber (SKTW) es una malformación congénita de baja frecuencia que se caracteriza por la tríada de malformaciones capilares, malformaciones venosas e hipertrofia de las partes blandas y/o el hueso. Presentamos el caso de un paciente de sexo masculino de 58 años de edad, con antecedentes de diabetes mellitus tipo 2 e insuficiencia venosa profunda y úlcera varicosa a repetición desde hace 30 años que acude al servicio de emergencia del hospital Luis Vernaza para su valoración y tratamiento especializado. Al momento cursa con cuadro de una semana de evolución caracterizado por la presencia de tejido necrótico que involucra pierna y pie, dolor, limitación funcional y pérdida de sensibilidad a nivel de miembro inferior derecho. Observándose a la inspección asimetría de ambos miembros inferiores con hipertrofia a nivel de dicho miembro, cianosis y fetidez. Se confirma la presencia de úlcera húmeda que involucra pierna y pie derechos compatible con úlcera varicosa. Lesión macular rojiza de bordes bien definidos a nivel de región pretibial de pierna derecha compatible con angioma plano o lesión en vino de oporto y presencia de várices en región lateral del muslo sugestivo de síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber. El Síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber es una malformación congénita, rara, esporádica, de baja incidencia y similar en ambos sexos. Es la primera vez que se presenta este tipo de patología en nuestro servicio de emergencia, y con este artículo deseamos revisar esta enfermedad para realizar un preciso diagnóstico y eficiente tratamiento.

Palabras clave: Síndrome Klippel-Trénaunay-Weber. Malformaciones Vasculares. Hipertrofia.

ABSTRACT

The Klippel-Trénaunay-Weber Syndrome (KTWS) is a congenital defect of low occurrence characterized by the triad of capillary deformities, venous malformations and hypertrophy of the smooth parts and/or the bone. We present the case of a 58-year-old, male patient with history of diabetes mellitus type 2 and chronic venous insufficiency and a recurrent varicose ulcer from 30 years ago who attends the emergency wing of the Luis Vernaza Hospital for assessment and specialized treatment. At the present moment he presents a symptoms of a week of evolution characterised by the presence of necrotic tissue that involves the leg and food, pain, functional limitation and loss of the right, lower limbs. When observed under the asymmetric inspection of both lower limbs presenting hypertrophy, cyanosis and stench. We confirmed the presence of a moist ulcer involving the leg and right foot with varicose ulcer. Reddish macular injury with well-defined edges at the level of the pretibial area of the right leg compatible with cutaneous angiomas or Sturge-Weber Syndrome and the presence of varicose veins in the lateral area of the thigh that points out the Klippel-Trénaunay-Weber Syndrome. The Klippel-Trénaunay-Weber Syndrome is a rare, sporadic congenital defect of low incidence and similar for both genders. This is the first time that we come across this kind of pathology in the emergency wing and with this article we wish to review this disease in order to provide an accurate diagnosis and an efficient treatment.

Keywords: Klippel-Trénaunay-Weber Syndrome. Vascular Deformities. Hypertrophy.

RESUMO

A síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber (SKTW) é uma malformação congénita de baixa frequência que se caracteriza pela tríada de malformações capilares, malformações venosas e hipertrofia das partes moles e/ou o osso. Apresentamos o caso de um paciente do sexo masculino de 58 anos de idade, com antecedentes de diabetes mellitus tipo 2 (dois) e insuficiência venosa profunda e ulcera varicosa a repetição desde faz 30 anos que acude ao serviço de emergência do hospital Luis Vernaza para sua valoração e tratamento especializado. Ao momento cursa com quadro de uma semana de evolução caracterizado pela presença de tecido necrótico que involucra perna e pé, dor, limitação funcional e perda de sensibilidade ao nível de membro inferior direito. Observou-se à inspeção assimetria de ambos os membros inferiores com hipertrofia ao nível de dado membro, cianose e fetidez. Confirma-se a presença de ulcera úmida que involucra perna e pé direito compatível com ulcera varicosa. Lesão macular rojiza de bordes bem definidos ao nível da região pre-tibial da perna direita compatível com angioma plano ou lesão em vinho de O porto e presença de varizes na região lateral da coxa sugestivo de síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber. A Síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber é uma malformação congénita, rara, esporádica, de baixa incidência e similar nos dois sexos. É a primeira vez que se apresenta este tipo de patologia em nosso serviço de emergência, e com este artigo desejamos revisar esta enfermidade para realizar um diagnóstico preciso e eficiente tratamento.

Palavras-chave: Síndrome Klippel-Trénaunay-Weber. Malformações Vasculares. Hipertrofia.

Introducción

Descrita originalmente por los franceses Klippel y Trénaunay en 1900, corresponde a una rara y compleja malformación vascular congénita de flujo lento, caracterizada por una triada: dilataciones capilares tegumentarias, varicosidades atípicas o venas periféricas laterales anormales e hipertrofia evidente de las partes blandas y/o hueso de la zona corporal involucrada. Weber en 1918, añadió a esta tríada la presencia de fístulas arterio-venosas tempranamente evidentes.¹ Mulliken y Glowacki clasificaron esta patología dentro del grupo de las anomalías vasculares combinadas; tiene una baja incidencia del orden de 1:10 000 recién nacidos.¹

El diagnóstico del SKTW es posible con la presencia únicamente de 2 de los 3 rasgos clínicos anteriores.² Para realizar una correcta evaluación en pacientes con SKTW, después de un exhaustivo examen clínico, muchas veces es necesaria una serie de procedimientos de imagen, tratando de utilizar siempre que sea posible, los menos invasivos. La radiografía simple² permite medir la longitud de las extremidades y detectar si existe diferencia entre ambas. Clínicamente sólo es posible detectar diferencias de longitud entre 0,5 y 1 cm, por lo que para valorar diferencias menores se requiere de estos métodos de imagen.

La exploración de elección para la valoración de las malformaciones venosas es la ecografía Doppler,² por su bajo costo y ausencia de riesgos, y en caso de necesidad, la flebografía con contraste, es la segunda prueba. La Angiorresonancia² permite documentar el tipo y distribución de las anomalías vasculares y la anatomía del drenaje venoso. Es una técnica de gran utilidad para la identificación de la patognomónica vena marginal de Servelle, presente en el tejido subcutáneo de la pantorrilla y el muslo.

Además, la angiorresonancia aporta información sobre la presencia o ausencia de afección vascular intra-abdominal y pelviana, así como sobre su extensión. La resonancia magnética² es de elección para detectar el origen de la hipertrofia, medirla y compararla con la extremidad contralateral, y para conocer la extensión y la infiltración de las malformaciones linfáticas y venosas, y evaluar la pelvis o estructuras craneales. El SKTW es un síndrome raro y complejo, y no hay un manejo que sea aplicable para todos, se decide basado en caso por caso, con los médicos y la persona.

El objetivo es presentar un estudio descriptivo de una patología que presenta una gran morbilidad, valorar y evaluar registros de pruebas, estudios y

tratamientos. Por otra parte, la importancia de este caso clínico estriba, en la aportación de datos en la edad adulta y su evolución, pues se dispone de muy pocos estudios publicados a esta edad.

Caso clínico

Paciente de sexo hombre de 58 años de edad que acude al servicio de Emergencia del hospital Luis Vernaza, con antecedente patológico personal de diabetes mellitus tipo 2, insuficiencia venosa profunda y úlcera varicosa a repetición desde hace 30 años. Cursaba con cuadro clínico más o menos de una semana de evolución caracterizado por dolor y limitación funcional a nivel de miembro inferior derecho y presencia de tejido necrótico que involucra pierna y pie.

Al examen físico: taquicárdico y aumento del tono de R1 y R2. A la inspección se observa asimetría de ambos miembros inferiores con hipertrofia del derecho, cianosis y presencia de úlcera húmeda fétida que involucra pierna y pie derechos. Además se observa lesión macular rojiza de bordes bien definidos a nivel de región pretibial de pierna derecha compatible con angioma plano o lesión en vino de Oporto (figura 1b) y presencia de várices en región lateral del muslo. A la palpación ausencia de pulsos poplíteo y pedio de extremidad afecta con pérdida de sensibilidad superficial y profunda. Se palpan masas irregulares de consistencia elástica en hipogastrio, zona inguinal derecha y extremidad afecta que transmiten el pulso, frémito y a la auscultación soplos.



Figura 1. Presencia de tejido necrótico que involucra pierna y pie derechos compatible con úlcera varicosa (1a-1b) más angioma plano en región pretibial (1c).

Dentro de los exámenes de laboratorio se realizaron biometría hemática completa, electrolitos, enzimas hepáticas y cardíacas, parámetros nutricionales, coagulograma, PCR cuantitativa y procalcitonina, los mismos que se encontraron dentro de parámetros normales.

Es valorado por el servicio de Angiología de esta casa asistencial, quienes solicitan un estudio de angiotomografía donde se observan múltiples malformaciones y aneurismas arteriales y venosos junto a neovascularización (figura 2 y 3).

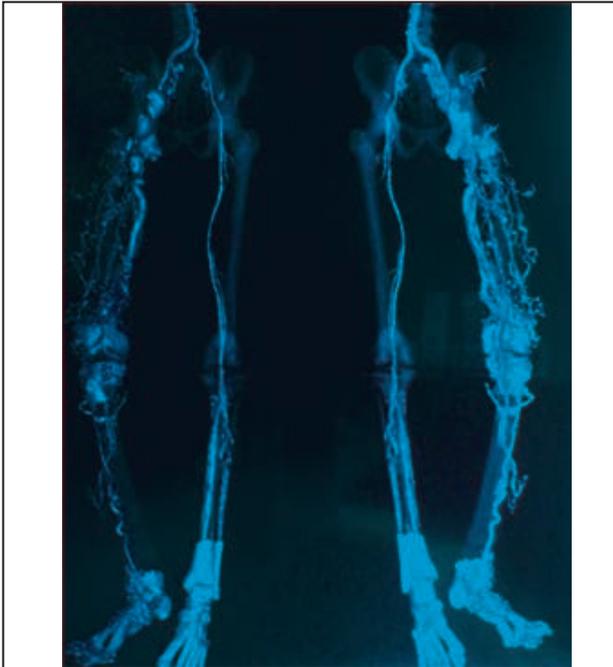


Figura 2 y 3. Angiotomografía de miembros inferiores donde se constata presencia de múltiples aneurismas arteriales y venosos y neovascularización.

Es tratado con fluidoterapia con solución salina isotónica, infusión del dolor con tramadol, cilostazol, pentoxifilina, medidas antitrombóticas con dalteparina sódica y antibioticoterapia que cubre gramnegativos y anaerobios a base de ciprofloxacina y clindamicina.

En base a la mala evolución clínica según la constante valoración de cirugía vascular, se decide la amputación supra rotuliana derecha encontrándose en los cortes histológicos (figura 4) piel ulcerada con extensa necrosis licuefáctica y coagulativa, áreas de adiponecrosis, vasos trombosados, acentuado infiltrado linfocitario y neutrofilico, llegando al diagnóstico definitivo de gangrena mixta.

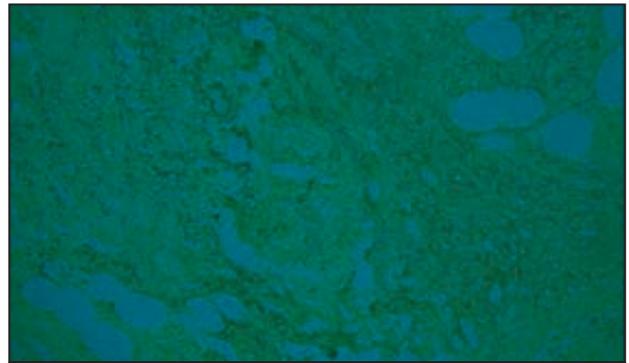


Figura 4. Cortes histológicos: se observa piel ulcerada con extensa necrosis licuefáctica y coagulativa, áreas de adiponecrosis, vasos trombosados, acentuado infiltrado linfocitario y neutrofilico.

Evoluciona favorablemente en su posoperatorio y es dado de alta con anticoagulantes orales, antiagregantes plaquetarios, antibioticoterapia y medidas generales de sostén, con valoración por consulta externa de cirugía vascular.

Discusión

El SKTW tiene una incidencia similar en ambos sexos y está presente desde el nacimiento.³ Sin embargo, la edad del diagnóstico puede retrasarse. Afecta típicamente^{3,4} las extremidades inferiores de forma unilateral y es más frecuente en el lado derecho. También se ha descrito con menos frecuencia en ambas extremidades inferiores, en las extremidades superiores uni o bilateralmente, en las cuatro extremidades simultáneamente, y cuadros limitados al tórax, pelvis, abdomen, cabeza o cuello.

La malformación capilar^{3,4,5} también conocida como mancha en vino de Oporto, nevo telangiectásico o angioma plano es la manifestación cutánea más frecuente, presente ya en el nacimiento, asociándose a una mayor frecuencia de malformaciones linfáticas y complicaciones como infecciones, sangrado o ulceración de la piel. Clínicamente^{5,6} se presenta como una mancha rosa-rojiza de bordes lineales

bien definido cuya intensidad de coloración puede aumentar con la edad.

Se corresponde histológicamente con múltiples malformaciones vasculares contiguas formadas por capilares ectásicos o, en menor proporción, vénulas de la dermis superficial.^{6,7} Las malformaciones venosas⁷ no están siempre presentes en el nacimiento; se manifiestan durante la bipedestación, y pueden presentarse como anomalías del sistema venoso superficial, profundo o de cualquier vena, incluso la cava inferior, o venas embrionarias persistentes que son varicosas atípicas del sistema venoso superficial y corresponden a la vena lateral del muslo o la vena ciática.

Suelen ser venas largas y tortuosas que pueden carecer de válvulas y causar síntomas de pesadez en las extremidades inferiores. Entre las anormalidades en el sistema superficial, es posible hallar desde ectasia de pequeñas venas y varicosidades hasta grandes malformaciones venosas. Las alteraciones en el sistema venoso profundo incluyen dilataciones aneurismáticas, duplicaciones, hipoplasia, aplasia y compresión externa por vasos anómalos o bandas fibróticas. Las venas poplíteas y femorales superficiales son las afectadas con más frecuencia. Algunos pacientes también pueden presentar venas varicosas perianales y perirectales, posiblemente debidas a un alto flujo en la vena ilíaca interna. Ocasionalmente, las malformaciones venosas pueden extenderse al mediastino posterior y al espacio retropleural, aunque raramente producen síntomas.⁸

Las complicaciones que se pueden asociar a la presencia de várices o malformaciones venosas son la hemorragia, la tromboflebitis en un 20-45% de los pacientes, la presencia de comunicaciones arteriovenosas, que pueden acompañarse de fallo cardíaco congestivo por alto flujo, y la tromboembolia pulmonar en un 4-25 % de los pacientes.^{5,6} Las complicaciones pelvianas van desde la presencia de hematuria, hemorragia gastrointestinal y estreñimiento, hasta la obstrucción del meato vesical y las infecciones recurrentes por flora intestinal.

Las malformaciones linfáticas^{5,6} pueden deberse a una hipoplasia linfática, presente en más del 50% de los pacientes, y asociarse a linfedema y/o macroquistes linfáticos aislados en la pelvis y las extremidades. La hipertrofia suele estar presente en el nacimiento, puede acompañarse de un aumento de longitud o sólo circunferencial, y se produce a expensas del tejido subcutáneo, raras veces óseo. Entre las complicaciones de la hipertrofia se encuentra la presencia de celulitis a repetición, generalmente asociada a linfedema, y la existencia de

discrepancia en la longitud de ambas extremidades. El diagnóstico diferencial² del SKTW se establece con otra serie de síndromes que comparten alguno o algunos de sus rasgos clínicos entre los que se menciona a los síndromes: de Proteus, de Parkes Weber, de Bannayan-Riley-Ruvalcaba, de Maffuci, entre otros.

El tratamiento del SKTW es multidisciplinario, está destinado a mejorar la función y calidad de vida (epifisiodesis endoscópica, amputación de los dedos), prevenir y tratar las complicaciones (antibióticos y anticoagulantes, medias de compresión) y, en la medida de lo posible, su aspecto (escleroterapia, tratamiento con láser).^{9,10}

Conclusión

Podemos concluir diciendo que el Síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber (SKTW) es una malformación congénita, rara, esporádica, de baja incidencia y similar en ambos sexos. Afecta típicamente las extremidades inferiores, siendo más frecuente la unilateral derecha. En la actualidad, muchos de los síntomas se pueden tratar, pero no hay curación para el Síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber. Es la primera vez que se presenta este tipo de patología en el servicio de emergencia, con este artículo se desea precisar el contexto de esta enfermedad para realizar un preciso diagnóstico y adecuado tratamiento.

Referencias bibliográficas

1. AD Pérez-Elizondo, ME Ruíz-Pérez, C Contreras-Guzmán. Síndrome de Klippel-Trénaunay: a propósito de un caso en un lactante. *Rev. argent. dermatol.* 2013; 94(4)
2. Estrada Martínez, Guerrero Avendaño, Enríquez García, González de la Cruz. Síndrome de Klippel-Trénaunay. Hallazgos clínicos y de imagen. *Anales de Radiología México*; Vol. 3 pág. 245-251. 2006.
3. Ana Bauzá-Alonso y Pedro Redondo-Bellón. Síndrome de Klippel-Trénaunay Piel. 2005; 20(8):373-82.
4. Klippel M, Trénaunay P. Duno evus variqueux osteohypertrophiques. *ArchGenMed.* 1900; 3:641-72.
5. Manuela Bernal Márqueza, Cristina Cuevas González, Rosalía Pérez Moreira. Caso clínico de Síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber. *RevIberoamFisioterKinesiol* 2008; 11(2):93-7.
6. Méndez Sánchez, C. Otero Alba, GarcíaGarcía, Pérez Tamayo. Síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber: presentación de un caso. *Rev Cubana Oftalmol* 2001; 14(1):47-9.
7. P. Gimeno Pita, P. Pérez Martín, J. López-Pisóna, M. Romeo Uleciab, N. Galeano Ricaño, M. Marco Tello y V. Rebage Moisés. Síndrome de Klippel-Trénaunay: a propósito de tres nuevas observaciones. *AnEspPediatri* 2000; 53: 350-354.
8. Suchithra G, Madhu.R, Srinivasan. MS, Klippel-Trénaunay Weber. *E-Journal of the Indian Society of Teledermatology*, 2008; Vol 2, No.4.
9. Montes M, Ciudad M, Cabeza B, Méndez R. Linfangiomaquistico esplénico en una paciente con síndrome de Klippel-Trénaunay. Hallazgos en la ecografía y la RM. Colección: EMBASE. *Radiología.* 2007; 49:355-7.
10. Alamo J, Bernal C, Socas M, García J, Suárez J, Galindo A. Massive mesenteric angiomatosis and low digestive hemorrhage in a patient with Klippel-Trénaunay-Weber syndrome. *Rev EspEnferm Dig.* 2007; 99:112-3