

# Síndrome de klippel-Trénaunay a propósito de un caso en un lactante

KLIPPEL-TRÉNAUNAY SYNDROME: A CASE REPORT IN AN INFANT



Oct - Dic 2013 | Vol. 94 N°4

Caso clínico patológico  
Rev. argent. dermatol. 2013; 94 (4): 69 – 74 .  
Publicado en línea 2013, Diciembre / Published online December 2013.  
Síndrome de Klippel-Trénaunay a propósito de un caso en un lactante

#### Autores | Contacto

AD Pérez-Elizondo\*, ME Ruíz-Pérez\*\* y C Contreras-Guzmán\*\*

\* Dermatooncólogo. Jefe del Servicio de Dermatología del Hospital para el Niño. Instituto Materno Infantil del Estado de México.

\*\* Médicos Pediatras Adscritos a la Consulta Externa del Hospital para el Niño. Instituto Materno Infantil del Estado de México.

E-mail: [apederma@yahoo.com-mx](mailto:apederma@yahoo.com-mx)

Los autores declaran no tener conflictos de interés.

#### RESUMEN

Se presenta el caso de un lactante, con una extensa mancha en vino de oporto y deformación del miembro pélvico derecho, a expensas de tejido blando sin afección ósea compatible con el síndrome de Klippel-Trénaunay; no se observan las alteraciones venosas clásicas por su temprana edad.

#### PALABRAS CLAVES

Síndrome de Klippel-Trénaunay; Malformación vascular; Deformación de los miembros.

#### SUMMARY

We report the case of an infant with a large port-wine stain and right pelvic limb deformation, at the expense of soft tissue without bone involvement compatible with Klippel-Trénaunay syndrome, no venous abnormalities was observed, typical for his early age.

#### KEY WORDS

Klippel-Trénaunay syndrome; Vascular malformation; Limb deformation

## INTRODUCCIÓN

Descrita originalmente por Klippel y Trénaunay en 1900, corresponde a una rara y compleja malformación vascular congénita de flujo lento, caracterizada por 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. Mulliken y Glowacki clasificaron esta patología dentro del grupo de las anomalías vasculares combinadas; tiene una baja incidencia del orden de 1 en 10000 recién nacidos. Aunque a la fecha se desconoce su verdadera etiopatogenia, se postula un defecto morfogenético que modifica la angiogénesis, por un mecanismo de interferencia apoptótica durante la etapa temprana de la vida intrauterina; se menciona la participación alterada de un factor antagonista vascular, la angiopoyetina II. La hipertrofia de la extremidad afectada con aumento del volumen y diámetro, así como de la longitud ósea, se atribuyen a un fenómeno de hipertensión venosa por trombosis o atresia del sistema venoso profundo o alteraciones en la regulación en la integración de canales vasculares. Aunque algunos autores sugieren una posible herencia autosómica dominante, quizás una mutación somática de un gen letal que sobrevive por mosaicismo sea más factible. Publicaciones recientes documentan un aumento en la transcripción del factor angiogénico VG5Q y la mutación del E133K, que fortalece la acción de esta molécula. Se requieren más investigaciones para determinar la dinámica etiopatogénica de este trastorno<sup>1,2,3</sup>.

## CASO CLÍNICO

Lactante masculino de mes y medio de vida, que acude al Servicio de Dermatología del Hospital para el Niño, del Instituto Materno-Infantil del Estado de México. Presenta una dermatosis localizada en el tronco, afectando hemitórax izquierdo caracterizada por una extensa mancha rojizo-vinosa, homogénea, bien definida, de límites irregulares de forma cartográfica, que no desaparece a la digito presión, compatible con una malformación vascular tipo mancha en vino de oporto o posiblemente un linfangioma micro quístico incipiente (Figs 1 y 2). A la exploración física, es evidente un aumento deformante del volumen y diámetro de los tejidos blandos de la extremidad inferior derecha, de consistencia blanda y suave a la palpación, no dolorosa (Fig 3). Los análisis generales de laboratorio no registran anomalía alguna. La placa radiográfica simple, permitió observar la discrepancia en el tamaño de ambos miembros pélvicos, a expensas de las partes blandas del lado derecho, casi el doble comparado con el lado opuesto, sin compromiso óseo subyacente. El médico radiólogo determinó un incremento de la longitud de 0.8 cm de la extremidad involucrada (Fig 4). El reporte del estudio ultrasonográfico fue compatible con lo anteriormente descrito. Se interconsulta al servicio de ortopedia pediátrica y en conjunto, se diagnostica un probable síndrome de Klippel-Trénaunay, de inicio temprano. Se recomienda el uso de vendaje de compresión media del miembro afectado, aplicado por las noches y observación en visitas médicas posteriores al control, evitando procedimientos intervencionistas de diagnóstico, tratamiento por la edad y condición del paciente.



Fig 1: aspecto general, malformación vascular en tronco y deformación del miembro inferior derecho.



Figs 2 y 3: lesión máculo-vascular en hemitórax izquierdo. Detalle de la deformación en la extremidad inferior derecha.



Fig 4: imagen radiográfica.

## COMENTARIO

El síndrome de Klippel-Trénaunay, de baja frecuencia en la población general, se particulariza por la tríada de: malformaciones capilares, trayectos venosos de distribución tortuosa atípica e hipertrofia evidente de partes blandas y/o estructuras óseo-cartilaginosa subyacentes. La anomalía capilar o mixta es la manifestación clínica más común y precoz, generalmente estacionaria y no resolutive. Con el paso del tiempo, pueden aparecer quistes de contenido linfático densamente agrupados, de color púrpura o pequeñas formaciones noduliformes anetodérmicas vasculares, asentadas sobre la mancha vascular. Al comenzar la bipedestación se vuelven manifiestas las anomalías venosas, con cambios discrómicos azules verdosos o varicosidades superficiales sinuosas y deformantes, con impedimento anátomo-funcional y cosmético progresando lentamente con el transcurso de la edad. Como en nuestro caso, la hipertrofia de tejidos blandos ya presente al nacimiento, puede ser longitudinal y/o circunferencial siendo desfigurante con el tiempo. Los pacientes con esta afección tienen más incidencia de tromboembolismo pulmonar en la edad adulta. Algunas veces, la hipoplasia de vasos linfáticos subcutáneos, da lugar al desarrollo de micro o macro quistes superficiales. Las exploraciones de elección, para valorar la magnitud y extensión de las alteraciones vasculares son: la tomografía computarizada multidetectora, la angiografía magnética en 3D, ecografía Doppler y la flebografía contrastada, en la medida de lo posible. El manejo multidisciplinario es la regla y va encaminado a mejorar la función y calidad de vida, así como prevenir las potenciales complicaciones; se incluyen epifisiodesis endoscópica, amputación digital, antibióticos sistémicos y anticoagulantes, medias de compresión, escleroterapia y terapia láser. Sirva este ejercicio clínico-patológico para reconocer de manera precoz y a edad temprana, una rara entidad en la práctica médica cotidiana<sup>4,5,6</sup>.

## REFERENCIAS

1. Vissers W, Van Steensel M, Steijnen P, Renier W, Van De Kerkhof P, Van Der Vleuten C. Klippel-Trénaunay syndrome and Sturge-Weber syndrome: variations on a theme? *Eur J Dermatol* 2003; 13: 238-241.
2. Tian XL, Kadaba R, You SA, Liu M, Timur AA, Yang L y col. Identification of an angiogenic factor that when mutated causes susceptibility to Klippel-Trénaunay syndrome. *Nature* 2004; 427: 640-645.
3. Samuel M, Spitz L. Klippel-Trénaunay syndrome: clinical features, complications and management in children. *Br J Surg* 1995; 82: 757-761.
4. Maari C, Frieden IJ. Klippel-Trénaunay syndrome: the importance of «geographic stains» in identifying lymphatic disease and risk of complications. *J Am Acad Dermatol* 2004; 51: 391-398.
5. Enjolras O, Ciabrini D, Mazoyer E, Laurian C, Herbreteau D. Extensive pure venous malformations in the upper or lower limb: a review of 27 cases. *J Am Acad Dermatol* 1997; 36: 219-225.
6. Kundu RV, Frieden IJ. Presence of vascular anomalies with congenital hemihypertrophy and Wilm's tumor: and evidence-based evaluation. *Pediatr Dermatol* 2003; 20: 199-206.