

## GANADORES DE BECAS

# Síndrome de Klippel-Trenaunay: haciendo unidad clínica\*

### *Klippel-Trenaunay syndrome: an integrated clinical approach*

José Aparcana<sup>1</sup>, Manuel Balaguer<sup>2</sup>.

#### RESUMEN

Reportamos un caso de síndrome de Klippel-Trenaunay en una niña de 5 años de edad con dificultad para la atención y retención de memoria de corto plazo en la escuela; la cual es estudiada integralmente también por otras especialidades, observando hallazgos descritos en la literatura. Se establece el pronóstico y se da tratamiento preventivo para el caso. El síndrome de Klippel-Trenaunay se encuentra dentro del grupo de trastornos vasculares de la piel. Se define por una triada: a) mancha vascular cutánea, b) hipertrofia de tejidos blandos y/o huesos; y c) venas varicosas. Afecta los miembros inferiores y puede ser uni o bilateral.

**Palabras clave:** Síndrome Klippel-Trenaunay; Mancha cutánea; Hipertrofia de tejidos; Varices.

#### SUMMARY

We reported a case of Klippel-Trenaunay syndrome in a 5 years-old girl with difficulty for attention and short term memory retention in the school; who is also integrally studied by other specialties, observing findings described in literature. The prognosis is settled and preventive treatment is given. Klippel-Trenaunay syndrome belongs to the group of vascular skin disorders. It is defined by the following triad: a) vascular skin spot; b) soft tissue and/or bone hypertrophy, and c) varicous veins. It affects lower limbs, uni or bilaterally.

**Key words:** Klippel-Trenaunay syndrome; Vascular skin spot; Tissue hypertrophy; Varicous veins.

#### INTRODUCCIÓN

El síndrome de Klippel-Trenaunay se encuentra dentro del grupo de trastornos vasculares de la piel. Se define por una triada: a) mancha vascular cutánea, b) hipertrofia de tejidos blandos y/o huesos; y c) venas varicosas<sup>(1,2)</sup>. Afecta los miembros inferiores y puede ser uni o bilateral<sup>(3)</sup>.

#### CASO CLÍNICO

Niña de 5 años de edad, que acude a la consulta por lesión macular color rojo vino de oportó en región supralabial y en borde inferior de labio que compromete parte del bermillón labial; presenta también lesión en nalga derecha de las mismas características. La madre además refiere que presenta dificultad para atención y retención de memoria de corto plazo en la escuela.

<sup>1</sup> Médico Residente de la Especialidad de Dermatología, Hospital Central de la Policía Nacional del Perú.

<sup>2</sup> Jefe del Servicio de Dermatología del Hospital Central de la Policía Nacional del Perú.

Correo electrónico: joseaparcana@yahoo.com

\* GANADOR DE LA BECA NEUTROGENA

### Antecedentes:

Producto de tercera gestación nacida de parto eutócico en el Hospital de Policía, con peso de 3 550g y Apgar 8/9; sus controles prenatales fueron completos. La edad materna fue de 40 años. Recibió lactancia materna exclusiva y completó el esquema de vacunación. No tiene antecedentes familiares de lesiones cutáneas. A los 3 meses de edad se le diagnosticó síndrome de hiperlaxitud ligamentaria. Luego a los 5 meses de edad presenta retardo simple de desarrollo psicomotor, pie semi-Bott y uso de férula de Denis-Browne. Al año de edad se evidencia mejoría de la rotación, marcha a predominio izquierdo y pie plano de tercer grado. A los 3 años presenta macrodactilia del 3er y 4to dedo de pie derecho, pie plano de segundo grado. En febrero de 2003 se le diagnosticó celulitis y fue hospitalizada por 10 días.

### Examen clínico:

Peso de 24.7kg y talla de 1.14m. En la cabeza presenta una mácula de color rojo oporto en la región infranasal, de  $\pm 2 \times 1$  cm y bordes definidos (**fotografía 1**), que llega hasta aproximadamente 1mm antes del borde del labio superior; presenta también otra que sigue el trayecto del labio inferior hasta en sus dos tercios centrales, que compromete el tercio anterior del labio (mucosa).



Fotografía 1: Paciente de sexo femenino donde se observa una lesión macular roja infranasal.

**Evaluación odontológica:** Paladar ojival, rugas palatinas prominentes, línea media superior desviada a la derecha, mordida cruzada posterior bilateral, mordida abierta anterior, incompetencia labial, exfoliación adelantada, baja incidencia de caries, glándulas salivales bilateral, lengua **fisurada, papilas gustativas y filiformes prominentes** (fotografías 2 y 3).



Fotografía 2: Se observa la inclinación de la línea labial hacia el lado derecho (el lado afectado).



Fotografía 3: Se puede observar la erupción temprana de dientes y la ligera hipertrofia del paladar derecho afectado. Además la lesión capilar que sigue el labio inferior.

**Cuello:** Presenta una mácula de color marrón claro que se inicia en la cara lateral del cuello, entremezclada con piel de color normal, y se proyecta a la región posterior con algo más de coloración; sus bordes no son definidos.

**Tórax:** Presenta reforzamiento del tramo venoso en la cara anterior. En la axila presenta una mácula color marrón claro entre las cuales hay máculas acrómicas.

**Región lumbar:** Presenta reforzamiento de la trama venosa.

**Miembros inferiores:** En el miembro inferior derecho presenta reforzamiento de la trama venosa en la cara anterior del muslo y en la cara posterior de la pierna (tercio distal), (**fotografías 4 y 5**) que sigue hacia la cara ventral del pie. Manchas rojo claro en la misma zona, de bordes irregulares, que se mezclan con la piel de color normal en la cara interna y anterior; y se proyectan al talón (sin llegar a éste) haciéndose de un rosado de mayor intensidad. En el pie se observa macrodactilia del 3er y 4to dedo y manchas de color rojo claro en el tercio distal de la cara ventral que compromete al 3er, 4to y 5to dedo. En planta del pie presenta una mancha de color rojo oscuro en el tercio anterior de  $\pm 1$ cm de largo y 0.5cm de ancho que compromete 3er, 4to y 5to dedo; en el tercio anterior del borde medial presenta una mancha de color rojo claro. En el miembro inferior izquierdo presenta manchas rojas claras en el tercio superior de la cara posterior de la pierna y el tercio distal que se dirige a la parte externa. En el pie izquierdo presenta manchas de color rojo claro en el tercio anterior del borde medial de la planta del pie de  $\pm 0.5$ cm de diámetro (**fotografía 6**). También se observa una mancha roja oscura en la nalga izquierda.

**Locomotor:** Desigualdad de 0.8cm entre ambos miembros inferiores, el izquierdo es mayor que el derecho en longitud. El diámetro del muslo derecho en el tercio medio es de 34cm y el del izquierdo de 33cm. Se observa gigantismo del 2do y 3er dedo del pie derecho (**fotografías 4-7**).

**Evaluación Psicológica:** Coeficiente intelectual de 93 (normal promedio). Se evidencian trastornos emocionales de comienzo específico en la niñez y trastorno específico del desarrollo de habilidades escolares.

#### **Exámenes auxiliares:**

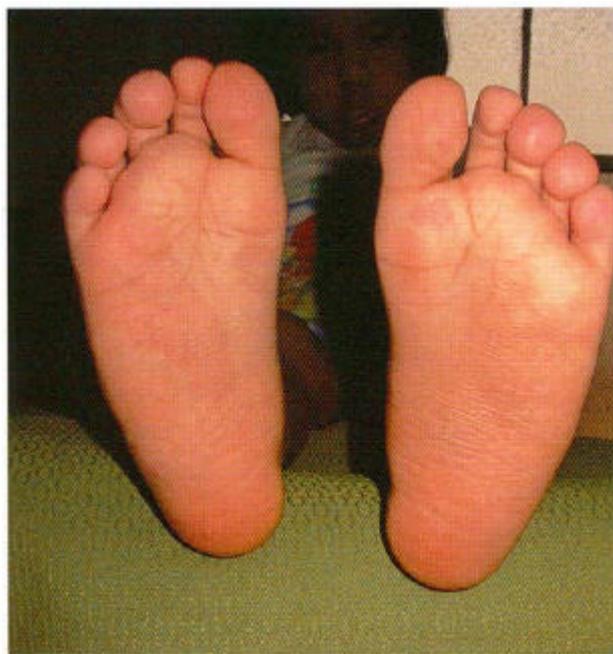
Hemoglobina 12.1g/dl, radiografía de cráneo normal. Ortorradiografía de miembros inferiores: MID 52.5cm, MII 53.3cm, diferencial de 0.8cm; desviación en varo de ambos pies a predominio derecho; dedos en gatillo en pie derecho. Radiografía de pies con carga: incremento de las dimensiones del pie izquierdo con respecto al derecho. Ecografía y resonancia magnética cerebral normales. La arteriografía no evidencia comunicación arterio-venosa, pero sí una disminución de la luz de la femoral.



Fotografía 4: Vista posterior, obsérvese el reforzamiento venoso mayor en el miembro inferior derecho. Además las máculas rojo claras que acompañan al miembro inferior comprometido.



Fotografía 5: A mayor aumento el compromiso venoso y las lesiones capilares traducido en máculas rojizas.



Fotografía 6: Se observa que el compromiso capilar abarca hasta planta de pie derecho y también en pequeña proporción en el pie izquierdo.



Fotografía 7: Se observa ectoscópicamente que el miembro inferior derecho es de mayor dimensión que el izquierdo. Se observa la tibia vara y la distribución en bloque segmental de las lesiones maculares en miembro inferior derecho.

## DISCUSIÓN

El síndrome de Klippel-Trenaunay fue descrito por estos dos investigadores franceses en el año 1900. Es una malformación vascular compleja de bajo flujo. Se caracteriza por 3 hallazgos: a) malformación vascular de tipo capilar, venoso y linfático, b) inicio temprano de varicocidades, y c) hipertrofia de tejidos blandos y/o huesos. Se ha llegado a la conclusión que con solo 2 de las características mencionadas se puede hacer diagnóstico del síndrome<sup>(4)</sup>.

En la paciente que presentamos las lesiones cutáneas maculares son características de la descripción, como de bordes geográficos y de color rojo claro en ambos miembros inferiores. Se describe en otras series que este tipo de lesiones puede afectar los miembros inferiores en un 95%, pudiendo extenderse a tórax y glúteos. La paciente aún no presenta varices prominentes, pero probablemente dentro de un tiempo se complicarán por el proceso de incompetencia valvular y la alteración del sistema venoso profundo, quizás complicando el cuadro con hiperplasia linfática (descrita en un 50% de los pacientes) que además se asociaría a linfedema<sup>(5)</sup>. Aún así, en la paciente ya se observan cambios de aumento del miembro inferior derecho y la macrodactilia del pie. Es de notar que pertenece al grupo en el cual el miembro afectado es más corto, si bien en la medición de los miembros el valor diferencial de 0.8cm es considerado dentro de rangos normales, pero a la vez los trastornos en este cuadro no sólo se toman en relación al crecimiento longitudinal sino también al diametral. Una forma de explicar los trastornos venosos, para lo cual se ha postulado múltiples teorías, es que se ha encontrado en estos pacientes una mutación del gen VG5Q que controla el crecimiento de los vasos sanguíneos<sup>(6)</sup>.

Hay que tomar en cuenta la morbilidad de estos pacientes en el momento del diagnóstico. Nuestra paciente aún no presenta estas alteraciones, pero podría desarrollar: trombosis, embolismo pulmonar, insuficiencia cardíaca, hemotórax, anomalías del sistema nervioso central, gangrena (que puede condicionar en la adultez cáncer de células escamosas), sangrado de vasos anormales del tracto gastrointestinal, renal o genital, coagulación intravascular diseminada y el síndrome de Kasabach-Merrit, una coagulopatía de consumo con trombocitopenia<sup>(7,8)</sup>. La paciente ha presentado una hospitalización por celulitis, lo que nos orienta a pensar en una posible afectación del drenaje linfático, cuadro que es esperado en estos pacientes<sup>(9)</sup>.

Al realizar el examen odontológico se encontró inclinación de la línea labial hacia el lado afectado, incremento del lado derecho del paladar, hipertrofia de la lengua y erupción temprana de dientes, todos estos hallazgos van característicamente con este síndrome<sup>(10)</sup>.

Desde el punto de vista de la evaluación ortopédica pueden encontrarse macrodactilia en manos o pies<sup>(11)</sup>. La paciente presenta una desigualdad mínima del miembro inferior izquierdo (0.8cm), no siendo frecuente; y presenta

macroductilia en pie. Se dice que lo mínimo de diferencia encontrada es de 6cm y el máximo de 10cm, concluyéndose además que el crecimiento diferencial se puede llevar a cabo hasta los 10 años de edad<sup>(12)</sup>. La diferencia de 2cm o menos puede ser rápidamente manejada con zapatos ortopédicos y disminuir el posible desarrollo de escoliosis. Si hubiera diferencia de 2 a 3cm existe dificultad para la deambulacion, postura anormal y compensación contralateral<sup>(13)</sup>.

Es de remarcar que este síndrome puede presentar una agregación familiar. Los individuos heterocigotos serían fenotípicamente normales; los rasgos podrían expresarse solamente cuando se pierde la heterocigidad<sup>(14)</sup>.

Según el estudio de Maari y col. nuestra paciente estaría clasificada dentro del grupo de manchas bloque/segmental, por lo que la paciente debería estar en una observación frecuente por el potencial riesgo de desigualdad en la longitud de los miembros inferiores y otras complicaciones; mientras que el otro grupo de manchas cutáneas geográficas tienen riesgo de compromiso linfático<sup>(1)</sup>.

La paciente, siendo evaluada por psicología, ha mostrado un adecuado coeficiente intelectual a pesar de la falta de un adecuado estímulo para el desarrollo de su aprendizaje en la escuela. Como está descrito en un estudio, no hay deterioro en el área de la personalidad en esta etapa (58%), mas aún sí en la adultez, con limitaciones en la vida diaria. Sin embargo, se resalta lo exitoso que puede ser una adecuada relación médico-paciente<sup>(15)</sup>.

Se le realizó una arteriografía donde demostraba que no existía comunicación arterio-venosa, pero sí una disminución de la luz de la femoral; por lo que no se trataba del síndrome de Klippel-Trenaunay Parkes-Weber.

Entre los diagnósticos diferenciales se encuentran la

neurofibromatosis, pero nuestra paciente presentaba nevus prominente. Se descartó el síndrome de Maffucci ya que no se encontraron encondromas intraóseos. Otro cuadro parecido se observa en el síndrome de Beckwith-Wiedemann, pero se observa en neonatos junto con hipoglicemia, visceromegalia, macroglosia y predisposición a tumor de Wilms. En el síndrome de Bannayan-Zonana, además de malformación vascular, se encuentra lipomatosis y macrocefalia. Si bien es cierto que muchos de los cuadros de síndrome Klippel-Trenaunay comparten características clínicas con el síndrome Proteus, se ha llegado a observar casos que tienen ambos cuadros, denominándose los síndrome Pseudoproteus o Proteus atípico.

El aporte de esta revisión es la de destacar la importancia del diagnóstico temprano de este trastorno y evitar la morbilidad a la que conlleva, para lo cual intervienen el neonatólogo, el dermatólogo y finalmente en el tratamiento el cirujano cardiovascular, el traumatólogo y el rehabilitador.

#### Agradecimiento:

A los Servicios del Hospital de Policía que ayudaron al enfoque integral del caso clínico: Servicio de Medicina Física y Rehabilitación, Servicio de Cirugía de Tórax y Cardiovascular, Servicio de Neurología, Servicio de Odontología, Servicio de Diagnóstico por Imágenes, Servicio de Traumatología, Servicio de Pediatría, Servicio de Oftalmología, Servicio de Psicología y a los Médicos Asistentes y Residentes del Servicio de Dermatología. A la Dra. Rosa Inés Castro (por la orientación diagnóstica).

- DE SIMONE C, GIAMPETRUZZI AR, GUERRIERO C, DE MASI M, AMERIOP, CINAG. Squamous cell carcinoma arising in a venous ulcer as a complication of the Klippel-Trenaunay syndrome. *Clin Exp Dermatol*. 2002;27(3):209-11.
- ARONOFF D, ROSHON M. Severe Hemorrhage Complicating the Klippel-Trenaunay-Weber Syndrome. *South Med J*. 1998;91(11):1073-5.
- GARCÍA F. Klippel Trenaunay-Weber Syndrome: A long term study of a singular case» [Abstracts for the 10<sup>th</sup> World Congress on Pediatric Dermatology]. *Pediatr Dermatol*. 2004;21(3):397-398.
- DEFRAIAE, BACCETTIT, MARINELLIA, TOLLAROI. Biometric and magnetic resonance imaging assessment of dentofacial abnormalities in a case of Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol*
- KRENGEL S, FUSTES-MORALESA, CARRASCO D, VAZQUEZ M, DURAN-MCKINSTER C, RUIZ-MALDONADO R. Macroductily: report of eight cases and review of the literature.
- CARRUTERS G. Radiological evaluation of know leg length inequality in Klippel-Trenaunay Syndrome. *Br J Chiropractic*. 2000;4(1):22-6.
- CAPRARO PA, FISHER J, HAMMOND DC, GROSSMAN JA. Klippel-Trenaunay syndrome. *Plast Reconstr Surg*. 2002;109(6):2052-60.

#### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- MAARI C, FRIEDEN J. Klippel-Trenaunay syndrome: The importance of "geographic stains" in identifying lymphatic disease and risk of complications. *J Am Acad Dermatol*. 2004;51(3):391-8.
- ANILAJ. Klippel-Trenaunay Syndrome: Spectrum and Management. *Mayo Clinic Proceedings*. 1998;73(1):28-36.
- FREEDBERG I, EISENA, WOLFF KAUSTENK, GOLDSMITH L, KATZ S. Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine. Chapter 267 - Lasers in Dermatology. New York: McGraw-Hill; 2003. p. 2500-03.
- TIMUR AA, SADGEPHOUR A, GRAF M, SCHWARTZ S, LIBBY ED, DRISCOLL DJ, et al. Identification and molecular characterization of a de novo supernumerary ring chromosome 18 in a patient with Klippel-Trenaunay Syndrome. *Ann Hum Genet*. 2004;68:353-361.
- REDONDOP. Clasificación de las anomalías vasculares (tumores y malformaciones). Características clínicas e historia natural. *Anales Sis San Navarra*. 2004;27(Supl. 1):9-25.
- TIAN XL, KADABAR, YOU SA, LIU M, TIMUR AA, YANG L, et al. Identification of an angiogenic factor that when mutated causes susceptibility to Klippel-Trenaunay syndrome. *Nature* 2004;427:592-4.

14. FREEDBERG I, EISENA, WOLFF K, AUSTENK, GOLDSMITHL, KATZ S. Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine. Chapter 103 - Vascular Anomalies and Tumors of Skin and Subcutaneous. New York: McGraw-Hill; 2003. p. 1002-18.
15. VAN DER PLOEG HM, VAN DER PLOEG MN, VAN DER PLOEG-STAPERT JD. Psychological aspects of the Klippel-Trenaunay syndrome. J Psychosom Res. 1995;39(2):183-91.