

Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber

Klippel-Trénaunay- Weber Síndrome

Lisbeth Sabido Toledo^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-1569-2690>

Yoandra Seara Govea² <https://orcid.org/0000-0003-2027-2778>

Yunaysi Sánchez Rodríguez³ <https://orcid.org/0000-0002-1419-6927>

Yesenia Oxamendi Sánchez³ <https://orcid.org/0000-0002-0679-4257>

Laidys Díaz Díaz³ <https://orcid.org/0000-0002-3493-8449>

¹Hospital Pediátrico Docente Eliseo N. Caamaño. Matanzas, Cuba.

²Policlínico Calimete. Matanzas, Cuba.

³Hospital Provincial Clínico Quirúrgico Docente Faustino Pérez, Matanzas, Cuba.

*Autor para correspondencia: sabidolisbeth@gmail.com

RESUMEN

El síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber es una enfermedad congénita rara, con una incidencia de 1/100 000 nacidos vivos. Se caracteriza por malformación capilar, dilataciones venosas, crecimiento excesivo de tejidos blandos y huesos, por lo general en miembros inferiores. Se presenta un lactante de un mes de vida, remitido a la consulta de Dermatología del Hospital Pediátrico Docente Eliseo N. Caamaño de Matanzas, con malformación vascular que abarca hemiabdomen y fosa lumbar izquierda, y llega hasta primer artejo ipsilateral con asimetría de los miembros inferiores, hipertrofia de la extremidad y macrodactilia. Se evaluó de forma multidisciplinaria y se concluyó el diagnóstico. Se presentó este caso con el objetivo de actualizar sobre esta enfermedad poco frecuente, que requiere de un manejo multidisciplinario que facilite la detección y prevención precoz de complicaciones desde sus etapas tempranas.

Palabras clave: síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber; malformación vascular; síndrome de sobrecrecimiento.

ABSTRACT

Klippel-Trenaunay-Weber syndrome is a rare congenital disease, with an incidence of 1/100,000 live births. It is characterized by capillary malformation, venous dilations, excessive growth of soft tissues and bones, usually in the lower limbs. infant referred to the Dermatology clinic of the Eliseo N. Caamaño Pediatric Teaching Hospital in Matanzas, with vascular malformation that includes the hemiabdomen and left lumbar fossa, and reaches the first ipsilateral artery with asymmetry of the lower limbs, hypertrophy of the limb and macrodactyly. It was evaluated in a multidisciplinary manner and the diagnosis was concluded. This case was presented with the aim of updating on this rare disease, which requires multidisciplinary management that facilitates the early detection and prevention of complications from its early stages.

Keywords: Klippel-Trenaunay-Weber syndrome; vascular malformation; overgrowth syndrome.

Recibido: 12/01/2024

Aceptado: 21/02/2024

Introducción

El síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber (SKTW) es una malformación vascular rara, descrita en el año 1900 por Klippel y Trenaunay y en 1907 por Weber. Se expresa con una baja incidencia de 1/100 000 nacidos vivos, sin distinción de sexo o raza, con una presentación esporádica. La causa es desconocida, aunque se han descrito mutaciones en el gen PIK3CA, con una herencia autosómica dominante, pertenece al grupo de las malformaciones vasculares de grandes vasos asociadas a otras anomalías, dentro de los que se incluyen los síndromes de sobrecrecimiento.^(1,2,3)

Se caracteriza por presentar malformación vascular capilar de color vino oporto, malformación venosa, así como hipertrofia de los tejidos blandos y óseos de la región afectada, que por lo general ocurre en miembros inferiores y de forma unilateral. Se manifiesta en la infancia o la adolescencia.^(1,3,4,5)

El diagnóstico se realiza mediante la valoración clínica, con apoyo en los estudios imagenológicos entre los que resultan fundamentales la ecografía Doppler, tomografía axial computarizada (TAC), resonancia magnética nuclear (RMN) (simples o contrastadas), angiografía y arteriografía los cuales permiten evaluar las alteraciones vasculares, óseas y musculares.^(1,2,5)

Las principales complicaciones que se asocian a este síndrome son la tromboflebitis, que ocurre entre el 20-45 % de los pacientes, embolismos pulmonares entre el 4-25 %, e hipoplasia linfática en cerca del 50 %. Otras complicaciones asociadas son las hemorragias, fístulas arteriovenosas, fallo cardíaco congestivo, hematuria, y linfedema, entre otras.^(5,6,7)

Se presentó este caso con el objetivo de actualizar sobre esta enfermedad poco frecuente, que requiere de un manejo multidisciplinario que facilite la detección y prevención precoz de complicaciones desde sus etapas tempranas.

Caso clínico

Se presenta paciente masculino, de un mes de edad, procedente de un área rural, con antecedentes patológicos personales, familiares y obstétricos de salud aparente. Es el más pequeño de cuatro hijos, con un tiempo gestacional al nacer de 39,3 semanas, peso de 3200 gramos y test de Apgar 9/9. Fue remitido a la consulta provincial de Dermatología en el Hospital Pediátrico Docente Eliseo N. Caamaño para valorar una mancha de gran tamaño que presentó desde el nacimiento.

Examen físico

Piel: Muestra una lesión macular de color violáceo, superficie lisa, bordes irregulares y mal definidos, con pequeñas petequias en región anterior de la

pierna, que abarca todo un segmento desde el hemiabdomen izquierdo, genitales externos, región posterior de tronco que no sobrepasa línea media corporal y región posterior de muslo, hasta el primer artejo del miembro ipsilateral (figs. 1 y 2).



Fig. 1 - Mácula de color violáceo, que abarca todo un segmento desde el hemiabdomen izquierdo, genitales externos y cara anterior de pierna del mismo lado.



Fig. 2 – Lesión que se extiende a región posterior del tronco y muslo izquierdo, sin sobrepasar la línea media.

SOMA (sistema osteomioarticular). Presenta aumento de tamaño del miembro inferior izquierdo con asimetría de las extremidades de 2 cm, macrodactilia del primer artejo de pie izquierdo (fig. 3).



Fig. 3 - Malformación vascular capilar segmentaria, con hipertrofia de la extremidad y macrodactilia en miembro inferior izquierdo.

Exámenes complementarios

- Ultrasonido transfontanelar. No se observaron alteraciones en las estructuras craneales.
- Ultrasonido de partes blandas. Presencia de vasos finos sin dilatación y aumento de grosor del TCS.
- Ultrasonido abdominal. Órganos de hemiabdomen superior e inferior de estructura normal.
- Eco Doppler de la extremidad hipertrofiada. Se observa extensa lesión ecogénica, no medible, con vaso aferente mayor de 2,4 mm, en tercio medio de la pierna.

Comentarios

El SKTW es una enfermedad de baja prevalencia que se presenta con más frecuencia en miembros inferiores y es más común de forma unilateral en el 85 % de los pacientes, bilateral solo en el 12,5 % y, el 2,5 % corresponde a la forma bilateral cruzada.⁽⁵⁾ En este caso se evidenció compromiso unilateral, y se

identificó malformación vascular capilar con hipertrofia del miembro inferior izquierdo, y macrodactilia del primer artejo de pie izquierdo desde el nacimiento. Dentro de los hallazgos imagenológicos se pudo visualizar el sistema venoso profundo solamente hasta el tercio medio de la pierna al realizar compresión, con imagen ecogénica extensa. Se indicó resonancia magnética nuclear, que se encontraba pendiente de realizar al momento de la redacción de este artículo. Las alteraciones vasculares pueden provocar algunas áreas de trabeculación, que pueden ser prominentes y son las responsables de la disminución del flujo sanguíneo en el miembro afectado del paciente.

Este síndrome es poco frecuente, pero compromete varias estructuras (vasculares, linfáticas, óseas y tejidos blandos). Por este motivo es necesario un manejo multidisciplinario y un tratamiento conservador y sintomático, aunque se han descrito medicamentos como Sirolimus (rapamicina) y bleomicina, con buenos resultados. Cuando existen úlceras y otros síntomas moderados o graves, así como complicaciones, se preconizan otros tratamientos como intervenciones quirúrgicas, el láser o las embolizaciones vasculares.^(7,8,9)

El SKTW es parte de un grupo de enfermedades relacionadas al gen PIK3CA, que se asocian a síndromes de sobrecrecimiento (PROS por sus siglas en inglés), en los que se incluyen el síndrome de Proteus, de CLOVES, malformación capilar con macro o microcefalia, síndrome de Parkes-Weber, de Maffucci, de Servelle-Martorell, hemimegalencefalia, hiperplasia fibroadiposa y nevus epidérmico, los que hay que tener presente como principales diagnósticos diferenciales.^(1,2,9)

La mortalidad de esta enfermedad es del 1 %, pero la morbilidad es alta por las complicaciones que se presentan como hemorragias internas, secuestro plaquetario (fenómeno de Kasabach-Merritt), tromboflebitis, celulitis aséptica, bacteriemia, osteomielitis, predisposición a fracturas y fallo cardíaco cuando presenten fístulas múltiples o de gran tamaño.^(1,5,9)

Debido a que la tasa de curación en estos pacientes es lenta, se debe mantener un manejo conservador y ortopédico, y una vez que se considere la cirugía hay que tener en cuenta el riesgo de hemorragia.^(2,9,10)

El paciente ha evolucionado satisfactoriamente, sin complicaciones, con un seguimiento estricto por un equipo multidisciplinario de la institución.

Conclusiones

El síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber es una enfermedad rara e infrecuente, por lo que resulta necesario su reconocimiento precoz, para lograr un adecuado seguimiento multidisciplinario y una conducta terapéutica que evite o advierta desde etapas tempranas sobre la presencia de complicaciones.

Referencias bibliográficas

1. Campos Cabrera BL, Morán Villaseñor E, García Romero MT, Durán McKinster C. Anomalías vasculares más frecuentes en pacientes pediátricos. Parte 2. Malformaciones vasculares. Acta Pediátr Méx. 2020;41(2):85-98. DOI: [10.18233/APM-41No2pp85-982014](https://doi.org/10.18233/APM-41No2pp85-982014)
2. Mora-De, Loa BJ, Téllez-Martínez SE. Linfangiectasia intestinal primaria en síndrome de Klippel- Trénaunay. Manejo anestésico a propósito de un caso. Rev Mex Anesthesiol. 2023;46(2):144-8. DOI: [10.35366/110204](https://doi.org/10.35366/110204)
3. Camila K, Janniger MD, Michael J, Wells MD. Klippel-Trenaunay-Weber Syndrome. New York: Medscape; 2017 [acceso 22/02/2023]. Disponible en: <https://reference.medscape.com/article/1084257-overviewk>
4. Escobar BY, Ayra PC. Síndrome de Klippel-Trenaunay en un recién nacido. MEDISAN. 2019 [acceso 22/02/2023];23(1):121-30. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1029-30192019000100121&lng=es&nrm=iso&tlng=en
5. Espín G, Suntaxi L, Yambay C. Síndrome congénito de Klippel-Trenaunay-Weber. Caso clínico. Int. J. Morphol. 2020;38(6):1842-8. DOI: [10.4067/S0717-95022020000601842](https://doi.org/10.4067/S0717-95022020000601842)
6. Chimbo T, Castro Y, Rizo T. A propósito de un caso: síndrome de Klippel Trenaunay. Rev. Ecuat. Pediatr. 2019 [acceso 22/02/2023];19(1):126-8. Disponible en: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2019/05/996421/cientifica-sep-19-01-2018-13-16.pdf>

7. Gupta R. Multidisciplinary approach to treatment of severe Klippel-Trenaunay-Weber Syndrome. *Rheumatol. Curr. Res.* 2018 [acceso 22/02/2023];8(3). DOI: <http://dx.doi.org/10.4172/2161-1149.1000244>
8. Rahimi H, Hassannejad H, Moravvej, H. Successful treatment of unilateral Klippel-Trenaunay syndrome with pulsed-dye laser in a 2-week old infant. *J. Laser Med. Sci.* 2017 [acceso 22/02/2023];8(2):98-100. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5474390/>
9. Harnarayan P, Harranan D. The Klippel-Trénaunay Syndrome in 2022: Unravelling its genetic and molecular profile and its link to the limb overgrowth syndrome. *Vasc Health Risk Management.* 2022;18:201-9. DOI: <10.2147/VHRM.S3558849>
10. Rodríguez Domínguez PL, Hernández Cabrera J, Crespo Hernández T, Espín García GA. Síndrome de Klippel Trenaunay Weber. Consideraciones sobre un caso clínico. *Rev Méd Electrón.* 2018 [acceso 22/02/2023];40(1). Disponible en: <http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/2392/3714>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.