

Síndrome de Klippel-Trenaunay asociado a litiasis renal. Reporte de un caso pediátrico y revisión de la literatura

Klippel-Trenaunay Syndrome Associated with Urinary Calculus Disease in a Child: Case Report and a Review of the Literature

Hernan Boló⁽¹⁾, Lidia María Ortiz-C⁽¹⁾, Gloria Celeste Samudio-D⁽¹⁾, Jorge Ruiz-Díaz⁽²⁾.

RESUMEN

El síndrome de Klippel-Trenaunay (KTS) es una rara enfermedad que comprende la tríada de (a) malformación de capilares vasculares (b) venas varicosas y/o malformación venosa y (c) hipertrofia de tejidos blandos u óseos. Está presente desde el nacimiento. Las malformaciones capilares, también conocidas como de líneas de vino de oporto, son las malformaciones cutáneas más comunes en el Síndrome de KT. Hay hiperplasia linfática en más del 50% de los pacientes. Puede ubicarse en cualquier parte del organismo pero es más frecuente en los miembros, en cuyo caso el aumento del tamaño del miembro afecto va haciéndose llamativo con la edad. Las complicaciones son sobreinfección, tromboflebitis, dolores neuropáticos y afectación ósea. El diagnóstico es clínico y el apoyo diagnóstico de imágenes tales como angiotomografía, RMN y angiografía son de importancia para el diagnóstico y tratamiento. En general, el tratamiento es conservador.

Palabras clave: Síndrome de Klippel-Trenaunay, pediatría, angiotomografía, litiasis renal.

ABSTRACT

Klippel-Trenaunay syndrome (KTS) is a rare disease composed of a triad of (a) malformed capillaries, (b) varicose veins and/or vascular malformation, and (c) hypertrophic soft or bone tissue. It is present at birth. The capillary malformations, also known as port-wine stain, are the most common skin abnormalities in KTS. Lymphoid hyperplasia is found in more than 50% of these patients. It may be located in any part of the body, but is most common in the limbs, in which case the increased size of the affected limb becomes more noticeable with age. Complications include secondary infection, thrombophlebitis, neuropathic pain, and bone involvement. Diagnosis is clinical and support from diagnostic imaging such as computed tomography angiography, NMR, or conventional angiography can be important for diagnosis and treatment. In general, treatment is conservative.

Keywords: Klippel-Trenaunay syndrome, children, computed tomography angiography, urinary calculus disease.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Klippel-Trenaunay (KTS) es una rara enfermedad que comprende la tríada de (a) malformación de capilares vasculares (b) venas varicosas y/o malformación venosa y (c) hipertrofia de tejidos blandos u óseos. Las malformaciones

están presentes desde el nacimiento⁽¹⁾.

El gen que lo codifica es el gen, *VG5Q*⁽²⁾. Fue descrito por Klippel y Trenaunay en 1900. En 1918 Weber agregó el concepto de la asociación con fistula

1. Departamento de Pediatría, Hospital Nacional Itauguá, Paraguay.

2. Servicio de Cirugía vascular, Hospital Nacional Itauguá y Universidad Católica Nuestra Señora de la Asunción. Campus Guairá, Paraguay.

Correspondencia: Dra. Gloria Samudio. E-mail: gsamudio.samudio@gmail.com

Recibido: 15/08/2013; Aceptado: 08/10/2013.

Arteriovenosa profunda, reservándose el nombre adicional de Klippel-trenaunay-Weber (KTW) para esta última presentación solamente⁽³⁾.

Es importante diferenciar entre los dos síndromes debido a que el pronóstico y tratamiento son diferentes. El síndrome de KTW tiene peor pronóstico desde el punto de vista de la viabilidad del miembro afectado⁽⁴⁾.

Las malformaciones capilares, también conocidas como de líneas de vino de oporto, son las malformaciones cutáneas más comunes en el Síndrome de KT y ocurre hasta en 98% de los pacientes. Estas malformaciones capilares pueden ir acompañadas de malformaciones linfáticas en 11% de los casos y venosas hasta en 10%.

La malformación venosa se manifiesta como venas laterales anómalas que son prominentes y por la alteración frecuentemente asociada del sistema venoso profundo. Hay hiperplasia linfática en más del 50% de los pacientes, que se asocia a linfedema y con macroquistes linfáticos. El aumento del tamaño del miembro afecto va haciéndose llamativo con la edad y ocurre en 67% de los casos, destacando un incremento de tejidos blandos y macrodactilia significativa.

La principal complicación del síndrome de Klippel-Trenaunay es la tromboflebitis que ocurre en el 20-45% de los pacientes y ocasiona embolismos pulmonares en el 4-25% de los casos⁽⁵⁾.

Las malformaciones pueden afectar otros órganos, tales como hígado, intestinos, bazo, riñones, etc. Cuando la malformación se ubica a nivel de los vasos de la columna vertebral puede ocasionar escoliosis por lesión ósea^(2,6-9).

El diagnóstico es esencialmente clínico. El apoyo de imágenes consiste principal, pero no exclusivamente, de ecografía doppler, radiografía simple y resonancia magnética nuclear (RMN). La arteriografía, flebo y angiografía son importantes para realizar los diagnósticos diferenciales⁽¹⁰⁾.

CASO CLÍNICO

Masculino de 10 años de edad, procedencia del área rural.

APP: Paciente con historia de lesiones tortuosas, violáceas en MSI desde el nacimiento, las cuales no le causan ninguna molestia, y crecen en forma paulatina hasta el tamaño actual. Nunca consultó con facultativo por este motivo.

AEA: Historia pre-hospitalaria de 36 horas de: Dolor en Flanco Derecho, Vómitos y Sensación febril que cede con la administración de AINES. Paciente estable, activo, reactivo, hemodinámicamente estable, con buena dinámica respiratoria, Glasgow 15/15, llama la atención al examen físico, en brazo y antebrazo izquierdos, manchas color violáceo, y lesiones que impresionan ser varicosas con trayecto tortuoso, de consistencia sólida a semi-sólida en algunas porciones, sin soplo local (**Figuras 1 y 2**).



Figura 1. Las flechas negras señalan las zonas con color vino de oporto y varicosidades.

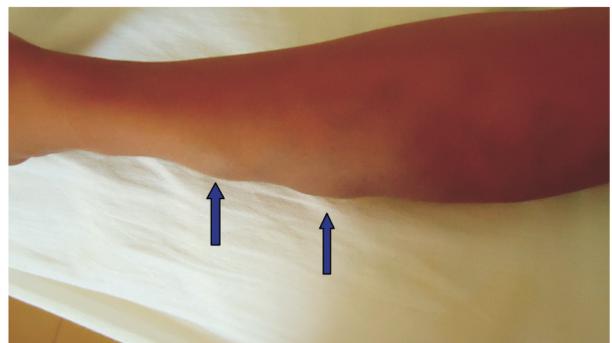


Figura 2. Las flechas señalan algunas varicosidades del miembro afecto.

El MSI posee tamaño ligeramente superior al lado contra lateral.

HMG normal, PCR negativa, perfil renal normal, hepatograma normal, O. simple con pH 7,5, D: 1010, hematíes 69 p/c, leucocitos 4 p/c. Se realiza ECO Abdominal donde se informa litiasis en Uréter

Derecho, Hidronefrosis leve del riñón del mismo lado.

En la angiотомografía del miembro superior izquierdo, se aprecia alteración de la densidad de las estructuras musculares que presentan una serie de componentes periféricos densos y septos que se

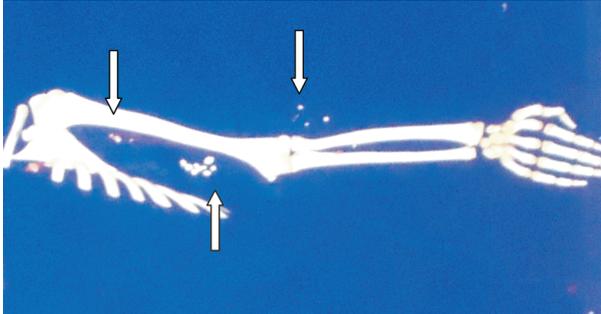


Figura 3. Se observan múltiples calcificaciones de ubicación central y periférica, principalmente en la zona cercana a la articulación del codo (flechas blancas). No se observan alteraciones óseas.

No se evidenció fístula arteriovenosa en el estudio. Se siguen observando las calcificaciones vistas en la fase ósea del estudio (*Figura 3*).

El diagnóstico final fue de Síndrome de Kippel-Trenaunay asociado a litiasis renal. No se instauró tratamiento quirúrgico al paciente.

DISCUSIÓN

El síndrome de Klippel-Tranaunay es una condición congénita rara caracterizada por angiomas de piel, con malformaciones arteriovenosas además de hipertrofia de partes blandas y óseas de la zona afectada⁽¹¹⁾.

Ocurre en cada 1 de 20 000 a 40 000 nacidos vivos. Las manifestaciones son proteiformes y puede ser confundido con otros síndromes causantes de hipertrofia de miembros (Síndrome de Proteo o de Parkes-Weber).

La tríada de malformaciones capilares (en vino de oporto), varicosidades o malformaciones venosas y la hipertrofia del miembro afecto puede verse en 98%, 72% y 67% de los pacientes⁽¹²⁾.

La congestión venosa crónica puede llevar a la hiperpigmentación de la piel, tal como se evidencia

prolongan a través de las estructuras musculares en todas las regiones del miembro superior izquierdo. No se evidencia fístula arteriovenosa. En la fase venosa no se precisan imágenes que alteren la estructura de los vasos venosos. Las estructuras óseas no presentan modificaciones. No se evidencia alteración ósea (*Figuras 3 y 4*).

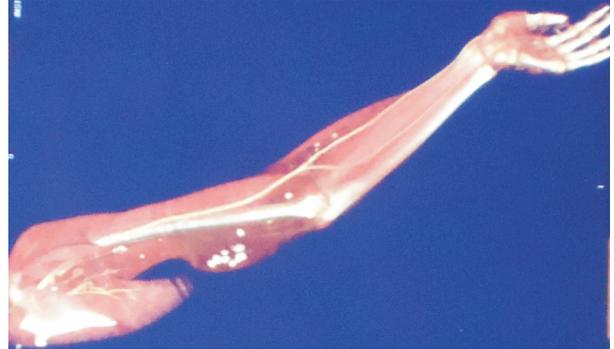


Figura 4. En la fase de distribución vascular, se aprecia distribución habitual de vasos arteriales y venosos.

en las imágenes del brazo de nuestro paciente, también puede aparecer eczema, lipodermatoesclerosis, varicosidades, atrofia, flebectasia y posteriormente, úlceras de la piel, las cuales tienen la característica de ser difíciles de curar⁽¹³⁾.

Nuestro paciente presentó todos los criterios clínicos que hacen sospechar el síndrome, y a fin de descartar un síndrome de KTW se lo sometió a estudio de imágenes.

Los estudios de imágenes son importantes en el diagnóstico y evaluación de estos pacientes. Debido a que los hemangiomas y las malformaciones vasculares tienen diferentes manejos, el uso de una ultrasonografía Doppler puede ser de utilidad para diferenciar estas entidades.

No es infrecuente la alimentación de las displasias venosas por micro o aun macro fistulas arteriovenosas ya que las macrofistulas extirpadas quirúrgicamente pueden recidivar si son alimentadas por otras microfistulas.

Este comentario destaca la importancia de la angiografía digital como medio determinante para descartar la presencia de dichas fistulas, que de hecho pueden ser señaladas por ecodoppler.

En nuestro paciente se realizó una angiотомografía,

que descartó la presencia de fístulas arteriovenosas, con lo que el diagnóstico de síndrome de KT quedó firme.

La Tomografía y la RMN son importantes herramientas que ayudan a delimitar los bordes de la lesión, detectar malformaciones vasculares asociadas o infiltración de tejidos profundos antes de la instauración del tratamiento definitivo. La RMN también es útil para evaluar la respuesta al tratamiento y el pronóstico.

La angiografía tiene su máxima utilidad en el caso de lesiones sangrantes que requieren intervención quirúrgica de urgencia, pues ayuda a definir la anatomía y extensión de la lesión y de esta manera guía la intervención para resección.

Las complicaciones más frecuentemente observadas en los pacientes con este trastorno son varias, entre ellas tenemos la celulitis por sobreinfección bacteriana, el dolor neuropático, la tromboflebitis y la úlcera varicosa.

La celulitis en general no es grave y responde bien a los antibióticos. Los dolores pueden llegar a ser intensos por lo que se debe usar en estos casos analgésicos por tiempos prolongados. La tromboflebitis debe sospecharse en todo paciente con dolor intenso y de inicio súbito; en general son superficiales y autolimitadas; no recomendándose la ligadura de la vena. Luego del episodio quedan en los lugares de las tromboflebitis superficiales los trombolitos que evolucionan a calcificación. La trombosis venosa profunda puede presentarse hasta en 4% de los casos⁽¹²⁾.

La calcificación que se observa en los tejidos blandos del brazo de nuestro paciente ilustra claramente los episodios de tromboflebitis superficiales sufridas por el niño a lo largo de los años.

Debido a que las malformaciones vasculares y

hemangiomas poseen diferentes manejos, el abordaje diagnóstico debe incluir ultrasonografía doppler, la cual tiene la habilidad de hacer el diagnóstico diferencial. La tomografía y resonancia magnética nuclear (RMN) son útiles para determinar los bordes de la lesión, malformaciones vasculares asociadas, e infiltración de tejidos profundos, elementos necesarios antes de plantear el tratamiento. La RMN también puede ser utilizada para evaluar el pronóstico. En casos de hemorragia que requiera intervención quirúrgica, la angiografía preoperatoria define la localización anatómica y la extensión de la lesión, sirviendo de ayuda para el plan quirúrgico de resección de la lesión.

El dolor neuropático, que puede presentarse como lacerante o quemante, y asociado a parestesias, puede ser inhabilitante y difícil de manejar en estos pacientes ya que responden mal a los analgésicos comunes y poco a los opiáceos. Se ha utilizado la combinación de antidepresivos y anticonvulsivantes con el fin de tratar de contenerlos. Afortunadamente nuestro paciente no presentó ningún dolor que requiriera tratamiento⁽¹⁴⁻¹⁶⁾.

Las alternativas terapéuticas cuentan con procedimientos endovasculares, embolización de fístulas arteriovenosas, cirugía de resección de las displasias y ligaduras de las fístulas arteriovenosas, en caso raros de hemorragias de úlceras, trombosis o dolor intenso. Los pacientes que no presentan síntomas pueden ser manejados en forma conservadora debido a que la recurrencia de las várices es muy elevada, hasta en 50% de los casos⁽¹⁷⁾.

El síndrome de KT es una malformación congénita rara, que se presenta principalmente en los miembros. Ante un cuadro de este tipo, se debe realizar evaluación completa con imágenes para descartar las patologías que impliquen fístulas arteriovenosas, de manera a realizar abordaje adecuado. En la gran mayoría de los casos, el manejo es conservador.

REFERENCIAS

1. Lee A, Driscoll D, Gloviczki, P, Clay R, Shaughnessy W, Stans A. Evaluation and Management of Pain in Patients with Klippel-Trenaunay Syndrome: a review. *Pediatrics*. 2005;115(3): 744-50.
2. Timura, AA, Driscollc DJ, Wanga Q, Biomedicine and diseases: the Klippel-Trenaunay syndrome, vascular anomalies and vascular morphogenesis. *Cell Mol Life Sci*. 2005;62(13): 1434-1447.

3. Weber FP. Hehaemangiectatic hypertrophy of limbs: congenital phlebacteriectasis and so-called congenital varicose veins. *Brit J Dis Child Dis.* 1918; 15:13-17.
4. Meier S. Klippel-Trenaunay syndrome: a case study. *Adv Neonatal Care.* 2009;9(3):120-4. doi: 10.1097/ANC.0b013e3181a68b15.
5. Redondo P. Clasificación de las anomalías vasculares (tumores y malformaciones): características clínicas e historia natural. *An Sist Sanit Navar.* 2004;27(Supl. 1):9-25.
6. Alomari AI, Orbach DB, Mulliken JB, Bisdorff A, Fishman SJ, Norbash A, et-al. Klippel-Trenaunay syndrome and spinal arteriovenous malformations: an erroneous association. *Am J Neuroradiol.* 2010;31(9):1608-1612. doi: 10.3174/ajnr.A2167. Epub 2010 Jul 22.
7. Wang ZK, Wang FY, Zhu RM, Liu J. Klippel-Trenaunay syndrome with gastrointestinal bleeding, splenic hemangiomas and left inferior vena cava. *World J Gastroenterol.* 2010;16(12):1548-1552.
8. Kocaman O, Alponat A, Aygün C, Gürbüz Y, Sarisoy HT, Celebi A, et-al. Lower gastrointestinal bleeding, hematuria and splenic hemangiomas in Klippel-Trenaunay syndrome: a case report and literature review. *Turk J Gastroenterol.* 2009;20(1):62-66.
9. Gonçalves LF, Rojas MV, Vitorello D, Pereira ET, Pereima M, Saab Neto JA. Klippel-Trenaunay-Weber syndrome presenting as massive lymphangiohemangioma of the thigh: prenatal diagnosis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000;15(6):537-41.
10. Samimi M, Lorette G. Klippel-Trenaunay syndrome. *Presse Med.* 2010;39(4):487-94. doi: 10.1016/j.lpm.2009.10.016. Epub 2010 Feb 26.
11. García-Juárez JD, Tohen-Bienvenu A, Jiménez-Cabuto IC, Molina-Méndez J. Total hip arthroplasty in Klippel-Trenaunay syndrome: case report and literature review. *Acta Ortop Mex.* 2011;25(2):126-29.
12. Rose SS, Ahmed A. Some thought on the etiology of varicose veins. *J Cardiovasc Surg.* 1986;27:534-43.
13. Araki CT, Back TL, Padberg FT. The significance of calf pump function in venous ulceration. *J Vasc Surg.* 1994;20:872-77.
14. McQuay H. Neuropathic pain: evidence matters. *Eur J Pain.* 2002;6(suppl A):11-18.
15. Dickenson AH, Matthews EA, Suzuki R. Neurobiology of neuropathic pain: mode of action of anticonvulsants. *Eur J Pain.* 2002;6(suppl A): 51-60.
16. Jensen TS. Anticonvulsants in neuropathic pain: rationale and clinical evidence. *Eur J Pain.* 2002;6(suppl A):61-68.
17. Noel AA, Gloviczki P, Cherry KJ, Rooke TW, Stanson AW, Driscoll DJ. Surgical treatment of venous malformations in Klippel-Trenaunay syndrome. *J Vasc Surg.* 2000;32:840-47.