

Reporte de Case – Case Report

Síndrome de Klippel-Trenauny-Weber. Presentación de Un Caso Clínico

D. Arias ¹, M. Durán ¹, F. Meo ¹, A. Carpio ¹, J. Assiso ².

¹Residente del Servicio de Traumatología y Ortopedia, Hospital de Emergencia Pérez de León, Petare, Caracas, Venezuela.

²Jefe del Servicio de Traumatología y Ortopedia, Hospital de Emergencia Pérez de León, Petare, Caracas, Venezuela.

Resumen

El Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber (SKTW) se incluye dentro de los Síndromes Neurocutáneos con afección vascular y ósea. De presentación poco frecuente y no bien conocido. Se caracteriza por: Angioma o Nevus flammeus, Hipertrofia asimétrica y varices. Se presenta masculino de 18 años a la Emergencia de Traumatología del Hospital Pérez de León, posterior a traumatismo contuso en antebrazo derecho, con deformidad, dolor e impotencia funcional y antecedente de SKTW. Se aprecia la evaluación, múltiples hemangiomas en parte del hemicuerpo izquierdo, tórax asimétrico, frenito supraclavicular izquierdo y fístula arteriovenosa y varices en miembro superior izquierdo con hipertrofia de los dedos. Se aprecia deformidad, crepitación y en antebrazo derecho. Se proyecta de Rx donde se evidencia trazo de fractura de ambos huesos del antebrazo derecho. Se plantea el tratamiento quirúrgico pero debido al antecedente se decide el ortopédico y fisioterapia, con evolución satisfactoria con mejora de la funcionalidad del miembro.

Palabras claves: Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, Síndromes Neurocutáneos, Angioma, Hipertrofia asimétrica. *Rev Soc Med Quir Hosp Emerg Perez de Leon 2007; 38(2):81-85.*

Abstract

The Syndrome of Klippel-Trenaunay-Weber (SKTW) is included inside the Neurocutaneous Syndromes with vascular and bony affection. Of not very frequent presentation and as soon as well-known. It is characterized for: Angioma or Nevus flammeus, asymmetric Hypertrophy and varixes. He shows up masculine of 18 anuses to the Emergency of Traumatology of the Hospital "Pérez de León", later to contusion traumatism in right forearm, with deformity, pain and functional impotence and antecedent of SKTW. The evaluation, multiple hemangiomas is appreciated partly of the left body, asymmetric thorax, supraclavicular frenitus and arteriovenous fistule and varixes in superior left member with hypertrophy of the fingers. Deformity, crackling is appreciated and in right forearm. The projections of Rx where line of fracture of both bones of the right forearm is evidenced. We thinks about the surgical treatment but due to the antecedent we decides the orthopedic one and physiotherapy, with satisfactory evolution with improvement of the member's functionality.

Key Words: Syndrome of Klippel-Trenaunay-Weber, Neurocutaneous Syndromes, Angioma, Asymmetric Hypertrophy. *Rev Soc Med Quir Hosp Emerg Perez de Leon 2007; 38(2):81-85.*

Introducción

El Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber (SKTW) es una enfermedad rara, debido a un desorden vascular congénito de causa desconocida, caracterizada esta por una triada clínica las cuales son: hemangiomas capilar cutáneo, hipertrofia ósea además de tejidos blandos y varices ¹. Descrita por primera vez por Klippel y Trenaunay en el año de 1900 y agregándosele la fístula arteriovenosa por Weber en 1907 siendo esta una de las alteraciones poco frecuentes ². Este Síndrome recibe además otros sinónimos como: Nevus Flammeus Osteodistrófico,

Hipertrofia Hemangiectásica, Síndrome Angio-Osteodistrófico, Elefantiasis Congénita Angiomatosa y Síndrome de Parkes-Weber ³.

Caso

Enfermedad Actual

Se trata de paciente masculino de 18 años de edad, natural y procedente del Edo. Miranda, con el antecedente de Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, quien refiere el inicio de su enfermedad actual el día 13/12/2005 cuando posterior a caída presenta dolor, aumento de volumen e impotencia funcional en antebrazo derecho motivo por el cual

acude a la Emergencia de traumatología del Hospital "Pérez de Leon"

Antecedentes Personales

- Hospitalización en el Hospital Clínico Universitario de Caracas por Ulcera de 5° dedo de mano izquierda infectada el 28/08/05.
- En tratamiento actual desde los 5 años en el Hospital San Juan de Dios en donde se le realizaron embolizaciones y referido posteriormente al Servicio de Cardiología infantil del Hospital Clínico Universitario desde 1995 hasta la actualidad con tratamiento con Captopril y ASA los cuales no cumple desde hace 6 años.

Examen Físico

Paciente en estables condiciones generales, afebril, eupneico e hidratado.

Piel: Normotérmica, buen llenado capilar, se evidencia múltiples hemangiomas planos de forma irregular en hemotórax izquierdo en su cara anterior (Figura 1), hombro izquierdo (Figura 2), región escapular y lumbar izquierda (Figura 3), glúteo izquierdo y en cara externa de pierna y pie izquierdo.

Figura 1. Múltiples hemangiomas planos de forma irregular en hemotórax izquierdo en su cara anterior.



Cardiovascular: tórax asimétrico, con apex visible y palpable en 5° espacio intercostal izquierdo a un centímetro de la Línea Media Clavicular, se palpa fremito supraclavicular izquierdo y a nivel de los vasos del antebrazo ipsilateral. Ruidos Cardíacos Rítmicos y Regulares con soplo holosistólico.

Osteomuscular: Se evidencia deformidad en valgo en antebrazo derecho con edema en 1/3 medio del mismo con dificultad para la pronosupinación, se palpa crujido a ese nivel. Hipotrofia de los dedos de la mano izquierda con limitación a la extensión del 3° y 5° dedo y con lesiones costrosas (Figura 4).

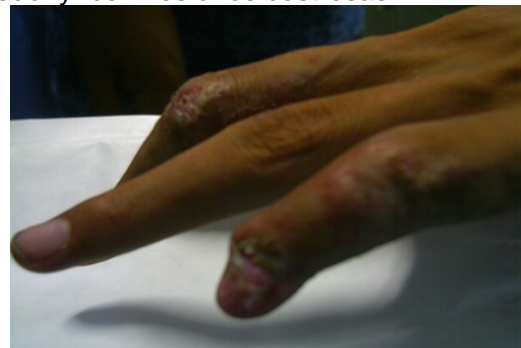
Figura 2. Múltiples hemangiomas planos de forma irregular en hombro izquierdo.



Figura 3. Múltiples hemangiomas planos de forma irregular en región escapular y lumbar izquierda.



Figura 4. Hipotrofia de los dedos de la mano izquierda con limitación a la extensión del 3° y 5° dedo y con lesiones costrosas.

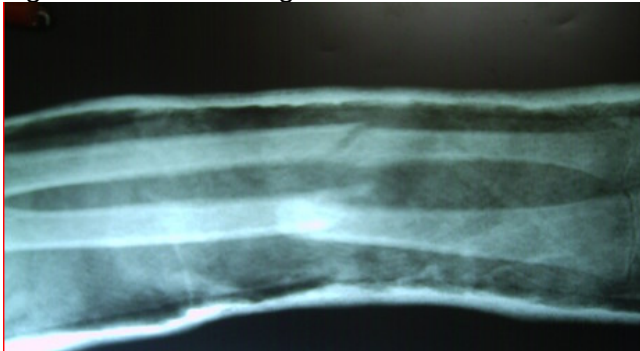


Neurológico: sin alteraciones.

Laboratorio: Hematología Completa, Glicemia, Urea y Creatinina dentro de los límites normales.

Rayos X: se aprecia trazo de fractura en 1/3 medio de cubito y radio derecho con angulación $<10^\circ$ en valgo (Figura 5).

Figura 5. Rayos X de cubito y radio derecho con angulación $<10^\circ$ en valgo.



Diagnostico:

1. Fractura cerrada de 1/3 medio de cubito y radio derecho.
2. Síndrome de Klippel-Trenauny-Weber.

Discusión

Este Síndrome se trata de una alteración de carácter congénito que afecta el desarrollo de la capa germinal mesoblástica de las estructuras angioblásticas, linfoblásticas y osteoblásticas, determinando un ilimitado número de malformaciones en distintos niveles.

Los individuos portadores heterocigotos de la mutación son fenotípicamente normales, por lo que la misma puede pasar desapercibida.

Las manifestaciones clínicas son evidentes cuando la mutación somática ocurre durante el proceso de embriogénesis, lo cual pierde la heterocigosidad, creando un grupo de células alteradas.

Esto explica la ocurrencia familiar del SKTW² y este es fatal en el embrión cuando la alteración esta presente en todas las células¹. Se ha evidenciado un incremento de la mutación debido a la edad de los padres, el número de gestaciones y la frecuencia familiar de hemangiomas⁴.

Algunos estudios sugieren un defecto en los genes 5q o 11p factores críticos para la angiogénesis durante el desarrollo embrionario⁵.

Las alteraciones se pueden localizar en cualquier área con predominio en los miembros inferiores hasta en un 90 %¹ siendo unilateral, aunque no es raro observar alteraciones bilaterales². Las extremidades no afectadas no se verán comprometidas durante el desarrollo del portador de la enfermedad¹.

Con frecuencia se forman lesiones de tipo varicosa en las venas superficiales en la zona afectada durante la infancia y la adolescencia⁵. Las anomalías del sistema venoso profundo suele presentarse como dilatación venosa, falta del sistema valvular, hipoplasia o ausencia del mismo. Se ha documentado la ausencia de la vena yugular interna y de la vena cava inferior¹.

Las lesiones varicosas pueden también afectar órganos de la cavidad abdominal y pélvica¹, causando hemorragia rectal y anemia crónica por varices a nivel del colon y hematuria por afección de las vías urinarias². Las comunicaciones arteriovenosas son poco frecuentes y cuando se presentan una clínica poco característica¹. La mayoría de los pacientes, además de las anomalías del sistema venoso profundo, también están presentes en el sistema linfático, observándose lesiones vesiculares con contenido de linfa. Aun no esta claro si el edema presente en la extremidad afectada es el resultado de las alteraciones del sistema venoso o linfático o una combinación de ambos¹. La hipertrofia del tejido blando puede estar limitada a una zona en específico o bien estar en todo un miembro^{1,6}.

La extremidad afectada pasa por distintos grados de edema que normalmente se presenta posterior al inicio de la deambulación¹. La hipertrofia ósea suele afectar todos los huesos de un solo lado del cuerpo, de una extremidad o rara vez uno o dos huesos. Presentan alteraciones en el proceso de consolidación ósea^{1,2,5}.

Otros hallazgos son la sindactilia, clindactilia, polidactilia, luxación congénita de la cadera, escoliosis y cifosis^{1,2}. El dolor

articular es frecuente y se manifiesta como un cuadro artrítico, con dolor crónico en la extremidad afectada y suelen ser de baja o alta estatura ^{1,2}.

El conjunto de lesiones cutáneas es muy amplio, siendo el más común la mácula en "Vino de Oporto" de color violáceo que se acentúa con el calor, la maniobra de Valsalva y con la edad. Suele ser plana o elevada donde la piel que la recubre suele ser normal o alterada, teniendo una distribución neurogénica sin tendencia a la regresión espontánea ⁷.

Algunos pacientes pueden desarrollar sobre el hemangioma, nódulos de coloración azulada a negro de aproximadamente 1 a 2 cm. de diámetro, localizándose en porciones de la piel de apariencia normal y los cuales suelen ser friables con progresión al sangrado espontáneo, a un traumatismo mínimo o a la infección ¹.

Puede presentarse en estos pacientes Síndrome del Túnel Carpiano debido a un hemangioma cavernoso en el nervio mediano ².

Otras lesiones de la piel que se pueden encontrar, son estrías, nevos hiperpigmentados, úlceras y vesículas neonatales, cutis marmóreo ², hiperhidrosis, hipertermia e hipertrichosis ¹. Son propensos a la celulitis ⁶.

No son raras la anomalías craneoencefálicas las cuales pueden ser macrocefalia y con menos frecuencia microcefalia. Se han reportados angiomas intracraneales e intraespinales ¹, malformaciones arteriovenosas, aneurismas, hipertrofia craneal asimétrica, calcificaciones intracraneales. Algunos de éstos pacientes presentan retardo mental y convulsiones cuando esta presente hemangiomas faciales ².

Presentan lesiones oftálmicas reportadas como telangiectasia conjuntival, varicosidades retineales, glaucoma, enoftalmos y cataratas ¹.

Son complicaciones menos frecuentes la embolia pulmonar, síncope ¹, alteraciones de la coagulación, neuropatía periférica y lipodistrofia y rara la tromboflebitis, gangrena de la extremidad afectada y insuficiencia cardiaca congestiva ².

Para realizar el diagnóstico no es necesario la triada clásica del SKYW, aunque el mismo se realiza rara vez durante el periodo prenatal por su baja frecuencia y poca sospecha ^{1,2}. Para esto se puede utilizar la RMN o eco tridimensional para detectar hipertrofia del miembro y los hemangiomas ^{8,9}. La exploración minuciosa del paciente definirá la indicación de estudios complementarios para investigar la posibilidad de hemangiomas viscerales, cerebral, ocular, del aparato urinario y gastrointestinal así como del tejido óseo ^{1,2,8,9}.

El manejo de estos pacientes sigue siendo controvertido, siendo el quirúrgico el menos recomendado por los múltiples factores propios del SKTW ^{1,2,8}.

Después de la revisión de las distintas patologías que trae este síndrome, se decide dejar tratamiento ortopédico debido a todas las complicaciones que puede traer el acto quirúrgico, anestésico y el postquirúrgico. El paciente ha evolucionado satisfactoriamente con la fisioterapia y rehabilitación.

Se plantea el tratamiento quirúrgico con colocación de DCP de 8 orificios para ambas fracturas pero después de la revisión bibliografía de la enfermedad de base, se decide el tratamiento ortopédico por 6 semanas más rehabilitación y fisioterapia, mejorando satisfactoriamente en la funcionalidad del miembro afectado. Dicha conducta se toma al evaluar el riesgo-beneficio del paciente por su patología de base.

Referencias

1. Moodie D, Driscoll D, Salvatore D: Klippel-Trenauny Syndrome (2th. Edition) Mosby Yearbook Publisher 1996; 541-552
2. Hayes Dorado J, Sfeir Byron R, Paniagua Guzman Rina: Síndrome de Klippel-Trenauny-Weber. Bolivia 2002
3. Benduel A, De Elizalde F, Murtagh J y col.: Manual de Medicina Interna Infantil. Argentina, Editorial El Ateneo 1987; 631-669.
4. Lorda-Sanchez I, Pietro L, Rodríguez-Pinilla E y col: Increased parental age and number of pregnancies in Klipper-Trenauny-Weber syndrome. Ann Hum Genet 1998; 62(3):235-9
5. Barry S, Peterson C, Mize W y col: Klippel-Trenauny syndrome. Am J Med Genet 1998; 79(4):319-26.

6. Oski F, De Angelis C, Feigin D y col: *Pediatría: principios y practica*. Ed. Medica Panamericana 1993; 466-67, 884.
7. Breviere GM, Piette F, Beregi JP y col: Hemangioma and superficial arteriovenous malformations. *Arch Mal Coeur Vaiss* 1999, 92(5): 649-58.
8. Martin WI, Ismail KM, Brace V y col: Klippel-Trenauny-Weber syndrome: the use of in utero magnetic resonance imagin in a prospective diagnosis. *Prenat Diagn* 2001; 21(4):311-3.
9. Marler JJ, Fishman SJ, Upton J y col: Prenatal diagnosis of vascular anomalies. *J Pediatr Surg* 2002; 37(3):318-26.

Autor Corresponsal: Daniel Arias, email: chiki37@hotmail.com.

This document was created with Win2PDF available at <http://www.win2pdf.com>.
The unregistered version of Win2PDF is for evaluation or non-commercial use only.
This page will not be added after purchasing Win2PDF.