

Síndrome de Klippel-Trénaunay: a propósito de un caso

R.V. MORENO MARTÍN, P. MARTÍNEZ BRÁNDULAS, R. PALAZÓN GARCÍA y S. GIL HERNÁNDEZ

Servicio de Rehabilitación. Hospital General Universitario. Gregorio Marañón. Madrid.

Resumen.—El síndrome de Klippel-Trénaunay se caracteriza por una tríada de manifestaciones clínicas: angiomatosis cutánea, hipertrofia y venas varicosas, que afectan, por lo general, a una extremidad.

Presentamos el caso de una niña de 13 años de edad con un angioma plano unilateral desde el pie derecho hasta la región mamilar derecha, varicosidades e hipotrofia del miembro inferior derecho, que ha precisado tratamiento de rehabilitación por linfedema y después de una intervención ortopédica para el alargamiento de dicho miembro. Con ello queremos recordar la existencia de este síndrome, que hoy por hoy tiene una etiopatogenia no aclarada, y conocer sus principales manifestaciones clínicas, que nos proporcionan el diagnóstico, y su tratamiento, sintomático, donde la rehabilitación desempeña un papel primordial dentro del abordaje multidisciplinar.

Palabras clave: *Síndrome de Klippel-Trénaunay. Angiodisplasia. Hipertrofia. Linfedema. Rehabilitación.*

KLIPPEL-TRÉNAUNAY SYNDROME: BASED ON ONE CASE

Summary.—The Klippel-Trénaunay syndrome is characterized by a triad of clinical manifestations: cutaneous angiomas, hypertrophy and varicose veins that generally affect one limb.

We present the case of a 13 year old girl with unilateral port wine stain going from the right foot to the right mamillary region, varicosities and hypotrophy of the right lower limb, that required rehabilitation treatment due to lymphedema and after orthopedic treatment for lengthening of the limb. With this, we want to stress the existence of this syndrome, which presently has an unexplained etiopathogeny, to know its main clinical manifestations, that provide us the diagnosis and its symptomatic treatment, where rehabilitation has a primary role within the multidisciplinary approach.

Key words: *Klippel-Trénaunay syndrome. Angiodysplasia. Hypertrophy. Lymphedema. Rehabilitation.*

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Klippel-Trénaunay (SKT) fue descrito originariamente por Klippel y Trénaunay, en 1900, como una tríada de manifestaciones clínicas que incluía: angiomatosis cutánea, que afectaba a una extremidad y, generalmente, con distribución metamérica, hipertrofia de todos los tejidos (huesos, tejidos blandos, vasos) de la extremidad afectada y venas varicosas también en el lado afectado. En su revisión, estos autores describieron la forma cruzada-disociada para aquellos casos en los que las varices, las malformaciones capilares y la hipertrofia no se producían en la misma extremidad. Asimismo, clasificaron como formas frustradas aquellas en las que se presentaban dos de las tres características. El hemangioma, identificado como una malformación capilar, puede afectar o no a toda la extremidad y tener o no una distribución por dermatomas. Se puede observar en el tronco, la cabeza o el cuello ipsolateral al lado afectado. La hipertrofia puede incluir o no toda la extremidad, y en algunos pacientes puede haber un acortamiento y/o atrofia, en vez de hipertrofia¹.

A principios de 1900, un médico llamado Parker-Weber escribió sobre la tríada y definió un subgrupo de pacientes que presentaban una fistula arteriovenosa en la extremidad hipertrófica; pasó a denominarse síndrome de Parker-Weber o SKT Weber^{2,3}.

Nuestro objetivo es recordar la existencia de este síndrome, conocer sus principales manifestaciones clínicas y su tratamiento, en el que la rehabilitación desempeña un papel primordial.

CASO CLÍNICO

Niña de 13 años de edad que, sin antecedentes familiares de interés, ingresó inmediatamente después del nacimiento por bajo peso, presentando un angioma plano unilateral desde el pie derecho hasta la región mamilar derecha, varicosidades e hipotrofia del miembro inferior derecho.



Fig. 1.—Hipotrofia ósea y retraso de los núcleos de osificación del miembro inferior derecho.



Fig. 2.—Alargamiento femoral del miembro inferior derecho, angioma y linfedema.

Fue la segunda de una gestación gemelar, controlada y con parto por cesárea con Apgar 7/9; el peso al nacimiento fue de 2.300 g.

Diagnosticada de SKT por la tríada, se le realizó un estudio neurológico, que fue normal (incluida una resonancia magnética craneal que descartó lesiones neurovasculares). Estudiada por el servicio de cardiología, no se encontraron fistulas arteriovenosas.

A los 3 meses fue remitida a cirugía ortopédica por disimetría de miembros inferiores, presentando acortamiento del miembro inferior derecho de 1 cm, con hipotrofia ósea y retraso de los núcleos de osificación e hipertrofia de partes blandas del dorso del pie derecho, sin otras malformaciones (fig. 1).

A los 7 años se observó un edema blando, valorado en el servicio de cirugía vascular periférica, donde le practicaron una flebografía con función venosa normal y una linfografía en la que se apreciaba una hipoplasia linfática del miembro inferior derecho, diagnosticando el edema como linfedema.

Fue remitida al Servicio de Rehabilitación por primera vez a los 11 años por limitación funcional de la rodilla derecha tras realizarle alargamiento del fémur derecho.

Se pautó tratamiento consistente en cinesiterapia activa-asistida, potenciación de cuádriceps y glúteo medio y reeducación de la marcha, que realizó durante 2 meses. Suspendió el tratamiento de forma voluntaria a pesar de persistir limitación funcional en la rodilla (balance articular 5-100°, balance muscular global 4/5). Un año después acudió de nuevo a Rehabilitación para valorar el tratamiento por empeoramiento del linfedema del miembro inferior derecho, realizando drenaje linfático manual, vendaje compresivo, compresión neumática intermitente, tratamiento postural y cinesiterapia durante 4 semanas, con mejoría subjetiva del linfedema, balance articular dentro de los límites normales y balance muscular global de 4/5 en dicho miembro (fig. 2).

DISCUSIÓN

Etiología y patogenia

La etiología de este síndrome es desconocida y la mayoría de los casos se producen de forma esporádica. Sin embargo, en algunos trabajos se observa este

síndrome con una relativa frecuencia entre familiares de primer y segundo grado (1/880), y se ha propuesto un patrón multifactorial como mecanismo más probable de herencia^{4,5}.

Patogénicamente se cree que se produce una alteración en el desarrollo del mesodermo en el feto, que afecta a las líneas angioblástica, linfoblástica y osteoblástica². A ello pueden contribuir factores prenatales muy diversos: traumatismos, infecciones, nutrición y fármacos (está descrito el caso del hijo de una paciente que tomó una sobredosis de barbitúricos en el segundo mes de embarazo)^{1,6}.

El SKT es una rara enfermedad que afecta por igual a varones y mujeres³. El síndrome típico aparece como una tríada de manifestaciones clínicas. El primer signo es una malformación capilar (angiodisplasia capilar) de localización metamérica, está bien delimitado y casi nunca atraviesa la línea media. Es de aparición precoz y, generalmente, es visible al nacimiento. Suele ocultar malformaciones vasculares y afecta solamente a la extremidad involucrada, aunque en alguna ocasión también está presente en la otra extremidad. Otro hallazgo es la hipertrofia ósea y de tejidos blandos que origina el engrosamiento y alargamiento de la extremidad involucrada. En ocasiones, la extremidad puede estar atrófica o hipotrófica, como es el caso de esta paciente, con la consiguiente disminución de tamaño. El último signo consiste en venas varicosas congénitas, que suelen verse en la superficie del miembro afectado. Generalmente, aparecen más tarde, aunque en ocasiones pueden observarse en el período neonatal inmediato. Se han descrito otras anomalías (que no presentaba esta paciente) asociadas a la tríada, como: linfangiomatosis, anomalías en las venas profundas (atresia, hipoplasia, incompetencia valvular y dilataciones aneurismáticas), fistulas arteriovenosas, hemangiomas viscerales, retraso mental, espina bífida, hipospadias, polidactilia y sindactilia y pie zambo¹. En la mayoría de las series se describen, como complicaciones locales más frecuentes: dolor de la extremidad afectada (66 %), episodios de tromboflebitis intermitente (53 %), celulitis, úlceras y gangrena². Dentro de las complicaciones sistémicas cabe citar las coagulopatías de consumo, como corresponde a la coagulación intravascular diseminada y el síndrome de Kasabach-Merritt, que cursa con disminución de plaquetas, aumento del tiempo de protrombina, tiempo de tromboplastina parcial activado, fibrinógeno, productos de degradación del fibrinógeno y anemia. En un gran número de pacientes también se ha observado un fallo cardíaco por alto gasto. Los órganos internos pueden verse afectados por angiomatosis ipsolateral coexistente, como fistulas arteriovenosas cerebrales y malformaciones arteriovenosas espinales que podrían presentar sintomatología correspondiente a su localización. Las manifestaciones intratorácicas incluyen venas varicosas pulmonares y esclerosis linfangiectásicas, pro-

duciendo derrame pleural y pericárdico y un mayor riesgo de embolismo pulmonar. Las vísceras abdominales también pueden afectarse por angiomatosis ipsolateral; entre ellas destacan por su frecuencia el colon y el tracto urinario con el consiguiente sangrado rectal y hematuria correspondiente. Los órganos genitales se afectan con mayor frecuencia en las mujeres, en las que pueden aparecer hemangiomas vulvares y vaginales^{2,7}.

Pruebas complementarias

Los análisis de laboratorio suelen ser normales, pero pueden facilitar datos significativos en caso de coagulopatías. La radiología simple mostrará hipertrofia ósea y aparición precoz de los núcleos de osificación, o bien hipoplasia ósea con aparición tardía de los núcleos de osificación. Asimismo, podemos observar lesiones líticas y de periostitis, y áreas de trabeculación escasa y/o prominente, que se explican por el aporte vascular anómalo. También valoramos la dismetría mediante telerradiografía de miembros inferiores

La flebografía es otra prueba imprescindible para el planteamiento terapéutico, ya que, además de mostrar drenajes venosos anómalos, permite conocer el sistema venoso profundo. Pueden apreciarse signos de reflujo o agenesia de algunas venas. La arteriografía es interesante cuando se sospecha la existencia de fistulas arteriovenosas, aunque previamente deberían realizarse pruebas menos agresivas, como la teletermografía o la gasometría venosa en miembros. La linfografía isotópica ayuda a visualizar los vasos linfáticos, con los depósitos de radionúclido, y descartar así las posibles anomalías del sistema linfático⁸. Otras técnicas que pueden ser útiles en determinados casos son: la resonancia magnética (RM), que confirmará la hipertrofia de tejidos blandos y ósea, la ultrasonografía y el Doppler *scanning*⁸ y la angiorresonancia magnética, técnicas útiles para valorar la circulación.

Diagnóstico diferencial

Debe realizarse en otras situaciones en las que aparece una hipertrofia ósea y de tejidos blandos. La ausencia de áreas radiolúcidas en el interior de las partes blandas sirve para distinguirlo de la macrodistrofia lipomatosa⁸. El SKT puede distinguirse de la neurofibromatosis por la ausencia de múltiples manchas "café con leche", nódulos de Lisch, pecas axilares y neurofibromas⁹. La encondromatosis múltiple (discondroplasia de Ollier) y el síndrome de Maffucci (encondromatosis con múltiples hemangiomas cavernosos), que pueden cursar con hemihipertrofia y macrodactilia, se distinguen fácilmente del SKT por la ausencia de encondromas en éste^{8,9}. El síndrome de Bannayan es una enfermedad

autosómica dominante compuesta por angiomas, lipomas, macrocefalia y un riesgo aumentado de tumores intracraneales, pero no presenta hipertrofia marcada de la extremidad ni varices en la misma. El síndrome Proteus en sus formas más localizadas es el más difícil de distinguir, pues generalmente asocia hemihipertrofia, macrodactilia, masas subcutáneas (lipomas), masas plantares o palmáreas, exostosis, nevos epidérmicos y escoliosis; es el síndrome que presentaba, verosímilmente, el famoso hombre elefante, y algunos autores consideran al SKT como una forma incompleta del síndrome Proteus⁹.

Tratamiento

El tratamiento debe ser sintomático e individualizado, debido a la gran variabilidad clínica. Debe orientarse hacia medidas conservadoras y sólo ocasionalmente se recurrirá a la cirugía. Actualmente, la intervención quirúrgica está indicada en los siguientes casos: incapacidad funcional, complicaciones de insuficiencia venosa, fallo cardíaco, coagulopatías de consumo y motivos estéticos. Antes de lanzarse a la cirugía es importante una cuidadosa evaluación de los riesgos/beneficios para cada paciente, así como una preparación psicológica del mismo. No hay que olvidar la profilaxis antitrombótica, por la frecuente asociación de trombosis.

Las discrepancias en la longitud de las extremidades inferiores puede tratarse mediante un alza ortopédica en la extremidad más corta para disimetrías iguales o inferiores a 1,5 cm³. En disimetrías mayores puede realizarse una epifisiodesis en la porción distal del fémur y/o en la proximal de la tibia y peroné en la extremidad más larga, o el alargamiento progresivo de la más corta en casos de hipotrofia^{2,10}. El control de la talla del pie puede realizarse con una epifisiodesis metatarsiana combinada con la amputación del radio del pie o dedo afectado.

Los nevos y las venas varicosas se benefician del tratamiento con inyecciones esclerosantes y vendajes compresivos². Se ha discutido mucho sobre el tratamiento quirúrgico de las varices. En algunos estudios, la resección de venas varicosas sintomáticas es beneficiosa para el paciente¹¹. Sin embargo, otros han observado que el 90% desarrollará nuevas varices y síntomas después de la resección de las varices superficiales, por lo que el tratamiento conservador debe ser la primera línea de tratamiento².

Para el tratamiento de las complicaciones como el síndrome de Kasabach-Merritt se utilizan: corticoides, embolización, radioterapia y laserterapia, transfusiones de plaquetas para la trombopenia, crioprecipitados para la hiperfibrinogenemia y plasma fresco congelado para reemplazar los factores de la coagulación². Los episodios de tromboflebitis se tratan con antibióticos,

analgésicos y profilaxis antitrombótica (aunque en esta última medida no hay consenso)².

El fallo cardíaco por bajo gasto puede tratarse con digital para conseguir un control hemodinámico. El linfedema y el flebedema se benefician del tratamiento con medidas higiénico-dietéticas, drenaje linfático manual, medidas de compresión, cinesiterapia y linfomacomas (benzopironas).

Algunos pacientes pueden precisar una amputación en la extremidad afectada con motivo de un fallo cardíaco (generalmente, fístulas arteriovenosas), coagulopatía de consumo, hipercrecimiento o por motivos estéticos. Es difícil decidir el nivel por el que se amputa, que deberá ser estudiado individualmente en cada caso. Posteriormente, se valorará la posibilidad de aplicar una prótesis al miembro amputado¹¹.

BIBLIOGRAFÍA

- McGrory B, Amadio P, Dobins J, Stickler G, Krishnan Unni K. Anomalies of the fingers and toes associated with Klippel-Trénaunay syndrome. *J Bone Joint Surg (Am)* 1991;73:1537-46.
- Samuel M, Spitz L. Klippel-Trénaunay syndrome: clinical features, complications and management in children. *Br J Surg* 1995;82:757-61.
- Gimeno Pita P, Pérez Martín P, López-Pisón J, Romeo Ulecía M, Galeano Riaño N, Marco Tello M, et al. Síndrome de Klippel-Trénaunay: a propósito de tres nuevas observaciones. *An Esp Pediatr* 2000;53:350-4.
- Aelvoet G, Jorens P, Roelen L. Genetics aspects of the Klippel-Trénaunay syndrome. *Br J Dermatol* 1992;126:603-7.
- Craven N, Wright AL. Familial Klippel-Trénaunay syndrome: a case report. *Clin Exp Dermatol* 1995;20:76-9.
- Fernández Urretabizkaia MP, Gallego Cullere M. Síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber: un trastorno neurológico olvidado. *Aten Primaria* 1993;12:82-3.
- Jolobe OMP. Klippel-Trénaunay syndrome. *Postgrad Med J* 1996;72:347-8.
- Elorza Arizmendi JFJ, Marmaneu Laguía D, Fayos Soler JL, Nebot Marzal C, Romero Andreu I, Ferriols Gil E, et al. Síndrome de Klippel-Trénaunay. Estudio de un nuevo caso. *An Esp Pediatr* 1989;30:70-2.
- Samlaska C, Benson P. Proteus Syndrome. *Arch Dermatol* 1989;125:1109-14.
- Gates P, Drvaric D, Kruger L. Wound healing in orthopaedic procedures for Klippel-Trénaunay syndrome. *J Pediatr Orthop* 1996;16:723-6.
- Sooriakumaran S, Lal Landham T. The Klippel-Trénaunay syndrome. *J Bone Joint Surg (Br)* 1991;73:169-70.

Correspondencia:

Ricardo V. Moreno Martín
Avda. Menorca, 2
28290 Las Matas
Madrid