



Clínica cotidiana

Síndrome de Klippel-Trénaunay

Jeffrey Oskar Magallanes Gamboa^{a,*}, Verónica Notario Barba^b

^aServicio de Medicina Interna, ^bMedicina Familiar y Comunitaria. Hospital Nuestra Señora del Prado. Talavera de la Reina (Toledo).

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 13 de septiembre de 2021

Aceptado el 30 de junio de 2023

On-line el 27 de julio de 2023

Palabras clave:

Síndrome de Klippel-Trénaunay

Nevus flammeus

Síndrome de angio-osteo-hipertrofia

Keywords:

Klippel-Trénaunay syndrome

Nevus flammeus

Angio-osteo-hypertrophy syndrome

R E S U M E N

Se presenta el caso clínico de una paciente de 28 años de edad, que acude a consulta por un cuadro de pesadez y dolor urente en el miembro inferior izquierdo, que no cede con analgesia habitual.

Durante la exploración se aprecia el miembro izquierdo de mayor tamaño, con presencia de varices y mancha violácea que se extiende a lo largo de dicha extremidad.

Los hallazgos clínicos permiten el diagnóstico de síndrome de Klippel-Trénaunay.

Se siguió un enfoque integral y multidisciplinar con la participación de múltiples especialistas (médico de familia, medicina interna, cirugía vascular y cirugía ortopédica y traumatología). Se decidió abordaje conservador con vendajes elásticos y colocación de alza ortopédica para corrección de asimetría entre los miembros inferiores.

Actualmente la paciente ha conseguido adecuado control de síntomas y continúa con revisiones periódicas.

© 2023 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.

Publicado por Ergon Creación, S.A.

Klippel-Trénaunay syndrome

A B S T R A C T

We present the clinical case of a 28-year-old patient, who comes to the office referring heaviness and burning pain in the left lower limb, which does not yield with usual analgesia.

During the examination, the largest left limb is seen, with the presence of varicose veins and violet spot that extends along the extremity.

Clinical findings lead to the diagnosis of Klippel-Trénaunay syndrome.

A comprehensive and multidisciplinary approach was followed with the participation of multiple specialists (family doctor, internal medicine, vascular surgery and orthopedic surgery and traumatology). It was decided conservative approach with elastic bandages and placement of orthopedic lift for correction of asymmetry between the lower limbs.

Currently the patient has achieved adequate control of symptoms and continues with periodic reviews.

© 2023 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.

Published by Ergon Creación, S.A.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: dr990112@hotmail.com (J.O. Magallanes Gamboa).

<http://dx.doi.org/10.24038/mgyf.2023.035>

2254-5506 / © 2023 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia

Mujer de 28 años de edad, natural de Rumanía y residente en España desde la adolescencia. Refiere como único antecedente patológico padecer de varices en el miembro inferior izquierdo desde muy joven, para lo cual utiliza medias de compresión de forma habitual.

Desde hace aproximadamente 6 meses trabaja como camarera, por lo que tiene que pasar muchas horas de pie. Desde entonces nota aumento de las molestias en dicha extremidad, con sensación de pesadez constante y dolor urente que no cede con analgésicos.

Durante la exploración física llama la atención la asimetría que presenta entre ambos miembros inferiores. Se observa mayor tamaño y volumen en el izquierdo, además de la presencia de una mancha violácea que se extiende a lo largo de dicha extremidad, hallazgos que la paciente reconoce como “de nacimiento” (figura 1). Da la impresión de que la afectación vascular se extiende desde el glúteo hasta la cara posterior de la pierna con presencia de venas reticulares de pequeño tamaño y telangiectasias. Los pulsos pedios están presentes y el resto de la exploración física no presenta hallazgos significativos.

Recuerda que fue valorada por este problema en su país natal cuando era niña; pero, dado que no le ocasionaba mayores problemas en su vida diaria, decidieron no profundizar su estudio.

Solicitamos analítica completa. El hemograma, la función renal, la glucemia, los perfiles hepático, lipídico y férrico, el ácido fólico, la velocidad de sedimentación globular y la proteína C reactiva están dentro de valores normales.

Se realiza radiografía de mensuración de miembros inferiores. Se aprecia mayor longitud ósea del miembro izquierdo, tanto del fémur como la tibia (figuras 2 y 3).

Se realiza ecografía *doppler* de los miembros inferiores. Las venas safenas externa e interna son competentes y el sistema venoso profundo permeable, comprensible y competente.

Dados los hallazgos clínicos, llegamos al diagnóstico de síndrome de Klippel-Trénaunay (SKT).

Se decide un abordaje multidisciplinar, solicitando la valoración por Cirugía Vasculuar, Traumatología y Oftalmología.

Esta última realiza exploración oftalmológica que describe como normal.

Realizamos ecografía abdominal para valorar presencia de alteraciones vasculares en el hígado o el bazo, que son descartadas.

Revisando la historia clínica, encontramos una tomografía axial computarizada (TAC) craneal realizada hace menos de un año en el contexto de un traumatismo craneoencefálico. En ella no se evidencia presencia de malformaciones vasculares.

Habiendo descartado afectación de otras estructuras de la anatomía diferentes al miembro inferior izquierdo, se decide abordaje conservador mediante alza en el miembro derecho para compensar la desnivelación pélvica, uso de medias elásticas de compresión en el izquierdo hasta el muslo y seguimiento evolutivo por parte de Cirugía Vasculuar y Traumatología.

La paciente lleva más de un año de seguimiento. Refiere mejoría sintomática con el tratamiento y las recomendaciones indicadas.



Figura 1 – Asimetría de los miembros inferiores. Hipertrofia longitudinal y circunferencial del miembro inferior izquierdo que produce inclinación de la pelvis. Mancha de vino oporto que se extiende desde la región glútea hasta pie izquierdo. Varices, venas reticulares de pequeño tamaño y telangiectasias principalmente en la cara posterior.



Figura 2 – Radiografía de mensuración de miembros inferiores, en la que se aprecia mayor longitud del fémur y la tibia izquierdos.

Comentario

El SKT, también llamado síndrome de angio-oste-hipertrofia, fue descrito por primera vez en 1900 por los investigadores franceses Klippel y Trénaunay^{1,2}; fue reconocido oficialmente por la *International Society for the Study of Vascular Anomalies* en 1996 como una malformación vascular congénita³.

La etiopatogenia se desconoce, aunque se cree que se debe a una alteración en el desarrollo fetal del mesodermo, que afecta las líneas angioblástica, linfoblástica y osteoblástica, que de ella derivan³. La prevalencia estimada es de 1/30.000-100.000 recién nacidos vivos⁴, sin preponderancia por sexo o raza. Suele manifestarse desde la infancia o adolescencia^{1,5}.

La mayoría de los casos de SKT son esporádicos, aunque se han comunicado casos familiares⁵. El gen *AGGF1* (*AnGiogenic Factor with G Patch and FHA Domains 1*) es el primero identificado que se ha asociado con un riesgo significativo de padecer SKT⁵. También se han descrito mutaciones en el *VG5Q*, encargado de controlar el crecimiento de los vasos sanguíneos^{1,3}, y en el *PIK3CA*, que produce la activación de la proteína AKT (a través de mTOR1 provoca un aumento en la proliferación celular y da lugar al sobrecrecimiento de las estructuras descritas)^{4,5}.

El cuadro clínico se caracteriza por la tríada clásica de:

- Malformación capilar cutánea, que suele manifestarse como un nevus flammeus o mancha de vino de Oporto.

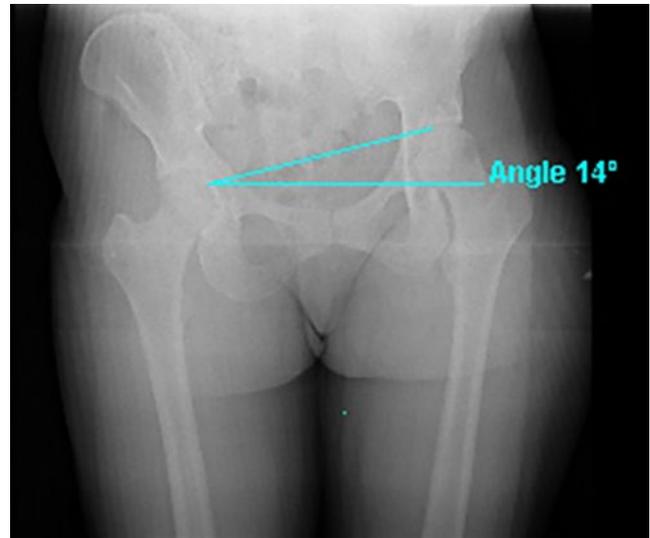


Figura 3 – Radiografía de mensuración de los miembros inferiores, en la que se aprecia inclinación de la pelvis hacia el lado derecho de forma compensatoria a la hipertrofia del miembro inferior izquierdo.

Es la anomalía más frecuente y está presente en 80-98 % de las series³. Estos angiomas cutáneos se pueden localizar en cualquier región, pero son más frecuentes en las piernas, las regiones glúteas, el abdomen y la porción inferior del tronco. Predomina la distribución unilateral, aunque el compromiso bilateral no es raro^{1,5}.

- La hipertrofia del tejido blando u óseo en las extremidades es el hallazgo más variable (50-94 %) ^{1,3}. La hipertrofia del miembro suele ser circunferencial y menos frecuentemente longitudinal. Puede afectar a todos los huesos de una extremidad o limitarse a uno o dos huesos^{1,2}. La hipertrofia de los tejidos blandos puede ser limitada a una masa localizada en la espalda o el pecho, o puede ser difusa e incluir todo un brazo o pierna. Puede estar asociada a macrodactilia, polidactilia, clinodactilia y oligodactilia^{2,5}. La afección de la extremidad inferior es 10-15 veces más común que la de la superior².
- Malformaciones venosas, representadas por venas varicosas u otras malformaciones del sistema venoso profundo, presentes en 70-80 % de los casos^{1,2,5}. Las varices suelen desarrollarse a medida que aumenta la presión en el sistema venoso durante la deambulación y son debidas a dilataciones aneurismáticas, duplicaciones, hipoplasias y aplasias del sistema venoso profundo, así como a anomalías del sistema venoso superficial y de venas perforantes¹. La malformación característica se encuentra en el sistema venoso marginal, que coexiste y compite con el sistema venoso profundo (a veces estar poco desarrollado) y genera un flujo estancado, circunstancia que puede provocar congestión venosa asintomática, tromboflebitis superficial, trombosis venosa y tromboembolismo pulmonar⁵.

El diagnóstico es principalmente clínico y requiere la presencia por lo menos 2 de las características mencionadas; sin embargo, la confirmación y tratamiento requieren estudios complementarios que nos permitirán un abordaje integral. Los

pacientes deberán ser evaluados utilizando una estrategia de imágenes no invasivas, que incluye ecografía *doppler*, TAC, RM, linfoscintigrafía y serie esquelética¹.

El *doppler* permite valorar las estructuras vasculares superficiales y profundas; si se objetiva la presencia de fístulas arteriovenosas pasa a denominarse síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber¹.

La flebografía está indicada para evaluar el tratamiento quirúrgico y la arteriografía cuando se sospeche una fístula arteriovenosa¹.

La angiorresonancia con Gadolinio permite una mayor precisión, muestra el grado de hipertrofia tisular, el compromiso óseo y confirma las anomalías relacionadas con el sistema linfático⁵.

Cuando el aumento de longitud afecta al miembro inferior puede causar dificultad para caminar o desviación de columna (el cuerpo intenta compensar la disparidad en longitud) y en ocasiones artritis degenerativa de la cadera y de las rodillas¹.

El SKT es un proceso benigno, aunque progresivo, cuyo tratamiento en el 60 % de los casos es sintomático y conservador. Está dirigido a las complicaciones (agudas o crónicas) y además al tratamiento preventivo de las anomalías que llevarán a futuras secuelas⁵. La terapia de compresión, como el uso de prendas o vendajes elásticos, es eficaz en pacientes que sufren de hinchazón, edema o dolor en las extremidades causado por hipertrofia de los miembros, estasis venosa y flebitis⁵. De la misma forma, se utilizan calzados especiales con alzas ortopédicas para corregir la asimetría de los miembros inferiores y permitir una adecuada deambulaci3n.

La cirugía está indicada solo en casos de incapacidad funcional, complicaciones como insuficiencia venosa o por motivos estéticos³. Por ejemplo, se recomienda la epifisiodesis si la discrepancia de longitud entre los miembros inferiores excede los 2 cm en el niño en crecimiento. La cirugía sobre las varices se realiza solo si son muy sintomáticas o en caso de malformaciones arteriovenosas localizadas². Las venas marginales pueden ser obliteradas mediante embolizaci3n o fotocoagulaci3n con láser endovenoso, o se las puede remover quirúrgicamente⁵. Las malformaciones linfáticas de tamaño importante provocan discapacidad, y pueden someterse a cirugía de citorreducci3n.

Las deformidades óseas requieren de seguimiento ortopédico.

Las malformaciones capilares pueden ser tratadas con láser; las vesículas linfáticas cutáneas con escleroterapia,

fotodevaporaci3n láser con dióxido de carbono, cauterizaci3n o escisi3n⁵.

El pronóstico de los pacientes está sujeto al grado de afectaci3n y a la presencia de complicaciones. La mortalidad del SKT es aproximadamente del 1 %; sin embargo, la morbilidad está relacionada con las distintas anomalías vasculares y las malformaciones intraabdominales, intrapélvicas y genitales. Por dicho motivo debe investigarse la posibilidad de un hemangioma visceral, ocular, del aparato urinario, del sistema nervioso central o del tracto gastrointestinal, que puede ocasionar algún tipo de hemorragia^{1,4,5}. Otras complicaciones descritas son episodios de trombosis como embolismos pulmonares, insuficiencia cardiaca, CID o síndrome de Kasabach-Merritt^{1,3}.

Debido a que estas complicaciones son multisistémicas, se requiere un enfoque multidisciplinar para un abordaje integral en el seno del trabajo colaborativo de varias especialidades médicas, además de acompañamiento psicológico para los pacientes^{1,5}. El médico de familia debe disponer de circuitos adecuados de derivaci3n a las distintas especialidades y a unidades de asesoramiento genético para este tipo de casos⁴.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. Estrada MM, Guerrero AGML, Enríquez GR, González de la Cruz J. Síndrome de Klippel-Trénaunay. Hallazgos clínicos y de imagen. *An Radiol Mex.* 2006; 5(3): 245-51.
2. Pandey P, Ralli M, Agarwal S, Agarwal R. Klippel-Trénaunay Weber syndrome. *Med J DY Patil Vidyapeeth.* 2019; 12: 356-8.
3. Barajas Gómez T, Delgado Quiñones EG, Urióstegui ELC, López López V, Luna Breceda U. Síndrome de Klippel Trénaunay. *Rev Cuba Med Gen Integral.* 2016; 32(3): 1-7.
4. Castaño Díaz M, Alcañiz Mesas AI, Sáez Moreno MA, López-Torres Hidalgo J. Asesoramiento genético preconcepcional en una paciente con síndrome de Klippel-Trénaunay. *Aten Prim Pract.* 2019; 1(1): 12-4.
5. Gontero R, Ortiz A, Roverano S, Paira S. Síndrome Klippel-Trénaunay: comunicaci3n de dos casos. *Rev Arg Reumatol.* 2017; 28(1): 42-7.