



INFORME DE CASO

Manejo del síndrome de Klippel-Trenaunay en el Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín.

Management of the Klippel-Trenaunay syndrome at the Carlos Andrade Marín Specialty Hospital

Edgar Geovanny Cárdenas Figueroa¹, Doménica Viviana Sampedro Merino², Elizabeth Tamara Mora Guayasamin³, Víctor Hugo Viteri Pérez⁴, Víctor Hugo Jaramillo Vergara⁵.

CAMBios. 2023, v.22 (1): e830

¹ Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín, Jefatura de Unidad Técnica de Vascular Periférica. Quito-Ecuador.

geoovanny26@hotmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-8799-8106>

² Pontificia Universidad Católica Del Ecuador, Facultad de Medicina. Quito-Ecuador.

dome2644@hotmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-5969-0937>

³ Universidad Central del Ecuador. Facultad de Medicina. Quito-Ecuador.

elitami_27@hotmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-9014-8580>

⁴ Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín, Jefatura de Unidad Técnica de Vascular Periférica. Quito-Ecuador

drviteriperez@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-6699-5317>

⁵ Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín, Jefatura de Unidad Técnica de Vascular Periférica. Quito-Ecuador

victorhugojaramillo@yahoo.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-3548-2217>

Correspondencia autor:

Edgar Geovanny Cárdenas Figueroa

Av. Juan León Mera y José Calama. Quito-Ecuador

Código postal: 170143

Teléfono: (593) 984754386

Copyright: ©HECAM

Recibido: 2022-06-22 Aprobado: 2023/06/30 Publicado: 2023-06-30

RESUMEN

INTRODUCCIÓN. El Síndrome de Klippel Trenaunay es una enfermedad que combina: malformación capilar, malformación venosa y crecimiento excesivo de las extremidades y los tejidos blandos; existen reportes de casos sin una guía definida para manejo. La presentación clínica es variable y va desde una enfermedad asintomática mínima hasta hemorragias y embolias potencialmente mortales. **OBJETIVO.** Informar sobre casos de Síndrome de Klippel Trenaunay, y su manejo clínico o quirúrgico correspondiente. **CASO.** Paciente masculino de 47 años ingresado por varicorragia + trombosis venosa superficial en quien se realizó tratamiento clínico de patología mediante vendaje elástico, control de dolor y escleroterapia logrando controlar las molestias y prevenir nuevos eventos hemorrágicos y trombóticos en miembros inferiores. **CONCLUSIÓN.** No existen criterios diagnósticos y terapéuticos definidos formalmente descritos. Se emplea el tratamiento sintomático para mejorar la calidad de vida de los pacientes, y seguimiento estricto.

Palabras Clave: Hiperostosis; Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber; Escleroterapia; Trombosis de la Vena; Várices; Pierna.

ABSTRACT

INTRODUCTION. Klippel Trenaunay Syndrome is a disease that combines capillary malformation, venous malformation and overgrowth of the extremities and soft tissues; there are case reports with no defined guidelines for management. The clinical presentation is variable and ranges from minimal asymptomatic disease to life-threatening hemorrhage and embolism. **OBJECTIVE.** To report cases of Klippel Trenaunay Syndrome, and their corresponding clinical or surgical management. **CASE.** A 47-year-old male patient admitted for varicorrhage + superficial venous thrombosis underwent clinical treatment of pathology by means of elastic bandage, pain control and sclerotherapy, achieving control of discomfort and preventing new hemorrhagic and thrombotic events in the lower limbs. **CONCLUSIONS.** There are no formally defined diagnostic and therapeutic criteria described. Symptomatic treatment is used to improve the quality of life of patients, and strict follow-up.

Keywords: Hyperostosis; Klippel-Trenaunay-Weber Syndrome; Sclerotherapy; Venous Throbosis; Varicose Veins; Leg.

CAMBios

<https://revistahcam.iess.gob.ec/index.php/cambios/issue/archive>

e-ISSN: 2661-6947

Periodicidad semestral: flujo continuo

Vol. 22 (1) Ene-Jun 2023

revista.hcam@iess.gob.ec

DOI: <https://doi.org/10.36015/cambios.v22.n1.2023.830>



Esta obra está bajo una licencia internacional Creative Commons Atribución-NoComercial

INTRODUCCIÓN

El Síndrome De Klippel Trenaunay (SKT) fue identificado por primera vez por Klippel y Trenaunay en 1900 y se define como una alteración congénita conocida también como angio-osteo hipertrofia o angiopatía displásica congénita; si presenta malformaciones arterio venosas se añadirá Weber a su descripción. Se presenta como una tríada de malformación capilar, malformación venosa y crecimiento excesivo de las extremidades y los tejidos blandos a partir de la infancia¹. De las diversas causas patogénicas, tanto las mutaciones en el gen PIK3CA como los defectos mesodérmicos que afectan a la angiogénesis (aunque no establecida) son considerados como la causa principal subyacente de la enfermedad y puede explicar la mayoría de los síntomas de la enfermedad². Bajo este contexto las malformaciones venosas siguen siendo una característica importante del SKT. Tales malformaciones, especialmente de las venas profundas, aumentan el riesgo de tromboembolismo venoso (TEV) en un 14 y el 22%³. Los principales afectados serán los sistemas capilares venosos y linfáticos siendo más evidente su alteración a nivel de extremidades, sobre todo en las extremidades inferiores que son las afectadas en un 95% de pacientes⁴. De igual manera el desarrollo de insuficiencia venosa conduce a puntos de varicorragia y complicaciones venosas, las cuales deben ser controladas mediante manejo clínico o quirúrgico.

Se presenta el caso de un hombre de 47 años con diagnóstico de SKT ingresado por varicorragias y Trombosis Venosa Superficial (TVS) concomitante, actualmente no existen pautas establecidas para tratamiento, sin embargo el manejo clínico mediante escleroterapia y compresión es una opción aceptable dejando el tratamiento quirúrgico para casos complicados e individualizados.

El objetivo de realizar este documento es presentar esta enfermedad, poco conocida, para evaluar y reconocer las complicaciones asociadas derivadas de la misma, y realizar el manejo clínico o quirúrgico adecuado en cada caso.

CASO CLÍNICO

Se trata de un paciente masculino de 47 años de edad, sin factores de riesgo de importancia, con antecedente desde el nacimiento de linfedema de miembros inferiores acentuado en la adolescencia, predominio derecho, venas varicosas tortuosas grandes bilaterales que se extienden hasta región glútea, con puntos de varicorragia en pierna derecha. Lipedema, manchas vino Oporto en mano izquierda y tórax posterior con hipertrofia ósea y macrodactilia. Ingresa al Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín por intenso dolor a nivel de glúteo izquierdo y varicorragia en pierna derecha. Hace 12 años fue diagnosticado de angiodisplasia de tipo linfático y proliferativo de tejido blando por el cual se sometió a una safenectomía mayor hace 4 años, con sangrado por varices en pierna derecha repetitivos. De inicio se indica manejo sintomático con analgesia y vendaje de miembros inferiores. Se realizó ecografía dúplex del sistema venoso profundo y superficial en todos los segmentos hasta distal, con competencia valvular de estructuras venosas profunda e insuficiencia de tributarias y comunicantes superficiales en pierna derecha así como la presencia de trombo a nivel de vena tortuosa

glútea mayor superficial. Se complementó con una angiotomografía, donde se evidenció la gran cantidad de venas varicosas en miembros inferiores así como defectos óseos prominentes y tejidos blandos, Se realizó escleroterapia de venas varicosas superficiales incompetentes (sobre puntos de varicorragia) en pierna derecha, así como manejo analgésico y vendaje de miembros inferiores, paciente evoluciona favorablemente con buen control de dolor y sin sitios de ulceración o sangrados. Se indicó escleroterapia ambulatoria complementaria.



FIGURA 1 A: vista lateral B: Anterior C: posterior de malformación venosa y crecimiento excesivo de las extremidades y los tejidos blandos. Fuente. Base de datos de la investigación. Servicio de Cirugía Vascular HECAM.



FIGURA 2 A: Macroductilia izquierda B: mancha vino oporto en mano izquierda. Fuente. Base de datos de la investigación Servicio de Cirugía Vascular HECAM

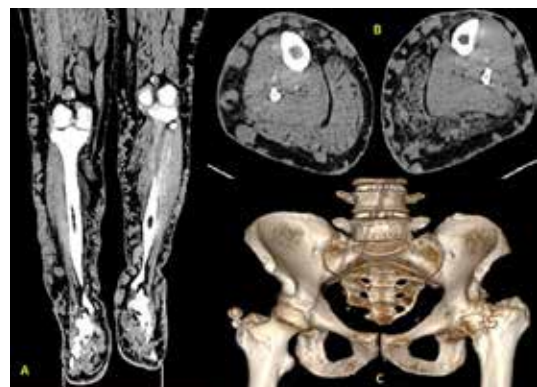


FIGURA 3A: angiografía evidencia malformación venosa en extremidades inferiores B: corte axial hipertrofia de tejidos blandos y venas varicosas C: Dismetria pélvica Fuente. Base de datos de la investigación Servicio de Cirugía Vascular HECAM

DISCUSIÓN

Las alteraciones mencionadas en el caso, tendrán como consecuencia que estos pacientes presenten una alta incidencia de tromboflebitis y formación de émbolos⁵. Genéticamente, la enfermedad se ha relacionado con mutaciones del gen PIK3CA y RASA1, los cuales son la base de signos, síntomas, malformaciones capilares y malformaciones arteriovenosas (MC-MAV). No presenta predilección por sexo y es esporádica aunque se han reportado casos familiares^{4,6,7}. La presentación clínica tiene un amplio espectro desde formas leves incompletas hasta discapacidad grave. Las tasas de incidencia de anomalías vasculares en las extremidades inferiores son las siguientes: malformaciones capilares, 90% al 100%; varicosidades superficiales, 70% a 100%; malformación linfática, 15% a 57%; vena embrionaria persistente, 55%; hipoplasia/aplasia sistema venoso profundo 20% de los pacientes con KTS⁸; el nivel de dímero D \geq 500 mcg/mL puede ser altamente específico para el diagnóstico de malformaciones venosas, y suelen ser necesarios estudios complementarios como radiografías, Resonancia Magnética, Angio Tomografía, ecografía Doppler y dúplex para determinar el tipo, la extensión y la gravedad de la malformación vascular si se planifica tratamiento⁹. El diagnóstico diferencial con el Sd Cloves, de Proteus y la hemihipertrofia también pueden causar sobrecrecimiento de vasos sanguíneos y anomalías en ciertas áreas del cuerpo. Si bien estos síndromes pueden parecer similares, son causados por diferentes mutaciones genéticas y su diagnóstico debe ser temprano¹⁰. Las posibles complicaciones asociadas a este síndrome, tales como sangrado de vasos anormales en el tracto digestivo o genitourinario, así como fenómenos trombóticos locales y sistémicos, procesos ulcerativos, infecciones o sangrado en miembros inferiores deben reconocerse para su tratamiento oportuno¹¹. Ya que éste plantea un gran desafío, normalmente se caracteriza por ser conservador en el cual se incluye el uso de medias de compresión y calzado ortopédico, así como agentes esclerosantes. Se ha reportado que la escleroterapia guiada por ecografía Doppler con microespuma de polidocanol fue efectiva en 92% de los pacientes con SKT, reduciendo el dolor y el tamaño de la lesiones^{12,13}. Así mismo el 22% de los pacientes eventualmente tendrán tromboembolismo venoso¹⁴, por lo que la tromboprofilaxis es importante ya sea con Ácido Acetil salicílico o anticoagulantes orales directos (ACOD). La ablación endovenosa con láser es técnicamente factible y segura en niños, utilizada en una variedad de enfermedades venosas pediátricas con buenos resultados para evitar el crecimiento excesivo de estas malformaciones¹⁵. Las manchas en vino de Oporto también se pueden tratar con escisión, crioterapia, radiación, injertos de piel o tatuaje¹⁶. Se proponen procedimientos quirúrgicos en casos específicos que permitan actuar sobre el crecimiento excesivo de tejido blando, linfedema, eliminación de malformaciones, eventos embólicos, hemorrágicos y cuando el tamaño de la extremidad interfiere con la vida cotidiana^{5,17}, aquellos pacientes con venas profundas permeables pueden ser considerados para la escisión de venas varicosas sintomáticas y vendaje multicapa. Aunque la tasa de recurrencia es alta, la mejoría clínica es significativa y se pueden realizar re operaciones si es necesario^{18,19}. Así mismo el Seguimiento del paciente es importante porque permite prevenir algunas complicaciones relacio-

nadas con las varices (sangrado, úlceras, infección, trombosis) con la hipertrofia (anomalías de marcha, escoliosis, macrodactilia)^{2,20}

Actualmente, no hay cura para la enfermedad; en este caso, el paciente está en manejo clínico (vendaje multicapa en extremidades inferiores para el manejo del linfedema secundario y tromboprofilaxis) y escleroterapias ambulatorias, las cuales han permitido el control de varicorragias, así como manejo analgésico de la trombosis venosa superficial cuando lo amerite, con soporte multidisciplinario para el resto de patologías asociadas.

CONCLUSIÓN

Al ser una enfermedad extremadamente rara, no existen criterios diagnósticos y terapéuticos definidos formalmente descritos, por lo que las técnicas para Manejo de venas superficiales y trombosis venosa superficial o profunda son individualizadas, se emplea el tratamiento sintomático para mejorar la calidad de vida de los pacientes mediante un enfoque multidisciplinario y seguimiento estricto de paciente para evitar complicaciones.

ABREVIATURAS

SKT: Síndrome De Klippel Trenaunay TEV: tromboembolismo venoso TVS: Trombosis Venosa Superficial, MC: malformaciones capilares, MAV malformación Arteriovenosa, ACOD: anticoagulantes orales directos.

CONTRIBUCIÓN DE LOS AUTORES

EC: Concepción y diseño del trabajo, Recolección / obtención de resultados, Análisis e interpretación de datos, Redacción del manuscrito, Revisión crítica del manuscrito, Aprobación de su versión final, Rendición de cuentas. (ICMJE). Redacción del manuscrito, Recolección/obtención de resultados, Aprobación de su versión final, Rendición de cuentas. (ICMJE). EM: Redacción del manuscrito, Aprobación de su versión final, Rendición de cuentas. (ICMJE). VV: Recolección/obtención de resultados, Revisión crítica del manuscrito, Aprobación de su versión final, Rendición de cuentas. (ICMJE). VJ: Recolección/obtención de resultados, Aprobación de su versión final, Rendición de cuentas. (ICMJE).

DISPONIBILIDAD DE DATOS Y MATERIALES

Se utilizaron recursos bibliográficos de uso libre y limitado. La información recolectada está disponible bajo requisición al autor principal.

APROBACIÓN DEL COMITÉ DE ÉTICA

Considerando, el “Reglamento Sustitutivo del Reglamento para la Aprobación y Seguimiento de Comités de Ética de Investigación en Seres Humanos (CEISH)”, aprobado el 02 de agosto de 2022 mediante Acuerdo Ministerial 00005, que menciona: “Artículo 59.- Los reportes o análisis de casos clínicos se podrían considerar como exentos de evaluación y aprobación por un CEISH. Sin embargo, para su desarrollo deben contar con el consentimiento informado del titular o representante legal cuando corresponda, previo a la revisión de la historia clínica y recopilación de datos de ésta.”

CONSENTIMIENTO PARA PUBLICACIÓN

La publicación fue aprobada por el Comité de Política Editorial de la Revista Médico Científica CAMBOS del HECAM en Acta 003 de fecha 30 de junio de 2023, ya que el estudio cuenta con el consentimiento informado del paciente.

FINANCIAMIENTO

Se trabajó con recursos propios de los autores.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores reportamos no tener ningún conflicto de interés personal, financiero, intelectual, económico o de interés corporativo.

AGRADECIMIENTO

Se deja en constancia el agradecimiento a la colaboración tanto del personal médico involucrado como del paciente. El trabajo se realizó en la Unidad de Cirugía Vasculardel HECAM.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Asnake ZT, Fishman TJ, Sun L, Salabei JK. Recurrent Venous Thromboembolism in a Patient with Klippel-Trenaunay Syndrome Despite Adequate Anticoagulation with Warfarin. *Cureus*. 2020 Apr 7;12(4):e7576. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32391225/>
- Asghar F, Aqeel R, Farooque U, Haq A, Taimur M. Presentation and Management of Klippel-Trenaunay Syndrome: A Review of Available Data. *Cureus*. 2020 May 8; 12(5):e8023. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32528762/9>.
- Oduber CE, van Beers EJ, Bresser P, van der Horst CM, Meijers JC, Gerdes VE. Venous thromboembolism and prothrombotic parameters in Klippel-Trenaunay syndrome. *Neth J Med*. 2013 Jun;71(5):246-52. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23799311/>
- Rodríguez-Villa Lario A, Cabrera-Hernández A, Trasobares-Marugán L. Klippel-Trénaunay syndrome: Cutaneous manifestations. *Rev Clin Esp (Barc)*. 2019 May;219(4):218-219. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30316527/>
- Zea MI, Hanif M, Habib M, Ansari A. Klippel-Trenaunay Syndrome: a case report with brief review of literature. *J Dermatol Case Rep*. 2009 Dec 30;3(4):56-9. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3163347/>
- Rodríguez-Villa A, Cabrera-Hernández A, Trasobares-Marugán L. Síndrome de Klippel-Trénaunay: manifestaciones cutáneas. *Revista Clínica Española*. 2019. Vol. 2019 (4) Available from: <https://www.revclinesp.es/es-sindrome-klippel-trenaunay-manifestaciones-cutaneas-articulo-S0014256518302431>
- Hershkovitz D, Bergman R, Sprecher E. A novel mutation in RASA1 causes capillary malformation and limb enlargement. *Arch Dermatol Res*. 2008 Aug; 300(7):385-8. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18327598/>
- Ahmed Abdel KAR. Imaging findings of Klippel-Trenaunay Syndrome. *J Comput Assist Tomogr* 2019 Sept/Oct 43(5), 786-792. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31609295/>
- Dompmartin A, Vikkula M, Boon LM. Venous malformation: update on aetiopathogenesis, diagnosis and management. *Phlebology*. 2010 Oct;25(5):224-35. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20870869/>
- Harna, B. y Tomar, S. Klippel Trenaunay Syndrome. *Indian J Pediatr*. 2020. Nov; 87 (11): 966-967. Available in: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32036598/>
- Rodríguez-Villa Lario, A., Cabrera-Hernández, A., Trasobares-Marugán, L. Síndrome de Klippel-Trénaunay: manifestaciones cutáneas. *Revista Clínica Española*. 2019 May. Vol. 219 (4): 218-219. Disponible en: <https://www.revclinesp.es/es-sindrome-klippel-trenaunay-manifestaciones-cutaneas-articulo-S0014256518302431>
- Cabrera J, Cabrera J Jr, Garcia-Olmedo MA, Redondo P. Treatment of venous malformations with sclerosant in microfoam form. *Arch Dermatol*. 2003 Nov;139(11):1409-16. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/14623700/>
- Nitecki S, Bass A. Ultrasound-guided foam sclerotherapy in patients with Klippel-Trenaunay syndrome. *Isr Med Assoc J*. 2007 Feb;9(2):72-5. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17348474/>
- Kihiczak GG, Meine JG, Schwartz RA, Janniger CK. Klippel-Trenaunay syndrome: a multisystem disorder possibly resulting from a pathogenic gene for vascular and tissue overgrowth. *Int J Dermatol*. 2006 Aug;45(8):883-90. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16911369/>
- Patel PA, Barnacle AM, Stuart S, Amaral JG, John PR. Endovenous laser ablation therapy in children: applications and outcomes. *Pediatr Radiol*. 2017 Sep;47(10):1353-1363. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28523345/>
- Meier S. Klippel-Trenaunay syndrome: a case study. *Adv Neonatal Care*. 2009 Jun;9(3):120-4. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19542774/>
- De Pellegrin M, Moharamzadeh D, Placella G, Salini V. Foot Macrodactyly Associated with Klippel-Trenaunay Syndrome. *Ortop Traumatol Rehabil*. 2021 Oct 31;23(5):375-380. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34734561/>
- Noel AA, Gloviczki P, Cherry KJ Jr, Rooke TW, Stanson AW, Driscoll DJ. Surgical treatment of venous malformations in Klippel-Trénaunay syndrome. *J Vasc Surg*. 2000 Nov;32(5):840-7. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11054214/>
- Xiang Fang, Fuguo Kuang, Senlin Lei, Wenli Zhang, Hong Duan, Klippel-Trénaunay syndrome, Joint Bone Spine, May 2022; Volume 89 (3). Available from: <https://www.science-direct.com/science/article/abs/pii/S1297319X22000094?via%3Dihub>
- Zavacka M, Pobehova J, Gibarti K, Frankovicova M. Patients with Klippel-Trenaunay syndrome. *Bratisl Lek Listy*. 2016;117(10):601-604. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27826976/>