



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA
DE MEXICO**

**FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO
HOSPITAL GENERAL DE MEXICO, OD.**

SINDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY

TESINA

**PARA OBTENER EL TITULO DE
ESPECIALIDAD DE RADIOLOGIA E IMAGEN
P R E S E N T A :
DRA: MARITZA ESTRADA MARTÍNEZ.**

**ASESOR DE TESINA: DR. JUAN GONZALEZ DE LA CRUZ MB RX.
JEFE DE ENSEÑANZA.**



MEXICO, D.F.

SEPTIEMBRE 2006.



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

SINDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY

TESINA PARA OBTENER EL TITULO DE ESPECIALIDAD DE RADIOLOGIA E IMAGEN

DRA. GUADALUPE GUERRERO AVENDAÑO.
JEFE DEL SERVICIO DE RADIOLOGIA E IMAGEN.

DRA. MARTHA GUEVARA RASCADO.
JEFE DEL CURSO UNIVERSITARIO.

DR. JUAN GONZALEZ DE LA CRUZ.
JEFE DE ENSEÑANZA MÉDICA
EN RADIOLOGIA E IMAGEN.

AGRADECIMIENTOS:

A mi esposo por su cariño y comprensión en estos tres años, esperando que el amor que nos une nunca se acabe.

A Maria Fernanda por estar tan distante de ella en la etapa más hermosa de su vida.

A mis padres Víctor y Abigail por su apoyo siempre incondicional y a mis hermanos José Luís, Ángeles y Omar por su confianza, apoyo durante toda mi carrera esperando y *siempre* nos veamos como lo que somos *hermanos*.

A mis amigos de la especialidad (**R2** y **R3**) por el tiempo que pasamos juntos, las alegrías y tristezas que compartimos en cada guardia y por permitirme conocerlos más allá del ámbito profesional.

A los médicos que con su paciencia y sus conocimientos contribuyeron para mi formación durante todo este tiempo (no diré nombres)

INDICE

Introducción

1. Clasificación semántica y semiológica de las malformaciones venosas.	7
2. Clasificación de las lesiones vasculares congénitas.	11
3. Malformaciones vasculares.....	17
4. Grandes síndromes angiodisplasicos.....	20
4.1 De bajo flujo.....	21
4.2 De alto flujo.....	23
5. Síndrome de Klippel-Trenaunay.....	25
5.1 Definición.....	27
5.2 Etiología.....	28
5.3 Epidemiología.....	30
5.4 Fisiopatología.....	32
5.5 Cuadro clínico.....	39
5.6 Métodos de diagnostico.....	41
5.7 Complicaciones.....	43
5.8 Diagnósticos diferenciales.....	45
5.9 Tratamiento.....	45
6. Conclusión.....	47

INTRODUCCION

Malformaciones existen en todos los órganos y en todos los tejidos, así como del sistema venoso también ¹. Como patología independiente o en el contexto de los *grandes síndromes angiодisplásicos* como es el síndrome de Klippel Trenaunay (SKT) ², el cual es un padecimiento congénito, raro descrito en 1900 por Klippel y Trenaunay, que se manifiesta en la infancia o adolescencia y esta caracterizado por **angiomas cutáneos** (hiperplasia, desarrollo excesivo de los tejidos, y/o del tejido vascular sanguíneo) de color vino oporto, que pueden afectar a casi todas las partes del cuerpo, inicio temprano de **varicocidades e hipertrofia** (desarrollo exagerado de un órgano) de los tejidos blandos y óseos de un miembro.³

En este síndrome no hay estadísticas cuantitativas y sí una diversidad semántica notable. Aunque su etiología es desconocida, se plantea la posibilidad de un defecto en la mutación del gen VG5Q que controla el crecimiento de los vasos sanguíneos.^{4,5,6} También llama la atención que el SKT ocupa un espacio muy reducido en la literatura médica y quirúrgica pediátrica. Las principales características del SKT vienen referidas en dos series extensas, la mas reciente es de Berry et al. ⁷

- Incidencia por sexo equilibrada.
- Presentación, por lo general, en la infancia.
- Aparición en todas las etnias.
- Mayor afectación de la extremidad inferior seguida por la superior (generalmente derechas), y se puede continuar al tronco y rara vez la cabeza y cuello.
- La hipertrofia del miembro suele ser circunferencial y menos frecuentemente longitudinal.
- La mayoría tiene afectación de un cuadrante corporal.
- Las malformaciones vasculares y capilares constituyen la anomalía más frecuente, encontrándose en el 80-98% de las series revisadas, y las varices en el 70-80% de los casos, siendo la hipertrofia de la extremidad el hallazgo más variable (50-94%), según se considere en sentido.⁷

De este modo, como real introducción, la propuesta es analizar algunos aspectos clínicos y semánticos de la patología vascular, sólo referida a la edad pediátrica en general y exclusivamente a uno de los síndromes angiодisplásicos de tipo congénito como es el **Síndrome de Klippel Trenaunay (SKT)**.^{7,8}

BIBLIOGRAFIA

1. Lee Buyng-Boong. Current concepts of venous malformations. *Phlebolympology (Servier)* 2003; 43:197-203.
2. Papendieck CM. Angiodysplasías in the new born. *Phlebolympology* 1999; 25:813.
3. - Whelan AJ, Watson MS, Porter FD, Steiner RD. Klippel Trenaunay-Weber syndrome associated with a 5:11 balanced translocation. *Am J Med. Genetics* 1995; 59: 492-4.
4. - Timbri AA, Sadgephour A, Graf M, Schwartz S, Libby Ed, Driscoll DJ. et al. Identification and molecular characterization of a de novo supernumerary ring chromosome 18 in patient with Klippel Trenaunay syndrome. *Ann Hum Genet* 2004; 68:353-361.
- 5.- Berry SA, Peterson C, Mize W, Bloom K, Zachary CH, Blasco p et al Klippel-Trenaunay syndrome. *Am J Med Genet* 1998; 79:319-326.
6. - Freed berg I, Eisena A, Wolfk, Austen K, Goldsmith, Katz S, *Dermatology in general Medicine, Chapter 267-Lasers in Dermatology.* New York: Mc Graw-Hill; 2003. p. 2500-03.
- 7.- Berry SA, Peterson C, Mize W, Bloom K, Zachary CH, Blasco p et al Klippel-Trenaunay syndrome. *Am J Med Genet* 1998; 79:319-326.
- 8.- Mullíken WB. Cutaneous vascular anomalías. *Semin Vasc. Surg.*, 1993;6:204-18.

1. CLASIFICACIÓN, SEMÁNTICA Y SEMIOLOGÍA DE LAS MALFORMACIONES VENOSAS

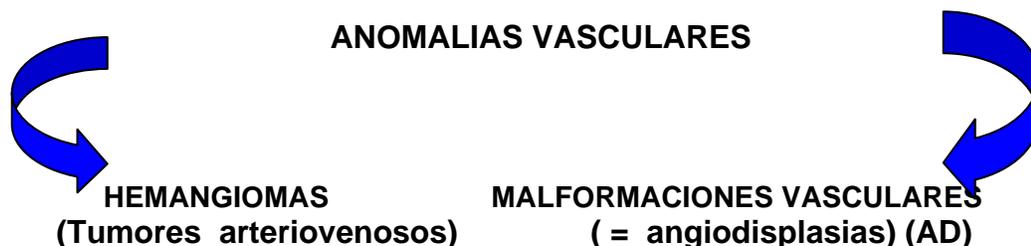
Malformación venosa es (MV) como toda malformación, es una anomalía estructural de un órgano, en este caso de una vena. Por extensión puede estar expresada, también, para una anomalía en el diseño del esquema venoso corporal, en un todo o en una parte. Una MV significa patología congénita, y es sinónimo del concepto fleboangiодisplasia. El término "*congénito*" indica presencia desde el nacimiento, conocida o no; puede estar genéticamente condicionado, lo cual no implica que este aspecto esté hoy identificado.¹

La anormalidad estructural, en todo su sentido, puede significar una disfunción primaria, o conducir a una disfunción secundaria, intrínseca, extrínseca, o a la suma de las dos.

A la par, son frecuentes los tumores venosos, los aneurismas², venosos llamados *los fleboangiomas* los mixtos o combinados, cuando vasos arteriales, venosos (*hemangiomas*) y linfáticos se conjugan para estructurar un tumor, el hemolinfangioma. Marcadores endoteliales hacen posible una perfecta identificación del tipo vascular participante. Sin embargo, el tema no es tan simple.

Los vasos de los tres sistemas que forman el tumor pueden ser estructuralmente normales, o ser una malformación vascular, venosa y/o arterial y/o del sistema linfático; y en este último caso, ser *tumores angiodisplásicos*, con el prefijo del tipo de vaso primario involucrado.

Por consenso internacional (1988), para simplificar este análisis se concluye en un esquema:



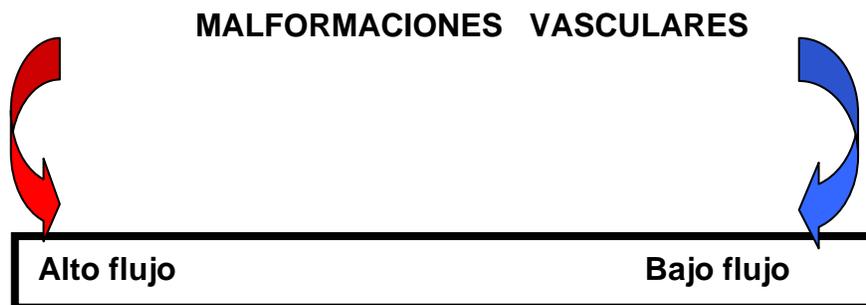
Un consenso pretende unificar criterios, en este caso, de terminología, un análisis enciclopédico lingüístico concluye, sin embargo, en que anomalía vascular, malformación vascular y angiodisplasia son sinónimos. Un 99% de los linfangiomas son displasias vasculares (*linfangiodisplasias = LAD I*), nodales (*adenodisplasias = LAD II*) o mixtos (*linfangioadenodisplasias = LAAD*).

Seguramente más del 50% de los fleboangiomas son displasias venosas, una clasificación de estos tumores puede ser con venas valvuladas o no. Posibles trombosis pueden suceder en el curso del desarrollo de un tumor, y en general, más allá del primer año de vida, estos trombos, entre pares de válvulas, se reducen a flebólitos. Otra forma de análisis del tema es el fleboangioma intracutáneo y/o del tejido celular, de todos los demás órganos (*en particular el músculo y el hueso*) o mixtos. Fleboangiomas intramusculares, intraóseos o sin flebolitos, en general son fleboangioidisplasias.

Los hemangiomas, merecen muchas consideraciones en particular, el grupo mayoritario de ellos, la variedad tuberosa, son en un 80-85%, regresivos espontáneos, en meses o años.⁴ Todos los que se estructura con micro o macrofistulas arteriovenosas son angioidisplásicos,⁵ puesto que la fistula *per se*, es una malformación.

La unidad tumoral fleboangioma no está encapsulada, es infiltrativa y, si se percibe su coloración, en piel, tejido subcutáneo o durante un abordaje quirúrgico, es azul.⁶ La multicentricidad o la extensión más allá de un segmento corporal se denomina fleboangiomatosis.

Esta última definición es extensiva al sistema linfático (*linfangioma-linfangiomatosis*) y al arteriovenoso (*hemangioma hemangiomatosis*). La estructura mixta conduce a los términos hemolinfangioma y flebolinfangioma y el calificativo tosis, si corresponde (*hemolinfangiomatosis*). Una tercera apreciación, para clasificar genéricamente los tumores vasculares, es el concepto de alto y bajo flujo circulatorio.



Obviamente, el sistema linfático será de bajo flujo, y el arteriovenoso, sobre todo con fístulas AV, macro o micro, de alto flujo.⁷ El fleboangioma, sólo en términos generales, es de bajo flujo circulatorio. El alto flujo induce un incremento armónico en el crecimiento de los tejidos, un parámetro muy propio en pediatría: la hipertrofia ósea y la repercusión funcional cardíaca.

El linfangioma no repercute sobre el crecimiento óseo salvo intraóseo, en general parte de un severo síndrome angiodisplásico.⁸ El fleboangioma, en general angiodisplásico, y sobre todo la fleboangiomas, inducen un crecimiento en menos (*hipotrofia ósea*) y a una mayor o menor displasia ósea. Una simple radiografía directa permite inferir, de tal modo, un diagnóstico diferencial a través de la evaluación del crecimiento óseo.

BIBLIOGRAFIA

1. - Witte HM, Bernas MJ, Northup KA, Witte Ch. Molecular lymphology and genetics of lymphedema-Angiodysplasia syndromes. München, editors Textbook of Lymphology. 2003; 471-93.
- 2.- Latorre Villalonga J. Sistema venoso. Barcelona Zyma Collection, 1992.
- 3.- Papendieck CM. Angiodisplasias. Terminología. Semántica. Síndromes. Patología vascular. Madrid, 1998; 4:47-57.
- 4.- Papendieck CM. Biochronogram of angiomas in pediatrics. Progress in Lymphology XIV. Lymphology 1994; 27:148-53.
- 5.- Simkin R. Enfermedades venosas. Bs As Ed López Libreros, 1979.
6. - Papendieck CM. Pediatric Angiology Subjects. Buenos Aires Ed Med Panamericana, 1992.
- 7.- Papendieck CM. Lymphatic dysplasias in pediatrics. Internacional Angiology 1999; 1:6-9.
- 8.- Papendieck CM. Síndrome de Gorham-Stout-Haferkamp con reflujo de quilo. Rev Argent Cirugía 2000; 79:7-10.

2. CLASIFICACIÓN DE LAS LESIONES VASCULARES CONGÉNITAS.

La observación, el análisis y la evaluación de las MV, fleboangiodisplasias, irrumpen como tema, con todas sus implicancias, hace no más de 50 años, ciertamente, hace ya más de 100 años, *M. Klippel y P. Trenaunay* en 1900¹, describieron el síndrome que lleva su nombre sin una explicación racional de causa y efecto, y que se constituyó en el eje de la mayoría de los análisis de angiodisplasias. Con precisión, también hay bibliografía con una antigüedad mayor de 150 años.

Para limitar el tema a las MV y su participación en síndromes, deben mencionarse aquí, a la par de grandes omisiones *-inevitables, en mérito a espacios ideológicos-*, algunos hitos: E. Ayas y A. R. Albanese, con la descripción de la vena marginal y la primera cirugía del ductus AV en nuestro medio. Explícitamente E. Malan² y A. Puglionisi (1974), en Milán, hacen una síntesis conceptual de angiodisplasias y un análisis estadístico-casuístico. M. Servelle³ describe en París la malformación troncal venosa profunda en el *síndrome de Klippel y Trénaunay*, en general. R. A. Schobinger⁴, en Suiza, establece una clasificación de las MV. St. Belov⁵, en Bulgaria, concreta un enorme paso en la clasificación de las angiodisplasias, base del Consenso Internacional de Hamburg 1988; J. van der Stricht, en Bélgica; J. Weber, en Alemania, y J. B. Mulliken, en Boston, contribuyen significativamente al estudio del problema.

Concretamente en 1982, Mulliken y Glowacki⁶ describieron una clasificación biológica de las anomalías vasculares congénitas, basada en las características patológicas del endotelio predominante y en la evolución natural (Tabla 1). Waner y Sue⁷ introducen dos pequeñas modificaciones en la clasificación de Mulliken (Tabla 1).

Por un lado consideran erróneo el término malformaciones arteriovenosas, ya que se trata más bien de malformaciones capilares, siendo realmente en el lecho capilar donde se producen las pequeñas uniones arteriovenosas, y todos los demás hallazgos característicos (hipertrofia de la arteria aferente y dilatación del sistema venoso eferente) son efecto secundario de lo anterior.

Tabla 1. Clasificación de lesiones vasculares congénitas de Mulliken y Glowacki (modificada por Waner y Sue)⁶.

HEMANGIOMAS
MALFORMACIONES VASCULARES
Capilares
Venulares
Venosas
Linfáticas
Arteriovenosas
Mixtas
Veno-linfáticas
Veno-venulares

El Consenso Internacional de Hamburg 1988 y la creación de la **ISSVA** (***International Society for the Study of the Vascular Anomalies***) dan origen a la primera clasificación de MV, que omite el sistema linfático, incorporado luego en 1989. Esta última clasificación incorpora varios conceptos esenciales y ratifica otros.⁸

- 1.- Las malformaciones vasculares pueden ser arteriales, venosas y linfáticas; aunque se utiliza la denominación "*linfática*", debe utilizarse la denominación "*del sistema linfático*", con fistulas arteriovenosas y patología vascular combinada.
- 2.- Los tres sistemas pueden ser tronculares y extratronculares.
- 3.- Se intenta vehementemente reemplazar los nombres propios (*epónimos*) de quienes describieron por primera vez un síndrome angiodisplásico o una de sus partes.

Esta clasificación fue posteriormente redefinida por Mulliken y Young⁹ en 1996 adoptada por la *International Society for the Study of Vascular Anomalies* (**ISSVA**), y hoy en día considerada clásica con mínimos cambios (Tabla 2).

Tabla 2. Clasificación modificada de la ISSVA de las anomalías vasculares (Roma, 1996).

TUMORES
HEMANGIOMAS
Superficiales (hemangiomas capilares o en fresa)
Profundos (hemangiomas cavernosos)
Mixtos
OTROS
Hemangioendoteloma kaposiforme
Angioma en penacho
Hemangiopericitoma
<i>Spindle-cell</i> hemangioendoteloma
Glomangiomas
Granuloma piogénico
Sarcoma de Kaposi
Angiosarcoma
MALFORMACIONES VASCULARES
SIMPLES
Capilares (C) (mancha en vino de Oporto, <i>nevus flammeus</i>)
Venosas (V)
Linfáticas (L) (linfangioma, higroma quístico)
Arteriales (A)
COMBINADAS
Fistula arteriovenosa (AVF)
Malformación arteriovenosa (AVM)
CLVM (incluye la mayor parte de los S. de Klippel-Trenaunay)
CVM (incluye algunos casos de S. de Klippel-Trenaunay)
LVM
CAVM
CLAVM

En el año 1988 tuvo lugar la denominada clasificación de Hamburgo (posteriormente homologada por la **ISSVA**), donde la malformación es descrita en relación con el componente predominante de la lesión vascular y entonces clasificada como troncular o extratroncular, dependiendo del estado embrionario cuando se produjo el defecto en el desarrollo (Tabla 3).^{10,11}

Tabla 3. Clasificación de las malformaciones vasculares. Hamburga, 1988.

Tipo de defecto	Forma Anatómica	
	Trombótica	Extratumoral
Preferentemente arterial	Atresia Obstrucción Dilatación	Infiltrante Linfática
Preferentemente venoso	Atresia Obstrucción Dilatación	Infiltrante Linfática
Preferentemente shunt A-V	Fístula A-V superf. Fístula A-V prof.	Infiltrante Linfática
Defectos combinados	Aterial y venosa Nevus linfático	Infiltrante Linfática

Esta clasificación no incluye los hemangiomas ni las malformaciones vasculares linfáticas, pero es útil para realizar un diagnóstico clínico-anatómico, sirve como base para definir el tratamiento de elección y facilita la comunicación entre los diferentes especialistas.

Aunque esta primera modificación no altera la clasificación previa ya que los autores consideran que más que aclarar podría originar confusión, la segunda sí lo hace; concretamente, introducen el término de malformación vascular venular para denominar a *la mancha en vino de Oporto o nevus flammeus*. Los autores defienden que histológicamente estas lesiones se corresponden con vénulas postcapilares ectáticas del plexo papilar, y las subclasifican según el grado de ectasia vascular, siendo las de tipo **I** correspondientes a vasos de pequeño tamaño, y las de tipo **IV** a las de vasos de gran tamaño.

De esta manera, las malformaciones venulares en función de su tamaño se clasifican en aquellas comprendidas:

1. Entre 50-80 mm de diámetro, caracterizadas clínicamente por máculas rosadas.
2. Entre 80-120 mm, de coloración más intensa que la anterior.
3. Entre 120-150 mm y coloración rojo-violácea.
4. >150 mm, correspondientes a vasos dilatados que forman nódulos palpables, de aspecto en empedrado y coloración violácea.

Por otra parte, otros especialistas¹² han realizado una clasificación de las malformaciones vasculares venosas en base a la localización anatómica y características hemodinámicas, que resulta especialmente útil para valorar la eficacia del tratamiento esclerosante. Para definir las características hemodinámicas de la lesión debe realizarse una flebografía. Así, las malformaciones venosas quedan divididas en 4 grupos: malformaciones aisladas sin drenaje periférico, malformaciones que drenan en venas normales, malformaciones que drenan en venas displásicas y ectasias venosas. Las primeras y segundas son más fáciles de tratar y tienen una mejor respuesta a la escleroterapia.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Klippel M, Trénaunay P. Nevus variqueux ostéohypertrophique. Arch Gén Méd, 1900; 3:641-6.
- 2.- Malan E, Puglionisi A. Vascular Malformations (Angiodysplasias). Milán. Carlo Erba Foundation, 1974.
- 3.- Servelle M. Klippel and Trénaunay's Syndrome. 768 operated cases. Ann Surg 1958; 201 :365.
4. - Schobinger RA. Periphäre Angiodysplasien. Bern. H Huber Verlag, 1977.
5. - Belov St. Classification of congenital vascular defects. Int Angiol 1990;9:141-6.
6. - Mulliken JB, Glowacki J. Hemangiomas and vascular malformations in infants and children: a classification based on endothelial characteristics. Plast Reconstr Surg 1982; 69: 412.
7. - Waner M, Suen JY (eds) Hemangiomas and vascular malformations of the head and neck. New York: Wiley-Liss, 1999.
8. - Loose DA, Weber J (Hrsg). Angeborene Gefässmissbildungen. St Belov: Geschichte, epidemiologie und klasifikation angeborener Gefässfeiller. Hamburg Einhorn Presse Verlag-Reimbek Band 21.1997; 17-23.
9. - Waner M, Suen JY (eds) Hemangiomas and vascular malformations of the head and neck. New York: Wiley-Liss, 1999.
- 10.- Belov S. Classification of congenital vascular defects. Int Angiol 1990;9:141 146.
- 11.- Vascular Malformations. Edit. St. Belov DA, Loose J, Weber. Einhorn Presse Verlag. Periodica Angiologica 1989: 16; 25-27.
12. - Mulliken JB. Vascular malformations of the head and neck. Mulliken JB, Young AE (eds): Vascular birthmarks: Hemangiomas and vascular malformations Philadelphia: WB Saunders, 1988.

13.- Puig S, Aref H, Chigot V, Bonin B, Brunelle F. Classification of venous malformations in children and implications for sclerotherapy. *Pediatr Radiol* 2003; 33: 99-103.

3. MALFORMACIONES VASCULARES

Las malformaciones vasculares son lesiones benignas, no tumorales, presentes siempre desde el nacimiento, pero que a veces no son visibles hasta semanas o meses después^{1, 2}. La incidencia de las malformaciones vasculares congénitas es de 1,5%, siendo aproximadamente 2/3 partes de predominio venoso³, afectando de forma similar a hombres y a mujeres, sin distinción entre grupos raciales.

Al contrario que los hemangiomas, las malformaciones vasculares no tienen un ciclo de crecimiento y posterior regresión espontánea, sino que persisten para siempre y van creciendo lentamente a lo largo de la vida, a veces en relación con traumatismos, procesos infecciosos, cambios hormonales, etc. También cambios en la presión de la sangre o la linfa pueden producir un crecimiento rápido, incluso de instauración brusca.

Es característico en estas lesiones que progresivamente se vaya produciendo una ectasia de las estructuras vasculares, aumentando el diámetro de los vasos pero no el número, expandiéndose por tanto por hipertrofia pero no por hiperplasia como lo hacen los hemangiomas.

Las malformaciones vasculares son errores difusos o localizados del desarrollo embriológico que clásicamente se han atribuido a mutaciones esporádicas. Sin embargo, recientemente existen evidencias que hablan a favor de un posible carácter familiar hereditario. Vikkula y col.,⁴ han encontrado una mutación consistente en un aumento de la actividad del receptor de la tirosinacinas TIE2 en dos familias con malformaciones venosas.

El TIE2 es esencial para el desarrollo vascular temprano y un incremento de su actividad puede producir un crecimiento anormal del plexo vascular primario⁵.

Por otra parte, al menos en 2 tipos de malformaciones vasculares se han descrito alteraciones en la modulación neurológica vascular^{6,7}; así las malformaciones venulares son probablemente debidas a una deficiencia relativa o absoluta en la inervación autonómica del plexo venular postcapilar; al igual que las malformaciones arteriovenosas, pueden ser debidas a la misma alteración pero a nivel de los esfínteres precapilares⁸.

A continuación presentamos la clasificación de Mulliken y Glowacki¹ con los cambios anteriormente comentados respecto a las malformaciones venulares y arteriovenosas.⁹

- **Malformaciones venulares.**
- **Malformaciones linfáticas.**
- **Malformaciones venosas.**
- **Cuadros con entidad propia.**
- **Malformaciones arteriovenosas.**
- **Malformaciones complejas o combinadas o también llamados grandes síndromes angiodisplásicos y pueden ser de alto flujo ó de bajo flujo.**

Las malformaciones venulares, linfáticas, venosas, los cuadros con entidad propia y las malformaciones arteriovenosas no se revisarán en este estudio. Se hará una revisión resumida de algunos de los grandes síndromes angiodisplásicos de alto y bajo flujo para posteriormente revisar el **síndrome de Klippel trenaunay**.

BIBLIOGRAFIA

1. - Sako Y, Varco RL. Arteriovenous fistula: results of management of congenital and acquired forms, blood flow measurements, and observations on proximal arterial degeneration. *Surgery* 1970; 67: 40-61.
2. - Finn MC, Glowacki J, Mulliken JB. Congenital vascular lesions: clinical application of a new classification. *J Pediatr Surg* 1983; 18: 894-900.
3. - Eifert S, Villavicencio JL, Kao TC, Taute BM, Rich NM. Prevalence of deep venous anomalies in congenital vascular malformations of venous predominance. *J Vasc Surg* 2000; 31: 462-471.
- 4.- Vikkula M, Boon L, Carraway KL 3rd, Calvert JT, Diamonti AJ, Goumnerov B et al. Vascular dysmorphogenesis caused by an activating mutation in the receptor tyrosine kinase TIE2. *Cell* 1996; 87: 1181-1190.
- 5.- Sato T, Tozawa Y, Deutsch U, Wolburg-Buchholz K, Fujiwara Y et al. Distinct roles of the receptor tyrosine kinases Tie-1 and Tie-2 in blood vessels formation. *Nature* 1995; 376: 70-74.
6. - Smoller BR, Rosen S. Port-wine stains: a disease of altered neural modulation of blood vessels. *Arch Dermatol* 1986; 122: 177-179.
7. - Rydh M, Malm M, Jernbeck J, Dalsgaard C. Ectatic blood vessels in port-wine stains lack innervation: possible role in pathogenesis. *Plast Reconstr Surg* 1991; 87; 419-422.
8. - Kohout MP, Hansen M, Pribaz JJ, Mulliken JB. Arteriovenous malformations of the head and neck: natural history and management. *Plast Reconstr Surg* 1998; 102: 643-654.
9. - Waner M, Suen JY (eds) Hemangiomas and vascular malformations of the head and neck. New York: Wiley-Liss, 1999.

4. GRANDES SINDROMES ANGIODISPLASICOS

En general la fleboangiomasia y la hemolinfangiomasia (flebolinfangiomasia con o sin fístula AV) son síndromes angioplásicos¹, en perinatología y pediatría se observa una alta incidencia de estas patologías; y, posiblemente, muchas de ellas no son frecuentes en el adulto.

Se han asociado al uso indiscriminado de determinados alimentos portadores de fármacos, o de cosméticos polivalentes, a drogas, y por lo tanto al existir una predisposición, puede inducir desequilibrios estructurales y funcionales del sistema venoso. Se cree que su origen sea secundario también a la presencia de linfedema primario o secundario que induce por distintos mecanismos, una flebotatía hipertensiva, con o sin un exceso de adipogénesis, vinculada en general a la hipertensión del sistema linfático.

Estas últimas situaciones hacen posible que durante el desarrollo fetoembrionario, en un tiempo cercano a los nueve meses del embarazo, nazcan niños con presencia de toda esta patología en las extremidades, que se manifiesta grotescamente, con un aumento de volumen y de peso de una extremidad, y que puede llegar a ser mayor que el peso corporal del resto del niño.

Prácticamente, todas las angioplásias, también las venosas son acompañadas por una incidencia mayor de una de las cinco variables de la enfermedad de Von Willebrand (*tipo 1, IIA, IIB, /IC y C*)². Por extensión, todas las lesiones cavitarias están expuestas al síndrome de Kasabach-Merritt³. Vale aquí la reflexión de St. Belov (1971)⁴ que pudo desde un punto de vista estadístico regional, estimar que el 5.24% de la patología vascular global correspondía a malformaciones vasculares, sin establecer una media de edad; el 3.6% de la población infantil, a los 3 años de edad, tiene un angioma y/o MV.

No es conocido un dato estadístico válido, es decir, en qué proporción participa cada sistema vascular de este conjunto de displasias sin embargo cabe estimar que entre las MV, en pediatría, domina ligeramente el sistema linfático y luego el venoso. Desde 1989 se ha intentado graficar el conjunto de las MV, que permita ubicar en el contexto la parte o el signo dominante de una MV y establecer una interacción gráfica de los tres sistemas vasculares, en sus aspectos tumoral, distributivo y funcional, con lo cual fuera posible ubicar, conceptualmente, los grandes síndromes angioplásicos⁵

Un aspecto, posiblemente interesante, destaca a través de esta clasificación; y es que los tres sistemas vasculares pueden presentar:

- a) Patologías semejantes; por ejemplo: los aneurismas, las angiomasias.
- b) Patología distributiva similar de los tres sistemas, por ejemplo, la duplicación de la vena cava superior o la agenesia de la vena cava inferior; la ausencia de una arteria carótida, o la duplicación de una arteria troncal; la avalvulación o disvalvulación de los tres sistemas vasculares en forma independiente.
- c) El trastorno vasomotor intrínseco de cada sistema o como ejemplo general, los trastornos de los quimiorreceptores, que se expresan en general como patología de la microcirculación.

Los grandes síndromes angiodisplásicos¹ pueden estar limitados al sistema vascular, o destacar un aspecto sustantivo en el contexto de otros grandes síndromes no vasculares (*C. M. Papendieck*), A continuación se hace una revisión en general de los mas importantes, posteriormente revisaremos ampliamente solamente al *Sx. de Klippel Trénaunay como síndrome angiodisplásico mas frecuente.*

4.1 DE BAJO FLUJO

Síndrome de Klippel-Trénaunay ⁷ fig. 1

Se caracteriza por:

- ⇒ Angiomasias varicosa osteohipertrófica con una anomalía venosa troncal profunda segmentaria intrínseca o extrínseca.
- ⇒ Angiomasias mixta.
- ⇒ Flebectasias, várices, osteohipertrófia.
- ⇒ Hipertrófia corporal segmentaria, en general disarmónica y limitado a un miembro y la cintura homóloga. Más frecuente en miembro inferior e izquierdo.
- ⇒ Frecuente asociación con dismorfias osteoarticulares.
- ⇒ Malformaciones urinarias 20%.
- ⇒ En presencia de una fístula A-V se le llamará *Síndrome de Klippel-Trénaunay Servelle*. ****

**** *Síndrome de Klippel-Trénaunay Servelle. M. Servelle 1962. Redefinido por C. M. Papendieck 1988. París. Clasificado en cinco tipos de anomalías venosas troncales para las extremidades (Atlas Color, Angiodysplasias in Pediatrics. Ed Med Panamericana 1988; 215-253)*



Fig.1. Malformación vascular combinada de bajo flujo con compromiso de la espalda, glúteo y toda la extremidad inferior derecha que asocia una malformación vascular, linfática y venosa

Fig. 1.

Síndrome de Maffucci ⁸

Se caracteriza por:

- ⇒ Encondromatosis con fleboangiomas metafisarios igual patología.
- ⇒ Hamartomatosis vascular.
- ⇒ Hemangiomas cavernosos mixtos con linfangiomas posibles.
- ⇒ Hipertrofia corporal segmentaria disarmónica, ectodermodisplasia.
- ⇒ Trastornos pigmentarios cutáneos y flebectasias.
- ⇒ La fleboangiomasitosis puede ser de todo un órgano o segmento corporal.

Síndrome Proteus ⁹ **Fig. 2**

Caracterizado por:

- ⇒ Angiodisplasia tri-sistémica.
- ⇒ Hemangiomasitosis. Displasia tridérmica. Linfangiodisplasia.
- ⇒ LAD 1, LAD 11, LAAD.
- ⇒ Angiodisplasia tumoral, distributiva y funcional.
- ⇒ Fleboangiomasitosis.
- ⇒ Hipertrofia y pseudo hipertrofia armónica y disarmónica, sistémica o corporal segmentaria.



Fig.2. Síndrome de Proteus con malformación vascular de tipo venoso a nivel de ambas extremidades inferiores, obsérvese la hipertrofia del 2do dedo de ambos pies.

Fig.2.

4.2 De alto flujo.

Síndrome de Parkes Weber.

Caracterizado por:

- ⇒ Malformación AV.
- ⇒ Mácula rosado-rojiza difusa de bordes geométricos que va aumentando de forma simétrica, tiene fístulas arterio-venosas.
- ⇒ No suele presentar venas anómalas, las malformaciones linfáticas son muy raras.
- ⇒ La afectación músculo-esquelética es menor y ocurre en los brazos hasta en un 23% de los casos.
- ⇒ También suele haber menos disimetría de la extremidad afectada, riesgo de embolismo pulmonar y aumento del gasto cardiaco que puede originar fallo cardiaco e isquemia cutánea¹⁰⁻¹¹

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Villavicencio JL, Papendieck CM. Venous disorders in childhood. En O'Neill Jr et al., editors: Pediatric Surgery. 5th ed. Voll!' St Louis. Mosby, 1998.
- 2.- Farreras Valenti P, Rozman C. Medicina Interna. 11 a ed. Barcelona. Doyma, 1988; 2350.
3. - Kasabach H, Merritt K. Capillary hemangiomas with extensive purpura. Am J Dis Childs 1940; 59:1063-70.
4. - Belov St. Classification of congenital vascular defects. Int Angiol 1990; 9: 141-6.
5. - Papendieck CM. Lymphangiomatosis in pediatrics. The European Journal of Lymphology and related problems 2001; 33: 1-5.
- 7.- Papendieck CM. Klippel-Trénaunay-Servelle. Syndrome in pediatrics. Strassburg UIP. John Libbey Eurotext 1989; 1:239-41.
- 8.- Maffucci AD. Un caso di encondroma e angioma multiplo. Movimento Médico Chir. 1881; 3:399.
- 9.- Papendieck CM. El Síndrome Proteo en Pediatría. La Prensa Médica Argentina, 1998; 85: 348-51.
- 10.- Belov S. Classification of congenital vascular defects. Int Angiol 1990; 9: 141-146.
- 11.- Cohen MM Jr. Vasculogenesis, angiogenesis, hemangiomas, and vascular malformations. Am J Med Gen 2002; 108: 265-274.

5. SINDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY

Aunque su etiología es desconocida, se plantea la posibilidad de un defecto en la mutación del gen VG5Q que controla el crecimiento de los vasos sanguíneos.³ En 1907, Weber describió un paciente con los tres síntomas precedentes más una malformación arterio-venosa en la extremidad afectada.¹⁻²

Las principales características del SKT vienen referidas en dos series extensas, la mas reciente es de Berry et al.⁴

- Incidencia por sexo equilibrada.
- Presentación, por lo general, en la infancia.
- Aparición en todas las etnias.
- Mayor afectación de la extremidad inferior seguida por la superior (generalmente derechas), y se puede continuar al tronco y rara vez la cabeza y cuello.
- La hipertrofia del miembro suele ser circunferencial y menos frecuentemente longitudinal.
- La mayoría tiene afectación de un cuadrante corporal.
- Las malformaciones vasculares y capilares constituyen las anomalías más frecuentes, encontrándose en el 80-98% de las series revisadas, y las varices en el 70-80% de los casos, siendo la hipertrofia de la extremidad el hallazgo más variable (50-94%), según se considere en sentido.⁴

5.1 DEFINICION

El síndrome Klippel Trenaunay es una malformación vascular combinada rara de congénito, descrito en 1900 por Klippel y Trenaunay, que se manifiesta en la infancia o adolescencia y esta caracterizado por *angiomas cutáneos* (hiperplasia, desarrollo excesivo de los tejidos, y/o del tejido vascular sanguíneo) de color vino oporto, que pueden afectar a casi todas las partes del cuerpo, inicio temprano de *varicocidades e hipertrofia* (desarrollo exagerado de un órgano) de los tejidos blandos y óseos de un miembro.¹



Fig. 1.

Fig.1. Mancha de color rojo vinoso que ocupa parte del cuello, tórax, brazo, muslo y pierna del lado derecho.



Fig. 2.

Fig 2. Vista posterior de ambos MP obsérvese el reforzamiento vascular venoso importante en el lado derecho, así como diferencia en el nivel de los pliegues de ambos miembros pélvicos y discrepancia en el grosor (diámetro) de ambas extremidades en comparación con el lado izquierdo.

5.2 ETIOLOGIA

Es un disturbio mesodérmico congénito raro de etiología desconocida y de expresión variable con probable alteración a nivel del **gen VG5Q** el cual es el encargado de controlar el crecimiento de los vasos sanguíneos. En algunas ocasiones pueden haber individuos portadores de una mutación paradominante que se transmite a su descendencia, pero si ocurre una segunda mutación somática, se formara un conjunto de células mutantes donde se pierde la heterogenicidad y entonces se expresa el síndrome, es por ello se explica su concurrencia familiar ocasional. ¹⁻²⁻³⁻⁴

Como las alteraciones en el desarrollo de este síndrome dependen mas de la capa germinal mesoblástica es lógico que se afectaran las estructuras que de ella se derivan como angioblásticas, linfoblásticas y osteoblásticas, determinando así un número ilimitado de asociaciones de este síndrome con malformaciones, como por ejemplo macrodactilia, sindactilia, polidactilia y anormalidades craneofaciales por mencionar solo algunas. ⁵⁻⁶

De tal forma que como este síndrome es extremadamente variable, debe ser investigada la posibilidad de un angioma visceral, ocular, del aparato urinario, del SNC, o del tracto gastrointestinal en donde puede condicionar hemorragia rectal por varices colónicas. ⁷

5.3 EPIDEMIOLOGIA

La incidencia es baja tanto en nuestro país como a nivel internacional, con una relación M:F = 1:1.¹

Las principales características del SKT vienen referidas en dos series extensas, la más reciente es de Berry et al.²

- Incidencia por sexo equilibrada.
- Presentación, por lo general, en la infancia.
- Aparición en todas las etnias.
- Mayor afectación de la extremidad inferior seguida por la superior (generalmente derechas), y se puede continuar al tronco.
- La hipertrofia del miembro suele ser circunferencial y menos frecuentemente longitudinal.

En cuanto al lugar de afectación predomina solo un cuadrante corporal, a presentación más frecuente es la cabeza y el cuello (80%) seguida del tronco y extremidades (20%), aunque pueden ocurrir en cualquier localización, incluyendo órganos internos. A nivel del polo cefálico se aprecia una mayor predilección tanto de las lesiones denominadas focales como de las difusas, las primeras pueden aparecer a lo largo de una línea que comienza en la mitad de la mejilla y pasa lateral a la ceja, cubriéndola hasta llegar a la glabella. Desde ahí pasa a través del canto interno hasta llegar a la columella y punta nasal. El punto medio del labio superior y la mitad lateral del inferior también son localizaciones frecuentes.

Un 76,3% de afectación focal (sobre todo frente, párpado superior y labio superior) y un 23,7% de afectación difusa (mandibular, maxilar y frontonasal). Éstas últimas fueron casi 6 veces más frecuentes en mujeres, y presentaron mayor número de complicaciones, concretamente en las mandibulares hubo obstrucción de la vía aérea en el 38% de los pacientes y en las maxilares ulceración en el 63% de los casos¹³.

En cuanto a la mortalidad del SKT tenemos que es del 1%, aproximadamente, siendo por el contrario alta la morbilidad debido a las complicaciones que se podrían a futuro como son trombosis, embolismo pulmonar, insuficiencia cardíaca, hemotórax, gangrena, anomalías del SNC, sangrado gastrointestinal, renal, CID y el síndrome de Kasabach-Merrit.^{3,4} La prevalencia de hemihipertrofia cerebral (por aumento de la sustancia blanca) es del 18%.⁵

5.4 FISIOPATOLOGIA.

Como se ha referido anteriormente el *síndrome de Klippel-Trenaunay* se caracteriza por la presencia de angiomas (hiperplasia del tejido vascular sanguíneo), varicosidades e hipertrofia (desarrollo exagerado de un órgano, tejidos blandos u óseos).

Por lo tanto los angiomas se definen como un desarrollo excesivo de los tejidos (sanguíneo) lo que condiciona la formación de *hemangiomas*, un hemangioma es una anomalía vascular capilar suele ser un *nevus flammeus*. Los hemangiomas son tumores de estirpe endotelial, y por tanto representan un modelo de angiogénesis, término que hace referencia al desarrollo de nuevos vasos desde una vasculatura preexistente, inicialmente referido al reclutamiento de nuevos vasos por un tumor. Los angiomas son los tumores más frecuentes de la infancia. Se observan a las pocas semanas de edad aproximadamente en un 12% de los recién nacidos, aumentando su incidencia hasta casi un 25% de los recién nacidos con bajo peso (<1.200 g). Son entre 3 y 5 veces más frecuentes en niñas que en niños, y existen algunos datos preliminares que sugieren una incidencia 10 veces mayor en niños de mujeres a quienes se les ha realizado una biopsia de vellosidad coriónica¹. Curiosamente, la incidencia en niños asiáticos y negros es menor, no llegando al 1,5%.²

Los angiomas pueden estar presentes desde el nacimiento (30%), aunque en su mayoría aparecen en las dos primeras semanas de vida. Su aspecto físico dependerá de la profundidad respecto a la piel, del tamaño y del estadio evolutivo.

En un 30-50% de los niños afectados existe en el momento del nacimiento alguna mínima lesión cutánea premonitoria sobre la que después se desarrollará el hemangioma, concretamente una mancha pálida perfectamente contrastada con la piel normal, una mácula o pápula rojiza, una pequeña zona de telangiectasias o un área equimótica.

Clásicamente, a los angiomas superficiales se les ha denominado en "fresa" y a los profundos "cavernosos", en un 20% de los casos pueden ser múltiples, situación en la que hay que descartar una afectación interna aunque nos parece más acertada la clasificación anterior y a ella nos referiremos.³⁻⁴

La explicación para estas localizaciones mencionadas anteriormente no se conoce, aunque se aprecia una coincidencia con las líneas de fusión embrionaria, las lesiones difusas presentan una distribución metamérica siguiendo las ramas del nervio trigémino.

Durante el primer año de vida estas lesiones crecen (hiperplasia endotelial, al contrario que las malformaciones vasculares, que "crecen" por hipertrofia), aumentando de tamaño y acentuándose la intensidad del color. En muchos se aprecian 2 ciclos de crecimiento, uno desde el nacimiento hasta los 2 meses y otro a los 4-6 meses. Durante la fase proliferativa la lesión puede crecer rápidamente, tensando la piel y ocasionando dolor. A partir de los 10-12 meses suelen involucionar, disminuyendo progresivamente de tamaño y apagándose la intensidad de color por un tono azulado, parduzco o grisáceo, progresivamente, la induración de la lesión decrece y la tensión disminuye, lógicamente estos cambios no son evidentes en los hemangiomas profundos, aunque la evolución es similar.

El tiempo de regresión es extremadamente variable, y puede ser rápido (3-4 años), o lento, durando hasta los 10-12 años. Se considera que el 50% de las lesiones involucionarán para los 5 años de edad, y un 20% más lo hará a los 7 años; en el resto la involución puede alargarse otros 3-5 años¹⁴, esto último ocurre con más frecuencia en algunas localizaciones como la nariz y el labio superior.

Las lesiones congénitas son aquéllas que aparecen en el momento del parto como un tumor totalmente desarrollado; es decir, completan la fase de crecimiento durante la vida prenatal, sin tener una fase proliferativa postnatal. Ecográficamente se han detectado incluso a las 12 semanas de gestación¹¹. Su presentación clínica y localización es similar a la del resto de los hemangiomas, apareciendo sobre todo en las extremidades y a veces ulcerados en el momento del parto. La regresión habitualmente ocurre muy rápida, como máximo entre 6 y 14 meses, pudiendo incluso comenzar a nivel intrauterino, valorándose en estos casos, mediante ecografías seriadas, la tendencia a la involución más que al crecimiento¹¹. En general, no requieren ningún tratamiento adicional, salvo alguna corrección quirúrgica post-regresión similar a los hemangiomas clásicos.

Enjolras y col¹² describen un grupo de 53 pacientes con lesiones que no involucionan, de aparición preferentemente en varones, caracterizados clínicamente por ser lesiones congénitas, de desarrollo intrauterino, y siempre de localización única sobre todo a nivel de cabeza y cuello.

Curiosamente, se estudiaron 26 casos los cuales resultaron negativos para GLUT-117 un marcador específico, que diferencia el endotelio de los hemangiomas de otros tumores o malformaciones vasculares¹³, circunstancia que para algunos resulta dudosa dado el carácter selectivo de este anticuerpo como marcador de hemangiomas.

En resumen podemos decir que los hemangiomas pueden implicar también tejidos subcutáneos e incluso intra-abdominales, la anomalía vascular (hemangioma) puede ser de tipo venosa o linfática de predominio unilateral, caracterizada en la piel por un color en vino de oporto, esta anomalía puede ser unilateral sin embargo el compromiso bilateral no es raro. ¹ Se puede localizar en cualquier región pero son mas frecuentes en las piernas, regiones glúteas, abdomen y porción inferior del tronco. ² También toman otros órganos como son tractos digestivo e intestinal, mesenterio, pleura, cerebro y ojos. ³⁻⁴

Un hemangioma cavernoso alrededor del nervio mediano puede causar un síndrome del túnel del carpo por compresión mecánica y daño isquémico del nervio⁵. Ahora bien, los miembros inferiores pueden ser portadores de fístulas arteriovenosas, estas lesiones suelen ser poco frecuentes.

También pueden existir anomalías linfoangiomasas y atrofas, las atrofas no son raras y pueden manifestarse cuadros artríticos, aparecen úlceras en la región u otros problemas cutáneos como son estrías, nevos hiperpigmentarios, cutis marmorata y telangectasia.⁴⁻⁶ Existen otras afecciones como son daño ocular que consiste en glaucoma, estrabismo, heterocromía del iris y pupila de Marcus Gunn. ⁷

En cuanto a las venas varicosas suelen desarrollarse a medida que aumenta la presión en el sistema venoso durante la deambulaci3n, y son debidas a dilataciones aneurismáticas, duplicaciones, hipoplasias y aplasias del sistema venoso profundo, así como anomalías del sistema venoso superficial y de venas perforantes. Los portadores de este síndrome pueden tener una talla baja o alta y que puede ser secundario a la asimetría de los miembros inferiores.⁷ (**Fig 1**).



Fig.1.

Fig. 1. Radiografía A-P de pelvis con el paciente en posición de pie, en donde se observa la diferencia de altura de crestas iliacas y en una ortomedición realizada se obtuvo un valor diferencial de 3.4 cm.

En cuanto a la hipertrofia de los tejidos blandos y los huesos da como resultado el aumento en longitud y circunferencia de la extremidad afectada. Obsérvese la circunferencia del miembro pélvico derecho en un paciente con síndrome de Klippel Trenaunay la cual también es mayor que en el izquierdo. (**fig 2**).



Fig. 2.

Fig. 2 Vista posterior de ambos MP obsérvese el reforzamiento vascular venoso importante en el lado derecho, así como diferencia en el nivel de los pliegues de ambos miembros pélvicos y discrepancia en el grosor (diámetro) de ambas extremidades en comparación con el lado izquierdo.

El aumento de la circunferencia puede obstaculizar el funcionamiento y puede causar desfiguración, sin embargo la hipertrofia no siempre coincide con el área de compromiso y en el 75 % de los casos la literatura refiere que solo afecta a un solo miembro.⁷⁻⁸⁻⁹

Como las alteraciones en el desarrollo de este síndrome dependen mas de la

capa germinal mesoblástica es lógico que se afectaran las estructuras que de ella se derivan como angoblásticas, linfoblásticas y osteoblásticas, determinando así un número ilimitado de asociaciones de este síndrome con malformaciones, como por ejemplo macrodactilia, sindactilia, polidactilia y anormalidades craneofaciales por mencionar solo algunas.¹⁴⁻¹⁵

De tal forma como ya se menciona al inicio de este apartado, debido a que como este síndrome es extremadamente variable, debe ser investigada la posibilidad de alguna alteración visceral, ocular, del aparato urinario, del SNC, o del tracto gastrointestinal en donde puede condicionar hemorragia rectal por varices colónicas.¹⁶

5.5 CUADRO CLINICO

No hay un cuadro clínico característico ya que muchos los síntomas asociados al Síndrome de Klippel Trénaunay siempre van a estar asociados al sitio de afectación, pueden incluir implicación de órganos internos, hematuria (sangre en la orina), sangrado rectal o vaginal y celulitis (infección en la piel). También es común el sangrado del miembro afectado, hinchazón, cambio de color y pesadez, fatiga e intolerancia al ejercicio, el aumento del miembro afectado va haciéndose llamativo lo que condiciona un incremento de tejidos blandos y macrodactilia, cuando la extremidad afectada es más corta o atrófica que la contra lateral en forma significativa condiciona dolor lumbar

Los pacientes pueden tener problemas que incluyen anemia, problemas de coagulación (coágulos) y secuestro plaquetario en el miembro afectado. Algunos pacientes pueden desarrollar una seria anomalía de coagulación denominada CID (coagulación intravascular diseminada), esto puede desarrollarse luego de un trauma, embarazo o cirugía.

Así también se ha observado que cuando la alteración vascular afecta parte de la cara se asocia con convulsiones dolores de cabeza y palpitaciones, en algunos pacientes se han registrado dificultades de aprendizaje la mayoría de los pacientes registran dolores en el miembro afectado. Muchas mujeres registran un aumento de los síntomas durante los períodos de cambio hormonal como el síndrome premenstrual, la pubertad, menopausia, peri menopausia y embarazo.

Cuando la malformación tiene extensión pélvica aparece en algunos pacientes con afectación de extremidades inferiores y, aunque a veces es silente, puede manifestarse como hematuria, obstrucción vesical, diarrea y sobre infección.^{1,2}

5.6 METODOS DE DIAGNOSTICO

El diagnostico es clínico y se apoya en estudios de neurología y neuroimagen, rara vez se realiza en el periodo prenatal lo cual puede lograrse con ecografía tridimensional.¹

Sin embargo podemos utilizar:

- **Electroencefalograma:** El cual puede detectar registros de asimetría y asincronía inter hemisférica con ritmos lentos no reactivos hemisféricos en pacientes con SKT, así como ocasionales ondas agudas en región fronto temporal ipsilateral.
- **La TC y la resonancia magnética:** Pueden mostrar la presencia de calcificaciones de la corteza cerebral y con medios de contraste endovenoso es posible observar un plexo coroide hiperplásico en el lado de la hemiatrofia cerebral,² también puede ser necesario para determinar su extensión y una biopsia para hacer un diagnóstico diferencial con otros tumores congénitos como el angioma en penacho congénito, rhabdomyosarcoma, fibrosarcoma, hemangiopericitoma, miofibromatosis infantil y neuroblastoma.
- **Técnicas de doppler:** Permiten valorar estructuras vasculares periféricas en la extremidad hipertrófica donde el sistema venoso profundo puede estar ausente o anormalmente desarrollado o con atresia de las válvulas, realizándose el retorno venoso a través de las venas superficiales dilatadas, tortuosas y sin válvulas funcionantes.³

5.7 COMPLICACIONES

La principal complicación del síndrome de Klippel-Trenaunay es la tromboflebitis que ocurre en el 20-45% de los pacientes^{1,2} y ocasiona embolismos pulmonares en el 4-25% de los casos³.

Hay otros peligros que se asocian con el aumento de longitud de una extremidad cuando se trata de una pierna, por ejemplo, el problema puede causar dificultad para andar; desviación de columna (escoliosis), ya que el cuerpo intenta compensar la disparidad en longitud y en ocasiones artritis degenerativa de la cadera y las rodillas, por lo que los pacientes con SKT necesitaran del servicio de ortopedia para su valoración y manejo.⁴

Existen lesiones neurológicas tanto sensitivas como motoras, epilepsia, retraso mental y las convulsiones aparecen sobre todo cuando existen hemangiomas faciales.^{5,6} Éstas últimas fueron casi 6 veces más frecuentes en mujeres, y presentaron un mayor número de complicaciones, concretamente en las mandibulares hubo obstrucción de la vía aérea en el 38% de los pacientes y en las maxilares ulceración en el 63% de los casos⁷.

En casos extraordinarios, algunos pacientes con SKT pueden requerir la amputación de un miembro cuando este se agranda demasiado. Puede ser necesaria la amputación de dedos de los pies o las reducciones (disminuir el tamaño del miembro quirúrgicamente).

5.8 DIAGNOSTICOS DIFERENCIALES

En relación con el diagnóstico diferencial, las malformaciones vasculares son una manifestación primaria de otros trastornos esporádicos o hereditarios que no deben confundirse con el SKT, como algunos otros síndromes angioplásicos como son los síndromes de Maffucci, Gorham, Bannayan, Riley-Smith, Solomon, y otros, sin embargo podemos mencionar algunos en los que se deberá realizar diagnóstico diferencial como son: El síndrome de Proteus, nevus anémico, Phakomatosis, Pigmento vascularis, flebotrombosis, insuficiencia venosa crónica, cutis marmorata.

5.9 TRATAMIENTO

Es esencialmente no quirúrgico sino paliativo ya que el SKT es un proceso benigno aunque progresivo, cuyo tratamiento en el 60% de los casos es sintomático y conservador orientado principalmente al manejo de las complicaciones.¹ Se dispone de tratamientos con láser para aclarar o remover las manchas de vino Oporto en niños y adultos. Se pueden utilizar prendas de compresión para aliviar el dolor y la hinchazón. Muchas veces se prescriben bombas secuenciales para extremidades para ayudar a la compresión del miembro, se indican ropas adecuadas según las anomalías musculares y esqueléticas. Se utilizan terapias con antibióticos para las infecciones de celulitis y suplementos de hierro para combatir la anemia.

En algunos pacientes se inyecta un agente químico (terapia esclerosante) guiada por ultrasonido y también puede ser de utilidad. Cualquier intervención quirúrgica debe ser considerada cuidadosamente debido a que los pacientes con SKT tienen la tendencia a sanar más lentamente en el miembro afectado y pueden sufrir complicaciones post-quirúrgicas.

Tratamiento quirúrgico, como es en los trastornos de coagulación de un miembro e inclusive llegar a realizar amputación. Dada la rareza de este síndrome se necesitara de la atención multidisciplinaria en centros calificados.²

6. CONCLUSION

El pronóstico de pacientes con síndrome de Klippel-Trenaunay se halla sujeto al grado de afectación y a la presencia de complicaciones, de ahí que algunos pacientes no precisen ningún tratamiento.

La importancia de este trabajo precisa en el diagnóstico clínico y en los hallazgos encontrados en los estudios de imagen, evitar las complicaciones y proporcionarle a nuestros pacientes tratamiento oportuno en cuanto al impacto psicológico y la calidad de vida, que según la bibliografía, es en general bueno, siendo importante una óptima relación médico-paciente, así como un entorno social adecuado.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Freedberg I, Eisen A, Wolfk, Austen K, Goldsmithl, Katz S, Dermatology in general Medicine, Chapter 267-Lasers in Dermatology. New York: Mc Graw-Hill; 2003. p. 2500-03.
- 2.- Redondo P. Clasificación de las anomalías vasculares (tumores y malformaciones) características clínicas e historia natural. Anales Sis San Navarra. 2004;27 (supl.1): 9-25.
- 3.- Kregel S. Macrodactyly: report of eight cases and review of the literature. Pediatr. Dermatol.2000; 17(4):270-6.
4. - Jones K L.klippel-trenaunay-weber syndrome in: smith's recognizable patterns of human malformation 5^{TO} Edit.Saunder.usa pag 512-13
5. - Gasman NB et al. Klippel-Trénaunay syndrome as a rare cause of carpal tunnel syndrome. Handchir. Mikrochir Plast. Chir.2001; 33(1):49-51.
- 6.- Morin JR et al. Klippel-Trenaunay syndrome. J.AM .Podiatr .Med. Assoc.2000; 90(8):421-4.
- 7.- Dhamecha RD. Klippel Trénaunay-Weber syndrome with hemimegalencephaly. J. Craniofac.Surg.2001; 12(2):194-6
8. - Irlbacher Covariant of Klippel-Trénaunay syndrome. Rontgenpraxis 2000; 52(9):312-16.
- 9.- Burton BK, Schulz CJ, Angle B, Burd LI. An increased incidence of haemangiomas in infants born following chorionic villus sampling (CVS). Prenat Diagn 1995; 15: 209-214.
- 10.- Bowers RE, Graham EA, Tomlinson KM. The natural history of the strawberry nevus.ArchDermatol1960;82:667-670.
11. - Boon LM, Enjolras O, Mulliken JB. Congenital hemangiomas: evidence for accelerated involution. J. Pediatric 1996; 128: 329-335.
- 12.- Enjolras O, Mulliken JB, Boon LM, Wassef M, Kozakewich HP, Burrows PE.

Noninvoluting congenital hemangioma: a rare cutaneous anomaly. *Plast Reconstr Surg* 2001; 107: 1647-1654.

13. North P, Waner M, Mizeracki A, Mihm MC Jr. GLUT-1: a newly discovered immunohistochemical marker in juvenile hemangiomas. *Hum Pathol* 2000; 31: 11-22.

14. Cheung DSM, Warman ML, Mulliken JB. Hemangioma in twins. *Ann Plast Surg* 1997; 38: 269-274.

15. Walter JW, Blei F, Anderson JL, Orlow SJ, Speer MC, Marchuk DA Genetic mapping of a novel familial form of infantile hemangioma. *Am J Med Genet* 1999; 82:

16. Waner M, North PE, Scherer KA, Frieden IJ, Waner A, Mihm MC Jr. The nonrandom distribution of facial hemangiomas. *Arch Dermatol* 2003; 139: 869-875.

BIBLIOGRAFIA

1. Lee Buyng-Boong. Current concepts of venous malformations. *Phlebolympology (Servier)* 2003; 43:197-203.
2. Papendieck CM. Angiodysplasías in the new born. *Phlebolympology* 1999; 25:813.
3. - Whelan AJ, Watson MS, Porter FD, Steiner RD. Klippel Trenaunay-Weber syndrome associated with a 5:11 balanced translocation. *Am J Med. Genetics* 1995; 59: 492-4.
4. - Timbri AA, Sadgephour A, Graf M, Schwartz S, Libby Ed, Driscoll DJ. et al. Identification and molecular characterization of a de novo supernumerary ring chromosome 18 in patient with Klippel Trenaunay syndrome. *Ann Hum Genet* 2004; 68:353-361.
- 5.- Berry SA, Peterson C, Mize W, Bloom K, Zachary CH, Blasco p et al Klippel-Trenaunay syndrome. *Am J Med Genet* 1998; 79:319-326.
6. - Freed berg I, Eisena A, Wolfk, Austen K, Goldsmith, Katz S, *Dermatology in general Medicine, Chapter 267-Lasers in Dermatology.* New York: Mc Graw-Hill; 2003. p. 2500-03.
- 7.- Berry SA, Peterson C, Mize W, Bloom K, Zachary CH, Blasco p et al Klippel-Trenaunay syndrome. *Am J Med Genet* 1998; 79:319-326.
- 8.- Mullíken WB. Cutaneous vascular anomalías. *Semin Vasc. Surg.*, 1993;6:204-18.