

Diagnóstico prenatal ecográfico del Síndrome Klippel-Trenaunay-Weber: a propósito de un caso

Prenatal sonographic diagnosis of Klippel-Trenaunay-Weber syndrome: a case report

Lourdes Milagros Reyes Puentes¹, Maria Julia Fuentes Camargo², Caridad Pérez Martínez³, Luis Raúl Martínez González⁴.

¹Especialista de Primer Grado en Imaginología. Asistente. Hospital Pediátrico "Pepe Portilla". Pinar del Río, Cuba.

²Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Asistente. Hospital Pediátrico "Pepe Portilla". Pinar del Río, Cuba.

³Especialista de Primer Grado en Ginecología y Obstetricia. Hospital Pediátrico "Pepe Portilla". Pinar del Río, Cuba.

⁴Especialista de Segundo Grado en Ginecología y Obstetricia. Hospital Pediátrico "Pepe Portilla". Pinar del Río, Cuba.

RESUMEN

El estudio del feto utilizando ultrasonido en tiempo real es uno de los avances tecnológicos más importantes de los últimos tiempos, permitiendo obtener información acerca de su integridad anatómica y funcional, así como establecer el diagnóstico de defectos congénitos en las etapas tempranas del embarazo. El Síndrome Klippel-Trenaunay-Weber fue originalmente reportado por Maurice Klippel y P. Trenaunay en 1900, el hallazgo clínico más frecuente es el angioma plano o nevus flammeus. Se presenta un caso de una gestante de 18 años, primigesta, con antecedente de salud previo, que acude a la consulta por presentar Hb AS. El estudio ecográfico realizado a las 22 semanas de gestación reveló marcada hipertrofia del miembro inferior izquierdo fetal asociado a hemangioma cavernoso

gigante que afectaba pelvis, nalgas y genitales. Tales hallazgos guiaron al diagnóstico de Síndrome Klippel-Trenaunay-Weber. Esta entidad clínica es considerada una rareza, siendo su diagnóstico prenatal ecográfico poco conocido por lo que se presenta el caso.

Palabras clave: Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, ULTRASONOGRAFÍA PRENATAL.

ABSTRACT

The study of the fetus using the ultrasound in real time is one of the most important technological advances of recent days; which allow collecting information about anatomic and functional integrity as well as establishing the diagnosis of congenital malformations in early stages of pregnancy. Klippel-Trenaunay-Weber syndrome was first reported by Maurice Klippel and P. Trenaunay in 1900, the most frequent clinical finding is the flat angioma or flammeus nevus. An 18 years old primigravida having health records attended to the office presenting HbAS. The sonographic study carried out at 22 weeks of pregnancy revealed a marked hypertrophy of the lower fetal limb associated with giant cavernous angioma affecting the pelvis, buttocks and genitals. Such findings guided to the diagnosis of Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. This is a rare clinical entity and its antenatal diagnosis is little- known, thus the case is presented.

Key words: Klippel-Trenaunay-Weber syndrome, PRENATAL ULTRASONOGRAPHY.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome Klippel-Trenaunay-Weber fue originalmente reportado por Maurice Klippel y P. Trenaunay en 1900. Parkes- Weber F. añadió en 1907 el hallazgo infrecuente de fístula arterio-venosa,^{1,2} su etiología no es completamente conocida, constituye una entidad esporádica causada por una mutación en el gen VG5Q involucrado en la angiogénesis y con mosaicismo somático,³ también se ha identificado translocación de 5q y11p, y anillo supernumerario en el cromosoma 18 que sugieren la posibilidad de mutación única.⁴ Un patrón de herencia paradominante ha sido planteado a causa de la frecuencia de hemangiomas en varios familiares afectados.⁵

Es de presentación poco frecuente (1/27 500 recién nacidos). Se incluye entre los síndromes neurocutáneos, muy numerosos y complejos, los cuales se clasifican respecto a su etiopatogenia en 4 grupos, uno de ellos incluye aquellos trastornos secundarios a una perturbación en el desarrollo embrionario del Sistema Nervioso y de la piel, los síndromes neurocutáneos con afectación vascular se incluyen en este

grupo, sus alteraciones afectan múltiples órganos, pueden consistir en malformaciones de tipo disembriopático o neoplasias (generalmente benignas).⁶ El hallazgo clínico más frecuente es el angioma plano o nevus flammeus, las anormalidades pigmentarias son nevus pigmentados y verrugosos en el tipo I, manchas azuladas en el tipo II, nevus pilos en el tipo III, y las dos últimas en el tipo IV. El tipo II es el más frecuente, la mitad de los pacientes tienen compromiso visceral, el Síndrome Klippel-Trenaunay-Weber (SKTW) y la angiomatosis Sturge - Weber (ASW) son las entidades mas frecuentes en este grupo.⁷

Se diagnostica generalmente en la infancia, por la clínica y las pruebas de imagen (radiografía simple, flebografía, ecografía, TAC o resonancia magnética nuclear), que permiten el diagnóstico prenatal.^{8,10}

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de la gestante LGP, 18 años de edad, con un antecedente de salud, primigesta, que acudió a la consulta prenatal por presentar Hb AS. El estudio ecográfico realizado con un equipo de US marca Aloka modelo SSD-1100 a las 22 semanas de gestación reveló marcada hipertrofia del miembro inferior izquierdo fetal, de aspecto edematoso, con extensión a la pelvis, observándose una imagen ecolúcida alargada multilocular con aspecto de múltiples áreas quísticas coalescentes distorsionadas, de aproximadamente 35×19 mm, con aspecto de conglomerado de vasos dilatados y tortuosos a nivel del hemiabdomen inferior izquierdo (**Figura 1**). El estudio Doppler reveló la presencia de dilataciones venosas a este nivel. No se encontraron otras alteraciones patológicas fetales ni uteroplacentarias o del volumen de liquido amniótico. Se planteó el diagnóstico de SKTW, ofreciéndole asesoramiento genético a la pareja que decidió interrumpir el embarazo. El estudio anatomopatológico comprobó la marcada hipertrofia del miembro inferior izquierdo asociado a hemangioma cavernoso gigante que afectaba pelvis, nalgas y genitales (**Figura 2**), las imágenes econegativas intraabdominales con aspecto de múltiples áreas quísticas distorsionadas, estaban en relación con hemangiolinfangiectasias secundarias a obstrucción veno-linfática, tales hallazgos permitieron confirmar el diagnóstico de SKTW.

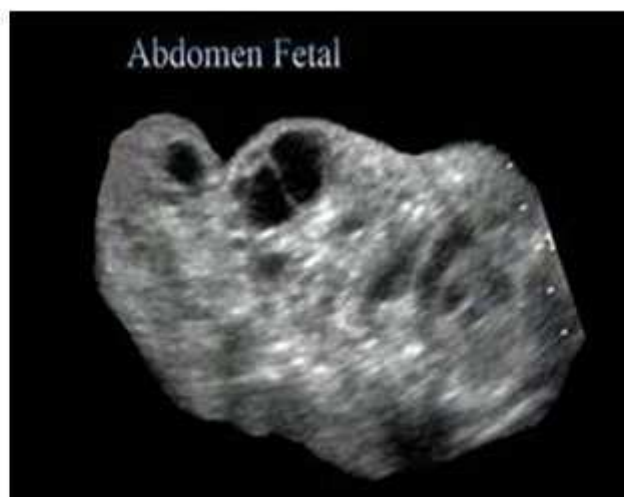


Figura 1. Imagen ecolúcida multilocular localizada a nivel del abdomen fetal por ecografía prenatal realizada a las 22 semanas de gestación.



Figura 2. Feto de 23 semanas de gestación con marcada hipertrofia asimétrica del miembro inferior izquierdo asociado a hemangioma cavernoso.

DISCUSIÓN

El SKTW puede presentarse al nacimiento, durante la infancia temprana o más tardíamente, existiendo reportes en la literatura de diagnóstico prenatal.^{9,10} Posee 3 características fundamentales que lo distinguen: angioma o Nevus flammeus, hipertrofia asimétrica de huesos y tejidos blandos, congénita o de aparición precoz, de uno o ambos miembros y várices.⁶ La hipertrofia unilateral del miembro inferior detectada, no constituye un hallazgo frecuente, debiendo evaluarse como causas más comunes las displasias esqueléticas, sin embargo, en este caso no existieron alteraciones respecto a la longitud de los huesos largos ni del modelaje de los mismos. La Macrodistrofia lipomatosa puede ser responsable de hipertrofia asimétrica de uno de los miembros, no conocemos reportes de diagnóstico prenatal de esta entidad.

La Hipertrofia congénita de uno o ambos miembros, puede o no coincidir con la topografía del hemangioma cutáneo, este último puede variar considerablemente según su aspecto (capilar cavernoso, flebectasia y varicosidad), extensión y localización, siendo la afectación más frecuente en las nalgas, el abdomen y tronco inferior, generalmente son unilaterales, como ocurrió en este caso. Pueden asociarse fístulas A-V, atrofia y anomalías linfangiomatosas de los miembros. Se han reportado además alteraciones cutáneas como nevos hiperpigmentados, úlceras y vesículas, telangiectasias y cutis marmorata.¹¹

No se encontraron en el momento del diagnóstico las alteraciones descritas en manos y pies (macroductilia, sindactilia, polidactilia u oligodactilia), tampoco las alteraciones craneofaciales reportadas en la enfermedad, como la hipertrofia facial asimétrica, hemangiomas faciales, micro y macrocefalia, calcificaciones intracraneales.¹² La visceromegalia y los hemangiomas del tracto gastrointestinal, genitourinario, pleura, mesenterio, linfangiectasia y vasos aberrantes han sido reportados por varios autores.^{6, 9,12}

En este caso, se observaron los rasgos que caracterizan la tríada clínica de la enfermedad, la hipertrofia del miembro inferior izquierdo, de aparición muy precoz

de gran envergadura, el hemangioma plano azulado, correspondiente al tipo II de las enfermedades neurocutáneas, grupo al cual pertenecen SKTW y el ASW. El estudio Doppler y el análisis anatomopatológico establecieron la relación de la imagen anecoica multiloculada intraabdominal con hemangiolinfangiectasias secundarias a obstrucción vascular.

No siempre coinciden todas las características, en algunos pacientes solo se reportan desordenes cutáneos y melanosis escleral bilateral sin compromiso visceral, por lo que se ha dicho que al establecer el diagnóstico no es preciso que coincidan los tres elementos de la triada clásica de la enfermedad.⁶

En una serie de 252 pacientes estudiados en la Clínica Mayo (Estados Unidos), 63% tenían los 3 rasgos y 37% tenían 2 de ellos. Manchas de color rojo "vino de Oporto" se observaron en 98% de los pacientes, varicosidades o malformaciones venosas en 72%, e hipertrofia de los miembros en 67%. Venas atípicas, incluyendo persistencia de las venas laterales y de la vena isquiática se presentaron en 72% del total.¹²

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Redondo P. Clasificación de las anomalías vasculares (tumores y malformaciones). Características clínicas e historia natural. Anales Sis San Navarra. 2004; 27 (1):9-25.
2. Parcana J, Balaguer M. Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber .Haciendo una unidad clinica. Folia Dermatol. Lima sep./dic.2004;15 (3)
3. Tian XL, Kadaba R, YouSA, Liu M, Timur AA, Yang L, et al. Identification of an angiogenic factor that when mutated causes susceptibility to Klippel-Trenaunay syndrome. Nature 2004; 427:592-4.
4. Timur AA, Sadgehour A, Graf M, Schwart S, Libby ED, Driscoll DJ, et al. Identification and molecular characterization of a "de novo" supernumerary ring chromosome 18 in a patient with Klippel-Trenaunay Syndrome. Ann Hum Genet. 2004; 68:353-36
5. Hofer T, Frank J, Itin PH. Klippel-Trenaunay syndrome in a monozygotic male twin: supportive evidence for the concept of paradominant inheritance. Eur J Dermatol. Sep-Oct 2005; 15(5):341-3.
6. Méndez Sánchez Teresita de J., Otero Alba Isabel de la C., García García Ramiro, Pérez Tamayo Bertila. Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber: presentación de un caso. Rev Cubana Oftalmol [revista en la Internet]. 2001 Jun [citado 2009 Abr 10]; 14(1): Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21762001000100008&lng=es
7. William J, Berger T, Dirk E. Andrew's diseases of the skin: Clinical Dermatology 2005. 10th ed Saunders: 585 ISBN 0721029210.

8. Avilés Izquierdo J.A, Suárez Fernández R, Lázaro Ochaíta P. Garcia Andrade C R: Síndrome de Klippel-Trenaunay. An. Med. Interna (Madrid) nov 2003; vol 20 (11) p 1-3

9. Goncalvez LF, Muñoz Rojas MV, Vitorello D, Ternes Pereira E, Pereima M ,Saab Neto JA . Klippel-Trenaunay-Weber syndrome presenting as massive lymphangiohemangioma of the thigh: prenatal diagnosis. Ultrasound in Obstetrics & Gynecology. 2000, vol. 15(6) pp: 537-541

10. Jeong NY, Haeng SK, Hee SR. Prenatal sonographic diagnosis of Klippel-Trenaunay-Weber syndrome: A case report Journal of Reproductive Medicine 2005, vol. 50(4): 291-294.

11. Garc F. Klippel Trenaunay-Weber Syndrome: A long term study of a singular case" [Abstracts for the 10 th World Congress on Pediatric Dermatology]. Pediatr Dermatol. 2004;21(3):397-398.

12. Lee A, Driscoll D, Gloviczki P. Evaluation and management of pain in patients with Klippel-Trenaunay syndrome: a review. Pediatrics. Mar 2005; 115(3):744-10.

Recibido: 12 Noviembre de 2009.

Aprobado: 20 de Diciembre de 2009.

Dra. Lourdes Milagros Reyes Puentes. Hospital Pediátrico "Pepe Portilla". Pepe Portilla No. 71, Pinar del Río, Cuba.