

Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber complicado con trombosis venosa cerebral

Dra. Marta M. Pérez de Alejo Rodríguez¹✉, Dr. Halbert Hernández-Negrín^{1,2} y Dr. Lázaro A. Vázquez Gómez³

¹ Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Arnaldo Milián Castro. Santa Clara, Villa Clara, Cuba.

² Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara. Santa Clara, Villa Clara, Cuba.

³ Servicio de Neurología, Hospital Universitario Arnaldo Milián Castro. Santa Clara, Villa Clara, Cuba.

Full English text of this article is also available

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Recibido: 09 de agosto de 2016

Aceptado: 29 de septiembre de 2016

Conflictos de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses

Abreviaturas

SKTW: Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber

Versiones *On-Line*:

Español - Inglés

✉ MM Pérez de Alejo Rodríguez
Hospital Clínico Quirúrgico Arnaldo Milián Castro. Ave. Hospital Nuevo e/ Doble Vía y Circunvalación. Santa Clara 50200. Villa Clara, Cuba.
Correo electrónico:
martaperezdealejo@gmail.com

RESUMEN

El síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber es una enfermedad congénita rara y poco conocida entre los médicos que se caracteriza por manchas vasculares, hipertrofia asimétrica de tejidos blandos y huesos, várices, linfedemas y fístulas arteriovenosas. Las alteraciones en la vascularización del sistema nervioso central en estos casos son poco frecuentes. En este artículo se presenta el caso de una puérpera de 32 años de edad, color negro de piel, con antecedentes de linfangitis a repetición, linfedema crónico del miembro inferior derecho desde niña y tratamiento con anticonceptivos orales, que acude al Cuerpo de Guardia por presentar hemiparesia e hipoestesia del hemicuerpo izquierdo. Al examen físico se constata el defecto motor y sensitivo, así como hemangioma plano en la cara plantar del pie izquierdo e hipertrofia del hemicuerpo derecho. La tomografía axial computarizada y la resonancia magnética nuclear evidenciaron la presencia de trombosis venosa cerebral y malformación arteriovenosa en región parieto-occipital derecha. **Palabras clave:** Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, Trombosis de los senos intracraneales, Fístula arteriovenosa, Anomalías cutáneas

Klippel-Trenaunay-Weber syndrome complicated with cerebral venous thrombosis

ABSTRACT

Klippel-Trenaunay-Weber syndrome is a rare and little known congenital disease among physicians, characterized by vascular stains, soft tissue and bone asymmetric hypertrophy, varicose veins, lymphedemas, and arteriovenous fistulas. Alterations in the vascularization of the central nervous system are rare in these cases. This article presents the case of a 32-year-old puerperal black woman, with a history of recurrent lymphangitis, chronic right lower limb lymphedema since childhood, and treatment with oral contraceptives, who came to the Emergency Room presenting left-side hemiparesis and hypoesthesia. Physical examination showed motor and sensory defect, as well as flat hemangioma in the plantar face of the left foot, and right hemi-body hypertrophy. Computed axial tomography and magnetic resonance imaging evidenced the presence of cerebral venous thrombosis and arteriovenous malformation in the right parieto-occipital region.

Key words: Klippel-Trenaunay-Weber syndrome, Intracranial sinus thrombosis,

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber (SKTW) se define por una tríada clínica: 1) Alteración cutánea: mancha vascular, 2) Alteración tisular: hipertrofia asimétrica de tejidos blandos y huesos, 3) Alteración del sistema circulatorio y linfático: várices y linfedemas^{1,2}.

La patogenia de la enfermedad es desconocida; sin embargo, se presume que estén implicados factores genéticos al descubrirse recientemente mutaciones en los genes *RAS1* y *PIK3CA* que causan mosaicismos somáticos^{2,3}.

Los médicos franceses Maurice Klippel y Paul Trénaunay describieron esta enfermedad por primera vez en 1900. Años después, Parkes Weber publicó el caso de un paciente con similares manifestaciones acompañadas de fístula arteriovenosa^{4,5}.

Este síndrome constituye una rara afección clínica, con una incidencia aproximada de 1 por cada 20-40 mil nacidos vivos^{4,5}. En la literatura consultada

son escasos los casos publicados en Cuba, y no existe hasta el momento ninguno de la provincia de Villa Clara.

CASO CLÍNICO

Mujer de 32 años de edad, color negro de piel, con antecedentes de linfangitis a repetición, linfedema crónico del miembro inferior derecho desde niña y tratamiento con anticonceptivos orales durante 9 años. Historia obstétrica de dos embarazos previos sin complicaciones y un tercer parto distócico por cesárea a las 38 semanas de gestación, 17 días antes de su ingreso hospitalario actual. En esta ocasión acudió al Cuerpo de Guardia del Hospital Arnaldo Milián Castro por presentar «entumecimiento» y «debilidad» del hemicuerpo izquierdo, de instauración súbita, por lo que se decidió su ingreso en el servicio de Neurología para un mejor estudio y tratamiento.

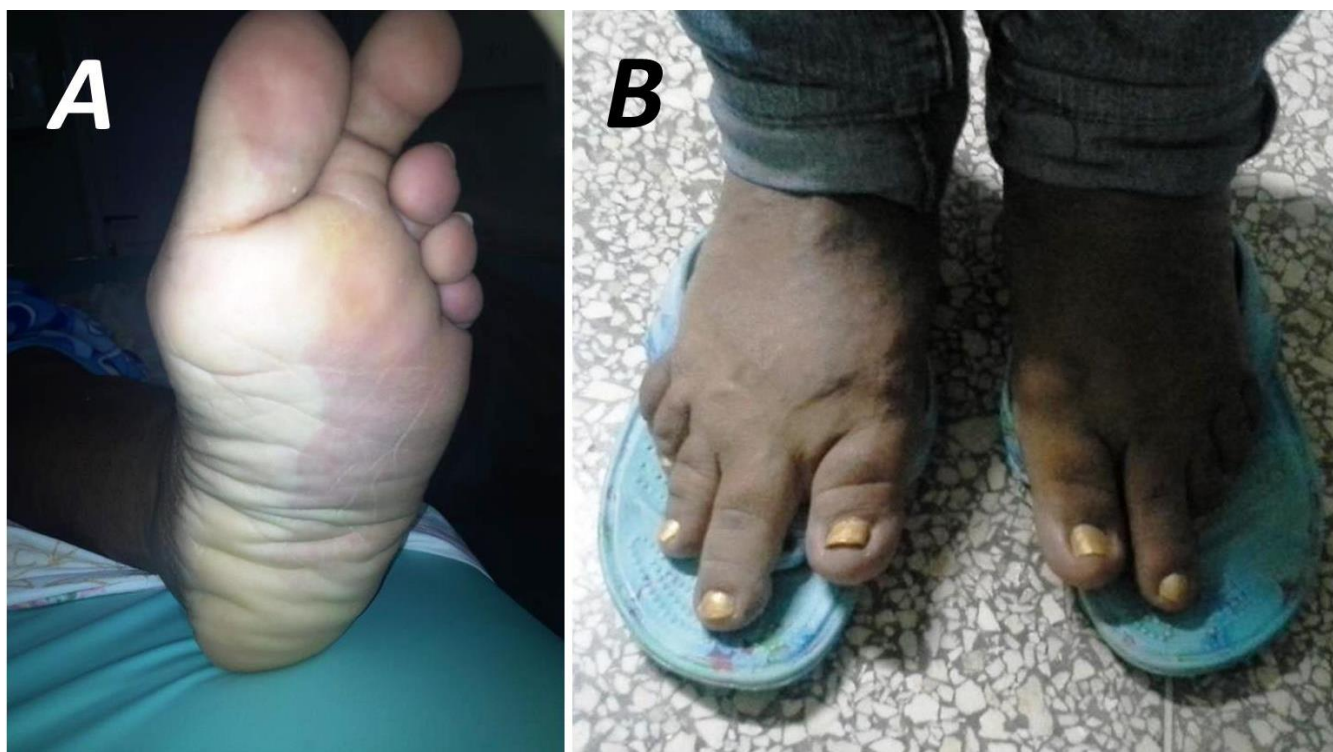


Figura 1. A. Cara plantar del pie izquierdo de la paciente afectada por hemangioma plano. B. Imagen que evidencia la hipertrofia del miembro inferior derecho y la macrodactilia del segundo dedo de ambos pies.

Examen físico

Piel: Mácula violácea que abarca el hemitórax y la cara interna del brazo derecho, que respeta la línea media. Mancha vascular en el pie izquierdo, de bordes bien definidos, aplanados, que ocupa la cara plantar del primer dedo, la mitad de la planta, la región metatarsiana y respeta el calcáneo de ese pie. Se corresponde clínicamente con hemangioma plano (**Figura 1A**).

Se constatan infiltración del tejido celular subcutáneo del miembro inferior derecho e hipertrofia de las extremidades superior e inferior derechas, y macrodactilia del segundo dedo de ambos pies (**Figura 1B**). La exploración del sistema nervioso reveló hemiparesia e hipoestesia del hemicuerpo izquierdo.

Tabla. Valores más representativos de hemograma y bioquímica sanguínea.

Complementario	Resultado
Hematocrito	0,39
Leucocitos	8x10 ⁹ /L
- Neutrófilos	0,69
- Linfocitos	0,30
- Eosinófilos	0,00
Glucemia capilar	4,46 mmol/L
Urea	77 mmol/L
Conteo de Plaquetas (macroplaquetas)	200 x 10 ⁹ /L
Tiempo de coagulación	8 minutos
Tiempo de sangrado	1 minuto
Tiempo de protrombina	Control: 14 Paciente: 15
Tiempo de tromboplastina parcial activado	Control: 29 Paciente: 32
Prueba de Coombs	Negativa
Anticoagulante lúpico	Negativo
Proteína C reactiva	Positiva
Conteo de Addis	
- Proteínas	0,00 mg/min
- Leucocitos	2800 /min
- Hematíes y cilindros	0,00 /min

Complementarios de interés

- Hemograma y bioquímica: Se muestran en la **tabla**.
- Lámina periférica: Hematíes normocíticos y nor-

mocrómicos, leucocitos normales y macroplaquetas.

- Tomografía axial computarizada simple de cráneo: Leve hipodensidad parieto-occipital derecha, con borramiento del espacio subaracnoideo, así como pérdida de la relación sustancia gris/blanca y borramiento de los giros a este nivel. Asimetría ventricular, por mayor tamaño del ventrículo lateral derecho; no hidrocefalia, ni lesión ósea, y fosa posterior normal. Resto de estructuras encefálicas sin alteraciones.
- Resonancia magnética nuclear de cráneo: Imagen de intensidad variable en región parieto-occipital derecha, con anulación de la señal en su interior, que mide aproximadamente 42 x 28 mm en corte axial, con edema vasogénico asociado y poco efecto de masa, que restringe débilmente la difusión de secuencia de inversión-recuperación (*HASTE*, por sus siglas en inglés) en probable relación con malformación arteriovenosa. En secuencia TOF (técnica de flujo *time of flight*) venosa, llama la atención la ausencia de señal del seno transversal derecho, compatible con probable trombosis. Los senos transversal izquierdo y sagital superior se muestran permeables (**Figura 2**).

COMENTARIO

Se trata de una enfermedad poco frecuente, por lo que puede favorecer una conducta a seguir inadecuada y un retraso en el diagnóstico, incluida la demora o no detección de posibles manifestaciones asociadas que pueden generar una limitación funcional potencialmente evitable en los enfermos⁶. La paciente en cuestión alcanzó la adultez presentando los síntomas y signos clásicos de esta enfermedad; sin embargo, no había sido diagnosticada correctamente.

Las alteraciones cerebrales encontradas en el SKTW incluyen: hemorragias, infartos, hemimegacefalia, cavernomas, aneurismas, hidrocefalia, anomalías de los plexos coroideos, atrofia, calcificaciones, displasia cortical, convulsiones y malformaciones arteriovenosas².

La trombosis venosa cerebral usualmente se presenta en mujeres, con edades comprendidas entre 20 y 25 años de edad, especialmente durante el embarazo (12%), el puerperio (60-80%), y en usuarias de anticonceptivos orales, quienes presentan un riesgo incrementado de 30%⁷. En este caso, además de presentar estos factores de riesgo, las manifesta-

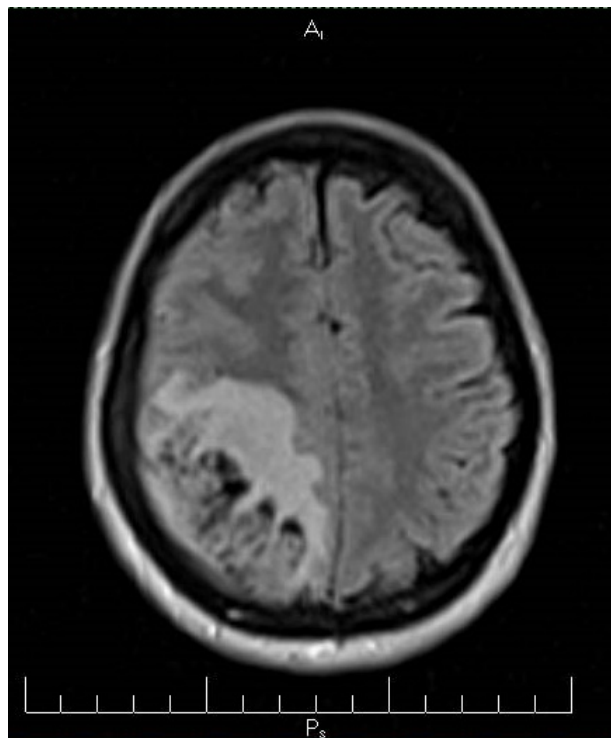


Figura 2. Corte axial de resonancia magnética nuclear de cráneo (T2 *Flair*) que muestra imagen de intensidad variable en región parieto-occipital derecha, con anulación de la señal en su interior y edema vasogénico asociado, en relación con malformación arteriovenosa.

ciones clínicas y los hallazgos imagenológicos (tomografía axial computarizada) sugerían la presencia de una trombosis venosa cerebral, y se sospechó una posible malformación arteriovenosa cerebral que fue confirmada con la realización de una resonancia magnética nuclear.

Los casos de SKTW que presentan alteraciones de la vascularización del sistema nervioso central son extremadamente raros. Se han informado casos de angiomatosis y malformaciones arteriovenosas en la médula espinal, la oblongada y en el cerebelo^{8,9}.

Es importante mencionar que las malformaciones arteriovenosas suelen aumentar de tamaño armónicamente con el crecimiento del paciente; pero pueden tener un rápido desarrollo precipitado por factores hormonales (pubertad, embarazo, hormonoterapia), traumatismos, infecciones o cirugía¹⁰; datos que revisten especial importancia en el contexto clínico del caso que se presenta.

Este caso clínico destaca la importancia de realizar un interrogatorio y un examen físico exhaustivos, que permitan asociar las lesiones cutáneas,

tisulares, y del sistema vascular con el diagnóstico del SKTW. Cuando los pacientes que sufren esta enfermedad presenten sintomatología neurológica, incluso en presencia de otros factores de riesgo vascular que justifiquen el cuadro, el pensamiento clínico unicista debe orientar a descartar, mediante estudios imagenológicos, la presencia de malformaciones arteriovenosas en el sistema nervioso central.

BIBLIOGRAFÍA

1. Nápoles Méndez D, Ying Rodríguez L, Nápoles Pastoriza D. Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber en una gestante. MEDISAN [Internet]. 2016 [citado 28 Jul 2016];20:79-85. Disponible en: http://medisan.sld.cu/index.php/san/article/view/647/pdf_210
2. Renard D, Larue A, Taieb G, Jeanjean L, Labauge P. Recurrent cerebral infarction in Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. Clin Neurol Neurosurg. 2012;114:1019-20.
3. Uller W, Fishman SJ, Alomari AI. Overgrowth syndromes with complex vascular anomalies. Semin Pediatr Surg. 2014;23:208-15.
4. Pérez-Elizondo AD, Ruiz-Pérez ME, Contreras-Guzmán C. Síndrome de Klippel-Trenaunay: A propósito de un caso incipiente. Pediatr Mex. 2013;15:54-56.
5. Boló H, Ortiz LM, Samudio GC, Ruiz-Díaz J. Síndrome de Klippel-Trenaunay asociado a litiasis renal. Reporte de un caso pediátrico y revisión de la literatura. Pediatr (Asunción). 2013;40:247-51.
6. Ruiz Hernández I. Klippel-Trenaunay Weber. A propósito de un caso. Rev Med Electrón [Internet]. 2011 [citado 15 Jul 2015];33:360-8. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rme/v33n3/spu13311.pdf>
7. Flores Molina YR, Moran Fernández JT, Hernández F. Diagnóstico clínico y manejo de la trombosis venosa cerebral. Presentación de un caso clínico. CIMEL [Internet]. 2011 [citado 15 Jul 2015];16: 99-102. Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=71723601009>
8. Li Q, Mitchell P, Dowling R, Buttery R, Yan B. A case of cerebral and retinal vascular anomaly in a patient with Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2011;82:1049-50.
9. Beume LA, Fuhrmann SC, Reinhard M, Harloff A.

Coincidence of ischemic stroke and recurrent brain haemorrhage in a patient with Klippel-Trenaunay Syndrome. *J Clin Neurosci.* 2013;20:1454-55.

10. García Mónaco R, Kreindel T, Giachetti A. Malformaciones vasculares: claves diagnósticas para el radiólogo. *Rev Argent Radiol.* 2012;76:301-13.