

Síndrome de Parkes Weber en un neonato: reporte de un caso

Parkes Weber syndrome in a neonate: a case report

Carlos Avilez-Soto^{1a}, Leda Zuniga-Alfaro^{2b}

RESUMEN

El síndrome de Parkes Weber es una patología congénita e infrecuente, cuya incidencia es de 1:100,000 personas; se manifiesta por la tétrada que incluye malformaciones vasculares, várices, crecimiento excesivo de partes blandas-tejido óseo y manchas en vino de oporto. El diagnóstico es clínico y se confirma mediante estudios imagenológicos. Presentamos el caso de un neonato que al examen físico presenta manchas en vino de oporto en extremidades inferiores y genitales, además de hipertrofia de tejidos blandos. El examen doppler de extremidades inferiores que reporta malformación arteriovenosa en ambas extremidades y flujo estásico. La angiografía de miembros inferiores reporta hipertrofia de tejidos blandos y malformación arteriovenosa en vasos poplíteos y vasos linfáticos. Paciente falleció a sus 14 días de vida por coagulopatía y choque séptico. El manejo es conservador, el pronóstico de vida suele ser desalentador, debido a las complicaciones que suelen ser frecuentes.

Palabras clave: Neonatología; Neonato; Síndrome de Parkes Weber; Mancha Vino de Oporto (Fuente: DECS-BIREME)

ABSTRACT

Parkes Weber syndrome is a rare congenital pathology, whose incidence is 1:100,000 persons; it is manifested by the tetrad that includes vascular malformations, varicose veins, soft tissue-bone tissue overgrowth and port wine stains. The diagnosis is clinical and is confirmed by imaging studies. We present the case of a neonate with port-wine stains in the lower extremities and genitalia, in addition to soft tissue hypertrophy. Doppler examination of the lower extremities showed arteriovenous malformation in both extremities and stasis flow. Angiotomography of lower limbs reported soft tissue hypertrophy and arteriovenous malformation in popliteal vessels and lymphatic vessels. Patient died at 14 days of life due to coagulopathy and septic shock. Management is conservative; life prognosis is usually discouraging due to frequent complications.

Keywords: Neonatology; Neonate; Parkes Weber syndrome; Port-wine stain (Source: NLM-MeSH)

1. Universidad Católica de Honduras. Tegucigalpa, Honduras.
2. Hospital Escuela Universitario de la Universidad Nacional Autónoma de Honduras. Tegucigalpa, Honduras.
 - a. Médico en Servicio Social
 - b. Médico Residente de Pediatría

Recibido: 11/09/2022 Aprobado: 28/09/2022

Citar como:

Avilez-Soto C, Zuniga-Alfaro L. Síndrome de Parkes Weber en un neonato: reporte de un caso. *Rev Hisp Cienc Salud.* 2022; 8(3):99-104.
DOI <https://doi.org/10.56239/rhcs.2022.83.557>

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Parkes Weber es una patología congénita infrecuente, que se caracteriza por malformaciones vasculares. Fue descrito por primera vez en el año 1907 por el dermatólogo londinense Frederick Parkes Weber¹. Se ha descrito que la transmisión es autosómica dominante por mutaciones en el gen RASA1 en el cromosoma 5q13.1, dicho gen es responsable de controlar el crecimiento, diferenciación y proliferación celular².

El diagnóstico de este síndrome suele confundirse muchas veces con el síndrome de Klippel-Trenaunay; la triada de Klippel-Trenaunay es: manchas en vino de Oporto, hipertrofia de tejidos blandos/óseos y varices; Parkes Weber se caracteriza por la misma triada antes mencionada más la presencia de malformaciones vasculares de tipo fistulas arteriovenosas³. Ambos síndromes suelen asociarse con otros padecimientos u anomalías como ser polidactilia, sindactilia, convulsiones, retraso en el neurodesarrollo, malformaciones genitourinarias, malformaciones gastrointestinales, coagulopatía de kasabach Merrit, embolismo pulmonar, falla cardíaca, hemimegalencefalia, entre otras⁴⁻⁶.

La incidencia es alrededor de 1:1000.000 nacidos vivos, sin tomar en consideración los casos que no se diagnostican, debido a que es una patología sumamente rara y poco conocida⁵. El diagnóstico de Parkes Weber al igual que el de Klippel-Trenaunay suele ser clínico, estudios complementarios que ayudan al diagnóstico y a detectar las malformaciones vasculares son la ecografía Doppler, tomografía computarizada, resonancia magnética, arteriografías, venografías⁷⁻⁸.

El manejo de Parkes Weber suele incluir tratamiento con láser, radioterapia, crioterapia, escleroterapia, vendajes compresivos (para manejo de linfedema e insuficiencia venosa), el tratamiento quirúrgico suele utilizarse únicamente cuando la enfermedad es demasiado sintomática o cuando se presentan complicaciones graves⁹.

REPORTE DE CASO

Neonato masculino de 39 semanas de gestación calculada por test de Capurro, nacido por cesárea debido a presentación pélvica completa, meconio (+), no fétido, no caliente, APGAR 7 y 9 al primer y quinto minuto, respectivamente; sin pérdida del bienestar fetal. Se brindaron todos los pasos de reanimación neonatal convencional, sin necesidad de requerir reanimación neonatal avanzada. Madre VIH (-), VDRL no reactivo, tipo y RH (O+) sin antecedentes personales patológicos, no porta carnet de vacunas.

Al examen físico: peso de 3.2kg, talla 55cm, perímetro cefálico de 35.5cm, perímetro torácico de 31cm, perímetro abdominal 30cm. En genitales se observa presencia de mancha en vino de Oporto en ambos testículos, con ubicación del esfínter anal más posterior del sitio anatómico normal, pero permeable. (Ver figura 1).

Figura 1. Presencia de mancha en vino de Oporto en ambos testículos, con ubicación del esfínter anal más posterior del sitio anatómico normal, pero permeable.



En extremidades se observa presencia de bulas y de cambios inflamatorios de tipo vascular y linfático en extremidad izquierda. (Ver figura 2), se aprecia además dermatosis diseminada a extremidades que afecta glúteos, muslos, región sacra y genitales, caracterizada por neoformaciones vasculares y manchas en vino de Oporto, principalmente en extremidad izquierda. (Ver figura 1-2).

Figura 2. Presencia de bulas y de cambios inflamatorios de tipo vascular y linfático en extremidad izquierda.



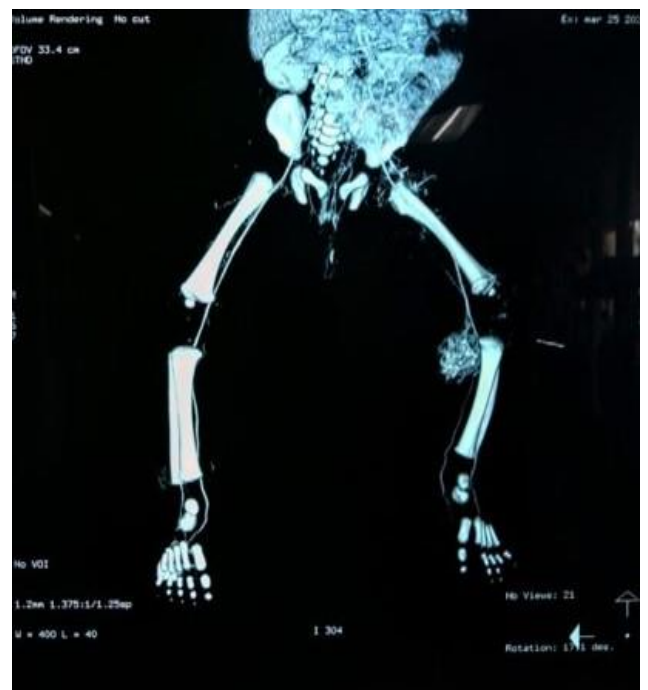
Se realizan dentro de los estudios iniciales una placa de rayos x de miembros inferiores, donde se evidencia hipertrofia de tejidos blandos de extremidad inferior izquierda, sin deformidades óseas. (Ver figura 3). Ultrasonido transfontanelar que no reporta anomalías. Ultrasonido abdominal sin anomalías. Se realiza ultrasonido Doppler de miembros inferiores que reporta malformación arteriovenosa en ambas extremidades y flujo ectásico, y se sugirió por parte del departamento de Radiología, realizar una angiotomografía para delimitar y caracterizar de mejor manera las estructuras vasculares afectadas.

Figura 3. Placa de rayos x de miembros inferiores, donde se evidencia hipertrofia de tejidos blandos de extremidad inferior



Se realiza angiotomografía que reporta hipertrofia de tejidos blandos y malformación arteriovenosa en ambas extremidades a nivel de vasos poplíteos, además de malformación linfática. (Ver figura 4).

Figura 4. Angiotomografía que reporta hipertrofia de tejidos blandos y malformación arteriovenosa en ambas extremidades a nivel de vasos poplíteos, además de malformación linfática izquierda, sin deformidades óseas.



Se hizo interconsulta con los servicios de Genética y Dermatología del hospital, ambos servicios sugirieron un manejo y seguimiento multidisciplinario estricto, debido a las complicaciones que son muy comunes y por la edad del paciente. Lastimosamente el paciente falleció a sus 14 días de vida secundario a colapso vascular, coagulopatía y sepsis, a pesar del soporte vital brindado.

DISCUSIÓN

Gran parte de la morbimortalidad del síndrome de Parkes Weber es debido a la vasta cantidad de complicaciones y de malformaciones de los diferentes órganos y sistemas. Aquellos pacientes con obstrucción del drenaje linfático tienen mayor riesgo de fallecer por celulitis y bacteriemia¹⁰.

La fisiopatología del síndrome no está del todo clara, algunas teorías involucran la obstrucción de las venas profundas de las extremidades, principalmente las venas poplíteas, y la presencia de venas varicosas causando sobrecarga de volumen⁹, otra teoría involucra anomalías mesodérmicas lo cual explicaría la formación anormal de los tejidos blandos durante la vida fetal¹¹, y finalmente mutaciones en los genes encargados de regular el crecimiento y diferenciación celular; lo cual es clave durante la angiogénesis para evitar defectos¹².

Es importante conocer los principales diagnósticos diferenciales de los llamados “síndromes de sobrecrecimiento”, siendo los más comunes el síndrome de Proteus, Klippel Trenaunay, Parkes Weber, neurofibromatosis tipo 1, síndrome de Sotos, síndrome de Perlman, síndrome de Weaver, enfermedad de Madelung, entre otros¹³.

El manejo debe de ser multidisciplinario debido a que afecta diferentes órganos y sistemas, el tratamiento suele ser conservador basándose en controlar los síntomas; últimamente se han utilizado varios fármacos en el manejo médico, el Sirolimus (fármaco inmunosupresor) para ayudar a retrasar el crecimiento de las células vasculares y musculares lisas; la Bleomicina utilizada como agente esclerosante durante la escleroterapia; mostrando resultados prometedores¹⁴.

El manejo quirúrgico que suele incluir terapia con láser y embolización de vasos se deja para aquellos casos donde hay presencia de úlceras de difícil manejo, y sintomatología moderada a grave, acompañada de complicaciones cardiovasculares/hematológicas¹⁵. Tanto el síndrome de Parkes Weber como el síndrome de Klippel-Trenaunay son patologías sumamente raras e infrecuentes, por lo que muchas veces no son diagnosticadas o se diagnostican de forma errónea, confundiéndose un síndrome con el otro.

Se necesita mayor cantidad de estudios para conocer mejores y nuevas alternativas de manejo médico y quirúrgico; para de esta manera poder brindar un mejor abordaje de los síntomas y de las complicaciones, mejorando así, considerablemente, el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes que sufren de estos síndromes.

Conflictos de interés

Los autores niegan tener conflictos de interés

Financiamiento

Autofinanciado

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Djifack F, Noula A, Penka S, Adjifack T, Libeng G, Nguemba S. Diagnosis of Parkes Weber syndrome affecting a newborn baby's upper left limb in a low resource setting: a case report. *PAMJ - Clinical Medicine*. [Internet] 2020. [citado el 8 junio 2022]; 3(74): 1-6. Disponible en: <https://www.clinical-medicine.panafrican-med-journal.com/content/article/3/74/full/>
2. Szeliga A, Spyt D, Macków E, Kasinowicz M. Parkes Weber Syndrome. *Journal of Education, Health and Sport*. [Internet] 2019. [citado el 8 junio 2022]; 9(8): 987-97. Disponible en: <https://repozytorium.umk.pl/handle/item/6009>
3. Araujo C, Sarmiento L, Babinski M, Oliveira T. Klippel-Trenaunay and Parkes-Weber syndromes: two case reports. *J. Vasc. Bras*. [Internet] 2017. [citado el 8 junio 2022]; 16(4): 320-24. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/jvb/a/HzKLF8cgmSzrY7g5vpxCnd/?lang=en>
4. Bhat L, Bisht S, Khanijo K. Klippel-Trenaunay-Weber Syndrome with Kasabach-Merritt Coagulopathy and Hydronephrosis. *Indian Pediatr*. [Internet] 2015. [citado el 8 junio 2022]; 52(11): 987-8. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s13312-015-0760-5>
5. Mneimneh S, Tabaja A, Rajab M. Klippel-Trenaunay Syndrome with Extensive Lymphangiomas. *Case Rep Pediatr*. [Internet] 2015. [citado el 8 junio 2022]; 2015(2015): 1-6. Disponible en: <https://www.hindawi.com/journals/cripe/2015/581394/>
6. Agrawal N, Vasavada A. Rare Association of Klippel-Trenaunay Syndrome with Large Pulmonary Embolism and Asymmetrical Emphysematous Bullae. *J Coll Physicians Surg Pak*. [Internet] 2016. [citado el 8 junio 2022]; 26(5): 432-4. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27225153/>
7. Banzic I, Brankovic M, Davidovic L, Markovic M, Rancic Z. Parkes Weber syndrome—Diagnostic and management paradigms: A systematic review. *Phlebology*. [Internet] 2017. [citado el 8 junio 2022]; 32(6): 371-83. Disponible en: <https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/0268355516664212>
8. Girón O, López J, Fernández I. Diagnosis and Treatment of Parkes Weber Syndrome: A Review of 10 Consecutive Patients. *Annals of Vascular Surgery*. [Internet] 2013. [citado el 8 junio 2022]; 27(6): 820-25. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0890509613002045>
9. Sung H, Chung H, Lee S, Lee J, Huh S, Woo J. Clinical Experience of the Klippel-Trenaunay Syndrome. *Arch Plast Surg*. [Internet] 2015. [citado el 8 junio 2022]; 42(5): 552-58. Disponible en: <https://www.thieme-connect.de/products/ejournals/abstract/10.5999/aps.2015.42.5.552>
10. İlhanlı I, Keskin O, Arslan E, Ekiz M. Sciatic nerve hypertrophy with Klippel-Trenaunay syndrome: a case report. *Turk Neurosurg*. [Internet] 2015. [citado el 26 junio 2022]; 25(3): 500-2. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26037196/>
11. Sepulveda A, Soriano H, Espino A. Gastrointestinal tract involvement in Klippel-Trenaunay Syndrome. *The Lancet*. [Internet] 2018. [citado el 26 junio 2022]; 3(7): 518. Disponible en: [https://www.thelancet.com/article/S2468-1253\(18\)30140-7/fulltext](https://www.thelancet.com/article/S2468-1253(18)30140-7/fulltext)
12. Flores J, Grimmer J, Frigerio A, Wooderchak W, Arnold R, Szymanski J, et al. Parkes Weber syndrome associated with two somatic pathogenic variants in *RASA1*. *Cold Spring Harb Mol Case Stud*. [Internet] 2020. [citado el 26 junio 2022]; 6(4): a005256. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7476407/>

13. Silva L, Alves Ú, Cardona J, Carvalho D, Bittencourt G, Lopes A. Differential Diagnoses of Overgrowth Syndromes: The Most Important Clinical and Radiological Disease Manifestations. *Radiol Res Pract*. [Internet] 2014. [citado el 26 junio 2022]: 2014(2014): 947451. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4070411/>
14. Espin G, Suntaxi L, Yambay C, Silva R, Espin L, Vásquez B. Síndrome Congénito de Klippel-Trenaunay-Weber. Caso Clínico. *Int J Morphol*. [Internet] 2020. [citado el 26 junio 2022]: 38(6): 1842-48. Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-95022020000601842&lang=pt#B20
15. Gontero R, Ortiz A, Roverano S, Paira S. Síndrome Klippel-Trenaunay: comunicación de dos casos. *Rev Argent Reumatol*. [Internet] 2017. [citado el 26 junio 2022]: 28(1): 42-7. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2362-36752017000100006

Correspondencia:

Carlos Fernando Avilez Soto

Email: carlos-soto13@hotmail.com

