

# Síndrome de Klippel Trenaunay Weber y asplenia

## Presentación de un paciente

Silvera Redondo, C.A.<sup>1</sup>; Yaber, G.Y.<sup>1</sup>; Gutiérrez, D.R.<sup>1</sup>; Garavito, G.P.<sup>1</sup>; Charris, M.<sup>1</sup>; Sogamoso, H.<sup>1</sup>; Cantillo, Z.<sup>1</sup>; Ordóñez, H.J.<sup>2</sup>; Parra, G.<sup>3</sup>; Denuvilla, E.<sup>3</sup>

---

### Resumen

Se presenta un paciente con el cuadro clínico del síndrome de Klippel Trenaunay Weber –KTWS–, quien presenta ausencia de bazo (asplenia) como signo atípico de esta patología.

El síndrome de Klippel Trenaunay Weber, descrito desde principio de siglo, forma parte del grupo de enfermedades llamadas «hamartomas», en las que predominan defectos en la organización de tejidos, lo cual origina la formación de masas que producen deformidades en diversos órganos y comprenden la presencia de hemangiomas, melanomas y fibromas. Los tres signos básicos de este síndrome son: Malformaciones capilares cutáneas, crecimiento excesivo de tejidos blandos y óseo y malformaciones linfáticas y venosas. Pueden presentarse, entre otros defectos, asimetría corporal, fistulas arteriovenosas, telangiectasias, asimetría facial, y casi siempre visceromegalia, hepatomegalia, esplenomegalia, hemangiomas en tracto genital urinario, compromiso de la esfera mental y del crecimiento (1).

Los hallazgos encontrados en este caso se compararon con los de la literatura, se discutió la etiología y se resaltó la ausencia de bazo, que no es un hallazgo común en estos pacientes.

**Palabras claves:** Malformaciones congénitas, hamartomas.

### Abstract

This paper shows the case of a patient with clinical features of the Klippel Trenaunay Weber Syndrome (KTWS) who presents absence of the spleen (asplenia) as an atypical sign of this pathology.

The KTWS was described at the beginning of the century and belongs to the group of diseases called hamartomas in which the defects in the tissue reorganization is predominant. As a consequence, masses which produce deformities in diverse organs such as hemangioma, melanoma, and fibroma, are formed. The three basic signs of this syndrome are: cutaneous capillary malformations, excessive growing of soft and bony tissues and lymphatic and venous malformations. It can be present, among others, body asymmetry, artery- venous fistula, telangiectasia, face asymmetry, and, almost always, visceromegalia, hepatomegalia, spleenomegalia, haemangioma in the genitourinary tract, and mental and growth disorders.

In this paper we compare the findings of the literature review, discuss the ethiology and highlight the lack of the spleen a very rare finding in patients with this syndrome.

**key words:**

---

### El paciente

La paciente, una niña de nueve años, es el tercer producto de padres jóvenes, sanos, sin antecedente de consanguinidad ni endogamia. El embarazo cursó con amenaza de aborto leve, y el parto se produjo

<sup>1</sup> Universidad del Norte. Departamento de Química y Biología. Laboratorio de Genética. Barranquilla.

<sup>2</sup> Hospital Pediátrico. Barranquilla

<sup>3</sup> CEDIUL. Barranquilla.

dentro de lo normal.

La niña presentó al nacer hipertrofia leve de miembro inferior izquierdo y asimetría facial. A partir del primer año evidenció hemangiomas en un brazo y en la pierna izquierda, con hipertrofia progresiva de estos dos segmentos corporales (Figs. 1 y 2). En el curso de los dos últimos años se ha observado incremento en la asimetría facial y corporal por hipertrofia facial derecha marcada y pared abdominal derecha, además ha iniciado ulceraciones con cicatrización tardía en áreas de pierna izquierda (Fig. 3).

Estudios realizados muestran hematología, química sanguínea y coagulación normal; Rx de miembros registran incremento en el crecimiento óseo de los miembros afectados. El estudio vascular Dopple evidencia dilataciones venosas superficiales y profundas, con flujo lento y sin obstrucción. Un análisis citogenético mostró cariotipo 46,XX, y el estudio neurológico reportó retraso psicomotor moderado en las esferas cognoscitiva y del lenguaje.

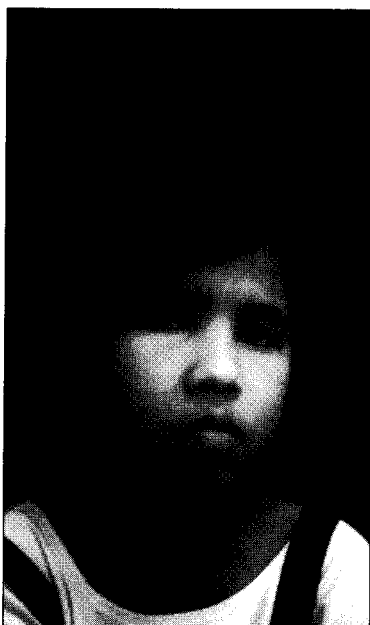


Fig. 1

otros individuos afectados, pero sí antecedentes de síndrome varicoso en su rama materna.

### Discusión

El síndrome de Klippel Trenaunay Weber es una

patología aparentemente « esporádica », cuya etiología y modo de herencia aún permanecen en discusión. Por regla general se aducen anomalías mesodérmicas en etapas fetales, que permiten la **persistencia** de comunicaciones arteriovenosas microscópicas, sobre todo en miembros, que posteriormente resultan en formación de nevus, várices superficiales e hipertrofia de miembros (1-2). No obstante, autores como Aelvoet y Roelen han estudiado un gran número de familias en las cuales se han encontrado dos o más individuos afectados de la enfermedad, así como otros sin el cuadro típico pero con presencia de hemangiomas planos, síndromes varicosos severos, que han permitido pensar en una probable « mutación génica » con **expresividad variable**, y a los cuales han denominado « mini Klippels » o « formes frustes » de la enfermedad (3).

En nuestro paciente se encontró síndrome varicoso en su madre y en sus familiares de primer grado.

Otros autores, como Happle (1993), proponen la etiología del KTWS como herencia **paradominante**, en la cual individuos heterocigotos transmiten

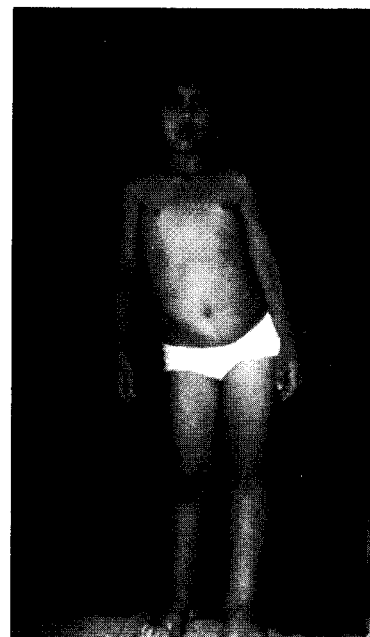


Fig. 2



Fig. 3

el gen a sus familiares, y cuando en ellos ocurre una mutación somática para el alelo normal en un estado temprano de la embriogénesis, surge una población de células homocigotas para la mutación que origina la enfermedad (4).

Tanto la forma de herencia del KTWS como su sintomatología son variables. Además de los signos característicos (hemangiomas, dilataciones capilares e hipertrofia) se observan otros signos y complicaciones, sobre todo de origen vascular, hemangiomas pélvicos, aneurismas de la arteria renal, Campistol, 1988 (5); hemorragias uterinas, Lawler-Holmes, 1988 (6), y en pacientes con KTWS se han encontrado malformaciones vasculares múltiples con coagulaciones de consumo *in útero* (7).

Además del sistema vascular, uno de los órganos frecuentemente afectados en este síndrome es el bazo. Esplenomegalia, linfangiomas esplénicos y linfangiomas cavernosos han sido informados en estos pacientes (8-9-10).

En nuestro paciente llamó la atención la falta de bazo (asplenia), que es un hallazgo atípico en estos pacientes, la mayoría de los cuales cursa con esplenomegalia o hipertrofia de otras vísceras abdominales. No se encontraron síntomas relacionados con este hallazgo, por lo cual permanece en observación.

En relación con este signo es importante la función del bazo, ya que en algunos pacientes, como el reportado por Yamazaki y cols. (10), la trombocitopenia sólo es mejorada por la esplenectomía del linfangioma cavernoso.

El tratamiento del KTWS es variado y generalmente de sostenimiento. Vendajes compresivos que mejoran el retorno venoso, terapia láser para anomalías vasculares - capilares y cirugía vascular dirigida permiten el manejo del paciente.

Para fines de asesoramiento genético se manejan desde la presentación esporádica hasta la posible herencia paradominante y la posibilidad de un gen ubicado en el cromosoma 5, relacionado por la descripción de una translocación recíproca (5-11) descrita por Whelan y cols. en una paciente con KTWS (11).

## Agradecimientos

*Expresamos nuestra gratitud a los Srs. Ricardo Jiménez y Javier Montenegro por el apoyo en transcripción y material fotográfico, respectivamente.*

## Bibliografía

1. Klippel, M.; Trenaunay, P: «Du naevus variqueux osteo - hipertrophyque». Arch. Gen. Med. 185:641 - 672, 1900.
2. Baskerville, PA.; Ackroyd, JS.; Bvrowse, NL. «The etiology of the Klippel Trenaunay syndrome». An. Surg. 1985 Nov; 202(5): 624-627.
3. Aelvoet, G.; Jorens, P.; Roelen, LM.: «Genetics aspects of the Klippel Trenaunay syndrome». Brit. J. Derm. 126: 603-607, 1992.
4. Happle, R: «Klippel Trenaunay syndrome: is it a paradominant trait?» (letter). Brit J. Derm. 128: 465 only, 1993.
5. Campistol, JM.; Agusti, C.; Torres, A.; Campo, E.; Abad, C.; Revert, L: «Renal hemangioma and renal artery aneurysm in the Klippel Trenaunay syndrome». J. Urol. 140: 134-1.
6. Lawolor, F.; Charles - Holmes, S: «Uterine Hemangioma in Klippel Trenaunay Weber syndrome». J. Roy Soc. med. 81: 665-666, 1988.
7. Pierce, RN.; Dunn, L.; Knisely, As: «Consumptive coagulopathy in utero associated with multiple vascular malformations». Pediatr. Pathol. Jan. - Feb.; 12(1): 67-71, 1992.
8. Hamano, K.; Hiraoka, H.; Kouchi, Y.; Fujiota, K.; Esato, K: «Klippel Trenaunay syndrome associated with splenomegaly: report of a case». Surg. Today 25(3): 272-4, 1995.
9. Nusser, CA.; Tuggle, DW.; McLanahan, KB.; Leonard, JC: «Splenic Lymphangioma An unusual manifestation of the Klippel Trenaunay Weber Syndrome». Clin. Nucl. Med., sep; 20(9): 844-5, 1995.
10. Yamazaki, M.; Nobata, K: «Cavernous lymphangioma of the splenn in a patient with KTWS». Inter. Med. Sep; 33(9): 574-7, 1994.
11. Whwlan, AJ.; Watson, MS.; Porter, FD.; Steiner, Rd: «Klippel Trenaunay Weber syndrome associated with a 5:11 balanced translocation». Am. J., Med. Genet. 59: 492-494, 1995.