

Hospital Oftalmológico Docente "Ramón Pando Ferrer"

SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER: PRESENTACIÓN DE UN CASO

Dra. Teresita de J. Méndez Sánchez,¹ Dra. Isabel de la C. Otero Alba,² Dr. Ramiro García García³ y Dra. Bertila Pérez Tamayo⁴

RESUMEN Se presentan las características oftalmológicas y clínicas de una paciente que se concluyó como portadora de síndrome *Klippel-Trenaunay*. Este se incluye dentro de los síndromes neurocutáneos con afección vascular. Es de presentación poco frecuente (1/27 500 recién nacidos) y no bien conocido. Posee 3 características fundamentales que lo distinguen: angioma o nevus flammeus, hipertrofia asimétrica de tejidos blandos y várices. En nuestra paciente se observan 2 de estas alteraciones asociadas a otras anomalías ocasionales como son glaucoma y melanosis escleral bilateral.

DeCS: SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER/etiología; SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER/genética; ANOMALIAS MÚLTIPLES; GLAUCOMA; NIÑO; MANIFESTACIONES OCULARES.

Los síndromes neurocutáneos son difíciles de comprender a causa de su complejidad y número. Además, la no existencia de una clasificación etiopatogénica dificulta su denominación y la utilización de la información disponible sobre estas entidades.¹

Desde el punto de vista patogénico pueden ser clasificadas en 4 grupos. Uno de ellos incluye aquellos trastornos deriva-

dos de una perturbación en el desarrollo embrionario del sistema nervioso y la piel. Los síndromes neurocutáneos con afectación vascular son representantes de este grupo y se caracterizan por interesar a múltiples órganos. Las alteraciones pueden consistir en malformaciones de tipo disembriopático o neoplasias, generalmente benignas, aunque a veces también de carácter maligno. En el síndrome de Klippel-

¹ Especialista de I Grado de Oftalmología.

² Especialista de I Grado en Pediatría.

³ Especialista de I Grado en Neurología.

⁴ Especialista de I Grado de Oftalmología. Instructora.

Trenaunay-Weber al igual que en el Sturge Weber, la anomalía con que se presentan es el angioma plano, también llamado *nervus flammeus* o *nevus* telangiectásico.²

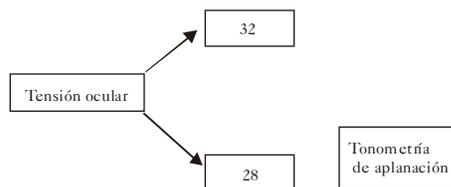
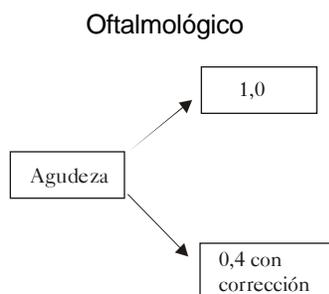
Du y otros, utilizan el término de facomatosis pigmentovascular a la asociación de malformaciones vasculares cutáneas y diferentes desórdenes pigmentarios. La alteración constante de cada tipo es el *nevus flammeus*. Las anomalías pigmentarias asociadas son: *nevus* pigmentados y verrucoso en el tipo I; manchas azuladas en el tipo II; *nevus spilus* en el tipo III y manchas azuladas y *nevus spilus* en el tipo IV. El tipo II es el más frecuentemente reportado. En este tipo, la mitad de los pacientes tienen compromiso visceral y dentro de él los más frecuentes son el síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber y el síndrome de Sturge-Weber.³

Reporte de caso

Paciente femenina de 10 años de edad, raza negra, que al nacer se constatan hemangiomas planos en hemicuerpo derecho situado en el nivel de cara, cuello, brazo, *nevus* pigmentados azulados periorbitarios, espalda y en región glútea.

A los 4 años de edad sufre trauma ocular y durante el ingreso se le observa *nevus* pigmentado azulado en el nivel escleral en ambos ojos. Es seguida por la consulta de oftalmología de su provincia en donde se le detectó aumento de la presión intraocular en ambos ojos, por lo que los familiares deciden traerla a nuestro centro.

EXAMEN FÍSICO



Anexos

Nevus pigmentado azulado periorbitario ambos ojos

Segmento anterior: Melanosis escleral bilateral, de mayor extensión y evidencia en sector superior ambos ojos.

Medios: Transparentes ambos ojos.

Fondo de ojo: Ojo derecho (OD): Papila con excavación 0,5; se aprecia en el nivel de epitelio pigmentario áreas dispersas de pigmentación azulada en polo posterior.

Ojo izquierdo (OI): Papila con excavación 0,9, con RVN, se aprecia pigmentación difusa en epitelio pigmentario más acentuada que en el ojo derecho.

Motilidad ocular: Conservada.

Gonioscopia: Ángulo abierto con pigmentación abundante y elementos mesodérmicos.

VAP: OD +0,50 esf - 0,50 x 40°(1,0)

OI - 2,50 (0,4) difícil

Diámetro pupilar 56 mm

Desde el punto de vista pediátrico encontramos los *nevus* y hemangiomas, ya descritos, además de hipertrofia de brazo derecho y asimetría facial.

Complementarios

Campo visual: Aumento descrito de la mancha ciega en ambos ojos

OD: Periferia conservada

OI: Disminución del campo visual periférico superior.

Electrorretinograma (ERG): Se realiza estimulando con *flash* en condiciones mesópicas y se observa respuesta en ambos ojos con amplitud de onda A disminuida bilateralmente y latencias dentro de límites normales.

Conclusiones: ERG subnormal

Ultrasonido abdominal, electroencefalograma, TAC de cráneo: Resultados normales.

Se decide realizar trabeculectomía en ambos ojos, no hubo complicaciones quirúrgicas, posoperatorio satisfactorio con tensiones oculares dentro de límites normales en las consultas de seguimiento.

Concluimos el caso como síndrome de *Klippel-Trenaunay-Weber* (fig. 1).



FIG. 1. Paciente que se concluyó como portadora de síndrome de *Klippel-Trenaunay-Weber*.

Discusión

El síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber (KTW) fue reportado por Klippel y Trenaunay en 1900.⁴ Es un síndrome poco frecuente (1/27 500 recién nacidos) y no bien conocido entre los médicos, lo que puede conducir a un manejo inadecuado y a un retraso en el diagnóstico de muchos casos incluyendo la demora o no detección de posibles manifestaciones asociadas y que pueden motivar limitación funcional potencialmente evitable en los enfermos.⁵

Es una anomalía vascular congénita de etiología incierta caracterizada por hemangioma plano, hipertrofia de huesos y tejidos blandos, que generalmente coincide con el área de hemangioma y alteraciones del sistema venoso⁶⁻⁹ (figs. 2 y 3).

Se plantea la posibilidad de relación con el gen para la proteína activadora de la GTPasa, cuya misión es el control del crecimiento y diferenciación celular.²

La hipertrofia, en la mayoría de los casos, es de las extremidades; puede ser unilateral o afectar una o más de ellas.^{7,10,11}

La hipertrofia es congénita o de aparición temprana en la niñez, usualmente de un miembro,⁴ el aumento de tamaño puede ser progresivo y afectar a toda la extremidad, a una parte de ella o a los dedos.

Nuestra paciente presenta hipertrofia de brazo derecho y en ese nivel presenta un área de hemangioma (fig. 4).

No siempre coinciden todas las características.¹²

Puede haber compromiso visceral con afección abdominal por el hemangioma ipsilateral incluyendo colon, hígado, bazo, yeyuno, riñones,¹³ pero puede estar constituido solo por desórdenes cutáneos¹⁴ y melanosis escleral bilateral sin compromiso visceral.³

La paciente presentada tiene las características cutáneas y la melanosis escleral



FIG. 2. Se observa hemangioma plano situado en el nivel de la cara y el *nevus* pigmentario azulado periorbitario.



FIG. 3. Se observa melanosis escleral bilateral, foto tomada poscirugía antiglaucomatosa.

bilateral, no le comprobamos toma visceral, ni por las manifestaciones clínicas de toma de alguna víscera ni por los complementarios realizados.

Se conoce que en el síndrome de KTW el glaucoma puede ocurrir. Cuando la melanosis ocular y el *nevus flammeus* están juntos y hay una extensa área comprometi-

da hay una fuerte predisposición al glaucoma congénito. Cuando uno o ambos están presentes con solo parcial comprometimiento, la elevación de la presión intraocular puede desarrollarse tarde en la vida.¹⁵

Nuestra paciente presentó glaucoma a los 10 años de edad, coincidiendo con la bibliografía, de que cuando la melanosis escleral y el *nevus flammeus* están juntos, hay aparición temprana del glaucoma.

Pueden existir anomalías ocasionales asociadas como macrodactilia, sindactilia, polidactilia, desproporción en el crecimiento de los dedos, hipertrofia asimétrica facial, micro o macrocefalia, anomalías oculares como glaucoma, catarata, heterocromía del iris, telangiectasias conjuntivales, coloboma del iris y estrabismo.⁴

De estas anomalías ocasionales nuestra paciente presenta hipertrofia asimétrica facial y glaucoma.



FIG. 4. a) Se observa hipertrofia de brazo derecho.
b) Muestra brazo izquierdo normal.

SUMMARY: The ophthalmologic and clinical characteristics of a patient that was diagnosed as carrier of Klippel-Trenauney syndrome are presented. This syndrome is included within the neurocutaneous syndromes with vascular affection. It is rare (1/27 500 newborns) and it is not well known. It has 3 fundamental characteristics: angioma or nevus flammeus, assymmetric hypertrophy of the soft tissue and varices. 2 of these alterations associated with other occasional abnormalities as glaucoma and scleral bilateral melanosis are observed in our patient.

Subject headings: **KLIPPEL-TRENAUNEY-WEBER SYNDROME/etiology; KLIPPEL-TRENAUNEY-WEBER/genetics, ABNORMALITIES, MULTIPLE; GLAUCOMA; CHILD; EYE MANIFESTATIONS.**

Referencias Bibliográficas

1. Vicente FJ, Gil P, Vázquez-Duval FJ. Principios etiopatogénicos de las enfermedades neurocutáneas. *Rev Neurol* 1997;25(3):214-21.
2. Felipe Y, Quintanilla E. Síndromes neurocutáneos con afectación vascular. *Rev Neurol* 1997;25(3):250-8.
3. Su LC, Delaporte E, Catteau B, Destec A, Piette F. Facomatosis pigmento vasculares tipo II. *Eur J Dermatol* 1998;8(8):569-72.
4. Kenneth LJ. Smith's recognizable patterns of human malformation. 14 ed. WB Saunders, 1988:441-73.
5. Salman MM. Klippel-Trenaunay-Syndrome: clinical features, complications and management. *Surg Today* 1997;27(8):735-40.

6. Aronoff DM, Roshon M. Severe hemorrhage complicating the Klippel-Trenaunay Weber syndrome. *South Med J* 1998;91(11):1073-5.
7. Srivastava DN, Gulati MS, Thulkar S, Berry M. Klippel-Trenaunay-syndrome:unusual magnetic resonance features. *Australas Radiol* 1998;42(1):88-9.
8. Monteferrante E, Mancini G, Ciampaglia F. Klippel-Trenamary syndrome:clinical and surgical aspects. *Minerva Chir* 1997;52(7-8):997-1001.
9. Maine JG, Schtewartz RA, Jannger CK. Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. *Cutis* 1997;60(3):127-32.
10. Paladini D, Lamberti A, Teodoro A, Ligouri M. Prenatal diagnosis and hemodinamic evaluation of Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. *Ultrasaund Obstet Gynecol* 1998;12(3):215-7.
11. Shih JC, Shyu MK, Chang CY, Lee CN, Lin GJ. Application of the surface rendering technique of the three dimensional ultrasound in prenatal diagnosis and couselling of Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. *Prenat Diagn* 1998;18(3):298-302.
12. Jacob AG, Driscall DJ, Shaughnessy WJ, Stanson AW, Clay RP. Klippel-Trenaunay-Weber syndorme: spectrum and management. *Mayo Clin Proc* 1998;73(1):228-36.
13. Darwish K, Bleau BL. Extensive small bowel varices as a cause of severe anemia Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. *Am J Gastroenterol* 1998;93(11):2274-5.
14. Achtelik W, Tronnier M, Wolff HH. Conbined naevus flammeus and naevus fuscococruleus: phacomatosis pigmentovascularis type IIa. *Hautarzt* 1997;48(9):653-6.
15. Teekhasaenee C, Ritch R. Glaucoma in phacomatosis pigmentovascularis. *Ophthalmology* 1997;104(1):150-7.

Recibido: 26 de enero del 2000. Aprobado: 15 de marzo del 2000.