

# Afectación de colon en el síndrome de Klippel Trenaunay Weber

Duque, J. M.; Muñoz Navas, M.; Betés, M. T.; Súbtil, J. C., y Angós, R.

Servicio de Digestivo. Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

## **ABSTRACT**

We report the case of a 12-year-old boy, diagnosed of Klippel Trenaunay Weber syndrome, with hemangiomas and venous varicosities in the right leg, who complaint about incidental hernatochezia.

In the colonoscopy some violet and plain angiodisplastic lesions like in the skin, were observed in rectum and distal sigmoid colon.

We think this case is interesting, because of the unusual afectation of the gut in this disease and the importance of considering the endoscopic procedures in the evaluation of these patients.

## **KEY WORDS**

Klippel-Trenaunay-Weber, hematochezia in childhood, hemangiomas.

## **RESUMEN**

Presentarnos el caso de un niño de 12 años, diagnosticado de Síndrome de Klippel Trenaunay Weber, con nevus angiomatosos y dilataciones varicosas en pierna derecha y que refería rectorragia ocasional.

En colonoscopia se detectaron lesiones angiodisplásicas planas de color violáceo en recto y porción distal de sigma, similares a las cutáneas.

Creernos de interés este caso debido a la rareza de la afección del tubo digestivo en esta entidad y la importancia de considerar la exploración endoscópica en las revisiones de estos pacientes.

## **PALABRAS CLAVE**

Klippel-Trenaunay-Weber, hematoquecia en la infancia, hemangiomas.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Klippel Trenaunay Weber es una rara enfermedad neuroectodérmica que cursa con la tríada clásica de grandes venas varicosas, hipertrofia de hueso y tejidos blandos y hemangiomas cutáneos maculosos violáceos. Las lesiones pueden afectar a una extremidad, al tronco, cara o a un hemicuerpo (1).

La alteración vascular (hemangiomas, varices o fístulas arteriovenosas) aparece en tracto digestivo, sobre todo en colon distal, en el 1% de los casos y es causa de hemorragia digestiva recurrente de intensidad variable (2).

Presentamos el caso de un niño de 12 años, con nevus angiomasos y dilataciones varicosas en pierna derecha, que refería rectorragia ocasional.

## CASO CLÍNICO

Niño de 12 años, fruto del 4º embarazo, en el que entre sus antecedentes familiares destacaban la madre diagnosticada de hipercolesterolemia y el padre de asma bronquial. Llevaba una vida normal con buena adaptación escolar, refiriendo únicamente episodios estacionales de rinoconjuntivitis alérgica.

En el nacimiento presentó dos angiomas planos en cara externa de muslo derecho, que se extendía a escroto y pene, y en región lumbar derecha.

A los cuatro años, se realizó exéresis del cilindro anal cutáneo, mucoso y submucoso de 3 cm con anastomosis término-terminal y preservación de esfínter externo, debido a cinco grandes dilataciones hemorroidales externas (Fig. 1).

Desde entonces, en las diferentes revisiones se ha demostrado crecimiento simétrico de ambas extremidades inferiores y la no existencia de trastornos funcionales en el sistema arterial y venoso de las mismas.

Acude a revisión, aquejando sangrado rectal leve y ocasional. En la exploración física destacaba la presencia de varicocele derecho con dilataciones varicosas en pierna derecha y dos angiomas en vino de Oporto de bordes irregulares en región lumbar derecha y en cara externa de muslo derecho el cual se extiende a glúteo, escroto y pene. En la ecografía-Doppler se objetivó la incompetencia de vena perforante y varices en sistema venoso dependiente de safena externa de pierna derecha.

En la colonoscopia presentaba ano cicatricial y unas lesiones extensas rojovioláceas, irregulares que correspondían a nevus planos similares a los cutáneos, localizadas en recto y sigma distal (Figs. 2 y 3). El resto de colon e íleon no mostraron anomalías.

Ante la escasa sintomatología del paciente se decidió la abstención terapéutica y el seguimiento periódico.

## **DISCUSIÓN**

El síndrome de Klippel Trenaunay Weber es una facomatosis de incidencia esporádica aunque se han publicado cuatro casos de afectación familiar (3).

Consiste en la tríada: 1) Hemangioma capilar o cavernomatoso que se presenta desde el nacimiento, en forma de mácula de bordes irregulares, de color rojo violáceo y que se denomina nevus flammeus. 2) Hipertrofia de huesos y tejidos blandos de la zona afecta en probable relación a estasis venoso. 3) Venas varicosas desde el nacimiento o la infancia.

La distribución de las lesiones es variable. Puede afectar a una extremidad, más frecuentemente inferior, dos homolaterales o a un hemicuerpo, incluido tronco y cara, así como a nivel visceral.

Además de hemangiomas y varices suelen presentar otras alteraciones vasculares como fístulas arteriovenosas con soplo audible, que en ocasiones requieren tratamiento quirúrgico, y malformaciones linfáticas que empeoran la clínica de edema.

Se ha publicado la asociación con glaucoma, malformaciones digitales, megalencefalia (4), retraso mental, convulsiones, hiperplasia nodular focal hepática (5) y paraplejia por afectación vascular a nivel de médula espinal (6).

La implicación visceral es aún más rara y se debe a la presencia de malformaciones vasculares a nivel de médula espinal (6), bazo (7), tracto genitourinario o digestivo (2).

El curso del proceso es benigno, pero puede complicarse con tromboflebitis, luxación de articulaciones, gangrena de extremidades, insuficiencia cardíaca congestiva, trombopenia y coagulopatía de consumo o síndrome de Kasabach Merritt (8), hematuria y hemorragia digestiva (2).

En el tracto gastrointestinal encontramos en algunos pacientes hemorroides profusas y dilataciones varicosas, hemangiomas capilares o cavernomatosos de aspecto similar a los cutáneos, fístulas arteriovenosas o estasis linfático. La localización de la afectación digestiva más frecuente es distal a nivel del recto. La sintomatología digestiva es rara (aproximadamente el 1% de los pacientes diagnosticados del síndrome) y cursa con hemorragia digestiva de aparición recurrente y de intensidad variable (2). En ocasiones puede requerir cirugía de resección, aunque actualmente la cauterización endoscópica con láser o argon beam es una alternativa terapéutica.

Por lo tanto, creemos que los avances en Endoscopia digestiva tanto en su aspecto diagnóstico como terapéutico tienen un papel importante en el seguimiento y en el tratamiento de estos pacientes.

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. Huttenlocher F. Sistema nervioso. En: Nelson, de Behrman RE, Vaughan VC, eds. Tratado de pediatría. 13ª edición. Madrid: McGraw Hill, Interamericana de España; 1989. p. 1415.

2. Sleisenger MH, Fortrand JS. Intraabdominal vasculature, supporting structures and peritoneum. En: *Gastrointestinal Disease*. 5th edition. London: Saunders; 1993. p. 1954.
3. Aicardi J. Cerebrovascular diseases. En: *Diseases of the nervous system in childhood*. London: McKeith Press; 1992. p. 867-8.
4. Cristaldi A, Vigevano E Hemimegalencephaly, hemihypertrophy and vascular lesions. *Eur J Pediatr* 1995;154:134-7.
5. Haber M, Reuben A. Multiple focal nodular hyperplasia of the liver associated with hemihypertrophy and vascular malformations. *Gastroenterology* 1995;108:1256-62.
6. Tan E, Takagi T. Spinal arteriovenous malformations in Klippel Trenaunay Weber syndrome: case report. *No Shinkei Geka* 1990;18:877-81.
7. Yamazaki M, Kawamura Y. Cavernous lymphangioma of the spleen in a patient with Klippel Trenaunay Weber syndrome. *Intern Med* 1994;33(9):574-7.
8. Neubert AG, Golden MA. Kasabach Merritt coagulopathy complicating Klippel Trenaunay syndrome in pregnancy. *Obstet Gynecol* 1995;85:831-3.



**Figura 1.** Grandes dilataciones hemorroidales externas trombosadas. Obsérvese parte del hemangioma que ocupa cara externa del muslo y glúteo derechos.



**Figura 2.** Lesión plana rojoviolácea e irregular que corresponde a hemangioma en unión rectosigmoidea.



**Figura 3.** Hemangioma extenso visto desde el margen anal por colonoscopia.