

Angioqueratoma en Síndrome de Klippel Trénaunay: Reporte de caso clínico

Angiokeratoma in Klippel Trénaunay Syndrome: Clinical case report

Ricardo Germán Barrera León¹; Verónica Lissette Vargas Domínguez²; Fernando Horacio Pérez Guerrero³

Resumen

El síndrome Klippel-Trénaunay es una patología vascular poco frecuente congénita que se caracteriza por la observación de una tríada de malformaciones capilares cutáneas, varicosidades e hipertrofia de tejidos blandos y huesos largos, entre las malformaciones cutáneas poco frecuentes se encuentran los angioqueratomas los mismo que se presentan como una pápula de 2 a 10 mm de diámetro, generalmente de color rojo oscuro, a veces de azul a negro, cuya superficie es queratósica a la palpación, los mismos pueden suponer un reto terapéutico. Se presenta caso de paciente masculino de 13 años de edad con antecedentes clínico de síndrome de Klippel Trénaunay, que acude por presentar nodulaciones dolorosas a nivel inguinal de una semana de duración al examen físico múltiples pápulas queratósicas violáceas en escroto, muslo y rodilla izquierda, se realiza exeresis de piel de región inguinal derecha para realizar biopsia la misma compatible con angioqueratoma por lo cual se programó a terapia laser CO₂ con mejoría del cuadro a la semana de control. Los angioqueratomas son entidades poco frecuentes en el síndrome Klippel-Trénaunay, las opciones de tratamiento tradicionales incluyen la escisión quirúrgica, la electrodesecación, la cauterización y la crioterapia. Sin embargo, la terapia de láser de dióxido de carbono (CO₂) ha mostrado eficacia frente a este tipo de lesiones.

Palabra clave: Síndrome de Klippel-Trénaunay; malformaciones vasculares; angioqueratoma, laser.

Abstract

Klippel-Trénaunay syndrome is a rare congenital vascular pathology that is characterized by the observation of a triad of cutaneous capillary malformations, varicosities and hypertrophy of soft tissues and long bones. Among the rare cutaneous malformations are angiokeratomas, the same as They present as a papule from 2 to 10 mm in diameter, generally dark red in color, sometimes blue to black, whose surface is keratotic on palpation, they can pose a therapeutic challenge. We present the case of a 13-year-old male patient with a clinical history of klippel Trénaunay syndrome, who presented with painful nodulations in the groin for a week on physical examination, multiple violaceous keratotic papules on the scrotum, thigh, and left knee. exeresis of the skin of the right inguinal region was performed to perform a biopsy compatible with angiokeratoma, for which CO₂ laser therapy was scheduled with improvement of the condition after a week of control. Angiokeratomas are rare entities in Klippel-Trénaunay syndrome, traditional treatment options include surgical excision, electrodesiccation, cauterization, and cryotherapy. However, carbon dioxide (CO₂) laser therapy has shown efficacy against this type of injury.

Keywords: Klippel-Trénaunay syndrome; vascular malformations; angiokeratoma, laser.

1. Posgrado de Angiología y Cirugía vascular, Pontificia Universidad Católica del Ecuador, Quito, Ecuador;  <https://orcid.org/0009-0003-5108-3774>
2. Posgrado de Angiología y Cirugía vascular, Pontificia Universidad Católica del Ecuador; Quito, Ecuador;  <https://orcid.org/0000-0002-0211-9190>
3. Médico Especialista en Angiología y Cirugía vascular, Hospital de Especialidades Eugenio Espejo; Quito, Ecuador;  <https://orcid.org/0000-0003-4164-1624>



Usted es libre de:
Compartir — copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato.

Adaptar — remezclar, transformar y construir a partir del material para cualquier propósito, incluso comercialmente.

Recibido: 20-03-2024

Aceptado: 10-06-2024

Publicado: 15-09-2024

DOI: 10.47464/MetroCiencia/vol32/3/2024/56-60

***Correspondencia autor:** ricardo.barrera.leon92@gmail.com

Introducción

Algunas malformaciones vasculares pueden estar asociadas con otras anomalías, como el crecimiento excesivo de tejido. El espectro de sobrecrecimiento relacionado con PIK3CA (PROS) es un grupo de trastornos genéticos raros con sobrecrecimiento asimétrico causado por mutaciones en mosaico somático en la vía PI3K-AKT-mTOR que abarca un grupo heterogéneo de trastornos raros que están asociados con la aparición de sobrecrecimiento. El síndrome CLOVES y el síndrome de Klippel-Trénaunay son enfermedades PROS¹. El Síndrome de Klippel-Trénaunay es un trastorno congénito raro y esporádico, caracterizado por la tríada clásica de manchas en vino de Oporto, varicosidades junto con hipertrofia ósea y de tejidos blandos. Los síntomas del síndrome de Klippel-Trénaunay incluyen dolor, hinchazón, linfedema, sangrado, tromboflebitis superficial y trombosis venosa profunda. En la mayoría de los casos, una historia completa y un examen clínico son suficientes para el diagnóstico del síndrome de Klippel Trénaunay. Sin embargo, cuando se presentan ciertas complicaciones, se utilizan técnicas de imagen no invasivas para el diagnóstico y evaluación de la enfermedad en los pacientes².

Reporte de caso

Paciente masculino de 13 años de edad con antecedentes clínicos de síndrome de Klippel Trénaunay, diagnóstico al nacimiento que acude por presentar nodulaciones dolorosas a nivel inguinal que se exacerbaba a la deambulación de una semana de duración, las mismas junto a aumento de diámetro miembro inferior izquierdo múltiples venas varicosas, dermatitis ocre en cara interna de pierna izquierda (*Figura 1*) y manchas violáceas, en miembro inferior derecho presencia de pápulas eucrómicas agrupadas, milimétricas duras a nivel de rodilla izquierda (*Figura 2*), presencia de múltiples pápulas queratósicas violáceas en escroto, muslo y rodilla izquierda (*Figura 3*), las mismas que sangran frente a la manipulación y traumatismos, presencia de pápulas aisladas algunas pediculadas en cara interna de muslo derecho.

ra 3), las mismas que sangran frente a la manipulación y traumatismos, presencia de pápulas aisladas algunas pediculadas en cara interna de muslo derecho.



Figura 1. Se evidencia aumento de diámetro de la pantorrilla de miembro inferior izquierdo junto con dermatitis ocre.



Figura 2. Se observa manchas violáceas en miembro inferior derecho, presencia de pápulas eucrómicas agrupadas, milimétricas duras, junto con venas reticulares visibles.

Se realiza exeresis de piel de región inguinal derecha para realizar biopsia al examen macroscópico elemento fibroso, multinodular que mide 0.7x0.5x0.3 cm, superficie blanquecina de consistencia firme, al corte superficie blanquecina heterogénea, a su examen microscópico con técnica de hematoxilina eosina piel con epidermis que presenta acantosis, hiperqueratosis, dermis papilar con vasos dilatados congestivos,

negativo para malignidad y compatible con angioqueratoma, por lo cual se programó una sesión de terapia laser CO₂ con parámetros warts modo 3, on time 5 ms, of time 5 ms, energía 7,2, el mismo sin complicaciones.



Figura 3. Se aprecia presencia de múltiples pápulas queratósicas violáceas en escroto, muslo y rodilla izquierda, presencia de pápulas aisladas, algunas pediculadas en cara interna de muslos derecho.

Resultados y Seguimiento

Después de una semana se llama a control del procedimiento, paciente refiere disminución del dolor y no refiere sangrados a nivel de estas lesiones, lo cual le permite realizar sus actividades sin molestias. Familiar y paciente accedieron a que los autores publicaran los detalles del caso y las imágenes.

Discusión

Los tres hallazgos clínicos de nevus cutáneo, venas varicosas e hipertrofia de huesos y tejidos blandos que afectan a una o más extremidades fueron descritos por primera vez como una sola entidad patológica por Klippel y Trénaunay en 1900. A diferencia del síndrome de Parkes-Weber, los tejidos afectados no contienen comunicaciones arteriovenosas hemodinámicamente significativas, pero a menudo están presentes otras anomalías de los tejidos blandos, linfáticas

y óseas. El síndrome de Klippel-Trénaunay es poco común y aún no existe consenso sobre el enfoque correcto para su investigación y tratamiento. Esto se debe en parte a nuestra falta de comprensión de la etiología y la patogenia del proceso de la enfermedad³. El síndrome de Klippel-Trénaunay puede ser diagnosticado clínicamente por un médico experimentado, ya que es una enfermedad de reconocimiento, basada en hallazgos clínicos distintos y características específicas en imágenes multimodales. Pertenece a un espectro de síndromes de sobrecrecimiento de extremidades (PROS), con cuyos miembros comparte muchas similitudes.

La investigación genética ha confirmado que una mutación en el gen PIK3CA ha estado implicada en el síndrome de Klippel-Trénaunay y miembros del espectro de sobrecrecimiento de extremidades relacionado (PROS). Se ha observado la existencia de otros genes, como el gen RASA-1 en el síndrome de Parkes Weber y el gen AKT1 en el síndrome de Proteus, lo que permite a los investigadores una comprensión mejor y más detallada del papel de la genética molecular en KTS y PROS⁴. El KTS se diagnostica clínicamente por la observación de una tríada de malformaciones capilares cutáneas, varicosidades e hipertrofia de tejidos blandos y huesos largos. Sin embargo, en el mundo real suele apreciarse un espectro y una combinación de estos. Además, aunque esta presentación clásica suele observarse en una sola extremidad, se han descrito casos múltiples e incluso de cuerpo completo⁵. Yamaki et al., informaron la frecuencia de malformaciones venosas y linfáticas en 61 pacientes con síndrome de Klippel-Trénaunay diagnosticados clínicamente mediante ecografía dúplex y resonancia magnética (IRM). Se detectaron malformaciones capilares en el 89%, entre las cuales la mancha en vino de Oporto fue la más destacada (66%), seguida de telangiectasia (51%) y angioqueratoma (30%).

Se detectó una vena embrionaria persistente en el 53% de los pacientes. Se observó reflujo en la vena safena mayor (20%), vena embrionaria (15%) y vena safena menor (7%). Se observó hipoplasia/aplasia venosa profunda en el 20%. Se observaron malformaciones linfáticas extratrunculares y trunculares en el 21% y el 28% de los pacientes, respectivamente⁵. Como podemos observar en nuestro paciente se encuentra varicosidades en las extremidades y múltiples manifestaciones cutáneas, las mismas que se han desarrollado desde la infancia. Las malformaciones capilares corresponden en la mayor parte de los casos con mancha en vino de Oporto de predominio en extremidad inferior, siendo más infrecuente la afectación de miembros superiores y tronco. Las malformaciones venosas incluyen venas varicosas, persistencia de venas embrionarias e incompetencia valvular. Puede observarse linfedema. Es necesario conocer las posibles complicaciones asociadas a este síndrome, tales como sangrado de vasos anormales en el tracto digestivo o genitourinario, así como fenómenos trombóticos locales y sistémicos. Además, puede aparecer ulceración e infección del miembro afecto⁶.

El angioqueratoma es una malformación vascular relativamente rara. Se presenta clínicamente como una pápula de 2 a 10 mm de diámetro, generalmente de color rojo oscuro, a veces de azul a negro, cuya superficie es queratósica a la palpación. Histológicamente se trata de vasos subepidérmicos dilatados, asociados a hiperplasia epidérmica como acantosis o hiperqueratosis. Estas lesiones suelen ser asintomáticas, pero pueden sangrar, trombosarse o traumatizarse⁷. Como vemos nuestro paciente presenta angioqueratomas a nivel inguinal y a nivel de muslo y rodillas, las mismas que producen sangrado al traumatismo por roce. Según el tipo de vaso afectado y sus características de flujo, el síndrome de Klippel Trénaunay se clasifica como una malformación combinada de flujo lento ve-

nosa capilar o linfática venosa capilar. Los angioqueratomas son lesiones hiperqueratosis vasculares cutáneas. La clasificación actual de los angioqueratomas distingue entre formas localizadas y sistémicas⁸. Las opciones de tratamiento tradicionales para los angioqueratomas incluyen la escisión quirúrgica, la electrodesecación, la cauterización y la crioterapia. Sin embargo, estos métodos pueden provocar hemorragia, atrofia y cicatrización, especialmente en casos de lesiones grandes o múltiples. Se han descrito varias modalidades de láser como opciones de tratamiento prometedoras para los angioqueratomas, incluido el láser de argón, el láser de colorante pulsado (PDL), el láser de granate de itrio y aluminio dopado con neodimio (Nd:YAG), el láser de vapor de cobre, el láser de titanil fosfato de potasio (KTP), el láser de carbono láser de dióxido de carbono (CO₂) y láser de granate de itrio y aluminio dopado con erbio (Er:YAG)⁹. Los angioqueratomas pueden suponer un reto terapéutico, especialmente en casos de lesiones múltiples o extensas. Las modalidades de láser que incluyen PDL, KTP y Nd:YAG han demostrado eficacia y pueden ser opciones de tratamiento adecuadas. Sin embargo, actualmente la comprensión de la eficacia relativa de estos láseres es limitada⁹. Nuestro paciente al someterse a sesiones de laser de dióxido de carbono presentó mejoría de las molestias, siendo en este caso efectivo el tratamiento.

Conclusiones

El síndrome Klippel-Trénaunay es una patología vascular poco frecuente, que se caracteriza por la observación de una tríada de malformaciones capilares cutáneas, varicosidades e hipertrofia de tejidos blandos y huesos largos, una de estas son los angioqueratomas los mismo que se presentan como una pápula de 2 a 10 mm de diámetro, generalmente de color rojo oscuro, a veces de azul a negro, cuya superficie es queratósica a la palpación. El manejo supone un reto terapéutico por lo cual se han descrito varias modalidades de láser como

opciones de tratamiento prometedoras para los angioqueratomas, entre ellas el láser de carbono láser de dióxido de carbono (CO₂) ha mostrado eficacia frente a este tipo de lesiones y mejoría terapéutica en el paciente.

Contribución del autor

Los autores confirman su contribución al artículo de la siguiente manera: concepción y diseño del estudio; recogida de datos; análisis e interpretación de resultados; preparación del borrador del manuscrito. Todos los autores revisaron los resultados y aprobaron la versión final del manuscrito.

Aprobación ética

Obtuvimos el consentimiento informado del familiar y paciente.

Conflicto de intereses

Los autores no declaran conflictos de intereses.

Financiación

No fue necesario financiamiento económico.

Bibliografía

1. **Martinez-Lopez A, Salvador-Rodriguez L, Montero-Vilchez T, Molina-Leyva A, Tercedor-Sanchez J, Arias-Santiago S.** Vascular malformations syndromes: an update. *Curr Opin Pediatr.* 2019 Dec;31(6):747-753. doi: 10.1097/MOP.0000000000000812. PMID: 31693582.
2. **Asghar F, Aqeel R, Farooque U, Haq A, Taimur M.** Presentation and Management of Klippel-Trénaunay Syndrome: A Review of Available Data. *Cureus.* 2020 May 8;12(5):e8023. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7282379/>
3. **Baskerville PA, Ackroyd JS, Browse NL.** The etiology of the Klippel-Trénaunay syndrome. *Ann Surg.* 1985 Nov;202(5):624-7. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/2996451/>
4. **Harnarayan P, Harnanan D.** The Klippel-Trénaunay Syndrome in 2022: Unravelling Its Genetic and Molecular Profile and Its Link to the Limb Overgrowth Syndromes. *Vasc Health Risk Manag.* 2022 Apr 2;18:201-209. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8985909/>
5. **Wang SK, Drucker NA, Gupta AK, Marshalleck FE, Dalsing MC.** Diagnosis and management of the venous malformations of Klippel-Trénaunay syndrome. *J Vasc Surg Venous Lymphat Disord.* 2017 Jul;5(4):587-595. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28624001/>
6. **Rodríguez-Villa Lario A, Cabrera-Hernández A, Trasobares-Marugán L.** Klippel-Trénaunay syndrome: Cutaneous manifestations. *Rev Clin Esp (Barc).* 2019 May;219(4):218-219. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30316527/>
7. **Assiri A, Perier-Muzet M, Dalle S.** Angiokeratome [Angiokeratoma]. *Ann Dermatol Venereol.* 2020 Sep;147(8-9):575-576. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32359695/>
8. **Wankhade V, Singh R, Sadhwani V, Kodate P, Disawal A.** Angiokeratoma circumscriptum naeviforme with soft tissue hypertrophy and deep venous malformation: A variant of Klippel-Trénaunay syndrome? *Indian Dermatol Online J.* 2014 Dec;5(Suppl 2):S109-12. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4290170/>
9. **Nguyen J, Chapman LW, Korta DZ, Zachary CB.** Laser treatment of cutaneous angiokeratomas: A systematic review. *Dermatol Ther.* 2017 Nov;30(6). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29152831/>

Cómo citar: Barrera León RG; Vargas Domínguez VL; Pérez Guerrero FH. Angioqueratoma en Síndrome de Klippel Trénaunay: Reporte de caso clínico. *MetroCiencia* [Internet]. 15 de septiembre de 2024; 32(3):56-60. Disponible en: <https://doi.org/10.47464/MetroCiencia/vol32/3/2024/56-60>