



Síndrome de Klippel-Trenaunay con compromiso gastrointestinal: reporte de un caso

Klippel Trenaunay syndrome with gastrointestinal involvement: a case report

Angie Castro-Vera^{1*}  <https://orcid.org/0000-0001-9976-9909>

Diana Chica-Andrade²  <https://orcid.org/0009-0006-8635-7626>

Augusto Álvarez-Cedeño²  <https://orcid.org/0009-0001-1999-3132>

¹ Universidad de Guayaquil. Guayaquil, Ecuador.

² Ministerio de Salud Pública. Quito, Ecuador.

* Autora para la correspondencia: angiecvera@yahoo.com

RESUMEN

El síndrome de Klippel-Trenaunay es un trastorno congénito, raro, caracterizado por malformaciones venosas y capilares, además de hipertrofia de extremidades. Su complejidad puede llevar a un diagnóstico tardío con complicaciones, incluso mortales, como las gastrointestinales. Estas pueden beneficiarse con ciertas medidas, como anticoagulantes, sigmoidectomía o antiangiogénicos, aunque son necesarios más estudios de los tratamientos propuestos. Se presenta el caso de un adolescente con extensa malformación vascular intestinal como complicación del síndrome de Klippel-Trenaunay.

Palabras clave: síndrome de Klippel-Trenaunay; malformación gastrointestinal; hemorragia gastrointestinal; reporte de caso.



ABSTRACT

Klippel Trenaunay syndrome is a rare, congenital disorder, characterized by venous and capillary malformations, as well as limb hypertrophy. Its complexity can lead to a late diagnosis, with complications, even fatal, such as gastrointestinal complications. These may benefit from certain measures such as anticoagulants, sigmoidectomy or antiangiogenics, although more studies of the proposed treatments are needed. The authors present a case of a male adolescent with extensive intestinal vascular malformation as a complication of Klippel Trenaunay syndrome.

Key words: Klippel Trenaunay syndrome; gastrointestinal malformation; gastrointestinal bleeding; case report.

Recibido: 17/02/2025.

Aceptado: 04/03/2025.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Klippel-Trenaunay (KTS, por sus siglas en inglés) es un trastorno congénito que podría estar relacionado con el espectro de sobrecrecimiento del gen PIK3CA.^(1,2) Es una condición clínica poco frecuente, que se caracteriza por una triada conformada por malformaciones venosas y capilares, además de hipertrofia de extremidades.^(1,3,4) Aunque actualmente se puede diagnosticar en la etapa prenatal mediante ecografía,⁽⁵⁾ su diagnóstico en la vida extrauterina representa un desafío, al no existir criterios ni pruebas diagnósticas establecidas, requiriéndose dos de las tres características de la triada clínica para su diagnóstico.⁽⁶⁾ Su complejidad puede llevar a un diagnóstico tardío con las diversas complicaciones relacionadas a este síndrome,⁽⁷⁾ que pueden comprometer la vida del paciente, dentro de ellas las gastrointestinales.⁽⁸⁾

Se presenta el caso de un adolescente con KTS, con extensa malformación vascular gastrointestinal.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Masculino de 14 años que presentó a los 3 años de edad hemangioma de miembro inferior izquierdo, con hipertrofia progresiva del mismo y limitación funcional. A los 6 años presentó nevo verrugoso en rodilla izquierda, realizándosele una exéresis, sin aparentes complicaciones. Sin embargo, desarrolló queloide en herida quirúrgica y a los dos años del procedimiento, se le infiltró corticoides a nivel del queloide, sin mejoría. Progresa hipertrofia del miembro, así como limitación funcional.



El paciente no asiste a los controles hasta los 12 años de edad, donde al cuadro clínico se le agrega rectorragia, palidez y mareos. La biometría hemática reportó Hb de 6,5, por lo que se le transfundió glóbulos rojos. Fue valorado por cirujano vascular; recibió el diagnóstico clínico de KTS, y se solicitó valoración multidisciplinaria. Fue dado de alta. Pierde citas médicas.

Actualmente, acude por empeoramiento de síntomas: síndrome anémico y hematuria. Requirió nuevamente transfusión sanguínea. Fue valorado por nefrología pediátrica; se determinó que hematuria no repercute en función glomerular. Se le realizó videocolonoscopía, que reportó malformaciones vasculares en colon transverso, descendente y sigmoides. La angi resonancia de abdomen reportó angiomatosis mesentérica y angiodisplasia retroperitoneal. Posibilidad de compromiso de las estructuras vasculares del meso que involucra asas yeyuno-ileales, colon descendente, sigmoides y recto.

Además, se solicitaron estudios de aortografía —arteriografía mesentérica y hepática, arteriografía de miembros superiores y/o inferiores—, los cuales concluyeron: síndrome de KTS, angiomas venosos con retraso del retorno venoso profundo de venas de pierna izquierda, angiomas venosos en recto y colon descendente, adecuada irrigación y distribución arterial de mesentérica superior, inferior, iliacas. Adicionalmente, se requirió eco doppler de pierna izquierda, que evidenció múltiples malformaciones venosas en la extremidad inferior izquierda. Se sugirió embolización por parte del Servicio de Gastroenterología Pediátrica, en espera de derivación a hospital con mayor capacidad resolutive. Persiste cuadro clínico, que afecta calidad de vida del paciente.

DISCUSIÓN

El síndrome de KTS raramente presenta malformaciones vasculares a nivel gastrointestinal; este compromiso pone en riesgo la vida del paciente. Las áreas más afectadas del tracto gastrointestinal son el colon sigmoideo y el recto.^(9,10)

No existe un tratamiento definitivo para el KTS. Sin embargo, en los casos de hemorragia gastrointestinal, el manejo con anticoagulantes, o en hemorragias severas con sigmoidectomía, han reportado ser exitosos. Otros tratamientos, como escleroterapia y derivación portosistémica primaria, no se recomiendan cuando existe compromiso a nivel anorectosigmoideo.⁽³⁾ Adicionalmente, existen reportes favorables del manejo con sirolimus, un antiangiogénico inhibidor del objetivo de la rapamicina que bloquea el crecimiento y la supervivencia de las células endoteliales y linfáticas,⁽¹¹⁾ aunque se requieren más estudios para definir su uso y monitoreo.⁽¹²⁾

El paciente reportado en este caso, aunque presenta deformidad de un miembro por la hipertrofia —que afecta su estética y su movilidad—, es el compromiso gastrointestinal, que al ser extenso, no solo afecta su calidad de vida, sino también amenaza la misma. Además, no ha recibido tratamiento por no disponerse del equipo necesario en el hospital, por lo que su cuadro clínico persiste, presentando alto riesgo de desarrollar otras complicaciones.



CONCLUSIONES

El síndrome de KTS es una patología rara, que se caracteriza por malformaciones vasculares e hipertrofia de extremidades. Su diagnóstico es clínico y su tratamiento no está del todo establecido. Un diagnóstico oportuno evita el desarrollo de complicaciones a futuro, las cuales pueden tener desenlaces fatales. Dentro de las complicaciones están las malformaciones vasculares a nivel del tracto gastrointestinal, las cuales son poco frecuentes, y aunque tienen riesgo de mortalidad, pueden beneficiarse de ciertas medidas, como anticoagulantes, sigmoidectomía o antiangiogénicos (sirolimus). Sin embargo, se necesitan más estudios de los tratamientos propuestos, sobre todo en población pediátrica.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Turner VL, Kearns C, Wattamwar K, et al. Klippel-Trenaunay Syndrome. *Radiographics*. 2022;42(6):E167-8. DOI: 10.1148/rg.220150.
2. Tung HH, Sun S, Wu SJ. A neonate with Klippel-Trénaunay syndrome. *Asian J Surg* [Internet]. 2023 [citado 06/02/2025];46(7):2987-8. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36828683/>
3. Wang H, Lin W, Xie C, et al. Gastrointestinal involvement in Klippel-Trénaunay syndrome: pathophysiology, evaluation, and management. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2023 [citado 06/02/2025];18(1):288. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37700367/>
4. Pavone P, Marino L, Cacciaguerra G, et al. Klippel-Trenaunay Syndrome, Segmental/Focal Overgrowth Malformations: A Review. *Children*. 2023;10(8):1421. DOI: 10.3390/children10081421.
5. Ivanitskaya O, Andreeva E, Odegova N. Prenatal diagnosis of Klippel-Trénaunay syndrome: Series of four cases and review of the literature. *Ultrasound*. 2020;28(2):91-102. DOI: 10.1177/1742271X19880327.
6. Asghar F, Aqeel R, Farooque U, et al. Presentation and Management of Klippel-Trenaunay Syndrome: A Review of Available Data. *Cureus* [Internet]. 2020 [citado 06/02/2025];12(5):e8023. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32528762/>
7. Nguyen DA, Patel P, Weis SE. Case Report Delayed Diagnosis of Klippel-Trénaunay Syndrome in a 23-year-old African American Male. *HCA Healthc J Med* [Internet]. 2022 [citado 06/02/2025];3(3):175-8. Disponible en: <https://europepmc.org/article/pmc/pmc10324840>



8. Kaur H, Marshall-Webb M, Raju DP. Gastrointestinal bleeding: a life threatening manifestation of Klippel–Trenaunay syndrome. ANZ J Surg [Internet]. 2022 [citado 06/02/2025];92(12):3398-400. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35441430/>
9. Han L, Chen S, Jiang S. Gastrointestinal bleeding with Klippel–Trenaunay syndrome: a case report. BMC Gastroenterol [Internet]. 2021 [citado 06/02/2025];21(1):315. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34353278/>
10. Shaikh OH, Kumbhar US, Jain A, et al. Klippel-Trenaunay syndrome in a young patient with the involvement of gastrointestinal and genitourinary tracts: an unusual and rare presentation. BMJ Case Rep. 2021;14(3):e239420. DOI: 10.1136/bcr-2020-239420.
11. Kuo CM, Tu WL, Yang ST, et al. Sirolimus for neonatal Klippel-Trenaunay syndrome with chylothorax. Kaohsiung J Med Sci [Internet]. 2022 [citado 06/02/2025];38(6):612-3. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35394684/>
12. Fortich S, Ritchie C, Shaikh ME, et al. Deep vein thrombosis in the setting of Klippel-Trenaunay syndrome and sirolimus treatment. J Vasc Surg Cases Innov Tech. 2021;7(3):524-8. DOI: 10.1016/j.jvscit.2021.06.014.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

Editor responsable: Silvio Soler-Cárdenas.

CÓMO CITAR EL ARTÍCULO

Castro-Vera A, Chica-Andrade D, Álvarez-Cedeño A. Síndrome de Klippel-Trenaunay con compromiso gastrointestinal: reporte de un caso. Rev Méd Electrón [Internet]. 2025 [citado: fecha de acceso];47:e6412. Disponible en: <http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/6412/6205>

