

PRESENTACIÓN DE CASO

Neurofibromatosis tipo I y Síndrome de Klippel-Trenaunay Neurofibromatosis type I and Klippel-Trénaunay Syndrome

Sahily De la Paz Peña*, Leonides Rojas Barly*, Reynaldo Hugo Remond Vázquez**

*Hospital General Docente "Guillermo Domínguez López". **Filial de Ciencias Médicas de Puerto Padre, Puerto Padre. Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas. Las Tunas, Cuba. **Correspondencia a:** Sahily De la Paz Peña, correo electrónico: reyhugo@ltu.sld.cu.

Recibido: 1 de julio de 2016

Aprobado: 26 de octubre de 2016

RESUMEN

Se presenta un caso de asociación entre dos enfermedades que afectan la piel y otros órganos: Neurofibromatosis tipo I y Síndrome de Klippel-Trenaunay. El hecho se considera una rareza y se diagnosticó en un adolescente de 13 años de edad con el antecedente de Neurofibromatosis tipo I. El paciente es llevado a la consulta externa de Dermatología por aumento de volumen del muslo Izquierdo, lo que hizo sospechar una lesión vascular subyacente a la zona névica, confirmándose tras estudios la coexistencia con un Síndrome de Klippel-Trenaunay, motivando a la presentación del caso por la poca frecuencia de asociación de estas enfermedades. Se resalta la importancia del asesoramiento genético, diagnóstico precoz y seguimiento de los pacientes afectados, dada la posible repercusión en otros órganos vitales.

Palabras clave: NEUROFIBROMATOSIS TIPO I (NF1); SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY (SKT); DERMATOLOGÍA; ASESORAMIENTO GENÉTICO.

Descriptor: NEUROFIBROMATOSIS; SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER; DERMATOLOGÍA.

SUMMARY

The study presents a case of association between two diseases that affect the skin and other organs: neurofibromatosis type I (NF-1) and Klippel-Trénaunay syndrome (KTS). It is considered a rare medical condition. It was diagnosed in an adolescent of 13 years of age with a history of neurofibromatosis type I, who was taken to the dermatology department with a volume increase of the left thigh and suffering from a suspected vascular lesion underlying the nevus area. After several studies the coexistence with a Klippel-Trénaunay syndrome was confirmed what motivated the presentation of the case due to the limited frequency of association between these diseases. The importance of the genetic advice is emphasized, as well as the early diagnosis and the follow-up care of the affected patients, taking into account the possible repercussion on other vital organs.

Key words: NEUROFIBROMATOSIS TYPE I (NF-1); KLIPPEL-TRÉNAUNAY SYNDROME (KTS), DERMATOLOGY; GENETIC ADVICE.

Descriptor: NEUROFIBROMATOSIS; KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER SYNDROME; DERMATOLOGY.

INTRODUCCIÓN

La Neurofibromatosis tipo I (NF1), o Enfermedad de Von Recklinghausen, es una enfermedad multisistémica, que se transmite por vía autosómica dominante a través del cromosoma 17q11.2, con

una incidencia de uno en 3000 a 4000 recién nacidos vivos. Hace parte de un conjunto de síndromes clínicos genéticos, donde los órganos principalmente afectados son la piel y el sistema nervioso; estos se

Citar como: De la Paz Peña S, Rojas Barly L, Remond Vázquez RH. Neurofibromatosis tipo I y Síndrome de Klippel-Trenaunay. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2016; 41(10). Disponible en: <http://revzoilomarinellosld.cu/index.php/zmv/article/view/854>.



Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas
Centro Provincial de Información de Ciencias Médicas
Ave. de la Juventud s/n. CP 75100, Las Tunas, Cuba

conocen como síndromes neurocutáneos, previamente llamados como facomatosis. (1)

En 1987 el Instituto Nacional de Salud Norteamericano estableció los siguientes criterios diagnósticos para la enfermedad:

- a) seis o más manchas café con leche o máculas hiperpigmentadas, mayores o iguales a 5 mm en diámetro en niños de 10 años y de 15 mm en el adulto;
- b) pecas axilares o inguinales (signo de Crowe);
- c) dos o más neurofibromas típicos o un neurofibroma plexiforme;
- d) glioma del nervio óptico;
- e) dos o más hamartomas del iris (nódulos de Lisch), usualmente identificados por oftalmólogo con lámpara de hendidura;
- f) displasia del esfenoideas o anomalías típicas de huesos largos, como pseudoartrosis;
- g) un familiar de primer grado con NF1.

El diagnóstico de NF1 se realiza teniendo dos o más de los criterios descritos. (2-4)

Es un trastorno del que se pueden esperar sorpresas a lo largo de toda la vida y que se debe estar preparado continuamente ante la posibilidad de su presentación. Por ello, un paciente con NF1 no puede dejar de ser controlado médicamente nunca, a pesar de no existir tratamiento específico. (5, 6)

El Síndrome de Klippel-Trenaunay (SKT) es una alteración congénita, que se caracteriza por: nevo cutáneo vascular, venas varicosas o malformaciones venosas e hipertrofia de tejidos blandos y de hueso, que afectan una o más extremidades. (7) Su etiología no es completamente conocida, constituye una entidad esporádica, causada por una mutación en el gen VG5Q, involucrado en la angiogénesis y con mosaicismo somático, también se ha identificado translocación de 5q y11p. El SKT puede presentarse al nacimiento, durante la infancia temprana o más tardíamente. Es de presentación poco frecuente (1/27 500 recién nacidos). (8)

La principal complicación del Síndrome de Klippel-Trenaunay es la tromboflebitis, que ocurre en el 20-45 % de los pacientes y ocasiona embolismos pulmonares en el 4-25 % de los casos, por lo que se resalta la importancia de un examen físico detallado y de exámenes diagnósticos de tipo imagenológicos en aquellos pacientes que presenten malformaciones vasculares significativas al nacimiento. (9)

Dado que ambas enfermedades presentan un origen genético diferente, la asociación de estas dos entidades se considera una rareza, de hecho, en la

amplia revisión bibliográfica impresa y digital que se realizó del tema, sólo se reportó un caso con características similares; y motivados por la posibilidad de contribuir a incrementar los conocimientos del personal de salud que puede enfrentarse a casos similares, al menos con una de ellas, es que se decidió realizar la presentación del caso.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino, 13 años, de procedencia urbana, con antecedentes de Neurofibromatosis tipo I y retraso mental moderado secundario a ésta, que es traído a la consulta externa de Dermatología, porque la mamá ha notado que el muslo izquierdo ha aumentado de volumen desde hace tiempo, mayormente en la zona del nevo gigante que presenta, y que además tiene una cadera más alta que la otra.

Antecedentes de enfermedades familiares: padre con algunas manchas en piel color café con leche (nunca se ha estudiado); hermana por parte materna con retraso mental ligero.

Al examen físico:

Peso: 30 kg; talla: 125 cm.

Piel: cuadro cutáneo polimorfo, diseminado, dado por múltiples manchas café con leche (más de 20), las mayores de hasta 5 cm de diámetro, a predominio del tronco. Se observa nevo gigante en cara anterior del muslo izquierdo, que se extiende hasta área posterior de la pierna del mismo lado. Impresiona dilatación de los vasos sanguíneos a ese nivel, consistencia blanda con sensación palpable de engrosamiento del tejido subyacente, se comprueba aumento del vello corporal en la parte alta del muslo y queratosis pilar.

SOMA: desproporción entre miembro inferior izquierdo y miembro inferior derecho de más o menos 5 cm; escoliosis, crestas ilíacas asimétricas a la inspección. Perímetro de muslo derecho: 33,5 cm y muslo izquierdo: 36 cm.

Examen biomicroscópico en Lámpara de Hendidura:

AOs: córneas claras, cámara anterior formada, pupilas centrales. Se aprecian múltiples nódulos de Lisch de aproximadamente 1 mm, redondeados, color carmelita en el estroma iridiano.

Exámenes complementarios:

Test Psicométricos: HTP (test proyectivo de personalidad), Bender (organicidad) y Raven (de inteligencia): Confirman diagnóstico de retraso mental moderado.

IMÁGENES 1 y 2. Evidencias del aumento de volumen, así como de vello corporal, en el muslo izquierdo y del desnivel de las crestas ilíacas



Obsérvese también una de las típicas manchas "café con leche", principal manifestación cutánea de la Neurofibromatosis.

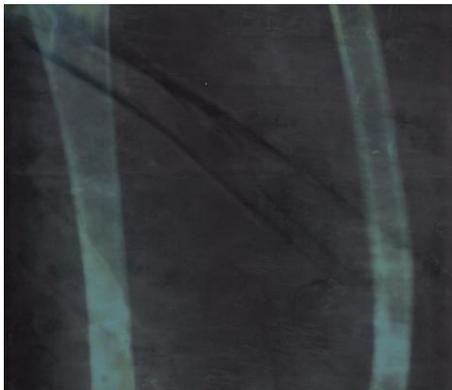
Estudios radiológicos:

Rx de columna completa: cresta iliaca izquierda con 5 cm de diferencia sobre la derecha. Curva escoliótica cóncava hacia la izquierda con angulación de 15 grados a nivel dorso-lumbar. Espina bífida en S1. Presencia de raquisquisi.

Rx de pelvis ósea: espina bífida en S1. Presencia de raquisquisi.

Rx de fémur izquierdo: presencia de engrosamiento de la cortical con contorno irregular a nivel del tercio inferior del fémur (**imagen 3**).

IMAGEN 3. Rx comparativo de ambos fémures



Ultrasonografía Doppler vascular mínimo MII (Equipo ES-100x): marcado reflujo venoso a espacio angiomatoso de muslo izquierdo. Pulsos presentes, fuertes y sincrónicos.

DISCUSIÓN

En este caso, se sospecha que el aumento de volumen en el muslo izquierdo y la diferencia evidente de tamaño en longitud respecto al derecho,

debía haber estado en relación con algún proceso vascular y se decidió interconsultarlo con la especialidad de Angiología, ante la posibilidad de un SKT; además, y teniendo en cuenta que la NF1 afecta varios órganos y sistemas, se convocó a un equipo multidisciplinario, que atendiera de forma integral al paciente, de tal manera fue valorado por: Pediatría, Genética, Ortopedia, Radiología, Oftalmología, Psicología, Angiología y Dermatología.

En el caso específico de las deformaciones de la columna, se observa que en este paciente se presenta a nivel dorso lumbar, a diferencia de lo referido por AM Catharino y colaboradores, que plantean que la escoliosis asociada a la neurofibromatosis por lo general se localiza en la columna torácica, suele presentar una curva pronunciada, de radio corto y que abarca a cuatro o seis vértebras. (5)

Durante los últimos años se está enfatizando mucho en los problemas cognitivos y comportamiento de los sujetos con NF1. El retraso mental es poco frecuente y se estima que lo presentan entre un cuatro a ocho por ciento; (6) sin embargo, el de este caso presenta un retraso mental moderado, con seguimiento y apoyo terapéutico por Psicología infantojuvenil.

El Síndrome de Klippel-Trenaunay se ha reportado en un seis a ocho por ciento de los casos de facomatosis pigmentovascularis y se caracteriza por la presencia de una extensa malformación vascular venular de tipo nevus flammeus, que afecta principalmente uno de los miembros inferiores hasta en un 95 % de los casos. La hipertrofia esquelética y aumento de tejidos blandos de uno o más miembros es otra de las características comúnmente encontradas en este síndrome, el cual va haciéndose llamativo con la edad. (9)

Estas características se hacen evidentes en el caso presentado, por lo que para completar el estudio y

manejo del mismo el Angiólogo sugiere Eco-Doppler a color, Ileo-Femoral Bilateral y el ortopédico decide referir el caso al Servicio Provincial de Ortopedia Pediátrica, para realizar Epifidistración Derecha, que permita corregir el defecto óseo y compensar la diferencia entre los miembros, evitando en el futuro dificultades para la marcha, tal y como manifiesta Cristiano do Amaral: en caso de que la enfermedad avance, el chequeo completo debe ser practicado para valorar una intervención quirúrgica que solucione la discrepancia entre los miembros inferiores. (10)

Ante este paciente afectado por dos enfermedades genéticas, que obviamente afectan la estética, la autoestima, la esfera cognoscitiva y, de forma más objetiva, la marcha; al no poder intervenir sobre la causa, se debe contribuir a mejorar su calidad de vida y, más, al tratarse de un adolescente que está integrado a las actividades escolares y que de alguna manera puede serle útil en el futuro a la sociedad. Así mismo se destaca la necesidad de la consejería genética a la familia, por tratarse de entidades de carácter hereditario.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Shah KN. The Diagnostic and Clinical Significance of Café-au-lait macules. *Pediatr Clin North Am* [revista en internet]. 2010 [citado 26 de octubre 2016]; 57(5): 1131-53. Disponible en: <http://www.science-direct.com/science/article/pii/S0031395510000933>.
2. Stumpf D A, Alksne J F, Annegers J F, Brown S S, Conneally P M. Neurofibromatosis: Conference statement. *Arch Neurol* [revista en internet]. 1988 [citado 26 de octubre 2016]; 45(5): 575-8. Disponible en: <https://utah.pure.elsevier.com/en/publications/neurofibromatosis-conference-statement>.
3. Celis-Amórtegui LM, Romero-Hernández CA, Hernández-Gordillo LM, Botero-Hernández JA. Neurofibromatosis de von Recklinghausen: presentación de un caso de neurofibroma vaginal y revisión de la literatura. *Rev Colombiana de Obstet y Ginec.* [revista en internet]. 2012, Abril-Junio [citado 26 de octubre 2016]; 63(2): 163-7. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?pid=S0034-7434201200200010&script=sci_arttext&lng=es.
4. Jiménez Caballero PE, López Espuela F, Portilla Cuenca JC, Romero Sevilla RM, Fermín Marrero JA, Casado Naranjo I. Manifestaciones clínicas y neuroradiológicas en los adultos con neurofibromatosis tipo I. *Neurología jul.-ago* [revista en internet]. 2013 [citado 26 de octubre 2016]; 28(6): 361-5. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S021348531200268X>.
5. Catharino AM, Alvarenga RP, Catharino FM, Viana U, Cosendey JH, Silveira VC. [et.al]. Morphostructural Changes of the Vertebral Column of a Patient with Neurofibromatosis Type-1. *Rev Bras Neurol* [revista en internet]. 2011 [citado 26 de octubre 2016]; 47(1): 47. Disponible en: <http://files.bvs.br/upload/S/0101-8469/2011/v47n1/a2018.pdf>.
6. Pascual-Castroviejo I. Neurofibromatosis. Madrid: Editorial Fundación Once; 2001. p. 32,125.
7. Torres Farías E, Torres Gómez LG, Burciaga Sepúlveda AS. Síndrome de KlippelTrenaunay y embarazo: Comunicación de un caso. *Ginecol Obstet Mex* [revista en internet]. 2010 [citado 26 de octubre 2016]; 78(5): 287-90. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/ginobsmex/gom-2010/gom105f.pdf>.
8. Ruiz Hernández I. Klippel Trenaunay Weber. A propósito de un caso. *Rev Méd Electrónica* [revista en internet]. 2011 [citado 26 de octubre 2016]; 33(3). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1684-18242011000300013.
9. Cadavid M, Zapata F, Velásquez N. Facomatosis pigmento vascularis asociada a síndrome de Klippel-Trenaunay y a alopecia triangular. Reporte de caso. *Rev CES Med* [revista en internet]. 2012 [citado 26 de octubre 2016]; 26(2): 229-36. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/cesm/v26n2/v26n2a10>.
10. Leon Cristiano do Amaral de, Braun Filho Luiz Roberto, Ferrari Maigrei Dani, Guidolin Bruno Luiz, Maffessoni Bruna Jardim. Síndrome de Klippel-Trenaunay: relato de caso. *An. Bras. Dermatol* [revista en internet]. 2010, Feb [citado 26 de octubre 2016]; 85(1): 93-96. Disponible en: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0365-05962010000100015&lng=en. <http://dx.doi.org/10.1590/S0365-059620100001>.

Copyright Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. Este artículo está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento – No Comercial – Sin Obra Derivada 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/), los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos por cualquier medio, siempre que se mantenga el reconocimiento de sus autores, no se haga uso comercial de las obras, ni se realice modificación de sus contenidos.