

SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY INVERSO

Inverse Klippel-Trenaunay syndrome

Mariana Franco Ferraz Santino^{a,*} , Maria João Paiva Lopes^b 

RESUMO

Objetivo: Relatar um caso raro de Klippel-Trenaunay inverso.

Descrição do caso: Menina de 16 anos com placa deprimida acinzentada na coxa esquerda, evidenciando-se, por meio de angioressonância, uma malformação vascular, acometendo a pele e tecidos subcutâneos.

Comentários: Klippel-Trenaunay inverso é uma variante da síndrome de Klippel-Trenaunay em que há malformação capilar e venosa associada à hipotrofia ou encurtamento do membro afetado. Pode envolver acometimento ósseo, muscular ou subcutâneo, modificando o comprimento ou a circunferência do membro. Há poucos casos descritos, e mais estudos clínicos e moleculares precisam ser realizados para seu correto entendimento.

Palavras-chave: Anormalidades da pele; Doenças vasculares; Tela subcutânea; Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber.

ABSTRACT

Objective: To report a rare case of inverse Klippel-Trenaunay.

Case description: A 16-year-old girl with a grayish-depressed plaque on her left thigh. Angioresonance showed a vascular malformation affecting the skin and subcutaneous tissue.

Comments: Inverse Klippel-Trenaunay is a Klippel-Trenaunay syndrome variation in which there are capillary and venous malformations associated to hypotrophy or shortening of the affected limb. Modifications on the limb's length or width result from alterations in bones, muscles, or subcutaneous tissues. It has few described cases. Further clinical and molecular studies must be performed for a proper understanding.

Keywords: Skin abnormalities; Vascular diseases; Subcutaneous tissue; Klippel-Trenaunay-Weber syndrome.

*Autor correspondente. E-mail: marysantino@hotmail.com (M.F.F. Santino).

^aUniversidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, RJ, Brazil.

^bCentro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal.

Recebido em 08 de abril de 2020; aprovado em 02 de julho de 2020; disponível on-line em 17 de dezembro de 2020.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Klippel-Trenaunay (SKT) é uma doença vascular rara, presente desde o nascimento ou na primeira infância.^{1,2} Combina malformações capilares e venosas com crescimento excessivo parcial ou total do membro envolvido.¹⁻³ Sua etiologia é desconhecida.¹ A síndrome de Klippel-Trenaunay invertida (SKT invertida), por sua vez, é um novo termo para uma apresentação paradoxal em que o membro afetado pode se tornar hipotrófico ou encurtado.¹ Foi relatada redução de volume de tecido mole afetando o tecido subcutâneo, músculos e ossos.⁴ O presente artigo relata o raro caso de uma jovem adolescente com malformação vascular associada a lipoatrofia na coxa esquerda.

DESCRIÇÃO DE CASO

Paciente do sexo feminino, 16 anos de idade, apresentando placa deprimida acinzentada de 10,5 × 8,0 cm intercalada por áreas hipocrômicas na parte inferior lateral da coxa esquerda (Figura 1). Os vasos telangiectásicos se sobrepõem à lesão periféricamente, com veias visíveis próximas a ela (Figura 1). A placa estava presente desde o nascimento, mas era inicialmente violácea. Evoluiu com o passar dos anos, com clareamento e depressão. Não há discrepância no comprimento dos membros inferiores.

A angiorressonância evidenciou malformação vascular na pele e tecido subcutâneo suprido por ramos intermusculares não dilatados tributários da artéria poplítea (Figura 2). Preenchimento venoso precoce foi encontrado tanto na região quanto na malformação, sugerindo *shunt* venoso precoce. As veias de drenagem dilatadas não foram documentadas, exceto uma veia de drenagem superficial que corre ao longo do tecido celular subcutâneo da parte anterior da coxa. Além disso, notou-se adelgaçamento da espessura do tecido subcutâneo na topografia da alteração vascular, porém sem extensão intramuscular ou óssea.

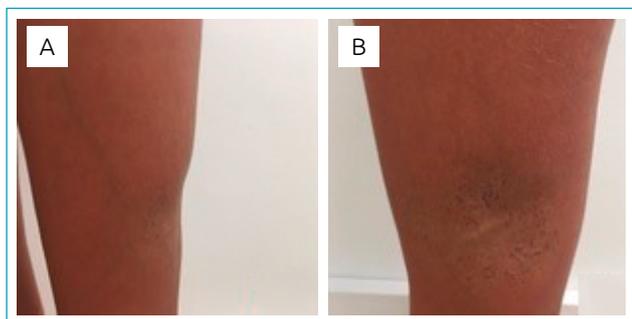


Figura 1 (A) Placa deprimida na face lateral inferior da coxa esquerda com veia visível atingindo-a; (B) placa deprimida acinzentada, intercalada por áreas hipocrômicas e com vasos telangiectásicos localizados periféricamente.

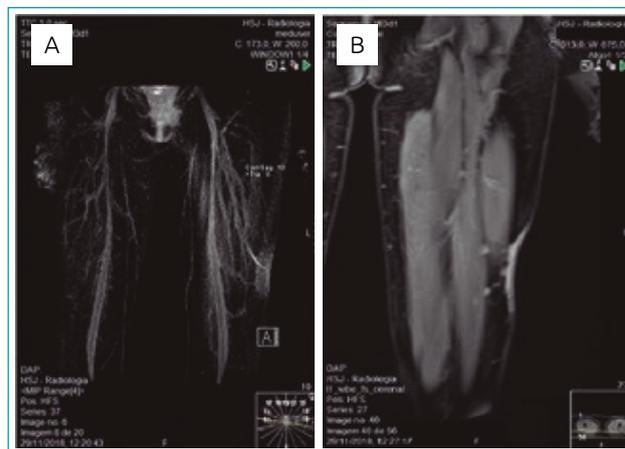


Figura 2 Malformação vascular na pele e tecido subcutâneo, suprida por ramos intermusculares não dilatados tributários da artéria poplítea, com afinamento correspondente da espessura do tecido subcutâneo, mas sem extensão à musculatura. (A) reconstrução MIP no plano coronal; (B) sequência pós-gadólíneo no plano coronal.

DISCUSSÃO

A SKT é caracterizado pela presença de malformações capilares congênicas (*nevus flammeus* ou mancha vinho do porto) e malformações venosas (veias varicosas e/ou malformações arteriovenosas) combinadas com hipertrofia óssea e de tecidos moles nas extremidades e partes adjacentes do tronco.^{1,3-5} O supercrescimento dos membros é geralmente unilateral e pode afetar tanto o comprimento quanto a largura.^{1,4,5} A evolução é gradual, mas pelo menos um dos achados clássicos já está presente no nascimento.^{1,4,5} Segundo estudos, a mancha vinho do porto pode clarear com o tempo², como é o caso da nossa paciente.

A SKT invertida é rara e tem poucos casos descritos.¹ Em uma revisão de Danarti et al., 14 casos foram avaliados como possíveis SKT invertida.⁵ Nesses casos, os autores descrevem hipotrofia óssea e/ou de partes moles associada ao encurtamento ou adelgaçamento do membro envolvido.^{1,4} A maioria dos relatos mostra hipotrofia muscular associada, mas Capuccio et al. demonstraram um caso em que o músculo adjacente teve sua estrutura e volume preservados,² assim como na paciente descrita.

A causa da deficiência no crescimento é desconhecida.¹ A recombinação pós-zigótica dos alelos “menos” e “mais” no *locus* do gene subjacente está sendo investigada como uma possível causa de hipotrofia.^{3,4} O envolvimento de tecidos moles e ossos pode ser devido a um desequilíbrio no suprimento sanguíneo, resultante de uma angiogênese defeituosa.¹ Mais estudos clínicos e moleculares são necessários para uma compreensão mais profunda.^{1,2}

Financiamento

O estudo não recebeu financiamento.

Conflito de interesses

Os autores declaram não haver conflito de interesses.

REFERÊNCIAS

1. Demir FT, Salaeva K, Altunay IK, Salman KE. A case of an inverse Klippel-Trenaunay syndrome. *G Ital Dermatol Venereol*. 2017;152:674-5. <https://doi.org/10.23736/s0392-0488.16.05403-1>
2. Cappuccio G, Brunetti-Pierri N. Focal congenital lipoatrophy and vascular malformation: a mild form of inverse Klippel-Trenaunay syndrome? *Eur J Med Genet*. 2012;55:705-7. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2012.08.006>
3. Queirós G, Diamantino F, Lopes MJ. Mild form of inverse Klippel-Trenaunay syndrome? *BMJ Case Rep*. 2013;2013:bcr2013009188. <http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2013-009188>
4. Danarti R, König A, Bittar M, Happle R. Inverse Klippel-Trenaunay syndrome: review of cases showing deficient growth. *Dermatology*. 2007;214:130-2. <https://doi.org/10.1159/000098571>
5. Ruggieri M, Pavone V, Polizzi A, Falsaperla R, Fichera M, Pavone P. Klippel-Trenaunay syndrome in a boy with concomitant ipsilateral overgrowth and undergrowth. *Am J Med Genet A*. 2014;164A:1262-7. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36414>