

# EL PAPEL DE LA ENDOSCOPIA DIGESTIVA EN EL SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY

## THE ROLE OF GASTROINTESTINAL ENDOSCOPY IN THE KLIPPEL TRENAUNAY SYNDROME

M.M. Díaz-Alcázar, A. García-Robles, F.L. Sousa-Domínguez, A. Martín-Lagos Maldonado

Hospital Universitario San Cecilio. Granada.

### Resumen

**Palabras clave:** síndrome de Klippel-Trenaunay, endoscopia.

### Abstract

**Keywords:** Klippel Trenaunay syndrome, endoscopy.

### Carta al Director

Sr. Director:

El síndrome de Klippel-Trenaunay es una enfermedad rara que consiste en malformaciones venosas y capilares cutáneas, crecimiento asimétrico de hueso y partes blandas de un miembro, y malformaciones venosas o linfáticas.

Se presenta el caso de una mujer de 18 años diagnosticada de síndrome de Klippel-Trenaunay: mancha color vino Oporto, crecimiento de tejidos blandos y huesos con dismetría de miembros inferiores, malposición dental y déficit cognitivo. En el seguimiento se detecta pancitopenia y en el estudio etiológico se objetiva hipertensión portal presinusoidal por aplasia de la porta con grandes colaterales. Biopsia hepática sin alteraciones. Se completa estudio de hipertensión portal con endoscopia digestiva alta, en la que se observan varices esofágicas con datos predictivos sangrado, por lo que se realiza ligadura endoscópica de varices.

#### CORRESPONDENCIA

María del Mar Díaz Alcázar  
Hospital Universitario San Cecilio  
18016 Granada  
[mmardiazalcazar@gmail.com](mailto:mmardiazalcazar@gmail.com)

Fecha de envío: 01/10/2019

Fecha de aceptación: 23/10/2019

La ligadura endoscópica de varices esofágicas es solo una de las posibilidades endoscópicas en el síndrome de Klippel-Trenaunay. Se trata de un síndrome muy infrecuente, presente desde el nacimiento y de etiología desconocida, aunque en la mayoría de los casos se han encontrados mutaciones del gen PIK3CA<sup>1</sup>. También predispone a fenómenos trombóticos.

La afectación gastrointestinal ocurre en 1-13% de los pacientes con este síndrome, habitualmente en forma de hemorragia digestiva, aunque suelen estar asintomáticos<sup>2,3</sup>. La hemorragia digestiva puede ser desde oculta y leve a grave y amenazante para la vida<sup>2,3</sup>. La causa más frecuente de hemorragia digestiva en este síndrome son los hemangiomas difusos, usualmente colorrectales, aunque también se ha descrito afectación esofagogástrica y de intestino delgado<sup>4</sup>. Antes de la introducción de la cápsula endoscópica, la afectación de intestino delgado se describía como rara<sup>4</sup>, pero probablemente actualmente sea más frecuente su diagnóstico<sup>5</sup>. Por ello, si la esofagogastroduodenoscopia y la colonoscopia no encuentran la causa que justifique la hemorragia, se recomienda la realización de una cápsula endoscópica, y según los hallazgos de enteroscopia. Mediante endoscopia digestiva se puede realizar tratamiento de malformaciones vasculares, siempre que estas no sean difusas.

En este síndrome también se pueden producir alteraciones del sistema venoso profundo, como hipoplasia o aplasia de venas, formación de aneurismas, incompetencia valvular, etc. Si la afectación del sistema venoso profundo implica a la vena porta, entre otras, se puede producir hipertensión portal secundaria, con formación de

varices gastroesofágicas, gastropatía hipertensiva, etc. que pueden ser causa de hemorragia digestiva, aunque menos frecuente. En este caso, la endoscopia también tiene su papel, con la ligadura o esclerosis de las mismas.

El sangrado gastrointestinal por el síndrome de Klippel-Trenaunay puede llegar a ser muy grave, por lo que es importante conocer esta enfermedad rara para realizar un manejo adecuado.

## Bibliografía

1. Vahidnezhad H, Youssefian L, Uitto J. Klippel-Trenaunay syndrome belongs to the PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS). *Exp Dermatol* 2016;25:17.
2. Barbeiro S, Brásio R, Atalaia-Martins C, Marcos P, Gonçalves C, et al. Klippel-Trenaunay syndrome: endoscopic findings. *Endoscopy* 2016;48:E355-E356.
3. Wilson CL, Song LM, Chua H, Ferrara M, Devine RM, Dozois RR, et al. Bleeding from cavernous angiomatosis of the rectum in Klippel-Trenaunay syndrome: report of three cases and literature review. *Am J Gastroenterol* 2001; 96: 2783-8.
4. Sato T, Ohta K, Ohyama S et al. Klippel-Trenaunay-Weber syndrome and duodenal hemorrhage. *Gastrointest Endosc* 2003;58:756-7.
5. Weersma RK, Thijs WJ, Vosmaer GDC, Koornstra JJ. Capsule endoscopy in Klippel-Trenaunay syndrome. *Endoscopy* 2007;39:E58.