

# SÍNDROME DE KLIPPEL TRENAUNAY: UM RELATO DE CASO

SILVA, Lucas Androczevecz<sup>1</sup>  
GRIEP, Rubens<sup>2</sup>  
ABRÃO, Mauricio Henrique<sup>3</sup>

## RESUMO

Descrita pela primeira vez em 1900, a Síndrome de Klippel Trenaunay é uma doença rara, de etiologia ainda não bem definida, que se caracteriza pela tríade: malformação capilar cutânea (também chamada de manchas vinho do porto), veias varicosas e hipertrofia óssea e/ou de tecidos moles. Na maioria das vezes se apresenta desde o nascimento e acomete um único membro inferior, no entanto suas manifestações podem ocorrer das mais variadas formas com possibilidade de complicações importantes que agravam muito o curso da doença. O diagnóstico é essencialmente clínico, dado pela presença de pelo menos duas das três características principais, e seu tratamento costuma ser conservador, reservando as intervenções cirúrgicas para casos mais graves e complicados.

**PALAVRAS CHAVE:** Malformação congênita; veias varicosas; hipertrofia de membro; manchas vinho do porto.

## KLIPPEL TRENAUNAY SYNDROME: A CASE REPORT

## ABSTRACT

First reported in 1900, the Klippel Trenaunay syndrome is a rare disease, of undefined etiology, which is characterized by the triad: cutaneous capillary malformation, also referred as port wine stain, varicose veins and bone and/or soft tissue hypertrophy. It is commonly seeming since birth and usually affect only one low limb, however, the syndrome manifestations may occur in many different ways, with a wide range of severities that aggravates the disease progression. The diagnostic is essentially clinical, by the presence of at least two of the three main characteristics of the disease and the treatment is usually conservatory, saving the chirurgic interventions for special cases.

**KEYWORDS:** Congenital malformation; varicose veins; limb hypertrophy; port wine stains.

## 1. INTRODUÇÃO

A Síndrome de Klippel Trenaunay (SKT) foi relatada pela primeira vez em 1900 por Maurice Klippel e Paul Trenaunay e caracteriza-se pela tríade clássica: manchas vinho do porto, veias varicosas e hipertrofia óssea e/ou de partes moles (LEON et al, 2010). Diferencia-se da síndrome de Klippel-Trenaunay-Webber pela presença adicional, nessa, de fistulas arteriovenosas (AFONSO et al, 2016). O diagnóstico da SKT é essencialmente clínico, considerando o paciente portador da doença quando houver a presença de pelo menos 2 dos 3 critérios principais que a caracterizam (BATHI, et al, 2002).

A origem dessa síndrome ainda não é bem definida e continua a ser elucidada, existindo diversas teorias. Pode ser causado, por exemplo, por uma mutação codominante no gene VG5Q

<sup>1</sup>Acadêmico do curso de Medicina do Centro Universitário da Fundação Assis Gurgacz, Cascavel - PR, [lucas\\_andro@hotmail.com.br](mailto:lucas_andro@hotmail.com.br)

<sup>2</sup> Doutor em Saúde Coletiva, Docente do curso de Medicina do Centro Universitário FAG - [rgriep@gmail.com](mailto:rgriep@gmail.com)

<sup>3</sup> Especialista em Cirurgia Vascular pela Associação Médica Brasileira e pela Sociedade de Angiologia e Cirurgia Vascular, [angiovacular@me.com](mailto:angiovacular@me.com)

como pode ser resultado de uma anormalidade mesodermal durante o crescimento fetal, possivelmente secundário a uma afronta intrauterina. (AULUCK; SUHAS; PAI; 2005). Embora a SKT seja considerada uma condição esporádica, trabalhos relatam casos familiares da doença, o que traz à tona outro enorme leque de teorias e suposições sobre o envolvimento genético e a possibilidade de uma herança multifatorial (LEON et al, 2010). Sua distribuição entre os sexos é igualitária e nenhuma predisposição entre nenhum grupo étnico ou racial já foi notada (KIHICZAK et al, 2006).

Um estudo feito com 252 pacientes demonstrou a presença das três características da síndrome em 63% dos portadores; malformação capilar esteve presente em 98% desses, malformações venosas em 72% e hipertrofia de membros em 67% (JACOB et al, 1998). Os membros inferiores são de longe os mais envolvidos pela doença, estando acometidos em até 95% dos casos; além disso, o acometimento de membros se dá de forma unilateral em 85% dos pacientes portadores (CAPRARO et al, 2002).

Uma malformação capilar cutânea é geralmente a primeira anormalidade a ser reconhecida nos portadores da síndrome, estando frequentemente presente desde o nascimento (KIHICZAK et al, 2006). Essas manchas apresentam coloração entre o vermelho e o roxo, são planas e possuem distribuição irregular; embora geralmente confinadas a pele, podem acometer tecidos subcutâneos, músculo e cavidades intra-abdominal (CAPRARO et al, 2002). Apesar de não possuírem a característica de regressar com o passar do tempo, sua aparência e intensidade da cor podem mudar (JACOB et al, 1998).

Embora também possa ser vista ao nascimento, é geralmente depois, com o crescimento, que a hipertrofia óssea e/ou de partes moles torna-se mais evidente. Esse aumento normalmente se dá tanto no comprimento quanto na circunferência, no entanto, há casos que mostram até diminuição do membro afetado (CAPRARO et al, 2002). Membros com diferença de 12 cm no comprimento já foram observados; não surpreendentemente, esse crescimento desigual das extremidades pode resultar em problemas como anormalidades na marcha ou escoliose (KIHICZAK et al, 2006).

Diferentemente das varizes comuns, na SKT as veias varicosas costumam ser extensas, atípicamente muito largas, tomar um curso errático e começar a se manifestar logo nos primeiros anos de vida (CAPRARO et al, 2002). São mais comumente observadas abaixo do joelho, na lateral da coxa e na região pélvica; dor e linfedema de membro são suas complicações mais comuns (KIHICZAK et al, 2006).

Na evolução da doença, variados tipos de complicações podem vir a ocorrer. Dentre as complicações locais mais comuns incluem-se dor, celulites, hemorragias, úlceras, tromboflebites e gangrena; pode haver também o envolvimento de órgãos internos, causando anomalias

neurovasculares, varicosidade de veias pulmonares, embolismo pulmonar, hemorragia do trato urinário e colorretal, entre outras. Além disso, há ainda a possibilidade de complicações sistêmicas, como uma coagulação intravascular disseminada (JOLOBE, 1996).

A natureza progressiva e a ampla gama de possíveis complicações da SKT exigem um tratamento individualizado (KIHICZAK et al, 2006). Pelo fato de não existir ainda nenhum tratamento curativo para a doença, as opções terapêuticas têm como objetivo melhorar os sintomas dos pacientes, prevenir e tratar complicações que venham a ocorrer e corrigir discrepâncias de comprimento, caso existam. O manejo é conservador a longo prazo e uma abordagem multidisciplinar é exigida (AFONSO et al, 2016). O fato de as medidas conservadoras continuarem norteando o tratamento da SKT não afasta a necessidade de intervenções durante a evolução da doença, sendo o tratamento cirúrgico reservado para casos muito sintomáticos ou que apresentem complicações ao quadro do paciente (FLUMIGNAN et al, 2011). Os pacientes devem ser avaliados anualmente, ou com maior frequência, conforme indicação clínica, a fim de manter a doença estável e pesquisas na área da genética devem prosseguir para que, futuramente, possa-se compreender a etiologia da doença (LEON et al, 2010).

## **2. DESCRIÇÃO DO CASO CLÍNICO**

Paciente do sexo masculino, branco, atualmente com 22 anos, estudante, natural de Curitiba/PR, residente em Cascavel/PR, acompanha com médicos especialistas, desde os 2 anos de idade, uma malformação vascular congênita.

Ao nascimento notou-se a presença de uma pequena mancha irregular, de coloração arroxeadas, em calcanhar esquerdo do paciente, a qual não foi dada importância. Durante o primeiro ano de vida, essa mancha aumentou de tamanho e teve sua cor intensificada, atingindo as características que permanecem até hoje: arredondada, de bordas irregulares, plana, de coloração roxa e de aproximadamente 8 cm de diâmetro. Nesse período, outras manchas de coloração entre o vermelho e o roxo, de menor tamanho, planas e formato irregular tornaram-se evidentes em região lateral do pé esquerdo e extremidade do hálux.

Foi, no entanto, apenas por volta dos dois anos de idade, com o início do aparecimento de veias varicosas, que se procurou ajuda médica pela primeira vez, sendo a conduta sempre expectante. Desde então o paciente vem acompanhando a progressão de sua doença com médicos especialistas na área; foram vários os profissionais consultados, inclusive em mais de um estado, na busca do melhor modo de proceder.

Apesar da malformação capilar cutânea no calcanhar ter se estabilizado bem cedo, o desenvolvimento das varizes teve importante evolução, atingindo, hoje, todo membro inferior esquerdo do paciente, com predomínio na região glútea, pé e tornozelo, além de ser responsável pelas principais queixas relatadas pelo paciente. Associado a isso houve também um crescimento desigual do membro afetado; embora o comprimento do pé esquerdo (afetado) seja 2 cm mais curto que o direito, pé e perna esquerda possuem hipertrofia de partes moles, com considerável aumento circunferencial em relação ao aposto (Raio X de perna esquerda, de 1999, mostra aumento da densidade e de volume em partes moles) e perna esquerda possui leve hipertrofia óssea, com comprimento 0,6 cm maior, como mostra uma escanometria realizada em 2006.

Imagen 1 – Comparação entre membros inferiores do paciente.



Fonte: Dados da pesquisa.

Dois eco-dopplers, primeiro realizado em 1999 e segundo em 2003, mostraram malformação vascular extensa em membro inferior esquerdo, com sistema venoso profundo pérvio, sem sinais de trombose. Ressonância magnética da perna esquerda, feita em 2007, mostrou lesão expansiva com aspecto serpiginoso, de origem vascular, predominantemente intramuscular, comprometendo toda musculatura da perna esquerda, que compromete as articulações fêmoro-tibial e tíbio-tarsica, onde evidencia-se derrame articular e espessamento sinovial. Ultrassom de abdome total, realizado em 2010, mostrou abdome dentro dos padrões da normalidade. Ressonância magnética de joelho

esquerdo, feita em 2010, mostrou presença de lesões de partes moles heterogênea e com aspecto infiltrativo, mal delimitado, localizada de maneira difusa ao redor do joelho, infiltrando estruturas capsulares e também com componente intrarticular e intramuscular. Ultrassonografia venosa com doppler de membro inferior esquerdo, realizada em 2015 mostrou presença de varizes, com má formação venosa no pé, podáctilos, perna, coxa e glúteo, com presença de microvarizes e ausência de componente arterial, além de sistema venoso profundo pérvio e competente, assim como as veias safenas interna e externa. Doppler colorido, realizado em 2017, mostrou veia cava inferior e veias ilíacas périvas, assim como não se observou varizes na região pélvica.

A principal queixa do paciente é de dor, a qual ele divide em dois tipos: o primeiro, o paciente caracteriza como uma dor em queimação, esporádica, principalmente em terço médio da perna, que piora com o frio ou com o repouso, e melhora com o uso de anti-inflamatórios não esteroidais (AINES); o segundo tipo, mais frequente, o paciente caracteriza como uma dor em peso, por toda extensão do membro, principalmente em joelho, que piora com a prática de exercício e com o calor, e está associada a edema. Além disso, paciente também possui uma leve alteração da marcha, com uma baropodometria, realizada em 2016, mostrando alteração na pisada, a qual possui uma menor área e pior distribuição da pressão no pé esquerdo (afetado), o que o levou a iniciar o uso de uma palmilha personalizada, feita com base nesse exame, para corrigir marcha e postura, a fim de evitar complicações futuras.

Até os 12 anos de idade aproximadamente, paciente realizava acompanhamento frequente, com mais de uma ida anual em algum profissional especializado na área, a fim de evitar complicações, no entanto, sem realizar intervenções. O tratamento sempre foi conservador, com medidas como elevação de membro e uso de meia elástica compressiva ( $\frac{3}{4}$ , 30-40 mmHg), além do uso de fármacos sintomáticos, geralmente AINES, para alívio das dores. Aos 19 anos (há 3 anos), paciente iniciou tratamento para varizes com escleroterapia, através de aplicações trimestrais de micro espuma de polidocanol, objetivando amenizar os sintomas da doença, apresentando, até então, leve melhora do quadro.

Apesar de todos esses problemas apresentados anteriormente, e desconsiderando o lado estético da SKT, até então o paciente leva uma vida normal, sem nenhum tipo de limitação física importante, inclusive desempenhando atividade física frequentemente.

### **3. DISCUSSÃO**

A SKT é uma doença rara, com poucos dados e informações na literatura, mas, apesar do pouco que se conhece, o caso relatado parece se encaixar no quadro mais típico da doença. O paciente apresentado no caso possui as três características principais que definem a síndrome, assim como ocorre na maioria dos casos; a distribuição das malformações se dando em membro inferior, unilateralmente, e o aparecimento, já ao nascimento, de manchas em vinho do porto como primeira manifestação dessa patologia também se enquadraram no modo como a síndrome mais comumente se apresenta.

Apesar dessas semelhanças com o quadro clínico característico da doença encontrado na literatura, esse paciente apresenta ou deixa de apresentar algumas características relatadas com certa frequência, que lhe permitem executar todas as funções necessárias para levar uma vida normal, minimizando os impactos da malformação em sua vida. Dentre essas, pode-se destacar: a ausência de malformação do sistema arterial no membro afetado, assim como um sistema venoso profundo pérvio e competente; a limitação dos sinais e sintomas a um único membro inferior, não havendo o acometimento de nenhum órgão interno importante; a hipertrofia óssea pequena, não suficiente para causar problemas sérios de locomoção; e o não comprometimento estético de regiões de maior exposição do corpo.

Não há nenhum relato de caso similar na família do paciente, assim como não foi encontrada nenhuma causa específica que poderia ter levado ao surgimento da SKT nesse caso. Apesar da importante evolução que a doença teve desde o início de sua aparição, com uma piora das manifestações, especialmente das varizes e hipertrofia de partes moles, o caso encontra-se sob controle, não tendo ocorrido nenhuma complicação mais séria da síndrome até o momento, com os problemas enfrentados pelo seu portador, limitados a episódios de dor e leve alteração da marcha, não causando impacto efetivo no dia-a-dia do paciente.

A doença está controlada e o paciente encontra-se num bom estado geral de saúde, no entanto, devido à gravidade de complicações que podem vir a acontecer, o acompanhamento constante com profissionais especializados continua sendo necessário, assim como alguns cuidados por parte do paciente. O objetivo nesse caso é continuar o acompanhamento frequente da progressão das manifestações da SKT, com a finalidade de evitar que algo mais sério ocorra e venha a prejudicar a qualidade de vida do paciente, assim como buscar a minimização da frequência e intensidade dos episódios de dor.

#### **4. CONSIDERAÇÕES FINAIS**

A SKT ainda é uma doença com muito a ser elucidado, principalmente no que se refere a sua etiologia; um melhor entendimento do que causa a doença e de qual forma ela se desenvolve pode significar um grande avanço no que diz respeito a um diagnóstico mais precoce, a interrupção da sua progressão e um tratamento mais eficaz, minimizando os riscos e resultando numa melhor qualidade de vida a seus portadores.

#### **REFERÊNCIAS**

AFONSO AR, et al. Síndrome de Klippel Trenaunay: Um relato de caso. **Residência Pediátrica**. v. 6, n. 2, p. 91-93, 2016.

AULUCK A, SUHAS S, PAI KM. Klippel-Trenaunay syndrome. **Oral Diseases**. v. 11, p. 255–258, 2005.

BATHI RJ, et al. Klippel-Trénaunay syndrome (angio osteohypertrophy syndrome): A report of 3 cases. **Oral Surgery Oral Medicine Oral Pathology**. v. 93, n. 3, p. 276-280, 2002.

CAPRARO PA, et al. Klippel-Trenaunay Syndrome. **Plastic and reconstructive surgery**. v. 109, n. 6, p. 2052-2060, 2002.

FLUMIGNAN RLG, et al. Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber: associação do tratamento operatório à escleroterapia por espuma. **Jornal Vascular Brasileiro**. v. 10, n. 1, p. 77-80, 2011.

JACOB AG, et al. Klippel-Trenaunay Syndrome: Spectrum and Management. **Mayo Clinic Proceedings**. v. 73, p. 28-36, 1998.

JOLOBE OMP. Klippel-Trenaunay syndrome. **Postgraduate Medical Journey**. v. 72, p. 347-348, 1996.

KIHICZAK GG, et al. Klippel-Trenaunay syndrome: A multisystem disorder possibly resulting from a pathogenic gene for vascular and tissue overgrowth. **International Journal of Dermatology**. v. 45, p. 883-890, 2006.

LEON CA, BRAUN FILHO LR, FERRARI MD, GUIDOLIN BL, MAFFESSONI BJ. Síndrome de Klippel-Trenaunay - Relato de caso. **Anais Brasileiros de Dermatologia**. v. 85, n. 1, p. 93-96, 2010.