

SINDROME DI KLIPPEL-TRENAUNAY: DESCRIZIONE DI UN CASO

L. Pieragostini 1, M.C. Lia 1, G. Maesano 1, T. Attinà 1, P. Amodeo 1, M. Calafiore 1
1 U.O.C. PEDIATRIA G.O.M. REGGIO CALABRIA

INTRODUZIONE: La sindrome di Klippel-Trenaunay o sindrome angio-osteopertrofica, è una malformazione vascolare caratterizzata dalla triade: malformazioni capillari (in genere nevi flammei), varici venose, emipertrofia ossea e dei tessuti molli. All'interno della sindrome sono descritte anche altre anomalie più rare, come ad esempio la macrocrania, malformazioni renali e anomalie oculari, tra cui il glaucoma e la cataratta.

CASO CLINICO: Descriviamo il caso di un bambino di 9 anni e 9/12 giunto alla nostra osservazione per la comparsa di edema all'arto inferiore sx dopo lieve traumatismo, che all'esame obiettivo si presenta più lungo rispetto al controlaterale con un reticolo venoso superficiale ben evidente, che la mamma riferisce essere presente peraltro sin dalla nascita. Gli esami ematici effettuati all'ingresso (emocromo, elettroliti, glicemia, azotemia, creatinina, transaminasi, bilirubina totale e frazionata, PCR, PT, PTT, fibrinogeno), risultano tutti nella norma. Viene quindi richiesta consulenza di chirurgia vascolare che documenta: “paziente con reticolo venoso superficiale arto inferiore sx, lievemente aumentato di volume. All'esame ecocolordoppler non si evidenziano alterazioni emodinamicamente significative riferibili a lesioni steno-ostruttive e/o trombotiche dei vasi esplorati. Si evidenzia notevole asimmetria degli arti inferiori (malformazione venosa?)”. Esegue inoltre ecografia addome (nella norma) ed Angio-RMN gamba sx che evidenzia “nel contesto del tessuto adiposo sottocutaneo ectasie del circolo venoso superficiale”. Nel sospetto di Sindrome di Klippel-Trenaunay viene eseguita Angio-Scintigrafia che mostra discreta asimmetria perfusiva tra i due arti con prevalenza del flusso ematico nella coscia sx, ove risalta, al terzo medio, zona di più intensa vascolarizzazione, localizzabile nei tessuti molli attigui al versante esterno del femore. Le rilevazioni tardive confermano lieve incremento del pool ematico globale della coscia sx rispetto al controlato con area di lieve maggiore gradiente al terzo medio dell'arto, in tal caso poco più pronunciata sul versante posteriore”. Il bambino viene pertanto inviato presso centro specializzato dove viene confermata la diagnosi, programmata scleroterapia e prelievo biotico per test genetico-molecolari.

CONCLUSIONI: La sindrome di Klippel-Trenaunay è una malformazione vascolare molto rara. La prevalenza non è nota, ma finora sono state descritti circa 1000 casi. Il trattamento è generalmente conservativo (calze a compressione graduata, terapia antibiotica per eventuale cellulite e tromboflebite). Il trattamento chirurgico è possibile e talvolta preferibile, in alternativa alla scleroterapia, nei casi di: escissione di vene displasiche superficiali o della vena marginale di Servelle, asportazione di malformazioni venose infiltranti i tessuti profondi, riparazione di aneurismi venosi. Per correggere la dismetria degli arti invece è possibile ricorrere all'epifisiodesi.