

Manifestações musculoesqueléticas na síndrome de Klippel-Trenaunay

Musculoskeletal manifestations in syndrome Klippel-Trenaunay

¹Patricia Yuri Capucho, ²Natalia Cristina Thinen, ³Mariana Cavazzoni Lima de Carvalho

RESUMO

A síndrome de Klippel-Trenaunay é uma doença congênita rara de etiologia não definida, caracterizada pela presença da tríade: manchas vinho do porto, malformações venosas ou veias varicosas e hipertrofia óssea e/ou tecidual. Acomete mais frequentemente os membros inferiores. O tratamento em geral é conservador, sendo as intervenções limitadas ao tratamento das complicações.

Objetivo: Apresentar relato de caso de uma criança com manifestações musculoesqueléticas da síndrome avaliada por equipe multiprofissional, composta pelo serviço social, psicologia, fisioterapia, terapia ocupacional, fonoaudiologia, enfermagem e médico fisiatra. **Método:** Após avaliação foi definido trabalhar consciência e correção da postura assim como a percepção corporal, realização de atividade em ortostatismo, treino de equilíbrio, dissociação de cinturas e trocas posturais. **Resultados:** Paciente participou dos atendimentos multiprofissionais por dois meses, obteve melhor estabilidade da marcha, passando a ter marcha independente na comunidade, com velocidade maior e menor número de quedas. **Conclusão:** Recebeu alta com objetivos atingidos e pais sensibilizados quanto à importância de manter o seguimento multiprofissional e seguir os objetivos traçados em domicílio.

Palavras-chave: Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, Hipertrofia, Hemangioma, Sindactilia

ABSTRACT

Klippel-Trenaunay syndrome is a rare congenital disease with undefined etiology characterized by the presence of the triad: port wine stains, venous malformations or varicose veins, and bone and/or tissue hypertrophy. It affects the lower limbs more commonly. Treatment is generally conservative, with interventions limited to the treatment of complications. **Objective:** To present a case report of a child with musculoskeletal manifestations of the syndrome evaluated by a multiprofessional team, composed of social work, psychology, physiotherapy, occupational therapy, phonology, nursing and a physiatrist. **Methods:** After evaluation, it was decided that awareness and correction of posture as well as body perception, performance of orthostatic activity, balance training, dissociation of waists, and postural changes would be approached by the multiprofessional team. **Results:** The patient received multiprofessional care for two months, obtained better gait stability, and had independent gait in the community, with higher speed and lower number of falls. **Conclusion:** She was discharged after achieving the goals and after her parents were sensitized regarding the importance of maintaining the multiprofessional follow up and follow the goals set for homecare.

Keywords: Klippel-Trenaunay-Weber Syndrome, Hypertrophy, Hemangioma, Syndactyly

¹ Fisioterapeuta, Instituto de Medicina Física e Reabilitação - IMREA HCFMUSP.

² Terapeuta Ocupacional, Instituto de Medicina Física e Reabilitação - IMREA HCFMUSP.

³ Médica Fisiatra, Instituto de Medicina Física e Reabilitação - IMREA HCFMUSP.

Endereço para correspondência:
Instituto de Medicina Física e Reabilitação do
Hospital FMUSP
Mariana Cavazzoni Lima de Carvalho
Avenida Dr. Enéas de Carvalho Aguiar, Portaria 3 do
INRAD
CEP 05403-000
E-mail: mariana.carvalho@hc.fm.usp.br

Recebido em 17 de Agosto de 2017.

Aceito em 28 de Setembro de 2017.

DOI: 10.5935/0104-7795.20170028

INTRODUÇÃO

A síndrome de Klippel-Trenaunay é caracterizada pela presença de malformações capilares associadas a malformações venosas ou veias varicosas e hipertrofia óssea ou tecidual. Ocorre de forma esporádica, embora alguns casos familiares tenham sido relatados. É mais frequente o acometimento da extremidade inferior do corpo, mas o tronco ou face podem ser afetados.¹

Na maioria dos casos tanto os hemangiomas como as veias varicosas podem estar presentes ao nascimento, e geralmente ficam mais proeminentes até a adolescência.² Alterações linfáticas são observadas em 70% dos pacientes. As anormalidades venosas caracterizam-se por: agenesia, hipoplasia, atresia, incompetência valvular e oclusão do sistema venoso profundo secundária à fibrose.³ Entre as manifestações do sistema musculoesquelético, descritas na literatura ortopédica, são referidos: a displasia do desenvolvimento do quadril, a sindactilia, a macrodactilia,³ a polidactilia,⁴ o pé metatarso varo, o pé torto congênito o equino-cavo-varo, a anisomelia, a escoliose e as deformidades angulares de membro inferiores. A hipertrofia pode ser secundária a um acometimento ósseo como a discrepância ou aumento de partes moles comprometendo a circunmetria do membro. O diagnóstico é essencialmente clínico.⁵ Não existe nenhum tratamento curativo, e os objetivos terapêuticos são destinados a melhorar os sintomas do paciente.

RELATO DO CASO

MRF, sexo feminino, um ano e meio, branca, veio encaminhada para o Instituto de Medicina Física e Reabilitação – IMREA HCFMUSP, pelo Ambulatório de Dor e Cuidados Paliativos do Hospital Itaci com o diagnóstico de Síndrome de Klippel-Trenaunay, apresentando dificuldade de se manter na posição ortostática e não deambular sem apoio.

Paciente nascida com 34 semanas de gestação, peso de 1720g, 40 cm de estatura e 26,5 cm de perímetro cefálico, Apgar 7 no primeiro minuto, 8 no quinto minuto. Desde o nascimento estava presentes as manchas vinho, ectasia venosa e hipertrofia de partes moles nos membros inferiores. Apresentou o desenvolvimento neuropsicomotor adquirindo controle cervical aos quatro meses, o sentar sem apoio aos seis meses, o engatinhar com sete meses e ficou em pé com apoio aos oito meses e por fim andou apoiada aos doze meses. Antecedentes pessoais de infecção

do trato urinário de repetição, mais de quatro episódios desde o nascimento. No exame físico paciente usava meias com solado antiderrapante e membros inferiores enfaixados pela fragilidade venosa cutânea e risco de sangramentos. À inspeção foi observada a presença de mancha vinho estendendo-se em ambos os membros inferiores, associada a aumento importante de volume do membro, além da presença de ectasia venosa (Figura 1) e discrepância de membros inferiores associada a sindactilia do 2º e 3º dedos a esquerda e 2º,3º,4º,5º dedos a direita. (Figuras 2 e 3). Sem alteração de amplitude de movimento nos membros inferiores, força preservada. Na avaliação dinâmica da marcha apresentou rotação externa do membro inferior esquerdo, base alargada, valgo de tornozelos bilaterais, tendência a utilizar apoio manual nos objetos

e pessoas ao redor. Apresentava ainda desequilíbrio e propensão à queda com o aumento da velocidade.

Paciente foi avaliada por equipe multiprofissional, composta pelo Serviço Social, Psicologia, Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Fonoaudiologia, Enfermagem e Médico fisiatra. Após avaliação foi definido trabalhar consciência e correção da postura assim como a percepção corporal, realização de atividade em ortostatismo, treino de equilíbrio, dissociação de cinturas e trocas posturais. Estimular a divisão de tarefa, proteção articular e conservação de energia. Treinar as atividades de vida diária para ganho de independência. Orientar postura ergonômica sentada, usar mesa e cadeira infantil e apoio de pé. Incentivar o grafismo; pinças, coordenação motora fina e global além das atividades cognitivas envolvendo



Figura 1. Mancha vinho, ectasia venosa e hipertrofia dos membros inferiores.



Figura 2. Assimetria de membro inferior direito em relação ao esquerdo, com alongamento de todos os ossos à esquerda em relação à direita.



Figura 3. Sindactilia do 2º e 3º dedos a esquerda, e 2º,3º, 4º,5º a direita.

atenção, raciocínio e planejamento. Receberam orientações quanto aos cuidados cutâneos e prevenções de lesões de pele. Os pais ouviram quanto à importância da inclusão escolar. Paciente participou dos atendimentos multiprofissionais por dois meses, obteve melhor estabilidade da marcha, passando a ter marcha independente na comunidade, com velocidade maior e menor número de quedas. Recebeu alta com objetivos atingidos e pais sensibilizados quanto à importância de manter o seguimento multiprofissional e seguir os objetivos traçados em domicílio.

DISCUSSÃO

Em 1900, os médicos franceses Klippel e Trenaunay descreveram esta síndrome, na qual, os membros inferiores são os mais acometidos (90%) e o acometimento unilateral o mais frequente (85%). Neste relato de caso a paciente apresenta comprometimento de membros inferiores bilateral, e ainda uma

discrepância nos membros, definida como assimetria anormal (5% de diferença), seja em comprimento ou em circunferência, também podendo ser chamada de hemi-hipertrofia ou hemi-hipotrofia. Deve-se, ao examinar, procurar malformações vasculares associadas a malformações dos dedos ou macrodactilia, as quais normalmente estão associadas a condições de aumento do crescimento. Musculatura hipotrofiada, alterações neurológicas, retardo mental ou anormalidades de movimentos podem estar associadas ao hipocrescimento. Neste relato de caso a sindactilia estava presente bilateralmente. Quanto à discrepância dos membros inferiores, a epifisiodes e da tibia só é indicada quando a discrepância entre os membros for grande o suficiente para não permitir o uso de palmilhas corretivas ou sapatos adaptados para diminuir a diferença.⁶ Alguns autores discutem a realização de cirurgia para diminuição do pé visando utilização de calçados e amputações para promover funcionalidade e ou melhora da aparência.⁷

Pela fragilidade vascular periférica não foi indicado nesta paciente o uso de órtese visando melhora da estabilidade dos tornozelos na marcha. Como metas futuras ao desenvolvimento e crescimento da criança poderão ser realizadas o exame de podobarometria computadorizada e confecção de calçado adequado às necessidades. Esta síndrome é rara e têm manifestações complexas, os pacientes necessitam de atendimento multidisciplinar qualificado. Os objetivos terapêuticos são destinados a melhorar os sintomas do paciente, prevenir deformidades associadas, estimular a independência para as atividades de vida diária e promover qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

1. Cebeci E, Demir S, Gursu M, Sumnu A, Yamak M, Doner B, et al. A case of newly diagnosed Klippel Trenaunay weber syndrome presenting with nephrotic syndrome. *Case Rep Nephrol.* 2015;2015:704379.
2. Sung HM, Chung HY, Lee SJ, Lee JM, Huh S, Lee JW, et al. Clinical Experience of the Klippel-Trenaunay Syndrome. *Arch Plast Surg.* 2015;42(5):552-8. DOI: <http://dx.doi.org/10.5999/aps.2015.42.5.552>
3. Baskerville PA, Ackroyd JS, Browse NL. The etiology of the Klippel-Trenaunay syndrome. *Ann Surg.* 1985;202(5):624-7.
4. Noel AA, Gloviczki P, Cherry KJ Jr, Rooke TW, Stanson AW, Driscoll DJ. Surgical treatment of venous malformations in Klippel-Trénaunay syndrome. *J Vasc Surg.* 2000;32(5):840-7. DOI: <http://dx.doi.org/10.1067/mva.2000.110343>
5. Lee JH, Chung HU, Lee MS. An anesthetic management of a patient with Klippel-Trenaunay syndrome. *Korean J Anesthesiol.* 2012;63(1):90-1. DOI: <http://dx.doi.org/10.4097/kjae.2012.63.1.90>
6. Gloviczki P, Hollier LH, Telander RL, Kaufman B, Bianco AJ, Stickler GB. Surgical implications of Klippel-Trenaunay syndrome. *Ann Surg.* 1983;197(3):353-62. DOI: <http://dx.doi.org/10.1097/0000658-198303000-00017>
7. Stephan MJ, Hall BD, Smith DW, Cohen MM Jr. Macrocephaly in association with unusual cutaneous angiomas. *J Pediatr.* 1975;87(3):353-9. DOI: [http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476\(75\)80634-2](http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476(75)80634-2)