Sindromul Klippel-Trenaunay – hemangiom vezical voluminos

O. Bratu, V. Mădan, R. Croitoru, O. Pacu, D. Mischianu
Clinica de Urologie,
Spitalul Clinic de Urgenţă Militar Central "Dr. Carol Davila", Bucureşti, România

Abstract

Introduction. The Klippel-Trenaunay syndrome is a very rare disease, that associates unilateral limb hipertrophy, homolateral cutaneous haemangiomas, visceral haemangiomas (such as bowel, colon, vagina, bladder), varix and lymph vessels malformations of the limbs. About 3-8% of the pacients with Klippel-Trenaunay syndrome associate bladder haemangiomas, its incidence being about 0,6% of all bladder tumors.
Material and method. Female patient, aged 32, was admitted to our department for intermitent macroscopic haematuria. Imagistic investigatons (urinary tract ultrasound, intravenous pyelography, cystoscopic examination) established the diagnosis of large bladder haemangioma, associated with Klippel-Trenaunay syndrome. Partial cystectomy by transperitoneal approach was performed.
Results. The postoperative course was uneventful. After six months, the patient`s course was favorable, with no gross haematuria; urinalysis and ultrasound were normal and haemoglobin value has improved.
Discussions. The treatment is surgical or conservatory. Surgical treatment is the first choice, either endoscopic (laser coagulation) or tumor electroresection and vascular pedicle electrocoagulation. Selective arterial embolisation is a second choice treatment. In selected cases with large tumoral masses, when minimal invasive surgery may cause massive bleeding, the standard treatment is open surgery (partial cystectomy).

Key words: benign tumor, Klippel-Trenaunay, partial cystectomy, syndrome, vesical haemangioma

Corespondenţă: Dr. O. Bratu
Clinica de Urologie
Spitalul Clinic de Urgenţă Militar Central "Dr. Carol Davila"
Str. Mircea Vulcănescu Nr. 88, Sector 5, 010825 Bucureşti
Tel: 021-224.94.05. interior 255/ 230

Introducere

În 1900, medicii francezi Klippel şi Trenaunay au descris, pentru prima dată, acest sindrom la doi pacienţi, care prezentau hemangioame capilare şi varicozităţi ale unei extremităţi, asociate cu hipertrofia ţesuturilor moi şi osos ale membrului respectiv. Au denumit toate acestea sindromul "naevus vasculosus osteohypertrophicus". [1]

În 1907, Parkes Weber, fără a cunoaşte cele afirmate de medicii francezi, descrie trei pacienţi cu aceleaşi simptome, dar şi cu malformaţii arteriovenoase a extremităţii afectate şi a definit acest aspect ca un proces de hipertrofie hemangiectazică. [1]

În prezent, există numeroase controverse, în literatură, în ceea ce priveşte desemnarea triadei clinice originale ca sindrom Klippel-Trenaunay şi adăugarea malformaţiei arteriovenoase ca fiind sindromul Parkes Weber. Diferenţierea între acestea constă într-o morbiditate mai crescută, când se asociază malformaţiile vasculare. [1]

Cauza exactă a apariţiei sindromului rămâne încă neelucidată, deşi există mai multe teorii. Bliznak sugerează un defect intrauterin al lanţului simpatic ganglionar sau o comunicare intermediolaterală a acestor ganglioni, care ar conduce la dilatarea microscopică a anastomozelor arteriovenoase. [2] Servelle susţine că malformaţiile venelor profunde, având ca rezultat obstrucţia fluxului venos, duce la hipertensiune venoasă, dezvoltarea varicelor şi hipertrofia extremităţii respective. [3] Alte teorii susţin defecte ale mezodermului sau ectodermului, cu displazia acestora şi menţinerea comunicării arteriovenoase.

Cele mai multe cazuri, citate în literatură, sunt sporadice, deşi sunt raportate şi cazuri de transmitere autosomal recesivă. Teoria sugerează că sindromul Klippel-Trenaunay este determinat de un singur defect genic apărut la indivizii homozigoţi. Heterozigoţii sunt purtători sănătoşi. Boala se manifestă la pacienţii care şi-au pierdut statutul de heterozigot, printr-o mutaţie somatică în timpul embriogenezei. [1]

În concluzie, sindromul Klippel-Trenaunay este un sindrom rar intilnit, care asociază: hipertrofia unui membru pelvin, hemangioame cutanate homolaterale, hemangioame viscerale (intestin subţire, colon, vagin, vezică urinară, etc), varice ale membrelor pelvine, malformaţii venoase şi ale vaselor limfatice.

Hemangiomul vezical este o tumoră vasculară benignă, care se dezvoltă din resturile embrionare ale celulelor angioblastice.

Localizarea cea mai frecventă este la nivelul vezicii mobile (dom vezical, feţele vezicale laterale şi posterioară). Este foarte rar întâlnit la nivelul orificiilor ureterale şi al colului vezical.

Leziunile sunt, cel mai frecvent, superficiale, dar pot infiltra peretele vezical sau organele de vecinătate (rect, peritoneu). Dimensiunile hemangioamelor sunt variabile, de la câţiva milimetri până la 10 cm în diametru; pot fi unice sau multiple. Se prezintă, de obicei, ca nişte formaţiuni tumorale burjonate, polilobulate, de culoare roşu închis. [4]

Aproximativ 3-8% din pacienţii cu sindrom Klippel-Trenaunay asociază hemangioame vezicale. [4]

Ca incidenţă, hemangiomul vezical reprezintă aproximativ 0,6% din totalitatea tumorilor vezicale. [4]

Material şi metodă

Pacientă în vârstă de 32 de ani, se prezintă în clinica noastră pentru episoade repetate de hematurie macroscopică intermitentă.

Examenele de laborator evidenţiază, patologic, anemie moderată (hemoglobină 8,5 g/dl), prezenţa sângelui la examenul sumar de urină, iar urocultura arată infecţie urinară cu E. Coli.

Examenul clinic decelează malformaţia membrului pelvin drept (hipertrofie de membru pelvin drept, pentru care s-au practicat multiple intervenţii chirurgicale şi s-a montat fixator extern), hemangioame vulvare şi hematochezie intermitentă.

Investigaţiile paraclinice, folosite pentru stabilirea diagnosticului, au fost ecografia aparatului urinar, urografia intravenoasă, endoscopia digestivă inferioară şi, ulterior, examenul cistoscopic.



Fig. 1
Ecografia vezicii urinare - formaţiune tumorală pe peretele posterior vezical, vascularizată la eco-Doppler



Fig. 2
Radiografia reno-vezicală simplă – modificări, la nivelul coloanei vertebrale lombare, de tip scoliotic şi asimetria bazinului (datorate malformaţiei membrului pelvin drept)



Fig. 3 Urografia intravenoasă: defect de umplere la nivelul vezicii urinare

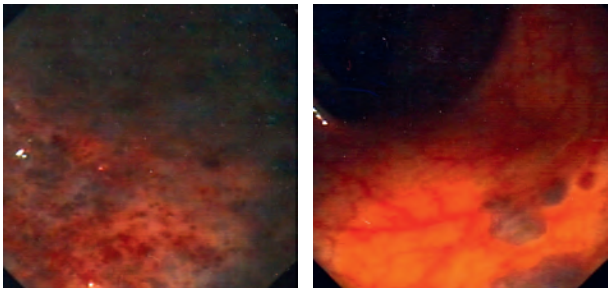


Fig. 4 Endoscopia digestivă inferioară - multiple formaţiuni tumorale, de tip vascular, la nivelul mucoasei colonului

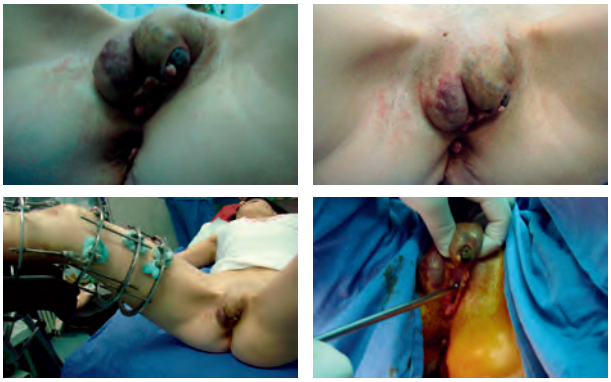


Fig. 5 Aspecte clinice ale sindromului Klippel-Trenaunay (fixator extern membru pelvin drept şi hemangioame vulvare)

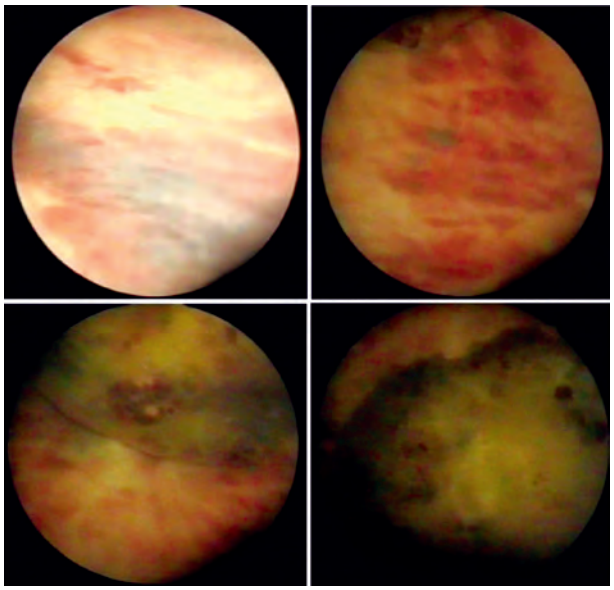


Fig. 6. Examenul cistoscopic - formaţiuni multiple la nivelul bas-fond, de tip vascular; formaţiune gigantă, polilobulată, de culoare roşu-brun pe peretele vezical posterior

Datorită volumului tumoral mare şi al riscului de sângerare incontrolabilă, în cazul unei intervenţii minim invazive, am ales, ca variantă terapeutică, intervenţia chirurgicală deschisă. Am practicat cistectomie parţială prin incizie pubosubombilicală şi am folosit abordul transperitoneal.

Intraoperator, disecţia a fost dificilă la nivelul peretelui vezical posterior, datorită aderenţelor peritoneului parietal la acest nivel.

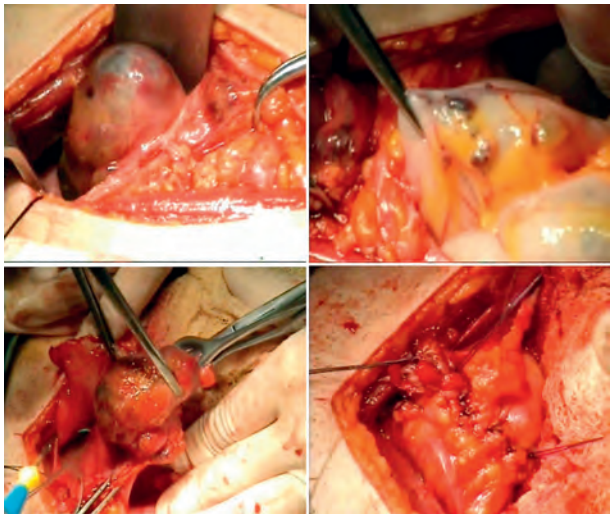


Fig. 7 Imagini intraoperatorii - tumora vezicală in situ; hemangioame la nivelul colonului sigmoid; cistectomia parţială; cistorafie

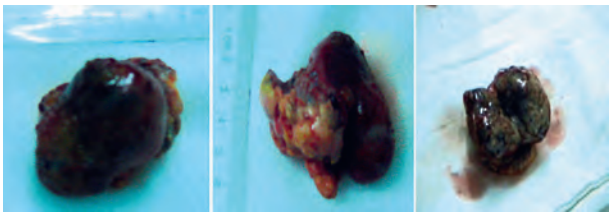


Fig. 8 Imagini postoperatorii ale piesei rezecate

Rezultate

Evoluția postoperatorie a fost simplă, fără complicații postoperatorii precoce sau tardive. Sonda uretrovezicală s-a scos în ziua a zecea postoperator, pentru a proteja sutura la nivelul vezicii urinare.

Examenul histopatologic a stabilit diagnosticul de hemangiom mixt, fără a se evidenția celule tumorale maligne.

Evoluția la şase luni a fost favorabilă, cu absența hematuriei macroscopice, examen sumar de urină şi ecografie vezicală normale, ameliorarea valorilor hemoglobinei (10,5 g/dl). Pacienta relatează însă persistența hematocheziei episodice şi hemoragii minime după actul sexual, ceea ce justifică sindromul anemic moderat.

Discuții şi concluzii

Diagnosticul de sindrom Klippel-Trenaunay se stabileşte prin examen clinic. Prezența altor semne şi simptome, ca de exemplu hematurie, hematochezie, necesită investigații imagistice suplimentare (ecografie, urografie, rezonanță magnetică nucleară) şi explorări endoscopice (cistoscopie, colonoscopie). [5]

Hemangiomul vezical din cadrul acestui sindrom este întâlnit foarte rar, fără predilecție pentru sex şi rasă, dar se manifestă în special la vârste tinere.

Tratamentul sindromului Klippel-Trenaunay poate fi conservator sau chirurgical. În ceea ce priveşte tratamentul conservator al hemangiomului vezical, sunt citate în literatură încercări de corticoterapie sau terapie cu interferon, metode cu rezultate nesatisfăcătoare. [5]

Tratamentul chirurgical al hemangioamelor vezicale este, de primă intenție, endoscopic, fie prin coagulare laser, fie prin electrorezecția tumorii şi electrocoagularea pediculului vascular. Ca variantă terapeutică, se mai poate folosi embolizarea arterială selectivă. [5]

În cazurile în care formațiunea tumorală are dimensiuni mari şi chirurgia minim invazivă ar putea determina hemoragii incontrolabile, se impune intervenția chirurgicală deschisă (cistectomie parțială).

Bibliografie

1. Jacob AG, Driscoll DJ, Shaughnessy WJ, et al: *Klippel-Trenaunay syndrome: spectrum and management.* Mayo Clin Proc 1998 Jan; 73(1): 28-36[Medline].
2. Bliznak J, Staple TW: *Radiology of angiodysplasias of the limb.* Radiology 1974 Jan; 110(1): 35-44[Medline].
3. Servelle M: *Klippel and Trenaunay's syndrome. 768 operated cases.* Ann Surg 1985 Mar; 201(3): 365-73[Medline].
4. Sebastien Lavilledieu, Eric Anfosi, Denis Mianne: *L`hemangiome vesical. Une cause rare d`hematurie.* Progres en Urologie (1998); 8, 99-102
5. Min Chen, Scott Lipson, Hedvig Hricak: *MR Imaging. Evaluation of Benign Mesenchymal Tumors of the Urinary Bladder.* AJR: 168 February 1997

Rezumat

Introducere. Sindromul Klippel-Trenaunay este un sindrom rar întâlnit, care asociază hipertrofia unui membru pelvin, hemangioame cutanate homolaterale, hemangioame viscerale (intestin subţire, colon, vagin, vezică urinară, etc), varice ale membrelor pelvine, malformaţii venoase şi ale vaselor limfatice. Aproximativ 3-8% din pacienţii cu sindrom Klippel-Trenaunay asociază hemangioame vezicale. Ca incidenţă, hemangiomul vezical reprezintă aproximativ 0,6% din totalitatea tumorilor vezicale.

Material şi metodă. Pacientă în vârstă de 32 de ani, se prezintă în clinica noastră pentru episoade repetate de hematurie macroscopică intermitentă. Investigaţiile imagistice (ecografia transabdominală, urografia intravenoasă, examenul cistoscopic) au stabilit diagnosticul de hemangiom vezical voluminos în cadrul sindromului Klippel-Trenaunay. Am practicat cistectomie parţială prin incizie pubosubombilicală şi am folosit abordul transperitoneal.

Rezultate. Evoluţia postoperatorie a fost simplă, fără complicaţii postoperatorii precoce sau tardive. Evoluţia la 6 luni a fost favorabilă, cu absenţa hematuriei macroscopice, sumar de urină şi ecografie vezicală normale şi ameliorarea valorilor hemoglobinei. Tratamentul sindromului Klippel-Trenaunay poate fi conservator sau chirurgical.

Discuţii şi concluzii. Tratamentul chirurgical al hemangioamelor vezicale este, de primă intenţie, endoscopic, fie prin coagulare laser, fie prin electrorezecţia tumorii şi electrocoagularea pedicului vascular. Ca variantă terapeutică, se mai poate folosi embolizarea arterială selectivă. În cazurile, în care formaţiunea tumorală are dimensiuni mari şi chirurgia minim invazivă ar putea determina hemoragii incontrolabile, se impune intervenţia chirurgicală deschisă (cistectomie parţială).

Cuvinte cheie: cistectomie parţială, hemangiom vezical, Klippel-Trenaunay, sindrom, tumoră benignă