

# **SINDROMUL KLIPPEL-TRENAUNAY LA COPIL**

**Protocol clinic instituțional**

**PCI - 32**

*Chișinău, 2013*

## CUPRINS

<b>ABREVIERILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT</b> .....	2
<b>PREFAȚĂ</b> .....	3
<b>A. PARTEA ÎNTRODUCTIVĂ</b> .....	3
A.1. Diagnosticul .....	3
A.2. Codul bolii.....	3
A.3. Utilizatorii .....	3
A.4. Scopurile protocolului.....	3
A.5. Data elaborării protocolului .....	3
A.6. Data reviziei următoare .....	3
A.7. Definițiile folosite în document .....	3
<b>B. PARTEA GENERALĂ</b> .....	4
B.1. Nivel de asistență medicală spitalicească IMSP IMșiC .....	4
<b>C. 1. ALGORITMI DE CONDUITĂ</b> .....	5
C 1.1. Managementul de conduită al Sindromului Klippel-Trenaunay la copii .....	5
<b>C.2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR</b> .....	6
C.2.1. Factori de risc .....	6
C.2.2. Conduita pacientului .....	6
C.2.2.1. Anamneza .....	6
C.2.2.2. Examenul clinic .....	6
C.2.2.3. Investigații paraclinice.....	8
C.2.2.4. Diagnosticul diferențial .....	9
C.2.3. Tratamentul.....	9
C.2.3.1. Tratamentul nemedicamentos .....	9
C.2.3.2. Tratamentul chirurgical .....	9
C.2.4. Supravegherea .....	10
C.2.5. Complicațiile .....	10
<b>D. RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU IMPLEMENTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI</b> .....	10
D.1. Secția gastroenterologie pentru copii a IMSP IMșiC.....	10
<b>E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLIMENTĂRII PROTOCOLULUI</b> .....	11
<b>F. ASPECTELE MEDICO-ORGANIZAȚIONALE</b> .....	12
<i>Anexa Ghidul pacientului cu Sindromul Klippel-Trenaunay la copii</i> .....	13
<b>BIBLIOGRAFIA</b> .....	18

Aprobat prin ordinul IMSP IMșiC nr. 01-19/43 din 29.03.2013

## ABREVIERILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT

<b>CIM-X</b>	Clasificarea Internațională a Maladiilor, revizia a X-a
<b>OMS</b>	Organizația Mondială a Sănătății
<b>FAI</b>	Fără Alte Informații
<b>DS</b>	Deviații standard
<b>Pc</b>	Percentile

## PREFAȚĂ

Protocolul clinic instituțional „Sindromul Klippel-Trenaunay la copil” a fost elaborat în baza Protocolului clinic național „Sindromul Klippel-Trenaunay la copil” de către grupul de lucru în componența: Dr. Ion Mișu, dr.hab.med., prof.univ., șef secție gastroenterologie, IMSP IMȘIC; Dr. Eva Gudumac, academic AȘ a RM, director, Clinică Chirurgie Pediatrică în Centrul Național Științifico-Practic Chirurgie Pediatrică „Natalia Gheorghiu”, profesor universitar, șef catedră Chirurgie, Anestezie și Reanimare Pediatrică, USMF „N. Testemițanu”; Dr. Olga Tighineanu, medic pediatru, doctorand secția gastroenterologie, IMSP IMȘIC. Protocolul a fost discutat și aprobat la ședința grupului de lucru pentru elaborarea și implementarea protocoalelor clinice, Consiliul Calității din cadrul IMȘIC, președinte Mihai Rotaru.

## A. PARTEA ÎNTRODUCTIVĂ

### A.1. Diagnostic:

1. *Sindromul Klippel-Trenaunay.*

### A.2. Codul bolii (CIM 10): Q 87.2

### A.3. Utilizatorii: IMSP IMȘIC:

- Secția internare,
- secția gastroenterologie,
- secția ortopedie,
- secțiile reanimare și terapie intensivă,
- secțiile chirurgie urgentă și septică,
- laboratorul clinic,
- laboratorul bacteriologic,
- secția endoscopie,
- secția radiologie,
- secția diagnostic funcțional,
- farmacia spitalului.

### A.4. Scopurile protocolului

1. Sporirea eficienței diagnosticului precoce al sindromului Klippel-Trenaunay la copii.
2. Ameliorarea calității examinărilor clinice și paraclinice a pacienților cu sindromul Klippel-Trenaunay.
3. Sporirea calității tratamentului pacienților cu sindromul Klippel-Trenaunay.

### A.5. Data elaborării protocolului: 2013

**A.6. Data reviziei următoare:** concomitent cu reactualizarea PCN.

### A.7. Definițiile folosite în document

*Sindromul Klippel-Trenaunay* – tulburare circulatorie congenitală, caracterizată prin hemangioame, varice și hipertrofia membrului afectat.

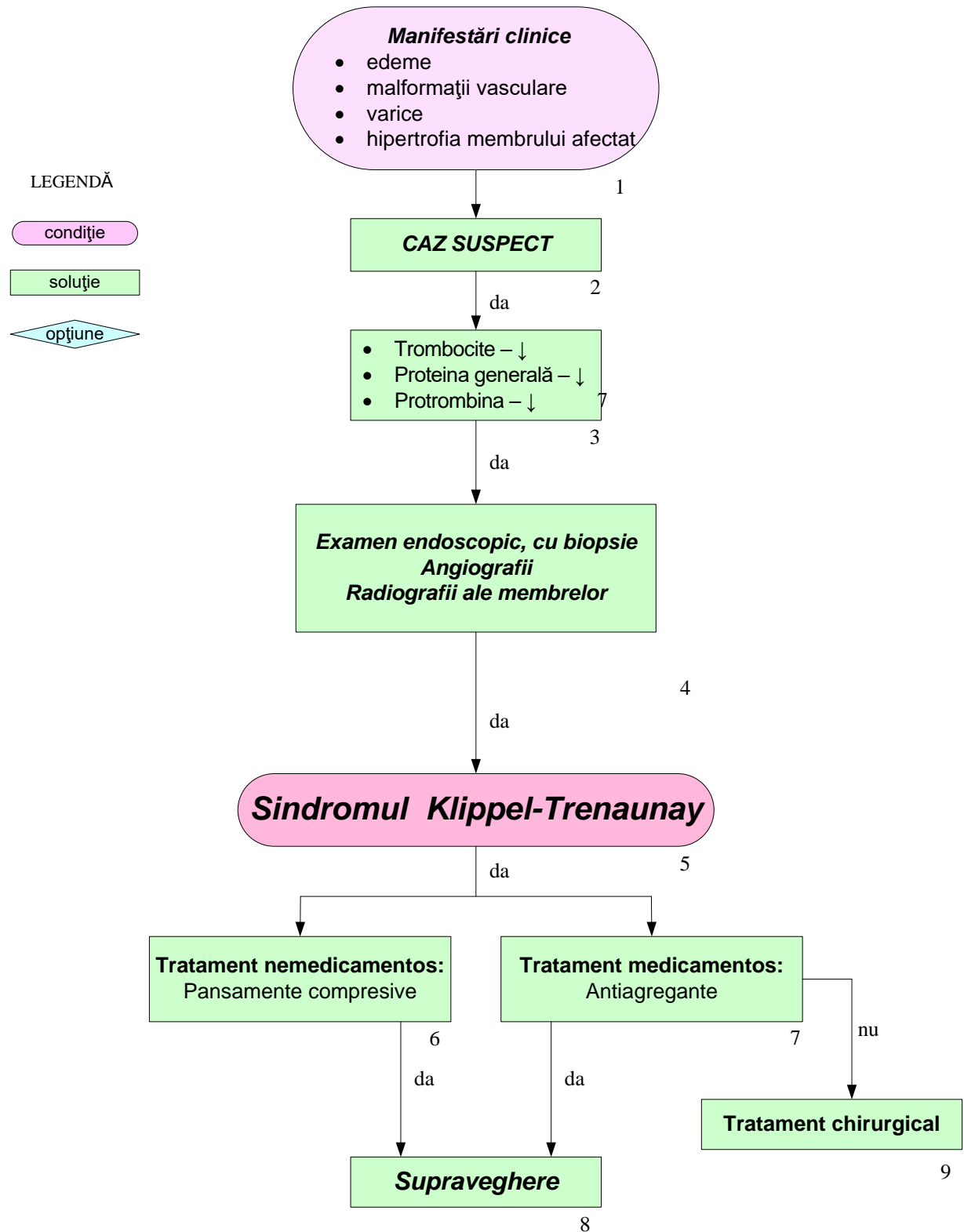
## B. PARTEA GENERALĂ

### B.1. Nivel de asistență medicală spitalicească IMSP IMȘIC

Descriere (măsuri)	Motive (repere)	Pași (modalități și condiții de realizare)
I	II	III
<b>1. Spitalizare</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Spitalizarea este necesară pentru confirmarea sindromului Klippel-Trenaunay, efectuarea procedurilor diagnostice și terapeutice care nu pot fi executate în condiții de ambulator (examenul endoscopic cu biopsie, angiografie).</li> </ul>	Spitalizarea în secția gastroenterologie și/sau în SRTI a IMȘIC conform criteriilor de spitalizare (vezi caseta 12).
<b>2. Diagnosticul</b>		
2.1. Confirmarea diagnosticului de sindrom Klippel-Trenaunay	<ul style="list-style-type: none"> <li>Copii cu edeme, malformații vasculare – hemangioame sau „tache de vin”, varice, hipertrofia membrului afectat.</li> <li>Investigațiile de laborator în sindromul Klippel-Trenaunay includ: hemoleucograma, inclusiv trombocitele, protrombina, sumarul urinei, coprograma, teste biochimice.</li> <li>Examinările paraclinice sunt utile în cazul prezenței complicațiilor (examenul endoscopic cu biopsie, angiografie).</li> </ul>	<b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Anamneza și evaluarea patologiilor asociate (vezi caseta 2);</li> <li>➤ Examenul clinic (vezi casetele 3,4,5);</li> <li>➤ Diagnosticul diferențial (vezi caseta 6);</li> <li>➤ Investigații paraclinice obligatorii (vezi tabelul 1).</li> </ul>
<b>3. Tratamentul</b>		
3.1. Tratamentul nemedicamentos	<ul style="list-style-type: none"> <li>Tratamentul compresiv are efecte benefice atât în terapia insuficienței venoase cronice cât și cu efect protectiv împotriva traumelor locale.</li> </ul>	<b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Tratamentul compresiv permanent (vezi caseta 10).</li> </ul>
3.2. Tratamentul medicamentos	<ul style="list-style-type: none"> <li>Tratamentul medicamentos prevede administrarea antiagregantelor.</li> <li>Terapia chirurgicală a malformațiilor arterio-venoase rămîne a fi un subiect controversat, datorită creșterii numărului complicațiilor.</li> </ul>	<b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Preîntîmpinarea complicațiilor.</li> <li>➤ Tratamentul chirurgical (vezi caseta 11).</li> </ul>
<b>4. Externarea</b>	Extrasul <b>obligatoriu</b> va conține: <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ diagnosticul precizat desfășurat;</li> <li>✓ rezultatele investigațiilor și tratamentului efectuat;</li> <li>✓ recomandări explicite pentru pacient;</li> <li>✓ recomandări pentru medicul de familie.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Aplicarea criteriilor de externare (vezi caseta 13);</li> <li>Elaborarea planului individual de supraveghere în funcție de evoluția bolii, conform planului tip de supraveghere;</li> <li>Oferirea informației pentru pacient (Ghidul pacientului, Anexa 1)</li> </ul>

## C. 1. ALGORITM DE CONDUITĂ

### C 1.1. Managementul de conduită al Sindromului Klippel-Trenaunay la copii



## C.2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR

### C.2.1. Factori de risc

#### Caseta 1. Factorii de risc în Sindromul Klippel-Trenaunay la copii

- cauzele apariției sindromului sunt nedeterminate, deși există mai multe ipoteze;
  - Bliznak sugerează un defect intrauterin al lanțului simpatic ganglionar sau o comunicare intermediolaterală a acestor ganglioni, ce ar conduce la dilatarea microscopică a anastomozelor arteriovenoase [2];
  - Servelle susține că malformațiile venelor profunde, având ca rezultat obstrucția fluxului venos, duce la hipertensiune venoasă, dezvoltarea varicelor și hipertrofia extremității respective [3];
  - McGrory și Amadio susțin ipoteza prezenței defectelor mezodermului sau ectodermului, cu displazia acestora și menținerea comunicării arteriovenoase;
  - cele mai multe cazuri, citate în literatură, sunt sporadice. Cu toate acestea, Happle a sugerat o moștenire autosomal dominantă. Teoria sugerează că sindromul Klippel-Trenaunay este determinat de un singur defect genic apărut la indivizii homozigoți. Heterozigoții sunt purtători sănătoși. Boala se manifestă la pacienții care și-au pierdut statutul de heterozigot, printr-o mutație somatică în timpul embriogenezei [1];
  - Tian et al. (2004) au identificat gena VG5Q care a fost considerată a fi susceptibilă pentru sindromul Klippel-Trenaunay.
- **Vârsta**
    - *nou-născut*: malformații vasculare;
    - varicele venoase și hipertrofia membrelor sunt inaparente inițial;
    - vârsta medie de prezentare a copiilor la un centru medical este de 4 ani.
  - **Apartenența rasială și etnică**
    - predilecție geografică nu s-a determinat.
    - **Sexul** raportul dintre bărbați și femei este egal, fiind afectate în egală măsură ambele sexe.
  - **Aria geografică**
    - predilecție geografică nu s-a estimat.

### C.2.2. Conduita pacientului

#### C.2.2.1. Anamneza

#### Caseta 2. Repere anamnestice pentru diagnosticul Sindromului Klippel-Trenaunay la copii

- |  |  |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Anamneza postnatală</b><ul style="list-style-type: none"><li>- limfedem postnatal;</li><li>- prezența malformațiilor congenitale;</li><li>- dezvoltarea psihomotorie.</li></ul></li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Anamneza eredocolaterală</b><ul style="list-style-type: none"><li>- prezența intrafamiliară a sindromului.</li></ul></li><li>• <b>Evoluția manifestărilor clinice</b>(vezi caseta 5).</li></ul> |
|--|--|

#### C.2.2.2. Examenul clinic

#### Caseta 3. Manifestările clinice în Sindromul Klippel-Trenaunay la copii

- Un prim criteriu clinic sugestiv, la nou-născut, ce ne indică un posibil sindrom Klippel-Trenaunay este limfedemul masiv, adică dezvoltarea limfangiectaziei intestinale, ce necesită o tactică de diagnostic și terapeutică imediată (vezi *Protocolul Clinic Național „Enteropatia exudativă la copil”*).

Majoritatea pacienților sunt afectați de cele 3 semne clinice primordiale ale sindromului:

1. Malformații vasculare – hemangioame sau „tache de vin”
2. Varice
3. Hipertrofia

Într-un studiu clinic de la *Clinica Mayo*, bazat pe evaluarea 252 pacienți, au fost estimate datele:

- 63 % dintre pacienți au avut toate cele 3 manifestări clinice;
- 37 % au avut 2 din cele 3.
  - 98 % hemangioame;
  - 72 % varice sau malformații venoase;
  - 67 % hipertrofie la nivelul membrelor.

- **Malformațiile vasculare**

- sunt prezente de la naștere;
- pot crește în dimensiuni ulterior;
- involuția naturală apare în circa 20 % cazuri;
- localizarea de predilecție este la nivelul membrelor inferioare, unilateral de obicei, însă sunt raportate cazuri când hemangioamele sunt localizate doar la nivelul membrelor superioare și la fel unilateral;
- caracteristic este localizarea pe partea laterală a membrelor;
- hemangioamele au aspect plat, albastru sau violaceu, numite și „*tache de vin*”, adică o pată de vin;
- adâncimea hemangioamelor este variabilă, poate fi limitat la piele sau să se extindă mai profund, la țesutul subcutanat, inclusiv muscular și osos.
- organe interne, ca: pleura, splina, ficatul, vezica urinară, colonul pot fi similar afectate, însă necesită o monitorizare adecvată pentru a evita hemoragia internă, care se poate manifesta prin melena, hematurie, hematoptizie.
- în cazul hemangioamelor mari, acestea devin capcană pentru trombocite, sechestrându-le evoluând ulterior la sindromul Kasabach-Merritt, o coagulopatie de consum.
- **Varicele**
  - inițial sunt inaparente, dezvoltându-se mai apoi;
  - varicele pot produce stază venoasă, manifestându-se prin durere, hemoragii, tromboflebită, și embolie pulmonară;
  - exploarări chirurgicale au estimat atrezia și agenezia venelor profunde, compresie prin benzi fibroase, artere aberante, anomalii musculare;
  - fistule arterio-venoase, trăsătura care distinge sindromul Klippel-Trenaunay de sindromul Parkes-Weber, rareori poate fi găsit în extremitatea afectată.
- **Hipertrofia**
  - prezentă de la naștere;
  - progresează în primii ani de viață;
  - în marea majoritate a cazurilor, doar un membru inferior este afectat;
  - 5-11 % un membru superior;
  - 13-19 % un membru inferior și un membru superior sau ambele membre superioare sau inferioare;
  - hipertrofia membrelor inferioare conduce la discrepanță de lungime, contribuind la un mers nesigur, au fost raportate diferențe de cca 12 cm;
  - alungirea unei extremități apare la circa 70 % dintre pacienți, iar creșterea în diametru la cel puțin 50 %.
- **Anomalii limfatice**
  - 23 % dintre pacienți au limfedem, asociat cu durere și oboseală;
  - 70% dintre pacienți prezintă scăderea numărului de trunchiuri limfatice și ganglioni limfatici;
  - 19-53 % cazuri fac cel puțin un episod de tromboflebită;
  - susceptibilitatea la infecții și celulită.

#### **Caseta 4. Manifestări clinice asociate Sindromului Klippel-Trenaunay**

- |  |                                |
|--|--------------------------------|
| - spina bifida                             | - osteoporoză                  |
| - hipospadie                               | - insuficiență venoasă cronică |
| - polidactilie, oligodactilie, syndactilie | - ulcerații                    |
| - hiperhidroză, hipertricoză               | - tromboză, embolie            |
| - paretezii                                | - angiosarcom                  |

#### **Caseta 5. Manifestări clinice indirecte ale Sindromului Klippel-Trenaunay**

- Fața: hipertrofie facială, asimetrie, prezența hemangioamelor.
- Ochi: cataractă.
- Membrele: fistule arterio-venoase și limfangiectazie.
- Mâinile și picioarele: sindactilie, polidactilie și macrodactilie.
- Sistemul cardiovascular: insuficiență cardiacă.
- Hematologice: sindromul Kasabach-Merritt cu trombocitopenie ca urmare a consumului de trombocite de către hemangioame.
- Afectări viscerale: visceromegalie, ascită, hemangioame a sistemului urinar și gastrointestinal, a pleurei și mezenteriu.

### C.2.2.3. Investigații paraclinice

Diagnosticul Sindromului Klippel-Trenaunay poate fi bazat doar pe o anamneză minuțioasă și examen clinic. Iar examinările paraclinice sunt utile în cazul prezenței complicațiilor.

**Tabelul 1. Alte examinări instrumentale efectuate pentru Sindromul Klippel-Trenaunay la copii**

Examinarea paraclinică	Rezultatele scontate
<i>Ecografia organelor abdominale</i>	- pentru diagnosticul direct al maladii nu este utilizată; - diagnostic diferențial și aprecierea patologiilor concomitente.
<i>Ecografia rinichilor</i>	- diagnostic diferențial al edemelor și definitivarea cauzelor bolii.
<i>Ecografia Doppler a sistemului venos și arterial</i>	- stabilirea malformațiilor vasculare.
<i>Angiografie cu rezonanța magnetică</i>	- stabilirea malformațiilor vasculare.
<i>Tomografia computerizată</i>	- stabilirea malformațiilor posibile.
<i>Radiografii ale membrelor</i>	- determinarea discrepanței dintre membre.

**Tabelul 2. Examinări de laborator pentru stabilirea Sindromului Klippel-Trenaunay la copii**

Examinarea paraclinică	Rezultatele scontate
<b>Testele biochimice</b>	- Proteina totală – ↓, - Albumina – ↓; - Gamaglobuline – ↓; - ALAT, ASAT – N, ↑; - Bilirubina – N, ↑ - Ca, P – N, ↓; - Fierul seric – N, ↓; - Colesterolul – N, ↓; - Ureea, creatinina – N, ↑; - Timpul de coagulare; - Fibrinogenul; - Protrombina; - Tromboplastină parțial activată - Kaliul; - Natriul.
<b>Examenul sumar de sânge</b>	- Hemoglobina – ↓; - Leucocite – N, ↑, cu deviere spre stînga; - Trombocite – ↓; - Limfocite – ↓; - VSH – ↑.
<b>Examenul coprologic</b>	- steatoree moderată, uneori intermitentă, care coboară coeficientul de absorbție a grăsimilor aproximativ la 80% din totalul ingerat.
<b>Examenul coproparazitologic</b>	- diagnostic diferențial.

### C.2.2.4. Diagnosticul diferențial al Sindromului Klippel-Trenaunay la copii

#### Caseta 6. Maladii pentru diferențierea Sindromului Klippel-Trenaunay la copii

- |   |   |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sindromul Parkes-Weber</li> <li>• Sindromul Maffucci</li> <li>• Sindromul „Proteus”</li> <li>• <b>Sindromul Solomon</b> (<i>epidermal nevus syndrome</i>) – asociază malformații vasculare ale pielii sistemului nervos central cu anomalii scheletice.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sindromul Sturge-Weber</li> <li>• Atrezia congenitală limfatică</li> <li>• Hemangioendotelioma Kaposi</li> </ul> |
|---|---|



### **C.2.3. Tratamentul în Sindromul Klippel-Trenaunay**

#### **Caseta 7. Tipurile de tratament în Sindromul Klippel-Trenaunay la copii**

- Tratament nemedicamentos;
- Tratament medicamentos, prevede tratament simptomatic (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”);
- Tratament chirurgical.

#### **C.2.3.1. Tratamentul nemedicamentos**

##### **Caseta 10. Tratamentul nemedicamentos în Sindromul Klippel-Trenaunay la copii**

- majoritatea pacienților cu sindromul Klippel-Trenaunay pot fi tratați nemedicamentos;
- măsurile conservatoare includ pansamentele compresive;
- utilizarea regulată a ciorapilor sau a pansamentelor compresive elastice pentru a fi eficientă trebuie făcută permanent, ceea ce nu este ușor de acceptat de toți pacienții;
- tratamentul compresiv are efecte benefice atât în terapia insuficienței venoase cronice, cât și cu efect protectiv împotriva traumelor locale.

#### **C.2.3.2. Tratamentul chirurgical**

##### **Caseta 11. Tratamentul chirurgical în Sindromul Klippel-Trenaunay**

- Malformațiile congenitale nu pot fi complet eradicate, astfel excizia subtotală doar reduce durerile, ameliorează funcțiile, diminuează tumefacția.
- Terapia chirurgicală a malformațiilor arterio-venoase rămâne a fi un subiect controversat, datorită creșterii numărului complicațiilor.
- Laser-terapia endovenoasă a venei safena magna – metodă mini-invazivă cu rezultate destul de eficiente (coagulare cu laser).
- Leziunile localizate, simptomatice pot fi tratate prin excizie, deși multe dintre ele pot fi mult mai extinse, decât ar părea la examinarea clinică.
- Embolizarea ramurii arteriale a fost încercată cu rezultate mai puțin bune, deoarece leziunea nu conține comunicări arterio-venoase importante (embolizare).
- Scleroterapie.

##### **Caseta 12. Criteriile de spitalizare a copiilor cu Sindromul Klippel-Trenaunay**

- confirmarea sau infirmarea diagnosticului;
- prezența complicațiilor;
- efectuarea investigațiilor invazive;
- tratament chirurgical.

##### **Caseta 13. Criteriile de externare a copiilor cu Sindromul Klippel-Trenaunay**

- ameliorarea stării generale;
- excluderea complicațiilor;
- răspuns la tratamentul medicamentos.

### **C.2.4. Supravegherea copiilor cu Sindromul Klippel-Trenaunay**

#### **Caseta 14. Supravegherea pacienților cu Sindromul Klippel-Trenaunay**

- ☞ **Se vor respecta următoarele recomandări:**
  - utilizarea regulată a ciorapilor sau a pansamentelor compresive elastice;
  - examinarea clinică 1 dată la 6 luni.
- ☞ **Perioada de supraveghere va dura toată viața.**

#### **C.2.5. Complicațiile**

##### **Caseta 15. Complicațiile Sindromului Klippel-Trenaunay la copii**

- paretezii, ulcere de stază, hemoragie, celulită infecțioasă secundară ale tegumentelor;
- embolie pulmonară, tromboflebită;
- hipertrofia unui membru poate dezvolta scolioză, ulterior anomalii de mers;
- tendința de a dezvolta boala degenerativă a articulațiilor la o vârstă fragedă.

##### **Caseta 16. Pronosticul Sindromului Klippel-Trenaunay la copii**

*Pronosticul este dependent de:*

- diagnosticul precoce;
- evoluția malformațiilor congenitale;
- discrepanța membrilor.

## D. RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU IMPLEMENTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI

<b>Institutul Mamei și Copilului</b> <b>Secția gastroenterologie</b>	<b>Personal:</b>
	<b>Dispozitive medicale:</b>
	<b>Medicamente:</b>

## E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLIMENTĂRII PROTOCOLULUI

Nr. d/o	Scopul	Scopul	Metoda de calculare a indicatorului	
			Numărătorul	Numitorul
1.	Depistarea precoce a pacienților cu Sindromul Klippel-Trenaunay	1.Ponderea pacienților cu diagnosticul stabilit de Sindromul Klippel-Trenaunay în prima lună de la apariția semnelor clinice	Numărul pacienților cu diagnosticul stabilit de Sindrom Klippel-Trenaunay în prima lună de la apariția semnelor clinice, pe parcursul unui an x 100	Numărul total de pacienți cu diagnosticul de Sindrom Klippel-Trenaunay, care s-au aflat la tratament de staționar în secția gastroenterologie, pe parcursul ultimului an.
2.	Ameliorarea examinării pacienților cu Sindromul Klippel-Trenaunay	2.Ponderea pacienților cu diagnosticul de Sindrom Klippel-Trenaunay, cărora li sa efectuat examenul clinic și paraclinic obligatoriu conform recomandărilor Protocolului clinic instituțional „Sindromul Klippel-Trenaunay la copil”	Numărul pacienților cu diagnosticul de Sindrom Klippel-Trenaunay, cărora li sa efectuat examenul clinic, paraclinic obligatoriu conform recomandărilor Protocolului clinic instituțional „Sindromul Klippel-Trenaunay la copil”, pe parcursul ultimului an x 100	Numărul total de pacienți cu Sindromul Klippel-Trenaunay care s-au aflat la tratament de staționar în secția gastroenterologie pe parcursul ultimului an.
3.	Sporirea calității tratamentului pacienților cu Sindromul Klippel-Trenaunay	3.1. Ponderea pacienților cu diagnosticul de Sindromul Klippel-Trenaunay, cărora li s-a administrat tratament conform recomandărilor Protocolului clinic instituțional „Sindromul Klippel-Trenaunay la copil”	Numărul pacienților cu diagnosticul de Sindrom Klippel-Trenaunay, cărora li s-a administrat tratament conform recomandărilor Protocolului clinic instituțional „Sindromul Klippel-Trenaunay la copil”, pe parcursul ultimului an x 100	Numărul total de pacienți cu Sindromul Klippel-Trenaunay care s-au aflat la tratament de staționar în secția gastroenterologie pe parcursul ultimului an.

## F.ASPECTELE MEDICO-ORGANIZAȚIONALE

1. Indicațiile (sau criteriile) de trimitere a pacientului cu Sindromul Klippel-Trenaunay.

**Tabelul 1. Transferul în alte secții (transfer intern și transfer extern) a pacienților cu Sindromul Klippel-Trenaunay conform indicațiilor**

Indicații (criterii) de transfer	Transferul (destinația)	Persoanele de contact
Complicațiile sindromul Klippel-Trenaunay	Secția chirurgie septică, sau secția reanimare și terapie intensivă chirurgicală	Șef secție - Larisa Boiștean Nr.telefon: 523-782; 2-33, 5-48 Șef secție - Tatiana Pasicovchi Nr.telefon: 55-96-59; 5-43, 2-39
Agravarea stării pacientului cu sindromul Klippel-Trenaunay	Secția de reanimare și terapie intensivă pediatrică	Șef secție – Ana Oglindă Nr.telefon:523-613;3-38,4-14
Stări chirurgicale urgente la pacienții cu sindromul Klippel-Trenaunay	Secția chirurgie urgentă  Secția chirurgie septică	Șef secție - Mihai Seu Nr.telefon:55-96-58;5-63,6-19 Șef secție - Larisa Boiștean Nr.telefon: 523-782; 2-33, 5-48
Caz suspectat/confirmat oncologic	IMSP Institutul Oncologic str. N.Testemițanu, 30	Secția internare Nr. telefon: 72-55-88

### Procedura generală de transfer a pacientului:

1. Medicul curant informează șeful secției despre: complicațiile/patologia concomitentă/agravarea stării, parvenite la pacientul cu sindromul Klippel-Trenaunay.
2. Șeful secției consultă pacientul în comun cu medicul curant.
3. Pacientul este obligatoriu consultat de șeful clinicii sau conferențiarul catedrei, responsabili de secția respectivă.
4. În caz de transfer intern, șeful secției invită consultant din secția respectivă și se i-a decizia respectivă.
5. În caz de transfer în altă instituție, prin intermediul șefului secției se informează directorul departamentului respectiv despre cazul respectiv.
6. Directorul departamentului respectiv invită consultant din instituția competentă externă pentru determinarea tacticii ulterioare de tratament sau transfer în altă instituție, la necesitate.
7. Se convoacă Consiliul medical în componența: Directorul departamentului, șeful clinicii, șeful secției, medicul curant, consultant invitat și alți specialiști de profil (la necesitate).
8. Medicul curant perfectează epicriza de transfer (pentru transfer intern - forma 003e; pentru transfer extern - f 027e), care va include obligatoriu: datele de pașaport, diagnosticul, starea pacientului, date despre evoluția bolii, rezultatele investigațiilor, tratamentul administrat, concluzia consiliului cu argumentarea necesității transferului, recomandări.
9. Pentru transportarea pacientului în altă instituție medicală (transfer extern) va fi utilizat transportul IMSP IMȘIC.

### 2. Cerințele fata de conținutul, perfectarea și transmiterea documentației medicale pentru trimiterea pacientului și/sau a probelor de laborator

1. Pentru efectuarea investigațiilor în altă instituție (care necesită prezența pacientului), se eliberează, de către medicul curant îndreptare, care va include obligatoriu diagnosticul, argumentarea procedurii și numărul poliței de asigurare (forma 027e).
2. Pentru efectuarea investigațiilor în alte instituții (care nu necesită prezența pacientului) materialul biologic va fi însoțit de forma standardă de întreprtare și transportat de către IMSP

IMȘIC.

3. Pentru consultații în alte instituții, medicul curant argumentează necesitatea efectuării consultației în forma 003e. Consultația preventiv se coordonează prin șeful secției sau vicedirector medical. Pacientul este însoțit de către personalul medical, care este responsabil de documentația medicală.

### **3. Ordinea de asigurare a circulației documentației medicale, inclusiv întoarcerea în instituție la locul de observare sau investigare**

1. În contract cu instituțiile subcontractate este menționat modalitatea de expediere și recepționare a rezultatelor.

### **4. Ordinea instruirii pacientului cu privire la scopul transferului la alt nivel de asistență medicală**

1. Pacientul este informat de către medicul curant despre necesitatea transferului la alt nivel de asistență medicală (transfer extern sau intern). Transferul se efectuează cu acordul informat al pacientului.

### **5. Ordinea instruirii pacientului cu privire la acțiunile necesare la întoarcere pentru evidenta ulterioară (de exemplu: după externarea din staționar etc.)**

1. Extrasul (forma 027e) obligatoriu va include recomandări pentru pacient.

Anexa

## ***GHIDUL PACIENTULUI CU SINDROMUL KLIPPEL-TRENAUNAY***

*Sindromul Klippel-Trenaunay* este o patologie congenitală, caracterizată prin hemangioame, varice și hipertrofia membrului afectat. Pentru prima dată, acest sindrom a fost descris în 1900, de către medicii francezi Klippel și Trenaunay, la doi pacienți, care prezentau hemangioame și varicozități ale unui membru, asociate cu hipertrofia țesuturilor moi și osos.

### **Cuzele apariției Sindromului Klippel-Trenaunay**



Pînă la moment nu se cunosc cauzele apariției sindromului, dar unele cercetări cred că o parte din defect îi revin formării anormale a vaselor sangvine în perioada sarcinii. Alții cred că este cauzat de suferința fătului care se dezvoltă în uter, cauzate de compresia venoasă și presiune venoasă anormală.

Este presupusă și teoria de transmitere autosomal-dominantă, adică defectul genei afectate este transmisă de la părinți și copii.

### **Cum se manifestă Sindromul Klippel-Trenaunay**

Sindromul Klippel-Trenaunay se caracterizează clinic prin **3 manifestări caracteristice**:

1. Varice nesistematizate, frecvent unilaterale ale membrilor inferioare.
2. Hipertrofia membrului afectat.
3. Hemangiom cutanat.

#### **• Malformațiile vasculare**

- sunt prezente de la naștere;
- pot crește în dimensiuni ulterior;
- involuția naturală apare în circa 20 % cazuri;
- caracteristic este localizarea pe partea laterală a membrilor;

- localizarea de predilecție este la nivelul membrelor inferioare, unilateral de obicei, însă sunt raportate cazuri când hemangioamele sunt localizate doar la nivelul membrelor superioare și la fel unilateral;
  - hemangioamele au aspect plat, albastru sau violaceu, numite și „tache de vin”, adică o pată de vin;
  - adâncimea hemangioamelor este variabilă, poate fi limitat la piele sau să se extindă mai profund, la țesutul subcutanat, inclusiv muscular și osos.
- **Varicele**
    - inițial sunt inaparente, dezvoltându-se mai apoi;
    - varicele se pot manifesta prin durere, hemoragii, tromboflebită;
  - **Hipertrofia**
    - prezentă de la naștere;
    - progresează în primii ani de viață;
    - în marea majoritate a cazurilor, doar un membru inferior este afectat;
    - 5-11 % un membru superior;
    - 13-19 % un membru inferior și un membru superior sau ambele membre superioare sau inferioare;
    - hipertrofia membrelor inferioare conduce la discrepanță de lungime, contribuind la un mers nesigur, au fost raportate diferențe de cca 12 cm;
    - alungirea unei extremități apare la circa 70 % dintre pacienți, iar creșterea în diametru la cel puțin 50 %.

#### Alte anomalii ale Sindromului Klippel-Trenaunay

- asimetria feței (o parte a feței poate fi mai mică decât cealaltă);
- probleme oculare, ce includ: glaucomul și cataracta;
- macrocefalie (cap mare) sau microcefalie (cap mic);
- degetele de la mâini și picioare pot fi disproporționale (mari sau mici);
- anomalii de număr a degetelor: polidactilie (mai multe degete) sau oligodactilie (mai puține).

#### Cum se stabilește diagnosticul de Sindrom Klippel-Trenaunay



Diagnosticul sindromului Klippel-Trenaunay poate fi bazat doar pe o anamneză minuțioasă și examen clinic. Iar examinările paraclinice sunt utile în cazul prezenței complicațiilor. Și acestea includ: durere, ulcerații, hemoragie, insuficiență cardiacă, compresii.

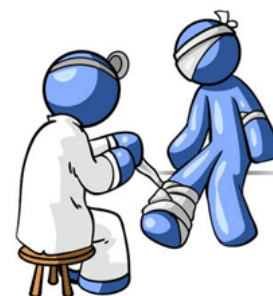
#### Tratamentul Sindromului Klippel-Trenaunay

Actual nu există tratament specific pentru sindromul Klippel-Trenaunay.

Tratamentul compresiv are efecte benefice atât în insuficiența venoasă cronică, la fel și ca tratament protector împotriva traumelor locale.

Tratamentul chirurgical a anomaliilor arterio-venoase nu este argumentat definitiv, deoarece în lipsa investigațiilor complete acesta poate determina creșterea numărului de complicații.

Laser-terapia endovenoasă a venei safena magna este un tratament neinvaziv.



## **BIBLIOGRAFIE**

1. Ceballos-Quintal JM, Pinto-Escalante D, Castillo-Zapata I. A new case of KlippelTrenaunay-Weber (KTW) syndrome: evidence of autosomal dominant inheritance. *Am J Med Genet.* Jun 14 1996;63(3):426-7.
2. Fishman SJ, Mulliken JB. Hemangiomas and vascular malformations of infancy and childhood. *Pediatr Clin North Am.* Dec 1993;40(6):1177-200.
3. Funayama E, Sasaki S, Oyama A, Furukawa H, Hayashi T, Yamamoto Y. How do the type and location of a vascular malformation influence growth in Klippel-Trénaunay syndrome?. *Plast Reconstr Surg.* Jan 2011;127(1):340-6.
4. [http://www.ninds.nih.gov/disorders/klippel\\_trenaunay/klippel\\_trenaunay.htm](http://www.ninds.nih.gov/disorders/klippel_trenaunay/klippel_trenaunay.htm)
5. Lee A, Driscoll D, Gloviczki P, Clay R, Shaughnessy W, Stans A. Evaluation and management of pain in patients with Klippel-Trenaunay syndrome: a review. *Pediatrics.* Mar 2005;115(3):744-9.
6. Li X, Tian J. Multidetector row computed tomography arteriography in the preoperative assessment of patients with Klippel-Trénaunay syndrome. *J Am Acad Dermatol.* Feb 2009;60(2):345-6; author reply 346.
7. Liu NF, Lu Q, Yan ZX. Lymphatic malformation is a common component of KlippelTrenaunay syndrome. *J Vasc Surg.* Dec 2010;52(6):1557-63.
8. M. Klippel, P. Trénaunay. Ostéohypertrophique de variqueux de Du naevus. *Archive générales de médecine, Paris, 1900, 3 : 641-672.*
9. O. Bratu, V. Maedan, R. Croitoru, O. Pacu, D. Mischianu. Sindromul Klippel-Trenaunay – hemangiom vezical voluminos. *Clinica de Urologie, Spitalul Clinic de Urgenflae Militar Central “Dr. Carol Davila”, București, Romania.*
10. Wilson CL, Song LM, Chua H, et al. Bleeding from cavernous angiomatosis of the rectum in Klippel-Trenaunay syndrome: report of three cases and literature review. *Am J Gastroenterol.* Sep 2001;96(9):2783-8.