



**MINISTERUL SĂNĂTĂȚII AL REPUBLICII MOLDOVA**

**Sindromul  
Klippel-Trenaunay  
la copil  
Protocol clinic național**

**PCN - 169**

*Chișinău, 2016*

**Aprobat prin ședința Consiliului de experți al Ministerului Sănătății al Republicii Moldova  
din, proces verbal nr.3 din 29.09.2016**

**Aprobat prin ordinul Ministerului Sănătății al Republicii Moldova nr.757 din 30.09.2016 cu privire la  
actualizarea unor Protocoale clinice naționale**

**Elaborat de colectivul de autori:**

**Ion Mihiu**

IMSP Institutul Mamei și Copilului

**Eva Gudumac**

Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”

**Recenzenți oficiali:**

**Victor Ghicavii**

Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”

**Valentin Gudumac**

Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”

**Iurie Osoianu**

Compania Națională de Asigurări

**Maria Cumpana**

Consiliul Național de Evaluare și Acreditare în Sănătate

**Vladislav Zara**

Agenția Medicamentului

**Ghenadie Curocichin**

Comisia de specialitate a MS în medicina de familie

CUPRINS

<b>ABREVIERILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT</b> .....	<b>4</b>
<b>PREFAȚĂ</b> .....	<b>4</b>
<b>A. PARTEA ÎNTRODUCTIVĂ</b> .....	<b>4</b>
A.1. Diagnostic .....	4
A.2. Codul bolii .....	4
A.3. Utilizatorii.....	4
A.4. Scopurile protocolului: .....	4
A.5. Data elaborării protocolului.....	4
A.6. Data reviziei următoare .....	4
A.7. Lista și informațiile de contact ale autorilor ce au participat la elaborarea protocolului .....	4
A.8. Definiții .....	5
A.9. Epidemiologie .....	5
<b>B. PARTEA GENERALĂ</b> .....	<b>6</b>
B.1. Nivel de asistență medicală primară .....	6
B.2. Nivel de asistență medicală specializată de ambulator.....	7
B.3. Nivel de asistență medicală spitalicească .....	8
<b>C.1. ALGORITM DE CONDUITĂ</b> .....	<b>10</b>
C 1.1. Managementul de conduită .....	10
<b>C.2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR</b> .....	<b>11</b>
C.2.1. Clasificarea.....	11
C.2.2. Etiologie .....	11
C.2.3. Profilaxia .....	11
C.2.4. Screening-ul .....	11
C.2.5. Conduita pacientului .....	11
C.2.5.1. Anamneza.....	11
C.2.5.2. Manifestările clinice.....	11
C.2.5.3. Diagnosticul.....	13
C.2.5.4. Diagnosticul diferențial .....	14
C.2.6. Tratamentul .....	14
C.2.6.1. Tratamentul chirurgical.....	15
C.2.7. Supravegherea .....	16
C.2.8. Complicațiile .....	16
<b>D. RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU IMPLEMENTAREA</b> .....	<b>17</b>
<b>E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLIMENTĂRII PROTOCOLULUI</b> .....	<b>18</b>
<b>BIBLIOGRAFIE</b> .....	<b>22</b>
<b>ANEXA 1. Ghidul pacientului cu sindromul Klippel-Trenaunay</b> .....	<b>19</b>
<b>ANEXA 2. Fișa standardizată de audit bazat pe criterii pentru protocolul clinic național „Sindromul Klippel-Trenaunay la copil”</b> .....	<b>20</b>

## ABREVIERILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT

<b>AGGF1</b>	<i>Factorul angiogenic cu domeniile G și FHA</i>
<b>ALT</b>	<i>Alaninaminotransferaza</i>
<b>AȘM</b>	<i>Academia de Științe a Moldovei</i>
<b>AST</b>	<i>Aspartataminotransferaza</i>
<b>CIM 10</b>	<i>Clasificarea Internațională a Maladiilor, revizia a X-a</i>
<b>FAI</b>	<i>Fără alte informații</i>
<b>IMSP</b>	<i>Instituție Medico-Sanitară Publică</i>
<b>MS</b>	<i>Ministerul Sănătății</i>
<b>N</b>	<i>Norma</i>
<b>PCN</b>	<i>Protocol Clinic Național</i>
<b>PIK3C</b>	<i>Phosphatidylinositolkinaza-3</i>
<b>RASA1</b>	<i>Proteina RAS activatoare a GTP-azei</i>
<b>Rh</b>	<i>Antigenul D de suprafață a eritrocitelor</i>
<b>RM</b>	<i>Republica Moldova</i>
<b>RMN</b>	<i>Rezonanța magnetică nucleară</i>
<b>VG5Q</b>	<i>Factorul angiogenezei</i>
<b>VSH</b>	<i>Viteza de sedimentare a hematiilor</i>

## PREFAȚĂ

Protocolul național a fost elaborat de către grupul de lucru al Ministerului Sănătății al Republicii Moldova (MS RM), constituit din specialiștii IMSP Institutul Mamei și Copilului și Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”. Protocolul de față a fost elaborat în conformitate cu ghidurile internaționale actuale privind „Sindromul Klippel-Trenaunay la copil” și va servi drept matrice pentru elaborarea protocoalelor instituționale. La recomandarea MS RM pentru monitorizarea protocoalelor instituționale pot fi folosite formulare suplimentare, care nu sunt incluse în protocolul clinic național.

## A. PARTEA ÎNTRDUCTIVĂ

### A.1. Diagnostic:

- *Sindromul Klippel-Trenaunay*

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

<b>Q87</b>	<b>Alte sindroame de malformații congenitale specificate, afectând sisteme multiple FAI</b>
<b>Q 87.2</b>	<b>Membre involuate</b> - Sindromul Klippel-Trenaunay-Weber

### A.3. Utilizatorii:

- Oficiile medicilor de familie (medic de familie și asistenta medicală);
- Centrele de sănătate (medic de familie);
- Centrele medicilor de familie (medic de familie);
- Instituțiile/secțiile consultative (medic gastroenterolog);
- Asociațiile medicale teritoriale (medic de familie, medic pediatru, medic gastroenterolog);
- Secțiile de copii ale spitalelor raionale și municipale (medic pediatru, medic gastroenterolog);
- Secția gastroenterologie și hepatologie, chirurgie, ortopedie IMSP Institutul Mamei și Copilului (medic pediatru, medic gastroenterolog, medic chirurg, medic ortoped, medic cardiolog, medic nefrolog, medic hematolog, medic neurolog).

### A.4. Scopurile protocolului:

- Diagnosticul precoce.
- Monitorizarea continuă și corijarea sechelelor instalate.




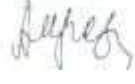


### A.5. Data elaborării protocolului: 2016

### A.6. Data reviziei următoare: 2019

### A.7. Lista și informațiile de contact ale autorilor ce au participat la elaborarea protocolului:

Numele	Funcția deținută
<b>Dr. Miha Ion</b> , profesor universitar, doctor habilitat în științe medicale.	Șef secție gastroenterologie și hepatologie, IMSP Institutul Mamei și Copilului. Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”.
<b>Dr. Eva Gudumac</b> , academician AȘM, profesor universitar, doctor habilitat în științe medicale.	Șef catedră Chirurgie, ortopedie și anestiziologie pediatrică, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”.

**Protocolul a fost discutat aprobat si contrasemnat:**

Denumirea institutiei	Persoana responsabila – semnatura
Asociația Medicilor de Familie din RM	
Comisia Științifico-Metodică de profil „Pediatrie”	
Agenția Medicamentului	
Consiliul de experți al Ministerului Sănătății	
Consiliul Național de Evaluare și Acreditare în Sănătate	
Compania Națională de Asigurări în Medicină	

**A.8. Definiții**

**Sindromul Klippel -Trenaunay** – anomalie congenitală complexă, sporadică, caracterizată prin triada clasică: anomalii vasculare (hemangiom capilar), varicozități venoase și hipertrofia țesutului osos și/sau moale al extremităților (gigantism localizat) cu sau fără anomalie limfatică.

**Sinonime:**

- sindromul angio-osteo-hipertrofic
- sindromul Klippel-Trenaunay-Weber
- elefantiazis congenital angiomatos
- nevus flammeus osteohipertrofic
- displazia angiectazică congenitală
- sindromul nevusului varicos osteohipertrofic
- hemangiectazia hipertrofică
- sindromul Parkes-Weber

**Sindromul Parkes – Weber** – malformații arterio-venoase adevărate.

**A.9. Epidemiologie**

• **Incidența:**

- 1:20 000-40 000 nașteri
- 3-5:100.000 nașteri

• **Prevalența:**

- 1:100.000 (asociat cu sindromul Weber);
- Hipertrofia extremităților este mai frecventă la băieți comparativ cu fetele.

## B. PARTEA GENERALĂ

<i>B.1. Nivel de asistență medicală primară</i>		
<b>Descriere (măsuri)</b>	<b>Motive (repere)</b>	<b>Pași (modalități și condiții de realizare)</b>
<b>I</b>	<b>II</b>	<b>III</b>
<b>1. Profilaxia</b>		
1.1. Profilaxia primară	<ul style="list-style-type: none"> <li>Măsuri de profilaxie primară nu se întreprind.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Metode de profilaxie primară nu există (<i>caseta 3</i>).</li> </ul>
1.2. Profilaxia secundară (C.2.3)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Profilaxia secundară este direcționată spre prevenirea complicațiilor.</li> </ul>	<p><b>Obligatoriu:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Respectarea regimului igienico-dietetic (<i>vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”</i>).</li> </ul>
1.3. Screening-ul (C.2.4)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Screening primar nu există.</li> <li>Screening-ul secundar prevede depistarea precoce a complicațiilor.</li> </ul>	<p><b>Obligatoriu:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Identificarea precoce a complicațiilor (<i>caseta 4</i>).</li> </ul>
<b>2. Diagnosticul</b>		
2.1. Suspectarea diagnosticului de sindrom Klippel-Trenaunay (C.2.5)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Anamneza: limfedem neonatal, malformații cardiovasculare, rude cu sindrom Klippel-Trenaunay.</li> <li>Manifestări clinice: edeme, malformații vasculare (hemangioame sau „<i>tache de vin</i>”), varice, hipertrofia membrului afectat, retard staturoponderal.</li> <li>Investigațiile de laborator: hemoleucograma, sumarul urinei, coprograma, examenul coproparazitologic.</li> </ul>	<p><b>Obligatoriu:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Anamneza și evaluarea patologiilor asociate (<i>caseta 5</i>);</li> <li>Manifestările clinice (<i>casetele 6</i>);</li> <li>Diagnosticul diferențial (<i>caseta 8</i>);</li> <li>Investigații paraclinice obligatorii și recomandabile (<i>tabelul 2</i>).</li> </ul>
2.2. Deciderea consultului specialistului și/sau spitalizării (C.2.5)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Confirmarea diagnosticului și evaluarea comorbidităților.</li> </ul>	<p><b>Obligatoriu:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Toți pacienții cu suspjecție la sindromul Klippel-Trenaunay vor fi îndreptați la consultația gastroenterologului pediatru și chirurgului.</li> </ul>
<b>3. Tratamentul</b>		
3.1. Tratamentul nemedicamentos (C.2.6)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Regimul igienico-dietetic este direcționat spre diminuarea edemului și stazei venoase.</li> </ul>	<p><b>Obligatoriu:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Respectarea regimului igienico-dietetic (<i>vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”</i>).</li> </ul>
3.2. Tratamentul medicamentos (C.2.6)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Protocolul terapeutic necesită gestionare conform simptomatologiei:                             <ul style="list-style-type: none"> <li>– sistarea durerii;</li> <li>– corijarea retardului staturo-ponderal.</li> </ul> </li> </ul>	<p><b>Obligatoriu:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>analgezice (<i>vezi PCN „Pancreatita acută la copil”</i>);</li> <li>retardul staturoponderal (<i>vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”</i>).</li> </ul>

<b>4. Supravegherea</b> (C.2.7)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Supravegherea pacienților se efectuează în comun cu medicul specialist gastroenterolog pediatru, chirurg, ortoped, cardiolog, nefrolog, neurolog, hematolog pediatru și medicul de familie.</li> </ul>	<b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Elaborarea planului individual de supraveghere în funcție de evoluția bolii și complicații (caseta 12).</li> </ul>
------------------------------------	---	---

<i>B.2. Nivel de asistență medicală specializată de ambulator</i>		
<b>Descriere (măsuri)</b>	<b>Motive (reper)</b>	<b>Pași (modalități și condiții de realizare)</b>
<b>I</b>	<b>II</b>	<b>III</b>
<b>1. Profilaxia</b>		
1.2. Profilaxia primară	<ul style="list-style-type: none"> <li>Măsuri de profilaxie primară nu se întreprind.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Metode de profilaxie primară nu există (caseta 3).</li> </ul>
1.2. Profilaxia secundară (C.2.3)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Profilaxia secundară este direcționată spre prevenirea complicațiilor.</li> </ul>	<b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Respectarea regimului igienico-dietetic (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”).</li> </ul>
1.3. Screening-ul (C.2.4)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Screening primar nu există.</li> <li>Screening-ul secundar prevede depistarea precoce a complicațiilor.</li> </ul>	<b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Identificarea precoce a complicațiilor (caseta 4).</li> </ul>
<b>2. Diagnosticul</b>		
2.1. Suspectarea diagnosticului de sindrom Klippel-Trenaunay (C.2.5)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Anamneza: limfedem neonatal, malformații cardiovasculare, rude cu sindrom Klippel-Trenaunay.</li> <li>Manifestări clinice: edeme, malformații vasculare (hemangioame sau „tache de vin”), varice, hipertrofia membrului afectat, retard staturponderal.</li> <li>Investigațiile de laborator: hemoleucograma, teste biochimice (proteina totală, ALT, AST, bilirubina și fracțiile, urea, creatinina), sumarul urinei, coprograma, examenul coproparazitologic.</li> <li>Ecografia abdominală, cardiacă pentru diagnosticul diferențial al edemelor și Doppler pentru identificarea anomaliilor vasculare.</li> </ul>	<b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Anamneza și evaluarea patologiilor asociate (caseta 5);</li> <li>Manifestările clinice (casetele 6);</li> <li>Diagnosticul diferențial (caseta 8);</li> <li>Investigații paraclinice obligatorii și recomandabile (tabelul 2).</li> </ul>
2.2. Deciderea consultului specialistului și/sau spitalizării (C.2.5)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Confirmarea diagnosticului și evaluarea comorbidităților.</li> </ul>	<b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Toți pacienții cu suspecție la sindromul Klippel-Trenaunay vor fi îndreptați la consultația gastroenterologului pediatru și chirurgului.</li> </ul>
<b>3. Tratamentul</b>		
3.1. Tratamentul nemedicamentos (C.2.6)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Regimul igienico-dietetic este direcționat spre diminuarea edemului și stazei venoase.</li> </ul>	<b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Respectarea regimului igienico-dietetic (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”).</li> </ul>

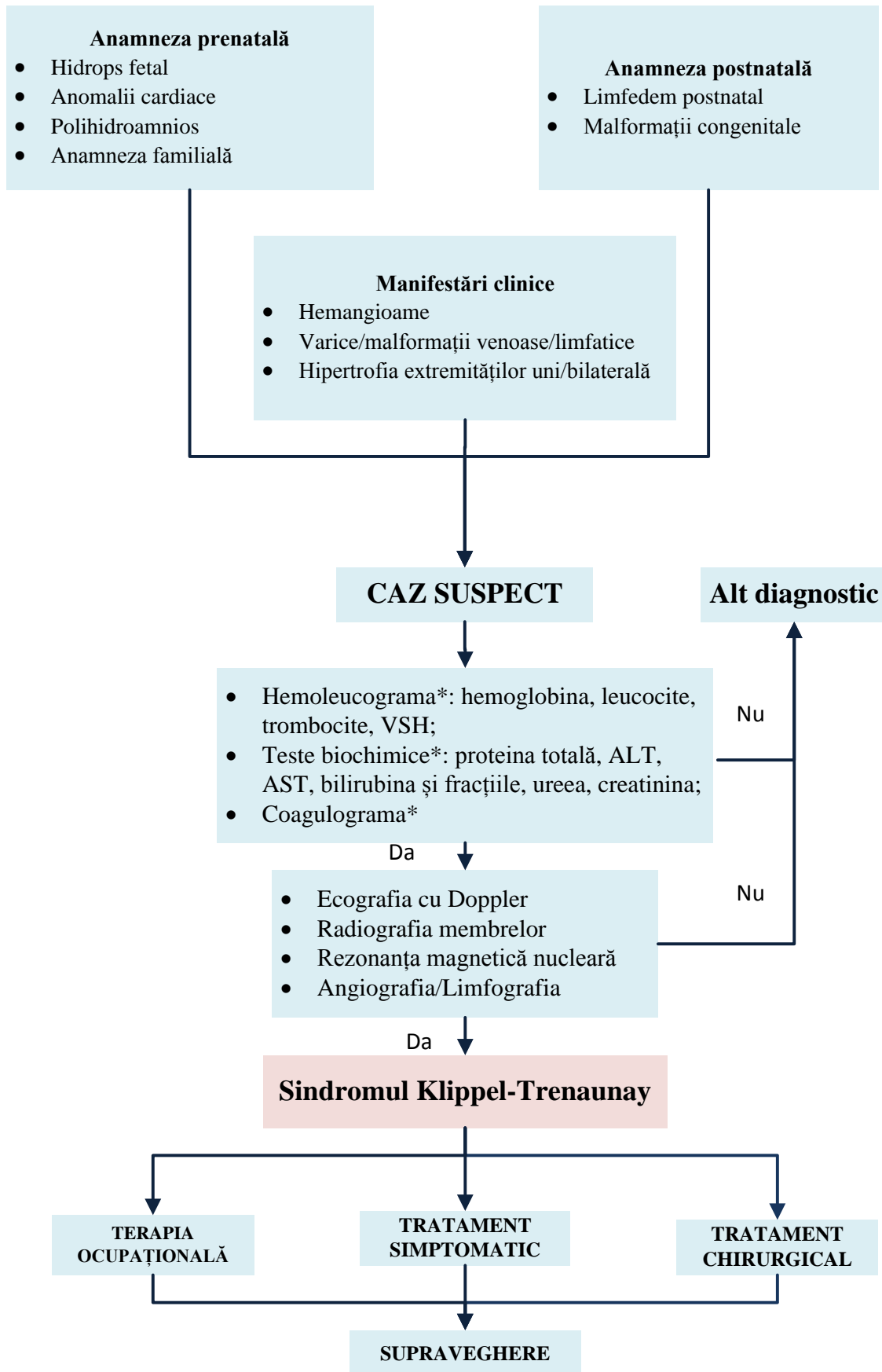
3.2. Tratamentul medicamentos (C.2.6)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Protocolul terapeutic necesită gestionare conform simptomatologiei:             <ul style="list-style-type: none"> <li>– sistarea durerii;</li> <li>– ameliorarea reologiei sangvine;</li> <li>– corijarea retardului staturo-ponderal.</li> </ul> </li> </ul>	<b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• analgezice (vezi PCN, „Pancreatita acută la copil”);</li> <li>• antiagregante (vezi PCN, „Vasculita hemoragică la copil”);</li> <li>• retardul staturoponderal (vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”).</li> </ul>
4. Supravegherea (C.2.7)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Supravegherea pacienților se efectuează în comun cu medicul specialist gastroenterolog pediatru, chirurg, ortoped, cardiolog, nefrolog, neurolog, hematolog pediatru și medicul de familie.</li> </ul>	<b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Elaborarea planului individual de supraveghere în funcție de evoluția bolii și complicații (caseta 12).</li> </ul>

<b>B.3. Nivel de asistență medicală spitalicească</b>		
<b>Descriere (măsuri)</b>	<b>Motive (repere)</b>	<b>Pași (modalități și condiții de realizare)</b>
<b>I</b>	<b>II</b>	<b>III</b>
<b>1. Spitalizare</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Spitalizarea este necesară pentru confirmarea diagnosticului, efectuarea procedurilor diagnostice și terapeutice care nu pot fi executate în condiții de ambulator.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Criteriile de spitalizare (caseta 11).</li> </ul>
<b>2. Diagnosticul</b>		
2.1. Confirmarea diagnosticului de sindrom Klippel-Trenaunay (C.2.5)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Manifestări clinice: edeme, malformații vasculare (hemangioame sau „tache de vin”), varice, hipertrofia membrului afectat, retard staturoponderal.</li> <li>• Investigațiile de laborator: hemoleucograma, teste biochimice (proteina totală, ALT, AST, bilirubina și fracțiile, urea, creatinina), sumarul urinei, coprograma, examenul coproparazitologic.</li> <li>• Ecografia cu Doppler, radiografia membrului afectat, RMN, angiografia pentru identificarea anomaliilor vasculare și gradului de extindere, jejunoscopia cu biopsie intestinală la necesitate.</li> </ul>	<b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Anamneza și evaluarea patologiilor asociate (caseta 5);</li> <li>• Manifestările clinice (casetele 6);</li> <li>• Diagnosticul diferențial (caseta 8);</li> <li>• Investigații paraclinice obligatorii și recomandabile (tabelul 2).</li> </ul>
<b>3. Tratamentul</b>		
3.1. Tratamentul nemedicamentos (C.2.6)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Regimul igienico-dietetic este direcționat spre diminuarea edemului și stazei venoase.</li> </ul>	<b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Respectarea regimului igienico-dietetic (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”).</li> </ul>



<p>3.2. Tratamentul medicamentos (C.2.6)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Protocolul terapeutic necesită gestionare conform simptomatologiei:             <ul style="list-style-type: none"> <li>– sistarea durerii;</li> <li>– ameliorarea reologiei sangvine;</li> <li>– corijarea retardului staturo-ponderal;</li> <li>– tratamentul complicațiilor.</li> </ul> </li> </ul>	<p><b>Obligatoriu:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• analgezice (vezi PCN, „Pancreatita acută la copil”);</li> <li>• antiagregante (vezi PCN, „Vasculita hemoragică la copil”);</li> <li>• retardul staturoponderal (vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”).</li> <li>• edem (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”);</li> <li>• infecții cutanate locale (vezi PCN „Arsurile termice la copil”).</li> </ul>
<p><b>4. Externarea</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Durata aflării în staționar poate fi pînă la 7-14 zile, în funcție de evoluția bolii, complicații și eficacitatea tratamentului.</li> <li>• Supravegherea pacienților se efectuează în comun cu medicul specialist gastroenterolog pediatru, chirurg, ortoped, cardiolog, nefrolog, neurolog, hematolog, pediatru și medicul de familie.</li> </ul>	<p>Extrasul <b>obligatoriu</b> va conține:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- diagnosticul precizat desfășurat;</li> <li>- rezultatele investigațiilor și tratamentului efectuat;</li> <li>- recomandări explicite pentru pacient și medicul de familie.</li> </ul> <p><b>OBLIGATORIU:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Aplicarea criteriilor de externare (caseta 11);</li> <li>• Elaborarea planului individual de supraveghere în funcție de evoluția bolii conform planului tip de supraveghere (caseta 12);</li> <li>• Oferirea informației pentru pacient (Anexa 1).</li> </ul>

**C. 1. ALGORITM DE CONDUITĂ**  
**C 1.1. Managementul de conduită**



\*În dependență de manifestările clinice.

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

### C.2.1. Clasificarea

#### Caseta 1. Clasificarea după severitate

1.	Displazii venoase/displazii flebectazice
2.	Displazii arteriale
3.	Displazii arteriale și venoase asociate <ul style="list-style-type: none"><li>– flebarterectazia (non-șunt arterio-venos)</li><li>– angiodisplazia cu șunt (sindromul Weber)</li></ul>
4.	Angiodisplazii mixte <ul style="list-style-type: none"><li>– forme atipice ale sindromului Klippel-Trenaunay</li></ul>

### C.2.2. Etiologie

#### Caseta 2. Factorii etiologici

##### Factorul genetic

- Mutația genelor factorilor angiogenezei: VG5Q (cromozomul 5), AGGF1 (5q13.3), RASA1 (cromozomul 5q - sindrom Parkes-Weber), PIK3CA;
- Translocații cu implicarea cromozomilor 5, 8, 11, 14, 18;
- Transmitere autosomal-dominată.

##### Factorul congenital

- Anomalia mezodermului și/sau ectodermului în timpul dezvoltării fetale.

### C.2.3. Profilaxia

#### Caseta 3. Profilaxia

- Măsuri de profilaxie primară nu se întreprind.
- Profilaxia secundară este direcționată spre prevenirea complicațiilor.

### C.2.4. Screening-ul

#### Caseta 4. Screening-ul

- Screening primar nu există.
- Screening-ul secundar prevede depistarea precoce a complicațiilor.

### C.2.5. Conduita pacientului

#### C.2.5.1. Anamneza

##### Caseta 5. Repere anamnestic

##### Anamneza vieții

- *prenatal*: polihidroamnios, hidrops fetal, malformații cardiace;
- *postnatal*: limfedem neonatal, malformații congenitale cardiovasculare.

##### Anamneza bolii:

- *acuze*: limfedem, hemangiom, varice venoase, hipertrofia extremității, hemoragii digestive.

**Anamneza patologică:** maladii cardiovasculare, renale, osteoarticulare, neurologice.

**Anamneza eredocolaterală:** rude cu sindrom Klippel - Trenaunay.

#### C.2.5.2. Manifestările clinice

##### Caseta 6. Manifestările clinice

Vârsta medie de prezentare a copiilor la un centru medical este de 4 ani.

##### Triada clasică 63%:

- hemangiom
- varice/malformații venoase
- hipertrofia extremității

##### Malformații capilare 98%

##### Hemangiom

- prezent la naștere, poate crește în dimensiuni/ involuție naturală în cca 20 % cazuri;
- *aspect*: plat, albastru/roșu/purpuriu („tache de vin”/„pată de vin”), margini neregulate/clare, cu/fără

înălbire la presiune, nu intersectează linia mediană.

- **localizare:** partea laterală a extremităților inferioare/superioare (rar), unilateral 12,5%/ bilateral 85%, adâncime de la superficială pînă la profundă: mușchi, os, intravisceral (gastrointestinal, renal).

### Malformații venoase (dilatarea varicoasă a venelor) 72%

- Inaparente inițial.
- **Implică:** vena cavă inferioară (megacava), vena sciatică, sistemul venos marginal, canalele venoase gluteale și pelvio-retroperitoneale, vena safenă mica, joncțiunea popliteal-femorală.
- **Atresia/agenezia** venelor profunde, compresie prin benzi fibroase, artere aberante, anomalii musculare.
- **Dilatarea** venelor profunde toracice, abdominale, pelviene (hematurie, rectoragie), ce produce stază venoasă manifestată prin durere, hemoragii, tromboflebită și embolie pulmonară.
- **Fistule** arterio-venoase (sindromul Parkes-Weber).
- **Cutis marmorata teleangiectatica congenitală** (rar) – rețea vasculară cutanată, reticulară, de culoare albastru-violetă, localizată/generalizată.

### Hipertrofia extremității și țesuturilor moi 67%

- prezentă la naștere, progresie în primii ani de viață
- unilaterală
- **Implică:**
  - un membru superior 5-11 %;
  - membru superior și inferior 13-19%
  - alungirea extremității 70%
  - îngroșarea extremității 50%
  - displazie osoasă 9-29%.

### Malformații limfatice (hiperplazie limfatică) 50%

- **Forme:**
  1. Malformație limfatică macrochistică unică/multiplă la nivelul membrului, pelvisului sau abdomenului, pot fi complicate cu eritem, edem, durere cronică.
  2. Malformație limfatică macrochistică asociată cu hipertrofia adipoasă a membrului superior/inferior, zonei pelvi-rectale. Infectarea poate fi recurentă și cauza sepsis, edem masiv și durere.
  3. Leziuni limfatice cutanate prezente tipic ca vezicule cutanate, noduli sau plăci afectînd în particular pielea în cadrul/jurul petei capilare pe partea laterală a membrului. Implicarea plantei, degetelor și regiunii perianale este frecventă. Predispoziție spre limforee, hemoragie, infecție.
  4. În mod tipic sindromul Klippel-Trenaunay manifestă o combinație între aceste 3 forme.
- **Limfedem**, vezicule limfatice cutanate, limforee cu durere și oboseală - 23 %;
- Scăderea numărului de trunchiuri limfatice și ganglioni limfatici cu susceptibilitate la infecții și celulită - 70%.
- **Limfangioame**
  - *debut:* 50 % prezente la naștere, 90% apar până la 2 ani.
  - *localizare:* cap și gît 61 %, axilă 13 %, trunchi 11%, extremități 11%, mediastin 1%, abdomen și organe genitale 3%.

### Manifestări viscerale

- **Digestive 20 %:** hemoragii digestive superioare (jejunale) și inferioare (colonul distal, rect), oculte/masive, tromboză portomezenterică cu hipertensiune portală, durere abdominală și fatigabilitate.
- **Splina:** hemangioame, limfangioame.
- **Hematologic:** sindromul Kasabach-Merritt (anemie, trombocitopenie, timpul protrombinei și tromboplastinei tisulare parțial activate prelungit, fibrinogenul și fibrin monomerii scăzuți).
- **Uro-genitale:** hematurie recurentă și indoloră, hipertrofie renală, dilatarea și hipotonia pereților vezicii urinare; hernii inghinale, criptorhidie, hidrocel, hipertrofia și malformații limfatice ale

scrotului.

- **Osteo-articulare:** luxație de șold ipsilaterală, scolioză, artrită, contractură și rigiditate articulară, atrofie și slăbiciune musculară.
- **Neurologice:** hemoragie, infarct, hemimegalencefalie, malformație venoasă, malformații arterio-venoase, cavernom, aneurism, hidrocefalie, anomalii ale plexului coroid, atrofie, calcificări, displazie corticală, convulsii.
- **Retard staturoponderal** (aprecierea deficitului staturoponderal *vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”*)

### C.2.5.3. Diagnosticul

**Tabelul 1. Examinările de laborator și instrumentale**

<b>Hemoleucograma*</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- hemoglobina – N, ↓;</li> <li>- leucocite – N, ↑;</li> <li>- trombocite – N, ↓;</li> <li>- limfocite – N, ↓;</li> <li>- VSH – N, ↑.</li> </ul>
<b>Teste biochimice*</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- proteina totală – N, ↓,</li> <li>- albumina – N, ↓;</li> <li>- γ-globulina – N, ↓;</li> <li>- ALT, AST – N, ↑;</li> <li>- bilirubina și fracții – N, ↑;</li> <li>- Ca, P, Fe, Zn, Mg – N, ↓;</li> <li>- colesterol total – N, ↓;</li> <li>- ureea, creatinina – N, ↑.</li> </ul>
<b>Coagulograma</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- fibrinogen;</li> <li>- protrombina;</li> <li>- tromboplastina parțial activată;</li> <li>- timpul de coagulare.</li> </ul>
<b>Ionograma</b>	- K; Na.
<b>Grupa sanguină, Rh</b>	
<b>Ecografia *</b>	• Diagnosticul diferențial și aprecierea patologiilor concomitente.
<b>Ecografia cu Doppler a sistemului venos și arterial*</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Malformații arterio-venoase (copii &gt;1 an).</li> <li>• Indicată la copii cu dilatare cardiacă.</li> <li>• Poate fi utilizată ca metodă de screening.</li> </ul>
<b>Radiografia membrelor*</b>	• Indicată în hipertrofia extremității >1,5 cm.
<b>RMN*</b>	• Malformații vasculare profunde (toracice, pelviene).
<b>Angiografia*</b>	• Indicată în suspecția implicării cerebrale și măduvei spinării.
<b>Examenul genetic</b>	• Mutațiile genelor: VG5Q, AGGF1, RASA1, PEK3CA.

**Notă:** \* în dependență de afectare și manifestări clinice.

**Tabelul 2. Examinările clinice și paraclinice în cadrul asistenței medicale (AM) primare, specializate de ambulator și spitalicească**

Investigația	AM primară	AM specializată de ambulator	AM spitalicească
<i>Hemoleucograma</i>	<i>O</i>	<i>O</i>	<i>O</i>
<i>Sumarul urinei</i>	<i>O</i>	<i>O</i>	<i>O</i>
<i>Coprograma</i>	<i>O</i>	<i>O</i>	<i>O</i>
<i>Examenul coproparazitologic</i>	<i>O</i>	<i>O</i>	<i>O</i>

Coprocultura	<b>R</b>	<b>R</b>	<b>R</b>
Echilibrul acido-bazic			<b>R</b>
Ionograma			<b>R</b>
Proteina totală		<b>O</b>	<b>O</b>
Albumina		<b>R</b>	<b>O</b>
γ-globulina			<b>R</b>
Clearance –ul α1-antitripsinei			<b>R</b>
ALT, AST		<b>O</b>	<b>O</b>
Bilirubina și fracțiile		<b>O</b>	<b>O</b>
Ureea, creatinina		<b>O</b>	<b>O</b>
Fe, Ca, P, Zn, Mg,			<b>R</b>
Transferina, ceruloplasmina			<b>R</b>
Coagulograma		<b>R</b>	<b>O</b>
Teste imunologice			<b>R</b>
Grupa sanguină, Rh		<b>R</b>	<b>R</b>
Dozarea α1-antitripsinei fecale			<b>R</b>
Ecografia, Doppler		<b>O</b>	<b>O</b>
Endoscopia (jejunoscopia)			<b>R</b>
Biopsia mucoasei intestinale			<b>R</b>
Radiografia membrelor			<b>R</b>
RMN			<b>R</b>
Angiografia			<b>R</b>
Examenul genetic			<b>R</b>

**R** – recomandabile; **O** – obligatorii.

#### Caseta 7. Consult multidisciplinar

- |   |  |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• ortoped</li> <li>• nefrolog</li> <li>• cardiolog</li> <li>• hematolog</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• neurolog</li> <li>• genetic</li> <li>• chirurg</li> </ul> |
|---|--|

#### C.2.5.4. Diagnosticul diferențial

##### Caseta 8. Diagnosticul diferențial

- Boala inflamatorie pelvină, malformațiile arteriale și venoase în segmentul uterin inferior, hemihipertrofie, obstrucție limfatică congenitală, sindromul Proteus, sindromul Maffucci, neurofibromatoza tip1, sindromul Sturge-Weber, hemangioepitelioma Kaposiformă.

#### C.2.6. Tratamentul

##### Caseta 9. Tipuri de tratament

**Tratament nemedicamentos** – regim igienico-dietetic direcționat spre diminuarea stazei venoase și edemului (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”).

##### Regim dietetic

- hiposodat;
- hiperproteic;
- hipolipidic (limitarea consumului trigliceridelor cu lanț lung și substituția lor cu formule lactate pe bază de trigliceride cu lanț scurt sau mediu);

- hipoalergic, la copii <1 an amestecuri adaptate hipoalergene: Frisopep AC, Frisopep cu nucleotide, Friso HA, Novalac HA, Milupa, etc.
  - Frisopep AC (1-12 luni) – hidrolizat proteic total fără lactoză;
  - Frisopep cu nucleotide (0-12 luni) – hidrolizat proteic înalt, cu lactoză 50%;
  - Friso HA 1 (0-6 luni) și 2 (6-12 luni) – hidrolizat proteic parțial;
  - Novalac HA (0-12 luni) – hidrolizat proteic parțial, nu conține cazeină;
  - Novolac AD (0-12 luni) – fără lactoză și gluten.
- agliadinic (vezi PCN „Boala celiacă la copil”).

### Tratament medicamentos

#### simptomatic

- sistarea durerii (vezi PCN „Pancreatita acută la copil”);
- anticoagulante/ antiagregante (vezi PCN „Vasculita hemoragică la copil”).

#### complicații

- retardul staturponderal (vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”);
- edem (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”);
- infecții cutanate locale (vezi PCN „Arsurile termice la copil”).

### Tratament chirurgical

- Laseroterapia (hemangioame)
- Scleroterapia
- Emboloterapia
- Ligaturarea venoasă
- Ortopedic: osteotomie, epifiziodeză, sutură epifizară
- Cosmetic 25 % (varice)

### Suport psihologic

#### C.2.6.1. Tratamentul chirurgical

##### Caseta 10. Tratamentul chirurgical

- 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.
- Ortopedic: epifiziodeză (indicat în discrepanța >2 cm față de maturitatea scheletală)

#### Tabelul 3. Tactica terapeutică în sindromul Klippel-Trenaunay

Clinica	Conduita
Malformații limfatice	<ul style="list-style-type: none"> <li>– malformație limfatică macrochistică: scleroterapia;</li> <li>– complex larg sau malformație limfatică combinată cu concreștere celuloadipoasă: citoreducere chirurgicală;</li> <li>– vezicule: laser CO2 sau scleroterapie.</li> </ul>
Infecție	<ul style="list-style-type: none"> <li>– localizată: antibiotic;</li> <li>– sepsis: antibiotic i.v și măsuri de suport;</li> <li>– recurentă: antibiotice profilactic prelungat.</li> </ul>
Malformații venoase (flebectazie)	<ul style="list-style-type: none"> <li>– evaluare hematologică pre-operatorie;</li> <li>– îmbrăcăminte strânsă;</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>– embolizare, laser și scleroterapie;</li> <li>– profilaxia anticoagulantă perioperatorie;</li> <li>– inserția filtrului în vena cavă inferioară.</li> </ul>
<b>Malformații capilare</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– laser cu impuls pe bază de colorant;</li> <li>– rezecție.</li> </ul>
<b>Concreștere masivă</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– citoreducere;</li> <li>– amputare.</li> </ul>
<b>Hematurie</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– cistoscopie și coagulare cu laser.</li> </ul>
<b>Hemoragie gastrointestinală</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– colonoscopie;</li> <li>– scleroterapie;</li> <li>– colectomie parțială/mucosectomie anorectală/anastomoză colo-anală.</li> </ul>
<b>Venectazie portomezenterică</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– ligaturare chirurgicală</li> </ul>
<b>Discrepanța circumferinței și lungimii extremității</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– discrepanță semnificativă a lungimii membrului inferior: epifiziodeză și supraveghere ortopedică.</li> </ul>
<b>Deformarea piciorului</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– chirurgical: rezecții parțiale/radial, amputația degetelor concreșcute masiv și deformate;</li> <li>– citoreducere.</li> </ul>
<b>Atrofie și slăbiciune musculară</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– terapie fizică.</li> </ul>
<b>Probleme psihologice</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– psihiatru, psiholog, lucru social, grupuri de suport.</li> </ul>

#### Caseta 11. Criteriile de spitalizare și externare

<b>Criterii de spitalizare</b>	<b>Criterii de externare</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• confirmarea sau infirmarea diagnosticului;</li> <li>• prezența complicațiilor;</li> <li>• efectuarea investigațiilor invazive.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ameliorarea stării generale;</li> <li>• excluderea complicațiilor;</li> <li>• răspuns la tratamentul medicamentos.</li> </ul>

#### C.2.7. Supravegherea

##### Caseta 12. Supravegherea

- Perioada de supraveghere va dura pînă la vârsta de 18 ani.
- Se vor respecta următoarele recomandări:
  - utilizarea regulată a ciorapilor sau a pansamentelor compresive elastice;
  - examinare clinică bianuală.

#### C.2.8. Complicațiile

##### Caseta 13. Complicații

- **Complicațiile hemangioamelor:** ulceratii, hemoragie, infecția secundară;
- **Complicațiile varicelor:** paretezii, dermatită și ulcere de stază, hemoragie, coagulopatie de consum (sindromul Kasabach-Merritt), celulită, infecții secundare ale tegumentelor, tromboflebită 19-53 %, embolie pulmonară 4-25 %;
- **Complicațiile hipertrofiei unui membru:** scolioză, anomalii de mers, afectarea degenerativă a articulațiilor.

##### Caseta 14. Prognosticul

#### Prognosticul este dependent de:

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



- complicații (celulita, limforee, gangrenă, tromboflebită, hemoragie internă/externă).
  - hipertrofia severă cu necesitatea epifiziodezei 11%;
  - amputarea (rar);
  - mortalitatea 1%.

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

<b>D.1. Instituții de asistență medicală primară</b>	<b>Personal:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• medic de familie;</li> <li>• asistenta medicală;</li> <li>• laborant</li> </ul>
	<b>Dispozitive medicale:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• cântar pentru sugari;</li> <li>• cântar pentru copii mari;</li> <li>• taliometru;</li> <li>• panglica-centimetru;</li> <li>• tonometru;</li> <li>• fonendoscop.</li> </ul>
	<b>Examinari paraclinice:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• laborator: hemoleucograma, sumarul urinei, coprograma, examenul coproparazitologic.</li> </ul>
	<b>Medicamente:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• sistarea durerii (<i>vezi PCN, „Pancreatita acută la copil”</i>);</li> <li>• retardul staturoponderal (<i>vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”</i>).</li> </ul>
<b>D.2. Instituții de asistență medicală specializată de ambulator</b>	<b>Personal:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• medic pediatru;</li> <li>• medic gastroenterolog;</li> <li>• medic de laborator;</li> <li>• medic imagist;</li> <li>• asistente medicale;</li> <li>• acces la consultațiile calificate: genetic, nefrolog, neurolog, cardiolog, hematolog, ortoped, chirurg.</li> </ul>
	<b>Dispozitive medicale:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• cântar pentru sugari;</li> <li>• cântar pentru copii mari;</li> <li>• panglica-centimetru;</li> <li>• fonendoscop;</li> <li>• ultrasonograf.</li> </ul>
	<b>Examinari paraclinice:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• laborator: hemoleucograma, teste biochimice (proteina totală, ALT, AST, bilirubina și fracțiile, ureea, creatinina), sumarul urinei, coprograma, examenul coproparazitologic;</li> <li>• cabinet ecografic.</li> </ul>
	<b>Medicamente:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• sistarea durerii (<i>vezi PCN, „Pancreatita acută la copil”</i>);</li> <li>• antiagregante (<i>vezi PCN, „Vasculita hemoragică la copil”</i>);</li> <li>• retardul staturoponderal (<i>vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”</i>).</li> </ul>

<b>D.3. Instituții de asistență medicală spitalicească</b>	<b>Personal:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• medic gastroenterolog pediatru;</li> <li>• medic pediatru;</li> <li>• medic de laborator;</li> <li>• medic imagist;</li> <li>• medic morfopatolog;</li> <li>• asistente medicale;</li> <li>• acces la consultațiile calificate: genetic, nefrolog, neurolog, cardiolog, hematolog, ortoped, chirurg.</li> </ul>
	<b>Dispozitive medicale:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• cântar pentru sugari;</li> <li>• cântar pentru copii mari;</li> <li>• panglica-centimetru;</li> <li>• fonendoscop;</li> <li>• ultrasonograf;</li> <li>• radiograf;</li> <li>• fibroscop;</li> <li>• rezonanță magnetică nucleară.</li> </ul>
	<b>Examinari paraclinice:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• laborator: hemoleucograma, teste biochimice (proteina totală, albumina, AST, ALT, bilirubina și fracțiile, urea, creatinina), coagulograma, sumarul urinei, coprograma, examenul coproparazitologic;</li> <li>• cabinet ecografic;</li> <li>• cabinet radiologic;</li> <li>• cabinet endoscopic;</li> <li>• laborator imunologic;</li> <li>• laborator genetic;</li> <li>• serviciul morfologic cu citologie.</li> </ul>
	<b>Medicamente:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• sistarea durerii (<i>vezi PCN, „Pancreatita acută la copil”</i>);</li> <li>• retardul staturoponderal (<i>vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”</i>);</li> <li>• antiagregante (<i>vezi PCN, „Vasculita hemoragică la copil”</i>);</li> <li>• edem (<i>vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”</i>);</li> <li>• infecții cutanate locale (<i>vezi PCN, „Arsurile termice la copil”</i>).</li> </ul>

#### E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLIMENTĂRII PROTOCOLULUI

No	Scopul	Scopul	Metoda de calculare a indicatorului	
			Numărătorul	Numitorul
1.	Depistarea precoce a pacienților cu sindrom Klippel-Trenaunay	Ponderea pacienților cu diagnosticul stabilit de sindrom 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 se află sub supravegherea medicului de familie și specialistului pe parcursul ultimului an.

2.	Ameliorarea examinării pacienților cu sindrom Klippel-Trenaunay	Ponderea pacienților cu diagnosticul de sindrom Klippel-Trenaunay, cărora li sa efectuat examenul clinic și paraclinic obligatoriu conform recomandărilor protocolului clinic național „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 național „Sindromul Klippel-Trenaunay la copil”, pe parcursul ultimului an x 100	Numărul total de pacienți cu sindromul Klippel-Trenaunay care se află sub supravegherea medicului de familie și specialistului pe parcursul ultimului an.
3.	Sporirea calității tratamentului pacienților cu sindrom Klippel-Trenaunay	Ponderea pacienților cu diagnosticul de sindrom Klippel-Trenaunay, cărora li s-a administrat tratament conform recomandărilor protocolului clinic național „Sindromul Klippel-Trenaunay la copil”	Numărul pacienților cu diagnosticul de sindrom Klippel-Trenaunay, cărora li s-a administrat tratament conform recomandărilor protocolului clinic național „Sindromul Klippel-Trenaunay la copil”, pe parcursul ultimului an x 100	Numărul total de pacienți cu sindromul Klippel-Trenaunay care se află sub supravegherea medicului de familie și specialistului pe parcursul ultimului an.

## ANEXA 1. Ghidul pacientului cu sindromul Klippel-Trenaunay

### Ce este sindromul Klippel-Trenaunay?

Descris pentru prima dată de către doi medici francezi, Klippel și Trenaunay în 1900, **sindromul Klippel-Trenaunay** reprezintă un complex congenital de anomalii vasculare, varicozități venoase și hipertrofia țesutului osos și/sau moale al extremităților cu sau fără anomalie limfatică.

### Care sunt cauzele?

Cauzele încă nu sunt identificate definitiv, însă există ipoteze care sugerează caracterul genetic al maladei cu implicarea mutațiilor genelor angiogenezei care pot fi transmise de la părinți, dar și influența factorilor teratogeni în timpul sarcinii poate duce la dezvoltarea anormală a sistemului vascular și limfatic.

### Cum se manifestă?

Maladia debutează chiar din perioada neonatală, însă vârsta medie de stabilire a diagnosticului este de 4 ani.

#### Manifestările clinice:

- **Triada clasică**

- Hemangiom („pată de vin”) localizat pe față, trunchi, extremități, visceral (hepatic, pancreatic, lineal ș.a);
- Varice/malformații venoase profunde a extremităților și organelor interne;
- Hipertrofia extremității, unilaterală, de obicei a membrului inferior.



- **Malformații limfatice:** limfedem, limfangioame;
- **Afecțiuni hematologice:** hemoragii digestive, uro-genitale, intracerebrale.
- **Afecțiuni osteo-articulare:** luxație de șold ipsilaterală, scolioză, artrită, contractură și rigiditate articulară, atrofie și slăbiciune musculară.
- **Retard staturoponderal.**





Pentru confirmarea diagnosticului sunt necesare *investigații de laborator* (hemoleucograma, biochimia sîngelui, teste imunologice, sumarul urinei, coprograma) și *instrumentale* (ecografia organelo interne, radiografia membrului afectat, endoscopie cu biopsia intestinală, RMN și altele la necesitate), *consultația specialiștilor de profil*: cardiolog, nefrolog, neurolog, ortoped, chirurg, genetic.



### Tratamentul

**Regimul igienic** este direcționat spre diminuarea edemului și stazei venoase prin drenaj postural, manual, bandaj elastic compresiv, exerciții fizice decongestive, îngrijirea și hidratarea pielii (emoliente locale) pentru prevenirea complicațiilor cutanate.

**Regimul dietetic** hiposodat, hiperproteic, hipolipidic cu limitarea consumului trigliceridelor cu lanț lung și substituția lor cu trigliceride cu lanț scurt sau mediu în cazul prezenței limfedemului.

**Tratamentul medicamentos va fi administrat doar la indicația medicului specialist!**

**Tratament medicamentos simptomatic:** sistarea durerii și ameliorarea reologiei sîngelui; **al complicațiilor:** edemului, retardului staturoponderal, infecțiilor cutanate locale. În forma localizată poate fi necesar tratament chirurgical (laseroterapia, scleroterapia, emboloterapia, ligaturarea venoasă), ortopedic (osteotomie, epifiziodeză, sutură epifizară), cosmetic (varice).

Și nu în ultimul rînd, **suportul psihologic** al pacientului și membrilor familiei, luînd în considerație prognosticul variabil al acestei maladii, care depinde de diagnosticul precoce, evoluția malformațiilor congenitale, discrepanța membrilor, complicații (celulita, limfoare, gangrenă, tromboflebită, hemoragie internă/externă).

### Cum trebuie supravegheat copilul?

Cursul clinic este variabil, deoarece este o maladie cronică cu progresie lentă cu afectarea calității vieții din cauza afectării osteoarticulare, limfedemului, infecțiilor asociate și retardului staturoponderal, astfel fiind necesară supravegere pe toată perioada copilăriei de către medicul de familie, gastroenterolog și la necesitate: ortoped, nefrolog, cardiolog, neurolog și chirurg.

**Succese!!!**

## ANEXA 2. Fișa standardizată de audit bazat pe criteriile pentru protocolul clinic național „Sindromul Klippel-Trenaunay la copil”

FIȘA STANDARDIZATA DE AUDIT BAZAT PE CRITERIILE PENTRU PROTOCOLUL CLINIC NAȚIONAL „SINDROMUL KLIPPEL-TRENAUNAY LA COPIL ”		
	Domeniul Prompt	Definiții și note
1	Denumirea instituției medico-sanitare evaluată prin audit	
2	Persoana responsabilă de completarea Fișei	Nume, prenume, telefon de contact
3	Perioada de audit	DD-LL-AAAA
4	Numărul fișei medicale a bolnavului staționar f.300/e	
5	Mediul de reședință a pacientului	0 = urban; 1 = rural; 9 = nu se cunoaște
6	Data de naștere a pacientului	DD-LL-AAAA sau 9 = necunoscută
7	Genul/sexul pacientului	0 = masculin 1 = feminin 9 = nu este specificat
8	Numele medicului curant	
	Patologia	Sindromul Klippel - Trenaunay

<b>INTERNAREA</b>		
9	Data internării în spital	DD-LL-AAAA sau 9 = necunoscut
10	Timpul/ora internării la spital	Timpul (HH: MM) sau 9 = necunoscut
11	Secția de internare	Departamentul de urgență = 0 ; Secția de profil pediatric = 1; Secția de profil chirurgical = 2; Secția de terapie intensivă = 3
12	Timpul parcurs până la transfer în secția specializată	≤ 30 minute = 0; 30 minute – 1 oră = 1; ≥ 1oră = 2; nu se cunoaște = 9
13	Data debutului simptomelor	Data (DD: MM: AAAA) 0 = până la 6 luni; 1 = mai mult de 6 luni; 9 = necunoscută
14	Aprecierea criteriilor de spitalizare	Au fost aplicate: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
15	Tratament administrat la Departamentul de urgență	A fost administrat: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
16	În cazul răspunsului afirmativ indicați tratamentul (medicamentul, doza, ora administrării):	
17	Transferul pacientului pe parcursul internării în secția de terapie intensivă în legătură cu agravarea patologiei	A fost efectuat: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
<b>DIAGNOSTICUL</b>		
18	Ecografia	A fost efectuată după internare: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
19	RMN	A fost efectuată după internare: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
20		În cazul răspunsului afirmativ indicați rezultatul obținut: negativ = 0; pozitiv = 1; rezultatul nu se cunoaște = 9
<b>TRATAMENTUL</b>		
21	Tratament conform protocolului clinic național	Nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
23	Răspuns terapeutic	Nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
<b>EXTERNAREA ȘI MEDICAȚIA</b>		
24	Data externării sau decesului	Include data transferului la alt spital, precum și data decesului.
25		Data externării (ZZ: LL: AAAA) sau 9 = necunoscută
26		Data decesului (ZZ: LL: AAAA) sau 9 = necunoscută
27	Durata spitalizării	ZZ
28	Implimentarea criteriilor de externare	Nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
29	Prescrierea recomandărilor la externare	Externat din spital cu indicarea recomandărilor: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
<b>DECESUL PACIENTULUI</b>		
30	Decesul în spital	Nu = 0; Decesul cauzat de sindromul Klippel – Trenaunay = 1; Alte cauze de deces = 2; Nu se cunoaște = 9

## BIBLIOGRAFIE

1. Andrzej Brodkiewicz1 et al. Incomplete expression of Klippel-Trenaunay Syndrome. *Developmental Period Medicine*, 2012, XVI, 4.
2. Anju Kapoor et al. Klippel-Trenaunay Syndrome - A Case Report. *People's Journal of Scientific Research*. Vol. 5(2), July 2012.
3. Clasificația Internațională a Maladiilor, revizia a X-a, *București*, 1993, vol. 1, pag.783.
4. Clinical Practice Guidelines for Klippel-Trenaunay Syndrome. *KTS Working Group. Vascular Anomalies Center*. Updated as of 1/6/2016.
5. Cristiano do Amaral de Leon et al. Síndrome de Klippel-Trenaunay – Relato de caso. *An Bras Dermatol*. 2010;85(1):93-6.
6. Hernan Boló et al. Síndrome de Klippel-Trenaunay asociado a litiasis renal. Reporte de un caso pediátrico y revisión de la literatura. *Pediatr. (Asunción)*, Vol. 40; N° 3; Diciembre 2013; pág. 247 – 251.
7. Meier S. Klippel-Trenaunay syndrome: a case study. *Adv Neonatal Care*. 2009;9 (3): 120-4.
8. Peng Hu et al. Klippel-Trenaunay syndrome in combination with congenital dislocation of the hip – A case report. *Journal of the Chinese Medical Association*, 76 (2013) 229e231.
9. Priya Sreenivasan et al. Klippel-Trenaunay Syndrome and Gestational Trophoblastic Neoplasm. *Indian Pediatrics*. Volume 51-September 15, 2014.
10. Sirin Mneimneh et al. Case Report. Klippel-Trenaunay Syndrome with Extensive Lymphangiomas. *Case Reports in Pediatrics*. Volume 2015, Article ID 581394, 6 pages.