

Linfangioma Oral en Paciente con Síndrome Koolen de Vries: Presentación de Caso y Revisión de Literatura

Oral Lymphangioma in a Patient with Koolen de Vries Syndrome: Case Presentation and Literature Review

María Carolina Stierling D.¹; Diego Ramírez V.² & Sebastián Lazo R.²

STIERLING, C. D.; RAMÍREZ, V. D. & LAZO, R. S. Linfangioma oral en paciente con síndrome Koolen de Vries: presentación de caso y revisión de literatura. *Int. J. Odontostomat.*, 18(1):8-11, 2024.

RESUMEN: Los linfangiomas son tumores benignos hamartomatosos de los vasos linfáticos, originadas de un secuestro del saco linfático y agrandados por un inadecuado drenaje a la falta de comunicación con los canales linfáticos centrales o a la secreción excesiva de células de revestimiento. La incidencia de estos tumores en el sistema linfático es baja con una frecuencia de 1,2 a 2,8/1.000 en niños, sin predilección por sexo. En el territorio maxilofacial se pueden distinguir tres tipos de linfangioma: linfangioma simple, linfangioma cavernoso e higroma quístico o linfangioma quístico. Clínicamente estas lesiones se presentan como masas de tejido blando indoloras y de crecimiento lento. Su aspecto clínico depende de la extensión de la lesión. Diversos métodos de tratamiento para el linfangioma han sido reportados en la literatura, siendo la escisión quirúrgica la indicada, principalmente cuando estructuras vitales no están involucradas en la lesión. En este artículo se presenta un caso de una paciente femenina de 13 años con un aumento de volumen en el bermellón del labio superior, con antecedente de síndrome Koolen De Vries, a la cual se le realizó la exéresis de la lesión.

PALABRAS CLAVE: linfangioma, tumores de vasos linfáticos, Koolen De Vries.

INTRODUCCIÓN

Las anomalías o lesiones vasculares son defectos estructurales congénitos y localizados del sistema vascular que involucran arterias, venas o vasos linfáticos pudiendo ser clasificadas en tumores o malformaciones vasculares (Haidry *et al.*, 2022). Los linfangiomas son tumores benignos hamartomatosos de los vasos linfáticos que surgen de secuestros linfáticos que no logran comunicarse con el sistema linfático (Neville *et al.*, 2002; Yoganna *et al.*, 2014) esto puede ocurrir durante el desarrollo fetal dando como resultado linfangiomas congénitos. Otro origen, pueden deberse a traumatismos, inflamación, cirugía, radioterapia y obstrucción linfática denominándose linfangiomas adquiridos (Haidry *et al.*, 2022).

La incidencia de estos tumores en el sistema linfático es baja con una frecuencia de 1,2 a 2,8/1000 en niños, sin predilección por sexo (Bhayya *et al.*, 2015; Giri *et al.*, 2021). Los linfangiomas orales se asocian al síndrome de Turner, síndrome de Noonan, trisomías,

hidropesía fetal y síndrome alcohólico fetal (Yoganna *et al.*, 2014).

Estas lesiones se localizan en la región de cabeza y cuello en alrededor del 75 % de los casos (Bhayya *et al.*, 2015). En el territorio maxilofacial se pueden distinguir tres tipos de linfangioma:

- 1) Linfangioma simple o linfangioma capilar, compuesto de canales linfáticos del tamaño de capilares de paredes delgadas
- 2) Linfangioma cavernoso, que se compone de vasos linfáticos dilatados más grandes con un porcentaje cercano al 50 % de incidencia en lengua
- 3) Higroma quístico o linfangioma quístico, compuesto de múltiples lóculos llenos de linfa (Neville *et al.*, 2002; Yoganna *et al.*, 2014; Giri *et al.*, 2021).

Extraoralmente ocurren con mayor frecuencia en la región del cuello, predominantemente en el trián-

¹ Cirujana maxilofacial Clínica Alemana, Santiago de Chile.

² Residente urgencia bucomaxilofacial, Facultad de Medicina Clínica Alemana Santiago, Universidad del Desarrollo, Santiago de Chile.

gulo posterior, mientras que los intraorales se observan comúnmente en el dorso de la lengua, seguido de los labios, mucosa bucal, paladar blando y piso de la cavidad oral (Ganesh *et al.*, 2013; Bhayya *et al.*, 2015).

Clínicamente estas lesiones se presentan como masas de tejido blando indoloras y de crecimiento lento. Su aspecto clínico depende de la extensión de la lesión. Las lesiones superficiales consisten en nódulos elevados de color rosa o amarillento o que se ven como vesículas transparentes agrupadas, pueden ser rojas o moradas debido a hemorragias secundarias. Las lesiones más profundas se describen como masas blandas y difusas con color normal (Bhayya *et al.*, 2015).

Histológicamente estas lesiones están compuestas por vasos linfáticos que pueden mostrar una marcada dilatación o estructuras macroscópicas similares a quistes. Los vasos a menudo infiltran de forma difusa los tejidos blandos adyacentes y pueden mostrar agregados linfoides en sus paredes. El endotelio de revestimiento suele ser delgado y los espacios contienen líquido proteico y linfocitos ocasionales. Algunos canales también pueden contener glóbulos rojos, lo que genera incertidumbre sobre si son vasos linfáticos o sanguíneos. Aunque muchos de estos probablemente representen una hemorragia secundaria en un vaso linfático, algunos en realidad pueden ser ejemplos de linfangioma y hemangiomas mixtos. En los tumores intraorales, los vasos linfáticos se localizan característicamente justo debajo de la superficie epitelial y a menudo, reemplazan a las papilas de tejido conjuntivo. Esta ubicación superficial da como resultado una apariencia clínica translúcida similar a una vesícula. Sin embargo, también se puede observar la extensión de estos vasos hacia el tejido conjuntivo más profundo y el músculo esquelético (Neville *et al.*, 2002). La confirmación histopatológica es fundamental para su correcto diagnóstico (Giri *et al.*, 2021).

Han sido reportados en la literatura, diversos métodos de tratamiento para el linfangioma, siendo la escisión quirúrgica la indicada principalmente cuando estructuras vitales no están involucradas en la lesión. También se han propuesto procedimientos como radioterapia, crioterapia, electrobisturí, escleroterapia, administración de esteroides, embolización, ligadura

y cirugía con láser (Bhayya *et al.*, 2015). El pronóstico es bueno para la mayoría de los pacientes, pero se ha reportado recurrencia en algunos casos, presumiblemente porque la lesión está entretejida entre las fibras musculares, lo que impide la extirpación completa (Ganesh *et al.*, 2013).

REPORTE DE CASO

Paciente de sexo femenino de 13 años, derivada con diagnóstico previo de mucocele por aumento de volumen variable en labio superior, fluctuante en tamaño a lo largo del tiempo y asintomático de 2 años de evolución. Padres refieren que se muerde la lesión constantemente y exuda líquido blanquecino. Como antecedentes mórbidos presenta síndrome Koolen De Vries, con afección cognitiva e hipotonía mandibular.

Al examen físico general presentaba dificultad para desplazarse, coeficiente intelectual y grado de conciencia disminuido, alteración de la memoria, orientación y percepción. Estrabismo, piel de cara flácida, párpados asimétricos y ptosis palpebral.

El examen intraoral evidenció incompetencia labial, aumento de volumen en el bermellón del labio superior izquierdo de aproximadamente 1 cm x 0,5 cm de diámetro, de carácter blando a la palpación y límites de coloración uniforme (Figs. 1A,B)

Se realizó una exéresis completa de la lesión bajo anestesia general en pabellón y se envió a anatomía patológica, donde se informó como diagnóstico linfangioma con presencia de tejido muscular, lobulillos glandulares, espacios grandes rodeados por un endotelio con algunos espacios con eritrocitos (Fig. 2A)

Hubo una complicación postoperatoria debido a que la paciente se mordió la zona intervenida, el mismo día del alta y se retiró la sutura en su casa, donde se produjo una eversión del colgajo del labio superior que debió ser suturado nuevamente con anestesia local (Figs. 3A,B)

Al último control paciente presentó recidiva de lesión en labio superior, sin sintomatología asociada ni exudado.

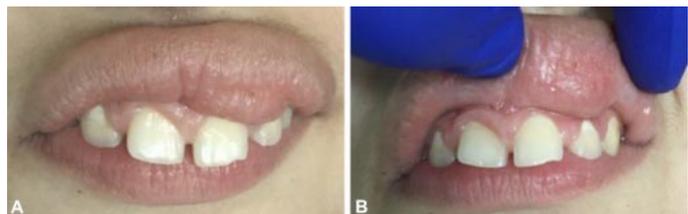


Fig.1. A y B. Aumento de volumen variable en bermellón del labio superior.

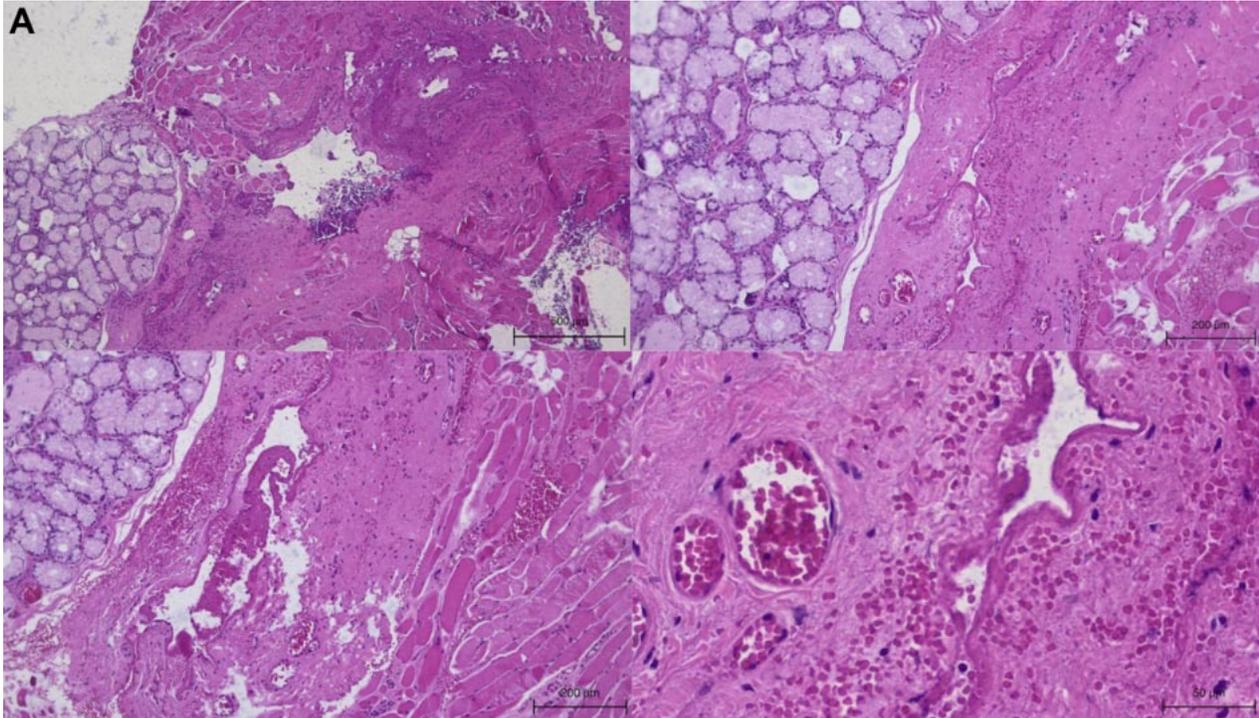


Fig. 2. A. Estudio histopatológico de la lesión con tinción hematoxilina-eosina (Tinción H&E). Cortes de la lesión en distintos espesores 500 μm , 200 μm y 50 μm . Se observan lobulillos glandulares, espacios grandes rodeados por un endotelio y algunos espacios con presencia de eritrocitos.



Fig. 3. A y B. Complicación postoperatoria, con retiro de la sutura. Se observa eversión del colgajo de labio superior que debió ser suturado nuevamente.

DISCUSIÓN

Los linfangiomas son malformaciones hamartomatosas congénitas del sistema linfático. Originadas de un secuestro del saco linfático y agrandadas por un inadecuado drenaje, a la falta de comunicación con los canales linfáticos centrales o a la secreción excesiva de células de revestimiento (Ganesh *et al.*, 2013).

Estas lesiones son principalmente congénitas, la mayoría se manifiesta a los 2 años de edad, o en raras ocasiones pueden ser adquiridas a causa de traumatismos prolongados, inflamación y obstrucción linfática debido a una infección, la radioterapia o a la cirugía. Los linfangiomas congénitos pueden presentarse en asociación con hemangiomas, aberraciones cromosómicas (síndrome de

Down, síndrome de Turner, síndrome de Noonan), hipopesía fetal, síndrome alcohólico fetal, las anomalías cardíacas y el *Pterigium colli* (cuello alado) familiar. En adultos estas lesiones son poco frecuentes, con solo unos pocos casos reportados (Hasan *et al.*, 2022).

Histológicamente estos tumores se componen de estructuras vasculares dilatadas llenas de un líquido proteico de color rosa en cortes teñidos con tinción hematoxilina-eosina (H&E). Las paredes de los vasos son delgadas y están revestidas por un endotelio aplanado sin atipia (Robinson, 2012).

El diagnóstico diferencial se hace con otras lesiones que puedan tener características exofíticas, como hiperplasias epiteliales fibrosas, lipomas, hemangiomas y algunos tumores y quistes de las glándulas salivales menores (de Carvalho *et al.*, 2015).

Las lesiones se tratan mediante escisión quirúrgica, pero pueden reaparecer si la escisión es incompleta. La escisión incompleta se debe a los márgenes tumorales que a menudo son indistinguibles, lo que dificulta la determinación

intraoperatoria de los márgenes. Esencialmente, no hay probabilidad de un cambio maligno (Robinson, 2012).

El síndrome Koolen De Vries es una enfermedad de tipo autosómico dominante causada por una mutación en el gen KANSL1 o por una pérdida de material genético en el cromosoma 17 (17q21.31). Se presenta clínicamente por una falta en el desarrollo del lenguaje (100 %), epilepsia (33 %), defectos cardíacos congénitos (25-50 %), anomalías renales y urológicas (25-50 %) y criptorquidismo (71 % de los varones) (Koolen *et al.*, 2023).

En la literatura sólo ha sido reportado un caso de lesión vascular de vasos linfáticos en el territorio maxilofacial asociado a un paciente con síndrome Koolen De Vries. En dicho estudio se presentó un caso de higroma quístico como hallazgo en la ecografía prenatal (Oakley-Hannibal *et al.*, 2022).

CONCLUSIÓN

Se reporta un caso de lesión vascular de tipo linfangioma simple asociado a síndrome Koolen De Vries, esta presentación no ha sido reportada previamente en la literatura. Es importante tener presente la asociación de los síndromes con lesiones vasculares y otras condiciones a la hora de enfrentarnos a este tipo de pacientes. En casos como el que presentamos, la historia clínica y la biopsia son fundamentales para guiarnos al diagnóstico definitivo y poder determinar la extensión de la malformación vascular pensando en el tratamiento de la lesión para evitar recidivas al momento de la exéresis.

STIERLING, C. D.; RAMÍREZ, V. D. & LAZO, R. S. Oral lymphangioma in a patient with Koolen de Vries syndrome: case presentation and literature review. *Int. J. Odontostomat.*, 18(1):8-11, 2024.

ABSTRACT: Lymphangiomas are benign hamartomatous tumors of the lymphatic vessels, originating from a sequestration of the lymphatic sac and enlarged by inadequate drainage, lack of communication with the central lymphatic channels or excessive secretion of lining cells. The incidence of these tumors in the lymphatic system is low, with a frequency of 1.2 to 2.8/1000 in children, with no predilection for sex. Three types of lymphangioma can be distinguished in the maxillofacial territory: simple lymphangioma, cavernous lymphangioma, and cystic hygroma or cystic lymphangioma. Clinically, these lesions present as painless, slow-growing soft tissue masses. Their clinical appearance depends on the extent of the lesion.

Various treatment methods for lymphangioma have been reported in the literature, with surgical excision being indicated mainly when vital structures are not involved in the lesion. This article presents a case of a 13-year-old female patient with an increase in volume in the vermilion of the upper lip, with a history of Koolen De Vries syndrome, in which the excision of the lesion was performed.

KEY WORDS: lymphangioma, lymphatic vessel tumors, Koolen De Vries.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Bhayya, H.; Pavani, D.; Avinash Tejasvi, M. L. & Geetha, P. Oral lymphangioma: A rare case report. *Contemp. Clin. Dent.*, 6(4):584-7, 2015.
- de Carvalho, F. K.; Pinheiro, T. N.; da Silva, R. A.; de Queiroz, A. M.; da Silva, L. A. & Nelson-Filho, P. Lymphangioma of the lower lip mimicking a mucocele in children. *J. Dent. Child. (Chic.)*, 82(2):116-9, 2015.
- Ganesh, C.; Sangeetha, G. S.; Narayanan, V. & Umamaheswari, T. N. Lymphangioma circumscriptum in an adult: an unusual oral presentation. *J. Clin. Imaging Sci.*, 3:44, 2013.
- Giri, R.; Dasnayak, G.; Raman, S. & Senapati, U. Primary lymphangioma of palatine tonsil. *J. Oral Maxillofac. Pathol.*, 25(Suppl. 1):S81-S83, 2021.
- Haidry, N.; Shivhare, P.; Vaidyanathan, A.; Ahmad Mokhtar, E. & Ghimire, A. C. Lymphangioma of the oral and maxillofacial region: a report of three cases. *Cureus*, 14(12):e32577, 2022.
- Hasan, S.; Ahmad, S. A.; Kaur, M. Panigrahi, R. & Panda, S. Lymphangioma of the lower lip—A diagnostic dilemma: report of a rare case with a brief literature review. *Case Rep. Dent.*, 2022:7890338, 2022.
- Koolen, D. A.; Morgan, A. & de Vries, B. B. A. Koolen-de Vries Syndrome. In: Adam, M. P.; Mirzaa, G. M.; Pagon, R. A.; Wallace, S. E.; Bean, L. J. H.; Gripp, K. W. & Amemiya, A. (Eds.). *GeneReviews®*. Internet. Seattle (WA), University of Washington, 2023.
- Neville, B. W.; Damm, D. D.; Allen, C. M. & Chi, A. C. *Oral and Maxillofacial Pathology*. 2nd ed. New York, Saunders, 2002. pp.395-7.
- Oakley-Hannibal, E.; Tyagi, V.; Das, S.; Wakeling, E. & Gardham, A. Novel antenatal presentation of cystic hygroma in a case of Koolen-de Vries syndrome. *Clin. Dysmorphol.*, 31(2):106-8, 2022.
- Robinson, R. A. *Head and Neck Pathology: Atlas for Histologic and Cytologic Diagnosis*. New York, Lippincott Williams & Wilkins, 2012. pp.59-109.
- Yoganna, S. S.; Rajendra Prasad, R. G. & Sekar, B. Oral lymphangioma of the buccal mucosa a rare case report. *J. Pharm. Bioallied Sci.*, 6(Suppl. 1):S188-S191, 2014.

Dirección para correspondencia:

Dr. Diego Ramírez Villalobos
Facultad de Medicina
Clínica Alemana Santiago
Universidad del Desarrollo
Santiago
CHILE

E-mail: dr.diegoramirezvillalobos@gmail.com