

IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Linfedema congénito secundario a enfermedad de Milroy



Primary lymphedema due to Milroy disease

Elena Urbaneja Rodríguez*, Rebeca Garrote Molpeceres, María Asunción Pino Vázquez y Hermenegildo González García

Servicio de Pediatría, Hospital Clínico Universitario, Valladolid, España

Disponible en Internet el 23 de enero de 2016

Recién nacido varón, que presenta edema en tercio distal de extremidades inferiores con afectación de pies, engrosamiento cutáneo y displasia ungueal (fig. 1). Padres sanos. El edema fue ya detectado en la ecografía de las 20 semanas (fig. 2). Ante estos hallazgos, se solicitó cariotipo (46 XY)



Figura 1 Linfedema de miembros inferiores al nacimiento.

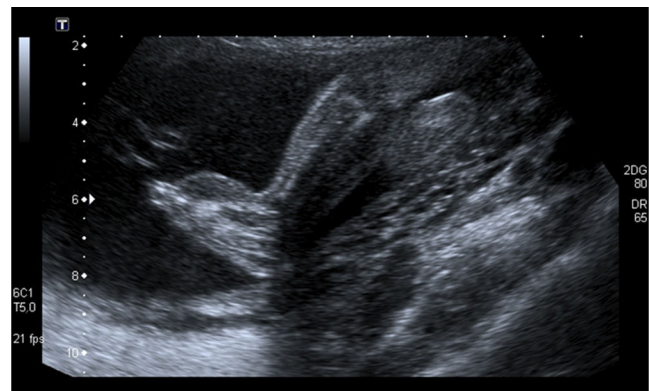


Figura 2 Ecografía prenatal de 20 semanas, donde se observa importante edema de pies.

y estudio citogenético en líquido amniótico y sangre de progenitores, con resultado positivo en líquido amniótico y padre, mostrando heterocigosis de transición c.2627T>C con cambio de aminoácidos (p.Val876Ala) en el gen FLT4 del cromosoma 5.

Tras el nacimiento se solicitó linfogammagrafía, donde se evidenció agenesia completa de vasos linfáticos de extremidades inferiores (fig. 3). Ante todos estos hallazgos fue diagnosticado de linfedema congénito secundario a enfermedad de Milroy.

Desde entonces, está sometido a terapia descongostiva compleja: Sesiones de drenaje linfático manual y vendaje

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: elenaurbanejarodriguez@gmail.com
(E. Urbaneja Rodríguez).

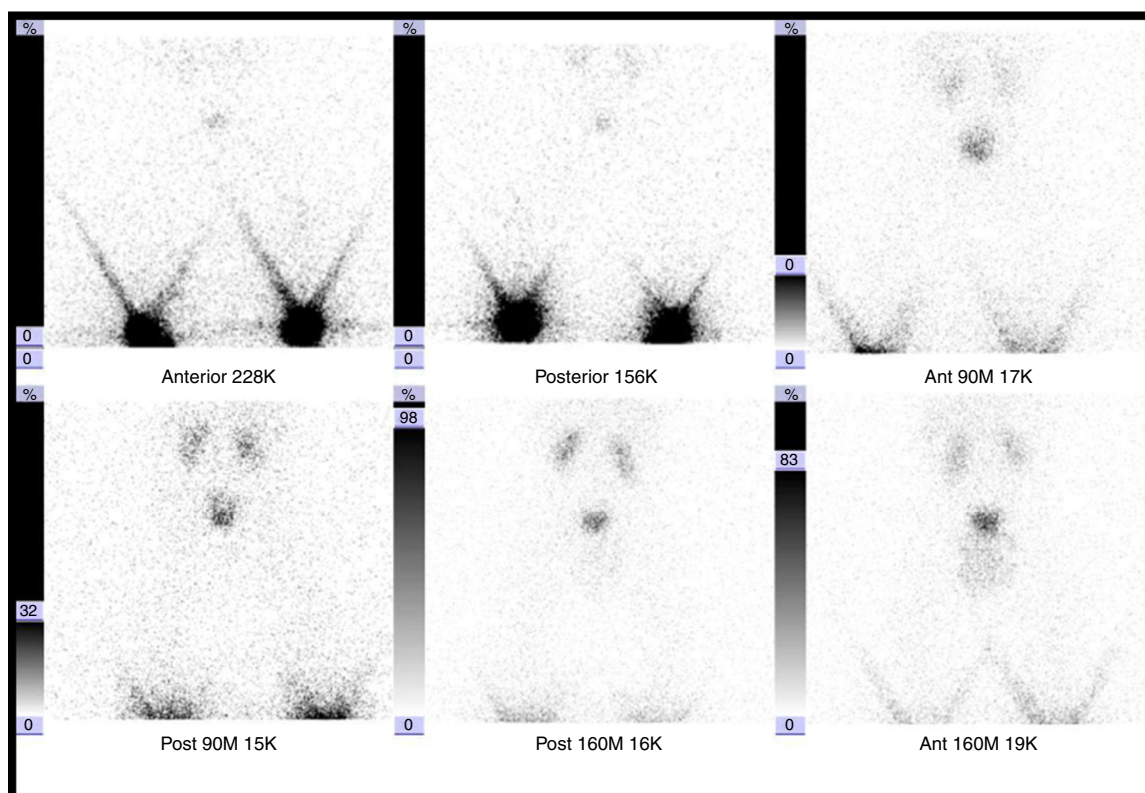


Figura 3 Imágenes de linfogammagrafía donde se objetiva agenesia de vasos linfáticos en miembros inferiores tras la inyección del trazador.

compresivo de extremidades inferiores durante los primeros años de vida y, posteriormente, se colocarán medias de compresión a medida.

Existen 2 tipos de linfedema: 1) Primario, generalmente congénito y hereditario, englobado dentro de las enfermedades raras, y 2) Secundario o adquirido, mucho más frecuente¹.

La enfermedad de Milroy corresponde a una causa congénita y primaria de linfedema. Es debida a hipoplasia/aplasia de los vasos linfáticos, secundaria a mutaciones del gen FLT4, expresado en el endotelio linfático, que codifica una proteína llamada receptor del factor de crecimiento del endotelio vascular tipo 3 (VEGFR-3) que, a su vez, regula el desarrollo del sistema linfático². Presenta herencia autosómica dominante, con expresión variable y penetrancia incompleta³; lo que explica que el padre sea portador y no padezca dicha enfermedad. Su diagnóstico está basado en la combinación de estudio genético positivo y prueba de imagen de confirmación mediante técnicas de Medicina Nuclear.

Destacamos el especial interés de nuestro caso, ya que se describe una nueva mutación de esta enfermedad no publicada previamente en la literatura.

Bibliografía

1. Carreira Sande N, Rodríguez Blanco MA, Martín Morales JM, González Alonso N, Dosil Gallardo S, Cea Pereiro C. Linfedema primario precoz: una entidad a tener en cuenta. *An Pediatr (Barc)*. 2010;73:366–7.
2. Gordon K, Spiden SL, Connell FC, Brice G, Cottrell S, Short J, et al. FLT4/VEGFR3 and Milroy disease: Novel mutations, a review of published variants and database update. *Hum Mutat*. 2013;34:23–31.
3. Balboa-Beltran E, Fernández-Seara MJ, Perez-Muñuzuri A, Lago R, García-Magán C, Couce ML, et al. A novel stop mutation in the vascular endothelial growth factor-C gene (VEGFC) results in Milroy-like disease. *J Med Genet*. 2014;51:475–8.