

Klippel-Trenaunay Sendromu[¶]

KLIPPEL-TRENAUNAY SYNDROME

Şeniz DÖKMECİ*, Rebiay APAYDIN**, Nilgün BİLEN**, Dilek BAYRAMGÜRLER***, Gül YILDIRIM*, Coşkun KESEPARA****, Kemal BAYÜLKEM*****

* Dr., Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD,
** Yrd.Doç.Dr., Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD,
*** Uz.Dr., Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD,
**** Dr., Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Psikiatri AD,
***** Prof.Dr., Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji AD, İZMİT

Özet

Klippel-Trenaunay sendromu; kutanöz şarap lekesi şeklinde hemanjiom, etkilenen vücut bölgesinde variköz venler, kemik ve yumuşak doku hipertrofisi ile karakterize nadir görülen konjenital bir anomalidir.

Bu yazıda Klippel-Trenaunay sendromu tanısı konulan 74 yaşında bir erkek olgu sunulmaktadır. Olguda; sağ omuz, kol ve ön kol ile gövdenin sağ üst yarısında şarap lekesi tarzında hemanjiom ve üzerinde variköz oluşumların yanısıra sağ kolda hipertrofi saptandı.

Anahtar Kelimeler: Klippel-Trenaunay sendromu

T Klin Dermatoloji 2000, 10:110-112

Summary

Klippel-Trenaunay syndrome is a rare, congenital anomaly characterized by cutaneous port-wine hemangioma, venous varicosities and osseous and soft tissue hypertrophy on the affected body parts.

A 74-year-old man with venous varicosities and port-wine hemangioma on the right shoulder, arm, forearm and upper trunk associated with hypertrophy of the right arm who was diagnosed as Klippel-Trenaunay syndrome is presented.

Key Words: Klippel-Trenaunay syndrome

T Klin J Dermatol 2000, 10:110-112

Klippel-Trenaunay Sendromu (KTS); tek taraflı şarap lekesi şeklinde hemanjiomlar, variköz venler, bir veya daha fazla ekstremitede kemik ve yumuşak doku hipertrofisi ile karakterizedir. İlk defa 1900 yılında Klippel-Trenaunay tarafından tanımlanan bu bulgulara, Parkes-Weber'in arteriyovenöz malformasyonları ilave ettikleri bildirilmiştir (1,2). Konjenital bir anjiyodisplazi olan KTS'nin oluşumunda travma, infeksiyon, nutrisyon

gibi etkenlerin rol oynadığı ileri sürülmekle birlikte, patogenezi ve genetik yapısı kesin olarak bilinmemektedir (3). Nadir bir sendrom olan KTS 27500 yenidoğanda bir görülür (4). Yapılan genetik araştırmalarda KTS'nun, tek gen defektine bağlı oluşabileceği bildirilmiştir (4). Olguların ailelerinde yapılan incelemelerde %52'sinde variköz venler, bacak ülserleri, hemanjiomlar ve konjenital kalp hastalığı saptanmıştır (5).

Olgu

Yürümekte zorluk, görme kaybı ve konuşmada yavaşlama yakınmalarıyla nöroloji servisinde izlenen 74 yaşındaki erkek hastanın yapılan dermatolojik muayenesinde; sağ omuz, kol ve ön kol ile gövdenin sağ üst yarısında yaygın, üzerinde yer yer deriden kabarık variköz oluşumlar gösteren hemanjiom saptandı (Şekil 1 ve 2). Sağ kol sol kola göre 1 cm. daha uzun ve 6 cm. daha geniştir. Öyküsünden

Geliş Tarihi: 04.12.1998

Yazışma Adresi: Dr.Şeniz DÖKMECİ
Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Dermatoloji AD
Sopalı Çiftliği
41900, Derince, KOCAELİ

[¶]Bu olgu 19-24 Ekim 1998 tarihleri arasında Kuşadası'nda düzenlenen 17. Ulusal Dermatoloji Kongresi'nde poster olarak sunulmuştur.



Şekil 1. Olgunun sağ omuz, kol ve ön kol ile gövdesinin sağ üst yarısında şarap lekeli tarzı hemanjiom ve üzerindeki variköz oluşumların önden görünümü.



Şekil 2. Olgunun arkadan görünümü.

hastanın lezyonlarının doğumundan beri varolduğu ve yıllar içinde özellikle sağ kolunda orantısız bir büyümenin devam ettiği saptandı.

Rutin laboratuvar tetkikleri normal olan hastanın bilateral kol ve ön kol grafiplerinde; sağ kol ve ön kol yumuşak dokusu sola göre daha hipertrofik, sağ humerus daha kalın olarak saptandı. Yapılan Doppler USG ile üst ekstremitelerde arteriyovenöz malformasyon saptanmadı. Kranial MR'da; serebellum, mezensefalon ve serebral hemisferlerde diffüz atrofi saptanırken, Single Photon Emission Computed Tomography (SPECT) sonucunda sol parietal bölgede hipoperfüzyon tespit edildi. Dermatolojik muayene bulgularıyla KTS tanısı koyduğumuz olgu, nörolojik muayene ve radyolojik inceleme sonucunda ilerleyici supranükleer felç

olarak değerlendirildi ve bu ekstrapiramidal bulgularının KTS'dan bağımsız bir klinik tablo olduğu düşünüldü. Nadir görülmesi nedeniyle olgu sunulmaya uygun görüldü.

Tartışma

KTS, üç temel bulguyla karakterizedir (2,6):

1. Nevus flammeus tipi kapiller hemanjiom,
2. Variköz venler ve/veya arteriyovenöz (AV) fistüller,
3. Yumuşak doku ve kemik hipertrofisi.

Genellikle tek ekstremitede görülen bu bulgular, nadiren birden fazla ekstremiteyi de etkileyebilir (7). Çoğunlukla alt ekstremiteler tutulur, üst ekstremiteler tutulumu ise daha az sıklıkta görülür (8).

KTS'da en erken ve en sık görülen bulgu şarap lekesi şeklindeki kutanöz hemanjiomlardır. Yerleştiği ekstremitayı tamamen veya kısmen tutan, düzensiz biçimde olan bu hemanjiomlar bazen gluteus, abdomen veya torasik bölgede orta hatta kadar uzanabilir (6). Variköz venler, doğumda veya kısa bir süre sonra oluşur (7). Derin venöz sistemde ise hipoplazi hatta atreziler görülebilir (7). AV fistüller veya derin venöz sistem yokluğu nedeniyle oluşan venöz hipertansiyon, kemik ve yumuşak doku hipertrofisine neden olur. Bu hipertrofi tutulan ekstremitede enine ve boyuna büyümeye yol açar. Çok nadir olarak tutulan ekstremitede hipertrofi yerine atrofi görülebilir (9). KTS'dan şüphelenilen olgularda Doppler USG, venogram, arteriogram ve bazı olgularda lenfanjiogram yapılmalıdır (7).

Olgumuzda KTS'nun üç temel bulgusu olan şarap lekesi tarzı hemanjiom, yüzeysel varikoziteler ve tutulan ekstremitede kemik ve yumuşak doku hipertrofisi mevcuttu. Ancak doppler USG incelemesi ile herhangi AV malformasyon saptanmadı. KTS ile birlikte verrüköz epidermal nevus, polidaktili, sindaktili, oligodaktili, mavi nevus, pulmoner ven varikoziteleri, viseral venöz malformasyonlar gibi gelişimsel defektler görülebilir (10). Ayrıca vasküler malformasyonun etkilediği ekstremitede bazal hücreli karsinoma ve skuamöz hücreli karsinoma gelişen bir olgu da bildirilmiştir (11).

KTS ile birlikte mental retardasyon, migren, EEG değişiklikleri, mikrosefali, makrosefali, serebral ve spinal arteriyovenöz malformasyonlar, hemanjiomlar ve fistüller, orbitofrontal varisler, beyin sapı anjiomları ve iskemik infarktler, internal karotid arter aplazisi, Willis poligonu aplazisi ve optik sinir anomalilerini içeren çeşitli nörolojik ve kas-iskelet sistemi anomalileri tanımlanmıştır. Santral sinir sistemi anomalileri, kranial CT ve MR ile gösterilebilir (2). İskelet sisteminin görüntülenmesinde ise radyografik incelemelerin yanısıra, sintigrafi yöntemi de kullanılabilir (12). Olgumuzun nörolojik muayenesi ve kranial MR tetkikinde saptanan ve ilerleyici supranükleer felç olarak değerlendirilen bulgularının 60 yaşından

sonra başlaması nedeniyle KTS'den ayrı bir klinik tablo olduğu düşünüldü.

Pek çok olguda, tedaviye gerek yoktur veya sadece elastik destek yeterlidir (10). Pulse dye lazer KTS'de şarap lekesi şeklindeki kutanöz hemanjiomların tedavisinde etkinliği ve yan etkisinin azlığı nedeniyle ilk seçenektir (4). AV malformasyon, fonksiyonel bozukluklara veya ülserasyona yol açarsa cerrahi girişimle çıkarılabilir veya embolizasyon yapılabilir. Variköz venlerin çıkarılması, venöz sistem yokluğunda kontrendikedir (7).

KAYNAKLAR

1. Bartels C, Claeys L, Ktenidis K. Weber syndrome associated with a brachial artery aneurysm. *Angiology* 1995; 46: 1039-42.
2. Williams DW, Elster AD. Cranial CT and MR in the Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. *AJNR* 1992; 13: 291-4.
3. Whelan AJ, Watson AS, Porter FD. Klippel-Trenaunay-Weber syndrome associated with a 5:11 balanced translocation. *Am J Med Genet* 1995; 59: 492-4.
4. Felipe I, Redondo P. Excellent response to pulse dye laser in a patient with Klippel-Trenaunay syndrome. *J Dermatol Treat* 1998; 9: 199-200.
5. Kuklik M, Krejčík J, Marik J. Clinical and genetic characteristics of the Klippel-Trenaunay syndrome. *Cas Lek Cesk* 1990; 129: 1133-37.
6. Uzun S, Harman M. Klippel-Trenaunay sendromu. *Türkderm* 1996; 30: 222-3.
7. Scheinman PL. Klippel-Trenaunay-Weber syndrome mimicking pyoderma gangrenosum. *Int J Dermatol* 1995; 34: 717-9.
8. Dilektaşlı M, Eskiöğlü F, Çetin S, Altınyazar HC. Bir Klippel-Trenaunay sendromu olgusu. *T Klin Dermatoloji* 1994; 4: 38-40.
9. Kapdağlı H, Öztürk G, Ünal İ, Deniz M. Klippel-Trenaunay sendromu ve sarkoidoz birlikteliği. XI. Prof. Dr. A. Lütfü Tat Simpozyumu Posterler Kitabı. Edit. Taşpınar A. Ankara. Yargıcı Matbaası. 1994: 63-9.
10. Atherton DJ. Vascular naevi. *Textbook of Dermatology*. eds. Champion R.H, Burton JL, Burns DA, 6th ed. Oxford. Blackwell Scientific Publications. 1998: 585-8.
11. Salman SM, Phillips T, Rogers GS. Klippel-Trenaunay syndrome and cutaneous carcinomas. *J Dermatol Surg Oncol* 1993; 19: 582-4.
12. Snow RD, Lecklitner ML. Musculoskeletal findings in Klippel-Trenaunay syndrome. *Clin Nuc Med* 1991; 16: 928-30.