

# Klippel Trenaunay Weber Sendromu: Bir Olgu Sunumu ve Literatür Taraması<sup>1</sup>

## KLIPPEL TRENAUNAY WEBER SYNDROME: A CASE REPORT AND LITERATURE

Murat HIZARCIOĞLU\*, Pamir GÜLEZ\*\*, Esra BİLGİR ÜTÜK\*\*\*,  
Ertan KAYSERİLİ\*\*\*\*, Hale YENER\*\*

- \* Klinik Şef Vekili, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi,  
\*\* Klinik Başasistanı, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi,  
\*\*\* Asistan, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi,  
\*\*\*\* Klinik Şef Yardımcısı, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İZMİR

### Özet

Klippel Trenaunay Weber Sendromu vasküler nevus formasyonu, varikoziteler, kemik ve yumuşak doku hipertrofisi ile karakterize nadir görülen bir konjenital bozukluktur. Genellikle somatik mutasyon sonucunda sporadik olarak ortaya çıktığı düşünülse de bazı olgularda otozomal dominant kalıtıma rastlanmıştır. Üç boyutlu ultrason ile prenatal tanısı mümkündür.

Bu makalede sağ bacak hipertrofisi, sağ bacakta dev varikoziteler, her iki ayakta ikinci ve üçüncü parmaklarda makrodaktili, sol koltuk altından başlayıp gövde boyunca uzanan dev hemanjiom bulunan term erkek bir yenidoğan sunulmuştur. Tipik fenotipik özelliklerin bulunması nedeni ile olguya Klippel Trenaunay Weber Sendromu tanısı konmuştur. Tipik fenotipik özellikleri ile tanısı konulan olgu literatür ile karşılaştırılarak sunulmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** Klippel Trenaunay Weber Sendromu,  
Hemanjiom, Hipertrofi

T Klin Pediatri 2003, 12:93-96

### Summary

Klippel Trenaunay Weber Syndrome is a rare, congenital disorder characterised by vascular nevus formation, varicosities, bony and soft tissue hypertrophy. It is generally thought to occur sporadically due to somatic mutation. However, in some cases otosomal dominant inheritance can be found. Prenatal diagnosis by three dimensional ultrasonography is possible.

A full term male neonate with hypertrophic right leg consisting giant varicosities, bilateral macrodactilia of the second and third digits of the feet and a giant hemangioma which begins from the left axilla and lies near the body is reported in this article. Klippel Trenaunay Weber Syndrome was diagnosed with typical phenotypic properties. This case diagnosed with phenotypic properties is reported with literature.

**Key Words:** Klippel Trenaunay Weber Syndrome,  
Hemangioma, Hypertrophy

T Klin J Pediatr 2003, 12:93-96

Klippel Trenaunay Weber nadir görülen hemanjiomoz sendromlardan biridir. İlk olarak 1965 yılında Lindenauer tarafından bir erkek ve kız kardeşte tanımlanmıştır.

Bu sendrom venöz varikoziteler, kemik ve yumuşak doku hipertrofisi ve kutanöz vasküler malformasyonlar triadı ile karakterizedir. Son yıllarda bu sendroma tek gen defektinin yol açtığı ileri sürülmektedir.

### Olgu

Üç saatlik erkek yeni doğan doğum servisinden sol axilla altında dev hemanjiom ve sağ bacak-

ta hipertrofi ve koyu renkli dev hemanjiom lekesi gözlenmesi üzerine sevk ile yatırıldı.

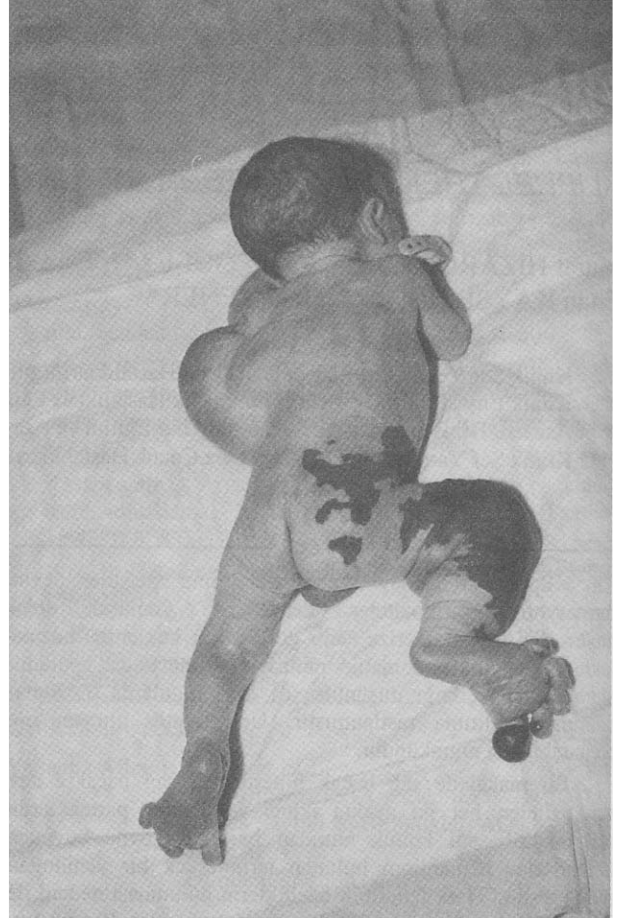
Annenin gebelik öyküsünde ve soy geçmişte bir özellik saptanmadı.

Fizik muayenede vücut ağırlığı 3330 g (%50), boyu 50 cm (%50), ve baş çevresi 36 cm (%50) olan olgunun kardiyovasküler, solunum, ürogenital, santral sinir sistemi, batin ve oftalmolojik muayeneleri normal idi.

Olgunun, sol aksilla altında gövde boyunca uzanan ve arkada skapula üzerine bir uzantısı olan, üzeri normal renkte cilt ile kaplı, ancak cilt altın-



Şekil 1. Olgunun supine pozisyonundaki görünümü.



Şekil 2. Olgunun prone pozisyonundaki görünümü.

dan variköz görünümde yapıların görüldüğü, deforme bir yarım küre şeklinde, uçtan uca yaklaşık 17x18 cm boyutlarında, oldukça yumuşak kıvamlı bir kitle mevcut idi (Şekil 1). Sağ bacağımda ise tüm bacağı kapsayan bir hipertrofik görünüm mevcut ve bacak ön yüzünde yaklaşık 5x15 cm koyu kızıl-mor renkli, ciltten hafif kabarık bir hemanjiom ve üst ve alt bacakta çeşitli lokalizasyonlarda cilt altında palpasyonla alınabilen, 3-5 cm boyutlu, multipl, yumuşak ve venöz renk röflesi veren kitleler mevcuttu. Her iki ayak 2. ve 3. parmaklarda ise belirgin makrodaktili gözleniyordu (Şekil 2).

Rutin idrar ve tam kan sayımı normaldi, periferik yaymada özellik saptanmadı. Kan şekeri, serum elektrolitleri, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, kanama diatezi testleri normal bulundu.

Kardiyolojik değerlendirmede ve ekokardiyografik incelemede kardiyak patoloji saptanmadı.

Her iki alt ekstremite kemik grafilerinin değerlendirilmesinde kemik yaşları aynı ve takvim yaşı ile uyumlu bulundu.

Batın ultrasonografisinde, sağ böbrek medial inferiorundan başlayan yaklaşık 2.5X2.5 cm boyutlarında, inferiora uzanan şekli kısmen bozulmayan sıvı dolu yapı mevcut idi. Buna komşu retroperitoneal alanda sıvı dolu tübüler yapılar var olup, pulsasyon vermekte idi. Benzer şekilde, mesane içinde genellikle küçük olan irili ufaklı ve çeşitli şekillerde içi sıvı dolu tübüler yapılar mevcut olup bunlar hemanjiom ile uyumlu bulundu.

Kranial tomografi olağan olarak değerlendirildi.

Toraks tomografisinde sol omuz lojunda hipodens, çok bölmeli, 10x14 cm boyutta kistik kitle (hemanjiom) saptandı.

Batın tomografisinde ise, cilt altına ve uyluk yumuşak dokularını etkileyen sağ böbrek medialinde paravertebral alandan başlayarak pelvise dek uzanan, sınırı kısmen belirgin, 3x3.5x9 cm kistik kitle hemanjiom olarak değerlendirildi.

Olgu cerrahi yaklaşım amacı ile ilgili merkeze nakledildi.

### Tartışma

Kutanöz hemanjiyoma, kemik ve yumuşak doku hipertrofisi ve venöz varikozitelerle karakterize olan Klippel Trenaunay Weber Sendromu nadir görülen hemanjiyomatöz sendromlardan biridir (1). Sporadik, bazen de otozomal dominant kalıtım paterni bildirilmiştir. Bir olguda resiprokal translokasyon (46,XX,t (5;11) (q13.3;p15.1)) saptanması üzerine bu sendroma yol açan tek gen defektinin 5q veya 11p üzerinde olabileceği düşünülmektedir (2). Mitra ve ark., hipertrofik kardiyomyopati için belirleyici olduğu düşünülen kromozom 7q33→q35'deki myotropin gen lokalizasyonlarını haritalamıştır (3). Üç boyutlu ultrasonografi ile 15 ve 18. gestasyon haftalarında prenatal tanısı mümkündür. Anomalinin yaygınlığı postnatal dönemde bilgisayarlı tomografi, manyetik rezonans görüntüleme, arteriyogramlar, venogramlar ile saptanabilir. Bu sendromda sık rastlanan bulgular çok sayıda, kompleks dokulu, vücudun alt ekstremiteler, kalçalar, karın ve sırt başta olmak üzere herhangi bir parçasını tutabilen, basit varikoziteden kavernöz hemanjiyomlara dek değişebilen, tek taraflı olma eğilimindeki kutanöz hemanjiyomlar ve vasküler hematoma ikincil oluşan ekstremitte hipertrofisidir. Etkilenmiş ekstremitelerin karşısındakinden uzun olması şeklinde uzun kemik asimetrisi de görülür. Daha nadir rastlanan bulgular ise ekstremitelerde arteriovenöz fistüller ve lenfanjektaziler; el ve ayaklarda sindaktili, polidaktili, makrodaktili; yüzde asimetrik hipertrofi, hemanjiom, beyinde kalsifikasyonlar ve makrosefali, gözde katarakt; kolon, karaciğer, dalak, jejunum ve böbreği ipsilateral tutan

abdominal hemanjiomlar; izole kardiyomegaliden şiddetli hidropsa uzanabilen kalp yetmezliği ve hemanjiyom içinde trombosit tüketimine bağlı trombositopeni, jejunal varislerden olan kanamalar sonucunda ağır anemidir (4-6). Olgumuzun sol aksilla altında, sağ bacak ve ayağında, sağ böbrek komşuluğunda hemanjiomlar, sağ ayak parmaklarında makrodaktili mevcuttu. Beyin, kalp, akciğer, diğer abdominal organlar ve diğer ekstremitelerde tutulum ve trombositopeni saptanmadı. Anlar'ın bir olgusunda kraniyal tomografi ile sol taraftaki kalvaryal ve tüm serebral ve serebellar yapılarıdaki hipertrofi gösterilmiş, nörolojik bulgu gelişmediği sürece bu hipertrofinin benign seyirli olduğu bildirilmiştir (7). Bizim olgumuzun kraniyal tomografisi normal bulundu.

Klippel Trenaunay Weber Sendromunun hemihipertrofiye yol açan sendromlardan bir diğeri olan Proteus Sendromu ile ayırıcı tanısı yapılmalıdır. Proteus Sendromu da sporadik olarak ve nadir görülen, kas-iskelet sistemini etkileyerek hemihipertrofi, makrodaktili, eksostozlara; cilt ve ciltaltını etkileyerek pigmente nevüsler, lipom, hemanjiyom, lenfanjiyom veya fibrom gibi mezodermal hamartomlara yol açan bir sendromdur (1,8). Proteus Sendromunda da hemanjiyomlar mevcut olmakla birlikte lenfanjiyomlara bağlı yüz ve kafa kemiklerindeki hipertrofik görünümün ve de el ve ayaklarda yumuşak doku hipertrofisinin ön planda olması ve bu bulguların olgumuzda saptanmaması nedeniyle bu olası tanıdan uzaklaşıldı.

Klippel Trenaunay Weber Sendromu tedavisinde cerrahi düzeltme küçük boyuttaki lezyonlarda başarılı olmaktadır. Ancak çok büyük malformasyon varlığında operasyondan sonra rekanalizasyonun oluşması tekrarlayan agresif tedavileri gerektirmektedir. Bu nedenle bu olgularda skleroterapi denemiş olup sonuçları yüz güldürücüdür (9). Alt ekstremitelerdeki boy farklılıkları spinal deformitenin önlenmesi için ortopedik gereçlerle desteklenmelidir. Belirgin alt ekstremitte uzunluklarının tedavisinde kemik düzeltme operasyonları uygulanabilir. Destek tedavide varikoziteler için kompresyon bandajları kullanılabilir (5).

**KAYNAKLAR**

1. Darmstadt GL. Vascular Disorders. In: Behrman RE, Kliegman RM, Arvin AM, Nelson Textbook Of Pediatrics. Philadelphia: W.B Saunders Company, 2000: 1978.
2. Whelan AJ, Watson MS, Porter FD, Steiner RD. Klippel Trenaunay Weber Syndrome associated with a 5:11 balanced translocation. Am J Med Genet 1995;59:492-4.
3. Mitra S, Timur AA, Gupta S, Wang Q, Sen S. Assignment of myotrophin to human chromosome band 7q33→q35 by in situ hybridization. Cytogenet Cell Genet 2001;93:151-2.
4. Lorda-Sanchez I, Prieto L., Rodrigoz-Pinilla E. Increased parental age and number of pregnancies in Klippel Trenaunay Weber Syndrome. Ann Hum Genet 1998;62:235-9.
5. Meine JG., Schwartz RA., Janniger CK. Klippel Trenaunay Weber Syndrome. Cutis 1997;60:127-32.
6. Darwish K, Bleau BL. Extensive small bowel varices as a cause of severe anemia in Klippel Trenaunay Weber syndrome. Am J Gastroenterol 1998;93:2274-5.
7. Anlar B, Yalaz K, Erzen C. Klippel-Trenaunay-Weber syndrome: A case with cerebral and cerebellar hemihypertrophy. Neuroradiology 1988;30:360.
8. Reize P., Schonhaler M., Sell S. Proteus syndrome: a case report. Z Orthop Ihre Grenzgeb 1997;135:174-8.
9. de Lorimier AA. Sclerotherapy for venous malformations. J Pediatr Surg 1995;30:188-93.

**Geliş Tarihi:** 26.09.2001

**Yazışma Adresi:** Dr.Esra BİLGİR ÜTÜK

Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Eğitim  
ve Araştırma Hastanesi, İZMİR

*\*Bu olgu 25-28.06.2001'de Samsun'da yapılan XI. Ulusal Neonatoloji Kongresi'nde poster olarak sunulmuştur.*