

KLIPPEL-TRENAUNAY SENDROMU

Dr. Dilek ERTÖY (*), Prof. Dr. Aytaç GÖKÖZ (**), Doç. Dr. Aydın YÜCETÜRK (**)

GİRİŞ

Ekstremitelerde variköz venler, yumuşak doku ve kemik hipertrofisi ile "portwine" tipi kütanöz hemanjiom birlikteliği ilk kez Klippel ve Trenaunay tarafından 1900 yılında rapor edilmiştir (1). 1907 yılında Parkes Weber, Klippel-Trenaunay'ın klasik triadına benzeyen, ancak ek bir özellik olarak arteriovenöz fistüllerin bulunduğu ikinci bir antite tanımlamıştır (2).

Lindenauer (3) 1971'de 25 Klippel-Trenaunay sendromu vakası rapor etmiştir. Bir vakada erkek ve kız kardeşle benzer lezyon saptanmıştır. Diğerlerinde aile hikayesi mevcut değildir. Triadın tüm komponentleri ancak % 64 oranında bir aradadır. "Port wine" hemanjiom hipertrofi vakaların çoğunluğunda, varikoziteler ise tümünde bulunurlar. Genellikle ilk bulgu kütanöz hemanjiomdur, varikoziteler çocuk ayakta durmaya başladıktan bir süre sonra belirginleşir. Hipertrofi yalnızca birkaç olguda doğumdan itibaren farkedilen bulgudur, genellikle birkaç yıl sonra ortaya çıkar.

OLGU SUNUMU

Sol bacağına şişlik ve yürüyememe nedeniyle H.Ü. Tıp Fakültesi Hastanesi ortopedi polikliniğine ailesi tarafından getirilen 3 yaşında erkek çocuğun fizik muayenesinde sol alt ekstremitte ileri derecede şiş olup diz, ayak bileği, ayak ve ayak parmakları yumuşak doku kitlesi içinde ayrı olarak tanımlanamaz şekildeydi. Cilt soluk ve ince idi. Sol alt ekstremitte 43 cm, sağ alt ekstremitte 36 cm uzunlukta ölçüldü.

Ciltte ödem mevcut değildi. Sol abdomen alt kısmından ve sol gluteal bölgede posteriorundan başlayarak tüm skrotum ve sol alt ekstremitte yaygın hemanjiom ile uyumlu multipl koyu kırmızı-mor maküler lezyonlar izlendi. Arteriovenöz fistulanın klinik bulguları saptanmadı. Direk röntgenografik incelemelerde kemik yapılar normal olarak değerlendirildi. Ancak sol bacak kemikleri sağa göre bir miktar büyümüş ve ayak uzun kemikleri arasındaki mesafenin artmış olduğu görüldü.

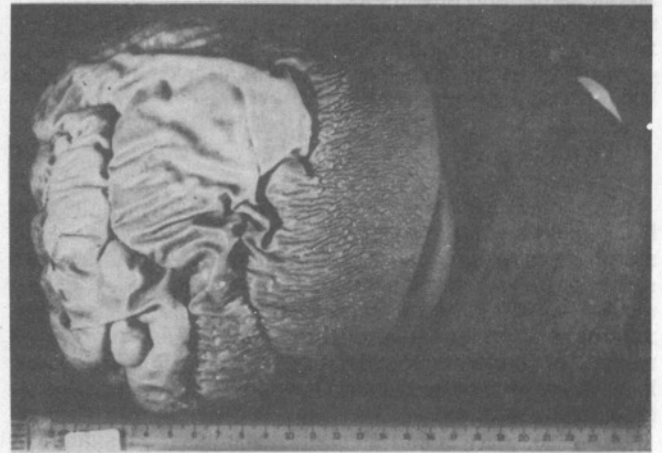
Yapılan pelvik ve sol alt ekstremitte anjiyografisinde ciltte hemanjiomlar, diz düzeyinde yumuşak doku içerisinde flebolit ile uyumlu görünüm saptandı. Sol alt ekstremitte kemiklerinde osseöz hipertrofi veya kortikal kalınlaşma mevcut değildi. Arteryal yapılarda belirgin hipertrofi veya arteriovenöz fistülleşmeler ve venöz fazda belirgin variköz ven doluşları izlenmedi. Venografi teknik nedenlerle gerçekleştirilemedi.

Ekstremitenin uzun ve afonksiyonel olması nedeniyle cerrahi amputasyon planlandı ve operasyon gerçekleştirilerek laboratuvarımıza 6210 gr ağırlığında, 43 cm uzunluğunda ve 16 cm çapında sol kalça dezartikülasyon materyali gönderildi (Resim 1).

Genişliği 5-10 cm arasında değişen deri-deri altı dokusundan alınan parçalardan hazırlanan kesitlerde damar ve



Resim 1A: Anterior makroskopik görünüm.



Resim 1B: Posterior makroskopik görünüm.

bağ doku proliferasyonu belirgindi. Tüm ampute spesmen- de 3 cm çapa dek ulaşan ektazik damar yapıları hem gross hem mikroskopik olarak izlendi. Epidermiste yer yer hiperplazi ve vaskülarizasyon görüldü (Resim 2). Tek sıralı endotel ile döşeli vasküler yapılar kan veya homojen eozinofilik materyal içermekteydi (Resim 3). Derin ve yüzeysel tüm bağ dokusunda yaygın olarak izlenen bu yapıların bir kısmının duvarlarında mononükleer iltihabi hücre toplulukları dikkati çekti.

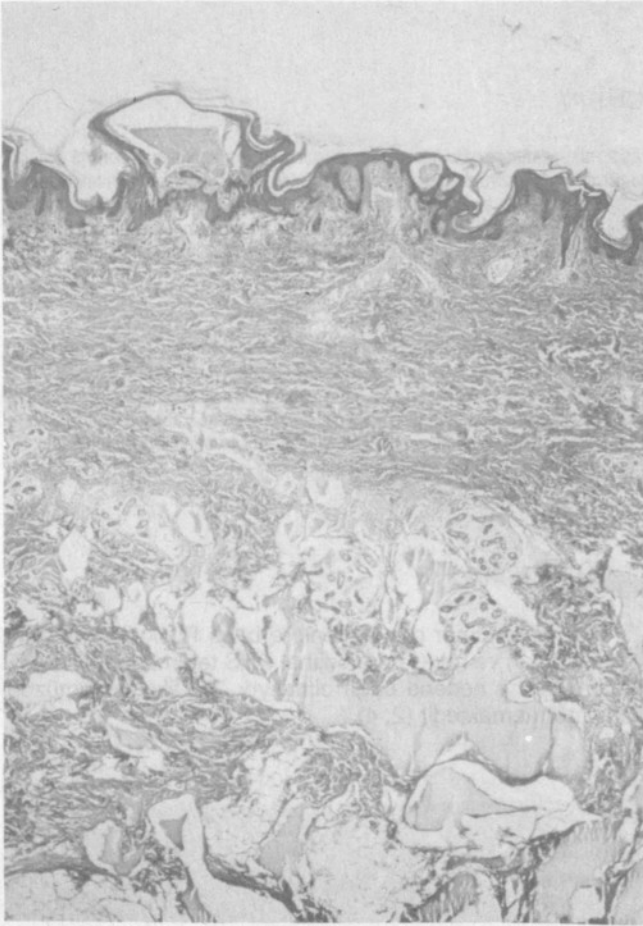
TARTIŞMA

Ekstansif nevus, progresif kemik ve yumuşak doku hipertrofisi ile birlikte giden ekstremitenin angiektatik hipertrofisi (Klippel-Trenaunay-Weber sendromu) prevalansı bilinmeyen nadir bir konjenital anomalidir (4, 5). Vakaların % 50'den fazlasında venogramlar popliteal ve yüzeysel femoral venlerin agenezisini göstermektedirler (6, 7).

Etyoloji belirsizdir (1, 8, 9, 10), ancak bir çok araştırmacı herediter olmadığı konusunda birleşmişlerdir. Bu anjioplazik

* Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı araştırmacı görevlisi

** Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı öğretim üyesi

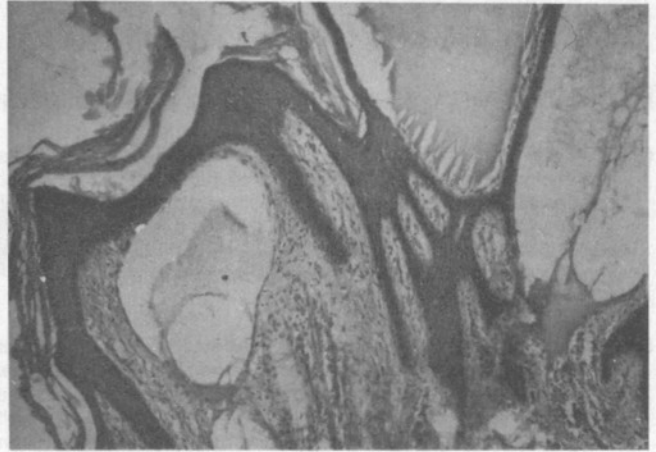


Resim 2: Epidermis, dermis ve subkütan yağ dokusunda dilate vasküler yapılar, H-E x 30

displazinin embriyonik yaşamın beş ile onuncu haftaları arasında vasküler sistemin gelişimsel arrestine bağlı olduğu düşünülmektedir (11).

İri bir ekstremitede kütanöz "port wine" hemanjiom, variköz venler varlığında Klippel-Trenaunay sendromu akla gelmelidir. El ve ayak parmak anomalileri sıklıkla eşlik edebilir (12). Klasik triadın üç bulgusunun aynı şiddet ve derece olması gerekli değildir. Bir bulgu oldukça belirginken diğeri minimal olabilir (13). Lindenauer varikozitelerin çocuğun yürümeye başladıktan sonra belirginleştiğini kaydetmiştir (14). Bizim olgumuzda variköz venler mevcut değildir. Bu durum hastanın henüz ayakta duramıyor oluşundan kaynaklanabilir. Fizik incelemede thrill, bruit, atımlı venler, kardiyomegali ve kalp yetmezliğine dikkat edilmeli (15), arteriovenöz fistül varlığı anjiyografiler ile değerlendirilmelidir (16).

Çoğu hasta için aktif tedavi gereksizdir. Prognoz arteriovenöz fistül yokluğunda daha iyidir. Bir çok araştırmacı "venöz ligasyon ve stripping" işlemlerinin faydasız, hatta zararlı olduğu görüşündedir (2, 7, 14). Nadiren selektif amputasyona sekonder pıhtılaşma bozuklukları (Kasabach-Merritt



Resim 3: Üst dermis, H-E x 115.

sendromu) (17, 18) veya malforme, gigantik, işlevsiz ekstremitte (19) nedeniyle gerekli olmaktadır. Belirleyici olan fonksiyonel ve psikolojik açılarından sınırlayıcılıktır (6). Bizim olgumuzda işlevsiz ve hasta için yük niteliğinde oluşu, yürümelerini engellemesi nedeniyle amputasyon uygulanmıştır.

KAYNAKLAR

1. Klippel M, Trenaunay P: Du Noeuv Variqueux Osteo-Hypertrophique. Arch Gen Med Paris 1900; 185:641
2. Weber FP: Angioma formation in connection with hypertrophy of limbs and hemihypertrophy. Br J Dermatol 1907; 19:231
3. Lindenauer S: Congenital arteriovenous fistula and the Klippel-Trenaunay syndrome. Ann Surg 1971; 174:248-263.
4. Margileth A: Developmental vascular abnormalities. Pediatr Clin North Am 1971; 18:781-793.
5. Viljoen DL: Klippel-Trenaunay-Weber syndrome (Angio-osteo-hypertrophy syndrome). J Med Gen 1988; 25:250-252.
6. Malan E, Puglionisi A: Congenital angiodysplasias of extremities. J Cardiovasc Surg 1964; 5:87.
7. Martorell F, Monserrot J: Atresic iliac vein and Klippel-Trenaunay syndrome. Angiology 1962;13:265.
8. Baskerville PA, Ackroyd JS and Browne NL: The etiology of Klippel-Trenaunay Syndrome. Ann Surg 1985; 202:624-627.
9. Mulliken JB, Young AE: Vascular birthmarks: Hemangiomas and malformations. Philadelphia W.B. Saunders 1988.
10. Stickler GB: Klippel-Trenaunay syndrome. In neurocutaneous diseases. A practical approach. 1987; pp. 368-375.
11. Woollard H: The development of the principal arterial stems in the forelimb of the pig. Contrib Embryol 1921; 14:141-154.
12. McGrory BJ, Amadio PC, et al: Anomalies of the fingers and toes associated with Klippel-Trenaunay syndrome. J Bone and Joint Surg 1991; 73-A: 1537-1546
13. Freund E: Diffuse genuine phlebeetasia. Arch Surg 1936; 33:113.
14. Lindenauer S: The Klippel-Trenaunay (Presentacion de 3 cases). Prensa Med Argent 1956; 43:3259.
15. Bouvain HL, Borthoumieux A: Le Retentissement Cardiaque du Syndrome de Klippel-Trenaunay. Arch Mal Coeur 1957; 50:626.
16. Smith D: Recognisable patterns of human malformations. Philadelphia, WB Saunders Co, 3rd Ed 1982, p 382
17. Kuffer F, Starzynski T, Girolami A, et al: Klippel-Trenaunay syndrome, visceral angiomatosis and thrombocytopenia. J Pediatr Surg 1968; 3:1
18. de Tacats G: Vascular anomalies of extremities: report of five cases. Surg Gynec and Obstet 1932; 55:227.