

Klippel Trenaunay sendromu

Klippel Trenaunay syndrome

Sefer Usta, Murat Günday

Ahi Evren Göğüs Kalp Damar Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
Kalp ve Damar Cerrahisi Kliniği, Trabzon, Türkiye

Klippel Trenaunay sendromu varikositeler, cilt lekelenmeleri ve ekstremitelerde hipertrofinin birlikte bulunduğu doğuştan bir sendromdur. Poliklinik şartlarında görülme sıklığı gittikçe artmaktadır. Klippel Trenaunay sendromu genellikle ameliyatsız tedavi edilmesine rağmen, derin venlerinde yetmezlik olmayan hastalar cerrahi olarak da tedavi edilebilir. Hastalığın derin ven trombozu ve pulmoner emboli gibi mortaliteyi artıran ve önlenebilir olan komplikasyonları dikkate alındığında, bu hastalık grubunun daha erken tespit edilmesi ve incelenmesi gerekmektedir.

Anahtar sözcükler: Komplikasyon; tanı; Klippel Trenaunay; tedavi.

Klippel Trenaunay sendromu (KTS) ilk defa 1900 yılında Klippel Trenaunay tarafından 'naevus vasculosus osteohipertrophicus' olarak tanımlanmıştır. 1907 yılında Frederick Parkes Weber'in arteriyovenöz fistül bulgusunu eklemesiyle Klippel Trenaunay Weber sendromu adını almıştır.^[1] Nadir görülen doğuştan bir hastalık olup şarap lekesi (port wine) tarzında kütanöz hemanjiyomlar, doğuştan venöz anomaliler ve iskelet ve yumuşak doku hipertrofisi ile karakterizedir.^[2] Etyopatogenezi tam olarak aydınlatılamamıştır. Çoğunlukla sporadik olarak görülmesine rağmen, otozomal dominant olarak kalıtıldığı ve gen defektinden kaynaklandığı bildirilmiştir.^[3] Cinsiyet farkı yoktur. Klippel Trenaunay sendromu doğumda veya erken bebeklik döneminde ortaya çıkar. Bu yazıda oldukça nadir rastlanan, KTS tanısı konulan ve kliniğimizde tedavi edilen beş olgu sunuldu.

Klippel Trenaunay syndrome is a congenital syndrome characterized by varicosities presenting with skin pigmentations and limb hypertrophy. The incidence has been increasing in outpatient clinic. Although the management of Klippel Trenaunay syndrome is primarily nonoperative, the patients without any deep vein insufficiency can be operated. We believe that this disease group should be investigated further early detection, considering that the complications of the disease with increasing mortality including deep vein thrombosis and pulmonary embolism can be prevented.

Key words: Complication; diagnosis; Klippel Trenaunay; treatment.

OLGU SUNUMU

Olgu 1- On iki yaşındaki erkek hasta, son altı aydır sağ bacağına özellikle futbol antrenmanlarından sonra artan ağrı yakınması ve ailesinin fark ettiği sağ bacak ödemi ile kliniğimize başvurdu. Hastanın fizik muayenesinde sağ alt ekstremitede boyunun sola göre 1.8 cm daha uzun olduğu, çapının ise 2 cm daha geniş olduğu saptandı. Ayrıca sağ alt ekstremitede boyunca şarap lekesi şeklindeki renk değişikliği dikkat çekti. Klippel Trenaunay sendromu düşünülerek manyetik rezonans (MR) anjiyografi çekildi. Hastanın MR filmlerinde sağ bacak venöz faz karelerinde deformite izlenmemekle birlikte ultrasonografik (USG) görüntülerde derin venöz yetmezlik saptandı. Hastaya varis çorabı ve özel medikal destek çorapları önerildi ve tedaviye başlandı. Yaklaşık bir yıllık takip sonucunda hastanın bacak ödemi yakınması azaldı ve fizik muayenede mezura ile



Available online at
www.tgkdc.dergisi.org
doi: 10.5606/tgkdc.dergisi.2013.4861
QR (Quick Response) Code

Geliş tarihi: 15 Eylül 2010 *Kabul tarihi:* 24 Kasım 2010

Yazışma adresi: Dr. Murat Günday, Başkent Üniversitesi, Konya Uygulama ve Araştırma Merkezi, Kalp ve Damar Cerrahisi Kliniği, 42080 Selçuklu, Konya, Turkey.
Tel: 0332 - 257 06 06 e-posta: gundaymurat@yahoo.com



Şekil 1. Sağ bacakta 0.5-0.8 cm çap farkı olan hasta.

yapılan ölçümlerde ekstremitedeki çap farkının 1 cm'ye düştüğü saptandı (Şekil 1).

Olgu 2- On dört yaşında kız çocuğu doğumundan beri sağ bacağına renk değişikliği, ödem ve yorgunluk hissi nedeniyle kliniğimize başvurdu. Hasta sağ bacağına son bir yıldır varislerin oluştuğunu belirtti. Hastanın fizik muayenesinde sağ alt ekstremitenin 3 cm daha geniş olduğu ve bu ekstremitede pigmente alanların içinde yer yer variköz değişikliklerin olduğu izlendi. Doppler ultrasonografide (USG)'de sağ safenofemoral bileşkede yetmezlik saptandı. Hastanın ameliyatı kabul etmemesi nedeniyle hastaya kalsiyum dobesilat 500 mg 2x1 tedavisi başlandı ve varis çorabı kullanması önerildi (Şekil 2).

Olgu 3- On dokuz yaşında erkek hasta, çocukluk çağından beri sağ bacağına renk değişikliği olduğunu ve daha önce herhangi bir tedavi görmediğini bildirdi. Son zamanlarda sağ bacağındaki ağrıların ve şişliklerin arttığından yakındığı için kliniğe başvuran hastanın Doppler USG'sinde derin venöz yetmezlik saptandı. Bu nedenle hastaya kalsiyum dobesilat 500 mg 2x1 tedavisi başlandı diz altı orta basınçlı varis çorabı kullanması önerildi (Şekil 3).

Olgu 4- Sekiz yaşında kız çocuğunun sağ alt ekstremitesinde şişlik ve renk değişikliği olduğu daha bebeklik çağında iken ailesi tarafından fark edilmiş. Okula başladıktan sonra sağ bacağındaki ödemin büyümesi ve uzunluk farkının artması nedeniyle hasta kliniğimize başvurdu. Klippel Trenaunay sendromu tanısı konulan hastaya Doppler USG çekildi. Sağ alt ekstremitede derin venöz



Şekil 2. On dört yaşında kız çocuğunda pigmentasyonun yanında yer yer variköz değişiklikler de izlenmekteydi.

yetmezlik saptandı. Varis çorabı önerilen ve ilaç tedavisi başlanan hasta poliklinik takibine alındı (Şekil 4).

Olgu 5- Kırk beş yaşında erkek hasta, gençlik yıllarından beri sağ bacağına şişlik yakınması ile



Şekil 3. On dokuz yaşında erkek hasta.



Şekil 4. Sekiz yaşındaki hastanın görüntüsü.

kliniğimize başvurdu. Hastanın öyküsünden son birkaç yıldır sağ alt ekstremitede şişlik ve ağrılarda da belirgin artış olduğu öğrenildi. Ayrıca bilek seviyesinde yaralar oluşmaya başlamıştı. Fizik muayenesinde iki ekstremitte arasında çap farkı ile birlikte, sağ bacakta şarap lekesi tarzında renk değişikliği vardı. Çekilen venöz Doppler USG’de safenofemoral bileşkede yetmezlik saptandı. Derin venöz sistem normaldi. Ameliyatta safenofemoral bileşkeye ligasyon, büyük pakelere mini insizyon ile pake eksizyonu uygulandı. Hasta varis çorabı önerilerek taburcu edildi (Şekil 5).

TARTIŞMA

Klippel-Trenaunay sendromu genellikle doğumda veya erken bebeklik döneminde ortaya çıkan, kütanöz hemanjiyoma, doğuştan venöz anomaliler, iskelet ve yumuşak dokuda hipertrofi ile karakterize olan ve genellikle tek ekstremitte tutulumuyla giden hiperplazi sendromlarından biridir. Hastalığın etyolojisi bilinmemektedir. Klippel-Trenaunay sendromu %85 tek taraflı, %12.5 iki taraflı, %2.5 çapraz iki taraflı, %10 hastada da her iki alt veya üst ekstremiteyi etkiler.^[4,5] Olgularımızda tek ekstremitte tutulumu vardı.

Mayo klinikte yapılan bir çalışmada KTS’de %98 oranında şarap lekesi hemanjiyom, %72 varis ya da venöz malformasyon %67 oranında bacak hipertrofisi saptanmıştır.^[6] Karakteristik cilt lezyonu şarap lekesi tarzda kütanöz hemanjiyomlardır. Koyu pempe renk-



Şekil 5. Kırk beş yaşında erkek hasta ameliyat öncesi görüntüsü.

lidir. Normal ciltten kesin bir demarkasyon hattıyla ayrılır. Ayrıca ciltte hiperpigmente nevi, mermer görünümlü deri (cutis marmoratus), telenjektaziler görülebilir. Olgularımızda özellikle sağ alt ekstremiteyi tutan kapiller hemanjiyom ve mermer görünümlü deri görünümü izleniyordu.

Hemihipertrofi genellikle tek ekstremiteyi tutar. Doğumdan sonra yavaş yavaş oluşmaya başlar. Asıl neden yumuşak doku ve yağ fazlalığıdır. Kemik dokusunun aşırı gelişimi de hipertrofiye katkıda bulunur. Ayaktan baldıra doğru venöz genişlemeler görülür. Browse ve ark.nın^[7] yaptıkları bir çalışmada 49 KTS’li hastada derin venöz sistemde hipoplazi/aplazi %18 oranında saptanmıştır. Redondo ve ark.^[8] ise bu oranı %22 olarak bildirmişlerdir. Yüzeysel venöz anomali olarak küçük venlerde ektazi, variközite, malformasyon ve persistent embriyonik ven şeklinde görülebilir.^[9] Çalışmamızda iki hastada sadece yüzeysel venöz yetmezlik, üç hastada derin venöz yetmezlik saptandı. Hastaların tümünde tek ekstremitede hipertrofi vardı.

Ayrıca bu sendromda kraniofasial bölgede: megalensefali, mental retardasyon^[10,11] parmaklarda polisindaktili^[11,12] görülebilir. Hiperkoagülabilitte, tromboz ve pulmoner emboli^[11] gibi komplikasyonlar gelişebilir. Baskerville^[13] KTS’de pulmoner emboli insidansını %14-22 arası olarak bildirmiştir.

Vasküler girişim öncesi derin venöz sistemin görünülmesi önemlidir. Bu amaçla Doppler USG tarama

amaçlı kullanılabilir ve bir yaşından büyük hastalarda arteriyovenöz (AV) malformasyonları saptanabilir. Manyetik rezonans vasküler lezyon bacak boyunca uzandığı durumlarda derin pelvik ve torasik alanın incelenmesi amacıyla kullanılır. Arteriyografi beyin ya da spinal kord tutulumundan şüpheleniliyorsa endikedir. Venografi çok sık kullanılmaz. Hastalarımızın tümünde venöz yetmezlik tanısı için Doppler USG kullanıldı.

Klippel-Trenaunay sendromunun tedavisi primer olarak konservatif ve semptomatiktir. Varis çorapları ve pnömotik kompresyon tedavisi venöz yetmezliği azaltır. Selülit ve tromboflebit antibiyotik, analjezik, bacak elevasyonu ile tedavi edilir. Profilaktik olarak aspirin tekrar eden tromboflebit, cerrahi girişim ve hamilelik öncesi kullanılabilir. Pek çok merkez venöz yetmezlik için cerrahi girişimden kaçınır. Bunun nedeni olarak, cerrahi tedavi sonrası enfeksiyon, lenfatik akıntı, ciltte ayrılma gibi komplikasyonların sık karşılaşılmış olmasıdır. Ayrıca varis cerrahisi sonrası rekürens %50 civarında olduğu bildirilmiştir.^[14] Seçilmiş olgularda cerrahi girişime alternatif olarak skleroterapi veya endovenöz lazer ablasyon uygulanabilir. Çalışmamızda bir hastada venöz yetmezlik nedeniyle safen vane ligasyon ve pake eksizyonu uygulandı. Hastanın bir yıllık takiplerinde henüz herhangi bir sorunla karşılaşılmadı.

Sonuç olarak, bu hastalığın çocukluğun erken dönemlerinde tanısı konularak uygun destek tedavisine başlanmasının, venöz yetersizliğin engellenmesinde önemli olduğunu düşünüyoruz. Erken dönemde başlanmayan tedavi sonucu, hastaların bir miktar önlenebilecek ekstremitte çap ve çevre farklarının önlenemediğini ve tedavide geç kalmış bu hasta grubunun alt ekstremitte venöz yetersizliklerine daha erken ve daha komplike bir şekilde maruz kaldıklarına inanıyoruz. Zaten sınırlı olan tedavi seçeneklerinin daha erken ve sistemli kullanımının maksimum yararı sağlayabileceğine inanıyor ve erken tanının önemine dikkat çekmek istiyoruz.

Çıkar çakışması beyanı

Yazarlar bu yazının hazırlanması ve yayınlanması aşamasında herhangi bir çıkar çakışması olmadığını beyan etmişlerdir.

Finansman

Yazarlar bu yazının araştırma ve yazarlık sürecinde herhangi bir finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

KAYNAKLAR

1. Parkes Weber F. Angioma formation in connection with hypertrophy of limbs and hemi-hypertrophy. *Br J Dermatol* 1907;19:231-5.
2. al-Salman MM. Klippel-Trénaunay syndrome: clinical features, complications, and management. *Surg Today* 1997;27:735-40.
3. 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.
4. Gloviczki P, Hollier LH, Telander RL, Kaufman B, Bianco AJ, Stickler GB. Surgical implications of Klippel-Trenaunay syndrome. *Ann Surg* 1983;197:353-62.
5. Mulliken J, Young A. Combined vascular malformations. In: Mulliken J, editor. *Vascular birthmarks: hemangiomas and malformations*. Philadelphia: Saunders; 1988. p. 159-72.
6. Jacob AG, Driscoll DJ, Shaughnessy WJ, Stanson AW, Clay RP, Gloviczki P. Klippel-Trénaunay syndrome: spectrum and management. *Mayo Clin Proc* 1998;73:28-36.
7. Browne NL, Burnand KG, Thomas ML. The Klippel-Trénaunay syndrome. In: Browne NL, Burnand KG, Thomas ML, editors. *Diseases of the veins: pathology, diagnosis and treatment*. London: Edward Arnold; 1988. p. 609-25.
8. Redondo P, Bastarrika G, Aguado L, Martínez-Cuesta A, Sierra A, Cabrera J, et al. Foot or hand malformations related to deep venous system anomalies of the lower limb in Klippel-Trénaunay syndrome. *J Am Acad Dermatol* 2009;61:621-8.
9. Beals RK, Lovrien EW. Diffuse capillary hemangiomas associated with skeletal hypotrophy. *J Pediatr Orthop* 1992;12:401-2.
10. Esterly NB. Diseases of the skin. In: Behrman RE, Kliegman RM, Nelson WE, Vaughan VC, editors. *Nelson textbook of pediatrics*. 14th ed. Philadelphia: W.B. Saunders Co; 1992. p. 1621-85.
11. Karalezli A, Sevgili S, Ernam Turgut D, Hasanoğlu A, Hasanoğlu HC. Pulmonary embolism in a patient with Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. *Tuberk Toraks* 2006;54:281-7.
12. Baskerville PA, Ackroyd JS, Lea Thomas M, Browne NL. The Klippel-Trenaunay syndrome: clinical, radiological and haemodynamic features and management. *Br J Surg* 1985;72:232-6.
13. Baskerville PA. Thromboembolic disease and congenital venous abnormalities. *Phlebologie* 1987;40:531-6. [Abstract]
14. Noel AA, Gloviczki P, Cherry KJ Jr, Rooke TW, Stanson AW, Driscoll DJ. Surgical treatment of venous malformations in Klippel-Trénaunay syndrome. *J Vasc Surg* 2000;32:840-7.