

Milroy Hastalığı: Vaka Sunumu

Mustafa KÖMÜR *, Ayfer İNAL **, Esra KIRIM ***, Ali ANNAGÜR *

Milroy Hastalığı: Vaka Sunumu

Milroy hastalığı; lenfatik damarların konjenital gelişimsel anomalisine bağlı olarak ortaya çıkan ve her iki ayak sırtından başlayıp alt ekstremiteye doğru ilerleyen ödem ile karakterizedir. Yedi aylık kız hasta doğumundan itibaren her iki ayak ve bacak bölgesinde şişlik yakınması ile polikliniğimize getirildi. Fizik muayenesinde her iki ayak sırtı ve bacaklarda gode bırakan ödem mevcuttu. Alt ekstremitelerden lenfosintigrafisinde enjeksiyon bölgesi proksimalinde lenfatik klerens izlenmeyen vakaya Milroy hastalığı tanısı konuldu. Doğumda alt ekstremitelerde ödemi olan vakalarda ayırıcı tanıda Milroy hastalığının düşünülmesi gerektiği vurgulandı.

Anahtar kelimeler: Primer lenfödem, lenfosintigrafi, ekstremitelerde ödem, Milroy hastalığı

Milroy Disease: Case Report

Milroy disease is characterized by edema that starts from the dorsum of foot and progresses to lower extremities due to a congenital anomaly of lenfatik vessels. A 7-month-old girl was brought to our outpatient clinic with complaints of bilateral swelling of the legs and feet. At physical examination edema was present on the dorsum of feet and legs. In lymphoscintigraphy lymphatic clearance was not detected in the proximal injection region and the case was diagnosed as Milroy disease. Milroy disease should be thought in the differential diagnosis of cases with edema in the lower extremities at birth.

Key words: Premier lymphedema, lymphoscintigraphy, edema in extremity, Milroy disease

GİRİŞ

Milroy hastalığı, lenfatik damarların konjenital gelişimsel anomalisine bağlı olarak intrauterin önemden itibaren bulgu veren, her iki ayak sırtından başlayıp alt ekstremiteye doğru ilerleyen ödem ile karakterizedir. Etiyolojisi tam olarak bilinmemektedir. Genetik olarak otozomal dominant geçiş göstermektedir. Her iki cinsten de görülebilmeye rağmen, kız çocuklarında daha sık rastlanmaktadır. Lenfödem, en sık alt ekstremitelerde, kollar, yüz ve genital bölgede görülür^(1,2).

VAKA

Yedi aylık kız hasta doğumundan itibaren her iki ayak ve bacak bölgesinde şişlik yakınması ile polikliniğimize getirildi. Özgeçmişinde miadında normal vajinal yoldan 3,200 g olarak doğduğu öğrenildi. Soygeçmişinde ebeveynler arasında akrabalık yoktu ve ailede benzer yakınmaları olan başka hasta yoktu.

Alındığı tarih: 21.11.07

Kabul tarihi: 06.12.08

* Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Uzm. Dr.

** Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Yrd. Doç. Dr.

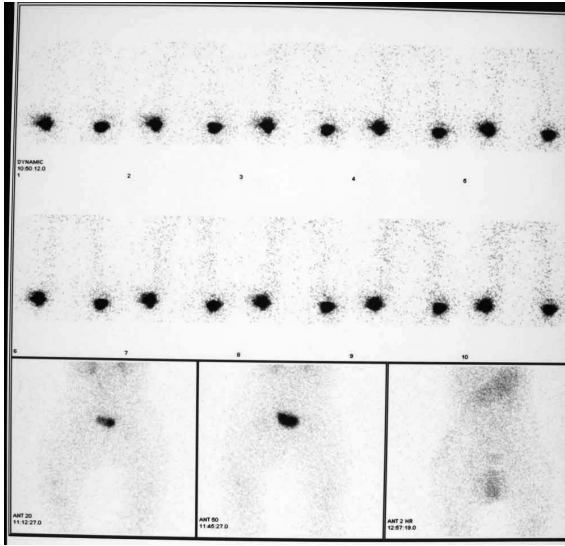
*** Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Nükleer Tıp Anabilim Dalı, Uzm. Dr.

Fizik muayenesinde genel durumu iyi, bilinci açık, her iki ayak sırtı ve bacaklarda gode bırakan ödem mevcuttu (Resim 1, 2).



Resim 1, 2. Alt ekstremitelerde görülen ödem.

Hastanın polikliniğimize başvurmadan önce dış merkezde yapılan tetkiklerinde kromozom analizi 46;XX, ekokardiyografisi normal olarak bulunmuş. Hastanemizde ödem etiyojisine yönelik olarak bakılan total protein: 5.6 g/dL, albümin: 3.8 g/dL ve tam idrar tetkikinde protein negatif olarak bulundu. Batın ultrasonografisi ve alt ekstremiteler arteriyel ve venöz renkli Doppler ultrasonografisi normal olarak değerlendirildi. Alt ekstremiteler lenfosintigrafisinde injeksiyon bölgesi proksimalinde lenfatik klirens izlenmeyen vaka Milroy hastalığı tanısı konuldu (Resim 3).



Resim 3. Vakanın lenfosintigrafisi.

TARTIŞMA

Lenfödem, proteinden zengin interstisyel sıvının, lenf damarlarındaki anatomik veya fonksiyonel tıkanıklık sonucu deri ve derialtı dokuda anormal olarak birikmesidir. Primer ve sekonder olmak üzere iki şekilde görülür. Primer lenfödem, lenfatik damarların intrauterin dönemdeki gelişimsel anomalisine bağlıdır. Sekonder lenfödem ise değişik edinsel faktörlere (venöz yetmezlik, böbrek yetmezliği, infeksiyon vb.) bağlı olarak ortaya çıkar. Primer lenfödem, yakınmaların başlangıç yaşına göre; konjenital lenfödem (Milroy hastalığı), lenfödem prekoks (Meigs hastalığı, <30 yaş) ve lenfödem tarda (>35 yaş) olarak sınıflandırılmaktadır. Primer lenfödemin % 80'ini lenfödem prekoks, % 10'unu Milroy hastalığı, % 10'unu lenfödem tarda oluşturmaktadır. Primer lenfödem lenfatik yapıların aplazi, hipoplazi veya dilatasyonu ile karakterizedir. Amerika Birleşik Devletleri'nde 1/10,000

oranında görülmektedir. Milroy hastalığının ise gerçek insidansı bilinmemektedir (3,4).

Milroy hastalığı diğer adıyla primer konjenital lenfödem, lenf damarlarının intrauterin dönemde gelişimsel anomalisine bağlı olarak ortaya çıkar. Otozomal dominant geçiş gösterir. Aile öyküsü olabilir. Etiyojisinde lenfatik damarlara özgü trozin kinaz reseptörünün anormal fosforilasyonu rapor edilmiştir. Bu hastalığın geni olan VEGFR-3 (FLT-4) 5q kromozomunun telomerik kısmının 5q34-q35 bölgesinde bulunmaktadır (5). Milroy hastalığında lenfödem doğumdan itibaren mevcuttur. En sık alt ekstremiteler, kollar, yüz ve genital bölgede görülür. Lenfödem alt ekstremitelerde genellikle bilateraldir. Ödem sıklıkla ayak sırtındadır, diz üstüne çıkmaz, sert ve ağrısızdır ve ilerleyen yaşlarda iz bırakmaz. Zamanla ekstremitelerde protein birikimi ve fibrozis ile ciltaltı doku sertleşir. Deride hiperkeratoz olabilir. Lenf akımının obstrüksiyonu streptokok veya stafilokok infeksiyonlarına neden olur. Bunun sonucunda tekrarlayan selülit ve lenfanjit atakları lenfatik harabiyeti artırır. Ayrıca, ayakta mantar ve egzematiform deri lezyonları görülebilir. Klinik ve fizik muayene ile Milroy düşünülen hastalarda direkt grafi, alt ekstremiteler USG, lenfanjiyografi ve tekniyum-99 işaretli lenfosintigrafi tanıda yardımcı olur. Alt ekstremiteler USG ile arteriyel-venöz fistül gibi vasküler anomaliler, direkt grafilerle kemik anomalileri dışlanır. Lenfanjiyografi ile lenfatik damarların olmadığı tespit edilir. Tanıda en değerli tetkik lenfosintigrafidir. Lenfosintigrafide radyoaktif madde geçişinin olmadığı veya geciktiği görülür (6,7). Ayırıcı tanıda primer lenfödemin diğer nedenleri, kronik venöz yetmezlik ve sekonder lenfödem nedenleri düşünülmelidir. Tedavide asıl amaç infeksiyonları ve ödemin komplikasyonlarını önlemektir. Bunun için de ekstremiteler istirahatı ve elevasyonu, elastik çorap giyilmesi, egzersiz ve masaj, sıvı ve tuz kısıtlaması ve titiz deri bakımı en önemli tedavi basamaklarıdır. Tıbbi tedaviye yanıt vermeyen durumlarda cerrahi tedavi planlanabilir (1,2).

Bizim hastamızda da tanı; klinik, fizik muayene ve lenfosintigrafi ile konuldu. Milroy hastalığının ender görülmesi ve literatürün kısa olarak tekrar gözden geçirilmesi amacıyla sunuldu.

KAYNAKLAR

1. **Mehta SD, Robinson RJ, Bern SA.** Pedal manifestations of Milroy's disease. *J Am Pediatr Med Assoc* 1996; 86:400-2
2. **Camitta BM.** The lymphatic system. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*, 17th ed. Philadelphia: WB Saunders 2004; 1677-8.
3. **Browse NL.** The diagnosis and management of primary lymphedema. *J Vasc Surg* 1986; 3:181-4.
4. **Makhoul IR, Sujov P, Ghanem N, Bronshtein M.** Prenatal diagnosis of Milroy's primary congenital lymphedema. *Prenat Diagn* 2002; 22:823-6.
5. **Irrthum A, Karkkainen MJ, Devriendt K, Alitalo K, Vikkula M.** Congenital hereditary lymphedema caused by a mutation that inactivates VEGFR3 tyrosine kinase. *Am J Hum Genet* 2000; 67:295-301.
6. **Cambria RA, Gloviczki P, Naessens JM, Wahner HW.** Noninvasive evaluation of the lymphatic system with lymphoscintigraphy: a prospective, semiquantitative analysis in 386 extremities. *J Vasc Surg* 1993; 18:773-82.
7. **Pfister G, Saesseli B, Hoffmann U, Geiger M, Bollinger A.** Diameters of lymphatic capillaries in patients with different forms of primary lymphedema. *Lymphology* 1990; 23:140-4.