

# Yenidoğanda Olası Klippel-Trenaunay -Weber Sendromu

## *Possible Klippel-Trenaunay Weber Syndrome in a Newborn*

Zübeyde DİNÇER<sup>1</sup>, Serkan KIRIK<sup>2</sup>, Hatice GÜNEŞ<sup>3</sup>, Sadık YURTTUTAN<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Araş. Gör. Dr. Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, KAHRAMANMARAŞ

<sup>2</sup> Uz. Dr. Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, KAHRAMANMARAŞ

<sup>3</sup> Dr. Öğ. Üyesi. Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, KAHRAMANMARAŞ

<sup>4</sup> Doç. Dr. Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, KAHRAMANMARAŞ

### Özet

Klippel-Trenaunay Weber Sendromu (KTWS) kutanöz vasküler malformasyonlar, kemik ve yumuşak doku hipertrofisi ve varisli damarlar ile karakterize konjenital bir sendromdur. KTWS'de hem periferik hem de viseral tutulum görülebilir ve bu önemli bir morbidite ve mortalite kaynağı olabilir. Pulmoner emboli, tromboflebit, kanama, staz dermatiti ve kutanöz ülserasyon gibi komplikasyonların önlenmesinde erken tanı önemlidir. Kliniğimize olası KTWS tanısı ile 9 günlük yenidoğan sunuldu. Çocuklukta bu hastalığın erken teşhisi önemlidir ve venöz yetmezliği önlemek için uygun destek tedavisi başlatılır.

**Anahtar Kelimeler:** Yenidoğan, erken tanı, Klippel-Trenaunay-Weber Sendromu

### Abstract

Klippel-Trenaunay Weber Syndrome (KTWS) is a congenital syndrome characterized by cutaneous vascular malformations, bone and soft tissue hypertrophy, and varicose veins. Both peripheral and visceral involvement can be observed in KTWS and this can be a major source of morbidity and mortality. Early diagnosis is important in preventing complications such as pulmonary embolism, thrombophlebitis, bleeding, stasis dermatitis and cutaneous ulcerations. Herein we presented a 9-day newborn with possible KTWS. That it is important early diagnosis of this disease in childhood and appropriate supportive treatment is started to prevent venous insufficiency.

**Key Words:** Newborn, early diagnosis, Klippel-Trenaunay-Weber Syndrome

## GİRİŞ

Klippel-Trenaunay-Weber sendromu(KTWS) genellikle doğumda veya erken bebeklik döneminde ortaya çıkan, kutanöz hemanjiyoma, doğuştan venöz anomaliler, kemik ve yumuşak dokuda hipertrofi ile karakterize olan ve genellikle tek ekstremitte tutulumuyla giden hiperplazi sendromlarından biridir (1-4). Hastalığın etyolojisi bilinmemektedir (5). KTWS'de hem periferik hem de viseral tutulum gözlenebilir ve bu önemli morbidite ve mortalite kaynağı olabilir. Erken tanı, pulmoner emboli, tromboflebit, kanama, staz dermatiti ve kutanöz ülserasyonlar gibi komplikasyonları önlemek açısından önemlidir. Genellikle ilk bulgu kutanöz hemanjiomdur. Varikoziteler çocuk ayakta durmaya başladıktan bir süre sonra belirginleşir. Hipertrofi yalnızca birkaç olguda doğumdan itibaren fark edilen bulgudur, genellikle birkaç yıl sonra ortaya çıkar. Biz burada nadir görülen 9 günlük olası KTWS'lu bir olgu sunduk.

## OLGU SUNUMU

Dokuz günlük erkek hasta solunum sıkıntısı ve cilt lezyonları nedeniyle doğum sonrası dış merkezde yenidoğan yoğun bakım ünitesinde 5 gün entübe şekilde, 1 gün maske oksijen ile takip edilmiş olup taburcu edildikten sonra ileri tetkik ve tedavi amaçlı hastanemize yönlendirildi. Olgumuz 24 yaşında servikal yetmezlik nedeniyle takipli annenin 5. gebeliğinden 1. yaşayan olarak 40 haftalık, 4100 gr, C/S ile doğmuş. Annenin

özgeçmişinde servikal yetmezlikten dolayı 4 tane abortusu vardı. Hastanemize başvurulduğunda yapılan fizik muayenede genel durumu iyi, vital bulguları stabil, vücut ağırlığı 4100 gr (75-90 p), boyu 56 cm (>97 p), baş çevresi 36 cm (75-90 p) olan olgunun cilt muayenesinde sağ omuz ekleminde, önde suprasternal çentikten başlayıp distale yayılan, sırtta sağ skapuler bölgeyi içine alan basmakla solan eritemli plak (porto-wine lekesi) mevcut idi (Resim 1). Kardiyovasküler, solunum, gastrointestinal, genitoüriner ve santral sinir sistemi muayeneleri normal bulundu. Rutin kan (hemogram tetkiki, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, PT, aPTT) ve idrar tetkikleri normaldi Transfontanel, karın ve yüzeysel ultrasonografilerinde patoloji saptanmadı. Ekokardiyografi normaldi. Hastamızın takipleri sırasında herhangi bir patolojik kliniğe rastlanmaması üzerine yakın poliklinik takipleri önerilerek taburcu edildi.

## TARTIŞMA

Klippel-Trenaunay-Weber sendromu genellikle doğumda veya erken bebeklik döneminde ortaya çıkan, kutanöz hemanjiyoma, doğuştan venöz anomaliler, kemik ve yumuşak dokuda hipertrofi ile karakterize olan ve genellikle tek ekstremitte tutulumuyla giden hiperplazi sendromlarından biridir (1-4). Hastalığın etyolojisi bilinmemektedir (4, 5). Sporadik olmakla birlikte OD kalıtım da bildirilmiştir. Bir olguda resiprokal translokasyon (46, XX, t(5;11)(q13,3;p15.1)) saptanması

**İletişim:** Dr. Hatice GÜNEŞ, KSÜ Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, KAHRAMANMARAŞ

**Tel** : 0 506 287 44 28

**E-Posta** : drhaticegunes82@gmail.com

**Geliş Tarihi** : 12.12.2017

**DOI:** yok

**Kabul Tarihi** : 27.03.2018



**Resim 1. Kutanöz Hemanjiom**

nedeniyle bu sendroma yol açan tek gen defektinin 5q veya 11p üzerinde olabileceği düşünülmektedir (1-4). Olgumuzda özellikle sağ üst ekstremitmeyi tutan sağ omuz ekleminde, önde suprasternal çentikten başlayıp distale yayılan, sırtta sağ skapuler bölgeyi içine alan kapiller hemanjiyom ve mermer görünümlü deri görünümü izleniyordu (Şekil 1). Port-wine lekesi çocukların % 0.3-0.6'sında görülür (6). Kongenital vasküler bir malformasyon olup tipik olarak trigeminal sinirin oftalmik ve maksiler bölümlerinde purpurik plaklar şeklinde seyreder. Rengi hasta büyüdükçe pembeden mora doğru değişebilir ve yetişkin dönemde nodüler hal alabilir. Deri altı yumuşak dokuda beraberinde hipertrofi gelişebilir. Olguların % 40'ında yüze ek olarak gövde ve ekstremiteleri de tutabilir. Ayırıcı tanıda sturge weber sendromu düşünüldü. Sturge Weber sendromunda da görülen port-wine lekeleri sıklıkla trigeminal sinirin 1. koluna yerleşir ve ayrıca bu sendromda konjenital glokoma, meninks tutulumu sonucu epilepsiler görülebilir. Bizim olgumuzda takiplerimiz sırasında hiçbir nörolojik patoloji gelişmedi.

Hemihipertrofi genellikle tek ekstremitmeyi 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. Olgumuzda sağ ve sol ekstremitte çapları ölçüm farkı kaydedilmedi. Ayrıca bu sendromda kraniyofasiyal bölgede: megalensefali, mental retardasyon parmaklarda polisindaktili görülebilir. Hiperkoagülabilite, tromboz ve pulmoner emboli gibi komplikasyonlar gelişebilir (7-

9). Hastamızda bu bulgular gelişmedi taburculukta bu yönlerden takibi planlandı ve bundan dolayı olası KTWS olabileceği düşünüldü.

KTWS 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 (10). Alt ekstremitedeki boy farklılıkları spinal deformitenin önlenmesi için ortopedik gereçlerle desteklenmelidir. Belirgin alt ekstremitte uzunluklarının tedavisinde kemik düzeltme operasyonları uygulanabilir. Destek tedavide varikositeler için kompresyon bandajları kullanılabilir (11).

Sonuç olarak, bu sendromun tanısının erken dönemde konulması ve uygun destek tedavisine başlanmasının, venöz yetersizliğin engellenmesinde önemli rolü vardır. Erken dönemde başlanamayan 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 kaldıkları görülmüştür. Bu olgu sunumunda, zaten sınırlı olan tedavi seçeneklerinin daha erken ve sistemli kullanımının maksimum yararı olabileceğine ve erken tanının önemine dikkat çekmeyi amaçladık.

#### KAYNAKLAR

1. Darmstadt GL. Vasculer Disorders. In: Behrman RE, Kliegman RM, Arin 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
  3. Hızarcıoğlu M, Gülez P, Bilger Ütük E, Kayserili E, Yener H. Klippel Trenaunay Weber Sendromu: Bir olgu sunumu ve literatür taraması. *Türkiye Klinikleri Pediyatri* 2003;12: 93-95
  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; 159-72
  6. Pratt AG. Birthmarks in infants. *AMA Arch Derm Syphilol* 1953; 67: 302-5.
  7. Esterly NB. Diseases of the skin. In: Behrman RE, Kliegman RM, Nelson WE, Vaughan VC, editors. *Nelson textbook of pediatrics*. 20th ed. Philadelphia: W.B. Saunders Co; 2016;1621-85.
  8. Karalezli A, Sevgili S, Ernam Turgut D, Hasanoğlu A, Hasanoğlu HC. Pulmonary embolism in a patient with Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. *Tüberk Toraks* 2006;54: 281-7.
  9. Parkes Weber F. Angioma formation in connection with hypertrophy of limbs and hemi-hypertrophy. *Br J Dermatol* 1907;19:231-5.
  10. De lorimier AA. Sclerotherapy for venous malformations. *J Pediatr Surg* 1995;30: 188-93.
  11. Meine JG.. schwartz RA.. Janniger CK. Klipper tranaunay weber syndrome. *Cutis* 1997;60: 127-32.