

Ultrasonografi ile Prenatal Klippel - Trenaunay - Weber Sendrom Tanısı: Olgu Sunumu**Prenatal Ultrasonographic Diagnosis of Klippel - Trenaunay - Weber Syndrome: Case Report****Hülya DEDE, Dilek UYGUR, A.Seval ÖZGÜ-ERDİNÇ, Hakan TİMUR, Nuri DANIŞMAN**

Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi

ÖZET

Klippel-Trenaunay-Weber sendromu ciltte ve cilt altında hamartamatöz lezyonlar, kemik ve yumuşak dokuda kistik oluşumlarla giden bir sendromdur. Hastalığın tanısında ve yönetiminde dikkatli ultrasonografik inceleme ve bu sendromun akılda tutulması büyük ölçüde yeterli olmaktadır. Bu yazıda ultrasonografik olarak fetal asit izlenen ve takibinde Klippel-Trenaunay-Weber sendrom tanısı alan olguyu paylaştık.

Anahtar kelimeler: Klippel-Trenaunay-Weber, batında asit, cilt altı kistik lezyonlar

ABSTRACT

Klippel-Trenaunay-Weber syndrome is characterized by capillary malformations, soft tissue or bony hypertrophy and varicose veins or venous malformations. Prenatal diagnosis is possible by careful ultrasound examination and keeping in mind is important for diagnosis. In this report we present a case of prenatal fetal ascites which latterly diagnosed as Klippel-Trenaunay-Weber syndrome.

Keywords: Klippel-Trenaunay-Weber, fetal ascites, capillary malformations

Giriş

Klippel-Trenaunay-Weber (KTW) sporadik, nadir görülen bir sendromdur. Kütanöz hemanjiomlar, variköz venler, asimetrik yumuşak doku ve kemik hipertrofi ve sıklıkla arteriovenöz fistüller ile karakterizedir (1). KTW sendromunda hemanjiomlara bağlı tüketim koagülopatisi ve trombositopeni gelişirse tabloya Kasabach-Merritt sendromu denir (2). Ultrasonografik (USG) olarak multikistik hipoeoik kitle ve asimetrik ekstremitelerde izlenmesi KTW sendromunun prenatal tanısında en sık karşılaşılan bulgularıdır (3).

Olgu Sunumu

31 yaşında G2P1Y1 olan ve son adet tarihine göre 33 hafta 5 günlük gebeliği bulunan takipsiz hasta ağrı şikayeti ile bir sağlık kurumuna başvurmuş ve yapılan USG sonucu alt ekstremitelerde asimetri ve preterm eylem ön tanıları ile kliniğimize refere edilmiştir. Hastanın özgeçmişinde özellik yoktu ve aile hikayesinde konjenital anomali öyküsü bulunmuyordu. Kliniğimizde yapılan ultrasonografik incelemede fetüsün sol alt ekstremitesinde hipertrofi ayrıca femoral kemik ve sol gluteal bölgeyi kaplayan multiloküle kistik alanlar tespit edildi (Resim 1). Ayrıca sol diaphragm altından başlayıp alt pelvise kadar uzanan 7x8 cm boyutunda mul-

tikistik yapı mevcuttu (Resim 2). Bu kitlelerde renkli doppler ile kan akımı izlenmedi. Sol ayak parmakları ödemli ve 1. ve 2. parmaklar arası ayrık olarak izlendi (Resim 3). Ultrasonografi ölçümleri BPD:33H1G, AC:37H, sağ FL:33H2G, sol FL:30H 3G ile uyumlu idi. Bu bulgularla olgunun KTW olabileceği düşünüldü. Hastanemize kabuldeki vajinal muayenesi % 80 silinme ve 5 cm açıklıkta olan hastaya tokoliz uygulanmamasına ve doğumun spontan takibine kararı verildi. Doğum eylemi izleminde bebekte var olan lezyonlara bağlı olarak baş-pelvis uygunsuzluğu gelişti ve sezaryen ile 3580 gram, 50 cm. 7-9 apparlı (1. ve 5.dk) erkek bebek doğurtuldu.



Resim 1: Ekstremitedeki kistik kitle

Yazışma Adresi / Correspondence Address:

Hülya DEDE

1435. Sok. 4/2 Çukurambar - ANKARA

Tel: (312) 2842624 • GSM: 0542 436 28 04 • Fax: (312) 2753525

E-mail: hulyadede@yahoo.com

Geliş tarihi / Received : 12.12.2013

Kabul tarihi / Accepted : 18.12.2013



Resim 2: Diyafram altı kistik kitle



Resim 3: Ayak görüntüsü

Yeni doğan uzmanlarınca yapılan fizik muayenede, sol bacak asimetrik hemanjiomla kaplı ve şekil bozukluğu mevcuttu (Resim 4). Sol ayakta mikrodaktili mevcuttu ve 1. ve 2. parmak arası ayırık idi (Resim 5). Ayrıca sağ aksilla altından başlayıp sırta kadar uzanan torakal ve lumbal bölgeyi de kaplayan 20 x 25 cm boyutunda kitle mevcuttu (Resim 6). Her iki elde 'ayna el' (mirror hand) bulgusu vardı. Bebeğe yapılan USG sonrası alt ekstremitelerde kavernöz hemanjiom, batında umblikus altından başlayıp pelvise kadar uzanan en büyüğü 45 mm olan çok sayıda kist ve sol subdiyafraqmatik alandan başlayıp sol böbreği baskılayan 74 mm ebadında septalar içeren kist izlendi. Yeni doğan yoğun bakımda takip edilen bebekte tabloya anemi ve trombositopeni gelişmesi üzerine Kasa-bach-Merritt sendromu gelişti. Olgu postpartum 3.gün pulmoner kanama sonucu ex oldu.



Resim 4: Sol bacak ve gluteal bölgedeki hamartomatöz görünüm



Resim 5: Batındaki kitle



Resim 6: Sağ koltuk altındaki kitle

Tartışma

KTW, ilk kez Klippel ve Trenaunay (4) tarafından 1900 yılında kutanöz hemanjiom, hemihipertrofi ve varicosite triadının birarada olması olarak tarif edilmiş bir sendromdur. Buna ek olarak Weber 1906 yılında arterio-ovenöz fistüllerin varlığını bildirmiştir (5). Etiyolojisi net olarak bilinmemektedir ve genellikle doğumda ve erken bebeklikte tanı konmaktadır. Prenatal tanısı doğru olarak ilk kes Shalev (6) tarafından USG ile alt ekstremitte hipertrofisi ve buna eşlik eden subkutanöz kistik lezyonların görülmesi ile olmuştur. Bunun dışında USG ile tanıda görülmesi muhtemel diğer bulgular arasında polihidramniyos, makrozomi, makrokranji, ventrikülomegali, hepatomegali, asit, nonimmün hidrops fetalis ve kalp yetmezliği (7,8,9) sayılabilir. Olgumuzda da tek taraflı ekstremitte tutulumu vardı ve bu ilk dikkat çeken bulguydu. Ciltte kapiller, kavernöz, flebektazik ve variköz lezyonlar olabilir. Bu lezyonlar vücutun herhangi bir yerinde olmakla birlikte sıklıkla bacaklarda, kalçada, abdomende, alt torakal bölgede görülür. Bizim olgumuzda sol bacak ve kalça bölgesinde yaygın lezyonlar ayrıca batında multikistik büyük bir kitlenin varlığı tanıyı kolaylaştırmıştır. Küçük boyuttaki hemanjiomların intrauterin teşhisi çoğu kez mümkün olamamaktadır.

Renkli dopplerin tanıda kullanımıyla ilgili olarak literatürde farklı bildirimler bulunmaktadır. Bazı yayınlarda renkli doppler incelemesinde kitlenin çevresindeki damarlarda yavaş kan akımı bildirilirken (9); bazı yayınlarda ise kistik kitlenin içinde ve çevresinde kan akımızlenmemiştir (3,10,11,12). Bizim olgumuzda da batında ve kalçada yer alan kitlelerde renkli doppler ile kan akımı izlenmemiştir. Bu bulgular bize göstermektedir ki; bir kitlede renkli doppler ile bariz kan akımı izlenmemesi, o kitlenin hemanjiom olma ihtimalini ortadan kaldırmamaktadır.

Yetişkinlerde ve çocukluk döneminde ortaya çıkan hemanjiomların büyük bir çoğunluğu iyi seyir gösterirken, prenatal dönemde tespit edilebilecek kadar büyük olan kitleler ciddi komplikasyonlara sebep olabilmektedir. Bunların arasında kanama, trombositopeni, tüketim koagülopatisi, emboli, tromboz, kalp yetmezliği, ve enfeksiyon sayılabilir (13).

Tedavi yaklaşımları arasında enfeksiyonu önlemek için antibiyotik başlanması ve steroid kullanımı sayılabilir. Steroid trombüs oluşumu ve fibrinolizisi inhibe ederek tıkanıklığı önlemek amacıyla kullanılmaktadır. Bunların dışında lazer tedavisi, cerrahi olarak arteriovenöz malformasyonların düzeltilmesi veya embolizasyon ve ortopedik prosedürler sayılabilir. Bizim olgumuzdaki hemanjiomlar ve kitleler prenatal tespit edilebilecek kadar büyüktü. Vakamıza antibiyotik ve steroid tedavisi başlandı. Ayrıca trombosit süspansiyonu ve fibrinojen ile destek tedavi uygulandı. Ancak, Kasabach-Merritt sendromuna sekonder oluşan pulmoner kanama sonucu olgu kaybedilmiştir.

KTW sendromu prenatal olarak asimetric alt ekstremitte gelişiminin varlığında akla gelmesi gereken bir sendromdur. Bununla beraber ayırıcı tanıda Beckwith-Widemann sendromu, Proteus sendromu, Russell-Silver sendromu, lenfanjioma, nörofibromatosis vs. ekarte edilmelidir. Çoğu zaman sadece ultrasonografi ile tanı koymak mümkün olmasa da, detaylı inceleme ve KTW sendromundan şüphe tanıyı kolaylaştıracaktır. Pelvisi dolduran geniş kitleler buna bağlı gelişen trombositopeni ve kanamaya meyil hayatı tehdit eden ciddi bir komplikasyon olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu nedenle intrauterin erken tanı; doğum esnasında ve sonrasında yakın takip ve destek sağlanmasına olanak sağlayarak hayat kurtarıcı olabilir.

Kaynaklar

1. Klippel M, Trenaunay P . Due neavus variqueux osteohyper-trophique. Arch Gen Med 1900;185: 641-672
2. Kasabach HH, Merritt KK. Capillary hemangioma with extensive purpura. Report a case. Am j Dis Child 1940; 59:1063-1070.
3. Hsiu-Huei P,Tzu-Hao W. Klippel-Trenaunay-weber syndrome involving fetal thigh: Prenatal presentations and outcomes. Prenat Diagn 2006; 26: 825-830
4. Klippel M, Trenaunay P. Du Naevus variqueux osteo-hypertrophique. Arch Gen Med 1900;185:641
5. Weber FP. Angioma formation in connection with hypertrophy of limbs and hemi-hypertrophy. Br J Dermatol Syph 1907;19:231
6. Shalev E, Romano S, Nseir T, et al. Klippel-Trenaunay syndrome: ultrasonic prenatal diagnosis. J Clin Ultrasound 1988;16:268
7. Mor Z, Schreyer P, Wainraub Z, et al. Nonimmune hydrops fetalis associated with angioosteohypertrophy (Klippel-Trenaunay) syndrome. Am J Obstet Gynecol 1988;159:1185
8. Drose JA, Thickman D, Wiggins J, et al. Fetal echocardiographic findings in the Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. J Ultrasound Med 1991;10:525
9. Zoppi MA, Ibba RM, Floris M, et al. Prenatal sonographic diagnosis of Klippel-Trenaunay syndrome with cardiac failure. J Clin Ultrasound 2001;29:422
10. Roberts RV, Dickinson JE, Hugo PJ, Barker A. Prenatal sonographic appearances of Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. Prenat Diagn 1999;19:369-371
11. Martin WL, Ismail KMK, Brace V, McPherson L, Chapman S, Kilby MD. Klippel-Trenaunay-Weber (KTW) syndrome: the use of in utero magnetic resonance imaging (MRI) in a prospective diagnosis. Prenat Diagn 2001; 21:311-313
12. Sahinoglu Z, Uludogan M, Delikara NM. Prenatal sonographic diagnosis of Klippel-Trenaunay-Weber syndrome associated with umbilical cord hemangioma. 2003;20:215
13. Berry SA, Peterson C, Mize W, et al. Klippel-Trenaunay syndrome. Am J Med Genet 1998;79:319-326.