

Antenatal Dönemde Ultrasonografik Olarak Tanımlanmış İzole Klippel Trenaunay Weber Sendromu Olgusu (Asimetrik Ekstremitte Hipertrofisi Kapiller Hemangiom)

ANTENATALLY DIAGNOSED ISOLETE KLIPPEL TRENAUNAY WEBER SYNDROME
(Asymmetric Limb Hypertrophy, Hemanjiomata)

Semra KAHRAMAN*, Eyüp EKİCİ", Süleyman KAHRAMAN***, Sacit TURANLI****

* SSK Ankara Doğumevi, infertilite ve Endokrinoloji Ünitesi, ** Zskai Tahir Burak Kadın Hastanesi Ultrasonogram Ünitesi, *** Serbest Radyolog, **** Acil Yardım ve Travmatoloji Hastanesi Ortopedi Bölümü

ÖZET

Amaç: Ultrasonografinin konjertital anomalilerin tanınmasındaki öneminin vurgulanması.

Çalışmanın Yapıldığı Yer: SSK Ankara Doğumevi ve Kadın Hastalıkları Hastanesi

Materyal ve Metod: Ultrasonografik olarak antenatai dönemde tanı konmuş, son derece nadir görülen Klippel Trenaunay Weber Sendromu ele alınmıştır.

Bulgular: Olgunun antenatai ultrasonografik bulguları ve postnatal bulguları karşılaştırılarak tanı doğrulanmıştır.

Sonuç: Oldukça nadir görülen Klippel Trenaunay Weber Sendromu tanısı, antenatai dönemde yapılan ultrasonografik değerlendirme ile yapılmış ve antenatai ultrasonografik incelemenin konjenital anomali tanımlanmasından! önemi vurgulanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Klippel trenaunay weber sendromu, Ultrasonografik tanı

T Klin Jinekoloj Obst 1994, 1:20-23

Klippel Trenaunay Weber sendromu (KTYVS) 1900 yılında Klippel ve Trenaunay tarafından tanımlanmış ve 1907 yılında Parker ve Weber'in arteriovenöz fistül bulgusuna ilave etmesi ile Klippel Trenaunay Weber sendromu adını almıştır (1).

Oldukça nadir görülen bu sendromda ekstremitte ve cilt patolojisi söz konusudur. Bugüne kadar postpartum dönemde rapor edilmiş 144 olgu olmasına rağmen antenatal dönemde USG ile tanımlanmış olgu sayısı birkaç adettir. Konjenital veya erken çocukluk döneminde ortaya çıkan ekstremitte hipertrofisi genellikle bir, daha nadir olarak da birden fazla ekstremitteyi tutar. Çoğunlukla tutuları ekstremitte kapiller hemangiom olaya eşlik eder. Hemangiom çeşitli şekillerde ortaya çıkabilir.

Geiş Tarihi; 15.04.1993

Kabul Tarihi: 18.08.1993

Yazışma Adresi: Semra KAHRAMAN
SSK Ankara Doğumevi, Infertilite ve
Endokrinoloji Ünitesi, ANKARA

20

SUMMARY

Objective: The purpose of presenting this case study is to emphasize the value of ultrasonography as a means of detecting congenital anomalies prenatally.

Institution: Ankara Social Security Association Hospital Department of Obstetrics and Gynecology.

Material and Methods: A case of isolated Klippel Trenaunay Weber Syndrome, a rare syndrome that was detected prenatally on ultrasound, is presented.

Results: On prenatal ultrasound, a diagnosis of isolated Klippel Trenaunay Weber Syndrome was diagnosed. The findings were compared with those on postnatal ultrasonography, and the diagnosis was confirmed.

Conclusion: Klippel Trenaunay Weber Syndrome was diagnosed with ultrasound in the prenatal period, emphasizing the importance of ultrasound for detecting congenital anomalies prenatally.

Key Words: Klippel trenaunay weber syndrom, Ultrasonographic diagnosis

Anatolian J Gynecol Obst 1994,1:20-23

li. Kapiller, kavernöz, flebostazi ve varikozit şeklinde oluşabilir Bacak, kalça, abdomen ve göğsün ait kısmı gibi herhangi bir yerde görülebilir.

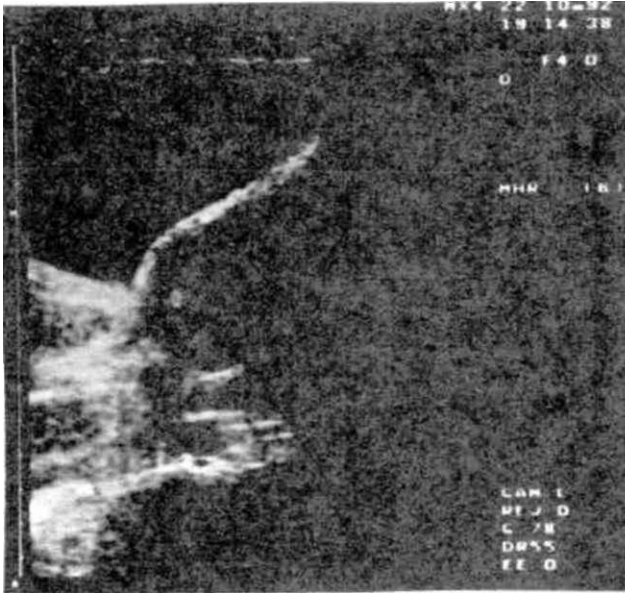
Hastalığın etiyolojisi bilinmemektedir. Zonana ve ark. dominant geçiş gösteren bir olgu sunmuşlardır.

Hastalığın seyri genellikle iyidir. Eşit olmayan bir ekstremitte büyümesi söz konusudur. Nadiren epifiziel füzyon veya falanksların amputasyonunu gerektirebilir. Ekstremitte büyümesi ile birlikte bazen cilt ülserasyonları ve kronik cilt problemleri ortaya çıkar. AVF ve ekstremitenin önlenebilir büyümesi söz konusu veya büyümeye sekonder pıhtılaşma defekti ortaya çıkarsa operasyon gerekebilir (2). iç organlar, beyin, gözler ve diğer organlar hastalığın oldukça değişken bulguları nedeni ile yakın olarak incelenmelidir.

OLGU SUNUMU

F.T., 24 yaşında, gravida 2, parité i, yaşayan 1, diğeri şimdiki gebelik. Son adet tarihi 5-2-1992, ikinci

T Klin Jinekoloj Obst 1994. 4



Şekil 3. Ultrasonografik olarak sağ gluteustaki hipertrofi görünümü
Figure 3. Hypertrophic appearance of right gluteus by ultrasonography

Şekil 4. Ultrasonografik olarak sağ uyluk longitudinal kesiti
Figure 4. Longitudinal section of right femur by ultrasonography.

dereceden akraba evliliği mevcut. Gebelik süresince ilaç ve ateşli hastalık öyküsü yok. İlk bebek spontan vaginal yolla doğmuş, sağ ve sağlıklı, ilk kez 24 haftalık iken ultrasonografi (USG) ile değerlendirilip fetüse ait normal bulgular elde edilmiş. Aradaki dönemde antenatal kontrollerine gelmeyen gebenin 36. gebelik haftasında yapılan ikinci USG kontrolünde 2-3 haftalık intrauterin gelişme geriliği ve amnion sıvı miktarında artma saptanmış ve daha ileri değerlendirme için yüksek risk sonografi ünitesine gönderilmiştir. Yapılan USG incelenmesinde (Kretz Technik. Combison. 310-A+, Avusturya) tek, canlı, vertex pozisyonunda, kız fetüs iz-

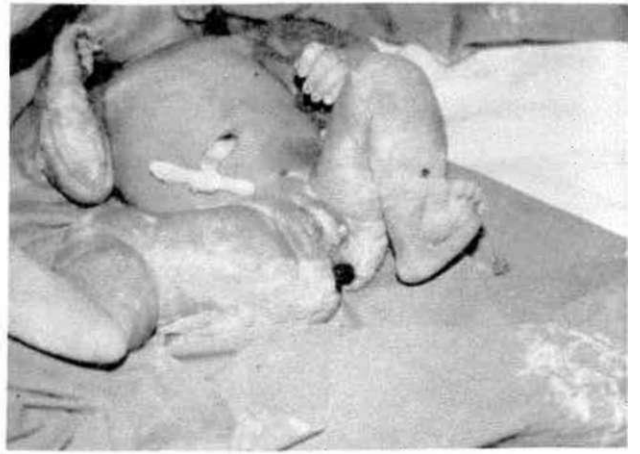
lendi. Biofizik gelişim 34.5 hafta ile uyumlu bulundu. Biparyetal çap (BPD): 87 mm (34h+6g), femur uzunluğu (FL): 67 mm (34 h+5 g), fetal abdominal çevre (FAC): 308 mm (34h+6g), humerus uzunluğu (HL): 59 mm (34h+1g) olarak bulundu. Amnion sıvısı normalin üst sınırında olup, plasenta arka duvarda normal kalınlık ve yapıda tesbit edildi.

TARTIŞMA

KTVVS başlangıçta bir triad olarak tarif edilmiştir. Bu triad içerisinde cilt hemanjiomu, varikoziteler ve ekstremitenin aşırı hipertrofisi tarif edilmiştir. Bu olguda son-



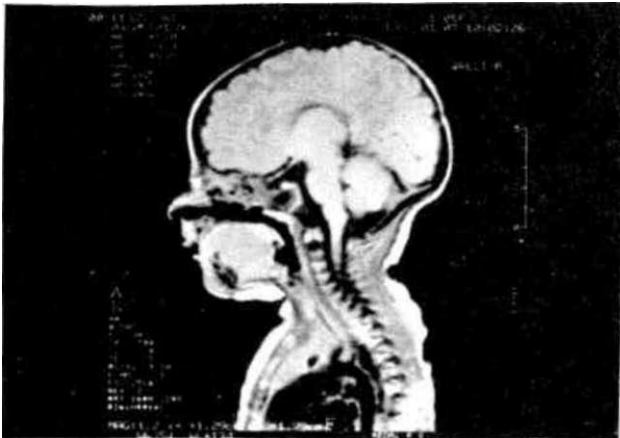
Şekil 5. Sağ alt ekstremitede yumuşak doku hipertrofisi
Figure 5. Soft tissue hypertrophy in the right lower extremity



Şekil 6. Sağ alt ekstremitede yumuşak doku hipertrofisi
Figure 6. Soft tissue hypertrophy in the right lower extremity



Şekil 7. Sağ malleol üstünde kapiller hemanjiom
Figure 7. Capillary hemangioma on the right malleolus



Şekil 8. MRI normal bulgusu
Figure 8. Normal findings in MRI

ra AV fistül bulgusu ilavesi ile sendromun adı genişletilmiştir (1).

Ekstremitte anomalisi bilateral veya asimetrik olabileceği gibi sıklıkla tek taraflı oluşur. Bizim olgumuzda sadece sağ alt ekstremitayı tutmaktaydı.

Hastalık oldukça nadir görülmektedir. Her iki cinsiyet eşit olarak etkilenmektedir. Cilt hemanjiomu oldukça sık izlenen bir bulgudur. Nevus flammeus kapiller hemanjiom en sık görülen formdur. Visserai hemanjiom sıklıkla intestinal üreter ve mezenterik alanları kapsar. Bu lezyonlar sıklıkla çocukluk veya sonraki dönemlerde oluşan gastrointestinal ve genitoüriner kanamalarla tanınır. Aşikar abdominal ve pelvik hemanjiom %5-7 oranında bu vakalara eşlik eder (2). invaziv olmayan tanı yöntemleri arasında kompüterize tomografi ve USG erken dönem için gereklidir, invaziv tanı yöntemleri arasında ise AV malformasyonun gösterilmesi açısından anjiyografik inceleme sayılabilir. Biz bu yöntemlerden non-invaziv olanlarını yapmayı tercih ettik. Bunlar içinde USG ve MRI incelemesi ve X-ray ile değerlendirilme yapıldı. Angyografi yeni doğan döneminde invaziv bir yöntemdir. Bize mevcut iç organ AV fistül yapısı hakkında bilgi vermesi açısından çok değerli olduğu şüphesiz olmakla birlikte bu sendrom ile birlikte AV fistül malformasyonunun %5-7 oranında görülmesi göz önüne alınarak yapılmadı, Color-doppler ile inceleme yapıldı ve patolojik bulgu saptanmadı. KTVVS'lu hastalar çoğunlukla iyi durumdadırlar. Yüzde hemanjiomu olanlarda genellikle mental retardasyon ve pleji sık izlenir.

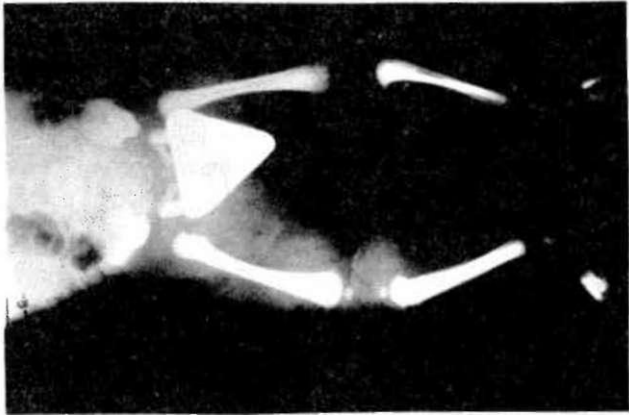
Ekstremitte hipertrofisi doğumda var ise hipertrofi derecesi parmaktan tüm ekstremiteye kadar değişiklik gösterir.

Progressif hipertrofi olmadıkça amputasyon gibi radikal cerrahiye gerek duyulmaz. Bizim olgumuzda 1 ay sonraki kontrollerde herhangi bir çap farkı olmamakla birlikte progressif hipertrofi yönünden karar vermek için henüz oldukça erkendir.

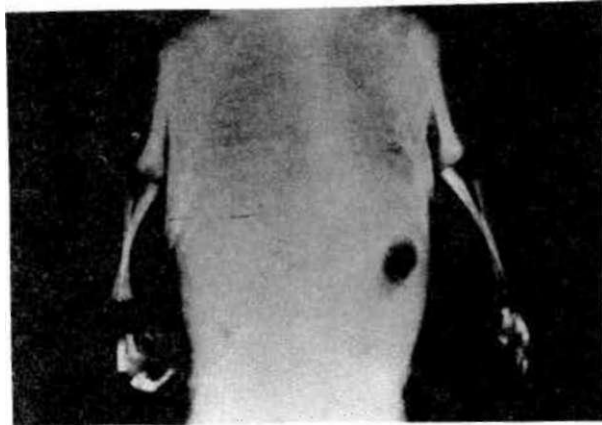
Hipertrofiye eşlik eden diğer patolojik durumlar arasında üserasyonla birlikte olan varikozitler, kronik deri değişiklikleri sayılabilir (3). Bizim olgumuzda sağ ayak dış malleol çevresindeki yaklaşık 4 cm çapındaki hemanjiom eşlik eden cilt bulgusunu oluşturmaktaydı.



Şekil 9. MRI normal bulgusu
Figure 9. Normal findings in MRI



Şekil 10. X-Ray ile normal alt ekstrimité kemik yapıları.
Figure 10. Normal bone structures of lower extremity in X Ray



Şekil 11. X-Ray ile normal üst ekstremite kemik bulguları.
Figure 11. Normal bone findings of upper extremity X Ray

Tromboembolizm insidansı muhtemelen fibrinolitik sistemdeki anomaliye bağlı olarak artmıştır. Bu nedenle bu vakalarda kontrasepsiyon için östrojen kullanımı engellenmelidir.

KTVVS'u ile birlikte olabilen ve daha seyrek izlenen anomalilerden bahsederek el ve ayakta makro-

Anatolian J Gynecol Obst 1994, 4

daktili, uygunsuz parmak hipertrofisi, sindaktili, polidaktili ve oligodaktili sayılabilir. Bizim olgumuzda herhangi bir parmak anomalisi izlenmemiştir.

Ciltte hiperpigmente nevi, çizgiler, neonatal ve çocukluk ülserleri, kutis marmaratus, telenjektazi görülebilir.

Baş ve yüzde asimetrik yüz hipertrofisi, hemanjiom, makrosefaliye bağlı makrosefali, intrakranial kalsifikasyon, göz anomalileri, glokom, katarakt, heterokromia olabilir. Bu bulgular bizim olgumuzda izlenmemiştir. İlk değerlendirmede görülen patolojik göz dibi bulguları 1 ay sonraki kontrolde kaybolmuş ve yeni doğan için normal bulgular olarak değerlendirilmiştir.

iç organlarda visseromegali, intestinal sistem hemanjiomasi, mezenter ve plevra aberran majör kan damarları ve lenfajektazi görülebilir (5). Yapılan antenatal fetal ve postnatal USG değerlendirmelerinde visserlere ait anomali bizim olgumuzda izlenmemiştir.

Hastalığın ayırıcı tanısında hamartomlar, konjenital kistik lenfanjiom, uyluğun proteus sendromu, kütanöz geniş yayımlı vasküler hamartozis, leiomatosis, konjenital elefantiazis, Mafucci sendromu, kistik higroma ile birlikte seyreden Turner sendromu, Nonne Milroy Meige hastalığı gözönüne alınmalıdır.

Lenfanjiomatosis yumuşak doku ve parankimal organları diffüz ve multifokal bir şekilde tutar. Lezyonların tanı için uygun görünümüne gelmesi genellikle uzun zaman aldığından tanı koymak çoğunlukla postpartum dönemde mümkün olur. Hastaların 3/4'ünden fazlasında multiple osteolitik kemik lezyonları vardır.

Konjenital elefantiazis genellikle bir bacak, bir kol ve nihayet bir gövdeyi tutabilir. Torasik lezyonlar ekartasyonu sağlamakta çok önemlidir. Biz herhangi bir torasik lezyon bulgusuna rastlamadık.

Maffucci sendromu ise generalize kondromatozis ve hemanjiomatosis ile seyrederek. USG ile ayırıcı tanı yapmak mümkündür.

Proteus sendromu ellerde ve ayaklarda parsiel gigantizm ile seyrederek. Hemihipertrofi, makrosefali, lineer papillomatöz, subkütanöz hemangiom ve lipomatosis söz konusudur.

KAYNAKLAR

1. Parkes Weber F. Angioma formation in connection with hypertrophy of limbs and hemi-hypertrophy. *Br J Dermatol* 1907; 19:231.
2. Lewis BD, Doublit PN, Heller VL. Cutaneous and visseral hemangiomas in the Klippel Trenaunay Weber syndrome: Antenatal sonographic detection 1986; 147:598.
3. Vilgoen D, Pearn J, Beighton P. On the natural history of the Klippel Trenaunay Weber syndrome: A review of 10 cases. *J Clin Dysmorphol* 1984; 4:27.
4. Lewis BD, Doublit PN, Heller VL. Cutaneous and visseral hemangiomas in the Klippel Trenaunay Weber syndrome. Antenatal sonographic detection A.J.R. 1986; 147:598.
5. Hatjis CG, Philip AG, Anderson GG. The in utero ultrasonographic appearance of Klippel Trenaunay Weber syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 1981; 139:972.