

Skolyoz ve Spinal Kök Bası Bulgularının Eşlik Ettiği Klippel Trenaunay Sendromlu Bir Olgu

A Case with Klippel Trenaunay Syndrome Accompanying Scoliosis and Nerve Root Compression Findings

Dr. Kubilay KARABACAK,^a
Dr. Gençer GENÇ,^b
Dr. Serkan ÖZBEN,^c
Dr. Mustafa SUNGUR,^d
Dr. Murat KADAN,^e
Dr. Faruk CİNGÖZ^e

^aKalp Damar Cerrahisi Kliniği,

^bNöroloji Kliniği,

^cOrtopedi Kliniği,

Erzurum Mareşal Çakmak

Askeri Hastanesi, Erzurum

^dNöroloji AD,

Kafkas Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kars

^eKalp Damar Cerrahisi AD,

GATA, Ankara

Geliş Tarihi/Received: 07.06.2012

Kabul Tarihi/Accepted: 29.08.2012

Yazışma Adresi/Correspondence:

Dr. Kubilay KARABACAK

Erzurum Mareşal Çakmak

Askeri Hastanesi,

Kalp Damar Cerrahisi Kliniği, Erzurum,

TÜRKİYE/TURKEY

kubilaykarabacak@yahoo.com

ÖZET Klippel Trenaunay Sendromu (KTS) ekstremitelerde anormal büyüme ile ilişkili konjenital damarsal bir malformasyondur. Ek iskelet anomalisi ve kök bası bulgularının eşlik ettiği bir KTS olgusunu literatür eşliğinde sunmayı amaçladık. KTS tanısı ile takipte olan 31 yaşındaki erkek hasta sol kolda uyuşma, bel ağrısı ve her iki bacağı yayılan uyuşma ve ağrı şikayetleri ile Nöroloji polikliniğine başvurdu. Muayenesinde; sol alt ekstremitede şarap lekesi lezyonları, variköz venler ve sağa göre çevre ve uzunluk farkı saptandı. Dorsal bölgede açıklığı sola bakan skolyoz görünümü mevcuttu. Nörolojik muayenesinde solda biceps ve triceps refleksleri hipoaktif, sol C7 dermatomunda hipoestezi ve bilateral Lasek testi pozitif bulundu. Servikal ve lomber MR incelenmesinde disk protrüzyonları gözlemlendi. KTS'de visseral organ tutulumu, kas iskelet sistemine ait deformite gibi ek patolojilerin yanı sıra skolyoz ve sinir kök basıları da olabileceği akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: Klippel Trenaunay Sendromu; skolyoz; intervertebral disk hastalığı

ABSTRACT Klippel Trenaunay syndrome (KTS) is a congenital vascular malformation associated with abnormal growth in the extremities. A case with KTS accompanying skeletal anomaly and nerve root compression symptoms is presented along with a review of the literature. A 31-year-old male patient, who was being followed for KTS, presented to the neurology outpatient clinic complaining of numbness at the left arm, low back pain, and numbness and pain spreading down both legs. Physical examination revealed port wine stain lesions, varicose veins, and an increased circumference and length at the left lower extremity. The patient had thoracic scoliosis with apex to the right. Neurological examination showed hypoactive biceps and triceps tendon reflexes at the left side, hypoesthesia at the left C7 dermatome, and positive Lasegue's sign bilaterally. Cervical and lumbar MRI showed multiple disc protrusions. It should be kept in mind that accompanying pathological conditions in KTS may include scoliosis and nerve root compression as well as visceral involvement and musculoskeletal deformities.

Key Words: Klippel Trenaunay Syndrome; scoliosis; intervertebral disc disease

Damar Cer Derg 2012;21(3):285-8

Klippel Trenaunay Sendromu (KTS), ekstremitelerde kutanöz vasküler malformasyonlar, kemik ve yumuşak doku hipertrofisi, variköz ven veya variköz malformasyonların eşlik ettiği kompleks konjenital bir anomalidir.¹⁻⁶ Hastalık ilk kez 1900 yılında tanımlanmıştır.^{1,3,6} Etkilenen dokunun tipi ve etkilenim derecesine göre klinik semptomlar oluşmaktadır.¹⁻⁶ Biz bu makalede KTS'li bir hastada ek iskelet anomalisi ve kök bası bulgularının eşlik ettiği bir olguyu literatür eşliğinde sunmayı amaçladık.

doi: 10.9739/uvcd.2012-30893

Copyright © 2012 by
Ulusal Vasküler Cerrahi Derneği

OLGU SUNUMU

31 yaşında KTS tanısı ile takipte olan bir erkek hasta sol üst ekstremitede yaklaşık 1 yıldır uyuşma hissi, bel ağrısı ve her iki bacağı yayılan uyuşma ve ağrı şikayetleri ile nöroloji polikliniğine başvurdu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde başka özellik bulunmayan olgunun fizik muayenesinde; sol alt ekstremitede yaygın olup sol abdominal ve dorsal bölgelere yayılım gösteren şarap lekesi lezyonları saptandı. Sol ayak sırtında başta olmak üzere sol alt ekstremitede variköz venler mevcuttu (Resim 1). Sol alt ekstremitte hipertrofisi olan hastada; sol alt ekstremitde sağa göre uyluk seviyesinde 3 cm, kalf seviyesinde 2,5 cm, malleol seviyesinde 1,5 cm çevre farkı artışı ölçüldü. Sol alt ekstremitde sağa göre 2,9 cm uzunluk farkı saptandı. Dorsal bölgede açıklığı sola bakan skolyoz görünümü mevcuttu. Nörolojik muayenesinde solda biceps ve triceps refleksleri hipoaktif, sol C7 dermatomunda hipoestezi ve dizestezi, ve her iki bacak için lasek testi 45 derece pozitif bulundu.

Doğum sırasında sol bacak, karın ve sırtın sol bölgelerinde yaygın şarap lekesi lezyonlar mevcuttu. Sol alt ekstremitte hipertrofisi ve uzunluk farkı olan hastanın hipertrofisi 7 yaşında fark edilmiş, yaklaşık 18 yaşına kadar giderek artmaya devam etmiş.

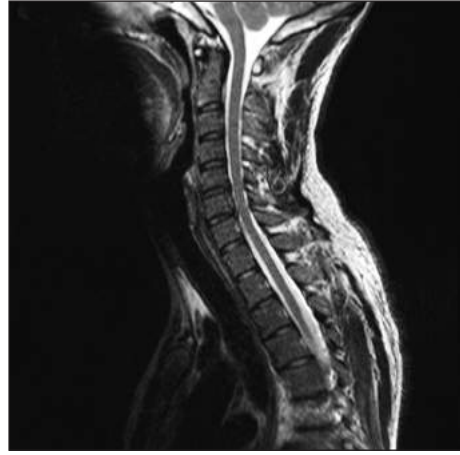
Hastanın fizik muayenesine ek olarak ekstremitte uzunluk grafipleri (ortoröntgenogram), arteriovenöz doppler ultrasonografi ve manyetik rezonans görüntüleme tetkikleri yapılarak incelendi.

Sol alt ekstremitte venöz doppler ultrasonografi tetkikinde sol alt ekstremitte yüzeysel venöz sistemde grade 2 venöz yetmezlik saptandı, derin venöz sistemde yetmezlik saptanmadı. Hastaya sol alt ekstremitte, servikal, torakal ve lomber manyetik rezonans (MR) görüntüleme tetkikleri ve abdominal ultrasonografi tetkiki yapıldı.

Spinal servikal MR incelenmesinde C 6-7 intervertebral disk seviyesinde foraminal stenoza neden olan sol parasternal foraminal protrüzyon (Resim 2), lomber spinal manyetik rezonans görüntülemede L4 ve L5 vertebral korpuslarda hemaniyom, L3-L4 seviyesinde diskte hafif bulging, L5-S1



RESİM 1: Sol alt ekstremitde şarap lekesi ve variköz venler.



RESİM 2: Sagittal Servikal Spinal MR'da C6-7 disk seviyesinde protrüzyon.



RESİM 3: Sagittal Lomber spinal MR'da L3-4 disk seviyesinde bulging, L5-S1 disk seviyesinde protrüzyon.



RESİM 4: Vertebral X-Ray grafide açıklığı sola bakan skolyoz.

intervertebral diskinde annüler rüptür ve santral protrüzyon tespit edildi (Resim 3). Hastanın vertebral X-Ray grafisinde orta seviyede yaklaşık 26 derece ölçülen açı ve kurvası sola bakan skolyoz saptandı (Resim 4). Abdominal ultrasonografisi normal sınırlarda bulundu, iç organlarda hemanjiyoma rastlanmadı.

TARTIŞMA

Klippel Trenaunay Sendromu, nadir görülen, konjenital bir anjiodisplazidir.¹⁻⁶ Hastalık ilk defa 1900 yılında Klippel ve Trenaunay tarafından vasküler nevüs, variköz ven, kemik ve yumuşak doku hipertrofinin olduğu klinik triad olarak tanımlanmıştır.^{1,3,4,6} Doğumdan itibaren gelişen bir anomalidir ve 1/20 000-40 000 oranında görülür.^{2,6} KTS'li hastaların %98'inde kapiller venöz malformasyon mevcuttur. Venöz anormallikler ve hipertrofi ise %60-70 oranında görülür.^{4,6} Triadın tüm komponentleri, vakaların yaklaşık %63'ünde bulunmaktadır.^{2,4} KTS tanısı klinik olarak konur.^{2,3,6} KTS önerilen tanı kriterlerine göre 2 major özellik içermektedir (Grup a'dan en az bir özellik, ancak mutlaka a1 veya a2'yi içermeli, ve Grup b'den en az bir özellik).⁶

a. Konjenital vasküler malformasyonlar

- 1) Şarap lekesi lezyonlar
- 2) Venlerin hipoplazi veya aplazisi, fetal venlerin varlığı, variközitler, hipertrofi, tortuoze ve valvuler malformasyonlar

3) Arteriovenöz malformasyonlar

4) Lenfatik malformasyonlar

b. Aşırı büyüme

- 1) Kemik uzunluğu veya çevresinde artan büyüme
- 2) Yumuşak dokunun uzunluğu veya çevresinde artan büyüme

Hereditör özelliği bulunmaz ve cinsiyet oranı eşittir ancak bazı araştırmacıların 18. kromozomda "de novo supernumerary ring" anomalisi ve anjiyogenetik faktör VG5Q'da RASAI1 mutasyonunu KTS'li hastalarda tespit edildiği çalışmalar bulunmaktadır.^{1,5-8} Bizim vakamızda hereditör bir özellik yoktu ve yumuşak doku hipertrofisi, şarap lekesi ve variköz ven bulgularının hepsi bulunmaktaydı.

Genellikle KTS bir ekstremitayı, çoğunlukla da alt ekstremitayı etkiler. İpsilateral üst ve alt ekstremita tutulum oranı %10-15 arasındadır.^{1,6} Yalnız üst ekstremitayı tutabildiği gibi çapraz iki ekstremita tutulumu da görülebilir.⁹ Lenfatik tutulum ise %11 oranında görülür KTS' de kaslar tutulum beklenmez veya çok az görülebilir. Kanamaya sebep olan visseral organ tutulumu da görülebileceği gibi iskelet sistemine ait ek patolojiler de görülebilir. MR görüntülemeye eşlik eden yumuşak doku, kemik ve lenfatik sistem tutulumu hakkında bilgi edinilebilir.^{1,6-10} Bizim olgumuzda tek ekstremita tutulumu mevcuttu. Abdominal ultrasonografi ve MR görüntüleme ile visseral organ tutulumu ve sol alt ekstremitada lenfatik tutulum saptanmadı. Ancak L4 ve L5 vertebral korpuslarda hemanjiom saptandı. KTS'li hastalardaki vasküler malformasyon kutanöz hemanjiyomdur ve şarap lekesi (port-wine) tarzındadır.¹⁻⁶ Bizim olgumuzda sol alt ekstremiteden lomber bölge sol abdominal ve dorsal bölgelere uzanım gösteren yaygın şarap lekesi lezyonları mevcuttu. KTS'de venöz sistem anomalileri görülebilir. Tutulum gösteren ekstremitadaki venin fibröz bantlarla eksternal kompresyonu, agenezisi, hipoplazisi, atrezisi ile persistan embriyonik ven varlığı ile karşımıza çıkabilir.^{2-4,6} Yüzeyel venöz sistem anormallliği ise variköz venler olarak karşımıza çıkar ve variköz venler genellikle adölesan çağından sonra oluşur.^{1,2,6} Bizim olgumuzda alt

ekstremitelerde distalde variköz venler mevcuttu ve hastaya yaptırılan sol alt ekstremitelerde venöz dopler ultrasonografide yüzeysel venöz sistemde grade 2 yetmezlik saptandı, derin venöz sistemde patoloji saptanmadı.

Klippel Trenaunay Sendromu gelişiminde değişik teoriler mevcuttur. Birincisi venöz hipertansiyon, anormal venöz yollar ve doku hipertrofisi ile sonuçlanan venöz sistemin primer obstrüksiyonudur. İkincisi, KTS'de %56 oranında görülen intrauterin hayatta ilk trimesterde regrese olması gereken lateral embriyonik venin regrese olmaması sonucu meydana gelen doku hipertrofisidir.^{6,7} Üçüncüsü ise genetik olarak kontrol edilen anjiyogenezis ve vaskülogenezis dengesinin bozulmasıdır.² Bu hastalarda etkilenen ekstremitelerde nevüs varlığına bağlı olarak kan akımı artmıştır ve diğer ekstremitelerden daha kalındır.^{6,7}

Klippel Trenaunay Sendromunda en sık görülen semptom ağrıdır. Ağrıyı oluşturan sebepler kronik venöz yetmezlik, selülit, yüzeysel tromboflebit, derin ven trombozu, vasküler malformasyon kalifikasyonu, intraosseöz vasküler malformasyon, artrit ve nörolojik kökenli olabilir.^{2,6} Bizim olgumuzda bel ve her iki alt ekstremitelerde yaklaşık 1 yıldır ağrı şikayeti mevcut olup hastanın MR ve X-Ray görüntülerinde L4 ve L5 vertebral korpus-

larda hemanjiom, L3-L4 seviyesinde diskte hafif bulging, L5-S1 intervertebral diskinde annüler rüptür ve santral protrüzyon tesbit edildi. C6-C7 intervertebral disk seviyesinde foraminal stenoza neden olan sol parasternal foraminal protrüzyon ve kurvası sola bakan skolyoz mevcut olmasından dolayı mevcut ağrı şikayeti alt ekstremitelerde venöz sistem malformasyonuna bağlı komplikasyonlar ile olmayıp eşlik eden ek iskelet sistemi anomalisine bağlı olduğunu düşünmekteyiz. Vakamızda alt ekstremiteler arasında yaklaşık 3cm uzunluk ve çap farkının sonucunda skolyoz geliştirdiği ve bunun zeminde servikal ve lomber bölgede kök basısına yol açan disk protrüzyonları yol açtığı düşüncesindeyiz. Hastamıza semptomlarının gerileyebileceği düşünerek kısa olan ekstremitesine yönelik uzatma ameliyatı önerdik ancak operasyonu kabul etmedi, fizik tedavi programına alındı.

Sonuç olarak KTS'de tedavi çoğunlukla konservatiftir. Visseral organ tutulumu, kas iskelet sistemine ait deformite gibi ek patolojilerin bulunduğu durumlarda medikal veya cerrahi tedavi uygulanabilir. Özellikle alt ekstremitelerde belirgin uzunluk farkına yol açmış vakalarda skolyoz ve spinal sinirlerin kök basıları gibi vertebra kökenli patolojilere neden olabileceği akılda tutulmalıdır.

KAYNAKLAR

- Garzon MC, Huang JT, Enjolras O, Frieden IJ. Vascular malformations. Part II: associated syndromes. *J Am Acad Dermatol* 2007;56(4): 541-64.
- Lee A, Driscoll D, Gloviczki P, Clay R, Shaughnessy W, Stans A. Evaluation and management of pain in patients with Klippel-Trenaunay syndrome: a review. *Pediatrics* 2005;115(3):744-9.
- Cha SH, Romeo MA, Neutze JA. Visceral manifestations of Klippel-Trenaunay syndrome. *Radiographics* 2005;25(6):1694-7.
- Noel AA, Gloviczki P, Cherry KJ Jr, Rooke TW, Stanson AW, Driscoll DJ. Surgical treatment of venous malformations in Klippel-Trenaunay syndrome. *J Vasc Surg* 2000;32(5): 840-7.
- Marx MV. SIR 2005 Annual Meeting Film Panel case: Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. *J Vasc Interv Radiol*. 2005;16(9):1173-8.
- Oduber CE, van der Horst CM, Hennekam RC. Klippel-Trenaunay syndrome: diagnostic criteria and hypothesis on etiology. *Ann Plast Surg* 2008;60(2):217-23.
- Timur AA, Driscoll DJ, Wang Q. Biomedicine and diseases: the Klippel-Trenaunay syndrome, vascular anomalies and vascular morphogenesis. *Cell Mol Life Sci* 2005;62(13): 1434-47.
- Tian XL, Kadaba R, You SA, Liu M, Timur AA, Yang L, et al. Identification of an angiogenic factor that when mutated causes susceptibility to Klippel-Trenaunay syndrome. *Nature* 2004; 427(6975):640-5.
- Eerola I, Boon LM, Mulliken JB, Burrows PE, Domp Martin A, Watanabe S, et al. Capillary malformation-arteriovenous malformation, a new clinical and genetic disorder caused by RASA1 mutations. *Am J Hum Genet* 2003; 73(6):1240-9.
- Marsden N, Shokrollahi K, Maw K, Sierakowski A, Bhat FA, Mathur B. Congenital vascular malformation associated with multiple cranial, vertebral and upper limb skeletal abnormalities. *Ann R Coll Surg Engl* 2010; 92(5):W18-20.