

Intrakraniyal Kanamalı Bir Olguda Klippel-Trenaunay Sendromu ve Hemofili B Birlikteliği

An Intracranial Hemorrhage in A Patient With Klippel-Trenaunay Syndrome And Hemophilia B Association

Zühal Örnek¹, İbrahim Etem Pişkin¹, Mehmet Karacı²

¹Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Zonguldak

²Beykoz Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul.

Özet

Klippel-Trenaunay Sendromu (KTS), kutanöz vasküler malformasyonlar, kemik ve yumuşak doku hipertrofisi ve variköz venler ile karakterize ender konjenital bir sendromdur. KTS'de hem periferik hem de visseral tutulum gözlenebilir ve bu önemli morbidite ve mortalite kaynağı olabilir. KTS de intrakraniyal kanamaya oldukça nadir rastlanır ve altında genellikle arteriovenöz malformasyonlar veya fistül mevcuttur. Bu olgu KTS'lu bir hastadaki intrakraniyal kanamanın sebebinin Hemofili B olması nedeniyle sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Klippel-Trenaunay sendromu, Hemofili B, intrakraniyal kanama.

Abstract

Klippel-Trenaunay syndrome (KTS), a rare congenital disorder, is characterized by cutaneous vascular malformation, soft tissue-bony hypertrophy and varicose veins. KTS does not only show peripheral involvement, but also visceral involvement may be observed which is an important source of morbidity and mortality. Intracranial hemorrhage in KTS is extremely rare and usually traced to an underlying arteriovenous malformation or fistula. We report a case that KTS in a patient presented with intracranial hemorrhage was bound to hemophilia B.

Keywords: Klippel-Trenaunay syndrome, haemophilia B, intracranial haemorrhage.

Giriş

Klippel-Trenaunay Sendromu (KTS), genellikle doğumda veya erken bebeklik döneminde ortaya çıkan; kutanöz hemanjiom, konjenital venözanomaliler, iskelet ve yumuşak dokuda hipertrofi ile karakterize ve genellikle tek ekstremitede tutulumuyla giden hiperplazi sendromlarından biridir (1). KTS, tanı konma aşamasında ve hastalığın takibi sırasında birçok klinik yaklaşımı içine alan multidisipliner bir çalışma gerektirmektedir. KTS de serebralseptomlar rapor edilmesine rağmen oldukça nadir görülmektedir. Tanımlanan serebral olaylar infarktüs veya hemorajiden biri ile gerçekleşmektedir. İntraserebral kanama nedenleri içinde en sık rastlananlar venözmalfomasyonlar, kavernomlar ve anevrizmalardır (2). Bu vaka KTS ninnadir görülen bir komplikasyonu olan intrakraniyal kanamanın sebebinin Hemofili B' ye bağlı olması nedeniyle tartışılmıştır.

Olgu Sunumu

Klippel-Trenaunay Sendromu tanılı 3 yaşında erkek hasta acil servise konvülsiyon geçirmesi ve bilinç bulanıklığı olması üzerine getirildi.

Bir hafta öncesinde düşerek başını yere çarptığı ama buna kusma, bilinç kaybı gibi bir bulgunun eşlik etmediği belirtildi. Özgeçmişinde KTS tanısı olan hastanın vücudunun çeşitli bölgelerinde sık tekrarlayan ekimozları olması nedeniyle kan tahlillerinin yapıldığı, faktör 9 düzeyinde düşüklük (%4,5), koagülasyon parametrelerinde bozukluk tespit edilip bir çocuk hematoloğuna yönlendirildiği ama henüz gidemediği öğrenildi. Soy geçmişinde akrabalık yok, dedesinde, amcasında ve kuzeninde hemofili B tanısı mevcuttu. Acil müdahalenin ardından yapılan fizik muayenesinde vital bulgularında ateş: 39 C, kalp tepe atımı: 79/dk, solunum: 25/dk, ta: 136/88 mm/Hg idi. KTS ye uyumlu olarak hastanın sol taraf alt ve üst ekstremitesinde hemihiperplazisi ve hemanjiomları mevcuttu. Anizokorisi yoktu, bilateral ışık refleksi alınıyordu. Glaskow koma skoru (GKS) 8 idi. Diğer sistemik muayenelerinde özellik yoktu. Laboratuvarında WBC: 14.500, HGB: 9.3, HCT: 29.1, PLT: 301.000, CRP:1,63 idi. Biyokimyasal parametreleri normal, aPTT: 56,4 (23-35), PT: 13.7 (10-14) olarak tespit edildi. KTS'nda hiperkoagülabilite, tromboza eğilim olması

İletişim Bilgisi / Correspondence

Yard. Doç. Dr. Zühal Örnek, 1Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,

E-mail: zuhalornek@gmail.com

Geliş tarihi / Received: 30.11.2014 Kabul tarihi / Accepted: 08.12.2014

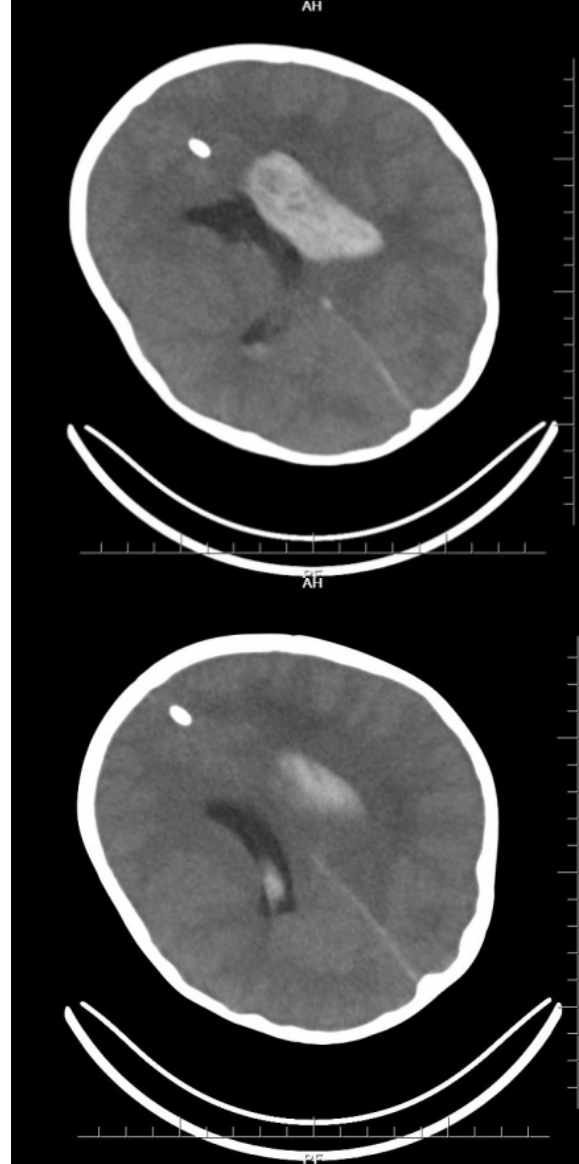
Çıkar Çatışması / Conflict of Interest: Yok / None

veya intrakranial kanama gibi komplikasyonları ekarte etmek için kranial görüntüleme yapıldı. Çekilen beyin BT' de tüm ventriküllerde hidrosefali dilatasyon, sol lateral ventrikülde belirgin olmak üzere tüm ventriküllerde hemoraji ve sağda minimal şift, sulkuslar ve fissürler silikti. Subaraknoid kanama olarak değerlendirildi (Resim 1 ve 2). Acil ekstrapatriküler drenaj (EVD) ile kateter takılması ve kafa içi basıncın azaltılması planlandı, fakat koagülasyon parametreleri bozuk olması nedeniyle taze donmuş plazma (TDP) sonrası takıldı. Antiödem tedavi başlandı. Hastanın takiplerinde GKS' si 3' e geriledi, saturasyonu düştü, entübe edilip mekanik ventilatöre bağlandı. Tekrarlayan kereler TDP ve temininden sonra Faktör 9 konsantresi verildi. Fakat durumunda düzelme olmayan hasta kaybedildi.

Tartışma

KTS; konjenital veya erken çocukluk döneminde gelişen, klasik triadı olan kütanöz hemanjiomlar, venöz varikoziteler, osseöz ve yumuşak dokuda hipertrofi ile karakterize olan, etyolojisi bilinmeyen nadir bir konjenital vasküler bozukluktur (1-4). Vasküler malformasyonlar (kapiller, venöz veya lenfatik) vücudun herhangi bir bölgesinde gözlenmekle beraber sıklıkla alt ekstremiteler, kalça ve abdomende belirgindir, daha seyrek olarak baş ve boyun bölgeleri de etkilenebilmektedir. Vasküler malformasyonların dağılımı çoğunlukla unilateraldir. Klinik asemptomatik durumdan derin ventrombozu, pulmoner emboli ve tekrarlayan kanamalar gibi hayatı tehdit eden komplikasyonlara kadar değişir (2,5). Görülebilecek komplikasyonlar ülserasyonlar, sellülit, tromboflebit, tromboz ve trombositopeni, mikroanjyopatik hemolitik anemi ve emboli, dissemine intravasküler koagülasyon, makrosefali ve nadiren nörolojik sorunlardır (3,6). Hiperkoagülabiliteye eğilim olan KTS de yoğun venöz malformasyon ile hiperkoagülabilite arasındaki ilişki açık olarak tanımlanmıştır. Malformasyonların ciddiyeti ile koagülopati koreledir (6,7). Hayatı tehdit eden kanamalar gastrointestinal, genitoüriner ve santral sinir sisteminden kaynaklanabilir (8). KTS de serebral semptomlar rapor edilmesine rağmen oldukça

nadir görülmektedir. KTS de tanımlanan serebral olaylar infarktüs veya hemorajiden biri ile gerçekleşmektedir. İntraserebral kanama nedenleri içinde en sık rastlananlar venöz malformasyonlar, kavernomlar ve anevrizmalardır (2).



Resim 1 ve 2. Tüm ventriküllerde hidrosefali dilatasyon, sol lateralventrikülde belirgin olmak üzere tüm ventriküllerde hemoraji ve sağda minimal şift, sulkuslar ve fissürler silik.

Hemofili, kanın pıhtılaşmasında plazma fazında yer alan faktör 8 ve 9 eksikliği, yokluğu ve işlev bozukluğu sonucunda gelişen nadir bir kalıtsal kanama bozukluğudur. Faktör 8 eksikliği hemofili A (klasik hemofili), faktör 9 eksikliği hemofili B (Christmas hastalığı) olarak adlandırılır. X'e bağlı olarak geçiş, %70 ailevi özellik gösterir. Ağır hemofilide faktör düzeyi

<%1, orta hemofilide %1-5, ağır hemofilide %5-30 arasındadır. Klinikte en sık hemartroz, hematoma, müköz membranlardan kanama ve santral sinir sistemine kanama olması ile karşımıza gelirler. En ciddi komplikasyonu intrakranial kanamadır ve en önemli mortalite nedenidir. Hemofilisi olan çocuklarda intrakranial kanama sıklığı <%5 olarak bildirilmektedir (9).

Olgumuzda tekrarlayan ekimozlarının ve aile hikayesi olması, laboratuvarında faktör 9 düzeyinde düşüklük ve aPTT de uzama nedeni ile intrakranial kanamasının hemofili B' ye bağlı olaabileceği düşünöldü. Nörovasküler ileri incelemeye gereksinim duyulmadı. KTS' de eğer hematolojik bir problemi yoksa, bilinç değişikliğinde hayati tehlike durumunu önlemek için altta yatan vasküler malformasyonlar olabileceği için acil serebral anjiyografi gibi ileri nörovasküler inceleme yapılmalıdır.

Hemofili hastalarında; intrakranial kanamalar spontan, travmatik, serebrovasküler olaylar, hipertansiyon veya enfeksiyona sekonder olabilir. Travma öyküsü olsun olmasın santral sinir sistemine kanama şüphesi varlığında acil faktör replasmanı yapılmalıdır. TDP günümüz koşullarında önerilmez. Ancak faktör konsantresi yoksa ya da henüz tanı konulamayan hastaların acil tedavi gereksinimi olduğunda verilebilir (9). Hastamızda da faktör konsantresi temin edilemediği için TDP öncelikli olarak verildi. İntrakranial basıncın azaltılması için EVD ile katater takıldı. EVD uygulamaları yüksek intrakranial basıncın monitorize edilmesinde ve tedavisinde altın standart olarak kabul edilmektedir. Geçici bir sistem olup, BOS' un ventriküllerden eksternal kapalı bir sisteme drene olmasına izin verir. Hastanın antikoagulan tedavi alması veya bilinen koagülasyon probleminin olması, saçlı deride enfeksiyon ve beyin apsesi olması gibi durumlarda uygulanması kontrendikedir (10). Hastamızda da ancak TDP sonrasında EVD için katater takıldı.

KTS nadir göröldüğü için klinisyenler intrakranial kanama, hiperkoagülabilite, tromboz ve pulmoner emboli gibi potansiyel komplikasyonları akla getirebilir. Hastalar

gecikmiş tanıdan dolayı hayatı tehdit eden potansiyel tromboembolik veya kanama gibi olaylarla kötüleşebilirler. Bu yüzden hastalığın bu komplikasyonları akla getirilip erken tanı için görüntölemeye başvurulmalıdır.

Sonuç olarak KTS de bilinç bulanıklığı, veya konvülsiyonla başvuru sırasında sadece venöz malformasyona bağlı kanama veya tromboemboli gibi nedenler düşünölmemelidir, hayatı tehdit eden altta herhangi bir hematolojik patoloji de olabileceği de akla getirilmelidir.

Kaynaklar

1. Klippel M, Trenaunay P. Dunaevusvariquexosteo hypertrophique. Arch GenMed 1900;3:641-72.
2. Petzold A, Bischoff C, Conrad B. Repetitive cerebral bleeding in an adult with Klippel-Trénaunay Syndrome. J Neurol 2000; 247: 389-91.
3. al-Salman MM. Klippel-Trenaunay syndrome: clinical features, complications, and management. Surg Today 1997;27: 735-40.
4. Hizarcioğlu M, Gülez P, BilgerÜtük E, Kayserili E, Yener H. Klippel Trenaunay Weber Sendromu: Bir Olgu Sunumu ve Literatür Taraması, T Klin Pediatri 2003;12:93-6.
5. Oduber CE, GerdesVE, van der Horst CM, Bresser P. Vascular malformations as underlying cause of chronic thromboembolism and pulmonary hypertension. J Plast Reconstr Aesthe tSurg. 2009;62: 684-9
6. Samuel M, Spitz L. Klippel Trenaunay syndrome: clinical features, complication and management in children. Br J Surg 1995;83: 757-61.
7. Mazoyer E, Enjolras O, Laurian C, Houdart E, Drouet L. Coagulation abnormalities associated with extensive venous malformations of the limbs: differentiation from Kasabach-Merritts syndrome. Clin Lab Haematol. 2002;24: 243-51
8. Wilson CL, Song LM, Chua H, Ferrara M, Devine RM, Dozois RR, Nehra V. Bleeding from cavernous angiomas of the rectum in Klippel-Trenaunay syndrome: report of three cases and literature review. Am J Gastroenterol. 2001; 96:2783-8.



9.Kasper CK. Hereditary plasmaclotting factor disorders and their management. Haemophilia 2000; 6(Suppl.1); 13-27.

10- Reinertsen I, Jakola AS, Selbekk T, Solheim O. Validation of model-guidedplacement of external ventricular drainsInt J Comput Assist Radiol Surg. 2014;9:777-84.

