

Olgu Sunumu

KONJENİTAL KUTİS MARMORATUS TELENJIEKTAZİ

Mustafa ÇİFTÇİ¹, Fırat ERDOĞAN¹, Makbule DÜNDAR²

Özet

Konjenital kutis marmoratus telenjektazi, kutanöz damar yapısının tutulumu ile seyreden, telenjektaziler, flebektazilerle ve persiste eden kutis marmoratus ile karakterize, genellikle yeni doğan döneminde ortaya çıkan, multisistem konjenital anomalilerin eşlik edebildiği, 1922 yılında van Lohuizen tarafından tarif edilmiş nadir görülen sporadik bir hastalıktır. Sunduğumuz vakamızda doğumdan hemen sonra saptanan, karın bölgesinde ve bacakların ön yüzünde persiste eden kutis marmoratus bulunmaktaydı, hastanın yapılan fizik muayenesinde, laboratuvar tetkikleri ve görüntüleme yöntemlerinde herhangi bir eşlik eden anomali saptanmadı. Bu vakayı sunmamızın amacı genellikle selim olan ancak multisistem tutulum da gösterebilen nadir görülen bu hastalığa dikkat çekmektir.

CUTIS MARMORATA TELANGIECTATICA CONGENITA: CASE REPORT

Summary

Cutis marmorata telangiectatica congenital is rare sporadic congenital vascular anomaly characterized by telangiectasia, phlebectasia and per-

sistent cutis marmorata, generally seen in newborn period, likely to be associated with multi-system congenital abnormalities, was described by van Lohuizen in 1922. In our case, we report the baby who had persistent cutis marmorata on the anterior of the lower extremities and a little on the abdomen region just after birth. There was any finding revealing associated congenital anomaly either in the physical examination of the patient or laboratory evaluation or imaging modalities. Our purpose to report the case is to call attention to a rare benign disease which can also be multi-systemic involvement.

Giriş

Konjenital kutis marmoratus telenjektazi, ilk olarak 1922 yılında van Lohuizen tarafından tanımlanan, telenjektaziler ve flebektaziler ile karakterize, etyolojisi bilinmeyen, diğer organ ve sistemler ile ilişkili konjenital anomalilerin eşlik edebildiği nadir görülen bir hastalıktır (1,2,3). Persistan kutis marmoratus, cilt atrofisi ve ciltte ülserasyonlar en sık bulgular olup diğer sistemlerin tutulumu %50 hastada görülebilir^{1,2}. Genellikle selim bir hastalık olduğu için insidansı ile ilgili yeterli

1. Özel Medipol Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği.

2. Özel Medipol Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Kliniği.



Resim 1: Pembe kırmızı renkli telenjektazilerle karakterize persistan kutis marmoratus.



Resim 2: Bacaklarda persiste eden kutis marmoratus.

bilgi bulunmamaktadır. Kız çocuklarında erkeklere göre biraz daha fazla görülür¹.

Olgu

Olgumuz, erkek bebek, gravidada 2 parita 2 anneden, sezeryan ile 39. hafta 2 günlük olarak doğdu. Doğum tartısı 3710 gram, boyu 53 santimetre, baş çevresi 36,5 santimetre ölçüldü. Hastanın doğumundan itibaren alt ekstremitelerin ön yüzünde ve karın ön yüzünde pembe-kırmızı renkli telenjektazilerle karakterize persistan kutis marmoratus gözlemlendi (Resim1). Hastanın muayenesinde makrosefali, hipospadias, ciltte atrofi veya ülserasyonlar, vücut asimetrisi saptanmadı, sistemik muayenesi olağan, lokomotor muayenesi olağan saptandı.

Hastanın oftalmolojik değerlendirmesi normal sınırlardaydı. Hastanın gönderilen tetkiklerinde hemogram, rutin biyokimya ve kanama diyatezi tetkikleri normal sınırlarda bulundu. Görüntüleme yöntemlerinden, transfontanel kraniyel USG, batin USG, alt ekstremitte venöz ve arteriyel doppler USG normal sınırlarda saptandı. Hastanın ekokardiyografisinde konjenital kalp hastalığı görülmedi. Hastamızın aile bireylerinde ve soy ağacında benzer bir hastalığı olan birey yoktu. Hastamıza bu bulgularla konjenital kutis marmoratus telenjektazi tanısı kondu. Hasta sağlam çocuk polikliniğimizde 22 ay boyunca takip edildi ve takibi boyunca kutis marmoratusu devam etti (Resim 2) ancak ciltte atrofi, ülserasyon veya herhangi bir eşlik eden anomali saptanmadı.

Tartışma

Konjenital kutis marmoratus telenjektazi, damar yapıda telenjektaziler, flebektazilerle ve persiste eden kutis marmoratus ile karakterize bir hastalıktır^{1,2}. Hastalığın bulguları arasında, tutulan alanlarda cilt atrofisi ve ülserasyonlar görülebi-

lir^{3,4}. Hastalık genellikle doğumda saptanabileceği gibi süt çocukluğu döneminde veya nadiren 2 yaşından sonra da saptanabilir^{1,5}. Bizim vaka-mızda doğumun hemen ardından görülen persis-te eden kutis marmoratus bulunmaktaydı, hasta-nın 22 aylık takibinde başka cilt bulgusu gözlen-medi. Hastalığın cilt bulgularının yanı sıra eşlik eden makrosefali, konjenital kalp hastalıkları, glokom, hipospadias ve polikistik böbrek hastalı-ğı gibi üriner sistem anomalileri ve hemihipertro-fi veya hemiartrofi gibi lokomotor sistem anomali-leri de görülebilir^{1,2,4,5,6}. Hastamızın gerek fizik muayene gerek laboratuvar ve görüntüleme tet-kiklerinde herhangi bir anomali saptanmadı. Konjenital kutis marmoratus telenjektazi nadir olarak familiyel tutulum gösterilmiş olsa da ge-nellikle sporadik bir hastalıktır^{1,2,3}. Vakamızın soy ağacında benzer bulgular gösteren birey saptan-madı.

Hastanın takibi boyunca eşlik eden anomalisinin olmaması ve hastalığın selim bir seyir gösterme-si nedeni ile 22 aylık takibinde hastaya her han-

gi bir tedavi başlanmadı.

Konjenital kutis marmoratus telenjektazi tanısı sadece klinik olarak konabilen selim seyirli bir hastalıktır. Olguların eşlik edebilen diğer olası anomaliler açısından değerlendirilmesi gerekmektedir.

KAYNAKLAR

1. Chatterjee R, Dey S. Cutis marmorata telangiectatica congenita with skin ulcerations in a new born. *Indian J Dermatol* 2009;54:375-7.
2. South DA, Jacobs AH. Cutis marmorata telangiectatica congenita (congenital generalized phlebectasia). *J Pediatr* 1978;93:944-9.
3. Amita-i DB, Fichman S, Merlob P, Morad Y, Lapidoth M, Metzker A: Cutis marmorata telangiectatica congenita: clinical findings in 85 patients. *Pediatr Dermatol* 2000;17(2):100-4.
4. Devillers AC, de Waard-van der Spek FB, Oranje AP: Cutis marmorata telangiectatica congenita: clinical features in 35 cases. *Arch Dermatol* 1999;135(1):34-8.
5. Gerritsen MJ, Steijlen PM, Brunner HG, Rieu P: Cutis marmorata telangiectatica congenita: report of 18 cases. *Br J Dermatol* 2000;142(2):366-9.
6. Picascia DD, Esterly NB. Cutis marmorata telangiectatica congenita: Report of 22 cases. *J Am Acad Dermatol* 1989;20:1098-1104.