



Sturge Weber sendromu-Klippel Trenaunay sendromu birlikteliği olgusu ve göz bulguları

A case of overlapping of Sturge Weber syndrome-Klippel Trenaunay syndrome and ophthalmological findings

Ersin Aydın, Yakup Aksoy*, Ercan Karabacak, Bilal Doğan, Murat Velioglu**, Kürşat Göker

Gülhane Askeri Tıp Akademisi Haydarpaşa Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Kliniği,

*Göz Hastalıkları Kliniği, **Radyoloji Kliniği, İstanbul, Türkiye

Öz

Sturge-Weber sendromu (SWS) yüzde Porto şarabı lekesi, aynı taraf beyinde ve meninkste vasküler lezyonlar ve gözde glokom ile karakterize bir nörokutanöz sendromdur. Klippel-Trenaunay sendromu (KTS) ise kutanöz vasküler malformasyon, kemik ya da yumuşak doku hipertrofisi ve etkilenen ekstremitede venöz genişlemelerle karakterize nadir görülen bir konjenital malformasyondur. Literatürde az sayıda olgu bildirilmiş olmakla birlikte bu iki fakomatozun birlikte görülmesi nadir bir durumdur ve sistemik, oftalmolojik patolojilere neden olabilmektedir. Burada SWS ve KTS özelliklerini bir arada gösteren, aynı zamanda ilginç oftalmolojik bulguları da olan bir olgu sunulmuştur. Bu olgu sunumu, bu sendromlarda gözle ilgili komplikasyonların da görülebileceğini vurgulamak amacı ile sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Sturge-Weber sendromu, Klippel-Trenaunay sendromu, kornea kalınlığı

Summary

Sturge-Weber syndrome (SWS) is a neurocutaneous syndrome characterized by facial port wine stains, vascular lesions in the ipsilateral brain and meninges, and glaucoma. Klippel-Trenaunay syndrome (KTS) is a rare congenital malformation associated with cutaneous vascular malformation, bony or soft tissue hypertrophy and venous varicosities in the affected limb. Although some cases have been reported in the literature, an overlap between these two phakomatoses is extremely rare and they have systemic and ocular affects. Here, we present a case showing the properties of both SWS and KTS and having interesting ophthalmological findings. This case is presented to emphasize that eye related complications might also be seen in these syndromes.

Keywords: Sturge-Weber syndrome, Klippel-Trenaunay syndrome, corneal thickness

Giriş

Sturge-Weber sendromu (SWS) yüzde Porto şarabı lekesi, göz ve merkezi sinir sisteminde hemanjiyomlar ile karakterize nörokutanöz sendromdur. Glokomla seyreden vasküler lezyonlar, beyin hemisferlerini tutan leptomeningeal anjiyomatosis, erken başlangıçlı konvülsiyonlar, nörolojik gelişmede gecikme hastalığa eşlik edebilen diğer bulgulardır^{1,2}. Klippel-Trenaunay sendromu (KTS) ise vücudun herhangi bir yerinde görülebilen deri ve organlarda hemanjiyom, venöz genişlemeler ve etkilenen ekstremitede yumuşak doku ve

kemik hipertrofisi ile karakterizedir³. Literatürde az sayıda olgu bildirilmiş olmakla birlikte bu iki fakomatozun birlikte görülmesi nadir bir durumdur^{4,5}. Birlikteliği ender olarak görülen bu sendromların klinik özelliklerinin bilinmesi, etkileyeceği sistemlerdeki komplikasyonların erken saptanması açısından önem taşımaktadır.

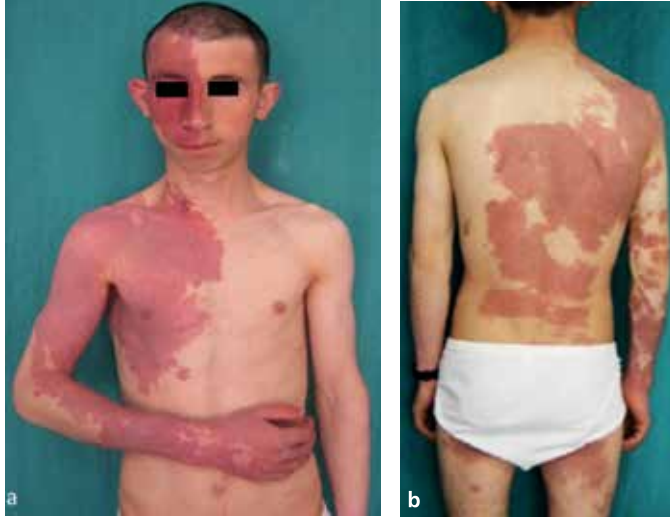
Olgu Sunumu

Yirmi yaşındaki erkek hasta polikliniğimize yüzünün ve vücudunun sağ tarafında kırmızı-renkli geniş lekeler şikayeti

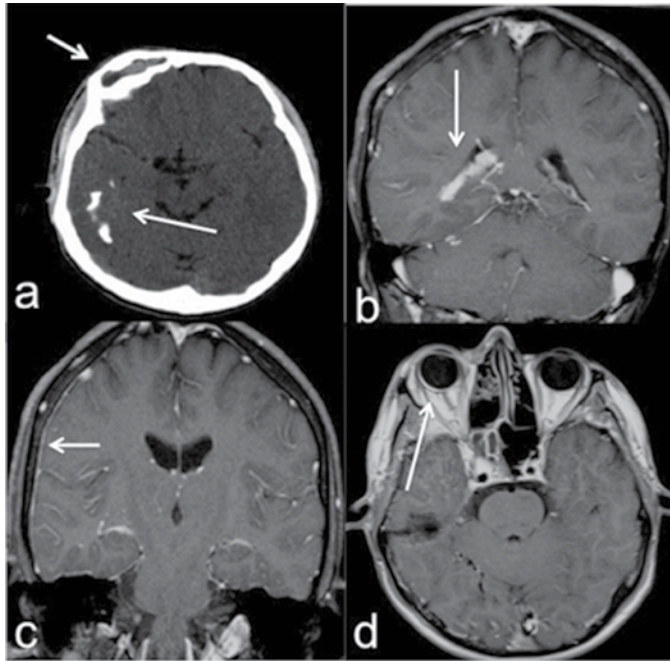
Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Yakup Aksoy, Gülhane Askeri Tıp Akademisi Haydarpaşa Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları Kliniği, İstanbul, Türkiye
Tel.: +90 553 594 35 36 E-posta: dryakupaksoy@gmail.com **Geliş Tarihi/Received:** 15.10.2015 **Kabul Tarihi/Accepted:** 19.02.2016

© Türkderm-Deri Hastalıkları ve Frengi Arşivi Dergisi, Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır.
Bu makale "Creative Commons Atıf-GayriTicari-Türetilemez 4.0 Uluslararası Lisansı (CC BY-NC 4.0)" ile lisanslanmıştır.

ile başvurdu. Bu lekelerin doğuştan mevcut olduğunu ailesinde benzer şikayetleri olan aile bireyi olmadığını ifade etmekteydi. Hastanın dermatolojik muayenesinde yüzün sağ yarısında ve sert damakta Porto şarabı lekesi ile uyumlu, iyi sınırlı, basmakla solmayan, eritematöz makül ve plaklar tespit edildi. Bu lezyonlar yüzde trigeminal sinirin oftalmik ve maksiller dallarının dağılımına uymaktaydı. Aynı zamanda sağ omuzda, göğüs ve sırtın sağ yarısında, sağ alt ve üst ekstremitenin ön



Resim 1. a) Sağ omuz, göğüs ve alt ve üst ekstremitelerin ön yüzünde nevüs flammeus, b) Sağ omuz, sırt ve alt ve üst ekstremitelerin arka yüzünde nevüs flammeus



Resim 2. a) Aksiyel kraniyal bilgisayarlı tomografi görüntülemesinde sağ temporal kalsifikasyonlar (uzun ok) ve hipertrofik sağ frontal sinus (kısa ok), b) Kontrast koronal T1 ağırlıklı görüntülemesinde sağ koroid pleksusta hipertrofi (beyaz ok), c) Kontrast koronal T1 ağırlıklı görüntülemesinde sağda hafif dural kalınlaşma (beyaz ok), d) Kontrast koronal T1 ağırlıklı görüntülemesinde sağ gözde koroidal kalınlaşma (beyaz ok)

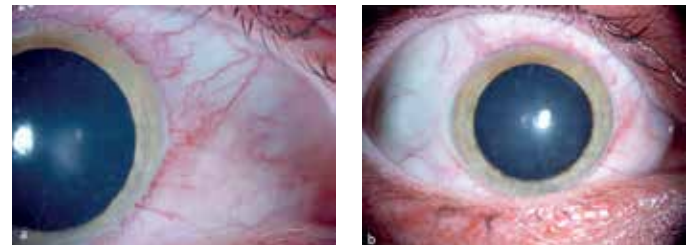
ve arka yüzünde de bu lezyonlar devam etmekteydi (Resim 1a, 1b). Sağ taraf üst ve alt ekstremiteler, sol taraftan daha uzun ve hipertrofikti. Üst ekstremiteler, tüm ekstremiteler anterior-posterior (AP) grafilerinde (ortoröntgenogram) humerustan radius distal ucuna kadar ölçüldü. Sağ üst ekstremiteler sol taraftan 2,4 cm (Sağ:Sol, 55,8:53,4) daha uzundu. Alt ekstremiteler ise tüm ekstremiteler AP grafilerinde femur başından tibia distal ucuna kadar ölçüldü. Sağ alt ekstremitenin sol taraftan 0,4 cm (Sağ:Sol, 79,5:79,9) daha uzun olduğu görüldü. Aynı zamanda uyluk bölgesi çevre ölçümlerinde sağ tarafın soldan 2 cm (Sağ:Sol, 53,5:51,5) daha geniş, kol çevresi ölçümlerinde sağ tarafın soldan 1 cm (Sağ:Sol, 32:31) daha geniş olduğu tespit edildi. Olgumuzun çekilen grafilerinde kemik hipertrofisini yoktu. Hastanın çekilen kraniyal bilgisayarlı tomografi (BT) görüntülemesinde sağ taraf inferior temporal girusta belirgin kalsifikasyon ve frontal sinüste hipertrofi saptandı (Resim 2a). Manyetik rezonans incelemesinde yine sağ tarafta lateral ventrikül koroid pleksusunda hipertrofi, hafif dural kalınlaşma ve gözde koroidal kalınlaşma görüldü (Resim 2b, 2c, 2d). Tüm batin ultrasonografi incelemesinde organ tutulumuna ait bulgu görülmezken, akciğer grafisinde patolojik bir görünüm izlenmedi. Sağ ekstremitelere yapılan ultrasonografik incelemede arterio-venöz fistül rastlanmadı. Nörolojik muayenesinde patoloji saptanmayan hastada mental ya da motor anomali yoktu.

Yapılan oftalmolojik incelemede nevüs flammeusa bağlı olarak sağ taraf göz kapakları kırmızı-mor renkteydi. Hastanın görmeleri her iki gözde Snellen eşeline göre 20/20 düzeyindeydi. Sağ gözde konjonktival ve episkleral damarlarda genişleme ve tortuosite mevcut olup özellikle limbusta bir halka görünümü izlenmekteydi (Resim 3a, 3b). Fundus refleksi sağ gözde kırmızı iken sol gözde normal rengi olan sarı-turuncu renkteydi. Sağ gözde koroidal vasküler yapılar daha geniş ve kıvrımlı olarak izlenmekteydi. Sağ gözde optik diskte glokomatöz bir çukurlaşma (cupping) mevcut olup çukur/disk (cup/disk) oranı sağda 5/10 ve solda 2/10 olarak ölçüldü. Göz içi basıncı sağda 30 mmHg ve solda 15 mmHg olarak ölçüldü. Gözün aksiyel uzunluğu (kornea ön yüzeyinden foveaya) sağda 22,23 mm ve solda 23,07 mm olarak ölçüldü. Bağlantılı olarak kırma kusuru sağda -0,25 diyoptri ve solda -3,00 diyoptri idi. Pakimetric santral kornea kalınlığı sağda 605 µm ve solda 565 µm olarak ölçüldü.

Tartışma

SWS intrakraniyal vasküler anomaliler, leptomeningeal anjiyomatozis ile karakterize 1/50,000 sıklıkta görülen nörokutanöz sendromdur⁶.

Çoğunlukla trigeminal sinirin oftalmik ve maksiller dallarının innerve ettiği dermatomlarda Porto şarabı lekesi veya nevüs flammeus olarak adlandırılan damarsal lezyonlar, glokom ve aynı taraf beyin ve meninkste vasküler lezyonlarla karakterizedir.



Resim 3. a) Sağ gözde geniş ve kıvrımlı konjonktival episkleral damarlar, b) Sağ gözde genişlemiş konjonktival ve episkleral damarların limbusta oluşturduğu halka görünümü

KTS 2/50,000 sıklıkta görülmektedir ve ilk olarak 19. yüzyılın başında Klippel ve Trenaunay tarafından tanımlanmıştır².

KTS doğumda mevcut olup genellikle bir alt ekstremiteyi, bazen de ek olarak iki ekstremiteyi, gövde ve yüzü de etkileyebilir. Bu sendrom gövde ve ekstremiteelerde irregular ve asimetrik kapiller ve kavernoöz hemanjiyomlar, arterio-venöz fistül, lenfödem, ekstremiteelerde hipertrofi ve çeşitli organ büyümeleri ile karakterizedir. Yumuşak dokudaki genişleme bütün ekstremiteyi, ya da sadece parmakları etkileyebilir. Bu sendromda görülen bir çok komplikasyon altta yatan vasküler patolojiye bağlı gelişmektedir. Staz dermatiti, tromboflebit ve ekstremite uyumsuzluğu bunlardan bazılarıdır. Daha ciddi sekeller ise tromboz, pulmoner emboli, serebral ve spinal arterio-venöz malformasyon, makrosefali, mikrosefali orbito-frontal varisler ve konjestif kalp yetmezliğini içermektedir⁷. Nadir olarak görülen bu sendromların patofizyolojisi henüz tam olarak açıkça ortaya konamamış olmakla birlikte olguların çoğunda sebebin embriyonik vaskülogenez ve anjiyogenezde önemli rolleri olan somatik gen mutasyonları olduğu düşünülmektedir⁸. Her iki hastalıkta daima sporadik olarak görülmekle birlikte bazı ailelerde bir otozomal dominant geçiş tanımlanmıştır⁹. Ek olarak bu iki sendromun aynı hastalığın farklı şekillerde ortaya çıkmış halleri olarak düşünülenlerde vardır.

Bizim olgumuzda SWS düşünmemize neden olan bulgular yüzün sağ yarısında Porto şarabı lekesi, sağ gözde glokom ve aynı tarafta BT'de serebral kalsifikasyon varlığı, KTS düşündüren bulgular ise üst ve alt ekstremite hipertrofisi, vücudun değişik yerlerinde mor lezyonlar ve yüzde Porto şarabı lekesi olmasıdır. Bu bulgularla hastamız KTS ve SWS'nin birlikteliği olarak değerlendirildi.

Pigmente ve damarsal nevüslerin birlikte görüldüğü tablolar fakomatosis pigmentovaskülaris (FPV) olarak adlandırılır². Literatürde SWS-KTS birlikteliği gösteren FPV olguları da bulunmaktadır^{2,10,11}. Fakat olgumuzda vasküler lezyonlara pigmente nevüsler eşlik etmemesi nedeni ile FPV düşünülmüdü.

Bu sendromlarda ek olarak birçok sistemik problem görülebilmesine rağmen bizim olgumuzda klasik bulgular ve göze ait değişiklikler dışında sistemik patoloji saptanmadı⁷. Gözde klasik glokom varlığı dışında bazı yayınlarda, buftalmus, episkleral vasküler yapılarla genişleme, iris hipokromisi, retina dekolmanı ve koroidal anjiyom da bildirilmiştir^{12,13}. Olgumuzda sağ gözdeki optik diskteki çukur/disk oranı yüksek göz içi basıncı ile uyumlu olarak artmıştı. Aksiyel uzunluğun sağ gözde 1 mm daha kısa olmasının sağ gözde koroid kalınlığının sol gözden daha fazla olmasına bağlı olabileceği değerlendirildi. Bu aksiyel uzunluk farkına bağlı olarak sağ gözün kırma kusuru sol gözden yaklaşık 3 diyoptri daha azdı. Santral kornea kalınlığı sağlıklı bir insanda ortalama 551 µm civarındadır¹⁴. Olgumuzda ise sağ gözde kornea kalınlığı normalden ve sol taraftan çok daha fazla kalındı. Literatürde bu konu ile ilgili bir bilgi saptayamadık. Bununla beraber biz bu durumun KTS hastalarında görülen yumuşak dokudaki hipertrofik etkinin bir sonucu olabileceğini düşünüyoruz.

Bu birliktelik ile ilgili spesifik küratif tedavi henüz yoktur. Bazı olgularda variköz lezyonlar için kompresyon bandajlar ve seçili olgularda cerrahi uygulanmaktadır. Biz de olgumuzu hastalığıyla alakalı bilgilendirildikten sonra glokom nedeni ile tedavi düzenlendik ve gözlük reçetesi düzenledik.

Biz bu olguyla tam bir oftalmolojik muayenenin ve radyolojik değerlendirmenin SWS ve KTS'nin birlikte olduğu hastalarda tanıda ve altta yatan muhtemel sistemik ya da lokal komplikasyonların tedavi ve yönetiminde çok önemli olduğunu belirtmek istedik.

Etik

Hasta Onayı: Çalışmamıza dahil edilen hastadan bilgilendirilmiş onam formu alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Editörler kurulu ve editörler kurulu dışında olan kişiler tarafından değerlendirilmiştir.

Yazarlık Katkıları

Cerrahi ve Medikal Uygulama: Yakup Aksoy, Ersin Aydın, Murat Velioğlu, Konsept: Ersin Aydın, Yakup Aksoy, Ercan Karabacak, Bilal Doğan, Kürşat Göker Dizayn: Ersin Aydın, Yakup Aksoy, Ercan Karabacak, Murat Velioğlu, Veri Toplama veya İşleme: Ersin Aydın, Yakup Aksoy, Ercan Karabacak, Bilal Doğan, Kürşat Göker, Analiz veya Yorumlama: Ersin Aydın, Yakup Aksoy, Ercan Karabacak, Bilal Doğan, Murat Velioğlu, Kürşat Göker, Literatür Arama: Ersin Aydın, Yakup Aksoy, Bilal Doğan, Murat Velioğlu, Kürşat Göker Yazan: Ersin Aydın, Yakup Aksoy.

Çıkar Çatışması: Yazarlar bu makale ile ilgili olarak herhangi bir çıkar çatışması bildirmemiştir.

Finansal Destek: Çalışmamız için hiçbir kurum ya da kişiden finansal destek alınmamıştır.

Kaynaklar

1. Purkait R, Samanta T, Thakur S, Dhar S: Neurocutaneous syndrome: a prospective study. *Indian J Dermatol* 2011;56:375-9.
2. Bilir Göksüğü S, Şerefican B, Göksüğü N, et al: Fakomatosis Pigmentovaskülaris Tip IIB ile Sturge Weber Sendromu ve Klippel Trenaunay Sendromu Birlikteliği. *Dermatoz* 2014;4:1-4.
3. Timur AA, Driscoll DJ, Wang Q: Biomedicine and diseases: the Klippel-Trenaunay syndrome, vascular anomalies and vascular morphogenesis. *Cell Mol Life Sci* 2005;62:1434-47.
4. Sfaihi L, Aissa K, Fourati H, et al: Klippel Trenaunay syndrome in association with Sturge Weber syndrome about one case. *Tunis Med* 2014;92:173-4.
5. Purkait R, Samanta T, Sinhamahapatra T, Chatterjee M: Overlap of sturge-weber syndrome and klippel-trenaunay syndrome. *Indian J Dermatol* 2011;56:755-7.
6. Thomas-Sohl KA, Vaslow DF, Maria BL: Sturge-Weber syndrome: a review. *Pediatr Neurol* 2004;30:303-10.
7. Kihiczak GG, Meine JG, Schwartz RA, Janniger CK: Klippel-Trenaunay syndrome: a multisystem disorder possibly resulting from a pathogenic gene for vascular and tissue overgrowth. *Int J Dermatol* 2006;45:883-90.
8. Garzon MC, Huang JT, Enjolras O, Frieden IJ: Vascular malformations. Part II: associated syndromes. *J Am Acad Dermatol* 2007;56:541-64.
9. Cohen MM Jr: Klippel-Trenaunay syndrome. *Am J Med Genet* 2000;93:171-5.
10. Sen S, Bala S, Halder C, Ahar R, Gangopadhyay A: Phakomatosis pigmentovascularis presenting with sturge-weber syndrome and klippel-trenaunay syndrome. *Indian J Dermatol* 2015;60:77-9.
11. Chhajed M, Pandit S, Dhawan N, Jain A: Klippel-Trenaunay and Sturge-Weber overlap syndrome with phakomatosis pigmentovascularis. *J Pediatr Neurosci* 2010;5:138-40.
12. Abdolrahimzadeh S, Scavella V, Felli L, et al: Ophthalmic Alterations in the Sturge-Weber Syndrome, Klippel-Trenaunay Syndrome, and the Phakomatosis Pigmentovascularis: An Independent Group of Conditions? *Biomed Res Int* 2015;2015:786519.
13. Sharma P, Arya AV, Azad RV: Unusual retinal manifestation in a combination of Sturge-Weber and Klippel-Trenaunay syndrome a case report. *Indian J Ophthalmol* 1990;38:195-7.
14. Doors M, Cruysberg LP, Berendschot TT, et al: Comparison of central corneal thickness and anterior chamber depth measurements using three imaging technologies in normal eyes and after phakic intraocular lens implantation. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2009;247:1139-46.