

Dominika Jaguś<sup>1</sup>, Agata Rutkowska<sup>1</sup>, Paweł Wareluk<sup>2</sup>

## Wczesna diagnostyka wrodzonych zmian naczyniowych podstawą do szybkiej profilaktyki następstw – opis przypadku

### Early diagnosis of congenital vascular malformation as a condition to rapid prevention of complications – case study

<sup>1</sup> Kolo Studenckie przy Zakładzie Diagnostyki Obrazowej II Wydziału Lekarskiego, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Mazowiecki Szpital Bródnowski, Warszawa, Polska

<sup>2</sup> Zakład Diagnostyki Obrazowej, Mazowiecki Szpital Bródnowski, Warszawa, Polska

Adres do korespondencji: Dr n. med. Paweł Wareluk, Zakład Diagnostyki Obrazowej, Mazowiecki Szpital Bródnowski, ul. Kondratowicza 8, 03-242 Warszawa, tel.: +48 22 326 58 10, faks: +48 22 326 59 91, e-mail: zdo@wum.edu.pl

<sup>1</sup> Student Study Group at the Department of Imaging Diagnostics, II Medical Division, Medical University of Warsaw, Mazovian Brodno Hospital, Warsaw, Poland

<sup>2</sup> Department of Diagnostic Imaging, Mazovian Brodno Hospital, Warsaw, Poland

Correspondence: Paweł Wareluk, MD, PhD, Department of Diagnostic Imaging, Mazovian Brodno Hospital, Kondratowicza 8, 03-242 Warsaw, Poland, tel.: +48 22 326 58 10, fax: +48 22 326 59 91, e-mail: zdo@wum.edu.pl

#### Streszczenie

Zespół Klippel–Trénaunaya jest zespołem wad wrodzonych, który charakteryzuje triada objawów: malformacje naczyniowe o charakterze mieszanym, żyłaki lub inne zmiany w układzie żylnym, przerost kości i tkanek miękkich w obrębie kończyny dolnej. W pracy zaprezentowano przypadek 5-letniego chłopca z rozległymi zmianami naczyniowymi kończyn dolnych i pośladków, u którego objawy należące do triady ujawniały się stopniowo. W wieku 4 lat pacjent trafił do Zakładu Diagnostyki Obrazowej w celu dalszej diagnostyki. W toku postępowania potwierdzono triadę charakterystyczną dla zespołu Klippel–Trénaunaya, w tym rozpoznano agenezję żyły podkolanowej. Chłopiec pozostaje pod opieką wielodyscyplinarnego zespołu lekarzy w Centrum Zdrowia Dziecka. Wczesna i dokładna diagnostyka umożliwiła szybką prewencję powikłań, jakie niesie za sobą zespół Klippel–Trénaunaya, oraz pozwala na indywidualny dobór metod leczenia.

**Słowa kluczowe:** zespół Klippel–Trénaunaya, agenezja żyły podkolanowej, malformacje naczyniowe

Klippel–Trénaunay syndrome is a rare congenital condition characterised by a triad of symptoms: capillary-lymphatic-venous malformations, varicose veins and venous malformations as well as soft tissue and skeletal hypertrophy of the affected limb. In this article, we present a case of a 5-year-old boy with extensive vascular malformations of the lower limbs and the buttock region. In this case, manifestation of all three symptoms was gradual. At the age of 4 years, the patient was admitted to the Department of Imaging Diagnostics for further diagnosis, where the triad characteristic for Klippel–Trénaunay syndrome and popliteal vein agenesis were diagnosed. Currently, a multidisciplinary team takes care of the boy in the Children's Memorial Health Institute. Early and accurate diagnosis allows for rapid prevention of complications associated with Klippel–Trénaunay syndrome and enables patient-tailored treatment.

**Keywords:** Klippel–Trénaunay syndrome, popliteal vein agenesis, vascular malformation

## WSTĘP

Zespół Klippel–Trénaunaya (ZKT; *Klippel–Trénaunay syndrome*, KTS) został opisany po raz pierwszy przez dwóch francuskich lekarzy w 1900 roku<sup>(1)</sup>.

Charakteryzuje go triada objawów:

- malformacje naczyniowe, zazwyczaj dotyczące jednej kończyny;
- żylaki lub inne malformacje w układzie żylnym;
- przerost kości i tkanek miękkich kończyny dotkniętej zmianami naczyniowymi<sup>(2)</sup>.

Patogeneza zespołu nie jest jednoznaczna. Za najbardziej prawdopodobną przyczynę choroby uważa się mutację czynników angiogenezy, głównie VEGF (*vascular endothelial growth factor*, czynnik wzrostu śródbłonna naczyń), w życiu płodowym. Inna teoria odnosi się do mutacji w genach *RASA1* (chromosom 5q) i *VG50* (chromosom 5), translokacji zrównoważonej w chromosomie 8q22.3 i 14q13. Istnieje również teoria częściowej mozaikowości skutkującej ZKT. Występowanie tego typu mozaikowości we wszystkich komórkach organizmu byłoby wadą letalną<sup>(1)</sup>. Wpływ mutacji powstających *de novo* potwierdza fakt, iż w przypadku bliźniąt monozygotycznych tylko jedno z nich dotknięte jest chorobą<sup>(3)</sup>. Jednakże opisano też przypadki obecności zespołu u bliźniąt monozygotycznych, co sugerowałoby jego rodzinne występowanie<sup>(4)</sup>.

Rozpoznanie ustalane jest na podstawie co najmniej dwóch z trzech objawów tworzących triadę<sup>(1)</sup>. Zespół Klippel–Trénaunaya występuje z częstością 1:20 000–40 000 żywych urodzeń. Częściej dotyka mężczyzn niż kobiety – 1,5:1<sup>(5)</sup>. W pracy przedstawiono przypadek chłopca, u którego na bazie obrazu klinicznego postawiono diagnozę ZKT.

## OPIS PRZYPADKU

Chłopiec, obecnie 5-letni, urodzony z ciąży i porodu II, w 38. tygodniu ciąży; masa urodzeniowa 3730 g; 6, 7 i 8 punktów w skali Apgar odpowiednio w 1., 3. i 5. minucie. Poród powikłany dystocją barkową – wykonano manewr McRoberts. Cięża powikłana nadciśnieniem tętniczym (leczonym metyldopą) oraz cukrzycą ciężarnych (leczoną dietą). Noworodek z cechami wcześniactwa i przedgłowieciem, z licznymi wybroczynami na twarzy, szyi i tułowiu. Na skórze kończyn dolnych, pośladkach i prąciu rozległe znamię naczyniowe. Ponadto zaobserwowano wodniaki jąder. Na oddziale neonatologii pacjent konsultowany onkologicznie. Rodzice niespokrewnieni, oboje zdrowi. Chłopiec ma starszego brata, również zdrowego. Brak dodatkowych obciążeń rodzinnych. W 1. roku życia pacjent został skierowany do Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie w celu leczenia zmian naczyniowych. W szpitalu rozpoznano malformacje kapilarne i zalecono laseroterapię. Zabiegi rozpoczęto w 2. roku życia chłopca, uzyskano oczekiwane efekty.

W związku z silnymi dolegliwościami bólowymi kończyn dolnych w czasie zabawy, bólami brzucha i zaparciami od okresu niemowlęctwa rodzice zdecydowali się

## INTRODUCTION

Klippel–Trénaunay syndrome (KTS) was first described by two French doctors in 1900<sup>(1)</sup>. The syndrome is characterised by a triad of symptoms:

- vascular malformations, usually limited to one limb;
- varicose veins or other venous malformations;
- soft tissue and skeletal hypertrophy in the affected limb<sup>(2)</sup>.

The pathogenesis of KTS is not clear. Mutated angiogenic factors, mainly the vascular endothelial growth factor (VEGF), during foetal life are considered to be the most probable cause of the disease. Another theory relates to the involvement of *RASA1* (chromosome 5q) and *VG50* (chromosome 5) mutations, balanced translocation involving chromosomes 8q22.3 and 14q13. There is also a theory suggesting that partial mosaicism leads to KTS. This type of mosaicism affecting all cells would be a lethal defect<sup>(1)</sup>. The effects of *de novo* mutations are confirmed by the fact that in the case of monozygotic twins only one of them develops the disease<sup>(3)</sup>. However, cases of KTS in monozygotic twins have been also reported, which would suggest its familial occurrence<sup>(4)</sup>.

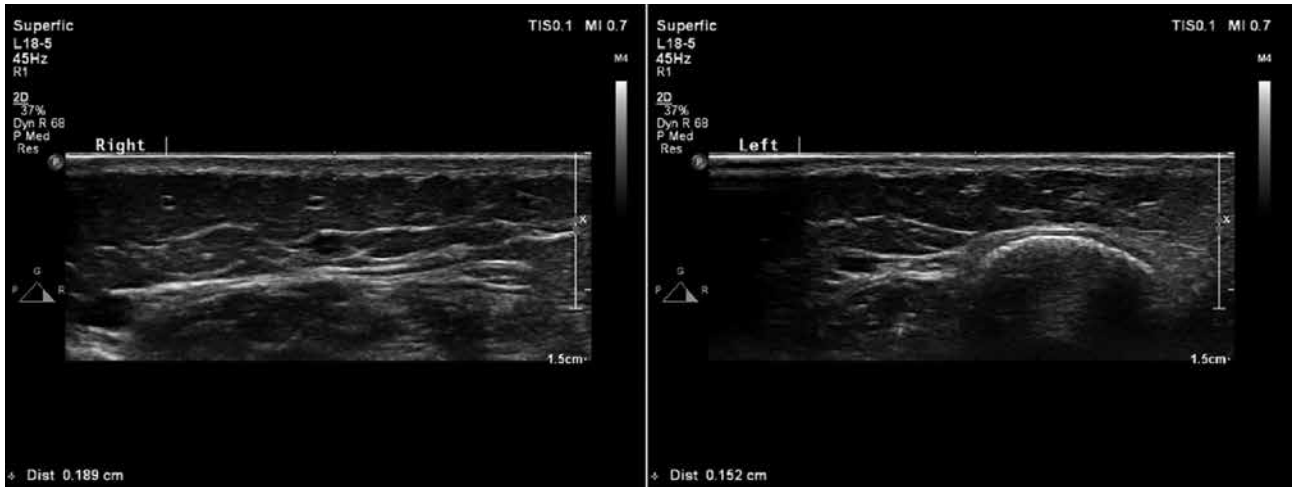
The diagnosis is based on the presence of at least two of the three triad symptoms<sup>(1)</sup>. The incidence of Klippel–Trénaunay syndrome is 1:20,000–40,000 live births. It is more common in men than in women (1.5:1)<sup>(5)</sup>.

The paper presents a case of a boy diagnosed with KTS based on the clinical picture.

## CASE REPORT

A 5-year-old boy born from the second pregnancy and delivery at 38 weeks gestation, with a birth weight of 3,730 g; Apgar score of 6, 7 and 8 at minutes 1, 3 and 5, respectively. Delivery complicated by shoulder dystocia; the McRoberts maneuver was performed. Pregnancy complicated with hypertension (treated with methyldopa) and gestational diabetes (treated with diet). The newborn presented with the signs of prematurity and preeclampsia, with multiple facial, neck and abdominal extravasations. Extensive vascular naevus present on the skin of the lower limbs, buttocks and penis. Furthermore, testicular hygromas were observed. During his stay in the neonatal unit, the patient was consulted by an oncologist. Parents unrelated, healthy. The boy has an older brother, who is also healthy. No additional family history of diseases.

At the age of 1 year the boy was referred to Children's Memorial Health Institute in Warsaw for the treatment of vascular malformations. Capillary malformations were diagnosed and laser therapy was prescribed. The procedures were initiated at the age of 2 years, and the expected outcomes were achieved. Due to severe pain in the lower limbs during play as well as abdominal pain and constipation since infancy, the boy's parents decided for an additional consultation in the Paediatric Surgery Clinic in Gdańsk, where a minor hypertrophy of the right limb



Ryc. 1. Badanie USG: pomiar grubości tkanki podskórnej kończyn dolnych – widoczna różnica grubości (prawa kończyna grubsza)  
 Fig. 1. Ultrasound scan: a measurement of the thickness of the subcutaneous tissue in the lower limbs – a difference in the thickness may be observed (the right limb is thicker)

na dodatkową konsultację w Poradni Chirurgicznej dla Dzieci w Gdańsku. Tam zaobserwowano nieznaczny przerost prawej kończyny i zalecono wykonanie badania ultrasonograficznego (USG) Dopplera żył kończyn dolnych. W lutym 2016 roku wykonano badanie USG, w którym stwierdzono brak żyły podkolanowej oraz niewydolne zastawki żył głębokich kończyny dolnej prawej – podejrzewano stan pozakrzepowy. Ze względu na zagrażającą zakrzepicę naczyń pediastra prowadzący skierował chłopca do szpitalnego oddziału ratunkowego. W izbie przyjęć wykonano badania laboratoryjne krwi (morfologia, koagulogram, stężenie D-dimerów). W związku z prawidłowymi wynikami nie zdecydowano się na hospitalizację. Przypadek chłopca zwrócił uwagę członków Koła Diagnostyki Obrazowej przy Zakładzie Diagnostyki Obrazowej II Wydziału Lekarskiego Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego w Mazowieckim Szpitalu Bródnowskim, odbywających praktyki w szpitalu pediatrycznym. Zaproponowano dodatkowe

was observed and Doppler ultrasonography of the lower limbs was requested.

In February 2016, ultrasound scan was performed, revealing the absence of the popliteal vein and insufficient valves of the deep veins of the right lower limb – a post-thrombotic state was suspected. Due to the risk of thrombosis, the boy was referred by his paediatrician to the hospital emergency unit. Blood laboratory tests (blood cell count, coagulogramme, D-dimers) were performed in the emergency admission setting. Due to normal laboratory findings, the boy was not hospitalised.

The case of the boy drew the attention of the Student Study Group at the Department of Imaging Diagnostics of the II Medical Division at the Medical University of Warsaw in the Mazovian Brodno Hospital, during their training practice in hospital. Additional ultrasound examination to verify the presence of abdominal vascular malformations and intervascular fistulas as well as to perform soft tissue measurements was proposed.

|  | <b>Prawa kończyna (cm)</b><br><i>The right limb (cm)</i> | <b>Lewa kończyna (cm)</b><br><i>The left limb (cm)</i> |
|--|--|--|
| <b>Obwód uda w części środkowej</b><br><i>Mid-thigh circumference</i>  | 37   | 36   |
| <b>Pomiar na poziomie kolana (obwód)</b><br><i>Knee-level circumference</i>  | 28   | 27   |
| <b>Pomiar na poziomie goleni (obwód)</b><br><i>Shin-level circumference</i>  | 26   | 25   |
| <b>Długość kończyny (od kolca biodrowego do kostki bocznej)</b><br><i>The length of the limb (from the iliac spine to the lateral malleolus)</i> | 65   | 63   |
| <b>Długość palucha</b><br><i>Toe length</i>  | 4,5  | 4,5  |
| <b>Długość stopy</b><br><i>Foot length</i>   | 18   | 18   |
| <b>Obwód uda w części bliższej</b><br><i>Proximal thigh circumference</i>  | 39,5   | 37,5   |

Tab. 1. Pomiary długości i obwodu obu kończyn dolnych

Tab. 1. Measurements of the length and the circumference of both lower limbs

badanie USG w celu weryfikacji obecności zmian naczyniowych w narządach jamy brzusznej i obecności przetok międzynaczyniowych oraz dokonania pomiaru tkanek miękkich. W marcu 2016 roku wykonano wspomnianą wyżej diagnostykę. W trakcie badania nie uwidoczniiono żyły podkolanowej prawej i wysunięto podejrzenie agenezji. Badanie USG nie daje jednak możliwości jednoznacznego określenia etiopatogenezy braku żyły podkolanowej. Żyły głębokie, powierzchowne i śródmięśniowe prawej kończyny dolnej były drożne, bez widocznych skrzepelin; żyły odpiszczelowa i odstrzałkowa tej kończyny – nieznacznie poszerzone, wydolne. Zaobserwowano poszerzony perforator do żył głębokich podudzia prawego. W kończynie lewej nie uwidoczniiono zmian patologicznych. Nie stwierdzono obecności naczyniaków w narządach mięsnych jamy brzusznej ani obecności przetok tętniczo-żylnych. Pomiar tkanki podskórnej wskazywał na pogrubienie kończyny prawej względem lewej (ryc. 1). Dodatkowo zmierzono kończyny dolne w celu porównania ich objętości i długości (tab. 1).

W związku z rozległymi naczyniakami kończyn dolnych i pozostałości, a także powiększeniem kończyny prawej względem lewej rozpoznano ZKT. Brak przetok tętniczo-żylnych wyklucza zespół Parkesa Webera, często utożsamiany z ZKT<sup>(5)</sup>. Około maja 2016 roku matka zauważyła żyłaki na prawej kończynie dolnej chłopca, co potwierdza diagnozę ZKT. Obecnie pacjent znajduje się pod opieką wielodyscyplinarnego zespołu w Centrum Zdrowia Dziecka, gdzie kontynuuje laseroterapię. Zalecono noszenie wkładki ortopedycznej do butów – jako profilaktykę skoliozy – oraz zamówienie pończochy uciskowej na kończynę prawą w celu prewencji objawów niewydolności żyłnej.

## OMÓWIENIE

Zespół Klippela–Trénaunaya cechuje się nieregularną manifestacją kliniczną. Malformacje naczyniowe występują w 98% przypadków, żyłaki lub malformacje w układzie żylnym – w 72%, przerost kości i tkanek miękkich – w 67%. Triadę objawów obserwuje się u 63% osób dotkniętych tym zespołem. Pozostałe 37% spełnia jedynie dwa z wymienionych kryteriów. Objawy zespołu mogą pojawiać się różniczasowo. W 90% przypadków co najmniej jedna z cech występuje od urodzenia<sup>(5)</sup>. Tak też było u prezentowanego pacjenta: zaraz po urodzeniu zaobserwowano zmiany naczyniowe, a pełny obraz zespołu rozwijał się 5 lat.

Diagnostyka i leczenie anomalii naczyniowych stanowią problem w codziennej praktyce klinicznej. Wynika to z braku jednolitej klasyfikacji, którą posługivaliby się wszyscy specjaliści. Najbardziej użyteczną klasyfikacją, uznaną przez większość klinicystów, jest ta zaproponowana przez International Society for the Study of Vascular Anomalies (ISSVA). Bazuje ona na klasyfikacji, którą przedstawił w 1981 roku Mulliken i Głowacki. Klasyfikacja ISSVA dzieli anomalie naczyniowe na dwie grupy: guzy naczyniowe i malformacje naczyniowe. Przebieg kliniczny naczyniaków różni się od przebiegu malformacji naczyniowych,

The above mentioned diagnosis was performed in March 2016. The ultrasound scan revealed a missing popliteal vein, and a suspicion of agenesis was raised. However, ultrasound examination does not allow for unambiguous determination of the etiopathogenesis of a missing popliteal vein. Deep, superficial and intramuscular veins of the right lower limb were patent, with no detectable thrombi; the great saphenous vein and the small saphenous vein were slightly dilated, but efficient. A dilated perforator vein into the deep veins of the right lower leg was observed. No pathologies were detected in the left lower limb. No haemangiomas within the abdominal parenchymal organs or arteriovenous fistulae were detected. The measurement of subcutaneous tissue indicated increased thickness of the right lower limb relative to the left lower limb (Fig. 1). An additional measurement of the lower extremities was performed to compare their volume and length (Tab. 1).

The KTS was finally diagnosed based on the extensive haemangiomas of the lower limbs and the buttock area as well as right lower limb hypertrophy relative to the left lower limb. The absence of arteriovenous fistulae excluded Parkes Weber syndrome, which is very similar-looking<sup>(5)</sup>.

Around May 2016, the boy's mother noticed varicose veins of the right lower limb, which additionally conformed KTS diagnosis.

Currently, a multidisciplinary team takes care of the boy in the Children's Memorial Health Institute, where laser therapy is continued. An orthopaedic shoe insert was recommended as a prevention of scoliosis as well as compression stockings were prescribed to prevent the symptoms of venous insufficiency.

## DISCUSSION

The KTS is characterised by irregular clinical manifestations. Vascular malformations affect 98% of cases; varicose veins or venous malformations are observed in 72% of cases; while bone and soft tissue hypertrophy occurs in 67% of patients. The triad of symptoms is observed in 63% of patients with the syndrome. The remaining 37% of patients meet only two of the above mentioned criteria. The symptoms of KTS may occur at different time points. At least one of these signs is present from birth in 90% of cases<sup>(5)</sup>. This was the case of our patient. Vascular malformations were observed immediately after birth, while the full clinical picture developed over 5 years.

The diagnosis and treatment of vascular malformations pose a challenge in everyday clinical practice. This results from the lack of a uniform classification that could be used by all specialists. The one proposed by the International Society for the Study of Vascular Anomalies (ISSVA) is the most useful classification system. It is based on a classification system presented by Mulliken and Głowacki in 1981. The ISSVA classification distinguishes two groups of vascular anomalies: vascular tumours and vascular malformations. The clinical course of haemangiomas and vascular

co pomaga w ustaleniu rozpoznania bez konieczności przeprowadzania badań histopatologicznych<sup>(6)</sup>.

Naczyniaki występują u 5–10% wszystkich niemowląt. Główną lokalizacją tych zmian są głowa i tułów. Naczyniaki mogą być widoczne od razu po urodzeniu lub pojawić się w ciągu kilku tygodni. W 10.–12. miesiącu życia rozpoczyna się spontaniczne zanikanie, które trwa 3–10 lat<sup>(6)</sup>. W 50% przypadków przynosi to zadowalające efekty estetyczne<sup>(7)</sup>. U 40–50% pacjentów naczyniak pozostawia bliznę albo zniekształcenie po zaniku. Niekiedy konieczne jest leczenie miejscowe lub ogólne. Od 2008 roku preferowaną metodą leczenia naczyniaków stanowi doustne podanie propranololu. Metoda ta osiąga największą skuteczność w aktywnej fazie wzrostu naczyniaka<sup>(8)</sup>. Malformacje naczyniowe występują w 1–2% niemowląt. Początkowo mogą być mylone z naczyniakami. Są obecne przy urodzeniu, wykazują wzrost proporcjonalny do masy ciała i nie mają tendencji do zanikania. Wymagają zupełnie innego postępowania niż naczyniaki. Podstawą podziału malformacji są typ tworzących je naczyń (kapilarne, tętnicze, żyłne, limfatyczne, mieszane) oraz charakter przepływu naczyniowego<sup>(6,9)</sup>. Według ISSVA ZKT zaliczany jest do malformacji mieszanych.

Istnieją różne metody diagnostyczne potwierdzające rozpoznanie kliniczne<sup>(6)</sup>. Najszybszą i najłatwiej dostępną metodą różnicującą naczyniaki z malformacjami naczyniowymi mieszanymi jest badanie USG z wykorzystaniem opcji dopplera<sup>(7)</sup>. W celu odróżnienia malformacji kapilarnych od tych z dominującą komponentą żylną należy wykonać badanie stężenia D-dimerów<sup>(10)</sup>. Jest to istotne, gdyż u 47% pacjentów z malformacjami żylnymi obecne są zaburzenia w układzie żył głębokich<sup>(11)</sup>. W przedstawionym przypadku pomimo prawidłowego stężenia D-dimerów występowała agenezja żyły podkolanowej.

Malformacje naczyniowe w ZKT najczęściej zlokalizowane są na jednej kończynie dolnej. U 12,5% chorych zmiany znajdują się na obu kończynach, tak jak w prezentowanym przypadku (ryc. 2 i 3). Zajęcie wszystkich kończyn obserwuje się u 10% pacjentów, a lokalizację naprzemienną na górnej i dolnej kończynie – u 2,5%<sup>(1)</sup>.



Fig. 2. Vascular malformations of the lower limbs  
Ryc. 2. Zmiany naczyniowe kończyn dolnych

malformations differs, which helps establish the diagnosis without the need for histopathology<sup>(6)</sup>.

Haemangiomas affect 5–10% of all infants. They are usually found on the head and abdomen. They may be noticeable immediately after birth or develop within several weeks after birth. At 10–12 months of age, their spontaneous regression begins, lasting 3–10 years<sup>(6)</sup>. This results in satisfactory aesthetic outcomes in 50% of cases<sup>(7)</sup>. In the remaining 40–50% of children, a scar or deformation may be found after haemangioma involution. In some cases, local or systemic treatment may be needed. Oral propranolol therapy has been a preferred treatment modality since 2008. This method proves most efficacious during the active phase of growth of haemangioma<sup>(8)</sup>.

Vascular malformations occur in 1–2% of infants and may be initially confused with haemangiomas. They are already present at birth, show a growth proportional to body weight and do not tend to resolve spontaneously. They require a completely different management than haemangiomas. The classification of malformations is based in the type of affected vessels (capillary, arterial, venous, lymphatic and mixed) and the type of vascular flow<sup>(6,9)</sup>. According to the ISSVA classification, KTS belongs to mixed malformations.

There are different diagnostic methods to confirm the clinical diagnosis<sup>(6)</sup>. Doppler ultrasonography is the most rapid and accessible method for the differentiation between haemangiomas and vascular malformations<sup>(7)</sup>. D-dimer levels should be evaluated to differentiate between capillary and venous malformations<sup>(10)</sup>. This is important as 47% of patients with venous malformations present with deep vein disorders<sup>(11)</sup>. In the presented case, agenesis of the popliteal vein was observed despite normal D-dimer levels. KTS vascular malformations usually affect one of the lower limbs. They are found in both extremities in 12.5% of patients, as in the presented case (Figs. 2 and 3). Involvement of all limbs is observed in 10% of patients, while alternating location in the upper and lower limb is seen in 2.5% of cases<sup>(1)</sup>.



Fig. 3. Vascular malformations in the buttock area  
Ryc. 3. Zmiany naczyniowe w obrębie pośladków

Kolejnym objawem pod względem częstości występowania są żyłaki lub nieprawidłowości w układzie żylnym w obrębie kończyn dolnych. Servelle opisał w swojej pracy malformacje w układzie żył głębokich u chorych z ZKT – aż w 51% przypadków lokalizacją była żyła podkolanowa, co stwierdzono również u opisywanego pacjenta. Najrzadszą malformacją jest agenezja naczynia (6,6%)<sup>(12)</sup>. Biorąc pod uwagę współwystępowanie zaburzeń w układzie żył głębokich i powierzchownych, chorzy wymagają indywidualnego podejścia terapeutycznego. Najczęstszą metodą leczenia żyłaków w ZKT jest, według danych z piśmiennictwa, skleroterapia i przezskórna koagulacja laserowa<sup>(13)</sup>. Co istotne, metoda ta nie może być stosowana u wszystkich pacjentów. Zamknięcie żył powierzchownych przy dodatkowo niewydolnym układzie żył głębokich może się okazać usunięciem jedynej drogi odpływu w kończynach dolnych. Agenezja żyły podkolanowej nie oznacza jednak całkowitej niewydolności układu żył głębokich, więc w takich przypadkach pomocna może być kompresjoterapia. Pończochy uciskowe przeciwdziałają obrzękom i w konsekwencji spowalniają przerost kończyny dotkniętej chorobą.

Przerost kości i tkanek miękkich jest najrzadszym z triady objawów. Funayama i wsp. podają w wątpliwość nomenklaturę tej cechy. Według nich u 80% pacjentów z ZKT widoczny jest przerost tkanek miękkich, a 11,4% prezentuje ich hipoplazję. Kości ulegają wydłużeniu w 71,4% przypadków, nie zauważono skrócenia kości. W związku z powyższym autorzy proponują opisywanie trzeciej komponenty zespołu jako nieprawidłowości wzrostu, aby zasugerować możliwość zmniejszenia kończyny w przebiegu ZKT. W przedstawionym przypadku odnotowano przerost w obwodzie tkanek miękkich oraz wydłużenie kości w kończynie objętej chorobą. Przerost jest tłumaczony jako skutek obecności malformacji naczyniowych w tkance podskórnej, a hipoplazja – jako konsekwencja malformacji w tkance mięśniowej<sup>(2,5)</sup>. Inne teorie przerostu zakładają wadę mezodermy podczas embriogenezy, odpowiedzialną również za anomalie naczyniowe, lub sugerują, że przerost kości wynika ze zwiększonego potencjału osteogenicznego. Przerost jednej z kończyn wiąże się z ryzykiem wady postawy i rozwojem skoliozy, dlatego działania medyczne powinny prowadzić do wyrównania różnicy między kończynami. Jeżeli różnica w długości kończyn przekracza 8 cm, niezbędna jest operacja chirurgiczna<sup>(9)</sup>. W opisanym przypadku różnica ta wynosi 2 cm, zalecono więc ortopedyczne wkładki do butów, korygujące wadę postawy.

## PODSUMOWANIE

Najczęstszą komponentą ZKT są malformacje naczyniowe, w związku z czym konieczna jest odpowiednia klasyfikacja anomalii w obrębie naczyń. Właściwe rozpoznanie zmian powinno determinować dalsze postępowanie i – w przypadku obecności malformacji naczyniowych – poszukiwanie zespołów wad wrodzonych, takich jak ZKT. Leczenie ZKT należy planować indywidualnie, ponieważ mnogość odmian nie pozwala na stosowanie jednego schematu postępowania u wszystkich pacjentów.

Varicose veins or venous abnormalities in the lower limbs are the second leading symptom. In his work, Servelle described deep venous malformations in patients with KTS – the location in the popliteal vein was reported for up to 51% of patients, which corresponded to our case. Vascular agenesis is the least common malformation (6.6%)<sup>(12)</sup>. Considering the coexistence of deep and superficial venous abnormalities, there is a need for patient-tailored therapeutic approach. According to literature, sclerotherapy and percutaneous laser coagulation are the most common therapeutic modalities in KTS<sup>(13)</sup>. Importantly, this method cannot be used in all patients. Closure of the superficial veins in deep venous insufficiency may result in the elimination of the only outflow path in the lower limbs. However, popliteal vein agenesis does not mean a complete deep venous insufficiency; therefore compression therapy may prove useful in such cases. Compression stockings prevent oedema and, consequently, reduce the rate of hypertrophy in the affected limb.

Bone and soft tissue hypertrophy is the least common triad symptom. Funayama *et al.* question the nomenclature of this feature. According to the authors, soft tissue hypertrophy is seen in 80% of patients with KTS, while 11.4% of patients present with soft tissue hypoplasia. Bone elongation is observed in 71.4% of patients, no bone shortening was observed. Therefore, the authors suggest describing the third component of the syndrome as an impaired growth in order to indicate the possible shortening of the limb secondary to KTS. In the presented case, increased circumference of the soft tissue as well as bone elongation in the affected limb were reported. Hypertrophy results from the presence of vascular malformations in the subcutaneous tissue, while hypoplasia is a consequence of muscular malformation<sup>(2,5)</sup>. Other theories on hypertrophy relate to mesoderm defect occurring during embryogenesis, which is also responsible for vascular anomalies, or suggest that bone hypertrophy is a consequence of enhanced osteogenic potential. Single limb hypertrophy involves the risk of posture defects and scoliosis; therefore medical interventions should aim to eliminate the difference between the limbs. If the difference in limb length is more than 8 cm, surgical intervention is necessary<sup>(9)</sup>. In the described case, the difference was 2 cm. Therefore, orthopaedic shoe inserts to correct posture defects were recommended.

## SUMMARY

Vascular malformations are the most common component of KTS; therefore, appropriate classification of vascular anomalies is necessary. Proper diagnosis of malformations should determine further management and, in the case of the presence of vascular malformations, the search for congenital defects, such as KTS. The treatment of KTS should be tailored to the patient as the multiplicity of different variants eliminates the possibility to use a single management scheme in all patients.

**Konflikt interesów**

Autorzy nie zgłaszają żadnych finansowych ani osobistych powiązań z innymi osobami lub organizacjami, które mogłyby negatywnie wpływać na treść publikacji oraz rościć sobie prawo do tej publikacji.

**Conflict of interest**

The authors do not report any financial or personal connections with other persons or organizations, which might negatively affect the contents of this publication and/or claim authorship rights to this publication.

**Piśmiennictwo / References**

1. Brodkiewicz A, Szychot E, Peregud-Pogorzelski J *et al.*: Incomplete expression of Klippel–Trenaunay syndrome. *Med Wieku Rozwoj* 2012; 16: 280–283.
2. Funayama E, Sasaki S, Oyama A *et al.*: How do the type and location of a vascular malformation influence growth in Klippel–Trenaunay syndrome? *Plast Reconstr Surg* 2011; 127: 340–346.
3. Lindenuer SM: The Klippel–Trenaunay syndrome: varicosity, hypertrophy and hemangioma with no arteriovenous fistula. *Ann Surg* 1965; 162: 303–314.
4. Hofer T, Frank J, Itin PH: Klippel–Trenaunay syndrome in a monozygotyczny male twin: supportive evidence for the concept of paradominant inheritance. *Eur J Dermatol* 2005; 15: 341–343.
5. Uchańska G, Wankiewicz A, Romańska-Gocka K *et al.*: Zespół Klippel–Trenaunaya ze współistnieniem innych anomalii naczyniowych. *Post Dermatol Alergol* 2006; 23: 94–99.
6. Wnęk A, Kobos J, Przewratil P: Kontrowersje na temat klasyfikacji histopatologicznej anomalii naczyniowych u dzieci. *Nowotwory* 2015; 65: 214–220.
7. Gontijo B, Silva CMR, Pereira LB: Hemangioma of infancy. *An Bras Dermatol* 2003; 78: 651–673.
8. Zvulunov A, McCuaig C, Frieden IJ *et al.*: Oral propranolol therapy for infantile hemangiomas beyond the proliferation phase: a multicenter retrospective study. *Pediatr Dermatol* 2011; 28: 94–98.
9. Gontijo B, Pereira LB, Silva CMR: Vascular malformations. *An Bras Dermatol* 2004; 79: 7–25.
10. Domp Martin A, Vikkula M, Boon LM: Venous malformation: update on aetiopathogenesis, diagnosis and management. *Phlebology* 2010; 25: 224–235.
11. Eifert S, Villavicencio JL, Kao TC *et al.*: Prevalence of deep venous anomalies in congenital vascular malformations of venous predominance. *J Vasc Surg* 2000; 31: 462–471.
12. Servelle M: Klippel and Trenaunay's syndrome. 768 operated cases. *Ann Surg* 1985; 201: 365–373.
13. Nurmeev IN, Mirolubov LM, Mirolubov AL *et al.*: [Treatment of chronic venous diseases in children and adolescents]. *Angiol Sosud Khir* 2016; 22: 105–109.

WYDAWNICTWO „HELP-MED”

POLECA:

Wydawnictwo



Kraków

**LEKI W PRAKTYCE PEDIATRYCZNEJ**

wyd. VI, 2017

autor: dr n. med. Teresa Demitrescu

nadzór merytoryczny: prof. dr hab. Marian Krawczyński

**NIEZBĘDNIK LEKARZA PRAKTYKA**

Oryginalna i jedyna w swoim rodzaju publikacja zawiera fachowe oraz aktualne informacje o lekach (ChPL), wciąż niezbędna dla lekarza praktyka.

**Lekarz korzysta z niej** wielokrotnie w ciągu dnia.

**Dawki leków: od** wcześniaka **do** młodzieży lub dorosłego wg. wagi, wieku lub pow. ciała.

**Wskazania, przeciwwskazania, uwagi, działania** niepożądane, interakcje.

**Zawartość merytoryczna** opracowana zgodnie z zapotrzebowaniem lekarzy:

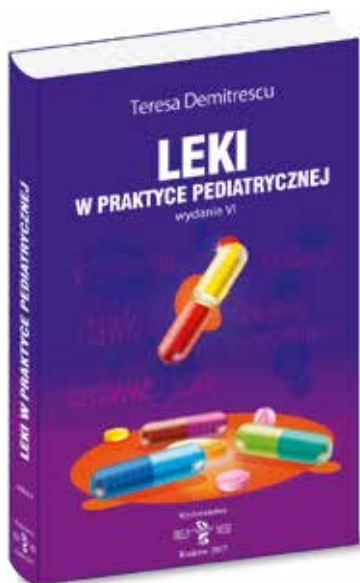
– pediatrów, – neonatologów oraz lekarzy innych specjalności sprawujących opiekę nad dziećmi, niezależnie od ich wieku.

**Leki ujęto** w grupy wg kierunku oddziaływania terapeutycznego **lub** wg substancji czynnej (np. antybiotyki).

**Szybkie znalezienie leku** przyspiesza sprawdzony w praktyce układ książki.

**Dane o lekach** podzielono na 15 rozdz.

**Zakres tematyczny – patrz IV str. okładki** oraz – *Leki w praktyce pediatrycznej.pdf* na [www.help-med.pl](http://www.help-med.pl)



objętość: 592 str.

format: 130 x 215 mm

cena det. 73,50 zł

|  |
|--|
| I. Antybiotyki i inne leki przeciwnieinfekcyjne            |
| II. Witaminy i związki mineralne                           |
| III. Układ pokarmowy                                       |
| IV. Układ sercowo-naczyniowy                               |
| V. Diuretyki   |
| VI. Układ oddechowy  |
| VII. Otolaryngologia                                       |
| VIII. Układ nerwowy  |
| IX. Leki przeciwbólowe, przeciwzapalne i przeciwgorączkowe |
| X. Leki hormonalne   |
| XI. Preparaty żywieniowe dla dzieci                        |
| XII. Szczepionki odczulające                               |
| XIII. Preparaty immunomodulujące                           |
| XIV. Okulistyka  |
| XV. Leki stosowane w dermatologii                          |
| Indeks nazw nazw handlowych                                |
| Indeks nazw substancji czynnych                            |
| Piśmiennictwo  |

**Gdzie kupować i zamawiać:**

- Księgarnia internetowa Naszego Wydawnictwa (koszyk zakupów) [www.help-med.pl](http://www.help-med.pl)
- telefonicznie 12 270 31 61 pon.–pt. 9–17

Wydawnictwo



Kraków