

## ПРИКАЗ НОВОРОЂЕНЧЕТА СА ХЕМИМЕГАЛЕНЦЕФАЛИЈОМ У СКЛОПУ КЛИПЕЛ–ТРЕНОНЕ–ВЕБЕРОВОГ СИНДРОМА

Слободан ОБРАДОВИЋ, Биљана ВУЛЕТИЋ, Анђелка СТОЈКОВИЋ-АНЂЕЛКОВИЋ,  
Зоран ИГРУТИНОВИЋ

Клиника за педијатрију, Клиничко-болнички центар „Крагујевац“, Крагујевац

### КРАТАК САДРЖАЈ

Клипел–Треноне–Веберов (*Klippel-Trenaunay-Weber*) синдром (*КТВ*) је ретка факоматоза чија су главна обележја: кутани ангиоми (васкуларни невуси), варикозне вене (артерио-венске фистуле) и хемихипертрофија костију и меких ткива. Приказали смо новорођенче са *КТВ* синдромом, који је дијагностикован првих дана по рођењу на основу типичних васкуларних невуса по кожи трупа и екстремитета, уз хипертрофију леве половине тела. Посебну особеност код нашег болесника чинила је придружена хемимегаленцефалија са темпоралним хемангиомом, која је потврђена неурорадиолошким прегледом. Размотрене су мере надгледања детета, као и стимулациони и терапијски поступци.

**Кључне речи:** Клипел–Треноне–Веберов синдром, хемимегаленцефалија

### УВОД

Болест су први пут описали 1900. године француски лекари Морис Клипел (*Maurice Klippel*), Филип Треноне (*Phillip Trenaunay*) и британски неуролог Паркс Вебер (*Parkes Weber*).

Клипел–Треноне–Веберов (*Klippel-Trenaunay-Weber*) синдром (*КТВ*) је ретка факоматоза непознате етиологије, променљиве експресије и дискутабилне патологије. Типични знаци су: кутани ангиоми (васкуларни невуси), варикозне вене (артерио-венске фистуле) и хемихипертрофија костију и меких ткива. Овај синдром може се манифестовати и кроз фрустане форме (аневиформни тип, остеохипертрофични тип и аварикозни тип) и укрштене дисоциране форме (хипертрофија и варикси на једној и ангиом на другој страни, артерио-венске фистуле, анеуризме, хипоплазија првог ребра, инконтиненција пигмента).

Када је реч о патогенези, претпоставка је да је највероватније у питању примарни поремећај симпатичких ганглија или интермедиолатералног тракта (*tractus intermediolateralis*), због чега изостаје образовање симпатичких ћелија из којих произилазе вазомоторни путеви. Ово узрокује аплазију крвних судова на периферији и хипертрофију меких ткива и костију. Клинички фенотипови се међусобно разликују по својственим малформацијама (за тај фенотип), али оно што им је заједничко јесте мезобластно порекло ненормалности, што подразумева ангиобластичне, лимфобластичне и остеобластичне лозе [1].

Етиолошки се разматра инфективни агенс који делује у ембрионалном периоду, мада има и података о фамилијарној појави *КТВ* синдрома [2]. Могуће је урадити пренатусну ултразвучну дијагностику код фамилијарне појаве овог синдрома [3].

### ПРИКАЗ БОЛЕСНИКА

Приказујемо новорођенче које је било лечено на Одељењу неонатологије Клинике за педијатрију у

Крагујевцу, а код којег су се, према свим аспектима, јавиле одлике *КТВ* синдрома.

Перинатусна анамнеза: трудноћа је била десета по реду (трећи порођај уз седам спонтаних побачаја од другог до петог месеца), одржавана због крварења у трећем месецу. Порођај је изведен природним путем у термину (40. недеља гестације); *Аргар* 8. Телесна маса на рођењу била је 2950 g, телесна дужина 52 cm, а обим главе 33 cm. Родитељи су негирали урођене телесне мане или сличне промене у породици.

Прегледом новорођенчета уочила се асиметрија тела са левостраном хипертрофијом: глава је била плагиоцефалична, лице са увећаним левим образом и левом страном доње вилице, ушне шкољке слабо моделиране (Слика 1). На кожи леве руке уочили су се *nevus flameus*, а на левој нози велика тамнољубичаста промена типа кавернозног хемангиома. Хипертрофија је била изражена мање на левој руци, а више на левој нози, уз синдактилију II-III прста на обе ноге. Налаз срца, плућа и абдомена је био нормалан.

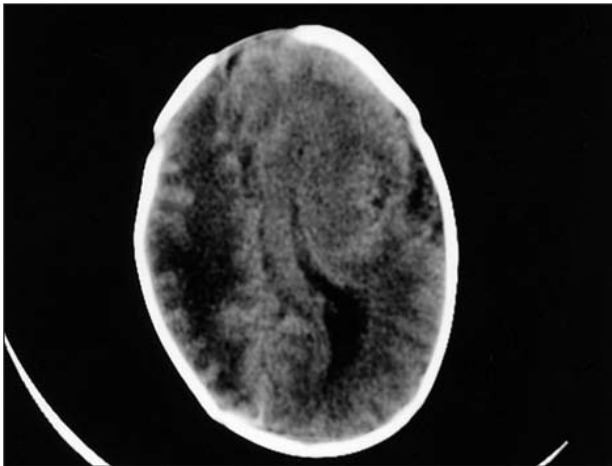
Неуролошки налаз: доминирала је генерализована хипотонија, а примитивни рефлекси су се слабо изазивали. Није било асиметрије на неуролошком налазу. Трећег дана боравка у болници јавиле су се мултифокусне клоничне конвулзије, које су купиране фенобарбитоном (*phenobarbiton*).



СЛИКА 1. Асиметрија тела (посебно лица).  
FIGURE 1. Asymmetry of the body (especially of the face).

На неуросонографском налазу уочено је да је лева хемисфера шири за око 50 посто од десне, лева бочна комора шири, а десна колабирана (хориоидни плексус десне коморе волуминознији); сулкуси леве половине мозга били су дубљи. На левој страни темпорално се уочила хиперехогена троугласта формација са живахним пулзацијама. Она се простира од можданице и залазила је у сулкусе инсуле. Промена је била васкуларног порекла и највише је подсећала на хемангиом.

Налаз компјутеризоване томографије је потврдио да постоји несразмера хемисфера – лева је већа уз ефекат масе. У мањој, десној, хемисфери уочена је хиподензна зона у пределу беле масе (исхемија или демиелинизација). Артерија церебри медија с леве стране била је ненормално постављена и проширена. У дилатираној Силвијусовој јами с леве стране видео се сплет крвних судова који се пробијају ка унутрашњости инсуле. Неурорадиолошки налаз је указао да су се код детета јавили хемимегаленцефалија с леве стране и менингни хемангиом у темпоралном региону, такође с леве стране (Слика 2).



СЛИКА 2. Компјутеризована томографија: хемимегаленцефалија и темпорални хемангиом.

FIGURE 2. Computerized tomography: hemimegalencephaly and temporal haemangioma.

Након консултација са дечјим неурологом, дерматовенерологом, пластичним хирургом, васкуларним хирургом, оториноларингологом и стоматологом, конзилијум лекара је одлучио да се дете надгледа и по потреби предузме корективно лечење деформитета.

## ДИСКУСИЈА

Приказано је новорођенче с ретким неурокутанним синдромом, који је дијагностикован првих дана по рођењу на основу типичних васкуларних невуса по кожи тупа и екстремитета, уз хипертрофију леве половине тела. У литератури се као одлике *КТW* синдрома помињу конгенитални, равни, једностранни ангиоми, претежно ногу, а такође поремећаји трофике, тзв. ихтиозиформне дерматозе и поремећај знојења. Ове промене, као и локализоване варикозне венектазије нису уочене код нашег болесника,

али оне бивају све израженије како дете расте. Такође, у литератури се, уз хипертрофију захваћених удова, помињу и деформације костију и зглобова, што је уочено и код нашег болесника као деформитет леве половине доње вилице и обостране синдактилије прстију на ногама.

Посебну особеност нашег болесника чини придружена хемимегаленцефалија, која се описује као ретка пратећа мана *КТW* синдрома [4, 5]. Она је последица истостране васкуларне аномалије, при чему се лева хемисфера боље снабдева крвљу и хипертрофише [6]. Повећање запремине једне хемисфере доводи до синдрома масе, притиска на другу, која иначе има слабију перфузију, што доприноси њеној исхемији и делимичној атрофији. У диференцијалној дијагностици хемимегаленцефалије требало би размотрити и могући конгенитални васкуларни инсулт у једној хемисфери са последичном атрофијом [7], као и протеус синдром [8], епидермални некус синдром [9] итд.

У даљем надгледању детета посебно је важна правремена корекција вилица због дентиције и могућих проблема респирационог система [10]. Препоручено је стимулационо хабилитационо лечење због хипотоније и очекиваног дисхармоничног развоја. У трећем месецу је урађена магнетна резонанција ендокранијума, али на налазу нису уочене промене. Интракранијални васкуларни инсулт представља сталну претњу, али је, према мишљењу неурохирурга, превентивна операција веома ризична.

У литератури има доказа о повољном ефекту хемисферектомије код два детета с хемимегаленцефалијом и резистентним конвулзијама [11], мада наш болесник није имао конвулзивне кризе.

## ЗАКЉУЧАК

Приказали смо болесника са *КТW* синдромом који је дијагностикован првих дана по рођењу на основу типичних васкуларних невуса по кожи тупа и екстремитета, као и хипертрофији леве половине тела. Посебну особеност нашег случаја чинила је придружена хемимегаленцефалија са темпоралним хемангиомом, што је потврђено неурорадиолошким испитивањима. Истакли смо мултидисциплинарни приступ у раној дијагностици и лечењу ове ретке фактоматозе.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Atiyeh BS, Musharrafieh RS. Klippel-Trenaunay type syndrome: an eponym for various expressions of the same entity. *J Med* 1995; 26(5-6):253-60.
2. Craven N, Wright AL. Familial Klippel-Trenaunay syndrome: a case report. *Clin Exp Dermatol* 1995; 20(1):76-9.
3. Jorgenson RJ, Darby B, Patterson R, Trimmer KJ. Prenatal diagnosis of the Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. *Prenat Diagn* 1994; 14(10):989-92.
4. Alpaz F, Kurekci AE, Gunesli S, Gokcay E. Klippel-Trenaunay-Weber syndrome with hemimegalencephaly. Report of a case. *Turk J Pediatr* 1996; 38(2):277-80.
5. Chen PC, Shu WC. Klippel-Trenaunay-Weber syndrome with hemimegalencephaly: report of case. *Chung Hua Min Kuo Hsiao*

- Erh Ko I Hsueh Hui Tsa Chih 1996; 37(2):138-41.
6. Cristaldi A, Vigerano F, Antomazzi G, et al. Hemimegalencephaly, hemihypertrophy and vascular lesions. *Eur J Pediatr* 1995; 154(2):134-7.
  7. Sener RN. Hemimegalencephaly associated with contralateral hemispherical volume loss. *Pediatr Radiol* 1995; 25(5):387-8.
  8. Thong MK, Thomson E, Keenan R, et al. A child with hemimegalencephaly, hemihypertrophy, cutaneous vascular malformation, psychomotor retardation and intestinal lymphangiectasia – a diagnostic dilemma. *Chin Dysmorphol* 1999; 8(4):283-6.
  9. Pavone L, Curatolo P, Rizzo R, et al. Epidermal nevus syndrome: a neurologic variant with hemimegalencephaly, gyral malformation, mental retardation, seizures, and facial hemihypertrophy. *Neurology* 1991; 41(2(Pt 1)):266-71.
  10. Reich DS, Wiatrak BJ. Upper airway obstruction in Sturge-Weber and Klippel-Trenaunay-Weber syndromes. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1995; 104(5):364-8.
  11. King M, Stephenson JB, Ziervogel M, Doyle D, Galbraith S. Hemimegalencephaly – a case of hemispherectomy? *Neuropediatrics* 1985; 16(1):46-55.

## REPORT OF A NEWBORN WITH HEMIMEGALENCEPHALY IN ASSOCIATION WITH KLIPPEL–TRENAUNAY–WEBER SYNDROME

Slobodan OBRADOVIĆ<sup>1</sup>, Biljana VULETIĆ<sup>2</sup>, Anđelka STOJKOVIĆ-ANĐELKOVIĆ<sup>3</sup>, Zoran IGRUTINOVIĆ<sup>4</sup>  
Pediatric Clinic, Clinical Hospital Centre, Kragujevac

### ABSTRACT

Klippel–Trenaunay–Weber syndrome (KTW) is a rare phacomatosis whose main characteristics are: cutaneous angiomas (vascular nevi), varicose veins (arteriovenous fistulae) and hemihypertrophy of bones and soft tissues. This is a case report of KTW syndrome which was diagnosed in the first days of life on the basis of characteristic vascular nevi on the skin of the trunk and extremities in addition to hypertrophy of the left part of the body. Neuroradiologically verified hemimegalencephaly associated with temporal hemangioma represents a special particularity in our case. Measures of monitoring the

child as well as stimulating and therapeutic actions were the issues of discussion.

**Key words:** Klippel–Trenaunay–Weber syndrome, hemimegalencephaly

Slobodan OBRADOVIĆ  
Nikole Pašića 12/1, 34000 Kragujevac  
Tel: 034 333 086  
E-mail: slobob@ptt.yu

\* Рукопис је достављен Уредништву 9. 7. 2004. године.