

CASE REPORT

KLIPPEL-TRENAUNAY'S SYNDROME: ABOUT AN OBSERVATION IN A CONGOLESE CHILD

Seudjip N.L.J¹, Bazezi E¹, Bunga M.P², Lumaka A³

¹Service de Dermatologie, Département de Spécialités, Cliniques Universitaires de Kinshasa, ²Département de Pédiatrie, Cliniques Universitaires de Kinshasa, ³Département de Sciences de base, Génétique, Cliniques Universitaires de Kinshasa

Corresponding Author: Seudjip N. L. J, E-mail: nonojoelle@yahoo.fr; seupiziemi@gmail.com

Submitted: February 2017, **Accepted:** July 2017

ABSTRACT

Introduction: Objective: Klippel-Trenaunay's syndrome (KTS; OMIM 149000) is a capillary and venous congenital affection of an extremity associated with hypertrophy of the affected limb's bony and soft tissue. This pathology is rare among the general population, particularly in Central Africa, it is grafted of heavy complications in the long term if the diagnostic and follow up are not done early. We report a clinical observation concerning this syndrome in a child aged of 4_{1/2} years admitted in the University's Clinic of Kinshasa. **Patient:** The young child IB, male, four and a half years old, was reported of having a red spot on the left thigh and a hypertrophy of the first and third toes involving the right foot, since birth. The examination found a hypertrophy of the lower left limb with the right limb much longer than the left by almost 10mm difference, a scattered oval angioma with red lines wriggling outwards over a 1/3 long distance involving the antero-external face of the left thigh and the presence of varicose veins located on the external face of the left leg. The angioscan confirmed Klippel-Trenaunay's syndrome. Given the family's limited resources, the patient only received an anti-platelet medicine made of low dose aspirin and of zinc oxide ointment while seeking financial help for further management. **Conclusion:** The SKT is a malformative syndrome associated with severe complications, requiring huge financial means for their treatment. This is often a major challenge when the disease affect people with limited resources. In addition to the classic signs, the peculiarity of our case report is the presence of a controlateral hypertrophy of the extremities. We suggest that health workers become aware of this condition since an earlier diagnosis and appropriate follow up may prevent long-term complications that are challenging to manage.

Key words: Syndrome of Klippel-Trenaunay, Vascular Malformation, A Young Child

Access this article online

Website: <https://www.satagroup.org>

DOI: 10.18644/jiresh-biotech.0000045

E-ISSN: 2413-7669 (Online)

CAS CLINIQUE

SYNDROME DE KLIPPEL TRENAUNAY: À PROPOS D'UNE OBSERVATION CHEZ L'ENFANT EN RÉPUBLIQUE DÉMOCRATIQUE DU CONGO

Seudjip N.L.J¹, Bazezi E¹, Bunga M.P², Lumaka A³

¹Service de Dermatologie, Département de Spécialités, Cliniques Universitaires de Kinshasa, ²Département de Pédiatrie, Cliniques Universitaires de Kinshasa, ³Département de Sciences de base, Génétique, Cliniques Universitaires de Kinshasa

Corresponding Author: Seudjip N. L. J, E-mail: nonojoelle@yahoo.fr; seupiziemi@gmail.com

Submitted: February 2017, **Accepted:** July 2017

RÉSUMÉ

Introduction: Objectif: Le syndrome de Klippel Trenaunay (SKT; OMIM 149000) est une affection congénitale capillaire et veineuse avec ostéo-hypertrophie du membre. Cette pathologie rare dans la population générale, en particulier en Afrique centrale est greffée de complications lourdes à long terme si le diagnostic et la prise en charge ne sont pas précoces. Nous rapportons une observation clinique concernant ce syndrome chez un enfant de quatre ans et demi aux Cliniques Universitaires de Kinshasa. **Patient:** Le jeune enfant IB, de sexe masculin, âgé de quatre ans et demi, présente depuis la naissance une tache rouge sur la cuisse gauche et un gigantisme des premier et troisième orteils droits. L'examen physique retrouvait une hypertrophie du membre inférieur gauche, un allongement du membre inférieur droit de l'ordre de 10 millimètres, un kérato-angiome ovalaire parsemé de duvets longs sur le 1/3 moyen antéro-externe de la cuisse gauche et une ectasie veineuse variqueuse sur la face externe de la jambe gauche. L'angioscan réalisé confirme le diagnostic du syndrome de Klippel-Trenaunay. Compte tenu des ressources limitées de la famille, le patient avait bénéficié uniquement d'un traitement à base d'antiagrégants plaquettaires fait d'aspirine à dose junior et de pommade à l'oxyde de zinc en attendant que les moyens financiers soient réunis pour la suite de la prise en charge. **Conclusion:** Le SKT est un syndrome malformatif auquel sont rattachées des complications lourdes qui, une fois installées, nécessitent des moyens de prise en charge souvent inaccessibles pour les familles vivant en milieu à ressources limitées. Notre observation contient en plus des signes classiques le gigantisme controlatéral des extrémités, d'où son intérêt particulier. Nous suggérons que les acteurs de santé œuvrant autour de l'enfant y prêtent plus d'attention car un diagnostic et une prise en charge précoces contribuent à diminuer les complications à long terme.

Mots clés: Syndrome De Klippel-Trenaunay, Malformation Vasculaire, Jeune Enfant

INTRODUCTION

Le syndrome de Klippel Trenaunay (SKT; OMIM 149000) est une affection congénitale capillaire et veineuse avec ostéo-hypertrophie du membre concerné

parfois accompagnée d'une fistule artério-veineuse (1, 2). Le SKT est une malformation vasculaire à flux lent (3, 4) dont l'étiologie reste inconnue. Cependant, plusieurs recherches ont incriminé des facteurs génétiques, entre autres, la mutation somatique post-zygotique pendant le développement du mésoderme des gènes VG5Q et E133K (3, 5). Ces facteurs provoqueraient une suralimentation en sang des tissus sous-cutanés, ce qui aboutirait aux anomalies vasculaires observées dans le SKT (6, 7). Tous les groupes ethniques ainsi que les deux sexes sont concernés par cette affection (8). Néanmoins, ce syndrome demeure rare dans la population générale, sans

Access this article online

Website: <https://www.satagroup.org>

DOI: 10.18644/jiresh-biotech.0000045

E-ISSN: 2413-7669 (Online)

données fiables malgré la multitude des cas rapportés dans la littérature (2, 7, 9 – 13). En Afrique, particulièrement dans sa zone centrale, il n'existe, à notre connaissance, aucune publication portant sur le SKT chez l'enfant. Les complications du SKT étant lourdes le diagnostic et la prise en charge précoces permettraient de les minimiser. Ainsi donc nous rapportons ici le premier cas de SKT en Afrique centrale afin d'attirer l'attention des praticiens.

MALADE

Notre observation concerne un enfant de quatre ans et demi, de sexe masculin, qui était amené par ses parents à la consultation du service de dermatologie des Cliniques Universitaires de Kinshasa pour la prise en charge d'une malformation et d'un saignement sur le membre inférieur gauche. Il s'agit du seul enfant du couple dont les parents sont jeunes, en bonne santé apparente et sans liens de sang. Il n'y avait pas d'anomalies similaires ni d'autres formes d'anomalies vasculaires ni d'antécédents de maladies thromboemboliques chez ses ascendants. Le déroulement de la grossesse et de l'accouchement étaient sans particularités. Cependant à la naissance, la mère a constaté la présence d'une tache rouge sur la cuisse gauche. Au cours de la croissance de l'enfant, la macule va progressivement s'assombrir, se couvrir d'élevures ne contenant pas de liquide mais saignant au moindre traumatisme. La mère a rapporté la présence d'épisodes d'émission d'urines mêlées de sang. L'enfant avait une taille, un poids et un périmètre crânien

dans les normes pour son âge et sexe. L'examen physique a mis en évidence une asymétrie des deux membres inférieurs (Figure 1a), au dépend d'une longueur de dix millimètres à droite, une voussure arciforme d'aspect bleuté sur la face antéro-externe de la jambe gauche, non pulsatile (Figure 1b), non douloureuse, sans chaleur locale et sans souffle; un angiome ovalaire (15 X 10 cm) papulo-kérato-érythémateux (Figure 1c), entouré d'un halo hypochromique et, parsemé de fins duvets longs sur le 1/3 moyen de la cuisse gauche en externe et suivant son grand axe. De même, une boiterie, une hypertrophie des 1er et 3ème orteils du pied droit (Figure 1d) et de la cuisse gauche, une légère scoliose, une voussure latéro-thoracique droite (Figure 1e) arrondie (10 cm de diamètre, d'aspect de la peau normale, de consistance molle, et sans autres signes) étaient observés. Nous avons catégorisé notre patient dans le stade C2 selon la Classification Etiologique, Anatomique et Physiopathologique (CEAP)(14).

Le bilan biologique fait de la numération formule sanguine, le taux d'hémoglobine, la créatininémie, l'urémie, les transaminases était normal. La radiomensuration comparative a objectivé une asymétrie de longueur des deux fémurs de en faveur du droit, sans troubles trophiques, contrairement à l'examen physique qui a mis en évidence une différence de 10 millimètres pour toute la longueur du membre inférieur droit. L'échographie doppler des vaisseaux a montré, au membre inférieur gauche, une ectasie veineuse serpiginieuse avec reflux à la manœuvre de chasse; une perméabilité du réseau veineux profond et l'absence d'anomalies artérioveineuses en regard des lésions naéviqes et de la petite



Figure 1: a,b: asymétrie des 2 mem-bres inférieurs, masse laté- rothoracique droite, c: angiome, d: gigantisme des 1er, 3ème orteils, différence de lon- gueur en favo- ur du membre inférieur droit, e, f: angioscan des 2 mem-bres inférieurs

saphène Figure 1. Par ailleurs, l'angiostScanner des membres inférieurs a objectivé une intégrité morphologique du réseau artériel abdominal et des membres inférieurs, un drainage veineux anormal du membre inférieur gauche, l'existence d'une veine embryonnaire dite " veine de Servelle ectasique " se jetant dans la veine cave fémorale profonde, et une atteinte des saphènes ectasiques avec extension intra-abdominale au niveau iliaque et de la veine cave inférieure. Une malformation capillaire sous cutanée à gauche et une hypertrophie harmonieuse des 1er et 3ème orteils droits ont également été observées.

Compte tenu des ressources limitées de la famille, le patient avait bénéficié uniquement d'un traitement à base d'antiagrégants plaquettaires comprenant un comprimé d'aspirine junior de 100 mg par jour pendant deux semaines, renouvelable le cas échéant, associé au port de bas de contention et à la thérapie orthopédique qui consiste à la pose d'une talonnette correctrice de la différence de longueur du côté du pied gauche. Un control radiologique annuel de la longueur des membres inférieurs était préconisé. La prise en charge idéale consiste cependant à éviter d'aboutir à une différence de longueur égale ou supérieure à 20 millimètres, laquelle imposerait une épiphysiodèse du membre atteint.

DISCUSSION

Classiquement, le SKT s'observe dès la naissance et l'élément primordial du diagnostic clinique est un angiome observé sur le membre inférieur dans 95 % des cas. Avec la croissance il s'y associe des malformations veineuses de type variqueux qui sont unilatérales dans 80 % des cas ou bilatérales dans 2 à 20 % des cas (6, 7, 9, 10, 12, 15). Dans le même ordre d'idées, d'autres auteurs décrivent également des lésions telles que l'agénésie, l'hypoplasie, l'atrésie, l'incompétence valvulaire et/ou la compression extrinsèque par une bande fibreuse avec l'absence de fistule artérioveineuse. L'évolution se fait dans le sens d'une hypertrophie progressive des tissus mous et osseux aboutissant à un gigantisme du membre concerné (2, 7, 12, 13, 15, 16, 17) et parfois avec des signes associés tels que la polydactylie, la syndactylie, l'oligodactylie et la macrocéphalie (10). Ces anomalies peuvent aussi se compliquer, de façon rare, de saignements viscéraux (18), de tumeurs et de malformations des extrémités (4, 16).

Concernant notre patient, la triade clinique faite d'angiome, de malformation veineuse et d'une hypertrophie du membre atteint est retrouvée en association aux complications incluant saignement (local et vésical), scoliose et boiterie. Contrairement aux données de la littérature, notre observation relève particulièrement un gigantisme des premier et troisième orteils opposés en plus du tableau clinique classique de SKT.

Du point de vue paraclinique, le patient présente les déficits habituellement décrits à savoir l'asymétrie fémorale en

faveur du droit à la radiomésuration, des malformations capillaro-veineuses sans fistule artérioveineuse et la présence de la veine embryonnaire de Servelle (7, 12, 13, 19). Nous constatons cependant que le patient a présenté cliniquement un membre inférieur gauche plus court en plus de l'hypertrophie circonférentielle quasi globale. Cette manifestation s'avère être une contradiction par rapport à la description clinique classique du SKT. Les particularités cliniques et paracliniques de notre patient peuvent être le reflet des spécificités génétiques ethniques. Des études larges pourraient apporter de la lumière à ce sujet.

Les données épidémiologiques en rapport avec le SKT ne sont pas nombreuses (9, 10, 17). Bien que rare, ce syndrome comporte des manifestations cliniques qui devraient être décelées aux bas âges particulièrement en période néonatale. L'attention des prestataires de santé et des membres de la famille n'est malheureusement pas attirée vers ce syndrome probablement à cause de sa rareté et du manque d'informations suffisantes à ce sujet. Ceci pourrait justifier le diagnostic tardif de cette affection chez notre patient de 4 ans et demi.

A ce jour, il n'existe pas de traitement causal du SKT (19). Néanmoins, il est préconisé une prise en charge symptomatique et multidisciplinaire incluant 2 volets (13, 15, 16, 17, 19): l'un est chirurgical (épiphysiodèse tibiale en période de croissance, stripping de la saphène, excision des varicosités si la veine profonde est perméable) réservé aux patients symptomatiques; alors que l'autre est médical (talonnette, contention veineuse, antiagrégants plaquettaires) (4, 13, 21, 20). La sclérothérapie est une alternative meilleure par rapport à la chirurgie (8, 21). Généralement, la plupart de patients bénéficient d'une contention élastique et d'une surveillance multidisciplinaire au long court. Dans les pays à ressources limitées, cet arsenal de prise en charge n'est pas à la portée des familles.

CONCLUSION

Le SKT est un syndrome malformatif auquel sont rattachées des complications lourdes qui, une fois installées, nécessitent des moyens de prise en charge souvent inaccessibles pour les familles vivant en milieu à ressources limitées. La description pour la première fois ici de ce syndrome chez l'enfant d'Afrique centrale sous-entend que cette affection existe dans notre sous-région. Nous suggérons que les acteurs de santé œuvrant autour de l'enfant y prêtent plus attention car un diagnostic et une prise en charge précoces contribuent à diminuer les complications à long terme. De même, la particularité de notre observation réside au fait que pour la première fois à notre connaissance, dans notre contexte de travail, nous relevons l'association entre les signes classiques du SKT et le gigantisme des extrémités au membre controlatéral.

BIBLIOGRAPHIE

1. Klippel M, Trenaunay P. Du noevus variqueux ostéohypertrophique. *Arch Gen Med* 1900; 185: 641 - 72.
2. Naik R. Klippel Trenaunay syndrome. *Indian J. Surg.* 2007; 69: 158 – 59.
3. Berry SA, Peterson C, Mize W, Bloom K, Zachary C et al. Klippel-Trenaunay syndrome. *Am J Med Genet.* 1998; 79: 319 – 26.
4. Maruani A, Samimi M, Lorette G. Angiomes plans de membres. *Ann Dermatol Venereol* 2011; 138: 700 – 5.
5. Tian XL, Kadaba R, You SA, Liu M, Timur AA et al. Identification of an angiogenic factor that when mutated causes susceptibility to Klippel-Trenaunay syndrome. *Nature.* 2004; 427: 640 – 5.
6. Susan B, Allana B, Peggy C et al. in: *Dermatologie pédiatrique* 2è éd, Elsevier Masson, 2007 p 255.
7. Catherine M, Ilona J et Frieden. Klippel Trenaunay syndrome: the importance of “ geographic stain ” in identifying lymphatic disease and risk of complications. *J Am Acad Dermatol*, septembre 2004.
8. Nitecki S, Bass A. ultrasound-guided foam sclerotherapy in patients with Klippel - Trenaunay Syndrome. *Imaj* 2007; 9: 72 - 5.
9. Meier S1. Klippel-Trenaunay syndrome: a case study. *Adv Neonatal Care.* 2009 Jun; 9 (3): 120 - 4.
10. Dervendizi S, Pavlova L, V'lkova L, Nikolovska S, Caca B. Naevus varicosus osteohypertrophicus. An early diagnostic approach. *Adv Exp Med Biol.* 1999; 455: 535 - 40.
11. Tanweer K, Upvan S, Navdeep S. A rare presentation of Klippel - Trenaunay syndrome. *Indian Dermatol Online J.* 2014 Apr-Jun; 5 (2): 154 – 56.
12. Denis L. Klippel Trenaunay syndrome. *Journal of medical genetics* 1988, 25, 250 – 52.
13. Gloviczki P, Driscoll J. Klippel-Trenaunay syndrome: current management. *Phlebology* 2007; 22: 291 – 98.
14. The consensus group. Classification and grading of chronic venous disease in the lower limb: a consensus statement. *Vasc surg* 1996; 30: 5 - 11.
15. Samimi M, Lorette G. Klippel - Trenaunay syndrome. *Presse Med.* 2010 Apr; 39 (4): 487 - 94.
16. Kemfang N, Dobgima P, Motzebo M, Fokou N, Kasia J. Successful management of pregnancy in an African woman with Klippel Trenaunay syndrome. *The Pan African Medical Journal.* 2013; 16: 99.
17. Deepak S, Sachin L, Aakash P, Sweta S. Klippel-Trénaunay Syndrome – A Very Rare and Interesting Syndrome. *Clin Med Insights Circ Respir Pulm Med.* 2015; 9: 1 – 4.
18. Wilson C, Song L, Chua H, Ferrara M, Devine RM et al. Bleeding from cavernous angiomatosis of the rectum in Klippel-Trenaunay syndrome: Report of three cases and literature review. *Am J Gastroenterol.* 2001; 96: 2783 – 88.
19. Mortimer P, Burnand K. *Diseases of the Veins and Arteries: Leg Ulcers in: Rook's Textbook of Dermatology, Seventh Edition, 2004.*
20. Ghia D, Nayak C, Madke B, Gadkari R. Stewart - Bluefarb acroangiodermatitis in a case of Parkes-Weber syndrome. *Indian J Dermatol.* 2014; 59 (4): 406 – 8.
21. Ciss A, Aïdara C, Beye S, Diarra O et al. Le syndrome de Klippel-Trenaunay: A propos d'un cas. *Mali médical* 2009, tome XXIV, 2: 65–7.
22. Gloviczki P, Stanson A, Sticker A. Klippel -Trenaunay syndrome: the risks and benefits of vascular interventions. *Surgery* 1991; 110: 469 – 79.
23. Servelle M. Klippel and Trenaunay's syndrome: 768 operated cases. *Ann surg* 1985; 201: 365 – 73.