Klippel-Trenaunay syndrom

Tilhører gruppen overvekstsyndromer

Tilstanden kjennetegnes av medfødte karmisdannelser i vener, lymfe og kapillærer. Et ben eller en arm kan bli tykkere og lengre enn den andre. Noen får også større eller sammenvokste tær eller fingre. Hudforandringer, årebrokk og økt grad av svetting og behåring er vanlig, og noen har økt risiko for infeksjoner. Store individuelle variasjoner fører til alt fra at tilstanden knapt merkes til at den forårsaker omfattende funksjonsreduksjoner.

Forekomst

Forekomsten er 1 pr 20 000 til 40 000 levende fødte barn. Det er lik fordeling mellom kvinner og menn som får tilstanden.

Årsak

Det mistenkes at syndromet skyldes en nyoppstått skade (mutasjon) i gener som styrer karrtilveksten i vevene i et tidlig stadium av fosterutviklingen.

Arvelighet

Tilstanden er sannsynligvis genetisk betinget, men det er uvanlig med flere personer i med tilstanden i samme familie.

Symptomer, komplikasjoner og forløp

Medfødte karmisdannelser kan finnes i vener, lymfe og kapillærer, vanligvis i et ben eller en arm, men de forekommer også i hodet, bukvegg, bukens indre organer eller i en hel side av kroppen.

Noen symptomer vises først en stund etter fødselen. Det foreligger gjerne hudforandringer (naevus flameus/portvinsfargede flekker). Også årebrokk, celluliter, økt grad av svetting, varmeøkning og økt behåring er vanlig.

Karmisdannelser kan gi alt fra overfladiske mindre avvik til store årebrokk. Dette kan gi ødem. Misdannelser i lymfekarsystemet kan gi lymfeødem som kan øke i omfang med tiden (særlig ved graviditet) og gi trykk og tyngdefølelse, varmefølelse og smerte som kan øke ved aktivitet eller belastning. Infeksjoner kan oppstå, også tromboflebitter (inflammasjon). Kar i indre organer (for eksempel urinveier og tarmvegg) kan være affisert og gi symptomer (blod i urin og/eller avføring).

En ekstremitet (som regel et ben) blir ofte både tykkere og lengre enn på den andre siden. Noen kan få større tær eller fingre. Sammenvekst mellom tær eller fingre forekommer (syndaktyli). Det samme gjør for mange tær eller fingre (polydaktyli).

Ryggen kan skjevutvikles til skoliose.

Diagnosen kan medføre psykologiske og praktiske vansker, men det kan være store individuelle variasjoner fra at tilstanden knapt merkes til at den forårsaker omfattende funksjonsreduksjon.

Diagnostisering

Minst to av følgende tre kriterier må foreligge for å stille diagnosen klinisk:

- hudforandringer
- misdannelse i blod- og lymfesystem
- forstørrede mykdeler eller skjelett med begrenset utbredning.

Behandling

Det finnes ingen årsaksrettet behandling for tilstanden. Da denne tilstanden gir et primært lymfødem er det viktig å komme tidlig i gang med lymfedrenasje og støtte/kompresjonsbandasjer. Det er også viktig med god forebyggende hudpleie på affisert kroppsdel. Dette innebærer å unngå solbrenthet, insektsstikk, samt injeksjoner, akupunktur eller måling av blodtrykk på den ødematøse siden og å rense alle typer sår og rifter godt. Lege skal oppsøkes ved bakteriell infeksjon.Fysioterapi og tilpasninger i hverdagen er viktig. På www.lymfoedem.no finnes en landsdekkende oversikt over kvalifiserte fysioterapeuter som kan gi lymfedrenasje

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er et kompetansesenter for utvalgte sjeldne funksjonshemninger, blant annet Klippel-Trenaunays syndrom og andre overvekstsyndromer.

Senteret arrangerer blant annet kurs for barn, ungdom og voksne med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Hver sommer arrangerer vi helseleire for barn og unge med sjeldne diagnoser. Vi arbeider også aktivt med utviklingsarbeid, dokumentasjons-arbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre internettsider, e-post og telefon.

Mer informasjon om Klippel-Trenaunays syndrom og vårt tilbud til personer med denne diagnosen kan fås ved henvendelse til oss

FRAMBU
Senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu
Sandbakkvn 18,
1404 Siggerud
Telefon 64 85 60 00
Faks 64 85 60 99
E-post: info@frambu.no
www.frambu.no

Informasjon om sjeldne tilstander

Klippel-Trenaunays syndrom

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Denne folderen ble sist oppdatert i juni 2010