



El ve kolda kutis marmorata telenjektatika konjenita: Nadir bir olgunun başlangıç ve takip gözlemleri

Cutis marmorata telangiectatica congenita on hand and forearm: Initial and follow-up observations of a rare case

© Cemre Büşra Türk, © Dilara İlhan, © Ozan Erdem*, © Mehmet Salih Gürel**, © Ayşe Esra Koku Aksu

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, İstanbul, Türkiye

*Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, İstanbul, Türkiye

**Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, İstanbul, Türkiye

Öz

Kutis marmorata telenjektatika konjenita (KMTK) nadir, benign bir kutanöz vasküler anomalidir. Genellikle alt ekstremitelerde yerleşir ve zamanla kendiliğinden geriler. Bazen eşlik eden anomaliler olabilir. Bu olgu raporunda el dorsumunda ve ön kolda KMTK olan iki aylık bir kız çocuğunun dört yıllık takibini sunuyoruz. Ayrıca, KMTK'nin klinik özelliklerini gözden geçiriyor, ayırıcı tanı yaklaşımını değerlendiriyor ve literatür eşliğinde uzun süreli izlemin gerekliliğini vurguluyoruz.

Anahtar Kelimeler: Kutanöz hastalıklar, vasküler/tanı, telenjektazi/konjenital, ayırıcı tanı, takip çalışmaları, kol, el, bebek, çocuk

Abstract

Cutis marmorata telangiectatica congenita (CMTC) is a rare, benign, cutaneous vascular anomaly usually located on lower limbs. It regresses spontaneously in time and sometimes may be seen with accompanying abnormalities. We present a 2-months-old girl with CMTC on hand and arm and no improvement in her 4-years follow-up period. Furthermore, we review CMTC's clinical features, evaluate the differential diagnosis approach, and emphasize the necessity of long-term follow-up accompanied by literature.

Keywords: Skin diseases, vascular/diagnosis, telangiectasis/congenital, differential diagnosis, follow-up studies, arm, hand, infant, child

Giriş

Van Lohiuzen Sendromu olarak da bilinen kutis marmorata telenjektatika konjenita (KMTK), ilk kez 1922'de Hollandalı pediatrist Van Lohuizen¹ tarafından tanımlanmıştır. Nadir görülen, benign bir kutanöz vasküler anomalidir. Genellikle doğumdan itibaren mevcuttur veya doğumdan kısa bir süre sonra gelişir¹. Retiküler eritem karakteristiktir. Lokalize veya generalize olabilir. Persistandır; ancak soğuk ve stresle belirginleşebilir. Sıklıkla eşlik eden telenjektazi

ve flebektazi izlenir. Etkilenen bölgedeki deri atrofi ve ülserlerle komplike olabilir. KMTK insidansı kız ve erkek çocuklarda benzerdir. Etiyopatogenezi tam olarak bilinmemekle birlikte, günümüzde kabul edilen görüş sporadik olarak ortaya çıktığıdır². Hastaların yaklaşık yarısında eşlik eden iskelet deformiteleri, kardiyovasküler, nörolojik, oküler, endokrinolojik, genitoüriner, abdominal ve nefrolojik anomaliler vardır³. Tanısı klinik olarak konulur. Retiküler patern yaşamın ilk haftalarında daha az belirgin olabileceğinden, hastalık başlangıçta kapiller

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Cemre Büşra Türk, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, İstanbul, Türkiye

Tel.: +90 530 218 54 42 **E-posta:** cbusaturk@gmail.com **Geliş Tarihi/Received:** 21.01.2022 **Kabul Tarihi/Accepted:** 19.06.2022

ORCID: orcid.org/0000-0002-9731-4561

Cite this article as: Türk CB, İlhan D, Erdem O, Gürel MS, Koku Aksu AE. Cutis marmorata telangiectatica congenita on hand and forearm: Initial and follow-up observations of a rare case. Turkderm-Turk Arch Dermatol Venereol 2022;56:141-4

©Telif Hakkı 2022 Deri ve Zührevi Hastalıklar Derneği
Türkderm-Deri Hastalıkları ve Frengi Arşivi Dergisi, Galenos Yayinevi tarafından basılmıştır.



malformasyon ile karıştırılabilir⁴. Genellikle yaşamın ilk yıllarında kendiliğinden geriler.

Olgu Sunumu

İki aylık kız bebek, sol el ve sol kolunda doğumdan beri var olan morluk ile şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hastanın eşlik eden başka bir şikayeti yoktu. Öz ve soy geçmişi herhangi bir özellik saptanmadı. Dermatolojik muayenesinde sol el dorsumunda 3x3 cm boyutlarında, lividi grimsi renkte, retiküler konfigürasyonda, persistan karakterde, atrofik yama izlendi (Resim 1, 2). Ayrıca sol ön kol boyunca uzanan, 2 mm genişliğindeki lineer subkütan kord üzerinde persiste eden, sert yüzeyle, lividi eritemli, retiküler plak palpe edildi (Resim 1, 3). Sağ ve sol üst ekstremité arasında çap, boy ve ısı farkı yoktu. Periferik nabızlar palpabldı. Sistemik muayenesinde herhangi bir özellik yoktu. Laboratuvar incelemeleri normal sınırlardaydı. Maddi problemler nedeniyle genetik inceleme yapılamadı. Bu bulgulara göre hastaya klinik olarak KMTK tanısı konuldu. Olası diğer sistemik tutulumlar için pediatri, oftalmoloji, nöroloji, ortopedi ve travmatoloji bölümleri ile konsülte edildi. Eşlik eden herhangi bir anomali saptanmadı. Hasta gelişebilecek anomaliler açısından 4 yıl boyunca tedavisiz takip edildi. Takip süresince sol elde yerleşen retiküler yamada belirgin bir gerileme olmadı. Ön koldaki retiküler yamanın rengi solmakla birlikte, kord benzeri sertlik sebat etti (Resim 4). Bu süre içinde KMTK'ye eşlik edebilecek herhangi bir anomali tespit edilmedi. Hasta onamı alınmıştır.

Tartışma

KMTK; idiyopatik, konjenital, nadir bir kutanöz vasküler hastalıktır. Literatürde otozomal dominant geçişli birkaç olgu bildirilmiştir⁵. Bazı çalışmalarda KMTK; teratojen maruziyeti, yüksek beta-insan koryonik

gonadotropin ve izole fetal asitler ile ilişkilendirilmiştir^{6,7}. Ancak günümüzde patogenezin multifaktöriyel ve sporadik olduğu fikri kabul görmektedir. Her iki cinsiyette de eşit sıklıkta görülmekle birlikte^{2,3}, bazı çalışmalarda kızlarda daha sık olduğu bildirilmiştir^{2,4}. Olgumuz KMTK'nin sporadik olarak geliştiği bir kız bebektir.

KMTK genellikle doğumdan itibaren fark edilebilen, koyu mordan kırmızıya kadar değişen renklerde, üzerinde telenjektazilerin ve damarların bulunabildiği, retiküler vasküler lezyonlarla karakterizedir. Lezyonların bulunduğu alanda deri doğal olabileceği gibi eritem, atrofi



Resim 2. Sol el dorsumunda sabit 3x3 cm boyutlarında, retiküler, atrofik yaması morumsu grimsi renkli 2 aylık bebek



Resim 1. Sol elinde ve ön kolunda sabit ağsı mermer benzeri plak bulunan 2 aylık bebek



Resim 3. Sol ön kolda 2 mm genişliğinde, pürüzlü, subkütan kordonun üzerinde sabit lineer morumsu plak bulunan 2 aylık bir bebek

ve ülserasyon saptanabilir². Olgumuzda ön kol derisi doğaldı ancak el dorsumunda deri atrofikti.

KMTK, lokalize ya da generalize olabilir. Lokalize formlar, generalize formlara göre daha sık görülür (sırasıyla; %67 ve %24,5)³. Generalize formlarda, genellikle palmoplantar bölge ve mukozalar korunur⁸. Segmental KMTK, sıklıkla alt ekstremitelerde lokalize olarak görülse de üst ekstremitelerde, gövde, yüz, saçlı deri, palmoplantar bölge ve muköz membranları da tutulabilir⁹. 2019 yılında yayınlanan bir literatür taramasında; bugüne kadar bildirilen tüm olguların %26'sının üst ekstremitelerde, %5'nin el veya ayakta olduğu bildirilmiştir³. Olgumuzda KMTK, oldukça nadir lokalizasyonlar olduğu bilinen el ve ön koldaydı.

Histopatolojik incelemede; endotel hücrelerinde şişme, dermis ve subkütan dokuda çok sayıda kapillerin anormal dilatasyonu, genişlemiş damarlar, venöz göllenmeler ve dermiste seyrek yerleşimli perivasküler lenfositik infiltrasyon gösterebilse de bulgular non-spesifiktir. Bu nedenle tanı klinik olarak konulur ve histopatolojik inceleme gerekli değildir^{4,10}. Ayırıcı tanıları diğer retiküler vasküler lezyonları içerir ve Tablo 1'de özetlenmiştir.

Tablo 1. KMTK'nin ayırıcı tanıları ve özellikleri	
Ayırıcı tanıları	Özellikler
Fizyolojik kutis marmoratus ^{11,12}	- Soğuk ile belirginleşir - Yeniden ısıtıldığında solar - Simetrik prezentasyon - Bilateral ekstremitelerde veya gövdede
Nevus flammeus ²	- Konjenital vasküler ektazi - Baş ve boyun bölgesinde daha sık - Zamanla daha koyu ve morumsu hale gelir
Livedo retikularis/ bağ doku hastalıkları ^{2,13}	- Daha kaba ve kalın retiküler yamalar - Anüler eritemli plaklar görülebilir - Sistemik semptomlar eşlik edebilir - Serolojik testler ve histopatolojik incelemelerle ayırt edebilir
Klippel-Trenaunay sendromu ^{2,14,15}	- Porto şarabı lekesi + lenfanjiyom + venöz ektaziler - Venöz ektaziler; doğumdan bir yıl sonra ortaya çıkar - Tek ekstremitelerde yumuşak doku ve kemik hipertrofisi - Internal hemanjiyomlar görülebilir
Sturge-Weber sendromu ¹⁴	- Porto şarabı lekesi - Glokom - Nörolojik problemler (nöbetler, zeka geriliği, serebral malformasyonlar ve tümörler)
Adams-Oliver sendromu ¹⁴	- KMTK benzeri retiküler yamalar - Kardiyak malformasyonlar - Ekstremit deformiteleri - Skalpte konjenital aplasia cutis - Kranium anomalileri
Bockenheimer's sendromu ^{2,14}	- Diffüz flebektazi - Derin venlerde düzensiz, ağırlı dilatasyonlar - Çocuklukta kademeli ve ilerleyici başlangıç - Genellikle tek ekstremiteyi etkiler
Reticular hemangioma sendromu ^{11,14}	- Vasküler anomaliler - Anogenital-üriner-sakral anomaliler - Kalıcı ülserasyonlar - Bazen kalp yetmezliği gelişebilir
KMTK: Kutis marmorata telenjektatika konjenita	

KMTK olgularının %42,5'inde eşlik eden bir anomali bulunmaktadır. En sık görüleni kemik hipoplazileri veya hipertrofileri sonucu gelişen ekstremit asimetridir³. Ayrıca iskelet deformiteleri, nörolojik ve oküler komplikasyonlar, vasküler anomaliler, imperfore anüs, yumuşak doku herniasyonu, konjenital generalize fibromatozis de olabilir^{2,7}. Yenidoğanda hipotoni, meningiom, nörolojik gelişimsel gecikme, epilepsi gibi bazı nörolojik komplikasyonlar görülebilir^{15,16}. KMTK ile birlikte görülebilecek en sık oküler anomali, konjenital glokomdur³. Vasküler anomaliler arasında Porto şarabı lekesi, anjiyokeratomlar, hemanjiyomlar, mongol lekeleri bulunur. Porto şarabı lekesi en sık görülen vasküler anomalidir¹⁷. KMTK tanısı klinik olarak konulsa da eşlik eden bir doğumsal anomaliden şüpheleniliyorsa görüntüleme yöntemleri kullanılabilir. Hastalar mevcut anomalilerine göre oftalmoloji, ortopedi, nöroloji, beyin cerrahisi ve kardiyovasküler cerrahi gibi uzmanlıklarla multidisipliner olarak değerlendirilebilir. Hastamızın doğumundan günümüze kadar geçen dört yıl boyunca, eşlik eden herhangi bir anomali tespit edilmedi.

Eşlik eden anomali yoksa KMTK, benign bir durum olarak kabul edilmektedir. Özellikle yaşamın ilk iki yılında derinin kalınlaşmasıyla birlikte eritemin solması beklenir^{3,18}. Nadiren lezyonlar tamamen gerileyebilir². Bu bilgilerin aksine olgumuzda dört yıl boyunca anlamlı bir iyileşme gözlenmedi.

Takipte; soğuktan, vazodilatör ilaçlardan, aspirinden ve pentoksifilinden kaçınılmalıdır¹⁴. Tedavide PUVA ve lazer uygulamaları denlenmektedir. Eşlik eden ülser varlığında enfekte bölgenin tedavisi ve oklüziv yara örtülerinin kullanılması önerilmektedir. Benign seyri nedeniyle genellikle tedavi gerektirmeyen bu lezyonların, hastalarda gelişebilecek olası anomalilerin tespiti için en az üç yıl takip edilmesi önerilmektedir¹⁸.

Bu olgu raporunda; KMTK'nin nadiren yerleştiği iki farklı lokasyonun aynı olgudaki birlikteliği, kliniği ve uzun vadeli takip sonuçları hakkında



Resim 4. Sol el sırtında ve ön kolda sabit 3x3 cm boyutunda, atrofik yama bulunan 4 yaşında bir çocuk

veriler sunulmuştur. Ayrıca KMTK'nin ayırıcı tanı yaklaşımı literatür verileri eşliğinde gözden geçirilmiş, uzun süreli takibin gerekliliğini vurgulanmıştır.

Etik

Hasta Onayı: Hasta onayı alınmıştır.

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

Yazarlık Katkıları

Cerrahi ve Medikal Uygulama: C.B.T., D.İ., O.E., M.S.G., A.E.K.A., Konsept: C.B.T., D.İ., O.E., M.S.G., A.E.K.A., Dizayn: C.B.T., D.İ., O.E., M.S.G., A.E.K.A., Veri Toplama veya İşleme: C.B.T., D.İ., O.E., M.S.G., A.E.K.A., Analiz ve Yorumlama: C.B.T., D.İ., O.E., M.S.G., A.E.K.A., Literatür Arama: C.B.T., D.İ., O.E., M.S.G., A.E.K.A., Yazan: C.B.T., D.İ., O.E., M.S.G., A.E.K.A.

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

Finansal Destek: Yazarlar tarafından finansal destek almadıkları bildirilmiştir.

Kaynaklar

1. Van Lohuizen CHJ: Cutis marmorata telangiectatica congenita. Acta Derm Venereol (Stockh) 1922;3:202-11.
2. Amitai DB, Fichman S, Merlob P, Morad Y, Lapidot M, Metzker A: Cutis marmorata telangiectatica congenita: clinical findings in 85 patients. Pediatr Dermatol 2000;17:100-4.
3. Bui TNPT, Corap A, Bygum A: Cutis marmorata telangiectatica congenita: a literature review. Orphanet J Rare Dis 2019;14:283.
4. Rogers M, Poyzer KG: Cutis marmorata telangiectatica congenita. Arch Dermatol 1982;118:895-9.
5. Andreev VC, Pramatarov K: Cutis marmorata telangiectatica congenita in two sisters. Br J Dermatol 1979;101:345-50.
6. Chen CP, Chen HC, Liu FF, et al.: Cutis marmorata telangiectatica congenita associated with an elevated maternal serum human chorionic gonadotrophin level and transitory isolated fetal ascites. Br J Dermatol 1997;136:267-71.
7. Bhargava P, Kuldeep CM, Mathur NK: Cutis marmorata telangiectatica congenita with multiple congenital anomalies. Further clues for a teratogenic cause. Dermatology 1998;196:368-70.
8. Petrozzi JW, Rahn EK, Mofenson H, Greensher J: Cutis marmorata telangiectatica congenita. Arch Dermatol 1970;101:74-7.
9. Picascia DD, Esterly NB: Cutis marmorata telangiectatica congenita: report of 22 cases. J Am Acad Dermatol 1989;20:1098-104.
10. Fujita M, Darmstadt GL, Dinulos JG: Cutis marmorata telangiectatica congenita with hemangiomatous histopathologic features. J Am Acad Dermatol 2003;48:950-4.
11. Lehman AM, Patel MS: Childhood-onset hemiatrophy caused by unilateral morphea. Clin Dysmorphol 2009;18:213-4.
12. Rosenberg R: Linear scleroderma as a cause for hemiatrophy. Ann Neurol 1979;5:307.
13. Ramphul K, Mejias SG, Ramphul-Sicharam Y: Cutaneous neonatal lupus erythematosus: A case report. Cureus 2018;10:e2212.
14. Shareef S, Alves JL, Horowitz D: Cutis marmorata telangiectatica congenita. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022.
15. Katugampola R, Moss C, Mills C: Macrocephaly-cutis marmorata telangiectatica congenita: A case report and review of salient features. J Am Acad Dermatol 2008;58:697-702.
16. Moore CA, Toriello HV, Abuelo DN, et al.: Macrocephaly-cutis marmorata telangiectatica congenita: a distinct disorder with developmental delay and connective tissue abnormalities. Am J Med Genet 1997;70:67-73.
17. Ponnurangam VN, Paramasivam V: Cutis marmorata telangiectatica congenita. Indian Dermatol Online J 2014;5:80-2.
18. Kienast AK, Hoeger PH: Cutis marmorata telangiectatica congenita: a prospective study of 27 cases and review of the literature with proposal of diagnostic criteria. Clin Exp Dermatol 2009;34:319-23.