



Cas clinique

Syndrome de Klippel Trenaunay à propos d'un cas

Klippel Trenaunay Syndrome : A case report

M Bonkougou¹, BMA Tiemtoré-Kambou², M Koné-Sigué², NA Ndé-Ouédraogo², IFN Siéba², D Bayala², DD Ouédraogo¹, PA Niamba, A Traore³

Résumé

Le syndrome de Klippel Trenaunay est une malformation vasculaire complexe rare. La triade caractéristique associe une hypertrophie globale d'un membre, un angiome plan et des varices. Nous rapportons le premier cas décrit au Burkina Faso.

Il s'agit d'un patient de 18 ans avec antécédent de lésions similaire dans la famille reçu pour une inégalité des membres pelviens chez qui l'examen montrait un épaissement des parties molles sous cutanées siège avec une différence de longueur par rapport au membre controlatéral; une hypertrophie du membre inférieur droit portant sur la circonférence et sans différence de longueur par rapport au membre controlatéral, un angiome plan du thorax et du dos. Des radiographies comparatives et l'échographie doppler confirmaient le diagnostic de SKT. La contention élastique et les mesures d'hygiène de vie ont été instaurées comme traitement.

Le SKT est un syndrome congénital, d'étiopathogénie mal comprise, de composante génétique discutée et de diagnostic clinique. Il

n'existe actuellement aucun traitement curatif, mais les symptômes associés peuvent être améliorés avec le traitement.

Mots clés : syndrome de Klippel Trenaunay, hypertrophie, angiome plan, varice, Burkina Faso

Abstract

Klippel Trenaunay Syndrome is a rare, complex and vascular malformation. The triad features associate a limb overall hypertrophy, a birthmark and varicose veins. We report the first case described in Burkina Faso.

The patient, aged 18 years, has a history of similar lesions and was received for pelvic limb inequality. Examination shows thickening of the seat subcutaneous soft tissue, with a difference of length as compared to the contralateral limb; hypertrophy of right lower limb bearing on the circumference and without difference in length as compared to contralateral limb, a birthmark on the thorax and back. Comparatives X-rays and Doppler ultrasound scan confirmed KTS diagnostic. Compression garment and life hygiene measures were proposed as treatment.

The etiopathogeny of SKT as a congenital syndrome is not well understood. It has a discussed genetic component and clinic diagnostic. Currently, there is no curative treatment, but associated symptoms could be improved with the treatment.

Keywords: Klippel-Trenaunay syndrome, hypertrophy, birthmark, varicose veins, Burkina Faso

Introduction

Le syndrome de Klippel Trenaunay (SKT) est une malformation vasculaire complexe d'un membre, caractérisé par une triade, associant un angiome plan, des varices et une hypertrophie du membre atteint. C'est une anomalie congénitale rare, réalisant une malformation veino-capillaire (CVM) ou veino-lymphatico capillaire (CLVM) [1] à flux lent selon la nouvelle classification des malformations vasculaires qui se base sur les caractères du flux sanguin dans la malformation. Son incidence est très faible, environ 1/100 000 [2]. Il s'agit d'une affection sporadique, congénitale, sans prédominance ethnique ou de sexe [3, 4,5]. Nous rapportons le premier cas de ce syndrome décrit au Burkina Faso.

Cas clinique

Il s'agissait d'un patient de 18 ans, avec notion de lésion semblable chez sa sœur jumelle reçu au centre hospitalier Universitaire de Bogodogo en février 2018 pour une hypertrophie du membre supérieur droit. L'examen montrait un épaissement des parties molles sous cutanées siège d'une infiltration œdémateuse de tout le membre thoracique droit plus marquée à la face dorsale de la main avec une différence de longueur par rapport au membre controlatéral; une hypertrophie du membre inférieur pelvien portant

sur la circonférence et sans différence de longueur par rapport au membre controlatéral. Par ailleurs on notait un angiome plan bien limité, à contours irréguliers en forme géographique de coloration sombre, allant de la face dorsale de la main au thorax avec intervalle de peau saine avec une atteinte du dos et deux lésions nodulaires en surface au niveau du thorax (**figures a,b,c,d**). Le diagnostic du SKT était posé cliniquement.



Figures **a,b,c,d** : les lésions angiomateuses au niveau du tronc, de l'abdomen et de l'avant bras droit, une inégalité de longueur des membres thoraciques et des membres pelviens; un épaissement des parties molles sous cutanées.

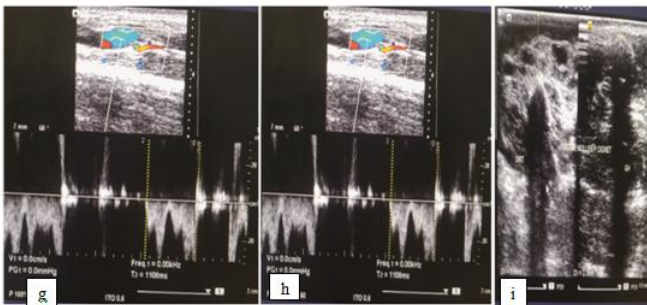
Des radiographies comparatives confirmaient, une hypertrophie osseuse des différents segments du membre supérieur droit, de l'hémithorax droit et des tissus mous (**figures e,f**).



Figures e et f: radiographie des deux humérus et des deux os des avant bras: inégalité de longueur des os du membre droit sans lésions osseuse ou articulaire associée.

L'échographie abdominale était normale, l'IRM n'a pas pu être réalisée. L'échographie doppler visualisait une dilatation des veines céphaliques et basilaires brachiales droites réfluentes se déversant dans des paquets variqueux des plis du coude (figure g et h).

Il y avait également de multiples varicosités du réseau veineux sous dermique sans malformation artério-veineuse associée. Une infiltration sous cutanée au niveau de la face dorsale de l'avant-bras droit à l'échographie des parties molles (figure i).



Figures: g: reflux au niveau des veines céphaliques droites; h: dilatation variqueuse au niveau du pli du coude droit; i: Infiltration sous cutanée au niveau de la face dorsale de l'avant-bras droit.

Aucune complication n'a été notifiée chez notre patient. La contention élastique et les mesures d'hygiène de vie ont été instaurées comme traitement. Une surveillance régulière a été proposée permettant de rechercher les complications évolutives et d'adapter la prise en charge thérapeutique.

Discussion

Notre observation rapporte le cas du SKT chez un patient de race noire sans complication. Il est l'angiodysplasie systématisée la plus fréquente, bien que de prévalence rare, caractérisée par la triade clinique associant une hypertrophie globale d'un membre, un angiome plan et des varices. Cette affection a été décrite en 1900 par deux médecins français [6]. L'hypertrophie de membre est inconstante. Elle a été rapportée dans environ 60 % des SKT [7], portant plus fréquemment sur la circonférence du membre, mais aussi sur la longueur par rapport au membre controlatéral. Ainsi, dans une série rétrospective de 49 patients, 40 avaient une hypertrophie de circonférence du membre atteint, 7 avaient une augmentation de la longueur du membre 2 cm [4]. L'inégalité de membre s'accroît progressivement au cours de la croissance avec aggravation lors de la puberté [8]. Cette inégalité de longueur peut être modérée ou importante. Les conséquences sont minimales aux membres thoraciques, mais peuvent entraîner aux membres pelviens : boiterie, troubles de la statique pelvienne, scoliose. Dans les différentes séries, le taux de complications sévères est rare [7-9]. Ainsi, dans une série de 49 patients, 3 complications liées

au SKT ont été notées : un épisode infectieux, une thrombose veineuse profonde et un cas de rectorragies récurrentes [4]. Le cas présente une atteinte au membre thoracique et à moindre degré au membre pelvien droit. La triade indispensable au diagnostic retrouvée dans deux cas sur trois était présente dans celui-ci. Le diagnostic est essentiellement clinique. Le bilan lésionnel peut comporter des imageries non invasives : échographie-Doppler, radiographies standard, voire l'imagerie par résonance magnétique (IRM). L'absence de fistule artério-veineuse chez notre patiente a conforté le diagnostic clinique, la non présence de fistule artério-veineuse est aussi une caractéristique du syndrome de Klippel-Trenaunay. Ceci le distingue du syndrome de Parkes-Weber [7].

L'étiopathogénie du syndrome de Klippel-Trenaunay reste mal comprise. Plusieurs théories ont été avancées pour expliquer la physiopathologie de ce syndrome complexe. L'existence d'hypoplasies et d'aplasies veineuses suggèrent qu'une hyperpression veineuse pouvait être à l'origine de l'hypertrophie du membre atteint. Ainsi, des expérimentations par ligatures veineuses chez l'animal avaient reproduit un gigantisme du membre [10]. Néanmoins, d'autres auteurs ont opposé à cette théorie en absence d'hypoplasies veineuses chez la plupart des patients [11]. Des anomalies de l'embryogenèse ont également été suggérées. [11]

La composante génétique du SKT reste discutée. La grande majorité des cas sont sporadiques, mais de rares cas familiaux ont été rapportés [12]. L'hypothèse retenue actuellement est celle d'une mutation somatique d'un gène participant à l'embryogenèse vasculaire [13]. L'identification d'anomalies cytogénétiques (translocation équilibrée 5,11) [14] a permis d'identifier des points de cassure pouvant correspondre à un locus de susceptibilité. Ainsi, des mutations du gène

AGGF1 (anciennement appelé VG5Q) situé sur le chromosome 5, ont été retrouvées chez 5 patients avec SKT et absentes chez 200 témoins sains [15]. Ces mutations pourraient donc constituer un facteur de susceptibilité pour la survenue de SKT [16]. Il n'existe actuellement aucun traitement curatif pour le KTS, mais les symptômes associés peuvent être améliorés avec le traitement [2]. Par exemple, le traitement au laser et la sclérothérapie peuvent réduire l'intensité de la malformation capillaire. La physiothérapie et la compression peuvent améliorer les varicosités veineuses. Étant donné que la gravité des symptômes du KTS varie d'une personne à l'autre, les schémas thérapeutiques doivent être adaptés à la situation spécifique du patient. Notre patient a bénéficié d'une contention élastique et des mesures d'hygiène de vie.

Conclusion

Le syndrome de Klippel-Trenaunay (SKT) est une malformation vasculaire complexe congénitale, rare, dont le diagnostic est essentiellement clinique. Le bilan lésionnel peut comporter des imageries non invasives .

Une forte suspicion existe quant à l'existence de traits génétiques nécessitant une future recherche génétique chez notre patient. La présence de malformations artérioveineuses est à rechercher par la clinique, voire l'échographie : elle exclut le diagnostic de SKT. La prise en charge est pluridisciplinaire : notamment une contention veineuse, une prise en charge orthopédique des inégalités de longueur de membre.

***Correspondance**

Marcellin Bonkougou

(bonkougou_marcelin@yahoo.fr)

Reçu: 28 Jan 2019; **Accepté:** 13 mars 2019; **Publié:** 15 Mai 2019

¹Service de Rhumatologie , Centre Hospitalier Universitaire Bogodogo, Ouagadougou, Burkina Faso

²Service d'Imagerie Médicale et Radiologie Interventionnelle, Centre Hospitalier Universitaire Bogodogo, Ouagadougou, Burkina Faso

³Service de Dermatologie et Vénérologie, Centre Hospitalier Universitaire Yalgado Ouédraogo, Ouagadougou, Burkina Faso

© Journal of african clinical cases and reviews 2019

Conflits d'intérêts : Aucun

References

- [1] Connors J P, Mulliken J B. Combined vascular malformations. In Cronenwett J L, Gloviczki P, Johnston K W, Krupski W L, Ouriel K, Sidawy A N. eds Rutheford vascular surgery 6th edn. Philadelphia. Elsevier-Saunders. 2005; 1633-45 Chapitre 113.
- [2] Jiliang Zhai, Min-Er Zhong , Jianxiong Shen, Haining Tan and Zheng Li. Kyphoscoliosis with Klippel-Trenaunay syndrome: a case report and literature review *BMC Musculoskeletal Disorders* (2019) 20:10.
- [3] Jacob AG, Driscoll DJ, Shaughnessy WJ, Stanson AW, Clay RP, Gloviczki P. Klippel- Trenaunay syndrome: spectrum and management. *Mayo Clin Proc* 1998;73:28- 36.
- [4] [3] Berry S, Peterson C, Mize W, Bloom K, Zachary C, Blasco P et al. Klippel Trenaunay Syndrome. *Am J Med Genet* 1998;79:319-26
- [5] Lacerda Lda S, Alves UD, Zanier JF, Machado DC, Camilo GB, Lopes AJ. Differential diagnoses of overgrowth syndromes: the most important clinical and radiological disease manifestations. *Radiology research and practice*. 2014;2014:947451.
- [6] Klippel M, Trenaunay P. Du noevus variqueux ostéohypertrophique. *Arch Gen Med* 1900; 185: 641- 672.
- [7] Mahtab Samimi Gérard Lorette Syndrome de Klippel-Trenaunay : mise au point *La Presse Med*. 2010; 39: 487-494 : 2010 Elsevier Masson SAS. tome 39 > n84 > avril 2010.
- [8] Herbreteau D, Cottier JP, Brunereau L, Delhommiais A, Lorette G. Le syndrome de Klippel-Trenaunay. *Ann Dermatol Venereol* 1999;126:736-9.
- [9] Ciss AG ; Aïdara C; Beye SA; Diarra O; Dieng PA; Ba PS; N'diaye A ; N'diaye M. Le Syndrome de Klippel-Trenaunay : à propos d'un cas *Mali Médical* 2009; 2 : 65-67.
- [10] Servelle M. Klippel and Trenaunay's syndrome, 768 operated cases. *Ann Surg* 1985; 201:365-73.
- [11] Baskerville PA, Ackroyd JS, Browse NL. The etiology of the Klippel Trenaunay syndrome. *Ann Surg* 1985;202:624-7.
- [12] Aelvoet GE, Jorens PG, Roelen LM. Genetic aspects of the Klippel-Trenaunay syndrome. *Br J Dermatol* 1992; 126:603-7.
- [13] Whelan AJ, Watson MS, Porter FD, Steiner RD. Klippel-Trenaunay-Weber syndrome associated with a 5:11 balanced translocation. *Am J Med Genet* 1995; 59:492-4.
- [14] Kihiczak G, Meine J, Schwartz R, Janniger C. Klippel-Trenaunay syndrome: A multisystem disorder possibly resulting from a pathogenic gene for vascular and tissue overgrowth. *Int J Dermatol* 2006; 45:883-90.
- [15] Hian XL, Kadaba R, You SA, Liu M, Timur AA, Yang L et al. Identification of an angiogenic factor that when mutated causes susceptibility to Klippel-Trenaunay syndrome. *Nature* 2004; 12:640-5.
- [16] Hu Y, Li L, Seidemann SB, Timur AA, Shen PH, Driscoll DJ et al. Identification of association of common AGGF1 variants with susceptibility for Klippel-Trenaunay syndrome using the structure association program. *Ann Hum Genet* 2008; 72:636-43.

Pour citer cet article:

Bonkougou M , Tiemtoré-Kambou BMA, Koné-Sigué M, Ndé-Ouédraogo NA, Siéba IFN, Bayala D et al. Syndrome de Klippel Trenaunay à propos d'un cas. *Jaccr Africa* 2019; 3(2): 104-108.