

سندرم کلیپل - ترنونه

سندرم کلیپل ترنونه Klippel-Trenaunay syndrom یک ناهنجاری مادرزادی است که شامل رشد غیرطبیعی رگ‌های خونی، بافت‌های نرم، استخوان‌ها و سیستم لنفی است. در موارد نادر، چسبیدگی انگشتان دست یا پا یا داشتن انگشت اضافی به صورت مادرزادی وجود دارند.

افراد مبتلا به سندرم کلیپل ترنونه دارای ویژگی‌های زیر هستند که محدوده آن می‌تواند از خفیف تا پیشرفته باشد:

لکه بندر شراب

این خال‌های مادرزادی که رنگ آن‌ها صورتی تا بنفش است توسط تورم رگ‌های خونی کوچک زیر پوست ایجاد می‌شوند. این خال معمولاً قسمتی از یک پا و گاهی یک دست را می‌پوشاند و ممکن است با بالا رفتن سن روشن‌تر یا تیره‌تر شوند. بعضی قسمت‌ها ممکن است مستعد عفونت و خونریزی باشند.

ناهنجاری در سیاهرگ‌ها

این موارد شامل سیاهرگ‌های متورم و پیچ خورده (رگ‌های واریسی) اند که معمولاً در سطح پا هستند و به دلیل گردش خون ضعیف می‌توانند سبب درد شدید و زخم‌های پوستی شوند. رگ‌های غیرطبیعی که در مناطق عمقی‌تر دست‌ها، پاها، شکم و لگن قرار دارند می‌توانند خطر لخته شدن خون را افزایش دهند و در صورت وارد شدن به ریه می‌تواند سبب بیماری مرگباری به نام آمبولی ریوی شود. بافت اسفنجی پر از رگ‌های خونی کوچک که داخل یا زیر پوست قرار دارند می‌تواند سبب خونریزی، عفونت یا التهاب شود.

رشد بیش از حد استخوان‌ها و بافت نرم

این مورد در نوزادی آغاز می‌شود و تنها محدود به یک پا می‌باشد، اما می‌تواند در یک دست و در موارد نادر در تنه نیز ایجاد شود. این رشد بیش از حد استخوان و بافت سبب ایجاد اندامی بزرگ‌تر و درازتر می‌شود. همچنین می‌تواند سبب درد، احساس سنگینی و مشکلات حرکتی شود.

ناهنجاری‌های دستگاه لنفی

دستگاه لنفی بخشی از سیستم ایمنی بدن می‌باشد که از فرد در مقابل عفونت‌ها و بیماری‌ها محافظت می‌کند. یک ناهنجاری می‌تواند سبب تجمع مایع و تورم در بافت‌های دست‌ها و پاها (ادم لنفاوی)، تشکیل توده‌های کوچک در طحال (کیست‌های لنفی) یا عفونت لایه زیر پوست (سلولیت) شود.

علت بیماری

این سندرم میتواند در اثر جهش ژن PIK3CA ایجاد شود. این ژن آنزیم فسفاتیدیل اینوزیتول-3-کیناز (PI3K) را کند میکند. در اثر جهش این آنزیم پیوسته فعال مانده و طی سیگنالینگ سبب رشد غیرطبیعی استخوان، بافت‌های نرم و رگ‌های خونی می‌شود. سندرم کلیپل- ترنونه جزء سندرم های بیش رشد است.

شیوع و وراثت بیماری

سندرم کلیپل - ترنونه از هر 100 هزار نفر یکی را مبتلا میکند و تقریباً همیشه بصورت تک گیر (پراکنده یا اسپورادیک) بروز می‌کند. یعنی مبتلایان از والدین غیرمبتلا در اثر جهش جدید ایجاد می‌شوند.



تظاهرات بیماری

کلینیک مجازی ژنتیک پزشکی @GeneticDisease