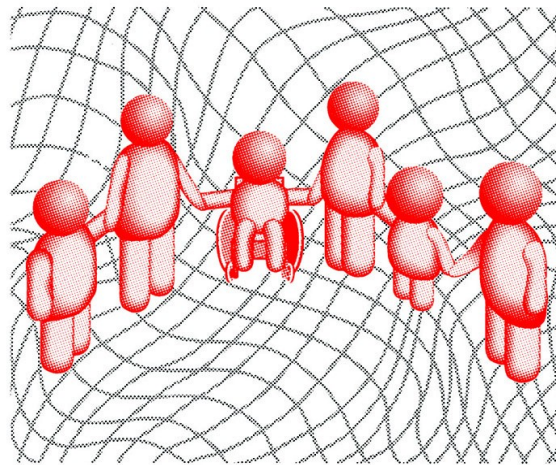


Kindernetzwerk e.V.

für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit
chronischen Krankheiten und Behinderungen

KINDERNETZWERK



WIR HELFEN WEITER

Krankheitsübersicht

Klippel-Trenaunay- Syndrom



AN ALLE BEZIEHER UND NUTZER DIESER KRANKHEITSÜBERSICHT

Mit den in dieser Krankheitsübersicht enthaltenen Informationen bietet das **Kindernetzwerk e.V.** lediglich einen ersten Überblick über die Erkrankung, die Behinderung oder das entsprechende Schlagwort.

Alle Informationen werden nach bestem Wissen – mit tatkräftiger Unterstützung unseres pädiatrischen Beraterkreises und wissenschaftlichen Fachbeirats – aus diversen Quellen (Fachbücher, Fachartikel, Kindernetzwerk-Archiv sowie aus dem Internet) zusammengestellt.

Bei der Krankheitsübersicht wird darauf geachtet, dass die Informationen verständlich und gut leserlich geschrieben sind. Wir möchten Eltern, Betroffenen und Nichtmedizinern dadurch ermöglichen, insbesondere auch seltene Erkrankungen besser zu verstehen.

Wir streben einen möglichst hohen Grad an Aktualität an, können aber wegen des rapiden medizinischen Fortschrittes nicht in jedem Fall garantieren, stets den allerneusten Stand des Wissens komplett abzubilden. Gerade deshalb empfehlen wir, sich immer an einer der zuständigen Selbsthilfegruppen zu wenden (siehe beiliegende Adressen) um dort weiteres aktuelles Material anzufordern und individuelle Beratung einzuholen!

Die Krankheitsübersicht ist nur für Ihren persönlichen Gebrauch bestimmt. Eine Weitergabe an Dritte ist aus urheberrechtlichen Gründen nicht gestattet. Die Unterlagen erheben keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Die Inhalte der beigefügten Materialien stellen keine Bewertung von Seiten des Kindernetzwerks dar, sondern dienen der übersichtlichen Zusammenfassung vorhandener Informationsmaterialien in kompakter Form.

Bei einem Teil der Krankheitsbildern liegen beim Kindernetzwerk noch umfassendere Informationen (Infopakete) vor. Näheres erfahren sie über die Geschäftsstelle.

Aufgrund der Seltenheit vieler Erkrankungen ist es nicht möglich, bei allen Krankheitsübersichten ein Fallbeispiel darzustellen. Falls Sie uns dabei unterstützen möchten, nehmen sie bitte Kontakt mit dem Kindernetzwerk e.V. auf.

Servicetelefon: 0 60 21/1 20 30 oder 01 80/5 21 37 39

Telefonzeiten : Mo 9-14.00 Uhr

Di/Do 9-13.00 Uhr

Mi 9-16.00 Uhr

Internet : www.kindernetzwerk.de

Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom

Angioektatischer Riesenwuchs,
angioosteohypertrophisches Syndrom

Zusammengestellt für das Kindernetzwerk von
Prof. Dr. Gerhard Neuhäuser, Gießen
01/2012

Kurzbeschreibung

Angeborenes, sporadisch auftretendes Fehlbildungssyndrom (Symptomenkomplex) der Gefäße (kapillär, venös, lymphatisch) mit großem Naevus flammeus, Varizen, Häm- und Lymphangiomen sowie örtlich begrenztem (partiell) Riesenwuchs

Symptome/Formen/Krankheitsverlauf

Bereits bei Geburt fällt eine asymmetrische Vergrößerung von Skelett- und Weichteilbereichen auf, meist an einem Glied, seltener im Gesicht oder am Stamm.

Ferner werden teigige, rötlich-braun oder bläulich gefärbte Schwellungen beobachtet, bedingt durch Lymphangiome und Hämangiome, es entstehen Zyanose, Ödeme, Varizen und Zysten.

Der „Riesenwuchs“ von Arm oder Bein kann mit Veränderungen an Fingern und Zehen verbunden sein (Makrodaktylie, Syndaktylie, Polydaktylie; d. h. Vergrößerung, Verwachsung, Überzähligkeit), auch Gelenkbefall kommt vor.

Die Hautveränderungen über den betroffenen Gebieten bestehen in Ödem, Atrophie, fehlenden Schweiß- und Talgdrüsen, Pigmentnaevi, Streaks, Ulzera, Cutis marmorata.

Bei einem großen arteriovenösen Shunt („Kurzschluss“ zwischen arteriellen und venösen Gefäßen) kann es zur Herzinsuffizienz kommen.

Durch Infektionsneigung infolge trophischer Störungen der Haut (Verletzungsgefahr, Blutungen) droht ein Erysipel (Rotlauf).

Die Leistungsfähigkeit kann allgemein gemindert sein. Überzufällig ist eine Kombination mit dem Sturge-Weber-Symptomenkomplex.

Die geistige Entwicklung verläuft normal, wenn nicht Hirngefäße von der Dysplasie betroffen sind.

Durch schwere Störung kann vorgeburtlich ein Hydrops fetalis entstehen (allgemeine Schwellung, meist keine Lebensfähigkeit).

Es kommen mono- und oligosymptomatische Formen vor, dann fehlen z.B. Naevi, Varizen oder Skelettveränderungen; so kann einseitiger Naevus flammeus der Beine infolge eines kapillären oder kavernösen Hämangioms das einzige Symptom sein, ist dann aber meist mit einer Wachstumsdifferenz verbunden.

Selten treten Weichteilhypertrophie und Naevus flammeus an unterschiedlichen Körperstellen auf.

Diagnostik

Die Diagnose ergibt sich aus dem klinischen Befund.

Um die Gefäßveränderungen genau nachzuweisen, sind Ultraschalluntersuchung, gegebenenfalls Angiographie, Phlebographie, Lymphangiographie und andere Verfahren erforderlich.

Veränderungen an Weichteilen und Knochen erkennt man auf Röntgenaufnahmen sowie mit der Computer- und Magnetresonanztomographie.

Die diagnostischen Möglichkeiten müssen individuell mit gezielter Indikation eingesetzt werden und sollten sich an möglichen therapeutischen Zielen orientieren.

Früherkennung:

Nicht erforderlich

Ursachen **Ätiologie/Pathogenese**

Es kommt zu einer Störung der Gefäßentwicklung während der Embryogenese. Möglicherweise bleiben arterio-venöse Verbindungen des Mesoderms bestehen, so dass sich der Blutdurchfluss in kleinen venösen Gefäßen erhöht. Diskutiert wird als Ursache eine Paradominanz (Doppelmutation, die erste autosomal rezessiv, die zweite somatisch).

Genetik/Hinweise zur Vererbung

Bisher wurde fast immer sporadisches Auftreten beobachtet, das Wiederholungsrisiko ist sehr gering (es wurden einzelne Familien mit betroffenen Angehörigen beschrieben; gelegentlich kommen in der Verwandtschaft Teilsymptome vor). Bei Paradominanz wird ein [rezessives Gen](#) vererbt und nur manifest, wenn es somatisch zur [Homozygotie](#) (somatische Rekombination) kommt (konstitutionelle Homozygotie ist nicht entwicklungsfähig).

Häufigkeiten

Der Symptomenkomplex ist selten, angeblich sind etwa 1000 Fälle beschrieben worden.

Differenzial-Diagnose

Abzugrenzen sind

Mafucci-Syndrom,
[Neurofibromatose Typ 1,](#)
[Wiedemann-Beckwith-Syndrom,](#)
Kasabach-Merrit-Syndrom,
Bannayan-Zonani-Syndrom,
Proteus-Syndrom.

Dies gelingt meist einfach durch Analyse der klinischen und radiologischen Befunde.

Standardtherapie

Oft ist keine spezielle Therapie nötig;

Beinlängendifferenz wird mit orthopädischen Schuhen ausgeglichen.

Symptomatisch kommen Venenplastiken, Elektrokoagulation oder Laserbehandlung in Frage.

Gelegentlich ist eine orthopädische Operation oder gar eine Amputation erforderlich.

Weitere Therapien, zum Teil noch in der Erforschung

Nicht bekannt

Prognose

Körperliche und geistige Entwicklung sind meist nicht beeinträchtigt.

Ein langsames Fortschreiten der Symptome ist möglich.

Komplikationen drohen bei Vorkommen von Aneurysmen oder Hämangiomen innerer Organe, vor allem des Urogenitalsystems (plötzlich auftretende Blutungen).

Beratung der Familien

[Genetische Beratung](#) ist ratsam, bei einer Entwicklungsstörung Frühberatung oder Frühförderung.

Vor und für Operationen sollten spezialisierte Institutionen konsultiert werden.

Literatur

Information beim Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.

www.orpha.net

www.wikipedia.org/syndrome

BUNDESVERBÄNDE

Bei folgenden BUNDESWEITEN ANLAUFSTELLEN können Sie Informationsmaterial anfordern. Fragen Sie dort auch nach Ansprechpartnern des jeweiligen Verbandes in der Umgebung Ihres Wohnortes! Falls vorhanden, sind auch Auslandsadressen mit aufgelistet. Bitte haben Sie dafür Verständnis, daß wir in Bereichen, in denen bereits bundesweite Ansprechpartner existieren, primär diesen Initiativen den Versand von Informationsmaterial und die Vermittlung spezieller Hilfen überlassen. Bei zusätzlichen Fragen können Sie sich natürlich jederzeit wieder an das Kindernetzwerk wenden!

Bundesverband

Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.

Blötter Weg 85

45478 Mülheim an der Ruhr

Tel.: 02 08/5 11 30

Fax: 02 08/6 26 11 87

e-mail: info@angiodysplasie.de;

koester@angiodysplasie.de

Internet: www.angiodysplasie.de

Ansprechpartner/innen: Claudia Köster

Bürozeiten: Mo-Fr 13-20 Uhr

MITGLIED IM KINDERNETZWERK

Lymphovenous Canada

**The National Resource Group on Lymphovenous
and Lymphatic Research**

8 Silver Ave

Can- Ontario Intl M6R 1X8

Tel.: 001 4165 3324 28

Fax: 001 4165 3983 48

e-mail: info@lymphovenous-canada.com

Internet: www.lymphovenous-canada.com

Anlaufstelle in Kanada für:

- Lymphgefäßerkrankungen

Klippel-Trenaunay Syndrome

Support Group

9 Newland Avenue

GB-S72 8UZ Barnsley / Cudworth

Tel.: 0044 1226 7800 85

Ansprechpartner/innen: Carol Wilson

Anlaufstelle in Großbritannien für:

- Klippel-Trenaunay-Syndrom

Nevus Network (NN)

The Congenital Nevus Support Group

P.O. Box 1981

U.S.A.- Woodbridge, VA 22193

Tel.: 001 7034 9202 53

e-mail: info@nevusnetwork.org

Internet: www.nevusnetwork.org

Klippel-Trenaunay

Support Group

5404 Dundee Road

U.S.A.- Edina MN 55436

Tel.: 001 6129 2525 96

Fax: 0 01 6129 2547 08

e-mail: jvessey@msn.com

Internet: www.k-t.org

Anlaufstelle in Amerika für:

- Klippel-Trenaunay-Syndrom