

**Kutis marmorata telenjektatika konjenita tanılı olgu sunumu**

Cutis marmorata telangiectatica congenita: A case report

Bilgin B S Yalaz M Akısü M Kültürsay N

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, İzmir, Türkiye

**Özet**

Kutis marmorata telenjektatika konjenita (KMTK) nadir görülen genellikle benign, sporadik, lokalize veya generalize olabilen vasküler lezyondur. Bu lezyona % 18,8 - 70 arasında anormal bulgular eşlik etmektedir. Tanı klinik bulgularla konular ve prognozu iyidir. Bu makalede yenidoğan döneminde alt ekstremitede lokalize, asimetric görünüm, atrofi, nadir görülen bir bulgu olan ülserasyonun eşlik ettiği bir olgu sunulmuştur. Üç aylık izleminde bulgularda düzelme gözlenmiştir.

**Anahtar Sözcükler:** Kutis marmorata, yenidoğan, ciltte ülserasyon.

**Summary**

*Cutis marmorata telangiectatica congenita (CMTC) is a rare, usually benign, sporadic, localized or generalized vascular lesion. Abnormal findings may be associated with approximately 18.8–70% of the disease. Diagnosis of the disease is made clinically and prognosis is good. In this report, a case of CMTC with findings of asymmetrical appearance, atrophy of lower extremities accompanied by an uncommon finding of ulceration was seen in neonatal period. All these findings regressed during the 3 month follow up.*

**Key Words :** *Cutis marmorata, newborn, skin ulceration.*

**Giriş**

Kutis marmorata telenjektatika konjenita (KMTK) ilk defa 1922 yılında van Lohuizen tarafından nadir görülen, benign, sporadik, lokalize veya generalize olabilen, retiküler, mavi renkli kutanöz vasküler lezyon olarak tanımlanmıştır (1). KMTK'de %18,8-%70 arasında anormal bulgular (cilt atrofisi, ülserasyon, makrosefali, vasküler, nörolojik anomaliler, glokom ve psikomotor gerilik) eşlik etmektedir. Lezyonlar sıklık sırasına göre ekstremitede, gövde, yüz ve kafa derisinde görülür (2). Tanı klinik bulgularla konular. Prognozu iyidir ve ilk 2 yıl içinde lezyonlarda gerileme görülür. Olgular uzun dönemde eşlik eden anomaliler açısından izlenmelidir.

Bu makalede yenidoğan döneminde alt ekstremitede lokalize, asimetric görünüm, atrofi, nadir görülen bir bulgu olan ülserasyonun eşlik ettiği ve 3 aylık izleminde lezyonlarda gerileme görülen KMTK tanılı bir olgu sunulmuştur.

**Olgu Sunumu**

Yirmiyedi yaşında gravida 3, parite 1, abortus 1, yaşayan 0 anneden son adet tarihine göre 36-37. hafta, ultrasonografiye göre 37. haftada ikiz eşi olarak sezaryen ile doğan olgunun anne babası arasında akrabalık olmadığı öğrenildi. Antenatal öyküde annede diyetle regüle olan gestasyonel diyabet ve doğumdan 8 gün önce bakılan karaciğer fonksiyon testlerinde yükselme saptanması nedeniyle gebelik kolestazi düşünülerek ursodeoksikolikasit tedavisinin başlandığı öğrenildi. İkinci bebek olarak doğan olgunun APGAR skoru 1.dakika 9 ve 5.dakika 10 olarak değerlendirildi. Vücut ağırlığı 2750 gr. (50 persentil), boyu 51 cm. (90 persentil), baş çevresi 35,2 cm. (90 persentil) saptandı.

Yazışma Adresi: Betül SİYAH BİLGİN

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, İzmir, Türkiye

Makalenin Geliş Tarihi: 09.06.2010 Kabul Tarihi:22.09.2010

Fizik bakıda sağ bacak, ingiunal bölge ve sağ gluteal bölgeyi içine alacak şekilde kutis marmoratika, sağ dizde 2mm çapında ülser alan ve sağ bacakta atrofik görünüm dışında anormal bir bulguya rastlanmadı (Şekil-1,2,3). Her iki bacak arasında 2 cm çap farkı bulunmaktaydı. Lezyon olan bacakta nabızlar mevcuttu ve her iki bacak arasında ısı farkı yoktu. Olgunun bakılan ilk tetkiklerinde hemogramında hemoglobin 12,9 gr/dl, hematokrit % 38,4, lökosit sayısı 8960/mm<sup>3</sup>, trombosit sayısı 265000/mm<sup>3</sup>, protrombin zamanı 11.9 sn. parsiyel tromboplastin zamanı 35 sn. INR 1.3 olarak normal sınırlardaydı. Kranial, karın ultrasonografisi ve ekstremiteler doppler incelemeleri normal olarak değerlendirildi. Ekokardiyografide 1 mm patent duktus arteriozus ve 2 mm patent foramen ovale görüldü. İzleminde sağ bacakta kutis marmoratika görünümünde değişiklik olmadı ve olguya mevcut klinik bulgularla KMTK tanısı konuldu. Bu hastalığa eşlik edebilen glokomu dışlamak için göz bakışı yapıldı ve glokom saptanmadı. Olgu poliklinik izlemine alınarak taburcu edildi.



Şekil-1. Sağ kalçadan sağ bacağa kadar uzanan lokalize KMTK.



Şekil-2. Sağ dizde ülser lezyon.



Şekil-3. Sağ bacakta atrofik görünüm.

### Tartışma

Genellikle yenidoğan cildinde ağsı mermer görünüm olarak tanımlanan kutis marmoratika, soğukta ve soğuk maruziyeti sonrası cilt yeniden ısınırken görülen fizyolojik bir olaydır. KMTK'nın bu durumdan farkı ısı değişkenliğinde aynı kalan kapiller ve/veya venöz vasküler konjenital bir malformasyon olmasıdır. KMTK'nın major klinik bulguları konjenital kalıcı kutis marmoratus, kapiller ve venlerde belirginleşme, telenjektazi, nadiren ciltte atrofi ve ülserasyondur. Sıklıkla lokalizedir fakat nadiren tüm vücutta da görülebilir (2). Görülme sıklığı bilinmemektedir, bu güne kadar yayınlanan olgu sayısı 300 civarındadır. Benign bir bozukluk olduğundan yayınlanandan daha sık olduğu düşünülmektedir. Etyopatogenezinin multifaktöriyel olabileceği belirtilmektedir. Tanı klinik bulgularla konulmaktadır. Kız cinsiyette daha fazla olduğunu gösteren olgu serileri olduğu gibi kız erkek oranının eşit olduğunu gösteren olgu serileri de vardır.

Literatürde az sayıda olguda biyopsi yapılmış ve histopatolojik incelemelerinde birbirinden farklı sonuçlar elde edilmiştir (3). Tanı için klinik bulgular yeterli olduğu ve tartışmalı biyopsi bulguları tanı koydurucu olmadığı için olgumuzda biyopsi ile histopatolojik inceleme yapılmasına gerek duyulmadı (2).

Olguların büyük bölümü sporadik olmasına rağmen bazı ailelerde otozomal dominant genetik geçiş bildirilmiştir (4,5).

Bizim olgumuz, ailesinde benzer şekilde lezyonları olan başka birey bulunmadığı ve ikiz kardeşinin fizik bakısında herhangi bir deri ve vasküler anomali bulgusuna rastlanmadığı için sporadik grupta değerlendirilmiştir.

KMTK'nın çoğunlukla doğumda saptandığı ve yerleşim yeri olarak da sıklık sırasına göre ekstremiteler, gövde ve yüzde görüldüğü, nadiren doğumdan sonra 3 ay ile 2 yaş arasında da saptanabildiği belirtilmiştir. KMTK'ya eşlik edebilecek anormal bulgular farklı yayınlarda %18

ile %80 arasında bildirilmiştir. En sık görülen anormal bulgular sırasıyla; vücut asimetrisi (genellikle ipsilateral ekstremite hipoplazi veya hiperplazisi), vasküler anomaliler, nörolojik bozukluklar, göz malformasyonları ve sindaktilidir (2,6).

Kienast ve Hoeger'in 27 hastadan oluşan serisinde %33 oranında en sık vucut asimetrisi rapor edilmiştir (7). Pehr ve Moroz'un 126 hastadan oluşan serisinde de %68 oranında eşlik eden anomali bildirilmiştir (8). Amitai ve arkadaşlarının çalışmasında anomali %18,8 oranında diğer olgu serilerine göre daha düşük bulunmuştur (2). Bunun nedeni Amitai ve arkadaşlarının çalışmasında vücut asimetrisi ve kapiller lezyonların eşlik eden anormal bulgular arasında sayılmaması olabilir.

Bizim olgumuzda da en sık eşlik eden anormal bulgu olarak asimetrik görünüm saptanmıştır.

Amitai ve arkadaşlarının 85 hastalık olgu serisinde, KMTK %65 oranında tek taraflı, %60 oranında lokalize ve lokalize olanların da %54 oranında en sık alt ekstremitede olduğu gösterilmiştir (2).

Olgumuzda da lezyon literatürde en sık yerleşim yeri olarak belirtilen alt ekstremitede tek tarafta lokalizeydi.

KMTK'ye eşlik eden anomalilerden olan bölgesel ülserasyon çok nadir olarak görülmektedir. Olgu serilerinin taranmasından elde edilen sonuçlara göre 215 olgu içinden 3'ünde lezyon olan bölgede ülserasyon saptanmıştır (7).

Olgumuzda da lezyonlu bacağın diz bölgesinde nadir görülen bulgulardan olan ülserasyon bulunmaktaydı (Şekil-1).

KMTK'ye eşlik eden diğer nadir bulgular arasında iskelet anomalileri (düşük ayak, mikrognati, osteoporoz, skolyoz, makrosefali, yarı damak), santral sinir sistemi anomalileri (hidrosefali, serebral atrofi, korpus kalozum agenezisi, dilate ventriküller) ve glokom belirtilmektedir.

KMTK'li olgular için santral sinir sistemi anomaliliğiyle paralel olarak psikomotor gerilik oranı farklı yayınlarda %0 ile %22 arasında belirtilmiştir (9).

KMTK'nin diğer retiküler vasküler lezyonlardan ayırıcı tanısının mutlaka yapılması gereklidir. Fizyolojik kutis marmoratus, kollagen doku hastalıklarına bağlı ciltte livedo retikularis, nadir görülen bir hamartamatöz malformasyonla karakterize Brockenheimer sendromu ve Klippel-Trinaunay sendromu ayırıcı tanıda düşünülmelidir. En sık karışabilecek tablo olan Klippel-Trinaunay sendromunda sıklıkla port wine stain'le beraber venektazi ve KMTK'de daha nadir olarak görülen yumuşak doku hipertrofinin eşlik ettiği vasküler malformasyondur (7-9).

Olgumuzdaki lezyon ısıtma ile düzelmediğinden fizyolojik kutis marmoratus, lokalize olduğundan kollagen doku hastalıkları, venöz dilatasyon olmadığından Brockenheimer sendromu tanıları dışlandı. Klippel-Trinaunay sendromu lezyon olan ekstremitede hipertrofi olmadığından ilk planda düşünülmeli ancak venektazi 1 yaşından sonra görülebileceğinden izlemde kesin olarak dışlanabileceği düşünüldü (7).

KMTK prognozu genellikle iyidir. İlk 2 yıl içinde lezyonların görünümünde ve eşlik eden anomalilerde gerileme görülmektedir (2,8-10).

Olgumuzun 3 aylık izleminde lezyonlarında kısmen gerileme olduğu fakat iki bacak arasındaki çap farkının 2 cm olarak devam ettiği görüldü. Nörolojik bakısında yaşına uygun ilerlemeler kaydedildi. Eşlik eden yeni bir ek anomali saptanmadı.

Yenidoğan döneminde en sık ekstremitelerde olmak üzere vücutta sabit lokalize kutis marmorata saptanan olgularda KMTK düşünülmeli ve hem tanı anında hem de izlem sırasında eşlik eden anomaliler aranmalıdır.

## Kaynaklar

1. Van Lohuizen CHJ. Über eine seltene angeborene haut-anomalie (cutis marmorata telangiectatica congenita). Acta Derm Venereol 1922;3:202-211.
2. Amitai DB, Fichman S, Merlob P, Morad Y, Lapidoth M, Metzker A. Cutis marmorata telangiectatica congenita: clinical findings in 85 patients. Pediatr Dermatol 2000;17(2):100-104.
3. Fujita M, Darmstadt GL, Dinulos JG. Cutis marmorata telangiectatica congenita with hemangiomatous histopathologic features. J Am Acad Dermatol 2003;48(6):950-954.
4. Kurczynski TW. Hereditary cutis marmorata telangiectatica congenita. Pediatrics 1982;70(1):52-53.
5. Andreev VC, Pramatarov K. Cutis marmorata telangiectatica congenita in two sisters. Br J Dermatol 1979;101(3):345-350.
6. Devillers AC, de Waard-van der Spek FB, Oranje AP. Cutis marmorata telangiectatica congenita: Clinical features in 35 cases. Arch Dermatol 1999;135(1):34-38.
7. 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(3):319-323.
8. Pehr K, Moroz B. Cutis marmorata telangiectatica congenita: Long-term follow-up, review of the literature, and report of a case in conjunction with congenital hypothyroidism. Pediatr Dermatol 1993;10(1):6-11.
9. Garzon MC, Schweiger E. Cutis marmorata telangiectatica congenita. Semin Cutan Med Surg 2004;23(2):99-106.
10. Korucuoğlu Ü, Türkyılmaz E, Yılmaz E, Biri A. Türkiye Klinikleri J Gynecol Obst 2007;17:232-234.