



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları BD
Olgu Sunumu

29 Ocak 2017 Cuma

Dr. Derya Karaman



KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ
HASTANESİ
ÇOCUK SAĞLIĞI ve HASTALIKLARI
ANABİLİM DALI

Genel Pediatri Polikliniđi

Olgu sunumu

29/12/2017

Arş. Gör. Dr. Derya KARAMAN

OLGU

3 yař 1 ay, kız hasta

- **řikayet:** Karın ön duvarında belirginleşen yüzeyel damar
- **Hikaye:** Doğuştan beri hastamızın sırtında ve belinde koyu renkli lekeler - bacaklarında ve gövdesinde yaygın kızarıklıklar varmış.
- Gözünde doğduğunda siyah bir leke farkedilmiş ve leke gittikçe büyümüş. Bu řikayetleriyle başka bir sağlık merkezinde dermatoloji bölümü tarafından izlenmekteymiş.

OLGU

- **Özgeçmiş:** Miadında C/S ile 3300gr doğan kız bebek.
- **Soygeçmiş:** Anne: 32 yaş/sağ-sağlıklı
Baba : 32 yaş/sağ-sağlıklı
1.çocuk: Hastamız

Ailede dermatolojik yakınması olan birey yok.

FİZİK MUAYENE

- Boy: 97cm (%75 p)
- Kilo: 15 kg (%50 p)

GENEL DURUM: İyi, bilinç açık, Koopere-oryante

BAŞ-BOYUN: Orofarenks, tonsiller doğal. Lap yok.

KVS: S1+ S2+ ek ses yok. Üfürüm yok.

SOLUNUM SİSTEMİ: Her iki AC eşit havalanıyor. Dinleme bulgusu yok.

GİS: Batın normal bombelikte. HSM yok. Defans-rebound yok.

GÜS: Haricen kız.

NÖROLOJİK MUAYENESİ: Kranyal sinir muayenesi doğal. Kas gücü tüm ekstremelerde 5/5. DTR'ler normoaktif. Babinski negatif. Ense sertliği yok.

CİLT: Sirtında geniş bir hiperpigmente lezyonu, vücudunda yaygın kapiller malformasyonu ve sklerasında renk değişikliği mevcut.

Karın ön duvarında geniş bir yüzeysel ven görülüyor.

- İzlemi sırasında 3 yıl içerisinde 1 defa yapılan Kraniyal MR'ında patolojik bulgu yok.
- EKO normal sınırlarda.









- LEZYONLARI TARİF EDEBİLİR MİSİNİZ?
- ÖN TANINIZ NEDİR?



FAKOMATOZİS PİGMENTOVASKULARİS

- Fakomatozis pigmentovaskülaris (FPV), ilk kez 1947 yılında Ota ve ark. tarafından tanımlanmıştır.
- Dermal melanositik nevüs ve kapiller tip kütanöz vasküler malformasyonla seyreden nadir görülen genetik geçişli bir dermatozdur.
- Hasegawa ve Yasuhara tarafından da nevus flammeus ilişkili vasküler ve pigmenter lezyonlara dayanarak 4 tip olarak sınıflandırılmış.
- 2003'te cutis marmorata telangiectatica congenita ve dermal melanositin eşlik ettiği 5.tip tanımlanmıştır.
- FPV'nin tüm formlarında hastaların sadece kütanöz tutulumu varsa alt tip a, nörolojik ve iskelet sistemi gibi sistemik tutulumu varsa alt tip b olarak sınıflandırılmaktadır.

SINIFLAMA

Type	Features
Ia, b*	Nevus flammeus + nevus pigmentosus et verrucosus
IIa, b	Nevus flammeus + dermal melanocytosis ± nevus anemicus
IIIa, b	Nevus flammeus + nevus spilus ± nevus anemicus
IVa, b	Nevus flammeus + dermal melanocytosis + nevus spilus ± nevus anemicus

*a: Cutaneous disease, b: Systemic disease

FAKOMATOZİS PİGMENTOVASKULARİS

- Fakomatozis pigmentovaskularis'te lezyonlara sistemik olarak genellikle
 - oküler
 - vasküler
 - iskelet sistemi
 - nörolojik tutulum eşlik ediyor olabilir.

Nörolojik tutulum; psikomotor gerilik, nöbet, serebral atrofi, hidrosefali..

Oküler tutulum; konjonktival melanosit, episkleral vasküler malformasyonlar, glokom..





PATOGENEZ

- FP; mongol lekesi, cafe o lait lekeleri, nevüs spilus, nevüs anemikus, cutis marmorata telenjektatika konjenita ve nevüs flammeusun çeşitli kombinasyonlarda bir araya gelmesi ile tanınır.
- Patogenezi henüz bilinmemektedir. Nöral krestten köken alan vazomotor nöral hücreler ve melanositlerin gelişiminde anormallik olduğu düşünülmekte.
- Fetal melanositlerin nöral krestten dermal bazal tabakaya göçü sırasında meydana gelen kesintiler sonucu dermal melanositler ortaya çıkmaktadır.

- 2017' te yayınlanan bir vaka sunumuna göre 1947'den bugüne tanımlanan yaklaşık 250 vaka mevcut.
- En sık görülen tip: Tip2 (nevus flammeus+dermal melanosit (otanevus ve mongol lekesi gibi))
- Tip 2 fakomatoz hastalarında Klippel-Trenaunay sendromu ve/veya Sturge-weber sendromu oldukça sık görülebilmekte.

Phacomatosis Pigmentovascularis

- "Pigmented" Nevus
 - Type I: pigmented linear epidermal nevus
 - Type II: blue spots +/- nevus anemicus
 - Type III: nevus spilus +/- nevus anemicus
 - Type IV: blue spots, nevus spilus +/- nevus anemicus

- Slow flow
- Vascular stain

Klippel-Trenaunay

- Varicose veins with or without venous anomalies
- Soft tissue/ bone hypertrophy

- Lymphatic anomalies
- Limb hypertrophy

Parkes-Weber

- Fast flow
- AVM with multiple arteriovenous fistulas* along affected limb

* fistulas typically develop around puberty or after trauma (i.e. surgery to affected limb)



- 2008'de yapılan bir alıřmada 222 vakanın %77si tip 2 olarak sınıflandırılmıř. %60nın ise sistemik tutulumu ortaya ıkmıř.

TEDAVİ

- FPV'in cilt lezyonları için tedavi gerekmemektedir.
- Nevus flammeusu olan hastalarda lazer terapisi faydalı olabilir.
- Dermal melanositler zamanla kaybolabilir, kaybolmayadabilir.

- Hastalarda glokom görülme riski yüksek olduğu için göz muayenesi yılda 1 önerilmeli.
- Lezyonlar genelde doğuştan itibaren görülür, zaman içerisinde nörolojik semptomlar ortaya çıkabilir.
- Hastalar Ç.Nöroloji bölümüyle birlikte değerlendirilmeli ve takip edilmelidir.

- Hastamızın genişlemiş yüzeysel damarı için tromboz açısından venöz doppler istendi. Patoloji saptanmadı. Kozmetik açıdan tedavisi amacıyla Girişimsel Radyoloji ile görüşüldü.
- 6 ayda 1 Dermatoloji poliklinik kontrolüne gidiyor. Her kontrolde hemihipertrofi açısından her iki bacak boyutları ölçülüyor.
- Yılda 1 defa göz muayenesi yapılıyor.
- 3 yılda 2 defa nöroloji Polikliniğimize kontrole gelmiş.

TEŞEKKÜRLER...