



Tietolehtiset on tarkoitettu yleiskatsauksiksi johonkin tiettyyn oireyhtymään tai sairauteen, ne eivät korvaa perinnöllisyysneuvontaa tai erikoislääkärin konsultaatiota.

## Klippel-Trenaunay-oireyhtymä (KTO)

Erikoislääkäri Maarit Peippo, Väestöliiton perinnöllisyysklinikka 2002

**Avainsanat:** angio-osteohypertrofia–oireyhtymä, nevus varicosus osteohypertrophicus hemochromatosis

**Ei sisällä** Sturge–Weberin eikä Parkes Weberin oireyhtymiä

### Lyhyesti

Lääkärit Klippel ja Trénaunay kuvasivat vuonna 1900 ”osteohypertroofisen laskimolaajentumaluomen”, joka sittemmin nimettiin heidän mukaansa Klippel–Trenaunayn oireyhtymäksi (KTO). Se koostuu kolmesta oireesta, tummanpunaisesta ihon hiussuoniluomesta, laskimolaajentumista ja luu- tai pehmytkudosten paikallisesta liikakasvusta.

Oireiden laajuus vaihtelee potilaasta toiseen. Joillakin tauti on vain yhden raajan jossain osassa, kun taas laajimmillaan se voi esiintyä kaikissa raajoissa ja vartalossa. Kyseessä on synnynnäinen suonien kehityshäiriö, angiodysgeneesi, jonka taustasy on tuntematon.

Lääketieteellisessä kirjallisuudessa on julkaistu sadoittain KTO-potilaita. Ani harvoja poikkeuksia lukuun ottamatta kaikki ovat olleet sukunsa ainoita.

Kyseessä siis tuskin koskaan on periytyvä oireyhtymä. KTO:n hoitona voidaan tarvittaessa käyttää tukisidoksia ja ns. lymfahierontaa turvotusten vähentämiseen, joskus tarvitaan kirurgisia toimenpiteitä kudoksen liikakasvun ja laskimolaajentumien hoidoksi, tai esteettisen kirurgian menetelmiä hiussuoniluomen hoitamiseksi.

### Esiintyvyys

Erään japanilaisen tutkimuksen mukaan KTO:n esiintyvyys vastasyntyneillä olisi 1:25 000. Tätä lukua soveltaen Suomessa syntyisi vuosittain 2-3 KTO-lastia. Muualta maailmasta kuin Japanista ei ole esitetty mitään esiintyvyyksilukuja.

Toisaalta yksittäisistä sairaaloista lääketieteellisessä kirjallisuudessa julkaistut aineistot käsittävät kymmeniä, jopa parikin sataa potilasta, mikä puhuisi sen puolesta, ettei kyseessä olisi aivan tuiki harvinainen oireyhtymä.

### Oirekuva

KTO:n suoniepämuodostumat ovat synnynnäisiä, mutta laskimolaajentumat alkavat paremmin näkyä vasta vähitellen, kun taas hiussuoniluomet ja kudoksen liikakasvu havaitaan jo vastasyntyneenä. Lähes kaikilla muutoksia on alaraajoissa, vajaalla puolella yläraajoissa, noin 40 %:lla vartalolla. Kolmella neljästä muutoksia on vain yhdessä kehon neljänneksessä ja 10 %:lla vähintään kolmessa.



Muutokset ovat periaatteessa nähtävissä lopullisessa laajuudessaan jo syntymähetkellä. Ne kasvavat samaa tahtia kuin lapsikin mutteivät määrältään lisäänty. Ne eivät ajan mittaan myöskään itsekseen pienene tai häviä kuten synnynnäiset mansikkaluomet eli hemangioomat.

KTO:ssa toistaiseksi tuntemattomasta syystä sairaan alueen hius-, laskimo- ja imusuonten kehitys on häiriintynyt. Suonet voivat olla ahtautuneita tai laajentuneita, niistä puuttuu läppärakenteet, ja suoniverkosto on epämuodostunut. Raajassa poikkeavia laskimoita on tyypillisesti ulkosyrjällä.

Poikkeavat suonet eivät kuljeta nesteitä normaaliin tapaan ja siksi alueelle kertyy turvotusta. Myös todellinen kudoksen liikakasvu kuuluu oireisiin. Se koskee tavallisesti pehmytkudoksia, seurauksena esimerkiksi raajan poikkeava paksuus. Pienellä osalla potilaita myös sairaan alueen luut voivat kasvaa liikaa.

Poikkeavaa suonitusta on kuvattu myös lantion alueella, mikä voi aiheuttaa rakon, munuaisten ja suolen toimintahäiriöitä, verivirtsaisuutta ja verenvuotoa suolesta. Suonipoikkeavuuksia on kuvattu miltei kaikista elimistä satunnaisilla potilailla, mutta kokonaisuutena muut kuin raajaoireet ovat harvinaisia.

Lääkäri Parkes Weber kuvasi muutamaa vuotta Klippelin ja Trénaunayn julkaisun jälkeen mielestään KTO-potilaan, jolla aiemmista potilaista poiketen oli lisäksi valtimo-laskimo-epämuodostuma ja oikovirtaus suoraan valtimosta laskimoon. Rinnakkain KTO:n kanssa käyttöön tulikin nimi Klippel–Trenaunay–Weberin oireyhtymä. Sen taustana on ajatus, että sekä Klippelin ja Trénaunayn kuvaamilla KTO-potilailla että Weberin kuvaamantyyppisillä potilailla olisi sama oireyhtymä.

Ajatusta vastaan on kuitenkin esitetty vahvaa kritiikkiä ja katsottu, että olisi pidettävä erillään KTO ja Parkes Weber –oireyhtymä, sillä itse asiassa niiden oireistokin on erilaista, ja syntymekanismikin ajatellaan erilaiseksi.

KTO:ssa valtimoiden kehitys on normaalia, kun taas Parkes Weber –oireyhtymässä on myös valtimokehitys häiriintynyt. Tähän liittyen Parkes Weber –potilailla on usein vakavia mm. sydänoireita aiheuttavia laskimo-valtimo-epämuodostumia oikovirtauksineen. Parkes Weber –potilailla verivirtaus suoni-epämuodostumissa on nopeaa ja KTO-potilailla hidasta. Hiussuoniluometkin ovat erilaisia, Parkes Weber –oireyhtymässä ne ovat epätarkkarajaisia ja helakampia.

## Diagnostiikka

KTO-diagnoosin asettamiseksi potilaalla tulisi olla tyypilliset synnynnäiset suoniepämuodostumat: sinipunerva tummahko hiussuoniluomi, laskimolaajentumia ja kudosliikakasvu. Toisten asiantuntijoiden mielestä diagnoosiin vaaditaan kaikki kolme löydöstä, toiset katsovat kahden riittävän. KTO-diagnoosin tekemiseen ei tarvita laboratoriokeiteita.

Kunkin KTO-potilaan kohdalla pyritään arvioimaan suonimuutosten laajuus ja luonne sekä selvittämään niiden mahdollisesti aiheuttamat haitat, hoitotarpeet ja hoitomahdollisuudet. Suurin osa tästä selviää pelkällä lääkärin tekemällä kliinisellä tutkimuksella. Tilanteen mukaan tietoja voidaan täydentää laboratoriokeinein ja kuvantamistutkimuksin, esim. kun harkitaan leikkauksen hyödyllisyyttä laskimolaajentumien hoidossa tai arvioidaan, milloin tulee ortopedisesti puuttua raajan liialliseen pituuskasvuun.



## Hoito

KTO-potilaiden seuranta ja hoito on käytännössä räätälöitävä hyvin yksilöllisesti taudin laajuuden ja oireiden mukaisesti. Yleisesti neuvotaan pidättyvyyttä leikkaushoitojen suhteen. Yhtä mieltä ollaan siitä, että alaraajojen pituuseron uhatessa tulla liian suureksi, on asiaan puututtava luun kasvua hidastavalla kirurgisella toimenpiteellä, epifyseodeesillä.

Pinnallisten laskimolaajentumien leikkausta harkittaessa on varmistettava, että syvät laskimot toimivat hyvin. Silti kohjuleikkauksen jälkeen kohjut KTO-potilailla uusivat useammin kuin tavanomaisten kohjupotilaiden kohdalla. Laskimovaivojen ja turvotuksien hoidossa on hyviä tuloksia isompien lasten ja aikuisten kohdalla saatu puristusvaatetuksella, esim. tukisukilla.

Suoniepämuodostumiin liittyvä turvotus lisää riskiä ihon ajostulehduksiin ja heikentää haavojen paranemista. Tukisukat vähentävät ihovammojen ja niiden komplikaatioiden vaaraa ja ovat siksikin suositeltavia.

Mikäli ihotulehdukset toistuvat usein, on suositeltu harkittavaksi ennalta ehkäisevää antibioottihoitoa. Lymfaterapian sanotaan olleen monessa tapauksessa myös tehokas lisä hoitoon.

Vajalle 10 %:lle KTO-potilaita on tullut syviä laskimotukoksia. Niiden ehkäisyssä suositellaan samoja varotoimia kuin yleensäkin laskimotukosten ehkäisyssä. E-pillereiden sijaan suositellaan muita ehkäisymenetelmiä.

KTO-naisten raskauden ja synnytyksen seurannassa ja hoidossa laskimotukosriski on myös otettava huomioon. Laskimotukokset hoidetaan samoin periaattein kuin yleensäkin.

Haittaavien hiussuoniluomien vaalentamiseksi voidaan harkita laserhoitoa.

Kavernoottisten hemangiooma-verisuoniepämuodostumien hoitoon käytetyistä lääkkeistä, esimerkiksi prednisolonista tai alfa-interferonista, ei ole hyötyä KTO:ssa.

KTO:n aiheuttama haitta potilaasta toiseen voi vaihdella varsin paljon. Erään tutkimuksen mukaan aikuis-KTO-potilaista noin kolmannes ei kokenut merkittävää haittaa jokapäiväisessä elämässään, kun taas kolmannes piti haittaa huomattavana.

Suomessa ei ole omaa KTO-potilasyhdistystä.

Sopeutumisvalmennuskursseja KTO-lapsen perheille järjestää Rinnekotisäitiön lasten kuntoutuskoti.

## Tausta

Vaikka veri- ja imusuonten kehitystä on opittu tuntemaan aina yksityiskohtaisemmin, ei vielä ole tietoa siitä, minkälainen häiriö johtaa KTO:ssa tavattaviin verisuonipoikkeavuuksiin. Kudostasolla nähdään suonissa pullistumia, läppien puutoksia, kaventumia ja ahtaumia, ja suoniverkosto on poikkeava.

On oletettu, että KTO:ssa suoniston kehitys tuntemattoman häiriön vuoksi paikallisesti jäisi varhaissikiötasolle. KTO olisi seurausta geneettisestä säätelyhäiriöstä tietyn kehonalueen laskimo-, hius- ja imusuonten kehityksessä, kun muilla kehon alueilla säätely toimii normaalisti. Häiriötekijän suhteen kehittyvä yksilö on siis ikään kuin mosaiikki. Ajatellaan, että tämä



mosaiikkimaisuus on edellytys henkiinjäämiselle. Sama virhe kaikissa soluissa johtaisi liian vaikeaan kehityshäiriöön ja menehtymiseen jo ehkä sikiökaudella.

KTO-lasten raskauksissa tai synnytyksissä ei ole ollut mitään erityispiirteitä verrattuna terveitä lapsia saaneisiin, joten mitään raskaudenaikaisia ulkoisia tekijöitä ei epäillä KTO:n aiheuttajaksi.

### Periytyvyys

Aivan ani harvoja poikkeuksia lukuun ottamatta KTO-potilaat ovat olleet sukunsa ja perheensä ainoita.

Erilaiset pienet verisuoniepämuodostumat kuten mansikkaluomet ja tuliluomet sekä aikuisiän suonikohjut ovat väestössä hyvin yleisiä. Niitä esiintyy luonnollisesti myös KTO-potilaan vanhemmilla ja lapsilla, mutta niillä ei voida katsoa olevan mitään tekemistä KTO:n kanssa.

Maailmassa on kuvattu pari tapausta, jossa sekä vanhemmalla että lapsella on ollut varma KTO. Tällöin kyseessä voi olla ehkä kuitenkin suhteellisen tavallisen KTO:n osuminen sattuman kauppaa samaan perheeseen.

Toinen vaihtoehto on, että KTO on tällaisessa perheessä periytynyt vallitsevasti. Mikäli periytyvä KTO-muoto on olemassa, se on joka tapauksessa äärimmäisen harvinainen. Siksi voidaan sanoa, että on erittäin epätodennäköistä että KTO-potilaan lapsellekin tulisi KTO tai että KTO-lapsen perheeseen syntyisi toista KTO-lastaa.

### Sikiödiagnostiikka

Lääketieteellisestä kirjallisuudesta löytyy pari tapausta, jossa raskauden ajan ultraäänitutkimuksessa on löytynyt sikiö, jolla on todettu toisen raajan liikakasvua ja turvotusta.

Monenlaiset diagnoosivaihtoehdot ovat olleet arvailuissa, kunnes KTO-diagnoosi on vihdoinkin selvinnyt lasta tutkittaessa keskeytyksen tai synnytyksen jälkeen. Diagnostiikan vaikeuden ymmärtää, sillä löydös on tullut ilmi sattumalta tavallisessa seulontatutkimuksessa tilanteessa, jossa ei ole ollut erityistä sikiöriskiä.

Kun tulevan lapsen äidillä on KTO, äidin tila vaatii mahdollisten laskimotukosriskien vuoksi erityistä seurantaa. Samoin mahdolliset kohdun seudun verisuoniepämuodostumat on tarpeen ottaa huomioon synnytyksen suunnittelussa. – Tulevan lapsen suhteen tavanomainen raskauden ajan sikiöseuranta riittää, vaikka toisella vanhemmista onkin KTO.



## Internetsivuja ja kirjallisuutta

Rinnekotisäätiö lasten kuntoutuskoti, [Klippel-Trenaunay](http://www.rinnekotifi.fi/lasten-kuntoutuskoti/tietoa-harvinaisista-sairauksista/) <http://www.rinnekotifi.fi/lasten-kuntoutuskoti/tietoa-harvinaisista-sairauksista/>

Orphanet, <http://www.orpha.net/>

E. Kalevi A. Laitinen, A. Lehtola, P Laiho: Suonikohjut vai jotain muuta? Onko kyseessä verisuoniston synnynnäinen rakennevika? Duodecim 2006; 122:2717-23.

Berry SA et al. Klippel-Trenaunay Syndrome. American Journal of Medical Genetics 1998;79:319-326.

Cohen M Jr. Klippel-Trenaunay Syndrome. American Journal of Medical Genetics 2000;93:171-175.

Furness PD et al. Klippel-Trénaunay Syndrome: 2 case reports and a review of genitourinary manifestations. The Journal of Urology 2001;166(4):1418-1420.

Gloviczki P et al. Klippel-Trenaunay syndrome: The risks and benefits of vascular interventions. Surgery 1991;110:469-479.

Jacob AG et al. Klippel-Trenaunay Syndrome: Its Spectrum and Management. The Mayo Clinic and Mayo Foundation, Rochester, Minnesota, USA.

Samuel M, Spitz L. Klippel-Trenaunay syndrome: clinical features, complications and management in children. The British Journal of Surgery 1995;82(6):757-761.

Väestöliiton perinnöllisyysklinikka  
(09) 6162 2246  
Fredrikinkatu 47 A, 3. krs  
PL 849, 00101 Helsinki  
[med.genet@vaestoliitto.fi](mailto:med.genet@vaestoliitto.fi)  
[www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys](http://www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys)