

Syndrome de Klippel – Trenaunay - Weber : à propos de trois observations au Togo. Klippel-Trenaunay-Weber syndrome: about three observations in Togo.

Djadou KE¹, Guédénou KM¹, Agbéko F¹, Tchangaï-Walla K², Pitchè P², Gnamey K¹.

1. Département de Pédiatrie, Faculté des Sciences de la Santé / Université de Lomé

2. Département de Dermatologie, Faculté des Sciences de la Santé / Université de Lomé

Auteur correspondant : Djadou Koffi Edem, CHU Sylvanus Olympio, Département de pédiatrie de la Faculté des Sciences de la Santé, Tel : 0022890068167 ; edjadou@yahoo.fr

RESUME

Le syndrome de Klippel-Trenaunay-Weber est caractérisé par une ostéohypertrophie associée à une malformation vasculaire, principalement de type artérioveineuse. Ce syndrome rentre dans le cadre des anomalies réductionnelles des membres entraînant une hémihypertrophie corporelle. Il s'agit d'une maladie rare dont environ 1 000 cas ont été décrits dans la littérature à ce jour. L'objectif du présent travail était de décrire les aspects cliniques et radiologiques des cas enregistrés au Centre Hospitalier Universitaire Sylvanus Olympio à Lomé.

SUMMARY

Klippel-Trenaunay-Weber syndrome is characterized by osteohypertrophy associated with a vascular malformation, mainly of the arteriovenous type. This syndrome is a part of the reductional anomalies of the limbs leading to a body hemihypertrophy. It is a rare disease with approximately 1,000 cases described in the literature to this date. We report three observations at the Sylvanus Olympio teaching Hospital in Lome.

INTRODUCTION

Le syndrome de Klippel-Trenaunay (KT) a été décrit pour la première fois en 1900 par Klippel et Trenaunay. Ces auteurs l'avaient présenté comme un syndrome ostéohypertrophique avec présence de varices [1]. En 1918, Weber ajouta la fistule artérioveineuse au syndrome ce qui donne désormais le nom de syndrome de Klippel-Trenaunay-Weber (KTW). Il s'agit d'une malformation congénitale rare : l'incidence est d'environ de 1 cas pour 27 500 naissances avec une expression variable [1]. La triade caractéristique du KTW consiste en des malformations sous forme de naevi, de varices et une hypertrophie des tissus osseux et mous d'un membre [1]. La reconnaissance est habituellement possible dans la première enfance. Le diagnostic, notamment radiologique, et le traitement doivent être précoces afin d'en réduire la morbidité. L'objectif du présent travail était de décrire les aspects cliniques et radiologiques des cas enregistrés à Lomé.

OBSERVATIONS

Observation 1

La patiente AL, de sexe féminin, est âgée de 25 ans. Elle a été reçue au CHU Sylvanus Olympio (SO) pour une hémihypertrophie gauche associée à une dystrophie unguéale du même côté. L'anomalie existait depuis la naissance. Cette hypertrophie donnait l'aspect d'un éléphantiasis avec peau d'orange, ne prenant pas le godet. Ce tableau était typique du syndrome de KTW. La phlébographie a montré une ectasie veineuse et disparition totale du réseau veineux normal avec à la place des pelotons veineux variqueux superficiels de l'avant bras et absence de troncs profonds, une importante dilatation de la circulation collatérale veineuse superficielle et profonde et un peloton variqueux tortueux ectasique (figure 1). La malade a été hospitalisée en dermatologie pour des traitements symptomatiques puis elle fut perdue de vue.



Figure 1 : des pelotons veineux variqueux superficiels de coude et absence de troncs profonds, une importante dilatation de la circulation collatérale veineuse superficielle et profonde et un peloton variqueux tortueux ectasique

Observation 2

KK de sexe masculin âgé de 8 mois était examiné en pédiatrie pour une malformation du membre supérieur droit, puis référé en consultation de génétique au CHU SO. La malformation existait depuis la naissance. Il est né à terme de parents non consanguins, d'origine ghanéenne (aucune malformation n'est connue dans la famille). A l'examen, on observait un bras droit plus gros que le gauche avec rougeur diffuse, des tuméfactions d'origine veineuse, un angiome fronto-pariétal gauche siégeant aussi au thorax (figures 2 et 3). Les explorations radiographiques montraient une augmentation de longueur des segments osseux (humérus 10 vs 8,5 cm, cubitus 9,5 vs 8,5 ; radius 8,5 vs 7,5cm). L'âge osseux correspondait à neuf mois et était symétrique. Les parents n'ont pas honoré les ordonnances d'explorations paracliniques, l'enfant décéda deux mois plus tard.



Figure 2 : ostéohypertrophie du membre supérieur droit chez nourrisson KK.



Figure 3 : ostéohypertrophie du membre supérieur droit chez nourrisson KK.

Observation 3

Un patient de sexe masculin, âgé de 22 ans, consulta en dermatologie pour une hypertrophie du membre inférieur droit avec un remaniement cutané important évoluant depuis 14 ans. Il n'y avait pas de consanguinité notifiée. Le début était marqué par une tuméfaction modérée indolore de la cuisse droite ayant

régressé après application d'une pommade de nature ignorée. Deux ans après, la tuméfaction a récidivé et intéressait cette fois-ci tout le membre inférieur droit. Cette tuméfaction n'a plus régressé et s'est accompagnée de poussées inflammatoires régulières (une poussée par an environ) qui entraînaient davantage une augmentation de volume du membre. Le membre inférieur droit était très hypertrophié et indolore à la palpation (figure 4).



Figure 4 : ostéohypertrophie du membre inférieur droit.

Il y avait une asymétrie des membres inférieurs (cuisse 55 cm vs 40 ; mollet 61 cm vs 20 ; cheville 38 cm vs 22 ; pied 31 cm vs 23). Il n'y avait pas de différence de longueur entre les deux membres supérieurs. On notait en outre une anomalie des trajets veineux surtout au membre atteint et un remaniement cutané important avec une peau sèche rugueuse lichénifiée par endroits donnant un aspect pachydermique. Il n'y avait pas d'angiome plan du membre. Le membre controlatéral était normal, sans hypertrophie ni remaniement cutané. L'examen des autres appareils était normal. Le diagnostic retenu devant une hypertrophie importante probablement congénitale du membre inférieur droit, unilatérale et des varices, est celui d'un syndrome de KTW. La phlébographie n'a pas été faite faute de moyen financier.

DISCUSSION

Les cas du KTW rapportés dans la littérature sont rares. La nomenclature internationale lui donne le code MIM 149000. Au Sénégal, un

cas a été décrit avec un gros orteil chez une jeune dame de 20 ans à l'hôpital Fann de Dakar en 2009 [5]. Il a été rapporté un cas au cours d'une grossesse dont l'accouchement par voie basse a été émaillé de rupture des varices et perte de deux litres de sang en 2014 aux USA [6].

Les trois cas sus-rapportés sont les seuls pour l'heure au Togo. Classiquement, le membre affecté peut présenter une croissance excessive, la différence de longueur entre les membres pouvant varier de légère à 10 cm ou plus. La surcroissance peut n'affecter qu'un seul os (principalement le fémur ou le tibia) ou, dans certains cas, l'ensemble du membre. La différence de longueur entre les membres peut devenir évidente durant la petite enfance, l'enfance ou l'adolescence et elle est clairement visible en comparant les plis fessiers et les poplités. Les autres manifestations incluent un naevus cutané, une dilatation des veines superficielles, un élargissement des membres, une augmentation de la température cutanée, une dermatite, des ulcères et des saignements. Cependant, ces signes ne sont pas toujours présents. L'existence de fistules artérioveineuses autour ou à l'intérieur de l'os est maintenant largement reconnue comme la principale cause de surcroissance osseuse [4].

Les varices sont les malformations artérioveineuses du KTW les plus caractéristiques. Deux signes sur les trois doivent être retrouvés pour accepter le diagnostic. Les autres caractéristiques sont l'hyperhydrose, la scoliose et les anomalies de la démarche, et malformations veineuses neuroaxiales. Il existe de nombreuses théories concernant l'étiologie de ce syndrome. Il est très probablement le résultat d'une mosaïque somatique une mutation postzygotique qui n'affecte qu'un sous-ensemble des cellules de l'organisme [4]. Le diagnostic est essentiellement clinique. Le traitement de la lésion peut impliquer une imagerie non invasive : échographie Doppler, radiographie standard ou imagerie par résonance magnétique. La présence de malformations artério-veineuses est recherchée par examen clinique ou échographique: elles participent au diagnostic de KTW. Le diagnostic

différentiel inclut les dysplasies veineuses, le lymphoedème et les tumeurs osseuses. La prise en charge est multidisciplinaire et implique notamment le contrôle veineux et la prise en charge orthopédique des longueurs inégales des membres [4, 6]. Durant la période de croissance dans l'enfance, le traitement de la malformation artério-veineuse vise à corriger la différence de longueur des membres.

Les malformations artério-veineuses intra-osseuses doivent être traitées par occlusion par ponction directe ou par embolisation par cathéter, mais la chirurgie doit être évitée car le risque d'hémorragie est élevé. Les fistules des tissus mous peuvent être traitées par embolisation par cathéter ou par résection chirurgicale de la zone fistuleuse, seule ou en combinaison avec des procédures endovasculaires.

Des procédures orthopédiques peuvent stopper l'élongation osseuse durant la période de croissance ou corriger la différence de longueur entre les membres chez l'adulte. Les agrafes épiphysaires sont aussi efficaces pour stopper la croissance. L'élongation du membre controlatéral par la technique d'Ilizarov (type de fixation externe utilisé en chirurgie orthopédique pour allonger ou remodeler les os des membres) est envisageable chez l'adulte. Si le KTW est diagnostiqué précocement et traité correctement durant l'enfance, les résultats peuvent être bons ou excellents. Chez l'adulte, les interventions orthopédiques permettent de corriger la différence de longueur entre les membres [4].

CONCLUSION

Le KTW est une affection congénitale rare et doit être évoquée devant une hypertrophie unilatérale d'un membre. Les explorations radiologiques sont contributives pour établir le diagnostic et envisager une prise en charge multidisciplinaire précoce. Des procédures orthopédiques peuvent améliorer la statique et la marche chez le sujet atteint.

REFERENCES

1. Klippel M and Trenaunay PD. " Naevus variqueux osteohypertrophique," Archives of General Medicine. 1900; 185 :641–672.
2. Oduber CEU, Van der, Horst CMAM, and Hennekam RCM, "Klippel-Trenaunay syndrome: diagnostic criteria and hypothesis on etiology, Annals of Plastic Surgery. 2008; 60(2): 217–223.
3. Lindenauer SM. "The klippel-trenaunay syndrome: varicosity, hypertrophy and hemangioma with no arteriovenous fistula," Annals of Surgery. 1965;162:303–14.
4. Malan V, Cormier-Daire V. Syndromes avec excès de croissance. Editions Doin Collection. Progrès en pédiatrie Novembre 2013.
5. Ciss AG, Aïdara C, Beye SA, Diarra O, Dieng PA, Ba PS and al. Klippel-Trenaunay syndrome: a case report. Mali Medical 2009. 24(2) :65-7.
6. Koch A, Aïssi G, Gaudineau A, Sananes N, Murtada R, Favre R, et al. Klippel-Trenaunay syndrome and pregnancy: difficult choice of delivery from a case and a review of the literature. Journal de Gynécologie obstétrique et Biologie de la reproduction, 2014; 43(7): 483-7.