

Možné spôsoby liečby

V prípade KTS sa často odporúča nasledujúci zoznam liečebných postupov:

1. Žiadna liečba; len pravidelné sledovanie
2. Laserová liečba materského znamienka
3. Lieky proti bolesti
4. Kompresné pančuchy
5. Lieky na riedenie krvi
6. Chirurgický zákrok na častiach tela s nadmerným rastom / inhibícia rastu dlhšej nohy
7. Liečba kŕčových žíl
8. Embolizácia (lokalizovaných) vaskulárnych malformácií intervenčným rádiológom
9. Liečba zameraná na mutáciu PIK3CA pomocou sirolimu (alebo iných liekov).

Odporúčania a upozornenia

Odporúča sa:

- Udržiavať zdravý životný štýl
- Používať kompresné pančuchy (v prípade ťažkostí)
- Konzultovať s odborníkmi

Neodporúča sa:

- Fajčiť
- Používať antikoncepciu na báze estrogénu
- Venovať sa činnostiam, ktoré vyžadujú dlhé státie

VIAC INFORMÁCIÍ:
WWW.CMTC.NL/EN

Email: president@cmtc.nl

Registračné číslo Obchodnej komory: 40508004

Organizácia CMTC-OVM má okrem iných aj nasledovné certifikácie:



© Copyright CMTC-OVM Holandsko

Together
Everyone
Accomplishes
More
(TEAM)



Klippel-Trenaunay Syndrome (KTS)

Syndróm Klippel-Trenaunay (KTS) má tri hlavné črty: veľké materské znamienko farby portského vína na jednej alebo viacerých končatinách (často na jednej nohe), abnormality krvných ciev a nadmerný rast končatiny s týmto materským znamienkom.

www.cmtc.nl

Podrobný popis

Syndróm Klippel–Trenaunay (KTS) je zriedkavé, nezdedené ochorenie, ktoré bolo prvýkrát opísané v roku 1900 francúzskymi lekármi Mauriceom Klippelom a Paulom Trénaunayom ako triáda príznakov: veľké materské znamienko farby portského vína na jednej alebo viacerých končatinách (často na jednej nohe) v kombinácii s vaskulárnou malformáciou žil a nadmerným rastom končatiny. Niekedy sú prítomné aj ďalšie príznaky, ako je syndaktýlia (zrast prstov na nohách alebo rukách) a lymfedém (nahromadenie tekutín v mäkkých tkanivách).

Príčina

V roku 2016 bolo zistené, že KTS je stav založený na zmene v DNA (mutácii), ktorá je prítomná iba v postihnutom tkanive (napríklad v tkanive s materským znamienkom alebo tkanive s nadmerným rastom) a nie vo zvyšku tela. Tento jav sa nazýva DNA mozaicizmus. To znamená, že KTS nie je dedičný.

Mutácia sa nachádza v géne PIK3CA a vyvíja sa v rannom štádiu tehotenstva (v 5. až 8. týždni). Mutácia PIK3CA spôsobuje, že postihnuté bunky sa stávajú aktívnejšími, čo vedie k zvýšenému rastu ciev.

Príznaky a symptómy KTS

- **Nadmerný rast končatín:** V detstve je potrebné sledovať nadmerný rast, najmä rozdiel v dĺžke nôh. Tento rozdiel často zostáva v pomere k celkovému rastu tela.
- **Materské znamienko farby portského vína:** Na tomto znamienku sa niekedy objavujú fialové pluzgiere, ktoré môžu mokvať alebo krváčať.
- **Kľúčové žily a chronická žilová nedostatočnosť:** V neskoršom veku môže KTS spôsobovať väčšie problémy s kľúčovými žilami a ťažkosti spojené s chronickou žilovou nedostatočnosťou, ako sú unavené a ťažké nohy, opuchy a zvýšené riziko vzniku žilového vredu.
- **Lymfedém:** Opuchy sa niekedy vyvinú v dôsledku zle fungujúceho lymfatického systému, čo vedie k lymfedému. Lymfedém tiež zvyšuje náchylnosť na erysipiel (tiež nazývaný celulitída).
- **Zvýšené riziko trombózy:** U ľudí s KTS je zvýšené riziko trombózy. Môže sa prejavovať bolestivými zápalmi žil, ako aj hlbokou žilovou trombózou (DVT) v nohe alebo ruke. Zvyšuje sa aj riziko pľúcnej embólie. Fajčenie a používanie antikoncepcie na báze estrogénu zvyšujú riziko trombózy, preto sa neodporúčajú. Antikoncepcia obsahujúca iba progesterón, ako je hormonálna špirála alebo mini-pilulka, je v tomto prípade bezpečnejšou alternatívou.

- **Boleť:** Boleť je častým príznakom pri KTS. Okrem vyššie uvedených príčin môže byť prítomná aj rastová bolesť, artritída a neuropatická bolesť.
- **Problémy s brušnými a panvovými orgánmi:** U niektorých ľudí s KTS sa tiež vyskytujú problémy s brušnými a panvovými orgánmi, čo môže viesť ku gynekologickým problémom (silné menštruácie alebo komplikácie počas tehotenstva), urologickým a črevným problémom (krvácenie). U žien, ktoré chcú otehotnieť, sa odporúča konzultácia s gynekológom ešte pred tehotenstvom.

Možné komplikácie

- **Rozdiel v dĺžke nôh:** Rozdiel v dĺžke nôh by sa mal sledovať už v mladom veku, aby sa predišlo výrazným rozdielom v dĺžke nôh v dospelosti.
- **Mokvanie a krvácanie z materského znamienka farby portského vína.**
- **Lymfedém a erysipiel.**
- **Kľúčové žily:** V dlhodobom horizonte môže u osoby s KTS vzniknúť viac problémov s kľúčovými žilami, ako sú únava, ťažoba, opuch a žilové vredy.
- **Trombóza a pľúcna embólia:** U pacientov s KTS sa častejšie vyskytuje trombóza a pľúcna embólia, ktoré môžu vzniknúť už v mladom veku. V prípade nevysvetliteľných ťažkostí s nohami alebo pľúcami by sa mala zohľadniť táto komplikácia.

