



# Klippel-Trenaunays syndrom

Klippel-Trenaunays syndrom är ett medfött syndrom som kännetecknas av kärlmissbildningar i huden och i blodkärssystemet samt en förstörd kroppsdel. Kärlmissbildningar i lymfkärssystemet kan också förekomma. Symtomen varierar i art och svårighetsgrad från person till person.

Det är inte känt hur många som har Klippel-Trenaunays syndrom. Uppskattningsvis föds 2–5 barn med syndromet i Sverige varje år.

## Symtom

Det mest framträdande tecknet på sjukdomen hos det nyfödda barnet är hudförändringar i form av rödlila fläckar. De orsakas av missbildningar i de ytliga blodkärlen i huden.

Kärlmissbildningar finns också i venerna, de blodkärl som leder blodet till hjärtat från kroppens olika delar.

Missbildningarna kan göra blodkärlen utvidgade och slingriga, vilket leder till nedsatt blodcirkulation med ökad risk för blodpropp. Personer med syndromet kan få smärtsamma svullnader och det kan uppstå sår och blödningar.

En del har även missbildningar i lymfkärssystemet. Det kan leda till vätskeansamlingar och svullnader som är smärtsamma.

Personer med syndromet har skelettförändringar och/eller förstörade mjukdelar. Delar av kroppen kan vara förstörade, vanligtvis ett ben eller en arm.

## Orsak

Klippel-Trenaunays syndrom uppstår i regel till följd av en förändring i en gen som bland annat reglerar käriltillväxt. Förändringen uppkommer efter befruktningen, i en av cellerna under tidig fosterutveckling. Det gör att bara vissa celler i kroppen påverkas (somatisk mosaicism).

## Behandling

Det finns ingen behandling som botar Klippel-Trenaunays syndrom. Insatserna inriktas på att lindra symtomen och förebygga funktionsnedsättningar.

Obehag som orsakas av svullnad i en kroppsdel kan minskas med hjälp av kompressionsbandage. Bandaget kan även motverka åderbräck, minska risken för inflammationer i kärlförändringarna och skydda hudförändringarna från mindre skador som kan orsaka blödningar.

Hudinfektioner behandlas med antibiotika. Smärtlindrande medicin kan behövas vid smärtsamma sår och hudförändringar. Laserbehandling kan i vissa fall bleka missfärgningen i hudförändringarna, men botar dem inte.

Blodproppar och koagulationsstörningar behandlas med läkemedel, ibland under hela livet. Fysisk aktivitet ökar muskelmassan och förbättrar cirkulationen, vilket motverkar blodproppar.

Vid begränsade förändringar i vensystemet kan ett kärlretande ämne sprutas in i ett kärl. Den ärrbildning som då uppstår på kärlets insida gör att blodflödet stoppas. Vid stora förändringar i lymf- eller vensystemet kan behandling med läkemedlet sirolimus prövas.

Socialt och psykologiskt stöd kan behövas.

## Resurser

Kunskap om Klippel-Trenaunays syndrom finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad maj 2023.