



**University of  
Zurich**<sup>UZH</sup>

**Zurich Open Repository and  
Archive**

University of Zurich  
University Library  
Strickhofstrasse 39  
CH-8057 Zurich  
[www.zora.uzh.ch](http://www.zora.uzh.ch)

---

Year: 2018

---

**Assessment of PTEN-associated vascular malformations in a patient with  
Bannayan–Riley–Ruvalcaba Syndrome**

Clemens, Robert

Posted at the Zurich Open Repository and Archive, University of Zurich

ZORA URL: <https://doi.org/10.5167/uzh-151581>

Conference or Workshop Item

Published Version

Originally published at:

Clemens, Robert (2018). Assessment of PTEN-associated vascular malformations in a patient with Bannayan–Riley–Ruvalcaba Syndrome. In: Leipzig Interventional Course, Leipzig, 30 January 2018 - 2 February 2018, s.n..

# Assessment of PTEN-associated vascular malformations in a patient with Bannayan–Riley– Ruvalcaba Syndrome

Robert K. Clemens

Angiology

University Hospital Zurich

# Disclosure

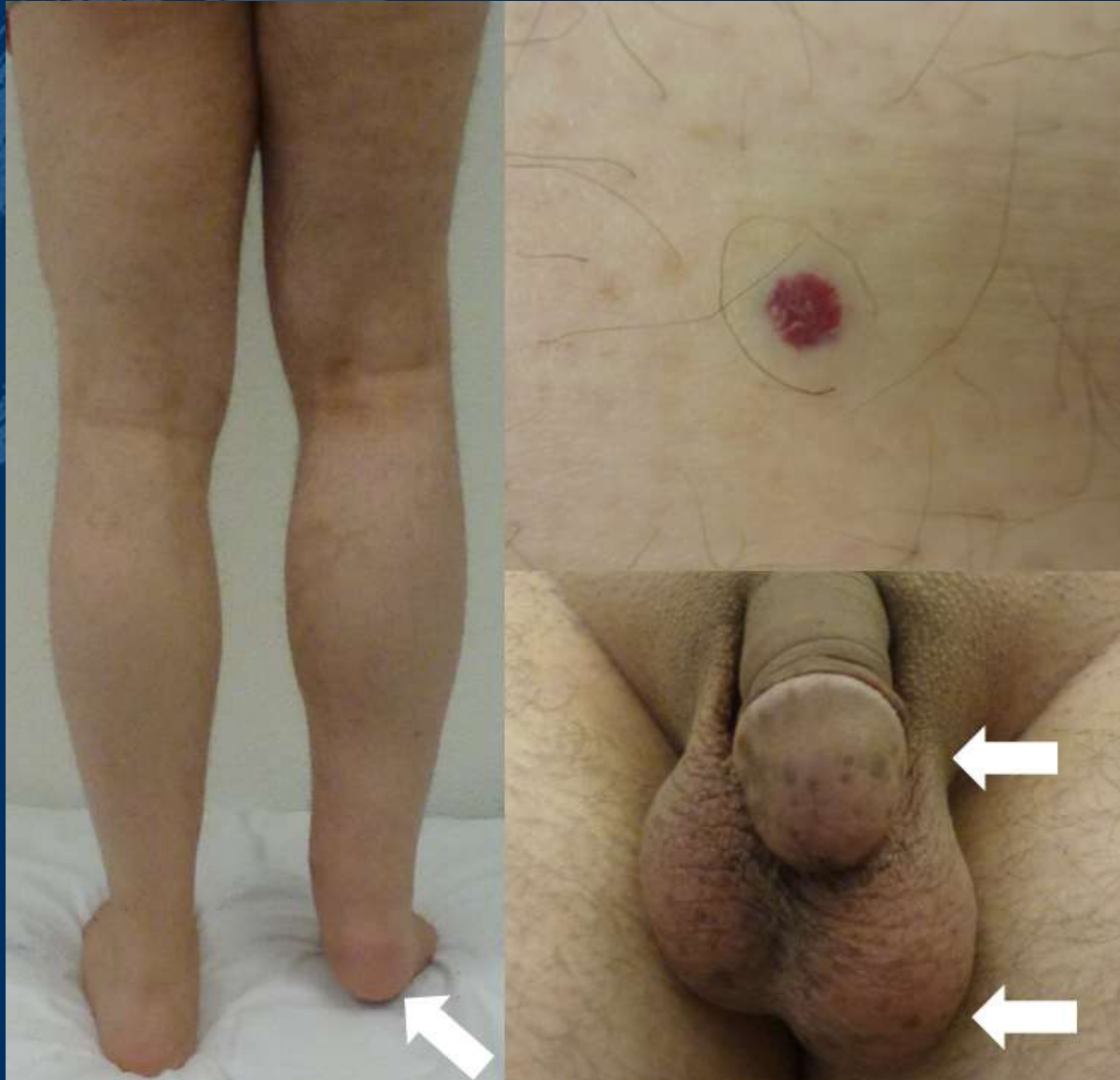
Speaker name:

.....

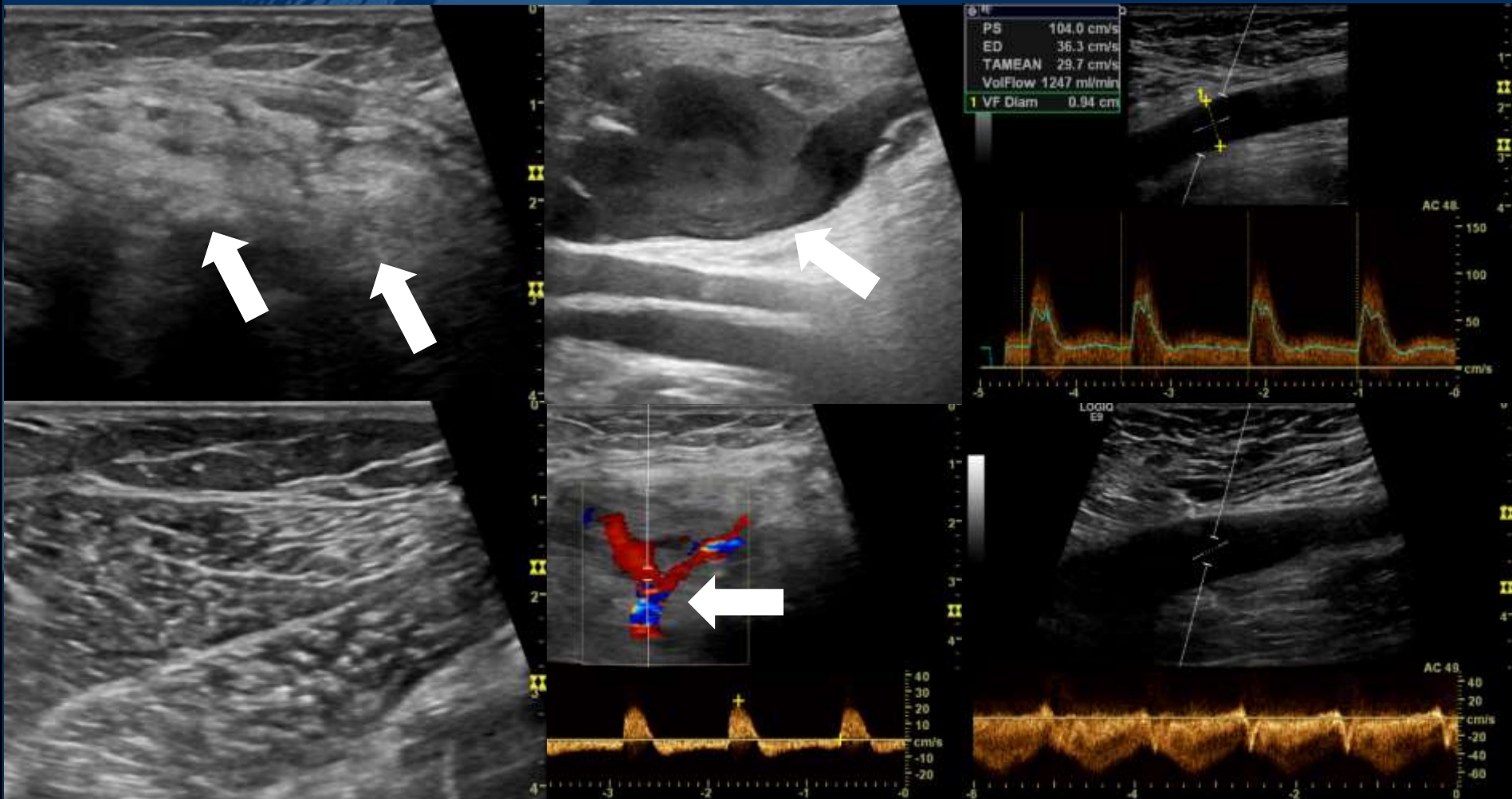
I have the following potential conflicts of interest to report:

- Consulting
- Employment in industry
- Stockholder of a healthcare company
- Owner of a healthcare company
- Other(s)
  
- I do not have any potential conflict of interest

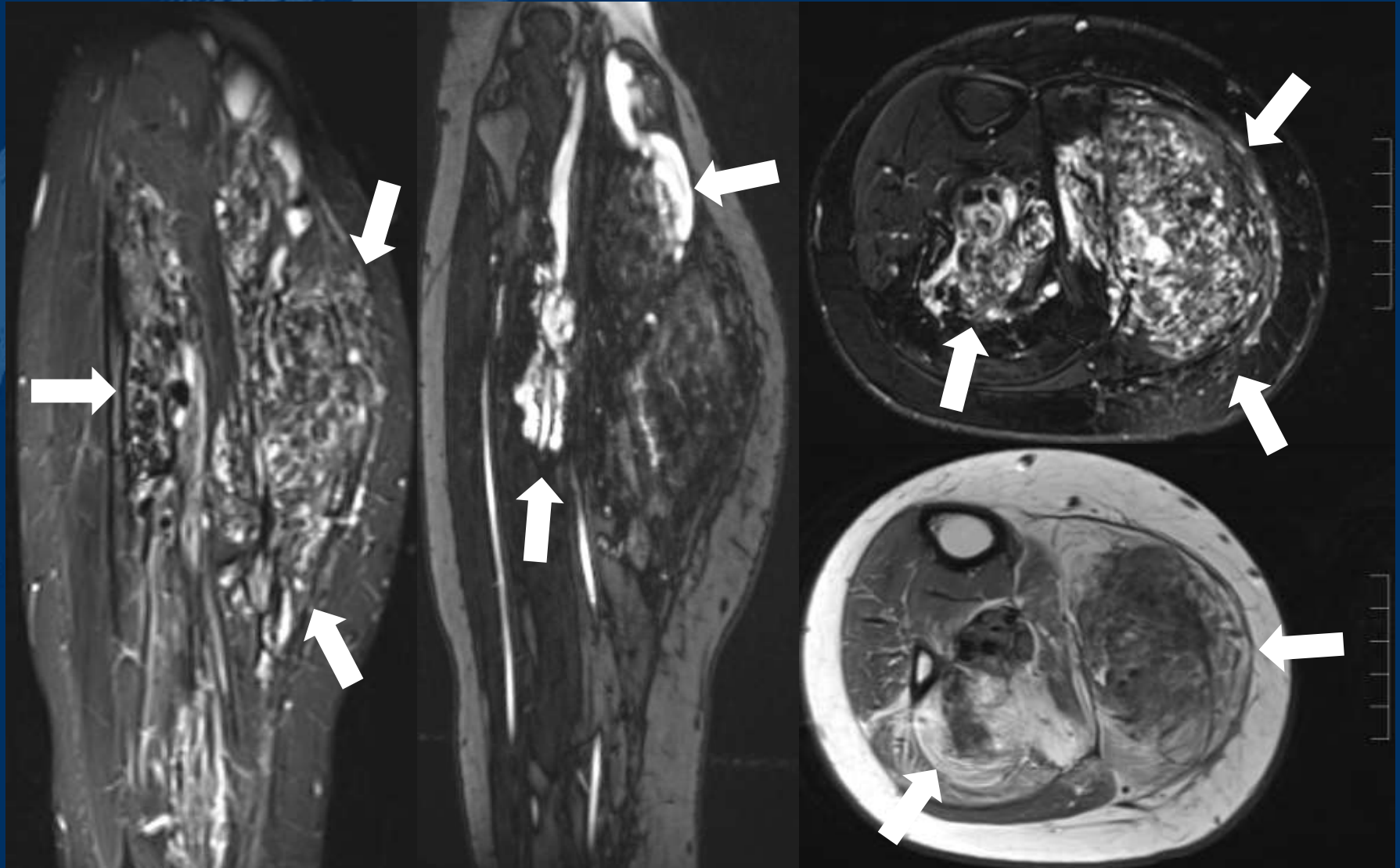
# Clinical findings



# Duplex

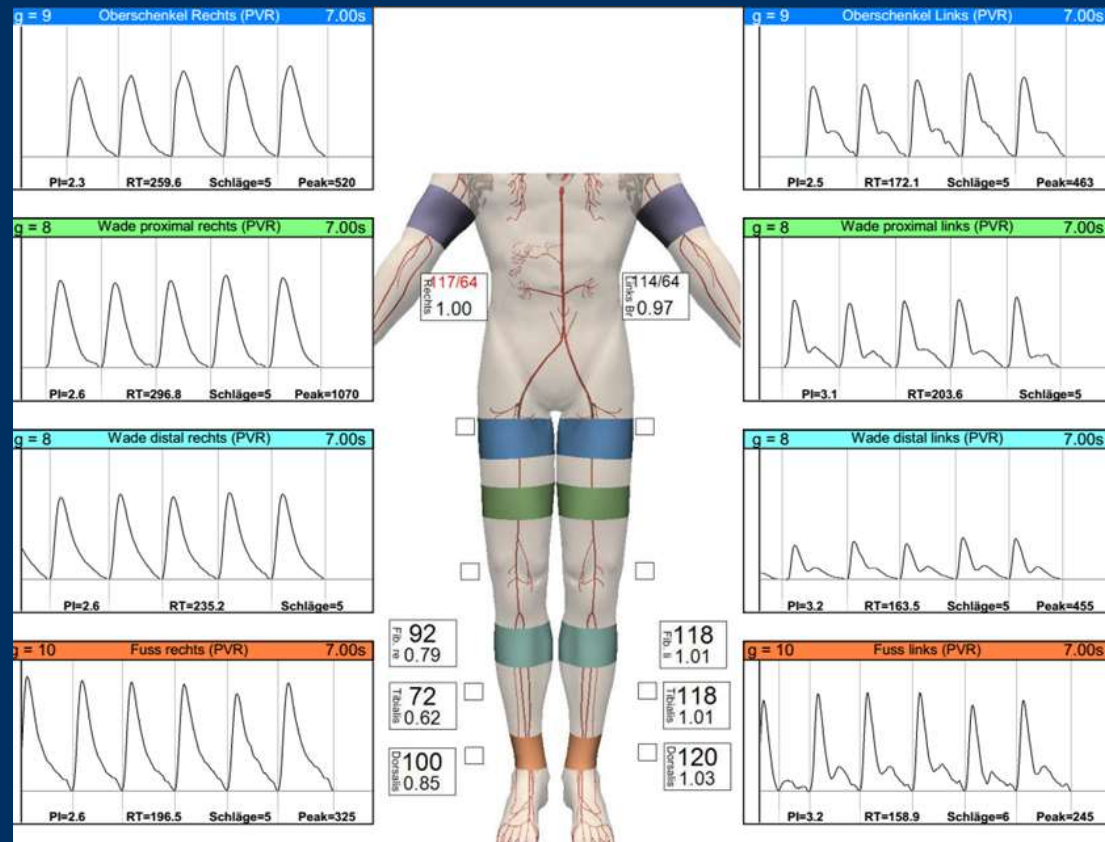
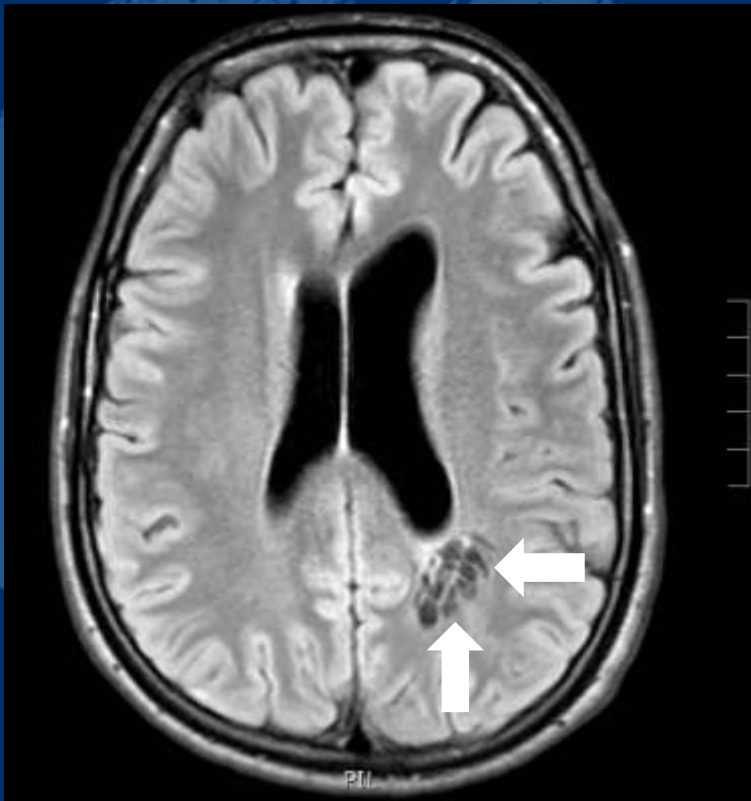


# MRI





# Others



█ geb. am 08.01.1989 ist seit dem Jahr 2002 in unserer Klinik in Behandlung. Es liegt im Bereich des rechten Unterschenkels ein ausgedehntes, gemischtes, nicht spontan involutives Hämangiom vor. Es besteht aus einer grossen lymphatischen und einer kleineren kapillären Komponente im Sinne eines Lymphangiomes. Der Befund wurde erstmalig im Jahr 1996 extern operiert. In unserer Klinik führten wir seit 2003 wiederholte transarterielle Embolisierungssitzungen in Narkose durch.

Weiterhin liegen bei █ ein dekompensierter Knick-/Senkfuss rechts bei ausgeprägter Achillessehnen- und Gastrocnemiusverkürzung sowie eine Hypoplasie des rechten Fusses vor (siehe auch Berichte aus der Uniklinik Balgrist).

Weitere Nebenerkrankungen (Thyreoiditis Hashimoto, Makrozephalie unklarer Genese bei multizystischer Läsion links paratrigonal) sowie auch orthopädische Probleme am kontralateralen, linken Bein sind aus dem Kinderspital berichtet worden: St.n. Osteomyelitis der linken Tibia und fibröser Kortikalisdefekt der Tibiametaphyse links.



# Look for

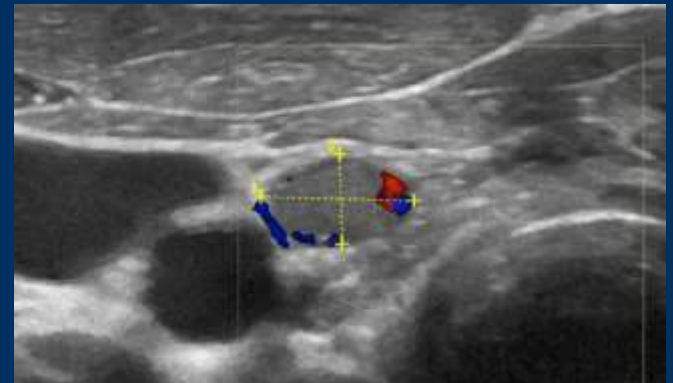
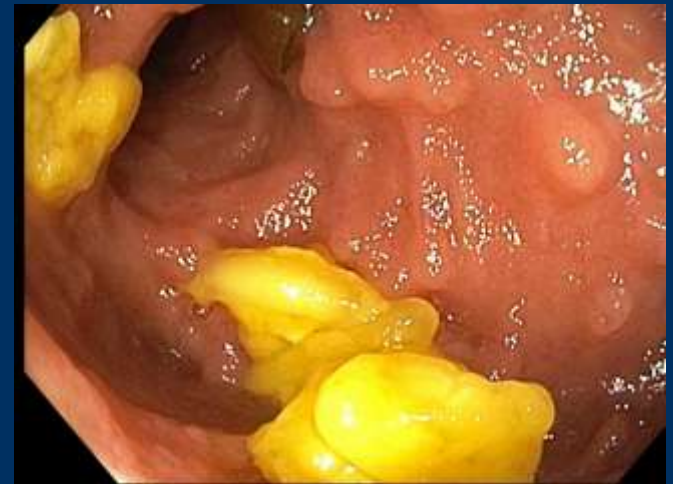
- Macrocephaly
- Penile freckling
- Vascular malformations
- Trichilemmomas
- Over/undergrowth
- Intestinal hamartomatous polyposis



- PTEN-Sequenzierung  
(heterozygot missense-Mutation (p.D24Y))

# PTEN-Hamartom-Tumor-Syndrom

- Thyroid cancer
- Breast cancer
- Endometrial carcinoma
- Kidney cancer
- Colon-Ca

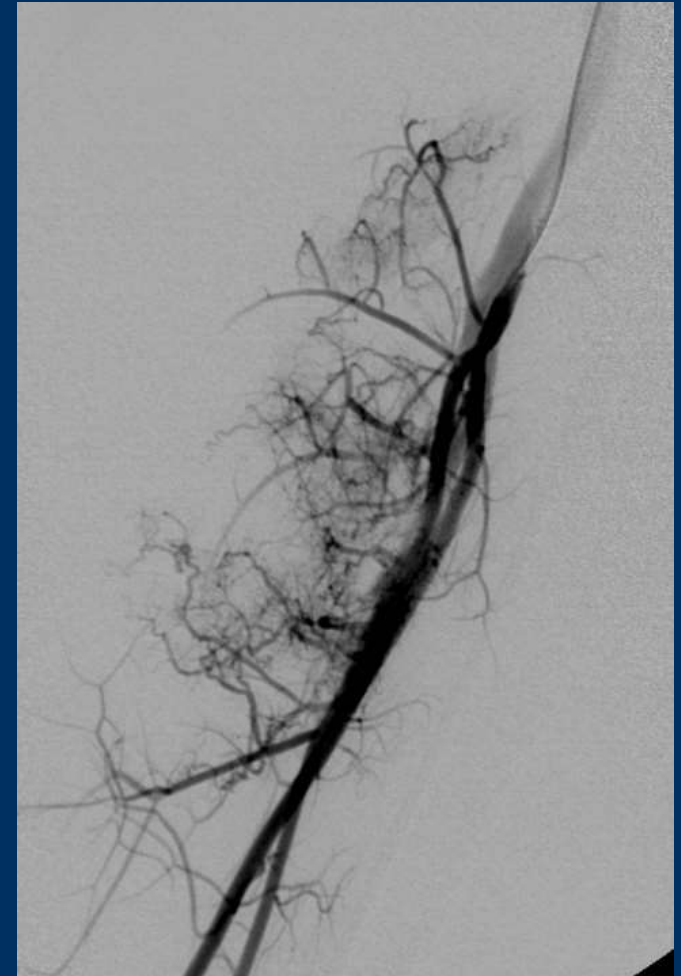


# Surveillance

- Yearly thyroid ultrasound from the time of diagnosis
- Skin check with physical examination
- Annual breast screening and transvaginal ultrasound or endometrial biopsy
- Colonoscopy beginning at age 35 years
- Renal imaging (CT or MRI preferred) age 40 years.
- Family-hx of a particular cancer type > screening 5-10 years prior to the youngest age of diagnosis in the family

# Treatment

- Embolization
- Physiotherapy
- Stockings
- Orthopedic shoes
  
- Sirolimus? Betablocker?





# PTEN-Hamartoma-Tumor-Syndrom

- Cowden syndrome
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome
- *PTEN*-related Proteus syndrome
- Proteus-like syndrome
  
- High risk for benign and malignant tumors
  
- Macrocephaly, penile freckling, Vasc.anomalies