

KLIPPEL - FEIL SENDROMU : OLGU SUNUMU

KLIPPEL-FEIL SYNDROME; A CASE REPORT

Dr.Seyhan SÖZAY, Dr.Ayşen SİVRİ, Dr.Yeşim Gökçe KUTSAL

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
Gazi Tıp Dergisi 3 : 235-237, 1992

ÖZET: Klippel-Feil, bir çok konjenital malformasyonun bir arada bulunduğu klinik olarak çok iyi tanımlanmış bir sendromdur. Bu sendromda iskelet sistemine ait anomalilerin yanında başka sistemlere ait konjenital deformiteler de görülür. Bu makalede çok nadir görülen tip 3 Klippel-Feil sendromlu bir olguyu sunmak amaçlanmıştır.

Anahtar Kelimeler : Klippel-Feil Sendromu, Konjenital İskelet Anomalileri, Servikal Ağrı, Bel Ağrısı.

SUMMARY: Klippel-feil syndrome, is a well-defined syndrome in which many congenital malformations are clinically found together. Besides skeletal system anomalies, congenital deformations of other systems are also seen in this syndrome. The purpose of this article is to present a case with type 3 Klippel-Feil syndrome which is very rarely seen.

Key Words: Klippel-Feil Syndrome, Congenital Skeletal Malformation, Cervical Pain, Low Back Pain.

Klippel-Feil sendromu (KFS) ilk kez 1912 yılında Klippel ve Feil tarafından kısa boyun, düşük saç çizgisi ve ileri derece kısıtlanmış boyun hareketleri olan bir hastada tanımlanmıştır (Hessinger ve Mac Even, 1982). Bu klasik triad KFS lu hastaların % 50'sinde vardır. Boyun hareketlerinin kısıtlılığı en çok rastlanan klinik bulgudur (Klippel ve Feil, 1975). Bu sendroma eşlik eden sayısız diğer anomaliler Hessinger ve ark. tarafından toplanmıştır. Bunlar renal anomaliler, Sprengel deformitesi, sağırılık, yüz asimetrisi, konjenital kalp hastalığı (sıklıkla VSD), sinkinezi ve ayna hareketleridir (Hessinger ve ark. 1974). Ayrıca 1974'de Baird ve Lowry KFS lu 2 hastada primer amenore ve vajina yokluğu tanımlamışlardır (Baird ve Lowry, 1974). KFS başlangıçtaki bu tanımından sonra vertebralardaki füzyona göre sınıflandırılmıştır (Naab ve

Maxwell, 1984). Tip 1 hastalarda klasik triad yanında servikal ve üst torakal bölgede yaygın spinal füzyonlar vardır, oldukça nadir ve sporadiktir (Sivri ve ark. 1990). Tip 2'deki hastalarda bir veya iki vertebra füzyonu ile birlikte sıklıkta hemivertebra ve oksipitoatlantal füzyon görülür. Bu tip hastalar tip 1 hastalarına göre 50 kez daha sık görülür. Tip 3'de ise hastalarda hem servikal hem de alt torakal ve lomber bölgede füzyon vardır. Bu hastalar tip 1'e benzerdir, sık olarak diğer anomaliler de gözlenebilir.

OLGU SUNUMU

Kasım 1991 tarihinde 53 yaşında 4 çocuklu bayan hasta Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi FTR Anabilim Dalı polikliniğine boyun ve bel bölgesinde ağrı ve hareketlerinde tutukluluk nedeniyle başvurdu. Boyun ve bel ile ilgili yakınmalarının on

yıldan daha fazla süredir devam ettiğini belirtti. Ailenin diğer fertlerinde bu tip bir bulgu yoktu. Hastanın öyküsünden herhangi bir hastalık veya travma geçirmediği öğrenildi. İnkontinans tanımlamadı. Fizik muayenesinde boyun ve bel hareketlerinde kısıtlılık, dorsal kifoskolyoz ve kısa boyun saptandı. Ekstremitelerde duyu kaybı, kuvvet kaybı, refleks değişikliği veya patolojik refleks, adalelerde tonus değişikliği bulunamadı. Boyun kompresyon testleri ve nörovasküler kompresyon testleri negatif. Lateral servikal radyografide; lordozda düzleşme, düşük omuz sendromu, C₅₋₆, T₁₋₂ füzyon ve sekonder dejeneratif değişiklikler (Şekil 1), ön-arka servikal radyografide; C₆₋₇ spina bifida ve servikodorsal rotatuar skolyoz (Şekil 2), lateral lumbosakral radyografide; L₃₋₄ füzyon, L₄ birinci derece retrolistezis (Şekil 3), ön-arka lumbosakral radyografide; sol 12. kosta agenezisi, L₃₋₄ füzyon, L₄₋₅ spina bifida ve hemisakralizasyon saptandı (Şekil 4). Hastanın yapılan intravenözpiyelografi, kolon grafisi, abdominal ve vajinal ultrasonografi ve elektrokardiografi sonuçları normal olarak değerlendirildi. Biyokimya ve serolojik testlerde patolojik bulguya rastlanmadı. Hasta bölümümüzde 15 gün fizik tedavi ve rehabilitasyon programına alındı. Yakınmaları büyük ölçüde azaldı, kendisine aydınlatıcı bilgiler verilerek ev egzersiz programıyla taburcu edildi.



Resim - 1 : Lordozda düzleşme, düşük omuz sendromu, C₅₋₆ ve T₁₋₂ füzyon, dejeneratif değişiklikler.



Resim - 2 : C₇ spina bifida, servikodorsal rotatuar skolyoz.



Resim - 3 : L₃₋₄ füzyon, L₄ birinci derece retrolistezis.



Resim - 4 : Sol 12. kosta agenezisi, L₄₋₅ spina bifida ve hemisakralizasyon.

TARTIŞMA

KFS'da iskelet anomalileri sık olarak görülmektedir. Bunlar arasında kafatası asimetrisi, plati-bazi, baziller invajinasyon ve brakisefali sayılabilir. Skolyoz insidansı % 60 olarak rapor edilmiştir. Sprengel deformitesi ise % 25-35 oranında görülmektedir. Radial ve ulnar hipoplazi, parmak deformiteleri ve omovertebral kemik bulunması nadir görülen iskelet anomalileri arasındadır (D'Ambrosia, 1977). Bizim hastamızda birçok spinal anomaliler mevcuttu. Bunun önemi bu tür konjenital spinal anomalileri olan hastaların nörolojik yaralanmalar açısından yüksek risk grubunu oluşturmalarıdır. Özellikle servikomedüller birleşim yeri ve servikal spinal kord kolayca travmaya maruz kalabilir (Mahmoud ve ark. 1984). Servikal füzyonu olan bireylerde, komşu segmentlerde spondilozis ve hipermobilité eğilimi daha fazla olmakta ve konjenital olarak kanal stenozu da varsa, nörolojik defisit daha kolay ortaya çıkabilmektedir (Prusick ve ark. 1985). Bazı vakalarda progresif kord ve beyin kökü kompresyonuna bağlı spastisite, dismetri, nistagmus, duyu kaybı ve alt kranial sinir tutulumu bildirilmiş ve cerrahi olarak anterior dekompresyonla tedavi edilmiştir (Sava ve Dohn, 1978).

KFS daki deformiteler, direkt travma halinde de spinal kord yaralanma olasılığını artırmaktadır. Yine serviko torasik bölge deformiteleri vertebraların kompanzatuvar özelliklerini değiştirerek mekanik distansiyona neden olmaktadır (Strax ve Baran, 1975).

Hastamızda olduğu gibi birden çok blok vertebra varsa normal segmentler hiper mobil olmakta ve belirgin şekilde stres altında kalmaktadır ki bu da sekonder dejenerasyona neden olmaktadır. Hastamızda L₃₋₄ füzyonundan başka L₄ de birinci derece retrolistezis vardır. Literatür de minor travma ile değişen derecelerde nörolojik defisit ortaya çıkan bir çok KFS lu hasta rapor edilmiştir (Elster, 1984; Murall ve ark. 1986). Hastamızda diğer anomaliler araştırılmış ancak böbrek, vajinal veya kalpte VSD gibi anomalilere rastlanmamıştır.

Makalede sunduğumuz hastada olduğu gibi bir çok füzyonu, rotatuar skolyozu, spina bifidası ve spondilolistezisi olan hastaların nörolojik defisit oluşturabilecek aktivitelerden kaçınmaları gerekmektedir. Bu tür hastalara durumları ile ilgili açıklayıcı bilgi verilmesi ve gerekirse de destekleyici ortezler ile spinal kordun korunması önemlidir.

Yazışma Adres :

Dr.Seyhan SÖZAY
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi
Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon
Anabilim Dalı
Sıhhiye
06100 ANKARA - TÜRKİYE
Tel : 4 - 310 35 45

KAYNAKLAR

1. Baird PA, Lowry RB : Absent vagina and the Klippel-Feil anomaly. *Am J Obstet Gynecol* 15 : 290-291, 1974
2. D'Ambrosia RD : *Musculoskeletal Disorders* (JB Lippincott Comp, Philadelphia). 1977, pp. 194-197
3. Elster AD : Quadriplegia after minor trauma in the KFS : A case report and review of the literature. *J Bone Joint Surg* 66 (9) : 1473-1474, 1984
4. Hessinger RN, Land JR, MucEven GD : Klippel Feil Syndrome : a constellation of associated anomalies. *J Bone Joint Surg* 56 : 1246-1253, 1974
5. Hessinger RN, Mac Even GD : Congenital anomalies of the spine, in : *Spine*, eds. Rotmann R, Simeone F (Philadelphia, Saunders). 1982, pp. 216-233
6. Klippel M, Feil A : A case of absence of servikal vertebra with the thoracic cage rising to the bone of the cranium (abstract). *Clin Orthop* 3 (8) : 109, 1975
7. Mahmoud GN, Robert EM, Shelley NC : Identification and management of high-risk patients with Klippel Feil syndrome. *J Neurosurg* 61 : 523-530, 1984
8. Murall L, Gentili B : Klippel Feil syndrome : Sudden Neurologic Compromise Following a Minor Trauma : Three cases reported (abstract). *Arch Phys Med Rehabil* 67 (9) : 654, 1986
9. Naab MG, Maxwell BE : Identification and management of high-risk patients with KFS. *J Neurosurg* 61 (3) : 523-536, 1984
10. Prusick VR, Samberg LC, Wesolowski DP : Klippel Feil Syndrome associated with spinal stenosis. *J Bone Joint Surg* 67 (1) : 161-164, 1985
11. Sava MG, Dohn DF : Anterior decompression for progressive brain stem compression in the Klippel Feil syndrome. *Cleve Clinic Quarterly* 45 (4) : 325-327, 1978
12. Sivri A, Mentis C, Hascelik Z : Klippel Feil Syndrome : A case report and review of the literature. *J Islam Acad Sci* 3 : 363-366, 1990
13. Strax TE, Baran E : Traumatic quadriplegia associated with Klippel Feil syndrome : Discussion and case reports. *Arch Phys Med Rehabil* 56 (8) : 363-365, 1975