

Sprengel Deformitesi, Bilateral Kalça Çıkığı ve Dizartirinin Eşlik Ettiği Klippel Feil Sendromu: Olgu Sunumu

Klippel Feil Syndrome with Sprengel Deformity, Bilateral Kongenital Hip Dysplasia and Dysarthria: A Case Report

Gülseren Demir¹, Hamit Göksu², Barış Nacı¹, Aynur Karagöz¹

¹Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Kliniği, Ankara, Türkiye

²Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Kliniği, Konya, Türkiye

ÖZET

Klippel-Feil Sendromu gestasyonun 3–8. haftasında servikal somitlerin segmantasyonunda yetersizlik sonucu gelişen konjenital bir malformasyondur. Klasik triadını kısa boyun, aşağı yerleşimli saç çizgisi ve en az 2 servikal segmentte füzyon ve boyun hareketlerinde azalma oluşturur. Genellikle çocuk yaşlarda klinik belirtiler görülmeye başlasa da nadir olgularda ileri yaşlarda tanı konulur. Biz burada 37 yaşında, servikal vertebra füzyonu, kosta anomalisi, skolyoz ve Sprengel deformitesine ek olarak dizartisi ve bilateral kalça çıkığı olan olguyu sunmayı amaçladık.

Anahtar sözcükler: Klippel-Feil Sendromu, Sprengel deformitesi, kalça displazisi, dizartiri

ABSTRACT

Klippel-Feil Syndrome is a congenital malformation that occurs due to failure of the normal segmentation of cervical somites during 3-8 weeks of gestation. Classic triad of Klippel-Feil Syndrome consists of short neck, low hair line and restriction of cervical range of motion. Clinical signs usually appear in during childhood, but few cases present at later ages. Herein we report a 37-years old female patient with dysarthria and bilateral congenital hip dysplasia accompanying cervical vertebral fusion, costa anomalies, scoliosis and Sprengel's deformity.

Keywords: Klippel-Feil syndrome, Sprengel deformity, hip dysplasia, dysarthria

Yazışma Adresi
Corresponding Author

Aynur Karagöz
Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Kliniği,
Ankara, Türkiye

E-posta: aynurkaragoz@yahoo.com

Geliş Tarihi/Received: 08.04.2015
Kabul Tarihi/Accepted: 31.10.2015

Giriş

Klippel-Feil Sendromu (KFS) gestasyonun 3-8. haftasında servikal somitlerin segmantasyonunda yetersizlik sonucu gelişen en az iki servikal segmentte füzyon görülen konjenital bir malformasyondur (1-2). Klasik triadını kısa boyun, aşağı yerleşimli saç çizgisi ve boyun hareketlerinde azalma oluşturur. Genellikle çocuk yaşlarda klinik belirtiler görülmeye başlasa da bazen tanı yaşı gecikebilir. Boyun hareketlerinde kısıtlılık en sık görülen bulgudur. KFS ile birlikte skolyoz ve/ veya kifoz (%60), Sprengel deformitesi (%30) ve tortikollis gibi iskelet sistemi anomalileri, üriner sistem anomalileri

(%35), işitme kaybı (%30), yüzde asimetri ve ensede yayvanlaşma (%20), sinkinezi veya ayna hareketleri (%20), doğumsal kalp hastalıkları (%4.2-14) görülebilir (1-2).

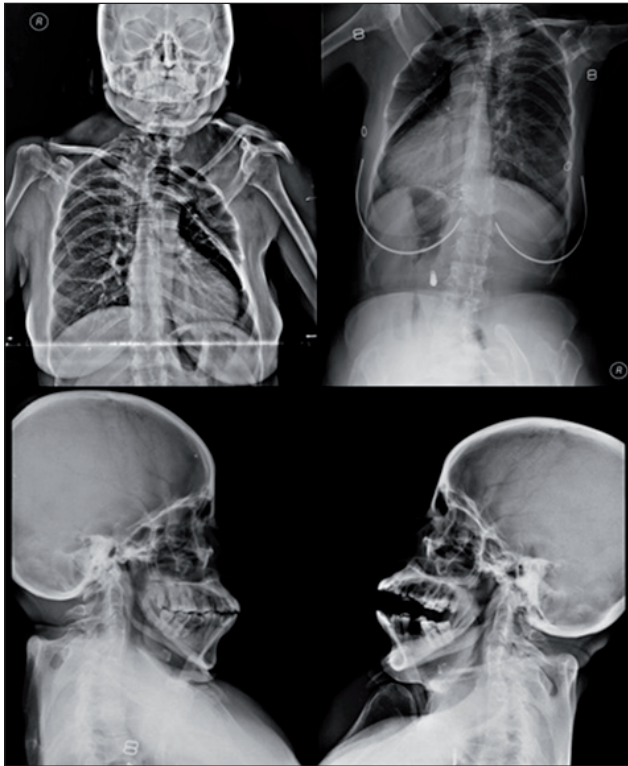
Olgu

37 yaşında kadın hasta boyunda, sırtta, omuzda, ellerde ve ayaklarda ağrı şikayetiyle fiziksel tıp ve rehabilitasyon polikliniğine başvurdu. Öyküsünden sırt ve boyun ağrısının uzun yıllardır var olduğu, boyun ağrısının zaman zaman kollara yayıldığı ve ellerde parestezik yakınmalarının olduğu, birçok kez farklı kliniklere başvurduğu ve medikal tedavi aldığı öğrenildi.

Hastada artikülasyon bozukluğu mevcuttu ve konuşması zor anlaşılıyordu. Hastanın sistem sorgulamasında belirgin bir özellik yoktu. Hastanın özgeçmişinde üç kez düşük geçirmesi dışında önemli bir bulgu yoktu. Hasta tekrarlayan düşükleri nedeniyle kadın hastalıkları ve doğum kliniğine başvurmuş. Boyun kısalığı ve eklem şikayetleri olan hasta fiziksel tıp ve rehabilitasyon polikliniğine yönlendirilmiş. Aile öyküsünde sistemik bir hastalık ya da konjenital malformasyon yoktu.



Şekil 1: Sprengel deformitesi.

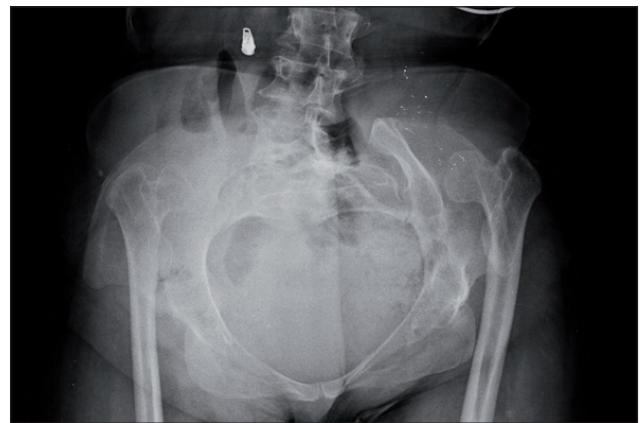


Şekil 2: Vertebra füzyon anomalileri ve kosta anomalileri.

Hastanın fizik muayenesinde yüzde asimetri gözlenmedi ve yüzünde bilateral eritematöz lezyonu vardı. Boyun kısa görünümde ve saç çizgisi düşüktü. Servikal muayenesinde paraspinoz duyarlılığı ve paravertebral kas spazmı vardı. Servikal eklem hareket açıklıkları (EHA) sırasıyla; fleksiyon:30°, ekstansiyon: 30°, rotasyon: 15° ve lateral fleksiyon: 10°ydi ve her yöne ağrılıydı. Üst ekstremitte nörolojik muayenesi doğaldı. Sağ omuz romları açık ve ağrısızdı. Solda Sprengel deformitesi mevcuttu (Şekil 1). Sol omuz EHA sırasıyla; abduksiyon: 45°, adduksiyon: 30°, fleksiyon: 45°, ekstansiyon: 20°, iç rotasyon: 10° ve dış rotasyon: 10°ydi ve ağrılıydı. Torakolomber bölgede açıklığı sola bakan skolyozu vardı. Cobb açısı: 15°ydi. Lomber eklem hareket açıklıkları kısıtlıydı; özellikle ekstansiyon: 5° ve ağrılıydı. Her iki kalça EHA özellikle iç ve dış rotasyonda kısıtlı ve ağrılıydı (sağ kalça iç rotasyon: 5° ve dış rotasyon: 10°, sol kalça iç rotasyon: 5° ve dış rotasyon: 10°). Diz ve ayak bileği EHA tamdı.

Hastanın servikal, torakal ve lomber vertebral grafilerinde alt servikal ve üst torakal vertebralarda hemivertebra, vertebral füzyon ile uyumlu görünüm saptandı. Bu alanda açıklığı sola bakan skolyozu mevcuttu. Sağda servikal kosta görünmekteydi; ayrıca solda kostalar deforme idi ve 11 adet kosta sayıldı (Şekil 2). Bilateral kalça eklemi displazikti ve bilateral kalça çıkığıyla uyumlu görünüm vardı. Beşinci lomber vertebrada spina bifida mevcuttu. (Şekil 3). Laboratuvar değerlendirmesinde hemogram, sedimantasyon, biyokimyasal tetkikler ve tiroid fonksiyon testleri normal olarak bulundu.

Adet düzensizliği ve hipogonadizm şüphesi olan hastanın kemik mineral yoğunluğu (KMY) istendi ve 0,704 gr/cm² yoğunluğunda Dual Enerji X-ışını Absorbsiyometrisi (DEXA) yöntemiyle yapılan ölçümlerinde femur boynu T skoru 0,6 ve total L1-L4 T skoru -1,9 olarak hesaplandı ve KMY osteopenik bulundu. KFS'ye eşlik edebilecek anomalileri taramak amacıyla yapılan tüm abdomen



Şekil 3: Spina bifida ve bilateral kalça displazisi.

ultrasonografisinde sol böbrek, mesane süperiorunda lokalize aks rotasyonunda ve kalisiyel yapılarda grade I ektazik değişiklikler saptandı. Hastanın jinekolojik muayenesi doğaldı. Yapılan işitme testleri normaldi. Hastanın ekokardiyografisi minimal mitral yetmezlik, minimal aort yetmezliği ve anterior mitral leaflet gevşek şeklinde saptandı. Hastanın dizartrisi açısından kulak-burun-boğaz bölümü(KBB) konsültasyonu istendi. KBB bölümünce dizartrin gelişimsel olduğunu bildirildi ve ek bir öneride bulunulmadı. Hastanın boyun ve sırt ağrıları için medikal tedavi olarak etodolak 2x500 mg/gün ve lokal ketoprofen ile osteopeniye yönelik kalsiyum ve vitamin D3 tedavisi başlandı. Fizik tedavi programına alınması planlandı ve ev egzersiz programı verildi.

Tartışma

Klippel-Feil sendromu, iki veya daha fazla vertebranın konjenital füzyonu olarak tanımlanır (3). İlk kez 1912 yılında Klippel ve Feil tarafından tanımlanmıştır. Sıklığının 40000-42000 doğumda bir olduğu tahmin edilmektedir (4). Gebeliğin 3-8. haftalarında oluşan vertebral füzyonun nedeni bilinmemektedir. Familial KFS olgularının 8. kromozom uzun kolunda lokalize olduğu belirtilmiştir. En sık C2-C3 vertebralar arasında füzyon oluşur. Servikal vertebradaki füzyona bağlı olarak kısa boyun, düşük ense saç çizgisi ve boyun hareketlerinde kısıtlılıktan oluşan tipik triad görülür. Bu triadın en sık görülen klinik bulgusu boyun hareketlerinde kısıtlılıktır (1, 3).

Vertebral füzyonun yerleşimine göre üç tip KFS tanımlanmıştır. Tip 1 servikal vertebraların tamamında ya da tamamına yakınında ve üst torakal vertebralarda füzyon vardır. Tip 2 de ikili ya da üçlü segmentler halinde füzyon vardır. Tip 3 de ise servikal vertebra füzyonuna alt lomber vertebral füzyon eşlik eder (5-6). Servikal hariç spinal anomali tespit edilmeyen ve C2-C3 arasında füzyon tespit edilen olgumuz, KFS tip 1 olarak değerlendirildi. KFS'ye diğer iskelet anomalileri ve sistemik konjenital anomaliler eşlik edebilir. İskelet anomalilerinden en sık kifoz ve/veya skolyoz (% 60), Sprengel deformitesi (% 20-35), tortikollis (% 20) ve fasial asimetri (% 20) görülür (1, 4). Genitoüriner sistem anomalileri (% 35-65), işitme kaybı (% 30) ve konjenital kalp hastalıkları (% 5-15) en sık eşlik eden sistemik anomalilerdir. Genitoüriner anomalilerden en sık renal agenezi, kardiyak anomalilerden ise en sık VSD görülür (1, 7) Thomsen ve ark. (5) 57 hastada ilk muayenede %70 oranında skolyoz, %26 oranında Sprengel deformitesi ve % 9 oranında üst ekstremitte anomalileri saptamıştır. Bizim hastamızda da Sprengel deformitesi ve skolyoz mevcuttu. Mahiroğulları ve ark. (8) 23 hastalık serilerinde hastaların hepsinde skolyoz, servikal füzyon, düşük ense çizgisi ve kısa boyun gözlemlenirken sadece 1 hastada lomber vertebralarda füzyon bildirmişlerdir. 1 hastada renal agenezi, 9 hastada çeşitli derecelerde işitme kaybı, 5 hastada kardiyak sorun

(hastada hafif derecede mitral yetmezliği, 1 hastada aort yetmezliği, 1 hastada mitral kapak prolapsusu, mitral yetmezliği ve aort yetmezliği bir arada, 1 hastada da ameliyat edilmiş atrial septal defekt), 1 hastada epilepsi, 1 hastada dikkat çekecek kadar ileri düzeyde, 1 hastada da hafif düzeyde ayna hareketi olduğunu bildirmişlerdir. Hensinger ve ark. (1) 50 hastalık serilerinde 21 hastada Sprengel deformitesi, 16 hastada böbrek anormallliği, 15 hastada işitme bozukluğu, 9 hastada sinkinezi ve 7 hastada konjenital kalp hastalığı gözlemiştir. KFS'de %5-15 arasında kardiyovasküler sistem malformasyonları (sık olarak ventriküler septal defekt-VSD). Bizim hastamızda skolyoz ve Sprengel deformitesine ek olarak sağda servikal kosta, solda kosta sayısında azlık ve kostalarda dejenere görünüm, spina bifida, bilateral kalça çıkığı; sistemik anomalilerden de dizartri, minimal mitral yetmezlik, minimal aort yetmezliği ve sol böbrek mesane süperiorunda lokalize aks rotasyonu saptandı. Hastamızda tekrarlayan düşük öyküsü vardı; fakat jinekolojik muayenesi ve tetkikleri normaldi.

KFS'de nörolojik semptomlar genellikle erişkin dönemde ortaya çıkar. Medüller bozukluk, spinal instabilite, servikal kanalda daralma ve vasküler disfonksiyon gibi çeşitli mekanizmalar nörolojik komplikasyon gelişiminde düşünülen mekanizmalardır. İlerleyici instabilite sonucunda spinal kord etkilenirse spastisite, güçsüzlük, hiper-refleksi, kuadripleji ve ani ölüm bile gelişebilir. Nörolojik komplikasyon gelişenlerde genellikle cerrahi düşünülür; öte yandan instabilitesi olup nörolojik komplikasyon olmayan hastalarda profilaktik füzyonun daha sonra ortaya çıkabilecek disk sorunları nedeniyle yapılması tartışmalıdır. Fleksiyon ve ekstansiyonda lateral manyetik rezonans görüntüleme (MRG) spinal kord basısını en iyi değerlendiren tekniktir (1-2, 9). Hastamızda nörolojik bulgu olmaması nedeniyle cerrahi düşünülmedi. Uzun süreli yolculuklarda boyunluk kullanması önerildi, nonsteroid antiinflamatuvar ilaçlar reçete edildi, boyun ve omza yönelik fizik tedavi programı planlandı. Sprengel deformitesi omuzda EHA kaybına, kronik kas atrofisi ve kronik omuz ağrılarına, kozmetik deformitelere yol açabilir. Ağrı ve kas spazmının kontrolünde basit analjezikler ve nonsteroidal antiinflamatuvar ilaçlar, ultrason ve kısa dalga diatermi gibi derin ısıtıcılar ve TENS gibi elektroterapi yöntemlerinden faydalanılabilir. Eklem hareket açıklığı egzersizleri, skapular stabilizasyon egzersizleri ve periskapular kasları güçlendirme egzersizleri egzersiz programında yer almaktadır (10). Literatürde farklı cerrahi yöntemler önerilse de tedavi sonuçları ile ilgili çelişkili sonuçlar vardır.

Sonuç olarak KFS çocukluk çağında olduğu kadar erişkin yaşlarda boyun ağrısı yakınması olan hastalarda akılda tutulmalı, bu hastalar nörolojik komplikasyon gelişimi açısından araştırılmalı ve komplikasyon gelişimini önleyici tedbirler alınmalıdır. KFS'li hastalar sistemik anomaliler açısından da araştırılmalıdır.

Kaynaklar

1. Hensinger, R.N., J.E. Lang, and G.D. MacEwen, Klippel-Feil syndrome; a constellation of associated anomalies. *J Bone Joint Surg Am*, 1974. 56(6): p. 1246-53.
2. Tracy, M.R., J.P. Dormans, and K. Kusumi, Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Clin Orthop Relat Res*, 2004(424): p. 183-90.
3. Guille, J.T. and H.H. Sherk, Congenital osseous anomalies of the upper and lower cervical spine in children. *J Bone Joint Surg Am*, 2002. 84-A(2): p. 277-88.
4. Samartzis DD, Herman J, Lubicky JP, Shen FH. Classification of congenitally fused cervical patterns in Klippel-Feil patients: epidemiology and role in the development of cervical spine-related symptoms. *Spine (Phila Pa 1976)*, 2006. 31(21): p. E798-804.
5. Thomsen MN, Schneider U, Weber M, Johannisson R, Niethard FU, Scoliosis and congenital anomalies associated with Klippel-Feil syndrome types I-III. *Spine (Phila Pa 1976)*, 1997. 22(4): p. 396-401.
6. Kaplan, K.M., J.M. Spivak, and J.A. Bendo, Embryology of the spine and associated congenital abnormalities. *Spine J*, 2005. 5(5): p. 564-76.
7. McGaughran, J.M., P. Kuna, and V. Das, Audiological abnormalities in the Klippel-Feil syndrome. *Arch Dis Child*, 1998. 79(4): p. 352-5.
8. Mahiroğullari M, Ozkan H, Yildirim N, Cilli F, Güdemez E., Klippel-Feil syndrome and associated congenital abnormalities: evaluation of 23 cases). *Acta Orthop Traumatol Turc*, 2006. 40(3): p. 234-9.
9. Rouvreau P, Glorion C, Langlais J, Noury H, Pouliquen JC., Assessment and neurologic involvement of patients with cervical spine congenital synostosis as in Klippel-Feil syndrome: study of 19 cases. *J Pediatr Orthop B*, 1998. 7(3): p. 179-85.
10. Kibler, W.B., Shoulder rehabilitation: principles and practice. *Med Sci Sports Exerc*, 1998. 30(4 Suppl): p. S40-50.