

# Nadir Bir Tortikollis Nedeni Olarak Hemivertebr ve Klippel-Feil Sendromu

## Hemivertebr and Klippel-Feil Syndrome as a Rare Cause of Torticollis: Case Report

Ekin Başak BEKTAŞ,<sup>a</sup>  
Adalet Elçin YILDIZ,<sup>b</sup>  
Ömer Suat FİTÖZ,<sup>b</sup>  
Birkan Sonel TUR<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon AD,  
<sup>b</sup>Radyoloji AD,  
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Ankara

Geliş Tarihi/Received: 15.07.2015  
Kabul Tarihi/Accepted: 28.04.2016

Yazışma Adresi/Correspondence:  
Ekin Başak BEKTAŞ  
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon AD,  
Ankara,  
TÜRKİYE/TURKEY  
ekinbb\_83@hotmail.com

**ÖZET** Tortikollise eşlik eden vertebral anomaliler izole ya da bir sendromun parçası olabilmektedir. Bu sendromlardan biri de Klippel-Feil sendromu (KFS)'dur; özellikle, Tip 2'de servikal füzyona eşlik eden hemivertebr vardır. Ancak, erken çocukluk döneminde tortikollise eşlik eden vertebral anomalilerin tespiti bazen gecikebilmektedir. Polikliniğimize tortikollis nedeni ile sevk edilen 11 yaşındaki erkek olguda hemivertebr ve vertebral füzyonlar saptandı. Mevcut vertebral anomalilerle KFS Tip 2 tanısı konuldu. Hastada eşlik edebilecek diğer sistem patolojileri bulunmadığından; izole KFS Tip 2 olarak kabul edildi. Bu çalışmanın amacı, tortikollise, hemivertebr gibi vertebral anomalileri ve bunlarla birlikte bazı anomalilerin eşlik edebileceğini ve tanının geç yaşlara kadar gecikebileceğinin akılda tutulması gerektiğini vurgulamaktır.

**Anahtar Kelimeler:** Füzyon defekti; hemivertebr; tortikollis; Klippel-Feil sendromu; rehabilitasyon

**ABSTRACT** Torticollis, which accompanies vertebral anomalies may be part of a syndrome or isolated. Also, one of these syndromes is Klippel-Feil syndrome (KFS). Particularly in KFS Type 2, there are cervical fusions accompanying the hemivertebr. However, the detection of these vertebral anomalies accompanying torticollis may sometimes be late in the life. We have detected hemivertebr and vertebral fusions in 11 years-old male patient who was referred to our outpatient clinic. KFS Type 2 was diagnosed with existing vertebral anomalies. Because of not existing of other systemic pathologies that may accompany the patient, isolated KFS Type 2 was accepted. The purpose of this case reported, we have emphasized that the diagnosis of torticollis accompanying with vertebral anomalies such as hemivertebr and associated anomalies will be late in the life.

**Key Words:** Fusion defect; hemivertebr; torticollis; Klippel-Feil syndrome; rehabilitation

J PMR Sci 2017;20(1):48-51

**K**onjenital tortikollis, konjenital kalça dislokasyonu ve pes ekinovavrustan sonra 3. en sık görülen konjenital deformitedir.<sup>1</sup> Erkeklerde daha fazla görülmektedir ve sağ tarafta biraz daha sıktır.<sup>1</sup> Konjenital tortikollis deformitesine hemivertebr, kelebek vertebr gibi vertebral anomalileri ve bazı sendromlar eşlik edebilmektedir.<sup>2</sup> Tortikollise eşlik eden vertebral anomaliler ya izole görülmekte ya da bir sendromun parçası olabilmektedir. Bu sendromlardan biri de Klippel-Feil sendromu (KFS)'dur.

KFS 3'e ayrılmaktadır;

Tip 1; servikal vertebranın birkaç segmentinde ağır füzyon ve üst torakal vertebralarda füzyon ile karakterizedir.

Tip 2; servikalde iki ya da üç vertebraın füzyonuna eşlik eden hemivertebra, oksipito-atlantoid füzyon veya diğer servikal vertebra anomalileri ile karakterizedir.

Tip 3; Tip 1 veya Tip 2'ye eşlik eden alt torakal veya lomber vertebra anomalileri ile karakterizedir.

Erken çocukluk döneminde, tortikollise eşlik eden vertebral anomali tanısı ve eşlik eden sendromların araştırılmasının çeşitli zorlukları mevcuttur. Bunlar arasında; aile tarafından tortikollisin geç fark edilerek klinisyene zamanında gidilmesi; erken dönemde çocuğun radyasyon almasından korkulduğundan grafi istenmemesi; immatür vertebra grafilerinin vertebra anomalilerini göstermede yetersiz kalması sayılabilir.<sup>3</sup>

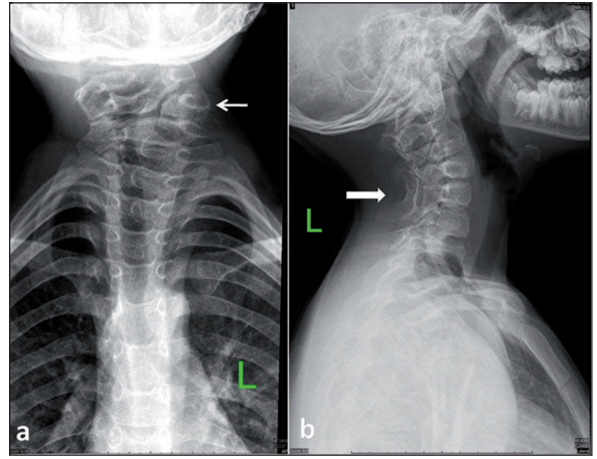
Bu çalışma, tortikollise, hemivertebra gibi vertebra anomalilerinin eşlik edebileceğini ve hemivertebradan yola çıkarak KFS tanısı konulabileceğinin akılda tutulması gerektiğini vurgulamak amacıyla yapılmıştır.

## OLGU SUNUMU

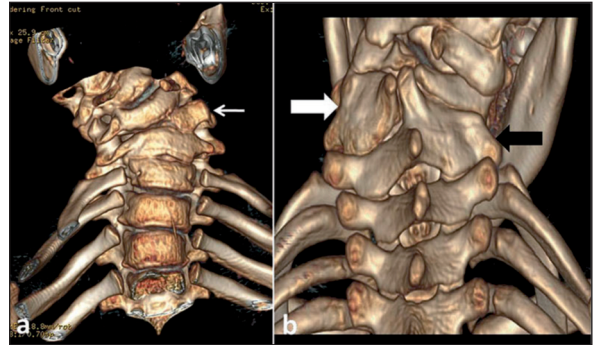
11y, T.K, erkek olgu, boynunu sol tarafa çevireme ve boyun hareketleri esnasında solda ağrı şikâyetleriyle hastanemiz pediatri polikliniğine başvurmuştur. Annesinden alınan anamnezde, doğumdan itibaren boynunu sola çeviremediği, ancak, sosyokültürel nedenlerden ötürü herhangi bir sağlık kuruluşuna başvurulmadığı öğrenildi.

Olgu tortikollis tanısını ilk kez Eylül 2012 tarihinde, düşme sonrası götürüldüğü Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Polikliniği Acil Servisinde almış. Düşme nedeni tetkik edilirken, başın sağa deviye olduğu ve fasiyal asimetri varlığı saptanmış. Tortikollis ön tanısıyla istenen boyun ultrasonografisi (USG) "Sol sternokleidomastoid kasta simetriğine kıyasla kalınlaşma ve sol servikal bölgede simetriğine oranla belirgin kemik oluşum" şeklinde rapor edilmiş. Olgu, bu bulgularla polikliniğimize, tortikollisin rehabilitasyonu amacıyla konsülte edilmiş.

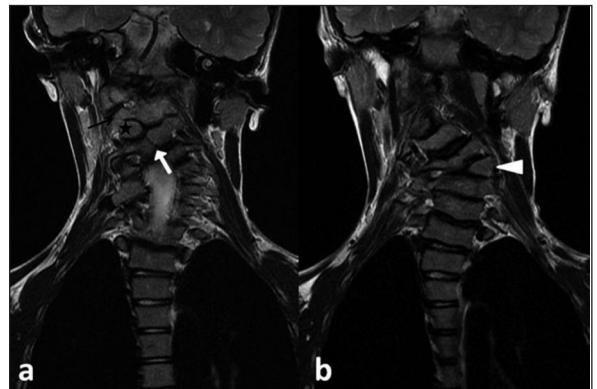
Polikliniğimizde yapılan fizik muayenesinde fasiyal asimetrisi mevcuttu. Torakalde açıklığı sola,



**RESİM 1a:** Ön-arka servikal (a) vertebra grafisinde; açıklığı sağa bakan skolyoz, 6. servikalde sol hemivertebra (ok) izlenmektedir. Yan servikal (b) vertebra grafisinde; alt servikal düzeyde posterior elemanları ilgilendiren füzyon (kalın ok) izlenmektedir.



**RESİM 1b:** Anterior (a) VR 3B servikal bilgisayarlı tomografi görüntülerinde; açıklığı sağa bakan skolyoz, solda 6. servikal vertebra hemivertebra (ok) izlenmektedir. Posterior (b) VR 3B servikal bilgisayarlı tomografi görüntülerinde; solda 6 ve 7. servikal vertebra (beyaz kalın ok) ve sağda 7. servikal ve 1. torakal vertebra laminaları arasında füzyonlar ve alt servikal düzeyde posterior elemanları ilgilendiren çok seviyeli füzyon defektleri izlenmektedir.



**RESİM 1c:** Koronal plandaki T2 ağırlıklı servikal manyetik rezonans görüntülerinde (a,b); açıklığı sağa bakan skolyoz, sağda 2 ve 3. servikal vertebra arasında füzyon (siyah ok), sağda 3. servikal vertebra hemivertebra (yıldız), 4. servikal vertebra anteriorunda füzyon defekti (kalın beyaz ok) ile solda 6. servikal vertebra hemivertebra (beyaz ok başı) olduğu izlenmektedir.

lomberde sağa bakan skolyozu saptandı. Boyunda sağa deviasyon mevcuttu. Boyun eklem hareket açıklıkları sırasıyla sağ-sol lateral fleksiyonlar aktif 10°, sağ-sol rotasyonlar aktif 40°, ekstansiyon ve fleksiyon aktif 45° idi. Özellikle sol lateral fleksiyon ve sol rotasyon ağrı olup, diğer tüm eklem hareket açıklıkları normal ve ağrısız idi. Üst ekstremiteler ve alt ekstremiteler duyu ve motor defisiti yoktu. Derin tendon refleksi normoaktif idi. Patolojik refleks yoktu. Serebellar testler becerikli idi.

Servikal bir kemik deformitesi olabileceği şüphesi ile olgunun direkt grafileri istendi. Çekilen ön-arka ve lateral servikal grafilerde açıklığı sağa bakan rotoskolyoz, 6. servikalde hemivertebral ve özellikle lateral grafide alt servikal düzeyde posterior elemanları ilgilendiren füzyon (Resim 1a) saptanması üzerine servikal manyetik rezonans (MRG) ve bilgisayarlı tomografi (BT) istendi. Servikal BT (Resim 1b) ve MRG (Resim 1c)'de açıklığı sağa bakan rotoskolyoz, 3 ve 6. servikalde hemivertebral, 2 ve 3. servikal vertebralarda sağda füzyon, 4. servikal vertebralarda anterior füzyon defekti, 6 ve 7. servikal vertebralarda solda, 7. servikal ve 1. torakal vertebralarda ise sağda laminer füzyon defektleri ve alt servikal düzeyde posterior elemanlarda füzyon defektleri izlendi. Hem füzyonları hem de hemivertebrası olan olguya KFS Tip 2 tanısı konuldu. Olgu beyin ve sinir cerrahisi polikliniğine konsülte edildi. Cerrahi girişim düşünülmedi. Mevcut deformitesine sekonder gelişen kas-iskelet sistem yakınmalarına yönelik, fizyoterapi ve egzersiz önerilen olgu, sosyal sorunları nedeni ile hastanede yapılacak fizyoterapi ve rehabilitasyon programını kabul etmedi. Bu nedenle olguya omurga eklem hareket açıklığı, germe, kuvvetlendirme, postür egzersizlerini, pozisyonlamayı ve ergometriyi içeren ev programı verildi. Ayrıca zaman içinde gelişebilecek nörolojik yakınmalar açısından bilgilendirilerek, hem nörolojik muayene hem de fizyoterapinin sonuçlarını görmek için kontrole çağırıldı, ancak olgu tekrar kontrol için başvurmadı. Telefonla aranıp çağırılan olgu, maddi gerekçelerle gelemeyeceğini bildirdi.

## TARTIŞMA

Hemivertebral, konjenital skolyoz, kifoz veya lordozun yaygın nedeninden biridir. En sık midtoraksik seviyede görülmekte (özellikle T8) ve nörolojik sorunlara yol açabilmektedir. Hemivertebral, izole görülebildiği gibi, diğer konjenital anomalilerle birlikte de görülebilmektedir. Hemivertebraya, sıklık sırasına göre kas-iskelet (kaburga, uzuv ve diğer omurga anomalileri), kardiyak, genitouriner sistem (GÜS), gastrointestinal sistem (GİS) ve santral sinir sistemi anomalileri eşlik edebilmektedir.<sup>4</sup> Bununla birlikte hemivertebral, bir sendromun parçası da olabilmektedir [vertebral anomaliler, anal atrezi, kardiyak defektler, trakeoözofageal fistül ve/veya özofageal atrezi, renal/radyal anomaliler, ekstremiteler defektleri (VACTERL)], [vertebral anomaliler, anal atrezi, trakeoözofageal fistül, renal anomaliler (VATER), KFS vb.].

KFS; 3-8. gestasyon haftalarında, iki veya daha fazla vertebralarda segmentasyon yetersizliği nedeni ile servikal vertebralarda füzyonun görüldüğü ve buna boyun kısalığı, saç çizgisi düşüklüğü ve boyun hareketlerinin kısıtlanması gibi 3'lü triadın eşlik ettiği bir iskelet displazisidir.<sup>5</sup> Bu triad oldukça tanısal olup, hastaların %40-50'sinde görülmektedir.<sup>6</sup>

Hastaların %65'i kızdır. Sıklığının 40.000-42.000 doğumda 1 olduğu tahmin edilmektedir.<sup>7</sup> Hastalarda ortalama başvuru yaşı 7,1, semptomatik hastalarda ortalama semptom yaşı 11,9 yıldır.<sup>8</sup>

Bu sendroma skolyoz, kifoz, Sprengel deformitesi, tortikollis, üst ekstremitelerde difüz ya da fokal hipoplazi, sindaktili gibi lökomotor sistem anomalileri, renal, kardiyovasküler sistem, solunum sistemi, GİS, GÜS, kulak, kraniyofasiyal ve ekstremiteler anomalileri eşlik edebilmektedir.<sup>6,9</sup>

Olgumuza da KFS Tip 2 tanısı konularak, rotoskolyoz, tortikollis ve hemivertebral gibi eşlik eden lökomotor sistem anomalileri saptanmıştır.<sup>10</sup> Olguda KFS'ye eşlik edebilecek diğer patolojiler saptanmamıştır.

Servikal füzyonu olan sendromlu hastalarda diğer segmentlerde hipermobilitate eğilimi daha fazla olmakta ve eşlik eden konjenital kanal stenozu da varsa nörolojik defisit daha sık ortaya çıkmakta-

dır.<sup>11</sup> Ayrıca, konjenital deformitesi olan hastalarda servikal spinal kord da kolay travmaya maruz kalabilmektedir.<sup>12</sup>

Genelde Tip 1 KFS'li hastalarda aksiyel semptomlar ön planda iken; Tip 2 ve Tip 3 KFS'li hastalarda miyelopatik ve radikülopatik semptomlar ön plandadır. Bazı hastalarda ilerleyici kord ve beyin kökü kompresyonuna bağlı spastisite, duyu kaybı, hiperrefleksi, patolojik refleks varlığı ve alt kraniyal sinir tutulumu bildirilmiş ve cerrahi olarak anterior dekompresyonla tedavi edilmiştir.<sup>13</sup> Ayrıca literatürde minör travmayla bile nörolojik defisit geliştiren hastalar rapor edilmiştir.<sup>14</sup> Füzyonu ve eşlik eden vertebral anomalileri olan hastaların nörolojik defisite yol açabilecek travmalardan uzak durması gerekmektedir. Gerekirse de destekleyici ortezler ile spinal kordun korunması önemlidir. Olgumuzda herhangi bir nörolojik defisit olmadığından, konservatif tedavi ve nörolo-

jik defisit riski nedeni ile rutin kontrollerle izlemi önerilmiştir.

Tortikollis nedenli kliniğe başvuran hastalarda, KFS varlığı akla gelmelidir. Çünkü tortikollis, konjenital vertebral anomalilerin klinik sonucu olabilmektedir.<sup>15</sup> Tanıya yönelik kas-iskelet sistem muayenesi ve mutlaka nörolojik muayene yapılmalıdır. Herhangi bir nörolojik semptom varlığında da ileri görüntüleme yöntemlerinden yararlanılmalıdır. Olgumuzda nörolojik komplikasyon gelişmemiştir; ancak USG'de saptanan kemik oluşum, bizi ileri tetkik istemeye sevk etmiştir.

KFS, çocukluk çağında boyun ağrısı yakınması ve nörolojik defisiti olmayan, ancak fizik muayenede fark edilen deformitesi olan hastalarda akıldan tutulmalıdır. Ayrıca, KFS'li hastalar ek anomaliler açısından mutlaka araştırılmalıdır.

## KAYNAKLAR

1. Coperman D. The differential diagnosis of torticollis in children. In: Karmel-Ross K, ed. Torticollis: Differential Diagnosis, Assessment and Treatment, Surgical Management and Bracing. Physical & Occupational Therapy in Pediatrics. 1sted. London: Psychology Press; 1997. p.1-11.
2. Sonel B, Yalçın P, Öztürk EA, Bökesoy I. Butterfly vertebra: a case report. J Clin Imaging 2001;25(3):206-8.
3. Brougham DI, Cole WG, Dickens DR, Menelaus MB. Torticollis due to a combination of sternomastoid contracture and congenital vertebral anomalies. J Bone Joint Surg Br 1989;71(3):404-7.
4. Goldstein I, Makhoul R, Weissman A, Drugan A. Hemivertebra: prenatal diagnosis, incidence and characteristics. Fetal Diagn Ther 2005;20(2):121-6.
5. Guille JT, Sherk HH. Congenital osseous anomalies of the upper and lower cervical spine in children. J Bone Joint Surg Am 2002;84-A(2):277-88.
6. Hensinger RN, Lang JE, MacEwen GD. Klippel-Feil syndrome; a constellation of associated anomalies. J Bone Joint Surg Am 1974;56(6):1246-53.
7. 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):396-401.
8. 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):E798-804.
9. Hensinger RN, Lang JE, MacEwen GD. Klippel-Feil syndrome; a constellation of associated anomalies. J Bone Joint Surg Am 1974;56(6):1246-53.
10. Aufderheide AC, Rodríguez-Martín C, Langsjoen O. The Cambridge Encyclopedia of Human Paleopathology. 1sted. Cambridge: Cambridge University Press; 1998. p.478.
11. Prusick VR, Samberg LC, Wesolowski DP. Klippel-Feil syndrome associated with spinal stenosis. J Bone Joint Surg Am 1985;67(1):161-4.
12. Nagib MG, Maxwell RE, Chou SN. Identification and management of high-risk patients with Klippel-Feil syndrome. J Neurosurg 1984;61(3):523-30.
13. Sava GM, Dohn DF, Rothner AD. Anterior decompression for progressive brain stem compression in the Klippel-Feil syndrome. Cleve Clin Q 1978;45(4):325-7.
14. Elster AD. Quadriplegia after minor trauma in the Klippel-Feil syndrome. A case report and review of the literature. J Bone Joint Surg Am 1984;66(9):1473-4.
15. Al Kaissi A, Ganger R, Hofstaetter JG, Klaushofer K, Grill F. The aetiology behind torticollis and variable spine defects in patients with Müllerian duct/renal aplasia-cervicothoracic somite dysplasia syndrome: 3D CT scan analysis. Eur Spine J 2011;20(10):1720-7.