

Yanıt: Klippel-Feil Sendromu

Answer: Klippel-Feil Syndrome

Abdurrahman Gül

Sümer Sütçüoğlu

Mehmet Taştan

Ali Rahmi Bakiler

SSK Tepecik Eğitim Hastanesi, İzmir

SSK Tepecik Hast Derg 2004;14(3):207-208

Klippel-Feil sendromu, klasik olarak kısa boyun, düşük saç çizgisi servikal ve vertebralarda fuzyon nedenli boyun hareket kısıtlılığı triadının görüldüğü bir sendromdur (1). Konjenital servikal füzyon, servikal yapıların normal segmentasyonun gerçekleşmemesi sonucu oluşur (2). Boyun deformitesi dışında genitoüriner sistem, işitme, omurilik, kardiyovasküler sistem ve kas iskelet sistemini ilgilendiren anomaliler de eşlik edebilir ve bu anomaliler hastanın yaşam kalitesi açısından daha önemlidir.

Klippel-Feil sendromu bulunan hastalarda en sık eşlik eden anomali skolyoz ve/veya kifozdur. Yaklaşık %60 sıklıkla izlenir. Skolyozlu hastaların %30-40'ında renal anomaliler bildirilmiştir (1,3). En sık görülen renal anomaliler çift toplayıcı sistem, renal aplazi, at nalı böbrek ve tekrarlayan pyelonefrittir. Ultrasonografik inceleme bu tip olgularda rutin olarak uygulanmalıdır. Olguların yaklaşık %20'sinde fasial asimetri, tortikolliz ve yele boyun görülür (4). Sprengel deformitesi %25-35 sıklıkla eşlik eden bir anomalidir. Bu deformite, skapulanın embriyolojik dönemde normal yerleşim yerine inmemesi ve diğer taraf skapulaya göre yüksek yerleşimli kalmasıdır. Etkilenen tarafta boyun kısa ve dolgun görülür ve o tarafa doğru tortikolliz mevcuttur. Omuz eklemi abdüksiyonu ve fleksiyonu bozulmuştur (2). İşitme kaybı %30 olguda görülür ve işitme kanalı yokluğu ya da mikrotia şeklinde görülebilir (4). Olguların %4.2-14'ünde konjenital kalp hastalıkları izlenebilir (4). Yakla-

şık olarak %20 olguda sinkinesi saptanabilir (4). Abdusens siniri paralizi varlığında Klippel-Feil sendromunun klinik bir varyantı olarak kabul edilen cervico-oculo-acusticus (Wildervanck) sendromu düşünülmelidir (5). Bu sendroma kolelitiazis, ağır büyüme gelişme geriliği, hidrosefali ve hipoplazik el başparmağı eşlik edebilir (5,6).

Klippel-Feil sendromu düşünülen olgularda ilk inceleme yöntemi olarak anteroposterior, lateral ve oblik servikal vertebra grafileri tercih edilmelidir. Ancak fiske olmuş kemik deformitelerinden ötürü pozisyon vermekte güçlük çekilebileceği için mandibula, oksiput ve foramen magnumun üst üste binen görüntüleri karışıklık yaratıp, servikal vertebraları değerlendirmeyi zorlaştırabilir. İnstabileden şüphelenirse fleksiyon-ekstansiyon lateral grafisi, odontoid grafi ve tomografi gerekebilir (2). Nörolojik defisiti olan olgularda MRI önerilmektedir (1). Füzyonu olan olgularda, radyografik olarak karışabilecek juvenil idyopatik artrit, romatoid spondilit ve infeksiyon ile ayırıcı tanı yapılmalıdır.

Tedavi cerrahi olup Klippel-Feil sendromlu hastaların 1/3'ünde gerekebilir. Prognoz genellikle iyidir. Sprengel deformitesi, kozmetik amaçlı veya omuz eklemi hareketlerini rahatlatmak amacıyla cerrahi olarak düzeltilebilir (7). Bu işlem, genellikle olgular 3-5 yaşlarında iken önerilir. Klippel-Feil sendromunda mortaliteden renal anomalilere bağlı üremi sorumludur (3).

KAYNAKLAR

1. Thompson GH. The Neck. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 17th ed. Philadelphia: Saunders Company; 2004. p. 2288-90.
2. Hensinger RN. Orthopedic problems of shoulder and neck. *Pediatric Clinics of North America* 1986;33: 1495-509.
3. MacEwen GD, Winter RB, Hardy JH. Evaluation of kidney anomalies in congenital scoliosis. *J Bone Joint Surg* 1972;54:1451-4.
4. Hensinger RN, Lange JR, MacEwen GD. The Klippel-Feil syndrome: A constellation of related anomalies. *J Bone Joint Surg* 1974;56:1246-53.
5. Corsello G, Carcione A, Castro L, Giuffre L. Cervico-oculo-acusticus (Wildervanck's) syndrome: a clinical

variant of Klippel-Feil sequence? *Klin Padiatr* 1990; 202:176-9.

6. Kose G, Ozkan H, Ozdamar F, Kavukcu S, Ozaksoy D. Cholelithiasis in cervico-oculo-acoustic (Wildervanck's) syndrome. *Acta Paediatr* 1993;82:890-1.
7. Carson WG, Lovell WW, Whitesides TE, Jr. Congenital Elevation of the scapula. Surgical correction by the Woodward procedure. *J Bone Joint Surg* 1982;63: 1199-207.

Yazışma adresi:

Dr. Sümer SÜTÇÜOĞLU
SSK Tepecik Eğitim Hastanesi, İzmir
