



## Klippel-Feil sendromu ve eşlik eden doğumsal anomaliler: 23 olgunun incelenmesi

### *Klippel-Feil syndrome and associated congenital abnormalities: evaluation of 23 cases*

Mahir MAHİROĞULLARI,<sup>1</sup> Hüseyin ÖZKAN,<sup>2</sup> Nadir YILDIRIM,<sup>3</sup> Feridun ÇİLLİ,<sup>4</sup> Eftal GÜDEMEZ<sup>5</sup>

<sup>1</sup>GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği;

Ankara Mevki Asker Hastanesi, <sup>2</sup>Ortopedi ve Travmatoloji Servisi, <sup>3</sup>Kulak Burun Boğaz Hastalıkları Servisi;

<sup>4</sup>Kayseri Asker Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Servisi; <sup>5</sup>VKV Amerikan Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Bölümü

**Amaç:** Bu çalışmada Klippel-Feil sendromlu erişkin olgular gözden geçirildi.

**Çalışma planı:** Çalışmaya Klippel-Feil sendromlu 23 erkek hasta (ort. yaş 20.5, dağılım 19-27) alındı. Tüm hastalar ortopedik klinik muayene yanında, servikal fleksiyon ve ekstansiyonda ve normal ön-arka ve yan grafiler, dorsolomber ve lumbosakral ön-arka ve yan grafiler; abdominal ultrasonografi; ürolojik muayene; elektrokardiyografi, ekokardiyografi ve kardiyolojik muayene; pür ton odyometri, konuşma odyometrisi, timpanometri ve kulak burun boğaz muayeneleri; nörolojik ve psikiyatrik muayeneler ile incelendi. Yedi hastada temporal bilgisayarlı tomografiye, üç hastada servikal manyetik rezonans görüntülemeye başvuruldu.

**Sonuçlar:** Hastaların hepsinde skolyoz, servikal füzyon (2-5 vertebra arasında), düşük ense çizgisi ve kısa boyun vardı. Bir hastada lomber vertebralarda da füzyon görüldü. Bir hastada tek taraflı renal agenezi; dokuz hastada çeşitli derecelerde işitme kaybı; beş hastada kardiyak sorun saptandı. Bir hastada epilepsi, bir hastada dikkat çekecek kadar ileri düzeyde, bir hastada ise hafif düzeyde ayna hareketi vardı.

**Çıkarımlar:** Klippel-Feil sendromlu olgular, servikal vertebra füzyonu dışında diğer sistem patolojileri açısından da değerlendirilmelidir.

**Anahtar sözcükler:** Anomali, multipl; servikal vertebra/anormallik; Klippel-Feil sendromu/komplikasyon.

**Objectives:** The purpose of this study was to review adult patients with Klippel-Feil syndrome.

**Methods:** The study included 23 male patients (mean age 20.5 years, range 19 to 27 years) with Klippel-Feil syndrome. Besides orthopedic clinical evaluations, all the patients were assessed by anteroposterior and lateral cervical flexion/extension and thoracolumbar radiographies, abdominal ultrasonography, and were subjected to systemic examinations to detect any urological, cardiologic, otorhinolaryngological, neurological, and psychiatric findings. Temporal computed tomography was performed in seven patients, and cervical magnetic resonance imaging in three patients.

**Results:** Scoliosis, fusion of the cervical vertebrae (between 2-5 vertebrae), low hairline and short neck were found in all the cases. Lumbar fusion was detected in one patient. Other findings included renal agenesis (n=1), different types of hearing loss (n=9), cardiac pathologies (n=5), epilepsy (n=1), and marked (n=1) or mild (n=1) mirror movements.

**Conclusion:** Patients with Klippel-Feil syndrome should be assessed for associated systemic abnormalities besides cervical fusion.

**Key words:** Abnormalities, multiple; cervical vertebrae/ abnormalities; Klippel-Feil syndrome/complications.

Klippel-Feil sendromu servikal vertebraların doğumsal füzyonudur. İki vertebranın veya tüm servikal vertebraların füzyonu olarak görülebilir. Do-

ğumsal servikal füzyon, servikal somitlerin normal segmentasyonundaki yetersizlik sonucu oluşur. Bu yetersizliğin nedeni bilinmemektedir ve gestasyo-

nun 3-8. haftalarında olmaktadır. Sıklığının yaklaşık 40000-42000 doğumda bir olduğu tahmin edilmektedir ve kızlarda biraz daha fazla görülmektedir.<sup>[1-4]</sup>

Klippel-Feil sendromunun klasik klinik üçlemesi, düşük ense çizgisi, kısa boyun, baş ve boyun hareketlerinin kısıtlılığıdır. Bu üç özelliğin bir arada olması %40-50 arasındadır ve en sık rastlanan bulgu %50-76 oranıyla hareket kısıtlılığıdır.<sup>[2,5]</sup> Orta derecede tutulumu olan hastalarda bu klasik üçleme görülmeyebileceği gibi, ileri derecede servikal tutulumu olan hastalarda boyun hareketlerinde belirgin kısıtlanma görülmeyebilir. Klippel-Feil sendromu ile birlikte skolyoz ve/veya kifoz (%60), Sprengel deformitesi (%30) ve tortikolis 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. Beyin sapı anomalileri, doğumsal servikal stenoz, adrenal aplazi, pitoz, lateral rektus felci, fasyal sinir felci, sindaktili, üst ekstremitelerde diffüz ya da fokal hipoplaziye de rastlanabilir.<sup>[1-4]</sup>

Bu çalışmada, 20-25 yaşlarına gelmiş Klippel-Feil sendromlu olgular gözden geçirilerek, Klippel-Feil sendromlu olgularda muayenede hangi sistemlerin dikkatle incelenmesi gerektiği ve bu olguların tedavileri değerlendirildi.

## Hastalar ve yöntem

Ekim 2000-Temmuz 2002 tarihleri arasında ortopedi polikliniğine başvuran Klippel-Feil sendromlu 23 erkek hasta (ort. yaş 20.5, dağılım 19-27) incelendi.

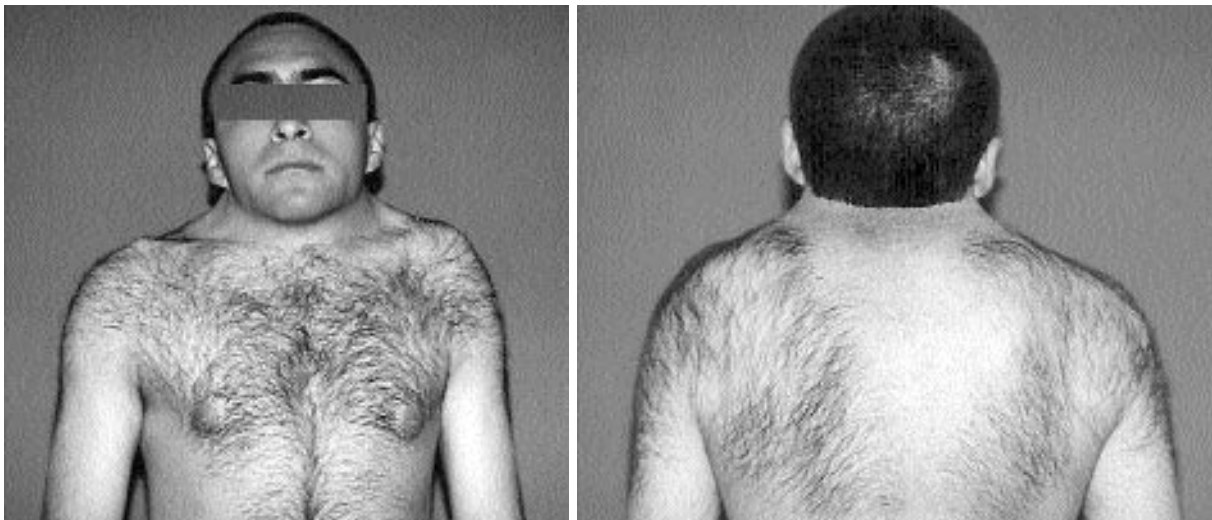
Tüm hastalarda ortopedik klinik muayenenin yanında şu muayene ve incelemeler yapıldı: Servikal fleksiyon ve ekstansiyonda yan grafiler, normal ön-arka ve yan grafiler, dorsolomber ve lumbosakral ön-arka ve yan grafiler; abdominal ultrasonografi; ürolojik muayene; elektrokardiyografi, ekokardiyografi ve kardiyolojik muayene; pür ton odyometri, konuşma odyometrisi timpanometri ve kulak burun boğaz muayeneleri; nörolojik muayene, psikiyatrik muayene ve incelemeleri. Ayrıca, yedi hastaya temporal bilgisayarlı tomografi, üç hastaya servikal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yapıldı.

Hastaların normal ortopedik muayenesi yapılırken baş-boyun hareketleri, ense çizgisinin seviyesi, tortikolis ve skolyoz varlığı, ekstremitelerinin varlığı kaydedildi.

## Sonuçlar

Hastaların tümünde servikotorasik bölgede skolyoz saptandı. Bunlar, tip 1 (Cobb açısı ortalama 20°, n=21), tip 2 (Cobb açısı 15°, n=1) ve tip 3 (Cobb açısı 10°, n=1) doğumsal skolyoz idi.

Tüm hastalarda servikal füzyon (2-5 vertebrada), düşük ense çizgisi ve kısa boyun saptandı (Şekil 1). Baş ve boyun hareketleri altı hastada fleksiyon eks-



Şekil 1. Klippel-Feil sendromlu bir olgunun önden ve arkadan görünüşü. Kısa boyun ve ense çizgisinin aşağıda olması dikkati çekmektedir.

tansiyon, sağa sola eğilme ve rotasyonlar yönünden hareket genişliğinin %50'sinden az kısıtlı iken, dokuz hastada hareket genişliğinin %50'sinden fazla kısıtlılık vardı. Özellikle tortikolisli yedi hastada rotasyonlardaki kısıtlılık daha belirgindi.

Yedi hastada (%30.4) tortikolis ve buna bağlı yüzde asimetri, beş hastada (%21.7) Sprengel deformitesi saptandı.

Bir hastada lomber vertebralarda füzyon vardı. Aynı hastada radius ve ulnada iki taraflı eğilme, kalınlaşma ve kısalma tarzında daha belirgin olmak üzere üst ekstremitelerde gelişim anormallikleri de vardı ve bu klinik tablosu en ağır olan hastaydı.

Bir hastada tek taraflı renal agenezi, başka bir hastada asemptomatik renal kist, dört hastada orta derecede ileti tipi işitme kaybı, iki hastada orta derecede, bir hastada ileri derecede sensörinöral işitme kaybı, iki hastada kombine tam işitme kaybı vardı. İki hastada hafif mitral yetersizlik, bir hastada aort yetersizliği, diğer bir hastada ise mitral kapak prolapsusu, mitral yetersizlik ve aort yetersizliği bir arada bulundu. Başka bir hastada ise ameliyat edilmiş atriyal septal defekt ve mitral kapak prolapsusu saptandı. Bir hastada epilepsi vardı. İki hasta hidrosefali şant ameliyatı geçirmişti. Bir hastada dikkat çekek kadar ileri düzeyde, başka bir hastada hafif düzeyde ayna hareketi vardı. Bu iki hastaya psikiyatrik anket formları uygulandı.

Hastaların ifadeleriyle çıkarılan soyağaçlarında, üç hasta birinci derece akrabalarında benzer hastalığı olan birer tariflerken, diğer hastalar tarafından benzer hastalığı olan aile bireyleri olmadığı belirtildi.

## Tartışma

Klippel-Feil sendromunun klasik klinik üçlemesi kısa boyun, düşük ense çizgisi, boyun hareketlerinde kısıtlılıktır. Eğer üçten daha az vertebrada füzyon varsa veya alt servikallerde tutulum varsa, boyun hareketlerinde kısıtlılık daha az görülebilir. Boyun kısalığını hastalığa eşlik eden bir tortikolis maskeleyebilir.

Vertebral füzyonların yerleşimine göre Klippel-Feil sendromlu hastalar üç gruba ayrılabilir. Tip 1'de servikal vertebraların tamamında veya tamamına yakınında ve üst torakal vertebralarda füzyon vardır. Tip 2'de ikili veya üçlü segmentler halinde füzyon bulunur. Tip 3'te servikal vertebra füzyonuna alt

lomber vertebral füzyon eşlik eder. Tip 1 ve 3 otozomal resesif geçiş gösterirken, tip 2 daha çok otozomal dominanttır. Tip 2 diğer iskelet sistemi anomalileri ile daha sık ilgili görünse de, tip 1 ve 3'te iskelet sistemi anomalileri daha ağır seyredir.<sup>[1,4,6,7]</sup> Olgularımızın 21'i tip 1, bir hasta tip 2, bir hasta da tip 3 olarak değerlendirildi (Şekil 2, 3). Tip 2 olan hastada diğer iskelet sistemi anormallikleri diğerlerinden daha belirgin değilken, tip 3 olan hasta, tablosu en ağır olan hastaydı, ayrıca lomber füzyonu ve belirgin üst ekstremitelerde anomalileri vardı. Clarke ve ark.<sup>[8]</sup> Klippel-Feil sendromunu servikal vertebra füzyon pozisyonu, ailesel geçiş durumu ve özelliklerine göre sınıflandırmışlardır. Bu sınıflamada 4 sınıf (KF 1, 2, 3, 4) vardır. Buna göre, KF1'de C<sub>1</sub> füzyonu belirgindir ve otozomal resesif geçiş vardır; KF2'de C<sub>2-3</sub> füzyonu mutlaka vardır ve otozomal dominant geçiş gösterir; KF3'te C<sub>3</sub> füzyonu belirgindir ve geçiş azalmış penetrans veya otozomal resesiftir; KF4'te ise servikal füzyona eşlik eden göz anomalileri belirgindir ve X-bağımlı geçiş vardır.

Füzyon olmayan vertebralarda hipermobiliteler olursa servikal omurga semptomları ortaya çıkabilir. Nörolojik sekeller olabilir. İlerleyici ve dirençli instabiliteler olursa, spinal kord etkilendiğinde spastisite, güçsüzlük, hiperrefleksi, kuadripleji ve hafif travmalar sonucu ani ölümler görülebilir. Tedavi gerekliliği daha çok deformite ve eşlik eden diğer sistem bulgularının neden olabileceği patolojilere bağlıdır. Herhangi bir nörolojik defisit varlığı veya potansiyeli tedavi gerekliliğini ortaya çıkarabilir. Oksipitoservikal geçiş bölgesi anomalilerinde tedavide morbidite ve mortalite oranı yüksekliği korkutucudur; çünkü, servikal kord ve beyin sapı birbirine çok yakındır.<sup>[9]</sup>

Başın sağa veya sola yatmaya başlaması veya rotasyonunun tedavisi için çoğu zaman halo kullanımı gerekmektedir. Halo ile eşzamanlı düzeltme yapılabilir. Hem kafatası pozisyonu hem de üst servikal omurga düzeltilebilir. Eğer kafatasının sağa sola yatması veya rotasyonu artış gösterirse veya pasif olarak düzeltilemiyorsa cerrahi gerekebilir. Bu durumda cerrahi füzyon uygulanabilir. Eşzamanlı bir halo desteği de yapılabilir. Hasta yaşına ya da soruna göre anterior veya posterior füzyon uygulanabilir.<sup>[3,4,9]</sup>

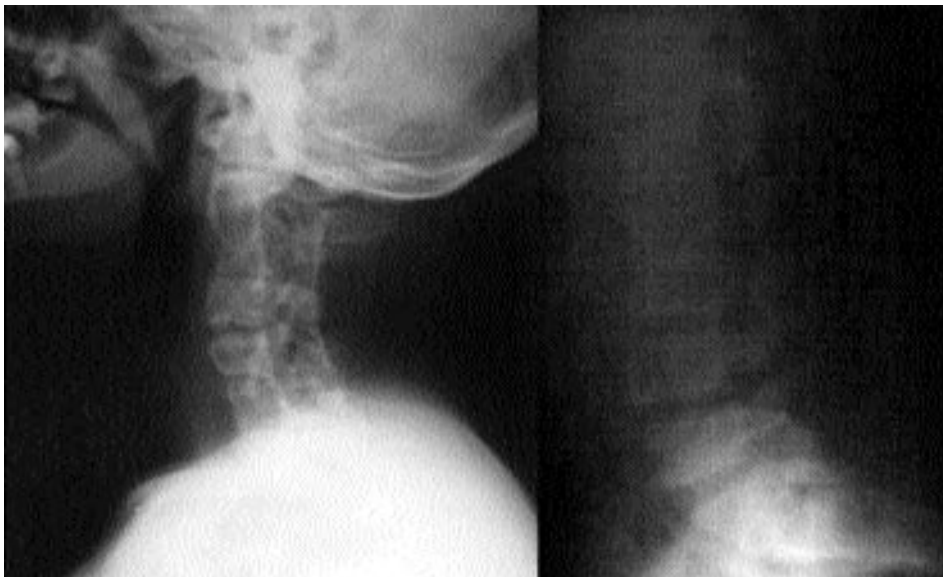
Pizzutillo ve ark.<sup>[10]</sup> bu riskler üzerinde durmuşlar ve hareketli fleksiyon ekstansiyon grafileriyle servikal vertebralardaki açıklıkları incelemişler; nadiren de olsa, özellikle genç ve servikal vertebralarda instabilite-



**Şekil 2.** (a) Tip 1 ve (b) tip 2 Klippel-Feil sendromlu iki olgunun lateral servikal grafileri.

si olan hastalarda cerrahi füzyon gerekebileceğini vurgulamışlardır. Ancak, Nagashima ve ark.<sup>[11]</sup> servikal vertebralarda ciddi hiper mobilitesi olan bir hastada 40 yıldır hiçbir nörolojik sorun olmadığını bildirmişler; bu nedenle, ciddi hiper mobilitesi olan hastalarda bile profilaktik füzyonun -daha sonradan çıkabilecek disk sorunları yüzünden- hastanın nörolojik sorunları ol-

madan yapılmamasını önermişlerdir. Hall ve ark.<sup>[12]</sup> ise, boyun ekstansiyonu ile ciddi nörolojik bulgular gelişen 16 yaşındaki bir hastada ameliyat sonrasında yakınmaların düzeldiğini bildirerek, nörolojik semptomla seyreden instabilitelerde cerrahiyi önermişlerdir. Özellikle bu tip hastalarda, instabilitenin ortaya konulmasında MRG'nin büyük kolaylık sağladığı,



**Şekil 3.** Tip 3 Klippel-Feil sendromlu bir olgunun lateral servikal ve lumbosakral grafisi.

hatta stenoz, kord basısı gibi eşlik eden diğer sorunların da saptanabileceği bildirilmiştir.<sup>[13]</sup> Olgularımızın hiçbirinde hareketli radyolojik incelemelerle saptanabilen hipermobiliteye bağlı instabilite veya nörolojik sorun görülmedi. Bu yüzden, hastalarımızda herhangi bir cerrahi tedavi düşünülmedi.

Konstantinou ve ark.<sup>[14]</sup> üst ekstremitede ağrı, uyuşma hissi, soğukluk, renkte bozulma ve zayıflık gelişen Klippel-Feil sendromlu bir hastanın grafilerinde C<sub>1</sub> ve T<sub>3</sub> arasında füzyon ve iki taraflı servikal kaburga saptamışlardır. İki taraflı torasik çıkış sendromu tanısı konduğunda, kotların eksizyonu yapılmıştır. Servikal kaburga Klippel-Feil sendromuyla birlikte yaygın olarak görülse de, olgularımızda semptomatik servikal kaburgaya rastlamadık.

Theiss ve ark.<sup>[15]</sup> Klippel-Feil sendromlu 32 hastayı 10 yıldan fazla izlemişler ve sonuçları bildirmişlerdir. Hastaların yalnızca yedisinde servikal füzyonlara bağlı üst ekstremit ve boyun ağrısı olduğu belirtilmiştir. Anılan çalışmada, füzyon seviyesi ve füzyon uzantısı ile ağrı şiddeti arasında ilişki olduğu ileri sürülmüştür.

Thomsen ve ark.<sup>[6,7]</sup> ilk muayenede yaş ortalaması 12 olan 57 hastada %70 oranında skolyoz, %26 oranında Sprengel deformitesi ve %9 oranında üst ekstremit anomalileri saptamışlardır. Ayrıca, hastaların %5'inde işitsel anormallikler bulunmuş; %69'unda tek seviyeli, %28'inde iki seviyeli, %3'ünde üç seviyeli füzyon olduğu bildirilmiştir. Klippel-Feil sendromunun klasik üçlemesi ise hastaların %74'ünde görülmüştür. Yazarlar, skolyozun derecesi ile Klippel-Feil sendromu tip 1, 2, 3 arasında ilişki olduğunu vurgulamışlardır. Olgularımızın hepsinde skolyoz, %21.7'sinde Sprengel deformitesi, %4.3'ünde üst ekstremit anomalisi, %39.1'inde işitme kaybı saptadık. Hepsinde klasik üçleme vardı.

Hensinger ve ark.<sup>[2]</sup> çalışmasında Klippel-Feil sendromlu 50 hasta incelenmiş ve eşlik eden önemli sendromlar ortaya konmuştur. Anılan çalışmada Klippel-Feil sendromunun klasik üçlemesi hastaların %50'sinden azında görülmüştür. Hastaların %20'sinde yüzde asimetri, tortikolis ve boyunda genişleme saptanmış; 21 hastada Sprengel deformitesi bulunmuştur. Yazarlar, Sprengel deformitesi ve Klippel-Feil sendromu arasındaki ilişkinin anne karnında aynı bölgedeki gelişme bozukluğundan kaynaklandığını ileri sürmüşlerdir. Aynı çalışmada hastalara intravenöz piyelografi yapılmış ve 16 hastada

renal anomali saptanmıştır. Yedi hastada patent duktus arteriyozus ve ventriküler septal defekt başta olmak üzere ciddi kardiyak sorunlar saptanmıştır. Altı hastada işitme sorunları, dokuz hastada ayna hareketi bildirilmiştir. Çalışmamız, eşlik eden diğer sistem patolojileri yönünden anılan çalışmayla benzerlik gösterse de, klasik bulgular ve iskelet anomalileri yönünden tam bir uyum bulunmamaktadır.

Paksoy ve ark.<sup>[16]</sup> baş dönmesi, ağrı ve boyun hareket kısıtlılığı ile başvuran Klippel-Feil sendromlu 43 yaşındaki bir hastada C<sub>2</sub> ve C<sub>3</sub> arasında füzyon ve MRG anjiyografide sol internal karotis ve basilar arter arasında persistan trigeminal arter (PTA) saptamışlardır. Yazarlar Klippel-Feil sendromunda kraniyovertebral bileşke anomalilerinin ve spinal tümörlerin daha önce tanımlandığını bildirmişler; ancak, PTA varlığının çok sık karşılaşılmadığını belirtmişlerdir. Çalışmamızda hastalar PTA yönünden araştırılmamış; ayrıca, benzer yakınması olan bir hastaya da rastlanmamıştır.

Bu çalışmada, ortopedistlerin rutin poliklinikte karşılaşılabilecekleri Klippel-Feil sendromlu hastalarda servikal vertebra füzyonu dışında diğer sistem patolojilerinin de olabileceğini ortaya koymak amaçlanmıştır. Olgularımızın yalnızca yetişkinlerden oluşması ve olgu sayının fazla olmamasıyla birlikte, bulgularımızın, özellikle Klippel-Feil sendromlu çocuk hastalarla karşılaştırıldığında, doğru tiplendirmenin yapılabilmesi, tüm sistemlerin ve eşlik edebilecek patolojilerin araştırılması ve gerekiyorsa erken tedavi yapılabilmesi açısından yardımcı olabileceğine inanıyoruz.

## Kaynaklar

1. Warner WC Jr. Pediatric cervical spine. In: Canale ST, editor. Campbell's operative orthopaedics. Vol 2. 10th ed. St. Louis: Mosby; 2003. p. 1737-40.
2. Hensinger RN, Lang JE, MacEwen GD. Klippel-Feil syndrome; a constellation of associated anomalies. J Bone Joint Surg [Am] 1974;56:1246-53.
3. Guille JT, Sherk HH. Congenital osseous anomalies of the upper and lower cervical spine in children. J Bone Joint Surg [Am] 2002;84:277-88.
4. Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. Clin Orthop Relat Res 2004;(424):183-90.
5. Van Kerckhoven MF, Fabry G. The Klippel-Feil syndrome: a constellation of deformities. Acta Orthop Belg 1989;55: 107-18.
6. Thomsen M, Krober M, Schneider U, Carstens C. Congenital limb deficiencies associated with Klippel-Feil syndrome: a survey of 57 subjects. Acta Orthop Scand 2000;71:461-4.
7. Thomsen MN, Schneider U, Weber M, Johannisson R, Niethard FU. Scoliosis and congenital anomalies associat-

- ed with Klippel-Feil syndrome types I-III. *Spine* 1997;22:396-401.
8. Clarke RA, Catalan G, Diwan AD, Kearsley JH. Heterogeneity in Klippel-Feil syndrome: a new classification. *Pediatr Radiol* 1998;28:967-74.
  9. Disorders of the neck. In: Herring JA, editor. Tachdjian's pediatric orthopaedics. Vol 1. 3rd ed. Philadelphia: W. B. Saunders; 2002. p. 173-87.
  10. Pizzutillo PD, Woods M, Nicholson L, MacEwen GD. Risk factors in Klippel-Feil syndrome. *Spine* 1994;19:2110-6.
  11. Nagashima H, Morio Y, Teshima R. No neurological involvement for more than 40 years in Klippel-Feil syndrome with severe hypermobility of the upper cervical spine. *Arch Orthop Trauma Surg* 2001;121:99-101.
  12. Hall JE, Simmons ED, Danylchuk K, Barnes PD. Instability of the cervical spine and neurological involvement in Klippel-Feil syndrome. A case report. *J Bone Joint Surg [Am]* 1990;72:460-2.
  13. Ritterbusch JF, McGinty LD, Spar J, Orrison WW. Magnetic resonance imaging for stenosis and subluxation in Klippel-Feil syndrome. *Spine* 1991;16(10 Suppl):S539-41.
  14. Konstantinou DT, Chroni E, Constantoyiannis C, Dougenis D. Klippel-Feil syndrome presenting with bilateral thoracic outlet syndrome. *Spine* 2004;29:E189-92.
  15. Theiss SM, Smith MD, Winter RB. The long-term follow-up of patients with Klippel-Feil syndrome and congenital scoliosis. *Spine* 1997;22:1219-22.
  16. Paksoy Y, Seker M, Kalkan E. Klippel-Feil syndrome associated with persistent trigeminal artery. *Spine* 2004;29:E193-6.