

## Klippel-Feil Sendromu ve Otolojik Bulgular

Serhan DER N<sup>1</sup>, Safer Arif ULUB L<sup>1</sup>, Mete ER<sup>1</sup>, Abdülkadir ORAN<sup>2</sup>, Fatma Demir KURU<sup>1</sup>

### ÖZET

Klippel-Feil sendromu ilk kez 1912 yılında birbirinden bağımsız olarak Maurice Klippel ve Andre Feil tarafından tanımlanmıştır. Kısa geniş boyun, inferior yerleşimli ense saç çizgisi, azalmış boyun hareketleri ana bulgularıdır. İnsidansı 40000-50000 doğumda 1'dir. Orta ve iç kulak anomalileri rapor edilmiştir. Buna sekonder sensorinöral, iletim tipi ve nadiren de mikst tip işitme kayıpları görülebilmektedir. Bu çalışmada Klippel-Feil sendromu tanısı koyulan iki vaka otolojik patolojileri saptanan iki vaka sunuldu.

**Anahtar Kelimeler:** Klippel-feil sendromu; otolojik değerlendirme; ani işitme kaybı.

### Klippel-Feil Syndrome and Otolologic Findings

#### ABSTRACT

Klippel-Feil syndrome has been defined by Maurice Klippel and Andre Feil in 1912 at separate times. The main symptoms are short neck, inferior hair line and reduced neck motions. The incidence is 40000-50000/1. Middle and inner ear anomalies have been reported. Secondary sensorineural, conduction and mixt type hearing lost can occur. In this study two cases which had Klippel-Feil syndrome with otology pathologies were presented.

**Key words:** Klippel-feil syndrome; otologic assessment; sudden hearing lost.

#### GİRİŞ

İlk kez 1912 yılında birbirinden bağımsız olarak Maurice Klippel ve Andre Feil tarafından tanımlanmıştır. Kısa geniş boyun, inferior yerleşimli ense saç çizgisi, azalmış boyun hareketleri ana bulgularıdır. Ama bu triad tüm vakaların ancak %50 sinde izlenebilmektedir (1,3). İnsidansı 40000-50000 doğumda 1'dir (2,3). Etiyolojisi net olarak belirlenememekle birlikte fetal alkol sendromu, Goldenhar sendromu ve ekstremité anomalileri ile birliktelik göstermektedir. Familial olgular da mevcuttur. Vertebral füzyonun seviyesine göre 3 klinik tipe ayrılır. Tip 1 olgularda massif servikal füzyon izlenir. Tip 2 olgularda bir veya iki vertebra füzyonunun yanı sıra hemivertebra gibi vertebra anomalileri de izlenir. Tip 3 olgularda servikal füzyona torasik vertebra füzyonu da eklenir. En sık boyun hareket kısıtlılığı ile prezente olurlar. Tortikollis ve fasiyal asimetri de sık izlenen diğer bulgulardır. Nörolojik problemler %20 olguda vardır. Minör travmalarla oluşan tetraplejiler zamanla oluşan servikal spinal stenoza bağlıdır. Renal ve kardiyovasküler anomaliler de eklenebilir. İncelemeden önce aydınlatılmalıdır. İşitme kaybı konumuzla ilgili olarak oldukça sık eklenen semptomudur.

#### OLGU SUNUMU

##### VAKA 1:

Yirmi yaşında kadın hasta kliniğimize 2 hafta önce aniden gelişen sol kulakta işitme azlığı, tinnitus, ara ara olan kulak ağrısı ve boyun ağrısı şikayeti ile başvurdu. Üç yıl önce sağ kulakta da benzer seyirde işitme kaybı olduğunu ifade etti. Konuşmasında velofarengeal yetmezlik bulguları mevcuttu. Aile öyküsünde herhangi özellik yoktu. Yapılan fizik muayenede bilateral timpanik membran intakt ve doğaldı. Orofarenks muayenesinde yüksek palatal ark izlendi. Baş boyun muayenesinde oldukça kısa boyunlu olduğu ve ense saç çizgisinin belirgin biçimde aşağı yerleşimli olduğu izlendi (ekil 1). Yapılan otolojik tetkiklerinde; timpanogram bilateral tip As, bilateral akustik refleks testi negatif ve solda 78 dB sensorinöral işitme kaybı, sağda 22 dB mikst tip işitme kaybı saptandı (ekil 2). 4 yönlü boyun grafisinde servikal vertebra füzyonu izlenmekteydi (ekil 3). Temporal kemik bilgisayarlı tomografisinde sol vestibüler dilatasyon izlendi

<sup>1</sup> Kocaeli Üniversitesi Kulak Burun Boğaz Anabilim Dalı, Kocaeli, Türkiye

<sup>2</sup> Manisa Devlet Hastanesi Kulak Burun Boğaz Kliniği, Manisa, Türkiye

**Correspondence:** Dr. Abdülkadir ORAN, e-posta: droran@gmail.com

Bu makale 31. Türk Ulusal KBB ve BBC Kongresinde, 28 Ekim 2009 tarihinde poster olarak sunulmuştur.

( ekil 4). Sol kulakta koklear hipoplazi ile uyumlu görünüm mevcuttu ( ekil 5). Yapılan serolojik incelemesinde Rubella IgG ve CMV IgG pozitif. Sitogenetik analizi 46 XX mikrolezyon olarak rapor edildi. Di er anomaliler açısından gerekli konsültasyonlar yapıldı. Ortopedik muayenesinde boyun hareket kısıtlılı ı ve servikal vertebral füzyonuna ba lı kifoz izlendi. Hasta mevcut komplikasyonlar ve prognoz açısından bilgilendirildi.

#### VAKA 2:

Üç ya ında çocuk hasta seslere tepki vermemesi, kısa boyun ve azalmı boyun mobilizasyonu ikayeti ile klini imize ba vurdu. Hastanın yapılan fizik muayenesinde a a 1 yerle imli ense saç çizgisi ve azalmı boyun

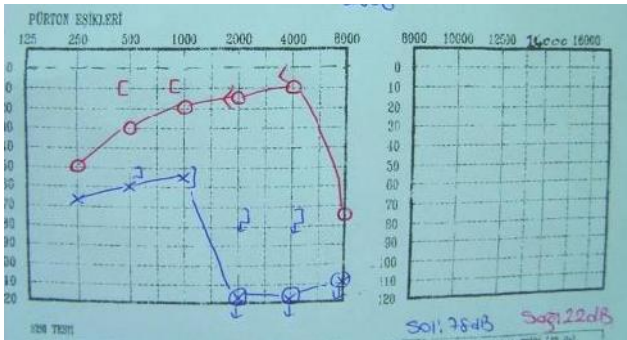
hareketlili i izlendi. Yapılan otoakustik emisyon testinden her iki kulak geçemedi. Brainstem evoked response audiometry (BERA) incelemesinde bilateral total i itme kaybı izlendi. Temporal kemik bilgisayarlı tomografi (BT)'sinde bilateral koklear hipoplazi ve bilateral otitis media saptandı ( ekil 6). Hasta i itme rehabilitasyonu amacıyla koklear implant adayı olarak de erlendirilerek yönlendirildi.

#### TARTI MA

Klippel-Feil sendromu klasik olarak kısa boyun, ba ve boyun hareketlerinde kısıtlılık ve dü ük posterior saç çizgisi triadı ile tanınan, iskelet sistemi ve iç organ anomalilerin bulundu u bir sendromdur. Fetal ya amın üç ile sekizinci haftaları arasında mezodermal somitlerin



ekil 1. A a 1 yerle imli ense saç çizgisi



ekil 2. Sol kulakta ani olarak geli en sensörinöral i itme kaybı



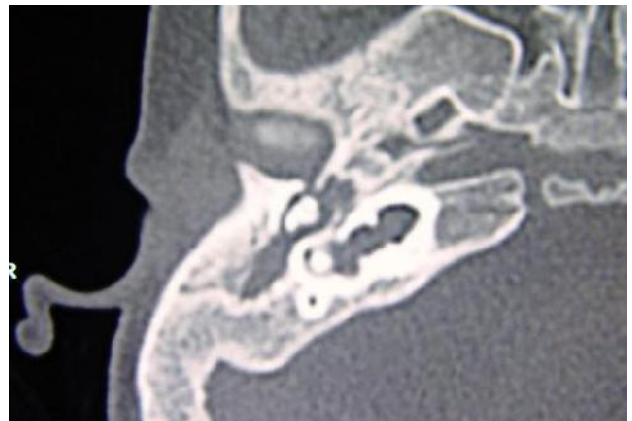
ekil 3. Servikal vertebrada füzyon izlenmektedir



ekil 4. Sol kulakta vestibüler dilatasyon izlenmektedir



ekil 5. Sol kulakta koklear hipoplazi görülmektedir



ekil 6. Vaka 2'ye ait koklear hipoplazi izlenmektedir

segmentasyonundaki eksiklik sonucu geli en bu sendromun kesin nedeni hala ortaya konamamı tır (13). Nörolojik problemler %20 olguda vardır. Minör travmalarla olu abilen tetraplejiler zamanla olu an servikal spinal stenoza ba lıdır. En sık izlenen iskelet sistemi anomalisi skolyozdur (%60-78). ki vakamızda da skolyoz deformitesi izlendi. Sprengel deformitesi (%26-30; konjenital skapula elevasyonu), tortikollis (%20), torasik kifoz ve ekstremitte anomalileri di er iskelet sistemi prezentasyonlarıdır. skelet anomalileri dı nda en sık sırasıyla renal anomaliler (%25-35), kardiak anomaliler (%3.5-14), nöral tüp defekti (%12-20), yarı damak (%10) izlenir (1,2,4,5). Konumuzla ilgili olarak orta ve iç kulak anomalileri rapor edilmi tir. Buna sekonder en sık sensörinöral, sonra iletim tipi ve nadiren de miks tip i itme kayıpları görülebilmektedir (6,9). Sensörinöral i itme kaybı sıklıkla koklear defekte ba lıdır. Her iki vakamızda da temporal kemik bilgisayarlı tomografide koklear deformite izlenmi ti. Multiple iç kulak deformiteleri içeren total i itme kayıplı vakalarda mevcuttur. Semisirkuler kanal yoklu u, geni vestibül, koklear deformitelere (Mondini, Michel) ba lı sensörinöral i itme kayıpları olmaktadır. Mikrotia ve dı kulak kanalı stenozuna da rastlanmaktadır. Klippel-Feil sendromu olgularında sık görülen yarı damak olgularına sekonder olu an tubotimpanik tip kronik otitis media olguları da mevcuttur. Kaput mallei deformasyonu, rudimente inkus ba 1, stapes ba 1 agenezisi, fikse foot plate gibi kemikçik deformiteleri tanımlanmı tır (7,8,10-12). Vaka 1'de 2 hafta önce geli en sa kulakta ani i itme kaybı mevcuttu. Yapılan odyolojik incelemelerde ileri derecede sensörinöral tip i itme kaybı mevcuttu. Bulgular radyolojik incelemelerle desteklendi. Klippel-Feil Sendromu'nun oto lojik anomalilerinin tespitinde radyolojik inceleme ile odyolojik de erlendirmenin birlikte ele alınması gerekir. Vaka 1'de geç ba layan i itme kaybı oldu u için konu ma fonksiyonları çok etkilenmemi ti. Ancak vaka 2 perilingual dönemeydi. Bu nedenle koklear implanta yönlendirildi. Konu ma dili, sa lam i itme fonksiyonları varlı nda, ya amın ilk 3 yılında ö renildi inden çocukluk ça larında ba layan i itme kayıplarının erken tespiti ve gerekli rehabilitasyonun zamanın da yapılması konu ma fonksiyonları açısından oldukça önemlidir. Saf ses odyometriye koopere olamayacak çocuklarda kemik-hava yolu ABR incelemesinin yapılması da patolojinin tespitine 1 ık tutar.

Sonuç olarak multisistemik tutulumla seyreden bu sendromda i itme de erlendirilmesi, bu hastalarda ya amın herhangi döneminde olu abilecek i itme kayıpları için hasta-aile bilgilendirilmesi, endike durumlarda i itme rehabilitasyonu oldukça önemlidir.

#### KAYNAKLAR

1. Clarke RA, Singh S, McKenzie H, Kearsley J H, Yip M Y. Familial Klippel-Feil syndrome and paracentric inversion inv(8)(q22.2q23.3). *Am J Hum Genet.* 1995; 57: 1364-70.
2. Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Clin Orthop Relat Res.* 2004; 424: 183-90.
3. Thomsen MN, Schneider U, Weber M, Johannisson R, Niethard FU. Scoliosis and congenital anomalies associated with Klippel-Feil syndrome types III. *Spine.* 1997; 22: 396-401.
4. Thompson E, Haan E, Sheffield L. Autosomal dominant Klippel-Feil anomaly with cleft palate. *Clin Dysmorphol.* 1998; 7: 11-5.
5. Mahirogullari M, Ozkan H, Yıldırım N, Cilli F, Güdemez E. Klippel-Feil syndrome and associated congenital abnormalities: evaluation of 23 cases. *Acta Orthop Traumatol Turc.* 2006; 40(3): 234-9.
6. Mc Gaughran JM, Kuna P, Das V. Audiological abnormalities in the Klippel-Feil syndrome. *Arch Dis Child.* 1998; 79: 352-5.
7. Oeken J, König E, Kosling S, Meister E. Middle ear abnormalities in Klippel-Feil syndrome. *HNO.* 1996; 44: 521-5.
8. Miyamoto RT, Yune HY, Rosevear WH. Klippel-Feil syndrome and associated ear deformities. *Am J Otol.* 1983; 5: 113-9.
9. Mundnich K. The dysplasias of the middle and the inner ear in different types of malformation. *Proc R Soc Med.* 1974; 67: 1197-8.
10. van Rijn PM, Cremers CW. Surgery for congenital conductive deafness in Klippel-Feil syndrome. *Ann Otol Rhinol Laryngol.* 1988; 97: 347-52.
11. Schuknecht HF, Reisser C. The morphologic basis of perilymphatic gushers and oozers. *Adv Otorhinolaryngol.* 1988; 39: 1-12.
12. Milner LS, Davidge-Pitts KJ, Rosen EU, Anderson MG. Recurrent meningitis due to round-window fistula in Klippel-Feil syndrome. A case report. *S Afr Med J.* 1983; 64: 413-4.
13. Tachdjian MO. Congenital deformities. In: *Pediatric orthopedics.* 2nd ed. Philadelphia: W. B. Saunders; 1990. p. 128-35.