

OLGU SUNUMU / CASE REPORT

Renal agenezi ve Klippel-Feil sendromu olgusu

A case of Klippel-Feil syndrome with renal agenesis

Selvi Kelekci¹, Faysal Ekinci², Mehmet Karakoç³, Zuhale Antrk⁴

ZET

Klippel-Feil Sendromu (KFS) servikal blgedeki en az iki vertebranın konjenital fzyonu olarak tanımlanan nadir bir hastalıktır. KFS'nin en yaygın zelikleri kısa boyun, dřk ense saç çizgisi ve servikal blge eklem hareketlerindeki kısıtlılıktır. Ayrıca skolyoz, sipina bifida, servikal kot, Sprengel deformitesi, fasial asimetri, renal ve kardiyak anomaliler gibi sistemik zellikler de grlebilir. Sunulan olgu, 10 yařındaki kız hasta olup, boy kısalığı ve boyun-da eğrilik řikayeti ile bařvurdu. Hastanın fizik muayenesinde kısa boyun, dřk ense saç çizgisi ve Sprengel's deformitesi saptandı. Hastanın sert damağında ykseklik, fasyal asimetri, tortikolis deformitesi mevcuttu. Servikal paravertebral kas spazmı sol (+)/sağ (++) idi. Tonus, kas gc, refleks ve duyu muayenesi ile sistemik ve nrolojik muayenede anormallik yoktu. Radyolojik incelemede ise C4-5 ve C6-7 disk aralıklarında kayıp ile karakterize blok vertebralar izlenmekteydi. Ayrıca sağda 2, solda 1 adet hemivertebra anomalisi mevcuttu ve odontoid çıkıntı aplazikti. Yapılan batın ve pelvik incelemede sağ bbrek izlenmedi. Ekokardiyografik incelemede patoloji saptanmadı. Bu çalışmamızda, zellikle çocuk ve genç hasta grubunda multisistem anomalileri ile karřımıza çıkan ve hastada ciddi sakatlık ve komplikasyonlara neden olabilen Klippel-Feil Sendromuna dikkat çekmek amacıyla renal agenezili bir KFS olgusu gncel literatr eřliğinde sunulmuřtur. *Klin Den Ar Derg 2010; 1(1): 53-55*

Anahtar kelimeler: Klippel-Feil Sendromu, renal agenezi, çoklu vertebra birleřme anomalisi

GİRİř

Klippel-Feil Sendromu (KFS) servikal blgedeki en az iki vertebranın konjenital fzyonu olarak tanımlanan nadir bir hastalıktır. Ayrıca torasik ve lomber vertebralarda da anomaliler ve fzyon olabilir.

ABSTRACT

Klippel-Feil syndrome (KFS) is a rare syndrome that is characterized by fusion of at least two congenital vertebrae in the cervical region. The most common characteristics of KFS are short neck, low nuchal hair line and restricted joint mobility of the cervical region.

Additional features are scoliosis, spina bifida, cervical rib, Sprengel deformity and facial asymmetry, and renal and cardiac anomalies. In this report a 10 years old girl was admitted with complaints of short stature and abnormal neck curvature. Physical examination of the patient revealed short neck, low nuchal hair line, and Sprengel's deformity, height hard palate, facial asymmetry and torticollis. Cervical paravertebral muscle spasm was found on the left as (+) / right (+ +). Muscle tone, muscle strength, reflexes and sensory examination were found to be normal. Radiological examination of the C4-5 and C6-7 cervical region revealed the loss of intervertebral disc spaces and block vertebra. Also there was hemivertebra anomaly and aplasia of odontoid process. Abdominal and pelvic ultrasound examination revealed absence of right kidney. Echocardiographical examination gave no abnormality. The case was presented in order to draw attention to KFS with renal agenesis in the light of current literature. *J Clin Exp Invest 2010; 1(1): 53-55*

Key words: Klippel-Feil Syndrome, renal agenesis multi-vertebral fusion anomaly

KFS'nin en yaygın zelikleri kısa boyun, dřk ense saç çizgisi ve servikal blge eklem hareketlerindeki kısıtlılıktır. Ayrıca skolyoz, sipina bifida, kosta anomalileri, servikal kot, Sprengel deformitesi, fasial asimetri, renal anomaliler, kalb-akciger malformasyonları, gz ve iřitme problemleri de grlebilir¹.

¹Çocuk Hastalıkları A.D., ²Radyoloji A.D., ³Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon A.D., ⁴Kardiyoloji A.D., Dicle niversitesi Tıp Fakltesi, Diyarbakır, Trkiye

Yazıřma Adresi /Correspondence: Selvi Kelekci, Dicle niversitesi, Tıp Fakltesi, Çocuk Hastalıkları A.D. 21280, Diyarbakır, Turkey. Email: selvikelekci@gmail.com

Geliř Tarihi / Received: 20.03.2010, Kabul Tarihi / Accepted: 25.04.2010

Copyright © Klinik ve Deneysel Arařtırmalar Dergisi 2010, Her hakkı saklıdır / All rights reserved

Bu çalışmamızda özellikle çocuk ve genç hasta grubunda multisistem anomalileri ile karşımıza çıkan ve hastada ciddi sakatlık ve komplikasyonlara neden olabilen Klippel-Feil Sendromuna dikkat çekmek amacıyla renal agenezili bir KFS olgusu güncel literatür eşliğinde sunuldu.

OLGU

10 yaşındaki kız hasta Çocuk Hastalıkları Polikliniği'ne boy kısalığı ve boyunda eğrilik şikayeti ile başvurdu. Hastanın boynundaki kısalık ve eğrilik annesi tarafından 1 yaş civarında fark edilmiş. Ancak herhangi bir hekime gidilmemiş. Boyun eğriliği zaman içinde artan hastanın son 3-4 yıldır ilerleyici vasıfta boyun ağrısı ve her iki kolda uyuşma şikayeti mevcuttu.

Hastanın fizik bakışında baş sola doğru yatık ve çene hafif sağa bakıyordu (tortikolis). Yüzde facial asimetri, nazal muayenede soluk ve hipertrofik konkalar mevcuttu. Ağız içi muayenesinde sert damakta çok az yükseklik saptandı. Hastada işitme kaybı yoktu ancak boyun kısalığı, düşük ense saç çizgisi ve Sprengel deformitesi vardı. Servikal paravertebral kas spazmı solda 1 pozitif, sağda 2 pozitif düzeyde idi. Tonus, kas gücü, refleks ve duyu muayenesi normaldi. Kalp-damar ve solunum sistemlerinin muayenesinde bir anormallik saptanmadı.



Resim 1. Midsagittal reformat görüntüde; C4-5 ve C6-7 disk aralıklarında kayıp ile karakterize blok vertebralar izlenmektedir.

Radyolojik olarak, batın-pelvik ultrasonografi- de sağ böbrek izlenmedi. Tomografik incelemede ve direkt grafilerde C4-5 ve C6-7 disk aralıklarında kayıp ile karakterize blok vertebralar izlenmekteydi. (Resim 1) Ayrıca sağda 2, solda 1 adet hemivertebraya anomalisi mevcuttu. (Resim 2) Bilateral servikal kosta ve posterior elemanlarda defekt ile odontoid proses aplazisi saptandı. Hastaya, ağrıları olduğu zaman analjezik kullanması ve egzersiz programına düzenli olarak uyması tavsiye edilerek KFS tanısı ile takibe alındı.



Resim 2. Koronal reformat görüntüde; sağda 2, solda 1 adet hemivertebraya anomalisi mevcuttur.

TARTIŞMA

KFS ilk kez Maurece Klippel tarafından tanımlanmıştır. Sendrom fetal gelişimin erken haftalarında servikal vertebranın normal segmentasyon ve bölünmesindeki yetersizlikten kaynaklanabilir. Olguların %65'i kadındır ve 1-100/42000 oranında görülür². Hastalığın 3 tipi tanımlanmıştır. Tip 1'de sinostozlu üst torasik vertebra ve servikal füzyon (%40), Tip 2'de izole servikal vertebral füzyon (%47), Tip 3'de ise alt torakal veya üst lomber vertebra ile servikal füzyon (%13) bulunur. KFS'nin en yaygın özellikleri; kısa boyun, düşük ense saç hattı ve servikal bölge eklemlerindeki kısıtlılıktır. Bu hastalarda skolyoz, spina bifida, kaburga anomalileri, servikal kot, Sprengel deformitesi ve facial asimetri gibi kas-iskelet sisteme ait değişiklikler de saptanmaktadır. Ayrıca renal anomaliler, kalp-akciğer malformas-

yonları, göz ve işitme problemleri gibi sistemik belirtiler de görülebilir¹.

Olgumuzda sistemik belirtiler olmaksızın, C4-C5 ile C6-C7 vertebralar arasında füzyon, servikal hemivertebral, bilateral servikal kosta, posterior elemanlarda defekt ve odontoid prosesin aplazik olması gibi kas-iskelet belirtilerini taşıması ile tip 2 KFS'na uymaktaydı. KFS'li olgularda, minör travma sonrasında nörolojik defisitler gelişebilmektedir. Eğer füzyon varsa normal segmentler hiper mobil olmakta ve stres verici durumlarda anlamlı artış olabilmektedir. Vertebral düzeyde füzyon olan bölgede ciddi hasarlar meydana gelebilmektedir³.

Sonuç olarak KFS'de eşlik eden ek anomali- lere bağlı gelişebilecek komplikasyonlar nedeniyle

yaşam kalitesi düşmektedir. Bu nedenle çocukluk çağında KFS akılda tutulmalı, bu olgular yakından takip edilmeli, bilgilendirilmeli ve tedavi seçenekleri araştırılmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Greenspan A, Cohen J, Szabo RM. Klippel Feil syndrome - an unusual association with Sprengel deformity, omovertebral bone, and other skeletal, haematologic and respiratory disorders. A case report. Bull Hosp Jt Dis Ortho Inst 1991;51:54-62.
2. Patel PR, Lauerman WC, Maurice Klippel. Spine 1995;20:157-60.
3. Karasick D, Schweitzer ME, Vaccaro AR. The traumatized cervical spine in Klippel-Feil syndrome: imaging features. A JR Am J Roentgenol 1998;170:85-8.