

OLGU SUNUMU

## Klippel-Feil sendromlu bir çocukta odyolojik değerlendirme

### Audiological evaluation of a child with Klippel-Feil syndrome

Dr. Günay KIRKIM, Dr. Taner Kemal ERDAĞ, Dr. Mustafa Bülent ŞERBETÇİOĞLU

Klippel-Feil sendromu (KFS) tanısı daha önce konmuş altı yaşında bir erkek çocuk, işitme kaybı, konuşma bozukluğu ve bir süredir işitme cihazıyla işitememe yakınmaları ile kliniğimize başvurdu. Klinik muayene ve bilgisayarlı tomografi incelemesinde iki taraflı dış ve orta kulak anomalileri, odyolojik incelemede iki taraflı ileri derecede iletim tipi işitme kaybı saptandı. Hasta için kemik yolu cep modeli işitme cihazıyla rehabilitasyon önerildi ve ek fiziksel anomaliler yönünden gerekli tüm konsültasyonlar gerçekleştirildi. Klippel-Feil sendromu tanısı konan bütün çocuklarda odyolojik ve otolojik değerlendirme yapılması, mevcut sorunlarla ilgili tüm birimlerin konsültasyonu, hastanın düzenli izlenmesi ve gelişebilecek komplikasyonlar konusunda ailenin bilgilendirilmesi gerekir.

**Anahtar Sözcükler:** Odyometri; çocuk; işitme kaybı/etiyojji; Klippel-Feil sendromu; işitme kaybı; işitme cihazı.

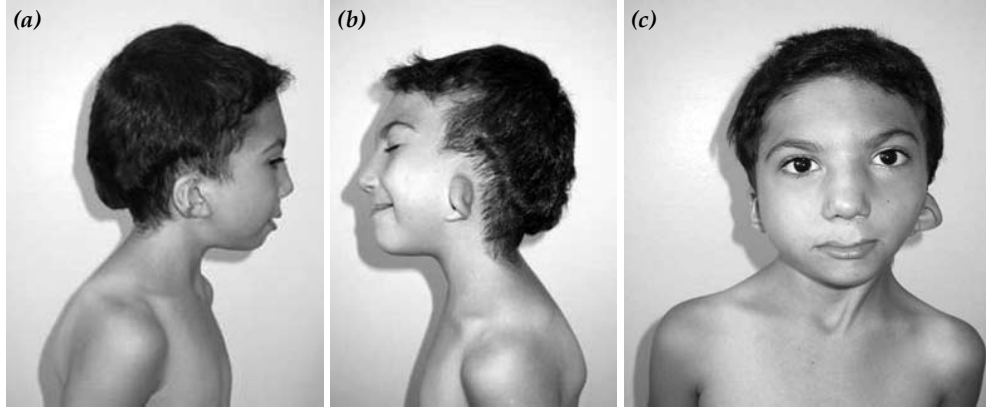
A 6-year-old boy with formerly diagnosed Klippel-Feil syndrome (KFS) presented with complaints of hearing loss, speech disorder, and problems related to his hearing aid. Clinical examination and computed tomography showed bilateral external and middle ear anomalies and audiological examination revealed bilateral severe conductive hearing impairment. The patient was prescribed a bone conduction hearing aid and, with necessary consultations, was examined for additional physical anomalies. All children with a diagnosis of KFS should be evaluated with audiological and otologic examinations, consultations should be implemented with other disciplines concerning the presenting problems, a regular follow-up should be scheduled, and the parents should be informed on possible complications.

**Key Words:** Audiometry; child; hearing loss/etiology; Klippel-Feil syndrome; hearing loss; hearing aids.

Çocukluk çağı işitme kayıplarının çok çeşitli nedenleri vardır. Bunlar kalıtsal olan ve olmayan nedenler şeklinde iki ana grupta toplanabilir. İşitme kaybı doğuştan veya edinsel olabilir. Doğuştan işitme kayıplarının %60'dan fazlasının genetik faktörlere bağlı olduğu düşünülmektedir.<sup>[1]</sup> Kalıtsal işitme kayıplarının yaklaşık %70'i sendromik olmayan, geri kalan %30'u ise çeşitli anomalilerle birlikte görülen sendromik işitme kayıplarıdır. İşitme ve görme kaybı,

pigmentasyon veya iskelet bozuklukları gibi diğer klinik semptomlarla birlikte ve onların bir parçası şeklinde görülüyorsa, sendromal işitme kaybı olarak adlandırılır. İşitme kaybıyla birlikte seyreden toplam 400'ün üzerinde sendrom tanımlanmıştır.<sup>[2]</sup> Bu sendromlardan biri de Klippel-Feil sendromudur (KFS). Kulak deformiteleri KFS'de en sık rastlanan ikinci anomalidir.<sup>[3]</sup> Bu çalışmada KFS'li bir çocuk hastanın kulak deformitesi ve odyolojik bulguları sunuldu.

- 28. Türk Ulusal Otorinolarenoloji ve Baş-Boyun Cerrahisi Kongresi'nde sunulmuştur, 21-26 Mayıs 2005, Belek, Antalya (Presented at the 28th Turkish National Congress of Otorhinolaryngology Head and Neck Surgery, May 21-26, 2005, Belek, Antalya, Turkey).
- Dokuz Eylül Üniversitesi Kulak Burun Boğaz Hastalıkları Anabilim Dalı (Department of Otolaryngology, Medicine Faculty of Dokuz Eylül University), İzmir, Turkey.
- Dergiye geliş tarihi - 22 Aralık 2005 (Received - December 22, 2005). Yayın için kabul tarihi - 11 Nisan 2006 (Accepted for publication - April 11, 2006).
- İletişim adresi (Correspondence): Dr. Günay Kırkım. Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, KBB Anabilim Dalı, İşitme-Konuşma-Denge Ünitesi, 35340, Inciraltı, İzmir, Turkey. Tel: +90 232 - 412 32 92 Faks (Fax): +90 232 - 412 32 69 e-posta (e-mail): gunay.kirkim@deu.edu.tr



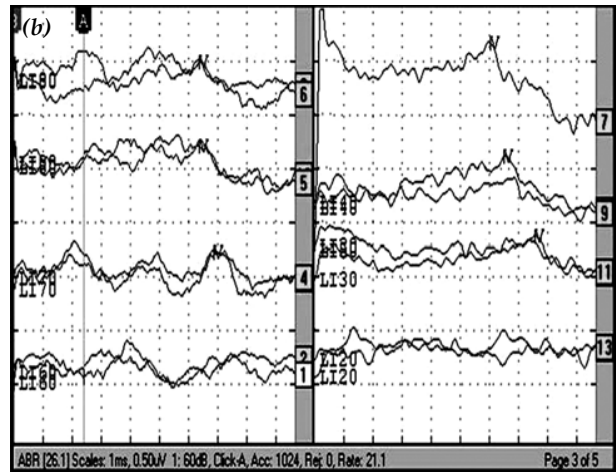
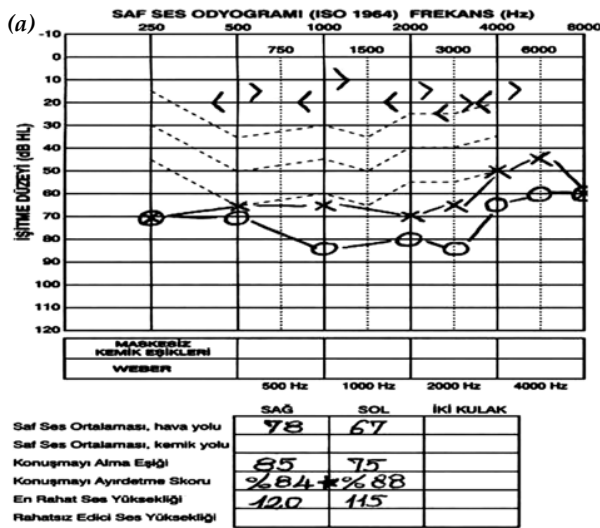
Şekil 1. Hastanın (a) sağ yandan, (b) sol yandan ve (c) önden görünüşü. (Ailesinin izniyle yayımlanmıştır.)

### OLGU SUNUMU

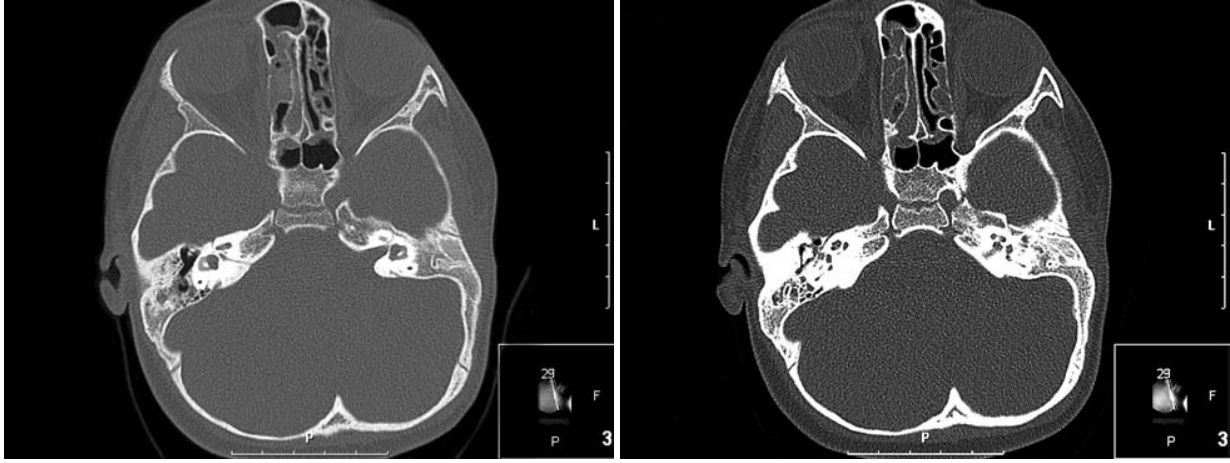
Başvurduğu sırada altı yaşında olan erkek çocuk, üç yıldır işitme cihazı kullanmakta idi. Son 10 gündür mevcut cihazından yeterince faydalanamadığı için kliniğimize getirildi. Daha önce KFS tanısı konan hasta, yarı damak ve dudak anomalisi nedeniyle üç yaşında iken bir başka merkezde ameliyat edilmişti. Aile öyküsünde, KFS ile ilişkili bir hastalık yoktu; hastanın prematüre doğduğu, doğum sonrası oksijen verildiği, antibiyotik kullanıldığı ve 2.5 yaşına kadar gastrostomi ile beslendiği öğrenildi. Hastanın kulak burun boğaz bakışında sözü edilen ameliyata bağlı dudakta skar dışında, sağda stenotik dış kulak yolu ile tip 1 mikrotia, solda ise timpan membranın görülmesini engelleyen ileri derece stenotik dış kulak yolu ile tip 2 mikrotia izlendi. Hastanın konuşma ve dil gelişiminde hafif gerilik saptandı; boynunda

kısalık ile posterior saç çizgisinin belirgin biçimde aşağıda olduğu gözlemlendi (Şekil 1).

Hastanın odyolojik incelemesinde, iki taraflı ileri derece iletim tipi işitme kaybı belirlendi (Şekil 2a). Bu sonuç ayrıca, klik uyaran kullanılarak gerçekleştirilen hava ve kemik yolu işitsel uyarılmış beyinsapı potansiyel eşik testi ile de doğrulandı (Şekil 2b). Bilgisayarlı tomografi ile yapılan radyolojik incelemede ise sağ temporal kemikte dar internal akustik kanal, solda ise stenotik dış kulak yolu ve orta kulak kemikçiklerinde displazi gözlemlendi (Şekil 3). Hastanın rehabilitasyonu, dış kulak yollarındaki darlık nedeniyle kulak arkası işitme cihazı yerine yeni bir -cep modeli- kemik yolu işitme cihazı ile sağlandı. Daha önce KFS tanısı konmasına karşın diğer anomaliler yönünden hastanın değerlendirilmediği göz önüne alınarak gerekli konsültasyonlar yapıldı. Ortopedi konsültasyonu sonucunda tortikollis, skolyoz, ayak



Şekil 2. (a) Pür ton odyometri ve konuşma odyometrisi. (b) Hava ve kemik yolu işitsel uyarılmış beyinsapı yanitları.



Şekil 3. (a) Sağda doğuştan internal akustik kanalda belirgin darlığı, (b) solda doğuştan mastoid hücre aerasyon kaybı ile orta kulak ve ossiküllerde hipoplaziyi gösteren aksiyel bilgisayarlı tomografi kesitleri.

parmakları arasında sindaktili olduğu, el hareketlerinin bağımsız olmadığı (mirror movie) anlaşıldı.

Gelişebilecek komplikasyonlar ve kaçınılması gereken davranışlar konusunda aile ve çocuk bilgilendirildi.

#### TARTIŞMA

Klippel-Feil sendromu klasik olarak kısa boyun, baş ve boyun hareketlerinde kısıtlılık ve düşük posterior saç çizgisi triadı ile tanınan, osseöz ve viseral anomalilerin bulunduğu bir sendromdur. Birkaç servikal vertebradaki füzyon boyun hareketlerinin, özellikle de rotasyonun sınırlanmasına neden olur.<sup>[3,4]</sup> Fetal yaşamın üç ile sekizinci haftaları arasında mezodermal somitlerin segmentasyonundaki eksiklik sonucu gelişen bu sendromun kesin nedeni hala ortaya konamamıştır.<sup>[5]</sup> Klippel-Feil sendromlu olguların çoğu sporadikse de, otozomal resesif ya da erkeklerde ölümcül seyreden X'e bağlı kalıtım ile ortaya çıktığı da bildirilmiştir.<sup>[6,7]</sup> Olguların yaklaşık %60'ında skolyoz görülür. Servikal omurlardaki füzyon anomalilerine ek olarak, servikal spinal darlık görülebilir; böylece, nörolojik etkilenme riski artabilir. Kraniofasial anomaliler olarak, tortikollis ile fasiyal asimetri (%21-50), sinkinezi, renal anomaliler, kardiyovasküler anomaliler (%14-29), kısa boyun, düşük posterior saç çizgisi ve nörolojik sorunlar (%20) görülür.<sup>[8]</sup>

Klippel-Feil sendromlu olguların yaklaşık 1/3'ünde spesifik olmayan dış kulak anomalileri olarak, kokleayı tutan gelişim bozuklukları dahil, değişik kulak anomalileriyle karşılaşılabilir. Bu anomaliler tek taraflı ya da iki taraflı olabilir. İşitme kaybı görülme sıklığı %36 olarak bildirilmiştir. İşitme

kaybı tipi değişkenlik gösterebilir.<sup>[3]</sup> En sık iki taraflı sensörinöral işitme kaybı gözlenir; bunu mikst tip ve iletim tipi işitme kayıpları izler.<sup>[6,7,9]</sup> Klippel-Feil sendromunda orta kulak anomalilerine bağlı işitme kayıplarına yönelik gerçekleştirilen ameliyatlarda başarı şansının çok fazla olmadığı ve komplikasyon oranının yüksek seyrettiği dikkat çekicidir.<sup>[10-12]</sup> Stapesin fikse olduğu durumlarda yapılan stapedotomi sonucu gelişen perilenf fistülü karşılaşılan başlıca komplikasyonlardandır.<sup>[6]</sup> Buna karşın, seçilmiş olgularda orta kulak cerrahisi uygulandığında başarılı sonuçlar elde edilmektedir.<sup>[8]</sup> Olgumuzda kısa boyun, sınırlı boyun hareketleri, düşük posterior saç çizgisi, skolyoz, fasiyal asimetri, dudak ve damak yarığı, aurikula anomalisi ve iletim tipi işitme kaybı vardı. Bu anomaliler ve işitme kaybı literatür bulguları ile uyumludur. Olgumuzun radyolojik değerlendirmesi sırasında akustik sinirin varlığı konusunda tereddütler yaşandıysa da, tekrarlanan subjektif (pür ton odyometri ve konuşma odyometrisi) ve objektif ABR (auditory brainstem response) testleri sonuçları iletim tipi işitme kaybını desteklemektedir. Orta ve iç kulak anomalilerinde radyolojik inceleme ile odyolojik değerlendirmenin birlikte ele alınması gerekir. Özellikle işitme değerlendirmesinde herhangi bir sorunla karşılaşıldığında, çok küçük çocuklarda hem kemik yolu hem de hava yolu ile yapılan ABR testi işitme kaybı tipinin belirlenmesinde önemli ipuçları verir.<sup>[13]</sup> Olgumuza cerrahi eksplorasyon önerilmişse de, aile tarafından kabul edilmediği için uygulanamamıştır. Hastanın düzenli kontrolleri sürmektedir.

Klippel-Feil sendromunda çok farklı ve değişik anomaliler görülmesi nedeniyle, değişik disp-

linlerden yapılmış birçok yayına rastlanmaktadır. Olgumuzdaki işitme kaybı, konuşma ve dil gelişimini olumsuz etkileyecek düzeydedir. Konuşma ve anadilin öğrenilmesi yaşamın ilk üç yılında kazanılır. Ancak, bu öğrenme yeterli işitme durumunda gerçekleşir. Klippel-Feil sendromu tanısı konan bütün çocukların odyolojik ve otolojik değerlendirmelerinin yapılması gerekir. Çok küçük çocuklarda, pür ton odyometrinin yapılamaması veya serbest alanda yapılan davranım testleri ile işitme kaybı tipinin belirlenememesi, odyolojik değerlendirmede karşılaşılan en önemli sorunlardan biridir. Bu durumda, küçük çocuklarda hem hava yolu, hem de kemik yolu ile ABR testinin yapılması güvenilir bulgu elde edilmesini sağlar.

Sonuç olarak, değişik sistem ya da organ anomalilerine sık rastlanan bu sendromun tedavisinde, işitme kaybı tipinin ve düzeyinin tespit edilerek en kısa sürede uygun işitme cihazı ile gerekli rehabilitasyon yönteminin seçilmesi önemlidir. İletim tipi işitme kaybı saptanan hastalarda, rekonstrüktif cerrahinin de bir seçenek olabileceği unutulmamalıdır. Cep modeli işitme cihazı günümüzde eski popüleritesini kaybetmiştir. Önemli gerekçelere dayalı olarak cep tipi cihaz önerilmemektedir.<sup>[14]</sup> Ancak, olgumuzda olduğu gibi, dış kulak yolu anomalisinin varlığında cep modeli işitme cihazı uygun seçenek olmaktadır.

Klippel-Feil sendromunda işitme kaybı beklenen bir bulgu olup, tanı konduğunda odyolojik ve otolojik değerlendirmenin yanı sıra bu sendromla ilişkili tüm birimlerin konsültasyonu ile düzenli bir izlemin yapılması gerekir.

#### KAYNAKLAR

1. Akdaş FV. Çocuklarda sensörinöral işitme kayıpları. Kulak burun boğaz hastalıkları ve baş boyun cerrahisi. İstanbul: Turgut Yayıncılık; 2002. p. 57-70.
2. Gorlin RJ, Toriello HV, Cohen MM, editors. Hereditary hearing loss and its syndromes. Oxford monographs on medical genetics. No. 28. New York: Oxford University Press; 1995.
3. Miyamoto RT, Yune HY, Rosevear WH. Klippel-Feil syndrome and associated ear deformities. Am J Otol 1983;5:113-9.
4. Lagraverre MO, Barriga MI, Valdizan C, Saldarriaga A, Pardo JF, Flores M. The Klippel-Feil syndrome: a case report. J Can Dent Assoc 2004;70:685-8.
5. Tachdjian MO. Congenital deformities. In: Pediatric orthopedics. 2nd ed., Philadelphia: W. B. Saunders; 1990: p. 128-35.
6. Sakai M, Miyake H, Shinkawa A, Komatsu N. Klippel-Feil syndrome with conductive deafness and histological findings of removed stapes. Ann Otol Rhinol Laryngol 1983;92(2 Pt 1):202-6.
7. Miura M, Sando I, Thompson S. Congenital anomalies of the external and middle ears. In: Bluestone CD, Stool SE, Alper CM, Arjmand EM, Casselbrant ML, Dohar JE, Yellon RF, editors. Pediatric otolaryngology. 4th ed. Philadelphia: W. B. Saunders; 2003. p. 398.
8. van Rijn PM, Cremers CW. Surgery for congenital conductive deafness in Klippel-Feil syndrome. Ann Otol Rhinol Laryngol 1988;97(4 Pt 1):347-52.
9. McLaughran JM, Kuna P, Das V. Audiological abnormalities in the Klippel-Feil syndrome. Arch Dis Child 1998;79:352-5.
10. Oeken J, Konig E, Kosling S, Meister E. Middle ear abnormalities in Klippel-Feil syndrome. HNO 1996;44:521-5. [Abstract]
11. Dubey SP, Ghosh LM. Klippel-Feil syndrome with congenital conductive deafness: report of a case and review of literature. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 1993;25:201-8.
12. Stewart EJ, O'Reilly BF. Klippel-Feil syndrome and conductive deafness. J Laryngol Otol 1989;103:947-9.
13. O'neal J, Finitzo T, Littman TA. Neonatal hearing screening: follow-up and diagnosis. In: Roeser RJ, Valente M, Hosford-Dunn H, editors. Audiology diagnosis. Thieme; New York: 2000. p. 542.
14. Roeser RJ, Buckley KA, Stickney GS. Pure tone tests: follow-up and diagnosis. In: Roeser RJ, Valente M, Hosford-Dunn H, editors. Audiology diagnosis. Thieme; New York: 2000 p. 243-6.