

Sprengel Deformitesi ve Omovertebral Bandın Eşlik Ettiği Klippel-Feil Sendromu

KLIPPEL-FEIL SYNDROME WITH SPRENGEL DEFORMITY AND OMOVERTEBRAL BAND: A CASE REPORT

Dr. Semra DURAN,^a Dr. Serap YÜCEL GÜLÇEK,^a Dr. Elif GÜNAYDIN^a

^aRadyoloji Kliniği, Ankara Numune Hastanesi, ANKARA

Özet

Klippel-Feil sendromu (KFS); iki veya daha fazla servikal vertebra segmentasyonu yetersizliği ile karakterize, konjenital bir malformasyondur. Bu sendrom birçok sistemik anomali ile birlikte olabilir. Biz KFS'ne eşlik eden omovertebral bant ve Sprengel deformitesini 3 boyutlu bilgisayarlı tomografi (3B-BT) görüntüleri ile sunmayı amaçladık.

On beş yaşında servikal vertebra füzyon ön tanısı ile kliniğimize gelen hastanın 2 yönlü servikal vertebra grafisinde C5-7 vertebra arasında füzyon saptandı. Servikal vertebralara yönelik yapılan aksiyal ve 3B-BT görüntülerinde ise; C1 vertebra posteriorunda füzyon defekti, C2-3 vertebra arasında blok vertebra görünümü oluşturan füzyon ve C5-7 vertebra arasında vertebra korpus, sol transvers ve spinöz proceste füzyon saptandı. Sağ skapula sola göre daha yüksek konumda idi ve skapula ile servikal vertebra arasında kemik septa izlendi.

KFS'ne iskelet sistemi anomalileri de eşlik edebilir. Bu durumda 3B-BT görüntüleri direk grafilere göre daha detaylı bilgi sağlar.

Anahtar Kelimeler: Klippel-Feil sendromu, anomali, bilgisayarlı tomografi

Türkiye Klinikleri J Med Sci 2005, 25:118-120

Abstract

Klippel-Feil syndrome (KFS) is a congenital malformation characterized by insufficient segmentation of two or more cervical vertebrae. This syndrome is often accompanied by various systemic anomalies. We illustrate a case of KFS accompanied by an omovertebral band and Sprengel deformity using 3-dimensional computerized tomography (3D-CT).

A fifteen year-old patient was admitted to our clinic with cervical vertebral fusion between C5 and 7 vertebrae as seen on conventional cervical imaging studies. On subsequent axial and 3D-CT, fusion defects on the posterior C1, between C2 and C3 (resulting in a block vertebral appearance), as well as fusion of the corpus, left transverse process and spinous processes of the C5-7 vertebrae were noted. The right scapula was in a higher position with respect to the left scapula and bony septa were observed between scapula and cervical vertebra.

Skeletal system anomalies may accompany KFS. In this situation, 3D-CT images can provide more detailed information than that achievable through conventional imaging studies.

Key Words: Klippel-Feil syndrome, abnormalities, tomography, X-ray computed

Klippel-Feil sendromu (KFS), iki veya daha fazla servikal vertebra segmentasyonu yetersizliği ile karakterize konjenital spinal malformasyondur.¹

İlk defa 1912'de Klippel ve Feil tarafından kısa boyun, düşük saç çizgisi ve boyun hareketlerinde kısıtlılık bulunan hastalarda tanımlanmıştır.^{2,3}

1919'da Feil bu hastalar için bir sınıflandırma önermiş ve hastaları 3 grupta toplamıştır.

a. Servikal ve üst torakal vertebra füzyonu olan hastalar,

b. Servikal vertebra izole füzyonu olan hastalar. Bunlara sıklıkla atlanto-okspital assimilasyon veya hemivertebra eşlik eder,

c. Alt torakal ve lomber vertebra füzyonuna eşlik eden servikal vertebra füzyonu olan hastalar.

Bu sendrom iskelet sistemini ilgilendiren bir anomali olmasına rağmen birçok sistemik anomali ile birlikte olabilir.¹ Biz olguyu KFS'ne omovertebral bant ve Sprengel deformitesi eşlik ettiğinden sunmayı ve konuyu literatürler ile incelemeyi amaçladık.

Geliş Tarihi/Received: 10.02.2004

Kabul Tarihi/Accepted: 19.11.2004

Yazışma Adresi/Correspondence: Dr. Semra DURAN
Mohaç Sokak 153/7
06170, Yenimahalle, ANKARA
sduran@isnet.net.tr

Copyright © 2005 by Türkiye Klinikleri

Olgu Sunumu

On beş yaşında kız hasta servikal vertebrada füzyon ön tanısı ile kliniğimize gönderildi. Fizik muayenede kısa boyun ve boyun hareketlerinde kısıtlılık mevcuttu. Çekilen iki yönlü servikal grafide; C5-C7 vertebralar arasında füzyon izlendi ancak üst servikal vertebralar kranial kemik süperpozisyonları nedeni ile değerlendirilemedi. Bu nedenle hastaya servikal vertebralara yönelik aksiyal bilgisayarlı tomografi (BT) tetkiki yapıldı. C1 vertebra posteriorunda füzyon defekti saptandı ancak vertebra korpus ve posterior elemanları vertebra anomalisi açısından değerlendirilemedi. Bunun üzerine 3 boyutlu (3B) görüntüler oluşturuldu ve C1 vertebra posteriorunda füzyon defekti, C2-C3 vertebra arasında blok vertebra görünümü oluşturan füzyon saptandı. C5-C7 vertebra arasında ise vertebra korpuslarında, sol transvers ve spinöz procesde füzyon izlendi (Resim 1). Sağ skapula sola nazaran daha yüksek konumda olup skapula ile servikal vertebra arasında kemik septa saptandı (Resim 2).

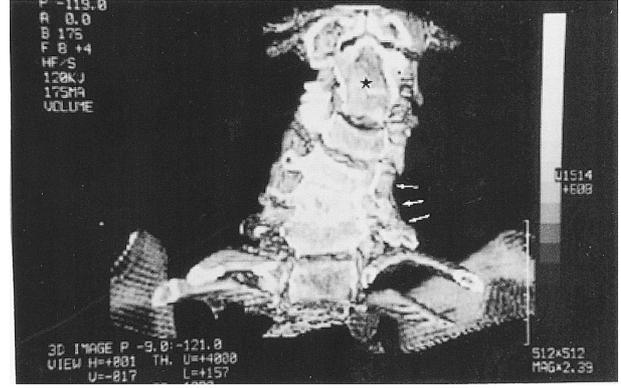
Tartışma

Birçok araştırmacı, 2 veya daha fazla servikal vertebrada konjenital füzyonu bulunan hastaları KFS olarak kabul eder.^{1,3} Ulmer ve ark. 24 KFS'li hastada yaptıkları incelemede en fazla C2-3 düzeyinde füzyon saptamışlardır.¹ Bizim olgumuzda C2-3 düzeyinden başka C5-7 düzeyinde de füzyon mevcuttu. KFS'nin kalıtsal geçiş gösteren çok az sayıdaki olgu hariç etiyolojisi hala bilinmemektedir.⁴

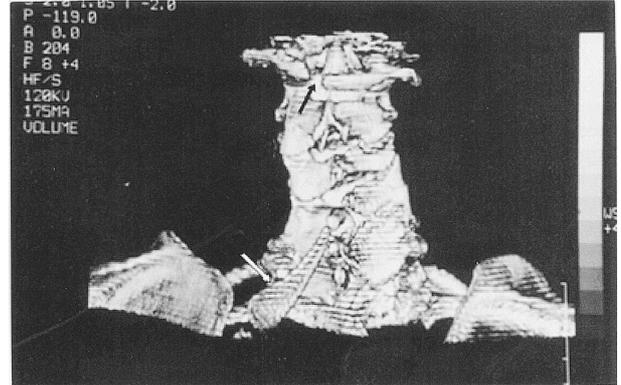
KFS %5-15 oranında kardiyovasküler sistem malformasyonları (sık olarak rastlanan VSD'dir), %65 oranında genitoüriner sistem anomalileri (en sık olanları unilateral renal agenezi, vajinal veya uterin malformasyonlardır) ile birlikte dir.¹

Olgumuzda sendroma, eşlik eden iskelet sistemi anomalisi dışında sistemik anomali saptanmadı.

Skolyoz bu hastaların %60'ında izlenir, hemivertebra, spina bifida gibi diğer vertebral anomaliler sıklıkla eşlik eder. Chiari I malformasyonu, atlanto-okspital assimilasyon, basiler invajinasyon,



Resim 1. C2-3 vertebra korpusu (* işareti) ve C5-7 vertebra korpus ve sol transvers proces arasındaki (üç ok) füzyonu gösteren 3 boyutlu bilgisayarlı tomografi (3B-BT) görüntüsü.



Resim 2. Sağda Sprengel deformitesi ve omovertebral banda (beyaz ok) ait posteriordan 3B-BT görüntüsü. Ayrıca C1 vertebra posteriorunda füzyon defekti mevcut (siyah ok).

platibasi, odontoid hipoplazisini içeren kraniovertebral bileşke anomalileri eşlik edebilen diğer bulgulardır.¹ Menenjiom, lipom, hemanjiolipom, fibroblastomu içeren spinal tümörler KFS ile birlikte bulunabilir.¹

Olgumuza yapılan kranial ve spinal manyetik rezonans incelemesi sonrası, kitle lezyonu veya spinal kanal anomalisi saptanmadı.

Servikal nörolojik semptomlar genelde erişkin dönemde ortaya çıkar, nadiren ilk bulgular çocukluk yaşlarında izlenir. Sık rastlanan semptomlar üst ve alt ekstremitelerde ağrı, parestezi, spastisite,

hiperrefleksi, güçsüzlük, ataksi ve paralizidir.⁵ Bu hastalarda nadir rastlanan bir bulgu sinkinesistir. Sinkinesis, ellerin nadiren üst ekstremitenin her ikisinin istemsiz hareketinden oluşur, bir el hareket ettiği zaman diğer elde de istemsiz hareketler izlenir.^{1,3} Ayna hayali de denilen bu bulgu ilk defa Bawman tarafından 6 KFS'li hastanın 4'ünde tanımlanmıştır.⁶

KFS'li olgumuzda servikal vertebralarda füzyonun yanı sıra sağda omovertebral bantın eşlik ettiği Sprengel deformitesi mevcuttu. KFS'li hastaların %30'da omovertebral bant ile beraber olan veya olmayan Sprengel deformitesi (skapulanın normalden yüksek konumda olması) bulunabilir. Unilateral veya bilateral olabilir.^{1,3}

Servikal vertebra ve skapula arasında izlenen kemik köprü omovertebral bant olarak adlandırılır.³ Skapulanın ve servikal vertebralarda gelişiminin eş zamanlı olması Sprengel deformitesi ile KFS'nin birlikteliğini açıklar.¹ Ulmer ve ark. 24 KFS'li hastada yaptıkları araştırmada 4 hastada Sprengel deformitesi saptamışlardır.¹

Bu hastalarda Sprengel deformitesinin tedavisi skapuloplastidir. Bu kozmetik bir düzelme sağlar, omuz hareketlerini arttırır ancak boyun hareketlerine katkısı yoktur.³

KFS'li hastalarda servikal bölgenin direk röntgenogramlar ile değerlendirilmesi güçtür. Harekete engel olan kemik anomalileri uygun pozisyon verilmesini önler, ayrıca mandibula, oksiput ve foramen magnun üst servikal

vertebraların incelenmesini süperpozisyon nedeni ile önler.³ Bu nedenle servikal vertebralarda yeterli rezolüsyon sağlayan BT en uygun inceleme yöntemidir. Ancak aksiyal BT kesitlerinde görüntüler vertebral kolona dik olduğundan anomalilerin tanımlanması güçtür.⁷ Anomalilere bağlı olarak morfolojisi değişen servikal bölgede vertebra anomalileri ve vertebraların birbiri ile olan ilişkisi 3B-BT ile daha iyi değerlendirilir. Manyetik rezonans inceleme ise spinal kord ve beyin sapını incelemek amacı ile seçilecek görüntüleme yöntemidir.⁸

KAYNAKLAR

1. Ulmer JL, Elster AD, Ginsberg LE, Williams DW. Klippel-Feil syndrome: CT and MR of acquired and congenital abnormalities of cervical spine and cord. *Journal of Comp Ass Tomog* 1993;17(2):215-24.
2. Klippel M, Feil A. Un cas d'absence des vertebres cervicales avec cage thoracique remontant jus q'u a base du cranie. *Nouv Ican Salpetriere* 1912;25:223-50.
3. Robert N, Hensinger MD. Congenital anomalies of the cervical spine. *Clin Orth and Rel Res* 1991;264:16-38.
4. Gunderson CH, Greenspan RH, Glaser GH, Lubs HA. The Klippel-Feil syndrome: Genetic and clinical reevaluation of cervical fusion. *Medicine (Baltimore)* 1967;46(6):491-512.
5. Ross CA, Curmes JT, Greenword RS. Recurrent vertebrobasilar embolism in an infant with Klippel-Feil anomaly. *Pediatr Neurol* 1987;3:181-3.
6. Bauman GI. Absence of the cervical spine: Klippel-Feil syndrome. *JAMA* 1932;98:129-32.
7. Charles HB, Vicki K. Three dimensional computed tomography in assessment of congenital scoliosis. *Skeletal Radiol* 1999;28:632-7.
8. Jose MM, Arnold HM, Nancy MB, Richard JHS. Cervical vertebral anomalies in patients with anomalies of the head and neck. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1999;108:925-33.