

Renal Ektopi ve Klippel-Feil Sendromu Olgusu

A Case of Klippel-Feil Syndrome with Renal Ectopia

Havva ÖZTÜRK,^a
Figen TUNCAY,^a
Hatice ERDEM^a

^aFiziksel Tıp ve Rehabilitasyon AD,
Ahi Evran Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Kırşehir

Geliş Tarihi/Received: 17.03.2016
Kabul Tarihi/Accepted: 28.04.2016

Yazışma Adresi/Correspondence:
Havva ÖZTÜRK
Ahi Evran Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon AD,
Kırşehir,
TÜRKİYE/TURKEY
havvaozturk4006@gmail.com

ÖZET Klippel-Feil sendromu (KFS), servikal bölgedeki en az iki vertebranın konjenital füzyonu olarak tanımlanan nadir bir hastalıktır. Konjenital servikal sinositoz olarak da adlandırılmaktadır. Bu çalışmada, özellikle çocuk ve genç yaş grubunda multisistem anomalileri ile karşımıza çıkan ve hastada ciddi sakatlık ve komplikasyonlara neden olabilen bu sendroma dikkat çekmek amacıyla renal ektopili bir KFS olgusu güncel literatür eşliğinde sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Klippel-Feil sendromu; renal ektopi; vertebral füzyon; rehabilitasyon

ABSTRACT Klippel-Feil syndrome (KFS) is a rare disease and defined as at least two congenital fusion of the vertebrae in the cervical region. It is also called as congenital cervical synostosis. Especially in children and younger age groups can appear with multisystem abnormalities, cause serious disability and complications. In this cases, we want to draw your attention to case of KFS with renal ectopia in the current literature.

Key Words: Klippel-Feil syndrome; renal ectopia; vertebral fusion; rehabilitation

J PMR Sci 2016;19(3):186-9

Klippel-Feil sendromu (KFS), konjenital olarak iki veya daha fazla vertebranın segmentasyon yetersizliği nedeni ile oluşan tanısal klinik semptomlarla karakterize bir iskelet anomalisidir. Hastalarda düşük saç çizgisi, kısa boyun ve servikal eklem hareketlerinde kısıtlılık görülmektedir.¹ Füzyon bölgesine göre alt gruplara ayrılmaktadır.^{2,3} Vertebral anomalilere ilaveten genitoüriner, kardiyak ve nörolojik anomaliler de eşlik edebilmektedir.⁴⁻⁶

Bu çalışmada, nonspesifik boyun ve omuz ağrısıyla polikliniğe başvuran genç hasta grubunda ön tanımlar arasında düşünülmesi ve multisistem anomalileri açısından araştırılması gereken KFS'ye dikkat çekilmek istenmiştir.

OLGU SUNUMU

Yirmi dört yaşındaki erkek olgu, Aralık 2015 tarihinde polikliniğimize boyun ve omuzlarda ağrı şikâyetiyle başvurdu. Uzun zamandır her iki omuz, boyun

ve sırtta ağrısı olduğunu ve son bir aydır şiddetlenmediğini belirten olgu, ağrının kollara yayılmadığını, artan azaltan faktörler olmadığını ifade etti. Baş dönmesi, ince becerilerde bozulma, düşme öyküsü yoktu. Olgunun daha önce bu nedenle herhangi bir yere başvurmadığı ve tedavi almadığı öğrenildi. Öz geçmişi sorgulandığında, yapılan batin ultrasonografisi (USG)'nde her iki böbreğinin aynı tarafta (sol tarafta) olduğunu öğrendiğini belirtti. Başka bir özellik yoktu. Soy geçmişi sorgulandığında anne baba akrabalığı ve bilinen hastalık yoktu. Olgunun kas-iskelet sistemi muayenesinde; torakal bölgede açıklığı sola bakan minimal skolyoz ve Adam's öne eğilme testinde solda gibbus deformitesi, skapular diskinezi ve fasiyal asimetri mevcut olup, tüm eklem hareket açıklıkları normal bulundu. Diğer sistem muayenelerinde patoloji saptanmadı. Biyokimya, sedimentasyon, hemogram, C-reaktif protein, tam idrar tetkiki ve kardiyak belirteçleri normal sınırlar içerisinde idi. Servikal, torakal, lomber grafileri çekildi. Olgunun servikal grafisinde C6-C7 vertebralarda füzyon görünümü mevcuttu (Resim 1). Ayrıca, grafilerinde açıklığı servikal bölgede sağa, torakal bölgede sola, lomber bölgede sağa bakan servikotorakolomber skolyozu mevcuttu. Olgudan servikal, torakal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) istendi. Servikal MRG bulgularında C6-C7 vertebralarda parsiyel füzyon, C4-5, C5-6



RESİM 1: Lateral servikal grafi, C6-C7 vertebralarda füzyon görünümü.



RESİM 2: Servikal manyetik rezonans görüntüleme-lateral T2 sagittal sekans, C6-C7 vertebralarda parsiyel füzyon görünümü.



RESİM 3: Servikal manyetik rezonans görüntüleme-ön-arka T2 sagittal sekans, C6-C7 vertebralarda parsiyel füzyon görünümü.

disklerinde kord ve kök basısı oluşturmeyen hafif disk "bulging"leri gözlemlendi (Resim 2, 3). Torakal MRG'sinde T11-T12 diskinde dural keseyi hafif derecede komprese eden "bulging" gözlemlendi. Olgu mevcut durumu ile Tip 2 KFS olarak değerlendirildi. Kliniğimizde olgunun servikal bölge ve her iki omuz bölgesine yönelik diadinamik akım [monofaze (MF), difaze (DF), long periyod (LP)], "hot-pack" ve USG (1,5 w/cm²) modalitelerinden oluşan 10 seanslık fizik tedavi programı uygulandı. Servikal ve omuz eklem hareket açıklığı egzersizleri, boyun çevresi, omuz çevresi ve sırt kaslarına izometrik güçlendirme egzersizleri verildi. Olgunun

tedavi sonunda ağrıları azaldı. Hastalığı konusunda bilgilendirilerek ve egzersiz programı öğretilerek önerilerle taburcu edildi.

TARTIŞMA

Klippel-Feil sendromu gebeliğin dört ve sekizinci haftalarında iki veya daha fazla vertebranın segmentasyon yetersizliği nedeni ile servikal vertebralarda füzyon ile giden bir iskelet displazisidir. Segmentasyon işlemlerini kontrol eden genlerin mutasyonları ya da harabiyetleri KFS de dâhil olmak üzere birçok konjenital spinal anomaliye neden olabilmektedir. Familial KFS hastalarının 8. kromozom uzun kolunda (parasentrik inversiyon) lokalize olduğu belirtilmiştir. KFS gelişimiyle ilgisi olduğu en sık belirtilenler: *GDF6*, *GDF3*, *GDF1*, *MEOX1*, *FGFR3*, *SGM1*, *PAX1*, *PAX9*, *HOX* genleridir ve “notch” sinyal yolağıdır.⁷⁻¹⁰ İlk kez Klippel ve Feil tarafından 1912 yılında kısa saç çizgisi, kısa boyun ve ileri derecede kısıtlanmış boyun hareketleri olan bir hastada tanımlanmıştır. Bu klasik triad KFS’li hastaların %37,5-50’sinde vardır. Gerçek insidans ve prevalansı ortaya koyacak tarama çalışmaları mevcut değildir. Ancak yaklaşık 40.000 doğumda 1 görüldüğü, kadın/erkek oranının 3/2 olduğu kabul edilmektedir.¹¹ İskelet sistemi anomalileri (kifo, skolyoz), tortikolis, genitoüriner sistem anomalileri, Sprengel deformitesi, işitme kaybı, sinkinezi (ayna hareketleri), konjenital kalp hastalıkları, beyin sapı anomalileri, üst ekstremitte hipoplazisi, sindaktili, sternoklaviküler eklemde asimetri, kostalarda füzyon veya gelişmemiş servikal kosta, güvercin göğüs, damakta fissür ve baziler arter fenestrasyonu eşlik edebilen diğer patolojiler arasındadır. KFS’li hastalarda %35-65 oranında genitoüriner sistem anomalileri eşlik edebilmektedir. Üriner sistem anomalilerinden en sık renal agenezi, çift toplayıcı sistem, renal ektopi, bilateral tübüler ektazi ve hidronefroz görülmektedir.⁴⁻⁶ Feil tarafından 1919 yılında yapılan sınıflamaya göre üç tipi mevcuttur:

1. Tip 1 (%62): Multipl servikal veya üst torakal vertebranın füzyonu,

2. Tip 2 (%33,3): Bir ya da iki seviyeli servikal füzyon,

3. Tip 3 (%4,7): Tip 1 ya da Tip 2’ye eşlik eden lomber ya da alt torakal spinal anomalilerin varlığı.^{2,3}

Sprengel deformitesi ve servikal kot gibi anomaliler en sık Tip 2’ye eşlik etmektedir. Sendromik anomaliler ise en sık Tip 1 ile birlikte görülmektedir. Tip 1 ve Tip 3 hastalarda skolyoz gelişme riski daha yüksek bulunmuştur.¹²

Clarke ve ark. tarafından, kalıtım modeli ve hastada en üst seviyedeki füzyonun yeri kullanılarak yeni bir anatomik sınıflandırma yapılmıştır.¹³ Daha kaudalde füzyon varlığı olsa da olmasa da C1 füzyonu Klippel-Feil 1 (KF1) olarak tanımlanmıştır. Otozomal resesif kalıtım gösteren ve diğer anomalilerle (skolyoz, Sprengel deformitesi, renal anomaliler) birlikteliği en sık olan bu sınıftır. En üst füzyonu C2-C3’te olanlar KF2’dir. Daha kaudalde füzyon bulunabilmektedir. C2-C3 füzyonunun %100 kalıtımı ile birlikte otozomal dominant geçiş göstermektedir. C2-C3’ten daha kaudalde yerleşen izole füzyonlar ise KF3 olarak sınıflandırılmaktadır. Kalıtım otozomal resesif ya da otozomal dominant olabilmektedir, penetrasyon düşüktür. KF4, Wildervanck sendromu (servikookülo-akustik sendrom) ile aynıdır.^{10,13}

KFS’ye kraniyovertebral bileşke anomalileri (atlantookspital füzyon, platibazi, baziller invazyon, atlantoaksiyel dislokasyon, spina bifida okülta), ayna hareketleri (sinkinezi), dermoid-epidermoid kist (rüptüre ya da rüptüre olmaksızın) ve diastometamiyelinin eşlik ettiği hastalar da literatürde bulunmaktadır.^{14,15} Literatürde KFS hastalarında skolyoz prevalansı %70; servikal skolyoz prevalansı ise %53 olarak belirtilmiştir.^{16,17}

Servikal füzyonlar asemptomatik olup, başka nedenlerle çekilen grafilerde insidental olarak saptanabilmektedir. Diğer taraftan hastalar omurga tutulumu nedeni ile boyunda hareket kısıtlılığı, dejeneratif değişiklikler ve hipermobiliteye bağlı boyun ağrısı ve/veya radiküler ağrı, servikal miyelopati kliniği ve kısa boyuna bağlı kozmetik sorunlar ile başvurabilmektedir. Stabil füzyon bulunan çoğu asemptomatik hastada servikal problem gelişmez. Ancak, semptomatik olan hastalarda tedavi endikasyonu vardır. Gelişebilecek komplikasyon-

lar; omuz eklem hareket açıklığı kaybı, adeziv kap-sülit, kaslarda atrofi, kronik omuz ağrısı ve kozmetik deformitelere dir.¹⁸ Tedavinin başında, ağrının kontrolü ve komplikasyonların önlenmesi gelmektedir. Genellikle basit analjezik ve steroid olmayan antiinflatuar ilaçlarla bu sağlanabilmektedir. Yüzeysel ısı ve soğuk tedavisi kas spazmı ve ağrının giderilmesinde yardımcıdır. Transkutanöz elektriksel sinir uyarımı gibi elektroterapi modaliteleri ağrı kontrolünde önemli yer tutmaktadır. USG ve kısa dalga diatermi gibi derin ısıtıcılar hem ağrı kontrolünü hem de yumuşak dokuların elastikiyetini sağlamada önemli rol oynamaktadır. Hastanın mesleki uğraşlarına veya hobilerine göre aktivite modifikasyonu veya kısıtlanması gerekebilir.¹⁹ Kontraktürleri önlemek için erken dönemde eklem hareket açıklığı egzersizlerine başlanmalıdır. Eklem hareket açıklığı egzersizlerinde genellikle skapulanın stabilizasyonu gerekli olduğundan

başlangıçta bu egzersizler bir terapist tarafından yapılmalıdır. Skapular stabilizasyon egzersizleri, fonksiyonel periskapular kasların progresif kuvvetlendirme programına da ağrı sınırları içinde başlanmalıdır.^{19,20} Skapular stabilizasyon için breysler kullanılmakla birlikte sonuçlar tartışmalıdır.²¹ Yaşam tarzı değişiklikleri, ortez ile destekleme ve traksiyon ile semptomatik tedavi sağlanabilir, cerrahi tedavi geciktirilebilir ve minör travmalara bağlı nörolojik hasar önenebilir. İlerleyici semptomatik segmental instabilitesi ya da nörolojik bulgusu olan hastalar cerrahi stabilizasyon için adaydırlar.^{22,23}

Sonuç olarak,

KFS boyun, omuz ağrısı ile başvuran genç hastalarda ön tanımlar arasında yer almalı ve ek anomaliler açısından hasta sorgulanmalı ve değerlendirilmelidir.

KAYNAKLAR

- Guille JT, Sherk HH. Congenital osseous anomalies of the upper and lower cervical spine in children. *J Bone Joint Surg Am* 2002;84-A(2):277-88.
- 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.
- Warner WC, Canale ST. Pediatric cervical spine. In: Campbell WC, ed. *Campbell's Operative Orthopaedics*. 9th ed. St Louis: Mosby; 1998. p.2815-47.
- Hensinger RN, Lang JE, MacEwen GD. Klippel-Feil syndrome; a constellation of associated anomalies. *J Bone Joint Surg Am* 1974;56(6):1246-53.
- McGaughran JM, Kuna P, Das V. Audiological abnormalities in the Klippel-Feil syndrome. *Arch Dis Child* 1998;79(4):352-5.
- Stewart EJ, O'Reilly BF. Klippel-Feil syndrome and conductive deafness. *J Laryngol Otol* 1989;103(10):947-9.
- Bayraklı F, Guclu B, Yakicier C, Balaban H, Kartal U, Erguner B, et al. Mutation in MEOX1 gene causes a recessive Klippel-Feil syndrome subtype. *BMC Genet* 2013;14:95.
- Clarke RA, Singh S, McKenzie H, Kearsley JH, Yip MY. Familial Klippel-Feil syndrome and paracentric inversion inv(8)(q22.2q23.3). *Am J Hum Genet* 1995;57(6):1364-70.
- David KM, Thorogood PV, Stevens JM, Crookard HA. The dysmorphic cervical spine in Klippel-Feil syndrome: interpretations from developmental biology. *Neurosurg Focus* 1999;6(6):e1.
- Lowry RB, Jabs EW, Graham GE, Gerritsen J, Fleming J. Syndrome of coronal craniosynostosis, Klippel-Feil anomaly, and Sprengel shoulder with and without Pro250Arg mutation in the FGFR3 gene. *Am J Med Genet* 2001;104(2):112-9.
- Thomsen MN, Schneider U, Weber M, Johansson R, Niethard FU. Scoliosis and congenital anomalies associated with Klippel-Feil syndrome types I-III. *Spine (Phila Pa 1976)* 1997;22(4):396-401.
- Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Clin Orthop Relat Res* 2004;(424):183-90.
- Clarke RA, Catalan G, Diwan AD, Kearsley JH. Heterogeneity in Klippel-Feil syndrome: a new classification. *Pediatr Radiol* 1998;28(12):967-74.
- Gayır R, Umay E, Ünlü E, Demir Ş, Çakıcı A. Association of Diastematomyelia and Klippel-Feil Syndrome: a Case report. *J Clin Anal Med* 2011;2(1):40-2.
- Zhang YK, Geng SM, Liu PN, Lv G. Association of Craniovertebral Junction Anomalies, Klippel-Feil Syndrome, Ruptured Dermoid Cyst and Mirror Movement in One Patient: A Unique Case and Literature Review. *Turk Neurosurg* 2016;26(1):153-65.
- Samartzis D, Kalluri P, Herman J, Lubicky JP, Shen FH. Cervical scoliosis in the Klippel-Feil patient. *Spine (Phila Pa 1976)* 2011;36(23):E1501-8.
- Thomsen MN, Schneider U, Weber M, Johansson R, Niethard FU. Scoliosis and congenital anomalies associated with Klippel-Feil syndrome types I-III. *Spine (Phila Pa 1976)* 1997;22(4):396-401.
- Lauder TD. Scapular winging. In: Frontera WR, Silver JK, eds. *Essentials of Physical Medicine and Rehabilitation*. 1st ed. Philadelphia: Hanley and Belfus; 2002. p.96-102.
- Kibler WB. Shoulder rehabilitation: principles and practice. *Med Sci Sports Exerc* 1998;30(4 Suppl):S40-50.
- Aktaş İ, Akgün K. Winging scapula. *Turk J Phys Med Rehab* 2007;53:113-7.
- Krishnan SG, Hawkins RJ, Michelotti JD, Litchfield R, Willis RB, Kim YK. Scapulothoracic arthrodesis: indications, technique and results. *Clin Orthop Relat Res* 2005;(435):126-33.
- Copley LA, Dormans JP. Cervical spine disorders in infants and children. *J Am Acad Orthop Surg* 1998;6(4):204-14.
- Herman MJ, Pizzutillo PD. Cervical spine disorders in children. *Orthop Clin North Am* 1999;30(3):457-66.