



Klippel-Feil Sendromu ile Bağlantılı Doğumsal Brakiyal Pleksus Hasarı Olgusu

A Case of Obstetrical Brachial Plexus Injury Associated with Klippel-Feil Syndrome

Yeşim Garip¹, Bledjan Çuni², Özgül Bozkurt Tuncer³

¹SBÜ Ankara Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Kliniği; ²Pınar Fizik Tedavi Merkezi, Ankara;

³Medipol Üniversitesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, İstanbul

ABSTRACT

Klippel-Feil's Syndrome (KFS) is a congenital malformation which is characterized by insufficient segmentation of two or more vertebrae. Low hair line, short neck and restriction of neck motions form classical triad of the disease. KFS may be accompanied by skeletal system and urogenital system anomalies, hearing loss and congenital heart disease.

In this case, we report a 38-year-old male patient who has brachial plexus injury associated with type 1 KFS. Patient was admitted to our outpatient clinic with complaints of neck pain and restriction of neck motions, and further examinations revealed fusion in C2-C6 and C7-T4 vertebrae, butterfly vertebra anomaly of C7 vertebral body and unilateral renal agenesis.

Key words: Klippel-Feil syndrome; brachial plexus neuropathies; hereditary renal agenesis

ÖZET

Klippel-Feil Sendromu (KFS) iki veya daha fazla vertebranın yetersiz segmentasyonu ile karakterize bir konjenital malformasyondur. Düşük posterior saç çizgisi, kısa boyun ve boyun hareketlerinde kısıtlılık hastalığın klasik triyadını oluşturmaktadır. KFS'ye iskelet sistemi ve genitoüriner system anomalileri, işitme kaybı, konjenital kalp hastalığı gibi çeşitli anomaliler eşlik edebilir.

Bu olguda tip 1 KFS ilişkili doğumsal brakiyal pleksus hasarı olan 38 yaşında bir erkek hasta sunmaktayız. Hasta polikliniğimize boyun ağrısı, boyun hareketlerinde kısıtlılık şikayetleri ile başvurmuş, ileri incelemelerde C2-C6 ve C7-T4 vertebralarda füzyon, C7 vertebra korpusunda kelebek vertebra anomalisi ve tek taraflı renal agenezi tespit edilmiştir.

Anahtar kelimeler: Klippel-Feil sendromu; brakiyal pleksus nöropatileri; kalıtsal renal agenezis

Olgu Sunumu

Otuz sekiz yaşında erkek hasta polikliniğimize 10 yıldır devam eden boyun ağrısı ve boyun hareketlerinde kısıtlılık yakınmaları ile başvurdu. Hastanın ağrıları hareketle artmakta, istirahatte azalmaktaydı. Hastanın özgeçmişinde doğumsal brakiyal pleksus lezyonu öyküsü mevcuttu. Hastanın vital bulguları stabil, sistemik muayenesi ise doğaldı. Yüzde asimetri mevcuttu. Fizik muayenesinde ise; hastanın boynu kısa, saç çizgisi düşük idi. Hastada torakal kifoz artışı ve torakal bölgede açıklığı sola bakan skolyozu vardı. Servikal hareketleri her yönde eklem hareket açıklığı ortasında kısıtlıydı. Sağ elde pençe el görünümü ve tenar, hipotenar ve interosseal kaslarda atrofi (Şekil 1) mevcuttu. Motor muayenesinde omuz çevresi kasları 5/5, dirsek fleksiyonu 5/5, dirsek ekstansiyonu 3/5, sağ el bileği ve tüm parmakların ekstansiyonu 0-1/5, tüm parmakların abduksiyon, adduksiyon, fleksiyonu ve başparmak oppozisyonu 1/5 motor kuvvetinde idi. Duyu muayenesinde sağ üst ekstremitede C7, C8, T1 dermatomlarında hipoestezi mevcuttu. Sağ brakiyal tendon refleksi azalmıştı. Magnetik rezonans görüntüleme (MRG) servikal vertebralarda açıklığı sağa bakan ve üst torakal düzeyde açıklığı sola bakan skolyoz, C2-C6 ve C7-T4 vertebralarda sağ yarıda füzyon, C7 vertebra korpusunda kelebek vertebra anomalisi, T1 vertebra laminada füzyon defekti tespit edildi (Şekil 2). Abdominal ultrasonografide sağ renal agenezi saptandı (Şekil 3). Hastanın ekokardiyografik incelemesi normal olarak değerlendirildi. Yapılan diğer laboratuvar incelemelerinde herhangi bir patolojiye rastlanmadı. Olgu klinik ve radyolojik veriler ışığında renal agenezinin eşlik ettiği tip 1 Klippel Feil Sendromu (KFS) olarak değerlendirildi.

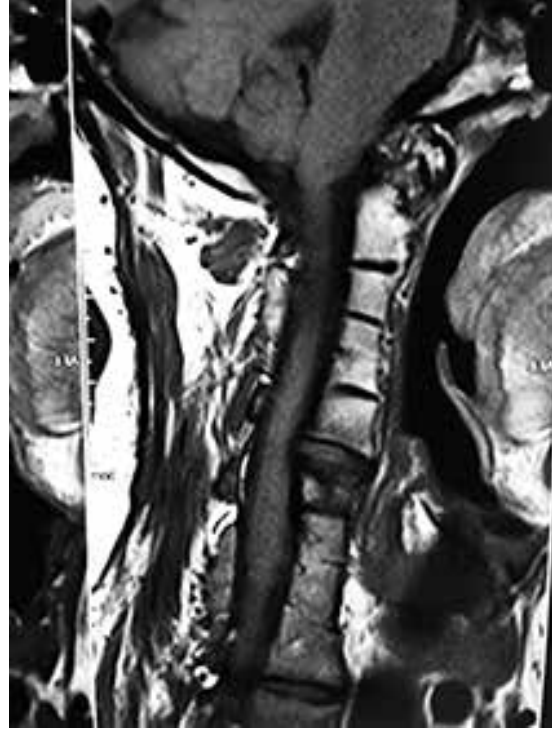
Hastadan bilgilendirilmiş onam formu alınmıştır.

Yeşim Garip, Yasamkent Mah. 3250. Cad. Karevler B blok no:10, Ankara
Tel. 0533 610 88 64 Email. dryesimgarip@gmail.com

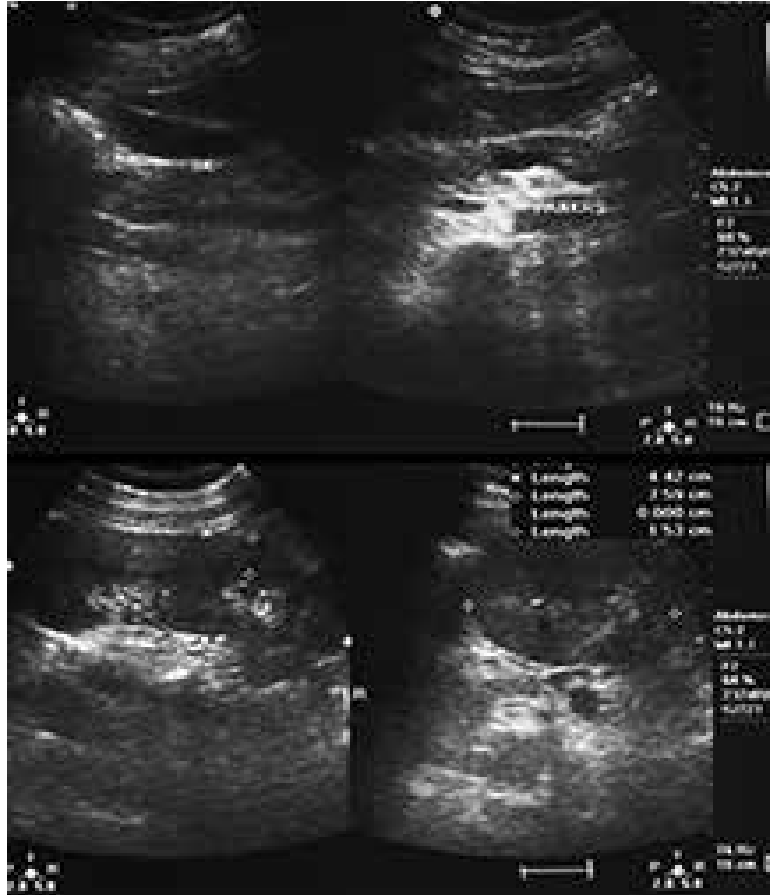
Geliş Tarihi: 03.04.2018 • Kabul Tarihi: 13.09.2018



Şekil 1. Sağ elde pençe görünümü.



Şekil 2. Manyetik rezonans görüntüleme.



Şekil 3. Abdominal ultrasonografi.

Tartışma

KFS iki veya daha fazla vertebranın konjenital füzyonu olarak tanımlanır. İlk olarak Maurice Klippel ve Andre Feil tarafından 1912 yılında tanımlanan hastalığın klasik triyadı düşük posterior saç çizgisi, kısa boyun ve boyun hareketlerinde kısıtlılıktır. KFS'ye kas iskelet sistemi anomalileri, yüzde şekil bozuklukları, işitme kaybı, genitoüriner sistem anomalileri ve konjenital kalp hastalığı gibi çeşitli anomaliler eşlik edebilir¹⁻³.

Vertebral füzyonun lokalizasyonu ve derecesine göre üç tipe ayrılır. Tip 1'de servikal ve üst torakal vertebralarda füzyon mevcuttur. Sistemik anomali görülme sıklığı diğer tiplere göre daha fazladır. Tip 2'de servikal vertebrada bir veya iki bölgede füzyon vardır, hemivertebra ve atlantookspital füzyon gibi anomaliler eşlik eder. Bu tip en sık görülen tiptir, genellikle asemptomatik seyreder. Tip 3'de ise servikal füzyona ek olarak alt torakal veya lomber bölgede de füzyon vardır. KFS'de C2-3 ve C5-6 en sık tutulan bölgelerdir⁵. Bizim hastamız servikal ve üst torakalde füzyonu olması nedeni ile tip 1 KFS olarak değerlendirilmiştir.

KFS'li hastalarda en sık görülen kas-iskelet sistemi anomalileri kifoz ve skolyozdur ve hastaların yarısından fazlasında görülür³. Çin'de 516 konjenital skolyozlu hastada yapılan bir çalışmada KFS sıklığı %5,42 olarak tespit edilmiştir⁴. Bunun yanında Sprengel deformitesi⁵, tortikollis⁶, kelebek vertebra⁷, hemivertebra⁸, servikal kot⁹ ve polidaktili¹⁰ de eşlik edebilir. Bizim hastamızda kas-iskelet sistemi anomalilerinden kifoz, skolyoz ve kelebek vertebra anomalisi mevcuttu.

KFS'li hastalarda kafatasında ve yüzde şekil bozuklukları da yaygın olarak gözlenir. En sık yüzde asimetri görülür. Olgularda brakisefali, platibazi ve baziler invajinasyon da tanımlanmıştır². Bizim hastamızın yüzünde asimetri mevcuttu.

KFS'li olgularda genitoüriner sistem anomalileri sıklığı %30-64 olarak bildirilmiştir. Bunların içerisinde en sık görüleni renal agenezidir¹¹. Bununla birlikte at nalı böbrek¹², renal ektopi¹³ ve hidronefroz¹⁴ da eşlik edilmektedir. Bizim olgumuzda KFS'ye renal agenezi eşlik etmiştir.

KFS'li olguların yaklaşık üçte birinde iç ya da dış kulak anomalileri görülebilir. İşitme kaybı görülme sıklığı ise %30'dur ve kadınlarda daha sık görülür. KFS'deki yüksek işitme kaybı insidansı nedeniyle hastalara rutin işitme testleri ve kulak muayenesi yapılması önerilmektedir¹⁵. Olgumuzda işitme kaybı ya da diğer kulak anomalileri tespit edilmemiştir.

Kardiyovasküler sistem anomalileri KFS'li olguların %4,2-14'ünde görülmektedir. En sık görülen kardiyovasküler anomali ventriküler septal defektidir. KFS'li olgularda görülebilen diğer kardiyovasküler sistem anomalileri arasında atrial septal defekt, aort koarktasyonu, mitral valv prolapsusu, pulmoner stenoz, patent duktus arteriozus, aort yetmezliği sayılabilir¹⁶. Bizim hastamızın kardiyoloji konsültasyonunda herhangi bir kardiyovasküler sistem patolojisi tespit edilmemiştir.

KFS'de segmentlerin açılmasıyla oluşan hipermobilitate ile ilişkili olarak daha çok erişkin dönemde nörolojik semptomlar ortaya çıkabilir. Spinal kordu etkileyerek üst ve alt ekstremitelerde ağrı, parestezi, spastisite ve hiperrefleksiye neden olabilir. Nadiren minör travmalara bağlı kuadripleji oluşabilir¹⁷. Bizim hastamızda doğumsal total brakial pleksus lezyonu ve buna bağlı olarak sağ üst ekstremitelerde kuvvet kaybı mevcuttu. Literatürdeki ilk olgu olması açısından önemlidir.

Doğumsal brakial pleksus yaralanmaları, doğum sırasında brakial pleksusun kök (C4, C5, C6, C7, C8 ve T1), trunkus, divizyon ve dallarında oluşan zedelenmeye bağlı gelişen üst ekstremitenin çeşitli derecelerde motor ve duyu fonksiyon bozuklukları ile karakterize klinik bir tablodur. Her 1000 canlı doğumda 1-3 arasında görülür. Üst trunkus (C5-6) etkilendiğinde supraspinatus, infraspinatus, deltoid, brakioradialis, biceps ve supinator; orta trunkus (C7) etkilendiğinde ekstansör digitorum kommunis ve triseps; alt trunkus (C8-T1) etkilendiğinde ise pektoral, fleksör karpi ulnaris, abduktör digiti minimi, abduktör polllis, fleksör digitorum superfisyalis, abduktör polllis brevis ve opponens polllis kasları etkilenir¹⁸. Bizim hastamızda orta-alt trunkus lezyonu mevcuttu. Yapılan elektronöromiyografide orta trunkusun kronik süreçte parsiyel lezyonu ve alt trunkusun total lezyonu rapor edildi (Tablo 1 ve 2). Alınan öyküde termde vajinal yolla baş gelişi ile doğduğu öğrenilen hastanın gelişen brakial pleksus lezyonunun servikal vertebra füzyonu nedeniyle boynun yeterince fleksiyona gelememesine bağlı olabileceği düşünüldü.

Olgumuz brakial pleksus lezyonunun eşlik ettiği ilk KFS olgusudur. Literatürdeki KFS olgularının hiçbirinde brakial pleksus lezyonu raporlanmamış olması bu durumun rastlantısal olabileceği ihtimalini de akla getirmektedir. Ayrıca literatürde etiolojide servikal füzyondan da bahsedilmemiştir. Hastada obstetrikal brakial pleksus lezyonuna sebep olabilecek KFS ile ilintili başka bir patoloji olabilir.

Tablo 1. Elektronörografi (ENG) bulguları

İncelenen sinir	Latans (ms)	Mesafe (cm)	Hız (m/sn)	Amplitüd
N. Ulnaris motor (iğne elektrod)	BKAP elde edilemedi			
Kayıt: ADM				
Uyarı: Bilek				
N. Ulnaris duyu				
Kayıt: Bilek	DAP elde edilemedi			
Uyarı: 5. parmak				
N. Medianus motor (iğne elektrod)	BKAP elde edilemedi			
Kayıt: APB				
Stim: Bilek				
N. Medianus duyu				
Kayıt: Bilek				
Uyarı: 2. parmak	DAP elde edilemedi			
Uyarı: Avuç içi	DAP elde edilemedi			
N. radialis duyu				
Kayıt: 1. web aralığı	DAP elde edilemedi			
Uyarı: Distal önkol laterali				
N. radialis (iğne elektrod)	BKAP elde edilemedi			
Kayıt: EİP				
Uyarı: Ön kol				

N, Nervus; DAP, Duyusal Aksiyon Potansiyeli; BKAP, Birleşik kas aksiyon potansiyeli; EİP, Ekstansör indisis proprius; APB, Abduktor pollisis brevis; ADM, Abduktor digiti minimi.

Tablo 2. Elektromyografi (EMG) bulguları

İncelenen kaslar (sağ)	Tam kasi	MÜP	Polifazi	Fibrilasyon	PKD
APB	Aktivite Yok	0	-	-	-
ADM	Aktivite Yok	0	-	-	-
EİP	Aktivite Yok	0	-	-	-
EDK	Aktivite azalmış	2	↑	-	-
Triceps	Aktivite azalmış	3	↑↑	-	-
Biceps	i	N	N	-	-
Deltoid	i	N	N	-	-

i, interferans; MÜP, motor ünite potansiyeli; PKD, pozitif keskin dalga; APB, abduktor pollisis brevis; ADM, abduktor digiti minimi; EİP, ekstansör indisis proprius; EDK, ekstansör digitorum communis.

Başka bir ihtimal de literatürde gözden kaçmış bir brakiyal pleksus lezyonu-KFS ilişkisinin varlığıdır. Bunun nedeni olarak günümüzde prenatal tanı sayesinde riskli olgularda sezaryen uygulanmasına bağlı olarak obstetrikal brakiyal pleksus lezyonunun nadiren gözlemlenmesi düşünülebilir.

Obstetrikal brakiyal pleksus lezyonu için fetal makrozomi, artmış doğum ağırlığı, omuz distozisi, maternal boy kısalığı, gestasyonel diyabet, enstrümantal (forseps

ve vakum) doğum ve makat prezentasyonu dahil olmak üzere birçok iyi bilinen risk faktörü bulunmaktadır¹⁹. Jennett ve ark.²⁰ gözden geçirdikleri olguların neredeyse yarısında bu etiyolojik nedenlerin olmadığını söylemişler ve bunun doğum travması değil intrauterin maladaptasyondan kaynaklanabileceği sonucuna varmışlardır. Bu bağlamda KFS ve brakiyal pleksus lezyonunun ortak bir etiyolojik nedene bağlı ortaya çıkmış olabileceği ihtimali de söz konusu olabilir.

KFS çok sayıda anomalinin eşlik ettiği ve çeşitli komplikasyonların görülebildiği klinik ve radyolojik bir antitedir. Kısa boyun, düşük saç çizgisi ve boyun hareketlerinde kısıtlılık bulunan hastalarda KFS tanısı atanmamalı, beraberinde eşlik eden çeşitli sistemlere ait anomaliler araştırılmalıdır. Ayrıca doğumsal brakial pleksus lezyonu ile kliniğe gelen hastalarda KFS olabileceği de akla getirilmelidir.

Kaynaklar

1. Klippel M, Feil A. The classic: A Case of Absence of Cervical Vertebrae with the Thoracic Cage Rising to the Base of the Cranium (Cervical Thoracic Cage). *Clin Orthop Relat Res* 1975;109:3-8.
2. Nagib MG, Maxwell RE, Chou SN. Klippel-Feil syndrome in children: clinical features and management. *Childs Nerv Syst* 1985;1(5):255-63.
3. Kaya E, Kayar AH, Ozyurek S, Dursun M. Olgu sunumu: Klippel-Feil Sendromu ve dektrokardi. *Archives Rheumatol* 2009;24(3):163-5.
4. Xue X, Shen J, Zhang J, Tian Y, Zhao H, Wang Y, et al. Klippel-Feil syndrome in congenital scoliosis. *Spine (Phila Pa 1976)*2014;39(23): E1353-8.
5. Samartzis D, Herman J, Lubicky JP, Shen FH. Sprengel's deformity in Klippel-Feil syndrome. *Spine (Phila Pa 1976)*2007;32(18): E512-6.
6. Brougham DI, Cole WG, Dickens DR, Menelaus MB. Torticollis due to a combination of sternomastoid contracture and congenital vertebral anomalies. *J Bone Joint Surg Br* 1989;71(3):404-7.
7. Fernandes T, Costa C. Klippel-Feil syndrome with other associated anomalies in a medieval Portuguese skeleton(13th-15th century). *J Anat* 2007;211(5):681-5.
8. 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.
9. Tubbs RS, Salter EG, Oakes WJ. Klippel-Feil anomaly with associated rudimentary cervical ribs in a human skeleton: case report and review of the literature. *Folia Morphol (Warsz)*2006;65(1):92-4.
10. Ruzic-Barsic A, Kovacic S, Mijatovic D, Miletic D, Antulov R. Coexistence of left internal carotid agenesis, klippel-feil syndrome and postaxial polydactyly. *Pol J Radiol* 2015;80:128-30.
11. Moore WB, Matthews TJ, Rabinowitz R. Genitourinary anomalies associated with Klippel-Feil syndrome. *J Bone Joint Surg Am* 1975;57(3):355-7.
12. Hita Pérez J, Barreiro Tella P, Martín Herrera L, Vázquez Rodríguez JJ. Klippel-Feil's syndrome associated with horseshoe kidney and brown and white spots. *Rev Clin Esp* 1970;119(3):263-8.
13. Gómiz León JJ, Rodríguez-Miñón y Cinfuentes JL, Piñango L, Alférez Villalobos C. Unilateral renal agenesis and renal ectopia in Klippel-Feil syndrome. *Actas Urol Esp* 198;9(1):95-8.
14. Legius E, Fryns JP, Eggermont E. Patient with the combination of Klippel-Feil anomaly, partial agenesis of the sacrum, bladder incontinence, and unilateral hydronephrosis. *J Craniofac Genet Dev Biol* 1989;9(4):397, 399-400.
15. McGaughan JM, Kuna P, Das V. Audiological abnormalities in the Klippel-Feil syndrome. *Arch Dis Child* 1998;79:352-5.
16. Mahiroğullari M, Ozkan H, Yildirim 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.
17. Ucar S, Zorlu P, Sahin G, Yildirim M. Üriner anomali ve işitme kaybının eşlik ettiği Klippel-Feil Sendromu. *Yeni Tıp Dergisi* 2008;25:113-115.
18. Ertekin C. Pleksopatiler. *Sentral ve periferik EMG Anatomi-Fizyoloji-Klinik*. İzmir: Meta Basım Matbaacılık; 2006. p.343-85.
19. Jennett RJ, Tarby TJ, Kreinick CJ. Brachial plexus palsy: An old problem revisited. *Am J Obstet Gynecol* 1992;166:1673-6.
20. Al-Quattan M. Obstetrical brachial plexus injuries. *Journal of the American Society for Surgery of the Hand* 2003;3(1):41-53.