

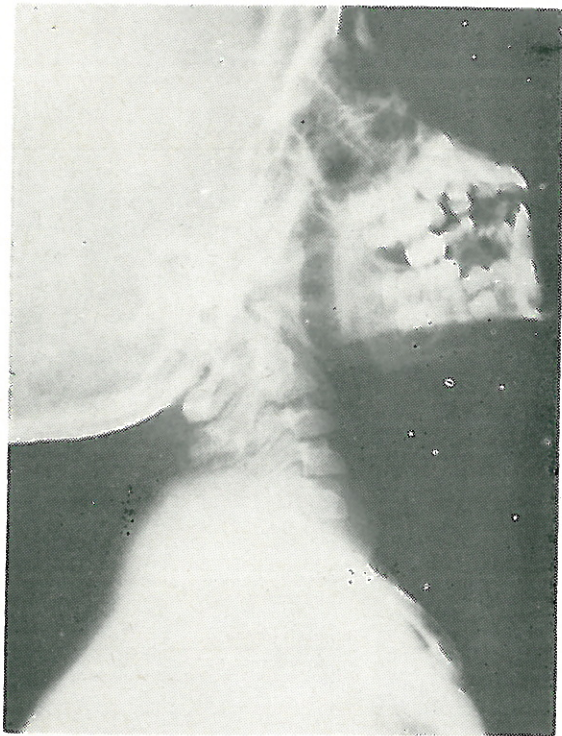
يك مورد سندرم KLIPPEL-FEIL

دکتر محسن خلیلی * دکتر هوشنگ احسانی * دکتر پیراسته * دکتر دانش *

عقب محدود شده در مشاهده استخوان های کتف غیر قرینه ، بالاتر از محل معمول قرار داشت . سیفوز خفیف در ناحیه دوسال وجود داشت . رشد و قدرت عضلانی نزد بیمار طبیعی بود .

صدای قلب در چهار کانون طبیعی ، فشار خون $\frac{12}{7}$

تعداد دفعات نبض ۸۰ و تنفس ۳۰ در دقیقه . سمع و دق ریه طبیعی - دستگاه لنفاوی ، گوارش ، ادراری تناسلی طبیعی ولی در ناحیه پوییس رشد زودرس مو بطور واضح وجود داشت . بعلاوه در تمام اندامها رشد بیش از حد مونمایان بود . امتحان دستگاه عصبی طبیعی ولی قدرت فراگیری کمتر از سن بیمار بود - رنگها را نمیتوانست تشخیص دهد ، سن خود را



شکل (۱)

مقدمه : در سال ۱۷۴۵ و ۱۷۴۶ هالر Haller و مرگانی Morgani و در سال ۱۸۸۷ ویلت Willet و والشام Walscham و در سال ۱۹۱۲ کلیپل - فیل Klippel-Feil ناهنجاریهای مهره های گردنی را گزارش دادند ولی کلیپل - فیل این بیماری را از نظر اتیولوژی و علائم بالینی مشخص نمودند .

پسر بچه ۹ ساله ای بنام م - الف نوآموز کلاس اول دبستان - اهل وساکن تهران .

علت مراجعه :

بعلت عدم توانائی در بالا بردن دستها و احساس خستگی و ضعف در موقع فعالیت در تاریخ ۱۱/۱۹/۱۳۵۱ در بخش اطفال بیمارستان پهلوی بستری گردید .

سابقه فامیلی : پدر ۴۰ ساله و مادر ۳۵ ساله سالم دارای ۴ فرزند (۳ پسر و ۱ دختر) که همگی سالم میباشند . بیمار فوق فرزند سوم خانواده میباشد . پدر و مادر نسبت فامیلی ندارند .

سابقه بیمار : زایمان در بیمارستان طبیعی بوده است . در ۱۲ سالگی راه افتاده در ۱۸ ماهگی اولین کنمات را ادا کرده است . بسرخک مبتلا شده در سن ۴ سالگی بمدت یکسال چند مرتبه مبتلا به تشنجات تونیک کلونیک گردیده که با مراجعه به پزشک بهبودی پیدا نموده است .

شروع بیماری : ۲ سال است که مادر متوجه شده کودک دستها را نمیتواند بالا برده احساس خستگی و ضعف در موقع فعالیت مینماید .

معاینات بالینی : وزن ۲۰۵۰۰ کیلوگرم قد ۱۱۷ و محیط سر ۵۲ سانتی متر سر نرموسفال ، پیشانی برجسته ، هردو چشم بزرگتر از معمول ، شکل هردو گوش طبیعی و در محل خود قرار گرفته است . سقف دهان بلند ، گردن کوتاه ، حرکات قدامی و خلفی آن طبیعی در صورتیکه حرکات طرفی محدودیت نشان میداد . رویش موها در پشت سر پائین تر از محل معمول مشاهده میشود . دندانها طبیعی ، حرکات آکتیو و پاسیواندامهای فوقانی در مفاصل بازوها بطرف بالا و

همراه با چسبندگی مهره اطلس و استخوان پشت سری .
 ۳ - چسبندگی مهره‌های گردن همراه با چسبندگی سایر مهره‌های ستون فقرات و دنده‌ها . آنومالی‌های فوق در ستون فقرات مخصوصاً در قسمت گردنی همراه با چسبندگی و یا آنومالی در دنده‌ها بنام سندرم Klippel-Feil شناخته شده است .
 از آن تاریخ تاکنون موارد متعددی از این سندرم در لیتراتور گزارش شده است .



شکل (۳)

اتیولوژی : علت این بیماری تاکنون شناخته نشده ولی بنظر میرسد در مراحل جنینی اختلالی در تقسیم و تکامل مزودرم ایجاد شده که باعث آنومالی‌های متعددی در ستون مهره‌ای و دنده‌ها میگردد .

بعضی از اطباء سندرم Klippel-Feil را نتیجه ارث غالب یا مغلوب میدانند . در بعضی موارد بیماری بطور اسپورادیک مشاهده میشود .

بعقیده Zilladeau (II) بیماری در جنس مونث بیشتر ولی بنا بر نظر فروبی Fraubey و نبل (II) Nable در جنس مذکر زیادتر مشاهده میشود .

طبق نظریه و تتروب Weintraub (II) بیماری در هر دو جنس بیک نسبت شیوع دارد .

برخورد باین سندرم در آمارها مختلف بوده و بطور متوسط یک در ۴۲۰۰۰ متولد در سال است .

سن شروع بیماری : علائم این سندرم در نوزاد مشاهده شده . برد Baird و همکارانش نوزادانی را گزارش مشاهده شده . برد (۵) و همکارانش نوزادانی را گزارش داده‌اند که دارای سندرم کوتاهی گردن همراه با محدودیت

نمیدانست و ۲ سال در کلاس اول مردود شده بود . امتحان ته چشم طبیعی - در آزمایش ادیومتری قدرت شنوایی طبیعی .

تست مانتو بعد از ۷۲ ساعت منفی ، آزمایش ادرار و مدفوع طبیعی .

۱۷ کتواستروئید برابر ۵۷۵ میلی‌گرم در ادرار ۲۴ ساعت .

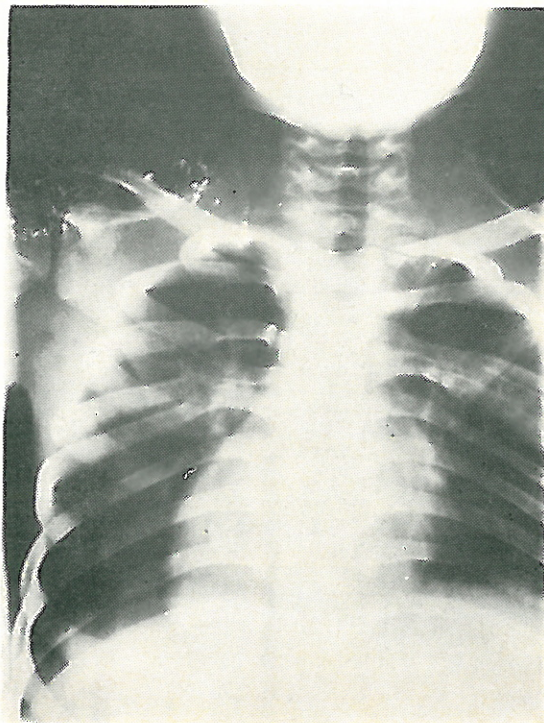
سدیماتناسیون ۱۳ و ۲۰ میلی‌متر ، در خون محیطی تعداد گلبولهای سفید ۸۶۰۰ در میلی‌متر مکعب ، سگمانته ۵۲٪ نوتروبانند ۸٪ آنوزینوفیل ۲٪ منوسیت ۴٪ لنفوسیت ۳۴٪ هموگلوبین ۱۳٫۶ گرم در صد سانتی‌متر مکعب خون ، همتوکریت ۴۴٪ . در الکتروآنسفالوگرافی اختلالات مختصری که بنفع صرع دیانسفالیک است دیده میشود . الکترومیوگرافی طبیعی . در رادیوگرافی استخوانهای جمجمه طبیعی و در ستون فقرات مهره اول و دوم بهم چسبیده (شکل ۱) در ناحیه L5 اسپینایفییدا (شکل ۳) وجود دارد - استخوانهای کتف بالاتر از معمول قرار گرفته تعدادی از دنده‌ها بهم چسبیده و از نظر اندازه طبیعی نیستند (شکل ۲) .
 با در نظر گرفتن علائم فوق بیمار مبتلا به سندرم Klippel-Feil میباشد .

بحث :

Klippel و Feil سه نوع ناهنجاریهای مادرزادی

مهره‌ها را ذکر کرده‌اند که عبارتند از :

- ۱ - چسبندگی مهره‌های گردن همراه چسبندگی مهره‌های ستون فقرات در قسمت توراکس .
- ۲ - چسبندگی ۱ یا ۲ مهره گردن که بطور نادر



شکل (۲)

داشته - در مورد دوم يك گوش كاملا كر و گوش ديگر ۵۰ دسي بل شنوائی داشت . و در سومين بيمار رشد لایبرنت ، حازون ، عصب شنوائی ناكامل بود .

در يك مورد كه سينگتال Singh et al گزارش داده است كم شدن شنوائی از نوع انتقالی و عصبی بوده كه با اديوگرام تائيد شده و با جراحی پلاستيك شنوائی بهتر شده است . علت كم شدن شنوائی نامعلوم بوده است . گزارشات فوق احتمال كری انتقالی و عصبی را ثابت ميكند .

در اين سندرم ممكن است عضله ذونذتهای ونسوج نرم در دو طرف گردن چين خورده و بشكل بال از زائنده ماستوئيد تا شانه گسترش يابد و منجر به پيدايش Webneck (II) گردن گردد . علاوه بر كری كه عارضه ای نسبتاً شایع است ناهنجاریهای متعددی در دستگاههای مختلف شرح داده شده است كه عبارتند از :

اسپينايفيدا Spina bifida مننگوسل Meningocele

ضميمه شدن مهره اطلس به استخوان پشت سری ، تورتيكی ، غير قرینه بودن صورت ، باز بودن سقف كام ، آنومالی دندانها ، ديسپلازی گونادال ، بيماریهای مادرزادی قفب مثل ارتباط دودهنيز و دوطبن - نقص عقی - استراييسم - هيدروسفالی Hydrocephalie بزرگی بدن فك تحتانی - آنزیمی دوطرفه مجاری خارجی گوش (II)

در ۱۹۵۲ ويلدروانك اجتماع K.F. كری - فنج اعصاب نزدیک کننده و انقباض كره چشم را بنام سندرم Cervuco-Oculo'-Accustic شرح داده است .

مواردی از این بيماری همراه كيسه نخمدان ملاحظه شده ولی نتوانسته اند ارتباطی بين كيسه و این سندرم را مشخص كنند .

بیمار مورد بحث مبتلا به صرع ديآنسفالیک بوده كه در نوشته های منتشر شده گزارش نشده است . علاوه بر آن مبتلا به رویش مو بیش از حد در ناحیه پویس واندامها بوده كه از نظر مقدار ۱۷ كتواستروئيد ، ادرار طبیعی معمولاً در نصف موارد در اطفال هيرزوتيسم اتیولوژی مشخص نداشته و باید بیمار از نظر علل آن تحت كنترل و پی گیری قرار گیرد .

درمان : ابر Ober (III) پيشنهك ميكند گردن بند چرمی يا پلاستيکی در اطراف گردن بكار برده شود تا از تغيير شكل آن در جریان رشد جلوگیری شود . ديگران پيشنهك ميكند كه در روی نسوج نرم قاعده گردن جراحی پلاستيك انجام شود تا اينكه از نظر زیبایی بهتر شود . در صورت بالابودن استخوان كنف پائين آوردن و ثابت كردن آن توصيه ميشود . جدا كردن دنده های چسبیده بالای قفسه صدری نیز گاهی انجام ميگيرد و درمان اختصاصی جهت عوارض عصبی پيشنهك ميشود .

حرکات آن و رویش مو در خط پائين تر از معمول بوده و ۱۲ تا از ۱۳ بيمار مورد مطالعه دارای علامت Movements mirror of hands بوده اند .

در مواردی كری شيرخوار توجه والدین را جلب كرده و بعد از معاینات لازم تشخيص بيماری داده شده چنانچه شيرخوار ۱۲ ماهه ای را گزارش داده اند كه پدر و مادر متوجه كری او شده و بعد از بررسیهای لازم ثابت شده كه گردن کوتاه و مهره های آن بهم چسبیده و شيرخوار مبتلا به سندرم Klippel-Feil بوده است (II).

علائم بالینی : بنا بر عقیده K.F. علائم سه گانه بيماری عبارتند از :

۱ - محدودیت حرکات سر .
۲ - کوتاهی گردن .
۳ - رویش مو در خط پائين تر از معمول در پشت سر .
بیمار مورد بحث هر سه علائم ذکر شده را جهت تشخيص این سندرم داشته است .
در معاینه بيماران گردن کوتاه ، سردر شانه فرورفته و عدم تکامل در رشد عضلات بازوها و هر دو كنف مشاهده ميگردد . تظاهرات عصبی شامل :

پارستری ، پاراپتزی (IV) ، اختلالات مربوط به سمپاتیك نخاع گردنی ، سیرنگومیالی در این سندرم دیررس بوده و خوشبختانه در بيمار مورد بحث وجود نداشته است .

در ۱۹۳۶ ژلدو (I) Jalladeau و در ۱۹۵۲ ويلدروانك (I) Wilderwank اجتماع Klippel-Feil و كری را شرح داده اند .

ژلدو ۲۰ مورد از این سندرم را شرح داده كه ۳۰ درصد آنها با كری همراه بوده اند . نوع كری بیشتر انتقالی و در موارد نادری عصبی بوده است . در این سندرم با كمك توموگرافی ناهنجاریهای زیر نزد بعضی از بيماران مشاهده شده كه عبارتند از :

۱ - وجود حفره بزرگ در حازون . ۲ - فتدان مجاری نيمدایره فوقانی و خلفی . ۳ - کاهش تعداد پيچهای حازونی
۴ - هيپوپلازی استخوانهای گوش میانی . ۵ - لایبرنت بدشكل و ضخیم . ۶ - اتساع و کوتاه بودن كانالهای گوش - داخلی كه دیواره های استخوانی ضخیم این كانالها را از منطقه وستیبول جدا ميكند .

۷ - حفره تمپانیك و اپی تمپانیك عقب تر از معمول قرار گرفته است .

اینكه آیا كری يا كم شدن شنوائی جزئی از سندرم K.F. يا عارضه جدا گانه ایست ، معلوم نیست .

در سال ۱۹۶۹ ماران Maran و ماكلی Mac-Lay سه مورد از این سندرم را گزارش داده اند كه در يك مورد يك گوش از لحاظ شنوائی طبیعی و گوش ديگر اختلال شنوائی

SUMMARY

A case of Klippel-Feil disease with epilepsy is reported and the clinical, X-ray, EEG changes in this patient are discussed and com-

pared with the findings in the other reports. The treatment is symptomatic.

REFERENCES

1. Daniel Palant, M.D., Barbara, L., Carter, MD., Klippel-Feil, S. AMA, Vol. 123, page 218, March 1972.
2. Earl, W. Stark, PhD., Thomas, E. Borton, M.A. Hearing Loss and the K.F.S., AMA, Vol. 123, page 233, March 1972.
3. John, F., Bell, MD., Raymond, F., Kuhlmann, MD., Mavreen, K., Molloy, MD. Congenital defects of Shoulder Girdle, Sternum, Spine and Pelvis Ped. of North America, Volume 14, page 409, May 1967.
4. Stadnicki, G. MD. DDS., D.D.S.C., Rassumcski, D.D.D.S. The Ass. of Cleft Palate with K.F.S. Three O. Volume 33, page 335, March 1972.