Diastematomyeli ve Klippel-Feil Sendromu Birlikteliği: Bir Olgu Sunumu

Association of Diastematomyelia and Klippel-Feil Syndrome: a Case Report

Diastematomyeli ve Klippel-Feil Sendromu / Diastematomyelia and Klippel-Feil Syndrome

Recep Gayır, Ebru Umay, Ece Ünlü, Şehmuz Demir, Aytül Çakcı
Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Ministry of Health Ankara Dışkapı Yıldırım Beyazıt Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye.

Özet

Diastematomyeli; kemik, kıkırdak veya fibröz septum ile spinal kanalın 2 parçaya ayrılması ile sonuçlanan, nadir bir konjenital spinal disrafizm formudur. Klippel-Feil sendromu, iki veya daha fazla vertebranın segmentasyon yetersizliği ile karakterize konjenital bir iskelet anomalisidir. Bu anomalilerin birlikte görülmesi nadirdir.

Anahtar Kelimeler

Diastematomyeli, Klippel-Feil Sendromu.

Abstract

Diastematomyelia is an uncommon form of spinal dysraphism that results in the division of the spinal cord into two hemicords with bone, cartilaginous, or fibrous septum. Klippel-Feil Syndrome, a congenital skeletal anomalia is characterized by inadequed segmentation of two or more cervical spine. These anomalies are rarely presentation with together.

Keywords

Diastematomyelia, Klippel-Feil Syndrome.

DOI: 10.4328/JCAM.213 Received: 23.02.2010 Accepted: 16.03.2010 Printed: 01.01.2011 J Clin Anal Med 2011;2(1):40-42
Corresponding Author: Recep Gayır, Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Ministry of Health Ankara Dışkapı Yıldırım Beyazıt Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye.
GSM: +905059169231 E-mail: g-recep@hotmail.com

Giriş

Diastematomyeli; kemik, kıkırdak veya fibröz septumun spinal vertebra içerisinde antero-posterior yönde uzanması sonucu spinal kanalın 2 parçaya ayrılması şeklinde görülen, nadir bir konjenital spinal disrafizm formudur.[1] Sıklıkla alt torakal ve üst lomber segmentlerde görülmekle birlikte nadiren de olsa kranium ve servikal segmentlerde etkilenebilmektedir.[1] Klippel-Feil sendromu ise, konjenital olarak iki veya daha fazla vertebranın segmentasyon yetersizliği nedeniyle oluşan, tanısal klinik semptomlarla karakterize bir iskelet anomalisidir.[2]

Her iki duruma da multiple sistem anomalileri eşlik edebilmesine rağmen her ikisinin birlikte görüldüğü bir olgu literatürde bulunmamaktadır.

Burada, diastematomyeli ve Klippel-Feil sendromunun birlikte görüldüğü bir olgu sunulmuştur.

Olgu

20 yaşında erkek hasta, sırt, bel ağrısı ve yürüme güçlüğü şikâyetleri ile kliniğimize başvurdu. Hasta, yürüme güçlüğü şikâyetlerinin doğumdan itibaren var olduğunu, 6 yaşına kadar desteksiz yürüyebiliyorken, bu zamandan sonra yürürken düşme, destek almadan ayakta durmada zorlanma yakınmaları başladığını ifade ediyordu. Sırt ve bel ağrıları da aynı dönemde düşmeler sonrasında ortaya çıkmıştı. Hasta 13 yaşına kadar tek bir destekle yürüyebiliyorken, bu zamandan sonra diz ve ayak bileklerinde hareket kısıtlılığı oluşması nedeniyle yürüme güçlüğünden yakınmaktaydı. Bu şikâyetlerle Ocak 2010 tarihinde başvurduğu nöroşirürji kliniğinde diastematomyeli ve servikal füzyon tanısı alan hastaya operasyon düşünülmemişti.

Hastanın soygeçmiş sorgulamasında; anne ve babanın ikinci dereceden akraba olduğu, ailenin diğer 6 çocuğunda ve akrabalarında herhangi bir bilinen metabolik, endokrin ve lokomotor sistem anomalisi olmadığı saptandı.

Hastanın genel sistem sorgulamasında, herhangi bir şikâyeti yoktu. İnspeksiyonda; başta öne doğru hafif deviasyon, saç çizgisinde düşüklük, boyunda sol tarafta daha belirgin olmak üzere kısalık, fıçı göğüs deformitesi, torakal bölgede açıklığı sola bakan skolyoz, boyun arkasından sırta uzanan kıllanma artışı alanı, alt ekstremite kaslarında atrofik görünüm, kalça, diz ve ayak bileği eklemlerinde fleksiyon postürü saptandı (Resim 1).

Lokomotor sistem muayenesinde, servikal eklem hareket açıklığı (EHA), sağ taraf lateral fleksiyon ve rotasyon hareketlerinde daha belirgin olmak üzere tüm yönlere doğru EHA sonu kısıtlı idi. Lomber bölge fleksiyon, ekstansiyon, lateral fleksiyon ve rotasyon hareketleri EHA sonunda kısıtlı olarak bulundu. Torakal bölgede sırtta solda Sprengel deformitesi saptandı. Bilateral kalça hareketleri EHA sonu kısıtlı olarak bulunurken, bilateral dizlerde ve ayak bileklerinde fleksiyon kontraktürü saptandı.

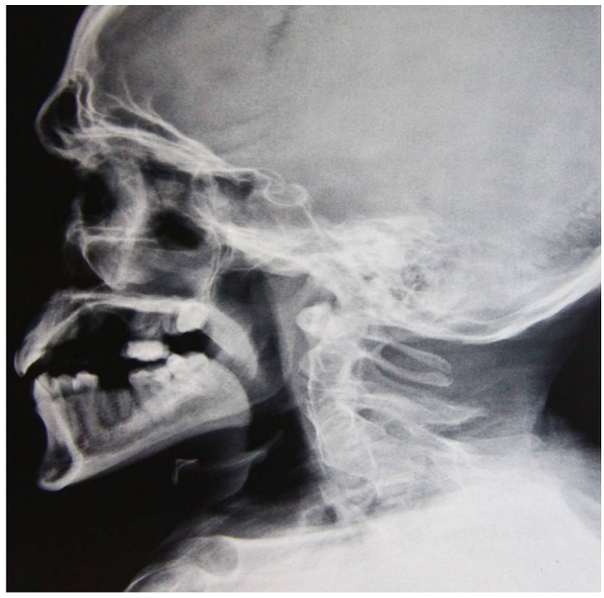
Hastanın kas kuvvetleri Lovett'in önerdiği üzere manuel kas testi ile 0-5 arasında değerlendirildi. Buna göre, üst ekstremitelerde kas kuvveti 5/5-5/5 iken, alt ekstremitelerde kalça eklemlerinde fleksör kas grubunda 4/5, ekstansör kas grubunda 3+/5, adduktor kas grubunda 4/5, diz eklemlerinde ekstansör kas grubunda 4/5, fleksör kas grubunda 3+/5, ayak bileği eklemlerinde dorsifleksör kas grubunda 3+/5, plantar fleksör kas grubunda 4/5 olarak değerlendirildi. Hastanın duyu muayenesinde, duyu kusuru saptanmazken, derin tendon refleksleri her iki alt ektremitede artmış olarak bulundu. Babinski testi bilateral pozitif idi. Hastanın kas gruplarındaki spastisite modifiye Ashworth skalası ile değerlendirildi. Hastanın alt ekstremitede kalça fleksörleri, diz fleksörleri ve ayak bileği plantar fleksörlerinde Modifiye Ashworth skalasına göre 3 değerinde spastisite saptandı.

Laboratuvar değerlendirmesinde, hemogram, biyokimya parametreleri, tiroid fonksiyon testleri, tam idrar tetkiki ve sedimentasyonu normal sınırlarda bulundu. Radyolojik değerlendirmede çekilen lateral servikal grafide servikal vertebralar arasında yer yer füzyon ve ön-arka çaplarında azalma bulundu (Resim 2). Torakal bölge anteroposterior (AP) grafide açıklığı sola bakan skolyoz, lateral grafide ise eğim derecesi 20°'yi geçmeyen kifoz saptanırken, lomber bölge grafilerinde ise patolojik görünüm yoktu.

Hastaya ait kranial, servikal, torakal ve lomber bölge magnetik rezonans görüntüleme (MRI) sonuçlarında; kranial MRI'da; üçüncü ve lateral ventriküller normalden daha geniş ve lateral ventriküllerde deforme görünüm, korpus kallosumda disgenezisi ile uyumlu hipoplazi, servikal ve torakal bölge MRI'larında; servikal 3,4,5 ve 6. vertebraların diğer vertebralara kıyasla ön-arka çapları azalmış ve yer yer hemivertebra ile uyumlu olduğu, servikal spinal kord ve üst torakal seviyelerde yer yer fibröz bant ile ayrılmış çift görünümde kord



Resim1. Olgunun Lateral İnspeksiyon Görüntüsü



Resim2. Olguya Ait Servikal Lateral Grafi Görüntüsü



Resim 3. Olguya Ait Torakal Bölge Horizontal Kesitlerde MRI Görüntüsü

diastematomyeli ile uyumlu iki adet kord, sonrasında tek spinal kord görünümü vardı (Resim 3). Lomber bölge MRI'nda ise, lomber lordozda azalma dışında bir bulgu yoktu. Olası sistemik anomalilerin ekartasyonu için yapılan ekokardiyografi, abdominal ultrasonografi ve ürodinamik değerlendirmelerde sistem tutulumuna rastlanmadı.

Tartışma

Diastematomyeli, spinal kanalın her ikisi de dura ile çevrili iki kısma ayrılması halidir. Bu embriyonel gelişimsel anomali izole olarak bulunduğu olgularda asemptomatik olabilmesine rağmen, sıklıkla septumun olduğu seviyede görülen kıllanma artışı ve cilt anomalileri, spina bifida, meningomyelosel, skolyoz, siringomyeli, spinal teratom, dermoid kist gibi multiple sistem anomalileri de eşlik etmektedir.[3,4] Literatürde, sıklıkla çocukluk çağında fark edilmesine rağmen az sayıda çalışmada 20 yaşından sonra da tanı konulduğu bildirilmektedir.[5] Bu hastalarda nörolojik bulguların ortaya çıkması genellikle büyüme ve omurga hareketliliğin artması ile konus medullaris ve spinal korda traksiyon ve kompresyon oluşması iledir.[6] En sık görülen semptomlar bel ve sırt ağrıları, kuvvet kayıpları, kas atrofileri, progresif gelişen ayak deformiteleri, yürüme güçlükleri, gayta ve idrar inkontinansıdır. Tipik olarak hem alt hem de üst motor nöron bulguları birlikte görülebilmektedir.[7]

Bizim olgumuzda da, vertebral septum düzeyinde kıllanma artışı ve skolyoz diastematomyeliye eşlik etmekte idi. Yine literatür ile uyumlu olarak bel ve sırt ağrıları, alt ekstremitelerde kas atrofileri, progresif olarak geliştiği belirtilen ayak deformiteleri ve yürüme güçlüğü semptomları bulunmaktaydı. Farklı olarak bizim olgumuzda alt ekstremitelerde kas kuvvetlerinde azalma olmasına rağmen, tam bir kas kuvveti kaybı ve duyu kaybı bulunmamaktaydı. Yine nörolojik tutulumun hafif olması ile korele olarak idrar ve gayta inkontinansı semptomları ve bulgularına rastlanmadı.

Klippel-Feil Sendromu, gestasyonun erken dönemlerinde iki veya daha fazla vertebrada segmentasyon yetersizliği nedeniyle servikal vertebralarda füzyon olması, buna boyun kısalığı, saç çizgisi düşüklüğü ve boyun EHA'ında azalmanın eşlik ettiği bir iskelet displazisidir.[8] Bu sendrom ile sıklıkla kifoz ve skolyoz, sprengel deformitesi gibi iskelet anomalileri, tortikollis, yüz asimetrisi, üriner sistem anomalileri, konjenital kalp hastalıkları, Chiari malformasyonu ve ventriküler dilatasyon gibi kranial anomaliler görülebilmektedir. Genellikle çocukluk çağında klinik belirtiler görülmekle beraber nadir olarak ileri yaşlarda da tanı konulabilmektedir.[8] Bu sendromda füzyon olmayan vertebralarda ileri dönemlerde gelişebilecek instabiliteler spinal kordu etkileyebilmekte, spastisite, kuvvet kaybı, hiperrefleksi gibi semptomları içeren myelopati gelişimine ve tetraplejiye sebep olabilmektedir.[8]

Bizim olgumuzda servikal vertebralarda radyolojik grafiler ile saptanan füzyona, klasik bulguları olan saç çizgisinde düşüklük, boyun kısalığı ve servikal EHA azalması eşlik ediyordu. Ayrıca bu sendromla birlikte sıklıkla görülen kifoz, skolyoz, sprengel deformitesi, tortikollis ve ventriküler dilatasyon bizim olgumuzda da mevcuttu. Literatürde birliktelikleri belirtilen üriner sistem anomalileri ve kardiyak anomalilere ise rastlanmadı. Yapılan literatür incelemesinde Klippel-Feil ve diastematomyeli birlikteliğine rastlanamamıştır.

Diastematomyeli sıklıkla alt torakal ve üst lomber vertebra segmentlerinde saptanan bir anomali olmasına rağmen, servikal ve üst torakal bölgelerde de görülebilmekte ve ciddi nörolojik kayıplar olmadan da karşımıza çıkabilmektedir. Bu olgularda spina bifida gibi iyi bilinen iskelet anomalilerinin yanı sıra Klippel-Feil Sendromu gibi displazilerinde görülebileceği düşünülmelidir.

Kaynaklar

1. Kim SK, Young SC, Chung YS, Wang KC, Cho BK, Choi KS, et al. Diastematomyelia clinical manifestation and treatment outcome J Korean Med Sci 1994;9:135-44.
2. Guille JT, Sherk HH. Congenital osseous anomalies of the upper and lower cervical spine in children. J Bone Joint Surg Am 2002;84:277-88.
3. Kendi T, Bademci G. Postoperative spinal ultrasonography finding in spinal dysraphia. Diagn Intervent Radiol 2005; 11:142-4.
4. Patankar T, Krishnan A, Armao D, Mukherji SK. Diastematomyelia and Epidermoid Cyst in the Hemicord. American Roentgen Ray Society AJR 2000; 174: 1793-4.
5. Kennedy PR. New data on diastematomyelia. J Neurosurg 1979;51:355–61.
6. Mutluer S. Diastematomyeli. E. Nörol. Bil. D. 1984;2:39-40.
7. Pang D, Wilberger JE. Tethered cord syndrome in adults. J Neurosurg 1982; 56:32–47.
8. Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K. Klippel-Feil syndrome: Clinical features and current understanding of etiology. Clin Orthop Relat Res 2004; (424):183-90.