

# İleri Yaşta Tanı Konulmuş Klippel Feil Sendromuna Eşlik Eden Pelvik Renal Ektopi

## *Pelvic Renal Ectopia Accompanying Klippel Feil Syndrome Diagnosed at a Later Age*

*Rabia Terzi<sup>1</sup>, Bekir Voyvada<sup>2</sup>, Hasan Terzi<sup>3</sup>, Zahide Yılmaz<sup>4</sup>*

*<sup>1</sup>Derince Eğitim Araştırma Hastanesi Fiziksel Tıp Ve Rehabilitasyon Kliniği/ Kocaeli*

*<sup>2</sup>Derince Eğitim Araştırma Hastanesi Üroloji Kliniği/ Kocaeli*

*<sup>3</sup>Kocaeli Derince Eğitim Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları Ve Doğum Kliniği*

*<sup>4</sup>Kocaeli Derince Eğitim Araştırma Hastanesi Nöroloji Kliniği*

### Özet

Klippel feil sendromu (KFS) servikal somitlerin segmentasyonunda yetersizlik sonucu gelişen konjenital bir malformasyondur. Genellikle çocuk yaşlarda tanı konulabilmesine rağmen nadir olsa da ileri yaşlara kadar tanı gecikebilir. Bu sendromda diğer sistem anomalileri de beraber görülebilir.60 yaşında boyun ağrısı yakınmasıyla başvuran bayan olguda klippel feil sendromu tanısı konulmuş ve pelvik renal ektopi ile birlikteliği sunulmuştur. KFS çocukluk çağında olduğu kadar erişkin yaşlarda boyun ağrısı yakınması olan hastalarda akılda tutulmalı, KFS' li hastalar ek anomaliler açısından araştırılmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Klippel feil sendromu, pelvik renal ektopi

**Türkçe Kısa Makale Başlığı:** Klippel Feil Sendromu

### Abstract

*Klippel-feil syndrome (KFS) is a congenital malformation occurring as a result of the deficiency of the cervical somite segmentation. While it is mostly diagnosed in childhood, the diagnosis may be delayed to a later age, although rare. Other system abnormalities may be concomitantly observed in this syndrome. A female patient presenting with the complaint of neck pain at the age of 60 was diagnosed with Klippel-Feil syndrome and concomitant occurrence of pelvic renal ectopia was presented. The potential for KFS should be considered in adult patients with neck pain as well as patients in childhood, and patients with KFS should also be investigated for additional abnormalities.*

**Key words:** Klippel Feil syndrome, pelvic renal ectopia

**İngilizce Kısa Makale Başlığı:** Klippel Feil Syndrome

### İletişim Adresi:

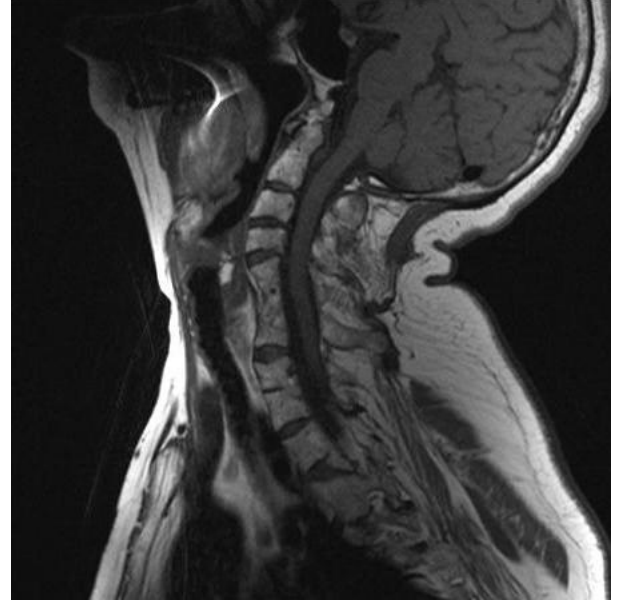
Rabia Terzi / Kocaeli Derince Eğitim ve Araştırma Hastanesi / İbni Sina Bulvarı Derince/KOCAELİ  
Tel: (0262) 3178000–8110 Mail: drrabia1@yahoo.com

## Olgu

60 yaşında bayan hasta baş boyun ve sırt bölgesinde ağrı yakınmasıyla polikliniğimize başvurdu. Öyküsünde sırt ve boyun ağrısının uzun yıllardır var olduğunu, bir çok kez farklı kliniklere başvurduğunu ve medikal tedavi aldığını belirtti. Boyun ağrısının zaman zaman kollara yayıldığı ve kollarda parestetik yakınmalarının oluştuğunu, sırt ağrısının da ayakta uzun süre kalmakla arttığını ve baş ağrısıyla birlikte zaman zaman baş dönmesi şikayetinde olduğunu ifade etti. Hastanın özgeçmişinde hipertansiyon dışında bir hastalığı yoktu. 8 yıl önce menopoza girmişti. Hastanın fizik muayenesinde boyun kısa görünümde ve saç çizgisi düşüktü. Servikal eklem hareket açıklıkları (EHA) özellikle rotasyonlarda belirgin olmak üzere her yöne ağırlı ve ciddi kısıtlıydı. Spinal süreçlere basmakla servikal ve dorsal bölgede hassasiyeti vardı. Torakal paravertebral kas spazmı mevcuttu. Torakal kifozitesi artmıştı. Nörolojik muayenesi olağandı. Her iki omuz EHA'ları açık ve minimal ağırlıydı. Kanat skapula anomalisi yada yüzde asimetri gözlenmedi. Hastanın servikal ve dorsal vertebral grafisi ile servikal vertebra MRG(Manyetik Rezonans Görüntüleme) çekildi. Servikal grafileri ve MRG bulgularında C5-6-7 de konjenital segmentasyon yetersizliğine bağlı füzyon ile C7-T1 vertebra korpuslarında konjenital segmentasyon yetersizliğine bağlı parsiyel füzyon gözlemlendi. (Şekil 1-2)



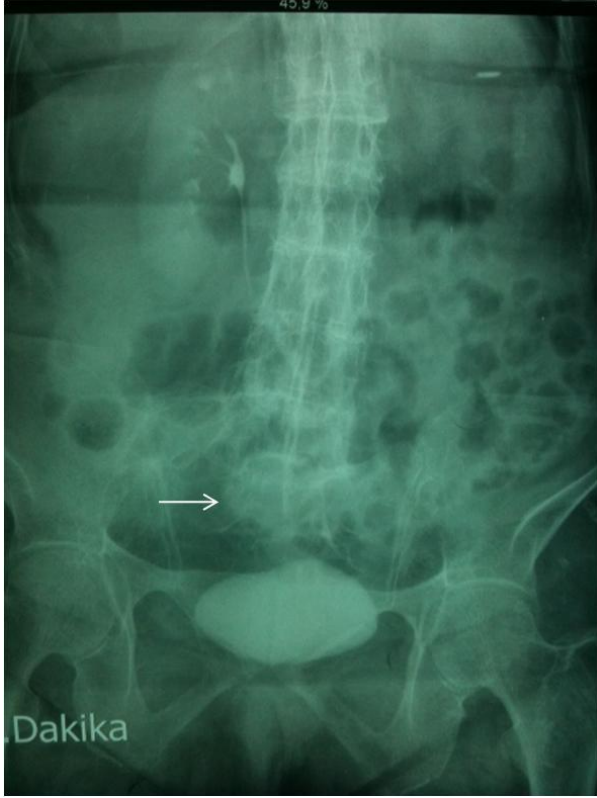
Şekil 1: Servikal grafide C5-6-7 ile C7-T1 vertebra korpuslarında konjenital segmentasyon yetersizliğine bağlı füzyon görünümü



Şekil 2: Servikal MRG de C5-6-7 ile C7-T1 vertebra korpuslarında konjenital segmentasyon yetersizliğine bağlı füzyon görünümü

Hastanın dorsal grafilerinde skolyozu T12 ve L1' de füzyon ve dejeneratif değişiklikler ve vertebralarda osteoporotik görünüm tespit edildi.İstenilen kemik dansitometresinde L1-4 seviyesinde T skoru -3.2 ( osteoporotik) olarak bulundu.

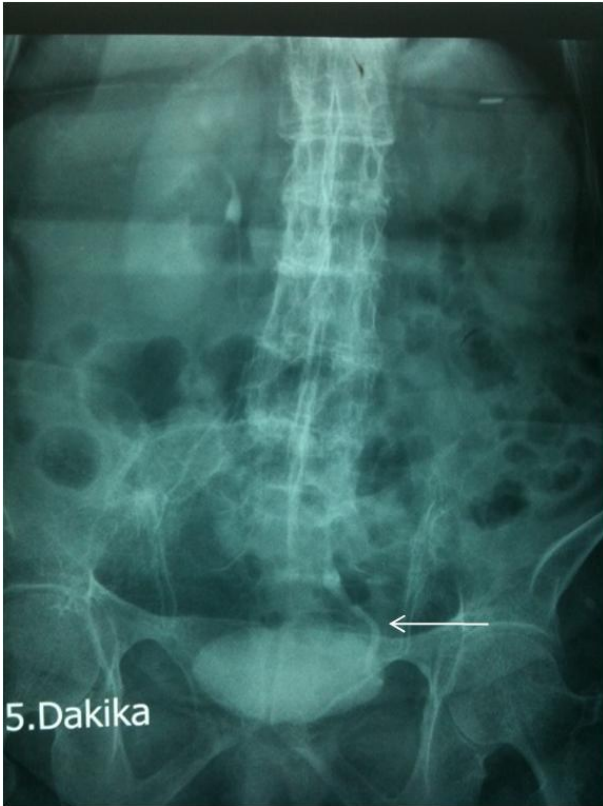
Hastanın biyokimya sedimentasyon, C reaktif protein, hemogram ve idrar tetkik değerleri olağandı. Hasta mevcut bulguları ve tetkikleri ile Tip 2 Klippel Feil Sendromu(KFS) ve post menopozal osteoporoz olarak kabul edildi. Baş ağrısı ve baş dönmesi nedeniyle nöroloji ile konsulte edilerek kranial bilgisayarlı tomografi(BT) ve vertebrobaziler dopler ultrasonografi (USG) tetkikleri yapıldı. Tetkik sonuçları normal olarak değerlendirilerek gerilim tipi baş ağrısı olarak kabul edilip amitriptilin 10 mg 1x1 başlandı. Klippel Feil Sendromuna eşlik edebilecek anomalileri taramak amacıyla batın USG istendi. Sol böbrek ultrasonografide görülemedi. Renal agenezi veya renal ektopi şüphesiyle hasta üroloji ile konsulte edilerek intravenöz pyelografi (Şekil 3) ve batın BT(Şekil 4) tetkiki istendi. Sol böbrek pelvik yerleşimli olarak tespit edildi. Üroloji tarafından yılda bir kez takibi önerildi.



Şekil 3 A: Pelvik yerleşimle fonksiyone sol böbrek



Şekil 4: Pelvik yerleşimli böbrek



Şekil 3 B :Pelvik yerleşimli böbreğin üreter trasesi

Hastanın jinekolojik muayenesi ve işitme testleri olağandı. Ekokardiyografisinde minimal triküspit kapak yetmezliği dışında bulgu yoktu. Hastanın boyun ve sırt ağrıları için medikal tedavi olarak meloksikam 15 mg tb 1x1 tiyokolşikosid 8mg 2x1 ve ile osteoporozu için kalsiyum ve D vitamini ile alendronat 70 mg 1x1 hafta olarak planlandı. Fizik tedavi olarak boyun ve sırtta TENS ve sıcak paket uygulamaları ile servikal izometrik ve postur egzersizleri verildi. Tedavi sonrası ağrıları oldukça rahatladı. Hastaya servikal travmalardan ve ağır yük kaldırmaktan kaçınması uzun yolculuklarda servikal collar kullanması önerisi yapılarak taburcu edildi.

### Tartışma

KFS gestasyonun erken dönemlerinde iki veya daha fazla vertebrada segmentasyon yetersizliği nedeniyle servikal vertebralarda füzyon olması buna boyun kısalığı, saç çizgisi düşüklüğü ve boyun hareketlerinin kısıtlanmasının eşlik ettiği bir iskelet displazisidir (1,2). Olguların %65 i kadındır. Sıklığının 40000-42000 doğumda 1

olduğu tahmin edilmektedir (3,4). Bu sendroma skolyoz, kifoza, sprengele deformitesi, tortikolis, üst ekstremitelerde diffüz yada fokal hipoplazi, sindaktili gibi lokomotor sistem anomalileri eşlik edebilir (2,4,5,6).

KFS' lu hastalarda genitoüriner sistem anomalileri %35-65, işitme kaybı %30, konjenital kalp hastalıkları %5-15 (en sık ventriküler septal defekt) eşlik edebilir. Üriner sistem anomalilerinden en sık renal agenezi, çift toplayıcı sistem, renal ektopi, bilateral tubuler ektazi ve hidronefroz görülmektedir (4,5,7).

Onur ve arkadaşları (8) üroloji polikliniğine yan ağrısı yakınması ile başvurmuş ve erişkin çağa kadar tanı almayıp, rastlantısal olarak KFS tanısı alan ve çapraz renal ektopi saptanan bir olguyu sunmuşlardır. Bizim olgumuzda da erişkin yaşa kadar tanı almamış KFS ile pelvik yerleşimli renal ektopi saptanmıştır. Klippel Feil Sendromlu hastalarda tanı konulduktan sonra özellikle renal anomaliler başta olmak üzere diğer sistem anomalileri mutlaka araştırılmalıdır. Bu hastalarda renal anomalilerin genellikle asemptomatik olduğu ve kronik renal yetmezlik için risk taşıdıkları göz önüne alınmalıdır(9).

Literatürde KFS' lu hastalarda renal ektopi 1 olguda el deformitesiyle (10), 1 olguda ise myelopati ve tek taraflı vertebral arter oklüzyonu ile birlikteliği sunulmuştur (11). Yine literatürde 43 yaşında torakal skolyozu nedeniyle operasyon

öyküsü olan KFS' li erkek hastada nonspesifik üretrite benzer şikayetleri olması üzerine istenen USG ve IVP de sağ bölgede soliter çapraz renal ektopi tespit edilmiştir (12). Olgumuzda KFS ve renal ektopi ile birliktelik gösteren skolyoz dışında bir patoloji tespit edilmemiştir.

KFS' li hastalar vertebral füzyonun yerleşimine göre 3 grupta incelenebilir. Tip 1 servikal vertebraların tamamında yada tamamına yakınında ve üst torakal vertebralarda füzyon vardır. Tip 2 de ikili yada üçlü segmentler halinde füzyon vardır. Tip 3 de ise servikal vertebra füzyonuna alt lomber vertebral füzyon eşlik eder. Tip 2 otozomal dominant diğerleri otozomal resesif geçer. Tip 2 de iskelet sistem belirtileri daha fazla iken Tip 1 ve 3 de daha ağır seyredir(2.4.13.14). Hastamızda Tip 2 KFS ile iskelet sistem anomalisi olarak skolyoz tespit edildi. Hastamızda nörolojik defisit olmadığından cerrahi seçenekler düşünülmeydi. Hastaya konservatif tedavi verilerek takibe alındı. Renal ektopi açısından üroloji poliklinik kontrolü önerildi.

### Sonuç

KFS çocukluk çağında olduğu kadar erişkin yaşlarda boyun ağrısı yakınması olan hastalarda akıldan tutulmalı, KFS' li hastalar ek anomaliler açısından araştırılmalıdır.

### Kaynaklar

1. Rutherford RB, Patt A, Pearce WH. Extra-anatomic bypass: A closer view. *J Vasc Surg* 1987;6:437-46.
2. Mc Laughlin JA, Light R, Lustrin I. Axillary artery injury as a complication of proximal humerus fractures. *J Shoulder Elbow Surg* 1998 ;7(3):292-4.
3. Kelley SP, Hinsche AF, Hossain JFM. Axillary artery transection following anterior shoulder dislocation : classical presentation and current concepts. *Injury* 2004;35:1128-32.

4. Valentin MD, Tulsyan N, James K. Endovascular management of traumatic axillary artery dissection : a case report and review of the literature. *Vasc Endovascular Surg* 2004;38:473-5.
5. Barros D'Sa AA. Axillary-contralateral brachial artery bypass for radiation-induced occlusion of the subclavian artery. *Cardiovasc Surg* 1994 ;2(4):525-6.

6. Takach TJ, Reul GJ, Cooley DA, et al. Myocardial thievery: the coronary- subclavian steal syndrome. *Ann Thorac Surg* 2006;81(1):386-92.

7. Davidović LB, Koncar IB, Pejkić SD, et al. Arterial of thoracic outlet syndrome. *Am Surg* 2009 ;75(3):235-9.

8. Bozkurt AK, Beşirli K, Tüzün H, et al. Karotikosubclavian ve karotikobrakial revaskülarizasyon. *Damar Cer Derg* 1997;6:31-3.

9. Law MM, Colburn MD, Moore WS, et al. Carotid- subclavian bypass for brachiocephalic occlusive disease: Choice of conduit and long-term follow-up. *Stroke* 1995;26:1565-71.