

Gnatek Adrian, Szczepkowska Aleksandra, Osica Piotr, Janas-Naze Anna. Aspekty chirurgicznego leczenia pacjenta z zespołem Klippela-Feila – opis przypadku = Surgical treatment aspects of the patient with Klippel-Feil syndrome – case report. *Journal of Education, Health and Sport*. 2016;6(11):137-146. eISSN 2391-8306. DOI <http://dx.doi.org/10.5281/zenodo.164437>  
<http://ojs.ukw.edu.pl/index.php/johs/article/view/3973>

The journal has had 7 points in Ministry of Science and Higher Education parametric evaluation. Part B item 755 (23.12.2015).  
755 Journal of Education, Health and Sport eISSN 2391-8306 7

© The Author (s) 2016;

This article is published with open access at Licensee Open Journal Systems of Kazimierz Wielki University in Bydgoszcz, Poland

Open Access. This article is distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Noncommercial License which permits any noncommercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author(s) and source are credited. This is an open access article licensed under the terms of the Creative Commons Attribution Non Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>) which permits unrestricted, non commercial use, distribution and reproduction in any medium, provided the work is properly cited.

This is an open access article licensed under the terms of the Creative Commons Attribution Non Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>) which permits unrestricted, non commercial use, distribution and reproduction in any medium, provided the work is properly cited.

The authors declare that there is no conflict of interests regarding the publication of this paper.

Received: 22.10.2016. Revised 30.10.2016. Accepted: 02.11.2016.

## **Aspekty chirurgicznego leczenia pacjenta z zespołem Klippela-Feila – opis przypadku** **Surgical treatment aspects of the patient with Klippel-Feil syndrome – case report**

**Adrian Gnatek, Aleksandra Szczepkowska, Piotr Osica, Anna Janas-Naze**

**Zakład Chirurgii Stomatologicznej UM w Łodzi**  
**92-213 Łódź, ul. Pomorska 251**  
**e-mail:pioosica@interia.pl**

Lek dent. Adrian Gnatek, lek.dent. Aleksandra Szczepkowska, dr n. med. Piotr Osica, dr hab.prof. Anna Janas-Naze

Praca finansowana przez Uniwersytet Medyczny w Łodzi w ramach działalności statutowej nr 503/2-163-01/503-21-001

## **Streszczenie**

W artykule przedstawiono przypadek 12-letniej pacjentki poddanej leczeniu chirurgicznemu w znieczuleniu ogólnym.

**Słowa kluczowe: zespół Klippela-Feila, chirurgia, znieczulenie ogólne, ekstrakcja.**

## **Abstract**

The article shows the case of 12 years old patient, who was undergone surgical treatment in general anesthesia.

**Key words: Klippel-Feil syndrome, surgery, general anesthesia, extraction.**

Zespół Klippela-Feila charakteryzowany jest jako zlanie dwóch lub więcej kręgów szyjnych i może wiązać się z anomaliami pozostałych organów [1]. Klasyczną triadą kliniczną zespołu Klippela-Feila (KFS) są krótka szyja, obniżona karkowa linia włosów oraz ograniczenie ruchomości głowy i szyi. Do pozostałych objawów, które mogą towarzyszyć temu zespołowi należą skolioza, kifoza, deformacja Sprengle'a (wrodzone uniesienie łopatki), kręcz szyi, asymetria twarzy, anomalie nerek, wrodzone wady serca, utrata słuchu oraz

ruchy synkinetyczne i lustrzane [2,3]. Osoby z zespołem KFS i stenozą szyjną należą do grupy podwyższonego ryzyka uszkodzenia rdzenia kręgowego po niewielkich urazach będących rezultatem nadmiernej ruchomości poszczególnych segmentów szyjnych [4]. W KFS często spotyka się rozszczep wargi lub podniebienia, sporadycznie oligodoncję w uzębieniu mlecznym i stałym, asymetrię twarzoczaszki, zwężenie szczęki oraz niewydolność podniebiennie-gardłową [5].

Celem pracy był opis przypadku 12 letniej dziewczynki z zespołem Klippela-Feila, poddanej operacyjnemu usunięciu zęba 26, w procedurach chirurgii jednego dnia w znieczuleniu ogólnym.

### **Opis przypadku**

Pacjentka lat 12 została skierowana do Zakładu Chirurgii Stomatologicznej celem ekstrakcji zęba 26.

W wywiadzie ani opiekun ani pacjentka nie podawali dolegliwości ogólnych. Pacjentka nie przyjmowała żadnych leków. W 2010 roku została poddana korekcji anatomicznej przełożenia wielkich pni tętniczych.

W badaniu przedmiotowym stwierdzono charakterystyczną dla zespołu KFS kifozę (Ryc. 1), deformację Sprengle'a, niski wzrost będący wynikiem wad kręgosłupa oraz ruchy synkinetyczne i lustrzane.

W badaniu przedmiotowym miejscowym zewnętrznym stwierdzono inne znamienne cechy zespołu KFS: asymetrię twarzy (Ryc. 2), niską karkową linię włosów (Ryc. 3), ograniczenie ruchomości głowy i szyi. Natomiast w badaniu wewnętrznym odnotowano zwężenie szczęki oraz opóźnione wyrzynanie zębów stałych.

Przed zabiegiem operacyjnym pacjentce zostało wykonane zdjęcie ortopantomograficzne (Ryc. 4). Zobrazowanie regionu zęba 26 oraz przyległych struktur, umożliwiło zaplanowanie zabiegu ekstrakcji zęba 26.

Pacjentce i opiekunowi przedstawiono plan leczenia chirurgicznego. Po uzyskaniu pisemnej zgody wyznaczono termin zabiegu w procedurach chirurgii jednego dnia, z zaleceniem wykonania podstawowych badań diagnostycznych. Poinformowano pacjentkę o szczegółowych wskazaniach pozabiegowych i konieczności zgłoszenia się na badanie kontrolne w dniu następnym.

W znieczuleniu ogólnym usunięto ząb 26 (Ryc. 5). Po ekstrakcji stwierdzono znaczne zakrzywienie 1/3 wierzchołkowej części wszystkich trzech korzeni zęba 26 (Ryc. 6, 7). Zębodół wyłóżczkowano, nie stwierdzono połączenia ustno – zatokowego. Rany zaopatrzone szwami.

Chorą w stanie ogólnym dobrym w godzinach przedpołudniowych pod opieką osoby towarzyszącej wypisano do domu.

W pierwszej dobie po zabiegu pacjentka zgłosiła się na badanie kontrolne, podczas którego stwierdzono niewielki obrzęk tkanek okolicy operowanej. Rana goiła się prawidłowo. Szwy pozostawiono do samoistnego rozpuszczenia. Pacjentka pozostaje pod opieką Zakładu Chirurgii Stomatologicznej.

## **Dyskusja**

Deformacja Klippela-Feila jest kompleksem anomalii kostnych i trzewnych, które obejmują nisko położoną linię włosów, platybazję (spłaszczenie podstawy czaszki), zlanie kręgów szyjnych z krótką szyją oraz głuchotę. Powiązane zaburzenia centralnego układu nerwowego obejmują potyliczne przepukliny mózgowe, przetoki w rdzeniu, mikrocefalię i hydrocefalię [6,7]. Do zaburzeń w zakresie OUN występujących w KFS zaliczyć także można malformację Chiary’ego typu I (typy I-IV są anomaliami tylnego dołu czaszki, które oddziałują na mózdzek, pień mózgu i rdzeń kręgowy z częstością występowania 0.1%-0.5% [8]). Za główne przyczyny wystąpienia KFS uznaje się błędną segmentację wzdłuż rozwijającej się osi embrionu w okresie od 3 do 8 tygodnia ciąży [4]. M. Tassabehji i wsp. informują o mutacji w locus genu GDF6 w rodzinnej oraz sporadycznej postaci KFS [9]. Warto

zwrócić uwagę na wady narządów wewnętrznych mogące towarzyszyć KFS, takie jak anomalie nerek czy wrodzone wady serca.

W przypadku opisywanej pacjentki występował niedosłuch, niedorozwój umysłowy, wada serca (przełożenie wielkich pni tętniczych – stan po korekcji), ruchy synkinetyczne, znacznie utrudniające kontakt i współpracę z pacjentem, co zadecydowało o przeprowadzeniu ekstrakcji w znieczuleniu ogólnym. Powyższe czynniki wpłynęły także na trudność w wykonaniu prawidłowego zdjęcia OPG, niezbędnego do zaplanowania zabiegu operacyjnego. Wyraźnie zaznaczona u pacjentki kifoza utrudniała prawidłowe ułożenie pacjenta na fotelu operacyjnym. Pacjenci z KFS są w grupie podwyższonego ryzyka urazu rdzenia kręgowego na skutek wystąpienia mniejszego lub większego urazu [10], który może być spowodowany nadmierną ruchomością w odcinku szyjnym. Dlatego też, postępowanie przed-, śród- i pozabiegowe zostało dostosowane do stanu ogólnego pacjenta, uwzględniając ruchy ekstrakcyjne oraz zabezpieczenie pozabiegowe.

Powyższe rozważania wskazują konieczność holistycznego podejścia do planowania oraz samego zabiegu u pacjentów z KFS. Ze względu na towarzyszące zespołowi wady kostno-trzewne utrudniające prawidłowe postępowanie, wszelkie procedury powinny być wykonane z najwyższą starannością, przez odpowiednio przygotowane zespoły wielospecjalistyczne.

#### Piśmiennictwo:

- [1] B. A. Smith and C. Griffin, “Klippel-feil syndrome,” *Ann. Emerg. Med.*, vol. 21, no. 7, pp. 876–879, 1992.
- [2] I. Dede, O. Karasimav, A. S. Goktepe, and A. K. Tan, “Klippel-feil syndrome: Case report,” *Turkiye Fiz. Tip ve Rehabil. Derg.*, vol. 57, p. 333, 2011.
- [3] E. J. Harvey, M. Bernstein, N. M. Desy, N. Saran, and J. a. Ouellet, “Sprengel Deformity:

- Pathogenesis and Management,” *J. Am. Acad. Orthop. Surg.*, vol. 20, no. 3, pp. 177–186, 2012.
- [4] S. Vaidyanathan, P. L. Hughes, B. M. Soni, G. Singh, and P. Sett, “Klippel-Feil syndrome - the risk of cervical spinal cord injury: a case report,” *BMC Fam. Pract.*, vol. 3, p. 6, 2002.
- [5] V. Barbosa, A. L. Maganzini, and L. G. Nieberg, “Dento-skeletal implications of Klippel-Feil syndrome [a case report],” *N Y State Dent J*, vol. 71, no. 1, pp. 48–51, 2005.
- [6] J. M. S. Pearce, “Platybasia and basilar invagination,” *Eur. Neurol.*, vol. 58, no. 1, pp. 62–64, 2007.
- [7] A. Karaman and H. Kahveci, “Klippel-Feil syndrome and Dandy-Walker malformation,” *Genet. Couns.*, vol. 22, no. 4, pp. 411–415, 2011.
- [8] B. D. Schanker, B. P. Walcott, B. V Nahed, K. T. Kahle, Y. M. Li, and J.-V. C. E. Coumans, “Familial Chiari malformation: case series,” *Neurosurg. Focus*, vol. 31, no. 3, p. E1, 2011.
- [9] M. Tassabehji *et al.*, “Mutations in GDF6 are associated with vertebral segmentation defects in Klippel-Feil syndrome,” *Hum. Mutat.*, vol. 29, no. 8, pp. 1017–1027, 2008.
- [10] M. O. Lagravère, M. I. Barriga, C. Valdizán, A. Saldarriaga, J. F. Pardo, and M. Flores, “The Klippel-Feil syndrome: a case report,” *J. Can. Dent. Assoc.*, vol. 70, no. 10, pp. 685–8, Nov. 2004.



Ryc. 1 Widok ukształtowania grzbietu pacjentki.



Ryc. 2 Widok twarzy pacjentki „en face”.



Ryc. 3 Widok twarzy pacjentki z profilu.





Ryc. 4 Ortopantomogram pacjentki



Ryc. 5 Widok wewnątrzustny – stan przed usunięciem zęba 26.



Ryc. 6, 7 Widok usuniętego zęba 26 – znaczne zakrzywienie 1/3 wierzchołkowej długości korzeni.