

Tytuł: Zespół Klippela i Feila / Klippel-Feil syndrome

Słowa kluczowe: ZESPÓŁ KLIPPLA I FEILA DIAGNOSTYKA KFS LECZENIE WRODZONE ANOMALIE ROZWOJOWE

Keywords: KLIPPEL-FEIL SYNDROME BREVICOLLITIS CONGENITAL ANOMALIES DIAGNOSTIC KFS TREATMENT

Autorzy:

Dorota Bulsiewicz - Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Zespół Klippela i Feila (ang. Klippel-Feil syndrome, KFS) to wrodzona anomalia rozwojowa kręgów szyjnych prowadząca do ich zrośnięcia. Patogeneza nie została do końca poznana – KFS może być wadą izolowaną lub częścią innych zespołów wad wrodzonych. Objawy manifestują się z różną częstością – zwykle obserwuje się triadę objawów: zrośnięcie kręgów szyjnych, skrócenie szyi, nisko schodzącą linię włosów. Rozpoznanie można ustalić wyłącznie na podstawie badania przedmiotowego i obrazowego kręgosłupa szyjnego. Leczenie ma charakter objawowy. Do zabiegu kwalifikowani są chorzy z przewlekłym bólem, neuropatią, mielopatią oraz udokumentowaną niestabilnością kręgosłupa

Abstract:

Klippel-Feil syndrome (KFS) is a congenital anomaly of the cervical vertebrae, resulting in a fused appearance. Pathogenesis remains unknown – it may occur as an isolated abnormality or as a part of others congenital defects syndromes. Symptoms are demonstrated with different frequency. The clinical triad consisting of short neck, low posterior hairline, and limited neck movement is most often observed. The physical examination and radiography of the cervical spine are essential for the diagnosis. The treatment is conservative. Surgical treatment is considered for patients with persistent pain, neuropathy, myelopathy and documented spinal instability.