

ภาวะอัมพาตทั้งตัวในโรค Klippel-Feil Syndrome

วัลลภ อุดลย์เกษม พบ.อว.ศัลยศาสตร์ออร์โธปิดิกส์*

สมศักดิ์ เลี้ยวสุธามาต พ.บ.*

บทคัดย่อ ผู้ป่วยชายไทยอายุ 40 ปี เป็นโรค Klippel Feil เกิดอุบัติเหตุรถเฉี่ยว เกิดภาวะอัมพาตทั้งตัว ได้รับการตรวจร่างกาย และทางห้องปฏิบัติการ ไม่พบภาวะความไม่มั่นคงของกระดูกสันหลังส่วนคอ ความผิดปกติของไขสันหลัง กระดูกคอหัก หรือมีการกดทับไขสันหลัง ที่จะเป็สาเหตุของภาวะอัมพาตในผู้ป่วยโรคนี ภาวะที่ตรวจพบจาก X-ray คอมพิวเตอร์ที่คิดว่าเป็นสาเหตุ คือการเยื้องตัวของไขสันหลังไปทางด้านขวาเมื่อมีการเคลื่อนไหวของกระดูกคอบอย่างรวดเร็วทำให้ไขสันหลังถูกดึงรั้ง หลังจากนั้นประมาณ 2 เดือน อาการทางระบบประสาทฟื้นตัวจนเกือบปกติ

Abstract Case report : A Thai male 40 years old developed quadriplegia after minor injury from motorcycle accident. The diagnosis was Klippel-Feil syndrome after physical examination and investigation. There was no spinal column instability, no spinal cord abnormality, no fracture and no abnormal pressure to the spinal cord, that was postulated to be a cause of neurological deficit in Klippel-Feil syndrome. But deviation of spinal cord that detected by CT scan was thought to be the cause of quadriplegia in this patient by tethering when rapid movement of spinal column. After 2 months the patient recovered nearly normal.

Quadriplegia in Klippel Feil Syndrome Patient

Adulkasem W., Leosuthamust S. Nakompathom Hospital, Nakompathom.

Region 7 Medical Journal 1992 ; 1: 77-80.

Klippel Feil syndrome เป็นกลุ่มอาการที่มีลักษณะคอสั้น การเคลื่อนไหวของคอลดลง และแนวदिนผมที่ท้ายทอยต่ำ^{1,2,3,4,5} ซึ่ง Klippel และ Feil ได้รายงานไว้ในปี ค.ศ.

1912^{1,6,7} ในเวลาต่อมาก็ได้มีรายงานว่ามีความผิดปกติในระบบอื่น ๆ เช่น ระบบทางเดินปัสสาวะ ระบบไหลเวียน และหัวใจ ระบบประสาท และระบบการได้ยิน นอกจากนั้นยังพบความผิดปกติในกระดูกสันหลังระดับอื่น ๆ ด้วย^{1,2,3,5,8,9}

ยังมีรายงานที่พบว่ามีการเกิด neurological deficit ในโรคนี้ได้ง่ายโดยมีสาเหตุต่าง ๆ กันเช่น เกิดจากความไม่มั่นคงของกระดูกสันหลังส่วนคอ หรือมีความผิดปกติของระบบหลอดเลือดที่อู้อรอบไขสันหลัง^{9,10,11,12}

ผู้รายงานขอรายงานผู้ป่วยจำนวน 1 รายที่เป็น Klippel Feil syndrome ที่เกิดมีอาการเป็นอัมพาตทั้งตัวหลังเกิดอุบัติเหตุรถชน

รายงานผู้ป่วย

ผู้ป่วยชายไทยอายุ 40 ปี อาชีพรับจ้าง อาการสำคัญ อุบัติเหตุรถเฉี่ยวชน แล้วขยับแขนขาไม่ได้ มาประมาณ 1 วัน

ประวัติปัจจุบัน ชี้อายุยานยนต์แล้วถูกรถบีคั้อพเฉี่ยวชน หลังจากล้มไปแล้วก็รู้สึกขาไปทั้งตัว ขยับแขนขาไม่ได้ ปวดที่บริเวณต้นคอมาก

ตรวจร่างกาย

ตรวจทางระบบประสาท ความรู้สึกตัวดี

ตรวจความแรงของกล้ามเนื้อ

ที่หัวไหล่ ระดับ 4

ข้อศอก ระดับ 2

ข้อมือ และมือ ระดับ 0

ข้อตะโพก ระดับ 0

ข้อเข่า ระดับ 0

ข้อเท้า ระดับ 0

ตรวจระบบประสาทรับรู้ เสียตั้งแต่ระดับต่ำกว่า
ระดับ T4

ปฏิกิริยาสะท้อน (reflex)

ข้อศอก และข้อมือ ระดับ 1

ข้อเข่า และข้อเท้า ระดับ 0

คอ ปวด และขยับลำบาก

ปอด และหัวใจ ไม่พบสิ่งผิดปกติ

ท้อง ไม่พบสิ่งผิดปกติ

ผลตรวจทางห้องปฏิบัติการ

routine lab ปกติ

X-ray

C-spine AP, lateral พบ fusion of C3-4, C5-6

spine

C-spine lateral flexion, extension = no insta-

bility

T-L spine = no abnormal detection

IVP = with in normal limit

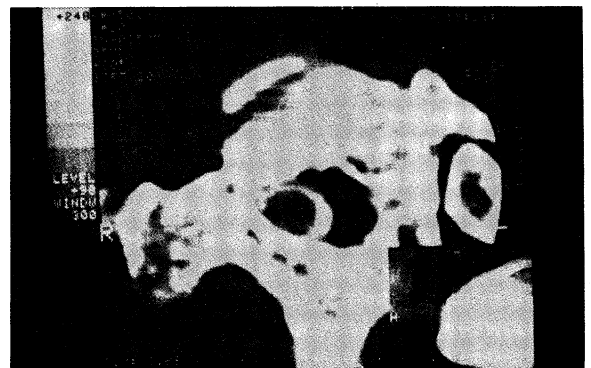
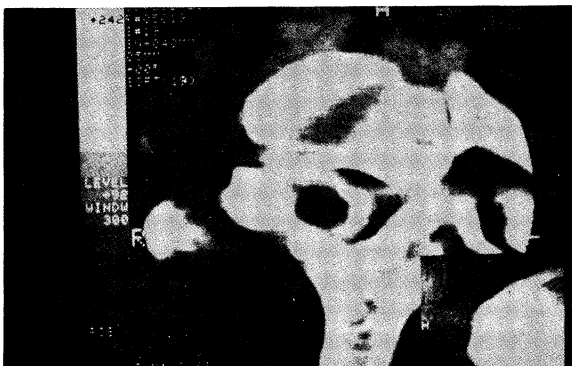
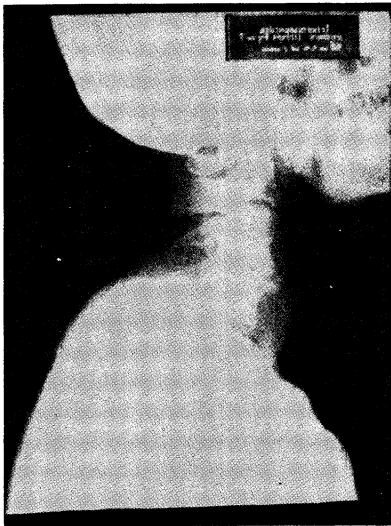
CT scan = no spinal cord abnormality or
compression,

no bony cervical spine fracture

การวินิจฉัยโรค Klippel-Feil Syndrome

รักษาโดยใช้ skull tong ดึงที่ศีรษะ และให้ dexamethasone 5 mg. ทางหลอดเลือดดำ ทุก 6 ชั่วโมง
และให้ยาตามอาการ หลังจากนั้นประมาณ 2 อาทิตย์
ก็เปลี่ยนจาก skull tong เป็น hard collar

ผู้ป่วยพักรักษาตัวในโรงพยาบาล 1 เดือน อาการ
ทางระบบประสาทเริ่มฟื้นตัวขึ้น จนยกแขนและขาได้ จึงได้
จำหน่ายผู้ป่วยกลับบ้านและได้นัดมา follow up ประมาณ
เดือนที่ 2 อาการทางระบบประสาทฟื้นตัว กล้ามเนื้อที่แขน
และขา grade 4 แต่ที่มีมือยังกำไม่ได้



วิจารณ์

Klippel Feil syndrome เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์ในลักษณะ autosomal dominant หรือ recessive trait ซึ่งเป็นความผิดปกติจากการมี failure of segmentation ของ spine และอาจจะพบความผิดปกติในระบบอื่นร่วมด้วย เช่น ระบบไดยีน พบถึง 30% ของผู้ป่วย synkynekia 20% urogenital system 30% Sprengel's deformity 20% unsegmented lung, septal defect of heart และความผิดปกติที่พบร่วมด้วยบ่อยที่สุดคือ scoliosis โดยมี hemivertebra

มีรายงานบ้างประปรายที่พูดถึงความผิดปกติของทางระบบประสาทร่วมกับโรคนี้ โดยมีอาการ radiculopathy, myelopathy หรือจนถึง cord transection ซึ่งมีคนกล่าวอ้างถึงสาเหตุที่เป็นไปได้ที่ทำให้เกิดอาการทางระบบประสาท เช่น constriction of nerve root หรือ impingement ของ osteophyte ที่เกิดจาก instability ของ spine โดยพบว่าถ้ามีการเชื่อมติดกันของกระดูกคอส่วนบนจะมีอาการทางระบบประสาทสูงกว่าในรายที่มีการเชื่อมของกระดูกคอส่วนล่าง และยังมีรายงานอีกว่าถ้ามีการเชื่อมของกระดูกคอ 2 ระดับ จะมี cord injury ในระดับกระดูกคอที่ไม่เชื่อมติดกันซึ่งอยู่ระหว่างระดับที่เชื่อมทั้งสอง ซึ่งมี hypermobility อาจทำให้เกิด cord transection ได้ และอาจจะพบภาวะ spinal stenosis

ยังมีรายงานอีกว่าอาการทางระบบประสาทอาจจะเกิดจากความผิดปกติของ spinal cord เอง เช่นมีภาวะ syringomyelia, abnormal vascularity เป็นต้น^{14,15,16,17,18,19,20}

ในผู้ป่วยรายนี้เกิดอาการเป็นอัมพาตทั้งตัวหลังเกิดอุบัติเหตุรถเฉี่ยวชนเมื่อได้ตรวจทางรังสีวิทยาก็ไม่พบสาเหตุที่น่าจะทำให้เกิดอัมพาต ไม่ว่าจะเป็นการมีเศษกระดูกหมอนกระดูกแตกไปกดทับไขสันหลัง หรือภาวะ instability ของกระดูกคอ หรือความผิดปกติภายในตัว cord หรือภาวะ spinal stenosis ถึงแม้ว่าจะมีการเชื่อมของกระดูกคอ 2 ระดับ คือระดับที่ 3-4 และ 5-6 แต่ใน X-ray คอมพิวเตอร์ พบเพียงแต่ว่ามีการเอียงของไขสันหลังไปทางด้านข้างขวาโดยไม่มีการกดทับให้เห็น ซึ่งอาจจะเป็นไปได้ว่าไขสันหลังถูกดึงรั้งไปทางด้านขวา ทำให้การเคลื่อนตัวของ

ไขสันหลังในช่องไขสันหลังเป็นไปไม่ได้ไม่ดี เมื่อมีการเคลื่อนตัวของกระดูกสันหลังอย่างรวดเร็ว ทำให้ไขสันหลังไม่สามารถที่จะเคลื่อนตัวตามได้ ทำให้เกิดมีการดึงรั้งไขสันหลังเกิดขึ้นทำให้เกิด myelopathy เป็นลักษณะ central cord lesion หลังจากนั้นผู้ป่วยก็มีการฟื้นตัวของไขสันหลังเริ่มจากส่วนเท้าเรื่อยมาจนถึงระดับแขน เมื่อติดตามผู้ป่วยได้ 2 เดือนผู้ป่วยก็สามารถเดินได้เอง มือทั้งสองข้างขยับนิ้วได้ แต่ไม่สามารถกำของได้ และในผู้ป่วยรายนี้ไม่พบว่ามีความผิดปกติของระบบอื่นใดร่วมด้วย

ผู้รายงานได้ติดตามญาติสายตรงของผู้ป่วยเพื่อที่จะดูว่าผู้ใดเป็นโรคเดียวกันหรือไม่ ก็พบว่ามีบิดาของผู้ป่วยมีการเชื่อมของ spinous process ของกระดูกคอระดับ 6 กับ 7 และมีการเชื่อมของกระดูกคอระดับ 2 กับ 3 และยังพบว่ามีภาวะ spondylosis ของกระดูกคอระดับ 3,4,5 นอกนั้นยังพบว่ามี hemivertebra ที่กระดูกสันหลังส่วนอกระดับที่ 10 ร่วมกับภาวะ scoliosis แต่ไม่พบความผิดปกติในระบบอื่น ๆ ร่วมด้วย

สรุป

ผู้ป่วยชายไทยอายุ 40 ปี เป็น Klippel Feil syndrome เกิดอุบัติเหตุรถเฉี่ยว แล้วเกิดเป็นอัมพาตทั้งตัว ซึ่งสาเหตุของอัมพาตนั้นน่าจะเกิดจากการที่ไขสันหลังถูกดึงรั้งไปทางด้านขวาทำให้การเคลื่อนตัวของไขสันหลังเป็นไปไม่ได้ เมื่อติดตามผู้ป่วยต่อมา ก็พบว่าอาการอัมพาตฟื้นตัวขึ้น

เอกสารอ้างอิง

1. Hensinger RN, Lang JE, MacEwen GO. Klippel Feil syndrome. A constellation of associated anomalies. J Bone Joint surg 1974 (Sept) ; 56-A : 1246-1253.
2. Michif L, Clark M. Neurological syndrome associated with cervicel and craniocervical anomalies. Arch Neurol 1968 ; 18 : 241-247.
3. Nagir MG, Maxwell RE, Chou SN. Identification and management of high risk patients with Klippel Feil syndrome. J Neurosurg 1984 ; 61 : 523-530.

4. Presick VR, Samberg LC, Wesonowski DP. Klippel Feil syndrome associated with spinal stenosis, A case report. *J Bone Joint Surg* 1985 (Jan) ; 67-A : 161-164.
5. Sherk HH, Smir D. Congenital os odontoidum with Klippel Feil anomaly and fatal atlanto-axial instability, Report of a case. *Spine* 1981 ; 6 : 42-45.
6. Homen EA. Zur Kenntniss der rhachitischen deformationen der schadelbasis und de basalen schadelhyperostosen. *Deutsche Zeitschr Nervenheilk* 1901 ; 20 : 3-28.
7. Klippel M, Andri F. Un cas d'absence des vertebres cervicales. Avec cage thoracique remanant jusqu'a la base du crane. *Nouv Inconog Saltpetire* 1912 ; 25 : 233-250.
8. Sherk HH, Nichoeson JT. Cervico-sculo acusticus syndrome, Case report of death caused by acusticus syndrome, Case report of death caused by injury to abnormal cervical spine. *J Bone Joint Surg* 1972 (Dec) ; 54-A : 1776-1778.
9. Sirax TE, Ernesi B. Traumatic quadriplegia associated with Klippel Feil syndrome, Discussion and case report. *Arch Phys Med and Rehab* 1975 ; 56 : 363-365.
10. Born CT, Petrik Mark, Michael F. Dedong WG.Jr. Cerebrovascular accident complicating Klippel Feil syndrome, A case report. *J Bone Joint Surg* 1988 (Oct) ; 70-A : 1412-1415.
11. Edster AD. Quadriplegia after minor trauma in the Klippel Feil syndrome, A case report and review of the literature. *J Bone Joint Surg* 1984 (Dec) ; 66-A 1473-1474.
12. Herring JA, Bunnell WP. Instructional case, Klippel Feil syndrome with neck pain. *J Pediat Orthop* 1989 ; 9 : 343-346.
13. Hall JE, et al. Inatability of cervical spine and neurological involenent in Klippel Feil syndrone, A case report. *J Bone Joint Surg* 1990 (March) ; 72-A : 460-462.
14. Richard R, Frederick HS. *The spine v1, 8th ed.* Philadelphia : W.B. Saunders, 1982 : 216-233.
15. Mihran OT. *Pediatric orthopedics v.1, 13th ed.* Philadelphia : W.B. Saunders, 1990.
16. Peter DP. Klippel Feil syndrome. In : Henry SH. *The Cervical spine*, 1989 : 258-271.
17. Melvin G. Malformations of occipital bone and cervical spine. In : Rowland LP, ed. *Merritt's textbook of neurology*, 1989 : 484-485.
18. Fishman MA. Developmental defects. In : Frank AO. *Principle and practice of pediatrics*. Philadelphia : J.B. Lippincott, 1990 : 1840-1841.
19. Baker AB. *Clinical neurology*, v 4. Philadelphia : Harper & Row, 1986 ; 55 : 52-53.
20. William FJ, Robert H, Richard JH. The Cervical spine. In : Wood LW, ed. *Pediatric orthopaedics*. Philadelphia : J.B.Lippincott, 1989 : 535-545.