



Klippel-Feil syndroom

Wat is het Klippel-Feil syndroom?

Het Klippel-Feil syndroom is een aangeboren afwijking waarbij meerdere nekwerfels aan elkaar gegroeid zijn waardoor de beweeglijkheid van de nek sterk verminderd is.

Hoe wordt het Klippel-Feil syndroom ook wel genoemd?

Klippel en Feil zijn twee artsen die dit syndroom beschreven hebben. Het syndroom wordt ook wel afgekort met de letters KFS. Ook worden de termen Klippel-Feil malformatie of Klippel-Feil sequentie wel gebruikt in plaats van het woord syndroom.

Drie types

Er bestaan 3 typen van het Klippel-Feil syndroom: type 1, 2 en 3. Deze indeling hangt af van de uitgebreidheid van de wervelafwijkingen. Bij type 1 is er sprake van vergroeiing van meerdere wervels van de nek of van de borstwervelkolom tot zogenaamde blokwervels. Bij type 2 is er op een of twee plaatsen onvoldoende scheiding tussen twee opeenvolgende wervels, bij type 3 zijn er kenmerken van type 1 en type 2 met daarnaast ook afwijkingen van de wervels van de borstwervelkolom en/of de lendenwervelkolom.

Inmiddels zijn er ook vier verschillende foutjes in het DNA ontdekt die het Klippel-Feil syndroom kunnen veroorzaken. Ook dan wordt er wel gesproken van type 1, 2, 3 en 4. Dit kan verwarrend zijn omdat hiermee iets anders bedoeld wordt dan bovenstaande indeling.

Congenital cervical vertebral fusion syndrome

Soms wordt de Engelse term congenital cervical vertebral fusion syndrome gebruikt. Het woord congenital betekent vanaf de geboorte aanwezig. Cervical betekent nek. Vertebral is het Engelse woord voor wervels. Het woord fusion geeft aan dat de wervels met elkaar vergroeid zijn.

Hoe vaak komt het Klippel-Feil syndroom voor bij kinderen?

Het Klippel-Feil syndroom komt ongeveer bij één op de 40.000 kinderen voor. De type 2 vorm van het Klippel-Feil syndroom is de meest voorkomende vorm.

Bij wie komt het Klippel-Feil syndroom voor?

Het Klippel-Feil syndroom ontstaat al tijdens de prille aanleg van het kind in de baarmoeder en is dus al voor de geboorte aanwezig.

Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het Klippel-Feil syndroom.

Zowel jongens als meisjes kunnen het Klippel-Feil syndroom krijgen. Bij meisjes komt het Klippel-Feil syndroom iets vaker voor dan bij jongens.

Wat is de oorzaak van het ontstaan van het Klippel-Feil syndroom?

Niet goed bekend

De oorzaak van het ontstaan van het Klippel-Feil syndroom is niet goed bekend.

Waarschijnlijk is er sprake van een samenspel van verschillende ongunstige factoren die maken dat het Klippel-Feil syndroom ontstaat.

Vroeg in de zwangerschap

Het Klippel-Feil syndroom ontstaat al vroeg tijdens de zwangerschap wanneer de wervels van de nek worden gevormd. Tussen de 4^e en 8^e zwangerschapweek worden de wervels aangelegd. Normaal gesproken worden er 7 nekwerfels gevormd die van elkaar gescheiden



zijn door zogenaamde tussenwervelschijven. Dit proces van aanleggen van de wervels is ontregeld bij kinderen met het Klippel-Feil syndroom.

Foutjes in het DNA

Bij een deel van de kinderen zorgt een foutje in het DNA voor het ontstaan van het Klippel-Feil syndroom. Er zijn inmiddels vier foutjes in het DNA bekend die kunnen zorgen voor het ontstaan van het Klippel-Feil syndroom. Het gaat om foutjes op een plaats in het DNA die het GDF3-gen op chromosoom 12, het GDF6-gen op chromosoom 8 en het MEOX-1 gen op chromosoom 17 en het MYO18B-gen op chromosoom 22 worden genoemd. Voor de foutjes op het GDF3 en GDF6-gen geldt dat een foutje op een van de twee chromosomen van het chromosomenpaar al voldoende is om het Klippel-Feil syndroom te krijgen. Dit wordt autosomaal dominant genoemd.

Voor de foutjes op het MEOX-1 gen en het MYO18B-gen geldt dat kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen een fout bevatten. Dit wordt ook wel autosomaal recessief genoemd.

Onderdeel van een syndroom

Het Klippel-Feil syndroom kan onderdeel zijn van een ander syndroom waarbij ook nog andere aangeboren afwijkingen voorkomen, zoals het Goldenhar syndroom, het Wildervanck syndroom en het foetaal alcohol syndroom.

Het Klippel-Feil syndroom wordt vaker gezien bij kinderen met een open ruggetje (spina bifida).

Vergroeiing wervels

Bij kinderen met het Klippel-Feil syndroom zijn twee of meer wervels met elkaar vergroeid. Hierdoor kunnen de wervels niet ten opzichte van elkaar bewegen, waardoor de nek veel minder bewegingsmogelijkheden heeft dan gebruikelijk.

Instabiliteit van nek

Bij een deel van de kinderen zijn de bewegingsmogelijkheden van de eerste nek wervel en de twee nekwervel juist toegenomen. Dit wordt ook wel atlanto-axiale instabiliteit genoemd. Bij extreem buigen of strekken van nek kan door deze toegenomen beweeglijkheid een beschadiging van het ruggenmerg ontstaan.

Wat zijn de symptomen van het Klippel-Feil syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en in de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Klippel-Feil syndroom hebben.

Kort nek

Kinderen met het Klippel-Feil syndroom hebben vaak een korte nek. De nek kan breder zijn dan gebruikelijk. Vaak hebben hun kinderen door de korte nek hun hoofd wat naar voren gebogen staan.

Lage haargrens

Bij kinderen met het Klippel-Feil syndroom groeien de haren door tot ver in de nek. Dit wordt ook wel een lage haargrens genoemd.

Verminderde beweeglijkheid van de nek

Door de vergroeiing van de nekwervels hebben kinderen met het Klippel-Feil syndroom



minder bewegingsmogelijkheden in hun nek. Vaak kunnen kinderen de nek minder goed buigen, strekken en draaien.

Nekpijn

Een deel van de kinderen met het Klippel-Feil syndroom heeft pijnklachten in de nek. De pijn kan van de nek uitstralen naar het hoofd, naar andere plaatsen in de rug of naar een arm. Kinderen en volwassenen met het Klippel-Feil syndroom zijn gevoeliger voor het krijgen van nekpijn na een val of een klap op de nek.

Hoogstand schouder

Bij een deel van de kinderen met het Klippel-Feil syndroom staat een schouder hoger dan de andere schouder. Bij een op de drie kinderen is er sprake van een zogenaamde Sprengelschouder waarbij het schouderblad onderontwikkeld is.

Lengte armen en benen

Bij kinderen met het Klippel-Feil syndroom kunnen de armen en de benen een verschillende lengte hebben.

Krachtsverlies arm

Wanneer de zenuwen die uit de nek komen als gevolg van de afwijkende wervels worden afgekneld kunnen kinderen last krijgen van krachtsverlies in de arm of in de hand. Naast krachtsverlies kan er ook sprake zijn van een veranderd gevoel (doftheid of tintelingen) in de arm of hand.

Afwijkingen aan de ribben

Kinderen met het Klippel-Feil syndroom hebben vaker afwijkende ribben. Soms komen extra halsribben voor. Twee ribben kunnen met elkaar vergroeid zijn.

Scoliose

Een deel van de kinderen heeft ook een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd.

Tethered cord

Bij een deel van de kinderen met het Klippel-Feil syndroom ligt het ruggenmerg niet los in het wervelkanaal, maar zit het ruggenmerg vast gegroeid aan de wervels onder in de rug. Als gevolg van groei kan er trek op het ruggenmerg ontstaan, waardoor problemen met bewegen van de benen, een veranderd gevoel in de benen of problemen met het ophouden van de plas en de ontlasting kunnen ontstaan. Dit vastzitten van het ruggenmerg wordt een tethered cord syndroom genoemd.

Waterhoofd

Een klein deel van de kinderen met het Klippel-Feil syndroom ontwikkeld een waterhoofd. De holtes in de hersenen bevatten dan te veel vocht. Dit kan klachten geven van hoofdpijn, misselijkheid, braken en wazig zien.

Aangeboren hartafwijking

Een klein deel van de kinderen met het Klippel-Feil syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. Vaak gaat het om een gaatje tussen de beide kamers van het hart. Hier hoeven kinderen geen last van te hebben. Kinderen die er wel last van hebben zijn vaak snel vermoeid, zweten gemakkelijk en zijn sneller kortademig.



Aangeboren longafwijking

Bij een klein deel van de kinderen zijn de longen onderontwikkeld. Dit kan klachten geven van kortademigheid, vooral tijdens inspanning.

Aangeboren nierafwijking

Een deel van de kinderen met het Klippel-Feil syndroom heeft een aangeboren afwijking van de nieren. Hier hoeven kinderen geen last van te hebben. Het kan zorgen dat kinderen gemakkelijker last hebben van een blaasontsteking.

Ook kunnen afwijkingen aan de baarmoeder en eierstokken voorkomen bij meisjes met het Klippel-Feil syndroom.

Slechthorendheid

Een klein deel van de kinderen met het Klippel-Feil syndroom is slechthorend.

Problemen met zien

Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met het Klippel-Feil syndroom. Vaak staan een of beide ogen naar binnen, in de richting van de neus toe. Bij sommige kinderen is er sprake van het zogenaamde Duane syndroom.

Gezicht

Bij een deel van de kinderen komen ook aangeboren afwijkingen in het gezicht voor. Soms is er sprake van hangen van een ooglid, dit wordt een ptosis genoemd. Bij een deel van de kinderen is het gezicht asymmetrisch.

Een spleet in de lip en of gehemelte (schisis genoemd) komt vaker voor bij kinderen met het Klippel-Feil syndroom. Het doorkomen van tanden en kiezen kan trager verlopen bij kinderen met dit syndroom.

Hoe wordt de diagnose Klippel-Feil syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met nekklachten en verminderde mogelijkheid om de nek te bewegen in combinatie met de bevinding van een korte nek bij lichamelijk onderzoek kan de diagnose Klippel-Feil syndroom worden vermoed.

Röntgenfoto van de wervelkolom

Op een röntgenfoto van de nek kan te zien zijn dat de wervels anders zijn aangelegd dan gebruikelijk en met elkaar vergroeid zijn. Vaak zijn de 2^e en de 3^e nekzwervel met elkaar vergroeid en de 5^e en de 6^e nekzwervel. Vaak wordt de hele wervelkolom er op gezet om te beoordelen of er naast afwijkingen van de nekzwervels op andere plaatsen ook afwijkingen van de wervels te zien zijn.

CT-scan van de nek

Met behulp van een CT-scan van de nek kunnen nog beter dan met een röntgenfoto de afwijkend aangelegde wervels afgebeeld worden. Ook kunnen zo andere afwijkingen aan de botten opgespoord worden.

MRI scan van de nek

Vaak wordt er ook een MRI scan van nek gemaakt omdat hierop nog beter te zien is of het



ruggenmerg of de zenuwen die uit het ruggenmerg komen in de knel komen te zitten als gevolg van de afwijkend aangelegde wervels. Soms is een holte in het ruggenmerg te zien.

MRI van de lage rug

Bij vermoeden op een tethered cord syndroom zal een MRI scan van de lage rug gemaakt worden. Op deze MRI scan kan gezien worden of het ruggenmerg op de juiste plaats eindigt (ter hoogte van de eerste lendenwervel) of te ver doorloopt in de richting van de onderste lendenwervels en eerste heiligbeenwervels.

MRI hoofd

Wanneer er vermoed wordt dat er sprake is van een waterhoofd, kan een MRI scan van de hersenen worden gemaakt om dit aan te tonen of uit te sluiten.

DNA onderzoek

Door middel van een buisje bloed kan DNA onderzoek worden uitgevoerd. Zo kan gekeken worden of een van de foutjes die het Klippel-Feil syndroom kunnen veroorzaken gevonden kan worden.

Kindercardioloog

Kinderen met het Klippel-Feil syndroom worden een keer door de kindercardioloog gezien om te beoordelen of er sprake is van een aangeboren hartafwijking. Vaak zal de kindercardioloog een ECG en een ECHO van het hart maken om te beoordelen of er sprake is van een aangeboren hartafwijking.

ECHO van de buik

Door middel van een ECHO van de buik kan beoordeeld worden of er aanwijzingen zijn voor een aangeboren afwijking van de nieren.

Gehooronderzoek

Door middel van gehooronderzoek kan beoordeeld worden of er aanwijzingen zijn voor slechthorendheid.

Oogarts

Kinderen die scheelzien worden altijd een keer gezien door de oogarts om te beoordelen wat de oorzaak is van het scheelzien. De oogarts kan beoordelen of er ook sprake is van het Duane syndroom.

Hoe wordt het Klippel-Feil syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die de aanlegstoornis van de wervels ongedaan kan maken. De behandeling is er op gericht om kinderen zo min mogelijk last te laten hebben van de afwijkend aangelegde wervels.

Geen behandeling

Een groot deel van de kinderen heeft geen of nauwelijks klachten als gevolg van het hebben van het Klippel-Feil syndroom, zij hebben dan ook geen behandeling nodig.

Voorzichtig met contactsport

Kinderen met een ernstige vorm van het Klippel-Feil syndroom wordt geadviseerd voorzichtig te zijn met contactsporten. Door een klap tegen de nek, kan bij kinderen met een



ernstige vorm van het Klippel-Feil syndroom gemakkelijker beschadiging van het ruggenmerg of van de zenuwen die uit het ruggenmerg komen ontstaan.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan adviezen geven hoe kinderen de nek het beste kunnen bewegen en hierdoor zo min mogelijk last hebben van nekpijn of pijn op andere plaatsen in het lichaam.

Nekkraag

Sommige kinderen hebben baat bij een nekkraag die de nek ondersteunt.

Pijnstillers

Kortdurend gebruik van pijnstillers kan helpen om minder last van pijnklachten te hebben. Het is wel belangrijk om in tussentijd te kijken naar andere behandelingen om pijnklachten te verminderen zodat de pijnstillers ook weer kunnen worden afgebouwd.

Wortelblokkade

Wanneer er druk ontstaat op een zenuwwortel, kan dit zorgen voor hevig pijnklachten in de nek die uitstralen naar de arm. Vaak worden deze pijnklachten in de loop van enkele weken spontaan zelf minder. Om deze tijd te overbruggen, kan een anesthesioloog een injectie geven met een pijnstillend en ontstekingsremmend medicijn. Dit wordt een wortelblokkade genoemd.

Operatie

Bij een klein deel van de kinderen, vooral wanneer het ruggenmerg in de knel komt te zitten, is het nodig het kanaal in de nekwerfels wijder te maken door middel van een operatie. Wanneer de nek instabiel is, kan een operatie nodig zijn om de nek weer stabiel te maken. Dit zijn ingrijpende operaties. De operaties worden uitgevoerd door een kinderorthopeed, soms samen met de neurochirurg.

Neurochirurg

Een tethered cord kan verholpen worden door een operatie uitgevoerd door een neurochirurg, evenals een waterhoofd.

Voorzichtig met narcose

Het is belangrijk dat kinderen met het Klippel-Feil syndroom onder narcose worden gebracht door anesthesiologen die weten wat het Klippel-Feil syndroom inhoudt. Het is namelijk belangrijk dat de nek zo min mogelijk overstrekt wordt tijdens het inbrengen van een beademingsbuisje voor de narcose. Te veel overstrekken kan namelijk zorgen voor het ontstaan van schade aan het ruggenmerg in de nek.

Aangeboren hartafwijking

Kinderen met een aangeboren hartafwijkingen kunnen medicijnen nodig hebben om de hartfunctie te ondersteunen. Vaak komen zij met een bepaalde regelmaat ter controle bij de kindercardioloog. Soms is een operatie nodig om een aangeboren hartafwijking te herstellen.

Aangeboren nierafwijking

Kinderen met een aangeboren nierafwijking kunnen antibiotica nodig hebben om blaasontsteking te voorkomen. Soms is een operatie nodig om een aangeboren nierafwijking te herstellen.



Gehoorapparaat

Kinderen met slechthorendheid kunnen voordeel hebben van het dragen van een gehoortoestel om beter te kunnen horen.

Oogstand correctie

Kinderen met het Klippel Feil syndroom die last hebben van scheelzien als gevolg van zwakte van de spier die het oog in de richting van het oor beweegt, kunnen baat hebben bij een operatie door de oogarts waarbij de ogen meer recht worden neergezet. Afplakken van een oog kan nodig zijn om een lui oog te voorkomen.

Schisisteam

Kinderen met een schisis worden vaak gezien en behandeld door een schisisteam. In dit team zitten vaak verschillende artsen, verpleegkundigen en andere ondersteunende personen die gezamenlijk bekijken welke behandeling voor de schisis het meest aangewezen is.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kunnen begeleiding geven in het een plaats geven van het hebben van deze aandoening in het dagelijks leven.

Contact met andere ouders

Door het plaatsen van een oproep op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere ouders die een kind hebben met het Klippel-Feil syndroom.

Wat betekent het hebben van het Klippel-Feil syndroom voor de toekomst?

Stabiel blijven

Bij een groot deel van de kinderen blijft de afwijking in de nek stabiel.

Kanaalstenose

Met het ouder worden ontstaan bij alle mensen tekenen van slijtage van de nekwerfels. Daardoor kan het wervelkanaal in de wervels waar het ruggenmerg doorheen loopt nauwer worden. Hierdoor kan druk op het ruggenmerg ontstaan waardoor problemen met bewegen, met voelen en met het ophouden van de plas en de ontlasting kunnen ontstaan. Volwassenen met het Klippel-Feil syndroom hebben een verhoogde kans om een kanaalstenose te krijgen.

Levensverwachting

Kinderen met het Klippel-Feil syndroom hebben een normale levensverwachting. De levensverwachting kan verkort zijn bij het ontstaan van ernstige schade aan het ruggenmerg bijvoorbeeld als gevolg van een ongeval.

Kinderen krijgen

Volwassenen met het Klippel-Feil syndroom kunnen kinderen krijgen. Soms is er sprake van een aanlegstoornis van de geslachtsorganen die van invloed kunnen zijn op de vruchtbaarheid. Kinderen van een volwassene hebben een iets verhoogde kans om zelf ook het Klippel-Feil syndroom te krijgen. Wanneer er sprake is van een foutje in het GPF3 of GPF6-gen dan hebben kinderen tot 50% kans om ook zelf het Klippel-Feil syndroom te krijgen.

Hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om ook het Klippel-Feil syndroom te krijgen?

Bij het ontstaan van het Klippel-Feil syndroom spelen verschillende factoren een rol. Erfelijke factoren kunnen ook een rol spelen bij het ontstaan van het Klippel-Feil syndroom.



In het algemeen kan gezegd worden dat broertjes en zusjes een licht verhoogde kans hebben om ook het Klippel-Feil syndroom te krijgen. Soms komt het Klippel-Feil syndroom bij meerdere familielieden voor. In die situatie kan de kans voor broertjes en zusjes om zelf ook deze aandoening te krijgen duidelijker verhoogd zijn. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Referenties

1. Klippel-Feil Syndrome with Sprengel Deformity and Extensive Upper Extremity Deformity: A Case Report and Literature Review. Stelzer JW, Flores MA, Mohammad W, Esplin N, Mayl JJ, Wasyliw C. Case Rep Orthop. 2018;2018
2. Misdiagnosed syrinx in a patient with neuroschisis and Klippel-Feil syndrome: case report. Voin V, Topale N, Iwanaga J, Oskouian RJ, Tubbs RS. Childs Nerv Syst. 2017;33:1225-1227

Laatst bijgewerkt: 4 april 2018

Auteur: JH Schieving