

Longpré David, Étude de la fréquence de présence des symptômes reliés directement ou indirectement au syndrome Klippel-Feil. 2011

RÉSUMÉ

Le syndrome Klippel-Feil est un syndrome rare et peu connu pour lequel il se fait peu de recherche. Nous avons documenté les principaux et différents symptômes présents chez 100 personnes ayant reçu un diagnostic de syndrome Klippel-Feil.

OBJECTIF

Documenter la fréquence des principaux symptômes pouvant être reliés directement ou indirectement au syndrome Klippel-Feil.

REVUE DE LA LITTÉRATURE

Klippel-Feil est un syndrome rare (certains chercheurs avancent une probabilité de 1 personne sur 42 000.), peu connu et sur lequel il se fait peu de recherche.

Un cas typique de ce syndrome, datant de 4500 ans à 4000 ans avant Jésus-Christ, a été répertorié par l'archéologue Patrick Moniat. (<http://www.klippel-feil.info/histoire.html>)

En 1912, messieurs Klippel et Feil ont pour la première fois décrit ce syndrome en mentionnant comme éléments de diagnostic : fusion de vertèbres cervicales, amplitude limitée des mouvements du cou, cou court, implantation basse des cheveux sur la nuque.

Différents chercheurs ont étudié les principaux défis médicaux reliés à ce syndrome et la fréquence des différents symptômes qu'éprouvent les patients, mais la principale limite des études réalisées jusqu'à maintenant réside dans le faible échantillonnage, variant d'une personne à quelques dizaines de personnes.

Avec le temps, on en est venu à conclure que la présence concomitante des symptômes décrits par Maurice Klippel et André Feil n'est pas nécessairement indispensable pour diagnostiquer le syndrome Klippel-Feil. Plusieurs symptômes associés directement ou indirectement au syndrome ont aussi été décrits par les chercheurs. Il serait trop long d'en faire une description exhaustive, mais mentionnent notamment des problèmes auditifs, cardiorespiratoires, neurologiques, rénaux et urologiques.

MÉTHODOLOGIE

Nous avons invité 100 personnes diagnostiquées Klippel-Feil, ou leurs parents lorsque les patients n'étaient pas majeurs, à répondre à un questionnaire énumérant les principaux symptômes connus comme étant présents chez la personne présentant le syndrome Klippel-Feil. La dénomination des symptômes a été effectuée en utilisant à la fois le vocabulaire scientifiquement reconnu et une vulgarisation dans un vocabulaire accessible au répondant.

Parmi les principales forces de cette méthode, il y a la représentativité de l'échantillon. À notre connaissance, il s'agit de la première étude considérant une centaine de patients. Les patients provenaient de plusieurs endroits du monde, notamment la France, la Belgique, la Suisse, l'Italie, le Québec, l'Espagne, le Canada anglais, les Etats-Unis, le Mexique, l'Angleterre, l'Australie et certains pays d'Afrique. Les questionnaires auxquels ils devaient répondre étaient rédigés soit en français, soit en anglais.

L'exhaustivité des symptômes mentionnés dans le questionnaire apparaît également comme une force de la méthodologie utilisée, bien que des questions sur les anomalies pulmonaires et dentaires auraient pu apporter un éclairage supplémentaire.

Enfin, l'authenticité des répondants apparaît également comme une force, chacun devant fournir leurs coordonnées.

En contrepartie, en faisant la lecture des résultats de cette recherche, il faut garder à l'esprit certaines limites méthodologiques. Premièrement, les résultats tiennent compte seulement de la situation du patient à un moment donné. Ce détail est important puisqu'il peut faire que la présence de certains symptômes soit sous-estimée. Par exemple, comme c'est souvent le cas chez une partie des patients présentant un type évolutif du syndrome, un patient de douze ans pourrait n'avoir pas encore développé de pathologie rénale ou auditive, ou ne pas encore savoir qu'il présente ce symptôme. Deuxièmement, les données ont été fournies au meilleur des connaissances des patients ou de leurs parents, et n'ont pas été validées par des médecins, bien que les patients aient dû remplir les questionnaires en tenant compte des symptômes dont ils ont discuté avec leur médecin. Enfin, cette étude ne compare pas les données avec la présence de symptômes chez la population en général. Il y a fort à parier que certains symptômes peu fréquents seraient également présents dans une proportion similaire chez des gens ne présentant pas le syndrome Klippel-Feil.

RÉSULTATS

33% des patients concernés étaient de sexe masculin, 67% étaient de sexe féminin.

19% étaient nés prématurément.

Symptômes présents, du plus fréquent au moins fréquent :

- Fusions cervicales (une ou plusieurs): 92%
- Cou court : 82%
- Amplitudes cervicales limitées : 82%
- Implantation basse des cheveux sur la nuque ou dans le cou : 65%
- Douleur chronique : 64%
- Tension musculaire ou spasmes : 62%
- Élévation d'une ou des deux omoplates (Sprengel's deformity) : 58%
- Scoliose : 57%
- Surdit  : 49%
- Cou pench  sur un c t  : 46%
- Troubles du sommeil : 44%
- Fatigue importante anormale et r p titive : 41%
- Paresth sies (fourmillement ou engourdissement) des bras ou des mains : 39%
- Asym trie du visage : 37%
- Ouverture limit e de la m choire : 36%
- Probl mes de vision : 35% (dont 4% syndrome de Duane)
- Probl mes gastrointestinaux : 35%
- Cou palm  : 33%
- Anomalie ou d formation des reins : 32%
- Sinusite chronique ou congestion nasale chronique : 31%
- Irritabilit  psychologique : 30%
- H mivert bre (une ou plusieurs) : 28%
- Maxillaires d salign s : 27%
- Fusions dorsales (une ou plusieurs): 24%
- Anomalies cardiaques ou vasculaires : 22%
- C tes cervicales : 22%
- C tes manquantes ou fusionn es : 21%
- Mouvements miroirs : 20%
- Probl me de convergence des yeux (strabisme) : 20%
- Paupi res tombantes (ptosis) : 16%
- Spina bifida : 15%
- Hypothyro die ou hyperthyro die : 14%
- Trouble des sphincters : 14% (difficult    ouvrir, incontinence ou absence de sphincters)
- Hyperflexion du pouce : 13%
- Anomalie des doigts (manque ou trop de doigts) : 12%
- Fusions lombaires (une ou plusieurs): 11%
- Ur tre ou uret re (malformation ou st nose) : 10%
- Lordose : 9%
- Fente au palais ou   la l vre : 9%

- Anomalies du système reproducteur/génital féminin (absence ou malformation du vagin, utérus bicornu, malformation ou hypoplasie du vagin, absence des ovaires, utérus inversé ou présence de 2 systèmes reproducteurs complets) : 8%
- Anomalies du système reproducteur masculin ou anomalies du scrotum : 8%
- Malformation Arnold-Chiari : 8%
- Déficience intellectuelle : 7%
- Retard scolaire : 6%

Symptômes mentionnés par le patient sans que ça ne soit demandé au questionnaire :

- Malformations dentaires : 4
- Méningocèle ou syringomyélie: 4
- Absence de « sensibilité » à une partie du corps : 3
- Vertiges et problèmes d'équilibre statique ou dynamique : 3
- Hypoplasie pulmonaire : 3
- Protubérances discales multiples : 3
- Amplitudes limitées des mouvements du bras : 3
- Craniosténose : 2
- Cordes vocales paralysées : 1
- Paralysie cérébrale : 1
- Paralysie faciale : 1
- Hoquet fréquent
- Troubles de la concentration, dépression, anxiété ou autre maladie cognitive ou psychologique
- Foie et estomac fusionné

CONCLUSION

Les symptômes décrits par les premiers chercheurs sont fréquemment représentés chez une population de 100 personnes ayant reçu le diagnostic de Klippel-Feil. (Fusions d'une ou plusieurs vertèbres cervicales 92%, cou court 82%, amplitudes cervicales limitées 82%, implantation basse des cheveux sur la nuque ou dans le cou 65%).

La présence d'instabilité entre les segments fusionnés de la colonne de même que la diminution des amplitudes cervicales semble causer fréquemment de la douleur chronique (64%), de la tension musculaire ou des spasmes (62%). Une élévation d'une ou des deux omoplates (Sprengel's deformity) est aussi fréquemment rencontrée (58%) de même qu'une scoliose (57%)

La surdité (49%), le cou penché sur un côté (46%), des troubles du sommeil (44%), une fatigue importante anormale et répétitive (41%) de même que des paresthésies des bras ou des mains (39%) semblent affecter un pourcentage relativement important de l'échantillon à l'étude.

Différents autres symptômes, bien que moins fréquents chez la population à l'étude, ont été répertoriés à quelques reprises par différents chercheurs comme étant parfois présents en même temps que le syndrome Klippel-Feil. Notamment, une asymétrie du visage (37%), une ouverture limitée de la mâchoire (36%), des problèmes de vision (35% dont 4% syndrome de Duane), des problèmes gastrointestinaux (35%), le cou palmé (33%), une anomalie, hypoplasie ou malformation des reins (32%), une hémivertèbre (28%) une fusion dorsale (24%), une anomalie cardiaque ou vasculaire (22%), des côtes cervicales (22%), l'absence ou la fusion de côtes (21%), des mouvements miroirs (20%), le ptosis de l'œil (16%), le spina bifida (15%), des troubles sphinctériens (14%), des anomalies aux doigts (12%), à l'urètre ou l'uretère (10%), une fente palatine (9%), des anomalies du système reproducteur (8%) et la malformation Arnold-Chiari (8%).

Cette recherche documente la présence plus fréquente de certains symptômes par rapport à des recherches précédentes. Notamment, l'asymétrie du visage, décrite dans le passé comme étant présente chez 20% des personnes diagnostiquées Klippel-Feil, touche 37% de notre population à l'étude. La malformation de Sprengel's touche 58% de notre population étudiée comparativement à 35% dans des études antérieures. Les problèmes cardiaques et vasculaires touchent 22% de notre population vs 10% dans les données antérieures. Les anomalies génito-urinaires et rénales, incluant les malformations de l'urètre ou de l'uretère, sont comparables avec les données antérieures (50% vs 40 à 65%). La surdit  est  galement comparable (49% vs 30   50%), de m me que les mouvements miroirs (20% vs 20%).

David Longpr , mod rateur

Pour le regroupement francophone international Klippel-Feil

<http://www.klippel-feil.info>

En collaboration avec O-Circle-O Klippel-Feil Syndrome Support