

LE KLIPPEL- FEIL SYNDROME: UNE AUTRE MALADIE RARE

Vous est-il – arrivé, en marchant à travers les rues ou au cours de votre face –à –face avec vos patients, de tomber sur un individu avec un cou dont la longueur semble être perdue ou prolongée à l'intérieur du thorax, et dont les mouvements de la tête par rapport au reste du corps, semblent être limités, au point que pour tourner à gauche ou à droite, la personne parait devoir retourner tout le corps ou mieux tout le thorax ?

Eh bien, ce sont des individus qui, dans la plupart des cas, sont nés avec un problème de fusion au niveau des vertèbres cervicales rendant celles-ci immobiles, et formant parfois un tout avec la tête. Lorsque cette fusion a lieu, elle réduit la flexibilité de la boîte crânienne, et va jusqu'à compromettre les mouvements de latéralisation, d'extension et d'inclinaison de la tête par rapport au reste du corps..

Parmi les pathologies qui se présentent avec une telle réduction dans la longueur du cou, on peut citer : le **TURNER Syndrome**, le **Noonan Syndrome** et le **Klippel -Feil syndrome**.

Alors que chacune de ces conditions peut avoir des causes et des symptômes ou manifestations divers, elles ont toutes en commun un cou qui est plus court que d'habitude, et qui altère, de manière patente ou visible la physionomie de l'individu. Nous nous intéresserons, dans cet entrefilet, particulièrement au Klippel- Feil syndrome, et nous ferons brièvement le

diagnostic différentiel d'avec certaines pathologies de la même nature.

Il faut dire que, le Klippel- Feil Syndrome, comme tant d'autres pathologies congénitales, héréditaires ou autres, sont souvent accompagnées de troubles émotionnelles, ce qui fait de la psychiatrie un carrefour ou un réceptacle majeur, par où passent un grand nombre de ces pathologies.

C'est quoi Le KIPPEL- FEIL SYNDROME. ?.

DEFINITION et INCIDENCES -

Le syndrome a été rapporté pour la première fois en 1912 par deux français Maurice Klippel et André Feil. C'est une rare maladie osseuse due à une fusion anormale de deux ou de plusieurs vertèbres au niveau du cou, et qui s'exprime à travers une triade clinique classique incluant : **une implantation postérieure basse des cheveux**, un **cou de longueur réduite**, et **une amplitude limitée des mouvements du cou**. Le syndrome se caractérise aussi par un dos poilu, résultant de l'extension du cuir chevelu sur la partie supérieure du dos à cause de la tête qui occupe une bonne partie de l'espace cervical. Il existe un cas qui est répertorié sur chaque **40.000 à 42.000 naissances** ; C'est dans 34% à 74% des patients que ces manifestations sont perçues. La pathologie est légèrement plus fréquente chez les femmes que chez les hommes.

CAUSES ET PATHOLOGIE..

Comme mentionné ci-dessus, le Klippel-Feil Syndrome est dû à la fusion de deux ou de plusieurs vertèbres cervicales, lesquelles vertèbres constituent en quelque sorte la structure osseuse du cou.

Rappelons que les autres vertèbres du dos, de l'abdomen et de la hanche sont respectivement désignées comme étant des vertèbres thoraciques, lombaires, et sacrales. Les

différentes vertèbres forment la colonne vertébrale, une structure importante dans les mouvements et les déplacements de tous les vertébrés. Il ya sept vertebres cervicales dont la première C1 ou Atlas est soudée à la boite crânienne .On compte ensuite 12 vertèbres dorsales, D1 - D12 ; cinq vertèbres lombaires : L1-L5. Et cinq vertebres sacrales : S1 –S5, soudées entre elles.

C'est à travers les trous de la colonne vertébrale que descend de haut en bas la moelle épinière. Alors que Certains nerfs voyagent sur une courte distance et assurent mouvement et sensibilité à des territoires bien déterminés du corps ou dermatomes, d'autres par contre se détachent latéralement de la moelle épinière et sortent à l'extérieur des vertèbres à partir d' orifices latéraux pour aller innerver des organes précis situés le long du trajet de la moelle épinière formant ainsi deux grands systèmes nerveux dont le système nerveux sympa thétique et le système nerveux para sympathétique. .

Cette fusion ou non segmentation des vertèbres est due à des causes génétiques aussi bien qu'à des facteurs congénitaux ou environnementaux. Si les gènes responsables de la fusion des vertèbres ne sont pas bien connus, ni trop leur mode de transmission, on a observé par contre que plusieurs membres d'une même famille peuvent être frappés par la condition. Ce qui soutient une thèse génétique de la maladie. Par contre, l'absence à répétition ou la manifestation rare de la maladie en est tout aussi bien une preuve de la thèse congénitale voire environnementale de celle-ci.

SYMPTOMES-

Les symptômes du Klippel –Feil syndrome sont associés à des troubles de compression au niveau des nerfs et à de la sténose qui prévaut à

partir de la fusion de deux ou de plusieurs vertèbres cervicales.

Les symptômes les plus courants sont les suivants : migraine chronique, douleur au niveau du cou et du dos. Trouble de la vision, appareil reproductif anormal, anomalies cardiaques congénitales, douleurs musculaires chroniques etc. .. Mais disons que le manque de mobilité au niveau du corps est le plus fréquent parmi les symptômes rencontrés, et le signe le plus palpable du Klippel-Feil syndrome. Les reins fonctionnent aussi de manière inadéquate ; et la présence d'un trouble urinaire chez le jeune enfant est souvent considérée comme un signe avant-coureur de la maladie de Klippel-feil ou KF Syndrome. Il faut dire que les symptômes de la maladie varient d'un individu à l'autre ; Et sa sévérité est fonction du nombre de vertèbres fusées que l'on retrouve.. De tels individus ont une espérance de vie qui avoisine celle d' une personne normale. Cependant certains d'entre eux ont une vie raccourcie à cause des diverses complications cardiaques, rénales ou autres dont la maladie s'accompagne certaines fois.

DIAGNOSTIC ,-

Le diagnostic repose sur les radiographies effectuées en position latérale neutre, en flexion –extension et les radiographies cervicales antéropostérieures révélant la présence d'une fusion congénitale.

TRAITEMENT.-

Le traitement du Klippel-Feil syndrome est avant tout un traitement symptomatique qui se fait au cas par cas. Il devra tenir compte des symptômes fréquemment associés, incluant douleurs cervicales, radiculopathies et/ou myélopathie

Le patient sera référé à un Urologue ou à un néphrologue en cas d'anomalie du système

génito-urinaire .De même , si le patient se présente avec des anomalies cardiovasculaires, c'est à un cardiologue qu' on le réfèrera. Il faudra s'assurer que les voies respiratoires ne sont pas compromises chez le tout jeune enfant qui peut avoir des difficultés respiratoires.

CONCLUSION : Le cas que j'ai eu à traiter la semaine écoulée est celui d'un jeune homme de 34 ans admis pour des dépressions sévères et une tentative de suicide. Il venait de perdre sa mère, le seul support émotionnel sur quoi il pouvait encore compter. Son père étant atteint de la maladie d'Alzheimer, n'est plus capable de lui offrir ce soutien dont il a grand besoin.

Il travaillait comme toute personne normale mais il avait fini par perdre son boulot, faute de pouvoir s'adapter au milieu ambiant. C'est une condition rare qui demande une prise en charge à bien des niveaux, et qui fait de chaque cas une entité à part, au lieu d'être vu sous l'éponyme d'un ensemble de symptômes à décrire.

RONY JEAN-MARY, M.D.
CORAL SPRINGS,

LE 3 JUILLET 2023