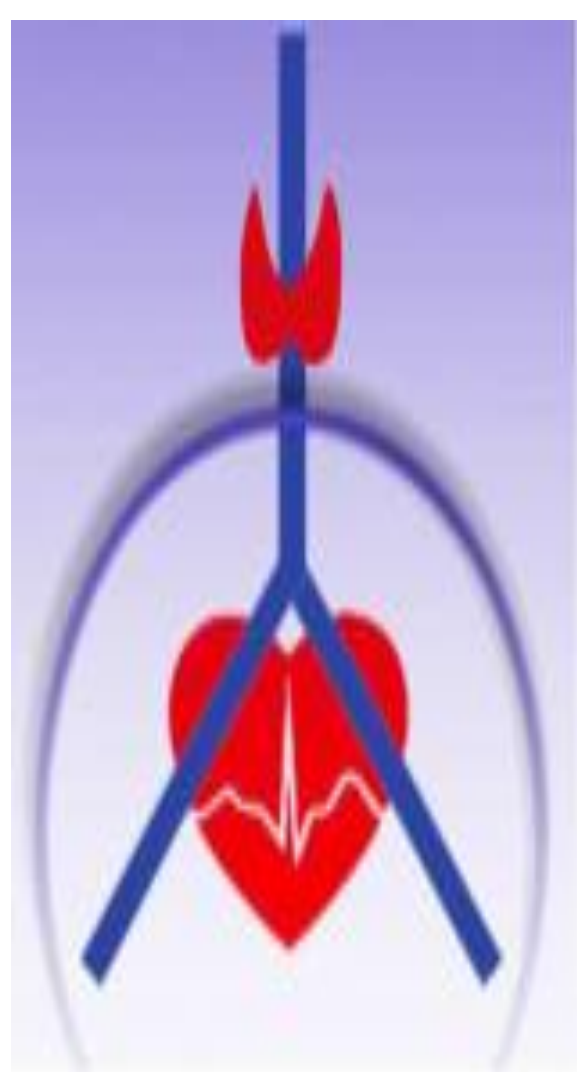


# Retard statural révélant un bloc vertébral: Syndrome de Klippel-Feil (KFS)

M. Soussou, G.EL Mghari, N.EL Ansari

Service d'Endocrinologie Diabétologie, Maladies Métaboliques et Nutrition  
CHU Mohammed VI Marrakech.

Faculté de Médecine et de Pharmacie de Marrakech. Université Cadi Ayyad



## Introduction

- Le KFS est défini comme un bloc congénital d'au moins deux vertèbres.
- Il peut se manifester à tout âge, le pic de début se situe dans la 2ème ou 3ème décennie de vie.
- Il survient dans 1 sur 42000 naissances.
- Nous rapportons le cas d'un enfant qui présentait un retard statural et chez qui le bilan a révélé un syndrome de Klippel-Feil.

## Observation

### Identité:

N.E, 14 ans et demi.

### Motif de consultation:

- Retard statural avec une taille inférieure à -2DS.

### Interrogatoire :

- Le retard statural : découvert à l'occasion d'un examen systématique.
- Ne note pas d'asthénie ni d'hypoglycémie, sans malaise hypotensif, ni de syndrome polyuropolydypsique.
- Douleurs inter scapulaires lors des mouvements des bras.
- Ménarche: 14 ans.

### Examen clinique :

- Un cou court avec basse implantation des cheveux.
- Scoliose avec discrète gibbosité droite (images 1).
- Hypercyphose dorsale, hyperlordose lombaire (images 1).
- Bascule de l'axe de la ceinture scapulaire.

### Bilan paraclinique

- Bilan rénal et hépatique étant normaux
- Bilan hormonal : Intégrité des axes.
- Les radiographies du rachis cervico-dosro-lombaire:
  - Scoliose
  - Exagération de la cyphose dorsale.
  - Suspicion de bloc vertébral au niveau dorsal (images 2).
- IRM rachidienne : bloc T4-T5 d'origine congénitale (images 3).

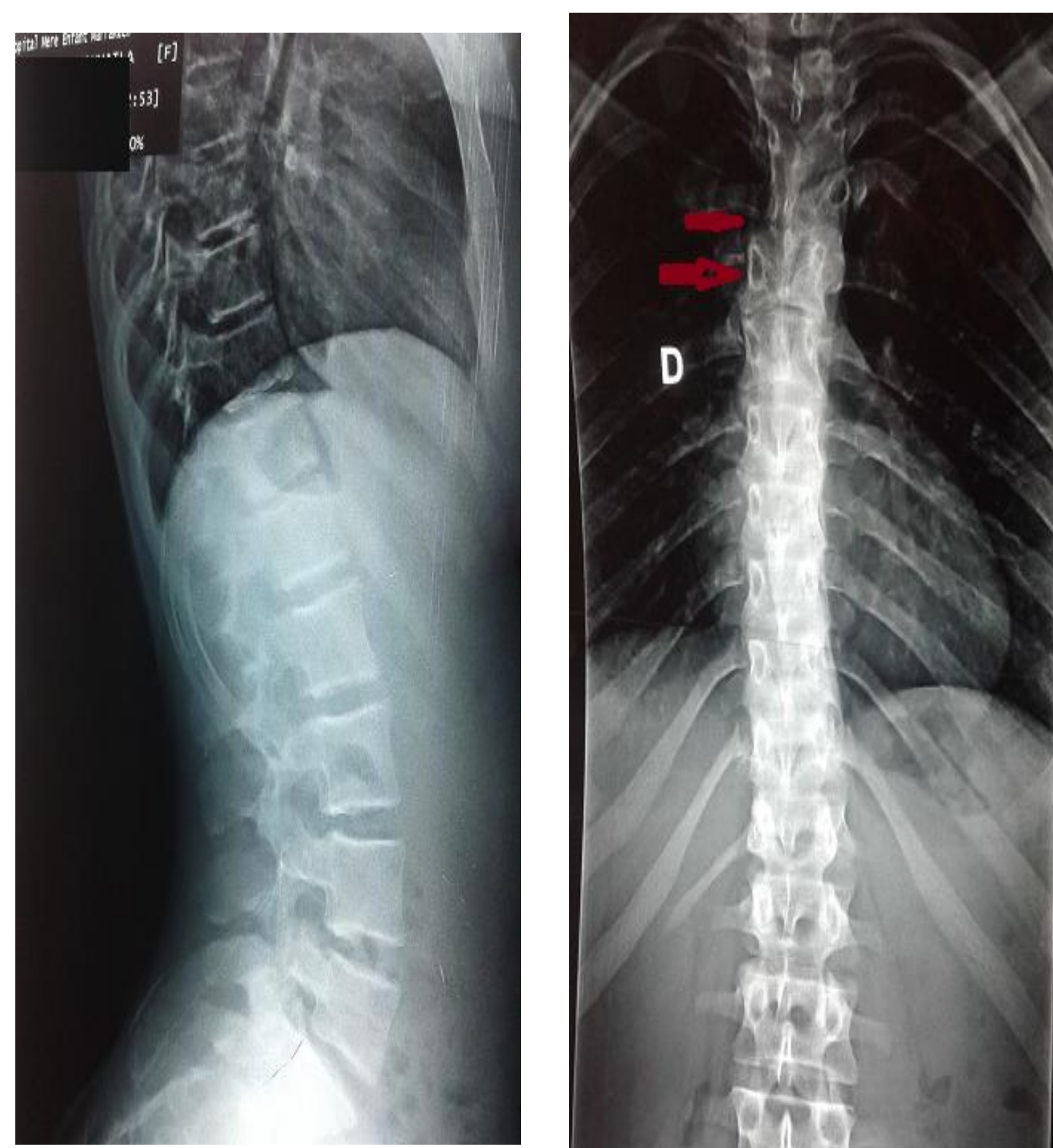
**Diagnostic retenu:** Fusion vertébrale au niveau thoracique entrant dans le cadre du syndrome de Klippel Feil.

### La conduite à tenir:

- Le traitement proposé à visée préventive reposait sur une rééducation.
- Bilan à la recherche d'anomalies fréquemment associées.
- Consultation génétique: pour éventuel caryotype.



Images 1: hypercyphose dorsale, hyperlordose lombaire



Images 2: Radiographie rachis Face: aspect de scoliose. Radiographie de profil: exagération de la cyphose, suspicion de bloc vertébral.



Images 3: IRM rachis: coupes sagittales montrant un bloc vertébral T4-T5 avec angulation rachidienne à ce niveau

## Discussion

- Le SKF peut être diagnostiqué à la naissance, basé sur l'identification des caractéristiques physiques.
- La triade clinique classique comprend un cou court, une ligne d'implantation basse des cheveux sur la nuque et une diminution d'amplitude de la mobilité du rachis cervical.
- Il peut être associé à de multiples autres malformations, à la fois rachidiennes (scoliose, cyphose, hémivertèbre, etc.) et d'ordre plus général (malformation cardiovasculaire, génitourinaire, etc.), expliquant l'importante diversité des SKF.
- En 1919, A. Feil a proposé un système de classification à trois niveaux. De nombreux rapports ont noté l'hétérogénéité des manifestations vertébrales et extra-rachidiennes associées au SKF ainsi que des variations dans les schémas de classification (tableau 1).

Tableau 1 : Classification du SKF selon certains auteurs.

	En 2006, Samartzis [4]	Nagib [5]
Type I	Bloc de deux vertèbres	Fusion instable ou potentiellement instable
Type II	Plusieurs blocs de deux vertèbres	Malformation de la charnière cervico-occipitale
Type III	Au moins un bloc de plus de deux vertèbres	Association avec une sténose canalaire rachidienne

- Le diagnostic différentiel se pose avec les pathologies suivantes: arthrite rhumatoïde juvénile, spondylarthrite ankylosante, fusion post chirurgicale, discite et fibrodysplasie ossifiante.
- Le traitement peut inclure la chirurgie neurologique, la chirurgie auditive, oculaire, cardiaque et rénale, de d'autres anomalies potentiellement associées au désordre.
- Il faut éviter les activités qui augmentent le risque de traumatisme du rachis. Le traitement chirurgical est indiqué en cas de troubles neurologiques.
- A noter que des cas d'association avec le syndrome de Turner ou le syndrome de Kallmann ont été rapportés dans la littérature.

## Conclusion

- Le syndrome Klippel-Feil est une affection congénitale rare souvent sporadique, qui peut être diagnostiquée à la naissance.
- Il nécessite une évaluation clinique approfondie et des examens spécialisés.
- Le traitement de ce syndrome est purement préventif. La surveillance médicale régulière est impérative.