

MACIEJ HENNEBERG, PIOTR OTOCKI

WYNIKI BADAŃ ANTROPOLOGICZNYCH PRZYPADKU ZESPOŁU KLIPPEL-FEILA Z ROZSZCZPEM PODNIEBIENIA

Z Zakładu Antropologii Instytutu Biologii UAM w Poznaniu
Kierownik: doc. dr hab. Andrzej Malinowski

Zespół Klippel-Feila (*dystrophia brevicolis, congenital short neck, l'homme sans cou, Froschhals*) jest wadą wrodzoną polegającą na zwyrodnieniu środkowego listka zarodkowego. Objawia się ono w patologicznie zmienionej morfologii szyjnego odcinka kręgosłupa, mięśni szyi i obręczy barkowej oraz w zmianach budowy części twarzowej i podstawy czaszki. Zmianom tym mogą też towarzyszyć zaburzenia w morfologii innych części ciała i w reakcjach nerwowych [1, 3, 11, 12].

Przyczyny wyżej opisanych zjawisk patologicznych nie są jeszcze szczegółowo poznane [6], a niektórzy autorzy [12] sugerują, że wada ta uwarunkowana jest genetycznie lub epigenetycznie. W dostępnej literaturze spotkaliśmy cztery opisy przypadków zespołu Klippel-Feila połączonego z rozszczepem podniebienia, a tylko jeden zawiera dane antropometryczne [12]. Dane te wykazały znaczny niedorozwój podstawowych cech budowy ciała i nieznaczną, prawostronną asymetrię żuchwy u badanej (21 lat). Charakterystyka antropologiczna przypadków wrodzonych wad rozwojowych jest celowa tak z punktu widzenia poznania wpływu zaburzeń na stan i rozwój somatyczny, jak i ze względu na śledzenie efektów terapeutycznych. Z tych względów postanowiliśmy przedstawić opis niniejszego przypadku.

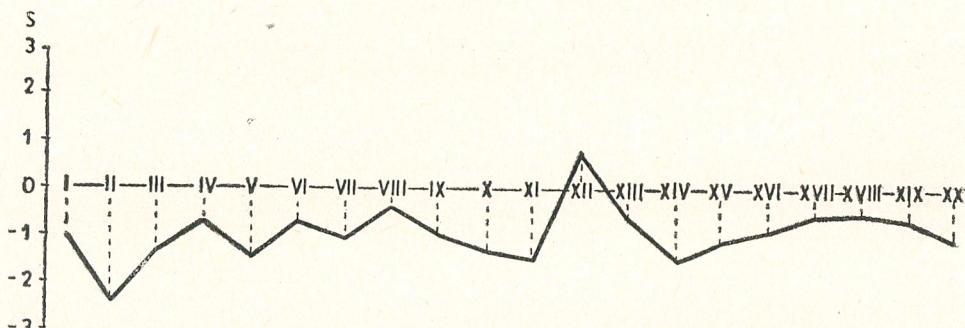
Badaniu antropologicznemu i stomatologicznemu poddano chorą I. R. (lat 5 i 1 miesiąc), która w lutym 1973 r. przebywała w Klinice Laryngologicznej AM w Poznaniu*.

Dane antropometryczne, dotyczące cech somatycznych, wyrażone w gramach i milimetrach są następujące: ciężar ciała — 15 700; wysokość ciała — 994; grubość fałdu skórno-tłuszczowego na brzuchu — 4; V-sst — 215; długość tułowia — 398; szerokość barków — 225; szerokość klatki

* Panu dr A. Obrębowskiemu dziękujemy za umożliwienie badań.

piersiowej — 162; głębokość klatki piersiowej — 115; szerokość miednicy — 170; obwód szyi — 276; obwód klatki piersiowej w spoczynku — 505; obwód talii — 480; obwód przez *sy* — 584; obwód głowy — 493; *g-op* — 165; *eu-eu* — 148; *mast-mast* — 104; *ft-ft* — 93; *ex-ex* — 81; *en-en* — 25; *zy-zy* — 112; *go-go* — 83; *n-sn* — 37; *n-pr* — 41; *n-gn* — 83; *al-al* — 25; *ch-ch* — 35; *ls-li* — 12.

Wiek morfologiczny oceniony metodą Wolańskiego [21] wynosi 4 lata i 2 miesiące, co oznacza roczne opóźnienie rozwoju. Dziecko mieści się na siatce oceny tempa i harmonijności rozwoju w kanale „K” — rozwój harmonijny. Profil znormalizowanych odchyłeń od normy rozwojowej



Ryc. 1. Profil znormalizowanych odchyłeń od normy rozwojowej.

I — ciężar ciała, II — wysokość ciała, III — grubość fałdu skórno-tłuszczowego, IV — długość tułowia, V — długość kończyny górnej, VI — najw. obwód ramienia prawego, VII — długość kończyny dolnej, VIII — najw. obwód podudzia prawego, IX — szerokość barków, X — szerokość klatki piersiowej, XI — głębokość klatki piersiowej, XII — szerokość bioder, XIII — wskaźnik tułowia, XIV — wskaźnik barkowo-biodrowy, XV — wskaźnik kończyny górnej, XVI — wskaźnik kończyny dolnej, XVII — wskaźnik międzykończynowy, XVIII — wskaźnik klatki piersiowej, XIX — obwód głowy, XX — obwód klatki piersiowej

wej (ryc. 1) wskazuje, że we wszystkich badanych cechach, z wyjątkiem szerokości miednicy, chora jest opóźniona w stosunku do normy [19], przy czym na uwagę zasługuje fakt większego opóźnienia wysokości niż ciężaru ciała.

Zmiany patologiczne dotyczyły: głowy, szyi oraz prawego barku. Wyrazały się one między innymi nieprawidłowym ułożeniem kości i mięśni obręczy kończyny górnej. W związku z powyższym dokonano pomiarów prawej i lewej strony ciała. Na tułowie i szyi wykonano pomiary pół-obwodów, przyjmując za linię pośrodkową ciała z przodu prostą przechodzącą przez punkty *sst* i *xi*, a z tyłu linię *c-lu*. Zmierzono odchylenie od tej linii dolnych kątów łopatek i brodawek sutkowych. Na głowie pomiary służące do określenia asymetrii wykonane zostały techniką proponowaną przez A. Malinowskiego [9]. Pomierzono również małżowiny uszne: największą szerokość i wysokość nasad i całych małżowin. Położenie zewnętrznego otworu słuchowego określały pomiary wykonane

do punktu *tragion*. Pozostałe pomiary wykonano zgodnie z techniką *Martina* [10]. Dla każdej z cech, mierzonych na obu stronach ciała, obliczono współczynnik asymetrii względnej [16], dzieląc różnicę pomiędzy wartościami dla strony lewej i prawej przez mniejszą wartość pomiaru i mnożąc przez 100. Obliczone współczynniki wraz z pomiarami asymetrii podane są w zestawieniu.

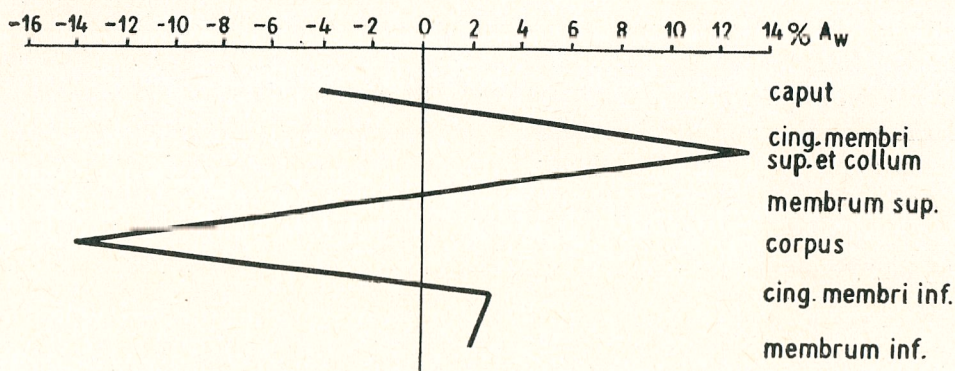
Zestawienie

Asymetria badanych cech: *p* — pomiar strony prawej, *l* — pomiar strony lewej, *A_w* — asymetria względna

Cecha	<i>p</i>	<i>l</i>	<i>A_w</i>	Cecha	<i>p</i>	<i>l</i>	<i>A_w</i>
<i>V-t</i>	134	126	+6,4	obwody:			
<i>t-n</i>	95	114	-20,0	ramienia	161	166	-3,1
<i>t-sn</i>	111	110	+0,9	przedramienia najw.	161	162	-0,6
<i>t-gn</i>	123	110	+11,8	przedramienia najmn.	123	126	-2,4
<i>go-gn</i>	73	80	-9,6	dłoni	140	128	+9,7
<i>n-ex</i>	40	43	-7,5	uda	305	310	-1,6
<i>a-da</i>	433	436	-0,7	podudzia najw.	210	213	-1,4
<i>a-r</i>	192	180	+6,7	stopy	165	160	+3,1
<i>r-sty</i>	131	136	-3,8	półobwody:			
<i>sty-da</i>	110	120	-9,1	szyi	135	160	-18,5
<i>mu-mr</i>	50	53	-6,0	barków	293	272	+7,7
<i>B-ic</i>	571	560	+2,0	klatki piersiowej	225	250	-11,1
<i>ic-ti</i>	300	293	+2,4	talii	230	240	-4,4
<i>ti-mal lat.</i>	248	245	+1,2	przez ic	250	240	+4,2
<i>ap-pte</i>	164	159	+3,1	małżowina uszna:			
<i>mtt mtf</i>	69	63	+9,5	wysokość	43	47	-9,3
				szerokość	25	26	-4,0
				wysokość nasady	37	39	-5,4
				szerokość nasady	18	19	-5,5

Odległość kątów dolnych łopatek od linii pośrodkowej tułowia: *p*=55, *l*=30, *A_w*=+83,4; wysokość dolnego kąta łopatki od *B*: *p*=720, *l*=778, *A_w*=-8,1; odległość brodawek sutkowych od linii pośrodkowej ciała: *p*=51, *l*=65, *A_w*=-27,4.

Asymetria twarzy w pomiarach wykonywanych od punktu *tragion* występuje nieregularnie, natomiast w pozostałych pomiarach uwidacznia się jednoznacznie asymetria lewostronna. Biorąc pod uwagę wszystkie pomiary do *tragionu* można stwierdzić, że prawy otwór słuchowy zewnętrzny przesunięty jest ku tyłowi i w dół względem lewego, przy jednocześnie większej lewej małżowinie usznej. Na uwagę zasługuje fakt, że ramię jest dłuższe po stronie prawej, natomiast większość pozostałych cech kończyny górnej posiada wyższe wartości po stronie lewej. Ze względu na ograniczoną patologicznie ruchomość lewego ramienia, jak się wydaje, nastąpić mogła kompensacja długości kończyny przez pozostałe jej odcinki. Z powyższych badań asymetrii wynika, że strona le-



Ryc. 2. Asymetria względna średnia poszczególnych części ciała

wa górnej połowy ciała objęta w większym stopniu zmianami patologicznymi wykazuje przewagę wartości pomiarów nad stroną prawą (ryc. 2). Prawostronną asymetrię szyi i obręczy barkowej można tłumaczyć przerostem mięśni strony lewej, który spowodował przesunięcie obręczy barkowej w kierunku przyśrodkowym i ku górze. Na fakt „przyciągania” punktów kostnych do siebie zwracał m. in. uwagę N. Wolański [19]. Kompensacja lewostronnej asymetrii górnej części ciała następuje przez prawostronną asymetrię kończyn dolnych i obręczy biodrowej.

W badaniu jamy ustnej zmiany dotyczą: 1) wargi dolnej, jest ona znacznie grubsza po stronie lewej (grubość czerwieni wargowej w lewej 1/3 długości wargi — 7 mm — po prawej w odpowiednim miejscu — 4 mm); 2) zgryz, który jest otwarty, częściowy, przedni od prawego siekacza bocznego do lewego kła, a w żuchwie od kła do kła. Siekacze górne wykazują zmiany próchnicowe. Nie stwierdzono nieprawidłowości w wyrzynaniu się zębów. Podniebienie twarde posiada niezbyt rozległy rozszczep podśluzówkowy po stronie lewej.

Podjęto również próbę ustalenia genetycznych przyczyn zmian patologicznych u badanej. W tym celu dokonano analizy dermatoglifów, obserwowano występowanie *mphh*, przyrośnięcie płatka usznego i stosunek długości palców II i IV u badanej i jej rodziców. W ostatnich trzech wymienionych cechach istnieje zgodność pomiędzy dzieckiem i matką: obie posiadają palec IV dłuższy od II, nieprzyrośnięty płatek uszny oraz owłosione paliczki środkowe tylko na jednym palcu. Żadna z tych cech u ojca nie jest podobna do dziecka. Badanie liczby oraz układów listewek skórnych na dłoniach nie wykazało znacznych odchyśleń od normy [7, 15] u dziecka i rodziców. Warto jednak podkreślić, że u matki występował dość prymitywny typ wzorów na opuszkach palców (5 łuków i 5 pętli, przy średniej liczbie listewek = 5,1).

Interesujące wydają się zmiany w obrębie łuku zębowego ojca. W szczęcie: niewyróżnione obustronnie Pm_2 i M_3 , rotacja lewego I_2 , trema (ok. 4 mm); żuchwa: niewyróżniony M_3 prawy oraz I_2 lewy. Mowa nosowa

zdaje się wskazywać na towarzyszące zmiany w obrębie jamy nosowej. U ojca, a także matki nie stwierdzono wyraźnej asymetrii twarzy.

U brata badanej i w dalszej rodzinie matki nie stwierdzono występowania zaburzeń i wad wrodzonych.

PIŚMIENNICTWO

1. Dega W., *Ortopedia i rehabilitacja*, Warszawa 1964. * 2. Dejmen S., Marcinkowa V., *Acta Chir. Plast.*, 1965, 7, 297. * 3. Hajdu E., Kiss H., Liszka G., *Fortschr. Röntgenstr.*, 1956, 102, 722. * 4. Jarcho S., *J.A.M.A.*, 1956, 6, 187. * 5. Kacker S. K., Agarwal K. K., *J. Laryng. Otol.* 1965, 6, 556. * 6. Kozina W., Saper J., Lee W., *Reumatologia*, 1965, 3, 135. * 7. Łasiński W., *Przegl. Antropol.*, 1952, 18, 159. * 8. Moldenhauer E., *Dermatol. Wochenschr.*, 1964, 150, 594. * 9. Malinowski A., Losiak B., *Przegl. Antropol.*, 1974, 40, 127. * 10. Martin R., Saller K., *Lehrbuch der Anthropologie*, wyd. 3, Stuttgart 1957. * 11. Pohlowa G., *Českoslov. Pediatr.*, 1964, 19, 717. * 12. Rassumowska D., A. Malinowski, *Czas. Stomat.*, 1970, 9, 1075. * 13. Stroińska B., Warecka K., *Neurol. Neurochir. Psych. Pol.*, 1966, 5, 619. * 14. Szczepski O., Walczak M., Mikołajczyk J., *Med. Dośw.*, 1966, 35, 303. * 15. Rogucka E., *Mat. i Prace Antropol.*, 1969, 77, 251. * 16. Telkkä A., *Acta Inst. Anat. Univ. Helsinki*, 1949, 15. * 17. Traunfellner Z., *Wiad. Lekarskie*, 1968, 21, 521. * 18. De Vecchis L., Santori F. S., *Zentralblatt Allg. Pathol.*, 1964, 106, 279. * 19. Wolański N., *Kinetyka i dynamika rozwoju fizycznego dzieci i młodzieży*. Warszawa 1962. * 20. Tenże, *Przegl. Antropol.*, 1962, 28, 27. * 21. Tenże, *Metody kontroli rozwoju fizycznego dzieci i młodzieży*. Warszawa, 1965. * 22. Wilderwank L. S., Hoekesma P. E., Penning L., *Acta Oto-Laryng.*, 1966, 5, 445.

LES RECHERCHES ANTHROPOLOGIQUES D'UN CAS AVEC LE SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL

PAR MACIEJ HENNEBERG ET PIOTR OTOCKI

Les auteurs présentent les mensurations d'une fille (agée de 5 ans) avec le syndrome de Klippel-Feil. La fille est tardée dans son développement morphologique presque d'un an et possède une assymetrie compensatoire dans tous le corps. La mère et le frère de la fille examinée ne possèdent pas des troubles génétiques et congénitaux visible. Au contraire le père a des changements et anomalies dans l'arcade dentaire.

RESULTS OF ANTHROPOLOGICAL EXAMINATION OF THE CASE OF KLIPPEL-FEIL SYNDROME WITH PALATOSCHISIS

BY M. HENNEBERG AND P. OTOCKI

The authors have given anthropological measurements of a girl (5 years old) suffering from congenital short neck. The girl is morphologically underdeveloped (about 1 year retardation) and has strong compensative asymmetry of whole body. Her mother and brother (8 years old) are quite normal, but father has got distinct abnormalities in dental arch.