

©М. Д. Процайло<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0003-1710-3172>

©Т. О. Воронцова<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-5434-7064>

©Я. В. Рогальська<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-6376-1953>

©Н. Ю. Щербатюк<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0003-2155-7329>

©Л. А. Клим<sup>2</sup> [info@beclinic.com](mailto:info@beclinic.com)

<sup>1</sup>Тернопільський національний медичний університет імені І. Я. Горбачевського МОЗ України,  
Тернопіль, Україна

<sup>2</sup>Комунальне некомерційне підприємство «Тернопільська обласна дитяча клінічна лікарня»  
Тернопільської обласної ради, Тернопіль, Україна

### ВИПАДОК РІДКІСНОГО ПОЄДНАННЯ СИНДРОМУ КЛІППЕЛЯ-ФЕЙЛЯ ТА ХВОРОБИ ШПРЕНГЕЛЯ У ДИТИНИ

**РЕЗЮМЕ.** Спадкові захворювання сьогодні є важливою медичною та соціальною проблемою. Особливу увагу та велику зацікавленість викликають рідкісні спадкові захворювання, які не завжди вчасно розпізнаються та лікуються, що призводить до значного зниження якості життя дітей та прогресування захворювання. Розуміння механізмів розвитку захворювання та особливостей клінічного перебігу допоможе практичним лікарям окреслити основні етапи адекватної терапії та реабілітації з метою мінімізації патологічних змін організму.

**Мета дослідження** – донести до відома практичних лікарів основні клінічні ознаки рідкісного спадкового захворювання (синдрому Кліппеля – Фейля) з метою ранньої діагностики та лікування цієї недуги. Загострити увагу на багатогранності патологічних змін при даному захворюванні, що вимагає багатопрофільного скринінгу різних спеціалістів.

**Матеріал і методи.** Обстежено хлопчика К. віком 13 років, який перебував на стаціонарному лікуванні в комунальному некомерційному підприємстві «Тернопільська обласна дитяча клінічна лікарня» Тернопільської обласної ради. Здійснювали комплексне дослідження: рентгенографію (стандартне обладнання); комп'ютерну томографію (PHILIPS Brilliance CT 64).

Ретельно вивчали стаціонарну та амбулаторну документацію. Отримані дані порівнювали з результатами досліджень інших науковців.

**Результати.** Внаслідок комплексного обстеження у дитини було діагностовано рідкісну спадкову патологію – синдром Кліппеля – Фейля на ґрунті клінічної тріади: 1) фіксоване неправильне положення голови; 2) виражене вкорочення шиї; 3) низька межа росту волосся на шиї.

На КТ шийного відділу хребта діагностована тріада ознак: 1) зменшення кількості шийних хребців; 2) масивні кісткові зрощення декількох хребців (конкресценція); 3) множинні кісткові деформації тіл хребців.

На основі клінічної тріади виявлено також хворобу Шпренгеля: 1. Виражена асиметрія контурів шиї. 2. Обмеження рухів голови. 3. Високе розташування лопатки (на 6 см вище, порівняно з протилежною лопаткою). Рентгенологічна тріада: 1. Високе стояння лопатки. 2. Ротація лопатки навколо сагітальної осі. 3. Зменшення її розмірів.

Неврологічні ускладнення супроводжувалися атрофією мускулатури лівої руки, обмеженням рухів у плечовому суглобі, незначними розладами чутливості пальців кисті внаслідок компресійного радикуліту шийних корінців.

**Висновок.** Синдром Кліппеля – Фейля та хвороба Шпренгеля є рідкісними спадковими захворюваннями, що характеризуються грубими деформаціями хребта, плечового пояса, що зумовлюють функціональні та неврологічні розлади, знижуючи якість життя дитини, які, як правило, виправити не можливо.

**КЛЮЧОВІ СЛОВА:** спадковість; синдром; кривошия; сколіоз; атрофія; хребці; вада розвитку.

**Вступ.** Серед рідкісних уроджених захворювань дитячого віку виокремлюють синдром короткої шиї – синдром Кліппеля – Фейля (s. Klippel–Feil) (СКФ) [1, 2]. Захворювання передається за аутосомно-домінантним типом. На 120 000 дітей припадає 1 новонароджений з цією недугою. Основною причиною розвитку СКФ є розлади сегментації та диференціації мезенхіми, що обумовлено мутацією гена GDF6 (Growth Differential Factor6). Ген розташований на хромосомі 8 у регіоні 8q22.1 [3, 4]. Спотворений ген обумовлює розлади синтезу білків, що відповідають за про-

ліферацію та диференціацію тканин організму, зокрема кісток, сухожилків, суглобів кінцівок, черепа, хребта, грудної клітки, ребер. Описані окремі випадки рецесивного підтипу СКФ одночасно з деформацією Шпренгеля, внаслідок усіченої мутації в гені MEOX1 у батьків з кровоспорідним шлюбом [5, 6]. В основі СКФ лежить вада розвитку хребців шийного відділу хребта. Кількість хребців зазвичай менша від норми, вони деформовані, а загальна висота менша від норми, що є причиною вкорочення шиї. СКФ характеризується так званою клінічною тріадою: коротка шия;

низька межа росту волосу на шиї; різке обмеження рухів голови [7, 8]. Інші автори наголошують на ще одній важливій клінічній ознаці – неправильному положенні голови (кривошия) [9, 10]. Фіксоване неправильне положення голови може бути великою проблемою при пологах, адже адаптація тіла дитини до пологових шляхів значно знижена, що може бути показанням до кесарського розтину з метою запобігання пологовій травмі [7–9].

**Мета дослідження** – донести до відома практичних лікарів основні клінічні ознаки рідкісного спадкового захворювання (синдрому Кліппеля – Фейля) з метою ранньої діагностики та лікування цієї недуги. Загострити увагу на багатогранності патологічних змін при цьому захворюванні, що вимагає багатопрофільного скринінгу різних спеціалістів.

**Матеріал і методи дослідження.** Обстежено хлопчика К. віком 13 років, який перебував на стаціонарному лікуванні в комунальному некомерційному підприємстві «Тернопільська обласна дитяча клінічна лікарня» Тернопільської обласної ради. Здійснювалося комплексне дослідження: рентгенографія (стандартне обладнання); комп'ютерна томографія (PHILIPS Brilliance CT 64).

Ретельно вивчалася стаціонарна та амбулаторна документація. Отримані дані порівнювали з результатами досліджень науковців протягом останніх десяти років.

**Результати й обговорення.** СКФ часто поєднується з іншими вродженими вадами розвитку: викривлення хребта (сколіоз, кіфоз), шийні ребра, високе розташування лопатки (хвороба Шпренгеля), асиметрія черепа, грудної клітки, деформації ключиць, синдактилія, гіпоплазія великого пальця кисті, додаткові пальці, гіпоплазія грудного м'яза (синдром Поланда), гіпоплазія верхньої кінцівки, ліктьової кістки (ліктьова криворукість), деформації стоп [9–15]. Приховані вади розвитку внутрішніх органів при СКФ: аплазія, гіпоплазія нирок; гідронефроз; ектопія сечоводів; дефекти міжшлуночкової перегородки; декстрапозиція аорти; гіпоплазія легень. Рідше трапляються розщеплення твердого піднебіння, деформація зубів, пігментні плями на шкірі [7, 12]. Серед неврологічних ускладнень найчастіше спостерігаються атрофія мускулатури кінцівок, грудної клітки, розлади чутливості кінцівок, шиї, компресійний радикуліт шийних корінців, синдром компресії спинного мозку на рівні шийного потовщення. Розлади ліквородинаміки можуть супроводжуватися атаксією, дизартрією, ністагмом, косоокістю, зниженням глоткового та піднебінного рефлексів [8–10]. Базовим методом обстеження СКФ є рентгенологічний. На знімках виявляють зменшення кількості шийних хребців (4–6).

Тіла хребців деформовані у вигляді клина, метелика, напівхребця, тому вісь хребта неправильна – сколіоз. Часто трапляється незарощення дужок хребців – *spina bifida cervicalis* [8, 9].

Виокремлюють два основних рентгенологічних типи СКФ. *Перший* тип захворювання. 1. Кісткове зрощення перших двох шийних хребців – конкресценція. 2. Зменшення кількості шийних хребців – 4 – 5. 3. Вади розвитку хребців – напівхребці, клиноподібна деформація, розщеплення дужок хребців – *spina bifida cervicalis*. *Другий* тип захворювання. 1. Синостоз атланта-потиличного суглоба (окципіталізація атланта). 2. Масивні кісткові зрощення декількох деформованих шийних хребців. 3. Шийні ребра [2–8]. Інколи виділяють *третій* тип, що поєднує ознаки перших двох типів зі зрощенням нижніх грудних та поперекових хребців [4–10, 13]. Для виявлення стану кісткового каналу, аплазії, гіпоплазії міжхребцевих дисків рентгенограми шийного відділу хребта в сагітальній площині виконують у положенні максимального згинання й розгинання голови. Для більш точної деталізації стану хребта здійснюють КТ, МРТ [2, 8].

Нижче розглянемо *клінічний випадок* цього рідкісного захворювання. Хлопчик К. вік 13 р. Від першої доношеної вагітності, нормальних пологів, маса при народженні 3100 г на грудному вигодовуванні до року. Піс і розвивався нормально. В процесі росту мати помітила вкорочення шиї, незначне обмеження рухів голови. При огляді виявлено вимушене положення голови – нахилена вліво під кутом до 10° (рис.1).

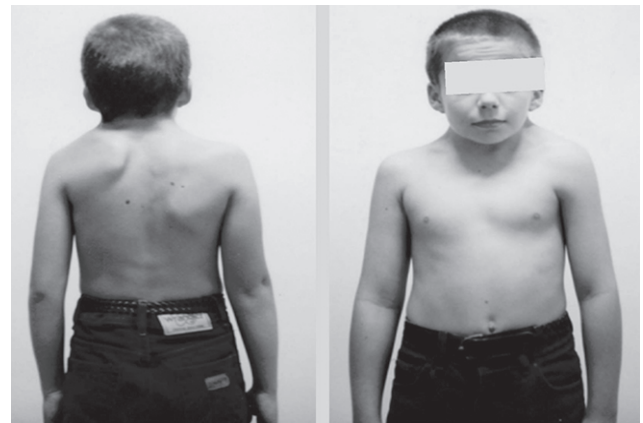


Рис. 1. Хлопчик К., вік 13 р. Загальний вигляд хворого з симптомом Кліппеля – Фейля та хворобою Шпренгеля.

Межа волосся на потилиці на рівні першого грудного хребця. Кивальні м'язи не змінені. Активна та пасивна корекція положення голови часткова, вона зафіксована в одному положенні. Можливі незначні згинально – розгинальні та ротаційні рухи в шийному відділі хребта. Контури шиї сплюснені, ліве надпліччя припідняте, вкоро-

чене. Має місце атрофія мускулатури лівого плеча в межах 1–2 см та передпліччя – 1 см. При пальпації зліва на шиї розташована зміщена до верху, на 6 см вище, порівняно з протилежною лопаткою. Ліва лопатка менша від правої. Відведення лівого плеча можливе до горизонтальної лінії.

При різких рухах головою виникають неприємні відчуття «повзання мурашок» на пальцях лівої руки. При огляді спини виявлено виражену асиметрію розташування лопаток. Зліва лопатка зміщена назовні та вгору, нижній край її не прилягає до грудної клітки. Мускулатура лопатки атрофована. При рухах лівою рукою відчувається хрускіт.

На КТ шийного відділу хребта виявлено множинні вади розвитку тіл хребців. Просвіт спинномозкового каналу в межах норми. Суцільне кісткове зрощення деформованих тіл C<sup>2</sup>–C<sup>4</sup> хребців, суглобові фасетки між першим та другим хребцями розташовані косо під кутом до 30°, тіло C<sup>5</sup> нерівномірно сплюснене, залишки тіл C<sup>6</sup>–C<sup>7</sup> зрощені по периферії та за допомогою поперечних відростків зліва. Часткове зрощення з першим грудним хребцем справа. Шийний відділ хребта фактично складається з двох масивних спотворених кісткових блоків з наявністю чотирьох деформованих міжхребцевих проміжків (рис. 2).

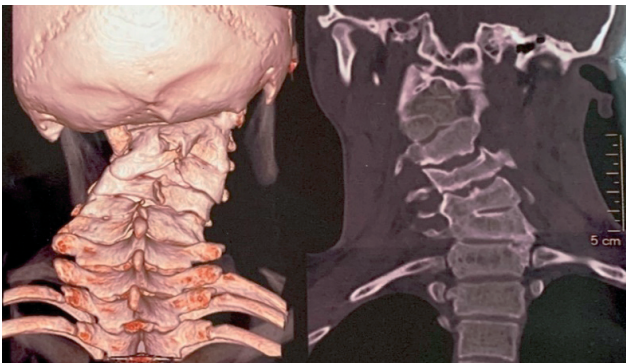


Рис. 2. Хлопчик К., вік 13 р. КТ шийного відділу хребта.

**Клінічний діагноз.** Синдром Кліппеля – Фейля: лівобічна хвороба Шпренгеля; лівобічна брахіоплексопатія з незначними функціональними розладами; комбінована ротаційно-згинально-розгинальна контрактура шийного відділу хребта; лівобічна кривошия на ґрунті основного захворювання; лівобічний шийний сколіоз II ст.; привідна контрактура лівого плечового суглоба.

Високе стояння лопатки або хвороба Шпренгеля (m. Sprengel) (ХШ) – рідкісна вроджена патологія [14, 15]. Хвороба може бути спорадичною, або симптомом інших складних синдромів. У процесі ембріонального розвитку на 3–4 тижні лопатка затримується і не опускається до нормального рівня. Вона зменшується в розмірах, часто має

крилоподібну форму. Контури шиї асиметричні – на боці високого стояння лопатки контур шиї сплюснений. Лопатка зміщується навколо своєї осі, нижній край її не прилягає до грудної клітки. У 25 % випадків лопатка має хрящове або кісткове зрощення з шийними або грудними хребцями, як правило, ця вада одностороння. Розрізняють м'язову та кісткову форми ХШ. У процесі росту дитини хвороба може прогресувати. Крім косметичного дефекту спостерігається й функціональний. Рухи рукою обмежені, м'язова сила знижена, мускулатура кінцівки атрофована [2, 7, 12].

На рентгенограмі плечового пояса відзначається триада ознак:

1. Високе стояння лопатки;
2. Ротація лопатки навколо сагітальної осі;
3. Зменшення її розмірів.

Лікування, як правило, консервативне і спрямоване в основному на:

1. Збільшення обсягів рухів голови (спеціальні вправи, витяг, комірці Шанца);
2. Зміцнення загального стану;
3. Запобігання вторинним деформаціям;
4. Лікування ускладнень та супутньої патології.

Прогноз для життя сприятливий, для функції несприятливий, зберігається обмеження рухів головою, вторинні дегенеративні зміни хребта можуть зумовити тяжкі неврологічні розлади, грубі деформації хребта, як правило, виправити неможливо [1, 2, 7, 8].

**Висновок.** Синдром Кліппеля – Фейля та хвороба Шпренгеля є рідкісними спадковими захворюваннями, що характеризується грубими деформаціями хребта, плечового пояса, що зумовлюють функціональні та неврологічні розлади, знижуючи якість життя дитини, виправити їх як правило неможливо.

**Перспективи подальших досліджень** – генетична корекція в провідних клініках світу бракованого гена GDF6 (Growth Differential Factor6), який розташований на хромосомі 8 у регіоні 8q22.1.

**Джерела фінансування.** Власні кошти авторів.

**Внесок авторів:**

М. Д. Процайло – концепція та дизайн дослідження, надання дослідницьких матеріалів, аналіз та тлумачення даних, написання та остаточне затвердження рукопису;

Т. О. Воронцова – надання дослідницьких матеріалів, аналіз та тлумачення даних, написання та остаточне затвердження рукопису;

Я. В. Рогальська – огляд літератури, аналіз та тлумачення даних, написання та остаточне затвердження рукопису;

Н. Ю. Щербатюк – збір та впорядкування даних, аналіз та тлумачення даних, написання та остаточне затвердження рукопису;

Л. А. Клим – збір, аналіз та тлумачення рентгенологічних даних, участь в написанні та затвердженні рукопису.

**Конфлікт інтересів.** Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

#### ЛІТЕРАТУРА

1. Sprengel Deformity: Pathogenesis and Management / Harvey E. et al. *Journal of the American Academy of Orthopedic Surgeons*. 2012. 20(3). 177-186. DOI: 10.5435/JAAOS-20-03-177.

2. Hefti F. Pediatric Orthopedics in Practice / R. Hinchliffe transl. *Lorrach*. 2007.

3. GDF6 Knockdown in a Family with Multiple Synostosis Syndrome and Speech Impairment / Clarke R. et al. *Genes (Basel)*. 2021. 12(9). 1354. DOI: 10.3390/genes12091354.

4. Regenerative Response of Degenerate Human Nucleus Cells to GDF6 Stimulation / Hoggkinson T. et al. *Int. J. Mol. Sci.* 2024. 21(19). 7143. DOI: 10.3390/ijms21197143.

5. Mutations in MEOX1, encoding mesenchyme homobox 1, cause Klippel-Feil anomaly / Mohamed J. et al. *Am. Y. Hum. Genet.* 2013. 92(1). 157–161. DOI: 10.1016/j.ajng.2012.11.016.

6. Mutation in MEOX1 gene causes a Recessive Klippel-Feil syndrome subtype / Bayrakli F. et al. *BMC Genet.* 2013. 14:95. DOI: 10.1186/1471-2156-14-95.

7. Tracy M. R., Dormans J. P., Kusumi K. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Clin Orthop Relat Res.* 2004. (424). 183–190.

8. Травматологія та ортопедія: / за ред.: Голки Г. Г., Бур'янова О. А., Климовицького В. Г. Вінниця: Нова Книга. 2014. 416 с.

9. Congenital variations of the upper cervical spine and their importance in preoperative diagnosis. A case Report and a review of the literature / Lampkopoulou-Adamidou K. et al. *Eur J Orthop Surg Traumatol*. 2013. Suppl 1. P. 101–105. DOI: 10.1007/s00590-013-1216-z

10. Маркданте К. Дж., Клігман Р. М. Основи педіатрії за Нельсоном: пер. 8-го англ. вид: у 2 т. Т 2.; наук. ред. перекладу В. С Березенко, Т. В Починок. К. : ВСВ «Медицина». 2019. XIV. 378 с.

11. Warwick D., Dunn R., Melikyan E., Vadher J. *Hand Surgery. Oxford specialist handbooks in surgery.* Oxford University Press, 2009. 689 p.

12. Процайло М. Д. Рідкісний випадок високого стояння лопатки. *Вісник наукових досліджень*. 2016. № 4. С. 45. DOI: 10.11603/2415-8798.2016.4.7143.

13. Frikha R. Klippel – Feil syndrome: a review of the literature. *Clin Dysmorphol.* 2020. 29(1). 35–37. DOI: 10.1097/MCD0000000000000301

14. Синдром Поланда: клінічний випадок / Процайло М. Д. та ін. *Буковинський медичний вісник*. 2024. № 1. С. 117–122. DOI: 10.24061/2413-0737.28.1.109.2024.19.

15. Дживак В. Г, Процайло М. Д, Кучер С. В. Синдром Поланда: причини, діагностика та лікування. *Журнал «Перспективи та інновації науки (серія «Педагогіка», серія «Психологія», серія «Медицина»)*. 2024. № 2. С. 911–928. DOI: 10.52058/2786-4952-2024-2(36)-911-928

#### REFERENCES

1. Harvey E, Bernstein M, Desy N, Saran N. et al. Sprengel Deformity: Pathogenesis and Management. *Journal of the American Academy of Orthopedic Surgeons*. 2012; 20(3): 177-186. DOI: 10.5435/JAAOS-20-03-177.

2. Hefti F. Pediatric Orthopedics in Practice. R. Hinchliffe transl. *Lorrach*. 2007.

3. Clarke R, Fang Z, Murrell D. et al. GDF6 Knockdown in a Family with Multiple Synostosis Syndrome and Speech. *Genes (Basel)*. 2021; 12(9): 1354. DOI: 10.3390/genes12091354.

4. Hoggkinson T, Gilbert T, Pandya N. Regenerative Response of Degenerate Human Nucleus Cells to GDF6 Stimulation. *Int. J. Mol. Sci.* 2024; 21(19): 7143. DOI: 10.3390/ijms21197143.

5. Mohamed J, Faqeh E, Alshammari M. et al. Mutations in MEOX1, encoding mesenchyme homobox 1, cause Klippel-Feil anomaly. *Am. Y. Hum. Genet.* 2013; 92(1): 157-61. DOI: 10.1016/j.ajng.2012.11.016.

6. Bayrakli F, Guclu B, Yalicier H. et al. Mutation in MEOX1 gene causes a Recessive Klippel-Feil syndrome subtype. *BMC Genet.* 2013; 14: 95. DOI: 10.1186/1471-2156-14-95.

7. Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Clin Orthop Relat Res.* 2004; (424): 183-90.

8. Holka HH, Buryanov OA, Klymovytsky VN. *Traumatologiya ta ortopediya: pidruchnyk dlya stud. vyshchych navch. zakladiv [Traumatology and orthopedics: textbook for students. Higher education institution]* Vinnytsia: New Book. 2014. 416. Ukrainian.

9. Lampkopoulou-Adamidou K, Athanassacopoulos M, Karampinas P. et al. Congenital variations of the upper cervical spine and their importance in preoperative diagnosis. A case Report and a review of the literature. *Eur. J. Orthop. Surg. Traumatol.* 2013; Suppl 1: 101-5. DOI: 10.1007/s00590-013-1216-z.

10. Markdante KD, Kligman RM. *Osnovy pediatriyi za Nelsonom u 2-kh tomakh. Pereklad 8-ho anhliys'kogo vydannya – Medytsyna [Fundamentals of pediatrics according to Nelson in 2 volumes. Translation of the 8th English edition – Medicine]*. 2019. 378 p. Ukrainian.

11. Warwick D, Roderick Dunn R, Melikyan E, Vadher J. *Hand Surgery. Oxford specialist handbooks in surgery.* Oxford University Press. 2009. 689 p.

12. Protsaylo MD. Ridkisnyi випадок vysokoho stoainnia lopatky [A rare case of congenital high standing scapula]. Bulletin of Scientific Research. 2016; 4: 45. DOI: 10.11603/2415-8798.2016.4.7143. Ukrainian.

13. Frikha R. Klippel – Feil syndrome: a review of the literature. Clin Dysmorphol. 2020; 29(1): 35-37. DOI: 10.1097/MCD0000000000000301.

14. Protsaylo MD, Leontieva YuA, Slyusar NYa, Dzhivak VG. et al. Syndrom Polanda: klinichnuiy випадок.

[Poland syndrome: a case report]. Bukovina Medical Bulletin. 2024; 1:117-122. DOI: 10.24061/2413-0737.28.1.109. 2024.19. Ukrainian.

15. Dzhivak VG, Protsaylo MD, Kucher SV. Syndrom Polanda: prychny, diahnostryka ta likuvannya. [Poland syndrome: causes, diagnostics and treatment]. Perspectives and innovations of science (series "Pedagogy", series "Psychology", series "Medicine"). 2024; 2:911-928. DOI: 10.52058/2786-4952-2024-2(36)-911-928. [in Ukrainian].

**M. D. Protsaylo<sup>1</sup>, T. O. Vorontsova<sup>1</sup>, Ya. V. Rohalska<sup>1</sup>, N. Yu. Shcherbatiuk<sup>1</sup>, L. A. Klym<sup>2</sup>**

<sup>1</sup>Ivan Horbachevsky Ternopil National Medical University of the Ministry of Health of Ukraine, Ternopil, Ukraine

<sup>2</sup>Communal non-profit Enterprise "Ternopil Regional Children's Clinical Hospital" of the Ternopil Regional Council

## **A CASE OF A RARE COMBINATION OF KLIPPEL-FEIL SYNDROME AND SPRENGEL DISEASE IN A CHILD**

**SUMMARY.** Hereditary diseases today are an important medical and social problem. Despite the achievements of modern science, timely diagnosis, treatment and prevention, they continue to be studied by clinicians of various profiles. Particular attention and great interest are caused by rare hereditary diseases that are not always recognized and treated in time, which leads to a significant decrease in the quality of life of children and the progression of the disease. Understanding the mechanisms of disease development and the features of the clinical course will help practitioners outline the main stages of adequate therapy and rehabilitation in order to minimize pathological changes in the body.

**The aim** – to bring to the attention of practitioners the main clinical signs of a rare hereditary disease (Klippel-Feil syndrome) for the purpose of early diagnosis and treatment of this disease; and to focus on the versatility of pathological changes in this disease, which requires multidisciplinary screening by various specialists.

**Material and Methods.** A 13-year-old boy, K., who was undergoing inpatient treatment at the Ternopil Regional Children's Clinical Hospital of the Ternopil Regional Council, was examined. A comprehensive examination was carried out: X-ray (standard equipment); computed tomography (PHILIPS Brilliance CT 64). Inpatient and outpatient documentation was carefully studied. The obtained data were compared with the results of studies by other scientists.

**Results.** As a result of a comprehensive examination, the child was diagnosed with a rare hereditary pathology – Klippel-Feil syndrome based on the clinical triad: 1) fixed incorrect head position; 2) pronounced shortening of the neck; 3) low limit of hair growth on the neck. CT scan of the cervical spine diagnosed a triad of signs: 1) a decrease in the number of cervical vertebrae; 2) massive bony adhesions of several vertebrae (conrescence); 3) multiple bone deformities of the vertebral bodies. On the basis of the clinical triad, Sprengel's disease was also detected: 1. Pronounced asymmetry of the neck contours. 2. Restriction of head movements. 3. High location of the scapula (6 cm higher than the opposite scapula). Radiological triad: 1. High standing of the scapula. 2. Rotation of the scapula around the sagittal axis. 3. Reduction in its size. Neurological complications were accompanied by atrophy of the muscles of the left arm, restriction of movement in the shoulder joint, minor disorders of the sensitivity of the fingers of the hand due to compression radiculitis of the cervical roots.

**Conclusion.** Klippel-Feil syndrome and Sprengel's disease are rare hereditary diseases characterized by gross deformities of the spine, shoulder girdle, causing functional and neurological disorders, reducing the quality of life of the child, which, as a rule, cannot be corrected.

**KEY WORDS:** heredity; syndrome; torticollis; scoliosis; atrophy; vertebrae; malformation.

Отримано 17.01.2025

Електронна адреса для листування: protsaylo@tdmu.edu.ua