

REPORTE DE CASOS / *Case Report*

Síndrome de Klippel-Feil: a propósito de un caso en Ecuador

Cristian Carlos Ramírez Portilla,¹ Roberto Michael Ramírez Guamán,^{2*} Rosa Andrea Espinoza Ramírez,² Luis Damián Ponce López,³ Katherine Michelle Samaniego Vásquez³

¹ Médico genetista, Hospital General Teófilo Dávila, Machala, Ecuador. ² Médicos rurales, Ministerio de Salud Pública del Ecuador. ³ Médicos generales en funciones hospitalarias del servicio de medicina interna Hospital Teófilo Dávila, Machala, Ecuador.

Resumen

El síndrome de Klippel-Feil (KFS) es un grupo heterogéneo de malformaciones a nivel vertebral que presentan un componente genético monogénico; se caracteriza por presentar un defecto en la formación o segmentación de las vértebras cervicales, que da como resultado una apariencia fusionada. La tríada clínica consiste en un cuello corto, una línea de implantación baja del cabello y un movimiento limitado del cuello. Presentamos el caso de un paciente masculino de 17 años que manifiesta los hallazgos clínicos y radiológicos de esta anomalía.

Palabras clave: síndrome de Klippel-Feil, cuello corto, fusión cervical, implantación capilar baja, escoliosis.

Abstract

KLIPPEL-FEIL SYNDROME: ABOUT A CASE IN ECUADOR

Klippel-Feil syndrome (KFS) is a heterogeneous group of vertebral malformations that presents a monogenic genetic component, characterized by a defect in the formation or segmentation of the cervical vertebrae, which results in a fused appearance. The clinical triad consists of a short neck, a low hairline and a limited movement of the neck. We present the case of a 17 year-old male patient who presented the clinical and radiological findings of this anomaly.

Key words: Klippel-Feil syndrome, short neck, cervical fusion, low hairline, scoliosis.

Introducción

En 1912 Maurice Klippel y André Feil describieron por primera vez el trastorno en un francés de 46 años que tenía el cuello corto e inmóvil con una fusión masiva de vértebras cervicales y torácicas superiores.^{1,2} En 1986 Shaver y cols. informaron de una familia en la que 31 individuos de 5 generaciones tenían el síndrome de Klippel-Feil heredado en un patrón autosómico dominante. El probando fue una mujer de 24 años con pérdida auditiva neurosensorial unilateral desde la adolescencia, inclinación de la cabeza, escoliosis, anomalía de Sprengel leve y asimetría facial. El examen radiográfico mostró fusión C2-C3. Cinco de los 12 miembros de la familia afectados que se examinaron mostraron pérdida de audición, escoliosis con anomalía de Sprengel y asimetría facial.²

Las malformaciones se deben a una alteración en la migración del tejido mesodérmico en

el momento de la formación de los discos cervicales entre la tercera y cuarta semana de desarrollo embrionario.³ El diagnóstico puede sospecharse por la presencia de cuello corto y ancho, implantación baja de la línea de cabello posterior y reducción de la movilidad del cuello. ^{2,4} Se realiza mediante radiografías a nivel de la columna cervical donde se pueden apreciar fusiones de las vértebras y otras alteraciones óseas, como discos vertebrales ausentes o hipoplásicos, pérdida de altura del cuerpo de las vértebras y raramente hemivértebra.⁵

Caso clínico

Se trata de un paciente masculino, producto de primer embarazo; al momento del nacimiento, la madre tenía 19 años. El embarazo controlado por profesionales médicos- mostró antecedentes de infección de tracto urinario reiterados durante todo su transcurso, para lo

*E-mail: roberto_rg92@hotmail.com



cual recibió tratamiento con analgésicos, anti-réticos y antibióticos cuyos nombres no recuerda. El nacimiento fue por parto eutócico sin complicaciones. A través del test de Capurro se estima una edad gestacional de 36 semanas; el conteo APGAR fue: 7 al minuto y 9 a los cinco minutos; peso: 2200 gramos, talla: 45 centímetros, perímetro cefálico: 31 centímetros, perímetro torácico: 29 centímetros. Fue dado de alta conjuntamente con su madre a las 48 horas de vida.

A los 8 meses de edad fue valorado por su médico pediatra por dificultad al sentarse y con presencia de desviación del cuello hacia la izquierda, motivo por el cual se le realizó radiografía dorsolumbar y se diagnosticó escoliosis congénita (Figura 1).



Figura 1. Implantación baja del cabello posterior y cuello corto.

El primer contacto con nosotros lo realizó a la edad de 17 años referido al Servicio de Genética por presentar talla baja para la edad más escoliosis congénita. Al examen físico presentaba: estatura de 1,49 cm, peso de 55 kilos, implantación baja del cabello posterior, cuello corto (véase Figura 1), dificultad a la rotación del cuello y escoliosis dorsolumbar. Se realizaron exámenes complementarios como radiografías de columna cervical, dorsal y

lumbosacra, donde se observó fusión de vértebras cervicales, primeras dorsales y escoliosis lumbar (Figura 2). Por este motivo se decidió realizar tomografía axial computarizada de columna, en la cual se puede observar: fusión atlantoaxoidea con C1, fusión de cuerpos vertebrales C5, C6 y C7 (Figura 3) y vértebras lumbares con evidencia de hemivértebras (Figura 4). La ecografía de abdomen y pelvis reveló agenesia renal izquierda.



Figura 2. Radiografía de vértebras lumbares donde se evidencia escoliosis.

Se llegó al diagnóstico de síndrome de Klippel-Feil ya que el paciente presentaba la tríada clásica de esta enfermedad. Es evaluado conjuntamente por un equipo multidisciplinario conformado por genetistas, fisiatras, neurocirujanos y traumatólogos, quienes recomiendan natación tres veces por semana en sesiones de 30 minutos, utilización de medios físicos para dolor de leve intensidad, control de función renal cada 3 meses y además utilización de analgésicos no esteroides cuando el dolor sea moderado. Actualmente, el paciente continúa con fisioterapia y analgésicos ya que el Servicio de Neurocirugía no consideró necesaria la intervención quirúrgica.



Figura 3. Tomografía de vértebras cervicales donde se evidencia fusión de cuerpos vertebrales C5 a C7.

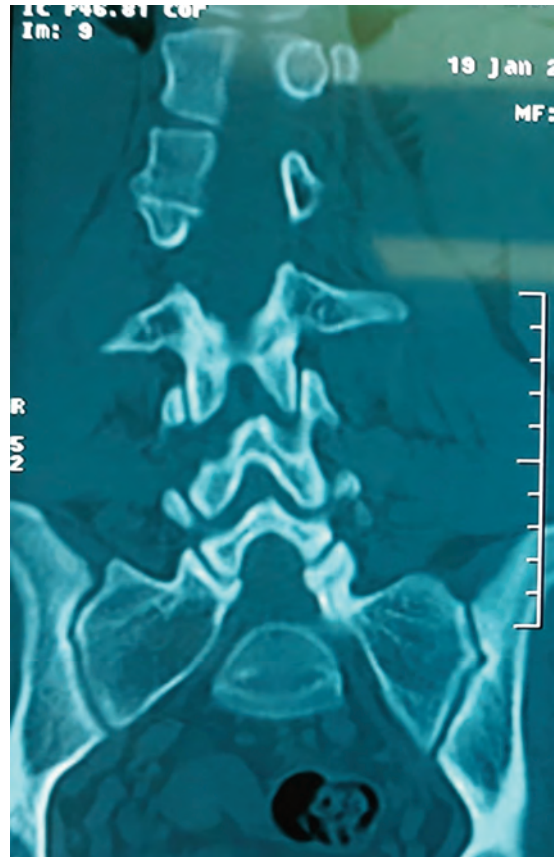


Figura 4. Tomografía de columna vertebral con presencia de hemivértebras.

Discusión

Este síndrome comprende un grupo heterogéneo de casos en donde el patrón predominante es la fusión de 2 vértebras cervicales. Su incidencia no se ha establecido, pero se cree que afecta a 1 de cada 42 000 nacimientos aproximadamente, aunque la prevalencia puede ser mayor debido a su diagnóstico erróneo.^{1,2} Presenta una tríada caracterizada por cuello corto, línea de implantación capilar posterior baja y rango limitado de movimientos del cuello.^{2,3}

La etiología no está totalmente aclarada, ya que esta entidad consta de varios defectos en la formación de segmentos cervicales. La heterogeneidad de sus manifestaciones nos orienta a alteración en distintas interacciones de genes, o incluso entre genes y ambiente. Se ha realizado la búsqueda de etiología genética de este síndrome y se ha observado que usualmente son casos con patrón de herencia heterogénea con varias delecciones descritas: la forma de fusión vertebral aislada es AR con

locus en 5q 11.2. Existen mutaciones demostradas de genes GDF3 y GDF6 relacionados con la génesis osteocartilaginosa (GDF: growth differentiation factor).^{2,4}

Las manifestaciones clínicas de estos defectos en la formación ósea suelen ser dolor cervical, radiculopatías, rango de movimientos cervicales disminuido y anomalías espinales siendo la más frecuente la escoliosis congénita.^{2,5} Otros reportes asocian además anomalías renales, malformaciones costales, sordera, malformaciones cardiovasculares, asimetría facial, asimetría escapular y lesiones medulares secundarias: inestabilidad occipitocervical o atlantoaxial como hemiparesia, tetraparesia, hiperreflexia, espasticidad, parestesias y dolor referido.^{3,6} La severidad de los síntomas depende del grado de deformidad: en los leves se diagnostica únicamente por hallazgos radiográficos incidentales y estos no tienen ninguna consecuencia para las actividades diarias, mientras que aquellos en los que la deformidad es mayor presentan síntomas incapacitantes y



se asocian a estenosis cervical y compresión medular.^{7,8}

Se ha podido clasificar en 4 diferentes tipos dependiendo del nivel en el cual se encuentre la osificación. El tipo I tiene fusión total de las vértebras cervicales hasta las dorsales superiores, el tipo II se localiza en una o dos vértebras cervicales, generalmente acompañado de fusión occipitoatlantoidea y de hemivértebras. El tipo III es la fusión cervical similar al trastorno a nivel dorsolumbar y el IV, fusión cervical, torácica superior, dorsal inferior o lumbar.^{2,4}

Sobre la base de todo lo descripto, podemos incluir a nuestro paciente en este síndrome ya que presenta la tríada clásica, malformaciones asociadas como la escoliosis congénita, agenesia renal, y a partir de la evidencia radiográfica de la fusión vertebral cervical y lumbar correspondería al tipo IV.

El diagnóstico de este síndrome se sospecha mediante la anamnesis y la valoración clínica del paciente y se confirma posteriormente mediante radiografía simple de columna cervical dorsal y lumbosacra. La resonancia magnética⁷ permite una mejor visualización de las osificaciones y además es útil para descartar la asociación con otras anomalías congénitas.^{2,6} El tratamiento depende del grado de severidad del defecto: en aquellos en quienes no hay dolor cervical ni signos de compresión neurológica (como en nuestro caso), el tratamiento consiste únicamente en la administración de analgésicos y fisioterapia.^{2,3} En aquellos con síntomas progresivos y defecto cervical mayor,

la cirugía es una opción debido a que tienen mayor riesgo de lesiones considerables (traumatismo espinal) con pronóstico poco favorable; entre estas opciones se pueden mencionar las artrodesis occipitocervical, atlantoaxial, subaxial y vertebral (dependiendo del nivel de fusión).⁸

Aspectos bioéticos

El paciente dio el visto bueno a los autores de este trabajo para que se compartiera su descripción en medios científicos, con la condición de que se protegieran sus datos de identidad y se respetara su integridad.

Conclusiones

El síndrome de Klippel-Feil es un trastorno poco frecuente que comprende una serie de malformaciones congénitas además de las clásicas características que dificultan muchas veces su diagnóstico a temprana edad.

El diagnóstico es clínico y radiográfico y su manejo comprende seguimiento multidisciplinario (genetistas, traumatólogos, neurocirujanos, neurólogos, fisioterapeutas, etc.) con el objetivo de prevenir complicaciones neurológicas y orgánicas a largo plazo. Según la severidad del cuadro puede requerir desde fisioterapia y analgésicos hasta reparación quirúrgica del segmento vertebral fusionado.

Conflicto de intereses: los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Recibido: mayo de 2018

Aceptado: noviembre de 2018

Referencias

1. Kim JB, Park SW, Lee YS, Nam TK, Park YS, Kim YB. Two Cases of Klippel-Feil Syndrome with Cervical Myelopathy Successfully Treated by Simple Decompression without Fixation. *Korean J Spine* 2015;12(3):225-9.
2. Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Clin Orthop* 2004; 424:183-90.
3. Samartzis D, Kalluri P, Herman J, Lubicky JP, Shen FH. "Clinical triad" findings in pediatric Klippel-Feil patients. *Scoliosis Spinal Disord* 2016;11:15.
4. Samartzis D, Kalluri P, Herman J, Lubicky JP, Shen FH. Cervical scoliosis in the Klippel-Feil patient. *Spine* 2011; 36(23):E1501-1508.
5. Xue X, Shen J, Zhang J, et al. Klippel-Feil syndrome in congenital scoliosis. *Spine* 2014; 39(23):E1353-1358.
6. Gruber J, Saleh A, Bakhsh W, Rubery PT, Mesfin A. The Prevalence of Klippel-Feil Syndrome: A Computed Tomography-Based Analysis of 2,917 Patients. *Spine Deform* 2018; 6(4):448-53.
7. Agarwal AK, Goel M, Bajpai J, Shukla S, Sachdeva N. Klippel Feil Syndrome: A Rare Case Report. *J Orthop Case Rep* 2014; 4(3):53-5.
8. Samartzis D, Lubicky JP, Herman J, Kalluri P, Shen FH. Symptomatic cervical disc herniation in a pediatric Klippel-Feil patient: the risk of neural injury associated with extensive congenitally fused vertebrae and a hypermobile segment. *Spine* 2006 ; 31(11):E335-338.