

Síndrome de Klippel-Feil: Reporte de un caso

Ma. Guadalupe Treviño-Alanís^{1,2*}, Sergio Salazar-Marioni², Héctor Martínez-Menchaca², y Gerardo Rivera-Silva^{1,2}

Resumen

Maurice Klippel y André Feil describieron por primera vez en 1912 este padecimiento. El síndrome de Klippel Feil es una enfermedad autosómica dominante con penetrancia reducida y expresión variable, su incidencia se desconoce debido a su rareza y a que la mayoría de los pacientes son asintomáticos. Se caracteriza por la fusión congénita de dos o más vértebras cervicales, implantación baja del cabello, cuello corto y movilidad limitada. Es común que este síndrome se asocie con la presencia de alteraciones sistémicas y esqueléticas. El objetivo de este trabajo es presentar la imagen radiológica de una paciente con este raro síndrome de Klippel-Feil.

Palabras clave: Klippel-Feil. Malformación congénita. Fusión cervical.

Klippel-Feil syndrome: Case report

Abstract

In 1912 Klippel and Feil described this malady. The Klippel-Feil Syndrome is a hereditary autosomal dominant disease with reduced penetrance and variable expression, its incidence is unknown due to rarity and that most patients are asymptomatic. It is characterized by congenital fusion of two or more cervical vertebrae, low hairline, short neck, and limited mobility. This syndrome is associated with systemic and skeletal alterations. This report describes the radiologic images in a patient with Klippel-Feil syndrome.

Keywords: Klippel-Feil. Congenital malformation. Cervical fusion.

Introducción

Klippel y Feil describieron por primera vez las características clínicas de este padecimiento en 1912. El síndrome de Klippel-Feil es un padecimiento de herencia autosómica dominante con penetrancia disminuida y expresión inestable, con una incidencia no precisada debido a su rareza y a que la mayoría de los pacientes son asintomáticos; el análisis cromosómico revela un cariotipo normal. Algunos casos son dominantes ligados al cromosoma X. Hay una herencia heterogénea genética asociada a elementos ambientales lo que revela la heterogeneidad del síndrome.¹

Las malformaciones se deben a una alteración en la migración del tejido mesodérmico en el momento de la formación de

los discos cervicales y otros órganos, entre la tercera y cuarta semana de desarrollo embrionario.² En la fusión cervical tipo I se muestra una ensambladura total de las vértebras cervicales hasta las superiores dorsales. En la tipo II se delimita a una o dos vértebras, generalmente acompañadas de fusión occipito-atlantoidea; es la más común. El tipo III se asocia la fusión cervical a una alteración análoga a nivel dorsal o lumbar, y en la tipo IV hay fusión cervical, torácica superior, dorsal inferior o lumbar.³

El diagnóstico puede sospecharse por la existencia de cuello corto y ancho, paladar hendido, implantación baja de cabello posterior y reducción de la movilidad del cuello.⁴ Además, suele ser frecuente la asociación con malformaciones congénitas, entre ellas cardiopatías (4-14%), siendo la más frecuente

- 1 Departamento de Ciencias Básicas, Universidad de Monterrey, San Pedro Garza García, Nuevo León, México.
- 2 Laboratorio de Ingeniería Tisular y Medicina Regenerativa, Universidad de Monterrey, San Pedro Garza García, Nuevo León, México.

*** Correspondencia:**

Ma. Guadalupe Treviño. Laboratorio de Ingeniería Tisular y Medicina Regenerativa, Departamento de Ciencias Básicas, Escuela de Medicina, Universidad de Monterrey, Av. Morones Prieto 4500 Pte., 66238, San Pedro Garza García N.L., México.

Tel.: (81) 8215 1446.

Correo-electrónico:

maria.guadalupe.trevino@udem.edu.mx

la comunicación interventricular.⁵ El diagnóstico se confirma mediante un examen radiológico que se caracteriza por fusiones de las vértebras cervicales y otras alteraciones óseas como discos ausentes o hipoplásicos, pérdida de altura del cuerpo vertebral y ocasionalmente hemivértebra.⁶

El tratamiento y pronóstico son variables de acuerdo al grado de compromiso de las funciones del paciente, van a depender de los problemas neurológicos asociados y del tipo de cardiopatía relacionada y el tiempo de evolución que influye en la presentación de complicaciones. Cada caso debe ser analizado para decidir el manejo médico o quirúrgico.

Caso clínico

Mujer de 26 años de edad con antecedente de hipotiroidismo diagnosticado y tratado hace dos años. Acudió a consulta por secreción mucosa retranasal y problemas para deglutir, traía el diagnóstico de hernia hiatal. En la exploración física presentó implantación baja del cabello posterior, cuello corto y cierta limitación de la movilidad del cuello. En el esofagograma se observó paso rápido del material de contraste, sin evidencia de compresión intrínseca o extrínseca ni otra anomalía que comprometiera el paso de contraste a través del esófago. Ante la sospecha diagnóstica del síndrome de Klippel-Feil, se realizó una radiografía simple lateral de cuello y se identificó fusión de cuerpos vertebrales y arcos posteriores cervicales a nivel de C5-C6 (**Figura 1**). Para ratificar el diagnóstico, se efectuó una



FIGURA 1. Radiografía simple lateral de cuello: muestra la fusión de los cuerpos vertebrales a nivel de C5 y C6 (ver flecha).



FIGURA 2. Imagen tomográfica simple de cráneo: se observa una neumatización adecuada de los senos paranasales, desviación a la izquierda del septum nasal y celdilla de Haller izquierda como variante anatómica (flecha).

tomografía computada (TC) de cuello en la que se encontró el hallazgo característico del síndrome de Klippel-Feil, la fusión de vértebras cervicales; además se realizó una TC de cráneo donde se identificó una celdilla de Haller izquierda como variante anatómica (**Figura 2**). El análisis del caso fue completado al descartarse malformaciones cardíacas por ecocardiografía; pulmonares, nerviosas y renales por TC.

Discusión

Aunque es poco habitual, este síndrome puede estar relacionado con otras alteraciones músculo-esqueléticas como artrosis posterior, siringomelia, escoliosis o cifosis, tortícolis por contractura muscular, deformidad de Sprengel (escápula alta por ausencia de migración durante la gestación), hipoplasia unilateral del músculo pectoral mayor, sindactilia, dedos supernumerarios, entre otros.⁶⁻⁸ Este padecimiento puede estar coligado con graves alteraciones congénitas como riñón en herradura, agenesia renal, criptorquidia, ausencia de vagina y ovarios, duplicación intestinal, hemiparesia, quiste broncogénico, ptosis, encefalocele, hidrocefalia, dolor de cuello, sordera, coloboma, comunicación interventricular, entre otras.⁹ Se han comprobado deleciones genéticas en 5q 11.2 y 8q 22.2, en familias con síndromes genéticos que incluían la anomalía de Klippe-Feil.¹⁰ La sospecha diagnóstica es clínica, y posteriormente el diagnóstico es confirmado mediante radiografía simple. La ecocardiografía, la TC y la imagen por resonancia magnética, son métodos auxiliares para descartar la asociación con de otras anomalías congénitas. El síndrome de Klippel-Feil no tiene un tratamiento específico, debiendo descubrirse todas las malformaciones asociadas con la finalidad de tratarlas cuando sea factible.

Referencias

1. Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K. Klippel Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Cl Orthop Relate Res* 2004;424:183-190.
2. Allsopp GM, Griffiths S, Sgouros S. Cervical disc prolapse in childhood associated with Klippel-Fiel syndrome. *Childs Nerv Syst* 2001;17:69-70.
3. Franzen D, Sculte B, Beyer D, Neidel J, Koebke J, de Vivie R. Klippel-Fiel syndrome associated with aortic coarctation. *Cardiovascular Pathol* 2003;12:115-117.
4. Hikade KR, Bitar GJ, Edgerton MT, Morgan RF. Modified 2-plasty repair of webbed neck deformity seen in Turner and Klippel-Fiel syndrome. *Cleft Palate Craniofac J* 2002;39:261-266.
5. Hinojosa M, Tatagiba M, Harada K, Samii M. Dermoid cyst in the posterior fossa accompanied by Klippel-Fiel syndrome. *Child Nerv Syst* 2001;17:97-100.
6. Smith BA, Griffin C. Klippel-Feil syndrome. *Ann Emerg Med* 1992; 21: 876-879.
7. Stallmer ML, Vanaharam V, Mashour GA. Congenital cervical spine fusion and airway management: a case series of Klippe-Feil syndrome. *J Clin Anesth* 2008, 20: 447-451.
8. Franzen D, Schulte B, Beyer D, Neidel J, Koebke J, Vivie R. Klippel-Feil syndrome associated with aortic coarctation. *Cardiovascular Pathology* 2003; 12: 115-117.
9. Alter AH. Klippel-Feil syndrome: A constellation of associated anomalies: R.N. Hensinger, J.E. Lang, and MacEwen. *J. J Pediatr Surg* 1975; 10: 288-289.
10. O'Donnel DP, Seupaul RA. Klippe-Feil syndrome. *Amer J Emerg Med* 2008; 26: 257-261.

Publish with iMedPub

<http://www.imedpub.com>

- ✓ Es una revista en español de libre acceso.
- ✓ Publica artículos originales, casos clínicos, revisiones e imágenes de interés sobre todas las áreas de medicina.

Archivos de Medicina

- ✓ Se hace bilingüe.

Para la verión en inglés los autores podrán elegir entre publicar en Archives of Medicine:

<http://www.archivesofmedicine.com>

o International Archives of Medicine:

<http://www.intarchmed.com>