

HOSPITAL PEDIÁTRICO UNIVERSITARIO "ELISEO NOEL CAAMAÑO". MATANZAS.
Klippel-Feil asociado a deformidad de Sprengel y criptorquidia. Reporte de un caso.
Klippel-Feil associated to a Sprengel`s deformity and chriptorchidism. Case report.

AUTORES

Dr. Eloy Montes de Oca Rodríguez (2)

Dr. Víctor Ferreira Moreno (1)

E-mail: victorf.mtz@infomed.sld.cu

(1) Especialista de II Grado en Radiología. Profesor Auxiliar

(2) Especialista de I Grado en Radiología. Profesor Instructor

RESUMEN

El síndrome de Klippel-Feil se caracteriza por la fusión congénita de las vértebras cervicales que resulta de una falta de segmentación en el esqueleto axial del embrión. La presencia de alteraciones sistémicas y esqueléticas es común. Entre las más importantes se encuentran: elevación de la escápula, escoliosis y malformaciones renales. En este reporte presentamos un niño de 7 años de edad con la asociación de Klippel-Feil, deformidad de Sprengel y criptorquidia.

DeCS

SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL/radiografía

SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL/ultrasonografía

CRIPTORQUIDISMO/radiografía

CRIPTORQUIDISMO/ultrasonografía

COLUMNA VERTEBRAL/anomalías

ANOMALÍAS MÚLTIPLES/diagnóstico

ULTRASONOGRAFÍA/métodos

HUMANO

NIÑO

INTRODUCCIÓN

Victor Albrecht von Haller en 1743 y Giovanni Battista Morgagni en 1746 describieron los hallazgos anatómicos de la condición conocida hoy como síndrome de Klippel-Feil. Ésta fue probablemente descrita primero, en 1893, por Sir Jonathan Hutchinson, y luego Maurice Klippel y André Feil en 1912 dieron una detallada interpretación del asunto (1). Se refiere a una enfermedad rara que ocurre en 1 de 42,000 nacimientos, (2) congénita, del grupo de las llamadas malformaciones de la charnela craneocervical, que consiste en la fusión congénita de dos o más vértebras cervicales; definida por la tríada característica, implantación baja del cabello, cuello corto y limitación de la movilidad del cuello. Como consecuencia de la cortedad del cuello la cabeza parece estar asentada directamente sobre el tórax. La cara parece distorsionada y las orejas son de implantación baja (3). Presenta una gran variabilidad clínica, menos del 50 % de los casos tienen estas características y algunos apenas tienen síntomas.

Se ha diagnosticado en ocasiones de forma incidental en un paciente que sólo aqueja dolor cervical y donde el examen físico revela escoliosis. Por ello se ha informado que el desarrollo de los síntomas tiene relación con otros factores como la fusión de la unión cervicotorácica y la estenosis cervical congénita. Esta última ocasiona con mayor frecuencia dolor radicular en miembros superiores. (4)

Se desconoce la etiología de este síndrome, pero se han asociado factores ambientales y genéticos, que provocan un defecto en el desarrollo embrionario, entre las 3 y 8 semanas

de gestación, que provoca la falta de segmentación de las metámeras cervicales y, como consecuencia, los cuerpos vertebrales de la columna cervical no se separan, permaneciendo fusionados. Se distinguen tres formas clínicas, según el tipo de fusión de las vértebras:

- 1.- Tipo I: fusión masiva de vértebras cervicales con afectación de vértebras torácicas.
- 2.- Tipo II: fusión de uno o dos espacios vertebrales, asociado a otras anomalías vertebrales como hemivértebras, escoliosis y puede incluir fusión atlanto occipital.
- 3.- Tipo III: fusión de vértebras cervicales, torácicas y/o lumbares. (5)

El tipo I es más común clínicamente y el tipo II causa menos problemas clínicos y a veces es encontrado sólo en autopsias. (2)

La presencia de alteraciones sistémicas y esqueléticas es frecuente, se asocia con: escoliosis en el 60 % de los casos; anomalías renales, donde destaca la agenesia, en el 35 %; deformidad de Sprengel en el 30 %; hipoacusia en el 30 %; sincinesias en el 20 % y anomalías cardíacas en el 15 % de los pacientes, especialmente defectos ventriculares septales. Existe asociación frecuente entre las anomalías de cabeza y cuello; dentro de las faciales, particularmente la deformidad mandibular puede comprometer la entubación (4). El paladar hendido sólo tiende a ocurrir tres veces más frecuentemente que la combinación de labio y paladar hendidos. Agenesia de vagina ha sido descrita también, pero en unas pocas niñas. (2)

A la lista de hallazgos asociados se suman tortícolis, asimetría facial, escoliosis y cifosis, dificultad para respirar y tragar, micrognatia, retardo mental, sordera, estrabismo, nistagmus, cuadriplejia espástica, ataxia, anestesia y parestesia.

Las hembras son afectadas preferentemente (65 %). El síndrome de Nielsen es una combinación de los síndromes de Klippel-Feil y Bonnevie-Ullrich. Otros síndromes con similares hallazgos cervicales son el de Noonan y Morquio, aunque el compromiso vertebral por tuberculosis puede ser similar. (2) El síndrome presenta una gran heterogeneidad genética, habiéndose descrito casos con herencia autosómica dominante y otros con herencia autosómica recesiva, así como casos esporádicos debidos a una mutación de novo.

La deformidad de Sprengel se caracteriza por elevación congénita de la escápula con rotación de su ángulo inferior hacia la columna. Escoliosis es frecuentemente presente, y tortícolis puede ocasionalmente estar asociada. La deformidad puede ser unilateral o bilateral y ocurre aisladamente o como un componente sindrómico; la abducción del hombro más allá de noventa grados es imposible, por la presencia del hueso omovertebral, aunque éste puede aparecer sustituido por un elemento fibroso. Ésta es debido a un fallo en el descenso de la escápula, en la formación embrionaria, desde su posición en el cuello hasta la definitiva en la parte posterior del tórax. Sucede igualmente con mayor frecuencia en hembras.

El error fue probablemente descrito primero por Moritz Michael Eulenburg en 1863.

Sprengel en 1891 extendió la deformidad. Más tarde, en 1908, Vittorio Tutti presentó un detallado trabajo que la incluía. (6,7)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de siete años de edad que ingresa por bolsa escrotal izquierda vacía. Al examen físico llama la atención la asimetría escapular que exhibe y es entonces referido a nuestro servicio. Radiográficamente: La columna cervical aparece envarada y muestra fusión de los segmentos C4-C5 y C6-C7 (Fig. 1). Existe, además, fusión de los procesos espinosos de C2 y C3, escoliosis cervicodorsal, hemivértebras, disrafia, costilla cervical derecha de C7, articulaciones costovertebrales desde la primera a la cuarta derechas muy unidas.

Escápula derecha más alta que la izquierda, con cierto grado de hipoplasia y hacia línea media (Fig. 2). Impresión diagnóstica: Klippel-Feil tipo II asociado a deformidad de Sprengel.



Fig. 1. Columna cervical envarada y muestra fusión de los segmentos C4-C5 y C6-C7 y además de los procesos espinosos de C2 y C3.



Fig. 2. Escoliosis cervicodorsal, hemivértebras, disrafia, costilla cervical derecha, articulaciones costovertebrales desde la primera a la cuarta derechas muy unidas. Escápula derecha más alta que la izquierda, con cierto grado de hipoplasia, insinuándose hacia línea media. Ultrasonido abdominal no muestra alteraciones estructurales. No se visualiza teste izquierdo en bolsa, canal o abdomen. Ecocardiograma: corazón sano. Se realiza orquidopexia izquierda con evolución favorable.

DISCUSIÓN

Pacientes con este síndrome usualmente se presentan durante la niñez, pero pueden presentarse más tarde en la vida. El desafío clínico es reconocer las anomalías asociadas. Estudios por imágenes: Vistas anteroposterior y lateral de columna cervical. Es necesario evaluar también la charnela craneocervical. Vistas en flexión y extensión si charnela inestable o dos segmentos fusionados por separados. Evaluar también los otros segmentos espinales. Rx de tórax: Evaluar corazón, anomalías costales, deformidad de Sprengel, hueso omovertebral. -TAC: Reconstrucciones en tres dimensiones son una muy útil herramienta para evaluar la anatomía incluyendo estenosis del canal, por lo que tiene gran utilidad como estudio preparatorio a una cirugía de columna (3) -MRI: Indicada en pacientes con compromiso neurológico. Estudios en flexión y extensión pueden demostrar compresión medular y son útiles en la evaluación de la estenosis espinal. Es recomendable obtener imágenes de la columna total para descartar anomalías como lairingomielia. (8) El ultrasonido diagnóstico debe ser indicado siempre, en busca fundamentalmente de malformaciones renales o cardíacas asociadas. La evaluación integral sería la que tuviera en cuenta todas las posibles anomalías asociadas.

El tratamiento médico con analgésicos resulta útil en los casos leves, debiéndose realizar

tratamiento quirúrgico corrector en los casos en que hay compromiso neurológico, o artrodesis profiláctica de las vértebras hiper móviles. (4)

La deformidad de Sprengel se caracteriza por fusión de la escápula con las vértebras cervicales y ocurre entre el 25 al 35 % de los casos de síndrome de Klippel-Feil . En el caso que reportamos esta anomalía estaba presente, no así el resto de las situaciones asociadas reportadas con frecuencia, pero sí existía una criptorquidia concomitante, caracterizada por elevación congénita de la escápula con rotación de su ángulo inferior hacia la columna, escoliosis frecuentemente presente, y tortícolis ocasionalmente asociada. La deformidad puede ser unilateral o bilateral y ocurre aisladamente o como un componente sindrómico. La abducción del hombro más allá de noventa grados es imposible, por la presencia del hueso omovertebral, aunque éste puede aparecer sustituido por cartílago o un elemento fibroso.

Costillas cervicales, tortícolis e hipoplasia muscular, especialmente comprometiendo el trapecio también se asocian. Tiende a no ser dolorosa y muchos pacientes no son diagnosticados hasta la adolescencia. Debido a la asimetría escapular algunos pacientes son erróneamente interpretados como escolióticos (8). Una forma familiar de la deformidad es conocida como enfermedad de Corno.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Klippel Feil. Deformity. Who named it?. [Seriada en línea]2003; 14(2): [6páginas]. Disponible en <http://www.whonamedit.com/synd.cfm/629.html> . Consultado Enero 9 ,2006
2. Jackson I. Congenital Syndromes.Specialties Plastic Surgery Craniofacial.[Seriada en línea] 2003; 14(4): [6páginas]. Disponible en:<http://www.emedicine.com/plastic/craniofacial.htm>. Consultado Abril 2 ,2006
3. Austrich SE, Téllez ZJ, García RG, Corona R. Síndrome de Klippel-Feil. Imágenes por tomografía en tercera dimensión. Gac Med Mex 2001; 137 (6): 609-12
4. Fuentes Rodríguez N, Prince López J A, Salas Rubio J H. Deformidad de Klippel-Feil con anomalía de Arnold-Chiari tipo I y siringomielia. Rev cubana med milit 2005; 34(1)
5. Vaidyanathan S, Hughes P L, Soni M B, Singh G, Sett P. Klippel-Feil syndrome the risk of cervical spinal cord injury: A case report. BMC Family Practice 2002; 3:6.
6. Chinn D H. Prenatal ultrasonographic diagnosis of Sprengel's deformity. J Ultrasound Med 2001; 20(6):693-7.
7. Sullivan J A, Klippel-Feil Síndrome. Specialties Orthopedic Surgery Spine. eMedicine. [Seriada en Línea].2005; 16(2): [8páginas]. Disponible en: <http://www.emedicine.com/orthoped/SPINE/.htm>. Consultado Febrero 6, 2006
8. Cheinn D M.Sprengel's deformity.Who named it?.[Seriada en línea].2004; 12(4): [10páginas]. Disponible en: <http://www.whonamedit.com/synd.cfm/2450.html>. Consultado mayo3; 2006

SUMMARY

Klippel-Feil`s syndrome is characterized by the congenital fusion of the cervical vertebrae, as a result of a lack of segmentation in the embryonic axial skeleton. The presence of systemic and skeletal alterations is common. Among the most important are: scapular elevation, scoliosis and renal malformations. In this report we present the case of a seven-year-old boy with the association of Klippel-Feil, Sprengel`s deformity and cryptorchidism.

MeSH Terms

KLIPPEL-FEIL SYNDROME/radiography
KLIPPEL-FEIL SYNDROME/ultrasonography
CRYPTORCHIDISM/radiography
CRYPTORCHIDISM/ultrasonography
SPINE /abnormalities
ABNORMALITIES, MULTIPLE/diagnosis
ULTRASONOGRAPHY/methods
HUMAN
CHILD

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Ferrera Moreno V, Montes de Oca Rodríguez E. Klippel-Feil asociado a deformidad de Sprengel y criptorquidia. Reporte de un caso y revisión breve. Rev méd electrón[Seriada en línea] 2007; 29(2). Disponible en
[URL: http://www.cpimtz.sld.cu/revista%20medica/ano%202007/vol2%202007/tema09.htm](http://www.cpimtz.sld.cu/revista%20medica/ano%202007/vol2%202007/tema09.htm)
[consulta: fecha de acceso] .