

Artículo original

Dismorfismo vertebral cervical congénito. Integración sindromática mediante correlación clínica-radiológica

Concepción G. Santillán Chapa,* Elisa Martínez Coria,** Baltasar Reyes Marín,**
Guillermina García Gutiérrez ***

Instituto Nacional de Rehabilitación. División de Rehabilitación Pediátrica.

RESUMEN. **Dismorfismo vertebral cervical (DVC), enfermedad congénita donde se integran diferentes síndromes que cursan con alteraciones estructurales de alineación y estabilidad de la columna cervical generando discapacidad. Es importante correlacionar hallazgos clínicos y radiológicos con presencia de alteraciones en otros sistemas, integrando el diagnóstico sindromático de DVC, así como el manejo multidisciplinario de estos pacientes, con el objeto de proporcionar una rehabilitación integral para mejorar su calidad de vida.** Estudio descriptivo que integra los hallazgos clínicos y radiológicos de los diferentes problemas en niños con DVC. Se revisaron 47 pacientes de la consulta externa de la División de Rehabilitación Pediátrica del Instituto Nacional de Rehabilitación (INR) con diagnóstico de escoliosis, 34% (16 pacientes) con diagnóstico de DVC. Los síndromes más frecuentes fueron: Klippel-Feil (19%), síndrome (Sx) Wildervanck (4.3%), neurofibromatosis (4.3%), Sx Morquio (2.1%), Stickler (2.1%) y Williams (2.1%). La prevalencia de DVC encontrada es mayor que la referida en la literatura.

Palabras clave: escoliosis, anormalidad, vértebras cervicales, columna, síndrome.

SUMMARY. Cervical spine dysmorphisms (CSD) occurs in an heterogeneous group of patients unified by the presence of congenital defects result from malalignment, formation or segmentation of the cervical spine; generating disability. This problem requires comprehensive evaluation of patients with scoliosis diagnosis, correlating clinical and radiological findings and the presence of numerous abnormalities of other systems in order to give an opportunely syndrome diagnosis and multidisciplinary management of this patients with the aim to give them an integral rehabilitation treatment increasing their quality of life. In this study we described clinical and radiological findings in children with CSD diagnosis. We studied 47 consecutive outpatients of Pediatric Rehabilitation Division in Instituto Nacional de Rehabilitación (INR) with scoliosis diagnosis. Sixteen patients (34%) had CSD diagnosis. Most frequently syndromes (Sx) were: Klippel-Feil Sx (19%), Wildervanck (4.3%), neurofibromatosis (4.3%), Morquio (2.1%), Stickler (2.1%) and Williams (2.1%). We found CSD diagnosis in 34% of group studied, greater than medical literature.

Key words: scoliosis, abnormalities, cervical vertebrae, spine, syndrome.

Introducción

El dismorfismo vertebral cervical (DVC), enfermedad congénita donde se integran diferentes síndromes que cursan con alteraciones estructurales de alineación y estabilidad de la columna cervical con presencia de alteraciones en otros sistemas, generando discapacidad. Es importante correlacionar hallazgos clínicos y radiológicos, integrando el diagnóstico sindromático de DVC en forma oportuna, así como el manejo multidisciplinario de estos pacientes con el objeto de proporcionar una rehabilitación integral para mejorar su calidad de vida.

* Instituto Nacional de Rehabilitación. División de Rehabilitación Pediátrica.

** División de Radiología e Imagen.

*** Servicio de Genética Clínica de Comunicación Humana.

Dirección para correspondencia:

Dra. Concepción Guadalupe Santillán Chapa. Calz. De la Viga Núm. 183 Col. Paulino Navarro. Deleg. Cuauhtémoc. 06820 Tel. 5999 1000 Ext. C.P. 13153

Correo electrónico: csantillan@inr.gob.mx

En los niños el diagnóstico de DVC es importante para prevenir alteraciones en la apariencia física, en la función de la movilidad cervical y con una baja autoestima, además de afectación a diferentes órganos y sistemas.

La evaluación del DVC se limita en ocasiones a establecer sólo el diagnóstico clínico-radiológico de las alteraciones morfológicas aparentes (escoliosis), sin tomar en cuenta que esta enfermedad forma parte de un síndrome que engloba un amplio número de alteraciones, las cuales requieren de un estudio integral oportuno que prevenga la discapacidad en los niños.¹

Debido a los factores que intervienen en esta enfermedad, su diagnóstico es tardío por la falta de integración de los hallazgos clínicos y radiológicos y a la poca información en la literatura médica nacional,² presentando así mayores secuelas en adultos.

En la revisión de la base de datos de Egresos Hospitalarios del año 2003, de acuerdo a la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades/problems relacionados con la Salud (CIE 10) en México, y a la Organización Mundial de la Salud se reportan casos con diagnóstico de escoliosis, idiopática infantil, juvenil idiopática, toracogénicas, neuromusculares y otras. Con deformidad congénita de columna se registraron 27 pacientes, 9 masculinos y 18 femeninos; 13 pacientes fueron pediátricos (5 masculinos y 8 femeninos). En la División de Rehabilitación Pediátrica del Instituto Nacional de Rehabilitación (INR) se atendieron 65 pacientes por primera vez con diagnóstico de escoliosis en el período de Enero a Diciembre de 2004, ocupando el sexto lugar de los 10 padecimientos reportados con mayor frecuencia en la consulta externa de este Servicio.

Las malformaciones vertebrales congénitas incluyen alteraciones en la osificación, generando defectos de formación, de segmentación y de alineación a partir de la 8^a semana de gestación.^{3,4}

El presente estudio tiene como objetivo integrar los hallazgos clínicos y radiológicos de los diferentes síndromes en los niños con DVC, con el fin de establecer una metodología diagnóstica para brindar el tratamiento integral adecuado a estos pacientes.

Material y métodos

Se realizó estudio transversal, descriptivo y observacional. Se incluyeron pacientes de primera vez de la consulta externa de Rehabilitación Pediátrica (65%), de Ortopedia (10%) y Genética de la Clínica de Comunicación Humana (25%) con diagnóstico de escoliosis y sospecha de DVC, durante el período de Enero a Julio de 2005. Se excluyeron los pacientes que, previo al estudio, recibieron tratamiento quirúrgico en columna cervical. Se eliminaron los pacientes que no completaron su evaluación clínica o radiológica.

Los criterios diagnósticos consistieron en: revisión clínica, con historia clínica y exploración física; observando

facies características (implantación de pabellón auricular, micrognatia, implantación anormal del cabello, cuello corto), postura (escoliosis y cifosis), arcos de movilidad cervical. La revisión radiológica consiste en la descripción de radiografías anteroposterior, lateral y dinámicas de columna cervical. En sospecha de dismorfismo vertebral, para complementar los hallazgos de los estudios antes referidos se solicitaron estudios de tomografía axial computarizada (TAC) y resonancia magnética (IRM).

La valoración radiológica fue hecha por los médicos radiólogos del INR, reportando las alteraciones de alineación, inestabilidad y de morfología vertebral, así como posible alteración del tejido nervioso de cada uno de los síndromes de DVC y la valoración clínica por el Servicio de Genética se hizo por medio de historia clínica, exploración clínica e integración diagnóstica con estudios de radiología e imagen.

Se realizó estadística descriptiva, analizando promedio y desviación estándar para las variables numéricas y frecuencias para las variables cualitativas.

Resultados

Se examinaron pacientes con diagnóstico presuntivo de escoliosis, de los cuales 16 pacientes (34%) fueron diagnosticados con DVC. Se demuestra la relación de edad y sexo, con edad promedio de 7.3 años (DE 3.7) (*Tabla 1*).

El estudio se realizó en la práctica clínica habitual integrándose el Diagnóstico Sindromático de Klippel-Feil en 9 pacientes (*Figura 1*), de Wildervanck en 2 pacientes (*Figura 2*), de neurofibromatosis 2 pacientes, mucopolisacaridosis (Morquio) 1 paciente, Stickler 1 paciente y Williams 1 paciente.⁵⁻⁷

Dentro de los antecedentes de importancia no se encontraron datos de consanguinidad, se presentó un caso con antecedentes de endogamia (6.25%). El lugar de origen de los pacientes y de los padres fue en el Distrito Federal (62%), en el Estado de México (18%) y en otros estados (Oaxaca y Querétaro) el 12.5%.

La escolaridad en este grupo estudiado corresponde a educación preescolar 3 pacientes, 8 pacientes en primaria, 2 pacientes en secundaria, 1 paciente con educación espe-

Tabla 1. Relación de edad y sexo.

Dx Sindromático y porcentaje	Masculino	Femenino	Edad (años) media
Klippel-Feil 56.3%	4	5	6.4
Wildervanck 12.5%	1	1	11
Neurofibromatosis 12.5%	2	—	7
Morquio 6.25%	1	—	9
Stickler 6.25%	1	—	8
Williams 6.25%	—	1	7



Figura 1. Síndrome de Klippel-Feil tipo 3.

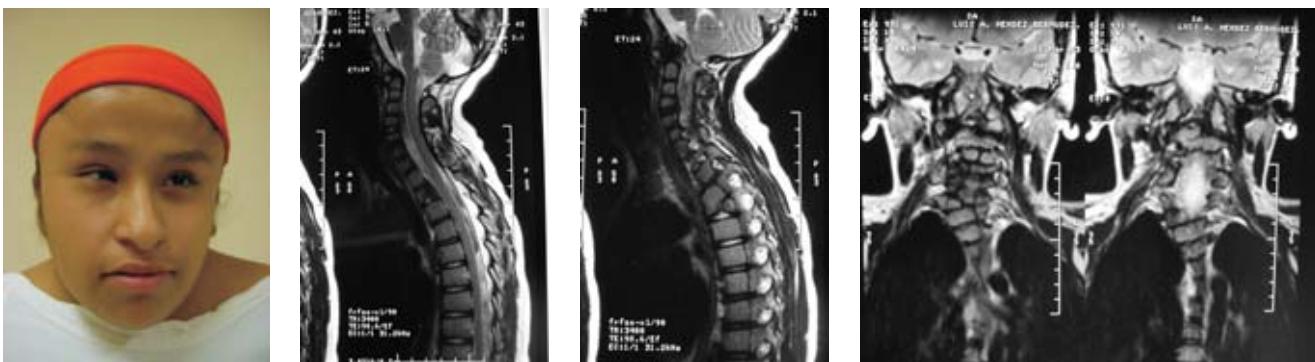


Figura 2. Síndrome de Wildervanck.



Displasia de Mondini.

cial y 2 pacientes de 2 años de edad sin escolaridad. El promedio de años de educación formal es de 4 años.

El tabaquismo y alcoholismo de los padres fue de 62.5%, con predominio del 34% con alcoholismo por parte del padre. Las alteraciones congénitas en familiares se presentaron en un 32% caracterizadas por escoliosis, cifo-

sis, mucopolisacaridosis, deficiencia mental, hipoacusia, asimetría facial y talla baja.

El 50% de los pacientes provienen de la 2^a gesta y el 32% de la primera gestación. Once pacientes (69%) cursaron con alguna patología durante el embarazo, detectando infección de vías urinarias, amenaza de aborto, amenaza de parto prematuro, anemia; y en los datos perinatales un caso con prematurez de 36 semanas de gestación. Se realizó valoración del desarrollo sicomotor y se presentó retraso en el desarrollo sicomotor en 8 casos (50%).

Hallazgos clínicos

En cráneo y cara se encontraron estas alteraciones: microcefalia (6%), dolicocefalia (12%), implantación baja frontal (12%) y en región occipital (43%), asimetría facial (60%), micrognatia (31%), hipertelorismo (12%), labio y paladar hendido (6%), parálisis facial congénita (6%), mala oclusión dental (12%). En pabellones auriculares se encontró: microtia (68%), implantación baja (56%), asimetría en la implantación de pabellones auriculares (25%), alteración en la movilidad ocular [Síndrome de Duane] (12%). La hipoacusia se presentó en siete casos, la hipoacusia profunda de tipo sensorial (12%) (síndrome de Wildervanck) y 12% con displasia de Mondini (*Tablas 2 y 3*).

Tabla 2. Hallazgos clínicos característicos.

Alteración	Cara	Pabellones auriculares	Cuello corto	Implantación baja de cabello
Klippel-Feil	+	+	+	+
Wildervanck	+	+	+	+
Neurofibromatosis	+	-	+	-
Morquio	+	-	-	-
Stickler	+	-	-	-
Williams	+	+	-	-

Tabla 3. Alteraciones clínicas funcionales.

Alteración	Movimiento en espejo	Hipoacusia	Movilidad cervical disminuida	Escoliosis estructurada
Klippel-Feil	+	+	+	+
Wildervanck	+	+	+	+
Neurofibromatosis	-	-	-	-
Morquio	-	-	-	-
Stickler	-	-	-	-
Williams	-	+	-	-

Tabla 4. Hallazgos radiológicos.

Alteración	Formación	Segmentación	Alineación	Otros
Klippel-Feil	+	+	+	-
Wildervanck	+	+	+	+
Neurofibromatosis	+	-	+	-
Morquio	+	-	+	-
Stickler	+	-	+	-
Williams	+	-	+	-

El DVC ocasiona un acortamiento de cuello y se presentó en el 81%.

La movilidad pasiva en columna cervical se encontró limitada en lateralización y rotación con mayor afectación del lado que presenta la lateralización izquierda. En pacientes que presentaron fusiones masivas vertebrales, además de la limitación en movilidad lateral y de rotación, se encontró aumento en la extensión y flexión cervical.

La escoliosis cervicodorsal representa el 37%, escoliosis torácicas en un caso, cifosis torácica en 25%, escoliosis dorsolumbar en 37%. La talla baja en 37% y acortamiento de miembro pélvico en 44%.

La movilidad en espejo o sincinesias se encontró en 50% de los pacientes con Klippel-Feil (*Figura 1* y *Tabla 3*).

En la descripción de hallazgos radiológicos de acuerdo a síndromes (*Tabla 4*) podemos ver la incidencia de alteraciones de formación: se encontraron hemivértebra unilateral (50%), hemivértebra bilateral [mariposa] (12%), acuñamientos anteriores (75%), hipoplasia vertebral (37%), hipoplasia de odontoides (6%), platispondílea (18%) (*Figura 3*).

Las alteraciones morfológicas y de alineación en estos pacientes demuestran que el mayor número de alteracio-

nes se localizan en región cervical y cervico-torácica (*Tabla 5*).

En la segmentación la alteración más frecuente fue la fusión masiva cervical (50%), la fusión torácica (25%), la cervicotorácica (19%) y otros (6%) (*Gráfica 1*).

Discusión

El DVC en los pacientes que integran los síndromes Klippel-Feil, Wildervanck, neurofibromatosis, mucopolisacaridosis (Morquio), Williams y Stickler en edad pediátrica generan una limitación en la movilidad funcional vertebral que condiciona dolor, alteración postural durante el crecimiento y desarrollo, con afectación de la apariencia personal e interfiriendo con su autoestima.^{5,7,8}

La prevalencia del diagnóstico de DVC (34%) en la consulta externa de la División de Rehabilitación Pediátrica es mayor en relación a la prevalencia referida en la literatura internacional^{1,2} que es de un 20%.

En relación a la CIE 10 editada por la Organización Mundial de la Salud (décimo volumen 2003), la prevalencia poblacional de escoliosis congénita refiere 28 casos en la República Mexicana, por lo que consideramos que es

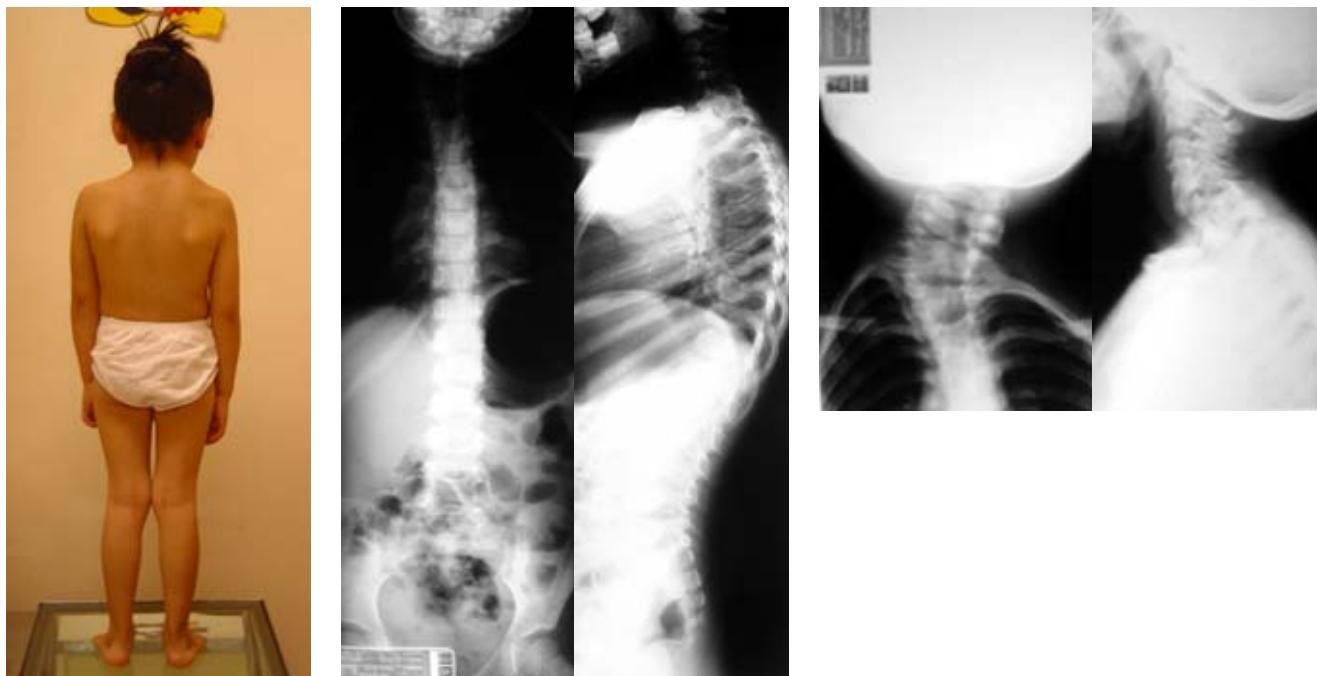
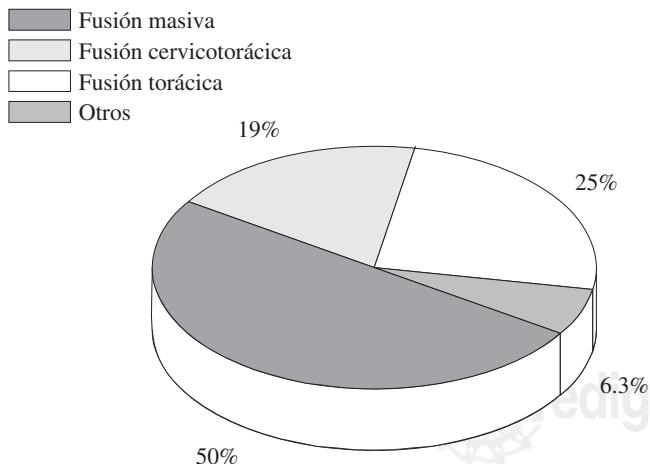


Figura 3. Síndrome de Klippen-Feil Tipo II.

Tabla 5. Hallazgos radiológicos, tomográficos y en resonancia magnética por localización anatómica de columna.

Alteración de	Cervical	Cervicodorsal	Cervico-dorso-lumbar	Porcentaje
Alineación	5	5	3	40
Segmentación	7	2	4	40
Formación	4	2	0	20
Porcentaje	50	28	21	100



Gráfica 1. Alteraciones en segmentación de la columna cervical.

menor a lo reportado en nuestro estudio en donde encontramos 16 casos con escoliosis congénita. Es probable que la prevalencia encontrada en este estudio sea mayor por el tipo de atención que se brinda en este Instituto orientada a

problemas ortopédicos, la prevalencia de cada síndrome diagnosticado coincide con la prevalencia internacional.¹ En la distribución de pacientes con Sx Klippen-Feil encontramos: tipo I (66%), tipo II (22%) y tipo III (11%) no coincidiendo con la literatura internacional.^{2,3} La distribución del sexo en pacientes con Klippen-Feil fue del 50%, y en relación con el DVC coincidimos con mayor presentación en el sexo femenino.^{1,3}

Los hallazgos encontrados en escoliosis, cifosis torácica y escoliosis cervicotóraxica y lumbar coinciden con Theis y colaboradores.²

Blument integró los hallazgos de deformidad en sentido craneo-caudal y asoció los datos clínicos en dos categorías: Dismorfismo sindromático y no sindromático.^{2,3}

La correlación radiológica es fundamental para llegar a un diagnóstico de alteraciones en la segmentación, alineación y formación vertebral.

La repercusión clínica en el niño se manifiesta por un retraso en el desarrollo sicomotor de leve a moderado (62.5%), en la presentación de movimientos en espejo,⁴ la afectación del sexto par craneal (Sx Duane), así como la presencia de hipoacusia que generan trastornos de lenguaje.⁶

En pacientes que presentaron fusiones masivas vertebrales, además de la limitación en movilidad lateral y de rotación se encontró aumento en la extensión y flexión cervical, coincidiendo con Nagashima que no encontró alteración neurológica.⁵

La cifoesciosis se encontró en los síndromes de Morquio, Williams y Stickler; la presentación de anomalías metabólicas favorecen un aumento en la movilidad cervical, hallazgos que coinciden con la literatura internacional.⁷⁻⁹ Se encontró un caso del síndrome de Wildervanck del sexo masculino, reportando la literatura que no es compatible con la vida en el sexo masculino,⁹ la frecuencia es de 1 x 100,000 mujeres hipoacusícas con problemas de lenguaje.⁶

Los defectos vertebrales más frecuentes en este estudio fueron de segmentación, coincidiendo con el mayor número de casos de Klippel-Feil y Wildervanck, siendo la columna cervical la más afectada.⁷⁻⁹

Con los resultados obtenidos consideramos que se cumple con los objetivos trazados por el estudio, integrando diagnósticos sindromáticos con dismorfismo cervical e identificando el porcentaje de la relación de las diferentes alteraciones en la formación, alineación y de segmentación.¹⁰

Conclusiones

Coincidimos con otros autores, que la prevalencia encontrada en la consulta médica especializada es baja por no realizar diagnóstico integral y oportuno. El desarrollo y la etiología genética de la mayoría de las malformaciones vertebrales congénitas aún son desconocidas.¹

Concluimos que en nuestra población la prevalencia de síndromes con DVC se presenta en un 34%, siendo mayor que la reportada en la literatura (20%), probablemente por el tipo de atención médica especializada que se otorga en este Instituto.

El diagnóstico se puede realizar a corto plazo y con una coordinación interdisciplinaria, así el tratamiento tendrá objetivos de prevención, corrección y de rehabilitación oportuna. Se individualiza y se descartan otras alteracio-

nes asociadas en otros aparatos y sistemas con el análisis imagenológico.⁶⁻⁹

Los resultados obtenidos nos permiten recomendar una metodología sencilla en la historia clínica, la exploración dirigida y la solicitud de estudios complementarios, TAC e IRM, en caso de sospecha de dismorfismo cervical, así como la valoración del servicio de genética. Los resultados de la correlación clínica-radiológica son importantes para tener un seguimiento del proceso evolutivo de cada síndrome y obtener datos clínicos oportunos en la preventión de mayor discapacidad, así como su tratamiento integral, mejorando el pronóstico de los pacientes.

Bibliografía

- Vaidyanathan S, Hgughes P, Soni BM, Singh G, Sett P: Klippel-Feil syndrome—the risk of cervical spinal cord injury. A case report. *BMC Family Practice* 2002; 3: 1-6.
- Theiss S, Smith M, Winter RB: The long term follow up of patients with Klippel-Feil syndrome and congenital scoliosis. *Spine* 1997; 22(11): 1219-22.
- Thomsen MN, Scheider U, Weber M, Johannisson R, Niethard FU: Scoliosis and congenital anomalies associated with Klippel-Feil Syndrome Types I-III. *Spine* 1997; 22: 396-400.
- Stuart A, Royal R, Tubbs S, D'Antonio MG, Rauzzino MJ, Oakes WJ: Investigations into the Association between cervicomedullary neuroschisis and mirror movements in patients with Klippel-Feil syndrome. *AJNR Am J Neuroradiol* 2002; 23: 724-9.
- Nagashima, H, Morio Y, Teshima R. No neurological involvement for more than 40 years in Klippel-Feil syndrome with severe hypermobility of the upper cervical spine. *Arch Orthop Trauma Surg* 2001; 121: 99-101.
- Brodsky MC, Fray KJ: Brainstem hypoplasia in the Wildervanck (Cervico-oculo acoustic) syndrome. *Arch Ophthalmology* 1998; 116(3): 383-5.
- Rose P, Ahn NU, Levy HP, Ahn UM, Davis J, Liberfarb RM, Nallamshetty L, Sponseller PD, Francomano CA: Thoracolumbar spinal abnormalities in Stickler syndrome. *Spine* 2001; 26(4): 403-9.
- Balci S, Oguz K, Firat M, Boduroglu K: Cervical diastematomyelia in cervico-oculo-acoustic (Wildervanck) syndrome, MRI findings. *Clin Dysmorphol* 2002; 11: 125-8.
- Meyer-Lindenberg A, Mervis C, Sarpal D, Koch P, Steele S, Kohn P: Functional, structural and metabolic abnormalities of the hippocampal formation in Williams syndrome. *J Clin Invest* 2005; 115: 1888-95.
- Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K: Klippel-Feil syndrome. *Clin Orthop* 2004; 424: 183-90.

