

# Síndrome de Klippel-Feil tipo 3

## Type 3 Klippel-Feil syndrome

Mario Alberto Taylor-Martínez,\* Eliezer Villanueva-Castro,†  
Ildelfonso Muñoz-Romero,§ Roberto De Leo-Vargas||

### RESUMEN

El síndrome de Klippel-Feil es una malformación ósea congénita rara que se caracteriza por la fusión de dos o más vértebras cervicales y, en ocasiones, vértebras torácicas o lumbares como resultado de una segmentación cervical incompleta durante el desarrollo embrionario. Se presenta un masculino de 48 años de edad, con dolor lumbar tipo punzante de 15 años de evolución en ocasiones de tipo choque eléctrico, que posterior a caída aumentó el dolor y presentó parestesias en miembro pélvico izquierdo, sin evidencia de déficit motor, sensitivo o afectación a esfínteres. Por resonancia magnética presentó fusión de L2-L3-L4 en tercio anterior y medio, diagnosticándose Síndrome de Klippel-Feil tipo 3. Los estudios reportan que la mayoría de los diagnósticos son de manera incidental. Se han reportado pocos casos de pacientes con Síndrome de Klippel-Feil tipo 3 con fusión lumbar. Es importante un diagnóstico oportuno para corregir anomalías que lo puedan acompañar y evitar complicaciones severas.

**Palabras clave:** Síndrome de Klippel-Feil, columna vertebral, lumbar, fusión congénita.

**Nivel de evidencia:** IV

### ABSTRACT

*Klippel-Feil syndrome is a rare congenital bone malformation characterized by the fusion of two or more cervical vertebrae and occasionally thoracic or lumbar vertebrae as a result of incomplete cervical segmentation during embryonic development. We present a 48-year-old man, with lumbar pain of 15 years of prickling type evolution, sometimes of electric shock type, which after pain increased pain and presented paresthesias in the left pelvic limb, without evidence of motor deficit, sensory or involvement to sphincters. Magnetic resonance showed fusion of L2-L3-L4 in the anterior and middle third, with Klippel-Feil Syndrome type 3. Studies report that the majority of diagnoses are incidental. Few cases of patients with Klippel-Feil Syndrome type 3 with lumbar fusion have been reported. An opportune diagnosis is important to correct anomalies that may accompany it and avoid severe complications.*

**Keywords:** Klippel-Feil syndrome, spine, lumbar, congenital fusion.

**Level of evidence:** IV

\* Neurocirugía y Cirugía de Columna, adscrito al Centro Médico ISSEMyM Ecatepec.

† Médico Residente de Cirugía General, Centro Médico ABC.

§ Neurocirugía y Cirugía de Columna, adscrito al Centro Neurológico del Centro Médico ABC Campus Santa Fe.

|| Neurocirugía, Director del Centro Neurológico del Centro Médico ABC campus Santa Fe.

Recibido para publicación: 12/04/2019. Aceptado: 16/08/2019.

Correspondencia: Mario Alberto Taylor-Martínez

Av. Carlos Graef Fernández Núm. 154, Col. Tlaxala Santa Fe, 05300,  
Alcaldía Cuajimalpa de Morelos, Ciudad de México. Tel: (55)-1664-7205  
E-mail: marioalbertotaylor@gmail.com

### Abreviaturas:

SKF = Síndrome de Klippel-Feil.

GDF = *Growth differentiation factor* (por sus siglas en inglés).

MEOX = *Mesenchyme homeobox* (por sus siglas en inglés).

ODI = *Oswestry disability index* (por sus siglas en inglés).

Este artículo puede ser consultado en versión completa en:

[www.medigraphic.com/analesmedicos](http://www.medigraphic.com/analesmedicos)

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Klippel-Feil (SKF) es una malformación ósea congénita rara que se caracteriza por la fusión de dos o más vértebras cervicales y, en ocasiones, vértebras torácicas o lumbares como resultado de una segmentación cervical incompleta durante el desarrollo embrionario.<sup>1,2</sup> La prevalencia en la población general es de 0.71%<sup>3,4</sup> y una incidencia en 1 de cada 40,000 nacidos vivos, más frecuente en mujeres (3:1).<sup>5-7</sup> Fue descrito por primera vez en 1912 por Andre Feil y Maurice Klippel.<sup>8,9</sup>

Los casos de SKF pueden ser esporádicos o hereditarios. En patrón autosómico dominante o autosómico recesivo. Es el resultado de una mutación genética a *Growth Differentiation Factor* (GDF, por sus siglas en inglés) 6 o 3, autosómico dominante, o *mesenchyme homeobox* (MEOX, por sus siglas en in-

glés) 1, autosómico recesivo. El GDF6 se asocia con el crecimiento y la maduración del hueso y el cartílago, mientras que se sabe que el GDF3 desempeña un papel en el desarrollo ocular y esquelético. Se ha demostrado que el gen MEOX1 juega un papel significativo en la somitogénesis.<sup>1,6,10</sup>

Embriológicamente, SKF surge de un fallo de segmentación en las vértebras entre la tercera y octava semana del desarrollo embrionario, en relación con la segmentación defectuosa.<sup>11,12</sup>

Es un síndrome presente al nacimiento, pero los casos leves pueden cursar asintomáticos o no ser diagnosticados hasta edad avanzada cuando los síntomas empeoran o cuando aparecen por primera vez, por lo que la prevalencia puede ser mayor.

Los pacientes con este síndrome tienen características clínicas distintas que incluyen una tríada con cuello corto, un rango limitado de movimiento del cuello e implantación baja de cuero cabelludo en la región occipital, pero sólo se puede llegar a encontrar en 50% de los casos.<sup>8</sup>

La importancia de reconocer el SKF es la fuerte asociación con anomalías significativas de otros sistemas del cuerpo. Pueden mostrar escoliosis y/o cifosis (60%), diferentes tipos de pérdida de la audición (30%) asimetría facial y aplanamiento del cuello (20%), deformidad de Sprengel (30%), malformaciones del sistema urinario (35%), sincinesia (20%), defectos cardiacos congénitos (4.2-14%), paladar hendido y úvula bífida (15%).<sup>6,13,14</sup>

La calidad de vida depende de la gravedad de la deformidad acompañada y el desarrollo potencial de complicaciones como compresión de la médula espi-

nal y mielopatía. El trauma puede tener consecuencias graves en pacientes con SKF.<sup>3</sup>

Andre Feil clasificó este síndrome dependiendo de la ubicación y la cantidad de fusión de vértebras: tipo 1, fusión cervical masiva que puede incluir espinas torácicas superiores (40% de los casos); tipo 2, fusión de 1 o 2 vértebras cervicales y puede asociarse con otras anomalías vertebrales (47%); y tipo 3, fusión de la columna lumbar o torácica asociada con tipo 1 o 2 (13%). Siendo el tipo 2 el más común.<sup>6,13,15,16</sup>

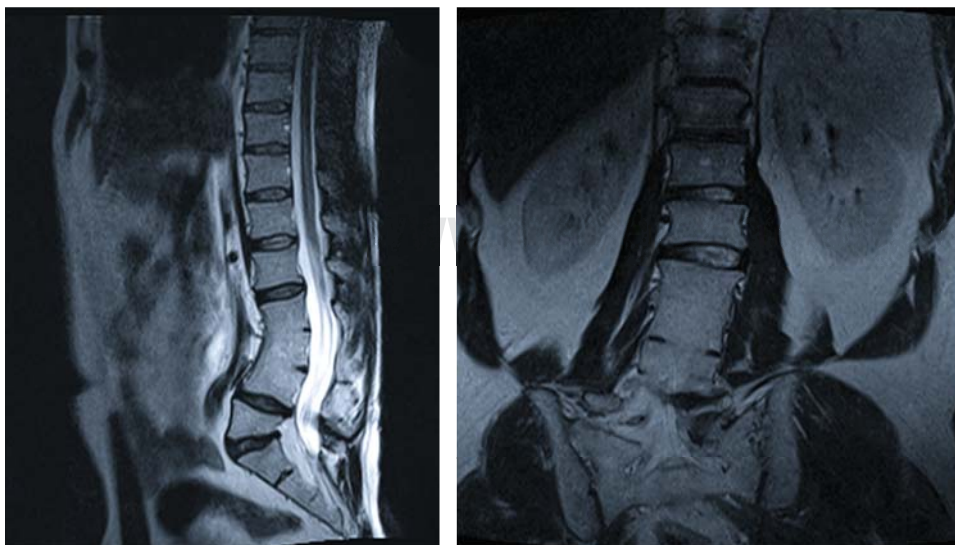
Existe otra clasificación más reciente de Samartzis, donde contempla los segmentos fusionados, tipo I (nivel único de fusión), tipo II (segmentos fusionados múltiples, no contiguo) y tipo III (segmentos fusionados contiguos múltiples).<sup>8</sup>

Para el diagnóstico se deben realizar radiografías laterales y anteroposteriores de la columna cervical en flexión y extensión para evaluar la ubicación y la gravedad de la hiper movilidad. La resonancia magnética de la columna cervical puede realizarse para delinear otras anomalías asociadas. El tratamiento para SKF es sintomático y puede incluir cirugía para aliviar la inestabilidad y constricción cervical o craneocervical de la médula espinal y para corregir escoliosis. La fisioterapia también puede ser útil.<sup>17,18</sup>

Nuestro objetivo es reportar un paciente con síndrome de Klippel-Feil tipo III esporádico con fusión lumbar que no presenta la tríada clásica.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Masculino de 48 años de edad, sin antecedentes de importancia, con dolor lumbar tipo punzante de 15 años



**Figura 1:**

Muestra presencia de anomalía vertebral con L2-L3-L4 fusionados en tercio anterior y medio, con discos intervertebrales rudimentarios, fusión de las facetas articulares, que condicionan disminución de los neuroforámenes L2-L3-L4, escoliosis lumbar de convexidad izquierda e inversión de la lordosis lumbar.

de evolución en ocasiones de tipo choque eléctrico, intensidad 2/10, recientemente experimenta aumento del dolor hasta 7/10 posterior a caída y parestesias en miembro pélvico izquierdo, mejoría parcial con analgésicos durante seis meses, escala de *Oswestry Disability Index* (ODI) 18%. A la exploración física no se encontró evidencia de déficit motor, sensitivo o afectación a esfínteres. El estudio de resonancia magnética corte sagital y corte coronal (*Figura 1*). Muestra presencia de anomalía vertebral con L2-L3-L4 fusionados en tercio anterior y medio, con discos intervertebrales rudimentarios, fusión de las facetas articulares que condicionan disminución de los neuroforámenes L2-L3-L4, escoliosis lumbar de convexidad izquierda e inversión de la lordosis lumbar.

Se realizan placas simples de columna cervical y torácica, en las cuales no se encuentran alteraciones estructurales en los cuerpos vertebrales. Se establece diagnóstico de síndrome de Klippel-Feil tipo 3 asociado a escoliosis e inversión de la lordosis, descartándose fusión en columna cervical o torácica. Se propone al paciente tratamiento con rehabilitación, 30 sesiones de forma diaria con terapia analgésico-relajante, ultrasonido, láser, masoterapia y reeducación de postura. Posterior al tratamiento, el paciente regresa a consulta con EVA 1/10 ocasional, mejora de la postura, continúa con terapia de fortalecimiento de musculatura paraespinal lumbar e higiene de columna, en el seguimiento a los seis meses se encuentra con EVA 0/10. Por lo cual continúa en vigilancia anual.

## DISCUSIÓN

La clasificación más utilizada para SKF era la propuesta por Feil, pero en los reportes de los últimos cinco años, la clasificación de Samartzis está tomando posición. Muchos de los diagnósticos ocurren de manera incidental y en nuestro paciente comenzó con dolor lumbar crónico, el cual se exacerbó posterior a una caída.

En un estudio donde se evaluaron tomografías de cervicales de 2,917 pacientes, se encontró que 17 tenían SKF con una prevalencia de 0.0058% (uno en 172), de los cuales ocho eran mujeres y nueve hombres, edad media de 52.6 años (16-85) y los segmentos cervicales más comúnmente fusionados fueron C2-C3 (seis pacientes) y C5-C6 (seis pacientes) todos con un solo segmento cervical fusionado congénitamente (SKF tipo I, clasf. Samartzis). Sólo un paciente había sido diagnosticado previamente con SKF.<sup>5</sup>

En otro estudio de 831 tomografías de cervicales en pacientes pediátricos se encontraron 10 casos de SKF, dando una prevalencia de 1.2%, uno en 83 pa-

cientes. Los dos niveles comunes fusionados fueron C2-C3 (30%) y C5-C6 (30%), de los cuales con la clasificación de Samartzis nueve fueron tipo I y uno tipo III. El promedio de edad fue 16 años, de los cuales ocho eran hombres y dos mujeres.<sup>1</sup>

En un estudio de 516 pacientes con escoliosis congénita que se intervinieron quirúrgicamente, se encontró a 28 pacientes con SKF, de los cuales, el tipo I se encontró en 14 pacientes (50%), el tipo II en seis pacientes (21.4%) y el tipo III en ocho (28.6%), en clasificación de Samartzis, promedio de edad de 13.9 años de los cuales eran 20 mujeres y ocho hombres.<sup>19</sup>

La escoliosis es de las manifestaciones más comunes que acompañan al SKF, se evaluaron 30 pacientes con SKF (13.5 años, edad media) por medio de radiografías simples, donde se encontró escoliosis cervical en 53.3% de los pacientes (16 pacientes), tenían múltiples segmentos continuos fusionados congénitamente con un Samartzis tipo III y malformaciones vertebrales asociadas, como hemivértebra, que estaban altamente asociadas con la presencia de escoliosis cervical.<sup>20</sup>

Naikmasur y colegas<sup>15</sup> reportan una paciente con SKF de 22 años de edad con fusión de C1-C2-C3 más fusión de L5 con sacro, que presenta la tríada clásica de cuello corto, limitación de los movimientos del cuello e implantación baja de cuero cabelludo. Además, presentaba malformaciones faciales, costales y renales.

Un caso más de Kerai y su grupo<sup>13</sup> presenta un varón con fusión completa de C1-C2, C6-C7, L1-L2, fusión incompleta de C4-C5 y L2-L3 con hallazgos de la tríada clásica de SKF.

Hsu<sup>9</sup> llevó el manejo anestésico de una paciente embarazada con SKF con la tríada clásica sin documentación reciente de la fusión cervical, sólo anomalías asociadas a columna torácica y lumbar por resonancia magnética sin especificar niveles. Venkata y su equipo<sup>21</sup> manejaron otra paciente embarazada SKF tipo 3 con fusiones de vértebras cervicales y lumbares con tríada clásica.

Begum<sup>11</sup> reporta el estudio de un esqueleto conservado en un museo de osteología de un varón de aproximadamente 60 años con fusión de C5-C6 más fusión de T12-L1, con un SKF tipo 3 que no presenta fusión lumbar única.

En cambio, nuestro paciente no presenta ninguna otra malformación congénita ni la tríada clásica de la enfermedad, además, la fusión vertebral es específicamente de la columna vertebral, a diferencia de los demás casos reportados.<sup>9,11,13,15,21</sup>

A pesar de que la incidencia de este síndrome es uno en 40,000 nacidos vivos, no existe reportada una

incidencia de SKF tipo 3, mucho menos con fusión lumbar única dada su rara presentación<sup>15</sup> y menos común la presentación única de fusión lumbar en más de dos segmentos que, por lo general, presenta un cuadro clínico de dolor lumbar crónico.<sup>3</sup>

### CONCLUSIONES

El SKF tipo 3 de la clasificación de Feil con fusión lumbar y ausencia de fusión cervical o torácica es la presentación menos frecuente y hay pocos reportes en la literatura mundial. Es necesario tener el síndrome en mente para poder diagnosticarlo oportunamente, detectar y corregir anomalías que lo puedan acompañar, evitando así complicaciones. Además, se recomendó estudiar a la familia por sus patrones hereditarios.

### BIBLIOGRAFÍA

- Moses JT, Williams DM, Rubery PT, Mesfin A. The prevalence of Klippel-Feil syndrome in pediatric patients: analysis of 831 CT scans. *J Spine Surg.* 2019; 5 (5): 66-71.
- Hussain N, Thotakura P, Lichtenbaum RA, Mirrakhimov AE. Postsurgical pneumoencephaly in a patient with Klippel-Feil syndrome. *BMJ Case Rep.* 2014; 2014. doi: 10.1136/bcr-2013-201234.
- Nouri A, Martin AR, Lange SF, Kotter MRN, Mikulis DJ, Fehlings MG. Congenital Cervical Fusion as a Risk Factor for Development of Degenerative Cervical Myelopathy. *World Neurosurg [Internet].* 2017; 100: 531-539. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.wneu.2017.01.048>.
- Nouri A, Tetreault L, Zamorano JJ, Mohanty CB, Fehlings MG. Prevalence of Klippel-Feil syndrome in a surgical series of patients with cervical spondylotic myelopathy: analysis of the prospective, multicenter aospine North America study. *Global Spine J.* 2015; 5 (4): 294-229. doi: 10.1055/s-0035-1546817.
- 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): 448-453. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.jspd.2017.12.002>.
- Martínez-Quintana E; Rodríguez-González F. Brief Report Klippel-Feil syndrome and levo-looped transposition of the great arteries. *Cardiol Young.* 2015; 25: 591-593.
- Sirico A, Maruotti GM, Martinelli P, Lanna M, Anfora R, Setaro A et al. Airway management with McGrath Series 5 video laryngoscope in a woman with Klippel-Feil syndrome requiring urgent caesarean section. *Int J Obstet Anaesth.* 2015; 24 (3): 286-288. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijoa.2015.04.004>.
- Samartzis D, Kalluri P, Herman J, Lubicky JP, Shen FH. "Clinical triad" findings in pediatric Klippel-Feil patients. *Scoliosis Spinal Disord.* 2016; 11: 15. Available from: <http://dx.doi.org/10.1186/s13013-016-0075-x>.
- Hsu G, Manabat E, Huffnagle S, Huffnagle HJ. Anesthetic management of a parturient with type III Klippel-Feil syndrome. *Int J Obstet Anesth.* 2010; 20 (1): 82-85. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijoa.2010.09.004>.
- Johanson Z, Carr R, Ritchie A. Fusion, gene misexpression and homeotic transformations in vertebral development of the gnathostome stem group (Placodermi). *Int J Dev Biol.* 2010; 54 (1): 71-80. doi: 10.1387/ijdb.072508zj.
- Begum S, Roy T, Sen TG, Gupta I. A rare presentation of os odontoideum with multiple vertebral fusion in type III Klippel-Feil syndrome (KFS): a case report. *J Clin Diagnostic Res.* 2014; 8 (9): 3-5.
- Mottaghi K, Safari F, Sezari P, Gholizadeh N, Nashibi M. Anesthetic management of patients with Klippel-Feil syndrome, a case series. *Journal of Cellular & Molecular Anesthesia.* 2017; 2 (2): 63-68. doi: <https://doi.org/10.22037/jcma.v2i2.15694>.
- Kerai S, Saxena KN TB. Klippel-Feil syndrome and neuraxial anaesthesia. *Indian J Anaesth.* 2014; 58 (3): 341-344.
- Jovankovičová A1, Jakubíková J, Durovčíková D. A case of Klippel-Feil syndrome with congenital enlarged Eustachian tube. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2012; 76 (4): 596-600.
- Naikmasur VG, Sattur AP, Kirty RN, Thakur AR. Type III Klippel-Feil syndrome: case report and review of associated craniofacial anomalies. *Odontology.* 2011; 99 (2): 197-202.
- Kada-Venkata MK, Ahmed-Khan J, Tayyab-Qureshi M, Qureshi A KI. Anaesthetic management of a patient with Klippel-Feil syndrome for elective Caesarean section. *BJMP.* 2009; 2 (3): 54-56.
- Patel M, Gupta R, Bajaj N, Tagore V. Klippel-Feil syndrome: a case report. *Int J Res Med Sci.* 2014; 2 (3): 1197-1199.
- Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K. Klippel-Feil syndrome - Clinical features and current understanding of etiology. *Clin Orthop Relat Res.* 2004; 424: 183-190.
- Xue X, Shen J, Zhang J, Tian Y, Zhao H, Wang Y et al. Klippel-Feil syndrome in congenital scoliosis. *Spine (Phila Pa 1976).* 2014; 39 (23): E1353-1358.
- Samartzis D, Kalluri P, Herman J, Lubicky JP, Shen FH. Cervical scoliosis in the Klippel-Feil patient. *Spine (Phila Pa 1976).* 2011; 36 (23): E1501-508.
- Venkata MK, Khan JA, Qureshi QA, Kar I. Anaesthetic management of a patient with Klippel-Feil syndrome for elective caesarean section. *BJMP.* 2009; 2 (3): 54-56.