



Síndrome de Klippel-Feil en el recién nacido

Luis Paulino Islas Domínguez,* Brenda Alicia Hernández Nájera**

RESUMEN

Se informa sobre un recién nacido masculino que presenta características físicas compatibles con síndrome de Klippel-Feil. Definido por una tríada característica; implantación baja del cabello, cuello corto y limitación de la movilidad del cuello. Ésta es una enfermedad congénita rara, del grupo de las malformaciones de la unión craneocervical, que consiste en la fusión congénita de dos o más vértebras cervicales.

Palabras clave: Recién nacido, síndrome de Klippel-Feil.

ABSTRACT

It is reported from a male newborn that presents compatible physical characteristics with Syndrome of Klippel-Feil. Defined by a triad characteristic; low establishment of the hair, short neck and limitation of the mobility of the neck. This is a rare congenital illness, of the group of the malformations of the Skull-Cervical union, that consists of the congenital fusion of two or more cervical vertebrae.

Key words: Newborn, Syndrome Klippel-Feil.

INTRODUCCIÓN

Se desconoce la etiología del síndrome de Klippel-Feil, pero se han asociado factores ambientales y genéticos que provocan un defecto en el desarrollo embrionario entre la tercera y octava semanas de gestación, que inducen la falta de segmentación de las metámeras cervicales y, como consecuencia, los cuerpos vertebrales de la columna cervical no se separan y permanecen fusionados.¹ Es común la presencia de alteraciones sistémicas y esqueléticas; entre las más importantes se encuentran: elevación de la escápula, escoliosis, así como malformaciones cardíacas, renales y sordera.^{2,3}

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de un recién nacido del sexo masculino, madre de 28 años de edad, con retraso mental, portadora de síndrome de Klippel-Feil, producto de

la gesta I; cursó con embarazo normoevolutivo, control prenatal en seis ocasiones, asistida y apoyada por la madre de ésta. Inició trabajo de parto en forma espontánea, valorándose la condición mental de la madre y, por desproporción céfalopélvica, se decide realizar operación cesárea, bajo anestesia general. Apgar 3/8, Capurro "B" 38 semanas de gestación, Silverman Andersen 2, peso 2,050 gramos, talla 43 cm, perímetro cefálico 31 cm, perímetro torácico 29 cm, perímetro abdominal 27.5 cm, perímetro braquial 10 cm, segmento superior 21 cm, pie 6 cm. A la exploración física presentaba: cuello corto, implantación baja de pabellones auriculares e implantación baja de cabello, con limitación a la movilización del cuello, lo cual dificultó la reanimación con presión positiva con bolsa y máscara (*Figura 1*). Presenta soplo holosistólico plurifocal de predominio en foco mitral y en el electrocardiograma (ECG) sobrecarga de las cavidades derechas. Se le realizó ultrasonido renal, tomografía de cráneo y emisiones otoacústicas que fueron normales. Fue egresado a su domicilio con control en la consulta externa de genética y en seguimiento neonatal.

* Servicio de Neonatología. Hospital General de México (HGM).

** Servicio de Pediatría. HGM.



Figura 1. Tríada característica: implantación baja del cabello, cuello corto y limitación de la movilidad del cuello, además de micrognatia.

DISCUSIÓN

El síndrome de Klippel-Feil fue reportado por vez primera en 1912. En la actualidad, se continúa estudiando ampliamente por la asociación que tiene con otras deformidades mesodérmicas que afectan diversos sistemas y con otras anomalías concomitantes. Muchas clasificaciones han sido creadas atendiendo a diversos criterios como: las vértebras cervicales comprometidas, las anomalías asociadas, la existencia o no de escoliosis y el grado de desviación escoliotica e incluso factores genéticos, teniendo en cuenta el nivel del escleroma afectado.⁴ El fenotipo característico se encuentra en menos de 50% de los casos y se caracteriza por implantación baja del cabello, cuello corto y limitación de la movilidad. El defecto se produce por la falta de segmentación de las somitas cervicales durante la tercera y octava semana de vida. La etiología es poco clara, pero muy heterogénea, ya que algunos casos se han asociado con herencia autonómica dominante y recesiva.² Se estima una frecuencia de 1 por 42,000 nacimientos, con incidencia de 50 a 65% en las mujeres.⁵

Feil estableció una clasificación con base en el aspecto radiológico:

Tipo I. Fusión masiva en un bloque de las vértebras cervicales, pudiendo además incluirse las dorsi-

les superiores. El fenotipo característico del síndrome corresponde a este grupo y el diagnóstico se hace desde el nacimiento.

Tipo II. Incluye la fusión a nivel de uno o dos interespacios, y pueden asociarse otras anomalías vertebrales. En este grupo, el diagnóstico es casual con motivo de exploraciones radiológicas, por traumatismo o dolores artrósicos para los que tienen una mayor susceptibilidad.

Tipo III. Hay fusiones cervicales a niveles variables asociadas con fusiones a nivel último dorsal y primero lumbar, también de diagnóstico casual.

El caso que se presenta se trata de un síndrome de Klippel-Feil tipo I (*Figura 2*).

Respecto a su etiología, los tipos I y III de la clasificación de Feil obedecen a un patrón hereditario autosómico recesivo; mientras que en el tipo II, con fusión a nivel C2-C3 y niveles variables, la herencia



Figura 2. Radiografía que presenta fusión de las vértebras cervicales que limita la movilidad del cuello.



Figura 3. Anomalía de Sprengel: elevación de las escápulas con anquilosamiento de la columna y limitación de movilidad.

es autosómica dominante con diferentes grados de expresividad, y el tipo II con fusión a nivel C5-C6 se hereda de forma recesiva. En el caso de nuestro paciente el diagnóstico fue facilitado por las características físicas de la madre, la cual ya se sabía portadora de dicho síndrome. Otros autores han postulado un factor ambiental, algunos fármacos como salicilatos, radiaciones y situaciones de hipoxia, también se han asociado algunos agentes orales y parenterales de tipo abortivo.⁵

En relación a la patogenia, se sabe que la fusión cervical congénita es el resultado de un fallo en la segmentación de los somitos durante la tercera y octava semana de gestación. El defecto no se limita únicamente a la espina dorsal, sino que todo el organismo en desarrollo es influenciado por este trastorno intrauterino; así, parece haber una explicación del porqué coexisten anomalías genitourinarias en un 2% de los casos afectados por este síndrome.^{1,2,5} En el caso de nuestro recién nacido, se descartó esta entidad por medio de ultrasonido renal y de sistema urinario, el cual no evidenció anomalías.

Otras anomalías que se han detectado a este nivel están: agenesia renal unilateral, litiasis renal contralateral, útero borce, criotorquidia, malrotación renal (segundo en frecuencia), duplicación ureteropielíca, ectopia renal simple (más frecuente en pelvis), disgenesia renal, hipospadias, agenesia ovárica monolateral, agenesia uterina. La incidencia de anomalías renales es mucho más elevada en los pacientes con este síndrome que en la población general. Es-

tas anomalías se asocian en los tres tipos, presentándose en un 62% en el tipo I, 71% en el tipo III y rara vez en el tipo II.

La sordera es el segundo defecto en importancia asociado al síndrome: se presenta en 30% de los casos. Los estudios histológicos y radiológicos sugieren que la sordera es secundaria a un desarrollo anormal del oído interno.⁵ Descartamos esta complicación por medio de emisiones otoacústicas.

El 4.2% de pacientes afectados tienen malformaciones cardiovasculares; la más frecuente es el defecto de tabique interventricular con cortocircuito de izquierda-derecha. El caso del recién nacido reportado presentó esta alteración cardiaca, caracterizada por soplo holosistólico plurifocal de predominio en foco mitral. Otras alteraciones que han sido encontradas son: estenosis pulmonar, dextrocardia, tetralogía de Fallot, conducto arterioso, foramen oval persistente, aplasia del pericardio prital, aurícula única, ventrículo único, *troncus arteriosus*, hipertensión pulmonar, anomalías de las venas pulmonares y arco aórtico derecho.

Los disturbios neurológicos pueden ser secundarios a la malformación cervical, o asociados a malformaciones concomitantes del sistema nervioso central. Los más frecuentes son espina bifida y meningocele; ambas pertenecen al grupo llamado *estatus disraficus*, causado por cierre incompleto de la placa neural. Algunos síntomas neurológicos que se han observado son: sinquinesia bimanual o movimientos en espejo (cada movimiento de una mano es copiado por la otra, y esto puede interferir algunas funciones), hiperestesia por pinzamiento de raíces y parálisis de nervios craneales. Como complicaciones tardías figuran: siringobulbia, siringomielia, parálisis espástica, ataxia, hemiplejia, cuadriplejia. Además de las malformaciones cervicales, se pueden asociar a otras del hueso occipital, con platibasias, y puede cursar con hidrocefalia. También se han observado, oxicefalia y otras formas de craneosinostosis, así como paladar hendido, úvula bifida, micrognatia y ausencia de conducto auricular externo. La tomografía realizada no evidenció ninguna alteración del sistema nervioso central.

Otras malformaciones observadas que acompañan a este síndrome son: cifosis, escoliosis, cifoescoliosis, anomalía de Sprengel que es la elevación de las escápulas con anquilosamiento de la columna y limitación de movilidad, como en el caso de nuestro paciente (*Figura 3*), asimetría facial, macrocefalia, apéndice preauricular, torticolis, estrabismo, nistagmodermoides de ojo, anomalías dentales y cos-

tales, siendo la más frecuente la presencia de costillas cervicales.⁵

Se reporta este caso por la baja incidencia con la que se presenta, reconociendo que el diagnóstico fue facilitado porque la madre era portadora del mismo síndrome.

BIBLIOGRAFÍA

1. Matsuoka T, Ahlberg P. Neural crest origins of the neck and shoulder. *Nature* 2005; 436: 347-355.
2. Austrich E, Téllez JF. Síndrome de Klippel-Feil. Imágenes por tomografía en tercera dimensión. *Gac Med Mex* 2001; 137: 609-611.
3. Curcio C, Burry G, Isasi W. Síndrome de Klippel-Feil. A propósito de un caso. *Rev Neurocir* 1999; 2.
4. Fuentes N, Prince JA. Deformidad de Klippel-Feil con anomalía de Arnold-Chiari tipo 1 y siringomielia. *Rev Cub Med Mil* 2005; 34.
5. Asociación Nacional Arnold-Chiari. Síndrome de Klippel-Feil. *Medicine* 1998; 7: 4.166-4.170

Correspondencia:

Dr. Luis Paulino Islas Domínguez
Hospital General de México
Dr. Balmis núm. 148
Col. Doctores
06720 México, D.F.
Tel: 55 88 01 00, ext. 1405
E-mail: luiqui_neonato@hotmail.com

