

¹Donovan Casas-Patiño, ²Alejandra Rodríguez-Torres,
³Sergio Reséndiz-Rivera, ⁴Adrián Rivera-Villa,
³Hugo Trejo-Carvajal, ³Alejandra Mújica-Terán,
²Marie Jezreel Vargas-Badillo

¹Unidad de Medicina Familiar 84, Chimalhuacán

²Unidad de Medicina Familiar 195, Chalco

³Unidad de Medicina Familiar 197, Texcoco

⁴Residente de cuarto año traumatología y ortopedia, Magdalena de las Salinas, Distrito Federal

Autores 1, 2 y 3, Estado de México

Instituto Mexicano del Seguro Social

Tratamiento en el primer nivel del síndrome de Klippel-Feil

Comunicación con: Sergio Reséndiz-Rivera.

Correo electrónico: sergio.resendiz@imss.gob.mx

Resumen

Se informa sobre una niña con características físicas compatibles con síndrome de Klippel-Feil. Se describe la forma como fue diagnosticada y tratada en el primer nivel de atención, así como el diagnóstico diferencial con las principales anomalías asociadas: malformaciones renales, cardiovasculares, audiológicas y músculo-esqueléticas; así como el desenlace de la rehabilitación física.

Palabras clave

síndrome de Klippel-Feil
atención primaria de la salud

Summary

A case of Klippel-Feil syndrome in a female nine years is informed. The patient presented a clinical picture compatible with Klippel-Feil syndrome: short neck with joint movements diminished and low hair implantation. We showed the diagnostics and treatment approach at the primary medicine level, the follow-up until the presence of clinical manifestations of the main clinical problems associated. The liver, cardiovascular, audiology, and muscle-bones are describe and finally some aspects of her physical rehabilitation.

Key words

Klippel-Feil syndrome
primary health care

Introducción

El síndrome de Klippel-Feil está caracterizado por la tríada de implantación baja de cabello, cuello corto y restricción en los arcos de la movilidad cervical.¹

La etiología del síndrome está asociada con factores ambientales y genéticos, que provocan un defecto en el desarrollo embrionario entre la tercera y octava semanas de gestación, que provocan la falta de segmentación de las metámeras cervicales y, como consecuencia, los cuerpos vertebrales de la columna cervical no se separan, permanecen fusionados.²⁻⁴ Se ha descrito casos esporádicos, pero ha sido posible identificar patrones hereditarios dominantes y recesivos.⁵⁻⁷ La condición parece ser causalmente heterogénea y sin un patrón hereditario consistente, dividiéndose en tres principales tipos:

- *Tipo I*, fusión masiva de los cuerpos vertebrales cervicales y dorsales.
- *Tipo II*, fusión de uno o varios espacios intervertebrales cervicales.

- *Tipo III*, fusión de vértebras cervicales, torácicas y lumbares.
- *Tipo IV*, de reciente introducción, incluye la combinación de los tipos I y III con agenesia sacra.⁸⁻¹⁵

La falta de estudios de tamizaje poblacional ha hecho imposible definir con exactitud la prevalencia del síndrome, sin embargo, se estima que ocurre en aproximadamente uno entre 40 000 a 42 000 nacimientos.^{11,16-20} Existe un mínimo predominio en las mujeres, aproximadamente 3:2. En México no contamos con cifras estadísticas para esta patología. En este estudio pretendemos analizar al paciente desde un enfoque de primer nivel de atención, retomando la importancia de la valoración clínica inicial.

Caso clínico

Niña de nueve años de edad, estudiante de primaria, con carga genética por rama paterna de diabetes mellitus y por materna, de hipertensión arterial sistémica.



Figura 1 | Puede observarse flexión de cuello, cifosis dorsal e implantación baja de cabello

Antecedentes perinatales: fue producto de la segunda gesta, la madre cursó con amenaza de aborto en el primer trimestre, el alumbramiento fue por cesárea debido a presentación pélvica, de término, peso al nacimiento de 2500 g, talla de 50 cm.

Sin antecedentes personales patológicos de importancia; aproximadamente a los tres años de edad su madre notó alteración en la marcha, que se hizo más evidente con el paso del tiempo; presentó dolor lumbar y, posteriormente, en miembros inferiores. A la exploración física, paciente con apariencia acorde con la edad cronológica, consciente, orientada, marcha independiente con buenos pasos y variantes, cuello corto e implantación baja de cabello (figura 1), movimientos espontáneos libres de las cuatro extremidades, valoración de columna en vista lateral con anteproyección de cabeza, antepulsión de hombros, con aumento de la cifosis dorsal, deficiencia en músculos abdominales, aumento de lordosis



Figura 2 | En la vista anterior se aprecia caída de hombro derecho

lumbar compensatoria. Vista anterior de columna cervical con lateralización a la izquierda y rotación a la derecha, con caída de hombro derecho y caída de cresta iliaca de lado derecho (figuras 2 y 3). Valgo bilateral de rodillas que se corroboraba en vista posterior. Arcos de movilidad de columna cervical: extensión de 30 grados, flexión completa, lateralización a la derecha 10 grados, rotación a la derecha 10 a 15 grados, lateralización y rotación izquierda 50 grados. Contracturas musculares severas en esternocleidomastoideo y en sus dos porciones, así como en trapecios medio y superior de lado izquierdo. Dolor al estiramiento muscular de los mismos. No se encontraron datos neurológicos de importancia, con sensibilidad íntegra.

Las radiografías simples anteroposterior y lateral mostraron fusión de cuerpos vertebrales de tercera y cuarta vértebras, así como escoliosis cervical en región dorsal, escoliosis compensatoria con esclerosis subcondral de cuerpos vertebrales (figura 4).

Se realizaron los siguientes estudios: ultrasonido renal, pélvico, de hígado y de vías biliares, los cuales fueron normales. Los exámenes de audiología, logaudiometría y exploración vestibular no mostraron lesiones auditivas ni vestibulares. Con el ecocardiograma se identificó foramen oval de 6 mm. La paciente fue enviada a medicina física y rehabilitación para valoración de alteraciones músculo-esqueléticas. Ingresó a programas de terapia para manejo de dolor, rehabilitación de la movilidad de columna cervical y corrección postural, tanto de columna cervical como dorsolumbar.

La paciente fue manejada con electroterapia, ultrasonido y fisioterapia específica durante 14 sesiones y después de mes y medio mostró importante mejoría, reflejada en ausencia de dolor.

Se buscó la posibilidad de realizar valoración genética, ya que esta entidad está asociada con cromosomopatías del tipo Turner y síndrome de Noonan, sin embargo, no fue posible disponer de los recursos materiales necesarios.

Discusión

La presentación clínica del síndrome de Klippel-Feil es variada, debido a la asociación con múltiples malformaciones, algunas detectadas en el transcurso de la vida del individuo y otras, incluso, de manera incidental. Los pacientes con lesiones cervicales superiores tienen manifestaciones a más temprana edad que aquellos con lesiones cervicales bajas.

Nuestra paciente fue atendida de primera vez en consulta externa de primer nivel debido a sintomatología músculo-esquelética. Llamó la atención su fenotipo y al realizar la exploración clínica presentó limitación en los arcos de movilidad, principalmente en los cervicales, así como escoliosis dorsal.

Al igual que en otras investigaciones identificamos que la edad de la paciente es la de mayor presentación clínica



Figura 3 | Caída de hombro derecho

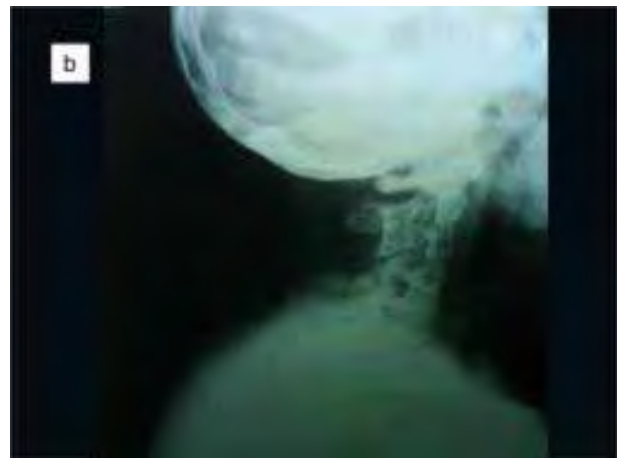


Figura 4 | Fusión de cuerpos vertebrales de la tercera y cuarta vértebras. a) Radiografía simple anteroposterior. b) Radiografía simple lateral cervical

debido a las manifestaciones secundarias de la biomecánica en el eje central de la columna vertebral.^{10,12,19} La fusión de los cuerpos vertebrales en la columna cervical se corroboró con los estudios radiográficos, con los que también se descartaron algunas malformaciones asociadas. De acuerdo con la clasificación del síndrome de Klippel-Feil este caso correspondió al tipo II.

Conclusiones

El médico de primer nivel debe hacer hincapié en la exploración física inicial como herramienta fundamental para diagnosticar condiciones no normales y sustentarlas con apoyos diagnósticos. Con una semiología adecuada será posible hacer uso razonable de los recursos tecnológicos y humanos.

Referencias

1. Toyoshima M, Maegaki Y, Yuasa I, Ohno K. Monozygotic twins discordant for Klippel-Feil syndrome. *Pediatr Neurol* 2006;34(1):76-78.
2. Austrich-Senosian E, Téllez-Zenteno JF, García-Ramos G, Corona R. Síndrome de Klippel-Feil. Imágenes por tomografía en tercera dimensión. *Gac Med Mex* 2001;137 (6):609-611.
3. Islas-Domínguez L, Hernández-Nájera B. Síndrome de Klippel-Feil en el recién nacido. *Rev Med Hosp Gen Mex* 2006;69(1):32-35. Disponible en <http://www.medigraphic.com/pdfs/h-gral/hg-2006/hg061f.pdf>

4. Thompson M. Congenital limb deficiencies associated with Klippel-Feil syndrome. *Acta Orthop Scand* 2000;71(5):461-464.
5. Clarke R, Kovacic A, Fang Z, Yip M, Wells D, Monaco A, et al. The SGM1 gene and genetic heterogeneity in Klippel-Feil syndrome. *J. Bone Joint Surg Br* 1998;80-B (Supl 1):112.
6. Tubbs RS, Salter EG, Oakes WJ. Klippel-Feil anomaly with associated rudimentary cervical ribs in a human skeleton: case report and review of the literature. *Folia Morphol* 2006; 65(1):92-95.
7. Thomsen MN, Schneider U, Weber M, Johannisson R, Niethard FU. Scoliosis and congenital anomalies associated with Klippel-Feil syndrome types I-III. *Spine* 1997;22 (4):396-401.
8. Papagrigorakis MJ, Synodinos PN, Daliouris CP, Metaxotou C. De Novo Inv (2) (p12q34) associated with Klippel-Feil anomaly and hypodontia. *Eur J Pediatr* 2003;162(9):594-597.
9. Samartzis D, Lubicky JP, Herman J, Kalluri P, Shen FH. Symptomatic cervical disc herniation in a paediatric Klippel-Feil patient: the risk of neural injury associated with extensive congenitally fused vertebrae and a hypermobile segment. *Spine* 2006;31(11):E335-E338.
10. Tracy M. R. MD, et al. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Clinical Orthop Relat Res* 2004;(424):183-190.
11. Shen FH, Samrtzis D, Herman J, Lubicky Jp. Radiographic assessment of segmental motion at the atlantoaxial junction in the Klippel-Feil patient. *Spine* 2006;31(2):171-177.
12. Samartzis DD. Herman J, Lubicky JP, Shen FH. Classification of congenitally fused cervical patterns in Klippel-Feil patients: epidemiology and role in the development of cervical spine related symptoms. *Spine* 2006;31(21): E798-E804.
13. Manivel S, Prasad R, Jacob R. Anesthetic management of a child with Klippel-Feil syndrome in the radiology suite. *Pediatr Anesth* 2005;15(2):171-172.
14. Konstantinou D, Chroni E, Contantoyiannis C, Dougenis D. Klippel-Feil syndrome presenting with bilateral thoracic outlet syndrome. *Spine* 2004;29(9):E189-E192.
15. Paksoy Y, Seker M, Kalakan E. Klippel-Feil syndrome associated with persistent trigeminal artery. *Spine* 2004;29(9): E193-E196.
16. Schaffer AA, Kaplan FS, Tracy MR, O'Brien ML, Dormans JP, Shore E, et al. Developmental anomalies of the cervical spine in patients with fibrodysplasia ossificans progressive are distinctly different from those in patients with Klippel-Feil syndrome: clues from de BMP signaling pathway. *Spine* 2005;30(12):1379-1385.
17. Rubens-Figueroa J, Zepeda-Orozco G, González-Rosas A. Síndrome de Klippel-Feil: una enfermedad músculo-esquelética, con malformaciones cardiovasculares asociadas. *Bol Med Hosp Infant Mex* 2005;62(5):348-355. Disponible en <http://new.medigraphic.com/cgi-bin/contenido.cgi?IDREVISTA=100&IDPUBLICACION=897>
18. Miyamoto RT, Yune HY, Rosevear WH. Klippel-Feil syndrome and associated ear deformities. *Am J Otol* 1983; 5(2):113-119.
19. Theiss SM, Smith MD, Winter RB. The long term follow up of patients with Klippel-Feil syndrome and congenital scoliosis. *Spine* 1997;22(11):1219-1222.
20. Mc Gaughran JM, Oates A, Donnai D, Read AP, Tassabehji M. Mutations in PAX1 may be associated with Klippel-Feil syndrome. *Eur J Hum Genet* 2003;11(6):468-474. Disponible en <http://www.nature.com/ejhg/journal/v11/n6/pdf/5200987a.pdf>