



Sinostosis cervical C2-C3: síndrome de Klippel-Feil

C2-C3 cervical synostosis: Klippel-Feil syndrome

Luis Gerardo Domínguez Carrillo,* Christian Gerardo Colín González,[†] Esteban Reyes Velasco[§]

Masculino de 64 años, campesino, impuesto a trabajo pesado desde su infancia con antecedentes de cirugía de columna lumbar por anterolistesis L4/L5 de hace 10 años y ruptura del tendón largo del bíceps braquial derecho de cinco años de evolución. El paciente acudió a rehabilitación, canalizado por medicina general por presentar desde hace tres meses de evolución y posterior a 10 horas de trabajo sobre un tractor, parestesias en dermatomas C5-C6 bilateral con predominio izquierdo, sensación de pesadez en extremidades torácicas y pélvicas, con dificultad moderada para subir escaleras. En tres ocasiones durante el último mes, ha presentado incontinencia urinaria (mojando la ropa sin darse cuenta). A la exploración, se halló: signos vitales normales, cráneo y cara sin alteraciones, cuello corto, con movilidad limitada a 10° de extensión, flexión normal, rotaciones limitadas a 45° sin dolor; cardiopulmo-

nar y abdomen sin alteraciones. El examen clínico manual muscular mostró calificación 4/5 y 3/5 para miembro torácico derecho e izquierdo, respectivamente. En miembros inferiores, la calificación global fue 4/5 de manera global. Sensibilidad cutánea con hipoestesia en territorios C5 y C6 bilateral, resto normal; reflejos bicipital, tricipital y estilo radial disminuidos, rotulianos y aquileos normales; pulsos y llenado capilar normales.

Con diagnóstico presuntivo de espondiloartrosis cervical con datos de compresión radicular C5/C6 y datos de mielopatía, se solicitó radiografías anteroposterior, lateral y dinámicas de columna cervical (*Figuras 1 y 2*), encontrando: sinostosis cervical C2/C3 (malformación de Klippel-Feil tipo II), además de discartrosis C3/C4, anterolistesis C4/C5 de 4 mm, que se acentúa en flexión, y calcificación parcial del ligamento nual (*Figura 3*), confirmando columna inestable

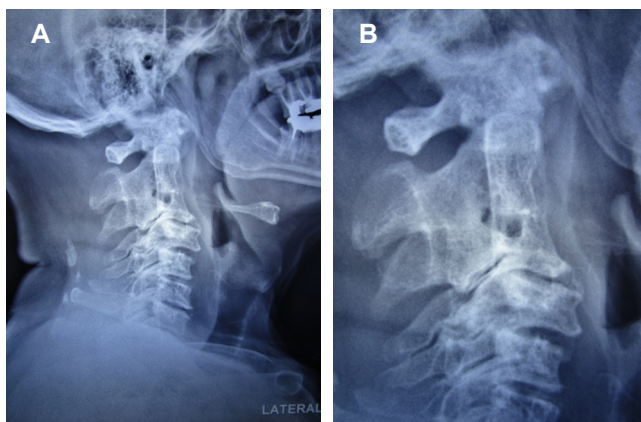


Figura 1: Radiografía lateral de columna cervical que muestra (A) sinostosis cervical congénita (síndrome de Klippel-Feil tipo II); (B) vista de acercamiento.

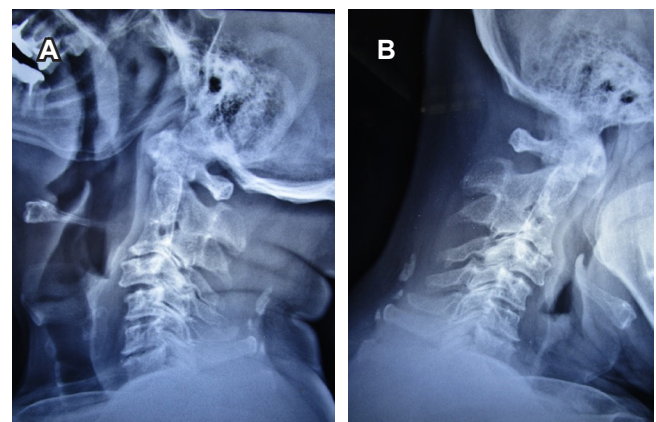


Figura 2: Radiografías dinámicas de columna cervical que muestran limitación importante a la extensión en (A) y moderada a la flexión en (B).

* Especialista en Medicina de Rehabilitación. División de Medicina. Facultad de Medicina de León, Universidad de Guanajuato.

[†] Ortopedista. División de Cirugía.

[§] Neurocirujano. División de Cirugía.

Hospital Ángeles León. León, Guanajuato, México.

Correspondencia:

Dr. Luis Gerardo Domínguez Carrillo
Correo electrónico: lgdominguez@hotmail.com

Aceptado: 05-07-2019.



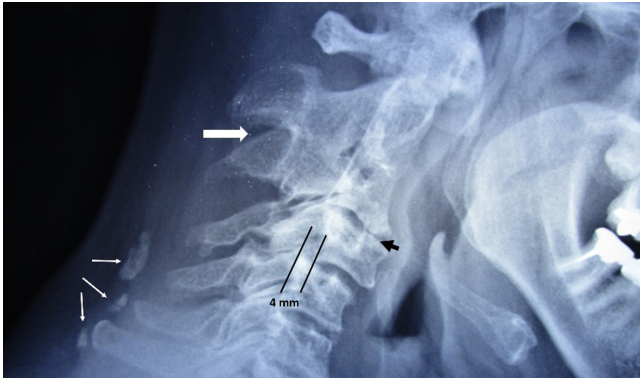


Figura 3: Radiografía lateral de cuello en flexión en la cual se observa: calcificación parcial del ligamento nucal (flechas blancas delgadas); sinostosis cervical C2-C3 (flecha blanca); discartrosis C3/C4 (cabeza de flecha negra); y anterolistesis de C3/C4 de 4 mm (líneas paralelas).

que condiciona datos clínicos de mielopatía y compresión radicular C5-C6, por lo que se le prescribió collarín cervical rígido, evitando flexión cervical y se derivó a valoración por neurocirugía.

El síndrome de Klippel-Feil es una enfermedad congénita rara; su etiología se desconoce hasta el momento. Se han asociado factores ambientales y genéticos entre las tres y ocho semanas de gestación, que provocan la falta de segmentación de los somitas cervicales ocasionando fusión vertebral; presenta una gran heterogeneidad gené-

tica, habiéndose descrito casos con herencia autosómica dominante y otros con herencia autosómica recesiva¹ y casos esporádicos por mutación *de novo*. La incidencia reportada varía de 0.2 a 0.71/1,000 nacidos vivos. Clínicamente se caracteriza por cuello corto y limitación de la movilidad cervical e implantación posterior baja del cabello.² La presencia de alteraciones sistémicas y esqueléticas es frecuente, se asocia con: escoliosis en 60% de los casos, anomalías renales en 35%, deformidad de Sprengel en 30%, hipoacusia en 30%³ y anomalías cardíacas en 15% de los pacientes. Los estudios de elección son la tomografía computarizada⁴ y la resonancia magnética. El tratamiento quirúrgico se indica en casos en los que hay compromiso neurológico o artrodesis profiláctica de las vértebras hiper móviles.

REFERENCIAS

1. Karaca E, Yuregir OO, Bozdogan ST, Aslan H, Pehlivan D, Jhangiani SN et al. Rare variants in the notch signaling pathway describe a novel type of autosomal recessive Klippel-Feil syndrome. *Am J Med Genet A*. 2015; 167A: 2795-2799.
2. Samartzis D, Kalluri P, Herman J, Lubicky JP et al. "Clinical triad" findings in pediatric Klippel-Feil patients. *Scoliosis Spinal Disord*. 2016; 11: 15-16.
3. Kenna MA, Irace AL, Strychowsky JE, Kawai K et al. Otolaryngologic manifestations of Klippel-Feil syndrome in children. *JAMA Otolaryngol Head Neck Surg*. 2018; 144: 238-243.
4. Gruber J, Saleh A, Bakhsh W, Rubery PT et al. The prevalence of Klippel-Feil syndrome: a computed tomography-based analysis of 2,917 patients. *Spine Deform*. 2018; 6: 448-453.