



Síndrome de Klippel-Feil asociado a deformidad de Sprengel y escoliosis

Klippel-Feil syndrome associated with Sprengel deformity and scoliosis

Luis Gerardo Domínguez Carrillo,* Luis Gerardo Domínguez Gasca†

Citar como: Domínguez CLG, Domínguez GLG. Síndrome de Klippel-Feil asociado a deformidad de Sprengel y escoliosis. Acta Med. 2020; 18 (4): 431-432. <https://dx.doi.org/10.35366/97276>

Paciente masculino de 24 años, comerciante, que acude a consulta por presentar irradiación cara externa de brazo izquierdo posterior a choque por alcance, con mecanismo de latigazo 24 horas antes. A la exploración física, paciente con talla de 1.60 m, peso 60 k, IMC de 23.4; TA 120/70 mmHg; FC 90 l/min; FR 18 r/min; Temp. y 36.5 °C. Marcha normal, cráneo con implantación baja de cabello; cara y pares craneales sin alteraciones; cuello corto, con posición de flexión lateral a la izquierda, con limitación importante de movilidad alcanzando 30° de flexo-extensión, y 35° de rotación en ambos sentidos; tórax corto con asimetría de cintura escapular por presencia de escoliosis dorsal izquierda y lumbar derecha, hombro y escápula izquierda elevados; miembros torácicos simétricos con arcos de movilidad completos, examen clínico muscular normal, sensibilidad con parestesias e hiperestesia en territorio C5 izquierdo; examen clínico muscular con calificación 5/5 de manera global, reflejos osteotendinosos bicipital, radial y estilorrádial normales al igual que llenado capilar; abdomen y extremidades pélvicas normales. Por las características fenotípicas del paciente y las alteraciones esqueléticas observadas se efectúan los diagnósticos de: a) síndrome de Klippel-Feil asociado a escoliosis y deformidad de Sprengel, b) cervicalgia con irritación radicular C5 izquierda secundario a lesión en latigazo de 24 horas de evolución. Se solicitan radiografías antero-posterior y lateral de columna cervical, confirmando presencia de fusión vertebral de columna cervical en tres bloques, el superior por C2-C3, el intermedio por C4-C5, y el inferior por C6-C7. Además de escoliosis cervical derecha, escoliosis torácica izquierda

con deformidad costal separando arcos costales izquierdos y reduciendo espacios intercostales derechos (*Figura 1*). Se coloca collarín cervical no convencional manufacturado con algodón y venda prescribiendo su uso por cinco días con retiro paulatino, se prescribió meloxicam a dosis de 15 mg/día por 10 días y paracetamol a dosis de 500 mg TID; se cita a revaloración en cinco días, de persistir manifestaciones de irritación de la raíz C5 izquierda se derivará con resonancia magnética a neurocirugía.

El síndrome de Klippel-Feil (SKF) constituye una alteración esquelética caracterizada por la fusión congénita de dos o más vértebras cervicales. La tríada clínica clásica consiste en cuello corto, implantación baja del cabello y limitación para los movimientos del cuello.¹ Existe una inadecuada segmentación de las vértebras durante la cuarta semana de gestación, las mutaciones asociadas se localizan en los *loci* del gen GDF3 (cromosoma 12p13.31), GDF6 (cromosoma 8q22.1) y MEOX1² (cromosoma 17q21.31). La alteración de éstos durante la cuarta semana de desarrollo embrionario produce anomalía en la diferenciación de somitas, donde las células de la porción ventral o esclerotomo expresan el factor de transcripción Pax1, el cual inicia la cascada de genes que forman el cartílago y hueso para la formación de vértebras, costillas y esternón. Su incidencia estimada es de 1/40,000 nacimientos, es más frecuente en el género femenino con relación de 1.5/:1.³ Tiene carácter autosómico dominante con expresión variable, existen reportes de herencia autosómica recesiva⁴ y casos esporádicos por mutación *de novo*. El SKF ha sido descrito como una manifestación del síndrome alcohólico

* Especialista en Medicina de Rehabilitación. Catedrático de la Facultad de Medicina de León, Universidad de Guanajuato, México.

† Ortopedista. División de cirugía del Hospital Ángeles León, León, Guanajuato, México.

Correspondencia:

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



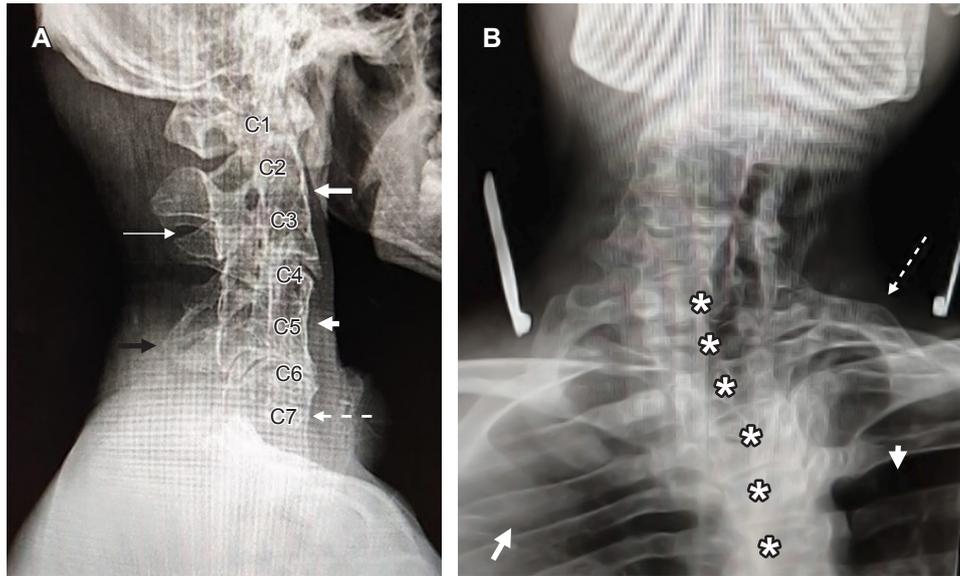


Figura 1: A) Imagen radiográfica lateral de columna cervical que muestra fusión de la misma en tres bloques, el superior conformado por C2-C3 (flecha blanca), el medio por C4-C5 (cabeza de flecha) y el inferior por C6-C7 (flecha punteada), con fusión de arcos posteriores C2-C3 (flecha delgada) y C4-C5 (flecha negra). **B)** escoliosis cervical derecha y torácica izquierda (asteriscos); elevación y deformidad de primer arco costal con elevación de hemicintura escapular izquierda, separación de espacios intercostales izquierdos (cabeza de flecha) y disminución de espacios intercostales derechos (flecha blanca) correspondiendo a síndrome de Klippel Feil asociado a deformidad de Sprengel y escoliosis en masculino de 24 años.

fetal y un fenotipo similar se ha evidenciado ante el tratamiento materno con ácido valproico –clínicamente se ha reportado con asociación con otras alteraciones como a) afonía y/o disfonía en 35% de los casos por malformación de los cartílagos laríngeos;⁵ b) deformidad de Sprengel en 50% de los casos (escápula anormalmente alta como en el caso presentado); c) alteraciones auditivas, ya sea neurosensorial o mixta en 30% de los pacientes, principalmente femeninos; d) escoliosis y cifosis en 60% de los individuos; malformaciones del sistema urinario en 35%; e) asimetría facial y cuello alado en 20% de los casos; y f) malformaciones cardíacas entre 4.2 y 14%, las más frecuentes son los defectos del tabique interventricular seguidos de la coartación aórtica.

Por lo general el SKF no se asocia por sí mismo a cervicalgia, por lo que ante situaciones traumáticas de cuello resulta relevante para el neurocirujano, el ortopedista y el especialista en medicina de rehabilitación, pues la anatomía

está alterada y tanto el diagnóstico como el manejo pueden resultar complejos.

REFERENCIAS

1. Samartzis D, Kalluri P, Herman J, Lubicky JP, Shen FH. "Clinical triad" findings in pediatric Klippel-Feil patients. *Scoliosis Spinal Disord.* 2016; 11: 15-16.
2. Mohamed JY, Faqeih E, Alsiddiky A, Alshammari MJ, Ibrahim NA, Alkuraya FS. Mutations in MEOX1, encoding mesenchyme homeobox 1, cause Klippel-Feil anomaly. *Am J Hum Genet.* 2013; 92: 157-161.
3. 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: 448-453.
4. 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.
5. 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.