



El síndrome de Klippel-Feil: la fusión silenciosa de la columna cervical

Klippel-Feil syndrome: the silent fusion of the cervical spine

Roberto Hernández Juárez,* Edgar Rogelio Austria Franco,^{‡,§} Asael Guadalupe Flores Mata^{‡,¶}

Citar como: Hernández JR, Austria FER, Flores MAG. El síndrome de Klippel-Feil: la fusión silenciosa de la columna cervical. Acta Med GA. 2025; 23 (4): 376-377. <https://dx.doi.org/10.35366/120531>

Resumen

El síndrome de Klippel-Feil (SKF) es un trastorno poco común que afecta la columna cervical, provocando la fusión anormal de las vértebras. Esto puede dar lugar a una amplia gama de síntomas, desde leves hasta neurológicos, lo que dificulta su diagnóstico. El tratamiento varía según la gravedad, y en algunos casos, como el de una joven de 14 años con sinostosis en C4-C5, puede requerir intervención médica o quirúrgica. A largo plazo, el manejo de este síndrome puede necesitar un enfoque multidisciplinario para abordar todos los aspectos del trastorno. Es fundamental que los médicos estén al tanto de esta afección y puedan brindar el tratamiento adecuado para evitar complicaciones y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Palabras clave: fusión cervical congénita, sinostosis, síndrome de Klippel-Feil, cervicalgia, anomalías musculoesqueléticas.

Abstract

The Klippel-Feil Syndrome (KFS) is a rare disorder affecting the cervical spine, causing abnormal vertebrae fusion. This can lead to a broad spectrum of symptoms, from mild to neurological, complicating diagnosis. Treatment varies based on severity; for instance, a 14-year-old with synostosis at C4-C5 may need medical or surgical intervention. Long-term KFS management may require a multidisciplinary approach. Physicians must be aware of KFS and provide appropriate treatment to prevent complications and enhance patients' quality of life.

Keywords: congenital cervical fusion, synostosis, Klippel-Feil syndrome, cervicalgia, musculoskeletal anomalies.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Klippel-Feil, descrito inicialmente en 1912 por Maurice Klippel y André Feil, es una condición poco común caracterizada por la fusión congénita de vértebras cervicales.¹ Esta fusión puede ocurrir en un único bloque (tipo I), en espacios intervertebrales no contiguos (tipo II) o en múltiples segmentos cervicales contiguos (tipo III).² Aunque tradicionalmente se ha asociado con una tríada de síntomas (baja implantación del cabello en la

nuca, cuello corto y limitación de la movilidad cervical) esta presentación clásica solo se encuentra en menos de 50% de los casos.^{2,3} La expresión fenotípica del síndrome de Klippel-Feil es variable y puede presentarse con o sin manifestaciones extraesqueléticas o anomalías espinales adicionales.¹⁻³ Los pacientes pueden experimentar una amplia gama de síntomas, desde asintomáticos hasta neurológicos, incluyendo compresión medular o radicular, así como trastornos disráficos, anomalías esqueléticas y sistémicas.^{3,4} El diagnóstico se basa en la exploración física y

* Médico residente de segundo año de Radiología e Imagen. Hospital Angeles León. León, Guanajuato, México. ORCID: 0009-0005-2475-3159

[‡] Hospital Angeles México, Ciudad de México, México.

[§] Jefe del Departamento de Radiología e Imagen. ORCID: 0009-0008-6422-0199

[¶] Radiólogo, especialista en Radiología Intervencionista. ORCID: 0009-0009-7475-9910

Correspondencia:

Dr. Roberto Hernández Juárez
Correo electrónico: dr.roberto2021@gmail.com

Recibido: 28-03-2024. Aceptado: 04-12-2024.

www.medigraphic.com/actamedica



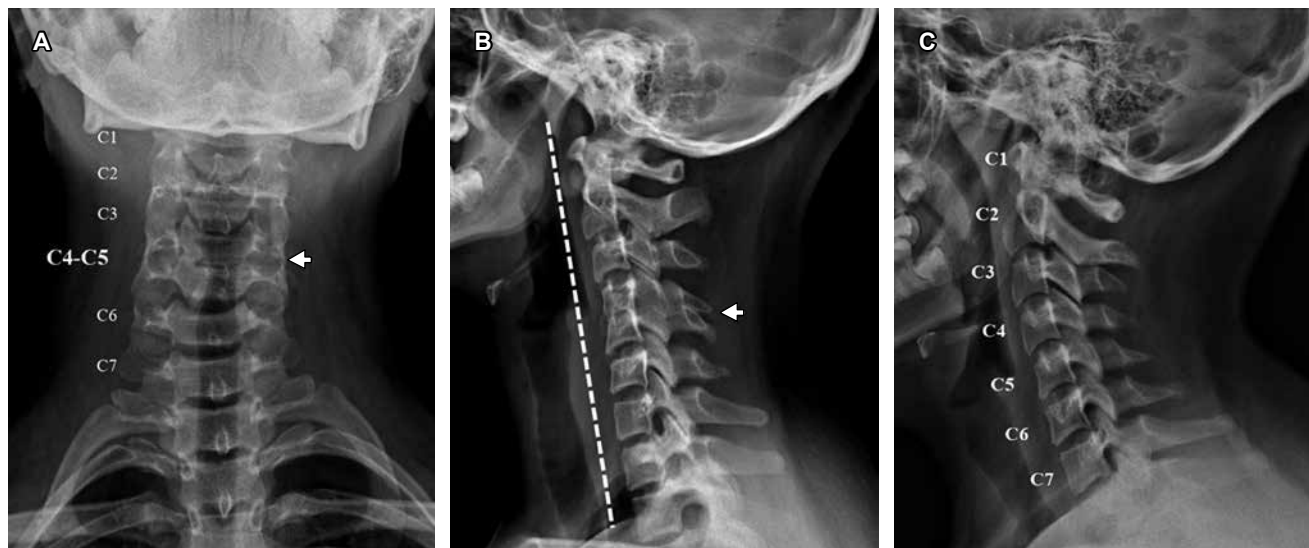


Figura 1: **A)** Radiografía de columna cervical en proyección anteroposterior. **B)** Vista lateral que muestra sinostosis en C4-C5 (flechas) y rectificación de la lordosis cervical (línea punteada). **C)** Imagen comparativa normal.

pruebas de imagen, y el tratamiento puede incluir opciones conservadoras o quirúrgicas, dependiendo de la gravedad y la naturaleza de las lesiones.^{3,4}

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de paciente femenino de 14 años, que acudió a la consulta con síntomas de dolor cervical unilateral intermitente, cefalea relacionada con la flexión/extensión del cuello y ocasional mareo, sin antecedentes de traumatismos. En la exploración, se observó un cuello corto, dolor en la palpación de la musculatura cervical y limitación en la hiperextensión y rotación cervical. La radiografía simple de columna cervical reveló sinostosis en C4-C5, rectificación de la lordosis cervical y limitación en los rangos de movilidad (*Figura 1*). Se inició tratamiento analgésico y miorrelajantes, con mejoría clínica.

DISCUSIÓN

El síndrome de Klippel-Feil es un trastorno poco común que causa la fusión anormal de las vértebras cervicales. Aunque es raro, los pacientes con este síndrome tienen mayor riesgo de lesiones en la columna cervical, incluso con traumas menores. El diagnóstico temprano y el tratamiento adecuado son esenciales para prevenir complicaciones neurológicas y mejorar la calidad de vida.

En este caso, los síntomas neurológicos de la paciente estaban relacionados con sinostosis en C4-C5 y limitación en la movilidad cervical. El tratamiento incluyó analgésicos

y miorrelajantes que mejoraron su estado clínico; sin embargo, el manejo a largo plazo del síndrome de Klippel-Feil puede requerir un enfoque multidisciplinario con fisioterapia, asesoramiento genético y seguimiento regular con especialistas en columna vertebral.

CONCLUSIÓN

El caso clínico presentado resalta la importancia de la identificación temprana y el tratamiento adecuado del síndrome de Klippel-Feil para prevenir complicaciones neurológicas y mejorar la calidad de vida de los pacientes. Es esencial que los médicos y especialistas estén familiarizados con esta afección y puedan ofrecer un enfoque integral y personalizado para su manejo.

REFERENCIAS

1. Da Broi M, Nouri A, Patet G, Paun L, Bartoli A, Molliqaj G et al. Tetraparesis following thoracic spine surgery in a patient with Klippel-Feil syndrome and ABCB4 mutation: a case report. *J Med Case Rep*. 2023; 17 (1): 528.
2. Frikha R. Klippel-Feil syndrome: a review of the literature. *Clin Dysmorphol*. 2020; 29 (1): 35-37.
3. Litrenta J, Bi AS, Dryer JW. Klippel-Feil syndrome: pathogenesis, diagnosis, and management. *J Am Acad Orthop Surg*. 2021; 29 (22): 951-960.
4. Jae-Min Park A, Nelson SE, Mesfin A. Klippel-Feil syndrome: clinical presentation and management. *JBJS Rev*. 2022; 10 (2): e21.00166.

Si desea consultar los datos complementarios de este artículo, favor de dirigirse a editorial.actamedica@saludangeles.mx