

TRABAJO DEL HOSPITAL REGIONAL "DR. MARIO
MUÑOZ" COLON. MATANZAS

Síndrome de Klippel-Feil

Presentación de dos casos

Por los Dres.:

HÉCTOR VERA ACOSTA,¹⁰ GILBERTO QUINTERO
ZUASNÁBAR¹¹

Vera Acosta, H. et al. *Síndrome de Klippel-Feil.*
Presentación de dos casos. Rsv Cub Med 14:
6, 1975.

Se presentan dos pacientes portadores de un síndrome de Klippel-Feil, los que se corresponden con el tipo II de la clasificación de los propios autores. Se revisa la literatura.

INTRODUCCION

La entidad que nos ocupa fue señalada, por primera vez, en 1745, por *Haller* y posteriormente *Morgagni*, al año siguiente, hace referencia a ella.¹ Sin embargo, no es hasta 1912 que *Klippel* y *Feil*, al presentar su caso, inician las investigaciones sobre este síndrome.²

Se trata de una anomalía del desarrollo de la columna vertebral cuyo fenotipo reviste características tan específicas que la hacen inconfundible.

Nuestros casos no son pacientes recogidos de una consulta, sino que, reconocidos en los pasillos de nuestro hospital se les planteó la realización de algunas investigaciones, aunque no todas se llegaron a efectuar debido a no cooperación de los pacientes.

Sólo pretendemos presentar estos dos casos aun con el agravante de unos estudios incompletos.

PRESENTACION

CASO NO. 1

L.M.P.S. H.C. 147580; sexo femenino; 30 años de edad.

Paciente con deformidad congénita de la columna que hace dos años presenta crisis vertiginosa con zumbido de oídos e hipoacusia izquierda. Fuera de sus crisis deambula bien.

APP: no familiares con iguales caracteres.

APP: parto fisiológico de bajo peso. Coriza.

Al examen físico:

Paciente brevilinea con implantación baja del cabello, cuello corto con limita-

¹⁰ Médico especialista de primer grado en medicina interna. Hospital provincial docente "José Ramón López Tabranes", Matanzas, Cuba.

¹¹ Médico especialista de primer grado en radiología. Hospital regional "Dr. Mario Muñoz", Colón, Matanzas, Cuba.

ción de los movimientos de lateralidad, en flexión dorsal sólo rebasa unos 15°C el plano sagital, la flexión ventral normal, escápulas prominentes, ligera cifoescoliosis dorsal (ver figs. 1, 2 y 3).

Al examen del VIII par: Weber lateralizado a la derecha; Rinner negativo en oído izquierdo. Resto del examen en límites normales.

Investigaciones radiológicas (ver figs. 4, 5 y 6).

CASO No. 2

W. D. 23 años de edad; sexo masculino.

Paciente con antecedentes de cefalea occipital, tipo de tensión, más marcada cuando maneja equipos pesados. Niega mareos o vértigos u otra sintomatología.

APP: Niega.

APF: Niega.



Figura 1. Paciente L.M.P.S.: se aprecia el marcado "hundimiento" del cuello en el tórax.



Figura 2. Paciente L.M.P.S.: vista lateral en la que se aprecia la cortedad del cuello.



Figura 3. Paciente L.M.P.S.: vista posterior donde se observa la implantación baja del cabello.

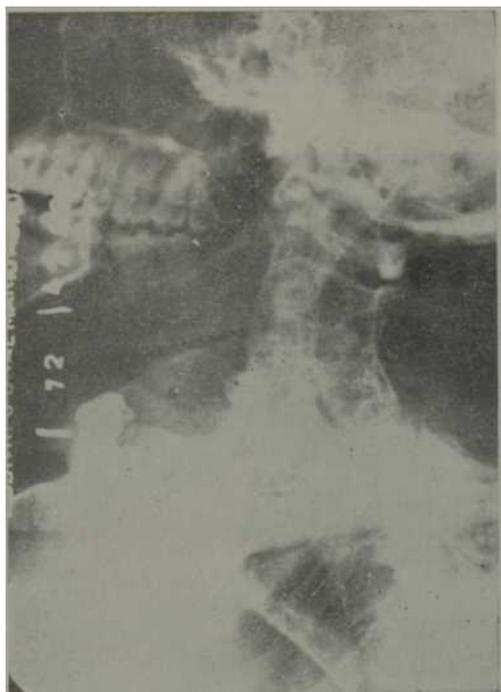


Figura 4. Paciente L.MJ'.S.: estudio radiológico en el que se comprueba la fusión en bloque de las últimas vértebras cervicales.



Figura 5. Paciente L.M.P.S.: en este examen se aprecia, asociado a la fusión en bloque, espina bifida en nivel de (■-?■ así como hipertrofia de la apófisis transversa derecha de la misma vértebra, desde donde sale una costilla con caracteres de ser la primera.

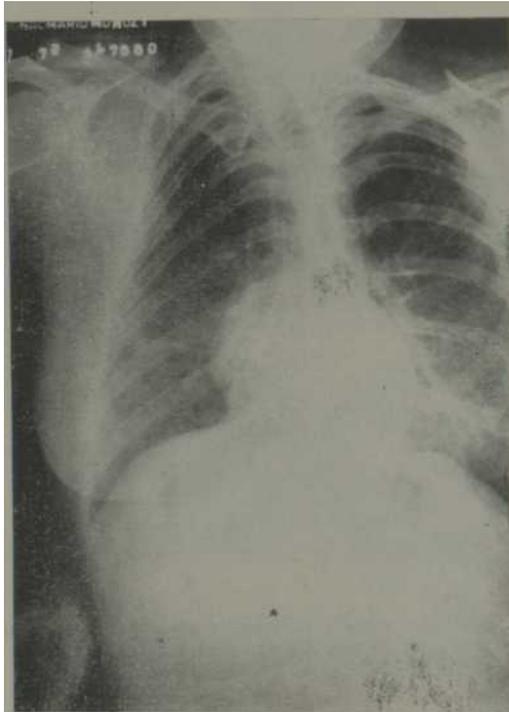


Figura 6. Paciente L.M.P.S.: estudio en el que se observa: discreta devoción de la escápula derecha; escoliosis dorsal; costilla cervical derecha, así como mayor desarrollo de la clavícula derecha,

Al examen físico:

Pacient normolíneo con implantación baja del cabello, cuello corto con disminución en los movimientos de lateralidad, así como de la flexión dorsal (ver figs. 7, 8 y 9).

Restos del examen sin alteración.

Investigaciones radiológicas: (ver figs. 10 y 11).

COMENTARIOS

Se ha designado con el nombre de síndrome de Klippel-Feil el cuadro clínico dado por la presencia de la fusión de varios cuerpos vertebrales, predominantemente en la columna cervical, unido a otras anomalías vertebrales o costales.^{1'2'3} Los dos pacientes de los casos que presentamos se corresponden con este concepto.

Las anomalías antes señaladas se han relacionado con diversos trastornos en otros



Figura 7. Paciente W.D. se aprecia el "hundimiento" del cuello en el tórax.



Figura 8. Paciente W.D.: vista lateral en la que se observa la cortedad del cuello.



Figura 9. Paciente W.Û.: vista posterior donde se observa la implantación baja del cabello.



Figura 10. Paciente K.D.: examen radiológico donde se comprueba la fusión en bloque de las últimas vértebras cervicales.



Figura 11. Paciente W.D.: en esta vista se observa una costilla cervical izquierda (flecha) y defecto de cierre del arco posterior de D1.

niveles, como son: digestivos altos, cardíacos, renales, neurológicos, etc.¹²³⁴⁵⁶

Como señalamos al comienzo, en nuestros dos casos, por motivos propios de los pacientes, nos fue imposible completar el estudio de los mismos.

Se ha referido como elemento etiopatogénico una alteración en el desarrollo ontogénico de la columna vertebral por anormal migración de las células del esclerotomo, acaecidas entre la 3ra. y 7ma. semanas de la vida intrauterina.

En su revisión *Gunderson y col.*⁷ relacionan estas anomalías con alteraciones cromosómicas como factor causal, aunque existen casos que responden a una etiología adquirida.

Su presentación en la clínica adopta, según *Feil*,⁷ tres tipos:

Tipo I. La forma clásica que se corresponde con el caso "Princeps" informado por aquellos que le donaron su epónimo. En este tipo existe una fusión de todas las vértebras cervicales y torácicas superiores que forma un bloque óseo único.

Tipo II. En éste la fusión es solamente en uno o dos espacios y pueden existir: hemivértebras, fusión occipitoatloidea u otras anomalías.

Tipo III. A los tipos I o II se le adiciona la fusión torácica inferior o lumbar. De estos tipos el más común es el II, la fusión puede estar en un nivel de C2-3 (fusión alta) o C5-6 (fusión baja). El tipo de fusión alta se corresponde con una herencia autosómica dominante, y se han informado unos cien casos en la literatura médica.

El tipo de fusión baja presenta una herencia autosómica recesiva.¹ Aunque las fusiones antes señaladas son las más frecuentes puede observarse también en un nivel de C3-4; C6-7 u otras combinaciones.

El tipo II se acompaña, en muchas oportunidades, del cuadro fenotípico característico.

Nuestros pacientes, que los podemos clasificar como tipo II subtipo fusión baja, no señalan familiares con cuadros clínicos similares, y su expresión fenotípica es bien evidente.

En el tipo I el paciente fenotípico es bien característico; se le presentan deformidades esqueléticas, así como no esqueléticas. Presenta una herencia, posiblemente autosómica recesiva.⁷

En cuanto al tipo III, con una expresión autosómica recesiva se acompaña, al igual que el tipo II, de anomalías esqueléticas y no esqueléticas.⁷

Los cuadros clínicos correspondientes a las diferentes variantes anatómicas son múltiples y variados,^{1,2,7,8} y son factibles aquellos casos de pacientes con expresión fenotípica y escasa sintomatología, como uno de nuestros casos, y en otros la fenomenología puede estar sumamente enriquecida. En nuestro primer caso, la sintoma-

tología del paciente; sin ser muy florida, resulta bastante expresiva de un síndrome de Meniere. En ambos resulta muy elocuente la disminución o limitación de los movimientos cefálicos, hecho muy característico y que nos conduce al diagnóstico presuntivo.

Debemos señalar que en diversas oportunidades se impone efectuar el diagnóstico diferencial con las siguientes entidades: enfermedad de Still, espondilosis cervical, tuberculosis ósea, espondilitis anquilopoyética, tumores vertebrales primitivos o secundarios, osteoporosis, osteomalasia, osteodistrofias, platibasia, impresión basilar, malformación de Arnold Chiari, y otras más que harían una lista interminable.

El diagnóstico diferencial cobra más interés por cuanto es posible la asociación con otras patologías como son: platibasia, deformidad de Sprengel, costillas supernumerarias, malformaciones de los músculos de la cintura escapular, espina bífida, etc.

El tratamiento está determinado por condiciones estéticas, por complicaciones neurológicas progresivas, o, cuando se mejora la función, por un proceder seguro.⁷ Serán tributarios de éste, básicamente, aquellos pacientes del tipo I.

SUMMARY

Vera Acosta, H. et al. *Klippel-Feil's syndrome. A report of two cases.* Rev Cub Med 14 : 6, 1975.

Two patients with Klippel-Feil's syndrome who corresponded to the type II according to authors' classification are presented. Literature is reviewed.

RESUME

Vera Acosta, H. et al. *Syndrome de Klippel-Feil. A propos de deux cas.* Rev Cub Med 14: 6, 1975.

On présente deux patients porteurs du syndrome de Klippel-Feil, correspondants au type II de la classification de ces auteurs. On révisé la littérature.

PE3KME

Бера́ А́ко́ста Е., и а. Кххпм Кјумнеја-фе́ња. Ипе;ncТаBJieHne фByx cjiy 'iaHX. Rev Cub Med. 14:- 6,1975 •

ИпеиcТаBJиHBTCH фByx наmieHTOB HOCHTejiHMH cKHjmpoMa KјutnjejiH-
\$eOjia,npe HajbiesamHx ИMy Trnij KJiacH\$HKam™ aBTopoB.nontíHpaеTca jpaTepaTypy.

BIBLIOGRAFIA

1. *Jorge, A. et al.* Síndrome de Klippel-Feil: a raíz de un caso asociado a múltiples anomalías internas. *Rev Clin Esp 116*: 63-66, 1, 1970.
2. *Hita Pérez, J. et al.* Síndrome de Klippel- Feil asociado a riñón en herradura y a manchas de "café con leche". *Rev Clin Esp 119*: 263-268, 3, 1970.
3. *Obrador, S.* Aspectos clínico y quirúrgico de las malformaciones occipito-cervicales. *Rev Clin Esp 101*: 321-328, 5, 1966.
4. *Primrose, U. A.* Cervico-Oculo. Acoustic dysplasia. *Brit Med J 3*: 108, 5714, 1970.
5. *Whitehouse, G. H., R. J. Harrison.* Klippel- Feil syndrome. *Proc Roy Soc Med 63*: 287- 288, 3, 1970.
6. *Fraser, W. I.* Cervico oculo acoustic dysplasia. *Brit Med J 3*: 283, 5717, 1970.
7. *Gunderson, C. H.* El síndrome de Klippel- Feil. Revalorización clínica y genética del síndrome de fusión cervical. *Prog Patol Clin 16*: 121-148, 1, 1969.
8. *Epstein, B. S.* Afecciones de la columna vertebral y de la médula espinal. Ira. Ed. pág. 166 Editorial Jims, Barcelona, España, 1965.