

Síndrome de Klippel Feil

J. Sales Llopis

Servicio de Neurocirugía - Hospital General Universitario de Alicante

sales@neurocirugia.com

Síndrome de Klippel Feil

Sinónimos: Sinostosis Cervical Congénita.

Código CIE-9-MC: 756.16

El síndrome de Klippel Feil es una enfermedad rara, congénita del grupo de las llamadas malformaciones de la charnela cráneo-cervical, que consiste en la fusión congénita de dos o más vértebras cervicales (solo de los cuerpos vertebrales o toda la vertebra).

Fue descrito por primera vez en 1912 por Maurice Klippel y André Feil.

Epidemiología

La incidencia se desconoce debido a su rareza y el hecho de que frecuentemente son asintomáticos.

Etiología

Se desconoce la etiología, pero se han asociado factores ambientales y genéticos, que provocan un defecto en el desarrollo embrionario, entre las 3 y 8 semanas de gestación, que provoca la falta de segmentación de las metámeras y como consecuencia, los cuerpos vertebrales de la columna cervical no se separan permaneciendo fusionados.

Presenta una gran heterogeneidad genética, habiéndose descrito casos con herencia

autosómica dominante y otros con herencia autosómica recesiva, así como casos esporádicos debidos a una mutación de novo.

Clínica

La tríada característica, implantación baja del cabello, cuello corto y limitación de la movilidad del cuello se presenta en < 50 % de los casos.



Se distinguen tres formas clínicas, según el tipo de fusión de las vértebras:

1.- Síndrome de Klippel Feil tipo I: fusión masiva de vértebras cervicales con afectación de vértebras torácicas.

2.- Síndrome de Klippel Feil tipo II; fusión de uno o dos espacios vertebrales, asociado a otras anomalías vertebrales como hemivértebras.

3.- Síndrome de Klippel Feil tipo III: fusión de vértebras cervicales y torácicas.

Como consecuencia de la cortedad del cuello la cabeza parece estar asentada directamente sobre el tórax. La cara parece distorsionada y las orejas son de implantación baja.

La presencia de alteraciones sistémicas y esqueléticas es frecuente, se asocia con: escoliosis (curvatura oblicua anormal de la columna dorsal) en el 60% de los casos, anomalías renales en el 35%, deformidad de Sprengel (fusión de la clavícula con las vértebras cervicales) en el 30%, hipoacusia (disminución de la capacidad auditiva, pérdida del oído) en el 30%, sincinesias (contracciones coordinadas e involuntarias que aparecen en un grupo de músculos cuando se realizan movimientos voluntarios o reflejos en otro grupo muscular) en el 20% y anomalías cardíacas en el 15% de los pacientes.

Presenta una gran variabilidad clínica, menos de 50% de los casos tienen estas características y algunos apenas tienen síntomas.

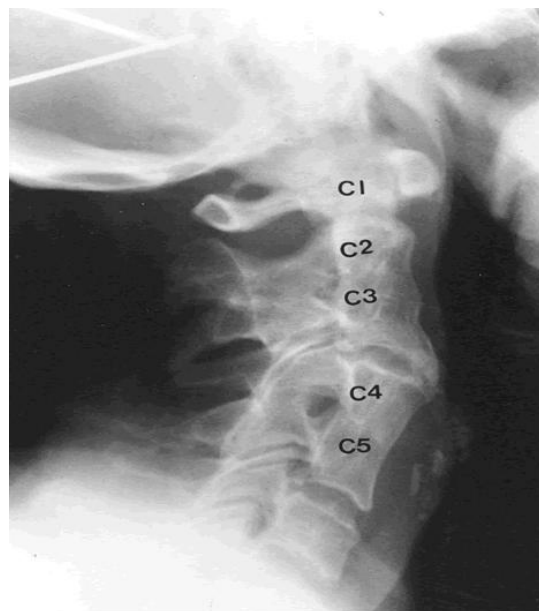
Diagnóstico

El diagnóstico de sospecha es clínico y se confirma mediante técnicas de estudio por imagen, resonancia magnética y tomografía helicoidal, que demuestran las múltiples fusiones de las vértebras cervicales y otras alteraciones óseas acompañantes: alteración discal (espacios ausentes o hipoplásicos), a menudo pérdida de altura del cuerpo vertebral y ocasionalmente hemivértebra.

Los forámenes son estrechos y ovalados.

La estenosis cervical es rara.

La Iniencefalia es rara se trata de una retroflexión extrema de la cabeza (que se dobla hacia atrás) con defectos graves de los elementos posteriores.



Debe acompañarse de ecografía renal, audiometrías, pruebas de función tiroidea, etc., para descartar otras anomalías asociadas.

Tratamiento

El tratamiento médico con analgésicos resulta útil en los casos leves, debiéndose realizar tratamiento quirúrgico corrector en los casos en que hay compromiso neurológico, o artrodesis profiláctica de las vértebras hipermóviles.

Bibliografía

COLEMAN, J W. 1949. Discussion of the Klippel-Feil syndrome; report of four cases. *Journal of the National Medical Association* 41, nº. 1 (Enero): 20-23.

de Aguiar, Guilherme B, Edgar M G Fariña, José R Pinto, Flávio Nigri, Carlos Telles, y Marcus A Acioly. 2009. [Klippel-Feil syndrome]. *Medicina* 69, nº. 4: 459.

GONZALEZ ULLOA, M, y T F GONDA. 1949. Klippel-Feil syndrome; review of the literature and report of a case. *Plastic and Reconstructive Surgery (1946)* 4, nº. 1 (Enero): 109-113.

Tracy, M R, J P Dormans, y K Kusumi. 2004. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Clinical Orthopaedics and Related Research*, nº. 424 (Julio): 183-190.

Preguntas

El síndrome de Klippel Feil es una enfermedad rara

¿verdadero o falso?

La incidencia es del 4 % de los recién nacidos.

¿verdadero o falso?

Asociado a factores ambientales y genéticos, que provocan un defecto en el desarrollo embrionario, entre las 8 y 16 semanas de gestación.

¿verdadero o falso?

La tríada característica, implantación baja del cabello, cuello corto y limitación de la movilidad del cuello se presenta en < 50 % de los casos.

¿verdadero o falso?

Presenta una gran variabilidad clínica, menos de 50% de los casos tienen estas características y algunos apenas tienen síntomas.

¿verdadero o falso?

El diagnóstico de sospecha es clínico y se confirma mediante gammagrafía ósea

¿verdadero o falso?

Debe acompañarse de ecografía renal, audiometrías, pruebas de función tiroidea, etc., para descartar otras anomalías asociadas.

¿verdadero o falso?

El tratamiento siempre es quirúrgico.