

# Síndrome de Klippel-Feil en Canarias

Wangüemert Madan, M.T.; Jorge Ripper, C.; Sarmiento Herrera, R.\*; Pérez Hernández, O.; Gonzalez Reimers, E.

\* Servicio de Medicina Interna y Neurorradiología, Hospital Universitario de Canarias (HUC), La Laguna, Tenerife.

## Introducción

El síndrome de Klippel-Feil es una entidad infrecuente (aproximadamente 1 entre 40.000 nacimientos (1), caracterizada por cuello corto, baja implantación del cabello en la nuca, y movilidad restringida del cuello, debido a la fusión de un número variable de cuerpos vertebrales de la columna cervical. A veces esta anomalía se acompaña de otras alteraciones del desarrollo de las vértebras cervicales como reducción del número de vértebras, hendiduras vertebrales, espina bífida cervical, y alteraciones del desarrollo de arcos anteriores de atlas y axis (2). Como se mencionó, se trata de una entidad infrecuente: teniendo presente la tasa de natalidad de las Islas Canarias (Tasa natalidad (‰) media 10,88; [www.gobiernodecanarias.org](http://www.gobiernodecanarias.org)), podríamos calcular una prevalencia teórica en las islas de aproximadamente 2 por 100.000 habitantes.

Presentamos a continuación un caso clínico de un paciente afecto de esta entidad, que por su rareza amerita algunas consideraciones.

## Caso clínico

Varón de 63 años con antecedentes personales de tabaquismo, hipertensión arterial, diabetes mellitus tipo 2, gastritis crónica atrófica y cardiopatía isquémica coronaria con disfunción sistólica ventricular que ingresa para estudio de anemia y síndrome constitucional.

Durante el ingreso el paciente presentó varios episodios de

cervicalgia brusca con impotencia funcional importante sin datos en la exploración de contractura muscular. El dolor era de características mecánicas, aumentando con los movimientos tanto activos como pasivos, sin irradiación a miembros y sin alteraciones en la fuerza o sensibilidad. No trastornos de la marcha ni sintomatología de vías urinarias, ni hipoacusia. Entre los antecedentes familiares destaca un pariente de segundo grado con episodios de cervicalgia recidivante desde la juventud.

Los hallazgos relevantes en la exploración física fueron los siguientes:

Peso 80,4 kg, talla 174 cm, tensión arterial 150/100 mmHg, frecuencia cardíaca 54 lpm, afebril.

Cuello hiperextendido, en posición antiálgica, con limitación de la flexo-extensión y de la rotación tanto activa como pasiva. No doloroso a la palpación de apófisis espinosas. Sin signos inflamatorios agudos.

Orejas, implantación del cabello y cuello de longitud normal. Sin malformaciones óseas claviculares o escapulares acompañantes. No se objetiva escoliosis dorsolumbar.

Se realizaron una serie de pruebas complementarias entre las que se encuentran:

- Radiografía postero-anterior y lateral de columna cervical que mostró fusión de C5-C6 (Fig.1)

Se realizó también tomografía axial computadorizada (TAC) de

columna cervical con reconstrucción tridimensional, que confirmó los hallazgos anteriores (Figs. 2a y 2b).

## Discusión

El síndrome de Klippel Feil es una enfermedad congénita del grupo de las llamadas malformaciones de la charnela cráneo-cervical (3), consistente en la fusión congénita de dos o más vértebras cervicales. En algunos pacientes la afectación se extiende a toda la columna cervical y entre el 25-30% de los pacientes presentan una elevación unilateral o bilateral de la escápula y otros defectos menos evidentes a nivel del sistema genitourinario, nervioso y cardiopulmonar y pérdida auditiva (4). Se describe 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. Se estima que se presenta en 1 de cada 40.000 - 50.000 recién nacidos.

## Etiología

La heterogeneidad del síndrome de Klippel-Feil ha complicado el esclarecimiento de la etiología genética del síndrome. Es un padecimiento de herencia autosómica dominante con penetrancia reducida y expresividad variable. El análisis cromosómico revela un cariotipo normal. Algunos casos son dominantes ligados al cromosoma X y se han descrito delecciones en

## Correspondencia:

Dr E. Gonzalez Reimers  
Email de contacto: [egonray@ull.es](mailto:egonray@ull.es)

los cromosomas 5 y 8 (5q 11.2 y 8q 22.2) y otras mutaciones genéticas (5), lo que explica la heterogeneidad del síndrome.

La afección se debe a una alteración en la migración del tejido mesodérmico en el momento de la formación de los discos cervicales y del desarrollo de otros órganos y sistemas, en el mismo tiempo embriogénico, entre la tercera y cuarta semanas de desarrollo embrionario. La hipótesis de la secuencia considera una alteración inicial del tubo neural primitivo, lo cual explica la frecuente asociación de síntomas neurológicos. También se ha descrito la teoría de obstrucción vascular, con interrupción del desarrollo de la arteria subclavia (5).

### *Clinica*

La presentación clínica es muy variada debido a los diferentes síndromes asociados y las anomalías que pueden ocurrir en pacientes con síndrome de Klippel-Feil. Se presenta a menudo como un hallazgo incidental. Tal es el caso que nos ocupa, ya que el paciente ingresa por una causa en principio no relacionada. Como comentamos, en algunos pacientes la afectación se extiende a toda la columna cervical y entre el 25-30% de los pacientes presentan una elevación unilateral o bilateral de la escápula y otros defectos menos evidentes. La tríada característica (6), 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 (7), según el tipo de fusión de las vértebras:

- **Síndrome de Klippel-Feil tipo I:** fusión masiva de vértebras cervicales en un solo bloque con afectación de vértebras torácicas.
- **Síndrome de Klippel-Feil tipo II:** fusión de uno o dos espacios vertebrales, que puede incluir una fusión occipito-atloidea y asociado a otras anomalías vertebrales como hemivértebras.

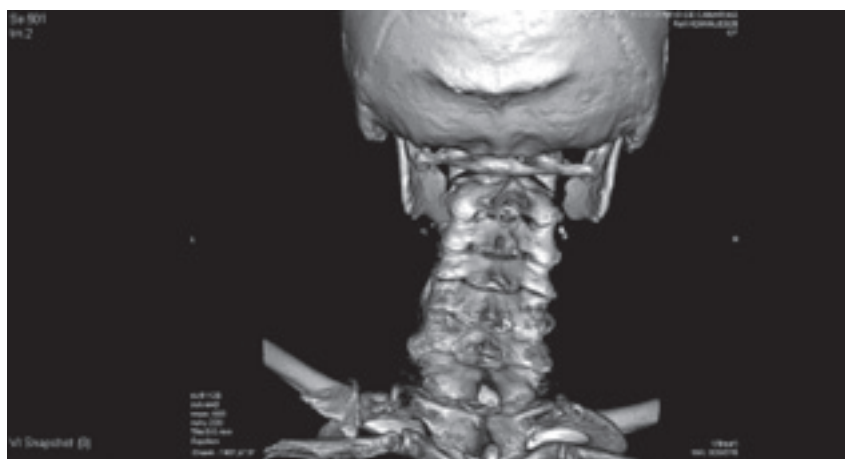


**Figura 1**

Radiografía simple de columna cervical, que muestra pérdida de la lordosis fisiológica y fusión de C5-C6.



**Figura 2a**



**Figura 2b**

TAC de columna cervical con reconstrucción tridimensional que mostró fusión de cuerpos vertebrales y carillas articulares de C5-C6, compatible con el diagnóstico de síndrome de Klippel-Feil.

- **Síndrome de Klippel-Feil tipo III:** fusión de vértebras cervicales y torácicas e incluso lumbares.

La fusión de las vértebras de la articulación atlanto-axoidea (C1-

C2) pueden ser sintomática, pero la fusión de las vértebras cervicales inferiores no da lugar a ningún síntoma. Los síntomas pueden ser producidos por la irritación mecánica de las articulaciones libres, por

la irritación de las raíces nerviosas o por una mielopatía compresiva.

Como consecuencia de la cortedad del cuello la cabeza parece estar asentada directamente sobre el tórax, la cara 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.

#### Diagnóstico

El diagnóstico de sospecha es clínico y se confirma mediante técnicas de imagen que demuestran las múltiples fusiones de las vértebras cervicales y otras alteraciones óseas acompañantes: alteración dis-

cal (espacios ausentes o hipoplásicos), a menudo pérdida de altura del cuerpo vertebral y ocasionalmente hemivértebra.

Se deben descartar causas secundarias de deformidad ósea y/o afectación neurológica como osteomielitis, tuberculosis, fracturas antiguas, artrosis avanzada, intervenciones quirúrgicas previas, etc, y por lo tanto se etiquetan los hallazgos como un defecto congénito primario tal como sugieren la mayoría de autores en trabajos previos. Ninguno de estos antecedentes estaba presente en el caso que nos ocupa, quien, además, refería "cervicalgias como las padecidas por él" en un familiar de segundo grado.

#### Tratamiento

El manejo de estos pacientes es complejo debido a las anomalías concomitantes y otros factores anatomopatológicos que determinan su sintomatología. El tratamiento médico con analgésicos resulta útil en los casos leves como nuestro caso, y la mayoría de los autores coinciden en que debe ser quirúrgico cuando los síntomas de índole compresiva tienen un carácter progresivo e invalidante. Se

ha planteado que el síndrome de Klippel-Feil sin compromiso neurológico no debe ser estabilizado profilácticamente.

Este caso, según hemos podido saber, es el primero que se describe en las Islas Canarias. Es probable que esto no obedezca a su extrema rareza, sino que más bien se deba al carácter asintomático de una elevada proporción de pacientes afectados de esta entidad. Por comunicaciones personales de compañeros, pensamos que la prevalencia realmente es superior a la que comentamos al principio de este trabajo. En este sentido, queremos señalar que en estudios previos encontramos, en la población prehispanica del Archipiélago - en concreto, de El Hierro (8) y La Gomera (9), tres casos al menos de esta entidad (sobre un total de unos 150 analizados) -. Esto sugiere la posibilidad de lazos de consanguinidad relacionados con la insularidad. La descripción del presente caso, y los comentarios citados anteriormente de compañeros neurorradiólogos y neurocirujanos apuntan a que tal vez la incidencia de esta entidad en las Islas sea mayor que la referida en la literatura, y la prevalencia mayor que la calculada.

#### BIBLIOGRAFIA

1. **Thomsen MN, Schneider U, Weber M, Johannisson R, Niethard FU.** Scoliosis and congenital anomalies associated with Klippel-Feil syndrome types I-III. *Spine*, 1997; 22:396-401.
2. **Baba H, Maezawa Y, Furuzawa N, Chen Q, Imura S, Tomita K.** The cervical spine in the Klippel-Feil syndrome. A report of 57 cases. *Int Orthop* 1995; 19:204-208.
3. **Rouvreau P, Glorion C, Langlais J, Noury H, Pouliquen JC.** Assessment and neurologic involvement of patients with cervical spine congenital synostosis as in Klippel-Feil syndrome: study of 19 cases. *J Pediatr Orthop B* 1998; 7:179-185.
4. **Mcgaughran JM, Kuna P, Das V.** Audiological abnormalities in the Klippel-Feil syndrome. *Arch Dis Child* 1998; 79:352-355.
5. **De Rubens-Figueroa J, Zepeda-Orozco G, González-Rosas A.** Síndrome de Klippel-Feil: una enfermedad musculoesquelética, con malformaciones cardiovasculares asociadas. *Bol. Med. Hosp. Infant. Mex.* 2005; 62: 348-355.
6. **Born CT, Petrik M, Freed M, DeLong WG.** Cerebrovascular accident complicating Klippel-Feil syndrome. *J Bone Joint Surg* 1988; 70A: 1412-1415.
7. **Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K.** Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Clinical Orthopaedics and Related Research*, 2004; 424: 183-190.
8. **González-Reimers E, Arnay-De-La-Rosa M, Mas-Pascual A, Velasco-Vázquez J, Jiménez-Gómez M.** Klippel-Feil syndrome in the prehispanic population of El Hierro (Canary Islands). *Ann Rheum Dis*, 2001; 60:174.
9. **Arnay De La Rosa M, Velasco Vázquez J, González Reimers E.** Casos de síndrome de Klippel-Feil en la población prehispanica de las islas de La Gomera y El Hierro. *Tabona* 2005; 14: 205-212.