Rev. Chil. Pediatr. 57(2): 179-182, 1986

Síndrome de Klippel Feil

Dra. María Antonieta Blanco R.¹; Dra. Sylvia Schnitzler F.²

Klippel Feil Syndrome

A patient with Klippel syndrome, that became tetraplegic after minimal trauma, is described. This cervical malformation is known since 1912. Lately some clinical cases showing similar neurologic complications have been published. As in this case they point out to the severe neurologic sequelae that these patients can suffer associated with minimal trauma. The importance of preventive measures is stressed.

(Key words: Klippel Feil Syndrome. Abnormal Cervical Vertebrae. Spinal Cord Lesions. Tetraplegia).

El Síndrome de Klippel Feil es una anomalía descrita en 1912 por Klippel y Feil. Se caracteriza por la presencia de fusión de vértebras cervicales (generalmente a través de hemivértebras). Clínicamente se observa un cuello corto, tortícolis, línea posterior del pelo bajo, asimetría

facial y a veces sordera. También se ha visto una cierta asociación con defectos cardíacos, deficiencia mental, paladar ojival y escoliosis. Su frecuencia es de 1/42.000 nacimiento y el 65% de los pacientes son de sexo femenino. La anomalía se debe a trastornos del desarrollo temprano del tuboneural, de origen probablemente hereditario.

Se han descrito tres variedades del síndrome de Klippel Feil. En el Tipo I se encuentra fusión de espinas cervicales, con varias vértebras incor-

1. Fisiatras. Instituto de Rehabilitación Infantil, Santiago.
2. Medicina General. Instituto de Rehabilitación Infantil, Santiago.

poradas en un solo bloque. (Fig. 1) En el Tipo II hay fusión cervical con falla en la segmentación completa de una o dos vértebras cervicales; este tipo puede incluir fusión occipitoatlantoidea. (Fig. 2 a y b) En el Tipo III pueden haber lesiones del Tipo I ó II, a las que se agregan problemas de segmentación en la columna dorsal baja y en la columna lumbar.

El modo de herencia es distinto en los diferentes tipos: por ejemplo, se ha visto que en los Tipos I y III es autosómica recesiva, y en el Tipo II varía según la ubicación de las lesiones, pues en la fusión de las vértebras cervicales C_2 y C_3 es autosómica dominante y en la fusión de las vértebras cervicales C_5 - C_6 es autosómica recesiva.

Figura 1: Esquema que ilustra la fusión de las vértebras C_7 y T_1 , ausencia de elementos de C_7 , y fusión parcial de las vértebras T_2 y T_3 .

Figura 2: a) Visión antero posterior esquemática de la fusión de C_1 con el occipucio, desplazamiento de C_2 en relación a C_1 y fusión de C_1 y C_3 .

b) Visión lateral para ilustrar las mismas lesiones, mostrando la ausencia de elementos posteriores desde C_3 a T_1 .

Caso Clínico

Paciente de ascendencia mapuche, residente en área indígena (localidad Temuco), que a la edad de 12 años sufrió una caída en la orilla del mar perdiendo en forma instantánea la motilidad y sensibilidad en sus cuatro extremidades. Antes del accidente realizaba una vida normal y tenía antecedentes de haber sufrido una convulsión durante un episodio febril a los 9 años de edad.

Habiendo ingresado en el Hospital Regional de Temuco evolucionó con severa contracción en flexión de las cuatro extremidades, especialmente las inferiores, por lo que se realizó tenotomía de aductores, isquiotibiales y gemelos para corregir las retracciones secundarias. Posteriormente fue enviada al Instituto de Rehabilitación Infantil en Santiago para efectuar movilizaciones, tratar de obtener bipedestación e independencia en las actividades de la vida diaria y realizar un estudio de la causa de su tetraparesia por no estar clara.

La radiografía de la columna cervical, dorsal y lumbar mostró fusión de las vértebras cervicales, C₂ y C₃ y hemivértebras en C₅, (Fig. 3 a y b) y varias vértebras lumbares, alteraciones similares a las descritas en el Tipo III del Síndrome de Klippel Feil, a lo cual se agregó un traumatismo leve que ocasionó la lesión medular causante de tetraparesia espástica. Actualmente la alteración de la función medular le permite el desplazamiento en silla de ruedas con ayuda de un tercero, autoalimentación, aseo menor y manejo de su

vejiga neurogénica mediante una sonda.

DISCUSION

Existen tres variedades del Síndrome de Klippel Feil. El caso que comentamos es similar a otros tres publicados previamente^{1,2} en sujetos con malformaciones de las vértebras cervicales, que después de un traumatismo quedaron tetrapléjicos. Estos pacientes están expuestos a severos riesgos, pues haciendo una vida normal, bruscamente y por causas mínimas quedan severamente incapacitados y necesitan atención permanente y especializada. En nuestra paciente pudo haberse hecho el diagnóstico más temprano, pues tenía signos neurológicos, los que fueron interpretados originalmente como secundarios a Parálisis Cerebral.

Los estudios radiológicos oportunos son, en estos casos, de primordial importancia, pues permitirían tomar las medidas preventivas, necesarias para evitar secuelas irreparables, como las de la paciente que se comenta. De acuerdo con el grado de inestabilidad de columna, determinado por el estudio radiológico, las medidas preventivas variarían desde simples indicaciones de protección en la vida diaria hasta cirugía para realizar artrodesis.

La frecuencia con que ocurren estos casos es mínima, pero las secuelas son de gran magnitud, pues comprometen al paciente y a su grupo familiar por el resto de sus vidas con elevado costo médico, económico y social.

Figura 3: Radiografías cervicales frontal (a) y lateral (b) de la paciente mostrando la fusión del C₂ y C₃ y la hemivértebra en C₅.

REFERENCIAS

1. *Strax T.E., Baran, E.*: Traumatic Quadriplegia Associated with Klippel-Feil Syndrome: Discussion and Case Reports, *Arch. Phys. Med. and Rehab.*, 56: 363, 1975.
2. *Allen D., Elster M.D.*: Quadriplegia after minor trauma in the Klippel-Feil Syndrome (Case report and review of the literature) Vol. 66-A Nº 9 Dec. 1984.
3. *Sherk H.H., Nicholson J.T.*: Cervico-Oculo-Acus-ticus Syndrome. Case Report of Death Caused by Injury to Abnormal Cervical Spine. *J. Bone and Joint Surg.*, 54-A: 1776, Dec. 1972.
4. *Klippel M., Feil, André*: Un cas d'absence des vertèbres cervicales. Avec cage thoracique remontant jusqu'à la base du crane (cage thoracique cervicale) *Nouv. iconog. Salpêtrière*, 25: 223, 1912.
5. *Palant, D.J. Carter B.L.*: Klippel Feil Syndrome and deafness, *Am. J. Dis. Child*, Vol. 123 - pag. 218 a 1172.
6. *Morrison S.G., Perry L.W., Scott L.P. III*: Congenital brevicollis (Klippel-Feil Syndrome) and cardiovascular anomalies. *Am. J. Dis. Child.*, 115: 614 a 1968.