

# Síndrome de Klippel-Feil. Imágenes por tomografía en tercera dimensión

Eduarne Austrich Senosian,\* José Francisco Téllez-Zenteno,\*\*  
Guillermo García-Ramos,\*\* Roberto Corona\*\*\*

Recepción versión modificada: 38 de mayo de 2001; aceptación: 18 de junio de 2001

## Resumen

*El síndrome de Klippel-Feil se caracteriza por la fusión congénita de las vértebras cervicales que resulta de una falta de segmentación en el esqueleto axial del embrión. Es una enfermedad heterogénea que se asocia también a malformaciones craneofaciales. El fenotipo característico tiene una tríada que se presenta en menos de 50% de los casos caracterizada por implantación baja del cabello, cuello corto y limitación de la movilidad del cuello. La presencia de alteraciones sistémicas y esqueléticas es común, entre las más importantes se encuentran; elevación de la escápula, escoliosis y mal-formaciones cardíacas y renales. En este artículo pre-sentamos imágenes tridimensionales de fusiones verte-brales múltiples por tomografía computada en un niño de nueve años de edad.*

**Palabras clave:** Síndrome de Klippel-Feil, imágenes tridimensionales, tomografía.

## Summary

*Klippel-Feil syndrome (KPS) is characterized by congenital vertebral fusion believed to result from faulty segmentation along the embryo's developing axis. The hallmark phenotypic findings of low hairline, short neck, and limited range of motion of the neck are found as a triad in <50% of patients. Congenital musculoskeletal and systemic anomalies are commonly found. These include, but are not limited to elevation of the scapula, scoliosis and renal and cardiac abnormalities. Here, we present the three-dimensional images by computed tomography of a 9-year-old boy with multiple fusion of the cervical vertebrae*

**Key words:** Klippel-Feil syndrome, three-dimensional images, computed tomography.

## Introducción



\*Departamento de Psiquiatría. Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán.

\*\* Departamento de Neurología. Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán.

\*\*\*Neurorradiólogo. Departamento de Radiología. Hospital Médica Sur. México D.F.

Correspondencia y solicitud de sobretiros: Dr. Francisco Téllez Zenteno, Departamento de Neurología y Psiquiatría del Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán. Vasco de Quiroga 15, Colonia Sección XVI, 14000 Tlalpan, México, D. F. Email: jftellez@yahoo.com Fax 56430741.

El síndrome de Klippel-Feil (SKF) fue descrito inicialmente por Maurice Klippel y Andre Feil en un hombre de 46 años de edad con fusión vertebral. El SKF se define como la fusión congénita de dos o más vértebras cervicales. El fenotipo característico se encuentra en menos de 50% de los casos y se caracteriza por implantación baja del cabello, cuello corto y limitación de la movilidad.<sup>1</sup> El defecto se produce por la falta de segmentación de las somitas cervicales durante la tercera y octava semana de vida. La etiología es poco clara pero muy heterogénea ya que se han asociado algunos factores ambientales, pero también se han reportado casos con herencia autosómica dominante y recesiva.<sup>2,3</sup> La presencia de alteraciones sistémicas y esqueléticas es común, entre ellas se encuentran escoliosis, anomalías renales, sordera y anomalías cardíacas congénitas.<sup>4</sup>

### Reporte del caso

Se trata de niño de nueve años de edad sin antecedentes de relevancia en su nacimiento e infancia. Desde el nacimiento la madre notó aumento del volumen del cuello, también observó

que el cuello era corto y ancho por lo que acudió a revisión médica y a la edad de cuatro meses se le realizó el diagnóstico de SKF. Desde su infancia el paciente ha sido valorado por múltiples especialistas quienes han detectado talla baja, pie plano y retraso mixto de lenguaje a nivel fonológico y sintáctico asociado a dificultad en la comprensión del lenguaje figurado. Los estudios de imagen muestran fusión múltiple de vértebras cervicales. Entre los estudios que le han realizado al paciente y que han sido normales podemos encontrar ultrasonidos renales, audiometrías, pruebas de función tiroidea, electroencefalograma y resonancia magnética de cráneo. El paciente acudió a nuestro instituto por debilidad en las extremidades superiores. A la exploración física destacó la presencia de braquicefalia, frente estrecha, implantación baja del cabello, paladar ligeramente alto, cuello corto con movilidad disminuida, hipertelorismo, dedos meñiques, disminución de la fuerza en extremidades superiores<sup>4</sup> e hiperreflexia en las cuatro extremidades. Se le realizó resonancia magnética que mostró imagen normal de cráneo y la presencia de fusiones múltiples de vértebras cervicales y fusión de la columna cervical y dorsal (C8-T1). Se realizó una tomografía helicoidal con reconstrucciones en tercera dimen-



Figura 1. En la figura 1A podemos ver una reconstrucción tridimensional por tomografía helicoidal a nivel de columna cervical y un segmento de columna dorsal donde podemos ver múltiples zonas de fusión vertebral. En la figura 1B podemos ver un corte sagital a nivel de columna cervical donde se observa también la presencia de múltiples fusiones vertebrales a nivel cervical.

sión y se observó fusión múltiple de vértebras cervicales (Figura 1A y 1B). También se detectó por estudios de RM la presencia de deformidad de Sprengel.

## Discusión

El SKF puede dividirse en tres tipos de acuerdo a la fusión de las vértebras. El tipo I se caracteriza por fusión masiva de vértebras cervicales con involucro de vértebras torácicas; el tipo II se caracteriza por fusión de uno o dos espacios vertebrales y se asocia con otras anomalías vertebrales como hemivértebras; y en el tipo III observamos fusión de vértebras cervicales y torácicas.<sup>5</sup> En este caso como podemos observar en las imágenes, se trata de un tipo I ya que existe fusión múltiple en vértebras cervicales con involucro de vértebras torácicas.

Otras anomalías frecuentes en pacientes con síndrome de Klippel-Feil son: escoliosis 60%, anomalías renales 35%, deformidad de Sprengel 30%, sordera 30%, sincinesias 20% y anomalías cardíacas en 14%.<sup>4</sup> La deformidad de Sprengel se caracteriza por fusión de la clavícula con las vértebras cervicales y ocurre entre 25 a 35% de los casos de SKF, en el caso que reportamos esta anomalía estaba presente, pero no así el resto de enfermedades asociadas. En lo que se refiere a los hallazgos radiólogos, Guille<sup>6</sup> reportó los hallazgos de 22 pacientes con SKF, 45% de los pacientes tuvieron alteraciones clínicas en relación con la fusión cervical y por imagen de resonancia magnética se encontró alteración discal en 100% de los casos, entre ellas: protrusión discal, osteofitos, siringomielia y estrechamiento de la unión craneo-cervical. Previamente no se habían mostrado imágenes tridimensionales de este síndrome, la figura 1A es una reconstrucción en tomografía donde podemos ver una vista anterior y lateral de la

columna cervical observando múltiples fusiones en vértebras cervicales y entre la última vértebra cervical con la primera dorsal. En la figura 1B podemos ver una vista lateral, donde también se observa la fusión vertebral. Aunque esta enfermedad puede tener en algunos casos un patrón de herencia, es posible encontrar casos esporádicos. La tomografía helicoidal tiene algunas ventajas para el estudio de la columna vertebral; permite la obtención de imágenes en tercera dimensión, es posible reconstruir múltiples segmentos, se observan pocos artefactos, se necesita poco tiempo para la obtención de las imágenes con los nuevos equipos, se pueden sobreponer imágenes y hacer reconstrucciones de vasos sanguíneos.<sup>7</sup> Desafortunadamente el equipo es costoso y pocos hospitales cuentan con él; sin embargo, tiene gran utilidad como estudio preparatorio a una cirugía de columna, sobre todo en casos difíciles.

## Referencias

1. **Gray SW, Romaine CH, Skandaiakis JE.** Congenital fusion of the cervical vertebrae. *Surg Gynecol Obstet* 1964;373-85.
2. **Lowery RB.** The Klippel-Feil anomalad as a part of the fetal alcohol syndrome. *Teratology* 1997;16:53-6.
3. **Da-Silva EO.** Autosomal recessive Klippel-Feil syndrome. *J Med Genet* 1982;10:130-44.
4. **Rethman R.** Simeone. Klippel-Feil syndrome (congenital synostosis of cervical vertebrae bervicollis). In: Rothman R, Simeone. editors. *The spine*. 3<sup>rd</sup> ed. Philadelphia, PA, USA: WB Saunders Co.; 1992. p. 290-307.
5. **McGaughran JK, Kuna P, Das V.** Audiological abnormalities in the Klippel-Feil syndrome. *Arch Dis Child* 1998;79:352-5.
6. **Guille J, Miller A, Bowen R, Forlin E, Caro P.** The natural history of Klippel-Feil syndrome: clinical, roentgenographic, and magnetic resonance imaging findings at adulthood. *J Pediatric Orthopaedics* 1995;15:617-26.
7. **Villafana T.** Physics and instrumentations: Computed tomography. In: *Cranial MRI and CT*. Lee H, Rao K, Zimmerman P, editors. International ed. 4<sup>th</sup> ed. New York: McGraw-Hill; 1999. p. 1-45.