

SITUACIÓN CLÍNICA

Un caso raro de cervicalgia crónica: el síndrome de Klippel-Feil

R. García Perez^{a,*} y R. García Moreno^b

^a Unidad Docente de Medicina Familiar y Comunitaria, Centro de Salud Zona Centro de Badajoz, Badajoz, España

^b Universidad de Extremadura, Centro de Salud Zona Centro de Badajoz, Badajoz, España

Recibido el 8 de julio de 2009; aceptado el 10 de febrero de 2010

PALABRAS CLAVE

Dolor cervical crónico;
Síndrome Klippel-Feil

KEYWORDS

Chronic cervical pain;
Klippel-Feil Syndrome

Resumen Mujer de 36 años con dolor cervical mecánico y hombro izquierdo irradiado por extremidad superior, 4° y 5° dedos mano izquierda, crónico y discreta pérdida de fuerza y sensibilidad. No hay hipoacusia, síntomas urinarios ni cardiológicos.

Exploración: orejas, implantación del pelo y longitud cervical normal.

Dolor al palpar apófisis espinosas de vértebras y músculos cervicales. Disminución de sensibilidad táctil y dolorosa en zona cubital de mano izquierda, 4° y 5° dedos.

Rx C. Cervical: fusión de vértebras C3-C4 y C7-D1.

RMN C. Cervical: Fusión de vértebras C2-C3 y T1-T2.

EMG: datos de atrapamiento del mediano en Túnel del Carpo.

Diagnóstico: síndrome de Klippel-Feil.

El síndrome de Klippel-Feil es una enfermedad rara, congénita del grupo de las malformaciones de la charnela craneocervical, que consiste en la fusión de dos o más vértebras cervicales; asociado a veces a defectos en sistema genitourinario, nervioso, cardiopulmonar y pérdida auditiva.

© 2009 Elsevier España, S.L. y SEMERGEN. Todos los derechos reservados.

A Rare Case of Chronic Cervical Pain: The Klippel-Feil Syndrome

Abstract A 36 year-old woman, with mechanical neck and left shoulder pain radiating to the arm, 4th and 5th fingers of the left hand, with a chronic and modest loss of strength and sensitivity. No loss of hearing; no urinary or cardiological symptoms.

Physical Examination: Ears, hair implantation and neck length normal. Pain on palpation of vertebral spine apophyses and neck muscles. A decrease in tactile sensitivity and painful in the left hand cubital area, 4th and 5th fingers.

Rx Spinal Column: Fusion of vertebrae C3-C4 y C7-D1.

NMR Spinal Column: Fusion of vertebrae C2-C3 y T1-T2.

EMG: signs of median nerve trapping in Carpal Tunnel.

Diagnosis: Klippel-Feil Syndrome.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: ragape1@semergen.es (R. García Perez).

Klippel-Feil Syndrome is a rare congenital disease of the group of craniocervical hinge malformation, which consists of the fusion of two or more vertebrae. It is occasionally associated with genitourinary system, nerve, cardiopulmonary defects and hearing loss.

© 2009 Elsevier España, S.L. and SEMERGEN. All rights reserved.

Se trata de una mujer de 36 años, con antecedente personal de alergia a codeína y operada de miopía bilateral.

Antecedentes familiares: madre hipertensa con lesiones de órganos diana; hiperhomocisteinemia; trombosis de la vena central de la retina; insuficiencia renal crónica leve; fenómeno de Raynaud.

Descripción

Comenzó a los 25 años con un cuadro de parálisis facial periférica, otalgia, tortícolis espasmódica y múltiples contracturas cervicales con espasticidad en miembros superiores; no presentó movimientos anómalos de extremidades y cedió con tratamiento médico (miorrelajantes y analgésicos). Posteriormente apareció dolor a nivel cervical de carácter mecánico de poco tiempo de duración, con períodos de remisión y últimamente dolor en hombro izquierdo que describe como un "tirón" que se irradia por cara interna del brazo y antebrazo hasta los dos últimos dedos de la mano izquierda, acompañado de discreta pérdida de fuerza y de sensibilidad. A veces también refiere dolor en cara interna del muslo izquierdo y pérdida de fuerza en miembro inferior izquierdo que incluso le provoca trastornos leves de la marcha. No hay alteraciones de la sensibilidad en extremidades superiores. No refiere sintomatología de vías urinarias, ni hipoacusia, ni clínica cardiológica.

Exploración física

Cabeza y cuello: no se evidencian adenopatías ni tiroides. Las carótidas laten simétricas y bilaterales. Pupilas isocóricas. Orejas, implantación del cabello y cuello de longitud normal.

Columna vertebral: movilidad del cuello activa y pasiva normal, sin dolor y amplitud completa de los movimientos. La movilidad contrarresistencia del cuello es normal y no dolorosa, excepto la lateralización hacia la derecha. Dolor al palpar las apófisis espinosas de vértebras y músculos paravertebrales cervicales, sin contracturas de estos. Lordosis cervical y cifosis dorsal normal. No se observa escoliosis.

Tórax: auscultación cardiaca y pulmonar, normales.

Extremidades superiores: no hay atrofia muscular. Reflejos osteotendinosos bicipital y estilodradial normales bilateralmente. Discreta disminución de sensibilidad táctil y dolorosa en el territorio cubital de la mano izquierda y 4° y 5° dedos. Movilidad de extremidades superiores normal.

Extremidades inferiores: normales.

Radiología columna cervical (posteroanterior, lateral e hiperflexión): fusión de los cuerpos vertebrales C3-C4 y vértebra C2 aumentada de tamaño. Probable fusión C7-D1 (fig. 1).

RMN columna cervical (junio 2001): fusiones de los cuerpos vertebrales C2-C3 y parte anterior de D1-D2; apenas

existen discos entre las vértebras C4-C5. Todo lo anterior provoca una pérdida de la lordosis fisiológica de la columna cervical, con incipientes signos artrósicos. En C3-C4, C5-C6 y C6-C7 se aprecian protrusiones discuales y osteofíticas que obliteran parcialmente el espacio subaracnoideo anterior.

RMN de columna cervical (marzo 2009) (fig. 2): fusiones de los cuerpos vertebrales C2-C3 y T1-T2. Cambios degenerativos en cuerpos a diferentes niveles y presencia de barras discoosteofitarias C3/C4, C5/C6 y C6/C7. Con protrusiones posteriores que improntan en el espacio epidural anterior. Estrechamientos foraminales C5/C6 y C6/C7 sobre todo en el lado izquierdo. Médula con morfología e intensidad de señal normal.

Electromiografía y electroneurografía (marzo 2009): datos de atrapamiento del nervio mediano a nivel del túnel del carpo, de grado muy leve. No se aprecian alteraciones del nervio cubital izquierdo, ni de los miotomas explorados de miembro superior izquierdo (C8-T1).

Juicio clínico: Síndrome de Klippel-Feil tipo III; mínimas lesiones artrósicas y pequeñas protrusiones discuales a nivel de C3-C4, C5-C6 y C6-C7.

Comentario

El síndrome de Klippel-Feil es una enfermedad rara (frecuencia 1/40.000), congénita del grupo de las malformaciones de la charnela craneocervical, que consiste en la fusión 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. Presenta una gran variabilidad clínica, menos de 50% de los casos tienen todas estas características y algunos apenas tienen síntomas.

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 en un solo bloque con afectación de vértebras torácicas.
- 2) 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.
- 3) Síndrome de Klippel-Feil tipo III: fusión de vértebras cervicales y torácicas e incluso lumbares.

Los tres signos característicos son cuello corto, línea de implantación posterior del cabello baja y limitación de la movilidad del cuello.

Si bien la fusión de las vértebras de la articulación atloidoaxoidea (C1-2) pueden ser sintomáticas, la fusión de las vértebras cervicales inferiores no da lugar a ningún



Figura 1 Radiología de columna cervical.

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.

La presencia de alteraciones sistémicas y esqueléticas es frecuente, se asocia con: escoliosis en el 60% de los casos, anomalías renales en el 35%, hipoacusia en el 30%. Es frecuente que coexistan anomalías como falta de descenso escapular y fusión de la clavícula con las vértebras cervicales, es la deformidad de Sprengel en el 30%, platibasia, impresión basilar, deformidad de Arnold-Chiari y otras como siringomelia y mielomeningocele. Sincinesias (contracciones coordinadas e involuntarias que aparecen en un grupo de músculos cuando se realizan movimientos voluntarios o reflejos en otro grupo muscular, es decir los pacientes con

esta condición son incapaces de realizar un movimiento de la mano derecha sin realizar el mismo movimiento de la mano izquierda) en el 20% que normalmente mejora con la edad, y anomalías cardíacas en el 15% de los pacientes.

Diagnóstico: las radiografías simples posteroanterior y lateral de la columna cervical son la base del diagnóstico del síndrome de Klippel-Feil. Se debe evaluar cuidadosamente la unión craneocervical, siendo los hallazgos típicos la fusión de las vértebras cervicales y la ausencia de espacios intervertebrales. También se deben indicar radiografías en flexión y extensión máxima si sospechamos inestabilidad de la unión craneocervical o si dos segmentos fundidos están separados por un segmento abierto. Se deben hacer radiografías de toda la columna vertebral para descubrir otras

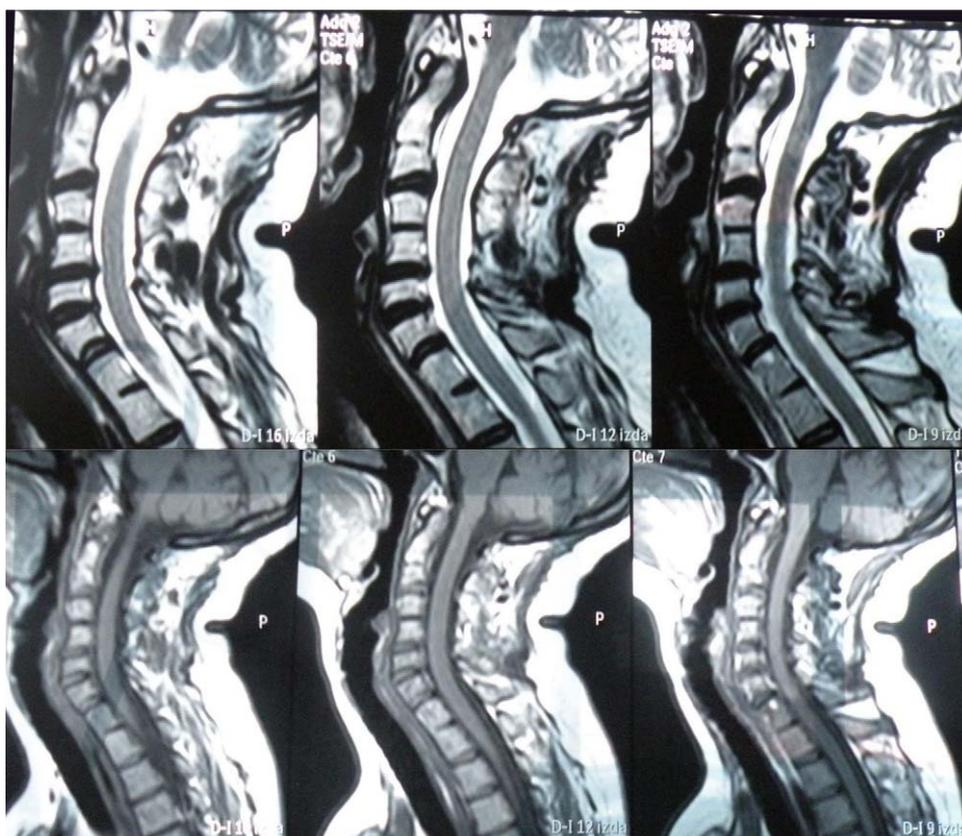


Figura 2 RMN de columna cervical.

anomalías espinales. La TAC y RMN son útiles para valorar la existencia de signos de compresión medular y de afectación de las raíces nerviosas.

Otros estudios: ecografía renal, audiometría, pruebas de función tiroidea, etc. para descartar otras anomalías asociadas.

Tratamiento: en la mayoría de los pacientes es suficiente con tratamiento conservador (analgésicos, miorrelajantes y fisioterapia en los casos leves), algunos requieren una estabilización quirúrgica de la columna mediante artrodesis en casos de vértebras hiper móviles o corrector cuando hay compromiso neurológico.

Bibliografía recomendada

1. Netter FH. Sistema musculoesquelético: Trastornos del desarrollo, tumores, enfermedades reumáticas y reemplazamiento articular. Tomo 8. In: *En Colección Ciba de ilustraciones médicas*. 2ª ed. Barcelona: Editorial Salvat; 1992.
2. Sullivan A. Klippel-Feil Syndrome. Disponible en: <http://emedicine.medscape.com/article/1264848-overview#section~introduction>. [último acceso Junio 2009].
3. Vaidyanathan S, Hughes PL, Soni BM, Singh G, Sett P. Klippel-Feil syndrome – the risk of cervical spinal cord injury: A case report. *BMC Fam Pract*. 2002; 3:6. Disponible en: <http://www.biomedcentral.com/1471-2296/3/6> [último acceso Junio 2009].
4. Izquierdo M, Avellaneda A. Klippel Feil, Síndrome de. Asociación Española de Afectados por Malformaciones Cráneo Cervicales. (AEMC). Fecha de última revisión: Diciembre-2003. Disponible en: <http://www.aeamcc-enfermedadescraneocervicales.arrakis.es> [último acceso Junio 2009].
5. McGaughran JM, Kuna P, Das V. Audiological abnormalities in the Klippel-Feil syndrome. *Arch Dis Child*. 1998;79:352–5.
6. Robert ER. Saunder Manual de Práctica Médica: Dolor cervical. *Parte XIV de enfermedades del tejido conjuntivo/musculoesquelético*, Vol.2. Madrid: Ed. McGraw-Hill. interamericana; 1996.
7. Martínez Campos M, Verdú Pérez A, Félix Rodríguez V, Solaguren Alberdi R. Paraparesia progresiva por espondiloptosis cervical en un niño con síndrome de Klippel-Feil. *An Esp Pediatr*. 1998;49:302–4.
8. Donald R. Gore DR. Valoración de los pacientes con dolor cervical. *Medscape Orthopaedics & Sports Medicine* 5(4), 2001. Medscape, Inc. www.traumazamora.org/guias.tratamiento/expcervical/expcervical.html [último acceso Junio 2009].