

Hospital Militar Central "Dr. Luis Díaz Soto"

Deformidad de Klippel-Feil con anomalía de Arnold-Chiari tipo I y siringomielia

Dr. Nelson Fuentes Rodríguez,¹ 1er Tte. José Antonio Prince López² y Tte. Cor. José Hernán Salas Rubio³

Resumen

La deformidad de Klippel-Feil es una anomalía del desarrollo que afecta comúnmente a las vértebras cervicales. La entidad se asocia por lo general con otras deformidades con anomalías o sin ellas tanto del sistema nervioso como de otros sistemas de órganos. Se reporta un paciente adulto de 35 años de edad que sin antecedentes familiares o personales de enfermedades causantes de deformidades con anomalías óseas o sin ella se le diagnóstica la enfermedad de Klippel-Feil, con anomalías neurales en la resonancia magnética nuclear. Clínicamente presentaba síntomas y signos propios de la compresión medulocerebeloso por lo que se le realiza una craneotomía de fosa posterior con laminectomía de C1 y duroplastia. La evolución es satisfactoria con la desaparición de la mayoría de los síntomas.

Palabras clave: Klippel-Feil malformation, spinal cervical anomalia, craneotomía fosa posterior, Arnold-Chiari malformation, malformación raquídea cervical.

La deformidad de Klippel-Feil fue reportada en 1919, pero hasta la actualidad se ha estudiado ampliamente la entidad que la considera un síndrome por la asociación que tiene con otras deformidades mesodérmicas, que afectan diversos sistemas, y con otras anomalías concomitantes. Muchas clasificaciones han sido creadas atendiendo a diversos criterios como: las vértebras cervicales comprometidas, las anomalías asociadas, la existencia o no de escoliosis, grado de desviación escoliástica, e incluso factores genéticos teniendo en cuenta el nivel del escleroma afectado.

El manejo de estos pacientes es considerado complejo por las anomalías que concomitan y otros factores anatomopatológicos que determinan la sintomatología del paciente. La mayoría de los autores concuerdan que es un síndrome a considerar quirúrgico en casi todos los pacientes cuando los síntomas de índole compresiva tienen un carácter progresivo e invalidante.

Presentación de Caso

Paciente de 35 años de edad, mestizo, con antecedentes prenatales, natales y posnatales normales, no

antecedente de enfermedades como la osteomalacia, raquitismo, osteogénesis imperfecta, hiperparatiroidismo, enfermedad de Paget y otras, que acude a esta consulta y refiere dificultad para la marcha con aludes frecuentes y torpeza, dolor cervical posterior alto y en región suboccipital, parestesias en las extremidades superiores que empeoran a la dorsiflexión de la cabeza, disminución del volumen muscular en el hemitórax, hombro y brazo izquierdo, además de disminución de la sensibilidad en algunas regiones del tórax, espalda y miembros superiores.

Al examen físico se encontró un individuo de baja estatura, cuello corto, movimientos limitados de la cabeza, con tendencia a la tortícolis, descenso de la línea del cabello, hipoacusia izquierda, marcha a pasos cortos y con el tronco encorvado, atrofia de músculos en el cinturón torácico superior del lado izquierdo y disminución de la sensibilidad en algunas áreas dermatómicas de raíces bajas cervicales (fig. 1).

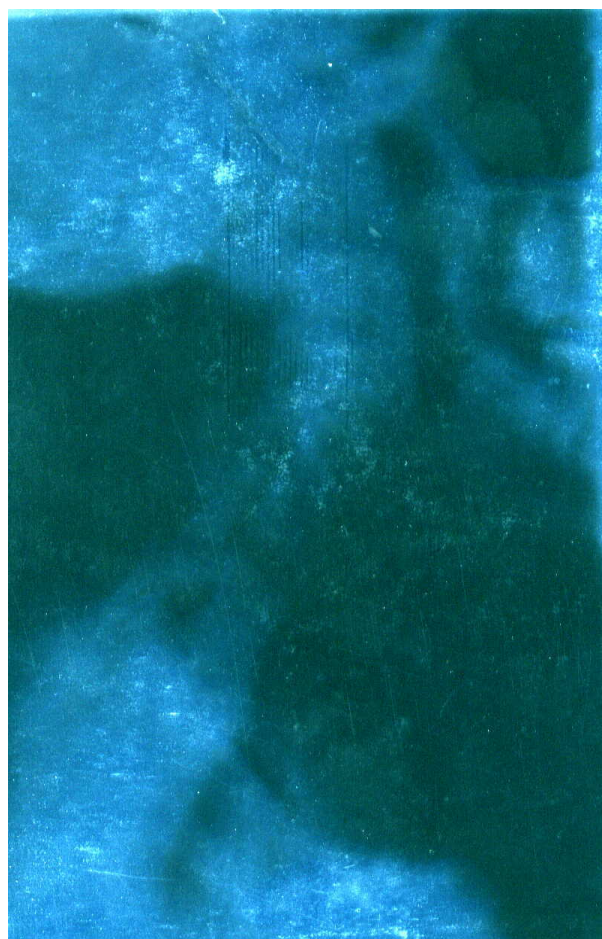


Fig. 1. Radiografía cervical de Klipper-Feil

Estudios complementarios realizados

- Estudios de laboratorio normales

Estudios neurofisiológicos

- Electromiografía que mostró denervación en grupos musculares inervados por las raíces C5, C6, C7, D1.
- Potenciales evocados somatosensoriales con compromiso de la vía de conducción a nivel bulbo-medular.

Estudios radiológicos

- Radiografías simples de región cráneo-espinal donde se visualizó sinostosis desde C5 hasta las vértebras dorsales superiores (fig. 2), asimilación del atlas, escoliosis cervicodorsal. En las mediciones lineales (Chamberlain y Mc Gregor) se confirmó la existencia de una impresión basilar.

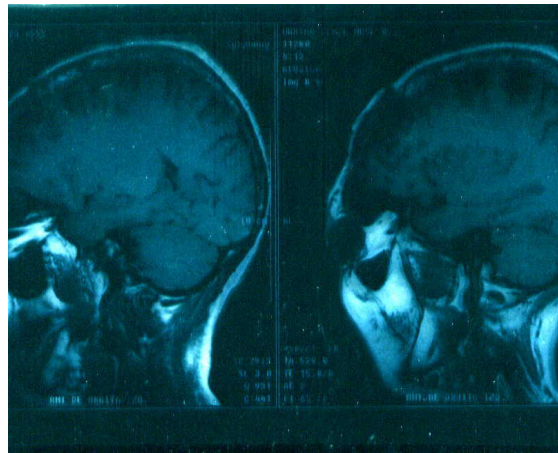


Fig. 2. Arnold D- Chiari acompañante.

- Resonancia magnetica nuclear (RMN) región cráneo espinal y cervical: además de las anomalías óseas, evidencias de una malformación de Arnold - Chiari tipo I y siringomielia (fig. 3).

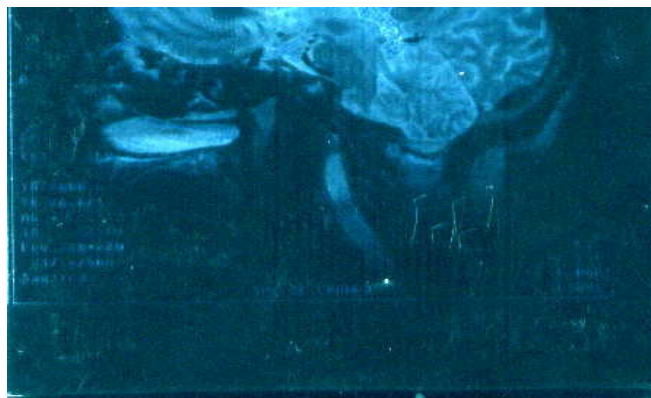


Fig. 3. Siringomiría cervical asociada.

Se practicó quirúrgicamente una craniectomía de fosa posterior con laminectomía de C1 y duroplastia, con el de empleo de fascia muscular colocada en forma de tienda de campaña. A los 6 meses de operado,

el paciente tuvo una marcha con tronco erguido y los pasos eran más largos, no aquejó dolor cervical y mejoró el déficit sensitivo en miembros superiores.

Comentarios

La deformidad de Klippel-Feil es una anomalía del desarrollo, por tanto es una enfermedad congénita y a menudo hereditaria, que afecta comúnmente a las vértebras cervicales. La malformación obedece principalmente a una segmentación defectuosa o fusión de 2 o más segmentos cervicales, la cual se originan en la 3 semana de la vida fetal.¹ La entidad varía desde la fusión parcial de 2 niveles vertebrales hasta la fusión irregular con acortamiento y escoliosis de toda la columna cervical. Fue descrita a inicio del siglo pasado por *Feil* en 3 tipos acorde con las vértebras fusionadas.²

En este paciente el diagnóstico se realizó tardíamente cuando el deterioro neurológico lo obligó acudir a la asistencia médica. Los estudios descartaron causas secundarias de estas anomalías como son osteomielitis, tuberculosis, fracturas antiguas, artrosis avanzada, intervenciones quirúrgicas previas y otras, por lo tanto, se etiquetan los hallazgos como un defecto congénito primario tal como sugieren la mayoría de los autores en trabajos previos.³⁻⁵

Las investigaciones radiológicas permitieron diagnosticar la existencia en este paciente de una anomalía de Klippel-Feil tipo I acorde con la clasificación de Feil, asimilación del atlas donde se fusiona el arco anterior de C1 pero no el posterior, impresión basilar según las mediciones topométricas propuestas por *Chamberlain* en 1939⁶ y *Mc Gregor* en 1948,⁷ malformación de Arnold-Chiari tipo I con descenso evidente de las amígdalas cerebelosas en el angosto espacio creado por las anomalías óseas, además una siringomielia no traducida clínicamente pero que es frecuente encontrarla en estos casos. Esta última entidad no se trató quirúrgicamente, en este caso se tuvo en cuenta las controversias que existen en la literatura en cuanto a abordar o no la cavidad cuando esta no provoca síntomas.⁸

Este paciente no tenía un cuadro de hipertensión endocraneana, ni de inestabilidad de la región cráneo-cervical, a pesar de que en la asimilación parcial del atlas es frecuente encontrar una movilidad anormal de la odontoides por la ausencia de fijación del ligamento transversal,⁹ tampoco se encontraron alteraciones debido a insuficiencia vascular, particularmente de la arteria vertebral que es la más comprometida en estos casos (la incidencia de anomalía de las arterias vertebrales es más elevada en pacientes con impresión basilar).¹⁰ Se ha planteado que el síndrome de Klippel-Feil sin compromiso neurológico no debe ser estabilizado profilácticamente,^{11, 12} pero en este paciente con deterioro neurológico progresivo y la existencia de una anomalía de Arnold-Chiari se imponía una descompresión y estabilización quirúrgica. En algunos casos se ha informado la eventual causa desencadenante de muerte súbita a la compresión bulbo-medular.¹

Se coincide con la mayoría de los autores al plantear que en la actualidad la RMN es el proceder de elección para detectar las anomalías óseas y neurales de la región cráneo-espinal, este estudio debe incluir vistas laterales en flexión y extensión, por lo que constituye un método determinante y seguro para la selección del paciente tributario a la cirugía.^{13, 14} De hecho la existencia de una malformación

de Arnold-Chiari sintomática, con malformaciones esqueléticas concomitantes o sin ellas, es una indicación quirúrgica para el alivio de los síntomas y detención de la enfermedad.

La entidad de Klippel-Feil se ha diagnosticado en ocasiones de forma incidental en un paciente que solo aqueja dolor cervical y donde el examen físico revela escoliosis. Por ello se ha informado que el desarrollo de los síntomas tiene relación con otros factores como la fusión de la unión cervicotorácico y la estenosis cervical congénita, esta última ocasiona con mayor frecuencia dolor radicular en miembros superiores.^{15, 16}

En estos pacientes se describen trastornos de la conciencia provocados por alteraciones vasculares, así como el desarrollo de aneurismas en la arteria vertebral extracraneal a consecuencia de trauma arterial crónico secundario por excesivo movimiento entre C1-C2, lo cual constituye un reto en la terapéutica quirúrgica.¹⁷

Aproximadamente 1/3 de los casos tienen déficit auditivo unilateral o bilateral por malformación del oído medio que puede verse asociado con otras anomalías como la ausencia de la ventana oval y/o redonda, un curso atípico del nervio facial y otras.¹⁸⁻²⁰

Muchos autores consideran que la asociación tan frecuente de anomalías de cabeza y cuello con las anomalías vertebrales aunque obedecen a trastornos de la embriogénesis que conducen a anomalías estructurales, es un tema amplio, no concluido y en discusión. Ellos dan un potencial de asignación a los agentes teratogénicos y eventos mutantes que pueden ocurrir en la vida fetal.²¹

La existencia de anomalías faciales, particularmente la deformidad mandibular, puede ocasionar dificultad para la intubación endotraqueal en los pacientes con anomalía de Klippel-Feil, por este motivo algunos evitan la anestesia general, lo cual puede ser posible en intervenciones quirúrgicas realizadas en otras regiones corporales.²²⁻²⁴

Summary

Klippel-Feil deformity is a developmental abnormality commonly affecting cervical vertebrae. The entity is generally associated with other deformities with or without abnormalities of the nervous system and of other organ systems. A case is reported of a 35-year-old adult patient without personal or family history of diseases causing deformities with osteal abnormalities or without them that was diagnosed Klippel-Feil disease with neural abnormalities by magnetic resonance imaging. As he clinically presented symptoms and signs characteristic of the medullocerebellar compression, craniotomy of the posterior fossa with laminectomy of C1 and duraplasty were performed. The evolution was satisfactory, and most of the symptoms disappeared.

Key words: Klippel-Feil malformation; spinal-cervical abnormality, craniotomy of the posterior fossa, Arnold-Chiari malformation, rachidial- cervical malformation.

Referencias bibliográficas

1. Epstein BS. Afecciones de la columna vertebral y de la médula espinal. Estudios radiológicos y clínicos 3 ed. La Habana: Editorial Científico-Técnica; 1981. p.175-9.
2. Thomsen MN, Schneider U, Weber M, Johannisson R, Niethard PU. Scoliosis and congenital anomalies associated with Klippel-Feil syndrome types I-III. *Spine* 1997;22(4):396-401.
3. Erskine CA. Klippel-Feil syndrome. *Arch Pathol* 1946;41:269-70.
4. Gray SW, Romaine CB, Skandalakis JE. Congenital fusion of the cervical vertebrae. *Surg Gynecol Obst* 1964;118:373-6.
5. Clarke RA, Kearsley JH, Walsh DA. Patterned expression in familial Klippel-Feil syndrome. *Teratology* 1996;53(3):152-4.
6. Chamberlain WE. Basilar impression (platybasia). *Yale J Biol Med* 1939; 11: 487-9.
7. Mc Gregor M. Significance of certain measurements of the skull in the diagnosis of basilar impression. *Br J Radiol* 1948;21:171-5.
8. Goel A, Desai K. Surgery for syringomyelia: an analysis based on 163 cases. *Acta Neurochir*.2000;142(3):293-301.
9. Budin E, Sadheimer F. Lateral spread of the atlas without fracture. *Radiology* 1966;87:1095-7.
10. Janeway R, Toole HF, Leinbach LB, Miller HS. Vertebral artery obstruction with basilar impression. *Arch Neurol* 1966;15:211-4.
11. Nagashima H, Morio Y, Teshima R. No neurological involvement for more than 40 years in Klippel-Feil syndrome with severe hypermobility of the upper cervical spine. *Arch Orthop Trauma Surg* 2001;121(1-2):99-101.
12. Rouvreau P, Glorian C, Larglais 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* 1998;7(3):179-85.
13. Linoker W.R. MR imaging of the craniovertebral junction. *Magnetic Resonance Imaging Clin* 2000 8(3):635-50.
14. Riew KD, Hilibrand AS., Palumbo MA., Sethi N, Bohlman HH. Diagnosing basilar invagination in the rheumatoid patient. The reliability of radiographic criteria. *J Bone Joint Surg* 2001;83 A (2):194-200.
15. Theiss SM, Smith MD., Winter RB. The long -term follow- up of patients with Klippel-Feil syndrome and congenital scoliosis. *Spine* 1997;22(11):1219-22.
16. Aleem MA, Ramasubramanian D. Cranio vertebral anomaly type II basilar invagination (Dejerine Type), persistent spheno-occipital synchondrosis, foramen magnum stenosis, cervical stenosis with chronic cervical cord atrophy. *Neurol India* 2001;49(1):102-4.
17. Shimizu S, Kajima T, Morooka Y, Tanaka K, Nakagama Y, Kuroki M. Extracranial vertebral artery aneurysm complicating Klippel-Feil syndrome: case report. *No Shinkei Geka* 1996;24 (10):933-7.
18. Oeken J, König E, Kosling S, Meister E. Middle ear abnormalities in Klippel-Feil syndrome. *HNO* 1996;44(9):525-7.
19. Kurmar A, Chaudhary D, Gripta SK. Wildermark syndrome. *Australas Radiol* 1996;40 (2):160-1.
20. Mc Gaughan JM., Kuna P, Dos V. Audiological abnormalities in the Klippel-Feil syndrome. *Arch Dis Child* 1998;79(4):352-5.

21. Allsop GM, Griffiths S, Sgouros S. Cervical disc prolapse in childhood associated with Klippel-Feil syndrome. Childs Nerv Syst 2001;17(1-2):69-70.
22. Manaligod JM, Bauman NM, Menezes AH, Smith RJ. Cervical vertebral anomalies in patients with anomalies of the head and neck. Ann Otol Rhinol Laryngol 1999;108(10):925-33.
23. O Connor PJ, Moysa GL, Finucane BT. Thoracic epidural anesthesia for bilateral reduction mammoplasty in a patient with Klippel-Feil syndrome. Anesth Analg 2001;92 (2):514-6.
24. Thomsen MN, Krober M, Shneider U, Carstens C. Congenital lumb deficiencies associated with Klippel-Feil syndrome: a survey of 57 subjects. Acta Orthop Scand 2000;71(5):461-4.

Recibido: 27 de septiembre de 2004. Aprbado: 29 de octubre de 2004.

Dr. *Nelson Fuentes Rodríguez*. Hospital Militar Central. "Dr. Luis Díaz Soto. Avenida Monumental, Habana del Este, CP 11 700, Ciudad de La Habana, Cuba.

¹ **Especialista de I Grado en Neurocirugía**

² **Residente 4to año en Neurocirugía.**

³ **Doctor en Ciencias. Profesor Titular.**