

Síndrome de Klippel-Feil con fístula traqueoesofágica, pulgar bífido y angioliopoma cerebral

Klippel-Feil syndrome with tracheoesophageal fistula, bifid thumb and cerebral angioliopoma

Dr. Eliéxer Urdaneta Carruyo^{a,b}, Dr. Gustavo Rojas Zerpa^c, Dra. Adriana Urdaneta Contreras^b,
Br. Malvy Maldonado Alviarez^b y Br. Miguel Brito Rodríguez^b

RESUMEN

El síndrome de Klippel-Feil es una malformación congénita de la charnela cráneo-cervical compleja que involucra vértebras y vísceras, caracterizada por la tríada clásica de cuello corto, limitación de movimientos de la cabeza por la fusión de vértebras cervicales e implantación baja del cabello en la región occipital. Se presenta por falla de segmentación en el esqueleto axial del embrión. Su incidencia se estima en 1/40 000-42 000 nacimientos y predomina en el sexo femenino.

El objetivo del presente trabajo es describir el cuadro clínico de un paciente con síndrome de Klippel-Feil y múltiples malformaciones asociadas, entre ellas, fístula traqueoesofágica, pulgar bífido y lipomas/angioliopomas intracraneales, las cuales, hasta ahora, no han sido descritas en el síndrome, por lo que se considera un hallazgo excepcional.

Palabras clave: síndrome de Klippel-Feil, fusión vertebral, fístula traqueoesofágica, pulgar anómalo, angioliopoma.

ABSTRACT

The Klippel-Feil syndrome is a congenital malformation of the skull flap involving complex cervical vertebrae and organs, characterized by a classic triad: short neck, limitation of movement of the head due to cervical spine fusion and low hairline in occipital region. It results from an error in the axial skeleton segmentation of the embryo; its incidence is estimated at 1/40,000-42,000 births and predominates in females.

The aim of this paper is to describe the clinical picture of a patient with Klippel-Feil syndrome and multiple malformations, including tracheoesophageal fistula, bifid thumb and intracranial lipomas/angioliopomas, that have not been previously described in the syndrome, so it is considered an exceptional finding.

Key words: Klippel Feil syndrome, vertebral fusion, tracheoesophageal fistula, thumb abnormality, angioliopoma.

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2016.e398>

- Unidad de Nefrología Pediátrica y Metabolismo Mineral del Hospital Universitario de Los Andes, Mérida, Venezuela.
- Grupo Transdisciplinario de Investigaciones Biomédicas, Facultad de Medicina, Universidad de Los Andes, Mérida, Venezuela.
- Departamento de Radiología e Imágenes, Hospital Universitario de Los Andes, Mérida, Venezuela.

Correspondencia:

Dr. Eliéxer Urdaneta Carruyo, grutib.ula@gmail.com

Financiamiento: Ninguno.

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 11-11-2015

Aceptado: 9-5-2016

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Klippel-Feil (SKF) es una malformación congénita de la charnela cráneo-cervical compleja que involucra vértebras y vísceras, de herencia autosómica dominante o recesiva,^{1,2} esporádica, con penetrancia reducida y expresión variable. Está caracterizado por la tríada clásica de cuello corto, limitación de movimientos de la cabeza por la fusión de vértebras cervicales e implantación baja del cabello en la región occipital.³ La etiología aún no está clara, es muy heterogénea y, en ella, se han involucrado factores ambientales.³

El objetivo del presente trabajo es describir el caso clínico de un paciente con SKF y múltiples malformaciones asociadas; tres de ellas, no descritas hasta ahora.

CASO CLÍNICO

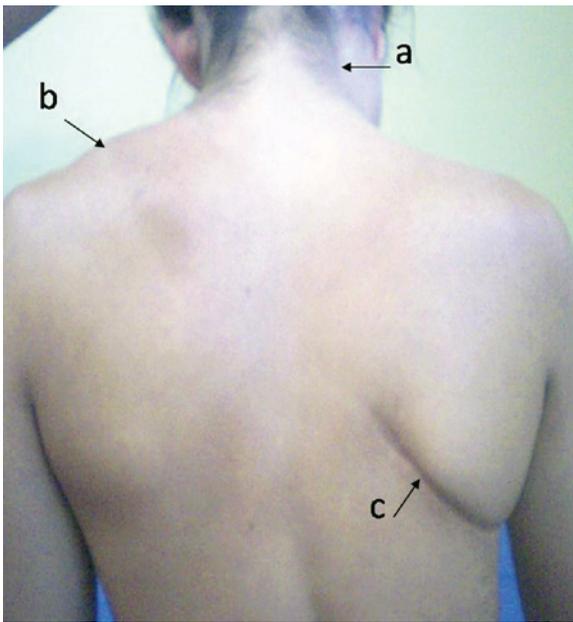
Varón, producto de un embarazo a término, obtenido por parto vaginal, con peso al nacer de 3200 gramos y talla de 50 centímetros. Exploración física: atrofia de pabellón auricular con agenesia de conducto auditivo externo derecho, fístula traqueoesofágica tipo III y cuello normal. Exámenes de laboratorio, normales. La radiografía de tórax reveló dextrocardia. Al día siguiente, se efectuó la resolución quirúrgica de la fístula traqueoesofágica. Fue dado de alta en buenas condiciones generales y se le indicó control por los servicios de Genética y Otorrinolaringología.

A los once años de edad, el niño fue traído nuevamente al Hospital por una deformidad cérvico-dorsal y pérdida auditiva derecha. En el interrogatorio, la mamá expresó que, al mes de haber nacido el niño, la familia, de escasos recursos económicos y de procedencia rural muy alejada, tuvo que trasladarse a otro estado agrícola para trabajar como jornaleros itinerantes. Ello imposibilitó el control del niño por los servicios mencionados, por lo que no pudo ser evaluado en conjunto con el grupo familiar. A

partir de los dos años de edad, ella comenzó a notar en el niño una discreta limitación para los movimientos del cuello, sin que hubiera presentado nunca ninguna lesión. Hasta los once años, había realizado sus actividades escolares y deportivas sin impedimento.

La exploración física evidenció implantación baja de cabello en la región occipital, cuello corto con limitación para la flexión, rotación y lateralidad, desviación cervical derecha,

FIGURA 1. Vista dorsal del paciente



a) Cuello corto e implantación baja del cabello en la región occipital; b) deformidad de Sprengel del lado izquierdo y c) cicatriz derecha poscorrección de la fístula traqueoesofágica.

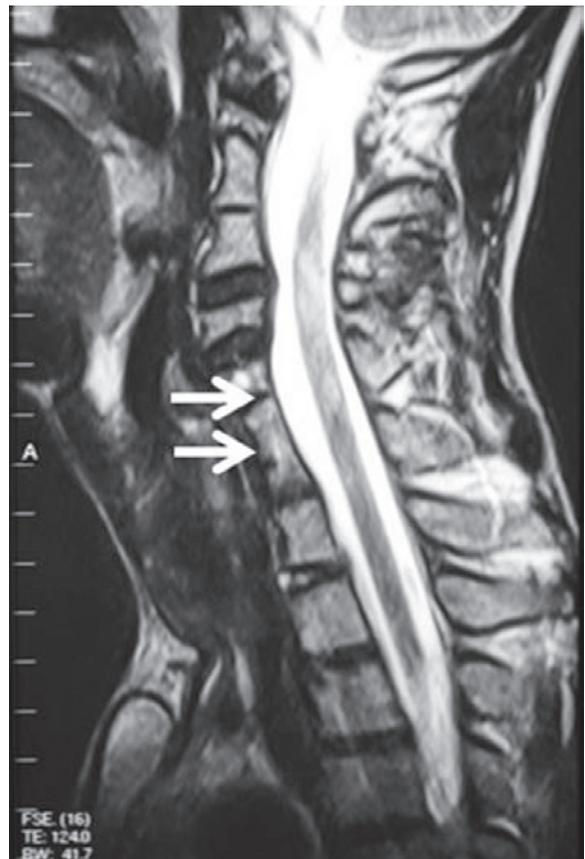
FIGURA 2. Pulgar derecho



Pulgar derecho bífido por doble falange distal.

elevación de la escápula izquierda o deformidad de Sprengel (Figura 1) y pulgar derecho asimétrico y deforme. La radiografía lateral de cuello evidenció una fusión parcial de las vértebras C4 con C5 y una fusión completa de C5 con C6. Radiografía de columna: escoliosis de 10° y espina bífida en L5. Radiografía de mano: pulgar derecho bífido por falange distal accesoria (tipo II de acuerdo con la clasificación radiológica de Wassel). Se le realizaron potenciales evocados auditivos de tallo cerebral, que evidenciaron, en el oído derecho, ausencia total de respuesta ante la estimulación y, en el oído izquierdo, retardo en los componentes I y III y en I y V. El ultrasonido abdominal rutinario reveló agenesia renal izquierda y presencia de doble sistema pielocalicial en el riñón contralateral. En vista de las múltiples malformaciones, entre ellas, la tríada característica, se hizo el diagnóstico de SKF grado II. Se le indicó al paciente el seguimiento anual con estudios por imágenes, que lamentablemente no realizó.

FIGURA 3. Tomografía axial computada de columna



Se evidencia una fusión parcial de C4 con C5 y una fusión completa de C5 con C6 (flechas).

El paciente acudió de nuevo al Hospital a los dieciséis años de edad por cervicalgia y dolor en el dedo pulgar derecho. El joven expresó, en el interrogatorio, que no había asistido a sus controles médicos desde hacía cinco años, ya que, durante ese tiempo, no había sentido dolor en el cuello al realizar las actividades cotidianas. Examen físico: pulgar derecho bífido por doble falange distal; el resto, sin cambios. Fue intervenido quirúrgicamente por el Servicio de Traumatología para la extracción de la falange accesoria (Figura 2). Tomografía axial computada de columna: confirmó los hallazgos radiográficos previos (Figura 3). Un año después, comenzó a presentar episodios de cefalea intensa, por lo que se le realizó una resonancia magnética de cráneo y se observaron imágenes sugestivas de lo siguiente: 1) angioliomas en la fosa craneal media derecha paraesfenoidal y en el pulvinar talámico; y 2) lipomas en la región temporal derecha y en el interior de los ventrículos frontales bilaterales (Figura 4). Actualmente, el paciente presenta cefalea intermitente, por lo que se mantiene en control por el Servicio de Neurología.

DISCUSIÓN

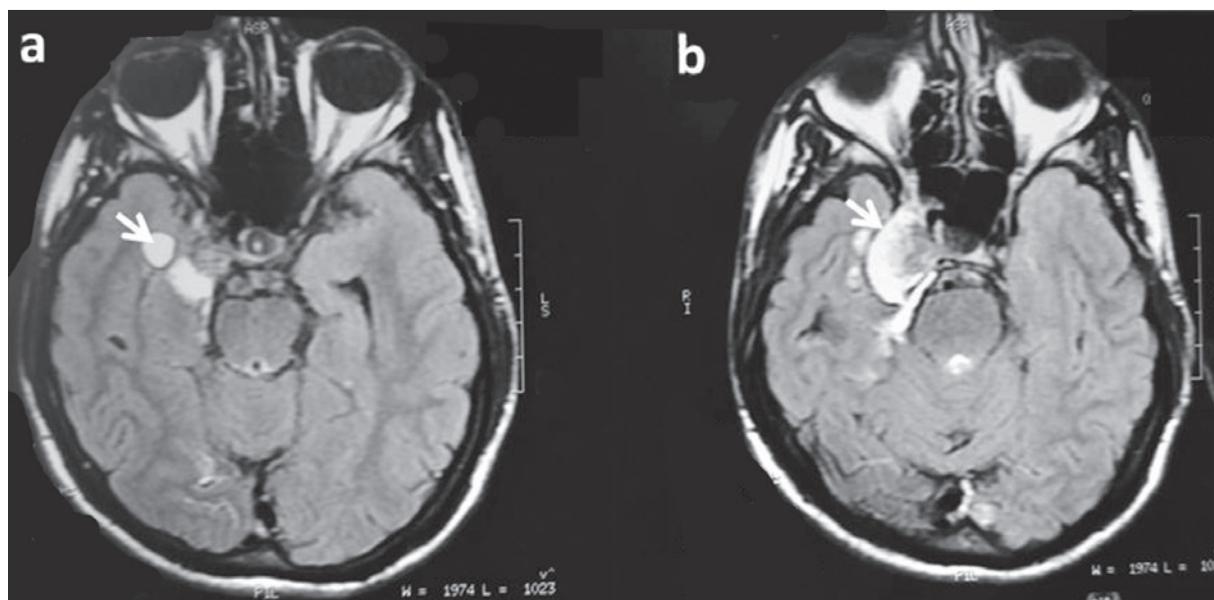
En 1912, Maurice Klippel y André Feil describieron por primera vez varias anomalías óseas en un hombre francés de 46 años de

edad con cuello corto e inmóvil por la fusión congénita de vértebras cervicales y torácicas superiores; de allí que este síndrome fuese conocido posteriormente con sus apellidos.⁴ El SKF se presenta por falla de segmentación en el esqueleto axial del embrión.³ Sin embargo, se ha planteado la hipótesis de que puede deberse a la interrupción embrionaria del flujo de las arterias subclavias, vertebrales y/o de sus ramas.⁵ Su incidencia se estima en 1/40 000-42 000 nacimientos y predomina en el sexo femenino en 60% de los casos.⁶

En 1967, Gunderson y colaboradores clasificaron el SKF en tres tipos.⁷ Tipo I (autosómico recesivo), que consiste en la fusión masiva de vértebras cervicales y dorsales superiores en un bloque óseo; tipo II (autosómico dominante), que se caracteriza por la fusión de uno o dos espacios vertebrales y se asocia con hemivértebras; y tipo III (autosómico recesivo), que comprende cualquiera de los dos tipos anteriores, con fusión, además, de vértebras torácicas bajas o lumbares.

El diagnóstico de SKF se realiza por la presencia de la siguiente tríada: cuello corto, limitación de movimientos de la cabeza por la fusión de vértebras cervicales e implantación baja del cabello en la región occipital. Amerita el asesoramiento genético familiar para

FIGURA 4. Resonancia magnética de cráneo



a) Lipoma intracerebral en la región temporal derecha y b) angiolioma en la fosa craneal media derecha paraesfenoidal

esclarecer el tipo de herencia y su relevancia en la descendencia. Desafortunadamente, en nuestro caso, no se pudo efectuar, por lo que el diagnóstico de SKF se hizo tarde y las anomalías auditivas presentes al nacer tampoco se pudieron tratar y corregir con la cirugía, debido a la migración de la familia por trabajo. Además, estos pacientes requieren seguimiento traumatológico periódico y rehabilitación a fin de tratar precozmente la cervicgia y, debido a las malformaciones vertebrales, no deberían realizar deportes de contacto.

El principal diagnóstico diferencial del SKF debe hacerse con otras patologías, fundamentalmente con las agrupadas bajo el acrónimo VACTERL. Este es un conjunto de malformaciones congénitas diversas: vertebrales (como hemivértebras y displasia de cuerpos vertebrales), anal (atresia), cardíacas, traqueoesofágica (fístula), renales y de extremidades. Sin embargo, nuestro paciente, a pesar de tener algunas de estas alteraciones, presentó la tríada clásica de SKF, que, aunada a la presencia de la deformidad de Sprengel (la cual no se asocia a VACTERL), confirmó el diagnóstico de SKF.

Se ha descrito el SKF asociado a numerosas alteraciones sistémicas; entre ellas, la deformidad de Sprengel (elevación o mala posición de la escápula, debido a su migración errática, que origina la alteración músculo-esquelética compensatoria), de observación habitual, como en nuestro caso.⁸ Otra anomalía frecuente es la sordera neurosensorial,⁹ encontrada en nuestro paciente. Las anomalías renales también son comunes, entre ellas, la agenesia renal,¹⁰ que, en nuestro paciente, se observó del lado izquierdo, y riñón contralateral con doble sistema pielocalicial. También se presentan anomalías cardíacas en 14%-42% de los casos, de las cuales se observan, en menor proporción, situs inversus totalis o dextrocardia,¹¹ anomalías óseas, como espina bífida oculta¹² y lipomas en la médula espinal.¹³

Hasta ahora, el pulgar bífido no se ha asociado al SKF. Se han descritos casos esporádicos de polidactilia posaxial, a diferencia de nuestro paciente, que presentó un tipo de polidactilia preaxial no informada hasta la actualidad en la literatura.¹⁴

Además, no es común la asociación de tumores intracraneales (TI) con el SKF. Hasta ahora, se han descrito pocos casos, y el más frecuente es el quiste dermoide localizado en la fosa posterior, seguido del quiste dermoide

con área de diferenciación en el carcinoma de células escamosas y el teratoma maligno intracraneal.¹⁵ La resonancia magnética es el estudio imagenológico diagnóstico de elección, ya que ubica su localización, número y características del TI. Permite, además, obtener información acerca de la composición química del TI y realizar el diagnóstico diferencial entre los distintos tipos.

El pronóstico dependerá del tipo histológico y su localización, y el tratamiento de los TI es quirúrgico con o sin radioterapia y/o quimioterapia.

En nuestro paciente, los lipomas y angioliomas intracraneales limitaban parcialmente sus actividades, debido a la cefalea intermitente que ameritaba control neurológico continuo y estricto.

Los autores no hallaron publicaciones previas que relacionaran lipomas y/o angioliomas intracraneales con el SKF. De allí que la presencia de ambos tumores en la fosa craneal media en nuestro paciente supone un descubrimiento original. Además, la conjunción de fístula traqueoesofágica, pulgar bífido y tumores descritos en un paciente con SKF es un hallazgo excepcional, no descrito hasta ahora y, por eso, su interés en informarlo. ■

REFERENCIAS

1. Thompson E, Haan E, Sheffield L. Autosomal dominant Klippel-Feil anomaly with cleft palate. *Clin Dysmorphol* 1998;7(1):11-5.
2. Da Silva EO. Autosomal recessive Klippel-Feil syndrome. *J Med Genet* 1982;19(2):130-4.
3. Nagib MG, Maxwell RE, Chou SN. Identification and management of high-risk patients with Klippel-Feil syndrome. *J Neurosurg* 1984;61(3):523-30.
4. Klippel M, Feil A. Anomalie de la colonne vertébrale par absence des vertèbres cervicales; cage thoracique remontant jusqu'à la base du crane. *Bull Soc Anat Paris* 1912;87:185.
5. Bavinck JN, Weaver DD. Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil and Möebius anomalies. *Am J Med Genet* 1986;23(4):903-18.
6. Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Clin Orthop Relat Res* 2004;(424):183-90.
7. Gunderson CH, Greenspan RH, Glaser GH, Lubs HA. The Klippel-Feil syndrome: genetic and clinical reevaluation of cervical fusion. *Medicine (Baltimore)* 1967;46(6):491-512.
8. Samartzis D, Herman J, Lubicky JP, Shen FH. Sprengel's deformity in Klippel-Feil syndrome. *Spine (Phila Pa 1976)* 2007;32(18):E512-6.
9. McGaughan JM, Kuna P, Das V. Audiological abnormalities in the Klippel-Feil syndrome. *Arch Dis Child* 1998;79(4):352-5.
10. Gómez León JJ, Rodríguez-Miñón y Cinfuentes JL, Piñango L, Alférez Villalobos C. Agenesia renal unilateral y ectopia renal en síndrome de Klippel-Feil. *Actas Urol Esp* 1985;9(1):95-8.

11. Futane S, Salunke P. Klippel-Feil syndrome with atlanto-axial dislocation, anomalous vertebral artery, dextrocardia and situs inversus. *Clin Neurol Neurosurg* 2013;115(10):2304-6.
12. Yuksel M, Karabiber H, Yuksel KZ, Parmaksiz G. Diagnostic importance of 3DCT images in Klippel-Feil syndrome with multiple skeletal anomalies: a case report. *Korean J Radiol* 2005;6(4):278-81.
13. Wycis HT. Lipoma of the spinal cord associated with Klippel-Feil syndrome. *J Neurosurg* 1953;10(6):675-8.
14. Ruzic-Barsic A, Kovacic S, Mijatovic D, Miletic D, et al. Coexistence of left internal carotid agenesis, klippel-feil syndrome and postaxial polydactyly. *Pol J Radiol* 2015;80:128-30.
15. Adorno A, Alafaci C, Sanfilippo F, Cafarella D, et al. Malignant teratoma in Klippel-Feil syndrome: a case report and review of the literature. *J Med Case Rep* 2015;9:229.