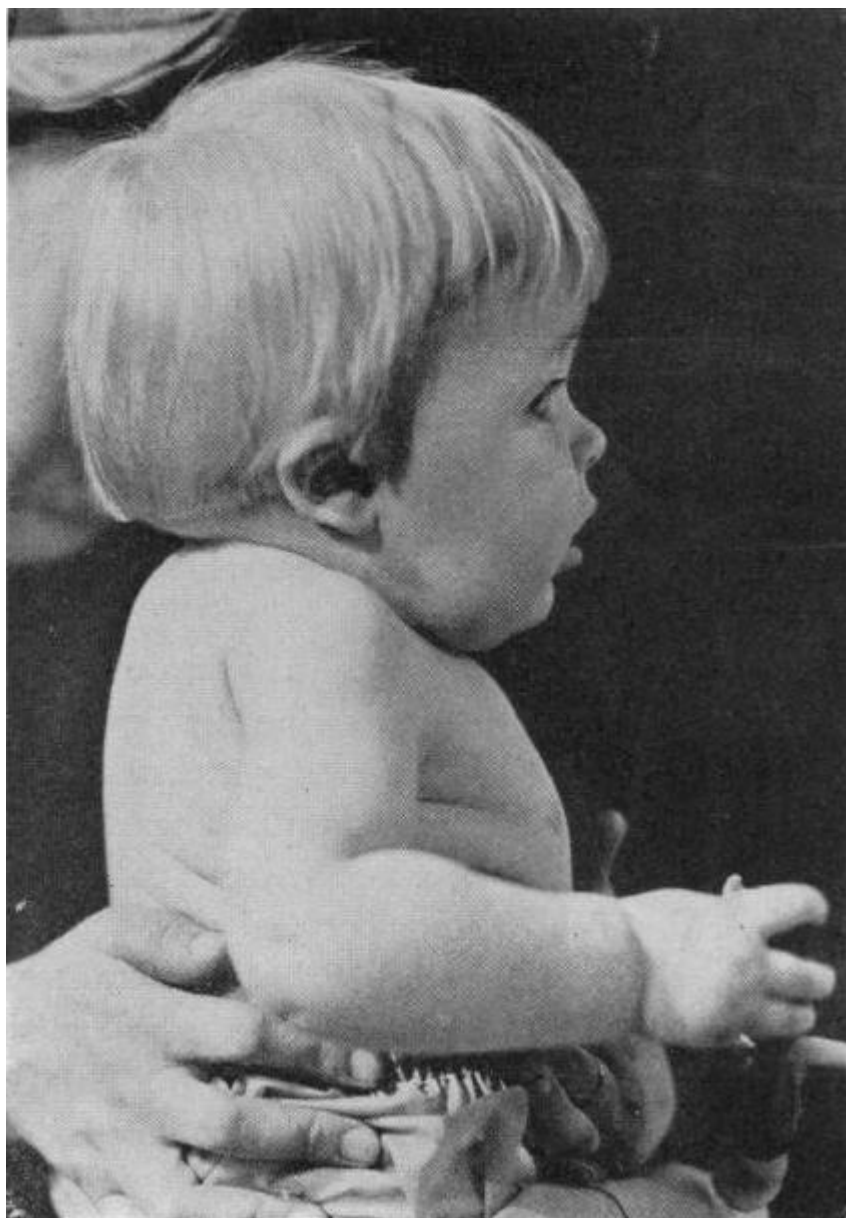


Síndrome de Klippel-Feil



Se caracteriza por la fusión congénita de las vértebras cervicales que resulta de una falta de segmentación en el esqueleto axial del embrión, junto a anomalías complejas óseas y viscerales, que incluyen la línea de implantación baja, platibasia, vértebras fusionadas con un cuello corto y sordera.

Las anomalías asociadas del sistema nervioso incluyen encefalocele occipital, malformación de Chiari I, siringomielia, microcefalia e hidrocefalia.

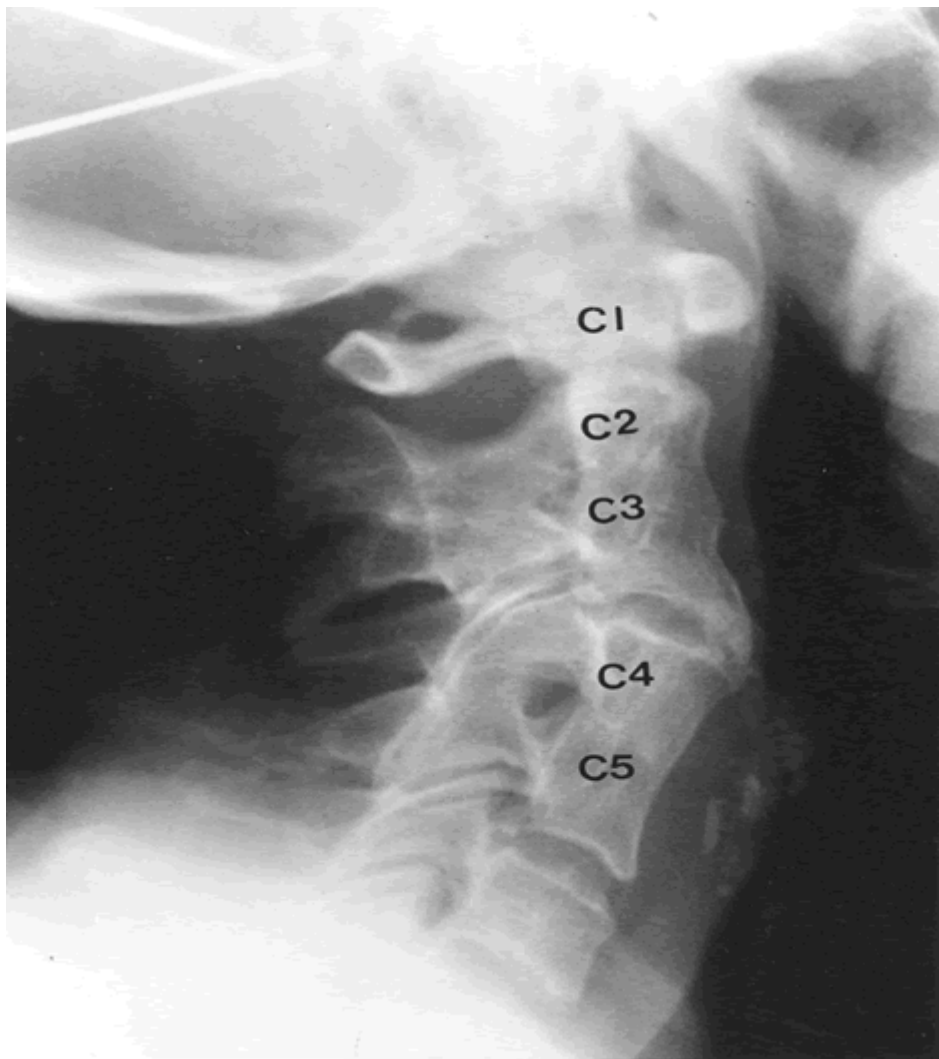
La presencia de alteraciones sistémicas y esqueléticas es común. Entre las más importantes se encuentran: elevación de la escápula, escoliosis y malformaciones renales.

Historia

Victor Albrecht von Haller en 1743 y Giovanni Battista Morgagni en 1746 describieron los hallazgos anatómicos de la condición conocida hoy como síndrome de Klippel-Feil. Ésta fue probablemente descrita primero, en 1893, por Sir Jonathan Hutchinson, y luego Maurice Klippel y André Feil en 1912 dieron una detallada interpretación del asunto

Se refiere a una enfermedad rara que ocurre en 1 de 42,000 nacimientos, congénita, del grupo de las llamadas malformaciones de la charnela craneocervical, que consiste en la fusión congénita de dos o

más vértebras cervicales; definida por la tríada característica, implantación baja del cabello, cuello corto y limitación de la movilidad del cuello.



Como consecuencia de la cortedad del cuello la cabeza parece estar asentada directamente sobre el tórax. La cara parece distorsionada y las orejas son de implantación baja (3). Presenta una gran variabilidad clínica, menos del 50 % de los casos tienen estas características y algunos apenas tienen síntomas.

Se ha diagnosticado en ocasiones de forma incidental en un paciente que sólo 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 cervicotorácica y la estenosis cervical congénita. Esta última ocasiona con mayor frecuencia dolor radicular en miembros superiores. (4)

Se desconoce la etiología de este síndrome, pero se han asociado factores ambientales y genéticos, que provocan un defecto en el desarrollo embrionario, entre las 3 y 8 semanas de gestación, que provoca la falta de segmentación de las metámeras cervicales y, como consecuencia, los cuerpos vertebrales de la columna cervical no se separan, permaneciendo fusionados. Se distinguen tres formas clínicas, según el tipo de fusión de las vértebras:

1.- Tipo I: fusión masiva de vértebras cervicales con afectación de vértebras torácicas. 2.- Tipo II: fusión de uno o dos espacios vertebrales, asociado a otras anomalías vertebrales como hemivértebras, escoliosis y puede incluir fusión atlanto occipital. 3.- Tipo III: fusión de vértebras cervicales, torácicas y/o lumbares. (5)

El tipo I es más común clínicamente y el tipo II causa menos problemas clínicos y a veces es encontrado sólo en autopsias. (2)

La presencia de alteraciones sistémicas y esqueléticas es frecuente, se asocia con: escoliosis en el 60 % de los casos; anomalías renales, donde destaca la agenesia, en el 35 %; deformidad de Sprengel en el 30 %; hipoacusia en el 30 %; sincinesias en el 20 % y anomalías cardíacas en el 15 % de los pacientes, especialmente defectos ventriculares septales.

Existe asociación frecuente entre las anomalías de cabeza y cuello; dentro de las faciales, particularmente la deformidad mandibular puede comprometer la intubación (4).

El paladar hendido sólo tiende a ocurrir tres veces más frecuentemente que la combinación de labio y paladar hendidos. Agenesia de vagina ha sido descrita también, pero en unas pocas niñas. (2)

A la lista de hallazgos asociados se suman tortícolis, asimetría facial, escoliosis y cifosis, dificultad para respirar y tragar, micrognatia, retardo mental, sordera, estrabismo, nistagmus, cuadriplejia espástica, ataxia, anestesia y parestesia.

Las hembras son afectadas preferentemente (65 %).

El síndrome de Nielsen es una combinación de los síndromes de Klippel-Feil y Bonnevie-Ullrich. Otros síndromes con similares hallazgos cervicales son el de Noonan y Morquio, aunque el compromiso vertebral por tuberculosis puede ser similar. (2)

El síndrome presenta una gran heterogeneidad genética, habiéndose descrito casos con herencia autosómica dominante y otros con herencia autosómica recesiva, así como casos esporádicos debidos a una mutación de novo.

<http://www.revmatanzas.sld.cu/revista%20medica/ano%202007/vol2%202007/tema07.htm>

From:

<https://neurosurgerywiki.com/wiki/> - **Neurosurgery Wiki**

Permanent link:

https://neurosurgerywiki.com/wiki/doku.php?id=sindrome_de_klippel_feil

Last update: **2025/03/10 14:46**

