NOTA CLINICA

M. Martínez Campos, A. Verdú Pérez¹, V. Félix Rodríguez, R. Solaguren Alberdi

An Esp Pediatr 1998;49:302-304.

Paraparesia progresiva por espondiloptosis cervical en un niño con síndrome de Klippel-Feil

Introducción

La anomalía de Klippel-Feil en su definición más básica consiste en la fusión congénita de 2 o más vértebras cervicales⁽¹⁾. Los niños que presentan estas fusiones vertebrales, pueden tener otras anomalías congénitas y que afectan a la médula espinal cervical⁽²⁾, y también pueden sufrir lesiones radiculares o medulares de forma espontánea o tras traumatismos relativamente leves⁽¹⁻⁴⁾. Es importante para el pediatra, tanto conocer este trastorno congénito, como saber cuales son los estudios adecuados para el manejo correcto de estos pacientes.

Se describe un lactante con anomalía de Kilippel-Feil y espondilolistesis espontánea cervical, la cual es una complicación rara de esta malformación, pero que ilustra de forma significativa los riesgos neurológicos de la misma.

Caso clínico

Varón de 8 meses de edad, hijo único de padres sanos y no consanguíneos, que nació tras embarazo y parto sin complicaciones. Ya al nacimiento se había notado una implantación baja del cabello en el dorso del cuello, por lo que fue seguido de forma ambulatoria no presentando anomalías neurológicas ni en su desarrollo psicomotor. Al 7º mes de vida se notaba con más claridad que el cuello era corto y se realizó una radiografía AP de columna cervical en la que se apreciaban alteraciones de la segmentación vertebral desde C4 a C7, con presencia de hemivértebras, pero en la que era prácticamente imposible discernir cuerpos vetebrales de forma inequívoca. Al 9º mes se realizó un estudio de imagen mediante resonancia magnética (IRM) en la que se demostró la luxación anterior del bloque vertebral cervical sobre la columna torácica (Fig. 1). En ese momento el niño no presentaba signos clínicos de compresión medular, y permaneció asintomático hasta los 11 meses de vida en que se decidió realizar una artrodesis posterior C5-T3 en un intento de prevenir una mayor deformidad vertebral que comprometiese a la médula espinal. Permaneció asintomático hasta los 20 meses, momento en el cual y a lo largo de una semana comenzó a movilizar cada vez

Unidad de Neuropediatría¹, y Servicio de Pediatría, Hospital Virgen de la Salud, Toledo. Correspondencia: Dr. Alfonso Verdú, Unidad de Neuropediatría, Hospital Virgen de la Salud, Avda. Barber, 30. 45004 Toledo. Recibido: Febrero 1998 Aceptado: Marzo 1998

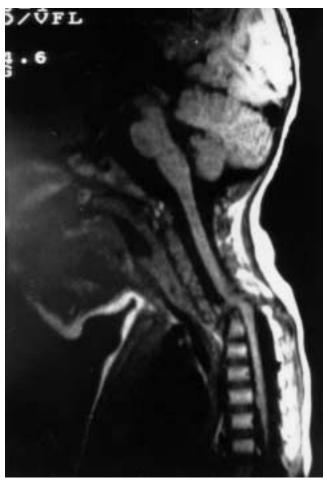


Figura 1. IRM (sección sagital T1) a los 9 m de edad. Luxación anterior de la columna cervical. A nivel C7-T1 estrechamiento del canal raquídeo, con la médula espinal desplazada, pero sin signos de compresión medular.

menos los miembros inferiores, de tal manera que tenía dificultad para elevarlos por encima del plano de la cama. El exámen neurológico puso de manifiesto una hipotonía leve y disminución moderada de fuerza en ambas piernas, con reflejos rotulianos y aquíleos exaltados, signo de Babinski y abolición de los reflejos cremasterianos. La IRM mostró un desplazamiento caudal de la columna cervical sobre la torácica (espondiloptosis) con obliteración del canal vertebral y com-



Figura 2. IRM (sección sagital T1) a los 20 m de edad. Mayor luxación que en el estudio previo, con espondiloptosis del bloque cervical, estenosis del canal raquídeo y compresión franca de la médula espinal.

presión medular (Fig. 2). En esta ocasión se trató mediante descompresión anterior (corpectomía vertebral de T1 y T2), seguida de injerto óseo (cresta ilíaca) del bloque cervical a T3. Tras la intervención no ha habido progresión de la sintomatología medular, y 3 meses tras la misma la motilidad y la fuerza de los miembros inferiores había mejorado de forma ostensible y se habían normalizado las respuestas reflejas. El estudio IRM a los 30 meses de edad permite apreciar una médula no comprimida con ausencia de estenosis de canal raquídeo (Fig. 3). Actualmente, a la edad de 7 años el examen neurológico y el desarrollo psicomotor del niño son normales.

Discusión

El síndrome de Klippel-Feil es un trastorno congénito que se caracteriza por la fusión de 2 o más vértebras cervicales. Es probable que su causa sea un fallo de la segmentación de los esclerotomas cervicales durante la 3ª a la 8ª semanas de desarrollo embrionario^(1,2). Se ha descrito que está presente en 1 de cada 40.000 individuos, y que puede ser esporádico o transmitido de forma autosómica dominante o recesiva^(5,6). No obstante,



Figura 3. IRM (sección sagital T1) a los 30 m de edad. Situación postquirúrgica en la que se observa un canal raquídeo que conserva su volumen a pesar de la gran cifosis, con imagen medular normal. Apréciese la fusión entre el bloque cervical y la columna torácica (flechas).

se ha comunicado una incidencia de fusiones vertebrales cervicales del 0,7% en una serie grande de autopsias de adultos⁽⁷⁾, por lo que la incidencia real podría ser mayor de 1/40.000, ya que estos pacientes con frecuencia son asintomáticos. Sin embargo, pueden presentar complicaciones neurológicas debidas bien a anomalías asociadas o bien como resultado de la anomalía ósea. Las anomalías neurológicas asociadas incluyen la espina bífida, siringo-hidromielia, malformación de Chiari, diastematomielia y quiste dermoide de fosa posterior^(2,3,8,9), todas ellas potencialmente capaces de producir sintomatología por compresión o disfunción medular o bulbar. Por otro lado, estos pacientes presentan una gran predisposición a padecer compresión de la médula espinal por una alteración de la transferencia de las fuerzas mecánicas a través del esqueleto cervical anormal. Los cuerpos vetebrales fusionados bien por encima o por debajo de segmentos móviles pueden transferir fuerzas pequeñas como si fueran brazos largos de palanca a los segmentos móviles. Cuanto mayor sea el número de vértebras fusionadas mayor será la predisposición a la hipermovilidad patológica en las vértebras no fusionadas(1). Esta hipermovilidad puede dar lugar a la formación precoz de osteófitos que causan compresión radicular^(1,2), y también aumentan la susceptibilidad para la espondilolistesis tras traumatismos relativamente menores^(1,3,4,10), o incluso de forma espontánea como en nuestro paciente. Este presentaba una fusión total de cuatro vértebras cervicales por lo que el riesgo de luxación vertebral era alto, y, además se desarrolló espondiloptosis del bloque cervical sobre las dos primeras vértebras torácicas. El intento de prevenir la progresión de la espondiloptosis mediante artrodesis posterior fue fallido, ya que la solución ideal es la coporectomía de las vértebras solapadas (descompresión del canal medular) y la fusión del bloque cervical con las vértebras caudales para impedir la hipermovilidad del bloque cervical⁽¹¹⁾.

Para el diagnóstico de esta anomalía se requiere un alto índice de sospecha y se deberá realizar una radiografía de columna completa en todo niño con cuello corto y/o implantación baja del pelo. Sin embargo, este patrón fenotípico sólo está presente en el 50% de los casos con fusiones cervicales⁽²⁾, por lo que también se sospechará en niños con limitación, dolorosa o no, de la motilidad del cuello o que refieran dolor occipital o de cuello persistente⁽²⁾. En todos los pacientes con la anomalía de Klippel-Feil se realizará estudio dinámico de la columna cervical para valorar si hay inestabilidad de segmentos hipermóviles^(1,2,4). Es obligatorio el estudio de imagen por resonancia magnética de la médula espinal y la fosa posterior para descartar la existencia de anomalías asociadas del neuroeje. También se realizarán estudios cardiológicos, nefrourológicos y audiológicos, ya que estos pacientes pueden tener malformaciones en dichos sistemas (comunicación interventricular, agenesia renal, etc.)(1,3). Algunas de las anomalías asociadas del neuroeje requieren tratamiento neuroquirúrgico (p. ej.: quiste dermoide), mientras que otras precisan de seguimiento cercano y tratamiento si comienzan a presentar sintomatología (p. ej.: malformación de Chiari)^(3,9). Si el paciente presenta síntomas de compresión medular es evidente que se deberá realizar estabilización vertebral quirúrgica. La realización de fusión vertebral en pacientes con hipermovilidad pero, que sólo presentan dolor de cuello o están asin-

304

tomáticos es controvertida⁽¹⁻³⁾. De cualquier manera, tanto los pacientes asintomáticos, con o sin hipermovilidad cervical, como aquéllos intervenidos quirúrgicamente precisan de seguimiento periódico. Los padres deben ser instruidos para evitar traumatismos cervicales y ejercicios físicos de riesgo o deportes, y para que estén alerta ante la aparición de síntomas y signos de afectación radicular o medular.

Bibliografía

- Smith BA, Griffin C. Klippel-Feil syndrome. Ann Emerg Med 1992; 21:876-879.
- 2 Ulmer JL, Elster AD, Ginsberg LE, Williams III DW. Klippel-Feil syndrome: CT an MR of acquired and congenital abnormalities of cervical spinal cord. *J Comput Assist Tomogr* 1993; 17:215-224.
- Johnson MC. Klippel-Feil syndrome revisited: diagnostic pitfalls impacting neurosurgical management. *Child's Nerv Syst* 1992; 8:322-325.
- 4 Elster AD, Quadriplegia after minor trauma in the Klippel-Feil syndrome. A case report and review of the literature. *J Bone Joint Surg [Am]* 1984; 66:1473-1474.
- 5 Da Silva EO. Autosomal recissive Klippel-Feil syndrome. J Med Genet 1982; 19:130-134.
- 6 Taybi H, Lachman RS. Radiology of syndromes, metabolic disorders and skeletal dysplasias. 3rd ed. Chicago: Year Book, 1990;264-265.
- 7 Brown MW, Templeton AW, Hodges FJ. The incidence of acquired and congenital fusions of the cervical spine. Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med 1964; 92:1255-1259.
- 8 Dickey W, Hawkins SA, Kirkpatrick DH, Mckinstry CS, Gray WJ. Posterior fossa dermoid cysts and the Klippel-Feil syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatr* 1991; 54:1016-1017.
- 9 Alvarez D, Requena I, Arias M, Valdés L, Pereiro I, De la Torre R. Acute respiratory failure as the first sign of Arnold-Chiari malformation associated with syringomyelia. Eur Respir J 1995;661-663.
- 10 Nagib MG, Maxwell RE, Chou SN. Identification and management of high-risk patients with Klippel-Feil syndrome. *J Neurosurg* 1984; 61:523-530.
- 11 Bhojraj SY, Shahane SM. Posttraumatic cervical spondyloptosis at C6-7 with late-onset cord compression: a new clinical entity. J

M. Martín Campos y cols.

ANALES ESPAÑOLES DE PEDIATRIA