

Caso  
679

# CASO CLINICO SINDROME DE KIPPEL FEIL

Dr. John Reyes.  
Dr. Antony Ojeda.  
Dra. Sandra Lara .  
Dr. Andrés Ortiz.  
Buenos Aires Argentina.  
Agosto 2022  
Johnsam7727@gmail.com

No se declaran conflictos de interés.

# CASO CLINICO

## PRESENTACIÓN DE CASOS

Se trata de dos pacientes escolares de sexo femenino y masculino entre los 6 y 13 años de edad, presentan clínica similar asociando cuadro de limitación a la movilización de cuello cervicalgia en ocasiones inestabilidad de la marcha y cefaléas generalizadas, pacientes que son valorados con estudios de imágenes.

Se visualiza al examén físico en ambos pacientes características similares tales como:

- Visible cuello corto.
- Reducida movilidad de cuello.
- Línea de cabello baja detrás de la cabeza.
- La sintomatología mas referida es la cervicalgia en ambos casos.

# HALLAZGOS IMAGENOLOGICOS

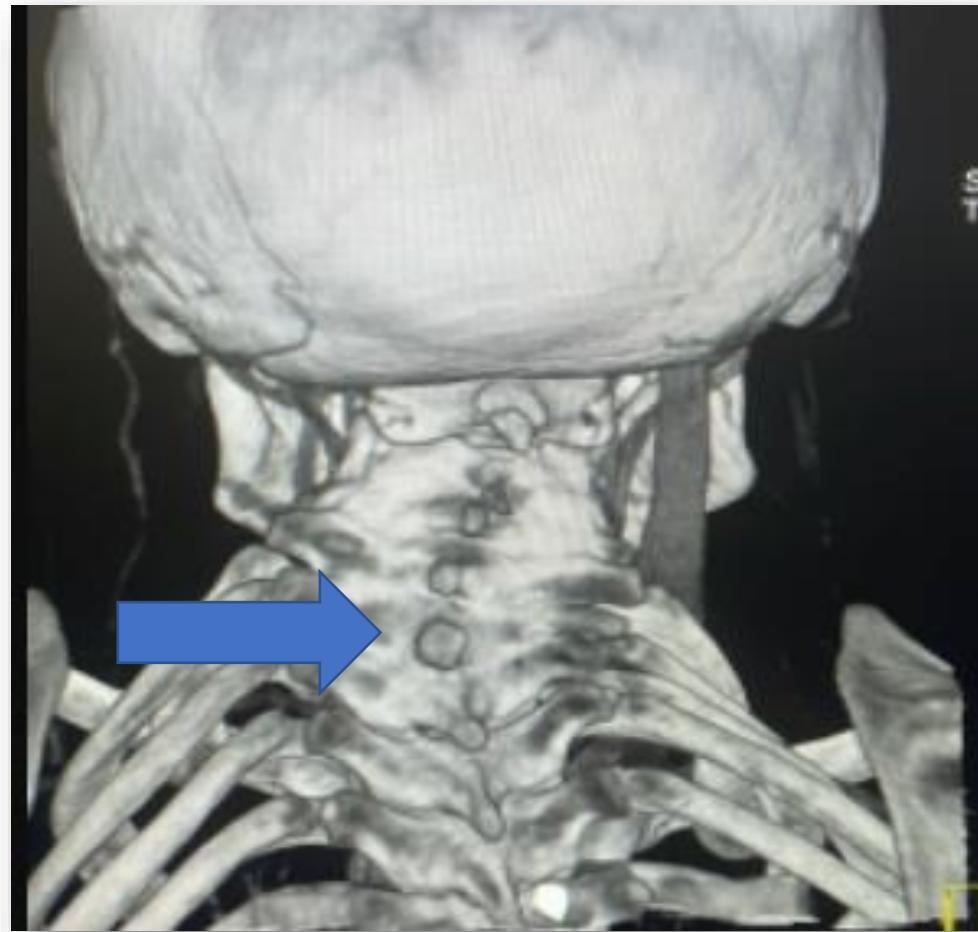


Imagen 1

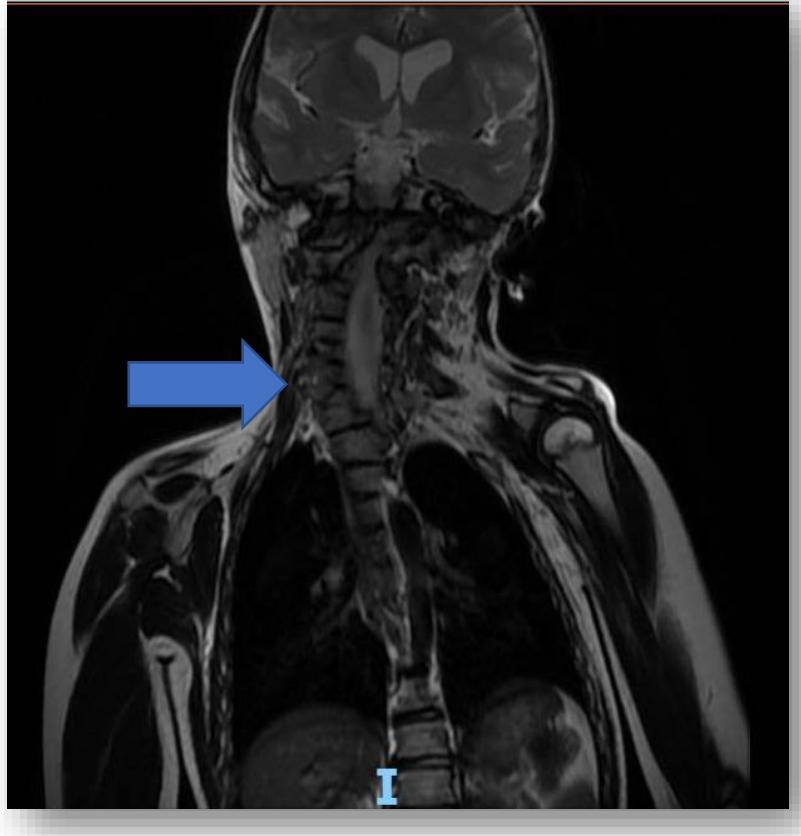
Tc de columna cervical sin contraste en reconstrucción 3D Se observa trastorno de la segmentación del raquis cervical con fusión de los cuerpos vertebrales c3/d1.



Imagen 2

Tc de columna cervical con contraste se evidencia en C7 una hemivertebra izquierda, condiciona incurvación levo convexa de la transición cérvico dorsal.

# HALLAZGOS IMAGENOLOGICOS



## R.M. DE COLUMNA CÉRVIDO-DORSAL CON GADOLINIO

Se realizaron secuencias ponderando los tiempos de relajación tisular T1 y T2, en planos coronal y sagital.

Imagen 1

Severos signos de escoliosis cervical de concavidad izquierda y fusión de algunos cuerpos vertebrales cervicales y dorsales.

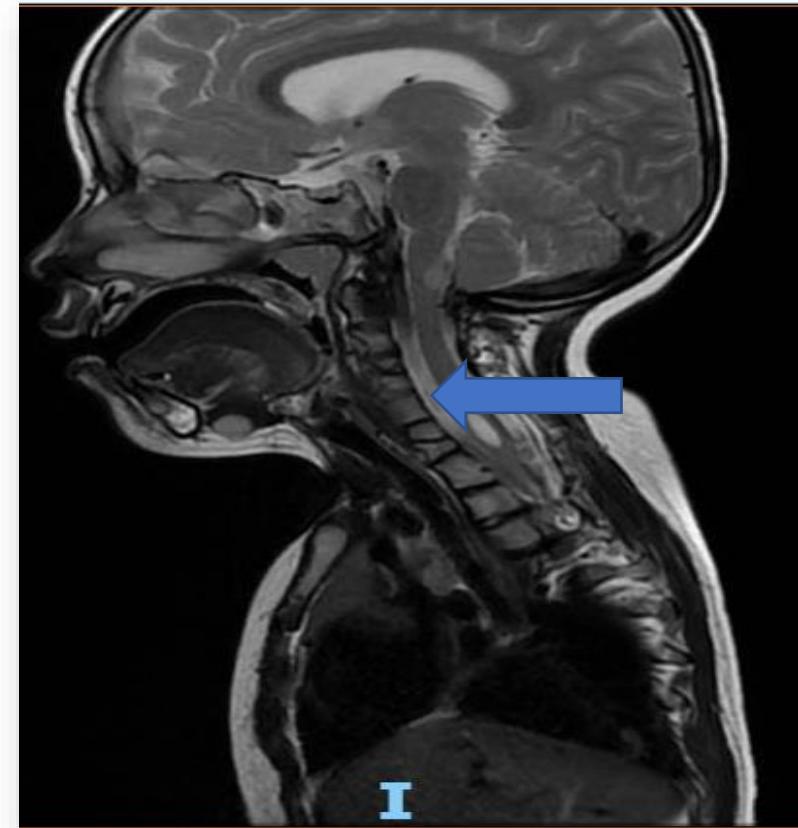


Imagen 2

Ligera alteración morfológica de algunos cuerpos vertebrales y presencia de discos intervertebrales rudimentarios.

# DISCUSIÓN

Las imágenes son parte fundamental del estudio en estos pacientes ya que en ellos se puede evaluar varias estructuras entre ellas exposición a la médula espinal y cualquier otra vulnerabilidad en la columna vertebral, ciertas actividades deben ser restringidas, en casos donde la médula espinal en región cervical puede estar vulnerable, cualquier lesión por menor que sea podría resultar en complicaciones incluyendo en parálisis o muerte.

Los estudios iniciales en imágenes se incluyen como primera línea radiografía o tomografía computada y la resonancia magnética se considera para examinar tejido blandos y así determinar lesión tipo compresivo en la medula espinal.

La ecografía renal y ecocardiograma son estudios que deben realizarse para completar la valoración en esta patología.

El estudio genético es necesario para completar la valoración del paciente tomando una muestra de DNA y examinar si existen mutaciones en genes tales como GDF3, GDF6 O MEOX1, los cuales son los mas alterados en esta patología.

# CONCLUSIÓN

Paciente con malformación de segmentación cervical congénita constituye un caso de interés por tratarse de un diagnóstico muy poco frecuente, la clínica, un buen examen físico, el estudio del caso con imágenes y la información genética y la valoración conjunta con especialistas es parte fundamental en el tratamiento y calidad de vida que a futuro se le debe brindar a pacientes con este síndrome.

Debemos tener en cuenta que las lesiones de la medula espinal pueden ser mayormente frecuentes si no se tiene la evaluación adecuada y el tratamiento oportuno en un futuro.

## BIBLIOGRAFIA

- *Klippel-Feil Syndrome. National Organization for Rare Disorders (NORD). Updated 2019; <http://rarediseases.org/rare-diseases/klippel-feil-syndrome/>.*
- *Klippel-Feil Syndrome Information Page. NINDS. February 2, 2016; <https://www.ninds.nih.gov/Disorders/All-Disorders/Klippel-Feil-Syndrome-Information-Page>*
- *R. García Pérez, R. García Moreno.*
- *Un caso raro de cervicalgia crónica: el síndrome de Klippel-Feil.*
- *Semergen, 37 (2011), pp. 45-48*
- *G. Balachandran.*
- *Klippel-Feil Syndrome and anterior cervical meningomyelocele: a rare case report.*