

# Tortícolis congénita como forma de presentación del síndrome de Klippel-Feil

F.J. Molero Díaz<sup>1</sup>, M. Pérez Molina<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Centro de Salud Valle-Inclán. Madrid. <sup>2</sup>Centro de Salud Campamento. Madrid

## Resumen

El síndrome de Klippel-Feil (SKF) es una anomalía congénita caracterizada por la fusión de las vértebras cervicales como consecuencia de un defecto en la segmentación de la columna cervical entre la tercera y la octava semanas de gestación. Puede aparecer de forma aislada, asociada a otras alteraciones sistémicas y esqueléticas, o formar parte de algunos síndromes. La mayoría de los casos son esporádicos, aunque se han descrito casos familiares con una herencia autosómica dominante o recesiva. La tríada clínica característica (cuello corto, baja implantación del cabello y limitación en la movilidad del cuello) no es habitual. La tortícolis congénita es una forma de presentación precoz, pero poco frecuente. El estudio radiológico confirmará el diagnóstico; además, se requieren otros estudios para descartar anomalías asociadas. El tratamiento depende en gran medida de las alteraciones asociadas, así como de la presencia de síntomas neurológicos por compresión radicular o de la médula espinal.

Presentamos el caso de un niño con tortícolis congénita como forma de presentación del SKF.

## Palabras clave

Síndrome de Klippel-Feil, tortícolis congénita, fusión de vértebras cervicales

## Abstract

*Title:* Congenital torticollis as a way of presentation of Klippel-Feil syndrome

Klippel-Feil syndrome (KFS) is characterized by congenital fusion of the cervical vertebrae because of a defect in the segmentation of the cervical spine between the 3rd and 8th week of pregnancy. It can be found isolated, associated with other systemic and skeletal disorders or be part of other syndromes. Most cases are sporadic, but familial cases with autosomal dominant or recessive inheritance have been described as well. Clinical triad findings (short neck, low posterior hairline, and limited cervical range of motion) are uncommon. Congenital torticollis is a form of early presentation, but rare. Imaging studies will confirm the diagnosis; in addition, further studies are required to exclude associated anomalies. Management of KFS depends on the associated features, as well as the presence of neurological symptoms because of nerve root or spinal cord compression.

We present the case of a child with congenital torticollis as a way of KFS presentation.

## Keywords

Klippel-Feil syndrome, congenital torticollis, cervical vertebrae fusion

## Caso clínico

Niño de 4 años de edad, sin antecedentes personales de interés, que acudió a nuestra consulta a la edad de 5 meses por una limitación de la movilidad e inclinación de la cabeza hacia el lado izquierdo. Se realizó tratamiento con fisioterapia, sin que experimentara una mejoría significativa. Durante el ingreso por una fractura de fémur accidental presentó un empeoramiento de la movilidad cervical y un aumento de la contractura en el esternocleidomastoideo izquierdo, por lo que se realizó una resonancia magnética (RM) para descartar causas neurológicas de tortícolis. En la RM se observó una fusión cervical C2-C3, sin otros hallazgos, y el paciente fue diagnosticado de síndrome de Klippel-Feil (SKF). Se completó el estudio radiológico sin apreciarse otras alteraciones óseas,

y tras la realización de una ecografía renal, pruebas funcionales auditivas y un estudio cardiológico, no se observaron alteraciones asociadas. En la tomografía computarizada (TC) efectuada para precisar anatómicamente las lesiones óseas cervicales se observaron una fusión del atlas con el occipital y una displasia de la apófisis odontoides, así como una fusión de los arcos posteriores y, parcialmente, de los cuerpos C2-C3 (figura 1).



Figura 1. TC cervical y reconstrucción tridimensional

## Discusión

La causa más frecuente de tortícolis congénita es de origen muscular. Típicamente, la cabeza aparece inclinada y rotada hacia el lado afectado, y la barbilla se dirige hacia el lado opuesto. Los niños con tortícolis muscular congénita pueden tener anomalías musculoesqueléticas asociadas, como plagiocefalia, displasia de cadera, metatarso aducto, pie zambo y parálisis braquial<sup>1</sup>. El músculo esternocleidomastoideo aparece engrosado, y puede palparse una tumoración localizada en su tercio inferior. El tratamiento con fisioterapia suele ser suficiente y, en la mayoría de los casos, la lesión se resuelve en los primeros 6 meses de edad, por lo que es importante iniciarlo cuanto antes.

El 18% de los casos de tortícolis congénita no tienen un origen muscular<sup>2</sup>. Se han descrito múltiples trastornos (tabla 1), entre los cuales los más frecuentes son las anomalías congénitas de la columna cervical, las alteraciones oculares que cursan con estrabismo y las de causa neurológica<sup>3</sup>.

El SKF fue descrito por primera vez en 1912, en pacientes con fusión de varias vértebras cervicales que presentaban un cuello corto, una baja implantación del cabello y una movilidad cervical limitada. Clásicamente, se distinguen desde el punto de vista anatómico tres tipos<sup>4</sup>:

- Tipo I: fusión masiva de vértebras cervicales.
- Tipo II: fusión de 1 o 2 vértebras con fusión occipitoatloidea en algunos casos.
- Tipo III: cualquiera de los dos anteriores asociado a anomalías vertebrales dorsales, o incluso lumbares.

La fusión vertebral puede afectar a toda la columna cervical, aunque en el 70% de los casos se produce entre las vértebras C2 y C3<sup>5</sup>; la fusión entre las vértebras puede ser completa o localizada en los arcos posteriores; la fusión anterior es menos frecuente. Se ha descrito una disminución del tamaño de la médula espinal cervical en niños con SKF<sup>4</sup>.

La incidencia del SKF se ha estimado en 1:40.000-42.000 nacimientos<sup>6</sup>, aunque podría ser mayor, tal como se informa en otros estudios realizados en series radiológicas y óseas, con incidencias entre 0,2 y 7:1.000, respectivamente<sup>4</sup>.

El SKF puede aparecer de forma aislada, asociarse a alteraciones esqueléticas y viscerales o formar parte de varios síndromes. Aunque la mayoría de los casos son esporádicos, se han descrito formas heredadas causadas por mutaciones en genes que codifican proteínas que intervienen en el correcto desarrollo embrionario del esqueleto axial<sup>7</sup>: mutaciones en los genes *GDF3* (cromosoma 12p13) y *GDF6* (cromosoma 8q22), con patrón autosómico dominante, y mutaciones en los genes *MEOX1* (cromosoma 17q21) y *MYO18B* (cromosoma 22q12), que asocian miopatía y dismorfismo facial con un patrón autosómico recesivo.

### TABLA 1

#### Causas no musculares de tortícolis congénita

##### Anomalías musculoesqueléticas

- Síndrome de Klippel-Feil
- Hemivértebras
- Fractura de clavícula
- Escoliosis congénita
- Ausencia unilateral del esternocleidomastoideo

##### Tortícolis ocular

- Parálisis del IV par craneal
- Síndrome de Brown
- Fibrosis congénita de los músculos extraoculares
- Síndrome de Duane
- Espasmo *nutans*

##### Anomalías del sistema nervioso central

- Malformación de Arnold-Chiari
- Tumores de la fosa posterior

##### Otras causas

- *Pterygium colli*
- Higroma quístico
- Craneosinostosis

Adaptada de Macías y Gan<sup>1</sup>.

En la mitad de los casos puede haber alteraciones óseas asociadas, sobre todo escoliosis congénita, anomalías costales y deformidad de Sprengel (elevación de la escápula); son comunes las anomalías genitourinarias (30%), las cardiovasculares (15%) y la hipoacusia (30%)<sup>8</sup>.

Entre las alteraciones genitourinarias destacan la hipoplasia o agenesia renal, la hidronefrosis, el riñón en herradura, la duplicidad del sistema colector, la criptorquidia y la ausencia de vagina y ovarios. Los defectos septales, especialmente la comunicación interventricular, son las cardiopatías más frecuentes. El SKF puede asociarse a malformaciones del sistema nervioso central, como encefalocele, meningocele, hidrocefalia, malformación de Arnold-Chiari y siringomielia, y a anomalías oculares (coloboma, microftalmía y ptosis palpebral). El SKF se ha asociado a un gran número de síndromes, como el síndrome de Wildervanck, el síndrome de Mohr, la asociación VACTERL, el síndrome de Rokitsky-Küster-Hauser, el síndrome de Goldenhar y el síndrome alcohólico fetal<sup>6,9,10</sup>.

El hallazgo clínico más frecuente durante la infancia es la limitación en la movilidad del cuello, aunque suele pasar desapercibida, y el componente rotacional es el más afectado; la tríada clásica formada por cuello corto, implantación baja del cabello y disminución de la movilidad cervical es altamente sugestiva, pero se ha constatado sólo en el 35% de los casos<sup>4</sup>. Los síntomas se hacen más evidentes a partir de la segunda década de la vida y consisten en dolor cervical, pérdida de movilidad del cuello y signos de radiculopatía o mielopatía, como consecuencia de la inestabilidad, los cambios degenerativos precoces y la estenosis del canal medular<sup>6</sup>. El mayor riesgo neurológico está asociado a la fusión C2-C3 con occipitalización del atlas, dos bloques fusionados separados por un segmento no fusionado, y a la sinostosis de un gran número de segmentos<sup>11</sup>.

Brougham et al.<sup>12</sup> publicaron en 1989 los primeros casos de tortícolis asociados a anomalías vertebrales. Aunque la tortícolis congénita no es una forma de presentación habitual del SKF, éste representa un 30% de las causas no musculares de tortícolis<sup>2</sup>, y debe tenerse en cuenta en los casos que no evolucionan favorablemente con fisioterapia en los primeros meses de vida, sobre todo si el mentón se dirige hacia el lado de la inclinación del cuello en lugar del lado contrario.

El diagnóstico suele ser casual, al realizar un estudio radiológico cervical por otro motivo. El estudio inicial incluye la realización de radiografías cervicales con proyecciones anteroposterior, lateral y oblicua, así como del resto de la columna vertebral, para descartar otros defectos asociados<sup>4,6</sup>. En estos pacientes, la realización de una TC con reconstrucción tridimensional precisará la anatomía de las anomalías óseas cervicales; si existe déficit o sospecha de lesión neurológica, una RM permitirá identificar cualquier patología neurológica coexistente. Dada la frecuente asociación con anomalías extraesqueléticas, debe completarse la valoración inicial con una ecografía de la vía urinaria, un estudio cardiológico y el cribado de la hipoacusia.

El tratamiento va a depender de la intensidad de los síntomas, la existencia de inestabilidad cervical o daño neurológico, así como de las anomalías asociadas. Con frecuencia, la cervicalgia puede controlarse con analgésicos, fisioterapia, restricción de la actividad e inmovilización intermitente. Si el dolor es persistente, existe un deterioro neurológico o una inestabilidad cervical, el tratamiento quirúrgico suele ser necesario mediante la descompresión de alguna raíz nerviosa o de la médula espinal y/o artrodesis<sup>4,6</sup>.

Si la fusión no es extensa, el pronóstico suele ser bueno<sup>13</sup>, aunque la hipermovilidad existente en los segmentos no fusionados puede favorecer el daño neurológico ante traumatismos cervicales o actividades deportivas que los propicien. Es necesario realizar una exhaustiva valoración preoperatoria debido al riesgo de lesión o dificultad en el manejo de la vía respiratoria<sup>14</sup>.

## Conclusiones

El SKF suele manifestarse clínicamente a partir de la segunda o tercera década de la vida, por lo que es habitual que pase desapercibido durante la infancia. Aunque la tortícolis congénita suele ser de origen muscular, la persistencia de ésta a pesar del tratamiento con fisioterapia después de los 6 meses de edad debe hacernos sospechar otras causas, como la fusión de las vértebras cervicales. La evaluación del trastorno es multidisciplinaria; sin embargo, el pediatra de atención primaria es clave en el diagnóstico precoz, así como en la coordinación y el seguimiento.

La prevención de traumatismos cervicales mediante la restricción de actividades deportivas de riesgo ayudará a minimizar el daño neurológico. ■

## Bibliografía

1. Macias CG, Gan V. Congenital muscular torticollis: clinical features and diagnosis. Waltham: UptoDate, 2017 [consultado el 13 de septiembre de 2017]. Disponible en: <http://www.uptodate.com/>

2. Ballock RT, Song KM. The prevalence of nonmuscular causes of torticollis in children. *J Pediatr Orthop.* 1996; 16(4): 500-504.
3. Herman MJ. Torticollis in infants and children: common and unusual causes. *Instr Course Lect.* 2006; 55: 647-653.
4. Lewis TR. Klippel-Feil syndrome [internet]. *Medscape.* 2017 [consultado el 13 de septiembre de 2017]. Disponible en: <http://emedicine.medscape.com/article/1264848-overview#showall>
5. Samartzis D, Kalluri P, Herman J, Lubicky JP, Shen FH. "Clinical triad" findings in paediatric Klippel-Feil patients. *Scoliosis Spinal Disord.* 2016; 11: 15.
6. O'Toole P, Spiegel DA. El cuello. En: Kliegman RM, Stanton BF, St Geme JW, Schor NF, Behrman RE, eds. *Nelson. Tratado de pediatría*, 20.ª ed. Madrid: Elsevier España, 2016; 3.434-3.435.
7. Omim.org, Online Mendelian Inheritance in Man [sede web]. Baltimore: Omim.org, 1960 [actualizado el 23 de junio de 2016; consultado el 13 de septiembre de 2017]. Disponible en: <http://www.omim.org>
8. Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K. Klippel-Feil syndrome. Clinical features and current understanding of etiology. *Clin Orthop Relat Res.* 2004; 424: 183-190.
9. De Rubens-Figueroa J, Zepeda-Orozco G, González-Rosas A. Síndrome de Klippel-Feil: una enfermedad musculoesquelética, con malformaciones cardiovasculares asociadas. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2005; 62: 348-355.
10. Clarke RA. Klippel-Feil syndrome [internet]. National Organization for Rare Disorders. 2016 [consultado el 13 de septiembre de 2017]. Disponible en: <https://rarediseases.org/rare-diseases/klippel-feil-syndrome/>
11. Samartzis DD, Herman J, Lubicky JP, Shen F. Classification of congenitally fused cervical patterns in Klippel-Feil patients: epidemiology and role in the development of cervical spine-related symptoms. *Spine.* 2006; 31(21): 798E-804E.
12. Brougham DI, Cole WG, Dickens DRV, Menelaus MB. Torticollis due to a combination of sternomastoid contracture and congenital vertebral anomalies. *J Bone Joint Surg.* 1989; 71(3): 404-407.
13. GARD, Genetic and Rare Diseases Information Center [sede web]. Gaithersburg: [Rarediseases.info.nih.gov](http://rarediseases.info.nih.gov) [actualizado el 8 de abril de 2017; consultado el 13 de septiembre de 2017]. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/10280/klippel-feil-syndrome>
14. Khan JA. Anaesthesia recommendations for patients suffering from Klippel-Feil syndrome, 2015 [consultado el 13 de septiembre de 2017]. Disponible en: <http://www.orphananesthesia.eu/>