

Trabajo del Servicio de Clínica Quirúrgica Infantil del Dr. José Martirené
Hospital Dr. Pedro Visca (Montevideo)

SINDROME DE KLIPPEL - FEIL

(Estudio anátomo - clínico y radiológico)

Dr. Antonio Rolando Grasso

Me siento muy honrado en presentar a esta Sociedad, este modesto trabajo, efectuado en la **Clínica Quirúrgica Infantil** del Hospital "Pedro Visca", a cargo del **Prof. Dr. José Martirené**, a quien agradezco profundamente la generosa hospitalidad de sus Servicios como los invaluable consejos de su saber y su experiencia.

CAPITULO I

CONSIDERACIONES GENERALES

La columna vertebral y en especial el raquis cervical, puede ser el asiento de anomalías producidas en el curso de su desarrollo filogenético y ontogenético. Un conjunto de hechos han concurrido para hacer de estas malformaciones de la columna cervical, constataciones poco frecuentes en la clínica. Hasta hace pocos años, eran consideradas como excepcionales, pero el fervor de los estudios anátomo - clínicos y experimentales así como la invaluable contribución de la radiología, han enriquecido nuestros conocimientos sobre la fisiología y la patología de esta región.

Le Double, en su notable tratado sobre "las variaciones de los huesos de la columna cervical en el hombre y en los animales", que vió la luz en 1912, nos enseña que el raquis cervical es un

segmento que comprende un número notablemente fijo de piezas, ya sea que se estudie en el hombre o en los animales mamíferos.

En estos últimos, donde podemos encontrar ejemplos tan notablemente desemejantes como la jirafa, de cuello desmesuradamente largo, y el cerdo, de cuello extremadamente reducido, se pone bien de manifiesto esta admirable fijeza: en todos, el segmento cervical, comprende normalmente 7 vértebras. A pesar de esta notable constancia numérica de los metámeros cervicales, se observan anomalías ya por reducción o ya por exceso, anomalías que si bien como hecho aislado son en realidad excepcionales, no es menos cierto que su asociación con alteraciones morfológicas, constituyen hechos más frecuentemente observados y la literatura médica nos enseña que ellos son conocidos desde hace un par de siglos.

Allá por el año 1745 encontramos el primer caso descrito por Haller en un feto anencéfalo, cuyo segmento cervical constaba de 5 metámeros, el último de ellos bifido. Un año después, en 1746, Morgagni (1) nos brinda una descripción perfecta y minuciosa de un caso de reducción numérica de los segmentos cervicales en un feto anencéfalo, al par que nos relata con su maravillosa sagacidad clínica sus síntomas más salientes: "no se distinguía traza de cuello, dice, y sobre los ojos había poquísima frente; se veían las orejas que tocaban los hombros..." A esta observación de Morgagni sigue una amplia laguna en la bibliografía, hasta 1874 en que aparece la observación anatómica de Godhert y luego en 1880 en que Willet y Walsham refieren sendos casos de reducción numérica de los metámeros cervicales, acompañada de otras graves malformaciones.

Rokitansky en 1844, nos da la primera descripción anatómica de la fusión de los cuerpos vertebrales entre sí, hecho anatómico que unido a otras malformaciones vertebrales, da base a un síndrome mórbido bien conocido desde Klippel y Feil con el nombre de "les hommes sans cou" ("Los hombres sin cuello").

Años después, en 1892 y 1894, aparecen las observaciones de Varaglia y Staderini, que señalan la reducción simple de piezas vertebrales y las observaciones de Rabaud en 1901 y de Nau en 1904, que describen la asociación de graves malformaciones, con notable reducción numérica de los metámeros cervicales: columna cervical reducida a 2 segmentos ~~en el~~ caso de Rabaud y a 3 en el de Nau.

Hasta aquí las observaciones se reducen a poner de manifiesto las anomalías constatadas sin intentar formar con los hechos observados una entidad anatomo-clínica definida, pero el advenimiento feliz de la radiología

(1) G. B. Morgagni. — "Delle sede e cause delle malattie". Vol. III, pág. 48. Traducido al italiano, con notas de Chaussier y Arelom. 1847.

prestando su magnífico y valioso apoyo a la investigación clínica, ha enriquecido la casuística poniendo en evidencia muchos casos de evolución silenciosa, asintomática y ha aportado nuevos elementos de estudio en estas malformaciones.

Es a partir de la observación "princeps" de Klippel y Feil en 1912, que este estudio toma nuevos impulsos y nuevas directrices, proporcionando la oportunidad de reunir en un cuadro completo, anatomo-clínico y radiológico, el síndrome que lleva su nombre y que es el punto de partida de nuevas observaciones, de nuevos estudios y de nuevas precisiones. Por considerarla de valor histórico haremos un breve resumen de la observación de Klippel y Feil.

Se trataba de un hombre de 46 años, cuya cabeza reposaba directamente sobre el tronco, al parecer sin cuello y que a pesar de haber frecuentado en varias ocasiones los servicios hospitalarios, su malformación no fué percibida. Los movimientos de su cabeza estaban notablemente reducidos en el sentido antero-posterior y más todavía en el sentido lateral. Sus cabellos alcanzaban una línea de implantación mucho más baja que lo normal. Una complicación pleuro-pulmonar dió oportunidad al estudio necrópsico, constatándose que la columna vertebral presentaba grandes anomalías.

Las 7 vértebras cervicales y las 4 primeras dorsales estaban fusionadas en un bloque, "masa cervico-dorsal" de unos 8 cms. de altura. En la parte inferior y sobre los costados de esta masa ósea se insertaban las 4 primeras costillas, que remontaban casi, hasta la base del cráneo, constituyendo un verdadero "tórax cervical". En la parte posterior de esta masa cervico-dorsal se observaba una amplia hendidura en forma de V a vértice inferior, constituyendo una espina bífida debida a la ausencia de soldadura de los arcos posteriores de las 7 u 8 primeras vértebras. Sobre esta observación publicada en la "Nouvelle Iconographie de la Salpetriere", se basó años más tarde Feil para individualizar un cuadro anátomo-clínico que denominó: "*Síndrome de reducción numérica cervical*".

En 1913, encontramos la tesis de Lesbre sobre anomalías costo-vertebrales y una observación de Meisen referente a una niña de 10 años con cuello corto, tortícolis y escoliosis, cuyo examen radiológico reveló el raquis cervical reducido a una sola pieza con espina bífida cervical superior.

Nos es necesario llegar a los años 1919 y 1920 para encontrar nuevos trabajos que marquen jalones en la historia de estas malformaciones, aportando interesantes enfoques de los cuadros mórbidos a que dan lugar, enriqueciendo su cuadro clínico con nuevos síntomas. En este sentido, debemos citar en esta breve reseña, los trabajos de Feil y los de Bertolotti.

Tomando como base su observación con Klippel y otros hechos análogos,

Feil estudia los casos hasta entonces conocidos, 14 en total, y se esfuerza en precisar sus modalidades clínicas y anatómicas, estableciendo 3 grados o tipos que fueron hasta ahora casi unánimemente aceptados.

Bertolotti en un completo y documentado trabajo, culminando investigaciones anteriores, hace un estudio clínico-radiológico de las anomalías óseas del segmento cervical, que al mismo tiempo que confirma la tríada sintomática fundamental de Feil, pone de manifiesto otros estigmas somáticos que aunque de menor jerarquía clínica, pueden adquirir cierto valor diagnóstico.

A partir de estos trabajos fundamentales, numerosas observaciones enriquecen la bibliografía, aunque solamente, contadas de ellas aportan algo nuevo para su estudio. En este sentido, citaremos en primer plano el trabajo de Bocchi, al cual haremos amplias referencias, y que creemos constituye el esfuerzo más serio en el estudio de este síndrome.

La participación de signos neurológicos y sus relaciones con el síndrome que estudiamos ha sido citada en los trabajos de Sicard y Lermoyez, de Serafini y Bertolotti, de Guillain y Mollaret, de Dubreuil-Chambardel y de Rebierre.

Los casos citados por Nilson, Loubat, Kloup y Fischer, Laignel-Lavastine y Miget, Drehmann, Annovazzi, Lazcano y Valenzuela, Mouchet y Roederer, ponen de manifiesto la frecuente asociación de la malformación del raquis cervical con otras anomalías del esqueleto o viscerales.

Cerraremos este capítulo señalando los aportes anatómicos de Crouzon y Liege, de Feil, Lebleu y Fischer, de Bocchi, y la contribución al oscuro capítulo de la etio-patogenia hecha por los trabajos de Kallins, de Mitschell, de Guillain y Mollaret, de Wilard de Forrest y Nicholson. Por nuestra parte hace unos meses hemos tenido oportunidad de estudiar en la Policlínica Quirúrgica Infantil del Hospital Dr. Pedro Visca, a cargo del Prof. Dr. José Martirené, una niña de 9 años que se presenta a consulta por un *torticolis* al parecer de origen congénito y cuyo estudio nos reveló las hondas perturbaciones estructurales del raquis cérico-dorsal que caracterizan anatómicamente al síndrome de *Klippel-Feil*.

Como en la empeñosa búsqueda que hemos realizado en la literatura nacional a nuestro alcance no hemos encontrado referencia alguna sobre el tema y como en los tratados y textos especializados, este capítulo que ocupa un lugar importante en la nosología de las malformaciones congénitas del raquis cervical, sólo merece una descripción escueta o una simple referencia, hemos creído oportuno reunir en este trabajo, los conocimientos e ideas actualmente admitidas al respecto.

La observación que ha servido de base a nuestro estudio es la siguiente:

OBSERVACION I. — E. D. F., 9 años. Oriental.

Consulta por su *torticolis*, que notan desde hace unos meses, sin dolores ni manifestaciones de otro orden.

Antecedentes familiares: Padre, madre y dos hermanos, sanos. No hay antecedentes bacilares ni específicos en la familia así como tampoco personas con deformaciones u otras taras congénitas.

Antecedentes personales: Niña nacida de un embarazo normal con parto prolongado, pero espontáneo. Lactancia al pecho hasta los 2 meses, luego alimentación artificial con leche de vaca. Evolución dentaria normal; co-



FIG. 1



FIG. 2

mienzo de la marcha entre los 14 y 15 meses. Sarampión hace 1 año. Cuti-reaccion a la tuberculina negativa.

Examen: Niña delgada, pálida. Peso: 23 Kgs. 500. Talla de pie: 1 m. 295; talla sentada (caput-coxígea): 0 m. 66. Perímetro axilar: 0.605; mamilar: 0 m. 545; xifoideo: 0 m. 50.

Cabeza: Cráneo braquicéfalo; la línea de implantación de los cabellos se encuentra por debajo de la nuca. Lo que llama primeramente la atención es el cuello corto y la actitud de la cabeza. (Figs. 1 y 2).

Esta se encuentra en actitud particular, *como fijada, e inclinada hacia la izquierda* con desviación del mentón hacia la derecha de la línea media, la que sobrepasa unos 2 cmts. Esta posición es irreductible activa y pasivamente. El lóbulo de la oreja izquierda se encuentra descendido unos 2 cmts. con relación al lado derecho.

Movimientos de la cabeza: El movimiento de flexión se encuentra muy

limitado, no alcanzando a tocar con el mentón la parte antero-superior del tórax. El movimiento de rotación a la derecha se encuentra muy limitado alcanzando la punta del mentón un desplazamiento de unos 30°. Los movimientos de extensión y de rotación hacia la izquierda, no ofrecen limitación apreciable. El movimiento de inclinación lateral a la derecha, es muy limitado no alcanzando a tocar el hombro con la oreja. Al efectuar este movimiento, el borde del trapecio, se pone tenso como una cuerda, haciendo un relieve notable. El movimiento de inclinación lateral hacia la izquierda no ofrece particularidad digna de mención.

Cara: Ojos ligeramente oblicuos; mácula blanca sobre el borde corneal del ojo izquierdo. No hay estrabismo, ni trastornos de la visión. Cavidad buco-faríngea; sin particularidad. No hay limitación en los movimientos del maxilar inferior.

Cuello: Corto, ensanchado en su base de implantación en el vértice del tórax. El borde del trapecio del lado derecho es más tenso y hace un relieve mucho más pronunciado que a izquierda. Elevación del hombro izquierdo con relieve más marcado de la clavícula y acentuación del hueco supraclavicular.

Tórax, de frente: hundido "en embudo", asimétrico, con una saliencia ovalar ocupando la zona submamelonar izquierda y alcanzando el reborde costal. El triángulo tóraco-braquial es mayor del lado izquierdo.

Región dorsal: Escoliosis cérvico-dorsal superior dextro-convexa, que no se modifica con los movimientos del tronco. El examen de las apófisis espinosas de la región cervical, por la palpación, no permite discriminar las vértebras correspondientes a los relieves óseos palpables. El examen de la columna dorsal inferior y lumbo-sacra no revela nada anormal. El omóplato izquierdo de forma irregularmente cuadrangular, aspecto llamado "simiesco", es móvil y no parece contraer adherencias óseas con el esqueleto del tórax. Los bordes internos y ángulos inferiores de ambos omóplatos salientes y muy marcados, en disposición "alada". Los movimientos de las articulaciones escápulo-humerales, normales.

Examen de los miembros: En la posición de pie, los miembros superiores presentan una longitud desproporcionada a la altura del tronco, según las tablas gráficas de Stratz, sobrepasando la mitad del muslo. El estudio de su esqueleto y de las partes blandas no revela nada de particular, salvo una disminución de 1 cm. en la circunferencia de su brazo y antebrazo izquierdos, con relación al derecho.

Examen cardio pulmonar: Sin particularidades.

Pulso 80. Presión arterial: mx. 11; Mn. 7.

Examen de las vísceras esplélicas abdominales: Sin particularidades.

Examen del sistema nervioso: Sensibilidad, motilidad y reflectividad, normales.

Examen de laboratorio: Orina normal.

Urea en el suero: 0 gr. 28 por mil.

Dosificación de calcio en el suero: 9 mgs. 18.

Fósforo inorgánico: 5 mgs. 35.

Fosfatasa (unidades Bodansky): 158.

Numeración glóbulos rojos: 4.925.000.

Numeración glóbulos blancos: 6.000.

Dosificación hemoglobina: 70 %.

Valor globular: 0.70.

Hemograma de Schilling:

Eosinófilos: 2 %.

Juveniles: 1 %.

En cayado: 3 %.

Segmentados: 49 %.

Linfocitos: 41 %.

Monocitos: 4 %.

Células de Turk: 2 en 200 blancos.

Granulaciones tóxicas de Haden en los neutrófilos. Isocitosis.

En resumen: Niña de 9 años con cuello corto, torticollis y escoliosis sin otras alteraciones somáticas ni humorales dignas de mención. El aspecto radiológico lo estudiaremos más adelante.

ESTUDIO CLINICO

Las malformaciones del raquis cervical pueden presentarse asociadas a otras anomalías generales del esqueleto, configurando graves monstruosidades muchas veces, incompatibles con la vida. Otras veces el dismorfismo del segmento cervical constituye toda la alteración anatómica y en este caso puede manifestarse por síntomas morfológicos claros, presentando el sujeto una fisonomía clínica característica o bien puede exteriorizarse, por signos vagos e imprecisos, de ningún modo característicos existiendo una notable desproporción entre la entidad clínica y la extensión y grado de las alteraciones anatómicas. No son raros, por otra parte, los casos que constituyen hallazgos solamente sospechados por complicaciones aparecidas en el raquis u otros órganos o bien que se revelan ocasionalmente como una sorpresa radiológica o necrópsica, sin haber dado lugar su evolución a ninguna manifestación clínica.

Teniendo en cuenta lo que dejamos expresado, podemos encarar su estudio dentro de las siguientes posibilidades clínicas:

- I) **Formas Frustras o asintomáticas.**
- II) **Formas Leves o Atenuadas,** con sintomatología vaga, imprecisa y a veces prestada.
- III) **Formas Típicas.**

I) **Formas frustras o asintomáticas.** — En estos casos la malformación pasa inadvertida y es puesta de manifiesto oca-

sionalmente a raíz de un examen general, de un traumatismo o por una afección intercurrente. Son estas formas las que más han beneficiado de la radiología, en estos casos soberana, y del examen sistemático.

II) **Formas leves o atenuadas.** — En estas formas la malformación del raquis cervical, como expresión clínica continúa todavía en 2º plano y es un **torticolis** del tipo muscular congénito, una **malformación escapular** (elevación congénita del omóplato o enfermedad de Sprengel) o una **desviación de la columna cérvico-dorsal** (escoliosis) que llaman la atención sobre la existencia de la malformación, que se encuentra representada clínicamente por algunos de los signos que más adelante describiremos, en forma más o menos atenuada.

Es probable que el número de estos enfermos sea menos raro de lo que a primera vista parece, ya que muchos de ellos pasan desapercibidos. En estas formas, la radiología conserva una importancia de primer orden y creemos de gran utilidad recurrir a ella frente a cuadros de sintomatología vaga cuyo origen congénito es fácil sospechar, para despistar una malformación del raquis cervical, que de o ro modo podría pasar inadvertida.

III) **Formas típicas.** — Los enfermos que entran dentro de este tipo realizan el cuadro clásico descrito por Klippel y Feil con el nombre de “Les Hommes sans cou” (los hombres sin cuello) que pone de relieve el hecho clínico más saliente, y más tarde por Feil con el nombre de “Síndrome de reducción numérica cervical” que alude al hecho anatómico que está en la base de esta malformación. Estas formas se caracterizan clínicamente, por presentar la “**tríada sintomática fundamental**” cuya razón anatómica es la **reducción aplásica basi-cervical**.

A los estigmas somáticos característicos se agrega un cortejo de pequeños signos que si bien aisladamente carecen de significación pueden en su conjunto contribuir a dilucidar el diagnóstico. En ocasiones también, el cuadro clínico aparece decorado con una sintomatología asociada que plantea problemas patogénicos, pronósticos y terapéuticos de magnitud.

A. *Síntomas fundamentales.* — El síndrome de “les hommes sans cou” tiene una individualidad anatómica revelada por la radiología y una expresión clínica característica, que relatada ya por Morgagni adquirió personalidad como entidad mórbida después de la completa descripción de Klippel y Feil. La tríada sintomática fundamental, está constituida por:

- 1) la ausencia de cuello.
- 2) la implantación baja de los cabellos.
- 3) la limitación de los movimientos de la cabeza.

1) *La ausencia o el acortamiento del cuello.* — Es un síntoma citado por todos los autores y probablemente el más significativo, que da al sujeto un aspecto característico.

La cabeza parece tomar implantación directamente o por intermedio de un corto cuello, en el extremo superior del tronco, encajada entre los hombros. Este acortamiento se pone de manifiesto de manera más notable en la parte posterior, dorsal, porque las primeras costillas, que forman el límite del tórax, tienen su inserción más alta. Esta disposición anómala trae como consecuencia un exagerado ensanchamiento de la base del cuello, que toma el aspecto descrito por Siwon con el nombre de “*nuca de toro*”. En la parte anterior el acortamiento del cuello trae como consecuencia un acercamiento del mentón al plano esterno-costal, con las consecuencias funcionales que luego describiremos.

2) *Implantación baja de los cabellos.* — La zona de implantación de los cabellos que recubren la nuca, tiende a extenderse hacia la parte superior del dorso, alcanzando a veces la línea bi-acromial. Esta disposición es debida a la desarmonía de las relaciones normales entre el esqueleto y el tegumento externo. La línea de implantación de los cabellos, presenta a menudo la forma de un triángulo cuyo vértice corresponde a las primeras vértebras dorsales.

Otras veces se termina por una línea horizontal. La implantación baja de los cabellos no debe ser confundida con la *hipertriosis localizada* que acompaña a la espina bífida oculta.

En la parte anterior la raíz de los cabellos avanza también hacia la frente de tal modo que como decía Morgagni en su descripción magistral, “sobre los ojos había poquísima frente”.

3) *Limitación de los movimientos de la cabeza.* — Esta limitación es exclusivamente el resultado del trastorno mecánico provocado por la malformación. Este trastorno así como los movimientos pasivos de la cabeza, son *absolutamente indolores*. Esta limitación se manifiesta sobre todo en los movimientos de lateralidad y de rotación de la cabeza, movimientos que en el sujeto sano son posibles gracias a la armonía funcional y morfológica de las distintas piezas del raquis. La limitación de los movimientos en el sentido antero-posterior, es a veces menos marcada y depende del acercamiento del mentón al plano esterno-costal, obstáculo principal al movimiento de flexión de la cabeza.

La rigidez de la cabeza, que puede resultar de la falta de movimientos de lateralidad y de rotación, con la existencia de movimientos limitados de extensión y flexión, puede ser comparada a la del “tatou” que no puede

efectuar más movimientos que los que se desarrollan en el plano sagital, n razón de presentar las piezas cervicales fusionadas en un bloque único.

B. *Síntomas accesorios*. — Junto a los síntomas fundamentales, pueden integrar el cuadro clínico un conjunto de signos de menor jerarquía, estigmas somáticos que en cierto modo son la consecuencia lógica de los síntomas fundamentales ya descritos. Estos pequeños signos han sido señalados sucesivamente por los distintos autores en sus observaciones, pasando a integrar el cuadro clínico.

1). *El descenso del lóbulo de la oreja*, que en ciertos casos muy acentuados llega a tocar el hombro, es la consecuencia del acortamiento del cuello y del torticolis. Es un signo frecuentemente citado (Martirolo y Bertolotti; Laignel Lavastine y Miget; Bocchi; Dubreuil Chambardel).

En nuestro caso, tratándose de una forma atenuada este signo, aunque poco marcado, es evidente.

2). *El descenso de las areolas mamarias y del mamelón*. — Ha sido señalado por numerosos autores (Annovazzi; Greeber; Bocchi; Dubreuil Chambardel; Martirolo y Bertolotti). Este signo tiene su explicación en la alteración de las relaciones normales existentes entre el tegmento externo y el plano esquelético, de tal modo que la areola mamaria que semiológicamente corresponde al V^o espacio intercostal, en estado normal, en estos casos se encuentra descendida, en posición más o menos baja con relación a la parrilla costal. En nuestro caso no había modificación apreciable.

3). *El acercamiento del mentón al plano externo-costal y la dificultad en los movimientos de descenso del maxilar inferior*. Estos dos síntomas son el resultado del acortamiento del cuello y de la inserción anómala de las primeras costillas. Esto trae como lógica consecuencia una limitación en los movimientos de flexión de la cabeza y de los movimientos de la arcada dentaria, constituyendo un obstáculo más o menos serio para la abertura de la boca. La desviación del mentón cuando se hace abrir la boca al enfermo, sería para Feil un signo que debe hacernos pensar en la occipitalización del atlas, a quien frecuentemente acompaña. (1)

4). El acortamiento resultante de la reducción de los metámeros cervicales o de su fusión en un bloque cérvico-dorsal tiene como resultado más o menos evidente según los casos, *una desproporción en longitud de los miembros superiores con relación al tronco y una aparente elevación de ambos cingulos escapulares*, que se acercan más o menos a la nuca. Esta elevación de la cintura escapular, *no siempre es bilateral y simétrica* y es la consecuencia de la escoliosis cervico-dorsal, elemento clínico-radiológico constante en el síndrome de Klippel-Feil. En nuestra observación, la elevación del hombro era unilateral y del lado de la torticolis, provocando una acentuación del hueco supraclavicular.

Estas anomalías de posición del omóplato no deben ser confundidas con la *elevación congénita*, síndrome mórbido autónomo que constituye la *enfermedad de Sprengel* y que muy a menudo se encuentra asociada al síndrome

(1) Feil. — Occipitalización del atlas y torticolis congénito. — Presse Medical, N^o 52, 29 junio 1921, pág. 515.

que estudiamos. Potel atribuye la elevación del omóplato en las malformaciones del raquis, a una distrofia de los grupos musculares que unen la escápula a la caja torácica, en razón de la cual estos músculos pierden parte de su función y se desarrollan tardíamente. Consecuencia de ello es que el omóplato no acompaña el desarrollo del tórax y no desciende al mismo tiempo que él; de allí que el omóplato en realidad *no se eleva sino que no desciende*.

Sucede con él, dice Potel, lo que pasa normalmente con la médula espinal en relación al raquis, durante su desarrollo.

A estos vicios topográficos del omóplato pueden asociarse alteraciones de morfológicas como las citadas por Bertolotti y Martirolo con el nombre de *escápula simiesca* en la cual el omóplato afecta la forma cuadrangular y es de superficie más reducida o como hemos observado en el caso que estudiamos la "*escapula alata*".

5). *Vicios de conformación del tórax*. — A la malformación vertebral pueden ir unidas graves y variadas deformaciones de la caja torácica, que como lo hacen notar Rebiere y Heidecker tienen casi siempre repercusión sobre los órganos contenidos en ella.

Estas deformaciones están en relación con el grado de intensidad de la malformación vertebral. De estas deformaciones, la más importante es la señalada por Klippel y Feil con el nombre de "tórax cervical" al describir su síndrome, deformación debida a la inserción alta de las primeras costillas, en la parte inferior de la masa cérvico-dorsal y que por su disposición particular parecen remontar el tórax hasta la base del cráneo. Crouzon y Martin recuerdan con Feil, la frecuencia de las lesiones bacilares en estos enfermos, lesiones que parecerían encontrar terreno favorable a su desarrollo, en la atrofia de la parte superior del tórax que casi siempre acompaña a la malformación. Esta eventualidad, pone un interrogante sombrío en el pronóstico, habitualmente favorable de estos enfermos.

Además de la citada, se han señalado otros tipos de deformaciones torácicas, como "*el dorso redondo*" (Siwon; Bertolotti; Bocchi); el *tórax de polichinela*, etc.

Recordamos que en nuestro caso, la enfermita presenta una deformación del tórax "*en embudo*".

6). *Deformación angular cérvico-dorsal*. — Pueden ser de dos tipos según el plano en que se oriente la deformación: *escoliosis o cifosis*. La escoliosis cérvico-dorsal es un elemento casi constante en el síndrome. Citada desde Feil por casi todos los autores, ella es debida a la interposición en el ápice mismo de la curva escoliósica, de una hemivértebra. Esta deformación alcanzaría su mayor desarrollo según Bertolotti entre los 10 y 20 años y se caracterizaría por su marcha lentamente progresiva. La cifosis basilar no es un elemento tan constante del síndrome y según Bertolotti se observaría siempre que a la malformación cervical se asocia la espina bifida. Esta opinión es compartida por Feil. Estas deformaciones angulares del raquis, son fijas e invariables con los movimientos del tronco y de la cabeza y no siempre se acompañan de compensación.

C. *Sintomatología asociada*.

A la sintomatología propia del síndrome, que en los casos típicos se

presenta en su máxima pureza, pueden agregarse en los casos de grave malformación o bien tardíamente en el curso de la evolución natural de la enfermedad, un conjunto de síntomas que revelan la participación de otros elementos orgánicos. La expresión clínica de estos hechos, es pues, o el fruto de una complicación o la revelación de una malformación asociada. Para comprender la evolución de estos hechos debemos tener en cuenta que el esqueleto es un sistema cuyo desarrollo evolutivo se efectúa hasta que el individuo llega a su edad adulta, época en la cual el sistema osteo-articular, alcanza su destino anatómico y funcional. Pasado este período pues, las alteraciones que tienen su origen en la malformación esquelética adquieren su estabilidad definitiva.

De toda la sintomatología asociada que puede decorar el cuadro clínico, nada más importante por el carácter particular que le da al síndrome y por las interpretaciones patogénicas que plantea, son los síntomas neurológicos. Comenzaremos por ellos la descripción.

1. *Síntomas neurológicos.* — Rica y variada es la gama de signos neurológicos que han sido señalados como integrantes del síndrome. Estos síntomas que afectan ya la vía sensitivo-sensorial ya la vía motora o ambas a la vez, pueden tomar: a) los nervios craneales; b) la neurona central; c) la neurona periférica.

a) Rebierre señala la existencia de un síndrome nervioso heterolateral con hipoestesia del velo del paladar, hemiatrofia lingual derecha, parálisis de la cuerda vocal izquierda y una zona de anestesia cutánea a lo largo del cuello, extendiéndose abajo y adelante hasta la clavícula y atrás hasta el trapecio. Annovazzi cita el caso de una niña de 11 años con contractura de los músculos laterales del cuello sin alteraciones de la sensibilidad.

b) Las alteraciones de la neurona central ofrecen la variada sintomatología piramidal, que encontramos citada en numerosas observaciones. Bertolotti y Serafini señalan en una niña de 16 años una sintomatología nerviosa espástico-cerebelosa con dismetría y Guillain y Mollaret en un hombre de 30 años ponen de manifiesto la existencia de un síndrome nervioso caracterizado por una cuadriplejía piramidal realizada en dos tiempos, con una doble hemiplejía espinal ascendente. Baruch cita también el caso de un hombre de 59 años con una tetraplejía espástica con violentos dolores en la nuca que se exacerbaban con los movimientos o con los esfuerzos.

Sicard y Lermoyez presentaron en diciembre de 1922 a la Sociedad de Neurología, dos casos de distrofia osteo-muscular cérvico-torácica de origen congénito caracterizados clínicamente por una morfología de tipo pseudo-miopático y radiológicamente por la occipitalización del atlas y axialización o asimilación axial de la 3ª cervical, que estos autores relacionan con el Síndrome de Klippel-Feil. Haciendo el comentario de estos casos, Guillain emite una hipótesis patogénica del síndrome, que luego comentaremos en el capítulo sobre consideraciones etiopatogénicas. Merio y Risak, en 1934, citan el caso de una mujer, de 28 años con hidrocefalia, accesos de afasia y dolores occipitales.

c) Las alteraciones de la neurona periférica son frecuentes y variadas en su expresión clínica. Descritas por Bertolotti fueron luego señaladas por

numerosos autores. El autor anteriormente citado, describió como parte integrante del Síndrome de Klippel-Feil caracterizando el tipo II de su clasificación, un *síndrome trófico-doloroso del plexo-braquial* constituido por dolores a lo largo del brazo, hormigueos, sincinesias y trastornos pares-tésicos.

Pytel y Schajewetsch señalan la atrofia de los músculos y huesos del antebrazo y de la mano con aplasia del escafoides. Drehmann observó en un caso la contractura de la musculatura sural.

En este caso no existen trastornos del sistema neuro-muscular, salvo una disminución de un centímetro en el diámetro del brazo y antebrazo izquierdo.

Consideraciones sobre la patogenia de los síntomas neurrológicos señalados

Si oscura es la patogenia del síndrome que estudiamos, no lo es menos la relativa a los signos neurrológicos. En general los síntomas nerviosos se manifiestan tardíamente en la evolución del síndrome y este hecho hace pensar a Bertolotti que ellos tengan su origen en la acomodación de la estática vertebral que adquiere su asiento definitivo con el desarrollo óseo completo. Este concepto patogénico simplista si bien podría explicarnos algunos de los elementos nerviosos del síndrome, no podría dar razón de todos ellos.

Para Guillain y Mollaret, la malformación del raquis precede al síndrome nervioso y para explicar éste emiten tres hipótesis:

a) los síntomas nerviosos serían debidos a *la compresión mecánica de la médula espinal*.

b) la existencia de una *doble malformación vertebral y medular*, explicaría la coexistencia del síndrome neurrológico y sus proteiformes manifestaciones clínicas, con la malformación vertebral.

c) una última hipótesis adjudica la paternidad de los signos nerviosos a *trastornos circulatorios* progresivamente crecientes, provocados por una compresión de marcha lenta, atacando la arteria espinal.

Con Bocchi creemos que casi toda la sintomatología neurrológica del síndrome puede explicarse, admitiendo la existencia de un *vicio de diferenciación regional* cérvico-dorsal, lo que coincide con lo expresado por Guillain y Mollaret en su 2ª hipótesis.

Debemos hacer notar además que Bocchi no descarta la existencia de una costilla cervical, como causa de muchos de los signos nerviosos descritos. Este punto ha sido tratado con especial esmero por Pla en un trabajo sobre

el particular presentado en 1930 al Congreso Médico del Centenario, y más recientemente por Muñoz Monteavaro, en su tesis sobre: "Lesiones congénitas o adquiridas de la zona costo-escalénica. Su expresión clínica: síndrome neuro-circulatorio". 1943. Montevideo.

2). *Malformaciones óseas.* — Desde la pequeña malformación esquelética, hasta la monstruosidad total, muchas veces incompatible con la vida, han sido señalados todos los grados de malformación ósea, asociados al síndrome de reducción numérica del raquis cervico-dorsal. Esta coexistencia así como la de otras malformaciones viscerales de origen indudablemente congénito, han servido de fuerte punto de apoyo para los A.A. que siguiendo a Kippel-Feil sostienen la congenitalidad del síndrome. Estas malformaciones óseas pueden asentar:

a) *en el cráneo:* asimetría cráneo-facial (Annovazzi; Feil, Roland y Vanbockstael) "caput obstipum"; braquicefalia (Bertolotti), platicefalia.

b) *en la columna lumbar:* espina bífida, sacralización de la 5ª lumbar (Mouchet-Roederer, Labunskaya; malformaciones numérico-morfológicas (Bocchi). La enfermita de nuestra observación presenta una espina bífida con sacralización de 5ª lumbar.

c) *Elección congénita del omóplato* (enfermedad de Sprengel) citada en varias observaciones (Pasternak-Lowson-Lebleu-Fischer-Bocchi), sería para Nilson la base de una anomalía del desarrollo cuya expresión máxima sería la malformación que constituye el síndrome de Klippel-Feil.

d) *Otras malformaciones* del sistema osteo-articular como el *pie bot*, la *luxación congénita de la cadera*, la *sinostosis radio-cubital*, han sido señaladas por Drehmann.

3. *Malformaciones cardiovasculares.* — Sin presentar la frecuencia de las alteraciones antes citadas, las malformaciones del aparato cardiovascular han sido señaladas en varias observaciones. De todo punto de vista interesante a este respecto, es la observación de José C. Lazcano y Juan R. Valenzuela, publicada en la "Prensa Médica Argentina" en 1934.

Se trata de un recién nacido con cuello corto que presentaba una rara malformación cardiovascular consistente en que el corazón tenía una sola aurícula dilatada, el ventrículo izquierdo hipertrofiado con la aorta y la pulmonar confundidas y procediendo de los dos ventrículos.

Estos A.A. en el estudio que hacen de su caso, emiten la hipótesis patogénica de que una causa tóxica o infecciosa podría ser el origen de la doble malformación, ósea y cardíaca.

Otras malformaciones cardíacas congénitas han sido citada por Feil, Roland y Vanbockstael.

Laignel Lavastine y Miget por su parte, señalan la existencia de trastornos vasculares con modificaciones del pulso y de la presión arterial.

4. *Endocrinopatías.* — La existencia de trastornos endócrinos asociados al síndrome, no escapó a la observación de los autores.

Es así como Merio y Risak citan en su observación la existencia de una distrofia genital y un mixedema moderado; Nielsen señala la existencia de una criptorquidia bilateral. Recientemente, Marañón, en un trabajo presentado al IIº Congreso Panamericano de Endocrinología, realizado en Mon-

tevideó en marzo de 1941, establece las relaciones existentes entre diversos sistemas endócrinos, en especial el llamado "bloqueo hipofiso-hipotalámico" y las enfermedades congénitas, llegando a formular en base a sus observaciones clínicas, *las leyes de las anomalías congénitas*, que rigen estas relaciones. Sin querer incursionar en el abstruso camino de la etiopatogenia de las malformaciones que estudiamos, dejemos planteado un interrogante en su estudio, sobre la posible intervención de los disturbios hormonales en la determinación de las causas que producirían las lesiones que caracterizan esta afección.

Formas Clínicas

En 1919, Feil, haciendo un estudio de las 14 observaciones hasta entonces publicadas, trata de clasificar las anomalías observadas y hace de su síndrome una subdivisión en *tres tipos anatómicos*.

- 1º *La aplasia total del segmento cervical*, grado máximo de la malformación.
- 2º *La reducción de una o dos vértebras* asociada a variados disturbios morfológicos. Comprende este tipo todos los casos entre el estado normal y la aplasia total del raquis cervical.
- 3º *La fusión vertebral no queda localizada a la región cervical sino que se extiende a todo el raquis* y la anomalía es tan grave que estos casos son generalmente incompatibles con la vida, observándose en fetos o recién nacidos.

Bertolotti, en 1920, basándose en el estudio de 18 observaciones personales, con una documentación radiográfica irreprochable, opone a la clasificación anatómica de Feil, una *clasificación clínica* que comprende también tres grupos:

- 1º Síndrome de reducción aplásica basicervical, con alteración de la cintura escápulo-humeral y esbozo de tórax cervical, cuyo tipo es la observación de Klippel y Feil.
- 2º A los estigmas somáticos característicos del síndrome, más o menos atenuados, se agrega un síndrome trófico-doloroso del plexo braquial, constituyendo el 2º grupo de Bertolotti.

Son estos enfermos los que plantearían más a me-

nudo la ñuda con el Mal de Pott crvico - dorsal, en razn de la existencia de fenmenos nerviosos y de una escoliosis angular crvico - dorsal.

- 3º *Este grupo comprendería las formas atenuadas que se presentan clnicamente como una torticollis y que a menudo pasan desapercibidas.*

Sicard y Lermoyez en base a tres observaciones publicadas en 1923, hablan de una *forma frustra y familiar*, donde slo el examen radiogrfico permiti descubrir la malformacin y de una *forma evolutiva* donde a pesar del carcter congnito de la afeccin, aparecan empujes evolutivos que se traducan objetivamente por la aparicin de trastornos sensitivos y motores. Recordemos para tentar una explicacin de esta forma evolutiva, ejemplo que creemos nico en la literatura sobre el tema, que estos autores, con Guillain y Mollart y con Rebiere, sostienen la teora infectiva del origen de la malformacin.

Digamos por nuestra parte que luego de haber estudiado la casi totalidad de las observaciones publicadas hasta la fecha, as como las caractersticas clnico - radiolgicas de la malformacin, la clasificacin anatómica de Feil y la clasificacin clnica de Bertolotti y menos an las de Sicard y Lermoyez, llegan a satisfacer nuestro espritu. Por las consideraciones que hemos expuesto al hacer el estudio clnico, creemos que la divisin puramente clnica en: 1) *formas frustras, latentes o asintomticas*; 2) *formas leves o atenuadas* y 3) *formas tpicas*, entra ms en la realidad de los hechos de la prctica clnica, facilitando su agrupamiento y estudio, puesto que como se desprende del examen que hemos realizado, en numerosos casos publicados, no hay concordancia entre las alteraciones anatómicas y las manifestaciones somticas, no siendo posible superponerlas.

ESTUDIO RADIOLOGICO

Agradecemos vivamente a los Dres. F. Garca Capurro, H. Bazzano y R. Tiscornia, el invaluable apoyo que nos han prestado para la documentacin y confeccin de este captulo.

En el estudio radiolgico de las malformaciones del raquis cervical, debemos zanjar dos dificultades: una de orden tcnico y otra de interpretacin de las imgenes obtenidas.

A las proyecciones habituales, antero - posterior y laterales, es necesario agregar en esta regin, otras tomadas segn la tcnica reglada por sus autores, como las de Caldwell, Barzony, Cohoon, Grandy y otros, que permiten visualizar segmentos del raquis cervical que en los roentgenogramas comunes aparecen ocultos o desfigurados por la superposicin de otras sombras. La vrtebra como elemento anatómico, tiene una constitucin muy compleja, comparada con otros huesos, y sus diversos componentes, que ocupan distintos planos en el espacio, se proyectan en un mismo plano en el roentgenograma,

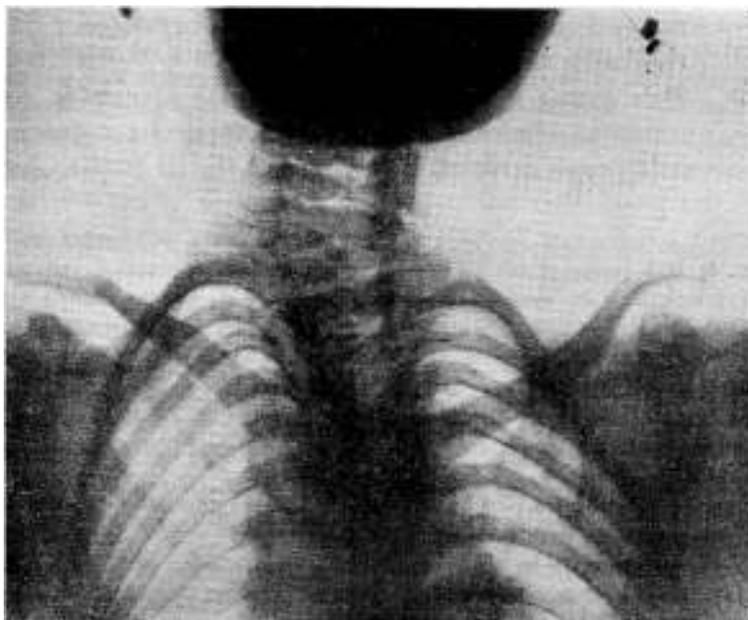


FIG. 3

de donde la superposición de las sombras correspondientes. Hagamos notar además, que la oblicuidad del rayo incidente, así como los movimientos de la cabeza o la posición de los hombros, etc., pueden hacer variar fundamentalmente el aspecto radiológico haciéndonos tomar como patológicas imágenes de elementos absolutamente normales.

Todos estos elementos deben entrar en la consideración del clínico cuando debe interpretar un radiograma del raquis cervical, si quiere ser exacto en su juicio.

El estudio radiológico de nuestra enfermita, hecho con todas estas reservas, nos ofrece una serie de anomalías que sin pretender hacer una sistematización podemos agruparlas de la siguiente manera:

- 1º Anomalías numérico - morfológicas del raquis cervical.
- 2º Anomalías numérico - morfológicas del tórax.
- 3º Anomalías de la columna lumbo - sacra.

1º *Anomalías numérico - morfológicas del raquis cervical.* — La fisonomía radiológica normal de la columna cervical ha desaparecido para dejar lugar a un abigarrado conjunto de elementos vertebrales cuya individualización y ubicación topográfica, es poco menos que imposible por la simple lectura radiológica. Estas alteraciones alcanzan a todos los elementos anató-



FIG. 4

micos de la vértebra: cuerpo, arcos posteriores, láminas vertebrales, facetas articulares.

En la radiografía de frente (fig. 3 y 5) observamos como elemento saliente, la dehiscencia de los arcos posteriores, configurando una *espina bifida oculta*, que se extiende verosímilmente desde el atlas hasta la 1ª y 2ª

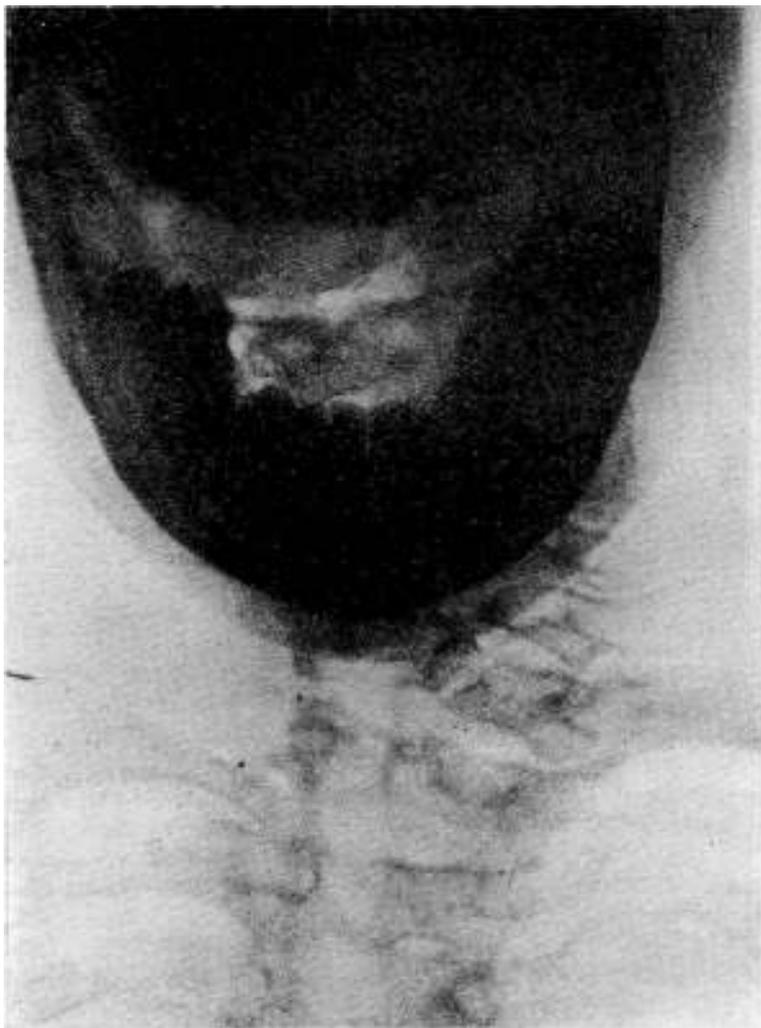


FIG. 5

dorsal. Ya sabemos que este elemento anátomo-patológico es considerado como constante en el cuadro de esta afección. Su existencia como hecho aislado es sumamente rara en la región cervical y debe ser cuidadosamente valorada en los casos en que hay historia de traumatismo, para no confundirla con una fractura.

Las carillas articulares y las láminas vertebrales han perdido sus vinculaciones normales y el recuento de los agujeros vertebrales no es posible en razón del grave dismorfismo vertebral.

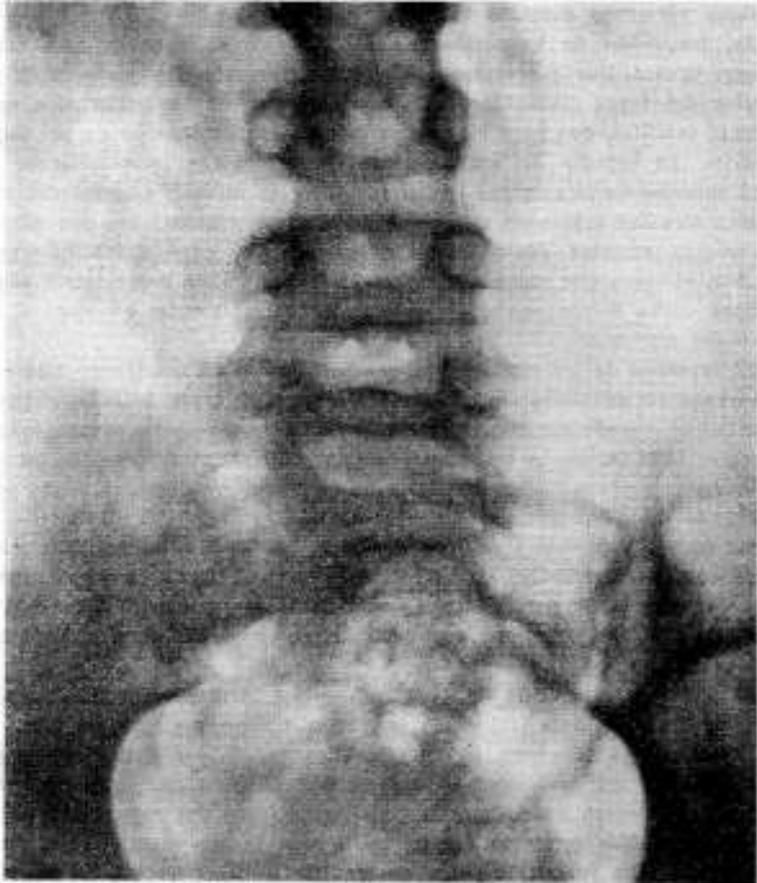


FIG. 6

En los cuerpos vertebrales encontramos las siguientes anomalías:

a) *fusión o sinostosis vertebral* tomando la I y II; la III y IV y la V, VI y VII, constituyendo así la columna cervical por tres bloques o segmentos. La fusión atlo-axoidea y la de las vértebras III y IV se hace a expensas de los cuerpos vertebrales y la del bloque inferior principalmente a expensas de las láminas vertebrales y hemiarcos posteriores (fig. 4).

b) *aplasia de los cuerpos vertebrales*: al nivel de la Vª cervical se nota una marcada aplasia de la mitad superior del cuerpo vertebral (*platispondilia*) y al nivel de la VIIª cervical una hemivértebra (*hemispondilia*) que corresponde confirmando las ideas de Bertolotti al vértice de la curva escoliósica en la cual está encajada como una cuña.

2º *Anomalías numérico-morfológicas del tórax*. — Si observamos el

aspecto radiológico del tórax, notamos que la malformación toma las seis primeras vértebras dorsales hasta la VII exclusive.

La transición de lo normal a lo patológico se hace de una manera bastante brusca. Puede observarse bastante netamente el aspecto de la parte superior del tórax llamado "tórax cervical" por implantación alta de las primeras costillas, que para ello deben sufrir una acentuación de sus ángulos normales. El estudio de los elementos vertebrales correspondientes a la mitad superior de la columna dorsal presenta las mismas alteraciones y dificultades que las señaladas en el raquis cervical y constituye con éste una deformación angular dextro-convexa (escoliosis) cuyo ápice corresponde a la hemivértebra que representa a la VII cervical. Esta deformación angular no tiene curva compensatoria y es otro de los elementos anatómicos constantes del síndrome.

El recuento de las costillas nos permite poner de manifiesto una *reducción numérica de los arcos costales* correspondientes al lado izquierdo. En efecto, en el costado derecho existen 12 costillas como normalmente, mientras que en el lado izquierdo solamente contamos 10. A esta anomalía numérica se agrega una alteración morfológica de la 2ª costilla izquierda, que adopta un aspecto muy semejante al de la 1ª costilla.

La ausencia de dos arcos costales a la izquierda y el recuento normal de los cuerpos vertebrales en la columna cervical, como se puede apreciar en la radiografía de perfil (fig. 4) nos hace pensar que la reducción vertebral asienta principalmente, en nuestro caso, en la VII cervical y primeras dorsales.

La situación alta de la escápula izquierda y la proyección hacia adelante de su apófisis espinosa, tal como la vemos en las radiografías Nos. constituirían según Jackson, la deformación conocida con el nombre de elevación congénita del omóplato" o "enfermedad de Sprengel" que tan comúnmente se encuentra asociada a las malformaciones del raquis cervical.

3º El estudio completo del esqueleto que hemos practicado a nuestra enfermita nos ha permitido poner de manifiesto la existencia de una *sacralización de la V lumbar con espina bifida oculta* (fig. 6) Este hecho nos enseña que frente a una malformación esquelética de origen congénito, dada la enorme frecuencia de la asociación de otras malformaciones, no debemos dejar de practicar un examen radiológico completo del esqueleto. La dehiscencia de la Vª lumbar o Iª sacra en niños menores de 6 años que no presenten signos somáticos ni funcionales, carece de significación patológica y es considerada como un hecho normal. En nuestro caso tratándose de una niña de 9 años y coexistiendo con otras graves alteraciones del esqueleto, debe considerarse como una manifestación más del disturbio embriológico que perturbó la morfogénesis del raquis.

4º El aspecto radiológico de la estructura ósea no presenta particularidades dignas de mención. La trabeculación, la disposición de las compactas y sus relaciones son normales, salvo las modificaciones impresas por la malformación. Esta ausencia de reacción del tejido óseo, de una evidencia extraordinaria, echa por tierra la opinión de quienes afirman que las hondas perturbaciones que caracterizan este síndrome son la consecuencia de una infección pre-existente.

Estudio Anatómico

La eventualidad sumamente frecuente de que muchas de estas anomalías de diferenciación del raquis cérvico - dorsal, evolucionen silenciosamente, sin una exteriorización clínica ruidosa y de que sean compatibles con una larga y perfecta existencia (70 años de edad en el caso de Feil y Minot) nos da razón del hecho de que las comprobaciones anatómicas sean excepcionales y que salvo los casos de monstruosidad incompatibles con la vida, ellas nos sean proporcionadas por afecciones intercurrentes.

Las primeras observaciones anatómicas referentes a malformaciones del raquis cervical, se limitaron a protocolizar las comprobaciones necrópsicas en monstruos o fetos no viables, sin poder establecer por ello, conexiones con la clínica. El primer intento en este sentido lo encontramos en la magnífica descripción de Morgagni que se pierde en la lejanía de pretéritas centurias.

Fueron Klippel y Feil, ya en pleno auge de la radiología los primeros en establecer las relaciones entre el cuadro clínico, la investigación radiológica y la comprobación anatómica, dando forma así a un síndrome mórbido, que desde entonces está ligado a sus nombres. Posteriormente varios autores han publicado observaciones anatómicas, que confirmando los datos radiológicos, han llevado a aceptar que existe en el Síndrome de Klippel-Feil un grave vicio estructural congénito del raquis cérvico-dorsal y *constantemente* un vicio numérico de reducción. Veremos más adelante, que Bocchi se levanta contra esta opinión formulando la hipótesis de que el síndrome de "les hommes sans cou" es originado siempre por un vicio morfológico puro y no por un vicio de reducción numérica, por lo menos en los primeros momentos de la constitución de la malformación.

Las lesiones anatómicas que pueden ser puestas de manifiesto, van desde la *ausencia total de metamerización* del raquis cervical, hasta la falta, aún mismo aparente, de un solo metámero por aplasia congénita del disco intervertebral, constituyendo una sinostosis vertebral, lesión anatómica puesta ya en evidencia y descrita por Rokitansky en 1844.

A estas anomalías pueden agregarse otras *anomalías congénitas de la columna dorso-lumbo-sacra*; *asimetrías del esqueleto cráneo-facial*, y deformaciones del cráneo como la *platicefalia*, deformación que consiste en un pronunciado aplastamiento de la escama del occipital en virtud del cual la cabeza se encuentra en un mismo plano que el dorso.

Las alteraciones anatómicas que caracterizan el síndrome de Klippel-Feil, podemos agruparlas en tres tipos fundamentales:

- 1º Ausencia de diferenciación de las vértebras cervicales y primeras dorsales, que se encuentran reemplazadas por un bloque osteo - cartilaginoso u óseo, que puede comprender todo o parte del raquis cérvico - dorsal.

Es la masa cérvico - dorsal de Feil.

- 2º *La espina bífida cervical posterior.*

- 3º *El tórax cervical.*

1º *La masa cérvico - dorsal*, representa la extremidad superior del raquis aplastado verticalmente y ensanchado, especialmente en su base. En esta masa ósea u osteo - cartilaginosa, se encuentran representados del modo más variado, todos los tipos de dismorfismo vertebral que más abajo describiremos. Por su extremo caudal esta masa se continúa más o menos normalmente, es decir, con una transición más o menos brusca, con el resto de la columna dorsal. Lateralmente da inserción en su parte más baja a las primeras costillas, que pueden a su vez ser asiento de variadas anomalías (asimetría, sinostosis, variaciones numérico - morfológicas, etc.). Por su extremidad craneal, la masa cérvico - dorsal se articula con la base del occipital que a menudo presenta una malformación conocida desde Virchow con el nombre de "*impresión basilar*". Esta malformación que según Bertolotti se encontraría de una manera constante en los sujetos con anomalías del raquis cervical, fué observada por primera vez en el sujeto vivo por Schiller en documentos radiográficos, quien le atribuyó un origen congénito. La "*impresión basilar*" de Virchow, consiste en una depresión circular que rodea al agujero occipital, en la cual se encuentran los cóndilos, de tal modo que la escama del occipital se halla descendida, en un plano muy inferior a ellos y arrastrando consigo en su descenso a las apófisis mastoideas, cubre las primeras vértebras cervicales, como un dosel.

Schulthess y H. Meyer creen que esta deformación es de origen muscular y Virchow y Grawitz la atribuyen a una disminución de la consistencia del tejido óseo, pero Bertolotti fundándose en su documentación radiográfica, sostiene que ella es debida siempre a una malformación congénita de la extremidad cefálica del raquis. No compartimos la opinión de Bertolotti en lo referente a la constancia de esta deformación en las malformaciones del raquis cervical, pues en el caso que hemos estudiado, así como en numerosas observaciones publicadas, dicha anomalía falta, aun existiendo graves vicios estructurales del raquis.

En numerosos casos es posible observar en la extremidad craneal de la masa cérvico - dorsal, la *fusión atlo - occipital* que puede por sí sola constituir una entidad mórbida con graves repercusiones en la estática cráneo - vertebral y que frecuentemente se acompaña de una dehiscencia de los arcos vertebrales posteriores. (Feil. Occipitalización del atlas y torticolis congénito. "Presse Medical", 1921. N° 52 - 29 de junio). Esta concomitancia de espina bífida y vicio de diferenciación metamérica, se observa también como lo hace notar Rossi, en la región sacro - lumbar (Rossi. Ciática de origen esquelético por

anomalía vertebral y síndrome de Bertolotti. Chirur. degli org. di Movim. 1918, pág. 583), y de ello nuestra observación nos brinda un ejemplo.

Entre las alteraciones anatómicas más singulares de la masa cérvico-dorsal, se encuentra la *fusión total o parcial de los núcleos óseos* correspondientes a los metámeros vertebrales ("vértebras en bloque" - Block Wirbel de Schmorl y Junghanns), anomalía que algunos autores denominan "*asimilación*" y que los autores franceses con Mauric al frente, describen con el nombre de "*agenesia del disco*", pero que Drehmann prefiere llamar "*falta de diferenciación*", denominación que tiene en cuenta el proceso ontogénico que está en la base de esta alteración, sin prejuzgar su localización. Es esta alteración anatómica que Rokitansky había descrito en 1844 con el nombre de "*sinostosis vertebral*".

Una de las formas más características de esta anomalía es la *asimilación axial de la III vértebra cervical*, asimilación que puede ser total o parcial, en este caso realizada generalmente, a expensas de los cuerpos vertebrales.

Los núcleos óseos correspondientes a los otros metámeros vertebrales, pueden estar dispuestos con tal irregularidad y asimetría que no hacen posible una diferenciación y recuento exacto de las piezas vertebrales. En general se observa un segmento vertebral que no tiene la morfología del raquis cervical y que está constituido por núcleos óseos con franjas fibro-cartilaginosas irregularmente intercaladas.

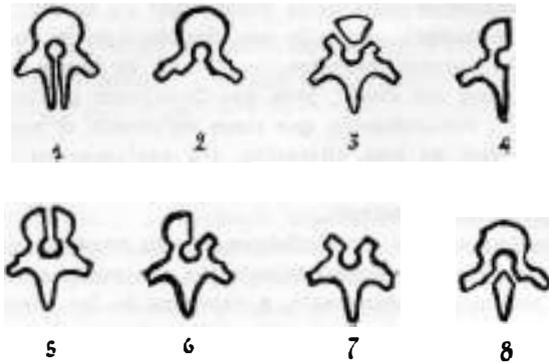
Solamente en los niños pequeños, durante la 1ª infancia, son posibles de identificar los puntos de osificación, pues en la edad adulta, la masa vertebral se osifica en un solo bloque. Muchas veces el recuento de los discos intervertebrales efectuado en la placa radiográfica, no coincide con el efectuado en la pieza anatómica. Esta aparente contradicción es debida a que el recuento efectuado en un solo corte de la pieza anatómica afectada de tan graves dismorfismos, no es absolutamente suficiente, para revelar eventuales vicios numéricos y que sólo el estudio efectuado *en cortes seriados*, podrá demostrarnos la realidad o no, de la reducción de dichos discos.

Entre las alteraciones morfológicas de los metámeros vertebrales, aisladamente considerados, debemos citar.

1º *La segmentación transversal del cuerpo*, cuya existencia viene en apoyo de la teoría del doble origen de los núcleos de osificación de los cuerpos vertebrales, sostenida por Gegenbauer, Froriep y Putti. La aplasia o deficiencia de desarrollo de uno de estos centros de osificación, constituye la *platispondilia*, como podemos observarla en nuestro caso.

2º *La segmentación vertical de los cuerpos o de los arcos vertebrales*, muy rara para los cuerpos, muy frecuente para los arcos posteriores, en los cuales puede afectar una forma grave o ser una simple dehiscencia. Esta alteración realiza los distintos tipos de espina bífida (somatoquisis, espondiloquisis, espondilosis. (Fig. 7, Nos. 3, 5, 8).

ESQUEMA SEGUN PUTTI DE LAS MALFORMACIONES VERTEBRALES



ARÉ.

FIG. N° 7

- 1.— **Espina bífida posterior** por falta de soldadura de las dos mitades de la apófisis espinosa.
- 2.— **Espina bífida posterior** por ausencia de la apófisis espinosa.
- 3.— **Espondiloquisis** por falta de soldadura del cuerpo con el arco.
- 4.— **Hemiespondilia** por detención del desarrollo de media vértebra.
- 5.— **Espina bífida anterior** por falta de soldadura de los dos puntos de osificación del cuerpo.
- 6.— **Hemisoma** (espina bífida anterior) por detención de desarrollo de medio cuerpo vertebral.
- 7.— **Asoma** (espina bífida anterior) por agenesia total del cuerpo.
- 8.— **Espondilolisis** por ausencia de soldadura de la apófisis espinosa con el resto del arco vertebral.

3º *Hemiespondilia* (Fig. 7, N° 4). — La existencia de hemivértebras viene a confirmar la concepción de la autonomía de desarrollo de las dos mitades laterales del raquis. Es esta anomalía la causante de las desviaciones de la columna en el sentido lateral, *escoliosis* y recordemos con Bertolotti que ella ocupa siempre el ápice de la deformación angular del raquis.

4º *La segmentación basal de la apófisis odontoide*. — Recordemos a este respecto, que mientras para algunos autores la odontoides es un elemento independiente del axis, para la escuela italiana, forma parte del cuerpo de esta vértebra.

5º *La ausencia total o parcial del cuerpo vertebral*, anomalía sumamente rara (asoma, hemisoma) da origen a las graves alteraciones de la espina bífida anterior (fig. 7, Nos. 6 y 7).

6º *La alteración estructural del metámero vertebral*, que presenta el aspecto morfológico de los elementos de otro segmento de la columna, como por ejemplo, la dorsalización de la VIIª vértebra cervical, que puede acompañarse de la existencia de costilla cervical. Estas anomalías asientan generalmente en los puntos de transición, en que un segmento vertebral se continúa con otro.

2º *Espina bifida cervical posterior*. — Para Feil, la espina bifida cervical posterior, sería un elemento constante del síndrome, pero algunos autores han publicado casos en que la raquisquisis posterior faltaba. La dehiscencia de los arcos posteriores, en su máxima expresión, tiene la forma de una amplia abertura triangular, cuyo vértice alcanza a la 1ª apófisis espinosa normal correspondiente al segmento dorsal y cuya base llega hasta la región basilar del occipital. Habitualmente se encuentra cerrada por una lámina membranosa, abierta la cual, aparece la médula espinal cuyo surco posterior parece más pronunciado. Por lo demás, tanto la médula como sus envolturas, son normales. Esta disposición en virtud de la cual la médula y sus envolturas están desprovistas de protección ósea en la región cervical posterior y superior y separada de los planos músculo-cutáneos por una lámina membranosa, constituiría para Mitschel, una "*falsa espina bifida*" pues según este autor los arcos vertebrales se unen más abajo en situación anormal: no habría pues raquisquisis.

Mitschel llama a esta disposición "*cuello membranoso*" (Webled-Neck).

En casos que pueden catalogarse de excepcionales, la raquisquisis interesa además de los arcos posteriores, los cuerpos vertebrales (Biancalana).

Bertolotti ha observado con justeza, que la raquisquisis no guarda relación con la reducción aplásica del tractus cervical, pues puede haber una amplia y extensa espina bifida, sin notable reducción y por el contrario coexistir una grave alteración vertebral con una dehiscencia mínima. Este autor hace notar además que cuando la espina bifida se asocia a malformaciones vertebrales, se acompaña constantemente de "*Cifosis basilar*", opinión que es compartida por Feil. Es corriente en estos casos observar la hipertricosis de la nuca, más marcada.

En lo que respecta a la significación patológica de la dehiscencia de los arcos posteriores, creemos interesante exponer las ideas de Mutel. Este autor siguiendo a Deauce, hace de la espina bifida oculta un disturbio de la morfogénesis vertebral originado en una malformación medular y nerviosa. La espina bifida oculta representaría pues, el término de la evolución al cual llega un mielocisto areal, en un proceso siempre incompleto de restauración al estado normal. Cuando la dehiscencia es el índice de una malformación pura, Mutel la llama "*fisura vertebral*".

Estudiando las lesiones óseas que caracterizan el síndrome de Klippel-Feil, es posible comprobar los siguientes hechos:

1º Que ellas se encuentran en la región cervical superior, que no es el lugar de elección de la espina bífida.

2º Que llama la atención que una malformación medular y nerviosa capaz de provocar tales desórdenes esqueléticos, pueda curar integralmente, como lo demuestran las numerosas observaciones de síndromes de Klippel-Feil con ausencia total de síntomas nerviosos.

3º La inconstancia y la variable intensidad de la dehiscencia vertebral.

Todos estos hechos hacen poco probable la hipótesis de una espina bífida cervical superior en el origen de la malformación esquelética del síndrome de Klippel-Feil y parece más lógico que atribuir el valor de una raquisquis a la dehiscencia de los arcos vertebrales, considerarla simplemente como una "*fisura vertebral*" por lesión ósea pura. Esta distinción que hace Mutel de los distintos tipos de dehiscencia de los arcos posteriores, alcanza todo su valor en la consideración de las hipótesis patogénicas.

3º *El tórax cervical* es la consecuencia del dismorfismo vertebral y de la anómala relación entre la caja torácica, la columna vertebral y los cíngulos escapulares. Se observa corrientemente una dorsalización de las vértebras de pasaje cérvico-dorsal, con inserción alta de las primeras costillas que como hemos señalado anteriormente, pueden ser asiento de diversas anomalías número-morfológicas.

Consideraciones sobre el problema anatómico. — Después de haber pasado en revista las lesiones que constituyen el substratum anatómico del síndrome de Klippel-Feil una pregunta aflora a nuestros labios: ¿cuál es la anomalía responsable de los hechos clínicos? Se trata de un vicio de reducción numérica como lo sostienen Klippel y Feil y la mayoría de los autores o se trata de un vicio de diferenciación morfológica pura como lo sostiene Bocchi apoyándose en intereses y documentadas constataciones. De hecho, todas las observaciones clínico-radiológicas que recibieron la confirmación anatómica, coinciden en afirmar la existencia del vicio de reducción numérica, junto a anomalías morfológicas más o menos acentuadas. Pero a estas observaciones podríamos objetar: ¿son ellas capaces de resistir, como la observación de Bocchi el análisis más severo y la interpretación más ajustada? Creemos que no.

Bocchi que ha estudiado su caso, minuciosa y detalladamente, desmenuzando el raquis en sus partes singulares y confrontando el estudio radiológico "in vivo" con los radiogramas obtenidos sobre la pieza de autopsia, ya en su conjunto o en sus cortes, ya en sus núcleos óseos separados de sus conexiones

fibrocartilaginosas, llega a la conclusión de que los hechos anatómicos por él observados no coinciden con el cuadro clínico-radiológico del síndrome, que por otra parte era exactamente igual al descrito por todos los autores desde que este síndrome ocupa su sitio en la nosología de las malformaciones del raquis. Esta aparente contradicción se explica porque en lo que concierne al estudio radiológico, difícil en el raquis cervical normal, lo es aún más por su técnica y su interpretación en el raquis cervical dismórfico y es además insuficiente para descubrir las más tenues diferenciaciones metaméricas y revelar los más finos detalles que se requieren para el estudio de un vicio de diferenciación que puede alterar de manera tan profunda la morfología normal de las piezas vertebrales y sus conexiones. Bocchi hace notar que en el caso estudiado, mientras por el estudio de los radiogramas y de los cortes longitudinales de la pieza anatómica parecen faltar cinco discos intervertebrales, estudiadas las piezas vertebrales separadas de sus conexiones, radiográfica y anatómicamente, se comprueba la existencia de un número normal de metámeros vertebrales y de agujeros de conjugación de donde se desprende que aún siendo el tractus cérvico-dorsal gravemente dismórfico no existe un vicio de reducción numérica como lo hacía pensar el estudio clínico-radiológico, sino solamente un vicio morfológico puro. Bocchi se pregunta si todos los síndromes de Klippel-Feil son exponentes de un vicio de diferenciación morfológica puro o es solamente su caso que responde a esta realidad anatómica y sin pretender generalizar se atreve a formular la hipótesis de que siempre el síndrome de Klippel-Feil responde a un vicio morfológico puro y no a un vicio de reducción numérica como lo sostienen hasta ahora casi todos los autores.

Comby al igual que Bocchi sostiene que no se puede ni se debe hablar de reducción numérica vertebral en el síndrome de Klippel-Feil, sino solamente de alteraciones morfológicas y estructurales.

Reconociendo el valor de los hechos comprobados por Bocchi en su enfoque particular del problema, debemos recordar que como nos lo enseñan Putti y otros autores, los vicios de reducción numérica puros son excepcionales, frente a la relativa frecuencia de las alteraciones mixtas, numérico-morfológicas. En todos los casos del síndrome que estudiamos, han sido descritas estas alteraciones mixtas y el mismo Feil en su trabajo con Roland y Vanbock-Stael recalca que el síndrome de reducción numérica, descrito con Klippel, se trata no solamente de reducción sino también de malformaciones complejas, donde se encuentran reunidas varias anomalías.

De los hechos comprobados por Bocchi, podemos extraer una útil conclusión que probablemente nos hará ser más parcós en nuestras afirmaciones clínicas y es que *la anatomía patológica solamente, es capaz de enseñarnos el real valor de la malformación y la real esencia de su constitución*, pero dado la rareza de la confirmación anatómica de los hechos comprobados en la clínica, la radiología conserva su sitio de privilegio entre los métodos de estudio de las malformaciones del raquis cervical.

CONSIDERACIONES ETIOPATOGENICAS

Edad. — El síndrome de Klippel-Feil así como las diversas malformaciones del raquis cervical, aunque de origen congénito, pueden manifestarse clínicamente en todas las etapas de la vida. Ha sido observado en lactantes de pocos meses (caso de Lazcano y Valenzuela) como en plena senectud (caso ya citado de Feil y Minot). En general es entre los dos primeros decenios de la vida que se pone de manifiesto. Recordemos que el sujeto que dió motivo a la observación "príncipe" de Klippel y Feil, contaba 46 años.

Sexo. — Según la opinión generalizada, de los distintos autores y lo que se desprende de la revista analítica de los casos conocidos, parece haber una leve predilección por el sexo masculino, aunque no encontramos la razón de ello. Nuestro caso corresponde a una niña de 9 años.

Herencia. — El factor hereditario, lo mismo que el carácter familiar de la afección, no se encuentran citados en las observaciones conocidas, si hacemos excepción de los casos de Bertolotti y de Roger y Astier. En contra de la opinión clásica generalmente admitida, Holt y Howland en su escueta referencia del Síndrome en el "Tratado de Pediatría", afirman el carácter familiar del mismo. En nuestro caso la anamnesis a este respecto es absolutamente negativa.

Factores predisponentes. — Se ha hablado de *raquitismo*, de *lúes congénita* (Giraud y Huguet, Feil, Roland y Van Bockstael) pero sin que los autores hayan dado a estos factores otra importancia que su constatación como integrantes del cuadro clínico.

Patogenia. — Seremos breves en la consideración de este capítulo lleno aún de oscuridades y al cual no podemos aportar nada nuevo, ya que las ideas vagan en el campo de la hipótesis.

Desde Klippel y Feil todos los autores están de acuerdo en considerar a las malformaciones del raquis cervical como anomalías del desarrollo producidas en los primeros períodos de la evolución ontogénica de la columna vertebral, determinando como consecuencia un grave dismorfismo. La congenitalidad del síndrome es apoyada por la anamnesis, por la coexistencia de otras malformaciones cuyo origen congénito es indudable, y por el estudio de los radiogramas que demuestran la estructura normal del tejido óseo y la ausencia de reacciones osteoperiósticas que caracterizan a los procesos inflamatorios del hueso.

Klippel y Feil intentando dar una explicación de la causa de este síndrome, hacen fincar el origen de la malformación vertebral en la espina bífida que suprimiendo el apoyo al segmento cervical por la ausencia de los arcos posteriores, determinaría, en ocasión de un trauma o de una presión amniótica, la deformación de la columna y la constitución de la masa cérvico-dorsal.

Le Fort e Ingelrans apoyan calurosamente esta hipótesis, pero Partsch, contrariando esta manera de pensar hace notar la existencia de sinostosis vertebrales sin espina bífida y piensa que en una etapa embrionaria del desarrollo, precoz o no, durante el proceso de transformación de la vértebra membranosa en vértebra cartilaginosa, no se produciría la formación del disco intervertebral (agenesia del disco) creando de este modo el bloque vertebral único. Similar opinión sostienen Schrick, basado en estudios embriológicos, Overton y Ghormley. Recordemos aquí las ideas de Mutel ya expresadas, sobre el significado patológico de la dehiscencia vertebral. Putti en su monografía sobre las malformaciones del raquis llega a la conclusión de que no existe ningún dato que demuestre de manera unívoca, la influencia de la membrana amniótica sobre la morfología de la columna vertebral, la que por razones de orden anatómico, fisiológico y anátomo-topográfico, es más que cualquier otro órgano, resistente a los estímulos deformantes ejercidos por las partes circundantes, durante la vida intrauterina. La deformidad congénita vertebral "uterina", nombre propuesto por Putti para expresar el efecto de todos los factores exógenos o endógenos que causan una disminución uniforme o parcial de la capacidad uterina (deformidades de la pelvis, aumento o disminución de la cantidad de la presión del líquido amniótico, tumores, traumas, etc.) tiene por su rareza una importancia teórica y prácticamente subordinada a la deformidad vertebral embrionaria. De los estudios de Putti resulta que la fusión vertebral no es esencialmente más que una anomalía morfológica debida a la detención de la segmentación metamérica, a la que acompañan muy a menudo otras anomalías por detención del proceso de diferenciación. Estas aberraciones morfogénicas, no son un producto ocasional sino el resultado de leyes pre-establecidas que se reproducen según un tipo característico, que puede adoptar diversas formas:

- a) variaciones morfológicas
- b) variaciones mixtas (numérico-morfológicas)
- c) manifestaciones de heteromorfismo regional.

En otro orden de ideas, Guillaín, comentando los casos presentados por Sicard y Lermoyez en la sesión del 7 de diciembre de 1922 a la Societé de Neurologie, emite la hipótesis de que semejantes lesiones podrían resultar de una *espondilitis infecciosa de la infancia*. Rebierre encuentra aceptable la hipótesis de Guillaín y se pregunta si muchas de estas anomalías no son consecuencia de infecciones producidas en la infancia o durante la vida intrauterina. Cree con Sicard que estas "espondilosis post-espondilíticas" pueden recalentarse ya sea "in situ" o ya en la vecindad de la lesión primitiva, lo que explicaría las formas evolutivas observadas por Sicard y Lermoyez. Recordemos que Lazcano y Valenzuela hacen responsable de la doble malformación, esquelética y cardíaca, observada en el caso por ellos estudiado, a una misma causa tóxica o infecciosa.

Con Le Fort e Ingelrans nos preguntamos: ¿porqué buscar en una espondilitis infecciosa que aún no ha hecho su prueba, la causa de una anomalía que por sus caracteres responde tan bien a las anomalías congénitas? Creemos

que esta afección debe ser considerada sin lugar a dudas, entre las anomalías del desarrollo y que las hipótesis que al respecto pueden emitirse no salen actualmente del plano de la especulación científica. Si bien los hechos conocidos no aportan ninguna luz sobre la morfogenia de este síndrome, parece que esta anomalía sobreviene precozmente en las primeras etapas del desarrollo ontogenético, como lo hace notar Bertolotti en una de sus observaciones, en que existía una sutura sagital mediana del occipital, hecho extremadamente raro y que como nos enseña la embriogenia sólo es posible observar antes de la octava semana de vida intrauterina, fecha en que se confunden los dos núcleos de osificación del occipital.

Un amplio interrogante cierra este capítulo de la patogenia de las anomalías del raquis cervical, dejando abierta la puerta a nuevas investigaciones, cuyo resultado puede ser, además de un conocimiento más perfecto del síndrome, la obtención de medidas terapéuticas que pongan una luz de esperanza en el horizonte de escepticismo que envuelve su tratamiento.

Diagnóstico

La importancia del conocimiento del Síndrome de Klippel-Feil, no está ligada a las probabilidades de una terapéutica feliz, sino a la necesidad de distinguir esta afección de otras enfermedades como el Mal de Pott suboccipital o un tortícolis para los cuales tenemos la esperanza de una terapéutica eficiente.

I. — En las *formas típicas* del síndrome, el aspecto del sujeto portador de esta malformación del raquis cervical, es tan característico, que el diagnóstico clínico habitualmente no encuentra dificultades. Con todo, muchas veces estos enfermos han sido confundidos con un Mal de Pott Cervical (observación de Lance).

La congenitalidad, la ausencia de dolores y de trastornos nerviosos. La coexistencia de otras malformaciones de origen congénito y sobre todo la investigación radiológica, mostrando la ausencia de alteraciones en la estructura del tejido óseo y de las reacciones osteo-periósticas que caracterizan a la inflamación del hueso, junto con la evidencia radiológica del dismorfismo vertebral, quitan toda duda al diagnóstico. No debemos olvidar sin embargo que el Mal de Pott puede coexistir con una malformación congénita.

A veces el aspecto del enfermo puede hacernos pensar en una Enfermedad de Kummel, pero la ausencia de traumatismo y el examen clínico - radiológico dilucida la cuestión.

II. — En las formas frustras o atenuadas, el diagnóstico puede prestarse a vacilaciones. Nos encontramos frente a un enfermo con una *torticolis muscular congénita* o con una *desviación del raquis cérvico-dorsal superior* (escoliosis o cifosis) o con una *elevación congénita del omóplato* y si no pensamos en la malformación raquídea y recurrimos a la radiografía que en estos casos es soberana, podemos pasar por alto el diagnóstico de la afección causal, conformándonos con el diagnóstico de la deformación. Recordemos a este respecto que estas deformaciones pueden constituir por sí solas entidades mórbidas autónomas reconociendo múltiples etiologías.

El conocimiento de estos hechos así como de la existencia de malformaciones latentes, sin expresión clínica, nos impone frente a todo vicio de la estática cráneo-vertebral, no despreciar el valor de la radiografía, superior en estos casos a todo otro método de examen.

Evolución — Pronóstico — Tratamiento

Ya hemos dicho que las malformaciones del raquis cervical salvo los casos de monstruosidad incompatibles con la vida, pueden permitir una larga existencia. El pronóstico de la malformación en sí, pues, es favorable, pero su evolución puede verse ensombrecida por la aparición de una *bacilosis pulmonar*, complicación bastante frecuente al decir de Feil, de Crouzon y Liege.

La malformación raquídea puede provocar además, en el curso de su desarrollo, *deformaciones secundarias*, que en razón de la misma malformación, no cumplen siempre las leyes de la compensación, así como también, *fenómenos de orden nervioso* (compresión por una costilla cervical) que pueden requerir la acción del cirujano, no ya para corregir la anomalía en sí, ante la cual la Cirugía no tiene actualmente recursos, pero sí para orientar por medio de operaciones ortopédicas o correctrices, crúentas o incruentas, el sentido de la compensación o la corrección de una desviación o la resección de una costilla cervical o de una megapófisis, responsable de los fenómenos nerviosos, tróficos o dolorosos.

Conclusiones

La consideración de los hechos precedentemente estudiados a través de los numerosos casos publicados y de nuestra observación personal, nos permite sacar interesantes conclusiones.

1º) Las malformaciones congénitas del raquis cervical, no deben considerarse como absolutamente excepcionales y su existencia debe estar presente en el espíritu del clínico, siempre que estudie una afección aparentemente congénita de la extremidad cefálica.

2º) El examen radiológico constituye en estos casos un imperativo clínico que no debe omitirse, bajo pena de pasar inadvertida una alteración de este tipo, conduciéndonos a un diagnóstico erróneo y a una terapéutica ineficaz.

3º) La entidad de los hechos clínicos no está condicionada por la intensidad de las alteraciones anatómicas.

4º) La existencia de una malformación del raquis cervical puede transcurrir en absoluto silencio clínico, constituyendo su hallazgo una verdadera sorpresa.

5º) El diagnóstico anatómico y radiológico se funda en la existencia de 3 lesiones características: a) la masa o bloque cérvico-dorsal; b) la espina bífida oculta cervical superior, y c) el tórax cervical.

6º) Estas lesiones son de origen evidentemente congénito y producidas en las primeras etapas del desarrollo embriológico de la cuerda dorsal, por causas que actualmente escapan a nuestro dominio.