SABi

Síndrome de Klippel-Feil: Uma revisão para o pediatra.

Klippel-Feil Syndrome: A review for a pediatrician.

Paulo A. Lompa [1]
Rogério Pezzi Koeche [2]
Luís Marcelo Müller [3]

Resumo

A importância do diagnóstico precoce pelo pediatra em crianças portadoras da síndrome de Klippel-Feil (sinostose ou fusão idiopática das vértebras cervicais) é devida à associação de anomalias sistêmicas relacionadas principalmente aos sistemas genito-urinário, cardiopulmonar, nervoso e auditivo. Essas alterações são responsáveis pela maior morbidade e mortalidade em relação à lesão propriamente dita. O objetivo deste trabalho é a atualização do pediatra-clínico no manejo desta síndrome que; porém rara, é de grande importância devido à sua morbidade e mortalidade nas condições associadas.

Palavras-Chave: Sinostose, ossificação patológica, pescoço curto distrófico congênito.

Summary:

The importance of precocious diagnosis by pediatrician in children with Klippel-Feil Syndrome (Dystrophia Brevicollis Congenita) is the association of sistemic anomalies in urinary tract, cardiovascular, pulmonary and nervous systems. These anomalies are more responsible for high morbility and mortality then the lesion in the vertebras.

Key Words: *Dystrophia Brevicollis congenita*

Introdução

A síndrome foi descrita pela primeira vez em 1912 por Klippel e Feil. Os autores observaram o caso de um paciente, alfaiate francês, de 46 anos de idade que morreu de doença renal e apresentava sinais clínicos que despertaram-lhes interesse, como o pescoço curto, linha baixa de inserção do cabelo e limitação dos movimentos da cabeça, principalmente a lateralização. Esta descrição clínica caracteriza a tríade clássica da síndrome de Klippel-Feil. O exame de necrópsia revelou a presença de apenas quatro vértebras cervicais que se apresentavam fusionadas (1).

Em 1919, Feil observou vários casos da síndrome dividindo-os em três grupos distintos. O tipo I tem como características a fusão massiva de várias vértebras cervicais e torácicas. O tipo II, fusão de um ou

1. Professor do serviço de traumatologia e ortopedia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre.
2. Formando e monitor do Departamento de Pediatria FAMED/UFRGS
3. Acadêmico FAMED/UFRGS.
Endereço para Correspondência: Luís Marcelo Müller. Rua João Berutti, 581. Bairro Chácara das Pedras, Porto Alegre-RS. CEP 91330-370.

dois espaços intervertebrais com hemivértebra e fusão atlanto-occipital. O tipo III, fusão cervical associada com fusões torácicas inferiores ou lombares superiores (2). Mais recentemente, surgiram outras classificações, entre elas a de Mc Elfresh e colaboradores que dividiram em três grupamentos a partir de achados radiológicos. O tipo I apresenta C_2 e C_3 com os processos espinhosos fusionados, mas sem alteração nos corpos vertebrais. No tipo II ocorre falhas na segmentação com bloqueio vertebral da espinha cervical, incluindo ausência de facetas articulares, arcos neurais e processo espinhoso. O tipo III é caracterizado por anomalias segmentares e bloqueio vertebral que afetam a espinha torácica além de alterações sistêmicas (3).

Um estudo realizado por Gray e colaboradores comprovou que de 418 casos observados, apenas 217 possuiam a síndrome de Klippel-Feil, totalizando cerca de 52% dos casos de fusão cervical (4).

Etiologia

A compreensão dos fatores desencadeantes da síndrome requer um conhecimento da embriogênese local. Após o envolvimento do ectoderma, formando o tubo neural, o mesoderma desenvolve massas laterais que, após o desenvolvimento caudal do embrião, divide-se em segmentos chamados sômitos. A falha da segmentação normal dos sômitos durante a 3ª e 8ª semanas de desenvovlvimento fetal acarreta na união das vértebras cervicais. A causa exata da falha da segmentação ainda é objeto de estudos; porém, existem indícios de que há uma alteração genética, devido à descrição de casos em mais de um indivíduo de uma mesma família (5, 6).

Aspectos Clínicos

A maioria dos casos apresentam-se com a tríade clássica que compreende em pescoço curto, limitação dos movimentos do pescoço e linha baixa de inserção do cabelo. A fusão das vértebras cervicais podem ser muitas vezes achado casual em radiografias da coluna cervical. O pediatra, ao se deparar com um paciente suspeito de portador da síndrome de Klippel-Feil, deve estar atento ao surgimento de anormalidades sistêmicas que acometem os sistemas genito-urinários com maior freqüência, sendo mais comumente a ausência unilateral do rim e/ou hidronefrose proveniente de obstrução ureteropélvica (7); cárdio-pulmonar, cardiopatias congênitas em 4,2 a 14% segundo Gray e colaboradores (6, 8); nervoso, 20% apresentam sincinesia ou movimento de espelho (9); e auditivo, com perda de audição em 30% dos casos (6, 7, 8, 10). Anomalias menos freqüentes; porém de mesma importância, estão listadas no quadro 1.

É freqüente a existência de alterações concomitantes no sistema músculo-esquelético, dentre as quais, a escoliose e a cifose são as mais comuns, com cerca de 60% dos casos. A deformidade de Sprengel, que consiste na elevação da escápula devido à má formação congênita, tem 25 a 35% de ocorrência, além destas mal-formações, cerca de 20% dos pacientes possuem pescoço alado, torcicolo ou assimetria facial (11, 12).

QUADRO 1- Anomalias encontradas na Síndrome de Klppie Feil

Sistema músculo-esquelético
Escoliose
Deformidade de Sprengel
Torcicolo
Pescoco alado
Costelas Cervicais
Sindactilia
Sistema urinário
Agenesia renal
Rim em ferradura
Hidronefrose
Ectasia tubular
Ectopia renal
Sistema coletor duplo
Sistema pulmonar
Pulmao ectópico
Agenesia pulmonar
Cisto broncogênico mediastinal
Sistema cárdio-vascular
Defeito septal interventricular
Ducto arterioso patente
Coartacao da aorta
Forame oval patente
Sistema nervoso
Sincinesia
Compressao espinhal
Paralisia do nervo facial
Paralisia retal
Ptose palpebral
Diversos
Palato fendido
Surdez

Modificado de Tachdjian, 1990.

Exames Radiológicos

Entre os exames complementares, a radiografia é de grande importância para a comprovação do diagnóstico, além de determinar o grau da deformidade da coluna espinhal, classificando dentre os diferentes tipos. Os achados radiológicos mostram os corpos vertebrais achatados e alargados; e os discos intervertebrais são estreitos ou obliterantes. Outros achados comuns são a espinha cervical bífida, hemivértebra, costela cervical e platibasia.

A interpretação radiológica pode ser dificultada pela sobreposição da mandíbula e do occipital, sendo necessária a realização de tomografia computadorizada. A presença da zona de crescimento ósseo não calcificada pode confundir o examinador, dando a falsa impressão de um espaço intervertebral normal.

Devido à semelhança nos achados radiológicos, deve ser feito um diagnóstico diferencial entre a síndrome e deformidade de Sprengel bilateral, fusão adquirida de vértebra após fratura, artrite reumatóide juvenil, espondilite anquilosante e infecções (1, 2, 12).

Tratamento

O tratamento é geralmente sintomático, seja por fisioterapia ou cirurgia, tanto funcional como estética. Os exercícios fisioterápicos visam um maior grau de mobilidade do pescoço através de alongamentos passivos, que devem ser iniciados logo após o nascimento e mantidos até o final do período de crescimento. Em casos associados com cifo-escoliose, o uso de colete de Milwaukee pode acarretar em algum benefício, devido às forças de distração.

Os procedimentos cirúrgicos que visam as melhorias estéticas são a cirurgia plástica para correção do pescoço alado, que serve também para a liberação do movimento de rotação do pescoço; rebaixamento da inserção da escápula nos casos de deformidade de

Sprengel associada; e contratura do esternocleidomastoideo. Funcionalmente, fusão das vértebras cervicais para corrigir a instabilidade da espinha cervical e previnir uma artrite degenerativa precoce (2, 12, 13).

Conclusão

O pediatra, ao se deparar com um paciente portador da síndrome, deve ser cuidadoso na avaliação sistêmica deste, visando o diagnóstico precoce de alterações que elevam o índice de morbidade e mortalidade.

Referências Bibliográficas

1. Shoul ML, Ritvo M. Clinical and Roentgenological Mani-festations of the Klippel-Feil Syndrome (congenital fusion of the cervical vertebrae, brevicollis). A J R 1972; 68: 369-385.
2. Tachdjian MO. Congenital Deformities. In: Tachdjian MO. Pediatric Orthopedics. W B Saunders Company, 1990: 128-136.
3. Mc Elfresh E, Winter R. Klippel-Feil Syndrome. Minn Med 1973; 56: 353-360.
4. Gray SW, Romaine CB, Skandalaxkis JE. Congenital Fusion of the Cervical Vertebrae. Surg Ginecol Obstet 1964; 118: 373-85.
5. Bell JF, Kohlmann RF, Molloy MK. Congenital Defects of Shoulder Girdle, Sternum, Spine and Pelvis. Pediatr Clin North Am 1967; 14: 397-418.
6. Morrison SG, Perry LW, Scotch LP. Congenital Brevicollis (Klippel-Feil Syndrome) and cardiovascular anormalies. Am J Dis Child 1968; 115: 614-620.
7. Hensinger RN, Lang JE, Macewen GD. Klippel-Feil Syndrome: A Constellation of Associated Anomalies. J Bone and Joint Surg 1974; 56-A: 1246-1253.
8. Nora JJ, Cohen M, Maxwell GM. Klippel-Feil Syndrome with Congenital Heart Disease. Am J Dis Child 1961; 102: 858-864.
9. Baird PA, Robinson GC, Buckler W StJ. Klippel-Feil Syndrome. Am J Dis Child. 1967; 113: 546-551.
10. Dubey SP, Ghosh, LM. Klippel-Feil syndrome with congenital conductive deafness: report of a case and review of literature. Int-J-Pediatr-Otorhinolaryngol 1993; 25: 201-209.
11. Eilert RE, Georgopoulos G. Orthopedics. In:Hathaway WE, Hay Jr WW, Groothuis JR, Paisley JW. Current -Pediatric Diagnosis and Treatment. Appleton & Lange, 1993: 748-767.
12. Hensinger RN. Problemas ortopédicos do ombro e pescoco. In:Staheli LT. Clínicas pediátricas da América do Norte. Interamericana, 1977: 889-902.
13. Van-Kerckhoven MF, Fabry G. The Klippel-Feil syndrome: a constellation of deformities. Acta Orthop Belg. 1989; 55: 107-125.