
Agenesia renal en el síndrome de Klippel-Feil

Francisco Cammarata-Scalisi¹, Michele Callea², Mary Maldonado³, Frances Stock⁴, Ana Bracho⁵, Adriana Herrera⁶, Yoel Medina⁶

¹Unidad de Genética Médica. Universidad de Los Andes. ²Institute for Maternal and Child Health - IRCCS "Burlo Garofolo". Trieste, Italy.

³Pediatra Puericultor. Barinas, Venezuela. ⁴Unidad de Oncología Pediátrica. Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes. Mérida, Venezuela. ⁵Instituto de Investigaciones Genéticas. Universidad del Zulia. Maracaibo, Venezuela. ⁶Estudiante de Medicina. Universidad de Los Andes. Mérida, Venezuela

Correspondencia

Cammarata-Scalisi Francisco

Unidad de Genética Médica. Departamento de Puericultura y Pediatría. Facultad de Medicina. Universidad de Los Andes. Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes
Av. 16 Septiembre. Sector Campo de Oro. Nivel Mezzanina. Mérida 5101. Venezuela.
e-mail: francocammarata19@gmail.com

Resumen

El síndrome de Klippel-Feil (SKF) es una entidad infrecuente y compleja de alteraciones óseas y viscerales que incluye la triada clásica de implantación baja del cabello posterior, cuello corto y la restricción de movimientos de la cabeza y el cuello. Se puede encontrar asociado a graves anomalías congénitas del sistema nervioso, cardiovascular y urogenital. Presenta una incidencia aproximada de 1 en 40.000 a 42.000 nacimientos y es más frecuentemente encontrado en el sexo femenino. El interés del caso documentar la agenesia renal unilateral en lactante menor masculino de dos meses de edad como hallazgo clínico en el síndrome de Klippel-Feil.

Palabras Clave

Síndrome de Klippel-Feil, agenesia renal, anomalías urogenitales.

Renal agenesis in the Klippel-Feil syndrome

Summary

Klippel-Feil syndrome is an infrequent and complex entity of osseous and visceral anomalies that include the classical clinical triad of low posterior hairline, short neck and limitation of head and neck movements. It may be associated with several defects, such as in nervous system, congenital heart defects and urogenital abnormalities. The incidence has been estimated to be approximately 1: 40.000-42.000 births and is seen more frequently in females. The interest of this case report unilateral renal agenesis in two-month-old as a clinical finding of Klippel-Feil syndrome.

Key words

Klippel-Feil syndrome, renal agenesis, urogenital abnormalities.

Introducción

El síndrome de Klippel-Feil (SKF) es una entidad infrecuente caracterizada por la presencia de sinostosis congénita de algunas o todas las vértebras cervicales¹. La tríada clínica clásica incluye: implantación baja del cabello posterior, cuello corto y la restricción de movimientos de la cabeza y el cuello². Se puede encontrar asociado a graves anomalías congénitas del sistema nervioso, cardiovascular y urogenital³.

Fue descrito por primera vez por Maurice Klippel y Andre Feil en 1912, en un paciente con fusión congénita de las vértebras cervicales⁴. Presenta una incidencia aproximada de 1 en 40.000 a 42.000 nacimientos^{4,5}, y es más frecuentemente encontrado en el sexo femenino con una relación de 1.5/1⁶.

Se distinguen cuatro formas clínicas del SKF:

- Tipo I: fusión masiva de los cuerpos vertebrales cervicales en un solo bloque con afectación de las torácicas.
- Tipo II: fusión de uno o varios espacios vertebrales cervicales, que puede incluir una fusión occipito-atloidea y asociado a otras anomalías vertebrales como hemivértebras.
- Tipo III: fusión de vértebras cervicales, torácicas e incluso lumbares.
- Tipo IV: combinación de los tipos I y III con agenesia sacra^{5,7}.

El objetivo de este informe es presentar un caso del SKF en la que se hace énfasis a la agenesia renal como hallazgo infrecuente de la entidad.

Caso clínico

Lactante menor masculino de dos meses de edad, referido para su evaluación por presentar limitación del movimiento del cuello, con defectos a nivel de columna cervico-torácica.

Antecedentes familiares: el padre de 28 años y la madre de 26 años de edad, sanos, no consanguíneos.

Antecedentes prenatales: producto de primera gesta, embarazo simple, complicado con amenaza de aborto en dos oportunidades por placenta de inserción baja que ameritó tratamiento y reposo. Presentó hipomotilidad fetal y amenaza de parto pretérmino por bronquitis al séptimo mes de gestación.

Obtenido a las 36 semanas más seis días, a través de cesárea segmentaria por presentación podálica. El peso al nacer fue 2800 g (P 10-3) SDS -1,1 y la talla 42 cm (P <3) SDS -6,5.

Antecedentes personales: evaluado a partir de los dos meses de edad, con diagnóstico clínico y por estudios de imagen de SKF presentando alteración estructural en vértebras cervicales. Fue evaluado en la Unidad de Genética Médica para seguimiento de evolución fenotípica y asesoramiento genético.

Presentó retardo en la marcha y en el lenguaje. Hospitalizado a los 17 meses por neumonía e intervenido quirúrgicamente un mes después por hernia inguino-escrotal bilateral.

Examen Físico: edad 13 meses. El peso 8,1 kg (P 10-3) SDS -1,9, la talla 69 cm (P <3) SDS -2,7. Frente amplia, prominente, asimetría en región parieto-temporal izquierda. El cabello presenta inserción anterior alta y posterior baja. Las hendiduras palpebrales descendentes, con pliegue epicático izquierdo, puente nasal cóncavo, punta bulbosa y narinas antevertidas; el paladar es ojival con micrognatia. Los pabellones auriculares de implantación baja, rotados posteriormente, el izquierdo en asa, pequeño y displásico. El cuello es corto, desviado hacia la izquierda. A la auscultación se evidenció soplo sistólico, en el abdomen hernia inguino-escrotal bilateral y extremidades sin alteraciones. Neurológico activo y conservado.

Estudios realizados: la ecocardiografía transtorácica evidenció insuficiencia valvular tricuspídea y aórtica trivial. La tomografía axial computarizada en región cervical mostró importante malformación en los cuerpos vertebrales cervicales y torácicos, fusión del hueso occipital con la primera vértebra cervical, defecto de fusión de las apófisis transversas del atlas y el axis. Per-

didada de la alineación de los cuerpos vertebrales con rotación segmentaria y fusión del cuerpo vertebral T2 con T3, formando vertebra triangular. El resto de las vértebras torácicas conservan la anatomía normal y mantienen alineación satisfactoria. Presentó discreta compresión extrínseca de la tráquea a altura de la entrada torácica condicionada por la rotación de los cuerpos vertebrales, concluyentes de malformación esquelética de la columna cervical y torácica y rotoescoliosis (figura 1).

La ecografía abdomino-renal evidenció hipertrofia renal derecha de 7,94 cm de longitud x 4,83 cm de transverso y 3,75 cm anteroposterior; compensatorio por agenesia renal izquierda. Además se presentó discreta pielectasia renal derecha. Se realiza UroTAC que demostró agenesia renal izquierda y el riñón derecho con nefrograma y eliminación renal conservada (figura 2).

Los potenciales evocados auditivos en tallo cerebral arrojaron retardo en la activación de receptores cocleares por afectación periférica izquierda.

Los estudios de hematología, química sanguínea entre ellos el perfil renal no presentaron alteraciones, funcionalismo tiroideo y estudio citogenético por banda G fueron normales.

Discusión

El blastema de las vértebras cervicales, las escápulas y el sistema genitourinario,

tienen una relación espacial al final de la cuarta o al principio de la quinta semana de vida intrauterina. La alteración en esta región puede afectar indirectamente a estructuras urológicas y genitales debido a anomalías en el ducto pronéfrico. De esta manera, se puede explicar la patogénesis embriológica de la malformación genitourinaria documentada en los pacientes con SKF, debidas a la inducción parcial o ausencia de la yema ureteral⁸.

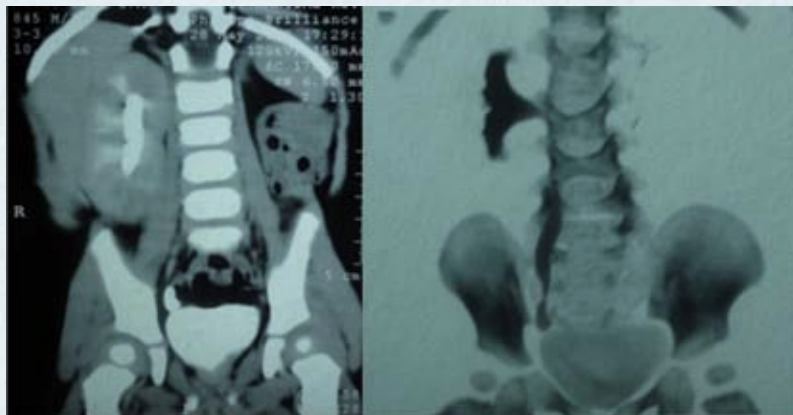
Entre los diferentes los artículos que han resaltado la agenesia renal unilateral en pacientes con el SKF, se pueden mencionar los de Kumar et al⁹ y el de Kelekçi et al¹⁰. Este tipo de alteración renal ha sido poco frecuente en series casos documentados en Turquía y México, con un sólo caso para cada estudio en un grupo de 23 y 46 pacientes, respectivamente^{5,11}. Ante la baja frecuencia de esta anomalía es necesario realizar un oportuno diagnóstico, debido seguimiento y tratamiento médico, para evitar como complicación la insuficiencia renal crónica.

Es considerado una entidad esporádica^{5,6}, aunque se han presentado casos con patrón de herencia autosómica dominante con penetrancia reducida y expresividad variable, autosómico recesivo y ligados al cromosoma X, aunado a factores ambientales. El análisis cromosómico es generalmente normal, aunque se han presentado deleciones en 5q11.2 y 8q22.2, por lo que se hace énfasis de la heterogeneidad genética de la entidad⁶.



Figura 1. Tomografía axial computarizada 3D anterior, anterolateral y posterolateral respectivamente son concluyentes de malformación esquelética de la columna cervical y torácica con rotoescoliosis

Figura 2. UroTAC que evidenció agenesia renal izquierda y el riñón derecho con nefrograma eliminación renal conservada



Entre los diagnósticos diferenciales se incluyen: la disostosis espondilocostal, las displasias espondiloepifisias, metafisiarias y torácicas, el síndrome de costillas cortas y polidactilia, Albright, Wilderbanck, MURCS, VACTERL, CHARGE, Meckel-Gruber y Noonan. Además, con algunas cromosomopatías como el síndrome de Turner, trisomía de 4p, delección 9p y, finalmente, con las embriopatías hidantoínica y el síndrome alcohólico fetal⁶.

Se presenta un lactante masculino caso único familiar con diagnóstico clínico y por estudios de imagenología compatibles con el SKF tipo II, resaltando la agenesia renal unilateral como hallazgo inusual. Los padres fueron igualmente evaluados y no presentaron clínica similar. La evaluación urológica debe realizarse a todo paciente con diagnóstico de esta entidad. La presencia de esta alteración renal hace importante el seguimiento médico continuo del paciente. De los más de dos mil pacientes evaluados en la Unidad de Genética Médica de la Universidad de Los Andes, cuatro presentan el diagnóstico de SKF y el caso presentado en este informe es el único que cursa con agenesia renal unilateral.

Nota

Este trabajo obtuvo el primer lugar en la Sección de Casos Clínicos en las XII Jornadas Llaneras de Puericultura y Pediatría "Dra. Noemi Camacho"

Bibliografía

- Unruh KP, Shin AY. Bilateral scaphotrapezium coalition with bilateral scaphoid nonunion in a patient with Klippel-Feil syndrome: a case report. *Hand* 2011; 6:106-109
- Zaki SA, Shenoy P, Shanbag P. Klippel Feil syndrome with isolated hypokinesia of the left ventricle: A rare association. *Ann Pediatr Cardiol* 2010; 3:92
- Jovankovičová A, Jakubíková J, Durovčíková D. A case of Klippel-Feil syndrome with congenital enlarged Eustachian tube. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2012; 76:596-600
- Yuksel M, Karabiber H, Yuksel KZ, Parmaksiz G. Diagnostic importance of 3D CT images in Klippel-Feil Syndrome with multiples skeletal anomalies: a case report. *Korean J Radiol* 2005; 6:278-281
- Casas-Patiño D, Rodríguez-Torres A, Reséndiz-Rivera S, Rivera-Villa A, Trejo Carvajal H, Mújica-Terán A, et al. Tratamiento en el primer nivel del síndrome de Klippel-Feil. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc* 2011; 49:201-204.
- 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
- García R, García R. Un caso raro de cervicalgia crónica: el síndrome de Klippel-Feil. *Semerogen* 2011; 37:45-48
- Duncan PA. Embryologic pathogenesis of renal agenesis associated with cervical vertebral anomalies (Klippel-Feil phenotype). *Birth Defects Orig Artic Ser* 1977; 13:91-101
- Kumar D, Karoli R, Fatima J, Shukla V, Parashari UC, Gupta N. Klippel-Feil syndrome with unilateral renal agenesis and renal failure. *J Assoc Physicians India* 2012; 60:68-69
- Kelekçi S, Ekinci F, Karakoc M, Aritük Z. A case of Klippel-Feil syndrome with renal agenesis. *J Clin Exp Invest* 2010; 1:53-55
- Mahiroğullari M, Ozkan H, Yildirim N, Cilli F, Güdemez E. Klippel-Feil syndrome and associated congenital abnormalities: evaluation of 23 cases. *Acta Orthop Traumatol Turc* 2006; 40:234-239