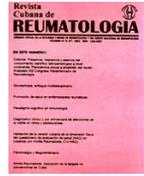


Revista Cubana de *Reumatología*

Órgano oficial de la Sociedad Cubana de Reumatología y el Grupo Nacional de Reumatología
Volumen XVII, Número 2, Suplemento 1; 2015 ISSN: 1817-5996
www.revreumatologia.sld.cu



ESTUDIO DE CASOS

Espondilitis Anquilosante y Síndrome de Klippel-Feil. Una asociación infrecuente

Ankylosing Spondylitis and Klippel-Feil Syndrome. An uncommon association

Urbano Solis Cartas^I, Dinorah Marisabel Prada Hernández^{II}, Jorge Alexis Morejón Gómez^I, Arelys de Armas Hernandez^{III}, Diana Mayra Amador García^{IV}

^I MSc. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral y Reumatología.

^{II} MSc. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral y 2do Grado en Reumatología.

^{III} MSc. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral, Residente de 2do año en Reumatología.

^{IV} Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral, Residente de 2do año en Reumatología.

Centro de Reumatología. Hospital Docente Clínico Quirúrgico 10 de Octubre. Facultad de Ciencias Médicas 10 de Octubre. Universidad de Ciencias Médicas de la Habana. La Habana, Cuba.

RESUMEN

La deformidad de Klippel-Feil es una anomalía del desarrollo que afecta comúnmente a las vértebras cervicales. La entidad se asocia por lo general con otras deformidades con anomalías o sin ellas tanto del sistema nervioso como de otros sistemas de órganos. Se reporta un paciente adulto de 35 años de edad con diagnóstico de enfermedad de Klippel-Feil al cual se le diagnostica una espondilitis anquilosante.

Palabras clave: espondilitis, Klippel-Feil.

ABSTRACT

The deformity of Klippel-Feil is an anomaly of the development that commonly affects to the cervical vertebrae. The entity associates in general with other deformities with anomalies or without them so much of the nervous system as of other systems of organs. A 35 year-old mature patient is reported with diagnostic of illness from Klippel-Feil to which is diagnosed an ankylosing spondylitis.

Keywords: spondylitis, Klippel-Feil

INTRODUCCIÓN

Las espondiloartropatías son un grupo de síndromes y enfermedades interrelacionadas y heterogéneas que afectan primariamente las éntesis y la membrana sinovial de las articulaciones periféricas, las sacroilíacas y las de la columna vertebral. Pueden o no acompañarse de manifestaciones extraarticulares en ojos, piel, mucosas, aparatos genitourinario, gastrointestinal, cardiovascular y, menos frecuentemente, en pulmones y riñones. La característica inmunogenética más relevante es la notable agregación familiar y la asociación con el antígeno de histocompatibilidad HLA-B27.^{1,2}

El grupo de espondiloartropatías incluye afecciones bien definidas como son la espondilitis anquilosante, artritis reactivas, espondilitis psoriásica y las espondiloartropatías asociadas a enfermedades inflamatorias intestinales como la enfermedad de Cronh y la Colitis Ulcerativa Idiopática (CUI) fundamentalmente, todas las cuales cuentan con criterios diagnósticos bien definidos, existe otro grupo de paciente que no llegan a cumplir los criterios o que presentan criterios de varias de ellas los que se engloban dentro del grupo de las espondiloartropatías indiferenciadas que constituye el 5to grupo de enfermedades que se incluyen dentro de las espondiloartropatías.^{1,2}

Dentro de las espondiloartropatías la más frecuente es la espondilitis anquilosante la cual es una enfermedad inflamatoria crónica asociada al HLA-B27 y de etiología desconocida. Se presenta, fundamentalmente en el sexo masculino, en edades tempranas de la vida y afecta las articulaciones sacro ilíacas y el esqueleto axial aunque un grupo no despreciable de pacientes presenta compromiso articular periférico. La enfermedad puede cursar con manifestaciones extra esqueléticas afectando cualquier órgano y sistema de órganos del cuerpo humano.^{1,2}

Otra enfermedad de origen genético es la deformidad de Klippel-Feil, una anomalía del desarrollo que afecta comúnmente a las vértebras cervicales. La entidad se asocia por lo general con otras deformidades con anomalías o sin ellas tanto del sistema nervioso como de otros sistemas de órganos.³

La deformidad fue reportada en 1919, pero hasta la actualidad se ha estudiado ampliamente y se le considera un síndrome por la asociación que tiene con otras deformidades mesodérmicas.

Muchas clasificaciones han sido creadas atendiendo a diversos criterios como: las vértebras cervicales comprometidas, las anomalías asociadas, la existencia o no de escoliosis, grado de desviación escoliótica, e incluso factores genéticos teniendo en cuenta el nivel del escleroma afectado.³

El manejo de estos pacientes es considerado complejo por las anomalías que concomitan y otros factores anatomopatológicos que determinan la sintomatología del paciente. La mayoría de los autores concuerdan que es un síndrome a considerar quirúrgico en casi todos los pacientes cuando los síntomas de índole compresiva tienen un carácter progresivo e invalidante.^{3,4}

PRESENTACIÓN DEL CASO

Resumen de historia clínica

Paciente: masculino/35 años.

Motivo de Consulta: Dolor lumbar

Historia de la enfermedad actual:

Paciente masculino, blanco, de procedencia urbana, 35 años de edad, con diagnóstico de Klippel-Feil, que acude refiriendo dolor lumbar de tipo inflamatorio crónico, mantenido, pero que lo ha presentado de forma intermitente desde hace alrededor de 8 años, en esta ocasión el dolor se irradia hacia cara posterior del muslo y pierna izquierda, además refiere rigidez lumbar de alrededor de 30 minutos en las mañanas asociada a decaimiento marcado el cual se hace más evidente en las noches.

Destaca que el dolor lo despierta en las noches y que siente alivio con el uso de antiinflamatorios. Refiere además que en ocasiones ha presentado dolor torácico lo cual ha sido diagnosticado como una osteocondritis y dolor en la planta de los pies y ambos tobillos, no otra sintomatología.

Datos positivos recogidos al Examen Físico

Mucosas ligeramente hipocoloreadas

SOMA: limitación de la movilidad de todos los segmentos de la columna vertebral, con limitación de la flexo/extensión de la columna cervical y lumbar, limitación de la rotación izquierda de la columna dorsal y limitación de las lateralizaciones de la columna lumbar.

Expansibilidad torácica: 1,0 cm, test Shober: 2,0 cm, distancia occipucio-pared: 9 cm.

Distancia trago-pared: 15 cm, distancia mentón-esternón en Flexión: 7 cm, en Extensión: 13 cm.

Puntos sacro ilíacos: negativos.

Entenosopatía aquiliana bilateral

Fascitis plantar bilateral.

Figura 1. Rayos X de columna cervical lateral. Rectificación columna cervical con formación de puentes óseos a nivel de C5-C6, fusión de cuerpos vertebrales de C3-C4, calcificación y osteofitos anteriores



Exámenes complementarios

Hemograma con diferencial: Hemoglobina: 10,3 g/l, leucocitos: 7.9 x 9.8/l, conteo de plaquetas: 225 x 10⁹/l

Velocidad de sedimentación globular: 52 mm/h

Hemoquímica

Proteína C reactiva: 32

Transaminasa glutámica pirúvica: 18 u/L

Creatinina: 88 mmol/l

Colesterol: 5.13 mmol/l

Ácido úrico: 289 mmol/l

Fosfatasa alcalina: 145 mmol/l

Urea: 3,8 mmol/l

Factor reumatoideo: Negativo

Cituria: negativa.

Rx Torax PA: negativo

Ultrasonido abdominal: negativo

Rx Columna cervical lateral.: rectificación columna cervical con formación de puentes óseos a nivel de C5-C6, fusión de cuerpos vertebrales de C3-C4, calcificación y osteofitos anteriores. [Figura 1]

Rx Selectivo de sacroiliacas: Sacroileitis bilateral simétrica grado III-IV.

Rx Pelvis Osea: Sacoilítis bilateral simétrica grado III-IV. Sinfisitis del Pubis grado II, ligera esclerosis acetabular bilateral, signo de barbelet. [Figura 2]

Rx Columna lumbar lateral.: Puentes óseos en L2-L3, L3-L4 y L4-L5 (caña de bambú), así como cuadratura de las vértebras lumbares de L2 a L5. [Figura 3]

HLA B27: Positivo

DISCUSIÓN

Teniendo en cuenta que es un paciente masculino, joven, raza blanca, con dolor lumbar inflamatorio crónico que apareció en

la juventud (alrededor de los 27 años) y que se ha acompañado de rigidez lumbar, entesopatías (aquiliana, plantar y condrocotal), anemia ligera y cambios radiológicos característicos de la enfermedad, somos del criterio que el mismo presenta una espondilitis anquilosante (EA).

Pensamos en este diagnóstico teniendo en cuenta los criterios de clasificación de New York modificados en 1984 para esta entidad.⁵

Figura 2. Rayos X de pelvis ósea. Sacoilítis bilateral simétrica grado III-IV. Sinfisitis del Pubis grado II, ligera esclerosis acetabular bilateral.



Criterios de Nueva York modificados para el diagnóstico de la Espondilitis Anquilopoyética.

1. Criterios Clínicos

- Dolor lumbar y rigidez > 3 meses de duración que mejora con el ejercicio pero no se alivia con el reposo.
- Limitación de movimientos de la columna lumbar en el plano sagital y frontal.
- Limitación de la expansión torácica con respecto a los valores normales corregidos para edad y sexo.*

2. Criterio radiológico

- Sacroilítis bilateral de al menos grado 2 o unilateral grado 3 o 4.

Interpretación: Se establece el diagnóstico de EA si se cumple el criterio radiológico y al menos uno de los clínicos.

*<2,5 centímetros.

Figura 3. Rayos X columna lumbar lateral. Puentes óseos en L2-L3, L3-L4 y L4-L5 (caña de bambú), así como cuadratura de las vértebras lumbares de L2 a L5.



Nos llama la atención el diagnóstico de EA en este paciente portador de un síndrome de Klippel-Feil, realizamos una búsqueda en la bibliografía y aunque ambas afecciones presentan una predisposición genética no encontramos ninguna referencia a la asociación de las mismas, así como tampoco ningún mecanismo etiopatogénico que nos la pueda explicar, por lo que consideramos que la asociación de ambas afecciones en este paciente se debe a factores de susceptibilidad genética. Tampoco encontramos reportes de asociación entre síndrome de Klippel-Feil y afección reumática.

El paciente se encuentra en estos momentos en tratamiento con antiinflamatorios no esteroideos y fisioterapia rehabilitadora.

CONCLUSIONES

Este paciente ha cursado con síntomas generales, presencia de dolor lumbar inflamatorio crónico, entesopatías y limitación

de la movilidad de todos los segmentos de la columna vertebral, lo que nos permitió realizar el diagnóstico de espondilitis anquilosante, no se encontró reporte de la asociación de ambas afecciones, como tampoco la relación mediante mecanismos etiopatogénicos que nos expliquen la presencia de ambas enfermedades.

Consideramos que este reporte resulta válido debido a que pone de relieve la asociación de 2 afecciones que afectan de manera significativa la percepción de calidad de vida de los pacientes que la padecen.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Alarcón Segovia D. *Tratado hispanoamericano de Reumatología, volumen II*, Bogotá: Ed. Nomos SA; 2006.
2. Solis-Cartas U, Morejón-Gómez J, de-Armas-Hernández A. *Espondilitis anquilosante y enfermedad de Von Recklinhausen. Una asociación infrecuente*. *Revista Cubana de Reumatología* [Internet]. 2014 [citado 2014 dic 3];16(2):[aprox. 2 p.]. Disponible en:

<http://www.revreumatologia.sld.cu/index.php/reumatologia/article/view/32>

3. Fuentes Rodríguez N, Prince López JA, Salas Rubio JH. *Klippel-Feil deformity with Arnold -Chiari type I malformation and syringomyelia*. *Rev Cub Med Mil* [Internet]. 2005 [citado 2014 Nov 21];34(1). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-65572005000100010&lng=es
4. Cares C, Aravena T. *Asociación Sindromática: Poland, Goldenhar, Moebius, Klippel-Feil*. *Presentación de un Caso Clínico*. *Rev. chil. pediatr.* [Internet]. 2010 [citado 2014 Nov 21];81(1):53-57. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062010000100007&lng=es
5. Van der Unden S, Valkenburg HA, Cats A. *Evaluation of diagnostic criteria for ankylosing spondylitis. A proposal for modification of the spondylitis*. *New York Criteria*. *Arthritis Rheum*. 1984;361-8.

Los autores refieren no tener conflicto de intereses

Recibido: 6 de abril de 2015

Aprobado: 4 de mayo de 2015

Publicado: 31 de mayo de 2015

Autor para la correspondencia: Dr. Urbano Solis Cartas. Email: urbanosc@infomed.sld.cu.

Centro de Reumatología, Calzada de 10 de Octubre No 122 esquina Agua Dulce. Cerro. La Habana, Cuba.