



Universidad del Sureste

Campus Tuxtla Gutiérrez

“Síndrome de Klippel-Feil y Arnold Chiari”

Medicina Física y de Rehabilitación

Dra. Mónica Gordillo Rendón

Br. Viridiana Merida Ortiz

Estudiante de Medicina

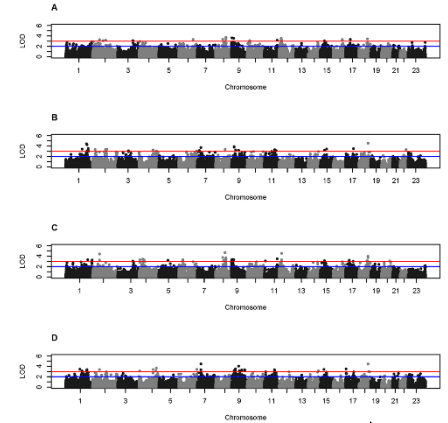
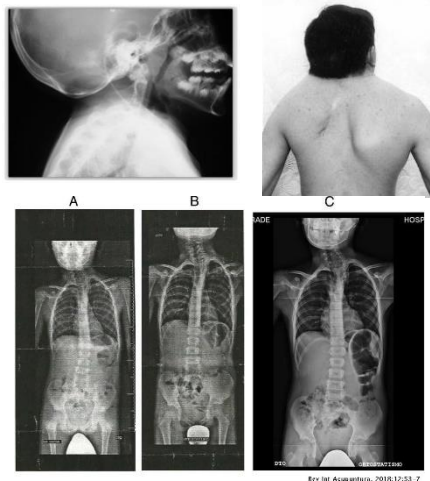
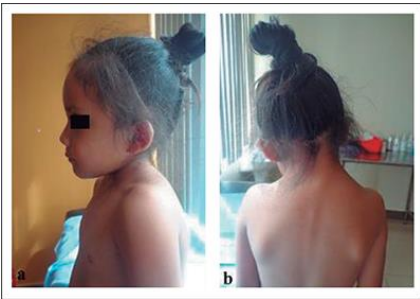
5to Semestre

08 de octubre de 2021, Tuxtla Gutiérrez Chiapas

Constituye un desorden esquelético complejo altamente heterogéneo caracterizado por la fusión congénita de dos o más vértebras cervicales.

La triada clínica clásica consiste en cuello corto, implantación baja del cabello y limitación para los movimientos del cuello.

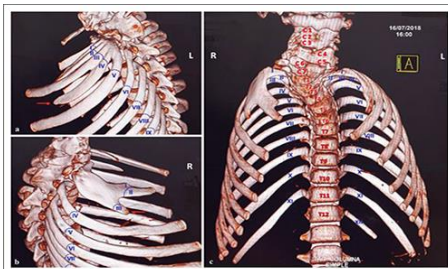
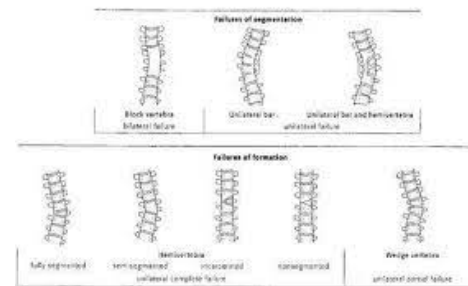
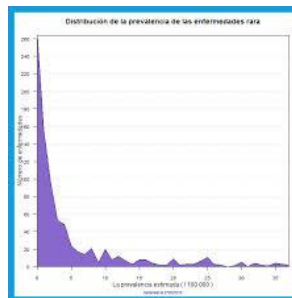
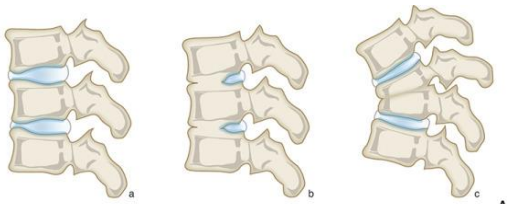
Las mutaciones asociadas se localizan en los loci del gen GDF3 (cromosoma 12p13.31), GDF6 (cromosoma 8q22.1) y MEOX1 (cromosoma 17q21.31).



Síndrome de Klippel-Feil

Es causado por un fracaso en la segmentación normal de las vértebras durante la cuarta semana de gestación

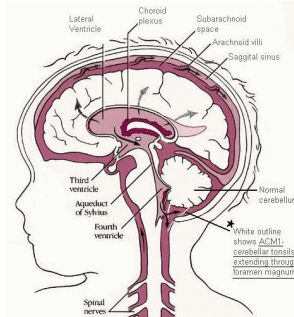
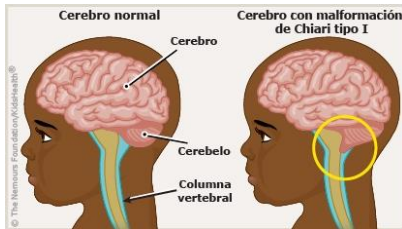
La incidencia es timada es de 1 por cada 40.000 a 42.000 nacimientos en el mundo y es más frecuente en el sexo femenino con una relación de 1,5/1



Tipos:

- 1: Clásica fusión única en C1
- 2: Sinostosis de C2-3, fusión cervical, torácica, lumbar y muestra expresión variable dentro de una familia
- 3: Fusión cervical aislada
- 4: Fusión en vértebras cervicales

Es una enfermedad rara caracterizada por la presencia de síntomas insidiosos que pueden suponer un retraso en el diagnóstico.



Consiste en la alteración anatómica de la base del cráneo, en la que se produce herniación del cerebelo y del tronco del encéfalo a través del foramen magnum hasta el canal cervical, que puede asociarse a siringomielia e hidrocefalia.

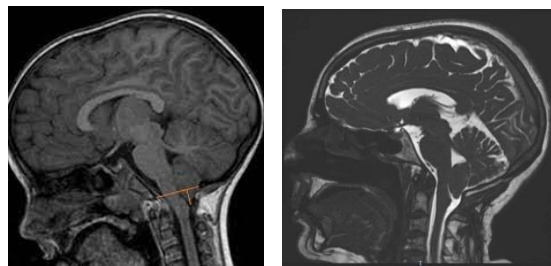
Síntomas: cefalea, cervicalgia de distribución radicular, vértigos, síntomas otológicos y oculares, junto con la debilidad, entumecimiento e inestabilidad, alteraciones sensitivas como cefaleas, caídas bruscas, etc., presentando como signos físicos una compresión del foramen, signo de médula central o síndrome cerebeloso



Arnold-Chiari

Prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes

El tratamiento quirúrgico está indicado en el caso de las personas que presentan sintomatología



Diagnóstico de elección:
Resonancia magnética



Bibliografía:

- Hugo, V., & Martínez, I. (2019). Síndrome de Klippel-Feil autosómico dominante: Una malformación de segmentación vertebral. Revista chilena de pediatría, Vol.90, pp.194-201.
- Martínez, A. (2014). Malformación de Arnold-Chiari. La pérdida de la sonrisa. Index de Enfermería, Vol.23, pp.256-259.