

# Síndrome de Klippel-Feil: um diagnóstico na adolescência (relato de caso)

Mariana Casimiro,<sup>1</sup> Cristina Ornelas<sup>2</sup>

## RESUMO

**Introdução:** A síndrome de Klippel-Feil (SKF) é uma doença que afeta maioritariamente a coluna vertebral, causando a fusão de vértebras. Associadamente estão descritos defeitos ao nível de outros sistemas, nomeadamente cardiovascular, renal, entre outros. Este caso clínico reúne parte destas alterações e tem como objetivo sensibilizar a comunidade médica para esta patologia e para as suas comorbilidades. Pretende também alertar para o papel preponderante do médico de família (MF) no acompanhamento longitudinal do utente e da sua família.

**Descrição do caso:** Utente, sexo masculino, 15 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, recorre a consulta com MF por queixas de dor cervical e torácica associada a movimentos de rotação e flexão da coluna. Ao exame objetivo destaca-se pescoço curto, implantação baixa da linha do cabelo, escoliose, cifose cervical e retificação da coluna lombar. É pedida TC coluna que demonstra fusão de várias vértebras cervicais e lombares. Coloca-se a hipótese de SKF, pelo que se procede à pesquisa de outras malformações associadas, identificando-se agenesia do rim direito e rim esquerdo vicariante, atresia palatina e válvula aórtica bicúspide. O MF estabelece contacto com várias especialidades de forma a criar o plano terapêutico ideal.

**Comentário:** Este caso retrata o processo de diagnóstico e de acompanhamento de um adolescente com suspeita de uma síndrome rara com afeção osteo-articular, renal, cardiovascular e palatina. Ao longo deste processo coube ao MF a função de moderador dos cuidados de saúde. O apoio contínuo e longitudinal ao utente e à sua família foi essencial para superar os períodos de incerteza e fragilidade. Prevê-se que, no futuro, as alterações estruturais osteo-articulares possam causar limitações funcionais, com consequente redução da sua qualidade de vida. Este processo tem sido discutido com o utente e com a sua família, de modo a criar estratégias de prevenção e de reabilitação de comorbilidades futuras.

**Palavras-chave:** Síndrome de Klippel-Feil; Agenesia renal; Doença válvula aórtica bicúspide; Caso clínico.

## INTRODUÇÃO

A síndrome de Klippel-Feil (SKF) é uma doença que afeta maioritariamente a coluna vertebral, causando fusão de um número variável de vértebras cervicais. Pensava-se tratar de uma doença rara; contudo, de acordo com os últimos estudos, crê-se que a sua prevalência seja de um em cada 172 nascimentos.<sup>1</sup> É mais frequente no sexo feminino e manifesta-se através de uma tríade clínica, presente em 40 a 50% dos doentes, caracterizada por pescoço curto, baixa linha de implantação do cabelo e redução da capacidade de mobilização cervical.<sup>1-3</sup>

Para além dos sintomas mais comuns associados a esta patologia, como cervicalgia, cefaleias e alterações da mobilidade cervical, podem surgir complicações mais graves, destacando-se a estenose medular e défices neurológicos.<sup>4-5</sup>

Estão descritos três subtipos de acordo com a porção de vértebras cervicais afetadas: o tipo I apresenta um único segmento de vértebras cervicais fundidas; o tipo II inclui múltiplos blocos não contíguos; já o tipo III comporta múltiplos blocos de vértebras cervicais fundidas de forma contígua.<sup>2</sup>

O diagnóstico é mais frequente na infância; contudo, em pacientes assintomáticos, sem manifestações evidentes ao exame objetivo, o diagnóstico pode surgir apenas na idade adulta.<sup>4,6</sup>

1. USF Linha de Algés, ACeS Lisboa Ocidental e Oeiras. Algés, Portugal.

2. CS Bom Jesus, ACeS Funchal. Funchal, Portugal.



Associadamente estão descritos defeitos ao nível de outros sistemas, nomeadamente problemas auditivos, alterações renais, crânioencefálicas e cardiovasculares.<sup>1,3,6</sup>

A patogénese desta síndrome está associada a falhas na segmentação e diferenciação dos somitos cervicais durante a embriogénese, podendo ser causada por uma mutação esporádica ou associada a vários genes.<sup>3,7-8</sup>

O caso que se descreve reúne grande parte das alterações descritas até hoje relativamente a esta síndrome. O utente foi acompanhado ao longo de cerca de quatro anos pelo seu médico de família (MF), que progressivamente foi identificando alterações de vários órgãos e sistemas, culminando no diagnóstico de SKF. Neste caso, a articulação do MF com várias especialidades e com os recursos disponíveis na comunidade permitiu não só o diagnóstico e a gestão clínica deste utente, mas também o seu acompanhamento a nível social, espiritual e relacional.

Este caso clínico tem como objetivo a sensibilização da comunidade médica para esta síndrome rara e para as comorbilidades associadas. Ademais, pretende relatar o papel preponderante do MF no acompanhamento longitudinal deste utente e da sua família ao longo das várias etapas da patologia.

## DESCRIÇÃO DO CASO

Utente, sexo masculino, 15 anos, pertencente a família nuclear no estadió V de *Duvall*, residente com os pais e irmã de 19 anos. Frequenta o décimo ano de escolaridade com aproveitamento. Sem antecedentes pessoais de relevo, alergias conhecidas ou toma habitual de medicação. Gravidez vigiada, sem identificação de alterações morfológicas nas ecografias realizadas, segundo a mãe.

Recorre à primeira consulta com MF, acompanhado pela mãe, por queixas de dor cervical e torácica agravadas com os movimentos de rotação e flexão da coluna, com cerca de três anos de evolução, intermitente, de ritmo mecânico. Nega outros fatores de agravamento. Refere alívio ligeiro com a toma de analgésico. Nega outros sinais ou sintomas associados. Nega trauma associado.

Ao exame objetivo apresenta implantação baixa da linha do cabelo, pescoço curto, cifose cervical (Figura 1), atitude escoliótica com desvio direito da coluna dor-



**Figura 1.** Exame objetivo – inspeção perfil esquerdo: pescoço curto, cifose cervical.

sal (Figura 2) e retificação da coluna lombar. Associadamente apresentava dificuldade na realização de movimento de rotação e inclinação lateral da coluna cervico-dorsal para a direita, sem compromisso da extensão e flexão. Sem alterações da força muscular ou sensibilidade, com reflexos osteo-tendinosos mantidos. Associadamente, à auscultação cardíaca identifica-se click sistólico de ejeção. Sem outras alterações a destacar.

Colocando como hipótese diagnóstica mais provável uma malformação da coluna vertebral optou-se por solicitar exame imagiológico, no sentido de identificar alterações da coluna vertebral. Foi também pedida avaliação analítica com o intuito de excluir doenças de envolvimento sistémico, pensando em patologias como a espondilite anquilosante e a artrite juvenil idiopática. Foram solicitados também exames cardíacos, nomeadamente eletrocardiograma de doze derivações e ecocardiograma transtorácico, para investigação da alteração auscultatória.

A tomografia computadorizada (TC) da coluna vertebral identifica “retrolistese grau I em IV de C5 sobre C6. Bloco somático em C2-C3, C6-C7, D1-D2-D3-D4-D5, hemivértebra esquerda em D3 e vértebra ‘em borboleta’ em D5. Fusão parcial dos primeiros arcos costais à direita. Deformação em ‘S’ da região alta da ráquis dorsal. Invaginação basilar. Assimilação de C1. Ausência de fusão na linha média dos arcos costais anteriores e



**Figura 2.** Exame objetivo – inspeção pósterio-anterior: atitude escoliótica com desvio direito da coluna dorsal.

posterior de C1. Ligeira deformação cifótica do ráquis cervical. Retificação relativa da coluna lombar por perda da normal curvatura lordótica fisiológica” (Figuras 3, 4 e 5). Associadamente é também descrita, neste relatório, a ausência do rim direito.



**Figura 3.** TC cervical plano sagital: bloco somático em C2-C3, C6-C7, D1-D2-D3-D4-D5.

Dos exames cardíacos solicitados destaca-se válvula aórtica bicúspide, sem outros achados anômalos.

Dada a presença de alterações da coluna vertebral associada a duas outras alterações orgânicas (cardíaca e renal) é realizada pesquisa bibliográfica e o SKF surge como a principal hipótese diagnóstica.

O utente é referenciado a consulta de ortopedia, com o intuito de avaliar eventual necessidade de intervenção cirúrgica por parte da especialidade, e a consulta de medicina física e reabilitação (MFR) do hospital de referência, com o objetivo de proporcionar alívio da dor e eventual plano de reabilitação e de reforço muscular. No que se refere à consulta de ortopedia, o MF é informado de que o caso seria discutido em reunião inter-hospitalar da especialidade, ficando a aguardar parecer sobre eventual plano terapêutico.

O utente é também referenciado a consulta de cardiologia pediátrica com exclusão de outras malformações do aparelho cardiovascular.

Solicita-se estudo do aparelho genito-urinário através da ecografia renal e vesical para esclarecimento das alterações descritas previamente. Este exame descreve provável agenesia do rim direito e rim esquerdo vicariante com cerca de 14,4 x 6,2 x 6,1 cm, sem outras alte-



**Figura 4.** TC cervical plano coronal: bloco somático em C2-C3, C6-C7, D1-D2-D3-D4-D5.

rações associadas. Neste sentido, é contactada diretamente a especialidade de nefrologia que, após o enquadramento do caso e dada a ausência de alterações na função renal do utente, refere não existir fundamento para referência de momento.

Relativamente à consulta de MFR, é decidido que o utente não beneficia de apoio da especialidade, não apresentando restrições à prática de exercício físico e tendo alta da consulta, com indicação para exercícios de reforço muscular. É realizado um pedido interno de consulta de cirurgia pediátrica, onde é descartada a necessidade de intervenção.

Ao longo da marcha diagnóstica e após pesquisa cuidada das possíveis alterações associadas à SKF optou-se pela avaliação de eventual envolvimento tiroideu e orofaríngeo. A ecografia tiroideia não mostrou alterações. Ao exame objetivo da orofaringe, apesar de não terem sido detetadas alterações evidentes, em consul-



**Figura 5.** TC torácica plano coronal: bloco somático em C6-C7, D1-D2-D3-D4-D5.

ta de medicina dentária surge a suspeita de atresia do palato (palato ogival), confirmada com estudo complementar com ortopantomografia.

Ao longo de anos, o utente manteve acompanhamento regular em consulta com o MF, com uma periodicidade de cerca de dois meses no primeiro ano e, posteriormente, de seis em seis meses.

Este quadro clínico mostrou-se compatível com uma doença congénita caracterizada por malformações vertebrais, com possível associação a outras malformações viscerais. A tríade clínica é evidente neste doente.



A maioria dos casos de SKF surge como mutação esporádica; todavia, estão descritos casos de hereditariedade autossômica dominante e recessiva.

Foi realizada avaliação familiar com genograma até três gerações, com o objetivo de identificar eventuais condições semelhantes; porém, não foram encontrados outros familiares com tais alterações. Crê-se, portanto, tratar-se de um caso de mutação esporádica. Não foi, contudo, até ao momento realizado estudo genético.

Atualmente, o utente tem dezoito anos, pretende ingressar no ensino superior, pratica exercício físico em contexto de aulas de educação física, sem queixas do foro osteo-articular.

Este processo de diagnóstico causou períodos de ansiedade na vida deste jovem e da sua família. Coube ao MF a gestão destes períodos através do seu acompanhamento periódico e regular. Foi sugerida eventual referência para acompanhamento por psicologia; contudo, o utente e a sua família preferiram manter apenas as consultas com o seu MF. Ao longo da marcha diagnóstica, o utente e a família foram sempre partes integrantes, mantendo-se informados de todas as suas suspeitas diagnósticas e das consequentes alterações identificadas.

Foram realizadas várias referências a consultas hospitalares durante este processo de diagnóstico, com o objetivo de descartar eventuais intervenções necessárias por parte dessas especialidades. O utente mantém acompanhamento nas especialidades de cardiologia e ortopedia, aguardando parecer desta última quanto a eventual necessidade de intervenção cirúrgica. Paralelamente, o MF assegura um seguimento regular do utente e do seu agregado familiar, monitorizando a evolução da síndrome e potenciais complicações decorrentes, de forma a garantir uma intervenção atempada e adequada. Contudo, prevê-se que, no futuro, as alterações estruturais osteo-articulares possam causar limitações funcionais ao nível da mobilidade deste utente, com consequente redução da sua qualidade de vida. Este processo tem sido discutido com o utente e com a sua família de forma a investir na reabilitação osteo-articular e na prevenção de eventuais comorbidades futuras. Neste sentido, a manutenção de uma alimentação equilibrada com ingesta hídrica adequada, a prevenção do excesso de peso, a prática regular de exercício físico para reforço muscular e melhoria da

mobilidade e o tratamento da dor são medidas fundamentais para reduzir a morbilidade associada à síndrome. Já a evicção de atividades que possam causar lesões é essencial para prevenir complicações, como fraturas, estenose vertebral, instabilidade cervical e disfunção articular.

O MF continua a prestar acompanhamento psicológico e social; porém, poderá ser novamente avaliada a necessidade de encaminhamento para apoio especializado no futuro. As questões estéticas e a adaptação social são temáticas abordadas pelo MF, não tendo sido motivo de preocupação até ao momento.

## COMENTÁRIO

Este caso clínico descreve o processo de diagnóstico de uma doença congénita complexa, com possível envolvimento multiorgânico. Trata-se de uma síndrome pouco reconhecida pela comunidade médica, o que pode condicionar atraso e subdiagnóstico desta condição.<sup>1,4-6</sup>

Crê-se que a etiologia desta síndrome seja uma associação de fatores ambientais e genéticos que entre a terceira e a oitava semanas de gestação provoca um defeito no desenvolvimento embrionário, com resultado na formação anómala de vários órgãos e sistemas.<sup>2,7</sup>

É de salientar o desempenho do MF no diagnóstico e suspeição desta condição clínica, tendo um papel chave na identificação das malformações osteo-articulares associadas a alterações cardíacas e renais. Estas alterações conjuntas levantaram a suspeição de uma síndrome congénita. Na presença de alterações osteo-articulares com fusão de vértebras cervicais, as hipóteses diagnósticas mais prováveis são malformações congénitas da coluna cervical ou patologias sistémicas, como a espondilite anquilosante, a artrite idiopática juvenil ou mesmo complicações de discites crónicas. Contudo, na presença de fusão de vértebras cervicais e dorsais associadas a malformações de arcos costais, craniofaciais, cardiovasculares e renais, a hipótese de SKF surge como a mais provável.

Importa notar, como dificuldade *major*, a articulação com a equipa de ortopedia, responsável pela orientação deste utente no que se refere à eventual intervenção cirúrgica. A incerteza quanto ao plano terapêutico causa sentimentos de angústia e preocupação a esta família. Neste sentido, o apoio do MF tem sido essen-



cial para a gestão das emoções do utente e dos seus familiares.

O apoio contínuo e longitudinal fornecido pelo MF ao longo dos últimos quatro anos, focando-se não só na sua condição clínica, mas também no seu contexto psicossocial, tem sido fundamental à manutenção da homeostasia familiar. O MF tem exercido a função de moderador dos cuidados de saúde, realizando as referenciações necessárias e coordenando as várias especialidades envolvidas, tomando a responsabilidade central pela orientação e acompanhamento do utente e da sua família.

#### AGRADECIMENTOS

Um agradecimento especial à Dra. Magda A. Simões, pelo apoio e orientação na elaboração deste artigo.

#### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Frikha R. Klippel-Feil syndrome: a review of the literature. *Clin Dysmorphol.* 2020;29(1):35-7.
2. Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Clin Orthop Relat Res.* 2004;(424):183-90.
3. Litrenta J, Bi AS, Dryer JW. Klippel-Feil syndrome: pathogenesis, diagnosis and management. *J Am Acad Orthop Surg.* 2021;29(22):951-60.
4. O'Donnel DP, Seupaul RA. Klippel-Feil syndrome. *Am J Emerg Med.* 2008;26(2):252.e1-2.
5. Vaidyanathan S, Hughes PL, Soni BM, Singh G, Sett P. Klippel-Feil syndrome – The risk of cervical spinal cord injury: a case report. *BMC Fam Pract.* 2002;3:6.
6. McBride WZ. Klippel-Feil syndrome. *Am Fam Physician.* 1992;45(2):633-5.
7. Thompson E, Haan E, Sheffield L. Autosomal dominant Klippel-Feil anomaly with cleft palate. *Clin Dysmorphol.* 1998;7(1):11-5.
8. Goto M, Nishimura G, Nagai T, Yamazawa K, Ogata T. Familial Klippel-Feil anomaly and t(5;8)(q35.1;p21.1) translocation. *Am J Med Genet A.* 2006;140(9):1013-5.

#### CONTRIBUTO DOS AUTORES

Conceptualização, MC; metodologia, MC; análise formal, MC; investigação, MC; validação, CO; redação do draft original, MC; recursos, CO; revisão, edição e validação do texto final, CO; visualização, MC; administração do projeto, MC; supervisão do projeto, CO.

#### CONFLITO DE INTERESSES

Os autores declaram não possuir quaisquer conflitos de interesse.

#### ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA

Mariana Casimiro  
E-mail: marianacasimiro@campus.ul.pt  
<https://orcid.org/0000-0001-6182-7640>

Recebido em 13-11-2022

Aceite para publicação em 21-03-2023

## ABSTRACT

### KLIPPEL-FEIL SYNDROME: A DIAGNOSIS IN ADOLESCENCE (CASE REPORT)

**Introduction:** Klippel-Feil syndrome (KFS) is a disease that predominantly affects the spine leading to the fusion of vertebrae. In addition, defects in other systems are described, namely cardiovascular, renal, among others. This clinical case reports part of these changes and aims to raise awareness of this pathology and its comorbidities for the medical community. It also intends to highlight the role of the family doctor (FD) in the follow-up of the patient and his family.

**Case description:** 15-year-old male with no relevant medical history complains of neck and chest pain with rotation and flexion of the cervical thoracic spine. Physical examination reveals a short neck, low hairline implantation, scoliosis, cervical kyphosis, and lumbar spine straightening. Spinal CT shows fusion of several cervical and lumbar vertebrae. The hypothesis of KFS is raised and other associated malformations are investigated identifying: agenesis of the right kidney and vicarious left kidney, palatal atresia, and bicuspid aortic valve. The FD establishes contact with various specialties to create the ideal therapeutic plan.

**Comment:** This case portrays the process of diagnosis and follow-up of an adolescent suspected of having a rare syndrome with osteoarticular, renal, cardiovascular, and palatine involvement. Throughout this process, the FD was the health care manager. The longitudinal support provided to the patient and his family was essential to overcome periods of uncertainty and fragility. It is expected that in the future, osteoarticular structural abnormalities may cause functional limitations, with a consequent reduction on his quality of life. This process has been discussed with the patient and his family to create strategies to prevent future comorbidities and to improve quality of life with physical rehabilitation.

**Keywords:** Klippel-Feil syndrome; Renal agenesis; Bicuspid aortic valve disease; Case report.