Deformidad de Sprengel asociada a síndrome de Klippel-Feil. Reporte de un caso

Sprengel's deformity associated with Klippel-Feil syndrome. A case report

Eduardo Ponce-Nájera*, Karen A. Villalobos-Mata, Fernando A. Morales-Aguilar, Jekaterina Morales-Aguilar, César Cardona-Martínez y José R. Angles Rascón

Departamento de Radiología, Hospital Ángeles Chihuahua, Chihuahua, Chih., México

RESUMEN

La deformidad de Sprengel es la malformación congénita más común de la escápula. Se caracteriza por una elevación y malrotación de la misma acompañada de cambios en su morfología y estructuras vecinas. Se asocia a diversas anomalías congénitas, entre ellas el síndrome de Klippel-Feil. Presentamos el caso de un varón de 5 años de edad con diagnóstico previo de síndrome de VACTERL, que es referido a nuestro servicio y, con ayuda de técnicas radiológicas como la tomografía computarizada y su reconstrucción 2D y 3D, se le identifica deformidad de Sprengel asociada al síndrome de Klippel-Feil.

Palabras clave: Deformidad de Sprengel. Síndrome de Klippel-Feil. Hueso omovertebral. Elevación congénita de la escápula. Tomografía computarizada.

ABSTRACT

Sprengel's Deformity is the most common congenital malformation of the scapula, it is characterized by an elevation and malrotation of the scapula accompanied by changes in its morphology and neighboring structures. It is associated with various congenital anomalies including Klippel-Feil Syndrome. We present the case of a 5-year-old male with a

Correspondencia:

*Eduardo Ponce-Nájera

E-mail: eponcenajera@gmail.com

1665-2118/© 2021 Sociedad Mexicana de Radiología e Imagen, AC. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Recibido: 11-11-2019

Aceptado: 24-01-2020

DOI: 10.24875/ARM.20000202

previous diagnosis of VACTERL syndrome, who is referred to our service and with the help of radiological techniques such as Computed Tomography and its 2D and 3D reconstruction, Sprengel Deformity associated with Klippel-Feil Syndrome was identified.

Key words: Sprengel's deformity. Klippel-Feil syndrome. Omovertebral bone. Congenital elevation of the Scapula. Computerized tomography.

INTRODUCCIÓN

La deformidad de Sprengel (DS) es un defecto en la cintura escapular causado por la presencia de una escápula no descendida, con alteraciones en su posición y morfología. Fue descrita por primera vez en 1863 por Eulenberg¹. Posteriormente, en 1891, Sprengel divulgó cuatro casos con esta anomalía, y es así como esta adquiere su nombre².

Aunque se han descrito formas familiares, la mayoría de los casos son esporádicos y se relacionan con alteraciones en el desarrollo embriológico³. La escápula se forma a nivel de C4 y C5, luego migra caudalmente hasta llegar a nivel de T2-T8 en la 12.^a semana de gestación. El fallo en el descenso provoca la DE.

Este desorden se presenta con un amplio espectro de gravedad, desde una ligera limitación en el movimiento y leves cambios estéticos, hasta una deformidad con disfunción y alteraciones clínicas severas e incapacitantes⁴. La escápula es displásica, y típicamente, el ángulo inferior se encuentra rotado medialmente, con la cavidad glenoidea orientada hacia abajo. Se produce una elevación de la región supraescapular secundaria a la rotación del ángulo superomedial de la escápula. Los músculos de la cintura escapular

tienen atrofia o hipoplasia. El conjunto de estas alteraciones lleva a una reducción en la abducción que, generalmente, se limita a $<90^{\circ}$ ⁵⁻⁷.

Hay una asociación a malformaciones congénitas de tipo óseo, como el síndrome de Klippel-Feil (KFS), ausencia o fusión costal, costillas cervicales, escoliosis congénita con hemivértebra, espina bífida, siringomielia, anomalías claviculares, etc. Otras alteraciones que pueden estar presentes son la paraplejia, *situs inversus*, disostosis mandibulofacial, alteraciones cardíacas y malformaciones renales, por mencionar algunas. De todas estas, la más frecuente es la escoliosis, que se presenta en el 35-55% de los casos^{5,8}. Una estructura ósea fibrosa y/o cartilaginosa, llamada *hueso omovertebral*, se presenta en el 25 a 50% de los casos de DE. Su tamaño varía, pero suele ser de pocos centímetros, y puede ser uni o bilateral. Se encuentra entre las últimas vértebras cervicales y el borde superomedial de la escápula⁹.

Para su diagnóstico, se realizan de primera intención radiografías de tórax, donde se observa el desplazamiento escapular y anomalías asociadas, como el hueso omovertebral. La tomografía computarizada (TC) y sus reconstrucciones en 2D y 3D permiten tener una imagen más clara de la anatomía de esta

zona y detectar el hueso omovertebral, lo que permite valorar su ubicación y tamaño exactos. La resonancia magnética (RM) permite identificar si existen componentes fibrosos o cartilaginosos o alguna otra patología agregada de origen medular^{3,7,10}.

Hay distintas formas de clasificar la deformidad de Sprengel. La clasificación de Cavendish se basa en la apariencia estética de acuerdo a la elevación escapular (Tabla 1)¹¹. En cambio, la clasificación de Rigault se basa en el examen radiológico de la enfermedad, y se considera una herramienta más objetiva para la indicación quirúrgica (Tabla 2)¹².

El tratamiento de elección se establece según el estado de funcionalidad del paciente. El objetivo es lograr una mejora tanto funcional como estética. Consiste en terapia física para mantener el rango de movilidad y la fuerza de los músculos, así como en tratamiento quirúrgico para corregir la posición de la escápula, junto a la extracción del hueso omovertebral si este se encuentra presente^{10,13}.

CASO CLÍNICO

Se trata de un paciente masculino de 5 años de edad que cuenta con antecedente de control prenatal desde la 21.^a semana de gestación (SDG), con dos ultrasonidos sin alteraciones aparentes. Es producto de la tercera gesta, obtenido por cesárea a las 39 SDG debido a cesárea iterativa. Al nacer pesó 3,360 g, Apgar 8-9. Dentro de la exploración neonatal se detectó labio hendido, asimetría de hombros y ano imperforado. Se continuó con el protocolo diagnóstico y se detectó agenesia renal izquierda, escoliosis, presencia de hemivértebras

TABLA 1. Clasificación de Cavendish para evaluar los grados de afectación en la deformidad de Sprengel

Grado	Características
Grado I	Deformidad muy leve, no visible con el paciente vestido
Grado II	Deformidad leve, se aprecia un bulto en el área superomedial de la escápula, visible con el paciente vestido
Grado III	Deformidad moderada fácilmente visible, con elevación la articulación del hombro de 2-5 cm
Grado IV	Deformidad severa, con una elevación de la articulación del hombro mayor a 5 cm, el ángulo superior de la escápula está cerca del occipucio

TABLA 2. Clasificación de Rigault para evaluación radiológica de la deformidad de Sprengel

Grado	Características
Grado I	El ángulo superomedial de la escápula se encuentra entre las apófisis transversas de T2-T4
Grado II	El ángulo superomedial se encuentra entre las apófisis transversas de C5-T2
Grado III	El ángulo superomedial se encuentra por encima de la apófisis transversa de C5

y disrafismo espinal oculto, por lo que se diagnosticó con síndrome de VACTERL. Se le realizó colostomía y anorrectoplastia a los 3 meses de edad, satisfactoriamente.

Fue evaluado por el servicio de neurocirugía que lo refirió al servicio de radiología para evaluación de la escoliosis, asimetría de hombros y cuello corto. A la exploración física se encontró cuello corto, limitación para el movimiento cervical, elevación del hombro izquierdo de 4 cm en comparación con el hombro derecho (grado III de la clasificación de Cavendish) (Tabla 1), limitación para abducción del miembro superior izquierdo y ligera escoliosis. Se realizó radiografía de tórax

FIGURA 1. Radiografía anteroposterior (AP) de tórax. Muestra elevación de la escápula izquierda con rotación medial del borde inferior, borde superomedial prominente y articulación glenohumeral desplazada.

FIGURA 2. A-B. Tomografía computarizada con reconstrucción en 3D posterior y anterior. Muestra elevación de la escápula izquierda, rotación medial del borde inferior escapular. **A:** presencia de hueso omovertebral único (flecha) a la altura de C5-C6 y C7. **B:** hipersegmentación del manubrio esternal con tres centros de osificación (puntas de flecha).

anteroposterior (AP) y se detectó elevación de la escápula izquierda (Fig. 1). Se solicitó una TC, que corroboró la elevación de la escápula (grado III de la clasificación de Rigault), rotación medial del borde inferior escapular izquierdo, hueso omovertebral único a nivel de C5, C6 y C7 (Fig. 2), presencia de fusión

FIGURA 3. Tomografía computarizada con corte sagital. Muestra fusión vertebral a nivel de C2, C3 y C4, independencia de C5 y fusión vertebral a nivel de C6 y C7. Se aprecia hueso omovertebral (punta de flecha) a nivel de C5, C6 y C7.

FIGURA 4. Tomografía computarizada con corte coronal. Muestra presencia de hemivértebra (flecha) a nivel de C7 y T1.

vertebral a nivel de C2, C3 y C4, y C6 y C7, acompañado de una hemivértebra (Figs. 3 y 4), cierre incompleto de arcos vertebrales a nivel de C5-C6 y C7 (Fig. 5), hipersegmentación del

FIGURA 5. A-C: Tomografía computarizada con corte axial, sagital y reconstrucción 2D. Muestra cierre incompleto del arco vertebral (flecha) a nivel de C6, acompañado de hueso omovertebral único (punta de flecha) de convexidad izquierda.

FIGURA 6. Tomografía computarizada con corte sagital. Muestra presencia de hueso omovertebral a nivel de C5, C6 y C7 acompañado de fusión vertebral en C2, C3 y C4, y C6 y C7.

manubrio esternal (Fig. 2), sin presencia de escoliosis, por lo que se integra el diagnóstico de deformidad de Sprengel asociada a KFS.

DISCUSIÓN

A pesar de que la DE es la deformidad congénita más común de la escápula, se ha estudiado poco, y su etiología sigue sin conocerse. Sin embargo, se ha encontrado una asociación con otras malformaciones, como el hueso omovertebral, que es un hallazgo patognomónico. Su presencia es importante, ya que interfiere con la movilidad del hombro y el adecuado descenso de la escápula. En nuestro caso estamos ante la presencia de un hueso omovertebral (Figs. 2 y 6), acompañado de hemivértebra (Fig. 4), cierre incompleto de arcos vertebrales (Fig. 5) e hipersegmentación del manubrio esternal, lo que demuestra la asociación a otras malformaciones óseas, que es característica de este trastorno.

El KFS se caracteriza por la fusión de dos o más vértebras cervicales, comúnmente se presenta en la forma de una tríada que comprende la fusión congénita de al menos un par de

TABLA 3. Clasificación radiográfica en el síndrome de Klippel-Feil

Tipo	Criterios
I	Fusión de vértebras cervicales en un segmento único
II	Fusión de múltiples vértebras cervicales en espacios intervertebrales no contiguos
III	Fusión de múltiples vértebras cervicales en espacios intervertebrales contiguos

Adaptada de Samartzis, *et al.*¹⁵.

vértebras cervicales, implantación baja del cabello y cuello corto con movilidad limitada^{9,14}. Está causado por una alteración en la migración del tejido mesodérmico entre la tercera y cuarta SDG. Se clasifica según los criterios de Samartzis, *et al.* (Tabla 3)¹⁵. En este caso, el paciente presenta el tipo II por la presencia de fusión en espacios cervicales no contiguos (C2,C3 y C4, así como C6 y C7), y se encuentra acompañado de una hemivértebra (Figs. 3 y 4). La presentación del KFS asociada a DE es rara y hay pocos casos reportados^{8,9,16}.

Un aspecto importante es el síndrome de VACTERL que presenta el paciente. Se ha reportado con anterioridad la coexistencia de la DE con el síndrome de VACTERL^{17,18}, pero hasta el momento no hay casos reportados en la literatura de estas tres patologías presentes de manera simultánea.

En la deformidad de Sprengel, la cirugía está indicada en los grados III y IV de Cavendish: se recomienda realizar la intervención quirúrgica entre los 3 y 8 años¹⁹. En nuestro paciente, el tratamiento quirúrgico debe considerarse, ya que tiene una forma de presentación grave de DS y SKF, por ello, la importancia de realizar un diagnóstico

completo para establecer una estrategia terapéutica adecuada y, así, reducir las complicaciones a corto y largo plazo.

CONCLUSIONES

La asociación entre DE, KFS y síndrome de VACTERL es extremadamente rara y requiere de una integración diagnóstica cuidadosa. La etiología de DS y SKF ciertamente es desconocida, pero conlleva un componente genético importante. El diagnóstico se realiza principalmente por clínica, con presencia de cuello corto, implantación baja del pelo, limitación del movimiento cervical, asimetría de hombros y limitación al movimiento del miembro torácico. Se debe prestar especial atención a la presencia de escoliosis, debido a que el cuello corto y la asimetría de hombros pueden llegar a simularla como en el caso presente. Los estudios de imagen sirven para confirmar el diagnóstico, evaluar la extensión y establecer la terapéutica. Una vez diagnosticado, el tratamiento es principalmente quirúrgico, con la finalidad de lograr una funcionalidad y estética adecuadas.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

RESPONSABILIDADES ÉTICAS

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

BIBLIOGRAFÍA

1. Eulenberg M. Beitrag zur Dislocation der Scapula. Amtl Ber Dt Naturf u Aerzte. 1863;37:291-4.
2. Sprengel RD. Die angeborene Verschiebung des Schulterblattes nach oben. Arch Klin Chir. 1891;42:545-9.
3. Guillaume R, Nectoux E, Bigot J, Vandenbussche L, Fron D, Mézel A, et al. Congenital high scapula (Sprengel's deformity): Four cases. Diagnostic and Interventional Imaging. 2012;93:878-83.
4. Harvey EJ, Bernstein M, Desy N, Saran N, Ouellet J. Sprengel Deformity: Pathogenesis and Management. J Am Acad Orthop Surg. 2012;20:177-86.
5. Ortega E, Sánchez FL, Expósito MR. Deformidad de Sprengel con hueso omovertebral asociado. Rehabilitación (Madr). 2011;45(4):364-7.
6. Navarro G, Domínguez LG, Domínguez LG. Deformidad de Sprengel. Acta Médica Grupo Ángeles. 2017;15(3):244-5.
7. Cho TJ, Choi IH, Chung CY, Hwang JK. The Sprengel deformity Morphometric Analysis Using 3D-CT and its Clinical Relevance. J Bone Joint Surg (Br). 2000;82:711-8.
8. Wada A, Nakamura T, Fujii T, Takamura K, Yanagida H, Yamaguchi T, et al. Sprengel Deformity: Morphometric Assessment and Surgical Treatment by the Modified Green Procedure. J Pediatr Orthop. 2014;34:55-62.
9. Georgiev G, Groudeva V. Klippel Feil Syndrome with Sprengel Deformity. Radiology Case. 2019;13(5):24-9.
10. Saenz D, Manuel MJ. Deformidad de Sprengel. Rev Pediatr Aten Primaria. 2009;11:631-8.
11. Cavendish ME. Congenital elevation of the scapula. J Bone Joint Surg (Br). 1972;54:395-408.
12. Rigault P, Pouliquen JC, Guyonvarch G, Zujovic J. Congenital elevation of the scapula in childhood. Rev Chir Orthop. 1976;62:5-26.
13. Kadavkolan AS, Bhatia DN, DasGupta B, Bhosale PB. Sprengel's deformity of the shoulder: Current perspectives in management. Int J Shoulder Surg. 2011;5:1-8.
14. Nouri A, Patel K, Evans H, Saleh M, Kotter MR, Heary RF, et al. Demographics, presentation and symptoms of patients with Klippel-Feil syndrome: analysis of a global patient-reported registry. Eur Spine J. 2019;28:2257.
15. Samartzis DD, Herman J, Lubicky JP, Shen FL. Classification of congenitally fused cervical patterns in Klippel-Feil patients: epidemiology and role in the development of cervical spine-related symptoms. SPINE. 2006;31(21):798-804.
16. Stelzer JW, Flores MA, Mohammad W, Esplin N, Mayl JJ, Wasylw C. Klippel-Feil Syndrome with Sprengel Deformity and Extensive Upper Extremity Deformity: A Case Report and Literature Review. Case Reports in Orthopedics. 2018;2018:1-5.
17. Fernbach S.K, Glass RB. The expanded spectrum of limb anomalies in the VATER association. Pediatr Radiol. 1988;18:215-20.
18. Solomon BD. VACTERL/VATER Association. Solomon Orphanet Journal of Rare Diseases. 2011;6:56.
19. Walstra FE, Alta TD, Van der Eijken JW, Willems J, Ham J. Long-term follow-up of Sprengel's deformity treated with the Woodward procedure. J Shoulder Elbow Surg. 2013;22:752-9.