



UNIVERSIDAD
CATÓLICA
DE CUENCA

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE MÉDICINA

**“SÍNDROME DE KLIPPEL FEIL ACTUALIZACIÓN DE
TRATAMIENTO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS. REVISIÓN
BIBLIOGRÁFICA”**

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE MÉDICO**

AUTOR: MARIA AUGUSTA IDROVO ESPINOZA

DIRECTOR: DR. JAIME GUILLERMO ARIAS NEIRA

CUENCA - ECUADOR

2022

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE MEDICINA

“SÍNDROME DE KLIPPEL FEIL ACTUALIZACIÓN
DE TRATAMIENTO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS.
REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA”

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN
DEL TÍTULO DE MÉDICO**

AUTOR: MARIA AUGUSTA IDROVO ESPINOZA

DIRECTOR: DR. JAIME GUILLERMO ARIAS NEIRA

CUENCA – ECUADOR

2022

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO

DECLARATORIA DE AUTORÍA Y RESPONSABILIDAD

María Augusta Idrovo Espinoza portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0104802236**. Declaro ser el autor de la obra: "**Síndrome de Klippel Feil actualización de tratamiento en pacientes pediátricos. Revisión bibliográfica**", sobre la cual me hago responsable sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaro que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaro finalmente que mi obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Cuenca, **04 de mayo de 2022**

F: 
Nombres y Apellidos
C.I. 0104802236

www.ucacue.edu.ec

RESUMEN

El trabajo tiene como título “Síndrome de Klippel Feil actualización de tratamiento en pacientes pediátricos. Revisión bibliográfica”, donde el objetivo principal es analizar el síndrome de Klippel Feil para la actualización de tratamiento en pacientes pediátricos a través de la revisión bibliográfica. Con ello, se ha descrito las características, cuadro clínico, tratamientos y múltiples malformaciones asociadas al síndrome. Es un estudio de tipo bibliográfico narrativo, para lo cual, los datos obtenidos han seguido cuatro fases como es la lectura reflexiva, extracción de temas y subtemas, visualización y descripción e interpretación de información, tomando en cuenta a los autores, año, diseño, número de participantes de la muestra y resultados principales. Con este proceso metodológico, se ha llegado a la conclusión que el síndrome de Klippel-Feil, es una enfermedad moderna que se presenta al nacer, donde se fusionan al menos dos vértebras del cuello, dando como cuadro clínico el cuello corto y ancho, paladar hendido, implantación baja de cabello posterior y restricción del movimiento de cuello. Además, se han identificado diagnósticos para este tipo de patología, entre los cuales se encuentra la radiografía de columna cervical, dorsal y lumbosacra; tomografías axiales computarizadas y ecografías; y, se puede administrar un tratamiento a base de analgésicos y fisioterapia.

PALABRAS CLAVE: SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL, TRATAMIENTOS, PACIENTES PEDIÁTRICOS, DIAGNOSTICOS.

ABSTRACT

The paper is titled "Klippel Feil syndrome treatment update in pediatric patients. Bibliographic review", where the main objective is to analyze the Klippel Feil syndrome for the treatment update in pediatric patients through the bibliographic review. With this, the characteristics, clinical picture, treatments, and multiple malformations associated with the syndrome have been described. It is a narrative bibliographic study, for which the data obtained have followed four phases such as reflexive reading, extraction of themes and sub-themes, visualization and description and interpretation of information, taking into account the authors, year, design, number of participants in the sample and main results. With this methodological process, it has been concluded that Klippel-Feil syndrome is a modern disease that occurs at birth, where at least two vertebrae of the neck are fused, giving a clinical picture of the short and wide neck, cleft palate, low posterior hair implantation and restriction of neck movement. In addition, treatments have been identified for this type of pathology, among which are cervical, dorsal, and lumbosacral spine radiography; computed axial tomography and ultrasound; and, for less severity, a treatment based on analgesics and physiotherapy can be administered.

KEYWORDS: KLIPPEL-FEIL SYNDROME, TREATMENTS, PEDIATRIC PATIENTS

TABLA DE CONTENIDO

RESUMEN	5
ABSTRACT	6
CAPÍTULO I	9
1.1 INTRODUCCIÓN	9
1.2 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	11
Diagnóstico diferencial	12
Complicaciones	12
1.3 JUSTIFICACIÓN	13
CAPÍTULO II	15
2. OBJETIVOS	15
2.1 Objetivo General	15
2.2 Objetivos específicos	15
CAPÍTULO III	16
3. MATERIALES Y MÉTODOS	16
3.1 Tipo de estudio	16
3.2 Criterios de inclusión y exclusión	16
3.2.1 Criterios de inclusión	16
3.2.2 Criterios de exclusión	16
3.3 Adquisición de la evidencia	16
3.3.1 Búsqueda bibliográfica	16
3.3.2 Selección de estudios	17
3.4 Búsqueda de información	17
3.5 Bibliométrica	17
3.6 Características de estudios incluidos	18
CAPÍTULO IV	19
4. RESULTADOS	19
4.1 Tratamientos pasados para pacientes pediátricos que padecen el síndrome de Klippel Feil	19
4.2 Tratamientos actuales para pacientes pediátricos que padecen el síndrome de Klippel Feil	21

CAPÍTULO V	23
5. DISCUSIÓN.....	23
5.1. Limitaciones	24
5.2. Implicaciones en la práctica clínica.....	25
CAPÍTULO VI.....	26
6.1. CONCLUSIONES	26
6.2. RECOMENDACIONES	27
CAPÍTULO VII.....	28
7.1. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	28
CAPÍTULO VII.....	30
8. ANEXOS	30
8.1. Anexo N°1. Oficio de aceptación de director	30
8.2. Anexo N°2. Oficio de Aceptación de asesor de metodología de investigación	31
CAPÍTULO IX.....	32
9.1. Financiamiento.....	32
9.2 Aspectos éticos	32
9.3. Recursos humanos	32
9.3. Cronograma de trabajo.....	32

CAPÍTULO I

1.1 INTRODUCCIÓN

El síndrome de Klippel-Feil (KFS) es una patología complicada que se presenta debido a la fusión anormal de las vértebras cervicales en C2 y C3, esto se da por una falla al momento de la división o segmentación normal que deben presentar las vértebras de la columna cervical en el desarrollo fetal temprano. Esta condición conduce a una apariencia característica de cuello corto, línea de cabello baja, asimetría facial y movilidad limitada del cuello.

Las anomalías pueden provocar dolores de cabeza crónicos, dolor en los músculos ubicados a nivel del cuello y limitaciones al momento de realizar movimiento del cuello. Más importante aún, también puede resultar en estenosis espinal, déficit neurológico, deformidad espinal cervical, e inestabilidad. Los pacientes también pueden ser polisindrómicos en su presentación (1).

La etiología del síndrome de Klippel-Feil no se lo conoce a ciencia exacta. Sin embargo, varios estudios han planteado la teoría de que: “la alteración vascular”, “la agresión fetal global”, “las complicaciones primarias del tubo neural” o “los factores genéticos relacionados” pueden tener implicaciones en el desarrollo de KFS. Esto puede coexistir con el síndrome de alcoholismo fetal, el síndrome de Goldenhar y la deformidad de Sprengel.

En algunas familias, “las mutaciones en los genes GDF6, GDF 3 y MEOX1” pueden causar el síndrome de Klippel-Feil . GDF6 participa en la correcta formación de hueso, mientras que GDF3 participa en lo que viene siendo el desarrollo óseo. El gen MEOX1 crea la proteína homeobox MOX1 encargada de la separación de las vértebras. Las alteraciones que se presentan en el GDF6 y GDF3 se pueden heredar con un patrón autosómico dominante, mientras que las mutaciones de MEOX1 se heredan a través de patrones autosómicos recesivos (2).

El síndrome de Klippel-Feil fue informado inicialmente en 1912 por Maurice Klippel y Andre Feil. El síndrome de Klippel-Feil ocurre en aproximadamente 1 de cada 40.000 a 42.000 recién nacidos en todo el mundo, con una ligera preferencia por las

mujeres. Nouri y Col ilustraron una incidencia de 2.0% del síndrome de Klippel-Feil en la resonancia magnética en una cohorte global de 458 pacientes.

Es así que se ha estudiado de forma exhaustiva este síndrome especialmente en los pacientes pediátricos, por tal razón, es importante reconocer que los pacientes pediátricos que no presentan ningún tipo de sintomatología relacionada a la enfermedad, o que no se someten a estudios imagenológicos de cuello y no presentan una deformidad física obvia, probablemente pasen a la edad adulta sin darse cuenta de su afección (3).

La segmentación defectuosa ocurre durante la semana de desarrollo embrionario de la gestación 3 a 8; se trata de un fallo de la segmentación normal o de la formación de las somitas cervicales.

En este contexto, el tema es de gran relevancia porque a través de ello, se conoce la forma de actuar con pacientes que padecen este síndrome. Es así que, se deben realizar una historia clínica y un examen físico minuciosos y completos, incluida una historia genética familiar detallada. También es importante reconocer que los pacientes con síndrome de Klippel-Feil pueden estar predispuestos a la estenosis espinal congénita. Como tal, si es que se llegara a presentar una lesión de bajo impacto puede provocar un déficit neurológico significativo.

Los hallazgos del examen físico incluyen diámetro del cuello más corta y una línea del cabello más baja. Con frecuencia los síntomas neurológicos pueden llegar a abarcar radiculopatías y mielopatías. Es necesario un examen neurológico completo que incluya los nervios craneales, sensoriales, motores y reflejos, y una prueba de la marcha junto con la verificación de signos de incontinencia intestinal o vesical (4).

La clásica tríada clínica está conformada por lo siguiente: “línea del cabello baja”, “cuello corto” y “el movimiento del cuello restringido” se encuentra presente en el 50% de los pacientes con síndrome de Klippel-Feil. Esta variación puede ser secundaria a varios factores, como la dependencia del tiempo de la evaluación de los patrones cervicales fusionados congénitamente y el sesgo asociado con la evaluación clínica de la tríada clínica.

La presentación puede ocurrir simultáneamente con deformidad de Sprengel, síndrome de Duane, agenesia renal, síndrome de Wildervanck y otras anomalías vasculares y cardíacas. Aproximadamente un 50% de pacientes presentaran escoliosis

concurrente. El cincuenta por ciento puede llegar a desarrollar inestabilidad atlantoaxial. Aproximadamente el 30% de pacientes con esta malformación podría llegar a presentar enfermedad renal y el 30% sordera. Todos los demás sistemas también requieren una evaluación adecuada.

Deben realizarse de manera minuciosa exámenes de laboratorio para poder excluir otras afecciones y evaluar de manera correcta las disfunciones orgánicas que pudiesen llegarse a presentar. Se debe prestar atención a la posibilidad de que aparezcan trastornos cardíacos, gastrointestinales (GI) y urinarios y se debe incluir a los exámenes anteriormente realizados, un ecocardiograma, una ecografía renal y un pielograma intravenoso, respectivamente. También sería útil una evaluación audiológica para evaluar la audición (5).

1.2 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

En este apartado, se expone todo lo relacionado con el síndrome antes de realizar el estudio. En el año de 1912 los galenos Klippel y Feil han descubierto a un paciente con alteraciones en su anatomía, caracterizada por el cuello reducido y ancho, “paladar hendido”, inserción baja de cabello postero y limitación al momento de realizar movimientos de cuello, toda esta sintomatología se da por la fusión que existe entre dos o más vértebras ubicadas en la región cervical. En este sentido, la prevalencia de este síndrome se estima alrededor de “1 de cada 42 000 individuos” y hasta el año 1968 se registraron 505 casos de esta patología, solo 21 pacientes (4.2%) presentaron enfermedades cardíacas (6). Estos porcentajes corresponden con gran medida en pacientes de género femenino.

Por otro lado, la evaluación radiográfica de la columna cervical en pacientes con síndrome de Klippel-Feil incluye “radiografías simples (rayos X)”, “tomografía computarizada (TC)” y “resonancia magnética (MRI)”. Realizar una evaluación meticulosa de la columna cervical es importante antes de procedimientos como intubación, laringoscopia, manipulación de la cabeza o posicionamiento intraoperatorio debido a que hay la probabilidad de que se dé una subluxación atlantoaxial y dislocación craneovertebral.

Se realizan comúnmente los exámenes de imagen para ilustrar la fusión que presentan los cuerpos vertebrales, así como las facetas e incluso las apófisis espinosas. El

examen debe incluir proyecciones AP, lateral y odontoidea en flexión y extensión. Las imágenes de la columna torácica y lumbar también son necesarias, ya que pueden ilustrar escoliosis, espina bífida o hemivértebras. Puede haber un signo de cintura de avispa (estrechamiento anteroposterior). En un paciente clínicamente estable, la radiografía de flexión / extensión puede ilustrar la estabilidad y el movimiento de la columna (7).

La resonancia magnética es utilizada en estos casos principalmente para evaluar la integridad de la médula espinal, el espacio discal, las raicillas nerviosas, los ligamentos y el resto de las estructuras de tejidos blandos. Este estudio también puede esclarecer la presencia de otras anomalías de la médula espinal, como malformaciones de Chiari y diastematomielia. Las resonancias magnéticas son más útiles en pacientes que presentan déficits neurológicos.

Diagnóstico diferencial

- Curación de osteomielitis o discitis
- Fusión previa sin instrumentación
- Artritis reumatoide juvenil idiopática

La artritis reumatoide juvenil puede presentarse con anomalías similares de la columna cervical, pero un estudio exhaustivo y pruebas serológicas facilitarían la diferenciación de KFS fácilmente (8).

- Espondilitis anquilosante

Complicaciones

Los cambios degenerativos a lo largo de la columna cervical pueden conducir a las siguientes condiciones, que requerirían monitoreo y manejo oportuno. Éstas incluyen:

- Fracturas
- Degeneración del disco
- Espondilosis
- Estenosis del canal espinal
- Hernia discal
- Osteofitos

El síndrome de Klippel-Feil es una patología a la que se le considera rara. Los pacientes y los padres deben recibir información sobre grupos de apoyo como el Centro

de Información de Enfermedades Genéticas y Raras (GARD) y el Síndrome de Klippel-Feil Freedom, que pueden brindar educación, técnicas de manejo y ayudar a los pacientes a optimizar las opciones en la vida dependiendo de la gravedad de la afección (3).

Finalmente, el estudio sobre el síndrome de Klippel Feil en pacientes pediátricos servirá como apoyo a los actuales programas de salud enfocados a este caso, permitiendo reconocer los problemas y situaciones que comprometen la salud y bienestar de las personas, además, se suma como un antecedente bibliográfico para futuras investigaciones (9).

1.3 JUSTIFICACIÓN

A base de la revisión bibliográfica sobre los tratamientos en los pacientes pediátricos quienes padecen el síndrome de Klippel Feil, Hall (14) en su estudio realizado en 1999 ha demostrado que los pacientes pediátricos que padecen el síndrome de Klippel-Feil se enfrentan a padecimientos asociados a vulnerabilidades en estabilidad de la columna cervical.

Además, en el año de 1912 los médicos Klippel y Feil quienes fueron los descubridores de esta enfermedad, describieron los signos de esta patología, los cuales son; anomalías estructurales en el cuello y paladar, alteraciones en la implantación del cabello y limitación en el movimiento del cuello, teniendo en cuenta que este síndrome se manifiesta debido a la fusión de los discos vertebrales a nivel cervical.

Dentro de la práctica clínica el tratamiento del síndrome de Klippel-Feil es sintomático y puede incluir la cirugía para aliviar la inestabilidad cervical o craneocervical y la constricción de la médula espinal, y para corregir la escoliosis. La fisioterapia también puede ser útil. Algunos casos de KFS pueden llegar a ser graves y potencialmente mortales de diferentes maneras.

En este contexto, se ha puede evidenciar que no existen muchos estudios relacionados con esta patología, y por lo tanto no ha existido la suficiente información sobre los tratamientos que se han utilizado y se utilizan en la actualidad para confrontar este síndrome. Por ende, la revisión bibliográfica se lo realiza de forma exhaustiva logrando identificar 77 documentos relacionados, mismos que han permitido realizar un análisis crítico para el trabajo.

Es así que el presente estudio, estará enfocado a efectuar una investigación profunda sobre las características y particulares que presenta el síndrome de Klippel-Feil, así como el cuadro clínico de los pacientes y las múltiples malformaciones asociadas. Además, se conocerá cómo afecta el síndrome en las personas que lo padecen, identificando los tratamientos existentes para pacientes que padecen el síndrome de Klippel Feil.

En este sentido, el tema es de gran relevancia porque aborda una realidad conflictiva que aún se sigue dando en la actualidad. Y sobre todo responde a las necesidades de los pacientes pediátricos, siendo estos niños de 0 a 18 años de edad.

La motivación a realizar el trabajo, es determinar los tratamientos que se han utilizado y se han implementado para contribuir a mejorar la calidad de vida de los pacientes, con el fin de dar a conocerlos, proporcionando solución a la problemática identificada. Los resultados de la revisión bibliográfica, servirá como apoyo a los procesos y actividades realizadas por el personal médico que trata este tipo de patologías, y los beneficiarios directos serán los pacientes pediátricos diagnosticados con el síndrome de Klippel Feil.

Finalmente, los resultados obtenidos y en sí el desarrollo del trabajo investigativo, permitirá otorgar información para futuros trabajos relacionados con los tratamientos del síndrome de Klippel Feil, ya que, podrán utilizarlo como un antecedente bibliográfico, utilizando los ejes teóricos expuestos.

CAPÍTULO II

2. OBJETIVOS

2.1 Objetivo General

Analizar el síndrome de Klippel Feil para la actualización de tratamiento en pacientes pediátricos a través de la revisión bibliográfica.

2.2 Objetivos específicos

- Describir las características y particularidades que presenta el síndrome de Klippel-Feil.
- Indagar el cuadro clínico de los pacientes con síndrome de Klippel-Feil y las múltiples malformaciones asociadas.
- Conocer cómo afecta el síndrome de Klippel Feil en las personas que lo padecen.
- Identificar los tratamientos existentes para pacientes que padecen el síndrome de Klippel Feil.

CAPÍTULO III

3. MATERIALES Y MÉTODOS

3.1 Tipo de estudio

El estudio es de tipo bibliográfico Narrativo.

Para analizar los datos obtenidos se han seguido las siguientes fases:

Selección de artículos científicos (Web of Science, Scielo, Ebsco, Scholar Google)

- Lectura reflexiva
- Extracción de temas y subtemas
- Visualización: matrices cualitativas
- Descripción e interpretación

3.2 Criterios de inclusión y exclusión

3.2.1 Criterios de inclusión

Población / indicaciones clínicas: Pacientes pediátricos

Tiempo de publicación: Cualquier período de tiempo

Idioma: inglés y español

Tipos de publicación: Revisiones sistemáticas, ensayos clínicos, metaanálisis, estudios sobre el síndrome de Klippel Feil, revisiones bibliográficas.

3.2.2 Criterios de exclusión

Literatura gris como tesis de pregrado, memorias, autobiografías, actas de congresos.

3.3 Adquisición de la evidencia

3.3.1 Búsqueda bibliográfica

El trabajo se trata de una investigación bibliográfica, cuyo método de análisis serán a través de diferentes técnicas bibliográficas y sobre todo la revisión documental

que consiste en un análisis de la información escrita sobre un determinado tema, con el propósito de establecer relaciones, diferencias, etapas, posturas o estado actual del conocimiento respecto del tema objeto de estudio (10) (informes médicos, informes y evaluaciones de años anteriores).

Además, el trabajo se posiciona en el paradigma interpretativo naturalista o constructivista (4).

3.3.2 Selección de estudios

Para evaluar y seleccionar los diferentes documentos científicos relacionados al tema de estudio, se ha utilizado el método Prisma, utilizado para realizar una revisión sistemática y el metaanálisis. Este proceso se lo representa mediante un diagrama de flujo, donde se extrae los documentos más representativos.

3.4 Búsqueda de información

Luego de realizar una búsqueda completa en las principales bases de datos, fueron encontrados un total de 275 artículos, de esta manera:

- 68 en Science Direct
- 35 en Web of Science
- 41 en Scielo
- 108 en Ebsco
- 23 en Scholar Google

De este número de artículos se retiraron 198 artículos debido a que 35 se repetían y 153 no cumplían con los criterios de inclusión para formar parte de la revisión bibliográfica; lo que da un total de 77 artículos los que se van a proceder a estudiar.

3.5 Bibliométrica

Tabla 1.

Bibliométrica

Cuartil	Cantidad de revistas
Q1	48
Q2	13

Q3	9
Q4	7
Total:	77

Fuente: Elaboración propia. Idrovo, 2022.

3.6 Características de estudios incluidos

Los documentos se seleccionaron de acuerdo a su relevancia científica; además de que cumplan con los criterios de inclusión. Sus datos fueron resumidos de la siguiente forma: autores, año, diseño, número de participantes de la muestra y resultados principales.

CAPÍTULO IV

4. RESULTADOS

A través de la revisión bibliográfica acerca de los tratamientos en los pacientes pediátricos quienes padecen el síndrome de Klippel Feil, se encontraron los siguientes artículos y estudios. El artículo desarrollado por Rubens, Zepeda & González (11) donde se estudia al síndrome de Klippel-Feil asociada a las malformaciones cardiovasculares, se presenta como muestra (n=46) a un grupo de pacientes pediátricos que oscilan en la edad de un mes y 14 años, quienes han presentado con mayor frecuencia características clínicas como el músculo-esqueléticas, renales y cardiacas. Entre otras características han sido “la disminución del movimiento del cuello, talla baja, anomalía de Sprengel, asimetría cuello-tórax, asimetría facial y retardo psicomotor”.

Para este estudio se ha tomado en cuenta el “método retrospectivo, lineal, descriptivo y observacional” de los niños con el apoyo de métodos imagenológicos como la radiografía en distintas proyecciones de columna, la tomografía computarizada y con la resonancia magnética. Entre los 46 pacientes pediátricos, 7 han sido dados de alta, los cuales 2 fueron post operados, 2 asintomáticos sin requerimientos de tratamiento y 1 post operado de artrodesis cervical.

En este sentido a continuación se presentan los tratamientos pasados que se han dado a los pacientes pediátricos que presentaron el síndrome de Klippel-Feil.

4.1. Tratamientos pasados para pacientes pediátricos que padecen el síndrome de Klippel Feil.

En un estudio desarrollado en Turquía en el año 1967 la cual tuvo una duración promedio de realización de un año, se ha identificado un total de 79 pacientes pediátricos (41 mujeres, 33 hombres y 5 desconocidos). En este grupo de pacientes se han evidenciado anomalías en la embriogénesis, blastogénesis que afecta el desarrollo acrorenal, mandibulofacial, cervicotorácico y pulmonar, a más de la unión centro vascular durante la formación de la flexura cervical (12).

Como método de soporte se ha utilizado las radiografías de columna cervical anteroposterior y lateral, así como la columna completa. Frente a estos resultados, el tratamiento sugerido que se ha implementado en este estudio ha sido una descomposición

en el caso de existir disminución del calibre de canal medular. Y en el caso que exista un síndrome de compresión torácica se ha sugerido la descompresión de la apertura torácica para disminuir la sintomatología (12).

Por otro lado, según el artículo expuesto por Tracy, Dorman & Kusumi (13) en un número desconocido de pacientes pediátricos, poseen padecimientos asociados a la escoliosis, anomalías en las costillas, sordera, costilla cervical y anomalía cardiovascular. Para lo cual se ha establecido como pruebas de diagnóstico a las radiografías de cuello, resonancia magnética nuclear de columna y la valoración cardíaca. Para lo cual de acuerdo a los resultados se ha expuesto que el tratamiento enfocado a la fijación occipital que corresponde a la adherencia de tornillos transarticulares, con un sistema de láminas bilaterales al occipital.

De igual forma Hall (14) en su estudio realizado en 1999 ha demostrado que los pacientes pediátricos que padecen el síndrome de Klippel-Feil se enfrentan a padecimientos asociados a vulnerabilidades en estabilidad de la columna cervical. Para lo cual plantea como tratamiento la inmovilización de la columna cervical, que se enfocan colocar de forma universal una combinación de dispositivos que percibe el cuello cervical rígido, bloques laterales de la cabeza y correas de soporte al cuerpo del paciente.

El " Instituto Nacional de Pediatría" publicó un estudio realizado en enero de 1997 a septiembre del 2000, donde los resultados fueron 47 pacientes pediátricos, que tuvieron características como la fusión de vértebras cervicales en el 82%, cuello corto con el 70%, hernivértebras cervicodorsales con el 59,5% y escoliosis cervicodorsal con 57,4%. Para lo cual, de los 47 pacientes, han continuado vivos solamente 34 que continúan asistiendo al control en el Instituto, donde recibieron un tratamiento enfocado a rehabilitación con educación a la familia y al paciente que incluyó artrodesis cervical, tracción cefálica y collarín (19).

Los métodos de apoyo para el diagnóstico se S.K.F., ha sido las radiografías de columna cérvico-dorso-lumbar, tomografía axial computada lineal y resonancias magnéticas (19).

4.2. Tratamientos actuales para pacientes pediátricos que padecen el síndrome de Klippel Feil.

En el artículo presentado por Pacheco & Viera (15) ha expuesto que en un paciente pediátrico masculino con edad de 12 años, tuvo una estatura de 1,24 m., y un peso de 41,9kg que vivía en Lisboa (Portugal) padecía de asimetría de los hombros (Síndrome de Klippel-Feil) ha recibido tratamientos de acupuntura – maxibustión Japonesa durante 3 años seguidos lo cual inició en el 2013, para lo cual al finalizar este tiempo han verificado mejoras sustanciales progresivas del cuadro clínico del paciente, por lo que este sugiere que estos dos métodos pueden ser eficaces para el tratamiento del Síndrome de Klippel-Feil.

El tratamiento inicia con la acupuntura tradicional china (1 a 13 semanas); seguido de la acupuntura japonesa – Manaka (de 14 a 18 semanas); luego continuar con la acupuntura japonesa, moxa Ontake, ventosa y masaje (de 49 a 102 semanas) y finalmente, a esta última aumentarle la aguja intradérmica y esfera magnética (de 103 a 152 semanas). Sin embargo, el autor asegura que sería de llevar una investigación más amplia sobre este tipo de tratamiento (15).

En el Hospital Pediátrico Universitario José Luis Miranda de Santa Clara – Cuba (2020), se ha presentado un artículo asociado a la deformidad de Klippel-Feil, donde se ha tomado en consideración a una paciente pediátrica de tres años de edad que presentó cuello corto, ancho, alado, con dificultades para la realización de sus movimientos. Para lo cual el tratamiento se enfocó a la tomografía multi corte que fue una herramienta efectiva para la reconstrucción anatómica de las deformidades. Para ello se ha tomado un estudio tomográfico multidetector con reconstrucciones multiplanares y volumétricas (16).

En un caso de estudio realizado en Ecuador presentado en un paciente pediátrico de 17 años de edad. Por lo que su historial clínico inicia a los 8 meses con dificultades para sentarse y presencia de la desviación del cuello hacia la izquierda. Para lo cual se ha tomado en cuenta radiografías dorsolumbar. El primer contacto que se tuvo con el paciente ha sido a los 17 años cuando ya presentaba implantación baja del cabello posterior, cuello corto, dificultad a la rotación del cuello y escoliosis dorsolumbar. En este caso se ha realizado radiografías de columna cervical, dorsal y lumbosacra, observando la fusión de vértebras cervicales. Y con tomografías axiales computarizadas

y ecografías que ha diagnosticado que padece del Síndrome Klippel-Feil. Para lo cual se le ha impuesto un tratamiento de menor gravedad a base de analgésicos y fisioterapia, porque el paciente no posee dolor cervical ni signos de compresión neurológica (17).

Entre otro de los tratamientos que se presentan en la actualidad para los pacientes pediátricos que padecen el síndrome de Klippel-Feil son tratamientos a base de 30 sesiones de forma diaria con terapia analgésico – relajante, ultrasonido, laser, masoterapia y reeducación de postura. Por consiguiente, el paciente deberá regresar por la terapia de fortalecimiento de musculatura para-espinal lumbar e higiene de columna que se desarrollará a los seis meses, para lo cual continuará en vigilancia anual (18).

CAPÍTULO V

5. DISCUSIÓN

En la presente investigación se buscó determinar la relación entre el síndrome de Klippel Feil y el tratamiento en pacientes pediátricos, por ende, a continuación, se expone la discusión de los hallazgos del individuo frente a otros estudios que abordan las variables de investigación.

En lo que refiere al objetivo general el cual fue analizar el síndrome de Klippel Feil para la actualización de tratamiento en pacientes pediátricos a través de la revisión bibliográfica, en la cual se encontró que en 1912 fue descubierto este síndrome por los médicos Klippel y Feil quienes describieron por primera vez los signos físicos de la enfermedad tales como: limitación de los movimientos del cuello, malformaciones en el paladar y cuello y alteraciones en la inserción del cabello. La prevalencia que tiene este síndrome es de” 1 de cada 42 000 individuos “y de los 505 casos que han sido publicados 21 pacientes (4.2%) presentaron patologías cardíacas.(6).

Esto coincide con lo que expresa Ponce, et. Al. (3) donde se ha estudiado de forma exhaustiva este síndrome especialmente en los pacientes pediátricos, por tal razón, es importante reconocer que los pacientes pediátricos que no presentan sintomatología, que no se someten a imágenes de cuello y no presentan una deformidad física visible, probablemente lleguen a la edad adulta sin darse cuenta de que presentan esta malformación.

Por otra parte, con respecto al objetivo específico uno que fue describir las características particulares que presenta el síndrome de Klippel-Feil, se halló en el artículo desarrollado por Rubens, Zepeda & González (11) donde se estudia al síndrome de Klippel-Feil asociada a las malformaciones cardiovasculares, se presenta como muestra (n=46) a un grupo de pacientes pediátricos que oscilan en la edad de un mes y 14 años, quienes han presentado con mayor frecuencia características clínicas como el músculo-esqueléticas, renales y cardíacas. Entre otras características han sido “la disminución del movimiento del cuello, talla baja, anomalía de Sprengel, asimetría cuello-tórax, asimetría facial y retardo psicomotor”.

En cuanto al objetivo específico tres que fue conocer cómo afecta el síndrome de Klippel Feil en las personas que lo padecen. Entre otro de los tratamientos que se presentan en la actualidad para los pacientes pediátricos que padecen el síndrome de Klippel-Feil son tratamientos a base de 30 sesiones de forma diaria con terapia analgésico – relajante, ultrasonido, laser, masoterapia y reeducación de postura. Por consiguiente, el paciente deberá regresar por la terapia de fortalecimiento de musculatura para-espinal lumbar e higiene de columna que se desarrollará a los seis meses, para lo cual continuará en vigilancia anual (18).

Finalmente, respecto al objetivo específico cuatro que fue identificar los tratamientos existentes para pacientes que padecen el síndrome de Klippel Feil. En el artículo presentado por Pacheco & Viera (15) ha expuesto que en un paciente pediátrico masculino con edad de 12 años, tuvo una estatura de 1,24 m., y un peso de 41,9kg que vivía en Lisboa (Portugal) padecía de asimetría de los hombros (Síndrome de Klippel-Feil) ha recibido tratamientos de acupuntura – maxibustión Japonesa durante 3 años seguidos lo cual inició en el 2013, para lo cual al finalizar este tiempo han verificado mejoras sustanciales progresivas del cuadro clínico del paciente, por lo que este sugiere que estos dos métodos pueden ser eficaces para el tratamiento del Síndrome de Klippel-Feil. El tratamiento inicia con la acupuntura tradicional china (1 a 13 semanas); seguido de la acupuntura japonesa – Manaka (de 14 a 18 semanas); luego continuar con la acupuntura japonesa, moxa Ontake, ventosa y masaje (de 49 a 102 semanas) y finalmente, a esta última aumentarle la aguja intradérmica y esfera magnética (de 103 a 152 semanas). Sin embargo, el autor asegura que sería de llevar una investigación más amplia sobre este tipo de tratamiento (15).

5.1. Limitaciones

- No se ha podido identificar los tipos de tratamientos a los pacientes pediátricos de 10 años atrás.
- No se ha encontrado una evolución posterior al tratamiento de este síndrome de Klippel Feil.
- Fueron pocos estudios donde se presentan tratamientos actuales para pacientes pediátricos que padecen el síndrome de Klippel Feil.

5.2. Implicaciones en la práctica clínica

Dentro de la práctica clínica el tratamiento del síndrome de Klippel-Feil es sintomático y puede incluir la cirugía para aliviar la inestabilidad cervical o craneocervical y la constricción de la médula espinal, y para corregir la escoliosis. La fisioterapia también puede ser útil. Algunos casos de KFS pueden llegar a ser graves y potencialmente mortales de diferentes maneras.

CAPÍTULO VI

6.1. CONCLUSIONES

Frente a la revisión bibliográfica desarrollada acerca del Síndrome de Klippel Feil en pacientes pediátricos, se han evidenciado las siguientes conclusiones acorde a los objetivos planteados al inicio del trabajo:

- Se describió las características particulares que presenta el síndrome de Klippel-Feil, puesto que es una enfermedad moderna que se presenta al nacer, denominada de congénita, cuyas particularidades es la fusión de al menos dos vértebras del cuello, cuyos síntomas prevalecientes es el cuello corto, la línea de implantación baja en la nuca, y una inestabilidad restringida de la parte superior de la columna vertebral.
- Al indagar el cuadro clínico de los pacientes con síndrome de Klippel-Feil y las múltiples malformaciones asociadas, se ha determinado que en aquellos pacientes se presentaba alteraciones anatómicas en el cuello y paladar, dificultad al movimiento del cuello y alteración en la implantación del cabello.
- Se ha identificado los diagnósticos existentes para pacientes que padecen el síndrome de Klippel Feil, entre los cuales se encuentra la radiografía de columna cervical, dorsal y lumbosacra, observando la fusión de vértebras cervicales; tomografías axiales computarizadas y ecografías; con respecto al tratamiento depende de la gravedad y de la sintomatología que presente el paciente puede ir desde la analgésico terapia hasta la cirugía tal como la descompresión medular.

6.2. RECOMENDACIONES

Al haber identificado las conclusiones del trabajo, a continuación, se presentan las recomendaciones:

- Al realizar una revisión bibliográfica es necesario contar con bases de datos suficientes con los cuales se pueda establecer una relación directa con las fuentes investigadas y crear comparaciones, con el fin de analizar de forma crítica la información recogida, y con ello se describe las características que se presenta con los trabajos.
- Al realizar este tipo de investigaciones bibliográficas, es importante disponer de un tiempo limitado para cada documento sobre el tema propuesto, clasificándolos según su relevancia y calidad de información, con esto permitirá que los datos recabados sean suficientes para desarrollar la investigación. Hay que recordar que no toda la información que proviene del internet es fiable, por ende, se debe elegir aquellos documentos que son publicados por una institución científica o gubernamental.
- Es recomendable que, al momento de llegar a la discusión o resultados de la revisión bibliográfica, no se redacte como un resumen, más bien en este punto, es primordial que se incluya nuevos trabajos similares donde se hayan realizado procedimientos análogos. Con el fin de dar sustento al trabajo, además, en este tipo de revisiones es necesario incluir datos de años atrás y actuales para una mejor comparación.

CAPÍTULO VII

7.1. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- [1] M. Tracy, J. Dorman y K. Kusumi, «Síndrome de Klippel-Feil: características clínicas y comprensión actual de la etiología,» *Clin Orthop Relat Res*, vol. 183, n° 90, 2004.
- [2] C. Bernal, «Metodología de la Investigación.,» Pearson Education, 2006.
- [3] N. Ponce, M. Villalobos, A. Morales, M. Cardona y J. Rascón, «Deformidad de Sprengel asociada al síndrome de Klippel-Feil.,» Reporte de caso. RT-PCR SARS-CoV-2, 2021.
- [4] L. Gasca y L. Carrillo, «Síndrome de Klippel-Feil asociado a deformidad de Sprengel y escoliosis.,» *Acta Médica Grupo Ángeles*, vol. 18, n° 4, p. 431, 2020.
- [5] C. Pamentier de León, R. Cruz, M. Quintero, J. Alberú y M. Vilatobá, «Trasplante renal de donador vivo en paciente con síndrome de Klippel-Feil.,» *Diálisis y Trasplante.*, vol. 40, n° 2, p. 38, 2019.
- [6] M. Taylor, C. Villanueva, R. Muñoz y V. De Leo, «Síndrome de Klippel-Feil tipo 3.,» *Anales médicos de la Asociación Médica del Centro Médico ABC*, vol. 64, n° 3, p. 12, 2019.
- [7] H. Acosta y G. Zuaznábar, «Síndrome de Klippel-Feil. Presentación de dos casos.,» *Revista Cubana de Medicina*, vol. 14, n° 6, p. 14, 2020.
- [8] J. Figueroa, «Síndrome de Klippel-Feil: una enfermedad musculoesquelética, con malformaciones cardiovasculares asociadas.,» *Instituto Nacional de Pediatría, Secretaría de Salud.*, vol. 62, n° 8, p. 14, 2005.
- [9] S. Pacreu, S. Martínez, E. Vilá, L. Moltó y C. Fernández, «Dexmedetomidina en el manejo de la vía aérea difícil con fibrobroncoscopio en paciente despierto afecto de síndrome de Klippel-Feil.,» *Revista Española de Anestesiología y Reanimación.*, vol. 65, n° 9, p. 9, 2018.
- [10] G. N. V. Hugo y M. C. I. Alejandro, « Síndrome de Klippel-Feil autosómico dominante: Una malformación de segmentación vertebral,» *Revista chilena de pediatría*, vol. 90, n° 2, pp. 194-201, 2019.
- [11] S. A. V. Pesántez, «Síndrome de Klippel-Feil: Revisión Bibliográfica,» *Ocronos*, vol. 4, n° 5, p. 169, 2021.
- [12] F. J. Rubens, O. G. Zepeda y R. A. González, «Síndrome de Klippel-Feil: una enfermedad musculoesquelética, con malformaciones cardiovasculares asociadas.,» *Departamento de cardiología, Instituto Nacional de Pediatría, Secretaría de Salud.*, vol. 62, p. 18, 2015.

- [13] S. Pacheco y M. Vieira, «Tratamiento del síndrome de Klippel-Feil mediante acupuntura japonesa (método Manaka) y moxibustión,» *Revista Internacional de Acupuntura*, vol. 12, nº 2, p. 12, 2018.
- [14] P. D. M. Andrade, «Características de los pacientes con síndrome de Klippel-Feil. Análisis cualitativo de la literatura.,» Universidad Nacional Autónoma de México, México, 2006.
- [15] D. B. W. Hall, «Pediatric Neck injuries,» *Peds In Rev.* , vol. 20, nº 1, p. 6, 1999.
- [16] R. Y. González, S. L. Esquivel y G. Y. Fleites, «Deformidad de Sprengel asociado a Klippel Feil y la importancia de los estudios,» *Rev Ciencias Médicas*, vol. 24, nº 6, p. 8, 2020.
- [17] P. C. C. Ramírez, G. R. M. Ramírez y R. R. A. Espinoza, «Síndrome de Klippel-Feil: a propósito de un caso en Ecuador,» *Actualizaciones en Osteología*, vol. 14, nº 3, p. 4, 2018.
- [18] M. M. A. Taylor y C. E. Villanueva, «Síndrome de Klippel-Feil tipo 3,» *An Med (Mex)* , vol. 64, nº 3, p. 4, 2019.
- [19] R. A. L. González, «Anomalías cardiopulmonares en el spindrome de Klipper-Feil,» Universidad Autónoma Nacional de Mpexico, México, 2001.

CAPÍTULO VII

8. ANEXOS

8.1. Anexo N°1. Oficio de aceptación de director.



UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR – CARRERA DE MEDICINA

Cuenca, 16 de Enero De 2022.

CARTA DE ACEPTACIÓN COMO DIRECTOR DE REVISION BIBLIOGRAFICA

Yo, Jaime Guillermo Arias Neira con C.C. 0102105757, docente de Pediatría de la Carrera de Medicina de la Universidad Católica de Cuenca, acepto asesorar el trabajo de Titulación-Revisión Bibliográfica "SINDROME DE KLIPPEL FEIL: ACTUALIZACION DE TRATAMIENTO EN PACIENTES PEDIATRICOS", perteneciente al estudiante MARIA AUGUSTA IDROVO ESPINOZA.

Con sentimientos de distinguida consideración.

Atentamente;

Dr. Jaime Guillermo Arias Neira
Catedrático en Pediatría
0102105757 - Reg. M. 001-2019-000000000000

DR. JAIME GUILLERMO ARIAS NEIRA

Manuel Vega y Pio Bravo
Teléfonos: 830752 – 4123175
www.ucacue.edu.ec

8.2. Anexo N°2. Oficio de Aceptación de asesor de metodología de investigación.



UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR – CARRERA DE MEDICINA

Cuenca, Cuenca 16 de Enero del 2022.

CARTA DE ACEPTACIÓN COMO ASESOR DE REVISION BIBLIOGRAFICA

Yo, JAIME GUILLERMO ARIAS NEIRA., con C.C.: 0102105757, docente de SALUD PÚBLICA de la Carrera de MEDICINA de la Universidad Católica de Cuenca, acepto asesorar el trabajo de Titulación- Revisión Bibliográfica “SINDROME DE KLIPPEL FEIL: ACTUALIZACION DE TRATAMIENTO EN PACIENTES PEDIATRICOS”, perteneciente al estudiante Maria Augusta Idrovo Espinoza

Con sentimientos de distinguida consideración.

Atentamente;




Hospital Pío Suñer
Dr. Jaime Guillermo Arias Neira
Especialista en Pediatría
C. 0102105757 - Reg. N° 0071541111

DR. JAIME GUILLERMO ARIAS NEIRA

Manuel Vega y Pio Bravo
Teléfonos: 830752 – 4123175
www.ucacue.edu.ec

CAPÍTULO IX

9.1. Financiamiento

Para el desarrollo del trabajo de titulación no se ha realizado ningún tipo de financiamiento de terceras personas, solamente se ha recurrido a los recursos propio del autor del trabajo.

9.2 Aspectos éticos

El autor declara que los procedimientos realizados para la elaboración del trabajo de titulación, han sido basados acorde a las normas éticas en el sector de la salud y los datos e información obtenidos han sido recolectados de investigaciones ya publicadas. Donde no ha existido ningún tipo de consentimiento para su acceso, puesto que han sido obtenidos a partir de bases de datos. Finalmente, el autor declara que no tiene ningún conflicto de intereses.

9.3. Recursos humanos

En la realización del trabajo final, se ha recurrido a terceras personas para un asesoramiento acerca de la investigación a realizarse, esta persona fue el tutor de tesis, quién a participado de forma directa con el autor, para lograr el cumplimiento del trabajo.

9.3. Cronograma de trabajo

Tabla 2

Cronograma de trabajo

MESES	1		2		3		4		5	
	Mes		Mes		Mes		Mes		Mes	
ACTIVIDADES	2022									
Capítulo I										
Introducción										
Planteamiento del problema										
Justificación										
Capítulo II										
Objetivos										

Elaborado por: Idrovo, 2022

AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL

Maria Augusta Idrovo Espinoza portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0104802236**. En calidad de autor/a y titular de los derechos patrimoniales del trabajo de titulación **"Síndrome de Klippel Feil actualización de tratamiento en pacientes pediátricos. Revisión bibliográfica"** de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizo además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de éste trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, **04 de mayo del 2022**

F: 

Nombres y Apellidos
C.I. 0104802236

www.ucacue.edu.ec

