

## SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL: RELATO DE CASO DE ACHADOS PÓS MORTE

**João Batista Montenegro** (\*)

**Marcus Vitor Diniz Carvalho** (\*\*)

**Evelyne Pessoa Soriano** (\*\*\*)

**Bruno Stênio da Silva** (\*\*\*\*)

**Voleide Silva Vasconcelos** (\*\*\*\*\*)

---

*Fecha de publicación: 01/07/2013*

### KLIPPEL-FEIL SYNDROME: CASE REPORT OF POST MORTEM FINDINGS

#### ABSTRACT

This paper aims to report a case of Klippel-Feil syndrome, diagnosed in bones lodged at the Forensic Anthropology Section of the Forensic Institute Antônio Persivo Cunha (IMLAPC), Recife, Pernambuco/Brazil. The bones were free of soft tissues, dry and blackish in color. Skeletal survey was conducted, and sex, age, height and cause of the death were determined. It was observed that six cervical vertebrae were fused to the first three thoracic vertebrae, forming a single bone block.

---

(\*) Supervisor da Seção de Antropologia Forense do Instituto de Medicina Legal Antônio Persivo Cunha, Recife-PE, Brasil. Mestrando em Perícias Forenses da Universidade de Pernambuco – Brasil. email: [monteneg@globo.com](mailto:monteneg@globo.com)

(\*\*) Professor Adjunto do Mestrado em Perícias Forenses da Universidade de Pernambuco. Supervisor da Seção de Radiologia Forense do Instituto de Medicina Legal Antônio Persivo Cunha, Recife-PE, Brasil.

(\*\*\*) Professora Adjunta do Mestrado em Perícias Forenses da Universidade de Pernambuco. Supervisora da Seção de Antropologia Forense da Gerência de Medicina e Odontologia Legal – GEMOL, João Pessoa/PB.

(\*\*\*\*) Mestrando em Perícias Forenses da Universidade de Pernambuco - Brasil.

(\*\*\*\*\*) Mestranda em Perícias Forenses da Universidade de Pernambuco - Brasil.

**Key words: Klippel-Feil Syndrome; skeleton; anthropology; diagnosis.**

## **RESUMO**

Este trabalho teve como objetivo relatar um caso da Síndrome de Klippel-Feil, diagnosticado numa ossada que deu entrada na Seção de Antropologia Forense do Instituto de Medicina Legal Antônio Persivo Cunha (IMLAPC), procedente da região metropolitana da cidade de Recife. Os ossos se encontravam sem tecidos moles, secos e de coloração enegrecida. Foi realizado exame do esqueleto, tendo sido determinado o sexo, estimadas a idade e estatura e determinada a causa morte. Observou-se que seis vértebras cervicais encontravam-se fusionadas às três primeiras vértebras torácicas, formando um bloco ósseo.

**Descritores: Síndrome de Klippel-Feil, esqueleto, antropologia, diagnóstico.**

## **INTRODUÇÃO**

A Síndrome de Klippel-Feil (SKF) é uma anomalia congênita complexa que afeta comumente as vértebras cervicais. Caracterizada por uma segmentação defeituosa ou a fusão de 2 ou mais vértebras cervicais, com ou sem fusão similar que envolve vértebras dorsais e/ou lombares, e que ocorre entre a 3<sup>o</sup> a 8<sup>o</sup> semanas da gestação<sup>5,15</sup>.

Esta síndrome foi descrita pela primeira vez por Maurice Klippel e Andre Feil em 1912. Eles relataram o caso de um paciente de 46 anos, alfaiate, com vértebras cervicais “fundidas” e conseqüente diminuição do comprimento cervical, baixa implantação dos cabelos e limitação do movimento cervical. Na autópsia foram observadas apenas 4 vértebras cervicais. Pode se apresentar em associação com outras síndromes: fetal alcoólica, Goldenhar, Wildervanck – cervical/oculo/acústico. Tríade clássica (33-50% dos casos): pescoço curto, limitação da mobilidade do pescoço, implantação baixa do couro cabeludo na nuca<sup>18</sup>. Muitos pacientes têm aparência clínica normal, apesar da gravidade do envolvimento<sup>1</sup>.

Em 1919, Feil classificou a síndrome em três categorias. Posteriormente, uma quarta categoria foi adicionada: Tipo I (40%): fusão cervical completa; Tipo II (45%): fusão de 1 ou 2 espaços intervertebrais,

geralmente C2-C3 ou C5-C6; Tipo III (12%): fusão cervical e fusão torácica ou lombar baixa, associada freqüentemente com anomalias neurológicas e múltiplas de órgãos; Tipo IV (3%): com envolvimento sacral. Apesar da grande variedade de hipóteses, a causa é desconhecida. Acredita-se que a fusão congênita das vértebras seja o resultado da falha no processo de segmentação dos somitos. Os somitos são células que dão origem a maior parte do esqueleto axial (ossos do crânio, vértebras, costelas e esterno) e musculatura axial<sup>3</sup>.

A freqüência da síndrome de Klippel-Feil (SKF) foi estimada em 1 em 42.000 indivíduos. Até 1968 havia sido publicado 505 casos da SKF na literatura médica em todo o mundo, dos quais 21 pacientes (4,2%) tinham doenças cardíacas, entretanto em alguns pacientes não se buscou intencionalmente a associação. Os trabalhos subsequentes descreveram esta associação em percentuais variáveis entre 4 e 14%, incluindo adultos. É mais comum em mulheres que em homens com uma proporção de 1.5/1<sup>14</sup>.

A patogênese corresponde a uma alteração genética. É uma condição de herança autossômica dominante com penetrância reduzida e expressividade variável, a análise cromossômica revelou um cariótipo normal. Herança autossômica dominante está associada com fusão de C2-C3. Herança autossômica recessiva está associada com fusão de C5-C6. Mutação no braço longo do cromossomo 8 em 8q22.2 é herdada como um distúrbio autossômico dominante com penetrância limitada. Doença autossômica recessiva com mutação no 5q11.2. Existe também, outra forma autossômica dominante (mapeado no locus 8q22.2), com malformação da laringe, também conhecida como síndrome de segmentação<sup>6</sup>. Alguns casos são dominantes ligados ao cromossomo X. O inquérito familiar sugere uma transmissão autossômica recessiva e um grande número de casos são esporádicos<sup>1</sup>.

Isso explica a heterogeneidade da síndrome. A condição é devido a uma alteração na migração de tecido mesodérmico no momento da formação dos discos cervicais e do desenvolvimento de outros órgãos e sistemas, no mesmo ritmo embriogênico entre a terceira e a quarta semana de desenvolvimento embrionário. A hipótese da seqüência considera uma alteração inicial do tubo neural primitivo, o que explica a associação freqüente de sintomas neurológicos. Também se tem descrito a teoria da obstrução vascular, onde há seqüência de obstrução ao nível da artéria subclávia, o que explica a patogênese da SKF<sup>1</sup>.

Diversas manifestações clínicas podem estar associadas à SKF, tais como: limitação da mobilidade; ausência ou diminuição aparente do pescoço; linha baixa do cabelo na parte posterior do pescoço; occipital

proeminente; cifose dorsal pronunciada; escápulas elevadas; proximidade do queixo ao esterno; linha baixa do mamilo; escoliose (presente em 60% dos pacientes); surdez (presente em 50% dos pacientes); anomalias cardíacas; deficiência mental; deformidade de Sprengel (presente em 40% dos pacientes); desordens respiratórias do sono; assimetria no comprimento dos membros; distúrbios músculoesqueléticos; distúrbios genitourinários (presente em 64% dos pacientes); distúrbios gastrointestinais; lordose acentuada; hemivértebras; distúrbios psíquicos; anomalia renal (presente em 35% dos pacientes); hérnia discal; hiper mobilidade C1-C2; instabilidade cervical; malformação na coluna lombar; distúrbios do fígado, entre outros: torcicolo; espinha bífida; assimetria facial; pterigium colli; costelas cervicais; fusão de costelas; sindactilia; polegar hipoplásico; polidactilia; alterações musculares; agenesia ovariana; ausência de Vagina; alterações pulmonares; Sinkinesia (movimentos involuntários simultâneos das mãos); estrabismo; ptose do olho; paralisia do reto; paralisia do nervo facial; compressão da medula espinhal; surdez; fenda palatina; platibasia; meningomielocele; impressão basilar; estenose cervical; Malformação de Arnold Chiari; siringomielia, diastematomielia<sup>4</sup>.

Radiologicamente os corpos vertebrais apresentam-se com tamanho normal. Observa-se também na SKF estreitamento do contorno e fusão do espaço discal. Os discos vertebrais apresentam-se estreitos ou obliterados. A espinha bífida é comumente encontrada. Nota-se facilmente a fusão dos corpos vertebrais e presença de hemivértebras<sup>4</sup>.

O tratamento clínico da SKF geralmente é sintomático. A indicação cirúrgica para o tratamento da SFK se dá por: Anomalias de fusão e a diferença de crescimento entre os dois lados da coluna vertebral; instabilidade da coluna cervical ou crânio cervical; Déficit neurológico ou dor persistente; Escoliose; Estenose do canal vertebral sintomático podendo exigir descompressão e fusão<sup>2</sup>.

Este trabalho tem como objetivo apresentar um relato de caso de uma ossada encontrada a qual apresentou características da Síndrome de Klippel-Feil.

## **RELATO DO CASO**

Foi recebida para perícia na Seção de Antropologia Forense do IMLAPC uma ossada humana incompleta, sem tecidos moles e de coloração enegrecida. Acompanhando a ossada: uma bermuda de poliéster de cor azul, contendo três listras em sentido vertical nas laterais, sendo duas na cor vermelha e uma na cor branca entre as vermelhas, ao cóis um cordão de cor azul; uma cueca de lycra de cor azul.

Observou-se um fragmento do osso frontal com os rebordos orbitários superiores, cuja superfície fraturada apresentou-se de forma irregular. Estava presente um fragmento do ramo direito da mandíbula sem o côndilo, por fratura completa do mesmo, cuja superfície fraturada apresentou-se de forma irregular. A superfície inferior fraturada que fazia contato com o corpo da mandíbula apresentava-se de forma semicircular e demonstrava um destacamento ósseo da parede interna (sinal do funil).

Cinco dentes avulsos foram encontrados: um incisivo superior direito, um incisivo inferior esquerdo, dois caninos superiores e um pré-molar superior direito, assim como uma costela esquerda de coloração enegrecida, achatada em sentido ântero-posterior. As duas escápulas apresentaram perda de substância na borda interna dos corpos.

Com relação ao segmento vertebral, observou-se que a primeira vértebra cervical estava ausente. As seis vértebras cervicais seguintes estavam fusionadas às três primeiras vértebras torácicas, formando uma única massa óssea (figura 1). Esse bloco de vértebras apresentou desvio da coluna com concavidade para a esquerda (escoliose). O processo transversal do lado esquerdo da 5ª vértebra cervical era forte, arredondado e grosso, compatível com o osso de Sprengel. Duas vértebras torácicas e duas hemivértebras apresentavam-se fusionadas, formando uma única massa óssea. Três vértebras torácicas com duas hemivértebras apresentavam-se fusionadas, formando uma única massa óssea. Estavam presentes também três vértebras lombares com deformidade dos corpos vertebrais do lado esquerdo.

Os ossos ilíacos apresentaram-se espessos, grandes e pesados; as cristas ilíacas apresentaram-se rugosas; as fossas ilíacas eram pouco amplas, mais escavadas e verticalizadas; o corpo do púbis possuía formato triangular; os forames obturadores eram largos e ovais; os ramos ísquio-púbicos eram fortes e largos; as cavidades cotilóides grandes; os sulcos pré-auriculares pouco marcados; as incisuras isquiáticas maiores e o ângulo infrapúbico fechado (ângulo agudo); as tuberosidades isquiáticas eram fortes, grossas e rugosas. Fusão incompleta do ísquio foi encontrada. A faceta articular da sínfise púbica apresentou ondulações intercaladas por sulcos nos 2/3 inferiores (fase 2 de Suchey-Brooks). Sacro grande, largo e côncavo em toda sua extensão também foi encontrado. Cóccix apresentou-se não fusionado ao sacro.

A tíbia esquerda apresentava-se com perda de substância óssea nas duas extremidades. Havia fratura completa sem perda de substância óssea do fêmur direito, cuja superfície fraturada apresentou-se de cor clara (*pós-morte*).

<b>COMPRIMENTO DOS OSSOS LONGOS</b>			
Úmero direito	Ausente	Fêmur direito	445 mm
Úmero esquerdo	302 mm	Fêmur esquerdo	448 mm
Radio direito	Ausente	Tíbia direita	382 mm
Radio esquerdo	Ausente	Tíbia esquerda	370 mm
Ulna direita	Ausente	Fíbula direita	Ausente
Ulna esquerda	249 mm	Fíbula esquerda	Ausente

**Quadro 1: Comprimento dos ossos encontrados na ossada.**

A partir da análise dos segmentos ósseos recebidos para análise pericial na Seção de Antropologia Forense do IMLAPC, pode-se determinar/estimar que a ossada apresentava como características:

- 1) Sexo masculino: o diagnóstico do sexo obedeceu às metodologias morfológicas clássicas aplicadas à pelve, descrita anteriormente.
- 2) Idade: considerando em conjunto as alterações do relevo da superfície articular da sínfise púbica (fase 2 de Suchey-Brooks), a idade foi estimada na faixa etária entre 19 e 34 anos de idade.
- 3) A estatura foi estimada baseando-se na tabela de Trotter e Gleser em 166,33 cm +/- 3,21 cm.
- 4) A causa morte foi traumatismo crânio encefálico, produzido por ação de instrumento perfuro-contundente.
- 5) O indivíduo ao qual pertencia a ossada era portador as Síndrome de Klippel-Feil, em virtude dos achados correspondentes à fusão de vértebras, ao longo do segmento vertebral.





**Figura 1: Coluna cervical e segmento da coluna torácica, vista anterior**



**Figura 2: Anquilose de vértebras torácicas e hemivértebras da coluna lombar**

## DISCUSSÃO

Em 1912, Maurice Klippel e André Feil relataram as seguintes anomalias encontradas em um paciente de 46 anos: fusão congênita de vértebras cervicais levando a limitação importante da movimentação da cabeça e do pescoço, pescoço curto e implantação baixa da linha posterior do cabelo. Essa condição ficou conhecida como SKF. Atualmente, sabe-se que se trata de uma síndrome complexa que associa anomalias ósseas e viscerais, sendo a tríade clássica inicialmente descrita presente em menos de 50% dos pacientes. Sua incidência é de 1:42.000 nascimentos, sendo que 60% dos pacientes são do sexo feminino. Sobrevida em torno dos 20 a 30 anos. A causa ainda é desconhecida, mas provavelmente heterogênea, com influência tanto genética como do ambiente externo. Ocorreria falha no desenvolvimento embrionário entre a terceira e a oitava semanas de gestação, resultando em falta de segmentação ou segmentação aberrante dos somitos mesodérmicos. A herança genética transmitida é na maioria dos casos, de forma esporádica, porém a transmissão de forma autossômica recessiva e raramente, autossômica dominante também são descritas<sup>2</sup>.

Em 1919, Feil propôs três diferentes tipos diferentes de SKF com base na localização e quantidade de fusão<sup>7</sup>.

A clássica tríade clínica de pescoço curto, linha dos cabelos baixa, e movimento restrito do pescoço está presente em menos de 50% dos pacientes com a SKF. Três tipos de Klippel-Feil têm sido descritos<sup>8</sup>:

Tipo 1: fusão da coluna cervical na qual os elementos de muitas vértebras são incorporados em um único bloco.

Tipo 2: fusão da coluna cervical em que há falha de completar a segmentação em apenas um ou dois níveis cervicais e pode incluir uma fusão atlantooccipital.

Tipo 3: Tipo 1 ou tipo 2, com a fusão co-existente segmentação erros na parte inferior dorsal ou coluna lombar.

Feil estabeleceu uma classificação baseada na aparência radiográfica<sup>9</sup>:

Tipo I: Uma fusão em massa do bloco de vértebras cervicais, e pode também incluir o nível dorsal mais elevado. O fenótipo característico desta síndrome corresponde a este grupo e o diagnóstico é feito desde o nascimento.

Tipo II: Inclui a fusão a nível de um ou dois espaços intervertebrais, e pode estar associado com outras anomalias nas vértebras. Neste grupo, o diagnóstico é casual por ocasião de exames radiológicos, trauma ou dores artríticas para aqueles com maior susceptibilidade.

Tipo III: Existem vários níveis de fusões cervicais associados com fusões e



na última vértebra dorsal e última vértebra lombar; diagnóstico também casual.

Thomsen et al. (1997)<sup>10</sup> relataram que a o tipo de SKF em que maior parte do esqueleto apresenta anomalias são encontrados no tipo II. Yuksel et al. (2005) em um artigo de relato de caso afirmaram que o paciente de seu relato foi consistente com o tipo II da SKF por apresentar múltiplas anomalias esqueléticas sem, no entanto, possuir baixa fusão torácica ou lombar<sup>11</sup>. Em um relato de caso de SKF tipo III, com anomalias de costelas associadas, evidenciou-se a presença de costela cervical, fusão e costelas bífidas, além de ectopia renal<sup>13</sup>.

Em um estudo com 23 pacientes com SKF do sexo masculino, a idade média observada foi de 20,5 anos. Escoliose, fusão das vértebras cervicais (entre 2-5 vértebras), baixa implantação couro cabeludo e pescoço curto foram encontradas em todos os casos. A artrodese lombar foi detectada em um paciente<sup>16</sup>. Um caso incomum foi relatado na literatura no qual o paciente apresentou múltiplas anomalias congênitas da coluna vertebral além de hipoplasia bilateral da rótula<sup>17</sup>.

No presente caso, trata-se da Síndrome de Klippel e Feil tipo III, onde existe anquilose de vértebras cervicais e torácicas. Quanto à etiologia, os tipos I e III da classificação de Feil obedecem a um padrão hereditário autossômico recessivo<sup>9</sup>.

Para o diagnóstico do tipo de SKF a tomografia computadorizada pode delinear finas estruturas esqueléticas com grande detalhe com a sua capacidade de digitalização multislice, este método pode assumir um novo papel para este fim pela sua superior resolução espacial em terceira dimensão<sup>11,12</sup>.

O conhecimento da classificação da SKF criada por Feil em 1919, das anomalias associadas a esta síndrome e da importância do uso da tomografia computadorizada em 3D são elementos de grande relevância para o processo de identificação médico-legal.

## CONCLUSÃO

Não foi possível obter a identificação da ossada, devido à ausência de possíveis familiares que fornecessem informações e/ou documentos que auxiliassem nesse processo. Concluiu-se que, no presente caso, trata-se da Síndrome de Klippel-Feil tipo III, onde existe anquilose de vértebras cervicais e torácicas. Também foi observada anquilose entre vértebras torácicas e lombares.

## REFERÊNCIAS

- 1 De RUBENS, F.J.; ZEPEDA, O.G., GONZÁLEZ, R.A. Síndrome de Klippel-Feil: una enfermedad musculoesquelética, con malformaciones cardiovasculares asociadas. *Bol Med Hosp Infant Mex.* Vol. 62, P.348-55, septiembre-octubre, 2005.
- 2 FERNANDES, M. L.; FARIA, N. C.; GONÇALVES, T. F. et al. Anesthesia for tonsillectomy in a child with Klippel-Feil syndrome associated with down syndrome: Case report. *Rev. Bras. Anesthesiol.* [online]. 2010, vol.60, n.3, pp. 315-320.
- 3 MIZUTA, N. A.; LACOMBE, P. Síndrome de Klippel-Feil: intervenção terapêutica através da Ginástica Holística – Método Ehrenfried®. Disponível em 29/09/2011: [http://www.ginasticaholistica.com/artigo\\_sindrome\\_klippel\\_feil.pdf](http://www.ginasticaholistica.com/artigo_sindrome_klippel_feil.pdf)
- 4 SENOSIAN, E. A. Síndrome de Klippel-Feil. Imágenes por tomografía en tercera dimensión. *Gac Méd Méx* Vol. 137 No. 6, 2001.
- 5 VAIDYANATHAN, S.; HUGHES, P. L.; SONI, B. M et al .Klippel-Feil syndrome - the risk of cervical spinal cord injury: A case report .*BMC Family Practice* 2002, 3. disponível em 03/10/11: <http://www.biomedcentral.com/1471-2296/3/6/prepub>
- 6 TRACY M. R.; DORMANS J. P.; KUSUMI K. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Cl Orthop Relate Res.* 2004; 183-90.
- 7 FERNANDES T.; COSTA C. Klippel-Feil syndrome with other associated anomalies in a medieval Portuguese skeleton (13th–15th century). *J. Anat.* (2007), p.681–5.
- 8 STRAX T. E.; BARAN E. Traumatic quadriplegia associated with Klippel-Feil syndrome: discussion and case reports. *Arch Phys Med Rehabil* 1975, 56: p.363-5.
- 9 ISLAS D. L. P.; HERNÁNDEZ N. B. A. Síndrome de Klippel-Feil en el recién nacido. *Rev. Med. Hosp. Gen. Mex.,* vol. 69, Núm. 1, Ene.-Mar. 2006, p 32-5.
- 10 THOMSEN M. N.; SCHNEIDER U.; WEBER M. JOHANISON R.; NIETHARD F.U. Scoliosis and congenital anomalies associated with Klippel-Feil syndrome types I-III. *Spine* 1997; 22:396-401.

- 11 YUKSEL M.; KARABIBER H.; YUKSEL K. Z.; PARMAKSIZ G. 3D Images in Klippel-Feil Syndrome with Multiple Skeletal Anomalies. *Korean J Radiol* 6(4), December 2005.
- 12 SENOSIAN E. A.; TÉLLEZ-ZENTENO J. F.; GARCÍA-RAMOS G.; CORONA R. Síndrome de Klippel-Feil. Imágenes por tomografía en tercera dimensión. *Gac Méd Méx* Vol. 137 No. 6, 2001.
- 13 NAIKMASUR V. G.; SATTUR A. P.; KIRTY R. N.; THAKUR A. R. Type III Klippel-Feil syndrome: case report and review of associated craniofacial anomalies. *Odontology*; 99(2): 197-202, 2011 Jul.
- 14 KAWU AHIDJO A.; SALAMI OLAYINKA A. O.; AYOKUNLE O. Klippel-Feil syndrome: a case report. *Niger Postgrad Med J*; 17(4): 320-3, 2010 Dec.
- 15 TUBBS R. S.; SALTER E. G.; OAKES W. J. Klippel-Feil anomaly with associated rudimentary cervical ribs in a human skeleton: case report and review of the literature. *Folia Morphol (Warsz)*; 65(1): 92-4, 2006 Feb.
- 16 MAHIROGULLARI M.; OZKAN H.; YILDIRIM N.; CILLI F.; GUDEMEZ E. Klippel-Feil syndrome and associated congenital abnormalities: evaluation of 23 cases. *Acta Orthop Traumatol Turc*; 40(3): 234-9, 2006.
- 17 RAHIMI-MOVAGHAR V.; MOGHTADERI A.; SHAHRIARIAN S.; KESHMIRIAN B. Klippel-Feil anomaly associated with thoracic hemivertebrae/butterfly vertebrae and patella hypoplasia. *Clin Dysmorphol*; 13(1): 39-41, 2004 Jan.
- 18 LAGRAVÈRE M.O.; BARRIGA M.I.; VALDIZÁN C.; SALDARRIAGA A.; PARDO J. F.; FLORES M. The Klippel-Feil syndrome: a case report. *J Can Dent Assoc*; 70(10): 685-8, 2004 Nov