



## PRESENTACIÓN DE CASO

### Deformidad de Sprengel asociado a Klippel Feil y la importancia de los estudios imagenológicos

Sprengel's deformity associated with Klippel-Feil syndrome and the importance of imaging studies

Yisel González Ríos<sup>1</sup>✉, Leidelen Esquivel Sosa<sup>1</sup>, Yagima Fleites García<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Provincial Pediátrico Universitario José Luis Miranda. Santa Clara, Villa Clara.

**Recibido:** 9 de mayo de 2020

**Aceptado:** 19 de octubre de 2020

**Publicado:** 2 de diciembre de 2020

**Citar como:** González Ríos Y, Esquivel Sosa L, Fleites García Y. Deformidad de Sprengel asociado a Klippel Feil y la importancia de los estudios imagenológicos. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2020 [citado: fecha de acceso]; 24(6): e4487. Disponible en: <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/4487>

## RESUMEN

**Introducción:** la deformidad de Sprengel se considera una anomalía congénita rara caracterizada por la elevación y rotación lateral de la escápula con hipoplasia y atrofia de los músculos periescapulares, que causa deformación a ese nivel y limitación de los movimientos. Esta puede verse asociada al síndrome de Klippel Feil. Para su diagnóstico son indispensables los estudios imagenológicos.

**Objetivo:** presentar un paciente pediátrico con síndrome de Sprengel asociado a Klippel Feil.

**Presentación del caso:** se trató de una paciente femenina, de tres años de edad que presentó cuello corto, ancho, alado, con dificultades para la realización de sus movimientos. Al examen físico se constató la presencia de pterigium, asimetría de cintura escapular por elevación de escápula izquierda. Se le indicó radiografía de columna cervical y tórax y estudio tomográfico multidetector donde se encontró fusión de cuerpos vertebrales cervicales y escápula izquierda elevada. Se corroboró la asociación de síndrome de Sprengel asociado a síndrome de Klippel Feil.

**Conclusiones:** los estudios imagenológicos son de vital importancia ante un paciente que presente asimetría escapular y acortamiento o deformidad de la región cervical. Estos permiten demostrar hallazgos patológicos en las estructuras osteomusculares a ese nivel. Los estudios radiográficos simples son de elección para iniciar el estudio. La tomografía multicorte es una herramienta efectiva dada sus nuevas técnicas de reconstrucción que facilitan la interpretación anatómica de estas deformidades como el caso expuesto en este estudio.

**Palabras claves:** Enfermedades Raras; Pacientes.

## ABSTRACT

**Introduction:** Sprengel's deformity is considered a rare congenital skeletal disorder characterized by scapula elevation and its lateral rotation, with peri-scapular muscles, hypoplasia and atrophy causing deformation in this anatomical region with limitation of movements. It can be associated with Klippel-Feil Syndrome. Imaging studies are essential for its diagnosis.

**Objective:** to present a pediatric patient with Sprengel's deformity associated with Klippel-Feil syndrome, in which case the use of imaging studies was essential for the diagnosis.

**Case Report:** a three-year-old pediatric female patient, with short, wide and winged neck, she had serious difficulties for performing shoulders movements. Physical examination showed pterygium and asymmetry of the shoulder girdle, due to the elevation of the left scapula. Cervical spine and chest radiography were requested along with multislice tomography, where a fusion of the cervical spine bodies and elevated left scapula were found, this finding confirm the association of Sprengel's deformity with Klippel-Feil syndrome.

**Conclusions:** images studies have a vital importance to complete a correct diagnosis in patients who present scapular asymmetry and shortening or any deformity of the cervical spine. These types of studies allow demonstrating pathological findings in this anatomical region. Simple radiographic studies are the choice to start the study. Multislice tomography is an effective tool given the new reconstruction techniques which facilitate the anatomical interpretation on these deformities.

**Keywords:** Rare Diseases; Patients.

## INTRODUCCIÓN

La deformidad de Sprengel se considera una anomalía congénita rara caracterizada por la elevación y rotación lateral de la escápula con hipoplasia y atrofia de los músculos periescapulares, lo que causa deformación a ese nivel y limitación de los movimientos. Esta se produce por una alteración en el descenso normal de la escápula, durante la vida embrionaria.<sup>(1,2)</sup>

Existen referencias de casos publicados desde el siglo XIX, en 1863 por Eulenberg, pero no es hasta 1891 que Sprengel sugiere su etiología y otras condiciones asociadas. A partir de entonces se toma el nombre de Sprengel para el síndrome. Este ha sido clasificado en cuatro grados. Pueden existir anomalías en diferentes sistemas, la más frecuente es su asociación con el síndrome de Klippel-Feil (SKF), así como alteraciones en la musculatura escapular hasta su expresión más severa.<sup>(3,4)</sup> El síndrome de SKF se produce debido a una anomalía congénita resultado de una fusión de los cuerpos vertebrales.<sup>(5)</sup>

La evaluación basada en las imágenes incluye los estudios de rayos X que permite de forma sencilla determinar la posición de la escápula y su relación con su homónima normal. En los momentos actuales también se puede utilizar la tomografía axial computarizada y la resonancia magnética. El ultrasonido permite detectar estructuras fibrosas y cartilaginosas con la ventaja de ser rápido, no invasivo y ampliamente accesible.<sup>(6)</sup>

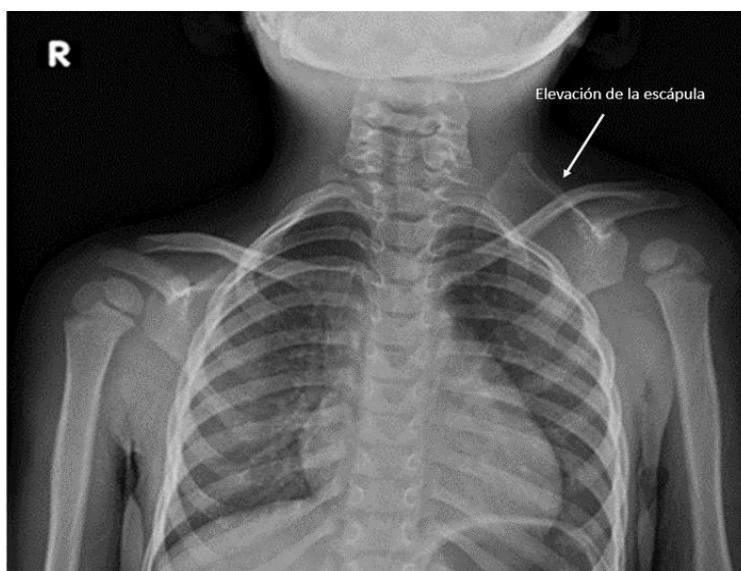
El pilar del tratamiento para la deformidad de Sprengel es la cirugía, sin embargo, cuando es una forma leve del trastorno no requiere intervención quirúrgica.<sup>(7)</sup>

Se propuso como objetivo presentar un paciente pediátrico con síndrome de Sprengel asociado a síndrome Klippel Fail (SKF).

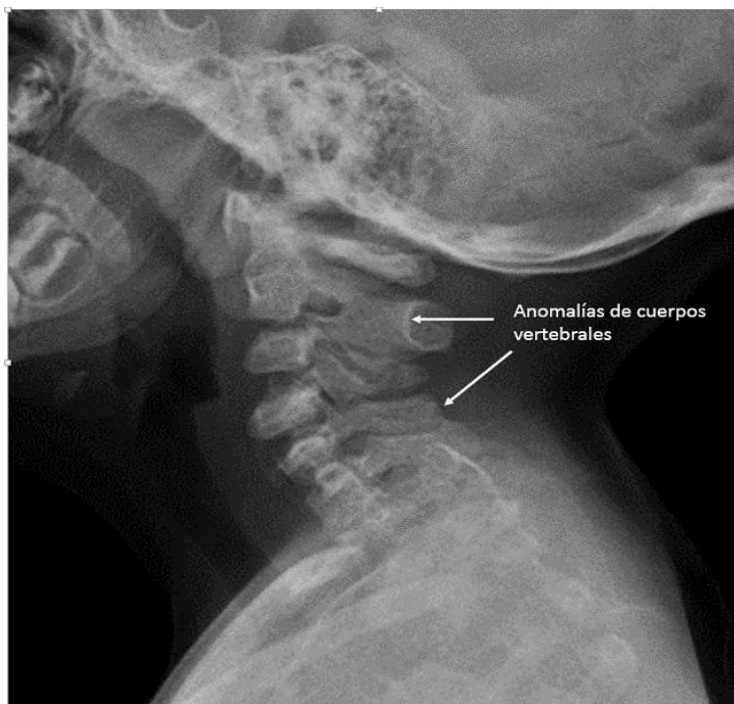
### PRESENTACIÓN DE CASO

Se presenta una paciente femenina de tres años de edad que es remitida desde su área de salud a la consulta provincial de Genética por presentar cuello corto, ancho, alado, con dificultades para la realización de movimientos. Al examen físico se constata la presencia de pterigium más acentuado a la izquierda. Además, se observó asimetría de cintura escapular, por elevación de escápula izquierda asociado a discreta desviación de la columna vertebral hacia la izquierda. Durante la realización de movimientos del hombro ipsilateral se demostró prominencia de la escápula y discreta dificultad para la realización de los movimientos completos del cuello. No se definieron otras alteraciones óseas.

Se le indica como estudio inicial radiografía de columna cervical y tórax con vistas anteroposterior y lateral (Fig, 1 y 2). Donde se describe la presencia de escápula izquierda fuera de su posición anatómica, de localización elevada, con borde superior a la altura de la quinta vértebra cervical, que provoca elevación de la clavícula y de la articulación glenohumeral. Los cuerpos vertebrales cervicales impresionan con disminución de su altura, fusionados los procesos espinosos de la segunda y tercera vértebra. Se constató, además, la presencia de procesos transversos costiformes de las últimas vértebras cervicales.



**Fig. 1** Radiografía anteroposterior de columna cervical y tórax donde se observa elevación de la escápula izquierda.



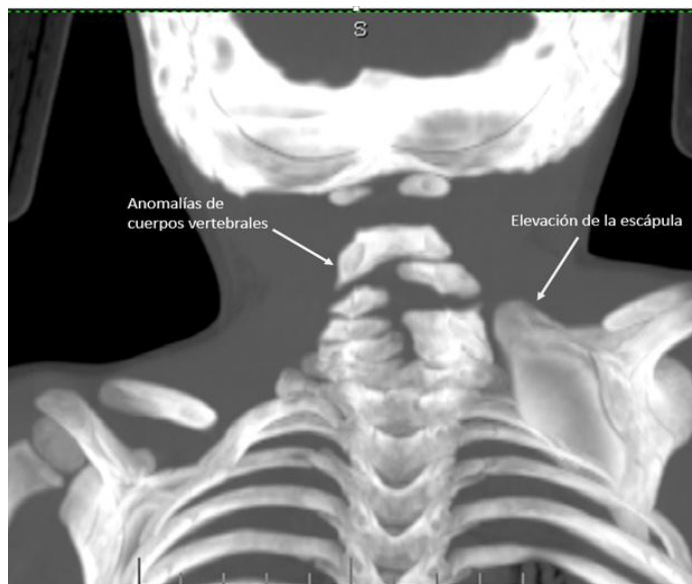
**Fig. 2** Radiografía lateral de columna cervical que demuestra fusión de los cuerpos vertebrales

Por tal motivo se sugiere la realización de estudio tomográfico multidetector con reconstrucciones multiplanares y volumétricas.

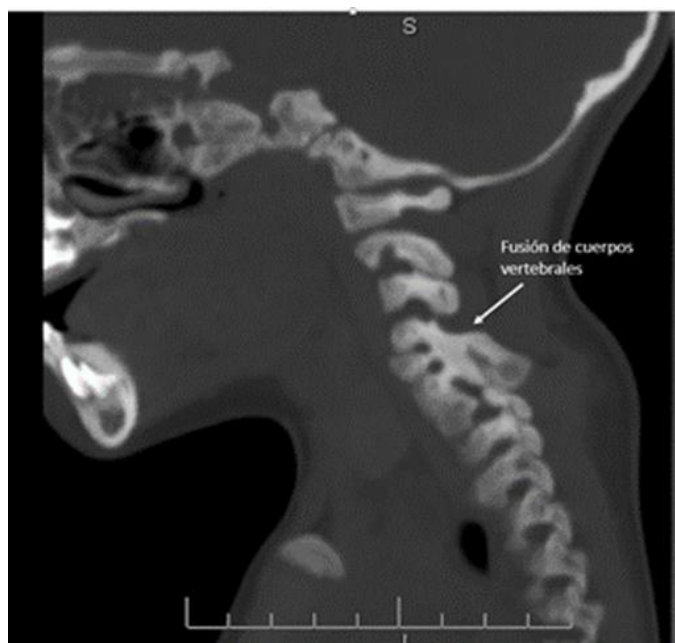
Se realizó tomografía simple de columna cervical y dorsal alta, con cortes a 1,5 mm donde llama la atención cuerpos vertebrales cervicales aplanados y con aumento de su diámetro transversal. Los arcos posteriores de la cuarta y quinta vértebra cervical impresionan fusionados. La sexta vértebra cervical forma una vértebra en mariposa dada por la ausencia de la región medial superior que favorece el descenso de porción medial inferior de la quinta cervical. Existe fusión del cuerpo vertebral de C6 y C7, con C7 ensanchada con presencia de proceso transversal costiforme.

A nivel de tórax se describe primera costilla derecha hipoplásica que se fusiona en su trayecto distal al segundo arco costal.

Llama la atención escápula izquierda en porción alta a nivel C5, con un borde inferior a nivel de la tercera dorsal, sin que exista unión escápula-cervical por hueso omovertebral. Se concluye entonces, que la paciente presenta síndrome de Sprengel asociado al síndrome Klippel Fail. (Fig. 3 y 4)



**Fig. 3** Reconstrucción MPR coronal de tomografía axial computarizada que demuestra las anomalías de los cuerpos vertebrales y la elevación de la escápula izquierda.



**Fig. 4** Reconstrucción MPR sagital de tomografía axial computarizada que demuestra la fusión de los cuerpos vertebrales.

## DISCUSIÓN

La deformidad de Sprengel es una anomalía compleja que está asociada con una malposición y displasia del hueso escapular. Esta enfermedad se relaciona a hipoplasia o atrofia de la musculatura regional, que causa desfiguración de la anatomía de la zona y limitación de los movimientos del hombro. Esta deformidad afecta con mayor frecuencia el hombro femenino, con una relación 3:1 con el sexo masculino.<sup>(7)</sup>

En 1863, Eulenberg describió la deformidad por primera vez, dos décadas después Willet and Walsham reportaron la clínica y la anatomía. Pero no es hasta el año 1891 que Sprengel describe cuatro casos de la malformación escapular. Este mismo año Kolliker usa el epónimo de Deformidad de Sprengel para calificar pacientes con estas anomalías. Posterior a ellos aparecieron múltiples casos reportados en la literatura y técnicas quirúrgicas que se sugería para el síndrome de Sprengel.<sup>(1)</sup>

Alrededor del 20 % de las asociaciones con SKF pueden ser unilateral o bilateral. Ambas anomalías se producen en el mismo tiempo embrionario donde desciende la escápula de la región cervical aproximadamente en el periodo de la tercera a la octava semana de gestación, por tal motivo esta permanece en una posición elevada con respecto a su posición normal en el tórax. Junto con esta migración, la morfología del hueso se modifica.<sup>(2,8)</sup>

Este síndrome de SKF incluye la triada clásica de inserción baja del cabello, cuello corto, y disminución del rango del movimiento de los cuerpos vertebrales cervicales. Sin embargo, la triada está presente en menos del 50 % de los pacientes. La dificultad para los movimientos cervicales son los más comúnmente encontrado en el 65,5 % de los pacientes. Mientras en solo el 9,7 % se encuentran los tres elementos descritos. Hallazgos adicionales en la columna cervical incluyen sinostosis occipitocervical, anomalías odontoides e invaginación basilar, aunque se asocia con mayor frecuencia a otras anomalías congénitas óseas como costillas cervicales, malformaciones costales y anomalías de las vértebras cervicales. Puede acompañarse de otras anomalías en diferentes sistemas como escoliosis congénita, anomalías genitourinarias (25–35 %), hipoacusia neurosensorial (5 %) y cardiopatía congénita (5–10 %). Las anomalías renales incluyen doble sistema pielocalicial, aplasia renal y riñón en herradura.<sup>(3,4,9)</sup>

Estas anomalías de la columna cervical observadas en pacientes con síndrome de SKF también pueden verse en otros síndromes como Goldenhar, Mohr, VACTERL y el síndrome de alcoholismo fetal.<sup>(9)</sup>

La clasificación clínica de Cavendish la divide en cuatro grados. El grado I (muy ligera) se presenta cuando con los hombros relajados las escápulas se encuentran al mismo nivel y la deformidad no es visible con el paciente vestido. Se plantea que existe una deformidad grado II (ligera) cuando con los hombros relajados las escápulas se encuentran al mismo nivel y la deformidad es visible con un aumento de volumen a nivel del cuello con el paciente vestido. En el grado III (moderada) existe una moderada elevación de las escápulas de dos a cinco centímetros y la deformidad es fácilmente visible. Por último, la deformidad grado IV (severa) se plantea cuando existe una deformidad severa donde el ángulo superior de la escápula se encuentra en línea con el occipucio.<sup>(3,6)</sup>

Se describe otra clasificación radiológica por Rigault en tres grados. El grado I sería cuando en la radiografía se observa el ángulo superomedial de la escápula inferior a T2 pero superior al proceso transversal T4 (generalmente ausente el hueso omovertebral). El grado II es donde el ángulo superomedial se encuentra elevado al grado habitual, entre el proceso transversal C5 y T2. El grado III se refiere al ángulo superomedial severamente elevado que se localiza por encima del proceso transversal de C5.<sup>(6)</sup>

Resulta comprensible la realización de diversos exámenes musculoesqueléticos debido a la asociación con que se presentan estas enfermedades. Según protocolo de estudio radiológico debe iniciarse con una vista anteroposterior, lateral y oblicua de la columna cervical. Estas permitirán demostrar de forma característica la fusión congénita de dos o más vértebras como resultado de una falla de segmentación. Dado que puede asociarse a disímiles anomalías congénitas en otras regiones de la columna vertebral, se deben obtener de manera rutinaria



radiografías de la columna torácica y lumbosacra. Las vistas laterales de flexión-extensión de la columna cervical pueden ayudar a identificar segmentos con movimiento excesivo.<sup>(9)</sup>

De gran utilidad resulta la radiografía simple de tórax anteroposterior, la cual puede mostrar la posición anormalmente elevada y la rotación de la escápula. Además, se puede estimar la diferencia de altura entre la escápula normal y la de posición alta, al utilizar el ángulo inferior de la escápula fácilmente visualizado, que permite clasificarlo según lo propuesto por Rigault. No obstante, la radiografía de tórax no es lo suficientemente precisa para estimar la gravedad del SE. La vista radiográfica oblicua tiene valor para determinar la presencia del hueso omovertebral entre el ángulo superomedial de la escápula y la columna vertebral. La medialización escapular permite evaluar la distancia entre el borde medial de la escápula y la línea media a nivel del proceso espinoso C7.<sup>(6)</sup>

La tomografía computarizada con técnicas de reconstrucción, multiplanar y 3D, es útil en la valoración de la displasia escapular, la demostración del hueso omovertebral y la evaluación de las anomalías vertebrales y costales asociadas. En las imágenes de TC de tórax, existe asimetría de escápulas ya que no están situadas en el mismo nivel. Estas reconstrucciones permiten conformar estructuras muy reales al facilitar la comprensión de la malformación ósea vertebral y escapular, así como su constitución ósea, cartilaginosa o fibrosa.<sup>(1,2, 6)</sup>

La resonancia magnética también es útil, pero es un estudio lento que en muchas ocasiones requiere sedación, y no siempre está disponible. Se puede utilizar para detectar una barra cartilaginosa o una banda fibrosa; sin embargo, es más útil para descartar anomalías del cordón espinal como la diastematomielia.<sup>(1,6)</sup>

En la literatura revisada se encontró que el empleo de esta técnica no es frecuente en pacientes con características como las del caso presentado, debido a la extensión y tamaño de las lesiones y la flacidez de la piel en las áreas afectadas. No obstante, en este paciente el resultado fue satisfactorio.

Según la bibliografía revisada el caso presentado corresponde con síndrome de Sprengel grado 2 de la clasificación radiológica pues el ángulo superomedial de la escápula no supera el nivel del proceso transversal de C5 con ausencia del hueso omovertebral. Está asociado además a un síndrome de Klippel Fail. Debido a su escasa sintomatología y el grado de movilidad de la articulación se difiere la cirugía y se orienta a la familia.

## CONCLUSIONES

Los estudios imagenológicos son de vital importancia ante un paciente que presenta asimetría escapular y acortamiento o deformidad de la región cervical, ya que permiten demostrar hallazgos patológicos en las estructuras osteomusculares a ese nivel. Las radiografías simples son de elección para iniciar el estudio, la tomografía multicorte es una herramienta efectiva dadas sus nuevas técnicas de reconstrucción que facilitan la interpretación anatómica de estas deformidades. En el caso que se presenta, el cumplimiento del protocolo imagenológico permitió el diagnóstico y seguimiento adecuado del paciente. Se demostró la gran utilidad de los mismos en la deformidad de Sprengel y el síndrome de Klippel Fail.

---

**REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Dhir R, Chin K, Lambert S. The congenital undescended scapula syndrome: Sprengel and the cleithrum: a case series and hypothesis. *J Shoulder Elbow Surg* [Internet]. 2018 [citado Feb 2020]; 27(2): 252-9. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.jse.2017.08.011>
2. Pomares G, Journeau P, Seivert V, Mainard-Simard L. Deformación de Sprengel o elevación congénita de la escápula. *Principios de los tratamientos quirúrgicos. EMC-Téc Quirúrgicas Ortop Traumatol* [Internet]. 2014 [citado Ene 2020]; 6(4): 1-8. Disponible en: [https://doi.org/10.1016/S2211-033X\(14\)69194-5](https://doi.org/10.1016/S2211-033X(14)69194-5)
3. Mauck BM. Congenital anomalies of the trunk and upper extremity. En: Azar FM, Canale ST, Beaty JH. *Campbell's operative orthopaedics*. 13th ed. Philadelphia: Elsevier; 2017. p. 1161-74.
4. Navarro Vidaurri G, Domínguez Gasca LG, Domínguez Carrillo LG. Deformidad de Sprengel. *Acta Méd* [Internet]. 2017 [citado Ene 2020]; 15(3). Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/actmed/am-2017/am173o.pdf>
5. Stelzer JW, Flores MA, Mohammad W, Esplin N, Mayl JJ, Wasyliw C. Klippel-Feil syndrome with Sprengel deformity and extensive upper extremity deformity: A case report and literature review. *Case Rep Orthop* [Internet]. 2018 [citado Ene 2020]; 2018. Disponible en: <https://www.hindawi.com/journals/crior/2018/5796730/>
6. Kamal YA. Sprengel deformity: An update on the surgical management. *Pulsus J Surg Res* [Internet]. 2018 [citado Feb 2020]; 2(2): 64-8. Disponible en: <https://www.pulsus.com/scholarly-articles/sprengel-deformity-an-update-on-the-surgical-management.pdf>
7. NORD: National Organization for Rare Disorders [Internet]. Danbury CT; c 1993 [actualizado 2017; citado 07/03/2020]. Disponible en: <https://rarediseases.org/rare-diseases/sprengel-deformity/>
8. Warner WC. Pediatric cervical spine. En: Azar FM, Canale ST, Beaty JH. *Campbell's operative orthopaedics*. 13th ed. Philadelphia: Elsevier; 2017. p. 1857-96.
9. Mistovich RJ, Spiegel DA. Klippel-Feil Syndrome. Cap.700. En: Kliegman RM, Geme J, editors. *Nelson textbook of pediatrics*. 21th ed. Philadelphia: Elsevier; 2020. p. 3646-50.e1