

BEATRIZ GINESTE TREYSSE

**SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL
UMA REVISÃO DE LITERATURA**

Monografia apresentada como requisito parcial para a conclusão do Curso de Especialização em Odontopediatria, Departamento de Estomatologia, Setor de Ciências da Saúde, Universidade Federal do Paraná.

Orientador: Prof. Dr. Renato Cordeiro Gugisch

CURITIBA

2011

BEATRIZ GINESTE TREYSSE

**SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL
UMA REVISÃO DE LITERATURA**

Monografia apresentada como requisito parcial para a conclusão do Curso de Especialização em Odontopediatria, Departamento de Estomatologia, Setor de Ciências da Saúde, Universidade Federal do Paraná.

Orientador: Prof. Dr. Renato Cordeiro Gugisch

CURITIBA

2011

DEDICATÓRIA

Dedico este trabalho ao meu querido pai. Um grande homem, um grande amigo, com qualidades insubstituíveis como caráter, bondade, honestidade, fidelidade, responsabilidade e amor. Este pai que infelizmente deixou o nosso convívio no plano físico durante o período de minha especialização, mas que sempre marcou minha vida com palavras de carinho e incentivo que me ajudaram a alcançar grandes objetivos na vida, sendo um deles esta pós-graduação. Dedico esta vitória à memória eterna deste inesquecível pai.

AGRADECIMENTOS

A todos que, direta ou indiretamente, contribuíram para a realização deste trabalho e deste sonho, o de me tornar uma odontopediatra.

Ao meu pai, Carlos Udo Treysse (*in memoriam*), pelo apoio e incentivo que com imenso amor sempre me deu durante todos esses anos que estivemos juntos neste plano como pai e filha. Seu jeito calmo, acolhedor, altruísta, incentivador e amigo, fizeram e fazem de mim uma pessoa muito feliz e amada. Das melhores qualidades que tenho, a maioria delas tenho que agradecer à educação e aos ensinamentos sábios e valiosos de meu pai. Esta pessoa maravilhosa que me ensinou a jamais desistir diante dos obstáculos, a ser uma pessoa boa para os outros e para mim mesma, a ter orgulho dos meus bons atos e a valorizar tudo e todos que fazem parte de minha vida.

À minha mãe, Rosilis Celmira Gineste Treysse, mulher forte e corajosa, alegre e destemida, simpática e amiga. Ensinou-me a me defender diante dos problemas, ensinou-me a ter coragem e a enfrentar os desafios da vida. Sua alegria me inspira, seu amor me nutre, sua coragem sempre foi exemplo para mim.

Ao meu noivo, Luís Fernando Morgan dos Santos Alves, uma benção de Deus em minha vida. Uma grata e alegre surpresa, fruto deste curso de especialização. Sou grata ao imenso amor que sente e que demonstra por mim, ao seu carinho, incentivo, aos momentos alegres e divertidos que passamos juntos e aos sonhos que agora compartilha comigo. O homem que Deus colocou no meu caminho para encher meus dias de alegria, amor e felicidade.

À minha tia Helga Treysse e ao meu primo Carlos Gieck Treysse, pelo grande carinho e afeto que têm por mim. Pelas palavras generosas e sinceras, afeto genuíno e cafés da tarde alegres e regados a deliciosas guloseimas. Duas pessoas muito especiais e que eu tenho a felicidade de ter como membros de minha família.

Ao meu sobrinho, Rodrigo Otávio Gineste Donda, meu anjinho que está crescendo, mas que para a tia vai ser sempre um menininho lindo, alegre, de ótimo

humor, engraçado, carinhoso e amoroso. Apesar de nos vermos pouco, os momentos que passamos juntos são únicos e fazem parte dos episódios felizes dessa longa jornada que se chama vida.

Aos meus sogros, Vânia Morgan e Carlos Roberto Alves, e à avó do meu noivo, dona Arlete Morgan, três pessoas fantásticas e exemplares que eu tive a sorte de encontrar em meu caminho. Sou agradecida pela maneira carinhosa e amorosa com que me tratam, pela receptividade incrível que sempre têm quando chego ao seu lar e pela oportunidade que me deram de serem agora também minha nova família, um pouco de mãe, um pouco de pai, um pouco de avó, educados, amorosos, exemplos de como se criar um filho e de um lar feliz.

A Deus, pois sem ele dificilmente saberíamos como conduzir a vida. Seu amor infinito e sua bondade representam conforto e segurança em nosso caminhar. Seu plano é perfeito e nos conduz a felicidade. Não há verdadeira felicidade sem o amor e a fé em Deus.

Aos meus professores do Curso de Especialização em Odontopediatria da UFPR, professores muito especiais e com um dom incrível para nos ensinar a arte da Odontopediatria com amor, sabedoria, alegria e humanidade.

Em especial ao professor e orientador Renato Cordeiro Gugisch, pelos seus ensinamentos não somente técnicos, que são indiscutivelmente excelentes, mas também pela paciência com que transmitiu seus grandes conhecimentos, praticamente como um pai ensina a um filho, e pelo agradável convívio nas clínicas da especialização contando vários capítulos de sua história de vida. Sua trajetória é guerreira e vitoriosa. Sinto-me orgulhosa de ter sido sua aluna.

Ao professor José Vitor Nogara Borges de Menezes, grande mestre, sábio, dotado de uma paciência única e admirado por todos. Uma unanimidade entre todas as alunas por seu jeito calmo, tranqüilo e amigo.

À professora Fernanda Morais Ferreira, mais que uma professora, uma grande amiga. Dona de uma inteligência e competência admiráveis, jeito alegre,

calmo, sorriso singelo. Muito do conhecimento que obtive na pós-graduação devo a ela.

Ao professor Fabian Calixto Fraiz, inteligente, possuidor de muito conhecimento científico e que nos ensinou muito durante estes anos.

Às minhas colegas de Especialização: Ana Silvia, Belisa, Gisele, Grazielle, Dayana, Aline, Vanessa e Giovanna pelo maravilhoso convívio desde 2009. Turma que será inesquecível pela união e pelo agradável convívio. E em especial à minha colega, dupla de trabalho e amiga Elisa Kadowaki, grande amiga que fiz durante o curso, ajudou-me em vários momentos, não só na minha vida profissional, mas também na pessoal. Compartilhou comigo tanto minhas alegrias como minhas tristezas e hoje posso chamar de grande amiga.

Aos meus pequenos pacientes e aos seus pais, por terem me permitido exercer o conhecimento adquirido durante o curso, que confiaram em mim e que através de um olhar carinhoso, de um abraço apertado, de um elogio ou de um muito obrigada me fizeram sentir que eu estava no caminho certo.

À Prefeitura Municipal de São Mateus do Sul por ter concedido minha liberação para a realização da pós graduação.

À Universidade Federal do Paraná, por nos ofertar o espaço para um curso tão rico e engrandecedor como este de Odontopediatria.

E um último agradecimento à minha auxiliar e amiga Silvia Regina de Araújo, que me ajuda todos os dias a aplicar os conhecimentos adquiridos na especialização, pela sua competência e vontade de ajudar e aprender, por sempre demonstrar alegria e satisfação em atender comigo as milhares de crianças que por nossos cuidados já passaram e, principalmente, por ser uma boa pessoa, confiável, inteligente, prestativa e grande amiga.

“...Deus nos concede, a cada dia, uma página de vida nova no livro do tempo. Aquilo que colocarmos nela, corre por nossa conta...”

Chico Xavier

SUMÁRIO

RESUMO.....	viii
ABSTRACT.....	ix
1 INTRODUÇÃO.....	1
2 REVISÃO DE LITERATURA.....	3
2.1 Definição.....	3
2.2 Histórico.....	3
2.3 Incidência.....	5
2.4 Etiologia.....	5
2.5 Classificação.....	8
2.6 Características físicas, neurológicas e problemas sistêmicos associados.....	10
2.6.1 Alterações músculo-esqueléticas.....	11
2.6.1.1 Escoliose.....	12
2.6.1.2 Deformidade de Sprengel.....	13
2.6.1.3 Alterações em dedos e membros.....	14
2.6.1.4 Sincinesia.....	14
2.6.1.5 Espinha bífida.....	15
2.6.2 Alterações cardiovasculares.....	16
2.6.3 Alterações na laringe.....	17
2.6.4 Alterações geniturinárias.....	17
2.6.5 Alterações gastrointestinais e dermatológicas.....	19
2.6.6 Alterações neurológicas.....	19
2.6.6.1 Problemas auditivos.....	21
2.6.6.2 Problemas oculares.....	22
2.7 Características bucais e faciais da Síndrome de Klippel-Feil.....	22
2.7.1 Fissura palatina.....	24
2.7.2 Assimetria facial.....	25
2.7.3 Língua bífida.....	25
2.7.4 Hipoplasia mandibular e apnéia.....	25
2.7.5 Úvula bífida.....	26
2.7.6 Má oclusão.....	26
2.8 Sintomas da Síndrome de Klippel-Feil.....	26
2.9 Características radiológicas.....	28
2.10 Diagnóstico.....	30
2.11 Diagnóstico diferencial.....	31
2.12 Prognóstico e tratamento.....	31
2.13 Cuidados, conduta com pacientes portadores da Síndrome de Klippel-Feil e implicações odontológicas.....	33
2.13.1 Riscos de lesão medular e cuidados na intubação para anestesia geral.....	33
2.13.2 Conduta odontológica.....	36
3 DISCUSSÃO.....	39
4 CONCLUSÃO.....	52
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	54

RESUMO

SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL – UMA REVISÃO DE LITERATURA

A síndrome de Klippel-Feil é uma doença rara, complexa e congênita de anomalias ósseas e viscerais. Consiste na fusão de pelo menos duas das sete vértebras cervicais e, caracteriza-se pela presença de uma tríade clássica composta por pescoço curto, implantação baixa da linha do cabelo e limitação dos movimentos da cabeça e pescoço. É associada com vários defeitos auditivos, problemas neurológicos, alterações cardiovasculares, renais e defeitos ósseos como escoliose e deformidade de Sprengel. Ocorre em 1 a cada 42.000 nascimentos, sendo que 60% dos casos são em mulheres. Pode ser classificada em quatro tipos de acordo com o grau de envolvimento vertebral. A etiologia desta síndrome é desconhecida, porém há uma associação de fatores ambientais e genéticos, que entre a 3ª e 8ª semana de gestação produzem um defeito no desenvolvimento embrionário e, como consequência, os corpos vertebrais da coluna cervical não se separam permanecendo fusionados. Esta síndrome pode ter várias implicações faciais e bucais como assimetria facial, presença de fissura palatina, terço inferior da face pequeno, úvula bífida, má-oclusão e ausência congênita de alguns dentes, portanto, o cirurgião-dentista deve estar ciente da importância de se conhecer as características e limitações desta síndrome, para dar o melhor cuidado e atendimento possível ao paciente. O objetivo deste trabalho é, através de uma revisão de literatura, identificar as principais características físicas, neurológicas, problemas sistêmicos associados, características radiográficas e alterações bucais e faciais dos portadores desta síndrome, enfatizando os riscos e implicações no tratamento odontológico.

Palavras-chave: síndrome de Klippel-Feil, anomalias cervicais.

ABSTRACT

KLIPPEL-FEIL SYNDROME – A LITERATURE REVIEW

The Klippel-Feil Syndrome is a rare, complex and congenital syndrome of bone and visceral anomalies. It consists of the fusion of at least two of the seven cervical vertebrae and is characterized by the presence of a classical triad of short neck, a low posterior hair line and limitation of head and neck movements. It is associated with several hearing defects, neurological disorders, congenital heart defects, renal and bone defects such as scoliosis and Sprengel deformity. Klippel-Feil Syndrome occurs in 1 out of every 42.000 births, and 60% of cases are in females. It can be classified into four types according to the degree of vertebral involvement. The etiology of this syndrome is unknown, but there is an association of environmental and genetic factors, that between the third and eight weeks of pregnancy produce a defect in embryonic development and consequently the vertebrae bodies of cervical spine are not separate remaining fused. This syndrome can exhibit many facial and oral implications such as facial asymmetry, presence of cleft palate, smaller lower face, bifid uvula, malocclusion and congenital absence of some teeth, so the dentist should be aware of the importance of knowing the characteristics and limitation of this syndrome, in order to provide the best care and service to the patient. The aim of this work is identify, by means of a literature review, the main physical, neurological, systemic associated problems, radiographic features and facial and oral abnormalities of people affected by this syndrome, emphasizing the risks and implication for dental treatment.

Key words: Klippel-Feil Syndrome/ cervical vertebrae abnormalities.

1 INTRODUÇÃO

A síndrome de Klippel-Feil (SKF) ou Sinostose congênita cervical foi primeiramente descrita por Maurice Klippel e Andre Feil, em 1912, em um paciente com fusão congênita das vértebras cervicais. É uma doença rara, congênita, do grupo das chamadas malformações da articulação crânio-cervical (união entre a parte superior da coluna e o crânio) e consiste na fusão de pelo menos duas das sete vértebras cervicais e, caracteriza-se pela presença de uma tríade clássica que ocorre entre 40 a 50% dos pacientes, e é composta por pescoço curto, implantação baixa da linha do cabelo e limitação dos movimentos da cabeça e pescoço. Pode ser acompanhada por uma série de outras alterações como escoliose (em 60% dos pacientes), malformações cardiovasculares (4 a 14% de ocorrência, sendo a mais comum o defeito do septo interventricular), alterações renais (34% apresentam agenesia unilateral de um dos rins), alterações auditivas (surdez em aproximadamente um terço dos pacientes), palato fissurado (5 a 10% dos casos, entre outras. A incidência desta síndrome é de 1 em cada 42.000 casos, sendo que as mulheres são mais afetadas do que os homens, cerca de 60% no sexo feminino. Pode ser classificada em quatro tipos de acordo com o grau de envolvimento vertebral. A etiologia desta síndrome é desconhecida, porém há uma associação de fatores ambientais e genéticos, que entre a 3ª e 8ª semana de gestação produzem um defeito no desenvolvimento embrionário e, como consequência, os corpos vertebrais da coluna cervical não se separam permanecendo fusionados.

O cirurgião-dentista deve estar ciente da importância de se conhecer as características e limitações desta síndrome, uma vez que ela pode ter várias implicações faciais e bucais como assimetria facial, presença de fissura palatina, terço inferior da face pequeno, úvula bífida, má-oclusão e ausência congênita de alguns dentes. Estes profissionais podem desempenhar papel fundamental na saúde geral destes pacientes, melhorando a harmonia facial, as funções respiratória e mastigatória, além de colaborar com o aumento da auto-estima dos portadores desta síndrome. O desafio para o cirurgião-dentista é reconhecer as anomalias que podem ocorrer associadas à Síndrome de Klippel-Feil para dar o melhor cuidado e atendimento possível ao paciente.

Portanto, o objetivo deste trabalho é, através de uma revisão de literatura, identificar as principais características físicas, neurológicas, problemas sistêmicos associados, características radiográficas e alterações bucais e faciais dos portadores desta síndrome, enfatizando os riscos e implicações no tratamento odontológico, visto que quando presentes, estas alterações repercutem diretamente em nosso campo de atividade.

2 REVISÃO DE LITERATURA

2.1 DEFINIÇÃO

A Síndrome de Klippel-Feil, também denominada de Sinostose congênito-cervical ou Fusão das vértebras cervicais, é uma enfermidade rara, congênita, do grupo das malformações crânio-cervicais (união entre a parte superior da coluna e do crânio), que inclui uma série de anormalidades cuja principal característica é a fusão congênita de duas ou mais vértebras cervicais, podendo apresentar similar fusão envolvendo as vértebras torácicas e/ou lombares. Em alguns casos mais severos pode haver união de todas as vértebras da coluna cervical. Como consequência dessa fusão, esta síndrome está associada a uma clássica tríade composta por pescoço curto e largo, baixa implantação da linha posterior do cabelo e limitação dos movimentos do pescoço e cabeça (LAGRAVÈRE *et al.*, 2004; SILVA, 1992).

Segundo Botero e Tello (2005) esta síndrome pode estar acompanhada de uma série de outras anomalias como: escoliose, torcicolo, deformidade de Sprengel (escápula elevada), malformações cardiovasculares, renais, auditivas e palato fissurado.

Para os autores Lima *et al.* (2009), Lagravère *et al.* (2004) e Azambuja, Azambuja e Zanatta (2003), os pacientes com Síndrome de Klippel-Feil ocasionalmente podem também apresentar sinais de ptose palpebral, paralisia do nervo facial, problemas neurológicos e intelectuais, espinha bífida, assimetria facial, sincinesia, defeitos nas costelas, estrabismo e dificuldades em respirar e deglutir.

Ainda, de acordo com Ramsey e Bliznak (1971), outros sintomas associados podem envolver os sistemas músculo-esquelético, geniturinário, gastrointestinal, cardiovascular e dermatológico.

2.2 HISTÓRICO

McGaughran, Kuna e Das (1998) relatam em seu trabalho que a Síndrome de Klippel-Feil foi descrita pela primeira vez, em 1912, por Maurice Klippel e Andre Feil ao mencionarem o caso de um homem, alfaiate, de 46 anos com vértebras

cervicais fusionadas. Ele tinha a clássica tríade já descrita, caracterizada por pescoço curto, implantação baixa da linha posterior do cabelo e redução nos movimentos do pescoço devido à completa fusão das vértebras cervicais. Além da tríade, o homem apresentava também fissura palatina (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005).

Outra observação interessante é o retrato de um ancião feito pelo pintor inglês William Blake (1757-1827), que parece ser inspirado na aparência de uma pessoa afetada por esta síndrome (SILVA, 1992; SILVA, 1982).

Um caso provável desta síndrome foi descrito em uma múmia egípcia no ano de 500 a.c. No ano de 1922, o arqueólogo Howard Carter descobriu a tumba intacta de um faraó que governou o Egito há mais de 3.000 anos e que morreu misteriosamente jovem: Tutankhamon. O mundo todo ficou sabendo dos riquíssimos e intocados achados e familiarizou-se principalmente com sua máscara mortuária, toda em ouro e de inestimável beleza. Com 10 anos de idade casou-se com Eneckhes-en-pa-Aton, a filha mais nova do faraó Ikhnaton (Amenophis IV) e Nefertiti. Era um adolescente quando assumiu o trono, vivendo sempre sob a tutela de sacerdotes de Tebas, partidários da antiga religião que tinha sido banida por Ikhnaton. Embora tenha começado seu reinado em El Amarna, mudou-se logo para Tebas e reinstalou a antiga capital do império egípcio. Nessa oportunidade alterou significativamente seu nome para Tutankhamon, em homenagem ao Deus Amon. Depois de pouco tempo de reinado, faleceu com apenas 18 anos de idade. Foi enterrado no Vale dos Reis, em um túmulo magnífico, nunca violado. O nome desse faraó esquecido em seu próprio tempo e enterrado com imensa pompa e num túmulo repleto de tesouros, certamente por mera gratidão dos sacerdotes do Deus Amon, volta às notícias com muita força nos dias atuais, não apenas porque foi feita uma reconstrução de seu rosto, com a utilização de alta tecnologia, mas também porque há indícios de que tenha sofrido de um mal raro: a Síndrome de Klippel-Feil.

Um dos maiores especialistas em reconstrução facial, Robin Richards, do London College, utilizou informações das chapas de raios X da múmia do faraó, datadas de 1968 e levou em consideração dados de sexo, idade e de etnia. Com o auxílio de técnicos neozelandeses, que acrescentaram cor aos olhos, à pele e às sobrancelhas, o modelador facial britânico Alex Fort fez um modelo em fibra, que está no Museu das Ciências de Londres e que foi amplamente reproduzido nos primeiros dias de outubro de 2002. No entanto, não é o rosto, totalmente diferente

daquele até hoje conhecido o que mais impressiona. O que realmente chama a atenção na radiografia dos ossos do pescoço do faraó Tutankhamon, é que eles têm uma característica muito próxima daquela identificada hoje como Síndrome de Klippel-Feil, ou seja, os ossos são fusionados. Esse mal pode causar problemas sérios de deficiências, levando a anomalias musculares, dificuldades neurológicas e outras. Apenas a título de ilustração, segundo o Dr. Todd Grey, que examinou as chapas de Raios X, Tutankhamon deveria ficar instável em pé e pode ter andado com uma bengala ou alguém ajudando. Grey afirma também que apenas uma queda pode ser fatal para os portadores da Síndrome de Klippel-Feil (SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL. Disponível em: <http://www.crfaster.com.br/kpf.htm>. Acesso em: 03/01/2011).

2.3 INCIDÊNCIA

Segundo Boraz, Irwin e Blarcom (1986) a Síndrome de Klippel-Feil acomete 1 em cada 42.000 nascimentos e é mais comum nas mulheres do que nos homens. Em cerca de 60% dos casos, a fusão das vértebras cervicais ocorre no sexo feminino.

2.4 ETIOLOGIA

Llopis (2010) afirma que a etiologia desta Síndrome é desconhecida, porém há associação de fatores ambientais e genéticos, que provocam um defeito no desenvolvimento embrionário entre a terceira e oitava semanas de gestação, resultando na falta de segmentação dos somitos mesodérmicos e como consequência, os corpos vertebrais da coluna cervical não se separam e permanecem fusionados. Apresenta uma grande heterogeneidade genética, havendo-se descritos casos com herança autossômica dominante e outros com herança autossômica recessiva, assim como casos esporádicos devido a mutações.

Senosian *et al.* (2001) dizem que a etiologia desta síndrome é pouco clara e muito heterogênea. São associados alguns fatores ambientais, mas também são relatados casos de herança autossômica dominante e autossômica recessiva.

Azambuja, Azambuja e Zanatta (2003) citam que sua base genética não está bem estabelecida. A maior parte dos casos é esporádica, entretanto há alguns casos familiares em que ocorre transmissão de pai para filho e outros em que ocorrem

irmãos afetados com pais não afetados. Estes autores sugerem que a anomalia se deve a uma segmentação defeituosa dos somitos mesodérmicos entre a terceira e a sétima semana de vida intra-uterina. Não existe evidência de anomalia cromossômica.

Para Boraz, Irwin e Blarcom (1986), a Síndrome de Klippel-Feil pode ser causada por uma falha na segmentação dos somitos mesodérmicos entre a terceira e sétima semanas de gestação. Algumas pesquisas sugerem que esta síndrome pode ser parte de um sério problema de desenvolvimento do tubo neural. Os defeitos neurológicos podem ser paraplegia, hemiplegia e paralisia do nervo cervical. Quase todos os casos desta síndrome ocorrem esporadicamente. A síndrome pode ser autossômica dominante com expressão variável e autossômica recessiva, mas nenhuma foi comprovada. Raramente ocorre em irmãos, mas a avaliação genética dos membros mais próximos da família é indicada.

De acordo com Ramsey e Bliznak (1971) a etiologia da Síndrome de Klippel-Feil é desconhecida e é provável que seja uma falha de segmentação determinada geneticamente.

Para Silva (1982), a Síndrome de Klippel-Feil provavelmente representa uma heterogeneidade genética, com pelo menos duas formas de herança: uma autossômica dominante e outra autossômica recessiva.

Mahirogullari *et al.* (2006) comentam que a fusão cervical congênita ocorre como resultado de uma falha na segmentação normal dos somitos mesodérmicos cervicais. A causa dessa falha é desconhecida e ocorre entre a segunda e oitava semanas de gestação.

Lagravère *et al.* (2004) dizem que a Síndrome de Klippel-Feil é listada como sendo uma herança autossômica dominante esporádica, com penetrância reduzida e expressão variável.

Lima *et al.* (2009) relatam que o defeito vertebral ocorre entre a quinta e oitava semanas de gestação. A etiologia precisa é desconhecida. O determinante genético pode ser recessivo ou dominante com penetrância variável.

Botero e Tello (2005) ressaltam que se desconhece a etiologia desta Síndrome, mas têm sido associados fatores ambientais e genéticos que, entre a terceira e oitava semanas de gestação produzem um defeito no desenvolvimento embrionário, o qual provoca a falta de segmentação dos somitos mesodérmicos e,

como conseqüência, os corpos vertebrais da coluna cervical não se separam permanecendo fusionados.

Segundo Figueroa, Orozco e Rosas (2005), a etiopatogenia desta síndrome corresponde a uma alteração genética. É uma doença de herança autossômica dominante com penetrância reduzida e expressão variável. A análise cromossômica revela um cariótipo normal. Alguns casos são dominantes ligados ao cromossomo X. O estudo de famílias sugere uma transmissão autossômica recessiva e um grande número de casos são esporádicos. Há uma mutação genética específica e fatores ambientais associados, aonde se identificou um locus genético. Isso explica a heterogeneidade da síndrome. O problema se deve a uma alteração na migração do tecido mesodérmico no momento da formação dos discos cervicais e no desenvolvimento de outros órgãos e sistemas, no mesmo tempo embriogênico, entre a terceira e quarta semana de desenvolvimento embrionário. A segunda hipótese considera uma alteração inicial do tubo neural primitivo, o qual explica a frequente associação de sintomas neurológicos. Também se há descrito uma teoria de obstrução vascular, na qual há uma interrupção a nível da artéria subclávia, que explica a patogênese da Síndrome de Klippel-Feil.

Bavinck e Weaver (1986) *apud* Silva (1992) propuseram uma hipótese vascular para explicar a patogênese da Síndrome de Klippel-Feil: uma interrupção do suprimento sanguíneo nas artérias subclávias, vertebrais e/ou seus ramos, por volta da sexta semana do desenvolvimento embrionário, causaria estas anomalias.

Domínguez e Nájera (2006) citam que alguns fatores ambientais, alguns fármacos como salicilatos, radiações, situações de hipóxia e agentes abortivos provavelmente estejam envolvidos no aparecimento da Síndrome de Klippel-Feil. Em relação à patogenia da síndrome, sabe-se que a fusão cervical congênita é resultado de uma falha na segmentação dos somitos mesodérmicos durante a terceira e oitava semanas de gestação. O defeito não se limita unicamente à espinha dorsal, sendo que todo organismo em desenvolvimento é influenciado por este transtorno intrauterino. Assim, parece haver uma explicação do porque existem anomalias geniturinárias em 2% dos casos afetados por esta síndrome.

Yildirim *et al.* (2008) consideram a síndrome de caráter multifatorial devido à falta de um fenótipo específico e à imensa variabilidade de suas manifestações, o que torna difícil determinar uma base hereditária. No entanto, relatos de famílias com mais de um caso de Síndrome de Klippel-Feil e a identificação de um locus

para a síndrome no cromossomo 8, dissipam as dúvidas sobre a sua transmissão genética.

Helmi e Pruzansky (1980) reconheceram a heterogeneidade para todos os três tipos de fusão. A etiologia parece ser monogênica quando irmãos são afetados ou quando há membros da família similarmente afetados em sucessivas gerações.

Gunderson *et al.* (1967) *apud* Helmi e Pruzansky (1980) estudaram 11 portadores da Síndrome de Klippel-Feil e 121 familiares utilizando a classificação de fusão cervical de Feil. A partir de seus estudos, três anormalidades genéticas específicas surgiram: A- fusão familiar das vértebras C2-C3 transmitida como uma doença autossômica dominante. B- fusão de C5-C6 é provavelmente uma desordem herdada de maneira autossômica recessiva. C- variáveis fusões cervicais manifestam-se como um traço de herança dominante com uma variação considerável na penetrância e expressividade, que podem incluir a cifoescoliose. Os autores concluíram que os efeitos genéticos podem estar envolvidos na diferenciação vertebral. E, ainda, sugeriram uma herança autossômica recessiva para as fusões vertebrais de tipo I e III.

De acordo com Lagravère *et al.* (2004), foi até mesmo especulado que a Síndrome de Klippel-Feil possa ser proveniente da síndrome do alcoolismo fetal. O consumo de um a três drinques por dia, durante os primeiros dois meses de gravidez, pode resultar em dano significativo ao bebê em desenvolvimento. O consumo de álcool causa múltiplos problemas, incluindo anomalias neurológicas, defeitos cardíacos, retardo no crescimento e deficiências cognitivas. Os achados físicos incluem microcefalia, ptose bilateral, face média curta e deprimida e ponte nasal achatada. Podem ser vistos também fissura de palato e mandíbula micrognata. A maior parte dos problemas dentários associados às crianças com Síndrome do Alcoolismo Fetal estão associadas à alta incidência de maloclusões dentárias e esqueléticas.

2.5 CLASSIFICAÇÃO

Segundo Llopis (2010), os pacientes com a Síndrome de Klippel-Feil podem ser classificados em três tipos de acordo com o local da fusão vertebral.

Tipo I: Fusão em massa de várias vértebras cervicais e torácicas superiores em blocos ósseos.

Tipo II: Fusão de apenas um ou dois pares de vértebras cervicais.

Tipo III: É uma combinação de fusão das vértebras cervicais com fusão de vértebras torácicas inferiores e/ou lombares.

Silva (1992) sugeriu que a classificação fosse ampliada, objetivando incluir os casos com padrões mais extensos de fusão vertebral. Foi proposto o acréscimo de um IV tipo de fusão da anomalia de Klippel-Feil para agrupar os casos com fusões nos diversos níveis (cervical, torácico superior, torácico inferior e/ou lombar).

Qualquer uma das vértebras pode estar envolvida, entretanto a fusão de vértebras tipo II é a mais comum, sendo mais frequente a fusão das vértebras C2-C3, seguida pela fusão entre C5-C6. (LAGRAVÈRE *et al.*, 2004; RAMSEY, BLIZNAK; 1971).

Segundo Mahirogullari *et al.* (2006) e Domínguez e Nájera (2006), as fusões tipo I e III são de herança autossômica recessiva, enquanto que o padrão de fusão tipo II para as vértebras C2-C3 tem caráter autossômico dominante e o tipo II para as vértebras C5-C6 tem caráter recessivo. Além disso, os citam que no tipo II observam-se mais associações de anomalias esqueléticas.

O conhecimento das características físicas e neurológicas, dos problemas sistêmicos associados, assim como dos problemas bucais do paciente com a Síndrome de Klippel-Feil são de grande relevância para o cirurgião-dentista compreender estes pacientes, já que estas características trazem conseqüências para o tratamento odontológico. A partir do momento que se tem conhecimento desses aspectos, será possível o profissional evitar a ocorrência de acidentes durante a execução do procedimento clínico, podendo exercer um trabalho correto e com segurança.

Como o portador desta Síndrome apresenta diversas anomalias, estas serão divididas em tópicos para facilitar a compreensão.

2.6 CARACTERÍSTICAS FÍSICAS, NEUROLÓGICAS E PROBLEMAS SISTÊMICOS ASSOCIADOS

Segundo Botero e Tello (2005), a apresentação clínica depende do grau de manifestação da síndrome e das anomalias associadas. A cabeça parece descansar diretamente sobre o tórax, sem a interposição do pescoço. A tríade clássica (pescoço curto, inserção baixa da parte posterior do cabelo e limitação dos movimentos da coluna cervical) ocorre entre 40 a 50% dos pacientes.

De acordo com Samartzis *et al.* (2006), apesar de a marca registrada da Síndrome de Klippel-Feil ser a tríade clássica de baixa implantação da linha posterior do cabelo, pescoço curto e limitação dos movimentos de cabeça e pescoço, esta não está presente em todos os pacientes, sendo sua apresentação em 34 a 74% dos afetados pela síndrome. Somando-se a isso, várias anomalias neurológicas e viscerais estão associadas a esta doença.

Mahirogullari *et al.* (2006) afirmam que a clássica tríade da Síndrome de Klippel-Feil é implantação baixa da linha posterior do cabelo, pescoço curto e restrição dos movimentos do pescoço, e está presente em 40 a 50% dos portadores da síndrome, sendo que, a manifestação mais comum é a limitação dos movimentos do pescoço aparecendo em 50 a 76% dos pacientes. Em pessoas com moderado envolvimento pela Síndrome de Klippel-Feil, esta clássica tríade pode não ser vista. Alterações ósseas como escoliose estão presentes em 60%, Deformidade de Sprengel (30%), torcicolo e alterações do sistema urinário (35%), perda da audição (30%), assimetria facial (20%), sincinesia ou movimentos em espelho (20%), problemas cardiovasculares congênitos (4,2 a 14%).

Uma ampla variedade de anomalias tem sido descrita em associação com a Síndrome de Klippel-Feil, incluindo deformidade de Sprengel (escápula elevada), escoliose, cifose, malformações geniturinárias, surdez e anomalias costais, oculares, palatais e cardíacas (SILVA, 1992).

A clássica tríade já citada anteriormente é mais vista na Síndrome de Klippel-Feil tipo I do que na do tipo II (RAMSEY; BLIZNAK, 1971).

Para Sullivan (2009), a manifestação clínica é variada devido as várias associações com outras síndromes e com várias anomalias existentes. Uma boa anamnese e um bom exame físico podem revelar a presença de anomalias associadas. A Síndrome de Klippel-Feil é detectada ao longo da vida, e às vezes,

pode ser descoberta acidentalmente. Pacientes com envolvimento da coluna cervical superior tendem a apresentar manifestações clínicas mais cedo do que os portadores da síndrome que tenham um envolvimento menor da coluna. A clássica tríade ocorre em 40 a 50% dos pacientes, sendo a limitação dos movimentos de cabeça e pescoço a manifestação mais comum. A perda da rotação é mais pronunciada do que a limitação nos movimentos de flexão e extensão do pescoço.

Segundo Llopis (2010), a cabeça dos pacientes portadores da Síndrome de Klippel-Feil parece estar assentada diretamente sobre o tórax. A presença de alterações sistêmicas e esqueléticas é frequente, associando-se com: escoliose (curvatura oblíqua anormal da coluna dorsal) em 60% dos casos, anomalias renais em 35%, deformidade de Sprengel (fusão da clavícula com as vértebras cervicais) em 30%, hipoacusia (diminuição da capacidade auditiva) em 30%, sincinesia (contrações coordenadas e involuntárias que aparecem em um grupo de músculos quando se realizam movimentos voluntários em outro grupo muscular) em 20% e anomalias cardíacas em 15% dos pacientes.

2.6.1 Alterações músculo esqueléticas

Dentre as alterações músculo-esqueléticas se encontram transtornos degenerativos e protrusão dos discos vertebrais, siringomielia, cifose ou escoliose, torcicolo por contratura muscular, deformidade de Sprengel, sindactilia, dedos supranumerários, espasticidade, hiperreflexia, parestesias e cefaléia, além de sincinesia. Pode existir subluxação, degeneração vertebral ou diminuição do espaço intervertebral, que ocorre de forma espontânea (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005).

De acordo com Ramsey e Bliznak (1971), as anomalias que envolvem o sistema músculo-esquelético são: limitação do movimento do pescoço, espinha bífida, deformidade de Sprengel, defeitos no osso occipital, problemas na coluna (fusão ou deformidades), escoliose, lordose, torcicolo, hemivértebras, assimetria cranial, assimetria torácica, osso omovertebral, forâmen magno alargado e atrofia musculares.

Azambuja, Azambuja e Zanatta (2003) afirmam que caracteristicamente, nos pacientes com Síndrome de Klippel-Feil, várias vértebras cervicais estão fusionadas, formando uma massa sólida. Às vezes, podem estar afetadas algumas das

vértebras dorsais superiores. Em cerca de 30% dos casos observados há presença de escoliose e deformidade de Sprengel. Outras manifestações são espinha bífida oculta, fusão do osso atlas com o osso occipital, vértebras fendidas e hemivértebras.

2.6.1.1 Escoliose

Aproximadamente 60% dos pacientes apresentam escoliose (curva oblíqua anormal da coluna dorsal) (LLOPIS, 2010). Em alguns casos é considerada congênita porque envolve outras partes da coluna vertebral: torácica e lombar. Outros pacientes desenvolvem a escoliose para compensar outras patologias cervicais, cérvico-dorsal ou lombar devido a uma diferença de altura das pernas, ou mesmo devido a patologias podais (BOTERO; TELLO, 2005; SULLIVAN, 2009).

Hensinger, Lang e Macewen (1974) descreveram a evolução do caso de 50 pacientes com a síndrome de Klippel-Feil do Instituto Alfred I duPont e demonstraram que há uma surpreendente alta incidência de outras anomalias associadas nos portadores desta síndrome. Alguns destes pacientes foram apenas em consultas periódicas, enquanto que outros foram tratados e acompanhados. Muitos casos foram descobertos quando pacientes com deformidades de Sprengel foram examinados para se detectar outras anomalias cervicais. A idade média destes pacientes no momento do acompanhamento era de 16,4 anos, sendo que o mais novo tinha 4 anos e o mais velho 43. As mulheres eram em número de 30, já os homens eram em 20. A anomalia ortopédica mais freqüente encontrada neste estudo foi a escoliose. Trinta pacientes, 60% foram encontrados com escoliose significativa (mais de 15 graus). Doze destes trinta pacientes com escoliose não realizaram tratamento. Seis destes já atingiram a maturidade e não se espera uma evolução da escoliose. Um paciente adolescente foi avaliado com a condição de cifoescoliose grave, sendo que este posteriormente faleceu com 26 anos devido à insuficiência cardiorrespiratória severa atribuída à escoliose. Dezoito pacientes precisaram tanto de órtese como de cirurgia para controlar a escoliose. Quatro tiveram a curvatura da coluna controlada com medidas mais conservadoras (imobilização de gesso em série). Quatorze necessitaram de estabilização posterior da coluna devido a uma deformidade aumentada. Um paciente ficou paraplégico após a cirurgia e morreu cinco anos depois após complicações. O potencial para a escoliose progressiva nas vértebras aparentemente normais abaixo da curva

primária não pode ser excessivamente enfatizado. Se apenas os segmentos congenitamente envolvidos forem examinados, um aumento compensatório de escoliose na parte inferior das vértebras pode não ser reconhecido, nem o seu significado apreciado até que apareçam como resultado algumas deformidades graves. Da mesma forma, os exames radiográficos devem incluir radiografias laterais da coluna vertebral. Um aumento da cifose pode fazer com que seja necessário um tratamento da escoliose mais urgente. A progressão documentada da escoliose, seja nos elementos congenitamente distorcidos ou na curva de compensação abaixo deles, exige tratamento imediato e adequado para evitar grave deformidade adicional. As curvas de muitas crianças podem ser bem controladas com sucesso através da ortopedia para coluna. Ocasionalmente, as crianças pequenas exigirão uma cinta modificada ou especialmente feita para elas. A escoliose envolvendo a coluna torácica não deve ser permitida ter um progresso além de 55 graus (de preferência menos), uma vez que pode comprometer ainda mais e seriamente a função pulmonar.

2.6.1.2 Deformidade de Sprengel

A deformidade de Sprengel é uma anomalia associada bem conhecida da Síndrome de Klippel-Feil. É lógico esperar uma significativa relação entre estas duas anomalias. Começando na terceira semana de gestação, a escápula desenvolve-se do tecido mesodérmico no alto do pescoço ao nível da terceira para a quarta vértebra cervical. Desce na sua posição torácica por volta da oitava semana, ou aproximadamente no mesmo momento da ocorrência da lesão da Síndrome de Klippel-Feil (HENSINGER; LANG; MACEWEN, 1974; HELMI; PRUZANSKI, 1980).

A anomalia de Sprengel (escápula elevada) ocorre entre 20 a 30% dos portadores da Síndrome. Apresenta-se como uma elevação e uma rotação para medial do ângulo inferior da escápula. Em 30% dos pacientes a escápula está unida à coluna cervical mediante um osso homovertebral que pode limitar severamente o movimento escápulo-torácico. Esta condição pode ser uni ou bilateral (BOTERO; TELLO, 2005).

Ainda, de acordo com estes autores, esta enfermidade tende a ser dolorosa e em muitos pacientes, o diagnóstico correto só se faz na adolescência, especialmente a partir da queixa que manifesta o paciente a respeito de torcicolo e

sobre a limitação dos movimentos do pescoço. Para o tratamento da dor, prescrevem-se sessões de fisioterapia.

2.6.1.3 Alterações em dedos e membros

Outros sinais que podem se apresentar na Síndrome de Klippel-Feil são anomalias das extremidades e dos dedos como sindactilia (a fusão normal é geralmente restrita aos dedos ou artelhos, normalmente o mesênquima entre os dedos e os artelhos se desfaz, mas pode não acontecer e o resultado é a fusão de dois ou mais dedos ou artelhos), polegar hipoplásico, dedos supranumerários ou polidactilia (outra categoria de anomalias apendiculares é a do aparecimento de dedos extranumerários). O dedo extra é geralmente desprovido de conexões musculares adequadas. As anomalias em que o número de ossos está aumentado são geralmente bilaterais, ao passo que as ausências dando o exemplo de um polegar são unilaterais ou braços e antebraços hipoplásicos. Os músculos trapézios adotam um aspecto alado e são volumosos desde sua inserção na região mastóidea até sua outra inserção no ombro (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005).

Pode ainda ser observada presença de pé eqüino. Esta anormalidade é geralmente vista associada à sindactilia. A planta do pé é voltada medialmente, fletida e o pé em adução. Observa-se principalmente em indivíduos do sexo masculino e, às vezes, hereditária.

Pinça de lagosta: o terceiro metacarpo e as falanges ósseas correspondentes estão geralmente ausentes e o polegar e o indicador, bem como o quarto e quinto dedos podem estar fundidos. As duas partes da mão apresentam certa oposição e agem como pinça (DOENÇAS ORTOPÉDICAS CONGÊNITAS. Disponível em:

http://www.wgate.com.br/conteudo/medicinaesaude/fisioterapia/doencas_ortopedicas.htm Acesso em: 03/01/2011).

2.6.1.4 Sincinesia (movimentos em espelho)

Segundo Botero e Tello (2005), Mahirogullari *et al.* (2006) e Llopis (2010), os movimentos em espelho das extremidades superiores, também denominados de

sincinesia (contrações coordenadas e involuntárias que aparecem num grupo de músculos quando se realizam movimentos voluntários em outro grupo muscular) ocorrem em aproximadamente 20% dos casos de Síndrome de Klippel-Feil. Como exemplo, à medida que o paciente tenta opor o polegar e outro dedo da mão direita, o mesmo movimento ocorre involuntariamente na mão esquerda (SULLIVAN, 2009).

Segundo Hensinger, Lang e Macewen (1974), este achado clínico peculiar consiste em movimentos involuntários em pares, principalmente das mãos e ocasionalmente dos braços. O paciente é incapaz de mover uma mão sem produzir movimento recíproco e semelhante no lado oposto. Este movimento é chamado de movimento em espelho. Esta condição pode ocorrer também em pacientes com paralisia cerebral ou doença de Parkinson. No entanto, a maioria dos pacientes acometidos por este problema tem a síndrome de Klippel-Feil. A etiologia da sincinesia é desconhecida, mas parece ser um defeito neurológico congênito separado e não devido à invasão óssea ou irritação da medula espinhal. Esta condição é mais associada em crianças mais novas, principalmente menores de cinco anos. Felizmente, a situação tende a melhorar com a idade, sendo que a terapia ocupacional tem sido muito útil para ajudar o controle dos movimentos por parte dos pacientes.

Vários mecanismos neurofisiológicos dos movimentos em espelho têm sido propostos, porém até agora nenhuma anormalidade da via motora central foi identificada (FARMER; INGRAM; STEPHENS, 1990).

2.6.1.5 Espinha bífida

O fechamento defeituoso do tubo neural leva a uma condição conhecida como espinha bífida. Oculta da primeira vértebra sacra onde ocorre em cerca de 20% das colunas vertebrais dos pacientes com Síndrome de Klippel-Feil e que tenham as radiografias de coluna analisadas. Às vezes a malformação é indicada por uma depressão ou por um tufo de pêlos (DOENÇAS ORTOPÉDICAS CONGÊNITAS. Disponível em:

http://www.wgate.com.br/conteudo/medicinaesaude/fisioterapia/doencas_ortopedicas.htm Acesso em: 03/01/2011).

2.6.2 Alterações cardiovasculares

A Síndrome de Klippel-Feil associa-se com algumas malformações congênitas, dentre elas as cardiopatias. Cerca de 4 a 14% dos pacientes com Síndrome de Klippel-Feil apresentam transtornos cardiovasculares, sendo que o mais freqüente é o defeito do septo interventricular. São mais comuns no gênero feminino do que no masculino (BOTERO; TELLO, 2005; FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005).

Outras alterações cardiovasculares que podem ser encontradas são: estenose pulmonar, dextrocardia, tetralogia de Fallot, conduto arterioso, forâmen oval persistente, aurícula única, ventrículo único, hipertensão pulmonar, anomalias das veias pulmonares e arco aórtico direito (DOMINGUÉZ; NAJÉRA, 2006).

Das alterações cardiovasculares a mais freqüente é a comunicação interventricular (CIV), além de várias outras associações da síndrome com outras cardiopatias. Os problemas cardiovasculares são mais vistos nos tipo I e IV da síndrome (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005).

Em 2002, estes autores realizaram um estudo retrospectivo, linear, descritivo e observacional de 46 crianças com Síndrome de Klippel-Feil atendidas durante os últimos 22 anos no Instituto nacional de Pediatria da cidade do México, com o objetivo de analisar as anomalias cardiovasculares associadas a esta Síndrome. Foram analisados sexo, idade, tipo de herança, características clínicas, cardiovasculares e evolução. Excluíram-se os casos que não seguiram os critérios de diagnóstico da Síndrome como fusão das vértebras cervicais, diminuição da movimentação do pescoço, pescoço curto e implantação baixa da linha posterior do cabelo. Também foram eliminados os casos de pacientes com diagnósticos diferenciais como enfermidade facio-aurículo-cervical, Jarcho Levine (displasia espondilocostal, polidactilia e anomalias retais), síndrome de Noonan, Turner e displasias costovertebrais. O diagnóstico clínico foi realizado por um ortopedista juntamente com um cardiologista. Os pacientes com cardiopatias foram diagnosticados mediante estudos ecocardiográficos. Dos 46 pacientes, 24 eram do sexo feminino e 22 do masculino. As idades oscilaram entre um mês de vida e 14 anos. Dos 46 pacientes, 19 foram avaliados pelo serviço de cardiologia, sendo que sete apresentaram malformações cardiovasculares. As cardiopatias detectadas foram: comunicação interatrial (CIA), estenose pulmonar (EP), comunicação

interventricular (CIV) e dextrocardia. Um paciente também se apresentou com hipertensão arterial primária. Como descrito acima, a incidência na literatura de cardiopatias associadas à Síndrome de Klippel-Feil é de 4 a 14%. Neste estudo a proporção foi de 0,15, o que está dentro de um intervalo maior que o esperado. Considera-se que poderia ser maior se os médicos clínicos gerais, pediatras e cardiologistas olhassem com maior critério para a área cardiovascular destes pacientes. Geralmente as cardiopatias associadas à Síndrome de Klippel-Feil são benignas, isto quer dizer que estes pacientes podem sobreviver por diversos anos em aceitáveis condições físicas. As cardiopatias congênitas neste estudo corresponderam à terceira malformação em frequência desta síndrome, logo atrás das malformações músculo-esqueléticas e renais. Como conclusão pode-se citar a alta frequência de alterações cardiovasculares. Uma vez que são alterações muito frequentes, deve-se salientar que todos estes pacientes devem ser vistos por vários especialistas, incluindo cardiologistas, independentemente de manifestações ou não de cardiopatias, realizando-se um exame de ecocardiograma para o correto diagnóstico e tratamento.

Segundo Teoh e Williams (2007), anomalias cardiovasculares congênitas têm uma prevalência de 4,2 a 14%. As lesões mais comuns são defeito no septo ventricular, problemas no canal arterial, prolapso da válvula mitral e coarctação da aorta. Um ecocardiograma deve ser considerado antes das cirurgias para alguns pacientes.

2.6.3 Alterações na laringe

Com alguma frequência estes pacientes apresentam também malformações da cartilagem laríngea, suspeitas devido a alterações na fonação e na fala (BOTERO; TELLO, 2005).

2.6.4 Alterações geniturinárias

A incidência de anomalias renais é grande, cerca de 35%, muito mais elevada nos pacientes com Síndrome de Klippel-Feil do que na população em geral e podem ser bastante severas (SULLIVAN, 2009; LLOPIS, 2010). Estas anomalias

associam-se aos três tipos desta síndrome, sendo em 62% no tipo I, 71% no tipo III e muito menor no tipo II (BOTERO; TELLO, 2005).

A anomalia geniturinária mais comum é a agenesia renal unilateral (VAIDYANATHAN *et al.*; 2002). Outras anomalias urinárias encontradas são: além de agenesia renal, rim em ferradura, litíase renal contralateral, útero bicornes, malrotação renal (segundo em frequência), ectopia renal e as genitais: criptocardia, ausência de vagina e ovários (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005; DOMÍNGUEZ; NAJÉRA, 2006).

Segundo Teoh e Williams (2007), anomalias geniturinárias estão presentes em 64% dos pacientes. Dentre as alterações que podem ser encontradas estão: hidronefrose, ausência de rim e rins ectópicos. Quando os pacientes com a síndrome tiverem tetraplegia ou outras lesões medulares, há maiores chances de desenvolvimento de cálculos do trato urinário. Estima-se que dentro de 10 anos depois do ferimento, 7% das pessoas com lesão medular desenvolverá a sua primeira pedra no rim. O tratamento desses cálculos renais pode apresentar um desafio em virtude das anomalias renais associadas. Os profissionais da área da saúde destinados a cuidar de pacientes com síndrome de Klippel-Feil associados à lesão medular e anomalias renais, devem enfatizar a prevenção de pedras nos rins. A grande ingestão de líquidos é recomendada para estes pacientes. É ainda a mais poderosa e com certeza o meio mais econômico de prevenção da nefrolitíase. Apesar de que cálculos renais são uma causa rara de insuficiência renal, infecções relacionadas, associadas anomalias anatômicas e funcionais do trato urinário e da medula espinhal, e ainda ferimento da medula apresentam grande risco para insuficiência renal. Portanto a prevenção de infecção urinária e evasão de cateteres urinários são de extrema importância nos pacientes com síndrome de Klippel-Feil e tetraplegia.

Hensinger, Lang e Macewen (1974) trataram uma criança de cinco anos com deformidade de Sprengel e síndrome de Klippel-Feil leve. Durante avaliação pré-operatória, a urografia excretora revelou ausência de um rim e hipoplasia do rim remanescente. Neste, houve o desenvolvimento de insuficiência renal subsequente e o transplante renal foi necessário quando a criança tinha quatorze anos. Num estudo realizado por estes autores, de cinquenta pacientes com a síndrome, quarenta e cinco fizeram urografia excretora e dezesseis tiveram uma anomalia renal. Embora este estudo se baseie numa amostra pequena, os resultados

sugerem que as crianças com esta síndrome estão em maior risco de ter uma anomalia renal (35%), do que para o desenvolvimento de escoliose congênita isolada (20%). A urografia excretora deve ser parte integrante da avaliação tanto para a síndrome de Klippel-Feil como para escoliose congênita. É interessante notar que o paciente descrito por Klippel e Feil em 1912 morreu devido a uma doença renal e uremia, e não devido a problemas relacionados a anomalias cervicais.

Para pacientes com a Síndrome de Klippel-Feil a ultrasonografia serve como teste inicial para determinar se ambos os rins estão em bom funcionamento (SULLIVAN, 2009).

2.6.5 Anomalias gastrointestinais e dermatológicas

Em relação aos distúrbios gastrointestinais pode haver presença de duplicações, megacolon congênito e cistos neuroentéricos. Alterações no sistema dermatológico são representadas por múltiplos carcinomas de nevos de células basais e distúrbio de Von Recklinghausen (RAMSEY; BLIZNAK, 1971).

2.6.6 Alterações neurológicas

Na síndrome de Klippel-Feil têm sido observados diversos transtornos neurológicos, a saber: espasticidade ou hiperreflexia, movimentos das extremidades superiores em espelho ou sincinesia presente em aproximadamente 20% dos casos, siringomielia, hemiplegia, paraplegia ou quadriplegia (BOTERO; TELLO, 2005).

Pode associar-se a malformações do sistema nervoso central como encefalocele, meningocele, hidrocefalia, malformação de Arnold-Chiari, microcefalia e alterações da fossa posterior. Existem alterações neurosensoriais como surdez e oculares: coloboma, microftalmia e ptose palpebral (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005).

Alguns sintomas na coluna vertebral podem aparecer se uma hiper mobilidade ocorrer nas vértebras que não apresentam fusão. Sequelas neurológicas podem estar presentes. Se uma instabilidade progressiva e persistente ocorrer, espasticidade, fraqueza, hiperreflexia, quadriplegia e súbita morte por

trauma podem ser vistos quando a medula espinhal é afetada (MAHIROGULLARI *et al.*, 2006).

Outros achados neurológicos que podem ser encontrados em portadores da Síndrome de Klippel-Feil são: hidrocefalia, surdez congênita, sincinesia (movimentos em espelho), retardo mental, estrabismo, quadriplegia, ataxia hereditária, siringomielia, parestesias, distúrbios óculo-motores, distúrbios psíquicos e radiculites cervicais (RAMSEY; BLIZNAK, 1971).

Problemas neurológicos podem se desenvolver em 20% das crianças. Rouvreau encontrou 5 pacientes com Síndrome de Klippel-Feil de 19 analisados com envolvimento neurológico, sendo que destes 5 pacientes, 2 tiveram problemas neurológicos decorrentes de hipermobilidade vertebral em algum nível. Anormalidades occipitocervicais foram a causa mais comum dos problemas neurológicos (ROUVREAU, 1998 *apud* SULLIVAN, 2009).

A síndrome de Klippel-Feil pode estar associada a um grande número de transtornos neurológicos, como espasticidade ou hiperreflexia, sincinesia bimanual ou movimentos em espelho, siringomielia ou siringobulbia, hemiplegia, paraplegia, triplegia ou quadriplegia. Pode ocorrer ocasionalmente retardo mental (AZAMBUJA; AZAMBUJA; ZANATTA, 2003).

Como resultado de alterações ósseas que geralmente estão ligadas com as mudanças na base do crânio podem surgir sintomas neurológicos como paralisia das extremidades, parestesia, insensibilidade superficial e profunda e radiculopatia (STADNICKI; RASSUMOWSKI, 1972).

A idade em que os sintomas neurológicos aparecem depende do nível de fusão. As fusões na primeira e segunda vértebras cervicais tendem a produzir sintomas na primeira década de vida, enquanto fusões nas segunda e terceira vértebras estão associadas com sintomas neurológicos na terceira década de vida. A maioria dos sintomas, independentemente da localização da lesão, aparecem antes dos 30 anos (GRAY *et al.*, 1964 *apud* HELMI; PRUZANSKY, 1980).

Os distúrbios neurológicos podem ser secundários a uma má formação cervical, ou associados a malformações concomitantes do sistema nervoso central. As mais freqüentes são espinha bífida e meningocele, causadas pelo fechamento incompleto da placa neural. Alguns sintomas neurológicos que se têm observado são: sincinesia bimanual ou movimentos em espelho (cada movimento de uma mão

é copiado pela outra e isto pode interferir em algumas funções), hiperestesia por pinçamento de nervos e paralisia de nervos craniais. Como complicações tardias configuram: siringobilbia, siringomielia, paralisia espástica, ataxia, hemiplegia e quadriplegia (DOMÍNGUEZ; NAJÉRA, 2006).

2.6.6.1 Problemas auditivos

Apesar do caso original desta Síndrome descrito por Klippel e Feil em 1912 não ter sido relatado com alterações na audição, estudos na seqüência têm mostrado a significativa associação entre os três tipos de Síndrome de Klippel-Feil e a presença de surdez e outras alterações auditivas.

Segundo McGaughran, Kuna e Das (1998), Yldirim *et al.* (2008) e Oeken *et al.* (1996), a surdez é o segundo defeito em importância associado à Síndrome e está presente em aproximadamente 30%, (um terço dos pacientes com Síndrome de Klippel-Feil) devido a deficiências no desenvolvimento do ouvido interno. Pode haver também alterações do ouvido externo e ouvido médio. Estas anormalidades auditivas podem ser uni ou bilaterais.

A perda auditiva pode ser do tipo neurosensorial, condutiva ou mista (SULLIVAN, 2009) e sua detecção precoce é importante, permitindo o início da fala e da linguagem numa idade mais precoce do que normalmente seria se houvesse um atraso (HENSINGER, LANG, MACEWEN, 1974).

Estes autores encontraram 36% dos pacientes estudados com perda auditiva. Uma revisão de Helmi e Pruzanski (1980) sugeriu que 24% dos pacientes com Síndrome de Klippel-Feil são portadores de alterações auditivas.

McGaughran, Kuna e Das (1998) realizaram uma avaliação auditiva em 44 pacientes com a síndrome de Klippel-Feil, com o objetivo de relacionar a característica de surdez e outros problemas auditivos com esta síndrome. Para a realização dos testes foram selecionados pacientes que viviam em determinadas regiões do Reino Unido, sendo que se disponibilizou aos mesmos a realização dos testes no Centro de Audição de Timperley ou a possibilidade de fazê-los em visitas domiciliares. O consentimento foi obtido no início do estudo. Obteve-se um histórico detalhado, exame clínico e avaliação auditiva. A perda audiológica neurosensorial foi a mais comum, sendo encontrada em 15 casos. Foi relacionado o tipo de perda auditiva ao tipo de síndrome de Klippel-Feil. O tipo I da síndrome estava presente

em 24 casos analisados. O tipo II em 13 pacientes. Houve 6 casos com tipo III. Pode-se observar que o tipo mais comum de deficiência auditiva associada à síndrome de Klippel-Feil foi do tipo I, seguida do tipo II e em menor porcentagem a síndrome do tipo III. Embora no primeiro caso relatado desta síndrome em 1912, não tenha sido apontada perda auditiva, os estudos subseqüentes demonstraram uma clara associação entre os três tipos da síndrome de Klippel-Feil e a surdez. Observou-se que de todos os pacientes analisados nesta pesquisa, em 35 foram encontradas anormalidades auditivas, ou seja, esse tipo de anormalidade está presente em um número significativo de pacientes com síndrome de Klippel-Feil. Pacientes com esta síndrome podem necessitar de várias especialidades médicas, como cardiologia, ortopedia, cuidados renais e neurológicos. É importante para os outros profissionais e pessoas envolvidas nos cuidados com estes pacientes, saberem da grande associação da síndrome com problemas auditivos e tomarem as devidas providências para que estes pacientes realizem os testes adequados e tratamento se necessário.

2.6.6.2 Problemas oculares

Num estudo realizado por Helmi e Pruzansky (1980), encontrou-se coexistência entre defeitos oculares e Síndrome de Klippel-Feil em 20,63% dos pacientes.

A Manifestação ocular mais comum é o estrabismo convergente. Com menor freqüência, têm-se observado nistagmo horizontal e atrofia corioretiniana (AZAMBUJA; AZAMBUJA; ZANATTA, 2003). Um achado comum também é a ptose palpebral (BOTERO; TELLO, 2005).

2.7 Características bucais e faciais da síndrome de Klippel-Feil

Segundo Lagravère *et al.* (2004), pacientes com a Síndrome de Klippel-Feil possuem terço inferior da face pequeno e assimetria facial sem implicações dentais. Para esses autores, o cirurgião-dentista deve estar ciente das características desta síndrome para realizar um correto diagnóstico e plano de tratamento. Estes

profissionais devem checar a presença de palato fissurado submucoso e a ausência congênita de alguns dentes, pois estas características são comuns nesta síndrome.

Para Ozdiler, Ackam e Sayin (2000), anomalias associadas como assimetria facial, malformação frontonasal, lábio e palato fissurados, obstrução crônica de via aérea superior, anomalias no processo odontóide e na junção atlanto-axial ocorrem ocasionalmente. Micrognatia, ponte nasal proeminente e palato fissurado submucoso foram mencionados. Ainda, segundo estes autores, como a Síndrome de Klippel-Feil é caracterizada pela fusão de algumas vértebras, isso afeta a postura natural da cabeça e do pescoço, podendo causar alterações no desenvolvimento crânio-facial.

De acordo com Boraz, Irwin e Blarcom (1986), a presença de palato fissurado e úvula bífida podem aparecer em cerca de 5 a 20% dos pacientes com a Síndrome de Klippel-Feil. Assimetria facial é encontrada ocasionalmente. As manifestações orais desta síndrome podem ser extensivas e de difícil manejo, necessitando de uma relação essencial com profissionais de outras áreas, como pediatras. Apesar de grandes avanços nas técnicas de cirurgias crânio-faciais terem acontecido nos últimos anos, complicações e algumas falhas ainda ocorrem.

Segundo Azambuja, Azambuja e Zanatta (2003), como características de crânio e face relacionadas à Síndrome de Klippel-Feil, pode-se citar que a cabeça parece descansar diretamente sobre o tórax, sem a interposição do pescoço. A inserção do músculo trapézio estende-se desde as regiões mastóideas até os ombros. Em alguns casos, ocorre assimetria facial e, na parte posterior, a linha dos cabelos estende-se aos ombros.

Stadnicki e Rassumowski (1972) relatam a possibilidade de se encontrarem alguns achados como assimetria facial, micrognatia, anomalias dos dentes e palato estreito e fissurado.

Cooper (1976) afirma que palato fissurado e úvula bífida podem estar presentes em alguns pacientes portadores desta síndrome, apesar de a verdadeira incidência destas manifestações nunca ter sido corretamente determinada. Este autor sugere que pode haver uma relação de desenvolvimento funcional entre as estruturas faciais e vértebras cervicais.

Barbosa, Maganzini e Nieberg (2005) salientam que os achados crânio-faciais incluem a aparência da cabeça assentada diretamente sobre o tórax, microssomia hemifacial e ponte nasal proeminente. São relatados alguns casos de fissura

palatina, cerca de 15%, além de oligodontia em ambas dentições decídua e permanente, micrognatia e bruxismo.

Podem ser encontrados defeitos na fala em cerca de 16,87% destes pacientes, sendo que a hipernasalidade é o problema mais comum (HELMI; PRUZANSKY, 1980). Estes problemas podem ser amenizados quando a deficiência auditiva é reconhecida cedo na vida destes pacientes.

2.7.1 Fissura palatina

Botero e Tello (2005) dizem que a aparição de palato fissurado nos pacientes com a Síndrome de Klippel-Feil é entre 5 a 10% dos casos, o que é considerado uma incidência relevante. Como possíveis causas primárias da falta de fusão do palato são reportadas as anomalias da coluna cervical superior e alterações na base do crânio, defeitos que impedem a fusão dos processos horizontais dos maxilares.

Segundo Boraz, Irwin e Blarcom (1986) e Azambuja, Azambuja e Zanatta (2003), a fissura palatina pode aparecer em 5 a 20% dos casos.

Stadinicki e Rassumowski (1972) enfatizam que os problemas no tratamento de palato fissurado em portadores da Síndrome de Klippel-Feil incluem dificuldades na intubação para anestesia e restrito acesso para reconstrução do palato. No entanto, a deformidade da coluna cervical não representa uma contra-indicação para a cirurgia de fechamento de palato fissurado.

De acordo com Helmi e Pruzansky (1980), a fusão congênita das vértebras cervicais é um achado freqüente nas síndromes em que há associação com fissura palatina. A Síndrome de Klippel-Feil apresenta especial interesse em relação à associação da presença de fissura palatina devido a algumas razões: 1- Palato fissurado é um achado comum nesta síndrome. 2- Malformações das vértebras cervicais são comuns em pacientes com fissura palatina. 3- Perda de audição é um achado freqüente na presença de palato fissurado. 4- Anomalias cervicais podem complicar a intubação para anestesia. 5- Pescoço curto pode ser o defeito primário que impede a fusão palatal. Ainda, segundo estes autores, há presença na literatura de palato fissurado nos pacientes com Síndrome de Klippel-Feil e não de fissura de lábio.

Segundo Yoshihara, Suzuki e Yawaka (2010), entre a oitava e nona semanas de vida embrionária, a língua do feto fica orientada verticalmente entre as apófises palatais. Na nona ou décima semanas, a cabeça é levantada a partir da região do pericárdio, e em seguida, a mandíbula e a língua se deslocam dessa posição permitindo que o palato se fusione na linha média e finalmente, formando o palato mole. Se o feto tem uma fusão de vértebras cervicais, a mandíbula permanece comprimida contra o peito e força a língua a continuar entre as apófises horizontais do palato, resultando em incompleto fechamento do palato.

2.7.2 Assimetria facial

A assimetria facial afeta entre 21 a 50% dos pacientes com a Síndrome de Klippel-Feil. Em alguns casos, esta deformidade se caracteriza por diferentes alturas dos olhos. É freqüente o estrabismo convergente, a ptose palpebral, a paralisia do músculo reto lateral e paralisia do nervo facial. (BOTERO; TELLO, 2005).

Lagravère *et al.* (2004) citam que os pacientes portadores desta síndrome possuem terço inferior da face pequeno e assimetria facial sem implicações dentais. Estes autores também relatam a associação existente entre perda auditiva parcial ou total e assimetria facial em pacientes com fusão cervical tipo II.

De acordo com Mahirogullari *et al.* (2006) e Sullivan (2009), a incidência de assimetria facial é de 20%.

2.7.3 Língua bífida

Há referência da associação entre língua bífida e Síndrome de Klippel-Feil (BOTERO; TELLO, 2005).

2.7.4 Hipoplasia mandibular e apnéia

De acordo com Lima *et al.* (2009), a hipoplasia mandibular ocorre em um número pequeno de pacientes com a Síndrome de Klippel-Feil e pode contribuir para a obstrução de vias aéreas superiores, resultando em apnéia.

Raramente, desordens de respiração como apnéia são vistas em pacientes diagnosticados com esta síndrome. Limitação de abertura bucal e assimetria facial são freqüentemente observadas nestes pacientes.

2.7.5 Úvula bífida

O aparecimento desta anomalia está associado a uma freqüência entre 5 a 20% (BORAZ; IRWIN; BLARCOM, 1986; AZAMBUJA; AZAMBUJA; ZANATTA, 2003).

A úvula bífida está presente em alguns pacientes, porém sua verdadeira incidência nunca foi determinada (COOPER, 1976).

2.7.6 Má – oclusão

Em 20% dos portadores de Síndrome de Klippel-Feil há presença de alterações oclusais (AZAMBUJA; AZAMBUJA; ZANATTA, 2003).

2.8 Sintomas da síndrome de Klippel-Feil

A maioria dos sintomas está relacionada com a hipermobilidade ou limitação de mobilidade que ocorre nos segmentos cervicais. Pode haver sintomas mecânicos devido à irritação das articulações e sintomas neurológicos devido à compressão ou irritação da medula espinhal. Um trauma leve pode nestes pacientes de alto risco, pode ocasionar maiores seqüelas como quadriplegia total ou morte (BOTERO; TELLO, 2005).

Embora vários autores tenham enfatizado que os sintomas relacionados a coluna cervical em pacientes com Síndrome de Klippel-feil são pronunciados na idade adulta, uma revisão crítica da literatura diz que até 50% dos pacientes pediátricos são sintomáticos. Embora uma variedade de manifestações clínicas esteja associada a esta síndrome, a epidemiologia e o papel dos padrões de fusão cervical, idade e fatores tempo dependentes e sua associação com o desenvolvimento dos sintomas, até então não haviam sido devidamente abordados

quantitativamente em uma população de pacientes. Por isso, em 2006, Samartzis *et al.* realizaram um estudo retrospectivo de coorte e uma revisão clínica e radiográfica de 28 pacientes, sendo 12 do sexo masculino (43%) e 16 do sexo feminino (57%) com idade média de 7,1 anos, com Síndrome de Klippel-Feil, sendo estes pacientes do Shriners Hospital for Children, em Chicago, entre os anos de 1979 a junho de 2003. O objetivo foi avaliar o papel dos padrões específicos de fusão da coluna cervical no aparecimento dos sintomas clinicamente significativos na coluna, assim como determinar qual a influência dos fatores sexo e idade no aparecimento destes sintomas. Com base nas imagens radiográficas os pacientes foram classificados em três tipos distintos: tipo I (presença de um único segmento cervical fusionado), tipo II (múltiplos segmentos fusionados não contíguos) e tipo III (múltiplos e contíguos segmentos cervicais fusionados). Radiograficamente 7 pacientes (25%) eram do tipo I, 14 pacientes (50%) tipo II e 7 pacientes (25%) do tipo III, sendo que os pacientes desse último tipo eram assintomáticos, mas em grande parte associados com o maior risco de desenvolvimento de radiculopatias (alterações no sistema nervoso central por compressão dos gânglios nervosos que saem da coluna cervical) e mielopatias (patologias cervicais muito comuns expressas em geral por fraqueza muscular). Pacientes do tipo I eram predominantemente femininas, enquanto que o sexo masculino foi predominante no tipo III. Os registros clínicos de relevância anotados foram presença, tipo de sintomas e evolução clínica. Os sintomas notados foram diminuição da amplitude de movimento cervical e presença predominante de queixas e sintomas axiais (dores na cabeça e pescoço, e rigidez do pescoço), radiculopatia ou mielopatia. Clinicamente 64% dos pacientes não tinham manifestações sintomatológicas na coluna cervical. Os autores chegaram à conclusão de que 10 pacientes (36%) apresentaram Síndrome de Klippel-Feil associada a sintomas na coluna cervical. Dos 10 pacientes sintomáticos, 10% desenvolveu os sintomas iniciais até os 7 anos de idade, 20% com 10 anos de idade, 70% com 16 anos e 90% com 18 anos. Cuidadosa atenção aos padrões radiográficos de fusão da coluna cervical em pacientes com Síndrome de Klippel-Feil ajuda na detecção precoce para o risco de desenvolvimento de sintomas futuros. Na maioria dos casos da síndrome predominam os sintomas axiais e podem ser tratados de maneira conservadora com bons resultados. Pacientes com muitas fusões cervicais consecutivas e não consecutivas tem um maior risco para desenvolvimento de radiculopatias e mielopatias, sendo que estes devem receber

uma atenção especial. Como conclusão também os autores chegaram a um acordo de que o padrão de fusão cervical não é dependente da idade, normalmente se manifesta como tipo II e são em grande parte assintomáticos na população pediátrica. O desenvolvimento destes padrões pode estar associado com o tipo de sexo e por fim, a maioria destes pacientes pode ser tratada sintomaticamente e a cirurgia deve ser exclusiva para pacientes que desenvolveram radiculopatias e mielopatias (SAMARTZIS *et al.*, 2006).

Os sintomas importantes e anomalias são geralmente revelados incidentalmente em exames radiológicos nos casos leves. No entanto, os pacientes podem desenvolver sintomas neurológicos que são secundários à degeneração do disco ou doença dos segmentos adjacentes móveis, instabilidade da coluna cervical, hipermobilidade da coluna ou devido à trauma e estenose espinhal em épocas posteriores da vida (YUKSEL *et al.*, 2005).

Há casos de pacientes em que os sintomas da Síndrome são menores, podendo estes serem negligenciados. Assim, o paciente pode não ser diagnosticado com Síndrome de Klippel-Feil e pode levar uma vida normal (YOSHIHARA; SUZUKI; YAWAKA, 2010).

Sintomas axiais do pescoço como dor de garganta, rigidez e restrição dos movimentos do pescoço foram altamente associados com os pacientes do tipo I, enquanto sintomas como radiculopatia e mielopatia ocorreram mais em pacientes do tipo II e III (CHEN; WANG, 2008).

2.9 Características radiológicas

Nas radiografias dos pacientes com a Síndrome de Klippel-Feil é facilmente notada fusão dos corpos vertebrais. Estes são achatados e alargados, os discos estão estreitados ou obliterados e a espinha bífida é comum. As radiografias são a base e essenciais para os elementos de diagnóstico da Síndrome de Klippel-Feil. Quando suspeita-se da síndrome em um paciente, o processo de diagnóstico deve começar pela tomada radiográfica ântero-posterior e lateral da coluna cervical. Além disso, se houver suspeita de instabilidade craniocervical considera-se a obtenção de radiografias em flexão e extensão do pescoço (SULLIVAN, 2009).

Nas radiografias a união craniocervical deve ser cuidadosamente avaliada, com especial atenção à articulação axo-atlo-occipital para descartar a fusão

atlooccipital. Além disso, deve-se obter radiografias laterais, anteroposteriores e pósterio-anteriores do restante da coluna vertebral para: identificar ou descartar anomalias vértebro-costais, raio-x também para observar o tórax e descartar anormalidades cardíacas, identificar as possíveis fusões das vértebras cervicais com as vértebras torácicas, constatar ou descartar a presença de hemivértebras e detectar a presença de espinha bífida oculta, fusão de costelas e escoliose (BOTERO; TELLO, 2005).

Se necessário, em pacientes cirúrgicos pode-se realizar outros testes complementares de imagem. A tomografia computadorizada é muito útil para pacientes que estão sendo avaliados para a cirurgia. A tomografia com reconstrução tridimensional pode ser valiosa na avaliação da anatomia para determinar a área cirúrgica ideal. A estenose cervical pode ser vista na tomografia, ajudando o médico a planejar o procedimento cirúrgico (SULLIVAN, 2009).

A tomografia computadorizada pode delinear bem as estruturas do esqueleto dando muitos detalhes devido à superior resolução espacial em 3D. Únicas desvantagens desta técnica são o custo elevado associado com o tempo necessário para realizar reconstruções satisfatórias sobre este trabalho. A tomografia em 3D mostra claramente as anormalidades esqueléticas e isso ajuda a fazer um melhor diagnóstico. Portanto, o valor diagnóstico da tomografia nos casos de anomalias esqueléticas supera as desvantagens desta técnica (YUKSEL *et al.*, 2005).

Para Senosian *et al.* (2001), a tomografia helicoidal possui algumas vantagens para o estudo da coluna vertebral, pois permite imagens em terceira dimensão, sendo possível reconstruir vários segmentos, além da possibilidade de sobrepor imagens e fazer reconstruções de vasos sanguíneos. Como desvantagem, o equipamento tem um custo alto, mas é de grande utilidade como estudo preparatório para as cirurgias de coluna, sobretudo em casos difíceis.

Outro exame radiológico que pode ser realizado é a Ressonância Magnética por Imagem, sendo que esta é indicada para pacientes com déficit neurológico. A ressonância nas posições de flexão e extensão pode revelar a compressão da medula e é útil na avaliação também da estenose cervical. Em pacientes com déficits neurológicos, a ressonância da coluna inteira deve ser obtida para procurar anomalias do sistema nervoso central, como siringomielia (SULLIVAN, 2009).

Ainda, segundo este autor, a ultrassonografia é indicada para a pesquisa de anomalias renais.

Tomadas radiográficas dos movimentos de flexão e extensão são necessárias para avaliar o tipo e o nível de envolvimento cervical, avaliar a presença de instabilidade da coluna cervical, e estreitamento do canal medular. Nas crianças, o estreitamento do espaço discal cervical nem sempre pode ser visto porque a ossificação do osso vertebral está incompleta em algumas vezes, dando a impressão de um espaço de disco normal. No entanto, com o crescimento, a ossificação dos corpos vertebrais é concluída e a fusão torna-se evidente. Portanto, para identificar o tipo e a extensão da fusão cervical, muitas vezes são obtidas radiografias laterais de flexão-extensão. (HENSINGER; LANG; MACEWEN, 1974).

Segundo Cooper (1976), alguns achados radiológicos são vistos na coluna cervical. O número de vértebras é reduzido em número. Com frequência, deformidades nas costelas são encontradas. Além disso, pode ser notada presença de espinha bífida.

2.10 Diagnóstico

O diagnóstico da Síndrome de Klippel-Feil é baseado nas manifestações clínicas descritas, nas radiografias ântero-posterior e lateral da coluna nas posições de flexão e extensão. O diagnóstico complementar pode ser realizado com o auxílio da tomografia computadorizada axial e com a ressonância magnética. Alguns pacientes evoluem assintomáticos durante os primeiros anos de vida (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005).

O diagnóstico é clínico e confirmado por técnicas radiográficas, ou ressonância magnética e tomografia computadorizada helicoidal, que demonstram as múltiplas fusões das vértebras cervicais e outras alterações ósseas associadas: alteração discal (ausência de espaços ou hipoplasia), muitas vezes perda da altura do corpo vertebral e, ocasionalmente, presença de hemivértebras. Os forâmens são estreitos e ovalados. Estenose cervical é rara (LLOPIS, 2010).

Se o paciente tiver as características de pescoço curto, implantação baixa da linha posterior do cabelo e limitação dos movimentos do pescoço, a síndrome de Klippel-Feil poderá ser considerada. O raio-x cervical é a base para o diagnóstico e a tomografia computadorizada pode ser valiosa na avaliação da anatomia. Além disso, a ressonância magnética é indicada em pacientes com déficit neurológico. Esta síndrome pode estar associada com outras deformidades ósseas, portanto, é

indicada a tomada radiográfica do tórax, da coluna cervical, torácica e lombar (CHEN; WANG, 2008).

2.11 Diagnóstico diferencial

Como já mencionado anteriormente, na Síndrome de Klippel-Feil os músculos trapézios adotam um aspecto alado e volumoso desde sua inserção mastóidea até sua inserção no ombro, o que poderia simular um Pterigum Coli que pode existir em outras síndromes como a Síndrome de Turner, Síndrome de Noonan e na Displasia crânio-carpo-tarsal, entre outros, com os quais se deve fazer o diagnóstico diferencial. Deve-se diferenciar também da Síndrome de Wildervanck ou cérvico-acústico, assim como da displasia espôndilo-torácica, na qual a cabeça parece assentada sobre os ombros igualmente à Síndrome de Klippel-Feil. Outro diagnóstico diferencial deve ser feito com a artrite reumatóide juvenil e com a espondilite reumatóide (BOTERO; TELLO, 2010).

O diagnóstico diferencial deve ser feito com essas alterações ósseas: condrodisplasia, Síndrome de Albright, displasias espondiloepifisárias, metafisárias e torácicas, Síndrome de Wildervanck. Com algumas cromossomopatias como Síndrome de Down, Turner, trissomia 4p, deleção 4p. Com as embriopatias hidantoínica, Síndrome do alcoolismo fetal, mucopolissacaridoses e outras síndromes (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005).

De acordo com Lagravère *et al.* (2004), o diagnóstico diferencial da Síndrome de Klippel-Feil inclui disostose espondilocostal, Síndrome de Poland e síndromes que envolvem polidactilias.

Deve ser acompanhado de ecografia renal, audiometrias, provas de função da tireóide, entre outros, para descartar outras anomalias associadas (LLOPIS, 2010).

2.12 Prognóstico e tratamento

O prognóstico é variável e depende dos problemas neurológicos associados. O prognóstico da cardiopatia depende do tipo de comprometimento coronariano existente e tempo de evolução que pode influenciar na apresentação das complicações. A responsabilidade familiar é fundamental para supervisionar, manter a função e prevenir o aparecimento ou aumento do déficit neurológico por fusão,

acidentes ou trauma. Quanto às doenças do coração cada caso deve ser estudado individualmente para decidir se é melhor tratamento médico ou cirúrgico (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005).

O prognóstico para a maioria dos portadores da Síndrome de Klippel-Feil é bom se a doença é tratada cedo e de forma adequada. Atividades que podem machucar o pescoço devem ser evitadas para não ter complicações posteriores. A detecção precoce ajuda a tomar os cuidados necessários, mas o descobrimento da Síndrome é muitas vezes complicado pelo fato de que em jovens pacientes, a presença de fusão cervical pode não ser prontamente determinada porque a ossificação ainda não progrediu ao ponto que possa ser indicada falta de segmentação da coluna vertebral (CHEN; WANG, 2008; BARBOSA; MAGANZINI; NIEBER, 2005).

Algumas complicações da Síndrome de Klippel-Feil são: alterações degenerativas, protrusão dos discos vertebrais, siringomielia e estresse no nível da união crânio-vertebral. As deformidades cervicais descritas tendem a se agravar com o tempo. Os pacientes com hipermobilidade do segmento cervical têm um elevado risco para apresentar seqüelas neurológicas. Deve-se evitar atividades esportivas que envolvam possibilidade de ocasionar lesões no pescoço. Geralmente, os pacientes com cardiopatias desenvolvem hipertensão arterial (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005).

A predição da evolução do quadro clínico e o resultado das medidas terapêuticas que podem ser utilizadas dependem da complexidade da síndrome e condições associadas. Normalmente, os pacientes afetados podem ter uma vida normal, porém com algumas restrições. Entre elas, deve-se evitar a prática de esportes em que o pescoço possa correr risco de ser lesionado. Com a finalidade de minimizar o desconforto relativo à hipermobilidade cervical e outros problemas mecânicos, aconselha-se o uso de um colar ortopédico. A dor cervical pode ser tratada com analgésicos, mas se ela é comprovadamente produzida pela compressão dos nervos nos espaços intervertebrais, poderá ser necessária uma tração cirúrgica. A decisão de intervir cirurgicamente justifica-se em casos de anomalias que tenham caráter progressivo, deformante ou incapacitante, mas dependem da localização. Podem ser realizadas cirurgias corretivas como: fusão cervical em caso de hipermobilidade, fusão para tratamento da escoliose, recessão

de costelas cervicais e correção da deformidade de Sprengel (BOTERO; TELLO, 2005).

Pacientes com a Síndrome de Klippel-Feil têm diferentes manifestações clínicas em diferentes idades. As indicações para tratamento cirúrgico variam individualmente. Para o ortopedista, as indicações mais freqüentes para a cirurgia dependem do grau de deformidade, da sua localização, progressão e de acordo com o tempo. Outras indicações cirúrgicas incluem a instabilidade da coluna cervical e problemas neurológicos associados a esta instabilidade. Estas indicações podem ocorrer quando há anomalias da junção craniocervical e quando dois segmentos fusionados são separados por um segmento normal. Alguns pacientes apresentam no início da vida uma complexa deformidade cervical e cervicotorácica que é progressiva e desfigurante. Alguns destes pacientes necessitam de fusão da coluna cervical para evitar a progressão. Outros pacientes podem desenvolver escoliose compensatória ou associada, que também pode ser progressiva ao longo da vida e requer fusão para evitar esta progressão (SULLIVAN, 2009).

2.13 Cuidados, conduta com pacientes portadores da síndrome de klippel-feil e implicações odontológicas

2.13.1 Riscos de lesão medular e cuidados na intubação para anestesia geral

Pacientes com Síndrome de Klippel-Feil podem ter aumentado risco para desenvolver lesões neurológicas, como resultado de hiper mobilidade de vários segmentos cervicais. Estes pacientes estão propensos a ter lesões cervicais especialmente depois de pequenos ou grandes traumas, como um acidente automobilístico (KARASICK; SCHWEITZER; VACCARO, 1998). Mudanças nos espôndilos e nos discos ocorrem na junção dos segmentos em associação com a instabilidade cervical resultante da hiper mobilidade dos segmentos adjacentes às vértebras fusionadas. A predisposição à lesão da medula espinhal tem sido teorizada a estar relacionada aos segmentos fusionados e da resultante de transferência de força alterada que tornam os segmentos não fusionados adjacentes excessivamente móveis. A coluna cervical é incapaz de compensar excessivas forças de flexão, extensão, rotação e inclinação lateral. O bloco vertebral transfere forças mecânicas para os segmentos adjacentes com hiper mobilidade. Quanto mais

fusionadas as vértebras estiverem, mais os pacientes estarão predispostos ao movimento em excesso e sobrecarga aos segmentos móveis. Acelerada doença degenerativa com abaulamento do disco ou hérnia de disco aumentam o risco de seqüelas neurológicas pós trauma, especialmente quando há presença de um canal medular estreitado. A estenose espinhal congênita que acompanha a síndrome de Klippel-Feil pode ser causada pelo super crescimento ósseo ou hipertrofia, especialmente na junção craniovertebral. Já a estenose espinhal adquirida pode resultar da protrusão de disco ou devida a hipertrofias ligamentares. Embora os pacientes com Síndrome de Klippel-Feil sejam freqüentemente assintomáticos, certas seqüelas neurológicas espontâneas podem se desenvolver como resultado de anomalias ósseas. Lesões neurológicas também podem aparecer após menor ou maior traumatismo. A compressão da medula espinhal ou da raiz nervosa pode produzir uma disfunção neural superior e inferior, respectivamente. Ataxia, hiperreflexia, espasmos e deficiências motoras e sensoriais podem acontecer devido ao aumento do estresse gerado na coluna cervical fusionada pelas mudanças degenerativas do disco, estenose espinhal, estenose do forâmen intervertebral e instabilidade.

Realizar uma cirurgia em pacientes com esta síndrome é de forma alguma uma tarefa fácil. A intubação destes pacientes é um desafio e precauções especiais devem ser tomadas quando a anestesia geral é necessária. Durante o posicionamento para intubação, há um risco elevado de acontecer um dano neurológico porque estes pacientes apresentam um grande potencial de ocorrer facilmente lesões cervicais devido à instabilidade na coluna. Devido à presença de pescoço curto e isso acarretar numa limitação dos movimentos do pescoço, é necessário a intubação orotraqueal. Outra dificuldade é a tomada de radiografias panorâmicas, pois a presença de pescoço curto impede a rotação normal do aparelho para tirar a radiografia (LIMA *et al.*, 2009).

Para Lagravère *et al.* (2004), precauções especiais devem ser tomadas considerando a sedação ou anestesia em crianças com a Síndrome de Klippel-feil no consultório dentário. Estes pacientes não devem ser entubados.

Sullivan (2009) afirma que a síndrome de Klippel-Feil está associada a uma constelação de possíveis anormalidades e nenhum conjunto claro de contra-indicações cirúrgicas existe até o momento. Se um cirurgião acredita que uma operação é indicada, cabe a ele ter certeza de que nenhuma das condições que

podem causar mortalidade estejam presentes. A instabilidade cervical ou occiptocervical poderia aumentar o risco de danos neurológicos durante a intubação. Um defeito cardíaco subjacente poderia aumentar o risco anestésico. Estenose espinhal subjacente ou anormalidade da medula espinhal poderia aumentar o risco de danos neurológicos durante a fusão espinhal para a correção da deformidade. Sendo assim, uma avaliação completa do paciente é fundamental antes da intervenção cirúrgica.

Fernandes *et al.* (2010) relatam que todas as alterações encontradas em pacientes com Síndrome de Klippel-Feil implicam criteriosa escolha da técnica anestésica. Restrição da movimentação cervical e anormalidades associadas podem dificultar o acesso às vias aéreas, complicando o ato anestésico-cirúrgico. Os momentos mais críticos são a intubação e o posicionamento para a cirurgia. O acesso às vias aéreas representa um grande desafio e exige planejamento prévio. O anestesiolegista e o cirurgião devem ser extremamente cuidadosos para evitar movimentação cervical inadequada, objetivando evitar danos neurológicos.

Teoh e Williams (2007) relatam que há algumas questões a se considerar na anestesia dos pacientes com síndrome de Klippel-Feil. A junção atlanto-occipital anormal aumenta o risco de lesão da medula espinhal durante a intubação e posicionamento do paciente. Uma síncope pode ocorrer se houver um movimento de rotação repentino do pescoço, há risco para haver também tetraplegia devido a menor trauma. Anomalias craniofaciais associadas como palato fissurado, mal formações mandibulares e micrognatia podem dificultar a oxigenação e ventilação. Os autores sugerem uma avaliação completa pré-operatória de todos os pacientes portadores desta síndrome, tendo em vista que as patologias e anomalias congênitas associadas podem ter implicações significativas no sistema cardio-respiratório. Em particular, se é necessária a posição de pronação do pacientes, sugere-se um cuidado posicionamento para se evitar a compressão do esterno do coração. Também, deve ser feito um cuidadoso monitoramento pós-operatório pois estes pacientes estão em elevado risco para desenvolver insuficiência respiratória pós-operatória.

Segundo Yoshihara, Suzuki e Yawaka (2010), se o paciente com Síndrome de Klippel-Feil apresenta alto risco de desenvolvimento de padrões de fusão da coluna cervical, qualquer menor trauma pode induzir à súbita injúria neurológica, ou em casos piores, até mesmo a morte.

2.13.2 Conduta odontológica

Finalmente, baseando-se nas limitações e problemas de ordem geral, os autores descrevem as seguintes recomendações para o atendimento do portador da Síndrome de Klippel-Feil no consultório odontológico:

Antecedendo-se a intervenção odontológica propriamente dita, tem-se um longo caminho a percorrer. A primeira consulta é de fundamental importância, assim como a detecção e compreensão do tipo de excepcionalidade do paciente, para que seja possível manejá-lo de maneira adequada (TOLEDO, 1986).

Schmidt (1998) comenta que os procedimentos odontológicos não diferem muito em termos técnicos do que os para pacientes normais. Apenas determinadas peculiaridades na anamnese, abordagem e plano de tratamento. A anamnese deve ser cuidadosa, principalmente no que se refere a história médica do paciente, sendo que um contato com o médico seria um requisito importante no auxílio do profissional. O conhecimento prévio da doença em questão nos fornece as informações necessárias quanto a prováveis alterações de ordem sistêmica e bucal, bem como seu prognóstico e expectativa de vida. A anamnese é o primeiro passo para se evitar complicações no consultório. O tratamento odontológico deve ser realizado respeitando as particularidades e limitações do paciente, estipulando sempre uma rotina para que ele se sinta seguro com o dentista. Além disso, a abordagem odontológica ao paciente deficiente em idade precoce deve proporcionar antes de tudo segurança a seus pais ou responsáveis. Devemos antes de qualquer tentativa de abordar o paciente, nos certificar de que todas as informações foram corretamente entendidas, prevenir sobre possíveis reações comportamentais e reforçar todos os benefícios do tratamento dentário. Somente com o entendimento e uma atitude positiva dos familiares será viável a realização de uma abordagem adequada.

De acordo Botero e Tello (2005), quando um paciente chega ao consultório com sinais e sintomas que possam sugerir a Síndrome de Klippel-Feil, devemos considerar algumas precauções e cuidados no manejo desses pacientes, incluindo:

- 1- Na hora de deitar o paciente na cadeira odontológica ter cuidado para não estender em excesso a cabeça e pescoço do mesmo. Esta manobra evitaria causar uma maior lesão cervical.

- 2- Limitar cuidadosamente os movimentos de lateralidade da cabeça.
- 3- Notar que estes pacientes possuem abertura bucal limitada.
- 4- Proporcionar conforto a estes pacientes colocando almofadas ou travesseiros atrás da cabeça.
- 5- Se possível, realizar consultas de curta duração.
- 6- Lembrar que estes pacientes, em certas circunstâncias e posições podem ter dificuldades para respirar ou para deglutir

O desafio para o cirurgião-dentista é reconhecer as anomalias associadas à Síndrome de Klippel-Feil para dar atenção adequada ao paciente.

É adequado que o profissional esteja ciente das características desta síndrome antes de iniciar o plano de tratamento. Os dentistas devem checar se há presença de fenda submucosa, verificar se há ausência congênita de dentes e analisar se há discrepância do tamanho de dentes (OZDILER; AKCAM; SAYIN, 2000 e LAGRAVÈRE *et al.*, 2004).

Barbosa, Maganzini e Nieberg (2005) comentam que a síndrome de Klippel-Feil apresenta um amplo espectro de sinais e sintomas como assimetria de face, disfunção temporomandibular, abertura bucal restrita, fenda palatina e oligodontia, que são de interesse para o cirurgião-dentista. As deformidades da coluna vertebral também são de interesse, como a presença da incapacidade de estender o pescoço, que muitas vezes leva a dificuldades durante o tratamento. No entanto, a fusão cervical não é considerada uma contra-indicação ao tratamento. Este por sua vez é sintomático, e o prognóstico para a maioria dos indivíduos é bom se a doença for detectada precocemente e tratada apropriadamente. A detecção precoce ajuda a tomar os cuidados necessários, porém a detecção é muitas vezes complicada pelo fato de que em jovens pacientes, a presença de fusão cervical pode não ser prontamente detectada, pois a ossificação ainda não progrediu a tal ponto de indicar a falta de segmentação óssea.

Azambuja, Azambuja e Zanatta (2003) afirmam que muitos pacientes com Síndrome de Klippel-Feil necessitam de tratamento ortodôntico-ortopédico, sendo este de grande importância como forma de prevenção de outros problemas mais severos. O papel do cirurgião-dentista é fundamental para melhorar as condições

buciais, proporcionando melhorias da função e da estética facial e colaborando para uma melhor qualidade de vida destes indivíduos.

Cooper (1976) diz que as deformidades da coluna são de interesse para o cirurgião-dentista. A incapacidade de estender o pescoço pode levar a uma dificuldade na intubação para a anestesia geral e também a severas limitações sobre a exposição do campo operatório. Apesar desses problemas, a deformidade cervical não é considerada uma contra-indicação para o fechamento cirúrgico de uma fenda palatina presente.

Segundo Lima *et al.* (2009), apesar de muito autores terem descrito a Síndrome de Klippel-Feil, pouca atenção tem sido dada às manifestações craniomaxilofaciais e ao tratamento odontológico de pacientes portadores desta síndrome. Uma técnica efetiva para o manejo de várias deformidades crânio-faciais é a distração osteogênica. É uma técnica que tem sido usada por várias décadas por cirurgiões e envolve a formação de osso entre segmentos ósseos que são gradualmente separados por tração.

3 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 ao aparecimento de uma tríade clássica representada por uma limitação importante da movimentação do pescoço, implantação baixa da linha posterior do cabelo e presença de pescoço curto. Essa condição ficou conhecida como Síndrome de Klippel-Feil, uma enfermidade rara, congênita, também denominada de Sinostose Cervical Congênita ou Fusão das vértebras cervicais (LAGRAVÈRE *et al.*, 2004; SILVA, 1992; FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005; MCGAUGHRAN; KUNA; DAS, 1998).

Atualmente, sabe-se que se trata de uma síndrome complexa que associa anomalias ósseas e viscerais, sendo que a tríade clássica descrita não está presente em todos os pacientes, sendo essa incidência em menos de 50% dos afetados pela síndrome (BOTERO; TELLO, 2005; MAHIROGULLARI *et al.* 2006; SULLIVAN, 2009). Já para Samartzis *et al.* (2006), a tríade clássica de baixa implantação da linha posterior do cabelo, pescoço curto e limitação dos movimentos de cabeça e pescoço, apresenta-se em 34% a 74% dos afetados pela síndrome.

A síndrome de Klippel-Feil pode estar acompanhada de uma série de outras anomalias como: escoliose, torcicolo, deformidade de Sprengel (escápula elevada), malformações cardiovasculares, renais, auditivas e palato fissurado. Outras alterações podem estar presentes nos sistemas músculo-esquelético, geniturinário, gastrointestinal e dermatológico (BOTERO; TELLO, 2005; RAMSEY; BLIZNAK, 1971). Para os autores Lima *et al.* (2009), Lagravère *et al.* (2004) e Azambuja, Azambuja e Zanatta (2003), os pacientes com Síndrome de Klippel-Feil ocasionalmente podem também apresentar sinais de ptose palpebral, paralisia do nervo facial, problemas neurológicos e intelectuais, espinha bífida, assimetria facial, sincinesia, defeitos nas costelas, estrabismo e dificuldades em respirar e deglutir.

Sua incidência é um consenso entre a maioria dos autores, 1 afetado para cada 42.000 nascimentos, sendo que 60% dos pacientes são do sexo feminino (BORAZ; IRWIN; BLARCOM, 1986; MCGAUHRAN; KUNA; DAS, 1998; AZAMBUJA; AZAMBUJA; ZANATTA, 2003).

A etiologia desta síndrome ainda é desconhecida, provavelmente heterogênea, com influência tanto genética como de fatores ambientais, que entre a

terceira e oitava semanas de gestação produzem um efeito no desenvolvimento embrionário, o qual provoca a falta de segmentação dos somitos mesodérmicos e, como consequência, os corpos vertebrais da coluna cervical não se separam permanecendo fusionados. Apresenta uma grande heterogeneidade genética, quase todos os casos são esporádicos, havendo-se descritos também casos com herança autossômica dominante e outros com herança autossômica recessiva (LLOPIS, 2010; SENOSIAN *et al.*, 2001; BORAZ; IRWIN; BLARCOM, 1986; SILVA, 1982; MAHIROGULLARI *et al.*, 2006; LIMA *et al.*, 2009; BOTERO; TELLO, 2005;).

Azambuja, Azambuja e Zanatta (2003) concordam com os autores citados acima que sua base genética não está bem estabelecida. A maior parte dos casos é esporádica, entretanto há alguns casos familiares em que ocorre transmissão de pai para filho e outros em que ocorrem irmãos afetados com pais não afetados, e ainda salientam que não existe evidência de anomalia cromossômica. Figueroa, Orozco e Rosas (2005), também ressaltam que a análise cromossômica revela um cariótipo normal e afirmam juntamente com Lagravère *et al.* (2004) que a Síndrome de Klippel-Feil é listada como sendo uma herança autossômica dominante esporádica, com penetrância reduzida e expressão variável.

Yildirim *et al.* (2008) relataram casos de famílias com mais de um caso de Síndrome de Klippel-Feil e a identificação de um locus para a síndrome no cromossomo 8, ressaltando sua base de transmissão genética.

Domínguez e Nájera (2006) citam que alguns fatores ambientais, alguns fármacos como salicilatos, radiações, situações de hipóxia e agentes abortivos provavelmente estejam envolvidos no aparecimento da Síndrome de Klippel-Feil.

Uma segunda hipótese para o aparecimento da Síndrome de Klippel-Feil foi descrita. Figueroa, Orozco e Rosas (2005) descreveram uma teoria de obstrução vascular, na qual há uma interrupção a nível da artéria subclávia, que explica a patogênese desta síndrome. Bavinck e Weaver (1986) *apud* Silva (1992) também propuseram uma hipótese vascular para explicar a patogênese da Síndrome de Klippel-Feil: uma interrupção do suprimento sanguíneo nas artérias subclávias, vertebrais e/ou seus ramos, por volta da sexta semana do desenvolvimento embrionário, causaria estas anomalias.

Uma outra hipótese foi descrita por Lagravère *et al.* (2004), estes autores especularam que a origem da Síndrome de Klippel-Feil pode ser proveniente da síndrome do alcoolismo fetal. O consumo de uma a três doses de bebida por dia,

durante os primeiros dois meses de gravidez, pode resultar em dano significativo ao bebê em desenvolvimento. O consumo de álcool causa múltiplos problemas, incluindo anomalias neurológicas, defeitos cardíacos, retardo no crescimento e deficiências cognitivas.

Por fim, Gunderson *et al.* (1967) *apud* Helmi e Pruzansky (1980) a partir de seus estudos determinaram três anormalidades genéticas específicas: A- fusão familiar das vértebras C2-C3 transmitida como uma doença autossômica dominante. B- fusão de C5-C6 é provavelmente uma desordem herdada de maneira autossômica recessiva. C- variáveis fusões cervicais manifestam-se como um traço de herança dominante com uma variação considerável na penetrância e expressividade. E, ainda, sugeriram uma herança autossômica recessiva para as fusões vertebrais de tipo I e III.

Os pacientes com a Síndrome de Klippel-Feil podem ser classificados em três tipos de acordo com o local da fusão vertebral (LLOPIS, 2010)

Tipo I: fusão em massa de várias vértebras cervicais e torácicas superiores em blocos ósseos.

Tipo II: Fusão de apenas um ou dois pares de vértebras cervicais.

Tipo III: É uma combinação de fusão das vértebras cervicais com fusão de vértebras torácicas inferiores e/ou lombares.

Esta classificação recebeu uma ampliação sugerida por Silva (1992) objetivando incluir os casos com padrões mais extensos de fusão vertebral. Foi proposto o acréscimo de um IV tipo de fusão da anomalia de Klippel-Feil para agrupar os casos com fusões nos diversos níveis (cervical, torácico superior, torácico inferior e/ou lombar).

Como já foi dito neste trabalho, o conhecimento das características físicas, neurológicas, dos problemas sistêmicos associados assim como dos problemas bucais do paciente com a Síndrome de Klippel-Feil são de grande relevância para o cirurgião-dentista compreender estes pacientes, já que estas características trazem conseqüências para o tratamento odontológico. A partir do momento que se tem conhecimento desses aspectos, será possível o profissional evitar a ocorrência de acidentes durante a execução do procedimento clínico, podendo exercer um trabalho correto e com segurança.

A apresentação clínica depende do grau de manifestação da síndrome e das anomalias associadas. A cabeça parece descansar diretamente sobre o tórax, sem a

interposição do pescoço. Como já foi mencionado, a tríade clássica de pescoço curto, inserção baixa da parte posterior do cabelo e limitação dos movimentos da coluna cervical ocorre entre 40 a 50% dos pacientes, e segundo Mahirogullari *et al.* (2006), a manifestação mais comum é a limitação dos movimentos do pescoço aparecendo em 50 a 76% dos pacientes. A perda da rotação é mais pronunciada do que a limitação nos movimentos de flexão e extensão do pescoço (SULLIVAN, 2009). Esta clássica tríade é mais vista na Síndrome de Klippel-Feil tipo I do que na do tipo II (RAMSEY; BLIZNAK, 1971).

Uma ampla variedade de anomalias tem sido descrita em associação com a Síndrome de Klippel-Feil, incluindo deformidade de Sprengel (escápula elevada), escoliose, cifose, malformações genitourinárias, surdez e anomalias costais, oculares, palatais e cardíacas (SILVA, 1992). Alterações ósseas como escoliose (curvatura oblíqua anormal da coluna dorsal) estão presentes em 60%, Deformidade de Sprengel (30%), torcicolo e alterações do sistema urinário (35%), perda da audição (30%), assimetria facial (20%), sincinesia ou movimentos em espelho (20%) e problemas cardiovasculares congênicos (4,2 a 14%) (MAHIROGULLARI *et al.*, 2006; LLOPIS, 2010).

Na Síndrome de Klippel-Feil são observados diversos transtornos músculo-esqueléticos. Dentre as alterações músculo-esqueléticas se encontram a limitação do movimento do pescoço, espinha bífida, transtornos degenerativos e protrusão dos discos vertebrais, siringomielia, cifose ou escoliose, torcicolo por contratura muscular, deformidade de Sprengel, sindactilia, dedos supranumerários, espasticidade, hiperreflexia, parestesias e cefaléia, além de sincinesia, hemivértebras, assimetria cranial, assimetria torácica, osso omovertebral, forâmen magno alargado e atrofia muscular. Pode existir subluxação, degeneração vertebral ou diminuição do espaço intervertebral, que ocorre de forma espontânea (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005; RAMSEY; BLIZNAK, 1971; AZAMBUJA; AZAMBUJA; ZANATTA, 2003).

Como já foi dito, aproximadamente 60% dos pacientes apresentam escoliose (LLOPIS, 2010). Em alguns casos é considerada congênita porque envolve outras partes da coluna vertebral: torácica e lombar. Outros pacientes desenvolvem a escoliose para compensar outras patologias cervicais, cérvico-dorsal ou lombar devido a uma diferença de altura das pernas, ou mesmo devido a patologias podais (BOTERO; TELLO, 2005; SULLIVAN, 2009). Para complementar estes dados,

Hensinger, Lang e Macewen, (1974) salientam que os exames radiográficos devem incluir radiografias laterais da coluna vertebral. Um aumento da cifose pode fazer com que seja necessário um tratamento da escoliose mais urgente. A progressão documentada da escoliose, seja nos elementos congenitamente distorcidos ou na curva de compensação abaixo deles, exige tratamento imediato e adequado para evitar grave deformidade adicional. As curvas de muitas crianças podem ser bem controladas com sucesso através da ortopedia para coluna. Ocasionalmente, as crianças pequenas exigirão uma cinta modificada ou especialmente feita para elas. A escoliose envolvendo a coluna torácica não deve ser permitida ter um progresso além de 55 graus (de preferência menos), uma vez que pode comprometer ainda mais e seriamente a função pulmonar.

Outra alteração músculo-esquelética bastante freqüente na Síndrome de Klippel-Feil é a Deformidade de Sprengel. Apresenta-se como uma elevação e uma rotação para medial do ângulo inferior da escápula e ocorre entre 20 a 30% dos pacientes. Começando na terceira semana de gestação, a escápula desenvolve-se do tecido mesodérmico no alto do pescoço ao nível da terceira para a quarta vértebra cervical. Desce na sua posição torácica por volta da oitava semana, ou aproximadamente no mesmo momento da ocorrência da lesão da Síndrome de Klippel-Feil. Em 30% dos pacientes a escápula está unida à coluna cervical mediante um osso homovertebral que pode limitar severamente o movimento escapulo-torácico. Esta condição pode ser uni ou bilateral (HENSINGER; LANG; MACEWEN, 1974; HELMI; PRUZANSKI, 1980; BOTERO; TELLO, 2005).

Ainda, de acordo com estes autores, esta enfermidade tende a ser dolorosa e em muitos pacientes, o diagnóstico correto só se faz na adolescência, especialmente a partir da queixa que manifesta o paciente a respeito de torcicolo e sobre a limitação dos movimentos do pescoço. Para o tratamento da dor, prescrevem-se sessões de fisioterapia.

Podem ser observadas ainda alterações em dedos e membros como polidactilia, sindactilia, polegar hipoplásico, dedos supranumerários e alterações no músculo trapézio (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005). Observam-se outras anomalias como pé eqüino e pinça de lagosta.

Outra característica comum achada nesta síndrome é a presença de sincinesia ou movimentos em espelho das extremidades superiores (contrações coordenadas e involuntárias que aparecem num grupo de músculos quando se

realizam movimentos voluntários em outro grupo muscular). Ocorrem em aproximadamente 20% dos casos de Síndrome de Klippel-Feil (BOTERO; TELLO, 2005; MAHIROGULLARI *et al.*, 2006; LLOPIS, 2010). Sullivan (2009) explica que à medida que o paciente tenta opor o polegar e outro dedo da mão direita, o mesmo movimento ocorre involuntariamente na mão esquerda. Hensinger, Lang e Macewen (1974) concordam com os autores acima e acrescentam que esta condição é mais associada em crianças mais novas, principalmente menores de cinco anos. Segundo estes autores, felizmente a situação tende a melhorar com a idade e sugerem que a terapia ocupacional tem sido muito útil para ajudar o controle dos movimentos por parte dos pacientes.

Entre 4 a 14% dos afetados pela Síndrome de Klippel-Feil apresentam transtornos cardiovasculares, dentre os quais o mais freqüente é o defeito do septo interventricular (BOTERO; TELLO, 2005; FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005; TEOH; WILLIAMS, 2006). Além desta alteração, outras que podem acometer estes pacientes são: estenose pulmonar, dextrocardia, tetralogia de Fallot, conduto arterioso, forâmen oval persistente, aurícula única, ventrículo único, hipertensão pulmonar, anomalias das veias pulmonares e arco aórtico direito (DOMINGUÉZ; NAJÉRA, 2006). Estes transtornos são mais vistos nos portadores da Síndrome de Klippel-Feil tipo I e tipo IV (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005).

Com alguma freqüência estes pacientes apresentam também malformações da cartilagem laríngea, suspeitas devido a alterações na fonação e na fala (BOTERO; TELLO, 2005). São citadas também alterações gastrointestinais e dermatológicas nestes pacientes (RAMSEY; BLIZNAK, 1971).

Em cerca de 35%, uma porcentagem expressiva, ocorrem anomalias renais sendo que estas podem ser bastante severas (SULLIVAN, 2009; LLOPIS, 2010; HENSINGER; LANG; MACEWEN, 1974). Para Teoh e Williams (2006), a presença de alterações renais se expressa em 64% dos portadores desta síndrome. Estas anomalias associam-se aos três tipos de SKF, sendo em 62% do tipo I, 71% do tipo III e muito menor no tipo II (BOTERO; TELLO, 2005). A anomalia geniturinária mais comum é a agenesia renal unilateral (VAIDYANATHAN, 2002). Outras anomalias urinárias encontradas são: além de agenesia renal, rim em ferradura, litíase renal contralateral, útero bicorne, malrotação renal (segundo em freqüência), ectopia renal e as genitais: criptocardia, ausência de vagina e ovários (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005; DOMÍNGUEZ; NAJÉRA, 2006).

Na síndrome de Klippel-Feil têm sido observados diversos transtornos neurológicos, a saber: espasticidade ou hiperreflexia, movimentos das extremidades superiores em espelho em 20% ou sincinesia, siringomielia, hemiplegia, paraplegia ou quadriplegia (BOTERO; TELLO, 2005; RAMSEY; BLIZNAK, 1971; AZAMBUJA; AZAMBUJA; ZANATTA, 2003; STADNICKI; RASSUMOWSKI, 1972; DOMÍNGUEZ; NAJÉRA, 2006). Ainda, pode associar-se a malformações do sistema nervoso central como encefalocele, meningocele, hidrocefalia, malformação de Arnold-Chiari, microcefalia e alterações da fossa posterior. Existem alterações neurosensoriais como surdez e oculares: coloboma, microftalmia e ptose palpebral (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005). Mahirogullari *et al.* (2006) somando-se ao que foi dito sobre as alterações neurológicas que podem aparecer nesta síndrome, acrescentam outras informações relevantes como exemplo que alguns sintomas na coluna vertebral podem aparecer se uma hiper mobilidade ocorrer nas vértebras que não apresentam fusão. Seqüelas neurológicas podem estar presentes. Se uma instabilidade progressiva e persistente ocorrer, espasticidade, fraqueza, hiperreflexia, quadriplegia e súbita morte por trauma podem ser vistos quando a medula espinhal é afetada.

Com relação à idade em que os sintomas neurológicos aparecem depende do nível de fusão, os autores citados a seguir dizem que as fusões na primeira e segunda vértebras cervicais tendem a produzir sintomas na primeira década de vida, enquanto fusões nas segunda e terceira vértebras estão associadas com sintomas neurológicos na terceira década de vida. A maioria dos sintomas, independentemente da localização da lesão, aparecem antes dos 30 anos (GRAY *et al.*, 1964 *apud* HELMI; PRUZANSKY, 1980).

A surdez está presente em aproximadamente um terço dos pacientes devido a deficiências no desenvolvimento do ouvido interno e é o segundo defeito em importância associado à Síndrome de Klippel-Feil. Podem acontecer também alterações do ouvido externo e médio (MCGAUGHRAN; KUNA; DAS, 1998; YLDIRIM *et al.*, 2008; OEKEN *et al.*, 1996).

A perda auditiva pode ser do tipo neurosensorial, condutiva ou mista (SULLIVAN, 2009) e sua detecção precoce é importante, permitindo o início da fala e da linguagem numa idade mais precoce do que normalmente seria se houvesse um atraso (HENSINGER, LANG, MACEWEN, 1974).

Já, os defeitos na visão podem acometer 20,63% dos pacientes, sendo vistos com freqüência o estrabismo convergente e a ptose palpebral (HELMI; PRUZANSKY, 1980; BOTERO; TELLO, 2005).

As manifestações orais desta síndrome podem ser extensivas e de difícil manejo, necessitando de uma relação essencial com profissionais de outras áreas, como pediatras. Apesar de grandes avanços nas técnicas de cirurgias crânio-faciais terem acontecido nos últimos anos, complicações e algumas falhas ainda ocorrem (BORAZ; IRWIN; BLARCOM, 1986).

Várias alterações faciais e bucais podem ocorrer nos pacientes com a Síndrome de Klippel-Feil: assimetria facial, terço inferior da face pequeno, malformação frontonasal, lábio e palato fissurados, úvula bífida e obstrução crônica de via aérea superior. Foram mencionados ainda, micrognatia, ponte nasal proeminente e palato fissurado submucoso (LAGRAVÈRE *et al.*, 2004; OZDILER; ACKAM; SAYIN, 2000; STADINICKI; RASSUMOWSKI, 1972; COOPER, 1976).

Estes autores ainda citam que o cirurgião-dentista deve estar ciente das características desta síndrome para realizar um correto diagnóstico e plano de tratamento. Estes profissionais devem checar a presença de palato fissurado submucoso e a ausência congênita de alguns dentes, pois estas características são comuns na Síndrome de Klippel-Feil.

Barbosa, Maganzini e Nieberg (2005) citam ainda que além da possibilidade da existência das características descritas acima, pode ocorrer a presença de oligodontia em ambas dentições decídua e permanente em alguns pacientes.

Por fim, podem ser encontrados defeitos na fala em cerca de 16,87% destes pacientes, sendo que a hipernasalidade é o problema mais comum. (HELMI; PRUZANSKY, 1980). Estes problemas podem ser amenizados quando a deficiência auditiva é reconhecida cedo na vida destes pacientes.

Há uma grande associação entre fusão de vértebras cervicais e fissura palatina. Botero e Tello (2005), Boraz, Irwin e Blarcom (1986) e Azambuja; Azambuja e Zanatta (2003) dizem que a aparição de palato fissurado nos pacientes com a Síndrome de Klippel-Feil é entre 5 % a 20% dos casos, o que é considerado uma incidência relevante. A aparição de esta condição nesta síndrome é explicada da seguinte forma: entre a oitava e nona semanas de vida embrionária, a língua do feto fica orientada verticalmente entre as apófises palatais. Na nona ou décima semanas, a cabeça é levantada a partir da região do pericárdio, e em seguida, a

mandíbula e a língua se deslocam dessa posição permitindo que o palato se fusione na linha média e finalmente, formando o palato mole. Se o feto tem uma fusão de vértebras cervicais, a mandíbula permanece comprimida contra o peito e força a língua a continuar entre as apófises horizontais do palato, resultando em incompleto fechamento do palato (YOSHIHARA; SUZUKI; YAWAKA, 2010).

Para ressaltar a importância da relação entre palato fissurado e Síndrome de Klippel-Feil, Helmi e Pruzansky (1980) citam que a esta síndrome apresenta especial interesse em relação à associação da presença de fissura palatina devido a algumas razões: 1- Palato fissurado é um achado comum nesta síndrome. 2- Malformações das vértebras cervicais são comuns em pacientes com fissura palatina. 3- Perda de audição é um achado freqüente na presença de palato fissurado. 4- Anomalias cervicais podem complicar a intubação para anestesia. 5- Pescoço curto pode ser o defeito primário que impede a fusão palatal. Ainda, segundo estes autores, há presença na literatura de palato fissurado nos pacientes com Síndrome de Klippel-Feil e não de fissura de lábio.

A assimetria facial está presente em 20 a 50% dos pacientes (BOTERO; TELLO, 2005; SULLIVAN, 2009; MAHIROGULLARI *et al.*, 2006). Há ainda citação na literatura da existência de língua bífida nesta síndrome (BOTERO; TELLO, 2005) e de úvula bífida em 5 a 20% dos afetados (BORAZ; IRWIN; BLARCOM, 1986 e AZAMBUJA; AZAMBUJA; ZANATTA, 2003; COOPER, 1976). Em um número pequeno de pacientes ocorre hipoplasia mandibular e apnéia (LIMA *et al.*, 2009). Limitação da abertura bucal também é citada por estes autores. Por último, a presença de má-oclusão também é encontrada nestes pacientes, em cerca de 20% (AZAMBUJA; AZAMBUJA; ZANATTA, 2003).

A maioria dos sintomas está relacionada com a hiper mobilidade ou limitação de mobilidade que ocorre nos segmentos cervicais. Pode haver sintomas mecânicos devido à irritação das articulações e sintomas neurológicos devido à compressão ou irritação da medula espinhal. Um trauma leve pode nestes pacientes de alto risco, pode ocasionar maiores seqüelas como quadriplegia total ou morte (BOTERO; TELLO, 2005).

Embora vários autores tenham enfatizado que os sintomas relacionados a coluna cervical em pacientes com Síndrome de Klippel-feil são pronunciados na idade adulta, uma revisão crítica da literatura diz que até 50% dos pacientes pediátricos são sintomáticos (SAMARTZIS *et al.*, 2006).

Dentre os sintomas descritos na literatura, encontram-se sintomas axiais do pescoço como dor de garganta, rigidez e restrição dos movimentos do pescoço (CHEN; WANG, 2008), sintomas neurológicos que são secundários à degeneração do disco ou doença dos segmentos adjacentes móveis, instabilidade da coluna cervical, hiper mobilidade da coluna ou devido a trauma e estenose espinhal em épocas posteriores da vida (YUKSEL *et al.*, 2005) e o desenvolvimento de radiculopatias e mielopatias (SAMARTZIS *et al.*, 2006).

Para o diagnóstico da Síndrome de Klippel-Feil, utilizam-se radiografias que são essenciais para o correto descobrimento da doença. Quando suspeita-se da síndrome em um paciente, o processo de diagnóstico deve começar pela tomada radiográfica ântero-posterior e lateral da coluna cervical. Além disso, se houver suspeita de instabilidade craniocervical considera-se a obtenção de radiografias em flexão e extensão do pescoço (SULLIVAN, 2009; BOTERO; TELLO, 2005).

Em alguns pacientes, talvez seja necessário a realização de outros testes complementares de imagem, sendo estes a tomografia computadorizada e a ressonância magnética. A tomografia é um excelente meio para avaliar a anatomia antes da cirurgia e permite reconstrução em 3D da área cirúrgica ideal (SULLIVAN, 2009; SENOSIAN *et al.*, 2001; YUKSEL *et al.*, 2005). Estes últimos autores citam porém a desvantagem do custo elevado da técnica, porém as vantagens superam as desvantagens e tornam a tomografia uma boa opção para diagnóstico.

Já a Ressonância Magnética por Imagem (RMI) é indicada para pacientes com déficit neurológico. A ressonância nas posições de flexão e extensão pode revelar a compressão da medula e é útil na avaliação também da estenose cervical. Em pacientes com déficits neurológicos, a ressonância da coluna inteira deve ser obtida para procurar anomalias do sistema nervoso central, como siringomielia (SULLIVAN, 2009).

Deve-se fazer o diagnóstico diferencial com várias outras alterações ósseas: condrodisplasia, Síndrome de Albright, displasias espondiloepifisárias, metafisárias e torácicas, Síndrome de Wildervanck. Com algumas cromossomopatias como Síndrome de Down, Turner, trissomia 4p, deleção 4p. Com as embriopatias hidantoínica, Síndrome do alcoolismo fetal, mucopolissacaridoses, Pterigum Coli, Síndrome de Turner, Síndrome de Noonan e na Displasia crânio-carpo-tarsal. Deve-se diferenciar também da displasia espândilo-torácica, artrite reumatóide juvenil e

com a espondilite reumatóide (BOTERO; TELLO, 2010; FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005). Lagravère *et al.* (2004), citam ainda que o diagnóstico diferencial da Síndrome de Klippel-Feil inclui disostose espondilocostal, Síndrome de Poland e síndromes que envolvem polidactília. Llopis (2010) observa que se deve realizar ecografia renal, audiometrias, provas de função da tireóide, entre outros, para descartar outras anomalias associadas.

O prognóstico para a maioria dos portadores da Síndrome de Klippel-Feil é bom se a doença é tratada cedo e de forma adequada. Atividades que podem machucar o pescoço devem ser evitadas para não ter complicações posteriores. A detecção precoce ajuda a tomar os cuidados necessários, mas o descobrimento da Síndrome é muitas vezes complicado pelo fato de que em jovens pacientes, a presença de fusão cervical pode não ser prontamente determinada porque a ossificação ainda não progrediu ao ponto que possa ser indicada falta de segmentação da coluna vertebral (CHEN; WANG, 2008; BARBOSA; MANGAZINI; NIEBER, 2005; BOTERO; TELLO, 2005). Ainda, segundo estes últimos autores, a dor cervical pode ser tratada com analgésicos, mas se ela é comprovadamente produzida pela compressão dos nervos nos espaços intervertebrais, poderá ser necessária uma tração cirúrgica. A decisão de intervir cirurgicamente justifica-se em casos de anomalias que tenham caráter progressivo, deformante ou incapacitante, mas dependem da localização.

A responsabilidade familiar é fundamental para supervisionar, manter a função e prevenir o aparecimento ou aumento do déficit neurológico por fusão, acidentes ou trauma. Quanto às doenças do coração cada caso deve ser estudado individualmente para decidir se é melhor tratamento médico ou cirúrgico (FIGUEROA; OROZCO; ROSAS, 2005).

Pacientes com a Síndrome de Klippel-Feil têm diferentes manifestações clínicas em diferentes idades. As indicações para tratamento cirúrgico variam individualmente. Para o ortopedista, as indicações mais freqüentes para a cirurgia dependem do grau de deformidade, da sua localização, progressão e de acordo com o tempo. Outras indicações cirúrgicas incluem a instabilidade da coluna cervical e problemas neurológicos associados a esta instabilidade. Estas indicações podem ocorrer quando há anomalias da junção craniocervical e quando dois segmentos fusionados são separados por um segmento normal. Alguns pacientes apresentam no início da vida uma complexa deformidade cervical e cervicotorácica que é

progressiva e desfigurante. Alguns destes pacientes necessitam de fusão da coluna cervical para evitar a progressão. Outros pacientes podem desenvolver escoliose compensatória ou associada, que também pode ser progressiva ao longo da vida e requer fusão para evitar esta progressão (SULLIVAN, 2009).

Karasick, Schweitzer e Vaccaro (1998), Lima *et al.*, (2009), Lagravère *et al.*, (2004), Sullivan (2009), Fernandes *et al.*, (2010), Teoh e Williams (2006) e Yoshihara, Suzuki e Yawaka (2010) citaram em seus trabalhos que os pacientes com Síndrome de Klippel-Feil podem ter aumentado risco para desenvolver lesões neurológicas, como resultado de hipermobilidade de vários segmentos cervicais. Estes autores salientam que qualquer menor trauma nestes pacientes que possam lesionar a coluna cervical, pode induzir à súbita injúria neurológica, ou em casos piores, até mesmo à morte. Também dizem que a intubação destes pacientes é difícil e alguns cuidados devem ser tomados para se evitar lesões cervicais e injúrias neurológicas.

Com relação às condutas odontológicas, Toledo (1986) e Schmidt (1998) afirmam que é de fundamental importância para o atendimento adequado e seguro a estes pacientes, a realização de uma anamnese cuidadosa e detalhada, principalmente no que se refere à história médica do paciente, sendo que o contato com o médico do paciente é um requisito importante no auxílio do profissional. O conhecimento prévio da doença em questão nos fornece as informações necessárias quanto a prováveis alterações de ordem sistêmica e bucal, bem como seu prognóstico e expectativa de vida. A importância do conhecimento prévio da doença também foi citado por (OZDILER; AKCAM; SAYIN, 2000; LAGRAVÈRE *et al.*, 2004). A anamnese é o primeiro passo para se evitar complicações no consultório. O tratamento odontológico deve ser realizado respeitando as particularidades e limitações do paciente, estipulando sempre uma rotina para que ele se sinta seguro com o dentista. Além disso, a abordagem odontológica ao paciente deficiente em idade precoce deve proporcionar antes de tudo segurança a seus pais ou responsáveis. Estes autores dizem que antes de qualquer tentativa de abordar o paciente, o profissional deve se certificar de que todas as informações foram corretamente entendidas, prevenir sobre possíveis reações comportamentais e reforçar todos os benefícios do tratamento dentário. Somente com o entendimento e uma atitude positiva dos familiares será viável a realização de uma abordagem adequada.

Barbosa, Maganzini e Nieberg (2005), Azambuja, Azambuja e Zanatta (2003) e Cooper (1976) concordam com o fato de que o papel do cirurgião-dentista é fundamental para melhorar as condições bucais destes pacientes, proporcionando melhorias da função e da estética facial e colaborando para uma melhor qualidade de vida destes indivíduos. Tanto Barbosa, Maganzini e Nieberg (2005) como Cooper (1976) citam que as deformidades da coluna vertebral são de interesse para estes profissionais pela presença da incapacidade de estender o pescoço, o que muitas vezes leva a dificuldades no tratamento. Mas, apesar desta dificuldade, estes autores dizem que a fusão cervical não é uma contra-indicação para o tratamento.

Botero e Tello (2005) orientam em seu trabalho o profissional sobre alguns cuidados que devem ser tomados com estes pacientes:

- 1- Na hora de deitar o paciente na cadeira odontológica ter cuidado para não estender em excesso a cabeça e pescoço do mesmo. Esta manobra evitaria causar uma maior lesão cervical.
- 2- Limitar cuidadosamente os movimentos de lateralidade da cabeça.
- 3- Notar que estes pacientes possuem abertura bucal limitada.
- 4- Proporcionar conforto a estes pacientes colocando almofadas ou travesseiros atrás da cabeça.
- 5- Se possível, realizar consultas de curta duração.
- 6- Lembrar que estes pacientes, em certas circunstâncias e posições podem ter dificuldades para respirar ou para deglutir.

4 CONCLUSÃO

Com base nas informações obtidas através da revisão de literatura, pode-se concluir que:

- 1- A síndrome de Klippel-Feil é uma enfermidade rara e caracteriza-se pela fusão de duas ou mais vértebras cervicais, apresentando-se como uma tríade característica representada por pescoço curto, implantação baixa da linha posterior do cabelo e limitação dos movimentos da cabeça e pescoço. Este fenótipo está presente em cerca de 40% a 50% dos portadores da Síndrome.
- 2- A manifestação mais comum da Síndrome de Klippel-Feil é a limitação dos movimentos do pescoço, aparecendo entre 50 a 76% dos pacientes.
- 3- É de fundamental importância para o atendimento adequado e seguro a estes pacientes, a realização de uma anamnese cuidadosa e detalhada, principalmente no que se refere à história médica do paciente, sendo que o contato com o médico do paciente é um requisito importante no auxílio do profissional.
- 4- Deve-se ter cuidado na hora de deitar o paciente, tendo atenção para não estender em excesso a cabeça e o pescoço do paciente, devem-se limitar cuidadosamente os movimentos de lateralidade da cabeça e proporcionar conforto a estes pacientes colocando almofadas ou travesseiros atrás da cabeça, sendo possível assim, a realização de um tratamento eficaz e com segurança.
- 5- Dentre as alterações faciais e bucais mais encontradas pode-se citar nestes pacientes: assimetria facial, terço inferior da face pequeno, palato fissurado, fissura palatina submucosa, úvula bífida e ausência congênita de alguns dentes.
- 6- As manifestações orais desta síndrome podem ser extensivas e de difícil manejo, necessitando de uma relação essencial com profissionais de outras áreas, como pediatras.
- 7- Anomalias cervicais podem complicar a intubação para anestesia geral e alguns cuidados devem ser tomados para se evitar lesões cervicais e injúrias neurológicas. Os pacientes com Síndrome de Klippel-Feil podem ter aumentado risco para desenvolver lesões neurológicas, como resultado de hiper mobilidade de vários segmentos cervicais. Qualquer menor trauma

nestes pacientes que possam lesionar a coluna cervical pode induzir à súbita injúria neurológica, ou em casos piores, até mesmo à morte.

- 8- Há uma grande associação entre fusão de vértebras cervicais e fissura palatina. A aparição de desta condição nesta síndrome é explicada da seguinte forma: entre a oitava e nona semanas de vida embrionária, a língua do feto fica orientada verticalmente entre as apófises palatais. Na nona ou décima semanas, a cabeça é levantada a partir da região do pericárdio, e em seguida, a mandíbula e a língua se deslocam dessa posição permitindo que o palato se fusione na linha média e finalmente, formando o palato mole. Se o feto tem uma fusão de vértebras cervicais, a mandíbula permanece comprimida contra o peito e força a língua a continuar entre as apófises horizontais do palato, resultando em incompleto fechamento do palato.
- 9- Como já foi dito neste trabalho, o conhecimento das características físicas, neurológicas, dos problemas sistêmicos associados assim como dos problemas bucais do paciente com a Síndrome de Klippel-Feil são de grande relevância para o cirurgião-dentista compreender estes pacientes, já que estas características trazem conseqüências para o tratamento odontológico. A partir do momento que se tem conhecimento desses aspectos, será possível o profissional evitar a ocorrência de acidentes durante a execução do procedimento clínico, podendo exercer um trabalho correto e com segurança.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- AZAMBUJA, H. V. de; AZAMBUJA, W. V. de; ZANATTA, G. M. Síndrome de Klippel-Feil: relato de caso e possibilidades ortodôntico-ortopédicas. **Revista da Faculdade de Odontologia de Passo Fundo**, v. 8, n. 2, p. 15-19, jul./dez. 2003.
- BARBOSA, V.; MAGANZINI, A. L.; NIEBERG, L. G. Dento-Skeletal Implications of Klippel-Feil Syndrome. **NYSDJ**, p.48-51, jan. 2005.
- BORAZ, R. A.; IRWIN, D. H.; BLARCOM, C. V. The dental rehabilitation of a patient with Klippel-Feil syndrome and Sprengel's deformity. **Special Care in Dentistry**, p. 22-24, jan./feb. 1986.
- BOTERO, K. T.; TELLO, M. L. G. Asociación de paladar fisurado y síndrome de Klippel-Feil. **Revista Estomatología**, v. 13, n. 2, p. 40-49, 2005.
- CHEN, S. Y.; WANG, P. Y. Cervical Myelopathy in Klippel-Feil Syndrome. **Acta Neurologica Taiwanica**, v. 17, n. 3, p. 217-218, sep. 2008.
- COOPER, J. C. The Klippel-Feil Syndrome. A rare cause of cervico-facial deformity. **British Dental Journal**, v. 140, p. 264-268, 1976.
- DOENÇAS ORTOPÉDICAS CONGÊNITAS. **World Gate-Fisioweb**. Disponível em: www.gate.com.br/conteudo/medicinaesaude/fisioterapia/doencas_ortopedicas.htm. Acesso em: 03/01/2011.
- DOMÍNGUEZ, L. P. I.; NÁJERA, B. A. H. Síndrome de Klippel-Feil em El recién nacido. **Rev Med Hosp Gen Mex**, v. 69, n. 1, p. 32-35, 2006.
- FARMER, S. F.; INGRAM, D. A.; STEPHENS, J. A. Mirror movements studied in a patient with Klippel-Feil syndrome. **Journal of Physiology**, v. 428, p. 467-484, 1990.
- FERNANDES, M. L. *et al.* Anestesia para amigdalectomia em criança portadora de síndrome de Klippel-Feil associada à síndrome de Down. Relato de caso. **Revista Brasileira de Anestesiologia**, v. 60, n. 3, mai./jun. 2010.
- FIGUEROA, J. de R.; OROZCO, G. Z.; ROSAS, A. G. Síndrome de Klippel-Feil: una enfermedad musculoesquelética, con malformaciones cardiovasculares asociadas. **Bol Med Hosp Infant Mex**, v. 62, p. 348- 355, sep./oct. 2005.
- HELMI, C.; PRUZANSKY, S. Craniofacial and Extracranial Malformations In The Klippel-Feil Syndrome. **Cleft Palate Journal**, Chicago, v. 17, n. 1, p. 65-88, 1980.
- HENSINGER, R. N.; LANG, J. E.; MACEWEN, G. D. Klippel-Feil Syndrome: a constellation of associated anomalies. **The Journal of Bone and Joint Surgery**, v. 56-A, n. 6, p. 1245-1253, sep. 1974.
- KARASICK, D.; SCHWEITZER, M. E.; VACCARO, A. R. The Traumatized Cervical Spine in Klippel-Feil Syndrome: Imaging Features. **AJR**, n. 170, p. 85-88, jan. 1998.

LAGRAVÈRE, M. O. *et al.* The Klippel-Feil Syndrome: a case report. **Journal of the Canadian Dental Association**, v. 70, n. 10, p. 685- 688, nov. 2004.

LIMA, M. de D. M. de. *et al.* Dental team management for a patient with Klippel-Feil syndrome: case report. **Spec Care Dentist**, v. 29, n. 6, p. 244-248, 2009.

LLOPIS, J. S. Síndrome de Klippel Feil. **Neurocirurgia Contemporanea**, v. 4, n. 2, feb. 2010.

MAHIROGULLARI, M. *et al.* Klippel-Feil syndrome and associated congenital abnormalities: evaluation of 23 cases. **Acta Orthop Traumatol Turc**, v. 40, n. 3, p. 234-239, 2006.

MCGAUGHRAN, J. M.; KUNA, P.; DAS, V. Audiological abnormalities in the Klippel-Feil syndrome. **Archives of Disease in Childhood**, n. 79, p. 352-355, 1998.

OEKEN, J. *et al.* Middle ear malformation in Klippel-Feil syndrome. **HNO**, v. 44, p. 521-525, 1996.

OZDILER, E.; AKCAM, M. O.; SAYIN, M. O. Craniofacial characteristics of Klippel-Feil syndrome in an eight year old female. **The Journal of Clinical Pediatric Dentistry**, v. 24, n. 3, 2000.

RAMSEY, J.; BLIZNAK, J. Klippel-Feil syndrome with renal agenesis and other anomalies. **From the Department of Radiology, Hendrick Memorial Hospital, Abilene, Texas**, v. 113, n. 3, nov. 1971.

SAMARTZIS, D. *et al.* Classification of congenitally fused cervical patterns in Klippel-Feil patients. Epidemiology and role in the development of cervical spine-related symptoms. **Spine**, v. 31, n. 21, p. E798-E804, 2006.

SCHMIDT, M. G. Pacientes Especiais portadores de deficiências neuropsicomotoras. **Odontopediatria na primeira infância**. São Paulo: Santos, 1998. Cap.44, p.645-663.

SENOSIAN, E. A. *et al.* Síndrome de Klippel-Feil. Imágenes por tomografía em tercera dimensión. **Gac Méd Méx**, vol. 137, n. 6, p. 609-611, 2001.

SILVA, E. O. da. Autosomal recessive Klippel-Feil syndrome. **Journal of Medical Genetics**, v. 19, p. 130-134, 1982.

SILVA, E. O. da. Síndrome de Klippel-Feil: estudo clínico-radiológico de seis casos. **Jornal de Pediatria**, v. 68, n. 11/12, p. 401-403, 1992.

SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL. Disponível em: <<http://www.crfaster.com.br/kfp.htm>>
Acesso em: 03/01/2011.

STADNICKI, G.; RASSUMOWSKI, D. The association of cleft palate with the Klippel-Feil syndrome. **Oral Surg**, Chicago, v. 33, n. 3, p. 335-340, mar. 1972.

SULLIVAN, J. A. Klippel-Feil syndrome. **Emedicine Orthopedic Surgery**, jun. 2009. Disponível em: <http://emedicine.medscape.com/article/1264848-overview>. Acesso em: 16/03/2011.

TEOH, D. C. A.; WILLIAMS, D. L. Adult Klippel-Feil syndrome: haemodynamic instability in the prone position and postoperative respiratory failure. **Anaesthesia and Intensive Care**, v. 25, n. 1, p.124-127, 2006.

TOLEDO, O. A. Atendimento odontológico para pacientes especiais. **Odontopediatria. Fundamentos para a Prática Clínica**. São Paulo: Panamericana, 1986. Cap. 13, p. 221-240.

VAIDYANATHAN, S. *et al.* Klippel-Feil syndrome-the risk of cervical spinal Cord injury: a case report. **BMC Family Practice**, v. 3, n. 6, p. 1-5, 2002.

YILDIRIM, N. *et al.* Klippel-Feil syndrome and associated ear anomalies. **American Journal of Otolaryngology-Head and Neck Medicine and Surgery**, v. 29, p. 319-325, 2008.

YOSHIHARA, T.; SUZUKI, J.; YAWAKA, Y. Anomaly of cervical vertebrae found on orthodontic examination: 8-year-old boy with cleft lip and palate diagnose with Klippel-Feil syndrome. **Angle Orthodontist**, v. 80, n. 5, p. 975-980, 2010.

YUKSEL, M. *et al.* Diagnostic Importance of 3D CT Images in Klippel-Feil Syndrome with Multiple Skeletal Anomalies: a case report. **Korean J Radiol**, v. 6, n. 4, p. 278-281, dec. 2005.

