

Síndrome de Klippel-Feil – relato de caso e possibilidades ortodôntico-ortopédicas

Klippel-Feil syndrome – case report and orthodontic orthopedic possibilities

Henrique Voltolini de Azambuja¹

Waleska Voltolini de Azambuja²

Guilherme Menegaz Zanatta³

RESUMO

A síndrome de Klippel-Feil é uma entidade complexa que inclui uma série de anormalidades de desenvolvimento, cuja principal característica é a fusão de vértebras cervicais altas, causando mobilidade diminuída do pescoço. Podem estar associados problemas neurológicos, implantação baixa dos cabelos, além de várias outras anomalias. Sua base genética não está bem estabelecida, mas sabe-se que essa síndrome está presente em um de cada 42 mil nascimentos. O presente trabalho relata o caso de uma paciente portadora da síndrome, que procurou atendimento na Faculdade de Odontologia da Universidade de Passo Fundo. A paciente apresentava assimetria facial, má-oclusão de Classe III, com mordida cruzada posterior. Neste relato de caso serão apresentadas a síndrome e as possibilidades de tratamento ortodôntico-ortopédico para a paciente.

Palavras-chave: síndrome de Klippel-Feil, Classe III, mordida cruzada posterior, ortodontia.

Introdução

A síndrome de Klippel-Feil é uma condição que inclui várias anormalidades de desenvolvimento, tendo sido descrita clínica e anatomicamente pela primeira vez por Klippel e Feil em 1912. Forney et al. (1966), Ramsey e Blisnak (1971), Sherk (1978) e Pizzutillo et al. (1994) enumeraram as condições associadas com fusão congênita cervicovertebral. Os mecanismos que potencializam uma embriogênese patológica, responsável pelo desenvolvimento de anormalidades no corpo, foram estudados por Gunderson et al. (1967); Dolan, (1977); Sherk, (1978) e Pizzutillo et al., (1994). Segundo Baird et al. (1967), Gardner (1979) e Pizzutillo, et al. (1994), em muitos casos pode haver a possibilidade de comprometimento neurológico dessa população, porém ainda não existe estimativa do risco de seu aparecimento.

Essa fusão congênita das vértebras resulta em um pescoço curto, incomumente alado, que parece se apoiar no peito, e mobilidade diminuída da cabeça. Outras anomalias às vezes associadas incluem baixa linha posterior de inserção de cabelos, espinha bífida, deformidade de Sprengel, várias anomalias esqueléticas axiais, sur-

dez, assimetria facial, sincinese e defeitos cardíacos congênitos. Pode ocorrer, ocasionalmente, retardo mental; anomalias cardíacas congênitas podem estar presentes em até 50% destes pacientes (NORA e FRASER, 1985).

Apresenta uma frequência de cerca de um em 42 mil nascimentos, e 65% dos pacientes são do sexo feminino (JONES, 1998).

A base genética desta síndrome não está esclarecida. 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 (NORA e FRASER, 1985). Alguns autores têm sugerido 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 (NORA et al., 1961).

Segundo Gorlin et al. (1979), que estudou uma população de portadores dessa enfermidade, as alterações de desenvolvimento mais frequentes são:

- *crânio e face:* a cabeça parece descansar diretamente

¹ Acadêmico do curso de graduação da Faculdade de Odontologia da UPF.

² Professora Titular das disciplinas de Ortodontia Preventiva I e II da UPF, e professora do curso de Especialização em Ortodontia da UPF.

³ Mestrando em Periodontia na Faculdade de Odontologia- Unicamp.

Recebido em: 09-12-02 / aceito em: 16-07-03

te sobre o tórax, sem a interposição do pescoço. A inserção dos músculos 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;

- **sistema musculoesquelético:** caracteristicamente, 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 observam-se escoliose e deformidade de Sprengel. Outras manifestações são espinha bífida oculta, fusão do osso atlas com o occipital, vértebras fendidas e hemivértebras;
- **sistema nervoso:** é observado um grande número de transtornos neurológicos associados, como espasticidade ou hipereflexia, sincinese bimanual ou movimentos em espelho, sirringomielia ou sirringobulbia, hemiplegia, paraplegia, triplegia, quadriplegia;
- **olhos e ouvidos:** a manifestação ocular mais comum é o estrabismo convergente. Com menor frequência, têm-se observado nistagmo horizontal e atrofia coriorretiniana. Cerca de 30% dos pacientes apresentam surdez em virtude de anormalidades no desenvolvimento do ouvido interno;
- **manifestações bucais:** entre 5 a 20% dos casos se observam fenda palatina ou úvula bífida, má-oclusão em geral associada a assimetria facial;
- **outros achados:** enfermidade cardíaca congênita, geralmente associada ao tabique ventricular e age-

nesia renal.

Em razão do encurtamento dos músculos trapézio, o aspecto do paciente pode simular o da síndrome de Turner ou o da síndrome de Noonan. A posição da cabeça sobre o tórax pode assemelhar-se ao que se observa na tuberculose da coluna cervical e na síndrome de Morquio. Não há nenhuma prova diagnóstica, sendo o diagnóstico realizado com base nos dados clínicos e radiográficos (GORLIN et al., 1979).

O presente trabalho relata o caso de uma paciente portadora da síndrome de Klippel-Feil que procurou atendimento na Faculdade de Odontologia da Universidade de Passo Fundo, onde são oferecidas as possibilidades de tratamento ortodôntico-ortopédico.

Relato do caso

A paciente I. S., do gênero feminino, 8 anos e 11 meses, leucoderma, procurou o setor de triagem da Faculdade de Odontologia da Universidade de Passo Fundo, queixando-se de dor em alguns elementos dentários. Na anamnese foi diagnosticada malformação congênita da junção craniocervical, que evoluiu com desenvolvimento de hidrocefalia; sendo tratada cirurgicamente através de um implante de uma derivação ventriculoperitoneal, a paciente também apresentou agenesia renal. Pela análise facial foram observadas assimetria facial, perfil côncavo sugestivo de hipodesenvolvimento maxilar e hiperdesenvolvimento mandibular. Dando seguimento ao exame clínico, notou-se também a presença de limitações de movimentos cervicais e pescoço curto, além de implantação baixa da linha de cabelos, braço esquerdo mais curto e ombro esquerdo mais alto (Fig. 1 e 2).



Figura 1 - Foto da paciente, mostrando pescoço curto e alado



Figura 2 - Foto de perfil da paciente, mostrando pescoço curto e macrognatia mandibular

Ao exame clínico intrabucal, constatou-se má-oclusão de Classe III de Angle, com mordida cruzada posterior unilateral esquerda, palato alto, macroglossia com hipotonicidade e presença de lesões cáries (Fig. 3, 4, 5, 6 e 7).



Figura 3 - Vista frontal das arcadas dentárias da paciente mostrando Classe III de Angle



Figura 4 - Vista lateral direita das arcadas dentárias da paciente

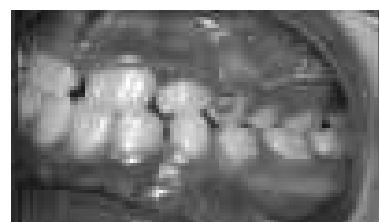


Figura 5 - Vista lateral esquerda das arcadas dentárias da paciente



Figura 6 - Vista oclusal da arcada superior da paciente

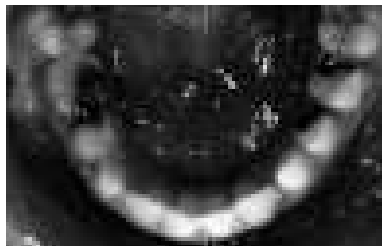


Figura 7 - Vista oclusal da arcada inferior da paciente

A seguir, foi solicitada a documentação ortodôntica, constituída de radiografia panorâmica, teleradiografia de perfil, radiografia pósterio-anterior e radiografias interproximais e periapicais, além de modelos de estudo e fotografias intra e extra-orais, para concluir o diagnóstico (Fig. 8, 9 e 10).



Figura 8 - Radiografia panorâmica da paciente



Figura 9 - Radiografia pósterioanterior da paciente



Figura 10 - Radiografia de perfil da paciente

Na avaliação médica, haviam sido solicitadas radiografias laterais da coluna cervical em flexo-extensão, com o objetivo de visualizar os espaços intervertebrais. As radiografias cervicais laterais da coluna evidenciaram fusão e redução de vértebras cervicais altas o que, associado aos achados clínicos, sugere a descrição clássica da síndrome de Klippel-Feil (Fig. 11).



Figura 11 - Radiografia lateral da coluna cervical da paciente, evidenciando a fusão e redução das vértebras cervicais altas

Avaliação e possibilidades ortodôntico-ortopédicas

Gregoret (1999) enfatiza que o tratamento de pacientes com sinais clínicos de Classe III requer um prognóstico da evolução da anomalia até o final da fase de crescimento. Segundo McNamara Jr e Brudon (1995), cerca de 50% dos pacientes submetidos a qualquer tipo de tratamento precoce de Classe III necessitarão de outra fase intermediária de tratamento antes da fase com a aparatologia fixa. Isso pode significar outra expansão rápida da maxila, com ou

sem o uso da máscara facial. Por causa do excesso de crescimento mandibular durante a adolescência, parte dos efeitos obtidos com a terapia precoce poderão ser perdidos. Devem-se advertir pais e pacientes sobre a possibilidade de futura correção cirúrgica.

No caso da paciente em questão, foram utilizadas as análises cefalométricas de Ricketts, McNamara e Björk-Jarabak (Tab. 1, 2 e 3) para o diagnóstico, o planejamento e a instauração das mecânicas pertinentes ao caso.

Análise do Polígono de Björk-Jarabak

	Paciente	Norma	Interpretação
Relação base craniana anterior com corpo mandibular*	72 / 76 mm	1 : 1	Relação maior que 1:1 indica potencial aumentado
Relação base craniana posterior com altura do ramo mandibular*	81 / 48 mm	3:4	Relação maior que 3:4 indica potencial aumentado
Ângulo sela	125°	123°	Indica localização da cavidade glenóide
Ângulo goníaco superior*	60°	52° a 55°	Esses valores mostram que existe uma maior projeção da sínfise mandibular para frente e que o crescimento remanescente se manifestará seguindo esta direção indicativa de Classe III
Ângulo goníaco inferior	70°	70° a 75°	
Ângulo articular	132°	143°	Valores menores favorecem o prognatismo mandibular

*Indicativos de crescimento remanescente de Classe III encontrados no cefalograma da paciente.

Normas de McNamara

	Paciente	Norma	Interpretação
Comprimento da maxila	90 mm	90 mm	
Comprimento da mandíbula*	120 mm	113-116 mm	Excesso de comprimento mandibular
Altura ântero-inferior da face	63 mm	63-64 mm	
Ponto pogônio até a náseo-perpendicular*	7 mm	-8 a -6 mm	Positivo é indicativo de Classe III
	70°	70° a 75°	
Ângulo articular	132°	143°	Valores menores favorecem o prognatismo mandibular

*Fatores de Classe III encontrados na paciente.

Analisando os fatores de McNamara, conclui-se que a paciente é uma Classe III esquelética por excesso mandibular.

Medidas do Cefalograma de Ricketts

		Paciente	Norma	Interpretação
Craniana	Deflexão cranial	20°	20° a 25°	Valores acima da média (em indivíduos de mesma idade) indica projeção da mandíbula
Maxilomandibular	Overbite*	-1,5 mm	2 mm a 4 mm	Valores menores indicam posição de Classe III
	Overbite molar	4 mm	4 mm a 20 mm	Relação sagital da maxila
	Overbite molar	4,20	5,70 a 20	Intercepção sagital da maxila
	Localização da Ponto	-44 mm	-20 mm	Indica a posição da cavidade glenóide
Mandibular	Projeção da maxila mandibular	72°	70° a 20°	Indica a posição da maxila mandibular
	Ângulo de occlusão	Normal		Ângulo de occlusão longo e normal de Classe III
	Shank mandibular*	8,10		Shank mandibular alto de Classe III
				Classe III
	Elapso molar*	-4 mm		Apresenta valores normais que -4 mm
Dentário	Mandíbula anterior		Tipos	
	Mandíbula posterior		Classificação	
Arcos	Perfil	Classificação		Fadma de Classe III apresenta perfil classificado

* Fatores de Classe III encontrados na paciente.

Por meio da avaliação cefalométrica e dos achados clínicos, conclui-se que a paciente é portadora de má-oclusão de Classe III, sendo que o prognóstico do caso está diretamente relacionado ao número e à magnitude dos desvios da normalidade que são: disjunção da maxila, visando à correção transversal, e a utilização da máscara facial para o problema sagital.

Segundo Capelozza Filho e Silva Filho (1997), é fundamental que as bases apicais, maxila e mandíbula, encontrem-se em harmonia nos sentidos vertical, transversal e sagital. As mordidas cruzadas podem ser dentárias,

funcionais ou esqueléticas, embora em muitos casos essa etiologia possa se confundir; eventualmente, os três fatores poderiam estar envolvidos (VANZIN et al., 1998).

As mordidas cruzadas de origem dentária caracterizam-se apenas por assimetrias no arco dentário; as funcionais são mordidas adaptativas às interferências oclusais. As mordidas cruzadas esqueléticas caracterizam-se por crescimento assimétrico da mandíbula ou da maxila ou por deficiências transversais das bases maxilares.

A ortodontia dispõe de um mecanismo eficiente para o aumento transversal do arco superior, através da expansão lenta, com aparelhos expansores removíveis, nos casos de atresias dentoalveolares (HAAS, 1965; SILVA FILHO et al., 1989; CAPELOZZA FILHO E SILVA FILHO, 1997). Para as atresias esqueléticas, a expansão rápida da maxila representa uma conduta terapêutica eficaz, seja mecânica, seja assistida cirurgicamente. Pacientes em crescimento apresentam suturas palatinas medianas com grande quantidade de tecido conjuntivo e com menor número de interdigitações, permitindo o tratamento ortopédico. Em contrapartida, pacientes sem crescimento possuem suturas palatinas medianas com várias interdigitações, de modo que a terapia ortopédica traria, na maioria dos casos, resultados mais dentoalveolares do que esqueléticos; portanto, nesses casos a terapia adequada seria a expansão da maxila assistida cirurgicamente (MELSEN, 1972; MCNAMARA e BRUDON, 1995).

Para a melhora sagital nos casos de Classe III, das opções disponíveis para o tratamento, a máscara facial é a que proporciona melhores resultados na dentição decídua tardia ou na permanente jovem. A máscara facial foi desenvolvida por Delaire (1971, 1976, DELAIRE et al., 1972) e modificada por Petit (1982, 1983, 1984, 1991). Em razão do complexo craniofacial dos pacientes em crescimento ser bastante maleável, com esse tipo de terapia combinada com a expansão rápida da maxila, ocorrem modificações nos três planos espaciais.

Considerações finais

Após o estudo deste caso de síndrome de Klippel-Feil, foi possível

constatar que os portadores apresentam defeitos, incluindo fusão de vértebras cervicais altas, problemas neurológicos, implantação baixa dos cabelos, além de inúmeras anomalias dentobucofaciais. O caso relatado corresponde a um grau de severidade moderada dessa síndrome. Dessa forma, o tratamento ortodôntico-ortopédico é de relevante importância como forma de prevenção de outros problemas mais severos. O papel do cirurgião-dentista é fundamental para melhorar as condições bucais, proporcionando melhoras da função e da estética facial e colaborando para uma melhor qualidade de vida destes indivíduos.

Abstract

Klippel-Feil syndrome is a complex entity which includes a series of developmental anomalies whose main characteristic is the congenital fusion of cervical vertebrae, restriction of neck movements and low hairline. It is frequently associated to neurologic involvement. The genetic base of this syndrome is unknown, the incidence is 1/420000 labors. The authors report a case of a female patient with facial asymmetry, malocclusion class III and posterior cross-bite. The patient was examined at the Orthodontics Department at Universidade de Passo Fundo.

Key words: Klippel-Feil syndrome, Class III, posterior cross-bite, orthodontics.

Agradecimentos

Os autores agradecem à profa. Soluete Oliveira da Silva, ao prof Adil Pacheco e ao Dr. Gérson Costa, pelas orientações, e à SERO pela documentação radiográfica.

Referências

- BAIRD, P.A., ROBINSON, C., BUCKLER, W. Klippel-Feil syndrome: a study of mirror movement detected by electromyography. *Am J Dis Child*, v. 113, 1967.
- CAPELOZZA FILHO, L.; SILVA FILHO O. G. Expansão rápida da maxila: considerações gerais e aplicação clínica. Parte I. *R Dental Press Ortodon Ortop Facial*, v. 2, n. 3, p. 88-102, 1997.
- DOLAN, K. D. Developmental abnormalities of the cervical spine below the axis. *Radio Clin North Am*, v. 15, 1977.

FORNEY, W. R.; ROBINSON, S. J.; PASCOE, D. J. Congenital heart disease, deafness and skeletal malformations: A new syndrome? *J Pediatr*, v. 68, 1966.

GARDNER, J. Klippel-Feil syndrome, iniencephalus, anencephalus, hindbrain hernia, and mirror movements: Overdistention of the neural tube. *Child's Brain*, v. 5, 1979.

GORLIN, R. J.; PINDBORG, J. J.; COHEN, M. M. *Síndromes de la cabeza y del cuello*. Spain: McGraw-Hill, Enero, 1979.

GREGORET, J. Cefalometria estática: teleradiografia, cefalometria lateral de Ricketts, análise de Björk-Jarabak, método de avaliação cefalométrica de McNamara, cefalometria frontal. In: GREGORET, J. *Ortodontia e cirurgia ortognática: diagnóstico e planejamento*. São Paulo: Santos, 1999. p. 119-224.

GUNDERSON, C. et al. Klippel-Feil syndrome: genetical and clinical re-evaluation of cervical fusion. *Medicine*, v. 46, 1967.

HAAS, A. J. The treatment of maxillary deficiency by opening the midpalatal suture. *Angle Orthod*, v. 35, n. 3, p. 200-217, 1965.

JONES, K. L. *Padrões reconhecíveis de malformações congênitas*. 5. ed. São Paulo: Manole, 1998.

MCNAMARA JR, J. A.; BRUDON, W. L. Aparatos de expansão rápida del maxilar con bandas. In: MCNAMARA JR, J. A.; BRUDON, W. L. *Tratamiento ortodôntico y ortopédico em la dentición mixta*. 2. ed. USA: Needham Press, 1995, p. 135-148.

MELSEN B. A histological study of influence of sutural morphology and skeletal maturation of rapide palatal expansion in children. *Trans. Eur. Orthod. Soc.*, p. 499-507, 1972.

NORA, J. J., FRASER, F. C. In: *Genética médica*. 2. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1985. p. 248.

NORA, J. J. et al. Klippel-Feil syndrome with congenital heart disease. *Am J Dis Child* v. 102, p. 858-864, 1961.

PIZZUTILLO, P. D. et al. Risk Factors in Klippel-Feil syndrome. *Spine*, v. 19, p. 2110-2116, 1994.

RAMSEY, J.; BLISNAK, J. Klippel-Feil syndrome with renal agenesis and other anomalies. *Am J Roentgenol*, v. 113, 1971.

SHERK, H. H. Klippel-Feil syndrome and other congenital anomalies of the lower cervical spine. *AAOS Instruct Course Lect*, v. 27, 1978.

SILVA FILHO O. G.; VALLADARES NETO J.; ALMEIDA R. R. Early correction of posterior crossbite biomechanical characteristics of the appliances. *J Pedodont*; v. 13, n. 3, p. 195-221, 1989.

VANZIN G. D. et al. Considerações gerais sobre a mordida cruzada posterior e as alternativas para o seu tratamento. *Ortodontia Gaúcha*, v. 2, n. 2, p. 131-142, 1998.

Endereço para correspondência

Henrique Voltolini de Azambuja
Rua Cel. Chicuta 95 A
Vila Vergueiro, 99020-030
Passo Fundo/RS
(54) 3136474
hva08@yahoo.com.br