

CASOS DE SÍNDROME DE KLIPPEL FEIL EN LA POBLACIÓN PREHISPÁNICA DE LAS ISLAS DE LA GOMERA Y EL HIERRO

Emilio González Reimers*, Matilde Arnay de la Rosa**
y Javier Velasco-Vázquez***

RESUMEN

El síndrome de Klippel-Feil es una enfermedad infrecuente (aproximadamente un caso entre 40.000 nacimientos) caracterizada por cuello corto, baja implantación del cabello en la nuca, y movilidad restringida del cuello, debida a la fusión de un número variable de cuerpos vertebrales de la columna cervical. En un estudio previo, realizado en una muestra de 121 individuos prehispánicos de la isla de El Hierro, describimos un caso de síndrome de Klippel-Feil, y dos vértebras cervicales que presentaban anomalías compatibles con formas atípicas de la enfermedad. En este trabajo describimos un nuevo caso observado en La Gomera. La existencia de tres casos de esta rara entidad en una muestra poblacional relativamente pequeña, sugiere que el aislamiento y la consanguinidad han podido jugar un importante papel de su presencia en ambas islas.

PALABRAS CLAVE: Prehistoria, Islas Canarias, Paleopatología, Síndrome de Klippel-Feil.

ABSTRACT

Klippel-Feil syndrome is an uncommon alteration (1:40000 births) characterized by short neck, low dorsal hairline, and restricted neck mobility, as a result of the fusion of a variable number of cervical vertebrae. In a previous report we described a case of an individual affected by Klippel-Feil syndrome and two atlas vertebrae with abnormalities compatible with atypical forms of the disease in a survey on 121 prehispanic individuals from the island El Hierro (Canary Islands). We here describe a new case from La Gomera, consisting of two cervical vertebrae partially fused by the vertebral bodies and posterior arch. The presence of 3 cases of this rare entity among a relative small amount of individuals analysed raises the possibility that isolation and consanguinity could have played an important role, perhaps even among the population who colonized both islands.

KEY WORDS: Prehistory, Canary Islands, Paleopathology, Klippel-Feil syndrome.

El síndrome de Klippel-Feil (SKF) es una entidad infrecuente (aproximadamente un caso entre 40.000 nacimientos) caracterizada por presentar un cuello corto, una baja implantación del cabello en la nuca, y una movilidad restringida del



cuello, debida a la fusión de un número variable de cuerpos vertebrales de la columna cervical (Thomsen *et al.*, 1997). A veces esta anomalía se acompaña de otras alteraciones del desarrollo de las vértebras cervicales como reducción del número de vértebras, hendiduras vertebrales, espina bífida cervical, y alteraciones del desarrollo de los arcos anteriores de atlas y axis (David *et al.*, 1996). Las referencias en paleopatología del SKF son muy escasas (Isidro *et al.*, 2003). En un estudio previo (González Reimers *et al.*, 2001) tuvimos la oportunidad de examinar los restos óseos procedentes de la cueva sepulcral de Punta Azul (La Restinga, El Hierro). El yacimiento se encuentra situado en la zona superior —375 metros sobre el nivel del mar— de las paredes de los acantilados que forman la costa SE que va desde Las Playas a La Restinga. Los restos humanos, muy dispersos y sin que preservaran conexión anatómica, correspondían a unos 120 individuos al menos, la mayoría adultos¹. Curiosamente, en ese registro antropológico destacaba la presencia de al menos dos individuos con anomalías del desarrollo cervical, consistentes, en primer lugar, en un bloque constituido por la fusión de la segunda y tercera vértebras cervicales (C2 y C3) y, en segundo lugar, en otro bloque formado por la fusión de C5 y C6; las características de ambos sugerían fuertemente que correspondían a un mismo individuo (figura 1). Se constató, además, la presencia de dos atlas con anomalías descritas en el Klippel-Feil: un hemiatlas con hipoplasia del arco posterior, y otra pieza con hipoplasia del arco posterior izquierdo. Por lo tanto, en ese enterramiento, de un total de 120 individuos, había al menos dos individuos afectados de malformación de Klippel-Feil. Dada la rareza de esta entidad y su carácter genético, el hallazgo de al menos estos dos casos en un mismo enterramiento sugiere la existencia de importantes lazos de parentesco entre ellos.

Recientemente hemos tenido la oportunidad de examinar un conjunto de restos antropológicos, pertenecientes a unos 30 individuos, procedentes de la isla de La Gomera. Aparte de varios espectaculares ejemplos de enfermedad periodontal anormalmente intensa, destacaba la presencia de un bloque cervical, formado por la fusión de C2 y C3, no sólo por los cuerpos vertebrales, sino también por los arcos posteriores². Como en los casos descritos en la isla de El Hierro, este nuevo ejem-

* Departamento de Medicina Interna. Hospital Universitario de Canarias. Tenerife. egonrey@ull.es.

** Departamento de Prehistoria, Antropología e Historia Antigua. Universidad de La Laguna. Tenerife. matarnay@ull.es

*** Unidad de Patrimonio Histórico. Cabildo de Gran Canaria.

¹ Las intervenciones arqueológicas llevadas a cabo en este yacimiento estuvieron bajo la dirección de la doctora M^a de la Cruz Jiménez Gómez. El análisis antropológico se llevó a cabo en el marco del proyecto de investigación: «Investigaciones Bioantropológicas en El Hierro», financiado por el Vicerrectorado de Investigación de la Universidad de La Laguna (1994-1995), bajo la dirección de M.C. Jiménez Gómez y M. Arnay de la Rosa.

² Estos restos eran de una colección procedente de la zona conocida como Roque de Baltasar (Tejiade). La información y documentación gráfica nos la ha proporcionado Juan Carlos Hernández

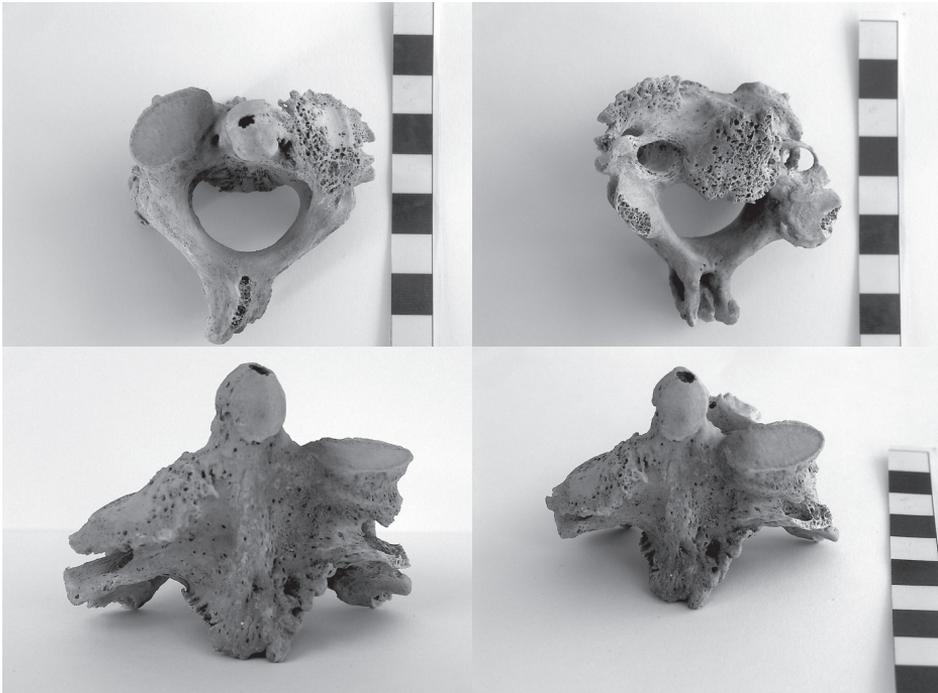


Figura 1. Caso de Klippel-Feil de La Gomera, con fusión de C2-C3, y cambios artrósicos intensos.

plar presenta una intensa artrosis, especialmente afectando al cuerpo vertebral de C3 y cambios degenerativos muy marcados, incluso con eburneación, en la carilla articular derecha destinada a la articulación con el atlas (figura 2). También, como en el caso de El Hierro, la luz del canal medular estaba preservada, al igual que los foramina transversaria y el foramen intervertebral; no existen datos, por lo tanto, para colegir que estos individuos presentaran problemas motores o sensitivos en relación con eventuales compromisos de las vías piramidales y sensitivas, ni tampoco trastornos de la irrigación vertebrobasilar, aunque no puede descartarse que la intensa artrosis tal vez haya generado cierto compromiso de las arterias vertebrales.

La fusión de los cuerpos vertebrales cervicales y de los arcos sugieren fuertemente que los casos descritos corresponden al trastorno denominado síndrome de Klippel-Feil (Thomsen *et al.*, 1997; Chaumerin *et al.*, 1990; Hensinger *et al.*, 1990;

Marrero, técnico arqueólogo de la Unidad de Patrimonio del Cabildo de la Gomera, a quien agradecemos la oportunidad de estudiar este nuevo caso.

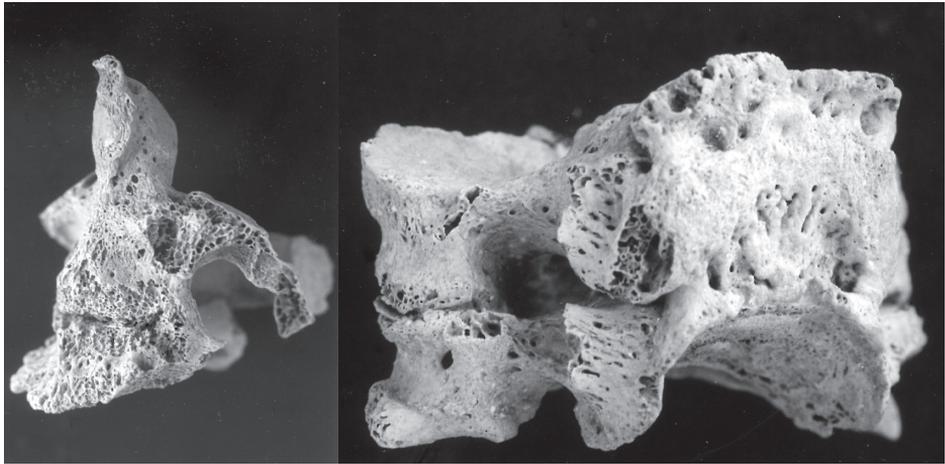


Figura 2. Fusión de vértebras cervicales en el caso de la isla de El Hierro.

David *et al.*, 1996; Helmi *et al.*, 1980). Inicialmente se describieron tres formas de Klippel-Feil: el tipo I, caracterizado por la fusión de múltiples vértebras cervicales y torácicas altas; el tipo II, en el que la fusión vertebral afecta a uno o dos bloques vertebrales, acompañándose de otras anomalías como fusión occípito-atlantoidea y hemivértebra; y el tipo III, en el que la fusión vertebral afecta a prácticamente toda la columna. Aunque pueden aparecer otro tipo de alteraciones del desarrollo (Chigira *et al.*, 1994; Wolf y Klein, 1997; Thomsen *et al.*, 1998; Chemke *et al.*, 1980; Widgeron, 1990; Ohtani y Dubois, 1985; Rouvreau *et al.*, 1998; Bhagat *et al.*, 1992), la fusión de C2 y C3 constituye un hecho distintivo de esta anomalía. La fusión de los cuerpos vertebrales obedece a una no segmentación de los somitas, proceso que debería producirse entre la tercera y octava semana de gestación. Como hemos apuntado también, se han descrito anomalías del desarrollo del atlas en el Klippel-Feil tipo II (Chigira *et al.*, 1994; Wolf y Klein, 1997). Por lo tanto, los casos descritos en El Hierro parecen corresponder al tipo II, al igual que este caso de La Gomera, ya que la fusión vertebral afecta sólo a C2-C3, sin que tengamos evidencia de que toda la columna cervical formara un bloque único ni de que estuvieran afectados otros segmentos de la columna.

No es el objetivo de este estudio realizar un diagnóstico diferencial exhaustivo con otros procesos que pueden provocar la fusión de cuerpos vertebrales. Baste mencionar que éstos pueden clasificarse en congénitos y adquiridos. Entre los primeros hay que destacar, además del Klippel-Feil, a los síndromes de Crouzon (Anderson *et al.*, 1997), Pfeiffer (Anderson *et al.*, 1996), Apert (Kreiborg *et al.*, 1992) y Wildervanck (Kumar *et al.*, 1996), entre otros, todos ellos caracterizados por anomalías congénitas de la segmentación vertebral, asociadas a malformaciones más amplias. Dentro de los segundos cabe mencionar por su frecuencia al traumatismo, la espondilodiscitis tuberculosa, lesiones sépticas metastásicas, espondilitis



anquilopoyética y artritis reumatoide juvenil. La así denominada cifosis senil puede provocar fusión aparente de los cuerpos vertebrales cervicales, mientras que la juvenil (enfermedad de Scheuerman) afecta sobre todo a la columna dorsal. No obstante, en la cifosis senil se preservan los espacios intervertebrales, hay marcada osteofitosis y calcificación paravertebral, fenómenos ausentes en los casos que describimos. En cuanto a la tuberculosis, la más frecuente de las enfermedades adquiridas capaces de causar la fusión de cuerpos vertebrales, ni la localización —que suele ser en la columna dorsal, no cervical—, ni las características macroscópicas, la sugieren (Ortner y Putschar, 1981: 171): la tuberculosis provoca destrucción de los cuerpos vertebrales a partir del disco intervertebral, con posterior reacción esclerótica intensa, fusión y deformación del bloque vertebral resultante, no como en estos casos, en los que la morfología vertebral estaba preservada. En el caso la espondilitis anquilopoyética, se afecta antes la articulación sacroiliaca, las vértebras lumbares y dorsales, e incluso las articulaciones costovertebrales, fundiéndose en un bloque que mata al paciente por insuficiencia respiratoria.

Por lo tanto, los casos de El Hierro y el de La Gomera parecen corresponder, con escaso margen de duda, a casos de Klippel-Feil. Que sepamos no existen otros casos descritos en la población prehispanica canaria. No obstante, en una reciente publicación (Estévez González, 2004:209) como ejemplo de una espondilosis grado IV, se incluye la fotografía perteneciente a dos vértebras cervicales fusionadas de un aborígen tinerfeño que pudiera corresponder a otro caso de Klippel-Feil, extremo que no podemos confirmar puesto que no hemos estudiado la pieza.

Si el Klippel-Feil aparece en uno de cada 40.000 nacimientos, y tratándose de una enfermedad congénita con fuerte carga genética (Clarke *et al.*, 1995; Clarke *et al.*, 1998), nos planteamos la cuestión de por qué existen al menos tres casos de un total de unos 150 individuos. En el caso de La Gomera cabría pensar en un sesgo generado por la selección de las piezas —casos raros— que condujo al coleccionista a recoger los casos más llamativos. De todas formas, se trata de un único individuo, y no podemos por lo tanto inferir nada acerca de si la prevalencia del Klippel-Feil era mayor o menor en la población prehispanica de dicha isla. Distinto es lo que ocurre con los restos de El Hierro. Aquí no cabe el sesgo generado por una selección *a priori* del material, pues los restos óseos que se encontraron en la cueva sepulcral fueron recogidos en su totalidad³. Al menos dos individuos estaban afectados, y aunque pudiera haber un parentesco familiar entre ellos, no deja de llamar la atención que entre 120 individuos haya dos casos de esta rara entidad. Es probable que la consanguinidad derivada de la insularidad juegue un papel, aunque sería deseable determinar si en otros enclaves sepulcrales hay más casos de Klippel-Feil. Pero, además del aislamiento ligado a la insularidad y los posibles lazos de parentesco de

³ Uno de los objetivos del proyecto: «Arqueología funeraria. El Hierro, 1994», dirigido por la Dra. Jiménez Gómez, fue una nueva intervención en la cueva sepulcral de Punta Azul, a fin de recuperar la totalidad de las evidencias óseas presentes en el yacimiento.

origen (Maca-Meyer *et al.*, 2004)⁴, conocemos la existencia de costumbres culturales aborígenes que favorecían la endogamia de grupo⁵, o que trataban de corregirla con eficacia, como es bien conocido para el caso de la población prehispánica de La Gomera en el momento de la conquista (Navarro Mederos, 1992: 187-206)⁶. Sería, por tanto, de gran interés determinar si en otros yacimientos sepulcrales de las islas también existen otros casos de Klippel-Feil.



⁴ Existe un curioso mito cultural o etiológico, como destaca A. Tejera (Tejera, 1996: 71) entre los habitantes prehispánicos de El Hierro, que tiene como referente a la isla de La Gomera: los bimbaches atribuían el origen del fuego a una mujer gomera que había llegado desde allí, nadando, encintada en unos foles de cuero, y les había enseñado el arte de hacer fuego y otras cosas más.

⁵ Por ejemplo, según A. de Espinosa los menceyes de Tenerife «no casaban con gente baja, y a falta de no haber con quien casar, por no ensuciar su linaje, se casaban hermanos con hermanas» (A. de Espinosa, 1980: 42).

⁶ Desde la primera mitad del siglo xv y hasta la conquista, los gomeros tenían una organización social dualista, de tal manera que la población estaba dividida en cuatro bandos o secciones, que a su vez se unían dos a dos. Esos bandos eran Mulagua e Hivalán, y Orone y Agana. Entre estos bandos coaligados se establecieron contraprestaciones económicas, sociales y ceremoniales, siendo la exogamia una norma de estricto cumplimiento. El conocido episodio de Iballa y Fernán Peraza el Mozo alude a esta práctica (pacto de colactación), como ha estudiado F. Pérez Saavedra (Pérez Saavedra, 1989: 162-166).

BIBLIOGRAFÍA

- ANDERSON, P.J., HALL, C., EVANS, R.D., JONES, B.M., HARKNESS, W.J. y HAYWARD, R.D. (1996): «The cervical spine in Pfeiffer's syndrome». *J Craniofac Surg* 7: 275-279.
- ANDERSON, P.J., HALL, C., EVANS, R.D., HARKNESS, W.J., HAYWARD, R.D. y JONES, B.M. (1997): «The cervical spine in Crouzon syndrome». *Spine* 22: 402-405.
- BHAGAT, R., PANT, K., SINGH, V.K., PANT, C., GUPTA, A. y JAGGI, O.P. (1992): «Pulmonary developmental anomaly associated with Klippel-Feil syndrome and anomalous atrioventricular conduction». *Chest* 101: 1.157-1.158.
- CLARKE, R.A., SINGH, S., MCKENZIE, H., KEARSLEY, J.H. y YIP, M.Y. (1995): «Familial Klippel-Feil syndrome and paracentric inversion inv(8) (q22.2q23.3)». *Am J Hum Genet* 57: 1364-1370.
- CLARKE, R.A., CATALAN, G., DIWAN, A.D. y KEARSLEY, J.H. (1998): «Heterogeneity in Klippel-Feil syndrome: a new classification». *Pediatr Radiol* 28: 967-974.
- CHAUMIEN, J.P., RIGAUT, P., MAROTEAUX, P., PADOVANI, J.P. y TOUZET, T. (1990): «Le soi-disant syndrome de Klippel-Feil et ses incidences orthopédiques». *Rev Chir Orthop.* 1990, 76: 30-38.
- CHEMKE, J., NISANI, R. y FISCHER, R.E. (1980): «Absent ulna in the Klippel Feil syndrome: an unusual associated malformation». *Clin Genet* 17: 167-170.
- CHIGIRA, M., KANEKO, K., MASHIO, K. y WATANABE, H. (1994): «Congenital hypoplasia of the arch of the atlas with abnormal segmentation of the cervical spine». *Arch Orthop Trauma Surg* 113: 110-112.
- DAVID, K.M., COPP, A.J., STEVENS, J.M., HAYWARD, R.D. y CROCKARD, H.A. (1996): «Split cervical spinal cord with Klippel-Feil syndrome: seven cases». *Brain*, 119: 1859-1872.
- ESTÉVEZ GONZÁLEZ, M.C. (2004): *Marcadores de estrés y actividad en la población guanche de Tenerife*. Dirección General de Patrimonio. Gobierno de Canarias.
- ESPINOSA, A. (1980): *Del origen y milagros de la Santa Imagen de Nuestra Señora de Candelaria, que apareció en la Isla de Tenerife, con la descripción de la isla*. Santa Cruz de Tenerife, Goya Ediciones.
- GONZÁLEZ-REIMERS, E., ARNAY-DE-LA-ROSA, M., MAS-PASCUAL, A., VELASCO-VÁZQUEZ, J. y JIMÉNEZ-GÓMEZ, M. (2001): «Klippel-Feil syndrome in the prehispanic population of El Hierro (Canary Islands)». *Annals of the Rheumatic Diseases*, 60 (2): 174.
- HENSINGER, R.N., LANG, J.E. y MCEWEN, G.D. (1974): «Klippel Feil syndrome». *J Bone Joint Surgery (Am)* 56: 1.246-1.253.

- HELMI, C. y PRUZANSKY, S. (1980): «Craniofacial and extracranial malformations in the Klippel Feil syndrome». *Cleft Palate Journal* 17: 65-88.
- ISIDRO, A., JORDANA, X. y MALGOSA, A. (2003): «Malformación cervical compleja (Síndrome de Klippel-Feil) en un individuo infantil del siglo XVI». En ALUJA, M.P., MALGOSA, A. y NOGUÉS R.M. (eds.): *Antropología y Biodiversidad*. Edicions Bellaterra, Barcelona, volumen 1: 276-284.
- KREIBORG, S., BARR, M. JR. y COHEN, M.M. JR. (1992): «Cervical spine in the Apert syndrome». *Am J Med Genet* 43: 704 -708.
- KUMAR, A., CHAUDHARY, D. y GUPTA, S.K. (1996): «Wildervanck síndrome». *Australasian Radiology* 40: 160 -161.
- MACA MEYER, N., ARNAY, M., RANDO, J.C., FLORES, C., GONZÁLEZ, A.M., CABRERA, V.M. y LARRUGA, J.M. (2004): «Ancient mtDNA análisis and the origin of the Guanches». *European Journal of Human Genetics*, 12: 155-162.
- NAVARRO MEDEROS, J.F. (1992): *Los Gómeros. Una prehistoria insular*. Dirección General de Patrimonio Histórico. Gobierno de Canarias.
- OHTANI, I. y DUBOIS, C.N. (1985): «Aural abnormalities in Klippel-Feil syndrome». *Am J Otol*, 6: 468-471.
- ORTNER, D. J.; PUTSCHAR W.G.J. (1981): *Identification of Pathological Conditions in Human Skeletal Remains*. Smithsonian Institution Press, Washington.
- PÉREZ SAAVEDRA, F. (1989): *La mujer en la sociedad indígena de Canarias*. La Laguna.
- ROUVREAU, P., GLORION, C., LANGLAIS, J., NOURY, H. y POULIQUEN, J.C. (1998): «Assessment and neurologic involvement of patients with cervical spine congenital synostosis as in Klippel-Feil syndrome: study of 19 cases». *J Pediatr Orthop B* 7: 179 -185.
- TEJERA GASPAS, A. (1996): *La religión de los gómeros. Ritos, mitos y leyendas*. Cabildo Insular de La Gomera.
- THOMSEN, M.N., SCHNEIDER, U., WEBER, M., JOHANNISSON, R. y NIETHARD, F.U. (1997): «Scoliosis and congenital anomalies associated with Klippel-Feil syndrome types I-III». *Spine*, 22: 396-401.
- THOMPSON, E., HAAN, E. y SHEFFIELD, L. (1998): «Autosomal dominant Klippel Feil anomaly with cleft palate». *Clin Dymorphology* 7: 11-15.
- WIDGEROW, A.D. (1990): «Klippel-Feil anomaly, clefty palate, and bifid tongue». *Ann Plast Surg*, 25: 216-222.
- WOLF, R.F. y KLEIN, J.P. (1997): «Complete bipartition of the atlas in the Klippel-Feil syndrome. A radiologically illustrated case report». *Surg Radiol Anat* 19: 339 -340.

