

M.J. Méndez Bustelo, E. Cid Fernández,
E. Rodrigo Sáez

An Esp Pediatr 1996;44:405-408.

Introducción

La agenesia sacra es una rara anomalía que fue descrita por primera vez por Hohl en 1852. En 1961, Duhamel propuso que un defecto en la formación de la región caudal era el origen de un espectro de malformaciones incluyendo imperforación anal y síndrome de la sirena, y acuñó el término de síndrome de regresión caudal⁽¹⁾.

El espectro del síndrome de regresión caudal va desde aislada y asintomática aplasia coccígena a ausencia sacra, lumbar y de vértebras torácicas con severos déficits neurológicos asociados, pero la mayoría de las anomalías incluyen sólo el sacro, por lo que el término de agenesia sacra ha sido usado sinónimamente de agenesia caudal o regresión caudal⁽²⁾.

Renshaw⁽³⁾ propuso una clasificación de trabajo de los distintos grados de agenesia vertebral y que actualmente ha sido modificada por Pang⁽²⁾, que agrupa las distintas malformaciones en cinco tipos (Tabla I).

Casos clínicos

Caso 1

Paciente de 11 meses de edad, fruto del segundo embarazo, gemelar, de una madre sana y obesa, sin antecedentes de diabetes gestacional. Nació por parto espontáneo de vértice con un Apgar 9/10/10 y 2.300 g de peso. Dentro de los antecedentes familiares sólo destaca la presencia de abuelos maternos con diabetes tipo II. Acude a consulta rutinaria de su pediatra porque desde 2 meses antes la madre observa el pañal continuamente manchado de heces y orina, así como disminución de fuerza en las extremidades inferiores con pérdida de la capacidad de bipedestación que había adquirido previamente. En la exploración física se observa un bultoma mal definido de unos 6 x 6 cm en región sacra, no adherido a planos profundos ni a piel, de consistencia blanda. Las nalgas aparecen achatadas con una corta hendidura interglútea y un ano anómalo. La exploración de las caderas fue normal. Los reflejos osteotendinosos y sensibilidad estaban conservados. Se realizó una serie ósea encontrando una agenesia de sacro y una RMN que puso de manifiesto una ter-

Síndrome de regresión caudal

minación medular en hachazo a nivel de L1, así como un área de hiperseñal en espacio extradural del canal lumbosacro que podría corresponder a lipomatosis difusa. Para completar el estudio se hizo una ecografía renal que fue normal, una cistografía que mostraba una vejiga de características neurógenas y una EMG que fue normal.

La paciente fue sometida a intervención quirúrgica llevándose a cabo una laminectomía L5 y apertura dural, encontrando raíces libres sin evidencia de lipoma intradural y sí tejido adiposo epidural sin médula anclada. La evolución fue favorable iniciando la deambulacion a los 2 meses postintervención con ayuda de rehabilitación. Actualmente no presenta incontinencia fecal, aunque persiste la urinaria.

Caso 2

Varón de 14 meses, nacido por parto espontáneo de vértice a las 40 semanas de gestación, con un peso de 1.900 gramos. Acude a consulta por presentar prominencia sacrococcígea cerrada, que aumentó desde el nacimiento. Dentro de los antecedentes familiares destaca la presencia de abuelos paternos y maternos con diabetes tipo II. En la exploración física se observó una prominencia en la zona final del sacro, así como un hoyuelo rodeado de piel sobrante de aproximadamente 1,5 centímetros de diámetro a nivel sacro que se corresponde con un sinus dérmico. Se realizó radiografía de columna, evidenciándose disrrafia del arco posterior de S1 asociada a malformación sacra con incurvación del mismo y ausencia de cóccix. Ante estos hallazgos se realizó RMN que no evidenció patología asociada. En la evolución se encuentra que a los 3 años de edad todavía no controla esfínteres.

Discusión

Se trata de una aplasia vertebral poco frecuente, cuya incidencia oscila según los distintos autores entre 1/300.000 y 1/7.500^(4,5).

Su etiología todavía no es bien conocida. Dentro de las hipótesis etiológicas se ha descrito la diabetes mellitus materna como uno de los factores más importantes responsables de las malformaciones de la zona espinal⁽⁶⁻⁸⁾. También se han descrito casos familiares con un patrón autosómico dominante⁽⁹⁾. En contra de esto se han encontrado gemelos monocigotos discordantes para la agenesia sacra⁽¹⁰⁾. En nuestras observaciones no encontramos antecedentes de diabetes materna gestacional y, por

Servicio de Lactantes, Departamento de Pediatría. Hospital Xeral de Galicia y Clínico Universitario. SERGAS. Santiago de Compostela.

Correspondencia: María José Méndez Bustelo.

Rua Lino Villafinez 4, 1º. 15704 Santiago de Compostela.

Recibido: Octubre 1994

Aceptado: Mayo 1995

Tabla I Clasificación del síndrome de regresión caudal

Clasificación

- *Tipo I.* - Agenesia sacra total con desaparición de alguna vértebra lumbar.
 - IWa. - El íleo se articula con los lados de la última vértebra, así se mantiene relativamente normal el diámetro pélvico transversal.
 - INa. - El íleo se articula o fusiona con el del otro lado, debajo de la última vértebra. Hay un acortamiento importante del diámetro transversal pélvico. Inestabilidad espinopélvica.

- *Tipo II.* - Agenesia sacra con todas las vértebras lumbares presentes.
 - IIWa. - El íleo se articula con las carillas de L5 manteniendo el diámetro transversal de la pelvis relativamente normal.
 - IINa. - El íleo se articula o fusiona con el del otro lado debajo de L5, con acortamiento severo del diámetro transversal pélvico (inestabilidad espinopélvica).

- *Tipo III.* - (Más frecuente). Agenesia sacra subtotal, al menos S1 está presente, ausencia de 4, 3, 2 ó 1 de los segmentos caudales. La articulación ilíaca con lado rudimentario sacro mantiene el diámetro transversal normal.

- *Tipo IV.* - Hemisacro.
 - IVa. - Total hemisacro; todos los segmentos sacros están presentes en un lado, pero faltan en el lado opuesto (severa escoliosis).
 - IVb. - Hemisacro subtotal unilateral, todos los segmentos sacros presentes en un lado y parte en el lado opuesto.
 - IVc. - Hemisacro subtotal bilateral; parte de cada lado del sacro falta en diferente extensión.

- *Tipo V.* - Agenesia cóccigea.
 - Va. - Total.
 - Vb. - Subtotal.

N: Indica diámetro pélvico transversal estrecho (*Narrow*). *W:* Indica diámetro pélvico transversal amplio (*Wide*).

otro lado, una de nuestras pacientes era hermana gemela de otra niña totalmente normal.

El grado de repercusión de esta malformación depende del nivel de la lesión; así, aquellos con agenesia sacra parcial o del cóccix pueden ser asintomáticos y, por el contrario, los pacientes con agenesia lumbar o sacra completa pueden tener severas deformidades⁽⁷⁾.

La clínica es muy variable. La inspección de la espalda revela un hueso prominente que corresponde a la última vértebra. Las nalgas están achatadas con acortamiento del surco interglúteo y formación de hoyuelos lateralmente a la hendidura. Cuando se sienta sin apoyo la pelvis gira debajo del tórax^(3,6,7). Lo más llamativo son las anomalías ortopédicas que pueden incluir luxación de las caderas y alteraciones pélvicas, deformidades de los pies (pie zambo), contracciones en flexión de las rodillas con pliegue poplíteo y contracción en flexión de caderas. Pueden, asimismo, tener fémures hipoplásicos y defectos de tibia y peroné. La escoliosis es la anomalía de la columna más frecuentemente asociada^(5,6,7,11). En cuanto a otros órganos y sistemas pueden presentar ano imperforado, genitales externos malformados, labio o paladar hendido, malformación cardíaca, pulmonar y microcefalia. La mayoría de los pacientes tienen vejiga neurógena o intestino debilitado^(5-7,12-16). Los hallazgos neurológicos varían desde un déficit mínimo a importantes déficits motores y sensitivos de extremidades inferiores, incluyendo debilidad y atrofia de los segmentos inervados por los nervios distales a las vértebras defectuosas. Los déficits motores

suelen, con frecuencia, ser mayores que los sensitivos. Incluso pacientes con las formas más severas pueden tener sensación en las rodillas y presentar hipoestesia distalmente. Esta discordancia entre el nivel de la lesión motora y sensitiva puede ser debida a que los ganglios dorsales y la parte posterior de la médula derivan de los tejidos de la cresta neural^(2,5,17). El síndrome de regresión caudal se ha visto asociado a otras anomalías como la displasia espondiloepifisaria⁽¹⁸⁾, síndrome 18p⁽¹⁹⁾, 7q⁽²⁰⁾ y Klippel-Feil⁽²¹⁾.

En nuestros dos casos hemos observado la presencia de marcadores cutáneos de esta rara anomalía. El caso 1 presentaba un bultoma mal definido en región sacra y en el caso 2 una prominencia sacrocóccigea acompañada a dicho nivel de un sinus dérmico. La agenesia sacra (caso 1) se manifestó clínicamente por la presencia de nalgas aplanadas con surco interglúteo corto y ano anómalo, debilidad de extremidades inferiores con sensibilidad conservada e incontinencia de orina y heces, con emisión de las mismas con el llanto. Al sentarse la niña giraba ligeramente la pelvis debajo del tórax adoptando casi siempre posición de trípode. Mientras que la agenesia de cóccix (caso 2) era totalmente asintomática.

El diagnóstico se realiza por radiografía simple de columna y se completa con RMN para detectar las lesiones asociadas. Se ha visto que en todos los pacientes la médula termina encima del cuerpo vertebral intacto. En contraposición al cono medular normal con suave y gradual estrechamiento, la médula espinal termina, en algunos casos, en forma de cuña con la porción dorsal más caudal que la ventral. Esta forma pueden explicar el he-



Figura 1. Radiografía simple y RMN del caso 1: Agenesia de sacro tipo III con terminación en «hachazo» de médula espinal.

cho de que el déficit sensitivo ocurre a un nivel más bajo que el motor^(2,5,22). La RMN nos permite discriminar la presencia de tejido blando dentro del canal espinal, así como alteraciones óseas o nerviosas como estenosis del saco dural y médula espinal anclada^(4,5,23).

En nuestros pacientes encontramos en el caso 1 una agenesia de sacro tipo III de la clasificación de Pang al estar presente S1 con ausencia de todas las otras vértebras sacras y el cóccix, que es el tipo más frecuentemente descrito en la literatura. Por otro lado, en la RMN se observa terminación en «hachazo» a nivel de L1 con la porción dorsal más baja que la ventral lo cual podría explicar el hecho de que la niña presentase disminución de la fuerza con sensibilidad conservada (Fig. 1), además de un área de hiperseñal en espacio extradural del canal lumbosacro. En el caso 2 se observa ausencia de cóccix (tipo V) con una RMN totalmente normal (Fig. 2).

La intervención quirúrgica está indicada en pacientes con déficits neurológicos progresivos asociados con lesiones de médula espinal (estenosis del saco dural, estrechamiento del canal óseo, lipomas, dermoides, diastematomielia, mielomeningocele, médula anclada, bandas aracnoideas adhesivas) que se han visto asociados con agenesia sacra⁽²⁾. El tratamiento consiste en

liberación de tejidos blandos u osteotomías. En el caso 1, debido al empeoramiento progresivo de la clínica se acudió a la cirugía. También es necesaria la corrección de las anomalías ortopédicas y urológicas cuando estén presentes^(6,7,23).

Bibliografía

- 1 Duhamel B. From the mermaid to anal inperforation. The syndrome of caudal regression. *Arch Dis Child* 1961;**36**:152-155.
- 2 Pang D. Sacral agenesis and caudal spinal cord malformations. *Neurosurgery* 1993;**32**:755-778.
- 3 Renshaw TS. Sacral Agnesis. *J Bone Joint Surg* 1978;**60A**:373-383.
- 4 Cerisoli M, Davidovits P, Giulioni M. Sacral agenesis: Usefulness of CT study. *J Neurosurg Sci* 1983;**27**:261-264.
- 5 Barkovic AJ, Raghavan N, Chuang S, Peck WW. The wedge-shaped Cord Terminus: A Radiographic Sign of Caudal Regression. *AJNR* 1989;**10**:1223-1231.
- 6 Canale-Beaty. Operative Pediatric orthopaedics. St. Louis-Toronto: Mosby Year Book, 1991; págs. 557-603.
- 7 Churchill-Livingstone. Textbook of Neonatology. Edinburg-Tokyo. Robertton, 2ª ed. 1992; págs. 906.
- 8 Passarge E, Leng W. Syndrome of caudal regression in infants of diabetic mothers: observation of further cases. *Pediatrics* 1966;**37**:672-675.

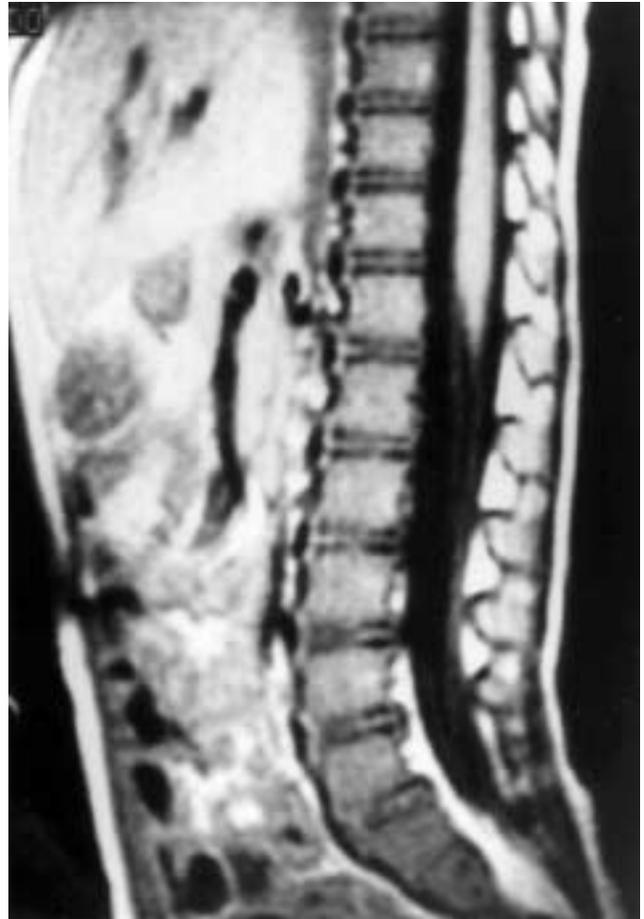


Figura 2. Radiografía simple y RMN del caso 2: Agenesia de cóccix con terminación normal de la médula espinal.

- 9 Nour S, Kumar D, Dickson JA. Anorectal malformations with sacral bony abnormalities. *Arch Dis Child* 1989;**64**:1618-1620.
- 10 Crawford A, D'A Cheshire J, Wilson TM, Woodhouse CRJ. The demonstration of monozygosity in twins discordant for sacral agenesis. *J Med Genet* 1992;**29**:437-438.
- 11 Maria Di Lorenzo, Mary L Brand, Annie Veilleux J. *Pediatric Surgery* 1991;**26**:1334-1336.
- 12 Monfort G, Guys JM, Chevallier D, Jouve JL. Urologic complications secondary to sacral agenesis. *Ann Urol (Paris)* 1989;**23**:239-241.
- 13 Shanberg AM, Rosenberg MT. Partial transposition of the penis and scrotum with anterior urethral diverticulum in a child born with the caudal regression syndrome. *J Urol* 1989;**142**:1060-1062.
- 14 Turnock RR, Brereton RJ. Peno-scrotal transposition and the caudal regression syndrome. *Eur J Pediatr Surg* 1991;**1**:374-375.
- 15 Karer FM, Flannery AM, Nelson MD, McLone D, Reffensperger JG. Anorectal Malformations: Evaluation of Associated Spinal Dysraphic Syndromes. *J Pediatr Surg* 1988;**23**:45-48.
- 16 Abraham E. Lumbosacral Coccygeal Agnesis. *J Bone Joint Surg* 1976;**58A**:1169-1171.
- 17 O'Riordain DS, O'Connell PR, Kirwan WO. Hereditary sacral agenesis with presacral mass and anorectal stenosis. Th Currarino Triad. *Br J Surg* 1991;**78**:536-538.
- 18 Kozlowski K, Bacha L, Brahimi L, Massen R. Caudal regression syndrome and spondyloepiphyseal dysplasia ina 6 year old child. A new syndrome?. *Pediatr Radiol* 1990;**21**:75-77.
- 19 Anderson-Shotwell S, Wilson WG. 18p- syndrome with partial sacral agenesis. *J Med Genet Jan* 1989;**26**:70-71.
- 20 Schrandt-Stumpel C, Schrandt J, Fryns JP, Hamers G. Caudal deficiency sequence in 7q terminal deletion. *Am J Med Genet* 1988;**30**:757-761.
- 21 Raas-Rothschild A, Goodman RM, Grunbaum M, Berger I, Mimouni M. Klippel-Feil anomaly with sacral agenesis: an additional subtype, type IV. *J Craniofac Genet Dev Biol* 1988;**8**:297-301.
- 22 Pappas CTE, Seaver L, Carrion C, ReKate H. Anatomical Evaluation of the Caudal Regression Syndrome (Lumbosacral Agnesis) with Magnetic Resonance Imaging. *Neurosurgery* 1989;**25**:462-465.
- 23 Guidere KJ, Raney E, Ogdan JA, Highhouse M, Habal M. Caudal regression: a review of seven cases, including the mermaid syndrome. *J Pediatr Orthop* 1991;**11**:743-747.