

J.A. Ruiz Moreno, M.I. Molina Chica,
M. Moros Peña, A. Iofrío de Arce,
C. Puig García, J.M. Arnal Alonso

An Esp Pediatr 1997;46:607-610.

Agenesia parcial de sacro y microcefalia: Una asociación poco frecuente

Introducción

La aplasia de estructuras óseas de la columna vertebral es una malformación congénita rara, descrita por primera vez por Hohl en 1852. Se caracteriza por varios grados de insuficiencia del desarrollo que se puede extender desde una ausencia del coxis aislada hasta una agenesia de vértebras sacras, lumbares e incluso torácicas, así como los segmentos correspondientes de la médula espinal. Los defectos más extensos suelen ir asociados a anomalías a otros niveles y malformaciones viscerales⁽¹⁾.

El conjunto de estas anomalías del desarrollo fueron denominados por Duhamel en 1961 como «síndrome de regresión caudal»; pero la mayoría de las anomalías incluyen solo el sacro, por lo que el término de agenesia de sacro se ha usado como sinónimo de regresión caudal⁽²⁾.

Una rara asociación es la agenesia de sacro y microcefalia, como ocurre en el caso descrito.

Caso clínico

Se trata de una niña de 7 años de edad. Es la segunda hija de padre (34 años), madre (28 años), no consanguíneos. Los antecedentes familiares no revelan datos patológicos de interés. Procede de una gestación a término (40 semanas), sin antecedentes obstétricos (no tomó fármacos, ni presentó diabetes gestacional). Parto normal con Apgar 9/10 y peso de recién nacido 2.400 g (-2,2 DS), talla 48 cm (-1,24 DS), perímetro craneal 30 cm (-3,78 DS). En la exploración física destaca un aspecto microsómico, fontanela normotensa, dismorfia facial con frente huidiza, blefarofimosis, oblicuidad mongoloide, platirrinia, pabellones auriculares alados de implantación baja, resto de exploración por órganos y aparatos dentro de la normalidad. Los exámenes complementarios realizados: screening neonatal, hemograma, bioquímica general, serología TORCH, aminoacidemia, aminoaciduria, cariotipo, EEG y examen oftalmológico fueron normales; en la radiografía de cráneo se observó una asimetría craneofacial, con bóveda craneal más pequeña que la cara; la radiografía de columna evidencia palas ilíacas y columna lumbar nor-



Figura 1. Radiografía simple correspondiente a la paciente en período neonatal, que muestra la agenesia sacra parcial y total de coxis.

males, a nivel de la columna sacra existencia de primera vértebra sacra con segunda vértebra sacra hipoplásica y ausencia del resto de estructura sacrococcígea (Fig. 1); la ecografía transfontanelar y la TAC craneal fueron normales.

Durante la evolución (controlada 7 años), la talla se ha mantenido siempre dentro de percentiles normales, el peso menor/igual al P3 y el perímetro craneal menor al P3. En el momento actual, a los 7 años de edad, el peso es de 16,2 kg (-2,08 DS), la talla 122,5 cm (-0,12 DS) y el perímetro craneal 44,6 cm (-5,55 DS). En la exploración física se observa una tu-

Centro de Salud «Actur Norte» de Zaragoza.
C/ José Luis Borau s/n, 50015 Zaragoza.
Correspondencia: Dr. J. Antonio Ruiz Moreno, C/ Alfonso X «El Sabio» 6, 8º A, 50006 Zaragoza.
Recibido: Julio 1996
Aceptado: Enero 1997.

moración a nivel lumbosacro, con escoliosis, sin apreciarse disimetría de extremidades inferiores; en la radiografía de columna se aprecia una agenesia parcial de sacro (niveles S3, S4) y agenesia total de coxis (Fig. 2). La paciente no ha precisado hasta el momento actual de tratamiento, siendo controlada periódicamente por el Servicio de Ortopedia. Durante estos años el desarrollo psicomotor ha sido en todo momento normal, y las pruebas complementarias de control (TAC craneal), han sido repetidamente normales.

Discusión

La aplasia de estructuras óseas terminales de la columna vertebral es una malformación congénita poco frecuente cuya incidencia oscila según los distintos autores entre 1/300.000 y 1/7.500^(2,3).

La etiología no es conocida. Esta alteración puede suceder por mutación espontánea o por transmisión genética⁽⁴⁾. Dentro de la transmisión genética se han descrito casos familiares con un patrón de herencia autosómica dominante⁽⁵⁻⁷⁾. En la línea experimental se han producido estas lesiones con diversos agentes (sales de litio, déficit de vitamina A, radiaciones, insulina)⁽⁴⁾, así mismo se ha sugerido como posible factor causal la posible hipoperfusión vascular en el período fetal⁽⁸⁾. La importancia de la insulina deriva de la relación existente entre diabetes mellitus materna y malformaciones aplásicas de las estructuras óseas terminales de la columna vertebral⁽⁸⁻¹¹⁾. La agenesia de sacro se estima que ocurre en un 1% de los niños nacidos de madres afectadas de diabetes y la incidencia de diabetes materna es de cerca del 16% de niños nacidos con esta anomalía⁽¹²⁾. Aproximadamente el 20% de los niños con agenesia de sacro se desarrollan en posición de nalgas y es frecuente el retraso de crecimiento intrauterino⁽¹⁾.

Para explicar la patogenia del síndrome de regresión caudal hay dos teorías; un fracaso en la inducción con una alteración en el proceso de diferenciación nerviosa, o bien, existe un retraso en el proceso de diferenciación primario y secundario del tubo neural⁽¹³⁾.

Pang^(2,14) en 1993 modificó la clasificación de Renschaw⁽¹⁰⁾, agrupándolas en 5 tipos con un espectro que va desde una agenesia coxígea subtotal hasta una agenesia sacra total con desaparición de alguna vértebra lumbar (Tabla I). Nuestro paciente corresponde al tipo III de Pang.

La inspección de espalda permite observar una prominencia ósea, como ocurre en nuestro paciente, que corresponde al último segmento vertebral, y en raras ocasiones movimiento grueso entre esta prominencia y la pelvis. Las nalgas son estrechas y comprimidas con formación de hoyuelos por fuera del pliegue glúteo^(2,15). La clínica depende del nivel de la lesión vertebral, debido a la variabilidad de los hallazgos somáticos, neurológicos y secundariamente ortopédicos, algunos pacientes no han sido detectados hasta la infancia tardía o cuando ya son adultos. Aquellos con agenesia parcial del sacro o del coxis pueden encontrarse asintomáticos. Si la agenesia del sacro o lumbar es total, presentan una gran deformidad caracterizada por contractu-



Figura 2. Radiografía simple correspondiente a la paciente a la edad de 7 años, donde se aprecia la agenesia parcial de sacro (niveles S3-S4) y agenesia total de coxis.

ra rígida en flexión de las caderas, rodillas y tobillos con los pies en equino-varo debajo de las nalgas, acompañados por parálisis y atrofia extrema de la pelvis y extremidades inferiores. También pueden incluir fémures hipoplásicos y defectos de la tibia y peroné^(2,4,9,15). La afectación muscular y neurológica está entre los rasgos más incapacitantes de la agenesia de sacro. Los déficits motores suelen ser con frecuencia mayores que los sensitivos; la afectación motora es intensa con parálisis y ausencia de reflejos desde el nivel comprometido, en contraposición, el trastorno sensitivo no se relaciona con la lesión motora ni con la lesión vertebral; aun los pacientes más gravemente afectados tienen sensibilidad hasta las rodillas. Esto se explica por el desarrollo segmentario bastante normal del tejido de la cresta neural, a pesar de la ausencia de porciones de la placa neural a nivel de la agenesia. Así, los ganglios de las raíces dorsales que derivan de la cresta neural pueden desarrollarse y conectar con la médula espinal intacta. La afectación del sistema nervioso autónomo es variable. La mayoría de los pacientes tienen vejiga neurogénica o incontinencia anal, dándose incluso en pacientes con agenesias parciales, siendo generalmente la incontinencia urinaria crónica y las infecciones recurrentes del tracto urinario la forma de presentación en pacientes que pasan desapercibidos hasta la infancia tardía o edad adulta. En casi todos los pacientes la sensibilidad perineal está conservada y la presencia de actividad normal del esfínter anal no excluye la existencia de vejiga neurogénica^(1,4,15,17).

Los defectos más extensos casi siempre coexisten con malformaciones viscerales asociadas, sobre todo, del aparato genitourinario y del tracto digestivo distal. La anomalía gastrointestinal

Tabla I Clasificación del síndrome de regresión caudal (según Pang)

| Clasificación | |
|------------------|---|
| <i>Tipo I.</i> | <p>Agnesia sacra total con desaparición de alguna vértebra lumbar.</p> <p>IWa. El íleo se articula con los lados de la última vértebra, así se mantiene relativamente normal el diámetro pélvico transverso.</p> <p>INa. El íleo se articula o fusiona con el del otro lado, debajo de la última vértebra. Hay un acortamiento importante del diámetro transverso pélvico. Inestabilidad espinopélvica.</p> |
| <i>Tipo II.</i> | <p>Agnesia sacra con todas las vértebras lumbares presentes.</p> <p>IIWa. El íleo se articula con las carilla de L5 manteniendo el diámetro transverso de la pelvis relativamente normal.</p> <p>IINa. El íleo se articula o fusiona con el del otro lado debajo de L5, con acortamiento severo del diámetro pélvico transverso (inestabilidad espinopélvica).</p> |
| <i>Tipo III.</i> | (Más frecuente). Agnesia sacra subtotal, al menos S1 está presente, ausencia de 4, 3, 2 ó 1 de los segmentos caudales. La articulación ilíaca con lado rutinario sacro mantiene el diámetro transverso normal. |
| <i>Tipo IV.</i> | 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. |
| <i>Tipo V.</i> | Agnesia coccígea |
| | Va. Total |
| | Vb. Subtotal |

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

más común es la imperforación anal y las anomalías genitourinarias se refieren a problemas relacionados con disfunción vesical, hidronefrosis, reflujo vesicoureteral y divertículos: pero también pueden encontrarse riñón fusionado o ausente, extrofia y deformidad de los genitales externos^(1,4,9). Dentro de las malformaciones ortopédicas, la anomalía de la columna vertebral más frecuente es la escoliosis; también se han observado hemivértebras, vértebras fusionadas, espina bífida y meningocele⁽⁴⁻⁶⁾ y en algunos casos se ha visto asociado a displasia espínulo-epifisaria⁽¹⁸⁾, Síndrome de Klippel-Feil, deformidad de Sprengel y costilla bífida⁽¹⁾. Malformaciones menos comunes incluyen la fisura palatina o labio leporino, microcefalia (asociación poco descrita en la literatura y que aparece en nuestro paciente), anoftalmía o microftalmía, malformaciones cardíacas y pulmonares^(1,2,15).

Los ultrasonidos son el método diagnóstico de elección para revelar la ausencia de vértebras distales en la columna vertebral del feto⁽⁸⁾. El estudio radiológico confirma la ausencia de vértebras y del sacro desde el nivel afectado, comprobándose que en aproximadamente una tercera parte de los casos el defecto es unilateral. El estudio se puede completar con resonancia magnética nuclear, para detectar las lesiones asociadas. La médula espinal termina encima del cuerpo vertebral intacto y en algunos casos en forma de cuña con la porción dorsal más caudal que la ventral; esto puede explicar la discordancia entre el déficit sensitivo y motor^(2,14).

Con frecuencia estos pacientes son confundidos con los afectos de artrogriposis, aunque en esta enfermedad se conserva la sensibilidad en extremidades inferiores, el control de esfínteres y presentan una arquitectura vertebral normal, por otro lado el niño con artrogriposis grave presenta también compro-

miso de las extremidades superiores⁽⁴⁾.

Los pacientes con agnesia sacra tienen función mental normal y la principal causa de morbilidad es la disfunción neurógena de la vejiga y los déficits musculares incapacitantes de la extremidades inferiores, que requieren un intensa asistencia nefrourológica y ortopédica⁽⁸⁾. El programa de tratamiento ha de ser individualizado, variando de acuerdo con el nivel de compromiso; se deben corregir las malformaciones anatómicas asociadas; están indicadas las intervenciones neuroquirúrgicas en pacientes con déficits neurológicos progresivos asociados con lesiones de la médula espinal (estenosis del saco dural, estrechamiento del canal óseo, lipomas, dermoides, diastematomielia, mielomeningoceles, bandas aracnoideas adhesivas) que se han visto asociados con agnesia sacra^(2,11,4). En los casos de agnesia parcial del sacro, cuando las deformidades fundamentales se dan en piernas y pies, se debe iniciar la corrección de forma temprana (en el momento del nacimiento), con yesos correctores de los pies, junto con ejercicios para hacer los pies plantígrados y extender las rodillas; puede procederse a extender las rodillas con tracciones transóseas, complementadas con liberación de las estructuras blandas de la región poplíteas, o a veces se requieren osteotomías correctoras de las deformidades de rodillas. La corrección debe lograrse tempranamente y mantenerse con soportes ortopédicos adecuados durante los años de crecimiento para evitar la recurrencia de la deformidad. En los pies se precisan en ocasiones osteotomías del metatarso, artrodesis triple o resecciones en el talón para evitar deformidades^(4,9). El tratamiento debe ser complementado con rehabilitación física para mejorar la calidad de vida de estos pacientes. Así mismo, en los pacientes que cursen con microcefalia es aconsejable el realizar un seguimiento