

Agenesia sacra tipo I: diagnóstico a través de la exploración

C. Suárez Castañón¹, J. Martínez Blanco², E. García García³, P. García González⁴,
M.A. Montemayor Rubio⁵

¹Pediatra. Área Sanitaria V del Principado de Asturias. ²Pediatra. Centro de Salud «El Coto». Gijón. ³MIR Pediatría. ⁴Radiólogo. ⁵Pediatra. Hospital de Cabueñes. Gijón

Resumen

La agenesia sacra es una malformación poco frecuente que forma parte del síndrome de regresión caudal. Presentamos el caso de una recién nacida que muestra en la exploración física una desviación del surco interglúteo, una fosita lumbar y máculas hipocrómicas a la altura del sacro, que hacen sospechar una anomalía congénita lumbosacra. Se realizan estudios de imagen (radiografía, ecografía y resonancia magnética) que confirman el diagnóstico de agenesia sacra tipo I. La paciente presenta, a su vez, una displasia congénita de cadera izquierda que precisó una férula de Pavlik para su corrección. Su evolución fue favorable, manteniéndose asintomática hasta el momento actual.

Palabras clave: Agenesia sacra, síndrome de regresión caudal, fosita lumbar, displasia congénita de cadera

Abstract

Title: Sacral agenesis type I: diagnosis through the exploration

Sacral agenesis is a rare malformation which is part of caudal regression syndrome. We report a case of a newborn with deviation of the groove cleft, sacral dimple and sacral hypochromic macules, which are suspicious of a lumbosacral anomaly. It's carried out a lumbosacral radiography, echography and magnetic resonance which confirm the diagnosis, a sacral agenesis type I. She also has a congenital hip dysplasia which is treated with a Pavlik harness. At this moment the girl is asymptomatic.

Keywords: Sacral agenesis, caudal regression syndrome, sacral dimple, congenital hip dysplasia

Fecha de recepción: 28/06/12. Fecha de aceptación: 12/07/12.

Correspondencia: C. Suárez Castañón. C.S. Puerta La Villa. c/ Donato Argüelles, 20. 33206 Gijón (Asturias). Correo electrónico: crisucamed@gmail.com

Cómo citar este artículo: Suárez Castañón C, Martínez Blanco J, García García E, García González P, Montemayor Rubio MA. Agenesia sacra tipo I: diagnóstico a través de la exploración. Acta Pediatr Esp. 2013; 71(6): e144-e150.

Introducción

La agenesia sacra es una anomalía poco frecuente, descrita por primera vez por Hohl en 1852¹⁻⁵. Posteriormente, Duhamel, en 1961, acuñó el término «síndrome de regresión caudal»⁶, de carácter más amplio, dado que las anomalías que conforman este síndrome pueden comprender desde una ausencia del coxis aislada hasta una agenesia de vértebras sacras, lumbares e incluso torácicas². Existe una forma específica, denominada síndrome de Currarino, de herencia autosómica dominante y definida por la presencia de una agenesia sacra en S2-S5, con una masa presacra y malformaciones anorrectales y urogenitales asociadas^{4,7,8}.

Por tanto, debemos recordar que la agenesia sacra no sólo es una anomalía vertebral, sino que puede afectar a varios órganos y comprometer la vida del paciente⁹.

Caso clínico

Presentamos el caso de una recién nacida, que ingresa a las 11 horas de vida en la sección de neonatología para efectuarle un estudio ante el hallazgo en la exploración física de una desviación del surco interglúteo, una fosita lumbar y máculas hipocrómicas a la altura del sacro (figura 1).

La niña fue fruto de una gestación a término de curso normal, y no presentaba alteraciones en las serologías y las ecografías prenatales realizadas de manera rutinaria. Los padres estaban sanos y la madre era primípara. No refieren antecedentes de anomalías lumbosacras ni defectos del tubo neural.

Durante el ingreso se realizó un hemograma, un análisis bioquímico, la determinación de la proteína C reactiva y un hemocultivo, con resultados normales, así como una serología para citomegalovirus (con resultado negativo) y rubéola (IgG + e IgM -). Se inició un estudio de imagen de la columna lumbosacra ante la sospecha de una anomalía a este nivel, y se realizaron una ecografía cerebral y abdominal, que descartaron la presencia de alteraciones asociadas.

En la radiografía de pelvis (figura 2) se observaba un desplazamiento lateral izquierdo de los huesos sacrococcígeos, así como una probable anomalía de fusión de arcos posteriores de L5 y S1. Dada la edad de la paciente, se realizó una ecografía de la región lumbosacra, apreciándose una alteración en el borde posterior del sacro, sin observarse imágenes de mielomelingocele ni fístulas.

Posteriormente se amplió el estudio mediante una resonancia magnética (RM) de la región lumbosacra (secuencias SE potenciadas en T1 y T2) (figura 3), que confirmó la existencia de una deformidad de la región sacrococcígea, desde S2 en adelante; la porción derecha del sacro no era visible y la izquierda estaba desviada lateralmente, hallazgos compatibles con una agenesia unilateral del sacro, o agenesia lumbosacra tipo I. Se observaba una atrofia de los músculos piriforme e isquiococcígeo derechos y una banda fibrosa coccígea, sin apreciarse fístulas ni otras alteraciones óseas o de los discos intervertebrales. Durante el ingreso la paciente se mantuvo asintomática, realizaba las tomas correctamente y hacía las micciones y las deposiciones con normalidad. No se apreciaban alteraciones en la motilidad de los

miembros inferiores, en sucesivas exploraciones se observaba un chasquido en la cadera izquierda y se constató una luxación posterior de dicha cadera, por lo que se consultó con el servicio de traumatología que indicó un tratamiento con férula de Pavlik ante la sospecha de una displasia de cadera.

Actualmente la niña tiene 4 años de edad, su desarrollo psicomotor y la deambulación son normales y está completamente asintomática.

Discusión

La agenesia sacra es una anomalía congénita poco frecuente, con una incidencia variable según las series, que ronda en torno a 1 de cada 100.000 recién nacidos vivos^{2,4,9-12}.

Su etiología es desconocida. Se han implicado diversos factores, como la diabetes materna insulino dependiente o la presencia de antecedentes familiares, describiéndose un patrón de herencia autosómico dominante, y algunos autores han postulado la hipótesis de una hipoperfusión durante la época fetal^{1,2,4,5,7,10,11}. La mayoría de los casos descritos son de carácter esporádico⁹, como el de esta paciente.

Para explicar la patogenia del síndrome de regresión caudal se describen dos teorías: por un lado, un fracaso en la inducción con una alteración en el proceso de diferenciación nerviosa y, por otro, la existencia de un retraso en el proceso de diferenciación primario y secundario del tubo neural².

Las variantes clínicas son amplias: los hallazgos pueden ir desde una agenesia parcial del sacro o del cóccix, que serían asintomáticas, hasta formas donde la agenesia sacra es completa, afectando a las vértebras lumbares o asociándose a otras malformaciones^{1,4,5}.

Por tanto, el nivel y el grado de la lesión van a definir las posibles alteraciones y determinar el pronóstico. En el año 1978, Renshaw¹³ propuso una clasificación basada en los hallazgos radiológicos, describiendo 4 tipos:

- Tipo I: agenesia parcial o total unilateral del sacro.
- Tipo II: agenesia parcial bilateral y simétrica del sacro.
- Tipo III: agenesia total del sacro asociada a anomalías variables en las últimas vértebras lumbares y huesos iliacos.
- Tipo IV: agenesia total del sacro con anomalías de la mitad lumbar e iliacas fusionadas detrás de las últimas vértebras si están presentes.

Boulas⁵, basándose en esta clasificación, establece 2 grupos, teniendo en cuenta la severidad de las lesiones: a) formas leves, que corresponden a los tipos I y II, donde hay una agenesia coccígea sin repercusión funcional, y b) formas severas, que agruparían los tipos III y IV, que presentan secuelas sistemáticas con un deterioro neurológico y riesgo de muerte perinatal frecuente. Según refiere Caird¹², los pacientes con Renshaw tipo I y II tienen grados variables de parálisis motora, casi intacta la

sensibilidad y muchos tienen contracturas de las extremidades inferiores, mientras que los pacientes con los tipos III y IV presentan más parálisis, más contracturas y pueden tener inestabilidad espinopélvica.

En el caso que presentamos, las alteraciones radiológicas sugieren una agenesia unilateral del sacro, que sería compatible con un tipo I de la clasificación de Renshaw, por lo que correspondería a una forma leve con escasa o nula repercusión funcional.

La mayoría de los pacientes están asintomáticos en el momento del diagnóstico, pero debemos estar alerta y realizarles un seguimiento, dado que las lesiones neurológicas pueden ser estáticas o progresar con el tiempo⁹. Entre las manifestaciones que podemos encontrar estarían la vejiga neurógena, si la lesión engloba a S2-S4, el estreñimiento crónico⁷ o problemas ortopédicos⁴. Dentro de los problemas ortopédicos se pueden observar deformidades del pie, contracturas de las rodillas, contracturas o dislocaciones de las caderas, escoliosis o inestabilidad espinopélvica¹².

Este tipo de anomalías lumbosacras se han asociado a múltiples alteraciones, como se describe en la tabla 1⁵. Estos pacientes pueden presentar, entre otras, alteraciones musculoesqueléticas, como la paciente del presente caso, que presentaba una displasia congénita de cadera que precisó tratamiento con férula de Pavlik y cuya evolución fue favorable.

El diagnóstico de estas alteraciones y de sus asociaciones varía según la edad. En algunos casos, sobre todo en las formas severas, el diagnóstico se realizará en la etapa prenatal mediante ecografía fetal^{2,4,10,11}. En el periodo neonatal y la lactancia, los marcadores cutáneos^{1,14} pueden ser los hallazgos iniciales. En la paciente del presente caso, la presencia de lesiones cutáneas en forma de máculas hipopigmentadas agrupadas en la región lumbosacra, asociadas a la fosita lumbar y la desviación del surco interglúteo, hacen sospechar una anomalía congénita lumbosacra. En los primeros 5 meses de vida también es útil la ecografía como herramienta diagnóstica para determinar los defectos a este nivel¹⁴, tal como se realizó en este caso. Es recomendable efectuar una ecografía renal para descartar anomalías asociadas⁹. El diagnóstico por la imagen de los defectos lumbosacros se basa en la realización de una radiografía y una RM; esta última permite confirmar los hallazgos de la primera y definir las posibles lesiones asociadas^{1,7,9}.

El manejo de los pacientes debe ser multidisciplinario, y debe incluir una valoración nefrourológica, ortopédica y neurológica, dado que las principales causas de morbilidad son la disfunción neurógena y los déficit musculares incapacitantes de las extremidades inferiores². La intervención quirúrgica está indicada en pacientes con déficit neurológicos progresivos asociados a lesiones de médula espinal (estenosis del saco dural, estrechamiento del canal óseo, lipomas, dermoides, diastematomielia, mielomeningocele, médula anclada, bandas aracnoideas adhesivas), que se han relacionado con la agenesia sacra^{1,2}.

Bibliografía

1. Méndez Bustelo MJ, Cid Fernández E, Rodrigo Saéz E. Síndrome de regresión caudal. *An Esp Pediatr.* 1996; 44: 405-408.
2. Ruiz Moreno JA, Molina Chica MI, Moros Peña M, Iofrío de Arce A, Puig García C, Arnal Alonso JM. Agenesia parcial de sacro y microcefalia: una asociación poco frecuente. *An Esp Pediatr.* 1997; 46: 607-610.
3. Arabi Salas J, Pacheco Barete C, Medrano Silva G. Agenesia caudal en una recién nacida. Presentación de un caso. *Rev Mex Pediatr.* 2004; 71: 182-185.
4. Loera Gutiérrez RG, Rodríguez Balderrama I, Rodríguez Bonito R, Delgado González CJ, Cruz Rodríguez A. Agenesia lumbosacra. *Medicina Universitaria.* 2007; 9: 38-41.
5. Boulas MM. Recognition of caudal regression syndrome. *Adv Neonat Care.* 2009; 9: 61-69.
6. Duhamel B. From the mermaid to anal imperforation: the syndrome of caudal regression. *Arch Dis Child.* 1961; 36: 152-155.
7. Abascal Junquera JM, Conejero Sugrañes J, Martos Calvo R, Celma Domenéch A, Salvador Lacambra C, Zamora Escamez P. Evolución urológica de pacientes con agenesia de sacro: 20 años de seguimiento. *Arch Esp Urol.* 2006; 59: 595-600.
8. Ibáñez Muñoz D, Paradisi Chacón CE, Escartín Martínez I, Riazuelo Fantova G, Marín Cárdenas MA. Resonancia fetal y síndrome de Currarino. *Prog Obstet Ginecol.* 2012; 55: 28-30.
9. Emami-Naeini P, Rahbar Z, Nejat F, Kajbafzadeh A, El Khashab M. Neurological presentations, imaging, and associated anomalies in 50 patients with sacral agenesis. *Neurosurgery.* 2010; 67: 894-900.
10. Ibáñez A, Piza C, Morán M, Laso P. Síndrome de regresión caudal: caso clínico extremo y revisión de la literatura. *Rev Chilena Ortop y Traum.* 2008; 49: 37-41.
11. Singh SK, Singh RD, Sharma A. Caudal regression syndrome: case report and review of the literature. *Pediatr Surg Int.* 2005; 21: 578-581.
12. Caird MS, Hall JM, Bloom DA, Park JM, Farley FA. Outcome study of children, adolescents and adults with sacral agenesis. *J Pediatr Orthop.* 2007; 27: 682-685.
13. Renshaw TS. Sacral agenesis. *J Bone Joint Surg.* 1978; 60: 373-383.
14. Monteagudo B, Cabanillas M, León-Muiños E, Romarías R, González-Vilas D, Martínez-Rodríguez P. Importancia del hoyuelo sacro: marcador cutáneo de disrafismo espinal cerrado. *Acta Pediatr Esp.* 2010; 68: 421-423.

TABLA 1	Anomalías asociadas al síndrome de regresión caudal	
	<i>Alteraciones musculoesqueléticas:</i>	<i>Alteraciones genitourinarias:</i>
	<ul style="list-style-type: none"> • Contracturas y dislocaciones de la cadera • Deformidades pélvicas • Pies equinovaros o calcáneo varos • Ausencia de fibula • Escoliosis • Ausencia o fusión costal • Sindactilia/polidactilia • Ausencia de radio • Síndrome de Pierre-Robin 	<ul style="list-style-type: none"> • Displasia y agenesia renal • Hidronefrosis • Dilatación ureteral, uréter ectópico • Reflujo vesicoureteral • Riñones fusionados • Ausencia de vejiga • Extrofia vesical y cloacal • Fístula rectovaginal y rectouretral • Transposición de genitales externos • Hipospadias • Atresia ureteral
	<i>Alteraciones gastrointestinales:</i>	<i>Alteraciones sistema nervioso:</i>
	<ul style="list-style-type: none"> • Malformaciones anorrectales • Fístulas traqueoesofágicas • Defectos de la pared abdominal • Malrotación intestinal • Atresia duodenal o colónica • Hernia inguinal 	<ul style="list-style-type: none"> • Mielomeningocele • Hidrocefalia • Ventriculomegalia
	<i>Otros:</i>	
	<ul style="list-style-type: none"> • Defectos cardiacos congénitos • Hendiduras faciales • Estrabismo 	



Figura 1. Hallazgos en la exploración física: desviación del surco interglúteo, fosita lumbar y máculas hipocrómicas a la altura del sacro



Figura 2. Radiografía de pelvis: ausencia de la mitad derecha de las últimas vértebras sacras. Desplazamiento lateral izquierdo de los huesos sacrococcígeos, anomalía de fusión de los arcos posteriores de L5 y S1. Se aprecia, a su vez, una displasia acetabular de la cadera izquierda

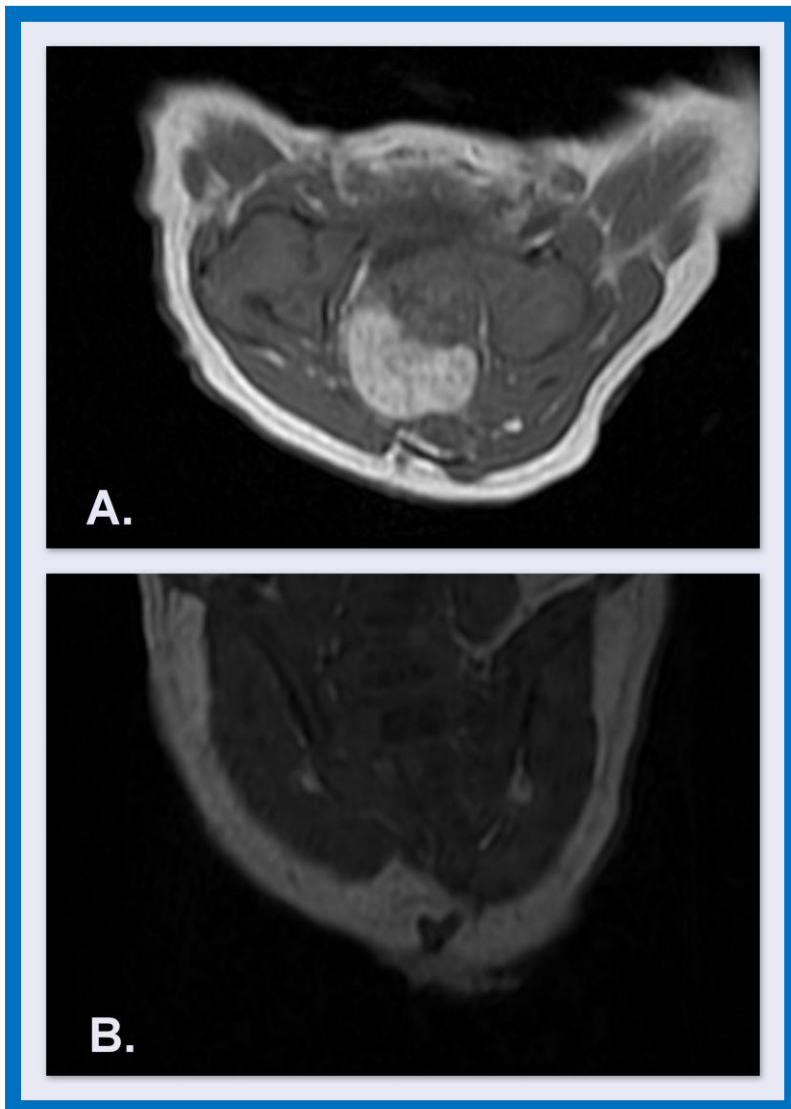


Figura 3. Resonancia magnética de la región lumbosacra: deformidad de la región sacrococcígea, desde S2 en adelante; la porción derecha del sacro no es visible y la izquierda está desviada lateralmente, lo que es compatible con una agenesia unilateral del sacro, o agenesia lumbosacra tipo I