

Síndrome lumbar: comunicación de dos casos

Lumbar syndrome: report of two cases

SA Grees¹, T. Romina Nijamin², D. Navacchia³

¹Jefa de Unidad de Dermatología. Directora de la Carrera de Especialistas en Dermatología Pediátrica. Facultad de Medicina. Universidad de Buenos Aires.

²Jefa de residentes. Dermatología Pediátrica. ³Anatomopatólogo. Jefe de División Anatomía Patológica. Hospital de General de Niños Pedro de Elizalde. HGNPE. Buenos Aires. Argentina.

Correspondencia:

Tamara Nijamin

e-mail: tamaranijamin@hotmail.com

Recibido: 4/8/2011

Aceptado: 10/12/2012

Resumen

Los hemangiomas lumbosacros y perineales asociados a anomalías congénitas y disrafismo lumbar se han conocido con las siglas PELVIS, SACRAL o LUMBAR. Esta combinación de malformaciones se explica por el origen embriológico común de las estructuras involucradas. Presentamos dos pacientes con hemangiomas en región lumbosacra y perineal, uno con bridas amnióticas y otro con una anomalía vascular extensa en miembro inferior. Conocer las malformaciones asociadas a los hemangiomas lumbosacros y perineales es imprescindible para un diagnóstico y tratamiento oportunos.

Palabras clave: hemangioma lumbar, hemangioma sacro, hemangioma perineal, disrafismo, anomalías congénitas.

(SA Grees, T. Romina Nijamin, D. Navacchia. Síndrome lumbar: comunicación de dos casos. Med Cutan Iber Lat Am 2013;41(2):74-77)

Summary

Lumbosacral and perineal hemangiomas associated with congenital anomalies and lumbar dysraphism has been known by the acronym PELVIS, LUMBAR or SACRAL. This combination of malformations is explained by the common embryological origin of the involved structures. We report two patients with hemangiomas in the lumbosacral and perineal region, one of them with amniotics flanges and the other with extensive vascular anomaly in the lower limb. The knowledge of the defects associated with lumbosacral and perineal hemangiomas is essential for their diagnosis and treatment.

Key words: lumbar hemangiomas, sacral hemangiomas, perineal hemangiomas, dysraphism, congenital anomalies.

La Sociedad Internacional para el estudio de las Anomalías Vasculares (ISSVA), en el año 1996 adoptó la clasificación realizada por Mulliken y Glowacki para las anomalías vasculares quienes las dividieron en dos grandes grupos: tumores y malformaciones[1].

Los hemangiomas infantiles son los tumores benignos más frecuentes de la infancia, con una incidencia entre el 3 y el 10%. Más del 50% se ubican en cabeza y cuello[2] y alrededor del 10% en el área perineal y lumbosacra[2, 3]. Pueden verse asociados a distintas malformaciones congénitas, como en el caso de los hemangiomas segmentarios faciales conformando el síndrome PHACE[4] y los hemangiomas lumbosacro y perineales asociados a anomalías gastrointestinales, urogenitales, "skin tags" y disrafismo lumbar, bajo los acrónimos de PELVIS[2], SACRAL[3] y LUMBAR[5]. También son considerados marcadores cutáneos de disrafismo cuando se encuentran ubicados en la zona lumbosacra[6].

El objetivo de esta comunicación es presentar 2 pacientes con hemangiomas en región lumbosacra y perineal asociados

a malformaciones gastrointestinales, nefrológicas y urogenitales. Un caso presenta, además, bridas amnióticas en mano derecha, asociación reportada por Bourrat[7] y cols. en el año 2008. Ningún caso fue encontrado dentro de la literatura nacional. El otro paciente presenta en el miembro inferior derecho una anomalía vascular extensa, denominada hemangioma reticular o livedoide, de reciente descripción[7] y cuya presentación clínica es muy poco frecuente.

Casos clínicos

Caso n° 1

Se trata de una niña recién nacida de término, producto de un embarazo sin complicaciones ni antecedentes familiares a destacar, que presenta un hemangioma lumbosacro y perineal con desviación del pliegue interglúteo y labios mayores (Figura 1), ano imperforado, fistula rectovesical,



Figura 1. Hemangioma perineal e interglúteo en placa con desviación de labios mayores y lesión cicatrizal (se observa bolsa de colostomía).



Figura 2. Mano derecha: pliegues circunferenciales profundos en muñeca, articulaciones metacarpofalángicas e interfalángicas.

ectopía piélica izquierda y bridas amnióticas en mano derecha (Figura 2). Durante el seguimiento en sus primeros 12 meses de vida presentó como principal complicación del hemangioma la ulceración reiterada, principalmente de la zona vulvar. Se instauró tratamiento con propranolol a 2 mg/kg/día por vía oral durante 6 meses observándose disminución importante del tamaño, aclaramiento del color y menos episodios de ulceración. Si bien la paciente fue ostomizada por su malformación intestinal a los 48 h de vida, la corrección quirúrgica definitiva debe realizarse luego de resolverse la tumoración vascular para minimizar el riesgo de sangrado.

Caso n° 2

Niño recién nacido a término, sin antecedentes familiares de relevancia. Presenta un hemangioma lumbosacro y perineal con desviación del pliegue interglúteo y un hemangioma reticular segmentario en miembro inferior izquierdo y glúteo (Figura 3), onfalocelo, estenosis uretral con válvulas de uretra posterior, agenesia renal izquierda con uroectasia mode-

rada y disrafismo lumbar oculto. La anomalía vascular sufrió episodios de ulceración que respondieron satisfactoriamente al tratamiento con antibióticos en forma local y sistémica que durante los 8 meses de seguimiento presentó una marcada involución con notable aclaramiento, disminución del tamaño y permanencia del componente venoso superficial. La anatomía patológica de la alteración vascular de miembro informó hemangioma infantil, que se confirmó por medio de la inmunomarcación para GLUT 1 positiva (Figura 4). La resonancia magnética nuclear detectó lipoma a nivel de la 5ª vértebra lumbar.

Comentario

La asociación de hemangiomas lumbosacros y perineales con malformaciones congénitas fue descrita por primera vez por Golberg y cols.[8] en el año 1986 en dos pacientes con hemangiomas en región sacra y lipomielomenigocele, deformidad del hueso sacro, anomalías en genitales externos y uno de ellos presentaba ano imperforado. A partir de esta primera descripción se han publicado otros casos que responden a



Figura 3. Hemangioma reticular extenso en miembro inferior y glúteo izquierdo. Cicatriz atrófica glútea y costra hemática en tobillo.

esta asociación[9-13]. En el año 2006, Girard[2] y cols, proponen el acrónimo PELVIS, que hace referencia a la presencia de hemangioma perineal, malformación en genitales externos, lipomielomeningocele, anomalías vesicorrenales, ano imperforado y *skin tags*. Stockman[3] y cols. en el año 2008 asignan a este cuadro las siglas SACRAL que representan la asociación de disrafismo espinal, anomalías anogenitales, cutáneas, renales y urológicas asociadas a hemangioma lumbosacro. Más recientemente, en noviembre de 2010, Iacobas[5] y cols. proponen el término LUMBAR para describir a la asociación de los hemangiomas del extremo inferior corporal con otras anomalías cutáneas como ulceración y anomalías urogenitales, mielopatía, deformidad ósea, malformaciones anorrectales, renales y arteriales, unificando así, las denominaciones propuestas previamente.

La niña del caso nº 1 presenta ano imperforado y fístula rectovesical asociada a hemangioma que abarca la región lumbosacra y perineal y en mano derecha pliegues circunferenciales profundos a nivel de muñeca y falanges, compatibles con bridas amnióticas. En la radiografía de mano, se pudo observar la presencia solamente de las falanges distales. Ésta paciente presenta las mismas anomalías congénitas que las referidas por Bourrat[7], además de bridas amnióticas a nivel de antebrazo.

Mulliken[14] y cols. en el año 2007, describen 5 niños con una forma particular de hemangioma que abarca por completo alguno de los miembros inferiores, nalgas y periné, al que llaman reticular, por la disposición en red de la vasculatura que lo compone y presencia en la superficie de estructuras venosas dilatadas asociado a anomalías gastrointestinales, urogenitales, renales y médula anclada. Esta forma de

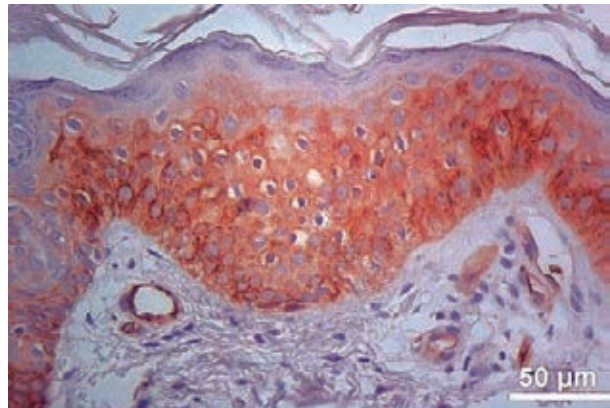


Figura 4. Se observa positividad endotelial en las estructuras caniculares vasculares de la dermis superficial (Glut 1, 400 x).

presentación de los hemangiomas hace dificultoso el diagnóstico diferencial con las malformaciones vasculares presentes en los síndromes de Klippel-Trenaunay o Parkes Weber. Ésta duda diagnóstica, también referida por este autor, fue la que se presentó en el niño del caso nº 2, con una anomalía vascular extensa que abarcaba ambas nalgas, pliegue interglúteo, periné y miembro inferior izquierdo incluyendo el pie. Por tal motivo se realizó biopsia para microscopía óptica donde los hallazgos fueron compatibles con hemangioma infantil e inmunomarcación para GLUT 1 con positividad en los endotelios vasculares de la dermis papilar, confirmando el diagnóstico.

Los hemangiomas lumbosacos integran los marcadores de disrafismo lumbar oculto, por lo que ambos pacientes fueron estudiados por medio de RMN a fin de realizar un correcto diagnóstico. En el caso nº 1 no se encontraron alteraciones medulares mientras que en el paciente nº 2 se evidenció un lipoma intramedular. Las malformaciones de la columna vertebral, del canal medular o de su anclaje son asociaciones que de no ser detectadas y tratadas oportunamente producen una morbilidad importante en quienes las padecen, como dolor, impotencia funcional, alteración en la marcha, paraplejía y alteraciones en la micción⁶.

Embriológicamente los sistemas genitourinario y gastrointestinal tienen un origen común. Entre la cuarta y sexta semanas de vida intrauterina el tabique urorectal divide a la cloaca en seno urogenital primitivo anterior y un recto posterior. Estas estructuras serán, luego de su desarrollo completo, la vejiga, la uretra membranosa y peneana en varones y la uretra membranosa y vestíbulo vaginal en las mujeres. La división defectuosa de la cloaca trae aparejadas malformaciones urinarias, genitales y anorrectales[15]. Si bien no se conoce ciertamente la causa de la

asociación entre hemangiomas perineales y malformaciones congénitas múltiples, Girard propone que los hemangiomas perineales pueden formar parte de la denominada secuencia de malformación del seno urorectal[2]. También desde una perspectiva embriológica, la piel y el sistema nervioso central tienen un origen común. Inmediatamente luego del cierre del tubo neural, el ectodermo superficial se separa del neuroectodermo por un proceso denominado disyunción y las capas superficiales se unen en la línea media para formar la piel que recubre el tubo neural. La falla en el cierre del tubo neural, puede intervenir en el proceso de disyunción y generar anomalías en la piel que lo recubre. Éstas son las denominadas lesiones marcado-

ras de disrafismo espinal, dentro de las cuales se encuentran los hemangiomas[16].

Conclusión

Los hemangiomas infantiles son los tumores benignos más frecuentes de la infancia, los lumbosacros se asocian frecuentemente a disrafismo y los perineales a malformaciones intestinales y nefro-genito-urinarias, motivo por el cual si bien son presentaciones poco frecuentes se requiere de la evaluación y el seguimiento interdisciplinario de estos pacientes para realizar el diagnóstico correcto, el tratamiento oportuno y disminuir las complicaciones.

Bibliografía

- Mulliken JB, Glowacki J. Hemangiomas and vascular malformations in infants and children: a classification based on endothelial characteristics. *Plast Reconstr Surg* 1982; 69: 412-20.
- Girard C, Bigorre M, Guillot B, Bessis B. PELVIS syndrome. *Arch Dermatol* 2006; 142: 884-8.
- Stockman A, Boralevi F, Taieb A, Léauté-Labrèze C. SACRAL syndrome: spinal dysraphism, anogenital, cutaneous, renal and urologic anomalies, associated with an angioma of lumbosacral localization. *Dermatology* 2007; 214: 40-5.
- Frieden IJ, Reese V, Cohen D. PHACE syndrome: the association of posterior fossa brain malformations, hemangiomas, arterial anomalies, coarctation of the aorta and cardiac defects, and eye abnormalities. *Arch Dermatol* 1996; 132: 307-11.
- Lacobas I, Burrows P, Frieden I, Liang M, Mulliken JB, Mancini A et al. LUMBAR: Association between cutaneous infantile hemangiomas of the lower body and regional congenital anomalies. *J Pediatr* 2010; 175: 795-801.
- Albright AL, Gartner JC, Wiener ES. Lumbar cutaneous hemangiomas as indicators of tethered spinal cords. *Pediatrics* 1989; 83: 977-80.
- Bourrat E, Lemarchand-Venencia F, Jacquemont ML, El Ghoneimi A, Wassef M, Leger J, Morel P. PELVIS/SACRAL syndrome avec hémangiome livédoide et bride amniotique. PELVIS/SACRAL syndrome with live-doid haemangioma and amniotic band. *Ann Dermatol Vénéréol* 2008; 135: 855-9.
- Goldberg NS, Hebert AA, Esterly NB. Sacral hemangiomas and multiple congenital abnormalities. *Arch Dermatol* 1986; 684-7.
- Burns AJ, Kaplan LC, Mulliken JB. Is there an association between hemangioma and syndromes with dysmorphic features? *Pediatrics* 1991; 88: 1257-67.
- Bouchard S, Yazbeck S, Lallier M. Perineal hemangioma, anorectal malformation, and genital anomaly: a new association? *J Pediatr Surg* 1999; 34: 1133-5.
- Peláez Mata DJ, Crespo García JM, Toral Fernández J. Atresia anorrectal y malformación de genitales externos asociado a hemangioma perineal. *An Pediatr* 2001; 55: 342-4.
- Berk DR, Bayliss SJ, Merritt DF. Extensive perineal infantile hemangioma with associated congenital anomalies: An example of the PELVIS Syndrome. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2007; 20: 105-8.
- Drolet B, Garzon M. SACRAL syndrome. *Dermatology* 2007; 215: 360.
- Mulliken JB, Marler JJ, Burrows PE, Kozakewich HP. Reticular infantile hemangioma of the limb can be associated with ventral-caudal anomalies, refractory ulceration, and cardiac overload. *Ped Dermatol* 2007; 24: 356-62.
- Sadler TW. Aparato urogenital. En: Sadler TW. *Langman embriología médica*. Ed. Médica Panamericana, Madrid, 1996; 255-91.
- Drolet BA, Chamlin SL, Garzon MC, Adams D, Baselga E, Haggstrom AN et al. Prospective Study of Spinal Anomalies in Children with Infantile Hemangiomas of the Lumbosacral Skin. *J Pediatr* 2010; 157: 789-94.