

Revista Mexicana de Pediatría

Volumen
Volume **71**

Número
Number **4**

Julio-Agosto
July-August **2004**

Artículo:

Agenesia caudal en una recién nacida.
Presentación de un caso

Derechos reservados, Copyright © 2004:
Sociedad Mexicana de Pediatría, AC

Otras secciones de
este sitio:

- ☞ Índice de este número
- ☞ Más revistas
- ☞ Búsqueda

*Others sections in
this web site:*

- ☞ *Contents of this number*
- ☞ *More journals*
- ☞ *Search*



Medigraphic.com

Agenesia caudal en una recién nacida. Presentación de un caso

(**Sacral agenesis in a newborn infant. A case report**)

Jorge Arabi Salas,* Carlos Pacheco Barete,** Gabriela Medrano Silva***

RESUMEN

La agenesia caudal es una malformación congénita poco frecuente: se han descrito en la literatura sólo poco más de doscientos casos. Por esta razón se presentan los múltiples defectos observados en una niña y el abordaje médico-quirúrgico que se le hizo.

Palabras clave: Agenesia caudal, agenesia sacra, síndrome de regresión caudal.

SUMMARY

Sacral agenesis is a rare malformation: it has been described no more of 200 cases. For this reason here is presented the defects observed in a newborn infant and the surgical correction done in some of them.

Key words: *Sacral agenesis, caudal regression syndrome, lumbo-sacral agenesis.*

El término de agenesia caudal hace referencia a un espectro de malformaciones del extremo inferior de la columna vertebral, entre las que destaca la ausencia de uno o varios segmentos de vértebras caudales. La mayoría de estas malformaciones se encuentran en un sacro, por lo que se le denomina también agenesia sacra. Además de estas malformaciones vertebrales los enfermos tienen anomalías del tracto genitourinario, el ano y el aparato respiratorio¹ y frecuentemente se acompaña de manifestaciones neurológicas graves que llegan a causarles la muerte.

En años recientes se ha observado un creciente número de niños afectados por anomalías del canal neural y agenesia sacra procedentes del estado de Guerrero, que amerita una investigación epidemiológica. Sin embargo, es conveniente tener un conocimiento claro de la

enfermedad, por lo que se presenta el caso de una recién nacida, que procedía de Chilapa Guerrero.

PRESENTACIÓN DEL CASO

La niña, de cuatro días, había nacido en el seno de una familia rural; sus padres y hermanos, aparentemente sanos, vivían a 2 km de distancia de una planta de la Comisión Federal de Electricidad y a 300 metros de un tiradero de basura y de campos de cultivo donde se rocían fertilizantes.

Era producto de la VI gesta; su madre, de 33 años y aparentemente sana, había procreado cinco hijas cuyo peso al nacer había sido entre 3,100 g y 3,500 g. Se había sometido, durante tres años, al control de fertilidad con un producto que contenía dihidropogesterona y estradiol (Patektor®) aplicado por vía intramuscular, hasta seis meses antes del embarazo del caso que se presenta.

Asistió a su control prenatal a los 4, 6 y 8 meses, sin más problema que una infección urinaria al sexto mes. El nacimiento de la niña fue por vía vaginal, habiendo sido atendida por un médico en la casa de la familia. Presentó llanto y respiración inmediata pero fueron notorias la

* Jefe del Servicio de Neonatología.

** Residente de V año de la Subespecialidad de Neonatología.

*** Residente de V año de la Subespecialidad de Neurocirugía.

presencia de malformaciones múltiples, por lo que fue referida para su atención al hospital.

A su ingreso a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN) se le encontró consciente, sin particularidades sospechosas en la cara, pero su cuerpo mal conformado: con escoliosis dorsal, onfalocele, mielomeningocele, (*Figura 1*) artrogrirosis en la extremidad inferior derecha y pie equino varo izquierdo. En el área cardiaca se le encontró un soplo holosistólico grado IV/VI; tenía, además, duplicidad de los genitales externos (femeninos), con una fistula rectovaginal y el ano imperforado. La valoración hecha por el neurocirujano registró: defecto dorso-lumbar con integridad de la piel, de 8 x 8 cm, (*Figura 2*) blando sin esfacelaciones. Reflejo de Moro presente, pares craneales normales, con fuerza muscular 5/5, sensibilidad al dolor conservada, reflejos osteotendinosos + +.

A los siete días de su ingreso es intervenida para cerrar el onfalocele (*Figura 3*) y hacerle una sigmoidostomía, encontrando que tenía duplicación del ileón, la válvula ileocecal, el colon y la vejiga; además el cirujano no le encontró vagina, útero ni ovarios. Se planea para otra ocasión la reparación de los genitales externos y la malformación ano-rectal. Dos meses después se le hace plastia de la tumoración lumbar, encontrándole lipomeningocele.

La valoración ortopédica consigna: artrogrirosis congénita múltiple, pie equino varo izquierdo y displasia en el desarrollo de la cadera; en la columna: escoliosis dorsal con convexidad derecha y ausencia de vértebras sacras. Los cardiólogos le diagnosticaron insuficiencia tricuspídea con hipertensión arterial pulmonar de 30 mmHg. La ultrasonografía refirió: disrafia con mielomeningocele, médula anclada con sospecha de doble médula; nefromegalía e hidronefrosis izquierda; displasia renal derecha con probable extrofia vesical y doble uretra; ano imperforado. El perfil renal hecho por medicina nuclear, reveló: hipoplasia renal derecha con datos de insuficiencia por daño parenquimatoso severo e hiperplasia renal izquierda con probable daño por obstrucción e insuficiencia. Genética reportó cariotipo normal, sexo femenino 46 XX; no encontró alteración en la morfología cromosómica.

DISCUSIÓN

La agenesia caudal (AC), se refiere a un espectro de malformaciones de la espina dorsal baja. La característica más relevante de este trastorno es la ausencia de una o más vértebras caudales² o bien vértebras torácicas.¹

Cuando segmentos altos de la columna vertebral están involucrados, el déficit neurológico es más manifiesto, afectando a otros aparatos y sistemas como el genitourinario, digestivo, respiratorio y musculoesquelético.²



Figura 1. Rx Anteroposterior simple donde se demuestra hemivértebra de L2 y escoliosis lumbosacra.



Figura 2. Reconstrucción de 3D TAC de columna dorso-lumbar donde se observa falta de fusión de las vértebras y agenesia sacra.

El término agenesia caudal describe un grupo de malformaciones caracterizadas por ausencia parcial o completa de un número variable de vértebras lumbares y/o sacras junto con la correspondencia a la región del tubo neural. La AC, ha sido usada como



Figura 3. Se aprecian dobles genitales externos. Ano imperforado MPI en hiperextensión.

sinónimo de agenesia sacra y de síndrome de regresión caudal.³

La verdadera incidencia de AC es incierta, ya que la mayoría de casos reportados probablemente representa sólo aquéllos con severidad intermedia.¹

Más de 200 casos de AC han sido reportados desde que Hohls fue el primero en reportarlo en 1852. En 1938, Díaz Lira realizó la primera exploración quirúrgica.²

La AC se considera ser esporádica, con patrón de herencia no familiar,⁶ aún así, existen reportes de gemelos afectados. Otros estudios han intentado demostrar una forma familiar con herencia autosómico recesiva.⁵

Algunos centros hospitalarios reciben a este tipo de pacientes para atención neuroquirúrgica por ciertos complejos o síndromes tal es el caso del complejo OEIS caracterizado por: onfalocele, extrofia cloacal, ano imperforado y deformidades espinales y que en la mayoría está asociada a anomalías vertebrales. Los genitales externos son ambiguos, y el ano frecuentemente imperforado. El síndrome VATER es otro de los cuadros clínicos motivo de envío (anormalidades vertebrales, ano imperforado, fistula traqueoesofágica y anomalías renales-radiadas).⁴

Otro tipo de situación similar es el síndrome de cordón anudado, que se caracteriza por: dolor dorsal y disestesia de miembros inferiores con dolor perianal, gran deterioro sensorial y motor con disfunción de vejiga.

Los cambios clásicos externos de la AC, frecuentemente son hechos sobre la apariencia que guarda la parte inferior del cuerpo. La cintura pélvica incluye cambios como aplanamiento de glúteos, hendidura interglútea corta, con hoyuelos bilaterales y frecuentemente crestas ilíacas prominentes. Las manos pueden tener dedo índice incurvado y en casos extremos la parte inferior del cuerpo toma apariencia de "sirena". Otro cambio manifiesto es el genu recurvatum, que como el resto de estructuras óseas, contribuyen al 80% de los datos en-

contrados en estos pacientes,⁶ y la escoliosis que aparece sólo en el 30% de los casos.¹

De las masas musculares más afectadas son las inervadas por S2 y S5 (músculos del perineo y pelvis, así como músculos intrínsecos del pie, lo que conduce a incontinencia de vejiga y recto, con disfunción sexual futura.⁷⁻⁹

En el presente caso, no existe en apariencia causa conocida para la presentación de estas anormalidades en la RN, aunque se ha vinculado en ocasiones al antecedente de diabetes materna y a la deficiencia de ácido fólico en la mujer gestante.¹⁰ Recientes evidencias, sugieren que existen factores intrínsecos y extrínsecos para contribuir a la AC no encontrando evidencias en el cariotipo.¹¹ Sin embargo, Frye y cols. de un grupo de Suiza, describieron aplasia sacra en ratones de laboratorio y definieron el modo de transmisión genética como autosómico recesivo.¹² Welch y Aterman postularon que existe cierta susceptibilidad que puede estar relacionada con un inusual haplotipo de HLA (antígenos de leucocitos humanos),¹³ sin embargo, la mayoría de los reportes son catalogados como esporádicos.¹

En cuanto al manejo, se recomienda que a excepción de que exista un mielomeningocele abierto, la intervención neuroquirúrgica deba posponerse, y prestar inmediata atención a otras anormalidades, sobre todo a la preservación de la función renal, evitando infección de vías urinarias y logrando a mediano plazo la continencia de esfínteres.

El caso que se presenta, muestra que a pesar de la gravedad de las manifestaciones de este síndrome, hay elementos que justifican que el paciente sea tratado, desde su nacimiento, en un hospital de tercer nivel para ofrecer a estos niños la mejor calidad de vida. El ultrasonido durante la gestación puede detectar oportunamente malformaciones fetales que pongan en peligro la vida del niño.

Referencias

1. Dachling P. *Neurosurgery*. 2th ed. Developing NCS in newborn New York: Mac Graw-Hill, 1996: 86-8.
2. Cheek WR. Pediatric Neurosurgery, Surgery of the Developing Nervous System. 3th ed. Londres: BMJ Books 1994: 345-48.
3. Quan L, Smith DW. The Vater association: vertebral defects, anal atresia. T-E fistula with esophageal atresia, radial and renal dysplasia: a spectrum of associated defects. *J Pediatr* 1973; 82: 104-07.
4. Sarnat HB, Case ME, Graviss R. Sacral agenesis: neurologic and neuropathologic features. *Neurology* 1976; 26: 1124-29.
5. Nadkarni AS. Lumbo-sacral agenesis, review of the literature with a case report. *J Postgrad Med* 1974; 20: 193-95.
6. Alexander E Jr, Nashold BS Jr. Agenesis of the sacrococcygeal region. *J Neurosurg* 1956; 13: 507-08.
7. Cerisoli M, Davidovits P, Gullioni M. Sacral agenesis: usefulness of CT study. *J Neurosurg Sci* 1983; 27: 261-64.

8. Pappas C, Seaver L, Carrión C, Rekate H. Anatomical evaluation of the caudal regression syndrome (lumbosacral agenesis) with magnetic resonance imaging. *Neurosurgery* 1989; 25: 462-5.
9. Appignani B, Jaramillo D, Barnes PD, Poussaint TY. Dysraphic myelodysplasias associated with urogenital and anorectal anomalies. Prevalence and types seen with RM imaging. *ARR Am J Roentgenol* 1994; 163: 1199-203.

Correspondencia:
Dr. Jorge Arabi Salas
Gabriel Mancera No. 205,
Col. Del Valle
C.P. 03100, México, DF.
E-mail: jorgearabi01@hotmail.com
53 22 23 00 (1373)

Pruebas de la procalcitonina y la proteína C reactiva en niños con fiebre y sin signos de infección localizada. Se trata de aclarar el valor de estas pruebas a la cabecera de la cama para predecir infecciones bacterianas graves en niños con fiebre de causa desconocida.

La proteína C reactiva y la procalcitonina, obtenidas antes que la interleucina 6, el recuento leucocitario y/o el recuento de bandas para predecir la presencia de infecciones bacterianas graves, pueden resultar herramientas útiles a la cabecera de la cama para médicos de urgencia y privados. En la actualidad, la procalcitonina, la proteína C reactiva y la interleucina 6 pueden determinarse con rapidez y fácilmente mediante pruebas asequibles, con un buen valor predictivo y deben emplearse en la atención inicial de niños con fiebre de origen desconocido. (Galetto-Lacour A y cols., *Pediatrics* 112(5): 1054-1060). Tomado de: *MTA-Pediatria*, Vol. XXV, N° 3.

