ARCHIVOS DE PEDIATRÍA
Volumen 46
Número 8
Páginas 418 a 422
Noviembre-Diciembre 1995

Artículos Originales

Síndrome de regresión caudal

A. Maldonado
A. Pastor
A. Sorni
X. Pastor
A. Palomeque

UCI Pediátrica. Departamento de Pediatría. Hospital Clínico. Barcelona.

RESUMEN

El síndrome de regresión caudal o de agenesia sacra se caracteriza por un déficit funcional de los esfínteres y de la musculatura de los miembros inferiores. Se suele asociar con otras malformaciones, como son las esqueléticas, genitourinarias y del tracto gastrointestinal. La diabetes mellitus materna es uno de los factores predisponentes más destacados. Aquí se presenta un caso de síndrome de regresión caudal con insuficiencia renal secundaria a la uropatía malformativa asociada. Se comentan los disrafismos espinales ocultos y el síndrome de Vater.

PALABRAS CLAVE

Síndrome de regresión caudal; Agenesia sacra; Malformaciones congénitas.

ABSTRACT

The syndrome of caudal regression or sacral agenesis is characterized by a functional deficit of the sphincters and the muscles of the lower limbs. It is usually associated to other malformations, such as skeletal, genitourinary and gastrointestinal tract. The maternal diabetes mellitus is one of the most outstanding predisponing factors. We show here one case of syndrome of caudal regression with renal insufficiency secondary to the associated malformative uropathy. The hidden spinal disraphisms and Vater syndrome are reviewed.

KEY WORDS

Syndrome of caudal regression; Sacral agenesis; Congenital malformations.

ARCHIVOS DE PEDIATRÍA
Volumen 46
Número 8
Noviembre-Diciembre 1995

INTRODUCCIÓN

El síndrome de regresión caudal, también llamado displasia caudal o síndrome de agenesia sacra, se caracteriza por la asociación de anomalías cuya causa común es el defecto de cierre del tubo neural en mayor o menor grado.

Corresponde a una embriopatía con anomalía de desarrollo de la columna lumbo-sacra, más frecuentemente agenesia parcial de sacro, asociada a otras malformaciones, principalmente esqueléticas[1] (luxación de cadera, contracturas en flexión, hemivértebras, hipoplasia femoral), genito-urinarias (agenesia/hipoplasia renal, riñón en herradura, anomalías de genitales externos, extrofia vesical) y del tracto gastrointestinal[2] (cloaca común, ano imperforado). Otras malformaciones asociadas con menor frecuencia son: fisura palatina, microcefalia y cardiopatía.

La diabetes mellitus materna se ha considerado como uno de los factores más importantes que predisponen al embrión humano a las malformaciones de la zona espinal caudal[3]. Así, se estima que un 1% de los hijos de madre diabética están afectos de una agenesia de sacro, siendo un 16% de los casos publicados con este síndrome hijos de madre con esta enfermedad[4].

Se han postulado otros factores etiológicos relacionados con esta entidad: infecciones, estrés, endocrinopatías así como la exposición a disolventes de grasas[5].

La clínica depende de la localización de la agenesia vertebral y de su repercusión sobre los tramos inferiores de la médula espinal. Al haber alteración en el saco dural presentarán un déficit en los esfínteres y musculatura de extremidades inferiores, siendo habitual la incontinencia vesical y fecal y la amiotrofia inferior. La agenesia de sacro es la expresión mínima del síndrome. Clínicamente se manifiesta como una hipoplasia muscular de la región glútea, bien visible de perfil, y la prolongación del surco interglúteo.

CASO CLÍNICO

Corresponde a una segunda gestación controlada de una madre de 28 años. En el séptimo mes se detectó por ecografía la presencia de una malformación quística a nivel abdominal. Parto a las 37 semanas de gestación, eutócico. Somatometría al nacer: peso: 2.950 g. Longitud: 46,5 cm. Perímetro craneal: 33 cm.

En la exploración física neonatal destacaba una marcada distensión abdominal, genitales ambiguos, ano imperforado y maniobra de Ortolani positiva bilateral. En las exploraciones complementarias practicadas se objetivó:

- Malformación sacrococcígea: agenesia parcial de sacro y rotación de los cuerpos vertebrales lumbares.
- Luxación bilateral de cadera
- Uropatía malformativa: agenesia renal izquierda e hipoplasia renal derecha. Función renal normal (diuresis 1,5 ml/Kg/h, creatinina 0,5 mg/dl, aclaramiento de creatinina 60 ml/min/1,73m^2.
- Cloaca común: el contraste administrado a través de la sonda uretral dibuja sigma y recto sin visualizarse el tracto urinario. A lo largo de los dos primeros meses de vida se practicó la reconstrucción de la citada malformación sacro-anal (anoplastia sagital de Peña).

Desde la época de lactante presenta infecciones urinarias de repetición y episodios de retención urinaria que precisan sondaje intermitente (V. neurógena) con evolución posterior a una pielonefritis crónica y reflujo vésico-uretral grado III, observándose un deterioro progresivo de la función renal con establecimiento de una insuficiencia renal terminal a los 21 meses de vida. Parámetros de insuficiencia renal:

- Diuresis 3,5 ml/kg/h: poliuria
- Urea 228 mg/dl: uremia
- Creatinina endógena 2,99 mg/dl
- Aclaramiento de creatinina 11 ml/min/1,73 m^2: I. renal
- Kaliemia 6,8 mEq/L: hiperpotasemia
- E. ácido-base pH 7,02 Bic 6,9 mEq/L E. Base-22: Acidosis metabólica
- Proteinuria 67 mg/Kg/24h: proteinuria de rango nefrótico
- Calciuria 5 mg/Kg/24h. Índice Ca/Cr 0,4: hipercalciuria

La paciente siguió una evolución clínica desfavorable, acompañada de un retraso pondoestatural por debajo del percentil 3 así como anemia crónica, hasta precisar hemodiálisis a los seis años de edad. A los siete años se practicó trasplante renal procedente de cadáver. Al tercer día del postoperatorio presentó lesiones de varicela en tronco, fiebre y dolor abdominal asociadas con proteinuria y hematuria (rechazo agudo) por lo que se inició tratamiento con aciclovir y OKT3, siguiendo una evolución favorable. En la evolución posterior se

constató un aumento progresivo de los niveles de creatinina hasta 8,6 mg/dL asociado a una hipertensión rebelde al tratamiento farmacológico (nifedipino, captopril y propranolol) y se objetivó una estenosis a nivel de la rama inferior de la arteria renal, decidiéndose la práctica de transplantectomía 11 meses después del trasplante.

En la actualidad la paciente precisa hemodiálisis y se encuentra nuevamente en programa de trasplante.

DISCUSIÓN

Los defectos del tubo neural (disrafismo) son responsables de la mayoría de las malformaciones congénitas del SNC y se deben a la falta de cierre del tubo neural, que se produce espontáneamente entre las semanas tercera y cuarta del desarrollo embrionario[6]. Las disrafias craneales y espinales son malformaciones congénitas producidas por dicha anomalía.

Aunque se ignora la causa de estos defectos, muchos factores como radiación, fármacos, malnutrición, productos químicos y determinantes genéticos, pueden influir en el desarrollo.

En la tercera semana del desarrollo embrionario, proveniente del ectodermo, se forma la placa neural en el dorso del embrión[7]; ésta se deprime en la línea media formándose el surco neural en el centro y las crestas neurales a ambos lados, que al unirse configurarán el tubo neural. El cierre de la placa neural se inicia en el punto medio dorsal avanzando en dirección craneal y caudal, concluyendo este proceso de neurulación hacia la cuarta semana del desarrollo.

El tubo neural induce la formación de las cubiertas meníngea, ósea, muscular y cutánea.

El disrafismo incluye una gran variedad de afecciones aparentemente muy diferentes unas de otras, y embriológicamente complejas. Se presentan globalmente con una frecuencia entre 0,5-5% de los recién nacidos vivos.

Se clasifican en función de la región del neuroeje afectada: si la alteración del proceso de neurulación se produce en el encéfalo se denomina "cráneo bífido": si es a nivel de la médula se denominan "espina bífida", y "craneoaquisquisis" si afecta a ambas estructuras. A su vez, la "espina bífida" se subdivide en: espina bífida abierta (meningocele y mielomeningocele) y disrafismos espinales ocultos (Tabla 1).

Tabla 1 Disrafismos cráneoespinales

Cráneo bífido
- Anencefalia
- Encefalocele
- Seno dérmico craneal
- Defectos óseos craneales
- Aplasia congénita de cuero cabelludo

Espina bífida
- Espina bífida abierta
  - Meningocele
  - Mielocele
  - Mielomeningocele

- Disrafismos espinales ocultos
  - Espina bífida oculta simple
  - Sinus dérmico espinal
  - Médula anclada
  - Diastematomielia
  - Lipomas sacros
  - Quiste neuroentérico
  - Meningocele sacro anterior
  - Quistes aracnoideos espinales
  - Quistes dermoides y epidermoides
  - Bandas fibrosas intraespinales
  - Meningocele intrasacro
  - Teratoma sacrocoxígeo
  - Agenesia sacra
  - Quiste pilonidal sacro

Disrafismo espinales ocultos

Con este término se designa a un grupo de anomalías disráficas espinales cuya causa sería la presencia anómala de un canal neuroentérico ectópico o accesorio en segmentos espinales altos, cuya persistencia induciría y explicaría la presencia de la mayoría de entidades que configuran estos disrafismos[8].

Clínicamente pueden sospecharse por la presencia en el dorso de diversos estigmas cutáneos: depresiones en la piel, tractos sinusales abiertos, masas subcutáneas de grasa, hemangiomas capilares, telangiectasias, hipertrofia o atrofia de piel.

La sintomatología neurológica (deformidad de los miembros inferiores, alteraciones motoras, sensitivas y esfinterianas) aparece en la infancia o juventud, siendo habitual que no esté presente en el momento del nacimiento.

Se describen brevemente las entidades más importantes dentro de los disrafismos espinales ocultos.

ARCHIVOS DE PEDIATRÍA
Volumen 46
Número 8
Noviembre-Diciembre 1995

Espina bífida oculta simple

Representa una incompleta formación de las láminas o apófisis espinosas de una vértebra sin asociarse a déficits neurológicos. Es extremadamente frecuente (30% de la población) y su localización más frecuente es a nivel lumbo-sacro. Se diagnostica en la mayoría de los casos como hallazgo radiológico casual en el curso de otras exploraciones.

Sinus dérmico congénito

Consiste en una comunicación revestida de epitelio escamoso estratificado entre la piel y una porción cualquiera del neuroeje, que puede extenderse desde la superficie cutánea hasta el interior del canal vertebral o el cráneo. La localización más común es la región lumbosacra y el occipucio, siendo estos dos puntos la representación de los neuroporos posterior y anterior, los lugares de cierre terminal del tubo neural. Aquellos que alcanzan el canal vertebral pueden asociarse a quistes dermoides, epidermoides, lipomas e incluso teratomas intraespinales así como lipomielomeningocele y diastematomielia.

Diastematomielia

Existe una división congénita en algún segmento de la médula espinal en dos hemimédulas debido a que una espícula ósea o banda fibrosa hace protrusión en el canal espinal. Clínicamente puede manifestarse en la infancia por diversas deformidades podálicas como falta de crecimiento de alguno de los miembros inferiores, debilidad de grupos musculares, pies cavos, alteraciones en la configuración del tobillo y disfunción vesical. Con el crecimiento conduce a una mielopatía por tracción.

Médula anclada

El término sirve para designar a un síndrome neurológico que puede asociarse a diversos disrafismos espinales ocultos.

Consiste en una tracción sobre el cono terminal que se produce por un fallo en el ascenso que el extremo caudal de la médula experimenta normalmente durante el desarrollo intrauterino, de forma que el cono medular se encuentra en un segmento vertebral más bajo de lo que normalmente corresponde.

La sintomatología se presenta por la alteración en la microcirculación medular ocasionada por los movimientos de la columna que repercuten negativa y crónicamente sobre una médula anclada, así como por la misma tracción a la que se ve sometido el extremo inferior de la médula.

Agenesia sacra

Descrita por Hohl[9] en 1852, usualmente se asocia a un desarrollo anómalo de la columna lumbosacra y con algún otro tipo de disrafismo. Corresponde a la forma clínica menor del síndrome de regresión caudal.

Teratoma sacrocoxígeo

Corresponde a una masa quística constituida por tejidos procedentes de las tres capas embrionarias. Debe descartarse la existencia de otras anomalías asociadas como hemihipertrofia, ano imperforado, mielomeningocele y defectos cardíacos.

Clínicamente existe un abombamiento de la pared rectal posterior demostrable al tacto rectal.

Síndrome de Vater

Corresponde a un síndrome polimalformativo de presentación esporádica y etiología desconocida caracterizado por la presencia de anomalías en vértebras (hemivértebras, aumento en número, fusiones), ano (atresia anal con o sin fístula), tráquea y esófago (fístula traqueoesofágica, ocasionalmente atresia de esófago) y de radio (displasia radical con polidactilia, sindactilia y/o hipoplasia del pulgar) que configuran el acrónimo de Vater.

Se han descrito otras anomalías asociadas: defectos cardíacos, arteria umbilical única, malformaciones renales, defectos costales y retraso de crecimiento prenatal.

CONCLUSIONES

Dentro de la complejidad de los síndromes malformativos múltiples el caso presentado tiene una mayor concordancia con el síndrome de regresión caudal, aunque la madre no estaba afecta de diabetes mellitus ni la desarrolló posteriormente.

Referente al fracaso del trasplante, queda por decidir el grado de imputación al proceso variceloso[10], dada la mala respuesta al tratamiento inmunosupresor.

BIBLIOGRAFÍA

1 Blumel J, Evans BB, Eggers GW. Parital and complete agenesis or malformation of sacrum associated anomalies. *J Bone Joint Surg* 1959;**41-a:**497-598.

2 Thombson IM, Kirk RM, Dale M. Sacral agenesis. *Pediatrics* 1974;**54:**236-238.

3 Passarge E, Lenz W. Syndrome of caudal regression in infant of diabetic mothers. Observation of further cases. *Pediatrics* 1966;**37:**672-675.

4 Szalay GC. Comments on diabetic embriopathy syndrome [letter]. *Pediatrics* 1975;**55:**446-447.

5 Kugera J. Exposure to fat solvents a possible cause of sacral agenesis in man. *J Pediat* 1968;**72:**857.

6 Price DL, Dooling EC, Richardson EP. Caudal dysplasia. *Arch Neurol* 1970;**23:**212.

7 Aicardi J, Bax M, Gillberg CH y cols. *Diseases of the nervous system in childhood.* Oxford: Mac Keith Press, 1992.

8 Menkes JH, Kinsbourne M, Batzdof U. *Textbook of neurology.* Philadelphia: Lea & Febiger, 1974.

9 Holh AF, Engelman W. *Zum pathologie des Beckins.* Leizpig, 1852.

10 Lynfield R, Herrin JT, Rubin RH y cols. Varicella in pediatric renal transplant recipients. *Pediatrics* 1992;**90:**216-220.