

Síndrome de regresión caudal

Caudal regression syndrome

Autores:

Claudio Gabriela¹; Ochoa Samanta¹; Alarcón Carlos²; Guerrón Daniela³.

¹ Especialización en Imagenología. Colegio de Ciencias de la Salud. Universidad San Francisco de Quito USFQ, Quito, Ecuador.

² Médico radiólogo del Centro Especializado de Alta Complejidad de Imágenes & Oncología, PETCI Imágenes, Quito-Ecuador.

³ Servicio de Imagen. Hospital Fuerzas Armadas N°1.

Palabras clave: Síndrome de regresión caudal, defecto espinal congénito, agenesia sacra.

Key words: Caudal regression syndrome, congenital spinal defect, sacral agenesis.

Comité de ética: Es una presentación de caso, no requiere de autorización de comité de ética

Correo para correspondencia del autor principal:
Dra. Gabriela Claudio
gabynanditaclaudio91@gmail.com

Fecha de recepción:
Marzo de 2024

Fecha de aceptación:
Agosto de 2024

Resumen: El Síndrome de Regresión Caudal es una malformación congénita rara caracterizada por un fallo del desarrollo de un segmento de la columna vertebral y la médula espinal. Las características clínicas y los hallazgos físicos son variables, según la extensión de los defectos¹. Provoca amplios déficits neurológicos en las extremidades inferiores, así como pérdida de la función vesical, renal e intestinal que se presenta como incontinencia fecal y urinaria². Tiene origen multifactorial entre los cuales están factores genéticos, diabetes materna y algunos teratógenos¹.

Se debe tomar en consideración que la ausencia de la intervención quirúrgica oportuna como la corrección de la deformidad y estabilización de la columna pueden perjudicar la función de los órganos viscerales lo que tendrá un fuerte impacto en la calidad y expectativa de vida de los pacientes por lo que en esto radica la importancia de una detección diagnóstica adecuada³.

Abstract: Caudal Regression Syndrome is a rare congenital malformation characterized by developmental failure of a segment of the spinal cord and spinal fluid. The clinical features and physical findings are variable, depending on the extent of the defects¹. It causes extensive neurological deficits in the lower extremities, as well as loss of bladder, renal and bowel function presenting as fecal and urinary incontinence². It has a multifactorial origin among which include genetic factors, maternal diabetes and some teratogens¹.

It should be taken into consideration that the absence of timely surgical intervention such as correction of the deformity and stabilization of the spine may impair the function of the visceral organs, which will have a strong impact on the quality and life expectancy of patients, which highlights the importance of correct and timely diagnosis³.

Introducción

El síndrome de regresión caudal (SRC), también conocido como síndrome de agenesia sacra o displasia caudal es una malformación congénita rara con una incidencia de 1-2:100000 nacidos vivos^{2,4}.

Es caracterizada por diversos grados agenesia espinal, acompañada de malformación vertebral caudal, fracaso en el desarrollo estructural musculoesquelético, genitourinario y gastrointestinal.

Los casos más severos suelen ser mayormente diagnosticadas en los controles prenatales o en el nacimiento, los más leves se pueden identificar en la niñez o hasta la vida adulta².

Bajo la sospecha diagnóstica se puede iniciar la valoración con una radiografía simple de columna lumbosacra y para mejor caracterización se requiere complementar con resonancia magnética.

Presentación del caso

Presentamos el caso clínico de una niña de 9 años nacida en el oriente y baja condición económica, la

madre refiere no haber tenido controles durante el embarazo. La paciente presenta desarrollo y crecimiento aparentemente normal excepto por alteraciones en la marcha, debilidad y parestesias en miembros inferiores acompañado de incontinencia urinaria leve y estreñimiento de larga data.

Al examen físico se observó caderas estrechas y músculos glúteos hipoplásicos. Dentro de los estudios complementarios se solicitó una radiografía simple de columna lumbosacra en la cual se informó la presencia de elementos sacrocóccigeos ausentes por lo que se complementó con una RMN simple de columna lumbosacra donde se visualizó como hallazgo incidental vertebra transicional signo de disgenesia del hueso sacro, S1 displásico con ausencia de S2-S5 y segmentos coccígeos, tejido adiposo prominente en las partes blandas de la región lumbosacra (figura 1).

En la secuencia T2 se visualiza una terminación abrupta con extremo romo del cono medular a nivel de L2 (cono medular en forma de cigarro) asociado de hidrosiringomielia visibles en el segmento torácico y terminal.



Figura 1: RMN simple de columna lumbosacra: a) Coronal ponderado en T2; b) Sagital ponderada en T1; c) Axial ponderada en T2. a,b,c: Disgenesia del hueso sacro, S1 displásico (flecha blanca) con ausencia de S2-S5 y segmentos coccígeas (punta de flecha roja); d) Vértebra transicional, ligamento ileolumbar (asterisco).

Fuente: OMNISCAN Radiólogos Asociados.

El saco dural tiene una terminación alta con cierre en vertebra transicional.

En los cortes axiales las raíces nerviosas tienen un recorrido en “forma de doble haz”. La serie mielográfica no presenta disrupción del canal medular ni amputaciones radiculares (figura 2).

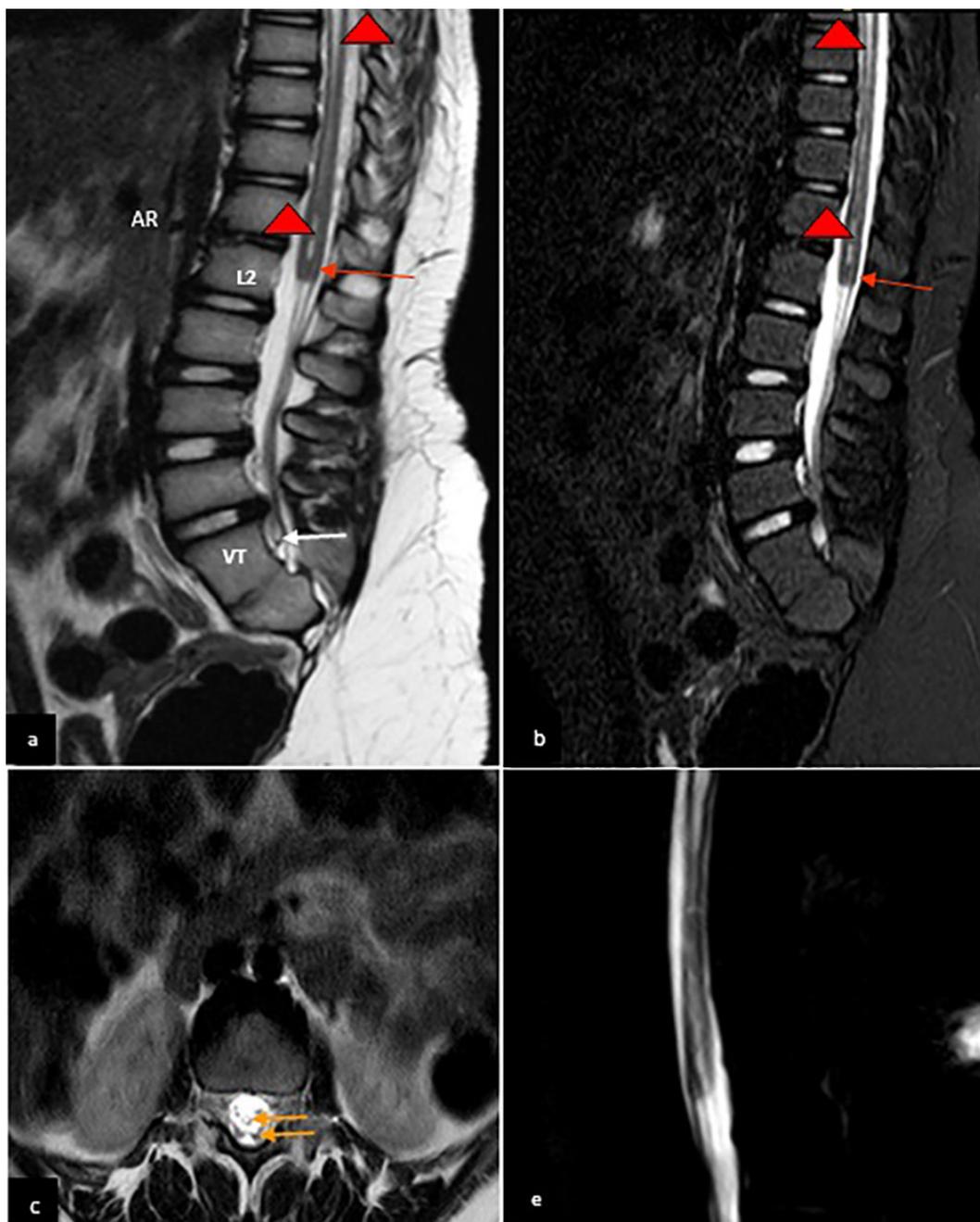


Figura 2: RMN simple de columna lumbosacra: a) Sagital ponderado en T2; b) Sagital STIR; c) Axial ponderada en T2. a,b) Terminación abrupta y alta a nivel de L2 con extremo romo del cono medular en “cigar-shaped” (flecha roja) asociado además de hidrosiringomelia proximal y terminal (puntas de flecha rojas), el saco dural tiene una terminación alta con cierre en vertebra transicional (punta de flecha blanca); c) Raíces nerviosas con recorrido en “forma de doble haz” (flechas amarillas); d) Serie mielográfica sin amputaciones radiculares.

Fuente: OMNISCAN Radiólogos Asociados.

Los hallazgos imagenológicos descritos sugieren diagnóstico de síndrome de regresión caudal tipo I y según la clasificación de agenesia sacra de Renshaw pertenece al tipo II.

Discusión

El síndrome de regresión caudal es un disrafismo espinal cerrado sin masa subcutánea de subtipo complejo⁵.

Las malformaciones que están presentes en esta patología se deben a defectos en la neuralización alrededor del día 28 del desarrollo embrionario en la que ocurre una lesión en el eje mesodérmico que conduce a un grado variable de detención en el desarrollo de la yema mesoblástica caudal lo que resulta en déficits motores y sensoriales, además pueden estar presentes otras anomalías congénitas como enfermedades cardíacas, trastornos gastrointestinales, defectos del tubo neural y malformaciones genitourinarias^{4,6}.

La patogénesis definitiva de este síndrome no está clara sin embargo se han sugerido como posibles factores causales a la diabetes mellitus materna, predisposición genética y la hipoperfusión vascular siendo la hiperglucemia materna el teratógeno más común en este trastorno; a pesar de ello la mayoría de niños con síndrome de regresión caudal nacen de madres no diabéticas como el caso de nuestra paciente^{4,6}.

Las características clínicas y los hallazgos físicos son variables, según la extensión de los defectos².

Los bebés afectados suelen tener nalgas pequeñas y planas, la pelvis es pequeña y tienen hoyuelos en las nalgas bilaterales con una hendidura interglútea corta (características de agenesia sacra).

Presentan además déficits motores y sensoriales en las extremidades inferiores como anomalías en la marcha; de igual manera presentan incontinencia fecal-urinaria y estreñimiento².

El síndrome de regresión caudal se encuentra relacionado con anomalías en la mitad inferior del cuerpo incluido agenesia lumbo sacra, junto con malformaciones variables como VACTERL, vejiga neurogénica reflujo vesicoureteral, agenesia o displasia renal, malformación anorrectal como ano imperforado, anomalías de los conductos genitales como hipospadias y útero bicorne^{1,2,6,7}.

En cuanto a los síntomas neurológicos progresivos sugieren un anclaje de la médula espinal localizada por debajo de L1¹.

Las formas graves pueden causar muerte neonatal temprana debido a problemas cardíacos, renales y respiratorios³.

La ecografía prenatal y la resonancia magnética fetal se pueden utilizar para el diagnóstico antes del nacimiento, mientras que las radiografías y la resonancia magnética de la columna vertebral son modalidades de imágenes utilizadas en niños y adultos³.

En cuanto al diagnóstico prenatal usualmente se logra a las 22 semanas y se ve como una interrupción abrupta de la columna por la ausencia de vértebras y la posición característica de “ancas de rana” de las extremidades inferiores⁶.

En la etapa post natal los hallazgos son:

Ecografía: Ausencia de vértebras, apariencia en forma de escudo de las vértebras fusionadas o alas ilia-

cas aproximadas y el espacio intermedio de los cabezas femorales disminuidos^{3,6}.

Radiografía: Ausencia parcial o completa del sacro, ausencia del coxis, posición en ancas de rana, anomalías vertebrales⁶.

Resonancia magnética: Terminación roma del cono medular (“cigar-shaped”), hidrosiringomelia terminal, agenesia - disgenesia del sacro, agenesia coxígea.

Existen 2 tipos de síndrome de regresión caudal que se pueden clasificar según el grado de disgenesia vertebral y la forma y localización del cono medular:

Tipo I: Grado importante de anomalías vertebrales.

La RM revela disgenesia vertebral que puede extenderse desde la región torácica baja hasta la región del coxis, cono medular alto con terminación abrupta, forma de “doble haz” de las raíces nerviosas de la cola de caballo, saco dural de terminación alta⁷.

Tipo II: Disgenesia vertebral menos grave, extremo caudal de la médula espinal está ligado en la mayoría de veces a una masa intraespinal, ausencia de la punta del cono medular⁷.

La clasificación de agenesia sacra según Renshaw et al, dividen la condición en 4 grupos:

Forma leve:

Tipo I: Agenesia sacra unilateral parcial o total.

Tipo II: Agenesia sacra simétrica bilateral parcial.

Forma severa:

Tipo III: Agenesia sacra total y anomalía lumbar variable, alas iliacas unidas en la última vértebra lumbar.

Tipo IV: Agenesia sacra total con anomalía lumbar y alas iliacas fusionadas detrás de las últimas vértebras, si están presentes⁴.

Conclusión

El síndrome de regresión caudal es una anomalía congénita rara que se asocia con un amplio espectro de anomalías multisistémicas.

Ante la sospecha clínica es necesario la evaluación minuciosa con los distintos métodos de imagen como la radiografía, ecografía y resonancia magnéti-

ca, siguiendo un protocolo acorde y específico para cada edad con el fin de obtener un diagnóstico oportuno para llevar a cabo un tratamiento terapéutico adecuado.

En el presente reporte de caso clínico constatamos que la resonancia magnética nos brinda una mejor caracterización de esta anomalía estructural.

Conflicto de interés: Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

Fuente de financiamiento: Recursos propios.

Grado de contribución de los autores: Los autores declaran haber contribuido de forma similar en la idea, diseño del estudio, análisis, interpretación de datos y redacción del artículo final.

Bibliografía

1. Kumar, Y. G. (2017). Caudal Regression Syndrome: A case of a Rare Congenital Anomaly. *Polish Journal of Radiology*, 82, 188-192. doi:10.12659/pjr.900971.
2. Kang S, P. H. (Mar;24(2):238-243. doi: 10.5223/pghn.2021.24.2.238. de 2021). Clinical and Radiologic Characteristics of Caudal Regression Syndrome in a 3-year-old boy. Lesson from Overlooked Plain Radiographics. *Pediatr Gastroenterol Hepatol Nutr*.
3. Vissarionov S, S. J. (2019). Surgical Correction of Spinopelvic Instability in Children with Caudal Regression Syndrome. *Global Spine J.*, May; 9(3):260-265. doi: 10.1177/2192568218779984.
4. Qudsieh H, A. E. (2022). Caudal regression syndrome: Post-natal radiological diagnosis with literature review of 83 cases. *Radiol case Rep.*, 29;17(12):4636-4641. doi: 10.1016/j.radcr.2022.09.037.
5. Monago RM, Moreno AML, Gutiérrez ML, Monago FM, Caballero FLP, Angulo LM. DISRAFISMOS ESPINALES [Internet]. 2018. Disponible en: <https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/2709>.
6. Boulas, M. (2009). Recognition of Caudal Regression Syndrome. *Advances in Neonatal Care*, 9(2),61-69. doi: 10.1097/anc.0b013e31819de44f .
7. Trapp B, De Andrade Lourenção Freddi T, De Oliveira Morais Hans M, Calixto IFTL, Fujino E, Rojas LCA, et al. A Practical Approach to Diagnosis of Spinal Dysraphism. *Radiographics* [Internet]. 1 de marzo de 2021;41(2):559-75. Disponible en: <https://doi.org/10.1148/rg.2021200103>.