

## CASO CLÍNICO

1. Médico Gineco-Obstetra, Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión, Callao, Perú; Centro de Medicina Fetal: CENMEF; Grupo de Medicina Materno Fetal – Fetalis. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3321-3355>
2. Médico residente de la especialidad de Gineco-Obstetricia, Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión, Callao, Perú. ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-8239-2842>

Fuente de financiamiento: autofinanciado

Conflicto de interés: ninguno

Recibido: 23 junio 2020

Aceptado: 12 agosto 2020

Publicación en línea: 30 diciembre 2020

Correspondencia:

📍 Av. Guardia Chalaca 2176, Bellavista, Callao

☎ 985436784

✉ [drllacunza@hotmail.com](mailto:drllacunza@hotmail.com)

Citar como: Lacunza Paredes RO, Costa Caballero MG. Agenesia caudal con disrafismo espinal cerrado, reporte de un caso. Rev Peru Ginecol Obstet. 2020;66(4). DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgo.v66i2291>

# Agenesia caudal con disrafismo espinal cerrado, reporte de un caso

## Caudal agenesis with closed spinal dysraphism, a case report

Rommel Omar Lacunza Paredes<sup>1</sup>, María Gracia Costa Caballero<sup>2</sup>

DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgo.v66i2291>

### RESUMEN

La agenesia caudal es una patología poco frecuente; es difícil su diagnóstico y evaluación fetal. La presencia de disrafismo espinal cerrado a nivel del sacro debe obligarnos a evaluar la anatomía del sacro. La visualización del cono medular es una forma muy útil en la evaluación y descarte de disrafismo espinal cerrado y agenesia caudal. Comunicamos un caso poco frecuente de agenesia caudal.

**Palabras clave.** Sacro, agenesia, Disrafia espinal, Médula espinal, Anomalías congénitas.

### ABSTRACT

Caudal agenesis is a rare pathology, its diagnosis and fetal evaluation are complex. The presence of closed spinal dysraphism at the level of the sacrum should compel us to evaluate the anatomy of the sacrum. The evaluation of the medullary cone is very useful to evaluate and exclude closed spinal dysraphism and caudal agenesis. We report a rare case of caudal agenesis.

**Key words:** Sacral agenesis, Spinal dysraphism, Spinal cord, Congenital anomalies.

### INTRODUCCIÓN

La agenesia caudal es un desorden poco frecuente, que involucra múltiples estructuras caudales. La incidencia aproximada es de 0,01 a 0,05 /1 000 nacidos vivos. Clásicamente está relacionada a la diabetes pregestacional como factor de riesgo (1/350 nacidos vivos)<sup>(1)</sup>. Recibe muchas denominaciones en la literatura, tales como, agenesia sacra o regresión caudal; pero, la fisiopatología involucra mucho más que solo la afectación del hueso sacro o procesos de regresión aislada. Por ello, la verdadera denominación es aún controversial<sup>(2)</sup>.

Si bien los defectos más severos son diagnosticados en los primeros años de vida o prenatalmente, muchos son de diagnóstico en la infancia y adolescencia, esto debido a la gran variedad de presentaciones fenotípicas. Una de las formas más frecuentes es su asociación con disrafismo espinal cerrado. Presentamos a continuación un caso de diagnóstico prenatal de agenesia caudal asociada a disrafismo cerrado, con revisión de la literatura.

### CASO CLÍNICO

Una primigesta de 28 semanas fue transferida por sospecha de espina bífida. Negó antecedente de diabetes pregestacional. Al ultrasonido se encontró feto en presentación podálica, con tumoración de gran tamaño a nivel de región lumbosacra, de aspecto quístico, cubierta con piel y con trabeculaciones que correspondían con tejido neural. Se logró visualizar médula espinal hasta el nivel de la lesión en la región sacra; no se logró ver las vértebras de forma óptima (figuras 1 y 2). Se planteó el diagnóstico de disrafismo espinal cerrado, con sospecha de agenesia sacra. La evaluación del cráneo y cerebro fetal no halló alteraciones; fosa posterior cerebral normal, agenesia renal izquierda, resto de evaluación anatómica normal; la biometría fetal fue adecuada para la edad gestacional.

El parto fue por cesárea a las 38 semanas de gestación, con recién nacido de 2 865 g femenino, Apgar 9-9. Se observó en la neonata tumoración blanda cubierta con piel a nivel de sacro, de

aproximadamente 10 x 8 cm (figura 1C); la pierna izquierda en equino varo y con hipotrofia de la musculatura y monoparesia; no había malformaciones anorrectales. La radiografía de cadera

FIGURA 1. A: CORTE SAGITAL A NIVEL DE COLUMNA LUMBO-SACRA QUE MUESTRA TUMORACIÓN ANECOICA CUBIERTA CON PIEL (FLECHA AMARILLA). B: CORTE CORONAL A NIVEL DE COLUMNA SACRA; LAS FLECHAS BLANCAS MUESTRAN CUERPOS VERTEBRALES SACROS Y TUMORACIÓN ANECOICA CON TEJIDO NEURAL EN SU INTERIOR CUBIERTA CON PIEL (FLECHA AMARILLA). C: FOTOGRAFÍA DE REGIÓN LUMBO-SACRA DEL RECIÉN NACIDO, CON TUMORACIÓN PREDOMINANTE IZQUIERDA CON ALTERACIONES DE COLORACIÓN EN PIEL.

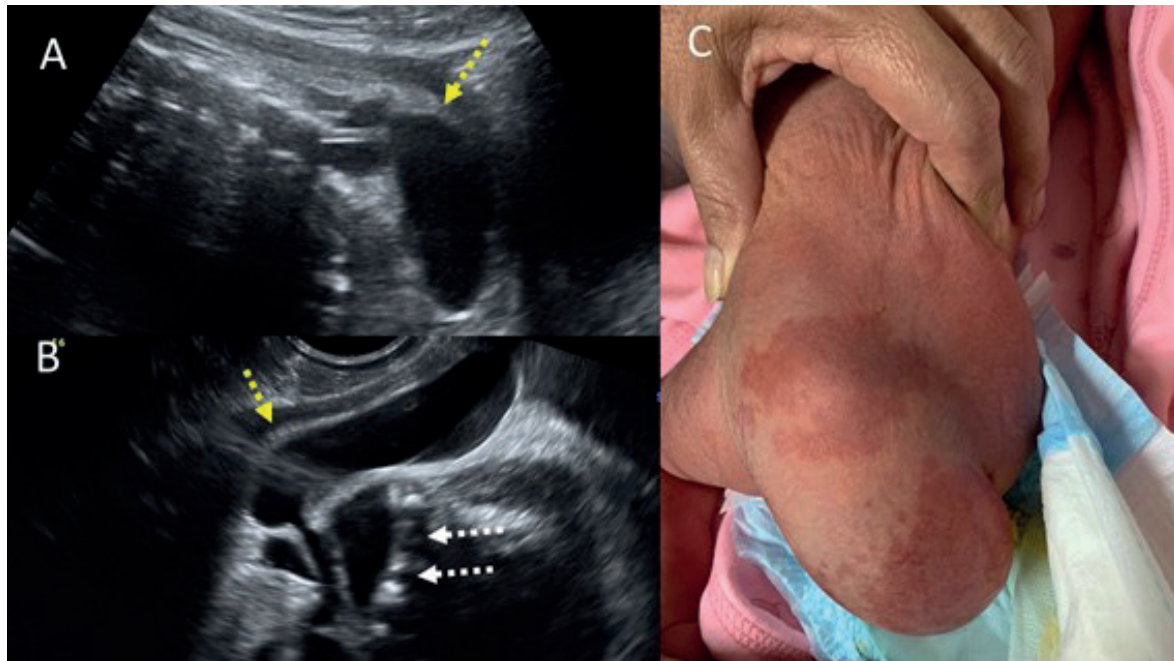
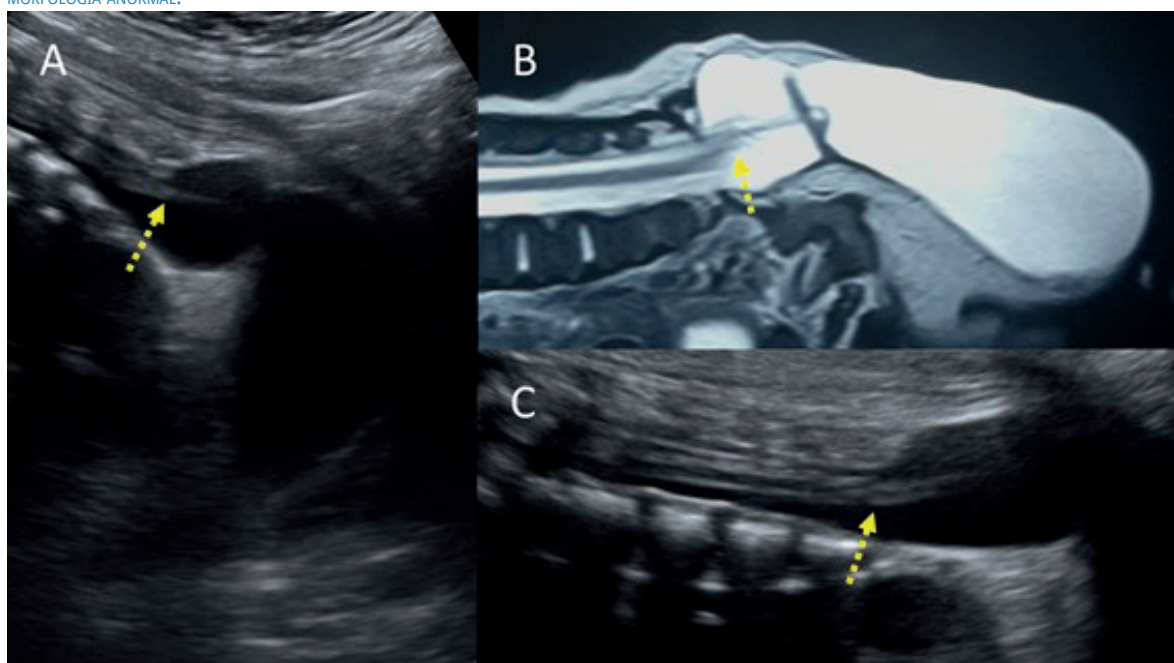


FIGURA 2. A: CORTE SAGITAL DE COLUMNA LUMBO-SACRA QUE MUESTRA EL NIVEL DEL CONO MEDULAR ADELGAZADO, LLEGANDO HASTA EL DISRAFISMO CERRADO. B: RESONANCIA DE COLUMNA SACRA QUE MUESTRA CÓMO EL CONO MEDULAR SE ENCUENTRA FIJO AL DEFECTO NEURAL, CON ADELGAZAMIENTO MARCADO. LO CUAL TAMBIÉN SE LOGRA MOSTRAR EN LA IMAGEN DE ULTRASONIDO EN C. LA FLECHA AMARILLA MARCA EL CONO MEDULAR ANCLADO A NIVEL DEL SACRO Y DE MORFOLOGÍA ANORMAL.





mostró alteración de ambas cabezas femorales y acetábulos, con predominio de la cadera izquierda, y ausencia del hemisacro izquierdo desde S2 (figura 3A). La tomografía de cerebro fue normal. En la ecografía abdominal se observó agenesia renal izquierda. La resonancia de columna mostró meningocele cubierto por piel con extenso defecto en arcos posteriores y hemisacro, desde S2, S3, S4 y S5, con protrusión del saco dural, el cual se extendía hacia la región perineal. La médula espinal de implantación baja, se definió hasta el nivel de S2. Existía hipotrofia de músculos psoas ilíacos, muslo y glúteo del lado izquierdo (figura 4). La revisión de las imágenes prenatales evidenció agenesia de hemisacro izquierdo (figura 3B), que se correlacionó con la radiografía de caderas.

Fue sometida a plastia de meningocele, encontrándose dos cavidades quísticas, una extensa con líquido citrino y otra pequeña con líquido claro, en continuación ambas con el espacio intrarraquídeo y subaracnoideo. Las raíces nerviosas estaban contenidas en el espacio intrarraquídeo, pero protruían por defecto. La bebe cursó con infección de sitio operatorio y fue dada de alta a los 42 días del postoperatorio.

## DISCUSIÓN

La agenesia caudal es un desorden complejo del desarrollo espinal, que no involucra únicamente las alteraciones del sacro y cóccix, sino también los componentes neural, gastrointestinal y urológico. Tiene su origen embriológico en la alteración del desarrollo de la eminencia caudal, la notocorda caudal y neurulación secundaria, lo que explica la gran variedad de fenotipos de la enfermedad<sup>(1-3)</sup>. Puede presentarse como ausencia parcial o total de los cuerpos vertebrales del cóccix, sacro, columna lumbar o torácica, con un grado variable e inconstante de malformaciones espinales, nefrourológicas, anorrectales o cardíacas. En ocasiones, forma parte de síndromes tales como VATER (siglas en inglés de *vertebral anomalies, anal atresia, tracheo-esophageal fistula, renal/radial anomalies*), OEIS (*omphalocele, cloacal exstrophy, imperforate anus, spinal defects*) y Currarino (triada de agenesia sacra, masa presacra y anomalía anorrectal)<sup>(1-3)</sup>.

Se le puede clasificar en dos formas, al considerarlo como un disrafismo espinal complejo (valorando la forma medular) tipo I -terminación abrupta del cono medular con gran afectación

FIGURA 3. A: RADIOGRAFÍA DE CADERA DEL RECIÉN NACIDO MUESTRA HEMISACRO DERECHO CON PERSISTENCIA DE S1 DE ASPECTO ANORMAL, PERO AUN VISIBLE EL LADO IZQUIERDO DE LA VERTEBRA. CORRESPONDERÍA CON UN TIPO IV B (HEMISACRO SUBTOTAL UNILATERAL) DE LA CLASIFICACIÓN DE PANG (DIBUJO EN RECUADRO). B: CORTE CORONAL DE ULTRASONIDO FETAL QUE MUESTRA EL HEMISACRO DERECHO. AGENESIA SACRA UNILATERAL, SEGÚN LA CLASIFICACIÓN SIMPLIFICADA DE RENSRAW (DIBUJO EN EL RECUADRO).

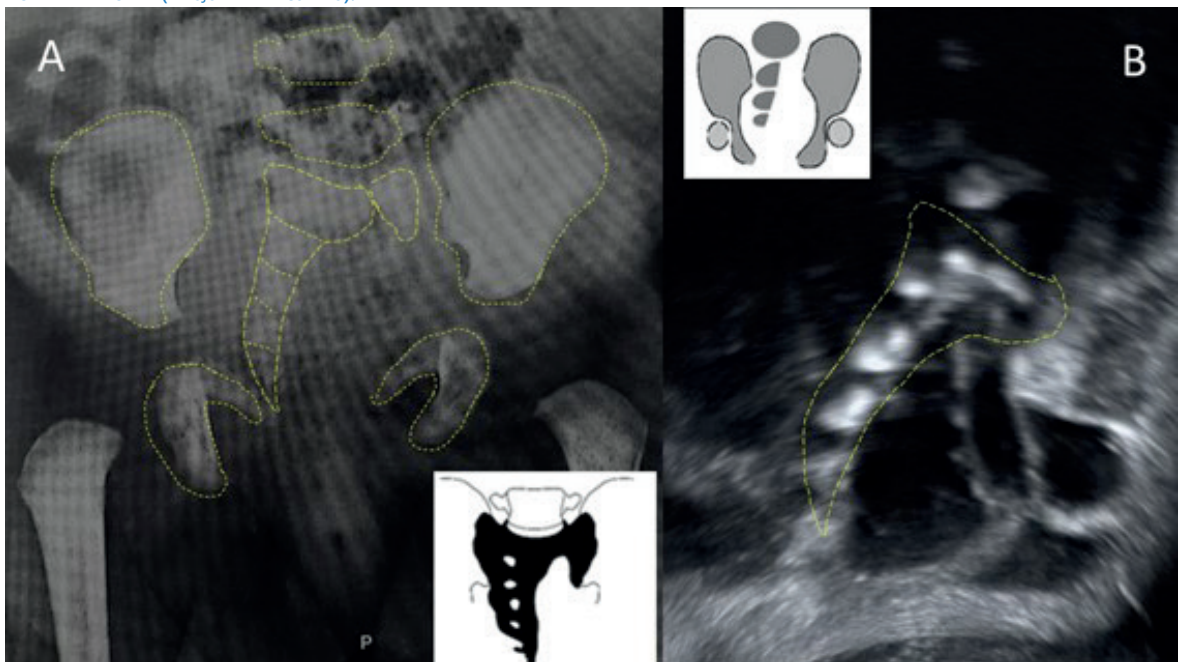
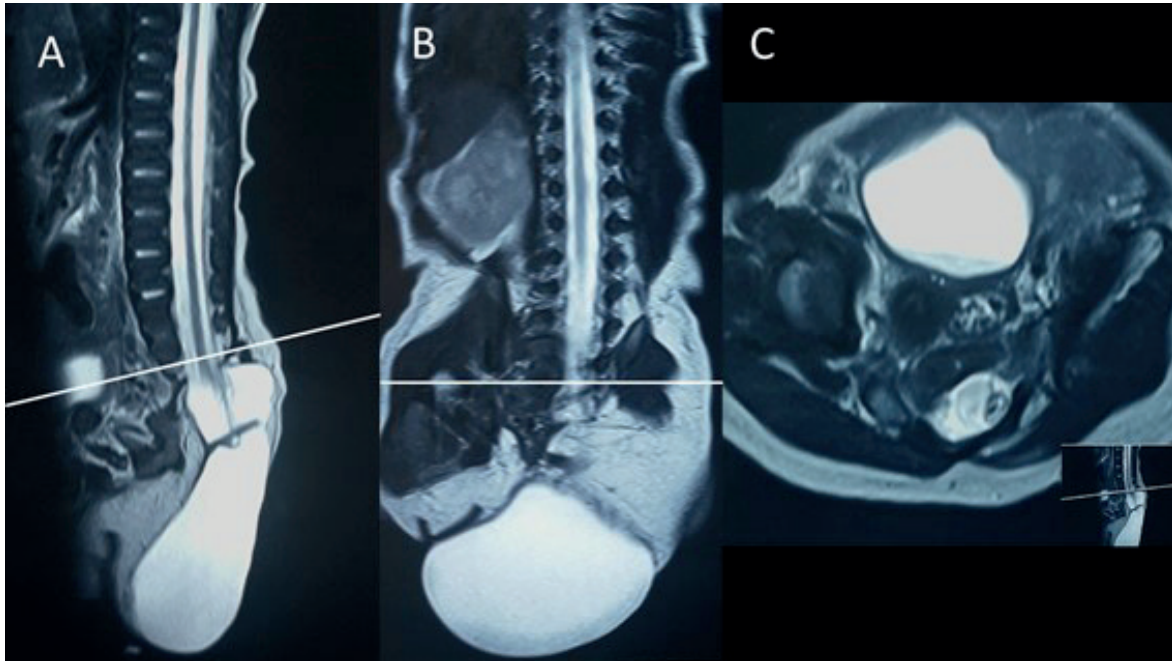




FIGURA 4. A: CORTE SAGITAL DE RESONANCIA QUE MUESTRA AUSENCIA DEL HUESO SACRO; SE OBSERVA EL MENINGOCELE CUBIERTO POR PIEL, CON CONO MEDULAR ANORMAL Y FIJO A LA LESIÓN. B: CORTE CORONAL DE COLUMNA QUE MUESTRA PARCIALMENTE LOS CUERPOS VERTEBRALES SACROS EN EL LADO DERECHO (FLECHA AMARILLA). C: CORTE AXIAL A NIVEL DE S1 MUESTRA EL CUERPO VERTEBRAL DE ASPECTO ANORMAL, CON LADO DERECHO RECONOCIBLE (FLECHA AMARILLA), PERO LA HEMIVÉRTEBRA IZQUIERDA ES HIPOPLÁSICA. LÍNEA BLANCA A NIVEL DE S1.



de los cuerpos vertebrales inferiores-, y tipo II -como medular anclado, alargado y delgado, asociado habitualmente a lipoma intraneural, mielocistocele terminal o lipomielomeningocele<sup>(4)</sup>. Otras clasificaciones utilizadas frecuentemente son la de Renshaw (1978)<sup>(5)</sup> y Pang (1993)<sup>(6)</sup>, ambas basadas en el aspecto radiológico del sacro (agenesia total, parcial, hemisacro o variantes) y su relación con los huesos iliacos y columna lumbar. En la figura 3 mostramos la comparación de ambas clasificaciones aplicadas al caso.

La evaluación ultrasonográfica prenatal, ante sospecha de agenesia caudal, debe basarse en: feto de madre diabética, disrafismo espinal sacro o síndromes fetales de asociación conocida. Hay que intentar determinar el tipo de agenesia del hueso sacro (recomendamos en el diagnóstico prenatal usar la propuesta de Mottet<sup>(7)</sup>, que es una simplificación de Renshaw, en tipo I: parcial o total unilateral, tipo II: parcial bilateral asimétrica, y tipo III: agenesia total) (figura 3B), por medio de la reconstrucción volumétrica en modo óseo, de ser posible. Realizar la búsqueda sistemática de disrafismos espinales cerrados por medio de la visualización del cono medular fetal (posición: cono medular anclado; y forma: cono medular de terminación abrupta o truncado) (figuras 2 y 4). Hacer revisión sistemática de

malformaciones asociadas: gastrointestinales (especialmente anorrectales), nefrourológicas y de la columna vertebral (hemivertebrales o deformidades)<sup>(1)</sup>.

Se ha publicado múltiples reportes de casos aislados de diagnóstico prenatal, pero las series fetales más extensas están relacionadas a disrafismo espinal cerrado. Morel<sup>(8)</sup> comunica 19 casos recolectados en 9 años en un único centro de referencia, clasificando la agenesia sacra como parcial o total: 12 casos fueron agenesia parcial y 2 total; consideraron 4 casos de anomalías de la segmentación (hemivértebra sacra) y uno de alteración de la angulación. Catorce casos presentaron disrafismo espinal cerrado, 8 casos de cono medular anclado, 5 de cono medular truncado y un lipoma de filum terminal. En defectos asociados, 8 casos presentaron malformación anorrectal y 5 nefrourológicas.

Mottet<sup>(7)</sup>, en una serie retrospectiva de 10 años de diagnóstico prenatal, presenta 10 casos y lo relaciona con alteraciones de la visualización del cono medular fetal. Clasifica la agenesia según una simplificación de Renshaw aplicada al diagnóstico prenatal (figura 3B), encontrando 40% con cono medular anclado y 20% cono medular truncado. El 90% de los casos presentó disrafismo



mo espinal cerrado; la mayoría de los casos con cono medular en posición normal (nivel medular) fueron asociados a lipoma espinal. Los defectos de otros sistemas fueron, con alta frecuencia, malformación anorrectal y nefrourológica; dos casos se catalogaron como síndrome de Currarino y uno de VACTER.

La asociación de disrafismo espinal y agenesia caudal se describe también en series pediátricas. Balioglu<sup>(9)</sup> comunica 20 casos de disrafismo espinal cerrado en 38 casos de agenesia caudal, con 45% que tuvo cono medular anclado y 20% con lipoma/lipoma del filum terminal. Así también, Enami-Naeini, en una cohorte de 50 pacientes, encontró 44 con algún tipo de disrafismo espinal, cono medular anclado en 29 casos y 12 con lipomielomeningocele<sup>(10)</sup>. Jeelani, en el análisis retrospectivo de 17 años de pacientes pediátricos de agenesia caudal con disrafismo espinal cerrado, informa de 22 casos, 13 con diagnóstico en el primer año de vida, principalmente en relación a VACTER o OEIS; el disrafismo cerrado más frecuente fue el cono medular anclado (14 casos), principalmente de presentación en adolescentes; en cambio, las malformaciones lipomatosas con cono medular anclado (8 casos) fueron diagnosticadas en menores de un año<sup>(3)</sup>.

En conclusión, podemos decir que, ante cualquier disrafismo espinal lumbo-sacro (en especial los cerrados), debemos evaluar el hueso sacro, en búsqueda de agenesia caudal. Las limitaciones en la visualización ultrasonográfica del sacro prenatalmente hacen recomendable usar la clasificación simplificada de Renshaw. Es muy difícil establecer pronóstico neurológico o de locomoción en la evaluación prenatal.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Mottet N, Chaussy Y, Auber F, Guimiot F, Arbez-Gindre F, Riethmuller D, et al. How to explore fetal sacral agenesia without open dysraphism key prenatal imaging and clinical implications. *J Ultrasound Med.* 2018;37(7):1807-20. DOI:10.1002/jum.14522
2. Lee JY, Pang D, Wang KC. Caudal agenesia and associated spinal cord malformations. In: Di Rocco, Concezio, Pang, Dachling, Rutka, James T (Eds.). *Textbook of Pediatric Neurosurgery.* Springer International Publishing 2017. DOI 10.1007/978-3-319-31512-6\_119-1
3. Jeelani Y, Mosich GM, McComb JG. Closed neural tube defects in children with caudal regression. *Childs Nerv Syst* 2013;29:1451-7 DOI 10.1007/s00381-013-2119-3
4. Tortori-Donati P1, Rossi A, Cama A. Spinal dysraphism: a review of neuroradiological features with embryological correlations and proposal for a new classification. *Neuroradiology.* 2000;42(7):471-91. DOI: 10.1007/s002340000325
5. Renshaw TS. Sacral agenesia. *J Bone Joint Surg Am.* 1978;60(3):373-83
6. Pang D, Hoffman HJ. Sacral agenesia with progressive neurological deficit. *Neurosurgery.* 1980;7:118-26.
7. Mottet N, Martinovic J, Baeza C, Guimiot F, Bault JP, Aubry MC, et al. Think of the conus medullaris at the time of diagnosis of fetal sacral agenesia. *Fetal Diagn Ther.* 2017;42:137-43. DOI: 10.1159/000451080
8. Morel B, Friszer S, Jouannic JM, Ducou Le Pointe H, Blondiaux E, Garel C. Prenatal sacral anomalies leading to the detection of associated spinal cord malformations. *Fetal Diagn Ther.* 2017;42:294-301. DOI: 10.1159/000457795
9. Balioglu MB, Akman YE, Ucpunar H, Albayrak A, Kargin D, Atici Y, et al. Sacral agenesia: evaluation of accompanying pathologies in 38 cases, with analysis of long-term outcomes. *Childs Nerv Syst.* 2016;32(9):1693-702. doi: 10.1007/s00381-016-3022-5
10. Emami-Naeini P, Rahbar Z, Nejat F, Kajbafzadeh A, El Khas-hab M. Neurological presentations, imaging, and associated anomalies in 50 patients with sacral agenesia. *Neurosurgery.* 2010;67(4):894-900. DOI: 10.1227/NEU.0b013e3181eb500d