CASO CLINICO

SINDROME DE REGRESION CAUDAL: PRESENTACIÓN DE UN CASO

Alejandra Mendoza Vargas*, Carolina Maldonado Zenteno*, Franklin Mamani Bautista*, Nilton Mamani Siñani*****

* Estudiante de Medicina - Universidad Mayor de San Andrés

Asesores Dr. Nelson Ramírez Rodríguez, Dra. Cecilia Pabón Uego***,**

**Pediatra Gastroenterólogo – Jefe del Servicio de Gastroenterología H. del Niño.

*** Pediatra Gastroenteróloga

RESUMEN

Se presenta el caso de una niña de 11 años de edad, con presencia de escape fecal continuo. La radiografía simple de columna dorsolumbosacra evidencia hipoplasia del sacro; además la manometria anorectal muestra incontinencia del esfínter anal interno y externo, con compromiso del piso pélvico. El tiempo de transito colónico acelerado en 3 horas. El tratamiento de la paciente se fundamento en 3 pilares: dieta con horario, uso de laxantes y entrenamiento del uso del vaso sanitario.

INTRODUCCION:

El término de síndrome de regresión caudal hace referencia a un espectro de malformaciones del extremo inferior de la columna vertebral, en el que se destaca ausencia de vértebras caudales. La mayoría de estas malformaciones se encuentran a nivel del sacro por lo que se denomina también agenesia sacra. Los enfermos con este tipo de malformaciones vertebrales también pueden presentar; anormalidades del tracto genitourinario (alteraciones esfinterianas), anales, aparato respiratorio, deformidades de los miembros inferiores y frecuentemente se acompañan de manifestaciones neurológicas graves que pueden llevar a la muerte.

Pocos son los casos publicados con estas alteraciones.

PRESENTACION DEL CASO:

Se presenta el caso de una niña de 11 años de edad, transferida de la ciudad de Sucre, ingresa al Hospital del Niño de la ciudad de La Paz, con el antecedente de incontinencia fecal de 9 años de evolución. Dentro de sus antecedentes producto del sexo embarazo, aparentemente eutócico (madre sin antecedentes de diabetes mellitus); dentro de los antecedentes patológicos sometida a los 4 meses de edad a cirugía ano rectal debido a presencia de malformación fístula recto vaginal; su segunda cirugía a los 2 años de edad por presencia ano interiorizado, realizándosele anaplastia posterior, sin éxito.

Fig. 1 Fotografía muestra apertura de esfinter anal incontinente

Al examen físico llamó la atención, a nivel perianal la presencia de salida de heces, esfínter anal externo amplio no continente. Al examen neurológico con movimiento de miembros inferiores conservados, reflejos osteotendinosos conservados; reflejo de contracción esfinteriana ausente (Fig. 1).

Exámenes complementarios: radiografía lumbosacra presencia de hipoplasia de sacro. Colon por enema de difícil realización debido a

la incontinencia del contraste, diagnóstico fístula recto vaginal. Manometría ano rectal, estudio donde se observó, incontinencia de ambos esfínteres, con compromiso del piso pélvico. Rastreo abdominal sin alteraciones.

El tratamiento de la paciente se fundamento en 3 pilares: dieta con horario (rica en fibra y administrada en horario temprano de la mañana para facilitar su vaciamiento intestinal), uso de laxantes (aceite mineral a dosis altas) y entrenamiento del uso del sanitario.

Se realizó estudio de tránsito intestinal con 24 marcadores sólidos administrados en una cápsula. (Fig. 2), encontrando en el defecograma que el vaciamiento intestinal no demoraba más de 3 horas, con lo que se consiguió mantener el resto del tiempo sin pérdida fecal involuntaria.

DISCUSION:

El síndrome de regresión caudal consiste en la ausencia de un segmento del raquis distal, frecuentemente asociado con trastornos ortopédicos, urológicos, neurológicos y gastrointestinales.

En la literatura, agenesia sacra o síndrome de la regresión caudal suelen utilizarse como sinónimos de un conjunto de alteraciones con amplio rango de variantes que oscilan entre la agenesia coccígea, asintomática, y la sirenomelia.

Fig. 2 Cápsula con marcadores sólidos

Según Pang en el 70% de los casos el síndrome de regresión caudal se caracteriza por agenesia sacra incompleta con caquis lumbar normal.

En 1852 Zur A. describe la agenesia sacra, desde entonces han sido comunicados alrededor de 200 casos en la literatura. En 1961 Duhamel propone el término de síndrome de regresión caudal.

Se estima una incidencia de 1 por cada 7500 a 25000 neonatos. En el 16% de los pacientes hay antecedentes de diabetes materna, pero solo 1% de recién nacidos de madre diabética son portadores de síndrome de regresión caudal. Este síndrome ocurre por defectos en el desarrollo de la región caudal del embrión ocurridos durante el primer mes de gestación.

En sus diferentes variantes pueden deberse tanto a la falla de la neurulación primaria o secundaria. Durante la neurulación primaria se origina la placa y tubo neurales, concluyendo con la formación de la médula y del canal hasta la unión lumbosacra. Los segmentos caudales de la columna lumbosacra resultan de la neurulación secundaria.

Se mencionan raros casos de familiares con base genética, pero la mayor parte corresponde a formas esporádicas en las cuales se discute el rol patógeno de la diabetes materna y de agentes tales como las sales de litio, insulina y la avitaminosis.

Las formas mas graves son aquellas que cursan con ausencia de sacrococcis y/o columna lumbar. La sirenomelia se caracteriza por la fusión de los miembros inferiores con deformidad de los pies.

La incidencia es variable se asocian a otras malformaciones genitourinarias y/o gastrointestinales y rara vez cardiopulmonares. La hidronefrosis debe considerarse como la malformación de mayor incidencia. Entre las malformaciones gastrointestinales encontramos ano imperforado, la atresia ano-rectal, y de otro segmento del tubo digestivo. En cuanto a las malformaciones ortopédicas se asocia a luxación congénita de la cadera y deformidad de los miembros inferiores.

La ecografía transvaginal de alta resolución permite el diagnóstico de estas formas graves durante el segundo trimestre de la gestación. La resonancia magnética confirma el diagnóstico y descartan otras alteraciones que causan déficit neurológico progresivo y que es quirúrgicamente tratable.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS:

1. Adra A., Cordero D., Mejides A. Caudal regression syndrome : etiophatogenesis, prenatal diagnosis and perinatal managenet. *Obst Gynecol Surv* 1994 ; 49(7) :508-516.
2. Benninga M.A., Van der Hoeven C.W., Wijers Q.B., Büller H.A., Tytgat G.N.J et. al. Treatment of feacal incontinence in a child with sacral agenesis: the use of biofeedback training. *Development Medicine and Child Neurology*, 1994; 3: 518-527.
3. Budociu J., Hamburda M.,Veilleux A. Observational of a case of sirenomelia in a 37 yeras old adult. *Act Urol Belg* 1991; 59(3): 85 - 93
4. Golberger B.S., Shah B.A., Wysoki M.G. Lumbar agenesia with sacral sparing: a case report. *J Neuroimaging* 1999;9:184-87
5. Gonzales Q.V., Tolaymat L., Martin D., Romeguera R.L., Rodriguez R.R., Izquierdo L.A. Sonographic diagnosis of caudal regression in the first trimester of pregnacy. *J Ultrasound Med* 2002; 21: 1175-178
6. Hatwar S.K., Sarda D.K. Sirenomelia (Mermaid syndrome) a case report and review of its pathogenesis. *J Indian Assoc Pediatr Surg* 2003; 8: 179-182
7. Rojansky N., Fasouliotis S.J., Ariel I., Nadjan M. Extreme caudla agenesis possible drug-related etiology? *J Reprod Med* 2002; 47:241-245
8. Salas J.A., Barete C.P., Silva G.M. Agenesia caudal en una recién nacida. Presentación de un caso. *Rev. Mex de Pediatria* 2004; 71: 182-185