



# REVISTA CHILENA DE PEDIATRÍA

www.elsevier.es/rchp



## CASO CLÍNICO

### Secuencia de regresión caudal: caso clínico-radiológico



Juan Zepeda T. <sup>a,\*</sup>, Mirna García M. <sup>b</sup>, Jorge Morales S. <sup>c</sup>,  
Miguel A. Pantoja H. <sup>a</sup> y Aníbal Espinoza G. <sup>d</sup>

<sup>a</sup> Programa de Especialización en Pediatría, Universidad de Chile, Hospital San Borja Arriarán, Santiago, Chile

<sup>b</sup> Unidad de Neonatología, Hospital San Borja Arriarán, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Santiago, Chile

<sup>c</sup> Universidad Católica del Maule, Talca, Chile

<sup>d</sup> Servicio de Radiología, Hospital San Borja Arriarán, Santiago, Chile

Recibido el 28 de abril de 2015; aceptado el 30 de julio de 2015

Disponible en Internet el 9 de octubre de 2015

#### PALABRAS CLAVE

Síndrome de regresión caudal;  
Diabetes mellitus;  
Gen HBLX9;  
Malformación congénita

#### KEYWORDS

Caudal regression syndrome;  
Diabetes mellitus;  
HBLX9 gene;

**Resumen** El síndrome de regresión caudal es una malformación congénita poco frecuente que abarca un gran espectro de formas de presentación. Caracterizado por el compromiso musculoesquelético caudal, se puede asociar a defectos neurológicos, gastrointestinales, renales y genitourinarios. Aunque su etiología aún no se encuentra aclarada, se ha asociado a la presencia de diabetes materna y a mutaciones en el gen homeobox HBLX9. Su diagnóstico se basa en un buen estudio ecográfico prenatal, un examen físico detallado y estudio imagenológico posnatal con radiografía y/o resonancia magnética. El síndrome de regresión caudal requiere un manejo multidisciplinario en el cual el control metabólico de la diabetes gestacional constituye la mejor medida preventiva disponible en la actualidad.

Se presenta el caso e imágenes de un recién nacido de término de sexo masculino, hijo de madre diabética pregestacional con mal control metabólico y diagnóstico ecográfico prenatal de malformación de columna lumbar, huesos ilíacos y extremidades inferiores. Nace en buenas condiciones y se confirma el diagnóstico de síndrome de regresión caudal mediante estudio radiográfico y resonancia magnética compatibles.

© 2015 Sociedad Chilena de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

#### Caudal regression sequence: clinical-radiological case

**Abstract** Caudal regression syndrome is an uncommon congenital malformation that includes a wide spectrum of clinical presentations. Characterised by caudal musculoskeletal compromise, it can be associated to neurological, gastrointestinal, renal and genitourinary defects. Although the specific aetiology has not been clarified, it has been associated with the presence of

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [juanzepedatoro@gmail.com](mailto:juanzepedatoro@gmail.com) (J. Zepeda T.).

## Congenital malformation

maternal diabetes and mutations in homeobox gene HBLX9. Its diagnosis is based on a good prenatal ultrasound detection, detailed physical examination, and post-natal imaging study using radiography and magnetic resonance. Caudal regression syndrome requires multidisciplinary management, and it seems that good metabolic control of gestational diabetes constitutes the best preventive measure available.

We present the clinical case and images of a male term newborn, born to a pregestational diabetic mother with poor metabolic control and a prenatal ultrasound diagnosis of lumbar spine, iliac bones and lower limbs malformation. Born in good conditions, the diagnosis was confirmed using X-rays and magnetic resonance.

© 2015 Sociedad Chilena de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## Introducción

El síndrome de regresión caudal (SRC), también conocido como síndrome de agenesia sacra y displasia caudal, corresponde a una malformación congénita severa poco frecuente, cuya extensión clínica va desde agenesia de coxis aislada detectada solo como hallazgo radiológico y sin secuelas, hasta una agenesia sacra o lumbosacra con afectación de los segmentos de médula espinal correspondientes, con malformaciones musculoesqueléticas de la pelvis y extremidades inferiores<sup>1</sup>. También se han descrito anomalías neurológicas, ortopédicas, gastrointestinales, genitourinarias y cardíacas<sup>2</sup>.

Fue Bernard Duhamel<sup>3</sup> quién acuñó el término de SRC en el año 1961, para hacer referencia a un espectro de malformaciones que iban desde el ano imperforado hasta la sirenomelia, dos extremos de un síndrome que abarcaba defectos malformativos embrionarios de la región caudal.

La etiología de este síndrome no está esclarecida aún, pero se cree que habría un defecto, antes de la cuarta semana de gestación, en la inducción de los primordios caudales del embrión, y que la diabetes materna jugaría un rol importante en su patogénesis<sup>4</sup>.

El objetivo de esta comunicación es presentar un caso clínico de un SRC con agenesia lumbosacra y dismorfia de columna dorsal nacido en la Unidad de Neonatología del Hospital San Borja Arriarán, su diagnóstico presuntivo prenatal y las características radiológicas de este paciente.

## Caso clínico

Mujer de 44 años, multipara de tres, con antecedentes de diabetes tipo 2 en control y tratamiento desde el año 2011 con glibenclamida. Embarazo actual controlado en alto riesgo obstétrico desde las 12 semanas de gestación, donde inicia desde las 14 semanas tratamiento con metformina e insulina NPH por mal control metabólico y metildopa por síndrome hipertensivo del embarazo.

En control ecográfico realizado a las 22 semanas, se detecta malformación a nivel de columna lumbar, ausencia de huesos pélvicos, riñón único y pie equino bilateral; altamente sugerente de síndrome de regresión caudal (fig. 1).

Por rotura prematura ovular de doce horas de evolución, se realiza cesárea de urgencia. Se confirma recién nacido de sexo masculino de 38 semanas de edad gestacional PEG, APGAR 9/9, con un peso de nacimiento de 2.570 g, talla de



**Figura 1** Ecografía prenatal de 22 semanas de edad gestacional. Defecto mayor de la columna lumbosacra (flecha) Agenesia caudal parcial.

45 cm y perímetro cefálico 34 cm; que evoluciona asintomático en periodo de recién nacido inmediato.

Al examen físico del neonato destaca hipoplasia de hemicuerpo inferior, con extremidades inferiores en flexoabducción, pie equino bilateral y aumento de volumen de partes blandas en fosa iliaca derecha. A la palpación, se detecta ausencia de columna lumbosacra, con genitales masculinos normales (fig. 2). Desde el punto de vista neurológico destaca paraplejía flácida bilateral y ausencia de reflejos osteotendíneos en extremidades inferiores.

En estudio imagenológico, se realiza radiografía de columna total que confirma interrupción de la columna a nivel dorso distal con ausencia de columna lumbar y sacro, sin continuidad de esta con la pelvis. Pelvis dismórfica con huesos iliacos que se afrontan en línea media en ausencia de sacro (fig. 3). Para complementar estudio, se efectúa resonancia magnética que confirma una malformación espinal compleja, caracterizada por agenesia de sacrocoxis y segmentos lumbares de columna vertebral, dismorfia de cuerpos dorsales bajos (desde D9) con fusión de segmentos distales. La médula espinal presenta su extremo en porción alta (D7) con morfología anormal en forma de «porra» o «nabo». Este aspecto característico del extremo distal de la médula fue también visualizado con ecografía (fig. 4).

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4175806>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4175806>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)