

# Agenesia total del sacro. Presentación de un caso

Ernesto González Martínez<sup>1</sup>, Rafael Sánchez Concepción<sup>2</sup>, Ernesto Fleites Marrero<sup>2</sup>, Lázaro Froilán Cleto Betancourt<sup>2</sup>, José A. Rodríguez Triana<sup>2</sup>, Ibrilio Castillo García<sup>3</sup>

## Resumen

**Introducción:** La agenesia lumbosacra, también denominada agenesia sacra o agenesia caudal, es una malformación congénita muy rara que forma parte del síndrome de regresión caudal. La incidencia de agenesia lumbosacra es de un caso por cada 25,000 nacidos vivos y es más frecuente en los hijos de madres diabéticas (16 % de los casos). **Descripción:** Se presenta un caso de agenesia total del sacro a la cual se le realiza el diagnóstico a la edad de 47 años a pesar de haber presentado una imperforación anal, entidad está muy relacionada con la agenesia sacra. No se recogieron antecedentes de diabetes mellitus en la madre ni de malformaciones del raquis. Se le realizaron radiografías de columna lumbosacra, tomografía axial computarizada, ecocardiograma, y estudios electrofisiológicos que contribuyeron al diagnóstico. **Conclusiones:** La agenesia sacra presentada no se acompañó de enfermedades ni de antecedentes que generalmente aparecen. La utilización de insulina durante el embarazo de la madre no se recogió como antecedente. La imperforación anal sí fue una patología acompañante de esta malformación.

## Palabras clave

Agenesia sacra; defecto congénito

*Citar como:* González Martínez E, Sánchez Concepción R, Fleites Marrero E, Cleto Betancourt LF, Rodríguez Triana JA, Castillo García I. Agenesia total del sacro. Presentación de un caso. BJM. 2023;12(1): 16-19

## ■ INTRODUCCIÓN

La agenesia lumbosacra, también denominada agenesia sacra o agenesia caudal, es una malformación congénita muy rara que forma parte del síndrome de regresión caudal.

La incidencia de agenesia lumbosacra es de un caso por cada 25 000 nacidos vivos (1-3). Es más frecuente en los hijos de madres diabéticas (4) (16 % de los casos). Otros autores muestran una incidencia de 0,01 a 0,05 por mil nacidos vivos. (5) Se ha relacionado también con deficiencia de ácido fólico, avitaminosis, administración de insulina

1. Diploma de la Sociedad Internacional de Ortopedia y Traumatología. Doctor en Ciencias Médicas. Especialista en Ortopedia y Traumatología.

Autor correspondiente. Correo electrónico: eglezm1968@gmail.com

2. Especialista en Ortopedia y Traumatología.

3. Diploma de la Sociedad Internacional de Ortopedia y Traumatología, Especialista en Ortopedia y Traumatología. Clínica Central Cira García. La Habana, Cuba

durante el embarazo, fiebre materna durante la gestación, administración de sales de litio y exposición a solventes orgánicos. (5,6)

Se han descrito casos familiares del síndrome de regresión caudal de transmisión autosómica dominante y recesiva. (4) En 1852, Zur A. Hohl describió por primera vez la agenesia de la columna inferior y Friedel lo hizo en 1910. Díaz-Lira realizó la primera intervención quirúrgica en 1938 y Williams utilizó el término de agenesia sacra en 1957; desde entonces se han descrito alrededor de 200 casos. (2) La ausencia del muro posterior del sacro también es considerada por algunos autores dentro del síndrome de regresión caudal. (6)

En 1961 Duhamel propuso el término de síndrome de regresión caudal, y en 1978 Renshaw clasificó la agenesia lumbosacra de acuerdo con el resultado del examen radiológico del paciente. (7-9)

### Clasificación de Vergara Fernández del 2005 (10)

Tipo I: Agenesia parcial unilateral del sacro.

Tipo I A: Estable. Cuando, pese a la asimetría del anillo pélvico, no existe evolución de la deformidad cifoescoliótica tóraco-pélvica.

Tipo I B: Inestable. Cuando por la asimetría del anillo pélvico existe una deformidad cifoescoliótica tóraco-pélvica. Se coloca en cada subtipo si es derecho o izquierdo, ejemplo: Tipo I - B - Izquierdo.

Tipo II: Agenesia total del sacro, puede o no estar artrodesado con las alas de ilíaco y éstas pueden o no articularse con la última vértebra.

Tipo II A: Estable. No hay traslación de la columna sobre los ilíacos ni deformidad cifoescoliótica tóraco-pélvica.

Tipo II B: Inestable. Cuando existe traslación o deformidad cifoescoliótica toracolumbar, lo cual no le permite mantenerse sentado sin ayuda de las manos.

Nota: Al lado del subtipo se coloca la última vértebra, tanto si está íntegra como si es un vestigio, ejemplo: Tipo II - A - L3.

Es significativo señalar que el diagnóstico de esta entidad se realiza en muy pocas ocasiones en la edad adulta, pues se acompaña de otras afecciones congénitas que hacen que se conozca la anomalía desde la primera infancia, incluso durante la gestación. El hallazgo en la edad adulta de esta malformación, y su estudio clínico-Imagenológico motivaron la presentación de este caso en particular.

### ■ CASO CLÍNICO

Motivo de consulta: Dolor en la espalda baja y debilidad en las piernas.

**Historia de la enfermedad actual:** Se trata de una paciente femenina de 47 años de edad, hipertensa, que al nacer se le diagnosticó una malformación anorrectal, tratada quirúrgicamente, y que durante su embarazo hace 25 años se le realizó el diagnóstico de un útero tripartito que requirió cirugía un año después. Hace aproximadamente seis meses comienza con dolor en la región baja de la espalda y la región glútea, debilidad en las piernas e incontinencia fecal.

**Antecedentes patológicos familiares:** No se recogen datos de interés en cuanto a enfermedades crónicas no trasmisibles ni congénitas.

### EXAMEN FÍSICO

Paciente que deambula sin dificultad y no tiene facies característica de proceso patológico. Se observa un tronco corto en relación a las extremidades con un pliegue interglúteo ancho y corto, con poco desarrollo de los glúteos y la musculatura lumbosacra. Escoliosis dorsolumbar derecha. Hay hipotonía de ambos miembros inferiores, mucho más marcada en el miembro inferior derecho (MID), atrofia de la musculatura del grupo ánteroexterno de las piernas, arreflexia aquileana derecha e hiporreflexia

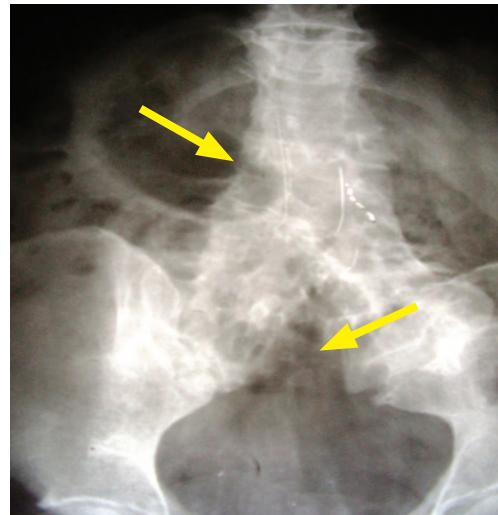


Figura 1. Radiografía simple anteroposterior de columna lumbosacra.

aquileana izquierda. Comparativamente hay una disminución de la fuerza muscular del MID.

### EXÁMENES COMPLEMENTARIOS IMAGENOLÓGICOS

Radiografías simples de columna lumbosacra AP y lateral. (Figura 1)

Se señala: (flecha amarilla)

- Bloque vertebral lumbar
- Defecto óseo (agenesia del sacro)

Tomografía axial computarizada de columna lumbosacra (Figura 2)

- Bloque vertebral o fusión vertebral del segmento lumbar
- Ausencia del segmento sacro
- Último segmento vertebral lumbar doble que articula en las sacroiliácas al dividirse el bloque en dos ramas laterales

### OTROS ESTUDIOS

- Electrocardiograma: Normal
- Ecocardiograma: Normal
- Electromiograma de miembros inferiores: No se observan alteraciones electrofisiológicas relacionadas con signos de compresión radicular.
- Potenciales evocados somatosensoriales con estimulación de NTP en maléolos y registro cortical: Se observan valores dentro de límites normales, pero con una diferencia entre ambos hemisferios de más de un milisegundo, lo cual indica trastornos en la conducción nerviosa en la vía somatosensorial a predominio derecho.
- Hemograma completo: Normal
- Eritrosedimentación: 12 mm/h
- Factor reumatoideo: Negativo
- Hemoquímica: Normal
- Coagulograma: Normal
- Pruebas de función renal: Normales

Durante el ingreso, la paciente llevó tratamiento con antiinflamatorios no esteroideos (Ibuprofeno 400 mg cada 8 horas) y Dipirona 600 mg cada 8 horas. Todo esto complementado con fisioterapia, campo magnético y

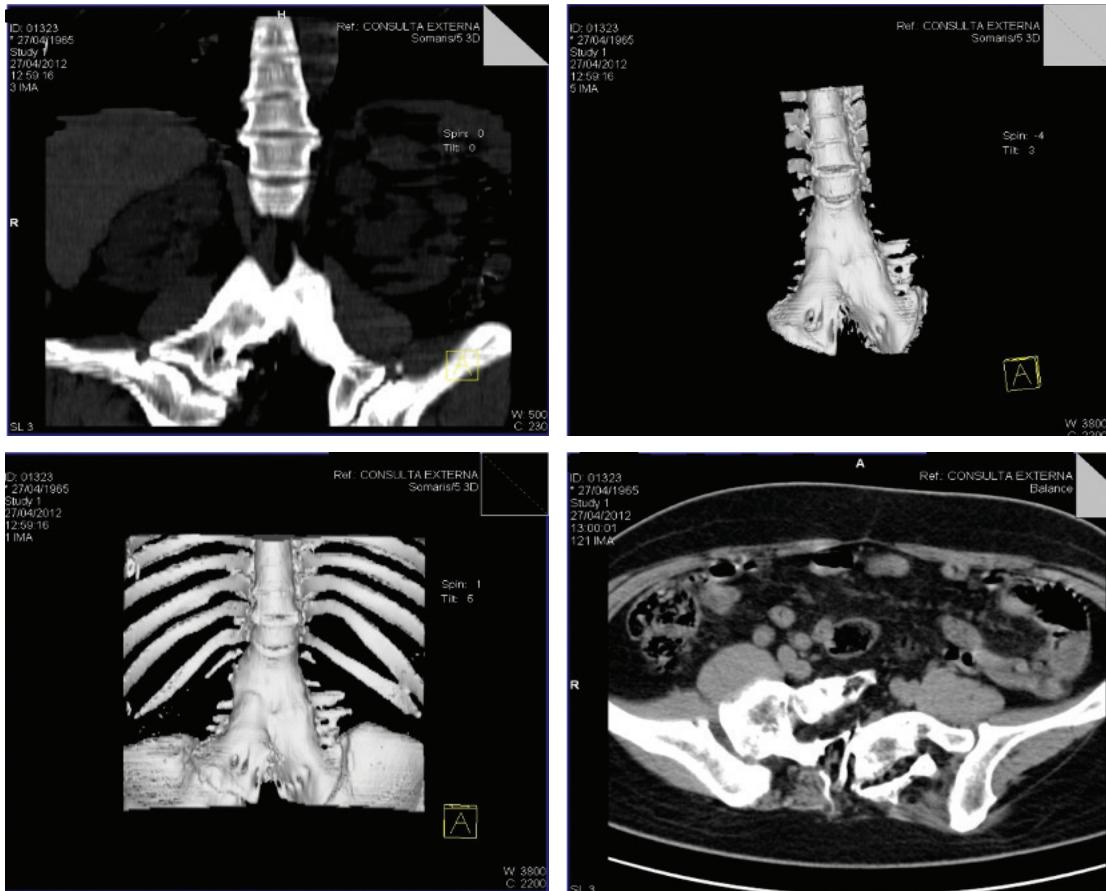


Figura 2. Tomografía axial computarizada de columna lumbosacra.

corrientes analgésicas.

Se le hicieron recomendaciones que incluyeron el uso de una faja lumbar y evitar los esfuerzos físicos, las flexiones del tronco, la estancia prolongada de pie y la carga de peso. La paciente fue egresada después de 10 días de tratamiento sin dolor y deambulando sin dificultad.

## ■ DISCUSIÓN

En este caso en particular llama la atención que el diagnóstico de este defecto congénito se realizó a los 47 años, una edad poco frecuente para esta entidad que se detecta habitualmente en edades tempranas de la vida, como plantea Hansika V y colaboradores. (11) En este trabajo, los autores reportan la asociación del defecto sacro con trastornos renales y digestivos, sobre todo la incontinencia, lo que facilita el diagnóstico en los primeros años de la vida. Esta entidad forma parte de múltiples defectos congénitos que muestran alteraciones importantes para el desarrollo y la salud de los infantes.

No se observan alteraciones en la electromiografía, y los potenciales evocados son normales, aunque con diferencias entre los hemisferios de 1ms. Este elemento contrasta con lo encontrado en el estudio publicado por Gregoire A y Zerdani S (3) que reportaron signos de irritación en las raíces nerviosas del cuarto espacio y signos de denervación en las del quinto espacio.

El síndrome de regresión caudal y la agenesia sacra en particular presentan una elevada relación con la diabetes mellitus insulino dependiente en la madre de los pacientes, como plantean en su trabajo Van Buskirk y colaboradores (12), pero en nuestro caso no fue así.

Esta patología también está muy relacionada con trastornos génitourinarios y la paciente presentada tampoco refiere sintomatología frecuente como la enuresis o infecciones del tracto urinario, tan frecuentes que en un porcentaje significativo hacen el diagnóstico de agenesia sacra. (13,14) Abascal J y colaboradores (7) describen toda una evolución de enfermedades urológicas

que acompañan a la agenesia sacra y que son responsables muchas veces del diagnóstico de esta malformación del raquis.

En el caso que se presenta, la malformación congénita ha tenido una evolución estable y se puede clasificar según Vergara Fernández (10) como un tipo II, agenesia total del sacro, puede o no estar artrodesado con las alas de ilíaco y éstas pueden o no articularse con la última vértebra, lo que explica su diagnóstico tardío.

Shin J y colaboradores (15) presentan un caso similar, enmarcándolo dentro del síndrome de Currarino, asociación que se caracteriza por una triada de agenesia sacra, trastornos anorrectales y una masa presacra. El caso nuestro presentaba solo las dos primeras entidades, aunque también presentaba elementos que pudieran acompañar a este síndrome como trastornos o malformaciones del aparato reproductor femenino.

## ■ CONCLUSIONES

En este caso no existió relación entre el antecedente de diabetes gestacional ni a la utilización de insulina con la malformación congénita presentada. No existe antecedente familiar de deformidad del raquis similar al presentado. Esta deformidad no cursó nunca con sintomatología genitourinaria de ningún tipo. Solo se obtuvo el antecedente de la malformación anorrectal como se describe en la literatura. Todos estos elementos

contribuyeron a que la entidad pasara inadvertida hasta la quinta década de la vida de la paciente.

### Total sacral agenesis. Case report

#### Abstract

**Introduction:** Lumbosacral agenesis, also called sacral agenesis or caudal agenesis, is a very rare congenital malformation that is part of the caudal regression syndrome. The incidence of lumbosacral agenesis is one case per 25 000 live births and it is more common in children of diabetic mothers (16% of cases). **Description:** A case of total agenesis of the sacrum is presented, in which the diagnosis was made at the age of 47 despite having presented an anorectal malformation, which is closely related to sacral agenesis. No history of diabetes mellitus in the mother or malformations of the spine were recorded. Lumbosacral spine X-rays, computerized tomography, echocardiogram, and electrophysiological studies were performed, which contributed to the diagnosis. **Conclusions:** The presented sacral agenesis case was not associated to any condition or predisposing factor usually reported in the literature. The use of insulin during the mother's pregnancy was found in the past history. A variety of anorectal malformation was associated to sacral agenesis in this case.

#### Keywords

Caudal agenesis, sacral agenesis, birth defect

### ■ REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Aslan H, Yanik H, Celikaslan N, Yildirim G, Ceylan Y. Prenatal diagnosis of Caudal Regression Syndrome: a case report. BMC Pregnancy Childbirth [Internet]. 2001 [citado 2022 Dic 11];1(1):8. doi: 10.1186/1471-2393-1-8
2. Singh SK, Singh RD, Sharma A. Caudal regression syndrome - case report and review of literature. Pediatr Surg Int [Internet]. 2005 [citado 2022 Dic 11];21(7):578-81. doi: 10.1007/s00383-005-1451-4
3. Gregoire A, Zerdani S. Lumbo-sacral agenesis. Clinical analysis and treatment relating to 4 observations. Pediatr Med Chir [Internet]. 2001 [citado 2022 Dic 11];23(2):89-98. PMID: 11594169
4. Kylat RI, Bader M. Caudal Regression Syndrome. Children (Basel) [Internet]. 2020 [citado 2022 Dic 11];7(11):211. doi:10.3390/children7110211.
5. Tortori-Donati P, Fondelli MP, Rossi A, Raybaud CA, Cama A, Capra V. Segmental spinal dysgenesis: neuroradiologic findings with clinical and embryologic correlation. AJNR Am J Neuroradiol [Internet]. 1999 [citado 2022 Dic 11];20(3):445-56. Disponible en: <http://www.ajnr.org/content/20/3/445.long>
6. Gaikwad M, Kujur B, Jain M, Das SS, Behera S. Complete agenesis of dorsal wall of sacral canal: A Case Report. Cureus. [Internet]. 2019 [citado 2022 Dic 11];11(9):e5720. doi: 10.7759/cureus.5720
7. Abascal Junquera JM, Conejero Sugrañes J, Martos Calvo R, Celma Doménech A, Salvador Lacambra C, Zamora Escamez P. Evolución urológica de pacientes con agenesia de sacro: 20 años de seguimiento. Arch Esp Urol [Internet]. 2006 [citado 2022 Dic 11];59(6):595-600. doi: 10.4321/S0004-06142006000600005
8. Boemers TM, Beek FJ, van Gool JD, de Jong TP, Bax KM. Urologic problems in anorectal malformations. Part 1: Urodynamic findings and significance of sacral anomalies. J Pediatr Surg [Internet]. 1996 [citado 2022 Dic 11];31(3):407-10. doi: 10.1016/s0022-3468(96)90748-4
9. Guille JT, Benevides R, DeAlba CC, Siriram V, Kumar SJ. Lumbosacral agenesis: a new classification correlating spinal deformity and ambulatory potential. J Bone Joint Surg Am [Internet]. 2002 [citado 2022 Dic 11];84(1):32-8. doi: 10.2106/00004623-200201000-00006
10. Vergara Fernández HJ, Cardoso Monterrubio A, González Muñoz ME, Orellana Reta C. Agenesia lumbosacra: tratamiento y propuesta de nueva clasificación. Acta Ortop Mex [Internet]. 2005 [citado 2022 Dic 11];19(1):6-12. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/ortope/or-2005/or051c.pdf>
11. Hansika V, Karpur S, Chander DM. Caudal regression syndrome: A rare case report with review of the literature. Indian J Case Reports [Internet]. 2022 [citado 2022 Dic 11];8(5):128-130.
12. Van Buskirk CS, Ritterbusch JF. Natural history of distal spinal agenesis. J Pediatr Orthop B [Internet]. 2001 [citado 2022 Dic 11];6(2):146-52. doi: 10.1097/01202412-199704000-00011
13. Méndez SM, Ortega CC, Soto ZM, Tames RA. Agenesia sacra. Rev Clin Esc Med [Internet]. 2020 [citado 2022 Dic 11];10(2):1-8. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/reviewsmed/ucr-2020/ucr202a.pdf>
14. Lee JY, Shim Y, Wang KC. Caudal agenesis: understanding the base of the wide clinical spectrum. J Korean Neurosurg Soc [Internet]. 2021 [citado 2022 Dic 11];64(3):380-385. doi: 10.3340/jkns.2021.0025
15. Shin J, Hong DK, Kim YH, Lim KT, Lee KH, Kim TJ, et al. Curarino syndrome in an adult woman. Obstet Gynecol Sci [Internet]. 2019 [citado 2022 Dic 11];62(5):367-370. doi: 10.5468/ogs.2019.62.5.367

Recibido: 26, octubre, 2022  
Revisado: 12, noviembre, 2022  
Aceptado: 26, diciembre, 2023