

# Síndrome de regresión caudal tipo 2 asociado a médula anclada: revisión de las imágenes en resonancia magnética. Presentación de caso

## Caudal regression syndrome type 2 associated with tethered cord: review of magnetic resonance images. A case report

Juan José Lacruz Noguera[1]
Juan Pablo Manrique Salas[2]
Lina Marcela Quintero Díaz[3]
Beatriz Mariana Navarro Estrada[4]
Richard Eduardo Beleño Peñaloza[5]
https://doi.org/10.53903/01212095.336

**Palabras clave (DeCS)**

Síndrome de regresión caudal
Defectos del tubo neural
Agenesia sacra
Diabetes *mellitus*

**Key words (MeSH)**

Caudal regression syndrome
Neural tube defects
Sacral agenesis
Diabetes *mellitus*

## Resumen

El síndrome de regresión caudal, también conocido como secuencia de regresión caudal o displasia caudal, es una anomalía congénita severa poco frecuente, caracterizada por la agenesia de extensión variable de los cuerpos vertebrales distales (sacrococcígeos o lumbosacrococcígeos), que se asocia frecuentemente a otras malformaciones musculoesqueléticas de la pelvis y extremidades inferiores; también se han descrito anormalidades neurológicas, ortopédicas, gastrointestinales, genitourinarias y cardiacas. En la evaluación del síndrome de regresión caudal, la resonancia magnética (RM) permite un diagnóstico adecuado no solo de las anomalías congénitas de la médula espinal y la columna, sino también de la mayoría de las anomalías asociadas en la región pélvica. Se presenta el caso de un niño de un año con imagen por RM de síndrome de regresión caudal tipo 2, médula anclada, lipoma intradural, vértebras en mariposa, hemivértebras y duplicación. En este artículo se describen los hallazgos por imagen del síndrome de regresión caudal, así como las diferencias en su clasificación.

## Summary

Caudal regression syndrome, also known as caudal dysplasia sequence, is a rare severe congenital anomaly characterized by variable extension agenesis of the distal vertebral bodies (sacrococcygeal or lumbosacrococcygeal), which is frequently associated with other musculoskeletal malformations of the pelvis and lower extremities; neurological, orthopedic, gastrointestinal, genitourinary and cardiac abnormalities have also been described. In the evaluation of caudal regression syndrome, magnetic resonance imaging MRI) allows an adequate diagnosis not only of congenital anomalies of the spinal cord and spine, but also of most associated anomalies in the pelvic region. We present the case of a 1-year-old male with MRI of caudal regression syndrome type 2, tethered spinal cord, intradural lipoma, presence of butterfly vertebrae, hemivertebrae and duplication. This article describes the imaging findings of caudal regression syndrome as well as the differences in its classification.

[1]Médico cirujano. Universidad de los Andes. Mutual de Seguridad C. Ch. C. Santiago de Chile, Chile. https://orcid.org/0009-0007-4560-6590

[2]Médico residente de especialización en Imagenología Diagnostica y Terapéutica. UNAM. Departamento de Imagenología Diagnóstica y Terapéutica, Hospital Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, Ciudad de México, México. https://orcid.org/0000-0002-2245-9897

[3]Médico especialista en Emergencias. Universidad del Rosario. Universidad Industrial de Santander. Departamento de Urgencias, Clínica Chicamocha S.A. Bucaramanga, Colombia. https://orcid.org/0000-0002-8085-0464

[4]Neurorradióloga, Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía Manuel Velasco Suárez. UNAM. Jefe de Neurorradiología, Departamento de Imagenología Diagnóstica y Terapéutica, Hospital Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, Ciudad de México, México. https://orcid.org/0009-0009-1082-7822

[5]Médico cirujano. Universidad Industrial de Santander. Hospital Claudio Vicuña. Chile. https://orcid.org/0000-0002-0051-825

## Introducción

El término *síndrome de regresión caudal* (SRC) fue utilizado por primera vez por Bernard Duhamel en 1961, quien describe este síndrome como un espectro de defectos congénitos que involucran diversos grados de anormalidades musculoesqueléticas de columna lumbosacra, pelvis y extremidades inferiores, así como alteraciones de los sistemas neurológico, genitourinario, gastrointestinal y cardiaco. Dentro del espectro que define el SRC es posible encontrar una variedad de malformaciones que van desde ano imperforado, agenesia sacra y ausencia de vértebras lumbares y torácicas hasta el extremo más severo que son las malformaciones de órganos mayores y la fusión de las extremidades inferiores, defecto conocido como sirenomielia (1).

Aún no es clara la etiología de este síndrome, pero se considera que la causa es un defecto en la inducción de los primordios caudales del embrión antes de la cuarta semana de gestación (2).

Para comprender las alteraciones embriológicas que conducen al SRC, es esencial analizar los procesos de neurulación primaria y secundaria, así como la migración neuronal.

La neurulación primaria es el proceso mediante el cual la placa neural se pliega y cierra para formar el tubo

neural, precursor del sistema nervioso central. Este proceso ocurre durante las primeras semanas de gestación y es fundamental para el desarrollo adecuado del encéfalo y la médula espinal. Alteraciones en la neurulación primaria pueden resultar en defectos del tubo neural, como la espina bífida. Sin embargo, el SRC generalmente no se asocia con defectos de cierre del tubo neural, lo que sugiere que las alteraciones en la neurulación primaria no son la causa principal de este síndrome (3).

La neurulación secundaria es el proceso que forma la porción caudal de la médula espinal a partir de una estructura llamada *eminencia caudal*. Este proceso implica la condensación, cavitación y fusión de células mesenquimales para formar el tubo neural caudal. Alteraciones en la neurulación secundaria pueden conducir a malformaciones en las estructuras caudales, características del SRC. Por ejemplo, una hipoplasia o agenesia del sacro y las vértebras lumbares inferiores puede resultar de una neurulación secundaria defectuosa (3).

La migración neuronal es el proceso mediante el cual las neuronas recién formadas se desplazan desde su lugar de origen hasta su ubicación final en el cerebro y la médula espinal. Aunque los trastornos de la migración neuronal suelen asociarse con anomalías corticales y epilepsia, no se ha establecido una relación directa entre la migración neuronal anormal y el SRC. Las principales anomalías en el SRC están relacionadas con defectos en la formación de las estructuras caudales durante la neurulación secundaria, más que con problemas en la migración neuronal (3).

El SRC se asocia frecuentemente con diabetes materna pregestacional, lo que sugiere que los niveles elevados de glucosa y otros problemas metabólicos relacionados con la diabetes pueden tener un efecto perjudicial en el desarrollo del feto. Sin embargo, el SRC también puede ocurrir en ausencia de diabetes materna, lo que indica que otros factores genéticos y ambientales también juegan un papel en su etiología, tales como la susceptibilidad genética y la hipoperfusión vascular (4).

En cuanto a la exposición a medicamentos durante el embarazo, la literatura médica disponible no proporciona evidencia concluyente que vincule fármacos específicos, como las sulfonamidas o el minoxidil, con el desarrollo del SRC. Aunque algunos estudios han sugerido posibles asociaciones entre ciertos medicamentos y malformaciones congénitas, no se ha establecido una relación directa con el SRC (5). Es importante destacar que la mayoría de las investigaciones se centran en la diabetes materna y factores genéticos como principales contribuyentes al SRC.

La incidencia de este síndrome es de aproximadamente 0,01 a 0,05 por 1000 nacimientos, con una relación hombre:mujer de 2,7:1. No se cree que esta anomalía sea hereditaria, y en el 16% de estos niños las madres fueron diabéticas durante el embarazo, lo que resulta en una incidencia 200 veces mayor en comparación con la población general (2,6,7).

## Presentación del caso

Niño de un año producto de madre de 32 años, G3P1C2, con controles prenatales tempranos, de quien documentan arteria umbilical única, pie equino varo y restricción del crecimiento fetal tipo 1, a las 24 semanas se diagnostica diabetes gestacional. Amniocentesis en el tercer trimestre documenta cariotipo 46XY sin alteraciones. Nacido a las 36,3 semanas; al examen físico se evidencia pabellón auricular asimétrico, arteria umbilical única, alteraciones sacras (foseta), ano imperforado, extremidades asimétricas, pie equino varo bilateral. Se realiza resonancia magnética (RM) cerebral y neuroeje que documentan ausencia parcial de sacro y total de cóccix en relación con síndrome de regresión caudal tipo 2, médula anclada y lipoma intradural (figura 1), vértebras en mariposa a la altura de T4, T6 y T8, dos hemivértebras caudal al cuerpo vertebral T11 (duplicación vertebral parcial, vértebras supernumerarias o adicionales en región dorsal) e inferior a estas cuerpo vertebral T12 y región lumbar (figura 2) con dilatación del canal central de la médula espinal (figura 3). Como hallazgo adicional, se documenta agenesia renal derecha y hepatomegalia.

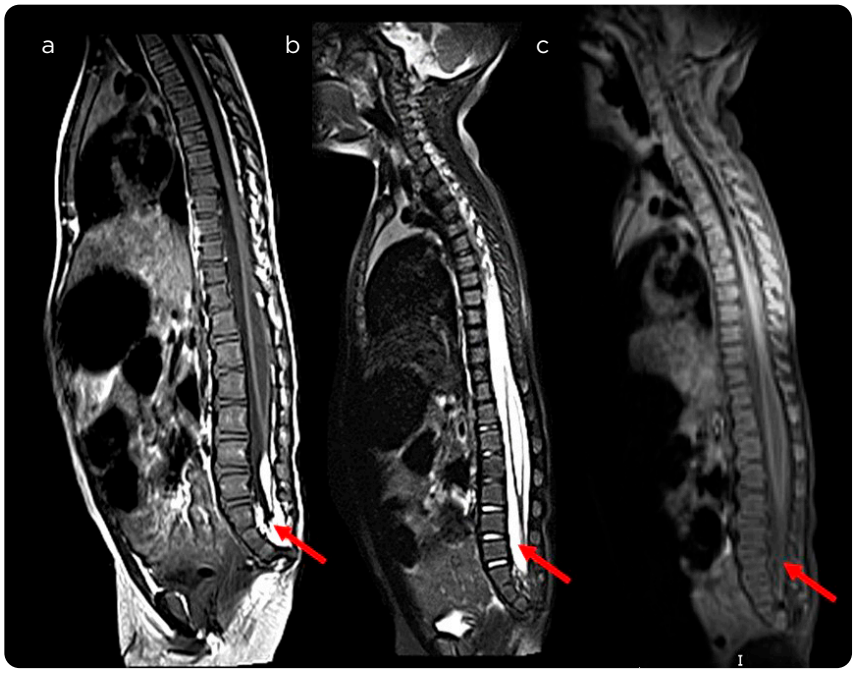



Figura 1. RM, imágenes sagitales. a) Secuencias con información T1; b) con información T2 y c) T1 con saturación grasa. Imagen de alta señal (flecha) que presenta pérdida de señal en secuencias de supresión grasa en relación con lipoma, localizada a la altura de L4-S1, en el espacio intradural extramedular adosada al cono medular al cual se retrae hacia la región dorsal.

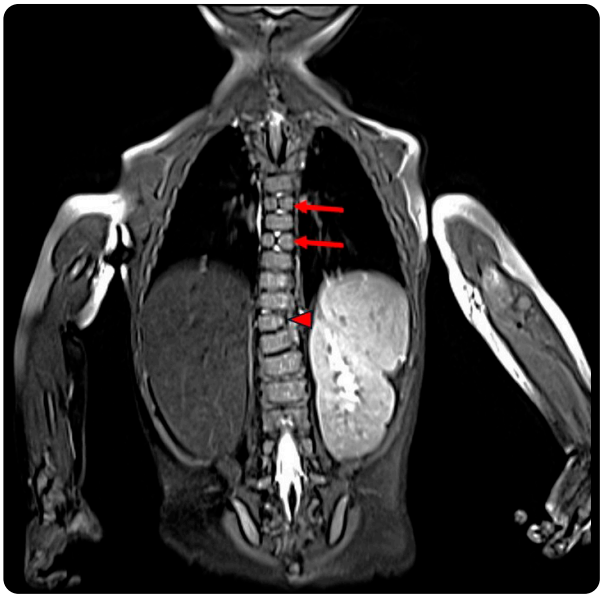


Figura 2. RM, imagen coronal, ponderada T2- con saturación grasa (FS). Falla de la fusión (vértebra en mariposa) de las mitades laterales del cuerpo vertebral T6 y T8 (flechas), así como falta de formación (hemivértebra) de la porción lateral del cuerpo vertebral (supernumerario T11) (cabeza de flecha).

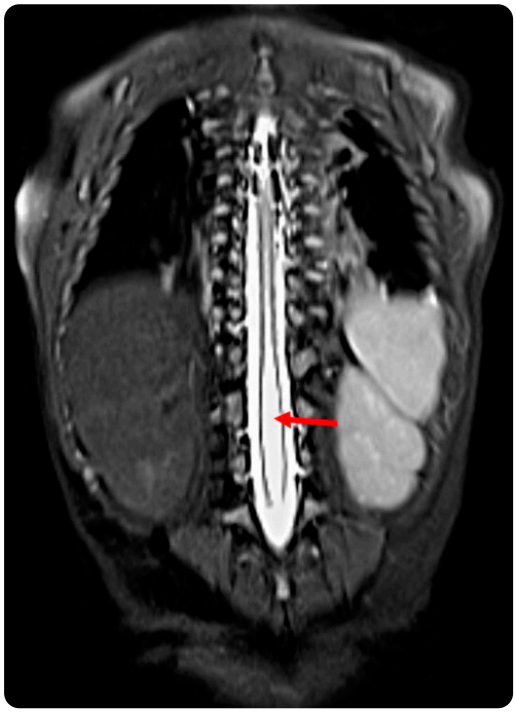


Figura 3. RM, imagen coronal ponderada en T2-FS. Acumulación de líquido y dilatación del canal ependimario (hidromielia) dentro de la médula espinal (flecha).

## Discusión

El hallazgo de RM más característico en el SRC es la agenesia vertebral caudal y alteraciones en el cono medular y *filum terminale* (2).

Las imágenes permiten diferenciar dos grandes grupos de pacientes del SRC:

El tipo 1 que se caracteriza por presentar cono medular romo que termina por encima del nivel normal (borde inferior de la primera vértebra lumbar o L1) y las raíces nerviosas se disponen en haces anterior y posterior por debajo de este nivel. Ocasionalmente existe un canal central dilatado asociado o un quiste lleno de líquido cefalorraquídeo en el extremo inferior del cono; estos pacientes tienen deformidades sacras importantes (8).

El tipo 2 se presenta con cono medular alargado y sujeto por un *filum terminale* engrosado que termina por debajo del nivel normal (caudal al borde inferior de L1). La médula está anclada, debido a defectos asociados del tubo neural, como lipomielomeningocele, mielocistocele terminal, diastematomielia o lipoma intraespinal. Con frecuencia las anomalías filares asociadas, como engrosamiento del *filum terminale*, infiltración grasa del *filum* y lipoma filar, son comunes y deben advertirse en los informes radiológicos con precisión para un tratamiento adecuado (9).

Un engrosamiento del *filum terminale* se refiere a un *filum* que mide más de 2 mm de diámetro. Puede estar presente una siringe asociada, lo que es más probable en el SRC del grupo 2, pero también puede observarse en el SRC del grupo 1. Esto podría deberse a siringomielia (quiste anormal lleno de líquido dentro de la médula) o a hidromielia (dilatación aislada del canal ependimario), aunque no siempre se pueden diferenciar de forma definitiva en la RM. El estrechamiento y estenosis durales asociados pueden presentarse en cualquiera de los grupos (8); y se asocian con alteraciones neurológicas más graves (8).

Según la clasificación de Renshaw, la agenesia sacra se ha dividido en cuatro subtipos de acuerdo con la extensión de la agenesia de la columna vertebral sin considerar el defecto asociado de la médula espinal. Esto se basa en la extensión de la agenesia del sacro y el patrón de articulación entre la pelvis y la columna vertebral remanente.

El tipo 1 se refiere a la agenesia sacra parcial unilateral o agenesia coccígea aislada. Los huesos ilíacos se articulan normalmente con el sacro remanente (10).

El tipo 2 se refiere a la afectación bilateral con agenesia sacra parcial. Los huesos ilíacos se articulan con la primera vértebra sacra o el sacro remanente (10).

El tipo 3 se refiere a la agenesia sacra completa y los huesos ilíacos se articulan con la vértebra lumbar más baja disponible.

El tipo 4 se refiere a la agenesia sacra completa donde los huesos ilíacos se fusionan entre sí posteriormente en la línea media (10).

La importancia de la clasificación de Renshaw es determinar el pronóstico y planificar el tratamiento ortopédico. Los tipos 1 y 2 de Renshaw suelen tratarse con fisioterapia no quirúrgica, mientras que los tipos 3 y 4 de Renshaw son propensos al desarrollo de cifoescoliosis progresiva y pueden requerir estabilización espinal quirúrgica (10).

El diagnóstico de SRC mediante ecografía prenatal es posible al final del primer trimestre, a pesar de las dificultades debido a la osificación incompleta del sacro en ese momento. La longitud cráneo-caudal inadecuada, que puede ser el primer signo de SRC, y una apariencia anormal del saco vitelino se han propuesto como características ecográficas tempranas. En una etapa posterior, los hallazgos de la ecografía incluyen una interrupción abrupta de la columna en su segmento torácico, lumbar o sacro con los fémures fijados en un patrón característico en "V", debido a la rotación externa de las articulaciones de la cadera ("actitud de Buda") (11).

La radiografía simple y la tomografía computarizada (TAC) de la columna vertebral determinan más fácilmente las anomalías óseas; sin embargo, la RM muestra de manera efectiva los niveles de agenesia vertebral y anomalías del tubo neural. Es necesaria en todos los casos para evaluar la afectación de la médula y evidenciar de una manera más detallada el estado de las lesiones intra y extradurales, así como las anomalías concomitantes en los pacientes con SRC, con el fin de guiar el tratamiento posterior.

## Referencias


1. Luque H, Fernández R, Tuca M, Luco M, De Barbieri F, Tapia J. Síndrome de regresión caudal. Caso clínico. Rev chil pediatr. 2010;81(2). https://doi.org/10.4067/s0370-41062010000200007
2. Zepeda TJ, García MM, Morales SJ, Pantoja HM, Espinoza GA. Secuencia de regresión caudal: caso clínico-radiológico. Rev chil pediatr. 2015;86(6):430-5. https://doi.org/10.1016/j.rchipe.2015.07.021
3. Trapp B, Freddi TAL, Hans MOM, Calixto LFT, Fujino E, Rojas LCA, et al. A practical approach to diagnosis of spinal dysraphism. Radiographics. 2021;41(2):559-75. https://doi.org/10.1148/rg.2021200103
4. Krishnan V, Jaganathan S, Jayappa S, et al. Clinical and radiological evaluation of caudal regression syndrome. Pediatr Radiol. 2024;54(9):1451-61. https://doi.org/10.1007/s00247-024-05945-1
5. Rojansky N, Fasouliotis SJ, Ariel I, Nadjari M. Extreme caudal agenesis. Possible drug-related etiology? J Reprod Med. 2002;47(3):241-5.
6. Nievelstein RA, Valk J, Smit LM, Vermeij-Keers C. MR of the caudal regression syndrome: embryologic implications. Am J Neuroradiol. 1994;15(6):1021-9.
7. Singh SK, Singh RD, Sharma A. Caudal regression síndrome, case report and review of literature. Ped Surgery Int. 2005;21:578-81. https://doi.org/10.1007/s00383-005-1451-4
8. Unsinn KM, Geley T, Freund MC, Gassner I. US of the spinal cord in newborns: Spectrum of normal findings, variants, congenital anomalies, and acquired diseases. RadioGraphics. 2000;20(4):923-38. https://doi.org/10.1148/radiographics.20.4.g00jl06923
9. Boruah DK, Dhingani D, Achar S, Prakash A, Augustine A, Sanyal S, et al. Magnetic resonance imaging analysis of caudal regression syndrome and concomitant anomalies in pediatric patients. J Clin Imaging Sci. 2016;6:36. https://doi.org/10.4103/2156-7514.190892
10. Diel J, Ortiz O, Losada RA, Price DB, Hayt MW, Katz DS. The sacrum: pathologic spectrum, multimodality imaging, and subspecialty approach. Radiographics. 2001;21(1):83-104. https://doi.org/|10.1148/radiographics.21.1.g01ja0883
11. Baxi L, Warren W, Collins MH, Timor-Tritsch IE. Early detection of caudal regression syndrome with transvaginal scanning. Obstet Gynecol. 1990;75(3 Pt 2):486-9.


## Correspondencia


Juan José Lacruz Noguera
Avenida Félix Cuevas 540, Colonia del Valle Sur
Benito Juárez, Código postal 03229
Ciudad de México, CDMX, México
jujolanog@gmail.com



Recibido para evaluación: 20 de marzo de 2024
Aceptado para publicación: 10 de abril de 2024