

Secuencia de Regresión Caudal. Estudio de una Familia

HOSPITAL DOCENTE PEDIÁTRICO "ELISEO NOEL CAAMAÑO. MATANZAS.

Dpto. de Genética Provincial.

Secuencia de regresión caudal. Estudio de una familia.

Sequence of caudal return (SRC). Study of a family

AUTORES:

Dra María E. Domínguez Pérez(1)

Dra Elsa Luna Ceballos(2)

Dra Maite Castro(3)

(1) Especialista de 1er Grado en Radiología.

(2) Especialista de 2do Grado en Genética Clínica.

(3) Especialista de 1er Grado en Genética Clínica

RESUMEN

La secuencia de regresión caudal (SRC) comprende un conjunto de malformaciones lumbosacras asociadas a otras anomalías y ocurre con una frecuencia de 1/ 60 000 nacimientos. Usualmente estos casos son de presentación esporádica, un por ciento ocurre en descendientes de madres diabéticas y se han publicado aislados estudios familiares demostrándose patrones de herencia recesiva y dominante. En este trabajo a partir de la detección de feto que presentaba una raquisquisis sacra y un meningocele se procede a la interrupción de la gestación y al estudio familiar. Se describen los hallazgos ultrasonográficos, necrópsicos y radiológicos encontrados en el grupo de estudio, demostrando al confeccionar el árbol genealógico la existencia de un patrón de herencia autosómico dominante. Por la poca frecuencia de presentación de este síndrome, más aún en su forma familiar nos motivamos a la presentación de este estudio.

DESCRIPTORES (DeCS):

REGIÓN LUMBOSACRA/anomalías

EMBARAZO EN DIABÉTICAS/ultrasonografía

EMBARAZO EN DIABÉTICAS/complicaciones

ECTROMELIA/genética

ECTROMELIA/etiología

HUMANO

EMBARAZO

INTRODUCCIÓN

La Secuencia de Regresión Caudal (SRC), previamente identificada con la sirenomelia, comprende un conjunto de malformaciones lumbosacras afectando piernas y esfínteres, asociadas a otras anomalías y ocurre con una frecuencia de 1 por cada 60 000 nacimientos(1,2). Los defectos estructurales observados en este patrón de malformaciones son variados e incluyen desde la simple ausencia de cóccix hasta la ausencia de toda la columna a partir de la 12 vértebra torácica.

Pueden existir defectos aislados en el desarrollo del sacro, ausencia parcial o total del mismo y defectos de su segmentación. Las anomalías pueden extenderse con menor frecuencia a las vértebras lumbares (3). Su cuadro clínico depende de la magnitud de la afección de la columna vertebral. Los niños pueden tener aplanamiento de la región glútea, pliegue interglúteo corto y estatura corta por reducción del segmento inferior. La alteración del cordón espinal distal conduce a diversos grados de incontinencia de orina y heces, hasta la pérdida total del control esfinteriano, anestesia cutánea desde la altura de la aplasia de la columna.(3,4) Se pueden observar otras malformaciones asociadas como el ano imperforado, fisura labio-palatina, cardiopatías congénitas, agenesia anal, mielomeningocele, anomalías genitourinarias. (1,3-5) Usualmente la SRC es de presentación esporádica, el 16 % de las mismas ocurren en descendientes de madres diabéticas(6-10). La SRC tiene un bajo riesgo de recurrencia, sin embargo también se han demostrado patrones de herencia autosómicos recesivos y dominantes. Con este estudio nos proponemos demostrar la variedad de herencia autosómica dominante en el caso de esta familia.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Embarazada de 23 años de edad, procedencia rural, sin antecedentes obstétricos, con un tiempo gestacional de 20 semanas. Es citada a consulta de genética por detectarse niveles elevados de alfa-fetoproteína en suero materno: 3,9 mmol/l. Se realizó una ultrasonografía donde se observó la existencia de un polihidramnios asociado a una raquisquisis sacra y un meningocele; se procedió al asesoramiento genético de la pareja quienes deciden interrupción de la gestación. El estudio necrópsico confirmó la existencia en el feto (propósito) de una raquisquisis sacra acompañada de un meningocele y reveló la existencia de una atresia rectal. A través del interrogatorio y en los Rx a la pareja se obtuvieron los siguientes datos: Madre del propósito: Operada al nacimiento de una imperforación anal, presentó retardo del control del esfínter anal y del esfínter vesical manifestado esto último por enuresis nocturna hasta los 12 años. El Rx demostró la existencia de un defecto del cierre del arco posterior de todas de las vértebras sacras (Fig.1).

Alteraciones en otros miembros de la familia materna:

Abuela del propósito: Refiere ser portadora de una malformación vertebral y haber presentado enuresis en etapa infantil. Defecto de cierre del arco posterior de la segunda a la quinta vértebra sacra (Fig.2). Tío del propósito: Defecto de cierre del arco posterior de la quinta vértebra lumbar y la primera sacra (Fig.3). No se recogen en el interrogatorio alteraciones clínicas. Tía del propósito: Defecto de cierre del arco posterior de las dos últimas vértebras sacras (Fig.4). Terminado el estudio se confeccionó el árbol genealógico mostrado en la figura 5.



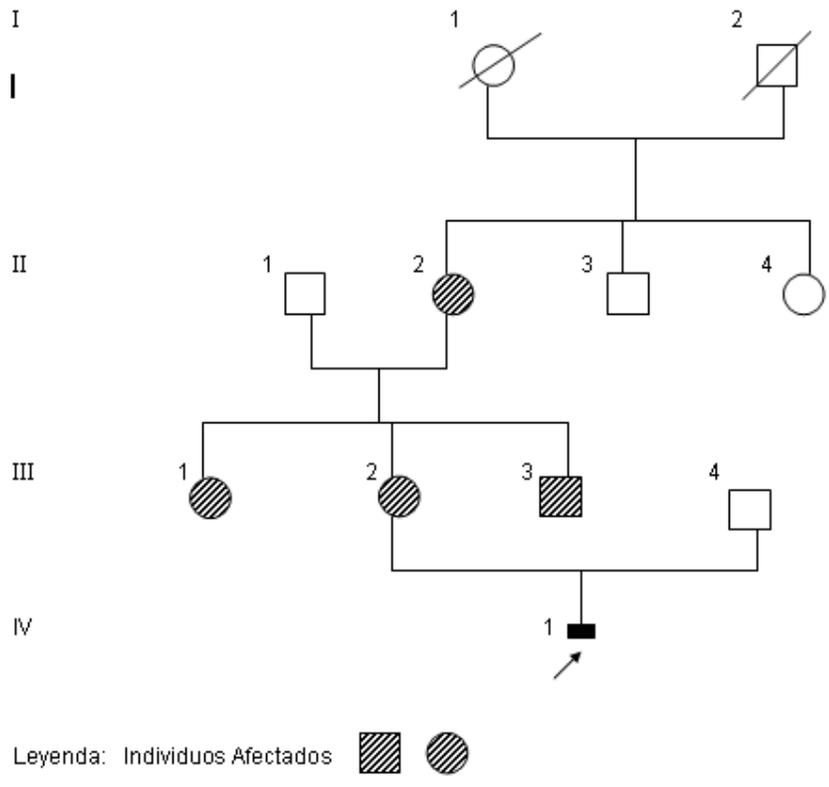
Fig.1. Rx de columna lumbosacra de Fig. 2. Rx de columna lumbosacra de la madre del propósitus de la abuela del propósitus



Fig. 3. Rx de columna lumbosacra del Fig. 4. Rx de columna lumbosacra tío del propósitus. de la tía del propósitus.



Figura 5. Arbol genealógico.



DISCUSIÓN

La entidad que nos ocupa es considerada una secuencia, o sea malformaciones en cascada derivadas de un solo cambio estructural. Entre los individuos afectados de

la familia estudiada el feto presentó el cuadro clínico mejor definido y de mayor gravedad, el resto tiene una expresividad variable en su forma de presentación, por tanto debemos ser unicistas en el análisis. Las alteraciones estructurales de la región lumbosacra asociados al trastorno en el control de esfínteres y las anomalías anorrectales nos permiten incluirlos en la secuencia de regresión caudal siendo estas últimas las que nos permiten hacer el diagnóstico diferencial con un simple defecto de cierre del tubo neural en el que habría que considerar la herencia multifactorial. El árbol genealógico de esta familia coincide con un patrón de herencia autosómico dominante en el que existe una transmisión vertical de la enfermedad, encontrándose afectados 4 individuos en tres generaciones . Teniendo en cuenta todo lo anterior y la escasa frecuencia con que se presenta esta entidad resulta de vital importancia realizar un buen interrogatorio, así como, un buen análisis clínico y radiológico. De esta forma se determinará adecuadamente el riesgo de recurrencia de este defecto en la familia. Existen familias que pasan inadvertidas, por la gran variabilidad en la expresión clínica de sus miembros, como ésta, donde existe una SRC con un patrón de herencia autosómico dominante siendo imprescindible conocer esto para poder ofrecer un adecuado asesoramiento genético a la pareja y determinar adecuadamente el riesgo de recurrencia. Es incuestionable, entonces, el valor que cobran los pesquizajes prenatales sonográficos para el establecimiento de los futuros registros genéticos preventivos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Smith DW. Recognizable of human malformation. 3 ed. Philadelphia: WB Saunders; 1982.p. 112-3.
2. Twickler D, Budoric KN, Pretorius D, Grafe M, Curraring G. Caudal regression versus sirenomelia: sonographic clues. J ultrasound med 1993; 12 (6): 323-30.
3. Hortelano M, Palencia J, Reig C, Herrera M. Caudal regression syndrome. Rev neurol 1998; 27 (8): 6-13-5.
4. Hirano H, Tomura N, Watarai J, Kato T. Caudal regression syndrome: MR appearance. Comput med imaging graph 1998; 22 (1): 73-6.
5. Julian D, Abbott UK. An avain model for comparative of insulin teratogenicity. Anat histol embryol 2001; 27 (5): 313-21.
6. Kalter H. Case reports of malformations associated with maternal diabetes: history and critique. Clin genet 1993; 43 (4): 174-9.
7. Padmanabhan R. Retonic acid induced caudal regression syndrome in the mouse fetus. Reprod toxicol 1999; 12 (2): 139-51.
8. Griffith CM, Wiley MJ. Effects of retinoic acid on chick tail bud development. Teratology 1999; 43 (3): 217-24.
9. McKusick VA. Mendelian inheritance in man. 6 ed. Baltimore,Northeamerica: Johns Hopkins Press; 1983.p.48-9.
10. Funayama C. Recurrent meningitis in a case of congenital anterior sacral meningocele and agenesis of sacral and coccygeal vertebral. Arq neuropsiquiatr 1999; 53 (4) 79-81.

SUMMARY

The sequence of caudal return(SRC) consists of a group of lumbosacral deformities associated to other anomalies and it occurs with a frequency of 1/60 000 births.Usually these cases are not very often,a percent happens in descendants of mothers who are diabetic and there have been isolated studied published which demonstrate patterns of a return and dominant heritage.When the fetus detected presents a sacral rachis and a meningocele we interrupt the pregnancy.We describe the ultrasonographic,necrotic and radiologic discoveries found in the studied

group, showing when we devise the genealogic tree the existence of a pattern autosomal and dominant. Due to the poor frequency of this syndrome we are motivated to the presentation of this study.