

G. Antiñolo
J.C. García-Lozano
J.M. Bedoya

Unidad de Genética Médica y Diagnóstico Prenatal.
Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla. España.

Correspondencia:
Dr. G. Antiñolo.
Unidad de Genética Médica y Diagnóstico Prenatal.
Hospitales Universitarios Virgen del Rocío.
Avda. Manuel Siurot, s/n. 41013 Sevilla. España.

Fecha de recepción: 23/5/02
Aceptado para su publicación: 28/8/02

Diagnóstico prenatal temprano de síndrome de regresión caudal asociado con diabetes mellitus

Early prenatal diagnosis of caudal regression syndrome associated with diabetes mellitus

G. Antiñolo, J.C. García-Lozano, J.M. Bedoya. Diagnóstico prenatal temprano de síndrome de regresión caudal asociado con diabetes mellitus.

RESUMEN

El síndrome de regresión caudal (SRC) es un cuadro malformativo que se observa con mayor frecuencia en los embarazos de madres con diabetes mellitus pregestacional, con mal control metabólico. En este artículo describimos los hallazgos ecográficos, que incluyen la brusca interrupción de la columna lumbar y la posición en postura de Buda de los miembros inferiores, encontrados en un caso de SRC diagnosticado a las 17 semanas de embarazo en una gestante con diabetes mellitus pregestacional.

PALABRAS CLAVE

Síndrome de regresión caudal. Diabetes y embarazo. Diagnóstico prenatal.

SUMMARY

The caudal regression syndrome (CRS) is a congenital anomaly which is most often found in offspring of mother with pregestational diabetes mellitus with poor metabolic control.

In this article we describe the ultrasonographic findings, which include abrupt interruption of the lumbar spine and Buda position of the lower limbs, found in a CRS case diagnosed at 17 weeks of pregnancy in a woman with pregestational diabetes mellitus.

KEY WORDS

Caudal regression syndrome. Diabetes and pregnancy. Prenatal diagnosis.

142 INTRODUCCIÓN

La agenesia de columna lumbosacra fue descrita por primera vez por Hohl, en 1852¹. Un siglo después, Duhamel² acuñó el término síndrome de regresión caudal (SRC), que representa un *continuum* de anomalías congénitas que asocian agenesia vertebral de gravedad variable con malformaciones urinarias y digestivas. Así, en el SRC se puede observar desde atresia anal hasta defectos de la columna, como la afección del coxis o la ausencia de columna sacra, columna lumbar o vertebras torácicas inferiores, con anomalías en otros órganos o sistemas, en sus formas más graves². Las anomalías observadas en el SRC se relacionan con un desarrollo anormal del eje medio-posterior del mesodermo y son las malformaciones más típicas en embarazos de madres con diabetes pregestacional. Describimos un caso de SRC en una gestante con diabetes mellitus pregestacional atendida en nuestra unidad a las 17 semanas de embarazo.

CASO CLÍNICO

Gestante de 36 años con diabetes tipo 1 desde los 22 años de edad, tercigesta, con dos partos anteriores vaginales. En su segundo embarazo dio a luz un feto muerto a término, con malformación renal bilateral. En el embarazo que se describe aquí, la gestante fue atendida en nuestra unidad a las 17 semanas. Se trataba de un embarazo no programado con valores de hemoglobina glucosilada (HbA_{1c}) del 10,9% en el primer trimestre.

En la ecografía llevada a cabo a las 17 semanas se observó una gestación con feto único, con placenta y volumen de líquido amniótico normales. La morfología de la cabeza, los miembros superiores y el tórax fue normal. La columna vertebral no era visible en la zona lumbar y sacra, y los miembros inferiores estaban acortados y presentaban una posición fija en "V", como de Buda; todos estos hallazgos eran compatibles con el diagnóstico de SRC (fig. 1). Los valores de α -fetoproteína y β -HCG fueron normales. Una revisión a las 21 semanas confirmó los hallazgos previos y el diagnóstico de SRC. La gestante decidió interrumpir la gestación.

El estudio *post mortem* confirmó la ausencia completa de la columna vertebral lumbar y la pre-



Figura 1. Ecografía fetal a las 21 semanas: ausencia de columna lumbosacra (flechas).

sencia de un sacro rudimentario. Los miembros inferiores estaban hipodesarrollados y flexionados, siendo imposible la extensión por la presencia de un pterigón poplítico. El resto del examen anatopatológico fue normal.

DISCUSIÓN

La asociación entre diabetes mellitus pregestacional materna y SRC fue descrita a principios de los años sesenta³. Así, el SRC es unas 250 más frecuente en los hijos de gestantes con diabetes mellitus pregestacional que en la población general⁴ y, aunque se considera una malformación característica de estas pacientes, sólo el 8-16% de los casos de SRC resulta de embarazos de madres con diabetes mellitus pregestacional^{3,5}. La etiología del SRC no es bien conocida, y se ha sugerido que, además de la diabetes mellitus materna, este cuadro podría estar causado por factores genéticos y por la hipoperfusión vascular^{6,7}. Aunque se han descrito algunos casos familiares, la gran mayoría de los casos de SRC son esporádicos⁸. El riesgo de recurrencia del SRC, en ausencia de diabetes mellitus materna o de una historia familiar positiva, es inferior al 3%.

El diagnóstico prenatal del SRC se basa en signos, como la interrupción brusca de la columna vertebral, junto con extremidades inferiores cortas, flexionadas e inmóviles. Un examen detallado de la columna y

las extremidades es parte esencial y habitual de la valoración ecográfica fetal. Sin embargo, el diagnóstico prenatal del SRC antes de las 22 semanas no es usual, por múltiples razones, como la baja prevalencia de este síndrome y la selección no siempre adecuada de los casos de riesgo para estudio ultrasonográfico.

Los valores de HbA_{1c} son indicativos del control metabólico en las 8-16 semanas previas, por lo que su determinación en las primeras semanas de embarazo reflejaría el control metabólico de la paciente en el período periconcepcional. En el caso que presentamos, el valor de la HbA_{1c} en el primer trimestre fue del 10,9%, lo que indicaba un mal control metabólico en una época crítica del desarrollo embrionario, compatible con un mayor riesgo de anomalías congénitas^{9,10}. En esta gestante, el SRC se diagnosticó a través del programa de diagnóstico prenatal que, como parte del control clínico en gestantes con diabetes mellitus pregestacional, se desarrolla en nuestra unidad, lo que permitió estudiar a la embarazada de una forma relativamente temprana.

El abordaje obstétrico del SRC está condicionado por la edad gestacional en el momento del diagnóstico.

co, la gravedad del cuadro y los deseos de los padres. El pronóstico de los pacientes con SRC depende del grado y localización de la lesión de la columna y de la presencia de anomalías asociadas, y en los casos como el descrito, con afección grave de la columna, se observa una mayor incidencia de anomalías asociadas y de muerte perinatal. En los recién nacidos que sobreviven, el grado de discapacidad se correlaciona con la gravedad del defecto espinal y, en muchos casos, se requieren cuidados urológicos y ortopédicos muy importantes y tempranos.

En resumen, el SRC es un cuadro malformativo raro que se observa con mayor frecuencia en los embarazos de madres con diabetes mellitus pregestacional con mal control metabólico, cuyo diagnóstico temprano es posible. La interrupción brusca de la columna dorsal o lumbar, junto con imágenes anormales de los miembros inferiores fijos en posición de Buda, son signos ecográficos característicos de este síndrome. El mayor riesgo en las gestantes con diabetes mellitus pregestacional, sobre todo aquellas con mal control metabólico, justificaría llevar a cabo un examen ecográfico temprano en estas pacientes.

BIBLIOGRAFÍA

- Hohl AF. Zur Pathologie Des Beckens. Das Schraed Ovale Becken. Leipzig: Wilhelm Engelmann, 1852; p. 61.
- Duhamel B. From the mermaid to anal imperforation: the syndrome of caudal regression. Arch Dis Child 1961;36:152.
- Pedersen LM, Tygstrup I, Pedersen J. Congenital malformations in newborn infants of diabetic women. Correlation with maternal diabetic complications. Lancet 1964;1:1124.
- Loewy JA, Richard DG, Toi A. In utero diagnosis of the caudal regression syndrome: report of three cases. J Clin Ultrasound 1987;15:469-74.
- Dounis E. Sacrococcygeal agenesis. Acta Orthop Scand 1978;49:475-80.
- Adra A, Cordero D, Mejides A, Yasin S, Salman F, O'Sullivan MJ. Caudal regression syndrome: etiopathogenesis, prenatal diagnosis, and perinatal management. Obstet Gynecol Surv 1994;49:508-16.
- Sarnat HB. Central nervous system malformations: locations of known human mutations. Eur J Paediatr Neur 2000;4:289-90.
- Finer NN, Bowen P, Dunbar LG. Caudal regression anomalies (sacral agenesis) in siblings. Clin Gen 1978;13:353.
- Hanson U, Person B, Thunell S. Relationship between haemoglobin A_{1c} in early type 1 (insulin dependent) diabetic pregnancy and the occurrence of spontaneous abortion and fetal malformation in Sweden. Diabetologia 1990;33:100-4.
- The Diabetes Control and Complications Trial Research Group. Pregnancy outcomes in the diabetes control and complications Trial. Am J Obstet Gynecol 1996;174:1343-53.