

AGENESIA SACROCOCCIGEA (*)

Dres. Jorge Rodríguez Juanotena y A. Durante Barbot

Por un doble motivo consideramos de interés presentar a la Sociedad de Cirugía una observación aislada de agenesia sacrococcígea: 1) la rareza de la afección, de la cual no conocemos ninguna observación publicada en nuestro país y 2) el resultado relativamente bueno que se obtuvo con el tratamiento instituido para paliar su principal sintomatología, que era la incontinencia de orina.

DEFINICION. — En el raquis existen varias anomalías del desarrollo, las cuales predominan en ambos extremos del mismo. En la columna cervical tenemos el síndrome de Klippel - Feil, caracterizado por la reducción numérica de las vértebras cervicales y la fusión de las mismas; en el extremo caudal de la columna, tenemos una anomalía similar, es decir la reducción numérica de las vértebras sacrococcígeas, la cual puede ser una ausencia total de ellas (mismo acompañada de malformaciones de vértebras lumbares) o una ausencia parcial. Esta anomalía es mucho menos conocida que la cervical (hombres sin cuello).

En esta anomalía no sólo hay un defecto del estuche óseo, sino que puede haberlo también del contenido mielo-radicular, con las consecuencias neurológicas que es de imaginar.

FRECUENCIA. — Es una anomalía muy poco frecuente. FREEDMAN ⁽⁶⁾, en 1950, señala la existencia de 44 observaciones publicadas. Posteriormente se han comunicado nuevas observaciones y sin pretender agotar la bibliografía, nosotros encontramos la observación de JORGE ⁽⁷⁾ el cual en su revisión encuentra 5 observaciones más, no citadas por Freedman; dos observaciones de MORANDEIRA ⁽⁸⁾, el cual cita otras de Pérez

(*) Trabajo presentado en la Sociedad de Cirugía el día 9 de agosto de 1961.

Castro, R. dos Santos, Heras y Paez; una observación de COSTAL, SEGGIARO y PACIOS ⁽³⁾; una observación de ALEXANDER ⁽²⁾, 8 observaciones de WILLIAMS ⁽¹⁰⁾ y agregando la nuestra, tenemos un total de 67 observaciones publicadas.

Probablemente la anomalía es más frecuente que lo que señalan estas cifras, pues seguramente quedan observaciones sin publicar, ya porque faltan solamente piezas coccígeas, cuya ausencia es asintomática, o al contrario, la anomalía es muy extensa, llega a niveles altos en la columna dorsal, siendo incompatible con la vida y por lo tanto, tampoco se publican.

ETIOLOGIA. — No es conocida; solamente hay teorías, que no vamos a citar.

SINTOMATOLOGIA. Varía de acuerdo a la extensión de la anomalía, dentro de la cual hay toda una gama de variedades que va desde pequeñas anomalías, como vértebras transicionales, hasta la ausencia completa del sacro-coccis, acompañando mismo de ausencia o malformaciones de vértebras lumbares.

Distinguimos las siguientes variedades dentro del gran capítulo de las agenesias sacro-coccígeas.

1º *Agnesias inaparentes.* — Son hallazgos radiológicos, no acompañados de manifestaciones neurológicas, ni de otras anomalías asociadas a la primaria.

Comprende:

a) Distrofia parcial de vértebras sacras. Ausencia o modificaciones de alerones sacros; hemiatrofia univertebral o multivertebral.

b) Agnesia total o parcial del coccis.

2º *Agnesias manifestas.* — Dan sintomatología que hace buscar la afección.

Comprende:

a) Agnesias manifestas con interrupción del anillo pelviano.

b) Agnesias manifestas sin interrupción del anillo pelviano.

a) Agnesias manifestas con interrupción del anillo pelviano. Clasificamos con este nombre, aquellos casos en los cua-

les faltan las vértebras desde la primera sacra, para abajo; es decir que el estrecho superior de la pelvis está alterado.

Los huesos ilíacos están en contacto en su parte posterior, la estación de pie y la marcha están alteradas y pueden ser imposibles en casos severos. Como los huesos ilíacos están en contacto y se verticalizan, con frecuencia hay luxación de cadera.

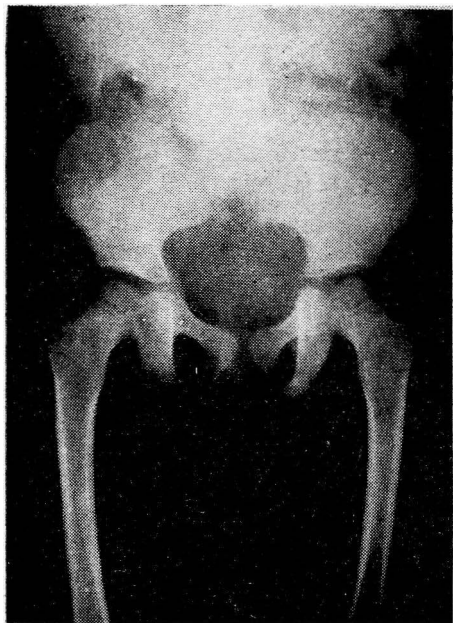


Fig. 1. — Rad. de pelvis. Se observa la falta de las cuatro últimas vértebras sacras y del coxis.

Puede estar acompañada de malformaciones de vértebras lumbares y mismo dorsales bajas. En la revisión hecha por Freedman, hay dos observaciones, donde en una faltaba la duodécima vértebra dorsal y en otra, la undécima y la duodécima.

Esta forma se acompaña de malformaciones neurológicas y son casos graves, a gran sintomatología.

b) Agenesias manifiestas sin interrupción del anillo pelviano. Hay conservación de la primera vértebra sacra o a falta de ésta, la quinta lumbar está sacralizada. El peso del cuerpo se transmite en forma normal a los miembros inferiores, por lo cual la marcha y la estación de pie, son normales o casi normales.

Faltan varias vértebras sacras (a excepción de la primera) y la totalidad del coccis.

La sintomatología la podemos estudiar en cinco capítulos:

1º *Manifestaciones morfológicas.* — Varían con el grado de anomalía ósea. Son en general, sujetos de talla pequeña, con desproporción entre la parte superior del cuerpo que es normal y la inferior, atrófica. Hay aplanamiento de la región glútea ("hombres sin nalgas"), falta de ensilladura lumbar, surco interglúteo corto. Con frecuencia hay anomalías vertebrales asociadas: espina bífida, sacralización de L5, vértebras en cuña que son causa de escoliosis, hemivértebras, fusión de costillas adyacentes, articulación de costillas opuestas en la línea media, donde falta la vértebra correspondiente.

2º *Signos neurológicos.* — Son debidos ya a anomalías del desarrollo del cono medular o raíces de la cola de caballo o a compresiones de éstas por bridas aracnoideas, tumores congénitos intrarraquídeos del tipo del lipoma o fibrolipoma, o compresiones óseas por anomalías del raquis. Comprenden:

a) Incontinencia de orina. Es la causa habitual de consulta en casi todas las observaciones.

b) Incontinencia de materias fecales. No tan frecuente como la anterior; se dice que tiende a mejorar en la pubertad.

c) Atrofia muscular. Más que atrofia es hipoplasia o agenesia muscular; afecta los músculos inervados por los nervios sacros. Por lo tanto se encuentra en los músculos del perineo, cuya hipoplasia puede ser causa de un descenso del cuello vesical, de la región glútea y de piernas; en cambio, los músculos del muslo inervados por el plexo lumbar (cuádriceps y aductores) son normales y los isquiotibiales, aunque reciben inervación del plexo sacro, también la reciben del plexo lumbar, por lo cual en general, conservan su tamaño. Hay también abolición de los reflejos aquilianos.

d) Alteraciones de la sensibilidad. Son menos frecuentes que las alteraciones motoras.

e) Modificacione el saco dural. Puede estar acortado; terminar a nivel de L2 - L3.

3º *Anomalías diversas.* — Pueden ser:

a) De miembros inferiores. Son muy frecuentes: pie bot, pie cavo; luxación congénita de cadera, genu recurvatum.

b) De órganos pelvianos. Dolico colon, anomalías ano-rectales; hipospadias, divertículo vesical, estrechez congénita de uretra.

4º *Síntomas mentales*. — Puede existir un retardo o una insuficiencia del desarrollo intelectual, lo cual ya fue señalado por FOIX y HILLEMAND (5).

5º *Signos radiológicos*. — Evidencian la anomalía ósea y permiten clasificar la observación.

DIAGNOSTICO. — Es fácil en las formas evidentes. El aspecto general, ya denominado por Foix y Hillemand distrofia cruro-vésico-glútea por agenesia sacro-coccígea, es característico. Solamente se plantea la duda con la espina bífida oculta y la diastematomielia.

Con la espina bífida oculta, la observación de la región glútea y el tacto rectal, hacen el diagnóstico; en la espina bífida oculta, no hay la agenesia de la musculatura glútea y el tacto rectal permite palpar el sacro-coccis.

Con la diastematomielia, se diferencia por el tacto rectal.

En ambas enfermedades, la radiografía de la región, muestra las alteraciones características y permite el diagnóstico correcto.

TRATAMIENTO. — Puede ser:

1) Ortopédico. Para corregir las deformidades osteo-articulares.

2) Quirúrgico. Dirigido ya a las deformidades de los miembros o para tratar las incontinencias esfinterianas: plastias perineales, resección endoscópica del cuello vesical.

Algunos autores han realizado laminectomías, con el fin de liberar raíces comprimidas. La primera fue efectuada por DIAZ LIRA (4) en el año 1938; posteriormente COSTAL (3) en la Argentina la hizo en 1955, lo mismo hizo ALEXANDER (2) en 1955; nosotros conociendo los trabajos de Díaz Lira y Alexander, la efectuamos en 1957.

Esta intervención tiene un fundamento patogénico y los resultados obtenidos son lo suficiente alentadores para justificar su indicación.

Veamos nuestra observación:

A.S. 7 años. Sexo: femenino. Fecha de la consulta: 11, abril 1957.

Motivo de consulta. — Incontinencia de orina y materias fecales que las tiene desde su nacimiento.

Antecedentes personales. — El embarazo de la niña fue patológico; la madre tuvo metrorragias en el primer trimestre, tratadas con inyecciones, no sabe de que. El parto fue provocado al octavo mes, dice la madre que fue por la diabetes que padece. Durante el embarazo no hubo gestosis, ni rubeola, ni tratamiento radioterápico. No ha habido infecciones, ni intoxicaciones en el curso del mismo.

El parto fue normal. Durante la lactancia, tuvo durante dos meses enteritis. Comenzó a caminar recién a los 20 meses de edad. Nunca adquirió el control completo del esfínter vesical y sólo parcial del esfínter rectal. La niña se orina continuamente, por lo cual usa permanentemente pañales; cuando está diarreica no contiene el esfínter anal y mismo a veces, con materias de consistencia normal. Estos trastornos esfinterianos no se han agravado, ni han mejorado, se mantienen incambiados.

El desarrollo del lenguaje parece que se hizo normalmente. A los tres años de edad consultó médico, por sus trastornos esfinterianos, considerándose que nada podía hacerse. A comienzos de este año comenzó a aprender a leer y escribir, pero la enseñanza fue esporádica; sabe escribir y leer alguna palabra y hacer cuentas elementales.

Tuvo sarampión a los 4 años; coqueluche hace dos años; ambas curaron sin complicaciones. Operada de adenitis mesentérica (apendicectomía) el 31 - III - 57.

Antecedentes familiares. — Dos hermanas de 21 y 13 años, sanas. 1 hermano fallecido (segundo embarazo) a la edad de 7 meses, por coqueluche. Madre diabética desde hace 14 años; se trata con insulina y régimen y está compensada. Operada de vías biliares hace 14 años. Sarampión.

Padre sano. Operado de fístula anorectal. No alcoholista, ni luético.

EXAMEN CLINICO. — Buen estado de nutrición. Mucosas bien coloreadas. Dentadura con numerosas caries.

EXAMEN NEUROLOGICO. — **Psiquismo.** Desarrollo psíquico, inferior a la edad.

Palabra. — Normal.

Pares craneanos. — Normales.

Cuello. — No hay signos meningeos.

Miembros superiores. — Fuerzas, tono, coordinación, reflejos tendinosos, sensibilidad táctil y vibratoria: normales.

Tronco. — Reflejos cutáneo-abdominales: normales. Sensibilidad táctil: normal. Fuerzas: normales. Reflejo anal: abolido.

Miembros inferiores. — Tono: hipotonía bilateral predominando en la raíz del muslo y flexo-extensores de muslo. Fuerzas: normales para

BOLETÍN DE LA SOCIEDAD DE CIRUGÍA DEL URUGUAY

la edad. Masas musculares: hipotrofia de ambos glúteos y músculos de las pantorrillas. Coordinación: planeo y dismetría en la prueba talón-rodilla, del lado izquierdo; a derecha, normal. Reflejos tendinosos: rotuliano, debil de ambos lados; aquiliano, abolido de ambos lados. Cutaneo-plantar: hace la extensión del dedo gordo, sin abanico de ambos lados; las maniobras sucedáneas, son negativas. Sensibilidad, táctil y vibratoria: normales.

Posición de pie. — Normal.

Marcha. — Normal.

CRANEO. — Dolicocéfalo. Circunferencia craneana: 52 ½ cm.

COLUMNA VERTEBRAL. — **Cervical.** Normal.

Torácica. — Ligera cifosis dorsal.

Lumbar. — Desaparición de la lordosis lumbar. La columna es recta. La motilidad es normal.

Sacra. — Disminución considerable de la altura del surco interglúteo. Atrofia de las masas de ambos glúteos. La palpación a nivel del sacro, no permite palparlo apreciándose en su lugar una masa de consistencia lipomatosa, que hace saliencia sobre el plano de los tejidos que la rodean.

PIE. — Cavo-varo bilateral.

CUELLO. — Normal.

RESPIRATORIO. — Normal.

CORAZON. — Normal.

ABDOMEN. — Cicatriz de Mac-Burney. Resto, normal.

TACTO RECTAL. — No se palpa sacro-coccis.

EXAMENES RADIOLOGICOS. — 24-IV-57. Drs. Tiscornia y Lorenzo. **Cráneo.** Frente y perfil. Cráneo presentando una bóveda ampliamente desarrollada con ligero aumento de las impresiones digitales. Silla turca, normal. El cierre de las suturas corresponde a la edad.

Columna lumbo-sacra. — Frente y perfil. Extensa malformación del sacro donde sólo se aprecia un esbozo del cuerpo de S1, sin que se precise ningún otro elemento del sacro, ni del coccis.

Mielografía. — El medio opaco se dispone de manera irregular, presentando frente al cuerpo de L3 una zona menos opaca, de configuración irregular que se repite en todos los negativos. A nivel del espacio entre L3 y L4, se afina y sólo llega hasta la mitad del cuerpo de L4, como si a ese nivel existiera un proceso que lo desplaza hacia atrás.

Cistografía. — Descenso del cuello vesical. Reflujo vésico-ureteral.

OPERACION. — 20-V-57. Drs. Rodríguez Juanotena y Tobler. Laminectomía de L2, L3 y L4. Ligamentos amarillos muy densos. Grasa epidural hipertrófica. La abertura de la dura muestra adherencias aracnoideas que se seccionan; luego de ello, se puede pasar una sonda Nelaton por el lado posterior y derecho, lo cual no se podía hacer antes. Hemostasis cuidadosa. Cierre por planos de la manera habitual.

POST-OPERATORIO. — La evolución operatoria fue sin incidentes. 19 días después de la operación comenzó a controlar el esfínter rectal. Ha mejorado algo la incontinencia del esfínter vesical, pero aún pierde orina, por lo cual el Dr. Durante Barbot decide hacer una plastia perineal, para elevar el cuello vesical.

OPERACION. — 29 - X - 58. Drs. Durante Barbot y Rodríguez Juanotena. Incisión de Pfannestiel. Se diseca el cuello vesical y la uretra. Se ponen tres pares de puntos que elevan el cuello vesical y la uretra, los cuales quedan aplicados al pubis (operación de Marshall). Cierre por planos.

POST-OPERATORIO. — Vista la niña varias veces, se comprueba que la continencia del esfínter anal es perfecta, aún con diarreas. El esfínter vesical es continente; solamente cuando la niña se pone "nerviosa" pierde a veces orina.

CONSIDERACIONES CLINICAS

Nuestra observación es de diagnóstico evidente; tiene todas las características que Foix y Hillemand describen en la distrofia cruro-vésico-glútea por agenesia sacro-coccígea. De acuerdo a la clasificación que hemos adoptado, es una agenesia manifiesta sin interrupción del anillo pelviano; con manifestaciones morfológicas abundantes, profusa sintomatología neurológica, pie cavo-varo, retardo del desarrollo intelectual, sin otras malformaciones asociadas. Radiográficamente se aprecia que sólo existe un rudimiento de S1. La mielografía muestra que existe una irregularidad del relleno lipiodolado, el cual no desciende por abajo de L4, indicando que hay un acortamiento del saco dural y obstáculos al desplazamiento del medio radio-opaco, en el canal lumbar.

En la historia personal de la paciente, no hay ningún factor al cual pueda responsabilizarse como teniendo importancia en la etiología de la afección. Solamente es de señalar la diabetes de la madre, la cual según ella, obligó a realizar un parto prematuro. Tampoco hay antecedentes familiares que hagan pensar en una causa hereditaria.

En suma, frente a esta paciente se nos planteó un problema terapéutico.

Pensando en una compresión radicular o anomalía del cono terminal, le efectuamos la mielografía, la cual mostró: 1) un acortamiento del saco dural que no pasa de L4 y 2) esa imagen

irregular del medio radio-opaco, a nivel de L3, que nos hace pensar en la existencia de un proceso que impide el libre desplazamiento del lipiodol. Por esa razón y el hecho de conocer las laminectomías efectuadas por DIAZ LIRA ⁽⁴⁾ y ALEXANDER ⁽²⁾, decidimos hacer la laminectomía exploradora, con la esperanza de encontrar o una masa lipomatosa o adherencias aracnoideas, que comprimieran las raíces, cuya liberación esperábamos que mejorara a la niña. Se realizó con ese fin la operación, y de resultados de la misma, se obtuvo una mejoría bastante apreciable, completa para el esfínter anal, relativa para el esfínter vesical.

Como la curación no fue total luego de la laminectomía, se planteó la necesidad de completar el procedimiento terapéutico.

Es perfectamente conocido, que el tratamiento de la incontinencia vesical por anomalías lumbo-sacras, plantea un problema de difícil solución; se han asociado numerosos procedimientos terapéuticos: sección de tercera raíz sacra (ALEXANDER ⁽¹⁾), resección transuretral del cuello vesical (JOSSMANN ⁽⁸⁾). Pero nuestra paciente tenía un descenso del cuello vesical, que se pensó era debido a hipoplasia perineal secundaria al déficit neurológico, por lo cual se realizó la plastia, elevando el cuello vesical y la uretra. El buen resultado obtenido, ratificó que la interpretación fue exacta.

Estos hechos nos indican la necesidad de buscar los mecanismos fisiopatológicos responsables de las manifestaciones clínicas de estas malformaciones complejas, para poder realizar el tratamiento correcto, capaz de mejorar a estos desgraciados pacientes que presentan una invalidez que les perturba su vida en sociedad.

RESUMEN

- 1) Se presenta una observación de agenesia sacro-coccígea, con conservación del anillo pelviano.
- 2) Se señala la importancia del diagnóstico fisiopatológico correcto de la sintomatología presente.
- 3) Se describe el tratamiento empleado para corregir la in-

continencia de esfinteriana (anal y vesical), que fue: laminectomía exploradora y ascenso del cuello vesical.

BIBLIOGRAFIA

1. ALEXANDER, EBEN, Jr. GARVEY, FRED K. and BOYCE, WILLIAM. — Congenital lumbosacral myelomeningocele with incontinence. J. Neurosurgery. XI, 183-192; 1954.
2. ALEXANDER, EBEN Jr. and NASHOLD, BLAINE S., Jr. — Agensis of the sacrococcygeal region. J. Neurosurgery, XIII, 507-513; 1956.
3. COSTAL, M. J., SEGGIARO, J. A. y PACIOS, E. R. — Agenesia sacrococcigea total. Prensa Med. Arg. XLIII, 3760-3764; 1956.
4. DIAZ LIRA, E. — Agenesia sacrococcigea. Rev. de Ortop y Traumatología. VII, 231-237; 1938.
5. FOIX, Ch. et HILLEMAND, P. — Dystrophie cruro-vésico-fessiere par agénésie sacro-coccygienne Rev. Neurol. Año 1924, Deuxieme semestre, 450-468.
6. FREEDMAN, BERNARD. — Congenital absence of the sacrum and coccyx. Report of a case and review of the literature. The Brit. J. of Surg. XXXVII, 299-303; 1950.
7. JORGE, JOSE M. — Ausencia congénita lumbo-sacro-coccigea. (Consideraciones clínico-quirúrgicas). Bol. y Trab. de la Academia Argentina de Cirugía. XXXI, 275-295; 1947.
8. JOSSMANN, PAUL B., FISCHMANN, JOSEPH and TEDESCHI, CESAR G. — Congenital malformation of spinal canal with neurogenic bladder. Successful treatment by neurosurgery and transurethral bladder neck resection. Neurology, 10, 747-752; 1960.
9. MORANDEIRA VAAMONDE, R. y DOMINGUEZ GARCIA, J. — Agenesia sacrococigea subtotal. Rev. Clin. Española. XLIV, 406-408; 1952.
10. WILLIAMS, D. INNES. — Agensis of the sacrum. Surg., Gynec. Obs. 105, 84-88; 1957.

Dr. Valls: Yo voy a comentar el trabajo, no porque tenga experiencia sino por el interés que presenta el hecho de una agenesia del sacro. Las malformaciones congénitas muchas veces ponen en evidencia el valor funcional que tienen las vísceras o los elementos anatómicos. Así en las malformaciones del sacro y de la columna lumbar, en lo que yo he podido leer, se pone en evidencia que existen dos tipos de malformaciones, una malformación baja en la cual esa desaparición de la parte baja del sacro que corresponde a las tres últimas piezas del sacro y al coccis que se acompaña de una repercusión pelviana. Quiere decir que ese el sacro de fisiología pelviana. Cuando estaba haciendo el relato, yo pensaba si la

repercusión que pudiera existir no fuera, además del punto de vista neurológico por la perturbación que existe en el ambiente pelviano, en la pared posterior del recto contra la cual se apoya durante la defecación. Correspondiente a esa zona está la zona de inervación de los miembros inferiores y su parte baja en lo que corresponde a la planta del pie, por eso explica que tenga un pie "cavo". Es decir que está todo relacionado, porque es un sufrimiento de tipo metamérico. En cambio el sufrimiento alto, la falta de la parte alta del sacro, de las 2 primeras vértebras sacras trae ya como consecuencia una serie de hechos fundamentales. Es que se perturba profundamente la estática, porque es a través de las 2 primeras piezas sacras, de las articulaciones sacroilíacas que se transmiten las fuerzas, la acción de la gravedad hacia los miembros inferiores, de modo que se produce una perturbación profunda de la marcha, de la estación de pie. Y además se produce la rotura del anillo pelviano. Hay situaciones intermediarias en las cuales se puede volver a completar ese anillo pelviano porque la columna, lo que queda de columna restante, (a veces esa agenesia puede ir a la 11ª vértebra dorsal,) produce el hundimiento de la columna como una especie de cuña entre los dos coxales. Es decir que hay una zona de sacro que es de tipo horizontal que es de fisiología de mantenimiento de la pelvis y de fisiología de la marcha y de la estática. Y hay otra que es de pared posterior de pelvis y es de fisiología pelviana, rectal y de la parte baja de los miembros inferiores.

Dr. Rodríguez Juanotena: Yo tengo simplemente que agradecer a los Dres. Yannicelli, Chifflet y Valls que se ocuparon de la comunicación. Con respecto a lo que decía el Dr. Valls de la importancia que podría tener la falta del sacro que al formar normalmente la pared posterior de la pelvis, al faltar entonces alteraría la defecación, es perfecto y es así. Pero en este caso, creo que no jugaba ningún papel desde el momento que se comprobó en el post-operatorio inmediato que con la liberación de las raíces ya mejoró inmediatamente la función del esfínter rectal. En cambio hubo que completar el tratamiento con la elevación del cuello vesical para curar la incontinencia vesical.