

Síndrome de regresión caudal y agenesia sacra: revisión pictórica

Xavier Giménez Comet¹, Jose Miguel Escudero Fernandez¹, Natalia de Cabo Bové¹, Stephanie Belen Ortiz
Zuñiga¹, Ana Gabriela Vega Cano¹, Ignacio Delgado Alvarez¹, Angel Sánchez Montañez García Carpi¹, Elida
Vázquez Méndez

¹Hospital Universitari Vall d'Hebron

Síndrome de Regresión Caudal

- Incidencia de 1-5 : 100000 recién nacidos, con leve predominancia masculina.
- Mayoría de casos esporádicos, con algunos casos familiares (VACTERL, Lumbar, Currarino).
- 20% de los pacientes con antecedentes de **Diabetes materna**.
- Clasificación en función de la **afectación medular** y **grado de agenesia sacra**.

TIPO 1	TIPO 2
❑ Médula termina alta (por encima de L1) ❑ Cono medular termina abrupto/truncado (de aspecto romo o en "club"), sin estructuras distales	❑ Médula termina baja (por debajo de L1) ❑ Cono medular elongado y anclado (filum terminal grueso, lipoma, mielocistocele...), las raíces caudales pueden estar presentes

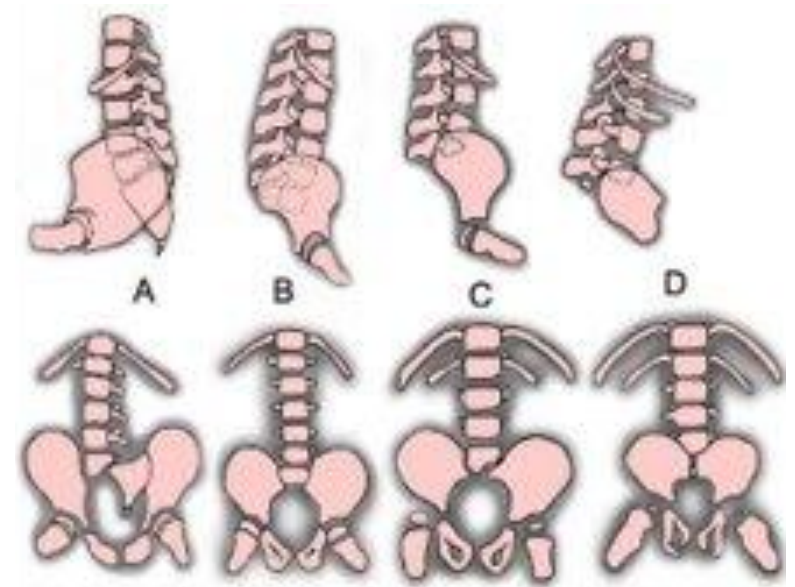
+GRAVE

-GRAVE

Agnesia sacra

Sigue la **clasificación de Renshaw**, dividiéndola en 4 subtipos:

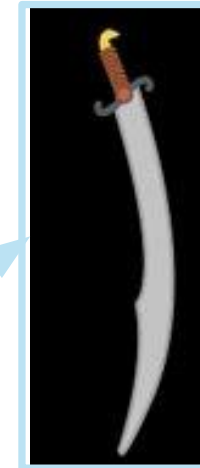
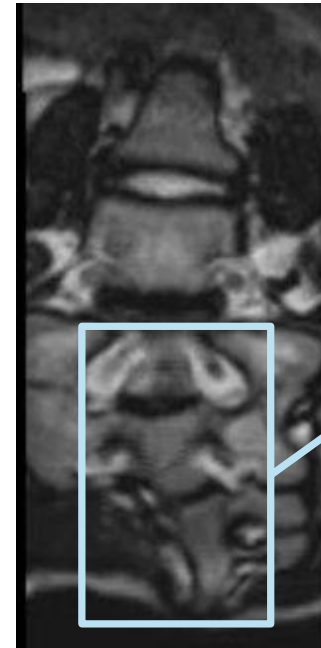
- **TIPO I:** Agnesia sacra unilateral, completa o parcial.
- **TIPO II:** Agnesia sacra parcial asociada a un defecto bilateral, simétrico y estable de la articulación sacro-iliaca e hipoplasia de S1.
- **TIPO III:** Agnesia sacra total, con agnesia variable lumbar, los huesos ilíacos articulando con la última vértebra presente.
- **TIPO IV:** Agnesia sacra total, con agnesia variable lumbar, la última vértebra presente se encuentra sobre ambos huesos ilíacos (fusionados o unidos por una anfiartrosis). Se conoce como **sirenomelia o el Síndrome de la Sirena**.



Agnesia sacra



Caso 3: Agnesia sacra **tipo IV** de Renshaw.



Paciente con Tríada de Currarino (Del 7q36.1-36.3, con imagen de **sacro "en cimitarra"**).

Hipótesis

El síndrome de regresión caudal tiene dos tipos diferenciados que condicionan su clínica y malformaciones asociadas, definiendo su pronóstico y tratamiento futuro.

Objetivo 1

Caracterizar los hallazgos por imagen del síndrome de regresión caudal.

Objetivo 2

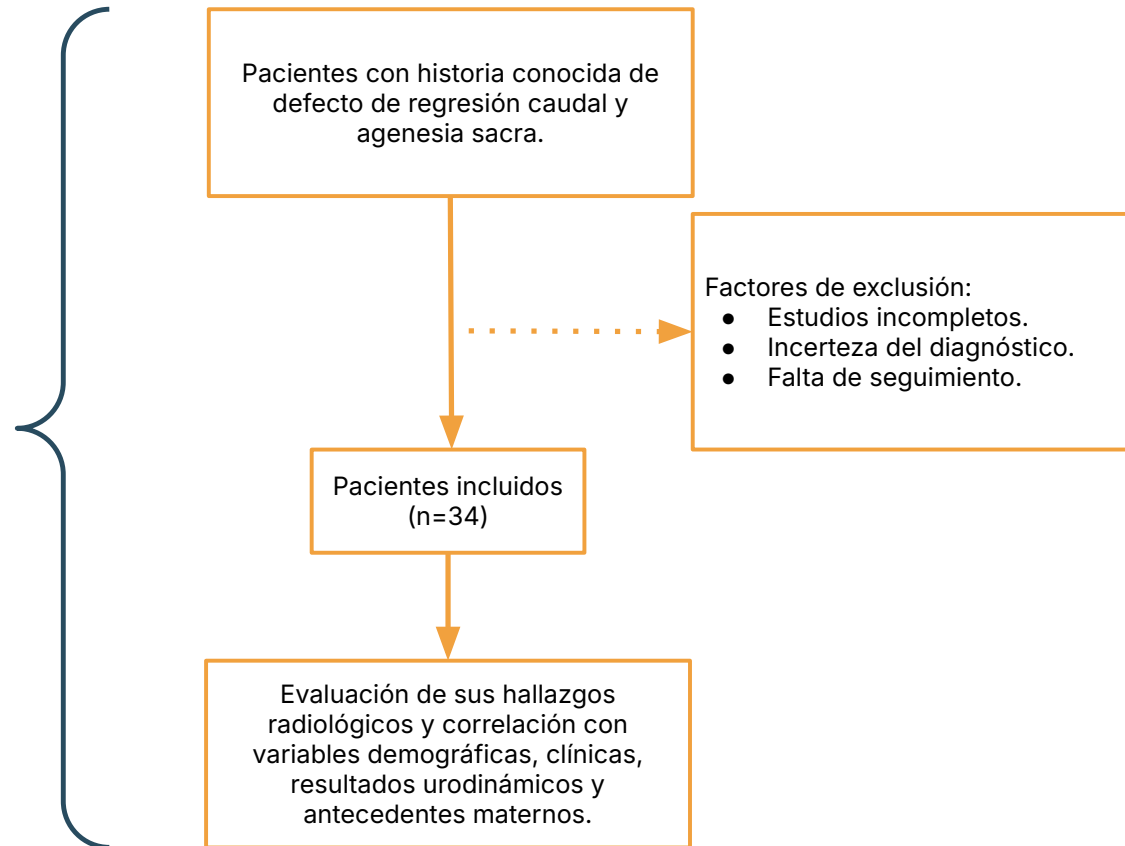
Analizar los dos tipos de regresión caudal y correlacionar con datos demográficos, clínicos y urodinámicos.

Objetivo 3

Describir la incidencia y características de sus anomalías asociadas y formas sindrómicas.

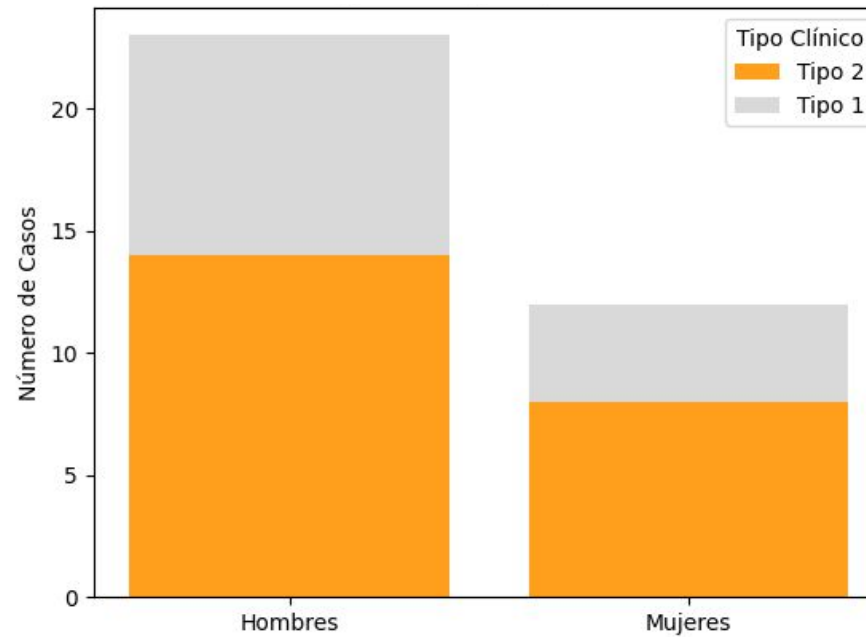
Diseño del estudio y población

Estudio retrospectivo,
unicéntrico y observacional,
llevado a cabo en un hospital
terciario (HUVH).



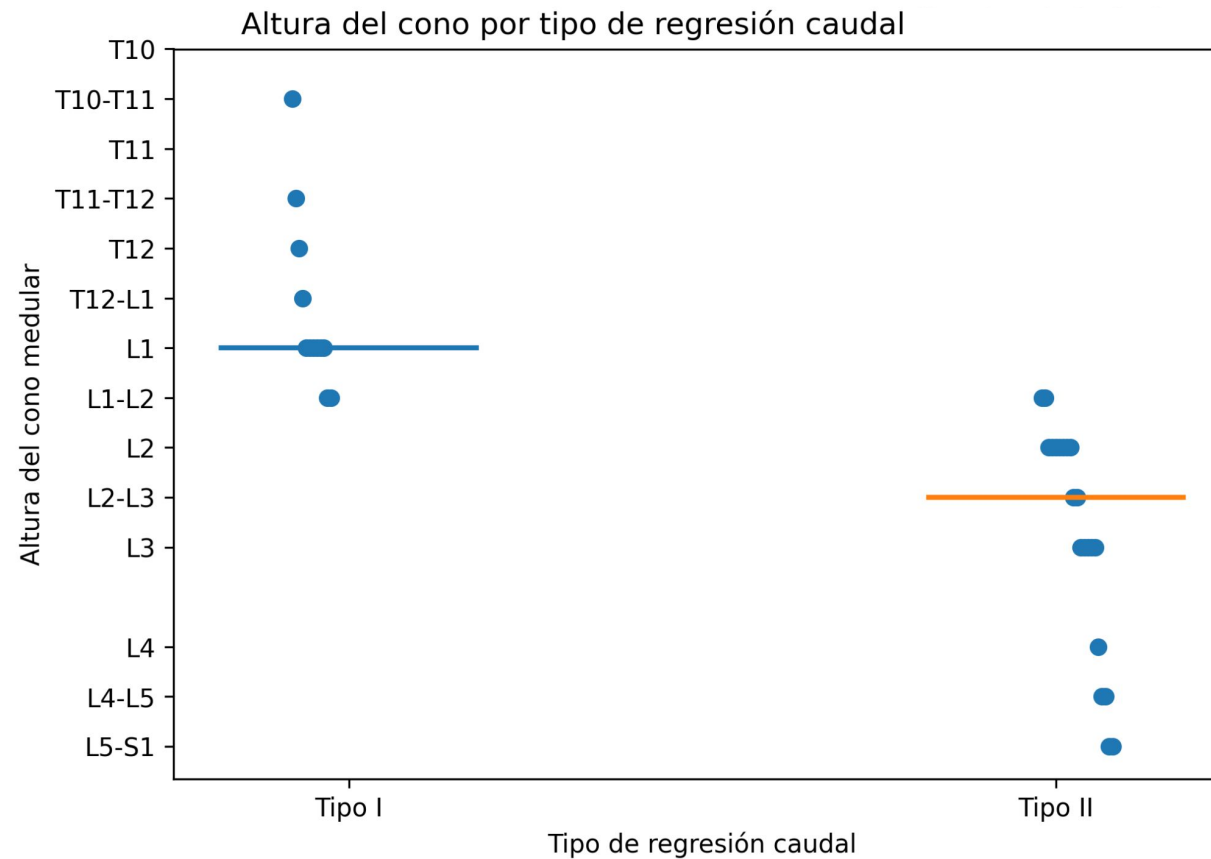
Datos demográficos

		Frecuencias	% del total
Sexo			
	M	22	64.7%
	F	12	35.3%
Regresión caudal 1			
	M	9	69.2%
	F	4	30.8%
Regresión caudal 2			
	M	13	61.9%
	F	8	38.1%



Síndrome de regresión caudal por tipo y sexo.

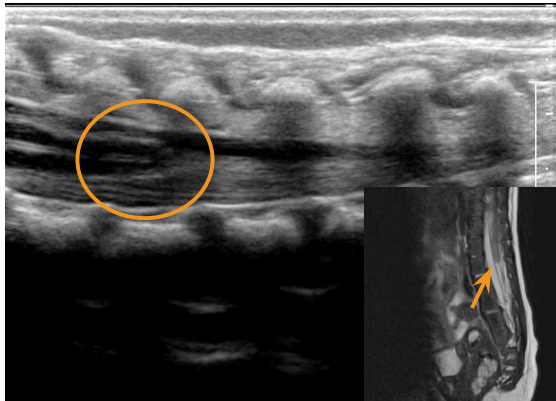
Altura del cono medular



Síndromes polimalformativos

VACTERL

Requiere de al menos 3 alteraciones para su diagnóstico

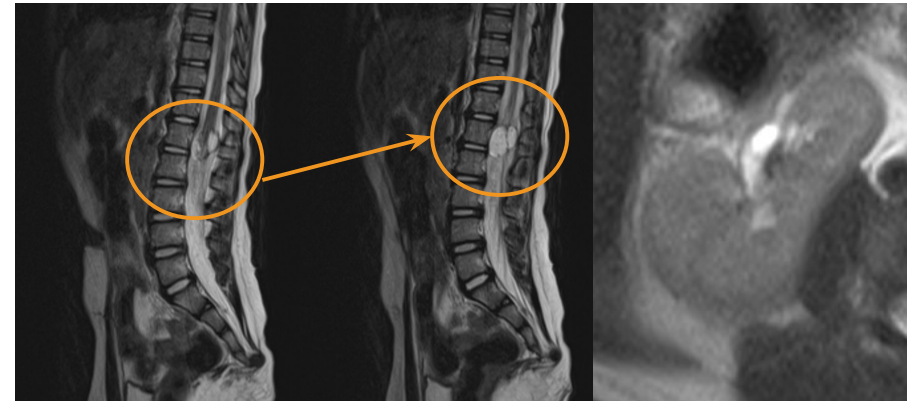


Caso 10: Riñón multiquistico, anomalía anorrectal, anomalía cardíaca, y al nacer presenta fenotipo peculiar (abertura palpebral estrecha, boca pequeña, oreja dismórfica).

LUMBAR

CDX2

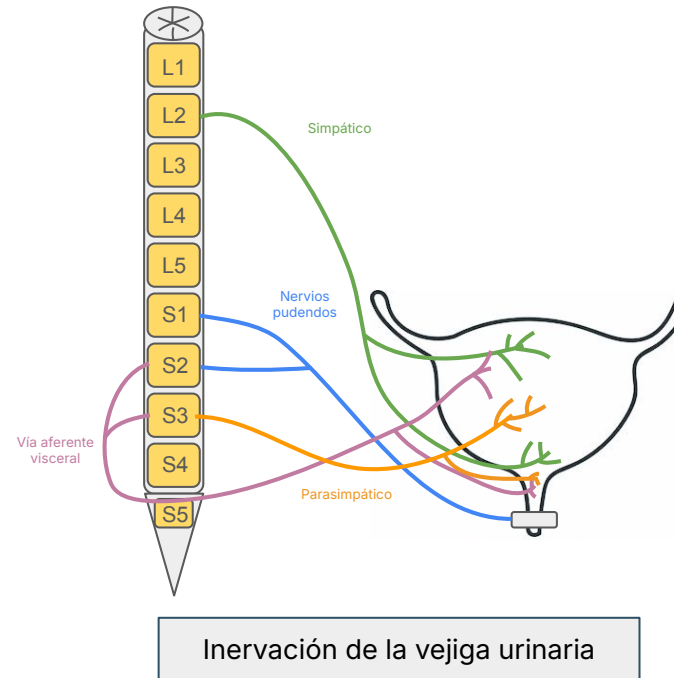
Completo / Incompleto, algunos autores lo agrupan dentro del espectro de afecciones tipo VACTERL



Caso 10: Anomalías renales, urogenitales, y cardiopatía congénita.

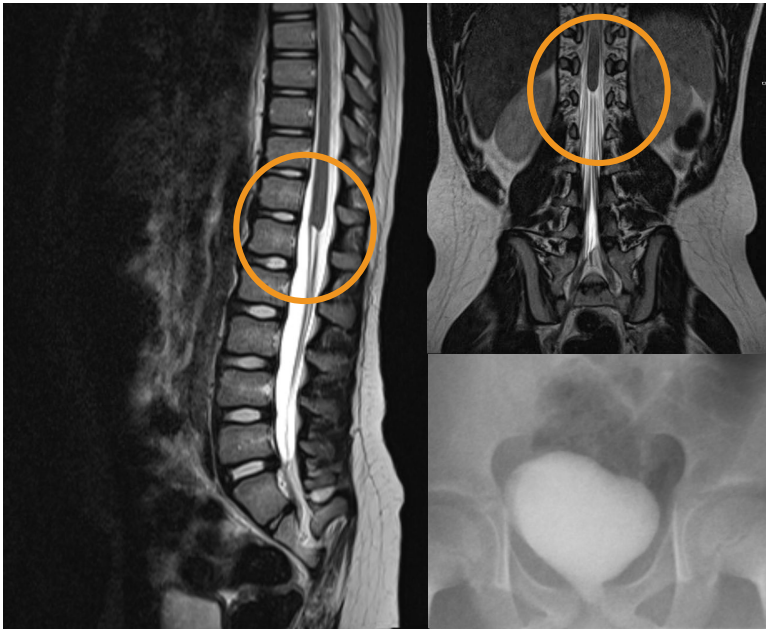
Anomalías urológicas asociadas

Son el **tipo de malformaciones asociadas más frecuentes**, encontrando: agenesia renal, riñón en herradura, duplicación ureteral, reflujo vesicoureteral, extrofia vesical...



Destaca la posibilidad de provocar **vejiga neurógena**, con riesgo de incontinencia urinaria e insuficiencia urinaria progresiva (evaluado con pruebas urodinámicas).

Anomalías urológicas asociadas



Caso 2: **Vejiga neurógena.**

 Parámetros evaluados

Vejiga neurógena / Distensión / Pared engrosada

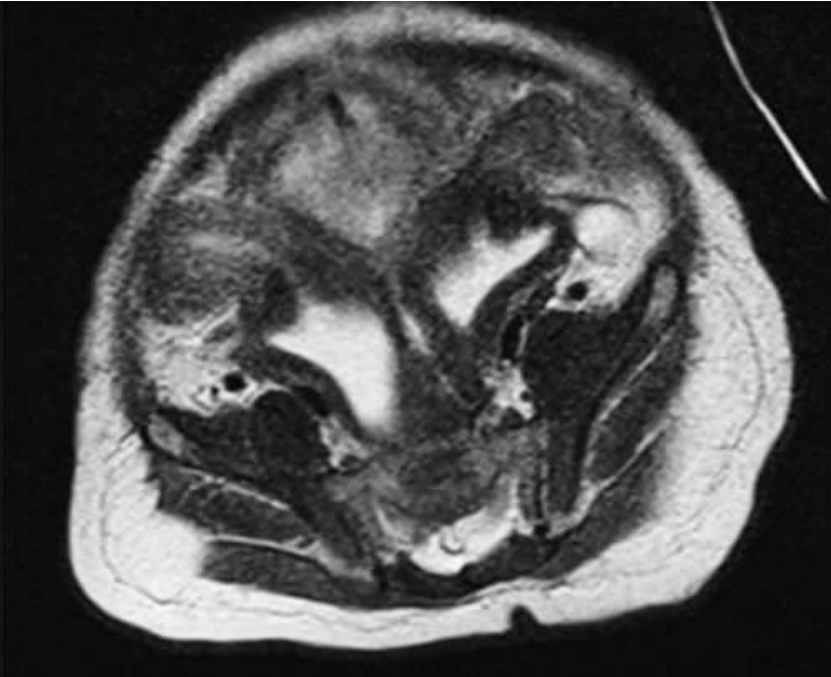
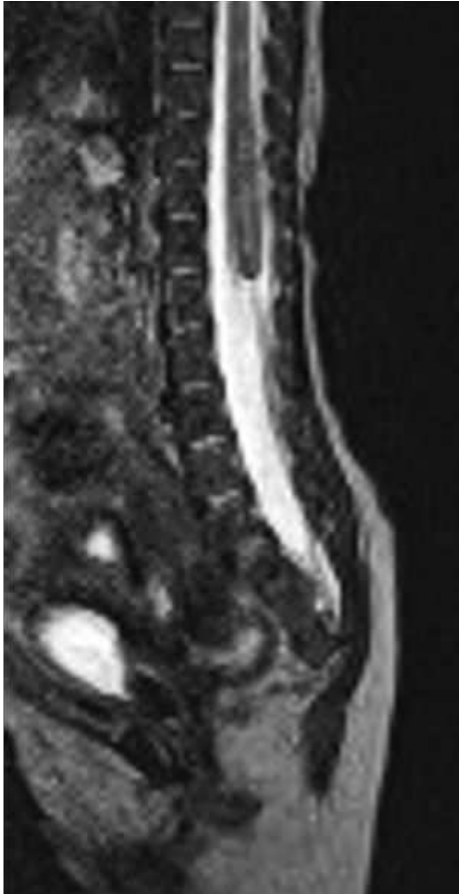


Caso 24: **Riñón ectópico en pelvis.**

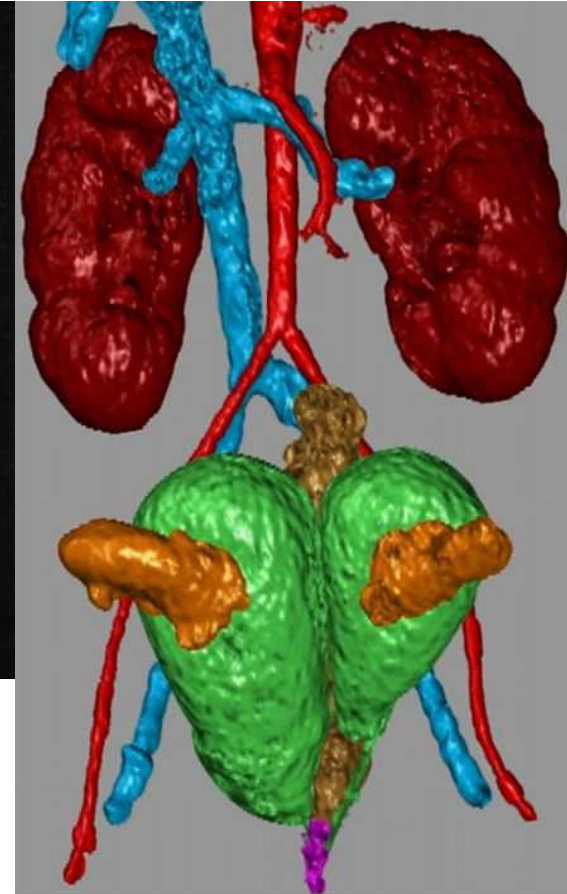
 Parámetros evaluados

Agenesia / Ectopia / Duplicidad / Hidronefrosis

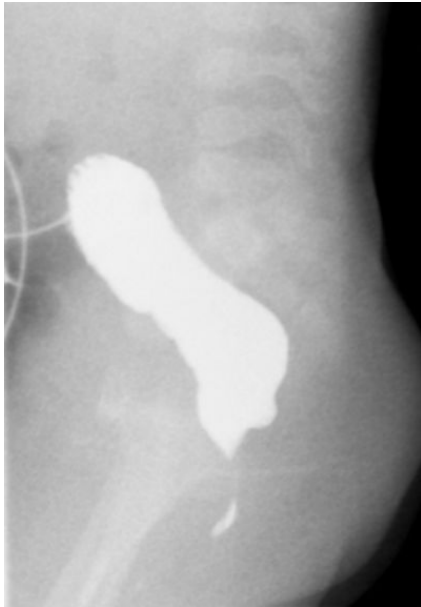
Anomalías genitourinarias asociadas



Caso 26: Cloaca imperforada con doble hematocolpos y útero bidelfo, e hidronefrosis bilateral.

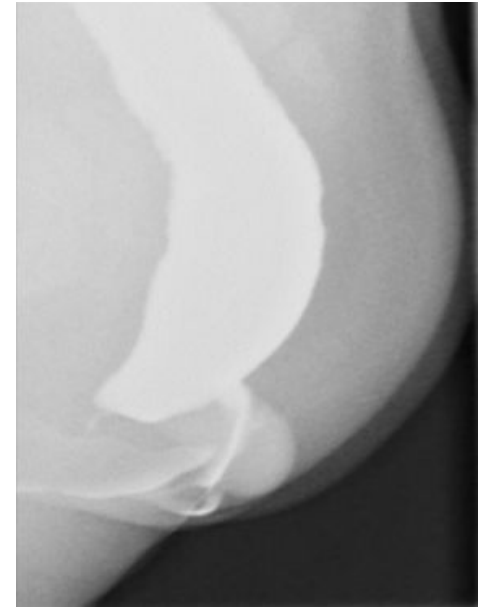


Anomalías anorrectales asociadas



Las principales son **ano imperforado**, **atresia rectal**, **fístulas anorrectales** hacia estructuras urogenitales (rectovaginal o rectovesical).

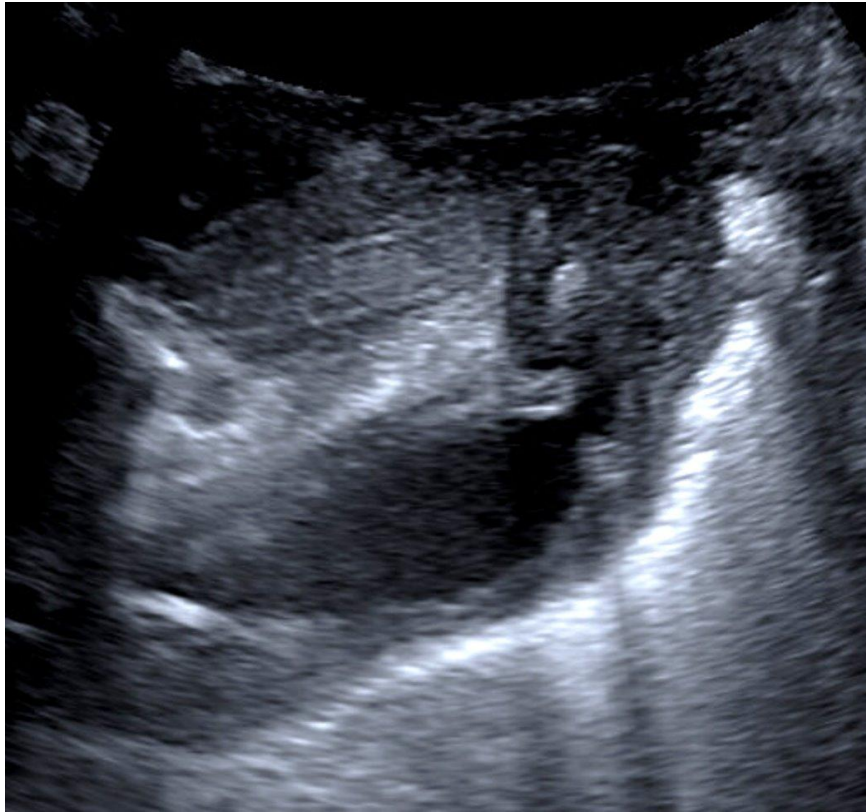
El espectro de las anomalías anorrectales es amplio y depende del grado de afectación caudal, siendo **más grave cuanto mayor es la disgenesia sacra y lumbar**.



Parámetros evaluados

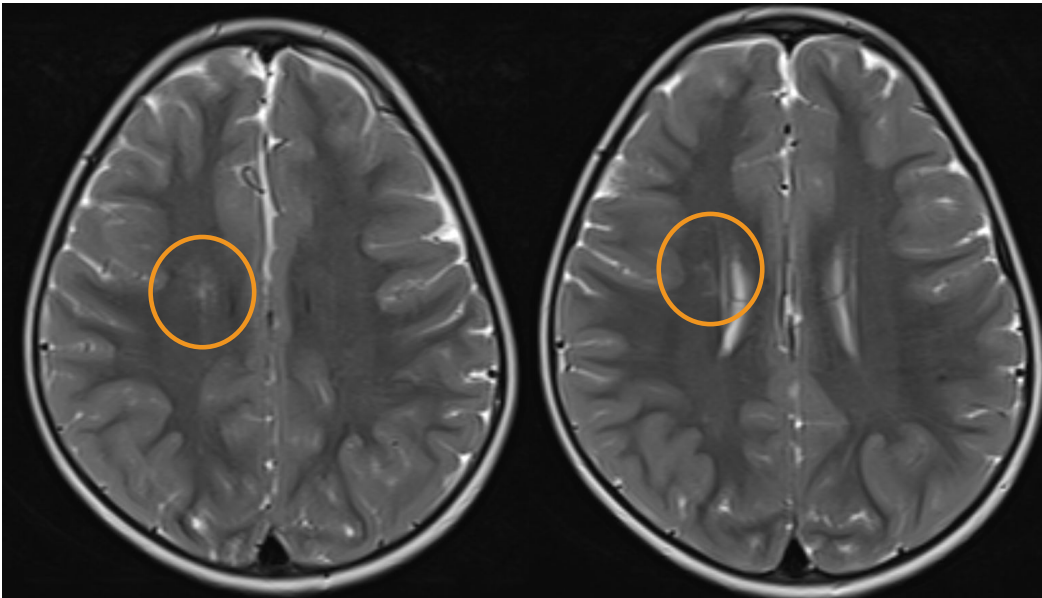
Recto imperforado / Fístula perineal / No visible

Anomalías anorrectales asociadas



Caso 7: Imagen ecográfica de paciente con sd VACTERL con **atresia anal**.

Anomalías cerebrales asociadas



Caso 8: regresión caudal tipo 2 con ausencia parcial sacra desde S4.

La **función cognitiva** y el **pronóstico neurológico** (intelectual y cognitivo) suele ser **normal incluso en formas graves**.

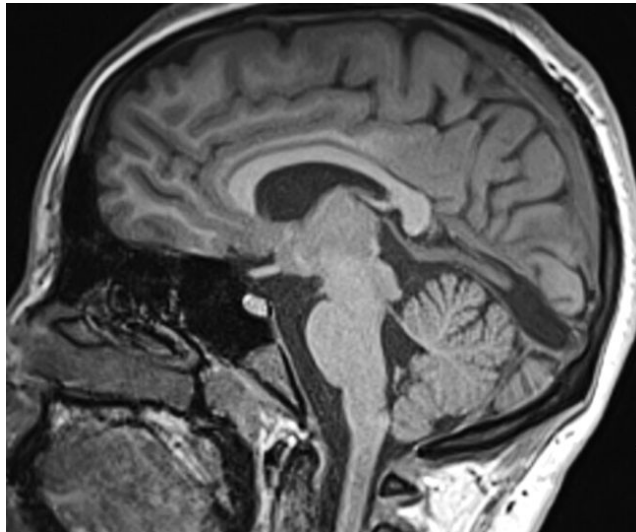
Se han descrito lesiones inespecíficas en la sustancia blanca y anomalías de cuerpo calloso (hipoplasia o agenesia parcial).



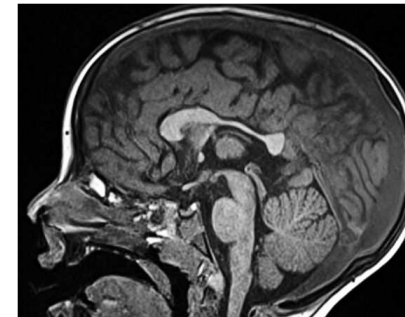
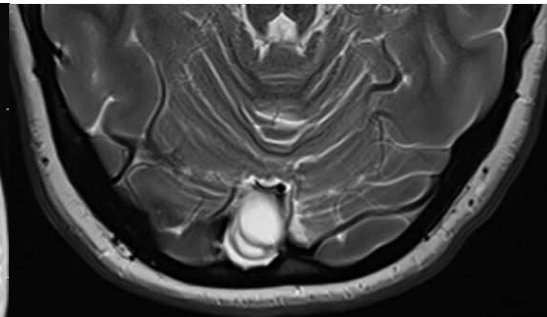
Parámetros evaluados
Lesiones / Anomalías del desarrollo

Anomalías cerebrales asociadas

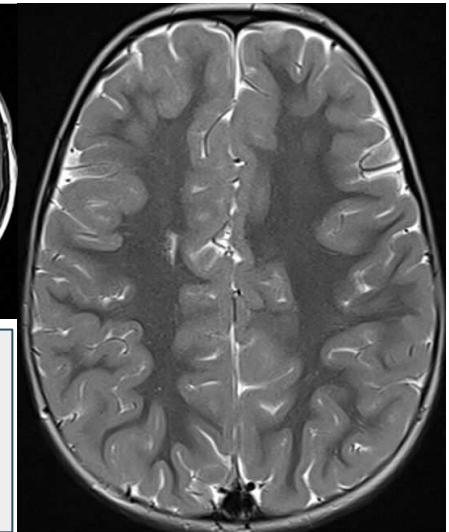
*Lesiones inespecíficas en
sustancia blanca sin
trascendencia clínica*



Caso 28: Quiste intraluminal dural en seno venoso.



Caso 7: Displasia cuerpo calloso, hipoplasia de la hoz con interdigitación de los giros y estenogiria y banda de adhesión inter-hipotalámica.

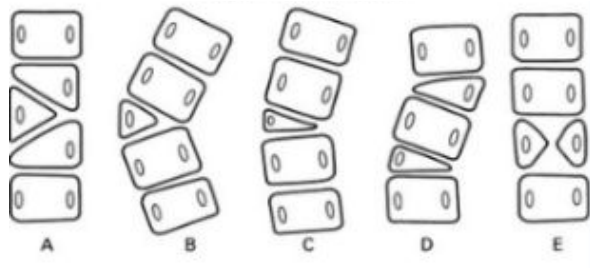


Defectos óseos asociados

Fallos en la formación

Ausencia o desarrollo incompleto de una estructura ósea.

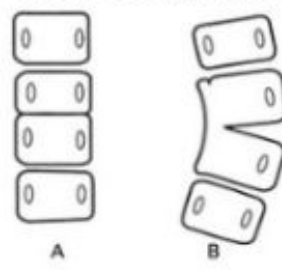
Ej: Hemivértebras, vértebra en mariposa, deficiencia femoral focal.



Fallos en la segmentación

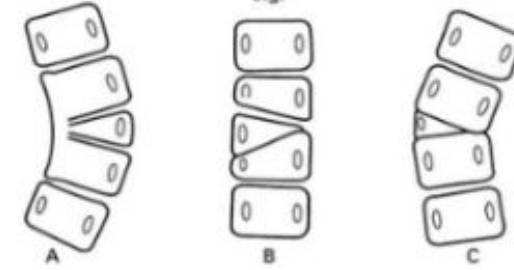
Falta de separación entre estructuras óseas que normalmente deberían individualizarse.

Ej: Bloque vertebral congénito, fusión vertebral (parcial o completa).



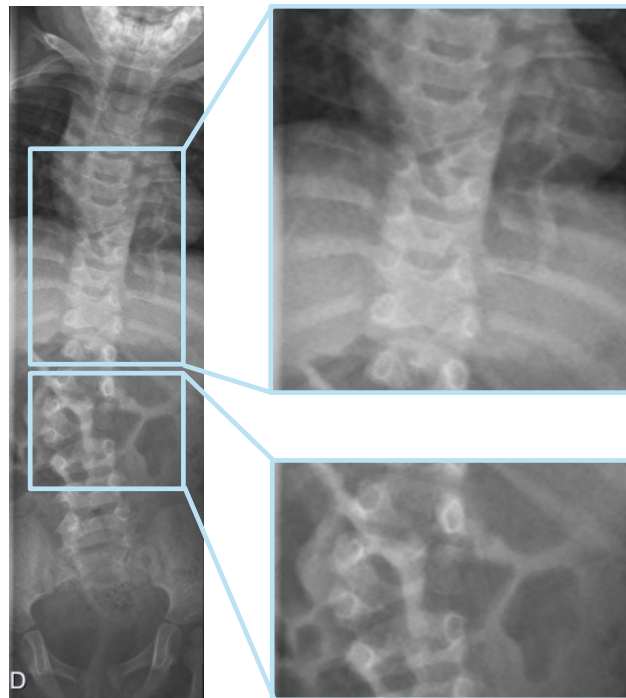
Mixtos

Combinan anomalías de formación y segmentación.

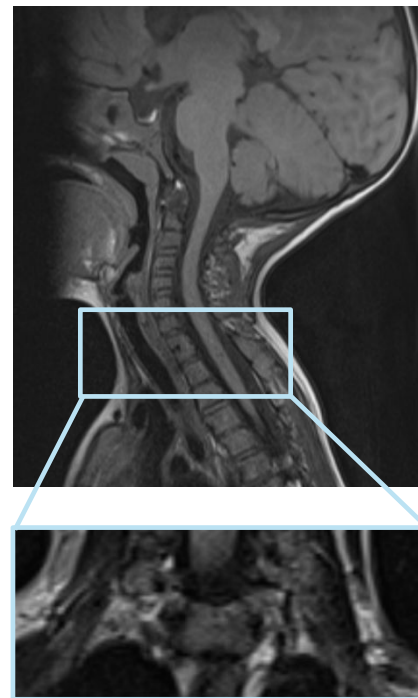


Defectos óseos asociados

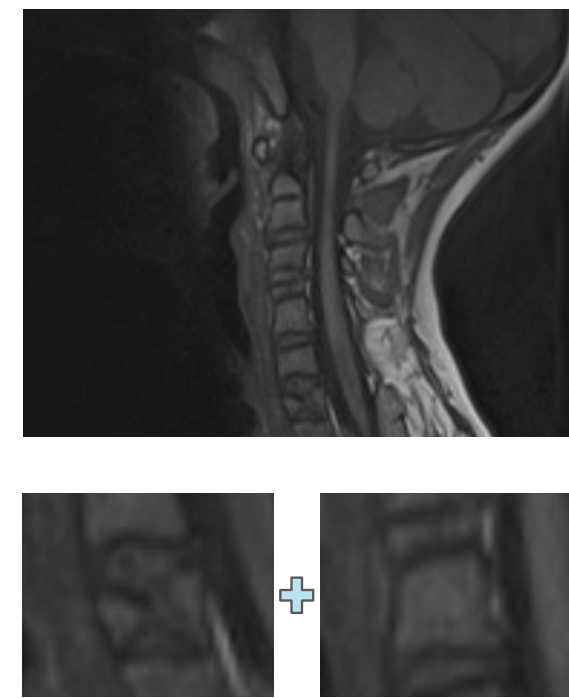
Fallos en la formación



Fallos en la segmentación



Mixtos

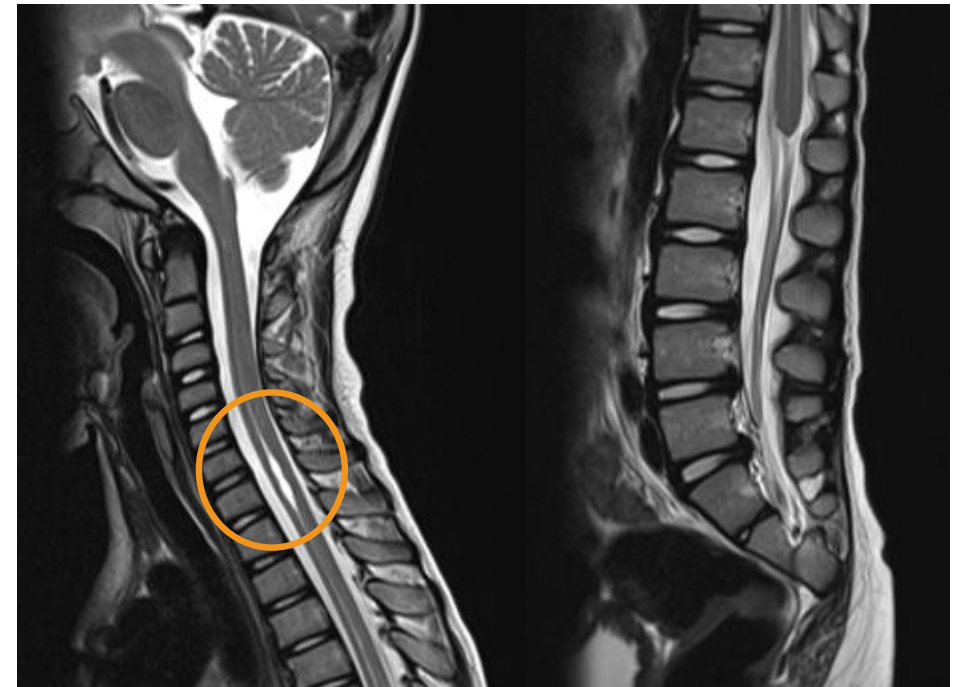


Anomalías medulares asociadas

Además de las características definitorias del síndrome de regresión caudal, pueden asociarse **otras anomalías propias de la médula**.

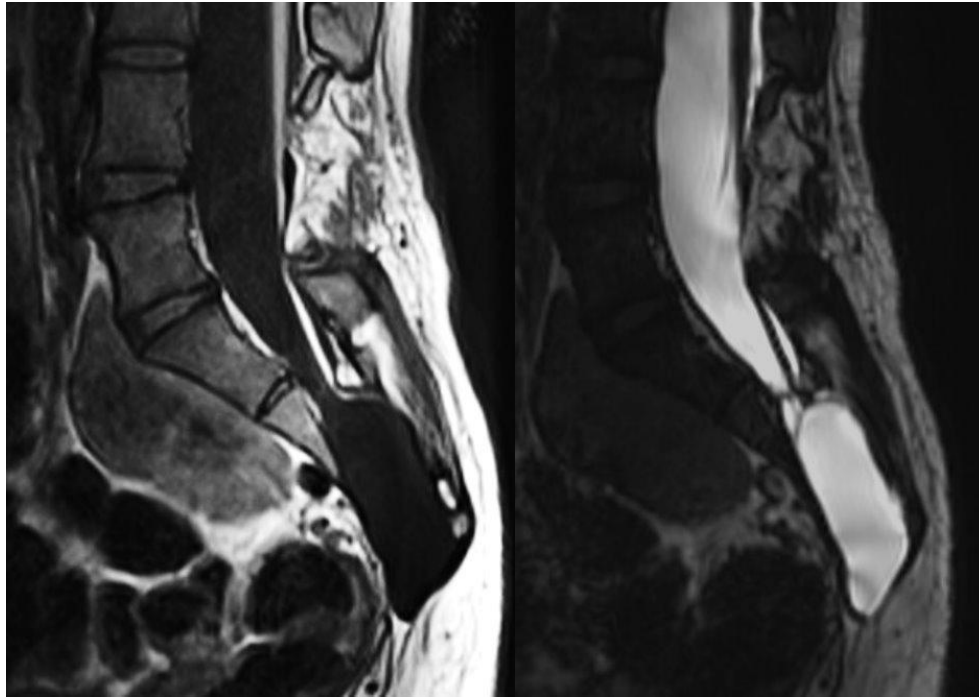
Parámetros evaluados

Siringomielia / Fibrolipomas del filum terminale / Fusión o ausencia de raíces y ganglios / Disrafia espinal cerrada / Malformaciones complejas



Caso 11: **Siringomielia**.

Anomalías medulares asociadas

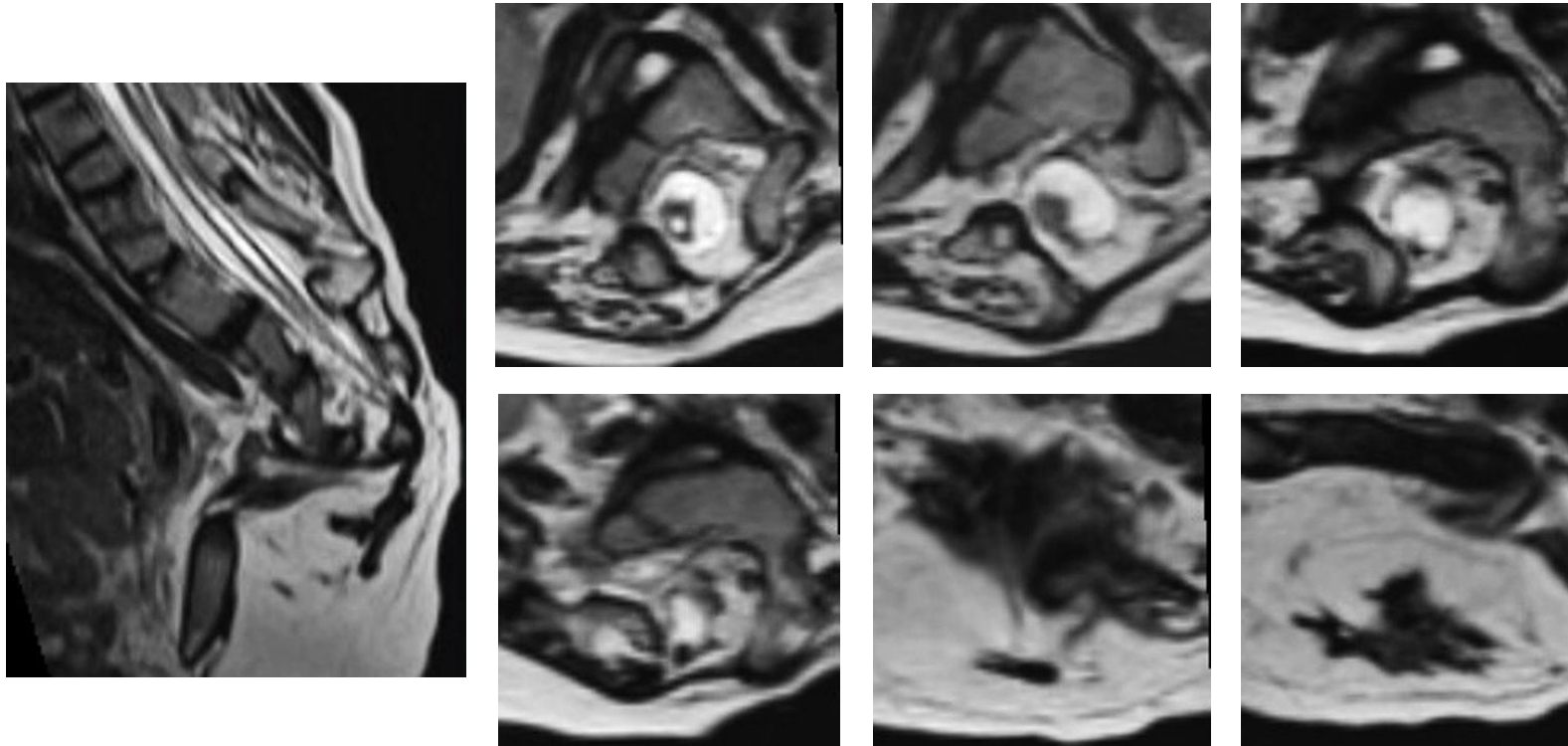


Caso 24: **fibrolipoma de filum terminale.**



Caso 2: **Diastematomyelia.**

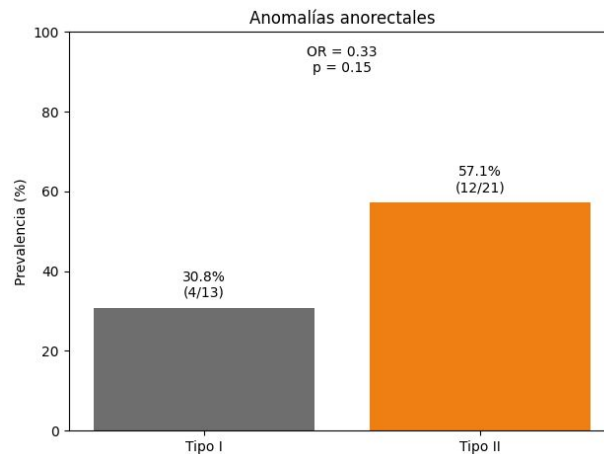
Anomalías medulares asociadas



Caso 3: regresión caudal tipo I asociado a **tracto sinusal**.

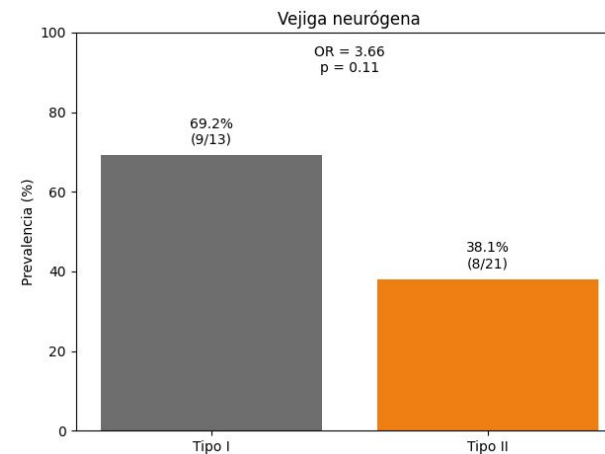
Resultados (I)

Anomalías anorrectales



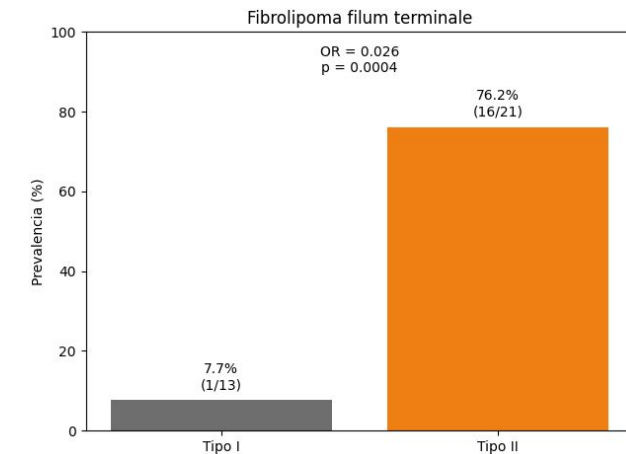
Pacientes con regresión caudal **tipo 2** presentaban más frecuentemente anomalías anorrectales (57,1% 12/21 frente a 30,8% 4/13).

Vejiga neurógena



Pacientes con regresión caudal **tipo 1** presentaban más frecuentemente vejiga neurógena (69,2% 9/13 frente 38,1% 8/21).

Fibrolipoma del filum terminale

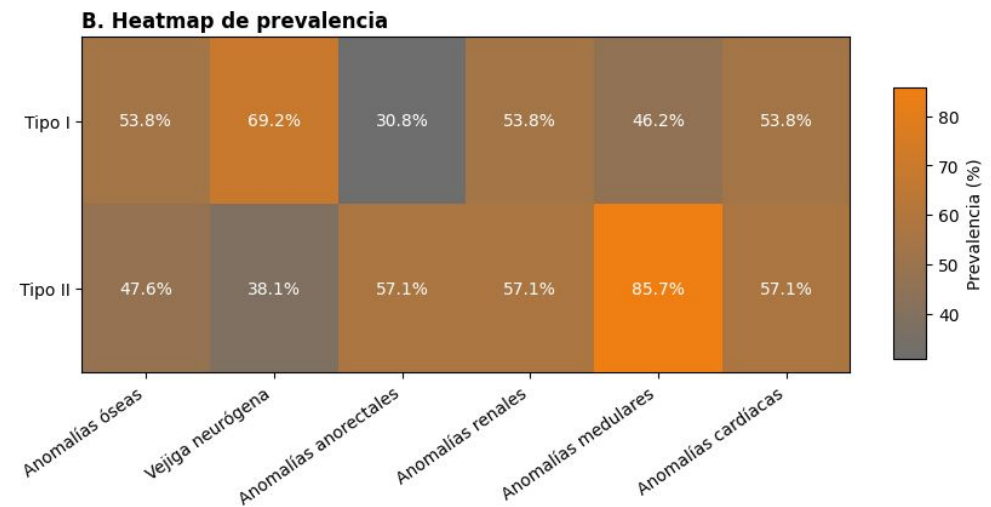
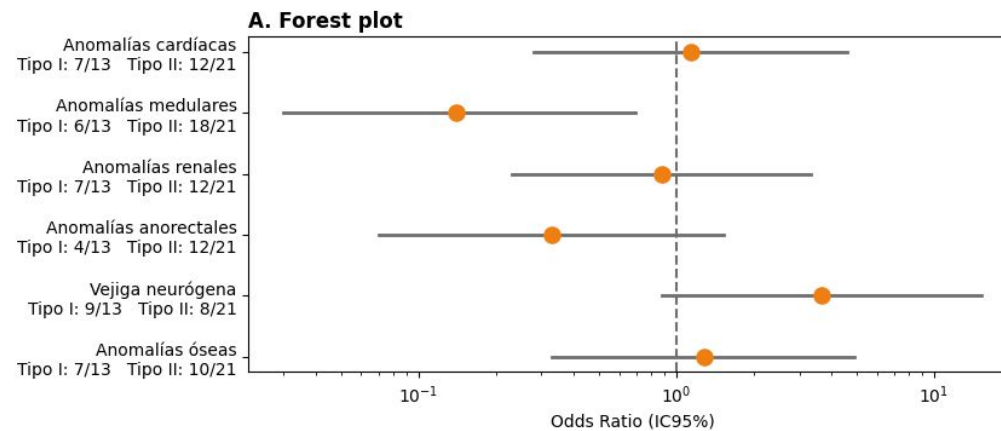


Pacientes con regresión caudal **tipo 2** presentaban más frecuentemente fibrolipoma del filum terminale (76,2% frente 7,7%) (p<0,001).

Resultados (II)

Todas las anomalías asociadas estudiadas mostraron tendencias claras.

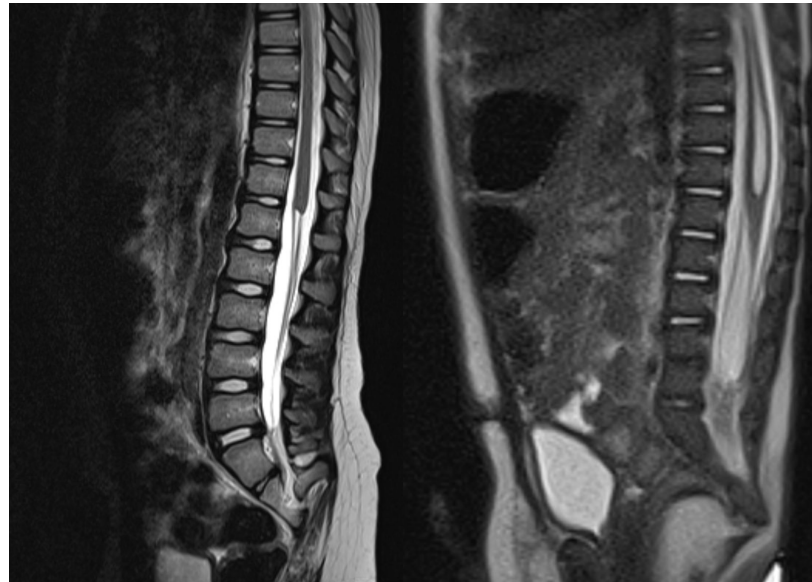
Solo las anomalías medulares presentaron significación estadística ($p < 0,001$), probablemente dado el tamaño muestral reducido.



Conclusiones

Los **dos tipos de regresión caudal** tienen mecanismos patogénicos distintos.

Las **anomalías asociadas** a este síndrome se vinculan al tipo de regresión que presentan.



Requieren de una **evaluación multiorgánica**, pero identificar el tipo de regresión caudal facilita el despistaje de otras anomalías asociadas.

El trabajo del **radiólogo define el tipo y guía de manejo multidisciplinario**.

 Conocer el **tipo de regresión caudal** ayuda a realizar un manejo clínico adecuado que condiciona el pronóstico.

Bibliografía

- Dhombres F, de Saint-Denis T, Thompson D, Tahraoui-Bories J, Lucano C, Rath A, et al. Revised orphanet nomenclature and classification for spina bifida and other spinal dysraphisms (SBoD). Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2025;20(1):348. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1186/s13023-025-03856-4>
 - Chellathurai A, Kathirvelu G, Mukkada PJ, Rajendran K, Ramani R. Spinal dysraphisms: A new anatomical-clinicoradiological classification. Indian J Radiol Imaging. 2021;31(4):809–29. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1055/s-0041-1741100>
 - Purbasari U, Nazar H, Miraj F, Aprilia D, Widiani W, Suprihatin M, et al. Caudal regression syndrome from radiology and clinical perspective: A case series and a proposed new integrated diagnostic algorithm. Radiol Case Rep. 2023;18(7):2478–86. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.radcr.2023.04.015>
-