



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 160/1473 - Agenesia de sacro, revisión a propósito de un caso

E. Salas Sánchez<sup>a</sup>, F. Martínez Rivas<sup>b</sup>, J.M. Navarro Frutos<sup>c</sup> y M.Á. López Martínez<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Santa Rosa. Córdoba. <sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Santa Rosa. Córdoba. <sup>c</sup>Médico Residente de 2<sup>o</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Santa Rosa. Córdoba.

### Resumen

**Descripción del caso:** Llega a nuestra consulta una paciente mujer de 39 años con muletas, portadora de ortesis por disgenesia de miembros inferiores (MMII). En tratamiento con oxibutinina por incontinencia urinaria con respuesta satisfactoria. En el momento de acudir a la consulta no presenta otros hallazgos a nivel de la vía urinaria (no presentaba reflujo vesico-ureteral ni hidronefrosis). Solicita control ginecológico por molestias genitorurinarias que impresionaban de características infecciosas, por lo que se decide realizar citología vaginal. No presenta otros antecedentes personales de interés. De los antecedentes familiares, destacar diabetes mellitus tipo I en madre. Nos cuenta que al nacer requirió cinco operaciones en articulación de cadera y rodilla y que fue diagnosticada de agenesia de sacro. No otras intervenciones quirúrgicas.

**Exploración y pruebas complementarias:** El diagnóstico de esta patología se realiza con la exploración física del paciente, fundamentalmente al nacimiento, y como exploraciones complementarias mediante una radiografía simple de pelvis anteroposterior y lateral.

**Juicio clínico:** Agenesia de sacro.

**Diagnóstico diferencial:** Síndrome de Currarino: forma de síndrome de regresión caudal caracterizada por tríada de masa presacra, defecto óseo y anorrectal. Mielomeningocele. Sirenomielia.

**Comentario final:** Revisando bibliografía, vemos que la agenesia de sacro está catalogada como una enfermedad rara, consiste en la agenesia o hipogenesia de segmentos inferiores de la columna vertebral y las consecuencias que de ello se derivan. En ocasiones se afectan solo MMII con agenesia o hipogenesia de piernas malformaciones en pelvis parálisis de grupos musculares etc. Pero otras se afecta la vía urinaria e incluso la digestiva llegando a presentar agenesia de ano, incontinencia etc. Se considera de herencia multifactorial, relacionada con madres diabéticas en las que aumenta la frecuencia hasta 200 veces la normal y mutación en el gen VANGL1. La frecuencia es aprox 1/50.000 a 1/100.000 embarazos. Puede asociarse no solo a regresión caudal sino también a regresión craneal de más o menos penetración. Se han clasificado en cuatro tipos: tipo I y II, agenesia sacra total con/sin desaparición vértebra lumbar; tipo III y IV: agenesias subtotales. Nuestra paciente refiere que hace vida independiente, siendo autosuficiente para todas las actividades de la vida diaria, se ha independizado del núcleo familiar, viviendo dicha situación como

un nuevo logro. Es llamativo el carácter férreo de integración de estos pacientes como única vía de conseguirla a pesar del apoyo sanitario. Ejemplo de constancia e instinto de superación, que en el caso de nuestra paciente la lleva incluso a competir en natación. “No considero tener una enfermedad, simplemente unas circunstancias de vida distintas”.

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. Abascal Junquera JM, Conejero Sugrañes J, Martos Calvo R, Celma Domenech A, Salvador Lacambra C et al. Evolución urológica de pacientes con agenesia de sacro: 20 años de seguimiento. Arch Esp Urol. 2006;59(6):595-600.
2. Bicakci I, Turgut ST, Turgut B, Icagasioglu A, Egilmez Z, Yumusakhuylu Y. A case of caudal regression syndrome: walking or sitting? Pan Afr Med J. 2014;19(92).
3. Gupta K, Venkatesan B, Chandra T, Rajeswari K, Devi TK. Amniotic band syndrome with sacral agenesis and umbilical cord entrapment: A case report emphasizing the value of evaluation of umbilical cord. J Radiol Case Rep. 2015;9(3):12-9.