UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS

"SINDROME DE REGRESION CAUDAL"

Revisión de casos durante un período de doce años, en el Hospital General de Occidente.

MIGUEL ANGEL SANTIZO CASTILLO

CONTENIDO

		Página
I.	*INTRODUCCION*	*1*
II.	*DEFINICION DEL TEMA Y NATURALEZA DEL PROBLEMA*	*3*
III.	*OBJETIVOS*	*5*
IV.	*REVISION BIBLIOGRAFICA*	*7*
V.	*MATERIAL Y METODOS*	*13*
VI.	*RESULTADOS*	*15*
VII.	*DISCUSION DE RESULTADOS*	*31*
VIII.	*CONCLUSIONES*	*35*
IX.	*RECOMENDACIONES*	*37*
X.	*RESUMEN*	*39*
XI.	*REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS*	*41*
XII.	*ANEXOS*	

INTRODUCCION

El Síndrome de Regresión Caudal es una patología conocida descrita en la literatura mundial, siendo reportados varios casos de ellos, habiéndose hecho un resumen de las anormalidades congénitas que lo constituyen. A pesar de eso en nuestro país no existe un estudio específico sobre lo que es éste síndrome; la mayoría de estudios que existen se refieren a anomalías congénitas de tipo ano imperforado con otras anomalías asociadas.

Este síndrome está constituído por dos extremos, siendo su forma mayor malformaciones monstruosas en forma de sirena y su forma menor malformaciones de la región anal.

La presente investigación fué realizada en el grupo pediátrico comprendido entre las edades de 0 a 12 años en forma retrospectiva en los archivos del Hospital General de Occidente, revisión de 12 años de 1,973 a 1,984 donde se incluyeron todos aquellos casos cuyo diagnóstico final de egreso fueron clasificados como ano imperforado, dando a conocer a través de sus formas clínicas y radiológicas las anomalías que constituyen éste síndrome, su frecuencia con que se presentaron estas malformaciones, el sexo de los pacientes, los métodos diagnósticos utilizados, el tratamiento, raza, complicaciones y mortalidad presentada.

Se determinó que en el periodo estudiado se reportaron 43 casos, de los cuales 16 casos pueden ser clasificados como una forma mayor del Síndrome de Regresión Caudal y 27 casos como la forma menor.

Se reporta un caso de sirenomelia en el año 1,982. Además se dán a conocer las conclusiones resultantes de la respectiva investigación y las recomendaciones que se consideraron necesarias de tomar en cuenta.

DEFINICION DEL TEMA Y NATURALEZA DEL PROBLEMA

Síndrome de Regresión Caudal— Entre sus sinónimos tenem Síndrome de Displasia Caudal y Síndrome de Embriopatía Diabét Focomélica (7).

El Síndrome de Regresión Caudal constituye un severo r desarrollo de la porción media de la región caudal corporal que pued no resultar en la formación de una monstruosidad humana semeja a la sirena (5). La etiología se ha relacionado con hijos de madres c béticas, sin embargo muchos casos no están relacionados con dia tes materna, pero hay mucha posibilidad que la exposición de la ma a varias substancias químicas durante el embarazo pueden ser de si ficancia embriológica.

Entre las manifestaciones clínicas frecuentemente encontra tenemos: glúteos planos, hendidura interglútea corta, hoyuelos a n de los glúteos, configuración de tritón o de sirena; en los casos severos: Deformidad de los miembros inferiores semejantes a miembros traseros de las ranas; en los casos moderadamente sev tenemos: Ausencia del ano, pié equino varus, atrofia de las pier movimiento defectuoso de las articulaciones y malformaciones de miembros superiores.

Entre las manifestaciones radiológicas podemos encon a) agenesia vertebral, la cual puede variar desde una agenesia parci sacro a una total agenesia por debajo de la primera vértebra lum b) anomalías de los miembros inferiores de varios tipos y sever tales como: luxación de caderas, fusión de las estructuras óseas, au cia de los huesos de las piernas y del muslo, además, deformida equino varus de los pies. c) agenesia renal, vejiga neurogénica. d) nesia del ano. e) malformaciones de los órganos genitales, princ mente a nivel de útero, fístulas recto vaginales y fístulas vesico va les y otras anomalías. (10).

El conocimiento de la incidencia de este síndrome en nu

medio hará que pongamos más énfasis en la clasificación adecuada de aquellos pacientes cuyo espectro de defectos embriológicos puedan ser clasificados dentro de éste displasia, lo cual provocará que su manejo médico y terapéutico sea diferente.

OBJETIVOS

GENERAL:

1. *Contribuir a clasificar a todos aquellos pacientes cuyos defectos embriológicos pueden corresponder a las formas mayores o menores del Síndrome de Regresión Caudal en el Hospital General de Occidente, durante un período de 12 años.*

ESPECIFICOS:

1. *Determinar la frecuencia del Síndrome de Displasia Caudal durante un período de 12 años en el Hospital General de Occidente.*

2. *Determinar cuales fueron las anomalías más frecuentemente presentadas por los pacientes que puedan ser clasificados dentro de éste síndrome.*

3. *Investigar el porcentaje de mortalidad en recién nacidos con estas anomalías.*

4. *Identificar el tratamiento efectuado en los pacientes que presentaron anomalías congénitas de éste Síndrome.*

5. *Determinar que grupo étnico se encuentra más afectado dentro de los casos estudiados.*

6. *Determinar en que sexo encontramos estas anomalías con mayor frecuencia.*

REVISION DE LITERATURA

Sirenomelia: Un efecto de síndromes relacionados
Sirenomelia: (sirenomelus, "Bebé Sirena", sympodia, Síndrome de Regresión Caudal).

Los hallazgos experimentales de Wollf y del Dr. Duhamel demuestran que las malformaciones de la región anal y de las monstruosidades sirenoides representan los dos extremos de un síndrome secundario a un defecto embrional en la formación de la región caudal, el cual ha sido llamado "Síndrome de Regresión Caudal"

La forma más severa de este espectro variable de defectos embriológicos es la Sirenomelia cuya deformación obvia lo constituyen la fusión de las extremidades inferiores con anomalías viscerales regionales asociadas, y que pueden ser de igual importancia clínicamente.

Si la leyenda de la sirena evoca mas de mitología que patología, su origen probablemente recae en observaciones antiguas de ciertos tipos de monstruosidades humanas.

Las sirenas humanas no son tan raras como algunas veces pensamos, la sirenomelia es vista ahora como la forma más severa de un variable espectro de defectos embriológicos la cual puede acompañarse con o sin ano imperforado (3).

La fusión de los miembros inferiores, la symelia la cual constituye el elemento característico de esta malformación. Para el observador esta no es la única anomalía de estos casos.

Los hallazgos más constantes en este monstruo son:

1. *Flexión e inversión en rotación externa de los miembros inferiores.*
2. *Anomalías de la columna lumbar y sacra.*
3. *Ano Imperforado*

4. *Agenesia de los riñones y del tracto urinario.*
5. *Agenesia de los órganos genitales internos con la excepción de las gónadas. (4)*

La primera formación embriogenética del axis caudal en estas malformaciones se piensa que toma lugar antes de la cuarta semana de vida intrauterina (9).

Wollf produjo la monstruosidad sirenoide en embriones de pollo por destrucción de la porción axial de la región caudal (2). Esto puede dar ausencia variables de estructuras derivadas desde el axis caudal, vértebras caudales, tubérculos genitales, el alantoides y los conductos mesonéfrico y paramesonéfrico; representan algunas de las diferentes posibilidades, por ejemplo: La ausencia del desarrollo genital interno, la destrucción de los conductos paramesonéfricos causan una ausencia de los botones ureterales explicando así la agenesia renal. Estas malformaciones como la agenesia del riñón y del tracto urinario hacen a la sirenomelia incompatible con la vida (11).

Hay monstruos sirenoides en quienes los miembros inferiores están flexionados y girados en rotación externa, pero permanecen independientes, estos han sido llamados del tipo amquiópodo (8).

Es bien conocido que las malformaciones ano rectales son raramente aisladas. De acuerdo a varios estudios estadísticos estas están asociadas con otras anomalías en el 22 al 72o/o de los casos. Lawrence y Moore encontraron en estudios de necropsias cuidadosas de bebés que fallecieron con anomalías ano rectales que 33 a 34 casos tenían otras anomalías asociadas.

A menos que se busque cuidadosamente y sistemáticamente otras anomalías, muchas pueden pasar inadvertidas. Muchas veces sin embargo juegan una parte importante en la gravedad del desorden total, ya que disturbios funcionales que resultan de éstas malformaciones asociadas pueden llevar a la muerte.

Las anomalías más comunes asociadas con atresia anal son aquellas de la columna vertebral; Duhamell reportó que se presentaron 50 a 125 casos incluyendo entre estas anomalías: Agenesia del sacro, dismorfismo vertebral, hemi-vértebra y epistasis. Estos pueden ser encontrados solos o en asociación unas con otras.

El 18o/o de los infantes de éste grupo se les encontró que presentaban anormalidades del tracto urinario, de estas la más común fué agenesia renal, y el 13o/o mostraban anomalías genitales, entre las cuales anomalías uterinas fue la más frecuente.

Finalmente 13 de los casos presentaban malformaciones de los miembros inferiores, éstos variaban considerablemente incluyendo pie equino varus, atrofia de los miembros, defecto del movimiento de las articulaciones, en un caso se encontró un mostruo amquiopodal.

Entre las malformaciones asociadas encontradas tenemos: enfermedad cardíaca congénita y mongolismo.

El síndrome de displasia caudal por eso muestra una variable proporción de anomalías del recto, del sistema genito urinario, columna lumbo sacra y de los miembros inferiores. (5)

Observaciones del Síndrome de Regresión Caudal en Infantes de Madres Diabéticas: *Desde 1,964 varios reportes de anomalías del esqueleto, de las extremidades superiores y de la espina inferior en infantes de madres diabéticas incluyendo el reporte más reciente de Rusnak y Driscoll, la sorprendente semejanza de éstos infantes sugieren que ellos representan un síndrome, el cual ha sido denominado "Síndrome de displasia Caudal".*

De los 43 infantes de madres diabéticas que muestran agenesia de sacro y coxis y/o malformaciones de las extremidades inferiores (más comunmente hipoplasia femoral); malformaciones de las extremidades fueron observadas solamente en dos casos, anomalías del riñón eran relativamente frecuentes incluían 4 casos de agenesia renal. Otras

malformaciones asociadas son: defectos del esqueleto de la tibia y el peroné, luxación de cadera, pie equino varus, paladar hendido y enfermedad cardíaca congénita.

Este síndrome es raro y solamente ocurre en una fracción posiblemente cerca del 1o/o de infantes nacidos de madres diabéticas, su significancia que se inclina a un nuevo mecanismo no genético teratogénico con el hombre; de otra manera no todos los infantes con éste síndrome son hijos de madres diabéticas. Si el dato de Glumell Et-Al, Rousell y Aikent son puestos, hay una incidencia de cerca del 16o/o de infantes con el síndrome de regresión caudal (10 infantes de madres diabéticas en 72 casos de agenesia de sacro), no hay evidencia del incremento de incidencia familiar de esta condición, aunque hay algunos ejemplos de más de un miembro de la misma familia que muestran ausencia del sacro.

El posible papel del estado pre diabético en la etiología de éste síndrome es aún más obscuro que el de la diabetes franca. Mac-Craken describió un infante con ausencia unilateral del fémur cuya madre no tenía signos de diabetes en el tiempo del embarazo pero desarrolló diabetes mellitus 6 años más tarde; esta observación pudo haber sido una coincidencia puesto que en la pre diabetes estas malformaciones son más raras. Kalizky observó una madre quien desarrolló persistente hiperglicemia a pesar del tratamiento y dieta, un año después de haber dado a luz a un niño sin sacro y L-5 ¿Fué ella diabética o todavía era pre-diabética en el tiempo del embarazo?, de cualquier manera la insulina no puede ser incriminada en éste caso en particular.

Rusnak y Driscoll quienes han sido capaces de producir desarrollo defectuoso de la cola del esqueleto o su total ausencia en pollos inyectándoles insulina, tales estudios como también las investigaciones clínicas pueden clasificar la relación de la diabetes en estas malformaciones (11).

Las anomalías del esqueleto de las extremidades inferiores y de la espina inferior han sido observadas en infantes de madres diabéticas, 43 casos han sido reportados en la literatura. La diabetes materna puede jugar un papel en la etiología de estas malformaciones.

"Relación entre el Síndrome de Golden Harr y el Síndrome de Regresión Caudal": *En el año 1,981 Rousell Et-Al reportó un caso de un paciente que presentó los hallazgos mayores de ambos síndromes, de Golden Harr y Regresión Caudal. En una revisión de literatura únicamente se encontraron 2 reportes de pacientes que aparentaban tener ambas condiciones; en el síndrome de Golden Harr se encuentran hallazgos tales como: anomalías vertebrales, cervicales y asimetría parcial. Ocasionalmente han sido reportados casos en asociación con el síndrome de Displasia Caudal. (10)*

MATERIAL Y METODOS

Fase I: *Revisión de bibliografía e identificación de los registros clínicos y radiológicos.*

Fase II: *Determinación del número de pacientes con diagnóstico de Síndrome de Regresión Caudal en el período comprendido de Enero de 1,973 a Diciembre de 1,984 en el Hospital General de Occidente.*

Fase III: *Revisión de los historiales clínicos para recolectar la información en la boleta de evaluación.*

Fase IV: *Tabulación de los datos recolectados en cuadros.*

Fase V: *Análisis estadístico y relación porcentual de los resultados obtenidos.*

Fase VI: *Evaluación de resultados.*

Fase VII: *Presentación de resultados.*

PRESENTACION DE RESULTADOS

TABLA No. 1

Frecuencia por Grupos Etáreos y Sexo de pacientes con Síndrome de Regresión Caudal, Departamento de Pediatría del Hospital General de Occidente durante los años de 1,973 a 1,984.

GRUPOS ETAREOS:	*No.*	*o/o*	*Masculino No.*	*Femenino No.*
Menores de 1 mes	25	59.5	23	2
De 1 mes a 2 meses	2	2.4	0	1
De 3 meses a 4 meses	6	14.3	1	6
De 5 " " 6 "	1	2.4	0	1
De 7 " " 8 "	4	9.5	2	2
De 9 " " 10 "	1	2.4	0	1
De 11 " " 12 "	1	2.4	1	0
De 13 " a más meses	3	7.1	1	2
TOTAL	43	100o/o	28	15

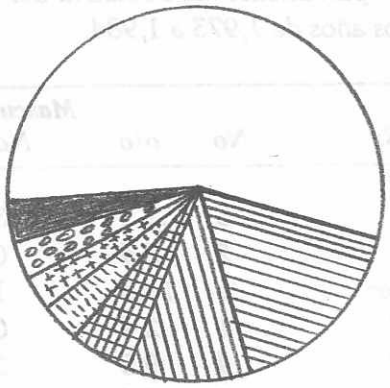
Fuente: Departamento de Registros Médicos del Hospital General de Occidente.

La presente tabla demuestra que el 59.5o/o de los pacientes que presentaron Síndrome de Regresión Caudal eran menores de 1 mes, de los cuales fueron 23 del sexo masculino y 2 del sexo femenino.

El paciente de mayor edad que presentó una de las formas menores del Síndrome de Regresión Caudal tenía 12 años. Los presentes datos demuestran además que el 41o/o de los pacientes consultaron entre las edades de 1 mes a 12 años.

GRAFICA No. 1

Frecuencia de Grupos Etáreos de pacientes con Síndrome de Regresión Caudal, Hospital General de Occidente, durante los años de 1,973 a 1,984.



- Menores de 1 mes
- De 3 meses a 4 meses
- De 7 meses a 8 meses
- De 13 meses a más meses
- De 1 mes a 2 meses
- De 5 meses a 6 meses
- De 9 meses a 10 meses
- De 11 meses a 12 meses

TABLA No. 2

Origen y Residencia por Departamento

ORIGEN Y RESIDENCIA:	*No.*	*o/o*
Quetzaltenango	*28*	*65.1*
San Marcos	*8*	*18.6*
Sololá	*3*	*7.0*
Totonicapán	*3*	*7.0*
Retalhuleu	*1*	*2.3*
TOTAL.	*43*	*100o/o*

Fuente: Departamento de Registros Médicos del Hospital General de Occidente.

Del total de 43 pacientes evaluados en éste Hospital el 65.1o/o (28) eran originarios y residentes del Departamento de Quetzaltenango; el 34.9o/o (15) pacientes provenían de los Departamentos de San Marcos, Sololá, Totonicapán y Retalhuleu.

GRAFICA No. 2

Origen y Residencia por Departamento

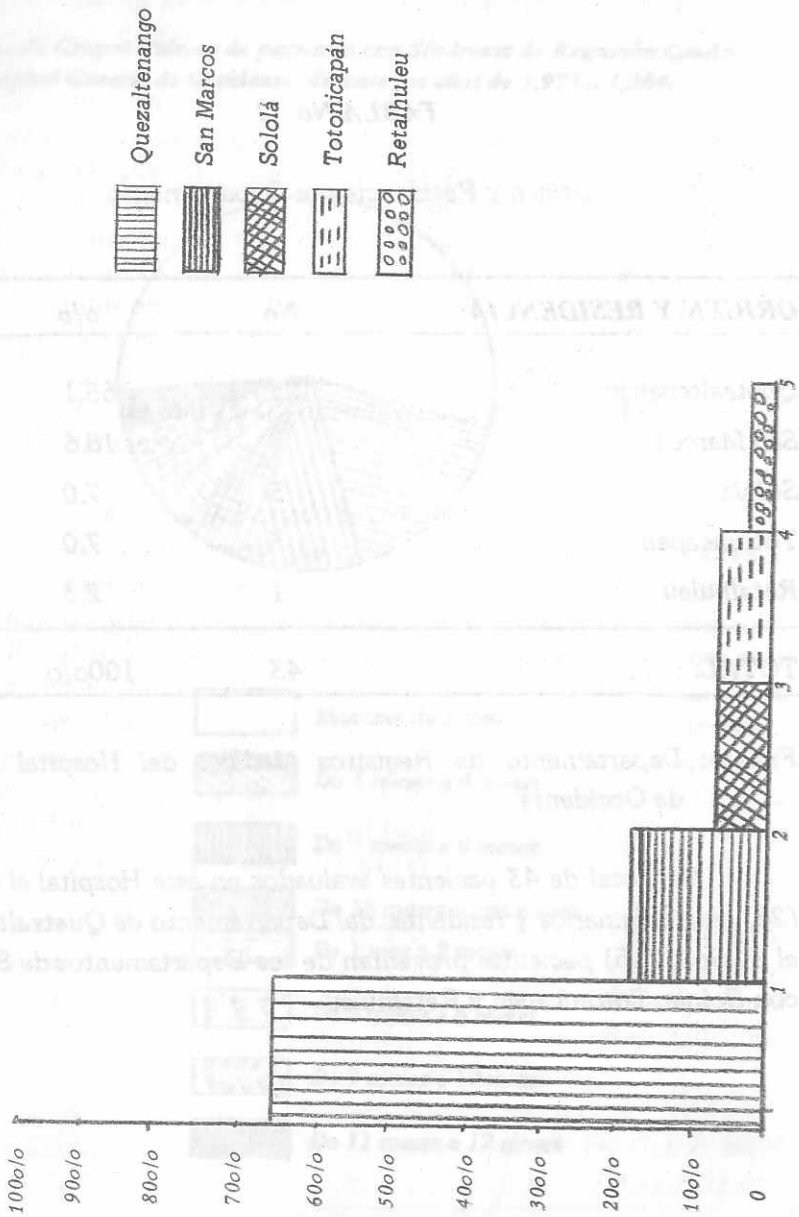


TABLA No. 3

ANOMALIAS CONGENITAS GENERALES ENCONTRADAS EN EL SINDROME DE REGRESION CAUDAL EN 43 PACIENTES ESTUDIADOS, HOSPITAL GENERAL DE OCCIDENTE. AÑOS 1,973 a 1,984.

ANOMALIAS CONGENITAS ENCONTRADAS CLINICA Y RADIOLOGICAMENTE		
Ano imperforado alto	*27*	*casos*
" " bajo	*16'*	*1*
Fístula recto vaginal	*15*	*"*
Lx. congénita de caderas	*7*	*"*
Fístula peri-anal	*5*	*"*
Espina bífica	*5*	*"*
Vértebra en mariposa	*3*	*"*
Agenesia renal izq.	*3*	*"*
Fístula recto uretral	*3*	*"*
Mielomeningocele roto	*2*	*"*
Pié talus valgus	*2*	*"*
Atresia esofágica	*2*	*"*
Hidronefrosis	*1*	*"*
Hernia inguinal	*1*	*"*
Polidactilia	*1*	*"*
Hemiamelia paraxial radial	*1*	*"*
Fístula recto vesical	*1*	*"*
Agenesia renal der.	*1*	*"*
Hendidura interglútea corta	*1*	*"*
Hernia umbilical	*1*	*"*
Síndrome de Down	*1*	*"*
Atresia duodenal	*1*	*"*
Hipoplasia acetabular	*1*	*"*
Hipoplasia epifisiaria femoral	*1*	*"*
Agenesia parcial del sacro	*1*	*"*
Agenesia lumbar	*1*	*"*
Riñones poliquísticos	*1*	*"*
Divertículo de Meckell	*1*	*"*
Escoliosis de la columna dorsal	*1*	*"*

VAN . . .

Presencia de 13 costillas	*1*	*casos*
Presencia de un solo miembro	*1*	*"*
Agenesia del coxis	*1*	*"*
Agenesia total del sacro	*1*	*"*

Fuente: Departamento de Registros Médicos del Hospital General de Occidente.

La presente tabla demuestra que se detectaron un total de **31 malformaciones asociadas a ano imperforado.**

Del total de 43 pacientes estudiados, 27 presentaron ano imperforado de variedad alta y 16 de variedad baja.

24 pacientes tenían asociadas a la anomalía ano rectal, fístulas (recto vaginal, perianal, recto uretral y recto vesical), siendo la más frecuente la fístula recto vaginal en 15 casos.

La luxación de caderas estuvo presente en 7 casos.
13 pacientes presentaron disrrafismo de la columna vertebral.
10 pacientes presentaron problemas del sistema urinario.
4 pacientes presentaron anomalías del tracto gastrointestinal.
5 pacientes presentaron anomalías de las extremidades, tanto superiores como inferiores.

TABLA No. 4

Tipo de tratamiento quirúrgico realizado en los pacientes con Síndrome de Regresión Caudal en el Hospital General de Occidente, durante los años de 1,973 a 1,984.

TRATAMIENTO QUIRURGICO	*No.*	*o/o*
Colostomías	*17*	*39.6*
Anoplastías	*13*	*30.2*
Sin ningún tratamiento	*13*	*30.2*
Otros tratamientos quirúrgicos	*3*	*7.1*
TOTAL	*46 (+)*	*107.1o/o (+)*

Fuente: Departamento de Registros Médicos del Hospital General de Occidente.

La tabla anterior demuestra que se hicieron un total de 33 procedimientos quirúrgicos, habiendo sido en un mayor porcentaje la Colostomía en 17 casos (39.6o/o), Anoplastías en 13 casos (30.2o/o).

Un total de 13 pacientes (30.2o/o) no se les efectuó ningún tratamiento quirúrgico debido a que fallecieron o egresaron en contraindicación médica.

(+) A dos pacientes en el primer ingreso se les efectuó colostomías y en el reingreso anoplastías, por lo que se les incluyó dos veces; a otro paciente se le efectuó una hernioplastía.

GRAFICA No. 4

Tipo de Tratamiento Quirúrgico realizado en los pacientes con Síndrome de Regresión Caudal en el Hospital General de Occidente, durante los años de 1,973 a 1,984

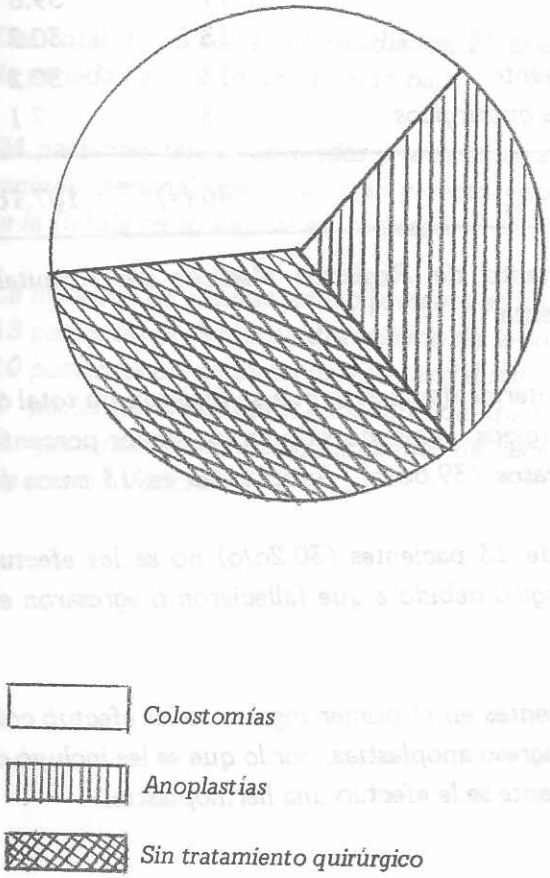


TABLA No. 5

Relación Mortalidad y Complicaciones encontradas con diagnóstico de Síndrome de Regresión Caudal en el Hospital General de Occidente, durante los años de 1,973 a 1,984.

COMPLICACIONES MAS FRECUENTES	*No.*	*Fallecimientos*	*No.*
D.H.E. (+)	5		2
Bronconeumonía	4		2
Sepsis	3		2
D.P.C. (++)	3		1
Prematurez	2		2
Parasitismo Intestinal	2		-
Neumonía por aspiración	2		2
Ictericia de Etiología desconocida	2		1
Varicela	1		
Tuberculosis Ganglionar	1		1
Distensión abdominal	2		1
G.E.C.A. (+++)	2		1
Infección urinaria	1		-
TOTAL/////	30		15

Fuente: Departamento de Registros Médicos del Hospital General de Occidente.

En esta tabla se observa que un total de 30 pacientes presentaron complicaciones, la de mayor frecuencia fué D.H.E. en 5 casos, luego B.N.M. en 4 casos y otras que aparecen en la tabla con menor frecuencia.

D.H.E. (+) Deshidratación hidroelectrolítica. D.P.C. (++) Desnutrición protéico calórica. G.E.C.A. (+++) Gastroenterocolitis aguda.

TABLA No. 6

Relación Condición de Egreso, Mortalidad y Sexo en pacientes con Diagnóstico de Síndrome de Regresión Caudal en el Hospital General de Occidente, durante los años de 1,973 a 1,984.

CONDICION DE EGRESO	No.	o/o	SEXO Masculino	SEXO Femenino
Fallecidos	23	53.4	15	8
Vivos con indicación médica	14	32.6	10	4
Egreso en contraindicación médica	5	11.7	2	3
Referencias a otros Hospitales	1	2.3	1	-
TOTAL.....	43	100o/o	28	15

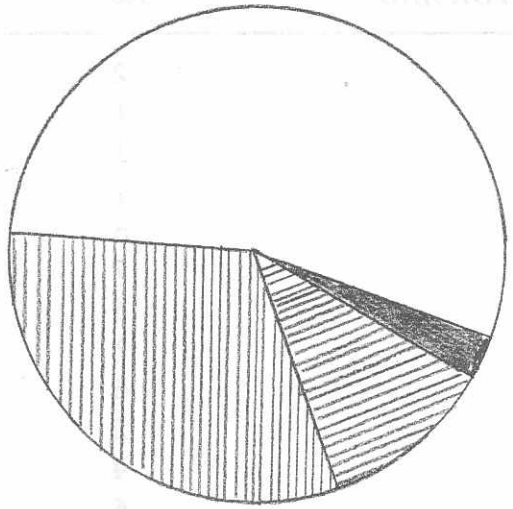
Fuente: Departamento de Registros Médicos del Hospital General de Occidente.

La presente tabla demuestra que del total de pacientes reportados en nuestra serie (43); el 53.4o/o falleció, y se atribuye como posible causa de muerte a: complicaciones secundarias presentadas, prematurez y defectos embriológicos agregados. Unicamente el 32.6o/o egresó en buen estado con el problema corregido, con un predominio del sexo masculino sobre el femenino.

5 casos egresaron en contraindicación médica y un caso fué referido a otro Hospital.

GRAFICA No. 6

Relación Condición de Egreso, Mortalidad y sexo en pacientes con diagnóstico de Síndrome de Regresión Caudal en el Hospital General de Occidente durante los años de 1 973 a 1,984



Fallecidos

Vivos con indicación médica

Egreson en contraindicación médica

Referencias a otros Hospitales

TABLA No. 7

Consultas por año en pacientes que presentaron Síndrome de Regresión Caudal en el Hospital General de Occidente, durante los años de 1,973 a 1,984.

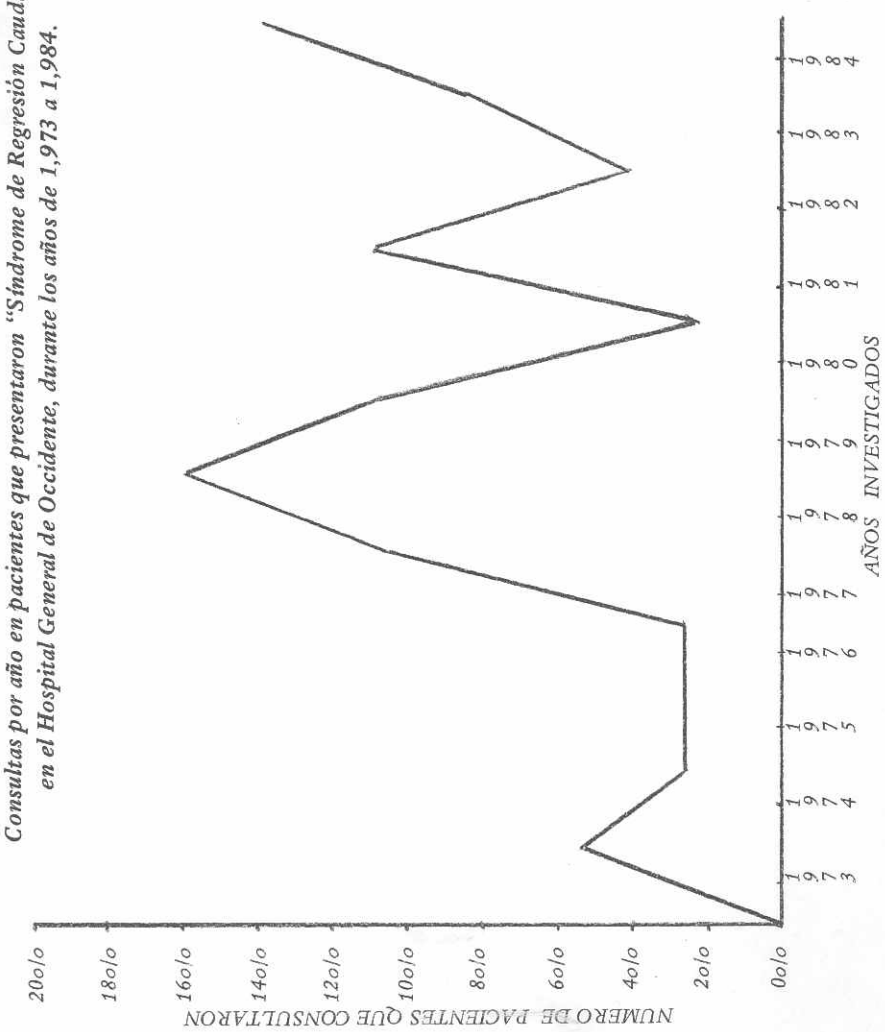
CONSULTAS POR AÑO	*No.*	*o/o*
Año 1,973	*2*	*4.6*
" 1,974	*1*	*2.3*
" 1,975	*1*	*2.3*
" 1,976	*1*	*2.3*
" 1,977	*6*	*14.0*
" 1,978	*7*	*16.3*
" 1,979	*6*	*14.0*
" 1,980	*1*	*2.3*
" 1,981	*6*	*14.0*
" 1,982	*2*	*4.6*
" 1,983	*4*	*9.3*
" 1,984	*6*	*14.0*
TOTAL.....	*43*	*100o/o*

Fuente: Departamento de Registros Médicos del Hospital General de Occidente.

La presente tabla muestra que el mayor número de consultas en el Hospital fué realizado en el año 1,978 donde se reportan 7 casos (16.3 o/o). Durante los años 1,977– 1,979– 1,981 y 1,984 se encontraron 6 casos en cada año (14.0o/o) respectivamente.

GRAFICA No. 7

Consultas por año en pacientes que presentaron "Síndrome de Regresión Caudal" en el Hospital General de Occidente, durante los años de 1,973 a 1,984.



ANALISIS Y DISCUSION DE RESULTADOS

El presente reporte, es un estudio retrospectivo de lo que es el Síndrome de Regresión Caudal, realizado en el Hospital General de Occidente, durante los años de 1,973 a 1,984.

Este síndrome está constituído por dos extremos, siendo su forma mayor malformaciones monstruosas humanas en forma de sirena y su forma menor, malformaciones de atresia anal.

Se reportan un total de 43 casos, de los cuales el 37o/o (16 casos) pueden ser clasificados como una forma mayor del Síndrome de Regresión Caudal, y el 63o/o se clasificaron como la forma menor.

Uno de nuestros casos presentaba el síndrome clásico de sirenomelia.

Las más comunes anomalías en asociación con atresia anal son aquellos de la columna vertebral, nosotros encontramos 13 casos de lo 43 pacientes reportados.

Nuestros datos con respecto a anomalías de la columna vertebral, como la más común asociada a atresia anal concuerdan con los datos reportados por Willims y Nixon (15) en el año 1,957 y Duhamel (5) en 1,960, quienes reportaron un 40o/o de sus series. Entre estas anomalías se incluyen: agenesia del coxis y del sacro, escoliosis, espina bífica y vértebra en mariposa.

10 infantes se encontraron que tenían anormalidades del tracto urinario; de éstas la más común fué agenesia renal bilateral.

4 pacientes presentaban malformaciones del tracto gastrointestinal, de los que se incluye: 2 pacientes con atresia esofágica, un paciente con atresia duodenal y otro con divertículo de Meckell.

5 pacientes presentaron malformaciones de los miembros

superiores e inferiores, entre estos se incluye: Piè Talus Valgus, Hemiamelia Paraxial Radial, Polidactilia, Luxaciòn de caderas, Displasia Acetabular y ausencia de un miembro inferior completo.

Otras anomalías encontradas incluye: Hernia inguinal, hernia umbilical, mielomeningocele roto y mongolismo.

De los 43 pacientes reportados, 28 pacientes eran del sexo masculino y 15 del sexo femenino, lo cual hace que nuestra serie tenga una relación casi del dos a uno.

El grupo etáreo más afectado fué el de menor de un mes, què constituye el 59.5o/o del total de casos.

Se realizó una clasificaciòn con respecto al grupo étnico más afectado, reportándose el grupo indígena con el 62.8o/o del total. Creemos que èste dato no es real, debido a que muchos pacientes clasificados como ladinos, pensamos que sean de origen indígena o mestizos, por lo que no se determinó exactamente por falta de datos en la ficha clínica revisada.

El 65.1o/o eran originarios y procedían de la Ciudad de Quetzaltenango y el resto de la muestra procedían de los Departamentos de: San Marcos, Sololá, Totonicapán y Retalhuleu.

Es importante hacer notar que la mayoría de nuestros pacientes no fueron estudiados en forma adecuada, lo cual probablemente se debió a falta de recursos del Hospital, egresos en contraindicaciòn y fallecimientos.

El tratamiento quirúrgico instituido consistiò en 33 procedimientos, de los cuales se realizaron un total de 17 colostomías y 13 anoplastías. En 13 casos no se realizó ningún tratamiento de este tipo, debido a fallecimiento a las pocas horas o por egreso en contraindicaciòn. Algunos casos fueron citados a Consulta Externa para efectuarles estudios complementarios pero ya no volvieron.

Del total de los 43 casos reportados el 53.4o/o falleciò y únicamente el 32.6o/o egresó con indicaciòn médica y en buenas condiciones generales.

Por último, debemos de mencionar que se hizo un recuento del total de casos que se presentaron por año, alcanzando su mayor frecuencia en el año 1,978 con 7 casos.

En general creemos que el Síndrome de Regresiòn Caudal ha mantenido una frecuencia de presentaciòn constante en los últimos años.

CONCLUSIONES

1. *Se reportan un total de 43 casos con Síndrome de Regresión Caudal; 16 de las formas mayores y 27 de las formas menores.*

2. *La anomalía mas frecuentemente asociada a atresia anal en nuestro estudio le corresponde a anomalías vertebrales en un 30o/o del total de casos.*

3. *Las anomalías del tracto genitourinario se presentaron en 10 pacientes, siendo la variedad más frecuente agenesia renal unilateral.*

4. *Solamente un caso presentó el síndrome clásico de Sirenomelia.*

5. *16 pacientes presentaron ano imperforado con fístulas: recto vaginal, recto uretrales, recto vesicales y recto perianal.*

6. *La mortalidad fué del 53.4o/o y el 32.6o/o egresaron con indicación médica y en buenas condiciones generales.*

7. *Algunos datos no se determinaron exactamente por falta de información de la ficha clínica revisada.*

8. *el Síndrome de Regresión Caudal muestra en proporciones variables anomalías del recto, del sistema genital y urinario, de la espina lumbo sacra y de los miembros inferiores.*

RECOMENDACIONES

1. *El estudio del Síndrome de Regresiòn Caudal debe de ser realizado Por: el Pediatra, Radiòlogo, Ginecólogo y Cirujano Ortopédico debido al alto porcentaje de anomalías asociadas a éste Síndrome.*

2. *Considerar necesaria la realización de un protocolo de tratamiento para un mejor manejo de estos pacientes y de esta manera reducir la alta mortalidad encontrada en el presente estudio.*

3. *Considerar y realizar por norma estudios radiológicos complementarios a todos los pacientes que presenten anomalías anorrectales para determinar exactamente lo que es el Síndrome de Regresión Caudal.*

4. *Todo paciente que presente Síndrome de Regresión Caudal, se sugiere la investigación de Diabetes en las madres, debido a la alta asociación que existe entre la diabetes materna y éste síndrome.*

RESUMEN

Se efectuó la investigación sobre Síndrome de Regresión Caudal encontrándose un total de 43 casos, el estudio fué retrospectivo, realizado en el Hospital General de Occidente, revisión de 12 años 1,973-1,984.

De los 43 casos estudiados fueron clasificados 16 casos como una forma mayor del Síndrome de Regresión Caudal y 27 como la forma menor.

El grupo etáreo más afectado fué el de menor de un mes, que constituye el 59.5o/o del total de casos.

Se efectuó una clasificación con respecto al grupo étnico más afectado, reportándose el grupo indígena con el 62.8o/o del total de casos. Por lo cual creemos que este dato no es real, debido a que muchos pacientes clasificados como ladinos son de origen indígena predominantemente.

Se demuestra además una alta mortalidad de los casos estudiados, el 53.4o/o fallecieron y solamente el 32.6o/o egresó en buen estado aparentemente; Con un predominio del sexo masculino sobre el femenino, casi del 2 a 1.

Se presentan al final del trabajo fotografías de un caso reportado en 1982 de Sirenomelia que es la causa mayor del Síndrome de Regresión Caudal en un paciente de sexo femenino, que falleció a las pocas horas de haber nacido.

Se debe de considerar la realización de un protocolo de tratamiento para éstos pacientes con estas anomalías para reducir la alta mortalidad encontrada en nuestro estudio, también se sugiere la realización de un estudio prospectivo a largo plazo en los principales Hospitales de nuestro medio.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. *Betti, M.D. Traisman. Sirenomelia: a spectrum of related syndroms.* **Clin Pediatr** *(Phila) 1971 Apr; 10(4):238-240*

2. *Caffey, J. Anus imperforations.* **Pediatrics x-ray diagnosis** *5th ed. Chicago, Year Book Medical, 1967. 1192p. (pp. 548-552)*

3. *Cojulún P.* **Ano imperforado.** *Tesis (Médico y Cirujano)-Centro Universitario de Occidente, Facultad de Ciencias Médicas. Quezaltenango, 1983. 51p.*

4. *Duhamel, B. From the mermaid to anal imperforations: the syndroms of caudal regression.* **Arch Dis Child** *1961 Mar; 36 (3):152-155*

5. *Kurlander, G.J. Roentgenology of imperforate anus.* **Am J Roentgenol** *1967 May; 100(1):190-201*

6. *Moore, T.C. and E.A. Lawrence. Congenital malformations of the rectun and anus. II, asociated anomalies encountered in a series of 120 cases.* **Am J Surg** *1952 Aug; 95(1):281*

7. *Ordóñez, P.* **Anomalías congénitas ano rectales.** *Tesis (Médico y Cirujano)-Universidad de San Carlos, Facultad de Ciencias Médicas. Guatemala, 1981. 57p.*

8. *Russel, M.D.* **et-al.** *The axial mesodermal dysplasia spectrum. Pediatrics 1981 Feb; 67(2):176-182*

9. *Rusnak, S.L. and S.G. Driscoll. Congenital spinal anomalies in infants of diabetes mothers.* **Pediatrics** *1965 Jun; 35(6): 989-95*

10. *Ruiz, V.* **Anomalías congénitas asociadas a ano imperforado.**

Tesis (Médico y Cirujano)-Universidad de San Carlos, Facultad de Ciencias Médicas. Guatemala, 1979. 57p.

11. *Seibert, J.J. and E.S. Golladay. Clinical evaluation of imperforate anus; clue to type of anal rectal anomaly.* **Am J Roentgenol** *1979 Aug; 133(2):289-292*

12. *Taybi, H. Caudal dysplasia syndrome.* **In his: Radiology of syndroms.** *Chicago, Year Book Medical, 1975. 333p. (p.46)*

13. *Thompson, W.M.* **et-al.** *Anal rectal malformations and the radiology.* **Am J Roentgenol** *1974 Dec; 122(4):865*

14. *Warkeny, G.J. Malformations of the axial and appendicular skeleton.* **In his: Congenital malformations** *Chicago Year Book Medical, 1981. 97(3):1309p. (pp.922-928)*

15. *Williams, D.I. and H.H. Nixon. Agenesis of sacrum.* **Am J Gynec Obstet** *1957 May; 105(1):84-88*

Vo Bo

Eduardo

Universidad de San Carlos de Guatemala
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS
OPCA — UNIDAD DE DOCUMENTACION

ANEXOS

Figura a) Se observa presencia de un solo miembro inferior que corresponde a un caso de Sirenomelia, presenta además agenesia del sacro y coxis, agenesia renal, ano imperforado, vértebra en mariposa y espina bífica. Paciente femenino que falleció a las pocas horas en el Hospital General de Occidente.

Figura b) Un caso donde se observa fusión de los miembros inferiores, paciente sexo masculino Hospital General de Occidente, año 1979.

INSTRUMENTO DE TRABAJO No. 1

Autor del estudio:

Porqué fué realizado el estudio:

Cuáles fueron sus objetivos:

Material utilizado:

Dónde fué realizado el estudio:

Fecha en que se hizo:

Como fué realizado:

Casos que se estudiaron:

Conclusiones que se obtuvieron:

Resultados de las medidas propuestas:

INSTRUMENTO DE TRABAJO No. 2

NOMBRE: _____ *EDAD:* _____

SEXO: _____ *RAZA:* _____

ORIGEN Y RESIDENCIA: _____

DIAGNOSTICO: _____

TRATAMIENTO MEDICO: _____ *QUIRURGICO:* _____

DIAS DE ESTANCIA: _____

EGRESO: _____

CONTRAINDICACION: *VIVO:* *MUERTO:*

HALLAZGOS CLINICOS:

Glúteos planos ☐
Hendidura Interglútea corta ☐
Hoyuelos a nivel de los glúteos ☐
Configuración de tritón o sirena ☐
Deformidad de los miembros inferiores ☐
Deformidad de los miembros superiores ☐
Ausencia del ano ☐
Pié equino varus ☐
Atrofia de las piernas ☐
Movimiento defectuoso de las articulaciones ☐

HALLAZGOS RADIOGRAFICOS:

Agenesia vertebral ☐
Agenesia total del sacro ☐
Agenesia de vértebras desde L-1 hacia abajo ☐
Vértebra en mariposa ☐
Espina bífida ☐
Ano imperforado ☐
Pelvis anormal ☐
Luxación de caderas ☐
Symelia ☐
Agenesia de huesos de la pierna y del muslo ☐

Fístula vesico vaginal ☐ *Recto vaginal* ☐ *Recto vesical* ☐
Agenesia renal ☐ *Ectopía renal* ☐ *Vejiga neurogénica* ☐
Malformaciones uterinas ☐ *Hipoplasia uterina* ☐
Ausencia o presencia de gónadas ☐

CENTRO DE INVESTIGACIONES DE LAS CIENCIAS

DE LA SALUD

(C I C S)

CONFORME:

Dr. Eric Eduardo Maldonado

ASESOR.

Dr. Eric Eduardo Maldonado Muñoz
MEDICO Y CIRUJANO
Colegiado No. 4871

Dr. Julio R. Cabrera V.
MEDICO Y CIRUJANO
Colegiado 1527
ASESOR.

SATISFECHO:

Dr. Luis Alfredo Tello

REVISOR.

Dr. Luis E. Alfredo Tello
MEDICO Y CIRUJANO
Colegiado No. 2254

APROBADO:

DIRECTOR DEL CICS

IMPRIMASE:

Dr. Mario René Moreno Cámbara
DECANO
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS.
USAC.

Guatemala, 11 de octubre de 1985

Los conceptos expresados en este trabajo
son responsabilidad únicamente del Autor.
(Reglamento de Tesis, Artículo 44).