

# Mielocistocele, Agenesia dorsolumbosacra total, Hipoplasia espondilocostal, Pterigión poplíteo, Displasia renal derecha y Hernia diafragmática izquierda: Reporte de un Caso del CETO

Virginia Medina-Jiménez<sup>1</sup>, Maria Cervantes-Sodi<sup>1</sup>, Teresa Miriam Flores-Amador<sup>1</sup>, Jesús Eduardo Rodríguez González<sup>2</sup>, Ma de la Luz Bermúdez-Rojas

1. Centro Estatal de Tamizaje Oportuno, Hospital de Especialidades Materno Infantil de León, Instituto de Salud Pública del Estado de Guanajuato.

2. Hospital de Alta Especialidad del Bajío, Instituto de Salud Pública del Estado de Guanajuato.

**Introducción** La agenesia dorsolumbosacra es muy poco frecuente, se considera como la forma más severa de regresión caudal y frecuentemente se asocia a anomalías genitourinarias y/o gastrointestinales. (1)

**Objetivo** Describir el caso de una paciente evaluada en el CETO en Enero del 2022 y en la etapa perinatal de forma interdisciplinaria por diagnóstico fetal de mielocistocele, agenesia dorsolumbosacra total, hipoplasia espondilocostal, pterigión poplíteo, displasia renal derecha y hernia diafragmática izquierda previo consentimiento informado de la paciente y su tutor legal al tratarse de una asociación poco frecuente reportada en la literatura mundial.

## Caso Clínico

Paciente de 17 años de edad con obesidad clase II y DM pregestacional, Gesta 2 Aborto 1 (Espontáneo a las 8 SDG), sin exposición a teratógenos ni otros antecedentes relevantes para padecimiento actual, A positivo. Una vez en CETO a las 13.0 SDG con LCC de 61.6 mm e higroma quístico ductus venoso con índice de pulsatilidad de 1.4 y onda a reversa, sin regurgitación tricuspídea, sospechándose hernia diafragmática izquierda, intestino hiperecogénico, ausencia de cuerpos vertebrales a nivel torácico y lumbar, hiperflexión permanente de miembros inferiores, probable defecto de tubo neural a nivel sacro, riesgo a posteriori para trisomía 21 1 en 40, trisomía 18 1 en 4 y trisomía 13 1 en 665 así como riesgo alto para preeclampsia de 1 en 77, restricción del crecimiento fetal de 1 en 84 y prematuridad 1 en 14. Posterior a valoración por genética perinatal, se realizó biopsia de vellosidades coriales a las 14 SDG por vía transcervical sin presentar complicaciones realizándose microarreglos CGH prenatal (Agilent) que resultó en arr(1-22,X)x2 (Cariotipo Molecular femenino normal), se otorgó seguimiento a lo largo de la gestación en la línea de patología fetal donde se reporta agenesia dorsolumbosacra total, hernia diafragmática izquierda, displasia renal multiquística de riñón derecho y polihidramnios, se realiza primer neurosonografía fetal avanzada a las 31 SDG donde se agrega hipoplasia espondilocostal, mielocistocele a nivel de C6-C7, pterigión poplíteo, sospecha de ano imperforado por hiperecogenicidad a nivel de dicha región. Se otorgó acompañamiento psicológico a lo largo del embarazo, así como control prenatal en embarazo de alto riesgo. Se realizó resonancia magnética fetal a las 34 SDG reportando los mismos hallazgos. La gestación fue resuelta a las 38 SDG por parto vaginal donde falleció anteparto, obteniendo femenino de 2,510 gramos, Talla 32 cm, valorada por genética perinatal postmortem agregando cuello corto y ancho con pterigium coli, facies plana, pabellón auricular derecho con microtia grado I con dismorfias menores, puente nasal en silla de montar, plenitud nasal con base ancha y desproporción de segmentos dado el tórax corto. Los padres no autorizaron la realización de necropsia. Postnatalmente se realizaron radiografías donde solo se visualizaron las vertebrales cervicales y una torácica inferior con 2 costillas sin la morfología esperada.

## Conclusiones

El tamizaje de primer trimestre es una ventana de oportunidad para el diagnóstico de anomalías congénitas incluyendo aquellas de sistema nervioso central. La agenesia dorsolumbosacra puede asociarse a otras alteraciones estructurales incluyendo gastrointestinales, genitourinarias, cardiovasculares así como otras alteraciones espinales. El diagnóstico prenatal temprano permite la referencia oportuna a centros que cuenten con el personal y la infraestructura necesarias para el abordaje perinatal de estas pacientes. Se requieren más estudios que pueden incluir el exoma completo respecto a la fisiopatología de este tipo de entidades con la finalidad de una adecuada asesoría prenatal incluyendo el riesgo de recurrencia.

## Bibliografía

1. Bosemani T, Crain BJ, Huisman TA, Northington FJ, Tekes A. Dorsolumbosacral agenesia, nonterminal myelocystocele and secondary tonsillar herniation: prenatal and postnatal MRI evaluation and pathological correlation. *Pediatr Neurosurg.* 2013;49(1):38-42.
2. Liao Y, Wen H, Ouyang S, Yuan Y, Bi J, Guan Y, et al. Routine first-trimester ultrasound screening using a standardized anatomical protocol. *Am J Obstet Gynecol.* 2021;224(4):396 e1-e15.
3. Malinger G, Paladini D, Haratz KK, Monteagudo A, Pilu GL, Timor-Tritsch IE. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic examination of the fetal central nervous system. Part 1: performance of screening examination and indications for targeted neurosonography. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2020;56(3):476-84.
4. Paladini D, Malinger G, Birnbaum R, Monteagudo A, Pilu G, Salomon LJ, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic examination of the fetal central nervous system. Part 2: performance of targeted neurosonography. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2021;57(4):661-71.

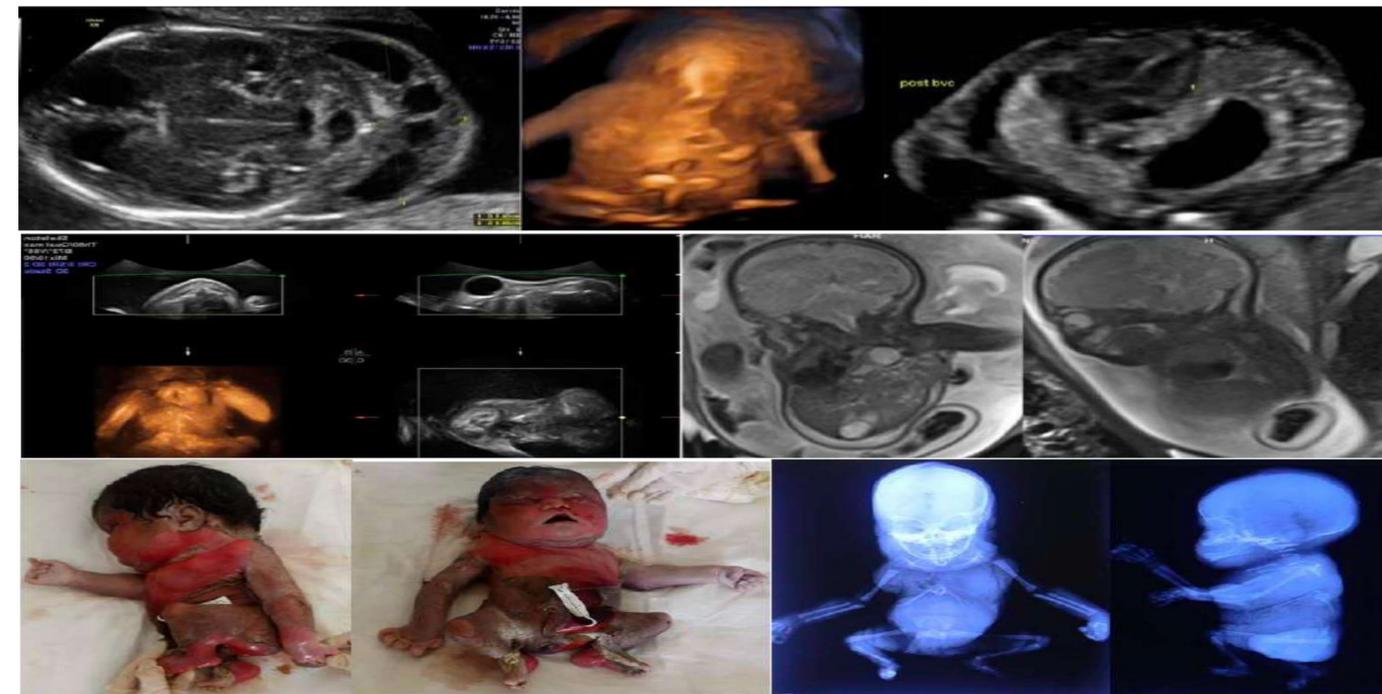


Imagen ultrasonográfica 3D con ultrasonido Voluson E8 donde se evidencia la presencia de mielocistocele así como agenesia de cuerpos vertebrales distal a dicho mielocistocele. Resonancia magnética fetal mediante equipo de 1.5 Tesla en single shot spin eco potenciadas a T2, en planos coronal y sagital donde se aprecia agenesia dorsolumbosacra, estructuras intracraneales en posición normal así como hernia diafragmática izquierda. Imágenes postnatales donde se confirma la presencia de pterigión poplíteo así como tronco en posición anormal. Radiografía postnatal donde se evidencia la hipoplasia espondilocostal así como ausencia de cuerpos vertebrales a nivel dorsolumbosacro.

## Discusión

El diagnóstico se sospechó desde la evaluación del primer trimestre demostrando la importancia del tamizaje de 1º trimestre con la finalidad de identificar y referir oportunamente a las pacientes que se beneficien de un abordaje interdisciplinario en centros especializados. Liao et al reportó que la tasa de detección de alteraciones congénitas en primer trimestre es del 43%. (2) Las anomalías de SNC son las segundas en frecuencia en nuestro centro, resaltando la importancia de la realización de neurosonografía fetal avanzada en centros con experiencia ante la sospecha de este tipo de alteraciones y, en caso necesario, la realización de una resonancia magnética fetal de forma complementaria y mediante consenso por especialistas en medicina materno-fetal, genética perinatal y radiología con experiencia en este tipo de estudios.(3-5) La agenesia dorsolumbosacra es muy poco frecuente, se considera como la forma más severa de regresión caudal caracterizada por la ausencia de cuerpos vertebrales por debajo de los cervicales y frecuentemente se asocia a anomalías genitourinarias, gastrointestinales, cardiovasculares y espinales tales como el mielocistocele en el 9% de los casos.(6) Esta alteración se ha descrito con frecuencia en pacientes diabéticas, alteraciones del gen HLXB9, hipoxia y exposición a teratógenos. Se debe probablemente a una embriogénesis aberrante a nivel del mesodermo caudal y axial antes de los 28 días de embarazo.(7) Los mielocistoceles no terminales se producen por una falla en la neurulación primaria a diferencia de los mielocistoceles terminales que se dan por una alteración en la neurulación secundaria. (1) Se clasifican como defectos de tubo neural cerrados habitualmente cubiertos por piel, tejido celular subcutáneo y duramadre. (8)