

Síndrome lumbocostovertebral: primer reporte de caso en Argentina

Lumbocostovertebral syndrome: first case report in Argentina

Dra. María de los Á. Albarracín^a, Dr. Boris Groisman^b, Dra. Rosa Liascovich^b, Dr. Pablo Barbero^b y Dra. María P. Bidondo^b

RESUMEN

El síndrome lumbocostovertebral se define por la presencia de hernia lumbar, hemivértebras y anomalías costales. El objetivo de este trabajo es describir el primer caso reportado en Argentina. El paciente fue comunicado a la Red Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina. Se describe el cuadro clínico, los diagnósticos diferenciales y los posibles mecanismos patogénicos involucrados. Se sugiere que esta entidad sea considerada como una asociación. La hernia lumbar en un recién nacido es un hallazgo infrecuente y debe pesquisarse la presencia de otras anomalías asociadas.

Palabras clave: síndrome lumbocostovertebral, hernia lumbar congénita, recién nacido.

ABSTRACT

Lumbocostovertebral syndrome is defined by the presence of lumbar hernia, hemivertebrae and costal anomalies. Our aim was to describe the first case reported in Argentina. The patient was reported to the National Registry of Congenital Anomalies of Argentina. The clinical picture, differential diagnoses and possible pathogenic mechanisms involved are described. We suggest considering this as a lumbocostovertebral association. Lumbar hernia in a newborn is an infrequent finding and other associated anomalies should be evaluated.

Key words: lumbocostovertebral syndrome, congenital lumbar hernia, newborn, infant.

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2019.e377>

Cómo citar: Albarracín MÁ, Groisman B, Liascovich R, Barbero P, Bidondo MP. Síndrome lumbocostovertebral: primer reporte de caso en Argentina. *Arch Argent Pediatr* 2019;117(4):e377-e381.

- a. Red Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina (RENAC), Servicio de Neonatología, Hospital Público Materno Infantil, Salta Capital, Salta.
- b. Red Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina (RENAC), Centro Nacional de Genética Médica "E. Castilla", Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS), Ministerio de Salud y Desarrollo Social, Buenos Aires.

Correspondencia:

Dr. Pablo Barbero: pablobarbero63@hotmail.com

Financiamiento: Ninguno.

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 23-3-2018

Aceptado: 24-1-2019

INTRODUCCIÓN

La presencia de hernia lumbar, hemivértebras y anomalías costales ha sido definida como el síndrome lumbocostovertebral,¹ aunque se trata de una entidad que aún no tiene una etiología definida. La hernia lumbar, uno de los componentes de este síndrome, es muy poco frecuente, ya que representa el 1,5 % de los defectos de la pared abdominal y, frecuentemente, no se manifiesta en el período neonatal.² A diferencia de otras hernias abdominales, las lumbares, por lo general, están asociadas a otros defectos congénitos.

Los objetivos de este trabajo fueron describir el primer caso de síndrome lumbocostovertebral reportado en Argentina, detallar los diagnósticos diferenciales y los posibles mecanismos patogénicos involucrados.

CASO CLÍNICO

El recién nacido fue notificado a la Red Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina (RENAC).³ Era de sexo masculino, producto del primer embarazo de una pareja sana, no consanguínea. La madre tenía 32 años y había presentado, durante la gestación, hipertensión inducida por el embarazo. No se identificaron otros antecedentes del embarazo o familiares de relevancia. El nacimiento ocurrió a las 38 semanas de gestación; el peso fue de 2860 gramos; la talla, de 47 cm; el perímetro cefálico, de 34,5 cm (valores antropométricos entre los percentiles 3-50), y el Apgar, vigoroso. Al nacer, se detectó el ano imperforado y una tumoración lateral derecha redondeada de 5 x 5 cm de diámetro, por encima de la cresta iliaca (*Figuras 1 y 2*). Además, se observó una asimetría del tronco, con el tórax en quilla y el cuello corto. No presentaba dismorfias faciales. En la evaluación radiológica, se observaron hemivértebras en la columna dorsal y lumbar, que provocaban una escoliosis de convexidad izquierda, y la ausencia de una costilla del lado derecho (*Figura 3*). En la evaluación ecográfica del abdomen, se identificó un solo riñón. Se realizó también un

ecocardiograma, una ecografía cerebral y un fondo de ojo, estudios que fueron normales. Cariotipo: 46,XY (400 bandas, 20 metafases). Al año de vida, el paciente presentó pautas madurativas acordes a su edad. El niño continúa en controles de Ortopedia y Cirugía Infantil.

DISCUSIÓN

El síndrome lumbocostovertebral se define por la presencia de tres componentes: anomalías costales, hernia lumbar y anomalías vertebrales;

FIGURA 1. Masa por debajo del reborde costal derecho que corresponde a una hernia de 5 cm de diámetro



sin embargo, frecuentemente, se asocia a otros defectos congénitos, como agenesia renal, hernia diafragmática, extrofia de cloaca, hidrocefalia y atresia de ano, entre otras anomalías.^{4,5}

La prevalencia de hemivértebras aisladas o asociadas a otras anomalías, detectada en la RENAC, en el período de 2010 a 2016, fue de 11,84 (intervalo de confianza –IC– del 95 %: 10,25-13,62) por cada 100 000 nacimientos. Esta cifra fue menor que la observada en un estudio realizado en una región de Israel (prevalencia de hemivértebras de 33 cada 100 000 recién nacidos).⁶ Dado que la RENAC se limita a las anomalías detectadas al nacer, podría haber un subregistro, en especial, en los casos en los que la hemivértebra se presente en forma aislada y no genere síntomas al nacer. Las anomalías vertebrales reportadas en el síndrome lumbocostovertebral consisten, habitualmente, en hemivértebras o vértebras en ala de mariposa. Los cuerpos vertebrales más afectados son las últimas vértebras dorsales y las primeras lumbares.^{1,7} Las anomalías costales consisten en ausencia, hipoplasia o fusión costal. Las últimas costillas son las que se han visto afectadas, preferentemente, en los casos reportados con síndrome lumbocostovertebral.

La hernia lumbar ocurre en dos áreas de la pared abdominal de mayor debilidad, los triángulos de Grynfelt (superior) y de Petit (inferior). El superior es el sitio más común de localización de las hernias lumbares; es un triángulo invertido cuya base superior la constituyen la 12^{va} costilla y el músculo serrato posteroinferior. El lado posterior es el borde anterior del músculo cuadrado lumbar, mientras que el lado anteroinferior es el borde posterior del músculo oblicuo interno. El triángulo inferior se

FIGURA 2. Tumorción lateral correspondiente a una hernia lumbar



ubica en el espacio comprendido entre el oblicuo mayor por delante, la cresta iliaca abajo y el dorsal ancho por atrás. La forma de presentación clínica de las hernias lumbares puede ser una masa de la pared abdominal, dolor en la espalda que se irradia a la región, o bien por provocar obstrucción intestinal.

El término *síndrome*, en el área de los defectos congénitos, corresponde a un conjunto de anomalías que, repetidamente, se presentan en forma conjunta y que tienen una etiología definida. Por el contrario, una asociación es un grupo de anomalías que se presentan en forma conjunta, en una frecuencia estadísticamente no aleatoria y sin una etiología definida.⁷ Por este motivo, se propone que sería más adecuado denominar a este cuadro *asociación lumbocostovertebral*, dado que es una entidad que se define por la presencia de, al menos, tres

anomalías congénitas que se presentan en forma asociada y no por una etiología específica. En la gran mayoría de los casos, no se ha podido definir la causa y, solo en algunos pacientes, se lo ha asociado a diabetes materna pregestacional.^{8,9} Algunos autores han sugerido que las asociaciones de anomalías congénitas resultan de la alteración en un campo del desarrollo embrionario, el cual funciona como una unidad que responde de manera similar a diferentes insultos (por ejemplo: anomalías cromosómicas, mutaciones en un gen, disrupción vascular o un agente teratogénico).¹⁰ Cada campo del desarrollo correspondería a estructuras embrionarias que responderían como una unidad.

La presencia de anomalías costales, vertebrales y de la pared abdominal podría explicarse desde el punto de vista embriológico como un defecto del campo del desarrollo, en el que la unidad

FIGURA 3. Anomalías múltiples de la segmentación vertebral en la columna dorsal y lumbar, ausencia de una costilla del lado derecho



afectada correspondería a algunos somitas.¹ Cabe recordar que estos son bloques independientes resultantes de la segmentación del mesodermo paraxial. Están ubicados a ambos lados del tubo neural y de la notocorda, que se van formando entre los días 20 y 30 del desarrollo. Los derivados de los somitas son los esclerotomas (derivados ventromediales), que van a dar origen a las vértebras, a los discos intervertebrales y a las costillas; los miotomas, que provienen de la parte media de los somitas y son los precursores de los músculos estriados del tronco, y los dermatomas (porción más lateral de los somitas), que dan origen a la dermis en la región que corresponde (Figura 4). La exposición de este campo del desarrollo a ciertos factores, como la diabetes materna^{8,9} y, quizá, la hipoxia,¹ o a alteraciones en el material genético podrían explicar la patogénesis de este cuadro.

El diagnóstico del síndrome lumbocostovertebral se define por la presencia de anomalías costales, vertebrales y de hernia lumbar. Este último es el signo más conspicuo.

Los diagnósticos diferenciales de esta entidad son, entre otros:

- Síndrome de regresión caudal, caracterizado, frecuentemente, por la agenesia sacra. Esta entidad puede tener un fenotipo variable, desde la agenesia del coxis a cuadros con agenesia de múltiples cuerpos vertebrales,

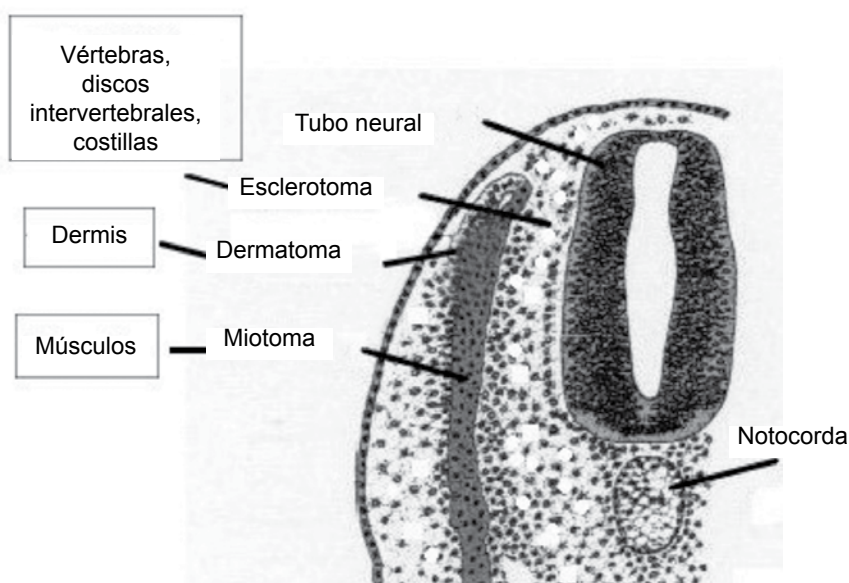
atresia de ano y afectación de los miembros inferiores.¹¹

- Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) tipo 2 o también conocido como *asociación MURCS* (aplasia del conducto mülleriano, displasia renal, anomalías de los somitas cervicotorácicos). Esta entidad se caracteriza por aplasia uterina y de la porción superior de la vagina, asociada con, al menos, otra malformación, ya sea renal, vertebral, u, ocasionalmente, defectos auditivos y cardíacos.¹²
- Asociación VACTERL/VATER, caracterizada por la presencia de, al menos, tres de las siguientes anomalías: defectos vertebrales, atresia anal, cardiopatía congénita, fístula traqueoesofágica, anomalías renales y anomalías en las extremidades.¹³
- Disostosis espondilocostal, entidad monogénica que se caracteriza por defectos de segmentación vertebral múltiple con anomalías costales con un tronco acortado.¹⁴

La presencia de hernia lumbar congénita es un signo que no se ha descrito en las entidades antes referidas.

El tratamiento del síndrome lumbocostovertebral requiere el abordaje quirúrgico y ortopédico de los defectos. Hasta la fecha, no se ha reportado la recurrencia en familiares; en los casos de diabetes materna

FIGURA 4. Somita y sus derivados, embrión de 4.^{ta} semana



pregestacional, debería indicarse un adecuado control metabólico a fin de disminuir los riesgos.

Dada la falta de disponibilidad, no se pudieron realizar estudios genómicos a fin de evaluar la presencia de posibles desbalances de material genético que pudieran estar asociados al cuadro clínico del paciente.

Este es el primer reporte de un paciente con síndrome lumbocostovertebral en Argentina. La presencia de hernia lumbar en un recién nacido es un hallazgo infrecuente y, en todos los casos, deben pesquisarse la presencia de otras anomalías asociadas, así como el antecedente de diabetes materna pregestacional. Finalmente, se sugiere que este cuadro sea considerado como una asociación. ■

REFERENCIAS

1. Touloukian RJ. The lumbocostovertebral syndrome: a single somatic defect. *Surgery*. 1972; 71(2):174-81.
2. Wakhlu A, Wakhlu AK. Congenital lumbar hernia. *Pediatr Surg Int*. 2000; 16(1-2):146-8.
3. Groisman B, Bidondo MP, Barbero P, Gili J, et al. RENAC: Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina. *Arch Argent Pediatr*. 2013; 111(6):484-94.
4. Kumar GS, Kulkarni V, Haran RP. Lumbo-costo-vertebral syndrome with posterior spinal dysraphism. *Neurol India*. 2005; 53(3):351-3.
5. Rattan KN, Agarwal A, Dhiman A, Rattan A. Congenital Lumbar Hernia: A 15-Year Experience at a Single Tertiary Centre. *Int J Pediatr*. 2016; 2016:7162475.
6. Goldstein J, Makhoul IR, Weissman A, Drugan A. Hemivertebra: prenatal diagnosis, incidence and characteristics. *Fetal Diagn Ther*. 2005; 20(2):121-6.
7. Hennekam RC, Biesecker LG, Allanson JE, Hall JG, et al. Elements of morphology: General terms for congenital anomalies. *Am J Med Genet A*. 2013; 161A(11):2726-33.
8. Okumus N, Bas AY, Demirel N, Zenciroglu A, et al. Lumbocostovertebral syndrome in an infant of a diabetic mother. *Am J Med Genet A*. 2010; 152A(6):1374-7.
9. Bhat RY, Greenough A, Rafferty GF, Patel S, et al. Assessment of diaphragm function in lumbocostovertebral syndrome. *Eur J Pediatr*. 2004; 163(11):694-5.
10. Opitz JM. Annals of morphology fields and prepatterns. Editorial Festschrift for John C. Carey, MD, MPH. *Am J Med Genet A*. 2016; 170(10):2503-22.
11. Boulas MM. Recognition of caudal regression syndrome. *Adv Neonatal Care*. 2009; 9(2):61-9.
12. Fontana L, Gentilin B, Fedele L, Gervasini C, et al. Genetics of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Clin Genet*. 2017; 91(2):233-46.
13. Solomon BD. VACTERL/VATER Association. *Orphanet J Rare Dis*. 2011; 6:56.
14. Turnpenny PD, Sloman M, Dunwoodie S; ICVS (International Consortium for Vertebral Anomalies and Scoliosis). Spondylocostal Dysostosis, Autosomal Recessive. 2009 Aug 25 [Updated 2017 Dec 21]. In Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al. (eds.). GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018. [Consulta: 8 de febrero de 2018]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK8828/>.