

Case report

Imagerie des agénésies sacrées: a propos de deux observations



Imaging of sacral agenesis: about two observations

Hassan Doulhousne^{1,&}, Redouane Roukhsi², Salah Ben Elhend², Nabil Hammoune², Abdelilah Mouhsine², Abdelghani El Fikri^{1,2}, El Mehdi Atmane²

¹Service de Radiologie, 5e Hôpital Militaire, Guelmim, Maroc, ²Service de Radiologie, Hôpital Militaire Universitaire Avicenne, Marrakech, Maroc

[&]Auteur correspondant: Hassan Doulhousne, Service de Radiologie, 5e Hôpital Militaire, Guelmim, Maroc

Received: 21 Nov 2019 - Accepted: 27 Nov 2019 - Published: 17 Dec 2019

Domain: Radiology, Pediatrics (general)

Mots clés: Syndrome de régression caudale, dysgénésie lombo-sacrée, imagerie

Résumé

Le syndrome de régression caudale (SRC) est une malformation rare, due à un défaut de développement de la partie caudale de la colonne vertébrale lors de la vie embryonnaire et dont l'étiopathogénie demeure inconnue. Nous rapportons deux observations cliniques colligées: la première est celle d'une fillette de 05 avec une agénésie lombo-sacrée révélée par des troubles sphinctériens et de la marche. La deuxième est celle d'une femme de 46 ans suivie pour des lombalgies chroniques, révélant une agénésie sacrée partielle avec un canal lombaire étroit. La symptomatologie varie selon le degré et la sévérité de l'atteinte spinale. L'imagerie permet de poser le diagnostic, d'apprécier le degré de l'atteinte spinale, de faire un bilan lésionnel exhaustif et de rechercher des malformations associées. La prise en charge est multidisciplinaire.

Case report | Volume 1, Article 63, 17 Dec 2019 | 10.11604/pamj-cm.2019.1.63.21051

Available online at: <https://www.clinical-medicine.panafrican-med-journal.com/content/article/1/63/full>

© Hassan Doulhousne et al PAMJ - Clinical Medicine (ISSN: 2707-2797). This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution International 4.0 License (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Abstract

Caudal regression syndrome (CRS) is a rare malformation due to a defect in the development of the caudal portion of the vertebral column during the embryonic life whose etiopathogenesis is unknown. We report two clinical cases. The first was a 5-year old girl with lumbosacral agenesis revealed by sphincter disorders and difficulty walking. The second was a 46-year old woman treated for chronic low back pain revealing partial sacral agenesis with narrow lumbar canal. Symptoms vary according to the degree and the severity of spinal involvement. Imaging test allows to make the diagnosis, to assess the degree of spinal involvement and exhaustive assessment of the lesion and investigate malformations associated with it. Treatment is based on multidisciplinary approach.

Key words: Caudal regression syndrome, lumbosacral dysgenesis, imaging

Introduction

L'agénésie sacrée est une malformation congénitale rare, de diagnostic le plus souvent pré et/ou néonatal et d'étiologies inconnues. Elle peut être partielle ou totale, isolée ou associée un syndrome polymalformatif. L'imagerie permet de poser le diagnostic, d'apprécier le degré de l'atteinte spinale, de faire un bilan lésionnel exhaustif et de rechercher des malformations associées.

Patient et observation

Observation 1: fillette de 5 ans, sans antécédents fœtaux ou maternels particuliers - notamment de diabète maternel connu, suivie pour des troubles sphinctériens et de la marche avec à l'examen clinique des pieds convexes. Les clichés standards mettaient en évidence une agénésie totale des pièces sacro-coccygiennes et des deux dernières vertèbres lombaires avec une disjonction de la symphyse pubienne (Figure 1). L'urétéro-cystographie rétrograde mettait en évidence une vessie globuleuse avec fistule vésico-vaginale (Figure 2). L'imagerie en coupes (IRM et TDM) appréciait mieux ces anomalies avec en IRM un cône médullaire en regard de D10 (Figure 3) sans malformations ano-rectales ou rénales associées.

Observation 2: femme de 46 ans, suivie pour des lombalgies chroniques avec paresthésies des membres inférieurs. Les clichés de radiographie standard (face et profil) ont objectivé l'absence de visualisation des vertèbres sacrées et du coccyx en dessous d'une S1 hypoplasique, sans anomalies visibles des vertèbres lombaires ou des deux articulations sacro-iliaques avec un petit bassin. Le complément scannographique a confirmé l'agénésie partielle sacro-coccygienne avec un canal lombaire étroit en regard de L5 (Figure 4).

Discussion

Le syndrome de régression caudale (SRC) est une malformation congénitale rare dont l'incidence est de 1/25000 naissances [1]. Elle est due à un défaut de développement en intra-utérin de la portion caudale de la colonne vertébrale surtout du segment sacro-coccygien ou, parfois, lombo-sacré vers la quatrième semaine de la vie embryonnaire. Son étiopathogénie reste méconnue, malgré l'avancement de plusieurs hypothèses, notamment le diabète maternel non contrôlé au cours de la grossesse (risque 200 fois plus élevé), l'origine vasculaire par hypoperfusion (artère ombilicale unique), les facteurs génétiques ou toxiques (drogues) [2,3]. Cliniquement, le SRC est un ensemble d'anomalies osseuses, neurologiques et viscérales plus au moins combinées. Il varie selon la gravité de l'atteinte spinale. Il peut associer des malformations des hanches, des jambes et/ou des pieds. De

même, des malformations uro-génitales et ano-rectales sont possibles. Ainsi, plusieurs formes cliniques lui ont été décrites. Généralement, les patients rapportent des signes de dysfonctionnement moteurs (faiblesse musculaires, spasme, paralysie), des troubles intestinaux et des troubles urinaires (incontinence, infections à répétition). Plus rarement, ces patients sont peu ou non symptomatiques lorsque l'agénésie intéresse partiellement le sacrum sans atteinte spinale. Comme c'est le cas de notre deuxième patiente. L'échographie reste l'examen de choix pour le dépistage anténatal des malformations du rachis fœtal et des anomalies urinaires et/ou gastro-intestinales associées. Elle permet au cours du premier trimestre de noter une longueur crânio-caudale courte. Au deuxième ou au troisième trimestre, elle permet d'analyser le canal médullaire, son contenu, la situation du filum terminal, de montrer l'absence du sacrum et de détecter d'éventuelles anomalies associées. Néanmoins, elle est gênée par l'obésité maternelle et par la position du fœtus [4,5]. Le scanner apprécie mieux l'atteinte osseuse, mais il est d'usage limité vu son caractère irradiant. L'IRM anté ou post-natale permet une étude plus précise et fine des anomalies vertébrales (hémivertèbre, bloc vertébral, spina bifida, agénésie sacro-coccygienne et/ou lombaire), médullaires (anomalies du filum terminal, diastématomyélie, kyste neurentérique.) et des malformations associées essentiellement rénales et ano-rectales. Renshaw a classé en ordre croissant de gravité l'agénésie en quatre types: type 1 (A): agénésie sacrée unilatérale totale ou partielle. Type 2 (B): agénésie sacrée partielle. Elle est symétrique et bilatérale. Généralement S1 est normale ou hypoplasique; le reste du sacrum est absent. Type 3 (C) et 4 (D): agénésie sacrée totale et variable au niveau lombaire. La jonction entre la vertèbre la plus caudale et les iliums détermine les types 3 ou 4 de l'agénésie [6]. La prise en charge doit être pluridisciplinaire et dépend du degré et de la sévérité de l'atteinte. Elle peut aller des simples mesures physiques avec rééducation jusqu'à la chirurgie lorsqu'elle est nécessaire.

Conclusion

Le SRC est une malformation rare, d'étiologies inconnues et dont le diagnostic repose essentiellement sur l'échographie prénatale et sur l'IRM. La symptomatologie varie selon le degré et la sévérité de l'atteinte. La prise en charge est généralement multidisciplinaire.

Conflits d'intérêts

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts.

Contributions des auteurs

Tous les auteurs ont lu et approuvé la version finale du manuscrit.

Figures

Figure 1: radiographie du bassin (face) objectivant l'agénésie totale des pièces sacro-coccygiennes et des deux dernières vertèbres lombaires (L4 et L5)

Figure 2: vessie globuleuse avec fistule vésico-vaginale sur cliché de profil (vessie pleine) d'urétéro-cystographie rétrograde

Figure 3: agénésie totale du sacrum et du coccyx avec cône médullaire visible en regard de D10-D11 en coupe sagittale d'IRM en séquence pondérée T2

Figure 4: reconstruction TDM en mode VR objectivant l'agénésie sacrée partielle avec hypoplasie de S1

Références

1. Tortori-Donati P, Fondelli MP, Rossi A, Charles AR, Armando C, Valeria C. Segmental spinal dysgenesis: neuro-radiologic findings with clinical and embryologic correlation. *Am J Neuroradiol.* 1999;20(3):445-56. **PubMed | Google Scholar**
2. Singh SK, Singh RD, Sharma A. Caudal regression syndrome: case report and review of literature. *Pediatr Surg Int.* 2005;21(7):578-581. **PubMed | Google Scholar**
3. Knight B. Caudal regression syndrome: a case report. *AANA Journal.* 2011;79(4):281-282. **Google Scholar**
4. Carol MR, Stephanie R Wilson, Charboneau William, Johnson Jo-Ann M. Échographie diagnostique Dans: Sauerberi Eric E. éditeur Mosby Inc Missouri: 2005;3(38):1296.
5. Baxi L, Warren W, Collins MH. Détection précoce du syndrome de régression caudale avec balayage transvaginal. *Obstet Gynecol.* 1990;75(3 pt 2):486-9. **PubMed | Google Scholar**
6. Renshaw TS. *Sacral Agenesis, the Pediatric Spine-Principles and Practice.* Raven Press, New York. 1994;1:2214.



Figure 1: radiographie du bassin (face) objectivant l'agénésie totale des pièces sacro-coccygiennes et des deux dernières vertèbres lombaires (L4 et L5)

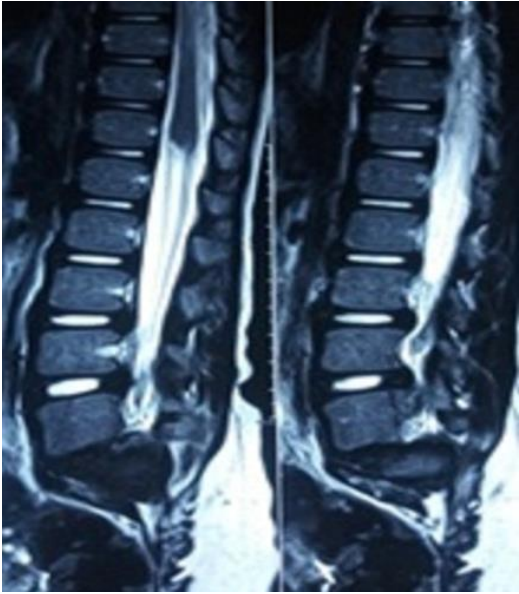


Figure 2: vessie globuleuse avec fistule vésico-vaginale sur cliché de profil (vessie pleine) d'urétro-cystographie rétrograde



Figure 3: agénésie totale du sacrum et du coccyx avec cône médullaire visible en regard de D10-D11 en coupe sagittale d'IRM en séquence pondérée T2



Figure 4: reconstruction TDM en mode VR objectivant l'agénésie sacrée partielle avec hypoplasie de S1