

## **Presentación de caso**

Facultad de Ciencias Médicas Dr. Faustino Pérez Hernández

### **Escoliosis congénita. Presentación de un caso.**

### **Congenital scoliosis. Presentation of a case.**

**Dr. Julio Bello Amador<sup>1</sup>**

Especialista de 1<sup>er</sup> grado en Pediatría<sup>1</sup>

## **RESUMEN**

La Escoliosis Congénita es un síndrome poco común y pobremente comprendido. Las anomalías del desarrollo vertebral durante el primer trimestre del embarazo suelen provocar deformidades estructurales de la columna vertebral, visibles ya desde el nacimiento o que se manifiestan durante la primera etapa de la infancia. En este trabajo se presenta el caso de un lactante de 45 días de nacido con Escoliosis Congénita asociada a defecto costal. Se destacan los hallazgos encontrados al examen físico y el resultado de los complementarios que hicieron posible el diagnóstico.

**DeCS:** ESCOLIOSIS / Congénita.

## **SUMMARY**

Congenital scoliosis is an uncommon and poorly understood syndrome. The anomalies of vertebral development during the first trimester of pregnancy usually cause structural deformities of the spine, already visible from birth, or manifested during the first stage of childhood. In this work, the case of a 45 day-old nursling with congenital scoliosis associated to a costal defect is presented. Findings on physical exam and the result of the complementary ones that made the diagnosis possible are highlighted.

**MeSH:** SCOLIOSIS / congenital

## **INTRODUCCIÓN**

La Escoliosis Idiopática es un síndrome común pero pobremente comprendido. La Escoliosis Congénita es menos común pero mucho menos comprendida. (1)

Las anomalías del desarrollo vertebral durante el primer trimestre del embarazo suelen provocar deformidades estructurales de la columna vertebral que son visibles ya en el nacimiento o que se manifiestan durante la primera infancia. Puede tratarse de una deformidad aislada o asociarse con malformaciones de otros órganos que se desarrollan al mismo tiempo que la columna.

La Escoliosis Congénita puede clasificarse en:

- Falta total o parcial de la formación de una vértebra.
- Falta de segmentación total o parcial.
- Mixta.

El 20% de los niños con Escoliosis Congénita parecen también malformaciones genitourinarias, siendo las más frecuentes la agenesia renal unilateral y la duplicación ureteral, así como el 10 al 15 % que presenta cardiopatía congénita. Esto se debe a que estos órganos están situados al mismo nivel segmentario.

Esta entidad se asocia asimismo a síndromes como el de Klippel-Feil y la asociación VATER (Trastornos vertebrales, fístula traqueoesofágica y agenesia anal).(2)

En conjunto alrededor del 25% de los pacientes con Escoliosis no sufren progresión de la curva, y por lo tanto no necesitan tratamiento. Sin embargo en el 75% restante existe cierta progresión y alrededor del 50% necesita tratamiento (2,3).

Clínicamente el lactante escoliótico manifiesta una tendencia a mantener el tronco y la cabeza girada hacia el lado de la concavidad (3).

#### PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente DPD sexo masculino de la raza blanca con antecedentes de parto distócico por cesárea por toxemia grave con peso al nacer de 2840 g a la edad gestacional de 37,5 semanas con puntaje de APGAR 8/9, como dato positivo al examen físico se constata mancha café con leche a nivel de la línea axilar posterior derecha.

A los 45 días de nacido es llevado a consulta por notársele depresión torácica a nivel de la mancha café con leche que no tiene movimiento paradójico e impresiona ausencia de costillas por lo que se realizan radiografía de tórax encontrándose alteraciones a nivel de la columna vertebral y parrilla costal derecha, por lo que se decide su ingreso para valoración multidisciplinaria y descartar la posibilidad de otras malformaciones congénitas asociadas.

Es ingresado en el Hospital Pediátrico Provincial de Sancti Spíritus donde se le realizan múltiples investigaciones relacionándose a continuación a continuación las de mayor valor:

Se realiza Ecocardiograma: Normal.

- Neurología: Desarrollo psicomotor acorde a su edad. Ultrasonido por fontanela anterior no encontrándose dilataciones del sistema ventricular.
- Genética: Impresiona defecto de campo aislado y no un síndrome genético.
- Ultrasonido abdominal: No alteraciones ultrasonográficas de las estructuras intrabdominales.
- Rayos X de tórax: Hipoplasia de hemitórax derecho. Marcada deformidad costal (4-7 costilla) y defecto del cierre de los arcos posteriores de D I- D IV y de D VII- D IX (Figura No 1).

Es valorado por un equipo multidisciplinario integrado por: Pediatras, Ortopédicos, Cardiólogos, Neurólogos y Genetistas. Se concluye el caso como una Escoliosis Congénita asociado a defectos costal con seguimiento por ortopedia para detectar precozmente progresión de la deformidad y tratamiento quirúrgico de ser necesario.

## **CONCLUSIONES**

Los hallazgos encontrados al examen físico del paciente y los resultados de los exámenes complementarios, apuntan claramente hacia el diagnóstico de esta enfermedad.

En la bibliografía revisada solo encontramos mención sobre la Escoliosis asociada a defectos costales en el Síndrome de Jarcho- Levin, el que se manifiesta por cuello y estatura corta, deformidades de la jaula torácica y enfermedad restrictiva del pulmón que generalmente es la causa de muerte temprana lo cual no se corresponde con nuestro caso.(1)

Los estudios realizados sugieren que la escoliosis congénita tengan un componente genético significativo que obedece a un grupo heterogéneo de mecanismos patogénicos variados.(4)

Los elementos esenciales en la evolución de la deformidad congénita de la columna son el diagnóstico precoz y un rápido tratamiento.

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. Hayek S, Burke SW, Boachie Adje, Bisson LJ. El Síndrome. Jarcho- Levin. El informe en una continuación a largo plazo de un paciente intratable. J Pediat Orthop B 1990; 8 (2):150-3.
2. Behrman RE, Kliegmanm RM, Arvin Ann M, Nelson WE. Escoliosis Congénita. En: Tratado de Pediatría. 15ta ed. Madrid : Mcgram- Hill Interamericana; 1997. p. 2424-2425.
3. Cruz Hernández M. Patología de la columna vertebral y tórax. En: Tratado de Pediatría. 5ta ed. España : Publicaciones Médicas; 1983. p. 1198- 1100.
4. Giampistro PF, Raggio CL. Syntany definió los genes del candidato para la escoliosis congénita e idiopática. Ser- J- Med- Genet 1999; 83(3):1964-77.

**ANEXOS**



Figura No 1