

AGENESIA SACRO-COCCIGEA

di

NICOLA FOSCARINI

Generalità.

L'agenesia del sacro-coccige parziale o totale è evenienza piuttosto rara. Infatti nella letteratura mondiale sono citati circa 50 casi di assenza parziale o totale dei due segmenti ossei. FANELLI ha riportato in un suo lavoro sulle deformità congenite rare (1948) una casistica che, pur includendo tra l'altro sedici casi di deformità vertebrali varie e due casi di ipogenesia del bacino, non ne ha alcuno di agenesia totale sacro-coccigea. Ciò sta a confermare oltre che la rarità la gravità di questa affezione.

Fu descritta per la prima volta da WERTHEIM nel 1857 ed in seguito dagli italiani FALASCHI (1870) e TARUFFI (1894) che nella sua Storia della Teratologia presentava numerose osservazioni condotte su animali di « acocono-lecono » ovvero pelvi senza l'osso sacro e di « simpodia umana » con agenesia parziale o totale del sacro.

L'avvento dell'indagine Rontgen ha aumentato le osservazioni facilitando la scoperta della deformità. FROELICH (1905), FRIEDEL (1910), DESFOSES e MOUCHET (1924), ROCHER e ROUDIL (1931), ZELIGS (1940), GATES (1946), hanno descritto numerosi casi di agenesia totale o parziale. In questi ultimi tempi DEL DUCA, DAVIS e BARROWAY hanno illustrato due casi presentatisi alla loro osservazione nell'Ospedale Cooper (Camden) di agenesia totale. Recentemente LURÀ (1955) e MONTINA e TRABUCCHI (1959) hanno pubblicato dei casi sull'argomento.

Ricordi di anatomia e di embriologia.

Per lo studio delle alterazioni morfologiche e numeriche delle vertebre sacro-coccigee, è opportuno premettere qualche breve cenno di anatomia ed embriologia.

Verso la fine del terzo mese di vita intrauterina, la colonna

vertebrale rappresenta i tre quarti circa della lunghezza totale del corpo; tale proporzione si modifica a misura che si sviluppano gli arti inferiori così al quinto mese, la lunghezza della colonna vertebrale non rappresenta più che i tre quinti della lunghezza totale del feto ed alla nascita e nell'adulto i due quinti.

L'ossificazione vertebrale non invade simultaneamente ed in modo simmetrico tutti i pezzi di cui è formata la colonna, ma progredisce regolarmente dall'alto in basso sino al coccige per le lamine e le masse apofisarie; per i corpi compare prima nella regione dorsale e poi da questa si irradia verso le due estremità.

Le vertebre della regione sacrococcigea in numero di 9 o 10 secondo gli individui, si saldano più o meno tra loro nell'età adulta in modo da formare due ossa soltanto: le prime cinque il sacro, le quattro o cinque ultime il coccige. L'osso sacro è quindi un prodotto della fusione di cinque vertebre primitivamente indipendenti; per conseguenza nella sua costituzione si ritrovano i diversi elementi ossei di una vertebra se non allo stato perfetto almeno allo stato rudimentale.

Lo sviluppo del sacro appare embriologicamente molto complesso comprendendo quest'osso, secondo il TESTUT, non meno di 35-40 punti di ossificazione. Ogni pezzo costitutivo del sacro ha il significato ed il valore di una vertebra; quindi ciascuno di essi possiede i tre punti primitivi delle vertebre ordinarie: un punto mediano centrale per il corpo, due punti laterali per le masse apofisarie. Tali punti primitivi compaiono nella cartilagine il primo verso il quarto mese di vita fetale, gli altri due al quarto od al sesto mese. Inoltre si osservano nelle prime vertebre sulla parte anteriore delle apofisi trasverse, due altri punti, uno destro, l'altro sinistro che - secondo GEGENBAUR — devono considerarsi coste sacrali rudimentali e compaiono dal quinto al settimo mese. A questi cinque punti di ossificazione primitiva si aggiungono per ciascuna vertebra sacrale tre punti complementari. Il modo di fusione dei vari punti di ossificazione che costituiscono la vertebra sacrale, si compie esattamente come per le altre vertebre: si vedono dapprima i due punti laterali unirsi tra loro sulla linea mediana e chiudere posteriormente il canale sacrale; poi i punti costali si riuniscono alla massa apofisaria per formare con essa un pezzo solo, il quale per ultimo si salda al corpo. A loro volta, ma assai più tardi, i punti complementari si saldano al pezzo osseo risultante dalla saldatura dei punti primitivi, completando così la vertebra.

Ciascun pezzo coccigeo invece, rappresentando il corpo di una vertebra ordinaria, si sviluppa come questo per un punto di ossificazione primitivo a cui più tardi si aggiungono due punti complementari. Il coccige possiede quindi 15 punti di ossificazione, 5 primitivi e 10 complementari. I punti primitivi dei vari pezzi coccigei com-

paiono dai quattro ai cinque anni per il primo, dai sei ai nove anni per il secondo terzo e quarto, dai nove ai dieci anni per il quinto.

Eziologia e patogenesi.

Rammentando la complessità e l'armonia dello sviluppo della regione sacro-coccigeo, è evidente che alterazioni precoci dei punti di ossificazione, siano capaci di turbare profondamente la morfologia di quest'ultimo tratto della colonna vertebrale e che, secondo il numero di punti attaccati, le malformazioni saranno più o meno estese e varie.

Le anomalie numeriche della colonna vertebrale sono relativamente frequenti e le varietà molto numerose; esse si dividono in anomalie per eccesso ed anomalie per difetto o meglio — secondo un antico schema di Vittorio Putti che insieme al Bertolotti fu il maggiore studioso italiano in questo campo - - tali deformità congenite o di prima formazione vengono raggruppate in tre categorie:

1. Deformità da anomalo atteggiamento fetale;
1. Deformità da anomalie metameriche (numeriche e morfologiche);
3. Deformità da vizi di differenziazione regionale.

L'alterazione oggetto di questo studio appartiene alla seconda categoria dello schema del PUTTI; le ipotesi eziologiche formulate in proposito dagli Autori sono piuttosto numerose.

La prima, che non è unica ed appartiene a MECKEL, attribuisce le anomalie per eccesso ad una iperattività formativa nello sviluppo del rachide, le anomalie per difetto ad una debolezza di formazione; una seconda ipotesi, sostenuta dal TARUFFI, si ricollega al periodo embrionario e suppone una segmentazione originariamente anormale della colonna membranosa la quale presenterebbe un aumento numerico dei suoi segmenti negli individui che dovranno avere più tardi delle vertebre in più, una diminuzione dei medesimi segmenti nel caso contrario. Il TESTUT sostiene questa teoria insieme a quella della segmentazione irregolare della colonna vertebrale del DWIGHT e quella della intercalazione e dell'excalazione (THERING) che spiegano le variazioni numeriche della colonna vertebrale sia per la comparsa di un segmento complementare, sia per la scomparsa di un segmento normale. Una terza ipotesi, chiaramente e diffusamente formulata da REGALIA (1880), riposa tutta sul principio embriologico messo in luce da ROSENBERG e cioè che il bacino nel corso del suo sviluppo ontogenetico non è per nulla fisso ma ascende lentamente lungo la colonna vertebrale avendo contatto successivamente con vertebre sempre più elevate. Con tale movimento di ascensione le anomalie numeriche si spiegano in modo semplice e preciso: il bacino si arresta normalmen-

te alla XXV vertebra; supponendo che sorpassi questo punto ed ascenda sino alla XXIV si avrà logicamente una vertebra lombare in meno; se invece il bacino si arresta e si fissa sulla XXVI si avrà una vertebra lombare in più.

Per chiarire l'eziologia dell'agenesia sacro-coccigea sono stati ancora chiamati in causa l'ereditarietà a carattere recessivo (HOVELACOUÉ, SONNERBRODT, JOHNSON e MUSH, DE LUCCHI), i microtraumi embrionali ed ultimamente, come possibilità molto remota da AA. inglesi, è stata invocata anche la congiunzione dorsale di due embrioni nella regione sacrale; uno di essi muore durante la gravidanza per mancata nutrizione, nell'altro, nato a termine, persiste il difetto nella porzione sacrale della colonna vertebrale.

La maggioranza degli AA. ammette peraltro che nei casi di agenesia totale sia intervenuta una alterazione precocissima dell'ovulo prima della sua segmentazione. Per le atrofie limitate si tratterebbe invece dell'esagerazione del normale processo di regressione dell'apparecchio caudale che porta da 38 a 34 il numero dei metameri vertebrali.

La deformità, secondo il caso in cui si presenta, può dividersi come segue:

Agenesia sacrococcigea totale - caratterizzata dall'assenza completa del sacro-coccige, qualche volta delle ultime vertebre lombari. Le ossa iliache vengono a contatto l'una con l'altra nella parte posteriore; la cavità pelvica ne risulta ristretta, il bacino appiattito. La deformità si accompagna ad atrofia degli arti inferiori ed a gravi turbe sfinteriche che conducono spesso a morte.

Agenesia subtotale - costituita dai seguenti elementi:

1. Atrofia dei muscoli glutei e dei muscoli della gamba essendo normali i muscoli della coscia.
2. Atrofia delle ossa della cintura pelvica.
3. Incontinenza d'urina e feci.
4. Malformazioni associate (l.c.a., piedi torti, ectopia testicolare, malformazioni dei corpi e degli archi vertebrali).
5. Radiologicamente agenesia del coccige e di una o più vertebre sacrali.

Dismorfismo *parziale delle vertebre sacrali* con emiatrofia uni-vertebrale, multivertebrale e totale.

Agenesia totale o parziale delle vertebre coccigee.

Più o meno gravi disturbi statici e nervosi accompagnano la deformità nei vari gradi. All'assenza totale del sacro-coccige, si somma spesso la lesione totale della coda equina che si manifesta con una sintomatologia caratteristica, costituita essenzialmente da paralisi flaccida degli arti inferiori con disturbi sfinterici. La paralisi si accompagna a gravi atrofie dei muscoli del piede, della gamba e della coscia; quando però la lesione vertebrale è situata al di sotto della seconda vertebra lombare, i muscoli della faccia anteriore della coscia possono essere rispettati. I riflessi achilleo e medioplantare sono aboliti, il rotuleo è conservato quando la lesione non interessa la II vertebra. L'anestesia occupa interamente gli arti inferiori (ad eccezione del III superiore della faccia anteriore della coscia), le natiche, il perineo ed i genitali. I disturbi sfinterici consistono in ritenzione urinaria e fecale cui segue incontinenza.

Quando all'agenesia sacro-coccigea totale o parziale si sommano alterazioni morfologiche delle vertebre lombari, sarà naturalmente interessato anche il plesso lombare dando origine ad una sindrome nervosa mista midollare e radicolare. In tal caso è spesso assai difficile differenziare le lesioni radicolari della cauda da quelle del midollo; praticamente impossibile riesce la diagnosi precisa quando ad un tempo siano interessati il cono terminale e la parte inferiore del midollo sacrale e le radici della cauda che lo avvolgono, dato che la sintomatologia radicolare copre allora quella midollare.

Per quanto riguarda le alterazioni statiche, dato che nella stazione eretta il peso del tronco gravato o no riposa sulla base del sacro, che per mezzo delle ossa iliache lo trasmette agli arti inferiori, è chiaro che, venendo a mancare la chiave di volta di questo sistema, divenga impossibile sia la deambulazione che la stazione eretta anche nel caso, assai improbabile, di assenza di disturbi nervosi.

Caso clinico.

P. Francesco di a. fi ricoverato in Ospedale il 3-2-1963.

Anamnesi: A.F.: genitori viventi, senza deformità. La madre ha avuto sei figli dei quali quattro viventi e sani, due deceduti in tenera età per malattie imprecisate.

A.P.R.: il paziente è nato a termine da parto eutocico in presentazione cefalica; ha avuto allattamento materno. Già alla nascita presentava spina bifida lombare con voluminoso mielocistocele di cui fu operato altrove.

E.O.: Stato generale buono; organi cavitari indenni; psiche integra. Nulla di patologico al capo ed agli arti superiori.

Rachide: cervicale e dorsale in asse, indolente, mobile con lordosi accentuata a carico delle ultime vertebre dorsali immediatamente sovrastanti la deformità e masse paravertebrali ipotoniche ed ipotrofiche.

Lombare (fig. 1): notevole cifosi a stretto raggio a carico di tutte le vertebre lombari con apice sulla quarta vertebra lombare ed infossamento sottostante. Sul solco interi gluteo, notevolmente accorciato, si nota una cicatrice



Fig. 1.

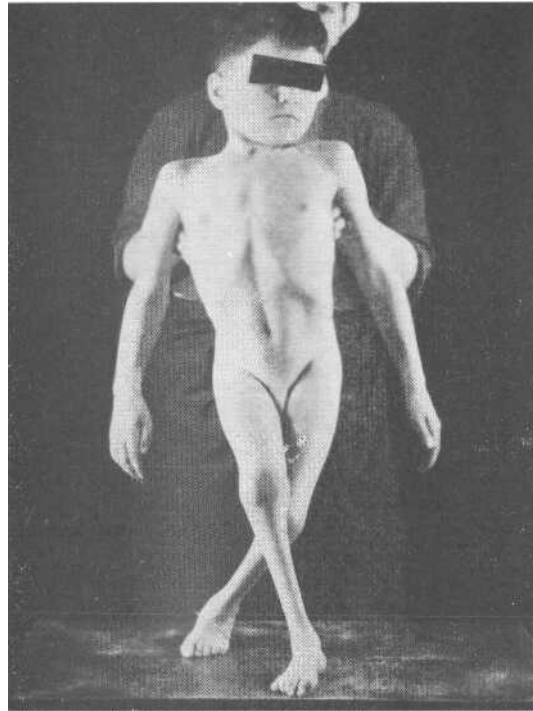


Fig. 2.

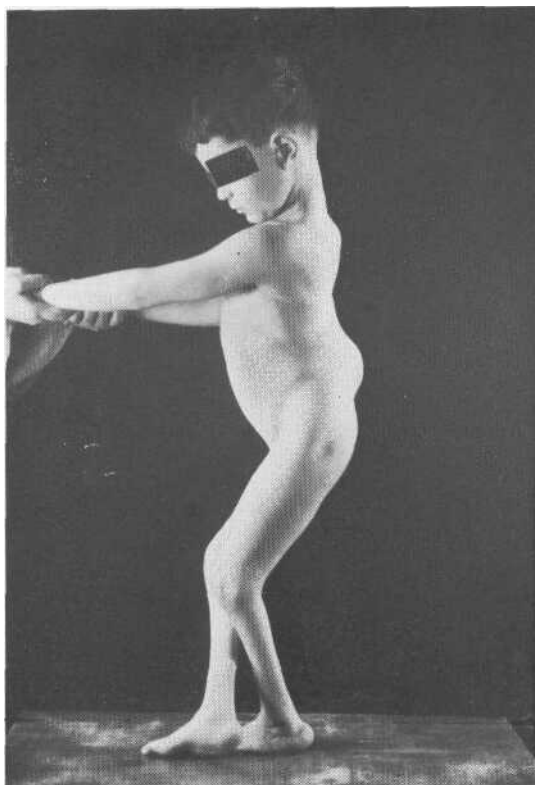


Fig. 3.

lineare di 5 cm. circa di lunghezza da pregresso intervento. Alla palpazione in tale sede si apprezza l'assenza della normale resistenza ossea della parete posteriore del bacino; le dita si affondano senza difficoltà per 3 o 4 cm. circa. Il foro anale appare risalito 2 cm. al disopra della linea inter trocanterica. Il bacino è appiattito e ristretto e si continua con l'addome quasi senza differenza alcuna di volume e di forma. Si nota ipotrofia dei muscoli glutei più accentuata a destra.

E' evidente, a paziente eretto, la sproporzione tra la parte superiore del tronco, normalmente sviluppata, e la parte inferiore; gli arti superiori, ben sviluppati, arrivano a toccare le ginocchia (fig. 2-3).

Paralisi flaccida degli arti inferiori e degli sfinteri con perdita involontaria di feci ed urina. I riflessi rotuleo, achilleo e medioplantare sono assenti. Un esame elettrico degli arti inferiori ha dimostrato inecceitabilità farado-galvanica in territorio di S.P.E. bilateralmente. Ipotrofia dei muscoli di entrambe le cosce con assenza del quadricipite, dei flessori e dei glutei bilateralmente. Tutti i muscoli della gamba e del piede, sia a destra che a sinistra, sono assenti con gravissima atrofia muscolare ed ossea. Le anche sono clinicamente centrate e flesse di circa 25°; le ginocchia, flesse di 30°, sono passivamente mobili, indolenti. I piedi sono atteggiati in equinismo il destro, in equino-varismo

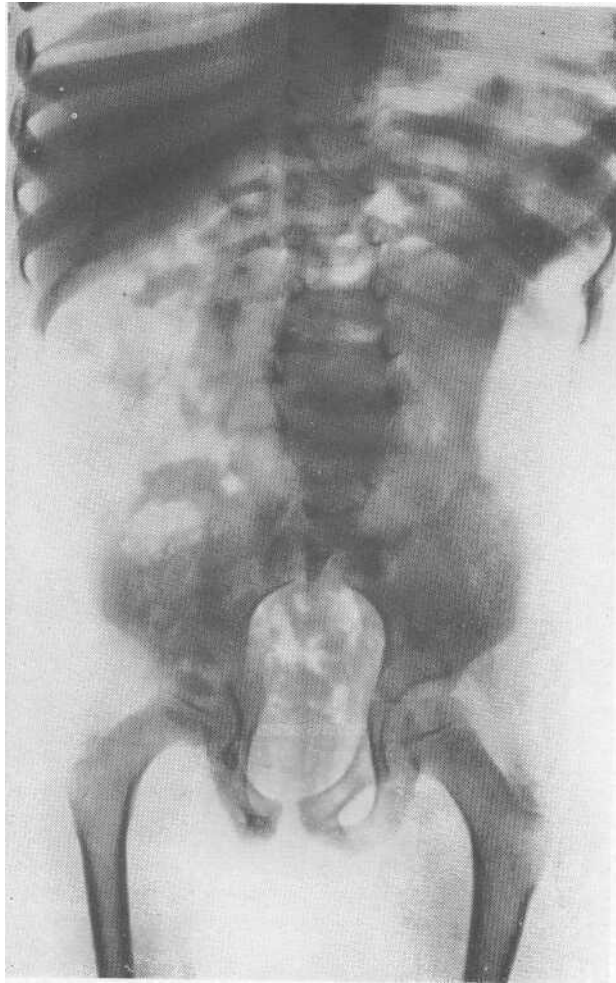


Fig. 4.

il sinistro con un certo grado di supinazione. La stazione eretta e la deambulazione sono impossibili.

Anestesia interessante la regione perianale e le natiche, la faccia posteriore delle cosce, la parte esterna delle gambe e dei piedi. Una reazione Wassermann, eseguita, ha dato risultati negativi.

Gli esami radiografici, praticati nelle due proiezioni ortogonali, hanno dimostrato quanto segue:

In anteroposteriore (fig. 4): lieve scoliosi dorsale a largo raggio destro convessa. Le cinque vertebre lombari nell'insieme hanno una forma triangolare con apice in basso tra le ossa iliache e base superiore che ricorda vagamente il sacro coccige mancante. Schisi parziale della I e II L., completa con assenza degli archi della IV e V L.; notevole dismorfismo della IV e V verte-



Fig. 5.

bra lombare; la I sacrale è ridotta ad una appendice ad uncino inserita tra le ali iliache con apice rivolto anteriormente. Agenesia totale del sacro e del coccige. Le ossa del bacino sono sviluppate come di norma, la cavità pelvica appare uniformemente ristretta in tutti i suoi diametri. Evidente la flessione dell'anca destra.

In laterale: sono chiaramente visibili le prime tre vertebre lombari con spazi intersomatici mantenuti e normali. La IV e la V lombare appaiono più piccole, dismorfiche, terminanti con un processo allungato rivolto in basso ed in dentro tra le ossa iliache. Accentuata lordosi tra ultime vertebre dorsali e prime lombari. Grave cifosi a stretto raggio con apice tra V vertebra lombare ed appendice sacrale.

Il caso in esame di agenesia sacro-coccigea totale è, a nostro avviso, sovrapponibile, sia da un punto di vista radiografico che clinico, ai due casi osservati da Del Duca, Davis e Barroway nel 1951 presso l'Ospedale Cooper, nonché dai casi segnalati da Katz e da Lurà.

Riassunto

L'A. presenta e descrive un raro caso di agenesia sacro-coccigea occorso alla sua osservazione.

Nel discuterne le varie ipotesi eziopatogenetiche sostiene — con la maggioranza degli AA. — che la malformazione sia da attribuirsi ad una precoce alterazione dell'ovulo.

Quanto alla classificazione, si riporta a quella del Putti e del Bertolotti, maggiori studiosi italiani sull'argomento.

Résumé

L'A. présente et décrit un cas rare de agénésie sacro-coccigienne qu'il a observé.

Pour ce qui concerne l'étiopathogénèse, on concorde avec la majorité des AA. qui pensent que la malformation derive d'une altération precoce de l'oeuf.

Pour ce qui concerne la classification, on suit celle de Putti et de Bertolotti qui ont traité à fond ce problème.

Summary

The A. describes and presents an unusual case of sacro-coccygeal agenesia he has been able to observe.

As to the problem of etiopathogenesis, the A. agrees with the majority of AA. who consider this malformation to derive from an early alteration of the egg.

As to classification, the A. follows those of Putti and of Bertolotti who have studied all the aspects of this problem.

Zusammenfassung

Der Verf. bringt und beschreibt einen ungewöhnlichen Fall von sakro-coccygealer Agénésie, den er beobachtet hat.

Mit Bezug auf die verschiedenen ätiopathogenetischen Theorien ist der Verf. mit dem Grossteil der Untersucher einig, die diese Missbildung als die Folge einer frühzeitigen Veränderung des Eies ansehen.

Mit Bezug auf die Klassifizierung wird jene von Putti und von Bertolotti gefolgt, die sich mit diesem Problem in Italien eingehend befasst haben.

Bibliografia

- BENASSI: *Variazioni numeriche e morfologiche delle vertebre sacrali dell'uomo (Atti della Società tra cultori scienze mediche e naturali)*. Cagliari novembre 1938, fasc. 6.
- BALLI B.: *Semeiotica e diagnostica Roentgen*. Ed. Wassermann, 1943.
- BERTOLOTTI M.: *Lesioni di radiologia medica*. La riforma medica, fasc. I, 1916.
- CATAGLIETTIF.: *Su di un caso raro di anomalia congenita del rachide*. Chir. Org. Mov., vol. 18, pag. 616, 1933.
- CRUVEILHEIER: *Anatom. Pathol. du corps humain*. Paris 1839-42, Livr. XXXIII, Planche VI, Fig. 4.
- DONDEROT. D.: *Malformazioni fetali*. Ed. Hoepli, Milano 1937.
- DESFOSSÉS et MOUCHET: *Revue d'Orthopédie*, p. 16, 1924.
- DE LUCCHI S.: *Eredità ed Ortopedia*. Editore Cappelli, 1942.
- DEL DUCA V., DAVIS E. V., BARROWAY J. N.: *Congenital absence of the Sacrum and coccyx. Rev. of two cases*. J. B. (J. Surg., 33 A), 248, 253, 1951.
- FANELLI A.: *Iconografia delle deformità congenite rare*. Atti XXXII Congresso Società Italiana di Ortopedia, 1948.
- FOIX et HILLEMAND: *Revue de Neurologie* novembre 1924.

Agenesia sacro-coccigea

- FISCHER HENRI: *Les dysmorphies congénitales du rachis*. Vigot 1928.
- GUILLEMINET M.: *Agenesia subtotale du sacrum e du coccyx*. Lyon Chir., Vol. 35, n. 3, pag. 369-70, 1938.
- GIORDANI C.: *Agenesia congenita del sacro. Contributo clinico*. Minerva ortopedica, 56-77, 1940.
- GATES B. R.: *Human Genetics*. New York Macmillan Co., 1946.
- GIRARD P. M.: *Congenital absence of the sacrum*. J. Bone and Joint Surg., 17-1062-64, Ottobre 1935.
- LE DUBLE A. F.: *Tratte des variations de la colonne vertebrale de l'homme*. Ed. Vegeot frères, Paris 1912.
- LEVEUF J.: *Etudes sur la spina bifida*. Ed. Masson, Paris, 1937.
- LURA' A.: *L'agenesia delle vertebre sacro-coccigee e le dismorfoosi concomitanti*. Atti LVI Raduno Radiol. Emil. e March., 1955.
- MONTINA S., TRABUCCHI L.: *Le agenesie sacro-coccigee*. Chir. Org. Mov., vol. XLVII, 299-311, 1959.
- ORSOLATO G.: *Storia anatomica d'un mostro umano appartenente alle sirene*. Rivista periodica dei lavori della Imp. B. Accademia di Padova, Padova 1855, vol. III, pag. 141.
- PERUSSIA: *Contributo allo studio radiologico delle anomalie congenite del rachide*. Chir. Org. Mov., vol. 10, fasc. 6, 1926.
- PUTTI V.: *Die angeborenen Deformatäten der Wirbelsäule*. Fortschritte auf. d. Geb. d. Röntgenstr., vol. 14, 15, pag. 565, 1910.
- REGALIA: *Sulla causa generale delle anomalie numeriche del rachide*. Archivio per l'antropologia, 1894.
- TARUFFI: *Storia della teratologia*, vol. VII, VIII, 1879.
- TESTUT: *Anatomia umana*. Vol. I, II.
- ZANOLI R.: *Agenesia parziale e scoliosi congenita*. Chir. Org. Mov., vol. 10, fasc. 4, 5, 1926.
- ZANOLI R.: *Su di un caso singolare di anomalia congenita del rachide*. Chir. Org. Mov., vol. VIII, fasc. 5, 1924.
- ZELIGS I. M.: *Congenital absence of the Sacrum*. Arch. 41, 1220-28, 1940.