

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL NEONATO QUE NOS ORIENTAN AL SÍNDROME DE CURRARINO. EN RELACIÓN A UN CASO

Elena Padilla Lumera; Cecilia Fernández Fuentes; Elena Ruiz Jiménez.
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla, Sevilla.

El **Síndrome de Currarino** es una extraña **tríada** de malformaciones: **anorrectales, defectos óseos y masa presacra**. Derivadas de la notocorda caudal.

Existen casos familiares de herencia autosómica dominante (mutación *HLXB9* en Cromosoma 7q36) y esporádicos.

Gran variabilidad fenotípica, presentando tres, dos o únicamente alguna de sus malformaciones definitorias; formas extensas, leve y mínima del síndrome respectivamente.

Entre las malformaciones anorrectales, la más común: **estenosis o atresia anorrectal**. De las sacras: agenesia de hemisacro con conservación de S1 y desviación a la derecha (**sacro en cimitarra**). De las masas presacras: **meningocele anterior** (también teratomas o lipomas). Con posible degeneración maligna. El sexo femenino puede asociar malformaciones ginecológicas.

Su morbimortalidad la determinan las masas presacras y la compresión medular.

Diagnóstico neonatal complicado. Se confirma por ecografía y **resonancia magnética (RNM)**, así como por estudio genético.

El tratamiento consiste en la ostomía de descarga con anorectoplastia posterior y resección de la masa presacra. Debiéndose estudiar a los familiares.

Debemos pensar en el Síndrome de Currarino ante la presencia de cualquiera de estas malformaciones en el neonato para abordarlo precozmente, reduciendo su morbimortalidad.

- **CASO CLÍNICO:** Ingresa neonato mujer de 40 semanas de edad gestacional y peso de 3240 gramos por **sospecha de malformación anorrectal**.
 - Embarazo único y primera gestación. Parto eutócico. Apgar 10/10 sin necesidad de reanimación. Antecedentes maternos: Hemitiroidectomía, migraña y cólico nefrítico. No hábitos tóxicos ni alergia a medicamentos conocidas. En tratamiento durante el embarazo con levotiroxina. Correctamente vacunada. Serología y Streptococo agalactie negativo.
 - Exploración al ingreso: **ano no permeable** y expulsión de meconio por vulva. Resto normal.
 - Ecografía abdominal: normal
 - **Ecografía lumbosacra: disgenesia sacra** (ausencia de hemisacro izquierdo inferior y desviación a la derecha) y **médula anclada a lipoma intracanal sacro**. Nivel torácico y lumbar preservado.
 - Laparotomía exploradora: fístula rectovestibular. Se realiza ostomía de descarga.
 - **RNM (Imagen 1): confirma resultados de la ecografía lumbosacra**. No masa presacra.
 - Al Alta, seguimiento por Neonatología, Cirugía Pediátrica y Neurocirugía Infantil. Planteándose estudio genético.



Imagen 1. *Sacro en cimitarra* en RNM

CONCLUSIONES:

- Ante alguna malformación congénita del neonato, debemos pensar en posibles asociaciones o síndromes, realizando una exploración física completa y estudio por imagen que nos permita su orientación diagnóstica.
- El diagnóstico precoz supone un abordaje precoz, con mejor pronóstico y detección de familiares posiblemente afectados. Reduciéndose así su morbimortalidad.