



PROGRESOS de OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA

www.elsevier.es/pog



CASO CLÍNICO

Resonancia fetal y síndrome de Currarino

David Ibáñez Muñoz*, Carlos Eduardo Paradisi Chacón, Irene Escartín Martínez,
Gema Riazuelo Fantova y Miguel Angel Marín Cardenas

Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Miguel Servet, Paseo Isabel La Católica, Zaragoza, España

Recibido el 21 de enero de 2011; aceptado el 4 de mayo de 2011

Accesible en línea el 13 de octubre de 2011

PALABRAS CLAVE

Atresia rectal;
Masa presacra;
Síndrome de Currarino

KEYWORDS

Currarino syndrome;
Presacral mass;
Rectal atresia

Resumen El síndrome de Currarino es una agenesia sacra parcial autosómica dominante que implica los cuerpos vertebrales sacros S2 a S5, con preservación de S1. En la forma más severa del síndrome, la agenesia sacra se asocia a masa presacra y malformaciones anorrectales y urogenitales.

© 2011 SEGO. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Fetal magnetic resonance imaging and Currarino syndrome

Abstract Currarino syndrome is an autosomal dominant partial sacral agenesis involving sacral vertebrae S2 to S5, with preservation of the S1 vertebrae. In the most severe form of the syndrome, the sacral agenesis is associated with a presacral mass and anorectal and urogenital malformations.

© 2011 SEGO. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

El síndrome de Currarino es una agenesia sacra parcial autosómica dominante que implica los cuerpos vertebrales sacros S2 a S5, con preservación de S1. En la forma más severa del síndrome, la agenesia sacra se asocia a masa presacra y malformaciones anorrectales y urogenitales.

Descripción del caso

Presentamos el caso de un bebé mujer de un mes de vida con síndrome de Currarino. Su madre era una mujer de 38 años de

edad en el momento de la gestación y el feto fue concebido mediante fecundación in vitro. Las pacientes eran controladas en la unidad de gestación de alto riesgo de nuestro hospital. Durante la ecografía de cribado del segundo trimestre, una masa heterogénea próxima al sacro fue detectada en el feto, y solicitaron desde dicha unidad una resonancia prenatal.

Se obtuvieron imágenes T2 *single-shot fast spin echo* y los principales hallazgos radiológicos detectados en el feto fueron: riñones en herradura y arteria umbilical única (fig. 1A), hipercifosis lumbar y una masa hiperintensa que se extendía desde el nivel más inferior del canal medular hasta la cara posterior del sacro (fig. 1B) altamente indicativa de meningocele.

El bebé nació a las 38 semanas de gestación por cesárea electiva, pesando 3.510 g, con una prueba de Apgar de 9/10.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: david_ibi@hotmail.com (D. Ibáñez Muñoz).

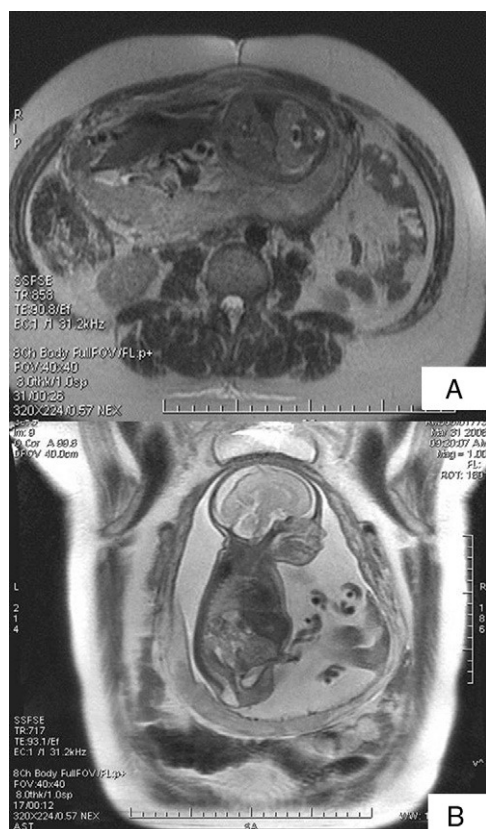


Figura 1 A) Imagen axial de resonancia fetal, *single-shot fast spin echo* (SSFSE) potenciada en T2: se observan riñones en herradura y arteria umbilical única en el feto. B) Imagen coronal de resonancia fetal, SSFSE potenciada en T2: la imagen muestra hiperlordosis lumbar fetal.

Durante la exploración física del neonato, se detectó un ano imperforado y se sometió al paciente a cirugía para corregir dicho defecto el día siguiente al nacimiento.

Un mes más tarde, en el seguimiento de la paciente, se realizó una nueva exploración por resonancia magnética en la que, aparte de los hallazgos descritos en la resonancia fetal, fueron detectados agenesia sacra parcial (fig. 2A), vejiga neurógena y espacio presacro disminuido debido a atresia rectal (fig. 2B). Juntos, todos estos hallazgos han sido definidos como síndrome de Currarino.

Discusión

El síndrome de Currarino es una agenesia sacra parcial autosómica dominante que implica los cuerpos vertebrales sacros S2 a S5, con preservación de S1. En la forma más severa del síndrome, la agenesia sacra se asocia a masa presacra y malformaciones anorrectales y urogenitales¹. Kennedy describió esta asociación por primera vez en 1926², pero fue Currarino quien determinó que se trataba de un complejo único en 1981³. Esta tríada recibió muchos nombres, incluidas las siglas ASP (procedentes de los términos ingleses atresia anal, anomalías sacras y masa presacra), agenesia sacra parcial o parte del espectro de la regresión caudal. Finalmente, Belloni et al⁴ llamaron a esta asociación síndrome de Currarino.

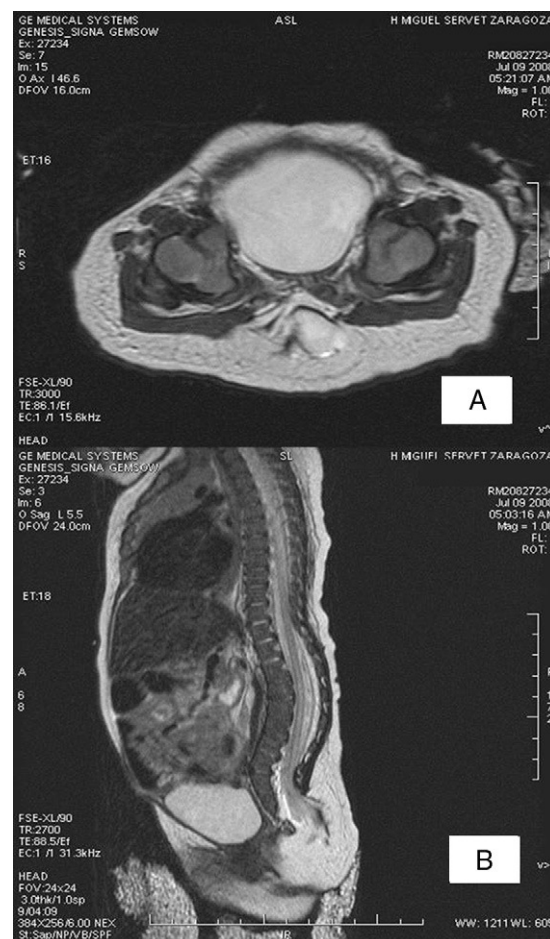


Figura 2 A) Imagen coronal de resonancia fetal, SSFSE potenciada en T2 en corte consecutivo a la imagen anterior: en este corte se observa una masa hiperintensa que se extiende desde el nivel más inferior del canal medular hasta la región posterior del sacro. B) Imagen axial potenciada en T2 de resonancia del bebé: se identifica agenesia sacra parcial que implica a los últimos cuerpos vertebrales, de morfología anómala y apertura del canal medular que se continua con masa hiperintensa posterior al sacro.

La embriogénesis del síndrome fue postulada por Currarino³. La anomalía anorrectal se presupone consecuencia de adherencias entre el intestino grueso y el tubo neural en la tercera o cuarta semanas de gestación. Los cuerpos vertebrales son el resultado de la fusión entre la notocorda y los somitas, pero un desplazamiento lateral de la primera conduce a una fusión anterior anormal.

El defecto genético que genera este síndrome fue localizado en el cromosoma 7q36 en 1995 y muchos de los pacientes afectados tienen una mutación en el gen HLXB9^{4,5}. La tríada patológica presenta expresividad variable y muchos de los sujetos heterocigotos son asintomáticos, así que la incidencia verdadera del síndrome de Currarino es desconocida¹. En la revisión de la literatura hecha por Köchling et al⁶, más del 80% de los pacientes con síndrome de Currarino eran detectados en la primera década de la vida, mientras la mayoría de formas incompletas de la tríada se diagnosticaban en adultos.

Si consideramos el aspecto clínico del síndrome, el hallazgo principal es un estreñimiento crónico desde la

infancia precoz. La expresión de la malformación anorrectal oscila desde la estenosis rectal con ectopia anal hasta la atresia anal. Si existe una fístula entre el tracto gastrointestinal y el canal medular, una complicación severa es la meningitis⁷. Las anomalías del tracto urinario, tales como la vejiga neurógena, debidos a una compresión local por una masa o a un déficit neurológico, son menos comunes⁸. Finalmente, la agenesia sacra varía desde desviación lateral del cóccix hasta la ausencia de los cuerpos vertebrales sacros más distales. Todos estos hallazgos pueden ser detectados en la radiografía simple de la pelvis, en la tomografía computarizada o en la resonancia magnética.

Hay algunos casos de diagnóstico prenatal, detectando una masa presacra por ecografía¹. Si consideramos un cribado familiar, una radiografía simple de pelvis o la identificación de anomalías en el gen HLXB9 serían las pruebas diagnósticas básicas para todos los familiares de primer grado. En ocasiones, se puede detectar mutación en dicho gen sin alteración en el estudio radiográfico^{1,9}.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Lynch SA, Wang Y, Strachan T, Burn J, Lindsay S. Autosomal dominant sacral agenesis: Currarino syndrome. *J Med Genet.* 2000;37:561–6.
2. Kennedy RLJ. An unusual rectal polyp; anterior sacral meningocele. *Surg Gynecol Obstet.* 1926;43:803.
3. Currarino G, Coln D, Votteler T. Triad of anorectal, sacral and presacral anomalies. *AJR.* 1981;137:395–8.
4. Aschcraft KW, Holder TM. Hereditary presacral teratoma. *J Pediatr Surg.* 1974;9:961–7.
5. Kenefflick JS. Hereditary sacral agenesis associated with presacral tumors. *Br J Surg.* 1973;60:271–4.
6. Köchling J, Pistor G, Märzhäuser Brands S, Nasir R, Lanksch WR. The Currarino syndrome —hereditary transmitted syndrome of anorectal, sacral and presacral anomalies. Case report and review of the literature. *Eur J Pediatr Surg.* 1996;6:114–9.
7. Yates VD, Wilroy RS, Whittington GL, Simmons JCH. Anterior sacral defects: an autosomal dominantly inherited condition. *J Pediatr.* 1983;102:239–42.
8. Kirks DR, Merten DF, Filston HC, Oakes WJ. The Currarino triad: complex of anorectal malformation sacral bony abnormality and presacral mass. *Pediatr Radiol.* 1984;14:220–5.
9. Ross AJ, Ruiz-Perez V, Wang Y, Hagan DM, Scherer S, Lynch SA, et al. A homebox gene, HLXB9, is the major locus for dominantly inherited sacral agenesis. *Nat Genet.* 1998;20:358–61.