

P-033 - SÍNDROME DE CURRARINO INCOMPLETO. RECONOCERLO PARA DIAGNOSTICARLO

F. Ramírez Sánchez, C. Doval Rosa, M.E. López Espejo, J. Solivera Vela

Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España.

Resumen

Introducción: El síndrome de Currarino es una enfermedad congénita rara y probablemente infradiagnosticada caracterizada por la tríada de malformación anorrectal, defecto óseo sacrococcígeo (hipoplasia o agenesia) y masa presacra (meningocele anterior, teratoma, quiste dermoide, entérico o combinación de ellos). Su presentación clínica varía desde hallazgos incidentales hasta afecciones complejas que requieren tratamiento quirúrgico. Existen formas incompletas que pueden retrasar el diagnóstico y empeorar el pronóstico. Se han descrito unos 250 casos, mayoritariamente familiares, asociados a mutaciones en el gen MNX1 y predominio femenino en casos esporádicos.

Caso clínico: Presentamos a una paciente de 24 años evaluada inicialmente en Ginecología por dolor en hipogastrio y estreñimiento leve. La ecografía y resonancia magnética mostraron un coxis displásico desviado a la izquierda y una lesión quística presacra inferior a S3 con señal equiparable al LCR con una fina comunicación con saco tecal y que improntaba sobre pared posterior de recto, sugestivo de meningocele anterior junto a dos lesiones ovaladas bien delimitadas compatibles radiológicamente con quistes epidermoides. Presentaba bultoma sacro congénito e hipertricosis lumbosacra. La RM craneal y holoespinal no mostró anomalías adicionales. La evaluación urológica fue normal. Actualmente, la paciente se encuentra en seguimiento activo sin requerir tratamiento adicional.

Discusión: Este caso representa un síndrome de Currarino incompleto al no presentar malformaciones anorrectales. No se identificaron otras posibles malformaciones genitourinarias (doble uréter o riñón, útero borce, vagina duplicada y fistulas rectovaginales), del sistema nervioso central (Chiari tipo 1) o defectos del tubo neural (siringomielia, medula anclada o lipomas espinales) que interesa despistar por la posible necesidad de tratamiento neuroquirúrgico. Por su herencia dominante el cribado familiar es fundamental. Su amplia variabilidad fenotípica resalta la importancia de reconocer sus múltiples formas de presentación, evitando retrasos en el diagnóstico y optimizando el manejo para reducir la morbilidad.