

Síndrome de Currarino como enfermedad infrecuente dentro del diagnóstico diferencial de la patología anexial oncológica

Currarino Syndrome as a Rare Disease in the Differential Diagnosis of Oncological Adnexal Pathology

Marta Arnáez de la Cruz, Zoraida Frías Sánchez, Manuel Pantoja Garrido, José Antonio Gómez-Coronado Vinuesa

Unidad de Gestión Clínica de Obstetricia y Ginecología del Hospital Universitario Virgen Macarena de Sevilla. España.

RESUMEN

El Síndrome de Currarino se define como la presencia de una tríada característica que asocia: estenosis anal, malformación sacrococcígea y masa presacra. La escasa sintomatología, caracterizada además por su inespecificidad, provoca que en muchas ocasiones el diagnóstico se realice durante la edad adulta y pueda confundirse con patologías ginecológicas, de origen predominantemente oncológico. El diagnóstico mediante pruebas de imagen, se realiza fundamentalmente a través de la resonancia magnética nuclear. La extirpación quirúrgica de la masa presacra unida al tratamiento sintomático del resto de la triada son la base terapéutica de esta infrecuente patología. Presentamos el caso de una paciente de 20 años de edad con estreñimiento crónico y dolor abdominal inespecífico. Es enviada al Servicio de Ginecología por la presencia de una masa de gran tamaño que se supone de origen anexial. Tras el estudio exhaustivo de dicha paciente, se llegó a la conclusión diagnóstica de que dicha tumoración corresponde a un meningocele, asociado a agenesia parcial sacra y estenosis anal; tríada que define al Síndrome de Currarino.

Palabras clave: síndrome de Currarino; malformación anorrectal; meningocele; masa presacra; masa ovárica.

ABSTRACT

Currarino Syndrome is defined as the presence of a characteristic triad that associates anal stricture, sacrococcygeal malformation and presacral mass defines this syndrome. The scarce symptomology, also characterized by nonspecific symptoms, conditions that in many cases the diagnosis is made in adulthood and can be confused with gynecological pathologies. The diagnosis is made by imaging tests, fundamentally the NMR (nuclear magnetic resonance). The main treatment is the surgical excision of the mass presacra together with the symptomatic treatment of the rest of symptoms. We present the case of a 20-year-old patient with chronic constipation and abdominal pain that is referred to Gynecology due to the presence of a mass that is supposed to be adnexal. After the study of this patient is diagnosed a meningocele, associated with partial sacral agenesis and anal stricture, triad that defines Currarino Syndrome.

Keywords: Currarino syndrome; anorectal malformation; meningocele; presacral mass, ovarian mass.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Currarino es una patología extremadamente infrecuente caracterizada por la presencia de una tríada clínica determinada por estenosis anal asociada a malformaciones sacrococcígeas y masa presacra.¹ La etiología se debe a una mutación en el gen MNX1, con predisposición familiar demostrada y herencia autosómica dominante, predominantemente. No obstante, existe un 30 % de casos que se presentan de manera esporádica.² En cuanto a la clínica, hay un porcentaje elevado de pacientes que se mantienen asintomáticos durante la niñez. Sin embargo, pueden debutar con sintomatología muy diversa. El estreñimiento crónico es la forma más común de presentación clínica.³

Otra de las formas de diagnosticar este síndrome, se basa en el hallazgo de una masa presacra, bien de forma casual o secundaria a sintomatología de carácter compresivo. La prueba de imagen de elección es la resonancia magnética nuclear, ya que nos ofrece el mayor espectro de especificidad y sensibilidad, junto a la capacidad de detectar anomalías asociadas a las malformaciones anorrectales, la columna vertebral y el sistema urogenital espinal.³ El tratamiento se basa fundamentalmente en la resección de las masas presacras y el manejo sintomático del estreñimiento crónico.⁴

A continuación, presentamos el caso de una paciente de 20 años de edad con un cuadro de estreñimiento crónico refractario a tratamiento. El síndrome debutó con dolor abdominal por compresión de una masa pélvica gigante y, finalmente, se confirmó el diagnóstico de meningocele, en el contexto de un Síndrome de Currarino.

PRESENTACIÓN DE CASO

Presentamos el caso de una mujer de 20 años de edad, nulípara, fumadora de 15 cigarrillos por día que acudió al Servicio de Urgencias Generales por dolor hipogástrico asociado a estreñimiento intenso de dos días de evolución. No tuvo otra sintomatología acompañante.

Como antecedentes personales de interés, la paciente tuvo episodios habituales de estreñimiento que trataba con medidas higiénico-dietéticas. La madre de la paciente comentó que había sido tratada durante su niñez por una estenosis anal sin aportar informes de dichos tratamientos. Fue operada de una laparoscopia diagnóstica por sospecha de quiste anexial en la que no se objetivó patología alguna. Por último, tomó anticonceptivo hormonal oral como único tratamiento para regulación de sus ciclos menstruales.

A la exploración, la paciente mostró buen estado general, afebril y estable hemodinámicamente. El abdomen es blando y depresible, doloroso a la palpación de flanco izquierdo, sin signos de peritoneales. Entre las pruebas complementarias destaca una prueba de gestación negativo, y un hemograma con estudio de coagulación y bioquímica, que no muestran ninguna alteración. En la radiografía simple de abdomen se observó abundante gas y material fecal distribuido por el marco cólico, sin imágenes de obstrucción, masas o niveles hidroaéreos.

Dada la ausencia de sintomatología de urgencia, se decidió dar el alta domiciliaria con recomendaciones higiénicas y tratamiento para el estreñimiento con cinitaprida y lactulosa. Diez días más tarde, la paciente acudió de nuevo al Servicio de Urgencias Generales por continuar con molestias en hipogastrio y palpación de masa abdominal por parte de su médico de Atención Primaria.

Fue enviada al Servicio de Ginecología tras palpar en el abdomen una masa de unos 8-10 cm de diámetro a nivel de fosa iliaca izquierda e hipogastrio. En la ecografía abdominal se informó la presencia de una imagen quística con un volumen estimado de 1 000 mL, probablemente dependiente de ovario. Sin embargo, debido al gran tamaño y al dolor durante la prueba no es posible valorar adecuadamente las estructuras pélvicas. Al investigar en su historia clínica, se descubrió que fue diagnosticada en 2009 con un quiste anexial por resonancia magnética nuclear. Este se informó como cistoadenoma / cistoadenocarcinoma ovárico izquierdo de 80 x 60 x 65 mm como primera posibilidad diagnóstica, por lo que se decidió programar intervención quirúrgica.

Sin embargo, el diagnóstico laparoscópico posquirúrgico fue de cuadro adherencial pélvico, con útero y anejos normales. Exploramos a la paciente de forma generalizada y se valoraron los hallazgos ecográficos descritos. Se encontró estable, con buen aspecto general y sin fiebre. La exploración vía vaginal no es dolorosa, aunque el abombamiento de la masa en fondo de saco de Douglas impidió la valoración correcta del cérvix.

La vagina se encontraba elongada hacia fosa iliaca derecha cranealmente, por detrás de la sínfisis del pubis, pero sin llegar a cérvix. A la palpación abdominal, se evidenció una masa abdómino-pélvica de unos 10 cm que no se delimitó bien ni se localizó con precisión. Se realizó ecografía vía transvaginal y abdominal, donde se objetivó una gran tumoración anecoica de bordes regulares, sin papilas ni polos sólidos, en situación central. Sobre la masa, a la altura de vacío cólico derecho, se identificó el cuerpo uterino de morfología arcuata, con dos cavidades endometriales y una vagina muy elongada que rodea a la formación quística en su polo superior.

El anejo derecho se encontró dentro de la normalidad, y el izquierdo no se consigue visualizar adecuadamente, por lo que no se puede confirmar el origen anexial de la formación. Se solicitó, pues, una resonancia magnética nuclear de forma preferente para obtener más información acerca de la localización de la masa. En dicha prueba, se describió una "imagen quística simple de 16 x 14 x 11 cm que ocupaba gran parte del abdomen, desplazaba las estructuras pélvicas y estaba comunicada con el canal espinal a través de un defecto en el sacro. Estos hallazgos son compatibles con la agenesia parcial del sacro (sacro en cimitarra) y meningocele anterior de gran tamaño" (Fig.). De esta forma se descarta la patología anexial de origen oncológico sospechada con anterioridad.

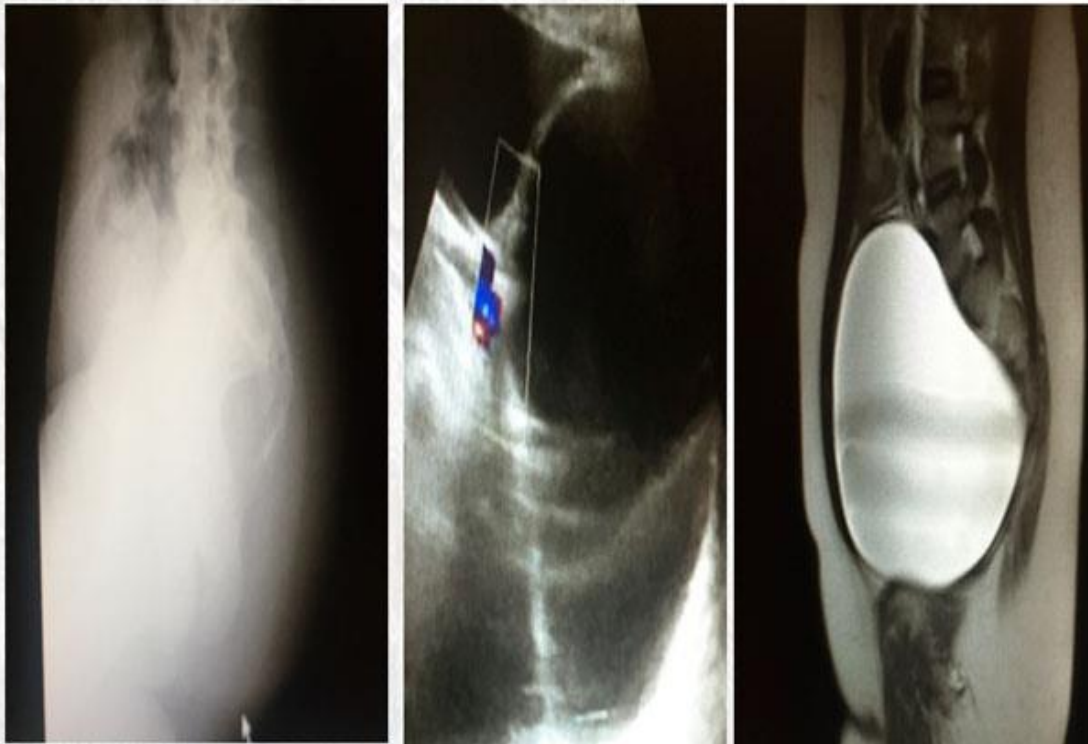


Fig. Resonancia Magnética Nuclear. Imagen quística simple de 16x14x11cm que ocupa gran parte del abdomen y desplaza las estructuras pélvicas, comunicada con el canal espinal a través de un defecto en el sacro. Estos hallazgos son compatibles con agenesia parcial del sacro (sacro en cimitarra) y meningocele anterior de gran tamaño.

Ante esta situación, la existencia de una masa presacra, malformación sacra y el antecedente de estenosis anal en la infancia, se orientó el diagnóstico hacia la tríada característica que define el Síndrome del Currarino. Así, pues, la paciente es derivada a la Unidad de Neurocirugía para valorar el caso. Actualmente, a la paciente se le ha solicitado una resonancia magnética multiplanar y está pendiente de intervención (con abordaje posterior) por dicha Unidad.

DISCUSIÓN

El Síndrome de Currarino es una patología muy poco frecuente. Se han reportado aproximadamente 300 casos en la literatura científica desde 1981.¹ Está

caracterizado por tres signos clínicos claves: estenosis anal, malformaciones sacrococcígeas y masa presacra.

Rara vez el diagnóstico se realiza durante el período neonatal, ya que suele manifestarse con mayor frecuencia en la infancia. Su prevalencia es desconocida. En la etiología debemos diferenciar entre los casos derivados de la mutación en el gen MNX1 (previamente llamado HLXB9),⁵ y aquellos no relacionados con este defecto genético. Este puede ser de origen familiar o menos frecuentemente, esporádicos de novo.² Además de la herencia autosómica dominante (que es la más común), también se han descrito casos con herencia autosómica recesiva y ligada al cromosoma X. Los factores ambientales, la heterogeneidad genética y el mosaicismo somático, podrían explicar la existencia de pacientes con la tríada familiar de Currarino sin mutaciones del gen MNX1 y, en algunos casos, también en los casos esporádicos no mutados.² Este síndrome presenta múltiples fenotipos y se han descrito muchas malformaciones adicionales asociadas. Esto indica que las manifestaciones y su gravedad pueden estar influenciadas por genes desconocidos aún, que influyen en la penetrancia de la mutación. De hecho, ciertos estudios genéticos revelan que el *locus* implicado en el desarrollo anorrectal y sacro normal, que estaría mutado en los pacientes con este síndrome se encuentra en el cromosoma.7.⁶

La mayoría de los pacientes son asintomáticos desde el punto de vista clínico. Sin embargo, la sintomatología puede comenzar con una gran variedad de manifestaciones. El síntoma principal y más frecuente es el estreñimiento crónico.⁷

Otras variedades de presentación son el estreñimiento agudo intratable, la incontinencia urinaria, anestesia sacra, parestesias en las extremidades inferiores o alteraciones del esfínter anal, entre otras. El síndrome también puede debutar con sintomatología compresiva secundaria a la masa sacra, náuseas, meningitis, cefaleas o dolor lumbar.¹

En nuestro caso, el síntoma predominante fue el estreñimiento crónico, que había debutado en la infancia, mientras que la sintomatología compresiva por el crecimiento de la masa apareció muchos años después. Además, se supuso que su origen era una formación maligna anexial y no sacra, como se demostró posteriormente. Las masas presacras puede tener orígenes embriológicos múltiples desde teratomas, hamartomas, quistes neuroentéricos, meningoceles, o una combinación de los anteriores.⁸

Otros estudios presentan el meningocele anterior como una de las masas más frecuentes características de este síndrome, al igual que en nuestro caso.⁶ En este punto es donde cobra mayor importancia la valoración ginecológica, puesto que, como en el caso clínico expuesto, en diversas ocasiones es preciso realizar un diagnóstico diferencial con las masas anexiales, para descartar el origen ginecológico de la formación, y realizar las pruebas de imagen pertinentes que nos ayuden a obtener un diagnóstico etiológico certero.

El diagnóstico se realiza principalmente mediante resonancia magnética nuclear, tal y como se realizó en nuestro caso, ya que tiene una gran sensibilidad diagnóstica sin ser una prueba invasiva, y aporta información para plantear el abordaje quirúrgico posterior si fuera necesario.

En este caso, la resonancia magnética ha permitido determinar la mejor opción para la resección completa de la masa, disminuyendo los eventuales efectos adversos derivados de la misma. Gracias a las técnicas de estudio prenatal de las que disponemos actualmente, es posible detectar las anomalías y la presencia de masas

sacras durante el desarrollo embriológico gestacional, hecho que nos permitiría realizar un diagnóstico y tratamiento precoz, evitando complicaciones importantes en el futuro.⁹

Aunque la confirmación de la mutación es difícil, el análisis molecular del gen HLXB9 aporta un diagnóstico fiable para realizar posteriormente un estudio radiológico y molecular familiar exhaustivo. De esta forma se determina si se trata de un cuadro sindrómico familiar o de origen esporádico.^{6,10}

El tratamiento se basa en la extirpación de la masa sacra lo más rápido posible, para reducir así, el riesgo de meningitis, la aparición de fístulas, las disfunciones neurológicas o la transformación maligna de la misma. El mejor escenario para este tipo de abordaje debe ser la intervención quirúrgica realizada por un equipo multidisciplinar que incluya neurocirujano, cirujano digestivo colorrectal, radiólogos, ginecólogos, etc.^{5,11} El abordaje quirúrgico prenatal de las lesiones guiado por ultrasonidos, está aún en discusión y se encuentra en fases muy tempranas de desarrollo como para poder arrojar conclusiones con la suficiente evidencia científica.⁹

CONCLUSIONES

Aun siendo una patología infrecuente, el Síndrome de Currarino debe tenerse en cuenta como una posibilidad dentro del diagnóstico diferencial de la patología aneural benigna y oncológica, ya que las repercusiones de un diagnóstico erróneo pueden llevar a realizar procedimientos diagnósticos y terapéuticos innecesarios y cruentos para las pacientes. Tanto la sintomatología compresiva, como la localización de la masa en la exploración y la ecografía, obligan a realizar una valoración ginecológica que determine la normalidad de las estructuras pélvicas y la necesidad de pruebas complementarias para determinar su localización sacra. Además, existe la posibilidad de realizar un diagnóstico prenatal de este síndrome, lo que abre las puertas a la medicina fetal para la búsqueda de un abordaje eco guiado para el tratamiento previo al nacimiento.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales: Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos: Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado: Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Buyukbese Sarsu S, Parmaksiz ME, Cabalar E, Karapur A, Kaya C. A Very Rare Cause of Anal Atresia: Currarino Syndrome. *J Clin Med Res.* 2016;8(5):420-3.
2. Kim S-H, Paek SH, Kim H-Y, Jung S-E, Park K-W. Currarino triad with Müllerian duct anomaly in mother and daughter without *MNX1* gene mutation. *Ann Surg Treat Res.* 2016;90(1):49.
3. Akay S, Battal B, Karaman B, Bozkurt Y. Complete Currarino Syndrome Recognized in Adulthood. *J Clin Imaging Sci.* 2015;5(1):10.
4. Kassir R, Kaczmarek D. A late-recognized Currarino syndrome in an adult revealed by an anal fistula. *Int J Surg Case Rep.* 2014;5(5):240-2.
5. Lin Y-H, Huang R-L, Lai H-C. Presacral teratoma in a Curarrino syndrome woman with an unreported insertion in *MNX1* gene. *Taiwan J Obstet Gynecol.* 2011 Dec;50(4):512-4.
6. Pérez Vega-Leal C, Sainz Gómez C, Ubis Rodríguez E, Garrido-Domínguez E, Díez Fernández A, Rubio Viguera V. Hallazgos radiológicos en el síndrome de Currarino. *Radiologia.* 2013 May;55(3):233-8.
7. Patel RV, Shepherd G, Kumar H, Patwardhan N. Neonatal Currarino's syndrome presenting as intestinal obstruction. *BMJ Case Rep.* 2013.
8. Shoji M, Nojima N, Yoshikawa A, Fukushima W, Kadoya N, Hirose H, et al. Currarino syndrome in an adult presenting with a presacral abscess: a case report. *J Med Case Rep.* 2014 Feb 27;8(1):77.
9. Idrissi ML, Babakhoya A, Bouabdellah Y, Hida M. A rectovaginal fistula within the scope of a Currarino syndrome. *Pan Afr Med J.* 2011;10:51.
10. Costanzo S, Spaccini L, Pio L, Mattioli G, Virgone C, Dall'Igna P, et al. Currarino syndrome: does the presence of a genetic anomaly correlate with a more severe phenotype? A multicentre study. *J Pediatr Surg.* 2017;52(10):1591-6.
11. Chakhalian D, Gunasekaran A, Gandhi G, Bradley L, Mizell J, Kazemi N. Multidisciplinary surgical treatment of presacral meningocele and teratoma in an adult with Currarino triad. *Surg Neurol Int.* 2017 May 10;8:77.

Recibido: 14 de Agosto de 2017.

Aprobado: 3 de septiembre de 2017.

Manuel Pantoja Garrido. Unidad de Gestión Clínica de Obstetricia y Ginecología del Hospital Universitario Virgen Macarena de Sevilla. España.

Correo electrónico: pantoja_manuel@hotmail.com