

Pediatria Ambulatória | Caso Clínico

EP-334 - (1JDP-10263) - QUANDO A OBSTIPAÇÃO SE DEVE A UMA SÍNDROME RARA

Ana Barbosa Rodrigues¹; Isabel Brito²; Sofia Fraga²; Margarida Pinto²; Manuela Braga²

1 - 1Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal

Introdução / Descrição do Caso

A obstipação é muito comum em Pediatria e em 95% dos casos de natureza funcional. A presença de sinais de alarme, nomeadamente anormalidades anorretais, justificam investigação etiológica

Sexo feminino, 4 anos, pais não consanguíneos, sobrinho paterno com Síndrome de Currarino. Gestação vigiada, suplementada com ácido fólico, ecografias pré-natais sem alterações. Parto de termo com eliminação de mecónio nas primeiras 48h de vida. Boa progressão ponderal e desenvolvimento psicomotor. Iniciou aos 6 meses dejeções moles e em fita, a cada 5-6 dias, com distensão abdominal, sem vômitos. Exame objetivo sem alterações exceto ânus em posição anterior; exame neurológico normal. Atualmente mantém quadro de obstipação grave com soiling constante, sem perdas urinárias, apesar das medidas terapêuticas. Avaliação analítica incluindo anticorpos anti-transglutaminase sem alterações. Neuroestimulação do períneo e esfíncter anal sem alteração da localização da posição do ânus no esfíncter. Clíster opaco com evidência de dolicomegassigmóide, com 9,5cm de diâmetro máximo (ver imagem). Exclusão de doença de Hirschsprung por biópsia transmural do intestino. Ressonância Magnética revelou agenésia parcial do sacro, meningocele pré-sagrado com teratoma subjacente e estenose do ânus com acentuada distensão do cólon, compatível com Síndrome de regressão caudal tipo II

Comentários / Conclusões

A Síndrome de Currarino é uma doença rara autossómica dominante, com fenótipo variável, caracterizada pela tríade de agenésia parcial do sacro, tumor pré-sagrado e malformação anorretal. Geralmente é diagnosticada na primeira década de vida e a obstipação crónica é um dos sintomas mais frequentes. Este caso, ressalta a importância da investigação da criança com anomalias anorretais e/ou do sacro