

## LE SYNDROME DE CURRARINO

(à propos d'un cas)

## CURRARINO'S SYNDROME

(about one case)

### ملازمة كيرارينو

Y. BOUABDALLAH, M-N. BENHMAMOUCH, N. KADDOURI,  
M. ABDELHAK, N. ALAMI, F. BENAMOUR\*, M. BARAHIOUI

**ملخص :** ثلاثية كيرارينو تتكون من تشوه شرجي مستقيمي، ورم مقدم اعجز مع تشوه عجز عيصي. ونقدم في عملنا حالة مولود ذكر أصيب بانسداد هضمي في اليوم الثاني من عمره. الفحص السريري أبان على تشوه شرجي مستقيمي ثم استفاد المريض من فغر القولون. التقصيات الإشعاعية أو ضحت تقلص عجز جزئي مع وجود جاسور مستقيمي بولي ثم ورم عجز: فتاق السحايا القبلي بالإضافة إلى نخاع شوكي مشدود. العملية الجراحية الأولى تضمنت استئصال الورم مع تحرير النخاع الشوكي. بعد ستة أشهر، استفاد الرضيع من عملية الشرج الرأبي السهمي. ثم إغلاق فغر القولون ثلاثة أشهر بعد ذلك. ملازمة كيرارينو تحتاج إلى تشخيص مبكر مع احترام تسلسل العمليات لكل تشوه قصد اتقاء المضاعفات الخطيرة.

**الكلمات الأساسية :** تقلص عجز - ورم مقدم العجز - تشوه شرجي مستقيمي - المولود.

**Résumé :** La triade de Currarino associe une malformation anorectale, une tumeur présacrée et une anomalie sacro-coccygienne. Les auteurs rapportent un nouveau-né de sexe masculin qui a présenté à la naissance une méconium puis un syndrome occlusif. L'examen retrouve une malformation ano-rectale. Une colostomie a été réalisée à J+2, le bilan radiologique a révélé une agénésie sacrée, la cystographie montre une fistule recto-urinaire, l'échographie et la myélo-TDM ont objectivé un ménincoèle antérieur avec moelle attachée. Par un abord sagittal en interfessier, le malade fut opéré pour sa ménincoèle avec libération de la moelle. Six mois plus tard l'enfant a été repris pour anorectoplastie selon la technique de Peña. La fermeture de la colostomie a été réalisée 3 mois plus tard. Le syndrome de Currarino nécessite un diagnostic précoce et une prise en charge adéquate pour éviter la mortalité et la morbidité de cette pathologie.

**Mots-clés :** agénésie sacrée- masse présacrée, malformation anorectale- syndrome Currarino.

**Abstract :** Currarino's triad is a congenital malformation involving the combination of anorectal stenosis, a presacral mass and an anterior sacral bony defect. A new case is reported in a male neonate, who developed intestinal obstruction on the second day of life. The examination revealed a high anorectal malformation. A colostomy was performed. Partial agenesis of the sacrum was diagnosed radiologically. Computed tomographic myelography demonstrated an anterior sacral meningocele and a tethered spinal cord. Excision of the meningocele and untethering of a tethered spinal cord was performed. Secondly, posterior sagittal anorectoplasty was performed. Colostomy was closed 3 months after rectal dilatations. Early diagnosis and management is recommended to avoid the high mortality and morbidity associated with this condition.

**Key-words :** Sacral agenesis, presacral mass anorectal malformation, Currarine 's syndrom.

Tiré à part : Y. Bouabdallah , Service de chirurgie "A" Hôpital d'enfants Rabat- Maroc

\* Service de radiologie, Hôpital d'enfants-Maternité. Rabat-Maroc

## INTRODUCTION

Currarino a individualisé un syndrome défini par une triade (ASP) associant malformation anorectale (A), anomalie du sacrum (S) et tumeur présacrée (P). C'est une malformation congénitale qui rentre dans le cadre du "split notochord syndrome". Ce syndrome présente un caractère héréditaire. Ses manifestations cliniques sont variées. L'association d'autres malformations est fréquente. Nous rapportons une nouvelle observation qui s'ajoute au registre de cette pathologie posant encore des problèmes thérapeutiques.

## OBSERVATION

C. Mohamed, âgé de 6 mois, vacciné, dernier d'une fratrie de trois, tous connus normaux, né à terme par voie basse, a présenté à la naissance une méconiumurie puis un syndrome occlusif au deuxième jour de vie. Hospitalisé pour imperforation anale, une radiographie de profil tête en bas montre une forme haute de la malformation anorectale avec agénésie sacrée. Une colostomie au niveau de la portion droite du côlon transverse a été réalisée puis adressé au service. Le bilan radiologique réalisé dès l'admission montre une opacification du bout distal qui confirme la forme haute de la malformation anorectale (fig n°1), une cystographie qui révèle une fistule recto-urinaire (fig n°2), une échographie pelvienne montre une masse

**Fig. 1 : Urétrocystographie**



*Fistule recto-urinaire*

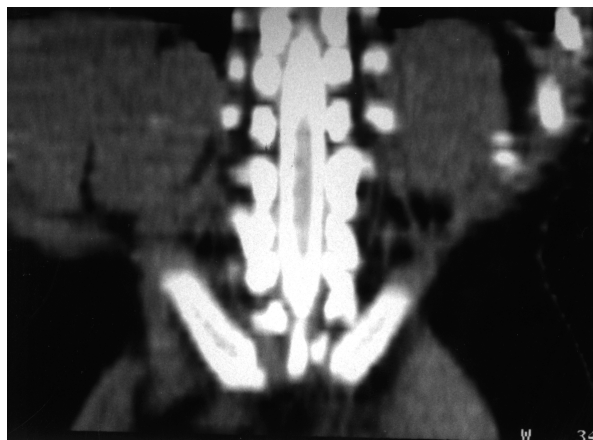
présacrée d'allure liquidienne faisant évoquer un méningocèle. Une tomodynamométrie retrouve une agénésie incomplète du sacrum, une moelle attachée (fig n°3) et un lipoméningocèle (fig n°4). Par un abord sagittal en interfessier, le malade fut opéré pour son méningocèle avec découverte d'une autre masse présacrée dont la nature

**Fig. 2 : Myélographie**



*Une moelle basse insérée avec opacification du méningocèle*

**Fig. 3 : Myélo-TDM, coupe frontale,**



*Agénésie sacrée avec une moelle figée*

**Fig. 4 : Myélo-TDM, coupe transversale**



*Masse présacrée : lipoméningocèle*

histologique était en faveur d'un hamartome. Après six mois, l'enfant a été repris pour sa MAR selon la technique

de Peña avec une masse juste en arrière du cul de sac rectal situé plus bas de l'hamartome retrouvé précédemment et en faveur d'un kyste épidermoïde, les suites opératoires ont été simples, la fermeture de la colostomie est faite trois mois plus tard. Sur un recul de deux ans et demi. L'évolution a été envisagée sur deux plans : sur le plan neurologique, l'enfant a présenté un retard de la marche jusqu'à l'âge de deux ans avec une amyotrophie des membres inférieurs, sur le plan digestif, on note une sténose anale qui a nécessité deux séances de dilatation espacé d'une semaine. On s'est basé sur le score de Kelly pour évaluer la continence: le tonus sphinctérien est faible au toucher rectal, les souillures sont peu fréquentes et accidentelles, le résultat a été considéré comme moyen.

## DISCUSSION

Bien que l'association malformation anorectale, masse présacrée et agénésie sacrée soit décrite par *Kennedy* en 1926 (1), il faut attendre jusqu'à 1981 ou *Currarino* (2) avait le mérite de clarifier ce syndrome en formulant des explications physiopathologiques survenant au cours de la vie embryonnaire. La triade de *Currarino* associant agénésie sacrée, masse présacrée et malformation anorectale est une pathologie qui est due à la persistance d'une communication entre l'endoderme (futur tube digestif) et ectoderme ( futur colonne vertébrale). En effet, normalement au niveau caudal, le feuillet endodermique se ferme au même moment que l'ectoderme neural. Avec l'apparition de la notochorde, les somites s'allongent en avant et latéralement pour entourer celle-ci et former les futurs corps vertébraux isolant tube neural et intestin primitif. La persistance d'une adhésion anormale intervenant avec la migration de la notochorde empêchant la fusion antérieure du corps vertébral, il en résulte une fistule dont l'évolution donnerait suivant les cas un kyste entérique, un tératome ou un méningocèle (3). Ainsi on découvre des éléments digestifs sur le versant ventral et des éléments neural du côté dorsal.

La transmission autosomique dominante de la malformation est actuellement admise par la majorité des auteurs, devant la fréquence des anomalies de la triade de *Currarino* dans les membres de la famille chez plus de 50% de cas (4). *Lerone* (5) a étudié cette anomalie chez quatre générations, il retrouve le même gène responsable du syndrome de *Currarino* isolé au niveau du 7q36 mais à expression variable, le même gène a été rapporté par plusieurs auteurs (6). Ces données génétiques contribuent considérablement dans le diagnostic anténatal par l'étude du caryotype. En plus le diagnostic de cette malformation doit inciter à une enquête familiale et à réaliser une radiographie du bassin chez les parents et les collatéraux. *Cohn et Bay-Neilson* rapporte 60 sur 69 patients

présentant une méningocèle antérieure du sacrum sont de sexe féminin et suggèrent une transmission autosomique dominante liée au gène X(7). Dans la littérature la malformation anorectale associée à des malformations osseuses a été beaucoup rapportée mais peu de cas de masse présacrée associées.

Au niveau du rachis, les anomalies sont variables. En effet, le défaut sacré a été décrit sous plusieurs forme en cimeterre, faucille ou en croissant. Il varie d'une petite déviation latérale du coccyx à une agénésie latérale de plusieurs segments du sacrum, les trois dernières vertèbres sacrées et le coccyx sont souvent impliqués. Parfois, ce défaut est décrit comme une pseudo-fissure médiane voire une disjonction sacrée. Lorsqu'on découvre une agénésie sacrée qui peut être totale ou partielle cela doit nous inciter à chercher une masse présacrée.

Au niveau anorectal, trois types d'anomalies sont essentiellement retrouvées: sténose anale, agénésie anorectale avec ou sans fistule et la sténose anorectale

Ces anomalies, notamment la sténose rectale n'a relativement pas attiré l'attention dans la littérature, certains auteurs considèrent qu'elle est particulière à ce syndrome et qu'elle est secondaire à la compression extrinsèque de la masse présacrée ou de son adhésion (8). Dans les malformations anorectales hautes, les anomalies sacrées, plus ou moins étendues, entraînent l'absence des racines nerveuses correspondantes avec paralysie du muscle releveur anorectal et de la vessie.

La masse présacrée est le plus souvent un tératome ou un méningocèle et plus rarement une duplication digestive. L'association simultanée de ces tumeurs est décrite par certains auteurs (1,9). Le polymorphisme clinique et l'âge du diagnostic de ce syndrome sont dus à l'expression variable des trois éléments constituant cette pathologie. 80% sont diagnostiqués dans la première décade (10). L'élément digestif attire souvent l'attention sous la forme d'une constipation. En effet, la majorité des patients rapportent une longue histoire de constipation d'intensité variable (8). La malformation anorectale est souvent décrite comme "sténose". Parfois, il s'agit d'imperforation anale allant d'une simple ectopie anale à une agénésie anorectale. Ce qui explique que la démarche diagnostique est soit entamée dès la période néonatale, soit rester asymptomatique et ne se révéler qu'à un âge avancé, voir à un âge adulte. La sténose anorectale est relativement fréquente dans le syndrome de *Currarino* et sa découverte incite à rechercher ce syndrome (11). Certains auteurs rapportent une extension des tératomes dans la paroi rectale. Ces tumeurs sont souvent bénignes, mais des cas de malignité ont été rapportés (12), et qui peuvent mettre en jeu le pronostic vital (13). L'infection périnéale ou l'abcès rétrorectal à caractère récidivant doivent attirer l'attention et faire rechercher des tératomes surinfectés (14). La méningite représente une complication dramatique du syndrome de *Currarino*. Elle peut être récidivante. D'autres complications sont encore

plus rares telles que le prolapsus rectal et la rectorragie. La prise en charge de ces patients commence par établir la vraie nature de la pathologie. Le toucher rectal, en cas de constipation sévère, retrouve une sténose rectale qui est souvent distale dans ce syndrome (12). La radiographie des os pelviens peut révéler un défaut sacré. Dans ces cas, d'autres investigations sont indiquées pour détecter une masse présacrée, particulièrement une méningocèle antérieure. Malgré les limites de l'échographie dans la détection des petites tumeurs inférieure à 3 cm, elle reste d'un grand apport en montrant l'étendue, les rapports de la masse présacrée et surtout de découvrir un méningocèle qui fera l'objet d'une exploration première. La tomodensitométrie associée à la myélographie et surtout la résonance magnétique (RMN) sont indispensables à la recherche de malformations de la moelle épinière et de sa communication avec la masse présacrée. En effet, *Gudinchet* (15) rapporte une série de 6 cas où la moelle attachée a été retrouvée dans 4 cas (66,6%), elle a permis une meilleure étude de l'extension de la masse présacrée et des éventuelles difficultés d'exérèse (3). Le bilan à la recherche d'autres malformations peut révéler d'autres pathologies du système urogénital à type de reflux vésico-urétéral, de vessie neurologique, plusieurs malformations génitales associées ont été décrites sous forme de duplication vaginale ou utérine et d'utérus bicorné (12). Le traitement tient compte de la variabilité des trois paramètres et de leur impact sur le plan neurologique et digestif. En effet, la découverte d'une méningocèle incite une exploration neurochirurgicale avant tout geste sur l'intestin pour éviter la contamination fécale du liquide céphalo-rachidien, par un abord interfessier, souvent facilité par l'agénésie sacrée, on réalise l'exérèse de la masse qui peut s'associer avec une moelle attachée, un lipome ou une extension d'une tumeur maligne présacrée, tout en ayant le soin d'identifier et de fermer la base du méningocèle. La nécessité d'exérèse du tératome est basée sur deux considérations, d'une part la transformation maligne des tératomes qui a été rapporté (13,16,17), d'autre part, son extension à la paroi rectale est pourvoyeuse de complications notamment de compression. Les tumeurs présacrées peuvent présenter des difficultés chirurgicales vu les adhérences avec le rectum, dans les cas rapportés il n'a pas été discerné de plan entre la tumeur et le muscle rectal, la résection de toute la paroi a été nécessaire dans plusieurs cas et on

assiste à des atteintes nerveuses. C'est pourquoi Certains auteurs (10) proposent un traitement conservateur avec les laxatifs et les dilatations sans grande satisfaction des résultats. Au long terme, dans les séries rapportées, les patients qui ont bénéficiés d'une exérèse chirurgicale gardent une fonction rectale normale (8). L'exérèse de la tumeur laisse parfois persister la symptomatologie surtout en cas de constipation (18). Le traitement des malformations anorectales dans le cadre du syndrome de Currarino n'a pas eu beaucoup d'attention dans la littérature. La majorité des malades qui présentent une malformation anorectale haute sont abordés par la technique de Peña. En effet, l'abord sagittal postérieur donne une grande satisfaction, d'une part, pour l'exérèse de la tumeur présacrée, d'autre part, pour réaliser l'anorectoplastie (11). Parfois, la distension rectosigmoïdienne est tellement importante qu'elle nécessite une résection (19). Dans ces formes de sténose serrée une colostomie est nécessaire vu l'importance de la stase fécale (11). En post-opératoire, des séances de dilatation sont réalisées. L'anoplastie est réalisée dans les malformations anorectales basses. L'agénésie de plus de trois vertèbres entraîne un déficit neurologique sphinctérien important qui doit être pris en considération dans le pronostic après anorectoplastie, *Heij* (20) a démontré que les problèmes d'incontinence pour les malformations anorectales hautes opérées sont plus fréquents en cas d'anomalies spinales retrouvées à la résonance magnétique, estimé à 80% contre 25% en cas de moelle indemne. En effet, le problème fondamental, surtout dans les formes supralévatoriennes, reste celui de la continence anale dont l'agénésie sacrée et les malformations associées seraient en partie responsables. La rectomanométrie a un grand intérêt dans l'évaluation objective de l'atteinte du système sphinctérien.

## CONCLUSION

*Le syndrome de Currarino est une pathologie dont l'origine génétique, actuellement démontré, contribue au diagnostic anténatal et son caractère héréditaire incite à rechercher au moins un des éléments de la triade chez les membres de la famille. C'est une affection rare mais dont la méconnaissance peut engendrer des complications lors du traitement, et pouvant en plus, cacher d'autres malformations associées.*



## REFERENCES

- 1- **RLJ. Kennedy** : An unusual rectal polyp : anterior sacral meningocele. *Surg Gynecol Obstet* 1926, 43, 803-4.
- 2- **G. Currarino, D. Coln, T. Votteler**: Triad of anorectal, sacral and presacral anomalies. *AJR* 1981, 137: 395-8.
- 3- **DR.Kirks, DF. Merten, HC. Filston, WJ. Oakes** : The Currarino triad : complex of anorectal malformation, sacral bony abnormality and presacral mass. *Pediatr. Radiol.* 1984, 14: 220-5.
- 4- **D.S. O'riordon, P.R. O'connell, W.O. Kirwan** : Hereditary sacral agenesis with presacral and anorectal stenosis: the Currarino triad. *Br. J. Surg.* 1991, Vol. 78, May, 536-538.
- 5- **M. Lerone, A. Bolino, G. Martuciello** : The genetics of anorectal malformations: a complex matter. *Semin Pediatr Surg* 1997;6(4):170-9.
- 6- **M. Masuno, K. Imaizumi, N. Aida** : Currarino triad with a terminal deletion 7q35-->qter. *J Med Genet* 1996 Oct;33(10):877-8.
- 7- **J. Cohn, E. Bay nielsen** : Hereditary defect of the sacrum and coccyx with anterior sacral meningocele. *Acta Paediatr Scand* 1969, 58 : 268.
- 8- **H.A. Heij, C.G. Moorman-Voestermans, C.M.F. Kneepkens** : Triad of anorectal stenosis, sacral anomaly and presacral mass: a remediable cause of severe constipation. *Br. J. Surg.*, 1990, Vol.77, 102-104.
- 9- **JL. Warner, H. Taybi** : Presacral masses in childhood. *AJR* 1970, 1970, 109, 403-10.
- 10- **J. Kochling, G. Pistor, S. Marhauser Brands, R. Nasir, WR. Lanksch** : 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(2):114-9
- 11- **SC. Lee, YS. Chun, SE. Jung, KW. Park, WK. Kim**: Currarino triad: anorectal malformation, sacral bony abnormality, and presacral mass - a review of 11 cases. *J Pediatr Surg* 1997 ; 32(1):58-61
- 12- **P. Lagausie, A. Munk, L. Hertz, Pannier, Y. Aigrain, A. Dupont, M. Boureau** : Le syndrome de Currarino une association à ne pas méconnaître. *Arch. Fr. Pédiatr.*, 1991,48,631-4.
- 13- **B. Tander, D. Baskin, M.Bulut** : A case of incomplete Currarino triad with malignant transformation. *Pediatr. Surg. Int.* 1999, 22, 15 (5/6), 409-410.
- 14- **KA. Liu, JD. Luhmann** : Spinal epidural abscess in preverbal children: A case report with Currarino triad. *Pediatrics* 1999 ;104(5 Pt 1):1139-42.
- 15- **F. Gudinchet, P. Maeder, T. Laurent, B. Meyrat, P. Schnyder** : Magnetic resonance detection of myelodysplasia in children with Currarino triad. *Pediatr Radiol* 1997 , 27(12): 903-7.
- 16- **VD. Yates, RS. Wilroy, GL. Withington, JCH. Simmons** : Anterior sacral defects : an autosomal dominantly inherited condition. *J. Pediatr.* 1983, 102: 139-42.
- 17- **PT. Hunt, KC. Davidson, KW. Ashcraft, M. Holdep** : Radiography of hereditary presacral teratoma. *Radiography* 1977, 122, 187-91.
- 18- **S. Miyake, WA S. Kamika, N. Kojima, K. Yamamoto, N. Kobayashi** : Currarino triad : a case report. *No Shinkei Geka* 1996; 24(2):189-93
- 19- **M. Zia-ul-miraj, RJ. Brereton** : Currarino's triad: an unusual cause of constipation in children. *Pediatr Surg Int* 1998 ;13(5-6):437-9.
- 20- **HA. Heij, RA. Nevelstein, I. De zwart, BW. Verbeeten, J. Valk, A. Vos** : Abnormal anatomy of the lumbosacral region imaged by magnetic resonance in children with anorectal