

XXVI REUNIÓN **PAMPLONA** | 16 AL 18 DE JUNIO DE 2022

**SOCIEDAD ESPAÑOLA DE
URGENCIAS DE PEDIATRÍA**



**SUPERVIVENCIA SIN EVIDENCIA:
Aprendiendo para el futuro**

PÓSTER CON DEFENSA

**Prolapso rectal: presentación de un caso con
diagnóstico inesperado**

P García Sánchez, R López López, MA Molina Gutiérrez, K Estefanía Fernández, E Martínez Ojinaga Nodal, M de Ceano-Vivas la Calle

Servicios de Urgencias Pediátricas, Cirugía Pediátrica y Gastroenterología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz, Madrid

INTRODUCCIÓN

PROLAPSO RECTAL

Entidad multifactorial

Idiopático Vs Patología subyacente

Esfuerzos, reducción espontánea

Valoración por Cirugía si: recurrentes, reducción manual, complicaciones

- Estreñimiento, diarrea
- Parásitos
- FQ
- Enfermedades NRL
- Sd. Ehlers-Danlos

SÍNDROME DE CENANI-LENZ

- Trastorno AR raro.
- Clínica:** sindactilia/oligodactilia, facies característica y anomalías renales.
- Mutaciones en el gen LRP4 (cr 11).



Recientemente mutaciones asociadas a poliposis: gen APC (cr 5).

CASO CLÍNICO



11 años

- 2 episodios de prolapso rectal en un mes** (1 de ellos requirió reducción manual).
- No otros síntomas.
- No estreñimiento (Bristol 3-4).



AP

- Cirugía de sindactilia
- Criptorquidia unilateral intervenida
- Anhidrosis con xerosis
- TDHA



- Exploración física en Urgencias:** no prolapso. Resto sin alteraciones
- Ante episodios recurrentes se inicia **estudio**



- Analítica sanguínea con perfil férrico + estudio enfermedad celiaca.
- Test del sudor.
- Estudio coproparasitológico.
- Elastasa fecal, calprotectina fecal e indicadores de malabsorción.



- Colonoscopia:** múltiples pólipos en colon descendente (polipectomía los de mayor tamaño).
- Histología:** poliposis adenomatosa con displasia de bajo grado.
- Estudio genético:** 2 variantes en heterocigosis en gen APC, que podrían ser responsables del fenotipo y predisponentes a cáncer hereditario.

Ferropenia

↑ Calprotectina fecal

Ecografía abdominal + colonoscopia programadas

Descritas mutaciones en APC asociadas a poliposis y Sd de Cenani-Lenz, compatible con el cuadro



12,5 años

- Colonoscopia de control:** persisten múltiples pólipos de gran tamaño. Dado el riesgo moderado de predisposición a cáncer → **Colectomía total**, con evolución favorable.

COMENTARIOS

- Ocasionalmente el **prolapso rectal** en niños, especialmente si es **recurrente** o asocia **complicaciones**, puede ser sugestivo de patologías más graves.
- En nuestro caso, la asociación de **sindactilia**, **anhidrosis** y **poliposis colónica extensa** sugirieron el cuadro sindrómico (**Cenani-Lenz**).
- El estudio genético confirmó el diagnóstico y dado el riesgo de **predisposición a cáncer** se realizó colectomía.
- El retraso diagnóstico podría tener consecuencias importantes.