

ASOCIERI MALFORMATIVE RARE. SPLIT NOTOCHORD SINDROM (SNS)

^{1,2} *Olesea UTCHINA*, cercetător științific

^{1,2} *Veaceslav BOIAN*, dr. șt. med., șef laborator

² *Andrei DRAGANEL*, asistent universitar

¹ IMSP Institutul Mamei și Copilului, Laboratorul științific de corecție chirurgicală a viciilor congenitale la copii

² Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”

e-mail: utchinaolesea@mail.ru

Proiectul ”Optimizarea conduitei diagnostic-co-curative în dizabilitățile funcționale perineale la copiii operați pentru malformații colo-recto-anale, perineale și a axului neural spinal”

Abstract: Anorectal malformations are the most severe congenital malformations of the gastrointestinal tract from the point of view of surgical correction and anatomic-functional long-term results. The association of this pathology with malformations of other systems and organs aggravates the topical diagnosis and their treatment, especially when anorectal malformations are a component of rare syndromes. In this article, the authors present a clinical case of a patient with a combination of such rare congenital malformations as: Anorectal atresia with recto-vestibular fistula and Split notochord syndrome.

Key-words: Congenital anomalies, Anorectal malformation, Split notochord syndrome.

Abstract: Malformațiile anorectale sunt cele mai grave malformații congenitale ale tractului gastrointestinal din punct de vedere a corecției chirurgicale și rezultatelor anatomico-funcționale la distanță. Asocierea acestei patologii cu malformații ale altor sisteme și organe agravează atât diagnosticul topic, cât și tratamentul acestora, mai ales când malformațiile anorectale sunt un component al sindroamelor rare. În acest articol, autorii prezintă caz clinic al unei pacienet cu o combinație de malformații congenitale rare precum: Atrezie anorectală cu fistulă recto-vestibulară și Split notochord sindrom.

Cuvinte-cheie: Malformații congenitale, Malformația ano-rectală, Split notochord sindrom.

Introducere. Malformațiile ano-rectale (MAR) – sunt anomalii congenitale, care includ abnormalitățile anusului și rectului. MAR la copii până în prezent constituie un vast capitol al coloproctologiei pediatrice de o importanță practico-științifică deosebită, datorită particularităților anatomice, reflexogene și funcționale ale segmentului digestiv distal. Soluționarea acestei probleme rămâne o provocare pentru chirurgul pediatru, dificultățile fiind determinate de mai mulți factori, printre care un loc de frunte ocupă asociațiile malformative, care până la 60% cazuri însoțesc MAR. Viciile concomitente pot afecta practic orice sistem de organe (genito-urinar, cardio-vascular, axul neuronal spinal, gastro-intestinal), periodic formând asocieri malformative așa ca: VACTERL asociere, sndr. Currarino, Townes Brock sindrom, sindromul Johanson-Blizzard, sindromul Bardet Biedl, sindromul Pallister-Hall. Uneori se întâlnesc asocieri foarte rare, cum ar fi MAR în asociere cu Split Notochord sindrom (SNS).

Caz clinic: Pacienta de sex feminin, născută în anul 2010 cu multiple anomalii congenitale, inclusiv și atrezia ano-rectală cu fistula recto-vestibulară, care nu a fost diagnosticată imediat după naștere, primar copilul a fost internat la vârsta de 7 luni în IMSP IM și C cu acuze la dereglări de tranzit și evacuare colonică.

La inspecția perianală copilului s-a apreciat fosa anală atreziată, iar la nivelul vestibulului vaginului s-a determinat deschiderea fistulei recto-vestibulare, care asigură evacuare colonică, mai ales în prima perioadă a vieții, până la inițierea diversificării.

După o examinare multimodală interdisciplinară, s-a diagnosticat următoarea asociere malformativă:

1. Atrezia anorectală (AAR) cu fistula recto-vestibulară:



Fig.1. AAR cu fistula recto-vestibulară.

2. Malformații multiple a sistemului osteo-muscular:



Fig.2. A - Picior strâmb congenital equinovarus; B - Displazia de șold; C - Scolioza.

3. Split Notochord Sindrom



Fig. 3. Aspect computer-tomografic a coloanei vertebrale și a organelor interne .

Luând în considerație adresarea tardivă, în stare generală gravă a copilului, pe fondal de colostază decompensată, cu formare de fecalom masiv ce nu putea fi fragmentat și evacuat prin fistula recto-vestibulară, s-a decis aplicarea sigmostomei terminale. Postoperator tranzitul intestinal s-a reluat, sigmostoma funcțională. Pacientul s-a externat la domiciliu cu recomandări de prezentare peste 3 luni pentru operația radicală de corecție a MAR. Contrar recomandărilor primite, copilul a dispărut din vizorul nostru pe parcurs a 8 ani. Din relatările părinților, ei au fost plecați peste hotare.

Deci, în anul 2018 copilul s-a prezentat repetat în IMSP IM și C. După o pregătire preoperatorie s-a efectuat proctoplastie perineală.



Fig.4. Etapele proctoplastiei perineale.

Peste 6 luni, în octombrie 2018 s-a efectuat închiderea colostomei cu refacerea continuității colonice.



Fig.5. Etapele închiderei colostomei.

După examen histomorfologic speciimentelor tisulare prelevate de la nivelul colonului intraoperator s-a relevat - Displazie neuronală intestinală.

În prezent copilul se spitalizează în mod programat pentru tratament de recuperare funcțională de 2 ori pe an, orientat spre combaterea dizabilităților funcționale pelviene.

Discuții. SNS - reprezintă o formă foarte rară și pleomorfă al disrafismului spinal, caracterizat prin comunicarea persistentă între endodermă și ectodermă, ce este rezultatul al descipării sau devierii al notochordului (în a 2-3 săpt. de gestație), ducând la dereglări de divizare între măduva spinării cu coloana vertebrală la nivel lombar, sau ocazional toracic. La moment în literatură sunt raportate aproximativ 40 cazuri de SNS. În forma sa de bază, în aproximativ 50% din cazuri, constă dintr-un defect de tub neural cu o fistula endo-ectodermală cu deschidere în aspect dorsal, variind ca localizare de la ileonul distal la alte segmente ale colonului. În 1/3 din cazuri SNS este deasemenea asociat cu MAR, în special anus imperforat. Au fost raportate mai multe variante de asociere a SNS cu abnormalități ale tractului gastro-intestinal, urogenital și sistemului nervos central (SNC), cum ar fi: fistula enterică dorsală, diverticol, duplicație de colon, extrofia vezicii urinare, meningocel, chisturi neuroenterice, coloana vertebrală duplicată sau ageneza sacrococcigiană.

Astfel, în cazul nostru, malformația axului neuronal spinal s-a combinat cu atrezie anorectală cu fistulă recto-vestibulară. Adresarea tardivă, complicațiile asociate și complexitatea viciilor concomitente a impus necesitatea aplicării colostomei terminale, ce a asigurat restabilirea tranzitului intestinal. Ulterior, etapizat a fost lichidată fistula neuroenterică și efectuată anorectoplastia. Selectarea conduite curative în așa anomalii este dificilă din motivul rarității patologiei și polimorfismului asociațiilor malformative, ce împiedică unificarea strategiilor manageriale. Trebuie de ținut cont și de faptul că, cazul nu poate fi soluționat doar prin acțiuni chirurgicale. Acești copii necesită tratament de recuperare funcțională etapizată, de lungă durată, care are scopul final- reintegrarea socială a acestor copii și ameliorarea calității vieții. Pentru asigurarea acestui scop este necesară o colaborare interdisciplinară cu implicarea chirurgului pediatru, neurochirurgului, traumatolog-ortopedului, fizioterapeutului, psihologului.

Bibliografie

1. ¹Levitt, M.A., Peña, A. Anorectal malformations. *Orphanet J Rare Dis* **2**, 33 (2007). <https://doi.org/10.1186/1750-1172-2-33>
2. Holschneider A, Hutson J, Peña A, Beket E, Chatterjee S, Coran A, Davies M, Georgeson K, Grosfeld J, Gupta D, Iwai N, Kluth D, Martucciello G, Moore S, Rintala R, Smith ED, Sripathi DV, Stephens D, Sen S, Ure B, Grasshoff S, Boemers T, Murphy F, Söylet Y, Dübbers M, Kunst M. Preliminary report on the International Conference for the Development of Standards for the Treatment of Anorectal Malformations. *J Pediatr Surg*. 2005 Oct;40(10):1521-6. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2005.08.002. PMID: 16226976.
3. Solomon BD. The etiology of VACTERL association: Current knowledge and hypotheses. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2018 Dec;178(4):440-446. doi: 10.1002/ajmg.c.31664. PMID: 30580478.
4. Pariza PC, Stavarache I, Dumitru VA, Munteanu O, Georgescu TA, Varlas V, Gheorghe CM, Bohiltea RE. VACTERL association in a fetus with multiple congenital malformations - Case report. *J Med Life*. 2021 Nov-Dec;14(6):862-867. doi: 10.25122/jml-2021-0346. PMID: 35126759; PMCID: PMC8811671.
5. Dworschak GC, Reutter HM, Ludwig M. Currarino syndrome: a comprehensive genetic review of a rare congenital disorder. *Orphanet J Rare Dis*. 2021 Apr 9;16(1):167. doi: 10.1186/s13023-021-01799-0. PMID: 33836786; PMCID: PMC8034116.
6. Jasiewicz B, Stachura M, Potaczek T, Duda S, Michno P, Kwiatkowski S. Spine duplication or split notochord syndrome - case report and literature review. *J Spinal Cord Med*. 2020 Jul;43(4):544-547. doi: 10.1080/10790268.2018.1547531. Epub 2018 Nov 26. PMID: 30475155; PMCID: PMC7480489.
7. Janet L. Meller, Deborah S. Loeff, Hernan M. Reyes, A variant of the split notochord syndrome, *Journal of Pediatric Surgery*, Volume 24, Issue 8, 1989, Pages 733-735, ISSN 0022-3468, [https://doi.org/10.1016/S0022-3468\(89\)80526-3](https://doi.org/10.1016/S0022-3468(89)80526-3).
8. Faris JC, Crowe JE. The split notochord syndrome. *J Pediatr Surg*. 1975; 10:467-472.
9. BENTLEY JF, SMITH JR. Developmental posterior enteric remnants and spinal malformations: the split notochord syndrome. *Arch Dis Child*. 1960 Feb;35(179):76-86. doi: 10.1136/adc.35.179.76. PMID: 13799033; PMCID: PMC2012504.
10. Jasiewicz B., Stachura M., Potaczek T., Duda S., Michno P., Kwiatkowski S. Spine duplication or split notochord syndrome—Case report and literature review. *J. Spinal Cord Med*. 2018;43:544–547. doi: 10.1080/10790268.2018.1547531.
11. van Ramshorst GH, Lequin MH, Mancini GM, van de Ven CP. A case of split notochord syndrome: a child with a neuroenteric fistula presenting with meningitis. *J Pediatr Surg*. 2006 Dec;41(12):e19-23. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2006.09.070. PMID: 17161173.
12. Tortori-Donati P, Rossi A, Cama A. Spinal dysraphism: a review of neuroradiological features with embryological correlations and proposal for a new classification. *Neuroradiology*. 2000 Jul;42(7):471-91. doi: 10.1007/s002340000325. PMID: 10952179.
13. Dhawan V, Kapoor K, Singh B, Kochhar S, Sehgal A, Dada R. Split Notochord Syndrome: A Rare Variant. *J Pediatr Neurosci*. 2017 Apr-Jun;12(2):177-179. doi: 10.4103/jpn.JPN_120_16. PMID: 28904581; PMCID: PMC5588648.
14. Barbara Jasiewicz, Magdalena Stachura, Tomasz Potaczek, Slawomir Duda, Piotr Michno & Stanislaw Kwiatkowski (2020) Spine duplication or split notochord syndrome – case report and literature review, *The Journal of Spinal Cord Medicine*, 43:4, 544-547, DOI: 10.1080/10790268.2018.1547531
15. Mathkour M, Scullen T, Huang B, Werner C, Gouveia EE, Abou-Al-Shaar H, Maulucci CM, Steiner RB, St Hilaire H, Bui CJ. Multistage surgical repair for split notochord syndrome with neuroenteric fistula: case report. *J Neurosurg Pediatr*. 2020 Dec 4;27(2):151-159. doi: 10.3171/2020.7.PEDS20441. PMID: 33276328.