



P.70. Signos cutáneos que guían el diagnóstico: presentación neonatal del síndrome LUMBAR.

Inés Alameda Aguado¹, María Díaz Diñeiro¹, Maria Jurado Tabares¹, Charlotte Summer Stout-Dore¹, Javier Del Boz González¹.

1. Málaga

Introducción Casos Clínicos

El síndrome LUMBAR es una entidad clínica infrecuente que agrupa un espectro de malformaciones congénitas caracterizadas por la asociación de malformaciones anorrectales, anomalías sacras, disrafismo espinal y lesiones vasculares cutáneas, pudiendo coexistir alteraciones urológicas, ortopédicas y neurológicas con importante repercusión funcional a largo plazo. Su reconocimiento precoz resulta esencial para establecer un abordaje diagnóstico y terapéutico adecuado.

Resumen del caso

Recién nacido pretérmino de 36+4 semanas de gestación, con embarazo controlado y sin diagnóstico prenatal de malformaciones. En la exploración perinatal se identificó una malformación anorrectal con fístula perineal asociada a hipospadias proximal severo. Los estudios de imagen ampliados descartaron malformaciones cardíacas y genitourinarias asociadas, pero evidenciaron agenesia sacra y médula espinal anclada. Se realizó anorrectoplastia sagital posterior a las 48 horas de vida, con adecuada evolución clínica y funcional. En el control posoperatorio precoz se objetivó un hemangioma infantil sacro, iniciándose tratamiento con propranolol tras valoración por el comité de anomalías vasculares. La asociación de los hallazgos clínicos, cutáneos y radiológicos permitió establecer el diagnóstico de síndrome LUMBAR.

Comentarios

La identificación precoz del síndrome LUMBAR permite un seguimiento multidisciplinar estructurado y una planificación terapéutica individualizada, con impacto directo en el pronóstico funcional. Este caso refuerza la necesidad de una exploración física exhaustiva en el periodo neonatal como pilar del diagnóstico clínico en entidades poco frecuentes.