

Sirenomelia

Sirenomelia

Dr. Lázaro López Baños ^I, Dra. Zonia Fernández Pérez ^{II}, Dr. Juan Langaney Rizo ^{III}

^I Centro Provincial de Genética Médica. Artemisa, Cuba.

^{II} Policlínico "Felipe Ismael Rodríguez Ramos". San Antonio de los Baños. Artemisa, Cuba.

^{III} Hospital "Iván Portuondo". San Antonio de los Baños. Artemisa, Cuba.

RESUMEN

La sirenomelia es una anomalía congénita extremadamente rara, se caracteriza por tener extremidades inferiores fusionadas o la presencia de un único y rudimentario miembro inferior. Se presenta un caso de sirenomelia, que se diagnosticó al nacer; con el objetivo de describir las características clínicas, epidemiológicas y ultrasonográficas de esta anomalía congénita, se plantea como posible causa un fenómeno vascular disruptivo. El oligoamnios severo durante el segundo trimestre del embarazo constituye uno de los signos ultrasonográficos de sospecha para sirenomelia.

Palabras clave: sirenomelia.

ABSTRACT

The sirenomelia is a very uncommon congenital anomaly characterized by fusion of lower extremities or the presence of an only and rudimentary lower limb. This is the case of sirenomelia diagnosed at birth to describe the clinical, epidemiological, ultrasonographic features of this congenital anomaly considering that the possible cause if a disruptive vascular phenomenon. The severe oligohydramnios during the second trimester of pregnancy is one of the suspected ultrasonographic signs for the sirenomelia.

Key words: Sirenomelia.

INTRODUCCIÓN

El nombre sirenomelia deriva del parecido físico a los seres míticos conocidos como sirenas, los cuales presentaban las extremidades inferiores fusionadas y las estructuras de los pies ausentes. Sin embargo es una anomalía congénita extremadamente rara con una incidencia reportada de 1,5 a 4,2 por 100 000 nacimientos.¹ En la literatura a nivel mundial se han reportado más de 300 casos desde mediados del siglo XIX, momento en el que fue descrita la sirenomelia. Durante el pasado siglo en Cuba se reportaron solo 3 casos.²

Se caracteriza por tener extremidades inferiores fusionadas o la presencia de un único y rudimentario miembro inferior, puede acompañarse de agenesia renal bilateral, agenesia de genitales externos, agenesia sacral, ano imperforado, ausencia de vejiga y atresia ano rectal.³⁻⁵ En el presente trabajo se expone un caso de recién nacido sirenomélico, anomalía congénita infrecuente, con el objetivo de describir las características clínicas, epidemiológicas y ultrasonográficas de la sirenomelia.

PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente de 26 años de edad, con antecedentes de buena salud, no hábitos tóxicos, se embaraza por primera vez a los 15 años, esposo de 19 años, sano. Captación del embarazo a las 19,4 sem, complementarios normales: hemoglobina 12,5 g/L, hematocrito 40 v/L, grupo sanguíneo O positivo, glicemia 4,3 mm/L, serologías negativas. Al examen físico: cardiopulmonar normal, frecuencia cardíaca 76 latidos por min, tensión arterial 110/60, altura uterina 18 cm, peloteo fetal, no edemas en miembros inferiores ni superiores. A las 20 sem de gestación, se realiza ultrasonido donde se informa feto único en pelviana, biometrías acorde a 20 sem, 4 cámaras y latidos cardíacos presentes, placenta posterior, líquido amniótico disminuido.

A las 35 sem de gestación, se produce parto eutócico con recién nacido vivo, conteo de apgar 9/9, peso de 2 100 gr, al examen físico, se trata de un sirenomélico (figs. 1, 2 y 3), presencia de un solo miembro inferior rudimentario, ausencia de genitales externos, ano imperforado, agenesia sacra. Fallece a las 3 h de nacido.



Fig. 1. Vista lateral del feto.



Fig. 2. Vista frontal.



Fig. 3. Vista dorsal del feto.

Informe anatomopatológico:

Feto sirenómico: ausencia de ambos riñones, ausencia de vejiga y atresia ano rectal, extremidad inferior única, que termina con escasos dedos rudimentarios, ausencia de genitales internos y externos.

Posteriormente se realizó cariotipo a la pareja, el resultado fue: paterno: 46XY y materno 46XX. Esta pareja tuvo 3 hijos después del sirenómico, uno en el año 2004, varón, cromosómicamente normal (46XY) y 2 hembras, la primera en el 2007 y la segunda en el 2009, ambas con cariotipo normal (46XX).

Para la publicación de esta información se obtuvo consentimiento informado de la paciente, que permitió su divulgación con fines científicos.

DISCUSIÓN

La causa de la sirenomelia es todavía ampliamente debatida, existen varias teorías propuestas para explicar esta anomalía, una plantea, que es causada por afección embrionaria de la región caudal y la otra por disrupción vascular.

Tradicionalmente esta anomalía se ha atribuido a un déficit temprano del blastema del eje caudal posterior del embrión, que origina la fusión temprana de los brotes de los miembros inferiores con ausencia o desarrollo incompleto de las estructuras caudales.^{6,7}

Se reporta, que la sirenomelia es causada por un "robo vascular" que desvía el flujo sanguíneo y los nutrientes desde las estructuras caudales del embrión hacia la placenta. En los casos estudiados se presenta una gran arteria que surge desde la parte alta de la aorta en la cavidad abdominal y asume las funciones de las arterias umbilicales. Esta arteria presumiblemente deriva del complejo arterial vitelino y desvía la sangre desde la porción caudal del embrión hacia su origen. Las arterias que normalmente surgen posteriores a esta arteria vitelina están atenuadas o ausentes, por tanto, los tejidos que dependen de los nutrientes que suple este sistema vascular para su formación y desarrollo están ausentes o en estado incompleto de desarrollo. Las arterias umbilicales frecuentemente están ausentes.^{3-5,7,8}

Otras teorías proponen la influencia de teratógenos, como la cocaína, el ácido retinoico utilizados durante el 1er. trimestre del embarazo. No obstante, no se ha demostrado que dichas sustancias provoquen esta anomalía congénita,⁸ tampoco se han descrito antecedentes familiares de sirenomelia en los casos con esta anomalía congénita, además en la mayoría de los pacientes el cariotipo es normal.³

La única enfermedad materna que se ha observado asociada a la sirenomelia es la diabetes Mellitus, en un 2 % de los casos.^{4,5} Otro artículo refiere que existe muy poca conexión entre la diabetes Mellitus y la sirenomelia.⁸

Los signos ultrasonográficos de una sirenomelia se identifican con mayor frecuencia durante el 2do. trimestre del embarazo, pueden observarse anomalías en las extremidades inferiores, agenesia o disgenesia del tracto urinario y disminución del líquido amniótico. Sin embargo en varios casos debido al oligohidramnios severo la sirenomelia solo fue diagnosticada posnatalmente. El diagnóstico prenatal en el 1er. trimestre de esta anomalía es raro, solo se han reportado 5 casos hasta el año 2008.^{1,3}

El ultrasonido Doppler color, tiene gran utilidad en el diagnóstico prenatal de la sirenomelia ya que permite demostrar la presencia del defecto vascular en el extremo distal de la aorta abdominal y la presencia del vaso sanguíneo aberrante, lo que ha permitido hacer el diagnóstico diferencial con otras anomalías congénitas.³

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Zanforlin Filho SM, Guimarães Filho HA, Araujo Júnior E, Pires CR, Mattar R, Nardoza LM. Sirenomelia sequence: early prenatal diagnosis of one rare case associated with acardiac malformation. Arch Gynecol Obstet. 2007 Apr; 275(4):315-6.
2. Ladure H, D'hervé D, Loget P, Poulain P. Prenatal diagnosis of sirenomelia. J Gynecol Obstet Biol Reprod(Paris). 2006 Apr; 35(2): 181-5.
3. Akbayir O, Gungorduk K, Sudolmus S, Gulkilik A, Ark C. First trimester diagnosis of sirenomelia: a case report and review of the literature. Arch Gynecol Obstet. 2008 Dec; 278(6):589-92.
4. Valenzano M, Paoletti R, Rossi A, Farinini D, Garlaschi G, Fulcheri E. Sirenomelia. Pathological features, antenatal ultrasonographic clues, and a review of current embryogenic theories. Hum Reprod Update. 1999 Jan-Feb; 5(1):82-6.

5. Sawhney S, Jain R, Meka N. Sirenomelia: MRI appearance. J Postgrad Med 2006; 52: 219-20.
6. Lyons J. K. SMITH Patrones reconocibles de malformaciones humanas. 6^{ta} ed. Madrid: Elsevier España,S.A; 2007. p. 728-9.
7. Duesterhoeft SM, Ernst LM, Siebert JR, Kapur RP. Five cases of caudal regression with an aberrant abdominal umbilical artery: Further support for a caudal regression-sirenomelia spectrum. Am J Med Genet A. 2007 Dec 15;143A(24):3175-84.
8. Marybeth Browne., Philip Fitchev,, Brian Adley, Susan E Crawford. Sirenomelia with an Angiomatous Lumbosacral Myelocystocele in a Full-term Infant. Journal of Perinatology. 2004;24:329-31.

Recibido: 20 de febrero de 2012.

Aprobado: 1ro. de marzo de 2012.

Lázaro López Baños. Centro Provincial de Genética Médica. Artemisa, Cuba. Correo electrónico: lalob@infomed.sld.cu