

Sirenomelia

Miguel Lugones Botell,¹ Luis Alberto Pichs García,² Marieta Ramírez Bermúdez³ y Emilia Miyar Pieiga⁴

RESUMEN

Se realizó una revisión bibliográfica sobre la sirenomelia, caracterizada fundamentalmente por la fusión de las extremidades inferiores, aunque asociada a otras malformaciones digestivas, renales, reproductivas, etc. Es una enfermedad extremadamente rara, de etiología desconocida, de la que en nuestro país fueron reportados 3 casos en el pasado siglo.

Palabras clave: Sirenomelia, malformación, fusión de las extremidades inferiores.

La sirenomelia es una enfermedad extremadamente rara. Se produce por la fusión de los miembros inferiores secundaria a un trastorno severo en el desarrollo del blastema caudal axial posterior (en la cuarta semana de desarrollo embrionario), posiblemente debido a una alteración vascular de una rama de la arteria aorta abdominal. Se presenta de forma aislada o asociada a trastornos renales, cardiovasculares, gastrointestinales, respiratorios, neurológicos o genitales, formando parte del síndrome de regresión caudal, sin un patrón hereditario ni base genética demostrada.¹⁻³ Esta insólita malformación se define por la fusión de las extremidades inferiores en mayor o menor grado, remediando así la figura de un pez. Valorada hasta ahora como la forma más severa de la regresión caudal, algunos autores tienden a considerarla independiente al no demostrarse una causa común entre ambas. En nuestro país han sido reportados 3 casos.⁴⁻⁵

Su incidencia varía según distintas fuentes, oscilando entre 1,5 a 4,2 x 100 000 nacidos vivos, con un cociente de sexos (V/H): 2/1. En España, el ECEMC ha registrado entre 1976 y 1989 en 728 368 nacimientos, 7 casos: 1 x 100 000, para situarse en la mediana de las amplias estadísticas mundiales: 0,96 x 100 000.⁶ La edad media materna es de 30,4 años, y la frecuencia en gemelos monocigotos es muy alta, pues entre el 8 y el 15 % de casos se han dado en ellos. Aunque la concordancia solo se vio en 1 par entre 27.⁶

La sirenomelia, es incompatible con una vida prolongada debido a las malformaciones asociadas. Ocasionalmente hay excepciones que no asocian agenesia o displasia renal bilateral. Estas, están íntimamente unidas a la sirenomelia: 51 agenesias y 21 displasias bilaterales en las 77 autopsias revisadas por *Stocker y Heifetz*, y en 7 y 3 respectivamente de las 10 sirenomelias de *Stevenson* y otros.⁶

La definición del cuadro viene dada por la fusión de las extremidades inferiores y el grado de estas motivó la clasificación en 3 tipos: "simmelia", "bipus" o "dipodales" (con dos pies); "uromelia", "unipus" o "mono podales" (con un pie) y "sirenomelia", "apus" o "apodales" (sin pies), tal como recogen *Andrés Martín y Fernández-Martínez* (y sus colaboradores respectivos), en aportaciones a la casuística española.^{6,7}

Su etiología es desconocida, y por ello se han elaborado varias hipótesis: vascular-nutricional, mecánica o defecto mesodérmico (*Young, Stevenson, Hoyme*) que actuarían antes de la 4ta semana. La primera, por reducción de la vascularización caudal; la segunda, por compresiones; y la tercera, por defecto de migración (*Smith, Källen, 1987*).⁶

Se han visto casos aislados tras uso de fármacos en embarazo: difenilhidantoínas, diazepam, ácido nalidíxico, diabetes materna: 2 de los 3 casos publicados por *Andrés Martín*, estrógenos-progestágenos (anticonceptivos en el inicio de la gestación), radiación, hipovitaminosis, y en una ocasión el hallazgo de un cromosoma extra, bisatelizado y de pequeño tamaño, que bien pudiera ser una forma parcial de trisomía 22 (*Jensen y Hansen*).⁶

Las malformaciones asociadas a la sirenomelia, son habitualmente: la agenesia renal o displasias bilaterales, que llevan a una secuencia Potter con oligohidroamnios, hipoplasia pulmonar y cara deformada, anomalías genitales externas e internas, imperforación anal, las cuales resumimos en el anexo, obtenida de la suma de los 80 casos recopilados y publicados por *Stocker* y los 11 de *Stevenson*.⁶ La agenesia de pene es el hecho más inhabitual, pues se registra en solamente el 6,9 % de los varones afectados.

La dilatación de la médula espinal en la región lumbar, probablemente esté en relación causal con las anomalías vertebrales. Es interesante reseñar que en el estudio epidemiológico de malformaciones publicado por *Kallen* y otros en 1992 sobre la base de datos de 10,1 millones de nacidos, hubo 98 casos de sirenomelia entre las que se registraron 8 atresias esofágicas (no refieren la existencia o no de fístulas a tráquea) y 7 defectos del tubo neural.

La mortalidad o el fallecimiento neonatal precoz es muy alto: 52 y 48 % respectivamente (*Stocker*) debido a la insuficiencia respiratoria y a la agenesia renal, salvo situaciones excepcionales sin dichas alteraciones como la de la niña referida por *Clarke* que vivía a los 3 meses con normalidad neurológica, o la de *McCoy* que sumando onfalocele y mielomeningocele a la sirenomelia, tenía riñones normales.⁶

El riesgo de repetición es irrelevante, pues no se ha publicado recurrencia familiar y tan solo se han descrito 2 hermanos gemelos concordantes. Se sospecha una causa genética neomutacional dominante autosómica con predisposición masculina, pues en todas las estadísticas son más abundantes los niños que las niñas. Obviamente la malformación no es transmisible al no sobrevivir el afectado. En cualquier caso, se ha de ofrecer el seguimiento ecográfico en eventuales nuevas gestaciones, como se hizo a los padres del niño aquí presentado en el siguiente embarazo, siendo las alteraciones a buscar: oligohidramnios, crecimiento intrauterino retardado, hipomotilidad, anomalías renales, dificultad para visualizar extremidades inferiores, etc., y buscando asimismo malformaciones infrecuentes que se han hallado en pacientes con sirenomelia: ciclopía, anencefalia (*Källen* y otros en 1992, *Palacios* y otros, *Schawaibold* y otros). Por otro lado, es preciso saber que en el 28 % de los pacientes, su madre muestra algún tipo de diabetes (*Winter y Baraitser*).⁶

En la antigüedad, los niños-sirena eran considerados “monstruos”, y como tales eran asesinados o escondidos por su familia. Actualmente este tipo de malformación es fácilmente detectable a través de los ecogramas, y por tanto, pueden evitarse tales

nacimientos, decisión recomendada por los médicos tomando en cuenta la posible agenesia (ausencia o desarrollo imperfecto) de otros órganos vitales, que resulta mortal a corto plazo.

Anexo

Malformaciones en sirenomelia (según *Stocker y Stevenson*):

Sistema renal:

-Agenesia renal (66,6 %)

-Displasia renal (33,3 %)

Aparato digestivo:

-Esófago a intestino delgado (36,3 %)

-Duplicación del colon (13,5 %)

-Atresia del colon (fondo de saco ciego) (100 %)

-Imperforación anal (97,8 %)

Sistema reproductivo:

Niños (59,7 %)

-Agenesia de pene (6,9 %)

-Hipoplasia de pene (25,5 %)

-Testículos (100 %)

Niñas (48,3 %)

-Útero rudimentario o ausente (55,1 %)

-Vagina presente (3,4 %)

-Ovarios (93,1 %)

Esqueleto (excepto extremidades inferiores):

-Anomalías extremidades superiores (17,5 %)

-Anomalías pelvis-sacro (100 %)

-Raquis (hemivértebras, espina bífida 13,6 %)

Sistema nervioso central:

-Hidrocefalia, agenesia cuerpo calloso (5,6 %)

En pulmón, diafragma o fístula tráqueo-esofágica: (20,7 %)

Cardiacas: (23,8 %)

Arteria umbilical única: 92,1 %

SUMMARY

Sirenomelia

A bibliographical review was made on Sirenomelia, which is mainly characterized by a fusion of the legs, although it is associated with other digestive, renal, and reproductive malformations, etc. It is an extremely rare condition of unknown aetiology. 3 cases were reported in our country in the last century.

Key words: Sirenomelia, malformation, fusion of the lower extremities.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pommier J, Martha Eid de, Montero J, Walter H, Hayes D. Sirenomelia. Rev Inst Med. 2003;68(122):59-62.
2. Núñez Mercado J, Arcienaga Echalar G, Bustillo Alarcón J. Sirenomelia. Rev Inst Med. 2003;68(123):67-70.
3. García BJ, Romero Araus J. Sirenomelia. Ginecol Obstet Mex. 1996.
4. Rodríguez Fernández J, Barreras Aguilar J. A propósito de dos casos de sirenomelia. Rev Cubana Pediatr. 1985;57(5):613-20.
5. Fernández Ragi RM, Falcón B. Sirenomelia o sompodia: presentación de un caso. Rev Cubana Pediatr. 1990;62(3):433-9.
6. Comentarios a la sirenomelia: Disponible en:
<http://wellpath.uniovi.es/es/contenidos/seminario/pediatria/casos/html/027/coment.htm>
7. Martínez AF, Cadima RR, Mitelman MG, González DJ, Véliz RJ, Quesada, J. Sirenomelia. Rev Chilena Obstet Ginecol. 2000;65(6):488-91.

Recibido: 5 de mayo de 2005. Aprobado: 6 de junio de 2005.

Dr. *Miguel Lugones Botell*. Policlínico Docente “26 de Julio”, municipio Playa, Ciudad de La Habana, Cuba. E mail: lugones@infomed.sld.cu

¹Especialista de II Grado en Ginecología y Obstetricia. Profesor Auxiliar. Diplomado en Ginecología de la Infancia y la Adolescencia. Diplomado y Máster en Investigación sobre Aterosclerosis.

²Especialista de I Grado en Medicina Interna Especializado en Cuidados Intensivos. Profesor Asistente.

³Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Profesora Instructora. Diplomada en

Embriología.

⁴Especialista de I Grado en Pediatría. Profesora Asistente. Máster en Sexualidad.