

Sirenomelia, presentación de un caso clínico y revisión de la literatura

Sirenomelia, a clinical case report and literature review

Freddy Maita Quispe^{1,2,a,b}, William Zegarra Santiesteban^{3,c}, Sindy Vanessa Panozo Borda^{3,d}, Boris Jorge Castillo Yujra^{3,d}, René Igoor Herbas Bernal^{3,d}

Resumen

La sirenomelia constituye una anomalía congénita infrecuente, cuya característica principal es la fusión de las extremidades inferiores; la etiología es aún desconocida, sin embargo existen varias teorías planteadas para determinar el origen de esta entidad rara. Es de difícil diagnóstico prenatal, ya que por lo general se asocia a oligoamnios. Las malformaciones asociadas son muy variables, pero por lo general incompatibles con la vida, por lo tanto el pronóstico es sombrío. En el siguiente artículo se reporta un caso clínico de un recién nacido con sirenomelia, en el Hospital Obrero N°2 de la Caja Nacional de Salud, que debido a la asociación de agenesia renal bilateral, presenta un mal pronóstico y fallece a las ocho horas de vida.

Palabras claves: sirenomelia, fusión de las extremidades inferiores, agenesia renal.

Abstract

The sirenomelia is a rare congenital anomaly, whose main characteristic is the fusion of the lower extremities, the etiology is still unknown, but there are several theories raised to determine the origin of this rare entity. Prenatal diagnosis is difficult, and usually is associated with oligohydramnios. Associated malformations are highly variable, but usually incompatible with life, so the prognosis is poor. The following article reports a case of a newborn with sirenomelia, Hospital Obrero N°2 de la Caja Nacional de Salud, that due to the association of bilateral renal agenesis, has a poor prognosis and died within eight hours of life.

Keywords: sirenomelia, fusion of the lower extremities, renal agenesis.

La sirenomelia es una anomalía congénita que se caracteriza por la fusión de las extremidades inferiores, siendo esta la principal característica, se asocia con frecuencia a agenesia renal, ausencia del sacro, el recto y de la vejiga¹.

Es también denominado síndrome de la sirena, secuencia de sirenomelia¹. Es una anomalía infrecuente cuya etiología no es bien conocida, a la que han propuesto varias teorías, aunque no se piensa que sea hereditaria¹.

A continuación se reporta el caso de un recién nacido con sirenomelia, donde posteriormente se realizará una revisión de la literatura.

Presentación del caso

Gestante de 31 años de edad, referida de un centro de primer nivel con los diagnósticos de embarazo de 36 semanas de gestación, alto riesgo obstétrico, oligoamnios severo, fase latente de trabajo de parto. La paciente refiere presentar disminución de movimientos fetales hace aproximadamente un mes, sin evidencia de pérdidas transvaginales.

Entre los antecedentes de importancia, realizó sus controles prenatales en el centro del que fue referida, G3P1A1C0, grupo sanguíneo ORH+. Su primer embarazo terminó en aborto espontáneo a las 5 semanas de gestación, el otro emba-

razo resultó de término con un parto eutócico obteniéndose producto de sexo femenino con un peso 3700 g, aparentemente sana. No tenía antecedentes familiares de malformaciones congénitas, no era consumidora de drogas y la exposición al alcohol era ocasional sin llegar a la embriaguez.

La paciente refiere que se le realizaron ecografías de control, sin embargo, se tuvo acceso a la última con la que fue transferida, que indica: embarazo de 30 semanas con feto único vivo, cefálico con movimientos fetales presentes normales, sin signos de malformaciones en el momento del examen, frecuencia cardíaca fetal de 140 lpm, oligoamnios severo, índice de líquido amniótico (ILA) de 6, placenta fúndica en grado II de maduración.

Se le realiza una nueva ecografía en el servicio que reporta una embarazo de 33 semanas, oligoamnios severo, arteria umbilical única (figura 1) y poli malformación fetal, puesto que presenta: disgenesia de la corteza cerebral, agenesia del cuerpo calloso (fig. 2), corazón con comunicación interventricular (CIV) subaórtico pequeño (fig. 3 y 4), y Agenesia renal bilateral (fig. 5).

La paciente se interna en fase latente de trabajo de parto, el cual evoluciona favorablemente, asistiéndose un parto eutócico. Se obtiene un recién nacido de sexo indeterminado, con múltiples malformaciones congénitas, la de mayor relevancia en su polo caudal, configurando un caso de «sirenomelia». Nace con un peso de 1750 g, APGAR 5 al minuto y 6 a los cinco minutos, ausencia de líquido amniótico, presentando un alumbramiento espontáneo.

Ingresó a sala de neonatología con signos de dificultad respiratoria. Al examen físico destacó la presencia de implantación baja de ambas orejas, micrognatia, tórax con retracción subcostal, extremidades superiores sin alteraciones evidentes,

¹Unidad de Ultrasonografía en Ginecología y Obstetricia, Pediatría y Medicina Fetal, Hospital Obrero N° 2 de la Caja Nacional de Salud, Cochabamba, Bolivia.

²Servicio de Gineco-obstetricia, Centro Médico Quirúrgico Belga, Cochabamba, Bolivia.

³Servicio de Imagenología Hospital Obrero N° 2 de la Caja Nacional de Salud, Cochabamba, Bolivia.

^aGinecologo-Obstetra; ^bMédico ecografista; ^cJefe del departamento de Imagenología;

^dResidente de Imagenología

*Correspondencia a: Freddy Maita Quispe.

Correo electrónico: freddymaita@hotmail.com

Recibido el 27 de septiembre de 2012. Aceptado el 19 de noviembre de 2012

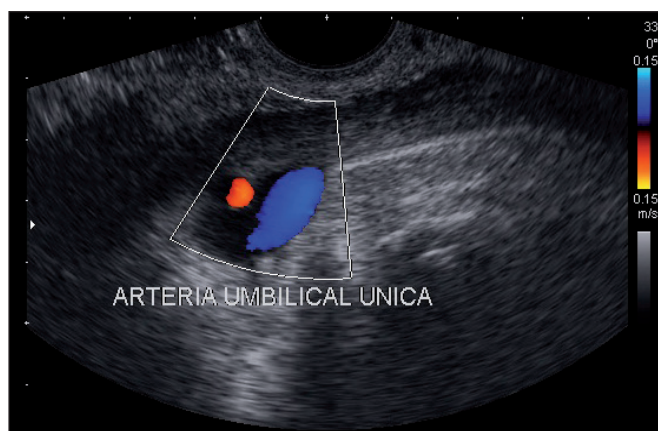


Figura 1. Ecografía doppler color que revela a la arteria umbilical única con un cordón de dos vasos.

extremidades inferiores presentan fusión tipo sirenomelia, en cuya raíz del mismo no se observó la presencia de genitales externos.

Se le realiza una ecografía transfontanelar que indica en línea media: cuerpo calloso muy hipoplásico y discontinuo, núcleos de la base presentes y distorsionados, cerebelo hipoplásico. Hemisferios laterales: ecoestructura cerebral homogénea, circunvoluciones distorsionadas pequeñas, plexos coroideos normales, concluyéndose que se trata de una disgenesia encefálica.

También se le realiza una ecografía renal y de vías urinarias donde se evidencia agenesia renal bilateral. Se le realizó una radiografía de cuerpo entero (fig. 5, A y B), donde se observó una imagen sugerente de neumotórax en campo pulmonar izquierdo, velamiento de campo pulmonar derecho, probable hipoplasia pulmonar, silueta cardíaca con vértice dirigido hacia campo pulmonar derecho (dextrocardia), escoliosis dorsolumbar, agenesia de sacro, huesos ilíacos hipoplásicos y en miembro inferior resalta la imagen de fémur y tibia únicos. Falleció a las ocho horas de vida.

Discusión

La incidencia de la sirenomelia es de 4/1000 abortos es-



Figura 2. Ecografía fetal donde se evidencia agenesia de Cuerpo Calloso.

pontáneos y 1/60 000 en recién nacidos vivos, con una predominancia de 2,7:1 a favor del sexo masculino, existiendo una asociación con la diabetes, como en el resto de los síndromes de regresión caudal. También es más frecuente, de 100 a 150 veces, en gemelos monocigóticos y en mujeres expuestas a la cocaína (18 veces más frecuente)¹.

La causa 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^{2,3}.

La primera teoría se ha atribuido a un déficit temprano del blastema del eje caudal^{2,3}, donde no se forma suficiente mesodermo en la región más caudal del embrión lo que, dado que este mesodermo contribuye a la formación de las extremidades inferiores, el sistema urogenital (mesodermo intermedio) y las vértebras lumbosacras, conlleva la aparición de anomalías en estas estructuras⁴.

La segunda teoría sostiene que existe un compromiso de la perfusión sanguínea en la región caudal del cuerpo, por la obstrucción o anomalía del sistema vascular arterial correspondiente, la presencia de una arteria vitelina persistente producida por una alteración en el desarrollo vascular temprano (día 22-23), provocaría que en lugar que la sangre regrese a la placenta a través de las arterias umbilicales pares derivadas de

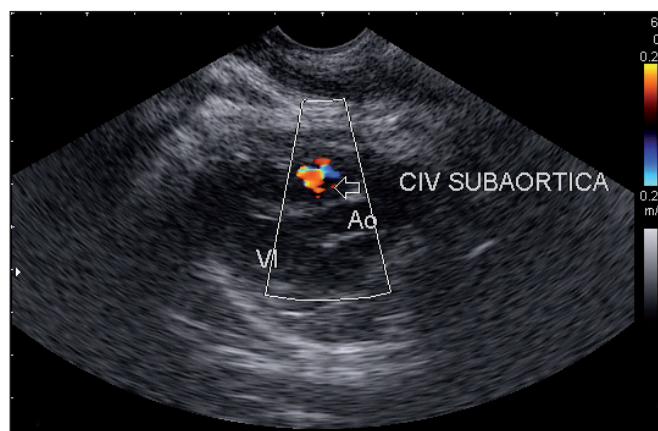


Figura 3. Se identifica CIV subaórtica. Al estudio doppler color en la ecocardiografía fetal.

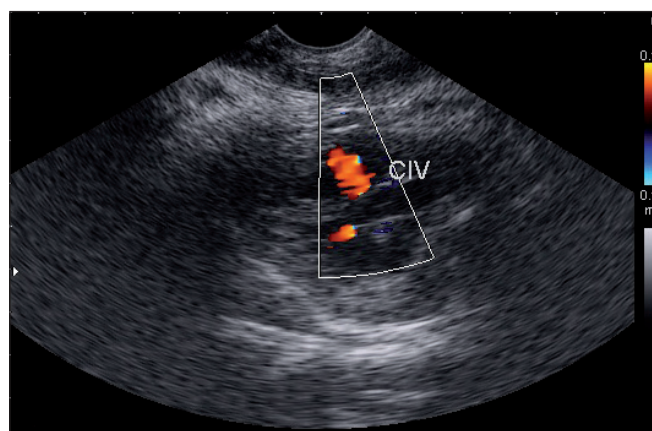


Figura 4. Estudio ecocardiográfico fetal que muestra CIV.

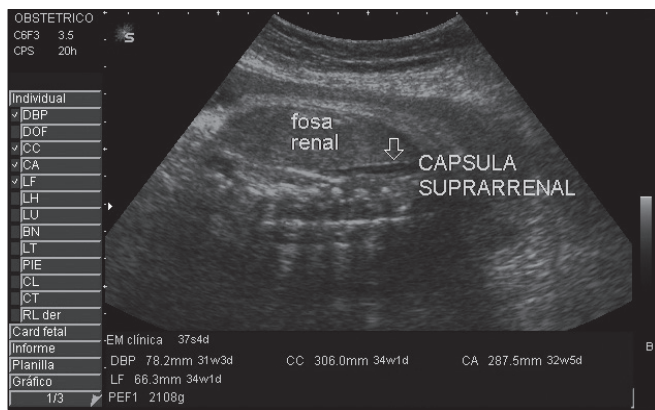


Figura 5. Ecografía morfológica fetal donde se observa: fosa renal vacía, con agenesia renal.

las arterias ilíacas, retorne a la placenta afectando la perfusión de las somitas inferiores⁵.

La característica principal de esta patología es la fusión de los miembros inferiores, que puede variar. En la actualidad se maneja la clasificación de Stocker y Heifetz, que es la más detallada, agrupando estas variedades en 7 subtipos:

- Tipo I: pares de fémur, tibia y peroné presentes;
- Tipo II: peroné único fusionado;
- Tipo III: ausencia de peroné
- Tipo IV: fémures parcialmente fusionados con peroné único

Tipo V: fémures parcialmente fusionados con peroné ausente

- Tipo VI: fémur y tibia únicos
- Tipo VII: fémur único con ausencia de tibia y peroné⁵.

Según esta clasificación el caso nuestro correspondió a una sirenomelia tipo VI, observándose en la placa de rayos x, la presencia de fémur y tibia únicos.

En ocasiones se asocia a malformaciones como alteraciones de las vértebras lumbares, agenesia del sacro, fusión de los ilíacos, agenesia renal, de uréteres, de vejiga y uretra. Las gónadas están presentes, pero el resto de las estructuras genitales raramente se observa, cuando hay gónadas masculinas éstas se encuentran generalmente asociadas a un patrón cromatínico sexual femenino. La parte del cuerpo que se ubica por encima del cordón umbilical generalmente se desarrolla normalmente. La formación de la aorta y de las arterias umbilicales está alterada y casi siempre existe una sola arteria umbilical. Arteria umbilical única se presenta en aproximadamente 1% de todos los bebés que nacen vivos⁶⁻⁸. Algunos pueden presentar reducción exagerada de la longitud de los miembros inferiores fusionados, con un aspecto de muñón asociado a alteraciones del desarrollo del tronco⁹.

Como hallazgos incidentales, pueden observarse anomalías del tubo neural, cardíacas (dextrocardia, trasposición de los grandes vasos, una aurícula y un ventrículo como el corazón primitivo)¹⁰ y gastrointestinales (ano imperforado, atresia rectal o de colon)¹⁰. Se han referido casos con raquisquisis, espina bífida, anencefalia, cebocefalia, holoprosencefalia alobar, onfalocelo, cloaca persistente, ectopia de suprarrenales, agenesia del cuerpo calloso y exónfalos⁹.

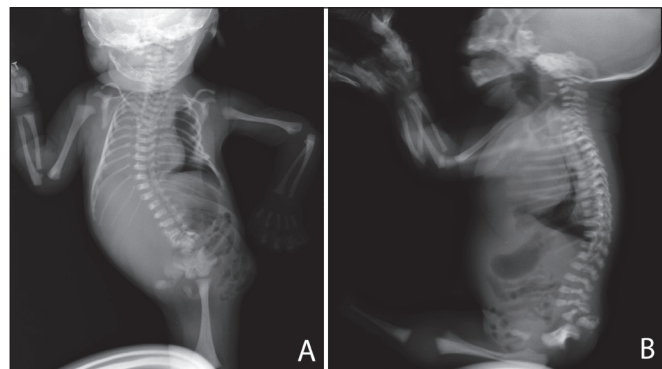


Figura 5. **A** Radiografía Proyección Antero-posterior. **A** Imagen sugerente de neumotórax izquierdo, velamiento de campo pulmonar derecho, silueta cardíaca con vértice dirigido hacia campo pulmonar derecho (dextrocardia), escoliosis dorsolumbar, agenesia de sacro, huesos ilíacos hipoplásicos y fémur único. **B** Radiografía Proyección Lateral: donde se identifica huesos ilíacos hipoplásicos, miembro inferior con fémur y tibia únicos.

La mayoría se asocian a agenesia renal, que cursa con anuria y en consecuencia, con oligohidramnios, ya que la orina fetal forma parte del líquido amniótico. De igual modo, hay hipoplasia pulmonar, encontrándose mayor alteración en el tejido alveolar que en el árbol bronquial. El aspecto facial es muy característico, recibe el nombre de facies de Potter, que se caracteriza por nariz aplanada, barbilla retirada, espacio interpupilar alto y orejas grandes de implantación baja⁹.

Es posible su diagnóstico durante el examen ecográfico de rutina durante el primer trimestre, y mejor aún si se realiza una ecografía estructural precoz entre la semana 11 a 14 de gestación⁶, debido a que en este periodo el feto está rodeado de suficiente cantidad de líquido amniótico que proviene casi en su totalidad de los amnioblastos de la membrana amniótica⁹. A partir del segundo trimestre del embarazo por la presencia de un oligoamnios severo secundario a la agenesia renal, con la consiguiente limitación del movimiento fetal y de la visualización de las extremidades restringe la sensibilidad de la ecografía en el diagnóstico prenatal. Sólo en el 45% de los casos publicados se hace el diagnóstico prenatal⁶.

En el contexto de una agenesia renal bilateral con un oligoamnios severo y con la demostración de una sola extremidad inferior, puede permitirse el diagnóstico prenatal⁶.

El Doppler color puede ser usado para identificar la presencia de una arteria umbilical única, la persistencia de la arteria vitelina y la ausencia de las arterias renales y otras arterias, sabiendo que no es sencilla la exploración. Hay que destacar que la presencia de dos arterias umbilicales excluye el diagnóstico de sirenomelia⁶.

El uso de la ecografía tridimensional de tiempo real, 3D y 4D, y la resonancia magnética (RM), pueden complementar los hallazgos ecográficos de la ecografía convencional bidimensional. La ecografía tridimensional de tiempo real, 3D y 4D, ofrece una mejor visualización de las anomalías esqueléticas, de la superficie fetal y de los movimientos del feto⁶.

El principal diagnóstico diferencial es con el Síndrome de Regresión Caudal, que suele presentarse con deformidades más leves y un volumen normal de líquido amniótico. Debi-

do a la agenesia renal bilateral como ya mencionamos suelen tener una facies de Potter. La fusión de las extremidades inferiores, en la sirenomelia, establece el diagnóstico diferencial. Otros trastornos que deberían descartarse son el síndrome de Frase y la asociación VATER¹.

El pronóstico, debido a la agenesia renal asociada y a sus complicaciones, se trata de una anomalía congénita, incompatible con la vida¹. Aunque existen casos de niños que sobrevivieron a esta malformación letal¹⁰.

En la actualidad para los bebés que sufren esta condición no hay intervenciones fetales que cambien el pronóstico, pues

éste depende del compromiso visceral¹¹. Los casos excepcionales sin agenesia renal pueden sobrevivir¹².

El tratamiento del recién nacido es quirúrgico con el objeto de corregir las anomalías gastrointestinales, genitourinarias y osteomusculares en los casos donde no exista agenesia renal y el compromiso pulmonar no sea severo. Esta entidad es generalmente fatal, y sólo se han descrito cuatro casos vivos en aproximadamente 300 informados⁹.

Conflictos de interés: los autores declaran no tener conflictos de interés en la publicación de este caso.

Referencias bibliográficas

1. Callen PW. Ecografía en obstetricia y ginecología. 5a ed. Amsterdam etc.: Elsevier Masson; 2009:179.
2. Jones KL, Smith DW. Patrones reconocibles de malformaciones humanas. 6a ed. Madrid: Elsevier; 2007: 728-9.
3. 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; 143A(24): 3175-84.
4. Sadler TW, Leland J, Carreras i Goicoechea E, Vigo Anglada M. Langman embriología médica. 11a ed. Barcelona: Wolters Kluwer / Lippincott Williams & Wilkins; 2010.
5. Estay A, Benítez H, Parra R. Un caso de sirenomelia con cariotipo isocromosoma 18q en mosaico. *Rev Chil Obstet Ginecol* 2008; 73(4): 268-72.
6. De Agostini M, Rodríguez F, Cordano C, Arena J, Ibarburu A, Conselo E, Medina R. Sirenomelia. Dificultad diagnóstica prenatal por ultrasonido. *Arch Gin Obstet*; 2008; 46(1): 5-7.
7. Volpe G, Volpe P, Boscia FM, et al. Isolated single umbilical artery: incidence, cytogenetic abnormalities, malformation and perinatal outcome. *Minerva Ginecol* 2005; 57: 189-98.
8. Thummala MR, Raju TN, Langenberg P. Isolated single umbilical artery anomaly and the risk for congenital malformations: a meta-analysis. *J Pediatr Surg* 1998;33:580-5.
9. Rodríguez MA, Carmona de Uzcátegui ML, Chacín PB, Tovitto G, Colina A, Moreno F. Sirenomelia. *Rev Obstet Ginecol Venez* 2007; 67(3): 192-202.
10. Chávez-Corral D.V., et. al, Sirenomelia apus: reporte de un caso clínico. *Rev Ginecol Obstet Mex* 2011; 79(8): 501-507.
11. Solano AF, Saldarriaga W, Isaza C, Mastroiacovo P, Castilla EE. Foco epidémico de sirenomelia en Cali, Colombia. Informe de 4 casos en el Hospital Universitario del Valle en 54 días. *Colomb Med* 2006; 37: 213-8.
12. Stanton MP, Penington EC, Hutson JM. A surviving infant with sirenomelia (Mermaid syndrome) associated with absent bladder. *J Pediatr Surg* 2003; 38: 1266-68.