
CASO CLINICO

Sirenomelia en neonato gemelo. Reporte de un caso y revisión de la literatura

Sirenomelia in a newborn twin. A case report and review

Drs.: Victor H. Lavayen Aranibar*, Luis A. Aguilar Calle y Adriana P. Baldiviezo Arriaga****

Resumen

La Sirenomelia es una malformación congénita extremadamente rara, que se caracteriza por la fusión de ambos miembros inferiores y la asociación con múltiples malformaciones de otros órganos y sistemas. En el presente caso describimos las malformaciones halladas en un neonato pretérmino producto de embarazo gemelar quien nació con ambas extremidades inferiores fusionadas. Fue atendido en el servicio de neonatología del Hospital Materno Infantil Los Andes de la ciudad de El Alto, en La Paz, Bolivia.

Palabras claves:

Rev Soc Bol Ped 2007; 46 (1): 29-32: Sirenomelia, malformación congénita, síndrome de regresión caudal.

Introducción

La sirenomelia es una malformación congénita extremadamente rara que se caracteriza por la fusión de ambos miembros inferiores en diversos grados y se presenta un caso por cada 60,000 recién nacidos¹. Las primeras descripciones médicas y científicas de esta malformación datan desde el renacimiento por autores como Rochéus (1542), Palfun (1553), y Ambroise Paré (1573).²

Se la describe como una anomalía incompatible con la vida por la asociación con múltiples malformaciones y agenesias de sistemas de órganos vecinos (urinario, genital, gastrointestinal, respiratorio alteraciones del tubo neural)^{1,4} aunque existen casos de niños que sobrevivieron a esta malformación letal, tres en las últimas dos décadas siendo la más comentada en la prensa internacional el caso de la niña Ti-

Abstract

Sirenomelia is an extreme rare congenital malformation; it is produced by inferior limbs fusion. We describe a newborn of 35, 3 weeks, or seven twin pregnancy, the case newborn with inferior limbs fusion and absence of genital organs; who has attended in the neonatology service of Hospital Materno Infantil Los Andes, from La Paz, Bolivia.

Key words: Rev Soc Bol Ped 2007; 46 (1): 29-32: sirenomelia, congenital malformation, caudal regression syndrome.

fanny Yorks quien actualmente tiene 16 años de edad y recientemente el de la niña peruana Milagros.³

Existen varios sinónimos de esta malformación; sirenomelus, monopodia, sirena, simelia, uromelia, feto cuspídeo, simpodia, sympus. Se la describe en forma aislada o formando parte del síndrome de regresión caudal (SRC) término que fue propuesto por Bernard Duhamel en 1966 el cual comprende un espectro de malformaciones congénitas que van, desde la agenesia asintomática del coxis en su forma más benigna hasta la ausencia total del cuerpo del sacro y múltiples anomalías óseas en las piezas de la columna vertebral, miembros inferiores hipoplásicos y la sirenomelia en sus forma más severa^{2,4}. Se han descrito como causas; la diabetes materna y predisposición genética con patrones de herencia autonómica recesiva y dominantes.⁴

* Médico Pediatra de Planta del Hospital Materno Infantil Los Andes (HMILA).
** Médico General, Adscrito al Servicio de Pediatría del HMILA.

Artículo recibido 8/12/06 y fue aprobado para publicar 12/3/07

Caso clínico

Recién nacido producto de embarazo gemelar (2° gemelo, monocorionico y biamniótico) de 35,3 semanas de edad gestacional, nació por cesárea en el Hospital Materno Infantil Los Andes de la ciudad de El Alto, Apgar de 7 al minuto y 8 a los 5 minutos, peso de nacimiento: 1,700 g, talla de nacimiento: 41cm y circunferencia cefálica de 33cm, líquido amniótico citrino y fétido de aproximadamente ± 500 cc (oligohidramnios): Madre de 34 años de edad (G: 7, P: 6, A: 0, C: 1) sin antecedentes familiares de malformaciones congénitas.

Ingresó a Sala de Neonatología con signos de dificultad respiratoria. Al examen físico destacó la presencia de implantación baja de ambas orejas, tórax con retracción subcostal, ruidos cardiacos normales, ventilación pulmonar disminuida en hemitorax izquierdo y en la extremidad inferior resaltó la presencia de único miembro inferior en forma de huso, en cuya raíz del mismo no se observó la presencia de genitales externos y la parte caudal terminaba en esbozo de un dedo de consistencia blanda, reflejo de succión débil y ano imperforado (figura #1).



Figura # 1.- Recién nacido con fusión de miembros inferiores y ausencia de genitales externos.

Falleció a las ocho horas de vida, debido a las múltiples malformaciones que presentó.

Se le realizó una radiografía de cuerpo entero donde se observó una imagen sugerente de neumotórax, probable hipoplasia pulmonar, silueta cardiaca con vértice dirigido hacia campo pulmonar derecho

(dextrocardia), escoliosis en columna dorsal y lumbar con presencia de hemivertebras, ausencia de sacro, huesos iliacos hipoplásicos y en miembro inferior resalta la imagen de un solo fémur fusionado sin tibias ni peronés (figura # 2). No se realizaron otros exámenes complementarios y tampoco autopsia.



Figura # 2.- Imagen radiográfica, donde se aprecia fémur único fusionado.

Discusión

Las malformaciones en miembros inferiores y órganos vecinos se deberían a un defecto del desarrollo en el blastema caudal del mesodermo intraembriionario, a causa de una disrupción en el desarrollo vascular temprano. Stevenson y col. procedieron a la disección de la vasculatura abdominal en 11 casos distintos de sirenomelia, describiendo como el hallazgo más común la presencia de una arteria vitelina de gran calibre la cual tendría su origen directo en la aorta abdominal subdiafragmática asumiendo ésta la función de las arterias umbilicales provocando un secuestro del flujo sanguíneo y de nutrientes desde las estructuras caudales del embrión hacia la placenta, quedando la aorta abdominal distal subordinada a este vaso vitelino y generalmente no da tributarias como las arterias renales o mesentéricas inferiores antes de que se bifurque en las arterias iliacas.⁵ Con los resultados de este y de otros estudios del desarrollo embriológico, se han propuesto tres teorías que intentan explicar su etiopatogenia:^{4,5}

- 1°. Teoría de la falla primaria. Sugiere la presencia de un defecto primario en el desarrollo de los somitas caudales, determinando la no inducción de un número de ellos que originan deficiencias en la porción distal del embrión.
- 2°. Teoría del déficit nutricional. Postula la existencia de un compromiso de la perfusión sanguínea en la región caudal del cuerpo, por la obstrucción o anomalía del sistema vascular arterial correspondiente.
- 3°. Teoría mecánica. Plantea que el desarrollo caudal anómalo es debido a una fuerza intrauterina en el extremo distal del embrión.

En relación al caso que presentamos la literatura refiere que la sirenomelia es más frecuente en los gemelos monocigóticos, con una incidencia de 100 a 150 veces mayor que en los gemelos dicigóticos⁴⁻¹⁰. También se reporta esta anomalía con mayor frecuencia en el sexo masculino (relación 2.7:1 respecto al sexo femenino), en nuestro caso en el neonato no se identificaron órganos sexuales externos de ningún género y también en hijos de madres diabéticas⁷.

De acuerdo al momento y al número de las disrupciones vasculares que se presentan durante el desarrollo embriológico, el espectro de las malformaciones será diferente entre un caso y otro. Las malformaciones asociadas más frecuentes que se describen son del sistema urogenital y de la columna vertebral y con menor frecuencia las del sistema cardiopulmonar y neurológico⁴. En el caso que presentamos se resalta la presencia de dextrocardia y una probable hipoplasia pulmonar izquierda, que se hacen evidentes en la imagen radiográfica.

Actualmente se clasifica la sirenomelia en siete tipos diferentes (figura # 3):

- 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 peroné (ver figura #3)⁸

El caso que presentamos corresponde al tipo VII de la presente clasificación.

Sirtori analizó 11 casos de sirenomelia, comprobados en mujeres embarazadas con ecografía prenatal, donde descubrió que en el 45% de ellas presentaban oligohidramnios (explicada por la elevada frecuencia de agenesia renal bilateral asociada)⁹. A partir de estos estudios el diagnóstico prenatal se puede realizar con ultrasonido y radiografía, en el primero en la pesquisa de oligohidramnios y retardo del crecimiento intrauterino, pero resulta difícil observar las malformaciones en presencia de oligohidramnios, para lo cual la resonancia magnética puede ser útil para el estudio del feto en estos casos. Actualmente se utiliza el ultrasonido doppler color para el estudio del desarrollo vascular fetal.¹⁰⁻¹⁴

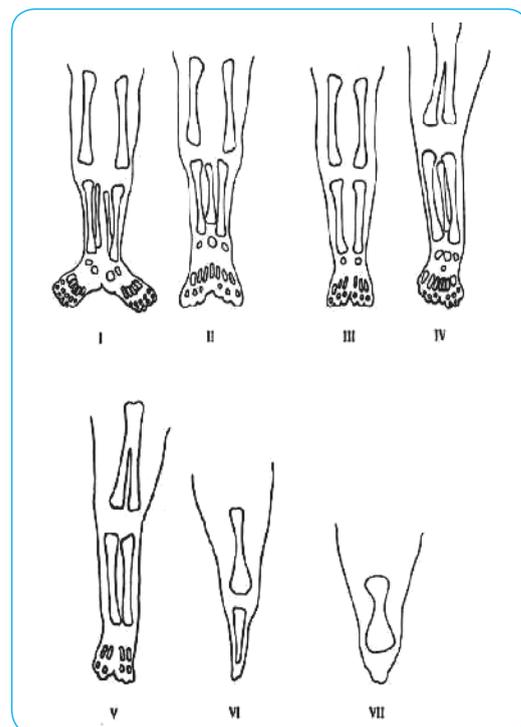


Figura # 3.- Clasificación de los 7 subtipos de la sirenomelia².

Referencias

1. Juárez AA, Durán MA., Rivas L, Radares, Islas D, Luis P, Martínez M, Socorro. Sirenomelia: Reporte de un caso de autopsia. *Rev Mex Pediatr* 2005; 72:21-3.
2. International study of sirenomelia. Historique de la sirénomélie. Disponible en: <http://www.sirenomelia.org/fr/index.php>. 2004-2006.
3. Perales I, Ramos Y., Perffeto Patricia, Mendoza Erith, Gonzales Freddy, Suárez Jonny. Sirenomelia asociada a defectos del tubo neural. Reporte de un caso clínico y revisión de la literatura. *Rev Obstet Ginecol Venez* 2000;60:127-30.
4. García BJ, Romera AJ. Sirenomelia. *Gin Obs Mex* 1996;64:422-30.
5. Bernard D. The caudal regression syndrome. *J Ultrasound Med* 2002;21:915-20.
6. Stevenson RE, Jones KL, Phelan MC, Jones MC, Barr M, Clericuzio C y col. Vascular steal: the pathogenetic mechanism producing sirenomelia and associates defects of the viscera and soft tissues. *Pediatrics* 1986;78:451-7.
7. Sirtoti M, Ghidini A, Romero R, Hobbins JC. Prenatal diagnosis of sirenomelia. *J Ultrasound Med* 1989;8:83-8.
8. Biswas BP, Dawn TK, Biswas S. Combined sirenomelia and upper limb Amelia in a uniovular twin. *Indian Med Assoc* 1985;83:245-6.
9. Young I. Etiological heterogeneity in sirenomelia. *Pediatr Pathol* 1986;5:31-43.
10. Sepulveda W, Corral E, Sánchez J. Sirenomelia sequence versus renal agenesis: Prenatal differentiation with power Doppler ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998;11:445-9.
11. Monteagudo A. y col. Sirenomelia sequence: first trimester diagnosis with both two- and three- dimensional sonography. *J Ultrasound Med* Aug 2002; 21 (8): 915-920.
12. Fernández R. Sirenomelia. A propósito de dos casos. *Rev Soc Bol Ped* 1995;34:57-60.
13. Eid M., Montero J, Walter, Hayes D, Juan P. Sirenomelia. *Rev Inst Med "Sucre" LXVIII*. 2003;122:59-62.
14. Barriga J., Cortez G. Sirenomelia. *Rev Soc Bol Ped* 2003;42:106-7.