

Sirenomelia asociada a defectos del tubo neural. Reporte de un caso clínico y revisión de la literatura

Drs. Irma Perales, Yasmina Ramos, Patricia Perfetto, Erith Mendoza, Freddy Gonzales, Jonny Suárez

Hospital Maternidad "Concepción Palacios". Caracas, Venezuela

RESUMEN: Se presenta el caso de una paciente primigesta de 20 años de edad y sin antecedentes pertinentes, controlada por el servicio de prenatal de nuestro centro. Es hospitalizada con los diagnósticos de: embarazo de 20 semanas y malformaciones fetales múltiples.

Expulsa feto masculino con sirenomelia asociada extrañamente a anencefalia, cráneo-raquisquisis y esbozos auriculares.

Se realiza el examen anatomopatológico correspondiente y se verifican otros hallazgos.

Palabras clave: Sirenomelia. Anencefalia. Cráneo-raquisquisis.

SUMMARY: A case of a 20 years old I gravida patient, evaluated at prenatal service of our center is presented. She was admitted with diagnosis: 20 week's gestation and multiple fetal malformations.

She deliver a male fetus with sirenomelia rarely associated to anencephaly, craniorachischisis and ears sketches.

Anatomopathological exam was performed and other features were found.

Key words: Sirenomelia. Anencephaly. Craniorachischisis.

INTRODUCCIÓN

La mortalidad general por malformaciones congénitas a nivel mundial ha sido reportada entre 2,9-10,0/100 000 habitantes para el año 1984, ocupando Venezuela el segundo lugar en incidencia con una tasa de 9,2/100 000 habitantes (1986), en un estudio realizado por Vélez Boza y col. (1) entre los años 1950-1986. De esta forma las malformaciones congénitas como causa de muerte pasan de la posición N° 20 (1950) a la N° 10 (1986). Las anomalías estructurales han sido observadas en el 20% de los mortinatos y más del 50% de los abortos espontáneos, 2-3% de los nacidos vivos y 15% de las muertes neonatales mostraron malformaciones significativas (1).

La sirenomelia es una patología letal extremadamente rara, observada en 1 de cada 60 000 recién nacidos. Se puede presentar de forma aislada, asociada o formando parte del síndrome de regresión caudal (2). Se observa con mayor frecuencia en: Gemelos monocigotos; sexo masculino (relación 2,7:1); hijos de madres diabéticas.

Existe fusión de los miembros inferiores como producto de un trastorno severo en el desarrollo de la blastema caudal axil posterior (3ª semana de desarrollo embrionario), posiblemente debido a una alteración vascular de una rama de la arteria aorta abdominal (3). Suele presentarse asociada a trastornos renales, cardiovasculares, gastrointestinales, respiratorios, alteraciones del tubo neural, ausencia de genitales externos y arteria umbilical única (2,4).

La anencefalia representa la malformación más frecuente del sistema nervioso central (2), con una incidencia de 0,5-2/1 000 nacidos vivos y puede cursar con otros trastornos (cráneo-raquisquisis, etc.)

Recibido: 08-04-99

Aceptado para publicación: 24-01-00

y raramente con sirenomelia. En Venezuela se informa una incidencia de anencefalia correspondiente a 0,26/1 000 nacidos vivos para el año 1984 (1).

Caso clínico

Paciente primigesta de 20 años de edad sin antecedentes pertinentes, quien acude al Servicio de Prenatal de la Maternidad "Concepción Palacios", se practica ecosonograma obstétrico que informa: embarazo simple de 19 semanas con actividad cardíaca presente. Fémur 3 cm – húmero 2,9 cm. Feto polimalformado: acráneo con presencia de masa encefálica libre en cavidad, dilatación amplia de columna vertebral en toda su extensión, fusión de miembros inferiores con agenesia parcial de un fémur (Figura 1). Líquido amniótico normal. Es hospitalizada asintomática el día 14/12/98. Examen físico sin alteraciones con altura uterina (AU) de 14 cm, foco fetal presente con Doppler y tacto ginecológico: vagina normal, cuello largo posterior, cerrado. Diagnósticos de ingreso: 1. Embarazo de 20 semanas por biometría, 2. Malformaciones fetales múltiples: acráneo, sirenomelia, raquisquisis. El 15/12/98 presenta expulsión del feto y se realiza el estudio anatomopatológico, encontrándose: feto de sexo ambiguo con 100 g de peso y 19 cm de longitud, ausencia de masa encefálica y bóveda craneal (Figura 2) con protrusión ocular (Figura 3), columna vertebral abierta hasta la región dorsal, ano imperforado

con esbozo de aspecto de "rabo de cochino" (Figura 4), orejas de implantación baja y nariz chata, miembros inferiores fusionados y cuatro dedos terminales (Figura 5), hipoplasia pulmonar bilateral; agenesia vesical, renal y ureteral derechas, riñón izquierdo multiquístico, placenta congestiva de 80 g de peso y 10 x 8 cm de área, cordón umbilical excéntrico de 14 x 0,5 cm y relación A-V: 1/1.



Figura 1. Ecosonograma obstétrico donde se observa la presencia de un miembro inferior único con ausencia parcial de un fémur.



Figura 2. Feto y placenta de 20 semanas, donde se observa: cráneo-raquisquisis total y masa encefálica expuesta.



Figura 3. Feto y placenta de 20 semanas en proyección frontal, mostrando: anencefalia, protrusión de globos oculares, nariz chata.



Figura 4. Feto y placenta de 20 semanas, mostrando: anencefalia con masa encefálica libre, esbozos auriculares de inserción baja, miembro inferior único con cuatro dedos terminales. Cara fetal placentaria y cordón umbilical aparentemente normales.



Figura 5. Feto y placenta de 20 semanas, donde se observan los tres miembros: 2 superiores y 1 inferior con cuatro dedos terminales.

DISCUSIÓN

La descripción de la patología sirenomélica ha sido reportada desde mediados del año 1800, a partir del cual existen aproximadamente 300 casos descritos en la literatura (5).

A consecuencia de los estudios anatómo-patológicos y la determinación del desarrollo embriológico, se postulan como etiopatogenia tres grandes teorías:

1. Teoría de la falla primaria: sugiere la presencia de un defecto primario en el desarrollo de las somitas caudales, determinando la no inducción

de un número de ellas, que originan deficiencias en la porción distal del embrión.

2. Teoría del déficit nutricional: 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.
3. Teoría mecánica: plantea que el desarrollo caudal anómalo es debido a una fuerza intrauterina en el extremo distal del embrión (4-7).

La sirenomelia ha sido clasificada según Foster (1865) en: 1. Simelia apus: fémur y tibia únicos con ausencia de pies. 2. Simelia unipus: fémures, tibias y peronés normales con fusión parcial de los pies. 3. Simelia dipus: ambos pies presentes con apariencia de aletas (5,8). En la actualidad se ha informado una clasificación 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 peroné (9,10).

El caso que se presenta no puede ser clasificado dentro de ninguna de las anteriores variedades, dado que corresponde a la agenesia parcial de un fémur en presencia de ambas tibias y peronés fusionados, y ausencia de un pie. El diagnóstico prenatal de esta patología puede hacerse a través de un estudio radiológico y ultrasonográfico (11). Sirtori (12) en la revisión de 11 casos comprobados demostró una incidencia de oligohidramnios de 45% (explicada por la frecuencia elevada de agenesia renal bilateral asociada) lo cual resultó ser una limitante en el diagnóstico de la sirenomelia. Vale resaltar, que la presencia de agenesia renal unilateral (derecha) del presente caso, explica la presencia de líquido amniótico normal que permitió realizar diagnóstico ecográfico (13).

A pesar de la importancia de la radiografía como método diagnóstico, fue imposible la realización de la misma en este caso. Actualmente se están utilizando métodos diagnósticos como el ultrasonido Doppler color para el estudio de la estructura vascular fetal en crecimiento y detección precoz de estos defectos.

En la literatura se reporta que los hallazgos más frecuentes asociados a sirenomelia son: trastornos renales (agenesia renal, displasia renal quística)

(14), cardiovasculares, gastrointestinales (ano imperforado), respiratorios (hipoplasia pulmonar, enfermedad adenomatoidea quística), alteraciones del tubo neural (mielomeningocele, malformación de Arnold-Chiari), hidrocefalia, ausencia de genitales externos y arteria umbilical única (4,15). Y en concordancia con estos hallazgos, se presentaron en este caso: ano imperforado, hipoplasia pulmonar bilateral; agenesia renal, vesical y uretral; riñón multiquístico, relación AV en cordón umbilical de 1/1.

Como hallazgos poco frecuentes (según la literatura), se identificaron: anencefalia (sólo 3 casos reportados hasta 1999) (16,17), cráneo-raquisquisis (6 casos reportados) (18).

REFERENCIAS

- Vélez Boza F, Suárez R, Vildósola B. Epidemiología de las malformaciones congénitas letales en Venezuela 1950-1986. *Gac Med Caracas* 1989;97:189-222.
- Blanco LF. Errores en morfogénesis. Conceptos y términos. *Arch Venez Puer Pediatr* 1983;46:83.
- Gilbert-Barnes E. *Potter's Pathology of fetus and infant*. Tomos I-II. Estados Unidos de América; 1997.
- Sosa Olavarría A. *Ultrasonografía y clínica embriofetal*. Valencia: Editorial Tatum, C.A.; 1993.
- Martínez B, Barrantes W, Guevara F, Pulido A, Costa B. Sirenomelia: presentación de un caso. *Ultrasonido en Medicina* 1991;7:5-8.
- Hoyme H. The pathogenesis of sirenomelia an editorial comment. *Teratology* 1988;38:485-486.
- Stevenson R. Vascular steal: The pathogenetic mechanism producing sirenomelia and associated defects of the viscera and soft tissues. *Pediatrics* 1986;78:451-457.
- Foerster A. *Die missbildungen des menschen, nebst einem atlas* Jena Friedrich Manke. 1861-1865.
- Sepulveda W, Corral E, Sánchez J, Carsten E, Schnapp C. Sirenomelia sequence versus renal agenesis: Prenatal differentiation with power Doppler ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998;11:445-449.
- Young I. Etiological heterogeneity in sirenomelia. *Pediatr Pathol* 1986;5:31-43.
- Cavalotti GP. A rare case of sirenomelia. Possibility of prenatal ultrasonic and radiologic diagnosis. *Minerva Pediatr* 1989;41:273-276.
- Sirtori M. Prenatal diagnosis of sirenomelia. *J Ultrasound Med* 1989;8:83-88.
- Gembruch U. Artificial installation of amniotic fluid as new technique for the diagnostic evaluation of case of oligohydramnios. *Prenat Diag* 1988;8:33.
- Chappard L. Sirenomelie et dyplasie renale multikystique. *J Genet Human* 1983;31:405-411.
- Stoker J. Sirenomelia: A morphological study of 33 cases and review of the literature. *Perspect. Pediatr Pathol* 1987;10:17-50.
- Rodríguez J, Palacios J, Razquín S. Sirenomelia and anencephaly. *Am J Med Genet* 1991;39:25-27.
- Schwalbold H, Oehler U, Helpap B, Bohm N. Sirenomelia and anencephaly in one of dizygotic twins. *Teratology* 1986;34:243-247.
- Rodríguez J, Palacios J. Craniorachischisis totalis ans sirenomelia. *Am J Med Genet* 1992;43:732-736.