

CASO CLÍNICO

Diagnóstico ecográfico prenatal de sirenomelia: a propósito de un caso**Prenatal ultrasound diagnosis of Sirenomelia: about a case**Oscar Atobe¹, María Beatriz Nacimiento de Herreros², David Romero¹, Gladis Roscher³, Eduardo Hellvig³**RESUMEN**

La sirenomelia constituye una anomalía congénita rara. Su incidencia es de 1:60.000 nacidos vivos. Es causada por un defecto vascular disruptivo y caracterizado por la fusión de las extremidades inferiores, asociados a anomalías cardíacas, renales, de pared abdominal y torácica, vértebras inferiores, tubo digestivo inferiores, genitales y de las arterias umbilicales. Se presenta la experiencia de un caso de sirenomelia que se ha podido diagnosticar con la ecografía prenatal.

Palabras claves: sirenomelia, malformación fetal, diagnóstico prenatal, ecografía

ABSTRACT

Sirenomelia is a very rare congenic anomaly. Being its incidence of approximately 1:60.000 live born, caused by a vascular disruptive defect, characterized by the fusion of lower limbs, associated to cardiac, renal, abdominal wall, and thoracic anomalies; also characterized by inferior vertebrae, inferior digestive tract, genital and umbilical artery anomalies. A case of sirenomelia has been diagnosed thanks to prenatal echography.

Keywords: Sirenomelia. Fetal malformation. Prenatal diagnosis. Ultrasonography

INTRODUCCION

La sirenomelia constituye una anomalía congénita 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 tercera a cuarta semana de desarrollo embrionario y probablemente debido a una alteración disruptiva del desarrollo vascular¹⁻⁴.

Su incidencia se encuentra alrededor de 1:60.000 nacidos vivos²⁻⁸. Se presenta de forma aislada o asociada a malformaciones genito-urinarias, incluyendo agenesia renal, de uréteres, de la vejiga, también ano imperforado y ausencia de genital externo, que son consideradas malformaciones graves^{3,5,9-12}. También se ha asociado a arteria umbilical única^{5,7,9} y oligohidramnios severo, este último probablemente debido a una elevada frecuencia de agenesia renal bilateral^{3-6,9}. Aproximadamente el 50% de los casos están causados por defectos no relacionados directamente al proceso de la sirenomelia, como las cardiopatías, defectos del tubo neural y anomalías del tracto digestivo superior entre otros^{5,6,9,12}. No se ha descrito una asociación genética ni hereditaria con esta malformación¹⁻⁴.

Se presenta la experiencia de un caso de sirenomelia que se ha podido diagnosticar con la ecografía prenatal.

Descripción del caso

Gestante de 32 años, con 2 gestaciones, no hipertensa, diabética ni ingesta de fármacos remitida para estudio ecográfico a las 14,4 semanas, constatándose: estructuras fetales: dolicocefalia. Cuello: pliegue nucal aumentado. Corazón: hipoplasia de la arteria pulmonar con hipertrofia de ambas cavidades ventriculares. Abdomen: no se visualiza estómago. No se visualizan ambos riñones (agenesia bilateral). No se visualiza vejiga. Cordón umbilical: arteria umbilical única (Fig.1). Miembro inferior: forma una estructura única correspondiente a la fusión de las extremidades inferiores. Dentro del mismo se visualizan: fémur derecho e izquierdo seguido de 3 huesos (ambas tibias y peroné único en el medio) con doble pie fusionados con múltiples dedos: datos compatibles con sirenomelia. (Fig.2 y 3). Columna vertebral: difícil de identificar el sacrococix (Fig.4). Sexo: difícil de identificar genital externo. Líquido amniótico: oligohidramnios severo (Fig.5). Restricción del crecimiento uterino simétrico.



Fig 1. Imagen ecográfica doppler color. Cordón umbilical con arteria umbilical única.

1. Centro de Estudios Especializados y Ultrasonográficos S.A. (C.E.E.U-SA) (Asunción-Paraguay)

2. Secretaria Nacional por los Derechos Humanos de las Personas con Discapacidad (SENADIS). Presidencia de la República del Paraguay (Asunción, Paraguay)

3. Sanatorio Adventista de Asunción (Asunción-Paraguay)

Correo electrónico: oatobe@gmail.com

Artículo recibido: 01 de octubre de 2015. Artículo aprobado: 19 de noviembre de 2015



Fig. 2. Imagen ecográfica (corte frontal del miembro inferior fetal): forma una estructura única fusionada. Dentro del mismo se visualizan: fémur derecho e izquierdo seguido de 3 huesos (ambas tibias y peroné único en el medio) con doble pie fusionados.



Fig. 3. Imagen ecográfica (corte sagital del tronco y del miembro inferior fetal). Columna vertebral: se visualizan las vértebras dorso lumbar. No se visualiza el riñón de ese lado. Miembro inferior: forma una estructura única fusionada. Dentro del mismo se visualizan: fémur y tibia con peroné.



Fig. 4. Imagen ecográfica (corte frontal posterior tórax y abdomen fetal). Columna: se visualizan las vértebras dorso lumbar, no se visualizan el sacrococcis. No se visualizan ambos riñones.



Fig. 5. Imagen ecográfica (corte sagital del feto). Posición contraída del feto por oligohidramnios severo. No se visualiza riñón.

Sometida a cesárea a las 34 semanas por presentación pelviana y alteración en los parámetros de la evaluación del bienestar fetal. Se obtiene recién nacido vivo. APGAR: 2/3. Peso 1640g. Talla 39 cm. En su examen físico se observa que todo el hemiabdomen inferior se continúa con un miembro único que termina con 2 pies fusionados con visualización de los dedos (8 dedos?). Ausencia de genital externo. Ano imperforado (Fig 6 y 7).



Fig. 6. Imagen fotográfica del recién nacido: Todo el hemiabdomen inferior se continúa con un miembro único. Ausencia de genital externo.



Fig. 7. Imagen fotográfica del recién nacido: miembro inferior único con ambos pies fusionados con visualización de los dedos (8 dedos?): simelia dipus.

La radiografía del recién nacido muestra columna vertebral con escoliosis dorso lumbar, disminución en la osificación de las vértebras lumbares inferiores (hemivértebra?), falta de desarrollo óseo del segmento sacrococcígeo. En miembro inferior se identifican 2 fémures, 2 tibias y 1 peroné. (Fig. 8 y 9). Fallece a 90min post nacimiento.



Fig. 8. Imagen radiográfica del recién nacido (proyección anteroposterior): columna vertebral: escoliosis dorso lumbar. Disminución en la osificación de las vértebras lumbares inferiores (hemivertebra?). Falta de desarrollo óseo del segmento sacrococcígeo. Miembro inferior: se identifican 2 fémures, 2 tibias y 1 peroné.



Fig. 9. Imagen radiográfica del recién nacido (proyección lateral): columna vertebral: disminución en la osificación de las vértebras lumbares inferiores. Falta de desarrollo óseo del segmento sacrococcígeo. Miembro inferior: se identifican 2 fémures, 2 tibias y 1 peroné.

DISCUSIÓN

La causa de la sirenomelia es todavía ampliamente debatida. Al respecto se postulan tres teorías principales: nutricional-vascular (reducción de la vascularización caudal), mecánica (por compresión) y defecto mesodérmico que actuaría antes de la 4^o semana (defecto de migración)^{1, 3, 4, 10, 13}.

La teoría del déficit nutricional-disrupción vascular 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 las arterias ilíacas, retorne a la placenta afectando la perfusión de las somitas inferiores.

La teoría mecánica plantea que el desarrollo caudal anómalo es debido a una presión intrauterina en el extremo distal del embrión. La teoría de la falla primaria sugiere la presencia de un defecto primario en el desarrollo de las somitas caudales, 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 estructuras^{1, 3, 4, 10, 13}.

La sirenomelia ha sido clasificada según Foster (1865)¹⁴ 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.

Con la ecografía prenatal se ha podido visualizar en este caso la presencia del pie pero con la dificultad técnica de identificar el número de los mismos como así también no se ha podido realizar el conteo total de los dedos del pie. Los hallazgos del recién nacido confirman presencia de un miembro con ambos pies presentes y fusionados con sus dedos (simelia dipus).

En la actualidad se maneja la clasificación de Stocker y Heifetz⁹, que es la más detallada, agrupando estas variedades en 7 subtipos:

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

Según esta clasificación el caso aquí reportado correspondió a una sirenomelia tipo II, observándose ecográficamente la presencia de dos fémures con dos tibias y un peroné, datos confirmados en la radiografía del recién nacido.

Las malformaciones asociadas son múltiples^{5, 6, 9}. Existe una relación entre el grado de fusión de los miembros inferiores y el grado de subdesarrollo genitourinario^{5, 6, 9}. En los trastornos del sistema genitourinario, dos tercios (66%) se presentan con agenesia renal bilateral y el resto (33%) con displasia renal quística. También se asocian a agenesias de uréteres, de vejiga y uretra^{5, 9}. La primera correspondió al caso aquí reportado.

Se asocian con frecuencia alta a las alteraciones de las vértebras lumbares (hemivértebra), agenesia del sacro, fusión de los ilíacos.

Las anomalías de pelvis y sacro ocurren con frecuencia alta (100% según Stocker)^{5,9}. Las alteraciones a nivel del aparato digestivo son: esófago a intestino delgado (36,3%), duplicación del colon (13,5%), atresia del colon (fondo de saco ciego) (100%), imperforación anal (97,8%)^{5,9}. En relación al sistema reproductivo las gónadas están siempre presentes, pero el resto de las estructuras genitales raramente se observa. Niños: agenesia de pene (6,9%), hipoplasia de pene (25,5%), testículos (100%). Niñas: útero rudimentario o ausente (55,1%), vagina presente (3,4%), ovarios (93,1%)^{5,9}. Otras malformaciones que se pueden asociar son: sistema nervioso central: hidrocefalia, agenesia cuerpo calloso (5,6%). En pulmón, diafragma o fístula traqueo esofágica (20,7%). Cardíacas: (23,8%)^{5,9}. 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 (92,1%)^{5,9}.

El 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^{6,7}.

Los signos ecográficos de una sirenomelia se identifican con mayor frecuencia durante el 2º 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 secundario a la agenesia renal, con la consiguiente limitación del movimiento fetal y de la visualización de las extremidades, se restringe la sensibilidad de la ecografía en el diagnóstico prenatal. Debido a esto, varios casos solo se han diagnosticado posnatalmente. 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 gestación 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 amniótica^{7,15}. Sólo en el 45% de los casos publicados se hace el diagnóstico prenatal^{7,15}.

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

REFERENCIAS

1. Valenzano M, Paoletti R, Rossi A, Farinini D, Garlaschi G, Fulcheri E. Sirenomelia. Pathological features, antenatal ultrasonographic clues, and review of current embryogenic theories. *Human reproduce Update*. 1999; 5(1):82-86.
2. Estay A, Benítez H, Parra R. Un caso de sirenomelia con cariotipo isocroma 18q en mosaico. *Rev Chil Obstet Ginecol*. 2008; 73(4):268-272.
3. López L, Fernández Z, Langaney J. Sirenomelia. *Rev Cubana de Obstet Ginecol*. 2012; 38(2):276-280.
4. Lima MA, Heloisa Novaes H, Correa de Araújo D, Monteiro MA, Llerena JC. Sirenomelia asociada a defeitos congênitos raros: relato de três casos. *J Bras Patol Med Lab*. 2012; 48(4):287-292.
5. Sirtori M, Ghidini A, Romero R, Hobbins J C. Prenatal diagnosis of sirenomelia. *J Ultrasound Med*. 1989; 8(2):83-88.
6. Nyberg D, Mahony B, Pretorius D. (eds) *Diagnostic Ultrasound of Fetal Anomalies: text and atlas*. St Louis: Mosby-Year Book USA; 1990: cap. 13. p 492-562.
7. Sepulveda W, Romero R, Pryde PG, Wolfe HM, Addis JR, Cotton DB. Prenatal diagnosis of sirenomelia with color Doppler ultrasonography. *Am J Obstet Gynecol*. 1994; 170(5 Pt 1):1377-1379.
8. Monteagudo A, Mayberry P, Rebarber A, Paidas M, Timor-Tritsch. Sirenomelia Sequence First-Trimester Diagnosis with Both Two-and Three-dimensional Sonography. *J Ultrasound Med*. 2002; 21(8):915-920.
9. Stocker JT, Heifetz SA. Sirenomelia. A morphological study of 33 cases and review of the literature. *Perspect Pediatr Pathol*. 1987; 10:7-50.
10. Maita F, Zegarra W, Panozo SV, Castillo BJ, Herbas RI. Sirenomelia, presentación de un caso clinico y revisión de literatura. *Gac Med Bol*. 2012; 35(2).
11. Lugones M, Pichs LA, Ramírez M, Miyar E. Sirenomelia. *Rev Cubana Med Gen Integr* 2006; 22(2):1-5.
12. Al-Haggag M, Yahia S, Abdel-Hadi D, Grill F, Al Kaissi A. Sirenomelia (symelia apus) with Potter's syndrome in connection with gestational diabetes mellitus: a case report and literature review. *Afr Health Sci*. 2010;10(4):395-399.
13. Rigon G, Vallone C, Silvestri E, Signore F. Short-term surviving sirenomelia neonate followed by a complex mesodermal malformation in a sibling. *BMJ Case Rep*. 2013; 2013:bcr2012007941.
14. Martínez AF, Cadima RR, Mitelman MG, González DJ, Véliz RJ, Quesada, J. Sirenomelia. *Rev Chilena Obstet Ginecol*. 2000; 65(6):488-91.
15. Cuillier F, Mardamootoo D, Lamarque M, Cerisier S, Bideaut J. Three-Dimensional Sonography of Sirenomelia at 10 and 12 Weeks' Gestation. *J Ultrasound Med*. 2013; 32(9):1678-1680.