



Secuencia sirenómela. Análisis clínico y radiológico de tres casos

Guillermo Pérez-García,^{1,2,3} Martha Leticia Ornelas-Arana,^{2,3,*} Leopoldo Gildardo López-Pérez,^{1,3} Xóchitl Adriana Ávalos-Huizar,^{3,4} Graciela González-Pérez^{5,6}

¹ Departamento de Genética; ² Laboratorio de Bioquímica; ³ Cuerpo Académico UDG-CA-80 Enfermedades Metabólicas; ⁴ Dermatología Pediátrica; ⁵ Oftalmología Pediátrica del Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde"; ⁶ Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, Jalisco, México.

RESUMEN

Introducción: La secuencia sirenómela es una patología congénita caracterizada por la fusión de las extremidades inferiores; su prevalencia en la población mexicana es de 2.36 en 100,000 nacimientos. **Pacientes y métodos:** Se reportan tres casos con secuencia sirenómela y se describe el análisis clínico y radiológico de cada uno de ellos. **Resultados:** Los casos analizados correspondieron a los tipos III, IV y VI de la clasificación de Stocker y Heifetz; destacan la asimetría y acortamiento torácico, platibasia, vértebras ovoides, sinostosis vertebral y costal, duplicación de costillas y costillas extra, características no descritas en la literatura. **Conclusiones:** El diagnóstico oportuno de la secuencia sirenómela optimiza la atención del paciente y el asesoramiento a los padres, considerando el mal pronóstico de la enfermedad.

Palabras clave: Secuencia, sirenómela, disgenesia caudal.

ABSTRACT

Introduction: Sirenómela sequence is a congenital disorder characterized by the fusion of the lower limbs; its prevalence in the Mexican population is about 2.36 in 100,000 births. **Patients and methods:** We report three cases with sirenómela sequence and we describe the clinical and radiological findings of each one. **Results:** The cases described correspond to the types III, IV and VI of the Stocker and Heifetz classification; it is worth highlighting short and asymmetric thorax, platybasia, ovoid and sinostotic vertebrae and ribs, duplicated and extra ribs, which are findings previously non-reported. **Conclusions:** A timely diagnosis of sirenómela sequence allows the optimized attention of the patient and counseling of the parents, considering the bad prognosis of this disease.

Key words: Sequence, sirenómela, caudal dysgenesis.

INTRODUCCIÓN

La secuencia sirenómela (SS) es una complejo malformativo raro caracterizado por fusión parcial o completa de las extremidades inferiores; está asociado

con columna baja, anomalías urogenitales, anales y otras.^{1,2} Su incidencia se estima en 1.1 a 4.2 en 100,000 nacimientos;¹ en México, la prevalencia es de 2.36 en 100,000 nacimientos.² Actualmente se desconocen las causas y no existe un patrón hereditario ni bases genéticas demostradas. Se ha asociado con la edad materna, diabetes materna (0.5 a 3.7% de los casos) y exposición a teratógenos. Desde el punto de vista etiopatogénico, existen varias teorías, de las cuales dos son las más aceptadas: la hipótesis del secuestro vascular, que impide el flujo sanguíneo a la parte inferior del embrión, y la de la blastogénesis deficiente, caracterizada por una especial manifestación de disgenesia caudal, sin tomar en cuenta los aspectos clínicos que las distinguen.^{1,2}

* **Correspondencia:** MLOA, genetika_marthaornelas@hotmail.com

Conflicto de intereses: Los autores declaran que no tienen.

Citar como: Pérez-García G, Ornelas-Arana ML, López-Pérez LG, Ávalos-Huizar XA, González-Pérez G. Secuencia sirenómela. Análisis clínico y radiológico de tres casos. Rev Mex Pediatr 2017; 84(4):154-157.

[Sirenómela sequence. Clinical and radiological findings of three cases]

En 1987, Stocker y Heifetz clasificaron a la SS en siete tipos de acuerdo a las anomalías radiológicas observadas: I) huesos de las extremidades inferiores presentes y diferenciados; II) peroné único; III) peronés ausentes; IV) fémures parcialmente fusionados, peronés fusionados; V) fémures fusionados parcialmente; VI) fémur único, tibia única; VII) fémur único, tibias ausentes.³

En este trabajo se reportan tres casos con secuencia sirenomelia tipos III, IV y VI, presentando la variabilidad de manifestaciones clínicas y radiológicas encontradas, lo cual amplía el espectro malformativo hasta ahora conocido para esta secuencia.

PRESENTACIÓN DE LOS CASOS

Caso 1

Producto de 36 a 38 semanas, con un peso aproximado de 3,000 g, hijo de madre de 23 años de edad; se desconocen otros antecedentes. A la exploración física *post-mortem* presentó facies Potter, estrechamiento bitemporal, cuello corto con piel redundante, *pectus carinatum*, teletelia, abdomen globoso, mielomeningocele lumbar, dos fosetas en la región sacra, pene rudimentario, ausencia de bolsas escrotales, foseta en área genital, ano imperforado; rizomelia de extremidades superiores, pliegues palmares profundos, extremidades inferiores mal diferenciadas y con oligodactilia en el pie izquierdo.

En la evaluación radiológica se observó dolicocefalia, platibasia, desproporción craneofacial, sinostosis de la cuarta a la sexta costillas derechas, duplicación de la sexta y séptima costillas izquierdas, incremento de los espacios interpedunculares, escoliosis, sinostosis vertebral entre T-5 y T-6, hipoplasia de L-3, sacro hipoplásico y horizontalizado, pelvis estrecha y displásica, húmeros cortos, asimétricos y con ausencia de núcleos de osificación; fémures asimétricos, anchos, curvos y cortos; tibias asimétricas, ensanchadas, curvas y cortas, así como agenesia de peronés (*Figura 1*). Radiológicamente, correspondió al tipo III debido a que presentaba agenesia de peronés.

Caso 2

Producto de 36 semanas con un peso aproximado de 2,500 g; obtenido por parto vaginal; hijo de madre de 17 años de edad; el resto de los antecedentes se desconocen. Al nacimiento se le detectó atresia anal, por lo que se sometió a cirugía de derivación colónica, durante la que se observó malrotación intestinal, microgastria, quiste intraperitoneal en la región infraumbilical, in-

testino delgado dilatado y colon transversal con contenido meconial. El paciente murió a los cuatro días de vida.

En la exploración física *post-mortem* presentó estrechamiento bitemporal, fisuras palpebrales horizontalizadas, telecanto, alas nasales hipoplásicas, *filtrum* largo, apéndice preauricular izquierdo, cuello corto, tórax asimétrico, cicatriz quirúrgica en el abdomen, ausencia de surco interglúteo, apéndice lumbar, ausencia de genitales externos, remanente anal, extremidades inferiores no segmentadas, con pies indiferenciados.

A la evaluación radiológica mostró dolicocefalia, platibasia, desproporción craneofacial, costillas delgadas, asimétricas e irregulares; hemitórax izquierdo con una costilla extra, escoliosis, hemivértebras en T-4 y T-5, cuerpos vertebrales cervicales y torácicos irregulares e hipoplásicos, cuerpos vertebrales lumbares ovoides, sacro horizontalizado, pelvis estrecha, huesos iliacos hipoplásicos, ausencia de pubis, húmeros asimétricos con metáfisis distales convexas, radios y cúbitos curvos, fusión femoral proximal con ausencia de núcleos de osificación, tibias asimétricas y ensanchadas, peronés fusionados y núcleos de osificación tibiales ausentes (*Figura 2*). Radiológicamente, correspondió al tipo IV debido a la presencia de fémures fusionados parcialmente.

Caso 3

Feto de 25 a 30 semanas, con un peso aproximado de 1,800 g, perteneciente al Museo de Historia de la Me-



Figura 1. Secuencia sirenomelia tipo III: ausencia de peronés.

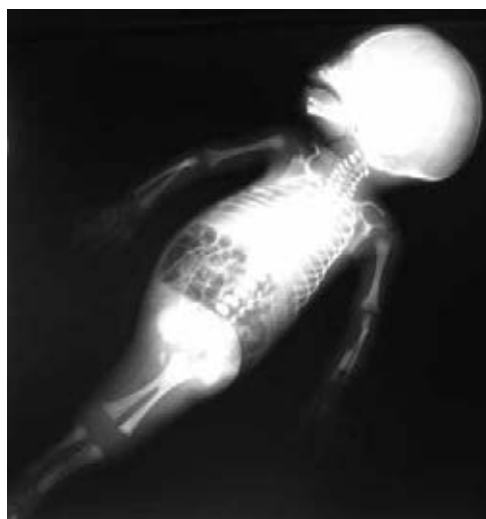


Figura 2. Secuencia sirenomelia tipo IV: fusión femoral proximal, peronés fusionados.

dicina del Centro Universitario de Ciencias de la Salud de la Universidad de Guadalajara, Jalisco, México.

En la exploración física *post-mortem* presentó facies Potter, dolicocefalia, suturas craneales sobrelapadas, frente amplia, sutura metópica prominente, telecanto, cuello corto, tórax corto y asimétrico, *pectus excavatum*, cifosis dorso-lumbar, apéndice en la región sacra, abdomen no valorable, ausencia de genitales externos, atresia anal, mesomelia de extremidades superiores, mano derecha con ausencia de región palmar y oligodactilia, y mano izquierda con pulgar de implantación proximal; extremidades inferiores mal segmentadas y rudimentarias.

Para la evaluación radiológica se contó con el apoyo del Departamento de Radiología del Hospital Civil "Fray Antonio Alcalde"; se tomaron radiografías en varias posiciones del feto; dado el grado de maceración de los tejidos, la identificación de las estructuras óseas fue limitada; se pudo identificar platibasia, suturas sobrepuestas, tórax corto, costillas horizontalizadas, hemivértebras torácicas, cuerpos vertebrales con forma irregular, agenesia del sacro, radios y cúbitos cortos, fémur único, tibia única, ausencia de peronés y de huesos de tarso (Figura 3). Radiológicamente, correspondió al tipo VI debido a la presencia de un fémur único y tibia única.

DISCUSIÓN

El diagnóstico de la SS se realiza con base en los hallazgos clínicos, radiológicos e histopatológicos; estos últi-



Figura 3. Secuencia sirenomelia tipo VI: fémur único y tibia única.

mos, relacionados con la presencia de arteria umbilical única de origen anómalo vitelino, cuyo hallazgo permite diferenciarla del síndrome de disgenesia caudal.^{1,4}

En este trabajo se reportan tres casos con SS que correspondieron respectivamente a los tipos III, IV y VI de la clasificación de Stocker y Heifetz; asimismo, al comparar los hallazgos clínicos y radiológicos con los reportados en la literatura,^{2,5-7} resaltamos la asimetría y acortamiento torácico, platibasia, vértebras ovoides, sinostosis vertebral y costal, duplicación de costillas y costillas extra, características no descritas en la literatura.^{2,7}

En un estudio reportado por Orioli y colaboradores en 2011,² México se encuentra con una de las más altas prevalencias de SS, con 2.36 en 100,000 nacimientos; proponen que podría deberse a la elevada proporción de población amerindia (considerada como un factor de predisposición) y a la presencia de diabetes pregestacional y diabetes tipo 2 no diagnosticadas oportunamente.²

Actualmente, se ha demostrado en modelos murinos una asociación causal de la SS con una ganancia de función en la vía de señalización del ácido retinoico (enzima Cyp26a1) y deficiencia de la proteína morfogenética ósea (Bmp) en la región caudal del embrión, sin que sea esto concluyente para humanos.¹

CONCLUSIONES

En el presente trabajo se describen nuevos hallazgos clínicos y radiológicos en la SS no reportados previamente en la literatura.

La SS, en la mayoría de los casos, es letal en los primeros días de vida por las complicaciones renales y genitourinarias asociadas; por ello, el diagnóstico temprano mediante ultrasonido permitirá dar a la pareja la información oportuna para la toma de decisiones sobre la evolución del embarazo.

REFERENCIAS

1. Garrido-Allepuz C, Haro E, González-Lamuño D, Martínez-Frías ML, Bertocchini F, Ros MA. A clinical and experimental overview of sirenomelia: insight into the mechanisms of congenital limb malformations. *Dis Model Mech*. 2011; 4: 289-299.
2. Orioli IM, Amar E, Arteaga-Vazquez J, Bakker MK, Bianca S, Botto LD et al. Sirenomelia: an epidemiological study in a large dataset from the international clearinghouse of birth defects surveillance and research and literature review. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2011; 157C: 358-373.
3. Stocker JT, Heifetz SA. Sirenomelia. A morphological study of 33 cases and review of literature. *Perspect Pediatr Pathol*. 1987; 10: 7-50.
4. Perez-Aytes A, Montero L, Gomez J, Paya A. Single aberrant umbilical artery in a fetus with severe caudal defects: sirenomelia or caudal dysgenesis. *Am J Med Genet*. 1997; 69: 409-412.
5. Chen H. *Atlas of genetic diagnosis and counseling*. Human Press, Totowa, New Jersey: Springer; 2006. pp. 903-906.
6. Jones KL, Jones MC, del Campo Casanelles M. *Smith's recognizable pattern of human malformation*. 7th ed. Philadelphia: Saunders, Elsevier; 2013. pp. 822-823.
7. Chavez-Corral DR, Aguilar-Torres CR, Levario-Carrillo M, Alcalá-Sánchez I, Fierro-Murga R, Arámbula-Almanza J et al. Sirenomelia apus: reporte de un caso clínico. *Ginecol Obstet Mex*. 2011; 79: 501-507.