

Revista Mexicana de Pediatría

Volumen
Volume **72**

Número
Number **1**

Enero-Febrero
January-February **2005**

Artículo:

Sirenomelia: Reporte de un caso de autopsia

Derechos reservados, Copyright © 2005:
Sociedad Mexicana de Pediatría, AC

Otras secciones de este sitio:

- ☞ Índice de este número
- ☞ Más revistas
- ☞ Búsqueda

Others sections in this web site:

- ☞ *Contents of this number*
- ☞ *More journals*
- ☞ *Search*



Medigraphic.com

Sirenomelia: Reporte de un caso de autopsia

(Sirenomelia. A case report)

Arturo Juárez Azpilcueta,* Marco Antonio Durán Padilla,** Radames Rivas López,* Luis Paulino Islas Domínguez,*** Socorro Martínez Morales****

RESUMEN

La sirenomelia es una malformación congénita y letal, de etiología desconocida sin un patrón hereditario ni base genética demostrada. Se produce por una alteración temprana en el desarrollo vascular y el grado de defectos depende del momento en que se produce el secuestro sanguíneo durante la embriogénesis. Se puede asociar a malformaciones gastrointestinales, del aparato urinario y dextrocardia. Se presenta un caso al cual se le hizo estudio *post mortem*. Se analizan las teorías que hay acerca de su etiología, la clasificación y embriogénesis.

Palabras clave: Sirenomelia, malformación congénita.

SUMMARY

Sirenomelia is a congenital disease of unknown etiology. One takes place by an early alteration in the vascular development and the degree of defects depends on the moment at which embriogenesis takes place the kidnapping sanguineous during him. It is possible to be associated to gastrointestinal malformations, of the urinary apparatus and dextrocardia. The case of a product with sirenomelia with post mortem study, is presented.

Key words: Sirenomelia, congenital, malformation.

INTRODUCCIÓN

La sirenomelia es una malformación congénita letal producida por una alteración en el desarrollo vascular. Se caracteriza por diversos grados de fusión, malrotación y disgenesia de las extremidades inferiores. Su etiología es desconocida, sin haber un patrón hereditario ni base genética probada. Los términos usados en ella a través del tiempo, se basa en los hallazgos de una extremidad inferior; se le han dado varios nombres: Sympodia, sympus, symelia, monopodia, monomelia, síndrome sireniforme y sirenomelia.² Se produce por una alteración temprana en el desarrollo vascular, éste ocurre entre el vigésimo octavo y trigésimo segundo día de la vida embrionaria.⁷

CASO CLÍNICO

Se trata de un producto obitado por madre de 16 años de edad, fue producto de la gesta I, sin control prenatal. Sin antecedentes de malformaciones familiares ni toxicomanías. Inicia con trabajo de parto en forma espontánea, por lo que se ingresa con diagnóstico de embarazo de 36 semanas, estimado por amenorrea. Se obtiene producto único, vivo, intrauterino, por vía abdominal. Sexo masculino, peso 1,550 gramos. Perímetro cefálico 31 cm, perímetro torácico 26 cm, perímetro abdominal 24 cm, Apgar 7/8, placenta y líquido amniótico, normales; cordón umbilical grueso con una arteria y una vena. Fallece a las dos horas de nacido.

Hallazgos de autopsia: Se observó cuerpo de recién nacido con longitud cabeza-cóccix de 30 cm. En la cavidad torácica se encontró el corazón a la derecha con foramen oval permeable, conducto arterioso permeable, la aorta abdominal no tenía salida de arterias renales, había dos arterias umbilicales con una vena umbilical normal. El intestino grueso tenía malformación ano-rec-

* Servicio de Ginecología y Obstetricia.

** Servicio de Anatomía Patológica, Facultad de Medicina, UNAM.

*** Servicio de Neonatología HGM.

**** Servicio de Pediatría, HGZ 3 A, IMSS.

tal alta, con recto atrésico que comunica con un conducto ciego hacia el ombligo. El bazo era bilobulado. El sistema genitourinario con agenesia de riñones, ureteros, vejiga y con un solo testículo. El sistema musculoesquelético con manubrio esternal tenía tres centros de osificación y doce pares de costillas. La radiografía del esqueleto (*Figura 1*) mostró agenesia del sacro, un solo fémur, una tibia y un dedo. La descripción microscópica de los pulmones mostró alvéolos irregulares, de pared engrosada por tejido conectivo, revestidos de neumocitos y con algunos macrófagos descamados hacia la luz alveolar. Los diagnósticos anatómicos finales fueron: sirenomelia (*Figura 2*) con un solo fémur, una tibia, un dedo y agenesia del sacro, hipoplasia de mandíbula, dextrocardia, con agenesia bilateral de riñones, ureteros y vejiga urinaria, un solo testículo, malformación ano-rectal alta con recto atrésico, hipoplasia pulmonar bilateral y bazo bilobulado.

DISCUSIÓN

Los sironos humanos se consideran una anomalía letal extremadamente rara, se reporta una incidencia del orden de 1 por cada 60,000 recién nacidos. En México se ha estimado que esta malformación se presenta en 1 de cada 100 mil recién nacidos.² En la actualidad se han reportado alrededor de 300 casos.^{3,6} Se puede presentar en forma aislada o formando parte del síndrome de regresión caudal. En esta malformación congénita hay fusión de los miembros inferiores, como producto de un trastorno severo en el desarrollo de la blastema caudal axil posterior (en la tercera semana del desarrollo embrionario), posiblemente secundario a una alteración de origen vascular, de una rama de la aorta abdominal. Puede asociarse a trastornos renales, cardíacos, gastrointestinales, del tubo neural y con ausencia de genitales externos y arteria umbilical.¹ Hay dos clasificaciones para esta entidad, la primera de ellas propuesta por Foster en 1865 que considera el grado de fusión de las extremidades: 1. **Simelia apus:** fémur y tibia únicos con ausencia de pies. Se le conoce también como *sympus apus* o *apodía*: las extremidades inferiores están completamente fusionadas. 2. **Simelia unipus:** fémures, tibias y peronés normales con fusión parcial de pies; se le conoce también como *Sympus monopus*. 3. **Simelia dipus:** Existe una fusión de las extremidades inferiores que se extiende hasta los maléolos; los músculos de las dos extremidades están presentes, ambos pies presentes con apariencia de aletas. Se le conoce también como *sympus dipus* o *dipodia*.

En la actualidad hay una clasificación más detallada que agrupa siete subtipos: Tipo I: pares de fémur, tibia y peroné presentes. Tipo II: peroné único fusionado. Tipo



Figura 1. Hipoplasia del sacro e iliacos, fusión de dos extremos proximales del fémur.



Figura 2. Vista lateral de la fusión, un solo hueso del fémur.

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.^{4,5}

Referencias

1. Perales I, Ramos Y, Perfetto P. 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.

2. García BJ, Romera AJ. Sirenomelia. *Gin Obs Mex* 1996; 64: 422-30.
3. Stocker JT, Heifetz SA. Sirenomelia: A morphological study of 33 cases and review of the literature. *Perspect Pediatr Pathol* 1987; 10: 7-50.
4. Sepulveda W, Corral E, Sánchez J. Sirenomelia sequence *versus* renal agenesis: Prenatal differentiation with power Doppler ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 11: 445-9.
5. Young I. Etiological heterogeneity in sirenomelia. *Pediatr Pathol* 1986; 5: 31-43.
6. Martínez B, Barrantes W, Guevara F. Sirenomelia: presentación de un caso. *Ultrasonido en Medicina* 1991; 7: 5-8.
7. Ponce de León TM. Sirenomelia. *Bol Med Hosp Infant Mex* 2001; 58: 862-65.

Correspondencia:

Dr. Arturo Juárez Azpilcueta
Hospital General de México OD.
Dr. Balmis No. 148
Colonia Doctores
Delegación Cuauhtémoc
CP. 06720
Teléfono 59 99 61 33 Ext. 1076 y 1079

