

Sirenomelia: Reporte de caso y revisión de la literatura

Saldívar Rodríguez D, Madrid Lugo I, Reyes Lizaola S, Pineda Pérez MJ

INTRODUCCIÓN

La sirenomelia es una anomalía congénita infrecuente, caracterizada por la fusión de las piernas [1]. Se asocia a agenesia renal, una sola arteria umbilical, agenesia/disgenesia de genitales externos e internos, intestino grueso incompleto y ano imperforado [2]. El 50% de los fetos nacen vivos y fallecen durante los primeros cinco días por complicaciones asociadas a trastornos del aparato genitourinario [3, 4, 5].

Se ha reportado una incidencia de 1 a 4.5 en 100,000 nacidos vivos a escala global [1, 3]. Es más frecuente en fetos masculinos, con una proporción de 3 a 1 con respecto a los fetos femeninos. Existen únicamente aproximadamente 300 reportes a nivel mundial, por lo que no se cuenta con datos epidemiológicos nacionales [3].

Se desconoce la etiología exacta de la anomalía, al momento se sabe que es multifactorial [6]. Se han asociado como principales factores de riesgo diabetes mellitus materna, exposición a fármacos o agentes teratógenos, y una edad materna menor a 20 años o mayor de 40 años [7]. La diabetes mellitus materna, aumenta la incidencia de la anomalía en 1:200-250, y está presente en aproximadamente un 22% de los casos [8]. A continuación, se describe un caso clínico de sirenomelia en una paciente primigesta de 29 años.

DISCUSIÓN

En la actualidad, aun existe discernimiento sobre si la sirenomelia es la forma más severa del síndrome de regresión caudal, o se encuentra dentro del espectro de la asociación VACTER. La clasificación más utilizada para estos casos es la de Stocker y Heifetz (Figura 4) [9]. Existen dos hipótesis principales respecto a su patogenia. La primera es una blastogénesis anormal producida por un agente teratógeno durante la etapa de gastrulación. La segunda es un secuestro vascular, generado por una arteria umbilical única con la cual reduce el aporte sanguíneo hacia la región inferior del cuerpo [10].

Debido a las repercusiones de la sirenomelia, es importante realizar el diagnóstico temprano durante el primer trimestre por ultrasonido [4]. El primer signo que se identifica es oligohidramnios progresivo, posteriormente se observa fusión de las piernas, ausencia de huesos en los miembros inferiores, y durante el segundo trimestre, agenesia o disgenesia renal [11]. Se debe informar a los padres sobre el manejo y pronóstico de la sirenomelia, así como de la opción de la terminación electiva del embarazo [12]. De igual manera, es importante mencionarles a los padres sobre el riesgo de recurrencia del 3-5% [13].

En este caso, está como factor de riesgo etiológico importante, el antecedente de diabetes gestacional. Se observan en el ultrasonido del feto dos fémures, dos tibias y pies fusionados (Tipo III, Stocker y Heifetz), así como agenesia renal y arteria umbilical única, los cuales son cambios compatibles con sirenomelia reportados en la literatura internacional. Por otro lado, se observa la presencia de dextrocardia, una alteración con una frecuencia de aparición menor en los casos de sirenomelia.

CASO

OBJETIVO: Reportar un caso de sirenomelia para aumentar el conocimiento y la conciencia que se tiene sobre esta anomalía para que se realice una búsqueda temprana dirigida hacia su diagnóstico en los casos de embarazo con factores de riesgo.

Se realizó la revisión de la literatura en la base de datos Pubmed en septiembre de 2022. Como criterios de búsqueda se utilizó la palabra "Sirenomelia", artículos de libre acceso y de los años 2018 al 2022. Se obtuvieron un total de 95 artículos, de los cuales se revisaron 18; se excluyeron los artículos que no trataban el tema de sirenomelia directamente. Posteriormente, se hizo la lectura crítica de los artículos, se redactó el reporte de caso, y se realizaron las secciones de introducción, discusión y conclusión.

Se describe un caso clínico de sirenomelia en una paciente primigesta de 29 años con antecedente de diabetes pregestacional, hemoglobina glucosilada en primer trimestre de 5.8%, y curva de tolerancia a la glucosa (75g) alterada en sus 3 valores. El diagnóstico se realizó durante la realización del ultrasonido de primer trimestre a las 13 semanas de gestación. Se observa feto vivo con movimientos fetales presentes, presencia de dos fémures, muslos fusionados y únicamente dos huesos distales al fémur (tibias). Se encuentran ambos pies fusionados en su tercio medio (Tipo III). Adicionalmente, se observa dextrocardia, ausencia de ambos riñones, y la presencia de arteria umbilical única.

Se ofrece estudio genético mediante biopsia de vellosidades coriales para descartar alteraciones cromosómicas, sin embargo, no es aceptada por la paciente. En visita de control se presenta feto sin frecuencia cardiaca por lo que se procede a inducción de aborto. Se corrobora diagnóstico de sirenomelia posterior a la expulsión.

CONCLUSIÓN

Se debe tomar en cuenta la posibilidad de patologías como la sirenomelia para comunicar el diagnóstico tempranamente a los pacientes y que puedan tomar la mejor decisión informada posible. Durante el ultrasonido de primer trimestre en los casos de pacientes con factores de riesgo, se recomienda realizar una búsqueda dirigida de las alteraciones anatómicas, o de los primeros cambios como oligohidramnios progresivo.

Aunque en el presente se pueden tratar muchos de los casos de sirenomelia con un equipo multidisciplinario, el costo de las cirugías necesarias y la calidad de vida posterior al tratamiento limitan su aplicación.

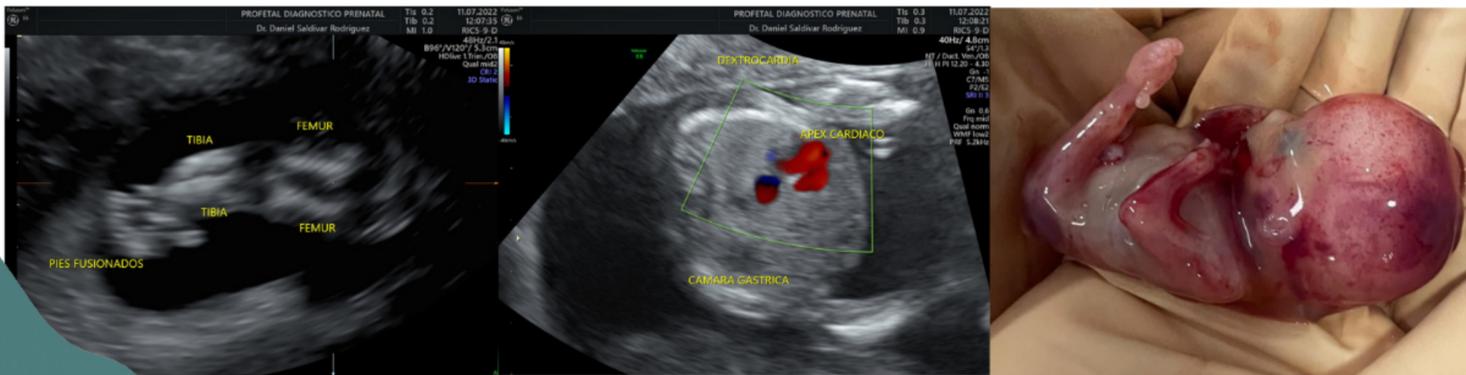


Figura 1. Fémur. Tibia. Pie. Referencias

Figura 2. Dextrocardia.

Figura 3. Feto con sirenomelia

TIPO I	TIPO II	TIPO III	TIPO IV	TIPO V	TIPO VI	TIPO VII
SYMPUS DIPUS O SYMMELIA			SYMPUS MONOPUS O UROMELIA		SYMPUS APUS O SIRENOMELIA	

Figura 4. Clasificación de Stocker y Heifetz

1. Stocker S, Heifetz J, et al. Five cases of caudal regression with an aberrant abdominal artery: further support for a caudal regression-sirenomelia spectrum. *Am J Med Genet A*. 2007;143(2):175-84.

2. Saldívar D, Madrid L, Reyes L, Pineda P. Sirenomelia: the merged syndrome case report and a brief review of literature. *J Pak Med Assoc*. 2020;59(10):21-3.

3. Saldívar D, Madrid L, Reyes L, Pineda P. Sirenomelia: the merged syndrome. *Am J Med Genet*. 2022; Apr 13:77-10026. DOI: 10.1002/ajmg.a.43326.

4. Saldívar D, Madrid L, Reyes L, Pineda P. Sirenomelia: A Systematic Review. *J Obstet Gynaecol India*. 2019 Apr;69(4):211-215. DOI: 10.1007/s12241-018-1099-9.

5. Saldívar D. Sirenomelia: an infrequent case report. *Journal of the Faculty of Medicine, Baghdad*. vol. 57(7), no. 44, 2015.

6. Cardillo E, Saldívar D, Saldívar D, Saldívar D, Saldívar D. Sirenomelia and gestational diabetes mellitus. *Colombian Arch Med Genet*. 2008;14(2):203-6.

7. Chou M, Anwar S, Arango Velazquez J, et al. Sirenomelia: an epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research. *Birth Defects Res*. 2017;107(2):109-15.

8. Saldívar D, Madrid L, Reyes L, Pineda P. Sirenomelia: a case report and a brief review of literature. *J Pak Med Assoc*. 2020;59(10):21-3.

9. Stocker S, Heifetz J. Sirenomelia: a classification of seven congenital anomalies and review of literature. *Int J Obstet Gynecol*. 2001;29(1):103-102.

10. Saldívar D, Madrid L, Reyes L, Pineda P. Sirenomelia: the merged syndrome. *Am J Med Genet*. 2022; Apr 13:77-10026. DOI: 10.1002/ajmg.a.43326.

11. Saldívar D, Madrid L, Reyes L, Pineda P. Sirenomelia: A Systematic Review. *J Obstet Gynaecol India*. 2019 Apr;69(4):211-215. DOI: 10.1007/s12241-018-1099-9.

12. Xu T, Wang X, Luo H, Yu H. Sirenomelia inborn pregnancy: a case report and literature review. *Medicine (Baltimore)*. 2018;97(17):e13772. DOI: 10.1097/MD.00000000000013772.

13. Saldívar D, Madrid L, Reyes L, Pineda P. Sirenomelia: a case report and a brief review of literature. *J Pak Med Assoc*. 2020;59(10):21-3.