



Escuela de Medicina y
Ciencias de la Salud
TecSalud

Caso Clínico: Sirenomelia

Rodríguez-Segovia, Gabriela,¹ Chan-Figueroa, Aida, Sepúlveda-González, Diego, Alvarez-Rosales, Abraham,^{1,2} Nava-Guerrero, Eduardo
1. Tecnológico de Monterrey, 2. Hospital Regional Materno Infantil - SSNL



INTRODUCCIÓN

La sirenomelia es una anomalía congénita rara y usualmente incompatible con la vida. La característica más notoria es la fusión de las extremidades inferiores dando la impresión de una cola de sirena, por ende, el nombre de Síndrome de la Sirena. Se trata de un síndrome de etiología aún incierta, si bien, hay distintas teorías que tratan de explicarlo, entre las que destacan se encuentra la teoría que sugiere un origen vascular y la que plantea un error en la blastogénesis.

Tiene una incidencia reportada de 0.1:10,000 a 0.47:10,000 y una prevalencia de alrededor de 300 casos esporádicos reportados a nivel mundial.

Es una patología letal en la cual el pronóstico es pobre, con una sobrevivencia al nacimiento menor a una semana; más de la mitad de los casos terminan en óbito.

DISCUSIÓN

La sirenomelia consiste en el desarrollo anormal del cuerpo caudal fetal, en la que se pueden ver afectados múltiples sistemas, entre ellos el gastrointestinal, genitourinario, cardiovascular y musculoesquelético. La alteración más evidente es la fusión de las extremidades inferiores. Se presenta de manera más frecuente en hombres que mujeres, con una relación 3:1.

La etiología aún no está clara, existen distintas teorías que intentan explicar la patogénesis. La teoría vascular se basa en que existe una alteración a nivel vascular, ya que los recién nacidos con esta patología tienen como factor común denominador una arteria umbilical única. Se cree que ésta tiene un origen anormal, la cual genera una arteria aorta delgada que carece de un número considerable de ramas. Las ramas vasculares ausentes son las que dan irrigación a estructuras que se ven alteradas en el síndrome, como los riñones, el intestino grueso, los genitales y las extremidades inferiores. Lo anterior, explicaría las múltiples malformaciones como las presentadas en el caso.

CASO CLÍNICO

Paciente de 16 años, primigesta, quien cursa con embarazo de 29 semanas por fecha de última menstruación. Sin control prenatal y no contaba con ultrasonidos obstétricos previos. Sin antecedentes personales patológicos, cirugías previas o internamientos. Niega consumo de cigarro, alcohol o sustancias ilícitas.

Acude a consultar al servicio de Urgencias al iniciar 3 días previos con lesiones en tronco, cara y extremidades de tipo pustulosas y costras pruriginosas características de un cuadro de varicela zóster; además, de actividad uterina. Al ingreso se encuentra por ultrasonido producto único vivo con frecuencia cardíaca fetal presente, peso fetal estimado de 1268 gramos, ILA de 0 cc y fetometría para 29.1 semanas.

Durante su vigilancia, evoluciona con actividad uterina obteniendo vía parto eutócico un recién nacido de sexo indefinido con peso de 1240 gramos, Capurro de 29 semanas, Apgar 3/3 y con las siguientes alteraciones morfológicas: Fusión de extremidades inferiores con atresia anal, sin presencia de genitales externos, pie varo bilateral, implantación baja de orejas y cordón umbilical con 1 vena y 1 arteria (Fig. 1).

Dentro de los factores de riesgo que se han estudiado es la diabetes mellitus materna y la exposición a metales pesados. Otro factor de riesgo y que es el único identificable en la paciente presentada, es la edad menor de los 20 años, en este caso se trata de una paciente de 16 años. Por otro lado, se ha visto un mayor riesgo en pacientes por encima de los 40 años.

El diagnóstico representa un reto si no se lleva un control prenatal óptimo, ya que es posible la sospecha de la patología desde primer trimestre por medio del ultrasonido, donde con apoyo del Doppler se puede observar la presencia de una arteria umbilical única.

En el caso presentado, la paciente no tuvo un control antenatal y el diagnóstico se sospecha por un ultrasonido en tercer trimestre, en un feto con anhidramnios y se confirma por la exploración macroscópica de las extremidades fusionadas durante el nacimiento.

El ultrasonido se considera como el estudio Gold estándar para hacer el diagnóstico de este síndrome. El primer trimestre es el escenario ideal para realizarlo ya que aún hay cantidad de líquido amniótico que permita la visualización de las estructuras debido a que la producción de líquido amniótico no depende en su totalidad de la función renal fetal.



FIG 1.
Recién Nacido
con
Sirenomelia

CONCLUSIÓN

La sirenomelia es un síndrome con involucro multifactorial que tiene un desenlace catastrófico, la sospecha diagnóstica se debe realizar de forma ideal en periodo prenatal con la finalidad de brindar consejería.

La edad materna temprana es un factor de riesgo identificable, que a pesar de ser no modificable, se puede realizar intervenciones preventivas.

Aún no existen estudios ni evidencia donde establezca la relación de esta patología con alguna etiología viral como lo es el Virus de Varicella Zoster.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1. Carrizo-Allepuz, C., Haro, E., González-Lamuño, D., Martínez-Frías, M. L., Bertocchini, F., & Ros, M. A. (2011, May). A clinical and experimental overview of sirenomelia: insight into the mechanisms of congenital limb malformations. *DMM Disease Models and Mechanisms*. <https://doi.org/10.1242/dmm.007732>
- 2. Kadian YS, Duhon N, Rattan KN, Rawal M. Sirenomelia (mermaid syndrome): a rare anomaly. *Afr J Paediatr Surg*. 2008;5(2):105.
- 3. López García, A. (2013). Diagnóstico prenatal de 2 casos de sirenomelia en el primer trimestre. *Diagnostico Prenatal*, 24(4), 163-165. <https://doi.org/10.1016/j.diapre.2013.02.004>
- 4. Shojaaee, A., Ronnasian, F., Behnam, M., & Salehi, M. (2021). Sirenomelia: two case reports. *Journal of Medical Case Reports*, 15(1). <https://doi.org/10.1186/s13256-021-02699-4>
- 5. Tamene, A. (2022). Sirenomelia: A case report. *SAGE Open Journal of Case Report*, 10, 1-4. <https://doi.org/10.1177/2050313X221092560>