

SECCION DE OBSERVACIONES CLINICAS

SIRENOMELIA, PRESENTACION DE UN CASO

* Dra. Nelia Ramirez

* Dra. Pilar Maldonado

* Dra. Ana Herrera Diloné

* Dra. Mayra Payano

* Dr. Julio M. Rodriguez Grullón

* Dra. Amalia Lopez

Resumen

Presentamos el caso de una rara anomalía congénita determinada por una alteración vascular temprana seguida de fusión de las extremidades inferiores con desarrollo incompleto de las estructuras caudales.

El nacimiento ocurrió en el Hospital Dr. Luis E. Aybar en Santo Domingo, República Dominicana en una madre de 23 años G3 P3 y la criatura pesó 1616 G con una edad gestacional de 34 semanas.

Sirenomelia Hospital Dr. Luis E. Aybar estructuras caudales

Abstract

We present the case of a rare congenital anomaly determined by an early vascular alteration followed by fusion of the lower extremities with an incomplete development of the caudal structures.

The childbirth took place at Dr. Luis E. Aybar Hospital in Santo Domingo, Dominican Republic, in a 23 years old mother G3 P3 and the birthweight was 1616 G with a gestational age of 34 weeks.

Sirenomelia Dr. Luis E. Aybar Hospital caudal structures

* Del área de perinatología del Servicio de Pediatría del Hospital Dr. Luis E. Aybar en Santo Domingo, República Dominicana

INTRODUCCION

La Sirenomelia es una rara condición determinada por una alteración vascular temprana seguida por fusión de las extremidades



FIGURA No. 1.- FOTOGRAFIA DEL PACIENTE MOSTRANDO LA FUSION DE LAS EXTREMIDADES INFERIORES.

inferiores, con desarrollo ausente o incompleto de las estructuras caudales, sobre todo de las que se nutren de la aorta distal. Representa la forma mas severa de regresión caudal.¹



FIGURA No. 2.- EL PACIENTE VISTO DESDE UN ANGULO DIFERENTE A LA FIGURA No. 1. NOTESE LA INVERSION DE UNO DE LOS PIES

A continuación describiremos nuestro caso.

Presentación del caso clínico.-

Recien nacida producto de madre de 23 años G3, P3, que cursó un embarazo sin complicaciones, durante el cual no ingirió medicamentos y que llega al Hospital con dilatación completa y se determina óbito fetal, obteniendose via vaginal un producto en presentación cefálica, APGAR 0, macerado, peso 1616 G, 34 semanas de edad gestacional, talla 42 cm, PC 29 cm, PT 25 cm, (Figuras No. 1 y No. 2) con multiples malformaciones consistentes en:

Implantación baja de pabellones auriculares

puente nasal amplio y deprimido
cuello corto y alado
tetillas separadas
ausencia de genitales e ternos
ano imperforado
fusión de miembros inferiores
talón unico
pies rudimentarios
el izquierdo con dos dedos
el derecho con tres, hipoplásicos

La radiografía lateral del cuerpo completo, (Figura No. 3) mostró huesos hiperdensos, las suturas de

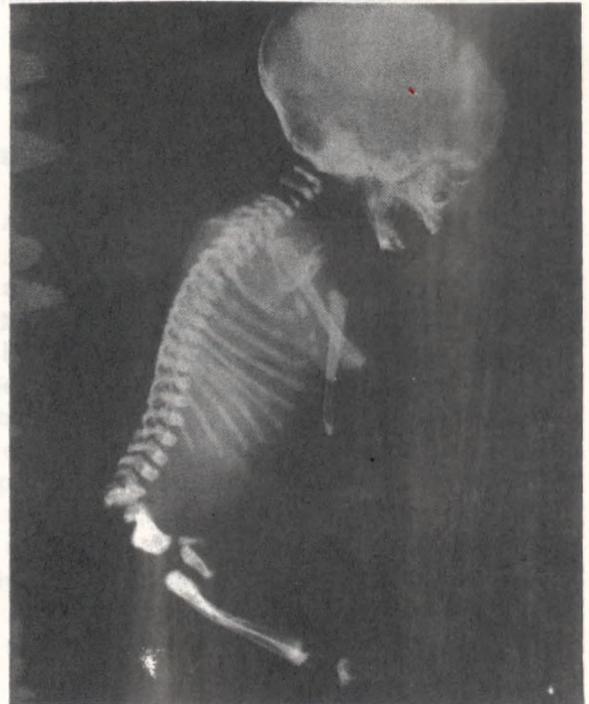


FIGURA No. 3.- RADIOGRAFIA LATERAL DE CUERPO COMPLETO MOSTRANDO OSTEOPETROSIS Y AUSENCIA DE GAS EN EL TUBO DIGESTIVO.

bóveda craneana significativamente separadas, el tórax y las extremidades superiores están desproporcionalmente desarrolladas en comparación con el abdomen y extremidades inferiores. No se observa gas gastrointestinal, el desarrollo pélvico es muy limitado, el sacro es marcadamente hipoplásico, los tejidos blandos están poco desarrollados a nivel sacro, glúteo y de extremidades inferiores. Uno de los pies está invertido.

Los hallazgos de la autopsia fueron los

siguientes:

hemorragia intracranéa
 edema cerebral
 atresia esofágica
 fístula traqueoesofágica
 enfermedad quística pulmonar
 atelectasia y congestión pulmonar
 agenesia renal bilateral
 ano imperforado
 tejido pancreático ectópico en pulmón y estómago
 congestión pasiva crónica del hígado
 congestión del bazo y adrenales
 ovarios inmaduros en abdomen y trompas sin alteraciones

DISCUSION

La simpodia o sirenomelia es de las formas mas impresionantes de malformaciones de las extremidades en los recién nacidos. Debido a las alteraciones vasculares existentes en la entidad, la sangre no retorna a la placenta a través de las arterias umbilicales como es lo normal, sino por medio de una sola y larga vena, derivada del complejo de la arteria vitelina.^{1,2} Es así como los nutrientes se desvían desde las estructuras caudales del embrión a la placenta, produciendo mal desarrollo de las estructuras caudales.

La fusión de las extremidades puede estar asociada a fusión de los fémures, ausencia o hipoplasia de estos, ausencia del sacro, fusión de huesos ilíacos, ano imperforado, agenesia renal, ausencia de ureteres, vejiga y uretra, polidactilia frecuentemente bilateral, ausencia de genitales externos, pero las gónadas usualmente están presentes.^{1,3-5}

Existen también anomalías pulmonares, en las extremidades superiores consistentes en

hipoplasia o ausencia de radio, húmero, metacarpo y falanges.⁴

Dentro de los mecanismos fisiopatogénicos en la sirenomelia se han mencionado, constricción mecánica intrauterina, fallo en el desarrollo de los somitas caudales y deficiencia nutricional de la parte caudal del cuerpo.

Stevenson y col.² publican un interesante artículo, donde se hizo disección en 11 fetos, demostrándose la anomalía vascular presente en esta condición. El estudio cromosómico de uno de esos fetos, reveló un mosaicismo de una duplicación del brazo largo del cromosoma 1.

Como puede suponerse la sobrevida de estos fetos es muy corta debido a la severidad de las anomalías.

Nuestro caso se ajusta a las características descritas para este diagnóstico.

Revisando la literatura médica nacional, encontramos solo un reporte previo de un caso de este tipo de pacientes.⁵

REFERENCIAS

- 1.- Jones K. Smith's recognizable patterns of human malformations. 4th edition 1988, W B Saunders & Co. Philadelphia, pag 574-75
- 2.- Stevenson R E, et al. Vascular steal: The pathogenetic mechanism producing sirenomelia and associated defects of the viscera and soft tissues. Pediatrics 186; 78(3) : 451-57
- 3.- Taybi L, Lachman R. Radiology of syndromes, metabolic disorders and skeletal dysplasias. 3th edition 1990, Yearbook Publishers, Chicago, pag 30-31
- 4.- Fernandez R, et al. Sirenomelia o simpodia. Presentación de un caso. Revista Cubana de Pediatría 1990; 62(3) : 433-3
- 5.- Peña D, et al. Simpodia o Sirenomelia. Revista Médica Dominicana 1991; 52 (4) : 51-56