

RESUMEN.-

La sirenomelia es una malformación congénita letal extremadamente rara, se puede presentar en forma aislada asociada o formando parte del síndrome de regresión caudal por una alteración temprana en el desarrollo vascular durante la embriogénesis (3ª semana de desarrollo), con ausencia de las ramas de la parte distal de la aorta abdominal, como consecuencia la mitad inferior del cuerpo se desarrolla anormalmente, existe fusión de los miembros inferiores y una amplia gama de anomalías asociadas como producto de un trastorno severo en el desarrollo del blastema caudal axial posterior.

Se presenta el caso de una paciente multigesta de 26 años de edad, sin antecedentes pertinentes, es hospitalizada con los diagnósticos de embarazo de 30 semanas, trabajo de parto período expulsivo y mortinato. Expulsa feto con sirenomelia asociado a onfalocele, ano imperforado, ausencia de genitales externos. Se realiza el examen anatomopatológico correspondiente y se verifican otros hallazgos.

RESUMEN:

La sirenomelia es una patología extremadamente rara; se produce por la fusión de los miembros inferiores secundaria a un trastorno severo en el desarrollo del blastema caudal axial posterior (en la cuarta semana de desarrollo embrionario), posiblemente debido a una alteración vascular de una rama de la arteria aorta abdominal. Se presenta de forma aislada o asociada (a trastornos renales, cardiovasculares, gastrointestinales, respiratorios, neurológicos o genitales), formando parte del síndrome de regresión caudal.

Describimos el caso de un recién nacido, que fue atendido en el Servicio de Neonatología del Hospital de Niños Mario Ortiz Suárez, por presentar sirenomelia.

PALABRAS CLAVE:

Sirenomelia.

Síndrome de regresión caudal.

El síndrome de regresión caudal fue descrito por primera vez en 1852 (1).

El defecto primario ocurre en el mesodermo del eje medio posterior del embrión y permite la fusión de los brotes de los miembros con ausencia del desarrollo completo de las estructuras caudales afectadas (2).

La lesión se origina antes de la cuarta semana gestacional (2).

El síndrome representa un espectro de malformaciones congénitas que van desde la agenesia de la espina lumbosacra hasta los casos más severos de sirenomelia, con fusión de las extremidades inferiores, anomalías de vasos mayores y atresia anorectal, asociada con la ausencia de la ampolla y agenesia de los riñones (8).

En las formas más leves se observan grados variables de deficiencia óseas en el sacro, coxis y extremidades inferiores(15).

En la forma más severa se observa ausencia del cuerpo del sacro con aplanamiento de las nalgas y miembros inferiores hipoplásicos, cortos y mantenidos en posición de rana (8).

El término de síndrome de regresión caudal fue propuesto por Duhamel y representa el origen de un espectro de malformaciones que van desde la aplasia coccígea asintomática aislada hasta la ausencia sacra, lumbar y de

vértebras torácicas con graves déficit neurológicos asociados y malformaciones de otros órganos y sistemas (15).

El síndrome es una malformación rara en la población general. Ocurre aproximadamente en uno de cada 350 infantes de madres diabéticas, siendo un 200 % más frecuente en este grupo que en la población general (7) .

Considerando que la frecuencia de la agenesia sacra se estima en 0.3 a 1 % de infantes nacidos de madres diabéticas; el síndrome se ha registrado en sólo el 8 a 16 % de los mencionados infantes (2).

La frecuencia del síndrome en la población general se ha estimado en uno por cada 7.500 a 25.000 neonatos (20).

Por otro lado, se ha determinado que en el 16% de los caso hay antecedentes de diabetes materna, pero sólo el 1% de recién nacidos de madres diabéticas es portador de tal síndrome (17).

Se ha comprobado que el síndrome es una complicación fetal rara del embarazo diabético y que puede provocar, a largo plazo, complicaciones neurológicas, urológicas y ortopédicas en el producto de la gestación (7).

Para algunos autores, agenesia sacra y síndrome de regresión caudal son sinónimos; comprenden un conjunto de alteraciones con amplio rango de variantes que oscilan entre la agenesia coccígea asintomática y la sirenomelia (16).

La disgenesia espinal segmentaria, una anormalidad congénita rara en la que un segmento de la espina y el cordón espinal no desarrollan propiamente y el síndrome de regresión caudal representan dos caras de un solo espectro de malformación segmentaria de la espina y el cordón espinal probablemente (20).

El cuadro neurorradiológico depende de la severidad de la malformación, en su nivel segmentario a lo largo del eje embrionario longitudinal. La severidad de la descomposición morfológica se correlaciona con la función del cordón espinal residual y con la severidad del déficit clínico (2).

Malformaciones gastrointestinales, genitourinarias, ortopédicas y las anomalías cardíacas se han asociado con el síndrome de regresión caudal (18).

Algunos casos familiares con base genética han sido mencionados, pero la mayor parte de los pacientes corresponden a formas esporádicas, en las cuales se discute el rol patógeno de la diabetes materna y de agentes como la hipertermia durante la gestación, el uso de sales de litio, insulina y las avitaminosis (20).

El pronóstico para los niños con el síndrome depende de la severidad de la lesión y de la presencia de anomalías asociadas (2). Los infantes supervivientes normalmente tienen una función mental normal y requieren asistencia ortopédica y urológica (2).

La sirenomelia o síndrome de la sirena es una patología letal extremadamente rara, se la observa en uno de cada 60.000 recién nacidos (13).

Puede presentarse de forma aislada, asociada o formando parte del síndrome de regresión caudal (15).

Con mayor frecuencia se presenta en gemelos monocigotos; en el sexo masculino(relación 2.7 a 1, respecto al sexo femenino) y en hijos de madres diabéticas (7, 16).

Se produce por la fusión de los miembros inferiores secundaria a un trastorno severo en el desarrollo del blastema caudal axial posterior (en la cuarta semana de desarrollo embrionario), posiblemente debido a una

alteración vascular de una rama de la arteria aorta abdominal (20).

Suele presentarse asociada a trastornos renales, cardiovasculares, gastrointestinales, respiratorios, alteraciones del tubo neural, ausencia de genitales externos y arteria umbilical única (19).

OBSERVACION CLINICA:

Neonato de tres horas de vida, sexo no evidenciado, que ingresó al Servicio de Neonatología del Hospital de Niños Mario Ortiz Suárez, transferido desde otro centro médico de la ciudad.

Producto de cuarta gestación, parto vaginal, presentación podálica, recién nacido pretérmino (36 semanas de edad gestacional), con peso adecuado para la edad gestacional (2300 g), Apgar 4 y 6, al minuto y cinco minutos, respectivamente.

Presentó desde el nacimiento quejido respiratorio, audible y continuo, acompañado de acrocianosis y dificultad respiratoria que paulatinamente fue incrementándose.

Antecedentes maternos:

Edad: 26 años. Antecedentes gineco-obstétricos: Gesta 4, Para 4. En un centro de salud, realizó tres controles prenatales. Antecedentes negativos de ingestión de fármacos o infecciones durante la gestación. Familiares sin malformaciones congénitas. Sin antecedentes de diabetes mellitus ni gestacional.

Al examen físico (ver fig. 1):

Peso: 2.300 g., talla: 48cm., perímetro cefálico: 33cm., perímetro torácico: 28cm., perímetro abdominal: 26cm. Con quejido respiratorio, acrocianosis, dificultad respiratoria, murmullo vesicular disminuido.

Abdomen semigloboso, cordón umbilical con una arteria y una vena. Sin visceromegalia.

No se evidenciaron genitales externos. Presentaba seno dérmico (ano imperforado).

Extremidades superiores eutróficas, simétricas.

Columna vertebral con desviación y presencia de una pequeña prominencia a nivel sacro terminal, pelvis pequeña, pliegue interglúteo ausente y nalgas aplanadas (ver fig. 2).



Fusión de ambos miembros inferiores. En la parte distal se evidenció la planta del pie con esbozos de los dedos.

Estudios complementarios de diagnóstico:

ultrasonográficos (20).

Actualmente se están utilizando métodos diagnósticos como el ultrasonido doppler color para el estudio de la estructura vascular fetal en crecimiento y detección precoz de estos defectos (6).

La resonancia magnética puede ser útil en la evaluación de la anatomía fetal, en los casos con oligohidramnios (2).

Generalmente se diagnostica sirenomelia después del segundo trimestre de gestación, con el oligohidramnios como signo frecuente (5).

El diagnóstico temprano puede permitir el aborto terapéutico, menos traumático (9).

La ecografía transvaginal de alta resolución permite el diagnóstico de las formas graves durante el segundo trimestre de gestación, el feto adopta la típica posición de Buda. Este examen adquiere gran importancia en un contexto de diabetes materna (13).

Por la severidad de las malformaciones asociadas, generalmente la sirenomelia no es compatible con la vida, por lo que la supervivencia es sumamente rara (14).