

SIRENOMELIA O SIMPODIA. PRESENTACION DE UN CASO

HOSPITAL GENERAL DOCENTE "IVAN PORTUONDO", SAN ANTONIO DE LOS BAÑOS

Dra. Rosa M. Fernández Ragi, Dr. Jorge L. Rusen-yor Nieto,** Dra. Isabel Fundora Mayor,*** Dr. Alejandro Jiménez Ruiz**** y Dr. Baldomero Falcón******

RESUMEN

Se realiza la presentación de un recién nacido que mostraba una sirenomelia; se revisa la literatura médica al respecto de dicha anomalía; se exponen los resultados, datos clínicos, fotografías, así como los resultados anatomopatológicos. Se revisa la literatura al respecto.

INTRODUCCION

La sirenomelia o simpodia es una malformación fetal mejor conocida por el sinónimo de sirenomelia, symphus dipus o mermaid foetus, cuyo cuadro clínico constituye una rara condición y se expresa por la fusión completa de las extremidades inferiores para formar una extremidad única.¹

Está determinada por una forma severa de regresión caudal y se desarrolla como resultado de un defecto embrionario caudal; se señala en 1:60 000 nacimientos.¹

Aparece reportada en la literatura médica desde 1654 por Bartholin (citado por Bearn).² En la antigüedad estos monstruos eran reportados como calamidades divinas y sus madres² eran sacrificadas.

Porshep (citado por Dodek)³ plantea que esta anomalía constituye el 1 % de todos los monstruos.

* Especialista de II Grado en Neonatología. Jefe del Departamento de Neonatología. Asistente.

** Especialista de I Grado en Ginecología y Obstetricia.

*** Especialista de I Grado en Anatomía Patológica.

**** Residente de Neonatología.

***** Médico General.

Desde el punto de vista embrionario se plantea que el mesénquima, que se presenta entre las tumefacciones rodeadas de las placas de la mano y pie se disgrega; al no ocurrir lo anterior el resultado es la fusión de 1 o más dedos de manos y pies, y se produce en algunos casos fusión verdadera de los huesos.^{4,5}

La función de las extremidades es conocida como sirenomelia o simpodia, ésta está asociada a profundos defectos en la formación de la pelvis y sistema genitourinario.

Puede variar con número normal de huesos o fusión sólo de tejidos, donde los huesos pueden estar ausentes o ser solamente pequeños. Más comúnmente, el fémur es único o sólo parcialmente dividido; puede mostrar 5 ó 6 dedos en el pie.

El sacro está ausente; usualmente los huesos iliacos están fusionados y el ángulo acetabular se aprecia a menudo en su aspecto posterior de la pelvis, pero fusionado desde la porción ilíaca. El ano es siempre imperforado y los riñones, uréteres, vejiga y uretra están ausentes.

Las gónadas están usualmente presentes, pero los órganos genitales se encuentran raramente; algunas sirenomelias muestran gran reducción en el desarrollo de las extremidades inferiores.

En algunos casos pueden tener pulmones anormales o ausentes, pero en cada caso también parte del tronco es anormal, con malformaciones incompatibles con la vida; cuando se destacan en la cara y tronco las extremidades están involucradas. Se asocia con malformaciones del cerebro. Puede ocurrir lesión del sistema nervioso central, y mostrar una hemiplejía, pero al nacimiento anatómicamente son normales.

La ausencia de un hueso o parte de un hueso es algunas veces bilateral, pero sólo una extremidad está involucrada más frecuentemente que cuando el número de huesos es excesivo.

La ausencia de pulgar no es a menudo bilateral, la duplicación de los pulgares o demás dedos es frecuentemente bilateral.

Existen anormalidades de una y otra extremidad superior e inferior con inclusión de los dedos, y las extremidades se afectan severamente de diferentes formas; el húmero puede estar ausente o acortado. El húmero, el radio y la ulna o algunos de los dedos pueden terminar prematuramente con una amputación.

Cuando el radio o la ulna están malformados el correspondiente metacarpo y falange están ausentes.

Cuando la ulna falta, los dedos están poco desarrollados y cortado el primer dedo; cuando el radio está ausente, la ulna se aprecia usualmente corta y puede haber 6 ó 7 dedos en manos y pies o ambos.

La duplicación puede comenzar con el metacarpo. En el pie las anormalidades comienzan en el metatarso y las falanges estarán separadas. Se han reportado diferentes tipos según exista un solo hueso en la extremidad inferior o no.²

La poca frecuencia de la enfermedad, así como el hecho de que la misma puede contribuir en el estudio de la literatura médica, nos ha llevado a la presentación del caso.

PRESENTACION DEL CASO

Se presenta un recién nacido con historia clínica 175195, hijo de una madre de 16 años de edad, de la raza negra, procedente de un medio urbano, sin antecedentes familiares ni obstétricos de interés, no se produjo ingestión de medicamentos durante el embarazo. En edad gestacional de 32 semanas, presentación pelviana, que nace con conteo de Apgar al minuto de 1 punto y permanece con latidos cardíacos durante 35 minutos; peso al nacer de 1 500 g; al examen físico se constata orejas de implantación bajas, base de la nariz ancha, párpados abotagados que recuerdan en conjunto a la facie del síndrome de Potter; polidactilia al nivel del pulgar derecho (figura 1); extremidades superiores sin otras alteraciones aparentes. Ausencia de genitales externos y ano; sólo presenta una extremidad inferior por fusión de ambas extremidades, y se observa en radiografía ambas tibias (figura 2), así como ambos pies terminan fusionados (figura 3); en el pie derecho se aprecian sólo 3 dedos y en el izquierdo 2 (figura 1). Se detecta, además, ausencia de sacro en la radiografía y de ano y genitales externos (figura 4). Arteria umbilical única.



FIGURA 1. Se aprecia en esta figura las características clínicas de un niño con facie de Potter, polidactilia, así como los dedos de los pies.

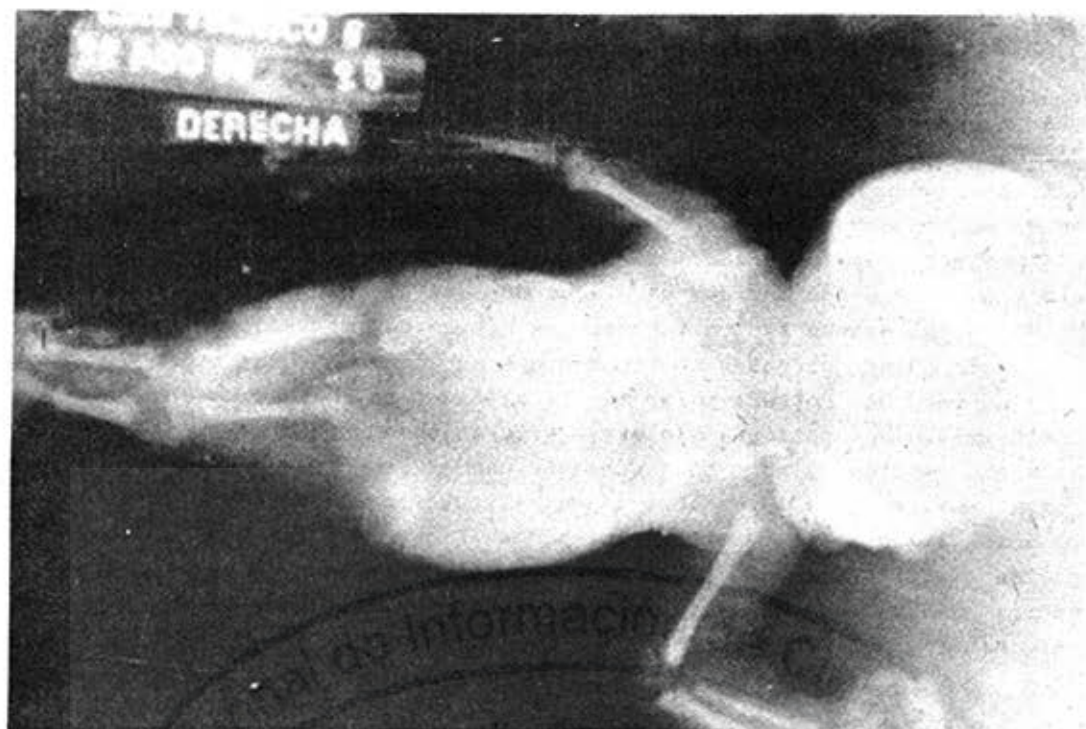


FIGURA 2. Se observa radiografía del niño, donde se visualiza la ausencia de huesos de la pelvis y los huesos de la extremidad inferior..



FIGURA 3. Se destaca la fusión de las extremidades inferiores y la forma de terminación.



FIGURA 4. En esta figura se detecta la ausencia de ano.

No se realizaron estudios genéticos por tratarse de un embarazo oculto.

En el estudio anatomopatológico se concluye: agenesia de sacro, agenesia vesical, renal bilateral, rectal, agenesia de vagina-útero y de genitales externos. Hipoplasia de pulmones, arteria umbilical única, polidactilia de mano derecha (duplicación del pulgar). Se concluye con el diagnóstico de simpodia o sirenomelia.

DISCUSION

Múltiples son los reportes aparecidos en la literatura médica acerca de las malformaciones de las extremidades en los recién nacidos, ⁶⁻¹³ pero sin duda la más impresionante resulta ser la simpodia o sirenomelia. En este breve trabajo hemos descrito las características de nuestro caso, así como revisado la literatura al respecto, y hemos encontrado que el caso presentado presenta las características descritas por los distintos autores; así vemos que aparece en la literatura médica (citado por Bain ¹³) en su revisión bibliográfica, que estos casos duran pocas horas; Ballantyne (1904), encontró la asociación con agenesia renal; Kohleer (1956), halló un caso donde existían riñones. Ballantyne (1904), Foulker y Mc Murray (1954), Hendry y Kohleer (1956), Jolly y Lammont (1958) en ilustraciones mostraron la facie asociada con la agenesia renal descrita por Potter (1946).

Benereisen (1905) describe un caso de gemelos, en los cuales un gemelo tenía simpodia y el otro, atresia anal con sólo ausencia de un riñón. Se plantea como causa de estas malformaciones factores genéticos o lesiones durante el desarrollo embrionario. Estos autores plantean que los trastornos severos del tractus urinario se encuentran constantes en la sirenomelia. Kampmeier (citado por Dodek ³) halló en la literatura médica 190 casos, y plantea que la fusión de las extremidades es incidental según la teoría

de Weigerts (1886) y según la teoría de Bolk's (1899) y es el resultado de un detenimiento del desarrollo embrionario en las extremidades.

Dodek³ reporta un caso donde se detectan malformaciones gastrointestinales, riñones, genitourinarias, pulmonares, de la tráquea, genitales externos similares al caso reportado por nosotros.

En los casos reportados por Bain¹³ se detectan similares malformaciones. Bhandari¹ cita un caso donde se encuentra además un onfalocele, con arteria umbilical única, polisindactilia, ausencia de genitales y fusión de extremidades, entre otras.

En cuanto a la incidencia, Bearn² cita que Bartholin en 1654 reportó un caso. Ballantyne (1898) encontró 120 casos en la literatura; Kampmeier (1927) halló 51 casos; Dreyfus (1928), Newbill (1941), Dodek y Friedman (1950), Potter (1952), Foulker y Mc Murray (1954), Jones y Lee (1955), Hendry y Kohleer (1956), Jolly y Lamont (1958) reportaron casos individuales.

En cuanto a la incidencia, en el caso que nos ocupa no es posible determinarla, pues en 40 000 pacientes atendidos en nuestra maternidad es la primera ocasión que se presenta este caso.

Desde el punto de vista clínico y anatomopatológico nuestro caso presenta las características descritas en la literatura médica.

SUMMARY

The case of a newborn with sirenomelus is reported. The medical literature on the abnormality is reviewed. The results, clinical data, photographs, as well as the results of the anatomopathologic study are described. A review of the literature is made.

RESUME

On fait la présentation d'un nouveau-né qui montrait une sirénomélie; on fait une révision de la littérature médicale dans tout ce qui concerne cette anomalie; on expose les résultats, les données cliniques, les photographies, ainsi que les résultats anatomopathologiques. On fait une révision de la littérature à ce sujet.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. BHANDARI, B. ET AL.: Sirenomelia in the Exomphalos Major. J Indian Medical Association 78 (9-10): 157, may. 1982.
2. BEARN, J. G.: The Association of Sirenomelia with Potter Syndrome. Archives of Disease in Childhood 35 (181): 254, June 1960.
3. DODEK, S. M. ET AL.: A Sirenomelia monster. The Journal of the international college of Surgeons 14(2): 226, 1950.
4. LAUGMAN, J.: Desarrollo embrionario. Embriología Médica. 3ra. ed. Interamericana, 1976, p. 125.
5. JIMENEZ GONZALEZ, L.: Embriología humana normal y patológica. Ed. Expaxs. 1976, p. 142.
6. POTTER, E. L. ET AL.: Pathology of the fetus and the infant skeleton. 4ta ed., 1976, p. 598.

7. BARTA, L. ET AL.: Síndrome de Potter con Amelia. Acta Pediatrica 22(3):195, 1981.
8. GUPTA, S. N. ET AL.: Amelia con Onfalocoele mayor. J of Indian Medical Association 82 (6): 211, June 1984.
9. LOPEZ HERNANDEZ, C. ET AL.: Síndrome de Roberts. S.C. Focomelia presentación de un caso. Anales Españoles de Pediatría 23(2), 1985.
10. RUIZ GOMEZ, M. ET AL.: Anales Españoles de Pediatría 17(3): 229, septiembre, 1982.
11. HUGHES, D. T.: Chromosomal studies on children with phocomelia exposed to de rebendox during early pregnancy. The Lancet 8243, 399, 13 August, 1983.
12. THOMAS, B. J. ET AL.: Congenital paraxial Hemiorphtomy a case report. Clinical Orthopaedics and Related Research 1985, 109, May, 1984.
13. BAIN, A. D. ET AL.: Sirenomelia and monomelia with renal agenesis and aurnion nodosen. Archives of disease in childhoed 35 (181): 250, June 1986.

Recibido: 16 de marzo de 1989. Aprobado: 3 de mayo de 1989.

Dra. Rosa Fernández Ragi, Calle 70 # 2303, San Antonio de los Baños 32500, Provincia La Habana, Cuba.

