

Título
ANÁLISIS MORFOLÓGICO DE UN CASO DE SIRENOMELIA: UNA COMPARACIÓN ENTRE UNA AUTOPSIA REAL Y VIRTUAL
Autores/Filiación
Rodrigo Moreno ¹ , Sandra Arriagada ² , Luis Velozo ³ , Tamara Ramírez ⁴ , Gonzalo Miranda ⁴ , Cristian Garrido ⁴ , Lorena López ⁴ , Miguel Soto ² , Edgardo Corral ⁵ , Abigail Jiménez ² ¹ Unidad de Genética, Hospital Regional de Rancagua ² Departamento de Anatomía y Medicina legal, Facultad de Medicina Universidad de Chile ³ Servicio de Anatomía Patológica Hospital Pediátrico Dr. Roberto del Río ⁴ Centro de Imagenología Hospital Clínico de la Universidad de Chile HCUCH ⁵ Servicio de Gineco Obstetricia, Hospital Regional de Rancagua, y Universidad Diego Portales.
Antecedentes
Feto de 27 semanas de edad que pesaba 780 gramos y medía 32 cm de longitud, con múltiples malformaciones, nacido de una madre de 28 años, cuyo cuerpo es donado por su madre luego de su nacimiento en el Hospital Regional de Rancagua, Chile, al Programa de Anatomía y Medicina Legal para su estudio.
Objetivo
Realizar un análisis morfológico en caso de malformación congénita compleja poco frecuente, una sirenomelia.
Métodos
El feto fue preservado en un compartimento de refrigeración a 3°C, y luego de una descripción morfoscópica, fue sometido a hidratación, fijación y conservación. Previamente se toma muestra para examen citogenético. Se realizan exámenes imagenológicos: radiografía, tomografía computarizada y resonancia magnética. Finalmente se realizó autopsia real y análisis histológico. Se realiza un análisis multidisciplinario de los hallazgos, principalmente comparando los aportes de la autopsia virtual (imagenológica) y la autopsia real.
Resultados
La evaluación de las malformaciones externas de las extremidades inferiores (EEII) es compatible con un caso de sirenomelia, con sexo ambiguo y una cloaca. La imagenología demuestra que las EEII están anatómicamente bien diferenciadas unidas por piel, el corazón presenta CIA y CIV perimembranosa, vena cava izquierda y ductus arteriosos persistente, el cordón umbilical presenta dos vasos, una arteria y una vena. Además, presentaba atresia laríngea supraglótica, solo la presenta el testículo izquierdo desestructurado, con un epidídimo y conducto deferente, y agenesia renal, con tejido testicular metanéfrico. La autopsia confirma los hallazgos previos, y el estudio histológico evidencia presencia de cloaca, agenesia renal, disgenesia testicular e hipoplasia pulmonar. El examen citogenético estableció un cariotipo masculino normal, 46,XY.
Conclusiones
Los resultados de las autopsias virtuales y convencionales son similares, validándose recíprocamente. Hacen pensar que el momento embriológico cuando ocurre la malformación es entre la semana 4 y 5, momento en que se separan las extremidades inferiores cubiertas por piel. Este caso de sirenomelia corresponde al tipo I de Stocker and Heifetz (1987). Se ha planteado que la sirenomelia, se origina en un problema vascular temprano del saco vitelino que se reflejaría en presencia de dos vasos umbilicales y las malformaciones distales como la cloaca, por hipoperfusión que afecta la embriogénesis. Otra explicación estaría dada por un defecto primario del mesodermo, en este caso, esto se sustenta en la evidencia histológica del nefroteste.
Aprobación Comité de Ética
Este trabajo fue aprobado por el comité de ética del servicio de imagenología del HCUCH en agosto del 2018.