



LISBOA

UNIVERSIDADE  
DE LISBOA



FACULDADE DE  
**MEDICINA**  
LISBOA

# **TRABALHO FINAL**

## **MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA**

---

Instituto de Anatomia

### **SIRENOMELIA (MERMAID SYNDROME)**

Álvaro Benjamim Dos Santos Zia, Número: 35013

**Orientado por:**

Professora Doutora Lia Pereira Lucas Neto

---

**Maio'2024**

## Resumo

A Sirenomelia, também conhecida como síndrome de sereia, é uma malformação congénita rara do desenvolvimento fetal que se caracteriza pela fusão anómala das extremidades inferiores, assemelhando-se à aparência de uma cauda de sereia, associada a outras anomalias viscerais (geniturinárias, cardíacas, respiratórias, neurológicas ou gastrointestinais). Tem uma taxa de incidência de 0,8–4 por 60.000 a 100.000 gestações, pode ocorrer em qualquer grupo étnico e é mais frequente em homens, com uma proporção de 3:1. As etiologias exatas são desconhecidas, mas a diabetes mellitus materna, gemelaridade monozigótica, drogas teratogénicas, suscetibilidade genética, hipoperfusão vascular, cocaína e idade materna inferior a 20 anos ou superior a 40 anos, são fatores de risco conhecidos. O diagnóstico pode ser feito por ecografia pré-natal ou pela anatomia típica após o nascimento. É uma anomalia com mau prognóstico: mais de 50% dos casos são nados mortos e os restantes geralmente morrem um ou dois dias após o nascimento devido a complicações associadas às malformações viscerais, com sobrevida média inferior a 1 semana.

O Instituto de Anatomia da FMUL conserva várias peças anatómicas raras, algumas provenientes da antiga escola Médico-Cirúrgica de Lisboa, entre as quais uma extensa coleção de malformações fetais que possui dois casos de Sirenomelia.

Pretende-se com este trabalho rever a patologia, avaliar e descrever estes dois casos do ponto de vista anatómico macroscópico e também imagiológico (Tomografia Computorizada).

**Palavras Chaves:** Sirenomelia, Mermaid Syndrome, Fusão dos Membros Inferiores, Anomalia Congénita.

O Trabalho Final é da exclusiva responsabilidade do seu autor, não cabendo qualquer responsabilidade à FMUL pelos conteúdos nele apresentados.

## **Abstract**

Sirenomelia, also known as mermaid syndrome, is a rare congenital malformation of fetal development characterized by abnormal fusion of the lower extremities, resembling the appearance of a mermaid tail, associated with other visceral anomalies (genitourinary, cardiac, respiratory, neurological or gastrointestinal). It has an incidence rate of 0.8–4 per 60,000 to 100,000 pregnancies, can occur in any ethnic group, and is more common in males, with a ratio of 3:1. The exact etiologies are unknown, but maternal diabetes mellitus, monozygotic twinning, teratogenic drugs, genetic susceptibility, vascular hypoperfusion, cocaine and maternal age younger than 20 or older than 40 years are known risk factors. Diagnosis can be made by prenatal ultrasound or by typical anatomy after birth. It is a malformation with poor prognosis: over 50% of cases are stillborn and the remaining generally die one or two days after birth due to complications associated with visceral malformations, with an average survival of less than 1 week.

The Institute of Anatomy of FMUL preserves several rare anatomical specimens, some originating from the former Medical-Surgical School of Lisbon, including an extensive collection of fetal malformations that includes two cases of Sirenomelia.

The aim of this work is to review the pathology, evaluate, and describe these two cases from both macroscopic anatomical and imaging (Computed Tomography) perspectives.

**Keywords:** Sirenomelia, Mermaid Syndrome, Fusion of Lower Limbs, Congenital Anomaly.

The Final Project is the sole responsibility of its author, and FMUL bears no responsibility for the content presented therein.

## ÍNDICE

INTRODUÇÃO .....	5
OBJETIVOS .....	8
METODOLOGIA.....	8
RESULTADOS .....	9
Apresentação macroscópica do feto 1:.....	9
Apresentação macroscópica do feto 2:.....	11
Avaliação Imagiológica .....	13
Descrição Imagiológica por Tomografia Computorizada do feto 1: .....	15
Descrição imagiológica por Tomografia Computorizada do feto 2:.....	16
DISCUSSÃO .....	18
Classificação da Sirenomelia segundo Stocker e Heifetz .....	19
Limitações: .....	21
CONCLUSÃO .....	21
AGRADECIMENTOS.....	22
BIBLIOGRAFIA.....	23

## INTRODUÇÃO

A Sirenomelia, do grego (seirén = sereia, melia = membro), também conhecida como síndrome da sereia, é uma anomalia congênita rara e letal do desenvolvimento fetal que se caracteriza principalmente pela fusão anômala, parcial ou completa, dos membros inferiores, assemelhando-se à aparência da cauda das sereias da antiga mitologia grega. Concomitantemente está associada a uma vasta variedade de malformações viscerais graves e letais (Siddiqui AF, Anjankar VP, 2023). A Sirenomelia é uma anomalia muito rara, motivo pelo qual existem poucos casos descritos na literatura, 300 a nível mundial até ao momento. Esta anomalia foi descrita pela primeira vez no século XVI por Rocheus e Polfyr Way, e Duhamel, em 1961, definiu as anomalias que caracterizavam a Sirenomelia, descrevendo-a como a apresentação mais grave da síndrome de regressão caudal (também conhecida como agenesia sacral ou agenesia sacrococcígea), uma anomalia rara caracterizada por um desenvolvimento anormal da metade caudal do corpo com envolvimento variável a nível dos sistemas gastrointestinal, geniturinário, esquelético e nervoso (Kylat RI e Bader M, 2020; Wilfred ZI, 2024).

A Sirenomelia tem uma taxa de incidência de 0,8–4 por 60.000 a 100.000 gestações, cerca de 10-15% dos casos ocorreram em gravidezes gemelares e em grande parte delas em gêmeos monozigóticos. Nos gêmeos monozigóticos o risco de ocorrência da anomalia em um dos fetos é cerca de 100-150 vezes maior do que em gêmeos dizigóticos. Pode ocorrer em qualquer grupo étnico e é mais frequente em homens, com uma proporção de 3:1. As alterações mais comuns que podem ser encontradas nos casos de Sirenomelia são: a fácies de Potter (uma fácies descrita por Edith Potter como sendo característica da sequencia de Potter, uma anomalia congênita fatal caracterizada por alterações na aparência física do recém-nascido devido ao oligodrâmnio causado por agenesia e comprometimento renal), ausência de genitália externa, genitália ambígua, ânus imperfurado, atresia retal, ausência de bexiga urinária, artéria umbilical única, agenesia renal, atresia esofágica, onfalocele, hipoplasia pulmonar, defeitos cardíacos, hérnia diafragmática e espinha bífida (Tamene A e Molla M, 2022; Orioli IM et al, 2011; Al-Haggar M et al, 2010; Bhandari J et al, 2023; Kattel P, 2018).

A etiologia desta patologia não é exatamente conhecida, mas acredita-se que seja de origem multifatorial, desencadeada por vários factores ambientais e/ou genéticos que atuam em etapas críticas do desenvolvimento fetal. Grande parte dos casos parece ocorrer de forma aleatória e esporádica, sem uma causa específica identificada. A literatura descreve os seguintes factores de risco como possivelmente relacionados com o aparecimento desta anomalia: idade materna (inferior a 20 e superior a 40 anos); a Diabetes Mellitus Materna (sendo este o único factor de risco conhecido e referido por muitos autores); gemelaridade monozigótica; agentes teratogénicos como a ciclofosfamida, cádmio e ácido retinóico; a cocaína; solvente orgânico de gordura; supressores de apetite como a dietilpropiona e a água contaminada por aterros sanitários (Orioli IM et al, 2011; Shojaee A et al, 2021; Siddiqui AF et al 2023).

A nível mundial, foram relatados dois casos de Sirenomelia numa única família, sugerindo deste modo um provável padrão de hereditariedade associada. Em modelos animais, apurou-se que vários genes estariam envolvidos na origem da Sirenomelia, modificações genéticas através da indução de mutações de perda de função na proteína morfogenética óssea (Bmp) ou mutações de ganho de função na sinalização do AR (ácido retinóico) resultou num fenótipo semelhante à Sirenomelia (Shojaee A et al, 2021; Ugwu O et al, 2011).

Embora se pense que a Sirenomelia constitua a forma mais grave da Síndrome de Regressão Caudal (SRC), por apresentar muitas das alterações desta entidade como as malformações gastrointestinais, urogenitais, vasculares e das vértebras lombosagradas, estas entidades são distintas e não devem ser confundidas. O principal achado anatómico que permite distingui-las, para além da fusão dos membros inferiores, é a presença de uma única artéria umbilical abdominal aberrante, que foi detectada em 60% dos casos de Sirenomelia em um estudo realizado por Isik Kaygusuz et al (Orioli IM et al; 2011; Turgut H et al, 2017; Tamene A e Molla M, 2022).

Vários mecanismos foram propostos de modo a tentar explicar o desenvolvimento desta anomalia, mas até ao momento duas principais hipóteses patogénicas prevalecem na explicação da génese da Sirenomelia: A primeira é a Hipótese de roubo vascular, na qual uma única e grande artéria (que surge na parte superior da cavidade abdominal),

assume a função das artérias umbilicais e desvia nutrientes da extremidade caudal do embrião, distal ao nível da sua origem. O vaso roubado deriva do complexo arterial vitelino (uma rede vascular embrionária inicial que irriga o saco vitelino), as artérias abaixo do nível deste vaso ficam subdesenvolvidas e os tecidos que delas dependem não se desenvolvem, são malformados ou param em algum estadio incompleto do desenvolvimento, resultando na fusão das extremidades inferiores e na agenesia das estruturas da linha média. A segunda é a Hipótese da Blastogénese Defeituosa, em que durante o desenvolvimento embrionário, um defeito primário da blastogénese (o estadio inicial do desenvolvimento embrionário) ocorre durante os estágios finais da gastrulação no estadio caudal, correspondendo à terceira semana gestacional (13º e o 22º dia) em humanos, resultando numa geração mesodérmica deficiente e deste modo um comprometimento na formação das estruturas caudais com fusão da parte inferior do corpo, má rotação ou disgenesia. Esta última hipótese enquadra a Sirenomelia como uma apresentação rara da Síndrome de Regressão Caudal, no entanto, persiste a ideia de que são entidades distintas (Garrido C et al, 2011; Turgut H et al, 2017; Tamene A e Molla M, 2022; Orioli IM et al, 2011; Siddiqui AF et al 2023, Albitar MM et al, 2024).

O diagnóstico da Sirenomelia, pode ser feito após o nascimento, pelo fenótipo característico de fusão dos membros inferiores, semelhante a uma sereia e pode ser feito antes do nascimento, por ecografia pré-natal, a partir da 14ª semana de gestação. Na ecografia é possível evidenciar as principais malformações que constituem a Sirenomelia, nomeadamente: membros inferiores fundidos, oligohidrâmnio grave com hipoplasia pulmonar, anomalias renais bilaterais e artéria umbilical única. Como referido anteriormente, é possível que os achados na ecografia pré-natal se assemelhem a SRC, mas por serem entidades distintas, a presença de duas artérias umbilicais, líquido amniótico normal ou aumentado, com anomalias renais não letais, membros inferiores não fundidos, defeitos da parede abdominal, anomalias da árvore traqueoesofágica, do tubo neural e cardíacas são mais indicativas da SRC, excluindo o diagnóstico de Sirenomelia (Tamene A, Molla M, 2022; Garrido C et al, 2011; Orioli IM et al, 2011; Siddiqui AF et al 2023).

É uma anomalia com muito mau prognóstico, a sobrevivência está unicamente dependente da presença ou ausência de anomalias que afetam órgãos vitais, mais de

50% dos casos terminam em nados mortos e a sobrevivência média após nascimento é inferior a 1 semana (1% dos casos sobrevive à primeira semana e geralmente morre no 1º ou 2º dia devido as complicações cardíacas, neurológicas, respiratórias, genitourinárias ou gastrointestinais associadas). As mortes resultam maioritariamente da agenesia renal que é incompatível com a vida (Reddy KR et al, 2012; Tamene A, Molla M, 2022).

Recomenda-se vigilância e rastreio precoce das anomalias fetais de rotina em todas as grávidas, evicção dos agentes teratogénicos, bem como vigilância e tratamento adequado das mães com Diabetes mellitus materna. Ponderar interrupção da gravidez em casos de diagnóstico precoce de Sirenomelia (Orioli IM et al, 2011).

O Instituto de Anatomia da FMUL conserva em meio líquido várias peças anatómicas raras, algumas provenientes da antiga escola Médico-Cirúrgica de Lisboa, entre as quais uma extensa coleção de malformações fetais, que possui dois casos de Sirenomelia.

Pretende-se com este trabalho rever a patologia, avaliar e descrever estes dois casos do ponto de vista anatómico macroscópico e também imagiológico.

## **OBJETIVOS**

- Rever a anomalia congénita conhecida como Sirenomelia;
- Analisar e descrever dois modelos anatómicos de fetos com Sirenomelia conservados em formol no Instituto de Anatomia da FMUL, do ponto de vista anatómico macroscópico e por meio de técnicas de imagem (Tomografia Computadorizada).

## **METODOLOGIA**

Foram selecionados os dois casos de Sirenomelia da coleção de fetos do Instituto de Anatomia da FMUL. Para a descrição macroscópica, os frascos contendo os fetos foram colocados num local com boa iluminação e as alterações objetiváveis foram descritas com base nas regiões anatómicas (cabeça, tronco e membros) num sentido Céfalocaudal com o intuito de evidenciar as principais características desta anomalia. Foi feita

uma documentação fotográfica em vários planos com câmara de um Smartphone Galaxy A52 para análise. Pela impossibilidade de encontrarmos um fundo branco, as imagens foram editadas com o intuito de anexar um fundo branco e melhorar o contraste e a visibilidade dos fetos pela aplicação PhotoRoom.

Para o estudo imagiológico os fetos foram transportados do Instituto de Anatomia da FMUL ao Serviço de Imagiologia Neurológica da Unidade Local de Saúde Santa Maria. Foi utilizado um aparelho de Tomografia Computorizada (TC) da marca Philips, de 128 detetores. Foi realizada aquisição volumétrica dirigida à peça anatómica. A avaliação inicial foi dificultada pela presença de artefactos de provável etiologia metálica, presentes no meio líquido e ou nos constituintes do frasco de vidro. Com o auxílio de um Técnico Superior de Radiologia, foi realizado um pós processamento aplicando a técnica de remoção de artefactos O-MAR (Metal artifact reduction) com reconstrução tridimensional (3D) das imagens livres de artefactos.

Foram ainda obtidas reformatações multiplanares e tridimensionais.

## **RESULTADOS**

### **Apresentação macroscópica do feto 1:**

O feto 1 encontra-se num frasco de vidro de morfologia cilíndrica, de tampa selada, presumindo-se que esteja conservado em formol. Apresenta sinais sugestivos de autopsia prévia, verificando-se incisões no Tórax, com extensão à região abdominal ([Figura 1](#)). Não possuímos os dados e/ou antecedentes da mãe, bem como da gestação.

O feto apresenta um perfil facial achatado característico da fácies de Potter, verificando-se hipertelorismo ocular, pregas epicânticas, implantação baixa dos pavilhões auriculares, ponte nasal ampla e achatada, mento retraído ([Figura 1](#)). O pescoço é curto e alargado ([Figura 1 e 2](#)). Os membros superiores encontram-se ao longo do tronco, aparentemente sem alterações macroscópicas do braço, antebraço ou mão ([Figura 3 e 4](#)). Os membros inferiores apresentam-se completamente fundidos desde a origem e são visualizados dois pés com cinco dedos em cada pé, não fundidos (Sirenomelia Dispus

– **Figura 1**). A genitália externa está ausente (**Figura 1**); Fenda Interglútea ausente e ânus imperfurado (**Figura 2**). Não foi possível avaliar as vísceras torácicas ou abdominais.



*Figura 1: Vista Anterior*



*Figura 2: Vista Posterior*



*Figura 3: Perfil lateral direito*



*Figura 4: Perfil lateral esquerdo*

#### **Apresentação macroscópica do feto 2:**

O feto 2 encontra-se num frasco de vidro selado, de morfologia retangular, presumivelmente em formol. Não possuímos os dados e/ou antecedentes da mãe, bem como da gestação.

O feto apresenta uma cabeça assimétrica, com calote alongada superiormente, turricefalia (provável Craniossinostose – [Figura 5](#) e [6](#)). Apresenta fácies de Potter, verificando-se hipertelorismo ocular, fissura palpebral inclinada para cima, pregas epicânticas, implantação baixa dos pavilhões auriculares, ponte nasal ampla e achatada e mento retraído ([Figura 5](#)); Apresenta um pescoço curto e alargado ([Figura 7](#) e [8](#)). O membro superior esquerdo (braço e antebraço) estão em extensão, verificando-se uma flexão acentuada da mão esquerda sobre o antebraço ([Figura 5](#)), com mãos e dedos de grandes dimensões ([Figura 5](#)). Os membros inferiores apresentam-se completamente fundidos desde a origem, na porção terminal visualiza-se um pé, sem dedos (Sirenomelia

Monopus – [Figura 5 e 8](#)). A genitália externa está ausente ([Figura 5 e 6](#)); Fenda Interglútea ausente e ânus imperfurado ([Figura 7 e 8](#)). Não foi possível avaliar as vísceras torácicas ou abdominais.



*Figura 5: Vista Anterior*



*Figura 6: Vista ântero-lateral direita*



*Figura 7: Vista pósterolateral direita*

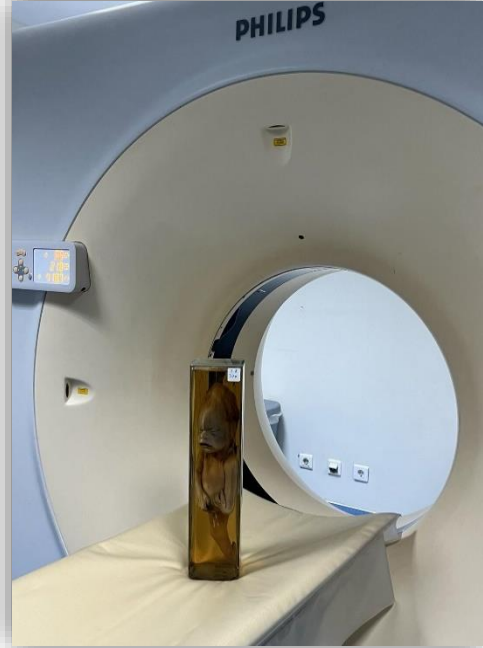
*Figura 8: Vista pósterolateral esquerda*

### **Avaliação Imagiológica**

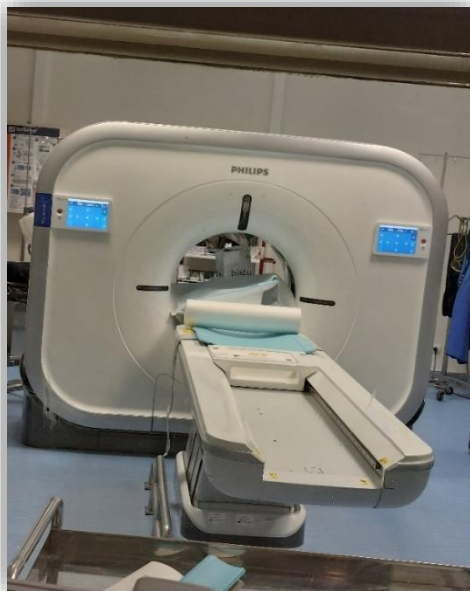
Após a observação e descrição dos principais achados objetivos nos modelos anatómicos dos fetos com Sirenomelia, submetemos ambos os fetos a uma avaliação imagiológica por um aparelho de Tomografia Computorizada (TC), de marca Philips, com 128 detetores (Figura 9, 10 e 11).



*Figura 9*



*Figura 10*



*Figura 11*

Inicialmente a leitura e interpretação das imagens obtidas foram dificultadas pela presença de inúmeros artefactos radiários, de etiologia desconhecida, possivelmente de etiologia metálica, presentes no meio líquido ou nos constituintes do frasco de vidro. Por este motivo, foi necessário a utilização de ferramentas e técnicas especializadas em reconstrução de imagens tridimensional (3D) para a remoção dos artefactos, de modo a obtermos imagens mais nítidas e livre de artefactos.

### **Descrição Imagiológica por Tomografia Computorizada do feto 1:**

O feto apresenta crânio com um alongamento ântero-posterior, possível Craniossinostose; apresenta uma fratura do osso parietal na região superior, sem outras alterações (Figura 13). A nível do pescoço visualizam-se as 7 vertebrae cervicais aparentemente sem alterações (Figura 13 e 14). O tórax apresenta um formato de sino (alargado inferiormente e estreito superiormente), ambas as clavículas são visualizáveis e sem alterações, esterno não visualizado. Existem 12 pares de costelas, com arcos costais em posição oblíqua (Figura 12). A nível dos membros superiores, ambas as escápulas são visualizáveis e sem alterações, os ossos dos braços e antebraços não são visualizados com segurança (presentes aparentemente). Os ossos de ambas as mãos não são visualizados (Figura 12); A nível da coluna vertebral, verifica-se uma hiperlordose lombar, podendo ser posicional, visualizam-se as 12 vértebras dorsais, 5 vertebrae lombares e sacro presentes. Os ossos pélvicos (ísqquo, ílio e púbis) não são visualizados com segurança (Figura 13). A nível dos membros Inferiores visualiza-se dois fémures, duas tíbias e duas fíbulas e não são visualizados os ossos dos pés (Figura 13 e 14).



*Figura 12: Vista frontal*



*Figura 13: Perfil*

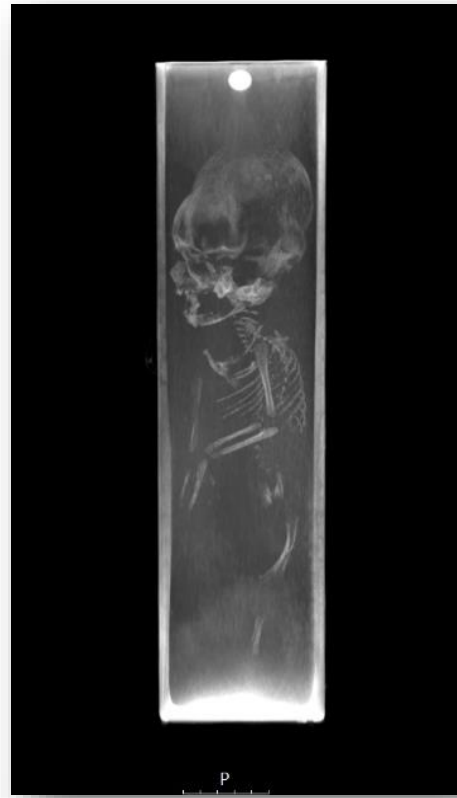
#### **Descrição imagiológica por Tomografia Computorizada do feto 2:**

O crânio deste feto é característico de uma craniossinostose, com turricefalia, que corresponde a um encerramento precoce das suturas cranianas fronto-parietal e parieto-occipital (Figura 14 e 15). O tórax tem forma de Sino (alargado inferiormente e estreito a nível superior), só se observa a clavícula esquerda, não se observa o esterno, visualiza-se 12 pares de costelas, com arcos costais em posição oblíqua (Figura 14). A nível da coluna vertebral, não são visualizadas com rigor o número de vertebrae, existe uma acentuação da cifose dorsal e lordose lombar (Figura 14). A nível de ambos os membros superiores observa-se a presença de úmero, rádio e ulna, posicionamento assimétrico das escápulas, apenas observa-se as metacarpo-falângicas e as falanges da mão direita (Figura 14 e 15). Os ossos da pelve são de pequenas dimensões (Figura 14). A nível dos membros inferiores, os fêmures apresentam-se completamente fundidos na

linha média nos seus terços superior e médio e separados no terço distal, observam-se duas tíbias, ausência de fíbulas e ossos dos pés (Figura 14).



*Figura 14: Vista frontal*



*Figura 15: Perfil*

## DISCUSSÃO

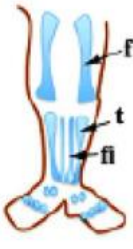






Embora se trate de uma malformação rara, a Sirenomelia é uma malformação congênita que facilmente pode ser identificada ou suspeitada pelo seu principal achado macroscópico característico ser a fusão anómala parcial ou completa dos membros inferiores, aspecto que se verificou nos fetos 1 e 2.

Ambos os fetos apresentam ainda outros achados comuns na Sirenomelia, referidos na literatura, tais como a Fácies de Potter e o achado imagiológico de Tórax em sino. Estes aspectos poderão indicar uma provável presença de oligohidrânio gestacional e hipoplasia pulmonar fetal, resultante de uma provável agenesia ou malformação renal fetal. Apresentam ainda genitália externa ausente e ânus imperfurado (Tamene A e Molla M, 2022; Garrido C et al, 2011; Bhandari J et al, 2023). Por se tratarem de modelos históricos de coleção, conservados em meio líquido e selados desde o século XIX/início do século XX, não foi possível avaliar a estrutura dos órgãos internos.

Inicialmente a Sirenomelia foi classificada por Foerster em 1861-1865 em três tipos, tendo em conta o número de pés que os fetos apresentavam: *Sympus apus* (não apresenta nenhum dos pés), *Sympus monopus* (apresenta apenas um pé) e *Sympus dispus* (apresenta os dois pés), no entanto, surgiu uma classificação mais adequada e pormenorizada em 1987, feita por Stocker e Heitfetz, que avalia e divide a sirenomelia em 7 tipos (I-VII) (Figura 16), tendo em conta a presença ou ausência das principais estruturas ósseas dos membros inferiores (coxa e perna): Tipo I, estão presentes todos os ossos da coxa e da perna, a fusão dos membros inferiores resulta apenas da fusão dos tecidos superficiais; Tipo II, apresenta dois fêmures, duas tíbias e apenas uma fíbula; Tipo III, estão presentes os dois fêmures, duas tíbias e ausência de fíbulas; Tipo IV, apresenta fêmures parcialmente fundidos, fíbulas fundidas; Tipo V, apresenta fêmures parcialmente fundidos, fíbulas ausentes; Tipo VI, apresenta fémur único e tíbia única; Tipo VII, apresenta fémur único e tíbia ausente (Stocker e Heifetz, 1987; Tamene A e Molla M, 2022; Garrido C et al, 2011). No entanto, nenhuma destas classificações segue uma lógica dismorfogenética, tendo como papel apenas um agrupamento discreto de um espectro contínuo (Orioli IM et al, 2011; Reddy KR et al, 2012; Garrido C et al, 2012; Tamene A e Molla M, 2022; Kucuk Ş e Kucuk İG, 2020).

Em termos de gravidade da fusão dos membros inferiores, é tido como menos grave a Tipo I por apresentar todos os ossos da coxa e perna de ambos os membros inferiores e a mais grave a Tipo VII por apresentar apenas um único osso (Fémur) na linha média e ausência dos restantes ossos do membro inferior (Stocker e Heifetz, 1987; Garrido C et al, 2011; Orioli IM et al, 2011).

#### Classificação da Sirenomelia segundo Stocker e Heifetz

Type I	Type II	Type III	Type IV	Type V	Type VI	Type VII
						
Symplus dipus or symmelia			Symplus monopus or uromelia		Symplus apus or sirenomelia	

*Figura 16: Classificação de Stocker e Heifetz*

De acordo com a classificação da Sirenomelia de Stocker e Heifetz, tendo em conta os achados imagiológicos na Tomografia Computorizada a nível do membro inferior do feto 1 (Figura 12 e 13), nomeadamente dos ossos da coxa (dois fémures) e perna (duas tíbias e duas fíbulas) este feto seria classificado provavelmente como portador de uma Sirenomelia Dipus Tipo I, o tipo menos grave em termos de apresentação da anomalia. No feto 2 (Figura 14 e 15) os achados imagiológicos a nível dos ossos da coxa (único fémur) e da perna (duas tíbias e ausência de ambas as fíbulas), classificaria o feto provavelmente como portador de uma Sirenomelia Monopus Tipo V, um tipo intermédio em termos de gravidade da apresentação da anomalia.

Na reconstrução tridimensional das imagens, utilizou-se a ferramenta O-MAR (Metal Artifact Reduction ou Redução de Artefactos por Metal), uma técnica utilizada em tomografia computadorizada tridimensional para reduzir ou corrigir artefactos causados

pela presença de materiais metálicos no campo de visão do scanner. A ferramenta opera através de algoritmos avançados que analisam as projeções de raios X adquiridos durante o exame e tentam reconstruir as áreas afetadas pelos artefactos metálicos de forma mais precisa (Wellenberg RHH et al, 2018). No século passado alguns líquidos de conservação dos modelos anatómicos continham metais pesados como mercúrio, chumbo e cobre, que poderão ser os responsáveis pelos artefactos presentes na nossa avaliação imagiológica. A confirmação teria de levar à abertura da selagem do frasco e análise dos líquidos por espectroscopia, que não era um objetivo do trabalho e por este motivo, mesmo após a remoção dos artefactos e reconstrução das imagens, algumas estruturas não são visualizadas com segurança (Domanski J et al, 2023)

Atualmente, pelos avanços nos cuidados de saúde em que a vigilância e as várias técnicas de diagnóstico pré-natal permitem um melhor acompanhamento das gestações, é provável que grande parte dos fetos que possam apresentar Sirenomelia não cheguem a nascer por se optar ou aconselhar a interrupção da gravidez em mães que apresentem fatores de risco e ou se confirme a anomalia in útero. Sabe-se ainda que uma das principais e letais malformações nos fetos com Sirenomelia é a agenesia renal bilateral, que é incompatível com a vida e leva a aborto espontâneo em 49,5% das gestações (Siddiqui AF et al 2023; Tamene A e Molla M, 2022). Todos estes factores tornam ainda mais difícil e raro o surgimento desta anomalia no contexto atual.

Em termos morfológicos, encontramos vários casos reportados que partilham semelhanças com os fetos por nós apresentados, nomeadamente a fácies de Potter, genitália externa ausente, ânus imperfurado, fusão dos membros inferiores monopus e dispus (Shojaee A et al, 2021; Reddy KR et al, 2012; Al-Haggag M et al, 2010; Kattel P, 2018; Kshirsagar VY et al, 2012). Grande parte dos estudos não apresentam imagens dos fetos e, naqueles em que as imagens estão presentes, são pouco nítidas e em plano único.

Existe uma escassa documentação relativamente à avaliação imagiológica, visto que nos séculos anteriores não se dispunha dos vários métodos de avaliação imagiológica como atualmente e, portanto, os fetos só eram avaliados morfológicamente e por autópsia. Os casos mais recentes com avaliação imagiológica, avaliaram a Sirenomelia em sua

maioria por Radiografia (Reddy KR et al, 2012; Goodlow OG et al, 1988; Agrawal N Sr et al, 2023; Kshirsagar VY et al, 2012) e alguns casos referem avaliar por ecografia. Foi encontrado apenas dois casos de fetos com Sirenomelia avaliados por Tomografia Computorizada (Riazat MI et al, 2019; Boer LL et al, 2017). Não se encontrou nenhum caso de Sirenomelia avaliado por Ressonância Magnética. Esse era um dos objetivos do nosso estudo, mas que não foi possível concretizar por questões de segurança do modelo em si e dos equipamentos imagiológicos.

#### **Limitações:**

- Não foi possível evidenciar nenhuma das malformações viscerais descritas na literatura por Tomografia Computorizada; os artefactos de imagem, o vidro muito espesso do século XIX, a impossibilidade de abrir os frascos e retirar os modelos do líquido pelo seu interesse histórico limitou a qualidade de imagem. Provavelmente os fetos foram autopsiados na altura e não se sabe se as vísceras estavam in situ ou não.
- Optou-se por não realizar uma avaliação imagiológica por Ressonância Magnética por questões de segurança.
- Mesmo após remoção de grande parte dos artefactos e reconstrução tridimensional das imagens, algumas estruturas não foram visualizadas com segurança;

#### **CONCLUSÃO**

A Sirenomelia é uma malformação genética rara e letal com poucos casos descritos na literatura, no entanto, a fusão parcial ou completa dos membros inferiores, seu achado característico, pode facilmente ser identificado macroscopicamente e por métodos de imagem como a Tomografia Computorizada, o que facilita em grande parte a suspeita diagnóstica em casos de dúvidas e ou semelhanças com outras anomalias como a Síndrome de Regressão Caudal.

## **AGRADECIMENTOS**

Gostaria de expressar profunda gratidão a Professora Doutora Lia Neto pela sugestão, disponibilidade, paciência, dedicação e orientação na elaboração deste trabalho, agradeço por todas as suas sugestões perspicazes e pela disposição em compartilhar seu conhecimento, que enriqueceram significativamente o resultado deste trabalho. Gostaria também de agradecer ao Instituto de Anatomia da FMUL pela disponibilização dos fetos, ao Serviço de Neurorradiologia por possibilitar a avaliação imagiológica dos fetos e ao Técnico Superior de Radiologia Rui Araújo que foi extremamente vital na aquisição das imagens.

## BIBLIOGRAFIA

- Albitar MM, Almouallem MM, Kanaan AM, Alawad I. Defective blastogenesis of postnatally diagnosed type VI sirenomelia in a young primigravida: A case report. *SAGE Open Med Case Rep.* 2024 Feb 5;12:2050313X241229589. doi: 10.1177/2050313X241229589. PMID: 38322172; PMCID: PMC10845983.
- Agrawal N Sr, Prasad S, Manocha D, Malik N. Sirenomelia in Twin Pregnancy: A Case Report. *Cureus.* 2023 Oct 31;15(10): e48040. doi: 10.7759/cureus.48040. PMID: 38034197; PMCID: PMC10688234.
- Al-Haggar M, Yahia S, Abdel-Hadi D, Grill F, Al Kaissi A. Sirenomelia (symelia apus) with Potter's syndrome in connection with gestational diabetes mellitus: a case report and literature review. *Afr Health Sci.* 2010 Dec;10(4):395-9. PMID: 21416043; PMCID: PMC3052805.
- Boer LL, Morava E, Klein WM, Schepens-Franke AN, Oostra RJ. Sirenomelia: A multi-systemic polytopic field defect with ongoing controversies. *Birth Defects Res* 2017; 109: 791–804.
- Bhandari J, Thada PK, Sergent SR. Potter Syndrome. 2023 Aug 8. In: *StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan.* PMID: 32809693.
- Domański J, Janczura A, Wanat M, Wiglusz K, Grajzer M, Simmons JE, Domagała Z, Szepietowski JC. Preservation fluids of heritage anatomical specimens – a challenge for modern science. Studies of the origin, composition and microbiological contamination of old museum collections. *J Anat.* 2023;243(1):148-166; DOI:10.1111/joa.13854.
- Garrido-Allepuz C, Haro E, González-Lamuño D, Martínez-Frías ML, Bertocchini F, Ros MA. A clinical and experimental overview of sirenomelia: insight into the mechanisms of congenital limb malformations. *Dis Model Mech.* 2011 May;4(3):289-99. doi: 10.1242/dmm.007732. Epub 2011 Apr 18. PMID: 21504909; PMCID: PMC3097451.

- Goodlow OG, Sibley RI, Allen BG, Kamanda WS, Gullattee AC, Rayfield WC. Sirenomelia: mermaid syndrome. *J Natl Med Assoc.* 1988 Mar;80(3):343-6. PMID: 3351972; PMCID: PMC2625643.
- Kattel P. Sirenomelia: A Case Report. *JNMA J Nepal Med Assoc.* 2018 Nov-Dec;56(214):974-976. doi: 10.31729/jnma.3884. PMID: 31065147; PMCID: PMC8827613.
- Kshirsagar VY, Ahmed M, Colaco SM. Sirenomelia apus: a rare deformity. *J Clin Neonatol.* 2012 Jul;1(3):146-8. doi: 10.4103/2249-4847.101699. PMID: 24027712; PMCID: PMC3762023.
- Kucuk Ş, Kucuk İG. Sirenomelia (Mermaid Syndrome): A Case Report. *Turk Patoloji Derg.* 2020;36(3):256-260. doi: 10.5146/tjpath.2020.01491. PMID: 32525213; PMCID: PMC10510598.
- Kylat RI, Bader M. Caudal Regression Syndrome. *Children (Basel).* 2020 Nov 4;7(11):211. doi: 10.3390/children7110211. PMID: 33158301; PMCID: PMC7694368.
- Orioli IM, Amar E, Arteaga-Vazquez J, Bakker MK, Bianca S, Botto LD, Clementi M, Correa A, Csaky-Szunyogh M, Leoncini E, Li Z, López-Camelo JS, Lowry RB, Marengo L, Martínez-Frías ML, Mastroiacovo P, Morgan M, Pierini A, Ritvanen A, Scarano G, Szabova E, Castilla EE. Sirenomelia: an epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research, and literature review. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2011 Nov 15;157C (4):358-73. doi: 10.1002/ajmg.c.30324. Epub 2011 Oct 14. PMID: 22002878; PMCID: PMC4492125.
- Reddy KR, Srinivas S, Kumar S, Reddy S, Prasad H, Irfan GM. Sirenomelia: a rare presentation. *J Neonatal Surg.* 2012 Jan 1;1(1):7. PMID: 26023366; PMCID: PMC4420302.
- Sahu L, Singh S, Gandhi G, et al. Sirenomelia: relato de caso com revisão de literatura. *Int J Reprod Contraceptivo Obstet Gynecol* 2013.

- Siddiqui AF, Anjankar VP. Sirenomelia or "Mermaid Syndrome" in a Twin Pregnancy: A Case Report. *Cureus*. 2023 Jan 28;15(1): e34311. doi: 10.7759/cureus.34311. PMID: 36860221; PMCID: PMC9970261.
- Shojaee A, Ronnasian F, Behnam M, Salehi M. Sirenomelia: two case reports. *J Med Case Rep*. 2021 Apr 26;15(1):217. doi: 10.1186/s13256-021-02699-4. PMID: 33902682; PMCID: PMC8077960.
- Sriram P, Venkatesh C, Srijit R, et al. Síndrome da sereia neonatal-Sirenomelia. *Curr Pediatr Res* 2010.
- Stocker JT, Heifetz SA. Sirenomelia. A morphological study of 33 cases and review of the literature. *Perspect Pediatr Pathol*. 1987; 10:7-50. PMID: 3588246.
- Tamene A, Molla M. Sirenomelia: A case report. *SAGE Open Med Case Rep*. 2022 Apr 14;10:2050313X221092560. doi: 10.1177/2050313X221092560. PMID: 35449530; PMCID: PMC9016573.
- Ugwu O, Eneh U, Wonodi W. Sirenomelia em um trigêmeo nigeriano: um relato de caso. *J Med Case Rep* 2011.
- Wellenberg RHH, Hakvoort ET, Slump CH, Boomsma MF, Maas M, Streekstra GJ. Metal artifact reduction techniques in musculoskeletal CT-imaging. *Eur J Radiol*. 2018 Oct; 107:60-69. doi: 10.1016/j.ejrad.2018.08.010. Epub 2018 Aug 12. PMID: 30292274.
- Wilfred, ZI, Magitta, NF Sirenomelia ou síndrome da sereia com fissura labial em recém-nascido na Tanzânia: relato de caso. *Relatórios de casos J Med* 18, 224 (2024). <https://doi.org/10.1186/s13256-024-04549-5>.