

## DISPLASIA RENO-FACIALIS (Síndrome de Potter)

### A propósito de un caso

*M. Bueno Sánchez*

Desde que en 1946 EDITH POTTER<sup>13, 16</sup> llamó la atención sobre la asociación de arrenia o agenesia renal bilateral y ciertas características especiales de la facies de los niños portadores de tal malformación (hipertelorismo, platirrinia, epicantus con pliegue antimongoloide, micro y retrognatia y pabellones deformes y de baja implantación), ha aumentado notablemente el interés por este síndrome.

A continuación de la primera serie observada por la citada autora —20 casos de los que 17 eran varones— pudo reunir posteriormente 10 casos más en los que confirmó la coexistencia de las malformaciones antes comentadas.

Las descripciones que se han hecho a continuación, han podido

igualmente constatar aquellos hallazgos, conociéndose desde BRAUN y GROSS<sup>14</sup> con la denominación de displasia reno-facialis al síndrome que nos va a ocupar. Creemos que su escasa frecuencia, y sobre todo el que SMITH, PATAU y THERMAN<sup>15</sup> hayan descrito malformaciones similares en la trisomía 17-18, justifican que le dediquemos un comentario basado en una reciente observación personal.

#### II. OBSERVACION CLINICA

Se trata de un R. N. varón en cuya historia familiar destaca el haber tenido un hermano, también varón, que falleció a los 4 días de vida habiendo pesado al nacer 1.400 grs. La madre no nos faci-

lita más datos que aclaren su muerte. Otro hermano vive sano. No hubo incidentes durante la gestación, siendo el parto a término y de presentación podálica. El peso de nacimiento es de 2.200 grs, y existe el dato de oligohidramnios discreto. Placenta y cordón de aspecto normal. El niño al nacer presenta un grave distress respiratorio, recogiendo un Appgar de 4 cianosis y escasa vitalidad.

Otros datos exploratorios son: Facies típica con pabellones auriculares de inserción baja, como "descolgados" y deformes. Micro y retrognatia, hipertelorismo, epicanthus con pliegue antimongoloide (fig. 1). Los reflejos de R. N. son débiles, y como otras malformaciones asociadas se observa un pie zambo derecho (fig. 2).

*Evolución:* El niño acentúa su dificultad respiratoria, pese al tratamiento instaurado (incubadora, oxigenoterapia, etc.), falleciendo a la hora de haber nacido. Dada esta rápida evolución no pudimos realizar otros exámenes complementarios.

*Informe necrópsico:* Cadáver de R. N. a término que muestra los siguientes datos patológicos:

Pabellones auriculares deformes y de baja implantación, micro y retrognatia, hipertelorismo, epicanthus, y demás rasgos recogidos en la exploración física antes expuesta.

Ausencia bilateral de riñones. Discreta hipoplasia de vejiga en la que se advierten unos esbozos uretericos de 2 mm. a ambos lados del triángulo (fig. 3). Testículos hemorrágicos. Los pulmones son hipoplásicos y no se muestran distendidos, advirtiéndose una falta de espacios aéreos. Ambas suprarrenales son notablemente hiperplásicas. En cerebro es visible el lóbulo de la ínsula (fig. 4) por falta de cierre de la cisura de Silvio.

El estudio microscópico solo permite objetivizar el hipodesarrollo vesical advirtiéndose unas pequeñas carúnculas expresión de un esbozo ureteral. Los pulmones son atelectásicos no mostrando espacios aéreos normalmente configurados; a la par se aprecia una notable congestión vascular. (Figs. 5 y 6).

### III. DISCUSION

1.º—Según datos de HINMAN,<sup>1</sup> hasta 1940 habían sido recogidos en la literatura médica mundial 135 casos de agenesia renal. Posteriormente se han registrado más observaciones, aunque en manera alguna hasta el punto que pueda considerarse una malformación frecuente. Según BELL<sup>2</sup> de cada 343 nacimientos se daría una vez; para RASSO (1937)<sup>13</sup> la frecuencia sería de un 0,66%, POTTER<sup>15, 16</sup> un 0,40%, MORRISON<sup>13</sup> un 0,15% LIPPI<sup>12</sup> un 0,27%.

En estos últimos años se han estudiado nuevos casos<sup>2, 4, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 14, 19, 21, 22, 24, 25, 26, 27</sup>, destacando entre ellos los de BAIN Y SCOTT<sup>4</sup> (50 casos), HABEDANK<sup>10</sup> (18 casos), PASSARGE y SUTHERLAND<sup>11</sup> (3 casos) y finalmente el de CARBONELL y CASTEJON<sup>8</sup> en nuestro país. Debemos señalar, no obstante, que las dos primeras casuísticas mencionadas recogen malformaciones renales diversas (agenesia unilateral, hipoplasias, riñón multiquistico, etc.). Según CARBONELL y CASTEJON se han descrito hasta el momento unos 190 casos del síndrome que nos ocupa.

2.º—Todos los autores que se han ocupado del tema coinciden en señalar su preferencia por el sexo masculino (en la proporción de 7,5 a 1 (POTTER)<sup>17</sup> 2,5 a 1 (ALLEN)<sup>1</sup> etc. El sexo de nuestra observación era igualmente masculino.

Es curiosa, también, la frecuencia con que estos niños son prematuros pediátricos, y en su mayoría, procedentes de partos podálicos (BAIN y SCOTT,<sup>4</sup> BRAUN,<sup>6</sup> LIPPI,<sup>12</sup> POTTER<sup>15, 16, 17</sup>. Ambos hechos, igualmente, los hemos podido recoger en nuestro caso.

De otra parte, POTTER llamó la atención sobre la gran frecuencia de oligohidramnios (70%) en los partos de estos niños. También hemos recogido este dato. Según los conceptos actuales, la explicación

de este hallazgo hay que centrarla como consecuencia de la agenesia renal y por consiguiente en la falta de micción fetal. En la mayoría de los casos descritos se asocia a aquél dato la presencia de un amnios nodoso (BAIN y SCOTT,<sup>4</sup> PASSARGE Y SUTHERLAND<sup>11</sup>); el oligohidramnios, sí va a ser, en cambio, la causa de la presentación podálica, y de una malformación frecuentemente asociada a la displasia reno-facialis, el pie zambo congénito.

3.º—Es típica la rápida evolución hacia la muerte de los niños afectos del síndrome de POTTER. La anuria y por consecuencia la uremia, explica suficientemente este hecho, pero en una gran mayoría de casos estos niños mueren con un cuadro de grave distress respiratorio, tal y como sucedió en nuestra observación. Este hecho ya fue recogida por POTTER, y posteriormente por distintos autores. Efectivamente en las necropsias se ha podido demostrar una hipoplasia e inmadurez pulmonar, hecho que igualmente hemos recogido nosotros.

La anuria y la inmadurez pulmonar, explican, pues, suficientemente la rápida muerte de estos niños. El caso de mayor supervivencia conocido, es el de ROSENBAUM<sup>20</sup> que vivió 11 días. El de CARBONELL y CASTEJON<sup>8</sup> falleció en el 10.º día de vida. Es obvio, que en estas

ocasiones no existía inmadurez pulmonar, lo que explica la supervivencia más prolongada.

4.º—A partir de la primera descripción del síndrome de POTTER, se han señalado diversas malformaciones asociadas que abarcan todas las posibilidades, (neurológicas: hidrocefalia, agenesias, etc.; digestivas, cardíacas, génito-urinarias: en las niñas es frecuente la ausencia de útero y vagina; esqueléticas, etc.), pero en definitiva las que tipifican al cuadro clínico son:

1) Agenesia renal bilateral; 2) Facies POTTER; 3) Preferencia por el sexo masculino; 4) Frecuencia de las presentaciones podálicas; 5) Amnios nodoso con oligohidramnios y 6) Muerte precoz por insuficiencia respiratoria o por uremia.

5.º—El interés actual del síndrome está centrado en la investigación cromosómica toda vez que en la trisomía 17-18, descrita por SMITH, PATAU Y THERMAN<sup>23</sup> (1962), suelen coexistir malformaciones génito-urinarias, cardíacas, y algunos de los rasgos faciales descrito en la displasia reno-facialis, hasta el punto que HEINRICH<sup>11</sup>, HABEDANK<sup>10</sup> y otros, aventuran la hipótesis de que esta podría ser la forma más grave de la trisomía. PASSARGE y SUTHERLAND<sup>14</sup> en su reciente estudio de tres casos no han encontrado, sin embargo, alteración alguna morfológica o numérica en el cariotipo. Nosotros no

podimos hacer la investigación cromosómica de nuestra observación dada su rápida evolución. Estimamos que las futuras investigaciones sobre el síndrome de POTTER deberán centrarse en este punto.

6.º—La etiopatogenia del síndrome que nos ocupa aún no está totalmente aclarada en todos sus puntos. Según OSTERTAG se trataría de un equivalente disráfico de origen hereditario que explicaría las malformaciones faciales (disrafia craneal) y génito-urinaria (disrafia neural caudal).

Desde un punto de vista embriológico parece evidente que la noxa causal, cromosómica o no, actuaría hacia la 2.ª-4.ª semana de la vida intrauterina originando una detención en el desarrollo de la yema ureteral del conducto de Wolf y una formación insuficiente de una blastema nefrogénico adecuado. ASHLEY<sup>8</sup> sugiere a la vista de los conocimientos actuales, una nueva clasificación de las anomalías génito-urinarias como sigue:

- 1) Fallo completo de la cuña nefrogénita;
- 2) Fallo del desarrollo de la cuña después de la formación del pronefros y mesonefros:
  - a) Fallo del metanefros con fallo de inducción del esbozo ureteral;
  - b) Deficiencia del metanefros para formar tejido renal, pese a la inducción del esbozo ureteral pre-

sente; c) Ausencia del esbozo uretérico y formación de tejido renal a expensas del metanefros; d) Fallo de la cuña nefrogénita unilateral, pero el esbozo uretérico sería inducido por el metanefros contralateral y atraído hacia el polo opuesto.

El factor hereditario ha sido comprobado en diversas ocasiones, y en nuestro mismo caso se refiere la existencia de un hermano varón fallecido precozmente y que era prematuro. Podría pensarse, a falta de datos naturalmente, que en este hermano se hubiese presentado igualmente el síndrome más o menos incompleto.

#### RESUMEN

Se presenta un nuevo caso de displasia reno-facialis (Síndrome de POTTER), en un R. N. varón que falleció a la hora de vida, con un grave cuadro de distress respiratorio.

Después de una revisión bibliográfica de los casos publicados del síndrome, se hacen una serie de consideraciones etiopatogénicas, centrandó su época de instauración alrededor de la 2.<sup>a</sup>-4.<sup>a</sup> semana de la vida intrauterina.

Finalmente, se señala la similitud del fenotipo de estos enfermos, con los portadores de la trisomía 17-18.



ICONOGRAFIA



FIG. 1.—Facies Potter

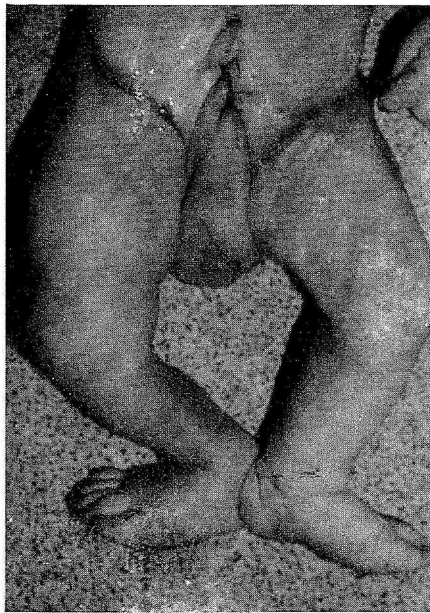


FIG. 2. Dig. omph. desche





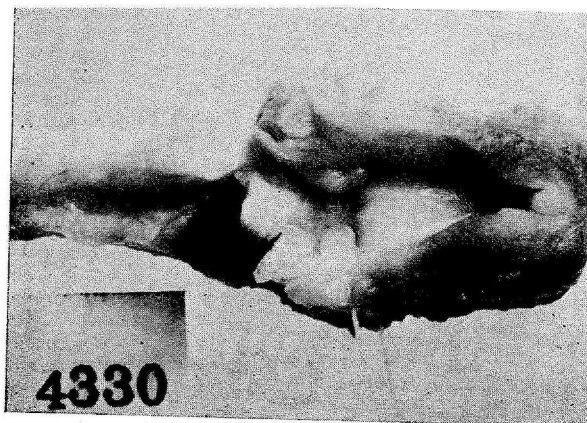


FIG. 3

Discreta hipoplasia vesical; a ambos lados del trigono se advierte la presencia de unos esbozos rudimentarios que corresponden a los ureteres.

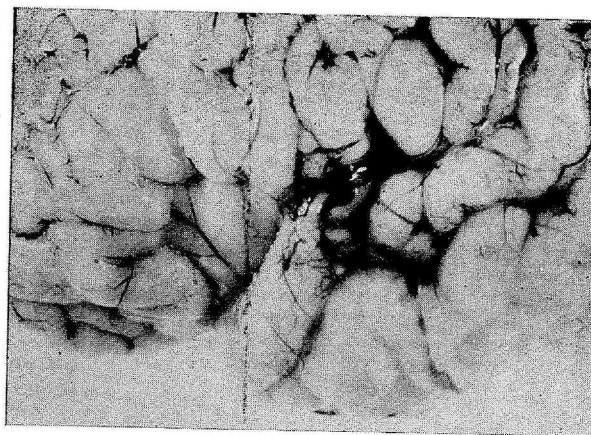
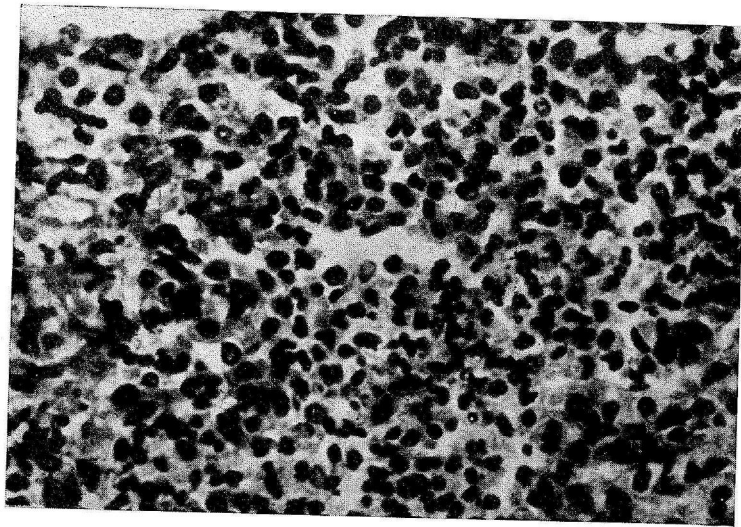
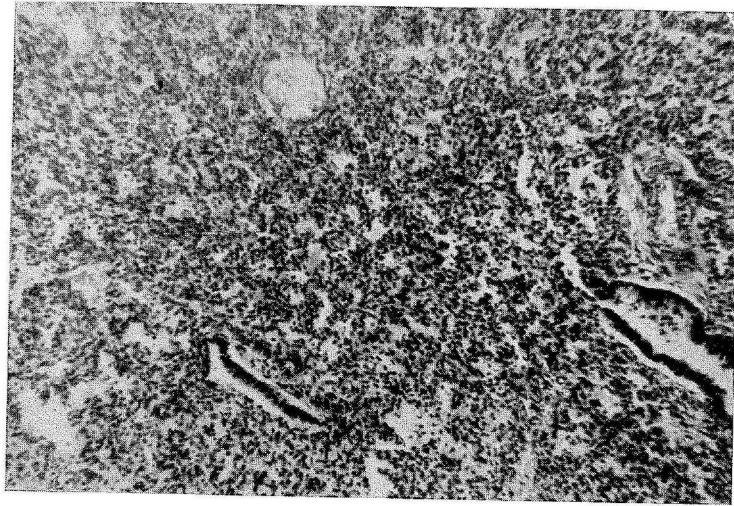


FIG. 4

Obsérvese la perfecta visualización del lóbulo de la insula, por falta de cierre de la cisura de Silvio. (cerebro).





FIGS. 5 y 6

Cortes de pulmón. En ambos campos se aprecia la falta de aireación (atelectasia); a la par se evidencia una notable congestión vascular



## BIBLIOGRAFIA

- 1.—ALLEN, A. C.: The Kidney. 2 ed. Grune & Stratton. N. York. 1962.
- 2.—ANTOCI, B. y E. BRONZINI: Folia Hered. Path (Pavia) 11: 1961.
- 3.—ASHLEY, D. J. B. y F. K. MOSTOFI: J. Urol. (Baltimore). 83: 211, 1960.
- 4.—BAIN, D. y J. S. SCOTT: Brit. med. J. 5176: 841, 1960.
- 5.—BELL, E. T.: Renal Diseases. Lea and Febiger. Philadelphia. 1946.
- 6.—BRAUN, O. y H. GROSS: Virchows Arch. Path. Anat. 329: 433, 1956.
- 7.—BYRNES, R. L. y J. W. BOELLARD: AMA Arch. Path. 66: 23, 1958.
- 8.—CARBONELL-ESTRANY, M. y A. CASTEJON: Rev. Esp. Pediat. 20: 499, 1964.
- 9.—GIARDINI, C. y A. CANTABONI: Folia Hered. Path. (Milano). 13: 107, 1963.
- 10.—HABEDANK, M.: Z. Kinderheilk, 88: 531, 1963.
- 11.—HEINRICH, E. H. y S. W. ALLEN Jr.: Clin. Pediat. (Philadelphia) 2: 25, 1963.
- 12.—LIPPI, U.: Riv. Anat. Pat. Oncol. 22: 1124, 1962.
- 13.—MORRISON, E.: Patologia fetale e neonatale. Ed. Abruzzini. Roma, 1956.
- 14.—PASSARGE, E. y J. M. SUTHERLAND: Amer. J. Dis. Child. 109: 80, 1965.
- 15.—POTTER, E.: Am. J. Obst. Gyn. 51: 885, 1946.
- 16.—POTTER, E.: J. Pediat. 29: 68, 1946.
- 17.—POTTER, E.: Pathology of the Fetus and the Newborn. The Year Book Publishers. Inc. Chicago, 1957.
- 18.—RASO, M.: Citado por LIPPI, U.
- 19.—REILES, M. y G. ANGHAME: Bull. Fed. Gynec. Obstetr. Franc. 9: 625, 1957.
- 20.—ROSENBAUN, R.: Zeitschr. F. Path. 41: 136, 1931.
- 21.—ROSSI, G.: Lav. Ist. Anat. Univ. Perugia. 19: 39, 1959.
- 22.—SCHMIDT, E. C. H., A. A. HARTLEY y R. BOWER: Arch. Path. 54: 403, 1952.
- 23.—SMITH, D. W., K. PATAU y E. THERMAN: J. Pediat. 60: 513, 1962.
- 24.—SYLVESTER, P. y D. HUGHES: Brit. Med. J. 1: 77, 1954.
- 25.—TOYLE, J. J., y L. E. MARSHALL: N. Y. It. Y. Med. 55: 683, 1955.
- 26.—VERGA, G.: Folia Hered. Path. 4: 327, 1954.
- 27.—WELCH, R. G.: Brit. Med. J. 10: 1102, 1953.

