

CARTAS CIENTÍFICAS

Síndrome acro-pectoro-renal

Acropectorenal syndrome

Sr. Director:

Las anomalías genitourinarias asociadas al síndrome de Poland fueron descritas primero por Temtamy y McKusick en el año 1969. Más tarde, Gilbert y Opitz en 1979, y Hegde y Leung en 1989, denominan el defecto acro-pectoro-renal. Desde entonces hasta el año 2003 se han descrito 12 casos^{1,2}. Presentamos el de un paciente varón de 15 años con agenesia del pectoral mayor derecho, hombro izquierdo descendido y clinodactilia del quinto dedo de la mano derecha, por lo que había sido diagnosticado de síndrome de Poland en la infancia (fig. 1). En una ecografía realizada por dolor inespecífico abdominal, se identificó un ureterocele bilateral de 2,7 cm



Figura 2 Ecografía vesical. Imágenes típicas de ureterocele bilateral.



Figura 1 Disminución del volumen de la pared del hemitórax derecho por agenesia del músculo pectoral mayor.

de diámetro en el lado derecho, y 4,2 cm en el izquierdo (fig. 2), con ureterohidronefrosis moderada izquierda, discreta atrofia del parénquima y dilatación del uréter pélvico derecho, con ambos ureteroceles ortotópicos. Se completó el estudio con una urografía intravenosa que confirmó las lesiones, y una cistouretrografía miccional seriada (fig. 3) en la que no había signos de reflujo vesicoureteral en el estudio retrógrado ni tras la micción.

El síndrome de Poland es un cuadro malformativo descrito en 1841 por este autor cuando era estudiante. Se trata de una hipoplasia o aplasia unilateral del músculo pectoral mayor, con afectación variable de la mama y también del extremo distal de la extremidad superior, siempre unilateral³. Se incluye dentro de los síndromes con incidencia de tipo medio (1/7.000-30.000 nacimientos, según se incluyan solo las formas típicas o también las manifestaciones incompletas). Un 10% de los pacientes con sindactilia entran dentro de la anomalía de Poland³. La anomalía pectoral es invariablemente unilateral, 3 veces más frecuente en varones, y en el lado derecho. El tabaquismo en la gestante duplica el riesgo de padecerlo, y la incidencia es mayor en Hungría y los países latinoamericanos⁴. Puede asociarse a anomalías de la cintura escapular (incluyendo la deformidad de Sprengel), hipoplasia o ausencia del infraespinoso, serrato o dorsal ancho. Además, se asocia a hipoplasia o ausencia mamaria o del pezón, hipoplasia del tejido subcutáneo, y ausencia de los primeros cartílagos costales, en cuyo caso se produce una profunda concavidad en la

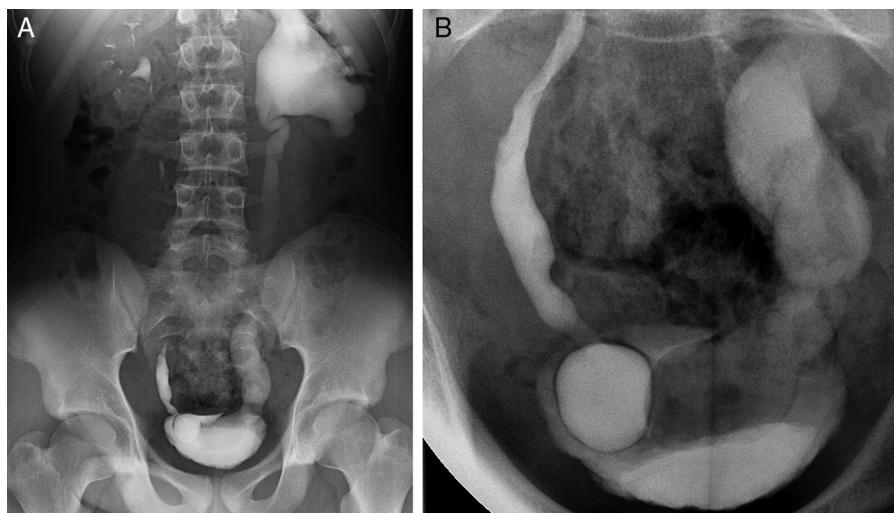


Figura 3 A) Urografía intravenosa; B) Detalle de la vejiga. Ureterohidronefrosis izquierda. Ureterocele bilateral, más replecionado en el lado derecho.

espiración y la prominencia por la expansión pulmonar en la inspiración (movimiento respiratorio paradójico)^{1,2}.

Las anomalías digitales incluyen la oligodactilia (ausencia de uno o más dedos), sindactilia (fusión de los dedos), y braquidactilia (acortamiento de los dedos), que es lo menos frecuente^{1,4}. Otras anomalías asociadas al síndrome de Poland son la dextrocardia o alteraciones vertebrales, anomalías craneofaciales, tumores torácicos, hemivértebras y escoliosis⁵. Se ha sugerido la posibilidad, a partir de casos aislados, de que la incidencia de leucemias, linfomas, esferocitosis, leiomiosarcoma y deficiencia de GH sea mayor de lo habitual³.

Las anomalías genitourinarias descritas en los 12 casos publicados de defecto acro-pectoro-renal incluyen a la agenesia renal (hallazgo más frecuente en el 58% de los pacientes), y la duplicidad del sistema colector (17%). De forma aislada también se ha descrito la criptorquidia, hernia inguinal, hipoplasia renal, ureterocele, reflujo ureteral, hipospadias, e incluso anomalías en las venas ilíacas. El 70% de todas las manifestaciones son homolaterales al pectoral afectado¹⁻³.

La causa del defecto acro-pectoro-renal es desconocida¹. Existe una teoría vascular que implica a la isquemia como causante de las anomalías musculoesqueléticas locales y regionales, que podría extenderse hacia el riñón, hipótesis que no se ha podido confirmar¹. El mesénquima pectoral se desarrolla entre las semanas sexta y séptima del embrión, a la vez que el mesonefros desaparece para dejar paso al metanefros. Por tanto, una lesión fetal en esta etapa podría interferir en el desarrollo muscular y renal^{2,5}.

En definitiva, las anomalías renales pueden formar parte habitual del síndrome de Poland, pero probablemente, están infradiagnosticadas porque tanto la aplasia como la hipoplasia renal son asintomáticas. Dado que el síndrome se asocia con anomalías renales, cuando se diagnostique un síndrome de Poland es recomendable descartar alteraciones genitourinarias⁵.

Bibliografía

1. Hegde HR, Leung AK, Robson WL. Acro-pectoro-renal field defect with contralateral ureteropelvic junction obstruction. *Clin Genet.* 1995;47:210-3.
2. Hegde HR, Leung AK. Aplasia of pectoralis major muscle and renal anomalies. *Am J Med Genet.* 1989;32:109-11.
3. Cruz M, Bosch J. Hipoplasia-agenesia del músculo pectoral con sindactilia. En: Cruz M, Bosch J, editores. *Atlas de síndromes pediátricos*. Barcelona: Espaxs S.A.; 1998. p. 228-9.
4. Moir CR, Jonhson CH. Poland's syndrome. *Semin Pediatr Surg.* 2008;17:161-6.
5. Assadi FK, Salem M. Poland syndrome associated with renal agenesis. *Pediatr Nephrol.* 2002;17:269-71.

R. Ortega Herrera* e I. Gómez de Travecedo y Calvo

Unidad de Gestión Clínica de Radiodiagnóstico, HGB (Hospital General Básico) Santa Ana, Motril, Granada, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: 958833185@telefonica.net
(R. Ortega Herrera).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rx.2013.05.005>