

SÍNDROME DE POTTER

Presentación de un caso y revisión de la literatura

**Dr. Rafael F. Montoya*¹, Dra. Lina Adriana A. Anderson*²,
Dr Ramón Vásquez García*³, Lic Yumila Pupo Garcia*⁴,
Dr Ricardo A. M. Verona*⁵, Dr Arnaldo E. Reino*⁶ e Dra Sarah O. Leon*⁷**

1 - Especialista de 1^{er} grau em Pediatria e 2^{do} grau em Neonatologia. Master em

Doenças infecciosas, Professor e Investigador Auxiliar Hospital Geral de Luanda

2 - Especialista de 1^{er} grau em Medicina Geral Integral e 2^{do} grau em Oncologia.

Master em Urgencias Medicas Professora Assistente Hospital Geral de Luanda

3 - Especialista de 1^{er} grau em Medicina Geral Integral e 1^{er} grau em Medicina Interna.

Master em Doenças Infecciosas Professor Instructor Hospital Geral de Luanda.

4 - Licenciada em Enfermagem. Professora Instructora Hospital Geral de Luanda.

5 - Especialista de 1^{er} grau em Epidemiologia. Hospital Geral de Luanda

6 - Especialista de 1^{er} grado en Ginecobstericia. Profesor Assistente

e Master Atensão Integral a la Mulher Hospital Geral de Luanda

7 - Especialista de 2^{do} grau em Ginecobstericia, Professor Auxiliar

e Master em Atensão Integral a la Mulher

RESUMEN:

INTRODUCCIÓN: Se trata de un caso de Síndrome de Potter nacido en el Hospital Materno Infantil "Kilamba Kiayi" en Luanda, en una madre de 18 años de edad y primigrávida, que en ecografía prenatal se muestra oligohidramnios materno.

OBJETIVO: Conocer las características de esta malformación congénita, ya que es una enfermedad caracterizada por el hecho de que defecto primario en el útero es la insuficiencia renal o, del desarrollo de otro tipo de enfermedad que provoca su deterioro, ausencia o cambio del riñón estructural provoca una disminución en el líquido amniótico durante el embarazo, agenesia renal bilateral o hipoplasia es una enfermedad asintomática, por lo general descubierto durante la ecografía.

RESULTADO: Se obtuvo un recién nacido 3000 gramos con fenotipo de Síndrome de Potter. el niño nace deprimido con test de Apgar de 1 punto al minuto y luego de reanimar alcanza sólo 3 puntos al quinto minuto, se realiza ultrasonido abdominal con (disgenesia o displasia renal), y la radiografía de tórax con hipoplasia pulmonar; a pesar de las continuas medidas de reanimación muere a las 6 horas después del nacimiento.

CONCLUSIÓN: se recomienda realizar estudios ultrasónicos en los dos primeros trimestres de la gestación para prevenir casos como esto.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:

Hospital Geral de Luanda

Endereço: Rua Camama, Belas, Luanda

Email: rafaelferrer1953@gmail.com

PALABRAS CLAVE:

*síndrome, agenesia renal e hipoplasia,
oligohidramnios, Potter*

SÍNDROME DE POTTER: Relato de caso e revisão da literatura

RESUMO:

INTRODUÇÃO: Um caso de Síndrome de Potter nasceu no Hospital Materno Infantil Kilamba Kiaxi em Luanda, producto de uma mãe de 18 anos, primigravida com oligohidramnio materno mostrado.

OBJECTIVO: Conhecer as características deste malformação congénita, uma vez que é uma doença caracterizada pelo facto com defeito primário no útero é insuficiência renal com desenvolvimento de outra doença que causa deterioração, ausência ou alteração do rim estrutural provoca uma diminuição no fluido amniótico durante a gravidez (agenesia renal bilateral ou hipoplasia) é uma doença assintomática, geralmente descobertos durante a ultra-sons.

RESULTADO: Ele obteve um recém-nascido de 3000 gramas de peso Potter fenótipo da síndrome gramas. A criança nasce com deprimido Apgar teste de 1 minuto e reviver realização apenas 3 pontos, ultra-som abdominal (dysgenesis ou displasia renal) foi realizado; e radiografia de tórax hipoplasia pulmonar; apesar das medidas contínuas quando as medidas de ressuscitação morre após 6 horas do nascimento.

CONCLUSÕES: Recomenda-se realizar estudos ultrasónicos nos dois primeiros trimestres da gestação para prevenir casos como este.

PALAVRAS-CHAVE:

síndrome, agenesia renal e hipoplasia, oligohidramnios, Potter

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Potter fue descrita por primera vez por Woless Kringel (1671), y siendo delineado como Síndrome de Potter en el año 1946.¹

El Síndrome y fenotipo Potter es un complejo de hallazgos asociada con la insuficiencia renal, hipoplasia renal, pulmones hipoplásicos y oligohidramnios severo. La agenesia renal bilateral es incompatible con la vida extrauterina, se presenta con una frecuencia según Potter de 1 x 4,800 nacimientos con predominio del sexo masculino, la fascie de Potter se compone de hipertelorismo con epicanto prolongado hasta las

mejillas, , puente nasal amplio, orejas de implantación baja con hipoplasia de cartilaginosa pegadas al cráneo, mentón pequeño; otras anomalías encontradas en el sexo femenino son ausencia del útero, la vagina, en el sexo masculino ano imperforado, espina bífida, rigidez en las articulaciones, pie bota e incurvación de las piernas.^{1,2,3 e 4}

La secuencia de Potter esta compuesta de una tétrada: Facies de Potter, defectos posicionales de los miembros, hipoplasia pulmona bilateral, agenesia o disgenesia renal uni o bilateral debido a un déficit de desarrollo fetal secundario al oligohidramnios severo.^{1,3 e 4}

PRESENTACION DEL CASO

Se presenta un caso de un recién nacido del sexo masculino, producto de una madre primigesta de 18 años de edad, sin antecedentes familiares de presentar dicha anomalía congénita, con atención pretanatal deficiente (3 controles prenatales); que a las 35 semanas se realiza ultrasonido prenatal donde se observa oligoamnios severo y masas renales fetales que no se visualizan, ya con feto viable se interna la gestante en el Hospital Materno Infantil Kilamba Kiaxi de Luanda; y a las 39,2 semanas presenta pródromos de partos con bradicardia fetal se realiza inducción del mismo conociendo la sospecha de anomalía renal y se obtiene un recién nacido producto de parto vaginal, en presentación cefálica de 3,000 gramos de peso, deprimido (con cianosis generalizada, bradicardia menor de 60 latidos por minutos, llanto ausente y atónico), test de Apgar de 1 punto al minuto es reanimado y se logra solo 3 puntos al 5^{to} minuto, con fascie de Potter (hipertelorismo con orejas y con el cartílago hipoplásico unido al cráneo, hipoplasia mandibular como se muestra en la Figura 1 y 2.

Se realiza radiografía de tórax donde se observa hipoplasia pulmonar y ecografía abdominal con (disgenesia o displasia renal bilateral), corroborando el diagnóstico de Síndrome de Potter, se realizan cuidados intensivos al recién nacido, pero mantiene la cianosis generalizada, bradicardia extrema, se reanima y seis horas después fallece.

En este caso presentado con el antecedente materno de oligohidramnio, los datos clínicos observados en el recién nacido (características físicas), la ecografía abdominal y la radiografía de tórax se llegó al diagnóstico de un Síndrome de Potter.

DISCUSIÓN

El síndrome de Potter presenta sospecha cuando se realizan ecografías prenatales en los tres trimestres de la gestación en este caso con atención prenatal deficiente sin un seguimiento adecuado el diagnóstico no fue posible realizarlo antes de las 35 semanas pues la gestante no acudió a ningún servicio hospitalario pues de tener un diagnóstico más precoz se hubiera citado la pareja para proponer interrupción de la gestación conociendo de que se trataba de una malformación congénita incompatible con la vida.

El síndrome de Potter y el fenotipo de Potter se refieren a un conjunto de características asociadas con la falta de fluido amniótico y el riñón en un niño que va a nacer.^{3,4 e 5}

El síndrome de Potter, el principal problema es la insuficiencia renal. Normalmente, los riñones producen el líquido amniótico tal como la orina, no se desarrollan correctamente como el bebé está creciendo en el útero.^{1,6,7}

Figura 1: Implantación baja de las orejas



Figura 2: Mandíbula pequeña e hipertelorismo



El fenotipo Potter se refiere a un rasgo característico que ocurre en un recién nacido, cuando no hay líquido amniótico. La falta de líquido amniótico se denomina oligohidramnios. Sin este líquido, el bebé no está amortiguado de las paredes del útero. La presión de la pared uterina lleva a una apariencia facial inusual, incluyendo ojos muy distantes entre sí.³

El fenotipo de Potter también puede conducir a los miembros anormales o producir contracturas anormales a nivel de las articulaciones sobre todo en los miembros inferiores. El oligohidramnios también interrumpe el desarrollo de los pulmones, de modo que no funcionan adecuadamente en el momento del nacimiento.¹³ La disgenesia o displasia renal es un desarrollo anormal del parénquima renal, con la formación de quistes y daño renal irreversible como consecuencia de diferenciación anormal de tejido metanéfrico.

Cuatro tipos de disgenesia renal se describen:^{6,7,8}

- Autosómica recesiva renal poliquística (niño) o de tipo I. Potter
- Displasia renal multiquística o tipo II Potter.
- Autosómica dominante del riñón poliquístico (adulto) o de tipo III Potter.
- Quística displasia renal tipo IV Potter.

A displasia renal multiquística Potter II es la causa más frecuente de masa abdominal neonatal. El impacto en su cooperación bilateral es de 1: 10.000 nacidos vivos, mientras incidencia general no es necesario ya que muchos de los casos no puede ser unilaterales detectado. Afecta a hombres en una proporción de 2: 1. La etiología sin embargo, no ha sido identificado, se cree que podría ser causado por una mutación de un gen o defecto cromosómico que daría lugar a dos tipos diferentes de cambios:

- a) obstrucción del tracto urinario inicial o de tipo IIA Potter.
- b) Cambiar el desarrollo de la formación de blastema mesonéfrico de nefronas o tipo IIB Potter.

Potter II A, obstrucción del tracto urinario se produce antes de las 8 a 10 semanas, lo que lleva a la atresia pelvis renal y el uréter tercio proximal, ya que todavía hay algunas nefronas funcionales en obstrucción, que se llenan con la formación de múltiples quistes fornix orina, que luego se dilata, dando la apariencia del síndrome.⁸

En el tipo IIB Potter riñones rudimentarios vistos con algún pequeño volumen de quistes y pueden estar unilaterales, bilaterales o de destino.

Las características de diagnóstico de ultrasonido aparece como una masa paravertebral, corresponde a macroscópicas múltiples quistes de tamaño variable como un racimo de uvas.

Cuando la condición se acompaña de anhidramnios y oligohidramnios bilaterales o graves hipoplasia pulmonar secundaria severa. Si el líquido puede ser unilateral o polihidramnios normales incluso se encuentran.

El diagnóstico diferencial debe considerar principalmente con la hidronefrosis fetal. Potter II se ha asociado con síndromes como Meckel, Dandy - Walker, Saldino - Noonan, Apert, junio y Zellweger, por lo que los defectos cromosómicos que pueden ser o trisomías, y deleciones cromosómicas del 15, (q22) (Q24)

El riesgo de recurrencia es de 3 a 5 %, la condición unilateral es favorable, pero con el riesgo subsecuente pronostico de hipertensión; el compromiso bilateral es fatal; no existe tratamiento para esta enfermedad.

CONCLUSION

Se concluye este caso como un Síndrome de Potter por el antecedente materno de oligohidramnio y la no visualización de las masas renales en el feto, luego del nacimiento las características externas, así como el estudio ecográfico y radiografía de torax al recién nacido, este caso podía ver sido prevenible o evitable con un diagnóstico precoz y oportuno a la grávida en la detección precoz de la ausencia de líquido amniótico fetal, se recomienda realizar estudios ultrasónicos en los dos primeros trimestres de la gestación.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Martínez, T. P., Montalvo, J. J., Barró, E. M. & Pierna, C. Estudio ecográfico prenatal del síndrome de Potter. Ultrasonido 2, 55-60 (1986).
2. de Potter, F. Síndrome de Potter. medisan 9, (2005).
3. Rizzo, N. et al. Prenatal diagnosis and obstetrical management of multicystic dysplastic kidney disease. Prenat. Diagn. 7, 109-118 (1987).
4. Stuck, K. J., Koff, S. A. & Silver, T. M. Ultrasonic features of multicystic dysplastic kidney: expanded diagnostic criteria. Radiology 143, 217-221 (1982).
5. Dayal J, Maheshwari E, Ghai PS, Bhatotia S. Antenatal Ultrasound Diagnosis of Potter's Syndrome [Cited 2003]. Available from: URL: http://www.ijri.org/articles/current_issue/obstetric_81.htm.
6. Schuardt A, D'Agati V, Pachnis V, Costantini F. Renal agenesis and hypoplasia in ret-K-mutant mice result from defects in ureteric bud development. Development. 1996; 122: 1919. 9. Cole BR, Conley SB, Stapleton FB. Polycystic kidney disease in first year of life. J Pediatr. 1987; 111: 693 - 699.
7. Elder JS. Congenital anomalies and dysgenesis of the kidneys. In: Kliegman RM, Stanton BF, St Geme JW III, Schor NF, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 20th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2016:chap 537.
8. Eve Cabral Marina, Miralles Florencia. Diagnostico: Síndrome de Potter Tipo II. Julio 2011 Available en: <http://www.saumb.org.ar/index.php?seccion=casos&n=12>

Os cuidados adaptados às suas
necessidades

