

Síndrome de Potter

BELTRAN PAZ, Carlos
 ROSSI, Norma
 CUESTAS, Eduardo
 SANCHEZ, Carmen
 CANALS de COHEN, Norma

Departamento de Pediatría
 Sección de Genética
 Servicio de Anatomía Patológica
 Hospital Privado
 Centro Médico de Córdoba

RESUMEN

Se describe un caso de Síndrome de Potter en un recién nacido de sexo femenino, realizándose los diagnósticos diferenciales con otros síndromes asociados a la Secuencia de Oligohidramnios.

Se revisan la radiografía y la discusión anatomopatológica.

La agenesia renal y otras anomalías (Ej.: la poliquistosis renal o la obstrucción de las vías urinarias) son la causa más común en la disminución de la producción de orina fetal, consecuencia de la cual resultará el oligohidramnios.

Los efectos secundarios del antenombro hecho clínico son el resultado de la compresión a la que es sometido el feto. Este presenta una facie típica (facie de Potter) caracterizada por hipertelorismo ocular, un pliegue cutáneo que comienza en el ángulo interno del ojo y se extiende lateralmente hacia el ángulo externo, nariz aplastada, micrognatia y grandes pabellones auriculares, defectuosos y aplanados. Como hecho agregado podemos encontrar con frecuencia la presencia de amnion nodosum.

El peso de nacimiento es bajo siendo común la presentación de nalgas. La hipoplasia pulmonar es severa y el Pie bot es la anomalía esquelética más frecuente.

La causa de muerte inmediata del RN es insuficiencia respiratoria por hipoplasia pulmonar descripta, la causa mediata insuficiencia renal (1).

Otras entidades nosológicas cursan con

oligohidramnios, teniendo la secuencia característica. Entre éstas pueden mencionarse el Síndrome de Prune Belly, Síndrome de Meckel, Asociación VATER y otras.

Síndrome de Prune Belly:

Este síndrome presenta una triada de defectos congénitos que comprenden:

- Aplasia de la musculatura medial e inferior del abdomen.
- Anomalías del aparato urinario.
- Criptorquídea bilateral.

La apariencia del abdomen, grande, flácido, de paredes delgadas y cubierto de pliegues es característico siendo el origen del nombre del Síndrome (ciruela).

Las anomalías del aparato urinario pueden agruparse en dilatación de la vejiga y del uréter, riñones de forma grotesca, hidronefrosis y displasia. Los testículos son intraabdominales, es frecuente la malrotación intestinal que se observa en un 30o/o de los casos. En igual porcentaje se hallará cardiopatía congénita sin predominio estadístico de ninguna de ellas.

Desde el punto de vista esquelético la pre-

sencia del pie equinovaro, generalmente bilateral, es frecuente (2).

Síndrome de Meckel:

Se transmite siguiendo un patrón autosómico recesivo (3). Las características básicas consisten en microcefalia con encefalocele occipital, fisura palatina, riñones poli-quísticos, genitales ambiguos en los varones y polidactilia.

Los hallazgos faciales consisten en frente huidiza, anomalías oculares (microftalmia y anoftalmia), labio leporino, fisura palatina, micrognatia, orejas displásicas.

En el aparato urogenital encontraremos: displasia quística renal, hipoplasia del pene, criptorquidea, imperforación vaginal, útero hipoplásico o bicome.

En aparato circulatorio CIV, CIA, Lo Ao y otros.

En el 25o/o de los casos el pie equinovaro es consecuencia del oligohidramnios que acompaña a este Síndrome (1) (2).

Asociación VATER:

VATER es una sigla que se utiliza para describir una serie de anomalías agrupadas con una tendencia mayor que la esperada por el azar.

Estas anomalías consisten en:

- V: Vasculares o vertebrales
- A: Malformaciones anales.
- TE: Fístula traqueoesofágica o atresia de esófago.
- R: Anomalías del radio o renales.

El diagnóstico de esta entidad es clínico y para efectuarlo es necesario encontrar al menos tres componentes de esta asociación (2).

Síndrome de Potter:

El Síndrome de Potter fue descrito por la autora, de la cual lleva su nombre, en el año 1946 (4).

Inicialmente se describió agenesia renal, como origen del oligohidramnios y la causa efecto de la facie del recién nacido, así como de las otras deformidades.

La llamada facie de Potter se caracteriza por piel deshidratada, hipertelorismo ocular, pliegue cutáneo marcado desde el ángulo interno del ojo hacia afuera del mismo, micrognatia, nariz aplanada, pabellones auriculares displásicos.

Existen también anomalías de los órganos

genitales, tales como ausencia del conducto deferente, vesículas seminales, agenesia del útero y parte superior de la vagina.

En el aparato digestivo puede presentarse atresia anal, esofágica y duodenal. Entre las anomalías esqueléticas la más frecuente es el pie bot (2).

A nivel cerebral se encuentran defectos de la migración neuronal, incompleta demarcación del giro temporal y heterotopía cerebelar (5).

Como antes se describiera en este artículo, la hipoplasia pulmonar es la causa inmediata de muerte del neonato, siendo las anomalías renales la causa mediata.

En el año 1964, la Dra. E. Potter describió en forma original la causa productora de la hipoplasia pulmonar. Inyectó por amniocentesis, sustancias radioopacas en madres que llevaban un embarazo anencefálico obteniendo magníficos broncogramas del feto; con lo cual no tan sólo se probó la causa de la hipoplasia pulmonar, sino que se demostró fehacientemente los movimientos respiratorios fetales (Conferencia Magistral Haward Club, agosto 1964).

Podemos agregar a la descripción anterior que el parto de estos niños es a menudo prematuro y de nalgas, el peso de nacimiento es bajo y el estudio anatomopatológico de la placenta revela la presencia de amnion nodosum.

El Síndrome de Potter puede clasificarse, según el grado de afectación, de la siguiente manera:

- Tipo A: Limitado a la parte inferior de los conductos urogenitales.
- Tipo B: Presenta las anomalías del Tipo A, a las que se suman, afectación de los derivados del intestino posterior y de la membrana cloacal.
- Tipo C: Reúne las anomalías descritas en el Tipo A y B pero con afectación de la totalidad de la extremidad caudal del embrión, resultando una sirenomielia (2).

CUADRO Nro. 1 SINDROME DE POTTER

- Agenesia Renal
- Facies de Potter
- Piel Deshidratada
- Anomalías Genitales
- Anomalías Digestivas
- Pie Bot
- Anomalías Cerebrales
- Hipoplasia Pulmonar

RESUMEN DE HISTORIA CLINICA

Paciente de sexo femenino RN Pre T/PEG. Cesárea por oligoamnios y Test de vitalidad fetal no reactivo. 28-30 semanas de gestación por FUM.

Nace con bradicardia extrema, no llora. Se inician maniobras de reanimación. Se coloca TET y queda en ARM.

La niña permanece hipoactiva, cianótica y mal perfundida. Se canaliza arteria umbilical.

Radiografía de tórax compatible con hipoplasia pulmonar vs. EMH.

A las dos horas de vida presenta palidez, bradicardia extrema. Fallece.

Se realiza ecografía abdominal previa al fallecimiento que muestra dos imágenes renales de 25 x 20 mm, con múltiples quistes de 2-3 mm de diámetro. No se visualiza vía excretora.

Examen físico: Facies aplanadas, mentón retrogrático, orejas bajas, puente nasal ancho, hipertelorismo. Tórax normal. Abdomen normal. Manos cortas y edematosas. Miembros inferiores: ambos talones en talpies fijos. Himen imperforado. No se auscultaron soplos.

Autopsia macroscópica

Se observan riñones de 1,5 x 1 x 0,5 cm con quistes de 2-3 mm de diámetro de conte-

nido mucoso. Ambas pelvis y uréteres son hipotróficos.

Rudimento vesical adherido a pared anterior de útero.

Hemotórax bilateral. Hemopericardio. Pulmones pequeños y hepatizados.

Diagnósticos Anátomo-Patológicos

Recién nacido prematuro (1.050 gr) con:

a) Displasia renal bilateral (Tipo II de Potter).

b) Inmadurez pulmonar grado II con hemorragia intraalveolar y distress respiratorio.

c) Eritropoyesis hepática.

La displasia renal total bilateral forma parte de las malformaciones congénitas, dentro de las anomalías de diferenciación, cuya consecuencia morfológica más importante es la formación de quistes. Se define anatómicamente a la displasia renal como la persistencia en el riñón o en una región del riñón, de estructuras no representadas en la nefrogénesis normal, y se define microscópicamente por los aspectos abajo mencionados.

1) Túbulos focalmente dilatados y revestidos por epitelio cuboideo o columnar y rodeado de capas concéntricas de mesénquima, en las cuales puede demostrar-

ESQUEMA Nro. 1

ESQUEMA DE SECUENCIA DE OLIGOAMNIOS

Defecto de la formación de orina

Pérdida crónica de líquido amniótico

Oligohidramnios

Déficit de crecimiento

Hipoplasia pulmonar

Compresión fetal

Facies de Potter

Defecto de posición de los miembros

Tomado de Jones, K.L. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation.

se a menudo la presencia de músculo liso.

- 2) Conductillos más pequeños con epitelio hiperromático.
- 3) Un estroma mesenquimatoso que mantiene su potencia para formas derivadas disontogénicas, como cartílago que se observa en nuestro caso. A veces el cartílago se osifica.

En resumen parece que la displasia renal puede explicarse mejor como una malformación compleja a la cual contribuyen dos factores:

- a) Diferenciación desorganizada del tejido nefrogénico como expresión de la potencia intrínseca de ese tejido privado de la influencia organizadora de la yema ureteral, sea por incapacidad de esta última para desarrollarse, sea porque la capacidad de las ampollas para inducir los nefrones ha sido de alguna manera perjudicada por obstrucción distal.
- b) Las consecuencias morfológicas en el riñón en desarrollo de obstrucción misma, es decir dilatación quística de las ampollas y de los nefrones inmaduros ya inducidos.

SUMARY

A newborn female patient with Potter's Syndrome is presented. Differential diagnosis with other syndromes associated to oligohydramnios, is made. Pathology is discussed and bibliography reviewed.

ACLARACION DE SIGLAS DEL TEXTO

RN -	Recién Nacido
CIV -	Comunicación interventricular
CIA -	Comunicación interauricular
CoAo -	Coartación de aorta
Pre T/PEG -	Pretérmino pequeño para edad gestacional
TET -	Tubo endotraqueal
ARM -	Asistencia Respiratoria Monitorizada

BIBLIOGRAFIA

1. JONES, K.L.: *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*, 4th ed., 1988
2. GOODMAN, R.; GORLIN, R.: *Malformaciones en el lactante y en el niño*. 1986.
3. Mc KUSICK, V.A.: *Mendelian Inheritance in Man*, 5th ed. Baltimore, Johns Hopkins University Press, 1978.
4. POTTER, E.L.: Facial Characteristic of Infante with bilateral renal agenesis. *Am. J. Obstet Gynecol* 146; 51:885-888.
5. GRUNNET, M.L. et BALE, J.F.: Brain abnormalities in infants in infants with Potter Syndrome (Oligohydramnios Tetrad). *Neurology* 1981; 31:1.571-4.
6. ROBERT, H. HEPTINSTALL, MD. Displasia renal. *Patología del riñón*. Tomo I 1979:70-74.