

## CASO CLINICO

### SINDROME DE POTTER

Drs.: Carmen Gabriela Shigyo Kobayashi\*, Andrés Lucen Zárate\*\*.

#### INTRODUCCION

Las anomalías congénitas del aparato urinario son muy frecuentes en el recién nacido. Ellas representan alrededor del 35 al 40% de todas las malformaciones humanas (1); mientras que alrededor del 10% de todos los individuos muestran una o varias anomalías del aparato urinario potencialmente significativas.

La Agenesia renal puede ser uni o bilateral, esporádica o hereditaria y ocurrir como una entidad aislada o asociada con otras alteraciones no relacionadas. La Agenesia renal bilateral (Síndrome de Potter) se produce en aproximadamente 1 de cada 4,000 nacimientos (2), ó 1 en 2,500 (3), ó 0.12 a 0.3 por cada 1000 (4). Desde que Potter describió por primera vez el síndrome en 1946, algo más de 200 casos han sido reportados en la literatura (5).

La Agenesia bilateral es incompatible con la vida y algunas series reportan hasta 38% de pérdidas prenatales. Habitualmente son natimueertos o niños que viven menos de 4 horas. Las máximas supervivencias llegan a 48 horas, aunque algunos autores han reportado casos excepcionales de 2 semanas de vida (3).

#### REPORTE DEL CASO

El caso fue el hijo de una mujer de 31 años, gravídea 6, para 3-2-0-3, natural de Iquitos, quien descono-

cía la fecha exacta de su última regla, refiriendo aproximadamente 8 meses de gestación; clínicamente, por altura uterina se le calculó 18 semanas. La paciente no había tenido CPN y acudió el 01/10/92 a la Emergencia del HML por contracciones uterinas, sensación febril y secreción clara verdosa vía vaginal desde hacía 3 días. Al examen se encuentra PA 120/70 mmHg FC 110 x", T. 37.8 °C y al tacto vaginal: no trabajo de parto y secreción mucosa espesa. Se produce el parto 01/10/92 a las 03:40 horas, siendo un RNV mujer de 1810 grs., talla 44 cms, presentación de vértice, (Apgar 1 al minuto, 3 a los 5' y 4 a los 15'. Sus diagnósticos al nacimiento fueron: Recién nacida pretérmino de 34 semanas por examen físico, adecuada a la edad gestacional, bajo peso, asfixia severa y síndrome de distress respiratorio leve. Finalmente fallece el 01/10/92 a las 5 horas.

El alumbramiento, se produjo a los 10 minutos del nacimiento. La placenta se informó como completa con Desprendimiento Prematuro de aprox. un 30%, desconociéndose datos sobre líquido amniótico.

La paciente negaba todo antecedente personal o familiar social, médico o quirúrgico positivos; pero en cuanto a su historia obstétrica, se obtuvo los siguientes datos:

- G1 1981 varón 3700 gr. parto eutócico en H. Iquitos vivo y apar. sano.
- G2 1982 mujer-desconoce peso-pretérmino (7m) parto domiciliario-natimuerto.
- G3 1985 varón 1800 gr. pretermino (6 meses) parto domiciliario natimuerto

\* Médico-Cirujano. Residente de Gineco-Obstetrica. U. N. M. S. M. Instituto Materno perinatal.

\*\* Médico Cirujano, Patólogo Dpto. de patología y Lab. del Instituto Materno perinatal.

- G4 1988 mujer 3600 gr. eutócico, Clínica, vivo y apar. sano.
- G5 1990 varón 3700 gr. eutócico, Clínica, vivo y apar. sano.
- G6 Actual. Niega enfermedades intercurrentes, complicaciones, ingestión de drogas o medicamentos, no CPN.

Entre los datos del protocolo de necropsia encontramos: Talla 41 cm., Perímetro Cefálico 30 cm., Perímetro Torácico 27.5 cm., Perímetro abdominal 26.5 cm., Facies de Potter, pliegue simiano en ambas manos, pie izquierdo valgo y derecho varo, pulmones hipoplásicos y hemorrágicos, agenesia renal bilateral, malformación del aparato genital y moderada hepatoesplenomegalia congestiva.

El estudio de la placenta informa: placenta ovalada de 18x15x2 cm., con muesca en uno de sus bordes. La cara fetal azulada con vasos delgados y formaciones micronodulares en toda su superficie de color rosa pálido. La cara materna presenta cotiledones amplios y prominentes, parcialmente fusionados. El cordón umbilical de 31 cm., de largo, blanco nacarado, presenta 3 vasos al corte. El diagnóstico final fue placenta de tercer trimestre con áreas de infarto y calcificación, vellositis crónica amnios nodoso. El cordón umbilical sin alteraciones significativas.

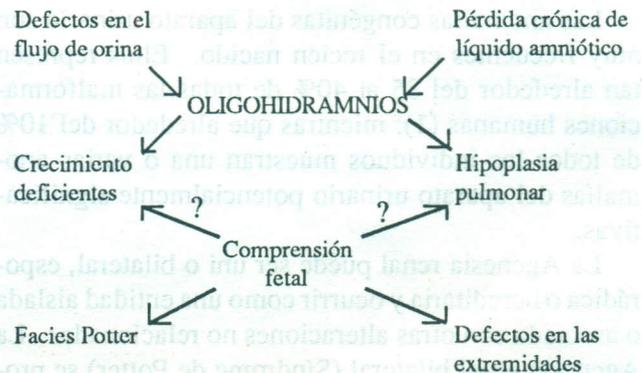
## COMENTARIO

Los hallazgos patológicos fundamentales o "primarios" del Síndrome de Potter son la ausencia bilateral de riñones uréteres y arterias renales, con una vejiga hipoplásica con los orificios ureterales cerrados. Ocasionalmente pueden estar presentes remanentes ureterales, pero también son considerados como agenesia renal.

El 75% de los afectados son varones (2), aunque según otros autores la relación varón: mujer es de 2:1 (6). El caso reportado fue mujer. En niñas el síndrome de Potter se asocia a agenesia uterina y vaginal proximal con gónadas normales, mientras que en los niños los conductos deferentes y la vesícula seminal están ausentes (4).

El aspecto externo de los niños con agenesia renal es característico y estaría relacionado a la ausencia de

función renal y consiguiente oligohidramnios, más que ser parte específica del síndrome; ya que se encuentra similar apariencia en niños con otras severas displasias renales (4) o en oligohidramnios de otro origen (7). A la inversa, en los excepcionales casos descritos en los cuales la agenesia renal no se asocia a severo oligohidramnios (3), tales alteraciones no se describen en los infantes. Reproducimos a continuación un esquema que explica los hallazgos patológicos "secundarios" en el Síndrome de Potter (facies Potter, hipoplasia pulmonar, defectos en las extremidades, crecimiento deficiente):



Además de los hallazgos patológicos que hemos denominado "primarios" y "secundarios", existen algunas otras malformaciones asociadas, descritas en niños con síndromes de Potter, no constantes -en todos los casos-. Estos defectos involucran ano, genitales externos, corazón, raquis y fetos sirenomélicos.

En cuanto a las malformaciones "primarias", se comprenden al revisar la embriología del aparato urogenital (9), trataremos algo más al respecto más adelante, al analizar la etiología del síndrome de Potter.

Respecto a las malformaciones "secundarias" (3, 5, 6, 7, 10), la apariencia externa luce como si tuvieran una excesiva cantidad de piel o estuvieran deshidratados, los brazos parecen inusualmente largos, con excesiva cantidad de piel y grasa subcutánea. El anormal doblamiento de las piernas y rotación interna del pie, son también resultado del oligohidramnios.

La más constante característica facial, es un prominente pliegue epicanto en forma de "V", diferente al observado en el síndrome de Down que acaba en las

comisuras, éste se eleva sobre el párpado superior y por debajo, acaba en las mejillas. La nariz es aplastada, con forma de gancho o "pico de loro". La depresión bajo el labio inferior es marcada, señalándola algunos como micrognatia. Las orejas casi siempre son anormales, aunque la distorsión no es uniforme: generalmente son de inserción baja, flácidos y presionados contra la cabeza, el lóbulo es estirado hacia adelante dando una menor posición vertical al pabellón, mientras que el antihélix y el antitrago son excesivamente prominentes; el trago algunas veces está ausente. La cara, en líneas generales parece la de un "viejo".

En casi todos los niños con síndrome de Potter se encuentra hipoplasia pulmonar, la cual suele ser la causa directa de la muerte, ya que la uremia -resultante de la agenesia renal- sólo se ha reportado en los raros casos que sobrevivieron más de 2 semanas (3). el caso aquí presentado falleció a la 1H 20' de vida, con los clásicos signos de disnea y cianosis.

La hipoplasia pulmonar se aprecia mejor al observar que el peso de los pulmones es menor que la mitad de lo normal para el peso corporal de estos niños. Los cambios en los pulmones pueden ser de 2 tipos: en uno la anormalidad es como la que a menudo se encuentra en los niños con severo craneoraquisquisis y consiste en la reducción en el número de vías aéreas distales en el pulmón, así hay menos alveolos en relación con los bronquios que los normales; la otra variedad consiste en la insuficiente maduración del tejido pulmonar primitivo. Los sacos alveolares normalmente presentes a mitad del embarazo se vascularizan y originan los alveolos en la última mitad. Así en la agenesia renal habría reducción en el número de alveolos e insuficiente vascularización que llevaría a la falla en la formación de los conductos alveolares y alveolos.

La controversia persiste en cuanto a si es que la compresión del tórax fetal por la pared uterina, debido a la ausencia de líquido amniótico, limita espacio para el crecimiento y es responsable de la hipoplasia pulmonar (como ocurre con las malformaciones en extremidades); o si es que la hipoplasia resulta de una inhibición de la actividad respiratoria debida a la poca cantidad de líquido amniótico.

En cuanto a las malformaciones "asociadas", mencionaremos en primer lugar las alteraciones en el

intestino posterior, en relación probablemente a su vecindad con el riñón en desarrollo -aquí anormal-. Se describe ausencia de colon sigmoides y recto, ano imperforado con y sin recto presente, no rotación intestinal, fistula traqueoesofágica, y atresia duodenal.

Las glándulas adrenales aparecen como estructuras discoides aplanadas contra la pared abdominal posterior, desde que no hay riñones para ejercer presión hacia arriba y darles su forma.

La hidrocefalia generalmente asociada con espina bífida, se describe junto con otras malformaciones del raquis, más frecuentemente en niños con Potter y sirenomélicos.

La otra malformación descrita es la cardíaca. Principalmente resultado de la anormal división del tronco arterioso. También se describen estenosis aórtica, o pulmonar, transposición de los grandes vasos y persistencia del ductus arterioso.

El caso aquí reportado presentaba además de la agenesia renal bilateral y malformación del aparato genital, la característica facies poteriana, hipoplasia pulmonar y malformaciones en miembros inferiores; aparentemente podemos suponer que existió oligohidramnios, aunque no existe información al respecto.

El 60% de los casos que se describen en la literatura (3) tienen promedios de gestación menores a las 38 semanas, como lo confirman las 34 semanas por examen físico de nuestra paciente; y los pesos de los productos raramente sobrepasan los 2,500 gr. casi todos son pequeños para la edad gestacional, como habitualmente ocurre con los niños con severas malformaciones. La presentación generalmente es de nalgas, lo cual puede ser explicado por la prematuridad y el oligohidramnios. Aunque este caso pesó 1810 gr, la presentación fue de vértice.

El peso de la placenta en relación al peso del niño, se describe generalmente bajo, aunque nunca menor de 1:10 (límite inferior normal). La estructura histológica de la placenta no se informa habitualmente como anormal, aunque usualmente se describen múltiples pequeños nódulos compuestos de masas de células epiteliales en la cara fetal. ("Amnios nodoso") Esta condición fue descrita inicialmente por Landing en la agenesia renal: pero puede estar presente en asociación con oligohidramnios de cualquier causa.

La discusión sobre la patogénesis de la agenesia renal bilateral debe partir del estudio del desarrollo embriológico de ellos. Los riñones provienen de dos orígenes: el conducto mesonéfrico, el cual origina a su vez a la yema o brote ureteral; y el blastema metanéfrico. La yema ureteral forma el uréter, pelvis renal y por múltiples ramificaciones subsiguientes los cálices y túbulo colectores. Esto a su vez induce al blastema metanéfrico a proliferar y desarrollarse en células nefrogénicas (que forman glomérulos, TCP, TCD y asa de Henle), y en estroma (9). Es fácil ahora comprender que severos disturbios en el desarrollo o agenesia completa del conducto mesonéfrico y el brote ureteral ocasionarán la Agenesia renal. Desde que los conductos deferentes y la vesícula seminal, son derivados del conducto mesonéfrico se pueden observar las anomalías en ellos. Igualmente, como la formación del conducto paramesonéfrico, (conducto de Müller) depende del normal desarrollo del conducto mesonéfrico se aprecian anomalías uterinas y vaginales asociadas. Así se describen úteros dobles, vaginas que acaban en fondos de saco ciegos con ausencia de su porción inferior, ausencia o rudimento de útero y/o vagina; sin embargo las trompas y ovarios siempre se encuentran presentes y normales.

La causa de la agenesia renal es desconocida. Según algunos autores, parece probable debido a la gran variación en las malformaciones asociadas, que todo resulte de la acción de un agente externo que ejerce su acción en un momento crítico del desarrollo embrionario (3). Aunque se observan ocasionalmente defectos cromosómicos en pacientes con agenesia renal y múltiples malformaciones, los estudios cromosómicos en la mayoría de los casos son normales (10); pero dada alguna semejanza con la trisomía 18, algunos han sugerido la posibilidad que el síndrome de Potter sea una forma extrema de esta trisomía. Varios desórde-

nes de genes particulares son asociados a agenesia renal, por ejemplo la displasia bronquio-oto-renal, es un desorden autosómico dominante que puede relacionarse a agenesia uni o bilateral o displasia renal. La agenesia renal se asocia también a múltiples síndromes de etiología desconocida como por ejemplo el síndrome de Vater (anormalidades vertebrales, fístula traqueoesofágica y alteraciones renales) la cual puede ocurrir esporádicamente o ser resultado de una herencia de patrón autosómico dominante según estudios de pedegree familiares (4).

Finalmente, los informes más recientes, catalogan al síndrome de Potter como un defecto autosómico dominante con baja penetrancia y de expresión variable (11).

Actualmente son recomendables los estudios ultrasonográficos y pielografía, en los familiares de pacientes con agenesia renal. La agenesia renal bilateral tiene un alto riesgo de recurrencia, por lo cual el diagnóstico prenatal debe ser considerado (12).

El ultrasonido es el mejor método disponible para el diagnóstico prenatal de anomalías renales congénitas (4, 13, 14). Usando este método puede identificarse oligohidramnios severos tan tempranamente como a las 16 semanas de gestación. La falta de visualización de la vejiga fetal en un determinado período de tiempo puede indicar una inadecuada formación de orina, mientras que la detección de una vejiga distendida indica una obstrucción uretral distal. Los riñones pueden visualizarse ya a las 18-20 semanas de gestación, y al menos 2 casos reportados de agenesia renal bilateral, han podido ser diagnosticados antes de las 20 semanas de gestación.

Algunos investigadores han sugerido el uso de pielografía fetal para confirmar el diagnóstico de agenesia renal, pero la tasa de visualización exitosa en gestaciones normales de los riñones, es aún desconocida.

## REFERENCIAS

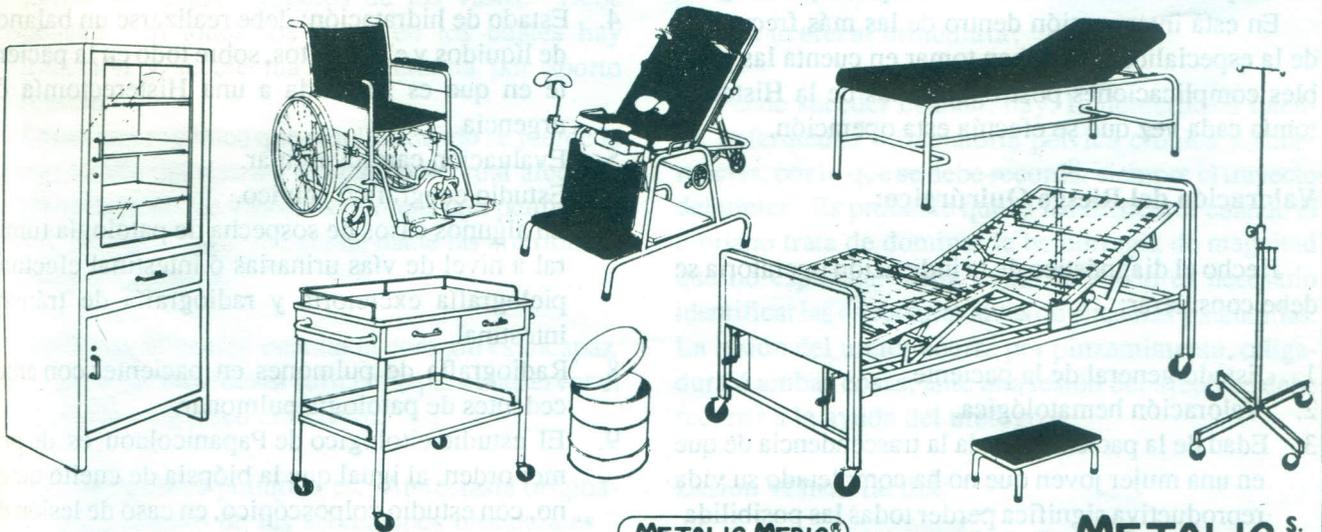
1. Robins, S. L.: Conran R. S.: Patología estructural y funcional Ed Inteamericana "2ª edición. México 1984.
2. Nelson: Tratado de pediatría. Ed. Interamericana 12ª edición México 1986.

3. Potter, E. L.; Craig, J. M.: Pathology of the fetus & infant. Yearbook medical publishers-INC 3ª edition Chicago 1975.
4. Emery Alon E. H. & Rimoin David L.: Principles and practice of medical genetics. Edinburgh London 1983.

5. Potter, E. L.: "Bilateral renal agenesis" J. Pediatr. 29:68, 1946.
6. Pelayo Correa: Texto de patología. La prensa médica mexicana. 2º edición México 1975.
7. Darmady and Maclauer: Renal Pathology-Post graduate pathology series. The Butterworth & Copublishers LTD. 1980.
8. Rodriguez, J. I.; Palacios, J.: Pathogenetics mechanisms of fetal akinesia deformation se quence and oligohydramnios sequence. Am. J. Med. Genet. Sep. 1; 40 (3): 84-9, 1991.
9. Langman, J.: Embriología médica. The Williams & Wilkins. 4º edición London 1981.
10. Passarge, E., et al.: Potter's Syndrome. Am. J. Dis. Child. Vol. 109 Jan 1965 80-4.
11. Hjort, C.; Larsen, C., Nathan, E.: Potter's sequence, phenotype, pathogenesis, etiology and hereditary aspects. Ugeskr-Laeger Feb 17; 154 (8): 488-91, 1992.
12. Kovacs, T., et al.: Familial occurrence of bilateral renal agenesis. Acta Paediatr. Hung 1991; 3(11): 13-21.
13. Bronshtein, M. et al.: Eirst and early second trimester adiagnosis of fetal urinary tract anomalies using transvaginal sonography. Prenat Diag 1990 Oct; 10(10): 653-66.
14. Benacerraf, B. R.: Examination of the second trimester fetus with severe iligohydramnios using transvaginal sanning. Obstet-Gynecol 1990 Mar.: 75 (3Pt2): 491-3.

# METALIC MEDIC®

## Mobiliario Médico Hospitalario



METALIC MEDIC® es un producto de METALIC S.A.

**HOSPITALES CLINICAS CONSULTORIOS POSTAS MEDICAS TOPICOS**

Fábrica : Jr. J. L. Orbegoso 210 - San Luis Telfs. 734393 - 732324 Fax 734393

Exhib. y Ventas : Av. Arenales 1191 - Lima Telfs. 718948 - 710106 Fax 712009