Случай из практики

Случай из практики
УДК 616-007-053.1
http://dx.doi.org/10.35177/1994-5191-2025-2-17

ДВА СЛУЧАЯ СИНДРОМА ПОТТЕРА

Валерия Игоревна Петрова[1], Андрей Владимирович Дмитриев[2], Наталья Васильевна Федина[3]✉, Екатерина Дмитриевна Ободовская[4], Анна Александровна Шикида[5], Анастасия Александровна Степанова[6]

[1-3,5-6]Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова, Рязань, Россия
[1]gtpf17@gmail.com, https://orcid.org/0000-0001-5205-0956
[2]aakavd@yandex.ru, https://orcid.org/0000-0002-8202-3876
[3]✉k2ataka@mail.ru, https://orcid.org/0000-0001-6307-7249
[5]shikidaanna@yandex.ru, https://orcid.org/0009-0006-4655-107X
[6]nastya.murr@icloud.com, https://orcid.org/0009-0000-5080-4507
[4]Тульский областной перинатальный центр им. В.С. Гумилевской, Тула, Россия, katya.volkova.1997@mail.ru, https://orcid.org/0009-0003-6239-0323

Аннотация. Синдром Поттера – редкий, жизнеугрожающий синдромокомплекс, включающий агенезию или кистозную дисплазию почек, гипоплазию легких и множественные фенотипические пороки. Уменьшенный объем околоплодных вод приводит к сжатию растущего плода маткой, в результате чего формируются множественные физические деформации плода, определяющие данный синдром. Тяжесть состояния и прогноз определяется типом поражения легких, выраженностью дыхательной недостаточности и сроками гестации. Большинство новорожденных погибают в первые сутки жизни. Приводим два случая синдрома Поттера, при отсутствующей пренатальной диагностике. Оба ребенка погибли при нарастающих явлениях дыхательной недостаточности.

Ключевые слова: синдром Поттера, гипоплазия легких, агенезия почек, поликистоз почек, олигогидроамнион

Для цитирования: Два случая синдрома Поттера / В.И. Петрова, А.В. Дмитриев, Н.В. Федина и др. // Дальневосточный медицинский журнал. – 2025. – № 2. – С. 102-105. http://dx.doi.org/10.35177/1994-5191-2025-2-17.

TWO CASES OF POTTER SYNDROME

Valeria I. Petrova[1], Andrey V. Dmitriev[2], Natalia V. Fedina[3]✉, Ekaterina D. Obodovskaya[4], Anna A. Shikida[5], Anastasia A. Stepanova[6]

[1-3,5-6]Ryazan State Medical University named after Academician I.P. Pavlov, Ryazan, Russia
[1]gtpf17@gmail.com, https://orcid.org/0000-0001-5205-0956
[2]aakavd@yandex.ru, https://orcid.org/0000-0002-8202-3876
[3]✉k2ataka@mail.ru, https://orcid.org/0000-0001-6307-7249
[5]shikidaanna@yandex.ru, https://orcid.org/0009-0006-4655-107X
[6]nastya.murr@icloud.com, https://orcid.org/0009-0000-5080-4507
[4]Tula Regional Perinatal Center named after V.S. Gumilyovskaya, Tula, Russia, katya.volkova.1997@mail.ru, https://orcid.org/0009-0003-6239-0323

Abstract. Potter syndrome is a rare, life-threatening syndrome complex, including agenesis or cystic dysplasia of the kidneys, hypoplasia of the lungs and multiple deformities and defects. The reduced volume of amniotic fluid leads to compression of the growing fetus by the uterus, as a result of which multiple physical deformations of the fetus are formed, which determine this syndrome. The severity of the condition and prognosis are determined by the type of lung damage, the severity of respiratory failure and the timing of gestation. Most newborns die in the first day of life. Here are two cases of Potter syndrome, with no prenatal diagnosis. Both children died.

Keywords: Potter syndrome, pulmonary hypoplasia, renal agenesis, polycystic kidney disease, oligohydroamnion

For citation: Two cases of Potter syndrome / V.I. Petrova, A.V. Dmitriev, N.V. Fedina et al. // Far Eastern medical journal. – 2025. – № 2. – P. 102-105. http://dx.doi.org/10.35177/1994-5191-2025-2-17.

Синдром Поттера (СП), впервые описанный в 1946 году Эдит Поттер, относится к смертельным случаям двусторонней почечной агенезии с гипоплазией легких, своеобразными чертами лица и деформациями конечностей [1]. Частота СП составляет 1: 2 000-5 000 живорожденных, передается аутосомно-рецессивно, возможны спорадические случаи, чаще встречается у мальчиков. При многоплодной беременности наблюдается редко, зарегистрированы случаи СП у близнецов [5]. Классический СП предполагает двустороннее отсутствие почек с гипоплазией легких и характерным фенотипом вследствие внутриутробного маловодия. В норме продукция мочи имеет решающее значение для развития легких, способствуя расширению альвеол с помощью гидродинамического давления и поставляя аминокислоту пролин, необходимую для созревания легких. Развивающийся олигогидрамнион уменьшает амортизацию плода, способствуя усилению давлению матки на плод и формированию, т. н. «лица Поттера»: микрогнатия, клювовидный нос, низко посаженные ушные раковины [2], реже – отсутствие глаз, врожденная катаракта, атрезия хоан [3]. Часто наблюдаются деформации скелета, контрактуры суставов конечностей [4]. Наряду с классическим течением последовательности Поттера, существует несколько подтипов: аутосомно-рецессивный и доминантный поликистоз почек, дисплазия почек, а также тип, связанный с обструкцией мочеточника или таза, вызывающей гидронефроз. Фатальность СП определяется гипоплазией легких, приводящей к прогрессирующей дыхательной недостаточности и летальному исходу в течение нескольких часов после рождения.

Ультразвуковой (УЗ) скрининг на предмет маловодия и урогенитальных аномалий (отсутствие мочевого пузыря/почки) между 16-18 неделями беременности является методом профилактики данной патологии. Генетическое консультирование и УЗ мониторинг последующих беременностей показаны любой семье, в которой рождается ребенок с двусторонней агенезией почек.

Большинство детей с СП погибает в первые минуты или сутки жизни, однако существуют отдельные публикации об относительно продолжительной жизни некоторых пациентов, благодаря проводимому гемодиализу [9], а также раннему оперативному родоразрешению, предотвращающему развитие легочных осложнений [3]. Результаты проводимых амниоинфузий, неоднозначны, поскольку смягчив летальную гипоплазию легких, они вызывали преждевременные роды [8].

Цель работы – демонстрация двух случаев синдрома Поттера, родившихся в ГУЗ «Тульский областной перинатальный центр им. В.С. Гумилевской».

Два мальчика на сроке 33-34 недели с синдромом Поттера были рождены с разницей в 1,5 недели. Этническая принадлежность обеих женщин – таджики, не наблюдались, не обследовались, возможен близкородственный брак. У первого ребенка при рождении отмечена лишь пульсация пуповины. Проводимые реанимационные мероприятия оказались неэффективны, ребенок погиб в первые минуты жизни.

Второй ребенок, мальчик Р., от 3-й беременности, 3-х родов на сроке гестации 32 недели, в головном предлежании. Роды дорожные, масса тела при рождении 1 700 грамм, длина тела 43 см, окружность головы 32 см, окружность груди 30 см, оценка по шкале Апгар 6/7 баллов. Ребенок поступил в реанимационное отделение перинатального центра через 39 минут от рождения в терминальном состоянии, обусловленным дыхательной и сердечно-сосудистой недостаточностью на фоне множественных пороков развития и гипотермии: кожные покровы цианотичны, обильно в смазке, холодные, складчатость и дряблость кожи, ЧСС 20 в минуту, дыхание по типу «гаспинг». Атония, арефлексия, поза «лягушки», двигательная активность снижена. Симптом «белого пятна» более 10 с, пульсация периферических сосудов неудовлетворительная, имеется общая пастозность. Проведена интубация трахеи, начата респираторная терапия в режиме высокочастотной осциляторной вентиляции легких с жесткими параметрами вентиляции (ВЧОВЛ).

При объективном осмотре отмечается деформация головы, конечностей – лопатообразные руки, варусное положение стоп, ассиметрия лица, микрогнатия, западение переносицы, «старческое» выражение лица, двусторонний эпикант, борозда под нижним веком (рис. 1, 2, 3). Деформация конечностей: лопатообразные руки, ротация стоп кнаружи, отведение тазобедренных суставов ограничено.



Рис. 1. Пациент Р. Общая пастозность, атония, арефлексия, поза «лягушки»



Рис. 2. Пациент Р., деформация головы и ушной раковины, микрогнатия, западение переносицы, асимметрия лица, «лопатообразные» руки



Рис. 3. Пациент Р., варусное положение стоп

Над легкими выслушиваются сухие и разнокалиберные хрипы, дыхание справа ослаблено. Тоны сердца глухие, ЧСС – 112 в минуту. Живот мягкий, печень – 2 см, селезенка не пальпируется. Наружные половые органы сформированы по мужскому типу, яичек в мошонке нет.

В общем анализе крови без патологии, в биохимическом анализе крови: гипопротеинемия – 44,2 г/л; общий билирубин – 25,8 мкмоль/л; глюкоза – 8,5 ммоль/л; креатинин – 87 мкмоль/л; мочевина – 2,9 ммоль/л; печеночные и острофазовые показатели в пределах референсных значений. Кислотно-щелочное состояние (КЩС): pH – 7,303; pCO_2 – 44,6; pO_2 – 50,8; HCO_3 – 20,7; BE – -3,9; лактат – 2,8 ммоль/л; глюкоза – 8,9 ммоль/л; K – 3,9 ммоль/л; Na – 137 ммоль/л – компенсирован, умеренная гипергликемия.

В ходе инструментального обследования выявлена гипоплазия легких и агенезия обеих почек. В течение всех суток жизни у мальчика сохранялся декомпенсированный смешанный лактатацидоз. Продолжена респираторная вентиляция, полное парентеральное питание, антибактериальная терапия, кардиотоническая и симптоматическая терапия.

Состояние прогрессивно ухудшалось за счет нарастания полиорганной недостаточности. Для достижения целевых показателей сатурции респираторная терапия проводилась с жесткими параметрами, на фоне чего произошел правосторонний пневмоторакс, потребовавший проведение дренирования правой плевральной полости. Несмотря на проводимую терапию, отмечалась отрицательная динамика в состоянии и в возрасте 1 суток 1 часа 35 минут жизни, после проведения реанимационных мероприятий, ребенок погиб.

Врожденные пороки (аномалии) развития до настоящего времени являются важнейшей причиной смертности и инвалидности детского населения [7, 4]. Одной из мер профилактики и снижения смертности является прерывание беременности на ранних сроках при наличии возможностей дородовой диагностики патологии плода. В приведенном клиническом случае рождение ребенка с СП стало возможным в связи с отсутствием адекватного наблюдения за беременной и проведения пренатальной диагностики порока. Гипоплазия легких, осложнившаяся пневмотораксом и прогрессирующей дыхательной недостаточностью, определила неблагоприятный исход, свойственный большинству пациентов с СП.

В настоящее время СП является потенциально летальным синдромокомплексом, который формируется в результате тяжелой аномалии развития почек. Плановое наблюдение и пренатальная диагностика позволяет предупредить рождение ребенка с синдромом Поттера. В настоящее время разрабатываются экспериментальные методы лечения данной патологии, которые в перспективе, вероятно, позволят детям выживать.

Список источников

1. Bhandari J., Thada P.K., Sergent S.R. Potter Syndrome. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; August 8, 2023.
2. Gautam U., Kafley R., Chikanbanjar V., Shakya A., Basnet R., Manandhar S.R. Rare manifestations of Potter Sequence: A Case Report // JNMA J Nepal Med Assoc. – 2020. – № 58 (223). – P. 178-180. doi:10.31729/jnma.4683.

3. Kinoshita Y., Sakamoto R., Hattori Y., et al. Elective Cesarean Section during Preterm Prevents Pulmonary Hypoplasia Development in Potter Sequence // Case Rep Pediatr. – 2023; 2023:3216232. Published 2023 Jan 31. doi:10.1155/2023/3216232.
4. Кирюшин В.А., Боботина Н.А., Демченко М.А., Моталова Т.В. Влияние загрязнений атмосферного воздуха на частоту врожденных пороков развития (на примере региона) // Российский медико-биологический вестник им. академика И.П. Павлова. – 2023. – Т. 31, № 1. – С. 29-36. doi: 10.17816/PAVLOVJ109333.
Kiryushin V.A., Bobotina N.A., Demchenko M.A., Motalova T.V. The Impact of air pollution on the frequency of congenital malformations (based on a regional example) // I.P. Pavlov Russian Medical and Biological Herald. – 2023. – Vol. 31. – № 1. – P. 29-36. DOI: 10.17816/PAVLOVJ109333.
5. Kostov S., Slavchev S., Dzhenkov D., Strashilov S., Yordanov A. Discordance for Potter's Syndrome in a Dichorionic Diamniotic Twin Pregnancy-An Unusual Case Report // Medicina (Kaunas). – 2020. – № 56 (3). – P. 109. Published 2020 Mar 4. doi:10.3390/medicina56030109.
6. Loendersloot E.W., Verjaal M., Leschot N.J. Bilateral renal agenesis (Potter's syndrome) in two consecutive infants // Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol. – 1978. – № 8 (3). – P. 137-142. doi:10.1016/0028-2243(78)90063.
7. Маматкулов Б.М. Врожденные аномалии как причина детской инвалидности (по материалам г. Ташкента, Узбекистан) / Б.М. Маматкулов, Г.С. Авезова // Наука молодых (Eruditio Juvenium). – 2015. – № 2. – С. 110-115. – EDN UGCSQH.
Mamatkulov B.M. Congenital anomalies as a cause of childhood disability (based on materials from Tashkent, Uzbekistan) / B.M. Mamatkulov, G.S. Avezova // Science of the Young (Eruditio Juvenium). – 2015. – № 2. – P. 110-115. EDN UGCSQH.
8. Miller J.L., Baschat A.A., Rosner M., et al. Neonatal Survival After Serial Amnioinfusions for Bilateral Renal Agenesis: The Renal Anhydramnios Fetal Therapy Trial // JAMA. – 2023. – № 330 (21). – P. 2096-2105. doi:10.1001/jama.2023.21153.
9. Miyahara J., Yamamoto M., Motoshige K., Fujita N., Ohki S. Survival of a very low-birthweight infant with Potter sequence on long-term hemodialysis // Pediatr Int. – 2016. – № 58 (7). – P. 604-606. doi:10.1111/ped.12848.

Вклад авторов: все авторы сделали эквивалентный вклад в подготовку публикации.
Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.
Contribution of the authors: the authors contributed equally to this article.
The authors declare no conflicts of interests.

Статья принята к публикации 12.04.2025.
The article was accepted for publication 12.04.2025.