

“UNIVERSIDAD LAICA ELOY ALFARO DE MANABI”

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS



TITULO: “ESTUDIO DE CASO CLINICO DE RECIEN NACIDO CON SINDROME DE POTTER”

TRABAJO PARA OPTAR POR EL TITULO DE MEDICO CIRUJANO

AUTOR: CEDEÑO FALCONES GEMA PATRICIA

TUTOR:

DRA. LINDA BENITES ACOSTA

DOCTORA EN MEDICINA Y CIRUGIA

UNIVERSIDAD DE GUAYAQUIL

ESPECIALISTA EN PEDIATRIA

UNIVERSIDAD DE GUAYAQUIL

SUBESPECIALIDAD EN NEUMOLOGIA PEDIATRICA

UNIVERSIDAD AUTONOMA DE BARCELONA - ESPAÑA

ASESOR:

DRA. ZULLY GARCIA

MEDICO CIRUJANO

MEDICO GENERAL ASISTENCIAL EN NEONATOLOGIA HOSPITAL RODRIGUEZ ZAMBRANO

DRA. MARIA JOHANNA AVENDAÑO GUERRERO

MASTER EN ASESORAMIENTO GENÉTICO

UNIVERSIDAD DE CIENCIAS MÉDICAS LA HABANA - CUBA

MANTA- ECUADOR- 2017

APROBACIÓN DEL TUTOR

En mi calidad de Tutor del Análisis de Caso Clínico sobre: **“RECIEN NACIDO CON SINDROME DE POTTER”** de Cedeño Falcones Gema Patricia, estudiante de la Carrera de Medicina, considero que dicho informe investigativo reúne los requisitos y méritos suficientes para ser sometido a la evaluación del jurado examinador designado por el Consejo Directivo de la Facultad de Ciencias médicas.

MANTA, 04 de Mayo de 2017

FIRMA DEL TUTOR

AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO

Los criterios emitidos en el Análisis de Caso Clínico: “**RECIEN NACIDO CON SINDROME DE POTTER**” como también los contenidos, ideas, análisis, conclusiones y propuesta son de exclusiva responsabilidad de mi persona, como autor de este Trabajo de Grado.

MANTA, 04 de Mayo de 2017

LA AUTORA

.....

Cedeño Falcones Gema Patricia

DERECHOS DE AUTOR

Autorizo a la Universidad Laica Eloy Alfaro de Manabí, para que haga de este análisis del caso clínico o parte de él un documento disponible para su lectura, consulta y procesos de investigación. Cedo los derechos en línea patrimoniales de mi análisis de caso clínico con fines de difusión pública; además apruebo la reproducción de ese caso clínico dentro de las regulaciones de la Universidad, siempre y cuando esta reproducción no suponga una ganancia económica y se realice respetando mis derechos de autora.

MANTA, 04 de Mayo de 2017

LA AUTORA

.....

Cedeño Falcones Gema Patricia

APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban el análisis de caso clínico, sobre **“RECIEN NACIDO CON SINDROME DE POTTER”** de Cedeño Falcones Gema Patricia, estudiante de la Carrera de Medicina.

MANTA, 04 de Mayo de 2017

Para constancia firman

1er Vocal

2do Vocal

PRESIDENTE/A DEL TRIBUNAL

AGRADECIMIENTOS

Quiero agradecer a Dios por darme su bendición e iluminar mi camino para llegar a esta meta; a mis padres, el Dr. Manuel Cedeño y la Sra. Carmen Falcones por ser mi pilar fundamental, ya que con su esfuerzo, apoyo y amor hoy obtengo este logro; a mis hermanos el Ing. Manuel Cedeño y Dr. Jorge Cedeño por ser como mis padres y brindarme sus consejos y cariño en todo momento; a mis sobrinos Manuel Andrés y José David Cedeño Cusme por darme la alegría y ser la inspiración de amor por la medicina.

También quiero expresar mi eterno agradecimiento a la Dra, Linda Benites, Dra. María Molina, Dra. Zully García, Dra. Johanna Avendaño por su ayuda profesional y apoyo incondicional en la elaboración del presente trabajo. A mi compañera Adriana Bermello, por su compañía, perseverancia, y palabras de aliento en todo el proceso del estudio de caso; a mi mejor amiga Jessica Mendoza por la confianza que siempre ha depositado en mí y por sus palabras que han sido de apoyo para no decaer y seguir siempre adelante.

Gema Patricia Cedeño Falcones

DEDICATORIA

El presente trabajo lo dedico a mis padres, quienes fueron mi apoyo incondicional en cada momento de mi carrera, hoy más que nunca me siento orgullosa de ser su hija, porque por ellos es lo que hoy he logrado ser, y sé que con sus reflejos y enseñanzas no será el único logro obtenido. Gracias apreciados padres, Dr. Manuel Cedeño y Sra. Carmen Falcones.

Cedeño Falcones Gema Patricia

ÍNDICE PRELIMINAR DE CONTENIDOS

PORTADA.....	1
APROBACIÓN DEL TUTOR.....	2
AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO.....	3
DERECHOS DE AUTOR.....	4
APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR.....	5
AGRADECIMIENTO.....	6
DEDICATORIA.....	6

ÍNDICE GENERAL DE CONTENIDOS

RESUMEN.....	8
I- INTRODUCCIÓN.....	9-10
II- PRESENTACION DEL CASO CLINICO.....	11-15
III- DISCUSION.....	16
IV- COMENTARIO.....	16
V- CONCLUSION.....	17
VI- ANEXOS.....	18
VII- BIBLIOGRAFIA.....	19

RESUMEN

El síndrome de Potter, fenotipo o secuencia de Potter, es una enfermedad que ocurre con una frecuencia de 1/4800 recién nacidos, siendo esta secuencia incompatible con la vida. Pertenece a un grupo de hallazgos clínicos asociados a una serie de defectos, como malformaciones en cara y extremidades correlacionados a escasez de líquido amniótico dentro del útero u oligohidramnios, pulmones hipoplásicos, anuria; se presenta ausencia bilateral de los riñones (agenesia renal bilateral), traducido en una disminución propia del volumen de líquido amniótico. En el estudio del recién nacido se determinan signos y síntomas clínico, diagnóstico prenatal y diferencial, tratamiento y complicaciones. La mayoría de los recién nacidos con esta patología fallecen al poco tiempo, entre los primeros 3 días y los próximos 2 meses de vida, lo que la hace una enfermedad huérfana rara o catastrófica con grave impacto familiar, al cual le daremos el realce de su debida importancia.

Palabras claves:

Malformación, oligohidramnios, fenotipo.

ABSTRACT

Potter's syndrome, Potter's phenotype or sequencing, is a disease that occurs with a frequency of 1/4800 newborns, this sequence being totally incompatible with life. It belongs to a group of clinical findings associated with a series of defects, such as malformations on the face and extremities correlated with scarcity of amniotic fluid within the uterus, or oligohydramnios, hypoplastic lungs, anuria; There is bilateral absence of the kidneys (bilateral renal agenesis), resulting in a decrease in the volume of amniotic fluid. In the study of the newborn, clinical signs and symptoms, prenatal and differential diagnosis, treatment and complications are determined. The majority of newborns with this pathology die soon, between the first 3 days and the next 2 months of life, which makes it a rare or catastrophic orphan disease with serious family impact, to which we will give the enhancement of their Due importance.

INTRODUCCION

Ya Hipócrates sostenía que el líquido amniótico, provenía del feto. Harvey, defendía la participación activa fetal en la renovación del líquido amniótico mediante la deglución.

La agenesia renal bilateral (BRA) fue reconocida por primera vez como un defecto del desarrollo fetal humano en 1671 por Wolfstrige. En 1946, Edith Potter (1901 - 1993) describió una serie de 20 casos con riñones ausentes, observando el aspecto característico de la cabeza y los pulmones. Hasta este momento, la condición en sí se consideraba extremadamente rara. Sin embargo, en parte al trabajo de Potter, ha salido a la luz que la condición presenta mucho más frecuentemente que previamente divulgado. Potter analizó aproximadamente 5000 casos de autopsia realizados en fetos y recién nacidos durante un período de diez años y encontró que 20 de estos niños presentaron BRA, todos los cuales tenían características faciales distintivas que no parecían tener ninguna correlación embriológica específica con la anomalía renal. Fue sólo mucho más tarde cuando ella y otros atribuyeron las múltiples deformidades congénitas, incluyendo las características de la facies de Potter y también la hipoplasia pulmonar, que han sido causadas por la prolongada falta grave de líquido amniótico. Estas características faciales han sido posteriormente como facies de Potter.

El Síndrome Potter y fenotipo Potter es un complejo de hallazgos asociados con insuficiencia renal, pulmones hipoplásicos y oligohidramnios severo, que se presenta con una frecuencia según Potter, en 1 de 4.800 nacidos, con una

afectación 1:1 por género. La agenesia renal bilateral es incompatible con la vida extrauterina, por los cuales se les ha llamado natimueertos. Hasta el momento no se lo ha relacionado con una alteración genética específica.

Desde su punto de vista embriológico sabemos que, a los 12 días post-fecundación, se forma una hendidura adyacente a la lámina embrionaria, que crece rápidamente. El amnios envolvente se fusiona, primero con el tallo corporal y luego con el corion, formándose el saco amniótico, lleno de líquido incoloro. A las 9 semanas, la cavidad amniótica está totalmente formada, y el líquido amniótico rodea al feto. El líquido amniótico mantiene constante intercambio con las circulaciones materna y fetal.

Hasta las 20 semanas, la participación materna es fundamental en la formación del líquido amniótico, con algunas secreciones fetales, digestiva y respiratoria, y escasa participación de la membrana amniótica. Existe a esta edad gestacional, una gran similitud entre el líquido amniótico y el plasma materno, que puede considerarse una diálisis materna. A partir de las 20 semanas, comienza la participación fetal en la formación del líquido amniótico, cada vez más relevante, fundamentalmente a través de los riñones y pulmones. El funcionamiento renal fetal comienza hacia las 14 semanas, pero muy poco importante.

Este síndrome existe ausencia de los riñones, la cual se debe a que los divertículos metanéfricos no se desarrollan o a que el primordio uretral se desarrolla a edad temprana, la falta de penetración al divertículo metanéfrico determina agenesia renal congénita.

Sus hallazgos patológicos fundamentales o primarios son: ausencia bilateral de los riñones, uréteres y arterias renales, vejiga hipoplásica con los orificios

ureterales cerrados; los hallazgos patológicos secundarios son: facies de potter, hipoplasia pulmonar, defectos en las extremidades y crecimiento deficiente. Entre otras malformaciones asociadas encontramos: defectos del ano, genitales externos, corazón, raquis y fetos sirenométicos.

La secuencia de Potter está compuesta por una tétrada: Facies de Potter, defectos posicionales de los miembros, hipoplasia pulmonar bilateral, déficit del desarrollo fetal secundarios al oligohidramnios severo, ya que se impide la amortiguación del feto contra las paredes uterinas.

La facies poteriana se caracteriza por: prominente pliegue epicanto en forma de “V” que se eleva sobre el párpado superior y por debajo de las mejillas. La nariz es aplastada, en forma de gancho o pico de loro; presenta micrognatia o mandíbula muy pequeña; orejas anormales, de inserción baja, flácidas y presionadas contra la propia oreja, el lóbulo es tirado hacia adelante, dando una menor posición vertical al pabellón, el antitrago y el antihélix son muy prominentes; la cara en línea generales simula al de un adulto mayor.

El peso de los pulmones es menor que la mitad de lo normal para el peso corporal. Los cambios de los pulmones son de dos tipos: severo crancoraquisquisis, es decir, reducción en el número de vías aéreas en el pulmón, así hay menor relación alveolo –bronquio; o insuficiente maduración del tejido pulmonar. La controversia es saber si, esto es, debido a compresión del tórax fetal por la pared uterina, gracias a la ausencia del líquido amniótico, limitando el espacio para el crecimiento, resultando la hipoplasia pulmonar; o la hipoplasia resulta de una inhibición de la actividad respiratoria debida a la poca cantidad de líquido amniótico.

A su vez, el síndrome de Potter se clasifica en tipo I o variedad autosómica recesiva en la que existe un crecimiento de ambos riñones, debido a dilatación de los túbulos colectores, además de crecimiento hepático por dilatación e incremento del número de conductos biliares. El tipo II se caracteriza por displasia renal segmentaria o, menos frecuente, bilateral que puede acompañarse de otras malformaciones, como: atresia anal, anencefalia, atresia duodenal, mielomeningocele y polidactilia.

Dentro de nuestro campo de estudio merecen especial mención las aneuploidías, tanto por su valor pronóstico, como por el desarrollo anormal y semejante al síndrome a tratar.

Se llama aneuploidía al defecto genético dado por una alteración en el número de cromosomas, siendo las más frecuentes las trisomías, y dentro de éstas las trisomías 13, 18 y 21. Cada una de ellas presenta un síndrome característico, con múltiples malformaciones y un fenotipo distintivo al nacer.

Las aneuploidías representan más del 50% de los abortos espontáneos y el 5% de los mortinatos mayores de 28 semanas de edad gestacional.

El diagnóstico ecográfico incluye la ausencia de la vejiga, ausencia bilateral de los riñones fetales y oligoamnios severo. La ausencia de riñones es el hallazgo más específico pero puede ser difícil de documentar debido a la pobre calidad de imagen relacionada con la existencia de oligoamnios. Además, el intestino o las glándulas suprarrenales se pueden confundir con los riñones. Sin embargo, el reconocimiento del aspecto aplanado, distintivo de la glándula suprarrenal en el corte longitudinal (signo de la suprarrenal tumbada) ayuda a confirmar que el riñón no se desarrolló en el flanco. La no visualización repetida y segura de la

vejiga urinaria (durante un periodo de una hora) es un signo indirecto de agenesia renal bilateral; por el contrario, la identificación de una vejiga normal excluye este diagnóstico. Un pequeño divertículo uracal puede simular la vejiga, siendo su diagnóstico diferencial con ésta la ausencia de vaciado/llenado (dinámica urinaria). Se han propuesto otras técnicas para mejorar la visualización de las estructuras fetales como es la identificación de la arteria renal usando el Doppler color. El riesgo de recurrencia en sucesivas gestaciones es importante a la hora del asesoramiento genético a los padres, y va a depender de la etiología. Si se presenta de forma aislada y sin antecedentes familiares, el riesgo de recurrencia es del 3-4%, y cuando forma parte de un síndrome polimalformativo, del 8%. Los familiares directos del paciente tienen un riesgo de un 13% de padecer una agenesia renal unilateral. Cuando hay dos hijos afectados el riesgo se eleva a un 30%. Por ese motivo se debe realizar una valoración ecográfica tanto a los padres como a los hermanos del sujeto afecto. Los hijos de familias afectas están en riesgo no sólo de agenesia renal bilateral sino también de agenesia renal unilateral y de displasia renal.

El manejo obstétrico incluye la opción de terminación del embarazo, la inducción del parto y la no intervención en el mismo, ya que la supervivencia del neonato es prácticamente nula.

El pronóstico a corto plazo depende de la gravedad del compromiso pulmonar, mientras que el pronóstico a largo plazo depende de la gravedad del compromiso renal.

PRESENTACION DEL CASO CLINICO

Motivo de consulta:

Neonato a término de 39 semanas por capurro, de sexo indeterminado, que nace por parto con circular de cordón simple ajustado, flácido, con palidez generalizada, hipotónico, sin llanto presente, FC menor a 100 latidos por minuto; se procede a realizar reanimación básica avanzada; se intuba con tubo endotraqueal 3 French y se fija en 8. Neonato empieza a presentar FC mayor a 100 latidos por minuto, se observan ligeros movimientos aproximadamente a los 5 minutos y a los 10 minutos con mejor tono muscular, patrón respiratorio y automatismo presente, se extuba espontáneamente, presentando llanto débil y mejora de su perfusión periférica.

Antecedentes Patológicos Prenatales:

Madre de 21 años de edad primigesta, nulípara, refiere 7 controles prenatales previos. Embarazada indica antecedentes de infección de vías urinarias y

vaginosis en el tercer trimestre de embarazo con aparente tratamiento; Amenaza de parto prematuro a las 24 semanas de gestación con maduración pulmonar completa (21 y 22 de mayo del 2016). Madre es referida del Instituto Ecuatoriano de seguridad social, con diagnóstico prenatal de polimalformaciones, Oligohidramnios y ruptura prematura de membranas de 15 horas de evolución con trabajo de parto en fase latente.

Exploración

Craneofacial:

Facies toscas, edematizadas, con aplastamiento, facies de Potter.

Fontanela anterior: 1 x 1 cm.

Fontanela posterior: 1 x 1 cm.

Orejas: implantación baja.

Nariz: aplastamiento del tabique.

Cuello: corto.

Tórax: asimétrico, excavatum leve, teletelia (mamilas separadas); a la auscultación gorgoteo pulmonar, por hipoplasia pulmonar, ruidos cardiacos rítmicos y normofonéticos.

Abdomen: blando, depresible, sin dismorfia, cordón umbilical con dos arterias y una vena.

Pelvis: estrecha con aparente hipoplasia, pliegues asimétricos, no presencia de genitales.

Extremidades: superiores sin patología aparente. Inferior izquierda: fémur completo, malformación tibia y peroné, pie con aparente polidactilia preaxial y pie hundido.

Ano: imperforado, no permeable.

Piel: laxa.

Exámenes Complementarios

BIOMETRIA HEMÁTICA	
Leucocitos: 15.12	
Segmentados: 70%	
Hematíes: 4.12	
Hematocrito: 42	
Plaquetas: 450.000	
Grupo sanguíneo: O RH positivo	
VDRL: no reactivo	

Glicemia: 56 mg/dl.

Planteamiento Sindrómico

Malformaciones congénitas

Planteamiento nosológico

Agenesia renal

Hipoplasia pulmonar

Asfixia severa al nacer

Sexo indeterminado

Conducta

Ecografía prenatal:

Realizada en hospital Rodríguez Zambrano el día 23/05/2016

Reporte: Producto único vivo, presentación cefálica, dorso posterior izquierdo, placenta lateral izquierda, líquido amniótico no observable. DBP: 6.6 mm para 26 semanas 5 días, longitud de fémur 5,1 cm para 27 semanas 2 días. Se observa circular de cordón. No se observa llenado vesical.

Nota: Se trata de buscar imagen renal, la cual no se logra de lado derecho ni izquierdo.

Impresión diagnóstica: Patología renal (25 semanas).

Ecografía abdominal y pélvica postmortem

Realizada en el hospital Rodríguez Zambrano el día 04/05/2016

Reporte: Abdomen: hígado hipoplásico de 30 mm de diámetro, espacio de morrison libre. Riñón derecho ausente. Bazo sin patología aparente. Riñón

izquierdo ausente. Pelvis: se visualiza lo que asemeja un útero hipoplásico, sin evidencia ecográfica de ovarios ni testículos en canal inguinal.

Hemocultivo con resina: sin desarrollo a las 48 horas.

TRATAMIENTO NO FARMACOLÓGICO

Control de signos vitales.

Monitorización

Balance de ingesta y excretas

Sonda orogastrica

Intubación endotraqueal

Control de glicemia cada 12 horas

Control de downes cada 3 horas.

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

Oxígeno por Hood 5 litros

Plan de hidratación con dextrosa al 10% en agua a 80/0/0

Ampicilina 100mg por kilogramo endovenoso cada 12 horas

Gentamicina 5 mg por kilogramo endovenoso cada 24 horas

Diagnósticos diferenciales

El diagnóstico diferencial se ha realizado con las enfermedades aneuploídicas:

trisomía 13, trisomía 18 y trisomía 21, las cuales guardan relación con los

trastornos faciales, pulmonares y renales. (**Anexo # 1**)

Discusión

El caso clínico del recién nacido que fallece a los 45 minutos posterior a su nacimiento es compatible con secuencia de Potter ya que según métodos diagnósticos ecográficos determinan hígado hipoplásico, riñón derecho e izquierdo ausentes, esbozo de útero sin evidencia de ovarios o testículos; mientras que prenatalmente hipoplasia pulmonar, agenesia renal bilateral, oligoamnios lo que es sugestivo también de secuencia de Potter.

La embarazada obtuvo su producto en un hospital de segundo nivel, ya que se desconocía del diagnóstico fetal hasta momentos antes de su nacimiento, lo que requería atención especializada y estudios avanzados genéticos mediante una derivación.

Comentario

La madre presentó irregulares controles médicos, donde a pesar de darle a conocer el diagnóstico, no le dio la debida importancia, siendo fuerte el impacto después tanto para ella como demás miembros de la familia, lo que nos indica que

se debió tener mejor seguimiento del proceso del embarazo para darle una mejor solución a cualquier tipo de patología.

Es necesario que el personal encargado de los controles y estudios de una embarazada tenga los conocimientos y preparación necesaria para determinar oportunamente cualquier síndrome o enfermedad materna neonatal.

Conclusión

Existen enfermedades huérfanas y raras cuyo diagnóstico principal es prenatal, el cual requiere de un exhaustivo rastreo principalmente ecográfico junto con la anamnesis materna, por lo que la madre desde la atención primaria necesita de controles en el embarazo junto con estudios imagenológicos que la orienten sobre el estado del producto antes de nacer, es en donde entra la labor del médico, el cual debe estar preparado y conocer de este fenotipo y demás enfermedades sindrómicas que aunque no parezcan comunes en nuestro medio, existen y es necesario dedicarles la debida importancia.

ANEXOS

Anexo #1

Sistema	Trisomía 13	Trisomía 18	Trisomía 21
Craneofaciales	Hipotelorismo, orejas bajas, labio leporino, nariz hipoplásica y microftalmia.	Orejas bajas, micrognatia y engrosamiento nucal.	Braquicefalia y engrosamiento nucal.
SNC	Holoprosencefalia, microcefalia y defecto del tubo neural.	Quiste del plexo coroideo, agenesia del cuerpo calloso e hipoplasia cerebelar.	Ventriculomegalia.
Cardiovascular	Defecto septal, hipoplasia ventricular y tetralogía de Fallot.	Defecto septal, CAV, coartación aórtica y dextrocardia.	Defecto septal y CAV.
Gastrointestinal	Onfalocele y hernia diafragmática.	Hernia diafragmática, onfalocele y atresia esofágica.	Atresia duodenal e intestino hiperecogénico.
Urogenital	Agenesia renal, hidronefrosis y displasia renal.	Agenesia renal, hidronefrosis y displasia renal	Hidronefrosis.
Esqueléticas	Polidactilia y pie equinvaro.	Artrogriposis, miembros cortos, equinvaro, polidactilia, aplasia de radio y sobreposición de los dedos.	Miembros cortos e hipoplasia de la falange media del meñique.

Anexo # 2



Paciente en área de unidad de cuidados intensivos, con respectivos medios de soporte vital. Se observa la facie de Potter (pliegue epicántico, nariz achatada, micrognatia), tórax asimétrico y malformaciones en extremidades inferiores.

Anexo #3



Paciente que nace con agenesia de genitales externos.

BIBLIOGRAFÍAS

Prenatal sonographic evaluation and postnatal outcome of renal anomalies.

Kumar M, Gupta U, Thakur S, Aggrawal S, Meena J, Sharma S, Trivedi SS.

Indian J Hum Genet 2014;18(1):75-82.

Schofield D, Cotran RS. Enfermedades durante la lactancia y la niñez.

Malformaciones congénitas. En: Patología estructural y funcional. 6 ed.

Barcelona; Interamericana de España, 2014:491-2.

Romero R, Pihu G, Jeanty P, Ghidini A, Hobbins JC. The urinary tract and

adrenal glands. En: Romero R, Pihu G, Jeanty P, Ghidini A, Hobbins JC

editors. Prenatal Diagnosis of congenital anomalies. Connecticut: Appleton &

Lange, 2015: 255-299.

Martínez TP, Montalvo JJ, Barró EM, Pierna C, Estudio ecográfico prenatal

del síndrome de Potter. Ultrasonido 2013; 2:55-60.