

Syndrom Potterové

Syndrom Potterové patří mezi **vrozené vývojové vady** označující se jako **sekvence**. Vznikají jako následek patologické kaskády dějů na podkladě primárního patologického zásahu. Tato posloupnost dějů bývá ve většině případů ve stejném pořadí (sekvenci). Primární poškození je v tomto případě ve vylučování moči ledvinami v průběhu intrauterinního vývoje plodu.

Sekvence Potterové

První případ popsala v literatuře patologička Edith Potter roku 1946 ve státě Illinois.

Klinický obraz

Tvorba moči ledvinami plodu je podstatná pro udržování optimálního množství plodové vody. Plod během těhotenství polyká plodovou vodu, která je následně vylučovaná ledvinami. V případě patologické funkce ledvin, není plodová voda v děloze doplňována. Důsledkem je oligo- nebo **anhydramnion**, tedy nedostatek nebo téměř úplná absence plodové vody. Posloupnost dějů, které následují, se označuje jako **sekvence Potterové**:

- Plod je **stlačen** mezi stěnami dělohy. Tím je omezena jeho pohyblivost a dochází k deformaci dolních končetin – **pedes equinovares** (koňská noha) a v některých případech až k fúzi dolních končetin – **sirenomélie** (syndrom mořské panny)[1] (<https://en.wikipedia.org/wiki/Sirenomelia>).
- Tvář má rysy, které vznikly otlačením o stěny dělohy (**facies Potteri**) – zobákovitý nos, nízko posazené a ploché uši, ustupující brada, **epikantus**, **hypertelorismus**.
- **Méně časté abnormality** - dysplázie páteře – *hemivertebrae*, *sakrální ageneze*, vrozené vývojové vady srdce, katarakta, prolaps čočky.
- Plodová voda je potřebná pro správný vývoj respiračních pohybů prostřednictvím **hydrodynamického tlaku**. Též dodává **prolin**, který je kritickou aminokyselinou pro vývoj plic.

Respirační pohyby plodu jsou omezené. Od 2. trimestru jsou potřebné pro další růst a vývoj plicního parenchymu. Plicce mívají **normální tvar**, jsou ale **výrazně zmenšené** (snížení poměru hmotnosti plic ke hmotnosti těla). Snížení objemu plic způsobí **zmenšení respirační plochy** potřebné pro výměnu krevních plynů.

V případě *bilaterální ageneze* ledvin novorozenec umírá těsně po narození. U dětí s jinou primární poruchou jsou šance na přežití vyšší. Trpí však chronickou plicní nebo renální insuficiencí po celý život.

Diagnostika

Ultrazvukový screening v 16. týdnu gravidity odhalí vrozenou vývojovou vadu ledvin, polycystickou chorobu, případně bilaterální agenezi ledvin (u klasického syndromu Potterové), oligohydramnion, hypoplázií plic nebo hydronefrózu v důsledku obstrukční uropatie.

Příčiny

- AR polycystická choroba ledvin;
- malformace ledvin (ageneze, hypoplázie);
- Prune belly syndrome (trias: kryptorchizmus, abnormality břišní stěny, dysplázie močopohlavního systému);
- chromozomální abnormality (mutace genu PKHD1 pro fybrocystin/polyductin – polycystická choroba ledvin, v případě renální dysplázie mutace FGF20 nebo GREB1L);
- obstrukční uropatie (vrozená hydronefróza, stenóza/atrézie ureteru, ageneze, vrozený veziko-uretero-renální reflux vyššího stupně);
- potrhnutí amniotických membrán, který způsobí únik plodové vody.

Najčasteji vzniká sporadicky.

Frekvence

Sekvence Potterové patří mezi **vzácné choroby** (*rare diseases*), její prevalence ale není známa. Vychází z počtu vývojových vad ledvin. Bilaterální renální ageneze se vyskytuje u 1 z 5 000 plodů a představuje asi 20% případů sekvence Potterové. Celkově se počet odhaduje od 1 na 4 000 až 1 na 10 000 případů v důsledku většího množství poruch vedoucích ke snížení množství plodové vody.

Odkazy

Související články

- Vrozené vady močové soustavy

- Vývoj močopohlavního systému
- Vývojové vady ledvin

Externí odkazy

- ▶ Potter Sequence (<https://www.youtube.com/watch?v=61iTAWGc8KQ&t>)

Použitá literatura

- JEŽOVÁ, Marta. *Vrozené vývojové vady ledvin a vývodných cest močových* [online]. [cit. 2020-05-02]. <https://atlases.muni.cz/atlas/feto/atl_cz/vvvedvin.html>.
- SUSHIL GUPTA, MD,. *Potter Syndrome* [online]. Poslední revize 2015-01-21, [cit. 2020-05-02]. <<https://emedicine.medscape.com/article/983477-overview>>.
- FREDERICK KASKEL, MD,. *Potter Syndrome* [online]. ©2019. [cit. 2020-05-02]. <<https://rarediseases.org/rare-diseases/potter-syndrome/>>.
- ZHANG, J, et al. *Symbol report for PKHD1* [online]. [cit. 2020-05-02]. <https://www.genenames.org/data/gene-symbol-report/#!/hgnc_id/9016>.
- *Potter syndrome* [databáze]. [cit. 2020-05-02]. <https://www.genome.jp/dbget-bin/www_bget?ds:H01728>.