

Uživatel:Mala iv/Pískoviště 2

Syndróm Potterovej

Syndróm Potterovej patrí medzi **vrodené vývojové vady** označujúce sa ako **sekvencie**. Vznikajú ako následok patologickej kaskády dejov na podklade primárneho patologickeho zásahu. Táto postupnosť dejov býva vo väčšine prípadov v rovnakom poradí (sekvencii). Primárne poškodenie je v tomto prípade vo vylučovaní moču obličkami v priebehu intrauterínneho vývoja plodu.

Prvý prípad popísala v literatúre patologička Edith Potter roku 1946 v štáte Illinois.

Klinický obraz

Tvorba moču ledvinami plodu je podstatná pre udržiavanie optimálneho množstva plodovej vody. Plod počas tehotenstva prhláta plodovú vodu, ktorá je následne vylučovaná ledvinami. V prípade patologickej funkcie ledvin, nie je plodová voda v maternici dopĺňaná. Dôsledkom je oligo-, alebo **anhydromnion**, teda nedostatok, alebo takmer úplné chýbanie plodovej vody. Sled dejov, ktorý nasleduje, sa označuje ako **sekvencia Potterovej**:

- Plod je **stlačený** medzi stenami maternice. Tým je obmedzená jeho pohyblivosť a dochádza k deformáciám dolných končatín – *pedes equinovares* (konská noha).
- Tvár ma rysy, ktoré vznikli otláčením o steny maternice (*facies Potteri*) – zobákovitý nos, nízko posadené a ploché uši, ustupujúca brada, *epikantus*, *hypertelorizmus*.
- Menej časté abnormality - dysplázia chrbtice – *hemivertebrae*, *sakrálna agenéza*, vrodené vývojové vady srdca, katarakta, prolaps šošovky.
- Plodová voda je potrebná pre správny vývoj respiračných pohybov prostredníctvom **hydrodynamického tlaku**. Tiež dodáva **prolín**, ktorý je kritickou aminokyselinou pre vývoj pľúc.

Respiračné pohyby plodu sú obmedzené. Od 2. trimestru sú potrebné pre ďalší rast a vývoj pľúcneho parenchýmu. Pľúca mávajú normálny tvar, sú ale výrazne zmenšené (zníženie pomeru hmotnosti pľúc k hmotnosti tela). Zníženie objemu pľúc spôsobí **zmenšenie respiračnej plochy** potrebnej pre výmenu krvných plynov.

V prípade *bilaterálnej agenézy* obličiek novorodenec umiera tesne po narodení. U detí s inou primárnou poruchou sú šance na prežitie vyššie. Trpia však chronickou pľúcnou alebo renálnou insuficienciou po celý život.

Diagnostika

Ultrazvukový screening v 16. týždni gravidity odhalí vrodenú vývojovú vadu obličky, polycystickú chorobu, prípadne bilaterálnu agenézu obličiek (u klasického syndrómu Potterovej), oligohydramnion, hypopláziu pľúc, alebo hydronefrózu v dôsledku obštrukčnej uropatie.

Príčiny

- AR polycystická choroba obličiek
- malformácie obličiek (ageneze, hypoplázie)
- Prune belly syndrome (trias: kryptorchizmus, abnormality brušnej steny, dysplázia močopohlavného systému)
- chromozomálne abnormality (mutácia génu PKHD1 pre fybrocystín/polyductin – polycystická choroba obličiek, v prípade renálnej dysplázie mutácia FGF20 alebo GREB1L)
- obštrukčné uropatie (vrodená hydronefróza, stenóza/atrézia ureteru, agenéza, vrodený veziko-uretero-renálny reflux vyššieho stupňa)
- pretrhnutie amniotických membrán, čo spôsobí únik plodovej vody

Najčastejšie vzniká sporadicky.

Frekvencia

Sekvencia Potterovej patrí medzi zriedkavé choroby (*rare diseases*), jej prevalencia nie je ale známa. Vychádza z počtu vývojových väd obličiek. Bilaterálna renálna agenéza sa vyskytuje u 1 z 5 000 plodov a predstavuje asi 20% prípadov sekvencie Potterovej. Celkovo sa počet odhaduje od 1 na 4 000 až 1 na 10 000 prípadov v dôsledku viacerých porúch vedúcich k zníženiu množstva plodovej vody.

Odkazy

Související články

- Vrotené 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/atlases/feto/atl_cz/vvvledvin.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/>>.

Potter syndrome [databáze]. [cit. 2020-05-02]. <https://www.genome.jp/dbget-bin/www_bget?ds:H01728>.

ZHANG, J, et al. *Symbol report for PKHD1* [online]. [cit. 2020-05-02]. <https://www.genenames.org/data/gene-symbol-report/#!/hgnc_id/9016>.