

SÍNDROME DE POTTER: A PROPÓSITO DE UN CASO

HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO VIRGEN DE LA ARRIXACA

Martínez Zarco A.(1), Barroso Linares R.(1), Belando Plaza E.(1), Luque Ufarte MM.(1), Naranjo Díaz E.(1), Varó Torrecillas O.(1), Ruiz Boluda MI.(1), Muñoz Contreras M. (2)

(1) MIR Médico Interno Residente, (2) FEA Facultativo Especialista Adjunto

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Potter es un trastorno congénito incompatible con la vida debido a la presencia de hipoplasia pulmonar en el periodo fetal y dificultad respiratoria al nacimiento, secundarias a la presencia de un oligoamnios severo o anhidramnios intrauterino. Este se debe a una displasia o agenesia renal bilateral, que deriva en un déficit de producción de orina y consecuente oligoamnios. Descrita como una enfermedad poco frecuente, su tasa de incidencia es de 1 caso cada 2000-5000 nacimientos, estando asociada a un patrón de herencia multifactorial, lo que implica formas autosómicas dominantes (más graves), recesivas o casos esporádicos.

CASO CLÍNICO

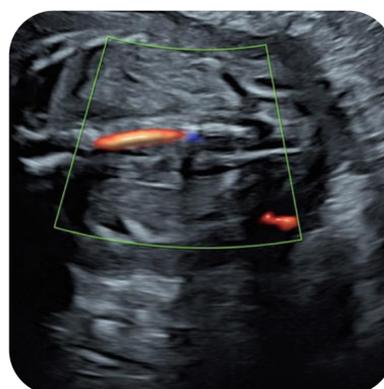
Gestante de 21+6 semanas que acude derivada a nuestro centro hospitalario por sospecha de agenesia renal bilateral y oligoamnios. En el estudio ecográfico se observa un feto con actividad cardíaca, sin movimientos fetales y anhidramnios. No se visualizan correctamente estructuras como labios, estómago, riñones, vejiga y extremidades. Ante la sospecha de agenesia renal bilateral se ofrece estudio genético a los padres. Se realiza una cordocentesis obteniendo una muestra de sangre de cordón umbilical, la cual es analizada mediante técnica Array-CGH. Los resultados muestran que el feto porta una variante genética en el cromosoma 17 (17p12), que también está presente en el genoma materno, no pudiéndose considerar más que un hallazgo incidental.



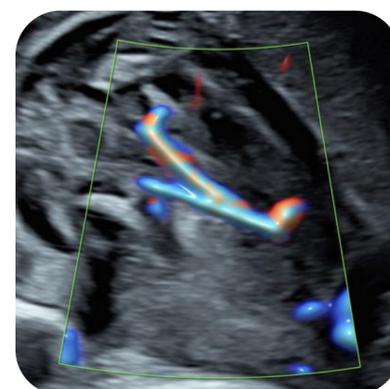
Alteraciones físicas fetales: ojos ampliamente separados y pliegues epicánticos



Ausencia bilateral de riñones y anhidramnios



Aorta con agenesia de ambas arterias renales



Arterias umbilicales junto a vejiga deplecionada

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Patologías que pueden derivar en un síndrome de Potter por la afectación renal y consecuente oligoamnios:

Síndrome Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser: agenesia renal bilateral anomalías uterinas y displasias urogenitales

Válvula uretral posterior: reflujo vesicoureteral que disminuye la contribución de la orina al líquido amniótico

Riñón ectópico

Displasia renal multiquistica: insuficiencia renal y escasa producción de orina = oligoamnios

Síndrome del abdomen en ciruela pasa: anomalías óseas, pared abdominal y renales

Síndrome braquio-oto-renal: desde hipoplasia a agenesia renal. Apéndices preauriculares y fístulas en cuello.

Enfermedad renal poliquística: oligoamnios a consecuencia del fallo renal.

Sirenomelia: fusión de las extremidades inferiores, anomalías genitourinarias y gastrointestinales

Síndrome de Fraser: criptofalmia, sindactilia, anomalías laríngeas/traqueales y urogenitales

CONCLUSIONES

- El síndrome de Potter es un trastorno congénito debido a una agenesia renal bilateral, con pronóstico infausto.
- Los signos ecográficos que nos deben hacer sospecharlo son la no visualización de los riñones y el oligoamnios severo precoz.
- Puede ofrecerse diagnóstico prenatal o preimplantacional para la detección de la variante afecta de cara a futuras gestaciones.

BIBLIOGRAFÍA

Bhandari J, Thada PK, Sergent SR. Potter Syndrome. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 [citado 2025 enero 23]. Disponible en: <https://www.statpearls.com>