

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ПОТТЕРА У НОВОРОЖДЕННОГО

Авторы: Могучева Татьяна Петровна, Абушов Дмитрий Тофикович

Цель работы: дать определения синдрома Поттера; на примере данного клинического случая ознакомить с основными клиническими проявлениями синдрома Поттера; описать этиопатогенетические механизмы развития данного синдрома; охарактеризовать важность пренатальной диагностики и информированность членов семьи о неблагоприятном течении данного заболевания.

УЗ «1-я городская клиническая больница»

220013, г.Минск, пр. Независимости, д.64. Тел. +375 17 3239084

Введение: синдром Поттера (Potter syndrome, Q60.6) — врожденная патология развития плода, проявляющаяся совокупностью характерных внешних признаков, которые формируются вследствие маловодия на фоне поликистоза почек и внутриутробного сдавления плода маткой. Синдром Поттера диагностируют в неонатальном периоде. Внешними признаками POTTER-синдрома являются: P (pulmonary hypoplasia) гипоплазия легких, O (oligohydramnios) маловодие, T (twisted face) деформации лица, T (twisted skin) дряблая складчатая (морщинистая, «старческая») кожа, E (extremity defects) деформации конечностей, R (renal failure) почечная недостаточность. Акроним POTTER повторяет фамилию патологоанатома E.L.Potter, которая в 1946 г. описала характерный внешний вид мертворожденных и умерших новорожденных, развившийся в результате крайней степени маловодия из-за отсутствия функции обеих почек у плода, что приводит к летальному исходу.

- Научная и практическая значимость:** 1. Изучение синдрома Поттера позволяет понять патогенез развития данного заболевания, а также роль генетических и экзогенных факторов на формирование аномалий плода.
2. Современные методы ультразвукового исследования позволяют выявлять признаки синдрома Поттера на ранних сроках беременности. Это дает возможность врачам и родителям принимать обоснованные решения о дальнейшем ведении беременности и планировании родов.
3. Важным критерием прогноза синдрома Поттера служит гестационный срок плода на момент формирования ренального маловодия. Развитие маловодия на поздних сроках гестации (28—32 неделя) повышает выживаемость после рождения.
4. Разрабатываются экспериментальные методы лечения данного заболевания еще на этапе беременности при выявлении у плода поликистозно-измененных почек и маловодия.
5. Данный клинический случай повысит осведомленность врачей о синдроме Поттера.

Новорожденный ребенок мужского пола родился в сроке 240 дней (34 недели) от 4-ой беременности (1-я беременность — срочные роды, ребенок здоров; 2-я беременность — замершая в 18 недель, раздельное диагностическое выскабливание матки; 3-я беременность — прерывание по медицинским показаниям ВПР плода: синдром Поттера: кистозная дисплазия обеих почек, гипоплазия легких, деформация конечностей, малое кесарево сечение в 19 недель), от 2-х преждевременных родов через естественные родовые пути. Беременность протекала на фоне кольпита, выраженного маловодия. При выполнении УЗИ на 15 неделе гестации выявлена мультикистозная дисплазия почек у плода, маловодие. При выполнении УЗИ на 34 неделе гестации также выявлены гидроперикард, кардиомегалия. От прерывания беременности мать отказалась, амниоцентез не проводился из-за выраженного маловодия. У отца ребенка кисты и гипоплазия левой почки. Вес при рождении 1190 гр., длина тела 39 см., окружность головы 27 см., физическое развитие не соответствует сроку гестации — малый размер плода для гестационного возраста (длина тела и вес ниже 10 перцентиля). Оценка по шкале Apgar 8/8 (ИВЛ) баллов.

Состояние при рождении тяжелое, в динамике с ухудшением до крайне тяжелого. В родильном зале кожные покровы бледно-розовые, акроцианоз. Крик слабый. Дыхание спонтанное с выраженным втяжением уступчивых мест грудной клетки. Аускультативно дыхание проводится с обеих сторон, ослаблено, больше справа. Частота дыхания до 60 в минуту. Выполнена интубация трахеи, перевод на ИВЛ с FiO2 1,0. При осмотре отмечаются диспластичные низкорасположенные ушные раковины, «старческое» выражение лица (лицо Поттера), деформированные кисти и стопы, гипермобильные суставы, запавший живот, двусторонний крипторхизм (в мошонке, паховых каналах яички не пальпируются), мошоночная гипоспадия. Тоны сердца приглушены, шум не выслушивается. Меконий не отходил, не мочился. Переведен на ИВЛ в отделение анестезиологии и реанимации для новорожденных детей. На момент поступления в ОАиР состояние ребенка крайне тяжелое, сознание угнетено. Кожные покровы бледно-розовые, цианотичные. Дистальные отделы конечностей прохладные. СБП 3 секунды. Мышечный тонус снижен. Продолжена ИВЛ в режиме NFOV со стартовыми параметрами: delta P 35, MAP 20 mbar, Hz 6,5, FiO2 1,0. Осцилляции симметричны. SpO2 30-41% при поступлении, 45% на фоне ВЧ ИВЛ. Гемодинамика относительно стабильная на фоне волемической нагрузки 10 мл/кг. На рентгенограмме ОГК и ОБП: признаки РДС 4-й степени, ненапряженного пневмоторакса справа, кардиомегалии. Эндотрахеально введен препарат сурфактанта, SpO2 51-58%. При попытке катетеризации мочевого пузыря мочи не получено. На УЗИ ОБП мочевого пузыря не визуализируется, мочевого катетер в области урахуса, катетер удален. КОС при поступлении: pH 6,95, pCO2 97,1 мм.рт.ст, pO2 31,5 мм.рт.ст, HCO3 11,6 ммоль/л, лактат 7,6 ммоль/л, BE -10,2 ммоль/л, глюкоза 3,3 ммоль/л (декомпенсированный смешанный ацидоз). Начата аналогоседация (титрование фентанила). На контрольной рентгенограмме правое легкое расправлено, пневмоторакс купирован. В динамике ужесточение параметров ИВЛ, гемодинамика нестабильная на фоне кардиотонической терапии: титрование дофамина, добутамина, норадреналина, милринона. Анурия. Меконий не отходил. ЭХО-КГ: гипоплазия перешейка аорты с риском формирования коарктации аорты. ООС. ОАП. ФЛГ. Кардиомегалия. Гидроперикард. НСГ: экзопризнаки незрелости головного мозга. УЗИ ОБП: поликистоз обеих почек, агенезия мочевого пузыря? На фоне проводимой терапии отрицательная динамика, тяжесть состояния обусловлена ВПР, ПФК-синдромом, ДВС-синдромом, полиорганной недостаточностью. Через 22 часа 27 минут после рождения наступила остановка кровообращения в виде выраженной брадикардии и артериальной гипотензии, начаты реанимационные мероприятия согласно протоколу СЛР. СЛР оказалась неэффективна. Через 22 часа 57 минут после рождения констатирована биологическая смерть.

Заключение патологоанатомического вскрытия: Основное заболевание: Код в соответствии с МКБ-10: Q60.6 Врожденный порок развития — синдром Поттер: мультикистозная дисплазия почек (отсутствие деления на корковое и мозговое вещество, множественные кисты, единичные клубочки и каналцы), гипоплазия мочеточников и мочевого пузыря, вторичная гипоплазия легких (общая масса 14 гр., норма 46 гр.), мошоночная гипоспадия.

Код в соответствии с МКБ-10: P02.2 Гипоплазия плаценты (масса плаценты 200 гр., норма 285-490 гр., площадь базальной поверхности 132 см2, норма 141-240 см2). Задержка созревания ворсинчатого хориона, фиброз ворсин. Некроз амниотического эпителия плодных оболочек.

Осложнение основного заболевания: Болезнь гиалиновых мембран. ДВС синдром: гиалиновые тромбы в микроциркуляторном русле легких, кровоизлияния в мягкие ткани, легкие, портальные тракты печени, головной мозг и мягкую мозговую оболочку. Венозное полнокровие и отек внутренних легких и головного мозга. Жировая дистрофия гепатоцитов.

Динамика рентгенологических данных



R- признаки пневмоторакса справа, кардиомегалии



R-признаки пневмоторакса купированы

Литература: Шидаков И.Х., Шавтикова А.Т., Джибובה Ф.А. Клинический случай синдрома Поттера у новорожденного.// Медицинский совет 2021; С. 242-245.

Андреева Э.Ф., Савенкова Н.Д. Ренальное маловодие и Поттер-последовательность при кистозных заболеваниях почек.// Российский вестник перинатологии и педиатрии 2021; 66:(1).

Говоруха И.Т., Белоусов О.Г., Баштовенко Т.Е. Маловодие при беременности. Клинический случай синдрома поттер I у плода.// Медико-социальные проблемы семьи 2023; Том 28 № 2.

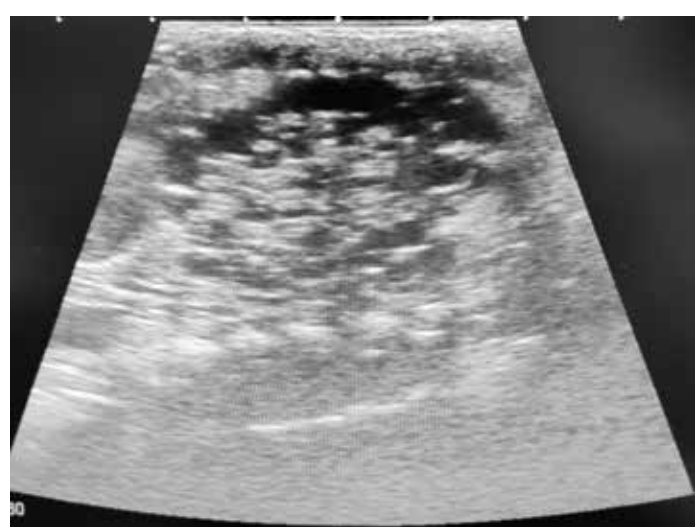
Внешний вид пациента



Мошоночная гипоспадия, деформация стопы



Поликистозные почки пациента



Ультразвуковое исследование



Патологоанатомическое исследование

Выводы: 1. Учитывая исходы предыдущих беременностей, можно предположить аутосомно-доминантный тип наследования в данной семье;

2. Результаты инструментальных исследований выявили наличие серьезных множественных аномалий, таких как поликистоз почек, гипоплазия легких, агенезия мочевого пузыря, кардиомегалия и другие, подтвержденных впоследствии патологоанатомическим исследованием, что подчеркивает важность пренатальной диагностики, желательна на ранних сроках беременности;

3. Диагностика синдрома Поттера пренатально имеет неблагоприятный прогноз;

4. Описанный случай подчеркивает важность дальнейших исследований в области профилактики и лечения синдрома Поттера, а также в выявлении и управлении генетическими и акушерскими факторами риска; Таким образом, данный клинический случай служит важным примером сложности ведения и лечения новорожденных с синдромом Поттера и необходимости мультидисциплинарного подхода.