

SÍNDROME DE POTTER: UMA REVISÃO DA LITERATURA

Luiza Helena Sulzbach¹

Resumo

A Síndrome de Potter é uma condição rara e complexa, caracterizada por anomalias renais fetais que resultam em oligohidrânio severo, características faciais típicas e hipoplasia pulmonar. Esta revisão literária sintetiza o conhecimento atual sobre a síndrome, abordando sua fisiopatologia, manifestações clínicas, diagnóstico e manejo. A agenesia renal bilateral é a causa mais comum, embora outras malformações do trato urinário também possam desencadear a sequência de Potter. O diagnóstico pré-natal, principalmente por ultrassonografia, é crucial para o planejamento do cuidado neonatal e aconselhamento parental. As manifestações clínicas incluem a "fácies de Potter", deformidades dos membros e, primordialmente, hipoplasia pulmonar, que é a principal causa de mortalidade. O prognóstico geralmente é reservado, especialmente em casos de agenesia renal bilateral. O manejo requer uma abordagem multidisciplinar, envolvendo obstetras e neonatologistas. Questões éticas significativas surgem no contexto do diagnóstico pré-natal e manejo de casos com prognóstico desfavorável. Pesquisas futuras devem focar no desenvolvimento de intervenções terapêuticas inovadoras e na investigação de resultados a longo prazo em casos raros de sobrevivência. Esta revisão destaca a importância do conhecimento dessa condição complexa, tendo em vista o desafio de médicos obstetras e neonatologistas perante a mesma.

Palavras-chave: Serviços de saúde neonatal. Síndromes raras. Assistência pré-natal.

Abstract

Potter's Syndrome is a rare and complex condition characterized by fetal renal anomalies that result in severe oligohydramnios, typical facial features, and pulmonary hypoplasia. This literature review synthesizes the current knowledge about the syndrome, addressing its pathophysiology, clinical manifestations, diagnosis, and management. Bilateral renal agenesis is the most common cause, although other malformations of the urinary tract can also trigger the Potter sequence. Prenatal diagnosis, mainly by ultrasound, is crucial for perinatal care planning and parental counseling. Clinical manifestations include the "Potter facies," limb deformities, and, critically, pulmonary hypoplasia, which is the main cause of mortality. The prognosis is generally reserved, especially in cases of bilateral renal agenesis. Management requires a multidisciplinary approach, involving obstetricians and neonatologists. Significant ethical issues arise in the context of prenatal diagnosis and management of cases with an unfavorable prognosis. Future research should focus on the development of innovative therapeutic interventions and the investigation of long-term outcomes in rare cases of survival. This review highlights the importance of ongoing collaboration between researchers and clinicians to advance the understanding and management of this challenging condition.

Keywords: Child Health Services. Rare syndromes. Prenatal care.

¹ Graduanda de Medicina na Universidade do Planalto Catarinense (UNIPALAC).



Introdução

A Síndrome de Potter, descrita pela primeira vez em 1946 pela Dra. Edith Potter, é uma condição rara e complexa caracterizada por uma sequência de eventos resultantes de anomalias renais fetais. Esta condição leva a manifestações clínicas como oligodrâmnio severo, características faciais típicas e, principalmente, hipoplasia pulmonar.

Possui uma incidência estimada entre 1 em cada 2.000 a 5.000 nascimentos, a síndrome afeta predominantemente o sexo masculino. A etiologia mais comum é a agenesia renal bilateral, embora outras malformações do trato urinário também possam desencadear a sequência.

O impacto da Síndrome de Potter se estende além do período neonatal, exigindo diagnósticos pré-natal avançados, manejo perinatal cauteloso e considerações éticas importantes. Compreender profundamente essa condição é essencial para aprimorar o cuidado clínico e promover avanços na pesquisa sobre desenvolvimento fetal e cuidado neonatal.

Esta revisão busca sintetizar o conhecimento atual sobre a Síndrome de Potter, abordando sua fisiopatologia, manifestações clínicas, métodos diagnósticos e opções terapêuticas, com base em estudos recentes e relatos de caso.

Metodologia

Foi realizada uma revisão da literatura utilizando as bases de dados PubMed, SciELO e Google acadêmico. Os termos de busca incluíram "Síndrome de Potter", "sequência de Potter" e "oligodrâmnio". Foram selecionados artigos publicados entre 1970 e 2024, em português e inglês. Foram incluídos relatos de caso, revisões e estudos originais que abordaram especificamente a maneira de apresentação da síndrome, excluindo aqueles artigos que não apresentavam uma descrição clara de metodologia e resultados, além daqueles que não apresentaram fontes confiáveis de publicação. Após a leitura das publicações, foram selecionados 9 artigos relevantes para esta revisão.

Resultados

A Síndrome de Potter é uma condição complexa cuja fisiopatologia está intrinsecamente ligada ao desenvolvimento renal fetal e à produção de líquido amniótico. A etiologia primária mais comum é a agenesia renal bilateral, embora outras malformações renais como rim policístico, displasia renal e obstrução do trato urinário também possam desencadear a sequência de eventos característicos desta síndrome (Shastri et al., 2012). O mecanismo central envolve a falha na produção de urina fetal, que é crucial para a manutenção do volume de líquido amniótico, especialmente durante o segundo e terceiro trimestres de gestação.

A ausência ou diminuição severa do líquido amniótico (oligodrâmnio ou anidrâmnio) resulta em uma série de consequências para o desenvolvimento fetal. Primeiramente, ocorre a compressão fetal contra as paredes uterinas, o que leva às características faciais típicas conhecidas como "fácies de Potter". Estas incluem olhos amplamente separados com pregas epicânticas proeminentes, nariz achatado e largo, orelhas de implantação baixa e queixo recuado (Kostov et al., 2020). Além disso, a



compressão fetal também é responsável por deformidades dos membros, como pé torto congênito e posicionamento anormal das extremidades.

Um aspecto crucial da fisiopatologia é o desenvolvimento pulmonar comprometido. A expansão normal dos pulmões fetais depende da presença adequada de líquido amniótico. Na ausência deste, os pulmões tornam-se hipoplásicos, com desenvolvimento inadequado do parênquima e das vias aéreas. Histologicamente, observa-se que os pulmões apresentam desenvolvimento parenquimatoso insuficiente, e em muitos casos, o trato respiratório e os alvéolos são revestidos por epitélio cuboide, em vez do epitélio pavimentoso (Bhandari *et al.*, 2023). Essa é a principal causa de morte em recém-nascidos com Síndrome de Potter, levando a insuficiência respiratória grave logo após o nascimento.

As manifestações clínicas da síndrome são variadas e podem ser observadas tanto no período pré-natal quanto no pós-natal imediato. Durante a gestação, o oligodrâmnio severo é geralmente o primeiro sinal detectável, frequentemente identificado em exames de ultrassonografia de rotina. A ausência de visualização da bexiga fetal e dos rins em exames de imagem subsequentes é altamente sugestiva do diagnóstico (Huber *et al.*, 2019).

Ao nascimento, além das características faciais já mencionadas, os recém-nascidos com Síndrome de Potter frequentemente apresentam outras anomalias. Estas podem incluir hipoplasia da genitália externa, criptorquidismo em meninos e malformações esqueléticas, como hemivertebrae e agenesia sacral (Fitch & Lachance, 1972). A pele pode aparecer seca e enrugada devido à falta de proteção do líquido amniótico durante a gestação.

A manifestação clínica mais grave e imediata é a insuficiência respiratória. Os recém-nascidos afetados geralmente apresentam sinais de dificuldade respiratória logo após o nascimento, incluindo taquipneia, retrações intercostais e cianose. A ausculta pulmonar revela murmúrio vesicular diminuído ou ausente, e a radiografia de tórax tipicamente mostra campos pulmonares hipertransparentes com cúpulas diafragmáticas elevadas, indicativos de hipoplasia pulmonar (Jain *et al.*, 2006).

Além das manifestações respiratórias, a ausência de função renal leva a distúrbios eletrolíticos e ácido-base severos. Hipernatremia, hipercalemia e acidose metabólica são comuns e requerem manejo imediato. Em casos raros onde há algum grau de função renal residual, pode-se observar oligúria ou anúria.

É importante notar que a gravidade das manifestações clínicas pode variar dependendo da causa subjacente e do grau de comprometimento renal. Casos de agenesia renal unilateral ou displasia renal menos severa podem apresentar um fenótipo mais brando, embora ainda associado a complicações significativas (Thomas *et al.*, 2017).

Discussão

A Síndrome de Potter representa um desafio significativo na medicina neonatal, evidenciando a complexa interação do desenvolvimento fetal. O diagnóstico precoce, preferencialmente pré-natal, é essencial para o manejo adequado e aconselhamento parental.

A ultrassonografia surge como ferramenta fundamental no diagnóstico, permitindo a detecção de oligodrâmnio e anomalias renais fetais (Huber *et al.*, 2019). No entanto, a variabilidade na apresentação clínica, observada por Kostov *et al.* (2020), sugere um espectro mais amplo de fenótipos, demandando uma abordagem diagnóstica mais específica.



A hipoplasia pulmonar permanece o aspecto mais crítico da síndrome. Os achados histopatológicos descritos por Bhandari *et al.* (2023) ressaltam a necessidade de avanços em terapias de suporte respiratório neonatal. O prognóstico geralmente reservado, especialmente em casos de agenesia renal bilateral, levanta questões éticas significativas no aconselhamento pré-natal (Thomas *et al.*, 2017).

A identificação de genes específicos associados à síndrome (Jacquinet *et al.*, 2020) abre novas possibilidades para pesquisa e potenciais intervenções terapêuticas futuras. A abordagem multidisciplinar no manejo da Síndrome de Potter é essencial, envolvendo obstetras, neonatologistas, enfermeiros, fisioterapeutas, técnicos de enfermagem e psicólogos, especializados em neonatologia. Esta colaboração é fundamental tanto para o manejo clínico quanto para o suporte psicossocial às famílias afetadas.

Conclusão

A revisão da literatura sobre a Síndrome de Potter revela uma condição rara e complexa, com implicações significativas para a medicina obstétrica e neonatal. O diagnóstico pré-natal, principalmente por ultrassonografia, é crucial para o manejo adequado e aconselhamento parental. A variabilidade na apresentação clínica torna a abordagem diagnóstica difícil e obscura. O manejo requer uma abordagem multidisciplinar, envolvendo diversas áreas da saúde. Questões éticas significativas emergem no contexto do diagnóstico pré-natal e manejo de casos com prognóstico limitado. Apesar dos avanços, o prognóstico permanece reservado na maioria dos casos, especialmente naqueles com agenesia renal bilateral. Pesquisas futuras devem focar no desenvolvimento de intervenções terapêuticas inovadoras, na investigação de resultados a longo prazo em sobreviventes raros e nas implicações éticas e psicossociais do diagnóstico e manejo. Em suma, enquanto a Síndrome de Potter continua sendo um desafio significativo, os avanços na compreensão de sua fisiopatologia, diagnóstico precoce e potenciais intervenções oferecem perspectivas para melhorias no cuidado futuro da criança e da família.

Referências

ALMEIDA, A. *et al.* **Relato de caso: Síndrome de Potter.** Congresso de medicina UNIFOA. 2014. Acesso em: 24 de agosto de 2024. Disponível em: [Vista do Relato de Caso](#)

BHANDARI, J. *et al.* **Potter syndrome.** StatPearls Publishing. 8 de agosto de 2023. Acesso em: 24 de agosto de 2024. Disponível em: [Potter Syndrome - StatPearls - NCBI Bookshelf](#)

DICKER, D. *et al.* **The antenatal diagnosis of Potter syndrome (potter sequence): a lethal and not-so-rare malformation.** European Journal of Obstetrics and Gynecology and Reproductive Biology. Vol. 18, n. 1-2, 1984. Acesso em: 24 de agosto de 2024.

Disponível em:

<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/0028224384900285>



DURADEZ, T. *et al.* **Síndrome de Potter.** Medisan. Vol. 9, n. 3, 2005. Acesso em: 24 de agosto de 2024. Disponível em:
<https://www.redalyc.org/pdf/3684/368445009008.pdf>

GAUTAM, U. *et al.* **Rare manifestations of Potter Sequence: a casa report.** Journal Nepal Medical Association. Vol. 58, n. 223, 2020. Acesso em: 24 de agosto de 2024. Disponível em:
<https://pdfs.semanticscholar.org/3ec6/ae381f4e38c317c909588e1d092a6abbd4e9.p>

HARFF, A. *et al.* **Síndrome de Potter em recém-nascido com diagnóstico pré-natal.** 22º Congresso Brasileiro de Perinatologia. Brasília, 2014. Acesso em: 24 de agosto de 2024. Disponível em: <http://anais.sbp.com.br/trabalhos-de-congressos-da-sbp/22-congresso-brasileiro-de-perinatologia/0458-sindrome-de-potter-em-recem-nascido-com-diagnostico.pdf>

KONSTANTINIDOU, P. *et al.* **Potter syndrome: a case study.** Journal of forensic science and research. 2017. Acesso em: 24 de agosto de 2024. Disponível em:
https://www.researchgate.net/profile/Doxakis-Anestakis/publication/319548434_Potter_Syndrome_A_case_study/links/59b2c1ed458515a5b48d24e2/Potter-Syndrome-A-case-study.pdf?origin=publication_detail&tp=eyJjb250ZXh0Ijp7ImZpcnN0UGFnZSI6InB1YmxpY2F0aW9uIiwicGFnZSI6InB1YmxpY2F0aW9uRG93bmxvYWQiLCJwcmV2aW91c1BhZ2UiOiJwdWJsaWNhdGlvbiJ9fQ

MESQUISTA, I. *et al.* **Estudo anatomofisiológico de um feto com Síndrome de Potter ou Meckel-Gruber: diagnóstico diferencial.** Brazilian Journal of Health Review, v. 7, n. 3, Curitiba, 2024. Acesso em: 24 agosto de 2024. Disponível em:
<https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/download/70290/49534/172697>

SHASTRY, S. *et al.* **Potter's sequence.** Journal of clinical neonatology. Vol.1, n.3, 2012. Acesso em: 24 de agosto de 2024. Disponível em: [\(PDF\) Potter's Sequence](#)
SILVEIRA, A. *et al.* **Sequência de Potter: investigação ultrassonográfica da oligodramnia.** Pôster digital: Sociedade de Obstetria e Ginecologia de Santa Catarina. Vol. 41, Nº 1, 2012. Acesso em: 24 de agosto de 2024. Disponível em:
<https://www.acm.org.br/revista/pdf/artigos/1122.pdf>

