

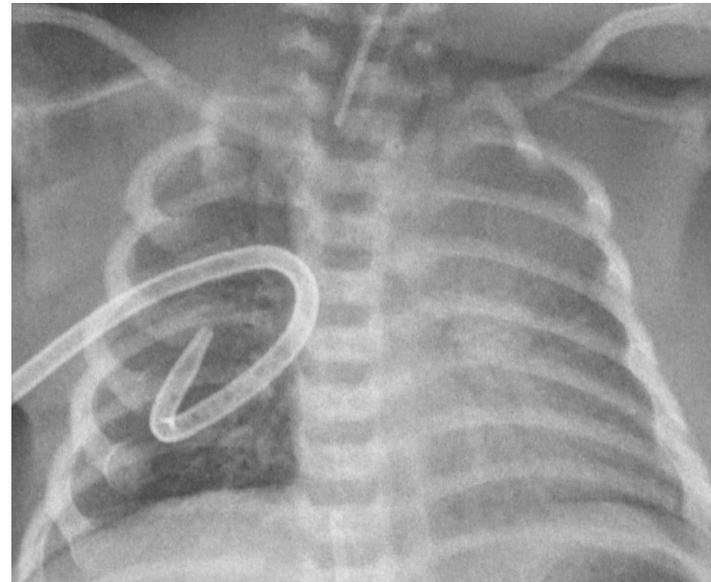
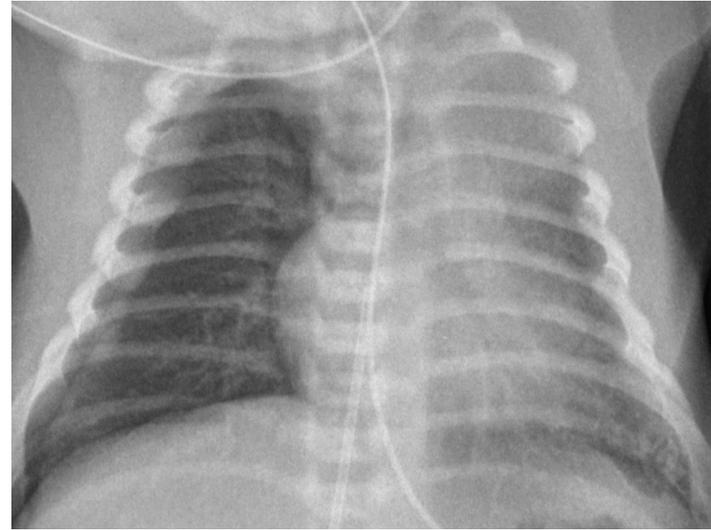
Potter-Sequenz trotz unauffälliger Nierensonographie?!

Katharina Ruf

- I G 0 P
- Problemloser Verlauf, Chlamydieninfektion in Früh-SSW
- Ahydramnion 32. SSW, Sono o.B
- kein vorzeitiger Blasensprung
- Primäre Sectio bei Ahydramnion mit 34+0 SSW

- APGAR 8/9/10, pH 7,35 BE-0,5
- männliches FG, GG 2515 g (66. Perzentile)
- agil, rosig, spontan-atmend, Rekap prompt
- milde Tachypnoe (45/min)
- Beugekontrakturen der Hände und Füße
- Potterfacies (Epicanthus, Mikrogenie, abgeflachte Nase)
- Generalisierte Ödeme
- Sehr große Fontanelle

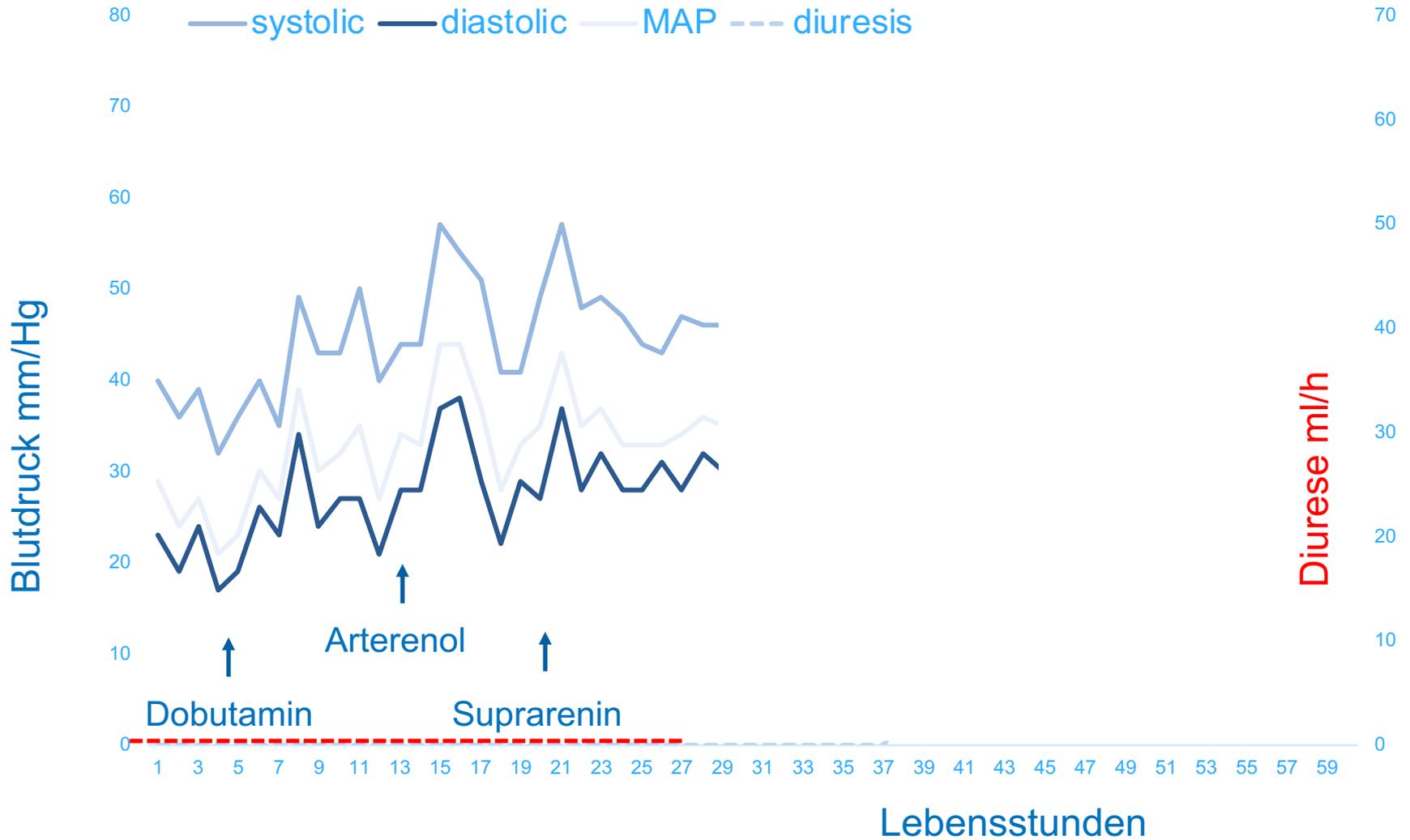
- Im Alter von 1 h respiratorische Verschlechterung
 - *Tachydyspnoe (um 70/min)*
 - *Oxygenierungsstörung (FiO₂ 0,35, pCO₂ 45mmHg)*
- Pneumothorax → Drainage
- Milde beatmet bis 7. Lebenstag
(*PIP 14 mmHg, FiO₂ 0,21*)

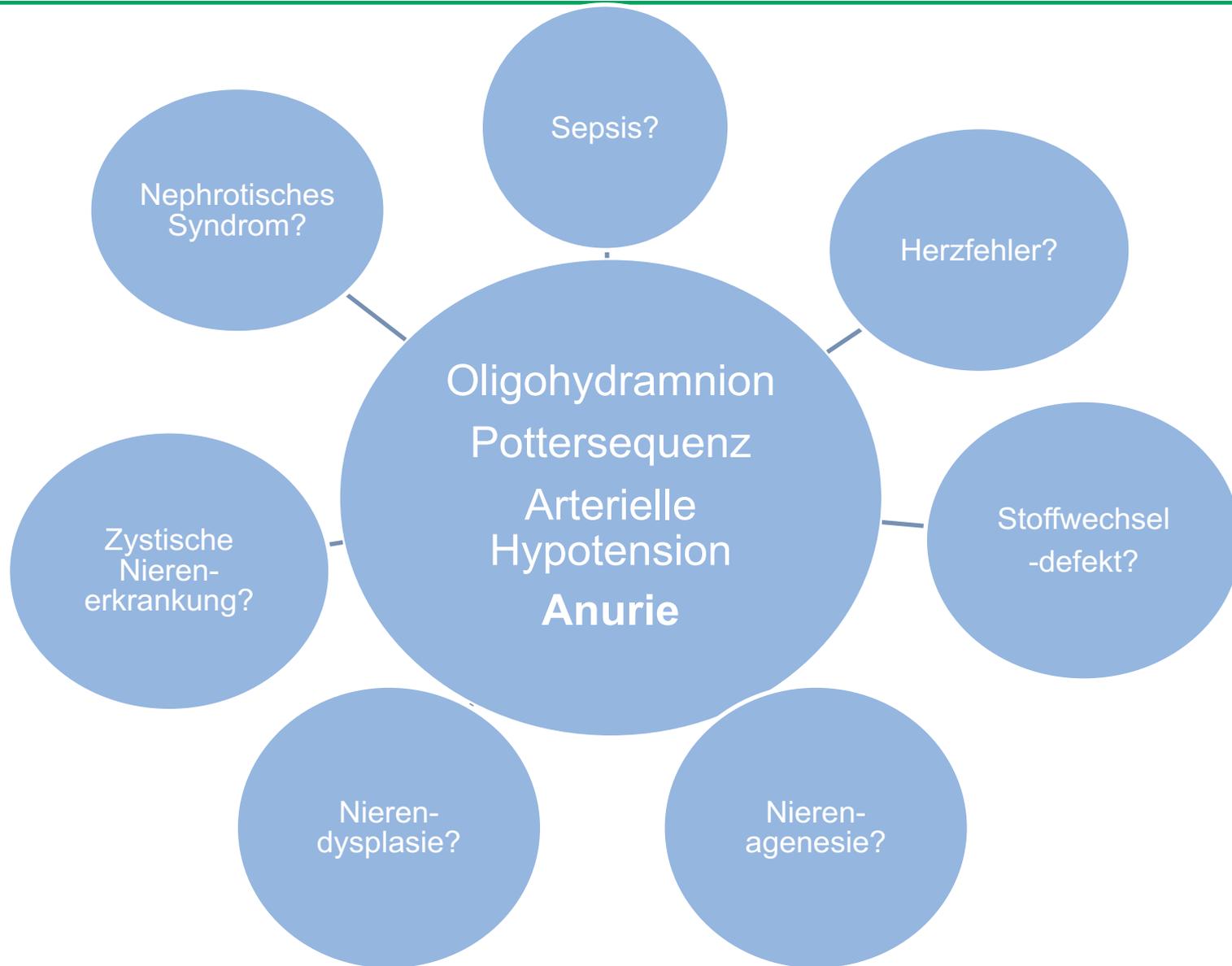


- rosiges Hautkolorit, gute Spontanmotorik
- arterielle Hypotension MAD 18-22 mmHg
- persistierende Anurie bis 36 Lebensstunden

- Volumentherapie (3x 10 ml/kg)
- Humanalbumingabe (5ml/kg 20%HA)
- Erythrozytenkonzentratgabe bei Hb 9,5 mg/dl
- Differenzierte Katecholamintherapie
 - *Dobutamin bis 15 µg/kg/min*
 - *Arterenol bis 0,6 µg/kg/min*
 - *Suprarenin bis 0,5 µg/kg/min*

Blutdruck und Diurese Lebensstunden 0-28





- Arterielle Hypotension
- Beatmungspflichtig, aber milde Beatmungsparameter



- Anamnese unauffällig
- Rosiges Hautkolorit
- Laborwerte:
 - *CRP negativ*
 - *Unauffälliges Blutbild*
 - *unauffällige Gerinnungsparameter*
 - *Mikrobiologisch kein Erregernachweis*



- Arterielle Hypotension
- Tachypnoe



- Unauffällige Echokardiographie
- Gutes Kontraktionsverhalten



- Elektrolytstörung
 - *Hyperkaliämie max 7,1 mmol/l*
 - *Hyponatriämie min. 128 mmol/l*



- Blutgasanalysen o.p.B.
- Ammoniak, Laktat normwertig
- Unauffälliges Neugeborenenenscreening



Nephrotisches Syndrom ?

- Hypalbuminämie (2,4 g/l)
- Arterielle Hypotonie



- Urinuntersuchung: kein Protein nachweisbar

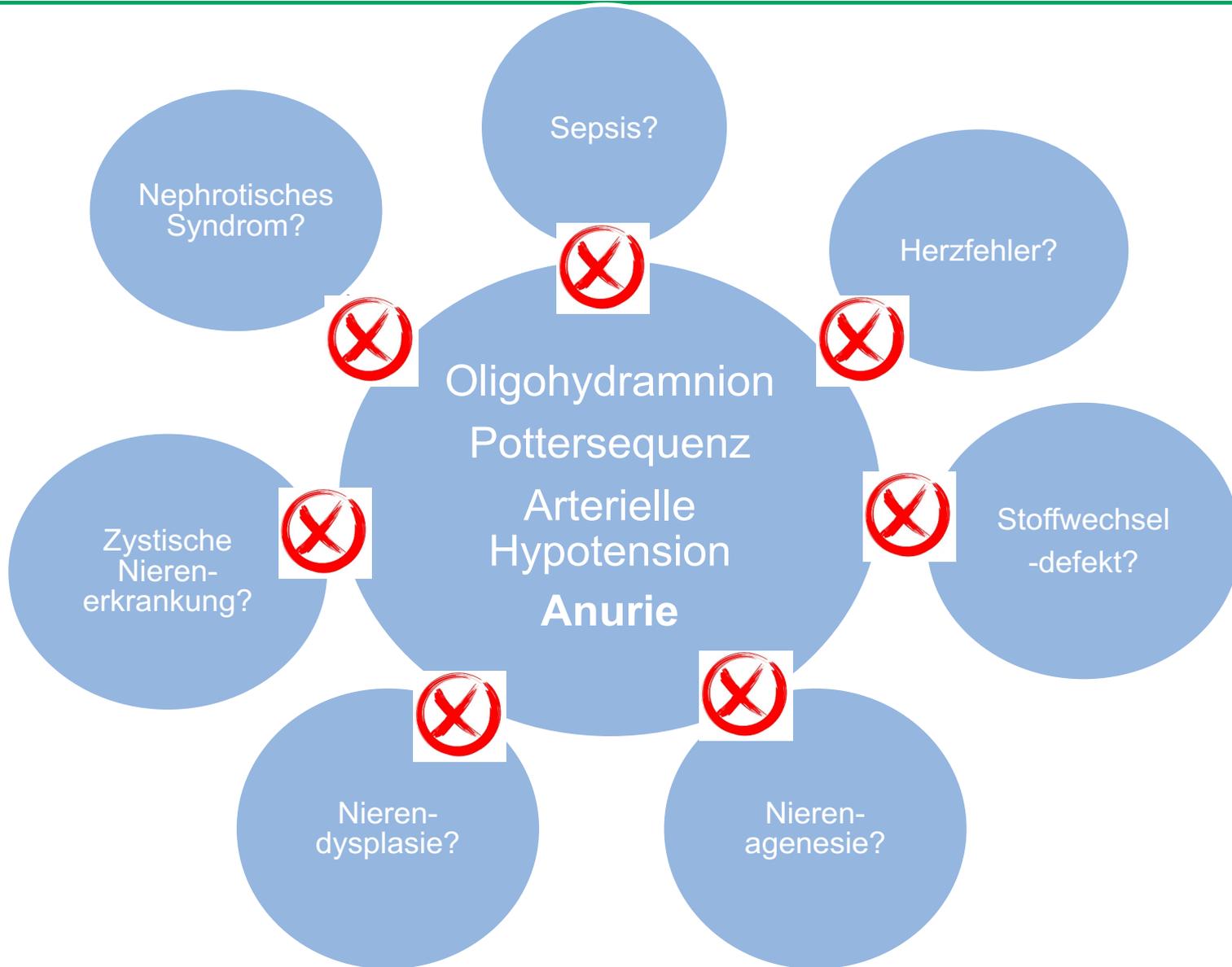


- Pottersequenz
- Oligohydramnion
- Pneumothorax

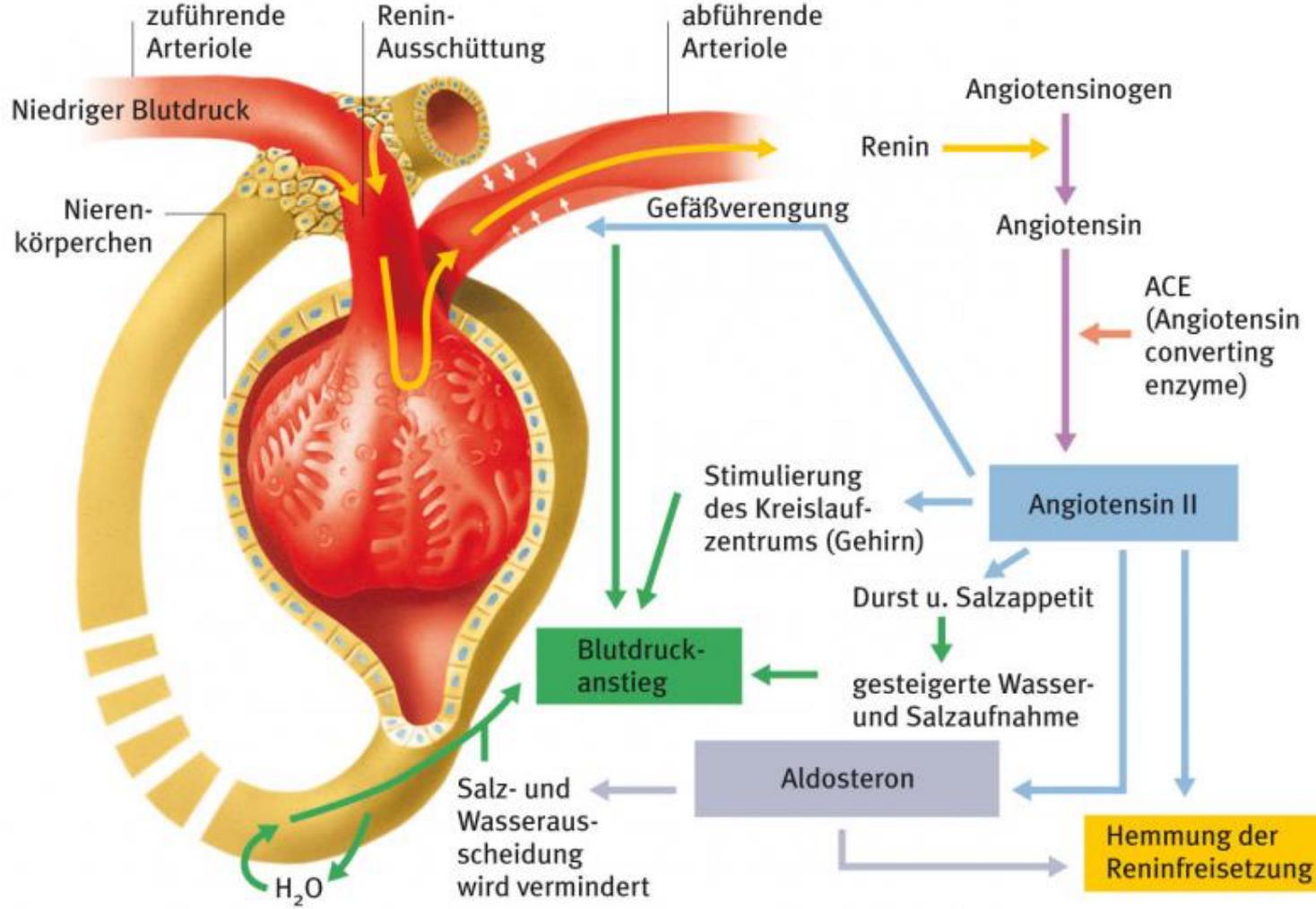


- Pränatal Nieren angelegt
- Nierensonographie postnatal
 - *Nieren in loco typico bds.*
 - *Keine Hinweise für Dysplasie*
 - *Kein Salz- und Pfeffermuster*
 - *Keine Zysten*
 - *Nierengröße altersentsprechend*
 - *Keine Nierenbeckenkelchsystemerweiterung*



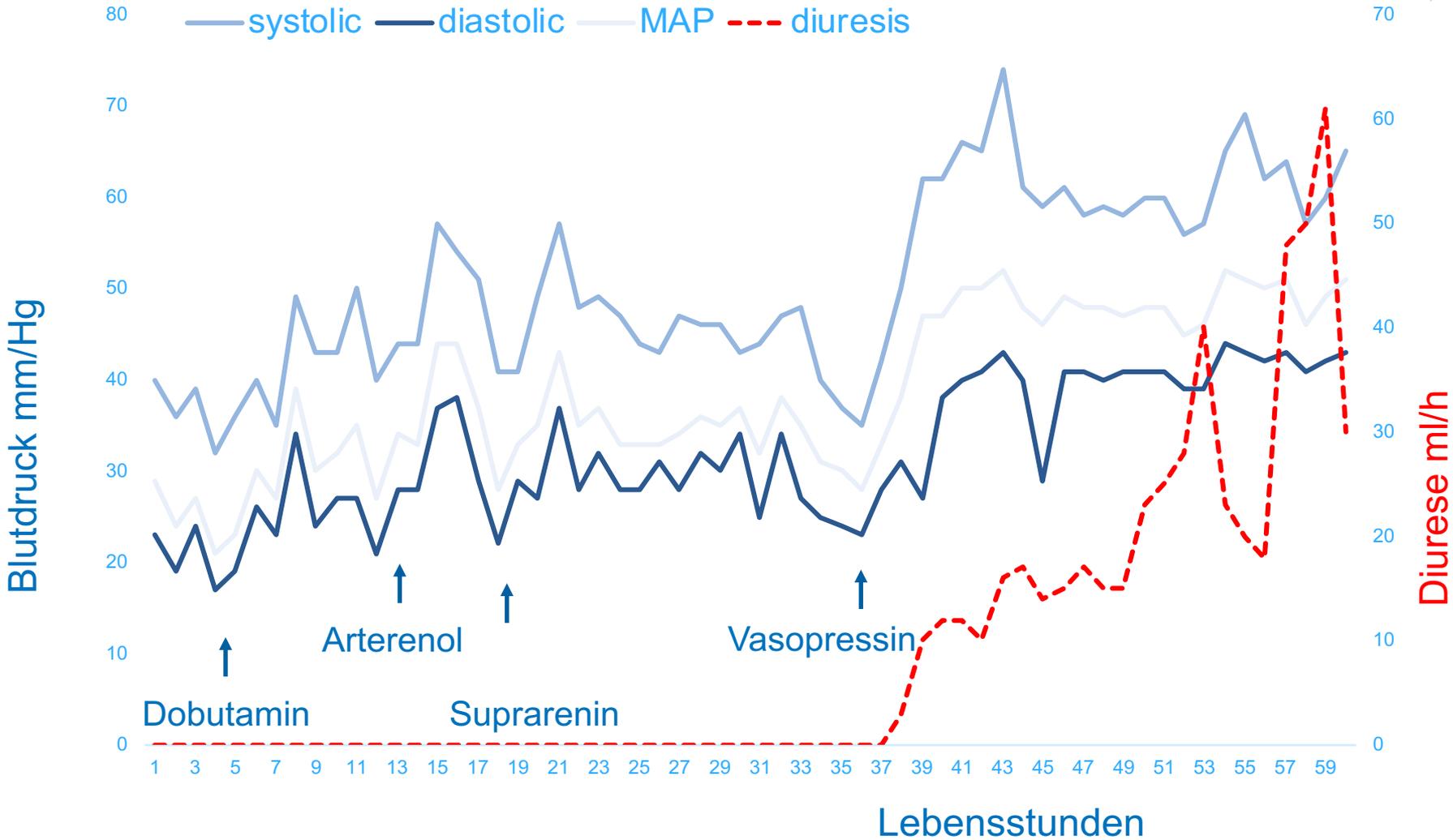


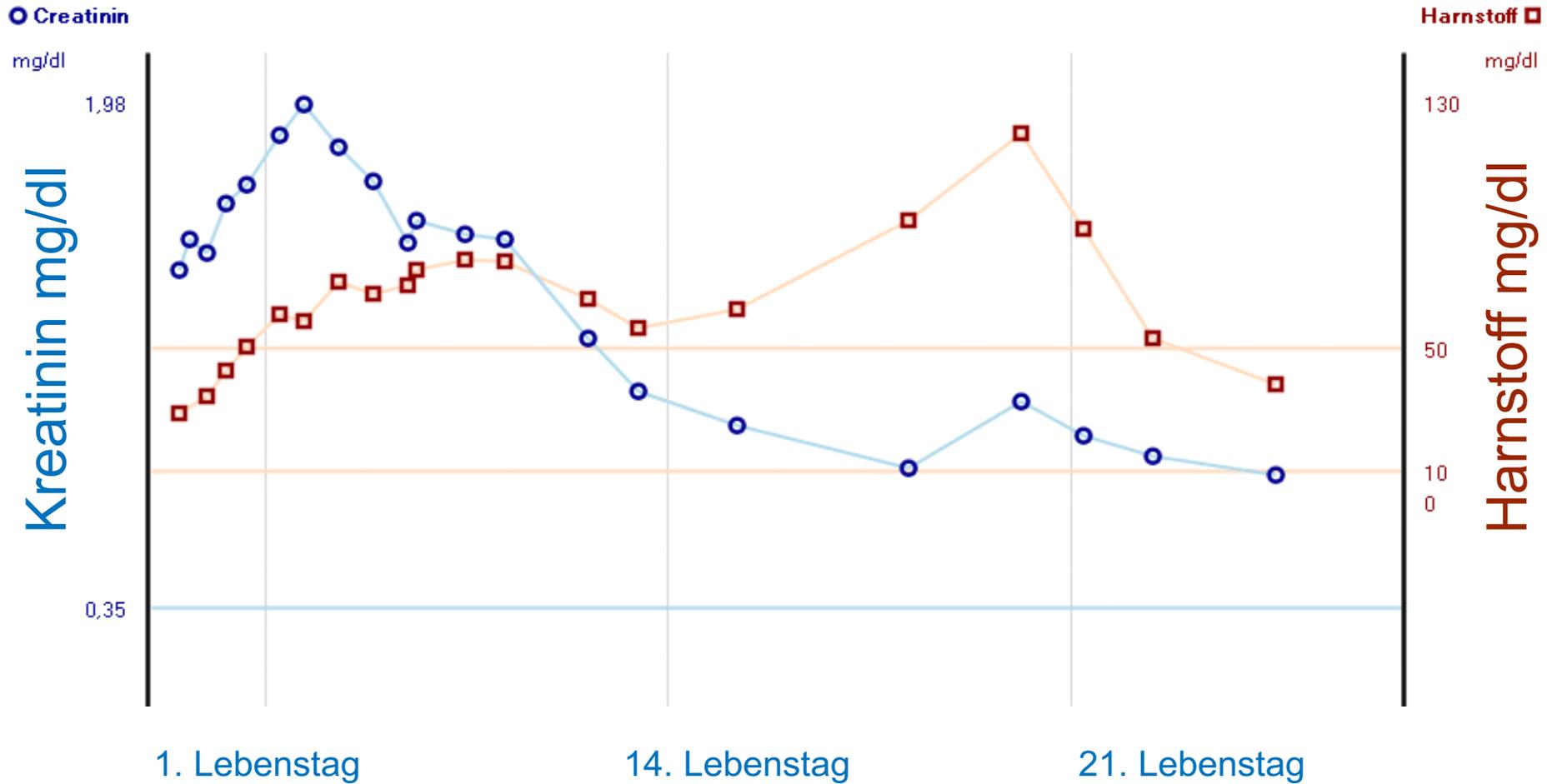
Renin-Angiotensin-Aldosteron-System

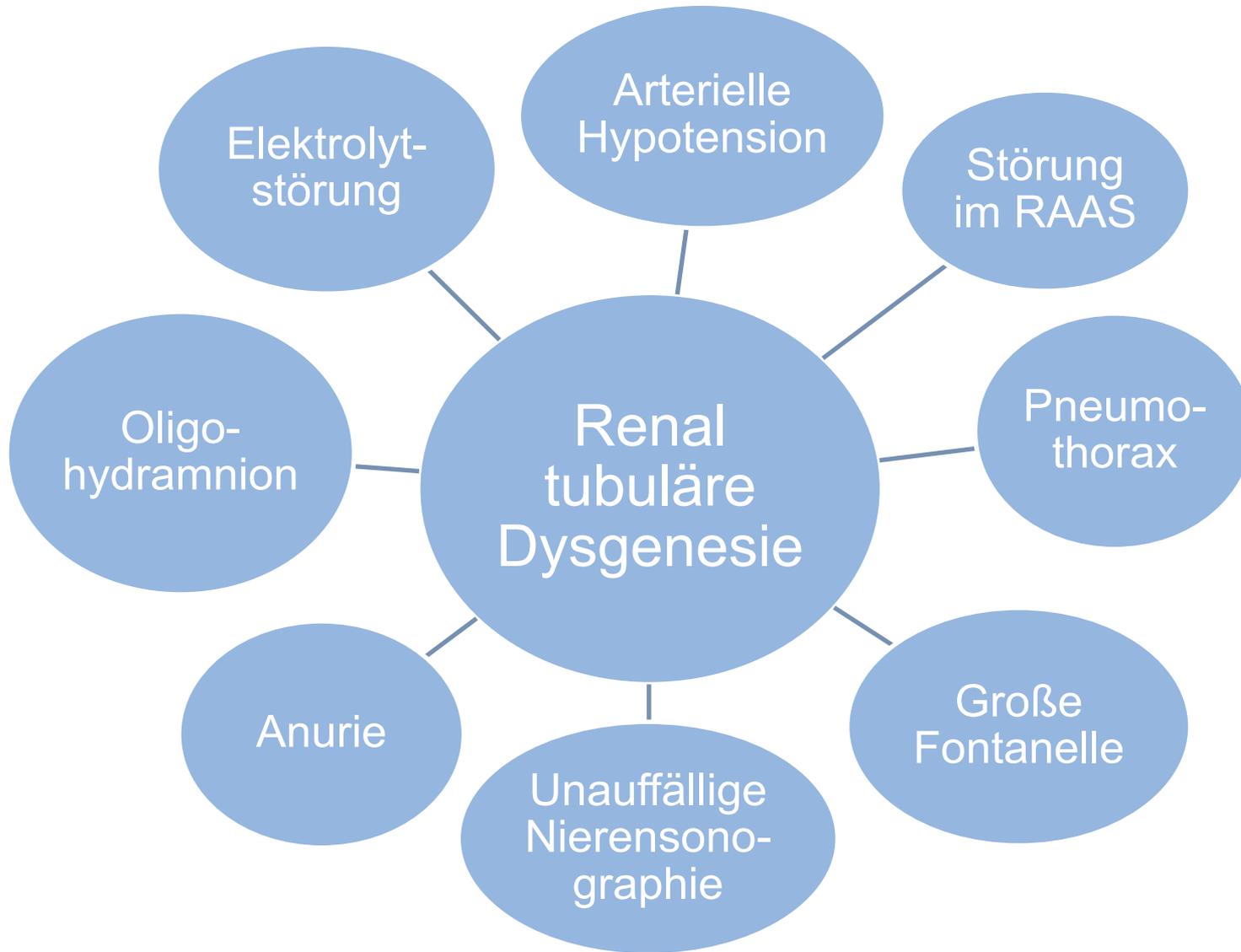


- Verdacht auf Störung im RAAS
- Labordiagnostik:
 - Plasma-Renin-Aktivität ↑ >330 ng/l (normal 6.3 to 149 ng/l)
 - ACE Konzentration ↓ <8 U/l (normal 8.3 to 21.4U/l)
 - Aldosteron ↓ <37 ng/l (normal 73-425 ng/l).
- Erweiterung der Katecholamintherapie um Vasopressin
 - *0.001IE/kg/min*

Blutdruck und Diurese der ersten 3 Lebenstage







- Formen:
 - *Genetisch: Mutation im RAAS-System*
 - *ACE-Hemmereinnahme in der Schwangerschaft*
 - *Renale Minderperfusion (kongenitale Nierenarterienstenose, Herzfehler, feto-fetales Transfusionssyndrom)*
- Fehlen oder Unterentwicklung der proximalen Tubuli
 - *Mangelnde fetale Urinproduktion/Ahydramnion*
 - *Schwere arterielle Hypotension/Anurie*
- Selten! Ca. 150 Fälle bekannt (möglicherweise hohe Dunkelziffer)
 - *Hohe intrauterine und postnatale Letalität (ca. 12 überlebende Patienten beschrieben)*
 - *Meistens intermittierend Peritonealdialyse erforderlich*

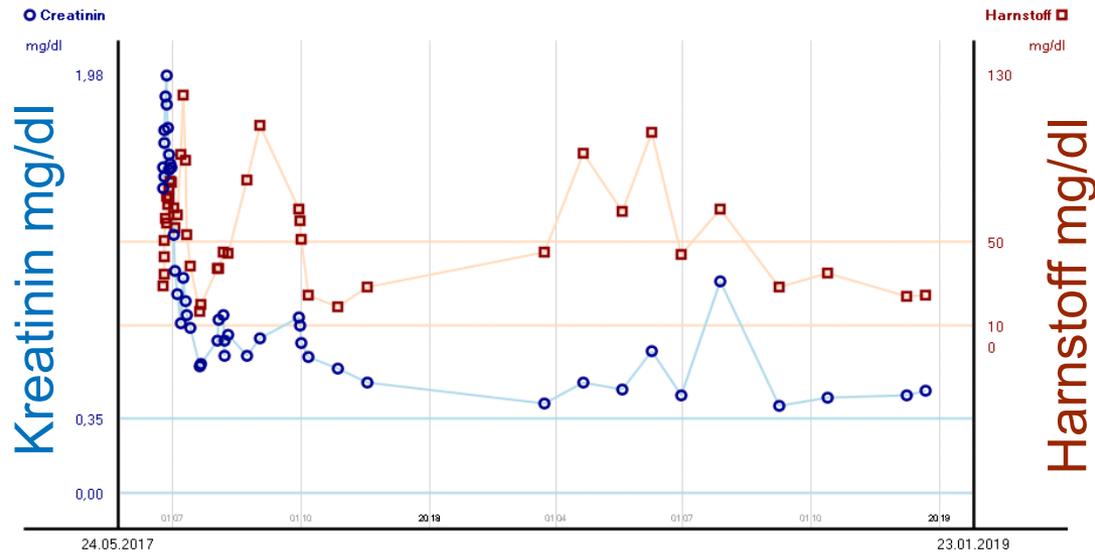
- Therapie der möglichen Lungenhypoplasie/des Dry lung Syndroms
- Therapie der arteriellen Hypotonie (Vasopressin effektiv, weil es im RAAS ansetzt)
- Therapie der Elektrolytstörungen mit Mineralkortikoiden
- Ggf. Nierenersatzverfahren bei Nierenversagen

- Neue compound heterozygote Mutation im ACE-Gen
- Vasopressin bis zum 21. LT erforderlich
- Normalisierung der Nierenretentionsparameter
- Fludrocortisonmonotherapie ab 21. LT →
- ausgeglichene Elektrolyte und gute Diurese, normale Blutdruckwerte (MAD 45 mm/Hg)
- Problemloser Nahrungsaufbau, zögerliches Gedeihen
- Entlassung nach Hause im Alter von 7 Wochen

Und heute?



- 18 Monate alt: Therapie mit NaBic und Fludrocortison
- Alle Entwicklungsmeilensteine regelrecht erreicht
- aktuelle GFR 70 ml/min/1.73m²



- Unklares Ahydramnion mit schwerer arterieller Hypotension: renal-tubuläre Dysgenese?
- Bei Verdacht: Vasopressin zur Blutdrucktherapie?
- Möglicherweise kann Vasopressin die Nierenersatztherapie in der Neonatalperiode verhindern

Ruf et al. *Maternal Health, Neonatology, and Perinatology*
<https://doi.org/10.1186/s40748-018-0095-z>

(2018) 4:27

Maternal Health, Neonatology,
and Perinatology

CASE REPORT

Open Access



Successful treatment of severe arterial hypotension and anuria in a preterm infant with renal tubular dysgenesis– a case report

Katharina Ruf¹, Johannes Wirbelauer, Antje Beisert and Eric Frieauff

