

POTTEROVA SEKVENCA: ETIČKE DILEME PRENATALNE MEDICINE

Autorica: Valeria Vidović

studentica Medicinskog fakulteta Osijek, studij Medicine

Potterova sekvenca označava niz razvojnih poremećaja koji nastaju kao posljedica dugotrajnog oligohidramnija tijekom intrauterinog razvoja. Iako se u svakodnevnoj kliničkoj praksi često koristi naziv „Potterov sindrom“, precizniji je termin „Potterova sekvenca“ jer se radi o patološkom slijedu događaja koji proizlaze iz jednog primarnog poremećaja. U središtu tog procesa nalazi se smanjena količina amnijske tekućine, ključne za uredan razvoj fetusa, osobito respiratornog i mišićno-koštanog sustava. U drugoj polovici trudnoće amnijska tekućina dominantno potječe od fetalne diureze, stoga svako stanje koje narušava funkciju bubrega ili protok urina može pokrenuti patofiziološki slijed koji dovodi do oligohidramnija i njegovih posljedica.

Kako sve započinje

Najčešći uzrok Potterove sekvence jest bilateralna renalna ageneza, razvojna anomalija obilježena potpunim izostankom formiranja metanefrosa tijekom embriogeneze. U takvim okolnostima fetus nije sposoban uspostaviti funkcionalnu bubrežnu filtraciju niti producirati urin, koji u drugoj polovici trudnoće predstavlja glavni izvor amnijske tekućine. Posljedično dolazi do progresivnog i često izraženog oligohidramnija, koji predstavlja inicijalni događaj u patofiziološkom slijedu Potterove sekvence. Etiološki spektar, međutim, nije ograničen isključivo na renalnu agenezu, već obuhvaća i teške oblike bubrežne displazije, osobito autosomno recesivnu policističnu bolest bubrega, pri kojoj dolazi do zamjene

funkcionalnog parenhima cističnim strukturama i posljedičnog gubitka funkcije. Značajnu ulogu imaju i opstruktivne uropatije, uključujući postojanje posteriornih uretralnih valvula, uz to povećani intravezikalni tlak uzrokuje sekundarno oštećenje bubrežnog tkiva i smanjenu diurezu. U tim slučajevima bubrezi mogu biti morfološki prisutni, ali funkcionalno kompromitirani. Neovisno o etiologiji, zajednički patofiziološki nazivnik ostaje smanjena ili izostala produkcija fetalnog urina. Time se narušava dinamička ravnoteža između stvaranja i resorpcije amnijske tekućine, što rezultira progresivnim smanjenjem njezine količine.

Ovaj deficit ne predstavlja izolirani poremećaj, već inicira lanac sekundarnih promjena koje zahvaćaju više organskih sustava i definiraju klinički entitet Potterove sekvence.

Život bez plodove vode

Oligohidramnij ima značajne posljedice na fetalni razvoj. Amnijska tekućina ne djeluje samo kao zaštitni medij, već omogućuje slobodno kretanje fetusa i sudjeluje u normalnom razvoju pluća. Kada njezin volumen značajno opadne, fetus se nalazi u uvjetima kronične kompresije. Stijenke maternice vrše kontinuirani pritisak na tijelo fetusa, što dovodi do karakterističnih morfoloških promjena.



Fenotipski prikaz novorođenčeta s Potterovom sekvencom. Lijevo: karakterističan položaj ekstremiteta i kontrakture zglobova nastale sekundarno zbog dugotrajnog i izraženog oligohidramnija. Desno: tipična obilježja *facies Pottera*, uključujući naglašen epikantus, spljošten korijen nosa, mikrognatiju i nisko postavljene, spljoštene uške. Hafer A, Conran R. Autosomal recessive polycystic kidney disease. *Academic Pathology*. 2017;4:2374289517718560. doi:10.1177/2374289517718560. CC BY-NC 4.0.

Posljedice dugotrajne kompresije očituju se u specifičnim deformacijama. Takozvano Potterovo lice karakteriziraju spljošten nosni korijen, hipertelorizam, mikrognatija i nisko postavljene uške. Ove promjene nisu primarno genetski uvjetovane, već nastaju kao posljedica mehaničkog pritiska i ograničenog intrauterinog prostora. Uz facijalne anomalije, česte su i deformacije ekstremiteta, uključujući kontraktуре i abnormalne položaje udova. Ograničeno intrauterino kretanje dodatno narušava razvoj muskuloskeletnog sustava. Najvažnija komponenta Potterove sekvence jest plućna hipoplazija. Normalan razvoj pluća zahtijeva adekvatan volumen amnijske tekućine, koji omogućuje širenje plućnog parenhima i diferencijaciju alveola. U uvjetima oligohidramnija taj je proces značajno kompromitiran, što rezultira smanjenim volumenom pluća i nedovoljnim brojem funkcionalnih alveola. Posljedično se razvija teška respiratorna insuficijencija nakon rođenja koja predstavlja glavni uzrok visoke smrtnosti povezane s ovim stanjem.

Trenutak kada dijagnoza mijenja sve

Postavljanje prenatalne dijagnoze Potterove sekvence predstavlja prijelomni trenutak u vođenju trudnoće. Informacija o teškoj i često letalnoj prognozi značajno mijenja perspektivu roditelja i liječnika, uvodeći element neizvjesnosti i emocionalnog opterećenja. U tom kontekstu medicina nadilazi isključivo dijagnostičku funkciju i postaje prostor donošenja odluka s dalekosežnim posljedicama. Unatoč napretku prenatalne medicine, terapijske mogućnosti ostaju ograničene. U pojedinim slučajevima mogu se razmotriti intervencije poput amnioinfuzije, postupka kojim se

sterilna tekućina unosi u amnijsku šupljinu, s ciljem povećanja volumena plodove vode, ili fetalni kirurški zahvati kod opstruktivnih uropatija. Međutim, njihova učinkovitost varira i često ne dovodi do značajnog poboljšanja konačnog ishoda, osobito u prisutnosti teške plućne hipoplazije. Roditelji se stoga nalaze između želje za nastavkom trudnoće i suočavanja s realnim, često nepovoljnim medicinskim ishodima.

Odluke koje nemaju lak odgovor

Etička dimenzija Potterove sekvence dolazi do izražaja u situacijama kada prenatalna dijagnoza otkriva stanje s izrazito lošom prognozom. U slučajevima poput bilateralne renalne ageneze, gdje je ishod gotovo uvijek letalan, medicinske činjenice dolaze u izravan doticaj s osobnim, moralnim i društvenim vrijednostima roditelja. Time se klinička situacija pretvara u složen proces donošenja odluka u kojem ne postoji jednoznačno ispravno rješenje. Temeljno etičko načelo u ovakvim okolnostima jest poštovanje autonomije roditelja. Oni imaju pravo donijeti informiranu odluku o nastavku ili prekidu trudnoće, temeljenu na jasnim i razumljivim medicinskim informacijama.

Uloga liječnika pritom nadilazi puko prenošenje dijagnoze te uključuje interpretaciju njezina značenja, realnu procjenu prognoze i mogućnosti liječenja, kao i očekivanu kvalitetu života novorođenčeta. Istodobno, nužno je izbjeći paternalistički pristup u kojem bi zdravstveni djelatnik implicitno usmjeravao odluku prema vlastitim vrijednosnim stavovima. Dodatnu složenost unose načela dobrobiti i neškodljivosti. Postavlja se pitanje u kojoj je mjeri opravdano provoditi invazivne prenatalne intervencije s neizvjesnim ishodom. Postupci poput serijske amnioinfuzije ili fetalnih kirurških zahvata mogu u određenim slučajevima poboljšati pojedine parametre razvoja, ali često ne mijenjaju konačni ishod. Time se otvara dilema između aktivnog terapijskog pristupa i izbjegavanja dodatnog opterećenja za majku i fetus. Psihološki aspekt također ima značajnu ulogu. Roditelji se suočavaju s naglim gubitkom očekivanog ishoda trudnoće, često uz izražene osjećaje nesigurnosti, tuge i krivnje. Zbog toga je etički prihvatljiv pristup nužno multidisciplinaran, uključujući ne samo medicinsku skrb, već i psihološku podršku, kako bi se omogućilo donošenje odluka u okruženju koje je istodobno informirano i empatično.



Zaključak

Potterova sekvenca predstavlja stanje koje jasno ilustrira granice suvremene medicine. Unatoč značajnom napretku u prenatalnoj dijagnostici i mogućnosti ranog prepoznavanja razvojnih anomalija, terapijske opcije u velikom broju slučajeva ostaju ograničene, a prognoza nepovoljna. Ovaj nesrazmjer između dijagnostičkih mogućnosti i terapijskog učinka dodatno opterećuje proces donošenja odluka. Vrijednost pravovremene dijagnoze ne očituje se isključivo u medicinskom planiranju, već i u omogućavanju roditeljima da razumiju situaciju i aktivno sudjeluju u donošenju odluka. U tom kontekstu, uloga liječnika nadilazi tehničku ekspertizu te uključuje komunikaciju, podršku i etičku odgovornost. Potterova sekvenca tako ne predstavlja samo medicinski entitet, već i prostor susreta znanosti, etike i ljudskog iskustva. Upravo u tom prostoru postaje jasno da najzahtjevnija pitanja u medicini rijetko imaju jednoznačne odgovore, nego zahtijevaju promišljanje koje objedinjuje stručnost, odgovornost i empatiju, sve kako bi se osigurala najbolja moguća skrb u iznimno zahtjevnim okolnostima.

Izvori:

1. Bhandari J, Thada PK, Sergeant SR. Potter Sequence. StatPearls Publishing, 8.kolovoza 2023. 25. travnja 2026. Dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560858/>
2. Cleveland Clinic. Potter Syndrome. Cleveland (OH). Cleveland Clinic. 8.veljače 2022. Datum citiranja: 25. 4. 2026. Dostupno na: <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/23584-potter-syndrome>
3. National Organization for Rare Disorders (NORD). Potter Syndrome. Danbury (CT). NORD. 2021, zadnje uređeno 18. srpnja 2025. . Datum citiranja: 28. 4. 2026. Dostupno na: <https://rarediseases.org/rare-diseases/potter-syndrome/>
4. Friedmann I, Campagnolo C, Chan N i sur. TP63-mutation as a cause of prenatal lethal multicystic dysplastic kidneys. Molecular Genetics & Genomic Medicine. 2020;8(11):e1486. Datum citiranja: 28. 4. 2026. Dostupno na: https://www.researchgate.net/publication/344149064_TP63-mutation_as_a_cause_of_prenatal_lethal_multicystic_dysplastic_kidneys
5. Hafer AS, Conran RM. Educational Case: Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease. Academic Pathology. 2017;4:1-4. Datum citiranja: 28. 4. 2026. Dostupno na: https://www.researchgate.net/publication/318677595_Autosomal_Recessive_Polycystic_Kidney_Disease

