

Přehledový článek

Prenatální vývoj, malformace a jejich ultrazvuková diagnostika

Prenatal development, malformations and their ultrasound diagnostics

Jan E. Jirásek

Ústav pro péči o matku a dítě, Praha

Korespondenční adresa: prof. MUDr. Jan E. Jirásek, DrSc., FCMA, Ústav pro péči o matku a dítě, Podolské nábřeží 157/4, 147 00 Praha 4, tel.: +420 296 511 111, e-mail: jirasek@upmd.eu

Publikováno: 3. 12. 2015

Přijato: 3. 11. 2015

Akceptováno: 10. 11. 2015

Actual Gyn 2015, 7, 43-44

ISSN 1803-9588

© 2015, Aprofema s.r.o.

Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com



Citujte tento článek jako: Jirásek JE. Prenatální vývoj, malformace a jejich ultrazvuková diagnostika. Actual Gyn. 2015;7:43-44

Každou těhotnou ženu lze zneklidnit tvrzením, že pravděpodobnost vývojových vad je kolem 2 %. Na druhé straně ji můžeme uklidnit po ultrazvukovém vyšetření zjištěním, že při vyšetření jejího produktu koncepce jsme žádnou vadu nezjistili.

Ultrazvuková diagnostika umožňuje prokázat přítomnost anatomických vad, nediagnostikuje syndromy.

V prvním trimestru je cílem vyšetření gestační váček. Počet gestačních váček lze poměrně snadno rozeznat a snadno zjistíme přítomnost dvojčat. Jednovaječná dvojčata mohou být monochoriální nebo dichoriální, přičemž dichoriální jednovaječná dvojčata nedovedeme rozlišit ultrazvukem od dvojvaječných.

Monochoriální dvojčata jsou riziková bez ohledu, zda jsou monoamniální nebo diamniální. U diamniálních dvojčat je častou komplikací TTS syndrom (syndrom transfuze mezi dvojčaty), u monoamniálních monozygotních dvojčat se často vyskytuje syndrom TRAP (reverzní arteriální perfuze) a ve třetím trimestru těhotenství plody nepostižené vývojovými malformacemi jsou ohrožené zauzlením pupečnicků. Další skupinou vad poměrně snadno diagnostikovanou před 12. týdnem těhotenství jsou anencephalie a holoprosencephalie. Anencephalie je letální poruchou uzávěru nervové trubice a je příznakem celé řady syndromů spojených většinou s poruchami vývoje páteře, např. s iniencephalií. Holoprosencephalie je spojena se synophtalmií, cyclopií a s vývojem čichových plakod, jejichž porušený vývoj vede k ethmocephalii a cebocephalii.

Porušený vývoj obličeje je charakterizován aplazií premaxily a obličejovými rozštěpy. Obličejové rozštěpy jsou snadno diagnostikovatelné kolem 16. týdne a pokud jsou izolovanou malformací, jsou nespecifickým příznakem porušeného vývoje z mnoha příčin.

Ve 12. týdnu je optimální doba pro diagnostiku nuchálního projasnění (NT). NT je charakteristickým příznakem selhávání krevního oběhu. Projasnění je přítomno mezi 12.–14. týdnem. Později buď vymizí, nebo může přejít v krční hygromy. Krční hygromy jsou charakteristickým příznakem monozomie X.

Ve středním trimestru mezi 16.–24. týdnem se zaměřujeme na vady projevující se oligohydramniem nebo polyhydramniem, hrubé vady orgánové diferenciaci, srdeční, kosterní, především diferenciaci páteře, končetin a lebky a diferenciaci nervosvalovou – akinezií. Oligohydramnion a polyhydramnion je vadou tvorby moči. Oligohydramnion je spojeno především s aplazií ledvin a s cystickými vadami ledvin, nebo s poruchou odtoku moči, uzavřením uretry, která postihuje téměř výhradně mužské plody. Charakteristickým obrazem je syndrom „prune belly“. Základní oligohydramniové trias je: ortopedické vady končetin, dysplazie plic a poloha plodu koncem pánevním. Polyhydramnion je vadou spojenou s poruchou polykání a s atréziemi trubice předního střeva.

Srdeční vady diagnostikovatelné ve druhém trimestru jsou poruchami mezikomorové septace a poruchami arteriálních výstupů. Nápadným příznakem je křížení velkých arterií. Srdeční vady jsou multifaktoriální a mohou být způsobeny četnými exogenními vlivy.

Akinezie je zásadním ultrazvukovým syndromem, který signalizuje vážné poruchy nervového systému, svalové inervace, nebo kostních vad. Akinetické trias se vyznačuje: flexí kyčelních kloubů, extenzí kolen a dorzální flexí nártů. Jde o příznaky některých celoživotních nevyléčitelných chorob, jako jsou demyelinizační vady z oblasti choroby Charcot-Marie-Tooth (CMT syndrom) a neuromuskulární atrofie. Jde o choroby léčitelné, ale nevyléčitelné, které

jsou buď časně postnatálně letální, nebo celoživotním ohrožením kvality života.

Pozornosti unikají vady spojené s metabolismem cholesterolu. Jsou to syndromy: Smith-Lemli-Opitz charakterizované několika monogenními poruchami metabolismu cholesterolu, které se projevují různým způsobem a zařazujeme je mezi tzv. poruchy desmocholesterolu, poruchy osifikace, poruchy syntézy steroidních hormonů, a poruchy vývoje pohlavních orgánů, především zevního genitálu.

Ortopedické vady kostry často signalizuje porucha vývoje končetin, tj. polydaktylie, syndaktylie a aplazie radiálního paprsku (např. TAR syndrom).

Na přechodu druhého a třetího trimestru, po 20. gestačním týdnu, je důležité ultrazvukové vyšetření vývoje corpus callosum. V této skupině jsou dosud málo známé kvantitativní vztahy mezi corpus callosum a postnatálním

neuropsychickým vývojem. Aplazie corporis callosi je s velkou pravděpodobností spojena s výraznou psychomotorickou retardací. Kvantitativní planimetrické posouzení corporis callosi je poměrně nesnadné a časově náročné, neboť vyžaduje zobrazení (pokud možno) přesně ve střední čáře.

Ve svém přehledu anatomických vad diagnostikovatelných v jednotlivých trimestrech těhotenství jsem chtěl ukázat, že v současné době je poměrně dobře zvládnuta diagnostika chromozomových vad (T21, T13, T18 aj.), zatímco akinetické syndromy a porušený vývoj corpus callosum často unikají pozornosti. Považuji diagnostiku těchto vad, které jsou spojené s celoživotním postižením a s podstatným snížením kvality života za skupinu, která by měla být v centru současné pozornosti ultrazvukové diagnostiky.