

Υπερηχογραφικά ευρήματα κατά την εμβρυϊκή ηλικία που απαιτούν περαιτέρω έλεγχο μετά την γέννηση

Χ. Κώσταλος

Νεογνολογικό Τμήμα ΠΓ Νοσοκομείου Αθηνών Αλεξάνδρα

Αλληλογραφία: Χ. Κώσταλος

Νεογνολογικό Τμήμα ΠΓ Νοσοκομείου Αθηνών Αλεξάνδρα, Β. Σοφίας 80, Αθήνα

Τηλ.: 210.7790864

Περίληψη

Περιγράφονται ορισμένες συγγενείς ανωμαλίες που διαπιστώνονται προγεννητικά και οι οποίες από μόνες τους δεν έχουν πάντα κακή πρόγνωση εκτός αν συνοδεύονται και από άλλες ανωμαλίες. και οι οποίες συχνά αποτελούν παροδικό φαινόμενο που αποδράμει πριν τη γέννηση. Τυπικά παραδείγματα αποτελούν τα εξής: α. κυστική αδενωματώδης δυσπλασία των πνευμόνων. Η πάθηση αυτή συνήθως δεν συνοδεύεται από άλλες ανωμαλίες. Επιβάλλεται η χειρουργική αφαίρεση μετά τη νεογνική περίοδο.

β. Διάταση των πλαγίων κοιλιών του εγκεφάλου. Η πάθηση συχνά συνοδεύεται από άλλες συγγενείς ανωμαλίες του ΚΝΣ ή μπορεί να οφείλεται σε συγγενείς λοιμώξεις. γ. Απουσία του μεσολοβίου. κι αυτή μπορεί να συνοδεύεται κι από άλλες ανωμαλίες του εγκεφάλου ή αποτελεί εκδήλωση διαφόρων συνδρόμων. Αν αποτελεί μεμονωμένο γεγονός έχει καλή σχετικά πρόγνωση. δ. Συγγενής υδρονέφρωση. Συχνά υποχωρεί από μόνη της μπορεί όμως να αποτελεί εκδήλωση κυστούρητηρικής παλινδρόμησης. Σε κάθε περίπτωση απαιτείται επιβεβαίωση της διάγνωσης μετά τη γέννηση. Είναι απαραίτητο να γίνεται επίσης χρωμοσωματικός έλεγχος, έλεγχος για συγγενείς λοιμώξεις καθώς και έλεγχος για τον αποκλεισμό άλλων ανωμαλιών.

Εισαγωγή

Η ευρεία διάδοση της χρήσης των υπερήχων κατά την εγκυμοσύνη βοήθησε αφάνταστα στην πρόωμη διάγνωση συγγενών ανωμαλιών από τις οποίες ορισμένες είναι πολύ σοβαρές πχ μυελομηνιγγοκήλη, δυσπλασίες εγκεφάλου, που είναι θεραπεύσιμες αν αντιμετωπισθούν έγκαιρα.

Το υπερηχογράφημα όμως έφερε στο φως και ορισμένα ευρήματα τα οποία δεν είναι de facto παθολογικά όμως χρήζουν περαιτέρω ελέγχου μετά τη γέννηση του παιδιού, ενώ δημιουργούν και άγχος στους γονείς. Από τις συχνότερες ανωμαλίες που αντιμετωπίζει ο μαιευτήρας και ο νεογνολόγος εί-

να η διάταση των νπλαγιών κοιλιών του εγκεφάλου, η διάταση της νεφρικής πυέλου η παρουσία κυστικής αδενωματώδους δυσπλασίας των πνευμόνων και η απουσία του μεσολοβίου.

A. Διάταση των κοιλιών του εγκεφάλου

Σαν διάταση των κοιλιών ορίζεται διάμετρος του προσθίου ή του οπισθίου κέρατος που υπερβαίνει τα 10mm.¹ Η διάγνωση συνήθως μπαίνει μεταξύ 18-22 εβδομάδων κύησης. Η διάταση μπορεί να είναι μεμονωμένη ή να συνοδεύεται και από άλλες συγγενείς ανωμαλίες του ΚΝΣ πχ δισχιδής ράχη, αγενεσία μεσολοβίου, ανωμαλία Dandy-Walker, καθώς και από ανωμαλίες του κυκλοφορικού, χρωμοσωμακές διαταραχές και συγγενείς λοιμώξεις πχ από μεγαλοκυτταροϊό και τοξοπλάσμοση.² Η πρόγνωση όταν συνοδεύει άλλες ανωμαλίες πχ δισχιδή ράχη ή τρισωμία είναι κακή.

Αφού γεννηθεί το νεογνό θα πρέπει να γίνει επιβεβαίωση της πάθησης και αφού επιβεβαιωθεί η αρχική διάγνωση θα πρέπει να αποκλεισθούν άλλες ανωμαλίες και να γίνει σωστή ενημέρωση των γονιών. Μετά τη γέννηση για την εκτίμηση του μεγέθους των κοιλιών χρησιμοποιούνται οι κοιλιακοί δείκτες κατά Levene που εκτιμούν την απόσταση του δρεπάνου στη μέση γραμμή μέχρι το πλέον πλάγιο σημείο των κοιλιών. Κοιλιακός δείκτης >97η θέση (περίπου 14mm στο τελειόμηνο) συνηγορεί υπέρ της κοιλιομεγαλίας.³ Εφ' όσον επιβεβαιωθεί η διάγνωση στη συνέχεια γίνεται έλεγχος για την παρουσία και άλλων συγγενών ανωμαλιών κι αυτό γιατί συχνά (στο 25%) διαλάθουν άλλες ανωμαλίες κατά το προγεννητικό υπερηχογράφημα. Επίσης αν δεν έχει γίνει ήδη καρυότυπος γίνεται στην παρούσα φάση, αφού η μεμονωμένη κοιλιομεγαλία συνοδεύεται σε ποσοστό 3-4% από χρωμοσωμακές ανωμαλίες (κυρίως τρισωμία 21). Η πιθανότητα χρωμοσωμακής ανωμαλίας αυξάνει όταν εκτός από την κοιλιομεγαλία συνυπάρχουν και άλλες ανωμαλίες (36% έναντι 3% σε μεμονωμένη κοιλιομεγαλία).²

Πρόγνωση: Αυτή εξαρτάται σε μεγάλο βαθμό από την συνύπαρξη ή όχι άλλων συγγενών ανωμαλιών. Ο Bloom και συν⁴ χρησιμοποίησαν την κλίμακα Bayley για να εκτιμήσουν την εξέλιξη ομάδας πασχόντων σε σύγκριση με ομάδα μαρτύρων. Αναφέρουν λοιπόν νοητική καθυστέρηση στο 36% των βρεφών (νοητικό πηλίκο <85) έναντι 4,5% στους μάρτυρες. Αντίθετα ο Vergani και συν⁵ χρησιμοποιώντας την κλίμακα Milani-Comparetti-Gidoni αναφέρουν νοητική υστέρηση σε μόλις 9% των παιδιών με μεμονωμένη κοιλιομεγαλία.

B. Κυστική αδενωματώδης δυσπλασία (ΚΑΔ). Οφείλεται σε αναστολή της εξέλιξης των πνευμόνων αγνώστου αιτιολογίας με συνέπεια την δημιουργία κύστεων. Ανάλογα με το μέγεθος των κύστεων διακρίνεται σε 3 τύπους. Στον τύπο I οι κύστεις έχουν διάμετρο >2cm και η πρόγνωση είναι καλή. Στους άλλους δύο τύπους οι κύστεις είναι μικρές και η πρόγνωση είναι κακή.⁶ Συνήθως προσβάλλεται μόνο τμήμα του πνεύμονα. Αν η βλάβη είναι μεγάλη δημιουργεί πιεστικά φαινόμενα με συνέπεια την ανάπτυξη εμβρυικού ύδρωπα, πολυδράμιο και υποπλασία πνευμόνων με συνέπεια τον ενδομήτριο θάνατο ή πρόωρο τοκετό.⁷ Σε ορισμένες περιπτώσεις η βλάβη αποδράμει πριν την γέννηση του νεογνού. Κατά τη γέννηση ανάλογα με το μέγεθος της βλάβης το νεογνό μπορεί να είναι τελείως ασυμπτωματικό (το συνηθέστερο) ή να εμφανίζει αναπνευστική δυσχέρεια.⁸ Ακόμα όμως και στο ασυμπτωματικό νεογνό ή και σε αυτό στο οποίο η δυσπλασία έχει τελείως εξαφανισθεί, θα πρέπει να γίνεται απεικονιστικός έλεγχος. Η ακτινογραφία πνευμόνων δεν επαρκεί και αυτό γιατί είναι δυνατόν να είναι αρνητική ακόμα και επί ύπαρξης πνευμονικής βλάβης. Έτσι απαιτείται αξονική τομογραφία των πνευμόνων σε κάθε περίπτωση. Η εξέταση αυτή βοηθάει και στη διαφορική διάγνωση μεταξύ ΚΑΔ και άλλων συγγενών ανωμαλιών πχ πνευμονικού απολύμματος ή διαφραγματοκήλης.⁹ Η μεταγεννητική εξέλιξη, εφ' όσον το νεογνό δεν εμφανίζει ύδρωπα, είναι ομαλή. Σπάνια μπορεί να επιπλακεί από πνευμοθώρακα, επιμόλυνση ή κακοήθη εξαλλαγή. Απαιτείται συνεπώς τακτική παρακολούθηση του πάσχοντος βρέφους και χειρουργική αφαίρεση του πάσχοντος τμήματος του πνεύμονα λίγο πριν από το πρώτο έτος ζωής.¹⁰

Γ. Διάταση νεφρικής πυέλου-συγγενής υδρονέφρωση. Θεωρείται σημαντική μόνο όταν η διάμετρος της νεφρικής πυέλου είναι τουλάχιστον 4mm πριν την 33η εβδομάδα κύησης και τουλάχιστον 7mm μετά τις 33 εβδομάδες κύησης. Αποτελεί την πιο συχνή νεφρική ανωμαλία (50% των νεφρικών ανωμαλιών) που ανιχνεύεται κατά τον προγεννητικό υπερηχογραφικό έλεγχο.¹¹ Η διάταση αυτή συχνά (σε ποσοστό 15%) εξαφανίζεται κατά την εξέλιξη της κύησης και γι αυτό ονομάζεται «φυσιολογική υδρονέφρωση». Δεν συνοδεύεται από ανατομικές ανωμαλίες και οφείλεται σε καθυστερημένη ωρίμανση των ουρητήρων που οδηγεί σε παροδική ανάσχεση της ροής των ούρων.¹² Όσο πιο μεγάλη είναι η διάταση της νεφρικής πυέλου τόσο πιο μεγάλη είναι και η πιθανότητα ύπαρξης οργανικής

βλάβης του ουροποιητικού. Ετσι από μία μελέτη αναφέρεται ότι όταν η διάταση της πυέλου ήταν μεταξύ 1-1.5cm τότε η πιθανότητα ύπαρξης οργανικής βλάβης του ουροποιητικού ήταν 50% έναντι μόλις 3% όταν η διάταση ήταν κάτω από 1cm.¹³ Ένα άλλο κακό προγνωστικό σημείο είναι η συνύπαρξη ολιγουδράμιου. Ο συνδιασμός των δύο αυτών σημείων αυξάνει σημαντικά την πιθανότητα ύπαρξης και άλλων συγγενών ανωμαλιών ή χρωμοσωμιακών διαταραχών (55% των περιπτώσεων).¹⁴ Υπάρχουν όμως και απόψεις ότι ακόμα και μικρού βαθμού διάταση της πυέλου δηλαδή μεταξύ 0.5-1cm μπορεί να συνοδεύεται από κυστο-ουρητηρική παλινδρόμηση. Σε μεγάλη μελέτη βρέθηκε ότι από τα 982 παιδιά που παραπέμφθηκαν για προγεννητικά διαγνωσθείσα υδρονέφρωση το υπερηχογράφημα νεφρών ήταν φυσιολογικό στο 75% των περιπτώσεων.¹⁵

Μετά τη γέννηση απαιτείται κλινική εξέταση του νεογνού με ψηλάφηση της κοιλιάς για την ανίχνευση νεφρικής μάζας ή διατεταμένης ουροδόχου κύστης. Επίσης ελέγχεται η ύπαρξη άλλων συγγενών ανωμαλιών. Υπερηχογράφημα νεφρών καλό είναι να γίνει μετά τις πρώτες 72 ώρες ζωής κι αυτό διότι λόγω της χαμηλής σπειραματοδιήθησης τις πρώτες ημέρες ζωής είναι δυνατόν να διαλάθουν σοβαρές ανωμαλίες.¹⁶ Αν το υπερηχογράφημα επιβεβαιώσει την προγεννητική διάγνωση και υπάρχει διάταση των νεφρικών πυέλων τότε το νεογέννητο τίθεται σε προληπτική αντιβίωση. Η νεφρική λειτουργία ελέγχεται με μέτρηση της ουρίας και της κρεατινίνης του αίματος, ενώ ελέγχεται και η αρτηριακή πίεση. Ταυτόχρονα προγραμματίζεται κυστοουρηthroγραφία και το νεογνό παραπέμπεται σε παιδο-νεφρολόγο. Αν το αρχικό υπερηχογράφημα είναι αρνητικό οι γνώμες διίστανται ως προς τον περαιτέρω έλεγχο. Ορισμένοι προτείνουν ότι θα πρέπει να γίνεται οπωσδήποτε κυστοουρηthroγραφία κι αυτό γιατί το αρνητικό υπερηχογράφημα δεν αποκλείει την ύπαρξη κυστοουρητηρικής παλινδρόμησης. Η άποψη αυτή στηρίζεται στο γεγονός ότι η κυστοουρητηρική παλινδρόμηση μπορεί να είναι διαλείπουσα.¹⁷ Επίσης σε μελέτη βρέθηκε ότι ακόμα και σε σοβαρού βαθμού παλινδρόμηση το υπερηχογράφημα νεφρών μπορεί να είναι φυσιολογικό σε ποσοστό 12%,¹⁸ ενώ σε άλλη μελέτη βρέθηκε ότι ποσοστό 25% των νεογνών με φυσιολογικό υπερηχογράφημα είχαν στη συνέχεια 3ου με 5ου βαθμού παλινδρόμηση.¹⁹ Υπάρχει όμως και η αντίθετη άποψη που στηρίζεται σε μελέτη που έγινε σε 179 παιδιά με προγεννητικά διαγνωσθείσα διάταση της νεφρικής πυέλου που κυμαινόταν από 5-15mm. Η

διερεύνηση των νεφρών τους με σπινθηρογράφημα DMSA σε μέση ηλικία 7,4 ετών έδειξε ότι κανένα από τα 133 αγόρια της μελέτης δεν είχαν νεφρικές ουλές ενώ μόνο 21 από τα 56 κορίτσια είχαν νεφρικές ουλές. Με βάση αυτό οι συγγραφείς προτείνουν να μη γίνεται κυστοουρηthroγραφία σε παιδιά με αυτού του βαθμού διάταση.²⁰ Μια συμβιβαστική λύση μεταξύ των δύο ακραίων απόψεων θα ήταν εφ' όσον το αρχικό υπερηχογράφημα είναι αρνητικό να επαναλαμβάνεται στο τέλος του 1ου μήνα ζωής και αν και πάλι είναι αρνητικό να μην γίνεται περαιτέρω έλεγχος.

Δ. Απουσία μεσολοβίου. Το κεφαλικό τμήμα του σχηματισμού αυτού εμφανίζεται την 12η εβδομάδα εμβρυικής ζωής και γι αυτό η έλλειψη του μεσολοβίου συχνά συνοδεύεται από άλλες μεϊζονες συγγενείς ανωμαλίες. Η συχνότητα εμφάνισης ανωμαλιών του μεσολοβίου δηλαδή πλήρης ή μερική έλλειψη του είναι περίπου 0, 7%.²¹ Συχνά δε αποτελεί μέρος κλινικού συνδρόμου πχ Aicardi ή χρωμοσωμιακής ανωμαλίας πχ τρισωμία 18. Οι πρώτες αναφορές για τη συγγενή αυτή ανωμαλία ήταν ιδιαίτερα δυσοίωνες αφού συσχετίστηκε με άλλες συγγενείς ανωμαλίες του ΚΝΣ σε ποσοστό 85% και με ανωμαλίες άλλων συστημάτων σε ποσοστό 62%. Επίσης αναφέρθηκε νοητική καθυστέρηση σε ποσοστό 73% και σπασμοί στο 42% των περιπτώσεων.²² Οι πιο πρόσφατες μελέτες όμως είναι πιο καθησυχαστικές αφού έδειξαν ότι στο 40% των περιπτώσεων η απουσία του μεσολοβίου δεν συνοδεύεται από άλλες ανωμαλίες και η έκβαση είναι καλή στο 81% των περιπτώσεων.²³ Καλύτερη πρόγνωση φαίνεται να έχει η μερική απουσία του μεσολοβίου. Μετά τη γέννηση ο νεογνολόγος θα πρέπει να επιβεβαιώσει την πρόγνωση με νέο υπερηχογράφημα. Η αξονική τομογραφία εγκεφάλου θα καθορίσει αν υπάρχουν και άλλες συγγενείς ανωμαλίες. Έλεγχος για συγγενείς λοιμώξεις και για χρωμοσωμιακές ανωμαλίες θα γίνει μόνο αν αυτά δεν έγιναν κατά την κύηση ή όταν τα αποτελέσματα είναι αμφίβολα.

Ultrasound findings in the fetus which needs further investigation

C. Costalos

Department of Neonatal Medicine, Alexandra, General Hospital

Correspondence: C. Costalos

Department of Neonatal Medicine,
Alexandra, General Hospital
80 Vas. Sofias str., Athens, Greece
Tel.: +30 210.7790864

Summary

We describe certain congenital abnormalities detected ultrasonically antenatally which do not always carry on themselves a bad prognosis unless accompanied by other abnormalities. Some of them regress without treatment. These are: a. cystic adenomatoid disease of the lungs which usually occurs as an isolated malformation and unless causing hydrops, is compatible with life. b. ventriculomegaly. This usually is accompanied by other CNS abnormalities or is the result of congenital infections. c. absence of the corpus callosum. This anomaly also can be accompanied by other CNS abnormalities. d. congenital hydronephrosis. It can be a normal phenomenon which resolves spontaneously or it might be due to urinary reflux or other obstructive nephropathy which needs early intervention. In every case of antenatally detected abnormalities the neonatologist must confirm the diagnosis right after birth. A search has to be done also for other abnormalities as well as screening for congenital infections and chromosomal abnormalities.

Βιβλιογραφία

1. Bromley B, Frigoletto FD, Benacerraf BR. Mild fetal lateral ventriculomegaly, clinical course and outcome. *Am J Obstet Gynecol* 1991;164:863-7.
2. Gupta JK, Bryce FC, Lilford RJ. Management of apparently isolated fetal ventriculomegaly. *Obstet Gynecol Surv* 1994;49:716-21.
3. Levene MI. measurement of the growth of the lateral ventricles in preterm infants with real time ultrasound. *Arch Dis Child* 1981;56:900-4.
4. Bloom SL, Bloom DD, Della Nebbia C. The developmental outcome of children with mild isolated ventriculomegaly. *Obstet Gynecol* 1997;90:93-7.
5. Vergani P, Locatelli A, Strobelt N. Clinical outcome of mild fetal ventriculomegaly. *Am J Obstet Gynecol* 1998;178:218-22.
6. Thorpe-Beeston JG, Nikolaidis KH. Congenital cystic adenomatoid malformation of the lungs: prenatal diagnosis and outcome. *Prenat Diagn* 1994;14:677-88.
7. Stocker JT, Madewell JE, Drake RM. Cystic adenomatoid malformation of the lungs. Classification and morphologic spectrum. *Hum Pathol* 1977;8:155-71.
8. De Santis C, Masini L, Noia G. Congenital cystic adenomatoid malformation of the lung: antenatal ultrasound findings and fetal-neonatal outcome. Fifteen years of experience. *Fetal Diagn Ther* 2000;15:246-50.
9. Adzick NS, Harrison MR, Glick PL. Fetal cystic adenomatoid malformation of the lung: prenatal diagnosis and natural history. *J Pediatr Surg* 1985;20:483-8.
10. Calvert JK, Boyd PA, Chamberlain PC, Said S, Lakhoo K. Outcome of antenatally suspected congenital cystic adenomatoid malformation of the lung. 10 years' experience 1991-2001. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2006;91:F26-F28.
11. Helin I, Persson PH. Prenatal diagnosis of urinary tract abnormalities by ultrasound. *Pediatrics* 1986;78:879-83.
12. Blyth B, Snyder HM, Duckett JW. Antenatal diagnosis and subsequent management of hydronephrosis. *J Urol* 1993;149:693-8.
13. Grignon A, Filion R, Filiatrault D. Urinary tract dilatation in utero: Classification and clinical applications. *Radiology*, 1986;160:645-51.
14. Corteveille JE, Grey DL, Crane JP. Congenital hydronephrosis: correlation of fetal ultrasonographic findings with infant outcome. *Am J Obstet Gynecol* 1991;165:384-7.
15. Thomas DFM, Madden MP, Irving HC. Mild dilatation of the fetal kidney: a follow up study. *B J Urol* 1994;74:236-9.
16. Marra G, Barbieri G, Moiola C. Mild fetal hydronephrosis indicating vesicoureteric reflux. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*, 1994;70:F147-50.
17. Gonzalez R, Schimke CM. Ureteropelvic junction obstruction in infants and children. *Pediatr Clin North Am*. 2001;48:1505-18.
18. Tibballs JM, Bruyn R De. Primary vesicoureteric reflux-how useful is postnatal ultrasound? *Arch Dis Child* 1996;75:444-47.
19. Eller JS. Antenatal hydronephrosis. *Pediatr Clin North Am* 1997;44:1299-1321.
20. Plant ND. Does antenatal pelvic dilatation predict renal scarring? *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2005;90:F339-40
21. Grogono JL. Children with agenesis of the corpus callosum. *Dev Med Child Neurol* 1968;10:613-8.