

Znaczenie badania echokardiograficznego w przepuklinie pępowinowej (Pp) u 83 płodów w materiale Zakładu Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych ICZMP i Uniwersytetu Medycznego w Łodzi w latach 1999-2006

Fetal echocardiography in 83 fetuses with omphalocele from Dept for Diagnoses and Prevention of Fetal Malformations, Research Institute Polish Mother's Memorial Hospital, and Medical University of Lodz, (1999-2006)

Respondek-Liberska Maria¹, Papis Arkadiusz², Oszukowski Przemysław², Krasomski Grzegorz³, Maroszyńska Iwona⁴, Chilarski Andrzej⁵, Wilczyński Jan⁶

¹ Zakład Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych ICZMP i Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

² Klinika Perinatologii ICZMP i Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

³ Klinika Położnictwa

⁴ Klinika Neonatologii ICZMP

⁵ Klinika Chirurgii Dziecięcej ICZMP

⁶ Klinika Medycyny Matczyno-Płodowej Instytutu ICZMP

Streszczenie

Cel pracy: Ocena przydatności badania echokardiograficznego u płodów z przepukliną pępowinową (Pp), zarówno w odniesieniu do oceny budowy serca płodu jak i zmian czynnościowych w układzie krążenia, przy prawidłowej budowie serca płodu.

Materiał i metody: Analizie retrospektywnej poddano wyniki badań echokardiograficznych 83 płodów z przepukliną pępowinową z materiału Zakładu Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki i Uniwersytetu Medycznego w Łodzi.

Wyniki: Przepuklina pępowinowa najczęściej współistniała z wadą serca, stanowiącą zły czynnik prognostyczny (test Chi-kwadrat 0,0005, test Fishera 0,00032). Przeżyły tylko te dzieci, które w okresie noworodkowym nie wymagały operacji kardiologicznej.

Adres do korespondencji:

Maria Respondek-Liberska
Zakład Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych ICZMP
ul. Rzgowska 281/289, 93-338 Łódź
tel. (0 42) 271 11 35
e-mail. majkares@uni.lodz.pl

Otrzymano: 26.07.2007

Zaakceptowano do druku: 12.08.2008

Respondek-Liberska M, et al.

W grupie płodów z Pp i prawidłową budową serca, ale z anomaliami czynnościowymi stwierdzano istotnie dłuższy czas leczenia szpitalnego po porodzie, w stosunku do grupy noworodków bez zmian czynnościowych w prenatalnym badaniu echokardiograficznym (t-test $p=0,005$).

W grupie płodów z Pp i prawidłową budową serca potwierdzoną w badaniu echokardiograficznym, odsetek przeżyć wyniósł 70%.

Wnioski: Badanie echokardiograficzne u płodów z Pp ma znaczenie diagnostyczne i rokownicze przy stwierdzeniu wady serca (złe rokowanie) oraz zaburzeń czynnościowych serca (dłuższy pobyt noworodka po operacji w szpitalu).

Słowa kluczowe: **echokardiografia płodowa / przepuklina pępowinowa / niedomykalność zastawki trójdzielnej /**

Summary

Material and Methods: It was a retrospective analysis of fetal echocardiography results (analysis of congenital heart defect (CHD) and functional abnormalities in normal heart anatomy) in 83 fetuses diagnosed and treated in the same institution.

Results: In our group of fetuses, the most common structural defect, in addition to omphalocele, proved to be CHD. In the group of omphalocele, normal heart anatomy and functional abnormalities (tricuspid regurgitation, myocardial hypertrophy, arrhythmias), the hospital stay was longer comparing to the group of omphalocele, normal heart anatomy and normal heart study (t – test $p=0,005$).

CHD was a bad prognostic factor and most fetuses/newborns did not survive (Chi-square 0,0005, Fisher test 0,000032). In the group of omphalocele and normal heart anatomy based on fetal echocardiography, the survival rate was 70%.

The omphalocele and CHD survivors ($n=3$) had been only those, who did not require a cardiac surgery in first month of postnatal life.

Conclusion: Echocardiography exam of fetus with omphalocele and CHD and functional abnormalities has diagnostic and prognostic value.

Key words: **echocardiography-fetal / omphalocele / tricuspid regurgitation /**

Wstęp

Jedną z głównych wad przedniej ściany brzucha jest przepuklina pępowinowa (Pp) (*omphalocele, exomphalos*). Liczne opracowania w literaturze na temat tej wady u płodu dotyczą głównie wczesnego rozpoznania oraz jej współwystępowania z innymi anomaliami, w tym w zespołach genetycznych (aberracjach chromosomalnych, z. Beckwith-Wiedemanna, pentalogii Cantrella) [1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11].

W piśmiennictwie nieliczne prace dotyczą roli badania echokardiograficznego w prenatalnej diagnostyce Pp [12, 13].

Cel pracy

Celem pracy była ocena przydatności badania echokardiograficznego u płodów z Pp, zarówno w odniesieniu do oceny budowy serca płodu jak i zmian czynnościowych w układzie krążenia, przy prawidłowej budowie serca płodu.

Materiał i metody

W Zakładzie Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi i Uniwersytetu Medycznego (ZDiPWW) w latach 1999-2006 u 4985 ciążarnych wykonano 7134 badań echokardiograficznych, wraz ze szczegółowym badaniem USG, których wyniki rejestrowane były w komputerowej bazie danych FileMarker Pro 4. W tej grupie pacjentów diagnozowano 83 płody z przepukliną pępowinową – *omphalocele*.

Analizie retrospektywnej poddano dane kliniczne dotyczące płodów, ciążarnych oraz noworodków diagnozowanych i leczonych w zakładach i klinikach części położniczej i pediatrycznej Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi i Uniwersytetu Medycznego.

W analizie statystycznej wykorzystano średnie, odchylenie standardowe, test Chi², test Fischera, test t-studenta, przy założeniu istotności statystycznej $p=0,05$.

Wyniki

W grupie 83 płodów, w 82 przypadkach wadę rozpoznawano w ciążach pojedynczych, w 1 przypadku w ciąży bliźniaczej. Przepuklina pępowinowa płodu była rozpoznawana u ciążarnych w wieku średnio 29 lat (± 6). Średnia wieku ciążowego, w którym wykryto wadę wynosiła 25,4 tyg. ($\pm 5,5$). Do ośrodka referencyjnego, ZDiPWW ciążarne kierowane były w wieku ciążowym średnio 27,4 tyg. ($\pm 5,9$). Czas trwania ciąży wynosił średnio 34,3 tyg. ($\pm 8,04$). Średnia masy urodzeniowej noworodków wynosiła 2367g ($\pm 808,48$), średnia stanu urodzeniowego w skali APGAR wyniosła 6. (Tabela I).

Od 1999 do 2006 diagnozowano od 3 do 16 płodów z *omphalocele* rocznie, z maksymalną liczbą przypadków w latach 2001 i 2003, odpowiednio 16 i 15 rocznie. (Rycina 1).

Średnia wieku ciążowego, w którym Pp wykrywana była w skriningowym badaniu przez położników oraz wiek ciążowy, w którym diagnozowano płody w ZDiPWW w poszczególnych latach przedstawia rycina 2 ilustrująca tendencję do coraz wcześniejszej diagnostyki.

Znaczenie badania echokardiograficznego w przepuklinie pępowinowej (Pp)...

Tabela I. Dane dotyczące 83 ciężarnych, płodów i noworodków oraz diagnostyki ultrasonograficznej z rozpoznaniem *omphalocele* w ZDiPWW ICZMP w Łodzi z lat 1999-2006.

	Średnie	Std (±)	Mediana
Wiek ciężarnych	29 lat	± 6	28 lat
Wiek ciąży rozpoznania wytrzewienia w tygodniach	25,4 hbd	± 5,5	25,2 hbd
Wiek ciąży oceny ECHO płodu	27,4 hbd	± 5,9	26,2 hbd
Czas trwania ciąży w tygodniach	34,3 hbd	± 8,04	35,5 hbd
Masa urodzeniowa noworodka (g)	2366,98g	± 808,48	2600g
Stan noworodka po porodzie w skali APGAR			6
Czas hospitalizacji noworodka (w dniach)	40 dni	± 28	28 dni
Ciąże pojedyncze	82	98,8%	
Ciąże mnogie	1	1,2%	

Grupę 83 płodów z Pp podzielono na 2 podgrupy: izolowana Pp oraz Pp współistniejąca z innymi wadami strukturalnymi.

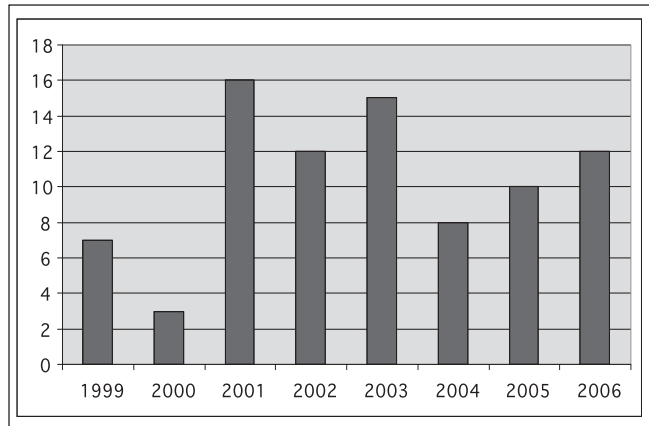
Izolowaną Pp stwierdzono u 33 (40%) płodów, w 50 (60%) przypadkach wada współistniała z wadami serca lub innymi wadami dodatkowymi. (Schemat I).

W grupie płodów z izolowaną Pp u 16 (19%) nie odnotowano zmian w układzie krążenia. W 11 (13%) przypadkach diagnozowano zaburzenia czynnościowe serca. U 6 (7%) płodów rozpoznawano powikłania pod postacią: wielowodzia, wodobrzusza, które dla celów niniejszej pracy określono jako „zmiany niestrukturalne pozasercowe”.

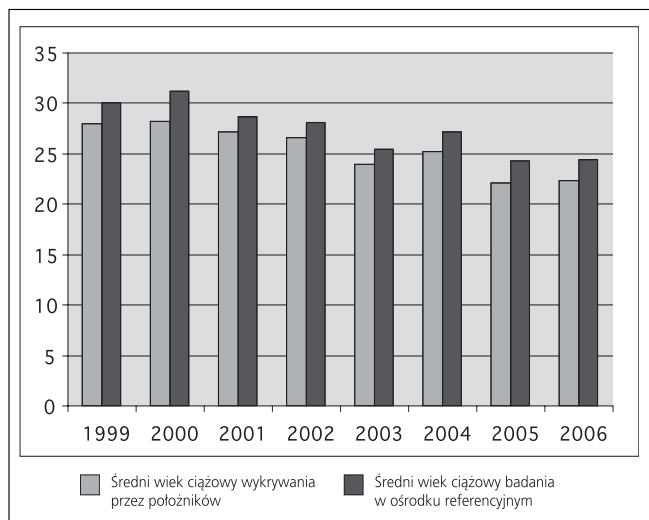
U 36 (44%) płodów rozpoznawano wadę serca. W 15 (18%) przypadkach wada serca była jedyną poza Pp anomalią strukturalną, w 21 (26%) przypadkach Pp współistniała z wadą serca oraz inną wadą pozasercową.

W grupie 14 płodów (15%), u których rozpoznawano Pp z wadą pozasercową (ECM), ale prawidłową budową serca (NHA), u 7 (8,5%) płodów nie obserwowano zaburzeń w układzie krążenia, a u kolejnych 7 (8,5%) stwierdzano zaburzenia czynnościowe układu krążenia. (Schemat I).

U grupie płodów z izolowaną Pp, n = 33 (Schemat II), w 16 (49%) przypadkach nie wykazano anomalii w badaniu echokardiograficznym. W tej grupie w 2 przypadkach brak było danych o dalszych losach płodów i noworodków. Odnotowano 2 zgony, w tym: jeden po porodzie przedwczesnym i cięciu cesarskim w 32 tyg. ciąży i jedno poronienie w 18 tygodniu ciąży. Spośród płodów z Pp z prawidłową budową serca, bez zmian czynnościowych w układzie krążenia 12 (37%) noworodków wypisano do domu.



Rycina 1. Wykres przedstawiający liczbę diagnozowanych płodów z *omphalocele* (Pp) w latach 1999-2006 w ZDiPWW ICZMP w Łodzi.

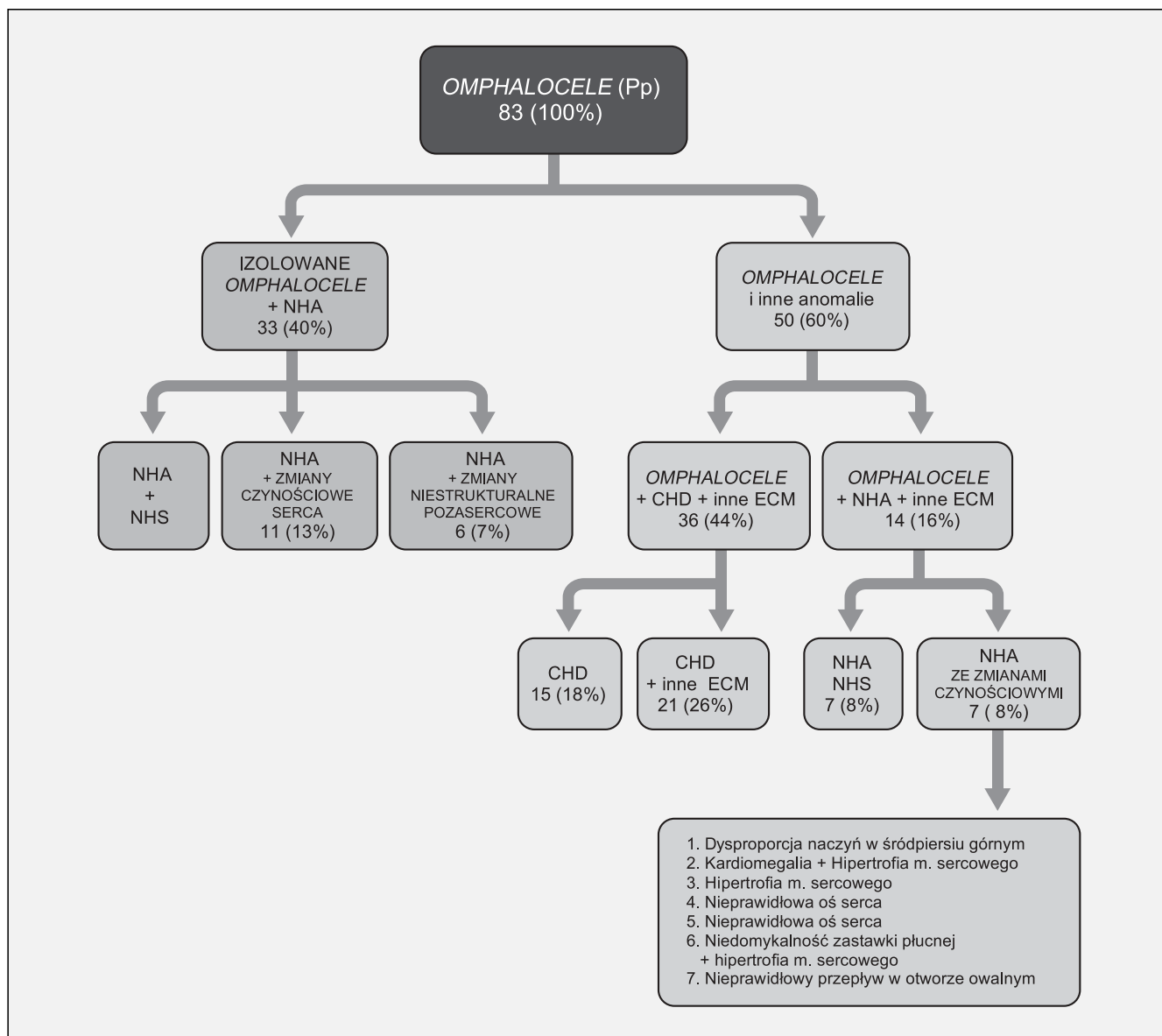


Rycina 2. Wykres przedstawiający średnią wiek ciąży, w którym wykryto przepuklinę pępowinową (Pp) w położniczym badaniu USG oraz średnią wiek ciąży, w którym diagnozowano płody z Pp w latach 1999-2006 w ZDiPWW ICZMP w Łodzi.

U 11 (33%) płodów z Pp w badaniu echokardiograficznym rejestrowano czynnościowe zaburzenia serca. W jednym przypadku ciężarna zdecydowała o terminacji ciąży, w 3 (9%) przypadkach nie mieliśmy danych o przebiegu ciąży i porodu, w 2 (6%) przypadkach odnotowano zgon *in utero*, 5 (15%) noworodków wypisano do domu. Diagnozowane zaburzenia czynnościowe przedstawiono na schemacie II.

Płody z Pp, którym w 6 (18%) przypadkach towarzyszyły zmiany czynnościowe pozasercowe (u 4 płodów płyn w jamie brzusznej, w 2 przypadkach wielowodzie) po leczeniu w okresie noworodkowym wypisano do domu.

Analiza testem Chi kwadrat oraz testem Fishera nie wykazała zależności pomiędzy występowaniem zmian czynnościowych w sercu płodu a odsetkiem zgonów lub wypisów noworodków do domu ($p > 0,05$).

Schemat I. Dane dotyczące 83 płodów z *omphalocele* diagnozowanych w latach 1999-2006 w ZDiPWW ICZMP w Łodzi.

Natomiast analiza testem t-studenta wykazała istotną różnicę pomiędzy czasem pobytu w szpitalu noworodków z *omphalocele* i prawidłową budową serca (NHA) ale obecnością czynnościowych zmian w sercu płodu a grupą noworodków z *omphalocele*, NHA bez zmian czynnościowych w sercu płodu (odpowiednio $39,2 \pm 5$ dni oraz $24,25 \pm 8,5$ dni, t-test $p=0,005$).

Wadę serca (CHD) współistniejącą z Pp rozpoznano u 36 płodów. (Schemat III).

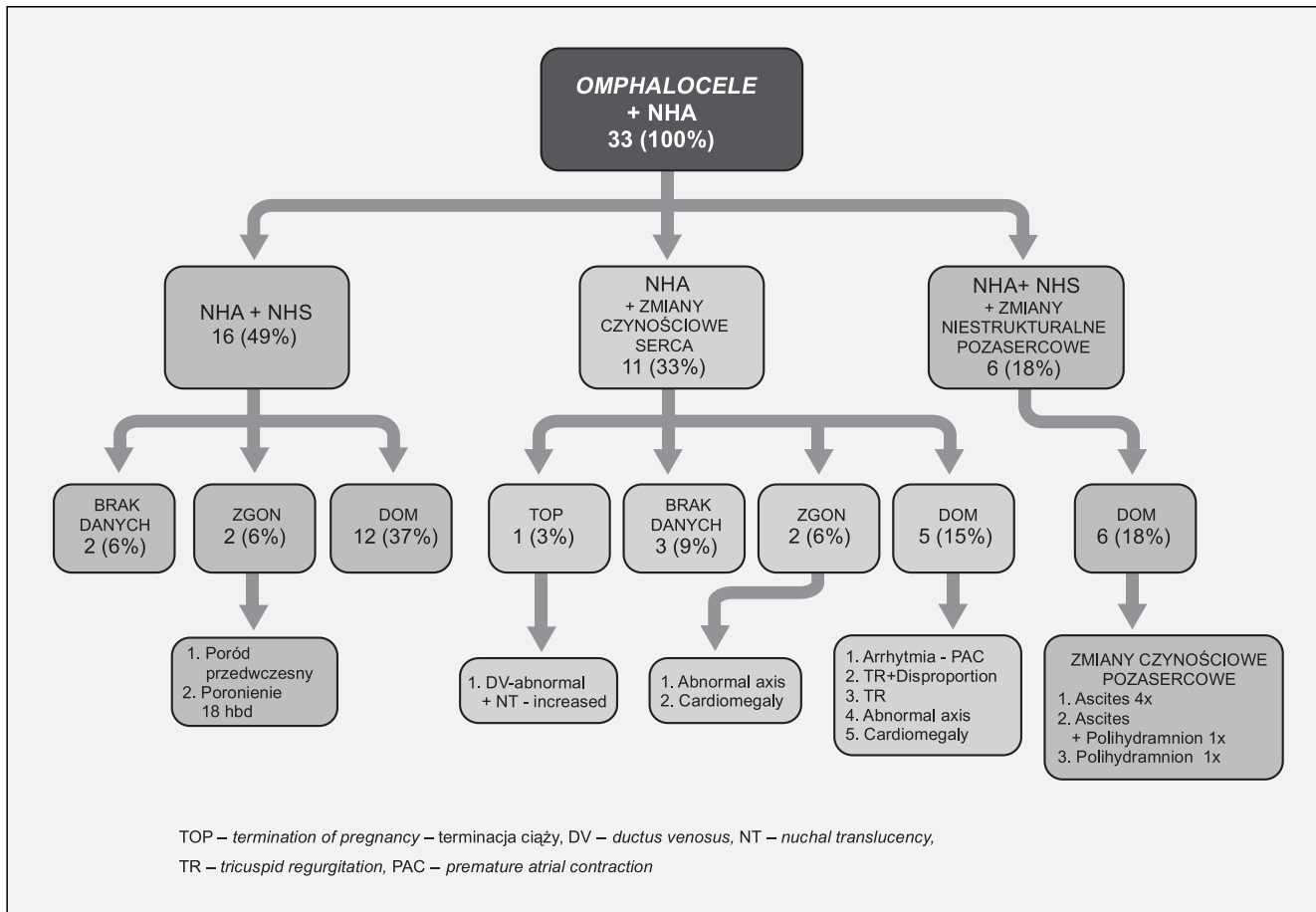
W 15 przypadkach (42%) poza CHD nie znaleziono innych anomalii pozasercowych. W grupie tej w 2 przypadkach brak było danych o dalszych losach ciąży, zgon odnotowano w 10 przypadkach (28%), w tym: 3 *in utero*, 7 noworodków zmarło po porodzie. Troje dzieci zostało wypisanych po leczeniu (lub po I etapie leczenia) do domu, u 2 z nich rozpoznano

prenatalnie z. Fallota (TOF), a w jednym przypadku ubytek przegrody międzykomorowej (VSD) oraz czynnościowe poszerzenie miedniczek nerkowych (*pyelectasis*).

U 21 płodów (58%) z Pp i wadą serca (CHD) stwierdzano dodatkowo wady pozasercowe. W jednym przypadku nie były znane dalsze losy ciąży, w 20 przypadkach (55%) ciąża zakończyła się niepomyślnie. W 17 (46%) przypadkach odnotowano zgon *in utero*, trzy (9%) noworodki zmarły po porodzie. Wśród wad serca wszystkie dotyczyły anomalii rozwojowej przegród serca, w tym 5/16 (31%) również opuszki serca. Charakterystykę wad serca u płodów z Pp ilustruje schemat III.

Analiza statystyczna dotycząca występowania wad serca u płodów z Pp wykazała iż jest to czynnik istotny prognostycznie, związany z wysokim prawdopodobieństwem zgonu (test Chi-kwadrat 0,0005, test Fishera 0, 000032).

Schemat II. Losy płodów i noworodków z *omphalocele* i prawidłową budową serca.



U 14 płodów z prawidłową budową serca (NHA), przepuklina pępowinowa współistniała z innymi pozasercowymi anomaliami strukturalnymi. W tej grupie w 7 przypadkach badaniem echokardiograficznym nie stwierdzono zaburzeń w układzie krążenia, z czego 6 ciąży zakończyło się zgonem płodu in utero, w jednym przypadku po porodzie i zabiegu operacyjnym Pp oraz anomalii kostnych (anomalii palucha oraz palców ręki opisane w dokumentacji lekarskiej jako zespół taśm owodniowych) noworodka wypisano do domu.

W grupie 7 płodów z Pp i innymi anomaliami strukturalnymi oraz ze zmianami czynnościowymi w układzie krążenia w jednym przypadku ciężarna zdecydowała o terminacji ciąży, w 4 przypadkach ciąża zakończyła się zgonami noworodków:

1. *Holoprosencephalia* + Ognisko hiperechogeniczne w sercu + Dysproporcja.
2. Rozszczep wargi z rozszczepem podniebienia + Zespół Dandy Walker + Kardiomegalia + Hipertrofia mięśnia sercowego + Ognisko hiperechogeniczne w sercu.
3. Rozszczep kręgosłupa + Ognisko hiperechogeniczne w sercu.
4. Wodogłowie/Hydranencefalia + Nieprawidłowa oś serca.

Dwa noworodki po leczeniu chirurgicznym wypisano do domu. U jednego z nich prenatalnie opisano niewielkie poszerzenie komór bocznych z hipertrofią mięśnia serca, u drugiego:

celosomia dolna, wycienienie pęcherza moczowego, niedomykalność zastawki trójdzielnej i przerost mięśnia sercowego. (Schemat IV).

Prenatalną diagnostykę cytogenetyczną w grupie 83 analizowanych płodów z *omphalocele* przeprowadzono u 12 (14%) płodów. (Tabela II). U 10 płodów karyotyp był prawidłowy, w 2 przypadkach stwierdzono Zespół Edwardsa.

Dyskusja

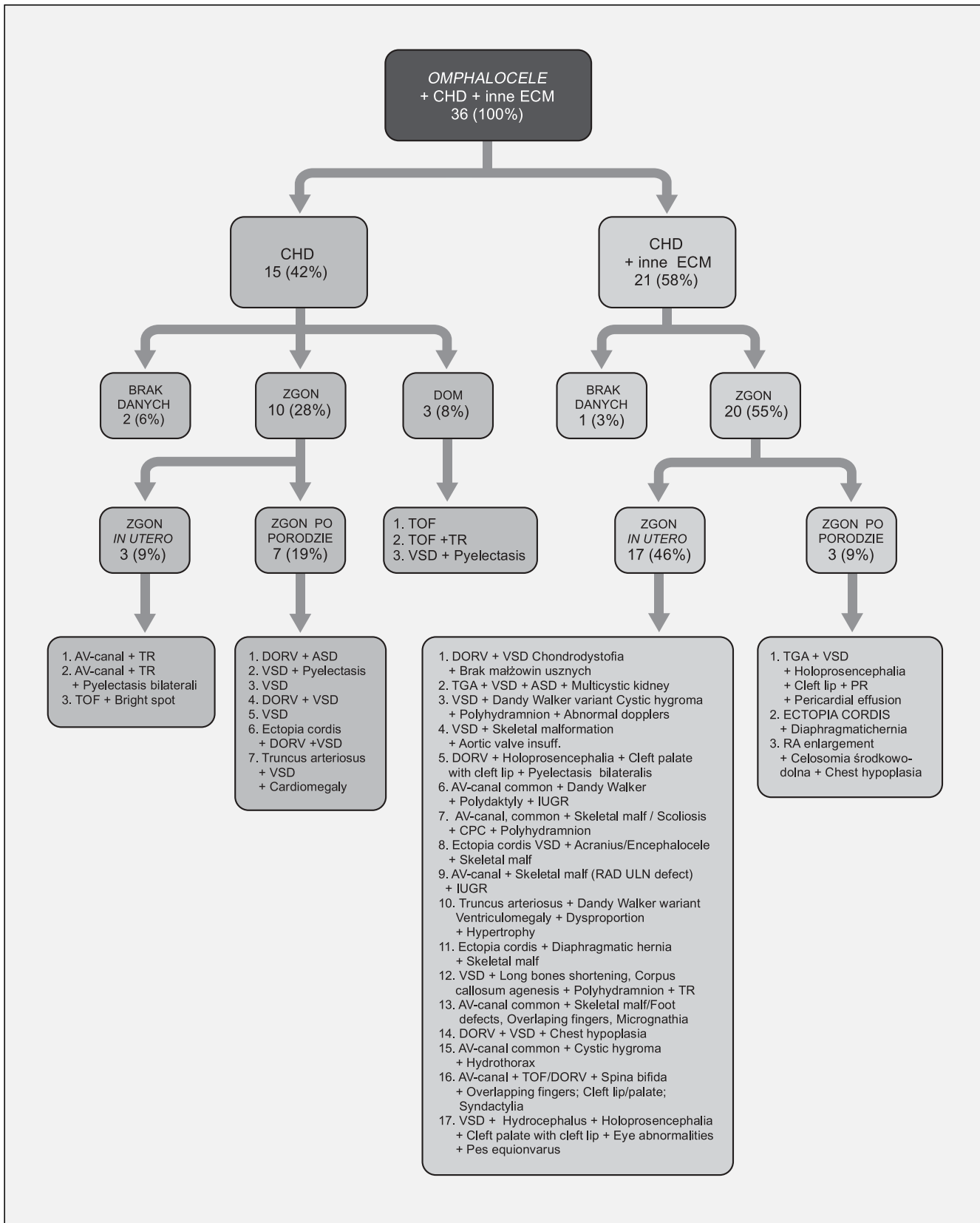
Przepuklina pępowinowa zaliczana jest do ciężkich wad wrodzonych, których występowanie objęte jest rejestrem Eurocatu [2].

W wyniku nieprawidłowego zrastania się powłok brzusznych dochodzi do przemieszczenia narządów jamy brzusznej w miejscu przyczepu pępowiny. Worek przepukliny stanowią otrzewna trzewna wraz z nabłonkiem owodniowym sznura pępowinowego, który wypełniać mogą w zależności od średnicy ubytku: jelita, wątroba, żołądek, rzadziej śledziona [6, 14, 15, 10].

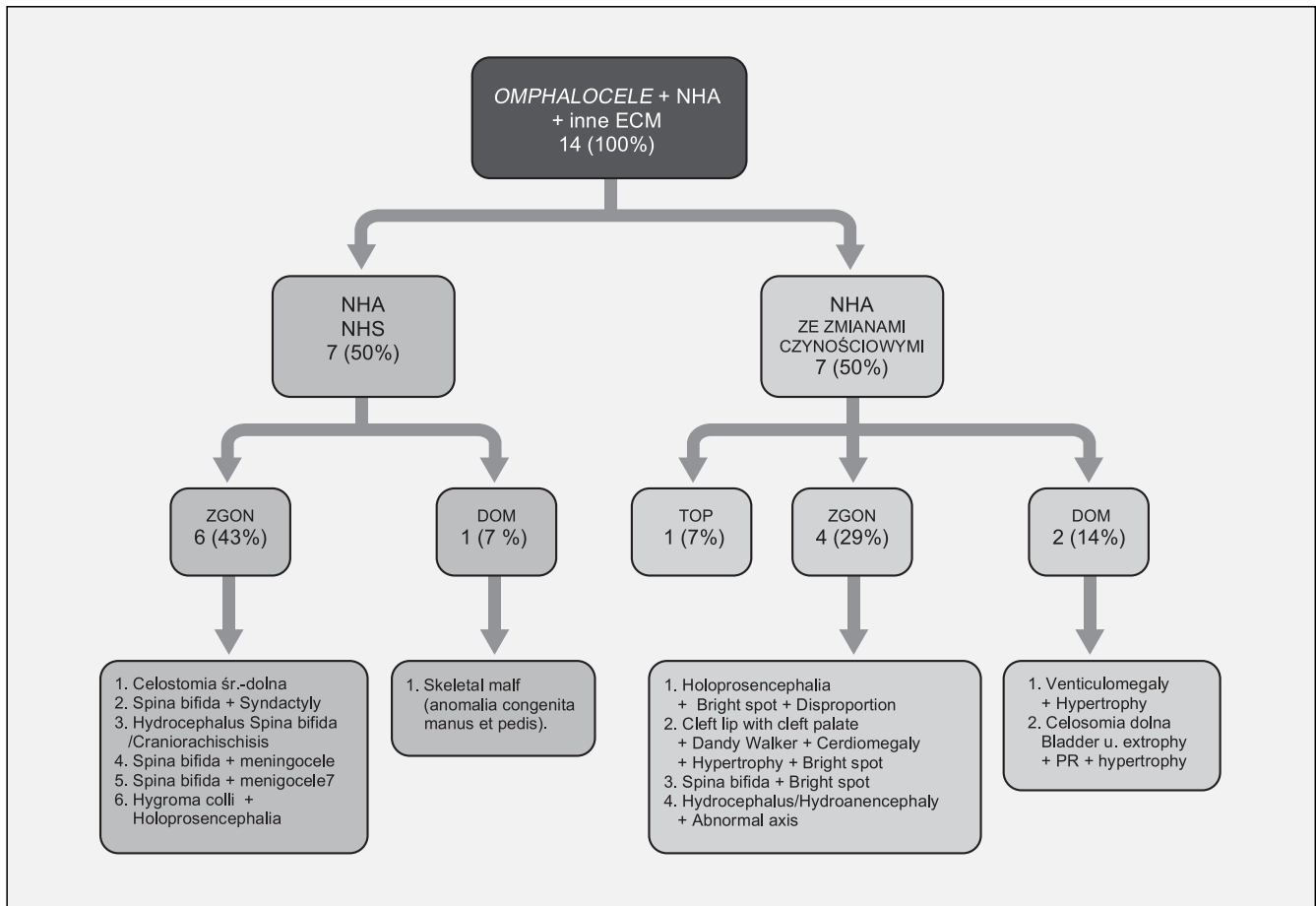
Pp występuje z częstością 1 na 4000-5000 urodzeń. W rozwoju embriologicznym wada powstaje w trzecim tygodniu życia płodowego. Przesiewowe badanie USG między 11 a 14 tygodniem ciąży daje możliwość wczesnego wykrycia przepukliny pępowinowej [1, 2, 4, 16, 17, 18].

Respondek-Liberska M, et al.

Schemat III. Losy płodów i noworodków z rozpoznanym *omphalocele* współistniejące z wadą serca oraz innymi ECM.



Schemat IV. Losy płodów i noworodków z rozpoznaniem *omphalocele* (Pp) współistniejące z innymi ECM.



Już na tym etapie ciąży m.in. w przypadku stwierdzenia Pp istnieją wskazania do celowanego badania echokardiograficznego u płodu [19], które rutynowo od ponad dwudziestu lat zalecano zwykle dopiero w połowie ciąży [20].

Ponad 25 lat temu przed erą prenatalnych badań obrazowych metodą wykrywania m.in. Pp było pośrednie wnioskowanie o możliwości obecności wady na podstawie oznaczania w surowicy ciężarnej alfa-fetoproteiny [21]. Aktualnie nowoczesna technologia sonograficzna umożliwia wykrycie wady we wczesnej ciąży, ale należy pamiętać, że na tym etapie ciąży występuje fizjologiczna przepuklina pępowinowa i w niektórych przypadkach obserwuje się jej regresję pomiędzy 16 a 20-24 tyg. ciąży [22].

Nasza analiza dotycząca przypadków Pp diagnozowanej głównie w II połowie ciąży należy do najdłuższych publikowanych serii przypadków pochodzących z jednej instytucji zarówno w Polsce jak i w Europie [1, 24].

W przeprowadzonej analizie w latach 1999-2006 średnia wieku ciążowego, u którym wykryto Pp wynosiła 25,4 tygodnia ciąży. (Tabela I).

Jak obrazuje rycina 2, w roku 1999 średnia wieku ciążowego wynosiła 28 tygodni ciąży, w następnych latach obserwowano systematyczne jego obniżanie do średnio 23-24 tygodni ciąży. Wskazuje to na tendencję w Polsce do wykrywania wady przez położników – ultrasonografistów w coraz niższym wieku ciążowym, co jest zgodne z trendami światowymi, choć zalecanego w Europie trendu – wykrywania wady około 18-20 tyg. jeszcze nie osiągnęliśmy [1, 5, 8, 14, 22, 23].

Diagnostyka wady w naszym ośrodku referencyjnym była wykonywana stosunkowo krótko od momentu wykrycia wady, zwykle w przeciągu następnego tygodnia. Ryciny 3 i 4 obrazują przypadki płodów z Pp w prezentacji 2D i 3D w 17 i 22 tygodniu ciąży w naszym ośrodku (przypadki te, z roku 2007 nie były objęte niniejszą analizą).

W literaturze odsetek terminacji ciąż z rozpoznaniem *omphalocele* wynosi od 15 do 59% [1, 2, 5, 10, 11, 25].

W naszej analizie jedynie w dwóch przypadkach ciężarne zdecydowały o zakończeniu ciąży.

Kontynuowanie ciąży z Pp u większości analizowanych ciężarnych umożliwiło nam unikalne warunki do obserwacji naturalnego przebiegu tej wady u płodów, głównie w II połowie ciąży i w okresie noworodkowym.

Tabela II. Zestawienie płodów z wykonaną prenatalną diagnostyką genetyczną oraz badań uzupełnionych o celowaną diagnostykę sonograficzno-echokardiograficzną w Zakładzie Diagnostyki i Profilatyki Wad Wrodzonych ICZMP w Łodzi w grupie płodów z *omphalocele*.

Lp.	Genotyp	Diagnoza pozasercowa w ZDiPWW	Diagnoza kardiologiczna w ZDiPWW	Losy płodu
1	46 XX	NORMA	NHA, NHS	WYPIS do DOMU
2	46 XX	NORMA	NHA, NHS	WYPIS do DOMU
3	46 XY	NORMA	TOF	WYPIS do DOMU
4	46 XY	NORMA	TOF	WYPIS do DOMU
5	46 XY	NORMA	ECTOPIA CORDIS, DORV	ZGON w 1 dobie
6	46 XY	POLYHYDRAMNION	Tricuspid insuffitientia	WYPIS do DOMU
7	46 XX	NORMA	Tricuspid insuffitientia	WYPIS do DOMU
8	46 XY	NORMA	Abnormal axis	WYPIS do DOMU
9	46 XY	Celosomia, Cloacal extrophy, Spina bifida, Meningocele, IUGR	NHA, NHS	ZGON w 26 dobie
10	46 XX	Celosomia srodkowo-dolna	NHA, NHS	ZGON w 1 dobie
11	47 XY + 18	Pyelectasis/Hydronephrosis	VSD	ZGON w 4 dobie
12	47 XY + 18	Skeletal malformation (foot defects), Micrognatia	AV Canal	Zgon in utero

W 40-60% według danych z piśmiennictwa anomalia ma charakter izolowany, a w 40-60% przypadków współistnieje z innymi wadami strukturalnymi, najczęściej z wadami serca [4, 7, 18, 20]. W naszym materiale podobnie, izolowana przepuklina pępowinowa występowała u 40% (n=33) płodów.

Przy izolowanej Pp odsetek przeżycia noworodków wynosi wg danych z literatury 84-96% [1, 15]. W naszym materiale odsetek ten był nieco niższy i wyniósł łącznie 70% (23/33 płodów).

U 60% płodów, oprócz Pp rozpoznawano inne anomalie strukturalne w tym najczęściej w 44% przypadkach wadę serca. (Schemat I). W literaturze również zwracano uwagę na częste współistnienie Pp z wadami serca [1, 2, 8, 9, 12, 13, 14]. Jednak aktualne publikacje podkreślają brak możliwości oceny przebiegu ciąży z Pp i CHD ze względu na wysoki odsetek terminacji ciąży [1, 3, 4, 6, 18, 19].

Nasza analiza wykazała, że diagnozowane prenatalnie wady serca współistniejące z Pp w 92% przypadków kończyły się zgonem dziecka. Ale 3 (8%) przypadki Pp z wadą serca (2xTOF, 1 VSD) zakończyły się pomyślnie – noworodki wypisano do domu. Przypadki te dotyczyły tych wad serca, które nie miały wpływu hemodynamicznego na przebieg okresu prenatalnego oraz nie wymagały operacji kardiologicznej w okresie noworodkowym

W PubMedie istnieją pojedyncze publikacje analizujące u płodów z Pp znaczenie badania echokardiograficznego. W pracy Boulton S. i wsp. oceniono częstsze występowanie nieprawidłowej osi serca u płodów z *omphalocele*, niezależnie od występowania wady serca, ale nie oceniano innych zmian czynnościowych [12].

W naszym badaniu przy prawidłowej budowie serca analizowano następujące zaburzenia czynnościowe serca: niedomykalności zastawek, kardiomegalia, hipertrofia mięśnia serca oraz zaburzenia rytmu serca.

Dzięki tej analizie praca ma charakter nowatorski.

U płodów z izolowanym *omphalocele* zaburzenia czynnościowe serca stwierdzane były u co trzeciego płodu, w 11/33 (33%) przypadkach. W czterech z tych przypadków nie można było ocenić znaczenia zaburzeń czynnościowych (1x terminacja ciąży, 3x brak danych). W dwóch przypadkach nastąpił zgon płodu a 5 noworodków wypisano po I etapie leczenia do domu.

Nasza analiza wykazała statystycznie istotny wpływ zmian czynnościowych w sercu płodu na czas pobytu noworodka z Pp po porodzie w szpitalu. Czy przyczyną dłuższego pobytu mogła być infekcja wewnątrzmaciczna manifestująca się zmianami czynnościowymi u płodu – temat ten wymaga dalszych badań [26]. Według Gibbina i wsp. (2003) w grupie pacjentów z Pp częściej obserwuje się występowanie przetrwałego nadciśnienia płucnego. Temat ten będzie przedmiotem naszej odrębnej analizy.

W piśmiennictwie w 30-35% przypadków Pp stwierdzane były aberracje chromosomalne, najczęściej trisomia 13,18 [4, 7, 18, 20].

W naszym materiale badanie cytogenetyczne przeprowadzone zostało jedynie u 14,5% (12) płodów. (Tabela II).

W 2 przypadkach stwierdzono Zespół Edwardsa, w 10 karyotyp był prawidłowy.

Znaczenie badania echokardiograficznego w przepuklinie pępowinowej (Pp)...



Rycina 3. Obraz 2D przepukliny pępowinowej u płodu w 17 tygodniu ciąży.



Rycina 4. Obraz 3D przepukliny pępowinowej u płodu w 22 tygodniu ciąży.

Niski odsetek badań cytogenetycznych w naszym ośrodku wynika przede wszystkim z późnego wieku ciążowego kierowanych płodów oraz z braku zgody ciężarnych na proponowane badanie cytogenetyczne lub zaplanowany wcześniej sposób porodu niezależnie od wyniku badania cytogenetycznego. Należy również podkreślić iż w analizowanej grupie u wszystkich noworodków wdrożono postępowanie lecznicze.

W analizowanej grupie przypadków z izolowaną Pp oraz prawidłową budową serca prenatalnie kariotyp oznaczono w 2 przypadkach (2x46,XX).

W żadnego z noworodków z prenatalnie stwierdzaną prawidłową budową serca oraz Pp nie stwierdzano cech dysmorfii.

W grupie 36 płodów z Pp wykrytą przez położników w skriningowym badaniu USG, wadę serca płodu podejrzewano jedynie w 6 przypadkach (16,6%).

Specjalistyczne badanie echokardiograficzne umożliwiło wykrycie i zdiagnozowanie wady serca u kolejnych 30 płodów (83,4%). Obserwacja ta potwierdza zasadność kierowania na badanie echokardiograficzne w przypadku stwierdzenia u płodu Pp.

Reasumując przepuklina pępowinowa (Pp) najczęściej współistniała z wadą serca, stanowiącą zły czynnik prognostyczny. Przeżyły tylko te dzieci z Pp oraz wadą serca, które w okresie noworodkowym nie wymagały operacji kardiologicznej. W grupie płodów z Pp z prawidłową budową serca i anomaliami czynnościowymi stwierdzano istotnie dłuższy czas leczenia szpitalnego po porodzie, w stosunku do grupy noworodków bez zmian czynnościowych w prenatalnym badaniu echokardiograficznym. W grupie płodów z Pp i prawidłową budową serca potwierdzoną w badaniu echokardiograficznym, odsetek przeżyć wyniósł 70%.

Wnioski

Badanie echokardiograficzne u płodów z Pp ma znacznie diagnostyczne i rokownicze przy stwierdzeniu wady serca (złe rokowanie) oraz zaburzeń czynnościowych serca (dłuższy pobyt noworodka po operacji w szpitalu)

Wykaz stosowanych skrótów:

- ASD – atrial septal defect – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej
- AVC – atrioventricular canal – kanał przedsionkowo-komorowy
- CHD – congenital heart defect – wrodzona wada serca
- DV – ductus venosus – przewód żylny
- DORV – double outlet right ventricle – podwójne odejście naczyń z prawej komory
- ECM – extracardiac malformation – anomalia pozasercowa
- FO – foramen ovale – otwór owalny
- IUGR – intrauterine growth restriction – wewnątrzmaciczne opóźnienie wzrostu
- NHA – normal heart anatomy – prawidłowa budowa serca
- NHS – normal heart study – prawidłowe badanie serca
- Pac – premature atria l contractions – przedwczesne skurcze przedsionkowe
- Pp – przepuklina pępowinowa
- PR – pulmonary regurgitation – niedomykalność zastawki płucnej
- RA – right atrium – prawy przedsionek
- TOF – Tetralogy of Fallot – Zespół Fallota
- TOP – termination of pregnancy – przerwanie ciąży
- TR – tricuspid regurgitation – niedomykalność zastawki trójdzielnej
- TGA – transposition of great arteries – przełożenie wielkich naczyń
- VSD – ventricular septal defect – ubytek przegrody międzykomorowej
- ZDiPWW ICZMP w Łodzi – Zakład Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi

Praca realizowana w ramach pracy własnej Uniwersytetu Medycznego w Łodzi nr 502-18-676

Respondek-Liberska M, et al.

Piśmiennictwo

1. Brantberg A, Blaas H-G, Haugens E, [et al.]. Characteristics and outcome of 90 cases of fetal omphalocele. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005, 26, 527-537.
2. Garne E, Loane M, Dolk H, [et al.]. Prenatal diagnosis of severe structural congenital malformations in Europe. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005, 25, 6-11.
3. Leon G, Chedraui P, San Miguel G. Prenatal diagnosis of Cantrell's pentalogy with conventional and three-dimensional sonography. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2002, 12, 209-211.
4. Nicolaides K, Snijders R, Cheng H, [et al.]. Fetal gastro-intestinal and abdominal wall defects: associated malformations and chromosomal abnormalities. *Fetal Diagn Ther.* 1992, 7, 102-115.
5. Rankin J, Dillon E, Wright C. Congenital anterior abdominal wall defects in the north of England, 1986-1996: occurrence and outcome. *Prenat Diagn.* 1999, 19, 662-668.
6. Salihi H, Boos R, Schmidt W. Omphalocele and gastroschisis. *J Obstet Gynecol.* 2002, 22, 489-492.
7. Snijders R, Sebire N, Souka A, [et al.]. Fetal exomphalos and chromosomal defects: relationship to maternal age and gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1995, 6, 250-255.
8. Stepan H, Horn L, Bennek J, [et al.]. Congenital hernia of the abdominal wall: a differential diagnosis of fetal abdominal wall defects. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1999, 13, 207-209.
9. Stoll C, Clementi M, Euroscan study group. Prenatal diagnosis of dysmorphic syndromes by routine fetal ultrasound examination across Europe. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003, 21, 543-551.
10. Stoll C, Alembik Y, Dott B, [et al.]. Risk factors in congenital abdominal wall defects (omphalocele and gastroschisis): a study in a series of 265,858 consecutive births. *Ann Genet.* 2001, 44, 201-208.
11. Tatic M, Jokic R, Bukarica S, [et al.]. Clinical analysis of congenital abdominal wall defects: omphalocele and gastroschisis. *Med Pregl.* 2006, 59, 347-355.
12. Boulton S, McKenna D, Cly G, [et al.]. Cardiac axis in fetuses with abdominal wall defects. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006, 28, 785-788.
13. Gibbin C, Touch S, Broth R, [et al.]. Abdominal wall defects and congenital heart disease. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003, 21, 334-337.
14. Barisic I, Clementi M, Hausler M, [et al.]. Evaluation of prenatal ultrasound diagnosis of fetal abdominal wall defects by 19 European registries. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2001, 18, 309-316.
15. Bręborowicz G. Położnictwo i Ginekologia. Tom I. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2005.
16. Nicolaides K, Węgrzyn P. Ultrasonograficzne objawy zaburzeń chromosomalnych między 11+0 - 13+6> tygodniem ciąży. London: *Fetal Medicine Foundation*, 2004.
17. Rekomendacje Zarządu Głównego PTG w zakresie opieki przedporodowej w ciąży o powikłanym przebiegu. Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego. *Ginekologia po Dyplomie.* 2005, 12, 47-54.
18. Souka A, Nicolaides K. Diagnosis of fetal abnormalities at the 10-14-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1997, 10, 429-442.
19. Achiron R, Rotstein Z, Lipitz S, [et al.]. First-trimester of fetal congenital heart disease by transvaginal ultrasonography. *Obstet Gynecol.* 1994, 84, 69-72.
20. Copel J, Pilu G, Kleinman C. Congenital heart disease and extracardiac anomalies: associations and indications for fetal echocardiography. *Am J Obstet Gynecol.* 1986, 154, 1121-1132.
21. Persson P, Kullander S, Gennser G, [et al.]. Screening for fetal malformations using ultrasound and measurements of alpha-fetoprotein in maternal serum. *Br Med J.* 1983, 286, 747-749.
22. Blazer S, Zimmer E, Gover A, [et al.]. Fetal omphalocele detected early in pregnancy: associated anomalies and outcomes. *Radiology.* 2004, 232, 191-195.
23. Blazer S, Zimmer E, Gover A, [et al.]. The natural history of omphalocele detected in early pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003, 22, Suppl. 1, 157.
24. Kucinska-Chahwan A, Roszkowski T, Debski R. Anterior abdominal wall defects-retrospective analysis of fetuses diagnosed in the Department of Obstetrics & Gynecology of the Postgraduate Center of Medical Education between 1997 & 2002. *Ginekol Pol.* 2004, 75, 831-839.
25. Pelizzo G, Maso G, Dell'Oste C, [et al.]. Giant omphaloceles with a small abdominal defect: prenatal diagnosis and neonatal management. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005, 26, 786-788.
26. Respondek-Liberska M. Izolowane zaburzenia czynnościowe w sercu płodu o prawidłowej budowie: W: Kardiologia prenatalna dla położników i kardiologów dziecięcych. Lublin: *Czelej*, 2006, 275-281.