

Diagnostyka przepukliny mózgowej w pierwszym trymestrze ciąży – opis dwóch przypadków i przegląd piśmiennictwa

First trimester diagnosis of encephalocele – report of two cases and review of the literature

Borowski Dariusz¹, Węgrzyn Piotr¹, Bartkowiak Robert¹,
Wyrwas Dorota², Wielgoś Mirosław¹

¹ I Katedra i Klinika Położnictwa i Ginekologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Warszawa, Polska

² NZOZ „Sonomedika”, Łódź, Polska

Streszczenie

Przedstawiono dwa przypadki przepukliny mózgowej zdiagnozowanej podczas badania ultrasonograficznego między 11⁺⁰ – 13⁺⁶ t.c.

Przypadek 1.: W 12. t.c. zdiagnozowano potylicową przepuklinę mózgową o maksymalnej średnicy worka przepuklinowego do 14mm, nie zawierającą tkanki mózgowej. W 35. t.c. dodatkowo stwierdzono obustronną wentrikulomegalię. Przebieg ciąży prawidłowy. Po urodzeniu wykonano operację neurochirurgiczną, zamykając ubytek. W 6. miesiącu życia rozwój dziecka prawidłowy.

Przypadek 2.: W 12. t.c. zdiagnozowano potylicową przepuklinę mózgową średnicy ok. 34mm, zawierającą tkankę mózgową. Dwa tygodnie później stwierdzono obumarcie płodu w badaniu ultrasonograficznym. Pacjentka została skierowana do szpitala rejonowego celem indukcji poronienia.

Przeanalizowano przebieg ciąży w obu przypadkach i omówiono algorytmy postępowania klinicznego

Słowa kluczowe: **przepuklina mózgową / diagnostyka prenatalna / pierwszy trymestr /
/ badanie ultrasonograficzne między 11⁺⁰–13⁺⁶ t.c. /**

Adres do korespondencji:

Dariusz Borowski

I Katedra i Klinika Położnictwa i Ginekologii WUM

Polska, 02-015 Warszawa, pl. Starynkiewicza 1/3

tel.: +22 502 1430, fax: +22 502 21 57

e-mail: darekborowski@gmail.com

Otrzymano: 25.06.2011

Zaakceptowano do druku: 20.07.2011

Abstract

The authors present two cases of encephalocele, diagnosed at 11⁺⁰–13⁺⁶ wks scan.

Case 1: Occipital encephalocele (max diameter 14 mm) without brain tissue was diagnosed at 12 wks. At 35 wks bilateral ventriculomegaly was additionally found. The course of pregnancy was uneventful. Encephalocele was closed surgically soon after delivery. Normal neonatal development at 6 months of age was confirmed.

Case 2: Occipital encephalocele (max diameter 34mm) containing brain tissue was diagnosed at 12 wks. Two weeks later fetal demise was confirmed during ultrasound examination. Uncomplicated induction of abortion was performed locally.

The outcome and possible clinical scenarios in both cases, together with review of literature, are presented in the article.

Key words: **encephalocele / prenatal diagnosis / first trimester / nuchal scan /**

Wstęp

Przepukliną mózgową nazywamy przemieszczenie fragmentu zawartości czaszki poprzez ubytek w kościach jej pokrywy. Jest jedną z częściowej występujących wad ośrodkowego układu nerwowego. Najczęściej występuje w okolicy potylicznej (w około 75% przypadków) a następnie czołowej, ciemieniowej i nosowo-gardłowej. Przepuklina mózgową występuje z częstością ok. 1:2000 żywych urodzeń. W większości przypadków występuje sporadycznie, ryzyko nawrotu nie przekracza 5%. Działanie teratogenne może wykazywać wirus różyczki, warfaryna i kokaina. Opisywana jest w ponad 30. różnych zespołach. Najbardziej znany to zespół Meckel-Grubera, w którym z potylicznemu encephalocele towarzyszy dysplazja torbielowata nerek oraz polidaktylia. Z przepukliną mózgową często współistnieją inne wady ośrodkowego układu nerwowego (m.in. wodogłowie, iniencephalia), rozszczep wargi i podniebienia, wady serca oraz rozszczep kręgosłupa [1].

Przed rozpowszechnieniem diagnostyki ultrasonograficznej podstawową metodą skriningową w otwartych wadach ośrodkowego układu nerwowego była ocena poziomu alfafetoproteiny (AFP) w płynie owodniowym oraz w surowicy ciężarnej. Metody te zostały wprowadzone w latach 70. ubiegłego wieku [2, 3].

Po raz pierwszy wykorzystano ultrasonografię do diagnostyki wrodzonych wad ośrodkowego układu nerwowego w pierwszym trymestrze ciąży pod koniec lat 80. ubiegłego wieku. W 1988 roku Benaceraff i wsp. rozpoznali przepuklinę mózgową u płodu w trakcie badania poprzedzającego wykonanie biopsji kosmówki [4].

Opis przypadku 1

Pacjentka W.J., lat 36 zgłosiła się w 12 tygodniu 2. ciąży w celu przeprowadzenia badania ultrasonograficznego w ramach diagnostyki prenatalnej. Wywiad bez istotnych obciążeń. W 9. tygodniu ciąży w innym ośrodku wykonano przezpochwowe badanie USG ocenione jako prawidłowe.

W badaniu ultrasonograficznym stwierdzono obecność pojedynczego płodu, CRL = 64mm (co odpowiada 12 tyg. i 4 dni). Zdiagnozowano potylicową przepuklinę mózgową o maksymalnej średnicy worka przepuklinowego do 14mm, nie zawierającą tkanki mózgowej. (Rycina 1).

Szerokość przezierności karku wynosiła 1,9mm (<90perc). Pozostałe struktury anatomiczne płodu możliwe do oceny w 12 t.c. były prawidłowe. Zaproponowano wykonanie amniopunkcji i oznaczenie kariotypu, na co ciężarna nie wyraziła zgody. Dalszy przebieg ciąży bez powikłań.

W badaniu ultrasonograficznym w 20. t.c. stwierdzono prawidłową budowę anatomiczną płodu poza opisywanym wcześniej ubytkiem w kości potylicznej. W 25. t.c. przeprowadzono próbę oceny ubytku kostnego oraz morfologii przepukliny przy zastosowaniu badania 3D. Średnica worka przepuklinowego wynosiła od 26mm w badaniu 3D, do 31mm w badaniu 2D. (Rycina 2).

Ubytek w kości w badaniu 3D miał nieregularny kształt i nie przekraczał 9mm średnicy. (Rycina 3). Nie stwierdzono wentriculomegalii.

W 35. t.c. stwierdzono symetryczne poszerzenie komór bocznych mózgu do 15mm. (Rycina 4).

Największy wymiar worka przepuklinowego wynosił 42mm, przepuklina zawierała opony, nie stwierdzono obecności tkanki mózgowej, maksymalny wymiar ubytku w badaniu 3D wynosił 28mm. (Rycina 5).

Płód wykazywał prawidłową ruchliwość. Biometria była zgodna z czasem trwania ciąży według daty ostatniej miesiączki. W kolejnym badaniu w 38. t.c. poszerzenie komór bocznych mózgu pozostawało na niezmiennym poziomie.

W 38. t.c. rozpoczęła się regularna czynność skurczowa. Ze względu wadę ośrodkowego układu nerwowego u płodu, wykonano cięcie cesarskie. Urodzono donoszonego noworodka płci męskiej o masie 3300g (Apgar 1' – 10 pkt., 5' – 10 pkt.). (Rycina 6.).

Noworodka w pierwszej dobie życia przekazano do Kliniki Neurochirurgii Centrum Zdrowia Dziecka, gdzie został poddany operacji neurochirurgicznej. Przebieg pooperacyjny bez powikłań. Rozwój dziecka w 6 miesiącu życia prawidłowy.

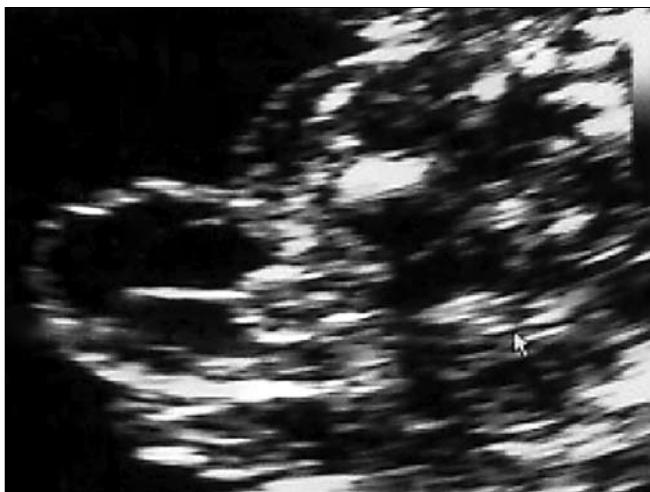
Opis przypadku 2

Pacjentka M.P., lat 25, pierwiastka w 12. t.c. zgłosiła się do przeprowadzenia badania ultrasonograficznego w ramach diagnostyki prenatalnej. Dotychczasowy przebieg ciąży bez powikłań.

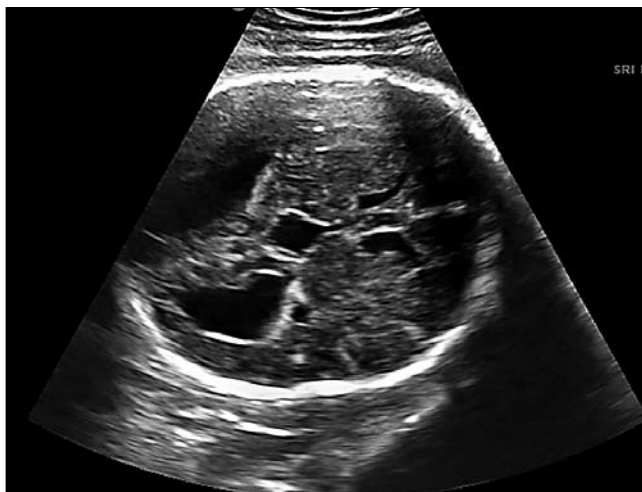
W badaniu ultrasonograficznym stwierdzono obecność pojedynczego płodu, CRL = 66mm, co odpowiada 12 tyg. i 6 dni. Podczas badania przezbrzusznego i przezpochwowego zdiagnozowano przepuklinę mózgową potylicową średnicy około 34 mm, zawierającą opony i tkankę mózgową (Ryciny 7-8).

Szerokość przezierności karku wynosiła 2,2mm (<90 perc.). Dokładna ocena twarzoczaszki ze względu na położenie płodu i jego małą ruchomość była niemożliwa. Pozostałe struktury anatomiczne płodu możliwe do oceny w 12 t.c. były prawidłowe. Zaproponowano wykonanie amniopunkcji i oznaczenie kariotypu, na co ciężarna nie wyraziła zgody.

Diagnostyka przepukliny mózgowej w pierwszym trymestrze ciąży – opis dwóch przypadków i przegląd piśmiennictwa.



Rycina 1. Przypadek 1. Worek przepuklinowy w 12. t.c. (14 mm).



Rycina 4. Przypadek 1. Poszerzenie komór bocznych mózgu – 35. t.c.



Rycina 2. Przypadek 1. Worek przepuklinowy w 25. t.c. (26 mm).



Rycina 5. Przypadek 1. Ubytek w kości – badanie 3D – 35. t.c.



Rycina 3. Przypadek 1. Ubytek w kości – badanie 3D – 25. t.c.



Rycina 6. Przypadek 1. Stan przepukliny po porodzie – 38. t.c.

W 14 tygodniu ciąży zgłosiła się na kontrolne badanie ultrasonograficzne, w którym nie stwierdzono czynności serca płodu. Pacjentka została skierowana do szpitala rejonowego celem indukcji poronienia. Zabieg bez powikłań.

Dyskusja

Rozpoznanie przepukliny mózgowej podczas badania ultrasonograficznego wykonywanego w pierwszym trymestrze ciąży jest możliwe już od końca lat 80-tych ubiegłego stulecia, kiedy to w 1988 roku Benacerraf i wsp. opisali po raz pierwszy rozpoznanie tej wady w 12 tygodniu ciąży.

Wczesna diagnostyka tej anomalii ma szczególne znaczenie w przypadku podejrzenia występowania wad złożonych lub zespołów chorobowych. Jest to związane ze złym rokowaniem, częstym w takich przypadkach. Postawienie rozpoznania w pierwszym trymestrze ciąży jest szczególnie istotne w zespole Meckel-Grubera, gdzie przepuklinie mózgowej towarzyszy wada nerek, prowadząca w 2. trymestrze ciąży do bezwrodzicia, co utrudnia diagnostykę. Dzieci te giną najczęściej w pierwszych dobach życia.

W piśmiennictwie znajdujemy prace opisujące możliwości zastosowania badania ultrasonograficznego i fetoskopii w wczesnej diagnostyce tych anomalii [5-7]. Zespół Meckel-Grubera dziedziczy się autosomalnie recesywnie, ryzyko powtórnego wystąpienia wynosi 25%. Jest wskazaniem do diagnostyki prenatalnej w pierwszym trymestrze [8].

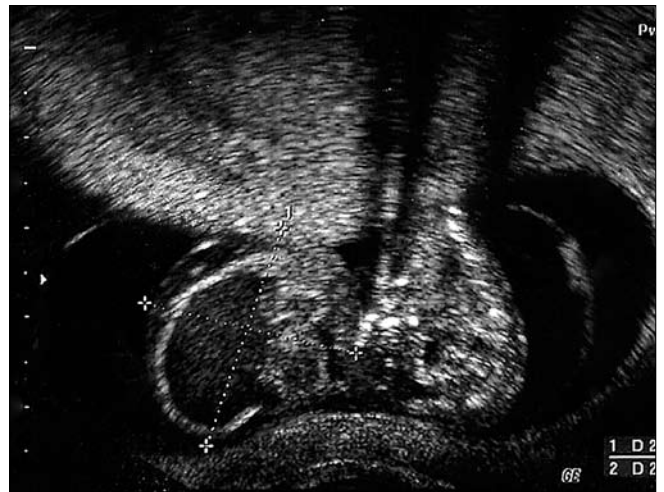
W ostatnich latach rośnie znaczenie rezonansu magnetycznego w diagnostyce izolowanej przepukliny mózgowej oraz zespołu Meckel-Grubera. Dotyczy to zwłaszcza przypadków o nietypowym przebiegu (bliźnięta syjamskie) [9] lub problemów diagnostycznych w 2. i 3. trymestrze spowodowanych bezwrodzkiem [10].

Postępowanie kliniczne w przypadkach występowania tej anomalii jest ściśle związane z rodzajem encephalocele. W przypadkach takich jak opisany przez nas jako pierwszy, kiedy przepuklina jest o stosunkowo niewielkiej objętości i nie zawiera istotnych struktur mózgowia rokowanie jest dobre. Ze względu na ryzyko współistnienia zaburzeń chromosomowych (np. triploidia, trisomia 13) niezbędna jest ocena kariotypu [11, 12].

Wskazane są także okresowe badania ultrasonograficzne monitorujące stan płodu. Objawami pogarszającymi rokowanie jest narastające małogłowie oraz pojawienie się w worku przepuklinowym nowych elementów mózgowia. Preferowanym, bardziej oszczędzającym sposobem porodu w takich sytuacjach jest elektywne cięcie cesarskie. W przypadkach gdy przepuklina nie zawiera struktur mózgowych lub zawiera niewielką ich ilość, rokowanie co do prawidłowego rozwoju umysłowego jest dobre (około 50% dzieci rozwija się prawidłowo).

Analiza pierwszego przypadku wskazuje na prawidłowy algorytm prowadzenia ciąży, jedynym odstępstwem był brak inwazyjnej diagnostyki prenatalnej ze względu na brak akceptacji przez ciężarną.

Z zupełnie inną sytuacją kliniczną mamy do czynienia w drugim opisywanym przez nas przypadku. Objętość przepukliny była znacznie większa, zawierała ona tkankę mózgową, istniało także podejrzenie nieprawidłowości dotyczących ośrodkowego układu nerwowego i czaszki. Obumarcie płodu uniemożliwiło dalszą diagnostykę, ale bardzo duża zawartość tkanki mózgowej w worku przepuklinowym sugerowała letalny charakter wady.



Rycina 7. Przypadek 2. Worek przepuklinowy w 12. t.c.



Rycina 8. Przypadek 2. Przepuklina mózgowa – obraz 3D w 12. t.c.

W takich przypadkach właściwym postępowaniem jest zaproponowanie ciężarnej inwazyjnej diagnostyki prenatalnej, a następnie, w zależności od rokowania, rozważenie opcji związanych z kontynuacją ciąży lub jej terminacją.

Wprowadzenie ultrasonografii 3D poprawia czułość badania, zwłaszcza w pierwszym trymestrze ciąży. Ułatwia także ciężarnej lepsze zrozumienie istoty występującej patologii [13, 14].

W pierwszym opisywanym przypadku wada wystąpiła u kobiety w 36 r.ż., a w drugim ciężarna miała tylko 25 lat.

Diagnostyka przepukliny mózgowej w pierwszym trymestrze ciąży – opis dwóch przypadków i przegląd piśmiennictwa.

Występowanie nie tylko aberracji chromosomowych, ale także wielu wad wrodzonych występujących sporadycznie także u kobiet młodych, wskazuje na konieczność objęcia wszystkich ciężarnych nieinwazyjną diagnostyką prenatalną.

Obecnie w ramach powszechnego systemu ubezpieczenia zdrowotnego, a konkretnie Programu Diagnostyki Prenatalnej, tylko ciężarne powyżej 35. r.ż., mają zapewniony bezpłatny dostęp do badań ultrasonograficznych wykonywanych przez lekarzy mających odpowiednie przeszkolenie w zakresie wykonywania badań ultrasonograficznych między 11⁺⁰ - 13⁺⁶ t.c. [15, 16]

Piśmiennictwo

1. Entezami M, Albig A, Gasiorek-Wiens R. Diagnostyka ultrasonograficzna wad płodu. Warszawa: *Becher, Medi Page*, 2008.
2. Weiss R, Macri J, Elligers K. Amniotic fluid alpha-fetoprotein as a marker in prenatal diagnosis of neural tube defects. *Obstetrics and gynecology*. 1976, 47, 148-151.
3. Wald N, Cuckle H, Brock J, [et al.]. Maternal serum-alpha-fetoprotein measurement in antenatal screening for anencephaly and spina bifida in early pregnancy. Report of U.K. collaborative study on alpha-fetoprotein in relation to neural-tube defects. *Lancet*. 1977, 1, 1323-1332.
4. Benacerraf B, Lister J, DuPonte B. First-trimester diagnosis of fetal abnormalities. A report of three cases. *J Reprod Med*. 1988, 33, 777-780.
5. Braithwaite J, Economides D., First-trimester diagnosis of Meckel-Gruber syndrome by transabdominal sonography in a low-risk case. *Prenat Diagn*. 1995, 15, 1168-1170.
6. Quintero R, Abuhamad H, Hobbins J, Mahoney M. Transabdominal thin-gauge embryofetoscopy: a technique for early prenatal diagnosis and its use in the diagnosis of a case of Meckel-Gruber syndrome. *Am J Obstet Gynecol*. 1993, 168, 1552-1557.
7. Liu S, Cheong M, She B, Tsai M. First-trimester ultrasound diagnosis of Meckel-Gruber syndrome. *Acta Obstet Gynecol Scand*. 2006, 85, 757-759.
8. Tanriverdi H, Hendrile M, Ertan K, Schmidt W. Meckel Gruber syndrome: a first trimester diagnosis of a recurrent case. *Eur J Ultrasound*. 2002, 15, 69-72.
9. Ozkur, A., Karaca M, Gogmen A, [et al.]. Cephalopagus conjoined twins presented with encephalocele: diagnostic role of ultrafast MR imaging. *Diagn Interv Radiol*. 2006, 12, 90-92.
10. Gupta P, Jain S. MRI in a fetus with Meckel-Gruber syndrome. *Pediatr Radiol*. 2008, 38, 122.
11. Sergi C, Schiesser M, Adam S, Otto H. Analysis of the spectrum of malformations in human fetuses of the second and third trimester of pregnancy with human triploidy. *Pathologica*. 2000, 92, 257-263.
12. Tonni G, Ventura A, Bonasoni M. Acrania/encephalocele sequence (exencephaly) associated with 92,XXXX karyotype: early prenatal diagnosis at 9(+5) weeks by 3D transvaginal ultrasound and coelocentesis. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2009, 49, 113-115.
13. Ickowicz V, Eurin D, Maugey-Laulom B, [et al.]. Meckel-Gruber syndrome: sonography and pathology. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2006, 27, 296-300.
14. Blaas H, Elk-Nes S. Sonoembryology and early prenatal diagnosis of neural anomalies. *Prenat Diagn*. 2009, 29, 312-325.
15. Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego dotyczące postępowania w zakresie diagnostyki prenatalnej. *Ginekol Pol*. 2009, 80, 390-393.
16. Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 30 sierpnia 2009 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu programów zdrowotnych. Dz. U. z dnia 31 sierpnia 2009r. nr 140 poz. 1148.