

Diagnostyka i monitorowanie poszerzenia NT u płodu z prawidłowym kariotypem – prezentacja przypadku

ALICJA ŻARKOWSKA, SEBASTIAN FORYŚ, KATARZYNA JANIĄK, MARIA RESPONDEK-LIBERSKA

Zakład Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi

Streszczenie

Prezentujemy przypadek płodu z poszerzeniem NT w I trymestrze, z prawidłowym kariotypem, z narastającym obustronnym hydrothoraxem w II połowie ciąży oraz zmianami czynnościowymi w układzie krążenia. U 29-letniej ciężarnej (CI PI) wykonano pierwsze badanie USG położnicze w 12. tygodniu ciąży, w którym stwierdzono poszerzenie NT do 6 mm. Z tego powodu wykonano amniopunkcję – wynik: 46 XY. Ciężarna w 20. tygodniu ciąży została skierowana do Zakładu Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych, gdzie w badaniu ultrasonograficznym i echokardiograficznym jako odchylenie od normy stwierdzono poszerzenie fałdu karowego (7 mm) oraz niedomykalność zastawki trójdzielnej. W kolejnym badaniu w 27. tygodniu ciąży u płodu stwierdzono wysięk w obu jamach opłucnowych, zwiększoną echogeniczność jelit oraz zmiany czynnościowe w układzie krążenia, pod postacią niedomykalności zastawki trójdzielnej i hipertrofii mięśnia sercowego. Ze względu na podejrzenie infekcji wewnątrzmacicznej wdrożono u ciężarnej antybiotykoterapię. W kontrolnych badaniach USG + ECHO obserwowano stopniowe ustępowanie zmian w obrębie klatki piersiowej i układu krążenia u płodu. Noworodek urodził się w stanie ogólnym dobrym w 39. tygodniu ciąży, Apgar 9, bez zmian w układzie krążenia, w 8. dobie życia wypisany do domu w stanie ogólnym dobrym. Wnioski. 1) Poszerzenie NT w I trymestrze ciąży nie musi oznaczać anomalii genetycznej, ale jest wskazaniem do pogłębionej diagnostyki ultrasonograficzno – echokardiograficznej w kolejnych tygodniach ciąży. 2) Anomalie stwierdzane w badaniu USG + ECHO, takie jak: poszerzenie NT, wysięk w opłucnej, wzmożona echogeniczność jelit, niedomykalność zastawki trójdzielnej, hipertrofia mięśnia sercowego u płodu z prawidłowym kariotypem, w opisywanym przypadku składały się na obraz infekcji wewnątrzmacicznej płodu, a noworodek został wypisany do domu jako zdrowy.

Słowa kluczowe: echokardiografia płodowa, hydrothorax, infekcja wewnątrzmaciczna

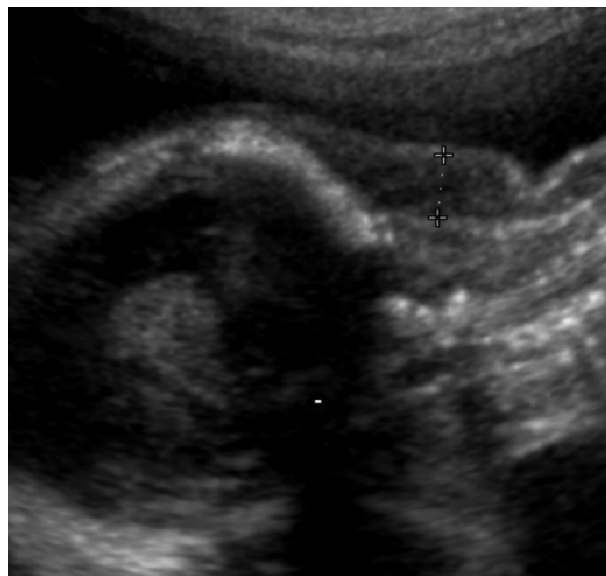
Prezentacja przypadku

U 29-letniej ciężarnej, CI PI (ciąża niskiego ryzyka), wykonano pierwsze położnicze badanie USG w 12. tygodniu ciąży, w którym stwierdzono poszerzenie przezierności karkowej (NT – 6 mm). Z tego powodu wykonano u ciężarnej amniopunkcję genetyczną, w wyniku której uzyskano prawidłowy kariotyp męski.

W kontrolnym położniczym badaniu USG w 17. tygodniu ciąży nadal utrzymywało się poszerzenie fałdu karkowego. W 20. tygodniu ciąży ciężarna została skierowana do Zakładu Diagnostyki Wad Wrodzonych Instytutu *Centrum Zdrowia Matki Polki* na badanie echokardiograficzne, w którym stwierdzono:

- prawidłowo zbudowany płód płci męskiej, o masie ok. 400 g, z prawidłową biometrią, z prawidłowym obrazem łożyska i objętością wód płodowych;
- poszerzenie fałdu karkowego do 7 mm (ryc. 1, 2);
- w prezentacji 2D: prawidłowe położenie i wielkość serca (HA/CA – 0,35), prawidłowy obraz 4 jam serca;
- w prezentacji 2DD+KD: protosystoliczną niedomykalność zastawki trójdzielnej z V max Do 2,2 m/s (ryc. 3); pozostałe przepływy wewnątrzsercowe (przez zastawki: mitralną, aortalną, płucną; łuk aorty, przewód tętniczy, w żyłach płucnych) w normie;
- przepływy żyłne (IVC, DV) i obwodowe (UMB A, V) w normie – płód wydolny krążeniowo.

Ze względu na nietypowy obraz w I trymestrze u płodu z prawidłowym kariotypem oraz niewielkie zmiany czynnościowe



Ryc. 1. Poszerzenie NF u płodu w 20. t.c.

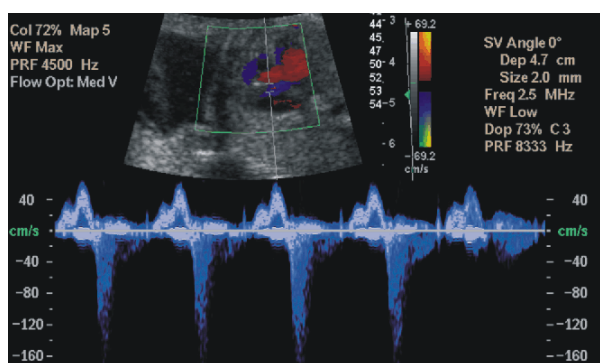
ciowe w układzie krążenia zalecono ciężarnej kontrolne badanie USG + ECHO za 6 tygodni.

W kolejnym badaniu sonograficznym w ośrodku referencyjnym, w 27. tygodniu ciąży stwierdzono:

- prawidłowy wzrost i rozwój płodu według biometrii w stosunku do badania poprzedniego;
- obecność płynu w obu jamach opłucnowych (ryc. 4);



Ryc. 2. Poszerzenie NF u płodu w 20. t.c.

Ryc. 3. Niedomykalność zastawki trójdzielnej (V_{max} 2,2 m/s)

Ryc. 4. Obustronny hydrothorax, wielkość serca prawidłowa (HA/CA 0,3)

- podwyższoną echogeniczność jelit;
- w badaniu ECHO z odchylen od normy: hipertrofię mięśnia sercowego, niedomykalność zastawki trójdzielnej z V_{max} do 2,5 m/s, ocena w skali Huhta – 8 pkt;
- poza tym prawidłowe przepływy wewnątrzsercowe, obwodowe (Umb.A,V, MCA,DV) oraz prawidłowe przepływy w żyłach płucnych.

Ze względu na podejrzenie infekcji wewnątrzmacicznej zalecono ciężarnej Augmentin (3 razy 1,2 g i.v.) oraz Dexaven i.v.

W kontrolnych badaniach USG + ECHO, wykonanych w 29., 32. tygodniu obserwowano stopniowe ustępowanie wysięku w jamach opłucnowych oraz normalizację zmian czynnościowych w układzie krążenia. W 33. tygodniu stwierdzono obecność śladowej kieszonki płynu w lewej jamie opłucnowej.

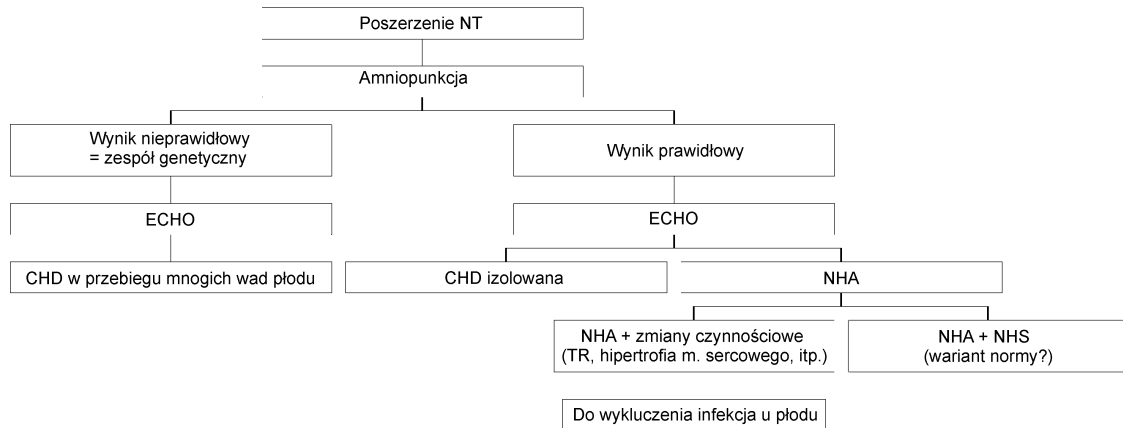
Noworodek płci męskiej urodził się w 39. tygodniu ciąży, drogą cięcia cesarskiego (ze względu na położenie pośladowkowe), z masą ciała 3550 g, ocena w skali Apgar 9 pkt. W wykonanym badaniu EKG stwierdzono prawogram w zakresie normy dla wieku; w badaniu echokardiograficznym – prawidłowa anatomia serca, wymiary jam serca w normie, szeroki FO, ślad płynu w prawej jamie opłucnowej. W 9. dobie życia noworodek został w stanie dobrym wypisany do domu.

W wieku 3,5 mies., u niemowlęcia – bez odchylen od normy badaniu klinicznym, w kontrolnym badaniu echokardiograficznym, przeprowadzonym w ZDiPWW stwierdzono: przetrwały przewod tętniczy oraz niedomykalność zastawki trójdzielnej I stopnia.

Omówienie

W opisywanym przypadku, u płodu z prawidłowym kariotypem, w położniczym badaniu USG w pierwszym trymestrze stwierdzono poszerzenie przezierności karkowej. Z tego powodu zalecono u ciężarnej dokładniejszą diagnostykę w 20. tygodniu, połączoną z badaniem echokardiograficznym u płodu. Z piśmiennictwa wiadomo, iż poszerzenie NT w I trymestrze ciąży u płodów z prawidłowym kariotypem wiąże się ze zwiększonym ryzykiem wystąpienia wady serca^{1,2}. W omawianym przypadku budowa serca płodu była prawidłowa, w badaniu kontrolnym stwierdzono natomiast zmiany czynnościowe pod postacią niedomykalności zastawki trójdzielnej. W kolejnym badaniu USG+ECHO w 26. tygodniu stwierdzono u płodu wysięk w obu jamach opłucnowych, zwiększoną echogeniczność jelit, niedomykalność zastawki trójdzielnej oraz nieznaczną hipertrofię mięśnia sercowego. Zmiany te były spowodowane prawdopodobnie infekcją wewnątrzmaciczną, co sugeruje stopniowe ich ustępowanie. Ze względu na poprawę stanu płodu oraz łagodnie przebiegający hydrothorax, nie było w omawianym przypadku wskazań do obarczenia^{3,4}.

W dotychczasowym piśmiennictwie nie opisano podobnego przypadku. Główny nacisk w wypadku stwierdzenia poszerzenia NT w I trymestrze położony jest na wykrywanie zespołów genetycznych, a w przypadku prawidłowego kariotypu płodu, na wykrywanie wady serca w połowie trwania ciąży. W prezentowanym przypadku zarówno kariotyp płodu jak i budowa serca były prawidłowe. Przy niemy klinicznie dalszym przebiegu ciąży (bez objawów klinicznych u ciężarnej), badanie sonograficzne płodu pozwoliło na uchwycenie przejściowych zmian patologicznych, takich jak pojawienie się i ustępowanie wolnego płynu w jamie opłucnej oraz zmian czynnościowych w sercu płodu. Najbardziej prawdopodobna, przy aktualnym stanie wiedzy, wydaje się etiologia infekcyjna, która mogła być odpowiedzialna za obrzęk karku płodu w 13. tygodniu ciąży, utrzymujący się w 20-26. tygodniu⁵.



Ryc. 5. Schemat postępowania w przypadku stwierdzenia poszerzenia NT u płodu w I trymestrze ciąży

Druga hipoteza zakłada brak związku poszerzenia NT z cechami późniejszej infekcji u płodu. Być może w późniejszym okresie życia chłopca pojawią się inne objawy chorobowe, które mogłyby mieć związek z poszerzonym NT w I trymestrze ciąży. Dlatego informacje na temat stanu płodu są istotne nie tylko dla położników i genetyków, ale także dla pediatrów.

W związku z naszymi obserwacjami proponujemy następujący algorytm postępowania (ryc. 5).

Piśmiennictwo

1. Nicolaides K., Węgrzyn P. *Increased nuchal translucency with normal karyotype*. Ginekol. Pol. 2005 Aug; 76(8): 593-601.
2. Atzei A., Gajewska K., Huggon I.C., Allan L., Nicolaides K.H. *Relationship between nuchal translucency thickness and prevalence of major cardiac defects in fetuses with normal karyotype*. Ultrasound Obstet. Gynecol. 2005 Aug; 26(2): 154-157.
3. Klam S., Bigras J.L., Hudon L. *Predicting outcome in primary fetal hydrothorax*. Fetal Diagn. Ther. 2005 Sep-Oct; 20(5): 366-370.
4. Pijpers L., Reuss A., Stewart P.A., Wladimiroff J.W. *Noninvasive management of isolated bilateral fetal hydrothorax*. Am. J. Obstet. Gynecol. 1989 Aug; 161(2): 330-332.
5. Respondek-Liberska M. *Kardiologia prenatalna dla położników i kardiologów dziecięcych*. Wyd. Czelej, Lublin 2006.

Diagnosis and monitoring of increased nuchal translucency in the fetus with normal karyotype – case report

Abstract

We present the case report of the fetus with increased NT in the first trimester US scan, normal karyotype and bilateral hydrothorax at 27th week of pregnancy. In routine US screening at 12th week of pregnancy (low risk pregnancy, 29 years-old woman, grav.1, para 1), the obstetrician detected an increased NT (6 mm). The fetal karyotype was normal (46 XY). In the US and echocardiographical examination at 20th week it was observed: an increased NF – 7 mm, hyperechogenic bowel and tricuspid regurgitation (Vmax 2,2 m/s). In the following US + ECHO examination the fetus presented bilateral hydrothorax, with tricuspid regurgitation and hypertrophy of the heart muscle. Presuming fetal infection the woman received i.v. antibiotic treatment and steroids; In the following examination it was observed slow regression of hydrothorax and normalization of the cardiac function. The baby was delivered in 39th week of pregnancy, by cesarean section, birth weight 3550, Apgar score 9; At the 8th day of postnatal life was discharged home in good general condition as a healthy baby.

Key words: fetal echocardiography, hydrothorax, intrauterine infection