

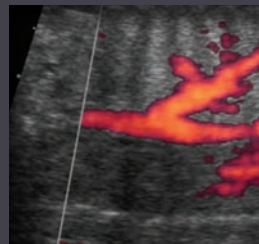
**CalLEN**  
**ULTRASONOGRAFIA**  
**W POŁOŻNICTWIE**  
**I GINEKOLOGII**

**WYDANIE 6**

MARY E.  
**NORTON**

LESLIE M.  
**SCOUTT**

VICKIE A.  
**FELDSTEIN**



**TOM 2**

Redakcja wydania polskiego  
**ROMUALD DĘBSKI**  
**MARZENA DĘBSKA**

# CALLEN

# ULTRASONOGRAFIA

# W POŁOŻNICTWIE

# I GINEKOLOGII

WYDANIE 6

Tom II

MARY E.

**NORTON, MD**

Professor  
Obstetrics, Gynecology, and Reproductive  
Sciences  
University of California San Francisco  
School of Medicine  
San Francisco, California

LESLIE M.

**SCOTT, MD**

Professor of Radiology and Vascular  
Surgery  
Yale University  
School of Medicine  
New Haven, Connecticut

VICKIE A.

**FELDSTEIN, MD**

Professor  
Radiology and Biomedical Imaging  
Obstetrics, Gynecology, and  
Reproductive Sciences  
University of California San Francisco  
School of Medicine  
San Francisco, California

---

Redakcja wydania polskiego

ROMUALD DĘBSKI

MARZENA DĘBSKA

Tytuł oryginału: *Callen's Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology*  
6<sup>th</sup> edition

This edition of Chapters 9-15 of *Callen's Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology* by Mary E. Norton, Leslie M. Scoult, Vickie A. Feldstein is published by arrangement with Elsevier Inc.

Rozdziały 9-15 książki *Callen's Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology* (autorzy: Mary E. Norton, Leslie M. Scoult, Vickie A. Feldstein) zostały opublikowane zgodnie z umową z Elsevier Inc.

Copyright © 2017 by Elsevier, Inc. All rights reserved.

ISBN 978-0-323-32834-0

Tłumaczenie niniejszej publikacji zostało podjęte przez wydawnictwo **EDRA URBAN & PARTNER** na jego własną odpowiedzialność. Lekarze kliniczni oraz prowadzący badania naukowe, oceniając oraz wykorzystując jakiegokolwiek opisane tu informacje, metody, związki chemiczne czy eksperymenty, muszą zawsze opierać się na swoim osobistym doświadczeniu i wiedzy. Ze względu na szybko dokonujący się postęp w dziedzinie nauk medycznych należy w szczególności zwrócić uwagę na niezależną weryfikację rozpoznania oraz dawkowania leków. W najpełniejszym zakresie dozwolonym przepisami prawa Elsevier, autorzy, redaktorzy ani inne osoby, które przyczyniły się do powstania niniejszej publikacji, nie ponoszą żadnej odpowiedzialności w odniesieniu do jej tłumaczenia ani za jakiegokolwiek obrażenia czy zniszczenia dotyczące osób czy mienia związane z wykorzystaniem produktów, zaniedbaniem lub innym niedopatrzeniem ani też wynikające z zastosowania lub działania jakichkolwiek metod, produktów, instrukcji czy koncepcji zawartych z przedstawionym tu materiale.

© Copyright for the Polish edition by Edra Urban & Partner, Wrocław 2019

Redakcja naukowa II wydania polskiego:  
prof. CMKP dr hab. med. Romuald Dębski, prof. CMKP dr hab. med. Marzena Dębska

Tłumaczenie z języka angielskiego:

lek. med. Martyna Bednorz – rozdz. 3, 4  
lek. med. Anita Błażejewska – rozdz. 2, 7  
lek. med. Joanna Duliban – rozdz. 5  
lek. med. Dagmara Filipecka-Tyczka – rozdz. 6  
lek. med. Agnieszka Grzyb – rozdz. 5  
dr n. med. Anna Kajdy – rozdz. 1

Konsultacja merytoryczna rozdz. 5 – prof. dr hab. med. Joanna Szymkiewicz-Dangel

Autorzy tłumaczenia I wydania polskiego: lek. med. Edyta Baj-Chojecka, lek. med. Jerzy Chojecki, Maria Dangel, lek. med. Aneta Dudel, Ewa Kretowicz, lek. med. Piotr Kretowicz, lek. med. Jan Olek, lek. med. Marzena Piasecka, dr n. med. Michał Pomorski, lek. med. Marta Szymańska, lek. med. Joanna Szymkowiak, mgr Magdalena Szyszka

Prezes Zarządu: Giorgio Albonetti  
Dyrektor Wydawniczy: lek. med. Edyta Błażejewska  
Redaktor prowadzący: Renata Wręczycka  
Redaktor tekstu: Lidia Kwiecień  
Opracowanie skorowidza: Aleksandra Ozga

ISBN 978-83-66067-13-4

Edra Urban & Partner  
ul. Kościuszki 29, 50-011 Wrocław  
tel. 71 726 38 35  
biuro@edraurban.pl

www.edraurban.pl

Łamanie i przygotowanie do druku: Marta Radlak

Druk: opolgraf  DRUKARNIA

# PRZEDMOWA

Pierwsze wydanie niniejszego podręcznika trafiło do rąk czytelników ponad 30 lat temu, kiedy Peter Callen był młodym wykładowcą, my – studentkami medycyny, a ultrasonografia w położnictwie stawała się odrębną podspecjalizacją. W kolejnych edycjach książka rozrastała się i zmieniała, do dziś pozostając jedną z najbardziej cenionych pozycji z zakresu ultrasonografii w położnictwie i ginekologii. My, redaktorki niniejszego wydania, wyrosłyśmy na *Ultrasonografii w położnictwie i ginekologii* Callena. Kiedy więc zaproszono nas do współpracy przy opracowaniu szóstej edycji, mimo onieśmienia nie mogłyśmy wypuścić z rąk tej okazji, aby pójść śladami Petera Callena.

Od tamtego czasu wiele się zmieniło w dziedzinie ultrasonografii w położnictwie i ginekologii. Technologia ultrasonograficzna i sprzęt są nieustannie udoskonalane. Dzięki możliwości zobrazowania coraz liczniejszych szczegółów anatomicznych oraz oceny wielu parametrów fizjologicznych znacznie poszerzyła się użyteczność, ale także złożoność badania ultrasonograficznego. Podobnie jak w innych obszarach medycyny, opieka położnicza i ginekologiczna nad pacjentką w dzisiejszej praktyce klinicznej wiąże się z szeroką współpracą różnych specjalistów. Niniejsze, szóste wydanie podręcznika odzwierciedla tę zmianę dzięki wysiłkom ekspertów reprezentujących takie dziedziny jak położnictwo i ginekologia, perinatologia, radiologia diagnostyczna czy obrazowanie biomedyczne. Mary zachęcała do współpracy specjalistów położnictwa i ginekologii oraz perinatologii; jest redaktorem rozdziałów poświęconych położnictwu i ultrasonografii płodu. Leslie, redaktor z dziedziny ginekologii, zorganizowała współpracę z autorami z tego zakresu i opracowała rozdziały dotyczące obrazowania w ginekologii. Vickie zapewniła najwyższej jakości obrazy ultrasonograficzne, diagramy i ilustracje medyczne. Wszystkie trzy miałyśmy zaszczyt uczyć się od uznanych

specjalistów w dziedzinie obrazowania w położnictwie i ginekologii, a następnie z nimi pracować. Wielu z nich współtworzyło ten podręcznik. W nowym wydaniu położono szczególny nacisk na kontekst kliniczny oraz znaczenie wyników badań obrazowych. Mamy nadzieję, że takie podejście ubogaciło tę książkę.

Redaktorem poprzednich edycji był Peter Callen, zawsze skrupulatny i uważny. Zależało mu, aby podręcznik współtworzyli uznani eksperci w poszczególnych dziedzinach, umiejący w sposób autorytatywny i przejrzysty przekazać swą wiedzę. Każde kolejne wydanie stanowiło istotną aktualizację poprzedniego, a każdy rozdział był wspaniale i obficie zilustrowany wysokiej jakości obrazami ultrasonograficznymi, rysunkami i diagramami, które przyczyniały się do klarowności przekazu. Korzystając z doświadczenia, porad i wsparcia Petera Callena podczas pracy nad tą publikacją, starałyśmy się kontynuować jego podejście redakcyjne.

Poza Peterem Callenem, który tak wiele nas nauczył i wierzył, że zdołamy podtrzymać jego tradycję, jesteśmy ogromnie wdzięczne również wielu innym osobom. Są to przede wszystkim współautorzy podręcznika – ich ogromny trud i poświęcenie zaowocowały powstaniem doskonale napisanych rozdziałów. Pracownicy wydawnictwa Elsevier, a zwłaszcza Taylor Ball, okazali nam podczas procesu produkcyjnego hojną pomoc i cierpliwość. Dzięki licznym współpracującym z nami ultrasonografistom i specjalistom ultrasonografii mogłyśmy uzyskać wysokiej jakości obrazy. Chcemy też podziękować naszym rodzinom, które tak dzielnie tolerowały naszą pracę nad tekstem późno w nocy, wcześniej rano i w liczne weekendy.

**Mary E. Norton, MD, Leslie M. Scutt, MD,  
and Vickie A. Feldstein, MD**

## **CZĘŚĆ II Badania ultrasonograficzne w położnictwie**

- 1 Ocena ultrasonograficzna ośrodkowego układu nerwowego płodu, 2**  
*Gianluigi Pilu*
- 2 Ultrasonograficzna ocena twarzy i szyi płodu, 26**  
*Kate E. Pettit, Nga V. Tran, Dolores H. Pretorius*
- 3 Układ mięśniowo-szkieletowy płodu, 57**  
*Edgar Hernandez-Andrade, Lami Yeo, Luís F. Gonçalves, Suchaya Luewan, Maynor Garcia, Roberto Romero*
- 4 Ocena ultrasonograficzna klatki piersiowej płodu, 134**  
*Deborah Rose Berman, Marjorie C. Treadwell*
- 5 Ultrasonograficzna ocena serca płodu, 161**  
*Shaine A. Morris, Nancy A. Ayres, Jimmy Espinoza, Shiraz A. Maskatia, Wesley Lee*
- 6 Ultrasonograficzna ocena układu pokarmowego i ściany jamy brzusznej płodu, 256**  
*Allan Nadel*
- 7 Układ moczowo-płciowy płodu, 301**  
*Anthony O. Odibo, Jeffrey M. Dicke*

**Indeks, 340**

# Ocena ultrasonograficzna ośrodkowego układu nerwowego płodu

Gianluigi Pilu

## PODSUMOWANIE NAJWAŻNIEJSZYCH INFORMACJI

- Wady ośrodkowego układu nerwowego (OUN) są jednymi z najczęstszych wad stwierdzanych podczas prenatalnego badania ultrasonograficznego.
- Ultrasonografia umożliwia wykrycie dużej części wad wrodzonych OUN na wczesnym etapie ciąży. W niektórych przypadkach zmiany mogą być bardzo subtelne, podczas gdy w innych dochodzi do stopniowej progresji, a objawy mogą się pojawić w zaawansowanej ciąży lub po urodzeniu. W badaniu ultrasonograficznym często spotyka się prawidłowe odmiany anatomiczne trudne do odróżnienia od rzeczywistych wad wrodzonych.
- Obrazowanie metodą rezonansu magnetycznego (MR) często udoskonala diagnostykę wad OUN.
- Jednym z najczęstszych rozpoznań prenatalnych jest poszerzenie komór bocznych mózgu, czyli wentrikulomegalia, która może być powiązana z innymi wadami OUN i wymaga szczegółowej diagnostyki.
- Wady cewy nerwowej, takie jak bezczaszkowie i rozszczep kręgosłupa, są często rozpoznawane we wczesnej ciąży.
- Uwidocznienie przepukliny kręgosłupa może być trudne, ale rozpoznanie ułatwiają objawy czaszkowe, które często towarzyszą tej wadzie.
- Bezpłatowa i półpłatowa holoprozencefalia może być rozpoznana we wczesnej ciąży. Typ płatowy, w którym zmiany są dużo subtelniejsze, jest trudniejszy do zidentyfikowania.
- Całkowity brak ciała modzelowatego (ACC) może być rozpoznany na przełomie II i III trymestru ciąży. Poradnictwo dotyczące rokowania jest trudne, ponieważ jest ono zmienne, a badania sugerują, że wiele dzieci zdiagnozowanych prenatalnie może mieć normalną inteligencję. Częściowy brak ciała modzelowatego jest znacznie trudniejszy do rozpoznania w badaniu USG.
- Torbielowate i torbielopodobne anomalie tylnego dołu czaszki nierzadko stanowią trudność diagnostyczną. Chociaż nagromadzenie płynu w tej okolicy jest łatwe do zobrazowania, to postawienie konkretnej diagnozy często jest trudne, ponieważ istnieje wiele różnych nieprawidłowości, które mają wspólne cechy z wariantami normy.

## TREŚĆ

### Embriologia, 3

Wentrikulomegalia, 4

Wady cewy nerwowej, 5

Wady linii pośrodkowej, 8

Torbielowate i torbielopodobne zmiany tylnego dołu czaszki, 12

Wewnątrzmaciczne urazy mózgu, 14

Małogłowie, 15

### Wewnątrzczaszkowe torbiele i guzy, 19

Anomalie naczyniowe, 20

Malformacje korowe i zaburzenia migracji neuronów, 22

### Wnioski, 24

Wady OUN są najczęstszymi wadami wrodzonymi stwierdzanymi przy urodzeniu. Rzeczywista częstość występowania tych zaburzeń jest prawdopodobnie niedoszacowana, ponieważ większość badań epidemiologicznych jest oparta na badaniach klinicznych przeprowadzonych w okresie noworodkowym, a liczne wady rozwojowe mózgu są rozpoznawane dopiero w późniejszym okresie życia. Długofalowe obserwacje pokazują, że ich rzeczywista częstość występowania może dochodzić aż do 1:100<sup>1</sup>.

Wykrywanie wad OUN stanowiło jeden z pierwszych celów wykonywania badania USG w ciąży. Chociaż trwa dyskusja dotycząca przydatności badań przesiewowych, to wiadomo, że otwarte wady cewy nerwowej, takie jak bezczaszkowie, otwarte rozszczepy kręgosłupa i duże przepukliny mózgowie, jak również inne poważne wady rozwojowe, takie jak holoprozencefalia, są łatwe do rozpoznania we wczesnej ciąży. Poprawa jakości obrazu USG doprowadziła

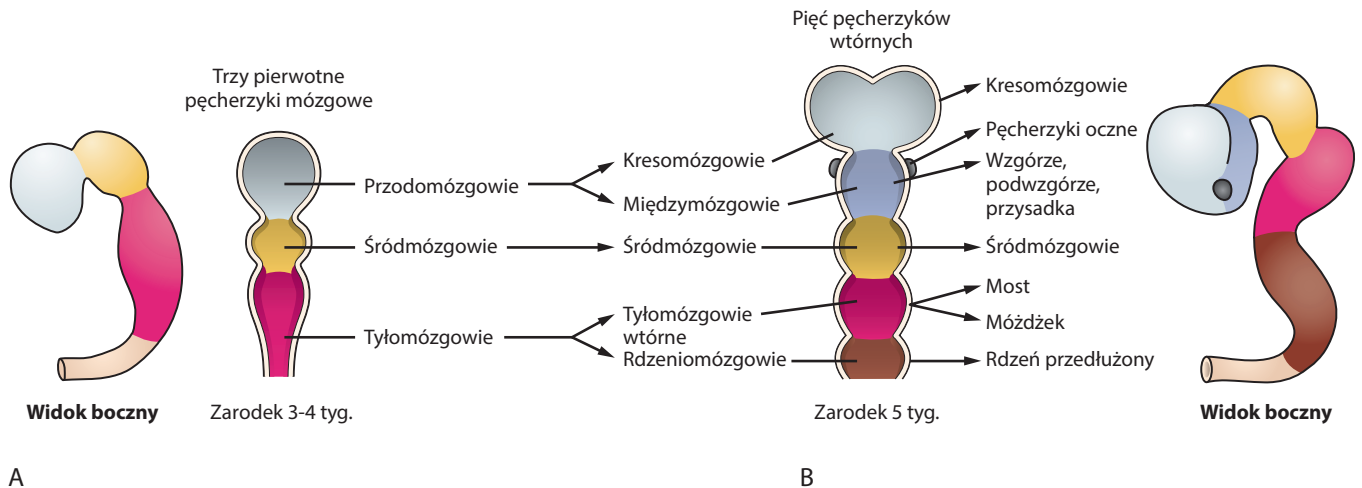
do zwiększonego wykrywania stosunkowo niewielkich wad wrodzonych. Dlatego obecnie wyzwaniem dla ultrasonografistów nie jest czułość, lecz raczej specyficzność diagnostyki. Wiele wad OUN jest niewystarczająco poznanych (dobrymi tego przykładami są torbiele tylnego dołu czaszki i ACC). Są one obecnie wykrywane prenatalnie, ale konsekwencje postnatalne wielu z nich są trudne do przewidzenia. Ponadto występuje często znaczące podobieństwo normalnych wariantów i objawów patologicznych, jak w przypadku poszerzenia układu komorowego oraz małych wymiarów czaszki płodu. Badanie USG płodu pozwala na precyzyjną diagnostykę niektórych wad letalnych lub poważnych wad rozwojowych. Jednak u znacznej części chorych (np. częstość występowania izolowanego poszerzenia komór bocznych *in utero* wynosi 1%) wady OUN mają niepewne rokowanie, które może wywoływać wiele niepokoju u młodej pary, wymagać trudnych decyzji i ostatecznie doprowadzić do straty

zdrowych płodów. Sugerowano, że w tych przypadkach dodatkowych informacji diagnostycznych i prognostycznych może dostarczyć MR, chociaż przydatność tej techniki nadal jest przedmiotem dyskusji.

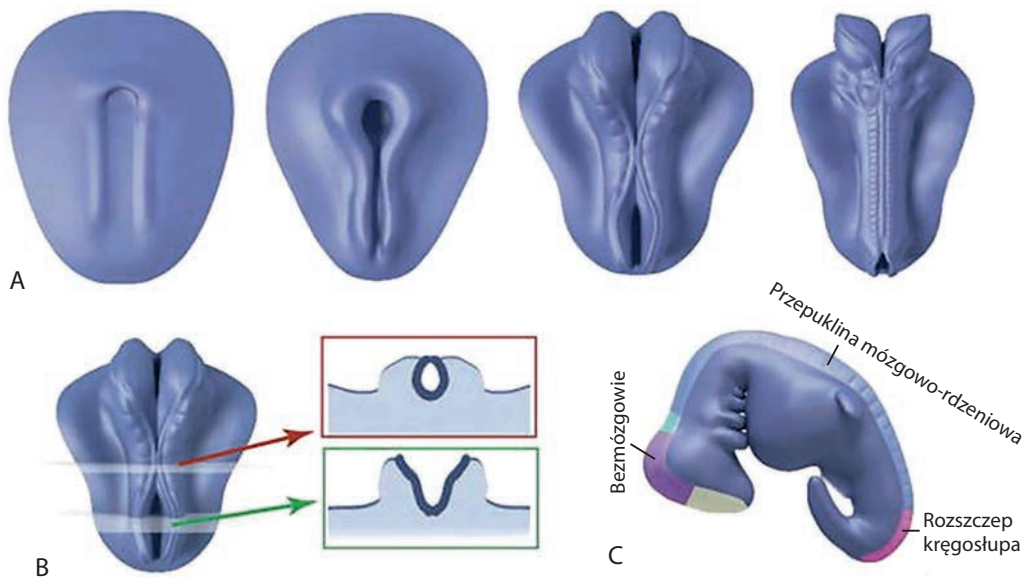
**EMBRIOLOGIA**

Układ nerwowy z rozwija się płyty nerwowej, która jest pogrubiałą częścią embrionalnej ektodermy. Struna grzbietowa i mezoderma przysiosowa indukują znajdującą się powyżej ektodermę do różnicowania w kierunku płyty nerwowej. Płyta nerwowa zwiija się wzdłuż

swojej osi centralnej, tworząc rowek nerwowy, wzdłuż którego po każdej stronie znajduje się fałd nerwowy. Dwa fałdy nerwowe łączą się i tworzą cewę nerwową. Łączenie fałdów nerwowych zaczyna się w części środkowej zarodka i postępuje dogłównowo i doogonowo. Koniec czaszkowy cewy nerwowej stanowi otwór nerwowy przedni (neuropor), a koniec ogonowy otwór nerwowy tylny (ryc. 1-1 i 1-2). Tylny neuropor zamyka się w 26 dniu lub przed 26 dniem, a przedni neuropor zamyka się 2 dni później. Ściany cewy nerwowej pogrubiają się, tworząc mózgowie i rdzeń kręgowy. Kanał nerwowy cewy nerwowej jest przekształcany w system komór mózgu i centralny kanał rdzenia kręgowego.



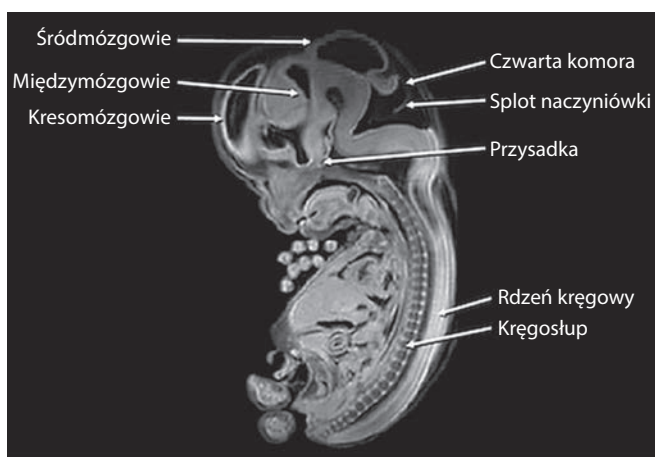
**RYCINA 1-1** Rozwój embrionalny mózgu i osiągnięcie skomplikowanej budowy dokonują się poprzez wytworzenie się poszerzeń cewy nerwowej zwanych pęcherzykami. **A.** Pęcherzyk pierwotny ma 3 regiony. **B.** Pęcherzyk wtórny ma pięć regionów. (Za: OpenStax College: Anatomy & Physiology, CNX Web site. Dostęp 19 czerwca 2013. <http://cnx.org/content/col11496/1.6/>.)



**RYCINA 1-2 A.** Kolejne obrazy przedstawiające przebieg czasowy zamknięcia cewy nerwowej u zarodka kręgowców (rostralny = góra). Początkowo ośrodkowy układ nerwowy jest płaską kartką; sparowane fałdy neuronowe unoszą się wzdłuż osi przednio-tylnej i przemieszczają się przyśrodkowo, a w końcu dochodzi do fuzji cewy nerwowej. **B.** Przekroje ilustrujące zamknięty (czerwona strzałka) i otwarty (zielona strzałka) region cewy nerwowej. **C.** Specyficzne dla danych regionów wady cewy nerwowej. (Za: Wallingford JB, Niswander LA, Shaw GM, Finnell RH: The continuing challenge of understanding, preventing, and treating neural tube defects. Science 339 (6123): 1222002, 2013).



**RYCINA 1-3** Sonogram mózgu zarodka (8 tygodni i 5 dni ciąży). Wydatny pęcherzyk będący prekursorem czwartej komory (rombencefalon) (strzałka) nie powinien być mylony z wentrikulomegalią lub innymi wadami wrodzonymi ośrodkowego układu nerwowego.



**RYCINA 1-4** Przekrojowy obraz uzyskany za pomocą rezonansu magnetycznego Carnegie etap 23 (wiek ciąży 10 tygodni) zarodka ludzkiego. (Za: Pooh RK, Shiota K, Kurjak A: *Imaging of the human embryo with magnetic resonance imaging microscopy and high-resolution transvaginal 3-dimensional sonography: human embryology in the 21-st century. Am J Obstet Gynecol* 204(1):77.e1–16, 2011).

Po ok. 8–10 tygodniach ciąży pojawia się ogniskowe poszerzenie cewy nerwowej, które jest widoczne w grzbietowej części rozwijającego się tyłomózgowia. Jest to pęcherzyk pierwotny tyłomózgowia, prekursor czwartej komory. Struktura ta może być dość dobrze widoczna i nie powinna być błędnie interpretowana jako objaw wentrikulomegalii lub innej wady OUN (ryc. 1-3 i 1-4).

### Wentrikulomegalia

Poszerzenie komór bocznych mózgu, nazywane *wentrikulomegalią* (ryc. 1-5), jest niespecyficznym markerem nieprawidłowego rozwoju mózgu. Obecność prawidłowych komór bocznych w badaniu ultrasonograficznym zmniejsza ryzyko wady OUN, natomiast wykrycie wentrikulomegalii zwiększa ryzyko występowania istotnej wady.

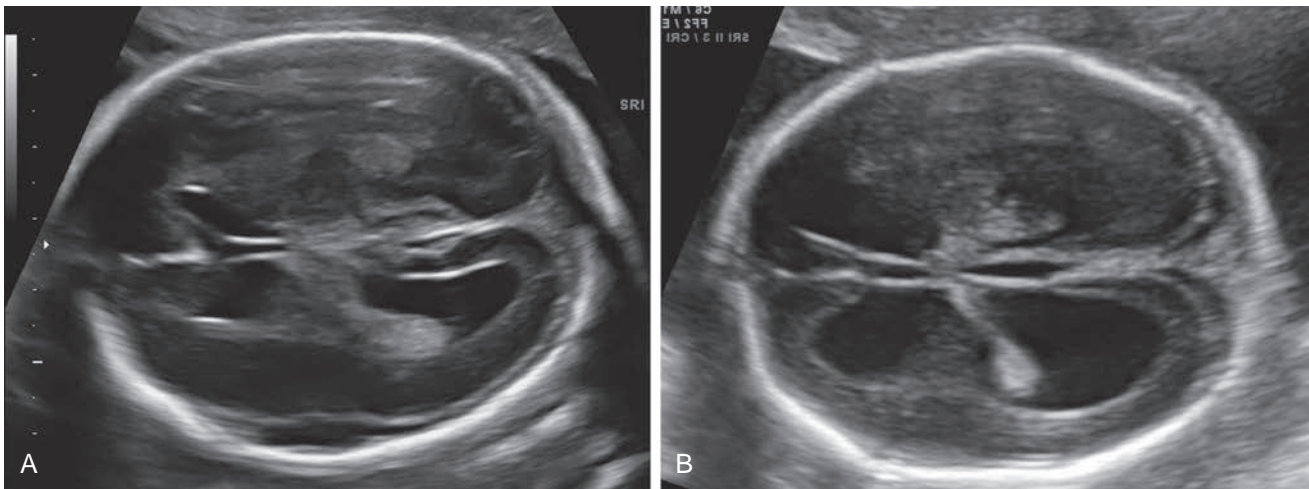
Opracowano różne podejścia do oceny komór bocznych, ale preferowany jest pomiar przedsiönka (rogu tylnego) komory bocznej. Między 15 a 40 tygodniem ciąży u zdrowego płodu szerokość komory bocznej powinna być mniejsza niż 10 mm. U większości płodów ze znaczącym poszerzeniem komór są one powiększone symetrycznie, natomiast w łagodniejszych postaciach poszerzenie komór jest częściej jednostronne. Męskie płody mają nieco większe wymiary rogów tylnych niż płody żeńskie. Badania przeprowadzone przez Patela i wsp.<sup>2</sup> wykazały, że wymiar rogu tylnego ma dystrybucję zbliżoną do normalnej, przy średniej wielkości w przypadku wszystkich badanych  $6,1 \pm 1,3$  mm (odchylenie standardowe [SD]). Gdy badano tę cechę w zależności od płci, 122 płody żeńskie miały średni wymiar  $5,8 \pm 1,3$  mm, a 97 płodów męskich miało średni wymiar  $6,4 \pm 1,3$  mm. Różnica w średniej wielkości była istotna statystycznie ( $p < 0,005$ )<sup>2</sup>. W związku z tym wymiar rogu tylnego od 10 do 11 mm będzie miał większe znaczenie u płodu płci żeńskiej niż męskiej.

Róg tylny o szerokości większej niż 15 mm wskazuje na ciężką *wentrikulomegalię*. Jest to prawie zawsze powiązane ze zmianami wewnątrzczaszkowymi, ale rokowanie jest różnorodne i zależy od przyczyny. Dostępne badania sugerują, że płody z izolowaną ciężką wentrikulomegalią mają zwiększone ryzyko śmierci okołoporodowej. Ponadto prawdopodobieństwo poważnych odległych powikłań neurologicznych występuje u co najmniej 50% tych, którzy przeżyli<sup>2</sup>.

Umiarkowane poszerzenie rogu tylnego od 10 do 15 mm jest często określane jako łagodna *wentrikulomegalia* i jest rzadziej powiązane z dużymi wadami OUN, aczkolwiek może współwystępować z ACC i otwartymi wadami cewy nerwowej<sup>3,4</sup>. Łagodna wentrikulomegalia współwystępuje z aberracjami chromosomowymi: ryzyko trisomii 21 wzrasta 3,8 raza przy izolowanym poszerzeniu komór bocznych mózgu<sup>5</sup>. Zakażenia płodu, np. wirusem cytomegalii (CMV), mogą spowodować poszerzenie komór, choć zazwyczaj w badaniu ultrasonograficznym obecne są też inne nieprawidłowości (strefy zwiększonej echogeniczności, małogłowie i porencefalia). Gdy łagodna wentrikulomegalia jest izolowana i nie stwierdza się innych nieprawidłowości, to większość niemowląt jest bezobjawowa po porodzie. W kilku badaniach wykazano, że u niektórych płodów mogą rozwinąć się duże wady OUN w bardziej zaawansowanej ciąży lub po porodzie (wodogłowie, uszkodzenie istoty białej, zaburzenia korowe), a wyniki niektórych badań wskazują na podwyższone ryzyko wystąpienia powikłań neurologicznych. Badania donoszące o rokowaniu w przypadkach łagodnych wentrikulomegalii są ograniczone wskutek braku wystandaryzowanych protokołów długofalowej obserwacji oraz trudności w definiowaniu normalnego rozwoju neurologicznego. W przypadku większości płodów z łagodną wentrikulomegalią rozwój będzie prawidłowy, ale w około 10% nastąpią nieprawidłowości rozwoju neurologicznego o różnym przebiegu i stopniu nasilenia<sup>4</sup>.

W przypadku stwierdzenia łagodnej wentrikulomegalii ważne jest wykluczenie wad towarzyszących. Powinno się wykonać szczegółową ocenę anatomii płodu ze szczególnym naciskiem na anatomię OUN, zaoferować diagnostykę w kierunku aneuploidii i rozważyć zastosowanie mikromacierzy. Szczegółowa ocena ultrasonograficzna OUN może zostać polepszona poprzez badanie przezpochwowe, szczególnie jeśli płód jest w położeniu podłużnym główkowym. Trwa dyskusja, czy MR płodu jest wskazane we wszystkich przypadkach pozornie izolowanych wentrikulomegalii<sup>4</sup>. Technika ta może dostarczyć istotnych informacji diagnostycznych, ponieważ umożliwia bardziej szczegółową ocenę rozwoju mózgu płodu oraz wykrywanie zaburzeń pofałdowania mózgu, malformacji korowych i zaburzeń migracji. Cięższe, w których stwierdzono łagodną wentrikulomegalię, powinny być objęte standardową opieką.





**RYCINA 1-5** Wentrikulomegalia na przekroju poprzecznym mózgu płodu. **A.** Łagodna wentrikulomegalia (szerokość przedsionka 11 mm). **B.** Ciężka wentrikulomegalia (szerokość przedsionka 16 mm) z „wiszącym splotem naczyniówki”.

**TABELA 1-1** Częstość występowania wad cewy nerwowej

Obszar geograficzny	Częstość występowania na 1000 urodzeń	
	rozszczep kręgosłupa	anencefalia
Południowa Walia	4,1	3,5
Południowy Hampton	3,2	1,9
Birmingham, Wielka Brytania	2,8	2,0
Charleston		
rasa biała	1,5	1,2
rasa czarna	0,6	0,2
Aleksandria	0	3,6
Japonia	0,3	0,6

Za: Brocklehurst G: Spina Bifida. In Vinken PJ, Bruyn GW (eds): Handbook of Clinical Neurology. Amsterdam, Elsevier/North Holland Biomedical Press, 1978, vol. 32, pp 519–578.

### Wady cewy nerwowej

Częstość występowania, przyczyny oraz ryzyko powtórzenia się wad cewy nerwowej przedstawiono w tabelach od 1-1 do 1-3. Istnieje kilka różnych postaci wad cewy nerwowej.

*Anencefalia* (*bezczaszki*) charakteryzuje się brakiem czaszki i kresomózgowia. Diagnoza jest stawiana po ocenie ultrasonograficznej w drugim i trzecim trymestrze ciąży i opiera się na stwierdzeniu braku pokrywy czaszki. Rozpoznanie w większości przypadków może być wiarygodnie postawione między 11 a 13 tygodniem ciąży. W tym czasie główka płodu może się wydawać nietypowo duża ze względu na brak skostniałych kości czaszki (ryc. 1-6)<sup>6</sup>. Określenia *akrania* i *eksencefalia* to różne określenia tej wady, które odnoszą się do wczesnych etapów anencefalii. Rokowanie w anencefalii jest jednoznacznie letalne.

*Rozszczep kręgosłupa* ma dwie postaci: otwartą i zamkniętą. Otwarty rozszczep kręgosłupa charakteryzuje się pełnym defektem

skóry, tkanek miękkich oraz łuków kręgosłupa z odsłonięciem kanału kręgowego. Wady te mogą się znacznie różnić rozmiarami. Najczęściej dotknięte są odcinki lędźwiowy i krzyżowy. Wyciek płynu mózgowo-rdzeniowego przez ubytek w kanale kręgowym powoduje zwiększenie stężeń alfa-fetoproteiny (AFP) i acetylocholinesterazy w płynie owodniowym matki i surowicy krwi. Pomiar AFP w matczynej surowicy i płynie owodniowym może być użyty do badań przesiewowych w kierunku wad cewy nerwowej.

Otwarty rozszczep kręgosłupa można rozpoznać poprzez uwidocznienie w USG ubytku kanału kręgowego i rozszczepu kręgosłupa (rozchylenia elementów tylnych) oraz tkanek miękkich (ryc. 1-7). Często uwidacznia się torbiel powstała poprzez fuzję wadliwego rdzenia i opon mózgowych (przepuklina oponowo-rdzeniowa). Tylko w niewielu przypadkach nie stwierdza się błony pokrywającej (*myelocele*). Rozpoznanie wady cewy nerwowej może być trudne i wymaga bardzo dokładnego badania ultrasonograficznego. Bardzo pomocne jest badanie głowy płodu, gdyż rozszczep kręgosłupa zwykle jest powiązany z charakterystycznymi i łatwo rozpoznawalnymi objawami wewnątrzczaszkowymi. Wyciek płynu mózgowo-rdzeniowego prowadzi do przemieszczenia mózdzku i rdzenia przedłużonego przez otwór wielki do górnej części szyjnego kanału kręgowego (Chiari typ II lub malformacja Arnolda-Chiariego). Ultrasonograficznie objawia się to: zmniejszonym wymiarem głowy w drugim trymestrze, jak również zamknięciem zbiornika wielkiego; małym rozmiarem i nieprawidłowym kształtem mózdzku (objaw banana), który znajduje się głęboko w tylnym dole czaszki; wklęsnięciem kości czołowych (objaw cytryny); i wentrikulomegalia. Inną cechą charakterystyczną tej nieprawidłowości jest spiczasty wygląd rogów potylicznych komór bocznych mózgu. Typową nadnamiotową cechą malformacji Chiariego II jest punkt potyliczny, który jest częściej obserwowany u płodów młodszych niż 24 tygodnie i u płodów z prawidłową wielkością komór. Co ciekawe, występuje powszechnie u płodów zarówno z łagodną deformacją tylnego dołu czaszki, jak i z bardziej nasilonymi zmianami<sup>7</sup> (zob. ryc. 1-7). Ogólnie można stwierdzić, że częstość wykrywania otwartych wad cewy nerwowej w badaniu połówkowym według źródeł wynosi co najmniej 90%<sup>8-10</sup>. Nieprawidłowości tylnego dołu czaszki i komór bocznych mózgu zostały również opisane w badaniach od 11 do 13 tygodnia ciąży, lecz dokładność diagnostyczna tych objawów w badaniach przesiewowych w kierunku rozszczepu kręgosłupa jest nadal analizowana.

TABELA 1-2 Przyczyny wad cewy nerwowej

**Dziedziczenie wieloczynnikowe**

Anencefalia, mielomeningocele, meningocele i encefalocele

**Zespoły mendlowskie**

Zespół Pallistera-Halla

Zespół Meckela-Grubera, dziedziczenie autosomalne recesywne (fenotyp obejmuje przepuklinę potyliczną i rzadko beczaszkwie)

Zespół pośrodkowego rozszczepu twarzy, prawdopodobnie dziedziczenie autosomalne dominujące (fenotyp obejmuje przednie encefalocele)

Zespół Roberta, autosomalny recesywny (fenotyp obejmuje przednie encefalocele)

Zespół przedniej przepukliny oponowo-rdzeniowej okolicy krzyżowej i zarośnięcia odbytu

Zespół Jarcho-Levina, autosomalny recesywny (fenotyp obejmuje przepuklinę oponowo-rdzeniową)

Zespół HARD(E) (wodogłowie [*hydrocephalus*], agyria, dysplazja siatkówki ± encefalocele), autosomalny recesywny (fenotyp obejmuje encefalocele)**Zaburzenia chromosomowe**

Trisomia 13

Trisomia 18

Triploidia

Inne nieprawidłowości, takie jak niezrównoważone translokacje i ringi chromosomów

**Prawdopodobnie dziedziczne, ale sposób dziedziczenia nieznan**

Zespół przepukliny potylicznej, miopia i dysplazja siatkówki

Przepuklina czołowa wśród ludzi Bantu i Tajów

**Teratogeny**

Kwas walproinowy (rozszczep kręgosłupa)

Fenytoina

Karbamazepina

Aminopteryna (beczaszkwie i przepuklina mózgowa)

Narażenie na wysokie temperatury spowodowane gorączką

Bliźniaki monozygotyczne

**Matczyne czynniki predysponujące**

Cukrzyca (beczaszkwie częściej niż rozszczep kręgosłupa)

Otyłość

Nosicielstwo mutacji reduktazy metylenotetrahydrofolanowej (*MTHFR*)**Szczególne fenotypy bez znanej przyczyny**

Zespół wtórnych wad twarzoczaszki i kończyn spowodowanych taśmami owodniowymi (fenotyp obejmuje liczne przepukliny mózgowe)

Ekstrofia kloaki (fenotyp obejmuje mielocystocele)

Potworniak okolicy krzyżowo-ogonowej (fenotyp obejmuje przepuklinę oponowo-rdzeniową)

Za: Main DM, Mennuti MT: Neural tube defects: issues in prenatal diagnosis and counselling. *Obstet Gynecol* 67(1):1–16, 1986.

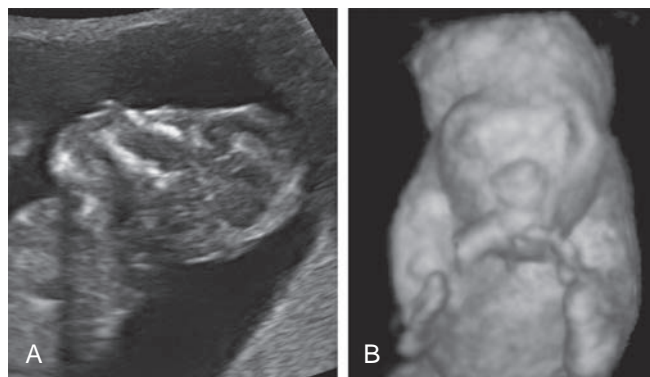
Kilka innych nieprawidłowości osi nerwowej zarówno wewnątrzczaszkowych, jak i pozaczaszkowych jest często powiązanych z występowaniem przepukliny oponowo-rdzeniowej i malformacji Chiariego typu II. Nieprawidłowości te współwystępują z przepukliną oponowo-rdzeniową, w związku z tym, jeżeli są stwierdzane, to u płodu nie można rozpoznać „wielowodzia” (tab. 1-4).

TABELA 1-3 Szacowana częstość występowania wad cewy nerwowej w Stanach Zjednoczonych z uwzględnieniem poszczególnych czynników ryzyka

Populacja	Częstość na 1000 żywych urodzeń
<b>Matka jako grupa kontrolna</b>	
Ogólna częstość występowania	1,4–1,6
Kobiety poddające się amniopunkcji z powodu zaawansowanego wieku matki	1,3–3,0
Kobiety z cukrzycą	20
Kobiety przyjmujące kwas walproinowy w pierwszym trymestrze ciąży	10–20
<b>Płód jako grupa kontrolna</b>	
Jedno rodzeństwo z wadą cewy nerwowej	15–30
Dwójka rodzeństwa z wadą cewy nerwowej*	57
Rodzic z wadą cewy nerwowej	11
Rodzeństwo przyrodnie z wadą cewy nerwowej	8
Kuzyn pierwszego stopnia (dziecko siostry matki)	10
Inni kuzyni pierwszego stopnia	3
Rodzeństwo z ciężką skoliozą wynikającą z licznych defektów kręgow	15–30
Rodzeństwo z zespołem zakotwiczenia rdzenia kręgowego	15–30
Rodzeństwo z potwornikiem lub hamartomą okolicy krzyżowo-ogonowej	~15–30

\*Ryzyko jest wyższe w badaniach brytyjskich. Ryzyko rośnie w przypadku trójki lub bardziej licznego rodzeństwa bądź kombinacji innych bliskich krewnych.

Za: Main DM, Mennuti MT: Neural tube defects: issues in prenatal diagnosis and counselling. *Obstet Gynecol* 67(1):1–16, 1986.



RYCINA 1-6 Bezczaszkwie w 13 tygodniu ciąży. **A.** Przekrój strzałkowy dwuwymiarowy. **B.** Obrazowanie trójwymiarowe.

Istnieje związek między lokalizacją (poziomem kręgu) a zakresem uszkodzenia rdzenia i rokowania neurologicznego. Ogólnie rzecz biorąc, im niżej zlokalizowana i mniejsza wada, tym mniej poważne powikłania neurologiczne. Poziom uszkodzenia struktur kostnych kręgosłupa może być określony poprzez policzenie kręgow od najbardziej dystalnego kręgu (w drugim trymestrze najniższy skostniały kręg to S4) lub od strony klatki piersiowej (kończy się na T12). Ocena ultrasonograficzna przez położnika koreluje dosyć

# CALLLEN

## ULTRASONOGRAFIA W POŁOŻNICTWIE I GINEKOLOGII TOM 2

Mary E. Norton, MD, Leslie M. Scutt, MD, Vickie A. Feldstein, MD

[...] Callena powinien przeczytać każdy zajmujący się ultrasonografią położniczo-ginekologiczną, czyli w praktyce każdy położnik–ginekolog. Kolejne wydania Callena to były książki absolutnie podstawowe dla rozwoju mojej wiedzy, nie tylko ultrasonograficznej, ale i położniczej; uczyłem się z nich patologii ciąży i terapii prenatalnej. Tak naprawdę to nie jest podręcznik ultrasonografii, tylko raczej przewodnik po zastosowaniu metod obrazowych w położnictwie i ginekologii. Kiedykolwiek ktoś mnie zapytał, z jakiego podręcznika powinno się uczyć ultrasonografii, odpowiadałem: z Callena. Dla wielu ze względu na barierę językową był on niezbyt dostępny. Dlatego też z ogromną radością przekazuję Państwu tłumaczenie na język polski podręcznika Callena, biblii ultrasonografii położniczo-ginekologicznej. Jeżeli chce się dobrze i mądrze prowadzić diagnostykę ultrasonograficzną, należy zapoznać się z tą książką.

ROMUALD DĘBSKI

Tytuł oryginału: **Callen's Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology**. Publikację wydano na podstawie umowy z Elsevier.

**ELSEVIER**

ISBN 978-83-66067-13-4



9 788366 067134

[www.edraurban.pl](http://www.edraurban.pl)