

Přehledový článek

Prenatální diagnostika vrožených vad CNS

Prenatal diagnosis of CNS anomalies

Veronika Frisová

Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FN Motol

Korespondenční adresa: MUDr. Veronika Frisová, Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FN Motol, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, tel.: +420 224 431 111, e-mail: veronika.frisova@gmail.com

Publikováno: 30. 12. 2011 Přijato: 23. 12. 2011 Akceptováno: 27. 12. 2011
Actual Gyn 2011, 3, 77 ISSN 1803-9588 © 2009, Aprofema s.r.o.
Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com



Citujte tento článek jako: Frisová V. Prenatální diagnostika vrožených vad CNS. Actual Gyn. 2011;3:77

Vrožené vady CNS postihují přibližně 1 ze 100 živě narozených dětí a patří tak k nejčastějším typům vrožených vad. Diagnóza abnormalit vývoje CNS je důležitá nejen kvůli jejich vysoké incidenci, ale i závažnosti, protože většina těchto vad je spojena se zvýšeným rizikem mortality a fyzického i mentálního handicapu. Prenatální diagnostika anomálií vývoje CNS je komplikována skutečností, že mozek je jednou z mála struktur, která se vyvíjí během celého těhotenství i během prvních let po narození. Znalost jednotlivých stádií vývoje mozkových struktur v různých gestačních stádiích plodu je proto naprosto nezbytná pro úspěšné zachycení abnormalit.

Podle ISUOG a FMF doporučení by při základním screeningu vrožených vad CNS měly být vždy zobrazeny dva řezy mozku v transversální rovině a to tzv. transventrikulární a transcerebelární řez. U rizikové populace by mělo být vyšetření rozšířeno na tzv. speciální neurosonogram, při kterém je morfologie mozku hodnocena ve třech na sebe kolmých rovinách (transversální, sagitální a koronální). Senzitivita rutinního screeningu vrožených vad CNS je přibližně 80 %, zatímco při speciálním neurosonogramu dosahuje senzitivita vyšetření téměř 100 %. I velmi zkušený ultrazvukový specialista může však přehlédnout drobné lokální léze a poruchy gyrifikace mozku, stejně jako může dojít k poruchám vývoje CNS až později, a to jak prenatálně, tak postnatálně.

Další metodou pro prenatální zobrazení CNS je magnetická rezonance. Stejně jako při speciálním neurosonogramu se mozkové struktury vyšetřují ve třech na sebe kolmých rovinách a senzitivita dosahuje téměř 100 %. Výhodou magnetické rezonance je vysoký kontrast a proto lepší zobrazení detailů, stejně jako dostupnost více variant zobrazení včetně speciálních sekvencí pro detekci drobných ložisek hemoragie a ischemie. Pro trvalý vývoj mozkových struktur přesto nelze dosáhnout naprosto 100% senzitivity a efektivita vyšetření je podobná jako při speciálním neurosonogramu.

Efektivní prenatální diagnostika vrožených vad CNS je velmi důležitá, protože tyto vady jsou velmi časté a mnohdy závažné. Zatímco u běžné populace se mozkové struktury vyšetřují během běžného screeningu pouze v jedné rovině, při speciálním vyšetření u vysoce rizikové populace probíhá hodnocení morfologie ve třech na sebe kolmých rovinách. Volba typu vyšetřovací metody u vysoce rizikové populace by měla probíhat podle lokální dostupnosti specializovaných center pro ultrazvukové vyšetření a magnetickou rezonanci.

Podporováno grantem MZOFNM2005.