

## Kazuistika

### Neobvyklé UZ nálezy na našem pracovišti

#### Unusual ultrasound abnormalities in our genetic department

Peter Plevák<sup>1</sup>, Marcel Hasch<sup>1</sup>, František Lošan<sup>1</sup>, Petr Lošan<sup>1</sup>, Šárka Hadravská<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Genetika Plzeň, s.r.o.

<sup>2</sup>UPAH, FN Plzeň

Korespondenční adresa: MUDr. Peter Plevák, Genetika Plzeň, s.r.o., Nepomucká 159/a, 326 00 Plzeň, tel.: +420 377241529, e-mail: galimedos@post.cz

Publikováno: 30. 12. 2011    Přijato: 29. 12. 2011    Akceptováno: 30. 12. 2011  
Actual Gyn 2011, 3, 81    ISSN 1803-9588    © 2009, Aprofema s.r.o.  
Článek lze stáhnout z [www.actualgyn.com](http://www.actualgyn.com)



Citujte tento článek jako: Plevák P, Hasch M, Lošan F, Lošan P, Hadravská Š. Neobvyklé UZ nálezy na našem pracovišti. Actual Gyn. 2011;3:81

Demonstrujeme 3 kazuistiky záchytu patologického nálezu u plodů. U dvou z nich byl záchyt patologie již v 1. trimestru (thanatophorická dysplazie a dysplazie cleidocranialis – výskyt v RA). U třetí byl zjištěn patologický nález plodu na UZ před amniocentézou (ve 22. týdnu).

**1. kazuistika – thanatophoric dysplasia** byla vyšetřena na doporučení OG při vysokém NT (4,1 mm). Vyšetřením zjištěno (při CRL 79 mm): zkrácení HK i DK, equinvaroční deformita obou DK, charakteristická deformita femuru - tvaru telefonického sluchátka. Krátký plochý hrudník a vyklenutí přední břišní stěny nad niveau hrudníku.

**2. kazuistika – dysplasia cleidocranialis** s familiárním výskytem. První UZ vyšetření provedeno ve 13. týdnu (CRL 70 mm). Na UZ zjištěna absence NB. V 16. týdnu potvrzen charakteristický UZ nález pro výše uvedenou Dg: imprese sutury frontální a parietální kosti, zkrácení základu klavikuly oboustranně. Výrazně kratší dlouhé kosti. Při kontrolách patologický UZ nález potvrzuje diagnózu.

**3. kazuistika - cysta choledochu.** Na UZ vyšetření ve 22. týdnu před AMC zjištěn suspektní nález u plodu v dutině břišní. U těhotné nebyl proveden screening chromozomálních aberací. Při opakovaných UZ vyšetřeních nález permanentní, postnatálně potvrzen a ve FN Motol odoperován s dobrým pooperačním průběhem.

**Závěr:** Naše sdělení demonstruje 3 kazuistiky, které svědčí o možnosti záchytu i neobvyklých UZ nálezů již v raných stádiích gravidity.