

## Kazuistika

### Nestandardní nálezy při UZ screeningu vrozených vad plodu

#### Non-standard findings during US screening of fetal birth defects

Petr Polák, Milan Kovalčík\*, Marek Bilík

U.S.G. POL s.r.o., Olomouc

\*Prediko s.r.o., Zlín

Korespondenční adresa: MUDr. Petr Polák, Hanáckého pluku 6, 772 00 Olomouc, tel.: 608 885 875, e-mail: info@usgp.cz

Publikováno: 9. 10. 2014      Přijato: 30. 9. 2014      Akceptováno: 3. 10. 2014  
Actual Gyn 2014, 6, 79      ISSN 1803-9588      © 2014, Aprofema s.r.o.  
Článek lze stáhnout z [www.actualgyn.com](http://www.actualgyn.com)



Citujte tento článek jako: Polák P, Kovalčík M, Bilík M. Nestandardní nálezy při UZ screeningu vrozených vad plodu. Actual Gyn. 2014;6:79

Ultrazvukové (UZ) vyšetření plodu umožňuje detekci rozličných fetálních patologií a predikci některých fetomaternálních komplikací. V centru pozornosti UZ specialistů jsou vrozené defekty s vysokou incidencí, které představují výrazný handicap pro narozeného jedince nebo přímo zvyšují perinatální mortalitu a morbiditu. Patří sem chromozomální aneuploidie, poruchy uzávěru neurální trubice (NTD) a srdeční vady.

Při UZ vyšetření zkoumáme sonoanatomii orgánů plodu, nepřímé známky patologického vývoje a popisujeme tzv. UZ markery vrozených vad. Tyto markery mají jistou variabilitu, jež souvisí s mnohými faktory: fáze gestace, fenotyp těhotné, motilita plodu, poloha plodu, kvalita UZ přístroje apod. Vzhledem k této variabilitě se mohou některé UZ markery jevit u patologií jako nestandardní.

Ve třech kazuistikách je popsán případ prenatalní detekce Downova syndromu, triploidie a spinu bifidy.

V případě trisomie 21. chromozomu byl prvotrimestrální UZ screening plodu zcela negativní. Na vyšší riziko Downova syndromu upozornily až soft markery ve II. trimestru: pyelektázie, hyperechogenní střešní klíčky a suspektní vrozená vada srdce. Výpočet vyššího rizika dle těchto UZ markerů dobře koreloval s výsledkem integrovaného testu.

V případě druhém – u diagnostikované chromozomální triploidie - bylo UZ vyšetření plodu v I. trimestru zcela bez zjevných patologií. Nebyla přítomna charakteristická diskrepance v biometrii hlavičky a trupu plodu. Tento nález

byl porovnán s typickým dysmorfologickým obrazem triploidie u jiné těhotné.

Třetí případ popisuje diagnostikovanou spinu bifidu v lumbosakrální oblasti páteře plodu s meningokélou. U tohoto nálezu zcela chyběly UZ atypie v oblasti neurokrania: „lemon sign“, „banana sign“ či dilatace postranních mozkových komor.

I když jsou popsány nestandardní nálezy u diagnostikovaných patologií plodu ojedinělé, vyplývají z nich určité závěry:

1. UZ markery je nutno popsat a hodnotit zaškoleným odborníkem.
2. Snažíme se docílit maximálního počtu informací o plodu. Je důležitá souvislost 2D UZ nálezu s 3D vyšetřením, dopplerovskými charakteristikami, biochemií maternálního séra, magnetickou rezonancí.
3. Optimální je doplnit UZ vyšetření v I. trimestru podrobným UZ a echokardiografií ve II. trimestru.
4. V úvahu je nutno brát faktory, které přímo souvisí s kvalitou zobrazení: nastavení UZ přístroje, použití správných sond, respektování polohy plodu, fáze gestace apod.
5. Důležitou pomůckou je v určitých případech použití vaginální UZ sondy.
6. Spina bifida, kde je defekt páteře překryt míšními obaly či kůží, nemusí být provázána dysmorfologií hlavy a mozečku.