

Wczesne skriningowe badanie serca płodu – opis dwóch przypadków

MACIEJ SŁODKI¹, SEBASTIAN FORYŚ¹, MARIA RESPONDEK-LIBERSKA^{1,2}

¹Zakład Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi

²Katedra Radiologii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Streszczenie

Ciągły postęp i rozwój technologii pozwala przeprowadzić badanie serca płodu już w I trymestrze ciąży. Liczne prace również polskich naukowców udowadniają skuteczność wczesnej echokardiografii płodowej. Praca przedstawia opis wykrycia wady serca w 13-16. tygodniu ciąży dzięki prawidłowo wykonanemu skriningowemu badaniu serca płodu u kobiet z grupy niskiego ryzyka. W ośrodku referencyjnym zdiagnozowano na podstawie celowanego badania echokardiograficznego: zespół Ebsteina i złożoną wadę serca: ubytek w przegrodzie międzykomorowej (VSD), podwójne odejście naczyń z nad prawej komory (DORV), przełożenie dużych naczyń (TGA) ze stenozą tętnicy płucnej (PS), jednakże bez potwierdzenia diagnozy za pomocą badania autopsyjnego.

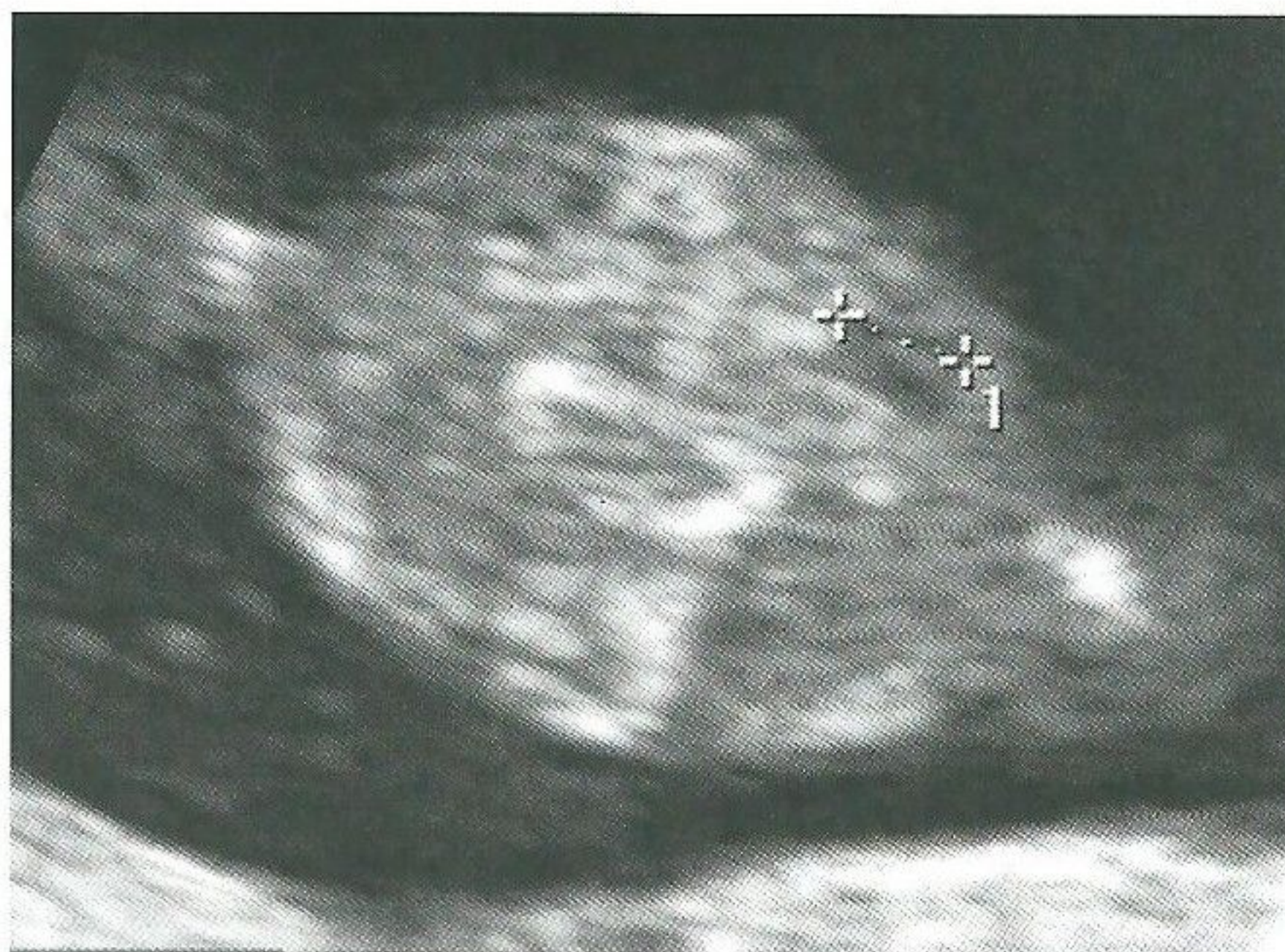
Słowa kluczowe: skrining, echokardiografia, wady serca, I trymestr

Wstęp

Wady serca płodu są najczęstszymi wadami wrodzonymi, występującymi u 4-8 niemowląt na 1000 żywych urodzeń [1]. Ciągły postęp i rozwój technologii pozwala przeprowadzić wstępne badanie serca płodu już w I trymestrze ciąży. Jedno z pierwszych doniesień o rozpoznaniu wady serca za pomocą głowicy dopochwowej przedstawił Gembruch w roku 1990, rozpoznając w I trymestrze ciąży wspólny kanał przedsionkowo-komorowy [2]. Od tamtej pory ukazały się liczne prace oceniające skuteczność wczesnej echokardiografii płodowej. Badania nad przydatnością echokardiografii płodowej prowadzone są również w Polsce, a ich wyniki są zbliżone do tych uzyskiwanych w światowych ośrodkach [3-9]. W naszej pracy chcemy zwrócić uwagę na możliwość wykrycia wady serca w 14-16. t.c. dzięki prawidłowo wykonanemu skriningowemu badaniu serca płodu. W ośrodku referencyjnym na podstawie celowanego badania echokardiograficznego ustalono rozpoznanie w jednym przypadku zespołu Ebsteina, w drugim przypadku złożonej wady serca: ubytek w przegrodzie międzykomorowej o typie *inlet/outlet* (*inlet/outlet VSD*), podwójne odejście naczyń z nad prawej komory (DORV), transpozycja dużych naczyń (TGA) ze stenozą tętnicy płucnej (PS).

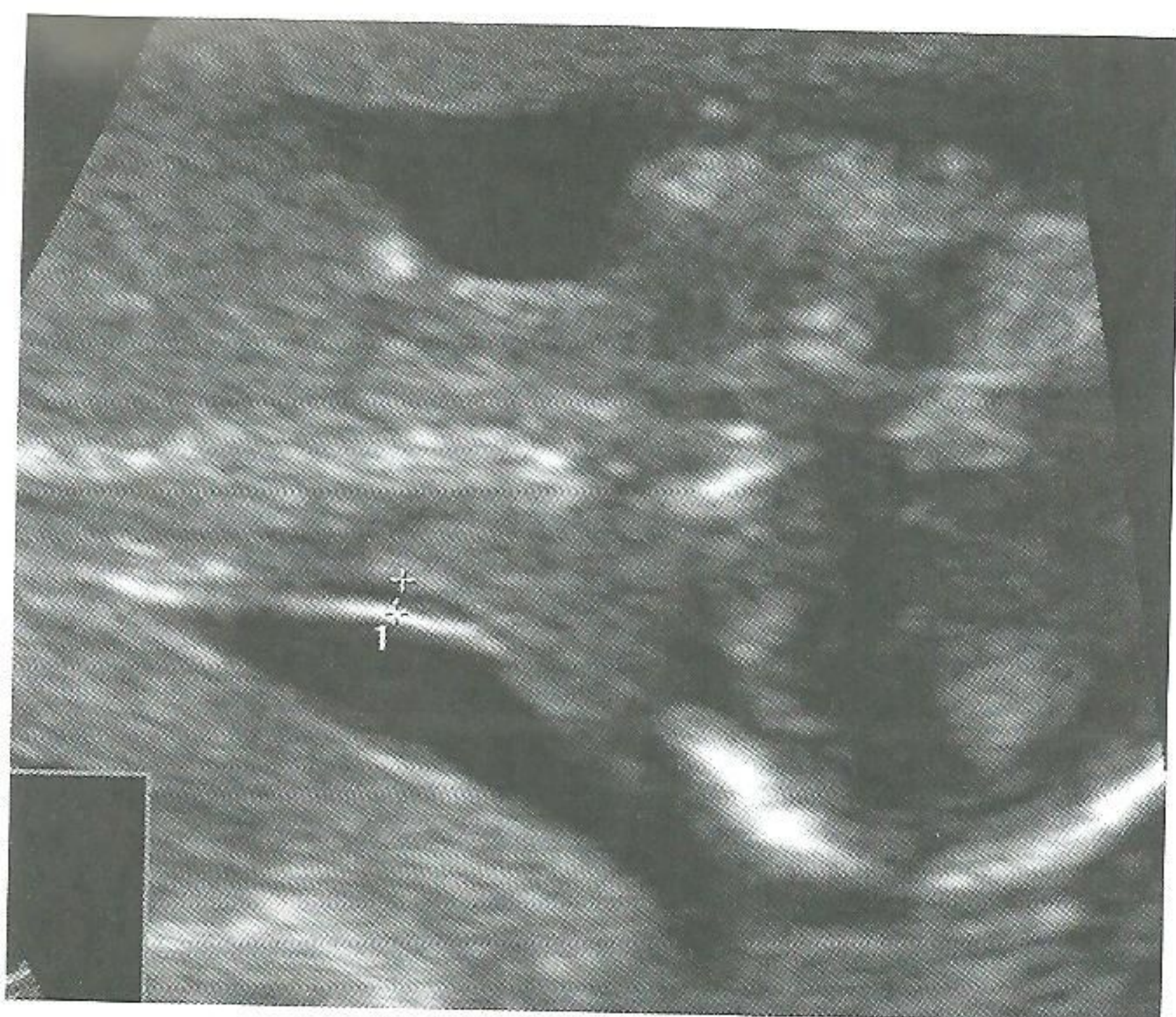
Przypadek 1

Ciężarna lat 28, w ciąży drugiej, w pierwszej ciąży urodziła syna, u którego w dzieciństwie rozpoznano zespół nadpobudliwości ruchowej (ADHD). W obecnej ciąży w skriningowym badaniu położniczym w 14. tygodniu opisano nietypowy obraz szyi płodu i nieprawidłowy obraz śródpiersia górnego. Skierowano pacjentkę na konsultację do ośrodka typu C Programu Ministerstwa Zdrowia Polkard-Prenatal / Kardio-Prenatal [10] (Zakładu Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych ICZMP



Ryc. 1. Przypadek 1. Przekrój poprzeczny przez szyję płodu w 16. t.c. – widoczne niewielkie (3 mm) wodniaki szyi

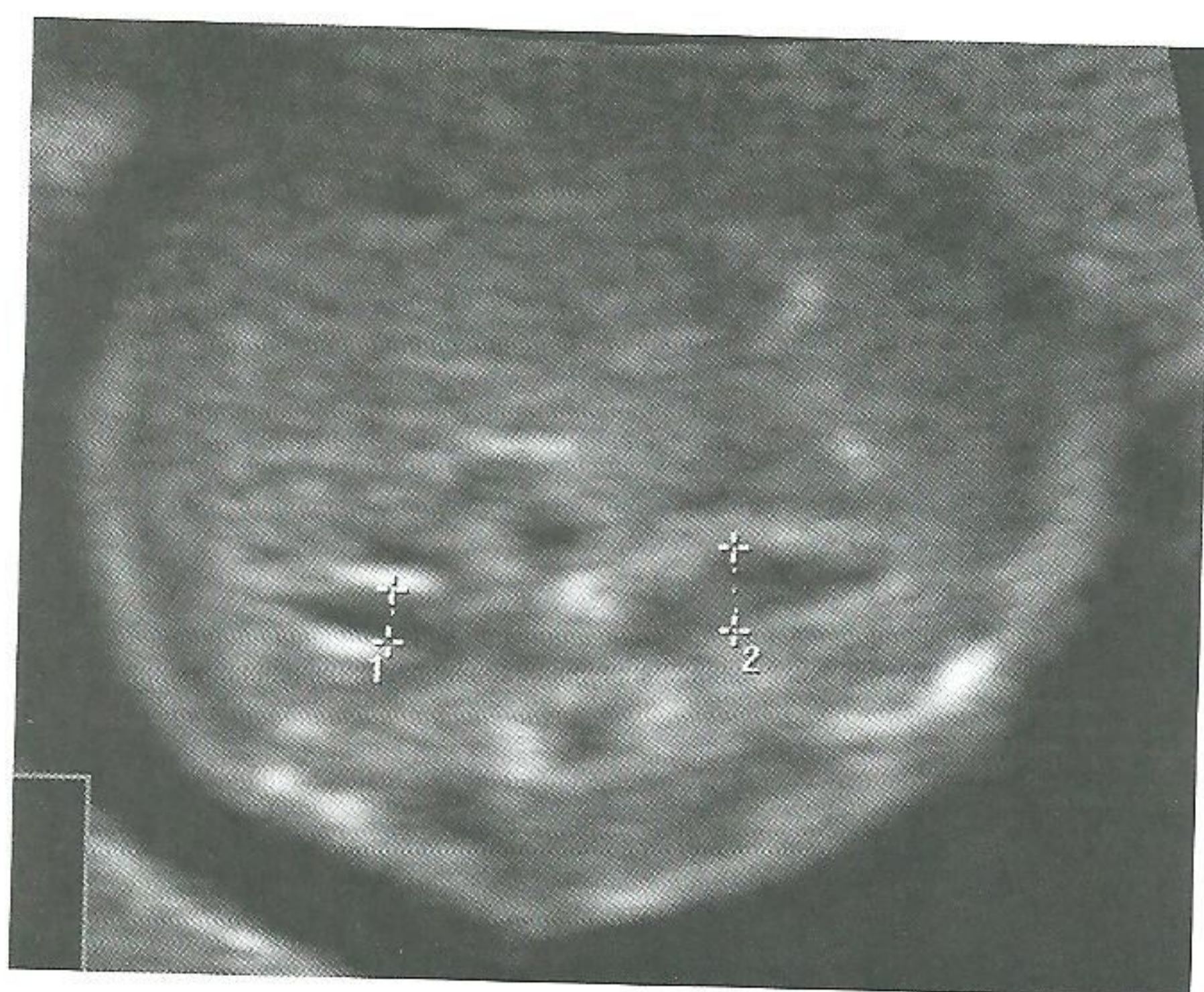
w Łodzi). W badaniu wykonywanym w 16. t.c. stwierdzono następujące nieprawidłowości: wodniaki szyi (ale w regresji w stosunku do badania w 14. tygodniu) z prawidłową przeziernością karku (ryc. 1 i ryc. 2). Z innych anomalii pozasercowych opisano poszerzone miedniczki nerkowe (ryc. 3). W badaniu serca stwierdzono nieprawidłowy obraz czterech jam serca z dużym ubytkiem w przegrodzie międzykomorowej w obrębie części napływowej, błoniastej i odpływowej z widocznym w lewej komorze ogniskiem hiperechogenicznym (ryc. 4). Uwidoczniono nieprawidłowy obraz drogi odpływu z lewej komory serca – aorta w pozycji jeźdźca (ryc. 5) z dysproporcją naczyń w śródpiersiu górnym w ustawieniu transpozycyjnym *side by side* ze znacznym zwężeniem drogi wypływu z prawej komory (ryc. 6). Przepływy wewnątrzsercowe zarejestrowane podczas badania



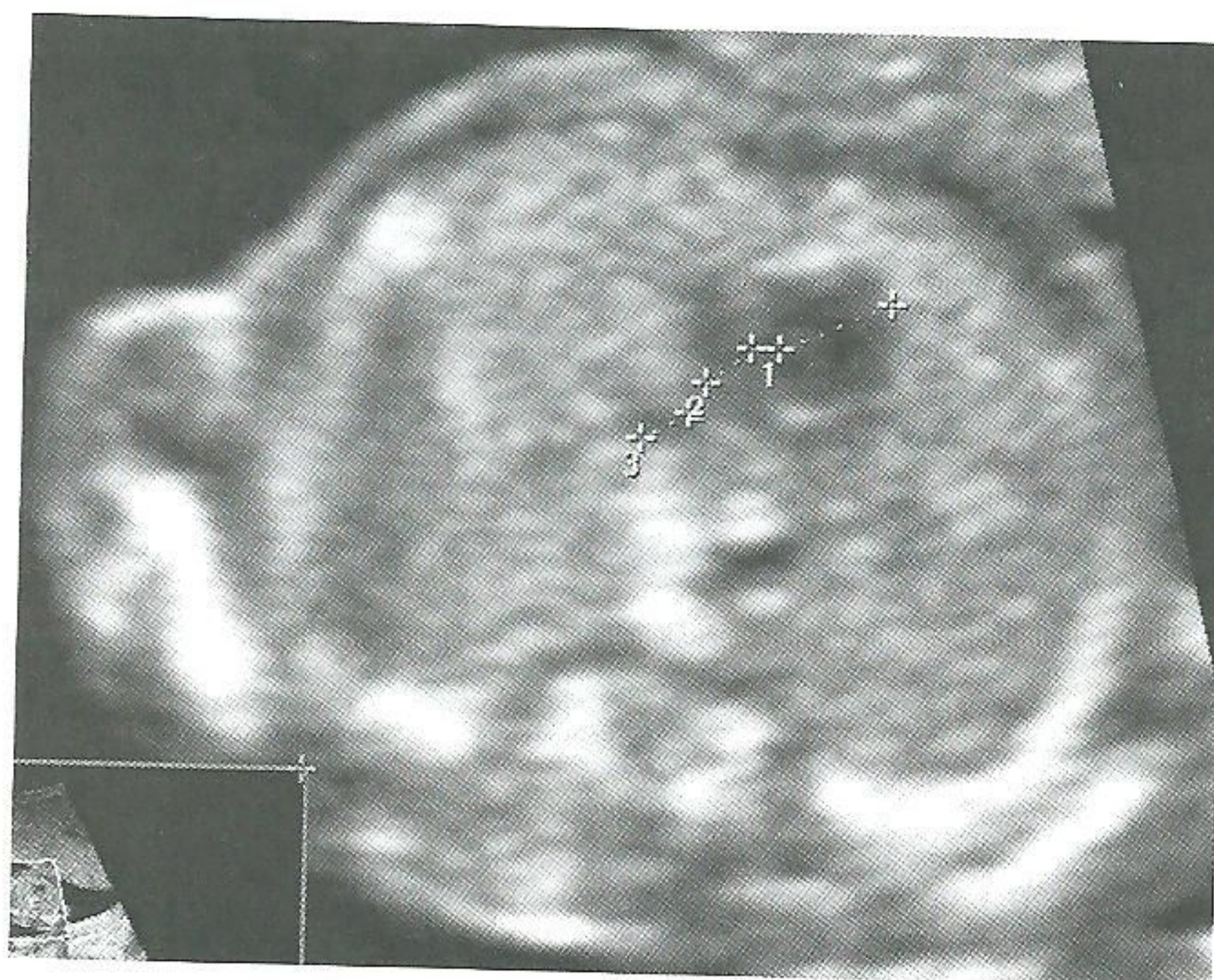
Ryc. 2. Przypadek 1. Prawidłowe NT u płodu w 16. t.c. z wadą serca i zespołem Downa



Ryc. 5. Przypadek 1. Nieprawidłowy obraz drogi wypływu z lewej komory serca u płodu z zespołem Downa w 16. t.c. (aorta w pozycji jeźdźca)



Ryc. 3. Przypadek 1. Obustronne niewielkie poszerzenie miedniczek nerkowych u płodu w 16. t.c. z wadą serca i zespołem Downa



Ryc. 6. Przypadek 1. Nieprawidłowy obraz śródpiersia górnego u płodu z zespołem Downa w 16. t.c.



Ryc. 4. Przypadek 1. Obraz 4 jam serca w 16. t.c. – prawidłowa wielkość serca, nieprawidłowa oś serca, ubytek w przegrodzie międzykomorowej i hiperechogenne ognisko w lewej komorze serca



Ryc. 7. Przypadek 2. Poszerzona przezierność karku (NT – 4,5 mm) w 15. t.c. u płodu z zespołem Ebsteina



Ryc. 8. Przypadek 2. Wodniaki szyi (5,5 mm) u płodu w 15. t.c.

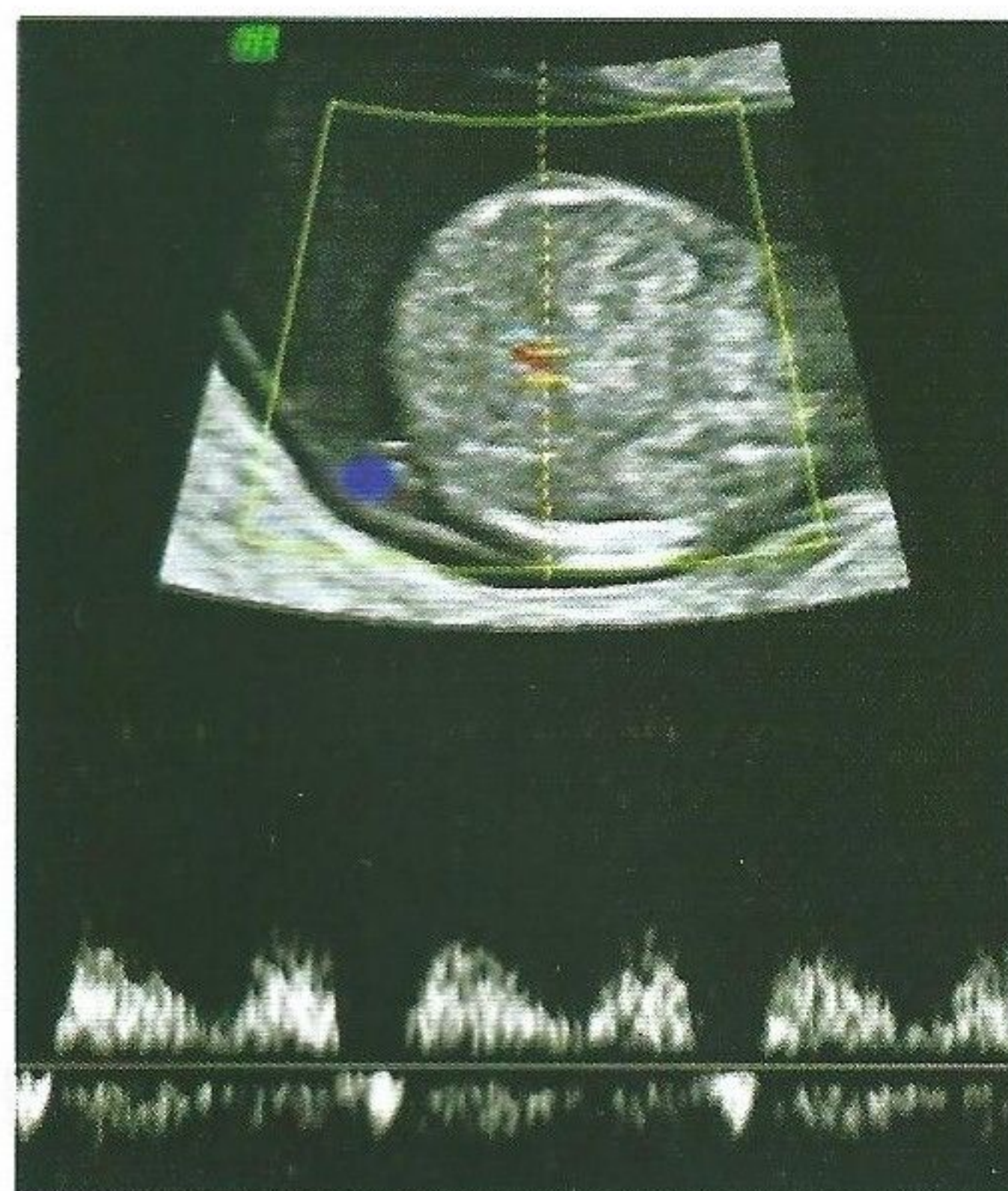


Ryc. 9. Przypadek 2. Spłaszczony profil, brak kości nosowej i poszerzenie NT u płodu z zespołem Ebsteina w 15. t.c.

nie odbiegały od normy. Ustalono rozpoznanie złożonej wady serca: ubytek w przegrodzie międzykomorowej o typie *inlet/outlet* (*inlet/outlet VSD*), podwójne odejście naczyń z nad prawej komory (DORV), transpozycja dużych naczyń (TGA) ze stenozą tętnicy płucnej (PS). Nie oceniono spływu żył płucnych ani systemowych. Pacjentkę skierowano na konsultację genetyczną. Na podstawie amniopunkcji uzyskano kariotyp płodu z zespołem Downa. Pacjentka podjęła decyzję o zakończeniu ciąży w 19. tygodniu.

Przypadek 2

Cieźarna 26 lat, w ciąży drugiej, w pierwszej ciąży urodziła zdrowego syna. W położniczym skriningowym badaniu ultrasonograficznym w 14. tygodniu stwierdzono nieprawidłową przezierność karku (NT – 4 mm) oraz nieprawidłowy obraz serca. Z podejrzeniem wady serca skierowano pacjentkę na konsultację do ośrodka typu C Programu Ministerstwa Zdrowia Polkard-Prenatal / Kardio-Prenatal [10] (Zakładu Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych ICZMP w Łodzi). W badaniu wykonywanym w 14,5. tygodniu stwierdzono liczne markery zespołu genetycznego: poszerzoną przezierność karku (ryc. 7), wodniaki szyi (ryc. 8), brak kości nosowej i spłaszczony zarys profilu płodu (ryc. 9), oraz nietypowy prze-

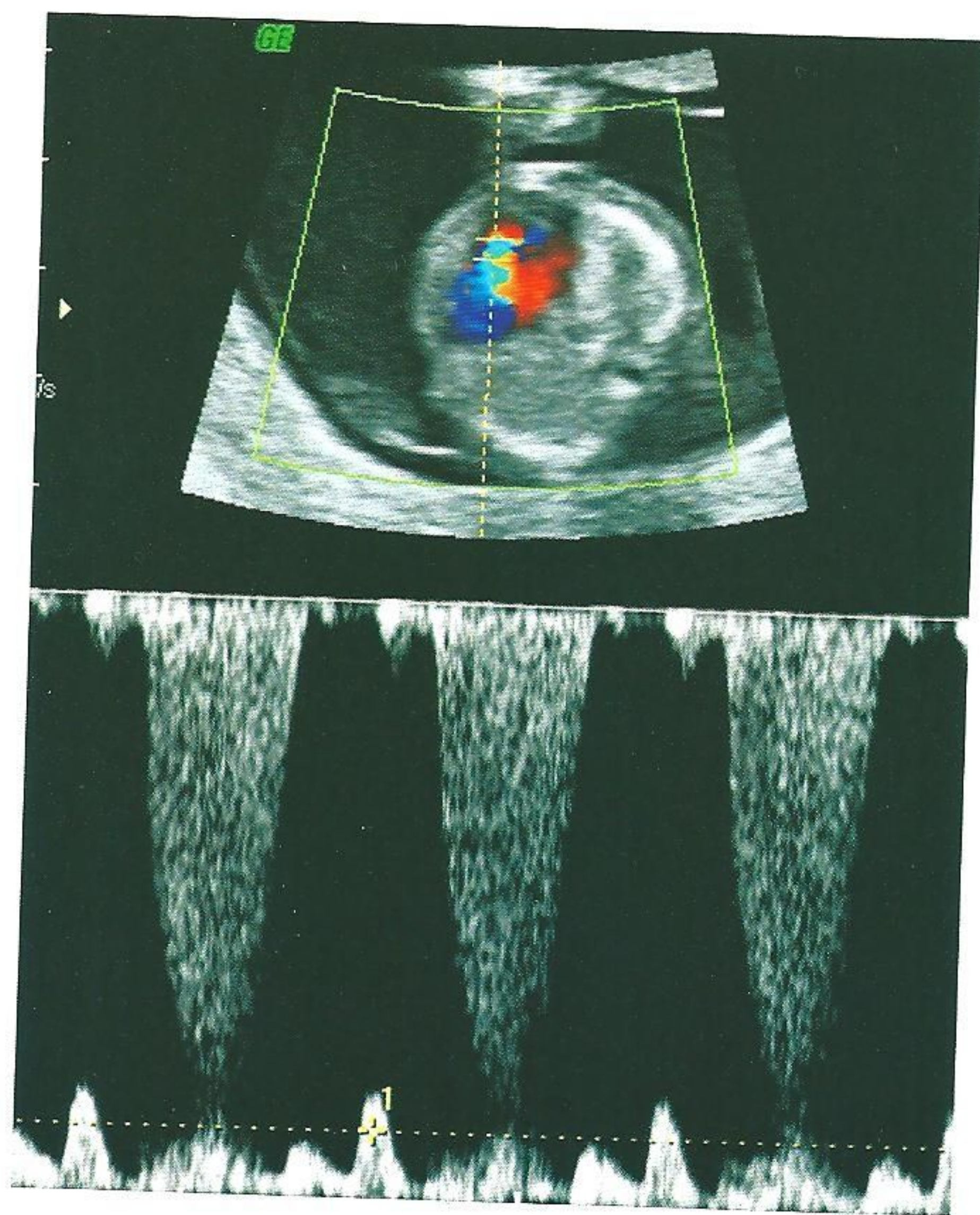


Ryc. 10. Przypadek 2. Przepływ w przewodzie żylnym (DV) u płodu w 15. t.c. z zespołem Ebsteina, wodniakami szyi i poszerzeniem NT

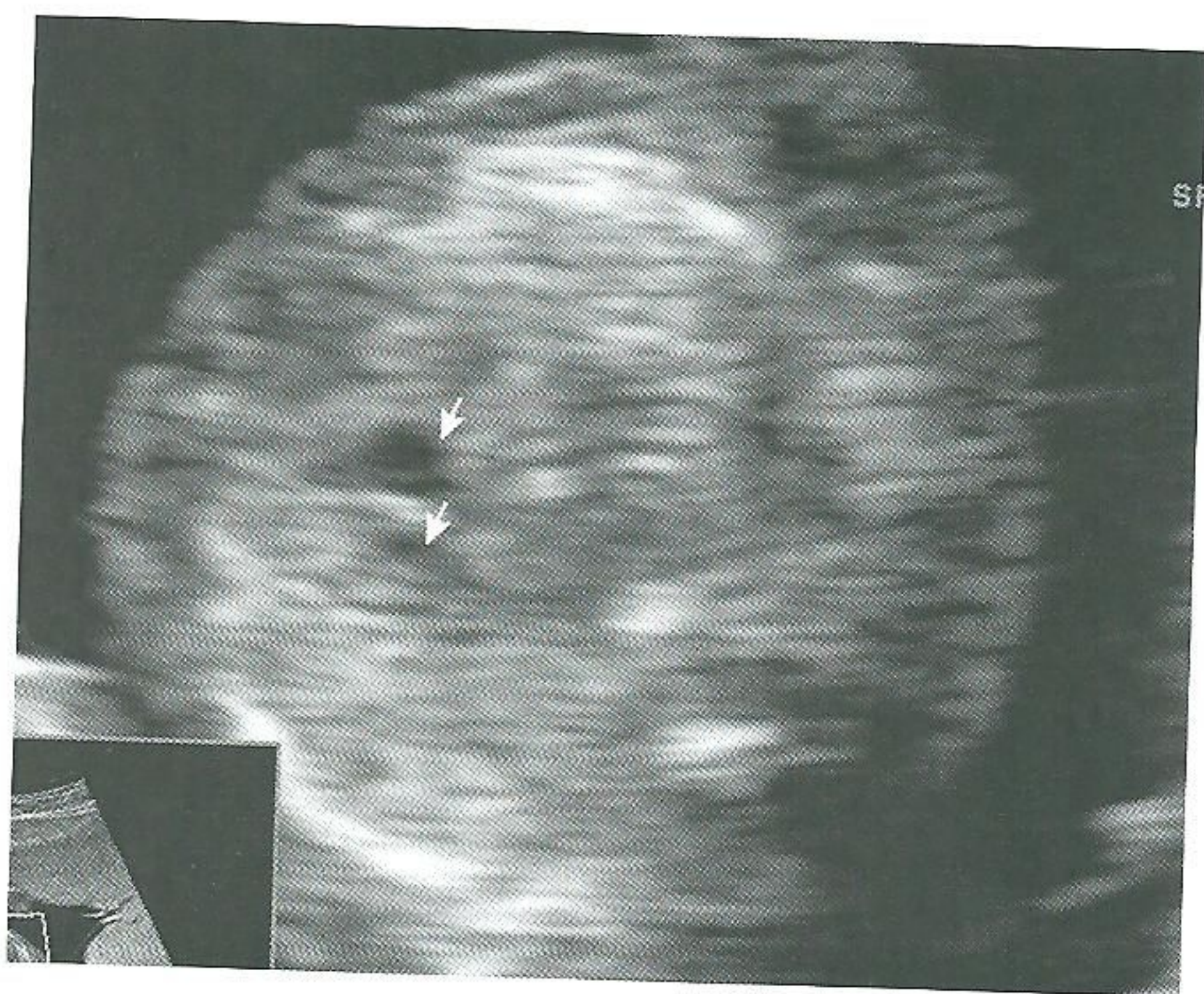


Ryc. 11. Przypadek 2. Prawidłowa wielkość serca płodu, nieprawidłowy obraz czterech jam serca płodu, nieprawidłowa oś serca, nieprawidłowy przyczep płatków zastawki trójdzielnej oraz powiększenie prawego przedsionka

ływ w przewodzie żylnym (ryc. 10). Przy prawidłowej wielkości serca płodu HA/CA – 0,4 stwierdzono nieprawidłowy obraz czterech jam serca z nieprawidłowym przyczepem płatków zastawki trójdzielnej oraz nieprawidłową osią serca (ryc. 11). Badanie za pomocą kolorowego i spektralnego dopplera wykazało istotną jej niedomykalność (ryc. 12), z V max ponad 2 m/sek. W śródpiersiu górnym stwierdzoną dysproporcję naczyń sugerującą dodatkowo zwężenie pnia tętnicy płucnej (ryc. 13). Na podstawie wykonanego badania postawiono podejrzenie zespołu Ebsteina ze zwężeniem drogi wypływu z prawej komory. Nie oceniono w badaniu echokardiograficznym spływu żył systemowych i płucnych. Pacjentka podjęła decyzję o przerwaniu ciąży w 16. tygodniu.



Ryc. 12. Przypadek 2. Istotna holosystoliczna niedomykalność zastawki trójdzielnej ($V_{\max}$ 226 cm/sec) u płodu z zespołem Ebsteina w 15. t.c.



Ryc. 13. Dysproporcja naczyń w śródpiersiu górnym u płodu z zespołem Ebsteina w 15. t.c. sugerująca zwężenie zastawki płucnej

Dyskusja

Wczesna echokardiografia płodowa to według Carvalho badanie specjalistyczne wykonywane przez kardiologów prenatalnych do 16. t.c. [11]. Liczne dotychczas przeprowadzone badania udowodniły dużą przydatność i możliwość analizy wczesnej echokardiografii płodowej [3-9]. Aktualnie uważa się iż powyżej 13. t.c. dobry technicznie obraz serca płodu można uzyskać

w 95% [4, 6]. W 12. i 13. t.c. ocenę serca płodu można wykonywać zarówno głowicą przezpochwową, jak i konweksową. Zwykle o tydzień wcześniej można uzyskać czytelne obrazy stosując sondę dopochwową. W 14. tygodniu przydatność obydwu głowic jest porównywalna, natomiast w 15. tygodniu lepsze wyniki osiąga się używając głowicy konweksowej [8]. Dokumentacja fotograficzna z naszych badań pokazuje różnice w jakości uzyskiwanych obrazów pomiędzy 15. a 16. t.c., najlepiej widoczną na przykładzie analizy śródpiersia górnego (ryc. 6 i ryc. 13).

Czułość wczesnej echokardiografii płodowej w grupie kobiet wysokiego ryzyka wynosi 70%, swoistość 98%, odsetek wyników prawdziwie dodatnich 87,5%, odsetek wyników negatywnie prawdziwych 96% [12].

Chociaż doświadczony lekarz wykonując badanie echokardiograficzne w I trymestrze ciąży jest w stanie wykryć większość wrodzonych wad serca z bardzo dużym odsetkiem wyników negatywnie prawdziwych [11], należy pamiętać iż wykrycie wady serca na wczesnym etapie ciąży powinno być zweryfikowane w jednym z ośrodków kardiologii prenatalnej typu C. Poza tym trzeba mieć świadomość, iż część wad serca może ujawnić się dopiero w kolejnych tygodniach ciąży. Nadal złotym standardem pozostaje badanie echokardiograficzne płodu w 18-22. t.c.

Dodatkowo według Kaczmarka na korzyść wczesnej echokardiografii płodowej wpływa również silna korelacja wad serca z zaburzeniami chromosomalnymi i w związku z tym zalecane jest rutynowe oznaczenie kariotypu w przypadku wykrycia wady serca [3].

Badania na temat wykrywania wrodzonych wad serca we wczesnej ciąży koncentrują się głównie na kobietach z grupy wysokiego ryzyka (wywiad rodzinny co do występowania wad serca, choroby matki, nieprawidłowe NT) [13]. Większość noworodków z wrodzoną wadą serca rodzą jednak kobiety z grupy niskiego ryzyka z pojedynczych ciąż.

Sekcja Echokardiografii i Kardiologii Prenatalnej Polskiego Towarzystwa Ultrasonograficznego opracowała system szkoleń lekarzy położników wykonujących skriningowe badanie ultrasonograficzne serca płodu w II trymestrze ciąży [14]. Podobne zalecenia znajdują się w standardach badania płodu w 18-22. t.c. Sekcji Ultrasonografii Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego [15]. Czy jeśli standardy badania z II trymestru zastosujemy badając płód w 12-14. t.c., możemy wykrywać wady wrodzone u kobiet z grupy niskiego ryzyka? Opisane przez nas przypadki pokazują, że postęp technologiczny umożliwia tego rodzaju ocenę, a jednocześnie pokazują, iż diagnoza na wczesnym etapie ciąży jest znacznie mniej precyzyjna niż w późniejszym wieku ciążowym.

Słabą stroną echokardiografii prenatalnej I trymestru pozostaje brak weryfikacji rozpoznania za pomocą badania autopsyjnego, dlatego prawdopodobnie w przyszłości należy się liczyć z koniecznością wprowadzenia kompleksowej prenatalnej diagnostyki kardiologicznej z oceną 3D/4D/STIC jako metodą weryfikującą rozpoznania typu 2D/ 2DD + KD.

Wnioski

- 1) Niektóre wady serca płodu mogą być wykryte dzięki prawidłowo wykonanemu, przez odpowiednio przeszkolonego położnika, skriningowemu badaniu serca płodu w 13-16. t.c.
- 2) W 15-16. t.c. jakość obrazu 4 jam serca wydaje się podobna, natomiast czytelniejszy obraz śródpiersia płodu uzyskać można było w 16. tygodniu.
- 3) Aktualnie wczesna echokardiografia płodowa (do 16. tygodnia) nie pozwala na precyzyjną ocenę spływu żył systemowych i płucnych.

Piśmiennictwo

- [1] Allan L., Benacerraf B., Copel J.A., Carvalho J.S., Chaoui R., Eik-Nes S.H., Tegnander E., Gembruch U., Huhta J.C., Pilu G., Wladimiroff J., Yagel S. *Isolated major congenital heart disease*. Ultrasound Obstet. Gynecol. 2001; 17: 370-379.
- [2] Gembruch U., Knopfle G., Chatterjee M., Bald R., Hansmann M. *First trimester diagnosis of fetal congenital heart disease by transvaginal two-dimensional and Doppler echocardiography*. Obstet. Gynecol. 1990; 75: 496-498.
- [3] Kaczmarek P., Respondek-Liberska M., Borowski D., Wielgoś M., Czuba B., Oszukowski P. *Ocena układu krążenia płodu w późnym pierwszym trymestrze – doniesienia wstępne*. Gin. Pol. 2007; 78: 861-864.
- [4] Szymkiewicz-Dangel J., Hamela-Olkowska A., Strzyzewski W., Lipiński T., Czajkowski K. *[Evaluation of fetal heart anatomy at the end of the first trimester and the beginning of the mid-trimester]*. Gin. Pol. 2003; 74: 1294-1301.
- [5] Neuman A., Huhta J.C. *First trimester screening for congenital heart disease*. Minerva Cardioangiol. 2006 Jun; 54(3): 337-354.
- [6] Haak M.C., Twisk J.W., Van Vugt J.M. *How successful is fetal echocardiographic examination in the first trimester of pregnancy?* Ultrasound Obstet. Gynecol. 2002; 20: 9-13.
- [7] Souka A.P., Pilalis A., Kavalakis Y., Kosmas Y., Antsaklis P., Antsaklis A. *Assessment of fetal anatomy at the 11-14-week ultrasound examination*. Ultrasound Obstet. Gynecol. 2004; 24: 730-734.
- [8] Smrcek J.M., Berg C., Geipel A., Fimmers R., Diedrich K., Gembruch U. *Early fetal echocardiography: heart biometry and visualization of cardiac structures between 10 and 15 weeks' gestation*. J. Ultrasound Med. 2006; 25: 173-182.
- [9] Huggon I.C., Ghi T., Cook A.C., Zosmer N., Allan L.D., Nicolaides K.H. *Fetal cardiac abnormalities identified prior to 14 weeks' gestation*. Ultrasound Obstet. Gynecol. 2002; 20: 22-29.
- [10] Respondek-Liberska M., Dangel J., Włoch A. *Certyfikat Umiejętności echokardiograficznego badania serca płodu (zaawansowany) Sekcji Echokardiografii i Kardiologii Prenatalnej Polskiego Towarzystwa Ultrasonograficznego*. Ultrasonografia 25, 2006; 87-90.
- [11] Carvalho J.S., Moscoso G., Tekay A., Campbell S., Thilaganathan B., Shinebourne E.A. *Clinical impact of first and early second trimester fetal echocardiography on high risk pregnancies*. Heart 2004; 90: 921-926.
- [12] McAuliffe F.M., Trines J., Nield L.E., Chitayat D., Jaeggi E., Hornberger L.K. *Early fetal echocardiography-a reliable prenatal diagnosis tool*. Am. J. Obstet. Gynecol. 2005; 193: 1253-1259.
- [13] Respondek-Liberska M. *Wskazania do badania serca płodu*. [w:] *Kardiologia prenatalna dla położników i kardiologów dziecięcych*, red. Respondek-Liberska M., Czelej, Lublin 2006.
- [14] Respondek-Liberska M., Dangel J., Włoch A. *Certyfikat Umiejętności skriningowego badania serca płodu (podstawowy) Sekcji Echokardiografii i Kardiologii Prenatalnej Polskiego Towarzystwa Ultrasonograficznego*. Ultrasonografia 25, 2006; 82-86.
- [15] *Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego dotyczące diagnostyki ultrasonograficznej w położnictwie i ginekologii*. Ultrason. Gin. Pol. 2006; 2: 152-154.

Early screening of congenital heart disease – two case report

Abstract

The development of new technology allow us to examine fetal heart in 1st trimester of pregnancy. A lot of research foreign and also Polish scientists proved the usefulness of early fetal echocardiography. In this paper we would like to take note of possibility to detect congenital heart disease at 13-16th weeks of pregnancy based on screening fetal heart examination in low risk group of pregnant women. In tertiary center for fetal cardiology diagnoses of Ebstein anomaly and complex congenital heart disease: ventricular septal defect (VSD), double outlet right ventricle, transposition of great arteries with pulmonary stenosis have been made, however without final confirmation by an autopsy.

Key words: screening, echocardiography, congenital heart disease, I trimester