

A magzati ultrahang-diagnosztika lehetőségei és korlátai

1. Szívfejlődési rendellenességek prenatális diagnózisa

PÁL ATTILA DR., ORVOS HAJNALKA DR.

*Szegedi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar Szent-Györgyi Albert Orvos- és Gyógyszerésztudományi Centrum Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika
(igazgató: Pál Attila dr. egyetemi tanár) közleménye*

Összefoglalás: A szerzők a nemzetközi irodalomban közölt veleszületett szívfejlődési rendellenességek magzati korban való kiszűrése gyakoriságának adatait dolgozták fel. Az irodalmi adatok alátámasztják azt a tényt, hogy a congenitális vitiumok szűrését nagymértékben befolyásolja, hogy az adott országban van-e rutin terhességi szűrővizsgálat, hogy ez nem szelektált vagy alacsony rizikójú terhesek körében történik-e. Ma is elfogadott tény, hogy a rutin második trimeszteri magzati szív ún. négyüregi síkjának vizsgálatával a szív- és nagyerek rendellenességének felismerési esélye 50%. A szűrés hatékonyságát jelentősen javítja a négyüregi kép és a kifolyó traktusok együttes vizsgálata, illetve a fokozott kockázatú terheseknél végzett magzati echokardiográfia.

Kulcsszavak: veleszületett szívfejlődési rendellenesség, prenatális szűrés

A veleszületett szívfejlődési rendellenességek előfordulási gyakorisága az élveszületettek között 8/1000. Az összes fejlődési rendellenesség 30%-a congenitális vitium, s ezek kb. 80%-át 8 rendellenesség alkotja: kamrai septumdefectus, ductus Botalli persistens, pitvari septumdefectus, Fallot-tetralógia, pulmonalis stenosis, coarctatio aortae, aorta stenosis és teljes nagyér-transpositio [1]. A gyakoriság magasabb a halvaszületettek (2%), abortumok (10–25%) és a korszülöttek között [kb. 2%, beleértve a ventricularis septumdefectusokat (VSD), de az átmeneti persistáló ductus arteri-

osusuk (PDA) nélkül]. A congenitalis szívhibás csecsemők között a súlyosság széles skálája fordul elő, 1000 újszülött közül 2-3-ban alakul ki az élete első évében szívbetegség valamilyen tünete. A diagnózist a betegek 40–50%-ában az első héten, 50–60%-ában életük első hónapjában állítják fel [2].

A legtöbb congenitalis defectus a magzati élet során jól tolerálható a foetalis keringésnek köszönhetően. A magzati keringés általában megfelelően kompenzálja még az igazán súlyos szívhibák, pl. a súlyos bal kamra hypoplasia következményeit is.

Prenatális rutin magzati szív ultrahangszűrés kezdeti eredményei

A szívfejlődési rendellenességeket a legutóbbi időkig túlnyomó többségében csak a születés után derítették fel. A technika és az orvostudomány fejlődésével lehetőség adódott a magzati szívbetegségek diagnosztizálására. A szívfejlődési rendellenességek szűrése világszerte nagy probléma, komoly technikai és személyi felkészültséget igényel. A magzati szív ún. négyüregi síkjának rutin szülészeti második trimeszterbeli (a 16. és a 20. terhességi hét között) vizsgálata alapján a szív- és nagyerek durva fejlődési rendellenességének ultrahangos szűrővizsgálata az 1980-as évek közepén terjedt el. Az első európai közlemény 80%-os felismerési arányról számolt be [3], majd 1987-ben 92%-os felismerési gyakoriságról jelent meg közlemény [4]. A későbbi közlemények azonban nem igazoltak ilyen magas szenzitivitást. Egy 7459 terhesre kiterjedő szűrőprogramban a súlyos szívfejlődési rendellenességek felismerése 26%-os volt [5], mások 9–33%-ban ismerték fel prenatálisan a szívfejlődési rendellenességeket alacsony rizikójú terhesek magzatai esetén. Ma általánosan elfogadott a 40–60%-os szenzitivitás [6, 7, 8]. A négyüregi kép és a kifolyó traktusok együttes vizsgálata viszont már 60–80%-os kimutatással jár. Ezt az arányt tovább lehet javítani, ha a szűrést jól képzett szakemberek kis forgalmú intézetekben végzik [9].

Európai országok szűrési eredményei napjainkban

Különböző országok irodalmi adatainak áttekintése mutatja, hogy napjainkban is nagyon eltérő a congenitalis malformációk prenatális diagnózisa.

Olasz szerzők 10 éves anyaguk (1991–2001) feldolgozásában elemezték a congenitalis vitiumok felismerését és nyomon követését. Anyagukban 339 terhest vizsgáltak, közülük 306 a rutin szűrővizsgálaton kiszűrte, 33 az anamnézis alapján, ebben a válogatott csoportban 91%-os volt a pontos diagnózis, 9%-ban fals pozitív. Az átlagos terhességi kor 26,2 hét volt, 50,7%-uk volt 24. terhességi hét előtt [10].

Francia és belga szerzők fejlődési rendellenességek magzati rutin szűrővizsgálatának adata-

it dolgozták fel prospektív módszerrel három év (1990–1993) alatt Multicentrikus Eurofetus Study alapján, amelyben 14 ország 61 központja vett részt. A súlyos szív- és nagyér fejlődési rendellenességeket 38,8%-ban, az enyhe rendellenességeket 20,8%-ban detektálták még magzati korban [11].

Dán szerzők 6 súlyos szívfejlődési rendellenesség prenatális diagnózist dolgozták fel Eurocat-regiszter segítségével a normál terhes populációban. Lényeges eltérés adódott az egyes országok között, ami annak következménye, hogy pl. Dániában nem volt rutinszerű prenatális szűrés. A hat szívfejlődési rendellenesség: balszívfél hypoplasia, tricuspidalis atresia, együregű kamra, Fallot-tetralógia, nagyerek transzpozíciója és canalis atrio-ventricularis communis. Azon malformációkat diagnosztizáltak 46%-ban prenatálisan, amelyekben a kamrák nagysága érintve volt, a többinél ez csak 24,5%-os volt. 35%-ban a 23. terhességi hét előtt, 47%-ban a 23–32. terhességi hét között és 17%-ban a 32. terhességi hét után került sor a pontos diagnózisra [12.]

Angol szerzők elemezték az ultrahang vizsgálati módszer szerepét a szülészetben, a magzati strukturális rendellenességek felismerését is vizsgálva. 1996–1998 között 12 európai ország adatait az Euroscan-rögzítés alapján feldolgozva az izolált szívfejlődési rendellenességek prenatális felismerése 16% volt [13].

Garne és munkatársai 2001-ben 12 európai ország 20 Veleszületett Fejlődési Rendellenességek Regiszterének adatait feldolgozva a szívfejlődési rendellenességek prenatális diagnózisa 25% volt. Ez nagymértékben függött az országtól, illetve, hogy szűrést alkalmaztak-e az adott központban. A kelet-európai országokban a szívfejlődési rendellenességek mindössze 3–9%-át, míg a nyugat-európai országokban 31%-át (11%–48%) ismerték fel még magzati korban. A legkevesebb felismert eset az izolált septumdefektusok, illetve billentyűszűkületek csoportjában volt. Az összes prenatálisan diagnosztizált izolált szívfejlődési rendellenesség 56%-a volt 24 hét és annál fiatalabb terhességi korban [14].

Norvég szerzők két év (2001–2002) adatait dolgozták fel a súlyos szívfejlődési rendellenességek pre- és postnatális diagnózisának. A súlyos szívfejlődési rendellenességek 24%-át is-

merték csak fel magzati korban, 72%-át újszülöttkorban, s az újszülöttek közül 61%-ánál lett felállítva a diagnózis azelőtt, mielőtt eltávoztak az osztályról, 31%-ban másodszori visszavételt követően [15].

Összefoglalás

A szívfejlődési rendellenességek intrauterin diagnosizálásának gyakoriságát nagymértékben befolyásolja az a tény, hogy nem szelektált vagy alacsony kockázatú terhes csoportban történik a rutin nőgyógyászati ultrahangszűrés, vagy magas rizikójú csoportban (családban előforduló szívfejlődési rendellenesség, anyai anyagcsere-betegség, teratogén ártalom, kromoszóma vagy egyéb súlyos fejlődési rendellenesség a magzatnál) kerül sor magzati echokardiográfia elvégzésére.

A szívfejlődési rendellenességek szűrése a lehető legkorábbi terhességi héten nemcsak fontos feladat, hanem hatalmas kihívást is jelent a prénatális diagnosztikában. Az irodalmi adatokból is látható, hogy a szívfejlődési rendellenességek felismerése rutin szülészeti ultrahangszűréssel még nem megoldott. Jó hatásfokú eredményt a fokozott kockázatú terheseknél végzett magzati echokardiográfia ad. Ehhez természetesen speciálisan képzett szakemberekre van szükség. A legideálisabb, ha kardiológus vagy alapos kardiológiai képzettséggel bíró orvos végzi a vizsgálatot. Ilyen felkészültségű kolléga azonban hazánkban rendkívül kevés van. Tehát nem várható el egy átlagos felkészültségű szülész-nőgyógyász szakorvostól, hogy a veleszületett szívfejlődési rendellenességeket a rutin ultrahangvizsgálat során magas százalékban felismerje.

Azoknak a magzatoknak, akiknél szívfejlődési rendellenesség gyanúja merül fel, kardiológiai háttérrel rendelkező kórházakban, illetve klinikákon kell megszületnie, ahol a megfelelő ellátásukra már közvetlenül a születés után lehetőség van. A prénatális diagnózis különösen fontos a hosszú távú kardiális és neurológiai szövődmények elkerülése érdekében [16].

Irodalomjegyzék

- [1] Maródi L. Gyermekgyógyászat. Medicina 1998.
- [2] Nelson WE. A gyermekgyógyászat tankönyve. Melancia Kiadó Kft. 1997.
- [3] Allan LD, Crawford DC, Chita SK, Tynan MJ. Prenatal screening for congenital heart disease. *BMJ* 1986; 292: 1717–1719.
- [4] Copel JA, Pulu G, Green, Hobbins JC, Kleinman CS. Fetal echocardiographic screening for congenital heart disease: the importance of the four chamber view. *Am J Obstet Gynecol* 1987; 157: 648–655.
- [5] Tegenander E, Eik-Ness SH, Johansen OJ, Linker DT. Prenatal detection of heart defects at the routine fetal examination at 18 weeks in a non-selected population. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5: 372–380.
- [6] Rustico MA, Benettoni A, D'Ottavio G, Maieron A, Fischer-Tamaro I, Conoscenti G, Meir Y, Montesano M, Cattaneo A, Manruzatto G. Fetal heart screening in low-risk pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 6: 313–319.
- [7] Comstock CH. What to expect from routine midtrimester screening for congenital heart disease. *Semin Perinatol.* 2000; 24: 331–342.
- [8] Robinson JN, Simpson LL, Abuhamad AZ. Screening for fetal heart disease with ultrasound. *Clin Obstet Gynecol* 2003; 46: 890–896.
- [9] Achiron R, Rotstein Z, Lipitz S, Mashiach S, Hegesh J. First-trimester diagnosis of fetal congenital heart disease by transvaginal ultrasonography. *Obstet Gynecol* 1994; 84: 69–72.
- [10] Perolo A, Prandstraller D, Ghi T, Gargiulo G, Leone O, Bovicelli L, Pulu G. Diagnosis and management of fetal cardiac anomalies: 10 years of experience at a single institution. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 18: 615–618.
- [11] Grandjean H, Larroque D, Lavi S, and the Eurofetus Study Group. The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus Study. *Am J Obstet Gynecol* 1999; 181: 446–454.
- [12] Garne E, and the Eurocat Working Group. Prenatal diagnosis of six major cardiac malformations in Europe — A population based study. *Acta Obstet Gynecol Scand* 2001; 80: 224–228.
- [13] Vankayalapati P, Hollis B. Role of ultrasound in obstetrics. *Current Obstetrics & Gynaecology* 2004; 14:92–98.
- [14] Garne E, Stoll C, Clementi M, and the Euroscan Group. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital heart diseases by ultrasound: experience from 20 European registries. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 17: 386–391.
- [15] Acharya G, Sitras V, Maltau JM, Dahl LB, Kaaresen PI, Hanssen TA, Lunde P. Major congenital heart disease in Northern Norway: shortcomings of pre- and postnatal diagnosis. *Acta Obstet Gynecol Scand* 2004; 83: 1124–1129.
- [16] Hajdú J, Marton T, Tóth PE, Papp Cs, Oroszné NJ, Mogyorósi G, Papp Z. Szívfejlődési rendellenességek és szív működési zavarok: hogyan változtatta meg a prénatális diagnosztika a túlélés esélyeit. *Orv Hetil* 1999; 140: 815–818.

Pál A, Orvos H: *Perspectives and barriers of prenatal ultrasound examination. 1. Prenatal diagnosis of cardiac congenital anomalies*

The authors have evaluated data from the international literature regarding the frequency of antenatally screened out cardiac congenital anomalies. Literary data confirm the fact that the screening of congenital cardiac anomalies is highly influenced by the fact whether the country in question has its own regular routine antenatal screening programme or not and whether this screening is applicable to only selected cases or low-risk cases, too. It is an accepted fact, that with a routine second trimester fetal 4 chamber cardiac screening 50% chances are there to detect cardiac and great vessel anomalies. Efficacy of the screening could further be increased by a combined examination of the four heart chambers as well as their outflow tracts, including fetal echocardiography in selected high-risk cases.

Key words: congenital cardiac malformation, prenatal screening

Levelezési cím:

PROF. DR. PÁL ATTILA

tanszékvezető egyetemi tanár

SZTE ÁOK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika

6725 Szeged, Semmelweis u. 1.

Telefon: 06-62-545-499

Fax: 06-62-545-711

E-mail cím: palattila@obgyn.szote.u-szeged.hu

Ferro-Folgamma® kapszula

ÖSSZETETT VÉDELEM



Fe²⁺ + Folsav + B₁₂ vitamin

1025 Budapest, Zöldkő u. 9/b,
Tel.: 345-7350, Fax: 345-7353



E-mail: worwag@ediport.hu
<http://www.worwagpharma.hu>