

Diagnostyka prenatalna rzadkiego przypadku wycisowwania steku

Anna Wójtowicz¹ (ABE), Małgorzata Baka-Ostrowska² (BE), Katarzyna Pośpiech-Gąsior¹ (BF),
Małgorzata Zębala-Szczerba¹ (BF), Hubert Huras¹ (AE)

¹ Klinika Położnictwa i Perinatologii UJ CM, Kraków

² Klinika Urologii Dziecięcej, Instytut „Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

WKŁAD AUTORÓW: (A) Projekt badania · (B) Zbieranie Danych · (C) Analiza Statystyczna · (D) Interpretacja Danych · (E) Przygotowanie Rękopisu · (F) Gromadzenie Piśmiennictwa · (G) Gromadzenie Funduszy

STRESZCZENIE

W pracy opisano przypadek ciąży powikłanej rzadko występującym defektem o charakterze wycisowwania steku. Nieprawidłowość u płodu została rozpoznana w badaniu prenatalnym w II trymestrze ciąży jako, przepuklina pępowinowa wraz z wycisowaniem pęcherza moczowego i nieprawidłowym obrazem odbytu. Regularna, szczegółowa diagnostyka, poparta badaniami genetycznymi umożliwiła podjęcie decyzji, co do kontynuacji ciąży oraz przygotowanie się do porodu zarówno kadry medycznej, jak i ciężarnej wraz z jej rodziną.

Słowa kluczowe: ultrasonografia; płód; ciąża; wycisowwanie steku

Adres do korespondencji: Anna Wójtowicz
Klinika Położnictwa i Perinatologii UJ CM
ul. Kopernika 23, 31-501 Kraków
Tel. +48 12-424-84-12, 600-243-156
e-mail: goroka@poczta.onet.pl

Liczba słów: 1672 **Tabele:** 0 **Ryciny:** 6 **Piśmiennictwo:** 19

Received: 17.01.2017
Accepted: 20.02.2017
Published: 29.03.2017

WSTĘP

Produkcja moczu u płodu rozpoczyna się około 10. tygodnia ciąży. Pęcherz moczowy można uwidocznic już u 11-12. tygodniowego płodu [1,2]. Nie uwidocznienie pęcherza moczowego w dłuższej obserwacji, u płodu po 15. tygodniu ciąży, powinno być traktowane jako nieprawidłowość. Brak możliwości zobrazowania pęcherza moczowego może być spowodowany agenezją lub upośledzoną funkcją nerek, ale przy prawidłowej budowie nerek i prawidłowej ilości płynu owodniowego, powinien nasuwać podejrzenie istnienia wady wycisowwania pęcherza moczowego lub wycisowwania steku. Wycisowwanie pęcherza moczowego jest rzadką, wrodzoną anomalią, występującą z częstością 1: 30 000 – 50 000 żywych urodzeń, z przewagą płci męskiej w stosunku 2,3:1. Wada ta może być izolowana lub współistnieć z innymi nieprawidłowościami. W sytuacji, gdy towarzyszą jej inne defekty, w tym atrezja odbytu i przepuklina sznura pępowinowego powinniśmy mówić o wycisowwaniu steku, którego częstość występowania szacuje się na 1:200 000 – 400 000 żywych urodzeń [3,4]. W literaturze z zakresu diagnostyki prenatalnej wycisowwanie steku jest określane akronimem OEIS (*O-omphalocele, E-exstrophy of the bladder, I-imperforate anus, S-spinal anomalies*) [5].

W pracy opisano przypadek ciąży powikłanej rzadko występującym defektem o charakterze wycisowwania steku i przegląd piśmiennictwa dotyczący tego zagadnienia.

OPIS PRZYPADKU

Pacjentka 27. letnia będąc w ciąży pierwszej, zgłosiła się do lekarza w 7. tygodniu ciąży. Do 19. tygodnia ciąży nie miała wykonywanych badań ultrasonograficznych. Wywiad rodzinny był niecharakterystyczny. Przed ciążą paliła około 10. papierosów dziennie i nie stosowała suplementacji kwasem foliowym. Pracowała

w drukarni. Pierwsze badanie USG płodu wykonano w 19+6 tygodniu ciąży. Stwierdzono płód pojedynczy o biometrii stosownej do wieku ciążowego obliczonego według ostatniej miesiączki. Anatomia mózgowia i twarzoczaszki, jak również klatki piersiowej wraz z sercem była prawidłowa, ale zwracał uwagę nieprawidłowy obraz przyczepu sznura pępowinowego z przepukliną, która zawierała wątrobę (ryc.1.). Sznur pępowinowy był trójnaczyńniowy, ale tętnice pępowinowe biegły w szerokim rozstawieniu (ryc.2.). W trakcie ponad 30 minutowego badania nie można było uwidocznić echa pęcherza moczowego, a jedynie uwypuklający się nierówny obrys dolnego odcinka przedniej ściany brzucha oraz brak kości spojenia łonowego (ryc.3.). Anatomia nerek była prawidłowa, jak również indeks płynu owodniowego, który wynosił 136mm. Natomiast ocena płci była utrudniona. Podejrzewano płęć męską, jednak obraz ultrasonograficzny nie był jednoznaczny. Dodatkowe zastrzeżenia budziło echo odbytu, które sugerowało jego zarośnięcie. Ponadto

zaobserwowano zniesienie fizjologicznego wygięcia w odcinku krzyżowym kręgosłupa (ryc.4.). Na tej podstawie rozpoznano zespół OEIS.

Po badaniu pacjentkę skierowano na konsultację genetyczną i amniopunkcję genetyczną. Kariotyp okazał się prawidłowy męski 46XY. Z uwagi na stwierdzoną ciężką wadę płodu rodzice zostali pouczeni o przysługującym prawie do terminacji, ale wyrazili chęć kontynuacji ciąży.

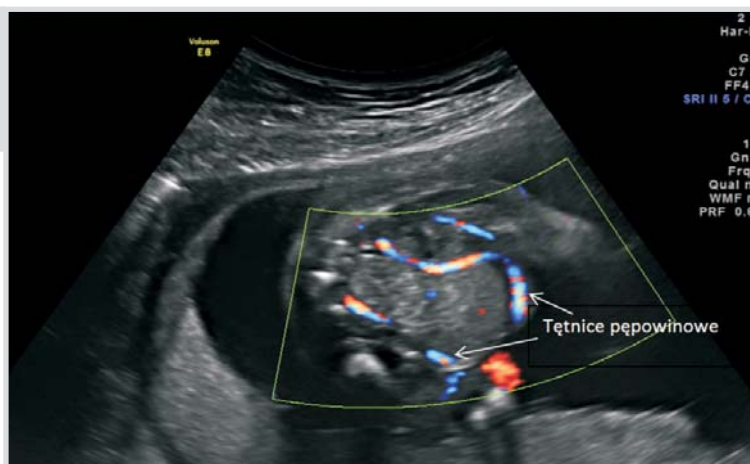
Kolejne badania ultrasonograficzne były wykonywane w Klinice Położnictwa i Perinatologii w 25, 29, 32 i 35 tygodniu ciąży. Zaobserwowano zwolnienie tempa wzrastania, a indeks płynu owodniowego wahał się między 204mm w 25 tygodniu ciąży, a 135mm w 35 tygodniu ciąży.

Profil biofizyczny ciąży w II i III trymestrze był prawidłowy. Pacjentkę przedstawiono do konsultacji neonatologom oraz chirurgom dziecięcym z Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie i z ośrodka, który ma najwięk-

Ryc. 1. Przepuklina sznura pępowinowego



Ryc. 2. Nieprawidłowy przebieg tętnic pępowinowych. Brak echa pęcherza moczowego między tętnicami pępowinowymi, które biegną w szerokim rozstawieniu



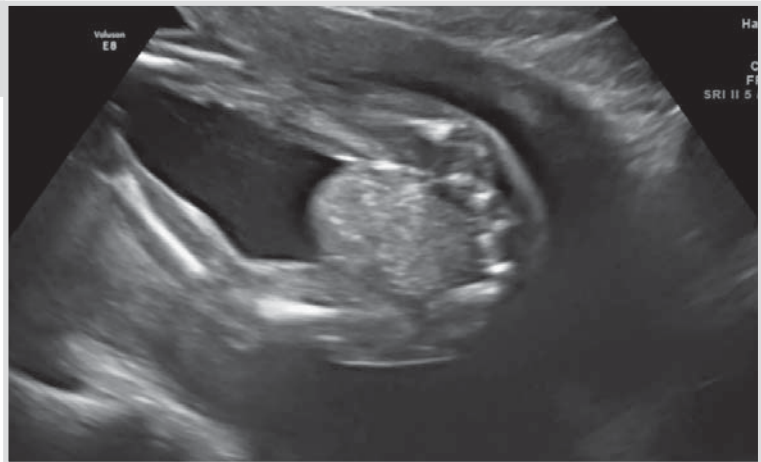
sze doświadczenie w tym zakresie – Kliniki Urologii Dziecięcej Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie. Ustalono, że poród odbędzie się w Klinice Położnictwa i Perinatologii w Krakowie, a następnie dziecko zostanie przetransportowane do Kliniki w Warszawie.

W 37. tygodniu ciąży doszło do rozwoju czynności skurczowej. Ze względu na charakter

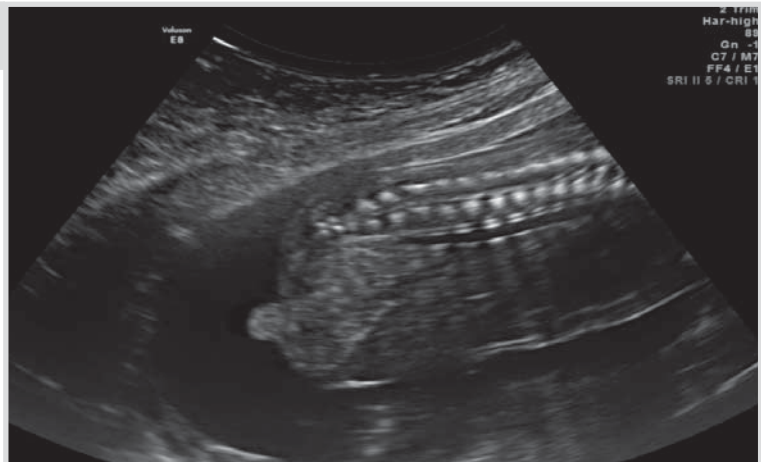
wady wykonano cięcie cesarskie. W trakcie cięcia odpłynęły zielone wody płodowe. Urodzono syna żywego o ciężarze 2240g, długiego 46cm, który po 1., 3. i 5. minucie uzyskał 10 punktów w skali Apgar. Po urodzeniu potwierdzono prenatalnie podejrzewaną wadę (ryc.5.).

W drugiej dobie życia, po zabezpieczeniu defektu jałowym opatrunkiem nasączonym solą

Ryc. 3. Nieprawidłowy obraz obręczy miednicznej z brakiem kości łonowych



Ryc. 4. Obraz odcinka krzyżowo-lędźwiowego kręgosłupa płodu



Ryc. 5. Obraz wycięcia steku po urodzeniu



fizjologiczną oraz w osłonie antybiotykowej, dziecko zostało przetransportowane do Oddziału Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie. W 15. dobie życia, zespół urologów dziecięcych przeprowadził I-etap leczenia operacyjnego wyciowania steku tj. oddzielenie układu pokarmowego od układu moczowo-płciowego (ryc.6).

Z kompleksu wyciwanego steku wydzielono część jelitową i wytworzono końcową kolostomię. Wycięto błonę omphalocele. Obie połówki wyciwanego pęcherza zespolono ze sobą w linii pośrodkowej, zamieniając w ten sposób wyciwanie steku na wyciwanie pęcherza. II-etap leczenia operacyjnego planowany jest do wykonania pod koniec pierwszego roku życia (zamknięcie wyciwanego pęcherza z obustronną osteotomią talerzy biodrowych i odtworzeniem wszystkich warstw powłok brzusznych). Kolejne etapy postępowania chirurgicznego będą wdrażane w zależności od potrzeb. Niestety całkowita korekcja tej wady nie jest możliwa.

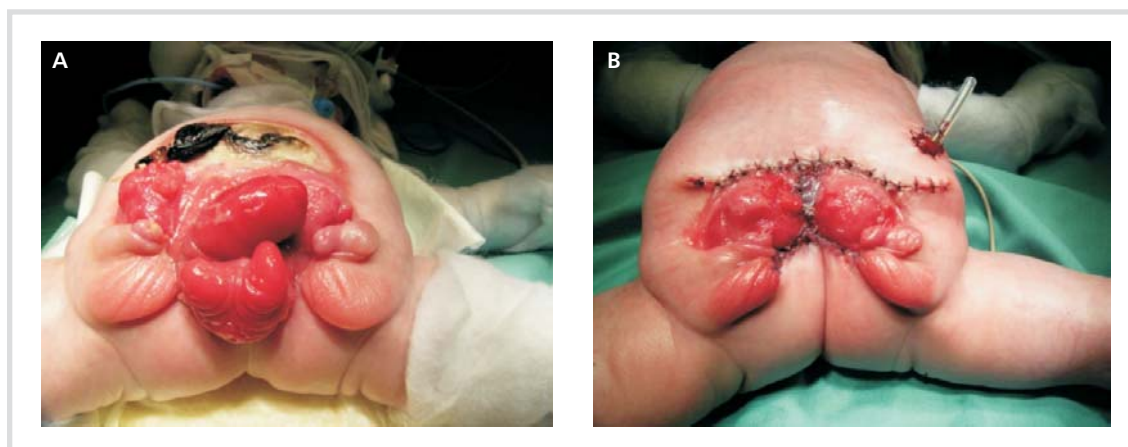
DYSKUSJA

W prawidłowych warunkach, w 4. tygodniu życia płodowego, stek oddzielony jest od owodni błoną stekową zbudowaną z ektodermy i endodermy. Wnikanie mezodermy pomiędzy ektodermę i endodermę błony stekowej zapoczątkowuje rozwój kości i mięśni dolnej części brzucha. Jednocześnie, rosnąca doogonowo przegroda moczowo-odbytowa, dzieli stek na część pęcherzową (położoną od przodu) i odbytową (położoną od tyłu). Następnie, błona stekowa ulegając perforacji tworzy odbyt i ujście zatoki moczowo-płciowej. Guzki i wyniosłości płciowe

we migrują dośrodkowo i łącząc się, zanim błona stekowa ulegnie perforacji, zapoczątkowują rozwój zewnętrznych narządów płciowych.

Najbardziej uznana teoria rozwoju embryologicznego wad wchodzących w skład zespołu wyciowania i wierzchniactwa, została podana przez Marshall i Muecke [6]. Wskazuje ona, że podstawową przyczyną nieprawidłowości jest przerost błony stekowej, który uniemożliwia wnikięcie mezodermy pomiędzy ekto- i endodermę, a także dośrodkową migrację i zlanie się ze sobą guzków i wyniosłości płciowych. W ten sposób dochodzi do nieprawidłowego rozwoju kości miednicy z różnej wielkości rozstępem spojenia łonowego i rozsunięciem mięśni prostych w dolnej części brzucha oraz rozsunięciem mięśni przepony miedniczej w jej przedniej części, a także do nieprawidłowego rozwoju zewnętrznych narządów moczowo-płciowych. Wczesna perforacja błony stekowej, zanim przegroda moczowo-odbytowa podzieli stek na część pęcherzową i odbytową, prowadzi do wyciowania steku. Perforacja po dokonanych podziale, skutkuje wyciowaniem pęcherza, a niezłanie się ze sobą guzków i wyniosłości płciowych jest odpowiedzialne za wierzchniactwo.

W przypadku wyciwanego steku rozstęp spojenia łonowego i ubytek w powłokach jest bardzo duży. W obrębie wyciwanego kompleksu, część środkową zajmuje otwarta kątnica z jelitem cienkim wypadającym przez zastawkę krętniczko-kątniczą, z dwoma wyrostkami robaczkowymi oraz niewidocznym, krótkim, ślepo zakończonym fragmentem jelita grubego (zwykle długości kilku centymetrów). Po obu bokach części jelitowej znajdują się połówki



Ryc. 6. Pacjent z wyciowaniem steku przed operacją (A) i po I-etapie leczenia operacyjnego (B)

wynicowanego pęcherza. Ponad wynicowanym kompleksem widoczna jest, różnej wielkości, przepuklina sznura pępowinowego (omphalocele). Prącie jest zwykle bardzo słabo rozwinięte i rozdzielone całkowicie na dwie połowki, położone daleko od siebie, podobnie jak moszna, w której najczęściej nie wyczuwa się gonad (wnętrostwo).

U dziewczynek, występuje zdwojenie pochwy i macicy z ich poprzecznym ułożeniem i rozsunieniem na boki. Łechtaczka i wargi sromowe są także całkowicie rozdzielone, a ich niedorozwój sprawia, że ich obecność trudno niekiedy zauważyć.

Pomimo wielu teorii powstawania wyżej wymienionych zaburzeń, wciąż nie poznano ich ostatecznej przyczyny [7]. Według Martin i wsp. [8] pewien związek z powstaniem wady o charakterze wynicowania pęcherza moczowego mogą mieć pestycydy. Opisano przypadek ciężarnej narażonej wielokrotnie na pyrethroidy oraz pyriproxyfen, która urodziła dziecko z wyżej wymienioną nieprawidłowością, a w moczu noworodka stwierdzono obecność toksycznych pestycydów. Wskazuje się również na podłoże genetyczne, w tym na niezrównoważoną translokację pomiędzy długim ramieniem chromosomu 9 i Y, jak również mutacje w grupie genów HLXB9 i HOX [9]. Stwierdzono także wyższe ryzyko wystąpienia wady wynicowania w przypadku ciąży zaistniałej w wyniku techniki wspomaganego rozrodu [10]. W prezentowanym przypadku wywiad rodzinny zarówno ze strony matki, jak i ojca był nie obciążony. U płodu stwierdzono prawidłowy kariotyp, ale pacjentka miała w pracy kontakt z farbami drukarskimi.

Pomimo dużego zakresu nieprawidłowości strukturalnych wada wynicowania steku jest nadal rzadko rozpoznawana prenatalnie i często mylona z przepukliną sznura pępowinowego lub wytrzewieniem. Znacznie łatwiej jest rozpoznać prenatalnie wynicowanie pęcherza. Gearhart i wsp. [11] w retrospektywnej analizie, opisali pięć ultrasonograficznych cech wynicowania pęcherza moczowego: 1) brak możliwości wizualizacji pęcherza moczowego, 2) obecność litej masy w dolnej części brzucha, 3) niski przyczep sznura pępowinowego, 4) szerokie rozstawienie kości łonowych i 5) trudności w określeniu płci [11]. Wynicowanie pęcherza moczowego powinno być zawsze podejrzewane w przypadku prawidłowej ilości płynu owodniowego z jednoczesnym brakiem możliwości uwidocznienia pęcherza.

Kryteria diagnostyczne wynicowania steku, w okresie prenatalnym, nie są tak dobrze spre-

cyzowane. W odróżnieniu od wynicowania pęcherza moczowego, wynicowanie steku zawsze współlistnieje z zarośnięciem odbytu i zazwyczaj towarzyszy mu przepuklina sznura pępowinowego oraz defekty kręgosłupa, szczególnie w odcinku lędźwiowo-krzyżowym. Proponuje się przyjęcie tzw. dużych i małych kryteriów [12]. Do dużych kryteriów, widzianych w ponad 50% przypadków wynicowania steku, zalicza się: brak uwidocznienia pęcherza moczowego (91%), defekt przedniej ściany powłok brzusznych lub obecność struktury torbielowatej na przedniej ścianie jamy brzusznej (82%), przepuklinę sznura pępowinowego (77%), przepuklinę oponowo-rdzeniową (68%). Do małych kryteriów, widzianych w mniej niż 50% przypadków, zalicza się: defekt kończyn dolnych (23%), anomalie nerek (23%), szeroko rozstawione kości łonowe (18%), wąską klatkę piersiową (9%), wodogłowie (9%), pojedynczą tętnicę pępowinową (9%).

W opisywanym przypadku, wynicowaniu pęcherza moczowego towarzyszyła przepuklina sznura pępowinowego, która była bardziej wydatna w 19. tygodniu ciąży niż w trzecim trymestrze, jak również atrezja odbytu. Ponadto zwracało uwagę nieprawidłowe rozstawienie kości łonowych i zniesienie fizjologicznych krzywizn odcinka lędźwiowo-krzyżowego kręgosłupa, ale bez cech rozszczepu.

Pomimo, iż ultrasonograficzne cechy charakterystyczne dla wynicowania pęcherza moczowego lub wynicowanego steku były wielokrotnie opisywane, to tylko około 25% przypadków jest diagnozowanych prenatalnie [13]. Wydaje się, że bardziej czułym narzędziem w diagnostyce wad układu moczowo-płciowego u płodów może być badanie rezonansu magnetycznego (RM) [14-16]. RM dostarcza więcej szczegółów anatomicznych, umożliwia dokładniejszą diagnostykę płci, a także pozwala na ocenę cewy nerwowej, co ułatwia ustalenie rokowania. W przypadku wątpliwości dotyczących prenatalnego określenia płci zaleca się oznaczyć kariotyp, co było wykonane w opisywanym przypadku. Proponowano również poszerzenie diagnostyki o badanie RM, ale pacjentka nie wyraziła na nie zgody.

Wczesna, prenatalna diagnoza i przedstawienie złożoności patologii związanej z wynicowaniem steku daje rodzicom czas na podjęcie decyzji, co do dalszej kontynuacji, bądź zakończenia ciąży. Pozwala także na zaplanowanie i wdrożenie odpowiedniego postępowania z noworodkiem bezpośrednio po urodzeniu. Niektórzy zalecają wczesne leczenie rekonstrukcyjne, aby

zminimalizować kolonizację bakteryjną narządów pozostających poza powłokami jamy brzusznej [17,18]. Postępowanie w pierwszych dobach życia powinno jednak przede wszystkim być dostosowane do stanu dziecka. Najważniejsza jest normalizacja równowagi kwasowo-zasadowej oraz gospodarki wodno-elektrolitowej, która może być zaburzona z powodu dużych strat treści jelitowej przez wrodzoną przetokę na jelicie cienkim (otwarcie jelita na poziomie zastawki krętniczko-kątniczej). Etapowe leczenie

operacyjne należy wdrożyć dopiero po uzyskaniu stabilizacji stanu noworodka [19]. Do tego czasu wyciwony kompleks powinien być zabezpieczony okładem nasączonym solą fizjologiczną, a skóra wokół niego obficie natłuszczana maścią silikonową.

Ogromny postęp jaki dokonał się w ostatnich latach w dziedzinie diagnostyki prenatalnej, a także w chirurgii, z pewnością przyczynia się do zmniejszenia śmiertelności oraz poprawy jakości życia pacjentów dotkniętych tymi wadami.

- | | |
|---|--|
| <ol style="list-style-type: none"> 1. Bronshtein M, Kushnir O, Ben-Rafael Z et al. Transvaginal sonographic measurement of fetal kidneys in the first trimester of pregnancy. <i>J Clin Ultrasound</i> 1990; 18(4):299-301. 2. Rosati P, Guariglia L. Transvaginal sonographic assessment of the fetal urinary tract in early pregnancy. <i>Ultrasound Obstet Gynecol</i> 1996;7(2):95-100. 3. Gerhart JP, Jeffs RD. Exstrophy – epispadias complex and bladder anomalies. In: Campbell ES (ed). <i>Urology</i>, Philadelphia, PA: WB Saunders, 1998:1940-1975. 4. Romero R, Pilu G, Jeanty P, Ghidini A, Hobbins J. Prenatal diagnosis of congenital anomalies. Norwalk, CT: Appleton & Lange, 1998;228-232. 5. Carey JC, Greenbaum B, Hall BD. The OEIS complex (omphalocele, exstrophy, imperforate anus, spinal defects). <i>Birth Defects Orig Artic Ser.</i> 1978;14(6B):253-263. 6. Marshall V, Muecke E. Variations in exstrophy of the bladder. <i>J Urol.</i> 1962;88:766-796. 7. Moore KL. In: Moore KL [ed]. <i>The developing human: clinically oriented embryology.</i> 7th ed. Philadelphia: WB Saunders. 2003:256-328. 8. Martin M, Rodriguez K, Sanchez-Sauco M et al. Household exposure to pesticides and bladder exstrophy in a newborn baby boy: a case report and review of the literature. <i>J Med Case Rep.</i> 2009;3:6626. 9. Thauvin-Robinet C, Faivre L, Cusin V et al. Cloacal exstrophy in an infant with 9q34.1-qter deletion resulting from a de novo unbalanced translocation between chromosome 9q and Yq. <i>Am J Med Genet A</i> 2004; 126A(3): 303-307. | <ol style="list-style-type: none"> 10. Wood HM, Babineau D, Gearhart JP. In vitro fertilization and the cloacal/bladder exstrophy-epispadias complex: a continuing association. <i>J Pediatr Urol.</i> 2007;3(4): 3015-310. 11. Gearhart JP, Ben-Chaim J, Jeffs RD, Sanders RC. Criteria for the prenatal diagnosis of classic bladder exstrophy. <i>Obstet Gynecol.</i> 1995;85(6):961-964. 12. Austin PF, Homsy YL, Gerhart JP et al. The prenatal diagnosis of cloacal exstrophy. <i>J Urol</i> 1998;160(3 Pt 2):1179-1181. 13. Goyal A, Fishwick J, Hurell R et al. Antenatal diagnosis of bladder/cloacal exstrophy: challenges and possible solutions. <i>J Pediatr Urol.</i> 2012;8(2):140-144. 14. Hsieh K, O'Loughin MT, Ferrer FA. Bladder exstrophy and phenotypic gender determination on fetal magnetic resonance imaging. <i>Urology.</i> 2005;65(5):998-999. 15. Celentano C, Caulo M, Cardellini T et al. Bladder exstrophy and prenatal diagnosis using 3-D ultrasound and fetal MRI. Abstr Second Int Congress Fetal MRI 200 published <i>Ultrasound Obstet Gynecol.</i> 2008;31:597-609. 16. Herman-Sucharska I, Urbanik A, Mamak-Balaga A et al. MR in the fetal genitourinary system abnormalities. Abstr Second Int Congress Fetal MRI 200 published <i>Ultrasound Obstet Gynecol.</i> 2008;31:597-609. 17. Woo LL, Thomas JC, Brock JW. Cloacal exstrophy: a comprehensive review of an uncommon problem. <i>J Pediatr Urol.</i> 2010;6(2):102-111. 18. Hyun SJ. Cloacal exstrophy. <i>Neonatal Netw.</i> 2006;25(2): 101-115. 19. Baka-Ostrowska M. Zespół wyciwowania i wierzchniactwa. W: <i>Chirurgia noworodka</i> pod redakcją P. Kalicińskiego, INVEST-DRUK, Warszawa, 2004:459-470. |
|---|--|