

Magzati-újszülöttkori fejlődési rendellenességek praenatalis ultrahangvizsgálatának eredményessége, a nehézségi és a bizonytalansági faktorok vizsgálata

Erős Fanni Rebeka dr. ■ Beke Artúr dr.

Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, I. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Budapest

Bevezetés és célkitűzés: A magzati fejlődési rendellenességek születés kori prevalenciája 2–3% körül van. Célunk a praenatalis ultrahangvizsgálat hatékonyságának az elemzése volt a fejlődési rendellenességek felismerésében.

Módszer: Vizsgálatunk során hét év anyagában 1200, fejlődési rendellenességben szenvedő magzat praenatalis ultrahang- és postnatalis klinikai, illetve fetopatológiai adatait dolgoztuk fel.

Eredmények: Ezerkétszáz, fejlődési rendellenességben érintett magzat adatait dolgoztuk fel. Az anyai átlagéletkor a szülés/vetelés idején $29,96 \pm 5,88$ év volt. Az 1200-ból 671 esetben végződött szüléssel a várandósság, a gesztációs kor átlaga a szülés idején $35,26 \pm 4,2$ hét volt, míg a magzatok súlya $2408,67 \pm 944,41$ g. Ötszázhuszonkilenc vetelés fordult elő, a gesztációs kor átlaga $19,88 \pm 2,53$ hét volt. Az 1200 magzataból 73-nál fordult elő kromoszóma-rendellenesség, 211 esetben pedig multiplex malformatio. Megállapíthattuk, hogy a magzati craniospinalis rendellenességek és mellkasi eltérések nagy hatékonysággal vizsgálhatók a méhen belüli magzatnál (72,65% és 67,7%). Magas szenzitivitással tudtuk kimutatni a hasi malformatiókat (59,58%), az urogenitalis rendellenességeket (54,55%), illetve a végtag- és csontrendszeri eltéréseket (50%). Ezzel szemben az arc és nyak rendellenességeinek kimutatása alacsony hatékonyságú volt (31,85%).

Következtetések: Az esetek körülbelül felében egyezett meg a postnatalisan/vetélést követően talált rendellenesség a praenatalisan diagnosztizált magzati anomáliával. Az eredményeink azt igazolják, hogy az ultrahangvizsgálat a congenitalis malformatiók diagnosztikájában fontos szerepet játszik, azonban valamennyi fejlődési rendellenesség kimutatását nem teszi lehetővé.

Orv Hetil. 2017; 158(45): 1794–1801.

Kulcsszavak: magzati fejlődési rendellenesség, újszülöttek fejlődési rendellenessége, ultrahangvizsgálat

Effectiveness of prenatal ultrasound in fetal and neonatal malformations and examination of difficulty and uncertainty factors

Introduction and aim: The birth prevalence of congenital malformations is around 2-3%. The aim of this study was to examine the efficacy of ultrasound diagnostics in detecting congenital malformations.

Method: We have processed the prenatal sonographic and postnatal clinical details of 1867 inborn abnormalities in 1200 fetuses over a 7-year period.

Results: The mean maternal age upon delivery/abortion was 29.96 ± 5.88 years. In 671 cases, the pregnancy concluded in delivery with a mean gestational age of 35.26 ± 4.2 weeks and mean weight of 2408.67 ± 944.41 g. In case of the 529 abortions the mean gestational age was 19.88 ± 2.53 weeks. Seventy-three fetuses were chromosomally abnormal, while 211 had multiple malformations. Prenatal ultrasound was highly sensitive in the detection of central nervous system and thoracic anomalies in utero (72.65% vs. 67.7% sensitivity). The detection rate was high in case of abdominal (59.58%), urogenital (54.55%), and limb/skeletal (50%) malformations as well. However, the diagnosis of face/neck anomalies was somewhat less efficient (31.85%).

Conclusions: In approximately half of the cases, postnatally diagnosed abnormalities coincided with the prenatally discovered congenital malformations. The results have confirmed that ultrasonography plays an important role in diagnosing malformations prenatally but it fails to detect all of the developmental abnormalities.

Keywords: prenatal ultrasound, fetal malformations, newborn malformations

Erős FR, Beke A. [Effectiveness of prenatal ultrasound in fetal and neonatal malformations and examination of difficulty and uncertainty factors]. *Orv Hetil.* 2017; 158(45): 1794–1801.

(Beérkezett: 2017. augusztus 22.; elfogadva: 2017. szeptember 18.)

Rövidítések

F(B) = bizonytalansági faktor; F(N) = nehézségi faktor

A magzati fejlődési rendellenességek születéskori prevalenciája 2–3% körül van [1–3]. A magzati fejlődési rendellenességek felismerésében mai napig legnagyobb szerepe az ultrahangszűrésnek, illetve a célzott ultrahangvizsgálatoknak van. Az ultrahang a legelterjedtebben használt diagnosztikus eszköz a szülészetben, azon belül is a fejlődési rendellenességek kimutatásában. Fontos azonban annak ismerete, hogy melyek azok a rendellenességek, amelyek nagy bizonyossággal kimutathatóak már praenatalisan is, illetve melyek azok, amelyeknek kimutatása csak részben vagy esetleg egyáltalán nem lehetséges a szülést megelőzően.

Az irodalmi adatok alapján magas szenzitivitással mutathatók ki az agy és gerincvelő rendellenességei, valamint egyes cardiovascularis malformációk [3–5]. Alacsony azonban az ultrahang hatékonysága az arc, a végtagok, valamint a genitális eltéréseinek diagnosztizálásában [2, 6, 7]. A magzati rendellenességek ultrahangvizsgálatával több hazai közlemény is foglalkozik [8–10].

A várandósok magas, sokszor irracionális elvárása, hogy minden rendellenesség már korán és teljes mértékben felismerhető legyen a várandósság során, gyakran kártérítési perekhez vezethet. Elengedhetetlen tehát a megfelelő tájékoztatás, amihez nélkülözhetetlen, hogy a tájékoztatást végzők is naprakész tudással rendelkezzenek az ultrahangvizsgálatok hatékonyságát illetően. A praenatalis diagnosztika óriási szakmai felelősséggel jár, hiszen egy esetleges pontatlan diagnózisnak jelentős következményei lehetnek mind a magzatra, mind pedig a családra nézve. Fontos tehát annak vizsgálata, hogy jelenleg a magyarországi terhesgondozási rendszer ultrahangprotokollja mellett milyen arányban sikerül kimutatni az egyes rendellenesség-csoportokat.

Célunk a praenatalis ultrahangvizsgálatok hatékonyságának vizsgálata volt a fejlődési rendellenességek felismerésében. Célul tűztük ki, hogy megvizsgáljuk, mennyire jellemezték jól az általunk bevezetett új paraméterek, így a bizonytalansági faktor [F(B)] és nehézségi faktor [F(N)] a rendellenességek felismerésének nehézségeit.

Betegek és módszer

Vizsgálatunk során 2006–2012 között az I. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika anyagában azokat az eseteket dolgoztuk fel, ahol a fetopatológiai leletben, illetve postnatalis vizsgálat során fejlődési rendellenességeket diagnosztizáltak. A vizsgálat során a praenatalis ultrahangleleteket, a postnatalis klinikai adatokat, valamint a fetopatológiai leleteket dolgoztuk fel.

Az I. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika praenatalis diagnosztikai centrumként működik, az ország számos részéről utalnak klinikánkra várandósokat vizsgálatra, konzíliumba a progresszív betegellátás keretében. A genetikai tanácsadáson a munkánk során – az egyéb tanácsadási szituációk mellett – gyakran találkozunk a méhen belüli magzattal kimutatott ultrahangeltéréssel. Ezen eltérések lehetnek:

1. Más intézetben elvégzett ultrahangvizsgálat során észlelt és a klinikánkon a genetikai tanácsadás keretében elvégzett ultrahangvizsgálat alkalmával megerősített eltérések.

2. Klinikánkon a rutin-terhesgondozás keretében, az ultrahangszűrésen átesett várandósoknál kimutatott ultrahangeltérések, és emiatt a genetikai tanácsadásra utalt esetek.

3. Egyéb okból (például biokémiai paraméterekben észlelt eltérés miatt) a genetikai tanácsadásunkra utalt, és az általunk elvégzett ultrahangvizsgálat során észlelt eltérések.

4. Egyéb anyai és magzati okból elvégzett echokardiográfia, magzati szív-ultrahangvizsgálat során észlelt eltérések.

Külön megvizsgáltuk a kromoszómaeltéréshez társult, a multiplex malformatio részeként előfordult fejlődési rendellenességeket, illetve azokat az eseteket, amelyekben a rendellenesség nem társult más szervrendszer eltéréssel. Az irodalmi adatokkal való összehasonlíthatóság érdekében a rendellenességeket az EUROCAT tanulmány szempontjait figyelembe véve csoportosítottuk. A rendellenességeket hat főcsoportba soroltuk: 1. agy és gerincvelő; 2. arc és nyak; 3. mellkas; 4. has és hasfal; 5. vese és nemi szervek; 6. végtagok eltérései.

Az ultrahangvizsgálatok az I. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika Ultrahang Laboratóriumában Philips® HD

11XE (Philips Ultrasound) és GE Voluson® 730PRO (GE Medical System Kretztechnik GmbH & Co OHG), valamint Medison SA9900 ultrahangkészülékkel történtek (Medison Co., LTD). A vizsgálatok a Magyar Szülészeti-Nőgyógyászati Ultrahang Társaság által kidolgozott szakmai protokolloknak megfelelően történtek (Szülészeti terhességi transzabdominalis ultrahangvizsgálat – 2003. 02. 10.; Magzati echokardiográfia – 2003. 02. 10.; A terhesség során javasolt ultrahangvizsgálatok – 2003. 02. 10.).

A betegeket három csoportra osztottuk: az első csoportba (I.) soroltuk azokat a magzatokat, akiknél a prae-natalis ultrahangvizsgálat és a postnatalis/fetopatológiai vizsgálati eredmények teljes egyezést mutattak; a második csoportba (II.) kerültek azok az esetek, ahol a fejlődési rendellenesség csak részben került felismerésre; a harmadik csoport (III.) betegeinél nem került felismerésre az eltérés a születés/vetelés előtt.

Részben felismertnek tekintettük azokat az eseteket, ahol az ultrahangvizsgálat során felismerésre került az adott szervnek a rendellenessége, azonban a megszületés/vetelés után elvégzett vizsgálatok alapján – a feltételezett diagnózishoz képest – a végleges diagnózis eltérő volt. Példaként hozhatjuk fel az agyi eltérések között, ha az ultrahangvizsgálatok során oldalkamra-tágulatot vagy az agykamra alaki eltérését írta le az ultrahang, de a postnatalis vizsgálatok corpus callosum agenesiát/dysgenesiát igazoltak. Hasonlóan előfordult például végtag- és csontosodás-rendellenességnél, hogy az ultrahangvizsgálat alapján dongaláb gyanúja merült fel, azonban a megszületés/vetelés után elvégzett kivizsgálás során arthrogryposis igazolódott.

A statisztikai feldolgozás során két új paramétert vezettünk be az egyes rendellenességek kimutathatóságának jellemzésére.

A *bizonytalansági faktor* esetén a részben felismert esetek számát osztottuk a felismert esetek számával (teljesen és részben felismert esetek számának összege). Tehát ezzel a paraméterrel azt vizsgáltuk, hogy a felismert esetek hány százaléka volt részben felismert.

$$F(B) = \frac{n(\text{részben felismert})}{n(\text{felismert})}$$

A másik paraméter, a *nehézségi faktor* esetén a fel nem ismert esetek számát osztottuk a felismert esetek számával. Ezzel a második paraméterrel azt vizsgáltuk, hogy a nem felismert esetek száma hogyan aránylott a felismert esetek számához.

$$F(N) = \frac{n(\text{nem felismert})}{n(\text{felismert})}$$

A bizonytalansági és a nehézségi faktor számításánál alacsonynak tekintettük az értéket, ha 0,5 alatt volt, magasnak tekintettük az értéket, ha nagyobb vagy egyenlő volt 0,5-del, de kisebb volt egynél, nagyon magasnak vettük az értéket, ha több volt vagy egyenlő eggyel.

Eredmények

Az I. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikán 2006–2012 között 25 700 újszülött jött világra és 8580 vetelés történt. A 8580 vetelésből 5628 esetben indukált, míg 2952 esetben spontán vetelés következett be. A vetélések nagy része, 7453 eset (4822 indukált és 2631 spontán vetelés) az első trimeszterben történt, míg 1127 vetelés a második trimeszterben (806 indukált és 321 spontán vetelés). Összesen 1616 magzatnál fordult elő a jelzett időszakban valamilyen fejlődési rendellenesség.

Az 1616 esetből 416-ot kizártunk a vizsgálatból. Egyrészt kizárásra kerültek azok az esetek, amelyeknél nem történt ultrahangvizsgálat és csak a szülés/vetelés után került felismerésre a rendellenesség, összesen 68 ilyen eset került kizárásra. A 68 esetből 61 szülés és hét vetelés volt. Hét esetben multiplex rendellenesség, 25 mellkasi, hét hasi, 11 urogenitalis, 20 craniofacialis, hét végtagi, négy hydrops fordult elő. Az 1616 esetből további 348-at kizártunk a vizsgálatból, mert ezen magzatoknál kizárólag kromoszómaeltérés és/vagy minor rendellenességek fordultak elő, és nem társultak major ultrahang-eltéréssel. Az 1616 esetből tehát 1200 magzat adatait dolgoztuk fel.

Az 1200 magzatból 644 fiú és 515 leány volt, 41 esetben pedig nem volt ismert a nem. Az anyai átlagéletkor a szülés/vetelés idején $29,96 \pm 5,88$ év volt. A terhesség

1. táblázat | Ikerpároknál előforduló rendellenességek

Ikerpár	Magzat	Rendellenesség
1.	A	Anencephalia AVSD Pulmonalis stenosis
	B	Fallot-tetralógia
2.	A	ASD Pyelectasia Ureter és pyelon duplex
	B	Pyelectasia Ren duplex
3.	A	Komplett nagyér-transpositio Situs inversus
	B	Situs inversus
4.	A	Belek malrotatiója Ductus omphaloentericus persistens Invaginatio intestinalis
	B	Palatoschisis
5.	A	Palatoschisis
	B	VSD
6.	A	Facialis dysmorphia VSD
	B	Duodenumatresia

2. táblázat | Craniospinalis rendellenességek felismerésének bizonytalansági faktora F(B) és nehézségi faktora F(N)

Rendellenesség típusa	Esetszám	I. teljes egyezés		II. részleges egyezés		III. eltérés		Bizonytalansági faktor F(B)*	Nehézségi faktor F(N)*
		n	%	n	%	n	%		
Ventriculomegalia/hydrocephalus	115	91	79,13%	6	5,22%	18	15,65%	0,06	0,19
Corpus callosum agenesia/dysgenesia	26	13	50,00%	2	7,69%	11	42,31%	0,13	0,73
Spina bifida*	72	64	88,89%	5	6,94%	3	4,17%	0,07	0,04
Holoprosencephalia	26	19	73,08%	5	19,23%	2	7,69%	0,21	0,08
Dandy-Walker-malformatio/vermis hypoplasia	14	9	64,29%	2	14,29%	3	21,43%	0,18	0,27
Microcephalia	8	2	25,00%	1	12,50%	5	62,50%	0,33	1,67
Hydranencephalia	8	7	87,50%	0	0,00%	1	12,50%	0,00	0,14
Sacrococcygealis teratoma	8	6	75,00%	2	25,00%	0	0,00%	0,25	0,00
Anencephalia/exencephalia	20	19	95,00%	0	0,00%	1	5,00%	0,00	0,05
Encephalokele, meningokele	9	6	66,67%	1	11,11%	2	22,22%	0,14	0,29
Arnold-Chiari-malformatio	2	0	0,00%	1	50,00%	1	50,00%	1,00	1,00
Egyéb craniospinalis rendellenesség	43	19	44,19%	12	27,91%	12	27,91%	0,39	0,39
Összesen	351	255	72,65%	37	10,54%	59	16,81%	0,14	0,29

* <0,5 alacsony, ≥0,5 magas, ≥1 nagyon magas.

alatt végzett ultrahangvizsgálatok átlagos száma 3,35 + 3,06 volt.

Az 1200-ból 671 esetben végződött szüléssel a várandósság. A szülések esetében a gesztációs kor átlaga 35,26 ± 4,2 hét, az újszülöttek születési súlyának átlaga pedig 2408,67 ± 944,41 g volt. A 671 szülésből 335 következett be a 37. terhességi hét előtt (49,93%).

A vizsgált 1200 esetből 529 esetben vetélés zajlott le. Huszonhét esetben a vetélés spontán volt, 502 magzatnál pedig indukáltan következett be. A vetélések átlagosan a 19,88 ± 2,53 héten következtek be. A magzatok átlagos súlya a vetéléskor 324,03 ± 156,07 g volt.

Az 1200 magzat esetében 1129 singularis, 68 gemini és 3 trigemini terhesség fordult elő. A 68 gemini esetből hatban volt érintett az ikerpár mindkét tagja (1. táblázat). A trigemini esetek mindegyikében csak egy magzat volt érintett a háromból.

Az 1200 magzattól 73-nál fordult elő kromoszóma-rendellenesség: 37 esetben 21-es triszómia (Down-szindróma), 20 magzatnál 18-as triszómia (Edwards-szindróma), hat esetben 13-as triszómia (Patau-szindróma), két magzatnál pedig Turner-szindróma. Nyolc magzatnál jelent meg egyéb kromoszómaeltérés: két esetben triploidia, egy esetben 9-es triszómia, egy esetben az X-kromoszóma ring formációja, egy esetben az 1-es kromoszóma deletiója, három esetben pedig egyéb eltérés.

Az 1200 magzattól 211 magzatnál fordult elő multiplex malformatio: 22 magzatnál aneuploidiaival együtt, míg 189 esetben euploid magzatnál. A 189-ből 133-nál a rendellenességek csak két szervrendszert érintettek, míg 64 magzatnál az érintett szervrendszerek száma mi-

nimum három volt. A multiplex malformatióban szenvedő magzatoknál leggyakrabban mellkasi rendellenességek (49,74%, 94 eset), urogenitalis malformációk (47,09%, 89 eset) és craniospinalis eltérések (44,44%, 84 eset) fordultak elő.

Az 1200 magzatnál összesen 1867 rendellenesség fordult elő. A craniospinalis rendellenességek száma 351 volt, az arc és nyak malformációi 135 esetben jelentek meg. A legnagyobb esetszámmal a mellkasi rendellenességek fordultak elő (675 eset). Kétszáznegyven eset került a hasi és hasfali rendellenességek közé, 308 az urogenitalis eltérések csoportjába, míg 158 esetet soroltunk a végtagi és csontosodási eltérésekhez.

A rendellenességek kimutathatóságának jellemezésére két új paramétert vezettünk be, a bizonytalansági faktort és nehézségi faktort.

A craniospinalis rendellenességeknél talált bizonytalansági és nehézségi faktor értékeit a 2. táblázat mutatja.

Az arc és nyak rendellenességeit vizsgálva minden rendellenesség-csoportban magas, illetve nagyon magas volt a nehézségi faktor, összesített értéke 1,87-nak adódott (3. táblázat).

A szív- és mellkasi rendellenességeknél számított értékeket a 4. táblázat szemlélteti.

A hasi és hasfali rendellenességek bizonytalansági és nehézségi faktor értékeit az 5. táblázat mutatja.

Az urogenitalis rendellenességeknél számított F(B) és F(N) értékeket a 6. táblázat tartalmazza.

A végtagi és csontosodási rendellenességek csoportban a nehézségi faktor összességében is magas volt, 0,7 (7. táblázat).

3. táblázat | Craniofacialis rendellenességek praenatalis felismerésének bizonytalansági faktora F(B) és nehézségi faktora F(N)

Rendellenesség típusa	Esetszám	I. teljes egyezés		II. részleges egyezés		III. eltérés		Bizonytalansági faktor F(B)*	Nehézségi faktor F(N)*
		n	%	n	%	n	%		
Ajak- és szájpadhasadék	60	32	53,33%	1	1,67%	27	45,00%	0,03	0,82
Choanalis atresia	14	0	0,00%	1	7,14%	13	92,86%	1,00	13,00
Microphthalmus/anophthalmus	9	2	22,22%	1	11,11%	6	66,67%	0,33	2,00
Fülkagyló hiánya	7	0	0,00%	0	0,00%	7	100,00%		
Micrognathia	12	1	8,33%	0	0,00%	11	91,67%	0,00	11,00
Exophthalmus	2	1	50,00%	0	0,00%	1	50,00%	0,00	1,00
Egyéb craniofacialis rendellenesség	31	7	22,58%	1	3,23%	23	74,19%	0,13	2,88
Összesen	135	43	31,85%	4	2,96%	88	65,19%	0,09	1,87

* <0,5 alacsony, ≥0,5 magas, ≥1 nagyon magas.

Megbeszélés

A craniospinalis rendellenességek közül az Arnold–Chiari-malformatio esetén találtunk magasabb bizonytalansági (1,0) és nehézségi faktort (1,0). A nehézségi faktor magas volt microcephalia (1,67) és corpus callosum agenesis/dysgenesia (0,73) esetén.

Az arc és nyak rendellenességeit vizsgálva minden rendellenesség-csoportban magas, illetve nagyon magas volt a nehézségi faktor, összesített értéke 1,87-nak adódott. *Levi és mtsai* saját vizsgálatukban a terhesség 26. hetéig az arc és a nyak rendellenességeit 30,56%-ban tudták kimutatni, ami jól tükrözi az általunk számított magas nehézségi faktor értékét. A choanalis atresia csoportban nagyon magas volt mind a bizonytalansági faktor (1,0), mind pedig a nehézségi faktor (13,0). Nagyon magas volt a nehézségi faktor a micrognathia csoportban (11,0), az egyéb craniofacialis rendellenességek esetén (2,88), a microphthalmus/anophthalmus eseteknél (2,0), illetve exophthalmusnál (1,00). A legalacsonyabb, de még így is magas nehézségifaktor-értéket az ajak- és szájpadhasadék-csoportban találtunk (0,82).

A mellkasi rendellenességeknél négy esetben, a tüdővéna malposíciója (0,6), az atrialis septumdefektus (0,54), a tágult jobb és bal kamra (0,5), illetve a sclerosis tuberosa (0,5) esetekben találtunk magas bizonytalansági faktort. *Marek és mtsai* hasonló tendenciát tudtak kimutatni, a tüdővéna malposícióját például egy esetben sem tudták szülés előtt diagnosztizálni [5]. A nehézségi faktor egyedül a tüdő egyéb rendellenességeinél volt nagyon magas (1,08).

A hasi és hasfali eltérések csoportban magas volt a bizonytalansági faktor az anusatresia (0,71), illetve az oesophagusatresia (0,60) eseteiben. A fent említett rendellenességeknél nagyon magas volt a nehézségi faktor értéke is: anusatresianál 2,29, oesophagusatresianál pedig 1,0. Magas nehézségi faktort találtunk továbbá az egyéb hasi és hasfali rendellenességek esetében (0,58).

Fadda és mtsai az oesophagusatresia 3/15 esetben detektálták a szülést/vetélést megelőzően (20%), amely eredmény jól mutatja a diagnózis nehézségét és bizonytalanságát [2].

Magas volt a bizonytalansági faktor az egyéb húgyúti rendellenességek csoportban (0,59). Extrém magas nehézségifaktor-értéket számoltunk a férfi genitális rendellenességeknél (41), illetve a női genitális rendellenességeknél is magasabb volt a nehézségi faktor (0,5). Az irodalomban *Fadda és mtsai* vizsgálták a genitális rendellenességek felismerhetőségét és 42,2%-os hatékonyságot találtak, ami nem magyarázza az általunk talált extrém magas nehézségifaktor-értéket [2].

A végtagi és csontosodási rendellenességek csoportban a nehézségi faktor összességében is magas volt, 0,7 (7. táblázat). Magas volt a bizonytalansági faktor értéke polydactylia (0,5) és syndactylia (0,5) esetében. Nagyon magas volt a nehézségi faktor az ujj rendellenességeinél: syndactyliánál (3,5) és polydactyliánál (2,33), illetve az egyéb végtagi rendellenességek csoportban (2,0). *Dicke és mtsai* alacsony szenzitivitással tudták kimutatni a polydactylia-eseteket (19,1%) [7]. Magas nehézségi faktort találtunk továbbá a dongaláb eseteiben (0,84). *Rosselli és mtsai* vizsgálatukban a dongaláb eseteket 34,3%-ban tudták kimutatni praenatalis ultrahangvizsgálattal, amely összhangban van az általunk számított magas nehézségifaktor-értékkel [6].

Az elvégzett ultrahangvizsgálatok nehézségeit és bizonytalansági tényezőit jól jellemzik, hogy az egyes rendellenességek felismerhetősége, a pontos diagnózis felállítása gyakran nehézségekbe ütközik, és csak a megszületés vagy vetelés után elvégzett fetopatológiai vizsgálat során állítható fel a megfelelő diagnózis. Az elvégzett vizsgálatok nemcsak a klinikánk ultrahang-laboratóriumának munkáját jellemzik, hiszen számos esetben más intézetből a progresszív betegellátás keretében került a várandós a klinikánk praenatalis diagnosztikai centrumába. Vonatkozik ez a beküldő intézetek gondos munkájára, hogy

4. táblázat | Szív- és mellkasi rendellenességek praenatalis felismerésének bizonytalansági faktora F(B) és nehézségi faktora F(N)

Rendellenesség típusa	Esetszám	I. teljes egyezés		II. részleges egyezés		III. eltérés		Bizonytalansági faktor F(B)*	Nehézségi faktor F(N)*
		n	%	n	%	n	%	II/I + II	III/I + II
Atrialis septumdefektus (ASD)	41	13	31,71%	15	36,59%	13	31,71%	0,54	0,46
Ventricularis septumdefektus (VSD)	126	68	53,97%	19	15,08%	39	30,95%	0,22	0,45
Atrioventricularis septumdefektus (AVSD)	39	31	79,49%	1	2,56%	7	17,95%	0,03	0,22
Univentricularis szív	28	27	96,43%	1	3,57%	0	0,00%	0,04	0,00
Aortastenosis	11	7	63,64%	3	27,27%	1	9,09%	0,30	0,10
Aortaatresia	28	21	75,00%	6	21,43%	1	3,57%	0,22	0,04
Coarctatio aortae	22	16	72,73%	3	13,64%	3	13,64%	0,16	0,16
Hypoplasiás balszívfél-szindróma	40	36	90,00%	1	2,50%	3	7,50%	0,03	0,08
Pulmonalis stenosis	20	14	70,00%	2	10,00%	4	20,00%	0,13	0,25
Hypoplasiás jobbszívfél-szindróma (pulmonalis atresia)	29	22	75,86%	6	20,69%	1	3,45%	0,21	0,04
Komplett nagyér-transpositio	30	22	73,33%	0	0,00%	8	26,67%	0,00	0,36
Kettős kiáramlású jobb kamra	12	7	58,33%	4	33,33%	1	8,33%	0,36	0,09
Truncus arteriosus communis	19	14	73,68%	4	21,05%	1	5,26%	0,22	0,06
Tüdővénák malpositiója	6	2	33,33%	3	50,00%	1	16,67%	0,60	0,20
Falot-tetralógia	19	13	68,42%	2	10,53%	4	21,05%	0,13	0,27
Tricuspidalis atresia/stenosis	7	5	71,43%	2	28,57%	0	0,00%	0,29	0,00
Tricuspidalis insufficiencia	9	7	77,78%	2	22,22%	0	0,00%	0,22	0,00
Mitralis atresia/stenosis	9	7	77,78%	2	22,22%	0	0,00%	0,22	0,00
Tágult jobbszív-fél	11	9	81,82%	2	18,18%	0	0,00%	0,18	0,00
Tágult jobb és bal kamra	5	2	40,00%	2	40,00%	1	20,00%	0,50	0,25
Situs inversus	9	8	88,89%	0	0,00%	1	11,11%	0,00	0,13
Szív jobbra dyslocat	4	3	75,00%	1	25,00%	0	0,00%	0,25	0,00
Rhabdomyoma	9	8	88,89%	1	11,11%	0	0,00%	0,11	0,00
Sclerosis tuberosa	2	1	50,00%	1	50,00%	0	0,00%	0,50	0,00
Myxoma	1	1	100,00%	0	0,00%	0	0,00%	0,00	0,00
Szívaneurysma	3	2	66,67%	1	33,33%	0	0,00%	0,33	0,00
Pericardialis folyadékgyülem	11	10	90,91%	0	0,00%	1	9,09%	0,00	0,10
Szív egyéb rendellenességei	57	45	78,95%	8	14,04%	4	7,02%	0,15	0,08
Tüdő cysticus adenomatoid malformatiója	16	14	87,50%	1	6,25%	1	6,25%	0,07	0,07
Tüdő egyéb rendellenességei	52	22	42,31%	3	5,77%	27	51,92%	0,12	1,08
Összesen	675	457	67,70%	96	14,22%	122	18,07%	0,17	0,22

* <0,5 alacsony, ≥0,5 magas, ≥1 nagyon magas.

felismerték az adott elváltozást, de gyakran előfordult, hogy a diagnózis a klinikánkon elvégzett ultrahangvizsgálat során módosításra, pontosításra került, a vizsgálataink során ezen pontosított, a terhesség során felállított diagnózisokat vettük figyelembe. Természetesen a felismerés időpontjaként sem a klinikán végzett ultrahangvizsgálatok időpontját vettük elsősorban figyelembe. Amennyiben a diagnózis pontos volt és egyezett a postnatalis/ve-

télés utáni diagnózissal, a pontos diagnózis felállításának időpontját vettük a teljes felismerés időpontjaként figyelembe. Amennyiben a beutaló intézetben felmerült az adott szerv rendellenessége, de a klinikánkon elvégzett ultrahangvizsgálat során is csak részben sikerült felismerni a rendellenességet, akkor a részleges felismerés időpontjaként (terhességi hét) az első vizsgálatot – amely felvetette a rendellenességet – vettük figyelembe.

5. táblázat | Hasi, hasfali rendellenességek praenatalis felismerésének bizonytalansági faktora F(B) és nehézségi faktora F(N)

Rendellenesség típusa	Esetszám	I. teljes egyezés		II. részleges egyezés		III. eltérés		Bizonytalansági faktor F(B)*	Nehézségi faktor F(N)*
		n	%	n	%	n	%	II/I + II	III/I + II
Oesophagusatresia	20	4	20,00%	6	30,00%	10	50,00%	0,60	1,00
Duodenumatresia	19	18	94,74%	0	0,00%	1	5,26%	0,00	0,06
Egyéb bélátresia	15	6	40,00%	3	20,00%	6	40,00%	0,33	0,67
Anusatresia	23	2	8,70%	5	21,74%	16	69,57%	0,71	2,29
Gastroschisis	12	12	100,00%	0	0,00%	0	0,00%	0,00	0,00
Omphalokele	33	25	75,76%	3	9,09%	5	15,15%	0,11	0,18
Hernia diaphragmatica	53	46	86,79%	2	3,77%	5	9,43%	0,04	0,10
Hasi ciszta	8	8	100,00%	0	0,00%	0	0,00%	0,00	0,00
Egyéb	57	22	38,60%	14	24,56%	21	36,84%	0,39	0,58
Összesen	240	143	59,58%	33	13,75%	64	26,67%	0,19	0,36

* <0,5 alacsony, ≥0,5 magas, ≥1 nagyon magas.

6. táblázat | Urogenitalis rendellenességek praenatalis felismerésének bizonytalansági faktora F(B) és nehézségi faktora F(N)

Rendellenesség típusa	Esetszám	I. teljes egyezés		II. részleges egyezés		III. eltérés		Bizonytalansági faktor F(B)*	Nehézségi faktor F(N)*
		n	%	n	%	n	%	II/I + II	III/I + II
Pyelectasia	61	41	67,21%	3	4,92%	17	27,87%	0,07	0,39
Egyéb obstruktív elváltozás	36	32	88,89%	3	8,33%	1	2,78%	0,09	0,03
Multicystás vesedysplasia	36	29	80,56%	4	11,11%	3	8,33%	0,12	0,09
Polycystás vesedysplasia	9	9	100,00%	0	0,00%	0	0,00%	0,00	0,00
Agnesia/hypoplasia rennis	61	32	52,46%	11	18,03%	18	29,51%	0,26	0,42
Egyéb húgyúti rendellenesség	39	11	28,21%	16	41,03%	12	30,77%	0,59	0,44
Férfi genitális	42	1	2,38%	0	0,00%	41	97,62%	0,00	41,00
Női genitális	24	13	54,17%	3	12,50%	8	33,33%	0,19	0,50
Összesen	308	168	54,55%	40	12,99%	100	32,47%	0,19	0,48

* <0,5 alacsony, ≥0,5 magas, ≥1 nagyon magas.

7. táblázat | Végtag-rendellenességek és csontosodási zavarok praenatalis felismerésének bizonytalansági faktora F(B) és nehézségi faktora F(N)

Rendellenesség típusa	Esetszám	I. teljes egyezés		II. részleges egyezés		III. eltérés		Bizonytalansági faktor F(B)*	Nehézségi faktor F(N)*
		n	%	n	%	n	%	II/I + II	III/I + II
Végtagreductio	17	11	64,71%	4	23,53%	2	11,76%	0,27	0,13
Dongaláb (pes equinovarus)	35	18	51,43%	1	2,86%	16	45,71%	0,05	0,84
Arthrogryposis	6	5	83,33%	0	0,00%	1	16,67%	0,00	0,20
Polydactylia	20	3	15,00%	3	15,00%	14	70,00%	0,50	2,33
Syndactylia	9	1	11,11%	1	11,11%	7	77,78%	0,50	3,50
Egyéb végtag-rendellenesség	30	7	23,33%	3	10,00%	20	66,67%	0,30	2,00
Osteogenesis imperfecta	5	4	80,00%	1	20,00%	0	0,00%	0,20	0,00
Egyéb csontosodási zavar	36	30	83,33%	1	2,78%	5	13,89%	0,03	0,16
Összesen	158	79	50,00%	14	8,86%	65	41,14%	0,15	0,70

* <0,5 alacsony, ≥0,5 magas, ≥1 nagyon magas.

Következtetések

A vizsgálat során megállapíthattuk, hogy a magzati craniospinalis rendellenességek és mellkasi eltérések nagy hatékonysággal vizsgálhatók a méhen belüli magzatnál (72,65% és 67,7%). Magas szenzitivitással tudtuk kimutatni a hasi malformációkat (59,58%), az urogenitalis rendellenességeket (54,55%), illetve a végtag- és csontrendszeri eltéréseket (50%). Ezzel szemben az arc és nyak rendellenességeinek kimutatása alacsony hatékonyságú volt (31,85%).

Az általunk bevezetett bizonytalansági faktor F(B) és nehézségi faktor F(N) jól jellemezte a praenatalis ultrahangvizsgálat nehézségeit. Magas értékeket kaptunk az arc és végtagok eltéréseinél, amelyek az irodalmi adatok alapján is a nehezebben kimutatható rendellenességek közé tartoznak. Magas volt a bizonytalansági faktor eredménye a corpus callosum agenesia/dysgenesia csoportnál, amely csoportban az irodalmi adatok alapján is nehéz a pontos diagnózis, általában ventriculomegalia/hydrocephalus az egyetlen, praenatalisan is diagnosztizált eltérés.

Anyagi támogatás: Dr. Erős Fanni Rebeka a Prof. Dr. Regöly-Mérei János Alapítvány pályázatának különdíjaként kapott felkérést a közlemény megírására.

Szerzői munkamegosztás: E. F. R.: Az adatok gyűjtése, feldolgozása, a közlemény megírása. B. A.: A kutatás vezetése, adatok feldolgozása, a táblázatok szerkesztése, a közlemény megírása, klinikai genetikai szakrendelés keretein belül a betegek gondozása, a tudományos kutatómunka koordinálása. A cikk végleges változatát mindkét szerző elolvasta és jóváhagyta.

Érdekltség: A szerzőknek nincsenek érdekltségeik.

Köszönetnyilvánítás

A betegséggel érintett családoknak és az ultrahangvizsgálatok egy részét végző *Siposné Radványi Zsuzsának*, illetve az ultrahanglabor munkatársainak mondunk köszönetet.

Irodalom

- [1] Levi S. Ultrasound in prenatal diagnosis: polemics around routine ultrasound screening for second trimester fetal malformations. *Prenat Diagn.* 2002; 22: 285–295.
- [2] Fadda GM, Capobianco G, Balata A, et al. Routine second trimester ultrasound screening for prenatal detection of fetal malformations in Sassari University Hospital, Italy: 23 years of experience in 42,256 pregnancies. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2009; 144: 110–114.
- [3] Van Dorsten JP, Hulsey TC, Newman RB, et al. Fetal anomaly detection by second-trimester ultrasonography in a tertiary center. *Am J Obstet Gynecol.* 1998; 178: 742–749.
- [4] Saltvedt S, Almström H, Kublickas M, et al. Detection of malformations in chromosomally normal fetuses by routine ultrasound at 12 or 18 weeks of gestation—a randomised controlled trial in 39,572 pregnancies. *BJOG* 2006; 113: 664–674.
- [5] Marek J, Tomek V, Skovranek J, et al. Prenatal ultrasound screening of congenital heart disease in an unselected national population: a 21-year experience. *Heart* 2011; 97: 124–130.
- [6] Rosselli P, Nossa S, Huérfano E, et al. Prenatal ultrasound diagnosis of congenital talipes equinovarus in Bogota (Colombia) between 2003 and 2012. *Iowa Orthop J.* 2015; 35: 156–159.
- [7] Dicke JM, Piper SL, Goldfarb CA. The utility of ultrasound for the detection of fetal limb abnormalities – a 20-year single-center experience. *Prenat Diagn.* 2015; 35: 348–353.
- [8] Papp Z, Tóth-Pál E, Papp C, et al. Impact of prenatal mid-trimester screening on the prevalence of fetal structural anomalies: a prospective epidemiological study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1995; 6: 320–326.
- [9] Beke A, Papp Cs, Tóth-Pál E, et al. Cytogenetic exploration of fetal ultrasound anomalies. [Ultrahangvizsgálattal észlelt magzati anomáliák citogenetikai feltárása.] *Orv Hetil.* 2004; 145: 2123–2133. [Hungarian]
- [10] Papp Cs, Bán Z, Szigeti Zs, et al. The role of ultrasonography in second trimester screening for fetal chromosome aberrations. [A terhesség második trimeszterében végzett ultrahangvizsgálat szerepe a magzati kromoszóma-rendellenességek szűrésében.] *Orv Hetil.* 2006; 147: 2131–2137. [Hungarian]

(Beke Artúr dr.,
e-mail: beke.artur@noi1.sote.hu)

Háziorvosi körzet

Albertirsán – a 4-es számú főút mentén Budapesttől 50 km-re lévő kertvárosban – nyugdíjba vonulás miatt **eladó vagy átadó** egy 1800 kártyás **házi orvosi körzet**.

A rendelő néhány éve teljesen felújított, modern, kompletten felszerelt.

Parkolási lehetőség megoldott. Gyógyszertár közvetlenül a rendelő mellett.

A városban **szolgálati lakás megoldható**.

Érdeklődni lehet: + 36/70 371-0451; irsapraxis@citromail.hu