



**Instytut
Matki i Dziecka**

Diagnostyka wad powłok jamy brzusznej i klatki piersiowej

Dr n. med. Tomasz Maciejewski

Kielce 25.11.2016

Wady powłok jamy brzusznej

Gastroschisis

- Częstość występowania: **3-4 /10 000** ciąż
- Płeć płodu nie ma znaczenia, częściej **w ciążach pojedynczych**
- Częściej **w populacji białej** niż czarnej
- Częściej u kobiet **poniżej 20 r.ż.** (styl życia – zachowania ryzykowne)

Wzrost częstości występowania:

Europa 15 państw; lata 1980-84 vs 2000-02

- wzrost z **0,54 do 2,12** / 10 000 ciąż

14 stanów USA; lata 1995-2005 vs 2006-12

- wzrost z **3,6 do 4,9** / 10 000 ciąż



Gastroschisis - wytrzewienie

Patogeneza

- Brak ciągłości wszystkich warstw powłok
- W 25% współistnieją inne wady i powikłania w zakresie przewodu pokarmowego – atrezje jelit, wgłobienia, skręt jelita, perforacje, martwica
- Aberracje chromosomalne 0-3%, wady serca 1-3%, inne wady 8-10%
- Małowodzie - częste powikłanie, ale może występować wielowodzie w przypadkach niedrożności

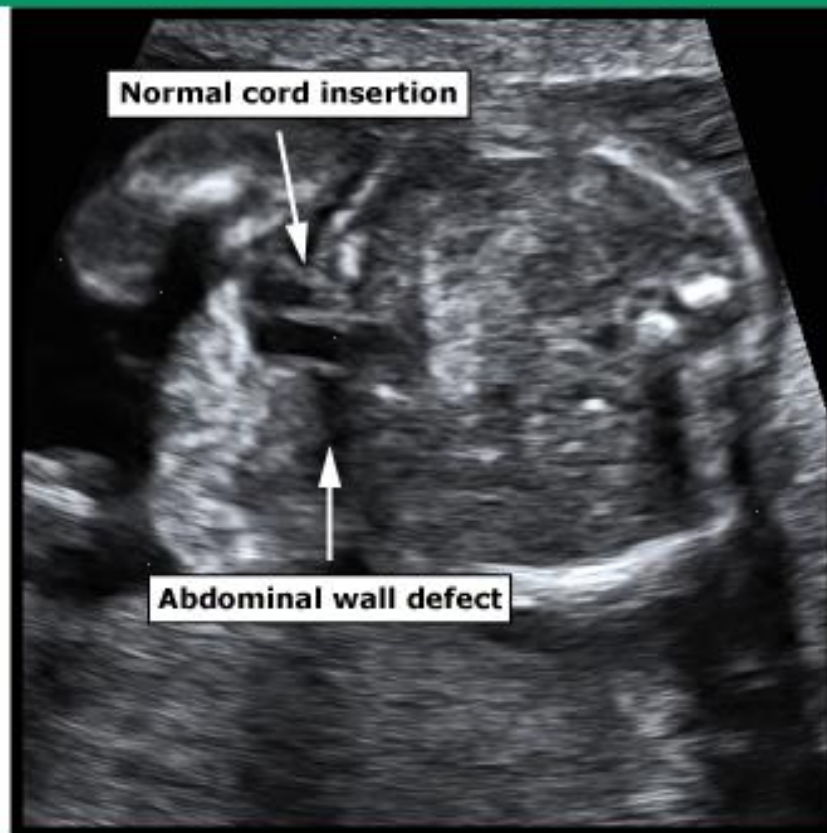


Gastroschisis - wytrzewienie

Diagnostyka:

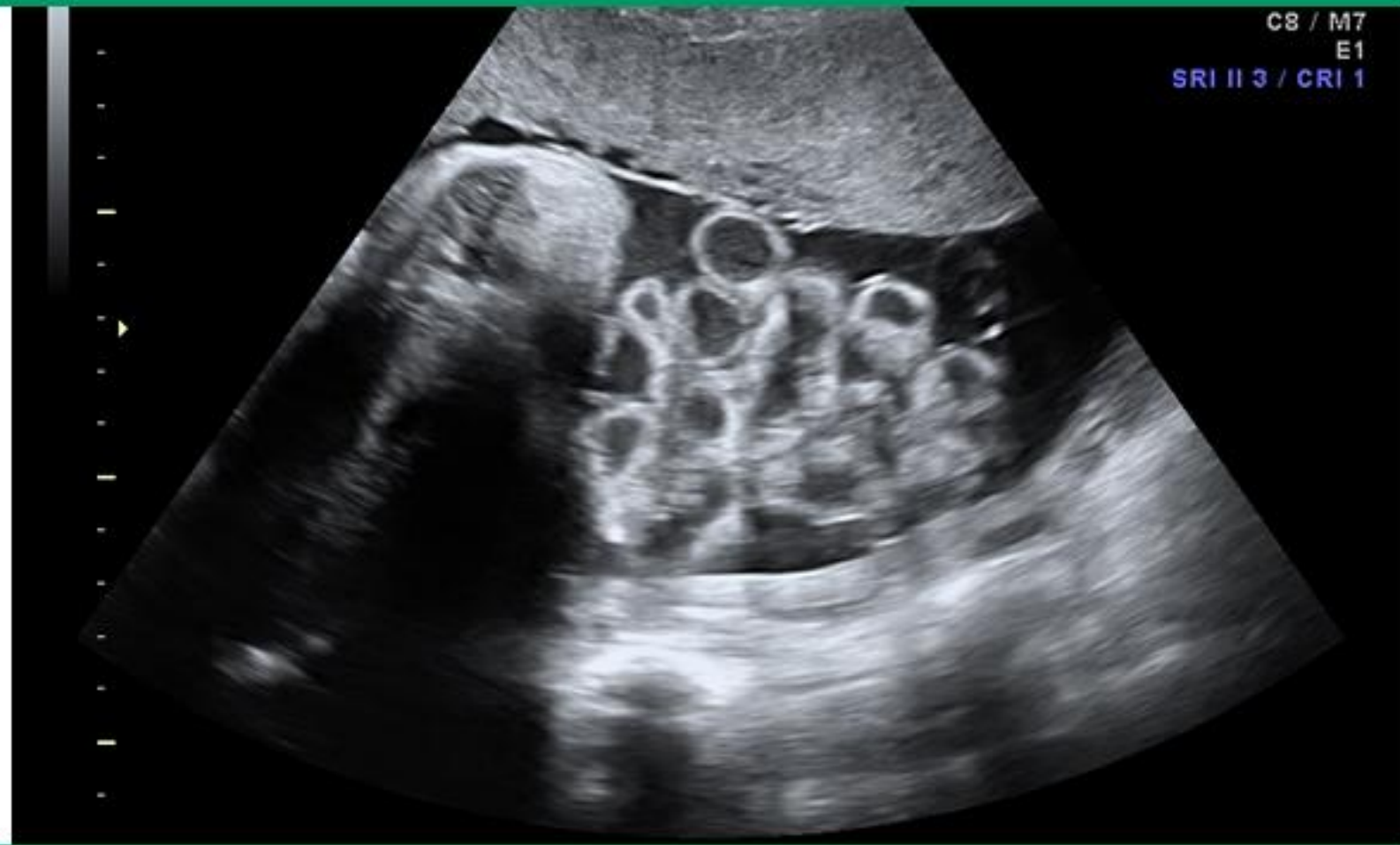
- USG - badanie w pierwszym trymestrze:
 - uwidocznienie wolnych pętli jelitowych w płynie owodniowym
 - przyczep pępowiny po lewej stronie ubytku powłok
 - wytrzewienie wątroby lub innych narządów jamy brzusznej – rzadko

Classic prenatal ultrasound image of gastroschisis



This image is taken at the level of the cord insertion site. The cord insertion appears normal; echolucent vessels can be seen entering the abdominal cavity. The abdominal wall defect can be seen adjacent to the cord insertion site: there is loss of continuity of the abdominal skin line where the bowel protrudes through the abdominal wall defect.

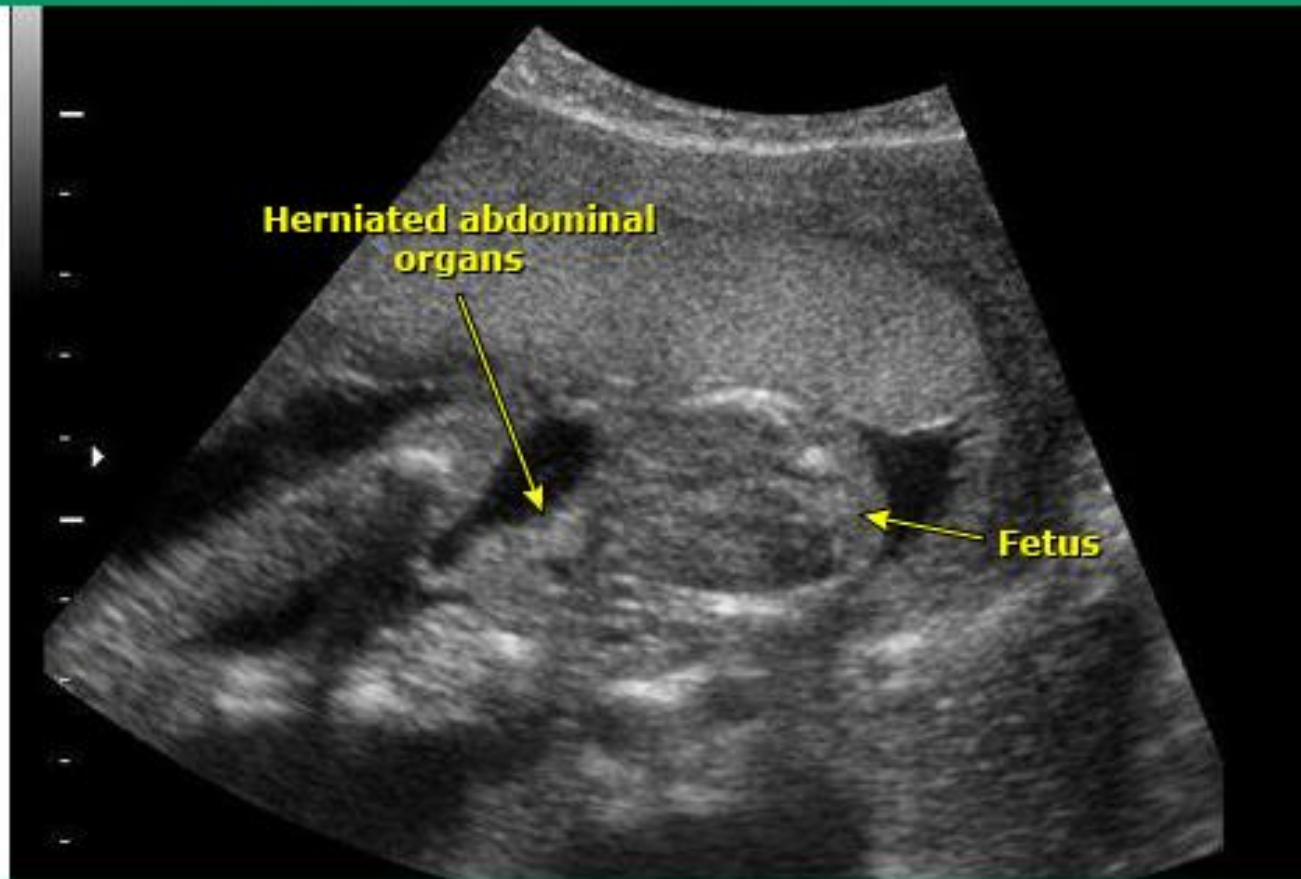
Gastroschisis with herniated bowel loops floating freely in amniotic fluid



UpToDate®



Gastroschisis with herniated stomach



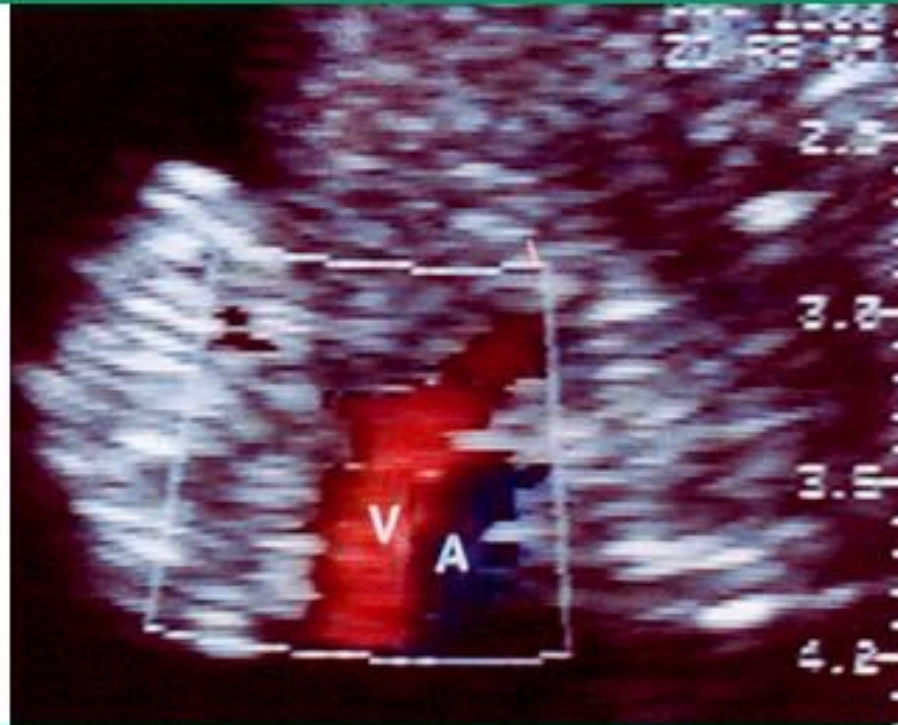
The fetal stomach and other abdominal organs have herniated through the abdominal wall defect.

Courtesy of Courtney D Stephenson, DO.

UpToDate®



Gastroschisis transverse section of a 14 week fetus



Color Doppler shows umbilical vessels/cord adjacent to the abdominal wall defect with herniated abdominal organs.

V: umbilical vein; A: umbilical artery.

Courtesy of Ana Monteagudo, MD.

UpToDate®



Gastroschisis 3D ultrasound



This is a three-dimensional ultrasound examination of a fetus with a gastroschisis at 16 weeks of gestation. The free loops of bowel are seen floating in the amniotic fluid. The umbilical cord is seen superior and to the left of the defect.

Courtesy of Ana Monteagudo, MD.



Gastroschisis - wytrzewienie

Powikłania i dalsza diagnostyka :

- IUGR - **30-60%**,
- poród przedwczesny - **30%**,
- obumaracie wewnątrzmaciczne - **3-6%**
- USG – ocena wzrastania płodu, ocena ilości wód płodowych



Gastroschisis - wytrzewienie

Nadzór USG:

- Systematyczny przegląd 10 prac obserwacyjnych (273 przypadki) – szerokość jelit 10-18 mm nie pogarsza rokowań
- Prognosis in isolated gastroschisis. Tower C et al. Arch Dis Child Fetal. 2009;94(4)
- Szerokość jelit powyżej 25 mm wiąże się z wzrostem ryzyka powikłań u płodu z zgonem wewnątrzmacicznym włącznie
- Sonographic assesment of the extra abdominal fetus. Heinig J , Prenat Diag 2008;28(2)



Omphalocoele - przepuklina sznura pępowinowego

- Brak ciągłości skóry, powięzi, mięśni.
- Worek przepukliny tworzą owodnia i otrzewna
- Częstość występowania: **0,74 - 3,9/10 000** ciąż
- Częściej u kobiet **< 20 r.ż.** i **> 40 r.ż.**
- Częściej płody męskie i w ciążach mnogich



Omphalocoele - przepuklina sznura pępowinowego

W **67-88%** współistnieją inne wady:

- u **50%** wady serca,
- **30-40%** aberracje chromosomowe (13,18, 21 i płciowe) – częściej jeżeli w worku przepukliny są tylko jelita
- W **10-22%** towarzyszą macroglossia, organomegalia, zmiany torbielowate trzustki i nieprawidłowy obraz nerek – zespół Beckwitha-Wiedemana

Omphalocoele jest składową pentalogii Cantrella:
ektopia serca, wada serca, omphalocoele, przepuklina przeponowa, rozszczep mostka

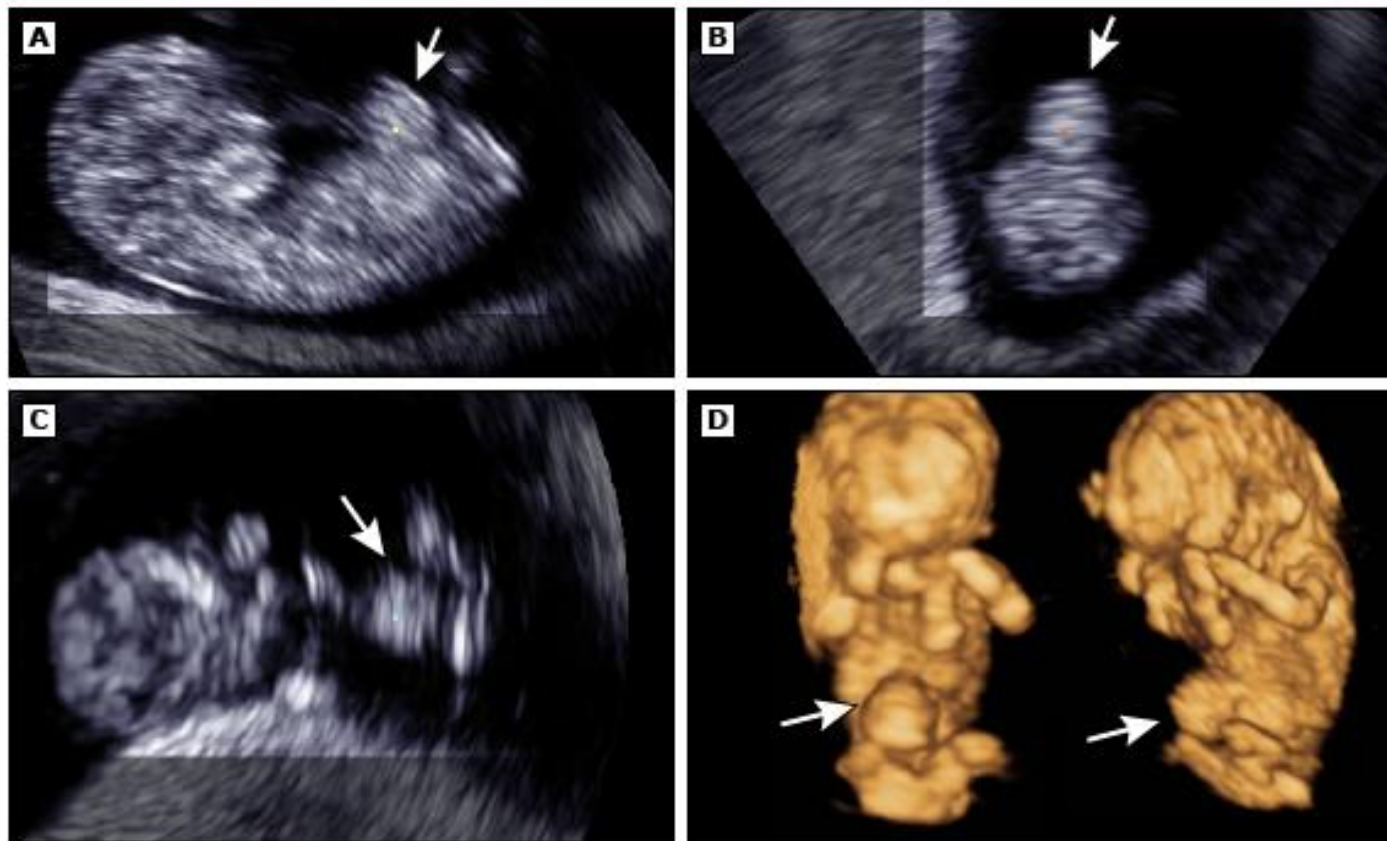


Omphalocoele - przepuklina sznura pępowinowego

- Fizjologiczna przepuklina sznura pępowinowego:
6 - 11,5 tydzień
- **Rozpoznanie:** defekt przedniej ściany brzucha w miejscu pierścienia pępowinowego i przyczepu pępowiny, worek przepukliny zawiera jelita i/lub wątrobę, przyczep pępowiny na wierzchołku worka przepuklinowego. Często widoczna torbiel galarety Whartona.
- **Ważne** – uwidocznienie prawidłowego pęcherza moczowego wykluczającego jego wycisowienie.



Prenatal ultrasound images of physiologic midgut herniation



Three-dimensional ultrasound of a fetus at 11 weeks and four days of gestation with physiologic midgut herniation (PMH). Arrows point to the PMH.

(A) Sagittal view of fetus with PMH.

(B) Transverse section at the level of the PMH.

(C) Coronal section.

(D) Three-dimensional rendering demonstrating the PMH.

Courtesy of Ana Monteagudo, MD.



Ultrasound image showing omphalocele and cystic hygroma



Sagittal view of a fetus with trisomy 18 at 12 weeks of gestation with an omphalocele and cystic hygroma.

Courtesy of Ana Monteagudo, MD.

UpToDate[®]



Transverse section of the abdomen of a 28-week fetus with an omphalocele and extracorporeal liver



Arrow points to omphalocele sac containing fluid and fetal liver.

Courtesy of Ana Monteagudo, MD.

UpToDate®



Omphalocele 3D ultrasound



This is a 3-dimensional ultrasound examination of a fetus with an omphalocele at 15 weeks gestation. The omphalocele sac is seen anterior to the fetal body. Note the smoothness of the outer contour of the sac.

Courtesy of Ana Monteagudo, MD.

UpToDate®



Sekwencja wycinowania kloaki (OEIS)

Omphalocele, extrophy of bladder, imperforate anus, spinal anomalies

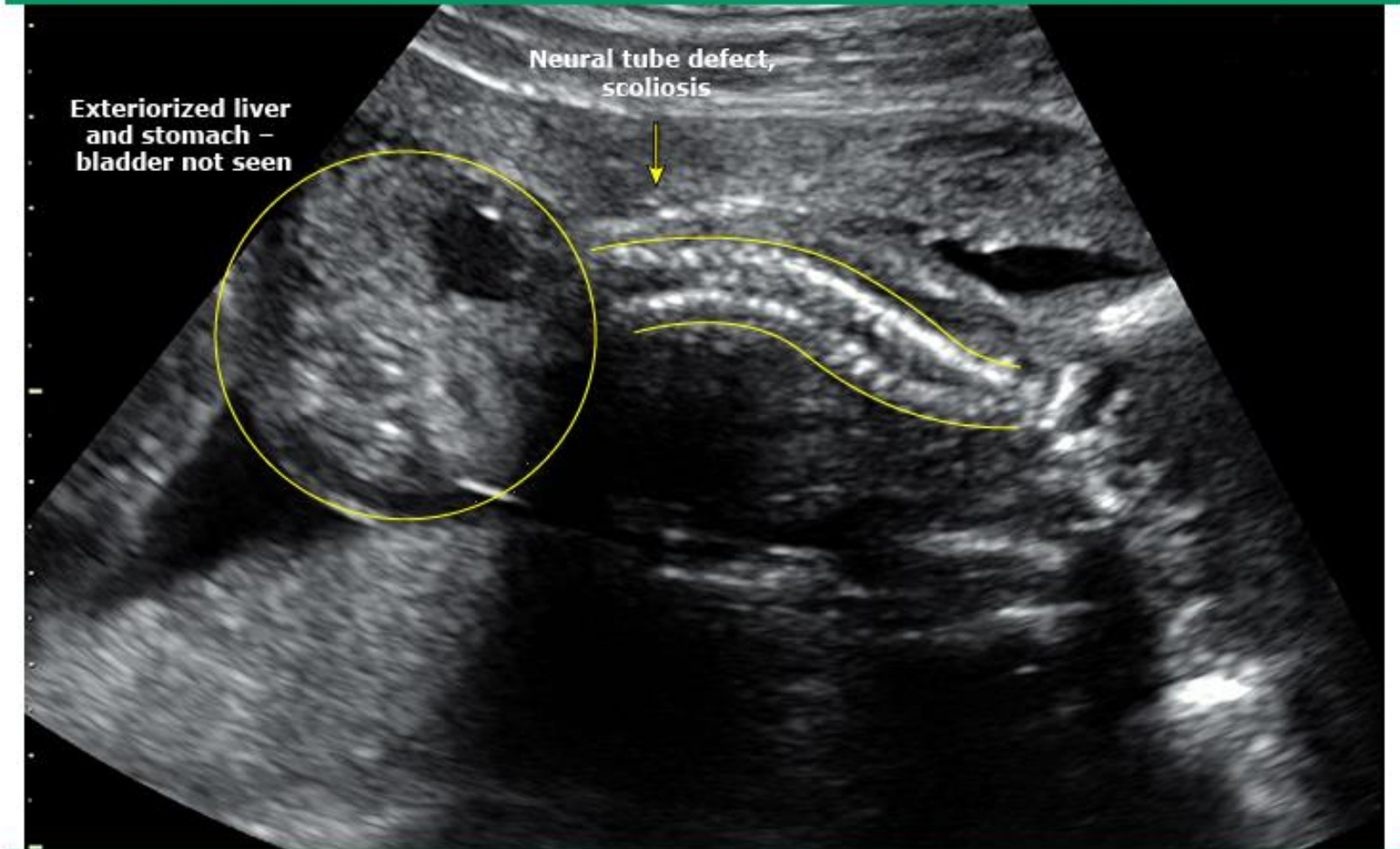
- **1/100 000** ciąż,
- częściej płody żeńskie

Rozpoznanie prenatalne: uwidocznienie omphalocele, litego obszaru poniżej przyczepu pępowiny rozciągającego się w kierunku miednicy, brak echa pęcherza moczowego i rozszczep kręgosłupa

- Pomocne uzupełnienie badania USG o USG 3D, color Doppler, MRI



Omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal dysraphism (OEIS)



OEIS complex (omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal dysraphism). Imperforate anus cannot be appreciated in this image. The abdominal-pelvic structures are exteriorized.

Courtesy of Courtney Stephenson, MD.

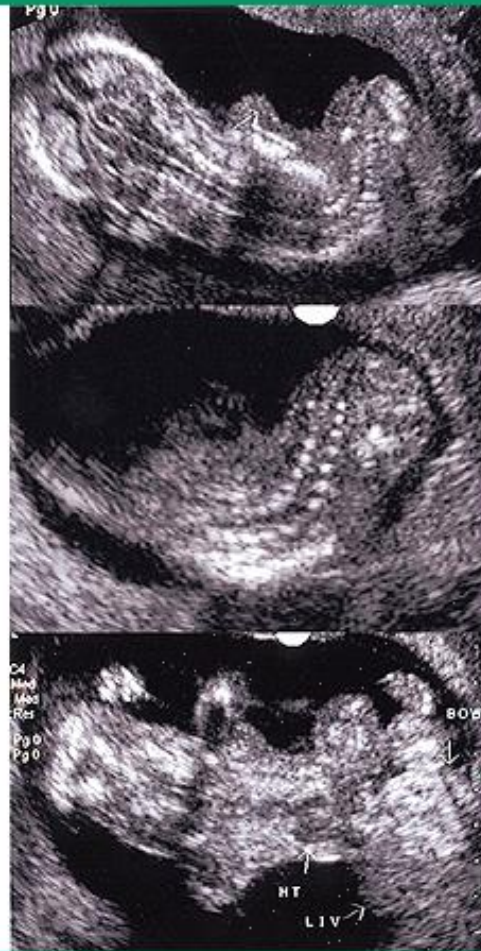
UpToDate®



Limb-Body Wall Complex (LBWC; body stalk anomaly)

- Brak ciągłości przedniej ściany jamy brzusznej, krótka (lub jej brak) pępowina, brak ciągłości bocznej ściany brzucha, deformacje kręgosłupa, wady kończyn, anomalie twarzoczaszki
- Brak połączenia owodni z kosmówką – owodnia nie pokrywa sznura pępowinowego, ale rozciąga się od jej końca i przechodzi przez powłoki brzuszne i łożysko
- Patogeneza: zaburzenia unaczynienia? Wczesne pęknięcie pęcherza płodowego
- Częstość występowania: szacunkowo **0,4-3,2 /10 0000** ciąż

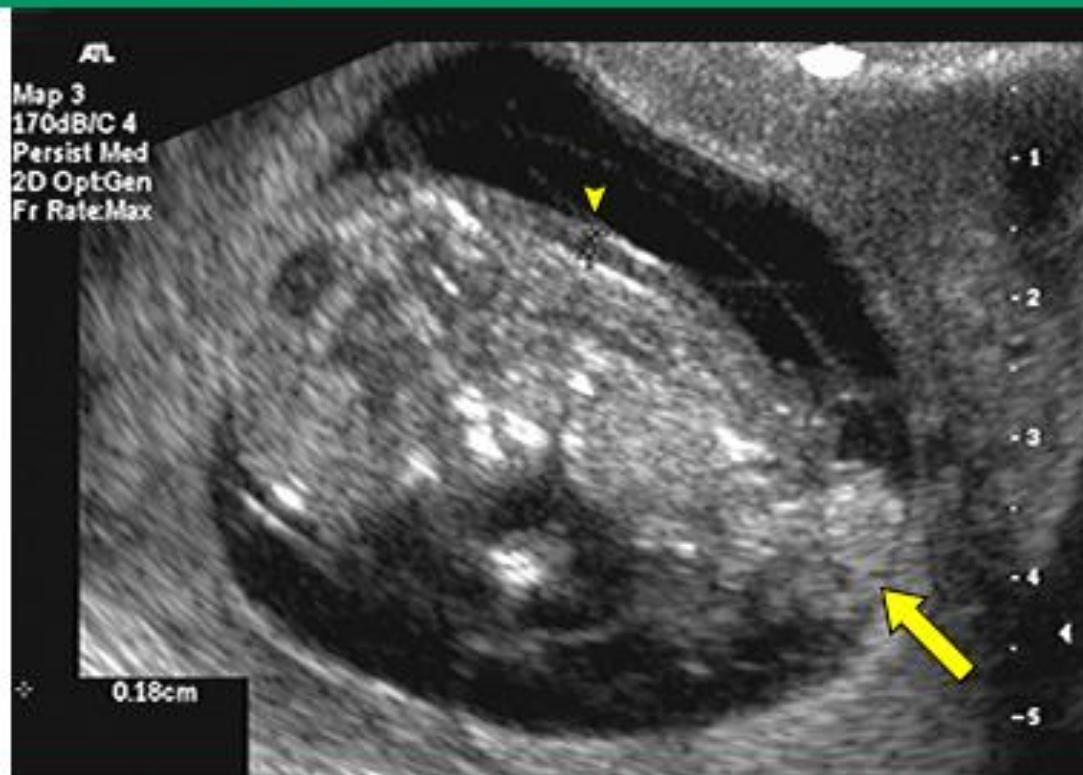
Body stalk malformation



Multiple defects are evident in this fetus with a body stalk malformation. The upper and middle images show severe kyphoscoliosis. The lower image shows the abdominal wall defect with ectopia cordis (HT) and an omphalocele containing liver and bowel.

Liv: liver; Bow: bowel.

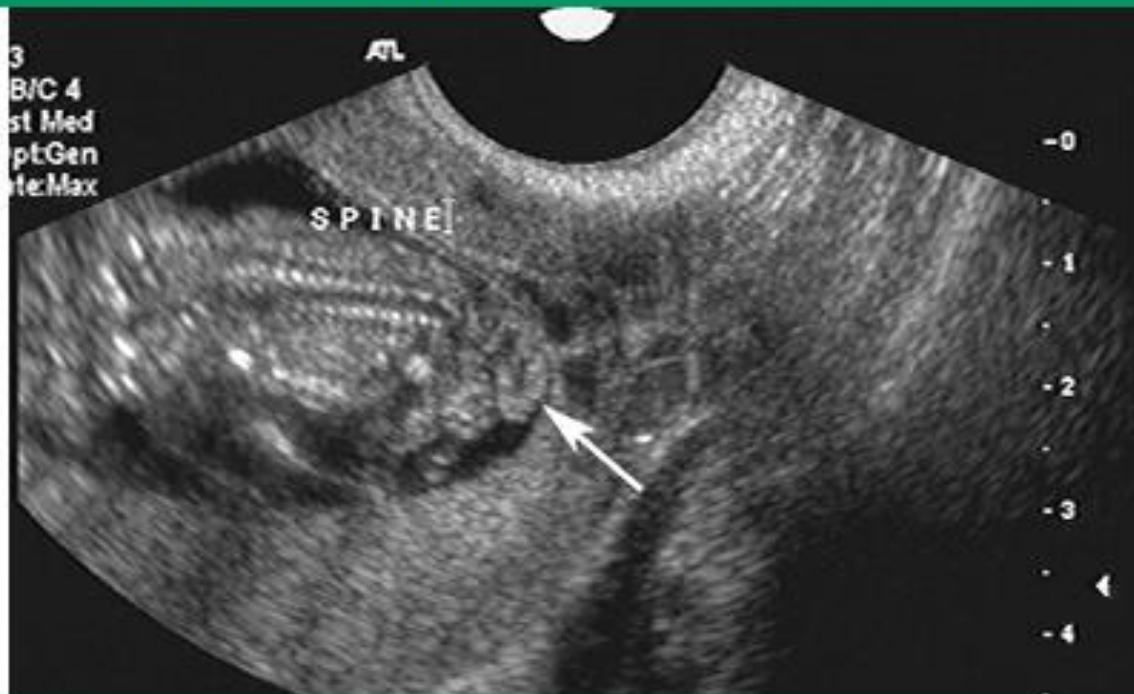
Fetal limb-body wall complex



Arrow points to herniated abdominal contents/umbilical cord extending beyond amniotic membrane. Arrowhead points to measurement of nuchal translucency.

Courtesy of Wendy Shaffer, RDMS and Joshua A. Copel, MD, Yale University School of Medicine.

Limb-body wall complex 2



Fetal spine limb body wall defect. Note that the spine is twisted out of the plane of the image at the left side. Arrow points to herniated abdominal contents.

Courtesy of Wendy Shaffer, RDMS and Joshua A. Copel, MD, Yale University School of Medicine.

UpToDate®



Differential diagnosis of fetal abdominal wall defects

Abnormality	Covering membrane	Site of defect	Findings
Omphalocele	Yes	Cord inserts into the apex of omphalocele membrane.	Full thickness abdominal wall defect with covering membrane and herniation of viscera; liver is often herniated, stomach and spleen may also herniate. Associated abnormalities are common and include additional gastrointestinal abnormalities, cardiac defects, genitourinary anomalies, orofacial clefts, neural tube defects, defects of the diaphragm, polyhydramnios, and growth restriction.
Gastroschisis	No	Cord inserts adjacent to the abdominal wall defect. The defect is usually to the right of the umbilicus.	Full thickness and usually small abdominal wall defect with herniation of bowel, which floats in the amniotic fluid. Liver not usually herniated. Associated anatomic defects uncommon.
Umbilical hernia	No	Defect in linea alba. Cord inserts into the hernia sac.	Loops of bowel may be seen within the umbilical cord or bulge into otherwise intact abdominal wall.
Pentalogy of Cantrell	Yes	Cord inserts into omphalocele membrane. The associated abnormalities are cephalad to the umbilical insertion.	Pentalogy consists of <ol style="list-style-type: none"> 1. lower sternum defect, 2. anterior diaphragm defect, 3. parietal pericardium defect, 4. omphalocele, 5. congenital heart anomalies. Ectopia cordis may be present.
Body stalk anomaly	Yes	Variable	Large body wall defects of the thorax and/or abdomen and limb defects. The intrathoracic and abdominal organs lie outside the cavity and are contained within a sac. The umbilical cord may be extremely short. Severe kyphoscoliosis is often present. Large complex cranial defects and facial clefts may also be present. The combination of scoliosis, omphalocele, short cord, and bizarre appearance of the fetal body suggests this diagnosis. Two key features that distinguish this anomaly from omphalocele are that the fetus appears adherent to the placenta and there is no freely floating umbilical cord.
Bladder exstrophy	No	Cord insertion lower than normal on fetal abdomen. Abdominal wall defect is below umbilicus.	Nonvisualization of the bladder is a key finding. Visualization of a normal urinary bladder excludes the diagnosis. Classic bladder exstrophy is not associated with cranial, thoracic, umbilical, spinal, or limb defects.
Cloacal exstrophy (also called OEIS complex: omphalocele, exstrophy of the bladder, imperforate anus, spinal defects)	Yes	Cord insertion lower than normal on fetal abdomen. Abdominal wall defect is below umbilicus.	Full thickness ventral abdominal wall defect with an omphalocele at the superior margin of the defect and exposed bowel and bladder at the inferior margin. The lower abdominal wall defect helps to distinguish cloacal exstrophy from simple omphalocele. The major findings are: nonvisualization of the bladder, omphalocele, meningomyelocele, midline infraumbilical anterior wall defect. Lower extremity defects, renal anomalies, widened pubic arches, narrow thorax, hydrocephalus, single umbilical artery may be observed.
Amniotic band sequence	No	Variable	Constriction rings and limb and digital amputation are common findings but the clinical spectrum is highly variable. Craniofacial abnormalities and nonmidline body wall defects may be present.

NOTE: If the omphalocele sac ruptures, bowel may be seen floating in the amniotic fluid, as in gastroschisis. In cloacal exstrophy, hydrocolpos can be mistaken for a bladder containing urine.

Adapted from:

1. Prefumo F, Izzi C. Fetal abdominal wall defects. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 2014; 28:391.
2. Nakagawa M, Hara M, Shibamoto Y. MRI findings in fetuses with an abdominal wall defect: Gastroschisis, omphalocele, and cloacal exstrophy. *Jpn J Radiol* 2013; 31:153.

Wady klatki piersiowej

Nieprawidłowa budowa klatki piersiowej najczęściej związana jest z dysplazjami szkieletowymi



Dysplazje szkieletowe – heterogenna grupa - 456 typów o różnej etiologii

- Częstość występowania: **2,4/10 000** porodów
- 23% - zgony wewnątrzmaciczne,
- 32% - zgony w 1-szym tygodniu życia
- Doświadczony ultrasonografista w przypadku letalnych dysplazji stawia trafne rozpoznanie w 80-100% przypadków i w 31-78% wszystkich dysplazji

Wady klatki piersiowej

- Hipoplastyczna klatka piersiowa (narrow chest)
- Rozpoznanie w badaniu USG nieprawidłowe współczynniki:
 - TC/AC-0,77-1,01 (norma)
 - TC/HC-0,56-1,04 (norma)



Wady klatki piersiowej

Dysplazje szkieletowe z nieprawidłowym obrazem klatki piersiowej:

- **Dysplazja tanatoforyczna** – hipoplastyczna klatka piersiowa
- **Achondrogeneza** – krótkie żebra z licznymi złamaniami
- **Osteogenesis imperfecta** (wrodzona łamliwość kości) typ II - krótka klatka piersiowa, złamania żeber
- **Dysplazja kampomeliczna** – hipoplastyczna dzwonowata klatka piersiowa
- **Jeune syndrom** – hipoplastyczna dzwonowata klatka piersiowa



Common lethal skeletal dysplasias with severe micromelia and small thorax

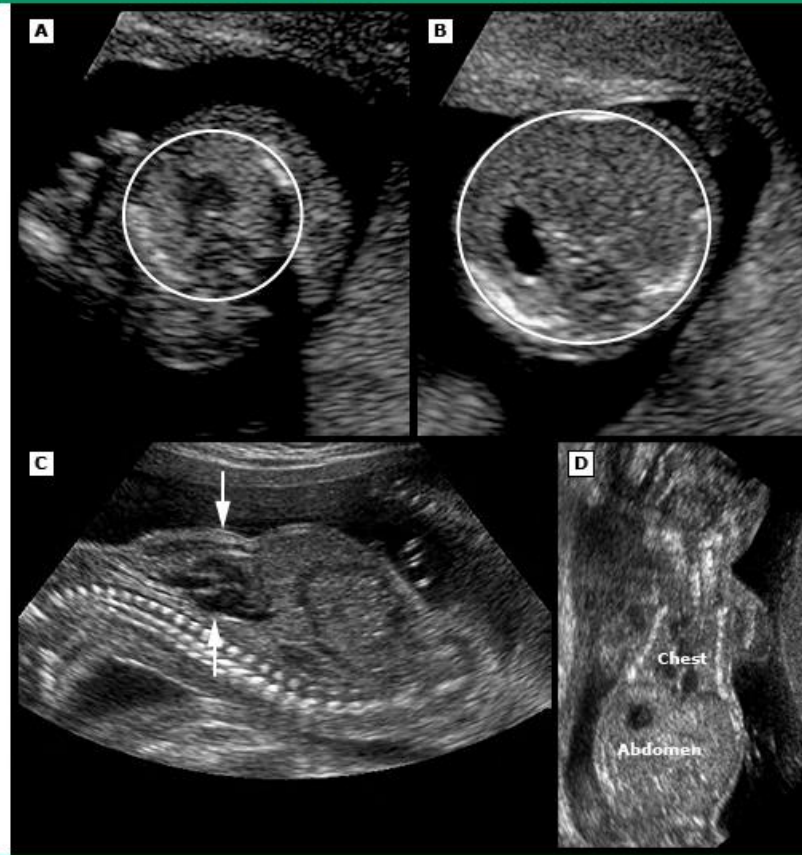
Diagnosis	Bone mineralization	Fractures	Macrocranium	Short trunk
Thanatophoric dysplasia*	Normal	No	Yes	No
Achondrogenesis	Patchy demineralization	Occasional	Yes	Yes
Osteogenesis imperfect type 2	Generalized demineralization	Innumerable	No	Yes
Hypophosphatasia	Patchy or generalized demineralization	Occasional	No	No

* Distinguished from homozygous achondroplasia because in the latter both parents are affected heterozygotes. Distinguished from short-rib polydactyly syndrome because the latter has normal cranial size and polydactyl.

UpToDate®



Lethal pulmonary hypoplasia due to skeletal dysplasia



(A and B) Lethal pulmonary hypoplasia, subtype unknown, diagnosed at 13 weeks of gestation on the basis of a small chest circumference. The chest circumference (circle in A) is significantly smaller than the abdominal circumference (circle in B). Pathological diagnosis was dyssegmental dysplasia.

(A) Cross-section of the thorax.

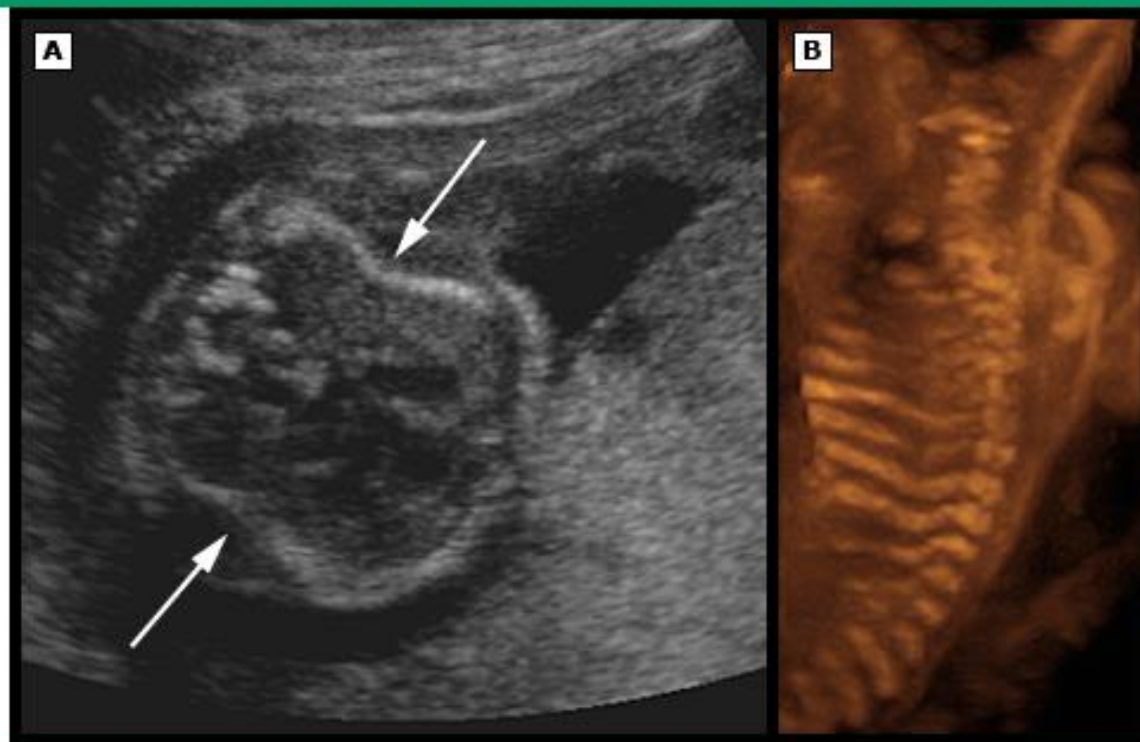
(B) Cross-section of the abdomen.

(C and D) Lethal pulmonary hypoplasia on the basis of a small thorax.

(C) Thanatophoric dysplasia at 23 weeks. Sagittal ultrasound demonstrates the markedly narrow anteroposterior diameter of the thorax (between arrows). The heart fills almost the entire thorax. The abdomen appears relatively protuberant compared to the constricted thorax.

(D) Osteogenesis imperfecta type 2 at 21 weeks. Coronal ultrasound demonstrates the bell-shaped contour of the thorax and narrow transverse diameter relative to the abdomen.

Ultrasound of osteogenesis imperfecta type 2



(A) 24 weeks of gestation: Two-dimensional ultrasound cross-section of the thorax demonstrates the "bashed in" appearance of the ribs at the lateral aspect of the thorax due to the elbows hitting the fragile rib bones resulting in fractures and angulation (arrows).

(B) Three-dimensional ultrasound sagittal image of the wavy irregular contour of the ribs due to multiple fractures. Note the ribs are short and do not encircle the thorax.

UpToDate®

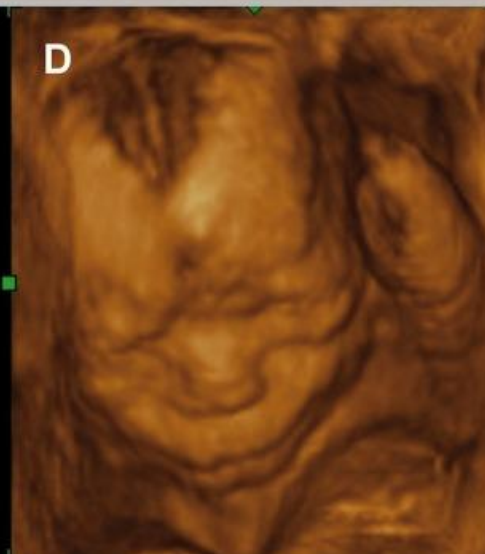
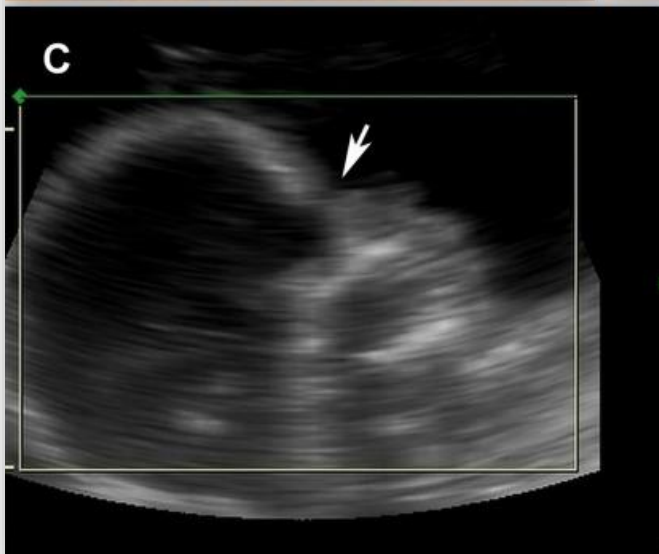
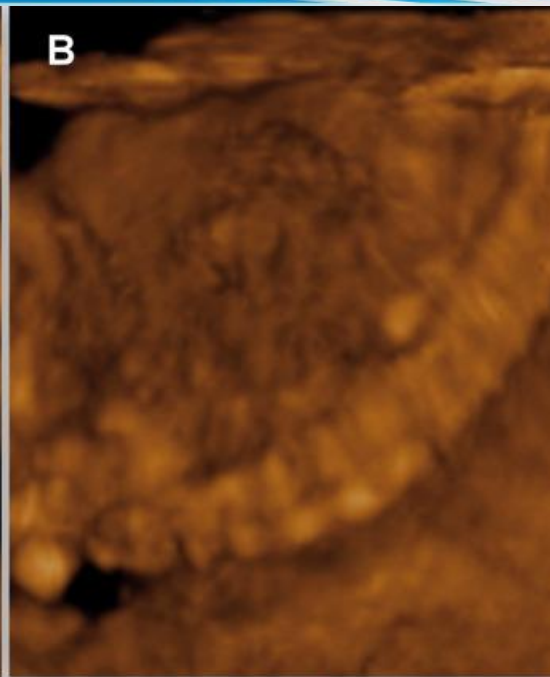
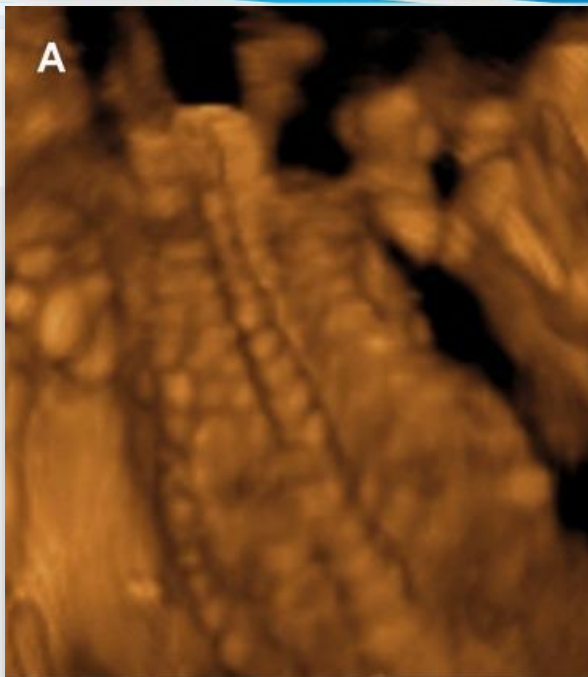


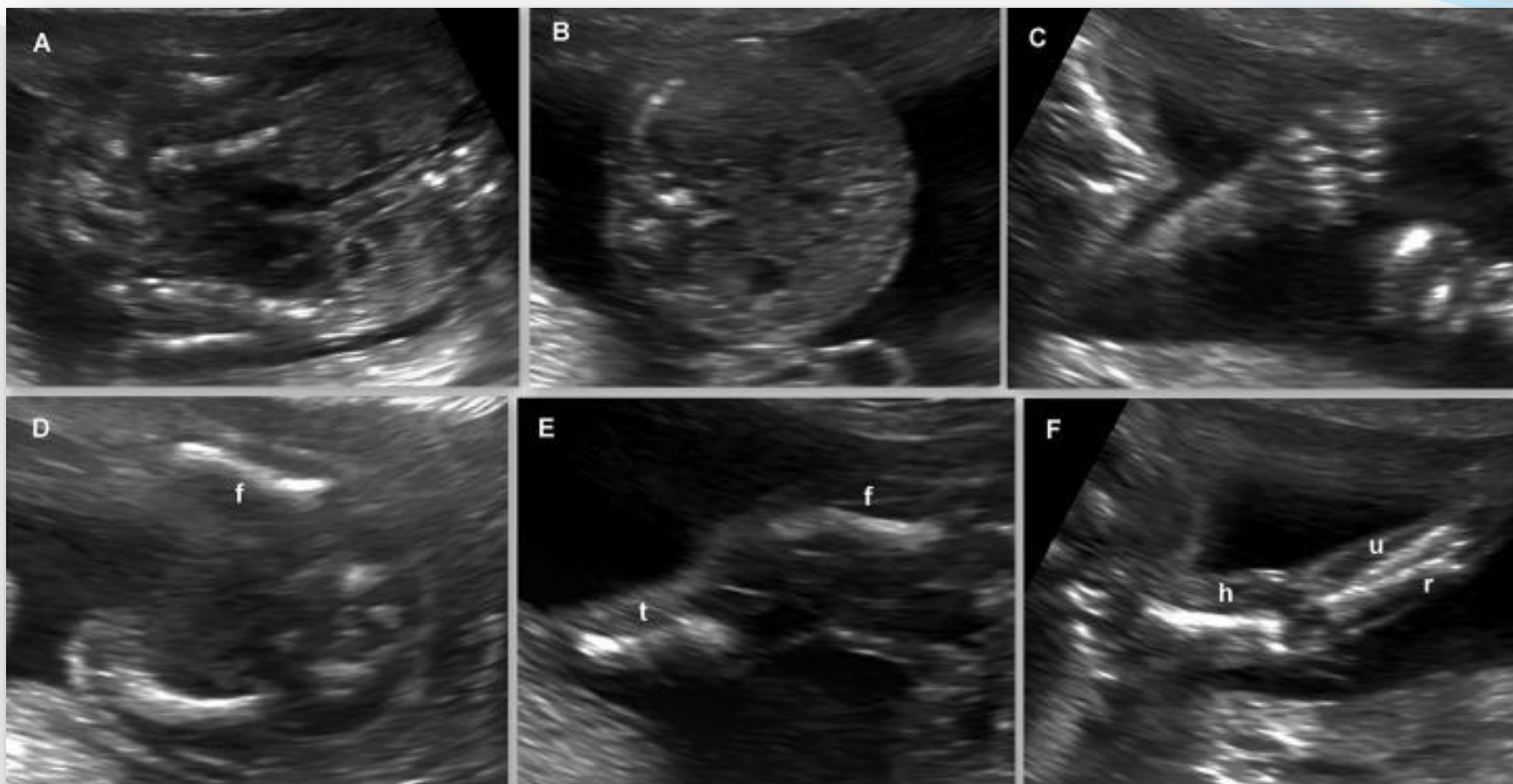
Wady klatki piersiowej

Jeune syndrom- asphyxiating thoracic dysplazja:

- Choroba dziedziczona autosomalnie recesywnie 1/130 000 porodów
- Objawy – hipoplastyczna dzwonowata klatka piersiowa ze skróceniem żeber, skrócenie kości długich, brachydactylia, micromelia
- Inne towarzyszące objawy/choroby
- W badaniu USG dodatkowo mogą występować: poszerzone NT, dysplazja kości nosowej, płaska nasada nosa







Prenatal ultrasound assessment of suspected skeletal dysplasia

Obtain the following	General comment	Specific comments
Accurate gestational age	LMP or early dating ultrasound	If unable to obtain accurate dating consider BPD:FL ratios
Measure all long bones	Are any bones missing? Determine the pattern and degree of limb shortening	Rhizomelia, Mesomelia, Acromelia, Micromelia (mild, severe, severe/bowed)
Measure foot length	Calculate femur:foot length ratio	<0.9 abnormal
Assess the shape and contour of long bones	Bowing, angulations, fractures	If fractures, query occasional or numerous
Determine if decreased mineralization	Determine if diffuse or focal	If focal specifically determine if the calvarium or spine or specific bones appear "absent"
Determine if this may be a lethal condition	Obtain axial, coronal, sagittal images of the thorax	Look for narrow AP diameter on sagittal Look for bell-shape thorax on coronal
	Obtain chest circumference	Chest circumference <5 th percentile suspicious
	Determine if ribs appear short	Ribs should encircle >70 percent thoracic circumference
	Obtain chest: abdomen circumference ratio	Chest: abdomen ratio < 0.6 concern for lethality
	Obtain femur length:abdominal circumference ratio	<0.16 concern for lethality
	Consider obtaining lung volume	
Skull	Shape, size, mineralization	Assess for cloverleaf deformity, macrocranium, compressibility
Facial profile		Look for frontal bossing, micrognathia, flat nasal bridge, cleft lip/palate
Vertebrae/spine	Degree and pattern of demineralization, shape, alignment	Is there platyspondyly?
Abnormal posturing of joints		Query kyphoscoliosis, fixed contractures
Hands and feet	Postural deformities, abnormal number of digits	
Scapulae size and shape	Hypoplastic or dysplastic	Think campomelic dysplasia
Growth parameters	Placental and well-being parameters	Is there intrauterine growth restriction?

LMP: last menstrual period; BPD: biparietal diameter; FL: femur length; AP: anterior-posterior.

Wady klatki piersiowej

Poland syndrome/Poland sequence – częściowy lub kompletny brak mięśnia piersiowego zwykle jednostronny (prawostronny), 1 / 30 000 porodów

Towarzyszące wady zwykle dotyczą jednoimiennej strony (zwykle prawej):

- brak chrząstek żeber 2-5,
- brachy– lub syndactylia, oligodactylia
- dextrocardia
- przepuklina przeponowa
- wady kostne



Piśmiennictwo

- Baza Up To Date
- *Diagnostyka prenatalna z elementami perinatologii* - red prof. dr hab. n med. Mirosław Wielgoś



Dziękuję za uwagę

