

A magzati ultrahang-diagnosztika lehetőségei és korlátai

3. A húgyúti rendszer fejlődési rendellenességeinek prenatális diagnózisa

PÁL ATILA DR.¹, SURÁNYI ANDREA DR.¹, TÓTH ZOLTÁN DR.²

Szegedi Tudományegyetem, Szent-Györgyi Albert Orvos- és Gyógyszerésztudományi Centrum, Általános Orvostudományi Kar, Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Szeged

(igazgató: Pál Attila dr., egyetemi tanár)¹ és

Debreceni Tudományegyetem, Orvos- és Egészségtudományi Centrum, Általános Orvostudományi Kar, Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Debrecen (igazgató: Tóth Zoltán dr., egyetemi tanár)² közleménye

Összefoglalás: Az ultrahangvizsgálatok széles körű elterjedése lehetővé tette a húgyúti fejlődési rendellenességek magzati korban történő egyre jobb észlelhetőségét. A mind fiatalabb terhességi korban történő diagnosztizálás felállítása ennek a szakmai és tudományos fejlődésnek a következménye, mely a legutóbbi évtizedek tapasztalataiból ered. A cél azonban változatlan maradt: a súlyos magzati húgyúti fejlődési rendellenességben szenvedő betegek prenatális kiszűrése. A technikai fejlődés és a perinatális kezelés lehetővé tették még a komplexebb malformációk kezelését is. Jelen közlemény megpróbálja áttekinteni aktuális ismeretanyagunkat e betegségcsoportról.

Kulcsszavak: magzat, húgyutak, prenatális ultrahang-diagnózis, veleszületett fejlődési rendellenességek

Bevezetés

A Magyar Szülészeti és Nőgyógyászati Ultrahang Társaság által kiadott állásfoglalás és a folyamatosan ellenőrzött protokoll részletesen leírja a lege artis végzendő ultrahangvizsgálatok menetét és véleményezését. Fontos szem előtt tartanunk, hogy az ultrahangvizsgálatokban rejlő lehetőségek kihasználása, a vizsgálat teljesítőképessége nagymértékben függ ultrahang-készülékünk technikai fejlettségétől és a vizsgáló személyétől.

Emellett sokszor előfordulnak azonban neheztől körülmények is (anyai obezitás, illetve nagyfokú súlygyarapodás, csontok árnyékolása, magzat helyzete), melyek a vizsgálat eredményessége szempontjából hátrányos tényezőként szerepelnek. Fontos figyelembe venni, hogy minden feltétel optimális együttállása esetén sem sikerülhet minden rendellenességet teljes biztonsággal kiszűrni. Ezért a terhesek figyelmét már a terhesség korai szakaszában fel kell hívni a szűrővizsgálatok alacsonyabb hatásfo-

kára. A terhességi ultrahang-szűrővizsgálatot magzati anomália gyanúja esetén kell csak egészíteni diagnosztikus vizsgálatokkal. Azonban tudomásul kell venni, hogy a szűrővizsgálatok során alacsonyabb, míg a diagnosztikus vizsgálatok végzésekor magasabb a fejlődési rendellenességek felismerési aránya. Közleményünk célja, hogy segítséget adjunk a kollegáknak a leggyakoribb vese- és húgyúti fejlődési rendellenességek ultrahangszűréséhez a saját és a legújabb irodalmi adatok feldolgozásával.

A magzati vese és húgyúti rendszer normál anatómiája

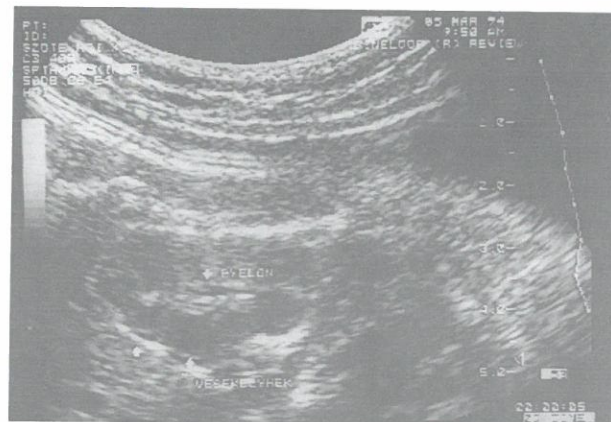
A magzati vesék és mellékvesék a gyomor detektálási síkja alatt vizsgálhatók a gerinc két oldalán. Vizsgálni kell a magzati vesék nagyságát, echogenitását, elhelyezkedését, oldalíságát. A magzati vesék echogenitása az első trimeszterben fokozott, ami a terhességi kor előrehaladtával csökken [1]. Az első trimeszterben a vizsgálatot a vese és a környező szövetek közötti megfelelő akusztikus kontraszt hiánya nehezíti. A 12–13. terhességi héten a magzati vesék az esetek egy részében ultrahanggal láthatók, amennyiben hasi és hüvelyi ultrahangvizsgálatot is végzünk egyszerre [2].

A vesék pontos anatómiai vizsgálatához transzverzális és longitudinális metszetben is meg kell vizsgálni azokat. Longitudinális síkban a vesék ellipszis metszetet mutatnak (1. ábra), míg transzverzálisan kör alakút (2. ábra). A 2–3. trimeszterben a vesék echogenitása kisebb, mint a lépé és a májé. A 20. terhességi hét körül a vese cortex hiperechogénné válik, s ezáltal jól vizualizálhatóan elkülönül a medullától. A terhesség további előrehaladtával a vesék körül a zsírerakodások miatt a vese jobban elüt a környező splanknikus szervektől a magzatban. A

1. táblázat

Magzati veseméret változása a terhességi kor függvényében [1]

Magzati veseméret (átlag)	Terhességi kor		
	12. hét	20. hét	35. hét
anteroposterlor átmérő (cm)	0,4	1,1	2,2
haránt átmérő (cm)	0,4	1,1	2,2
hosszanti átmérő (cm)	1	2,5	4



1. ábra Normál vese ultrahangos képe longitudinális síkban



2. ábra Normál vese ultrahangos képe transzverzális síkban

26–28. terhességi héten már a vesepiramisok is felismerhetővé válnak. A vesék mérete a terhességgel párhuzamosan nő, 4–5 csigolya magasságának felel meg a hossza. (A magzati veseméret alakulása az 1. táblázatban tekinthető át.) A vesemedence átmérőjének normál értéke: 5 mm a 15–20. terhességi héten, 6 mm a 25–30. terhességi héten és 8 mm a 35–40. terhességi héten. A glomeruláris filtráció a 9. terhességi héten indul be, a 20. terhességi hétre a nephronok harmada alakul ki, a 32. terhességi hétre pedig az összes. A vese működése nem szükséges a normális homeosztázis fenntartásához a magzatban, mivel a placenta tölti be a fő kiválasztó szerv szerepét [3, 4].

A magzati vesék funkcionális állapotának megítélésében indirekt ultrahangjelek segítenek, mely a prognózis felállítása miatt elsődleges. A vesék működésére a magzatvíz mennyisége, valamint a magzati húgyhólyag telődése utal. A húgyutak tágulatának pontos lemérése és annak

nyomon követése az esetleges progresszió mértékét jelezheti. Az arteria renalisok emelkedett rezisztenciaindexre korrelál a veseparenchyma kompressziójával, ezáltal a veseműködés csökkenésével [1, 5].

Normál esetben az uréterek nem láthatóak a magzatban, amennyiben mégis, akkor disztális obstrukció vagy reflux valószínűsíthető.

A magzati húgyhólyag az első trimeszter végére az esetek közel 90%-ában ultrahanggal megjeleníthető. A magzat kb. 30 percenként üríti húgyhólyagját, így méretének folyamatos változása segít egyéb cisztikus medencei képletek differenciáldiagnózisakor [2]. A magzati húgyhólyag vizualizációjának hiánya súlyos húgyúti fejlődési rendellenességre utal.

A magzatvíz mennyiségét szubjektív vagy szemikvantitatív módszerrel lehet megbecsülni [1]. Oligohydramnion a terhességek 0,43–5,5%-ában fordul elő, s 7–33%-ban fejlődési rendellenességgel társul (többnyire vese- és húgyúti fejlődési rendellenességgel) [5]. Érdekes módon csak az esetek 50%-ában kísérő jele az obstruktív uropathiáknak a vizelettermelődés, illetve -elvezetés csökkent volta, illetve teljes hiánya miatti oligohydramnion, mely a 16. héttől kezdve éri el a kimutathatóság határát. Egyes vese- és húgyúti fejlődési rendellenességek polyhydramnionnal is járhatnak. A polyhydramnion gyakorisága 0,4–1,5%, melynek hátterében az esetek 13%-ában áll magzati anomália [5]. Az ureteropelvikus obstrukciók 25%-ában írtak le polyhydramniót, 50%-ban oligohydramniót, 25%-ban a magzatvíz mennyisége normális volt [5]. A polyhydramnion oka az egyoldali elváltozásoknál az ellenoldali ép vese kompenzáló hipertrofiájában és polyuriájában, a kétoldali elváltozásoknál a megnövekedett folyadék-transzszudációban, csökkent nyelésben, illetve a gyomor-bélrendszeri felszívódás hiányában keresendő [7].

Az urogenitális rendszer anomáliáinak ultrahangvizsgálata

Az urogenitális fejlődési rendellenességek prevalenciája magyarországi felemérésben 0,48%-nak bizonyult [5], hasonlóan más európai felmérések adataihoz [8, 10]. A magzati vese- és húgyúti fejlődési rendellenességek mintegy 25–50%-ban szűrhetők ki a terhesség 2. tri-

meszterében végzett ultrahangvizsgálat során [9]. Jelenlétükre felhívhatja a figyelmet az oligo/anhydramnion vagy a hólyagtelődés hiánya.

1. Obstruktív uropathiák

Maga az elnevezés különböző patológiás állapotokat jelöl, mely a húgyutak kóros mértékű dilatációjával jár együtt. A magzati húgyutak tárgulata gyakoribb a bal vesében és fiú magzatokban, ha fejlődési rendellenesség nem társul hozzá [1, 7].

Amennyiben az obstrukció teljes fokú, akkor az már a korai magzati korban is diagnosztizálható.

Ha az elzáródás intermittáló, akkor normális vesefejlődés is lehetséges. A terhesség második vagy harmadik felében vesekárosodás is felléphet, aminek a mértéke és kiterjedése az obstrukció mértékével áll arányban.

Obstrukció a húgyutak bármely szakaszán előfordulhat. A húgyutak elzáródásának patofiziológiai hatása függ az elzáródás helyétől, az érintett terület nagyságától, az életkortól, melyben az elváltozás kialakult, és a megjelenés akut vagy krónikus voltától. A korai magzati életben (<20. terhességi hét) kialakult húgyúti obstrukciók vesedysplasiát okoznak, multicystás vese alakulhat ki, melyet ureter vagy medence-atresia kísér (Potter IV. típus: elzáródás okozta cystikus vesedysplasia). A késői magzati korban (>20. terhességi hét), illetve a szülés után kialakuló krónikus ureterobstrukciókat az ureterfal megvastagodása, majd pedig az ureter, valamint a felső gyűjtőrendszer dilatációja jellemzi. A veseparenchymát érintő abnormalitás a minimális tubuláris elváltozásoktól a súlyos glomeruláris atrofíáig, illetve az interstitiális fibrózisig terjedhet. A súlyos urethraobstrukció oligohydramniót és tüdő hypoplasiát okozhat. A veseműködés többnyire teljesen rendeződik, ha rövid időn belül megszüntetjük az obstrukciót (katéterterápiás célzattal történő műtéti felhelyezése) [11, 12, 13, 14]. A magzati korban elvégzett műtéti beavatkozások a hólyagkimeneti elzáródások progresszióját megállíthatják, esetleg meg is szüntethetik, ám a vesekárosodás kialakulására nincsenek hatással [15, 16], ezért végzésüket nem javasoljuk.

1. 1. Hydronephrosis/pyelectasia

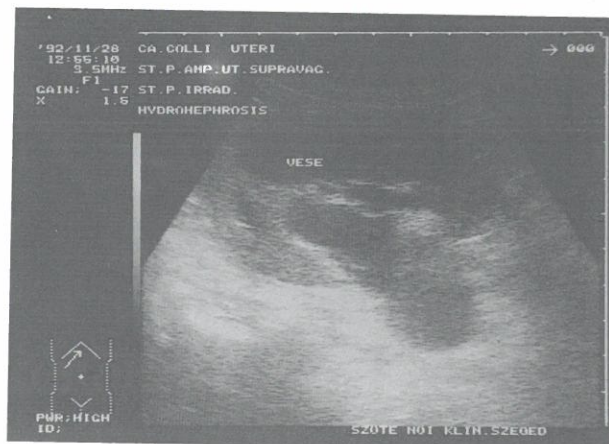
A vesemedence különböző mértékű dilatációja a magzatok 1–2%-ában fellelhető. Egy ma-

gyar nyelvű közlemény 24 928 újszülöttet vizsgálva 2044 (8,1%) vese- és húgyúti megbetegedést írt le, melyek közül 1387 (5,6%) volt pyelectasia [17]. A vesék üregrendszeri tágulatainak fokozatbeosztása a 2. táblázatban került összefoglalásra [18].

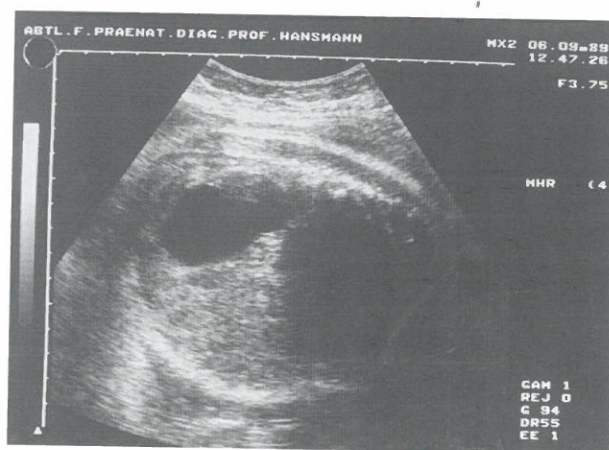
A 20. terhességi hét előtt a 0,7 cm feletti értéket, míg a 20. terhességi hét után a beosztás szerinti II. fokozatot pyelectasianak, a III-V. fokozatot hydronephrosishoz tekintjük (3. ábra).

Hydronephrosis esetén a vesemedence és a vese anterior-posterior átmérőjének az aránya az 50%-ot meghaladja (4. ábra) [5]. A gyermekurologusok a hydronephrosis stádiumbeosztására a The Society of Fetal Urology társaság által is elfogadott 0-4 stádiumú felosztást követik, amit Maizels M. és munkatársai dolgoztak ki (3. táblázat) [19].

A hydronephrosis oka lehet a magas anyai hormonszintek következtében beálló húgyúti simaizomzat-relaxáció, illetve az anyai-magzati túlhidratáltság is. Ezekben az esetekben progresszió



3. ábra Hydronephrosis (V. fokozatú)



4. ábra Hydronephrosis. A vesemedence és a vese anterior-posterior átmérőjének az aránya 67%. (A határérték 50%-ot meghaladja)

II. táblázat

Vesék üregrendszeri tágulatainak fokozatai [17]

fokozat	calyx tágulat	pelvis mérete
I.	fiziológiás	<10 mm
II.	normális calyx	10-15 mm
III.	enyhe dilatáció	>15 mm
IV.	közepes dilatáció	>25 mm
V.	súlyos dilatáció, kéregatrófia	>35 mm

III. táblázat

Hydronephrosis ultrahangos stádium beosztása [18]

stádium	centralis vese komplexum	veseparenchyma vastagsága
0	intact	normál
1	enyhén hasadt	normál
2	jól láthatóan hasadt a vesekontúrón belül	normál
3	szélesen hasadt a vese-kontúrón kívül, piramisok egységes tágulata	normál
4	vesemedence és piramisok további tágulata	vékony

nem figyelhető meg, és a jelenség újszülöttkorban spontán megszűnik. A gyakran előforduló, életlenül kórosnak nem ítélt magzati vesemedence-tágulatok miatt, sajnos, gyakori a hydronephrosis félrediagnosztizálása [19, 20, 21].

A közepes és súlyos fokú hydronephrosis az esetek felében a progresszivitásukból kifolyólag sebészeti megoldást igényelnek, de csakis a születést követően. A magzatok közel 70%-ának van vesemedence-tágulata a 28. terhességi hét után, de a 6. postnatális hétre ez többnyire spontán rendeződik [22, 23].

Pyelectasiához társuló fejlődési rendellenességek a Hirschsprung-betegség, különböző szívfejlődési rendellenességek, velőcső-záródási rendellenességek, oesophagus atresia, az anus imperforatus, az adrenogenitalis szindróma, a congenitalis csipődysplasia és a triszómiák [1, 24]. A leggyakrabban előforduló triszómia, a Down-szindróma esetén az ultrahang-

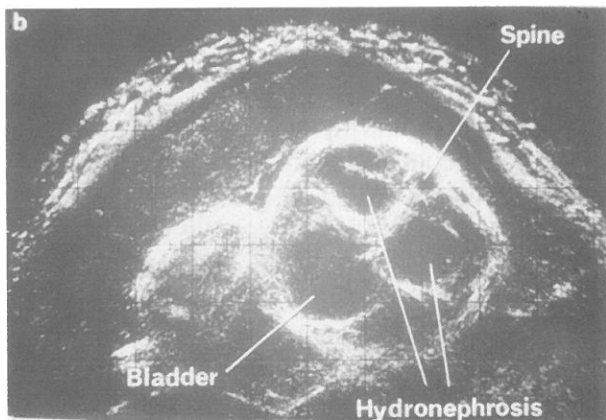
pontrendszerben a pyelectasia 1 pontot ér, 2 pont felett pedig további vizsgálatok, illetve karyotipizálás javasolt [25]. *Benacerraf és mtsai* a magzatok 3,3%-ában kromozómaeltérést találtak, amikor is a pyelectasia a 4 mm-t meghaladta [25]. A Down-szindrómás magzatok 25%-ában 4 mm-nél nagyobb pyelectasiát írtak le. Kétoldali pyelectasia 5–20%-ban társulhat triszómiával, ezért kromozómvizsgálat tartható indokoltnak. A Down-szindróma kockázata az izolált pyelectasia eseteiben 1:340 az alacsony rizikójú populációt véve alapul [1, 26, 27].

1. 2. Az ureterovesicalis junkció obstrukciója

Az ureterovesicalis junkció obstrukciója sporadikus abnormalitás, melyet hydronephrosis és hydroureter kísér normál húgyhólyagtelődés mellett. A dilatált uréter (átmérő=10–20 mm) kanyargós lefutású, ultrahangvizsgálattal a vesemedence és a hólyag között elhelyezkedő cystának tűnhet, de aktív perisztaltikája segíti a diagnózist. A húgyhólyag nagysága és szerkezete ilyenkor minden esetben normális, ha csak az egyik oldal érintett. Az etiológia különböző: ureterhegesedés vagy -atresia, érobstrukció, billentyű, divertikulum, ureterokele, vesicoureteralis reflux egyaránt a kiváltója lehet [1, 3]. Fiúkban 3–5-ször gyakoribb, méghozzá kétszer gyakrabban a bal oldalon. Az esetek negyede bilaterális [5].

1. 3. Az ureteropelvikus junkció obstrukciója

Ezen többnyire sporadikus és fiúkban előforduló eltérés háttérében néhány esetben anatómiai ok állhat, úgymint ureteralis billentyű, ami 80%-ban baloldali, illetve a longitudinalis



5. ábra Hydronephrosis. Ureteropelvicus junctio obstrukciója, dominánsan öröklődő forma

izmok hiánya, de leírtak domináns öröklődésű formát is (5. ábra). A prenatális diagnózis a hydronephrosis kimutatásával válik lehetővé, ami csak az esetek 20%-ában számít diagnosztikus jelnek az ureteropelvikus junkció obstrukcióját, illetve a vesicoureteralis refluxot illetően. Az esetek 55%-át ismerik fel 5 éves korig [1, 3, 5, 21].

1. 4. Vesicoureterális reflux

E többféle öröklődésű (sporadikus, autoszomális domináns, illetve nemhez kötött) eltérés a felső húgyutak intermittáló tágulata közé tartozik, az ureterszájadék kóros lokalizációja okozza. Súlyos reflux mellett – amennyiben nem áll fenn obstrukció – esetenként a húgyhólyag átmenetileg dilatálódhat, tekintve, hogy az üres hólyag gyorsan újratelődik a refluxos vizelettel. Az elsődleges megaureter az ureterovesicalis junkció obstrukciójától differenciáldiagnosztikailag a hydronephrosis hiánya révén különíthető el [1, 3, 5, 27].

2. Veseagenézia

A veseagenézia általában sporadikusan előforduló fejlődési rendellenesség, amelynek gyakorisága kétoldali esetekben élveszülésenként 1:4000, egyoldali fennállás esetén pedig 1:2000. A veseagenézia ritkán kromozómarendellenességgel társulhat, illetve bizonyos szindrómák részét is képezheti (pl. VACTERL-szindróma, Fraser-szindróma, prune belly szindróma, Potter-szindróma). Az ismétlődés kockázata – ha nem a szindróma részeként kerül felismerésre – mindösszesen 3%. Azonban, ha az egyik szülőnél egyoldali veseagenézia figyelhető meg, akkor az ismétlődés kockázata az érintett családban fokozott, és eléri a 15%-ot. A bilaterális agenézia 50–90%-os penetranciával, változó expresszióval autoszomális domináns öröklődést mutat [1, 3, 5].

A veseagenézia többnyire a második trimeszterben diagnosztizálható. Figyelemfelhívó kísérő jelei közé sorolandó az oligo-/anhydramnion (de a magzatvíz lehet normál mennyiségű is a terhesség 17. hetéig), a hólyagtelődés hiánya, a vesék, illetve uréterek vizualizálhatóságának, valamint az arteria renalis kialakulásának elmaradása. A bilaterális formát mutató esetek közé tartozik egyébként a Potter-fenotípust mutató újszülöttek egyötöde [3].

A diagnózist nehezíti, hogy az ultrahangképen a veseágyban hipoechogén képlet látható, ami a megnagyobbodott mellékveséknek és a felszaporodott zsírszövetnek felel meg [9]. További nehézséget jelent a perzisztáló oligohydramnion miatti kényszertartás. Az egyoldali veseagenézia dignosztizálása mindig nehezebb, mert nem jár súlyos oligohydramnionnal és üres húgyhólyaggal.

Differenciáldiagnosztikailag az idő előtti burkorepedés, a vesedysplasia és veseaplasia, a súlyos uteroplacentáris elégtelenség, obstruktív uropathia, kétoldali polycystás vagy multicystás vese okozhat problémát.

Az unilateralis formát többnyire a születés után egyéb congenitalis anomália, illetve a húgyúti tünetek kivizsgálása során fedezik fel. Együtt járhat arteria umbilicalis singularissal. Rendszerint hiányzik az uréter, de ez paenatalis ultrahangvizsgálattal nem diagnosztizálható. Az egyoldali forma 4–20-szor gyakoribb, mint a kétoldali. Gyakoribb fiúknál, illetve a bal oldalon. A családi anamnézis 5%-ban terhelő a veseifejlődési rendellenességek vonatkozásában. Prenatális diagnózisa nagyon ritka, mert a belek és a mellékvese megtévesztő képet adnak, illetve indirekt jel nem utal fejlődési rendellenességre.

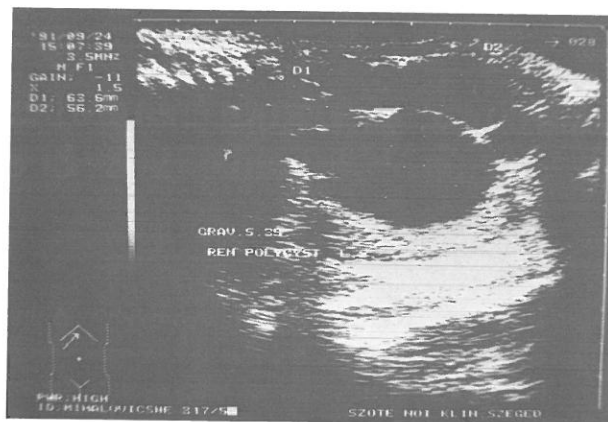
A veseagenéziához további fejlődési rendellenességek társulnak, amelyek a genitális és húgyúti rendszerben (40%), a csont- és vázizomrendszerben (30%), a kardiovaszkuláris és gasztrointesztinális rendszerben (15%), valamint az idegrendszerben és légzőrendszerben (10%) fordulnak elő [1]. A prognózist illetően az oligohydramnionnal kísért formák esetén a pulmonális elégtelenség, bilaterális esetekben pedig az urémia az első élethónapokban bekövetkező halál oka.

3. Vesedysplasia és veseaplasia

A vesedysplasia extrém foka az aplasia, melynél egy nem funkcionáló csomó helyezkedik el a normális vagy abnormális uréteren. A veseaplasia (vesék nem fejlődnek ki) és -agenézia (vesék és ureterek nem fejlődnek ki) elkülönítése fontos, ám rendkívül nehéz differenciáldiagnosztikai feladat [1, 3].

4. Polycystás vese (Potter I. típus)

A polycystás vese autoszomális recesszív öröklődésű fejlődési rendellenesség (a 6. kro-

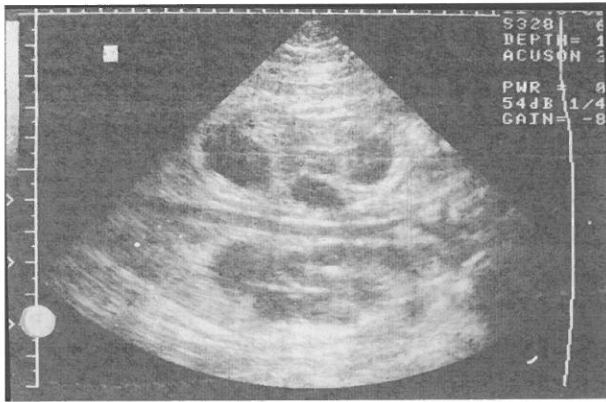


6. Potter I. típusú vese

moszóma rövid karján található a hordozó gén), gyakorisága 1:50000 élveszülésekenként. Patauszindrómások 15%-ában megfigyelhető ez az elváltozás. Amennyiben már van beteg gyermek, a családban az ismétlődés kockázata 25%. Lányokban kétszer gyakoribb. Különböző típusait különíthetjük el a klinikai tünetek életkorbeli eltérő megjelenése alapján, úgymint perinatális, neonatális, infantilis és juvenilis. A különböző típusokban a vesetubulusok érintettsége is eltérő lehet. A jelentősen megnagyobbodott vesékben számos kortikális cysta és dilatált gyűjtőcsatorna van (6. ábra). Magzati korban a perinatális és neonatális típus fordul elő, melynek ultrahangjelei között tartjuk számon a bilaterálisan megnagyobbodott homogén hiperechogén veséket oligohydramnionnal társulva. A diagnózis felállítása általában a 26. hét után történhet meg [29]. Korai ultrahangvizsgálatoknál a vesehossz megnövekedése, illetve a magzati testarányok eltérése (BPD/KL, KL/AC) hívja fel a figyelmet [1, 30]. A perinatális típus in utero vagy pedig újszülöttkorban letális kimenetelt eredményez a pulmonáris hipoplasia miatt. A neonatális típusban a veseelégtelenség az első életév végére többnyire halálhoz vezet. Az infantilis és juvenilis típus krónikus veseelégtelenséggel, hepatikus fibrózissal és portális hipertenzióval jár együtt. Ezekben az esetekben vesetranszplantáció végzése válik szükségessé, amennyiben a betegek elérik a tizenéves kort.

5. Multicystás vese (Potter II. típus)

A multicystás vese többnyire sporadikusan előforduló fejlődési rendellenesség, lehet egy- vagy kétoldali (7. ábra) (gyakorisága 1:1000 az élveszüléseket tekintve), de kromoszóma-elté-



7. ábra Potter II. típusú vese. Kétoldali multicystás forma



8. ábra Potter II. típusú vese. Egyoldali multicystás forma



9. ábra Potter II/A típusú vese

réssel (főleg 18 év fölött), genetikai szindrómákkal és egyéb fejlődési rendellenességekkel (jórészt kardiális) az esetek 50%-ában találkozunk. Az esetek többsége (2/3-a) egyoldali (8. ábra).

A multicystás vese oka a gyűjtőcsatornák és a nephronok dysplasiája. A gyűjtőcsatornák cystikussá válnak, és e cysták átmérője határozza meg a vese méretét is. Ez lehet nagy és multicystás (II/A típus [9. ábra]) vagy pedig kicsi,

összezsugorodott és hiperechogén (II/B típus). Esetenként csak a vese egy adott szegmentje érintett. Az egyoldali formában a belek kompressziója a kóros passzázs révén polyhydramniont okoz, míg kétoldali előfordulás esetén a húgyhólyag telődési hiánya, valamint oligohydramnion is fennáll. [24, 29, 31, 32, 33].

Az esetek egy kis hányadában nem fejlődik ki az arteria renalis, a vena renalis, az uréter vagy a húgyhólyag, ami azt bizonyítja, hogy a veseagenézia és a dysplasiás vese a vesefejlődés különböző fázisában jön létre. Mindezt megerősíti az a tény is, hogy a multicystás vesék 15%-át ellenoldali veseagenézia kíséri, mely letális. A prognózist illetően a bilaterális multicystás dysplasiás vese már in utero, illetve újszülöttkorban fatális kimenetelű a pulmonaris hypoplasia miatt. Az unilaterális forma prognózisa normális. A multicystás vesedysplasiák 12,5%-a 13-as triszómia részjelensége. A családot minden esetben át kell vizsgálni az autoszomális domináns öröklődésű „branchio-to-renal syndrome”, az autoszomális recesszív öröklődésű Meckel-szindróma, illetve Zellweger-szindróma kizárása céljából [5].

6. Autoszomális domináns öröklődésű felnőttkori polycystás vese (Potter III. típus)

Az e típusú vesedysplasia szabálytalan szélű, jelentősen, de nem mindig egyformán megnagyobbodott vesékkal társul. Ezekben számos, különböző nagyságú cysta lokalizálódik (10. ábra), ám mindig találunk működő veseállományt. Előfordulási gyakorisága 1:500–1000 élveszülésenként. Beteg szülő esetén az ismétlődés kockázata 50%. Az esetek harmadában a



10. ábra Potter III. típusú vese

májban, hasnyálmirigyben, lépben, ováriumban, testisben, epididymisekben vagy tüdőben is cysta fedezhető fel. A cystás elváltozás oka a gyűjtőcsatornák és nephronok cystás dilatációja. Az elváltozás általában kétoldali. A 16. kromoszóma rövid karján lokalizálódó gén expresszivitása változó, így a klinikai manifesztáció változatos képet mutat. Általában a beteg 40 éves kora után merül fel a diagnózis [5].

7. Alaki és helyzeti rendellenességek

Ha a vesék felszállása és forgása nem tökéletes, akkor a vese ectopiás lehet. Rendszerint a medencében található, de előfordulhat a hasban, mellkasban vagy a fossa iliacaiban. Az ectopiás vese kisebb, alakja nem a megszokott bab alak, és a hozzá tartozó uréter rövidebb. A helyzeti rendellenességet az uréterek kereszteződése kísérheti, mely hydronephrosist és vesedysplasiát eredményezhet.

A vesék alsó pólusai a középvonalban találkozhatnak, és ez patkóvesében nyilvánul meg. A fúzió lehet asszimmetriás, illetve az egyik vese keresztezve a középvonalat, átkerülhet a másik oldalra. Így keletkezik a keresztezett dystrophia a vesék fúziójával vagy anélkül. A patkóvese előfordulása 1:500 a születések számarányában, de Turner-szindrómában 7% [5, 44, 45, 46, 47, 48].

Differenciáldiagnosztikai nehézségek a prenatális ultrahangvizsgálat során

A vese- és húgyúti fejlődési rendellenességek sokfélesége, eltérő megjelenési formái bonyolult differenciáldiagnosztikai feladat elé állítják az ultrahang-vizsgálatot végző személyt.

A diagnózist nehezíti, hogy a magzatvíz mennyisége lehet normális vagy fokozott mennyiségű a terhesség alatt. Az ultrahangvizsgálatot tovább bonyolíthatja a magzati kényszertartás, illetve a nehéz vizsgálhatóság (pl. vastag anyai hasfal miatt). Az egyoldali vesefejlődési rendellenességek diagnosztizálása mindig sokkal nehezebb, ugyanis ezt nem kíséri súlyos oligohydramnion és üres húgyhólyag. A magzati vesék nehéz vizualizálhatósága miatt sokszor csak az indirekt jelek (úgy mint a magzatvíz mennyisége, illetve a húgyhólyag telődése) vizsgálata hívja fel a figyelmet egy esetleges fejlődési rendellenességre [29].

A leggyakoribb differenciáldiagnosztikai nehézséget a megauréter és a vesecysták elkülöní-

tése jelenti. E rendellenességek esetén csak 70%-ban korrekt a diagnózis [5].

A multicystás vese és az ureteropelvikus junkció obstrukciója vagy a reflux okozta hypoplasiás vese dilatációja is gyakori diagnosztikus probléma, mivel a hypoplasiás veseparenchyma alig ábrázolódik [5, 7, 15, 44, 48].

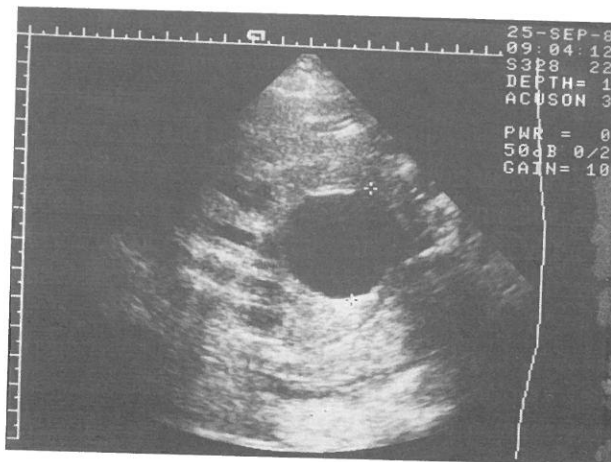
Az 1 cm feletti pyelectasia és extrarenalis pelvis is nehezen különíthető el [5].

Vesedysplasiára 40%-os szenzitivitással utal a corticalis cysta, 35%-os szenzitivitással a hydronephrosis, míg 41%-ban a pyelectasia [5].

Leány magzatoknál kismencedei folyadékretentív képlet esetén gondolnunk kell ováriumcystára is. Elhelyezkedésénél fogva elkülönítésében húgyhólyag (11. ábra), choledochus, paranephricus, sacrococcigealis, mesenterialis, urachus cysta jöhet szóba. Nagyobb cysta eredetének meghatározása nehezebb, mivel a hasi szerveket is komprimálhatja [5, 34].

A húgyutak dilatációja 95%-ban urogenitalis eredetű, de gyakran különböző szindrómák része is lehet. A szindrómák jobban meghatározják a prognózist, mint a vese- és húgyúti elváltozás súlyossága [5].

A terhesség alatt több, folyadékgyülemmel összefüggő átmeneti állapot a magzati test nyirokrendszerében, illetve húgyutaiban a központi idegrendszer kórosan felszaporodott vagy eloszlott folyadékának a következménye. Ezek a folyadékgyülemek olykor a korai vizsgálat alatt is kimutathatóak, de később részben vagy teljesen fel is szívódhatnak. Jóllehet ezek az elváltozások nem feltétlenül jelentenek durva magzati abnormalitást, jelenlétük ugyanakkor utalhat fejlődési rendellenességre [1], ezért a betegek



11. ábra Megacystis

továbbküldése indokolt olyan centrumba, ahol „C” kategóriás szülész-nőgyógyász ultrahangos vizsgáló jár el az adott eset diagnosztikus ultrahangvizsgálatában.

Megbeszélés

Magyarországon az újszülöttek 5%-ánál történik ultrahangszűrés a vese- és húgyúti megbetegedések feltárására [17]. Prenatálisan a húgyúti fejlődési rendellenességek mindössze 20–50%-ban szűrhetők ki [48], ebből a vesefejlődési rendellenességek intrauterin felismerhetősége 25–50%, az újszülöttkorban aszimptomatikus elváltozások prenatális felismerése 80% (születéskori prevalencia 0,35%) [5]. A veséről alkotott vélemény kialakításához a húgyutak, a húgyhólyag állapota és a magzatvíz mennyisége szolgál segítségül. A vese- és húgyúti fejlődési rendellenességek sokfélesége, változatos megjelenése az egyre korszerűbb ultrahangkészülékek birtokában is sokszor komoly differenciáldiagnosztikai nehézséget okoz. Ezért az újszülöttek vizsgálata tanácsos a születéstől számított 48–72 órán belül, amennyiben prenatális ultrahangvizsgálat felvetette a vese-, illetve húgyúti fejlődési rendellenesség gyanúját. Amennyiben eltérés nem látható, 2–4 hét múlva ismételt vizsgálat javasolt.

A terhesség alatt több, folyadékgyülemmel járó állapot lehet a magzati testben. Ezek a néha átmeneti elváltozások utalhatnak akár fejlődési rendellenességre is. Ezért ma már a pontos diagnózishoz az ultrahangvizsgálatot kiegészítő MRI vizsgálat nyújthat segítséget, amit nem befolyásol a magzati pozíció, az anyai súlyfelesleg és az oligohydramnion [50–51].

A prenatálisan diagnosztizált egyoldali vese-fejlődési rendellenességek esetében is csak obszervációt javasol a magyar szakmai gyakorlat.

A magzati veseszövet funkcionális károsodását nem lehet non-invazív diagnosztikus módszerrel diagnosztizálni. A vizsgálható indirekt paraméterek (úgy mint magzatvíz mennyisége, húgyhólyag telődése, húgyutak tágulata stb.) sem elegendőek minden esetben a veseműködés jellemzésére, emiatt nem lehet pontosan megállapítani, hogy milyen mértékben károsodott vagy károsodott-e egyáltalán a vese állománya.

Ha olyan fejlődési rendellenesség kerül felismerésre, mely újszülött korban kezelhető ideáli-

san, az esetleges prenatális felismerést követően a cél mindenképpen az, hogy az érintett magzat minél tovább in utero maradjon, tehát a terhességi kor minél inkább megközelítse a terminust. Éppen ezért a kóros eseteket kiszűrve a diagnózis felállítása magasabb szintű intézményben, „C” fokozatú szülészeti-nőgyógyászati ultrahangjárással rendelkező szakorvosnak a feladata. A szülészeti ultrahangvizsgálat nem egyszerű technikai művelet, ezért szabályozza annak végzését szakmai követelményrendszerben a 2/1998. (II. 6.) NM rendelet [52], mivel a hagyományos orvosi jog eseteitől eltérő problémákat is felvet.

Rövidítések jegyzéke

AC: abdominal circumference (haskörfogat)

BPD: biparietal diameter (biparietális átmérő)

IUGR: intrauterine growth retardation (intrauterin növekedési retardáció)

KL: kidney length (vesehossz)

Irodalom

- [1] Tankó A.: A magzati vesék és vizeletelvezető rendszer ultrahang vizsgálata. Szülészeti-Nőgyógyászati Ultrahang-Diagnosztika. (Ed.: Tóth Z, Papp Z.) Golden Book Kiadó 2001, 188–216.
- [2] Rosati P, Guariglia L: Transvaginal sonographic assessment of the fetal urinary tract in early pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 7: 95–100.
- [3] Nelson WE: Textbook of Pediatrics (Editor: Behrman RE) Philadelphia, WB Saunders 1995.
- [4] Arant BS Jr: Postnatal development of renal function during the first year of life. *Pediatr Nephrol* 1987; 1: 308.
- [5] Tóth Z: A vese- és húgyúti rendellenességek prenatális ultrahang-diagnosztikája. Doktori értekezés. Debrecen, 1993.
- [6] Wladimiroff JW: Effect of furosemide on fetal urine production. *Br J Obstet Gynecol* 1975; 82: 221–224.
- [7] Martini S, Guignard JP: Diagnosis and management of urinary tract dilatations detected in utero. *Rev Med Suisse Romande* 2002; 122(12): 619–624.
- [8] Levi S, Hyjazi Y, Schaaps JP, Defoort P, Coulon R, Buekens P: Sensitivity and specificity of routine antenatal screening for congenital anomalies by ultrasound: the Belgian multicentric study. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1991; 1: 102–110.
- [9] Bronshtein M, Amit A, Achiron R, Noy I, Blumenfeld Z: The early prenatal sonographic diagnosis of renal agenesis: techniques and possible pitfalls. *Prenat Diagn* 1994; 14: 291–297.
- [10] Rosendahl H: Ultrasound screening for fetal urinary tract malformations: a prospective study in general population. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1990; 36: 27–33.

- [11] *Johnson MP, Freedman AL*: Fetal uropathy. *Curr Opin Obstet Gynecol* 1999; 11(2): 185–194.
- [12] *Allston CA*: Nonprotein nitrogenous compounds and renal function. In: *Clinical Chemistry Editors: Anderson AC, Cockayne S*. WB Saunders, Philadelphia, 1993, 366–385.
- [13] *Cockayne S*: Electrolytes. In: *Clinical Chemistry (Eds.: Anderson AC, Cockayne S.)* WB Saunders, Philadelphia, 1993, 385–406.
- [14] *Christensen SE*: Proteins. In: *Clinical Chemistry (Eds.: Anderson AC, Cockayne S.)* WB Saunders, Philadelphia 1993, 188–210.
- [15] *Carr MC*: Prenatal management of urogenital disorders. *Urol Clin North Am* 2004; 31(3): 3893–3897.
- [16] *Swana HS, Sutherland RS, Baskin L*: Prenatal intervention for urinary obstruction and myelomeningocele. *Int Braz J Urol* 2004; 30(1): 40–48.
- [17] *Harmath Gy.*: Csecsemők és újszülöttek ultrahangszűrése. *Gyermekgyógyászati Továbbképző* 2002; 1: 38–43.
- [18] *Maizels M, Mitchell B, Fernbach SK, Conway JJ*: Outcome of non-specific hydronephrosis in the infant: a report from the registry of The Society of Fetal Urology. *J Urol* 1994; 152: 2324–2327.
- [19] *Rosati et al.*: Endovaginal sonographic diagnosis of fetal urinary tract anomalies in early pregnancy. *Arch Gynecol Obstet* 2001; 235: 1–6.
- [20] *Arger PH et al.*: Computed tomography of the lower urinary tract. *Urol Clin North Am* 1985; 12: 677–686.
- [21] *Grignon A*: Urinary tract dilatation in utero: classification and clinical applications. *Radiology* 1986; 160: 645–647.
- [22] *James CA, Watson AR, Twining P, Rance.*: Antenatally detected urinary tract abnormalities: changing incidence and management. *Eur J Pediatr* 1998; 157: 508–511.
- [23] *Gun et al.*: Antenatal diagnosis of urinary tract abnormalities by ultrasound after 28 weeks. *Am J Obstet Gynecol* 1994; 172:2: 479–482.
- [24] *Cullen MT, Green J, Whetham J, Salafia C, Gabrielli S, Hobbins JC*. Transvaginal ultrasonographic detection of congenital anomalies in the first trimester. *Am J Obstet Gynecol* 1990; 163: 466–476.
- [25] *Benacerraf BR, Neuberger D, Bromley B, Frigoletto FD*: Sonographic scoring index for prenatal detection of chromosomal abnormalities. *J Ultrasound Med* 1992; 11: 449–458.
- [26] *Papp Z*: *Klinikai Genetika*. Golden Book Kiadó 1995, 538–549.
- [27] *Seeds JW*: Borderline genitourinary tract abnormalities. *Semin Ultrasound CT MR* 1998; 19(4): 347–354.
- [28] *Shackelford GD, Kees-Folts D, Cole BR*: Imaging the urinary tract. *Clin Perinatol* 1992; 19(1): 85–119.
- [29] *Bronshstein M, Bar-Hava I, Blumenfeld Z*: Clues and pitfalls in the early prenatal diagnosis of 'late onset' infantile polycystic kidney. *Prenat Diagn* 1992; 12: 293–298.
- [30] *Guariglia L, Rosati P*: Transvaginal sonographic fetal biparietal diameter/kidney length ratio in early pregnancy as a screening tool for renal malformations. *Fetal Diagn Ther* 1998; 13: 154–156.
- [31] *Bronshstein M, Yoffe N, Brandes JM, Blumenfeld Z*: First and early second-trimester diagnosis of fetal urinary tract anomalies using transvaginal sonography. *Prenat Diagn* 1990; 10: 653–666.
- [32] *Economides DL, Braithwaite JM*. First trimester ultrasonographic diagnosis of fetal structural abnormalities in a low risk population. *Br J Obstet Gynaecol* 1998; 105: 53–57.
- [33] *Hernadi L, Töröcsik M*: Screening for fetal anomalies in the 12th week of pregnancy by transvaginal sonography in an unselected population. *Prenat Diagn* 1997; 17: 753–759.
- [34] *Sebire NJ, von Kaisenberg C, Rubio C, Snijders RJM, Nicolaidis KH*. Fetal megacystis at 10–14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 8: 387–390.
- [35] *Bulic M, Podobnik M, Korenic B, Bistricki J*: First-trimester diagnosis of low obstructive uropathy: an indicator of initial renal function in the fetus. *J Clin Ultrasound* 1987; 15: 537–541.
- [36] *Stiller R*. Early ultrasonic appearance of fetal bladder outlet obstruction. *Am J Obstet Gynecol* 1989; 160: 584–585.
- [37] *Drugan A, Zador IE, Bhatia RK, Sacks AJ, Evans M*: First trimester diagnosis and early in utero treatment of obstructive uropathy. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1989; 68: 645–649.
- [38] *Zimmer EZ, Bronshstein M*: Fetal intra-abdominal cysts detected in the first and early second trimester by transvaginal sonography. *J Clin Ultrasound* 1991; 19: 564–567.
- [39] *Yoshida M, Matsumura M, Shintaku Y, Yura Y, Kanamori T, Matsushita K, Nonogaki T, Hayashi M, Tauchi K*: Prenatally diagnosed female prune-belly syndrome associated with tetralogy of Fallot. *Gynecol Obstet Invest* 1995; 39: 141–144.
- [40] *Fried S, Appelman Z, Caspi B*: The origin of ascites in prune belly syndrome – early sonographic evidence. *Prenat Diagn* 1995; 15: 876–877.
- [41] *Hoshino T, Ihara Y, Shirane H, Ota T*: Prenatal diagnosis of prune belly syndrome at 12 weeks of pregnancy: case report and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 12: 362–366.
- [42] *Cazorla E, Ruiz F, Abad A, Monleon J*: Prune belly syndrome: early antenatal diagnosis. *Eur J Obstet Gynecol* 1997; 72: 31–33.
- [43] *Goldenberg A, Wolf C, Chevy F, Benachi A, Dumez Y, Munnich A, Cormier-Daire V*: Antenatal manifestations of Smith-Lemli-Opitz (RSH) syndrome: a retrospective survey of 30 cases. *Am J Med Genet A* 2004; 124(4): 423–426.
- [44] *Kelalis PP*: Anomalies of urinary tract. *Clinical pediatric urology*. (Ed.: Kelalis PP, King LR, Belman AB) Philadelphia, WB Saunders 1985, 643–672.
- [45] *McPherson E, Carey J, Kramer A et al*: Dominantly inherited renal dysplasia. *Am J Med Genet* 1987; 26: 863.
- [46] *Pitts WR, Muecke EC*: Horseshoe kidneys: a 40 years experience. *J Urol* 1975; 113: 743.
- [47] *Tarry WF, Duckett JW, Stephens FD*: The Mayer-Rokitansky-syndrome: pathogenesis, classification and management. *J Urol* 1986; 136: 648.
- [48] *Kurjak A*: Textbook of perinatal medicine. Section 3. Chapter 28. The Parthenon Publishing Group Ltd. London, New York 1998, 325–335.

- [49] *Harmath Gy*: Csecsemők és újszülöttek ultrahangszűrése. *Gyermekgyógyászati Továbbképző* 2002; 1: 38–43.
- [50] *Wilson RD, Baird PA*: Renal agenesis in British Columbia. *Am J Med Genet* 1985; 21: 153–169.
- [51] *Coakley FV, Hirak H, Filly RA, Barkovich AJ, Harrison MR*: Complex fetal disorders: effect of MR imaging on management preliminary clinical experience. *Radiology* 1999; 213: 691–696.
- [52] *Juhász R*: A szülészeti-nőgyógyászati ultrahang-diagnosztika jogi vonatkozásai. *Családoctorvosi Fórum* 2006; 5: 88–90.

Pál A, Surányi A, Tóth Z.: Perspectives and barriers of prenatal ultrasound examination. 3. Prenatal diagnosis of urinary tract congenital anomalies

Widespread use of ultrasound has resulted in an increase in the recognition of fetal urinary tract abnormalities. The earliest diagnosis has been tempered by experience and results obtained over the past decades. The goal has remained the same: to identify fetuses

with serious prenatal urinary tract anomalies and to identify those which may benefit from intervention. Advances in technology and perinatal management have made intervention for more complex malformations possible.

Keywords: fetus, congenital abnormalities, prenatal ultrasound diagnosis, urinary tract

Levelezési cím:

Prof. Dr. Pál Attila

Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika Szegedi Tudományegyetem, Szent-Györgyi Albert Orvos- és Gyógyszerésztudományi Centrum, Általános Orvostudományi Kar, Szeged 6725, Semmelweis u. 1. Pf.: 438

Telefon: 62/54-54-99, Fax: 62/54-57-11,

E-mail: PALATTILA@obgyn.szote.u-szeged.hu
