

Prenatalno diagnosticiranje prirojenih nepravilnosti sečil

Prenatal diagnostics of congenital kidney and urinary tract anomalies

Andreja Trojner Bregar, Mojca Glušič,
Damjana Ključevšek, Nina Battelino

Izvleček

Prenatalno diagnosticiranje in pravočasno odkrivanje razvojnih nepravilnosti sečil pri plodu sta ključni za preprečevanje nenadomestljivih zamud pri zdravljenju novorojenčkov in otrok s prirojenimi nepravilnostmi sečil, ki bi lahko vodile v slabšanje ali celo izgubo ledvičnega delovanja. Pri diagnosticiranju uporabljamo metode, ki nam dajo največ informacij in so hkrati najmanj škodljive za preiskovanca. Poznavanje osnovne embriologije sečil je ključnega pomena za prepoznavanje prirojenih nepravilnosti. V morfološkem prenatalnem diagnosticiranju sečil pri plodu uporabljamo ultrazvočno preiskavo (UZ) kot dobro standardizirano in uveljavljeno metodo. Če z UZ ne moremo razjasniti patoloških najdb ali če je potrebna nadaljnja razjasnitev nepravilnosti v predelu genitalno-urinarne sistema, se odločimo za magnetnoresonančno slikanje (MRI) ploda.

Ključne besede: prirojene nepravilnosti sečil, diagnosticiranje, ultrazvok, magnetnoresonančno slikanje.

Abstract

Prenatal diagnosis and timely identification of congenital anomalies of the kidneys and urinary tract (CAKUT) are of utmost importance for the prevention of treatment delays in those neonates in whom CAKUT could lead to deterioration of renal function or kidney failure. The most suitable diagnostic methods offer the most informative insights while minimizing potential harm to the mother and the fetus. A comprehensive understanding of the embryological development of CAKUT forms the foundation for accurate interpretation of imaging results. Ultrasound is the most standardized and recognized method in prenatal morphological diagnostics. If and when we cannot explain the findings by ultrasound alone, or a more thorough demonstration of an anomaly is needed, a magnetic resonance imaging (MRI) is used.

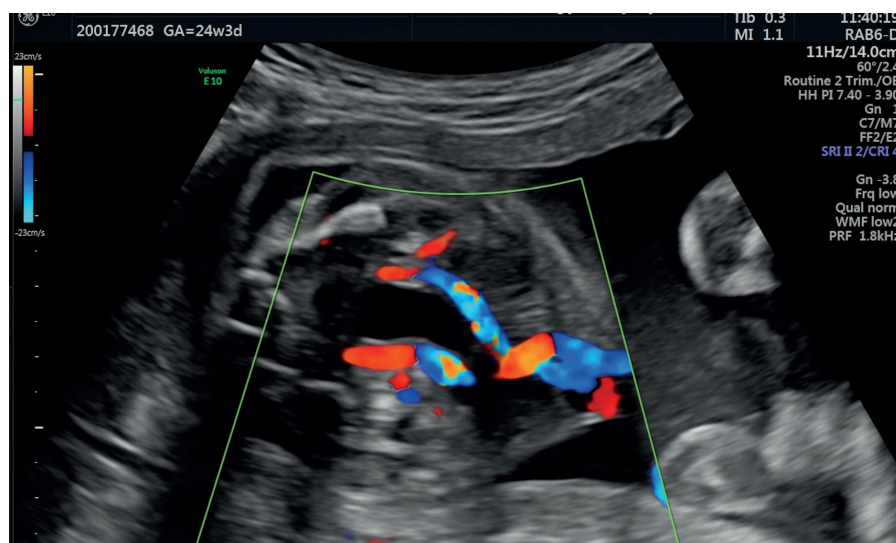
Keywords: congenital anomalies of the kidney and urinary tract, diagnostics, ultrasound, magnetic resonance imaging.

Uvod

Slikovno diagnosticiranje sečil je pomembno že v nosečnosti, ko med rednimi ultrazvočnimi (UZ) pregledi ploda diagnosticiramo spremembe sečil in opredelimo, ali gre za hude spremembe, ki potrebujejo ukrepanje takoj po rojstvu, ali za blažje spremembe, ki potrebujejo le preventivne ukrepe za ohranjanje ledvičnega delovanja. V času nosečnosti je osnovna slikovna metoda UZ preiskava sečil pri plodu, saj se nepravilnosti sečil lahko pojavijo že v času razvoja ploda, najpogosteje v času morfološke UZ preiskave v prvem trimesečju med 11. in 14. tednom nosečnosti ali v drugem trimesečju med 19. in 23. tednom nosečnosti. Nekatere nepravilnosti se pojavijo ali razvijejo šele kasneje in jih odkrijemo šele v tretjem trimesečju. Gre v glavnem za razširitve votlega sistema, ki prej niso bile vidne. Približno tretjina po rojstvu spontano izzveni, pri ostalih pa je velika verjetnost vezikoureternega refluksa. Poznavanje osnovne embriologije sečil je ključnega pomena pri prepoznavanju prirojenih nepravilnosti. Za diagnosticiranje kompleksnih nepravilnosti, ki jih ne moremo opredeliti samo z UZ, se poslužujemo magnetnoresonančnega slikanja (MRI) ploda.

Vzroki prirojenih nepravilnosti sečil so genetski in okoljski, pogosto pa kombinacija obeh. Napake v embrionalnem razvoju sečil delimo na napake ledvičnega parenhima, napake migracije in napake zbiralnega sistema. Lahko so izolirane ali del določenih sindromov. Hkrati z razvojem sečil poteka iz skupne kloake tudi razvoj spolnih organov in danke. Prirojenim nepravilnostim sečil so zato pogosto pridružene tudi nepravilnosti spolovil. Kompleksne nepravilnosti v mali medenici so posledica nepravilnega preoblikovanja kloake in jih imenujemo kloakine nepravilnosti.

Predstavljamo ultrazvočno preiskavo sečil in ultrazvočne značilnosti pri posameznih napakah, nato pa še značilnosti magnetnoresonančne preiskave ploda.



SLIKA 1. ULTRAZVOČNI PRIKAZ SEČNEGA MEHURJA, KI GA OBDAJATA DVE POPKOVNIČNI ARTERIJI V TRANSVERZALNI RAVNINI V 24. TEDNU NOSEČNOSTI (VIR: OSEBNI ARHIV AVTORICE IN KLINIČNEGA ODDELKA ZA PERINATOLOGIJO GINEKOLOŠKE KLINIKE UKC LJUBLJANA).

FIGURE 1. ULTRASOUND IMAGE OF THE URINARY BLADDER SURROUNDED BY TWO UMBILICAL ARTERIES IN THE TRANSVERSE PLANE AT 24 WEEKS OF GESTATION (SOURCE: PERSONAL ARCHIVE OF THE AUTHOR AND THE DIVISION OF GYNECOLOGY AND OBSTETRICS UMC LJUBLJANA).



SLIKA 2. ULTRAZVOČNI PRIKAZ MULTICISTIČNE LEDVICE Z RAZLIČNO VELIKIMI CISTAMI GLADKIH STEN S HIPOEHOGENO VSEBINO V TRANSVERZALNI RAVNINI V 22. TEDNU NOSEČNOSTI (VIR: OSEBNI ARHIV AVTORICE IN KLINIČNEGA ODDELKA ZA PERINATOLOGIJO GINEKOLOŠKE KLINIKE UKC LJUBLJANA).

FIGURE 2. ULTRASOUND IMAGE OF A MULTICYSTIC KIDNEY, WITH VARIOUSLY SIZED SMOOTH-WALLED CYSTS WITH HYPOECHOIC CONTENT, IN THE TRANSVERSE PLANE AT 22 WEEKS OF PREGNANCY (SOURCE: PERSONAL ARCHIVE OF THE AUTHOR AND THE DIVISION OF GYNECOLOGY AND OBSTETRICS UMC LJUBLJANA).

Ultrazvočna preiskava sečil

Tako kot vse druge organske sisteme tudi sečila ploda UZ preiskujemo v tipičnih presekih ali ravninah, tj. v prečnem preseku na ravni ledvic, na ravni vstopišča popkovnice v trebuh ploda in na ravni sečnega mehurja. Če na običajnih UZ presekih ugotovimo odstopanja, uporabimo dodatne UZ preseke ali tridimenzionalno UZ tehniko. Za diagnosticiranje kompleksnih nepravilnosti, ki jih ne moremo opredeliti samo z UZ, uporabimo magnetnoresonančno slikanje (MRI) ploda.

Ledvici z nadledvičnima žlezama se na prečnem preseku trebuha nahajata nekoliko nad ravni želodca levo in desno ob hrbtenici. Vidni sta kot kroglasti formaciji, na vzdolžnem preseku pa sta bolj elipsaste oblike. Ultrazvočno ju je moč prikazati že od 12. tedna nosečnosti, ko sta najbolj ehogeni, nato pa se ehogenost počasi zmanjšuje. V času morfološkega UZ pregleda ploda med 19. in 23. tednom nosečnosti imata ledvici nekoliko hiperehogeno kapsulo, korteks pa je nekoliko bolj ehogen kot medula. Ko se kasneje okrog ledvic pojavi maščobno tkivo, je UZ prikaz še bolj jasen. V tretjem trimesečju nosečnosti lahko opazimo piramidno strukturo medule. Razmerje med obsegom posamezne ledvice in obsegom trebuha je vseskozi konstantno, 1 : 3, saj ledvici rasteta tako v širino kot tudi v dolžino. Anteroposteriorni premer votlega sistema ledvic meri do 28. tedna nosečnosti 4–7 mm, po 28. tednu nosečnosti pa 7–10 mm (1–3). Sečevodov običajno ne prikažemo, ko jih, pa sta razširjena zaradi distalne zapore ali vezikoureternega refluksa. Sečni mehur je viden od prvega trimesečja nosečnosti, njegova velikost pa se lahko med preiskavo spreminja. Lateralno ga obdajata popkovnični arteriji, ki jih prikažemo z barvno dopplersko preiskavo (Slika 1).

Motnje v razvoju ledvičnega tkiva

Če ledvice ne najdemo, moramo pomisliti na agenezijo ledvice (odsotnost

je lahko enostranska s pojavnostjo 1 na 2.000 porodov ali obojestranska s pojavnostjo 1 na 5.000 porodov), ki je posledica odsotne diferenciacije metanefričnega blastema med 25. in 28. dnevom embrionalnega razvoja ploda ter pomeni odsotnost ledvic, sečevodov in ledvičnih arterij. Običajno je izolirana oz. sporadična najdba z možnostjo ponovitve v manj kot 3 %. Redkeje je povezana z genetskimi sindromi (Fraserjev sindrom) ali drugimi razvojnimi nepravilnostmi (asociacija VACTERL). Pri obojestranski ageneziji se že po 16. tednu nosečnosti razvije oligohidramnija in kasneje anhidramnija s posledično hipoplazijo pljuč z zelo slabo napovedjo izida za plod. Z UZ po 17. tednu ne prikažemo sečnega mehurja, pomanjkanje plodovnice otežuje preglednost ploda in ostale morfolologije. Odsotnost ledvičnih arterij, ki jih sicer prikažemo z barvno dopplersko preiskavo, je pomemben dejavnik pri diagnosticiranju agenezije ledvic, ki je smrtna nepravilnost, saj novorojenček po rojstvu umre zaradi hipoplazije pljuč. Enostranska agenezija ledvic ima dobro prognozo za plod.

Cistične spremembe ledvic

Cistične spremembe ledvic predstavljajo različno velike ciste gladkih sten v ledvični skorji s hipoehogeno vsebino (tekočino).

Multicistična ledvična bolezen (multicistična displastična ledvica), včasih Potter II, sodi med najpogostejše dedne ledvične bolezni s pojavnostjo 1 na 3.000 rojstev. Večinoma prizade ne eno ledvico in se kaže s številnimi različno velikimi cistami gladkih sten, medtem ko ledvičnega tkiva večinoma ne diferenciramo (Slika 2).

V več kot 40 % so prisotne tudi nepravilnosti nasprotne ledvice, ki so večinoma obstruktivne. Prognoza je slaba pri oligohidramniji in anhidramniji. Vzrok bolezni je razvojna nepravilnost pri tvorbi mezonefričnega blastema in tvorbi nefronov ali zgodnja zapora sečnice ali sečevodov. Zbiralca se cistično

povečajo in tudi ledvici sta lahko povečani zaradi cist. V 15 % ugotovimo agenezijo druge ledvice z razširjenostjo (prevalenco) 1 na 1000 porodov, v 50 % pa so prisotne tudi druge razvojne nepravilnosti, npr. nepravilnosti srca ali povezava z genetskimi sindromi (1, 2).

Autosomno recesivna policistična ledvična bolezen, prej Potter I, je redka avtosomno recesivna dedna bolezen s pojavnostjo 1 na 30.000 porodov. Običajno jo spremlja tudi okvara jeter. Značilne so razvojne nepravilnosti epitela zbiralnih tubulov ledvic in žolčnih vodov. Prenatalno obliko odkrijemo v nosečnosti z diagnostičnimi testi, kot sta biopsija horionskih resic (BHR) in amniocenteza (AC), ostale pa se pokažejo po rojstvu (infantilna, juvenilna, odrasla) ter vodijo v kronično ledvično bolezen in končno ledvično odpoved s potrebo po nadomestnem zdravljenju že v poznem mladostništvu ali zgodnji odraslosti.

Bolezen se UZ kaže s pomembno povečano, hiperehogeno ledvico z ozkim ledvičnim mehkom (pielonom), ki jo spremlja oligohidramnija ali anhidramnija. Včasih se pokaže šele po 24. tednu nosečnosti po morfološki preiskavi in jo na rutinskih pregledih lahko zgrešimo. Nosečnice z obremenilno anamnezo zato UZ spremljamo tudi po 24. tednu. Histološko vidimo številne drobne ciste v ledvični skorji in razširjene tubule.

Autosomno dominantno policistično bolezen ledvic, Potter III, razlikujemo od avtosomno recesivne z invazivno diagnostično preiskavo. Pojavnost je 1 na 1.000 živorojenih otrok. Običajno sta prizadeti obe ledvici, ki sta povečani in nepravilne oblike zaradi številnih, različno velikih cist v parenhimu. Ciste lahko najdemo tudi v jetrih, trebušni slinavki, vranici ali v pljučih. Količina plodovnice je običajno normalna.

Obstruktivna cistična displazija ledvičnega tkiva, Potter IV, je posledica zapore sečil že v prvi polovici nosečnosti. Ker vsaka obstrukcija ne vodi v displazijo ledvičnega tkiva,

je pojavnost nazanesljiva, 1 na 8.000 živorojenih s približno 40-odstotno obojestransko prizadetostjo ledvic ploda. Obojestranska prizadetost, ki je običajna pri zapori uretre (uretralna atrezija, posteriorna uretralna zaklopka), ima slabo prognozo. Enostranska prizadetost je običajno posledica pelviureterne ali vezikoureterne zapore. Pri ureterokeli s podvojeno ledvico je lahko prizadeta samo zgornja polovica ledvice.

UZ vidimo manjšo hiperehogeno ledvico enostransko ali obojestransko z manjšimi cistami v korteksu. Običajno je prisotna tudi obojestranska hidronefroza, vidimo zadebeljeno in ohlapno steno sečnega mehurja ter oligohidramnij.

Motnje v migraciji in fuziji

Druga možnost, na katero moramo pomisliti, če ledvice ne najdemo na tipičnem preseku, je ektopična ledvica. Običajno se nahaja v mali medenici ploda. Prognoza za plod je dobra. Pelvično ledvico ima približno 1 na 900 odraslih oseb (1, 2).

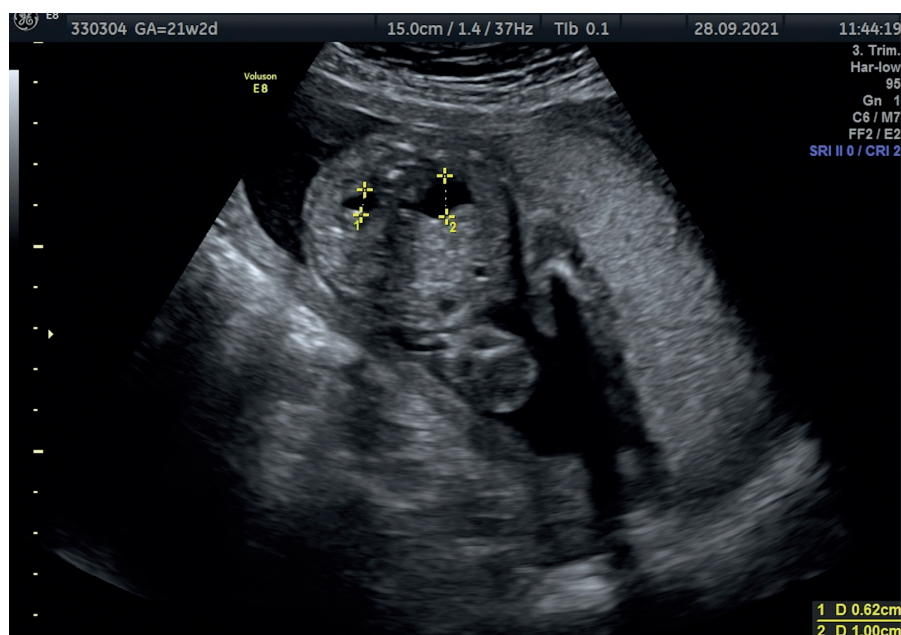
Podkvasta ledvica je redka posebnost, ko sta ledvici združeni v eno z dvema ledvičnima arterijama in dvojnim sečevodom.

Motnje v razvoju zbirnega/votlega sistema

Nepravilnosti sečil zaradi zapore

Hidronefroza je nenormalna razširitev plodovega ledvičnega zbirnega sistema, najpogostejši vzrok je zapora pelviureternega spoja. Nepravilnost je relativno pogosta (1–3 % nosečnosti) in običajno v benigni obliki blage razširitve votlega sistema sečil (Slika 3).

Razširitev votlega sistema pri novorojenčku ocenjujemo po klasifikaciji UTD (*angl.* Urinary Tract Dilatation) (4).



SLIKA 3. ULTRAZVOČNI PRIKAZ HIDRONEFROZE (NENORMALNE RAZŠIRITVE PLODOVEGA LEDVIČNEGA ZBIRALNEGA SISTEMA) V TRANSVERZALNI RAVNINI V 21. TEDNU NOSEČNOSTI (VIR: OSEBNI ARHIV AVTORICE IN KLINIČNEGA ODDELKA ZA PERINATOLOGIJO GINEKOLOŠKE KLINIKE UKC LJUBLJANA).

FIGURE 3. ULTRASOUND IMAGE OF ABNORMAL DILATATION OF THE FETAL RENAL COLLECTING SYSTEM IN THE TRANSVERSE PLANE IN THE 21ST WEEK OF PREGNANCY (SOURCE: PERSONAL ARCHIVE OF THE AUTHOR AND THE DIVISION OF GYNECOLOGY AND OBSTETRICS UMC LJUBLJANA).



SLIKA 4. ULTRAZVOČNI PRIKAZ HIDRONEFROZE (NENORMALNE RAZŠIRITVE PLODOVEGA LEDVIČNEGA ZBIRALNEGA SISTEMA) V TRANSVERZALNI RAVNINI V 28. TEDNU NOSEČNOSTI. ANTEROPOSTERIORNI PREMER VEČ KOT 9 MM PRED 32. TEDNOM NOSEČNOSTI POMENI SLABO PROGNOZO IN SLAB POSTNATALNI IZID (VIR: OSEBNI ARHIV AVTORICE IN KLINIČNEGA ODDELKA ZA PERINATOLOGIJO GINEKOLOŠKE KLINIKE UKC LJUBLJANA).

FIGURE 4. ULTRASOUND IMAGE OF ABNORMAL DILATATION OF THE FETAL RENAL COLLECTING SYSTEM IN THE TRANSVERSE PLANE AT 28 WEEKS OF PREGNANCY. AN ANTEROPOSTERIOR DIAMETER OF MORE THAN 9 MM BEFORE THE 32ND WEEK OF PREGNANCY INDICATES A POOR PROGNOSIS AND POOR POSTNATAL OUTCOME (SOURCE: PERSONAL ARCHIVE OF THE AUTHOR AND THE DIVISION OF GYNECOLOGY AND OBSTETRICS UMC LJUBLJANA).

Težave vseh sistemov za razvrščanje razširitve votlega sistema sečil so zanesljivost ocenjevanja, razlike med različnimi opazovalci in razlike v ocenah enega ocenjevalca (5). Razširitev votlega sistema sečil se pojavi pri približno 1–3 % plodov. Anteroposteriorni premer votlega sistema ledvic meri do 28. tedna nosečnosti 4–7 mm, po 28. tednu nosečnosti pa 7–10 mm (2). Velika večina primerov (približno 96 %) z blago razširitvijo v drugem trimesečju izzzveni bodisi med nosečnostjo bodisi v zgodnjem poporodnem obdobju.

Razširitev votlega sistema je lahko prehodna in je posledica relaksacije votlega sistema ledvic ploda zaradi materinega progesterona ali hiperhidracije. Sprememba je običajno tudi po rojstvu stabilna ali celo izgine. Če je vzrok zapora ureteropelvičnega stika ali vezikoureterni refluks, je po rojstvu potrebno spremljanje sprememb ali kirurško zdravljenje.

Etiologija razširitve votlega sistema sečil je raznovrstna. Pri dečkih je lahko prisotna zapora zaradi posteriorne uretralne zaklopke, prirojene zapore na pelviureternem ali vezikoureternem stiku. Nadaljnja obravnava in zdravljenje sta seveda odvisna od vzroka ugotovljene razširitve votlega sistema in njene stopnje. Anteroposteriorni premer, večji od 9 mm pred 32. tednom nosečnosti (Slika 4), pomeni neugodno prognozo in slab postnatalni izid (5). Tveganje poporodnih ledvičnih bolezni se dodatno poveča z naraščajočo stopnjo razširitve ledvičnega meha ploda v maternici ali ob obojestranski razširitvi votlega sistema sečil.

Pred rojstvom, v drugem trimesečju odkrita razširitev ledvičnega meha, zlasti izolirana, je šibek napovednik vezikoureternega refluksa (6), zato priporočamo kontrolni pregled v tretjem trimesečju in nadaljnje poporodno ultrazvočno spremljanje. Po porodu se v večini primerov v prvem letu življenja stanje spontano izboljša, kirurško zdravljenje pa ni potrebno (7).

Enostranske motnja v razvoju votlega sistema

Pieloureterna zapora je najpogostejša ledvična zapora, ki je večinoma enostranska. Pojavnost (incidenca) je en primer na 2.000 živorojenih otrok. Nastane zaradi ovire med pelionom ledvice in sečevodom. Praviloma je okvara funkcionalna, redkeje gre za fizično oviro, npr. ureteralno zaklopko. Pogostejša je pri dečkih.

Na prečnem UZ preseku skozi ledvico prikažemo razširjen ledvični mehur brez razširitve sečevoda in sečnega mehurja. Povečuje se ehogenost ledvice in v skorji so lahko manjše ciste. Pri hujših oblikah so razširjene tudi čašice, vidimo stanjšano ledvično tkivo. Pričakovali bi oligohidramniji, a ker s prizadetostjo ledvic slabi tudi koncentriranje seča, se izločanje celo poveča, poleg tega pa pri enostranski prizadetosti druga ledvica deluje normalno. V večini primerov je prognoza ugodna z dobro ledvično funkcijo, a moramo izključiti nepravilnosti tudi na drugi ledvici in drugih organih. Redko lahko stanje napreduje do trebušne ciste, ki ob morebitnem razpoku povzroči nastanek urinoma. To stanje je slaba prognoza za plod (1, 2).

Vezikoureterna obstrukcija nastane zaradi zapore ob vstopu sečevoda v mehur in je bolj pogosta pri dečkih. Pojavnost (incidenca) je 1 na 6500 živorojenih otrok. Etiologija je pestra, od atrezije ali zapore sečevoda, retrokavalnega sečevoda, zaklopk, divertiklov, ureterokel in vezikoureternega refluksa.

UZ vidimo nenormalno razširitev plovovega ledvičnega zbiralnega sistema, hidroureter (vijugasto razširjen sečevod) in normalen sečni mehur. Pri sečevodu, širšem od 10 mm, je prognoza slabša (1, 2).

Ektopični sečevod ne vstopa v mehur na tipičnem mestu v bližini posterolateralnega kota trigonuma. Pogostejše se pojavlja pri podvojeni ledvici, ki ima običajno dva sečevoda, enega nad

drugim. UZ vidimo v mehurju majhno cistično tvorbo, pri razširjenem sečevodu neustrezen vstop v mehur in pri ledvici razširitev ledvičnega meha in čašic.

Ureterokela je pomemben diagnostični problem. Ob polnem mehurju lahko tlak v mehurju stisne ureterokelo in je tako UZ ne prikažemo. Če je mehur prazen, je ureterokela edina struktura, ki jo prikažemo in jo zamenjamo za plodov mehur. Če je ureterokela zelo velika, lahko zapre izstopišče sečevoda na nasprotni strani ali izstop sečnice iz mehurja. Prognoza je dobra, če ni ledvične displazije. Pri deklicah so z ureterokelo povezani vezikoureterna zapora, razširjen sečevod in hidronefroza, pri dečkih pa zaklopka sečnice.

Obojestranska motnja v razvoju votlega sistema

Vezikoureterni refluks nastane zaradi zatekanja seča iz mehurja v sečevod. Kaže se z intermitentno razširitvijo votlega sistema za krajši čas. Vodi lahko v obojestransko razširitev votlega sistema, vključno s sečevodom, in razširjenega sečnega mehurja s tanko steno, kar lahko vidimo z UZ. Količina plodovnice je normalna. Prenatalno lahko postavimo sum na bolezen, za postavitev diagnoze pa so potrebne funkcionalne preiskave v neonatalnem obdobju.

Zapora sečnice je lahko posledica agenezije sečnice, zožitve sečnice, zaklopke v sečnici ali kloake.

Posteriorna uretralna zaklopka je lahko UZ diferencialnodiagnostična možnost pri vezikoureternem refluksu. Ostanke urogenitalne membrane zapirajo sečnico v proksimalnem delu. Pojavlja se pri dečkih, pri katerih je najpogostejša huda obstruktivna uropatija s pojavnostjo (incidenca) 1 na 3.000 plodov moškega spola in incidenca 1 na 5.000–8.000 živorojenih otrok.

Značilna je UZ slika velikega, razširjenega hipertrofičnega mehurja (t. i. megacista) z razširjenim vratom mehurja – slika ključavnice. Refluks

povzroči razširjen sečevod in ledvični meh s čašicami z displazijo ledvic. Megacista, ki jo vidimo pri plodu ob koncu prvega trimesečja, je pogosto povezana s kromosomskimi nepravilnostmi in ima slabo prognozo. Slab prognostični znak so tudi stanjšano ledvično tkivo in ciste v skorji ledvic v povezavi z manjšo količino plodovnice. Če mehur zaradi previsokega tlaka počí, nastane urinski ascites, če počí ledvični meh, pa nastane nefrični urinom (1, 2).

Diferencialnodiagnostično moramo pomisliti še na ureterokelo in t. i. *prune-belly* sindrom. Izključiti je potrebno spremljajoče nepravilnosti (srce, črevo). Prognoza je slaba.

Nepravilnosti mehurja

Ekstrofija mehurja je obsežna okvara sprednje trebušne stene, ki nastane po rupturi kloakalne membrane po združitvi z urogenitalno pregrado. Manjši defekt povzroči različne stopnje epispadije, ko je izvodilo sečnice nad glansom, večji defekti pa vodijo vse do eksternalizacije sluznice zadnje stene mehurja. Pojavnost je 1 na 30.000 živorojenih otrok. To redko nepravilnost UZ opazimo kot okvaro sprednje trebušne stene pod vstopom popkovnice v trebuh ploda. Mehur je majhen ali odsoten, pri prikazu pa pomaga prepoznanje popkovničnih arterij z dopplersko preiskavo. Količina plodovnice je primerna.

Kloakalna ekstrofija je izjemno redka s pojavnostjo 1 na 250.000 živorojenih otrok. UZ ugotovimo okvaro trebušne stene, v prvem trimesečju je vidna cistična formacija v spodnjem delu trebušne stene, ki kasneje počí in sečnega mehurja ne prikažemo. Pogosto so pridružene druge nepravilnosti, predvsem prebavil (popkovna kila, neperforiran zadnjik) in hrbtenice (meningomielokela).

Perzistentna kloaka se UZ kaže z veliko cistično strukturo v mediani liniji v ravni mehurja, ki predstavlja metrokolpos. Pogosto so pridružene hidronefro-

za, analna atrezija in razširitev kolona. Nastane, ko se v embrionalnem razvoju ne razvije urorektalni septum. Pojavnost je 1 na 50.000 živorojenih otrok. Prognoza je neugodna ob oligohidramniju in posledični hipoplaziji pljuč (1, 2).

Perzistentni urogenitalni sinus je redka bolezen z UZ vidno cistično tvorbo, t. i. hidrometrokolposom, ki v mediani liniji od zgoraj pritiska na mehur in povzroča refluks in hidronefrozo. V embrionalnem razvoju deklice se sečnica ni ločila od nožnice. Prognoza je povezana s stanjem ledvic in količino plodovnice.

Megacista – sindrom mikrokolon je redka avtosomno recesivna bolezen, ki je pri deklicah štirikrat bolj pogosta kot pri dečkih. Redko jo odkrijemo prenatalno, so pa običajno močno razširjenemu mehurju in hidronefrozi z normalno količino plodovnice pridružene nepravilnosti črevesa (skrajšava in razširitev tankega črevesa), razcep ustnice, nepravilnosti srca in popkovna kila.

Megalouretra je cistična sprememba med nogami ploda, ki predstavlja penilno sečnico. Prognoza je neugodna, pogosto so pridruženi razcep ustnice ter nepravilnosti srca, ledvic in hrbtenice.

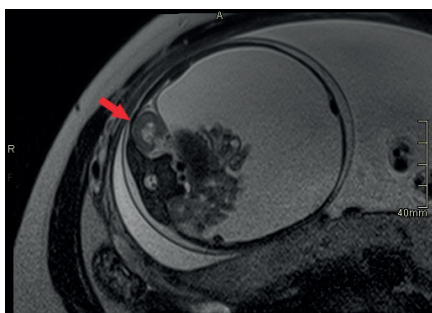
Nepravilnosti urahusa, ki je fibrozni ostanek alantoida, se pojavijo, ko se urahus, ki v embrionalnem razvoju drenira sečni mehur, ne zapre in seč izteka skozi popkovnico. Nepravilnost je redka s pojavnostjo 1 na 5.000–10.000 nosečnosti in dvakrat pogostejša pri dečkih kot deklicah. Poznamo štiri oblike nepravilnosti urahusa (prehoden do popka, cista, sinus, divertikel) (1, 2). UZ se vedno kaže kot masa v mediani liniji pred mehurjem, ki jo ob straneh spremljata popkovnični arteriji. Diferencialnodiagnostično moramo izključiti popkovno kilo, cisto v popkovnici, varico popkovne vene in anevrizmo popkovne arterije. Tudi tu si lahko pomagamo z barvno dopplersko preiskavo, ki med dvema popkovnima arterijama prikaže cisto. Prognoza je dobra, zdravljenje pa kirurško.

Magnetnoresonančna preiskava ploda

Magnetnoresonančno slikanje (MRI) ploda je najmlajša vrsta tehnologije v morfološkem prenatalnem diagnostičiranju, ki je postala širše klinično uporabna šele z razvojem hitrih sekvenc, ki so zmanjšale artefakte zaradi gibanja ploda. MRI ploda zaradi možnih bioloških učinkov na plod ne priporočajo pri nosečnicah v prvem trimesečju nosečnosti, medtem ko v drugem in tretjem trimesečju nosečnosti velja za varno preiskavo (8, 9).

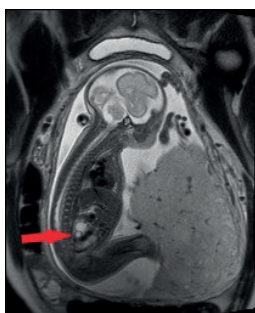
Vloga MRI ni le potrditev nepravilnosti v predelu genitourinarnega sistema, odkritih z UZ, ampak mora izključiti tudi druge pridružene nepravilnosti. American College of Radiology (ACR) in Society of Pediatric Radiology (SPR) (5) sta kot indikacijo za MRI ploda s področja genitourinarnih nepravilnosti navedla kompleksne prirojene genitourinarne nepravilnosti, vključno z nepravilnostmi kloake, ledvične nepravilnosti ob hudem oligohidramniju in tvorbe, ki jih z UZ preiskavo ne moremo jasno umestiti.

Zaradi embriologije in funkcije ledvic opravimo MRI ploda s sumom na prirojene napake v predelu genitourinarnega sistema običajno šele po 18. tednu nosečnosti, večinoma med 20. in 22. tednom nosečnosti (10). Izvedbo preiskave v zgodnji nosečnosti otežuje majhnost ploda, ki se živahno premika, kar zmanjšuje diagnostično vrednost preiskave. Poleg tega se marsikatera nepravilnost pred 20. tednom nosečnosti še ne razvije. MRI ploda najlažje izvedemo v zadnjem trimesečju nosečnosti, ko je preiskava najbolj zanesljiva, ker je plod večji, strukture organov pa bolj podobne novorojenčkovim in tako bolj prepoznavne. Prednost MRI ploda v primerjavi z UZ je, da preiskava ni omejena zaradi debelosti matere, lege ploda ali zmanjšane količine plodovnice. MRI ima boljšo mehkovno ločljivost in lahko razlikuje med posameznimi strukturami, kot so pljuča, jetra, ledvica in črevo (11). Preiska-



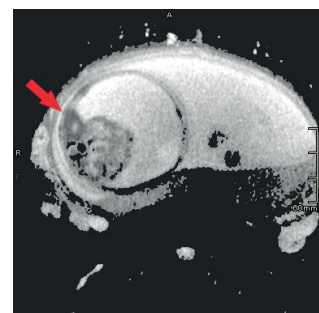
SLIKA 5. MAGNETNORESONANČNA PREISKAVA PLODA (T2 HASTE V TRANSVERZALNI RAVNINI) V 30. TEDNU NOSEČNOSTI: NEKOLIKO RAZŠIRJEN VOTLI SISTEM DESNE LEDVICE (PUŠČICA), OBILEN ASCITES (VIR: OSEBNI ARHIV AVTORICE IN SLUŽBE ZA RADIOLOGIJO PEDIATRIČNE KLINIKE UKC LJUBLJANA).

FIGURE 5. TRANSVERSE T2 HASTE MRI AT 32 WEEKS GESTATION SHOWS MODERATE PELVICALICEAL DILATATION OF RIGHT KIDNEY (ARROW), ABUNDANT ASCITES (SOURCE: PERSONAL ARCHIVE OF THE AUTHOR AND RADIOLOGY DEPARTMENT PEDIATRIC CLINIC UNIVERSITY MEDICAL CENTER LJUBLJANA).



SLIKA 6. MAGNETNORESONANČNA PREISKAVA PLODA (T2 HASTE V SAGITALNI RAVNINI) V 30. TEDNU: RAZŠIRJEN VOTLI SISTEM EKTOPičNE, MANJŠE DESNE LEDVICE, KI LEŽI V MALI MEDENICI IN IMA CISTO DISTALNO, OZNAČENO S PUŠČICO (VIR: OSEBNI ARHIV AVTORICE IN SLUŽBE ZA RADIOLOGIJO PEDIATRIČNE KLINIKE UKC LJUBLJANA).

FIGURE 6. SAGITAL T2 HASTE MRI AT 30 WEEKS GESTATION SHOWS PELVICALICEAL DILATATION OF ECTOPIC PELVIC RIGHT KIDNEY, WHICH IS SMALLER AND HAS A CYST IN THE LOWER POLE (ARROW) (SOURCE: PERSONAL ARCHIVE OF THE AUTHOR AND RADIOLOGY DEPARTMENT PEDIATRIC CLINIC UNIVERSITY MEDICAL CENTER LJUBLJANA).



SLIKA 7. MAGNETNORESONANČNA PREISKAVA PLODA (DWI V TRANSVERZALNI RAVNINI) V 30. TEDNU NOSEČNOSTI: NEKOLIKO RAZŠIRJEN VOTLI SISTEM DESNE LEDVICE (PUŠČICA), OBILEN ASCITES (VIR: OSEBNI ARHIV AVTORICE IN SLUŽBE ZA RADIOLOGIJO PEDIATRIČNE KLINIKE UKC LJUBLJANA).

FIGURE 7. TRANSVERSE DWI MRI AT 32 WEEKS GESTATION SHOWS MODERATE PELVICALICEAL DILATATION OF RIGHT KIDNEY (ARROW), ABUNDANT ASCITES (SOURCE: PERSONAL ARCHIVE OF THE AUTHOR AND RADIOLOGY DEPARTMENT PEDIATRIC CLINIC UNIVERSITY MEDICAL CENTER LJUBLJANA).

vo opravimo v treh ravninah z velikim področjem pregledovanja (*angl.* field of view), kar izboljša preiskavo ploda z velikimi in kompleksnimi nepravilnostmi ter omogoča pregled celotnega telesa ploda.

Posebna priprava nosečnice in ploda na preiskavo ni potrebna. Pred preiskavo mora nosečnica izprazniti sečni mehur. Med preiskavo običajno leži na hrbtu, lahko tudi na boku, če ji lega na hrbtu ne ustreza. Za MRI ploda uporabljamo hitre in ultrahitre pulzne sekvence (največ HASTE, true-FISP, lahko tudi turboFLASH in T1-2D GRE), ki omogočajo visoko kakovost slik ne glede na materino fizično stanje ali lego ploda (Slika 5, Slika 6).

Za oceno prisotnosti in lege ledvic je pomembna tudi sekvenca DWI, na kateri imajo plodove ledvice značilen videz, ki omogoča njihovo prepoznavo (Slika 7).

To je zlasti pomembno in uporabno v primeru zmanjšane količine plodovnice, ko je UZ preglednost omejena, pri

ektopično položenih ledvicah ali sumu na agenezijo (9).

Preiskavo opravimo v treh ravninah (8, 9, 12). Med preiskavo moramo skrbno spremljati lego ploda in sproti nastavljati ravnine.

V radiologiji za izboljšanje diagnostične vrednosti preiskav pogosto uporabljamo kontrastna sredstva, pri MRI paramagnetna gadolinijeva kontrastna sredstva (GdKS).

Podatkov o uporabi GdKS pri nosečnicah je sicer malo. Tveganje za s kontrastnimi sredstvi povzročeno mutacijo pri otroku ocenjujejo kot zelo nizko. Ker je glede na izsledke kanadske retrospektivne raziskave uporaba GdKS povezana z večjo verjetnostjo revmatskih in vnetnih stanj pri otroku (14), GdKS pri nosečnicah ne uporabljamo.

Pri tolmačenju slik moramo nujno poznati normalni anatomijo in morfolo-gijo organov glede na nosečnostno starost. Sečila lahko dokaj natančno ocenimo po 20. tednu nosečnosti, ocena prisotnosti in velikosti sečne-

ga mehurja pa je pomembna že prej. Mehur lahko z UZ ocenimo že v prvem trimesečju (med 11. in 13. tednom nosečnosti), saj mora meriti mora več kot 7 mm, v drugem trimesečju več kot 30 mm in v tretjem trimesečju več kot 60 mm.

Pomembna je tudi ocena količine plodovnice, saj podatek lahko uporabimo kot kazalnik diureze ploda (10, 14). Normalna količina plodovnice je nadvse pomembna, ker plodu omogoča prosto gibanje, pomembna pa je tudi pri razvoju pljuč in kosti. Če je količina plodovnice primerna, potem vsaj ena ledvica deluje normalno, če pa je količina plodovnice zmanjšana in smo izključili spontani razpok plodovih ovojev in hud zgodnji zastoj plodove rasti, moramo natančno pregledati sečila zaradi velike verjetnosti prirojenih napak sečil in pljuč zaradi velike verjetnosti hipoplazije pljuč. Vemo, da so prirojene nepravilnosti sečil s slabo prognozo tiste s pridruženno zmanjšano količino plodovnice in/ali hipoplazijo pljuč, in tiste z normalno količino plodovnice, ki so povezane z drugimi hudimi nepravil-

nostmi ploda. Prepoznavna prirojenih nepravilnosti omogoča zgodnejše svetovanje staršem, ukrepanje s pripravo staršev in osebja na porod in ukrepanje po njem.

Alamo in sodelavci (12) so opravili primerjavo med UZ in MRI ploda s prirojenimi nepravilnostmi sečil in preverili ujemanje izvidov obeh preiskav z diagnozo po rojstvu. Z UZ ploda so pravilno diagnozo postavili v 60 %, z MRI ploda pa v 86,7 %. MRI ploda je v 60 % primerov dala dodatno informacijo, ki je spremenila začetno UZ diagnozo pri tretjini primerov in terapevtski pristop prav tako pri tretjini plodov. MRI ploda se je izkazala za boljšo metodo v primerih zmanjšane količine plodovnice in pri plodu z genitourinarno patologijo (Slika 3).

MRI ploda je pomembna komplementarna metoda in jo uporabljamo za prikaz in boljše razumevanje kompleksnih prirojenih nepravilnosti sečil.

Zaključek

Prenatalni UZ je prva preiskava izbire pri prepoznavanju in ocenjevanju resnosti prirojenih nepravilnosti sečil, ki ga pri kompleksnih nepravilnostih za boljši prikaz in razumevanje lahko nadgradimo z MRI ploda.

Namen prenatalnega diagnosticiranja je razlikovanje med prirojenimi nepravilnostmi s slabo prognozo in prirojenimi nepravilnostmi z dobro prognozo, saj tako lahko poskrbimo za ustrezno nadaljnjo obravnavo otroka in ukrepanje, usmerjeno v čim daljše obdobje ohranjanja ledvične funkcije in preprečevanje oz. upočasnitev razvoja kronične ledvične bolezni oziroma končne ledvične odpovedi in potrebe po nadomestnem zdravljenju. Ob ugotovljeni nepravilnosti moramo iskati nepravilnosti v celotnem poteku sečil ter tudi na drugih organih in organskih sistemih. Pomisliti moramo na različne sindrome ali genetske okvare, za potrditev ali izključitev pa izvedemo inva-

zivne prenatalne preiskave (BHR ali AC). Nosečnici oziroma paru predstavimo ugotovljeno nepravilnost in prognozo ter svetujemo in načrtujemo vodenje nosečnosti in izpeljavo dodatnih preiskav do poroda na najbolj primeren način in v najbolj ustrezni ustanovi (terciarni center) za oskrbo novorojenčka po porodu.

Kakovostna diagnostična obravnavna zahteva interdisciplinarni pristop ter sodelovanje med kliniki (ginekologi in porodničarji ter pediatri), radiologi in radiološkimi inženirji. Način izvedbe preiskave je odvisen od kliničnega vprašanja, jasno napisan in pravilno tolmačen izvid pa osnova za nadaljnje ukrepanje.

Literatura

1. Stanko P. Ultrazvočni pregled sečil in spolovila. V: Tul, Nataša (ur.). Ultrazvočne preiskave v ginekologiji in perinatologiji: s poglavji o magnetnoresonančni diagnostiki, genetskih testih in svetovanju Ljubljana: Združenje za perinatalno medicino SZD, 2017: 105–16.
2. Mujezinović F. Prenatalna ultrazvočna diagnostika razvojnih nepravilnosti sečil pri plodu. V: Lučovnik, M (ur.), et al. Bolezni sečil v perinatologiji in neonatologiji; Nosečnica z nizkim tveganjem – mit ali resnica? Ljubljana: Združenje za perinatalno medicino SZD, 2018: 19.
3. Dostopno na: <https://radiopaedia.org/articles/urinary-tract-dilatation-classification-1>.
4. Nguyen HT, Benson CB, Bromley B, Campbell JB, Chow J, Coleman B, et al. Multidisciplinary consensus on the classification of prenatal and postnatal urinary tract dilation (UTD classification system). J Pediatr Urol 2014; 10 (6): 982–98.
5. Blachar A, Schachter M, Blachar Y, Mogilner B, Zurkowski L, Livne PM, et al. Evaluation of prenatally diagnosed hydronephrosis by morphometric measurements of the kidney. Pediatr Radiol 1994; 24 (2): 131–4.
6. Walsh G, Dubbins PA. Antenatal renal pelvis dilatation: a predictor of vesicoureteral reflux? AJR Am J Roentgenol 1996; 167 (4): 897–900.
7. Ahmad G, Green P. Outcome of fetal pyelectasis diagnosed antenatally. J Obstet Gynaecol 2005; 25 (2): 119–22.
8. Coakley FV, Glenn OA, Qayyum A, Barkovich AJ, Goldstein R, Filly RA. Fetal MRI: a developing technique for the developing patient. AJR Am J Roentgenol 2004; 182 (1): 243–52.
9. Prayer D. Fetal MRI. Top Magn Reson Imaging 2011; 22 (3): 89.
10. Ključevšek D. Nove možnosti slikovne diagnostike nepravilnosti sečil pri plodu in novorojenčku. V: Geršak K, Druškovič M, Bregant L, Steblovnik L (ur.). Izbrana poglavja iz ginekologije in perinatologije I, Ljubljana, 2018: 135–44.
11. Saleem SN. Fetal MRI: An approach to practice: A review. J Adv Res 2014; 5 (5): 507–23.
12. Alamo L, Laswad T, Schnyder P, Meuli R, Vial Y, Osterheld MC, et al. Fetal MRI as complement to US in

the diagnosis and characterization of anomalies of the genito-urinary tract. Eur J Radiol 2010; 76 (2): 258–64.

13. ACR Manual on Contrast Media, Version 2023. ACR Committee on Drugs and Contrast Media. Dostopno na: https://www.acr.org/-/media/ACR/files/Clinical-Resources/Contrast_Media.pdf

14. Martin C, Darnell A, Duran C, Bermudez P, Mellado F, Rigol S. Magnetic resonance imaging of the intrauterine fetal genitourinary tract: normal anatomy and pathology. Abdom Imaging 2004; 29 (3): 286–302.

doc. dr. Andreja Trojner Bregar, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Klinični oddelek za perinatologijo,
Ginekološka klinika,
Univerzitetni klinični center Ljubljana,
Ljubljana, Slovenija in
Medicinska fakulteta, Univerza v
Ljubljani, Ljubljana, Slovenija
andreja.trojner@kclj.si

asist. mag. Mojca Glušič, dr. med.
Služba za radiologijo, Pediatrična
klinika Ljubljana, Univerzitetni klinični
center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

prof. dr. Damjana Ključevšek, dr. med.
Služba za radiologijo, Pediatrična
klinika Ljubljana, Univerzitetni klinični
center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
in Medicinska fakulteta, Univerza v
Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

doc. dr. Nina Battelino, dr. med.
Klinični oddelek za nefrologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
in Medicinska fakulteta, Univerza v
Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

prispelo / *received*: 29. 9. 2023
sprejeto / *accepted*: 16. 10. 2023

Trojner Bregar A, Glušič M, Ključevšek D, Battelino N. Prenatalno diagnosticiranje prirojenih nepravilnosti sečil. Slov Pediatr 2023; 30(4): 189–196. <https://doi.org/10.38031/slovpediatr-2023-4-06>.