

Az antenatalis szűrővizsgálatok jelentősége a magzati és újszülöttkori betegségek életkilátásaiban

Dr. Katona Márta
SZTE Gyermekklinika

Perinatológia

A születés körüli időszakban előforduló anyai és magzati problémákkal foglalkozó tudomány. Szülészet, nőgyógyászat, neonatologia, gyermekkardiológia, gyermekszívsebészet, gyermeksebészet, genetika, mikrobiológia, pathológia.

Antenatalis diagnosztika I. trimeszteri szűrővizsgálatok

Noninvazív. Nuchalis translucencia mérése 10–14. hét között (M. Down 67%-ban kiszűrhető). Transabdominalis sonographia, transvaginalis sonographia, transvaginalis magzati echocardiographia.

Invazív: Chorionbiopsia, amniocentesis.

Antenatalis diagnosztika II. trimeszteri szűrővizsgálatok

Noninvazív: Biokémiai markerek (AFP csökkent: chromosoma r., emelkedett: spina bifida; HCG, oestriol, PAPP-A). Cardiotocographia, foetalis sonographia, transabdominális foetalis echocardiographia, köldökzsinór Doppler sonographia.

Invazív: Magzati vérvétel, köldökzsinór vérvétel, amniocentesis.

Antenatalis diagnosztika III. trimeszteri szűrővizsgálatok

Noninvazív: Cardiotocographia, magzati sonographia, magzati echocardiographia, (CV szűrés – 18–22. hét), köldökzsinór áramlás Doppler vizsgálata, diastolés stopp+, sürgősségi SC, fejbőr pulzoximetria, amnioscopia, magzati radiológiai vizsgálat, MR, foetalis magnetocardiographia.

Invazív: Amniocentesis, fejbőr sav-bázis, pO_2 , magzati EKG, lézer spektroszkopia, (SaO_2), magzati vérvétel, anyai vérvétel (ellenanyag, indirekt Coombs), foetalis biopsia

CV szempontjából teratogén tényezők

Alkohol, nikotin, gyógyszerek (Thalidomid, Diphedan, barbiturat, valproat, diazepam, Lithium, A vitamin, Salicylat, cytostaticum, sexhormonok, alvadásgátló). Drogok (Amphetamin, Cocain). Ingadozó vércukor (hypoglycaemia, hyperglycaemia), hyperthermia, irradiáció, hyperthermia, vírusfertőzések (Rubeola, CMV, Coxsackie), anyai betegségek, (diabetes mellitus, phenylketonuria, pajzsmirigy b.), kemikáliák (ólom, hexachlorophen, betadin, festékek, stb.)

A foetalis echocardiographia indikációja

Szülészeti vizsgálat során CV gyanúja, anyai/apai congenitalis vitium (10%), testvér congenitalis vitium (5% HBS esetén 10–15%), idős anyai életkor (>35 év), megelőző spontán abortus(ok), teratogén hatású tényező, foetalis chromosoma rendellenesség, foetalis egyéb malformatio, magzati arrhythmia, cardiovascularis hatású szerek (anyai vagy magzati indikációval).

In utero detektált cardiovascularis rendellenességek

Vizsgálati időszak: 5 év

Foetalis echocardiographia:	689 gravida
Congenitalis vitium:	20 (exitus: 8), opus: 6
Cardiomyopathia:	3 (exitus: 2)
Hydrops foetus:	4 (exitus: 2)
Ritmuszavar:	38
In utero halál:	2

Epidemiológiai adatok:

Családok, ahol 2 gyermek CV-os:	10
Családok, ahol apa/anya és 1 gyermek CV-os:	5

Magzati betegségek

Chromosoma rendellenességek

Nuchalis translucencia >3 mm

M. Down, CV.

Patau sy, Edwards sy

Congenitalis vitium

(HBS, CAVC, AoS, Fallot, univentricularis szív, stb.)

Fejlődési rendellenességek

Spina bifida, anencephalia, hernia diaphragmatica, polycystás vese, vese agenesia, tumor, duodenum atresia, eosophagus atresia, hydrocephalus, stb. *Hydrops foetus*

Immun hydrops (Rh, ABO inkompatibilitás)

Non-immun hydrops (CMV, SVT, chromosoma r., hernia diaphragmatica, stb.)

Magzati distress

Akut hypoxia, chr. intrauterin distress

Intrauterin retardatio

Cardialis decompensatio (CV, SVT)

Anaemia

Foeto-foetalis transfusio, foeto-maternalis transfusio

Arrhythmia (SVT, VT, tocolyticus kezelés, A-V blokk)

Magzati infekciók

Vírus (CMV, Rubeola, Herpes, Parvovirus 19, Coxsackie, HIV, stb.)

Bacterialis (Strepto-B, E. Coli, Listeria, Neisseria, Ureaplasma urealyticum, Chlamydia). Toxoplasmosis

A magzati betegségek terápiája

Primer preventio

Folsav supplementatio (400 mg/die) 50–70%-kal csökken a velőcsőzáródási rendellenességek előfordulása. Multivitamin supplementatio (ELEVIT, MATERNA). Jól kontrollált diabetes (ingadozó vércukor kivédése). Teratogén hatások kerülése.

Secunder preventio

Terhesség terminálása
Génterápia

Antenatalis terápiás lehetőségek

„*The fetus must be regarded as a patient!*”

I.v. tocolysis

(Ca-antagonista, Indomethacin, MgSO₄, Béta-adrenerg szerek)

Antenatalis antibiotikum

Antenatalis steroid anyának

RDS preventio

Intraamniális surfactant transabdominalisan

RDS preventio, terápia

Antenatalis cardiovascularis terápia

Anyának p. o. vagy i. v. Digoxin, Verpamil stb.

Antenatalis anti-D prophylaxis

Anya i. v. gammaglobulin kezelése

In utero terápia

Amnioinfúzió In utero transfusio (0 Rh negatív vérrel)

Antenatalis magzati steroid

RDS preventio

Antenatalis magzati cardiovascularis terápia

Transumbilicálisan i. v.

Köldökzsínór kompresszió

In utero interventio

Polycystas vese drainage

Szívkatéterezés (ballonos valvuloplastica)

Fetalis sebészet

„*Fetal operation raises hope for some parents but lots of questions.*”

Szigorú indikáció

Risk/benefit mérlegelése. FETENDO (fetalis endoscopia videoval). Temporalis trachealis occlusio (hernia diaphragmatica). Anaesthesia, uterus incisio, intraoperativ sonographia, beavatkozás (trachealis incisio). Minimalisan invazív fetalis beavatkozások.

(*Hot Topics '99 in Neonatology, Albanese, Harrison et al.*)

Magzati malformatiók, ahol az antenatalis sebészet előnyös lehet

Lethalis betegségek: urethra billentyű, hydronephrosis, hernia diaphragmatica, cysticus adenoid malformatio, sacrococcygealis teratoma, iker-iker transzfúzió, aqueductus stenosis, teljes A-V blokk, kritikus aorta/pulmonalis stenosis, trachea atresia.

Nem lethalis betegségek: meningomyelocele, nyúlajak, farkastorok.

(*Albanese, Harrison, Hot Topics '99 in Neonatology*)

Postnatalis terápiás lehetőségek

Intenzív terápia (surfactant, gépi lélegeztetés), gyermeksebészeti műtétek, teljes parenteralis táplálás, célzott antibiotikum, immunglobulin, vérkészítmények adása,

intervenciós kardiológia (Rashkind atrio-septostomia, ballonos valvulo-plastica), szívsebészeti műtétek, (TGA, TAPVD, PDA)

Az antenatalis diagnosztika jelentősége

Chromosoma rendellenességek secunder preventioja, lethalis malformatiók secunder preventioja, foetalis terápia, foetalis sebészeti beavatkozás, in utero transport a megfelelő centrumba, adekvát intenzív terápia, elektív postnatalis gyermeksebészeti műtét, elektív postnatalis szívsebészeti műtét.

Újszülöttkori morbiditás javul. Rossz életkilátású betegségek secunder preventioja.