



ממצאים ומומים שכיחים בעובר

ד"ר ורד אייזנברג
שיבא תל – השומר
12.01.2010



על מה נדבר

- מה בודקים בסקירה
- מה בין סקירה מוקדמת למאוחרת
- שכיחות של ממצאים ומומים
- ממצאים ומומים שכיחים בעובר
- ממצאים שמופלים לרב
- ממצאים שעוקבים אחריהם
- ניהול מקרה לדוגמה



על מה נדבר

- מה בודקים בסקירה
- מה בין סקירה מוקדמת למאוחרת
- שכיחות של ממצאים ומומים
- ממצאים ומומים שכיחים בעובר
- ממצאים שמופלים לרב
- ממצאים שעוקבים אחריהם
- ניהול מקרה לדוגמה



מטרת הסקירה

- זיהוי מומים בנשים בסיכון נמוך
- זיהוי שילובים שיכולים להעיד על תסמונת
- בדיקה מכוונת בנשים בסיכון גבוה
- אתור מקרים בהם יש מקום להתערבות שתשפר את התוצאים
- אבחון מוקדם מאפשר TOP למעוניינים
- אבחון מוקדם מאפשר הימנעות מקיסרי ותחלואה נלווית



נייר עמדה 13 - הנחיות לביצוע אולטרה-סאונד בהריון - בתוקף מ-1.3.2007

האברים והמערכות לבדיקה ודיווח בסקירת מערכות העובר הם:

בטן:

- 1) קיבה
- 2) כליות
- 3) כיס שתן
- 4) השרשת חבל הטבור בבטן העובר

עמוד השדרה

קיום עצמות ארוכות בגפיים העליונות והתחתונות וקיום כפות ידיים ורגליים (לא כולל אצבעות)

מספר כלי הדם בחבל הטבור
מיקום השילייה
כמות מי השפיר
קיום דופק ותנועות

גולגולת ומוח (בחתך רוחבי):

- 1) צורת הגולגולת בחתך רוחב
- 2) מוח קטן וציסטרנה מגנה
- 3) החדרים הצדדים במח והכורואיד פלקסוס
- 4) קו האמצע ו- Cavum septi pellucidi (קיים רק בסקירה המאוחרת)

פנים:

- 1) ארובות עיניים ושפתיים

חזה:

- 1) ריאות
- 2) מבט 4 מדורי הלב
- 3) מוצא העורקים הגדולים

בהריון מרובה עוברים: ציון מספר שקי ההריון, מיקומם, מין כל עובר והתייחסות ל- chorionicity ו- amnionicity



הוריות ייחודיות לסקירת מערכות

- מחלות אם ו/או תרופות, הידועות כמעלות סיכון למום עובר או להפרעה בגדילה תוך-רחמית
- סיכון מוגבר למחלה תורשתית הניתנת לגילוי סונוגרפי
- עובר עם מום בהריון קודם
חלבון עוברי גבוה ($MOM > 2.5$) בדם או במי השפיר
- ריבוי או מיעוט מי שפיר
- מעקב אחרי אנומליה שזוהתה קודם (אם יש צורך ובהתאם למקרה)
- העמקת ברור על פי בקשת רופא החושד בקיומו של מום בבדיקת אולטרה-סאונד



בדיקה מכוונת למערכות מסויימות

לבדוק מערכת/ות מסויימת/ות, אבר/ים מסויים/ים או את מצב העובר, בהתאם לשאלה מוגדרת המופנית למבצע הבדיקה. קיימים מצבי רקע המגבירים את הסיכון של העובר ללקות במום ספציפי, או שמתעוררת שאלה לגבי אבר מסויים בבדיקת אולטרה-סאונד שבוצעה לאישה (למשל: חשד למום לב).

הבדיקה מבוצעת על פי התוויה רפואית מוגדרת ובד"כ בהפניה מרופא מטפל או יועץ. הבדיקה מבוצעת בגישה בטנית, נרתיקית או במשולב על פי נסיבות המקרה וגיל ההריון. בבדיקה יבדקו האבר או המערכת בהתאם לנסיבות המקרה ואין הבדיקה אמורה לשלול מומים במערכות אחרות.

הערה בדבר **מוגבלות יכולת סקירת אברי העובר בשליש השלישי:**
בדיקת אולטרה-סאונד בשליש השלישי להריון מוגבלת מאד ביכולת דימות אברי העובר לעומת בדיקה המבוצעת בשליש השני. מיעוט המים היחסי, קיבעון בתנוחת העובר וצללים אקוסטיים חזקים שיוצרות העצמות בגיל זה – כל אלה מונעים אפשרות לסקירה נאותה ולהדגמה של כל האברים.



על מה נדבר

- מה בודקים בסקירה
- מה בין סקירה מוקדמת למאוחרת
- שכיחות של ממצאים ומומים
- ממצאים ומומים שכיחים בעובר
- ממצאים שמופלים לרב
- ממצאים שעוקבים אחריהם
- ניהול מקרה לדוגמה

Detection Rate of Fetal Anomalies

- 13+0 - >30%
- early scan - >44%
- 2nd trimester scan - >74%

Weisz et al. 2005

- 51.6% by TVS (14-16 weeks)
- 84.4% by 2nd trimester scan

Guariglia et al. 2000



הסקירה המוקדמת

- יתרונות
 - גילוי מוקדם
- חסרונות
 - אבחון מוגבל?
 - צורך בבדיקה וגינלית
 - מרקרים פיסיולוגיים:
 - CPC
 - בעיות התפתחותיות שמוקדם מדי לגלותן:
 - המוח, מערכת העיכול, הכליות
 - חרדה?



הסקירה המאוחרת

- תזמון

– עד שבוע 23 מאז ההנחיות החדשות

- רובה בגישה בטנית

- יכולת הגילוי אינה 100%

- Major Anomalies

- :Soft Markers

- Echogenic Intracardiac Focus

- Pyelectasis

- Nuchal fold

- Echogenic bowel



על מה נדבר

- מה בודקים בסקירה
- מה בין סקירה מוקדמת למאוחרת
- **שכיחות של ממצאים ומומים**
- ממצאים ומומים שכיחים בעובר
- ממצאים שמופלים לרב
- ממצאים שעוקבים אחריהם
- ניהול מקרה לדוגמה

זיהוי תסמונות שאינן ברות חיות

- structural cardiac anomalies, growth retardation, cleft lip, single umbilical artery, cystic hygroma, hydrocephaly, overlapping fingers, and rocker-bottomfeet
- Structural: cardiac, anomalies, midline facial anomalies, microcephaly, holoprosencephaly, polydactyly, rocker-bottom feet, single umbilical artery
- severe early-onset asymmetric growth retardation, molar degeneration of the placenta, cardiac anomalies, central nervous system defects, and oligohydramnios; they may present with early onset severe preeclampsia.

• טריזומיה 18

• טריזומיה 13

• טריפלואידיות



מומים שקיומם כרוך בסיכון מוגבר לאנומליה כרומוסומלית

major anomalies (ACOG 2001)

System	Anomaly	Percentage risk
CNS	Cystic hygroma	60-75%
	Hydrops	30-80%
	Holoprosencephaly	40-60%
Cardiac	Structural	5-30%
	Duodenal atresia	20-30%
Abdominal	Diaphragmatic hernia	20-25%
	Omphalocele	30-40%
Bladder	Outlet obstruction	20-25%



מומים מולדים בישראל – סיכום נתונים לשנים 2001-2005

08.07.2007

- המחלקה לאם לילד ולמתבגר
- ספחים של רישום המומים מבתי החולים
- מומים מחויבי דיווח, קידוד משנת 1999
- לפי שכיחות:
 - מערכת הלב וכלי הדם (בעיקר VSD)
 - מערכת אברי המין והשתן (בעיקר היפוספדיאס)
- עלייה הדרגתית באבחון בזכות השימוש ב – US
- שיעור גבוה יותר באוכלוסייה הערבית



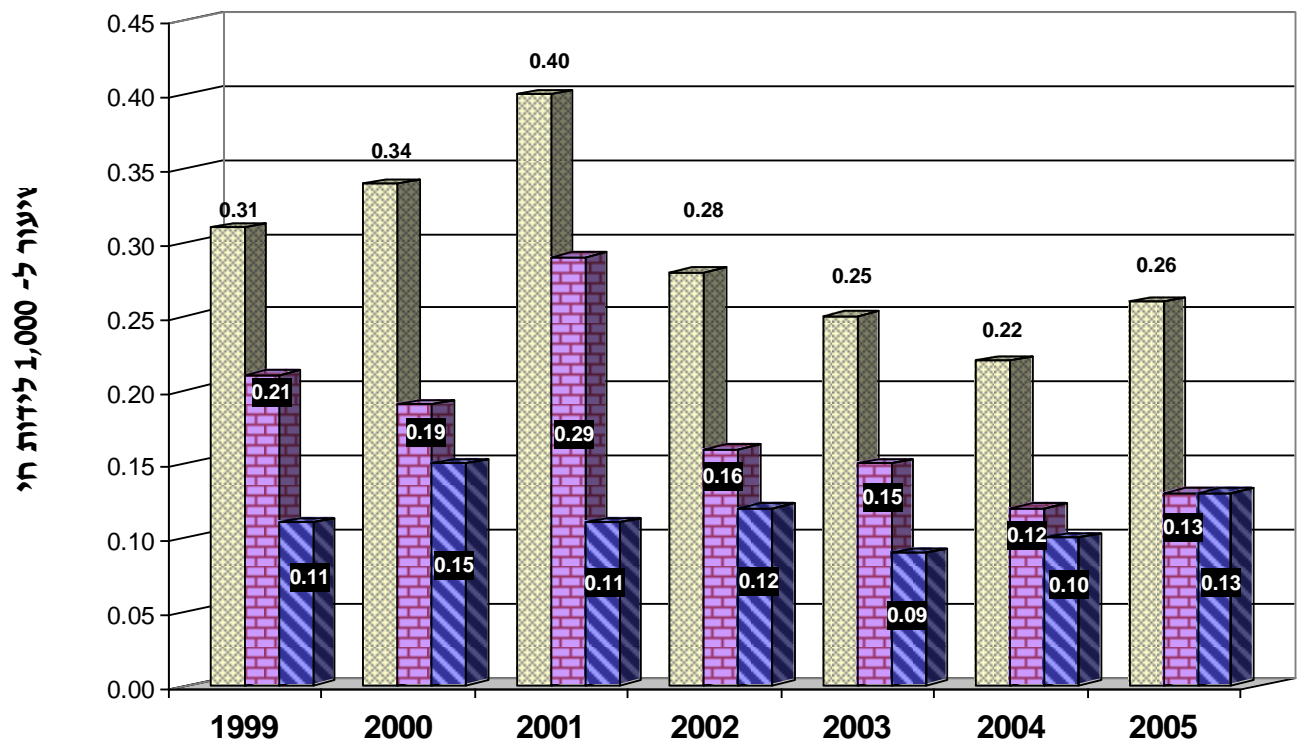
מומים מולדים בישראל – סיכום נתונים לשנים 2001-2005

08.07.2007

- דיווח מומים בלידות מת:
- שכיחות גבוהה יותר של מומים במערכת הלב וכלי הדם, מערכת העצבים ואנומליות כרומוסומליות
- לאורך השנים יציבות בדיווחים ולא ירידה למרות ההתקדמות באבחון הטרומ לידתי
- ישנה ירידה מעודדת בשיעור המומים הפתוחים בתעלת השדרה בעקבות שימוש גובר בחומצה פולית

תרשים מס' 3

שיעור מומים מולדים פתוחים בתעלת השדרה בשנים 2001-2005



■ Anencephaly+Encephalocele
■ Spina bifida
■ סך הכל



אישורים להפסקת הריון לפי מומים ומצבים פרה-נטאליים

(באחוזים)

85	מומים (כללי)
20	מערכת העצבים
12	מערכת הלב וכלי הדם
4	מערכת אברי המין והשתן
9	מערכת השרירים והשלד
18	מומים אחרים
20	אנומליות כרומוסומליות
15	מצבים פרה-נטאליים



ועדות להפסקת הריון בשלב החיות

(23/07 י' טבת תשס"ח 19/12/2007)

הקווים המנחים בנושא זה, המפורטים להלן, ממסדים את הגישה המקובלת בעולם לפיה: ככל שגיל ההריון מתקדם יותר יש צורך במגבלה תפקודית בדרגת חומרה גבוהה יותר הצפויה לוולד, ולפחות **דרגת הסתברות משמעותית (30% לפחות)** לקיום המגבלה האמורה, כדי להצדיק אישור הפסקת הריון בשלב החיות. קווים מנחים אלה יכוונו את חברי הוועדה בהחלטותיהם, אך אין הם כובלים את שיקול דעתם. במקרים מיוחדים ומשיקולים כבדי-משקל רשאית הוועדה להחליט שלא על פי קווים מנחים אלה, הן לגבי אישור והן לגבי דחיית הפניה, ויש לנמק החלטות כאלה בבירור ובמפורט.



תסמונת דאון בישראל

(נתונים לשנים 1997-2001)

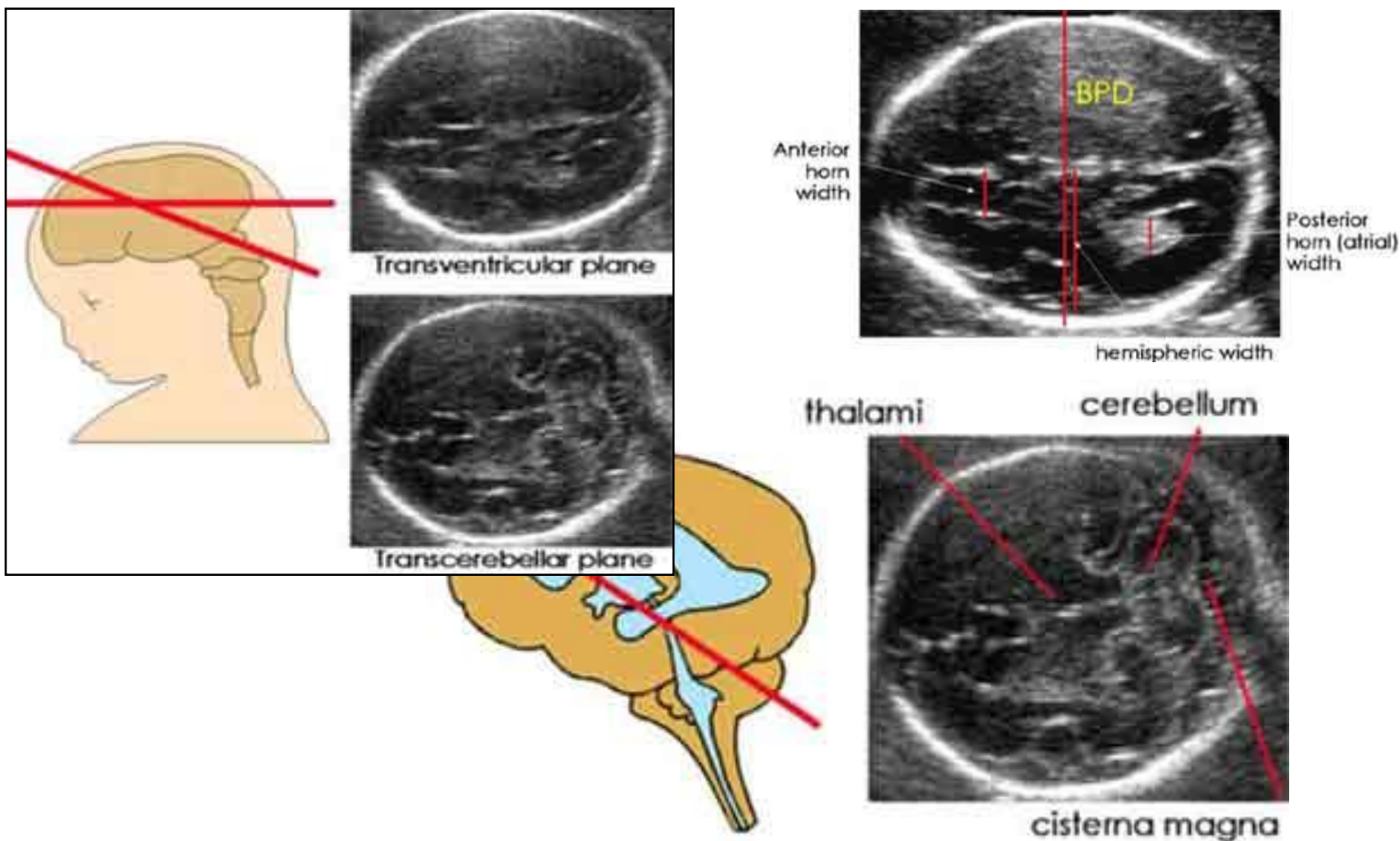
- **נתונים לשנים 1997-2001:**
- 65% אובחנו לנשים מעל גיל 35
- שיעור ההריונות שהופסקו 59% (29.5% באוכלוסייה הלא יהודית)
- **נתונים לשנת 2002:**
- 57.9% אובחנו בזמן ההריון
- 97% מאלה הופסקו
- נולדו 93 ילדים
- 64% בנשים מעל גיל 35
- בשנים האחרונות יש עלייה
- משנת 1993 קיים התבחין המשולש וזכאות לדיקור בגיל 35
- הפערים נובעים מכך שלא כולם משתמשים באבחון טרום לידתי
- באוכלוסייה הערבית אין הפסקות הריון לאחר שבוע 18 ולכן יש לשים דגש על אבחון מוקדם יותר למי שמעוניין בכך



על מה נדבר

- מה בודקים בסקירה
- מה בין סקירה מוקדמת למאוחרת
- שכיחות של ממצאים ומומים
- **ממצאים ומומים שכיחים בעובר**
- ממצאים שמופלים לרב
- ממצאים שעוקבים אחריהם
- ניהול מקרה לדוגמה

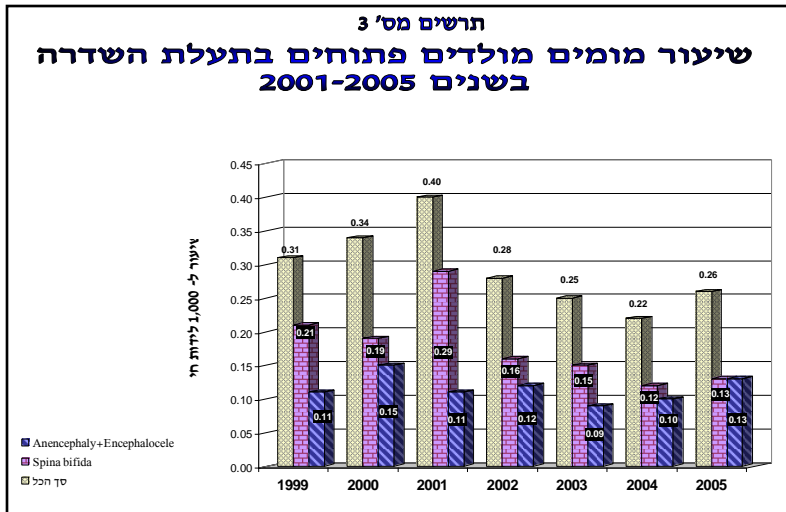
מערכת העצבים המרכזית





Neural tube defects

- anencephaly, spina bifida (95%) encephalocele (5%)
- שכיחות משתנה באוכלוסיות שונות (אנגליה 5/1000)
- אטיולוגיה: ב – 10% אחד מאלה
 - כרומוסומלי
 - מוטציות בודדות
 - סכרת טרום הריונית
 - תרופות (למשל נגד אפילפסיה)
- בכל השאר – הסיבה לא ידועה
- שיעור הישנות במשפחה – 5-10%
- **חומצה פולית**
- ניתן לאבחן משבוע 10-11

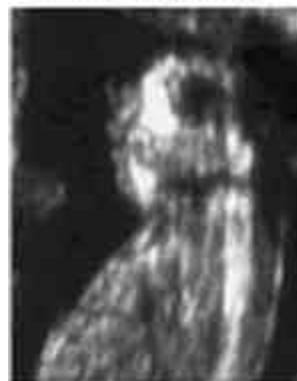


Anencephaly

- היעדר מבנה הגולגולת וניוון משני של המוח
- חלבון עוברי גבוה
- לא שורדים
- לרב TOP



anencephaly



acrania

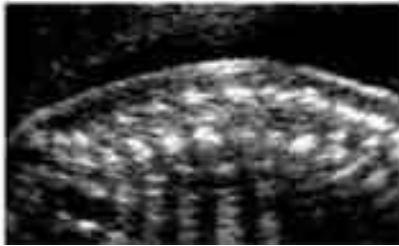


Spina bifida

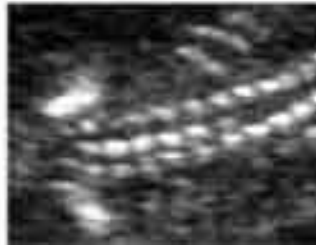
Axial plane



Sagittal plane



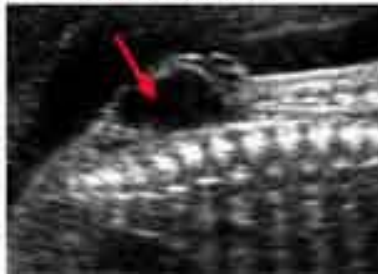
Coronal plane



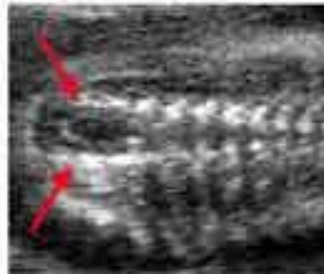
Axial plane



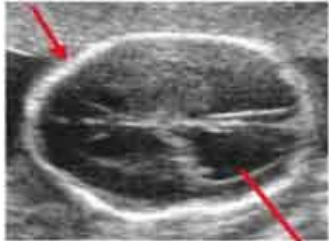
Sagittal plane



Coronal plane



Lemon sign



Absent cisterna magna (Banana sign)



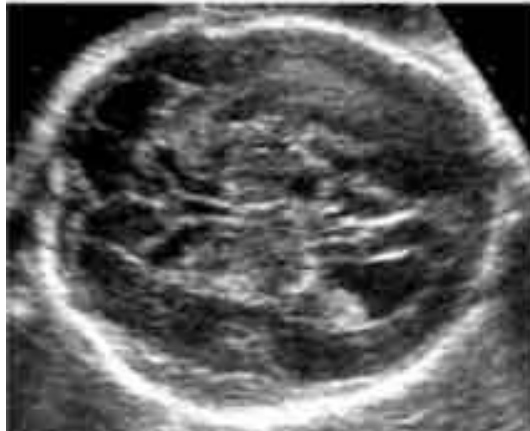
ventriculomegaly

- Neural arch - לא נסגרת היטב
- לרב בחלק הלומברי
- חומרה לפי מידת החשיפה לנוזל השפיר
- בעיות נלוות בגולגולת ובמוח
- הגדלת חדרי המוח – לרב
- יש כירורגיה

Hydrocephalus and Ventriculomegaly

- Hydrocephalus – 2/1000 live births (>15 mm)
- Ventriculomegaly – 1% at 2nd tri scan (10-15 mm)
- הגדרה: הגדלת חדרי המוח הלטרנליים מעל 10 מ"מ בטרימסטר השני
 - Dangling choroid plexus
 - לחפש הפרעות אחרות:
 - ב - CNS – שלישי
 - מחוץ ל - CNS – שני שלישי - לב, בית חזה, כליות, פנים, קיר בטן, גפיים

Mild ventriculomegaly



Hydrocephalus





הגדלת חדרי המוח הלטרליים Ventriculomegaly

- ערך ממוצע של רוחב החדר השליש השני – 6-7 מ"מ

- **שכיחות:**

- 2.5/1000 הריונות, 20% יהיו isolated

- יש דיווחים של 1% מכלל ההריונות

- **אטיולוגיה:**

- הפרעה כרומוסומלית:

- Isolated – 2%

- 17% אם יש הפרעה נוספת

- מופיע בכ – 20% מהעוברים עם תסמונות כרומוסומליות או X שביר

- 5% - הידרוספלוס קשור לכרומוסום X

- רב הכרומוסומליים הם – טריזומיה 21

- **אחרים:**

- דימום

- זיהום – טוקסופלזמה (היחיד בו ניתן לטפל), אדמת, CMV, (סיפילס, חזרת, שפעת ועוד)

- סנדרומים רבים: ACC, NTD, ועוד

- תהליכים דלקתיים שונים

לאחרונה עדויות לכך ש – MRI משפר מידע ב – 17%,

עדיף לתזמן סביב 28-32 שבועות לזיהוי גירציה

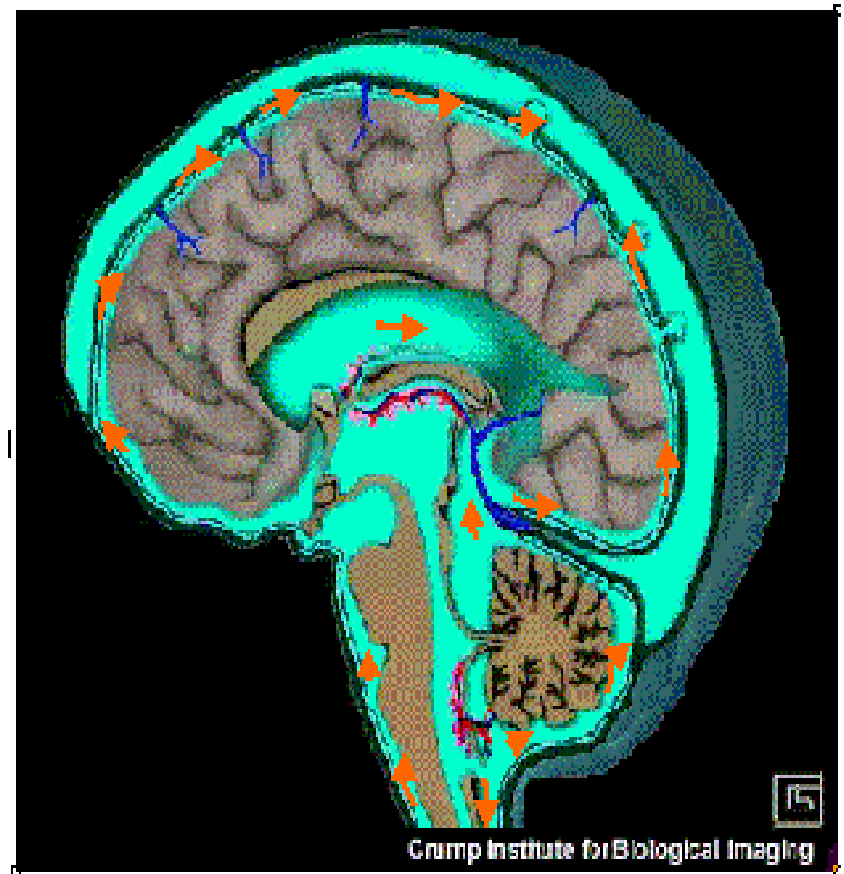


Isolated Ventriculomegaly

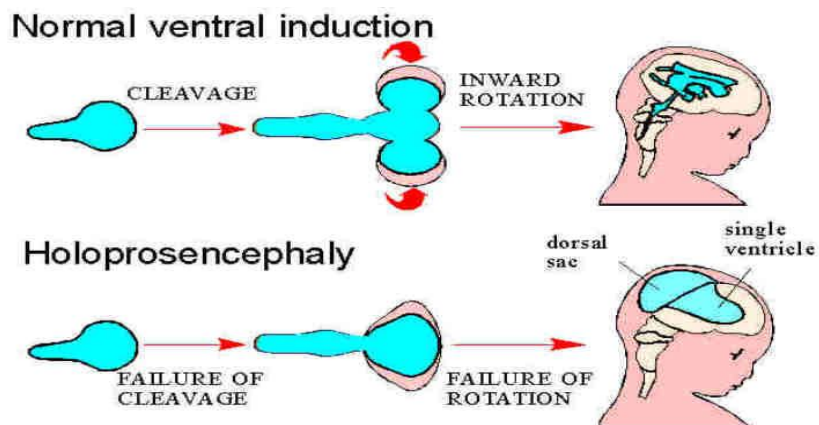
- 60% יתכן חד-צדדי (אין הבדל משמעותי בתוצאה)
- אין משמעות למין היילוד
- Severe < 15 מ"מ - < 60% הפרעה מבנית
- Mild - 10-15 מ"מ:
- מתוכם כמעט שליש נסיגה ספונטנית, 60% יציב, 16% החמרה
- ב – 13% תזוהה מלפורמציה נוספת עם הזמן (התפתחות המוח)
- באלו – 22% יהיו עם הפרעה כרומוסומלית
- 44% תוצאה גרועה
- בהיעדר בעיה מבנית – הפרעה כרומ' ב – 3-15% - דיקור
- מעקב
- שלילת זיהומים
- MRI
- למדוד anti-HPA אם יש חשד ל ICH
- 10-12 מ"מ – 90% יהיו תקינים
- < 12 מ"מ -
- דיקור מי שפיר לזיהוי הפרעה כרומוסומלית
- 11% - הפרעה קלה עד בינונית בהתפתחות

Pathway of CSF

- Formed within the ventricular system:
 - 50% from the choroid plexus
 - 50% from the cerebellar capillaries
- Unidirectional circulation:
 - Lateral ventricles through foramen of Monro into 3rd ventricle.
 - Through aqueduct of Sylvius to 4th ventricle
 - Into spinal subarachnoid space through foramen of Magendie
 - Into basal cisterns through foramen of Luschka
 - Reabsorbed by arachnoid villi in venous sinuses



Holoprosencephaly



• 1:10000 לידות חי
 • אטיולוגיה:

– הפרעות כרומוזמליות (טריזומיה 13), תסמונות, זיהומים, תורשתי, תרופות, מחלות אימהיות

• פרוגנוזה: תלויה בסוג:

– Alobar

– Semilobar

– Lobar – היחיד ששורד, פגור שכלי

• הפרעה במבנה הפנים בקו

האמצע בשני הסוגים הראשונים

• הפרעות נלוות במערכות אחרות

• לרב הולך ל – TOP

• סיכוי להישנות – 6%

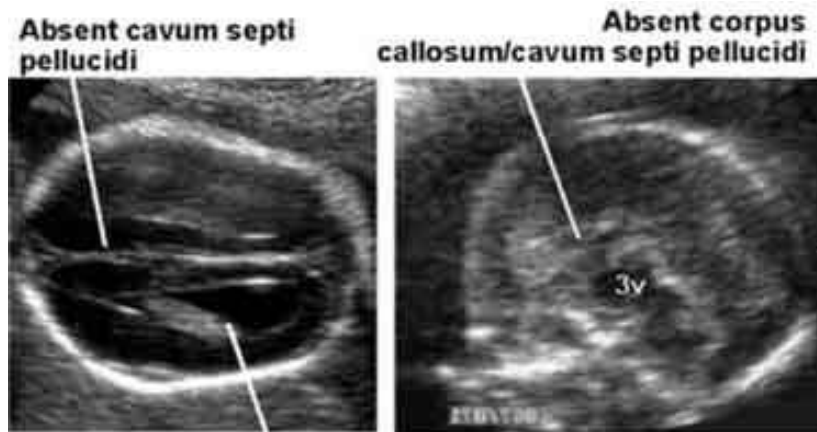
ALOBAR HOLOPROSENCEPHALY



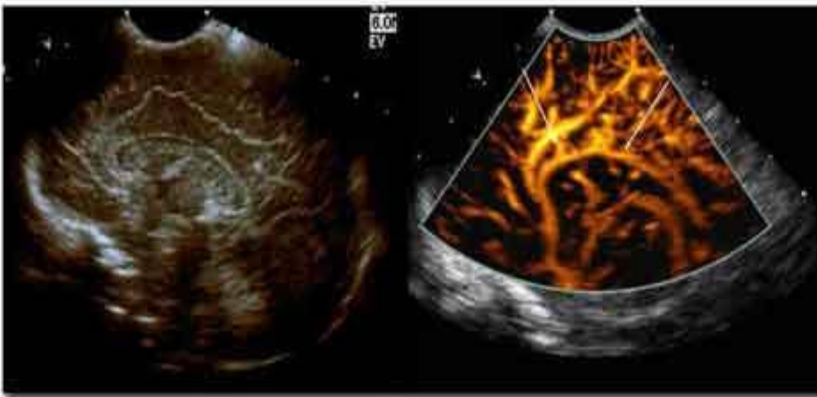
LOBAR HOLOPROSENCEPHALY



Aggenesis/Dysgenesis of the Corpus Callosum

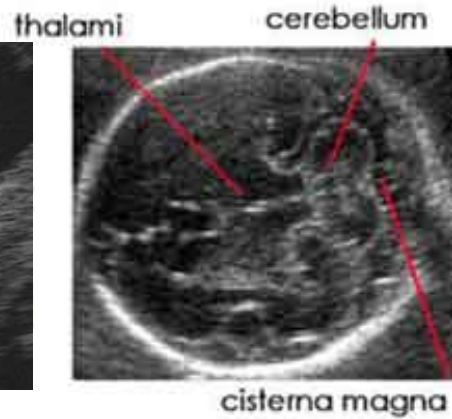


Tear-drop ventricles



- הסיבים המקשרים בין 2 אונות המוח
- משלים התפתחות עד שבוע 18
- אגנזיס חלקי או מלא
- 5/1000 לידות חי
- אטיולוגיה:
 - כרומוסומלי
 - 100 סינדרומים ויותר
- ב – isolated – 90% יהיו תקינים

Dandy Walker Complex

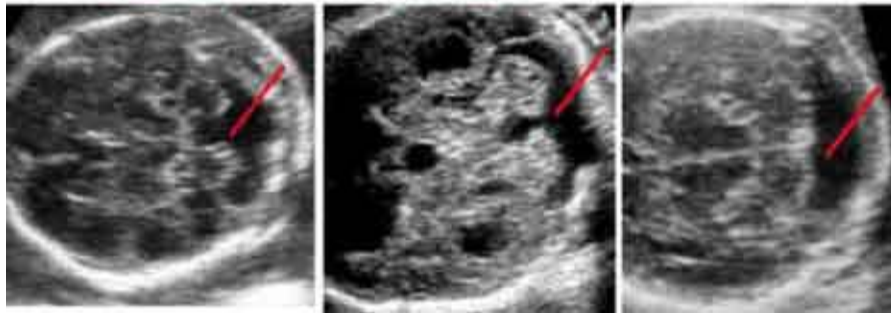


©2006 Francois Manson

*Cerebellar defect
large cisterna magna
classic DWM*

*Small defect, large
cisterna magna
DWM variant*

*Large cisterna magna
Megalocisterna magna*

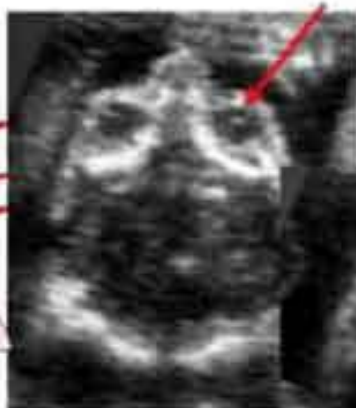


- הפרעה באיזור הצרבלום ורמיס וגומה אחורית
- נדיר יחסית
- אטיולוגיה:
 - כרומוסומלי
 - כ – 50 סנדרומים
 - זיהומים
 - Warfarin
 - בודד
- נלווה – הידרוצפלוס, מומים נוספים
- אבחון לרב לא לפני סקירה 2 בחסר החלקי
- תמותה ותחלואה גבוהה, פיגור שכלי
- במקרים הקלים הפרוגנוזה לא ברורה

הפנים



orbits



maxilla



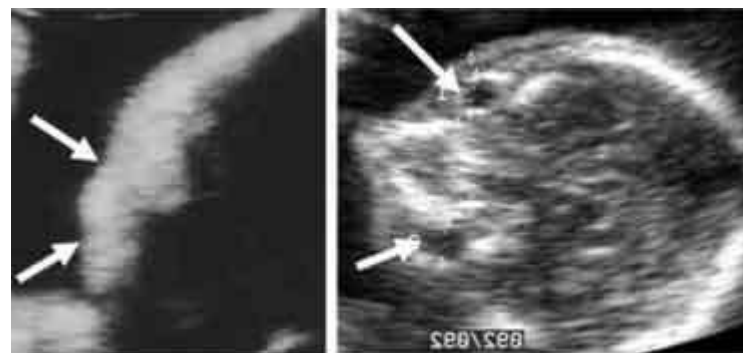
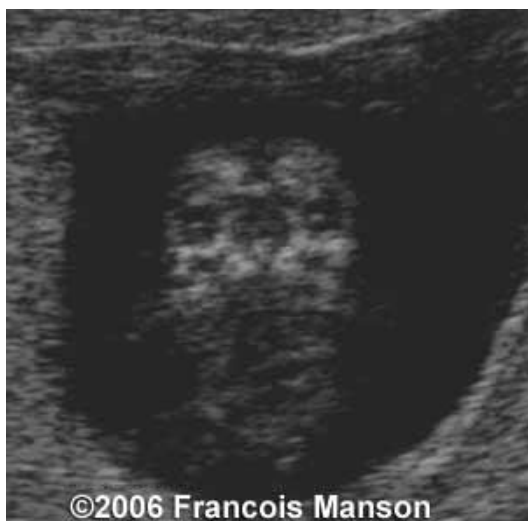
mandible



• משבוע 12

עיניים

- הפרעות בדרך כלל כחלק מסינדרומים וכרומוסומלי



anophthalmia

microphthalmia

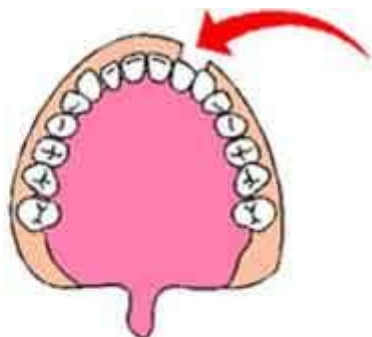


NORMAL

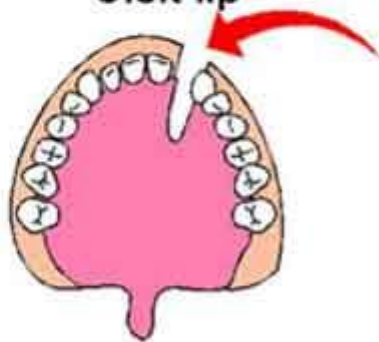
HYPOTELORISM

HYPERTELORISM

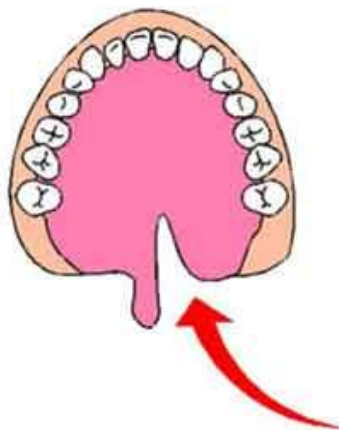
שפה וחיך שסוע



Cleft lip



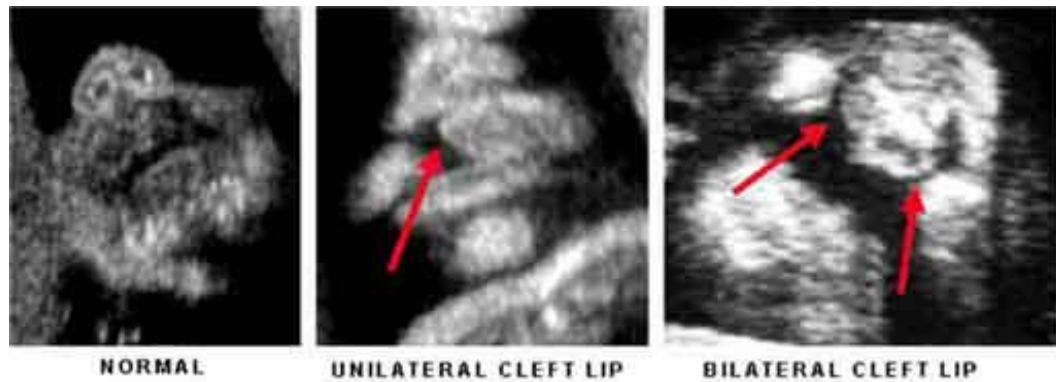
Cleft lip/palate



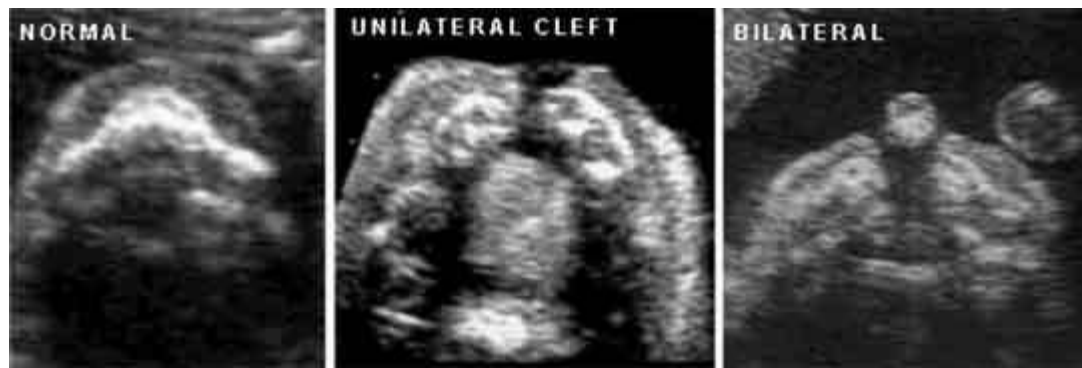
Cleft palate

- דרגות חומרה שונות
- לרב חד צדדי, לרב שמאל
- שכיחות: 1/800 לידות חי
 - 50% שפה וחיך
 - 25% רק שפה
 - 25% רק חיך
- אטיולוגיה:
- שפה – 80% ללא ממצא נוסף, 20% כחלק מכ – 100 תסמונות
- חיך – לרב כחלק מכ – 200 תסמונות
- כרומוסומלי – 1-2%
- טרטוגנים – 5%

שפה וחיך שסוע



- פרוגנוזה:
- תלויה בסינדרום נלווה
- תיקון כירורגי



מיקרוגנתיה

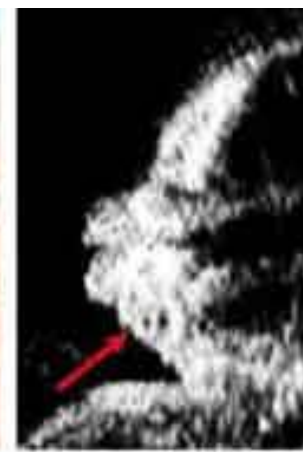
- 1/1000 לידות חי
- לרב כחלק מתסמונות גנטיות, כרומוסומלי (18, טריפלואידי), טרטוגני (MTX)
- Pierre-Robin – 40% ספורדי
- צניחת לשון, הפרעת בליעה
- ריבוי מים
- פרוגנוזה תלויה בבעיות הנלוות
- **אם ידוע מראש צריך רופא ילדים בלידה לאינטובציה במידת בצורך**



micrognathia, Robin anomalad



severe micrognathia, beaked nose



המערכת הקרדיווסקולרית

- השכיחים ביותר
- מחציתם – לטאליים או דורשים כירורגיה, השאר אסימפטומטיים
- 5-10/1000 לידות חי

אטיולוגיה:

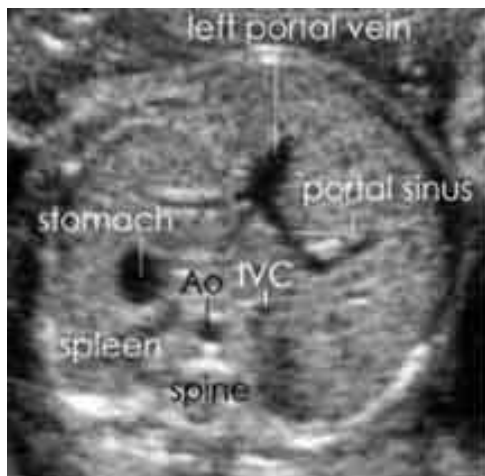
- גנטית
- סביבתית
- מחלה אמהית כמו סכרת או לופוס
- חשיפה לתרופות כמו ליתיום
- זיהומים כמו רובלה
- כרומוסומלי – פחות מ- 5%

• 90% ב – 13,18

• 50% ב – 21

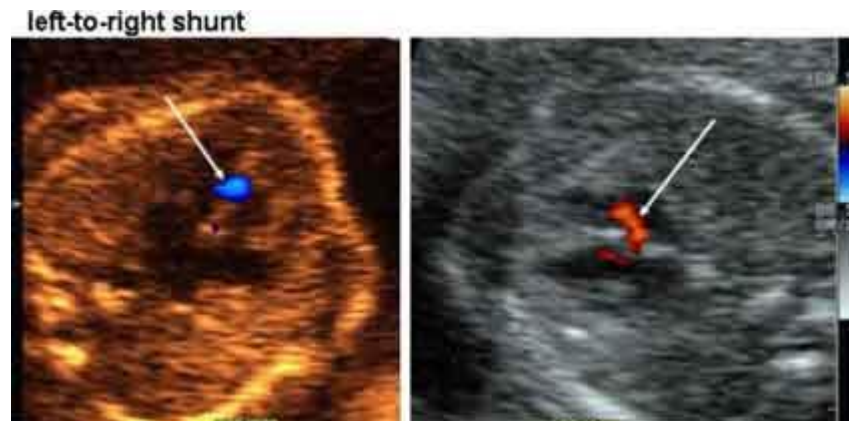
• 40% ב – XO

- שעור הישנות משפחתי – 2% באחים ועד 10% אם האם חולה



VSD

- 2/1000 לידות חי
- השכיח ביותר מבין כל מומי הלב - 30%
- 50% ללא ממצא נוסף והשאר כחלק ממום מורכב
- – ממברנוזי – 80% - ליד האאורטה
- – מוסקולרי – בספטום השרירי
- לעתים אבחון תוך רחמי קשה
- 90% מהקלים נסגרים לבד או שנדרשת כירורגיה עם הישרדות טובה ותוחלת חיים רגילה

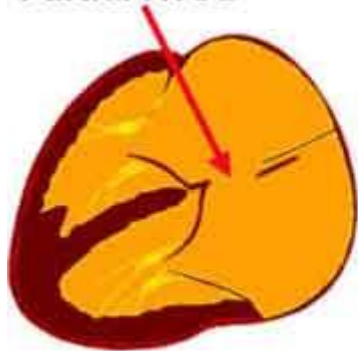


Atrioventricular septal defects

Complete AVSD



Partial AVSD



- A-V canal
- 7% ממומי הלב המולדים
- 1/3000 לידות חי
- אטיולוגיה:
- כרומוסומלי – 50% - רובם 21 או 18
- בהפרעות סיטוס – cardiosplenic
- תיתכן אי-ספיקת לב ברחם, הפרוגנוזה גרועה
- תיקון כירורגי – 90% הישרדות, לעתים צריך כירורגיה נוספת
- חיות טובה לטווח ארוך

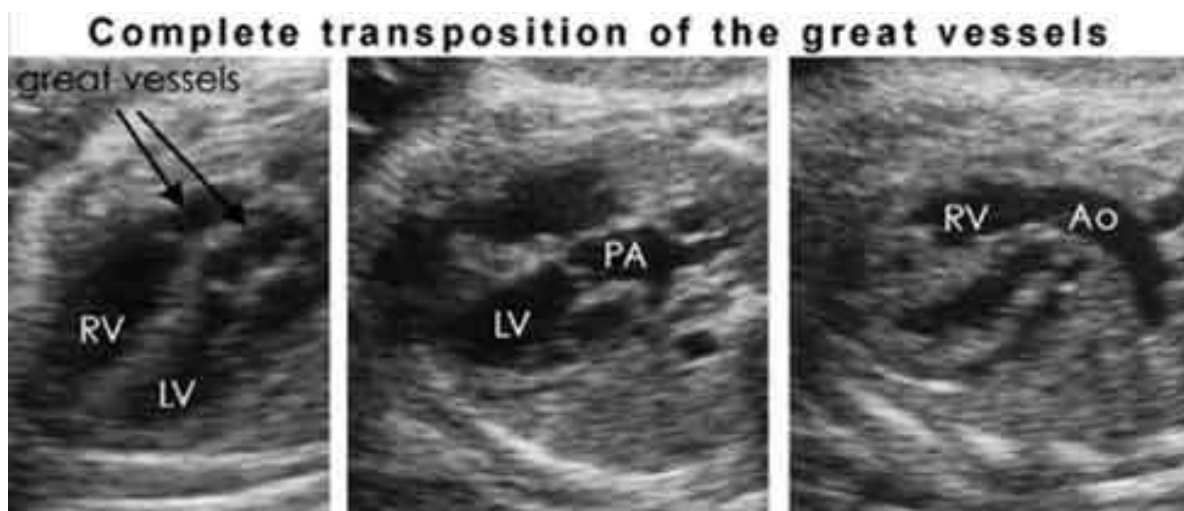


Conotruncal malformations

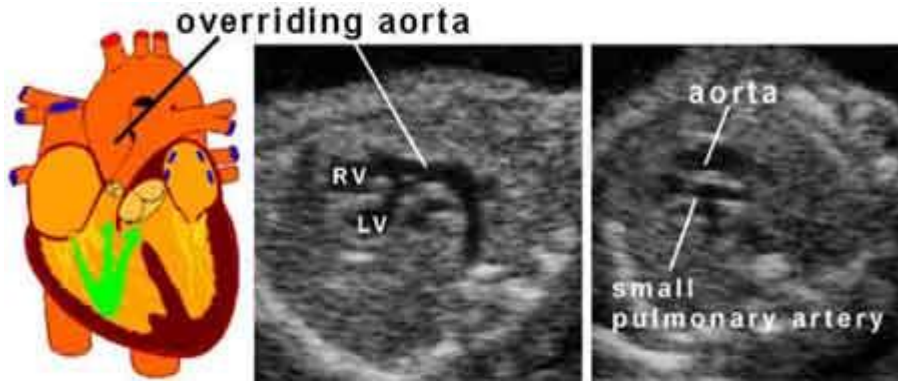
- 20-30% מכלל מומי הלב
- ציאנוטיים
- שורדים היטב ברחם, עם ביטוי חמור לאחר הלידה
- טיפול מותאם ותיקון כירורגי בהמשך – פרוגנוזה טובה היות ויש יכולת לשחזר את המבנה הלבבי המקביל
- קשר ל – 22q11 microdeletion – יש לבדוק

Transposition of the great arteries - TGA

- כלי הדם הגדולים מתחלפים במוצאם
- 50% הפרעות נלוות בלב כמו VSD
- 1/5000 לידות חי
- Corrected – גם החדרים מתחלפים, תיתכן הפרעת קצב מסוג a-v block
- בחיים העוברים אין בעיה, לאחר מכן תלוי בקיום VSD
- תיקון כירורגי ע"י החלפת כלי הדם – עד גיל שבועיים



Tetralogy of Fallot - TOF



- כולל:
 - VSD
 - Overriding aorta
 - Subpulmonary narrowing
 - Pulmonary atresia or stenosis
 - הרחבה של החדר הימני מופיעה לאחר הלידה
- 1/3000 לידות חי
- פרוגנוזה תלויה בדרגת הפגיעה במסתם הריאתי ו – VSD
- ובקיום הפרעה כרומוסומלית או מומים נוספים
- תיקון כירורגי בגיל 3 חוד, הצלחה 90%, מתוך אלה ל – 80% יש תפקוד רגיל

הריאות

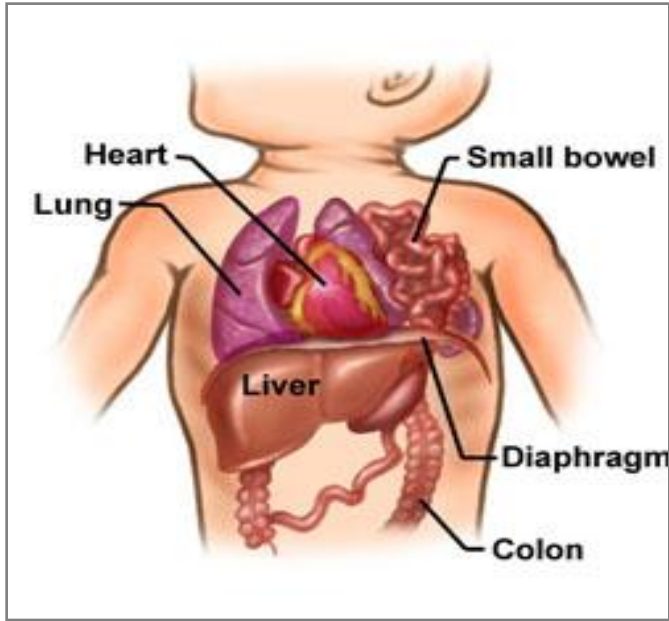


Cystic adenomatoid malformation - CCAM

- גדילת יתר של הברונכיולים הקטנים
- לרב מוגבל לאונה אחת, ציסטות קטנות או גדולות
- 1/4000 לידות חי
- לרב ספורדי, 10% מלווים בהפרעות בלב או בכליות
- יתכן הידרופס אם ישנו לחץ על הלב או כלי הדם הגדולים
- פוליהידרמניון עקב לחץ על הושט, או יצירת מים מוגברת בריאה הלא תקינה
- פרוגנוזה תלויה בהיפופלזיה ריאתית, פוליהידרמניון או הידרופס
- רובם לא פרוגרסיביים
- לא תמיד יש צורך בניתוח, יש אפשרות לטיפול תוך-רחמי



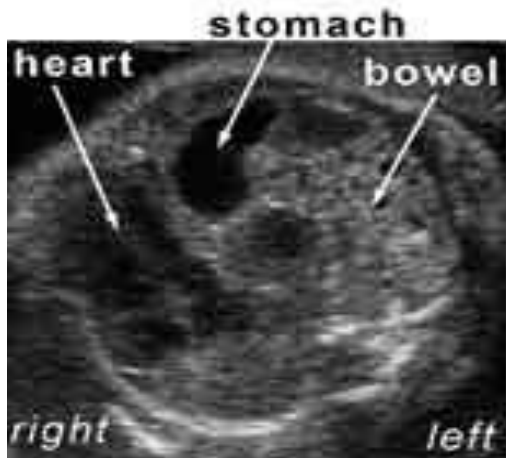
בקע סרעפתי



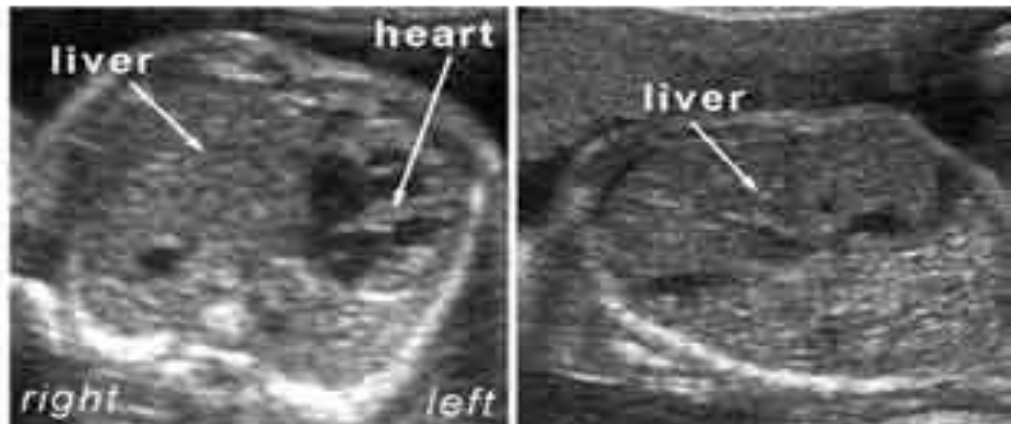
- הסרעפת מסיימת התפתחותה עד שבוע 9. בנוכחות חסר, האיברים יכולים לעבור הרניאציה כבר בשבוע 12, לעתים נדחה עד שליש 2 או 3
- 1-4.5/10,000 לידות חי
- אטיולוגיה:

- ספורדי – 50%
- הפרעה כרומוסומליות (13, 18)
- מומים נלווים (בעיקר – CNS ולב)
- תסמונות גנטיות

LEFT DIAPHRAGMATIC HERNIA



RIGHT DIAPHRAGMATIC HERNIA





Associated anomalies

- **Chromosomal** - 3.6-9%
 - usually 18 and 21
- **Other anomalies:**
 - Cardiac - 23%
 - Urinary – 15%
 - CNS – 10%
 - Musculoskeletal – 9%
 - Genital – 8%
 - GI – 7%
- **Associated with syndromes:**
 - Fryn's
 - Cornelia de Lange
 - Multiple pterygium syndrome



פרוגנוזה

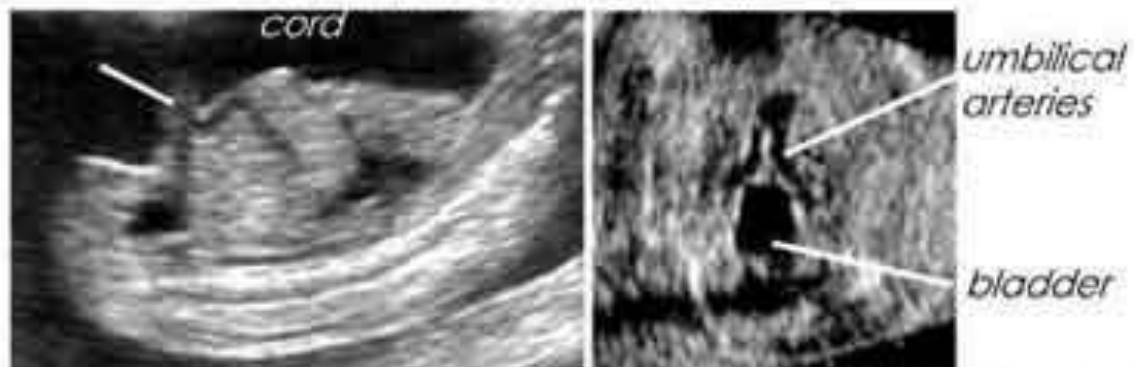
- **גורמים פרוגנוסטיים**
 - כבד בבית החזה – 50% תמותה
 - גודל הבקע
 - פוליהידרמניון – 80% תמותה - לאחר שבוע 25
 - היפופלזיה ריאתית
 - גיל ההריון במועד האבחון
 - יחס שטח ריאה להיקף הראש Lung to Head Ratio (LHR)
 - חד או דו-צדדי (הרב שמאל בלבד)
 - אנומליות נלוות
- תיקון כירורגי אפשרי
- תמותה ניאונטלית מדווחת בספרות של 50% נובעת מיתר לחץ דם ריאתי
- בשנים אחרונות פרוגנוזה טובה יותר. בארץ שיבא – 80-90%

איברי הבטן



דופן הבטן

Normal abdominal wall



Omphalocele



Gastroschisis



Bladder exstrophy



עורק טבורי יחיד

1% •

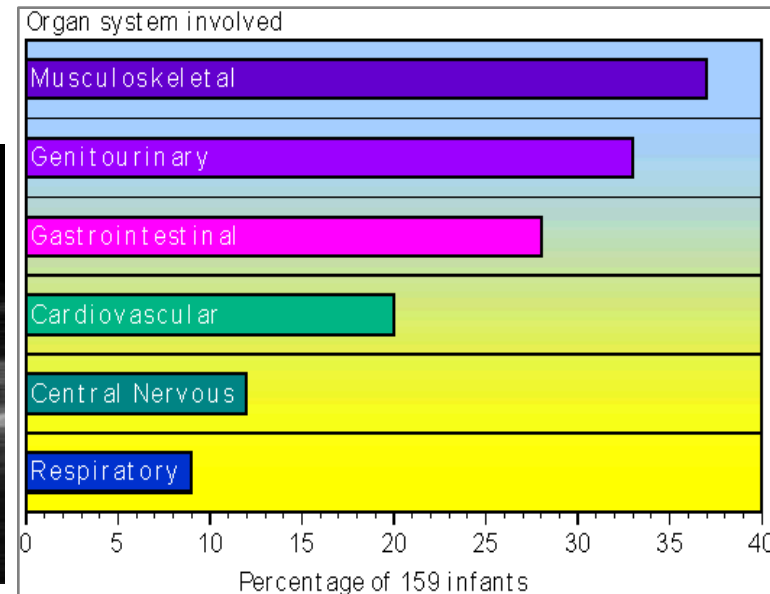
• ממצא בדיד – אין סיכון מוגבר להפרעה כרומוסומלית

• שכיחות יתר – גיל אם מבוגר, וולדנות, מרובי עוברים

• פרוגנוזה תלויה בממצאים נלווים – קיימים ב – 10-20%

• שלישי מתוך הללו – כרומוסומלי

• קשר ל – IUGR – מעקב גדילה שלישי 3



Omphalocele

- הרניאציה של איברי הבטן לבסיס חבל הטבור מכוסה בקרומי האמניון והפריטונאום
- 1/5800
- אטיולוגיה – ספורדי לרב, כרומוסומלי (13,18), סינדרומים כמו Pentalogy of Cantrell ,Beckwith-Wiedemann
- 50% טריזומיות
- תיקון כירורג אפשרי



תהליכים חסימתיים במערכת העיכול

normal abdomen



esophageal atresia



duodenal atresia



ileal atresia



hirschprung



meconium peritonitis



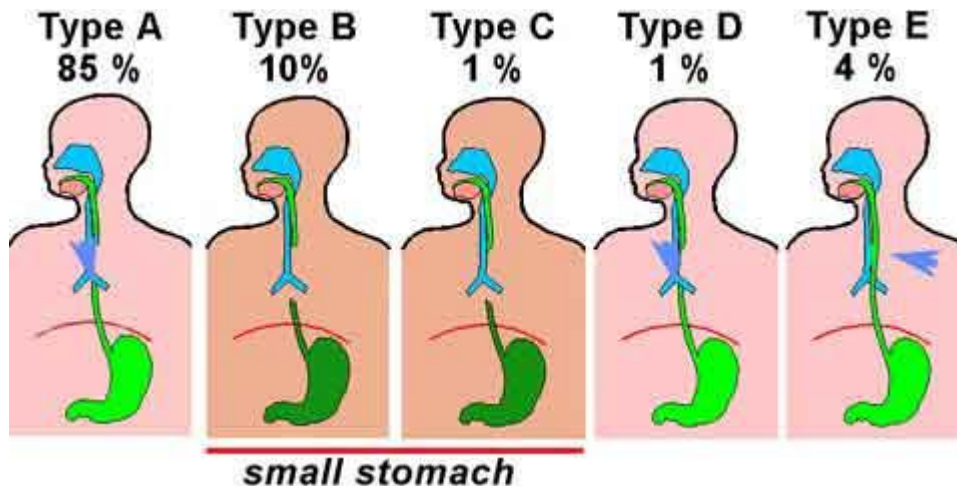


Esophageal atresia +/- Tracheoesophageal fistula

- הפיסטולה קיימת ב – 80%
- 1/3000 לידות חי
- אטיולוגיה:
 - ספורדי
 - 20% - כרומוסומלי – 18,21
 - כחלק מ – VACTER או VATER
 - ב – 50% יש מום לב

• החשד עולה בנוכחות ריבוי מים (לאחר שבוע 25) או היעדר הדגמת קיבה

• הישרדות 95% לאחר ניתוח אם: לידה לאחר שבוע 32, אבחנה מוקדמת, מניעת רפלוקס ואספירציה

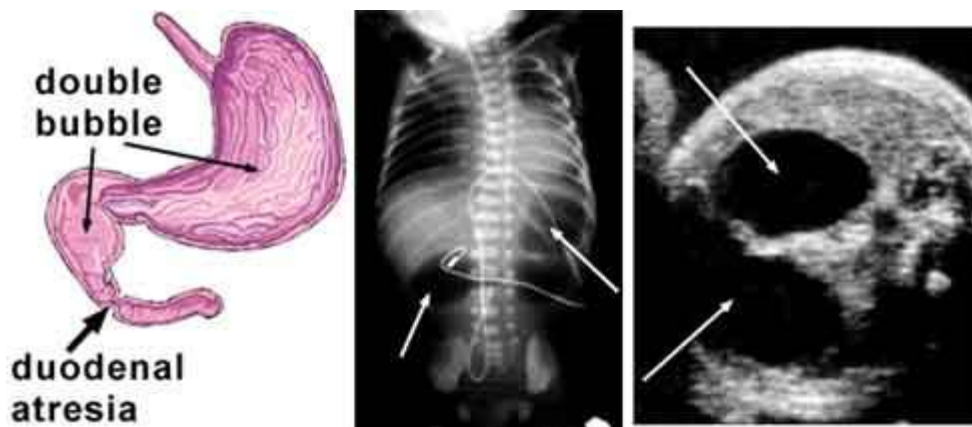


Duodenal atresia

- אבחנה: double bubble וריבוי מים
- לרב רק לאחר שבוע 25
- תיקון כירורגי – הישרדות 25%
- 1/5000 לידות חי
- אטיולוגיה:
 - ספורדי
 - AR
 - מחצית – אנומליות נלוות:

• טרי 21 – 40%

- סקלטלי – חוליות וצלעות, אגוזים של הסקרום
- GI (אטרזיה ושט עם פיסטולה, מלרוטציה של המעי, מקל, אטרזיה אנורקטלית)
- מערכת השתן



חסימות אחרות

ileal atresia



Meconium peritonitis

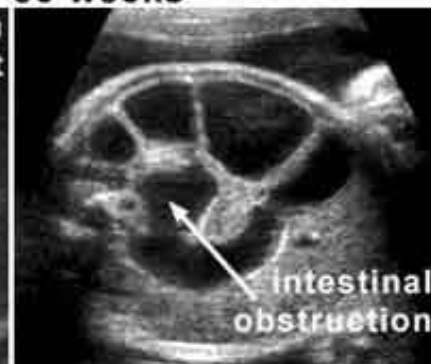
18 weeks



26 weeks

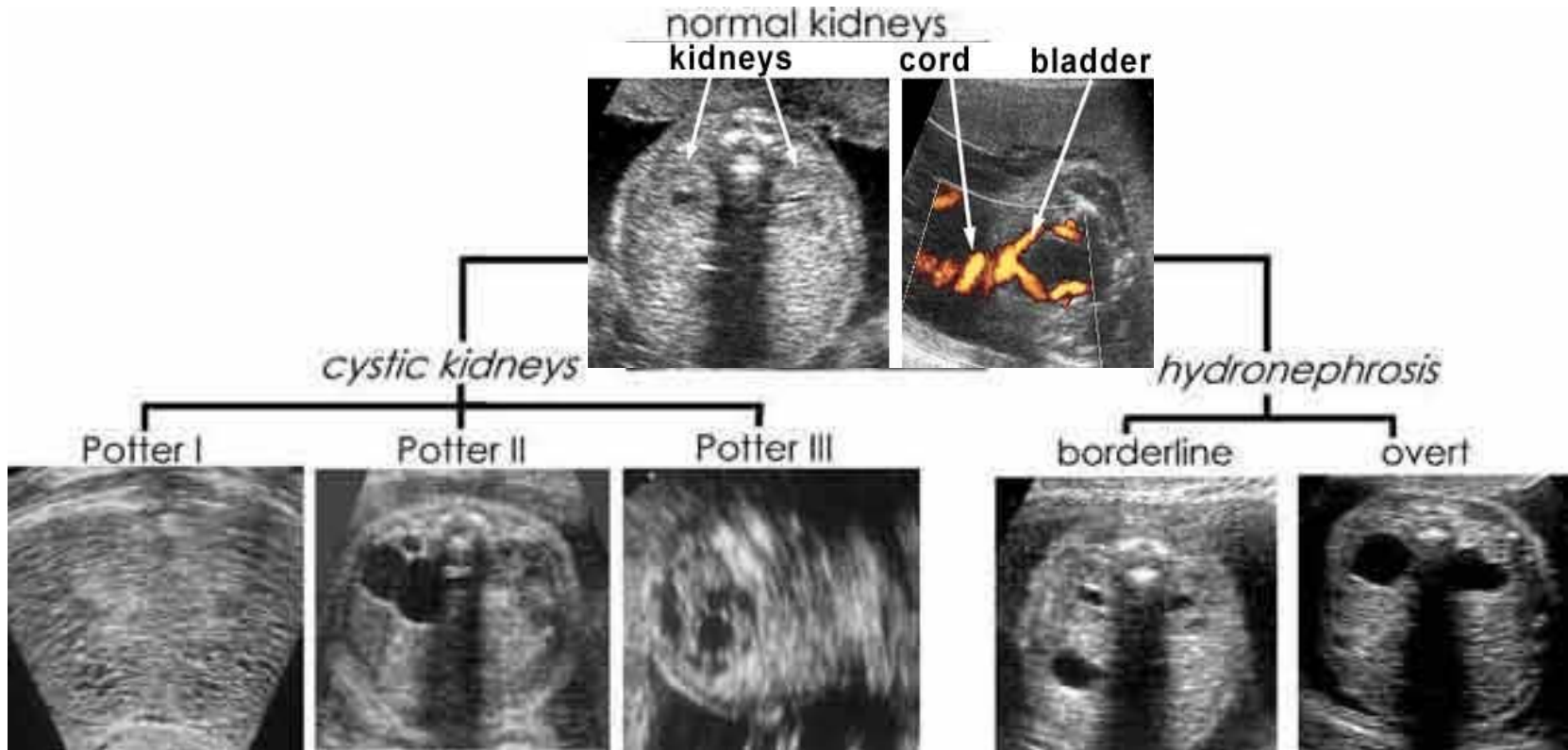


30 weeks



Hirschprung

מערכת השתן



Infantile
PCKD

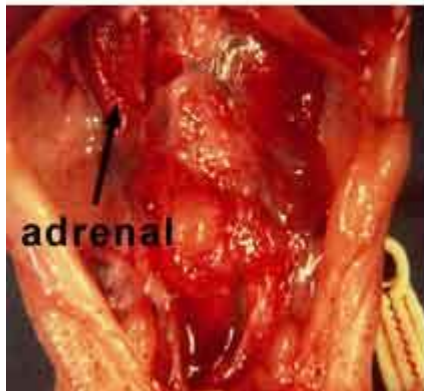
Multicystic
Dysplastic
KD

Adult
PCKD
And other
syndromes

Renal agenesis

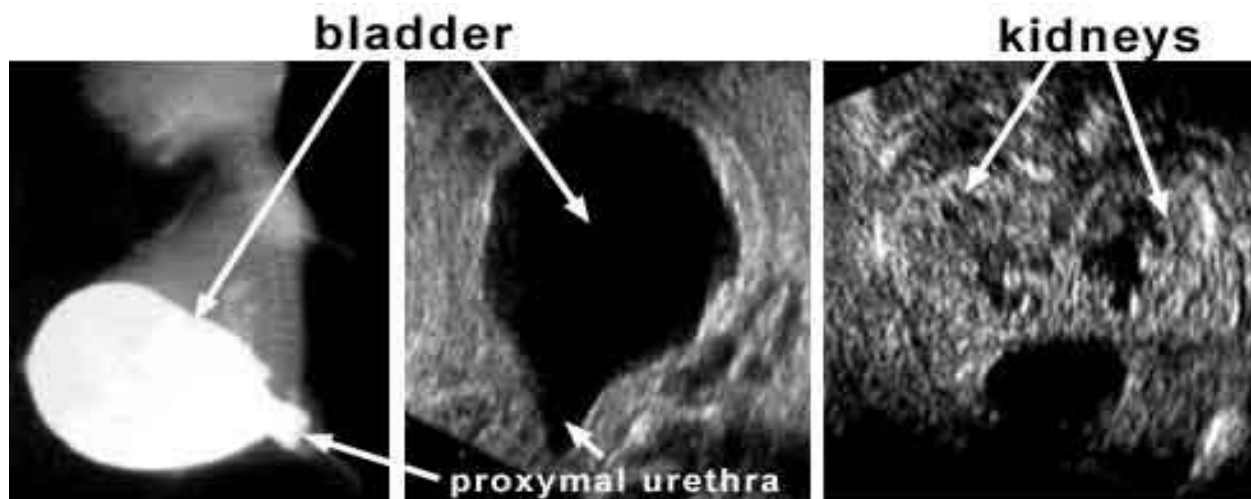
- מעוט מים ושלפוחית ריקה
- היעדר עורקים כלייתיים
- דו"צ – לטאלי
- חד"צ - שורדים
- 1/5000 לידות חי דו"צ,
- 1/2000 חד"צ
- אטיולוגיה:
 - ספורדי
 - חלק מסינדרום
 - כרומוסומלי
- שיעור הישנות בספורדי – 3%

Renal agenesis



Posterior urethral valves

- 1/3000 זכרים
- סוג החסימה השכיח ביותר
- שלפוחית שתן גדולה מאד
- הידרונפרוזיס
- מעוט מים
- היפופלזיה ריאתית
- תיתכן מיימת אם השלפוחית נקרעת





השלד

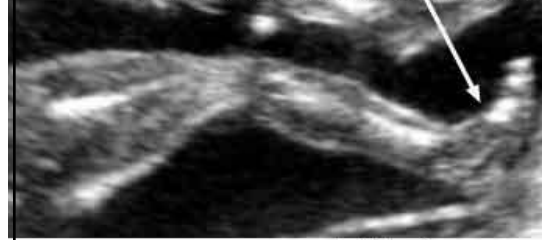
SYNDROMES ASSOCIATED WITH CLUBFEET

- Frequent
- Amyoplasia congenita disruptive sequence
 - Diastrophic dysplasia syndrome
 - Distal arthrogyriposis syndrome
 - Escobar syndrome
 - Femoral hypoplasia—unusual facies syndrome
 - Fetal aminopterin effects (varus)
 - Freeman-Sheldon syndrome (varus with contracted toes)
 - Hecht syndrome
 - Larsen syndrome
 - Meckel-Gruber syndrome
 - Moebius sequence
 - Partial trisomy 10q syndrome
 - Pena-Shokeir I syndrome
 - Triploidy syndrome
 - Trisomy 9 mosaic syndrome
 - Trisomy 9p syndrome
 - Trisomy 20p syndrome
 - Zellweger syndrome
 - 4p- syndrome
 - 9p- syndrome
 - 13q- syndrome
 - 18q- syndrome

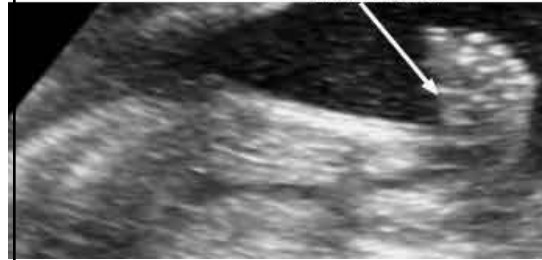
- Occasional
- Aarskog syndrome
 - Bloom syndrome
 - Conrad-Hunermann syndrome
 - Dubowitz syndrome
 - Ehlers-Danlos syndrome
 - Ellis-van Creveld syndrome (valgus)
 - Generalized gangliosidosis syndrome
 - Homocystinuria syndrome (pes cabus, everted feet)
 - Hunter syndrome
 - Mielens syndrome
 - Nail-patella syndrome
 - Noonan syndrome
 - Popliteal web syndrome
 - Radial aplasia-thrombocytopenia syndrome
 - Riley-Day syndrome
 - Schwartz syndrome
 - Seckel syndrome
 - Steiner myotonic dystrophy syndrome
 - Trisomy 4p syndrome
 - Trisomy 13 syndrome
 - Trisomy 18 syndrome
 - Weaver syndrome
 - XXXXX syndrome
 - XXXXY syndrome
 - Zellweger syndrome
 - 18 p- syndrome

גפיים – club foot

normal leg-foot relationship



clubfoot



- 1.2/1000 לידות חי
- פי 2 בזכרים
- אטיולוגיה:

- סינדרומים שמערבים שלד,
- שריר ומערכת העצבים
- סביבתי (מעוט מים)
- סינדרומים רבים אחרים
- כרומוסומלי

- כממצא בדיד הפרוגנוזה תלויה בדרגת בחומרה

- תיקון כירורגי אפשרי ויש טכניקה נטולת
- כירורגיה שמערבת גבסים עם הצלחה רבה
- יש לשלול סינדרומים במעקב ההריוני



Skeletal dysplasia

TABLE 10-1. BIRTH PREVALENCE (PER 10,000 TOTAL BIRTHS) OF SKELETAL DYSPLASIAS

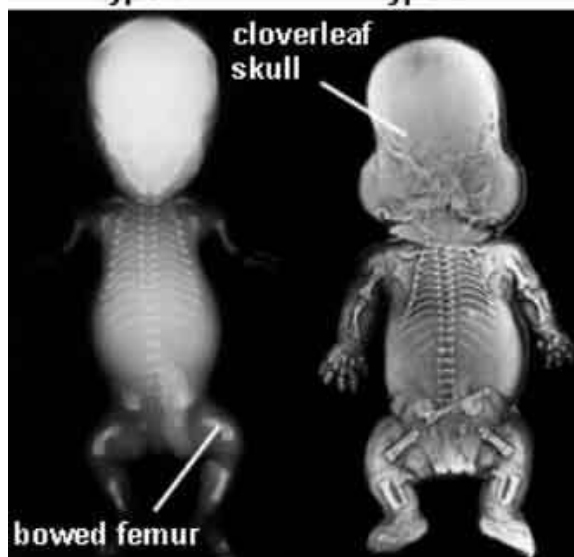
	Birth Prevalence (per 10,000)	Frequency among Perinatal Deaths
Thanatophoric dysplasia	0.69	1:246
Achondroplasia	0.37	—
Achondrogenesis	0.23	1:639
Osteogenesis imperfecta type II	0.18	1:799
Osteogenesis imperfecta, other types	0.18	—
Asphyxiating thoracic dys- plasia	0.14	1:3196
Chondrodysplasia punctata	0.09	—
Campomelic dysplasia	0.05	1:3196
Chondroectodermal dys- plasia	0.05	1:3196
Larsen syndrome	0.05	—
Mesomelic dysplasia (Langer's type)	0.05	—
Other	0.46	1:800
Total	2.44	1:110

Reproduced with permission from Camera, Mastroiacovo: In Papadatos, Bartsocas (eds): *Skeletal Dysplasias*. New York, Alan R. Liss, 1982, pp 441-442.

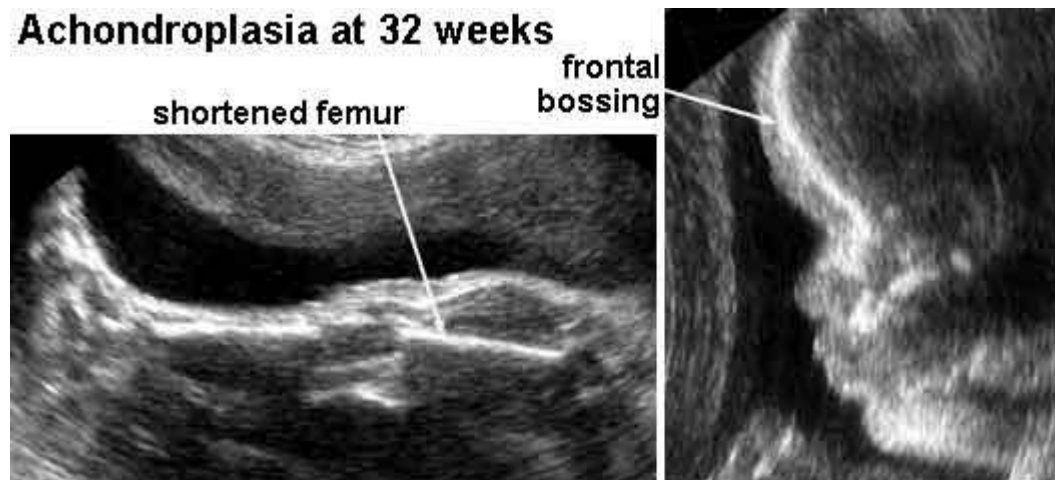
- 25% לידות חי, 1/4000 נולדים ללא רוח חיים, עוד שלישי נפטרים בחודש הראשון
- סוגים רבים
- הפרעות במבנה עצם-סחוס
- אכונדרופלזיה – ביטוי לא לפני טרי 2 או 3
- כל השאר – ביטוי מוקדם יותר

Skeletal dysplasia

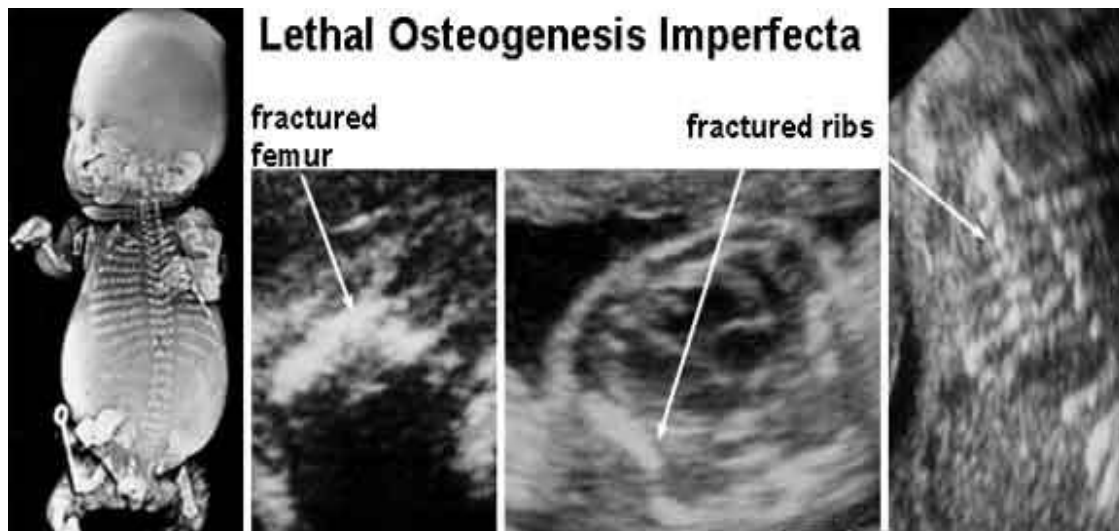
Thanatophoric dysplasia
type 1 type 2



Achondroplasia at 32 weeks



Lethal Osteogenesis Imperfecta

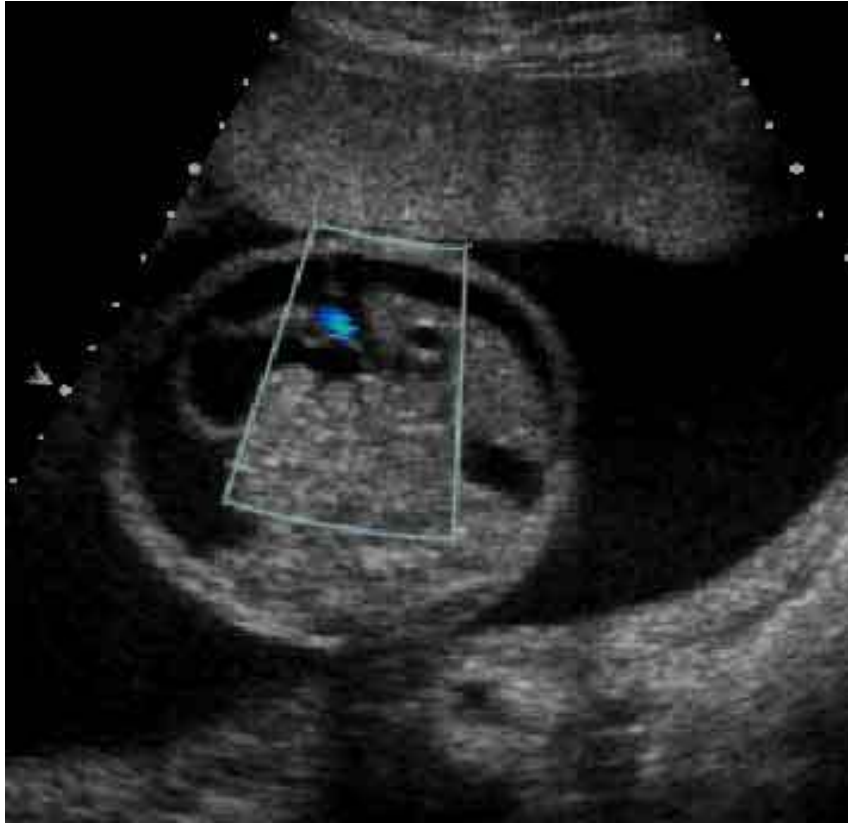


Polydactyly

- Postaxial – בצד האולנה, יותר שכיח
- Preaxial – בצד הרדיוס, יתכן כחלק מסינדרום
- Central – במרכז היד, הפרעות נוספות בגפיים
- לרב ממצא בדיד עם הורשה AD
- חלק מסינדרום (AR) או סינדרומים נדירים או כרומוסומלי



Hydrops fetalis



- בצקת עור וחללי הגוף
- 1/2000 לידות חי
- אטיולוגיה רחבה ביותר
 - אימוני
 - לא אימוני: 75%
 - כרומוסומלי
 - מומים שונים
 - מטבולי
 - זיהומי
 - גידולים
- לרב אין רזולוציה ספונטנית
- תמותה 80%
- טיפול – עירווי דם, טיפול בהפרעות קצב, שנטים, כירורגיה פתוחה, TTTS לייזר



חשיבות הממצאים בהערכה



Major defects

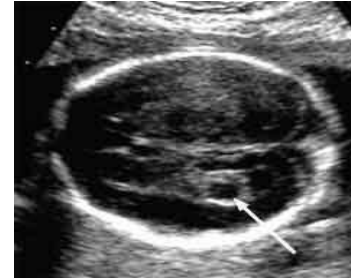
• מספיק Major אחד כדי להצדיק להציע דיקור מי שפיר

- Hydrocephalus
- Holoprosencephaly
- Multicystic renal dysplasia
- Severe hydrops
- Facial cleft
- Diaphragmatic hernia
- Esophageal atresia
- Exomphalos/Omphalocele
- Cardiac defects



Minor defects – soft markers

- Minimum 2 (incidence 15%)
- CPC (2%, risk $\times 1$ (ds))
- Nuchal fold > 6 mm (0.5% normal fetuses, risk $\times 10$)
- Hyperechogenic bowel (0.5%, risk $\times 6$)
- Short femur (risk $\times 1.2$)
- Short humerus (risk $\times 5.8$)
- Echogenic foci (4%, risk $\times 1.01-1.5$)
- Mild hydronephrosis/pyelectasis (1-2%, risk $\times 1.5$)

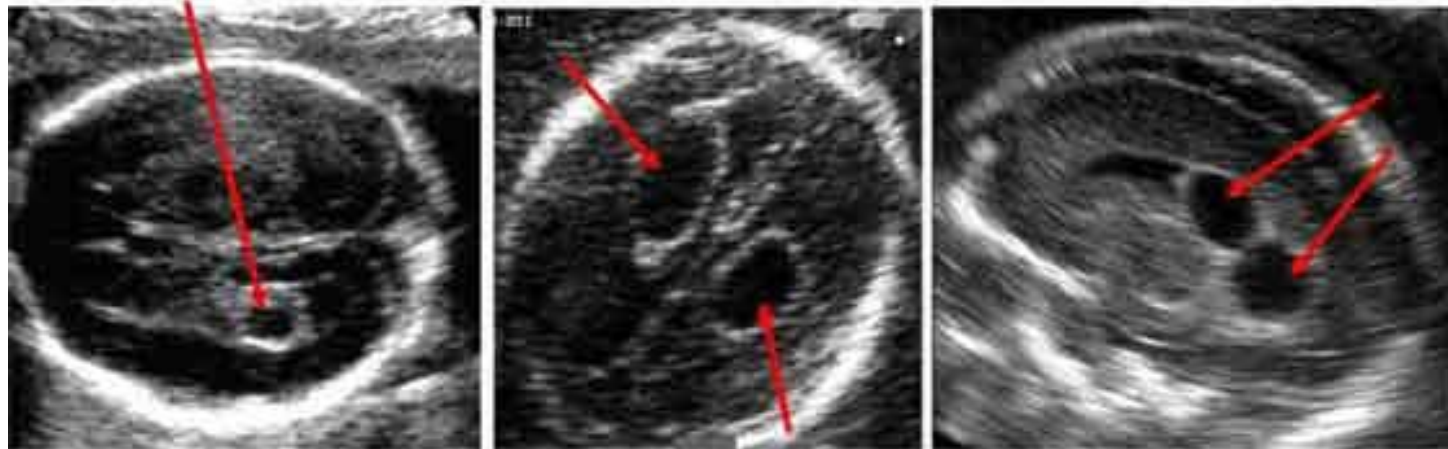


Choroid plexus cyst - CPC

- עד 2% לקראת סוף טרי 2
- יחיד או רבים, דו/חד צדדי (לרב דו-צדדי), עד 5 מ"מ זה וריאנט נורמלי וחסר משמעות
- אין עליה בסיכון ל – DS
- ב – 30-50% מטריסומיה 18 יש CPC ל – 80%
- יהיו ממצאים נוספים ב – (US
- סיכון יתר לטרי 18 הוא פי 7-9
- חשוב לראות ידיים נפתחות
- אם יש רק CPC – סיכון יתר לכרומוסומלי – 1.5
- 90% נסוג לבד עד שבוע 26 גם בנוכחות הפרעה כרומוסומלית



choroid plexus cyst





Nuchal fold

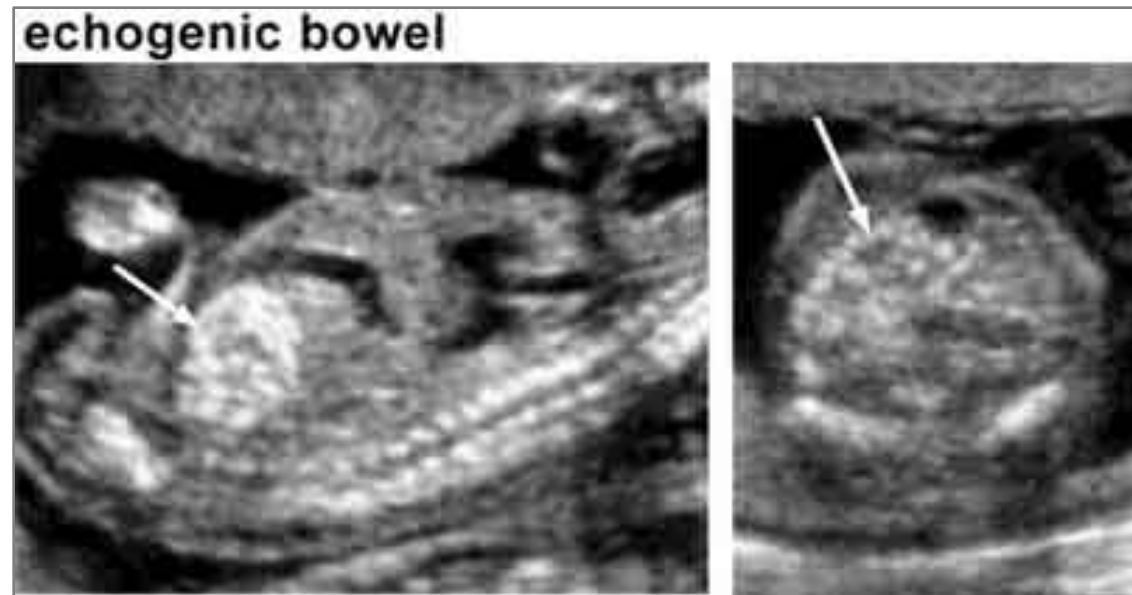
- מעובה < 6 מ"מ
- קיים ב - 40% מעוברים עם DS בשבוע 15-19
- הסמן הרגיש ביותר ל - DS בשליש השני כסמן
בדיד
- מעלה סיכון פי 17

Hyperechogenic bowel

- בשליש הראשון המעיים בדרך כלל אקוגניים
- 0.5% מתקינים, 15% מ - DS
- הסיכון ל - DS בנוכחות מעי אקוגני 1.4%

• אטיולוגיה:

- דימום (הכי שכיח)
- מקוניום פריטוניטיס
- CF
- זיהום
- היפוקסיה
- סיכון מוגבר ל - IUGR



Shortened long bones

- observed length/expected length < 0.90
- $< 2.5\%$
- R/O:
 - skeletal dysplasia
 - early IUGR
- Humerus more reliable:
- Short humerus: $LR = 7.5 \times$ earlier risk
- Short femur: $LR = 2.7 \times$ earlier risk
- Ultrasound review of long bones in 2 weeks

Echogenic Foci

- ב - 4% מההריונות התקינים
- עיבוי והסתיידות על השריר הפילרי של המסתם

• מיקום:

- 90% משמאל, 10% מימין
- 98% חד – צדדי, 2% דו"צ

- אין בעיה תפקודית או עליה בסיכון למום
- נעלמים עד שלישי 3



- אם ממצא יחיד – אין עלייה בסיכון לטריזומיה 21
- ימני או דו-צדדי סיכון גבוה יותר אבל לא ברור עד כמה

הרחבת אגני כליה/הידרונפרוזיס

- בערך ב – 20% יש חסימה ברקע ונדרש מעקב ואף כירורגיה
- Moderate:
 – $10 < \text{מ"מ}$
 – לרב פרוגרסיבי
- ב – 50% כירורגיה עד גיל שנתיים
- הסיכון לבעיה כרומוסומלית 1.7% (DS - 50%), יותר בנקבות
- ב – 17% יהיה DS לרב דו"צ
- לרב 4-7 מ"מ לא תידרש התערבות
- מעקב בשליש שלישי

- 1%, אין עליה בסיכון ל DS

• הגדרות:

- Mild: 4-10 מ"מ

– $4 < \text{מ"מ}$ בשבועות 15-19

– $5 < \text{מ"מ}$ בשבועות 20-29

– $7 < \text{מ"מ}$ בשבועות 30-40

mild pyelectasis



hydronephrosis





Nasal bone agenesis – 1st tri

- 67% בעוברים עם DS, 2.8% בתקינים (יותר שכיח בכושים מהקריבים)
- NT+ביוכימיה שליש NB+1 – 97% DR עם 5% FPR

Nasal bone agenesis – 2nd tri

- היפופלזיה > 2.5 מ"מ בשבוע 15-22
- 61% מ- DS, 1.2% מתקינים, 3.3% אנפלואידיה אחרת (FMF)
- סיכון ל DS בנוכחות היפופלזיה – פי 50, אם תקין פי 0.38 (פי 83 לפי הערכות אחרות)
- 0.5% בנורמלים ו- 43% ב- DS



מה המשמעות?

- סקירה תקינה ללא אף סמן – הורדת סיכון 0.2
- הרגיש ביותר – nuchal fold
- מתוך 72 עוברים עם DS – רק ב – 73% היו ממצאים ב – US בשליש השני

Screening test	DR (%)	FPR (%)
MA	30–50	5–15
MA 1 serum b-hCG and PAPP-A at 11–14 weeks	60	5
MA 1 fetal NT at 11–14 weeks	75	5
MA 1 fetal NT and NB at 11–14 weeks	90	5
MA 1 fetal NT and serum b-hCG and PAPP-A at 11–14 weeks	90	5
MA 1 fetal NT and NB and serum b-hCG And PAPP-A at 11–14 weeks	97	5
MA 1 serum biochemistry at 15–18 weeks	60–70	5
Ultrasound for fetal defects and markers at 16–23 weeks	75	10-15

תודה רבה



veredeis@bezeqint.net