Samenvatting

Hoofdstuk 1 richt zich op de rol van prenataal ultrageluidsonderzoek bij de detectie van congenitale afwijkingen. Nauwgezette opsporing van een foetale afwijking stelt de zwangere en arts in staat het verloskundig beleid zo goed mogelijk bij te stellen.

In tegenstelling tot screening-gericht echoscopisch onderzoek, wordt indicatie-gericht echoscopisch onderzoek verricht wegens een tevoren bekend verhoogd risico, of wegens abnormale bevindingen tijdens de huidige zwangerschap. In dit proefschrift ligt de nadruk op de indicatie-gerichte echoscopische detectie van (intra)thoracale en (intra)abdominale foetale afwijkingen.

De doelstellingen van dit proefschrift zijn (i) het geven van een overzicht van de wetenschappelijke literatuur betreffende de normale en abnormale foetale (intra)thoracale en (intra)abdominale ontwikkeling, zoals onderzocht met conventionele 2-dimensionale real-time echoscopie, (ii) het bepalen van de rol van conventionele 2-dimensionale real-time en kleuren Doppler echoscopie bij congenitale cysteuze adenomatoïde malformatie van de long, congenitale hernia diaphragmatica, foetale buikwanddefecten, gastro-intestinale obstructies en afwijkingen van de urinewegen, en (iii) het evalueren van de aanwezigheid van foetale (intra)thoracale en (intra)abdominale structurele afwijkingen bij foetus met een "voor de zwangerschapsduur te gering gewicht" (small-for-gestational age, SGA).

Hoofdstuk 2 beschrijft vijf opeenvolgende fasen van normale longontwikkeling bij de mens. Vervolgens wordt een overzicht van de literatuur gegeven over de normale echoscopische kenmerken en anatomie van de foetale longen, met de nadruk op biometrie en echodensiteit van de foetale long, bij het gebruik van conventionele 2-dimensionale real-time echoscopie.

Met moderne kleuren Doppler apparatuur kunnen ook de perifere longvaten geëvalueerd worden.

Tenslotte worden de normale ontwikkeling en echoscopische anatomie van de thoraxwand besproken.

Hoofdstuk 3 geeft een overzicht van abnormale longontwikkeling en thoracale morfologie. Longhypoplasie kan een levensbedreigende complicatie zijn van langdurig oligohydramnion van renale of niet-renale oorsprong, van intrathoracale ruimte-innemende

afwijkingen, en van neuromusculaire en skeletafwijkingen. Longhypoplasie kan worden opgespoord met 2-dimensioneel en (kleuren) Doppler ultrageluid. Wat betreft abnormale thoracale morfologie worden achtereenvolgens foetale hydrothorax, congenitale cysteuze adenomatoïde malformatie, bronchopulmonaire sequestratie, bronchogene cyste, mediastinaal teratoom, congenitale hernia diaphragmatica en afwijkingen van de foetale thoraxwand besproken.

De rol van kleuren Doppler in de prenatale diagnostiek van (intra)thoracale afwijkingen blijkt, naast congenitale hartafwijkingen, beperkt tot longhypoplasie, bronchopulmonaire sequestratie en congenitale hernia diaphragmatica.

In een retrospectieve studie worden onze ervaringen met zes macro- en een microcysteuze congenitale cysteuze adenomatoïde malformaties besproken. Slechts twee foetus overleefden. In het algemeen suggereren polyhydramnion en foetale hydrops een slechte afloop.

Daarnaast wordt een retrospectieve analyse van congenitale hernia diaphragmatica (n=28) gegeven. Congenitale hartafwijkingen vormden de meerderheid van de geassocieerde afwijkingen. In 10,5 procent werd een abnormaal karyotype gevonden. De globale mortaliteit bedroeg 86 procent. Polyhydramnion en een intrathoracale positie van de maag hadden een slechte prognostische waarde wat betreft afloop.

Hoofdstuk 4 bespreekt de normale ontwikkeling van de foetale buikwand, tractus digestivus en urinewegen en geeft een overzicht van de literatuur over de respectievelijke normale echoscopische kenmerken.

De klinische betekenis van kleuren Doppler onderzoek werd prospectief bestudeerd bij zwangeren met een verhoogd risico op een aangeboren afwijking bij hun kind (n=90) en bij zwangeren met verdenking op een foetale anomalie in de huidige zwangerschap (n=76). Met kleuren Doppler ultrageluid kon additionele informatie verkregen worden wat betreft visualisatie van de normale intra-abdominale vaten, met name van de arteria en vena renalis, v.iliaca communis en ductus venosus.

Hoofdstuk 5 bespreekt ontwikkelings-, echoscopische en klinische aspecten van anomalieën van de foetale buikwand, tractus digestivus en urinewegen. Vervolgens wordt de additionele waarde van kleuren Doppler onderzoek bij deze afwijkingen besproken.

In het eerste deel wordt een retrospectieve analyse gepresenteerd van de twee meest voorkomende buikwanddefecten, omphalocele (n=31) en gastroschisis (n=11). Een abnormaal karyotype werd vastgesteld in 20 procent van de gevallen van omphalocele,

waarvan de meerderheid bestond uit trisomie 18. In de gevallen van gastroschisis werden geen abnormale karyotypen gediagnostiseerd. In beide groepen kwamen ongeveer dezelfde mate van geassocieerde anomalieën voor (32 en 36 procent). Geen gevallen van gastroschisis werden getermineerd, terwijl een zwangerschapsafbreking werd uitgevoerd in zes gevallen van omphalocele wegens geassocieerde afwijkingen (n=3) of trisomie 18 (n=3). Een vroeggeboorte vond plaats in 48 procent in de omphalocele groep tegenover 73 procent in de gastroschisis groep. Het deel keizersnedes was bijna identiek in beide groepen (19 en 18 procent). In de omphalocele groep overleefde 39 procent; bij alle overlevende kinderen was dit de enige aangeboren afwijking en was er een normaal karyotype aanwezig. In de gastroschisis groep overleefde 72 procent; twee kinderen hadden eveneens een unilaterale hydronefrose.

In het tweede deel worden 29 gevallen van verdenking op een darmobstructie retrospectief bestudeerd. Een polyhydramnion was aanwezig in 69 procent. In 24 procent werd een abnormaal karyotype gediagnostiseerd, telkens geassocieerd met het echoscopische "double bubble" teken. Postnataal werd een maagdarmobstructie bevestigd in 69 procent, d.w.z. oesophagusatresie (n=1), duodenale obstructie (n=12), en dunne darmobstructie (n=7). In 21 procent werden andere congenitale malformaties gezien, terwijl de globale mortaliteit 35 procent bedroeg.

In het derde deel wordt een literatuuroverzicht gegeven over anomalieën van de urinewegen.

In het vierde deel worden 33 foetus met een postnataal bewezen nierafwijking bestudeerd met gecombineerde kleuren echoscopie en Doppler evaluatie. Renaal Doppler onderzoek bij hydronefrose lijkt geen overtuigende informatie wat betreft nierfunktie op te leveren. Kleuren Doppler kan wel behulpzaam zijn om de diagnose renale agenesie te bevestigen.

Hoofdstuk 6 richt zich op de associatie tussen foetale groeivertraging en congenitale anomalieën, van met name foetale thorax en abdomen. Historisch worden twee typen groeivertraging beschreven, symmetrisch (proportioneel) en asymmetrisch (disproportioneel). Recente gegevens trekken dit onderscheid in twijfel, evenals de klinische relevantie ervan, omdat beide categorieën een verhoogd risico lijken te hebben op structurele en chromosomale afwijkingen. Daarnaast is het pathogenetisch mechanisme wat aan de associatie tussen congenitale malformaties en groeivertraging ten grondslag ligt, nog onverklaard. Omdat er slechts weinig literatuurgegevens beschikbaar zijn over de associatie tussen foetus met groeivertraging of "een voor de zwangerschapsduur te gering

gewicht"(small-for-gestational age, SGA) en structurele afwijkingen, hebben wij retrospectief 461 zwangerschappen bestudeerd welke tussen 1981 en 1991 naar ons centrum verwezen werden wegens SGA (n=442), of wegens SGA in combinatie met een foetale structurele afwijking (n=19). In ons centrum werd SGA met echoscopisch onderzoek vastgesteld in 75 procent (344/461), terwijl een gecombineerde SGA en structurele afwijking slechts in 16 procent (3/19) werd bevestigd. Echter, bij 34 foetus die uitsluitend waren verwezen wegens SGA, werd toch een structurele afwijking vastgesteld. Postnataal werd SGA (geboortegewicht beneden de 10e percentiel) gevonden in 89 procent (295/332), terwijl een structurele afwijking werd bevestigd in 65 procent (24/37) van de SGA kinderen; de meerderheid bestond uit renale en cardiale afwijkingen. Globaal werd een afwijkend karyotype vastgesteld in 7 procent (20/295).