

Znaczenie kliniczne wykrycia wady serca pod postacią Zespołu Fallota w badaniach prenatalnych

A clinical importance of detecting a heart defect classified as Fallot's syndrome in prenatal examinations

© GinPolMedProject 3 (21) 2011

Artykuł oryginalny/Original article

ANNA TOPORSKA¹, AGATA WŁOCH², STANISŁAW WŁOCH³, JACEK MAGNUCKI⁴,
AGNIESZKA KOBIOŁKA¹, KRZYSZTOF SODOWSKI², VIOLETTA SKRZYPULEC-PLINTA¹

¹ Katedra Zdrowia Kobiety, Wydział Opieki Zdrowotnej, Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

Kierownik: prof. dr hab. n. med. Violetta Skrzypulec-Plinta

² Oddział Kliniczny Ginekologii i Położnictwa w Rudzie Śląskiej, Katedry Zdrowia Kobiety, Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

Kierownik: prof. dr hab. n. med. Krzysztof Sodowski

³ Klinika Ginekologii i Położnictwa w Katowicach Śląskiego Uniwersytetu Medycznego

Kierownik: prof. dr hab. n. med. Andrzej Witek

⁴ Klinika Perinatologii i Ginekologii w Katowicach Śląskiego Uniwersytetu Medycznego

Kierownik: prof. dr hab. n. med. Jerzy Sikora

Adres do korespondencji/Address for correspondence:

Katedra Zdrowia Kobiety, Wydział Opieki Zdrowotnej

Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

ul. Medyków 12, 40- 752 Katowice

tel./ fax: +48 32 20 88 730, e-mail: annatoporska@interia.pl

Statystyka/Statistic

Liczba słów/Word count 1292/1544

Tabele/Tables 0

Ryciny/Figures 2

Piśmiennictwo/References 17

Received: 15.07.2011

Accepted: 15.08.2011

Published: 14.09.2011

Streszczenie

Wstęp. Prenatalne badania ultrasonograficzne z echokardiografią serca płodu w obecnych czasach, stanowią metodę diagnostyczną w okresie ciąży, która umożliwia ocenę rozwijającego się płodu. Echokardiografia prenatalna pozwala na wykrywanie wad serca płodu, niektórych nawet w I trymestrze ciąży. Do wad stożka tętniczego, należy klasyczna postać zespołu Fallota (ToF), zespół Fallota z zarosnięciem drogi odpływu prawej komory (ToF+AP) oraz zespół Fallota z brakiem zastawki tętnicy płucnej (ToF + APV).

Cel pracy. Analiza danych klinicznych oraz losów płodów i noworodków z prenatalnym rozpoznaniem zespołu Fallota.

Material i metody. Przeanalizowano dane 43 pacjentek z rozpoznaniem zespołem Fallota u płodu. Analizę przeprowadzono w oparciu o dane wprowadzone do Ogólnopolskiego Rejestru Patologii Kardiologicznych Płodów (ORPKP) w latach 2006-2010, przez ośrodek referencyjny typu C w Rudzie Śląskiej. Średni wiek kobiet skierowanych na prenatalne badanie ultrasonograficzne wynosił 30,6 +/-4 (od 20 do 39 lat).

Wyniki. Zespół Fallota stanowił czwartą, co do częstości wadę serca, rozpoznawaną w prenatalnych badaniach ultrasonograficznych, wprowadzonych do bazy ORPKP. Najczęściej rejestrowano klasyczną postać zespołu Fallota w 27 (63%) przypadkach, następnie w 12 (28%) przypadkach ToF + AP oraz w 4 (9%) przypadkach ToF + APV. Wskazaniem do prenatalnych badań ultrasonograficznych był nieprawidłowy obraz 4-jam serca płodu w 38 (88%) przypadkach, poszerzenie przezierności karkowej w 4 (10%) przypadkach oraz choroba przewlekła u ciężarnej – 1 (2%) przypadek. Wśród płodów z zespołem Fallota rozpoznano 3 (13%) przypadki aberracji chromosomalnych – 1x triploidie, 1x trisomie 18, 1x zespół Downa, a także anomalie rozwojowe w 4 (9%) przypadkach.

Wnioski. Wykrycie prenatalne ToF jest możliwe coraz częściej w I trymestrze ciąży.

Diagnostyka prenatalna z echokardiografią, pozwala na ustalenie wad towarzyszących i chorób genetycznych oraz rokowania dla płodu i dziecka z wadą serca.

Słowa kluczowe: zespół Fallota, diagnostyka prenatalna, echokardiografia płodowa

Summary

Introduction. Prenatal ultrasound tests with a fetal heart echocardiogram serve nowadays as a diagnostic method in pregnancy for evaluating the developing fetus. Prenatal echocardiography makes it possible to detect fetal heart defects, some of them even in the first trimester of pregnancy. Defects of the arterial cone include the classic form of the tetralogy of Fallot (ToF), Fallot's syndrome with aorto-pulmonary window atresia (ToF+AP) and Fallot's syndrome with absent pulmonary valve (ToF+APV).

Aim of the study. An analysis of clinical data and the history of fetuses and newborns with prenatal diagnosis of Fallot's syndrome.

Material and methods. The data of 43 patients with diagnosed fetal Fallot's syndrome were analysed, basing on the records at the National Register of Fetal Cardiologic Pathologies (ORPKP) in the period of 2006-2010, coming from the reference centre of type C in Ruda Śląska. The average age of the women referred for prenatal ultrasound tests was 30.6 +/- 4 (from 20 to 39).

Results. Fallot's syndrome was the fourth most frequent heart defect diagnosed in prenatal ultrasound tests reported in the ORPKP database. The most frequently detected form was the classic tetralogy of Fallot - in 27 (63%) cases, then - ToF+AP in 12 (28%) cases, and ToF+APV in 4 (9%) cases. Indications for prenatal ultrasound tests included: an abnormal picture of the four fetal heart chambers in 38 (88%) cases, a widening of nuchal translucency in 4 (10%) cases and a chronic disease in the pregnant woman in 1 (2%) case. Among the fetuses with Fallot's syndrome, 3 (13%) cases of chromosomal aberration were diagnosed: 1x triploidy, 1x trisomy 18, 1x Down syndrome, and developmental anomalies were detected in 4 (9%) cases.

Conclusions. Prenatal detection of ToF is becoming increasingly possible in the first trimester of pregnancy. Prenatal diagnosing with the use of echocardiography makes it possible to identify the accompanying defects and genetic diseases as well as to determine prognoses for the fetuses and children with heart defects.

Key words: Fallot's syndrome, prenatal diagnosing, fetal echocardiogram

WSTĘP

Ultrasonografia w obecnych czasach, stanowi podstawową metodę diagnostyczną w okresie ciąży, która umożliwia ocenę rozwijającego się płodu [1]. Termin „badania prenatalne” oznacza badania wykonywane w I i/lub II trymestrze ciąży, które mają na celu wykrywanie oraz rozpoznawanie chorób wrodzonych płodu [2]. Pierwsze wzmianki o badaniach echokardiograficznych serca płodu, datują się na lata 80. i 90. XX wieku [3]. Echokardiografia prenatalna pozwoliła na wykrywanie wad serca jeszcze przed urodzeniem [2]. Do najczęściej występujących wad rozwojowych, należą wady serca, których częstotliwość określa się w granicach 8 na 1000 żywo urodzonych noworodków [4], co przewyższa czterokrotnie wszystkie inne wady wrodzone [5]. Ogólnopolski Rejestr Patologii Kardiologicznych u Płodów w latach 2004-2008, zarejestrował 2150 przypadków z wadami układu sercowo-naczyniowego u płodu [6]. Do najczęściej występującej wady stożka tętniczego, należy zespół Fallota (ToF), który został opisany w 1671 r. przez duńskiego anatoma Nicholasa Stensena oraz w 1888 roku przez lekarza Etienne Fallot, który po raz pierwszy opisał objawy kliniczne u pacjentów [7]. Zespół Fallota dzielimy na: klasyczny zespół Fallota (ToF), zespół Fallota z zarośnięciem drogi odpływu prawej komory (ToF + AP) [8] oraz ToF z brakiem zastawki płucnej (ToF + APV), która jest rzadką wadą serca wykrytą przez Cheversa w 1847 roku [7,8]. Zespół Fallota jest siniczną wadą serca, która składa się z czterech anomalii: ubytku przegrody międzykomorowej (VSD), zwężenia tętnicy płucnej, powiększenia prawej komory (objaw pourodzeniowy) i aorty „jeżdźca” (odchodzącej z nad ubytku w przegro-

INTRODUCTION

Nowadays, ultrasound examinations are the basic diagnostic method in pregnancy for assessing fetal development [1]. The term „prenatal examinations” refers to tests performed in the first and/or second trimester of pregnancy in order to detect and identify congenital fetal diseases [2]. The first reports of fetal heart echocardiograms come from the 1980s-90s [3]. Prenatal echocardiography made it possible to detect heart defects before birth [2]. The most frequent developmental defects include heart defects whose frequency is estimated to be 8 in 1000 of live-born newborns [4], which exceeds four times all the other developmental defects [5]. In the period of 2004-2008, the National Register of Fetal Cardiologic Pathologies recorded 2150 cases of fetal cardiovascular defects [6]. One of the most frequent defects of the arterial cone is the tetralogy of Fallot (ToF) described in 1671 by a Danish anatomist Nicholas Stensen, and in 1888 by doctor Etienne Fallot who was the first to describe its clinical symptoms [7]. Fallot's syndrome is divided into the classical tetralogy of Fallot (ToF), Fallot's syndrome with aorto-pulmonary window atresia (ToF+AP) [8], and Fallot's syndrome with absent pulmonary valve (ToF+APV), which is a rare heart defect discovered by Chevers in 1847 [7, 8]. Fallot's syndrome is a cyanotic heart defect consisting of four anomalies: ventricular septal defect (VSD), a narrowing of the pulmonary artery (pulmonary stenosis), right ventricular hypertrophy (a postnatal symptom), and overriding aorta (situated above the ventricular septal defect) [9, 10]. Fallot's syndrome belongs to those heart defects in which the basic image of the four heart chambers may be

dzie międzykomorowej) [9,10]. Zespół Fallota należy do tej grupy wad serca, w których podstawowy obraz 4-jam serca, może być zupełnie prawidłowy. Tylko dzięki wprowadzeniu szkoleń położników i rozszerzonego skriningu diagnostycznego wad serca, zespół Fallota jest coraz częściej wykrywany i stanowi jedną z częściej rozpoznawanych wad wrodzonych serca w okresie prenatalnym [2].

CEL PRACY

Celem pracy było przeanalizowanie danych klinicznych oraz losów płodów i noworodków z prenatalnym rozpoznaniem zespołu Fallota wyciągniętych z bazy Ogólnopolskiego Rejestru Patologii Kardiologicznych Płodów, wprowadzonych przez ośrodek referencyjny typu C w Rudzie Śląskiej.

MATERIAŁ I METODY

Przeanalizowano dane z prenatalnych badań ultrasonograficznych zamieszczonych w bazie Ogólnopolskiego Rejestru Patologii Kardiologicznych Płodów w latach 2006–2010 przez ośrodek referencyjny typu C w Rudzie Śląskiej. Prenatalne badania echokardiograficzne wprowadzone do powyższego rejestru, zostały wykonane na aparacie Voluson Expert 730, głowicą przebrzuszną i/lub dopochwową w I i/lub II i/lub III trymestrze ciąży. Badaniem objęto 43 ciężarne w wieku 20-39 lat (średnia wieku 30,6), w tym 38 kobiet (88%) w ciąży pojedynczej i 5 w ciąży bliźniaczej (12%), u których wykryto wadę serca płodu pod postacią zespołu Fallota. W grupie wiekowej do 35 roku życia, stwierdzono 33 (77%) kobiety ciężarne, powyżej tej granicy wiekowej było 10 (23%) ciężarnych. Trzydzieści trzy (77%) ciężarne, należały do grupy niskiego ryzyka, a 10 (23%) do grupy cięż wysokiego ryzyka. Wśród wykrytych wad u płodów odnotowano 24 (56%) pierwotki, natomiast wieloródki stanowiły grupę 19 (44%) kobiet. Podzielono analizowane przypadki na typy morfologiczne zespołu Fallota u płodów - klasyczny zespół Fallota (ToF), zespół Fallota z zarośnięciem drogi odpływu prawej komory (ToF + AP), zespół Fallota z brakiem zastawki tętnicy płucnej (ToF + APV). Analizowano przyczyny skierowania na badania echokardiograficzne, współistnienie zespołów genetycznych i anomalii pozakardiologicznych.

WYNIKI

Zespół Fallota stanowił czwartą, co do częstości wadę serca rozpoznawaną w okresie prenatalnym i stanowił 7% wszystkich wad wrodzonych serca wprowadzonych do rejestru (43/622) – (ryc.1).

Obserwowano stały wzrost wykrywalności wad serca w analizowanym czasie, a liczba wprowadzonych przypadków ToF w 2010 roku stanowiła 26% wszystkich przypadków wprowadzonych w latach 2006-2010.

totally correct. Only thanks to introducing special training for obstetricians and widened diagnostic screening of heart defects is Fallot's syndrome diagnosed with an increasingly higher frequency and becomes one of the congenital heart defects that are diagnosed most frequently in the prenatal period [2].

AIM OF THE STUDY

The aim of the study was to analyse the clinical data and the history of fetuses and newborns with prenatally diagnosed Fallot's syndrome from the database of the National Register of Fetal Cardiological Pathologies, supplied by the reference centre of type C in Ruda Śląska.

MATERIAL AND METHODS

The analysis covered data from prenatal ultrasound examinations stored in the database of the National Register of Fetal Cardiological Pathologies, coming from the period of 2006-2010 from the reference centre of type C in Ruda Śląska. The prenatal echocardiograms recorded in the Register were performed on a Voluson Expert 730 apparatus, with a transabdominal and/or transvaginal probe in the first and/or second and/or third trimester of pregnancy. The examination included 43 pregnant women, aged 20-39 (the average age being 30.6), 38 of them (88%) in unifetal pregnancy and 5 (12%) - in bigeminal pregnancy, in whom fetal heart defect was diagnosed in the form of Fallot's syndrome. 33 women (77%) belonged to the age group up to 35, 10 patients (23%) were older. 33 pregnancies (77%) belonged to the low risk group, and 10 (23%) - to the high risk group. 24 women (56%) with detected fetal heart defect were primiparas, and 19 (44%) - multiparas. The analysed cases were divided according to the morphological type of the fetal Fallot's syndrome: the classic tetralogy of Fallot (ToF), Fallot's syndrome with aorto-pulmonary window atresia (ToF+AP) and Fallot's syndrome with absent pulmonary valve (ToF+APV). The analysis included the reasons for referring the women to echocardiographic tests, a co-existence of genetic syndromes and non-cardiological anomalies.

RESULTS

Fallot's syndrome was the fourth most frequent heart defect diagnosed in the prenatal period and constituted 7% of all the congenital heart defects reported in the Register (43/622) - (Fig.1).

A steady increase of heart defect detectability was observed within the analysed period, and the number of ToF cases reported in the Register in 2010 constituted 26% of all the cases recorded there in the period of 2006-2010.

Najczęściej rejestrowano zespół Fallota (ToF) – u 27 (63%) płodów, zespół Fallota z zarośnięciem drogi odpływu prawej komory (ToF + AP) rozpoznano u 12 (28%) płodów i zespół Fallota z brakiem zastawki płucnej (ToF + APV) u 4 (9%) płodów.

Najczęstszą przyczyną skierowania na badanie był nieprawidłowy obraz 4-jam serca stwierdzany w ultrasonograficznym badaniu położniczym 38 (88%) przypadków, w 4 (10%) przypadkach poszerzenie przezierności karkowej i w 1 (2%) cukrzyca ciężarnej typu I.

Kariotyp płodu po rozpoznaniu wady, oceniono w 13 (30%) przypadkach. W 10 (77%) badanych przypadków kariotyp był prawidłowy w 3 (13%) rozpoznano aberracje chromosomalne (1x triploidie, 1x trisomie 18, 1x zespół Downa). Porodzeniowo, u 3 (7%) noworodków rozpoznano mikrodelecję 22q11 i u 1 zespół Downa. Grupa płodów z ToF i nieprawidłowym kariotypem stanowiła 16% (7/43). W 4 (9%) przypadkach rejestrowano dodatkowe anomalie rozwojowe: 1x wadę układu moczowo-płciowego, 1x przepuklinę przeponową, 1x wadę ośrodkowego układu nerwowego oraz wielowładzie u płodu z triploidią i ToF.

Najczęściej wada serca wykryta była w II i III trymestrze ciąży. W I trymestrze wykryto tylko 3 (7%) przypadki skierowane z powodu poszerzenia przezierności karkowej – (ryc.2).

The most frequently reported form was the tetralogy of Fallot (ToF) - in 27 (63%) fetuses, Fallot's syndrome with aorto-pulmonary window atresia (ToF+AP) was diagnosed in 12 (28%) cases, and Fallot's syndrome with absent pulmonary valve (ToF+APV) - in 4 (9%) fetuses.

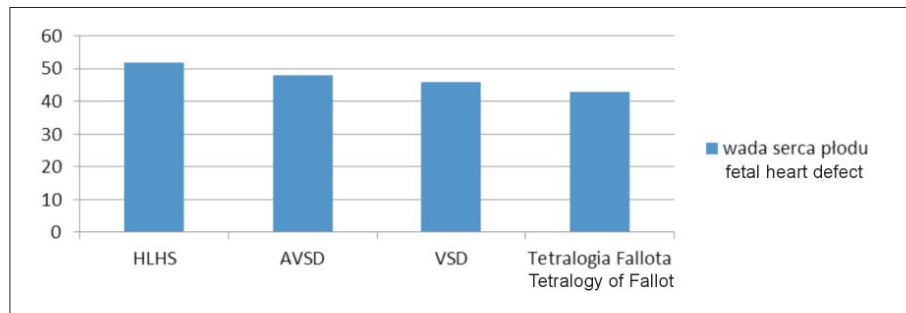
The most frequent reason for referring a patient to the examination was an abnormal image of the four heart chambers discovered in an ultrasound obstetrical test - 38 (88%) cases; in 4 (10%) cases the reason was a widening of nuchal translucency, and in 1 (2%) case it was type 1 diabetes in the mother.

Fetal karyotype was evaluated in 13 (30%) cases after diagnosing a heart defect. In 10 (77%) of the assessed cases the karyotype was normal, in 3 (13%) cases chromosomal aberrations were identified (1x triploidy, 1x trisomy 18, 1x Down syndrome). Postnatally, in 3 (7%) newborns microdeletion 22Q11 was diagnosed and in 1 - Down syndrome. The group of fetuses with ToF and an abnormal karyotype constituted 16% (7/43). In 4 (9%) cases, co-existing developmental anomalies were reported: 1 x a defect of the genitourinary system, 1 x diaphragmatic hernia, 1 x a defect of the central nervous system and hydramnion in a fetus with triploidy and ToF.

The heart defect was most frequently detected in the second and third trimester of pregnancy. In the first trimester, only 3 (7%) cases were detected; they were

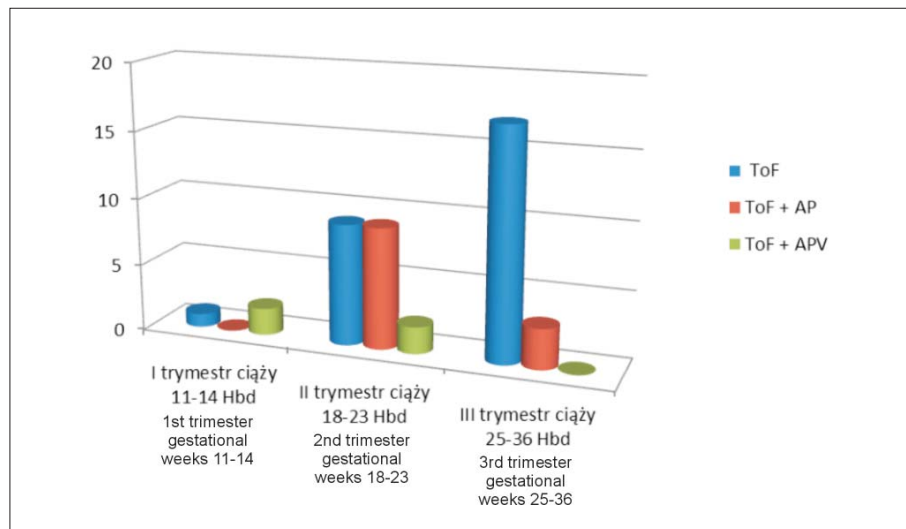
Ryc. 1. Liczba wad serca płodu w referencyjnym ośrodku typu C w latach 2006-2010

Fig. 1. Number of fetal heart defects at the reference centre of type C in 2006-2010



Ryc. 2. Liczba płodów z wadą serca w I, II, III trymestrze ciąży

Fig. 2. Number of fetuses with a heart defect in the 1st, 2nd, and 3rd trimester of pregnancy



Zarejestrowano dwa zgony wewnątrzmaciczne w II/III trymestrze ciąży i w dwóch przypadkach wykonano terminację ciąży (1x triploidia, 1x trisomia 18). Dane pourodzeniowe uzyskano od 36 pacjentek, które zostały skierowane do porodu do ośrodka referencyjnego. U 20 (56%) kobiet ciężarnych prowadzono poród siłami natury, a u 16 (44%) pacjentek wykonano cięcie cesarskie. Średni wiek ciążowy w trakcie porodu wyniósł 37,1 tyg +/-2,6, średnia masa urodzeniowa noworodków wynosiła 3120g +/-224g, mediana punktacji w skali Apgar 8 punktów. Odnotowano 4 (10%) zgony w okresie noworodkowym przed klasyfikacją do leczenia kardiochirurgicznego. W grupie 40 płodów, u których zebrano dalsze dane pourodzeniowe – śmiertelność okołoporodowa wynosiła 20% (8/40).

DYSKUSJA

W piśmiennictwie przedstawiane są dane, dotyczące klasyfikacji zespołu Fallota, jako wady serca, która plasuje się na czwartym miejscu, co do częstości wykrywania [11,12]. Potwierdzają to również badania własne. Zespół Fallota jest jedną z częściej spotykanych wad serca w życiu płodowym. Według Allan LD i wsp. ToF był trzecią, co do częstości występowania wadą serca w ich materiale [13], w naszym materiale zgromadzonym w ORPKP jest na czwartym miejscu wśród wszystkich wad strukturalnych serca diagnozowanych prenatalnie. W latach 80. i 90. wada ta wykrywana była w II lub III trymestrze ciąży. W ostatniej dekadzie coraz więcej publikacji, donosi o wykrywaniu ToF w I trymestrze ciąży. Najczęstszym powodem skierowania ciężarnych z ToF u płodu na badanie echokardiograficzne w I trymestrze jest poszerzenie przezierności karkowej i wzrost ryzyka genetycznego. W grupie badanej poszerzone NT stanowiło 10% wskazań do badania. Według Poon LC, aż 47% płodów z ToF miało poszerzoną przezierność karkową podczas badania w 11-14 tygodniu ciąży [14]. Okres organogenezy płodu jest zakończony w czasie pierwszego badania skriningowego, a więc wykrycie zespołu Fallota jest możliwe na tym etapie. Jednakże możliwość wizualizacji podstawowych przekrojów serca niezbędnych do rozpoznania wady w I trymestrze ciąży jest ograniczona i rośnie wraz z wiekiem ciążowym. Według Haak i wsp. w 12. tygodniu, można ocenić jamy serca i drogi wypływów w 60%, a w 13 tygodniu w 92% z użyciem głowicy przezbrzuszej i dopochwowej [15]. W analizowanej grupie klasyczna postać zespołu Fallota (ToF) występowała najczęściej w 27/43 (63%) przypadkach. Porównywalnie w innych opracowaniach – klasyczną postać ToF obserwowano najczęściej – w 29/42 (69%) przypadkach [12] oraz 58,4% w serii Allan LD i Sharland GK [16]. Drugi, co do częstości występowania, wariant zespołu Fallota z zarośnięciem drogi odpływu prawej komory (ToF + AP) rozpoznano w 12/43 (28%), a najrzadszy wariant zespołu Fallota z brakiem zastawki tętnicy płucnej w 4/43 (9%), co jest porównywalne z wynikami innych autorów – 21,4% dla ToF + AP

referred for examination due to a widening of nuchal translucency - (Fig.2).

Two intrauterine deaths were registered in the 2nd/3rd trimester of pregnancy and in two cases the pregnancy was terminated (1 x triploidy, 1 x trisomy 18). Postnatal data were obtained from 36 patients directed for delivery to the reference centre. 20 (56%) patients delivered vaginally and 16 (44%) - via a Caesarean section. The average gestational age at delivery was 37.1 weeks +/- 2.6, the average birth weight of the newborns was 3120 g +/- 224 g, the median of the Apgar score was 8 points. 4 deaths (10%) were reported in the neonatal period before qualifying the newborns for cardiosurgical treatment. In the group of 40 fetuses where further postnatal data were collected, perinatal mortality rate was 20% (8/40).

DISCUSSION

Literature data classify Fallot's syndrome as the fourth most frequently detected heart defect [11, 12]. This is also confirmed by the authors' own studies. Fallot's syndrome is one of the most frequent fetal heart defects. According to Allan LD et al., ToF was the third most frequently occurring heart defect in their material [13], while in our material collected at the National Register of Fetal Cardiac Pathologies (ORPKP) it is the fourth of all the prenatally diagnosed structural heart defects. In the 1980s and 1990s, the defect was detected in the second or third trimester of pregnancy. In the recent decade, an increasing number of publications have reported detecting ToF in the first trimester. The most frequent reason for referring pregnant women with fetal ToF for an echocardiogram test in the first trimester was a widening of nuchal translucency and an increased genetic risk. In the study group, widened NT constituted 10% of indications for an echocardiogram test. According to Poon LC, as much as 47% of fetuses with ToF displayed widened nuchal translucency in an examination in gestational weeks 11-14 [14]. The period of fetal organogenesis has been completed by the time of the first screening examination, therefore Fallot's syndrome may be already detected at that stage. However, the possibility of visualization of the basic heart cross-sections that is indispensable for diagnosing the defect is limited in the first trimester and grows with the advancement of gestational age. According to Haak et al., in gestational week 12, the heart chambers and outflow tracts may be evaluated in 50%, and in gestational week 13 - in 92%, with the use of transabdominal and transvaginal probes [15]. In the study group, the most frequent form was the classic tetralogy of Fallot (ToF) that occurred in 27/43 (63%) cases. In other publications, similarly, the classic ToF was the most frequent defect: in 29/42 (69%) cases [12] and in 58.4% in the series investigated by Allan LD and Sharland GK [16]. The second most frequent variety was Fallot's syndrome with aorto-pulmonary window atresia (ToF+AP) diagnosed in 12/43 (28%), and the least

i 9,5% dla ToF i APV [17,12]. Ocena kariotypu w badanej grupie przeprowadzono jedynie u 30% płodów. Większość rodziców nie wyraziła zgody na wykonanie tego badania. Według Poon LC kariotyp wykonano u 90% płodów badanej grupy z ToF i nieprawidłowości stwierdzono u 49% wliczając mikrodelecję 22q11 [14]. W badanym przez nas materiale nieprawidłowości kariotypu stwierdzono prenatalnie i postnatalnie, odnosiło się to do 16% badanej grupy. Wady pozakardiologiczne, które towarzyszyły ToF stwierdzono u 9% badanej grupy. W innych opracowaniach odsetek wad towarzyszących był znacznie wyższy – 50% – wg Poon LC [14]. Terminację ciąży w badanej grupie wykonano w 2 przypadkach (2/43) – 4,6% wad letalnych, wg Poon LC w 54% analizowanych przypadków dokonano terminacji z wyboru rodziców [14].

WNIOSKI

1. Wykrycie prenatalne ToF jest możliwe coraz częściej w I trymestrze ciąży.
2. Diagnostyka prenatalna z echokardiografią, pozwala na ustalenie wad towarzyszących i chorób genetycznych oraz rokowania dla płodu i noworodka z wadą serca.

frequent Fallot's syndrome with absent pulmonary valve (ToF+APV) was detected in 4/43 (9%) cases, which is comparable to other authors' results: 21.4% for ToF + AP and 9.5% for ToF and APV [17, 12]. In the study group, a karyotype was evaluated only in 30% of fetuses. Most parents did not consent to the test. In a study by Poon LC, a karyotype was evaluated in 90% of the study group with ToF and anomalies were found in 49%, including microdeletion 22q11 [14]. In our study material, karyotype anomalies were detected prenatally and postnatally, and referred to 16% of the study group. Non-cardiological defects co-existing with ToF were diagnosed in 9% of the study group. In other publications, the rate of accompanying defects was significantly higher: 50%, according to Poon LC [14]. In the study group, pregnancies were terminated in 2 cases (2/43) - 4.6% of lethal defects, according to Poon LC, in 54% of analysed cases termination was performed following the parents' decision [14].

CONCLUSIONS

1. Prenatal detection of ToF in the first trimester of pregnancy is increasingly possible.
2. Prenatal diagnosing with the use of echocardiogram makes it possible to identify accompanying defects and genetic diseases as well as to establish prognoses for fetuses and newborns with heart defects.

Piśmiennictwo / References:

1. **Jaczyńska R, Maciejewski T.** Badania ultrasonograficzne w drugim trymestrze ciąży. Wrodzone wady rozwojowe płodu. W: Wielgoś M. (red.) Diagnostyka prenatalna z elementami perinatologii. Gdańsk. Via Medica; 2009:63.
2. **Krajewska-Walasek M, Jezela-Stanek A.** Trendy w przedurodzeniowej diagnostyce chorób genetycznych. W: Wielgoś M. (red.) Diagnostyka prenatalna z elementami perinatologii. Gdańsk. Via Medica; 2009:1.
3. **Włoch A, Rozmus-Warcholińska W.** Badania echokardiograficzne serca płodu w pierwszym trymestrze ciąży. W: Wielgoś M. (red.) Diagnostyka prenatalna z elementami perinatologii. Gdańsk. Via Medica; 2009: 152.
4. **Mitkowska-Woźniak H.** Podstawy oceny serca płodu w drugim trymestrze ciąży. W: Wielgoś M. (red.) Diagnostyka prenatalna z elementami perinatologii. Gdańsk. Via Medica; 2009:162.
5. **Katz M.** Wrodzone wady serca z perspektywy globalnej. W: Respondek-Liberska M. (red.) Kardiologia prenatalna. Lublin. Czelej; 2006:15.
6. **Respondek-Liberska M, Dangel J, Włoch A i wsp.** Założenia i wstępne wnioski Ogólnopolskiego Rejestru Patologii Kardiologicznych Płodów (www.opkp.pl) *Pol Przegl Kardiol* 2008;10:129-135.
7. **Szymkiewicz-Dangel J.** Kardiologia płodu. Zasady diagnostyki i terapii. Poznań: OWN; 2007:131-134.
8. **Szymkiewicz-Dangel J.** Wrodzone wady serca u płodów. W: Wielgoś M. (red.) Diagnostyka prenatalna z elementami perinatologii. Gdańsk. Via Medica; 2009:175.
9. **Dębski R.** Diagnostyka ultrasonograficzna wad płodu. Warszawa. Medipage 2008:91.
10. **Apitz C, Webb GD, Redington AN.** Tetralogy of Fallot. *Lancet* 2009;24;374 (9699):1462-1471.
11. **Yang S, Zhu Q, Chen J et al.** Echocardiography diagnosis of fetal cardiac structural abnormalities. *Zhongguo Dang Dai Er Ke Za Zhi* 2010;12(2):99-102.
12. **Martínez JM, Gómez O, Bannasar M et al.** The «question mark» sign as a new ultrasound marker of tetralogy of Fallot in the fetus. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010;36(5):556-560.
13. **Allan LD, Crawford DC, Anderson R, Tynan M.** Spectrum of congenital heart disease detected echocardiographically in prenatal life. *Br Heart J* 1985;54:523-526.
14. **Poon LC, Huggon IC, Zidere V, Allan L.D.** Tetralogy of Fallot in the fetus in the current era. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007;29(6):625-627.
15. **Haak MC, Twisk JW, van Vugt JM.** How successful is fetal echocardiographic examination in the first trimester of pregnancy? *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002;20(1):9-13.
16. **Allan LD, Sharland GK, Milburn A et al.** Prospective diagnosis of 1006 consecutive cases of congenital heart disease in the fetus. *J Am Coll Cardiol* 1994;23:1452-1458.
17. **Liang CC, Tsai CC, Hsieh CC et al.** Prenatal diagnosis of tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve accompanied by hydrops fetalis. *Gynecol. Obstet. Invest.* 1997;44(1):61-6.