

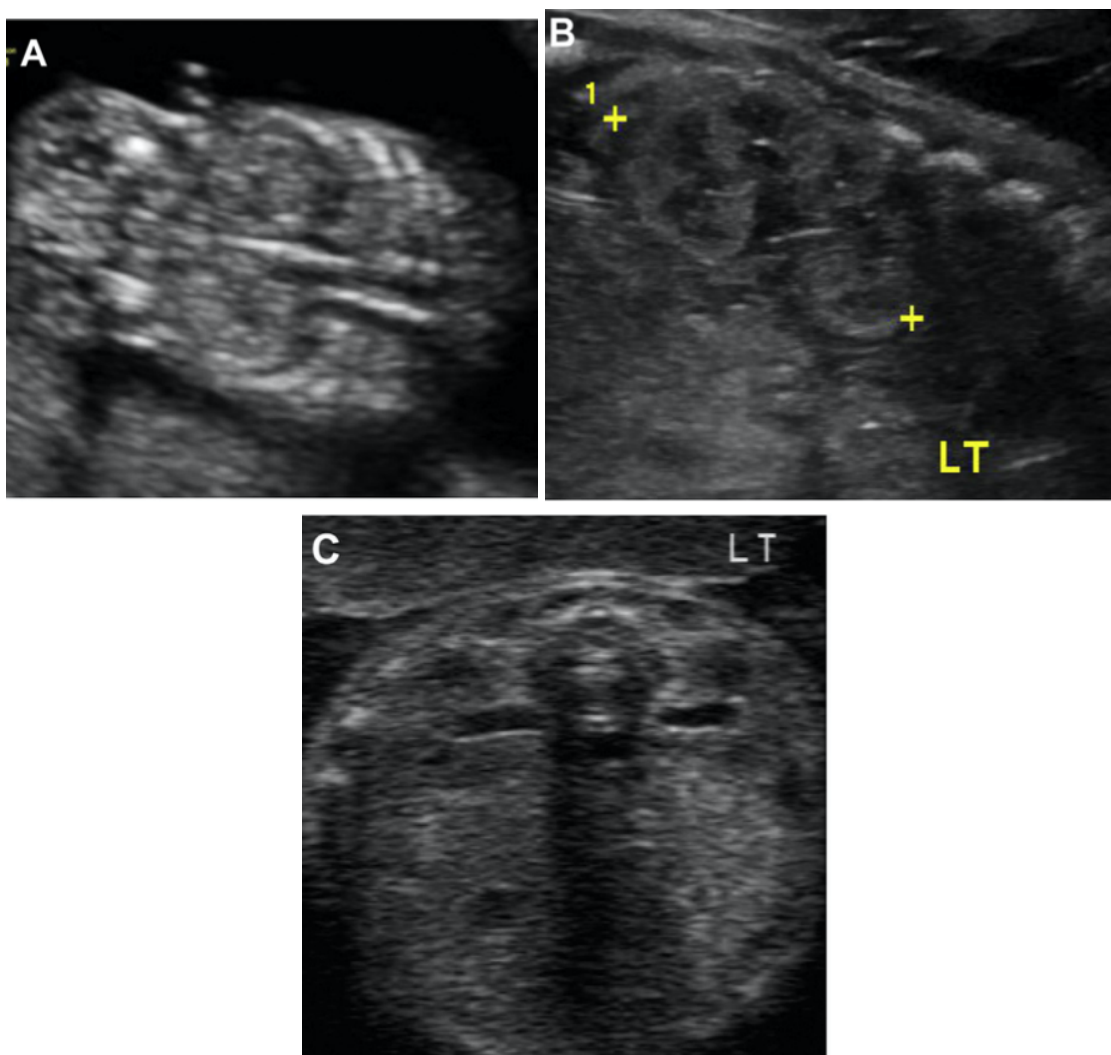
# Wady układu moczowego i narządów płciowych

## Rekomendacje SMFM 2021

<https://www.smfm.org/publications/428-smfm-fetal-anomalies-consult-series-4-genitourinary-anomalies>

### Wstęp

Do standardów badania ultrasonograficznego układu moczowego w II i III trymestrze należy ocena nerek i pęcherza moczowego płodu. Miedniczki nerkowe powinny być oceniane pod kątem ich poszerzenia w przekroju poprzecznym.

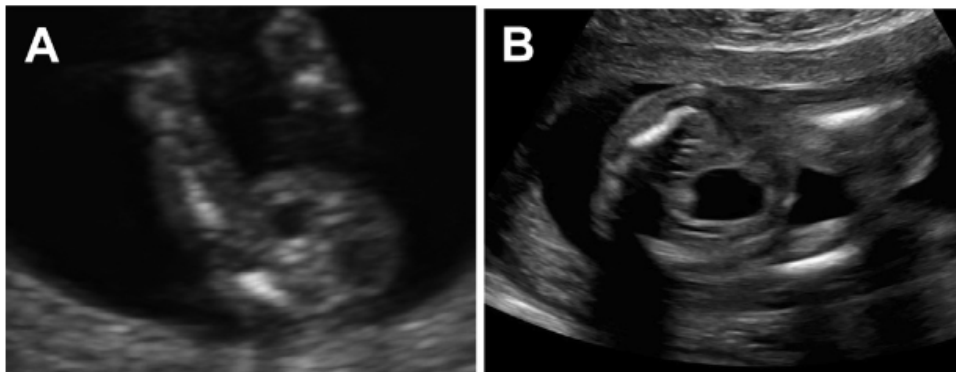


A. Przekrój czołowy – nerki płodu w I trymestrze

B. Przekrój strzałkowy – nerki płodu w II trymestrze

C. Przekrój poprzeczny – ocena w wymiarze AP miedniczek nerkowych w II trymestrze.

W ciąży wielopłodowej określenie płci płodów pomaga w rozpoznaniu kosmówkowości. Ponadto powinno oceniać się ilość płynu owodniowego, jako wskaźnika funkcji nerek, które produkują płyn owodniowy po 16-17 tygodniu ciąży.



Pęcherz płodu w A – I trymestrze i B – II trymestrze ciąży.

Society for Maternal-Fetal Medicine. SMFM Fetal Anomalies Consult Series #4. Am J Obstet Gynecol 2021.

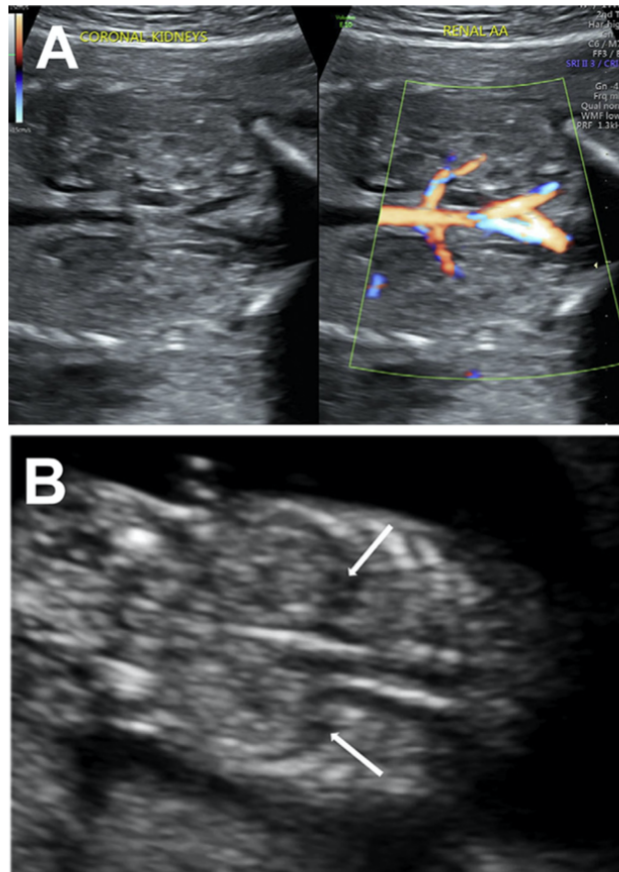
Przy zaistnieniu szczególnych wskazań, w badaniu ultrasonograficznym należy ocenić gruczoły nadnerczowe i tętnice nerkowe.

Patologie układu moczowego należą do najczęstszych nieprawidłowości anatomicznych u płodu, od łagodnych – np. łagodne poszerzenie dróg moczowych, do groźnych, zagrażających życiu np. obustronna agenezja nerek. Pośrednio, zaburzenia funkcji nerek mogą prowadzić do hipoplazji płuc.

W większości wady układu moczowego są wadami izolowanymi – ryzyko aneuploidii lub zespołów genetycznych jest niskie. Wyjątkiem jest wielotorbielowatość nerek, którą dziedziczy się autosomalnie dominująco lub autosomalnie recesywnie – w przypadku stwierdzenia tej wady, powinno się starannie ocenić inne organy pod kątem występowania tego zespołu.



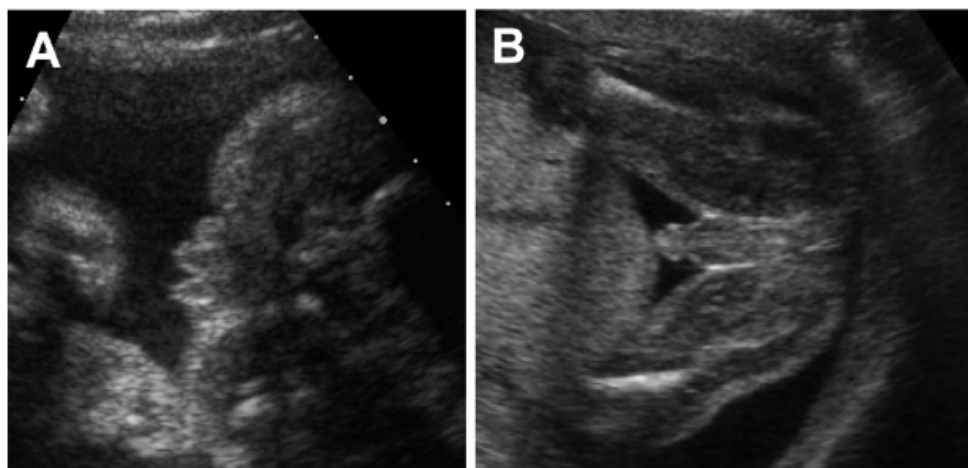
Ocena objętości płynu owodniowego



**A** – przekrój czołowy – odejście tętnic nerkowych  
**B** – nadnercza leżące nad nerkami – I trymestr

(artwork).

Society for Maternal-Fetal Medicine. SMFM Fetal Anomalies Consult Series #4. Am J Obstet Gynecol 2021.



A – narządy płciowe żeńskie w II trymestrze  
B – narządy płciowe męskie w II trymestrze

*Society for Maternal-Fetal Medicine. SMFM Fetal Anomalies Consult Series #4. Am J Obstet Gynecol 2021.*

---

## NOWOTWORY NADNERCZY

Neuroblastomy stanowią 50% guzów nadnerczy płodu, z częstością większą u noworodków rasy białej i nieznacznie częściej u płodów płci męskiej. Wywodzą się z komórek grzebienia nerwowego współczulnego układu nerwowego. Mogą być spotykane również w śródpiersiu. Do guzów tych należą: neuroblastoma, ganglioneuroblastoma oraz ganglioneuroma. Pomimo, że neuroblastomy są guzami złośliwymi, i niektóre z nich mogą tworzyć przerzuty, rokowania są dobre i część przypadków ulega samoistnej regresji.

### Obraz USG

Neuroblastomy nadnerczowe są zazwyczaj dobrze odgraniczonymi torbielami lub masami guzowatymi. Przy badaniu w opcji kolorowego Dopplera można uwidocznąć przepływ obwodowy, brak przepływu lub unaczynienie wewnętrzne struktur hyperechogenicznych w guzie. Pojedyncze naczynie odżywcze nie jest typowe dla tych zmian i sugeruje raczej sekwestrację płucną o lokalizacji podprzeponowej (subdiaphragmatic bronchopulmonary sequestration – BPS).

### Towarzyszące nieprawidłowości

Neuroblastoma może być składową zespołu Li-Fraumeni, choroby Hirschsprunga, neurofibromatozy t.1. Duży ucisk guza na przewód pokarmowy płodu może prowadzić do wielowodzia. Podwyższone stężenie katecholamin może spowodować zaburzenia u matki, takie jak tachykardia, nadciśnienie tętnicze, nudności i wymioty. Co więcej, wyrzut katecholamin prowadzi do płodowej kardiomiopatii, tachykardii i obrzęku uogólnionego płodu. Rzadko stwierdza się u płodu przerzuty do wątroby.

## **Diagnostyka różnicowa**

- torbiele nadnerczy (izolowane lub związane z dysplazją wielotorbielowatą nerek lub zespołem Beckwith'a-Wiedemann'a),
- krwawienie do nadnerczy (np. w z. Beckwith-Wiedemann'a),
- sekwestracja płucna o lokalizacji podprzeponowej (subdiaphragmatic bronchopulmonary sequestration – BPS),
- guz wątroby,
- zespół nadnerczowo-płciowy, we wrodzonym przeroście nadnerczy.

## **Diagnostyka genetyczna**

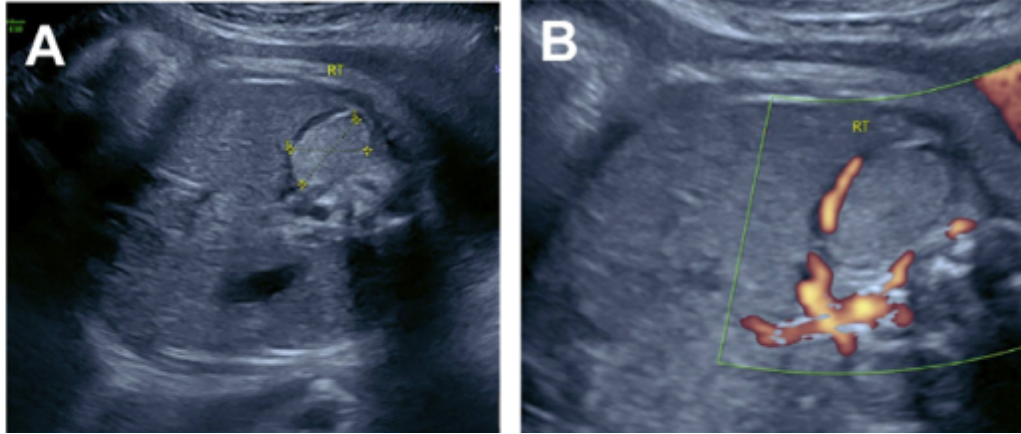
Neuroblastoma u płodu jest zazwyczaj znaleziskiem izolowanym – w przypadku prawidłowego obrazu USG pozostałych narządów, negatywnego wywiadu rodzinnego nie jest konieczna dalsza diagnostyka w kierunku aneuploidii.

## **Postępowanie**

Z powodu ryzyka powstania przerzutów, wielowodzia, wystąpienia obrzęku płodu, krwawienia do nadnerczy, Pacjentkę powinno się objąć dodatkowym nadzorem ultrasonograficznym. W większości przypadków, poród powinien być prowadzony drogą pochwową, a decyzja o cięciu cesarskim podjęta jedynie w wyjątkowych przypadkach, takich jak duże zmiany torbielowate nadnerczy (celem zapobiegnięcia pęknięcia torbieli czy uszkodzenia tkanek miękkich). Aspiracja treści torbieli przed porodem jest kontrowersyjna, ze względu na zwiększone ryzyko krwawienia, rozsiania choroby nowotworowej, porodu przedwczesnego czy zakażenia.

## **Rokowanie**

W większości przypadków, nawet przy chorobie przerzutowej, rokowania są dobre a guzy te mogą ulegać samoistnej involucji jeszcze wewnątrzmacicznie lub krótko po porodzie.



- *Dobrze odgraniczona masa leżąca nad nerką*
- *Przepływ naczyniowy w guzie.*

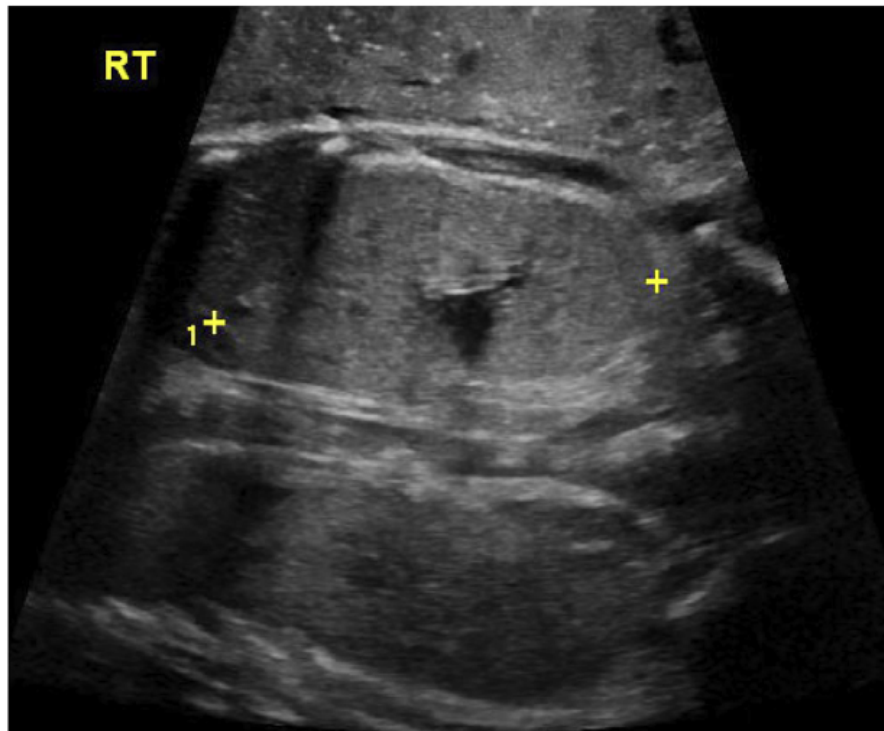
*Society for Maternal-Fetal Medicine. SMFM Fetal Anomalies Consult Series #4. Am J Obstet Gynecol 2021.*

## WIELOTORBIELOWATOŚĆ NEREK DZIEDZICZONA AUTOSOMALNIE RECESYWNIE (ARPKD)

Jest rzadkim zaburzeniem genetycznym, z częstością występowania 1:20 żywych urodzeń. U osób z tą chorobą występuje mutacja w obu allelach genu PKHD1 na chromosomie 6p21. Gen ten warunkuje produkcję fibrycystyny – białka występującego w nabłonku kanalików nerkowych i przewodów żółciowych. Mutacja prowadzi do wydłużenia i poszerzenia kanalików nerkowych i formowania mikrocyst, co skutkuje powiększeniem nerek. W rezultacie rozwija się schyłkowa niewydolność nerek i choroba dróg żółciowych.

## Obraz USG

W niektórych przypadkach, w badaniu drugiego trymestru obserwuje się powiększone, hyperechogenne nerki ze słabym zróżnicowaniem korowo-rdzeniowym. Często wielkość nerek sięga 4-15 odchyleń standardowych. Dodatkowo, występuje małowodzie lub bezwodzie. W trzecim trymestrze ciąży obserwuje się torbiele wielkości >3mm. W niektórych przypadkach choroba nie manifestuje się w okresie prenatalnym.



*Nerki są powiększone, mierzące 6cm, z zanikiem typowego zróżnicowania korowo-rdzeniowego. Wokół płodu niewidoczny jest płyn owodniowy – świadczy to o małowodziu.*

## Towarzyszące nieprawidłowości

Poza występowaniem małowodzia lub bezwodzia i w rezultacie hipoplazji płuc, dodatkowe nieprawidłowości w ultrasonografii są rzadkością. Pomimo częstego występowania zwłóknienia wątroby i nieprawidłowości przewodów żółciowych, rzadko obserwuje się je prenatalnie.

## Diagnostyka różnicowa

- zespół Bardeta-Biedla – należy do ciliopatii manifestujących się prenatalnie jako cystyczne powiększenie nerek. Polidaktylia pozaosiowa pomaga odróżnić z. Bardeta-Biedla od ARPKD.

- zespół Meckela-Grubera – w przypadku tego zespołu, powiększenie cystyczne nerek obserwuje się wcześniej niż w przypadku ARPKD. Innymi składowymi zespołu są pozaosiowa polidaktylia i malformacje w obrębie OUN.

### **Diagnostyka genetyczna**

W przypadku podejrzenia ARPKD powinno zaproponować się dalszą diagnostykę prenatalną. Gdy występują dodatkowe nieprawidłowości w obrazie USG, należy zaproponować pacjentce badanie metodą mikromacierzy, pomimo że nie wykryje ono mutacji w pojedynczym genie, (tak jak w ARPKD). Diagnostyka molekularna materiału uzyskanego podczas biopsji kosmówki lub amniopunkcji służy do wykrycia mutacji w genie PKHD1. Stwierdzenie mutacji w obu allelach tego genu pozwala potwierdzić rozpoznanie.

### **Postępowanie**

Biorąc pod uwagę słabe rokowanie w przypadku stwierdzonej prenatalnie choroby, szczególnie w przypadku zaburzeń w ilości płynu owodniowego, powinno się zaproponować terminację ciąży. W przypadku decyzji pacjentki o kontynuowaniu ciąży, zaleca się seryjne wykonywanie badań USG pod kątem wielkości nerek i objętości płynu owodniowego. Ze względu na znaczne zwiększenie obwodu brzucha przez powiększone nerki, konieczne może być ukończenie ciąży drogą cięcia cesarskiego.

### **Rokowanie**

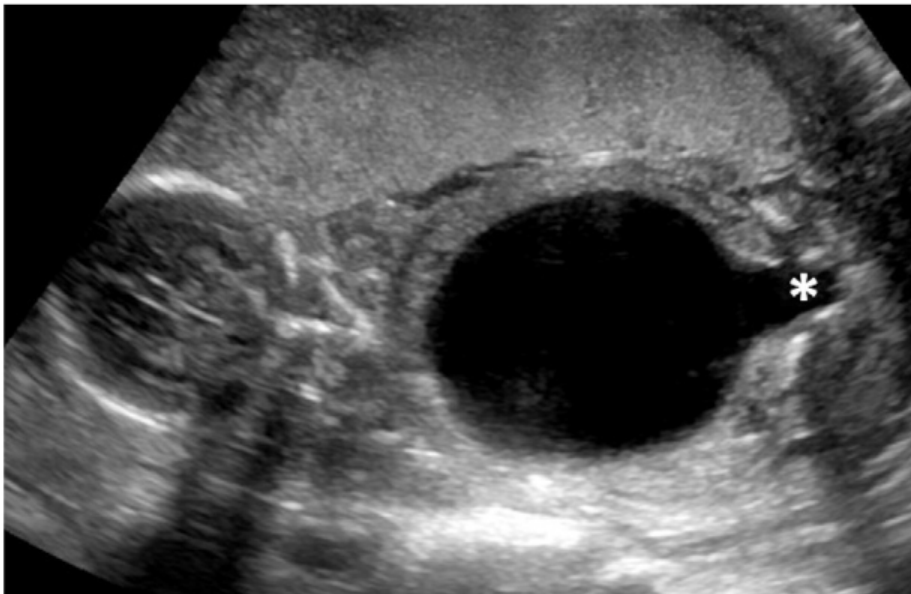
W przypadku stwierdzenia ARPKD prenatalnie, rokowania są gorsze niż przy chorobie rozpoczynającej się w okresie poporodowym. W przypadku hipoplazji płuc w 30% dochodzi do śmierci w ciągu pierwszego roku życia. Nawet w przypadku dłuższego przeżycia, pacjenci wymagają dializ i przeszczepienia nerek, rozwijają nadciśnienie tętnicze, zwłóknienie wątroby i nadciśnienie wrotne.

## **NIEPRAWIDŁOWOŚCI DOLNEGO ODCINKA UKŁADU MOCZOWEGO (LOWER URINARY TRACT OBSTRUCTION – LUTO)**

LUTO jest najczęściej spowodowane zastawką cewki tylnej i atrezią moczowodu, prowadząc do nieprawidłowego rozwoju nerek i w rezultacie hipoplazji płuc. Jest związane z dużą śmiertelnością. Prenatalnie stwierdzone LUTO objawia się blokadą odpływu moczu z pęcherza moczowego, co prowadzi do wystąpienia megacystis, pogrubienia ścian pęcherza, obustronnego wodonercza z obecnością lub bez torbielowatej dysplazji miększu nerek.

### **Obraz USG**

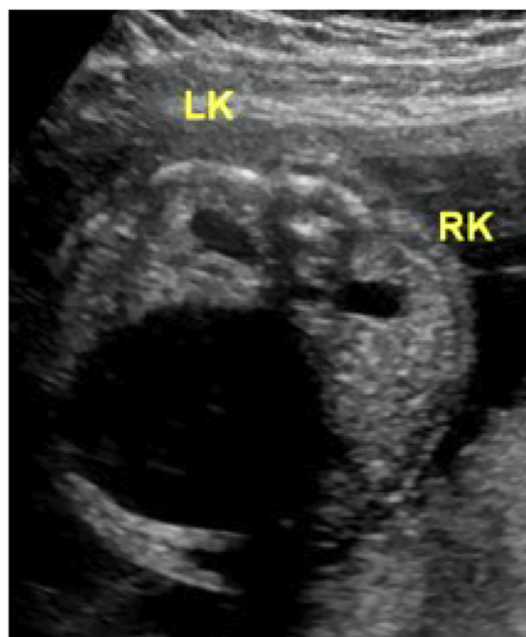
W I trymestrze ciąży megacystis stwierdza się przy wielkości pęcherza  $>7\text{mm}$  w wymiarze strzałkowym. Pogrubienie ściany pęcherza określa się przy grubości  $>3\text{mm}$ . Wodonercze diagnozuje się przy poszerzeniu miedniczki nerkowej  $\geq 4\text{mm}$  w II trymestrze ciąży,  $\geq 7\text{mm}$  w III trymestrze ciąży, mierząc w wymiarze przednio-tylnym. Poszerzona cewka tylna, często spowodowana zastawką cewki tylnej, daje charakterystyczny obraz „dziurki od klucza”.



*Obraz „dziurki od klucza”, małowodzie.*

*Society for Maternal-Fetal Medicine. SMFM Fetal Anomalies Consult Series #4. Am J Obstet Gynecol 2021.*

---



*Poszerzenie miedniczek nerkowych z zaburzeniem odpływu z pęcherza moczowego.*

Dodatkowo, obserwuje się poszerzenie moczowodów, z powodu wysokiego ciśnienia w pęcherzu. Nerki mogą ulegać dysplazji torbielowatej, co może doprowadzić do ich atrofii.

### **Towarzyszące nieprawidłowości**

W większości przypadków (78%) LUTO jest jedyną nieprawidłowością. Często wiąże się z małowodziem, mogąc doprowadzić do wystąpienia stopy końsko-szpotawej lub hipoplazji płuc. Pęknięcie pęcherza moczowego lub nerki może prowadzić do wodobrzusza lub tworzenia torbieli zawierających mocz (urinoma).

### **Diagnostyka różnicowa**

- zastawka cewki tylnej – 63% przypadków LUTO – występuje tylko u płci męskiej. Cechy charakterystyczne: megacystis, pogrubienie ściany pęcherza, poszerzenie części tylnej cewki moczowej - charakterystyczny obraz „dziurki od klucza”, obustronne wodonercze lub torbiele korowe nerek, małowodzie.
- atrezja cewki moczowej– 10 % przypadków LUTO – występuje zarówno u płci męskiej jak i żeńskiej. Cechy charakterystyczne: megacystis, bez poszerzenia cewki moczowej.
- zespół suszonej śliwki – triada objawów: słabo rozwinięte lub brak mięśni brzucha; pogrubienie ściany pęcherza z jego poszerzeniem; wnetrnostwo,
- aneuploidia – najczęściej trisomia 13, 18, 21,
- zespół megacystis-megaureter – nasilony refluks pęcherzowo-moczowodowy,
- zespół megacystis-megacolon – poszerzony pęcherz moczowy z pogrubiałą ścianą, bez poszerzenia cewki tylnej; objętość płynu owodniowego w normie lub zwiększona,
- przetrwała kloaka.

### **Diagnostyka genetyczna**

W przypadku stwierdzenia nieprawidłowości dolnego odcinka układu moczowego zalecana jest dalsza diagnostyka prenatalna – biopsja kosmówki lub amniopunkcja celem przeprowadzenia badania metodą mikromacierzy. W przypadku dodatkowych nieprawidłowości w obrazie USG i dodatniego wywiadu rodzinnego, przydatne jest badanie panelu genów lub sekwencjonowanie egzomu.

### **Postępowanie**

Przypadek powinien być wnikliwie przeanalizowany przez zespół multidyscyplinarny. W przypadku stwierdzenia niekorzystnego rokowania, Pacjentce powinno się zaproponować terminację ciąży. W przypadku decyzji o kontynuowaniu ciąży, pomocne może być seryjne nakłuwanie pęcherza moczowego celem oceny funkcji nerek, jednakże takie postępowanie jest kontrowersyjne ze względu na niepewną wartość diagnostyczną. Płyn z pęcherza moczowego usuwa się w całości 2-3-krotnie, celem pomiaru poziomu elektrolitów w moczu i

oceny ponownego napełniania pęcherza. Prawidłowe stężenia substancji w moczu podano poniżej:

|                       |             |
|-----------------------|-------------|
| sód                   | <100 mg/dl  |
| chlorki               | <90mg/dl    |
| osmolarność           | <100 mOsm/L |
| wapń                  | <8mg/dL     |
| białko całkowite      | <20mg/dL    |
| Beta-2-mikroglobulina | <4mg/dL     |

Po pierwszym pobraniu płynu z pęcherza moczowego, późniejsza ocena ultrasonograficzna w kierunku napełniania pęcherza świadczy o funkcji nerek.

Możliwe interwencje u płodu obejmują cystoskopię, założenie shuntu pęcherzowo-owodniowego lub amniotomię. Cystoskopia pomaga zdiagnozować problem, oraz w przypadku zastawki cewki tylnej – wykonać laserową ablację zastawki.

Droga porodu powinna być określona na podstawie klasycznych kryteriów położniczych oraz woli rodziców.

### **Rokowanie**

LUTO wiąże się z wysoką śmiertelnością perinatalną. Najgorsze rokowania występują w przypadku długotrwałego małowodzia z towarzyszącą hipoplazją płuc. Znaczący odsetek pacjentów z zastawką cewki tylnej rozwinię schyłkową niewydolność nerek i będzie wymagała dializ oraz transplantacji. Dodatkowo, wada ta prowadzi do uszkodzenia pęcherza i dziecko może wymagać ciągłego cewnikowania lub licznych operacji pęcherza.

## **EKTOPOWE URETEROCELE**

Ektopowe ureterocele jest często związane z nieprawidłowym ujściem moczowodu ze zdwojonego układu kielichowo-miedniczkowego. Najczęściej występuje u płodów płci żeńskiej. Jest najczęściej wadą izolowaną, niezwiązaną z wadami genetycznymi.

Ureterocele to torbielowate poszerzenie końcowego odcinka moczowodu. Śródpęcherzowe (proste) ureterocele położone jest całkowicie wewnątrz pęcherza moczowego (uchodzi w trójkącie pęcherza moczowego) i występuje częściej u dorosłych niż u płodów i dzieci. Ektopowe ureterocele położone jest z daleka od trójkąta pęcherza moczowego, najczęściej uchodząc do szyi pęcherza, cewki moczowej (cecoureterocele) lub w innym miejscu w miednicy. Około 80% związane jest z wadą podwójnego moczowodu i dotyczy moczowodu wychodzącego z górnego bieguna podwójnego układu kielichowo-miedniczkowego nerki.

### **Obraz USG**

Ureterocele objawia się jako grubościenna torbielowata masa w obrębie pęcherza moczowego, najlepiej widoczna podczas częściowego wypełnienia pęcherza moczowego. Przy podejrzeniu ektopowego ureterocele, powinno się szczegółowo obejrzyć pęcherz moczowy, zdwojony układ kielichowo-miedniczkowy nerek, zdwojone moczowody oraz ocenić objętość płynu owodniowego. Nerki powinny być oglądane w przekroju podłużnym i poprzecznym. Zwężenie moczowodu przez ureterocele w miejscu połączenia moczowodowo-pęcherzowego, może prowadzić do poszerzenia moczowodu powyżej zwężenia i wodonercza. Zdwojenie nerek często jest związane z uwidocznieniem dwóch osobnych pól nerkowych, z ektopowym moczowodem najczęściej odprowadzającym mocz z górnego bieguna. Dodatkowo dolne pole nerkowe może być poszerzone, ze względu na odpływ wsteczny a także przesunięte do tyłu, z powodu efektu masy. Zdwojona nerka może być większa niż przeciwna. Jeśli ureterocele jest znacząco duże, może prowadzić do ucisku na nerkę przeciwną lub odpływ z pęcherza moczowego, co skutkuje małowodziem.

#### **Diagnostyka różnicowa**

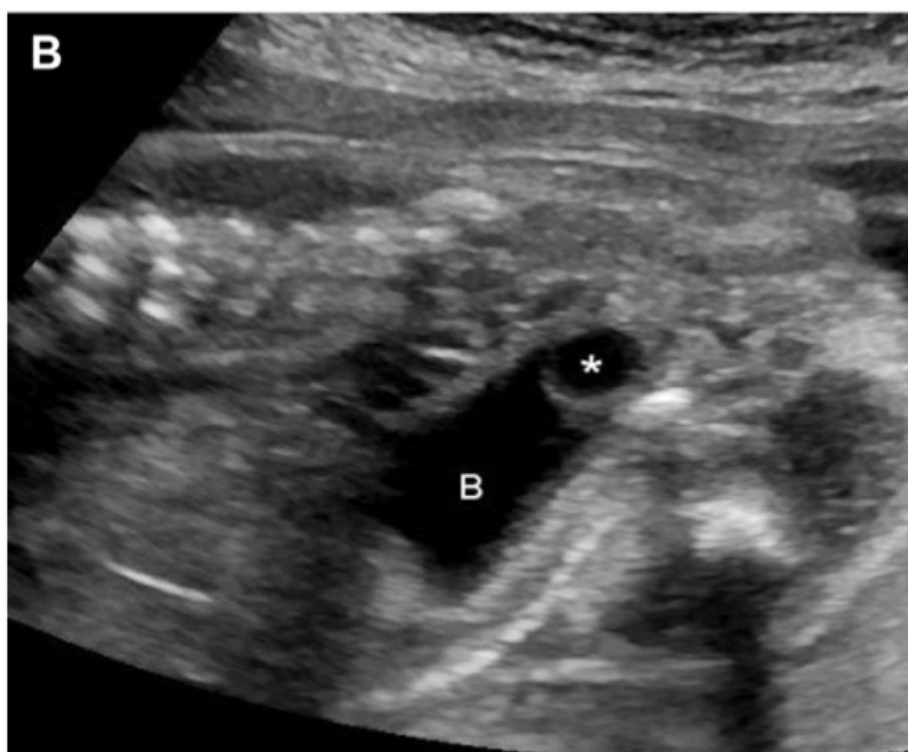
Ektopowe ureterocele należy różnicować z wadami powodującymi wodonercze, takimi jak zastawka cewki tylnej, zwężenie połączenia miedniczkowo-moczowodowego, refluks pęcherzowo-moczowodowy oraz wrodzony moczowód olbrzymi.

#### **Postępowanie**

Zaleca się obserwację w USG pod kątem prawidłowego przyrostu masy ciała, oceny objętości płynu owodniowego oraz prawidłowego rozwoju nerek. Interwencje wewnątrzmaciczne polegające na laserowym nacięciu lub punkcji w przypadku zwężenia ujścia pęcherza moczowego i małowodzia, mogą być rozważone w protokołach badawczych. Droga porodu powinna być określona na podstawie klasycznych kryteriów położniczych.

#### **Rokowanie**

Rokowanie w przypadku ektopowego ureterocele zależy głównie od stopnia ucisku na nerki. W sytuacji, gdy nie dochodzi do ucisku lub odpływu wstecznego, rokowania są bardzo dobre. Gdy wady tej nie rozpozna się prenatalnie, może objawiać się jako nawracające infekcje układu moczowego w pierwszych miesiącach życia i prowadzić do urosepsy. W okresie pourodzeniowym, rozważa się interwencję chirurgiczną głównie w przypadku wystąpienia odpływów pęcherzowo-moczowodowych.



*Ureterocele w przekroju poprzecznym (A) i podłużnym (B) – zaznaczone " \* "*

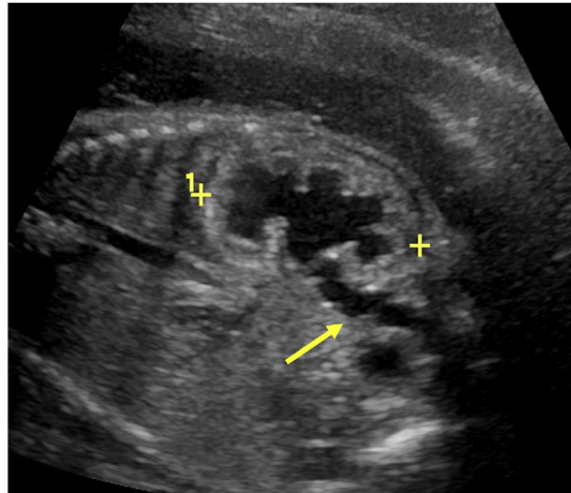
## WODNIAK MOCZOWODU (hydroureter)

Wodniak moczowodu najczęściej współistnieje z innymi nieprawidłowościami układu moczowo-płciowego. Uwidacznianie moczowodu w kolejno wykonywanych badaniach USG

sugeruje jego nieprawidłowość. Megaureter to moczowód średnicy  $\geq 7\text{mm}$ , powyżej 30 tyg. ciąży.

### **Obraz USG**

Wodniak moczowodu wygląda jak pofałdowana, tubularna struktura, łącząca się z nerkami, pęcherzem moczowym lub obydwoma. Uwidocznienie perystaltyki jelit pomaga odróżnić poszerzoną pętlę jelita od wodniakowato zmienionego moczowodu.



*Zaawansowane wodonercze i wodniak moczowodu (zaznaczony strzałką) – tubularna struktura w łączności z nerką*

### **Towarzyszące nieprawidłowości**

Wodniak moczowodu i wodonercze często współistnieją z innymi nieprawidłowościami dróg moczowych a także mogą być cechą wielu zespołów genetycznych. Wodniak moczowodu często współwystępuje z odpływami pęcherzowo-moczowodowymi, zwężeniem dolnego odcinka dróg moczowych (LUTO), zdwojeniem układu kielichowo-miedniczkowego lub zwężeniem ujścia pęcherza moczowego.

### **Diagnostyka różnicowa**

Wodniak moczowodu może wynikać z jego nieprawidłowego rozwoju, w którym odcinek moczowodu nie wykazuje zdolności perystaltycznych i doprowadza do funkcjonalnego zwężenia. Najczęściej jednak hydroureter wynika z

- odpływów pęcherzowo-moczowodowych (VUR),
- uropatii obstrukcyjnej.

VUR powoduje odpływ wsteczny do górnego odcinka dróg moczowych, co po porodzie może objawiać się odmiedniczkowym zapaleniem nerek i następową schyłkową niewydolnością nerek. Jest częstą przyczyną poszerzenia w obrębie układu moczowego. Obecność lub brak patologicznego poszerzenia moczowodu jest czynnikiem pomagającym zlokalizować i określić typ zaburzeń.

- 1) zwężenie połączenia miedniczkowo-moczowodowego: widoczne jest poszerzenie miedniczki i kielichów nerkowych, bez poszerzenia moczowodu.
- 2) zwężenie w obrębie połączenia pęcherzowo-moczowodowego: występuje hydroureter i najczęściej wodonercze, pęcherz moczowy jest prawidłowej wielkości. Często przyczyną jest ektopowe ujście moczowodu.
- 3) Zwężenie w obrębie ujścia pęcherza moczowego: należy podejrzewać przy obustronnym poszerzeniu moczowodów i obustronnym wodonerczu, pogrubiałej i beleczkowanej ścianie pęcherza moczowego. Najczęstszą przyczyną jest zastawka cewki tylnej u płci męskiej i atrezja cewki moczowej u płci żeńskiej.

### **Diagnostyka genetyczna**

W przypadku stwierdzenia patologicznego poszerzenia moczowodu, szczególnie przy współwystępowaniu innych nieprawidłowości, należy zaproponować diagnostykę inwazyjną i badanie metodą mikromacierzy. W przypadku obciążenia rodzinnego chorobami genetycznymi, zalecane jest badanie panelu genów lub sekwencjonowanie egzomu.

### **Postępowanie**

Najczęściej patologiczne poszerzenie moczowodu współistnieje z innymi nieprawidłowościami układu moczowego, co pośrednio determinuje objętość płynu owodniowego i rozwój płuc w trakcie ciąży, a po porodzie – funkcję nerek. Obecność tej patologii nie powinna jednak wpływać na przyspieszenie terminu ukończenia ciąży. Droga porodu powinna być określona na podstawie klasycznych wskazań położniczych.

### **Rokowanie**

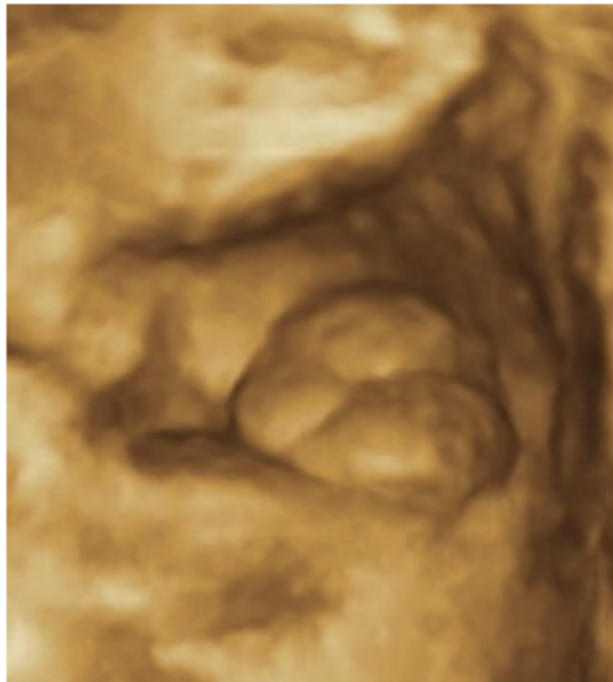
Wyniki długoterminowe zależą od etiologii. Noworodki z ciężką uropatią obstrukcyjną mogą wymagać dializ, z powodu schyłkowej niewydolności nerek.

## **SPODZIECTWO**

Spodziectwo występuje z częstością 0.2-4.1 na 1000 żywych urodzeń. Rozwija się u płodów płci męskiej, gdy zarodkowe fałdy cewkowe nie zrastają się całkowicie pomiędzy 7 a 14 tygodniem ciąży. Co za tym idzie, ujście cewki moczowej lokalizuje się nieprawidłowo wzdłuż brzusznej brzożki penisa, moszny lub krocza. Często obecna jest tzw. struna (ang. chordee) – zagięcie penisa z jego skróceniem po stronie brzusznej.

### **Obraz USG**

Spodziectwo może być stwierdzone na podstawie obrazu USG, w którym obserwuje się tępo zakończonego penisa, co wskazuje na nieprawidłowe zwężenie dystalnej części prącia. Tzw. „obraz tulipana” (?) wskazuje na zaawansowane spodziectwo, w którym zagięty penis zlokalizowany jest pomiędzy rozszczepioną moszną. Dodatkowo, mocz wypływa wachlarzowatym strumieniem, co można zobrazować używając techniki kolorowego Dopplera. W większości przypadków objętość płynu owodniowego jest prawidłowa. Niektóre dane wskazują na przydatność obrazu USG 3D.



*Obraz tulipana w USG 3D*

Stillborn fetus.

Society for Maternal-Fetal Medicine. SMFM Fetal Anomalies Consult Series #4. Am J Obstet Gynecol 2021.

---



*Spodziectwo u płodu – „tępo” zakończony penis (zaznaczony strzałką)*

### **Towarzyszące nieprawidłowości**

Pomimo że spodziectwo najczęściej występuje jako izolowana wada, dodatkowe nieprawidłowości obserwuje się w 7-40% przypadków. Zaproponowano hipotezę dwóch uderzeń, w której czynniki środowiskowe współistnieją z predyspozycją genetyczną do

wystąpienia tej wady. Dodatkowe nieprawidłowości najczęściej dotyczą układu moczowego. Rozszczep moszny opisuje się w 1/3 przypadków spodziectwa a wnętrostwo w 17%. Wada ta współistnieje również z przepukliną pachwinową, odpływami pęcherzowo-moczowodowymi, zwężeniem połączenia miedniczkowo-moczowodowego, agenezją nerki, ekstrofią pęcherza moczowego czy tłuszczakiem krocza. Spodziectwo może być też wadą występującą jako składowa zespółów genetycznych – opisano współistnienie nieprawidłowości twarzoczaszki, serca, płuc, przewodu pokarmowego czy OUN. Zwiększone jest również ryzyko ograniczenia wzrastania płodu.

### **Diagnostyka różnicowa**

Spodziectwo należy różnicować z wadami takimi jak micropenis, wierzchniactwo, zaburzenia związane z przetrwałą kloaką. Bardzo ważne jest odróżnienie spodziectwa od nieprawidłowych narządów płciowych żeńskich takich jak np. klitoromegalia.

Spodziectwo jest najczęściej wadą izolowaną. Może być jednak dziedziczone w przypadku rodzinnego obciążenia – dziedziczy się autosomalnie dominująco, lub jako choroba sprzężona z chromosomem X. Może być również związana z zespołami genetycznymi, takimi jak:

- z. Smitha-Lemliego-Opitza
- z. Wolfa-Hirschhorna
- z. Opitz-G
- z. Schillbacha-Rotta
- z. Bardeta-Biedla
- z. Mowata-Wilsona
- z. Elsahey-Waters
- z. Pallistera-Halla
- z. dłoń-stopka-narządy płciowe
- trisomia 13
- trisomia 18
- triploidia
- i wiele innych.

Występuje również w przypadku zespołu oporności na androgeny, wrodzonego przerostu nadnerczy i innych zespołów endokrynologicznych.

### **Diagnostyka genetyczna**

W przypadku stwierdzenia spodziectwa, zalecane jest przeprowadzenie diagnostyki inwazyjnej i badania metodą mikromacierzy. W przypadku obciążenia rodzinnego chorobami genetycznymi, zalecane jest badanie panelu genów lub sekwencjonowanie egzomu. Dla osób, które nie zgadzają się na diagnostykę inwazyjną, pomocne może być badanie cff-DNA, celem określenia płci biologicznej.

### **Postępowanie**

Rodzice powinni być poinformowani, że spodziectwo jest najczęściej wadą izolowaną, ale możliwe jest wystąpienie innych nieprawidłowości a także zespołów genetycznych. Decyzja

o drodze porodu oraz czasie zakończenia ciąży powinna być oparta na podstawie klasycznych położniczych kryteriów.

### **Rokowanie**

Możliwym powikłaniem może być zwężenie ujścia cewki moczowej i trudności w kontroli oddawania moczu. Leczenie jest chirurgiczne.

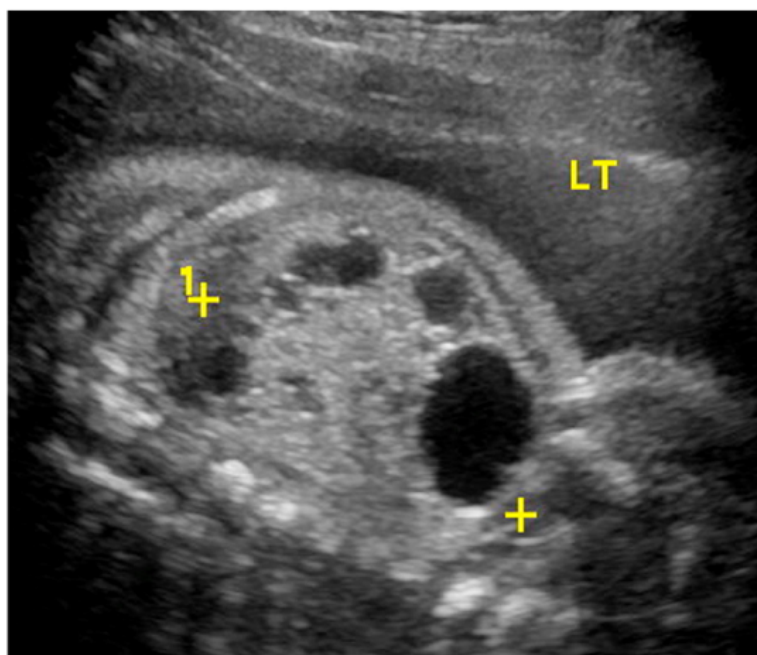
## **DYSPLAZJA WIELOTORBIELOWATA NERKI – nerka multicystyczna (MULTICYSTIC DYSPLASTIC KIDNEY DISEASE – MCDK)**

Należy do najczęstszych patologii nerek stwierdzanych w okresie prenatalnym w badaniu ultrasonograficznym. Występuje z częstością 1:4300 żywych urodzeń. Najczęściej MCDK jest jednostronną i izolowaną wadą. Jednak, gdy występuje obustronnie lub współistnieje z innymi patologiami, rokowanie może być znacznie gorsze. Przypadki zajęcia obu nerek obserwuje się z częstością 1:10 000, znacznie częściej u płodów płci męskiej.

Zajęta nerka jest większa, zdeformowanego kształtu i z tendencją do zwiększania swojej objętości wraz z wiekiem ciąży.

### **Obraz USG**

Stwierdza się normoechogeniczny miąższ nerki z wieloma niepołączonymi ze sobą torbielami różnej wielkości, leżącymi obwodowo, bez dowodów na współistnienie nefropatii obstrukcyjnej. Objętość pęcherza moczowego jest w normie, tak samo jak objętość płynu owodniowego. W ok. 40-50% przypadków obserwuje się patologię w obrębie nerki przeciwnej. Nerka ta może być również powiększona ze względu na hipertrofię kompensacyjną.



*Nerka multicystyczna*

*various sizes (between 5mm and 10mm).*

*Society for Maternal-Fetal Medicine. SMFM Fetal Anomalies Consult Series #4. Am J Obstet Gynecol 2021.*

### **Towarzyszące nieprawidłowości**

Wada jest izolowana w ok ⅓ przypadków. Może współistnieć głównie z anomaliami w zakresie układu moczowego, takimi jak agenezja nerki przeciwnej (ok. 15% przypadków). Inne współistniejące nieprawidłowości nerki przeciwnej to np. LUTO, odpływy pęcherzowo-moczowodowe a także nieprawidłowości narządów płciowych. Poza układem moczowym stwierdza się patologie serca, OUN, układu pokarmowego, kręgow, kości czy omphalocele.

### **Diagnostyka różnicowa**

Różnicowanie powinno opierać się głównie na wyglądzie i umiejscowieniu torbieli w nerce. MCDK może być pomyłone z wodonerczem z niedorozwojem kielichów. Chorobę tę należy również odróżnić od dysplazji torbielowatą na tle zaawansowanej obstrukcji w obrębie układu moczowego – w tym przypadku torbiele można zauważyć w późnym drugim i w trzecim trymestrze ciąży, są różnej wielkości, powiększają się. W autosomalnej recesywnej wielotorbielowatości nerek, narząd jest obustronnie powiększony, hyperechogeniczny z małymi torbielami jednakowej wielkości.

### **Diagnostyka genetyczna**

Zwiększone ryzyko obecności tej wady jako składowej zespołu genetycznego występuje w przypadku współistnienia nieprawidłowości w innych narządach. W przypadku stwierdzenia MCDK powinno się zaproponować diagnostykę inwazyjną z badaniem metodą aCGH. Gdy podejrzewa się konkretną chorobę genetyczną, diagnostykę powinno się odpowiednio ukierunkować. Nawet w przypadku stwierdzenia jedynie wady nerki, powinno się objąć nadzór ultrasonograficzny nad pacjentką, celem obserwacji w kierunku wystąpienia innych wad. W przypadku obciążenia rodzinnego chorobami genetycznymi, zalecane jest badanie panelu genów lub sekwencjonowanie egzomu. Dla osób, które nie zgadzają się na diagnostykę inwazyjną, pomocne może być badanie cff-DNA.

### **Postępowanie**

Od 32 tygodnia ciąży powinno się przeprowadzać seryjne badania USG, celem oceny nerki przeciwnej, objętości płynu owodniowego i oceny wzrastania płodu. Należy rozważyć badanie ECHO-serca. Decyzja o drodze porodu oraz czasie zakończenia ciąży powinna być oparta na podstawie klasycznych położniczych kryteriów.

### **Rokowanie**

Jednostronna dysplazja wielotorbielowata nerki wiąże się z bardzo dobrym rokowaniem. U około połowy pacjentów dochodzi do całkowitej inwolucji torbieli do 10 roku życia. Wada ta nie zwiększa ryzyka wystąpienia nadciśnienia tętniczego, nowotworzenia czy białkomoczu. W przypadku powiększania się zajętej nerki, jej wpływu na tor oddechowy lub karmienie noworodka, zalecana jest nefrektomia. Jednakże, w przypadku zajęcia obu nerek, choroba może upośledzać ich funkcję. Skutkuje to małowodziem lub bezwodziem, a przy zaistnieniu we wczesnym okresie ciąży – także niedorozwojem płuc, co z kolei jest wadą letalną.

## **TORBIELE JAJNIKA**

### **Obraz USG**

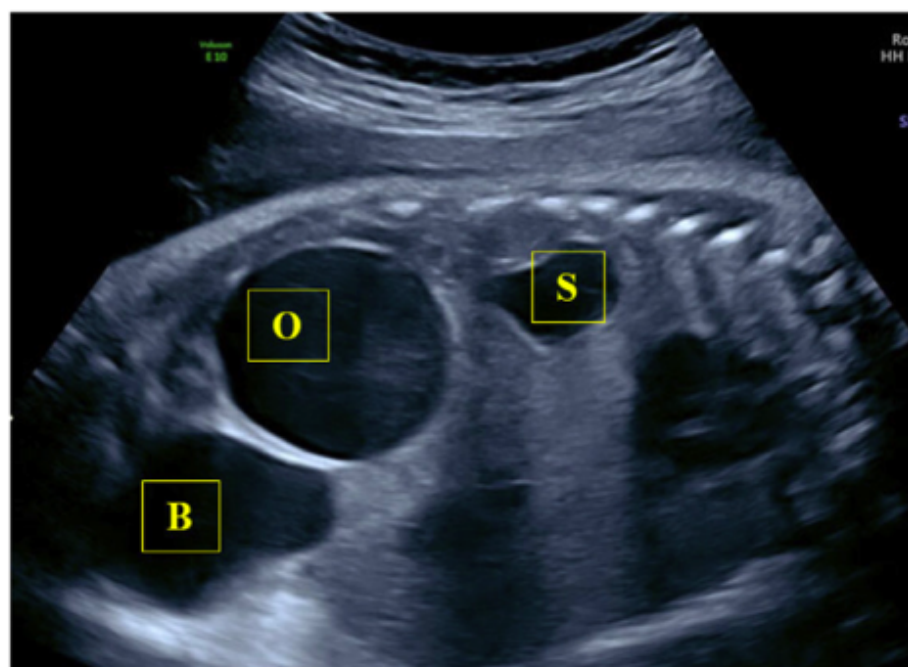
Jajniki płodu są fizjologicznie w uśpieniu, jednak torbiele jajnika mogą powstawać na skutek ekspozycji na hormony przysadkowe, gonadotropiny łożyskowe oraz matczyne estrogeny. Typowo obserwowane są w III trymestrze ciąży, najczęściej jako pojedyncze i proste torbiele, czasem z pojedynczą przegrodą. Mała, okrągła anechogeniczna struktura w środku torbieli to tzw. „daughter cyst sign” – objaw patognomoniczny dla torbieli jajnika.

Torbiele jajnika poniżej <20mm są uważane za normę i są wynikiem dojrzewania pęcherzyka. Cysty średnicy powyżej tej wartości uważa się za nieprawidłowe.

Torbiele złożone mogą być cienkościenne, heterogennej echogeniczności. Opisywano także torbiele złożone dermoidalne i krwotoczne. W obrazie USG można stwierdzić wielowodzie lub wodobrzusze, wynikające z pęknięcia torbieli lub przesięku.



*Society for Maternal-Fetal Medicine. SMFM Fetal Anomalies Consult Series #4. Am J Obstet Gynecol 2021.*



*Duże torbiele jajnika  
O – torbiele jajnika, S – żołądek, B – pęcherz moczowy*

## **Towarzyszące nieprawidłowości**

Torbiel jajnika jest zazwyczaj izolowaną nieprawidłowością. Wtórnie do zrostów po przebyciu skrętu przydatków i martwicy jajnika może dojść do niedrożności przewodu pokarmowego lub układu moczowego.

## **Diagnostyka różnicowa**

Torbiele jajnika należy różnicować głównie z torbielami nerek, nerką multicystyczną, wodonerczem, torbielą moczowodu, hydrocolpos, potworniakiem okolicy krzyżowo-guzicznej.

Innymi zmianami mogącymi imitować torbiel jajnika, są guzy w obrębie przewodu pokarmowego, takie jak:

- torbiele duplikacyjne jelita (??) – składają się ze wszystkich 3 ścian jelita, często dzieląc jedną ze ścian z jelitem cienkim,
- pseudotorbiele smółkowe – powstają po perforacji jelita. Opisuje się je jako nieregularne, grubościennymasy, dopasowujące się kształtem do przestrzeni otrzewnowej i powierzchni wątroby. Dodatkowo widoczne jest poszerzenie jelita, zwapnienia wewnątrzotrzewnowe i czasami wodobrzusze.
- torbiele przewodów żółciowych – stanowią poszerzenie przewodu żółciowego wspólnego, najczęściej występują w prawym górnym kwadrancie jamy brzusznej.
  - malformacje limfatyczne – duże, grubościennym, wieloogniskowe, najczęściej umiejscowione w krezce jelita cienkiego.

## **Diagnostyka genetyczna**

Stwierdzenie torbieli jajnika nie wymaga dalszej diagnostyki inwazyjnej.

## **Postępowanie**

W przypadku rozpoznania torbieli jajnika należy monitorować ją w badaniach ultrasonograficznych, głównie pod względem jej wielkości i morfologii. Najczęstszą komplikacją związaną z tego typu patologią jest skręt przydatków, występujący w przypadku 35% torbieli wielkości 30-59mm. Z tego względu, w postępowaniu inwazyjnym rozważa się przezskórną aspirację treści, szczególnie gdy średnica torbieli przekracza 40mm, lub przy jej wzroście >10mm na tydzień. Decyzja o drodze porodu oraz czasie zakończenia ciąży powinna być oparta na podstawie klasycznych położniczych kryteriów.

## **Rokowanie**

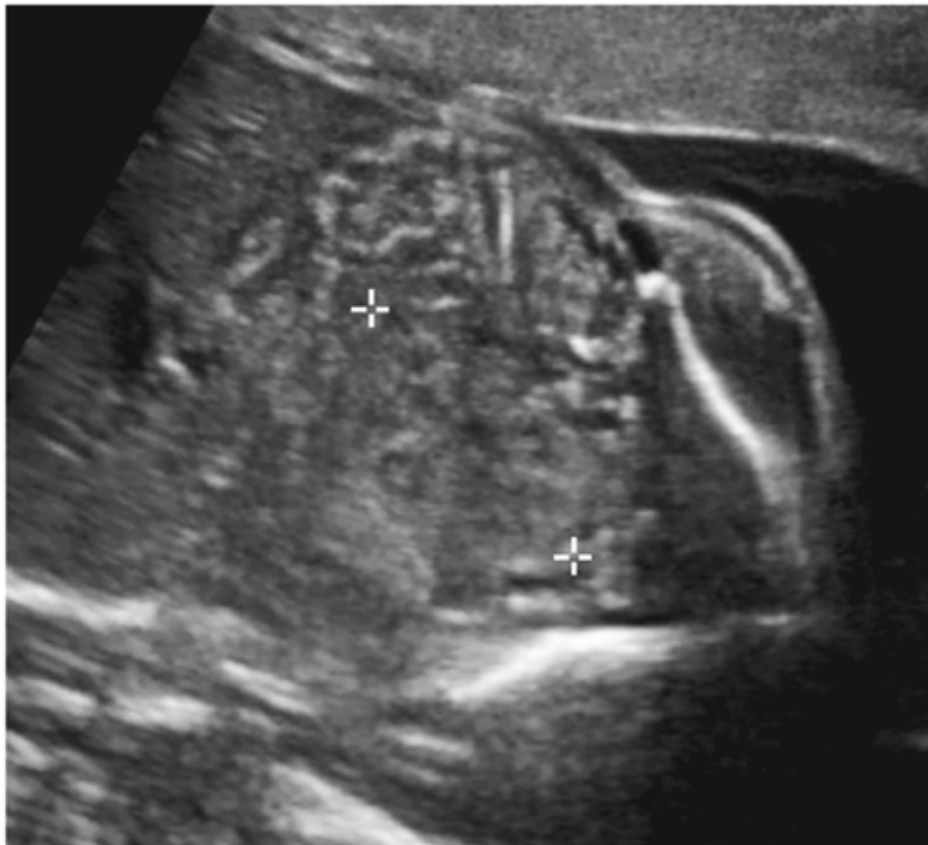
Najczęściej małe, proste torbiele ulegają spontanicznemu zanikowi po porodzie, z powodu przerwania ekspozycji na matczyne i łożyskowe hormony. W przypadku dużej torbieli, zalecane jest jej usunięcie metodą laparoskopową, po porodzie.

## NERKA MIEDNICZNA

Nerka miedniczna jest najczęstszą postacią ektopowego położenia nerki, występując z częstością 1:700 urodzeń. Umieszcawia się poniżej podziału aorty, w okolicy przedkrzyżowej. Jej wielkość jest zazwyczaj mniejsza niż oczekiwana w danym wieku ciążowym i ma nietypowy przepływ krwi.

### Obraz USG

Najczęściej jest diagnozowana podczas gdy niewidoczni się prawidłowej nerki w jej typowym położeniu. Zobrazowanie jej jest wymagające, głównie ze względu na cienie akustyczne. Dodatkowo, poszerzenie układu kielichowo-miedniczkowego nerek a także ich torbielowate zwyrodnienie utrudniają rozpoznanie, ze względu na zaburzenie typowej anatomii. Jednakże, nerkokształtna struktura, pomiędzy naczyniami biodrowymi w przekroju czołowym lub przylegająca do pęcherza sugeruje rozpoznanie.



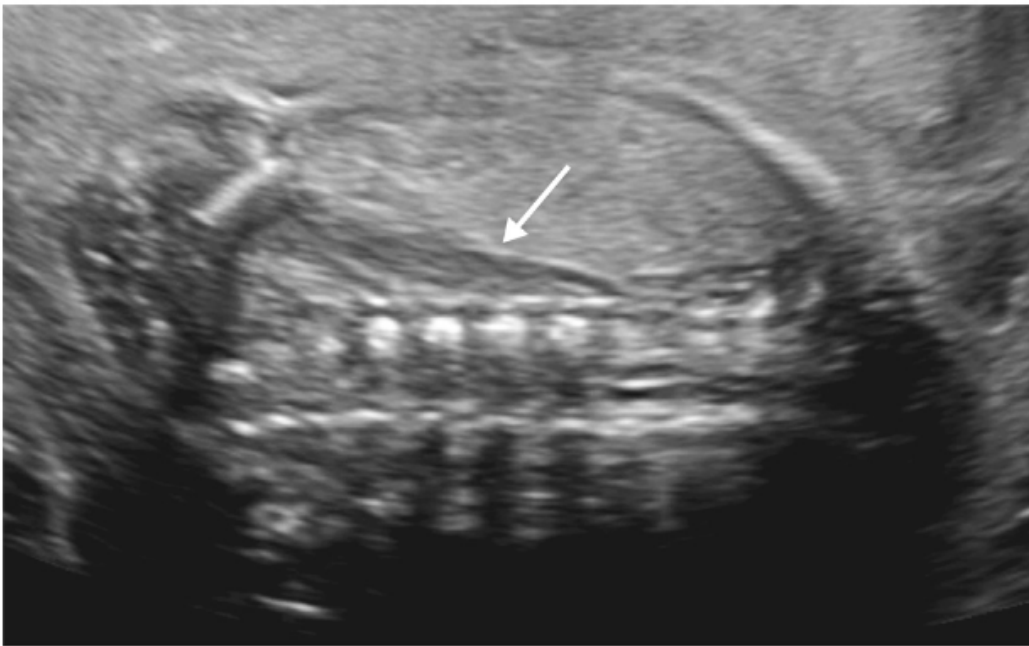
*Society for Maternal-Fetal Medicine. SMFM Fetal Anomalies Consult Series #4. Am J Obstet Gynecol 2021.*

*Nerka miedniczna pomiędzy kośćmi biodrowymi*

Uwidocznienie w kolorowym Dopplerze przepływu krwi z dystalnej części aorty, rozwidlenia aorty lub nietypowego naczynia w miednicy prowadzącego do wnęki nerki wspiera to rozpoznanie.

Inne wskazówki mogące nasuwać rozpoznanie to brak nerki w polu nerkowym z utratą typowego, podobnego do bumeranga kształtu nadnercza, które może być spłaszczone lub wydłużone a także niezidentyfikowanie tętnicy nerkowej w przekroju czołowym.

*Pusty dół nerkowy z „leżącym” nadnerczem – oznaczone strzałką*



*Society for Maternal-Fetal Medicine. SMFM Fetal Anomalies Consult Series #4. Am J Obstet Gynecol 2021*

### **Towarzyszące nieprawidłowości**

W około 50% nerka miedniczna jest hipoplastyczna, dysplastyczna lub z wodonerczem. W dzieciństwie w większości przypadków w przeciwnej nerce występuje refluks pęcherzowo-moczowodowy, który najczęściej zanika. Patologia ta może współistnieć z występowaniem pępowiny dwunaczyniowej, sercowymi lub śródczaszkowymi nieprawidłowościami. Nieznacznie częściej obserwuje się spodziectwo i wierzchniactwo u płci męskiej oraz nieprawidłowości narządów płciowych żeńskich.

### **Diagnostyka różnicowa**

Nerkę miedniczną należy różnicować z patologicznymi guzami w miednicy takimi jak:

- potworniak
- neuroblastoma
- dodatkowa nerka miedniczna,
- torbiel jajnika
- torbiel krezki.

Pusty dół nerkowy jest związany z agenezją nerki w 47% przypadków i w 42% z nerką ektopową. W niektórych sytuacjach, brakująca nerka może być złączona z nerką przeciwną lub występować w nietypowej lokalizacji, przy współistniejących nieprawidłowościach, takich jak przepuklina przeponowa.

### **Diagnostyka genetyczna**

Najczęściej nerka miedniczna jest izolowaną nieprawidłowością. Przy braku współistnienia innych patologii, dalsza diagnostyka inwazyjna nie jest wymagana. W przypadku współwystępowania innych nieprawidłowości, zalecana jest amniopunkcja z badaniem metodą aCGH. Nerka miedniczna może być związana z m.in. asocjacją **VACTERL**: wady kręgow (vertebral defects), atrezja odbytu (anal atresia), wady serca (cardiac defects), przetoka tchawiczo-przełykowa (tracheoesophageal fistula), nieprawidłowości nerkowe (renal anomalies), defekty kończyn (limb abnormalities), a także asocjacją **CHARGE**: szczelina błony naczyniowej oka (coloboma), wady serca (heart defects), zarośnięcie nozdrzy tylnych (choanal atresia), zahamowanie wzrastania (growth restriction), nieprawidłowości narządów płciowych (genital anomalies), wady uszu (ear anomalies).

W przypadku obciążenia rodzinnego chorobami genetycznymi, zalecane jest badanie panelu genów lub sekwencjonowanie egzomu. Dla osób, które nie zgadzają się na diagnostykę inwazyjną, pomocne może być badanie cff-DNA.

### **Postępowanie**

Należy dokładnie ocenić anatomię płodu, skupiając się na układzie moczowo-płciowym i sercowo-naczyniowym. Zalecane jest przeprowadzenie badania ECHO serca. W przypadku wady izolowanej, decyzja o drodze porodu oraz czasie zakończenia ciąży powinna być oparta na podstawie klasycznych położniczych kryteriów.

### **Rokowanie**

Najczęściej zajęta nerka ma ograniczoną funkcjonalność. W niektórych przypadkach, gdy w przeciwnej nerce obserwuje się wodonercze, konieczna jest interwencja chirurgiczna. Nie ma dowodów na zwiększenie ryzyka wystąpienia nadciśnienia tętniczego, ale należy je monitorować. U dorosłych występuje zwiększone ryzyko zapaleń układu moczowego i kamicy nerkowej.

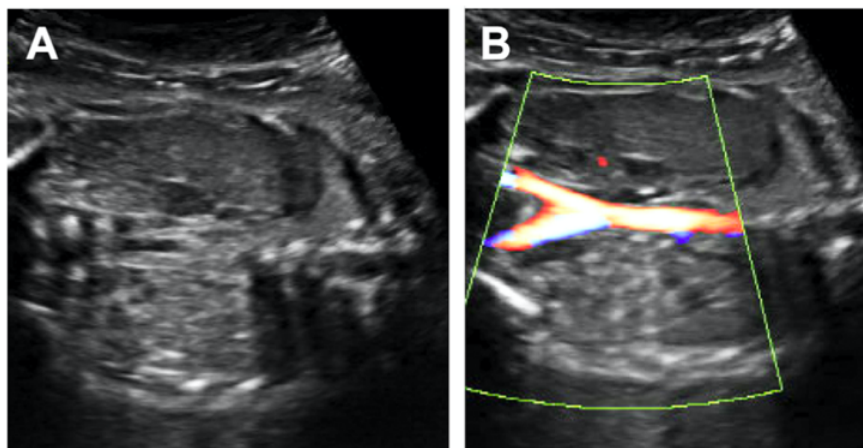
# AGENEZJA NERKI

Jednostronna agenezja nerki występuje z częstością 1:1000 żywych urodzeń. Obustronna agenezja jest rzadsza i częstość określa się na 1:3000-4000 ciąż. Prowadzi do dużej śmiertelności prenatalnej z powodu bezwodzia a następnie do letalnego niedorozwoju płuc.

## Obraz USG

Nerki płodu powinny być widoczne w obrazie ultrasonograficznym w badaniu I trymestru. Ze względu na niediagnostyczną ocenę ilości płynu owodniowego w tym okresie ciąży, diagnoza ta jest stawiana najczęściej przy ocenie anatomii podczas badania II trymestru. Główną cechą tej wady jest stwierdzenie braku nerki w jej typowym miejscu, w przekrojach czołowym, poprzecznym i podłużnym. W przypadku braku jednej nerki należy podejrzewać jej ektopowe położenie. Nadnercze wydaje się być większe i bardziej płaskie, zamiast mieć kształt litery „Y”. Obustronny brak nerek należy podejrzewać przy niewidocznieniu pęcherza moczowego i bezwodziu. W opcji kolorowego Dopplera nie można uwidocznić przepływu w tętnicy nerkowej pod kątem 90 stopni w przekroju czołowym. Zaleca się badanie USG nerek rodziców ze względu na potencjalną etiologię genetyczną.

FIGURE 2  
Doppler imaging



- *Przekrój czołowy – pusty dół nerkowy; B. Brak przepływów w tętnicach nerkowych – obustronna agenezja nerek*

## Towarzyszące nieprawidłowości

W przypadku agenezji nerki dużą rolę odgrywają czynniki środowiskowe, takie jak cukrzyca (szczególnie w przypadku asocjacji VACTERL), palenie tytoniu, alkoholizm.

W około 1/3 przypadków agenezja nerki współistnieje z zespołami genetycznymi lub innymi nieprawidłowościami. Obustronna agenezja nerki wraz z bezwodziem skutkuje wystąpieniem sekwencji Potter. W przypadku izolowanej wady można się spodziewać mutacji w genach GREB1L, GFRA1, ITA8 i FGF20. W sytuacji stwierdzenia nieprawidłowości w obrębie mózgu, układu sercowo-naczyniowego, przewodu pokarmowego, mięśniowego nasuwa się

podejrzenie wady chromosomalnej. Mutacje jednogennowe w których agenezja nerki występuje jako składowa to m.in.

- zespół acro-renal-ocular (???) – gen SALL4,
- zespół skrzelowo-uszno-nerkowy – gen EYA1
- zespół Pallistera-Halla – gen GLI3,
- zespół Frasera – geny FRAS1, FEB2, GRIP1.

Diagnostyka molekularna może być pomocna celem oceny ryzyka nawrotu w kolejnych ciążach i rokowania.

### **Diagnostyka różnicowa**

Należy wykluczyć obecność ektopowo położonej nerki. W przypadku bezwrodzia trzeba wykluczyć PPROM i dokładnie ocenić anatomię płodu. Przy jednostronnej agenezji, gdy druga nerka również nie funkcjonuje np. w przebiegu dysplazji torbielowatej, obserwuje się bezwrodzie.

### **Diagnostyka genetyczna**

W przypadku obustronnej agenezji lub współistnienia jednostronnej agenezji nerki z innymi nieprawidłowościami, zaleca się przeprowadzenie diagnostyki inwazyjnej i badanie metodą aCGH. Gdy występuje bezwrodzie, metodą z wyboru jest biopsja trofoblastu. W przypadku obciążenia rodzinnego chorobami genetycznymi, zalecane jest badanie panelu genów lub sekwencjonowanie egzomu. Dla osób, które nie zgadzają się na diagnostykę inwazyjną, szczególnie przy współwystępowaniu bezwrodzia, pomocne może być badanie cff-DNA.

### **Postępowanie**

Izolowana jednostronna agenezja nerki nie wymaga szczególnego położniczego postępowania, oprócz poradnictwa genetycznego. W przypadku stwierdzenia u płodu zespołu genetycznego, szczególnie przy agenezji obustronnej, należy zaproponować terminację ciąży. Taka decyzja powinna być poprzedzona dokładną oceną i przeprowadzeniem konsylium multidyscyplinarnego. Terapia płodu polega głównie na seryjnych amniotomach, celem zredukowania ryzyka hipoplazji płuc i obumarcia wewnątrzmacicznego.

### **Rokowanie**

Prognozy są dobre w przypadku jednostronnej agenezji przy prawidłowej objętości płynu owodniowego, jednakże długoterminowe rokowania wskazują na ryzyko ograniczenia funkcji nerki oraz wystąpienia nadciśnienia tętniczego – jest to związane z hipertrofią jedynej nerki. Obustronna agenezja jest stanem zagrażającym życiu z powodu bezwrodzia, zwiększonego ryzyka obumarcia wewnątrzmacicznego i noworodkowej niewydolności oddechowej.

## **POSZERZENIE UKŁADU KIELICHOWO-MIEDNICZKOWEGO**

Łagodne poszerzenie określane jest jako pielektazje, natomiast duże, znaczące klinicznie – wodonercze. Prawidłowa szerokość miedniczki nerkowej w wymiarze przedmiotowym to <4mm pomiędzy 16-27 tyg. ciąży i <7mm >=28 tygodnia.

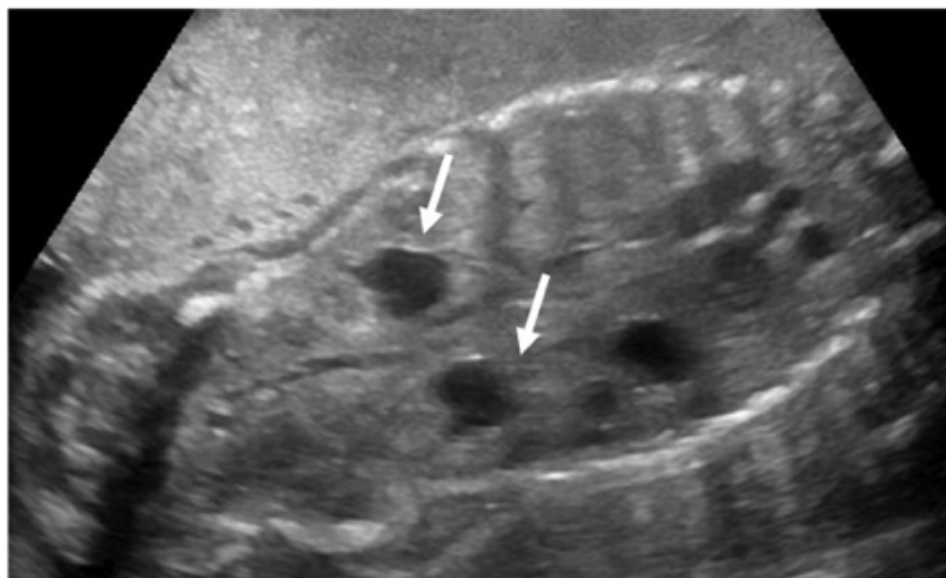
Poszerzenie klasyfikuje się jako:

|                    | 16-27 tyg.  | >=28 tyg  |
|--------------------|-------------|-----------|
| <i>łagodne</i>     | 4 do <7mm   | 7 do <9mm |
| <i>umiarkowane</i> | 7 do <=10mm | 9 do <=15 |
| <i>ciężkie</i>     | >10         | >15       |

## Obraz USG

Wymiar AP miedniczki nerkowej uzyskuje się w przekroju poprzecznym, z kręgosłupem na godzinie 12. Poszerzenie może być oceniane również w przekroju czołowym, w którym dodatkowo można stwierdzić poszerzenie kielichów nerkowych. Istnieją elementy, które należy dodatkowo ocenić pod kątem ich występowania, przy stwierdzeniu poszerzenia UKM, gdyż mogą współwystępować przy wrodzonej wadzie nerki i układu moczowego (tzw. CAKUT – congenital abnormalities of the kidney and urinary tract). Są to:

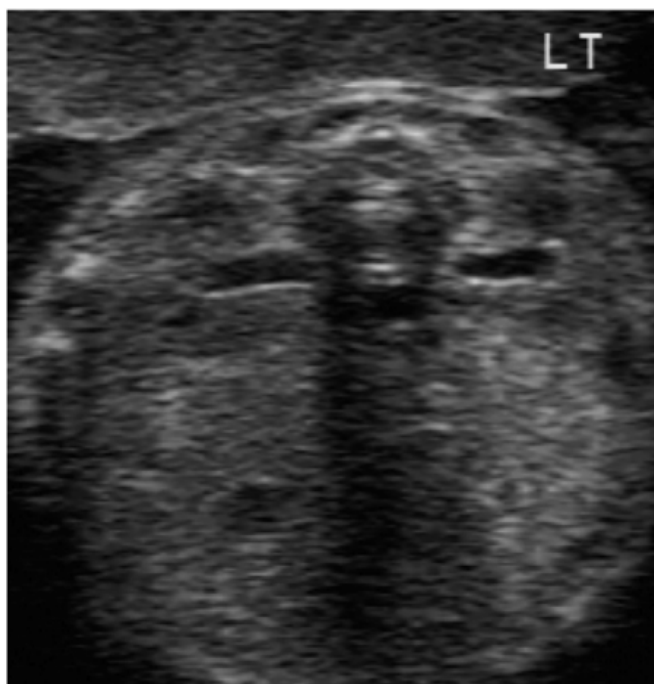
- obwodowe poszerzenie kielichów,
- nieprawidłowy wygląd miąższu nerki (pogrubienie, echogeniczość, obecność torbieli)
- poszerzenie moczowodów,
- nieprawidłowy wygląd pęcherza moczowego,
- małowodzie.



*Strzałki wskazują poszerzenie miedniczek nerkowych bez poszerzenia kielichów*

*The arrows indicate renal pelvis dilation without calyceal dilation.*

*Society for Maternal-Fetal Medicine. SMFM Fetal Anomalies Consult Series #4. Am J Obstet Gynecol 2021.*



*Przekrój poprzeczny przez nerki płodu – kręgosłup na godzinie 12.*

Society for Maternal-Fetal Medicine. SMFM Fetal Anomalies Consult Series #4. Am J Obstet Gynecol 2021.

### **Towarzyszące nieprawidłowości**

Pomimo że łagodne pielektazje są najczęściej wadą izolowaną, mogą być również składową nieprawidłowości genetycznych, takich jak trisomia 21. Powiększające się pielektazje, o umiarkowanym lub ciężkim stopniu są najczęściej związane z odpływami pęcherzowo-moczowodowymi lub CAKUT, takimi jak zwężenie połączenia miedniczkowo-moczowodowego, zdwojenie układu kielichowo-miedniczkowego z jego obstrukcją, zwężenie ujścia pęcherza moczowego (najczęściej na tle zastawki cewki tylnej). U płodów tych można obserwować małowodzie lub bezwodzie.

### **Diagnostyka genetyczna**

Wodonercze u płodu jest najczęściej izolowaną nieprawidłowością. W przypadku nieznaalezienia innych patologii, negatywnego wywiadu rodzinnego rozsądne jest nie przeprowadzanie dodatkowej diagnostyki, poza standardową w kierunku aneuploidii. Z powodu związku wady z zespołem Downa, decyzja o dalszej diagnostyce powinna być powzięta na podstawie ryzyka trisomii 21 wyliczonego na podstawie wieku matki, poprzednich wyników i dodatkowych znalezisk w badaniu USG. W przypadku obciążenia rodzinnego chorobami genetycznymi, zalecane jest badanie panelu genów lub sekwencjonowanie egzomu.

### **Postępowanie**

Gdy stwierdzi się łagodne poszerzenie UKM, zalecane jest przeprowadzenie dodatkowego badania USG, około 32 tygodnia ciąży. W przypadku umiarkowanego lub ciężkiego poszerzenia, lub dodatkowych patologii, szczególnie tych sugerujących CAKUT, należy Pacjentkę objąć większym nadzorem, z badaniem USG co 4-6 tygodni, lub częściej, jeśli sytuacja tego wymaga. Decyzja o drodze porodu oraz czasie zakończenia ciąży powinna być oparta na podstawie klasycznych położniczych kryteriów.

### **Rokowanie**

Stopień nasilenia wodonercza nie wpływa na ryzyko wystąpienia odpływów pęcherzowo-moczowodowych postnatalnie, jednak prawdopodobieństwo uropatii zaporowej i nieprawidłowej funkcji nerek z koniecznością przeprowadzenia interwencji chirurgicznej rośnie wraz ze stopniem poszerzenia UKM.

## **URINOMA**

Urinoma to otorbione zbiorniki moczu wokół nerki. Nasilone zwężenie w obrębie układu moczowego, głównie w obrębie ujścia pęcherza moczowego może prowadzić do wynaczynienia moczu i rozwoju wodobrzusza lub urinomy. Występuje głównie na tle pęknięcia pęcherza moczowego, kielicha nerkowego, rozerwania miąższu nerki.

### **Obraz USG**

Urinoma objawia się eliptyczną lub półksiężycowatą anechogeniczną strukturą przylegającą do nerki. Duże zmiany mogą przemieszczać nerkę do przodu lub tyłu. Obserwuje się również zwężenie w obrębie układu moczowego, najczęściej w miejscu ujścia pęcherza moczowego lub obustronne poszerzenie moczowodów i obustronne wodonercze.



*Urinoma – torbielowata struktura przylegająca do nerki (ale bez łączności z nią);  
obustronne pielektazje.*

### **Towarzyszące nieprawidłowości**

Najczęściej współwystępuje z zastawką cewki tylnej lub zwężeniem połączenia miedniczkowo-moczowodowego.

### **Diagnostyka różnicowa**

Urinomę należy różnicować z innymi strukturami torbielowatymi, takimi jak:

- lymphangioma,
- neuroblastoma krwotoczna,
- torbiel krezki,
- torbiel duplikacyjna jelita,
- dysplazja wielotorbielowata nerek,
- wielotorbielowatość nerek (ARPKD),
- torbielowaty nowotwór nerki,
- zdwojenie moczowodu.

Ważne jest uwidocznienie innych struktur, takich jak żołądek i pęcherz moczowy, aby określić dokładną lokalizację zbiornika płynowego. Niewielkie urinomy mogą być mylone z poszerzeniem kielichów nerkowych w przebiegu wodonercza – stwierdzenie efektu masy wpływającego na korę nerki pomaga w ich odróżnieniu.

### **Diagnostyka genetyczna**

Zalecenia są takie same jak w przypadku nieprawidłowości na tle której powstaje urinoma.

## **Postępowanie**

Należy dokładnie ocenić anatomię, określając podłoże wystąpienia nieprawidłowego zbiornika moczu. Rezonans magnetyczny może być pomocny w przypadkach gdy ciężko jest określić anatomiczne relacje pomiędzy nerkami a patologiczną masą. Próby punkcji i drenażu nie wykazują poprawy w zakresie funkcji nerek. Jednakże, drenaż jest zalecany przed porodem drogami natury, aby zapobiec wystąpieniu dystocji barkowej.

## **Rokowanie**

Prognozy zależą od przyczyny zwężenia oraz wieku ciąży, w którym zmiana się pojawiła. Przypadki, gdzie powodem wystąpienia urinomy była patologia górnego odcinka układu moczowego, rokują gorzej. Zachowana funkcja nerek występuje w 75% przypadków z zastawką cewki tylnej, a jedynie w 7% gdy wystąpiło zwężenie połączenia miedniczkowo-moczowodowego. Obecność urinomy wiąże się z nieodwracalną utratą funkcji nerki przeciwnej w 70-80% przypadków. Współistniejące bezwrodzie zwiastuje ekstremalnie złe rokowanie, szczególnie gdy występuje w II trymestrze ciąży.