

OBSAH

PÔVODNÉ PRÁCE

Michaela LATTÁKOVÁ, Zuzana VÁCLAVOVÁ, Miroslav BOROVSÝ, Róbert PALDIA: Myomatóza – častá komplikácia v gravidite 399

PREHĽADY

Michal KLIMENT, Katarína JANDOVÁ: Výhrada svedomia v gynekológii a pôrodnictve 402

Jozef VÁLKY, Ladislav MARŠÍK, Iveta KONÝČKOVÁ, Iveta ČERNÁKOVÁ: Súčasné smerovanie asistovanej reprodukcie 405

Ladislav MARŠÍK, Andrea ĎURECHOVÁ, Peter ŠTENCL, Jozef VÁLKY, Iveta FLORKOVIČOVÁ, Iveta ČERNÁKOVÁ: Natívne in vitro fertilizačné cykly – história sa opakuje? 409

Richard BARÁN: Poznámky k intrapartálnej infekcii 413

Peter KLESKEŇ, Igor RUSŇÁK, Jaroslav HINŠT, Ján ŠTENCL, Michal KLIMENT, Lubomír TURKOTA, Michal ONDREJČÁK: Klinická dysmorfológia – rola konziliárnej prenatálnej ultrazvukovej diagnostiky vrodených vývinových chýb plodu 418

Igor RUSŇÁK, Ján ŠTENCL, Anton ČUNDERLÍK, Peter KLESKEŇ, Lubomír TURKOTA: Súčasné možnosti diagnostiky ovariálnych nádorov 426

Branislav KOPČAN, Miroslav CHOVAŇEC, Rudolf LINTNER, Peter KAŠČÁK, Tibor JANKOVSKÝ: Možnosti manažmentu stresovej inkontinencie u žien 433

KAZUISTIKA

Vladimír FERIANEC, Karol HOLOMÁŇ: Manažment gravidity a pôrodu u plodu s letálnou kostnou dyspláziou 437

CONTENT

ORIGINAL ARTICLE

Michaela LATTÁKOVÁ, Zuzana VÁCLAVOVÁ, Miroslav BOROVSÝ, Róbert PALDIA: Myomatosis – frequent complication in pregnancy 399

OVERVIEWS

Michal KLIMENT, Katarína JANDOVÁ: Conscientious objections in gynecology and obstetrics 402

Jozef VÁLKY, Ladislav MARŠÍK, Iveta KONÝČKOVÁ, Iveta ČERNÁKOVÁ: Current trends in assisted reproduction 405

Ladislav MARŠÍK, Andrea ĎURECHOVÁ, Peter ŠTENCL, Jozef VÁLKY, Iveta FLORKOVIČOVÁ, Iveta ČERNÁKOVÁ: Native in vitro fertilization cycles – is the history repeated? 413

Richard BARÁN: Some comments on intrapartum infection 418

Peter KLESKEŇ, Igor RUSŇÁK, Jaroslav HINŠT, Ján ŠTENCL, Michal KLIMENT, Lubomír TURKOTA, Michal ONDREJČÁK: Clinical dysmorphology – role of prenatal diagnostics counselling in congenital fetal malformations 426

Igor RUSŇÁK, Ján ŠTENCL, Anton ČUNDERLÍK, Peter KLESKEŇ, Lubomír TURKOTA: Current methods of diagnostics of ovarian tumours 433

Branislav KOPČAN, Miroslav CHOVAŇEC, Rudolf LINTNER, Peter KAŠČÁK, Tibor JANKOVSKÝ: Management of stress incontinence in women 437

CASE REPORT

Vladimír FERIANEC, Karol HOLOMÁŇ: Management of pregnancy and delivery in the fetus with lethal skeletal dysplasia 437

MYOMATÓZA – ČASTÁ KOMPLIKÁCIA V GRAVIDITE

Michaela LATTÁKOVÁ, Zuzana VÁCLAVOVÁ, Miroslav BOROVSÝ, Róbert PALDIA

Myomatosis – frequent complication in pregnancy

(Z I. gynekologicko-pôrodnickej kliniky Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Fakultnej nemocnice s poliklinikou v Bratislave, pracovisko Petržalka, prednosta prof. MUDr. Miroslav Borovský, PhD.)

SÚHRN

Východisko: Prevalencia myómov u tehotných je 0,1 – 3,9 %. Výskyt komplikácií v gravidite a pri pôrode závisí od veľkosti a lokalizácie myómu.

Súbor a metódy: Súbor tvorí 3386 pacientok, ktoré v období od januára 2004 do septembra 2005 rodili na Oddelení pôrodného traktu a šestonedelia FNsP Bratislava Petržalka. Myomatózny uterus sa vyskytol u 18 pacientok (0,53 %), u ktorých sme sledovali priebeh gravidity, jej komplikácie a spôsob ukončenia tehotnosti. Priemerný vek pacientok bol 33,8 roka.

Výsledky: Najčastejšou komplikáciou bolo krvácanie v I. trimestri gravidity (u 3 pacientok), abdominálna bolesť (u 5 pacientok), predčasný odtok plodovej vody a predčasný pôrod (u 4 pacientok). Ďalšími komplikáciami bola kolikvácia myómu, predčasné odlučovanie placenty a poloha plodu koncom panvovým. U 8 pacientok bol priebeh gravidity bez komplikácií. Cisárskym rezom bolo ukončených 12 gravidít. V 7 prípadoch bola počas sekcie vykonaná myomektómia.

Záver: Napriek uvedeným komplikáciám, je možné úspešné dokončenie gravidity aj pri väčších myómoch. Myomektómia počas cisárskeho rezu je stále diskutovanou a nie jednoznačne doriešenou otázkou. Vzhľadom na vysoké riziko ťažkého krvácania, najmä pri intramurálnych myómoch, je myomektómia bezpečnejšia, podľa nášho názoru, až po šestonedelí.

Kľúčové slová: myomatóza – gravidita – cisársky rez – myomektómia.

SUMMARY

Background: Myoma prevalence in pregnant women ranges from 0.1 – 3.9 %. The incidence of complications in pregnancy and at delivery depends on the size and myoma localization.

Patients and methods: The group consists of 3386 patients that gave birth to their children at the Department of Obstetrics and Puerperium of University Hospital (FNsP) Bratislava Petržalka, from January 2004 till September 2005. Myomatous uterus appeared in 18 patients (0.53 %) in whom the pregnancy course, its complications and mode of pregnancy termination were followed up. The mean age of patients was 33.8 years.

Results: The most frequent complication involved bleeding in I. trimester of pregnancy (in 3 patients), abdominal pain (in 5 patients), premature rupture of membrane and preterm birth (in 4 patients). Other complications included myoma colliquation, abruptio placentae praecox and breech presentation. In 8 patients the course of pregnancy was uneventful without complications. Caesarean section terminated 12 pregnancies. In 7 cases myomectomy was conducted during Caesarean section.

Conclusions: Despite the above complications successful termination of pregnancy in major myomas is also possible. Myomectomy during Caesarean section is an issue of equivocal opinions of many disputes. Due to a high risk of severe bleeding especially in intramural myomas, we believe that myomectomy is safer after puerperium.

Key words: myomatosis – pregnancy – Caesarean section – myomectomy.

VÝHRADA SVEDOMIA V GYNEKOLÓGII A PÔRODNÍCTVE

Michal KLIMENT¹, Katarína JANDOVÁ²

Conscientious objections in gynecology and obstetrics

(Z ¹Katedry gynekológie a pôrodnictva, Slovenskej zdravotníckej univerzity v Bratislave a z ²Gynekologicko-pôrodnickej kliniky Fakultnej nemocnice s poliklinikou v Bratislave, pracovisko Kramáre, prednosta prof. MUDr. Ján Štencl, CSc.)

SÚHRN

Autori sa zaoberajú problematikou výhrady svedomia, ktorú analyzujú z hľadiska konfliktu práva na výhradu svedomia na jednej strane a práva na dostupnosť a kvalitu zdravotníckych služieb reprodukčného zdravia na strane druhej. Uvádzajú rôzne pohľady na svedomie a ich historický vývoj, domáce a medzinárodné právne dokumenty, ktoré garantujú toto právo jednotlivcovi aj na Slovensku. Upozorňujú na redukciu dostupnosti zdravotníckych služieb reprodukčného zdravia v súčasnosti vzhľadom na dezinterpretáciu tohto individuálneho práva. Na záver uvádzajú opatrenia, ktoré medzinárodné organizácie odporúčajú na zabezpečenie rovnováhy práva na výhradu svedomia a povinnosti zabezpečiť dostupnosť a kvalitu služieb reprodukčného zdravia v občianskom štáte.

KLúčové slová: výhrada svedomia – konflikt práv a povinností – opatrenia na zabezpečenie rovnováhy práv a povinností.

SUMMARY

The authors deal with the issue of conscientious objections being analyzed from the viewpoint of the conflict of the law on conscientious objections on the one hand, and law on the availability and quality of reproductive health services, on the other hand. Various opinions on the conscience and their historical development, Slovakian and international law documents guaranteeing this law for an individual in Slovakia, are presented. The authors point at decreased accessibility of current reproductive health services with respect to the misinterpretation of this individual law. The conclusion lists the measures recommended by the international organizations for guaranteeing the legal balance on conscientious objections and the obligation of providing accessibility and quality of reproductive health services in the civil state.

Key words: conscientious objections – conflict of law and duty – measures to guarantee balance of laws and obligations.

SÚČASNÉ SMEROVANIE ASISTOVANEJ REPRODUKCIE

Jozef VÁLKY, Ladislav MARŠÍK, Iveta KONÝČKOVÁ, Iveta ČERNÁKOVÁ

Current trends in assisted reproduction

(Z Centra asistovanej reprodukcie, ISCARE v Bratislave, vedúci doc. MUDr. Jozef Války, CSc.)

SÚHRN

Najčastejšie výhrady spoločnosti, pôrodnikov a pediatrov proti asistovanej reprodukcii sú proti výskytu viacpočetných tehotenstiev (trojčiat), vysokým dávkam hormónov v prípravnej fáze, život ohrozujúcim stavom v súvislosti s ovariálnym hyperstimulačným syndrómom (OHSS), vysokej cene liekov, zmrazovaniu embryí a nízkej úspešnosti.

Nové trendy, ktoré obchádzajú tieto riziká, spočívajú v prenose jediného embrya (SET), v prirodzených cykloch s minimálnou hormonálnou prípravou, v in vitro maturácii (IVM), odbere jedného oocyty v prirodzenom cykle s prenosom jedného embrya a v širšom využívaní predimplantačnej genetickej diagnostiky v zisťovaní kvality embryí (PiGD). Pri zlepšených liečebných možnostiach mužskej sterility orientuje sa kryokonzervácia na uchovanie plodnosti po chemoterapii a rádioterapii žien a mužov, ako aj na uchovanie plodnosti chlapcov po orchiopexiách.

KLúčové slová: *asistovaná reprodukcia – prenos jedného embrya – predimplantačná genetická diagnostika – kryokonzervácia reprodukčných buniek.*

SUMMARY

Multiple pregnancies (triplets), high hormonal doses in the initial phase, life endangering conditions associated with ovarian hyperstimulation syndrome, (OHSS), high price of medicaments, embryo freezing and low success rate are the most common reservations of the society, obstetricians and pediatricians against assisted reproduction.

New trends that avoid these risks consist in a single embryo transfer (SET), natural cycles with minimal hormonal preparation, in vitro maturation (IVM), in collection of one oocyte in natural cycle with the transfer of a single embryo and in broader exploitation of the pre-implantation genetic diagnostics in identifying the quality of embryos (PiGD). In improved therapeutical modes of male sterility, cryoconservation is orientated to maintaining the fertility after chemotherapy and radiotherapy of men and women as well as maintaining of fertility of boys after orchiopexy.

Key words: *assisted reproduction – single embryo transfer – pre-implantation genetic diagnostics – cryoconservation of repro–ductive cells.*

NATÍVNE IN VITRO FERTILIZAČNÉ CYKLY – HISTÓRIA SA OPAKUJE?

Ladislav MARŠÍK^{1,2}, Andrea ĎURECHOVÁ^{1,2}, Peter ŠTENCL², Jozef VÁLKY¹, Iveta FLORKOVIČOVÁ¹, Iveta ČERNÁKOVÁ¹

Native in vitro fertilization cycles – is the history repeated?

(Z¹ Centra asistovanej reprodukcie, Iscare, a. s., vedúci doc. MUDr. Jozef Války, CSc., a z² I. gynekologicko-pôrodnickej kliniky Lekárskej fakulty Univerzity Komenského v Bratislave, pracovisko Petržalka, prednosta prof. MUDr. Miroslav Borovský, PhD.).

SÚHRN

Práca podáva prehľad názorov a informácií o natívnych in vitro fertilizačných (IVF) cykloch a cykloch IVF s ľahkou hormonálnou podporou na základe literárnych údajov a vlastných skúseností. Prvé dieťa po mimotelovom oplodnení sa narodilo v r. 1978 a bolo počaté v natívnom IVF-cykle. Výhodou natívnych IVF-cyklov oproti IVF-cyklom po kompletnej medikácii je minimálna záťaž pre pacientku, minimálne riziko komplikácií pri odbere oocyty, takmer žiadne riziko ovariálneho hyperstimulačného syndrómu, minimálne riziko viacplodovej gravidity, minimálne alebo žiadne náklady na kryoprezerváciu embryí a podstatne nižšia celková cena cyklu. Jedinou nevýhodou natívnych IVF-cyklov a IVF-cyklov s ľahkou hormonálnou podporou je pomerne nízka úspešnosť. Za akceptovateľnú sa považuje úspešnosť nad 20 %.

KLúčové slová: in vitro fertilizácia (IVF) – embryotransfer (ET) – natívny cyklus – soft protokol.

SUMMARY

The paper overviews opinions and information on native in vitro fertilization (IVF) cycles and IVF cycles with mild hormonal support based on the literature data and the authors' experiences. The first child after extracorporeal fertilization was born in 1978 and was conceived in native IVF-cycle. The advantage of native IVF-cycles in contrast with IVF-cycles after complete medication embrace minimal load for the patient, minimal risk of complications in oocyte collection, almost none risk of ovarian hyperstimulation syndrome, minimal risk of multifetal pregnancy, minimal or none costs on cryopreservation of embryos, and a considerably lower total price of the cycle. Low successfullness is the only disadvantage of native IVF-cycles and IVF-cycles with mild hormonal support. Success rate over 20 % is considered acceptable.

Key words: in vitro fertilization (IVF) – embryotransfer (ET) – native cycle – soft protocol

POZNÁMKY K INTRAPARTÁLNEJ INFEKЦИИ

Richard BARÁN

Some comments on intrapartum infection

(Z Gynekologicko-pôrodnického oddelenia Nemocnice sv. Lukáša v Galante, primár MUDr. Peter Gindl)

SÚHRN

Prevenca intrapartálnej infekcie je jednou z najdôležitejších priorít každého pôrodnika pri znižovaní mortality a morbidity novorodencov. Ascendencia infekcie z pošvy do vyšších častí genitálu a následná infekcia extraplacentovej membrány je potencionálnou príčinou predčasných pôrodov. Hoci intrapartálne infekcie nie sú vždy združené s chorioamnionitídou a zápalovou odpoveďou, subklinická intrauterinná infekcia sa vyskytuje často a je závažnou príčinou predčasného pôrodu. Práca sa opiera o aktuálne literárne údaje, ktoré sa zaoberajú etiológiou, mechanizmom vzniku, diagnostiky, liečby a prevencie intra-partálnych infekcií.

KLúčové slová: chorioamnionitída – cytokíny – predčasný pôrod – predčasná ruptúra plodových obalov.

SUMMARY

The prevention of intrapartum infection is one of the most important priorities of every obstetrician in reducing mortality and morbidity of neonates. An upward course of the infection from the vulva into the upper parts of genitals and subsequent infection of extra-placental membrane is a potential cause of premature labour. Even though intrapartum infections are not necessarily associated with chorioamnionitis and inflammatory response, subclinic infection occurs commonly and is a significant cause of preterm delivery. The submitted paper results from the literature data that deal with etiology, mechanism of the onset, diagnostics, treatment and prevention of intrapartum infections.

Key words: chorioamnionitis – cytokines – premature delivery – premature rupture of fetal membranes.

KLINICKÁ DYSMORFOLÓGIA – ROLA KONZILIÁRNEJ PRENATÁLNEJ ULTRAZVUKOVEJ DIAGNOSTIKY VRODENÝCH VÝVINOVÝCH CHÝB PLODU

Peter KLESKEŇ^{1,2}, Igor RUSŇÁK², Jaroslav HINŠT², Ján ŠTENCL², Michal KLIMENT², Ľubomír TURKOTA², Michal ONDREJČÁK³

Clinical dysmorphology – role of prenatal diagnostics counselling in congenital fetal malformations

(Zo ¹Subkatedry ultrazvukovej diagnostiky Slovenskej zdravotníckej univerzity v Bratislave, vedúci h. doc. MUDr. P. Kleskeò, CSc., MPH, z ²Národného centra materno-fetálnej medicíny, Katedry a Kliniky gynekológie a pôrodnictva Slovenskej zdravotníckej univerzity a Fakultnej nemocnice s poliklinikou v Bratislave, pracovisko Kramáre, prednosta prof. MUDr. Ján Štencl, CSc., a zo ³Železničnej nemocnice s poliklinikou v Bratislave, riaditeľ doc. MUDr. Michal Ondrejčák, CSc.)

SÚHRN

Práca zhrnuje poznatky z diagnostického a rozhodovacieho procesu prenatálnej ultrazvukovej diagnostiky vývinových chýb plodu. Dotýka sa otázok exaktnosti diagnostiky, istoty a neistoty diagnostických postupov dysmorfológie a následných terapeutických postupov malformovaných plodov a novorodencov. Nastoľuje potrebu hľadania riešenia problematiky chorôb spojených s mentálnou retardáciou, ktoré sa dajú prenatálne diagnostikovať len vo veľmi obmedzenom rozsahu. Heslovito aplikuje princípy pôrodnickej etiky na uvedenú oblasť dysmorfológie. Okrajovo sa zmieňuje o možných forenzných súvislostiach, vyplývajúcich z nedostatku informácií a vedomostí o obmedzených možnostiach prenatálnej diagnostiky.

KLúčové slová: dysmorfológia - prenatálna ultrazvuková diagnostika - malformácie plodu - medicínske, etické, právne aspekty – zodpovednosť - skúsenosti, rozhodovací proces - istota, neistota.

SUMMARY

The paper summarizes the knowledge on diagnostic and decision-making process of prenatal ultrasound diagnostics and counseling of fetal malformations covering the issues of exact diagnostics, certainty and uncertainty of diagnostic procedures of dysmorphology and subsequent therapeutic procedures of malformed fetuses and newborns. The paper urges to search for the management of diseases connected with mental retardation whose prenatal diagnostics is very restricted. The principles of obstetrical ethics to the aforementioned area of dysmorphology are telegraphically applied. Possible forensic associations resulting from lacking information and knowledge on limited modes of prenatal diagnostics are mentioned marginally.

Key words: dysmorphology – prenatal ultrasound diagnostics – fetal malformation – medical, ethical-legal aspects – responsibility – experiences, decision-making process – certainty, uncertainty - malpractice, litigation-opinions.

SÚČASNÉ MOŽNOSTI DIAGNOSTIKY OVARIÁLNYCH NÁDOROV

Igor RUSŇÁK, Ján ŠTENCL, Anton ČUNDERLÍK, Peter KLESKEŇ, Lubomír TURKOTA

Current modes of diagnostics of ovarian tumours

(Z Gynekologicko-pôrodnicej kliniky Slovenskej zdravotnickej univerzity a Fakultnej nemocnice s poliklinikou v Bratislave, pracovisko Kramáre, prednosta prof. MUDr. Ján Štencl, CSc.)

SÚHRN

Ovariálny karcinóm je zákerná, obyčajne dlhú dobu klinicky tichá, ale pritom veľmi agresívna choroba, ktorá i napriek dosiahnutým pokrokom v operačnej liečbe, rádioterapii, chemoterapii a imunoterapii patrí i naďalej medzi zhubné choroby s najvyššou mortalitou. Hlavnou príčinou veľmi nepriaznivej prognózy je predovšetkým neskorá diagnostika choroby.

v pokročilých klinických štádiách, ktoré sú obyčajne už inoperabilné, ba dokonca často až inkurabilné. Nakoľko v súčasnosti neexistuje žiadne univerzálne použiteľné skríningové vyšetrenie, autori analyzujú možnosti jednotlivých vyšetrovacích metód pre včasnú detekciu ovariálneho karcinómu, pričom zdôrazňujú najmä význam identifikácie a dispenzarizácie rizikovej skupiny žien, ktoré sú ohrozené dedičnou formou mama-ovariálneho karcinómu.

Kľúčové slová: ovariálny karcinóm – hereditárna forma – multifaktorová onkogenéza – pluripotentná histogenéza – molekulová biológia – ultrazvuk – nádorové markery.

SUMMARY

Although clinically silent for a longer period, ovarian cancer is an insidious and very aggressive disease that despite the achieved progress in surgical treatment, radiotherapy, chemotherapy and immunotherapy, still ranks among malignant diseases with the highest mortality. The main cause of very unfavourable prognosis is late diagnostics of the disease in advanced clinical stages, that are usually inoperable, many times even incurable. As currently there is no universally applicable screening examination, the authors analyze the modalities of single examination methods for early detection of ovarian cancer emphasizing the significance of identification and screening and follow-up of the risk group of women that are endangered by hereditary form of mammary-ovarian cancer.

Key words: ovarian cancer – hereditary form – multifactorial oncogenesis – pluripotent histogenesis – molecular biology – ultrasound – tumour markers.

MOŽNOSTI MANAŽMENTU STRESOVEJ INKONTINENCIE U ŽIEN

Branislav KOPČAN, Miroslav CHOVANEC, Rudolf LINTNER, Peter KAŠČÁK, Tibor JANKOVSKÝ

Modes of management of stress incontinence in women

(Z Gynekologicko-pôrodnického oddelenia Nemocnice s poliklinikou v Trenéne, primár MUDr. Miroslav Chovanec)

SÚHRN

Inkontinencia moču u žien je častým problémom, s ktorým žena prichádza do ambulancie gynekológa. Stresová inkontinencia moču u žien je spôsobená hlavne stavmi, ktoré vedú k porušeniu anatomických štruktúr uretry a panvového dna. Najčastejšou príčinou stresovej inkontinencie je hypermobilita uretrovezikálnej junkcie a insuficiencia vnútorného sfinktera uretry. Diagnostika choroby je komplexná. Okrem základných vyšetrovacích metód využíva urodynamické vyšetrenia a zobrazovacie metódy. Liečba je konzervatívna a chirurgická. Konzervatívna liečba kombinuje možnosti farmakoterapie s režimovými opatreniami, gymnastikou panvového dna a ďalšími modalitami. Chirurgická liečba je kauzálnou a najúčinnjšou liečbou stresovej inkontinencie. V širokej palete používaných chirurgických výkonov získavajú dominantné postavenie miniinvazívne operačné techniky, využíva-júce voľný záves distálnej uretry pomocou heterológnych materiálov –TVT-techniky. Retropubické kolpopexie však zostávajú zlatým štandardom chirurgickej liečby hypermobility uretry. Vzhľadom na etiopatogézu má stále väčší význam prevencia tejto choroby.

KLúčové slová: inkontinencia moču – urodynamické vyšetrenie – miniinvazívna operácia – retropubická kolpoplexia.

SUMMARY

Urinary incontinence in women is a frequently encountered problem in gynecologic outpatient department. Stress-induced urinary incontinence in women is caused predominantly by states leading to the impairment of anatomic structures of urethra and pelvic floor. The most common cause of stress incontinence include hypermobility of urethrovesicular junction and insufficiency of internal urethral sphincter. The diagnostics of the disease is complex. Apart from basic examination methods urodynamic examinations and imaging methods are exploited. The treatment may be conservative or surgical. Conservative treatment combines the modes of pharmacotherapy with regime measures, pelvic floor gymnastics and other modalities. Surgical treatment is causal and most effective treatment of stress incontinence. A broad-scale of surgical interventions is dominated by miniinvasive operation techniques that use distal urethra tension free vaginal tape (sling operation) by means of heterologous materials –TVT techniques. However, retropubic colpopexy remain golden standard of surgical treatment of urethral hypermobility. Due to etiopathogenesis the prevention of this diseases is becoming most important.

Key words: urinary incontinence – urodynamic examination – miniinvasive operation – retropubic colpopexy.

MANAŽMENT GRAVIDITY A PÔRODU U PLODU S LETÁLNOU KOSTNOU DYSPLÁZIOU

Vladimír FERIANEC, Karol HOLOMÁŇ

Management of pregnancy and delivery in the fetus with lethal skeletal dysplasia

(Z II. gynekologicko-pôrodnickej kliniky Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Fakultnej nemocnice s poliklinikou v Bratislave, pracovisko Ružinov, prednosta prof. MUDr. Karol Holomáň, CSc.)

SÚHRN

Cieľom práce je predstaviť prenatálny a postnatálny vývoj plodu postihnutého diagnózou letálnej kostnej dysplázie – osteogenesis imperfecta typ IIA, ako aj priebeh gravidity a spôsob jeho pôrodu, ktoré boli jednoznačne ovplyvnené rozhodnutím rodičov.

Osteogenesis imperfecta predstavuje skupinu klinicky a gene-ticky heterogénnych porúch zapríčinených defektným kolagénom (mutácie kolagénových génov, gén COL1A1 – 17. chromozóm, COL1A2 – 7. chromozóm). Incidencia diagnózy je 1 : 60 000. Má 4 základné typy I – IV, z nich typ II má podtypy A, B, C. Prenatálna diagnostika sa zakladá dominantne na opakovanej ultrasonografii a vyšetrení DNA z choriových klkov, resp. kolagénu z fibroblastov. Ultrazvuková diferenciálna diagnostika je veľmi náročná vzhľadom na široké spektrum ďalších letálnych a neletálnych kostných dysplázií. Osteogenesis imperfecta typ II patrí medzi letálne kostné dysplázie. Medzi diagnostické kritériá patrí demineralizácia lebky, mikromélie, mnohopočetné kongenitálne fraktúry. Intrauterinný a postnatálny vývoj plodu je infaustný a rodičom sa odporúča prerušenie gravidity.

V obrazovom materiáli autori predstavujú vývoj plodu s prenatálne diagnostikovanou osteogenesis imperfecta typ IIA (od 17. týždňa gravidity). Ultrasonografické snímky dokumentujú intrauterinný vývoj plodu. Napriek poučeniu rodičov o infaustnej prognóze plodu bolo ich želaním pokračovať v gravidite a následne plod čo najšetrnejšie porodiť. Vzhľadom na uvedení diagnózu, polohu plodu v období pôrodu a na želanie rodičov bola gravidita ukončená cisárskym rezom. Osteogenesis imperfecta typ IIA patrí medzi letálne kostné dysplázie plodu. Napriek rozvinutému prenatálnemu skriningu však môžu nastať pre perinatológa a neonatológa situácie, ku ktorým musia zaujať adekvátny postoj a aplikovať nie vždy obvyklý manažment. Rozhodnutie rodičov býva v týchto prípadoch určujúce.

KLúčové slová: osteogenesis imperfecta – plod – ultrasono-grafia – skeletálna dysplázia – prenatálna diagnostika.

SUMMARY

The aim of the paper is to present prenatal and postnatal development of the fetus affected by the diagnosis of lethal skeletal dysplasia – osteogenesis imperfecta type IIA, as well as the course of pregnancy and the mode of its delivery affected explicitly by the parent's decision.

Osteogenesis imperfecta represents a group of clinically and genetically heterogeneous disorders caused by defective collagen (mutations of collagen genes COL1A1 gene – 17. chromosome, COL1A2 – 7. chromosome). The incidence of diagnosis is 1 : 60 000. It has 4 basic types I – IV, of them type II having subtypes A, B, C. Prenatal diagnostics is based predominantly on repeated ultrasonography and DNA examinations from chorionic villi, or fibroblast collagen. From sonographic aspect differential diagnostics is very difficult because of a wide spectrum of other lethal and non-lethal skeletal dysplasias.

Osteogenesis imperfecta type II belongs to lethal skeletal dysplasias. Diagnostic criteria embrace: skull demineralization, micromelia, multiple congenital fractures. Intrauterine and postnatal fetal development is infaust and parents are recommended to pregnancy termination.

The text is supplied with numerous pictures that present fetal development with prenatally diagnosed osteogenesis imperfecta type IIA (from 17th week of pregnancy). Sonographic pictures document the intrauterine development of the fetus. Despite instructing the parents about the infaust prognosis of the fetus, the parents did not wish pregnancy interruption. With regard to the above diagnosis, the fetal position during the labour and due to the parents' wish the pregnancy was terminated by Caesarean section.

Osteogenesis imperfecta type IIA belongs to lethal skeletal fetal dysplasias. Despite developed prenatal screening, perinatologist and neonatologist may face the unusual situations that have to be managed untraditionally. The parent's decision is usually a decisive factor in these cases.

Key words: osteogenesis imperfecta – fetus – sonography – skeletal dysplasia – prenatal diagnostics.