

Otrzymano:  
03.10.2016  
Zaakceptowano:  
07.11.2016  
Opublikowano:  
30.06.2017

## Zespół braku pępowiny – diagnoza ultrasonograficzna w okresie prenatalnym oraz przegląd literatury

### Body stalk anomaly: antenatal sonographic diagnosis of this rare entity with review of literature

Amandeep Singh, Jasmeet Singh, Kamlesh Gupta

*Institut Nauk Medycznych i Badań Naukowych SGRD, Amritsar, Indie  
Zakład Radiodiagnostyki i Badań Obrazowych, Institut Nauk Medycznych i Badań Naukowych Sri Guru Ramdas, Vallah, Amritsar*

*Adres do korespondencji: Dr Amandeep Singh, Department of Radiodiagnosis and Imaging, Sgrdimsar, Vallah, Amritsar, 469, East Mohan Nagar, Sultanwind Road, Amritsar-Punjab 143001, India, tel.: +91 9872454954, e-mail: dr.amancs@gmail.com*

DOI: 10.15557/JoU.2017.0020

#### Abstract

Body stalk anomaly is a rare and severe malformation syndrome in which the exact pathophysiology and trigger factors are still unknown. Possible causes of body stalk anomaly include early amnion rupture with direct mechanical pressure and amniotic bands, vascular disruption of the early embryo, or an abnormality in the germinal disk. We present a case of body stalk anomaly diagnosed during antenatal sonographic evaluation at the first visit with the review of literature regarding this phenomenon. Sonographic features of the fetus included a severe midline defect of the fetal abdominal wall with a large extra-abdominal mass containing bowel and liver inside. Body stalk anomaly is accepted as a fatal anomaly, so it is important to differentiate it from other anterior wall defects for evaluating the management options.

#### Słowa kluczowe

zespół braku pępowiny,  
wady powłok jamy  
brzuszej,  
ultrasonografia,  
*limb-body wall complex*

#### Keywords

body stalk anomaly,  
abdominal defect,  
ultrasound,  
*limb-body wall complex*

## Wprowadzenie

Wady przedniej ściany jamy brzusznej dzielą się na trzy ogólne typy: wytrzewienie, przepuklina pępowinowa i wady należące do zespołu braku pępowiny<sup>(1)</sup>. Zespół braku pępowiny to najrzadsza, najcięższa i w każdym przypadku śmiertelna wada powłok brzusznych. Polega na niewykształceniu się ściany jamy brzusznej, przez co otrzewna jest otwarta w stronę jamy zewnątrzrodzowej, a płód połączony z łożyskiem<sup>(1)</sup>. Obecność wątroby i jelita w jamie zewnątrzrodzowej odróżnia zespół braku pępowiny od innych nieprawidłowości ściany jamy brzusznej. Choroba ta zazwyczaj nie wiąże się z anomaliami chromosomowymi<sup>(1)</sup>. Może występować m.in. z wadami cewy nerwowej, deformacjami układu moczowo-płciowego, nieprawidłowościami w klatce piersiowej, atrezią jelit czy wadami twarzoczaszki<sup>(2,3)</sup>. Duże zróżnicowanie fenotypowe w przypadkach opisywanych na całym świecie doprowadziło do powstania wielu określeń dla tej wady, takich jak zespół pasm owodniowych, zespół krótkiej pępowiny czy *limb-body wall complex*, co stwarza

zamieszanie terminologiczne<sup>(4)</sup>. Częstość występowania tego rzadkiego zespołu wad rozwojowych wynosi według niektórych źródeł 0,12 przypadku na 10 000 urodzeń (zarówno żywych, jak i martwych)<sup>(5,6)</sup>. Jednakże w niedawnym wielośrodkowym badaniu Daskalakisa i wsp.<sup>(1)</sup>, obejmującym 106 727 płodów od 10. do 14. tygodnia ciąży, stwierdzono częstość 1/7500 ciąż. Ta rozbieżność w częstości występowania sugeruje, że ten typ malformacji jest odpowiedzialny za znaczną liczbę poronień samoistnych w pierwszym trymestrze ciąży i przez to faktyczna częstość jego występowania może być niedoszacowana.

## Opis przypadku

Dwudziestosiemioletnia zdrowa pierwiastka pochodzenia hinduskiego zgłosiła się do przychodni położniczej na rutynową wizytę kontrolną. Wywiad ciąży pacjentki był nieobciążony. Nie miała ona także w przeszłości żadnych istotnych schorzeń ani zabiegów chirurgicznych. Cykl mie-



Ryc. 1. Obraz USG pokazujący przymieszczone organy jamy brzusznej (ABD) przyłączone do łożyska

siązkowy kobiety był regularny. Wiek ciążowy płodu określony na podstawie ostatniego krwawienia miesiączkowego matki wynosił 15 tygodni. Wyniki pierwszych przeprowadzonych w ciąży badań były w normie. Na podstawie badania ultrasonograficznego w skali szarości wykazano, że średni wiek płodu wynosi 15 tygodni i 3 dni. U płodu stwierdzono dużą wadę ściany brzucha oraz poszerzenie układu komorowego mózgu ze ścięciem tkanki mózgowej. Dokonano dalszej oceny przy użyciu ultrasonografii trójwymiarowej oraz kolorowego dopplera. Badanie wykazało obustronne poszerzenie komór bocznych oraz ścięcie i ściśnięcie miąższu mózgu. Mózdzek był przesunięty w kierunku potylicy płodu. W badaniu uwidoczniono również dużą wadę ściany brzucha z przymieszczeniem trzewi, tj. wątroby i pętli jelitowych, przez ubytek w ścianie brzucha, co sugerowało dużą przepuklinę pępowinową (ryc. 1 i 2). Z kolei inne narządy – żołądek, śledziona i pęcherz moczowy – znajdowały się wewnątrz ciała. Organy zlokalizowane poza ciałem płodu wyglądały na przyłączone do łożyska (ryc. 1 i 2). Serce było prawidłowo położone w klatce pier-



Ryc. 2. Obraz USG pokazujący wadę ściany brzucha z przymieszczeniem organów jamy brzusznej (strzałka)

siowej. W badaniu stwierdzono kifoskoliozę kręgosłupa. Objętość płynu owodniowego była prawidłowa. W ultrasonografii trójwymiarowej stwierdzono połączenie trzewi przemieszczonych poza organizm płodu z łożyskiem i potwierdzono rozpoznanie zespołu braku pępowiny. Stężenie  $\alpha$ -fetoproteiny było podwyższone. Ponieważ stwierdzona wada uniemożliwia przeżycie płodu, pacjentka podjęła decyzję o przerwaniu ciąży.

Badanie płodu wykazało dużą przepuklinę pępowinową z przymieszczeniem na zewnątrz jelita cienkiego i wątroby. Zaobserwowano obecność bardzo krótkiej pępowiny przyłączonej do organów przemieszczonych na zewnątrz ciała płodu (ryc. 3). Przymieszczone narządy były pokryte owodnią i przytwierdzone do łożyska.

## Omówienie

Zespół braku pępowiny to nazwa określająca kombinację ciężkich wad u płodu, w większości opisywanych przypadków uniemożliwiających przeżycie. Należy podejrzewać obecność tej jednostki chorobowej, jeśli stwierdzono dużą wadę powłok jamy brzusznej, jak również nieprawidłowości w szkielecie osiowym, takich jak kifoza czy skolioza, oraz krótką pępowinę bądź jej brak. Zespół braku pępowiny można wykryć pod koniec pierwszego trymestru ciąży. Trzeba również wziąć pod uwagę inne patologie ściany brzucha, takie jak przepuklina pępowinowa, wytrzewienie, wycisnienie pęcherza moczowego, wycisnienie kloaki, pentalogia Cantrella czy zespół OEIS (*omphalocele, exstrophy of cloaca, imperforate anus and spinal defect* – przepuklina pępowinowa, wycisnienie kloaki, atrezja odbytu, wady kręgosłupa)<sup>(6)</sup>.

Do możliwych przyczyn zespołu braku pępowiny należą wczesne pęknięcie worka owodniowego i bezpośrednie oddziaływanie mechaniczne pasm owodniowych, uszkodzenie układu naczyniowego na wczesnym etapie rozwoju zarodkowego oraz nieprawidłowości w obrębie tarczki zarodkowej<sup>(7)</sup>. Pewną rolę mogą odgrywać wady genów związanych z embriogenezą<sup>(8)</sup>.

Nieprawidłowość w tarczce zarodkowej stanowi całkowite niepowodzenie fałdowania zarodka wzdłuż wszystkich trzech osi (głowej, ogonowej i bocznej)<sup>(9)</sup>. W wyniku prawidłowego fałdowania następuje oddzielenie jamy wewnątrzzarodkowej (przyszłej jamy otrzewnowej) od jamy zewnątrzzarodkowej, uformowanie szpyty łączącej oraz rozwój sznura pępowinowego<sup>(10,11)</sup>. Niewłaściwe fałdowanie w odcinku głowym prowadzi do wad ściany klatki piersiowej oraz nadbrzusza, co stwarza warunki do rozwoju ektopii serca. Niewłaściwe fałdowanie po bokach zarodka prowadzi do przemieszczenia zawartości śródbrzusza do worka owodniowo-otrzewnowego o szerokiej podstawie, który łączy się w kierunku na zewnątrz z blaszką kosmówki w miejsce nieobecnego sznura pępowinowego lub za pośrednictwem bardzo krótkiej pępowiny<sup>(10,11)</sup>.

Ze względu na wypchnięcie zawartości jamy brzusznej na zewnątrz ciała płodu kręgosłup i klatka piersiowa nie roz-



**Ryc. 3.** Płód z dużą przepukliną pępowinową z przemieszczeniem na zewnątrz jelita cienkiego i wątroby. Zaobserwowano obecność krótkiej pępowiny przyczępionej do przepukliny pępowinowej

wijają się symetrycznie, co prowadzi do ciężkiej skoliozy i innych nieprawidłowości w obrębie szkieletu osiowego. Patologiczna rotacja kręgosłupa oraz niekompletne zamknięcie miednicy mogą prowadzić do rotacji kończyn i/lub powstania stóp końsko-szpotaowych<sup>(10,11)</sup>.

## Piśmiennictwo

1. Daskalakis G, Pilalis A, Papadopoulos D, Antsaklis A: Body stalk anomaly diagnosed in the 2nd trimester. *Fetal Diagn Ther* 2003; 18: 342–344.
2. Tsirka A, Korkontzelos I, Diamantopoulos P, Tsirkas P, Stefanos T: Prenatal diagnosis of body stalk anomaly in the first trimester of pregnancy. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2007; 20: 183–184.
3. Daskalakis G, Sebire NJ, Jurkovic D, Snijders RJ, Nicolaides KH: Body stalk anomaly at 10–14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997; 10: 416–418.
4. Takeuchi K, Fujita I, Nakajima K, Kitagaki S, Koketsu I: Body stalk anomaly: prenatal diagnosis. *Int J Gynaecol Obstet* 1995; 51: 49–52.
5. Miller ME, Higginbottom M, Smith DW: Short umbilical cord: its origin and relevance. *Pediatrics* 1981; 67: 618–621.
6. Kähler C, Humsch K, Schneider U, Seewald HJ: A case report of body stalk anomaly complicating a twin pregnancy. *Arch Gynecol Obstet* 2003; 268: 245–247.
7. Van Allen MI, Curry C, Gallagher L: Limb body wall complex: I. Pathogenesis. *Am J Med Genet* 1987; 28: 529–548.
8. Gajzer DC, Hirzel AC, Saigal G, Rojas CP, Rodriguez MM: Possible genetic origin of limb-body wall complex. *Fetal Pediatr Pathol* 2015; 34: 257–270.
9. Streeter GL: Focal deficiencies in fetal tissues and their relation to intra-uterine amputation. *Contrib Embryol* 1930; 22: 41–49.
10. Lockwood CJ, Scioscia AL, Hobbins JC: Congenital absence of the umbilical cord resulting from maldevelopment of embryonic body folding. *Am J Obstet Gynecol* 1986; 155: 1049–1051.
11. Bianchi DW, Crombleholme TM, D'Alton ME: Body-stalk anomaly. In: *Fetology: Diagnosis and Management of the Fetal Patient*. McGraw-Hill Professional, New York 2000: 453.
12. Russo R, D'Armiento M, Angrisani P, Vecchione R: Limb body wall complex: A critical review and a nosological proposal. *Am J Med Genet* 1993; 47: 893–900.
13. Plakkal N, John J, Jacob SE, Chithira J, Sampath S: Limb body wall complex in a still born fetus: a case report. *Cases J* 2008; 1: 86.
14. Kocherla K, Kumari V, Kocherla PR: Prenatal diagnosis of body stalk complex: A rare entity and review of literature. *Indian J Radiol Imaging* 2015; 25: 67–70.

W 1987 roku Van Allen i wsp. zaproponowali kryteria diagnostyczne zespołu krótkiej pępowiny. Aby można było stwierdzić obecność tej jednostki chorobowej, muszą wystąpić dwie spośród trzech wymienionych poniżej anomalii<sup>(7,12)</sup>:

- egzencefalia/przepuklina mózgowa z rozszczepami twarzy;
- rozszczep klatki piersiowej i wytrzewienie (wada linii środkowej ciała);
- wady kończyn (stopa końsko-szpotaowa, polidaktylia, oligodaktylia, syndaktylia, brachydaktylia, amelia).

W literaturze opisano dwa główne fenotypy<sup>(13,14)</sup>, z których każdy jest wynikiem innych patomechanizmów<sup>(12)</sup>:

- typ łożyskowo-czaszkowy, który obejmuje wady twarzoczaszki (przepuklinę mózgową/egzencefalię współwystępującą z rozszczepami twarzy) oraz obecność pasm owodniowych pomiędzy wadami czaszki a łożyskiem – proponowany patomechanizm to wczesne uszkodzenie układu naczyniowego;
- typ łożyskowo-brzuszy, nieobejmujący wad twarzoczaszki – do tego typu należą anomalie układu moczowo-płciowego, atrezja odbytu, przepuklina oponowa w lędźwiowo-krzyżowym odcinku kręgosłupa, krótki sznur pępowinowy, przetrwała zewnątrzrodzkowa jama ciała i niepęknięta błona owodniowa. Typ ten jest prawdopodobnie wynikiem nieprawidłowego rozwoju samego zarodka.

W przedstawionym przypadku wyniki badania USG były zgodne z tymi opisywanymi w literaturze przedmiotu.

Istotna jest wczesna diagnoza w celu zapewnienia przyszłym rodzicom właściwej informacji i porady dotyczącej rokowania w tego typu wadzie. Należy również pamiętać, że nie istnieją żadne specyficzne metody leczenia, a noworodek zazwyczaj umiera krótko po porodzie.

## Konflikt interesów

*Autorzy nie zgłaszają żadnych finansowych ani osobistych powiązań z innymi osobami lub organizacjami, które mogłyby negatywnie wpłynąć na treść niniejszej publikacji oraz rościć sobie do niej prawo.*