

Otrzymano:
23.08.2017
Zaakceptowano:
01.12.2017
Opublikowano:
29.12.2017

USG płodu – wczesne rozpoznanie oraz naturalna ewolucja wrodzonego niedorozwoju kości udowej

Fetal ultrasound: Early diagnosis and natural evolution of proximal femoral focal deficiency

Eugenio O. Gerscovich, Simran Sekhon, Thomas W. Loehfelm, Adam Greenspan

Department of Radiology, UC Davis Health, Sacramento, California, USA

Adres do korespondencji: Prof. Eugenio O. Gerscovich, MD, Department of Radiology, University of California, Davis Medical Center, 4860 Y Street, Suite 3100, Sacramento, CA 95817, tel.: (916) 734 0371, fax: (916) 734 6548, e-mail: eogerscovich@ucdavis.edu

DOI: 10.15557/JoU.2017.0043

Słowa kluczowe

płód,
USG,
dysplazja kostna,
wrodzony niedorozwój
kości udowej

Keywords

fetus,
ultrasound,
skeletal dysplasia,
proximal focal
femoral deficiency

Abstract

Proximal femoral focal deficiency is an extremely rare congenital anomaly with only a few case reports in the literature. This case illustrates one diagnosed by prenatal ultrasound. The diagnosis may be isolated or associated with other abnormalities and syndromes. This report describes the early obstetrical ultrasound diagnosis, its evolution and associated findings throughout pregnancy. To the best of our knowledge, it is the first report associating this diagnosis with sickle cell trait. Another finding in our patient was a concomitant intrauterine growth restriction that we attribute to placental infarctions and a retro placental hemorrhage, also on the basis of sickle cell trait. At birth, placental weight was under the 10th percentile for gestational age. Obstetrical ultrasound in the prenatal diagnosis of proximal femoral focal deficiency is important, because early recognition of this malformation could provide useful information to parents and physicians regarding newborn management and therapeutic planning.

Wstęp

Wrodzony niedorozwój kości udowej jest niezwykle rzadką wadą, o częstości występowania 0,11–0,2 na 10 000 urodzeń, dotychczas zaledwie kilka razy udokumentowaną w literaturze. Wada ta skutkuje skróceniem kończyny dolnej. Czynniki ryzyka pozostają nieznane, wiadomo jednak, że niedorozwój kości udowej może występować niezależnie albo w powiązaniu z innymi wadami lub zespołami.

W niniejszej pracy opisujemy przypadek rozpoznany w ramach wczesnej położniczej diagnostyki ultrasonograficznej, jego naturalną ewolucję w trakcie ciąży oraz dodatkowe ustalenia, których udało się dokonać podczas ciąży i po urodzeniu dziecka.

Opis przypadku

Dwudziestoletnia pacjentka we wczesnej ciąży (ciąża 1) zgłosiła się na konsultację w naszej placówce. W badaniu fizykalnym stwierdzono BMI 25,09 kg/m² oraz podwyższone ciśnienie krwi tętniczej. Wywiad kliniczny wskazywał na nosicielstwo niedokrwistości sierpowatej. Wyniki badań laboratoryjnych wykazały niedokrwistość normocytarną normochromiczną oraz łagodną trombocytozę. Pełne badania u matki wskazywały na niskie ryzyko. W 22⁺¹ tc. (tygodniu ciąży) według ostatniej miesiączki wykonano amniopunkcję, która nie wykazała aberracji chromosomowych. Wyniki badania metodą mikromacierzy również były w normie. Rozwój objawów widocznych w badaniu USG został opisany w tabeli 1 oraz przedstawiony na ryc. 1 i 2.

Wiek ciąży szacowany na podstawie ostatniej miesiączki	Długość kości			Inne objawy
	Prawa kość udowa (%)	Lewa kość udowa (%)	Pozostałe kości (%)	
19 tygodni + 2 dni	1,55 cm (<3.)	2,94 cm (21.)	Prawidłowe	Prawidłowa mineralizacja kości
21 tygodni	1,44 cm (1.)	3,3 cm (20.)	Prawidłowe	IUGR (<10.)
26 tygodni + 6 dni	2,36 cm (<1.)	4,72 cm (10.)	(1.)	IUGR (4.)
28 tygodni + 6 dni	2,4 cm (<1.)	5,2 cm (8.)	(<5.)	IUGR (6.)
31 tygodni	3 cm (<3.)	5,5 cm (10.)	(<5.)	IUGR (<3.)
33 tygodnie	3 cm (<3.)	5,5 cm (3.)	(3.)	IUGR (<3.)
35 tygodni	3,3 cm (<3.)	6,1 cm (<3.)	(<3.)	IUGR (<3.)
% – percentyle				

Tab. 1. Chronologiczna progresja objawów widocznych w obrazie USG

W 37⁺¹ tc. według ostatniej miesiączki pacjentka została poddana indukcji porodu zakończzonego rozwiązaniem drogą pochwową w znieczuleniu zewnątrzoponowym. Noworodek płci żeńskiej otrzymał 8 punktów w skali Apgar po 1 minucie od urodzenia oraz 9 punktów w 5 minucie od urodzenia. Waga urodzeniowa wynosiła 1865 g.

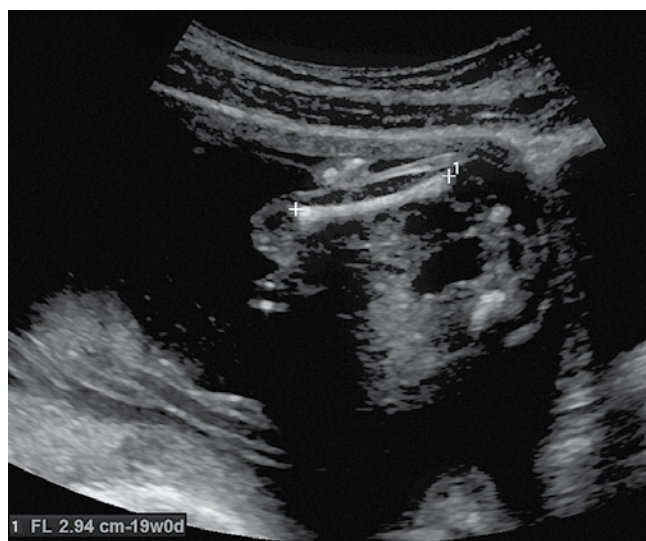
Badanie histopatologiczne materiału tkankowego łożyska wykazało małe dojrzałe łożysko o wadze 227 g (poniżej 10. percentyla) oraz zapalenie błon płodowych i łożyska pierwszego stopnia (łagodnie). Badanie histopatologiczne wykazało krwiak pozałożyskowy o rozmiarze 3,5 × 1,8 cm bez ucisku mięszu. Stwierdzono dwa centralnie umiejscowione zawały krwotoczne łożyska przylegające do tego obszaru, mierzące 2 × 1,8 × 1,2 cm oraz 1,8 × 1,5 × 1,2 cm, łącznie zajmujące około 10% powierzchni małego łożyska. Nie stwierdzono obecności zakrzepów międzykosmkowych. W dystalnym końcu pępowiny widoczny był ogniskowy krwotok rozciągający się na powierzchnię łożyska. Wyniki badań bakteriologicznych były negatywne. Spośród badań serologicznych pozytywny wynik uzyskano jedynie

w kierunku ospy wietrznej. Ultrasonograficzny obraz łożyska nie wykazywał cech patologicznych przez cały czas trwania ciąży.

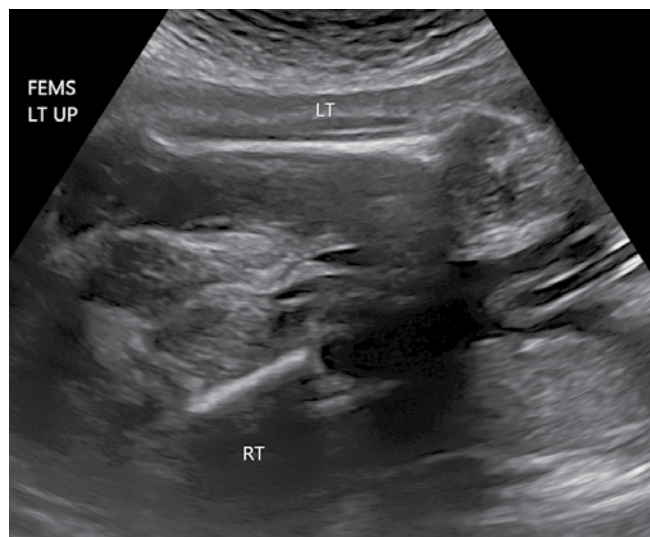
Noworodek został przyjęty na oddział intensywnej terapii noworodków. Badanie fizykalne wykazało znaczne skrócenie prawej kończyny dolnej (ryc. 3), o prawidłowym zakresie ruchomości, bez przemieszczenia stawu biodrowego, odruchy – prawidłowe. Stwierdzono symetryczną długość łydek. Dziewczynka została wypisana do domu 2 tygodnie po urodzeniu, z wagą 2004 g.

Konsultacja genetyczna w wieku 3 miesięcy wykazała wydatne czoło i hipoplazję środkowej części twarzy, z płaską nasadą nosa, hiperteloryzmem, telekantusem oraz mikrognacją.

Wyniki konsultacji ortopedycznej w wieku 2,5 miesiąca pokrywały się z rozpoznaniem ultrasonograficznym. Stwierdzono przykurcz zgięciowy prawego stawu biodrowego 40° oraz przykurcz zgięciowy stawu kolanowego 30° (ryc. 3).



Ryc. 1. Wrodzony niedorozwój kości udowej, USG prenatalne. Wiek: 19. tc. według ostatniej miesiączki. Krótka kość udowa o długości 1,55 cm. Prawidłowa kość udowa kończyny lewej o długości 2,94 cm (odległość pomiędzy kursorami – kość udowa, RT – prawa, FL – długość kości udowej)



Ryc. 2. Wrodzony niedorozwój kości udowej, USG prenatalne. Wiek: 28⁺⁶ tc. według ostatniej miesiączki. Obie kości udowe. Wymiary prawej kości udowej poniżej 1. percentyla. Wymiary lewej kości udowej – 8. percentyl (LT – lewa, RT – prawa)

Pojedyncze zdjęcie radiologiczne kończyn dolnych wykonane w tym samym wieku (ryc. 4) uwidoczniło krótką kość udową, równą około połowy długości lewej kości udowej, oraz staw rzekomy szyjki prawej kości udowej z górnobocznym podwichnięciem stawu biodrowego, z lekkim zgięciem ku przodowi. Jądro kostnienia nasady dalszej prawej kości udowej było prawidłowe.

Omówienie

Wrodzony niedorozwój kości udowej jest rzadką wadą wrodzoną, charakteryzującą się dysgenезją oraz hipoplazją różnych segmentów bliższego końca kości udowej, o częstości występowania 0,11–0,2 na 10 000 urodzeń⁽¹⁾. Wskazuje się na kilka możliwych czynników etiologicznych, m.in. cukrzycę, ekspozycję na talidomid, infekcje wirusowe, ekspozycję na promieniowanie, toksyczność chemiczną, jak również uraz płodu pomiędzy 4. a 8. tygodniem ciąży^(2,3). Wada może występować w różnym stopniu nasilenia, od skrócenia kości udowej związanego z deformacją szpotawą aż po całkowity brak zarówno panewki stawu biodrowego, jak i bliższego końca kości udowej. Może występować obustronnie (rzadko spotykane) lub jednostronnie (dotyczy 85–90% przypadków) i być powiązana z innymi wadami wrodzonymi, jednak nie wiąże się z żadnymi aberracjami chromosomalnymi. W literaturze istnieją opisy przypadków ze współwystępującymi: oligodaktylią dłoni⁽⁴⁾, agenezją lub hemimelią kości strzałkowej, brakiem więzadeł krzyżowych bądź rzepki, deformacjami kręgosłupa czy też stopą końsko-szpotawą^(5,6).

Proponowano dotąd kilka różnych sposobów klasyfikacji wrodzonego niedorozwoju kości udowej. Najbardziej praktyczny z prognostycznego punktu widzenia wydaje się system klasyfikacji zaproponowany przez Levinsona i wsp.: typ A – panewka stawu biodrowego prawidłowa,



Ryc. 3. Wrodzony niedorozwój kości udowej. Zdjęcie niemowlęcia w wieku 3 miesięcy, widoczna krótka prawa kończyna dolna

występuje głowa kości udowej, trzon kości udowej krótki, deformacja szpotawa szyjki kości udowej; typ B – występuje głowa kości udowej, ale brak połączenia kostnego pomiędzy głową a krótkim trzonem kości udowej, panewka stawu biodrowego wykazuje zmiany dysplastyczne; typ C – brak głowy kości udowej lub obecna w postaci małej kostki, trzon kości udowej krótki i proksymalnie zwężony, zaawansowana dysplazja panewki stawu biodrowego; typ D – brak głowy kości udowej oraz panewki stawu biodrowego, trzon kości udowej śladowy, a otwór zasłonowy powiększony⁽⁷⁾.

Jak podkreślano już w literaturze przedmiotu, rozpoznanie wrodzonego niedorozwoju kości udowej w trakcie diagnostyki prenatalnej jest istotne, gdyż daje rodzicom i lekarzom możliwość należytego zaplanowania opieki nad noworodkiem oraz postępowania leczniczego^(4,5). USG prenatalne jest powszechnie stosowane w celu wykrywania wszelkiego rodzaju wad rozwojowych płodu, w tym także wrodzonego niedorozwoju kości udowej. Najbardziej powszechną metodą służącą do rozpoznawania tej wady, o ile występuje jednostronnie, jest stwierdzenie różnicy w wymiarach obu kości udowych⁽⁸⁾. Współczynnik różnicy w długości kości udowych w opisywanych dotychczas przypadkach wahał się pomiędzy 0,64 a 0,85^(9,10). Pomiarów należy dokonywać zgodnie z wytycznymi Międzynarodowego Towarzystwa Ultrasonografii w Położnictwie i Ginekologii oraz Amerykańskiego Instytutu Ultrasonografii Medycznej^(11,12). W przypadku gdy w trakcie badania ultrasonograficznego zachodzi podejrzenie wrodzonego niedorozwoju kości udowej, należy wykluczyć inne wady, takie



Ryc. 4. Wrodzony niedorozwój kości udowej. Zdjęcie RTG kończyn dolnych w wieku 2,5 miesiąca po urodzeniu pokazuje krótką kość udową prawą ze stawem rzekomym szyjki kości udowej, górno-boczne podwichnięcia stawu biodrowego oraz symetryczną długość kości piszczelowych i strzałkowych

jak zespół udowo-twarzowy, zespół kość udowa–strzałka–kość łokciowa⁽¹³⁾, oraz poważniejsze deformacje, takie jak dysplazja śmiertelna, achondrogeneza, achondroplazja czy też dysplazja chondroektodermalna.

W opisywanym w niniejszej pracy przypadku rozpoznanie wrodzonego niedorozwoju kości udowej przyjęto na podstawie cech anatomicznych i biometrycznych widocznych w obrazie USG w 19⁺² tc. Od tego momentu pacjentka przechodziła kolejne badania co kilka tygodni. Według naszej interpretacji cech widocznych w kolejnych badaniach ultrasonograficznych płód pierwotnie wykazywał jednostronny niedorozwój kości udowej bez współwystępujących wad, a następnie doszło do gwałtownego zahamowania wzrostu wewnątrzmacicznego (*intrauterine growth restriction*, IUGR), któremu przypisujemy rozlane skrócenie wszystkich pozostałych kości długich płodu. Sądzimy, że zahamowanie wzrostu wewnątrzmacicznego nie było powiązane z wrodzonym niedorozwojem kości udowej. Wszystkie kości zachowały prawidłową mineralizację oraz kształt, co tym samym wyklucza większość dysplazji osteochondralnych. Nie wystąpił brak żadnej innej kości, co wyklucza możliwość zespołu kość udowa–strzałka–kość łokciowa. Nie wykazano też oligodaktylii dłoni, stóp końsko-szpotawych ani deformacji kręgosłupa, opisywanych w innych przypadkach wrodzonego niedorozwoju kości udowej uwzględnionych w literaturze przedmiotu. Co do

możliwości rozpoznania u opisywanego dziecka zespołu udowo-twarzowego, w którym występują wady twarzy, nie uwidoczniono ich w badaniach USG w okresie prenatalnym, jednakże w wieku 3 miesięcy po urodzeniu przeprowadzono konsultację genetyczną, w trakcie której stwierdzono wydatne czoło, hipoplazję środkowej części twarzy z płaską nasadą nosa, hiperteloryzm, obustronny telekanthus oraz mikrognację. Istnieje więc prawdopodobieństwo, że opisywany przypadek mieści się w tej kategorii (zespół twarzowo-czaszkowy). Filly i wsp. zaobserwowali analogiczne objawy u jednego ze swoich pacjentów⁽¹³⁾.

Jak opisano powyżej, istnieje kilka możliwych czynników etiologicznych wrodzonego niedorozwoju kości udowej, jednak żaden z nich nie był obecny u naszej pacjentki. Wywiad rodzinny wskazywał natomiast na nosicielstwo niedokrwistości sierpowatej. Pacjentka cierpiała na niedokrwistość normochromiczną normocytarną, połączoną z łagodną trombocytozą oraz podniesionym ciśnieniem krwi. W tym właśnie zaburzeniu upatrujemy przyczynę wrodzonego niedorozwoju kości udowej oraz małego łożyska. Niewielkie łożysko z zawałami oraz krwotokiem mogło z kolei odpowiadać za wewnątrzmaciczne zahamowanie wzrostu u płodu. Nie udało się nam znaleźć żadnego opisu przypadku wrodzonego niedorozwoju kości udowej, który wskazywałby na związek pomiędzy tą jednostką kliniczną a niedokrwistością sierpowatą. Wygląda na to, że nasz przypadek jest pierwszym tego typu opisanym w literaturze.

Postępowanie lecznicze w przypadku wrodzonego niedorozwoju kości udowej powinno być zindywidualizowane i wymaga multidyscyplinarnej współpracy lekarzy różnych dziedzin, w związku z występującymi u pacjenta różnicami w długości kończyn dolnych i stanem umięśnienia. Korekcja chirurgiczna może odbywać się na drodze przekształcenia stawu kolanowego w biodrowy poprzez zgięcie do 90° i dokonanie zespolenia kości udowej z miednicą lub też metodą tzw. plastyki rotacyjnej (znanej także jako technika Van Nesa), w której staw skokowy zostaje przekształcony w staw kolanowy, a następnie krótsza kończyna zostaje wyposażona w odpowiednią protezę⁽¹⁴⁾.

Wnioski

Badanie ultrasonograficzne u ciężarnych odgrywa ważną rolę w prenatalnym rozpoznaniu wrodzonego niedorozwoju kości udowej, ponieważ wczesna diagnoza daje rodzicom i lekarzom możliwość odpowiedniego przygotowania się do opieki nad noworodkiem oraz należytego zaplanowania leczenia.

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.

Piśmiennictwo

- Hillmann JS, Mesgarzadeh M, Revesz G, Bonakdarpour A, Clancy M, Betz RR: Proximal femoral focal deficiency: Radiologic analysis of 49 cases. *Radiology* 1987; 165: 769–773.
- Gonçalves LF, De Luca GR, Vitorello DA, Parente LM, Philippi H, Saab Neto JA *et al.*: Prenatal diagnosis of bilateral proximal femoral hypoplasia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 8: 127–130.
- Bronstein M, Deutsch M: Early diagnosis of proximal femoral deficiency. *Gynecol Obstet Invest* 1992; 34: 246–248.
- Otera Y, Morokuma S, Yumoto Y, Hojo S, Gotoh T, Hara T *et al.*: Prenatal three-dimensional images of proximal focal femoral deficiency produced by helical computed tomography. *Fetal Diagn Ther* 2009; 25: 349–353.
- D'Ambrosio V, Pasquali G, Squarcella A, Marcocchia E, De Filippis A, Gatto S *et al.*: Prenatal diagnosis of proximal focal femoral deficiency: Literature review of prenatal sonographic findings. *J Clin Ultrasound* 2016; 44: 252–259.
- Kudla MJ, Beczkowska-Kielek A, Kutta K, Partyka-Lasota J: Proximal femoral focal deficiency of the fetus – early 3D/4D prenatal ultrasound diagnosis. *Med Ultrason* 2016; 18: 397–399.
- Levinson ED, Ozonoff MB, Royen PM: Proximal femoral focal deficiency (PFFD). *Radiology* 1977; 125: 197–203.
- Mailath-Pokorny M, Timor-Tritsch IE, Monteagudo A, Mittal K, Konno F, Santos R: Prenatal diagnosis of unilateral proximal femoral focal deficiency at 19 weeks' gestation: Case report and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2011; 38: 594–597.
- Lin TH, Chung CH, Shih JC, Lin CH, Lee CN, Su YN: Prenatal diagnosis of proximal femoral focal deficiency: A case report and literature review. *Taiwan J Obstet Gynecol* 2013; 52: 267–269.
- Lessoway VA, Schulzer M, Wittmann BK: Sonographic measurement of the fetal femur: Factors affecting accuracy. *J Clin Ultrasound* 1990; 18: 471–476.
- American Institute of Ultrasound in Medicine: AIUM practice guidelines for the performance of obstetric ultrasound examinations. *J Ultrasound Med* 2010; 29: 157–166.
- Salomon LJ, Alfirevic Z, Berghella V, Bilardo C, Hernandez-Andrade E, Johnsen SL *et al.*: Practice guidelines for performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2011; 37: 116–126.
- Filly AL, Robnett-Filly B, Filly RA: Syndromes with focal femoral deficiency: Strengths and weaknesses of prenatal sonography. *J Ultrasound Med* 2004; 23: 1511–1516.
- Ackman J, Altiock H, Flanagan A, Peer M, Graf A, Krzak J *et al.*: Long-term follow-up of Van Nes rotationplasty in patients with congenital proximal focal femoral deficiency. *Bone Joint J* 2013; 95-B: 192–198.