

**Ε. Αναστασάκης, Ν. Παπαντωνίου,  
Γ. Δασκαλάκης, Σ. Μεσογίτης,  
Α. Αντσακλής**

Α' Μαιευτική & Γυναικολογική Κλινική  
Πανεπιστημίου Αθηνών,  
Νοσοκομείο «Αλεξάνδρα»

# Κυστικό ύγρωμα με φυσιολογικό χρωμοσωματικό έλεγχο. Αλγόριθμος αντιμετώπισης

## Περίληψη

Το κυστικό ύγρωμα σχετίζεται με χρωμοσωματικές ανωμαλίες, συνηθέστερα σύνδρομο Turner. Η διάγνωση του κυστικού υγρώματος μπορεί να γίνει από το πρώτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης, το έμβρυο πρέπει να διερευνάται και για άλλες πιθανές διαμαρτίες και επιβάλλεται ο έλεγχος καρυότυπου.

Λόγω της αμφιλεγόμενης πρόγνωσης η προγεννητική συμβουλευτική αποκτά ιδιαίτερη σημασία. Για την έγκυρη αντιμετώπιση τέτοιων περιστατικών, η κλινική μας προτείνει έναν αλγόριθμο διαχείρισης εμβρύων με κυστικό ύγρωμα.

*Λέξεις κλειδιά:* κυστικό ύγρωμα, καρυότυπος, διαχείριση

Αλληλογραφία:  
Ε. Αναστασάκης  
Κουντουριώτου 14, Άνω Βοιλήσια  
152 35, Αθήνα

e-mail:  
loufty28@yahoo.gr

Κατατέθηκε 13.10.2005  
Έγινε δεκτή 15.11.2005

## Εισαγωγή

Με τις δυνατότητες που μας παρέχει η σύγχρονη υπερηχογραφία, είναι δυνατό να ελέγξουμε λεπτομέρειες της υφής του τραχήλου από τα τέλη του πρώτου τριμήνου. Μια από τις συχνότερες ανωμαλίες της περιοχής αυτής είναι το κυστικό ύγρωμα.

Πρόκειται για ανωμαλία που εντοπίζεται συνήθως στον αυχένα του εμβρύου και είναι δυνατό να διαφορο-διαγνωσθεί από εγκεφαλοκήλη, μηνιγγοκήλη, ή κύστη από άλλους ιστούς. Ο όρος «ύγρωμα» σημαίνει υδαρής όγκος και πρόκειται για ανωμαλία του λεμφικού συστήματος που χαρακτηρίζεται από μονήρη ή πολλαπλές κύστες μέσα στους μα-

λακούς ιστούς του αυχένα.<sup>1</sup>

Το κυστικό ύγρωμα συχνά σχετίζεται με χρωμοσωματικές ανωμαλίες όπως σ. Turner, σ. Down και σ. Edward και ως εκ τούτου επιβάλλεται έλεγχος καρυότυπου του εμβρύου σε κάθε περίπτωση που ανιχνεύεται. Η διάγνωση του κυστικού υγρώματος μπορεί να γίνει από το πρώτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης και μετά τη διάγνωση του, το έμβρυο πρέπει να διερευνάται και για άλλες διαμαρτίες από άλλα συστήματα.<sup>1</sup>

Υπερηχογραφικά η διάγνωση γίνεται με την απεικόνιση των χαρακτηριστικών μορφωμάτων στον αυχένα του εμβρύου. Η διαμαρτία αυτή έχει χαρακτηριστική κυψελιδωτή εμφάνιση που οφείλεται στην ύπαρξη πολλαπλών διαφραγμάτων. Μεγάλες βλάβες έχουν συνήθως στο μέσο τους ένα παχύ διάφραγμα που είναι ο αυχενικός σύνδεσμος.

Η ύπαρξη ύδρωπα (ασκίτης – υδροθώρακας) και γενικευμένου οιδήματος δίδουν λίαν απαισιόδοξη πρόγνωση. Μεμονωμένα υγρώματα μπορούν να διορθωθούν χειρουργικά στην επιλόχεια περίοδο με καλή πρόγνωση. Σπάνια είναι ικανά να προκαλέσουν δυστοκία.<sup>1</sup>

### Παρουσίαση Περιστατικού

36χρονη, Κανκάσια, υγιής, πρωτοτόκος προσήλθε στο Μαιευτήριο 'Αλεξάνδρα' στα πλαίσια ελέγχου αυχενικής διαφάνειας και βιοχημικών δεικτών σε ημερολογιακή ηλικία κύησης 11+4 εβδομάδες. Κατά τον υπερηχογραφικό έλεγχο διαπιστώθηκε ένα ζων έμβρυο με κεφαλουρικό μήκος 46,6 χιλιοστά που αντιστοιχούσε σε 11+2 εβδομάδες κύησης. Η αυχενική διαφάνεια μετρήθηκε 7,1 χιλιοστά, ο όγκος του αμνιακού υγρού ήταν φυσιολογικός και απεικονίσθηκε ευμέγεθες κυστικό ύγρωμα (εικ. 1,2,3).

Ο στατιστικός κίνδυνος ηλικίας για σύνδρομο Down ήταν 1/159 και τροποποιήθηκε σε 1/3 έπειτα από τη συνδυασμένη εξέταση αυχενικής διαφάνειας, PAPP-A και ελεύθερης β hCG. Στη συμβουλευτική που ακολούθησε, η ασθενής αρνήθηκε τη λήψη τροφοβλάστης και επέλεξε τη διακοπή της κύησης, η οποία έγινε φαρμακευτικά με τη χρήση μισοπρο-

στόλης (600 μg x 2 κολπικά). Η χρωμοσωματική ανάλυση που έγινε αποκάλυψε φυσιολογικό καρυότυπο 46, XX.

### Συζήτηση

Η χρήση υπερήχων υψηλής τεχνολογίας και μεγάλης διαγνωστικής ευκρίνειας επιτρέπει την προγεννητική διάγνωση πολλών διαμαρτιών διαπλάσεως από το πρώτο τρίμηνο της κύησης και ως εκ τούτου έχει αλλάξει την ιατρική διαχείριση τέτοιων περιστατικών.<sup>2-4</sup>

Πρόσφατη ανασκόπηση, όπου ελέγχθηκαν 740 πραγματοποιηθέντες καρυότυποι σε περιπτώσεις κυστικού υγρώματος, αποκάλυψε 460 παθολογικούς (62%). Από αυτούς, σε 33% εντοπίστηκε σύνδρομο Turner, σε 15% τρισωμία 21%, σε 7% τρισωμία 18 και σε 2% τρισωμία 13. Στο εναπομείναν 5% εντοπίστηκαν σπάνιες χρωμοσωμικές ανωμαλίες όπως σύνδρομο Klinefelter, μερική τρισωμία, μερική μονοσωμία και μωσαϊκισμός.<sup>2</sup>

Κυστικό ύγρωμα εμβρύου με φυσιολογικά χρωμοσώματα μπορεί να υποδηλώνει την εκδήλωση αυτοσωμικού υπολειπόμενου ή επικρατούσας ανωμαλίας όπως σύνδρομο Noonan's<sup>3</sup>, νόσο πολλαπλού περυγίου (multiple pterygium disease)<sup>4</sup>, σύνδρομο Cowchock's<sup>5</sup> ή σύνδρομο Roberts.<sup>6</sup>

Αχονδρογέννηση τύπου II και άλλες χονδροδυστροφίες μπορούν να σχετισθούν με το ύγρωμα<sup>7</sup>, καθώς και εξωγενείς παράγοντες (αλκοόλ, αμινοπτερίνη).<sup>2</sup>

Η διαφορική διάγνωση του κυστικού υγρώματος περιλαμβάνει αυχενικό οίδημα, μηνιγγομυελοκήλη, εγκεφαλοκήλη, τραχηλικό τεράτωμα, ψευδομεμβράνη, αιμαγγείωμα και υποχωριονική πλακουντιακή κύστη.<sup>8</sup>

Η πρόγνωση του κυστικού υγρώματος εξαρτάται από το αποτέλεσμα του καρυότυπου, της α-εμβρυϊκής πρωτεΐνης (AFP), τα υπερηχογραφικά ευρήματα και το ιστορικό. Άλλες αναφορές σχετίζουν τον όγκο της κύστης και την παρουσία διαφραγμάτων με χειρότερη πρόγνωση.<sup>9</sup> Όμως το τελευταίο αντικρούεται από δύο άλλες δημοσιεύσεις<sup>10-11</sup> και απαιτείται μεγαλύτερη προοπτική μελέτη για τον καθορισμό της προγνωστικής τους αξίας. Τα κυστικά υγρώματα με διαφραγμάτια, ίσως προ-



*Εικόνα 1: Κυστικό ύγρωμα 1*



*Εικόνα 2: Κυστικό ύγρωμα 2*

έρχονται από τέλεια απόφραξη των τραχηλικών λεμφικών σάκων που εμποδίζει την επικοινωνία με το φλεβικό σύστημα της σφαγίτιδος και δημιουργεί τις μεγάλες κυψελιδωτές κύστεις. Αντίθετα, πιστεύεται ότι κυστικά υγράματα χωρίς διαφράγματα αποτελούν αποτέλεσμα προσωρινής συλλογής λέμφου λόγω ατελούς κωλύματος της λεμφικής παροχέτευσης. Η αυξημένη πίεση στο λεμφικό σύστημα μπορεί τυχαία να υπερβεί την ατελή απόφραξη, εξηγώντας έτσι την αυτόματη υποχώρηση τέτοιων βλαβών.<sup>9</sup>

Η πρόγνωση λοιπόν, όπως αναφέρει και η πλέον πρόσφατη σειρά 32 τέτοιων περιστατικών<sup>9</sup>, σχετίζεται άμεσα με τα συνοδά υπερηχογραφικά ευρήματα.<sup>8</sup> Το λεμφοίδημα απαντάται πολύ συχνά (55%) όπως και η παρουσία εμβρυϊκού ύδρωπα, ασκίτη με ή χωρίς πλευριτική συλλογή.<sup>2</sup>

Αυτόματη υποχώρηση του υγρώματος πριν την 20ή εβδομάδα κύησης θεωρείται δείκτης καλής πρόγνωσης αλλά δεν αποκλείει συνοδές χρωμοσωμικές ανωμαλίες ή δυσπλασία. Πρόσφατη μελέτη επί 42 περιστατικών κυστικού υγρώματος που διαγνώστηκαν στο πρώτο και στο δεύτερο τρίμηνο, αναφέρει ότι η υποχώρηση του υγρώματος παρατηρήθηκε στο 10% των ανευπλοειδικών και στο 17,6% των ευπλοειδικών κυήσεων. Αξίζει να σημειωθεί ότι το 90% των ανευπλοειδικών εμβρύων ήταν θήλεα ενώ, το 70,58% των ευπλοειδικών ήταν άρρενα.<sup>12</sup>

Η κλινική μας προτείνει τον παρακάτω αλγό-

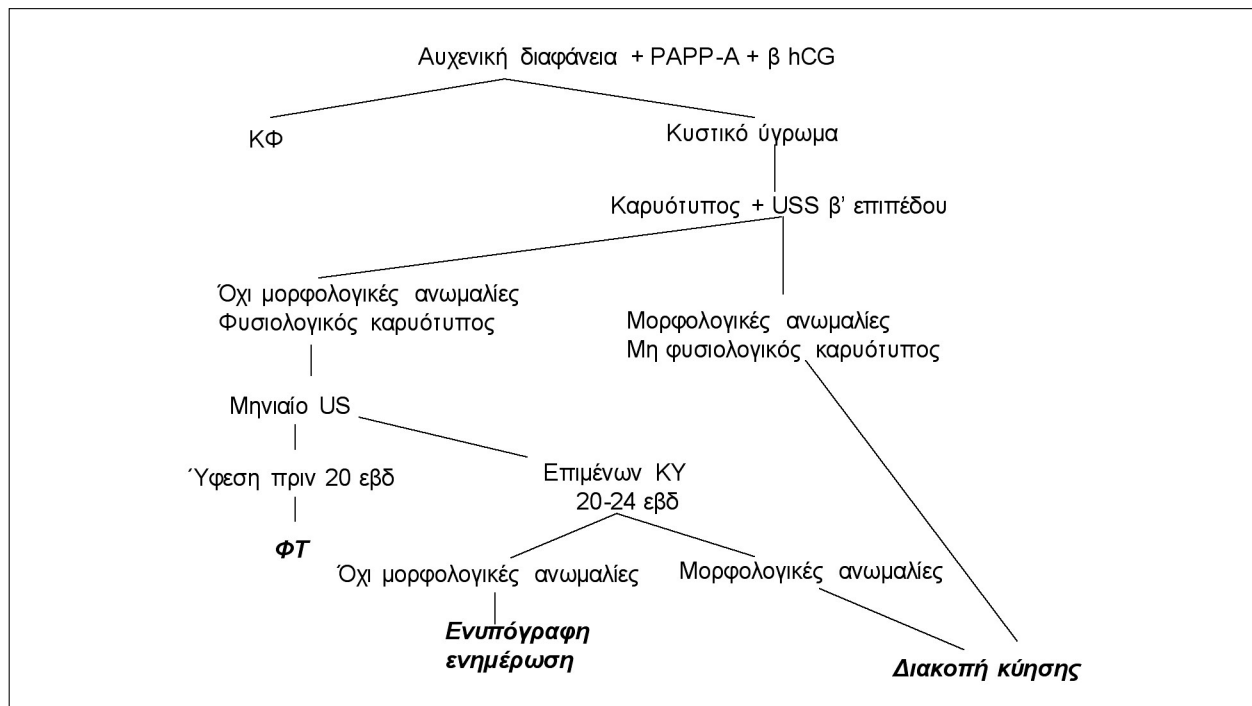


*Εικόνα 3: Κυστικό ύγρωμα 3*

ριθμο αντιμετώπισης περιστατικών κυστικού υγρώματος (πίνακας 1).

Η πλέον δύσκολη απόφαση για την επίτοκο αλλά και για τον ιατρό, εντοπίζεται στην περίπτωση επιμένουστος κυστικού υγρώματος μετά τις 20 εβδομάδες κύησης εάν απουσιάζουν οι υπερηχογραφικές μορφολογικές ανωμαλίες και το αποτέλεσμα της καρυοτυπικής εξέτασης είναι φυσιολογικό. Σε αυτή την περίπτωση, η βιβλιογραφική πρόταση αντιμετώπισης δεν είναι σαφής και η απόφαση προϋποθέτει εκτεταμένη συμβουλευτική συνεδρία για την πληροφορημένη συγκατάθεση των γονέων.

Έμβρυα όπου ανιχνεύεται κυστικό ύγρωμα αποτελούν υψηλού κινδύνου κυήσεις, με πο-



**Πίνακας 1.** Αλγόριθμος διαχείρισης εμβρύου με κυστικό ύγρωμα (τροποποίηση από Descampes et al.)

σοστό «κατά φύση» έκβασης λιγότερο από 10%.<sup>13</sup> Η παθολογοανατομική εξέταση πρέπει να ενθαρρύνεται έπειτα από αυτόματη ή τεχνητή έκτρωση καθώς το αποτέλεσμα της είναι σημαντικό όχι μόνο για την παρούσα κύηση αλλά και για μελλοντικές.

Η καθιέρωση των υπερήχων στη διαγνωστική προσέγγιση προγεννητικών παθήσεων κατέστησε δυνατή την έγκαιρη διάγνωση και την βέλτιστη αντιμετώπιση τέτοιων ασθενειών. Η εξατομικευμένη προγεννητική συμβουλευτική είναι μείζονος σημασίας στη διαχείριση τέτοιων κυήσεων.

## Cystic hygroma with normal chromosomes. Management algorithm

**E. Anastasakis, N. Papantoniou, G. Daskalakis, S. Mesogitis, A. Antsaklis**

1st Department of Obstetrics and Gynaecology  
University of Athens, "Alexandra" Maternity Hospital,  
Athens, Greece  
Correspondance: E. Anastasakis, 14 Kountouriotou str.,

Ano Vrilissia, 152 35, Athens

E-mail: loufty28@yahoo.gr

## Summary

Cystic hygroma is associated with chromosomal abnormalities, the most common being Turner syndrome. Diagnosis can be made during the first trimester of pregnancy, the fetus should be scanned for associate malformations, and karyotype examination is imperative. Due to the gloomy prognosis, prenatal counseling is of great importance. Our department is proposing a management algorithm for sound management of fetuses with cystic hygroma.

*Key words:* cystic hygroma, karyotype, management

## Βιβλιογραφία

1. Magowan B. Obstetrics and Gynaecology. 2nd Edition. Churchill Livingstone, 2002;28.
2. Descamps P, Jourdain O, Paillet C, et al. Etiology,

- prognosis and management of nuchal cystic hygroma: 25 new cases and literature review. *European Journal of Obstetrics & Gynaecology and Reproductive Biology* 1997;71:3-10.
3. Izquierdo L, Kushniro, Sanchez D, et al. Prenatal Diagnosis of Noonan's Syndrome in a female infant with spontaneous resolution of cystic hygroma and hydrops. *West J Med* 1990; 152: 418-421.
  4. Zeitune M, Fejgin MD, Abramovicz J, et al. Prenatal diagnosis of the pterygium syndrome. *Prenat Diagn* 1998; 8:1445-1449.
  5. Cowchock S, Wapner RJ, Kurtz A, et al. Not all cystic hygromas occur in the Ullrich Turner Syndrome. *Am J Med Genet* 1982; 12:327-33.1
  6. Edwards MJ, Graham JM Jr. Posterior nuchal cystic hygroma. *Clin Perinatol* 1990;17:611-640.
  7. Wenstrom KD, Williamson RA, Hoover WW, et al. Achondrogenesis type II (Ranger – Saldino) in association with jugular lymphatic obstruction sequence. *Prenat Diagn* 1989; 9:527-532.
  8. H.A Tanriverdi, AK Ertan, H.J Hendrik et al. Outcome of cystic hygroma in fetuses with normal karyotypes depends on associated findings. *European Journal of Obstetrics or Gynaecology and Reproductive Biology* 2005;118:40-46.
  9. Rosaes P, Guariglia L. Transvaginal Ultrasound detection of septated and non-septated cystic hygroma in early pregnancy. *Fetal Diagn Ther* 1997; 12: 132-5.
  10. Bronshtein M, Bar-Hava I, Blumenfeld I, et al. The difference between septated and nonseptated nuchal cystic hygroma in the early second trimester. *Obstet Gynecol* 1993; 81: 683-387
  11. Shulman LP, Raafat NA, Mace PC, et al. Significance of septations in isolated fetal cystic hygroma detected in the first trimester. *Prenat Diagn* 1994;14:223-226.
  12. Ganapathy R, Guven M, Sethna, et al. Natural history and outcome of prenatally diagnosed cystic hygroma. *Prenat Diagn* 2004; 24: 965-968.
  13. Edmund S, Howarth E. S, Elizabeth S, et al. Population-based study of the outcome following the prenatal diagnosis of cystic hygroma. *Prenat Diagn* 2005; 25: 286-291.