

Θ. Παπαθωμάς<sup>1</sup>, Ν. Μαντάς<sup>2</sup>,  
Σ. Σηφάκης<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Μαιευτική & Γυναικολογική Κλινική

ΓΝΝ Ρεθύμνου,

<sup>2</sup>Μαιευτική & Γυναικολογική Κλινική

Παν/μίου Κρήτης, Ηράκλειο

# Υπερηχογενές έντερο στη διάρκεια του β' τριμήνου της κύησης: διαγνωστική αξία στον προγεννητικό έλεγχο

## Περίληψη

Το υπερηχογενές έντερο (ΥΕ) αποτελεί εύρημα κατά τη διάρκεια υπερηχογραφήματος στο β' τρίμηνο της κύησης το οποίο χρήζει περαιτέρω διερεύνησης. Χαρακτηρίζεται από απεικόνιση του εντέρου με ηχογένεια όμοια - ή σχεδόν όμοια - με αυτή του οστού. Ανευρίσκεται στο 0.5% των κύησεων και συνήθως δεν έχει ιδιαίτερη παθολογική σημασία. Μπορεί όμως να σχετίζεται με ενδοαμνιακή αιμορραγία, εμβρυικό ασκίτη, υποξία του εμβρύου, ινοκυστική νόσο, λοιμώξεις (μεγαλοκυτταριός, τοξόπλασμα, παρβοϊός-B19), ενδομήτρια υπολειπόμενη ανάπτυξη, στένωση ή ατρησία του λεπτού εντέρου και τέλος χρωμοσωματικές ανωμαλίες (κυρίως τρισωμία 21). Έμβρυα με μεμονωμένο υπερηχογραφικό εύρημα ΥΕ έχουν πιθανότητα περίπου 1.4% να παρουσιάσουν σύνδρομο Down, ενώ στο 12.5% των πασχόντων εμβryών ανιχνεύεται ΥΕ. Συνεπώς η υπερηχογένεια του εντέρου μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως δείκτης για την εκτίμηση του κινδύνου για σύνδρομο Down και - εφόσον πρόκειται για μεμονωμένο εύρημα - προτείνεται η αύξηση του προϋπάρχοντα κινδύνου κατά 3-7 φορές. Στη σύγχρονη διεθνή βιβλιογραφία η ανίχνευση ΥΕ υποδεικνύει την ανάγκη εκτέλεσης αμνιοπαρακέντησης για τον έλεγχο στο αμνιακό υγρό: α) του εμβρυικού καριοτύπου, β) της παρουσίας μεγαλοκυτταριού, τοξοπλάσματος και παρβοϊού-B19 (με PCR τεχνική) - εφόσον όμως συνηγορούν και οι ορολογικές δοκιμασίες γ) των συνηθέστερων μεταλλάξεων για ινοκυστική νόσο. Ο έλεγχος πρέπει να συμπληρώνεται

Αλληλογραφία:

Σταύρος Σηφάκης

Ούλαφ Πάλμε 228, 71410, Ηράκλειο Κρήτης

Τηλ: 2810392335

Fax: 2810392759

e-mail:

sifakis@excite.com

Κατατέθηκε 12.12.05

Έγινε δεκτή 22.12.05

**με έλεγχο των γονέων για ινοκυστική νόσο, και οπωσδήποτε με κατάλληλη γενετική συμβουλευτική για τις δυνατότητες και τους περιορισμούς του σχετικού ελέγχου.**

*Λέξεις κλειδιά:* υπερηχογενές έντερο, ινοκυστική νόσος, συγγενής τοξοπλάσμωση, μεγαλοκυτταροϊός, παρβοϊός B-19, ενδομήτρια υπολειπόμενη ανάπτυξη, τρισωμία 21, ανευπλοειδία, προγεννητικός έλεγχος, γενετική συμβουλευτική.

### Εισαγωγή

Το υπερηχογενές έντερο (ΥΕ) αποτελεί εύρημα που χαρακτηρίζεται από απεικόνιση του εντέρου στον υπερηχογραφικό έλεγχο με ηχογένεια μεγαλύτερη από τη συνήθη. Επειδή ο βαθμός ηχογένειας μπορεί να εκτιμηθεί διαφορετικά ανάλογα με τον εξεταστή και η υποκειμενική εκτίμηση μπορεί να διαφέρει σημαντικά, έχουν κατά καιρούς προταθεί διάφορα κριτήρια αξιολόγησης του βαθμού ηχογένειας,<sup>1,2</sup> με επικρατέστερη τη διαβάθμιση (gradation) των Nyberg και συν. (1993).<sup>3</sup> Σύμφωνα με αυτή υπάρχουν τρεις βαθμοί ηχογένειας (echogenicity grade): Στο βαθμό (grade) I, το έντερο παρουσιάζει ελαφρώς μεγαλύτερη ηχογένεια από το ήπαρ. Στο βαθμό II η ηχογένεια είναι σημαντικά μεγαλύτερη από αυτή του ήπατος αλλά μικρότερη από

εκείνη του οστού. Στο βαθμό III η ηχογένεια είναι όμοια με αυτή του οστού (Εικόνες 1, 2, 3α & 3β). Το ΥΕ αποτελεί εύρημα στο 0.5% των κύσεων στη διάρκεια του β' τριμήνου, συνήθως μετά την 20η εβδομάδα.<sup>4</sup> Στην πλειοψηφία των περιπτώσεων δεν έχει παθολογική σημασία<sup>5</sup> και στο 76-90% των κύσεων με ΥΕ αναμένεται γέννηση απολύτως φυσιολογικών νεογνών.<sup>6,7</sup> Υπάρχει όμως αρκετά σημαντικός αριθμός μελετών που συσχετίζουν την παρουσία του ευρήματος αυτού με ποικίλες παθολογικές καταστάσεις της κύησης.<sup>3,6,8-12</sup> Αναλυτικότερα το ΥΕ μπορεί να σχετίζεται με: χρωμοσωμικές ανωμαλίες (τρисωμία 21 και σπανιότερα τρισωμία 18 ή άλλες ανευπλοειδίες), λοιμώξεις TORCH (κυρίως λοίμωξη από μεγαλοκυτταροϊό-CMV και σπανιότερα από τοξόπλασμα), ατρησία ή στένωση του εντέρου, αιμορραγία εντός του αμνιακού σάκου, ενδομήτρια υπολειπόμενη ανάπτυξη (IUGR), θalasσαιμία, κυστική ίνωση (CF), δυσπραγία του εμβρύου λόγω πλακουντιακής ανεπάρκειας, και αιφνίδιο ενδομήτριο θάνατο.<sup>3,5,6,8-12</sup>

### Αιτιολογία

Σύμφωνα με τους περισσότερους μελετητές για την υπερηχογένεια του εντέρου ευθύνονται ένας ή περισσότεροι από τους παρακάτω



**Εικόνα 1.** Υπερηχογενές έντερο σε έμβρυο 16 εβδομάδων κύησης, βαθμού (grade) III.



**Εικόνα 2.** Υπερηχογενές έντερο σε έμβρυο 19 εβδομάδων κύησης, βαθμού (grade) III, με ταυτόχρονη παρουσία μικρής ποσότητας ασκτικού υγρού.

μηχανισμούς: ανωριμότητα του εμβρυικού εντέρου, αλλαγή στη σύσταση του μηκωνίου με ελαττωμένη περιεκτικότητα σε νερό (συμπύκνωση) ή/και αυξημένη περιεκτικότητα σε πρωτεΐνες, κατάποση αίματος μετά από ενδοαμνιακή αιμορραγία, οίδημα του τοιχώματος του εντέρου (στην θαλασσαιμία), ισχαιμία λόγω κακής αιμάτωσης.<sup>4</sup> Η συμπύκνωση του μηκωνίου οφείλεται αφενός στο γεγονός ότι ο αυλός του εντέρου κατά τη διάρκεια του β' τριμήνου είναι ακόμη στενός και αφ' ετέρου στο ότι το έμβρυο δεν είναι ακόμη ικανό να καταπίνει επαρκείς ποσότητες αμνιακού υγρού, άρα η προώθησή του είναι αργή με αποτέλεσμα την μετατροπή του σε παχύρρευστη μάζα. Η συμπύκνωση δε αυτή του μηκωνίου μπορεί να οδηγήσει σε επασβεστώσεις, που προσδίδουν ακόμη περισσότερη υπερχογένεια. Οι Sickler και συν. έχουν περιγράψει το εύρημα αυτό σε έμβρυο με τρισωμία 21.<sup>13</sup> Επίσης έχει αποδειχθεί ότι κάποια ένζυμα (microvillar enzymes) είναι ελαττωμένα σε έμβρυα με τρισωμία 21 ή κυστική ίνωση<sup>14</sup>, ώστε ορισμένοι ερευνητές υποστηρίζουν την άποψη ότι αυτά τα έμβρυα «πάσχουν» από «δυσκοιλιότητα ενδομητρίως» ("in utero constipation").<sup>4</sup>

### Διαφορική διάγνωση

Το ΥΕ πρέπει να διακρίνεται από άλλες καταστάσεις με υπερχογενείς περιοχές στην ενδοκοιλιακή χώρα όπως τη μηκωνιακή περιτονίτιδα, ή από ενδοκοιλιακά υπερχογενή μορφώματα όπως δυσπλαστικούς νεφρούς και εξωθωρακικό διαχωρισμό του πνεύμονα (Πίνακας 1). Η διάκριση αυτή θα στηριχθεί στην διαφορετική υπερχογραφική απεικόνιση και στην διαφορετική ανατομική θέση. Άλλες κοιλιακές μάζες όπως η αιμορραγική κύστη ωοθήκης ή το νευροβλάστωμα είναι συνήθως εμφανείς μόνο στο γ' τρίμηνο.<sup>4</sup> Σημειώνεται ότι το υπερχογενές μηκώνιο κατά τη διάρκεια του γ' τριμήνου δεν έχει συνήθως παθολογικό υπόβαθρο<sup>15</sup> και αναγνωρίζεται εμφανώς στο παχύ έντερο.<sup>16</sup> Αν εξαιρεθεί η τελευταία αυτή περίπτωση, η αναγνώριση ΥΕ κατά τη διάρκεια του γ' τριμήνου δεν είναι συνηθισμένο εύρημα. Μπορεί δε να σχετίζεται με δυσμενή έκβαση της εγκυμοσύνης. Αναφέρεται τέλος ότι κυήσεις με σύνδρομο Down μπορεί να εμφανίσουν ΥΕ στο τρίτο και όχι στο δεύτερο τρίμηνο της κύησης.<sup>17</sup>

### Διαγνωστική αξία

Το ΥΕ συνήθως αποτελεί εύρημα χωρίς παθολογική σημασία όπως προαναφέρθηκε. Αποτελεί όμως ένα μη ειδικό δείκτη που με-



Εικόνα 3α & 3β. Υπερχογενές έντερο βαθμού (grade) II σε έμβρυο 17 εβδομάδων με τρισωμία 22.

**Πίνακας 1. Υπερηχογενείς εστίες στην εμβρυϊκή κοιλία.<sup>4</sup>****με επασβεστώσεις**

επασβεστώσεις περοτοναίου
περιτονίτιδα από μηκόνιο
υδρομητρώκολπος
ενδοαυλικές επασβεστώσεις μηκωνίου
ορθοπρωκτική ατρησία
ατρησία λεπτού εντέρου
μη συνοδευόμενες από εντερική απόφραξη (σπάνιες)
παρεγχύματος
ήπατος
σπλήνα
επινεφριδίων
επιπλεγμένων κύστεων ωοθηκών (σπάνια)
λιθίαση χοληδόχου κύστεως

**χωρίς επασβέστωση**

υπερηχογενές μηκόνιο
ενδοκοιλιακός εξωθωρακικός διαχωρισμός πνεύμονα (pulmonary sequestration)
όγκοι
αιμορραγία επινεφριδίων

ρικές φορές σχετίζεται με ορισμένες παθολογικές καταστάσεις του εμβρύου, όπως ανευπλοειδία, στένωση ή ατρησία του εντέρου, λοιμώξεις, IUGR και κυστική ίνωση. Όσον αφορά ειδικότερα τον κίνδυνο να υποκρύπτεται ανευπλοειδία ή κυστική ίνωση, αυτός αυξάνεται ανάλογα με το βαθμό (grade) ηχογένειας του ΥΕ. Οι Slotnick και Abuhamad<sup>18</sup> ανάμεσα σε 7.400 υπερηχογραφήματα β' τριμήνου αναγνώρισαν 145 (1.9%) περιστατικά με ΥΕ και έδειξαν ότι σε κήσεις με βαθμό ηχογένειας II και III υπάρχει αυξημένος κίνδυνος για ανευπλοειδία και κυστική ίνωση (Πίνακας 2). Οι Nyberg και συν<sup>3</sup> μελέτησαν 95 κήσεις με ΥΕ, εκ των οποίων 64 ήταν με βαθμό ηχογένειας II ή III και 31 με βαθμό I. Στην πρώτη ομάδα οι 40 από τις 64 κήσεις (62%) σχετιζόταν με τρισωμία ή κυστική ίνωση, ενώ στη δεύτερη ομάδα μόνο σε 5 από 31 κήσεις υπήρχε αντίστοιχη συσχέτιση (16%). Από τις παραπάνω αλλά και από άλλες μελέτες<sup>19</sup> φαίνεται ότι το ΥΕ σχετίζεται με κίνδυνο για σοβαρή υποκείμενη αιτία όταν η ηχογένεια είναι αυξημένη (βαθμού II ή III).

Οι Bosco και συν<sup>20</sup> σε μία πολύ ενδιαφέρουσα μελέτη εξετάζοντας 1.000 μονήρεις κήσεις με παρουσία ΥΕ κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές όσον αφορά τον σχετικό κίνδυνο για κυστική ίνωση ανάλογα με την εθνική καταγωγή και τη φυλή. Ειδικότερα στη λευκή φυλή ακόμη και όταν ο προϋπάρχων σχετικός κίνδυνος (a priori risk) είναι υψηλός, τα περισσότερα έμβρυα με ΥΕ δεν παρουσιάζουν νόσο, ενώ αντίθετα στις υπόλοιπες φυλές τα μισά σχεδόν έμβρυα θα πάσχουν από κυστική ίνωση. Σε μελέτη των Petrikovsky και συν (1999)<sup>21</sup>, είχαν παρακολουθηθεί υπερηχογραφικά 28 έμβρυα τα οποία στη συνέχεια υποβλήθηκαν σε ενδομήτρια μετάγγιση αίματος. Κανένα δεν παρουσίαζε ΥΕ πριν από τη μετάγγιση ενώ στον επακόλουθο υπερηχογραφικό έλεγχο (12 ώρες μετά τη μετάγγιση και ανά εβδομάδα) εξετάστηκε η παρουσία του ευρήματος αυτού. Σαν αποτέλεσμα προφανώς της παρακέντησης του ομφαλίου λώρου και της συνεπακόλουθης ενδοαμνιακής αιμορραγίας τα 7 από τα 28 έμβρυα εμφάνισαν

**Πίνακας 2.** Συσχέτιση του βαθμού υπερηχογένειας του εντέρου και της υποκείμενης παθολογικής αιτίας (ανευπλοειδίας ή κυστικής ίνωσης).<sup>18</sup>

Παθολογικές Καταστάσεις	Βαθμός υπερηχογένειας του εντέρου					
	Grade I		Grade II		Grade III	
εμβρύου	N=40	%	N=81	%	N=24	%
Κυστική ίνωση	-	-	2	2.5	5	20.8
ανευπλοειδία	-	-	2	2.5	6	25
Συνολικά	-	-	4	5	11	45.8

ΥΕ εντός των πρώτων 12 ωρών από τη μετάγχιση. Η υπερηχογένεια του εντέρου παρέμεινε σε 5 από τα 7 έμβρυα για 2 εβδομάδες και στα 3 από αυτά για 4 εβδομάδες. Η μελέτη αυτή επιβεβαίωσε ότι το ΥΕ μπορεί να προκληθεί από αιμορραγία εντός του αμνιακού σάκου. Οι Yaron και συν<sup>5</sup> μελέτησαν 79 κήσεις με ΥΕ του εμβρύου και διαπίστωσαν ότι σε 15 έμβρυα (19%) το εύρημα σχετιζόταν με κολπική αιμόρροια κύησης, σε 2 έμβρυα (2.5%) με κυστική ίνωση, σε 7 έμβρυα (8.9%) με πολλαπλές ανωμαλίες, σε 5 (6.3%) με στένωση ή διάτρηση εντέρου μη σχετιζόμενη με κυστική ίνωση, σε 5 (6.3%) με ενδομήτρια λοίμωξη από ποικίλους ιούς (CMV, ιό απλού έρπητα, ιό ανεμευλογιάς, παρβοϊό-B19) ενώ σε 30 περιπτώσεις (38%) δεν βρέθηκε κάποια υποκείμενη αιτία. Τέλος σε 3 κήσεις (3.8%) παρατηρήθηκε ανεξήγητος ενδομήτριος θάνατος.

Οι Al-Kouatly και συν<sup>22</sup> σε μελέτη τους το 2001 ανέδειξαν μια νέα παράμετρο που σχετίζεται με την πρόγνωση & έκβαση των περιστατικών με ΥΕ. Η μελέτη περιλάμβανε 171 έμβρυα με το εύρημα αυτό, όλα με βαθμό ηχογένειας III και χωρίς την παρουσία άλλης μείζονος υπερηχογραφικής ανωμαλίας ή δείκτη. Σε όλες τις κήσεις αυτές εκτελέστηκε αμνιοπαρακέντηση για τον έλεγχο του εμβρυϊκού καρυοτύπου, DNA έλεγχος των δύο γονέων για την ανίχνευση ετεροζυγωτίας για κυστική ίνωση καθώς και ιολογικός έλεγχος. Σε ποσοστό 3.5% των εμβρύων διεγνώσθη κυστική ίνωση και σε παρόμοιο ποσοστό ανευπλοειδία. Αναγνωρίστηκε επίσης ένα έμβρυο με CMV λοίμωξη, αλλά κανένα με τοξοπλάσμωση. Τη μετάλλαξη ΔF-508 της

ινοκυστικής νόσου (η συχνότερα ανευρισκόμενη) είχαν 5% των μητέρων και το 10.5% των πατέρων. Οι συγγραφείς υποστηρίζουν ότι στις περιπτώσεις με ινοκυστική νόσο και ανευπλοειδία η ηχογένεια του εντέρου είναι πολυεστιακή ("multifocal"), ενώ στην περίπτωση με CMV λοίμωξη μονοεστιακή ("focal"). Ο μικρός αριθμός των περιστατικών επιβάλλει την επιβεβαίωση σε μεγαλύτερες μελέτες αυτών των παρατηρήσεων. Η ίδια ομάδα ερευνητών δημοσίευσε μια άλλη ενδιαφέρουσα μελέτη σχετικά με τον προσδιορισμό παραγόντων κινδύνου για ενδομήτριο θάνατο εμβρύων με ΥΕ αγνώστου αιτιολογίας.<sup>23</sup> Στην αναδρομική αυτή μελέτη συνέκριναν τα έμβρυα με ΥΕ που κατέληξαν ενδομητρίως με αυτά που γεννήθηκαν ζωντανά, αφού πρώτα αποκλείστηκαν όλα τα έμβρυα με ΥΕ στα οποία ανιχνεύθηκε κυστική ίνωση, ανευπλοειδία, ενδομήτρια λοίμωξη ή άλλες ανωμαλίες. Από 156 τέτοια έμβρυα τα 9 (5.7%) υπέστησαν ενδομήτριο θάνατο, μεταξύ της 17ης και 39ης εβδομάδας κύησης (μ.ο. 22η εβδομάδα). Οι παράγοντες κινδύνου που εξετάστηκαν και συσχετίστηκαν με τον ενδομήτριο θάνατο ήταν το ολιγάμνιο, η υπολειπόμενη ενδομήτρια ανάπτυξη, και τα αυξημένα επίπεδα α-FP στον ορό της μητέρας. Όλοι οι προαναφερόμενοι παράγοντες κινδύνου ήταν πολύ πιο συχνόι στα έμβρυα με ΥΕ και ενδομήτριο θάνατο συγκριτικά με τα έμβρυα με το ίδιο εύρημα αλλά με καλή έκβαση κύησης (IUGR: 22.2 έναντι 0.7%, ολιγάμνιο: 44.4 έναντι 2%, αυξημένα επίπεδα α-FP: 80 έναντι 7.7%). Οι ερευνητές κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι σε έμβρυα με ανεξήγητης αιτιολογίας ΥΕ, η πιθανότητα ενδομητρίου θα-

νάτου ήταν 5.8% και ο ισχυρότερος παράγοντας πρόβλεψης αυτής της δυσμενούς έκβασης ήταν η αυξημένη συγκέντρωση της α-FP.<sup>23</sup>

### Γενετική συμβουλευτική

Η γενετική συμβουλευτική είναι ένα πολύ σημαντικό και αναπόσπαστο κομμάτι του προγεννητικού ελέγχου, ειδικά όταν διαγνωσθεί ένα εύρημα όπως το ΥΕ, το οποίο συνήθως δεν έχει παθολογική αξία αλλά ενίοτε μπορεί να αποτελεί εκδήλωση πολλών – και διαφορετικών – παθολογικών καταστάσεων της κύησης. Ο Μαιευτήρας-Γυναικολόγος είναι υποχρεωμένος να ενημερώσει το ζευγάρι παρουσιάζοντας τους όλα τα στοιχεία και τα διαθέσιμα δεδομένα που απορρέουν από την πρόσφατη βιβλιογραφία. Είναι δε καθήκον του να εξηγήσει τη σημασία του υπερηχογραφικού αυτού δείκτη, με τρόπο απλό και κατανοητό, αλλά χωρίς ανούσιες και επικίνδυνες «εκλαιϊκεύσεις» που μπορεί να παρανοηθούν από το ζευγάρι και να οδηγήσουν σε επιπόλαιες αποφάσεις. Η παρουσίαση όλων των επιλογών τόσο στη διαγνωστική προσέγγιση όσο και – κυρίως – στην αντιμετώπιση θεωρείται *sine qua non* προϋπόθεση της σωστής γενετικής συμβουλευτικής. Κατά συνέπεια η τελική απόφαση για τη διενέργεια περαιτέρω προγεννητικού ελέγχου (κυρίως επεμβατικού), είναι αποκλειστικό δικαίωμα του ζευγαριού και όχι του θεράποντος Ιατρού, υπό την προϋπόθεση ότι ο ιατρός αφιερώνει χρόνο στην ενημέρωση και το ζευγάρι είναι δεκτικό σε αυτήν.

Όσον αφορά ειδικότερα την πιθανότητα τα έμβρυα με μεμονωμένο υπερηχογραφικό εύρημα ΥΕ να πάσχουν από σύνδρομο Down, θα πρέπει να αναφέρεται στο ζευγάρι ότι η πιθανότητα αυτή είναι περίπου 1.4%.<sup>24</sup> Ο θεράπων ιατρός πρέπει να γνωρίζει και να αναφέρει ότι στο 12.5% των πασχόντων εμβρύων ανιχνεύεται ΥΕ.<sup>24</sup> Συνεπώς η υπερηχογένεια του εντέρου χρησιμοποιείται ως δείκτης για την εκτίμηση του κινδύνου για σύνδρομο Down και - εφόσον πρόκειται για μεμονωμένο εύρημα - προτείνεται η αύξηση του προϋπάρχοντα κινδύνου κατά 5.5-7 φορές,<sup>25,26</sup>

σύμφωνα με την διεθνή βιβλιογραφία. Η νέα (αυξημένη) τιμή του σχετικού κινδύνου για τρισωμία 21 συνήθως δεν δικαιολογεί την εκτέλεση αμνιοπαρακέντησης εφόσον πρόκειται για νεαρές έγκυες γυναίκες ή όταν οι βιοχημικοί δείκτες πρώτου ή δευτέρου τριμήνου, ή η αυχενική διαφάνεια έχουν προσδιορίσει μια μικρή σχετική πιθανότητα κινδύνου. Αντιθέτως σε γυναίκες που από την ηλικία τους ή από τα προαναφερόμενα screening tests έχουν ήδη μια οριακά αυξημένη πιθανότητα κινδύνου, η νέα τιμή του σχετικού κινδύνου που προκύπτει από την ανεύρεση του ΥΕ δικαιολογεί την εκτέλεση επεμβατικού ελέγχου.<sup>27</sup> Τέλος, σύμφωνα δε με το σύστημα βαθμολόγησης για την ανίχνευση της τρισωμίας 21 που προτείνεται από την Benacerraf και συν, η παρουσία ΥΕ βαθμολογείται με 1 μονάδα.<sup>28</sup> Σημειώνεται ότι με το σύστημα αυτό η αμνιοπαρακέντηση προτείνεται όταν η συνολική βαθμολογία που προκύπτει - μετά από την εκτέλεση γενετικού υπερηχογραφήματος και λαμβανομένης υπόψιν της ηλικίας - είναι ίση ή ξεπερνά τις 2 μονάδες.<sup>28,29</sup>

### Συμπεράσματα

Σύμφωνα με τα δεδομένα που απορρέουν από τη σχετική βιβλιογραφία, η παρουσία υπερηχογενούς εντέρου αποτελεί ένδειξη για εκτέλεση επεμβατικού προγεννητικού ελέγχου (αμνιοπαρακέντησης) α) για τον έλεγχο του εμβρυϊκού καρυότυπου, β) για την διερεύνηση (με PCR τεχνική) συγγενών λοιμώξεων (CMV, Παρβοϊός B-19, τοξόπλασμα), γ) για ανίχνευση μεταλλάξεων της ινοκυστικής νόσου (τουλάχιστον της ΔF-508). Παράλληλα με τον επεμβατικό προγεννητικό έλεγχο πρέπει να γίνεται έλεγχος των γονέων για φορεία κυστικής ίνωσης, καθώς και προσεκτική ερμηνεία των τυχόν ορολογικών δοκιμασιών για συγγενείς λοιμώξεις. Η πρόγνωση και έκβαση των εμβρύων με ΥΕ συνήθως είναι καλή αν αποκλειστούν οι παραπάνω παθολογικές καταστάσεις. Εντούτοις – και χωρίς να αποτελεί ακόμη επιβεβαιωμένη γνώση - ο θεράπων ιατρός πρέπει να έχει υπόψιν του ότι αν μετά την ολοκλήρωση του σχετικού ελέγχου δεν αναγνωρισθεί κάποια

υποκείμενη αιτία από τις προαναφερόμενες, η έγκυος πρέπει να παρακολουθείται στενά για την εκδήλωση επιπλοκών της κύησης όπως IUGR, ολιγάμνιο ή και ενδομήτριο θάνατο του εμβρύου, ή να επανελεγχθεί υπερηχογραφικά για τυχόν συνυπάρχουσες δομικές ανωμαλίες του εμβρύου, που θα αυξήσουν το σχετικό κίνδυνο για την ύπαρξη ανευπλοειδίας.

---

## Echogenic bowel during 2nd trimester of pregnancy: diagnostic value in prenatal diagnosis

T. Papathomas<sup>1</sup>, N. Mantas<sup>2</sup>, S. Sifakis<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Obstetrics and Gynecology, General Hospital of Rethymno, Crete, Greece

<sup>2</sup>Department of Obstetrics and Gynecology, University Hospital of Heraklion, Crete, Greece

Correspondence: Stavros Sifakis, MD  
228 Oulaf Palme Street, 71410  
Heraklion – Crete, Greece  
Tel.: +302810392335  
Fax.: +302810329759  
E-mail: sifakis@excite.com

### Summary

Echogenic bowel (EB) is a sonographic finding, typically seen during the second trimester of the pregnancy. It is defined as the impression of unusually echogenic bowel, with echogenicity similar or same with that of the bones. It is found in approximately 0.5% of second trimester pregnancies, and usually does not consist a pathologic entity. However the potential importance to prenatal diagnosis is due to the relation of EB to some pathological conditions of the pregnancy that includes: intra-amniotic bleeding, early fetal ascites, meconium peritonitis, cystic fibrosis, congenital infections (CMV, Toxoplasmosis, Par-

vovirus-B19), hypoxia or fetal distress, IUGR, bowel obstruction, atresia or perforation, and aneuploidies. This sonographic finding has been used as a marker for trisomy 21 in the second trimester scan, or in the genetic sonogram. Current literature suggests that invasive prenatal diagnosis (amniocentesis) should be recommended for fetal karyotype detection, for PCR testing of congenital infections (CMV, Toxoplasma, Parvovirus-B19), as well as for the detection of cystic fibrosis mutations ( $\Delta F$  508 and others). Serological examinations for infections, DNA analysis of both parents for cystic fibrosis, and appropriate genetic counseling are recommended as well.

*Key words:* Echogenic bowel, Cystic Fibrosis, congenital infections, CMV, Toxoplasmosis, Parvovirus B19, IUGR, trisomy 21, aneuploidy, amniocentesis, prenatal diagnosis, genetic sonogram, genetic counseling.

---

### Βιβλιογραφία

1. Capsi B, Blickstein I, Appelman Z. The accuracy of the assessment of normal fetal intestinal echogenicity-electrooptical densitometry versus the ultrasonographer's eye. *Gynecol Obstet Invest* 1992;33:26-30.
2. Khandelwal M, Silva J, Chan L, Reece EA. Three-dimensional ultrasonographic technology to assess and compare echodensity of fetal bowel, bone and liver in the second trimester of pregnancy. *J Ultrasound Med* 1999;18:691-695.
3. Nyberg DA, Dubinsky T, Resta RG, Mahony BS, Hickok DE, Luthy DA. Echogenic fetal bowel during the second trimester: clinical importance. *Radiology*. 1993;188:527-31
4. Nyberg, McGahan, Pretorius, Pilu. *Diagnostic Imaging of Fetal Anomalies*, 2003, Lippincott Williams & Wilkins.
5. Yaron Y, Hassan S, Geva E, Kupferminc MJ, Yavetz H, Evans MI. Evaluation of fetal echogenic bowel in the second trimester. *Fetal Diagn Ther*. 1999;14:176-80
6. MacGregor SN, Tamura R, Sabbagha R, Brenhofer JK, Kambich MP, Pergament E. Isolated hyperechoic fetal bowel: significance and implications for management. *Am J Obstet Gynecol*. 1995;173:1254-8.

7. Muller F, Dommergues M, Aubry MC, Simon-Bouy B, Gautier E, Oury JF, Narcy F. Hyperechogenic fetal bowel: an ultrasonographic marker for adverse fetal and neonatal outcome. *Am J Obstet Gynecol.* 1995;173:508-13.
8. Persutte WH. Second trimester hyperechogenicity in the lower abdomen of two fetuses with trisomy 21: is there a correlation? *J Clin Ultrasound.* 1990;18:425-8.
9. Scioscia AL, Pretorius DH, Budorick NE, Cahill TC, Axelrod FT, Leopold GR. Second-trimester echogenic bowel and chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol.* 1992;167:889-94.
10. Dicke JM, Crane JP. Sonographically detected hyperechoic fetal bowel: significance and implications for pregnancy management. *Obstet Gynecol.* 1992;80:778-82
11. Hogge WA, Hogge JS, Boehm CD, Sanders RC. Increased echogenicity in the fetal abdomen: use of DNA analysis to establish a diagnosis of cystic fibrosis. *J Ultrasound Med* 1993;12:451-454.
12. Bahado-Singh R, Morotti R, Copel JA, Mahoney MJ. Hyperechoic fetal bowel: the perinatal consequences. *Prenat Diagn* 1994;14:981-987.
13. Sickler GK, Vang R, Maklad N. Echogenic fetal bowel and calcified meconium in a fetus with trisomy 21. *J Ultrasound Med* 1998;17:591-593
14. Brock DJH. Prenatal diagnosis of cystic fibrosis. In: Rodeck CH, Nicolaides KH, eds. *Prenatal Diagnosis.* New York: John Wiley and Sons, 1985:159-175.
15. Paulson EK, Hertzberg BS. Hyperechoic meconium in the third trimester fetus: an uncommon normal variant. *J Ultrasound Med* 1991;10:677-680.
16. Fung AS, Wilson S, Toi A, Johnson JA. Echogenic colonic meconium in the third trimester: a normal sonographic finding. *J Ultrasound Med* 1992;11:676-678.
17. Sepulveda W, Bower S, Fisk NM. Third-trimester hyperechogenic bowel in Down syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 1995;172:210-211.
18. Slotnick RN, Abuhamad AZ. Prognostic implications of fetal echogenic bowel. *Lancet* 1996;347:85-87.
19. Hill LM, Fries J, Hecker J, Grzybek P. Second-trimester echogenic small bowel: an increased risk for adverse perinatal outcome. *Prenat Diagn* 1994;14:845-850.
20. Bosco AF, Norton ME, Lieberman E. Predicting the risk of cystic fibrosis with echogenic fetal bowel and one cystic fibrosis mutation. *Obstet Gynecol.* 1999;94:1020-3.
21. Petrikovsky B, Smith-Levitin M, Holsten N. Intra-amniotic bleeding and fetal echogenic bowel. *Obstet Gynecol.* 1999;93:684-6.
22. Al-Kouatly HB, Chasen ST, Streltsoff J, Chervenak FA. The clinical significance of fetal echogenic bowel. *Am J Obstet Gynecol.* 2001;185:1035-8.
23. Al-Kouatly HB, Chasen ST, Karam AK, Ahner R, Chervenak FA. Factors associated with fetal demise in fetal echogenic bowel. *Am J Obstet Gynecol.* 2001;185:1039-43
24. Bromley B, Doubilet P, Frigoletto FD Jr, Krauss C, Estroff JA, Benacerraf BR. Is fetal hyperechoic bowel on second-trimester sonogram an indication for amniocentesis? *Obstet Gynecol.* 1994;83:647-51
25. Snijders RJM, Nikolaidis KH. *Ultrasound Markers for fetal chromosomal defects.* New York: Parthenon Publishing Group, 1995
26. Nyberg DA, Lythy DA, Resta RG, Nyberg BC, Williams MA. Age-adjusted ultrasound risk assessment for fetal Down's syndrome during the second trimester :description of the method and analysis of 142 cases. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998;12:8-14
27. Sifakis S. Ultrasonography markers in chromosomal abnormalities. *BJMG* 2003;6 (suppl):31-40
28. Benacerraf BR, Neuberg D, Bromley B, Frigoletto FD Jr. Sonographic scoring index for prenatal detection of chromosomal abnormalities. *J Ultrasound Med.* 1992;11:449-58.
29. Bromley B, Lieberman E, Benacerraf BR. The incorporation of maternal age into the sonographic scoring index for the detection at 14-20 weeks of fetuses with Down's syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1997;10:321-4.