



Baština Akademije nauka i umjetnosti Bosne i Hercegovine

Zbornik radova "Međunarodni naučni simpozij FETALNA MEDICINA: OD LEONARDA DA VINCIJA DO DANAS"

Mesihović Dinarević, Senka

2015

Akademija nauka i umjetnosti Bosne i Hercegovine

<https://bastina.anubih.ba/items/8f3700c3-bf6b-4ef7-b1a2-46fa77969d19>

Preuzeto s Baštine Akademije nauka i umjetnosti Bosne i Hercegovine

<https://bastina.anubih.ba/>

PRENATALNA SLIKOVNA DIJAGNOZA KONGENITALNIH ANOMALIJA GASTROINTESTINALNOG I UROTRAKTA

Emina Hadžimuratović¹³

Pedijatrijska klinika KCU Sarajevo, Bosna i Hercegovina

Sažetak

Kongenitalne anomalije gastrointestinalnog (GI) trakta se javljaju u 0,8 na 1.000 fetusa, a bubrega i urinarnog trakta u 0,3 do 1,6 na 1.000 fetusa. Najčešći tip anomalije GI trakta je atrezija. Mogućnost ultrasonografske dijagnoze gastrointestinalne (GI) atrezije zavisi od mjesta opstrukcije, prisustva pridruženih anomalija te gestacijske dobi u vrijeme pregleda. Zbog češće prisutne dilatacije crijeva i/ili polihidraminiona, proksimalna opstrukcija se lakše dijagnostikuje od distalne. Nemogućnost vizuelizacije fetalnog želuca upućuje na ezofagealnu atreziju, koja može ili ne mora biti udružena s traheoezofagealnom fistulom (TOF). Najčešća prenatalno dijagnostikovana atrezija je duodenalna atrezija i često je udružena s drugim anomalijama, posebno trisomijom 21. Prenatalni ultrazvuk ima malu senzitivnost u detekciji urođenih opstrukcija kolona (npr. Hirsprungova bolest, anorektalne anomalije...). Kongenitalne anomalije bubrega i urinarnog trakta čine 20% do 30 % anomalija identificiranih u prenatalnom periodu i predstavljaju širok spektar poremećaja koji nastaju zbog abnormalnog embrionalnog razvoja bubrega (bubrežna displazija, bubrežna agenezija, tubularna disginezija, policistična bubrežna bolest), poremećaja normalne migracije bubrega (bubrežna ektopija i anomalije fuzije) ili abnormalnosti u razvoju kanalnog sistema bubrega (opstrukcija ureteropelvičnog spoja, megaureter, ektopični ureter, vezikouretralni refluks, ekstrofija mokraćnog mjehura, valuvula stražnje uretre). Najteža anomalija bubrega i urotrakta je bilateralna bubrežna agenezija i u više od 50% slučajeva je udružena s drugim strukturalnim anomalijama (kardiovaskularne, skeletne, središnjeg živčanog sistema), uključujući i različite sindrome (kaudalna disginezija, VACTERL). Prenatalna dijagnoza je važna jer omogućava pravovremeni specifični opstetrički tretman ili prekid trudnoće, a u nekim slučajevima i intrauterinu intervenciju te planiranje poroda u centru s odgovarajućom neonatalnom podrškom.

¹³ Dr. sc. med. Emina Hadžimuratović, Pedijatrijska klinika KCU, Patriotske lige 81, BA – 71000 Sarajevo; e-mail: eminahadzimuratovic@yahoo.com

Ključne riječi: prenatalna dijagnoza, kongenitalne anomalije, gastrointestinalni trakt, bubrezi, urinarni trakt

Uvod

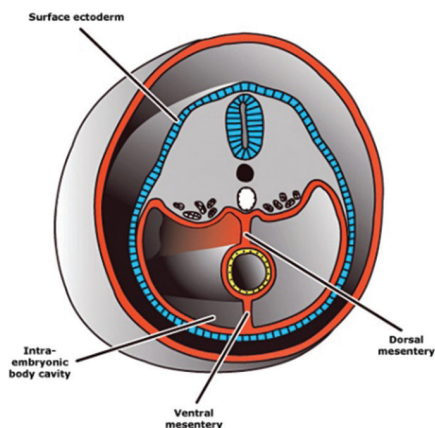
Kongenitalne anomalije gastrointestinalnog (GI) trakta se javljaju u 0,8 na 1.000 fetusa, a bubrega i urinarnog trakta u 0,3 do 1,6 na 1.000 fetusa (1). Najčešći tip anomalije GI trakta je atrezija. Kongenitalne anomalije bubrega i urinarnog trakta (engl. *Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract*, CAKUT) predstavljaju 20-30% anomalija identificiranih u prenatalnom periodu. Nebubrežne anomalije su prisutne u 30% djece s CAKUT, a kombinacija CAKUT i nebubrežnih anomalija se nalazi u više od 200 sindroma (1).

Pregled razvoja gastrointestinalnog trakta

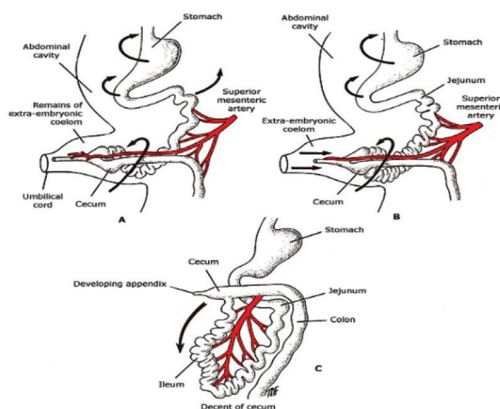
Razvoj gastrointestinalnog trakta počinje formiranjem prednjeg, srednjeg i stražnjeg crijeva iz primarne embrionalne cijevi. Anatomsko formiranje ezofagusa, želuca, jetre i pankreasa postiže se već u 4. fetalnoj sedmici kroz seriju evaginacija, elongacija i dilatacija.

Kraniokaudalna diferencijacija – Tri regije primitivnog intestinuma predstavljaju začetke sljedećih specifičnih dijelova gastrointestinalnog trakta (2,9):

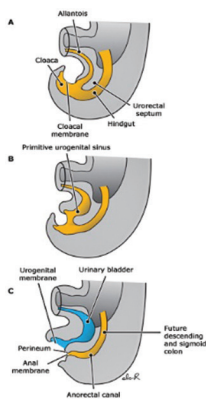
- **Prednje crijevo** je prethodnik ždrijela, jednjaka, želuca, jetre, žučnog mjehura, gušterače i kranijalnog dijela duodenuma (Slika 1).
- **Srednje crijevo** je prethodnik kaudalnog dijela duodenuma, jejunuma, ileuma, ascendentnog kolona i 2/3 kolon transferzuma (Slika 2).
- **Sratražnje crijevo** je prethodnik distalne trećine kolon transferzuma, rektuma i urogenitalnog sinusa (Slika 3).



Slika 1. Formiranje ventralnog mezenterija u području prednjeg crijeva



Slika 2. 180° rotacija srednjeg crijeva pri povratku u trbušnu šuplinu (A i B); descenzus cekuma se dešava kasnije (C)



Slika 3. Formiranje stražnjeg crijeva

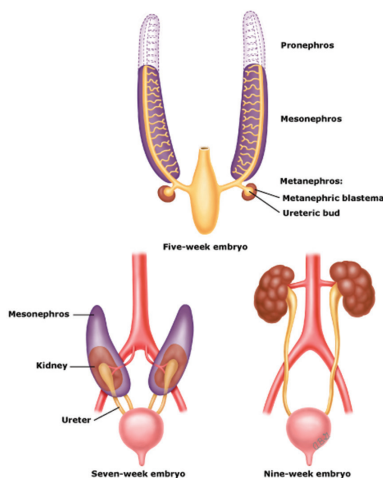
Kako proces maturacije napreduje, mukozna površina intestinum se povećava, nabire i stvaraju se vili. Na svaki korak ovog razvoja mogu uticati razni procesi, kao što su genetsko naslijeđe, celularni, neuralni i hormonalni regulatorni mehanizmi, kao i okolinski faktori. Na celularnoj razini, ovi mehanizmi su regulisani uglavnom homeobox (Hox) genima, celularno-celularnim interakcijama, epitelno-mezenhimalnim interakcijama i transkripcijskim faktorima. Opšte pravilo je da se maturacija odvija u kraniokaudalnom i proksimodistalnom smjeru. Lateralna orijentacija (lijevo-desna) regulisana je grupom gena (Gaf-1, PitX2...). Gaf-1 je član porodice gena transformirajućeg faktora rasta beta (engl. *Transforming Growth Factor Beta*, TGFB). PitX2 (i njegov partner IsI1) su identificirani u dorzalnom mezenteriju koji upravlja vraćanjem crijeva u embrij (2,9). Poremećaji lateralizacije su situs inversus abdominis, malrotacija crijeva i neke urođene malformacije pankreasa

i slezene. Kontrola motorne funkcije se postiže primarno enteričkim nervnim sistemom (podsystem autonomnog nervnog sistema). Abnormalnosti migracije i diferencijacije ćelija neuralne cijevi rezultiraju spektrom gastrointestinalnih problema, uključujući Hirschsprungovu bolest. Regulatorni crijevni peptidi – gastrin, holecistokinin, motilin, pankreatični polipeptid, somatostatin... – prisutni su već krajem prvog trimestra, ali se distribucija kao kod odraslih ne postiže prije termina. Razvoj imunološkog sistema crijeva se odvija tokom embrionalnog sazrijevanja, ali se i nastavlja nakon rođenja. Pretermimska novorođenčad imaju nezreli imuni odgovor zbog smanjenog motiliteta i reducirane sekrecije IgA.

Pregled razvoja urotrakta

Embrionalni razvoj bubrega se odvija u tri faze (Slika 4):

- Pronefros – Tranzitorni rudimentarni i nefunkcionalni sistem koji nastaje u 4. sedmici gestacije (22. dan) i nestaje do kraja 4. sedmice gestacije (28. dan). Degeneracija pronefrosa je neophodna faza embrionalnog razvoja bubrega.
- Mezonefros – Nastaje iz intermedijarnog mezoderma u 26. danu i do kraja 5. sedmice razvija se 20 pari tubula koji proizvode malu količinu urina. Mezonefros se u konačnici spaja s kolakom prilikom formiranja mokraćnog mjehura, a kod muških fetusa, genitalni sistem potiče od mezoneritičkog duktusa.
- Metanefros – Metanefros, koji se sastoji od metanefritičkog mezenhima i epitela ureteričnog pupoljka (kaudalni dio mezoneritičkog kanala), posljednja je faza bubrežnog razvoja iz koje se formira definitivni bubreg početkom 5. sedmice gestacije.



Slika 4. Embrionalni razvoj urotrakta

Metanefros — Metanefros je finalna faza bubrežnog razvoja, formira se između 5. i 6. sedmice gestacije i počinje funkcionisati između 6. i 10. sedmice gestacije (produkcija urina počinje u 9. sedmici gestacije). Metanefros je inicijalno pozicioniran u zdjelici, nasuprot sakralnim somitima, i iz te kaudalne pozicije migrira dostižući permanentnu lokaciju u lumbalnoj regiji u 8. sedmici gestacije. Recipročne interakcije između metanefritičkog mezenhima i ureteričnog epitela induciraju organogenezu. Ovaj proces je ovisan o koekspresiji brojnih signalnih i transkriptivnih faktora, uključujući *Gdnf* (engl. *Glial-cell-line-derived neurotrophic factor*), *RET/GFRa 1*, *Osr1*, *Eya-1*, *Isl1*, *Foxc1*, *Pax2*, *Pax8*, *Gata3*, *Lim1*, *Gdf11*, *Sall1*, *Six1*, *BMP4* i *WT1* (10,14).

Mokraćni mjehur se razvija iz posebne strukture koja se naziva urogenitalni sinus. Zbog toga je mokraćni mjehur prisutan i kod fetusa s bubrežnom agenezijom, ali je prazan jer nema proizvodnje urina.

Kongenitalne anomalije bubrega i urinarnog trakta

Kongenitalne anomalije bubrega i urinarnog trakta (CAKUT) predstavljaju širok spektar poremećaja koji nastaju zbog sljedećih abnormalnosti bubrežnog embrionalnog razvoja:

- Malformacija bubrežnog parenhima – izostaje normalan razvoj nefrona, kao što je prisutno u bubrežnoj displaziji, ageneziji, renalnoj tubularnoj disgineziji i nekim tipovima nefrolitijaze. Ove malformacije nastaju zbog defekta u genima koji kodiraju signalne ili transkripcione faktore (Tabela 1) (15,17).

Tabela 1. Mutacije humanih gena udružene s defektima bubrežne morfogeneze

Primarna bolest	Gen	Fenotip
Alagille sindrom	<i>JAGGED1</i>	Cistična displazija bubrega
Apert sindrom	<i>FGFR2</i>	Hidronefroza
Bardet-Biedl sindrom	<i>BBS1</i>	Cistična displazija bubrega
Beckwith-Wiedemann sindrom	Disregulacija 11p15.5	Medularna displazija
Branchio-Oto-Renal sindrom (BOR)	<i>EYA1</i> , <i>SIX1</i> , <i>SIX5</i>	Unilateralna/bilateralna agenezije/displazija, hipoplazija, anomalije izvodnog sistema
Campomelic displazija	<i>SOX9</i>	Displazija, hidronefrozis
Fraser sindrom	<i>FRAS1</i>	Agenezija, displazija

Primarna bolest	Gen	Fenotip
Hipoparatiroidizam, sensorineuralna gluhoća i bubrežne anomalije (HDR)	<i>GATA3</i>	Displazija
Kallmann sindrom	<i>KAL1</i>	Agenezija
Nephronopthisis	<i>CEP290, GLIS2, RPGRIP1L, NEK8, SDCCAG8, TMEM67, TTC21B</i>	Cistična displazija
Zellweger sindrom	<i>PEX1</i>	Cistična displazija

Okolinski faktori, odnosno prenatalna izloženost teratogenima, mogu poremetiti morfogenezu bubrega i dovesti do CAKUT.

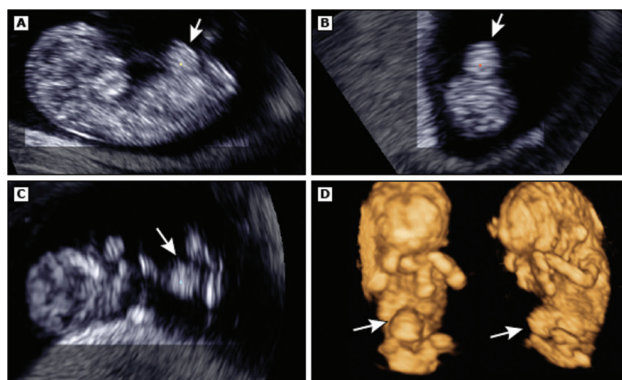
- Abnormalnosti embrionalne migracije bubrega dovode do bubrežne ektopije ili abnormalnosti fuzije (potkovičasti bubreg).
- Abnormalnosti razvoja izvodnog sistema bubrega (opstrukcije ureteropelvičnog spoja, valvula stražnje uretre, dvostruki izvodni sistem...).

Prenatalna slikovna dijagnostika gastrointestinalnog i urotrakta

Prenatalna slikovna dijagnostika gastrointestinalnog trakta

Ultrazvuk.

Fiziološka hernijacija srednjeg crijeva – Tokom 6. sedmice embrionalnog razvoja (ili 8. postmenstrualne sedmice) dolazi do protruzije intestinuma u rezidualni ekstraembrionalni celum kroz bazu pupčanika, što se naziva fiziološkom hernijacijom i ultrazvučno se evidentira u 9-11. postmenstrualnoj sedmici. Ova hernija se povlači u 12. sedmici gestacije i nakon 12. sedmice se ne smatra više fiziološkom (Slika 5).



Slika 5. Fiziološka hernijacija srednjeg crijeva

Ezofagus – Normalni fetalni ezofagus je kolabiran i obično se ne vizuelizira. Gutanje se javlja između 11. i 14. sedmice gestacije i zbog toga bi se u drugom i trećem trimestru trebao vizuelizirati želudac ispunjen tekućinom. Nemogućnost vizuelizacije želuca na ponavljanim fetalnim ultrazvučnim pregledima upućuje ili na mehaničku opstrukciju (npr. ezofagealna atrezija), nedovoljno ili nerazvijeno fetalno gutanje zbog neuromuskularne disfunkcije, ili teški oligohidramnion.

Crijeva – Lumen crijeva je kolabira u prvom trimestru. Tekućina u lumen se može vidjeti nakon 13. sedmice gestacije, peristaltika s 18. sedmica gestacije. Kolon se najbolje vizuelizira iza 24. sedmice kao hipoeogene zone duž periferije abdomena.

Na ultrazvuku, opstrukciju sugerira prisustvo dilatiranih petlji crijeva, proksimalno od mjesta opstrukcije. Nekada se može uočiti i ubrzana peristaltika. Normalno petlje tankog crijeva ne prelaze 7 mm u dijimetru, odnosno 15 mm u dužini. Dijametar kolona se povećava tokom trudnoće i dostiže vrijednost od 23 mm u terminu.

Međutim, prenatalna ultrazvučna dijagnostika gastrointestinalne opstrukcije je zapravo izazov, jer je nekada nije moguće otkriti do kraja drugog trimestra, što je obično iza vremena kada se radi tipični pregled fetalne anatomije. U studijama ukupni stepen detekcije gastrointestinalne opstrukcije (atrezija, stenoza, odsustvo ili fistula) je oko 34%, od čega je u oko 40% slučajeva dijagnoza postavljena prije 24. sedmice gestacije. Stepenn detekcije za pojedine anomalije je oko 52% za duodenalnu opstrukciju, 29% za intestinalnu opstrukciju, 25% za opstrukciju ezofagusa, a za analnu atreziju je mnogo niži i iznosi 6 do 8%.

Magnetna rezonancija

Premda se crijevo, jetra, slezena i drugi organi dobro vizueliziraju magnetnom rezonancijom, zapravo nema dokaza da je magnetna rezonancija superiornija u odnosu na ultrazvuk u dijagnostici crijevne opstrukcije. Kod ultrazvučne sumnje na kloakalnu atreziju, magnetna rezonancija može biti superiornija u dijagnostici etiologije opstrukcije i pridruženih anomalija.

Prenatalna slikovna dijagnostika bubrega i urotrakta

Ultrazvuk

Fetalni bubrezi se mogu vidjeti transvaginalnim ultrazvukom već u 10-12. sedmici gestacije. Na transferzalnim ultrazvučnim slikama, normalni fetalni bubrezi su hipoeogena ovoidna masa locirana u renalnoj fosi, s obje strane kičmenog stuba, u nivou drugog lumbalnog kralješka. Renalni koreteks i

medula se mogu jasno razlikovati ultrazvukom između 20. i 25. tjedna gestacije. Fetalna renalna dužina ovisi o gestaciji i marker je renalnog rasta, kako je navedeno u tabeli 2.

Tabela 2. Dužina fetalnog bubrega

Gestaciona dob, sedmice	Srednja dužina bubrega, cm	95% CI, cm
18	2,2	1,6-2,8
19	2,3	1,5-3,1
20	2,6	1,8-3,4
21	2,7	2,1-3,2
22	2,7	2,0-3,4
23	3,0	2,2-3,7
24	3,1	1,9-4,4
25	3,3	2,5-4,2
26	3,4	2,4-4,4
27	3,5	2,7-4,4
28	3,4	2,6-4,2
29	3,6	2,3-4,8
30	3,8	2,9-4,6
31	3,7	2,8-4,6
32	4,1	3,1-5,1
33	4,0	3,3-4,7
34	4,2	3,3-5,0
35	4,2	3,2-5,2
36	4,2	3,3-5,0
37	4,2	3,3-5,1
38	4,4	3,2-5,6
39	4,2	3,5-4,8
40	4,3	3,2-5,3
41	4,5	3,9-5,1

Normalno se fetalni ureteri ne vide ultrazvučno, međuti, ako su vidljivi, onda to može upućivati na opstrukciju uretera ili vezikouretralni refluks (VUR). Mokraćni mjehur ispunen urinom se identifikira između 13. i 15. sedmice gestacije. Urin u mokraćnom mjehuru sugerira makar jedan funkcionalan bubreg. Zid mjehura je normalno tanak. Debeo zid mjehura upućuje na opstrukciju uretera ili valvulu stražnje uretre kod muških fetusa. Senzitivnost antenatalnog ultrazvuka u detekciji anomalija urotrakta ovisi o gestaciji i

vještini ultrasoničara. U jednoj studiji, senzitivnost je iznosila 82% pri gestaciji od 23. sedmice (18).

Razvojni defekti bubrega su: (1) unilateralna/bilateralna renalna agenezija, (2) renalna hipodisplazija karakterizirana reduciranim brojem nefrona ili displazijom sa ili bez cisti i (3) multicistični displastični bubreg. Dijagnoza bilateralne bubrežne agenezije se postavlja na osnovu nemogućnosti ultrazvučne vizuelizacije fetalnih bubrega, uretera i mokraćnog mjehura uz udruženi oligohidramnion (Slika 6).



Slika 6. Bilateralna bubrežna agenezija

Bilateralna renalna agenezija je udružena s drugim strukturnim anomalijama u više od 50% slučajeva, što uključuje i brojne sindrome, kaudalnu disgeneziju, VACTERL (engl. *Vertebral anomalies, Anal atresia, Cardiac defects, TE fistula* [tracheoesophageal fistula], *Renal defects, Limb defects*), kao i izolovane anomalije kardiovaskularnog, skeletnog i centralnog nervnog sistema. Bilateralna bubrežna agenezija je inkompatibilna s ekstrauterinim životom zato što prolongirano odsustvo amnionske tečnosti rezultira pulmonarnom hipoplazijom i respiratornom insuficijencijom na rođenju. Najduže zabilježeno preživljavanje je iznosilo 39 dana, premda je u jednom izolovanom slučaju bilateralne renalne agenezije serijskim amniotransfuzijama postignuto postnatalno preživljavanje do dobi od 9 mjeseci života. Unilateralnu bubrežnu ageneziju je teže dijagnostikovati, a uvijek treba obratiti pažnju na eventualno postojanje ektopičnog bubrega. Pun mokraćni mjehur je najbolji indikator fetalne produkcije urina. Najteža forma cistične renalne displazije je multicistični displastični bubreg (engl. *MultiCystic Dysplastic Kidney, MCDK*). Bubreg sadrži brojne nekomunicirajuće ciste razdvojene displastičnim tkivom, nema renalnog parenhima, premda u nekim slučajevima postoji minimalna rezidualna bubrežna funkcija u displastičnim zonama, ureter je odsutan ili atretičan. Incidencija je 0,3 do 1 na 1.000 živorođenih, od čega se

više od polovine detektuje prenatalno. Može zahvatati oba bubrega ili, kao što je u većini slučajeva, biti jednostrana (češća lijevo). Kontralateralni bubreg je normalan, premda dolazi do kompenzatorne hipertrofije.

Anomalije izvodnog sistema bubrega uključuju: opstrukciju ureteropelvičnog spoja, megaureter, ektopični ureter ili vezikouretralni refluks, ekstrofiju mokraćnog mjehura, valvulu stražnje uretre i udružene su s primarnim ili sekundarnim promjenama parenhima. Kompletna ili parcijalna duplikacija izvodnog sistema bubrega je najčešća kongenitalna anomalija urinarnog sistema, s učestalošću na autopsijskim nalazima od 0,8 do 5%.

Zaključak i preporuke

Glavni cilj prenatalne dijagnostike je identificirati fetuse koji mogu imati korist od rane intervencije i tako prevenirati fetalnu smrt ili neurološko oštećenje. Prenatalna dijagnoza omogućava pravovremeni specifični opstetrički tretman ili prekid trudnoće, a u nekim slučajevima i intrauterinu intervenciju te planiranje poroda u centru s odgovarajućom neonatalnom podrškom.

Literatura

1. Dugoff L. Ultrasound diagnosis of structural abnormalities in the first trimester. *Prenat Diagn* 2002;22:316-20.
2. Cyr DR, Mack LA, Schoenecker SA, et al. Bowel migration in the normal fetus: US detection. *Radiology* 1986;161:119-21.
3. Hertzberg BS. The fetal gastrointestinal tract. *Semin Roentgenol* 1998;33:360.
4. Parulekar SG. Sonography of normal fetal bowel. *J Ultrasound Med* 1991;10:211-20.
5. Zalel Y, Perlitz Y, Gamzu R, et al. In-utero development of the fetal colon and rectum: sonographic evaluation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;21:161-4.
6. Barnewolt CE. Congenital abnormalities of the gastrointestinal tract. *Semin Roentgenol* 2004;39:263-81.
7. Farhataziz N, Engels JE, Ramus RM, et al. Fetal MRI of urine and meconium by gestational age for the diagnosis of genitourinary and gastrointestinal abnormalities. *AJR Am J Roentgenol* 2005;184:1891-7.
8. Nyberg DA, Mack LA, Patten RM, Cyr DR. Fetal bowel. Normal sonographic findings. *J Ultrasound Med* 1987;6:3-6.
9. Haeusler MC, Berghold A, Stoll C, et al. Prenatal ultrasonographic detection of gastrointestinal obstruction: results from 18 European congenital anomaly registries. *Prenat Diagn* 2002;22:616-23.
10. Jain S, Encinas M, Johnson EM Jr, Milbrandt J. Critical and distinct roles for key RET tyrosine docking sites in renal development. *Genes Dev* 2006;20:321-33.
11. Tabatabaeifar M, Schlingmann KP, Litwin M, et al. Functional analysis of BMP4 mutations identified in pediatric CAKUT patients. *Pediatr Nephrol* 2009;24:2361-8.
12. Reidy KJ, Rosenblum ND. Cell and molecular biology of kidney development. *Semin Nephrol* 2009;29:321-37.

13. Boualia SK, Gaitan Y, Tremblay M, et al. A core transcriptional network composed of Pax2/8, Gata3 and Lim1 regulates key players of pro/mesonephros morphogenesis. *Dev Biol* 2013;382:555-66.
14. Komaki F, Miyazaki Y, Niimura F, et al. Foxc1 gene null mutation causes ectopic budding and kidney hypoplasia but not dysplasia. *Cells Tissues Organs* 2013;198:22-7.
15. Gribouval O, Gonzales M, Neuhaus T, et al. Mutations in genes in the renin-angiotensin system are associated with autosomal recessive renal tubular dysgenesis. *Nat Genet* 2005;37:964-8.
16. Vats KR, Ishwad C, Singla I, et al. A locus for renal malformations including vesico-ureteric reflux on chromosome 13q33-34. *J Am Soc Nephrol* 2006;17:1158-67.
17. Sanna-Cherchi S, Caridi G, Weng PL, et al. Genetic approaches to human renal agenesis/hypoplasia and dysplasia. *Pediatr Nephrol* 2007;22:1675-84.
18. Vanderheyden T, Kumar S, Fisk NM. Fetal renal impairment. *Semin Neonatol* 2003;8:279-89.

Prenatal image diagnosis of congenital anomalies of gastrointestinal and urinary tract

Emina Hadžimuratović¹⁴

Pediatric Clinic CCU Sarajevo, Bosnia and Herzegovina



Abstract

The frequency of congenital anomalies of gastrointestinally (GI) tract has been reported to be 0.8 per 1,000 fetuses and for the kidney and urinary tract 0.3 to 1.6 per 1,000 fetuses. The most common type of anomaly of GI tract is atresia. The ability to diagnose gastrointestinal (GI) atresia prenatally is influenced by the site of obstruction, the presence of associated anomalies, and the gestational age at the time of imaging. Proximal obstruction is more readily diagnosed than distal obstruction because bowel dilatation and/or polyhydramnios are more likely to be present. Failure to visualize the fetal stomach strongly suggests the diagnosis of esophageal atresia that may or may not be associated with tracheoesophageal fistula (TEF). Duodenal atresia is the most common atresia identified prenatally and is associated with other anomalies, particularly trisomy 21. Prenatal ultrasound has low sensitivity for detection of colonic obstructions including Hirschsprung disease, anorectal malformations, and colonic atresia. Congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT) constitute approximately 20 to 30 percent of all anomalies identified

¹⁴ PhD Emina Hadžimuratović, Pediatric Clinic CCU, Patriotske lige 81, BA – 71000 Sarajevo; e-mail: eminahad-zimuratovic@yahoo.com

in the prenatal period. CAKUT represent a broad range of disorders that result from abnormal embryogenic renal development due to renal parenchymal malformations (renal dysplasia, renal agenesis, renal tubular dysgenesis, polycystic renal diseases) abnormalities in renal migration (ectopic kidney, fusion anomalies), or abnormalities in the developing collecting system (ureteropelvic junction obstruction, megaureter, ectopic ureter, or vesicoureteral reflux, bladder exstrophy, posterior urethral valve). Bilateral renal agenesis is associated with other structural abnormalities in over 50 percent of cases. These abnormalities include a variety of syndromes associated with chromosomal anomalies, caudal dysgenesis, VACTERL (Vertebral anomalies, Anal atresia, Cardiac defects, TE fistula [tracheoesophageal fistula], Renal defects, Limb defects), and isolated anomalies of the cardiovascular, skeletal, and central nervous systems. Prenatal diagnosis is important and enables either special obstetric management or termination of pregnancy and probably in the future, intrauterine intervention or delivery at an appropriate setting.

Key words: prenatal diagnosis, congenital anomalies, gastrointestinal tract, kidney, urinary tract

