
Ultralydfunn og obduksjonsfunn ved utviklingsavvik

DOKTORAVHANDLINGER

CHRISTINA VOGT ISAKSEN

Avdeling for Patologi
Regionsykehuset i Trondheim
7006 Trondheim

Medfødte misdannelser opptrer hos ca. 3 % av levende fødte barn og utgjør over 30 % av perinatal dødelighet. Alle gravide får i dag tilbud om ultralydundersøkelse ved 18 uker. I regi av denne undersøkelsen påvises i økende grad utviklingsavvik hos fostre som kan få konsekvenser for behandling.

Hensikten med studien var å sammenlikne prenatale ultralydfunn med obduksjonsfunn hos fostre og spedbarn med utviklingsavvik. Arbeidet har vært et samarbeidsprosjekt mellom Avdeling for Patologi og Nasjonalt Senter for Fostermedisin (NSFM) ved Kvinneklinikken, Regionsykehuset i Trondheim. Et tiårsmateriale fra 1985 – 94 omfattet i alt 408 fostre og spedbarn med utviklingsavvik som ble ultralydundersøkt ved Nasjonalt Senter for Fostermedisin og obdusert ved Avdeling for Patologi eller ved sykehus som samarbeider med senteret. Samtlige utviklingsavvik ble registrert og grad av overensstemmelse/uoverensstemmelse kartlagt. Arbeidet var konsentrert om utviklingsanomalier i sentralnervesystemet, hjertet og nyrer, samt kromosomaberrasjoner. Det gir således en oversikt over i hvor stor grad prenatal ultralydundersøkelse kan avdekke utviklingsavvik. Som del av arbeidet inngikk fluorescerende in situ-hybridisering (FISH) brukt på autopsimateriale for påvisning av trisomi 18 hos fostre der det foreligger mistanke om trisomi 18 på grunn av karakteristiske funn.

Utviklingsavvik i sentralnervesystemet ble funnet hos 140 (34 %) av 408 fostre og spedbarn, medfødte hjertefeil hos 106 (26 %), mens utviklingsavvik i nyrer og urinveier var til stede hos 112 (27 %). I 98 tilfeller (24 %) forelå det en kromosomfeil med trisomi 18 som den hyppigst forekommende og medfødt hjertefeil som den hyppigste diagnose.

Når sammenlikningen mellom ultralydundersøkelse og obduksjon ble analysert for alle 408 fostre og spedbarn med utviklingsanomalier, var hoveddiagnosen korrekt i 90 % av tilfellene. De resterende tilfellene omfattet avvik ikke funnet ved ultralyd. I noen tilfeller kunne ikke undersøkelsen gjennomføres tilfredsstillende på grunn av traumatisering eller maserering av fosteret. Falskt positive diagnoser ble ikke stilt. For utviklingsavvik i sentralnervesystemet var hoveddiagnosen korrekt i 94 %, for nyre- og urinveisanomalier i 91 % og for medfødte hjertefeil i 91 % av tilfellene. Fullstendig samsvar mellom de to metodene ble oppnådd i 89 % av tilfellene ved utviklingsavvik i sentralnervesystemet og i 87 % ved nyre- og urinveisanomalier. For medfødte hjertefeil var fullstendig samsvar noe lavere, 73 %. Når studien ble delt i to tidsperioder, økte deteksjonen av medfødte hjertefeil fra den første (48 %) til den andre (82 %) perioden ($p < 0,01$). Dette tyder på økt erfaring og tekniske fremskritt.

Det er nærliggende å tro at den nåværende utvikling med bedre kvalitet på ultralydbilder kombinert med økt erfaring i vurderingen av disse vil fortsette, slik at de fleste strukturelle avvik hos fostre i fremtiden vil bli oppdaget på et tidligere stadium. Verifisering av ultralyddiagnoser er viktig som ledd i kvalitetssikring og for videre fremskritt innen ultralyddiagnostikken. Obduksjon av stadig mindre fostre vil kreve mer sofistikerte undersøkelsesmetoder. Samarbeid mellom spesialister i fostermedisin og patologer er gjensidig stimulerende.

- *Avhandlingens tittel*
- Prenatal ultrasound and postmortem findings. A ten year correlative study of fetuses and infants with developmental anomalies
- *Utgår fra*
- Nasjonalt Senter for Fostermedisin
- og
- Avdeling for Patologi
- Regionsykehuset i Trondheim
- og
- Institutt for Laboratoriemedisin
- *Disputas 28.1. 2000*
- Norges teknisk-naturvitenskapelige universitet

Publisert: 20. juni 2000. Tidsskr Nor Legeforen.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2026. Lastet ned fra tidsskriftet.no 24. juni 2026.