

## BADANIE USG W I TRYMESTRZE CIĄŻY

Wczesna diagnoza anomalii płodu dla wielu kobiet ma zasadnicze znaczenie z przyczyn natury psychologicznej. Wyniki przeważającej większości badań wykonywanych w 1. trymestrze wykazują mniejsze ryzyko wystąpienia zaburzeń chromosomalnych niż związanych z wiekiem, co wpływa na zmniejszenie niepokoju pacjentki o zdrowie dziecka. Tym samym, jeśli indywidualne ryzyko wystąpienia zaburzeń chromosomalnych jest niskie, możliwe jest uniknięcie diagnostyki inwazyjnej. Dotyczy to min. kobiet, które np. ze względu na wiek czy wcześniejsze urodzenie dziecka z trisomią 21 ( zesp. Downa) czy z innym zaburzeniem genetycznym, znajdują się w grupie wysokiego ryzyka. Wobec powyższego konieczne jest zapewnienie wysokiej jakości skriningu w 1. trymestrze ciąży. Celem skriningu jest wyodrębnienie z całej populacji ciężarnych tych, u których występuje największe prawdopodobieństwo urodzenia dziecka dotkniętego zespołem Downa lub inną aberracją chromosomalną. Największym wyzwaniem jest skrining w kierunku trisomii 21, jako że w trisomii 18 i 13, zespołu Turnera i triploidii często występują określone nieprawidłowości możliwe do zdiagnozowania ultrasonograficznie już w 1. trymestrze ciąży. Płody z trisomią 21 bardzo rzadko wykazują poważniejsze wady, które mogą być wykryte w 1. trymestrze. Z tego powodu badanie polega na poszukiwaniu tzw. „markerów ultrasonograficznych”, czyli mniejszych odchyień od normy. Najważniejsze - to zwiększona grubość tzw. przezierności karkowej (ang. NT - nuchal translucency) i brak kości nosowej. Na podstawie grubości NT można oszacować nie tylko ryzyko wystąpienia aberracji chromosomalnych, ale także prawdopodobieństwo wewnątrzmacicznego obumarcia płodu i - z drugiej strony - urodzenia zdrowego dziecka bez poważniejszych wad. Te dane są bardzo użyteczne w przypadku gdy płód wykazuje zwiększony NT i w planowaniu dalszych badań.

Już w 1866 r. irlandzki lekarz Langdon Down stwierdził, że u pacjentów z mongolizmem, czyli trisomią 21, skóra jest mniej elastyczna oraz sprawia wrażenie zbyt obszernej w stosunku do reszty ciała, twarz jest płaska, a nos – mały. W latach 90. przekonano się, że ów nadmiar skóry w zespole Downa może zostać uwidoczniony ultrasonograficznie w 3. miesiącu życia wewnątrzmacicznego jako zwiększona tzw. przezierność karkowa. Około 75% przypadków płodów z trisomią 21 ma



zwiększony wymiar przezierności karkowej, a u 60-70% nie można uwidocznić kości nosowej. Metoda skriningu ultrasonograficznego oparta na pomiarze NT pozwala zidentyfikować 75%. W przypadku każdej kobiety istnieje ryzyko, że u jej dziecka wystąpią anomalie chromosomalne. Aby oszacować indywidualną wartość ryzyka dla konkretnej pacjentki, należy wziąć pod uwagę ryzyko wstępne, które zależy od wieku matki i zaawansowania ciąży (w tygodniach). Ryzyko wystąpienia wielu aberracji chromosomalnych rośnie wraz z wiekiem matki, maleje natomiast wraz z zaawansowaniem ciąży, ponieważ płód dotknięty zaburzeniami chromosomalnymi jest obarczony większym ryzykiem obumarcia niż płód prawidłowy. Przezierność karkowa u płodu w warunkach prawidłowych rośnie wraz z wiekiem ciążowym i długością ciemieniowo-siedzeniową (ang. CRL crown rump length). Dla danego CRL każda wartość pomiaru NT wiąże się z pewnym współczynnikiem ryzyka. Uważa się że wartość NT 3 mm jest graniczna. Powyżej tej liczby zwiększa się ryzyko urodzenia dziecka min. z zespołem Downa. Między 11. -14. tygodniem ciąży nie udaje się uwidocznić ultrasonograficznie kości nosowej u ok. 60-70% płodów z trisomią 21 i tylko u ok. 2% płodów z prawidłowym zestawem chromosomów. Nieprawidłowości falowego wykresu przepływu w przewodzie żylnym obserwuje się u ok. 80% płodów z trisomią 21 i jedynie u 5% z normalnym kariotypem. Podobnie, częstość występowania innych markerów ultrasonograficznych, takich jak duży pęcherz moczowy, pojedyncza tętnica pępowinowa, niedomykalność zastawki trójdzielnej w sercu jest wyższa w niektórych zaburzeniach chromosomalnych.

Zwiększenie wartości NT stwierdza się częściej nie tylko w zaburzeniach chromosomalnych ale również u płodów z wadami serca.

Żeby zdiagnozować powyższe anomalie potrzebny jest sprzęt ultrasonograficzny najwyższej jakości. Wymagana jest 128. stopniowa skala szarości, bardzo dobra rozdzielczość umożliwiająca uwidocznienie na całym ekranie główki płodu. Skok znacznika do pomiaru NT musi być o 0,1 mm.

Dobrze aby aparat wyposażony był w opcję Color Doppler do oceny przepływu w naczyniach krwionośnych i sercu płodu. Oczywiście jest, że sprzęt tej klasy jest bardzo drogi i dysponują go nieliczne gabinety, szpitale i kliniki. Zasada jest prosta: jeżeli lekarz nie posiada odpowiedniego sprzętu, powinien skierować swoją ciężarną do ośrodka, który ma możliwości techniczne do wykonania tego skriningu. Oczywiście jest, aby lekarz wykonujący badanie był odpowiednio wyszkolony. Najwyższym stopniem umiejętności jest certyfikat wydawany przez organizację Fetal Medicine Foundation w Londynie pod kierownictwem prof. Kyprosa Nicolaidesa, strona internetowa [www.fetalmedicine.com](http://www.fetalmedicine.com)

lek. med. Jarosław J. Maj ginekolog-położnik  
[www.medic.hg.pl](http://www.medic.hg.pl)