
Screeningul antenatal al malformatiilor si anomaliilor cromozomiale in trimestrul I si II de sarcina

Screeningul antenatal al malformatiilor

Screeningul antenatal al malformatiilor si anomaliilor cromozomiale se refera la depistarea antenatala a acestora prin analize de laborator din sangele matern sau prin ecografie fetala.

Un element important in screeningul antenatal este stabilirea corecta a varstei gestationale. Aceasta este esentiala pentru calcularea unor riscuri de anomalii cromozomiale (trisomie 21, 18, 13) sau de defect de tub neural.

Varsta gestationala poate fi stablita prin calcul pe baza ultimei menstruatii sau pe baza unei ecografii efectuate in primul trimestru de sarcina (lungimea craniocaudala) sau al doilea trimestru de sarcina (CC, LF sau DBP).

Exactitatea varstei gestationale stabilite pe baza CRL in trimestrul I este de 4 zile iar pe baza CC, LF in trimestrul II de 7 zile.

Screeningul antenatal in trimestrul I – 11⁺⁴ – 13⁺⁶

Langdon Down a observat in anul 1866 ca pacientii cu trisomie 21 au:

- tegument flasc in exces,
- fata plata,
- un nas mic.

In anul 1990 pe baza acestei observatii s-a evidentiat ecografic intrauterin excesul de tegument la nivelul regiunii nucale. Astfel a aparut masurarea translucentei nucale.



Fat cu acumulare de lichid in regiuna nucala

Screeningul antenatal in trimestrul I – 11⁺⁴ – 13⁺⁶

Metodele de screening antenatale se evalueaza functie de rata de rezultate fals pozitive si rata de detectie.

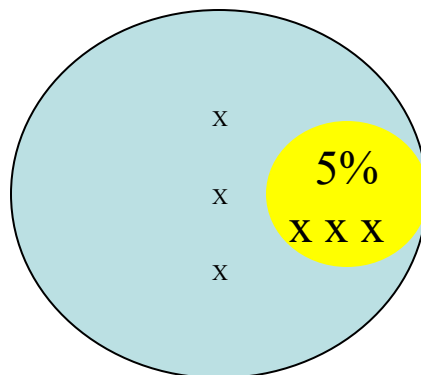
Combinarea masuratorii translucentei nucale cu riscul de varsta ofera la o rata de 5% amniocenteze (fals pozitive) o rata de detectie de 75%.

Includerea in calcul a PAPP-A si b-hCG ofera o rata de detectie de 85-90%.

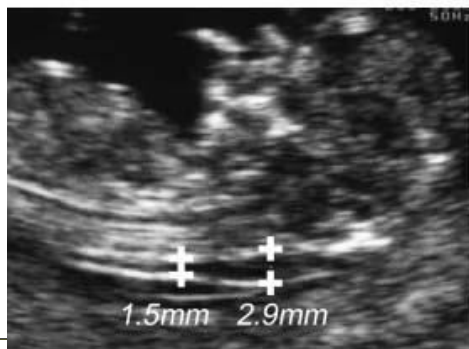
In anul 2001 s-a observat ca 70% din fetii cu SD nu au os nazal. Includerea acestui parametru in calculul de risc creste rata de detectie la 95%.

Screeningul antenatal protocoale de screening pentru Sindromul Down

Metode de screening pentru Sindromul Down	Rata de detectie
Varsta	30 %
Varsta si triplul test	50-70%
Varsta si Translucenta nucala (11-13)	70-80%
Varsta + TN + PAPP-A + b-hCG	85-90%
Varsta + TN + os nazal (ON)	90%
Varsta + TN + PAPP-A + b-hCG + (ON)	95%



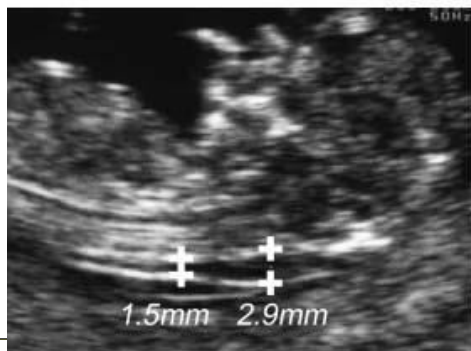
Masurarea translucenței nuchale criterii de masurare



Ecografie la 12 saptamani sarcina:

- CRL intre 45-84 mm,
- plan median sagital ce cuprinde craniul si toracele,
- marirea trebuie sa fie astfel incat o miscare a caliperului sa reprezinte 0,1 mm,
- se masoara grosimea maxima, si se evidentiaza separat membrana amniotica
- Caliperul se aseaza direct pe partea interna a liniilor ce separa TN,
- se efectueaza 3 masuratori si se noteaza valoarea cea mai mare.

Masurarea translucenței nuchale



Ecografie la 12 saptamani sarcina
– imagine sagitala

Imaginea A) corect

Imaginea B) zoom prea mic

Imaginea C) extenise

Imaginea D) flexie

.Imaginea E) cea mai mare valoare

Imaginea F) cu cordon ombilical

Se masoara cu si fara cordon
-- se face media aritmetica

Markeri ai anomaliilor cromozomiale trim I– riscul relativ

Parametrii utilizati in calculul riscului in trimestrul I

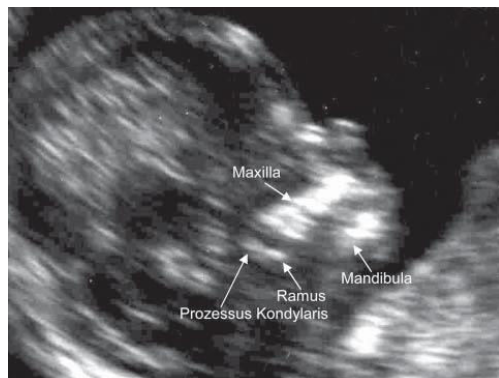
- 1) Varsta gravidei – riscul de trisomie 21, 13 si 18 creste cu varsta. Riscul de sindrom Turner si triploidie nu se modifica odata cu varsta.
- 2) Varsta gestationala – cu cat varsta gestationala este mai mare cu atat riscul ca fatul sa fie purtatorul unei aneuploidii este mai mic.
- 3) Antecedentele de SD crsc riscul cu 0,75% [$1/249$ (0,4%)-> $1/87$ (1,15%)].
- 4) Translucenta nucala – grosimea acesteia este proportionala cu riscul de SD.
- 5) Osul nazal lipseste la 70% din fetii cu SD si doar la 2% din fetii sanatosi.
- 6) Lunimea maxilarului si uunghiul facial.
- 6) Anomalii ale circulatiei prin ductul venos apar la 80% din fetii cu SD si la 5% din cei sanatosi. Unda A negativa.
- 7) Regurgitarea la nivelul valvei tricuspide.

Alti markeri semnificativi pentru trimestul I sunt:

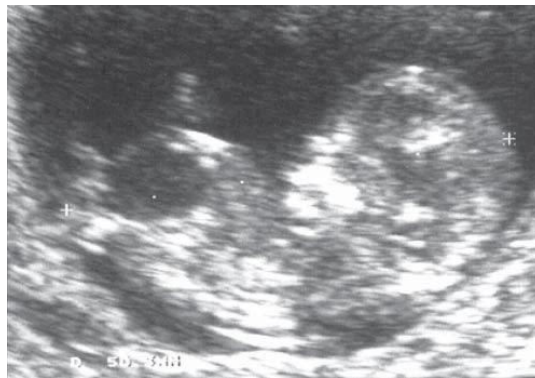
- omfalocelul, megavezica, artera ombilicala unica, frecventa cardiaca, LF si LH, dilatatia pielo-caliceala, chisturi de plex coroid si focarele intracardiace.

Riscul personalizat se calculeaza inmultind riscul a propri dat de varsta gravidei si varsta de sarcina cu riscurile relative date de prezenta sau absenta markerilor.

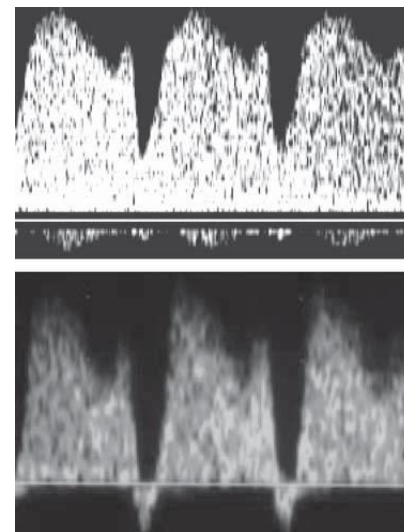
Markeri biochimici ai anomaliilor cromozomiale – riscul relativ



Lungime maxilar



Megavezica



Ductul venos



Omfalocel

Markeri biochimici ai anomaliilor cromozomiale – riscul relativ

Concentratia serica a free b-hCG scade cu varsta gestationala. fetii cu SD au o valoare crescuta a free-b-hCG.

Concentratia serica a PAPP-A creste cu varsta gestationala si este mai scazuta la fetii cu SD.

Raportul dintre valorile serice ale free-b-hCG si PAPP-A si valorile mediane ofera sarcinii un risc relativ pentru sindromul Down ce se inmulteste cu riscul a priori oferit de varsta gravidei.

Valorile serice ale celor 2 parametrii se raporteaza in MoM (multiplii de median).

Includerea in calculul de risc a biochimiei serice creste rata de detectie la 97%.

Examinari standard in ecografia de morfologie fetala

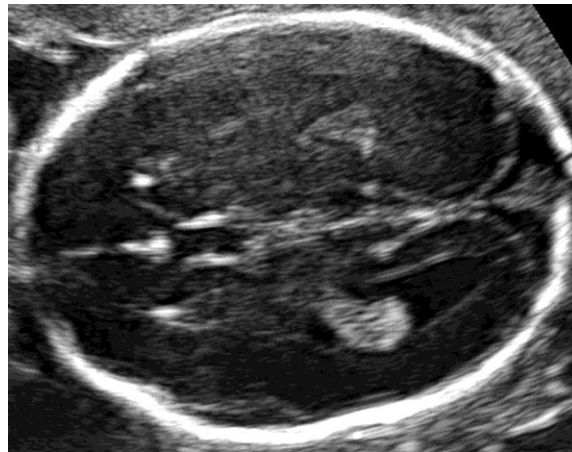
In trimestrul II se evalueaza:

- craniul,
- encefalul,
- faciesul,
- gat si faldul nucal
- coloana vertebrala,
- cordul si sistemul CV
- toracele, plaman si diafragm,
- peretele abdominal anterior,
- sistemul reno-urinar
- genitale externe,
- extremitatile.

Examinari standard in trimestrul II - craniul

Ecografia craniului:

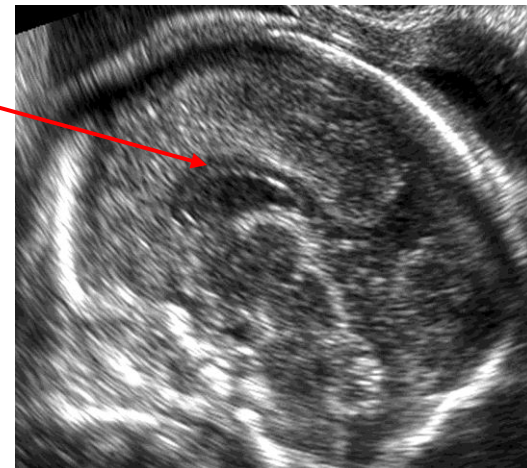
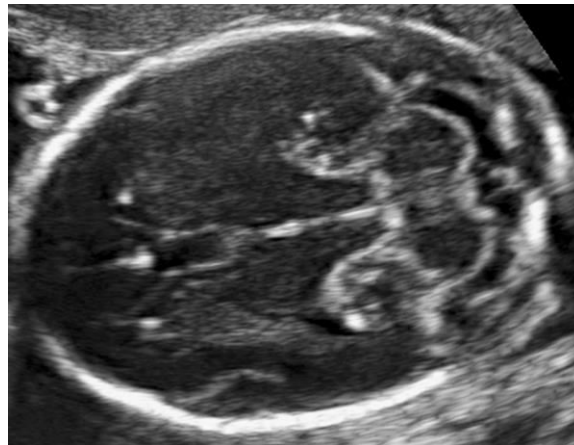
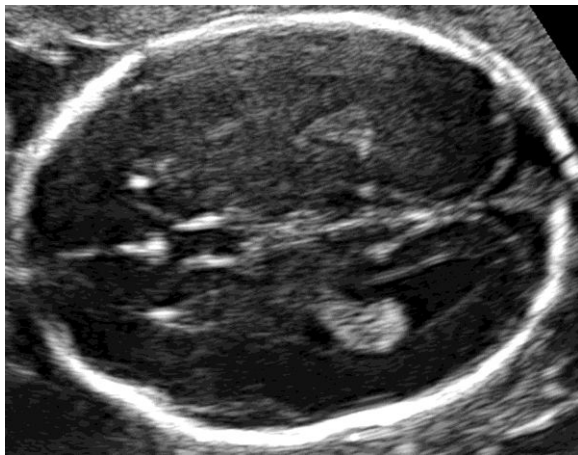
- se examineaza integritatea si forma normala a craniului
- se masoara diametrele DBP si DFO, CC.



Examinari standard in trimestrul II - Encefalul

Ecografia encefalului in plan transvesal si sagital:

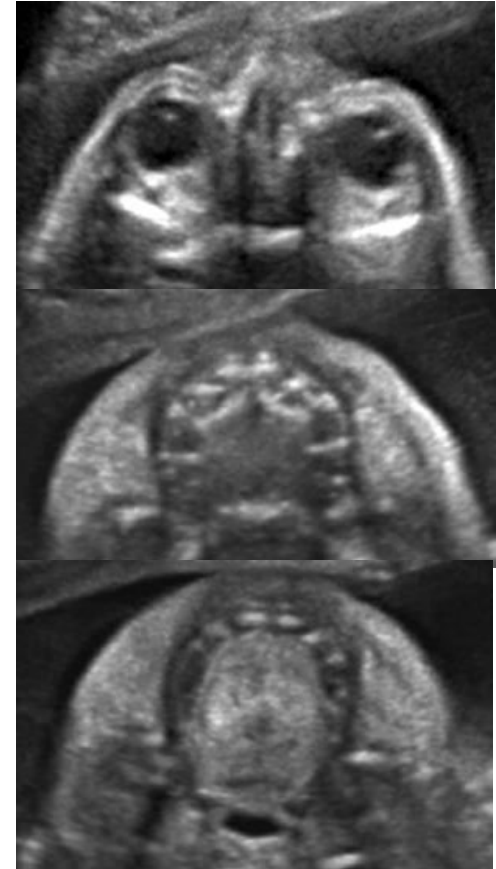
- se examineaza linia mediana si simetria
- ventriculii laterali, coarnele anterioare si posterioare
- plexurile coroide,
- fosa posterioara: cerebel, cisterna magna si faldul nucal.
- Planul sagital: corpul calos.



Examinari standard in trimestrul II – Faciesul si gatul

Ecografia faciesului include examinare in plan coronar, sagital si transversal. Se evalueaza:

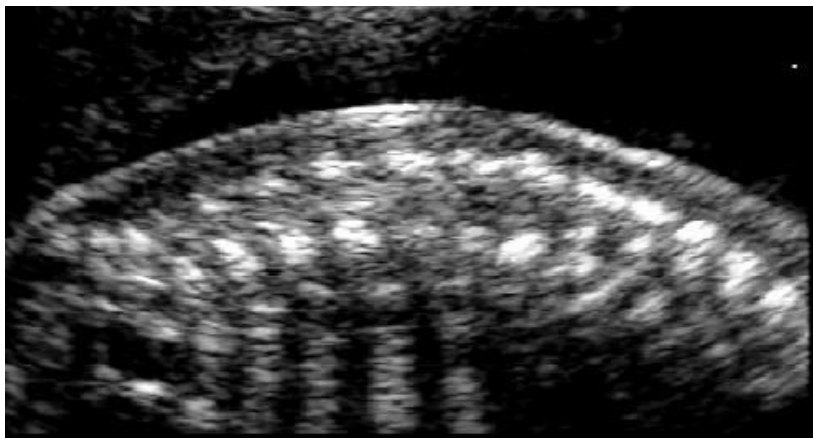
- orbitele si distantele interorbitare,
- buzele, nasul,
- palatul, limba, mandibula si maxilarul,
- osul nazal,
- aria auriculara.



Examinari standard in trimestrul II – Coloana vertebrala

Ecografia coloanei vertebrale in 3 planuri. Se evalueaza:

- sagital: continuitatea corpurilor vertebrale si a tegumentului,
- axial: corpurile si arcurile vertebrale de la craniu spre sezut,
- coronar continuitatea coloanei.



Examinari standard in trimestrul II – Cordul

Ecografia cordului analizeaza:

- pozitia si orientarea: stomacul in stanga, orientare oblica,
- marimea cordului: circumferinta cardiaca,
- ritmul cardiac,
- imaginea de 4 camere,
- septul intervenricular si orificiul interatrial,
- emergenta vaselor mari (aorta si pulmonara),
- arcul aortic.



Examinari standard in trimestrul II – Toracele

Ecografia toracelui analizeaza:

- pozitia si orientarea cordului,
- dimensiunile si forma toracelui si plamanilor,
- diafragul ce separa stomacul si ficatul de plaman si cord.



Examinari standard in trimestrul II – Abdomenul

Ecografia abdomenului implica vizualizarea:

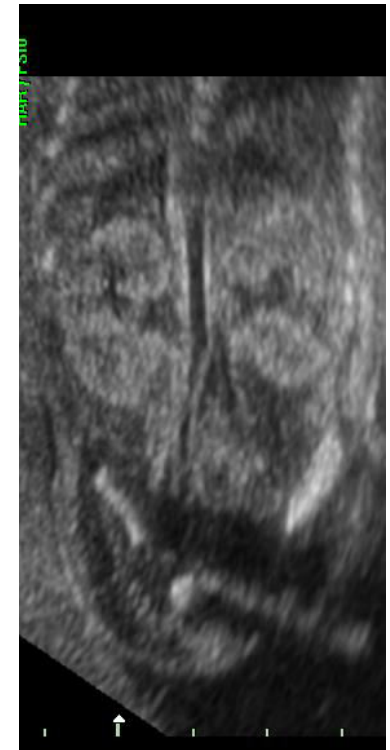
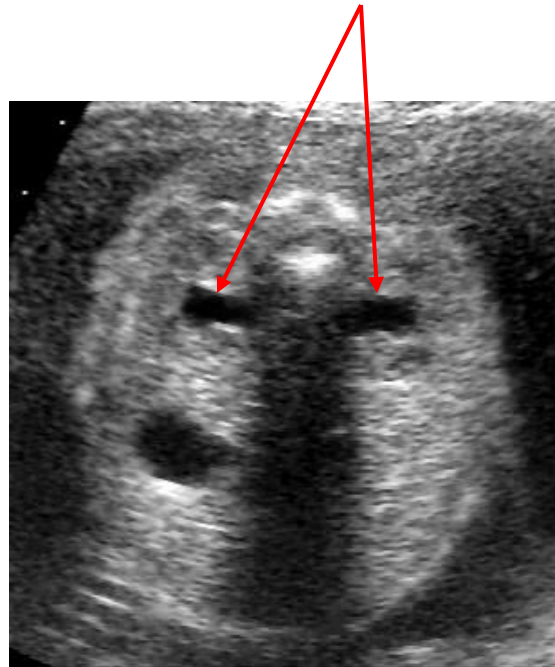
- stomacului, ficatului, perete abdominal anterior,
- insertia cordonului,
- masurarea circumferintei abdominale.



Examinari standard in trimestrul II – Aparat reno-urinar

Ecografia aparatului reno-urinar implica vizualizarea:

- vezicii urinare,
- rinichilor in plan coronar si transversal,
- masurarea zonei pielo-caliceale.

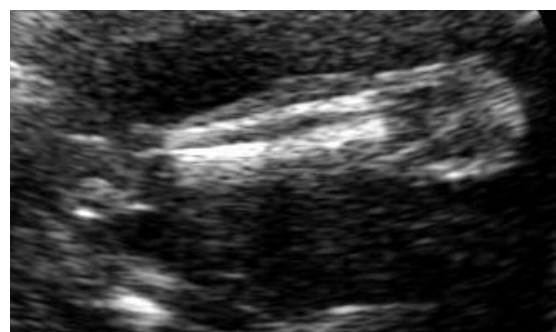
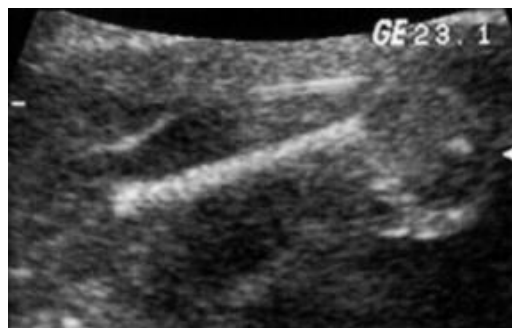


Examinari standard in trimestrul II – Extremitatile

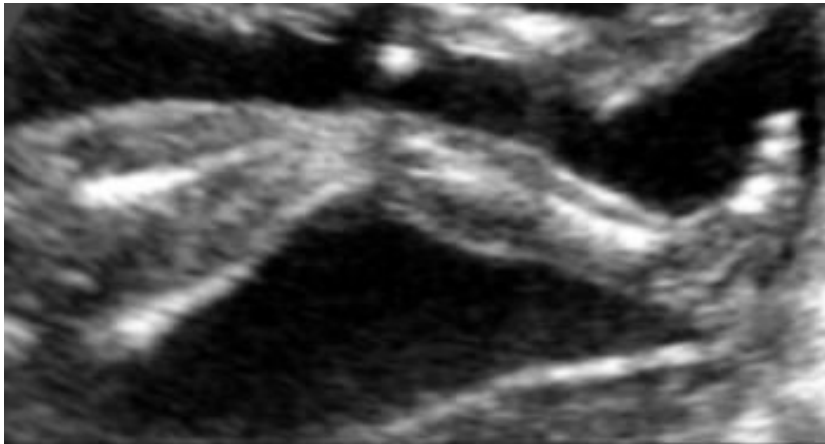
Ecografia extremitatilor implica vizualizarea:

masurarea oaselor lungi: femur, tibie, fibula, humerus, radius si ulna,

- masurarea talpii,
- evidentierea degetelor,
- evidentiere articulatiilor si a miscarilor membrelor.



Examinari standard in trimestrul II – Extremitatile



Screening biochimic in trimestrul II – Triplul test

