

Wady rozwojowe

- ok. 3% noworodków
(w ok. 30% czynniki genetyczne)
- aberracje chromosomowe ponad 30%;
mutacje jednogenowe,
wady uwarunkowane wieloczynnikowo

Wady rozwojowe

- **aberracje chromosomowe:**

- autosomalne - trisomie 21, 18, 13, poliploidie;
- aneuploidie chromosomów płciowych

- **strukturalne:**

teratogeny: choroby zakaźne, niedobór kwasu foliowego, padaczka, cukrzyca, alkoholizm
czynniki środowiskowe: chemiczne, fizyczne

Badanie ultrasonograficzne w I trymestrze ciąży (c.d.)

3. Ocena morfologiczna płodu:

nieleży wykluczyć wady rozwojowe takie jak:

- *acrania, encephalocele*
- kyfoskolioza, rozszczep kręgosłupa
- holoprosencephaly (jednokomorowe przodomózgowie)
- przepuklina przeponowa
- agenezja nerek, zwyrodnienie wielotorbielowate
- przepuklina pępkowa, wytrzewienie
- brak kończyn
- *selective FGR* lub *TTTS* w ciążyach bliźniaczych jednokosmówkowych (CRL, NT, DV, ilość płynu owodniowego)

Inne przyczyny poszerzonego NT

- Niewydolność krążenia
- Zastój krwi żyłnej w obrębie głowy i szyi
- Zaburzona struktura macierzy międzykomórkowej
- Niewydolność drenażu limfatycznego
- Anemia u płodu
- Hipoproteinemia u płodu
- Wrodzone infekcje

Szabo&Gellen *Lancet*'90
Nicolaides *BMJ*'92,
Snijders *Lancet*'98,
von Kaisenberg *Obst. Gyn.*'98

Brak kości nosowej

W I trymestrze ciąży brak kości nosowej stwierdza się u około:

- 1-3% płodów z euploidią
- 60% płodów z trisomią 21
- 50% płodów z trisomią 18
- 40% płodów z trisomią 13

Brak kości nosowej stwierdza się częściej:

- u rasy czarnej
- gdy przezierność karkowa jest poszerzona

Przepływ wsteczny w przewodzie żylnym (odwrócona fala A)

- 3-5% płodów z prawidłowym kariotypem
- 65% płodów z trisomią 21

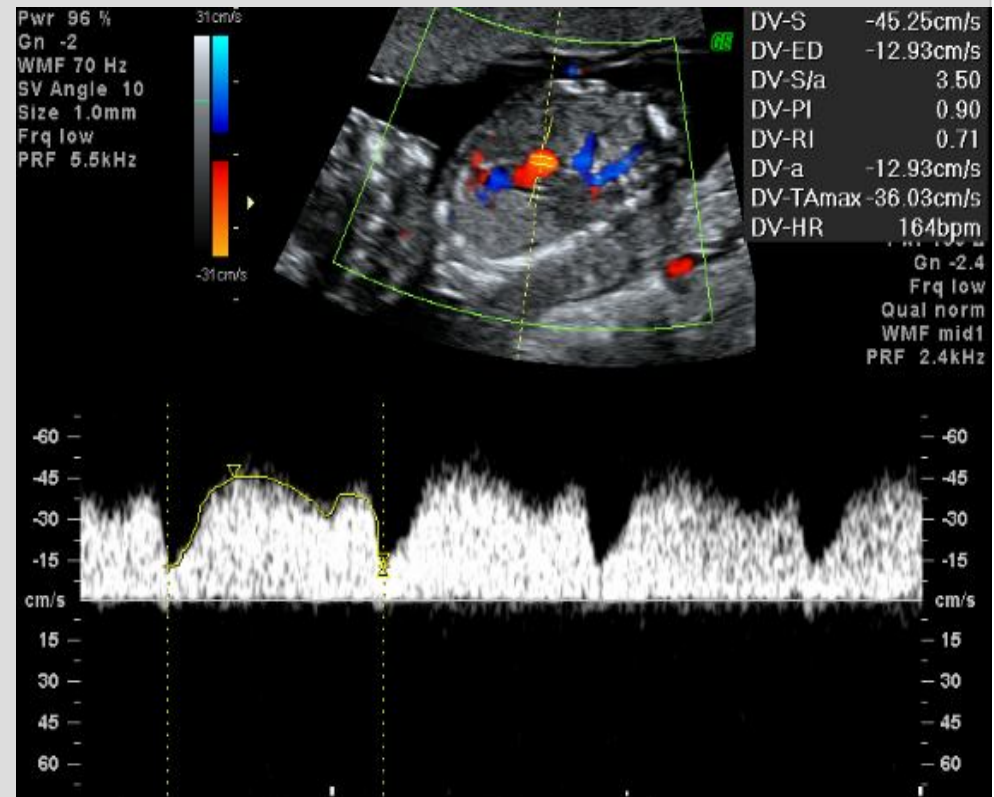
Występuje częściej:

- w 11tym niż 13 tygodniu ciąży
- gdy NT jest poszerzone
- gdy stężenie PAPP-A jest niskie
- u rasy czarnej

Maiz et al., 2008, n=19,614

Ocena przepływu w przewodzie żylnym

- przekrój strzałkowy płodu
- kąt nachylenia wiązki padającej <30 stopni
- Bramka Dopplerowska: 0.5-1 mm
- Filtr dolnoprzepustowy: 50-70 Hz
- Prędkość przesuwu: 2-3 cm/s
- Powiększenie powinno być na tyle duże, żeby brzuch i klatka piersiowa płodu zajmowały cały ekran



Ocena przepływu w DV

- Zakłócenia obrazu przepływu w przewodzie żylnym poprzez nałożenie spektrum przepływu w naczyniach sąsiadujących:

-żyła pępowinowa

-żyła wątrobowa

-żyła główna dolna

Przeptyw przez zastawkę trójdzielną

- Płody o prawidłowym kariotypie 1%
- Płody z trisomią 21 55%

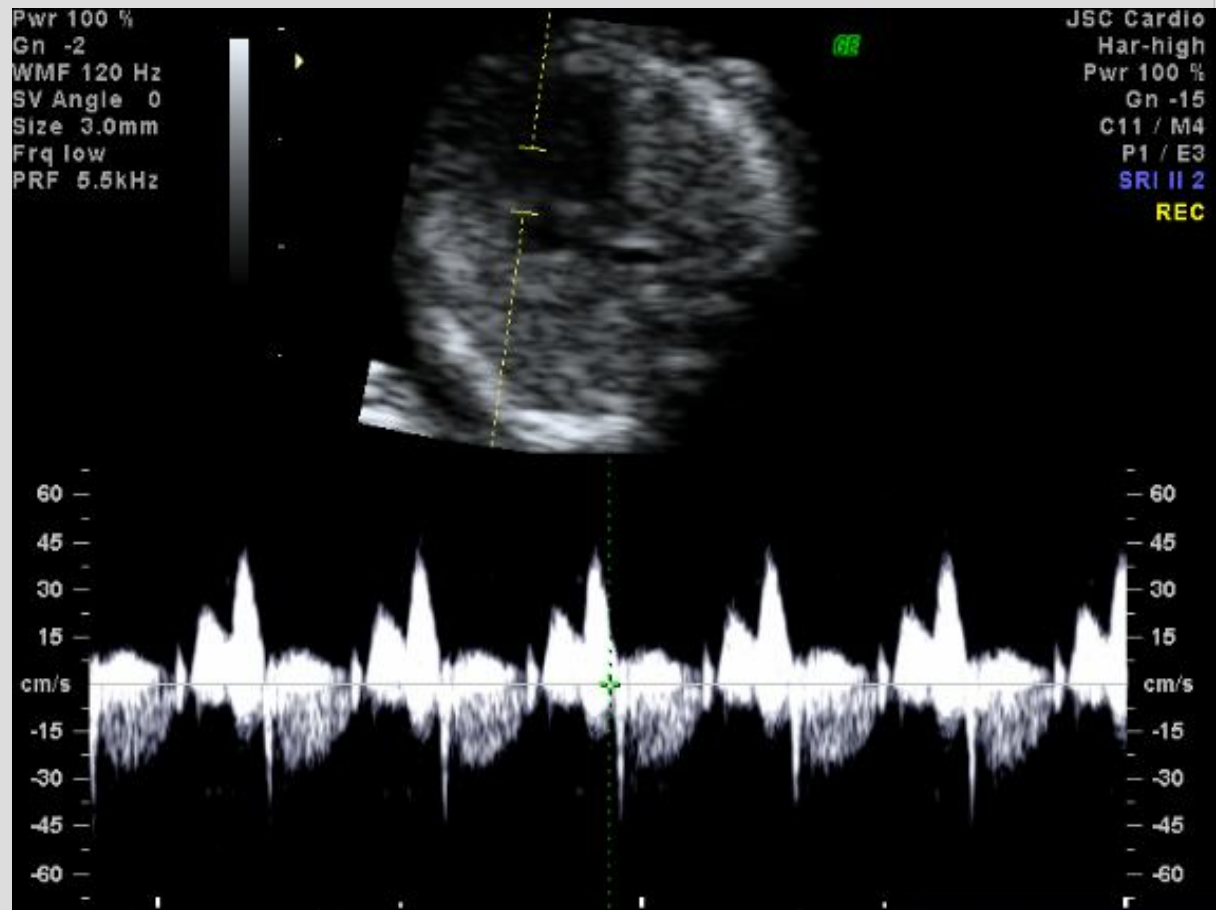
Częstość TR:

- zmniejsza się wraz z wiekiem ciąży
- wyższa u płodów z szerokim NT

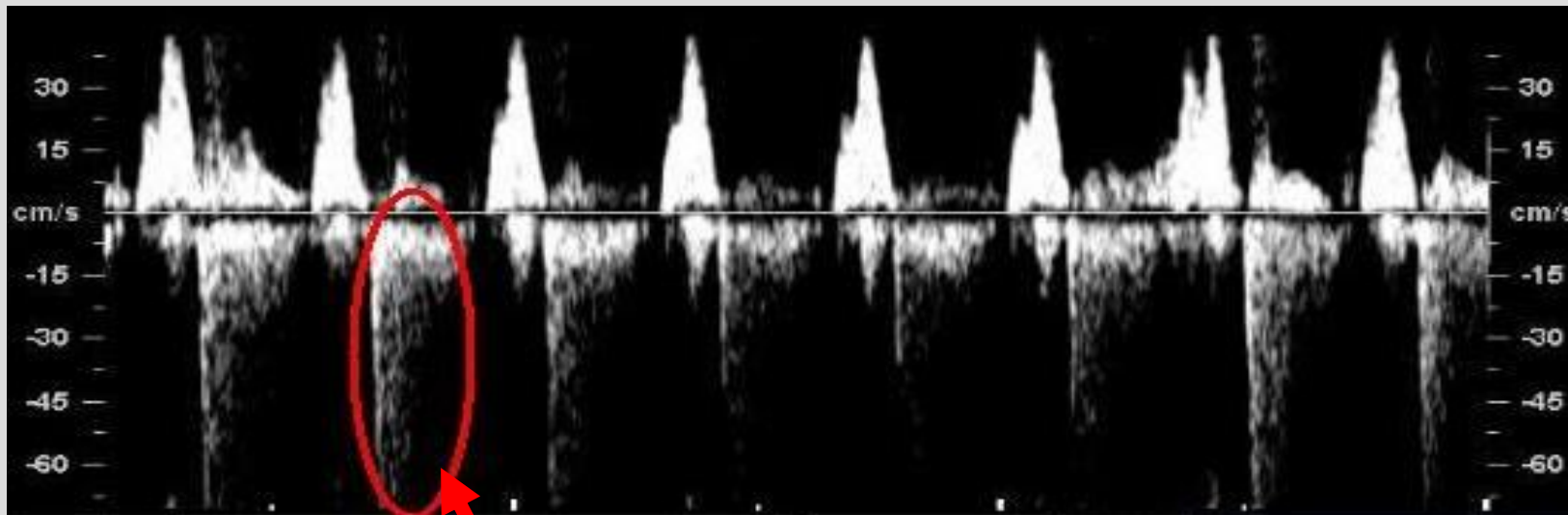
Kagan et al., 2008, n=19,614

Ocena przepływu przez zastawkę trójdzielną

- przekrój poprzeczny – obraz 4 jam serca
- ustawienie koniuszkowe serca
- rozmiar bramki dopplerowskiej – 3mm
- kąt pomiędzy kierunkiem przepływu a przegrodą międzykomorową nie większy niż 30 stopni
- Przepływ należy ocenic co najmniej 3 razy ustawiając bramkę dopplerowska w różnych miejscach zastawki

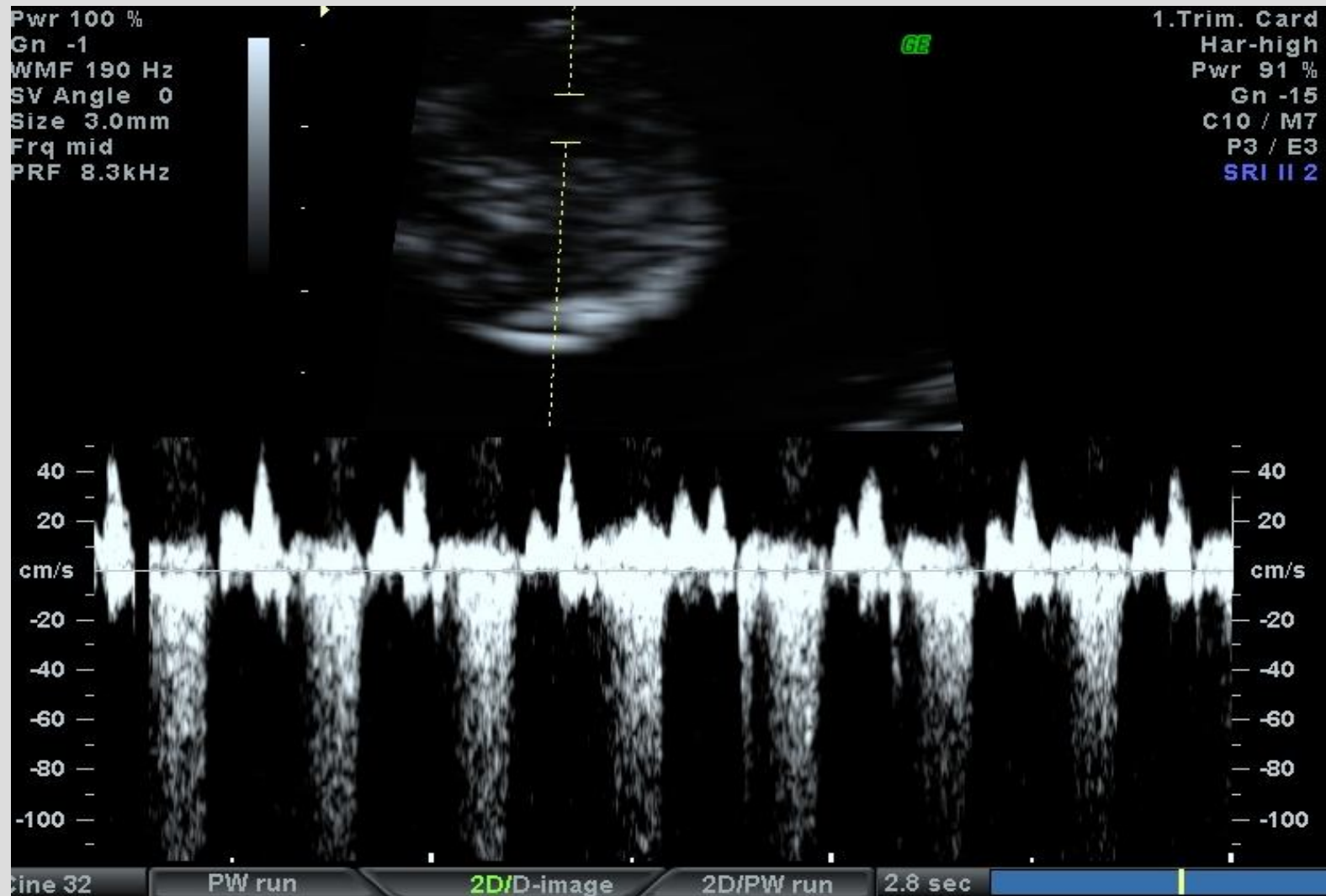


Nieprawidłowy przepływ przez zastawkę trójdzielną (TR)



Tricuspid regurgitation (TR)

Nieprawidłowy przepływ przez zastawkę trójdzielną (TR)



Megacystis



- Występowanie: 1/1,600

- Trisomia 13/18 (31%)

- Średnica pęcherza:

7-15 mm pomyślne rokowanie 90%

>15 mm złe rokowanie

2010

Kagan

Omphalocele



- Występowanie: 1 : 380

Tylko jelita:

CRL 45-55 mm: 1 : 100

CRL 55-65 mm: 1 : 800

CRL 65-84 mm: 1 : 2100

Wątroba: 1 : 3400

- Trisomia 18/13 (55%)

- Pomyślne rokowanie

Jelita: 90%

Wątroba: 0%

Kagan 2010

EUROCAT: 17 rejestrów 2003–2007

Wada wrodzona	Rozpoznanie prenatalne
Anencephalus	635 / 661 (96%)
Spina bifida	871 / 1283 (68%)
TGA	263 / 800 (33%)
HLHS	398 / 609 (65%)
Gastroschisis	476 / 571 (83%)
Agenezja nerek	200 / 245 (82%)
Trisomia 21	2682 / 5032 (53%)