

Trisomia 21 – zespół Downa

1. Nieprawidłowości strukturalne:

- wady serca,
- cystic hygroma,
- niedrożność dwunastnicy – objaw podwójnej bańki żołądka – „double bubble”,
- ventriculomegalia/hydrocephalus,
- omphalocele,
- niedrożność przełyku/ przetoka tchawiczno-przełykowa.

2. Ultrasonograficzne markery aberracji chromosomalnych:

- poszerzenie fałdu karkowego (od 15. tygodnia ciąży > 5-6 mm),
- pyelectasis- poszerzenie miedniczek nerkowych,
- brak lub hipoplazja kości nosowej,
- hyperechogeniczne jelita,
- hipoplasia środkowego paliczka 5 palca,
- zwapnienie wewnątrz komory serca płodu (hiperechogenic foci),
- objaw sandałowy (poszerzenie między 1 a 2 palcem stopy),
- skrócenie kości długich (kości udowej, ramiennej, piszczelowej, strzałkowej),
- poszerzenie kąta biodrowego,
- nisko osadzone i małe uszy,
- pępowina dwunaczyniowa.

3. Inne zmiany:

- „płaska twarz”,
- wystający język
- obrzęk,
- hydrotorax,
- brachycephalia,
- wysięk płynu w osierdziu.

Trisomia 18 – zespół Edwardsa

1. Nieprawidłowości strukturalne:

- wady serca
- cystic hygroma
- przepuklina przeponowa
- omphalocele
- niedrożność przełyku/przetoka tchawiczno-przełykowa
- wady centralnego układu nerwowego
 - agenezja ciała modzelowatego
 - ventriculomegalia/hydrocephalus
 - poszerzenie zbiornika wielkiego
 - zespół Dandy-Walkera
 - agenezja mózdzku
 - przepukliny oponowo-rdzeniowe
- wady twarzoczaszki
 - czaszka w kształcie truskawki
 - rozszczep wargi, podniebienia
 - mikrocephalia
 - cofnięcie żuchwy (mikrognatia)
 - wady oczodołu
 - zmniejszone, nisko osadzone małżowiny uszne
- wady kończyn
 - brak kości długich,
 - zniekształcenie palców rąk o charakterze zaciśniętych palców (clenched hands) lub objaw nakładania się (overlapping fingers)
 - aplazja kości promieniowej
 - stopa „Rocker-bottom”
 - zniekształcenia kończyn dolnych
 - nieprawidłowa ruchomość
- wady układu moczowo-płciowego
 - wodonercze
 - podkowiaste nerki
 - wady pęcherza moczowego
 - wady narządów płciowych

2. Ultrasonograficzne markery aberracji chromosomalnych:

- poszerzenie przezierności karkowej (NT)
- torbiele spłotów naczyniówkowych komór bocznych
- czaszka w kształcie truskawki
- skrócenie kończyn
- pępowina dwunaczyniowa

3. Inne zmiany:

- hipotrophia płodu (IUGR)
- małowodzie/wielowodnie
- torbiele pępowiny
- obrzęk nieimmunologiczny płodu

Trisomia 13 – zespół Patou

1. Nieprawidłowości strukturalne:

- wady serca
- cystic hygroma
- poszerzenie fałdu karkowego
- omphalocele
- wady centralnego układu nerwowego
 - holoprosencephalia
 - agenezja ciała modzelowatego
 - ventriculomegalia
 - poszerzenie zbiornika wielkiego
 - przepukliny oponowo-rdzeniowe
- wady twarzoczaszki
 - rozszczep wargi, podniebienia i twarzy
 - mikrocephalia
 - cofnięcie żuchwy (mikrognatia)
 - wady oczodoły, niskie czoło
 - zmniejszone małżowiny uszne
- wady kończyn
 - zniekształcenie palców rąk o charakterze nakładania się palców
 - polidaktylia
 - aplazja kości promieniowej
 - stopa „Rocker-bottom”
 - szpotawość stóp (club feet)
- wady układu moczowo-płciowego
 - wodonercze
 - podkowiaste nerki
 - hiperechogeniczne nerki
 - policystyczne nerki

2. Ultrasonograficzne markery aberracji chromosomalnych:

- pyelectasis – poszerzenie miedniczek nerkowych
- zwapnienie wewnątrz komory serca płodu (hiperechogenic foci)
- pepowina dwunaczyniowa (SUA – Single Umbilical Artery)

3. Inne zmiany:

- hipotrophia płodu (IUGR)
- wielowodnie
- mikrocephalia

Zespół Turnera

Fenotyp dojrzałej kobiety z zespołem Turnera:

- niski wzrost (143-155 cm),
- krępa budowa ciała, brak talii i zaokrąglenia bioder, skłonność do nadwagi,
- krótka, pletwiasta szyja,
- klatka piersiowa szeroka, uwypuklona na boki (puklerzowata), brodawki sutkowe małe, blade i szeroko rozstawione, brak rozwoju piersi, zmiany barwnikowe na skórze szyi i klatki piersiowej,
- zewnętrzne narządy płciowe żeńskie niedorozwinięte bez fizjologicznej hiperpigmentacji.

Markery ultrasonograficzne aberracji chromosomalnych według Kyprosa H. Nicolaidesa w zespole Turnera: brachycefalia, mikrocefalia, cystic hygroma, wady serca, pyelectasis, obrzęk, hipotrofia, skrócenie kości udowej.