

Αθηνά Σούκα  
Γυναικολόγος

# Screening για ανίχνευση συγγενών ανωμαλιών στο πρώτο τρίμηνο της κύησης

[*Η εργασία έχει παρουσιαστεί στην σπρωγγιλή τράπεζα «Η Υπερηχογραφία στην Εγκύμονα Μήτρα & το Έμβρυο» στα πλαίσια των δον Πανελλήνιον Συνεδρίου Υπερηχογραφίας, 1-4 Ιουνίου 2007, Αθήνα.*]

## Εισαγωγή

Η πρώιμη διάγνωση ανατομικών ανωμαλιών στο πρώτο τρίμηνο είναι εξίσου σημαντική όσο και η πρόβλεψη των χρωμοσωματικών ανωμαλιών. Το υπερηχογράφημα στις 11-14 εβδομάδες για τη μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας σε συνδυασμό με τους βιοχημικούς δείκτες είναι η καλύτερη μέθοδος για τη διάγνωση χρωμοσωματικών ανωμαλιών τόσο από πλευράς ευαισθησίας όσο και από πλευράς συχνότητας ψευδώς θετικών αποτελεσμάτων. Με αυτό το δεδομένο το υπερηχογράφημα στις 11-14 εβδομάδες μας ανοίγει ένα παράθυρο στο πρώτο τρίμηνο προσφέροντάς μας τη δυνατότητα να ελέγχουμε την ανατομία του εμβρύου. Πολλές μεζονες ανατομικές ανωμαλίες μπορούν να διαγνωστούν από το πρώτο τρίμηνο και το σημαντικό είναι ότι οι ανωμαλίες που μπορούμε να διαγνώσουμε, είναι ακριβώς αυτές για τις οποίες τα περισσότερα ζευγάρια θα προχωρούσαν σε διακοπή της κύησης.

Το πρωτόκολλο εξέτασης της ανατομίας του εμβρύου περιλαμβάνει την απεικόνιση του κρανίου, του εγκεφάλου, του προσώπου, της σπονδυλικής στήλης, της καρδιάς, των κοιλιακών τοιχωμάτων, του στομάχου, των νεφρών, της ουροδόχου κύστεως και των άκρων. Η ολοκληρωμένη υπερηχογραφική εξέταση στο πρώτο τρίμηνο περιλαμβάνει ουσιαστικά όλα τα ανατομικά στοιχεία που ελέγχουμε και στο

Αλληλογραφία:  
Α. Σούκα  
Ιοκάστης 9, Κολωνός

Τηλ.: 2105156156 / 2106902174

e-mail:  
[athena.souka@googlemail.com](mailto:athena.souka@googlemail.com)

δευτέρου τρίμηνο στο υπερηχογράφημα δευτέρου επιπέδου.

Υπάρχουν στη βιβλιογραφία μόλις πέντε μελέτες μελέτες διαλογής πληθυσμού που χρησιμοποιούν το υπερηχογράφημα του πρώτου τριμήνου για τη διάγνωση συγγενών ανωμαλιών. Οι έρευνες αυτές σε σύνολο περίπου 16000 εγκύων έδειξαν ότι η ευαισθησία του υπερηχογραφήματος στις 11-14 εβδομάδες για τη διάγνωση μειζόνων συγγενών ανωμαλιών κυμαίνεται από 38% έως 64%.

Σε μία προοπτική μελέτη σε 1144 γυναικών χαμηλού κινδύνου που πραγματοποιήθηκε στο Νοσοκομείο Αλεξάνδρα στα πλαίσια του ελέγχου ρουτίνας στις 11-14 εβδομάδες για τη μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας, έγινε δυνατός ο πλήρης ανατομικός έλεγχος σύμφωνα με το προαναφερόμενο πρωτόκολλο στο 48% των εμβρύων. Έλεγχος των εμβρυϊκών οργάνων εκτός της καρδιάς πραγματοποιήθηκε στο 86% των εμβρύων ενώ η εικόνα των 4 κοιλοτήτων ήταν ορατή στο 87% των εμβρύων.

Στην ίδια μελέτη η ευαισθησία του υπερηχογραφήματος του πρώτου τριμήνου για ανίχνευση μειζόνων ανατομικών ανωμαλιών ήταν 50%.

Συμπερασματικά, σημαντικός αριθμός ανωμαλιών μπορεί να διαγνωσθεί στο πρώτο τρίμηνο ενώ το υπέρηχογράφημα στις 11-14 εβδομάδες αναμένεται να εξελιχθεί σε μια

πρώτη λεπτομερή εξέταση του εμβρύου, εξίσου σημαντική από διαγνωστικής πλευράς όσο και το αναλυτικό υπερηχογράφημα του δευτέρου τριμήνου. Η επιτυχία ενός τέτοιου προγράμματος διαλογής (screening) εξαρτάται κυρίως από το επίπεδο εκπαίδευσης των υπερηχογραφιστών που ασχολούνται με την εξέταση του κυήσεων χαμηλού κινδύνου.

## Βιβλιογραφία

1. Spencer K, Spencer CE, Power M, Dawson C, Nicolaides KH. Screening for chromosomal abnormalities in the first trimester using ultrasound and maternal serum biochemistry in a one-stop clinic: a review of three years prospective experience. BJOG. 2003 Mar;110:281-6.
2. The diagnosis of fetal abnormalities. KH Nicolaides, NJ Sebire, RJM Snijders and AP Souka (eds). The 11-14-week scan. Parthenon Press, 2004. Ελληνική μετάφραση από Α.Σούκα και Χ.Σκέντου.
3. Souka AP, von Kaisenberg CS, Hyett JA, Sonek JD, Nicolaides KH. Increased nuchal translucency with normal karyotype. Am J Obstet Gynecol 2005;192(4):1005-21.
4. Souka AP, Pilalis A, Kavalakis I, Antsaklis P, Papantoniou N, Mesogitis S, Antsaklis A. Screening for major structural abnormalities at the 11-14 weeks ultrasound scan. Am J Obstet Gynecol 2006; 194:393-396.