

Badanie ultrasonograficzne w drugim trymestrze ciąży

Marzena Dębska



Fot. Włodzimierz Wasyluk

Badanie ultrasonograficzne wykonywane w drugim trymestrze ciąży może przynieść wiele różnych informacji. Służy ono głównie ocenie anatomii płodu, jego wielkości oraz objętości płynu owodniowego. Ale nie tylko, ponieważ bardzo ważnym elementem tego badania jest również ocena szyjki macicy, określenie lokalizacji łożyska i badanie przepływu w tętnicach macicznych pod kątem ryzyka wystąpienia stanu przedrzucawkowego i hipertrofii płodu. To badanie ma również znaczenie w wykrywaniu aneuploidii u płodu, jako tzw. USG genetyczne.

Kiedy wykonujemy to badanie?

Termin wykonywania badania USG w drugim trymestrze ciąży waha się między 18 a 23 tygodniem i w dużej mierze zależy od jakości sprzętu, jakim dysponuje lekarz i warunków przeprowadzania badania. Rzecz jasna należy starać się wykonać to badanie jak najwcześniej, jednak często w 18-19 tygodniu ciąży wizualizacja jest niewystarczająca do dokładnej oceny płodu, szczególnie u otyłych pacjentek czy w przypadku niekorzystnego ułożenia płodu. W takich przypadkach celowe jest przełożenie badania na późniejszy termin, ewentualnie wykonanie odpowiedniego wpisu w dokumentacji, np.: „wizualizacja utrudniona ze względu na otyłość pacjentki, BMI...”, „ocena serca niemożliwa ze względu na ułożenie płodu, proponuję powtórzenie badania za ...”. Umieszczanie tego typu informacji w wyniku badania USG stanowi często zabezpieczenie dla osoby wyko-

nującej badanie w przypadku, gdy nie wykryje jakiegokolwiek nieprawidłowości, czy pacjentka nie zgłosi się do powtórnej oceny. W Europie badanie drugiego trymestru najczęściej wykonuje się między 18 a 23 tygodniem ciąży, dla tego okresu zostały opracowane konkretne normy ultrasonograficzne, na przykład długości kości nosowej czy grubości fałdu karku. Wykonywanie tego badania po ukończonym 24 tygodniu może wiązać się z narażeniem na ewentualne rozszczenia pacjentki, która nie ma już możliwości podjęcia decyzji o terminacji ciąży w razie stwierdzenia poważnej nieuleczalnej choroby płodu.

Jak oceniać anatomię płodu?

Każdy, kto często wykonuje badania ultrasonograficzne, ma zapewne opracowany swój własny sposób oceny anatomii płodu. Nie ma większego znaczenia, czy oglądamy płód od głowy do pośladków, najpierw serce czy resztę, czy odwrotnie, jednak jest niezwykle ważne, aby ta ocena była dokonywana w sposób systematyczny i powtarzalny. Należy oglądać płód dowolnie, przesuając głowicę płynnym ruchem, cały czas pamiętając, co mamy w kolejnych przekrojach zobaczyć. Na przykład oglądając przekrój brzucha płodu, pamiętamy nie tylko o ocenie lokalizacji żołądka i dużych naczyń, ale również o ciągłości powłok brzusznych, przyczepie pępowiny, ocenie wielkości wątroby i śledziony, ciągłości skóry nad kręgosłupem i ułożeniu wyrostków kolczystych. Oglądając głowę płodu, oceniamy nie tylko symetrię struktur wewnątrzczaszkowych, szerokość komór bocznych, kształt i położenie mózdzku, ale również kształt czaszki (różne nietypowe kształty czaszki, na przykład kształt

trójkątny czy kształt „truskawki” mogą występować u płodów z aberracjami chromosomowymi), ciągłość kości pokrywy czaszki (przepukliny mózgowe), stopień mineralizacji kości czaszki (zbyt dobra widoczność obu półkul mózgu, możliwość uwidocznienia na tym samym przekroju dwóch komór bocznych jednocześnie czy wręcz uginanie się kości czaszki pod głowicą – mogą świadczyć o zaburzeniach mineralizacji kości, na przykład osteogenesis imperfecta (ryc. 1).

Oceniając systematycznie przekroje całego płodu, można dość szybko dokonać ogólnej oceny jego anatomii oraz położenia, ułożenia, proporcji ciała, ruchliwości, ułożenia kończyn i objętości płynu owodniowego. Następnym etapem to szczegółowa ocena anatomii. Po kolei oceniamy kolejne struktury, starając się uwidocznić (i w miarę możliwości również udokumentować) typowe przekroje, które świadczą o prawidłowej anatomii.

Podstawowe przekroje, które powinny zostać uwidocznione i udokumentowane w wyniku badania, zostały przedstawione na rycinach 2-7.

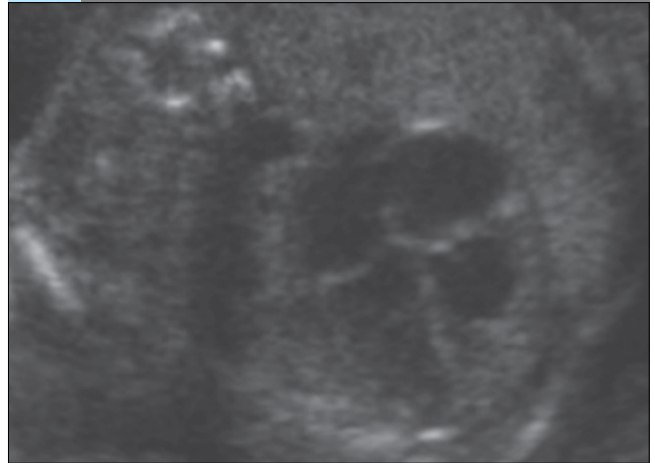
W ocenie anatomii płodu obowiązuje zasada: wykrycie jednej wady równa się poszukiwaniu kolejnych nieprawidłowości. Niestety, nieszczęścia chodzą często parami i fakt stwierdzenia jednej nieprawidłowości nie zwalnia od dalszej oceny. Wprost przeciwnie, wada płodu może być zjawiskiem izolowanym, ale często dużej wadzie towarzyszą inne nieprawidłowości czy tak zwane miękkie markery, które mogą nasunąć podejrzenie aberracji chromosomowych. Takim typowym przykładem może być wada przewodu pokarmowego – niedrożność dwunastnicy, która jest wadą operacyjną o dobrym rokowaniu, gdy jest izolo-

RYCINA 1. Czaszka płodu z osteogenesis imperfecta



Dobrze widoczny róg tylny bliższej komory bocznej. Czaszka płodu ugina się pod naciskiem głowicy ultrasonograficznej.

RYCINA 3. Przekrój przez klatkę piersiową płodu



Widoczne 4 jamy serca, oś serca skierowana w lewo.

RYCINA 2. Przekrój przez głowę płodu



Widoczna jama przegrody przezroczystej, symetryczne wzgórze i mózdzek.

RYCINA 4. Przekrój przez śródpiersie płodu



Obraz trzech naczyń (three vessel view) – pień płucny, aorta, żyła główna górna.

wana. Jest to również niestety jedna z najczęstszych wad występujących w zespole Downa. Dlatego stwierdzenie takiej wady powinno skłonić do dalszego dokładnego badania płodu. Ustalenie wstępnego rozpoznania może praktycznie umożliwić ocena profilu płodu, długości kości nosowej i grubości fałdu karkowego.

Przyjrzyjmy się biometrii płodu

Czas, kiedy oceniano wiek ciążowy tylko na podstawie daty ostatniej miesiączki i wielkości macicy, odeszły już chyba w niepamięć. Obecnie standar-

dem jest wykonywanie badania USG między 11 a 13+6 tygodniem ciąży, a często również wcześniej. Najdokładniejszą metodą ultrasonograficznej oceny wieku ciążowego na podstawie wielkości zarodka jest badanie między 6 a 9 tygodniem ciąży, kiedy zarodek ma kształt zwartej „fasolki”, nie wykonuje jeszcze ruchów przygięcia i wyprostowania tułowia. Wtedy pomiar długości ciemieniowo-siedzeniowej daje nam możliwość precyzyjnego wyliczenia wieku ciążowego i terminu porodu z dokładnością do kilku dni. Badanie między 11 a 13+6 tygodniem ciąży cechuje się

również dużą dokładnością w ocenie wieku ciążowego, jednak na jego wynik ma wpływ ułożenie ciała płodu – maksymalne wyprostowanie czy przygięcie tułowia może dać różnicę w pomiarze sięgającą ponad 1 tydzień. Dlatego tak ważne jest prawidłowe wykonywanie pomiaru CRL, płód powinien być w pozycji pośredniej ani za bardzo zgięty, ani całkiem wyprostowany.

Wiek ciążowy i termin porodu ustalone na podstawie badania USG w pierwszym trymestrze ciąży na podstawie pomiaru wielkości pęcherzyka ciążowego lub długości zarodka nie

RYCINA 5. Przekrój przez jamę brzuszną płodu

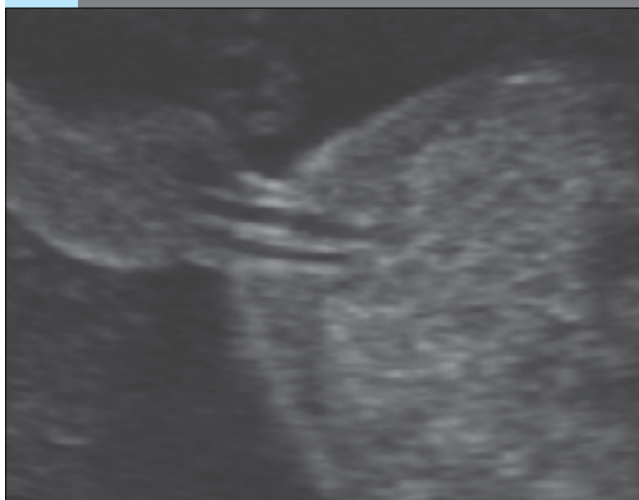


Widoczny żołądek, aorta i żyła główna dolna i centralnie miejsce połączenia przewodu żylnego oraz lewej i prawej żyły wrotnej.

RYCINA 7. Dwie tętnice pępowinowe po obu stronach pęcherza moczowego



RYCINA 6. Przyczep pępowiny



RYCINA 8. Pomiar BPD i HC



powinny być już nigdy więcej korygowane!

Typowymi pomiarami, na podstawie których ocenia się wiek ciążowy, są odległość dwuciemieniowa (biparietal diameter, BPD), obwód głowy (head circumference, HC), obwód brzucha (abdomen circumference, AC) i długość kości udowej (femur length, FL). Aby pomiary były precyzyjne, muszą być dokonywane z dużą starannością, w ściśle zdefiniowanych prze-

krojach, a kursory powinny być stawiane w odpowiednich miejscach (ryc. 8-9).

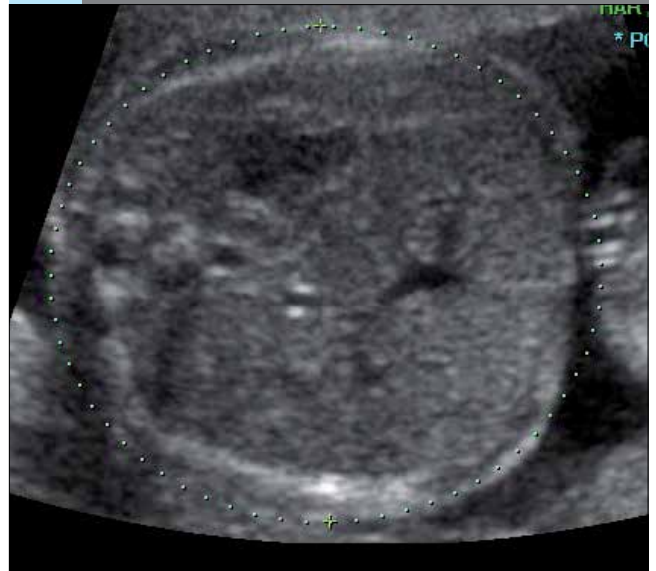
Warto zwrócić uwagę na pomiar obwodu brzuszka, który jest niewątpliwie najtrudniejszy do wykonania. Wnętrze jamy brzusznej nie jest symetryczne, a zewnętrzne jej granice nie są tak wyraźne, jak na przykład granice kości czaszki. Wbrew pozorom pomiaru nie dokonujemy na wysokości talii (miejsca przyczepu pępowiny) płodu, gdzie jest

on najmniejszy, ale tak naprawdę oceniamy obwód brzucha w najszerszym miejscu; składa się na niego głównie wielkość wątroby płodu. Kształt brzuszka powinien być w miarę okrągły, a na przekroju powinien być widoczny po lewej stronie żołądek i centralnie miejsce połączenia przewodu żylnego oraz lewej (bliższa część wewnątrzwątrobowego odcinka żyły pępowinowej) i prawej żyły wrotnej. Obwód brzucha jest parametrem naj-

RYCINA 9. Pomiar FL



RYCINA 10. Przekrój do pomiaru AC



bardziej wrażliwym na zaburzenia odżywienia płodu, ponieważ w pierwszym rzędzie powodują one różnicę wielkości wątroby, która będzie mniejsza u płodów z hipotrofią, a większa w przypadku rozwoju makrosomii (ryc. 10).

Ocena wieku ciążowego w drugim trymestrze nie jest już tak precyzyjna, jak w pierwszym i wielkość płodu wynikająca z pomiarów może się różnić od wielkości wynikającej z daty ostatniej miesiączki o 1-2 tygodnie (tab 1).

Hipotrofia płodu w drugim trymestrze

Dokonyując pomiarów biometrycznych, należy zwrócić szczególną uwagę na płody, u których stwierdza się różnice w pomiarach AC wynoszące 1,5-2 tygodnie lub więcej w stosunku do wieku ciążowego wyliczonego z badania w pierwszym trymestrze ciąży. Jeżeli nie dysponujemy badaniem ultrasonograficznym w sposób wiarygodny dokumentującym wiek ciążowy, to najczęstszą przyczyną różnicy między wiekiem ciążowym wynikającym

z pomiarów biometrycznych a wiekiem ciążowym wynikającym z daty OM jest błędna data ostatniej miesiączki lub nieregularność cykli miesięczkowych. Za zahamowanie wzrostu wewnątrzmacicznego uważa się sytuację, kiedy stwierdzany obwód brzucha jest mniejszy od oczekiwanego i znajduje się poniżej 10 centyla lub jest mniejszy o ponad 2 odchylenia standardowe dla danego wieku ciążowego. Ogromna większość (80%) płodów mniejszych niż wynikałoby to z daty OM, to płody konstytucyjnie małe, które są tak genetycznie zaprogramowane (mają niewysokich, drobnej budowy rodziców), a jedynie 20% to płody z hipotrofią, czyli takie, które powinny mieć większą masę ciała, ale z jakiegoś powodu jej nie osiągają. Przyczyną tej hipotrofii może być niewydolność łożyska (15%) lub wady genetyczne (5%). Z wad genetycznych najczęstszą przyczyną wczesnej hipotrofii, ujawniającej się już w drugim trymestrze, jest triploidia, trisomia 18 i delecja krótkiego ramienia chromo-

somu 4. Cięższe z niewydolnością łożyska cechują się zwykle, poza występowaniem hipotrofii, zmniejszoną objętością płynu owodniowego (małowodzie lub bezwodzie) i nieprawidłowymi przepływami naczyniowymi (w tętnicach macicznych i/lub naczyniach płodowych).

Podejrzanie aberracji chromosomowej nasuwa hipotrofia płodu współistniejąca z występowaniem wad płodu oraz prawidłową (a często nieco zwiększoną) objętością płynu owodniowego i prawidłowymi przepływami w naczyniach macicznych i pępowinowych!

Małowodzie/bezwodzie w drugim trymestrze

Drugi trymestr ciąży to okres, w którym głównym składnikiem płynu owodniowego jest mocz płodu. Wszelkie nieprawidłowości płodu wiążące się z zaburzeniem wytwarzania lub

TABELA 1

Dokładność pomiarów biometrycznych w ocenie wieku ciążowego między 18 a 24 tygodniem ciąży

BPD	HC	AC	FL	Mózdzek
±1,7 tyg.	±1,6 tyg.	±2,0 tyg.	±1,8 tyg.	±1,8 tyg.

wydalania moczu będą wpływały na objętość płynu owodniowego. Małowodzie w tym okresie jest definiowane jako wartość indeksu płynu owodniowego (amniotic fluid index, AFI) poniżej 5 cm lub głębokość maksymalnej pionowej kieszonki płynowej (deepest vertical pocket, DVP) poniżej 1 cm. Małowodzie/bezwodzie w 2 trymestrze ciąży jest zjawiskiem niezbyt częstym, występuje z częstością około 1 na 500 ciąż, jednak niezwykle poważnym. Istnieją główne trzy przyczyny tego stanu: przedwczesne odpływanie płynu owodniowego (PROM), ciężka niewydolność łożyska i wady układu moczowego płodu. Wszystkie te trzy patologie wiążą się niestety ze złym rokowaniem dla dziecka. W pierwszym przypadku najczęstszym scenariuszem jest zakażenie wewnątrzmaciczne i poród przedwczesny, w drugim hipotrofia i wewnątrzmaciczne obumarcie płodu przed osiągnięciem zdolności do życia pozatłonowego (bądź skrajne wcześniactwo). Do wad układu moczowego powodujących bezwodzie należą agenezja nerek, wady struktury nerek (dysplazja torbielowata) oraz niedrożność cewki moczowej. Wady te powodują zgon dziecka wkrótce po urodzeniu będący skutkiem hipoplazji płuc, która z kolei wynika z bezwodzia. Wyjątek stanowią niektóre przypadki zastawki cewki tylnej u płodów płci męskiej, gdzie można rozważyć założenie shuntu pęcherzowo-owodniowego.

Wielowodzie w drugim trymestrze

Wielowodzie w drugim trymestrze ciąży występuje z częstością około 1 na 200 ciąż. Jest ono spowodowane nadmierną akumulacją płynu owodniowego i najczęściej definiowane jako AFI >20 cm lub DVP >8 cm. Używając kryterium DVP, niektórzy autorzy dzielą wielowodzie na łagodne ($8 < DVP < 12$ cm), umiarkowane ($12 < DVP < 16$ cm) i ciężkie ($DVP > 16$ cm). Wielowodzie może być spowodowane dwiema zasadniczymi grupami przyczyn: wadami płodu utrudniającymi połykanie płynu owodniowego lub zwiększonym wydalaniem

moczu przez płód. Do utrudniających połykanie należą wady ośrodkowego układu nerwowego (guzy mózgu, wodogłowie), guzy twarzoczaszki, niedrożność przewodu pokarmowego (najczęściej przełyku lub dwunastnicy) oraz wady płuc powodujące wzrost ciśnienia w klatce piersiowej i ucisk na przełyk. Zwiększone wydalanie moczu może być spowodowane chorobami matki, takimi jak cukrzyca, mocznica lub chorobami płodu. Wielowodzie często współistnieje z obrzękiem uogólnionym płodu oraz stanowi jedno z kryteriów rozpoznawczych zespołu przetoczenia między bliźniętami (TTTS). Wymienione patologie zazwyczaj powodują wielowodzie w stopniu co najmniej umiarkowanym, natomiast większość przypadków łagodnego wielowodzia to tak zwane wielowodzie idiopatyczne, w którym nie znajdujemy żadnej przyczyny, a rokowanie dla płodu jest dobre.

Podjęcie łożyska przodującego

Łożysko przodujące jest dość częstym rozpoznaniem w drugim trymestrze ciąży, kiedy podczas oceny szyjki macicy stwierdza się, że brzeg łożyska dochodzi do ujścia wewnętrznego lub je pokrywa. Większość tych przypadków to łożyska, które „migrują” ku górze wraz ze wzrostem macicy i kształtowaniem się jej dolnego odcinka. Czy należy ustalać rozpoznanie łożyska przodującego na tym etapie ciąży, w 18-23 tygodniu jej trwania, pozostaje nadal problemem nierozwiązanym. W pracach wielu autorów próbuje się podać kryteria ułatwiające odróżnienie łożyska, które będzie migrowało i nie będzie stanowić problemu dla przebiegu ciąży, od łożyska, które może stanowić zagrożenie i będzie wymagać hospitalizacji pacjentki. W jednym z opracowań autorzy podjęli próbę określenia granicy zachodzenia brzegu łożyska poza ujście wewnętrzne, powyżej której migracja łożyska jest mało prawdopodobna. Za tę granicę uznali oni wartość powyżej 25 mm. Na podstawie analizy piśmiennictwa wydaje się słuszne,

aby w celu uniknięcia nadmiernego niepokoju u pacjentki, wykonując badanie ultrasonograficzne w drugim trymestrze ciąży, nie ustalać rozpoznania łożyska przodującego w każdym przypadku zachodzenia brzegu łożyska na ujście wewnętrzne. Może należałoby raczej napisać, że dolny brzeg łożyska przekracza granicę ujścia wewnętrznego o ... mm, określając stopień pokrywania ujścia w milimetrach i rozpoznanie ostateczne ustalić podczas badania kontrolnego po kilku tygodniach.

Skrócenie szyjki macicy/ niewydolność szyjki macicy

Przed 16 tygodniem ciąży trudno jest odróżnić kanał szyjki macicy od dolnego odcinka i w związku z tym w sposób wiarygodny ocenić długość szyjki macicy. W pierwszym trymestrze ciąży, podobnie jak poza ciążą, szyjka macicy jest w badaniu ultrasonograficznym długa i zamknięta, nawet w przypadku ewidentnej jej niewydolności, ponieważ dopiero około 16 tygodnia ciąży dochodzi do wypełnienia jamy macicy i takiego rozciągnięcia mięśnia, które pozwala na uwidocznienie ujścia wewnętrznego. Rozwieranie niewydolnej szyjki macicy zaczyna się zazwyczaj na początku drugiego trymestru ciąży i w początkowym etapie jest niedostępne w badaniu klinicznym. Dlatego wydaje się celowe, aby przy okazji wykonywania badania ultrasonograficznego w drugim trymestrze ciąży ocenić (najlepiej głowicą przezpochwową) szyjkę macicy, jej długość i kształt ujścia wewnętrznego. Pozwoli to wykryć zarówno przypadki bezobjawowego rozwierania się szyjki spowodowanego jej uszkodzeniem, jak i skracania się wydolnej szyjki macicy w wyniku czynności skurczowej. Typowy obraz niewydolnej szyjki macicy to rozwarne w kształcie litery U (w kształcie lejka) ujście wewnętrzne, zwykle przebiegające ze skróceniem szyjki (ryc. 11).

Uważa się, że skracaniu szyjki macicy spowodowanemu występowaniem skurczów macicy towarzyszy obraz rozwierania się ujścia wewnętrznego w kształcie litery V.

RYCINA 11. Niewydolność szyjki macicy



Ujście wewnętrzne rozwarłe w kształcie litery U.

Niewydolność szyjki macicy praktycznie się nie zdarza w pierwszej ciąży, jednak ostrożność nakazywałaby ocenę szyjki u każdej pacjentki podczas badania między 18 a 23 tygodniem ciąży, a u pacjentek z grupy wysokiego ryzyka, z podejrzeniem niewydolności szyjki na podstawie wywiadu, rozpoczęcie monitorowania szyjki wcześniej, nawet od 14 tygodnia ciąży.

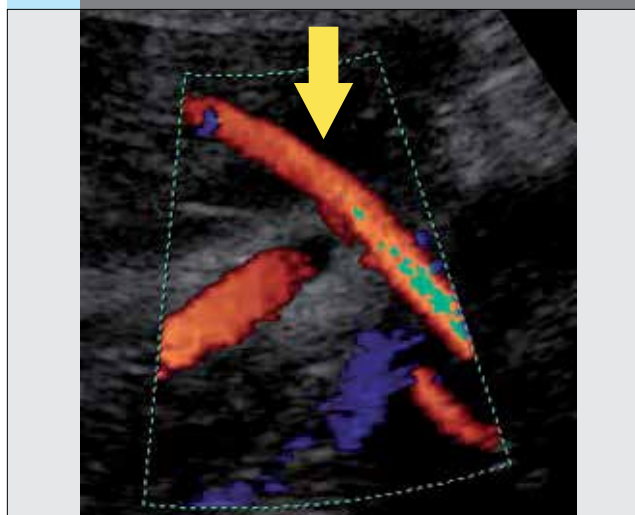
Z analizy badań dotyczących długości szyjki macicy i ryzyka porodu przedwczesnego wynika, że długość szyjki macicy jest najczulszym wykładnikiem zagrożenia przedwczesnym porodem. Według danych dostępnych w piśmiennictwie za dolną granicę normy długości szyjki macicy między 16 a 24 tygodniem ciąży przyjmuje się 25 mm. U ciężarnej, której długość szyjki macicy wynosi mniej niż 25 mm, istnieje zwiększone ryzyko porodu przedwczesnego, gdy długość szyjki macicy jest mniejsza niż 15 mm, ryzyko to sięga 50%.

Ryzyko stanu przedrzucawkowego i IUGR

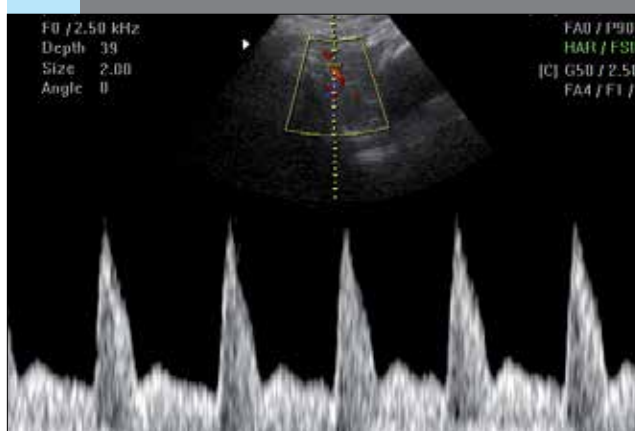
Ocena ryzyka stanu przedrzucawkowego i hipotrofii płodu była tematem wielu badań naukowych. Obie te patologie rozpatruje się łącznie, ponieważ

ich etiologia jest najprawdopodobniej wspólna i są one skutkiem zaburzeń krążenia na poziomie łożyska. Fizjologicznie w pierwszym trymestrze ciąży dochodzi do inwazji trofoblastu w tętnice spiralne, uszkodzenia błony mięśniowej naczyń spiralnych, ich poszerzenia, co powoduje, że przepływ w tętnicach macicznych z wysokooporowego, typowego dla okresu poza ciążą i pierwszego trymestru ciąży, zmienia swój charakter na niskooporowy, o spektrum podobnym do przepływu w tętnicy pępowinowej. Proces ten powinien się zakończyć w początkowym okresie drugiego trymestru ciąży. Stwierdzenie podwyższonego oporu w tętnicach macicznych i obecność wcięcia wczesnorozkurczowego (notch) w drugim trymestrze ciąży są czynnikami zwiększającymi ryzyko wystąpienia stanu

RYCINA 12. Sposób pomiaru przepływu w tętnicach macicznych



RYCINA 13. Nieprawidłowe spektrum przepływu w tętnicy macicznej



Wysoki opór i notch.

przedrzucawkowego i IUGR. Obecnie standardem jest badanie przepływu w tętnicach macicznych zarówno w pierwszym, jak i w drugim trymestrze ciąży, a w piśmiennictwie można znaleźć odpowiednie nomogramy dla wartości przepływów w poszczególnych tygodniach ciąży, którymi należy się posługiwać w praktyce klinicznej. Progowe wartości, powyżej których parametry przepływu uznaje się za patologiczne, są nieco odmienne w ró-

TABELA 2

Ultrasonograficzne cechy aneuploidii

	Duże wady	Miękkie markery	IUGR
T21	Wady serca Niedrożność dwunastnicy Wodogłowie Obrzęk płodu Wodniak karku	Pogrubienie fałdu karku Wentrikulomegalia Skrócenie kości długich Brak/hipoplazja kości nosowej Brachycefalia Hiperechogeniczne jelito Pielektazje Przerwa sandałowa Obrzęk przednosowy Nieprawidłowy kąt twarzowy i biodrowy	±
T18	Wady serca Niedrożność przełyku Głowa „truskawkowa” Przepuklina przeponowa Przepuklina sznura pępowinowego Rozszczep kręgosłupa Agenezja ciała modzelowatego Rozszczepy twarzy Stopy szpotawe Nakładające się palce Torbiele sznura pępowinowego	Torbiele splotów naczyniówkowych Poszerzenie zbiornika wielkiego Wentrikulomegalia Skrócenie kości udowej/ramiennej Hipoplazja kości nosowej Hiperechogeniczne jelito Pielektazje Dwunaczyniowa pępowina	TAK
T13	Wady serca Przepuklina przeponowa Przepuklina pępowinowa Holoprozencefalia Rozszczepy twarzy Cykloopia Agenezja ciała modzelowatego Polidaktylia Obrzęk	Hiperechogeniczne ognisko w sercu Poszerzenie zbiornika wielkiego Wentrikulomegalia Pielektazje Dwunaczyniowa pępowina	TAK

żnych opracowaniach, ale z pewnym uproszczeniem można przyjąć za nieprawidłową wartość indeksu pulsacji PI >1,45, indeksu oporu RI >0,58 oraz obecność wcięcia wczesnorozkurczowego, przy czym największe ryzyko powikłań istnieje wtedy, gdy zmiany te występują obustronnie. Pomiaru dokonuje się głowicą przezbrzuszną, ustawiając bramkę dopplerowską tuż ponad skrzyżowaniem tętnicy macicznej z naczyniami biodrowymi. Pacjentka, u której stwierdza się nieprawidłowe przepływy w tętnicach macicznych, wymaga monitorowania pod kątem nadciśnienia indukowanego ciążą oraz prawidłowości wzrostu płodu. Z jednego z dużych badań oceniających parametry przepływu w tętnicach macicznych w 23 tygodniu ciąży wynika, że u 80% ciężarnych, u których nieprawidłowe

przepływy występują obustronnie, rozwinię się ciężki stan przedrzucawkowy lub hipotrofia, wymagające ukończenia ciąży przed 34 tygodniem jej trwania (ryc. 12-13).

USG genetyczne

Obecnie najważniejszym badaniem służącym ocenie ryzyka aneuploidii u płodu jest badanie w pierwszym trymestrze, między 11 a 13+6 tygodniem ciąży. Osoby, które dopiero zaczynają swoją przygodę z ultrasonografią, mogą nie zdawać sobie sprawy z tego, że terminem USG „genetyczne” określano w latach dziewięćdziesiątych badanie drugiego trymestru. Wówczas po raz pierwszy dokładna ocena anatomii, wykrycie wad płodu, czy tzw. miękkich markerów aberracji chromosomowych posłużyło do oszacowania

ryzyka aneuploidii. Początkowo była to główna metoda wykrywania aberracji chromosomowych, dopiero rozwój merytoryczny i techniczny ultrasonografii doprowadził do tego, że badanie drugiego trymestru służy jedynie korekcji ryzyka wyliczonego w pierwszym trymestrze. Wykrycie dużej wady płodu w badaniu ultrasonograficznym zwiększa ryzyko nieprawidłowości genetycznej i w większości przypadków jest wskazaniem do badania genetycznego. W przypadku ciężkich nieuleczalnych wad uwarunkowanych genetycznie może to pozwolić na wyjaśnienie przyczyny, a także ocenę ryzyka ponownego wystąpienia wady. W przypadku wad korekcyjnych ocena kariotypu pozwala na wykluczenie wad genetycznych, które mogłyby stanowić o braku zasadności zabiegu operacyjnego. Takie

RYCINA 14. Sposób dokonywania pomiaru grubości fałdu karku



RYCINA 15. Profil płodu – pomiar kości nosowej



RYCINA 16. Profil płodu z zespołem Downa



RYCINA 17. Twarz płodu z zespołem Edwarda



wady, jak rozszczep kręgosłupa, dysplazje kostne czy wytrzewienie wiążą się z niewielką częstością nieprawidłowości chromosomowych i wykonywanie oceny kariotypu w tych przypadkach może nie być konieczne.

Miękkie markery aneuploidii są cechami ultrasonograficznymi, które nie stanowią żadnej wady, są wariantami normy, które występują częściej u płodów z aneuploidiami niż u płodów zdrowych. Ich wykrycie nie daje rozpoznania aneuploidii, ale zwiększa ryzyko, szczególnie gdy u płodu występuje więcej niż jeden marker. Wie-

le z nich można wykryć tylko w drugim trymestrze ciąży, ponieważ później znikają, na przykład torbiele spłotów naczyniówkowych czy piekietazje. Ponieważ obecnie ponad 90% płodów z aberracjami chromosomowymi wykrywanych jest w pierwszym trymestrze, interpretacja znaczenia markerów powinna być ostrożna i dokonywana łącznie z innymi czynnikami ryzyka.

Jak wynika z tabeli 2, częstość występowania wad płodu w trisomiach 13 i 18 jest bardzo duża, zwykle kojarzą się one z hipotrofią i wieloma wadami,

dlatego też ich wykrywalność jest bardzo duża i według piśmiennictwa sięga od 80 do 100%.

Diagnostyka zespołu Downa, który jest najczęstszą aneuploidią u człowieka, o wiele częstszą niż pozostałe, jest znacznie trudniejsza, ponieważ około 30% płodów z zespołem Downa nie ma żadnych nieprawidłowości w badaniu ultrasonograficznym w drugim trymestrze ciąży. Najczęstsze duże wady w zespole Downa to wady serca, takie jak wspólny kanał przedsińkowo-komorowy (AVSD), ubytek w przegrodzie międzykomorowej

TABELA 3

Dodatni i ujemny iloraz prawdopodobieństwa markerów

Markery	+LR	-LR	-cLR
Fałd karku >5 mm	53,1	0,67	9,8
Skrócenie kości ramiennej	22,8	0,68	4,1
Hiperechogeniczne jelito	21,2	0,87	3,0
Skrócenie kości udowej	7,9	0,62	1,6
Pielektazje	6,8	0,85	1,0
Hiperechogeniczne ognisko w sercu	6,4	0,75	1,1
Duża wada	33	0,79	5,2

TABELA 4

Cecha w badaniu ultrasonograficznym	Liczba punktów
Duża wada	2
Fałd karku ≥ 6 mm	2
Skrócenie kości udowej	1
Skrócenie kości ramiennej	1
Szerokość miedniczki ≥ 4 mm	1
Hiperechogeniczne jelito	1
Hiperechogeniczne ognisko w sercu	1
Wiek >35 lat	1
Wiek >40 lat	2

TABELA 5

Wykrywalność zespołu Downa w różnych badaniach

Badanie	Wykrywalność (%)	Wyniki fałszywie dodatnie*
Wiek	30(50)	5(15)
Wiek+ β HCG + PAPPa 11-14 tyg.	60	5
Wiek+NT+NB 11-14 tyg.	90	5
Wiek+NT+NB+ β HCG+PAPPa 11-14 tyg.	97(95)	5(2)
Wiek+biochemia 15-18 tyg	60-70	5
USG genetyczne 16-23 tyg.	75	10-15

*Wyniki fałszywie dodatnie to odsetek ciężarnych, u których wykonuje się badanie inwazyjne. Czyli jeżeli u 15% najstarszych ciężarnych (mniej więcej u wszystkich >32 lat) wykonamy amniopunkcję, to rozpoznamy 50% przypadków zespołu Downa.

(VSD) i tetralogia Fallota (TOF). Wady serca występują u około 50% płodów z zespołem Downa. Co czwarty płód z zespołem Downa ma inną wadę, jedną z najczęstszych jest niedrożność dwunastnicy dająca bardzo charakterystyczny objaw podwójnej bańki na przekroju brzucha (double bubble).

Najbardziej typowe miękkie markery aneuploidii zostały wymienione w tabeli 2. Markerami o największym znaczeniu diagnostycznym są pogrubienie fałdu karku, hipoplazja/skrócenie kości nosowej, skrócenie kości udowej/ramiennej, hiperechogeniczne jelito, obrzęk przednosowy oraz płaski kąt

twarzowy i kąt biodrowy. Fałd karku jest najstarszym i zarazem jednym z najczulszych markerów zespołu Downa. Grubość fałdu karkowego ≥ 6 mm występuje u 40-50% płodów z zespołem Downa w drugim trymestrze ciąży (ryc. 14).

Drugim najważniejszym markerem zespołu Downa jest brak lub hipoplazja kości nosowej. Ponieważ większość płodów z zespołem Downa ma skróconą kość nosową, a nie zupełny jej brak, to właśnie hipoplazja kości nosowej (długość <2,5 mm lub <5 centyla dla danego wieku ciążowego) jest uważana za najczulszy marker zespołu Downa. Obecność pogrubiałego fałdu karku lub nieprawidłowości kości nosowej zwiększają ryzyko występowania zespołu Downa około dziesięciokrotnie (ryc. 15).

Brak jakichkolwiek nieprawidłowości – dużych wad i markerów w badaniu ultrasonograficznym – obniża ryzyko zespołu Downa obliczone na podstawie badania z pierwszego trymestru o 60-80%. Stwierdzenie dużej wady w badaniu ultrasonograficznym drugiego trymestru jest klasycznym wskazaniem do oceny kariotypu. Dylemat zaczyna się wtedy, gdy płód nie ma żadnej wady, a obserwujemy u niego jedynie obecność markerów aberracji chromosomowych. O ile liczne markery (dwa lub więcej) mogą być podstawą do podjęcia decyzji o badaniu genetycznym, to najwięcej wątpliwości budzi sytuacja, kiedy stwierdzamy jeden marker. W podejmowaniu decyzji dotyczących zasadności oceny kariotypu płodu pomocne są statystyczne metody oceny ryzyka aneuploidii (Nyberg, Bromley, Nikolaides), w których dokonuje się interpretacji znaczenia markera (iloraz prawdopodobieństwa, likelihood ratio, LR) w połączeniu z ryzykiem obliczonym na podstawie wieku pacjentki, wieku ciążowego i badania w 1 trymestrze ciąży (tab. 3).

Wart uwagi jest również uproszczony system punktowy (Scoring Index, Benacerraf), który znajduje zastosowanie głównie w Stanach Zjednoczonych. W systemie tym za każdą stwierdzaną nieprawidłowość przyznaje się odpowiednią liczbę punktów.

Zagadnienia kluczowe

- Wiek ciążowy i termin porodu, ustalone na podstawie badania USG w pierwszym trymestrze ciąży na podstawie pomiaru wielkości pęcherzyka ciążowego lub długości zarodka, nie powinny być już nigdy więcej korygowane.
- Podejrzenie aberracji chromosomowej nasuwa hipotrofia płodu współistniejąca z występowaniem wad płodu oraz prawidłową lub zwiększoną objętością płynu owodniowego i prawidłowymi przepływami w naczyniach macicznych i pępowinowych.

Suma punktów ≥ 2 stanowi wskazanie do oceny kariotypu. Dwa punkty, to obecność dużej wady, pogrubienie łańdźdu karku lub wiek >40 lat, a jeden punkt, to „miękki” marker aberracji chromosomowej lub wiek >35 lat. Zaletą tego systemu jest jego intuicyjność i prostota, jednak nie uwzględnia on ryzyka oszacowanego na podstawie wyniku badania ultrasonograficznego pierwszego trymestru (tab. 4-5).

Zastosowanie USG 3D/4D

Postępując się badaniem 3D/4D, można praktycznie dokonać klinicznej oceny stopnia dysmorfii twarzy płodu oraz budowy i ułożenia jego kończyn (ryc. 16-17).

ZALECANE PIŚMIENNICTWO:

Hadlock FP, Deter RL, Harrist RB et al. Fetal biparietal diameter. *J Ultrasound Med.* 2982; 1: 97.

Hadlock FP, Deter RL, Harrist RB et al. Estimating fetal age: Computer assisted analysis of multiple fetal growth parameters. *Radiology.* 1984; 152: 497.

Becker R. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2001.

Nyberg DA, Kramer D, Resta RG et al. Prenatal sonographic findings of trisomy 18. Review of 47 cases. *J Ultrasound Med.* 19983; 2: 103.

Lehman CD, Nyberg DA, Winter TC et al. Trisomy 13 syndrome: Prenatal ultrasound findings in review of 33 cases. *Radio-De Vore G. Trisomy 21: 91% detection rate using second trimester ultrasound markers. Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000; 16: 133.

Nikolaides KH, Snijders RS et al. Ultrasonographically detectable markers of fetal chromosomal abnormalities. *Lancet.* 1992; 340: 704..

Nyberg DA, Souter VL et al. Isolated sonographic markers for detection of fetal Down syndrome in the second trimester of pregnancy. *J Ultrasound Med.* 2001; 10: 1053.

Bromley B, Liebermann E et al. The genetic sonogram, a method for risk assessment in the second trimester of pregnancy. *J Ultrasound Med.* 2002; 21: 1087.

Benacerraf BR: *Ultrasound evaluation of chromosomal abnormalities in Callen PW: Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology.* Philadelphia, Saunders. 2000, pp. 38-67.

Yeo L, Ananth CV et al. The addition of absent nasal bone increases the sensitivity of second trimester genetic sonography for Down syndrome to 92.8%. *Am J Obstet Gynecol.* 2005; 191: S25.

Smith-Bindman R, Horsmer W et al. Second-trimester ultrasound to detect fetuses with Down syndrome: A meta-analysis. *JAMA.* 2001; 285: 1044.