

# Časná diagnostika strukturálních anomálií plodu – retrospektivní studie

D. Smetanová, GENNET s.r.o. Praha



# Ultrazvukové vyšetření v I. trimestru

- Krvácení v graviditě
- Lokalizace gravidity – mimoděložní gr.
- Zhodnocení jizvy po předchozím SC
- Placentace -placenta accreta
- Prosperita gravidity
- Posouzení životaschopnosti časném těhotenství  
délka embrya 1-2 mm prvně zjištělné na uz
- roste cca 1mm/den
- hlavový a ocasní konec nerozeznatelné do cca 53 dnů – 12mm

- Přesné určení gestačního věku
- **Diagnostika hrubých morfologických vad**
- Screening chromozomálních vad
- Stanování počtu plodů
- Určení chorionicity a amnionicity v případě vícečetného těhotenství
- Screening komplikací těhotenství – preeklampsie,...

BMJ. Apr 4, **1992**; 304(6831): 867–869.  
Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy.

[K. H. Nicolaides](#), [G. Azar](#), [D. Byrne](#), [C. Mansur](#), and [K. Marks](#)

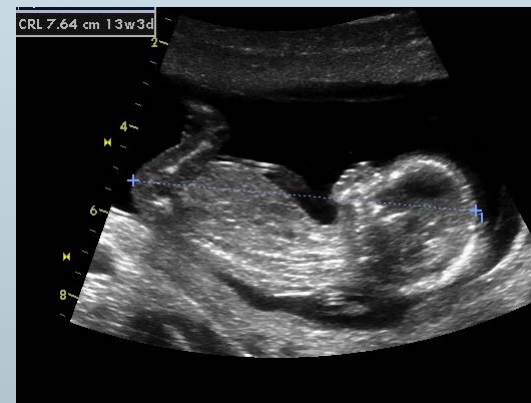
[R.J.M. Snijders](#) The 10-14 Week Scan  
Theoretical Course

**Olomouc Duben, 1998**



# Screening I. trimestru VVV a komplikací těhotenství

- Uz vyšetření mezi 11 -13 +6 t.gr. ( 45 – 84mm)
  - Certifikovaný sonografista
  - Kvalitní ultrazvukový přístroj se zabezpečeným servisem a možností dokumentace obrázků
  - Používat nejnižší možný výkon potřebný k získání diagnostických informací na principu ALARA
  - Doppler ultrazvuk by měl být používán pouze tehdy, pokud je to klinicky indikováno
  - Transabdominální /transvaginální vyšetření
- Měření v časném těhotenství GSD od 35 dnů od PM: průměr ze tří naměřených hodnot
  - CRL poskytuje přesnější odhad těhotenství, BPD
  - stanovení přesného gestační věku optimálně mezi 10. – 13. +6 t.gr.
  - **přesné datování - zásadní význam pro další sledování**



# Screening I. trimestru – morfologie plodu

- **Visualization of normal anatomic structures between 11 and 13 6/7 weeks** (Timor-Tritsch IE et al. Am J Obstet Gynecol; 2004;191:1247-52), zadní jáma lebeční, mozeček, srdce, zevní genitál, páteř – nelze spolehlivě hodnotit
- **Visualization of normal anatomic structures between 11 and 13 6/7 weeks** (Souka et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2004;24:730-4) morfologie plodu(mimo srdce) dobře hodnotitelná v 84% plodů s CRL 45-54 mm, v96% CRL >65 mm
- **Satisfactory images in 87% of cases using transabdominal and transvaginal ultrasonography** (Huggon et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2002;20:22-9)
- **Visualization of the four chamber view increased from 88% (at 11 to 11 6/7 weeks) to 100% (at 13 to 13 6/7 weeks)** (Gembruch et al. Fetal Diagn Ther 2000;15:20-31)

ISUOG Practice Guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol*2013;41:102-113  
11.–13.+6 t. gr.

- **Hlava,krk:** lební kryt, koronální a axiální rovina, postranní komory, chorioid. plexy – symetrické, střední echo, acranium, holoprosencephalie, ventrikulomegalie, intrakraniální translucence – spinabifida, zadní jáma lebeční, výrazná dilatace CM, průřez krku – hygroma colli, cysty lymf. žl., obličej, profil, orbity a čočky, mikrognačii, rozštěp rtu a patra, a anomálie profilu
- **Hrudník:** bránice, srdeční anatomie čtyřdutinová projekce, výtoková část RV+LV, aortální a duktální oblouk, uložení srdce, plíce homogenní echogenicity, bez výpotku nebo anechogenních/echogenních struktur
- **Břicho:** žaludek, močový měchýř, normální situs solitus

ISUOG Practice Guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013;41:102-113  
11.–13.+6 t. gr.

- **Břicho:** ledviny mírně echogenní, renální cévy-barevného dopplerovského vyšetření, renální dysplasia,
- **Břišní stěna:** úpon pupečníku (fyziologická umbil. hernie do 12 týdne, určení počtu pupečnickových cév
- **Zevní genitál:** určení pohlaví, sagitální rovina
- **Končetiny:** přítomnost/absence dlouhých kostí HK, DK, normální postavení rukou a nohou, prsty ruky od 11 týdne, abnormity a izolované deformity končetin
- **Páteř:** podélné a příčné řezy, posouzení kožního krytu, kvalitní obraz páteře ve střední rovině, změny CNS

# Early evaluation of embryonic anatomy: factors influencing ultrasonographic visualisation between 8 and 10+6 weeks' gestation

C. Votino<sup>1</sup>, M. Guizani<sup>1</sup>, M. Condorelli<sup>1</sup>, R. Votino<sup>1</sup>,

D. Gayraud<sup>2</sup>, T. Cos<sup>1</sup>

*Obstetrics and Gynecology, University Hospital Brugmann,*

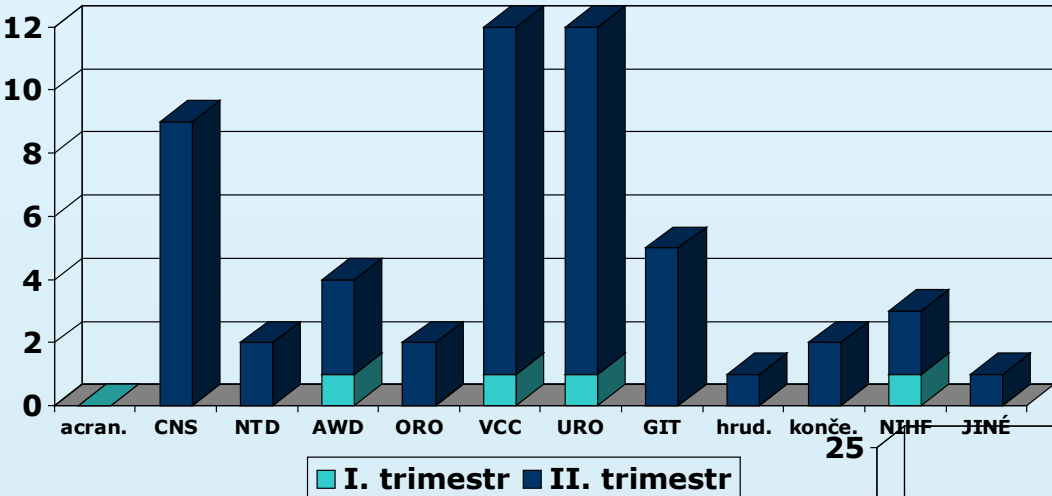
*Brussels, Belgium; <sup>2</sup>Science and Statistics, KU Leuven,*

*Leuven, Belgium*

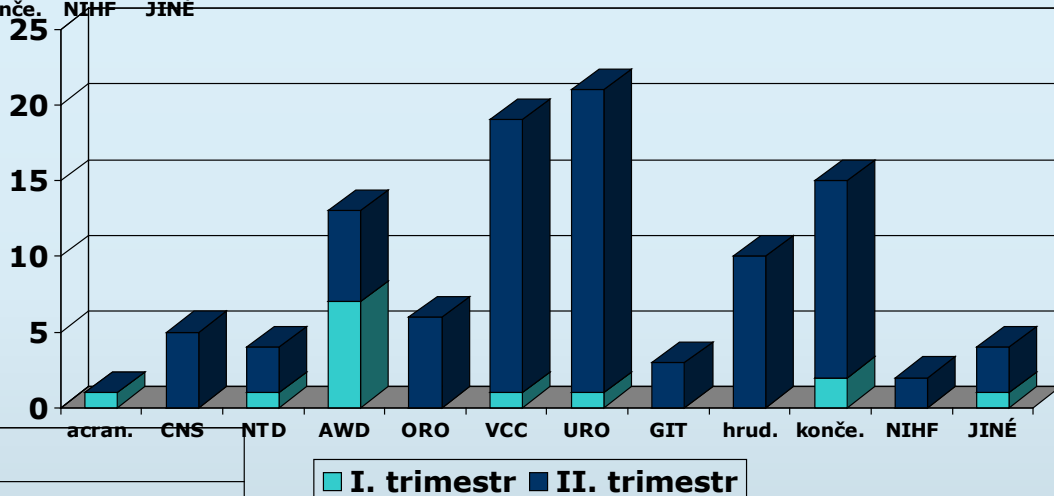
- **Schopnost vizualizovat: CNS, oči, rty, srdce - čtyřkomorová projekce a výtokové trakty, ruce a nohy, žaludek, ledviny, páteř a močový měchýř.**
- **CRL 16-44mm, BMI matky, vzdálenost mezi sondou a plodem, pozice placenty, parita**
- **Vizualizace srdce, CNS , končetin závisí na CRL. na vzdálenosti sondy a embrya.**
- **Vizualizace obličeje, žaludku, ledvin, páteře závisí na CRL, vzdálenosti sondy a embrya, parity, pozice placenty**
- **CNS 97 – 98%**
- **Obličej 62 - 83%**
- **Srdce 92 - 96%**
- **Končetiny 97 - 99%**
- **Žaludek 87 – 93%**
- **Ledviny 6 - 76%**
- **Močový měchýř 1 - 27%**
- **Páteř 21 – 87%**



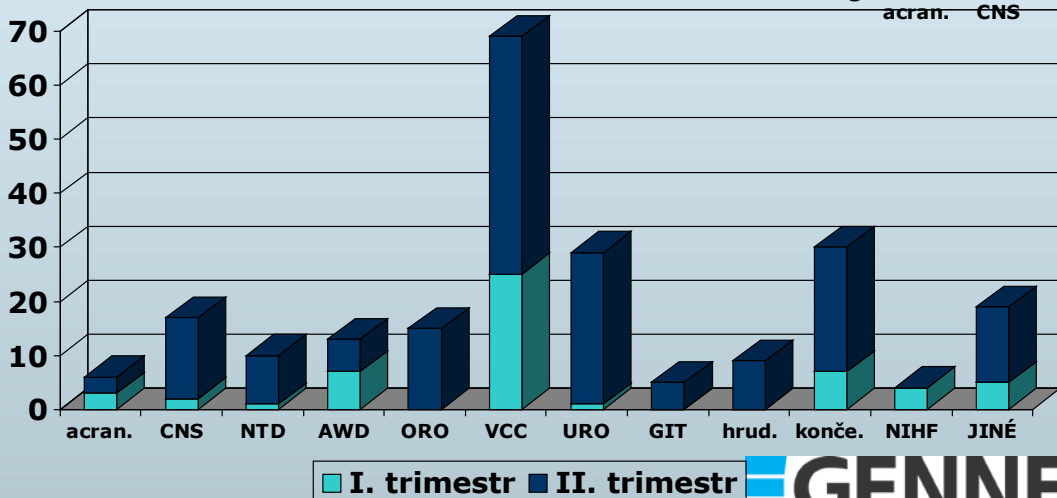
# Morfologické VVV 2004



# Morfologické VVV 2008



# Morfologické VVV 2014

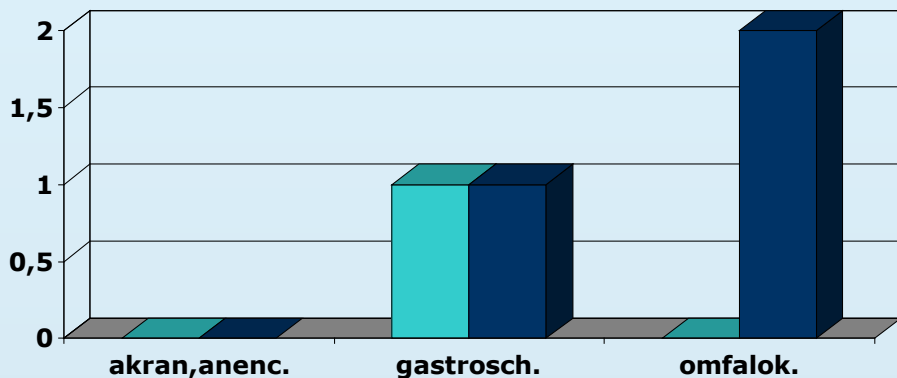




# Morfologické VVV I. trim. x II. trim.: 2004 x 2008 x 2010 x 2014

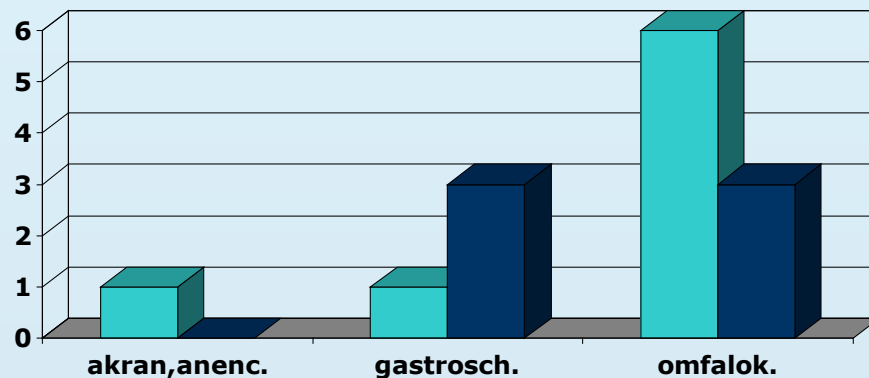
2004

I.trim. ■ II.trim. - pozvány pro poz.biochem.

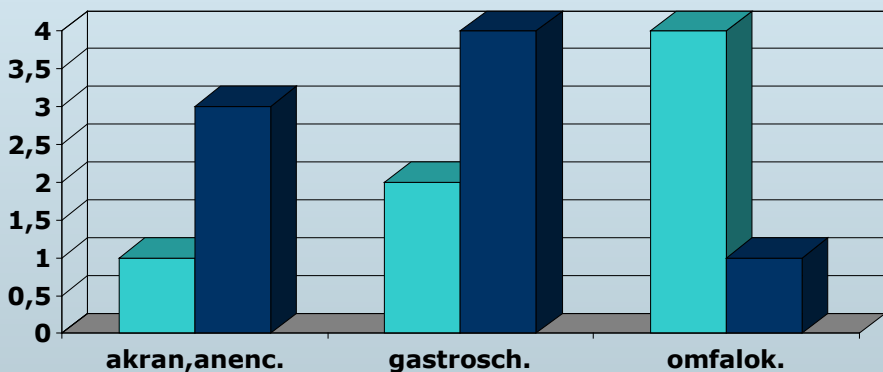


2008

I.trim. ■ II.trim. - pozvány pro poz.biochem.

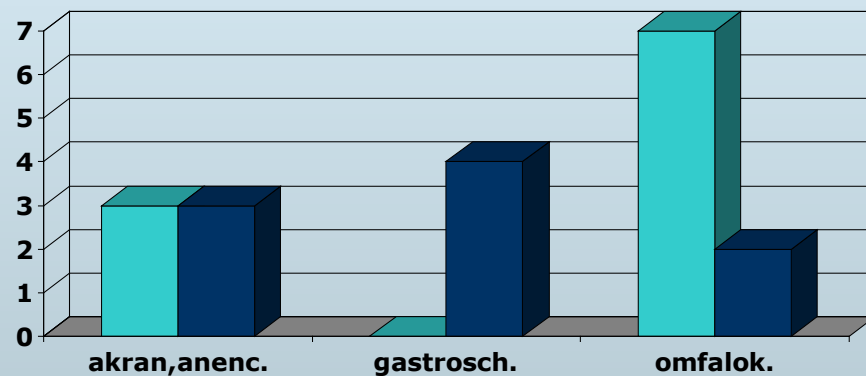


I.trim. ■ II.trim. - pozvány pro poz.biochem.



2010

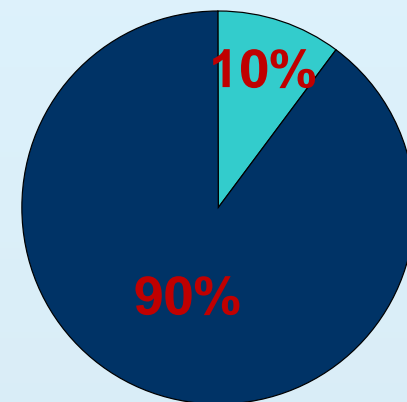
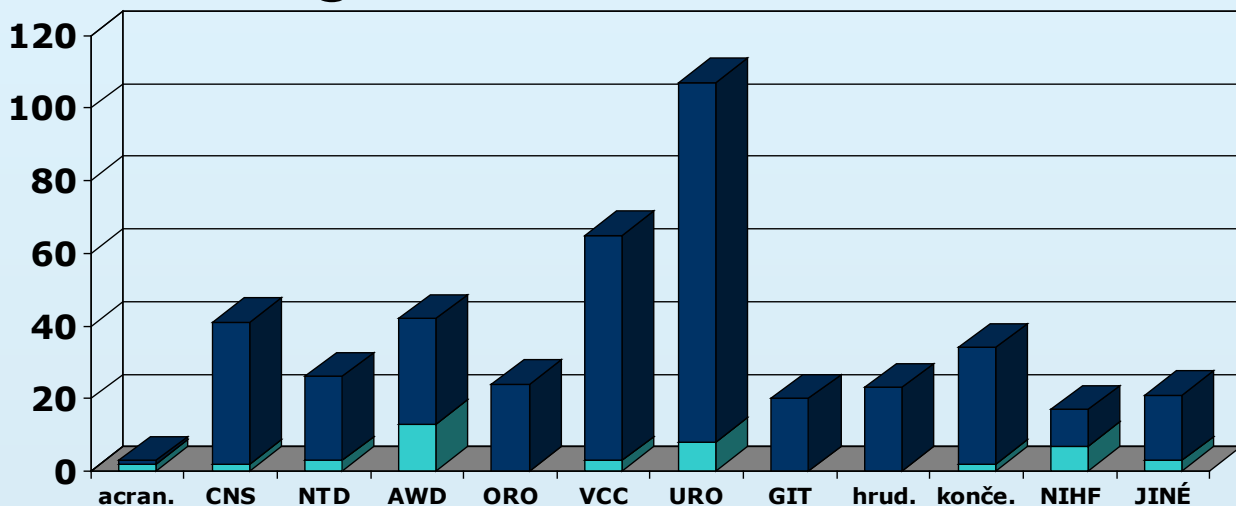
I.trim. ■ II.trim. - pozvány pro poz.biochem.



2014

# Morfologické VVV

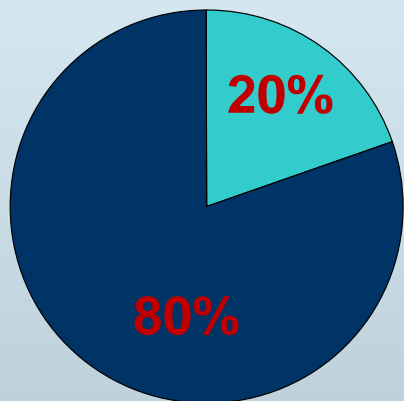
2005 – 2009



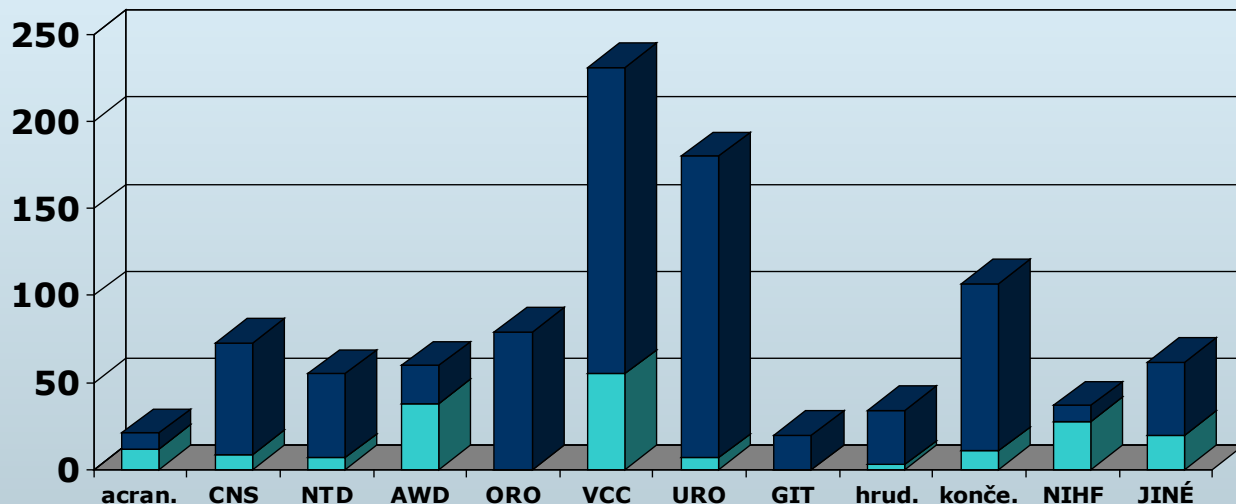
I. trim. II. trim.

I. trimestr II. trimestr

2010 - 2014



I. trim. II. trim.



I. trimestr II. trimestr



[www.gennet.cz](http://www.gennet.cz)

# Screening I. trimestru VVV a komplikací těhotenství - výhody

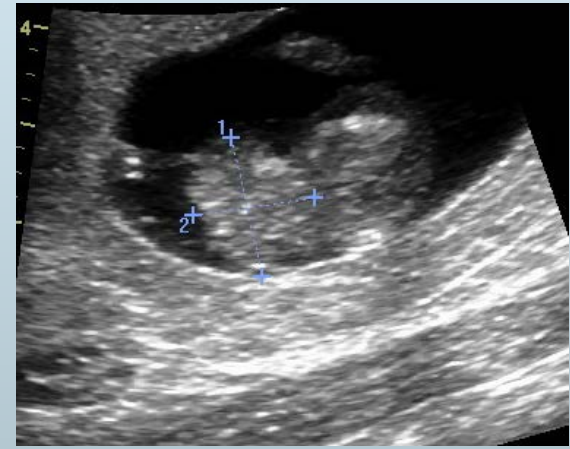
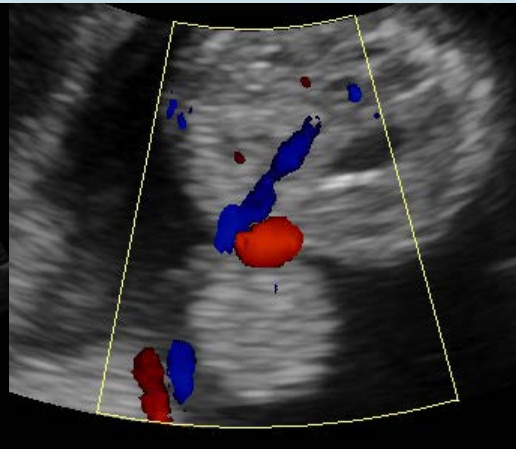
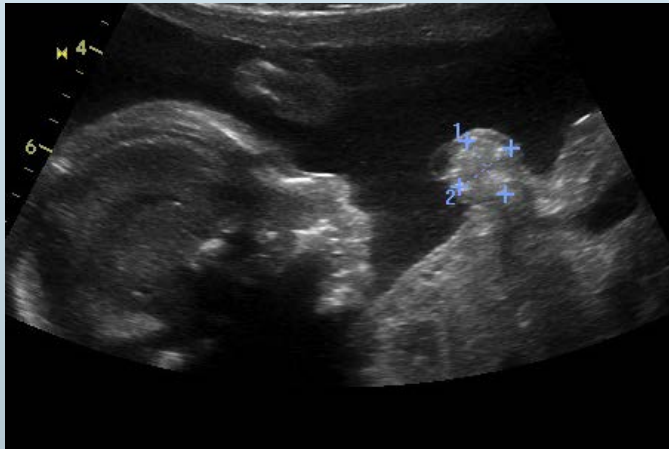
- Časná detekce/vyloučení mnoha závažných VVV
- Časně zjištění rizikových gravidit
- Časná genetická konzultace a diagnostika
- V případě potřeby ukončení gravidity v začátku těhotenství



# Screening I. trimestru VVV a komplikací těhotenství - omezení



- Dostatek kvalifikovaných a zkušených pracovníků
- Pozdější vývoj některých anatomických struktur a patologií - CNS, srdeční anatomie
- Nejednoznačná genetická konzultace: nejistý klinický význam některých uz nálezů
- CVS dle FMF: CVS ne před 11 t. gr., riziko potratu cca 1%, CVS před 10 t.gr. - malé riziko abnormalit v prstech a/nebo končetinách



# Faktory ovlivňující vizualizaci struktur plodu a detekci anomálií plodu

- **Transvaginální sonda zlepšuje vizualizaci**

Highest detection rates using transabdominal and transvaginal ultrasonography (Timor-Tritsch 2004), TVS particularly helpful in examining the face, kidneys, and bladder (Souka 2004), TVS particularly beneficial in obese patients (Hendler 2004)

- **Adekvátní čas vyšetření**

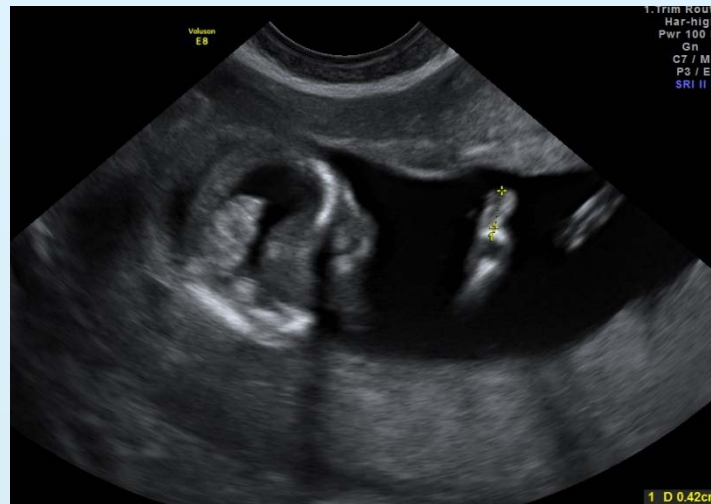
Adequate examination time and proper training of the sonographer (Timor-Tritsch 2004), průměrně více jak 20 min.

- **Erudice sonografisty**

Sensitivity appears to increase with experience (Taipale. Obstet Gynecol 2003;101:273-8)



# Závěr



- **Screening I. trimestru - včasná diagnostika vrozených vývojových vad**
- **Konzultace při nejednoznačném ultrazvukovém nálezu: informace o ev. VVV ?**  
další uz vyšetření, kdy je předpoklad přesnější diagnózy  
žádná opatření
- **Screening: vyhledávání VVV a rizikových gravidit,**
- **Prokázaná VVV: možnost volby zda v graviditě pokračovat**  
porodní péče v perinologickém centru s návazností  
následné odborné péče o novorozence s VVV

# Děkuji za pozornost



**GENNET**

[www.gennet.cz](http://www.gennet.cz)

# Centrum lékařské genetiky a reprodukční medicíny

Kostelní 9

170 00 Praha 7

Tel.: +420 222 313 000

Fax: +420 222 315 577

E-mail: [info@gennet.cz](mailto:info@gennet.cz)

[www.gennet.cz](http://www.gennet.cz)



[www.gennet.cz](http://www.gennet.cz)