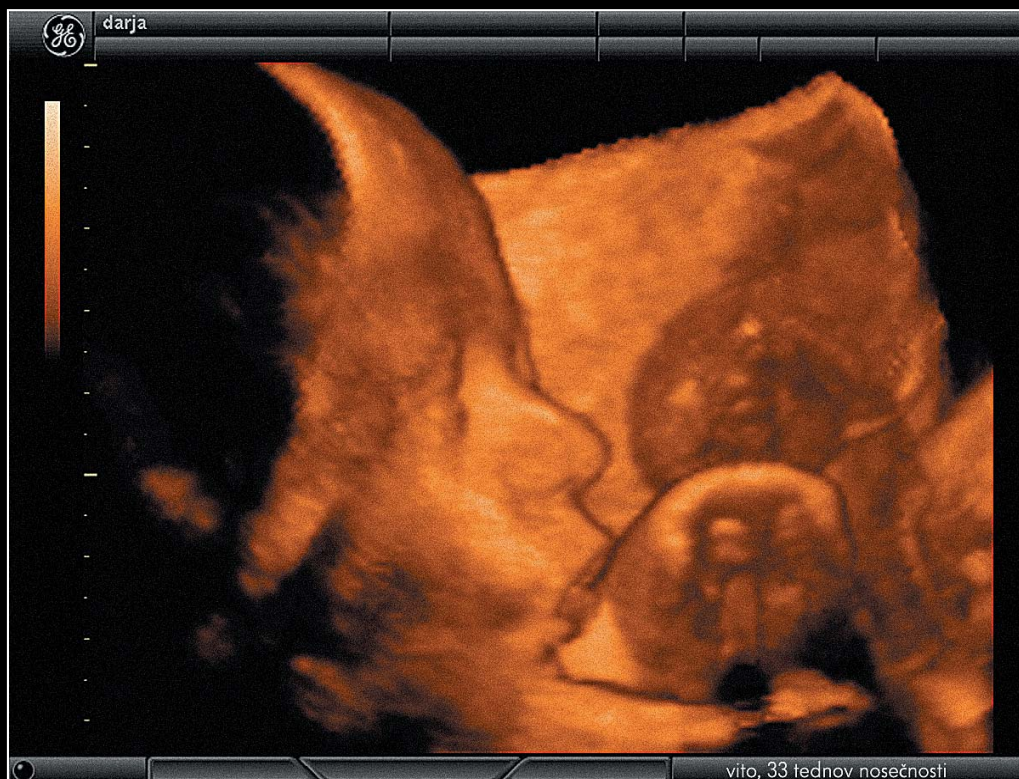


# Nuhalna (vratna) svetlina in ultrazvočni pregled - novosti preiskave

**Darija Strah, dr. med., specialistka ginekologije in porodništva z licenco za ultrazvočne preglede ploda »Fetal Medicine Foundation«; [www.moja-ginekologinja.net](http://www.moja-ginekologinja.net)**

**Večina mladih mamic in nosečnic v Sloveniji je že seznanjena, da lahko s pomočjo ultrazvočne preiskave v zgodnji nosečnosti napovemo možnost kromosomskih in drugih nepravilnosti ploda.**



Trisomija kromosoma 21, oziroma **Downov sindrom** predstavlja najpogostejšo kromosomsko nepravilnost pri novorojenčku. Nepravilnost zasledimo na približno 500 do 600 porodov. Prvo omenbo Downovega sindroma v literaturi zasledimo leta 1866, ko je angleški zdravnik Langdon Down opisal ljudi, ki so se zaradi zunanjih znakov in različne stopnje duševne prizadetosti razlikovali od ostalih ljudi. Že takrat je ugotovil, da je vrat kratek z odvečnimi gubami kože, da je videti obraz plosk z majhnim nosom in ozko očesno režo, glava je pretirano okrogle oblike, roke in noge so kratke in široke, več kot tretjina se rodi s prirojeno srčno napako.

**Ultrazvočni pregled v 11. do 14. tednu nosečnosti za napoved tveganja kromosomske nepravilnosti**

Običajno pa niso temeljiteje seznanjene s potekom preiskave. Glede na izkušnje in mnenja, ki jih pridobim med ultrazvočnimi pregledi nosečnic na željo mnogih bodočih staršev opisujem vsebino pregleda ter novosti. Ultrazvočnemu pregledu lahko bodoča starša veliko bolje sledita, če sta seznanjena z vsebino, pomenom in načinom napovedovanja tveganja nepravilnega razvoja ploda.

**Ultrazvočni pregled v 11. do 14. tednu nosečnosti predstavlja temeljni presejalni test za odkrivanje kromosomskih nepravilnosti 21, 18 in 13 kromosoma. Izvaja se v 40 državah po svetu, v Sloveniji smo ga uvedli leta 1997.** V obdobju od leta 2005 do danes je imelo kar 78 % nosečnic, ki so rodile v ljubljanski porodnišnici, opravljeno meritev nuhalne svetline z oceno zgodnjega razvoja ploda. Za ostala področja Slovenije natančnih podatkov nimamo, vendar menim, da odstotek pregledanih nosečnic raste. Rodilo se je dosti manj otrok

z Downovim sindromom kot bi pričakovali glede na povprečno starost matere ob porodu, ki v Sloveniji znaša 29 let.

## **Kromosomske nepravilnosti**

Človek ima v svojem dednem zapisu šestinštirideset kromosomov, polovico jih podeduje od očeta, polovico od matere. Dva izmed njih sta spolna kromosoma x in y, ki ob združitvi določita spol otroka. Zarodek z normalnim dednim zapisom 46 kromosomov nastane ob zlitju jajčeca in semenčice, ki nosita vsak 23 kromosomov. Kromosomsko drugačen zarodek nastane, kadar je število ali sestava kromosomov spremenjeno. Najpogostejše so **številčne kromosomske napake**, kjer je posamezen kromosom potrójen – tako nastanejo trisomije: napaka kromosoma 21 (Downov sindrom), kromosoma 18 (Edwardsov sindrom) in kromosoma 13 (Patau sindrom). Pri teh zarodkih imamo namesto dveh parnih kromosomov kar tri.

**Pregled povprečno traja 15 minut. Izvajamo ga od 11. – 14. tedna nosečnosti glede na plodovo dolžino teme -trtica od 45 do 84 mm.**

Praktičen napotek za nosečnico, ki se na pregled naroča npr. po telefonu je, da pozna **prvi dan svoje zadnje menstruacije** ali zaprosi za natančno **velikost ploda teme-trtica**, ki ga izmeri njen ginekolog pri prvem pregledu v nosečnosti. Plodek povprečno zraste 2 mm na dan, zato lahko pri naročanju izberemo najboljši možni čas pregleda. Nosečnice so zaskrbljene ali je preiskava varna za plod. Tako pregled preko trebuha kot skozi nožnico za zarodek po dosedaj znanih podatkih **ni škodljiv**. Nikdar niso dokazali povezave med številom ultrazvočnih pregledov v nosečnosti in zastojem plodove rasti v maternici, pojavom »levičarjev« ali motnjami pisanja in branja tekom kasnejšega razvoja otroka.

**Pomembno je, da ima ginekolog, ki pregled izvrši, mednarodno licenco za merjenje vratne svetline in oceno nosne kosti.** Pogoji za pridobitev in ohranjanje licence so zelo strogi in vsako leto se vsi ultrazvočni pregledi posameznega zdravnika vrednotijo v nadzornem centru v Londonu. Iz strokovne literature je znano, da bolje opravijo pregled ginekologi, ki imajo največ izkušenj. Samo ginekolog z licenco lahko nosečnici neposredno po pregledu izda izvid z izračunanim tveganjem za napoved kromosomske nepravilnosti ploda. Ultrazvočni aparat, s katerim zdravnik preiskuje nosečnico, mora ustrezati zahtevam pregleda, saj mora zdravnik vratne dele ploda dobro povečati, če želi pravilno izmeriti vratno svetlino in oceniti prisotnost nosne kosti, ki sedaj predstavljata temelj za napoved tveganja kromosomske nepravilnosti. Nosečnica naj ima v času preiskave prazen sečni mehur.

## Pregled

Preiskavo začnemo z ugotavljanjem števila plodov in zaznavo plodovih utripov. Izmerimo natančno dolžino ploda teme-trtica (slika št. 1), ki se izraža v milimetrih. Velikost pri pregledu mora ustrezati 11. do 14. tednu nosečnosti. Glede na velikost določimo **predvideni dan poroda**, ki ga kasneje v nosečnosti ne spreminjamo več. Ugotovimo, ali se trajanje nosečnosti ujema z izgubo menstruacije, z dnevom prenosa zarodka pri postopku umetne oploditve ali pa bo predvideni dan poroda temeljil na ultrazvočni meritvi plodove dolžine v primeru, da je do oploditve prišlo v času, ki se ne ujema z datumom zadnje menstruacije. Nato ocenimo **plodov zgodnji razvoj**. Izmerimo velikost in ocenimo obliko **glavice**. Ogledamo si bodoče možganske strukture (slika št. 2). Velike nepravilnosti živčevja odkrijemo že v tem času. Nekatere so povezane s

kromosomskimi nepravilnostmi, predvsem trisomijo 13 in triploidijo, nekatere so posledica nerazvitja lobanjske kosti in so nezdržljive z življenjem. Napake so redke, vendar so vidne in za napoved ocene tveganja pomembne.

**Hrbtenice s hrbtenjačo** kot del živčevja dokončno v tem času še ne moremo oceniti, vendar že lahko ugotovimo večje nepravilnosti ali bolezensko ukrivljenost.

**V prsnem košu** določimo lego **srca**, ki naj bi bila na plodovi levi strani. Pri zelo dobrih ultrazvočnih aparatih, ob bogatih izkušnjah zdravnika in ne preveliki telesni teži nosečnice (pri suhih je preglednost boljša) lahko že ocenimo osnovno sestavo srca – štiri votline in izstopišča dveh velikih žil. Vendar natančneje srca v tem času še ne preiskujemo. Ocenimo le utrip srca v minuti, saj so nekatere kromosomske nepravilnosti povezane s prevelikim ali premajhnim srčnim utripom. Ultrazvočno je moč zaznati **plodov utrip** že pri 5 tednih in pol. Ob dodatnih opozorilnih znakih npr. povečani vratni svetlini več kot 3,5 mm, odsotnosti nosne kosti ali bolezenskem pretoku v plodovem žilju natančno preiščemo plodovo srce okoli 20. tedna nosečnosti, skupno s pediatrom kardiologom, ki je za pregled plodovega srca posebno izkušen. Dokazano je, da je izmerjena povečana vratna svetlina dober napovedni dejavnik ne le za kromosomsko nepravilnost ploda temveč tudi za ugotavljanje **srčne napake** tako pri zdravih kot kromosomsko drugačnih zarodkih. Zato ima ta pregled pravzaprav dvojni pomen.

V **trebuščku** poiščemo **želodec**, ki leži pod in na isti strani kot srce (slika št. 3).

V tem času plod že požira plodovnico. Želodec se tako razpira in posredno ocenimo ali so se prebavila pravilno razvila in ali ležijo v trebušni votlini. Ogledamo si obliko trebušne stene glede na prsno steno. Pod želodcem si natančno pogledamo ali je **vstopišče popkavnice** v trebušček zaprto (slika št. 4). Odrpta trebušna stena je običajno znak kromosomske nepravilnosti 18., 13. kromosoma ali triploidije. Pri pregledu spodnjega dela trebuha najdemo plodov **mehur** (slika št. 5).

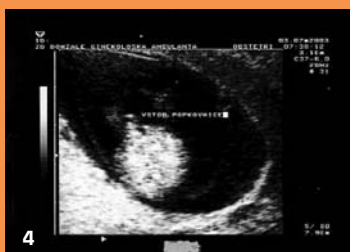
Ocenimo njegovo prisotnost ter velikost. Četrtnina kromosomsko drugačnih plodov ima namreč zmerno povečan mehur. Ob primerni velikosti mehurja in količini plodovnice okrog ploda sklepamo, da se je odvajalni sistem pravilno razvil.

Nato preiščemo plodove **roke** in **noge**. Običajno lahko preštejemo prste na rokah (slika št. 6).

Dolžine kosti ne merimo, le kot zanimivost naj povem, da so dolge okrog 12 mm in da je dolžina stopala približno enaka dolžini stegenice. Ogledamo si lego udov ter gibanje zarodka. Možno je namreč ugotoviti morebitne živčne okvare hrbtenjače, ki se kažejo z negibnostjo rok ali nog ali nepravilno razvito lego stopal, ki nas opozori na možnost kromosomske nepravilnosti.

## Novosti

V novem programu, ki smo ga uvedli v letu 2004 tako po svetu kot pri nas predstavlja pomembno novost za izračunavanje tveganja za Downov sindrom **prisotnost oziroma odsotnost nosne kosti**. Ultrazvočno se zakasnelo okostenevanje nosne kosti kaže kot odsotnost bele črtice, ki sicer ponazarja normalno kost in jo lahko izmerimo od 11. tedna dalje (slika št. 7). Dolžine ne merimo, saj je pomembna le prisotnost. Njena dolžina znaša približno od 1,8 do 2,2 mm in je odvisna od trajanja nosečnosti. Če vidimo kost kot slabo vidno,



kar pomeni, da še ni zakostenela, govorimo o odsotni nosni kosti in tveganje za kromosomsko nepravilnost se izjemno poveča. Prisotnost nosne kosti je odvisna od trajanja nosečnosti, debeline nuhalne svetline in rase pripadnosti nosečnice. Ultrazvočno je ni moč videti pri približno 3 % kromosomsko normalnih plodov in kar pri 60 % plodov z Downovim sindromom in drugimi kromosomskimi nepravilnostmi. Pri zarodkih črne ali azijske etnične pripadnosti matere nosne kosti ni moč videti pri 10 % zdravih plodov.

Pri ultrazvočno vidnih sumljivih znakih pri plodu lahko dodatno ocenimo nekatere plodove žile:

Merjenje pretoka krvi v žili **ductus venosus** (slika št. 8) predstavlja novost, s katero bomo lahko v bližnji bodočnosti dodatno napovedali Downov sindrom. Ductus venosus je žilica, ki neposredno prehranjuje plodove srčne žile in del možgan. Z oceno krivulje pretoka naj bi tako odkrili več kot 60 % kromosomsko drugačnih plodov, pri kromosomsko normalnem plodu pa obraten pretok lahko pomeni ultrazvočno viden začetek prirojene srčne napake.

**Trikuspidalna regurgitacija** v plodovem srcu na desni strani (slika št. 9) je novost za dodatno oceno napovedi Downovega sindroma ali prirojene srčne napake. Izkazalo se je, da je zatekanje krvi nazaj iz desnega prekata v desni preddvor (kri bi morala v celoti teči v pljučne žile) stanje, ki ga pri plodu z normalnim razvojem ni.

Po pregledu zgodnjega razvoja ploda seveda sledi večkratno **merjenje vratne svetline, ki ponazarja ultrazvočno temen prostor med kožo na plodovem vratu in mehkim tkivi, ki prekrivajo hrbtenico** (slika št. 1). Vse meritve slikovno zabeležimo. Hranimo jih v kartoteki vsake nosečnice.

O največji zgornji normalni meji vratne svetline ne moremo govoriti, saj je ta odvisna od velikosti ploda. Vemo pa, da se verjetnost za npr. srčno napako zelo poveča,

ko meritev preseže 3,5 mm. Vedno je seveda treba upoštevati tudi starost nosečnice ter morebitno prejšnjo nosečnost s kromosomsko nepravilno razvitim plodom.

**Napoved** tveganja za kromosomsko nepravilnost ploda izračunamo **glede na starost nosečnice, debelino vratne svetline ter oceno prisotnosti nosne kosti. Zanesljivost** napovedi je **90 %** ob 5 % lažno pozitivnih izvidov.

**Tveganje, ki je večje kot 1:300 predstavlja mejo, ki pomeni visoko tveganje.** Takrat se odločimo za preiskave z invazivnimi testi. Ti izključijo ali potrdijo napovedano visoko tveganje za kromosomsko nepravilnost.

### Sestavljen ultrazvočni pregled z odvzemom krvi materinih nosečnostnih hormonov: dvojni hormonski test

V času, ko opravimo ultrazvočni pregled ploda, se lahko nosečnica odloči tudi za odvzem svoje krvi. V hormonskem laboratoriju določimo dva nosečnostna hormona; **prosti beta horionski gonadotropin in nosečnostni plazemski protein A**. Izkazalo se je, da so vrednosti hormonov pri posameznih kromosomskih nepravilnostih različne. Napoved tveganja sestavljenega pregleda izboljša odstotek ugotovljenih kromosomsko drugačnih plodov.

**Ob upoštevanju starosti nosečnice, velikosti vratne svetline, prisotnosti nosne kosti ter vrednosti hormonov odkrijemo okoli 93 % plodov s kromosomsko nepravilnostjo ob 5 % lažno pozitivnih izvidov.**

**V novem programu upoštevamo pri določevanju hormonov za izračun tveganja tudi dejavnike, ki vplivajo na hormonsko vrednost pri nosečnici: trajanje nosečnosti, telesno težo, rasno pripadnost, kajenje, nosečnost po umetni oploditvi, izvor ploda (zamrznjen zarodek ali podarjeno jajčece).**

**Tveganje 1: 300 ali več, kar pomeni visoko tveganje, ovrednotimo z invazivnima preiskavama v 12. ali 16. tednu nosečnosti bodisi z biopsijo horionskih resic ali amniocentezo. Izvid je diagnostičen - popolnoma zanesljiv.**

### Večplodna nosečnost

Število dvojčkov iz leta v leto narašča; matere ob prvem porodu so starejše, zaradi tega nastane približno tretjina dvoplodnih nosečnosti. Dve tretjini sta posledici postopka umetne oploditve pri katerem v maternico običajno vsadijo dva zarodka. Ko ultrazvočno ugotovimo večplodno nosečnost, ocenimo vse zarodke. Večinoma ugotovimo dvojčka. Pozorni smo, kako sta pregrajena. Plodovi s skupno posteljico in oboji so namreč pri nadaljnjem vodenju

nosečnosti mnogo bolj ogroženi, zato je pregled zgodnjega razvoja zelo pomemben.

**Tveganje za kromosomsko nepravilnost napovedujemo za vsakega posebej, kadar nimata skupne posteljice in ovojev, saj se velikokrat zgodi, da ima sumljive znake le eden od dvojčkov.** Ob ultrazvočnem pregledu lahko iz materine krvi odvezamo tudi oba hormona, vendar je delež odkritih plodov s kromosomsko nepravilnostjo manjši kot pri enoplodni nosečnosti, okoli 85 % ob 10 % lažno pozitivnih izvidih. Velja priporočilo, da se moramo pri odločitvi za invazivne preiskave predvsem opreti na velikost vratne svetline – večja je, večje tveganje za kromosomsko nepravilnost.

### Plodovi, razvijajoči se po postopku umetne oploditve

Veljavno je, da zarodki, ustvarjeni v postopku umetne oploditve nimajo večjega tveganja za kromosomsko okvaro, razen če so bili ustvarjeni po metodi ICSI. Vemo pa, da je nosečnostni hormon beta horionski gonadotropin pri teh nosečnostih v prvem tromesečju povišan glede na naravno nosečnost. Več je tudi mnogoplodnih nosečnosti. Zato je pregled pri nosečnicah, ki so zanosile v postopku umetne oploditve zelo priporočljiv.

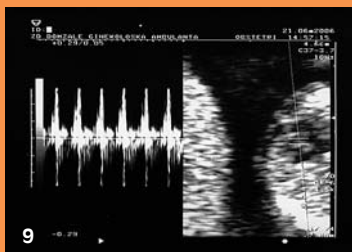
### Nosečnice s sladkorno boleznijo

Velikost vratne svetline zarodkov pri zdravih nosečnicah se glede na nosečnice s sladkorno boleznijo tipa I, II ali nosečnostno sladkorno boleznijo ne razlikuje, torej ni večjega tveganja za kromosomsko nepravilnost. Vendar povišan krvni sladkor pred zanositvijo in v prvem tromesečju nosečnosti poveča možnost za **nepravilen razvoj plodovega srca in hrbtenjače**.

Povečana vratna svetlina ni le znak kromosomske drugačnosti temveč tudi morebitne srčne okvare. Zato je pregled pri teh nosečnicah priporočljiv.

### Pomen povečane nuhalne svetline

Kaj pomeni **povečana vratna svetlina z visokim tveganjem za kromosomsko nepravilnost**, po invazivnem testu pa ugotovimo, da so plodovi kromosomi normalni? Po doslej znanih podatkih v nadaljevanju nosečnosti ni večjega tveganja za prezgodnji porod, smrt ploda v maternici ali zgodnjo umrljivost dojenčka. A nosečnici moramo povedati, da obstaja 3 do 7-krat večje tveganje za **spontani splav** do 20. tedna nosečnosti glede na plod nosečnice, kjer nuhalna svetlina ni povečana. Poleg tega so možne strukturne napake posameznih organskih sistemov zarodka ali zelo redka obolenja, ki jih tudi z natančnim ultrazvočnim pregledom včasih ne moremo odkriti.



## Zaključki

1. Ultrazvočni pregled v 11. do 14. tednu nosečnosti predstavlja temeljni presejalni pregled. Za nosečnico ali plod je neškodljiv. Določimo predvideni dan poroda, pregledamo zarodek in glede na debelino vratne svetline napovemo možnost kromosomske ali strukturne nepravilnosti. S pregledom ob 5 % lažno pozitivnih izvidov odkrijemo do 90 % kromosomsko drugačnih zarodkov, z istočasnim odvzemom materinih hormonov jih odkrijemo do 93 %. Ob izvidu z visokim tveganjem za kromosomsko nepravilnost lahko tveganje že zgodaj v nosečnosti dokončno potrdimo ali ovržemo z invazivnim testom, ki je takrat potreben.
2. V Sloveniji je nosečnic po 35. letu okoli 14 %, kar pomeni, da se bosta dve tretjini kromosomsko drugačnih plodov rodili mlajšim mamicam. Zato je pregled priporočljiv za vse nosečnice.
3. Nosečnice do 35. leta starosti morajo pregled plačati same. Po 35. letu je pregled z odvzemom nosečnostnih hormonov brezplačen.
4. Pregled z izdajo izvida **Fetal Medicine Foundation** za napoved kromosomske nepravilnosti ploda sme opraviti zdravnik, ki ima ustrezno mednarodno licenco. (seznam je objavljen na spletni strani [www.fetalmedicine.com](http://www.fetalmedicine.com))

Preglede s svetovanjem opravlja **Darija Strah, dr. med., specialistka ginekologije in porodništva z licenco »Fetal Medicine Foundation v Londonu«**. Izpopolnjevala se je na Ginekološki kliniki v Ljubljani in King's College Hospital v Londonu pod pokroviteljstvom profesorja Fetalne medicine **Kyprosa Nicolaidesa**, utemeljitelja pregleda nihalne svetline in ustanovitelja **Fetal Medicine Foundation**. Je mama hčere Lee in sina Vita.



## OCENA USPEŠNOSTI ODKRIVANJA KROMOSOMSKIH NEPRAVILNOSTI PRI PLODU V AMBULANTI ZA ULTRAZVOK V NOSEČNOSTI ZD DOMŽALE V ČASOVNEM OBDOBJU OD LETA 1999 DO 2006

DELO JE BILO PREDSTAVLJENO NA 5. SVETOVNEM KONGRESU FETALNE MEDICINE V BARCELONI JUNIJA 2006. ODKRIVANJE JE BILO OCENJENO KOT IZJEMNO USPEŠNO.

V Sloveniji se vsako leto rodi približno 17000 otrok. Populacija je zelo homogena, zlahka ji sledimo in s pregledovanjem večine slovenskih nosečnic bi lahko odkrili velik del kromosomskih nepravilnosti pri plodu.

Poleg ocene tveganja za Downov sindrom in druge kromosomske nepravilnosti je povečana debelina nihalne svetline (NS) lahko povezana z večjimi strukturnimi napakami pri plodu, najpogosteje s srčnimi in redkimi genetskimi sindromi, ki jih sicer z ultrazvočnimi preiskavami kasneje v nosečnosti težko odkrijemo.

Tveganje ocenjujemo pri celotni populaciji žensk v rodnem obdobju glede na različno starost nosečnic in debelino NS. Pri pregledu v 11.–14. tednu nosečnosti je debelina NS pri približno 70 % plodov z Downovim sindromom VEČJA od najvišje normalne vrednosti NS plodov brez kromosomske nepravilnosti.

V obdobju od novembra 1999 do maja 2006 je bilo presejanje v prvem tromesečju ponujeno 7096 nosečnicam. Napotilo jih je 88 izbranih osebnih ginekologov, ki so posredovali zloženko s podrobnim opisom pregleda.

Oblikovali smo starostno porazdelitev preiskovank in jo primerjali s starostno porazdelitvijo vseh nosečnic v Sloveniji v istem časovnem obdobju. Srednja starost preiskovank je znašala 28 let (15 do 42 let). Ob primerjavi s starostno porazdelitvijo vseh slovenskih nosečnic smo ugotovili, da je srednja starost obeh skupin enaka.

Na osnovi starosti nosečnic smo ocenili, da bi se pojavilo pri 7096 nosečnicah 18 plodov z Downovim sindromom in ostalimi kromosomskimi nepravilnostmi. S pregledi smo odkrili 15 od 18 kromosomsko nepravilnih primerov, kar znaša 83,3 %. Vse nosečnosti so bile prekinjene. Lažno pozitivnih izvidov, kar pomeni nosečnice z ocenjenim lažnim visokim tveganjem, je bilo 2,2 %. Odkrili smo 100 % plodov z drugimi večjimi kromosomskimi nepravilnostmi in 75 % plodov z Downovim sindromom. Med nosečnicami, kjer tveganje za kromosomsko nepravilnost ni bilo povečano, so se tako rodili trije otroci z Downovim sindromom. NS je bila ob pregledu povečana pri 70 % plodov z Downovim sindromom in pri 75 % plodov z ostalimi kromosomskimi nepravilnostmi.

Vedeti moramo, da obstaja pri amniocentezi tveganje za splav približno 1 %. Zato je uspešnost ultrazvočnega presejanja 83 % za vse kromosomske nepravilnosti pri tako nizkem odstotku nosečnic, ki morajo opraviti amniocentezo zaradi povišanega tveganja, izjemen uspeh.

Nosečnice se lahko naročijo na pregled v

**AMBULANTI ZA ULTRAZVOK V NOSEČNOSTI ZD DOMŽALE, MESTNI TRG 2, 1230 DOMŽALE**

na telefonskih številkah (01) 72 45 221 in (01) 72 45 222.

Ultrazvočna preiskava NS stane 60 €.

Dvojni hormonski test stane 27,63 €.

Sestavljen ultrazvočni pregled vsebuje specialistično mofološko oceno plodovega razvoja z natančnim pregledom plodovega srca in tridimenzionalni/štiridimenzionalni pregled ploda. Preiskava stane 110 €.

Možno je opraviti tudi vse ostale nosečnostne in ginekološke preglede. Seznam pregledov je na voljo na spletni strani: [www.moja-ginekologinja.net](http://www.moja-ginekologinja.net) v rubriki Predstavitev ambulate. Zloženka je predstavljena na spletni strani.

Vabim vas, da obiščete spletni strani: [www.moja-ginekologinja.net](http://www.moja-ginekologinja.net), kjer si lahko preberete o ultrazvočnih pregledih v nosečnosti, kontracepciji, menopavzi, drugih ginekološko porodniških temah in starševstvu.