

Komentarz redakcyjny do artykułu H. Moczulskiej, K. Janiak, M. Słodkiego i M. Respondek-Liberskiej pt.: *Analiza wyników badań ultrasonograficznych i echokardiograficznych z drugiego i trzeciego trymestru ciąży u płodów z prawidłowym kariotypem i poszerzoną przeziernością karku*

Editorial Comment on: H. Moczulska, K. Janiak, M. Słodki and M. Respondek-Liberska *Ultrasound and echocardiographic findings obtained in the second and third trimesters of gestation in fetuses with normal karyotype and increased nuchal translucency*

Wojciech Mądry, Aldona Piotrowska-Wichłacz, Maciej A. Karolczak

*Klinika Kardiologii i Chirurgii Ogólnej Dzieci,
Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa, Polska*



Nieinwazyjna diagnostyka ultrasonograficzna odgrywa istotną rolę w prowadzeniu ciąży. Dzięki badaniom ultrasonograficznym stale wzrasta wykrywalność wad rozwojowych, jednak ocena serca i układu krążenia nadal stanowi wyzwanie dla położników. Artykuł Moczulskiej i wsp. dotyczy jednego z najbardziej palących problemów medycyny prenatalnej – poszukiwania sposobów wczesnej, wiarygodnej, nieinwazyjnej i bezpiecznej dla płodu identyfikacji wrodzonych anomalii płodu⁽¹⁾.

Wraz z rozwojem prenatalnej diagnostyki kardiologicznej coraz częściej podmiotem badań staje się płód na wczesnym etapie rozwoju⁽²⁾. Należy zauważyć, że już wstępna ocena badania przesiewowego w 20. tygodniu ciąży daje 40-procentową skuteczność w rozpoznaniu wady na podstawie obrazu czterojamowego, zaś ocena obrazu pięciu jam i śródpiersia płodu zwiększa ją do 70%.

Szczególne znaczenie przypisuje się badaniu ultrasonograficznemu między 11. a 13. lub 14. tygodniem ciąży (wymiar ciemieniowo-siedzeniowy – *crown-rump length*, CRL = 45–84 mm), którego celem jest zarówno wstępna ocena anatomii płodu, jak i ocena markerów aberracji chromosomowych, wad układowych, ze szczególnym uwzględnieniem przezierności karku płodu (*nuchal translucency*, NT)^(3,4). Przyjmuje się, że prawidłowa wartość NT ($\leq 2,5$ mm), określona dla danej populacji, obejmuje wartości do 95. percentyla i jest uzależniona od CRL. NT jest wprost proporcjonalna do ryzyka wystąpienia trisomii u płodu: NT = 3 mm wiąże się z 3-krotnym wzrostem ryzyka, NT = 4 mm – z 18-krotnym wzrostem ryzyka, NT = 5 mm – z 28-krotnym wzrostem ryzyka, a NT > 5 mm – z 36-krotnym wzrostem ryzyka.

Zwiększenie wartości NT występuje częściej u płodów z zespołami nieprawidłowości chromosomowych, w tym z nieprawidłowościami predysponującymi do rozwoju wad serca (liczbowe aberracje chromosomowe, aberracje

Non-invasive ultrasound examinations play a vital role in pregnancy care. Thanks to ultrasound scanning, the detectability of developmental defects keeps improving but the assessment of the cardiovascular system still poses a challenge for obstetricians. The article by Moczulska *et al.* concerns one of the most urgent issues in prenatal care, i.e. searching for methods of early, reliable and non-invasive detection of fetal anomalies that are safe for the fetus⁽¹⁾.

Together with the development of prenatal cardiac diagnostics, the fetus in its early stage of development is more and more often becoming a subject of investigations⁽²⁾. It must be noted that an initial assessment during screening examination performed in the 20th week of pregnancy gives a 40% chance to diagnose a defect based on a four-chamber view. A five-chamber view and assessment of the mediastinum, on the other hand, increase this efficacy to 70%.

Ultrasound examination performed between 11th and 13th or 14th weeks of pregnancy (*crown-rump length*, CRL = 45–84 mm) is said to be particularly significant. It aims at the initial assessment of the fetal anatomy as well as the evaluation of chromosome aberration markers and systemic defects with particular attention paid to nuchal translucency (NT)^(3,4). It is assumed that the normal NT value (≤ 2.5 mm) specified for a given population encompasses the values up to the 95th percentile and is dependent on CRL. NT is directly proportional to the risk of trisomy in the fetus: NT = 3 is associated with 3 times greater risk, NT = 4 mm – with 18 times greater risk, NT = 5 mm – with 28 times greater risk and NT > 5 mm – with 36 times greater risk.

Increased NT values are usually encountered in fetuses with chromosome anomaly syndromes including the anomalies predisposing the fetus to develop cardiac defects (numerical chromosomal aberrations, structural aberrations –

strukturalne – mikrodelecje, np. w obrębie chromosomu 22q11, oraz choroby jednogenowe, np. Marfana, Smitha-Lemliego-Opitza, Holt-Orama, Noonan, Costello, CFC)⁽⁵⁾. Dotychczas jedynie nieliczne badania określają częstość występowania wad wrodzonych u płodów bez anomalii chromosomalnych, stąd ogromna wartość omawianej pracy.

Precyzyjny pomiar NT, konieczny dla pozyskania informacji prognostycznych, wymaga rygorystycznego przestrzegania zasad badania: płód powinien być nieruchomy w momencie pomiaru, w pozycji swobodnej (bez przygięcia lub odgięcia główki), konieczne jest odpowiednie powiększenie gwarantujące właściwą rozdzielczość obrazu oraz właściwe ustawienie kursorów pomiarowych. Spełnienie tych wymogów wymaga cierpliwości i sprawia, że badanie jest czasochłonne. Nieprzestrzeganie zasad pomiaru prowadzi do istotnych błędów, mogących generować ogromne obciążenie psychiczne dla rodziców badanego dziecka.

Omawiane doniesienie naukowe pochodzi z ośrodka pionierskiego, o największym doświadczeniu w kraju na polu płodowej diagnostyki ultradźwiękowej, gwarantującym niezbędny poziom przeprowadzenia i interpretacji badań. Grupa spełniająca kryteria włączenia została wyłoniona spośród 5183 badań, co stanowi liczbę umożliwiającą podjęcie analizy statystycznej. Z omawianego artykułu wynika, że u 54% płodów ze wzmożoną przeziernością karku i prawidłowym standardowym badaniem genetycznym występują różnego rodzaju wady i anomalie wrodzone, w większości dotyczące układu krążenia. Przy założeniu, że anomalie chromosomowe występują u 9–10% płodów z poszerzoną przeziernością karku (PPK), otrzymujemy ponad 60-procentowe ryzyko kumulowane wystąpienia poważnej wady wrodzonej u płodu, u którego stwierdzono ten objaw. Tak wysokie wartości nasuwają pytanie o selekcję – jak skonstruowano grupę badaną? Czy oddaje ona rzeczywiste zagrożenie wystąpienia wady u płodów z PPK i prawidłowym kariotypem? Jak wyglądał odsetek zgód na amniopunkcję i czy jedynym powodem wykonania amniopunkcji było stwierdzenie poszerzonej przezierności karku, czy też pacjentki decydujące się na to badanie miały jakieś dodatkowe informacje mogące mieć wpływ na tę decyzję? Stawiamy te pytania, gdyż w dobie powszechności Internetu, gdy wszyscy mają dostęp do informacji, waga „społeczna” prostych parametrów prognostycznych jest ogromna.

Kończąc, stwierdzamy z uznaniem, że wskazanie wartości prognostycznej PPK w grupie dzieci bez nieprawidłowości chromosomalnych przez Kolegów ze znakomitego ośrodka łódzkiego stanowi o kapitalnym znaczeniu tej pracy.

Piśmiennictwo/References

1. Moczulska H, Janiak K, Słodki M, Respondek-Liberska M: Ultrasound and echocardiographic findings obtained in the second and third trimesters of gestation in fetuses with normal karyotype and increased nuchal translucency. *J Ultrason* 2013; 13: 21–30.
2. Dangel J, Własienko P: Czy możliwe jest wykrywanie patologii układu krążenia płodu w pierwszym trymestrze ciąży? *Postępy Polskiej Medycyny i Farmacji* 2011; 1: 49–57.
3. Nicolaidis KH, Węgrzyn P: [Increased nuchal translucency with normal karyotype]. *Ginekol Pol* 2005; 76: 593–601.
4. Maiz N, Plasencia W, Dagklis T, Faros E, Nicolaidis K: Ductus venosus Doppler in fetuses with cardiac defects and increased nuchal translucency thickness. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 31: 256–260.
5. Clark KL, Yutzey KE, Benson DW: Transcription factors and congenital heart defects. *Annu Rev Physiol* 2006; 68: 97–121.

microdeletions, e.g. in the chromosome 22q11, and monogenic diseases, e.g. Marfan, Smith-Lemli-Opitz, Holt-Oram, Noonan, Costello, CFC syndromes)⁽⁵⁾. Until today, few studies have been published concerning the incidence of congenital cardiac defects in fetuses without chromosome anomalies. Thus, the value of the article in question is great.

A precise measurement of NT, which is necessary for obtaining prognostic information, requires strict adherence to the principles of the examination: while the measurement is being taken, the fetus should remain immobile in a position without bending the head. Appropriate magnification to guarantee adequate image resolution and proper cursor settings are also needed. Fulfilling these conditions requires patience and renders the examination more time-consuming. However, failure to observe these principles leads to significant errors which may generate huge psychological burden for the parents.

The commented academic report comes from a pioneer center with the greatest experience in Poland as far as fetal ultrasound diagnostics is concerned. This guarantees the essential quality of conducting and interpreting examinations. A group that fulfilled the enrolment criteria was selected from 5183 examinations, which constitutes a number that allows for statistical analysis. The discussed article says that 54% of fetuses with increased nuchal translucency and normal genetic findings manifest various congenital defects and anomalies, the majority of which concern the circulatory system. Assuming that chromosome anomalies occur in 9–10% of fetuses with increased nuchal translucency, there is a 60% cumulative risk of the development of a serious congenital defect in fetuses that manifest this sign. Such high values raise a question about the selection process – how was the subject group created? Does it reflect real risk of defects in fetuses with increased NT and normal karyotype? What was the rate of consents to amniocenteses? Was the detection of increased nuchal translucency the only reason for amniocentesis, or were the patients, who decided to have this examination conducted, presented with additional information that might have affected their decision? We are asking these questions since at present, when the Internet is so common and people have access to information, the “social” significance of simple prognostic parameters is enormous.

To conclude, we respectfully ascertain that the indication of a prognostic value of increased NT in a group of patients without chromosome abnormalities by our Colleagues from an outstanding Clinic in Łódź, constitutes a proof of the paramount importance of this paper.