

## **Ghid de examinare ecografică de screening anomalii fetale in trimestrul I**

### **PREAMBUL**

Societatea Romana de Ultrasonografie in Obstetrica si Ginecologie (SRUOG) este o asociatie stiintifica romana ce promoveaza practica medicala performanta si sigura pentru pacienti precum si invatamantul si cercetarea de nivel inalt in domeniul imagisticii privind sanatatea femeii.

SRUOG a constituit grupuri de lucru care sa dezvolte ghiduri stiintifice de recomandari de practica medicala in urma consensului expertilor. Acestea reprezinta ceea ce SRUOG prin expertii si membrii sai considera optim la momentul emiterii putand beneficia de modificari in timp, in masura in care evidentele stiintifice si practica medicala o vor determina.

SRUOG, membrii grupurilor de lucru sau membrii sai nu au responsabilitate privind aplicarea acestor recomandari si nici privind interpretarea datelor stiintifice aferente. Aceste ghiduri au caracter stiintific fiind influentate de resursele disponibile, protocoalele locale sau alte norme legale.

Acest Ghid a fost elaborat de un colectiv condus de Prof. Dr. Dimitrie Pelinescu Onciul, Presedinte de Onoare al SRUOG, si a fost aprobat in forma initiala de Adunarea Generala SRUOG, cu ocazia celui de-al 2-lea Congres National SRUOG, Iasi, 2014, iar modificarile din 2018 au fost aprobate cu ocazia celui de Al 6-lea Congres al SRUOG.

### **INTRODUCERE**

Examinarea ecografică de anomalii fetale din trimestrul I este o examinare specializată, considerata de rutina in cadrul ingrijirilor antenatale acolo unde resursele sunt disponibile si accesibile, efectuarea sa fiind rezervată celor cu competență în ultrasonografia obstetricală și ginecologică nivel II și/sau medicină materno-fetală. Examinările ecografice de sarcina specializate, ce depasesc nivelul 1 de competenta in ultrasonografia obstetricala si ginecologica, indiferent de denumirea lor (de ex. "morfologie", "3D-4D", "screening", etc.), sunt asimilate si trebuie efectuate conform acestui Ghid.

Pentru screeningul anomaliiilor cromozomiale fetale este necesară instruire corespunzatoare cu certificare recunoscuta precum si includerea intr-un mecanism de auditare independenta a markerilor utilizati (minim translucenta nucala) pentru a obtine standardizarea si calitatea necesare unei rate de detectie si de fals pozitivi optime. Ghiduri, metodologie, sistem de instruire, certificare si auditare pentru a maximiza reproductibilitatea si acuratetea evaluarii

markerilor pentru anomalii cromozomiale sunt dezvoltate de Fetal Medicine Foundation (FMF - [www.fetalmedicine.com/fmf/](http://www.fetalmedicine.com/fmf/)) din Londra, Anglia.

Pentru examinare se folosesc ecografe înzestrate cu soft de obstetrică-ginecologie și de examinare a fatului și cordului fetal în trimestrul I, sonde transabdominale (minim cu frecvențe de 3-6 Mhz) și transvaginale (minim cu frecvențe de 5-9Mhz), utilizându-se puterea minimă și mărirea maximă a imaginii, care asigură o imagine de bună calitate pentru vizualizarea detaliilor corespunzătoare.

### **TEHNICA DE EFECTUARE**

Examinarea ecografică pentru screeningul anomaliilor fetale din trimestrul I se efectuează între 11 și 13+6 săptămâni de amenoree (criteriul măsurabil este LCC / CRL între 45 și 84 mm), perioada optimă fiind la sfârșitul săptămânii a 12-a și începutul săptămânii a 13-a (criteriul măsurabil este LCC / CRL între 60 și 75 mm).

Scopurile acestei examinări ecografice sunt:

- să confirme viabilitatea fatului / fetilor;
- să determine cu acuratețe vârsta gestațională (trimestrul I fiind singura perioadă a sarcinii când acest lucru este posibil);
- să determine numărul feților vii (iar în cazul sarcinilor multiple să determine corionicitatea și amnionicitatea);
- să evalueze anatomia fetală corespunzătoare vârstei gestationale;
- să evalueze riscul de aneuploidie (împreună cu parametri clinici și biochimici, conform metodologiei FMF) pentru sarcinile unice și gemelare sau să furnizeze datele necesare pentru calculul ulterior conform protocolului local;
- *facutativ*: să evalueze riscurile de preeclampsie și restricție de creștere înainte de 34 săptămâni (împreună cu parametri clinici și biochimici conform metodologiei FMF).

Conform datelor International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG) și World Federation of Ultrasound in Medicine and Biology (WFUMB) nu a fost raportat nici un caz de afectare fetală ca urmare a utilizării extinse în peste 40 de ani de ecografie medicală.

Totuși utilizarea ecografiei fără beneficiu medical trebuie evitată, folosită doar de personal medical instruit și se recomandă ca expunerea fetală să fie la un nivel cât mai puțin astfel încât să

fie obtinute informatiile medicale necesare (conform principiului ALARA = As Low As Reasonably Achievable)<sup>10,11,12,13</sup>.

**Examinarea ecografică de screening anomalii fetale de rutină in trimestrul 1 de sarcina, trebuie să cuprindă:**

**a) Confirmarea viabilității fetale**

Confirmarea viabilității fetale se face prin evidențierea bătăilor cordului fetal (BCF) in timp real si masurarea frecventei acestora in modul M sau Doppler pulsat (utilizate cat mai scurt timp).

**b) Determinarea vârstei gestaționale**

Determinarea vârstei gestaționale se face pe baza lungimii cranio-caudale (LCC / CRL) măsurată pe secțiunea sagitală mediană a fătului, cu fătul în poziție neutră (*utilizarea altor parametri are o lipsa de precizie prea mare in trimestrul 1 pentru a-i recomanda in practica curenta; acestia pot fi utilizati in situatia in care nu poate fi masurat corespunzator LCC/CRL si trebuie precizat si documentat acest aspect*).

**c) Determinarea numărului de feți vii** (în sarcina multipla: evaluarea corionicitati și amnionicitatii prin evidentierea sacilor amniotici si a prezentei semnelui *lambda* sau *T*)

**d) Evaluarea anatomiei fetale** – toate elementele considerate de rutina din acest ghid trebuie evaluate. In situatia in care unele elemente nu pot fi evaluate corespunzator trebuie explicat acest aspect, oferirea optiunii reevaluării ulterior a acestora sau a reexaminării de second opinion fiind adecvata de multe ori.

**1. Capul fetal**

Forma, osificarea craniană, ecoul median intracerebral complet antero-posterior, plexurile coroide bilateral, simetria structurilor

**2. Fața fetală**

Orbitele bilateral, profilul fetei

**3. Gâtul**

Aliniamentul cu trunchiul in toate planurile spatiale, lipsa acumularilor lichidiene cum ar fi: higroma sau saci limfatici jugulari

**4. Toracele**

Peretele toracic fara defecte, ariile pulmonare simetrice, prezenta diafragmului ce separa cavitatile abdominala si toracica in totalitate, fără revărsate, tumori sau structuri atipice

**5. Cordul fetal**

Ritmul cardiac regulat, pozitia inimii pe partea stanga, axul cardiac la stanga

Pot fi evaluate optional, in situatia in care aparatura si instruirea examinatorului o permit: existenta crux cordis (absenta defectului septal atrio-ventricular (DSAV)) cu prezenta a 2 fluxuri sanguine atrio-ventriculare separate si a convergentei aorto-pulmonare („semnul V/Y”).

**6. Abdomenul fetal**

Prezenta stomacului în cadranul superior stâng subdiafragmatic, prezenta rinichilor bilateral sau a vezicii urinare

**7. Peretele abdominal**

Insertia normală a cordonului ombilical, absenta defectelor (a omfalocelului pentru LCC/CRL>55mm si a gastroschizisului)

**8. Coloana vertebrală**

Vertebrele corect aliniat (longitudinal și transversal), tegument supraiacent intact

**9. Membrele**

Prezenta a doua membre inferioare si doua superioare cu cate 3 segmente si pozitie / aliniament normale ale mainilor si picioarelor

**10. Organele genitale externe** - se pot face prezumtii prin evaluarea marimii si orientarii tuberculului genital insa imprecizia tehnico-biologica impune absenta explicitarii in trimestrul 1

**11. Placenta**

Localizarea si ecostructura regulata, prezenta de spatii chistice, tumori, acumulari lichidiene mari

**12. Cordonul ombilical**

Existența a 3 vase (2 artere si o vena) obiectivat prin evidentierea arterelor ombilicale latero-vezical

**13. Colul uterin** (preferabil examinat transvaginal pentru pacientele cu antecedente de nastere prematura / avort in trimestrul al doilea prin incontinența cervicala)

Se masoara lungimea canalului cervical în mm

**N.B. Se recomanda ca toate elementele morfologice sa fie evaluate/notate in buletinul de examinare ca: "Normal /Anormal/ neevaluat corespunzător"**

- e) **Screeningul pentru aneuploidii fetale:** Pentru screeningul anomaliilor cromozomiale fetale este necesară o instruire corespunzătoare cu certificare recunoscută precum și includerea într-un mecanism de auditare independentă a markerilor utilizați (minim translucența nucală) pentru a obține calitatea unei evaluări ecografice ce implică rate de detecție și de rezultate fals pozitive optime. Ghiduri, metodologie, sistem de instruire, certificare și auditare pentru a maximiza reproductibilitatea și acuratența evaluării markerilor pentru anomalii cromozomiale sunt dezvoltate de Fetal Medicine Foundation (FMF - [www.fetalmedicine.com/fmf/](http://www.fetalmedicine.com/fmf/)) din Londra, Anglia.

**1. Examinări morfologice**

Translucența nucală, ce se raportează măsurată în mm (măsurată la o rezoluție 0,1 mm)

Optional osul nazal – prezenta și osificarea corespunzătoare cu variantele de raportare: "normal, anormal/hipoplazic, neevaluat corespunzător"

**2. Examinări Doppler - facultativ**

Fluxul tricuspidian – fără regurgitare cu variantele de raportare: „normal, anormal/regurgitare, neevaluat corespunzător”

Fluxul ductului venos (Arantius) cu variantele de raportare: măsurarea Indicelui de Pulsatilitate (DVIP) sau ca „normal - undă pozitivă, anormal - regurgitare, neevaluat corespunzător”

- f) **Facultativ screeningul pentru preeclampsie și restricție de creștere înainte de 34 săptămâni**

Artera uterină dreaptă - se raportează măsurarea Indicelui de Pulsatilitate

Artera uterină stângă - se raportează măsurarea Indicelui de Pulsatilitate

În buletinul de examinare se recomandă să fie incluse și nomogramele corespunzătoare.

Se vor consemna elementele de rutină care din varii motive nu au fost vizualizate în timpul examinării. Reexaminarea pentru clarificarea normalității sau anomaliilor acestora poate fi benefică și este încurajată de acest ghid.

În cazul evidentierii de anomalii se va prezenta posibilitatea examinării supraspecializate, de către alte specialități și a examinării pentru o a doua opinie.

Documentarea imagistică a tuturor elementelor precizate pentru toate examinările poate fi benefică în sensul reducerii neclarităților și a reclamațiilor precum și în scop științific. Considerăm rezonabil ca documentarea imagistică să fie păstrată 4 ani după nașterea copilului.

Incapacitatea diagnosticului unei anomalii in primul an dupa nastere consideram ca exonereaza examinatorul fata de lipsa diagnosticarii "in utero" ca urmare a limitelor tehnice si biologice.

Nu este incurajata inregistrarea examenarilor ca si film sau realizarea de examinari 3D/4D in afara indicatiilor stiintifice pentru documentarea normalitatii sau anomaliilor depistate. Cu toate acestea se recunoaste influenta acestora asupra factorului psihologic de legatura parentala.

Între comentariile la examinare se vor consemna dificultățile de examinare (poziție fetală nefavorabilă, placenta localizată anterior, exces de țesut adipos etc.).

Consideram utila consultarea periodica a ghidurilor publicate de ISUOG (International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology) si a metodologiei FMF (Fetal Medicine Foundation) de catre toti medicii care efectueaza examinarea ecografica de depistarea a anomaliilor fetale in trimestrul 1 de sarcina.

Prezentul Ghid va fi actualizat periodic de care SRUOG si poate fi consultat pe site-ul [www.sruog.ro](http://www.sruog.ro) .

## **BIBLIOGRAFIE**

1. Salomon LJ, Alfirovic Z, Bilardo CM, Chalouhi GE, Ghi T, Kagan KO, Lau TK, Papageorghiou AT, Raine-Fenning NJ, Stirnemann J, Suresh S, Tabor A, Timor-Tritsch IE, Toi A, Yeo G -ISUOG Practice Guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013 ; **41** : 102-113
2. NICE. Antenatal care: Routine care for the healthy pregnant woman. *National Institute for Health and Clinical Excellence*: London, 2010
3. Nicolaides KH, Sebire NJ, Snijders RJM. The 11-14 week scan. *Diploma in Fetal Medicine Series*. The Parthenon Publishing Group, London 1999
4. Timor-Trisch IE, Fuchs KM, Monteagudo A, D'Alton ME. Performing a fetal anatomy scan at the time of first-trimester screening. *Obstet Gynecol* 2009; **113** : 402/407
5. Kagan KO, Wright D, baker A, Sahota D, Nicolaides KH. Screening for trisomy 21 by maternal age, fetal nuchal translucency thickness, free beta-human chorionic gonadotropin and pregnancy- associated plasma protein-A. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008 ; **31** : 618-624
6. Kagan KO, Cicero S, Stamboulidou I, Wright D, Nicolaides KH. Fetal nasal bone in screening for trisomies 21, 18, 13 and Turner syndrome at 11-13 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009 ; **33** : 259-264

**SOCIETATEA ROMANA DE ULTRASONOGRAFIE  
IN OBSTETRICA SI GINECOLOGIE**

**Bucuresti, Romania**

www.sruog.ro

7. Kagan KO, Valencia C, Livanos P, Wright D, Nicolaides KH. Tricuspid regurgitation in screening for trisomies 21, 18, 13 and Turner syndrome at 11+0 to 13+6 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009 ; **33** : 18-22
8. Nerea Maiz, David Wright, Ana Fatima, A. Ferreira, Argyro Syngelaki, Kypros H. Nicolaides - A Mixture Model of Ductus Venosus Pulsatility Index in Screening for Aneuploidies at 11–13 Weeks' Gestation - *Fetal Diagn Ther* 2012;**31**:221–229
9. David Chitayat, Sylvie Langlois, R. Douglas Wilson - Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy in Singleton Pregnancies - *J Obstet Gynaecol Can* 2011;**33**(7):736–750
10. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000; 16: 594±596.
11. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21: 100. DOI: 10.1002/uog.36
12. *Ultrasound Obstet Gynecol* (2011). DOI: 10.1002/uog.9026
13. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2011; 38: 608. DOI: 10.1002/uog10107