

## **Ενημερωτικό σημείωμα**

Το υπερηχογράφημα αυτό είναι καλό να εκτελείται σε ηλικία κύησης 20-23 εβδομάδες. Ο κύριος σκοπός του είναι ο λεπτομερής έλεγχος της εμβρυικής ανατομίας.

Συγκεκριμένα ελέγχουμε την ανατομία της κεφαλής, του εγκεφάλου, του προσώπου, της σπονδυλικής στήλης, του αυχένα, του θώρακα, της καρδιάς, του κοιλιακού τοιχώματος, του ουροποιητικού και του γαστρεντερικού συστήματος, των άκρων του εμβρύου όπως επίσης και το φύλο.

Τι άλλο ελέγχεται ταυτόχρονα:

Αποκάλυψη δεικτών που αυξάνουν τον κίνδυνο χρωμοσωμικών ανωμαλιών.

Έλεγχος της ομαλής ενδομήτριας ανάπτυξης.

Προσδιορισμός της θέσης του πλακούντα.

Εκτίμηση του όγκου του αμνιακού υγρού.

Λεπτομερής έλεγχος της καρδιάς του εμβρύου.

Η εκτίμηση της ροής στα μητριάια αγγεία και η κατάταξη της γυναίκας σε υψηλού κινδύνου ( αν οι ροές είναι παθολογικές). Η κατάσταση αυτή απαιτεί πιο προσεκτική παρακολούθηση της κύησης και της μητέρας.

Μέτρηση του μήκους του τραχήλου της μήτρας για αναγνώριση αυτών των γυναικών με κοντό μήκος τραχήλου και λήψη αναλόγων αποφάσεων σε συνενόηση με τον μαιευτήρα που παρακολουθεί την μητέρα.

**Πρέπει να γνωρίζεται ότι σε αυτό το υπερηχογράφημα ανιχνεύονται πολλές συγγενείς ανατομικές ανωμαλίες αλλά όχι όλες.**

Στη διεθνή βιβλιογραφία αναφέρεται ότι το υπερηχογράφημα β-επιπέδου μπορεί να εντοπίσει το 74% από τις βαριές ανωμαλίες του εμβρύου και το 46% από τις ελαφρές συγγενείς ανωμαλίες.

Όταν στο έμβρυο εντοπιστεί μια ανωμαλία θα σας δοθούν όσο περισσότερες πληροφορίες είναι δυνατόν και ενδέχεται να χρειαστεί συζήτηση του προβλήματος και με ιατρούς άλλων ειδικοτήτων: παιδοχειρουργοί, παιδοουρολόγοι, παιδοκαρδιολόγοι, παιδοορθοπεδικοί, παιδονευρολόγοι, γενετιστές - έτσι ώστε να έχετε όσο το δυνατόν περισσότερες πληροφορίες για την κατάσταση.

Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες όπως το σύνδρομο Down, μπορούν να διαγνωστούν μόνο με **αμνιοπαρακέντηση** ή **βιοψία χοριακών λαχνών** στο 1<sup>ο</sup> τρίμηνο. Λόγω του ποσοστού αποβολής των επεμβατικών αυτών μεθόδων (1 στις 300), δεν προτείνονται σε όλες τις εγκύους. Προτείνονται επιλεκτικά εκεί όπου οι πιθανότητες για χρωμοσωμικές ανωμαλίες μετά τον έλεγχο του 1<sup>ου</sup> τριμήνου ή μετά το β-επιπέδου βρίσκονται αυξημένες λόγω υπερηχογραφικών ή βιοχημικών δεικτών.

Υπάρχει και η εξέταση του **μη επεμβατικού προγεννητικού ελέγχου** όπου με έλεγχο αίματος της μητέρας μπορεί να γίνει με 99,9% αξιοπιστία έλεγχος

για τις πιο συχνές χρωμοσωμικές ανωμαλίες (τρισωμία 21,13,18 Turner Kleinfelter)

Η ευαισθησία της εξέτασης για

- ανωμαλίες του κεντρικού νευρικού συστήματος (συνολικά 97% αλλά ποικίλλει σημαντικά ανάλογα με την ανωμαλία)
- των νεφρών – ουροποιητικού συστήματος (97%).
- ανωμαλίες των ματιών ή αυτιών (ως και 0%)
- μυοσκελετικού συστήματος (37%)
- γαστρεντερικού συστήματος (29%).
- συγγενής διαφραγματοκήλη έχει ενδιάμεσα ποσοστά διάγνωσης (περίπου 50%).
- οι συγγενείς καρδιοπάθειες παρουσιάζουν γενικά μέτριο ποσοστό διάγνωσης στη διεθνή βιβλιογραφία (περίπου 60%), όμως πολύ μεγαλύτερο (ως και 85%) σε αναλυτική εξέταση σε τριτοβάθμια κέντρα. Η εξέταση που θα κάνετε σήμερα ανήκει στη δεύτερη κατηγορία, και πάλι όμως δεν είναι δυνατή η διάγνωση όλων των καρδιακών βλαβών, γιατί κάποιες είναι πολύ μικρές για να φανούν και κάποιες αναπτύσσονται αργότερα στην κύηση ή και μετά τη γέννηση.

Είναι επίσης πολύ σημαντικό να γνωρίζετε ότι καμία υπερηχογραφική εξέταση δεν μπορεί να διαγνώσει προβλήματα όπως η εγκεφαλική παράλυση και ο αυτισμός.

Το φύλο του εμβρύου είναι εμφανές τις περισσότερες φορές, όχι όμως πάντα. Η υπερηχογραφική διάγνωση του φύλου είναι σωστή στο 95% των περιπτώσεων. Αναφορά του φύλου γίνεται μόνο αν οι γονείς επιθυμούν να το γνωρίζουν.

Ο παρακάτω πίνακας παρουσιάζει ενδεικτικά μια λίστα από συγγενείς ανωμαλίες και το ποσοστό αυτών που μπορεί να διαγνωστεί υπερηχογραφικά. Τα στοιχεία προέρχονται από την αντίστοιχη αναφορά του Βασιλικού Κολλεγίου των Μαιευτήρων και Γυναικολόγων της Μεγάλης Βρετανίας (Ultrasound Screening for Fetal Abnormalities- Report of the RCOG Working Party, RCOG Press Jul 2000). [www.rcog.org.uk](http://www.rcog.org.uk).

Πρόβλημα	Τι είναι το πρόβλημα	Πιθανότητα να φανεί υπερηχογραφικά
Δισχιδής ράχη	Ανοιχτή σπονδυλική στήλη	90%
Ανεγκεφαλία	Έλλειψη του πάνω τμήματος του κρανίου	99%
*Υδροκεφαλία	*Επιπλέον ποσότητα υγρού στον εγκέφαλο	60%
Μείζων συγγενείς καρδιακή ανωμαλία		50%( στο τμήμα μας φτάνει το 85%)
Διαφραγματοκλήη	Έλλειμμα στο μυ που χωρίζει το θώρακα από την κοιλιά	60%
Εξόμφαλος/Γαστρόσχιση	Ελλείμματα του κοιλιακού τοιχώματος	90%
Νεφρικές ανωμαλίες	Απουσία νεφρών ή μη φυσιολογικοί νεφροί	85%
Σοβαρές ανωμαλίες των άκρων	Απουσία οστών ή πολύ κοντά άκρα	90%
Εγκεφαλική παράλυση	Σπαστικότητα	Δε φαίνεται υπερηχογραφικά
Αυτισμός		Δε φαίνεται υπερηχογραφικά
Σύνδρομο Down		Περίπου 70% (αν όμως έχει προηγηθεί έλεγχος 1 <sup>ου</sup> τριμήνου, φτάνει το 85-90%).

\*Πολλές περιπτώσεις παρουσιάζονται αργά στην κύηση ή μετά τη γέννηση