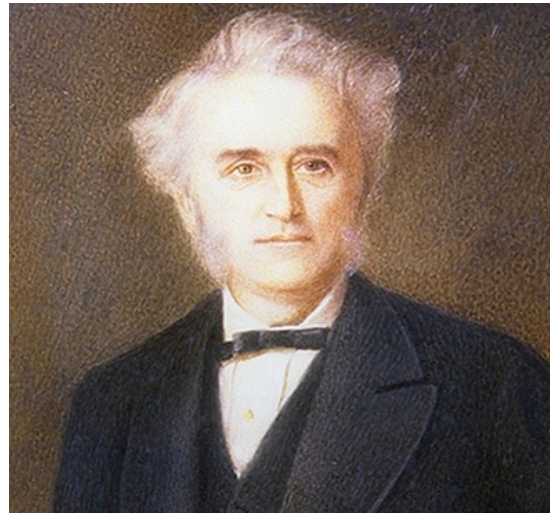
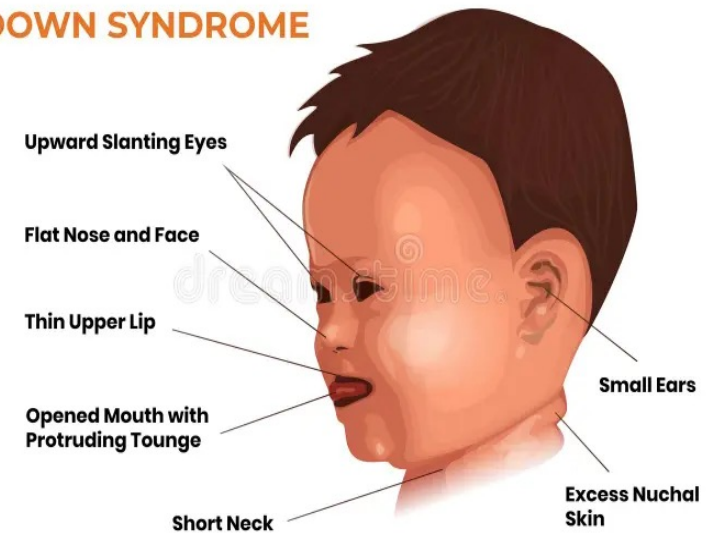


# Ιστορική Αναδρομή

- ▶ 1866: Langdon Down
- ▶ 1970: Ηλικία μητέρας
- ▶ Τέλη 80s: A- test
- ▶ Δεκαετία 90: NT, ηλικία και βιοχημικοί δείκτες
- ▶ 2001: Ρινικό οστό



## DOWN SYNDROME



# ΣΚΟΠΟΣ

- ▶ Βιωσιμότητα
- ▶ Επιβεβαίωση ενδομήτριας κύησης
- ▶ Αριθμός εμβρύων
- ▶ Πολύδυμες κυήσεις: χοριονικότητα – αμνιονικότητα
- ▶ Ηλικία κύησης - ΠΗΤ
- ▶ Υπολογισμός κινδύνου για χρωμοσωμικές ανωμαλίες
- ▶ Έλεγχος εμβρυικής ανατομίας
- ▶ Υπολογισμός κινδύνου εμφάνισης προεκλαμψίας και υπολειπόμενης ανάπτυξης εμβρύου
- ▶ Έλεγχος πλακούντα (όχι η σχέση του με τον τράχηλο)
- ▶ Μήτρα και εξαρτήματα



# Πότε διενεργείται

## 11 – 14 εβδομάδες κύησης ( CRL: 45-84 mm )

▶ < 11w: { Δύσκολη διάγνωση ανωμαλιών  
CVS: Σχετίζεται με ελλείψεις άκρων }

▶ >14w:

{ Η επίπτωση παθολογικής συσσώρευσης υγρού στον αυχένα εμβρύων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες ↓ μετά τις 13w

{ ↓ το ποσοστό επιτυχούς μέτρησης της ΑΔ μετά τις 13w λόγω κάθετης θέσης εμβρύου

{ Δυνατότητα διακοπής κύησης πιο νωρίς

# Εξεταστής

- ▶ Πλήρως εκπαιδευμένος στη χρήση του υπερήχου και στα θέματα ασφαλείας - Πιστοποιημένος.
- ▶ Εκτέλεση ικανού αριθμού υπερηχογραφημάτων.
- ▶ Παραθέτει έκθεση αποτελεσμάτων.
- ▶ Συμμετοχή συνεχώς σε εκπαιδευτικά προγράμματα και προγράμματα αξιολόγησης.
- ▶ Σε ύποπτα ή παθολογικά ευρήματα έχει διαμορφώσει συγκεκριμένα πρωτόκολλα παρακολούθησης, φροντίδας και παραπομπής.
- ▶ Χρησιμοποιεί κατάλληλο εξοπλισμό.





# Εξοπλισμός

- ▶ RT, gray scale, 2D
- ▶ Color (power) και spectral Doppler
- ▶ M-mode
- ▶ Κοιλιακή και κοιλιακή κεφαλή
- ▶ Freeze / Zoom
- ▶ Calipers
- ▶ Αποθήκευση εικόνων
- ▶ Το πόρισμα αποθηκεύεται και αποστέλλεται στην έγκυο και το θεράποντα ιατρό.



# Ασφάλεια υπερηχογραφήματος στο 1<sup>ο</sup> τρίμηνο

## ALARA Principle



- ▶ Μικρός χρόνος εξέτασης.
- ▶ Doppler: TI (thermal index) και MI (mechanical index) < 1.0 και χρόνος εξέτασης < 5-10 min.

# Ενημέρωση και συγκατάθεση εγκύου

- ▶ Τι είναι αυτή η εξέταση.
- ▶ Γιατί γίνεται.
- ▶ Διαφορές διαγνωστικού τεστ από έλεγχο διαλογής.
- ▶ Συζήτηση για το προϋπάρχον ρίσκο χρωμοσωμικών ανωμαλιών βάσει μόνο της ηλικίας και του ιστορικού.
- ▶ Συζήτηση όσον αφορά τις επιλογές ελέγχου διαλογής και διαγνωστικών τεστ.
- ▶ Επεξήγηση αποτελεσμάτων.

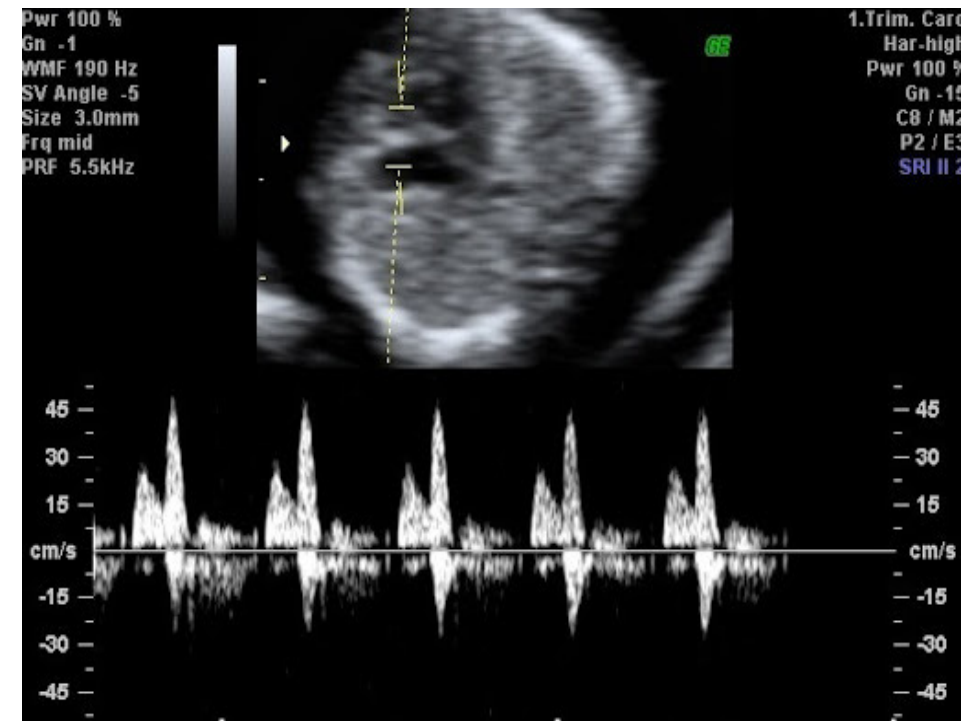




# 1. Βιωσιμότητα

- ▶ 2D B-Mode.
- ▶ Spectral Doppler.
- ▶ Καταγραφή 6-10 καρδιακών κύκλων.

**Τρισωμία 21** → ήπια αύξηση FHR (15% >95<sup>η</sup> ΕΘ)  
**Τρισωμία 18** → ήπια ελάττωση FHR (15% <95<sup>η</sup> ΕΘ)  
**Τρισωμία 13** → σημαντική αύξηση FHR (85% >95<sup>η</sup> ΕΘ)





## 2. Βιομετρία

### ► CRL (Κεφαλουραίο μήκος εμβρύου)



**Ε Μ Γ Ε**

Ελληνική Μαιευτική και  
Γυναικολογική Εταιρεία

Κατευθυντήρια Οδηγία  
No 28  
Απρίλιος 2020

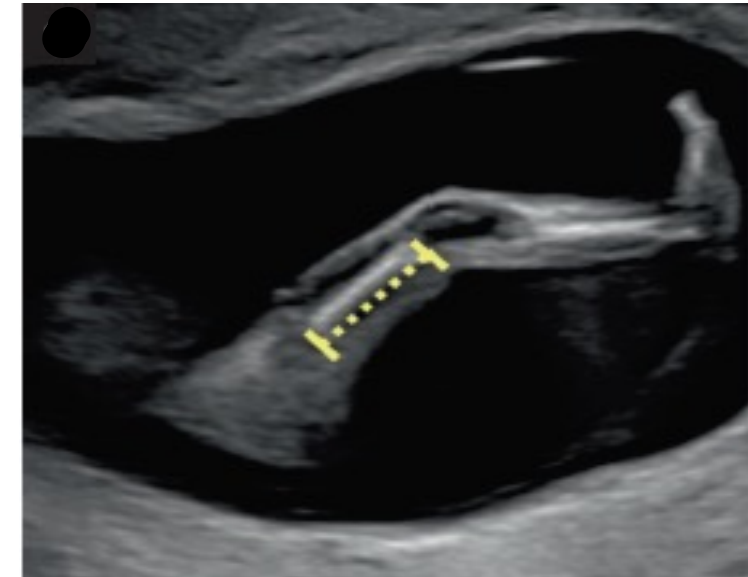
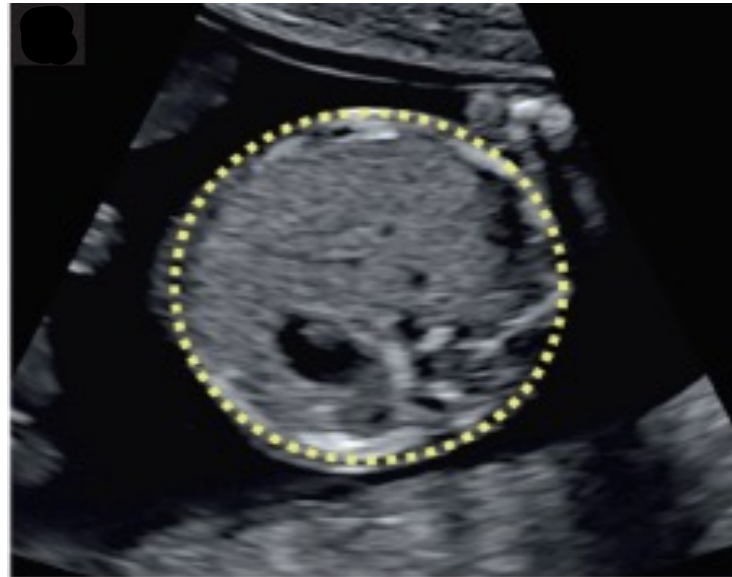
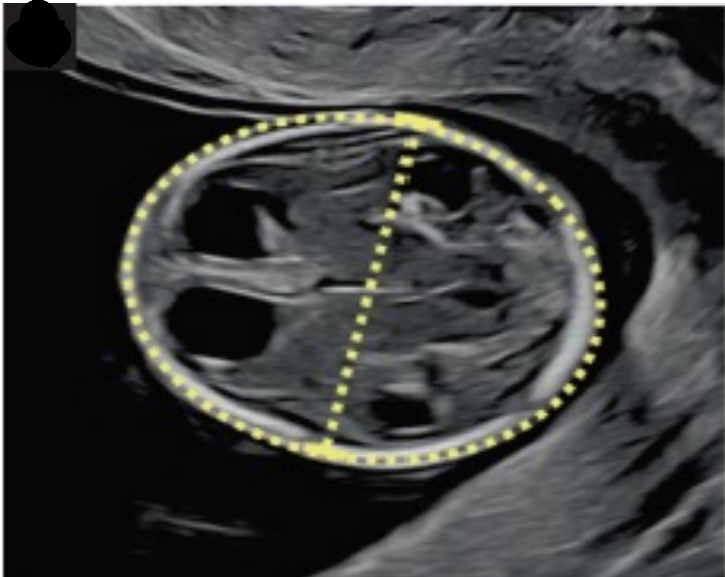
**ΠΙΝΑΚΑΣ 1.** Κριτήρια μέτρησης CRL.

| Κριτήριο                               | Σχόλιο  |
|--|---|
| Ικανή μεγέθυνση                        | Το έμβρυο γεμίζει σχεδόν όλη την οθόνη  |
| Μέση οβελιαία διατομή                  | Η κορυφή του κεφαλιού, το προφίλ, η σπονδυλική στήλη και οι γλουτοί είναι ορατά       |
| Ουδέτερη θέση                          | Αμνιακό υγρό είναι ορατό μεταξύ κάτω γνάθου και θώρακος                               |
| Οριζόντια θέση                         | Ο επιμήκης άξονας του εμβρύου βρίσκεται σε γωνία περίπου 90° με τη δέσμη των υπερήχων |
| Σωστή τοποθέτηση ηλεκτρονικών μετρητών | Οι μετρητές τοποθετούνται εξωτερικά μεταξύ κεφαλής και γλουτών (έξω-έξω)              |



# Βιομετρία

- ▶ Αμφιβρεγματική διάμετρος (BPD) και περίμετρος κεφαλής (HC)
- ▶ Περίμετρος κοιλίας (AC)
- ▶ Μήκος μηριαίου οστού (FL)



# 3. Υπολογισμός κινδύνου για χρωμοσωμικές ανωμαλίες

## Τρισωμία 21, 18 και 13.

1. Combined 1<sup>st</sup> trimester screening (ηλικία μητέρας, ιστορικό μητέρας, υπερηχογραφικοί δείκτες και βιοχημικοί δείκτες ορού μητέρας).  
**DR για ανευπλοειδίες: 96% με FPR: 3%.**
2. Non-invasive prenatal testing (NIPT). **DR: 99.7% για τρισωμία 21 και 97.9% και 99% για τις τρισωμίες 18 και 13. DR 90% για σύνδρομο Turner. Δεν είναι διαγνωστικό!!!**



# Ηλικία και ιστορικό μητέρας

## Maternal characteristics

Date of birth

Weightkg

Weight (lbs)lbs

Racial origin White Black South Asian East Asian Mixed

Conception method Spontaneous Ovulation drugs In vitro fertilization

Singleton or twins Singleton Twins (Monochorionic) Twins (Dichorionic)

Smoking during pregnancy Yes No

Previous baby/fetus with T21 Yes No

Previous baby/fetus with T18 Yes No

Previous baby/fetus with T13 Yes No

## Medical history

Diabetes type I Yes No

Diabetes type II Yes No

## Obstetric history

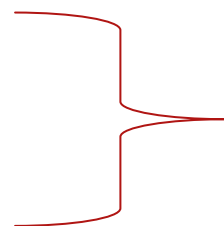
Nulliparous (no previous pregnancies at  $\geq 24$  weeks)

Parous (at least one pregnancy at  $\geq 24$  weeks)

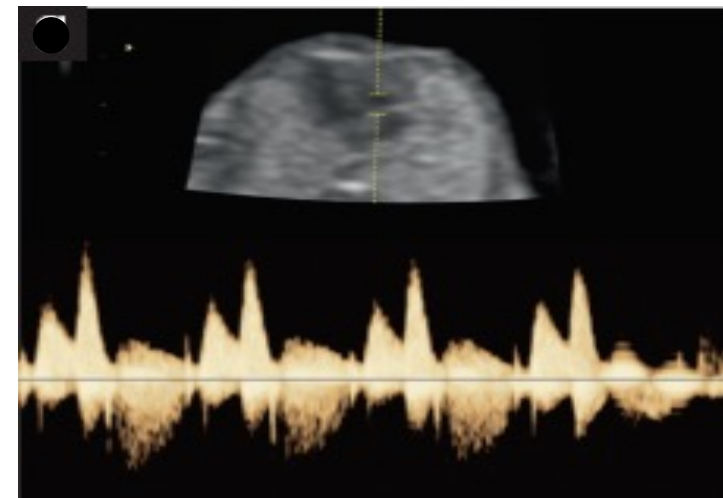
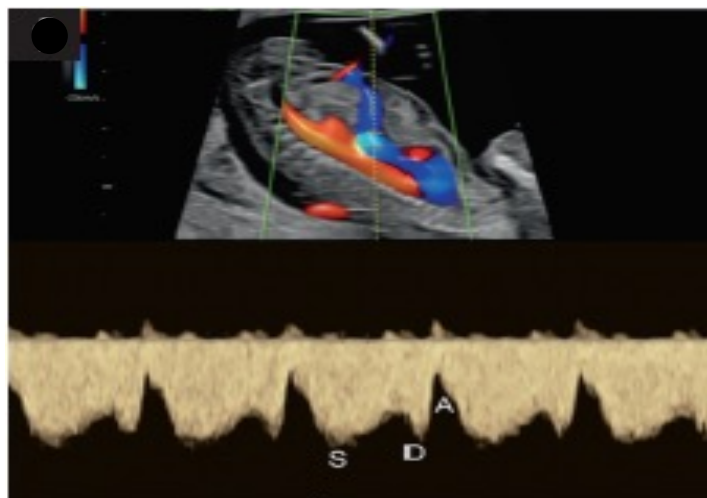
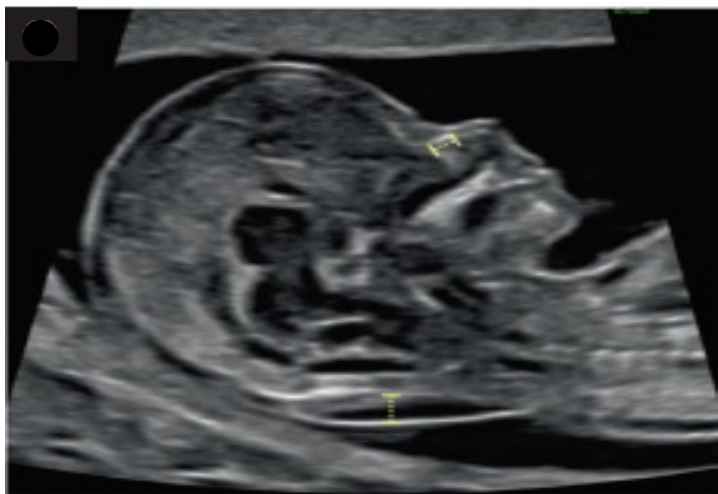
*Risk for trisomies at 11-13 weeks- FMF*

# Υπερηχογραφικοί δείκτες ανευπλοειδίας

- ▶ Πάχος αυχενικής διαφάνειας (NT)
- ▶ Εμβρυϊκός καρδιακός ρυθμός
- ▶ Παρουσία ρινικού οστού
- ▶ Ροή φλεβώδους πόρου ( A-κύμα, PIV)
- ▶ Ροή τριγλώχινας βαλβίδας της καρδιάς

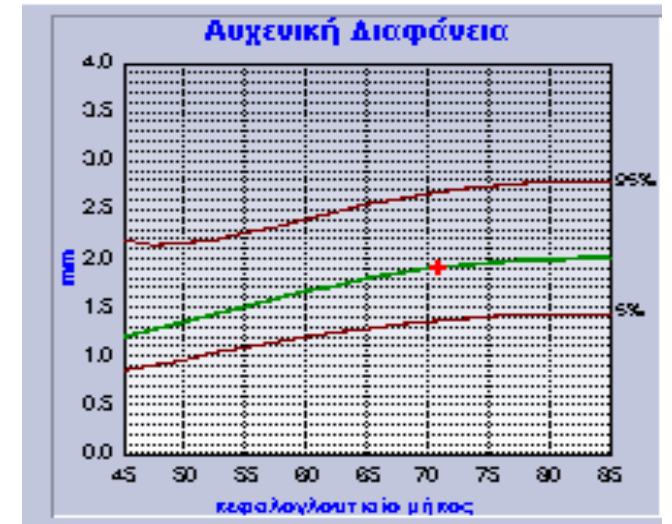
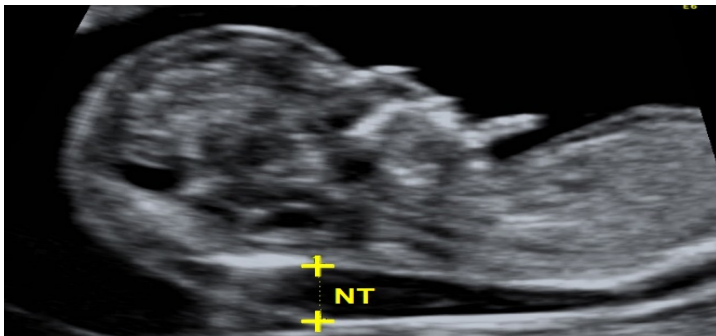


**προαιρετικά**



# Αυχενική Διαφάνεια

- ▶ Υποδόρια συσσώρευση υγρού πίσω από τον αυχένα του εμβρύου κατά το 1<sup>ο</sup> τρίμηνο της κύησης.
- ▶ Ο πιο σημαντικός δείκτης.
- ▶ Συνήθως υποχωρεί στο 2<sup>ο</sup> τρίμηνο αλλά ίσως εξελιχθεί σε οίδημα αυχενικής πτυχής ή κυστικό ύγρωμα.
- ▶ Συγκεκριμένα κριτήρια μέτρησης.
- ▶ Αυξημένο πάχος NT (>95<sup>η</sup> εκ. θέση) →



- Χρωμοσωμικές ανωμαλίες
- Γενετικά σύνδρομα
- Ανατομικές ανωμαλίες (πχ συγγενείς καρδιοπάθειες)
- Εμβρυικό θάνατο



## NT <3,5mm (95<sup>η</sup> – 99<sup>η</sup> ΕΘ)

- ▶ Έλεγχος καρυότυπου ανάλογα με τον εξατομικευμένο κίνδυνο χρωμοσωμικών ανωμαλιών (CVS)
- ▶ Λεπτομερής έλεγχος ανατομίας εμβρύου στις 11-14w

Επί φυσιολογικού καρυότυπου

- Υπερηχογράφημα ανατομίας εμβρύου στις 20w

Αν δεν ανευρεθούν ανατομικές ανωμαλίες και το υγρό έχει απορροφηθεί → η πιθανότητα γέννησης υγιούς παιδιού είναι αντίστοιχη με αυτή του γενικού πληθυσμού

## NT >3,5mm (99<sup>η</sup> ΕΘ – 1% των κυήσεων)

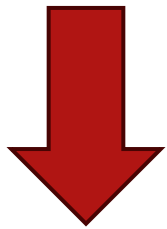
- ▶ Έλεγχος καρυότυπου με λήψη τροφοβλάστης
- ▶ Εξέταση συγκεκριμένων γενετικών συνδρόμων επί ενδείξεων από το οικογενειακό ή μαιευτικό ιστορικό
- ▶ Λεπτομερής έλεγχος ανατομίας εμβρύου στις 11-14w (ιδιαίτερη έμφαση στην καρδιά + τα μεγάλα αγγεία)

- ▶ Επί φυσιολογικού καρυότυπου
  - Επανάληψη υπερηχογραφήματος σε 2 εβδομάδες και στις 20w

Αν δεν ανευρεθούν ανατομικές ανωμαλίες και το υγρό έχει απορροφηθεί → η πιθανότητα γέννησης παιδιού με κάποια σοβαρή ανωμαλία ή νευροαναπτυξιακή καθυστέρηση είναι αντίστοιχη με αυτή του γενικού πληθυσμού

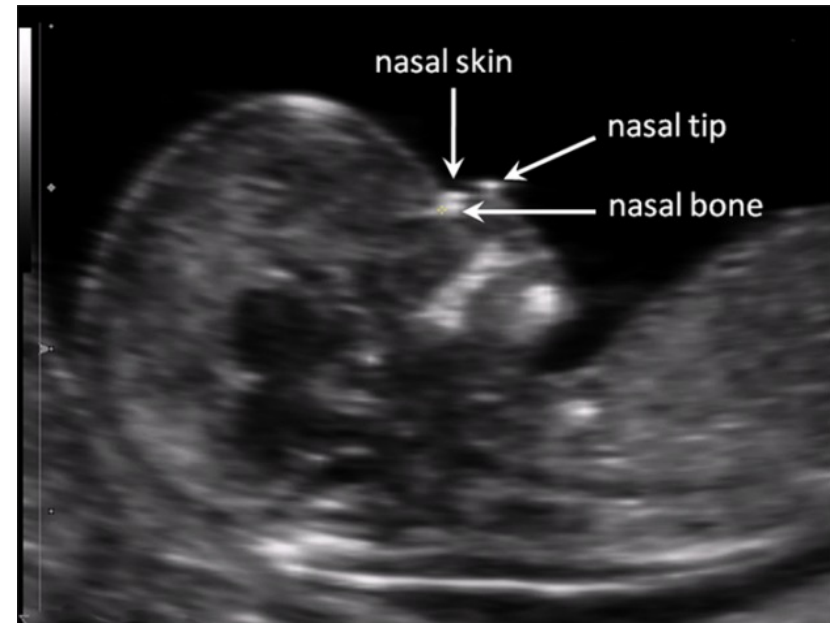
# ΡΙΝΙΚΟ ΟΣΤΟ

Καθυστέρηση οστεοποίησης σχετίζεται ισχυρά με χρωμοσωμικές ανωμαλίες.



Απόν ή Υποπλαστικό ρινικό οστό

**Αν στις 11-12 w υπάρχει ατελής οστεοποίηση, επαναλαμβάνουμε έλεγχο σε 1 εβδομάδα.**

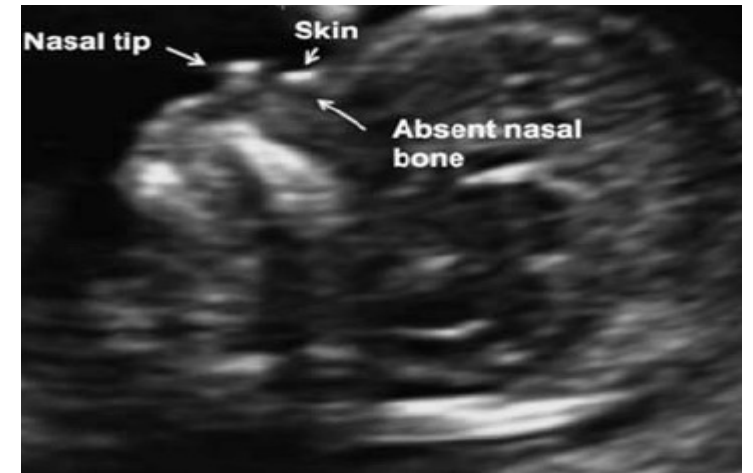




# ΡΙΝΙΚΟ ΟΣΤΟ

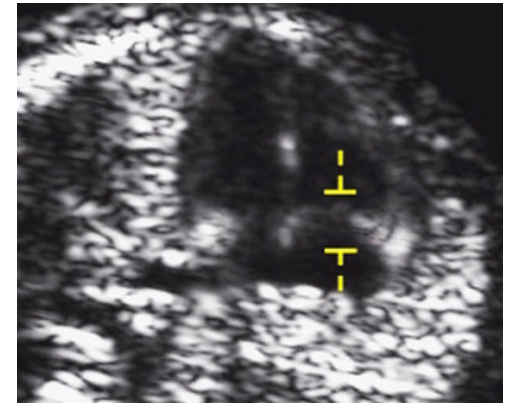
## Στις 11-13 εβδομάδες το ρινικό οστό απουσιάζει:

- ▶ 1-3% των ευπλοειδικών εμβρύων
- ▶ 60% των εμβρύων με τρισωμία 21
- ▶ 50% των εμβρύων με τρισωμία 18
- ▶ 40% των εμβρύων με τρισωμία 13



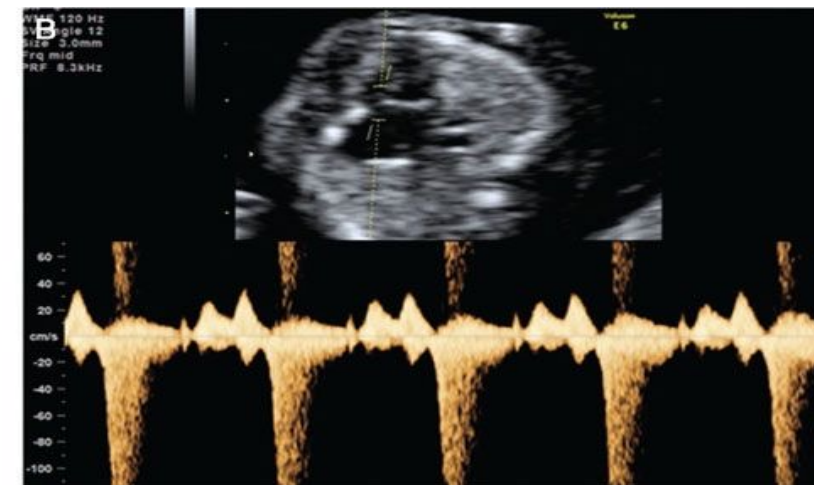
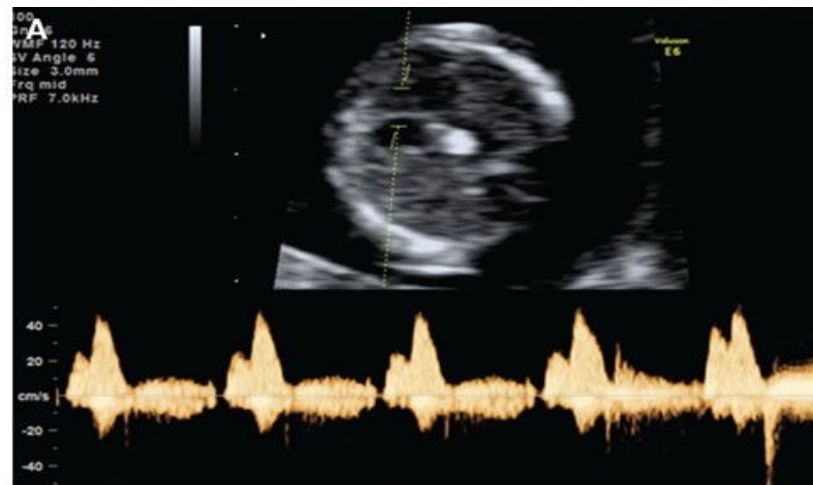
# Ροή στην τριγλώχυνα βαλβίδα

- ▶ Εικόνα 4 κοιλοτήτων.
- ▶ Παλμικό Doppler.
- ▶ **Παλινδρόμηση τριγλώχυνας:** Ισχυρός δείκτης ανευπλοειδίας. 1% ευπλοειδικών εμβρύων.
- ▶ Παλινδρόμηση όταν ανάστροφη ροή σε >50% της συστολής και με ταχύτητα >60 cm/s.



## Παλινδρόμηση τριγλώχυνας στις 11-13 εβδομάδες:

- ❑ 1% των ευπλοειδικών εμβρύων
- ❑ 55% των εμβρύων με τρισωμία 21
- ❑ 30% των εμβρύων με τρισωμία 18
- ❑ 30% των εμβρύων με τρισωμία 13

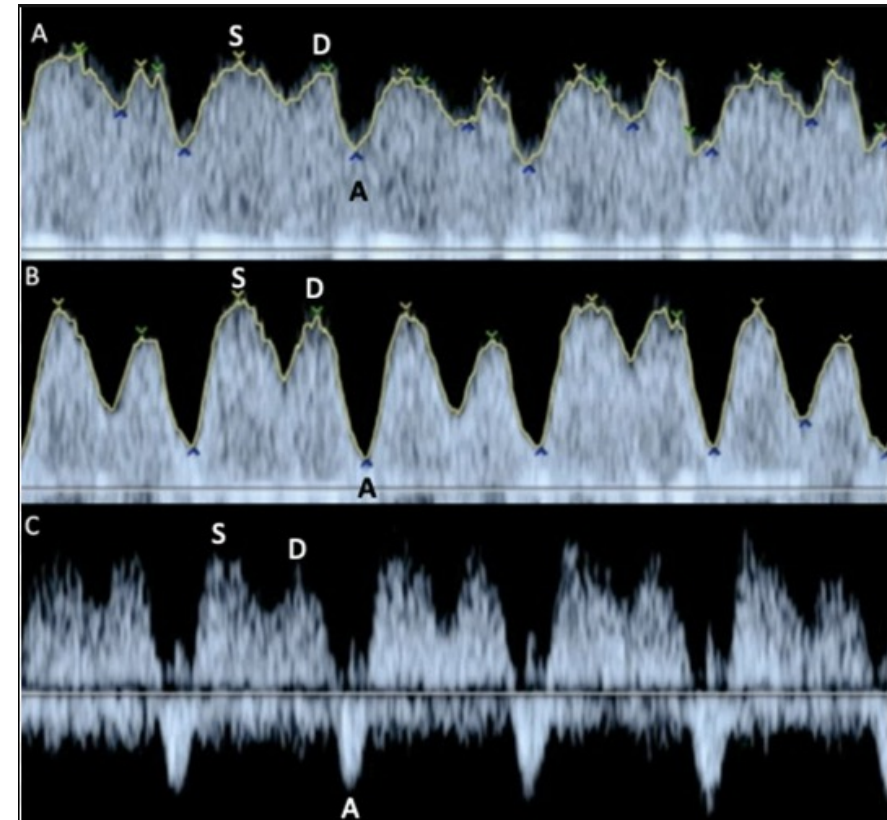


# 28 WEEKS PRIMI, FOR GROWTH SCAN

Interesting  
Ultrasound  
cases

# Ροή στο φλεβώδη πόρο

- ▶ **Αξιολόγηση με βάση το α-κύμα:**
  - ▶ Θετικό ή απόν (φυσιολογικό)
  - ▶ Ανάστροφο (παθολογικό)
- ▶ **Αναστροφή κύματος α** στις 11-13 εβδομάδες:
  - ▶ 3% των ευπλοειδικών εμβρύων
  - ▶ 65% των εμβρύων με τρισωμία 21
  - ▶ 55% των εμβρύων με τρισωμία 18
  - ▶ 55% των εμβρύων με τρισωμία 13
- ▶ **Καρυότυπος και υπερηχογράφημα καρδιάς εμβρύου.**







The Fetal  
Medicine Foundation

# **DUCTUS VENOSUS**

## **at 11-13 weeks of pregnancy**

**This video is part of the online educational programme  
on the value of the 11-13 weeks scan  
for detecting fetuses with Down syndrome and other conditions**

**The course is provided in 20 languages and it is free of charge**

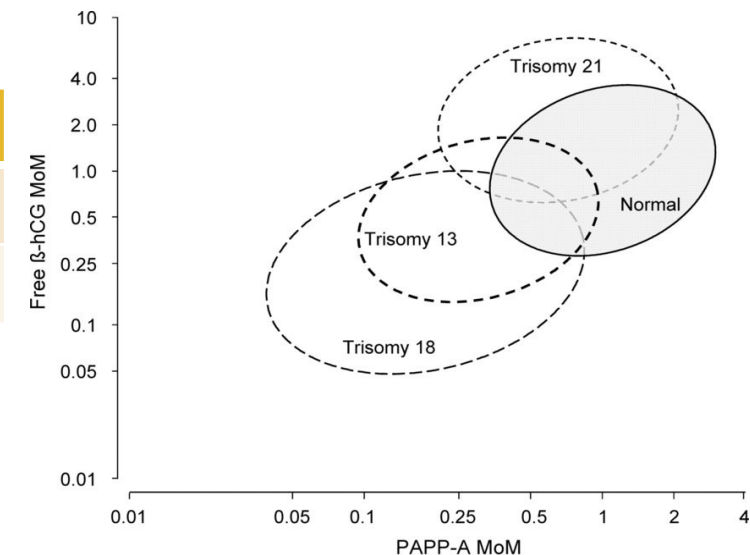
**[www.fetalmedicine.com/fmf/](http://www.fetalmedicine.com/fmf/)**

# Βιοχημικός έλεγχος

- ▶ β-HCG
- ▶ PAPP-A

Κάθε μέτρηση μετατρέπεται σε πολλαπλάσιο της αναμενόμενης μέσης φυσιολογικής τιμής (MoM), που είναι ειδική για κύηση ίδιας διάρκειας, ίδιου σωματικού βάρους της μητέρας, κατάστασης καπνίσματος, ίδιας φυλής και μεθόδου σύλληψης.

|        | Τρισωμία 21 | Τρισωμία 18 | Τρισωμία 13 |
|--------|-------------|-------------|-------------|
| β-HCG  | ↑           | ↓           | ↓           |
| PAPP-A | ↓           | ↓           | ↓           |



# PAPP-A (Pregnancy-associated plasma protein-A)

Χαμηλά επίπεδα (<0,5MoM) σχετίζονται με:

- Χρωμοσωμικές ανωμαλίες (τρισωμία 21, 13, 18)
- Ενδομήτρια καθυστέρησης της αύξησης (FGR)
- Προεκλαμψία
- Αποκόλληση πλακούντα
- Πρόωρο τοκετό
- Ενδομήτριο θάνατο

# Υπολογισμός κινδύνου χρωμοσωμικών ανωμαλιών

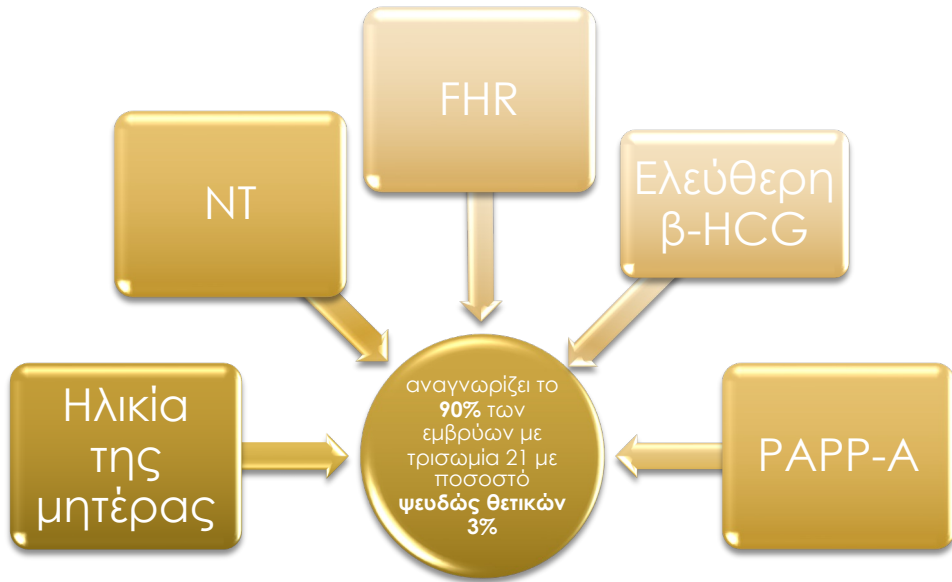


Table 3 Selected first-trimester screening strategies for trisomy 21 and other chromosomal abnormalities

| Screening strategy  | Description  | DR / FPR (%)   |   |
|---|--|--|---|
|   |  | Trisomy 21   | Trisomy 18 and trisomy 13   |
| Combined screening  | MA + GA, fetal NT, free β-hCG, PAPP-A in all patients<br>Cut-off: 1 in 100 <sup>62</sup><br>LEVEL OF EVIDENCE: 2+  | 92 / 4.6 <sup>62</sup>   | 96.4 and 92.9 <sup>62</sup><br>(no increase in FPR)                                     |
| Combined screening with additional markers in intermediate-risk group | Combined screening with NB, DV or TR in women with a risk of 1 in 50 to 1 in 1000 only<br>LEVEL OF EVIDENCE: 2+  | 93–96 / 2.5 <sup>71</sup>  | Trisomy 18: 91.8 <sup>71</sup><br>Trisomy 13: 100 <sup>71</sup><br>(no increase in FPR) |
| cfDNA and anomaly scan with NT  | Anomaly scan and NT assessment prior to cfDNA screening in all patients; CVS if NT > 3.5 mm or anomalies at ultrasound; otherwise, cfDNA (cfDNA test failure = reflex testing*)<br>LEVEL OF EVIDENCE: 1+ | 100 / 0.1+ additional 2.5% FPR if NT > 3.5 mm or anomalies present <sup>80</sup> | Trisomy 18: 100 <sup>80</sup><br>Trisomy 13: 100 <sup>80</sup>                          |
| Contingent combined screening with cfDNA                              | Combined screening with cfDNA in women with a risk of 1 in 10 to 1 in 1000 only<br>LEVEL OF EVIDENCE: 2+   | 98.4 / 0.7 <sup>81</sup>   | No data   |



# 4. Έλεγχος ανατομίας εμβρύου



Table 1 Minimum requirements for scan at 11 + 0 to 14 + 0 weeks' gestation

| Anatomical region | Minimum requirements for scan  |
|-------------------|--|
| General           | Confirm singleton pregnancy  |
| Head and brain    | Axial view of head:<br>Calcification of cranium<br>Contour/shape of cranium (with no bony defects)<br>Two brain halves separated by interhemispheric falx<br>Choroid plexuses almost filling lateral ventricles in their posterior two-thirds (butterfly sign) |
| Neck              | Sagittal view of head and neck:<br>Confirm whether nuchal translucency thickness < 95 <sup>th</sup> percentile   |
| Heart             | Axial view of heart at level of four-chamber view:<br>Heart inside chest with regular rhythm   |
| Abdomen           | Axial view:<br>Stomach visible<br>Intact abdominal wall<br>Axial or sagittal view:<br>Bladder visible and not dilated  |
| Extremities       | Visualize four limbs, each with three segments   |
| Placenta          | Ascertain normal appearance without cystic structures  |
| Biometry          | Sagittal view:<br>Crown-rump length and nuchal translucency thickness<br>Axial view:<br>Biparietal diameter  |



**Ε Μ Γ Ε**

Ελληνική Μαιευτική και Γυναικολογική Εταιρεία

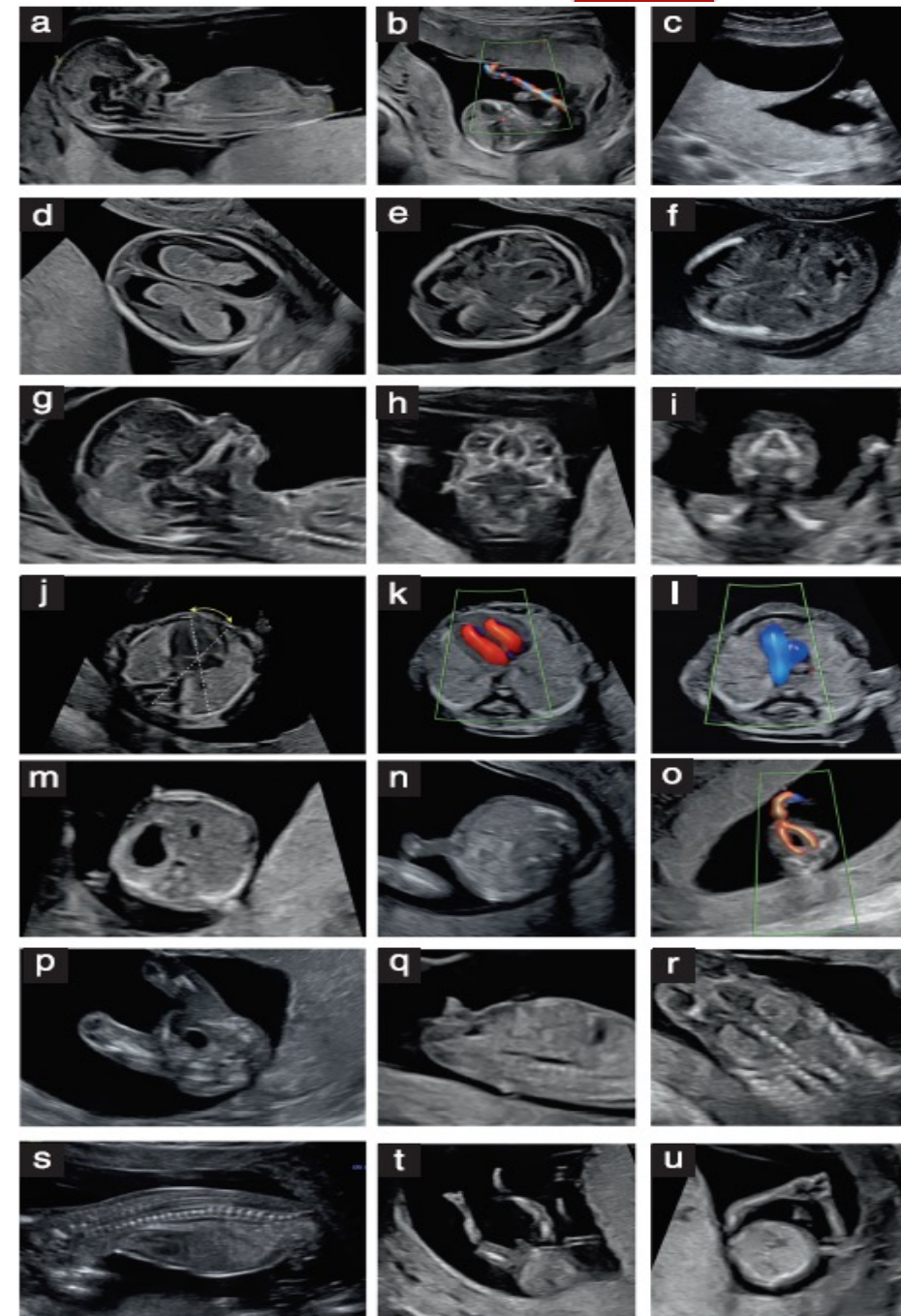
Κατευθυντήρια Οδηγία  
No 28  
Απρίλιος 2020

**ΠΙΝΑΚΑΣ 2.** Τα όργανα/συστήματα που συνιστάται να ελέγχονται στην εξέταση της εμβρυϊκής ανατομίας στο πρώτο τρίμηνο. Στα όργανα που σημειώνονται με αστερίσκο συνιστάται να γίνεται προσπάθεια για απεικόνιση εφόσον είναι εφικτό.

| Όργανο/Σύστημα        | Ανωμαλία   |
|-----------------------|--|
| Κρανίο/εγκέφαλος      | Ακεραιότητα κρανίου, διαχωρισμός εγκεφαλικών ημισφαιρίων |
| Πρόσωπο*              | Οβελιαία τομή, ρινικό οστό, άνω και κάτω γνάθος          |
| Θώρακας/Καρδιά*       | Αξονας καρδιάς, εικόνα 4 κοιλοτήτων                      |
| Κοιλιακό τοίχωμα      | Είσοδος ομφαλίου λώρου                                   |
| Γαστρεντερικό σύστημα | Στομάχι στο άνω αριστερό τεταρτημόριο της κοιλιάς        |
| Ουροποιητικό σύστημα  | Ουροδόχος κύστη στην πύελο                               |
| Άκρα                  | Παρουσία άνω και κάτω άκρων                              |

**Table 2** Anatomical structures that can potentially be visualized on detailed fetal scan at 11 + 0 to 14 + 0 weeks' gestation (in sagittal, axial or coronal view as needed)

| <i>Anatomical region</i>     | <i>Structures that can potentially be visualized in detailed anatomic survey</i>  |
|------------------------------|---|
| General                      | Confirm singleton pregnancy<br>Overview of fetus, uterus and placenta   |
| Head and brain               | Calcification of cranium<br>Contour/shape of cranium (with no bony defects)<br>Two brain halves separated by interhemispheric falx<br>Choroid plexuses almost filling lateral ventricles in their posterior two-thirds (butterfly sign)<br>Thalami<br>Brainstem<br>Cerebral peduncles with aqueduct of Sylvius<br>Intracranial translucency (fourth ventricle)<br>Cisterna magna  |
| Face and neck                | Forehead<br>Bilateral orbits<br>Nasal bone<br>Maxilla<br>Retronasal triangle<br>Upper lip<br>Mandible<br>Nuchal translucency thickness<br>No jugular cysts in neck  |
| Thorax                       | Shape of the thoracic wall<br>Lung fields<br>Diaphragmatic continuity   |
| Heart                        | Heart activity present with regular heart rhythm<br>Establish situs<br>Position: intrathoracic heart position with cardiac axis to left (30–60°)<br>Size: one-third of thoracic space<br>Four-chamber view with two distinct ventricles on grayscale and color Doppler in diastole<br>Left ventricular outflow tract view on grayscale or color Doppler<br>Three-vessel-and-trachea view on grayscale or color Doppler<br>Absence of tricuspid regurgitation/antegrade ductus venosus A-wave on pulsed-wave Doppler |
| Abdomen                      | Stomach: normal position in left upper abdomen<br>Bladder: normally filled in pelvis (longitudinal diameter < 7 mm)<br>Abdominal wall: intact with umbilical cord insertion<br>Two umbilical arteries bordering bladder<br>Kidneys: bilateral presence  |
| Spine                        | Regular shape and continuity of spine   |
| Extremities                  | Upper limbs with three segments and free movement<br>Lower limbs with three segments and free movement  |
| Placenta                     | Size and texture normal, without cystic appearance<br>Location in relation to cervix and to previous uterine Cesarean section scar<br>Cord insertion into placenta  |
| Amniotic fluid and membranes | Amniotic fluid volume<br>Amniotic membrane and chorion dissociated physiologically  |



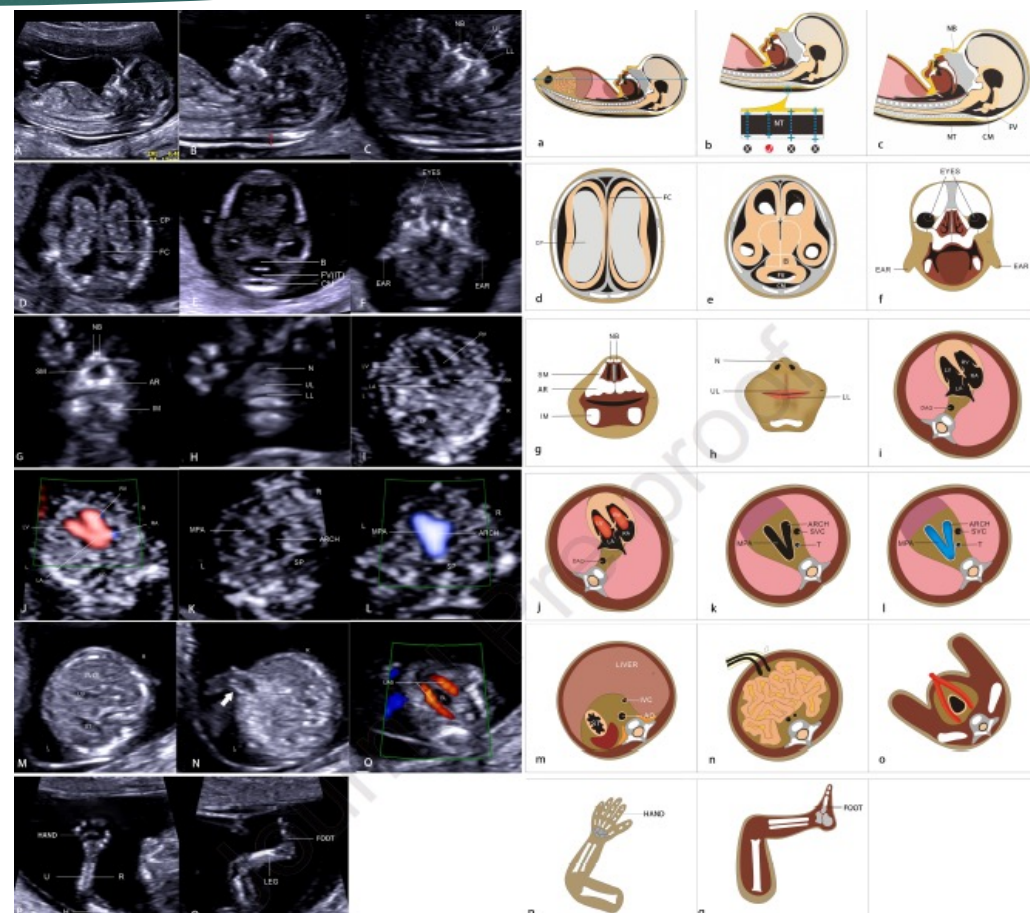


# Routine first-trimester ultrasound screening using a standardized anatomical protocol

Yimei Liao et al, AJOG 2020

- Υπερηχογράφημα πρώτου τριμήνου σε 53349 εγκύους
- 1578 (3%) τουλάχιστον μια ανατομική ανωμαλία
- Συγκεκριμένο πρωτόκολλο
- Ποσοστό ανίχνευσης 43,1%

| Ανωμαλίες                 | Ποσοστό ανίχνευσης |
|---------------------------|--------------------|
| Κοιλιακού τοιχώματος      | 95,6%              |
| Νευρικού συστήματος       | 66,3%              |
| Σκελετού + άκρων          | 33,8%              |
| Προσώπου                  | 30,8%              |
| Ουροποιητικού             | 21,2%              |
| Θώρακα + πνευμόνων        | 18,4%              |
| Γαστρεντερικού συστήματος | 4,1%               |
| Καρδιάς                   | 37,7%              |



# Routine first-trimester ultrasound screening using a standardized anatomical protocol

Yimei Liao et al, AJOG 2020

Detection of structural abnormalities in fetuses with normal karyotype at 11-13 weeks using the anatomic examination protocol of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG)

| Fetal abnormality                     | Total      | Increased |            | I             |
|---------------------------------------|------------|-----------|------------|---------------|
|                                       |            | NT        | 1st        |               |
| <b>Nervous System</b>                 | <b>279</b> | <b>71</b> | <b>185</b> | <b>66-30%</b> |
| Anencephaly                           | 36         | 2         | 36         | 100-0%        |
| Exencephaly                           | 61         | 7*        | 61         | 100-0%        |
| Cephalocele                           | 19         | 5*        | 18         | 94-7%         |
| Holoprosencephaly                     | 58         | 29*       | 51         | 94-8%         |
| <b>Abdominal wall</b>                 | <b>160</b> | <b>76</b> | <b>133</b> | <b>95-60%</b> |
| Omphalocele(Content is bowel)         | 51         | 21*       | 49         | 96-1%         |
| Omphalocele(Content including liver)  | 57         | 33*       | 47         | 100-0%        |
| Gastroschisis                         | 14         | 6*        | 14         | 100-0%        |
| Pentalogy of Cantrell                 | 18         | 12*       | 18         | 100-0%        |
| Ectopia cordis only                   | 3          | 2*        | 3          | 100-0%        |
| Megacystis                            | 43         | 18*       | 42         | 97-7%         |
| Body stalk anomaly                    | 56         | 30*       | 56         | 100-0%        |
| Hydrops fetalis (include thalassemia) | 116        | 92*       | 96         | 82-8%         |



| Defects                     | 1st trimester n (%) | Overall n |
|-----------------------------|---------------------|-----------|
| <b>"Always" detected</b>    |                     |           |
| Acrania                     | 4 (100)             | 4         |
| Exomphalos                  | 4 (100)             | 4         |
| Megacystis                  | 2 (100)             | 2         |
| Body stalk anomaly          | 2 (100)             | 2         |
| Hydrops                     | 2 (100)             | 2         |
| <b>"Sometimes" detected</b> |                     |           |
| Cardiac defects             | 4 (36)              | 11        |
| Limb defects                | 6 (38)              | 16        |
| Face clefts                 | 2 (100)             | 2         |
| Urinary defects             | 1 (25)              | 4         |
| <b>"Never" detected</b>     |                     |           |
| Brain defects               | 0 (0)               | 5         |
| Spine defects               | 0 (0)               | 3         |
| Gastrointestinal            | 0 (0)               | 1         |
| "double bubble"             | 0 (0)               | 1         |
| Thorax defects              |                     |           |



# 5. Screening για προεκλαμψία

## First trimester combined test for PE

- ▶ Στοιχεία από το ιστορικό της μητέρας (ηλικία, μαύρη φυλή, υψηλό BMI, προηγούμενο ή οικογενειακό ιστορικό προεκλαμψίας)
- ▶ Αρτηριακή πίεση
- ▶ Δείκτης παλμικότητας της μητριάας αρτηρίας (PI)
- ▶ Επίπεδα PAPP-A και PLGF στον ορό της μητέρας

**Risk cut-off:  $>1/100$**

Ο συνδυασμός μπορεί να εντοπίσει **90%** των κυήσεων που θα αναπτύξει ΠΕ πριν τις 34w, 75% εκ των οποίων με πρόωμη ΠΕ και 47% με όψιμη ΠΕ, με ποσοστό **ψευδώς θετικών 10%**

# FMF Calculators for PE and FGR

## Pregnancy type

Singleton or twins

## Pregnancy dating

Fetal crown-rump length  mm (45-84 mm)

Examination date

## Maternal characteristics

Date of birth

Height  cm  ft  in

Weight  kg  lbs

Racial origin

Smoking during pregnancy  Yes  No

Mother of the patient had PE  Yes  No

Conception method

## Medical history

Chronic hypertension  Yes  No

Diabetes type I  Yes  No

Diabetes type II  Yes  No

Systemic lupus erythematosus  Yes  No

Anti-phospholipid syndrome  Yes  No

## Obstetric history

Nulliparous (no previous pregnancies at  $\geq 24$  weeks)

Parous (at least one pregnancy at  $\geq 24$  weeks)

## Biophysical measurements

Mean arterial pressure <sup>i</sup>  mmHg

Mean uterine artery PI <sup>i</sup>

Date of measurement

## Biochemical measurements

Includes serum PLGF  No  MoM  Raw data

Includes serum PAPP-A  No  MoM  Raw data

## Maternal characteristics

Maternal age  years

Maternal weight  kg

Maternal height  cm

Racial origin

Diabetes mellitus type II

Chronic hypertension

Systemic lupus erythematosus

Smoking during pregnancy

Method of conception

## Previous obstetric history

Nulliparous

Parous, previous pregnancies  $> 23$  weeks

Smallest previous baby  grams at  weeks

SGA status: *Please provide birth weight and gestation to calculate SGA status*

## Measurements at 11-13 w

Fetal crown-rump length  mm

UTPI  MoM [Click here](#) to record UTPI measurements

MAP  MoM [Click here](#) to record arterial pressure measurements

Serum PAPP-A  MoM

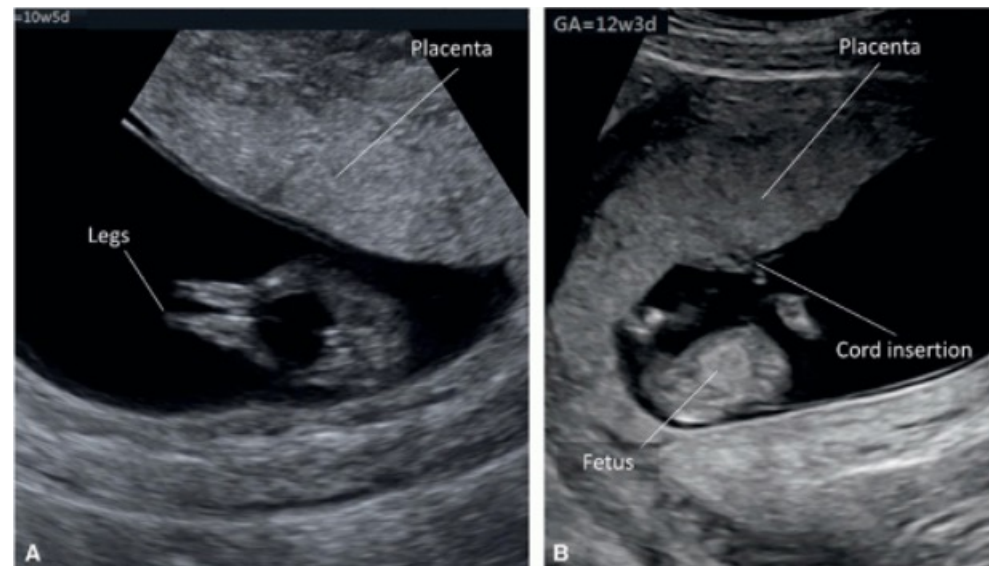
Serum PIGF  MoM

Calculate risk

Calculate risk

## 6. Έλεγχος πλακούντα, μήτρας και εξαρτημάτων

Θα πρέπει να γίνεται και έλεγχος του πλακούντα (θέση πρόσφυσης, κύστεις, μάζες, σχέση με προηγούμενη καισαρική τομή) όπως επίσης και έλεγχος μήτρας για ανατομικές ανωμαλίες και εξαρτημάτων για πιθανά ευρήματα.



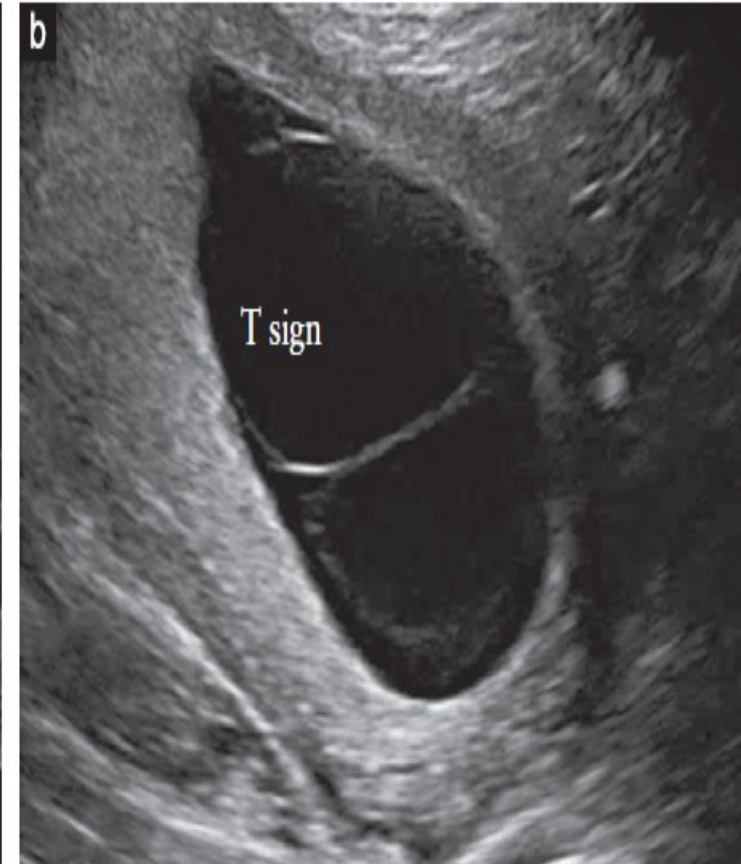


# 7. Πολύδυμες κυήσεις

## ▶ Χοριονικότητα και αμνιονικότητα.

▶ Στα διζυγωτικά δίδυμα, ο σχετιζόμενος με τη μητρική ηλικία κίνδυνος χρωμοσωμικών ανωμαλιών για κάθε έμβρυο είναι ο ίδιος με τις μονήρεις κύησεις. Επομένως, η συνολική πιθανότητα είναι 2 φορές υψηλότερη συγκριτικά με τις μονήρεις κυήσεις.

▶ Στα μονοζυγωτικά δίδυμα, ο κίνδυνος είναι ίδιος με τις μονήρεις κυήσεις



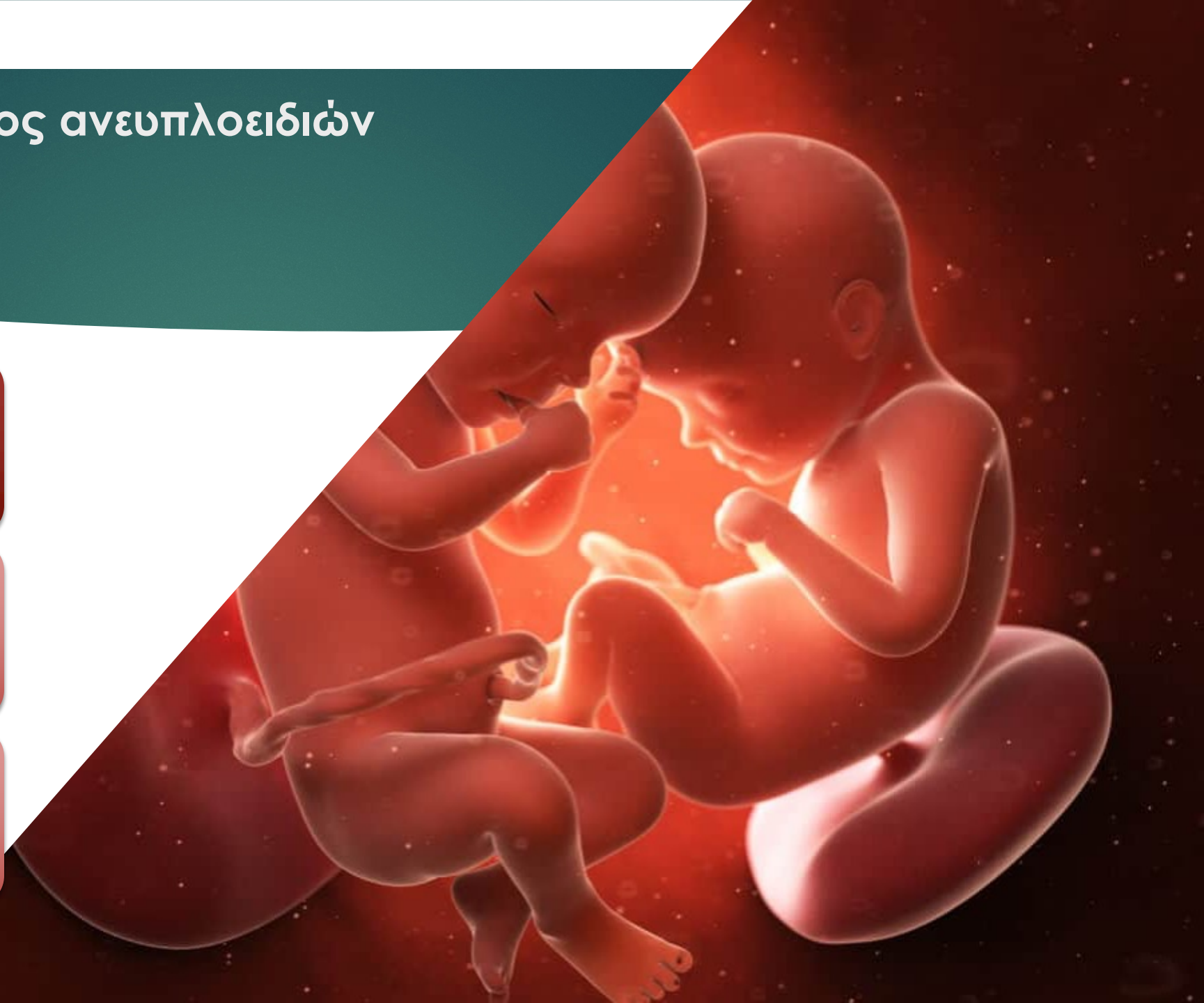


## Δίδυμη κύηση - κίνδυνος ανευπλοειδιών

Δοκιμασία διαλογής: συνδυασμός της ηλικίας της μητέρας, της ΑΔ, του FHR, της β-HCG, PAPP-A

Στα διχοριακά δίδυμα το ποσοστό ανίχνευσης φτάνει περίπου το 90% με ποσοστό ψευδώς θετικών 3% ανά έμβρυο ή 6% ανά κύηση

**Οι εξατομικευμένοι κίνδυνοι για τρισωμία 21 διαφέρουν στα δύο έμβρυα λόγω της διαφοράς στο πάχος της ΑΔ**



# Μονοχοριακές δίδυμες κυήσεις- Κίνδυνος ανευπλοειδιών

- ▶ Ψευδώς θετικά 8% ανά κύηση λόγω πρώιμου TTTS.
- ▶ Μονοζυγωτικά δίδυμα → απόλυτη συμφωνία ως προς τον εμβρυϊκό καρυότυπο, ωστόσο σε έμβρυα με χρωμοσωμικές ανωμαλίες υπάρχει συχνά διαφορά στην ΑΔ.
- ▶ Ο κίνδυνος για τις 3 τρισωμίες υπολογίζεται για κάθε έμβρυο ξεχωριστά και ο μέσος όρος που προκύπτει αποτελεί τον κίνδυνο για την εγκυμοσύνη ως ολότητα.

Patient: 18, Anne Test, DOB 05-Jun-1977, age 35

Patient Data | History | Ultrasound | Biochemistry | Mean Arterial Pressure | Risks / Counselling | Comments | Karyotype | Outcome

Fetus 1 | New Fetus

Date: 15/06/2012

Operator: Test Astraia | FMF operator code: 70399

US machine: | Probe: |

Visualisation: good

Findings: Alive fetus

Fetal heart activity: present | Fetal heart rate: 170 bpm

CRL: 55.0 mm | NT: 2.0 mm | BPD: mm | Gestational age: 12 weeks + 1 days | EDD by sc: | Ductus Venosus PI: 1.0 | Nasal bone: normal | Tricuspid Doppler: normal

Uterine artery PI left: 1.40 | right: 1.50 | Mean: 1.45

Endocervical length: 35.0 mm

Major defects

holoprosencephaly |  diaphragmatic hernia |  atrioventricular |  exomphalos |  megacystis

Fetal anatomy

Skull/brain: | Spine: | Heart: | Abdomin: | Stomach: | Bladder / | Hands: | Feet: | Other: | | Placenta: | Amniotic: | Cord: | | Comments: |

F1 - help | F7 - graph | F8 - all graphs | F10 - close

Patient: 18, Anne Test, DOB 05-Jun-1977, age 35

Patient Data | History | Ultrasound | Biochemistry | Mean Arterial Pressure | Risks / Counselling | Comments | Karyotype | Outcome

Sample taken: 11/06/2012

Sample number: | Equipment: Delfia Xpress

Analysed on: 11/06/2012

Free  $\beta$ -hCG: 55.0 IU/l | Lot no. | 1.218 MoM

PAPP-A: 1.500 IU/l | Lot no. | 0.856 MoM

PIGF: 21.00 pg/l | Lot no. | |

AFP: IU/l | Lot no. | |

MoM values from a previous normal pregnancy

Free  $\beta$ -hCG: 1.20 MoM

PAPP-A: 0.80 MoM

PIGF: MoM

AFP: MoM

Patient: 18, Anne Test, DOB 05-Jun-1977, age 35

Patient Data | History | Ultrasound | Biochemistry | Mean Arterial Pressure | Risks / Counselling | Comments | Karyotype | Outcome

Patient counselled and consent given

Calculate

Operator: Test Astraia, FMF Id: 70399

| Condition                                | Background risk | Adjusted risk |
|--|-----------------|---------------|
| Trisomy 21                               | 1: 266          | 1: 5329       |
| Trisomy 18                               | 1: 623          | 1: 12453      |
| Trisomy 13                               | 1: 1961         | <1: 20000     |
| Preeclampsia before 34 weeks             |                 | 1: 8184       |
| Fetal growth restriction before 37 weeks |                 | 1: 1490       |
| Spontaneous delivery before 34 weeks     |                 | 1: 95         |

The background risk for aneuploidies is based on maternal age (35 years). The adjusted risk is the risk at the time of screening, calculated on the basis of the background risk, ultrasound factors (fetal nuchal translucency thickness, nasal bone, tricuspid Doppler, ductus venosus Doppler, fetal heart rate) and maternal serum biochemistry (PAPP-A, free beta-hCG, PIGF). Biochemical distributions are adjusted for values from a previous normal pregnancy.

Risks for preeclampsia and fetal growth restriction are based on maternal demographic characteristics, medical and obstetric history, uterine artery Doppler, mean arterial pressure (MAP), PAPP-A and PIGF.

All biophysical and biochemical markers are corrected as necessary according to several maternal