

NUCHÁLNA TRANSLUCENCIA

Róbert Dankovčík, Peter Urdzík, Igor Lazar, Alexander Ostró, Radomír Hredzák

Šijové prejasnenie je ultrazvukom pozorovateľný znak medzi 10. - 14. týždňom gravidity. Hrúbku nuchálneho prejasnenia nad 95 % percentilom má viac ako 70 % plodov s trizómiou 21. V našej štúdií sme vyšetrili 494 gravidných žien. Ultrasonografické meranie nuchálnej translucencie (NT) sme vykonali medzi 11+3 až 13+6 týždňom gravidity. Minimálna dĺžka embrya bola 45 mm a maximálna 83 mm. Po počítačovom spracovaní bola každej hodnote NT v milimetroch priradená hodnota mediánu (MoM) podľa dĺžky crown-rump length (CRL). Hodnotu vyššiu ako dvojnásobok mediánu sme namerali celkovo 6-krát (1,21%). V dvoch prípadoch išlo o falošne pozitívny nález. V štyroch prípadoch išlo o patologický nález (1x suspektný Smith-Lemli-Opitz syndróm, 1x Turnerov syndróm, 1x hydrocefalus a 1x defekt komorového septa). Naša štúdia bola prvá na Slovensku, ktorá na reprezentatívnej skupine žien stanovila mediány NT pre neselektovanú slovenskú populáciu.

Kľúčové slová: nuchálna translucencia, Downov syndróm, ultrazvukový skrining

NUCHAL TRANSLUCENCE

Nuchal translucence is the sign observed by sonography between 10th-14th week of pregnancy. Thickness of nuchal translucence over 95% of percentil is found in more than 70% of foetuses with trisomy 21. In the study 494 pregnant women were examined. Sonographic measuring of nuchal translucence (NT) was performed between 11+3 - 13+6 weeks of gravidity. Minimum length of the embryo was 83 mm. After computer elaborating of data the value of median (MoM) according to crown-rump length (CRL) was added to each NT value in mm. Value two-fold higher than MoM was measured 6 times (1,21%). In two cases a false positive finding was measured. In 4 cases a pathological finding was recorded (1 suspected Smith-Lemli-Opitz syndrome, 1 Turner syndrome, 1 hydrocephalus and 1 defect of ventricular septum). Our study has been the first study in Slovakia that determined median NT on the representative group of women for non-selected Slovak population.

Key words: nuchal translucence, Down's syndrome, ultrasound screening

Gynekol prax 2005; 3 (3): 152-156

Úvod

Šijové prejasnenie (nuchálna translucencia, NT) je ultrazvukom pozorovateľný znak u plodov medzi 10.-14. týždňom gravidity. Prvé správy o jeho výskyte sú spojené s prácami Bronshteina⁽¹⁾, Szaba⁽²⁾ a Nicolaidesa⁽³⁾. Šijové prejasnenie je definované ako nahromadenie tekutiny v zátylku plodu na konci prvého a na začiatku druhého trimestra bez prítomnosti cystických štruktúr. Tým sa líši od cystických krčných hydrómov, ktoré vznikajú nahromadením lymfy v cysticky rozšírených lymfatických cievach a lymfatických vakoch, ktoré nemajú odtok do venózneho krvného obehu (do vnútornej jugulárnej vény). Podľa práce prof. Jiráska⁽⁴⁾, ktorý disekčnou technikou a v histologických rezoch spracoval 300 plodov, najpravdepodobnejšou príčinou vzniku šijového prejasnenia je prechod mozgovomiechového moku difúziou z komorového systému CNS, predovšetkým zo 4. komory tenkým stropom do podkožia a jeho hromadenie v dorzálnej krajine nad vonkajšou fasciou hlavy a tela. Nuchálne prejasnenie je výsledkom nepomeru medzi tvorbou mozgovomiechového moku a jeho resorpciou do žilovej krvi v kapilárnych sieťach dorzálne od 4. komory a nad miechou. Jirásek zistil, že kapilárne siete v nuchálnom priestore sú veľmi riedke. Zlyhávanie krvného obehu pri slabej vaskularizácii nuchálneho priestoru môže byť hlavnou príčinou nedostatočnej resorpcie tekutiny a jej nedostatočného žilového návratu. Vzhľadom k heterogenite ochorení spojených so zvýšenými hodnotami hrúbky šijového prejasnenia pravdepodobne nejstuuje iba jeden patofyzi-

ologický mechanizmus objasňujúci zvýšené nahromadenie tekutiny v záhlaví plodu.

Nuchálne prejasnenie je prechodným fenoménom (window phenomenon). Akonáhle vznikne vo vzťahu so vznikom kalvy ťažko priestupná bariéra, ktorá oddelí intrakraniálny a extrakraniálny priestor, zanikajú podmienky nevyhnutné pre vznik nuchálneho prejasnenia. Prenikanie mozgovomiechového moku do dorzálneho podkožia medzi 9.-15. týždňom zabraňuje vzniku hydrocefalu. Po 15.-16. týždni mozgovomiechový mok odteká do subarahnoidálneho priestoru a odteká sínusmi dura mater⁽⁴⁾. **Obrázok 1, obrázok 2.**

Obrázok 1. Plod s kolekciou tekutiny v šijovej oblasti - fetoskopia, prevzaté z www.fetalmedicine.com



Po zverejnení prvých prác o pravdepodobnej spojitosti šijového prejasnenia a chromozómových abnormalít plodu nasledoval rad štúdií často s kontroverznými výsledkami. Záchytnosť u niektorých autorov dosahovala len 30 %^(5,6) oproti skupine prof. Nicolaidesa a Snijdersovej, ktorí v štúdiu dosahovali až 76 %⁽⁷⁾ záchytnosť Downovho syndrómu (DS).

Táto skutočnosť viedla The Fetal Medicine Foundation k rozsiahlemu projektu, cieľom ktorého bolo dokázať, že pri adekvátnom zaškolení a pri dodržiavaní zásad merania šijového prejasnenia podľa Snijdersovej možno bežne dosahovať deklarovanú senzitivitu⁽⁸⁾. Príklad zlepšenia výsledkov po adekvátnom zaškolení priniesla Monniniová a kol.⁽⁹⁾

Podľa výsledkov projektu Fetal Medicine Foundation (FMF), v ktorom 306 vyškolených ultrasonografistov v 22 centrách Veľkej Británie vyšetřilo viac ako 100 000 tehotností, hodnotu nuchálnej translucencie nad 95. percentilom malo viac ako 70 % plodov s trizómiou 21. chromozómu⁽⁸⁾.

Dovedna vyšetřili 100 311 gravidných žien, z ktorých 96 127 zahrnuli do štúdie po obdržaní follow-up. Zachytených bolo 326 trizómií 21 a 325 plodov s inými anomáliami

Obrázok 2. USG plodu s Downovým syndrómom - nuchálna translucencia hrúbky 4 mm, prevzaté z www.fetalmedicine.com



Obrázok 3. Technika nakladania kaliperov - spracované podľa Nicolaidesa⁽¹⁰⁾



Tabuľka 1. Nuchálna translucencia nad 95. percentilom a riziko DS nad 1 z 300 u tehotností s chromozómovou abnormalitou inou ako DS - spracované podľa Nicolaidesa⁽¹⁰⁾

Karyotyp	Počet	NT nad 95. percentil	Riziko DS nad 1 z 300
Trizómia 18	119	89 (74,8 %)	97 (81,5 %)
Trizómia 13	46	33 (71,7 %)	37 (80,4 %)
Turnerov syndróm	54	47 (87,0 %)	48 (88,9 %)
Triploidia	32	19 (59,4 %)	20 (62,5 %)
Iné	74	41 (55,4 %)	51 (79,7 %)
Celkom	325	229 (70,5 %)	253 (77,9 %)

mi chromozómov. Vyšetřenia vykonávali medzi 10. - 14. týždňom gravidity (medián 12. týždeň) u žien vo veku od 14 - 49 rokov (medián 31 rokov). V 13 315 (13,3 %) prípadoch boli ženy staršie ako 37 rokov. Nuchálne prejasnenie bolo nad 95 % percentilom u 236 trizomických plodov (71,8 %) a u 4,4 % (4210) normálnych plodov.

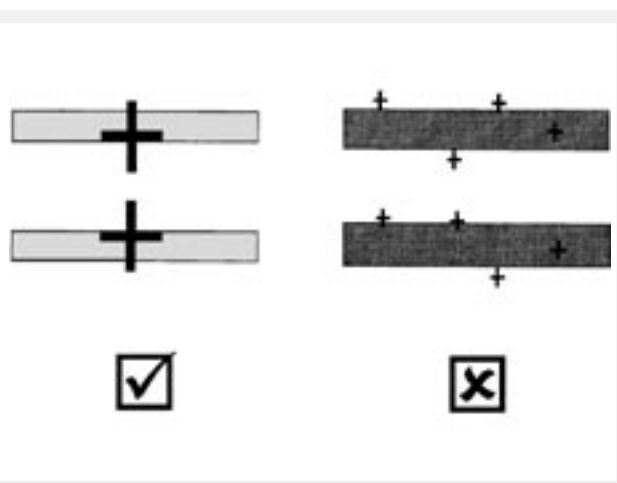
Z 325 chromozómových abnormalít iných ako Downov syndróm 70,5 % malo hodnotu NT nad 95. percentilom (**tabuľka 1**). Multicentrická štúdia tak potvrdila nutnosť zaškolenia a pravidelných kontrol merania.

Materiál a metodika

Zásady merania nuchálnej translucencie podľa FMF

Nuchálnu translucenciu možno až v 95 % prípadov úspešne odmerať abdominálnou ultrazvukovou sondou. V prípade neúspechu je namieste použitie vaginálnej sondy. Ultrazvukový prístroj by mal byť aspoň strednej triedy s možnosťou video-loop slučky, ktorá v pamäti zachováva posledné vyšetřené sekvencie obrazu a umožňuje ich spätné prezretie. Prístroj musí byť schopný merať vzdialenosti na desiatiny milimetra. Priemerný čas merania je 10 minút.

1. Minimálna dĺžka embrya (CRL- crown rump length) je 45 mm a maximálna 84 mm. Optimálny gestačný vek je teda 11 + 3 až 13 + 6 týždeň gravidity.
2. Prístroj má mať nastavenie merania CRL podľa Robinsona.
3. Výsledky transabdominálneho a transvaginálneho merania sú takmer identické⁽¹¹⁾.



4. Na meranie nuchálnej translucencie ako aj CRL je potrebný sagitálny rez.
5. Obraz plodu musí byť zväčšený tak, aby zaberol aspoň $\frac{3}{4}$ obrazovky.
6. Bezpečne musí byť odlišené amnión od kože plodu. V tomto štádiu gravidity sú obe štruktúry rovnako tenké a pri „ležaní“ plodu na amniu je meranie nesprávne a môže dôjsť k arteficiálne „vysokým hodnotám NT“. V takom prípade je potrebné vyčkat' na spontánny pohyb embrya, alebo treba vyzvať matku, aby zakašľala, prípadne jemne poklopať na brucho matky.
7. Meranie šijového prejasnenia sa vykonáva približne na úrovni mandibuly plodu nastavením kaliperov na mieste maximálnej hrúbky prejasnenia medzi kožou a mäkkými tkanivami krku. Kalipery sa umiestňujú systémom „in-in“ (pozri obrázok č. 3.)
8. Meranie NT u embrya sa vykonáva v jeho neutrálnej polohe. Hyperextenzia šije plodu zvyšuje hodnotu NT až o 0,6 mm a flexia znižuje o 0,4 mm⁽¹²⁾.
9. V 5 - 10% prípadov je v blízkosti šije pupočník, ktorého prirátanie k NT zvyšuje hodnotu o 0,8 mm⁽¹³⁾.

Fetal Medicine Foundation organizuje jednodňové školenia, kde sa záujemca oboznámi s metódikou merania nuchálnej translucencie. Ďalším krokom k certifikácii je odovzdanie 50 fotografií (disketa, CD, termopapier) do centra, ktoré vykoná audit kvality (veľkosť zväčšenia, poloha embrya, kvalita merania CRL, umiestnenie kaliperov atď.). Po úspešnom audite zdokumentovaných meraní nasleduje v procese akreditácie praktická skúška v centre FMF. Po jej úspešnom absolvovaní získava vyšetrujúci certifikát a počítačový program na vyhodnocovanie skríningu chromozómových aberácií v prvom trimestri^(14,15).

Meranie nuchálnej translucencie

Ultrasonografické merania nuchálnej translucencie sme vykonávali u 494 konšekutívnych pacientok medzi 11+3 až 13+6 týždňom gravidity, u ktorých sme follow up vykonávali kontaktom s novorodeneckými oddeleniami 4 spádových pôrodníc a oddelením klinickej genetiky. Všetky ultrasonografické merania sa realizovali na jednom USG prístroji značky Siemens-Adara jedným vyšetrujúcim. Vo všetkých prípadoch bola nuchálna translucencia odmeraná transabdominálnou 3,5 MHz sondou s presnosťou na desatinu milimetra. U každej pacientky sme nuchálnu translucenciu merali 3-krát, pričom do štatistického spracovania sme zaradili najvyššiu nameranú hodnotu NT.

Minimálna dĺžka embrya bola 45 mm a maximálna 83 mm. V menu prístroja sme na pokyn výrobcu počítačového programu Alpha nastavili meranie CRL podľa Robinsona. Meranie nuchálnej translucencie sme realizovali len pri optimálnej náplni močového mechúra. Pacientky so suboptimálnou náplňou močového mechúra boli poučené a preobjednané na opakované vyšetrenie, alebo boli po adekvátnom príjme tekutín opätovne vyšetrené. Pri USG vyšetrení sme obraz fétu zväčšovali dovtedy, kým nezaberal $\frac{3}{4}$ obrazovky. K meraniu nuchálnej translucencie sme pristúpili až vtedy,

keď sme bezpečne odlišili amnión od kože plodu. V prípade, že plod „ležal“ na amniu, vyzvali sme pacientku, aby zakašľala. Obdobne sme postupovali v prípade, že na šiji plodu „ležala“ pupočná šnúra, ktorej prirátanie ku hrúbke NT by výrazne skreslilo výslednú hodnotu. Ak ani po zakašľaní pacientky nedošlo k pohybu embrya, po súhlase pacientky sme jej jemne poklopali na podbrušie. Meranie hrúbky nuchálnej translucencie sme v plnej miere vykonávali podľa zásad Fetal Medicine Foundation, t.j. tak, že plod bol zobrazený v sagitálnom reze v neutrálnej polohe bez flexie a extenzie hlavičky. Kalipery sme umiestňovali približne na úrovni mandibuly plodu v mieste maximálnej hrúbky systémom „in-in“.

Pri počítačovom spracovaní bola každej hodnote NT v milimetroch priradená hodnota MoM podľa dĺžky CRL. Na prvých 100 vyšetrení sme pre výpočet hodnôt mediánov pre daný gestačný vek použili koeficienty regresných rovníc podľa FMF. Potom sme pomocou štatistického počítačového programu ALPHA vykonali tabuláciu výsledkov 100 meraní NT. Vypočítali sme stredné hodnoty výsledkov NT vyjadrené v násobkoch mediánov MoM pre každú skupinu CRL, ich priemer, 10. a 90. percentil a logaritmus štandardnej odchýlky (S.D log 10 MoM). Po každých 50 vyšetreniach NT sme vykonávali tabuláciu a následnú regresiu hodnôt mediánov programom Alpha. V prípadoch, keď bol medián MoM výrazne odlišný od očakávanej hodnoty = 1, bol jeho výsledok zvýraznený počítačovým programom, čo bolo dôvodom ku zmene nastavenia mediánov NT pre vyšetrujúceho sonografistu. Namerané hodnoty sme počítačovým programom regredovali a do regresnej rovnice boli zadane nové „regredované“ koeficienty. Pri počítačovom spracovaní výsledkov merania NT už počítačový program používal regredované, individuálne mediány NT.

Tabuľka 2. Tabuľka mediánov NT v jednotlivých skupinách CRL

Crown-rump length CRL (mm)		počet vzoriek	Medián NT	
skupiny	medián		Jednotky	MoM
<20		0		
20 -		0		
30 -		0		
40 -	46,0	57	1,50	0,992
50 -	56,0	140	1,60	0,985
60 -	63,0	178	1,80	1,003
70 -	73,0	106	1,90	1,009
80 -	81,0	13	2,10	0,985
90 -		0		
100		0		
		494		0,999
			10 ty percentil:	0,745
			90 - ty percentil:	1,327
			S. D. (log 10 MoM):	0,098

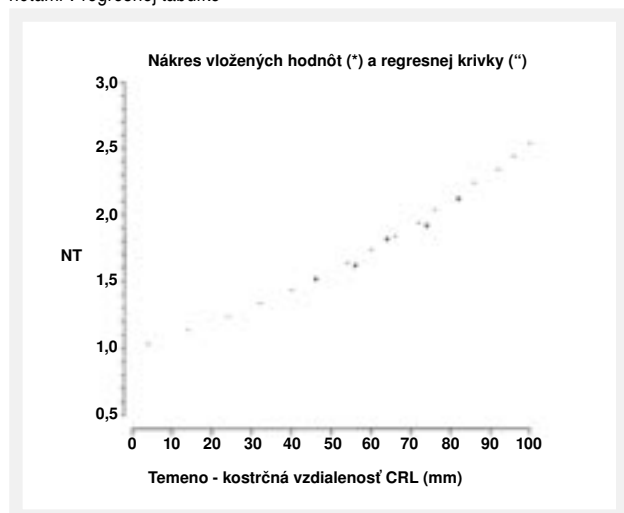
Výsledky

Vyšetrili sme celkovo 494 gravidných žien v rámci prenatálneho skríningu chromozómových abnormalít. V **tabuľke 2.** sme uviedli jednotlivé skupiny CRL, počet meraní v každej skupine CRL, zistené mediány NT v milimetroch. Posledný slápec (MoM) obsahuje vypočítané stredné hodnoty výsledkov NT vyjadrené v násobkoch mediánov pre každú skupinu CRL, ich priemer, 10. a 90. percentil a logaritmus štandardnej odchýlky (S.D log.10 MoM). **Graf 1** je grafom regredovaných mediánov NT podľa CRL spolu s regresnou rovnicou a koeficientami A a B slúžiacimi na výpočet mediánu NT.

Z vypočítaných hodnôt sme zistili, že medzi 10. až 13. týždňom gravidity dochádza k nárastu hodnoty mediánu NT o 13,4% za týždeň.

V našom súbore 494 pacientok sme hodnotu nuchálnej translucencie vyššiu ako dvojnásobok mediánu namerali celkovo 6-krát (1,21%). V dvoch prípadoch išlo o falošne pozitívny nález. U plodov bol potvrdený normálny karyotyp. V štyroch prípadoch zvýšenej hodnoty nuchálnej translucencie išlo o patologický nález (1x suspektný Smith-Lemli-Opitzov syndróm (SLOS), 1x Turnerov syndróm, 1x hydrocefalus a u 1 novorodenca bol už prenatálne verifikovaný

Graf 1. Regresná krivka mediánov NT/CRL s rovnicou regresnej krivky a hodnotami v regresnej tabuľke



Rovnica regresnej krivky

Medián NT-A = A * B ** CRL (dni)

A = 0,9543333

B = 1,0097070

Toto reprezentuje 13,4% nárast v mediáne NT za týždeň

Tabuľka hodnôt regresnej krivky

Crown - rump length (mm)	Počet vzoriek	Medián NT	
		regredované	namerané
hodnoty			
46,0	57	1,488	1,500
56,0	140	1,639	1,600
63,0	178	1,754	1,800
73,0	106	1,932	1,900
81,0	13	2,087	2,100

defekt komorového septa). V prípade plodu s Downovým syndrómom bola hodnota NT 1,85 MoM. Plod s karyotypom 46, XY s abnormálne veľkým Y chromozómom mal hodnotu NT 1,91 MoM. V sledovanom súbore sme nezaznamenali prípad falošne negatívneho testu.

Diskusia

Naša štúdia bola prvá, ktorá na pomerne veľkej skupine žien stanovila mediány NT pre neselektovanú slovenskú populáciu. Viaceré štúdie potvrdili, že aj pri dodržiavaní zásad meraní NT podľa noriem Fetal Medicine Foundation existujú mierne odchylky mediánov pre niektoré etnické skupiny. Nami vypočítané regresné rovnice a koeficienty môžu slúžiť v širokom rozsahu na výpočet mediánov NT v slovenskej populácii.

Naša štúdia potvrdila, že hodnota NT v milimetroch stúpa počas gravidity s normálnym karyotypom - približne o 13,4% za týždeň.

V našom súbore sme hodnotu NT väčšiu ako dvojnásobok mediánu namerali celkovo 6-krát (1,21%). V dvoch prípadoch išlo o deti s normálnym karyotypom, ktorý bol stanovený amniocentézou. Po narodení boli obe deti bez stigmatizácie a novorodenecký status sa hodnotil ako normálny. USG srdca nepotvrdila vrodenú chybu srdca.

V projekte Fetal Medicine Foundation, v ktorom bola vyšetrená nuchálna translucencia u 100 000 žien, bola prevalencia vrodených srdcových chýb 10 na 1000 a exponenciálne stúpala s nárastom hrúbky nuchálnej translucencie zo 4 na 1000 pri NT na 95. percentile (3,4 mm) na 63 na 1000 pri NT od 3,5-4,4 mm až po 169 na 1000 pri NT nad 6,5 mm⁽⁸⁾.

V ďalších štyroch prípadoch, keď sme namerali hodnotu NT nad 2,0 MoM, potvrdil sa patologický nález.

V prvom prípade išlo o prenatálne vyslovené podozrenie na defekt komorového septa u plodu, ktorý bol postnatálne USG verifikovaný. Pri odbere krvi na tehotenský proteín PAPP-A sme pri CRL= 34 mm namerali hodnotu nuchálnej translucencie 2,8 mm. Pri dĺžke plodu 45 mm bola už hrúbka nuchálnej translucencie 3,6 mm = 2,64 MoM.

V druhom prípade sme u 42-ročnej matky pri dĺžke embrya 80 mm namerali hrúbku šijového prejasnenia 4,0 mm = 2,17 MoM. Po odbere krvi na triple test sme vykonali počítačové spracovanie programom alfa a v integrovanom teste sa stanovilo riziko M. Edwards 1 z 10 v termíne a riziko Smith-Lemli-Opitzovho syndrómu vyššie ako 9 z 10 v termíne. Vzhľadom k psychiatrickej indikácii bola gravidita ukončená v 19. týždni. Vonkajšou obhliadkou plodu bol zistený ženský vonkajší genitál, syndaktýlia 4. a 5. prsta na oboch rukách plodu a rázštep podnebia. Ešte aj v 19. týždni gravidity bola nuchálna oblasť výrazne edematózná. Z excízie kože plodu bol stanovený normálny mužský karyotyp. Vzhľadom k prekvapivému nálezu mužského karyotypu, pri ženskom vonkajšom genitáli plodu, sme dodatočne požiadali genetické pracovisko o vyšetrenie hladiny 7-dehydrocholesterolu, ktoré sa však technicky nepodarilo uskutočniť.

V treťom prípade sme u 29-ročnej matky namerali pri dĺžke embrya 57 mm hrúbku šijového prejasnenia 4,7 mm = 3,07 MoM. Karyotypizáciou z plodovej vody bol

zistený karyotyp 45, XO. Pacientka súhlasila s termináciou gravidity. 24 hodín po odbere plodovej vody sme nepozorovali akciu srdca a o 3 dni sa po aplikácii prostaglandínov potratil plod s výrazným hygroma colli cysticum.

Vo štvrtom prípade, keď sme zaznamenali hodnotu NT nad dvojnásobok MoM, sme u 24-ročnej pacientky namerali pri dĺžke embrya 63 mm hodnotu NT = 6,6 mm (4,11 MoM). Triple test bol negatívny s rizikom MD 1 z 8700 v termíne pôrodu. Integrovaný test bol pozitívny pre riziko MD vyššie ako 9 z 10 v termíne. Pacientka sa rozhodla pre odber plodovej vody. Pri odbere bol USG vyšetrením zistený výrazný hydrocefalus plodu. Karyotyp plodu bol 46, XY. Pre atrofiu mozgového tkaniva, rozostup occipitálnej oblasti s protrúziou mozgového kmeňa a cerebella, ktoré až imitovalo encefalokélu, bola gravidita na žiadosť matky ukončená.

V našom súbore sme zaznamenali dve chromozómové abnormality, pri ktorých hodnota nuchálnej translucencie bola blízka dvojnásobku mediánu. V nami zachytenom prípade M. Down sme u 36-ročnej gravidnej pri dĺžke embrya 60 mm namerali hrúbku NT 2,9 mm = 1,85 MoM. Triple test bol negatívny, s rizikom pre M. Down 1 z 480. Po počítačovým spracovaní v integrovanom teste sme stanovili riziko na 1 z 65. Vzhľadom na pozitivitu v integrovanom teste sa pacientka rozhodla pre odber plodovej vody. Pre nález karyotypu 47, XY,+21 sa pacientka rozhodla pre ukončenie gravidity. Aj keď v tomto prípade nešlo o typickú hodnotu NT nad dvojnásobkom mediánu, hodnota 1,85 MoM (pri hodnote PAPP A = 0,88 MoM) po kombinovanom zhodnotení s markermi druhého trimestra výsledné riziko zvýšila.

Literatúra

1. Bronshtein M, et al. First trimester and early second trimester diagnosis of nuchal cystic hygroma by transvaginal sonography diverse prognosis of the septated from the nonseptated lesion. *Am J Obstet Gynecol* 1989; 161: 78-82.
2. Szabo J, Gellen J. Nuchal fluid accumulation in trisomy 21 detected by vaginosonography in first trimester. *Lancet* 1990; 336: 1113.
3. Nicolaides KH, et al. Fetal nuchal translucency: Ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy. *B M J* 1992; 304: 867-869.
4. Jirásek JE. Patogenesis and impact of nuchal translucency. *Čes gynek* 2000; 65: 301-304.
5. Brambati B, et al. First trimester Down's syndrome screening using nuchal translucency: a prospective study in patients undergoing chorionic villus sampling. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5: 9-14.
6. Kornman LH, et al. Nuchal translucency cannot be used as a screening test for chromosomal abnormalities in first trimester of pregnancy in a routine practice. *Prenat Diagn* 1996; 16: 797-805.
7. Pandya PP, et al. Screening for fetal trisomies by maternal age and fetal nuchal translucency thickness at 10-14 weeks of gestation. *Br J Obst Gynaecol* 1995; 102: 957-962.
8. Snijders RJ, et al. UK multicentre project on assessment of risk trisomy 21 by maternal age and fetal nuchal translucency thickness at 10-14 weeks of gestation. *Lancet* 1998; 351: 343-346.

V prípade plodu s karyotypom 46, XY, kde chromozóm Y bol extrémne veľký (ako chromozóm skupiny E) sme pri dĺžke embrya 52 mm namerali hodnotu NT 2,8 mm = 1,91 MoM. U pacientky sme počítačovým spracovaním výsledkov triple testu stanovili riziko MD na 1 z 80. Po integrovaní PAPP-A (0,77 MoM) a hodnoty NT sa výsledné riziko zmenilo na 1 z 95. Po pôrode plodu sa zistila u dieťaťa megacefália a poruchy tonusu svalov, vyžadujúce intenzifikovaný rehabilitačný režim.

Záver

Hodnoty mediánov NT medzi 10. - 13. týždňom gravidity stúpajú o 13,4%. Vypočítali sme stredné hodnoty NT vyjadrené v násobkoch mediánov pre každú skupinu CRL, ich priemer, 10. a 90. percentil a logaritmus štandardnej odchýlky. Regresná rovnica zo 494 hodnôt NT môže v praxi slúžiť na výpočet mediánov NT. V sledovanom súbore sme v 4 prípadoch zvýšenej hodnoty NT zachytili patologické nálezy plodov. Aj v 2 prípadoch, keď sme zachytili abnormálny karyotyp, namerali sme hodnotu NT v pásme blízkom patologickým hodnotám (1,85 MoM, resp. 1,91 MoM).

Adresa pre korešpondenciu:

MUDr. Róbert Dankovčík, PhD.
II. gynekologicko-pôrodnica klinika LF UPJŠ a FN LP
Rastislavova 43, Košice

MUDr. Peter Urdzik, MUDr. Igor Lazar, prof. MUDr. Alexander Ostró, CSc.,
MUDr. Radomír Hredzák
II. gynekologicko-pôrodnica klinika LF UPJŠ a FN LP, Košice

9. Monnini G, et al. Assessment of fetal nuchal translucency test for Down's syndrome. (letter) 1997; 350: 1631.
10. Nicolaides KN, Sebire NJ, Snijders RJM. The 11-14 week scan. The Parthenon Publishing 1999: 17-30.
11. Braithwaite JM, Economides DL. The measurement of nuchal translucency with transabdominal sonography – success rate, repeatability and levels of agreement. *Br J Radiol* 1995; 68: 720-723.
12. Whitlow BJ, Chatzipapas IK, Economides DL. The effect of fetal neck position on nuchal translucency measurement. *Br J Obstet Gynecol* 1998; 105: 872-876.
13. Schaefer M, Laurichese-Delmas H, Ville, Y. The effect of nuchal cord on nuchal translucency measurement at 10-14 weeks. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 11: 271-273.
14. Braithwaite JM, et al. Nuchal translucency measurement: training potential examiners. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 8: 192-195.
15. Herma A, et al. Nuchal translucency audit: a novel image-scoring method. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 12: 398-403.