

Optimizarea diagnosticului prenatal al bolilor congenitale și ereditare

Volodymyr Artyomenko*¹

¹Universitatea Națională de Medicină din Odessa, Odessa, Ucraina

Autor corespondent:

Dr. Volodymyr Artyomenko, MD,
Universitatea Națională de Medicină din Odessa
2, Valikhovsky Lane, Odessa, 65000, Ucraina
e-mail: VArtyomenko2008@yandex.ru

Prenatal diagnostics optimization of congenital and hereditary diseases

Volodymyr Artyomenko*¹

¹Odessa National Medical University, Odessa, Ukraine

Corresponding author:

Volodymyr Artyomenko, MD,
Odessa National Medical University
2, Valikhovsky Lane, Odessa, 65000, Ukraine
e-mail: VArtyomenko2008@yandex.ru

Ce nu este cunoscut, deocamdată, la subiectul abordat

Cu toate că implementarea în practica clinică cotidiană a *screening*-ului ecografic prenatal a condus la îmbunătățirea substanțială a diagnosticului precoce a maladiilor congenitale și ereditare, este necesară studierea plus-valorii aduse de parametrii clinici și a celor de laborator, adăugați la parametrii relevanți, obținuți prin ecografie.

Ipoteza de cercetare

Integrarea într-un model decizional și de conduită a datelor clinice, a rezultatelor de laborator relevante și a informației obținute de la *screening*-ul ecografic prenatal la termeni precoce de sarcină permite creșterea capacității diagnostice și prognostice a maladiilor congenitale și ereditare.

Noutatea adusă literaturii științifice din domeniu

A fost optimizată detectarea anomaliilor congenitale și ereditare, utilizând, în complex, datele ecografiei transvaginale prenatale la termeni precoce de sarcină, a parametrilor clinici și a celor de laborator (profilul hormonal).

What is not known yet, about the topic

Although implementation in everyday clinical practice of prenatal ultrasound screening has led to substantial improvements in early diagnosis of congenital and hereditary diseases, it is necessary to investigate the added value brought by the clinical and laboratory parameters, in conjunction with relevant parameters obtained by ultrasound.

Research hypothesis

Integration in a distinct decision-making model of clinical data, laboratory results and relevant information, obtained from prenatal ultrasound screening in early pregnancy terms, leads to improving diagnostic and prognostic capacity of congenital and hereditary malformations.

Article's added novelty on this scientific topic

It was optimized hereditary and congenital anomaly detection approach, using complex data, brought by prenatal transvaginal ultrasound examination in early terms of pregnancy, in conjunction with clinical and laboratory (hormonal profile) data.

Rezumat

Introducere. Metoda de bază utilizată pentru diagnosticul prenatal al anomaliilor ereditare și congenitale este ecografia efectuată la 10-14 săptămâni de sarcină, urmată de utilizarea protocolului de evaluare a dezvoltării structurilor anatomice fetale.

Materiale și metode. Investigațiile s-au efectuat în 2 etape. La prima etapă au fost examinate 100 de femei; 50 dintre acestea, cu avorturi spontane în anamneză, au fost alocate în lotul 1. La etapa a doua al studiului, la 5498 de femei li s-a efectuat ecografie transvaginală la termenul de 11-14 săptămâni de sarcină. La 55 dintre acestea au fost constatate anomalii congenitale și ereditare la făt sau nou-născut. Aceste 55

Abstract

Introduction. The main method of congenital and hereditary diseases prenatal diagnostics is ultrasound at 10-14 weeks of pregnancy, continuing with the protocol development for fetal anatomical structures early pregnancy screening assessment.

Materials and methods. Investigations were performed into two phases. At the first stage, 100 women were examined. Fifty women with perinatal loss in history were allocated to study group I. At stage 2, the screening-mode ultrasound was conducted in a period of 11 to 14 weeks of pregnancy in 5498 patients; of these, 55 patients with registered fetal and newborn various congenital and hereditary diseases were al-

de femei au constituit lotul 2 de studiu. În baza acestor două loturi a fost elaborat un protocol optimizat de examinare ecografică a structurilor anatomice fetale la termenul de 11-14 săptămâni de sarcină.

Rezultate. Ecografia transvaginală este considerată o metodă înalt informativă pentru diagnosticul prenatal, la termeni mici de sarcină, care poate detecta 43,6% din toate malformațiile congenitale ale fătului. În baza studiului, s-au elaborat valori normative pentru transluciditatea nucală fetală (care depinde de valoarea numerică a lungimii cocxis-sacru). De asemenea, s-a elaborat un protocol de evaluare a structurilor anatomice și organelor fetale în cadrul ecografiei *de screening* la termenul de 11-14 săptămâni de sarcină, fapt care a permis identificarea multor anomalii cromozomiale la termeni precoce.

Concluzii. Optimizarea diagnosticului patologiilor perinatale, în special la gravidele din grupul de risc, necesită o abordare complexă, care să ia în considerație rezultatele oferite de ecografie, efectuată la termeni precoce. În consecință, se pot emite recomandări referitoare la conduita ulterioară a sarcinii (de exemplu, ducerea ei în continuare sau nu).

Cuvinte cheie: sarcină, diagnostic prenatal, ecografie, boli congenitale și ereditare.

Introducere

Reducerea morbidității și mortalității perinatale (la baza cărora locul de frunte îl ocupă bolile congenitale și ereditare), este unul dintre scopurile principale ale sistemelor de ocrotire a sănătății mamei și copilului [1-3]. Conform datelor OMS din anul 2012, până la 2,5% dintre nou-născuți prezintă diverse anomalii de dezvoltare, dintre care 1 din 20 de anomalii este inclusă în grupul de malformații multiple.

În ultimii ani studiile naționale și internaționale au constatat un succes remarcabil în stabilirea diagnosticului unui spectru larg de anomalii congenitale prin metoda ecografică [1-3]. Această performanță se datorează implementării la scară largă în practica obstetricală a noilor metode de investigații, bazate pe realizările științifice moderne. Dintre toate metodele, un rol de frunte îi revine ecografiei, datorită faptului că este înalt informativă, non-invazivă, accesibilă și relativ simplă în efectuare [1-3]. Prin urmare, metoda principală pentru diagnosticul prenatal al bolilor congenitale și ereditare rămâne ecografia, cu o fezabilitate maximă în trimestrul doi de sarcină.

Conform protocoalelor Ministerului Sănătății al Ucrainei, se recomandă *screening*-ul ecografic triplu: la termenul de 10-14 de săptămâni; la cel de 20-24 de săptămâni și la cel de 30-34 de săptămâni de sarcină. Luând în considerație prevederile acestor protocoale, evaluarea posibilităților de diagnostic ale ecografiei a anomaliilor congenitale, ereditare și cromozomiale, joacă un rol primordial atât pentru prima etapă a studiului nostru, cât și pentru elaborarea protocolului de evaluare a dezvoltării structurilor anatomice fetale normale, în termeni precoce de sarcină. Aceste argumente au stat la baza studiului

located to study group II. A special scheme for ultrasound fetal anatomy study in 11-14 weeks of pregnancy was done.

Results. Transvaginal ultrasonography is a highly informative method of prenatal diagnosis in the early stages of pregnancy and can detect 43.6% of all congenital malformations. The normative values of fetal nuchal translucency depending on the numerical values of his coccyx-rump length and protocol evaluation of fetal anatomical structures and organs during screening ultrasound at 11-14 weeks of pregnancy were developed, allowing to diagnose a variety of chromosomal abnormalities in early pregnancy.

Conclusions. The efficiency improvement of perinatal pathology early diagnostics and effective prediction, especially in high-risk pregnant women group, should be carried out in a complex character with the echographic examination data in early pregnancy, feasibility of pregnancy carrying forward conclusions and subsequent tactics of its conduction integrated.

Key words: pregnancy, prenatal diagnostics, ultrasonography, congenital and hereditary diseases.

Introduction

Reduction of perinatal morbidity and mortality is one of the main tasks in the motherhood and childhood protection system, in which structure congenital and hereditary diseases take the leading place [1-3]. Thus, according to the WHO (2012), up to 2.5% of newborns have different developmental abnormalities, of which one in twenty defects is included in the group of multiple malformations.

In recent years, native and foreign researchers using ultrasound have achieved significant success in prenatal diagnosis of a wide range of congenital abnormalities [1-3]. This happened due to the great contribution of development and widespread introduction in obstetric practice of new diagnostic methods based on modern scientific achievements. The leading role among these methods belongs to ultrasound in connection with its highly informative, non-invasive, accessibility and relative simplicity [1-3]. Therefore, currently the main method of prenatal diagnosis of congenital and hereditary diseases is ultrasound. However, advances in prenatal ultrasound were mostly obtained in the second half of pregnancy.

According to the Ukrainian Ministry of Health protocols, in our country triple screening ultrasound examination at 10-14; 20-24 and 30-34 weeks of pregnancy is recommended. In this regard, the evaluation of ultrasound real possibilities in prenatal diagnosis of congenital and hereditary defects and chromosomal abnormalities at the first stage of the survey – at 10-14 weeks of pregnancy is of great importance, as well as the protocol development of fetal anatomical structures in early pregnancy screening assessment.

nostru, scopul lui fiind de a optimiza diagnosticul prenatal al bolilor congenitale și ereditare la termeni precoce de sarcină, prin elaborarea criteriilor de diagnostic și prognostic, utilizând date clinice și ecografice.

Materiale și metode

Pentru realizarea scopului propus, s-a constituit un studiu în 2 etape. Astfel, în prima etapă, pentru a stabili, dacă bolile ereditare și congenitale ale fătului contribuie la declanșarea avorturilor spontane, s-au examinat clinic și prin testare de laborator, 100 de femei, dintre care, în grupul de control au fost incluse 50 de femei multipare, sănătoase din punct de vedere somatic și ginecologic, care au născut *per vias naturalis*, și grupul-țintă, de 50 de femei, cu avorturi spontane în anamneză.

La etapa a doua a studiului, efectuat pe parcursul anilor 2008-2014, în cadrul examinărilor de *screening* la săptămânile 11-14 de sarcină, ecografia a fost efectuată la 5498 de femei. Dintre acestea, la 55 de femei au fost diagnosticați feți sau nou-născuți cu diverse boli congenitale și ereditare.

În baza rezultatelor obținute, s-a elaborat un protocol optimizat de evaluare prin metoda ecografiei transvaginale a structurilor anatomice fetale pentru diagnosticarea precoce a anomaliilor congenitale. Protocolul elaborat ia în considerație datele examinării ecografice a următoarelor structuri anatomice fetale: oasele boltii craniene și cele ale membrelor, osul sfenoid, coloana vertebrală, stomacul, peretele abdominal anterior, vezica urinară.

Rezultate

Studiul nostru a constatat că printre cauzele principale ale avorturilor spontane la femeile din grupul-țintă se numără leziunea hipoxică (60%) și malformațiile congenitale (40%). Dintre toate cazurile de malformații congenitale constatate, 50% au fost malformații multiple, 20% – hidrocefalie, 15% – hernii spinale și 15% – anencefalie.

Patologia perinatală la femeile cu avorturi spontane în anamneză a fost asociată cu rată înaltă de mortalitate perinatală (65,2‰), nivel mediu-sever de asfixie a fătului (21,7%), encefalopatie post-hipoxică (26,1%) și infecții uterine (13,%).

Noi considerăm că ultrasonografia transvaginală este o metodă înalt informativă în diagnosticul prenatal la termeni precoce de sarcină, deoarece a detectat 43,6% dintre toate malformațiile congenitale constatate.

În cadrul ultrasonografiei transvaginale la termen de 11-14 săptămâni, este necesar de a evalua grosimea translucidității nucale și următoarele structuri anatomice fetale: oasele boltii craniene și cele ale membrelor, osul sfenoid, coloana vertebrală, stomacul, peretele abdominal anterior și vezica urinară.

Discuții

În cazul constatării îngroșării translucidității nucale și/sau a defectelor fetale la termeni precoce ale sarcinii, se impune efectuarea cariotipării prenatale obligatorie cu scopul de a exclude anomaliile cromozomiale.

Normativele translucidității nucale fetale au fost stabilite în funcție de valorile numerice ale lungimii cranio-caudale ale fătului. Acestea ne oferă posibilitatea de a diagnostica o vari-

All of the above is the rationale for this research.

The purpose of our research was to improve the prenatal diagnosis of congenital and hereditary diseases in the early stages of pregnancy through the development of diagnostic and prognostic criteria using clinical, endocrinological and echographic studies.

Materials and methods

In accordance with the research purpose and objectives, two phases of study were conducted. Thus, in the first stage to establish the role of congenital and hereditary diseases in the perinatal losses structure, a comprehensive clinical and laboratory examination of 100 women was carried out, of whom: the control group – 50 obstetric and somatic healthy nulliparous women delivered vaginally; group I – 50 women with perinatal loss in history.

In the 2 second stage of the study, the screening mode ultrasound was held in a period of 11 to 14 weeks of pregnancy in 5498 patients between 2008 and 2014. At the same time, the IInd group has been allocated – 55 patients, ultrasound screening held at 11-14 weeks of gestation, whose fetuses or newborns were registered with various congenital and hereditary diseases.

For early prenatal transvaginal echographic congenital abnormalities detection the special ultrasound fetal anatomy structures and organs study scheme was developed. It included the following fetal structures and organs assessment: bones of the cranial vault; brain „Butterfly”; spinal column; stomach; anterior abdominal wall; urinary bladder; limb bones.

Results

The studies found that among leading cause of perinatal losses the hypoxic injuries (60.0%) and congenital malformations (40.0%) are dominative. Among all cases of congenital malformations, multiple malformations (50.0%) and hydrocephalus (20.0%) were often, spinal hernia (15.0%) and anencephaly (15.0%) were less frequent.

Perinatal pathology in women with fetal losses anamnesis is characterized by a high rate of perinatal mortality (65.2‰), and a significant level of medium-severe asphyxia (21.7%), post-hypoxic encephalopathy (26.1%) and intrauterine infection occurrence (13.0%).

We consider transvaginal sonography as a highly informative method of prenatal diagnostics in early pregnancy and which detected 43.6% of all congenital malformations.

During transvaginal ultrasound fetal screening in 11-14 weeks of pregnancy is necessary to evaluate its nuchal translucency thickness and the following anatomical structures and organs: the bones of the cranial vault, brain „Butterfly”, spinal column, stomach, anterior abdominal wall, urinary bladder and limb bones.

Discussion

The diagnosis of nuchal translucency thickness increase and/or fetal birth defects in early pregnancy leads to obligatory prenatal karyotyping conduction to exclude chromosomal abnormalities.

etate mare de anomalii cromozomiale la termeni precoce de sarcină.

Protocolul dat de examinare ecografică prenatală, la termenul de 11-14 săptămâni de sarcină, cu evaluarea translucidității nucale și a structurilor și organelor obligatorii, ne oferă o eficacitate înaltă în diagnosticul prenatal precoce a bolilor congenitale și ereditare.

Concluzii

Conform rezultatelor studiului nostru, veridicitatea diagnosticului precoce, a stabilirii prognosticului și a precizării conduitei sarcinii (în special, pentru femeile din grupul de risc), crește odată cu includerea în complexul de examinare a gravidei a ecografiei transvaginale la termen precoce de sarcină.

Declarația de conflict de interese:

Nimic de declarat.

Referințe / references:

1. Malyugina E., Marchenko P., Morozov A. The possibility of ultrasound in prenatal diagnosis of anencephaly and encephalocele by screening study in 11-14 weeks of pregnancy. *Prenatal Diagnosis Journal*, 2013; 2: 133-135.
2. Morozov A., Shevchenko E. Prenatal diagnosis contracture acromacria combined with the enlarged fetal nuchal translucency in early pregnancy. *Prenatal Diagnosis Journal*, 2013; 3: 223-225.
3. Shevchenko E. The organization of ultrasound screening and diagnosis of congenital malformations in the early stages of pregnancy. *Prenatal Diagnosis Journal*, 2013; 4: 252-254.

Developed normative figures of fetal nuchal translucency depending on the numerical values of his coccyx-rump length allow us to diagnose a variety of chromosomal abnormalities in early pregnancy.

The designed complex of prenatal examination in 11-14 weeks of pregnancy, including fetal nuchal translucency and anatomical structures and organs mandatory evaluation, provides high efficiency of congenital and hereditary diseases early prenatal diagnostics.

Conclusions

Thus, as shown by the research results, the efficiency improvement of perinatal pathology early diagnostics and effective prediction, especially in high-risk pregnant women group, should be carried out in a complex character with the echographic examination data in early pregnancy, feasibility of pregnancy carrying forward conclusions and subsequent tactics of its conduction integrated.

Declaration of conflicting interests:

Authors declare no financial or non-financial conflicts of interest.