ECOGRAFIA MORFOLOGICA NEL PRIMO TRIMESTRE



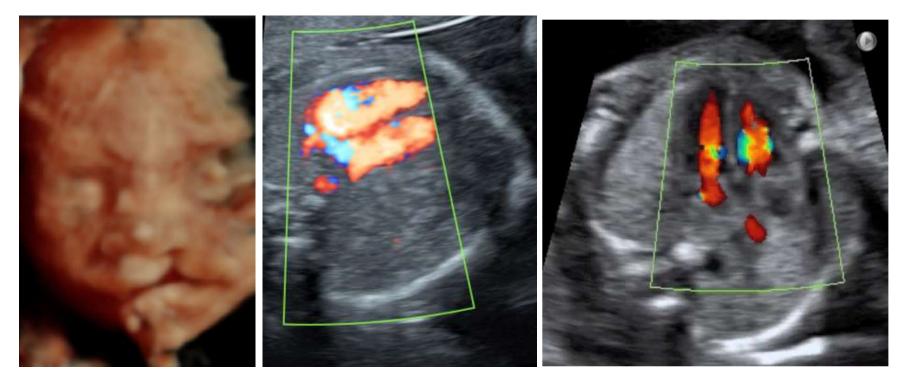




Dott.ssa Federica Bellussi

Ricercatore RTD-A DIMEC Università degli Studi di Bologna - Policlinico Sant'Orsola-Malpighi bellussi.federica@gmail.com

Diagnosi di malformazione a 20 settimane

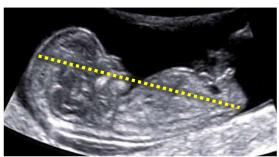


Labioschisi Ernia diaframmatica Tetralogia di Fallot

LINEE GUIDA SIEOG Edizione 2015

1. Finalità dell'esame ecografico nel primo trimestre (°)

- 1.1 Visualizzazione dell'impianto in sede uterina della camera ovulare/sacco gestazionale ed il loro numero.
- 1.2 Visualizzazione della presenza e numero dei feti (°°), e della loro attività cardiaca.
- 1.3 Datazione della gravidanza.
- 1.4 Misurazione della translucenza nucale (NT)000.
- 1.5 In caso di gravidanza multipla, definizione di corionicità ed amnionicità.







Ultrasound Obstet Gynecol 2013; 41: 102–113
Published online in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.12342







Table 2 Suggested anatomical assessment at time of 11 to 13+6-week scan

Organ/anatomical area	Present and/or normal?			
Head	Present			
	Cranial bones			
	Midline falx			
	Choroid-plexus-filled ventricles			
Neck	Normal appearance			
	Nuchai translucency thickness (if accepted			
	after informed consent and			
	trained/certified operator available)*			
Face	Eyes with lens*			
	Nasal bone*			
	Normal profile/mandible*			
	Intact lips*			
Spine	Vertebrae (longitudinal and axial)*			
	Intact overlying skin*			
Chest	Symmetrical lung fields			
	No effusions or masses			
Heart	Cardiac regular activity			
	Four symmetrical chambers*			
Abdomen	Stomach present in left upper quadrant			
	Bladder*			
	Kidneys*			
Abdominal wall	Normal cord insertion			
	No umbilical defects			
Extremities	Four limbs each with three segments			
	Hands and feet with normal orientation*			
Placenta	Size and texture			
Cord	Three-vessel cord*			

Il vantaggio di una ecografia morfologica a 12-14 settimane

- Valutazione del rischio di anomalie cromosomiche utilizzando markers ecografici
- Permette di riconoscere la maggior parte delle anomalie congenite
- Soprattutto anomalie severe del SNC, del volto, degli arti e cardiopatie
- Consente un ampio intervallo di tempo per consultazioni specialistiche e diagnosi invasive
- In caso di gravi anomalie è possibile una interruzione di gravidanza prima del secondo trimestre

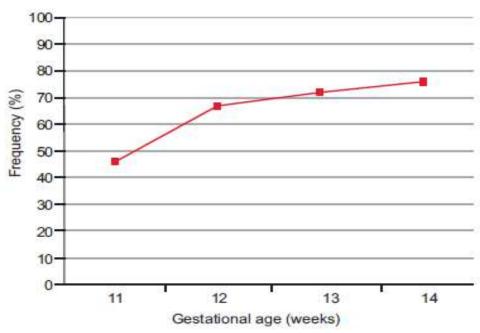
Accuratezza dell'ecografia a 11-13+6 settimane nella diagnosi di malformazioni

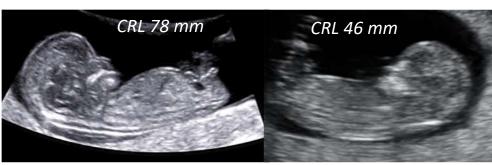
- 19 articoli per 78000 feti
- ECO TA + TV

 aumenta
 significativamente
 l'accuratezza
- detection rate > nelle donne a rischio

	All anomalies	Cardiac defects
Overall experience Rossi & Prefumo, Ob Gyn 122:6, 2013	472/957 (51%)	118/224 (53%)
Detailed scan Becker & Wegner, UOG 27:623, 2006	72/86 (84%)	32/38 (84%)

Rossi and Prefumo, Ob Gyn 122:6; 2013





Box 1. Detection Rate of Fetal Malformations in the First Trimester

100% detection rate

Acrania, anencephaly, ectopia cordis, encephalocele

50-99% detection rate

Cystic hygroma, double-outlet right ventricular flow, Fallot, gastroschisis, omphalocele, holoprosencephaly, hypoplastic left heart syndrome, limb reduction, megacystis, polydactyly, septal defects, transposition of great vessels, valvular disease

1-49% detection rate

Spina bifida, hydrocephalus, skeletal dysplasia, facial cleft, Dandy-Walker, aortic coarctation, arthrogryposis

0% detection rate

Corpus callosum agenesia, bladder exstrophy, congenital cyst adenomatoid malformation, cerebellar hypoplasia, duodenal atresia, hydronephrosis, renal agenesia, duplex kidneys, bowel obstruction, extralobar sequestration





<u>Testa</u>

- cranio
- linea mediana
- ventricoli contenenti i plessi corioidei





asimmetria dei plessi corioidei: variante della norma

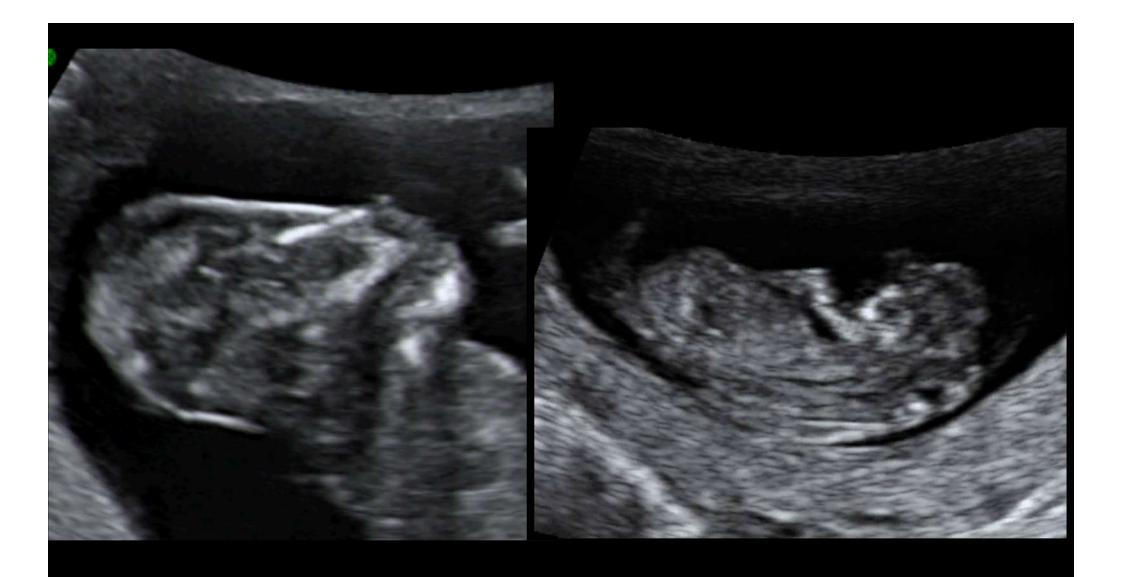


sospetta ventricolomegalia precoce



OLOPROSENCEFALIA LOBARE

- 1/10′000
- 50% casi diagnosticati nel 1 trim sono T13
- rischio ricorrenza dei casi non T13 è del 6%
- unico ventricolo non completamente diviso da linea mediana







Collo

- aspetto normale
- misurazione NT
- (con il consenso informato della paziente e operatore certificato)



Esito gravidanze e NT a 11-14 settimane

Souka et al: AJOG 192, 1005-21, 2005

NT	Anomalie cromosomi	Perdite fetali	Malfor- mazioni	Vivi e sani
<95° p	0.2 %	1.3%	1.6%	97%
95 – 99 p	3,7%	1,3%	2,5%	93%
3,5-4,4 mm	21,1%	2,7%	10,0%	70%
4,5-5,4 mm	33,3%	3,4%	18,5%	50%
5,5-6,4 mm	50,5%	10,1%	24,2%	30%
> 6,5 mm	64,5%	19,0%	46,2%	15%





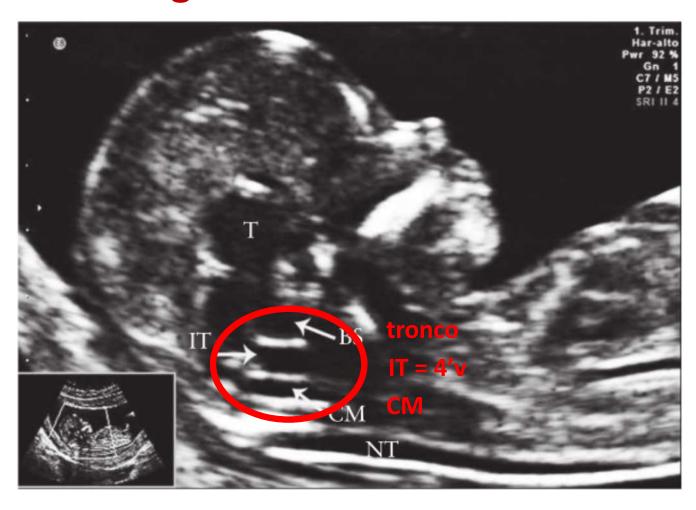
ISUOG Practice Guidelines: role of ultrasound in twin pregnancy



Implications of discordance in NT or CRL in the first trimester

The management of twin pregnancy with CRL discordance ≥ 10% or of NT discordance ≥ 20% should be discussed with a fetal medicine expert (GRADE OF RECOMMENDATION: B).

ecoencefalografia avanzata nel 1 trimestre





Volpe P et al UOG 2016; 47: 720-725

Chaoui et al UOG 2009; 34: 249-25

Detection of Spina Bifida by First Trimester Screening – Results of the Prospective Multicenter Berlin IT-Study

Chen et al: Ultraschall Med. 2015 Apr 14

 \rightarrow 11/15000 casi, DETECTION RATE 100%

due spazi anziché tre: sospetto patologia SNC



sospetto patologia del tubo neurale: spina bifida aperta o cefalocele

sospetto patologia fossa cranica posteriore (Dandy Walker)





Ecoencefalografia 11-13+6 settimane

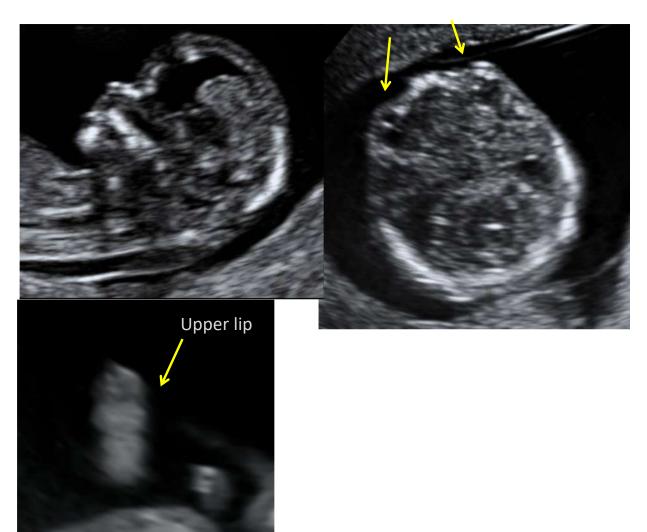
- mentre si misura NT è possibile riconoscere molti difetti cerebrali
- gli elementi anatomici utili comprendono il cranio, i plessi corioidei dei ventricoli e i tre spazi fluidi della fossa cranica posteriore
- anencefalia (1:1000) e oloprosencefalia (1:5000) sono facilmente diagnosticabili
- una ventricolomegalia precoce è un indicatore precoce di diverse anomalie cerebrali e merita una rivalutazione a 15-16 settimane
- la visualizzazione di tre spazi nella fossa cranica posteriore è rassicurante e se gli spazi sono due è aumentato il rischio di difetto del tubo neurale (aumento tronco) o di patologia FCP (aumento 4'v/CM)





<u>Viso</u>

- Occhi con cristallini*
- Osso nasale*
- Mandibola e profile normali*
- labra integre*









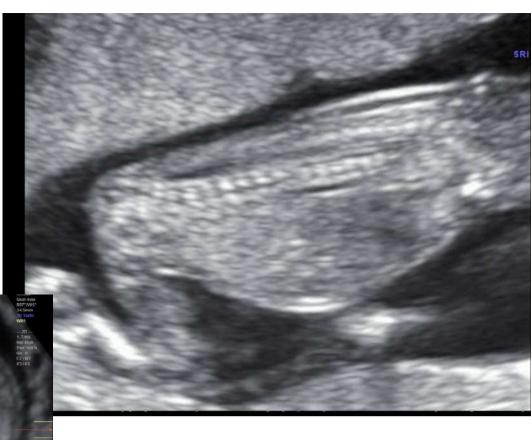


Colonna vertebrale

• vertebre (longitudinale e assiale)*

cute intatta sopra la colonna*





Spina bifida a 13 settimane







Torace

- assenza di masse e versamenti
- polmoni regolari









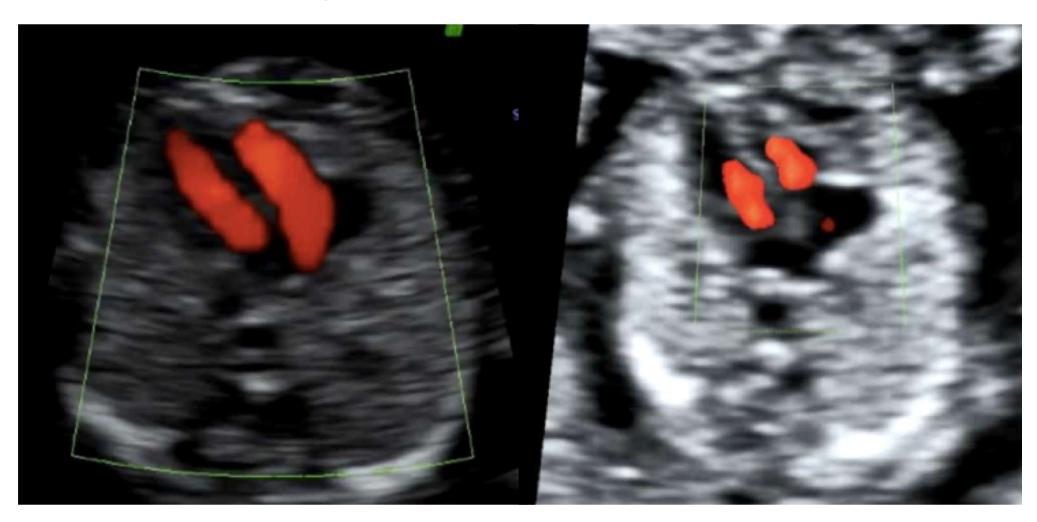
Heart

- Cardiac regular activity
- Four symmetrical chambers*





Ecocardiografia fetale del 1 trimestre: TA e TV





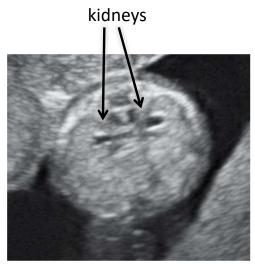




<u>Addome</u>

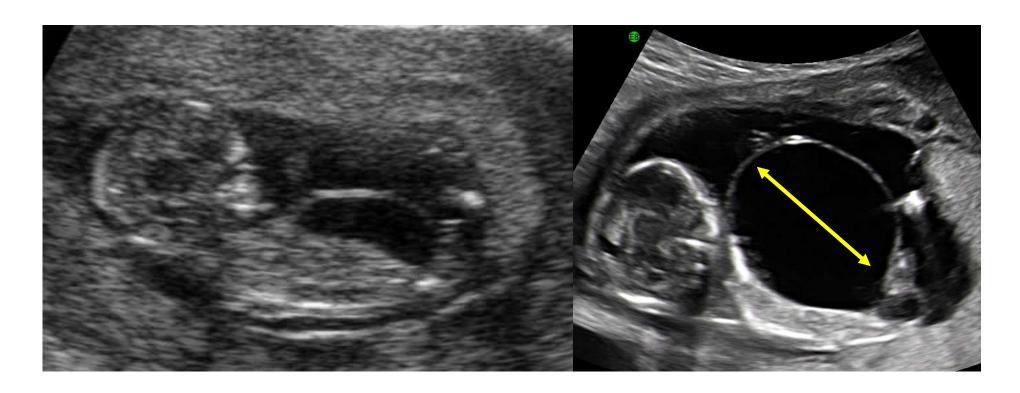
- stomaco presente nel quadrante sinistro
- vescica*
- reni*







Megavescica





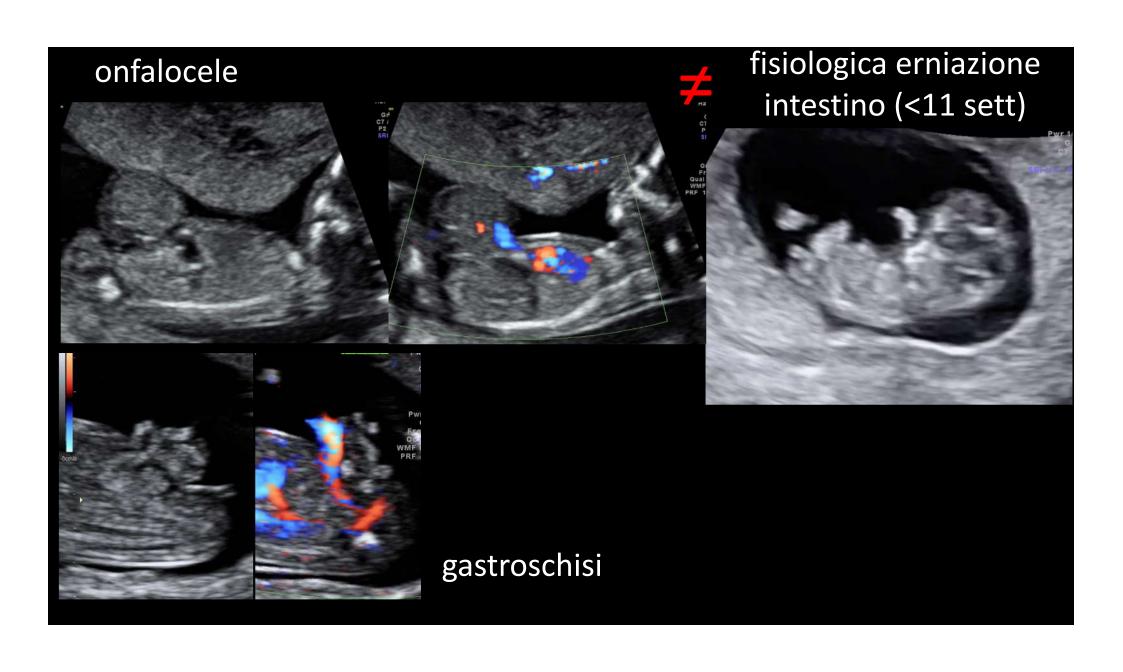


Parete addominale

- normale inserzione del cordone
- parete integra





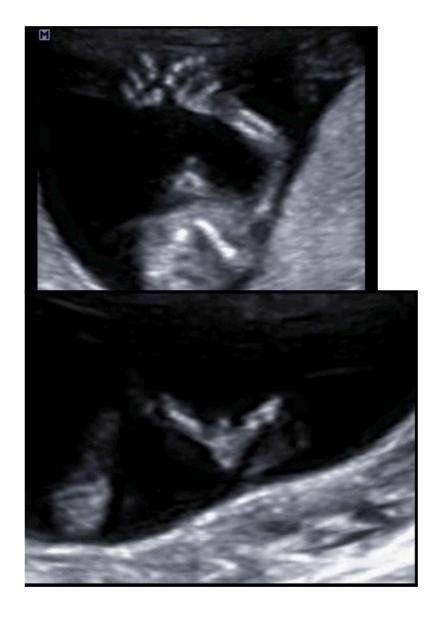






Estremità

- 4 arti formati ciascuno da 3 segmenti
- mani e piedi con normale orientamento

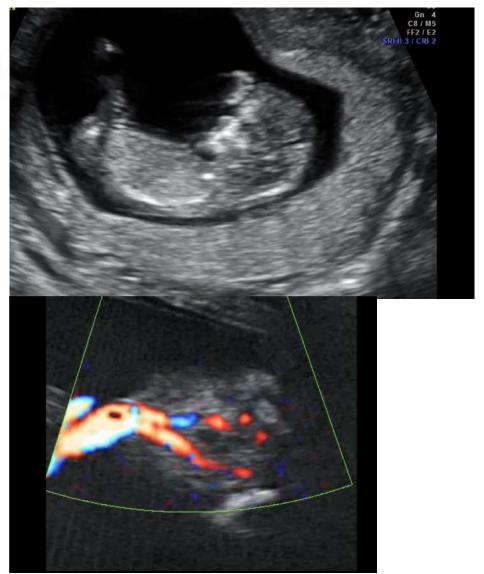








- placenta di dimensioni ed aspetto regolari
- due arterie ombelicali



Ecografia morfologica nel primo trimestre

- uno studio dell'anatomia del feto nel primo trimestre è fattibile e consente la diagnosi della maggior parte delle malformazioni (80%)
- la diagnosi precoce di anomalie permette di indirizzare la paziente più precocemente a consulenze specialistiche e eventuali approfondimenti
- in caso di anomalie severe è possibile una interruzione nel primo trimestre

