

# Ultrasonograficzne markery wad wrodzonych

## Soft markers for congenital anomaly

Pam LOUGHNA

*Current Obstetrics&Gynaecology 2006;16:107-110*

### STRESZCZENIE

Dzięki aparaturze ultrasonograficznej o wysokiej rozdzielczości można obecnie bardzo szczegółowo oceniać wady wrodzone płodu. Jakość uzyskiwanych obrazów pozwala na identyfikowanie nawet niewielkich odchyłeń od normy. Związek dużych anomalii rozwojowych płodu z zespołami genetycznymi jest znany, znaczenie natomiast mniejszych nieprawidłowości pozostaje niewyjaśnione (zwłaszcza, że niektóre z nich mogą być na tyle częste, iż uważa się je za szeroko pojętą normę). Te niewielkie nieprawidłowości, tak zwane małe markery ultrasonograficzne, często zanikają wraz z rozwojem ciąży. Kontrowersyjny pozostaje stopień, w jakim nadmienione markery zwiększają ryzyko aneuploidii. *National Screening Committee* w Anglii analizuje dowody pozwalające na włączenie bądź wyłączenie danego markera z rutynowego badania ultrasonograficznego. Obecny brak jednoznacznych wytycznych jest związany z początkowymi badaniami przeprowadzonymi w populacjach wysokiego ryzyka przez ośrodki zajmujące się medycyną płodową, których siła związku została znacznie osłabiona lub wręcz zanegowano ich znaczenie w badaniach populacji niskiego ryzyka. W poniższej pracy przedstawiono propozycje praktycznego postępowania z ciążami, w których stwierdzono obecność markerów ultrasonograficznych.

With high-resolution ultrasound, it is possible to examine fetal anatomy in great detail. The quality of images obtained today is such that minor deviations from normal can be clearly identified. Whilst the relationship of major anomalies with genetic syndromes and karyotypic abnormalities is clear, the importance of more subtle ultrasound findings, (which may be so common as to be considered a normal variant) has remained confusing. These subtle findings, or soft markers, frequently resolve as gestation increases. The degree to which such markers increase the risk of aneuploidy is controversial, and the National Screening Committee for England are currently examining the evidence for inclusion or exclusion of soft markers in routine ultrasound. The current lack of clarity is primarily related to initial studies being performed in fetal medicine centres examining a high-risk population, and the strength of association has generally been weakened or indeed negated in studies of low-risk populations. This review offers practical advice on management of pregnancies where soft markers are detected.