

# یافته‌های شایع

## سونوگرافی تریزومی ۲۱

■ دکتر فیروزه احمدی - متخصص رادیولوژی، عضو هیأت علمی، استادیار و مدیر گروه بخش تصویربرداری پژوهشگاه رویان  
■ فرناز اخباری - کارشناس مامایی

### مقدمه:

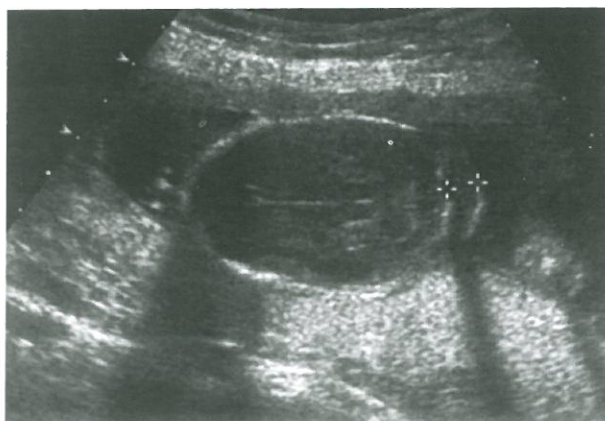
شیوع ناهنجاری‌های کروموزومی در ۰/۲-۰/۱ درصد از نوزادان زنده متولد شده می‌باشد. در سال ۱۸۶۶ میلادی، «لانگدون داون» موردی از تریزومی ۲۱ را گزارش کرد که در یافته‌های سونوگرافی، افزایش ضخامت چین گردنی، بینی کوچک و صورت پهن داشت. این ناهنجاری کروموزومی «سندرم داون» نامیده شد. سندرم داون یک بیماری ژنتیکی است که به علت وجود ژن اضافه در کروموزوم ۲۱ باعث ایجاد درجات گوناگونی از عقب ماندگی ذهنی یا تاخیرات دیگر شناختی و رشدی می‌شود. ریسک اکثر آنومالی‌های کروموزومی با افزایش سن مادر افزایش می‌یابد. در گذشته تشخیص پره ناتال سندرم داون با روش‌های تهاجمی آمنیوسنتز و نمونه برداری پرزهای جفتی در خانم‌های بالای ۳۵ سال یا آنهایی که سابقه داشتن فرزند با بیماری داون را ذکر می‌کردند، انجام می‌شد اما با گذشت زمان این روش‌های تهاجمی در خانم‌هایی که دارای Soft marker و یا Structural abnormalities در سونوگرافی تریمستر ۱ و ۲ هستند انجام می‌شود. می‌توان یافته‌های

سونوگرافیک در تریمستر اول و دوم را به دو دسته تقسیم بندی کرد:  
Soft markers و major or structural abnormalitie.

مورد اول (soft markers): غیر اختصاصی و گذراست و معمولاً در تریمستر دوم و گاهی در جنین‌های نرمال نیز قابل مشاهده می‌باشد. برخی از مارکرهای سونوگرافیکی تریزومی ۲۱ عبارتند از: روده هیبراکو، افزایش ضخامت چین گردنی، هیپوپلازی استخوان بینی، سیستمیک هیگروما، تراتوم ساکروم، پلورال افیوژن، کوتاهی استخوان فمور، اتساع لگنچه کلیه. ذیلاً در مورد هر کدام از این علائم توضیح مختصری داده خواهد شد.

### ضخامت NF:

تجمع مایع زیر پوستی پشت گردن جنین در قسمت اکسی پوت در تریمستر دوم بارداری به عنوان افزایش ضخامت NF در نظر گرفته می‌شود. ضخامت بیش از ۵ میلی‌متر در ۱۸-۱۴ هفته و بیش از ۶ میلی‌متر در ۲۰-۱۸ هفته غیر طبیعی در نظر گرفته می‌شود و از آن به عنوان مارکر سونوگرافیکی مهمی جهت تشخیص تریزومی ۲۱ استفاده می‌شود.

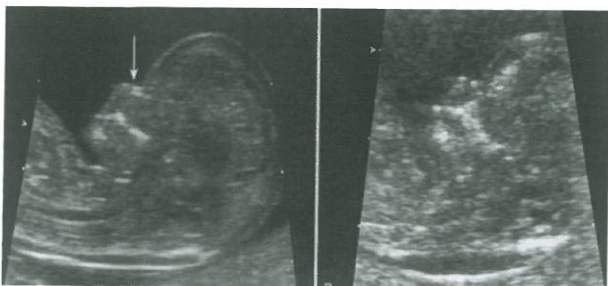


Thickened nuchal fold, measuring 6mm

### ضخامت NT:

در خانم‌های بالای ۳۵ سال اندازه‌گیری ضخامت NT در هفته ۱۱-۱۴ حاملگی، روش موثری برای غربالگری تریزومی ۲۱ می‌باشد. با این روش فقط در ۵ درصد موارد، نیاز به انجام تست‌های تهاجمی وجود دارد. در سه ماهه اول بدون توجه به وجود یا عدم وجود septation و بدون توجه به لوکالیزه بودن در گردن و یا انتشار در کل بدن از واژه ترانس لوسنسی (NT) استفاده می‌شود. تجمع مایع زیر پوست ناحیه گردن جنین ثانویه به

است که سونوگرافیک استخوان بینی را در حالت میدسازیتال مشاهده نماید. زاویه متمایل ۴۵ یا ۱۳۵ درجه باعث دید بهتر تیغه بینی می شود. استخوان بینی هیپوپلاستیک یا غیر قابل دید در تریمستر دوم از مارکرهای مهم تشخیصی سندرم داون می باشد. هیپوپلازی استخوان بینی به صورت عدم رویت استخوان بینی یا استخوان بینی کوتاه تر از ۲/۵ میلی متر تعریف می شود.



Abscent nasal bone

### روده اکوژن:

افزایش اکوژنیته روده (در حد روشنی استخوان) در ۰/۶٪ از جنین‌های نرمال مورد ارزیابی در تریمستر دوم توسط "Bernacerraf" و همکاران یافت شد. علت این یافته نامشخص است، اما ممکن است به علت کاهش حرکت روده و در نتیجه کاهش مقدار مایع مکنونیوم باشد و در ناهنجاری‌های کروموزومی و عفونت‌های ویروسی و سیستمیک فیروزیس دیده می شود. در برخی مطالعات ذکر شده با مشاهده این یافته در سونوگرافی احتمال وجود سندرم داون ۱۶ برابر می باشد.

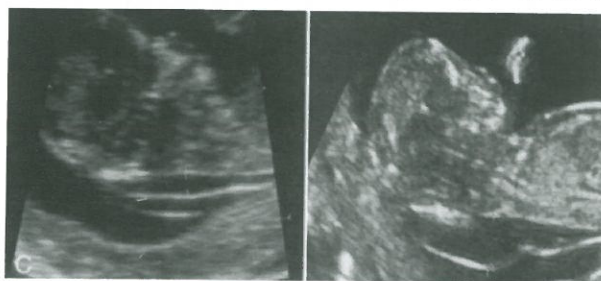


Echogenic bowel

### تراتومای ساکروم:

از تومورهای شایع ژرم سل می باشد که در دوران جنینی، نوزادی و یا در کودکان کمتر از ۴ سال تشخیص داده می شود. از هر ۳۵ هزار تولد زنده یک مورد دچار این نقص خواهد شد. این حالت در سونوگرافی پره ناتال قابل مشاهده می باشد اما اگر تراتومای ساکروم به صورت داخلی باشد به

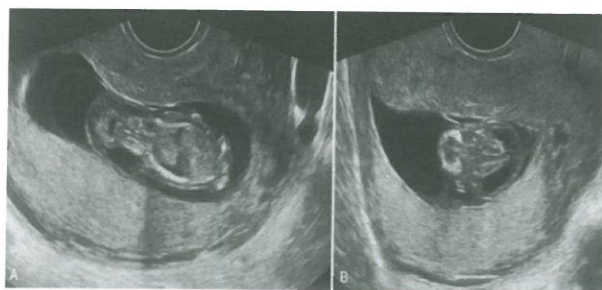
ادم زیرپوستی باعث ایجاد ناحیه هیپو اکو در نمای سونوگرافیکی می شود. در ۹۵٪ موارد از طریق سونوگرافی شکم این اندازه گیری قابل دستیابی است و ۵٪ باقی مانده از طریق سونوگرافی واژینال امکان پذیر است. اما این یافته به تنهایی در تشخیص قطعی سندرم داون حساسیت زیادی ندارد و نیاز به بررسی بیشتر توسط تست‌های مکمل مانند «تریپل تست» وجود دارد. محدوده نرمال ضخامت NT بستگی به سن بارداری دارد، از ضخامت 2.2mm در CRL= 38mm به 2.38mm در CRL=84mm می رسد. بیشترین ضخامت NT بین پوست و مهره های گردنی باید اندازه گیری شود. در طول سه ماهه دوم ترانس لوسنسی از بین می رود و در موارد کمی ممکن است به صورت ادم گردنی یا هیگروم سیستمیک با یا بدون هیدروپس جنرالیزه تظاهر کند.



NT measurement

### سیستیک هیگروما:

این یافته مربوط به دسته‌ای از بیماری‌ها به نام ناهنجاری های لنفاتیک می باشد. اولین بار در سال ۱۸۲۸ توسط "Radenbacher" توضیح داده شد. ارتباط فضاهای لنفاوی کاورنوس باعث ایجاد کیست بزرگی می شود که محتوی آن به بافت اطرافش منتشر می شود. این یافته در کمتر از ۲۵٪ از جنین‌های مبتلا به تریزومی ۲۱ مشاهده می شود.



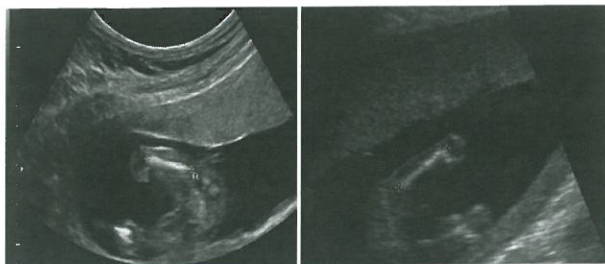
Cystic hygroma

### اندازه گیری استخوان بینی:

در ۷۰-۶۰ درصد جنین‌های مبتلا به سندرم داون و ۲ درصد جنین‌های نرمال در سونوگرافی ۱۴-۱۱ هفتهگی استخوان بینی دیده نمی شود. بهتر



این اختلاف در کوتاهی فمور جنین‌های تریزومی ۲۱ نسبت به جنین‌های نرمال بسیار اندک است. همچنین نژاد جنین در اندازه طول فمور آن موثر است. در نتیجه هنوز به تحقیق بیشتر در مورد این یافته نیاز هست. اگر طول فمور از چارت‌های موجود نرمال کمتر باشد می‌تواند به عنوان عامل خطری برای تریزومی ۲۱ در نظر گرفته شود و بررسی‌های بیشتری برای تأیید داون انجام شود.



Short FL

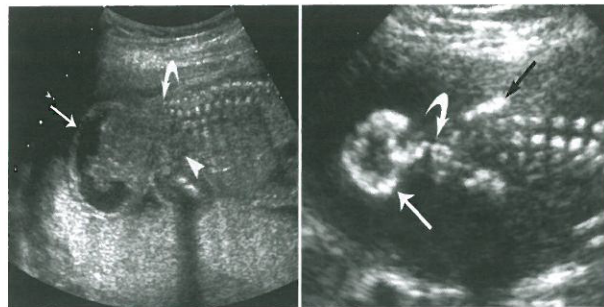
#### اتساع لگنچه کلیه:

در طول تریمستر دوم به طور روتین کلیه‌های جنینی مورد ارزیابی قرار می‌گیرد. اندازه گیری لگنچه در مقطع قدامی-خلفی از تصویر ترانسورس کلیه انجام می‌گیرد. اگر اندازه لگنچه کلیه بیش از 5-9mm باشد، اتساع خفیف کلیه در نظر گرفته می‌شود. این یافته ثانویه به تجمع ادرار در کلیه‌ها قبل از ورود به مثانه، می‌باشد. در حدود ۳-۲٪ بارداری‌ها تجمع مقدار کمی از مایع در لگنچه کلیه‌ها دیده می‌شود. در مطالعه "Corteville" و همکاران میزان شیوع این یافته را در ۱۷/۴ درصد از جنین‌های داون و ۲ درصد از جنین‌های نرمال گزارش کردند. در نتیجه پس از مشاهده این یافته در سونوگرافی نیاز به انجام تست‌های مکمل تشخیصی بیشتری در تأیید یا رد تشخیص سندرم داون وجود دارد.



Pyelectasis

راحتی قابل دید نیست، مگر اینکه به اندازه‌ای بزرگ باشد که محل مثانه را جا به جا کرده باشد؛ و اگر خارجی باشد محتویات آن یا به صورت کیست بوده و یا به صورت توده جامدی به بدن جنین متصل است. اما اگر داخلی و کوچک باشد قابل تشخیص نیست. تراتومای ساکروم کوچک با محتویات خارجی آن ممکن است با «اسپینایفیدا» اشتباه شود.



Sacroma teratoma

#### پلورال افیوژن:

پلورال افیوژن ممکن است ثانویه به ناهنجاری‌های مادرزادی، التهابی یا ناشناخته باشد. افیوژن در ۴۰٪ موارد یک طرفه و در سمت راست است. پلورال افیوژن مادرزادی ایزوله (منفرد) بسیار نادر است و شیوع آن یک در ۱۲ تا ۱۵ هزار بارداری می‌باشد. محتویات آن بیشتر شیلوز (Chylous) است که به علت نقص در مجاری لنفوی توراکس جنین می‌باشد. حالات غیر شیلوز پلورال افیوژن بسیار نادر است. بسیاری از موارد گزارش شده که جنین‌های دارای پلورال افیوژن دچار ناهنجاری‌های کروموزومی به خصوص سندرم داون و ترنر می‌باشند، به وسیله کاریوتیپ، تشخیص قطعی داده می‌شود.



Left pleural effusion

#### کوتاهی استخوان فمور:

یکی از تشخیص‌های زودرس در سونوگرافی پره ناتال می‌باشد. هر چند اکثر مطالعات، وجود این یافته را در تریزومی ۲۱ تأیید کرده‌اند، اما

### کیست کورویئید پلکسوس:

«کورویئید پلکسوس» ناحیه‌ای از مغز است که مایع مغزی نخاعی را می‌سازد. این مایع اطراف مغز و طناب نخاعی را فرا گرفته است. در ۲/۵-۱ درصد از بارداری‌های نرمال نیز کیست کورویئید پلکسوس در تریمستر دوم مشاهده می‌شود. این کیست به صورت نواحی اکوفری است و به عنوان یکی از مارکرهای سندرم داون مطرح می‌باشد.



Choroid plexus cyst

### بحث و نتیجه گیری:

شیوع سندرم داون در دوران بارداری در سه دهه اخیر افزایش داشته و دلیل آن افزایش تعداد بارداری در خانم‌های بالای ۳۵ سال است. تریزومی ۲۱ شایع‌ترین علت ژنتیکی عقب ماندگی ذهنی است. با پیشرفت‌های اخیر در تکنولوژی، سونوگرافی به همراه تست‌های مکمل می‌تواند به عنوان روش استاندارد جهت تعیین ناهنجاری‌های ساختاری جنین در دوران پره ناتال باشند. تست‌های آزمایشگاهی سرم مادر و اولتراسوند هر دو تست‌های غربالگری می‌باشند. با تست‌های غربالگری، تشخیص قطعی به دست نمی‌آید، اما آمنیوسنتز و نمونه برداری پرزهای کوریونی تست‌های تشخیصی قطعی هستند. اگر هم زمان مقدار  $\text{free } \beta\text{hcg}$  و پلازما پروتئین A وابسته به حاملگی اندازه‌گیری شود، تا ۹۰-۸۵ درصد امکان تشخیص ناهنجاری‌های کروموزومی وجود دارد. تشخیص پره ناتال تریزومی ۲۱ این امکان را به والدین می‌دهد که جهت ادامه یا ختم بارداری تصمیم بگیرند. ■

#### References :

1. First trimester cystic hygroma and enlarged nuchal translucency, Lynn L Simpson, MD, Deborah Levine, MD, Louise Wilkins-Haug, MD, PhD, Vanessa A Barss, MD, June 3, 2011.
2. Down Syndrome: Prenatal Risk Assessment and Diagnosis , DAVID S. NEWBERGER, M.D. American family physician journal, Aug, 15, 2000.
3. Ultrasound Findings and Down Syndrome, Can Down Syndrome Be Diagnosed With an Ultrasound, Kathleen Fergus, May 26, 2009
4. Prenasal thickness in trisomy-21 fetuses at 16-24 weeks of gestation, N. PERSICO\*, M. BORENSTEIN\*, F. MOLINA†, G. AZUMENDI† and K. H. NICOLAIDES, Ultrasound Obstet Gynecol 2008; 32: 751-754 Published online 29 July 2008 in Wiley InterScience
5. Prenatal Diagnosis of Down Syndrome, Kathleen Fergus, March 16, 2009
6. Prenatal sonographic findings of Down syndrome: review of 94 cases. Nyberg DA, Resta RG, Luthy DA, Hickok DE, Mahony BS, Hirsch JH. Obstet Gynecol. 1990 Sep;76(3 Pt 1):370-7.
7. Sonographic findings of Down's syndrome, Saween K. S. Thompson, MD; G. Kimberly Sickler, MD; Phebe C. Chen, MD, September 2002, APPLIED RADIOLOGY journal.
8. Ultrasound Findings that Might Indicate Down Syndrome - Choroid Plexus Cysts, Kathleen Fergus, May 18, 2009
9. Ultrasound Findings After Screening for Down Syndrome Using the Integrated Test, Boaz Weisz, Pranav P. Pandya, Anna L. David, Wayne Huttly, Patricia Jones, and Charles H. Rodeck, MAY 2007, OBSTETRICS & GYNECOLOGY journal.
10. Specific Antenatal Ultrasound Findings , Antenatal Screening Wales, February 2004.
11. Prenatal Screening for Down Syndrome Len Leshin, MD, FAAP. 2011
14. Isolated Non-chylous Pleural Effusion in Two Neonates, Ji, Young Hwang, Jeong Hyun Yoo, Jeong Soo Suh, Chung Sik Rhee, J Korean Med Sci 2003; 18: 603-5
15. Second-Trimester Ultrasound to Detect Fetuses With Down Syndrome A Meta analysis, Rebecca Smith-Bindman, MD, Wylie Hosmer, BS, Vickie A. Feldstein, MD, Jonathan J. Deeks, MSc, James D. Goldberg, MD, American Medical Association, February 28, 2001
16. Down Syndrome, August, 2011, A.D.A.M. Medical Encyclopedia.
17. Second Trimester Genetic Sonogram- How does it fit in, David A. Nyberg, MD
18. Markers for Down Syndrome , specify "Children's Specialists center, CA usa
19. Prenatal Ultrasound Findings Dilated Renal pelvis, Kaiser Genetics Departments, ۲۰۰۸
20. Cystic Hygroma Imaging , Author: Durre Sabih, MBBS, MSc; Chief Editor: Eugene C Lin, MD, 25 May 2011,
21. Sebire NJ, Snijders RJM, Hughes K, Sepulveda W, Nicolaides KH. Screening for trisomy 21 in twin pregnancies by maternal age and fetal nuchal translucency thickness at 10-14 weeks of gestation. BJOG 1996a; 103:999-1003.
22. Sebire NJ, Noble PL, Psarra A, Papapanagiotou G, Nicolaides KH. Fetal karyotyping in twin pregnancies: selection of technique by measurement of fetal nuchal translucency. BJOG ۱۹۹۶a; 103:887-90.