

**Az orrcsont hosszúság és a prenazális lágyrész vastagság aránya:
új, hatékony módszer a Down-szindróma második trimeszteri szűrésére**

PhD értekezés összefoglaló, 2014, Irta: dr Szabó Andrea

Az első trimeszterben a Down-szindróma (DS) a magzati tarkóredő vastagsága, az orrcsont megléte vagy hiánya, valamint a szabad β -hCG és a PAPP-A anyai vérszint alapján 2-3%-os ál-pozitív ráta mellett nagy, 93-95%-os hatékonysággal szűrhető. Ezzel ellentétben jelenleg, a leírt számos ultrahang gyanújel ellenére sincs a Down-szindrómának hatékony második trimeszteri szűrése.

Előzetesen, kis számú várandós retrospektív 2D és 3D-s ultrahang vizsgálata során azt találták, hogy a prenazális vastagság (PT) és az orrcsonthosszúság (NBL) aránya a második trimeszteri Down-szindróma hatékony jelzője.

Prospektív tanulmányunk célja az volt, hogy a magzati arcprofil, ezen belül a prenazális lágyrész vastagság (PT), az orrcsonthosszúság (NBL) és ezek vica-versa aránya hogyan befolyásolja a Down szindróma prenatalis szűrését. Vizsgálatunkhoz a jelenleg elérhető legmodernebb ultrahang készülékeket, adatbázis szoftvereket és statisztikai módszereket használtuk.

A vizsgálatunk során az alábbi eredményeket kaptuk: a) az euploid és a 21 triszómiás magzati arcprofil között szembeötlő különbséget találtunk. Az orrcsont hosszúság és a prenazális lágyrészvastagság szenzitív markernek bizonyult a Down-szindrómás és euploid magzatok megkülönböztetésében. b). Kidolgoztuk azt a módszert, amivel az orrcsont hosszúság és a prenazális lágyrész vastagság egy képi beállításon mérhető a második trimeszteri genetikai ultrahang vizsgálat során. c). Elsőként figyeltük meg az orrcsonthosszúság és a prenazális lágyrész vastagság fokozatos és egyenletes növekedését a terhesség 14-28 hete között nagy számú terhes populáción. Más kutatók sokkal kisebb populáción mért adatai szerint ezen arcprofil képleteknek nincs egyenletes növekedése. d) Adataink nem támasztják alá más szerzők korábbi megfigyelését, hogy az orrcsont hosszúság és a prenazális lágyrész vastagság aránya a második trimeszterben konstans. Az arány fokozatos növekedését azért találtuk, mert a növekedés sokkal nagyobb az orrcsont hosszúság, mint a prenazális lágyrész vastagság esetében. e) Potenciálisan magas kockázatú várandósokon megerősítettük, hogy mind az orrcsonthosszúság mind a prenazális lágyrész vastagság külön-külön is nagy, 76%-os szenzitivitású jelzője a Down szindrómának. f). Először írtuk le a nemzetközi irodalomban, hogy az NBL:PT arány a fordított PT:NBL változatától hatékonyabb jelzője a Down szindrómának. Továbbá elsőként igazoltuk és publikáltuk, hogy eme új markerek mérése könnyen elvégezhető a második trimeszteri genetikai ultrahang szűrés keretében.

Összefoglalva:

Kidolgoztuk és a klinikumban elsőként sikeresen alkalmaztuk a Down-szindróma második trimeszteri hatékony szűrését az orrcsont hosszúság és a prenazális lágyrész vastagság 2D ultrahang mérésével és arányainak alkalmazásával.