

Ecografia genetica

Donato D'Antona





Ecografia genetica

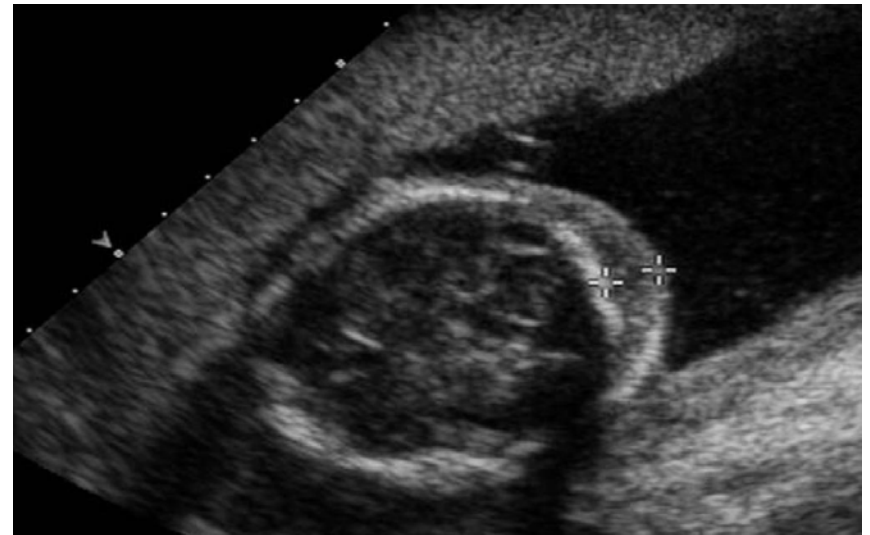
- Valutazione rischio di malattia con ecografia
- Diretta ricerca di Soft Markers per cromosomopatie
- Calcolo matematico del rischio

Rischio per T21

	10	12	14	16	20	40
20	1/983	1/1068	1/1140	1/1200	1/1295	1/1527
25	1/870	1/946	1/1009	1/1062	1/1147	1/1352
30	1/576	1/626	1/668	1/703	1/759	1/895
31	1/500	1/543	1/580	1/610	1/658	1/776
32	1/424	1/461	1/492	1/518	1/559	1/659
33	1/352	1/383	1/409	1/430	1/464	1/547
34	1/287	1/312	1/333	1/350	1/378	1/446
35	1/229	1/249	1/266	1/280	1/302	1/356
36	1/180	1/196	1/209	1/220	1/238	1/280
37	1/140	1/152	1/163	1/171	1/185	1/218
38	1/108	1/117	1/125	1/131	1/142	1/167
39	1/82	1/89	1/95	1/100	1/108	1/128
40	1/62	1/68	1/72	1/76	1/82	1/97
41	1/47	1/51	1/54	1/57	1/62	1/73
42	1/35	1/38	1/41	1/43	1/46	1/55
43	1/26	1/29	1/30	1/32	1/35	1/41
44	1/20	1/21	1/23	1/24	1/26	1/30
45	1/15	1/16	1/17	1/18	1/19	1/23

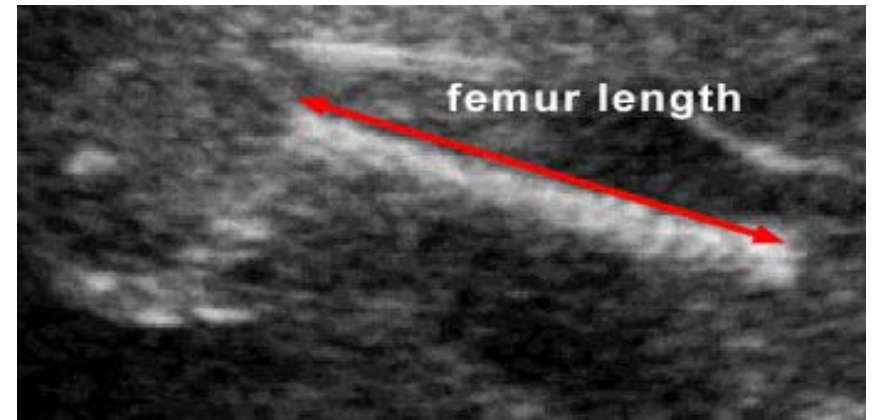
Plica nucale

- Riconosciuto nel 1985
- Marker più potente
- 40% detection rate / 0.1% falsi positivi
- Cut-off ≥ 6 mm (5 mm)



Femore

- Bassa statura
- 68% feti Down
- 50% detection rate / 5% falsi positivi
- >2DS



Omero

- Bassa statura
- 50% detection rate / 5% falsi positivi
- >2DS



Omero + Femore

- Omero + femore
 - >2DS
 - 11 RR

Pielectasia

- Conosciuto dal 1990
- 25% feti Down
- Soft marker minore
- Cut-off ≥ 4 mm



Intestino iperecogeno

- Ecogenicità uguale a quella ossea
 - Osso iliaco
- Diverse eziologie



Foci iperecogeni intracardiaci

- 16% feti Down
- 2% feti normali
- Mono o bilaterali
 - Sx +++
 - Dx +--
- Singoli o multipli



Osso nasale

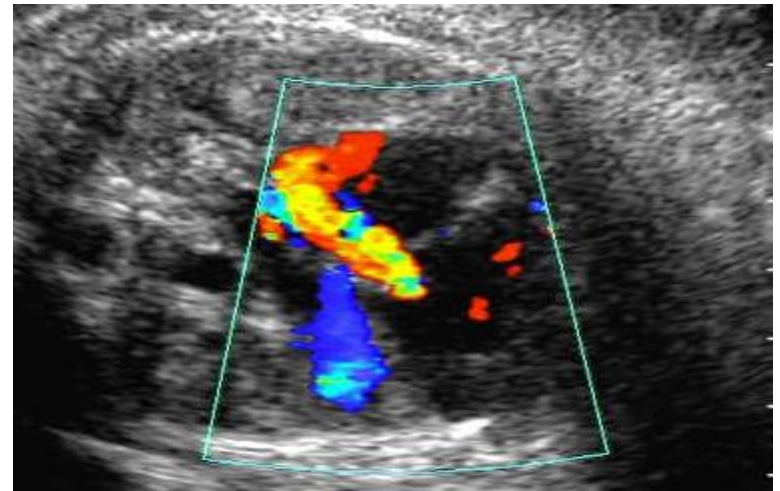
- Ipoplasia osso nasale
- 69% feti Down
- 0.5% dei feti normali
- Diagnosi
 - Testa
 - Posizione neutra



Rigurgito della tricuspide

■ Presenza

- 65% feti Down
- 9% feti normali
- Diagnosi
 - Color Doppler
 - Almeno per metà della sistole
 - Almeno 80 cm/sec
 - Procedura complessa



Ulteriori soft markers

- Sandal gap
 - Clinodattilia
 - Agenesia falange media del V dito
 - Fronte piatta
 - Lunghezza orecchio
 - Angolo iliaco
-
- Difficile standardizzazione
 - Sovrapposizione con popolazione normale



Malformazioni fetali

- Igroma cistico
- Malformazioni cardiache
- Ventricolomegalia
- Idrope
- Atresia duodenale
- Difetti agli arti
- Difetti parete anteriore
- Etc etc

Valutazione integrata

- 2 Malformazioni maggiori
 - 2 Plica nucale ≥ 6 mm
 - 1 Femore corto
 - 1 Omero corto
 - 1 Pielectasia ≥ 4 mm
 - 1 Intestino iperecogeno
 - 1 Focus intracardiaco iperecogeno
- Score ≥ 2
 - Detection rate 73%
 - Falsi positivi 4%

Calcolo del rischio

- La parola ai numeri



Il rischio di nascere

