

**UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE DIN  
CRAIOVA**

**ȘCOALA DOCTORALĂ**

**TEZĂ DE DOCTORAT**

**REZUMAT**

**EFICIENȚA PROTOCOALELOR EXTINSE DE  
EXAMINARE ECOGRAFICĂ ÎN  
DIAGNOSTICUL PRENATAL AL  
MALFORMAȚIILOR SISTEMULUI NERVOS  
CENTRAL**

**CONDUCĂTOR DE DOCTORAT:**

**PROFESOR UNIVERSITAR DOCTOR CERNEA NICOLAE**

**STUDENT-DOCTORAND:**

**FOTA (COMĂNESCU) MARIA-CRISTINA  
CRAIOVA**

**2018**

## CUPRINS

### LISTĂ DE ABREVIERI

#### **I. INTRODUCERE**

#### **II. STADIUL ACTUAL AL CUNOAȘTERII**

1. DEZVOLTAREA PRENATALĂ A SISTEMULUI NERVOS
2. EVALUAREA ECOGRAFICĂ PRENATALĂ A SISTEMULUI NERVOS CENTRAL

#### **III. CONTRIBUȚII PERSONALE**

##### 1. OBIECTIVELE STUDIULUI

##### 2. MATERIAL ȘI METODĂ

2.1. Stabilirea lotului de studiu și încadrarea pacienților în grupe de studiu

2.2. Criteriile de includere în studiu

2.3. Protocolul de evaluare

2.4. Prelucrarea statistico-matematică a datelor

##### 3. REZULTATE

3.1. Caracteristicile statistice ale populației de studiu

3.2. Tipul anomaliilor fetale ale sistemului nervos depistate

3.3. Cazuri particulare diagnosticate pe parcursul studiului

##### 4. DISCUȚII

4.1. Valoarea ecografiei de prim trimestru în depistarea prenatală a anomaliilor sistemului nervos fetal

4.2. Valoarea ecografiei din trimestrul al doilea în depistarea prenatală a anomaliilor sistemului nervos fetal

##### 5. CONCLUZII

#### **IV. BIBLIOGRAFIE**

## **I. STADIUL ACTUAL AL CUNOAȘTERII**

Ecografia a revoluționat practica obstetricală, devenind treptat un instrument banal, indispensabil în consultația prenatală. De la introducerea sa în obstetrică în urmă cu aproximativ 40 de ani, s-au înregistrat progrese impresionante în diagnosticul antenatal al malformațiilor fetale. Dacă la început ecografia oferea informații simple precum stabilirea diagnosticului de sarcină, viabilității fetale, caracterului unic sau multiplu al sarcinii, localizarea placentei și elemente de biometrie fetală, tehnicile actuale permit diagnosticarea unor anomalii anatomice de finețe, predicția unor complicații obstetricale și chiar detecția anemiei fetale.

Importanța ecografiei în medicina materno fetală, a dus la elaborarea unor protocoale de examinare de către societăți precum ACOG (The American Congress of Obstetrician and Gynecologists), ISUOG (International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology), AIUM (American Institute of Ultrasound in Medicine) și ACR (American College of Radiology) în scopul uniformizării limbajului medical și asigurării unei asistențe medicale egale pentru toate gravidele. La momentul actual, datorită faptului că cele mai multe anomalii congenitale se înregistrează în populația de paciente încadrate ca neavând nici un risc cunoscut, societățile de profil au stabilit ca evaluarea ecografică din trimestrul al doilea să facă parte din îngrijirea prenatală standard. Din păcate, din motive logistice precum și datorită lipsei personalului calificat, capabil să efectueze o astfel de explorare, nu toate sistemele de sănătate pot să ofere gravidelor o astfel de examinare.

Deși rolul evaluării ecografice a anatomiei fetale din trimestrul al doilea este de necontestat, în ultimii ani s-au făcut eforturi considerabile de a scădea cât mai mult vârsta gestațională de depistare a anomaliilor fetale. Astfel că, evaluarea ecografică de la 11-13<sup>+6</sup> săptămâni câștigă din ce în ce mai mulți adepți. Datorită eforturilor profesorului Kypros Nicolaides și a echipei sale, s-a reușit implementarea unui program de screening al anomaliilor genetice în trimestrul întâi de sarcină prin introducerea translucenței nucale ca o metodă de screening pentru depistarea aneuploidiilor.

Sistemul nervos central reprezintă cel mai complex aparat al corpului uman. De aceea malformațiile apărute la acest nivel sunt asociate cu un grad major de handicap asupra individului, cu resurse terapeutice postnatale limitate și posibilități modeste de recuperare.

## **Eficiența Protocolelor Extinse De Examinare Ecografică În Diagnosticul Prenatal Al Malformațiilor Sistemului Nervos Central**

---

Studiul de față încearcă să dovedească eficiența unor protocoale extinse de examinare ecografică ce includ și evaluarea unor markeri în diagnosticul precoce al malformațiilor nervoase fetale și posibilitatea implementării acestora ca metode de screening în scopul de a crește procentul patologiei sistemului nervos detectată în primul trimestru și scăderii vârstei gestaționale a diagnosticului antenatal.

Neurosonografia fetală și neonatală este o explorare extrem de informativă, noninvazivă cu un aport extrem de important în stabilirea diagnosticului. Evaluarea prenatală a creierului fetal se realizează atât prin abord transabdominal cât și prin abord transvaginal. În momentul de față, neurosonografia fetală se recomandă pacienților cu risc crescut de malformații fetale ale sistemului nervos central, sau la care s-a suspectat o astfel de malformație cu ocazia examinărilor anterioare. În consecință, neurosonografia fetală nu este folosită în mod universal sau accesibilă în orice circumstanță, fiind condiționată de nevoia unor echipamente performante scumpe și a unui personal calificat, special instruit.

Una dintre cele mai controversate întrebări privind examinarea ecografică prenatală este: "*cine este calificat să efectueze examinarea ecografică?*". Răspunsul adecvat este: "*personalul medical calificat ce deține atestat de Ultrasonografie Obstetricală*". Deși există o dispută permanentă între radiologi și obstetricieni cu privire la personalul calificat în efectuarea și interpretarea examinării ecografice, ghidurile actuale susțin că atâta timp cât examinatorul este instruit adecvat, respectă standardul minim de examinare și îndeplinește criteriile de performanță, specialitatea acestuia nu contează.

## **II. CONTRIBUȚII PERSONALE**

### **1. OBIECTIVE**

Studiul a avut drept obiectiv principal stabilirea oportunității unei evaluări extinse a sistemului nervos central începând cu primul trimestru de sarcină cu scopul de a crește procentul patologiei sistemului nervos central fetal diagnosticată și de a scădea dramatic vârsta gestațională a diagnosticului antenatal. Studiul a fost centrat pe eficiența diagnosticului în primul trimestru de sarcină și în trimestrul al doilea precoce (15-19 săptămâni) în încercarea de a răspunde la mai multe întrebări și de a verifica mai multe ipoteze de lucru lansate de echipa centrului nostru de cercetare sau de alte centre internaționale:

## Eficiența Protocolelor Extinse De Examinare Ecografică În Diagnosticul Prenatal Al Malformațiilor Sistemului Nervos Central

---

1. Putem diagnostica acrania/ anencefalia de la 8-10 săptămâni? Dar holoprozencefalia?
2. Putem diagnostica spina bifida de la 11-14 săptămâni într-un procent rezonabil de cazuri (> 70%)? Aici am analizat pe lotul nostru eficiența mai multor metode de screening: translucența intracraniană, raportul BS/BSOB (trunchi cerebral/distanța trunchi cerebral-os occipital), evaluarea directă a coloanei vertebrale, evaluarea paralelismului pedunculilor cerebrali, raportul dintre suprafața plexurilor coroide și suprafața craniului (CP/HA) – metodă propusă de centrul nostru de cercetare.
3. Putem scădea vârsta diagnosticării ageneziei de corp calos la 15-19 săptămâni? Dar la 11-14 săptămâni? Ce procent de feți cu CSP absent la 11-14 săptămâni au agenezie de corp calos? Ce procent din cei cu CSP la 15-19 săptămâni au agenezie de corp calos? Care este rata de vizualizare satisfăcătoare a corpului calos la 15-19 săptămâni?
4. Cât de devreme putem diagnostica ventriculomegalia? Există semne care să sugereze un risc crescut pentru ventriculomegalie sau hidrocefalie?
5. Patologia fosei cerebrale posterioare – cât de devreme putem diagnostica sindromul Dandy –Walker? Este posibil diagnosticul în primul trimestru?

### 2. MATERIAL ȘI METODĂ

Am realizat un studiu prospectiv ce a inclus un număr de 3276 de paciente care s-au prezentat în acest intervalul 1.10.2015 – 01.09.2018, din diverse motive având o vârstă gestațională cuprinsă între 8 și 10 săptămâni și 6 zile de amenoree. Pacientele au fost supuse unor examinări seriate conform unor protocoale ce s-au concentrat pe patru grupe de vârstă gestațională.

Grupele de vârstă gestațională au fost încadrate astfel:

- **grupa 1- trimestrul I precoce** - s-au examinat pacientele cu sarcini cuprinse între 8 și 10 săptămâni și 6 zile de amenoree, cu scopul încercării detectării precoce a acraniei și anencefaliei și analizării semnelor incipiente ale unor altor malformații fetale cum ar fi holoprozencefalia și spina bifida;
- **grupa 2: trimestrul întâi** - au fost examinate pacientele cu vârsta sarcinii cuprinsă între 11 și 14 săptămâni de amenoree în scopul detectării spinei bifida,

## Eficiența Protocolelor Extinse De Examinare Ecografică În Diagnosticul Prenatal Al Malformațiilor Sistemului Nervos Central

---

encefalocelului, anomaliilor de fosă cerebrală posterioară și semnelor incipiente ale ageneziei de corp calos;

- **grupa 3: trimestrul al doilea precoce** - au fost examinate gravidele cu vârste cuprinse între 15 și 19 săptămâni de amenoree, ținta diagnosticului fiind detectarea spinei bifide, anomaliilor de fosă cerebrală posterioară, ventriculomegaliei, semnelor ageneziei de corp calos;
- **grupa 4: trimestrul al doilea** - au fost examinate gravidele cu vârste gestaționale cuprinse între 20 și 24 de săptămâni de amenoree având ca target detectarea anomaliilor cerebrale nediate diagnosticate în cadrul etapelor precedente și confirmarea/infirmitatea suspiciunilor în cazul neclarităților de diagnostic.

Toate pacientele au fost informate cu privire la studiu, includerea făcându-se numai după obținerea consimțământului scris al pacientei.

În cadrul grupei a doua de studiu, am analizat o serie de markeri, în scopul detectării unor semne indirecte de spina bifida, agenezie de corp calos și malformație Dandy-Walker. La această grupă am efectuat un studiu prospectiv, în care am evaluat cazurile depistate pe perioada studiului și o serie de studii retrospective, în care am inclus și cazuri detectate în departamentul nostru înainte de perioada de studiu, cu scopul de a evalua o serie de markeri noi sau deja consacrați pe loturi restrânse de cazuri, cu scopul de a evalua rata de detecție și diferențele interobservator pentru fiecare marker.

Datele statistice au fost prelucrate folosind programul Microsoft Excel (Microsoft Corp., Redmond, WA, USA), împreună cu programul IBM SPSS Statistics 20.0 (IBM Corporation, Armonk, NY, USA) și suita XLSTAT pentru MS Excel (Addinsoft SARL, Paris, Franța). Informațiile obținute pe parcursul studiului, au fost stocate în fișiere de tip Microsoft Excel, fiind prelucrate statistic ulterior, în scopul analizării relațiilor dintre datele clinice și paraclinice ale pacienților. Prelucrarea secundară a datelor a presupus analiza descriptivă a lotului în funcție de diferiți parametri. Am efectuat calcularea parametrilor statistici fundamentali, media și deviația standard, a coeficientului de variație, precum și calculul coeficientului de regresie. După calcularea acestor indicatori statistici am efectuat reprezentarea grafică a acestora.

### **3. REZULTATE**

Au fost incluse în studiu un număr de 3276 de paciente care s-au prezentat în clinică în intervalul 1.10.2015 – 01.09.2018 la o vârstă gestațională cuprinsă între 8 săptămâni și 10 săptămâni și 6 zile de amenoree. Toate pacientele incluse în studiu au respectat un protocol de examinare constând în efectuarea unor ecografii seriate pe parcursul a patru perioade de sarcină. 3276 de cazuri au parcurs prima etapă, 3093 au parcurs primele două etape, 2912 primele 3 etape. Întregul protocol a fost aplicat unui număr de 2775 de paciente, restul fiind excluse din studiu datorită nerespectării etapelor acestuia sau datorită întreruperii sarcinii din motive independente de existența unor anomalii ale SNC.

În cadrul studiului au fost depistate 28 de cazuri de anomalii fetale de sistem nervos: 5 cazuri de anencefalie/ acranie, 5 cazuri de spina bifida, 2 cazuri de holoprozencefalie, 2 cazuri de hidrocefalie, 1 caz de hidranencefalie, 4 cazuri de agenezie de corp calos, 3 cazuri de mega cisterna magna, 5 cazuri de ventriculomegalie (au fost încadrate conform diagnosticului final de la 20 – 24 săptămâni), 1 caz de malformație Dandy Walker. Aceste malformații au fost depistate în diverse etape ale studiului. În cazul anomaliilor incompatibile cu viața, pacientelor le-a fost oferită posibilitatea de a întrerupe sarcina în acord cu prevederile legislației actuale.

În ceea ce privește distribuția statistică a lotului de studiu, am obținut următoarele rezultate: diferențe de distribuție ne semnificative statistic a unor parametri precum: *vârsta* (p Chi pătrat=0,21), *paritatea* (p Chi pătrat=0,240), *mediul de proveniență* (p Chi pătrat=0,517), *consumul de tutun* (p Chi pătrat=0,679), diferențe de distribuție semnificative statistic a unor parametri precum: *nivelul de educație* (p chi pătrat=0,008), *indicele de masă corporală (IMC)* (p Chi pătrat=0,003), diferențe de distribuție înalt semnificative statistic a unor parametri precum: *motivele prezentării* (p Chi pătrat=0,000006) și *starea civilă* (p Chi pătrat=0,00078). Datorită heterogenității populației de studiu, unii din parametri statistici au fost în concordanță cu literatura de specialitate, alții nu.

**În cadrul primei grupe de examinare**, am detectat 4 cazuri de acranie/anencefalie, un procent de 14,28% din totalul anomaliilor depistate de-a lungul studiului. Toate pacientele au optat pentru întreruperea sarcinii, după o consiliere adecvată, și numai una a optat pentru evaluarea ADN-ului fetal din sângele matern, care s-a dovedit a fi normal.

## Eficiența Protocolelor Extinse De Examinare Ecografică În Diagnosticul Prenatal Al Malformațiilor Sistemului Nervos Central

A *doua grupă de examinare* a presupus evaluarea unui număr de 3093 de paciente și a detectat un caz de acranie care nu a fost detectat la examinarea anterioară, două cazuri de holoprocencefalie și patru cazuri de spina bifida. Un caz de spina bifida nu a fost detectat la 11-14 săptămâni, fiind diagnosticat în cadrul etapei a treia de studiu. Detecția cazului de acranie a fost facil datorită aspectelor ecografice clasice iar pacienta a optat pentru întreruperea sarcinii, refuzând însă diagnosticul genetic din motive personale. Cele două cazuri de holoprocencefalie s-au dovedit a fi forme alobare, un caz fiind recurent, cuplul având în istoricul personal o sarcină întreruptă pentru trisomie 13. Toate pacientele au optat pentru întrerupere.

În cadrul acestui grup am efectuat două studii, unul prospectiv și unul retrospectiv, unde am evaluat valoarea unor semne indirecte de spina bifida ca metode de screening, concentrându-ne atenția asupra unui raport propus de departamentul nostru raportul CP/HA (suprafața plexurilor coroide/suprafața craniului).

Analiza markerilor din studiul prospectiv (transluența intracraniană, evaluarea coloanei vertebrale, raportul BS/BSOB (trunchi cerebral/distanța trunchi cerebral-os occipital), raportul dintre suprafața plexurilor coroide și suprafața craniului (CP/HA)) a avut următoarele rezultate:

<b>Tabelul 1 – Analiza markerilor pentru diagnosticul spinei bifida – studiul prospectiv</b>			
<b>Marker de diagnostic</b>	Feții normali (valoarea medie)	Feții cu spina bifida	Rata de detecție
<b>Transluența intracraniană</b>	2,023	Anormală Cazul nedagnosticat IT=1,51 mm	80%
<b>Evaluarea coloanei vertebrale</b>	Normal	Aparent normal pentru 2 cazuri Anormală pentru 3 cazuri Cazul nedagnosticat a avut coloană normală	40%
<b>BS/BSOB</b>	0,755	1,618 Cazul nedagnosticat BS/BSOB =0,98	80%
<b>CP/HA</b>	0,3021	0,3826 Cazul nedagnosticat CP/HA = 0,339	80%



## Eficiența Protocolelor Extinse De Examinare Ecografică În Diagnosticul Prenatal Al Malformațiilor Sistemului Nervos Central

Am remarcat două aspecte interesante: niciunul din markerii utilizați nu a generat rezultate fals pozitive, același caz a fost ratat de toți markerii la 11 săptămâni – este posibil ca o examinare mai aproape de 13 săptămâni și 6 zile să fi avut alt rezultat. Rata de detectie a fost de 80% pentru toți markeri indirecți (translucența intracraniană, BS/BSOB, CP/HA).

Studiul retrospectiv: Pentru analiza metodelor de screening în primul trimestru am creat un lot de 100 de cazuri în care am inclus 7 cazuri diagnosticate în centrul nostru înaintea începerii studiului prezent, lărgind astfel lotul de cazuri patologice la 12 cazuri (88 cazuri cu coloana normală, 12 cazuri cu spina bifida). Pentru analiza diferențelor interobservator, toate cazurile au fost evaluate de doi examinatori experimentați. Ambii examinatori au beneficiat de imagini statice 2D și de volume 3D ale craniului fetal. În cadrul studiului retrospectiv am evaluat următorii markeri: translucența intracraniană, raportul BS/BSOB, paralelismul pedunculilor cerebrali, raportul CP/HA, semnul caracatiței. Pentru acești markeri am urmărit rata de detecție, sensibilitatea, valoarea predictivă pozitivă și negativă; pentru markeri măsurabili am urmărit și diferențele interobservator. Rezultatele obținute sunt evidențiate mai jos (tabel 2). Markerii au avut performanțe conform așteptărilor și apropiat de literatura de specialitate, cu un plus pentru markerii măsurabili. Un aspect interesant a prezentat evaluarea cazului nedagnosticat în studiul prospectiv- acesta a fost diagnosticat de doi dintre markerii folosiți de către cel de-al doilea examinator – un marker măsurabil (raportul BS/BSOB) și un marker subiectiv – “octopus sign”(semnul caracatiței).

**Tabelul 2– Valoarea indicatorilor statistici ai markerilor evaluați**

Marker	Examinator	Sensibilitate	Specificitate	Valoare predictivă pozitivă	Valoare predictivă negativă	Risc relativ (95% CI)
Translucența intracraniană	EX1	91.67%	98.86%	91.67%	98.86%	80.67 (4.70 - 1383.35)
	EX2	91.67%	98.86%	91.67%	98.86%	80.67 (4.70 - 1383.35)
Raportul BS/BSOB	EX1	91.67%	98.86%	91.67%	98.86%	80.67 (4.70 - -)

**Eficiența Protocolelor Extinse De Examinare Ecografică În Diagnosticul Prenatal Al Malformațiilor Sistemului Nervos Central**

						1383.35)	
Evaluarea paralelismului pedunculilor cerebrali	<b>EX2</b>	100.00%	98.86%	92.31%	100.00%	-	
	<b>EX1</b>	75.00%	97.73%	81.82%	96.63%	24.27	
						(3.57	-
						164.98)	
Raportul CP/HA	<b>EX2</b>	66.67%	100.00%	100.00%	95.65%	-	
	<b>EX1</b>	91.67%	98.86%	91.67%	98.86%	80.67	
						(4.70	-
						1383.35)	
Evaluarea subiectivă a semnului caracatiței (“octopus sign”)	<b>EX2</b>	91.67%	98.86%	91.67%	98.86%	80.67	
						(4.70	-
						1383.35)	
	<b>EX1</b>	83.33%	96.59%	76.92%	97.70%	33.46	
						(4.98	-
						224.94)	
	<b>EX2</b>	91.67%	97.73%	84.62%	98.85%	73.62	
						(6.16	-
						880.11)	

Pentru raportul BS/BSOB am constatat că diferențele înregistrate interobservator nu diferă în mod semnificativ statistic, rezultatul testului Student fiind  $p=0.215 > 0,05$ , deci peste pragul maxim admis care arată semnificație statistică. Efectuând testul Student, am demonstrat că există o diferență înalt semnificativă între valorile raportului BS/BSOB ale cazurilor cu spina bifida și cele ale feților normali., feții cu spina bifida având valori semnificativ mai mari comparativ cu feții normali.

În cazul raportului raportul CP/HA diferențele între examinatori au fost chiar mai mici și nici ele nu diferă în mod semnificativ statistic, rezultatul testului Student fiind  $p=0.426 > 0,05$ . Efectuând testul t Student, am demonstrat că există o diferență înalt semnificativă între valorile raportului CP/HA ale cazurilor cu spina bifida și cele ale feților normali, cei din lotul

## **Eficiența Protocolelor Extinse De Examinare Ecografică În Diagnosticul Prenatal Al Malformațiilor Sistemului Nervos Central**

---

de studiu având valori semnificativ mai mari decât ceilalți ( $p=3.08 \times 10^{-15} < 0.001$ ).

Am suspectat un caz de malformație Dandy Walker la 12 săptămâni și 6 zile – pe baza translucenței intracraniene crescute și a aspectului particular al "semnului caracatiței" descris de Elena Andreeva. Totuși certitudinea diagnostică și întreruperea sarcinii a avut loc la 18 săptămâni de amenoree.

De asemenea, am încercat detectarea ageneziei de corp calos (ACC) la 11-14 săptămâni. Metoda propusă de noi este o adaptare a unui semn din trimestrul doi – absența cavum septum pellucidum. Am monitorizat ulterior câte din aceste cazuri au fost cazuri cu agenezie de corp calos. Rata diagnosticului a fost de 75% (3/4) cu o rată de fals pozitive de 14 cazuri și 1 caz fals negativ. Retrospectiv am ales aleator imaginile din primul trimestru de la 96 de cazuri de feți normale ecografic, și cele 4 cazuri de ACC diagnosticate pe parcursul studiului. Imaginile au fost evaluate de către doi examinatori care au trebuit să stabilească diagnosticul de ACC fiecare prin evaluarea unui singur marker: aspectul CSP (examinatorul 1) sau raportul mezencefal/falx cerebri (examinatorul 2). Singura informație care a fost pusă la dispoziție a fost aceea că între cele 100 de cazuri există și cazuri de ACC. Rata de detecție a fost de 100% prin utilizarea evaluării CSP cu o rată extrem de mare de rezultate fals pozitive : 12 rezultate fals pozitive pentru 4 diagnostice corecte ; metoda Lachman – Nicolaidis a diagnosticat 75% din cazuri cu 5 diagnostice fals pozitive. Ambele metode sunt limitate ca utilizare în screening dar sunt utile ca un semnal de alarmă, pentru încadrarea unor paciente într-un grup de risc cu reevaluarea cu atenție a SNC sau dirijarea către un for superior la evaluarea următoare.

***Cea de-a treia grupă de studiu*** a permis confirmarea malformației Dandy-Walker și a detectat 1 caz nou de spina bifida, 3 cazuri de ventriculomegalie (două ușoare și unul moderat), 4 cazuri de ventriculomegalie borderline, două cazuri de dangling plexus și 3 cazuri de mega cisterna magna. S-a ridicat suspiciunea în 4 cazuri de agenezie de corp calos care au fost toate confirmate la 22 de săptămâni – încadrarea a fost făcută pe baza unor semne indirecte (absența cavum septum pelucidum și prezența colpocefaliei), vizualizarea directă fiind încă dificilă. Confirmarea și încadrarea finală a ventriculomegaliilor a avut loc la 20-24 de săptămâni, iar unele dintre aceste anomalii precum cazurile de mega cisterna magna și ventriculomegalia au beneficiat de tehnici complementare de diagnostic imagistic precum RMN-ul fetal în trimestrul al treilea de sarcină.

## Eficiența Protocolelor Extinse De Examinare Ecografică În Diagnosticul Prenatal Al Malformațiilor Sistemului Nervos Central

---

*A patra grupă de studiu* a diagnosticat 3 cazuri de ventriculomegalie ușoară, toate suspectate de la 15-19 săptămâni, 2 cazuri de ventriculomegalie moderată, una cu aspect normal la examinarea anterioară și două cazuri de hidrocefalie, din care doar una a fost suspectată la 15-19 săptămâni. Cazurile de hidrocefalie au optat pentru întreruperea sarcinii. Tot în cadrul acestei etape am depistat un caz de hidranencefalie la o pacientă cu varicelă, consumatoare de alcool și etnobotanice pe parcursul sarcinii. Întreruperea sarcinii a avut loc fără evenimente obstetricale.

În cadrul studiului am depistat o serie de *anomalii care nu au putut fi incluse în studiu* datorită nerespectării criteriilor de includere: un caz de encefalocel la 16<sup>+5</sup> săptămâni, un caz de acranie la 29<sup>+3</sup> săptămâni și un caz de holoprocencefalie alobară la 32 de săptămâni. De asemenea am depistat un caz de anevrism de venă Galen la 34 de săptămâni la o pacientă care în cadrul studiului a avut toate examinările negative. Acest fapt subliniază încă o dată natura dinamică a dezvoltării SNC fetal, precum și importanța unui protocol extins de examinare a SNC, inclusiv în trimestrul al treilea.

### 4. CONCLUZII

Anomaliile sistemului nervos reprezintă o problemă extrem de importantă de sănătate publică cu impact major atât medical, cât și social și economic. De aceea, elaborarea unor protocoale cât mai extinse de urmărire a sarcinii și respectarea acestor protocoale este obligatorie.

În urma studiului efectuat am reușit creionarea unore *avantaje* reale ale unui protocol extins de examinare, precum și utilitatea implementării acestui protocol extins în screeningul antenatal al malformațiilor fetale.

Un protocol extins de examinare permite:

- diagnosticul anomaliilor la o vârstă precoce de sarcină;
- trasarea unei baze științifice pentru upgradarea protocoalelor standard;
- avortul terapeutic la o vârstă gestațională cât mai mică, cu consecințe negative minime și restabilirea cât mai rapidă a fertilității cuplului;
- scăderea numărului de nou-născuți cu astfel de patologie datorită posibilităților oferite gravidei de întrerupere a sarcinii în conformitate cu prevederile legale ;

## Eficiența Protocolelor Extinse De Examinare Ecografică În Diagnosticul Prenatal Al Malformațiilor Sistemului Nervos Central

---

- scăderea cheltuielilor derivate din asistența medicală și socială a unor astfel de persoane atât din partea cuplului cât și din partea societății datorită diagnosticului malformațiilor sistemului nervos central, cu întreruperea consecutivă a sarcinii.
- selectarea cazurilor care pot beneficia de chirurgie fetală

În particular, studiul de față a demonstrat că :

- putem diagnostica acrania de la 8-10 săptămâni în 80% din cazuri.
- putem diagnostica spina bifida la 11-14 săptămâni în 80% din cazuri.
- putem diagnostica forma completă de agenezie de corp calos la 15-19 săptămâni.
- putem încadra într-o grupă de risc crescut majoritatea pacientelor care vor dezvolta ventriculomegalie de la 15-19 săptămâni.
- putem suspecta malformația Dandy –Walker de la 11-14 săptămâni.

Ca orice metodă de screening, și această evaluare extinsă prezintă o serie de *dezavantaje*, dezavantaje de care trebuie să se țină cont în momentul luării în evidență a gravidei:

- costurile mari ale unui asemenea tip de protocol în practica de zi cu zi;
- creșterea timpului de evaluare a pacientei, secundar cu creșterea costurilor de examinare;
- necesitatea unei aparaturi de ultimă generație, sofisticată și scu un preț ridicat;
- necesitatea creșterii gradului de instruire a personalului medical și punerea la curent cu toate informațiile noi apărute în domeniul medicinei materno-fetale.

În țara noastră, în majoritatea cazurilor, screeningul anomaliilor fetale de trimestrul întâi se efectuează cu ocazia evaluării translucenței nucale de la 11-13 săptămâni și șase zile. Totuși datorită unui nivel de educație sanitară scăzut, în special a pacientelor din mediul rural, adresabilitatea și accesibilitatea pacientelor la o astfel de ecografie este suboptimală. Astfel că pacientele sunt evaluate în teritoriu de către medicii de familie sau obstetricieni fără competențe de medicină materno-fetală, cu resurse logistice limitate, fapt ce explică incidența încă crescută la naștere a anomaliilor fetale de toate tipurile în țara noastră. În consecință o instruire a personalului din teritoriu este imperios necesară, deoarece aceștia sunt furnizorii de medicină primară, și de cele mai multe ori singura autoritate ce urmărește gravida de la datare și până la naștere. Astfel că, deși aceștia nu pot diagnostica anomaliile fetale sofisticate

## **Eficiența Protoalelor Extinse De Examinare Ecografică În Diagnosticul Prenatal Al Malformațiilor Sistemului Nervos Central**

---

precum defectele de tub neural, holoprozencefalia sau acrania, pot semnala o abatere de la normal și direcționa pacienta către un for superior.

Implementarea programelor de screening și respectarea acestora atât de către medicii din teritoriu cât și de către gravidele luate în evidență, elaborarea unor strategii de educație prenatală, instruirea factorului uman și dotarea cât mai multor unități sanitare cu aparatură de ultimă generație reprezintă cheia pentru eficientizarea diagnosticului prenatal al tuturor malformațiilor fetale.