
PROTOCOL CLINIC

ECOGRAFIA DE SCREENING DIN TRIMESTRUL I (11–13+6 SĂPTĂMÂNI)

Precizări

Emitent: Fundația de Medicină Fetală România

Denumire document: Protocol clinic- ecografia de screening din trimestrul I (11–13+6 săptămâni)

Domeniu: Medicină materno–fetală

Coordonator științific: Dr. Apostol Livia Mihaela, Medic specialist Medicină Materno–Fetală

Revizuit de: Dr. Ana-Maria Vayna, Medic specialist Medicină Materno–Fetală

Prezentul protocol are rolul de a standardiza efectuarea ecografiei de screening din trimestrul I (11–13+6 săptămâni) și conduita ulterioară în funcție de rezultatele ecografice și de screeningul genetic. Documentul nu înlocuiește raționamentul clinic individual și nu poate acoperi toate situațiile particulare. În funcție de infrastructura locală, resursele disponibile și specificul fiecărei unități, pot exista adaptări ale circuitelor interne.

1. Scop și domeniu de aplicare

Protocolul stabilește pașii standardizați pentru ecografia de screening din trimestrul I, incluzând:

- confirmarea viabilității și datarea sarcinii;
- evaluarea anatomiei fetale corespunzătoare vârstei gestaționale;
- identificarea sarcinilor multiple și stabilirea corionicității;
- screening pentru aneuploidii (dacă pacienta consimte);
- screening pentru preeclampsie (unde este implementat);
- stratificarea riscului și trimiterea către investigații suplimentare (NIPT/TPNI, manevre invazive, evaluări țintite).

2. Definiții și interval de examinare

STANDARD: ecografia de trimestru I este o examinare de rutină, recomandată tuturor gravidelor, dacă resursele sunt disponibile.

STANDARD: examinarea se realizează la 11–13+6 săptămâni (CRL 45–84 mm).

3. Principii de consiliere și consimțământ

3.1. Informarea pacientei

STANDARD: înainte oricărui screening prenatal, pacienta trebuie informată despre:

- scopul examinării;
- opțiunile de screening genetic disponibile;
- performanțe și limitări (inclusiv fals-pozitive/fals-negative, eșec de testare);
- necesitatea confirmării diagnostice prin testare invazivă în caz de rezultat pozitiv la screening.

3.2. Paciente care refuză screeningul genetic

Unele paciente pot refuza screeningul pentru anomalii cromozomiale.

STANDARD: ecografia de trimestru I se efectuează în continuare.

RECOMANDARE: se măsoară markerii ecografici relevanți (ex. NT, os nazal, DV, TR), deoarece pot sugera defecte cardiace sau alte anomalii structurale.

STANDARD: dacă pacienta refuză screeningul genetic, raportul NU va include „risc calculat pentru trisomii”, ci doar constatări ecografice și recomandări clinice.

4. Obiectivele ecografiei de 11–13+6 săptămâni

STANDARD: obiectivele examinării sunt:

1. demonstrarea viabilității fetale;
2. datarea sarcinii prin CRL;
3. diagnosticarea sarcinii multiple și determinarea corionicității/amnionicității;
4. excluderea anomaliilor structurale majore detectabile în trimestrul I;
5. screening pentru aneuploidii (dacă pacienta consimte);
6. screening pentru preeclampsie (dacă pacienta consimte).

5. Organizare și responsabilități

STANDARD: examinarea este efectuată de medic cu competență în ultrasonografie obstetricală nivel II și/sau medicină materno-fetală, conform practicii naționale.

RECOMANDARE: în sarcini cu risc înalt sau cu suspiciune de anomalii, se recomandă evaluare într-un centru terțiar de medicină materno-fetală.

6. Procedura standard de examinare, măsurători, anatomie, documentare și stocare imagini (11–13+6 săpt.)

A. Înainte de scanare (pregătire și consiliere)

- explicarea scopului examinării;
- obținerea consimțământului pentru screening aneuploidii (dacă pacienta dorește);
- completarea datelor clinice: date demografice, istoric medical și obstetrical;
- măsurarea greutății și înălțimii;
- măsurarea tensiunii arteriale și calcul MAP (mean arterial pressure)
- recoltare sânge pentru free β -hCG și PAPP-A

B. Examinarea ecografică

STANDARD: se efectuează transabdominal.

OPȚIUNE: transvaginal dacă nu se obțin imagini adecvate.

B1. Confirmare și biometrie

- confirmarea viabilității fetale (BCF în timp real, preferabil M-mode);
- măsurare CRL (standard);
- frecvența cardiacă fetală.

B2. Sarcina multiplă

- stabilirea numărului de feți vii;
- determinarea corionicității/amnionicității (semn **T** sau **λ /lambda**).

B3. Markeri de screening pentru aneuploidii

- transluența nucală (NT/TN) – în mm, cu magnificare adecvată;
- os nazal: prezent/absent;
- ductus venosus: unda „a” normală/inversată $\pm$ PIV/DVPI;
- regurgitare tricuspidiană (TR): prezentă/absentă.

B4. Doppler uterin (pentru screening PE)

- UtA PI stâng și drept (preferabil transabdominal; alternativ transvaginal).

B5. Evaluare orientativă anatomie fetală (T1 – checklist minim)

- **Cap/creier:** craniu, linie mediană, plexuri coroide, $\pm$ transluență intracerebrală (IT)
- **Față:** profil, orbite, os nazal
- **Gât:** aliniament, excludere colecții lichidiene patologice, NT

- **Torace:** perete toracic, plămâni, diafragm
- **Cord:** ritm regulat, poziție stânga, 4 camere $\pm$ tracturi de ejecție
- **Abdomen:** stomac, vezică $\pm$ rinichi
- **Perete abdominal:** inserție cordon, excludere omfalocel/gastroschizis
- **Coloană:** aliniament + tegument
- **Membre:** 4 membre cu segmente complete
- **Placentă și cordon:** localizare, aspect, $\pm$ 3 vase
- **Col uterin:** opțional, mai ales la risc de naștere prematură (preferabil ecografie TV).

C. Documentare, raport și trasabilitate

STANDARD: fiecare structură evaluată se consemnează în raport ca: „aspect normal / aspect anormal / neevaluat corespunzător”.

RECOMANDARE: se notează dificultățile tehnice (poziție fetală, obezitate, placentă anterioară etc.).

Dacă pacienta a consimțit screening genetic:

- se introduc valorile biochimice (free β -hCG, PAPP-A);
- se calculează riscul pentru trisomia 21 și trisomiile 18/13;
- se explică riscurile și opțiunile (TPNI / manevră invazivă / urmărire).

7. Screening pentru anomalii cromozomiale (screening combinat, NIPT/TPNI și categorii de risc)

7.1. Principii generale

STANDARD: screeningul prenatal are rol de estimare a riscului, nu de diagnostic.

STANDARD: diagnosticul prenatal al anomaliilor cromozomiale se stabilește numai prin testare genetică din probe obținute invaziv (CVS / amniocenteză).

7.2. Screening combinat (test combinat de trimestru I)

Definiție: testul screening combinat (T1) include vârsta maternă, translučența nucală (NT), markeri serici: PAPP-A și free β -hCG

Rezultat: risc calculat pentru trisomia 21, trisomia 18, trisomia 13

RECOMANDARE: markerii ecografici suplimentari (os nazal, DV, TR) pot crește acuratețea stratificării riscului, în centre cu experiență.

7.3 NIPT / TPNI (testare prenatală non-invazivă)

STANDARD: NIPT/TPNI este test de screening, nu test diagnostic.

STANDARD: un rezultat NIPT/TPNI „pozitiv/anormal/risc crescut” trebuie confirmat prin test invaziv înainte de orice decizie medicală majoră.
--

7.4. Categorii de risc după screeningul combinat și conduită recomandată

A) Risc scăzut (risc pentru anomalii cromozomiale comune < 1/1000)

CONDUITĂ:

- îngrijire prenatală standard;
- fără investigații suplimentare dedicate aneuploidiilor.
- NOTĂ: dacă ulterior apar markeri ecografici/anomalii structurale, se reanalizează conduita și se poate oferi testare invazivă.

B) Risc intermediar (risc pentru anomalii cromozomiale comune între 1/50 și 1/1000)

CONDUITĂ:

- se oferă NIPT/TPNI tuturor pacienților din acest grup.
- dacă NIPT/TPNI este neconcludent / fracție fetală <4% → se repetă testul; dacă se repetă eșecul → se oferă manevră invazivă.

Subgrup B1: 1/50 – 1/250 -se oferă NIPT/TPNI și/sau manevră invazivă, la alegerea pacientei după consiliere; se poate recomanda invazivă chiar și dacă NIPT este normal, în funcție de context (markeri ecografici, preferința pacientei).

Subgrup B2: 1/250 – 1/1000 -se oferă NIPT/TPNI ca opțiune principală;
--

C) Risc înalt (risc pentru anomalii cromozomiale comune > 1/50)

CONDUITĂ:

se recomandă manevră invazivă ca primă opțiune:

- CVS la 11–14 săptăm.
- amniocenteză la 16–20 săptăm.

7.5. Situații care se consideră risc înalt independent de risc calculat

- Translucență nucală > 3.5 mm
- Anomalii structurale fetale majore

8. Screening pentru preeclampsie (11–13+6 săptămâni)

STANDARD: Screeningul pentru preeclampsie se efectuează la 11+0 – 13+6 săptămâni, concomitent cu ecografia de screening din trimestrul I, cu scopul identificării gravidelor cu risc crescut de preeclampsie preterm (<37 săptămâni) și inițierii profilaxiei cu aspirină.

Metodă de screening:

Screeningul se bazează pe modelul combinat FMF și include:

- factori materni și istoric obstetrical;
- măsurarea tensiunii arteriale și calculul MAP (mean arterial pressure);
- Doppler artere uterine (UtA-PI mediu);
- markeri biochimici placentari:
 - PLGF (preferat),
sau
 - PAPP-A, acolo unde PLGF nu este disponibil.

Performanță și prag de risc:

Într-o populație predominant caucaziană, utilizarea unui prag de risc de $\geq 1:150$ permite identificarea eficientă a gravidelor cu risc crescut de preeclampsie preterm, cu o rată de detecție de aproximativ 80% și o rată de rezultate pozitive de aproximativ 15%.

Conduită în cazul pacientelor cu risc crescut:

STANDARD: Gravidele identificate cu risc crescut de preeclampsie preterm ($\geq 1:150$) beneficiază de:

- Aspirină 150 mg/zi, administrată seara,
- inițiată între 11–14 săptămâni,
- continuată până la 36 săptămâni de gestație.

NOTĂ: Profilaxia cu aspirină reduce semnificativ incidența preeclampsiei precoce și preterm, dar nu reduce incidența preeclampsiei la termen.

9. Follow-up după morfologia de trimestrul I (11–13+6 săptăm.) – plan de monitorizare personalizată

STANDARD: morfologia de trimestrul I stabilește baza pentru un plan individualizat de urmărire a sarcinii.

RECOMANDARE: follow-up-ul se adaptează în funcție de markerii ecografici, riscul genetic, istoricul obstetrical și factorii materni.

A. Calendar standard (sarcină fără risc suplimentar)

Morfologie fetală trimestrul II: 20–24 săptămâni

Morfologie fetală trimestrul III: 32–36 săptămâni

B. Monitorizarea creșterii fetale

RECOMANDARE: ecografiile de creștere la 28 și 32 săptămâni dacă există:

- PAPP-A < 0,2 MoM
- istoric de moarte fetală intrauterină (stillbirth)
- diabet zaharat matern

C. Screening pentru placentă anormal aderentă (MAP / placenta accreta spectrum)

RECOMANDARE: la pacientele cu risc, se planifică evaluare suplimentară.

Risc major - antecedente de operație cezariană și/sau miomectomie, mai ales dacă placenta este joasă / acoperă sau este <20 mm de orificiul intern.

Conduită:

- reevaluare placentară la 16 săptămâni
- trimitere către centru terțiar dacă există suspiciune de aderență anormală a placentei.

D. Screening pentru naștere prematură – supraveghere cervicală

RECOMANDARE: pacientele cu risc crescut de naștere prematură spontană sunt îndrumate către evaluare dedicată (ecografie transvaginală), între 12 și 16 săptămâni, dacă există:

- avort tardiv 16–23 săptăm.

- naștere prematură spontană / rupere premature de membrane la 24–34 săptămâni de sarcină
- istoric de procedură de conizație/ ERAD
- cerclaj sau progesteron în sarcină anterioară (chiar dacă nașterea a fost la termen)
- cerclaj în situ
- anomalii uterine congenitale

E.Indicații pentru ecocardiografie fetală – criterii și moment optim

Se recomandă ecocardiografie fetală la 13-14 săptămâni în următoarele situații:

- istoric familial CHD severă (cord univentricular etc.)
- NT $\geq 3,5$ mm

Se recomandă ecocardiografie fetală la 19–21 săptămâni în următoarele situații:

- sarcină monocorionică
- istoric familial de CHD (copil anterior sau părinte)
- NT 3-3.5 mm
- expunere la litiu
- anticorpi materni anti-Ro / anti-La
- regurgitare tricuspidiană izolată în trimestrul I
- istoric familial de cardiomiopatie (mai ales dacă un făt anterior a fost afectat)