



# Føto-Sandbjerg 2018

# Guidelines

- **Array-CGH** – revision. **Tovholder:** Olav Bjørn Petersen
- **Prænatal Exomsekventering.** **Tovholder:** Olav Bjørn Petersen.
- **1. trimester screening** – revision. **Tovholdere:** Karin Sundberg og Olav Bjørn Petersen.
- **IC Cyster.** **Tovholder:** Lisa Neerup.
- **Neurosonografisk US.** **Tovholder:** Lisa Neerup
- **Kongenitte lungemalformationer.** **Tovholder:** Puk Sandager.

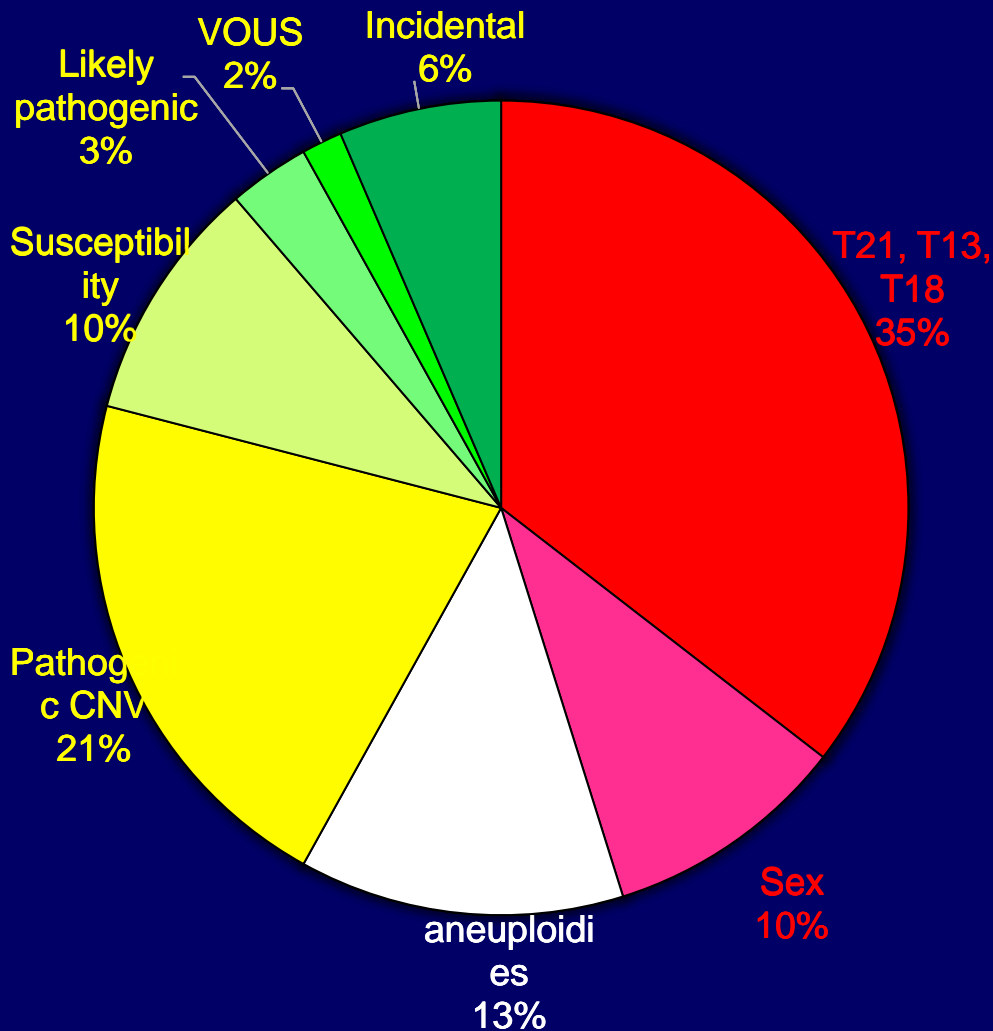
# Array resultater i risikogrupperne

## Ida Vogel

- Diagnostic gain ved anvendelse af array ved isoleret forhøjet risiko ( $>1:300$  eller PAPP-A  $<0,200$  MOM)
- 9 % havde et abnormt array – heraf 45 % fundet ved NIPT, mens yderligere 13% fundet ved karyotype, mens 34 % var ikke fundet.
- Ved meget høj risiko  $>1:50$  er der stor sandsynlighed for DS – derfor vil NIPT kunne detekteret 87 %
- Ved intermediær risiko  $1:51 - 1:300$  er der stor sandsynlighed for at barnet fejler noget andet, som ikke vil kunne detekteres med NIPT



# RISK > 1:300 OR PAPP-A < 0.2 MOM, N=575 51 ABNORMAL (9%) (CMA, 180K OLIGOARRAY)



Detectable also by

- NIPT
- Cytogenetic karyotype
- ARRAY

# Array resultater i risikogrupperne

## Ida Vogel

- Diagnostic gain ved anvendelse af array ved isoleret forhøjet risiko ( $>1:300$  eller PAPP-A  $<0,200$  MOM)
- 9 % havde et abnormt array – heraf 45 % fundet ved NIPT, mens yderligere 13% fundet ved karyotype, mens 34 % var ikke fundet.
- Ved meget høj risiko  $>1:50$  er der stor sandsynlighed for DS – derfor vil NIPT kunne detekteret 87 %
- Ved intermediær risiko  $1:51 - 1:300$  er der stor sandsynlighed for at barnet fejler noget andet, som ikke vil kunne detekteres med NIPT
- Nyt projekt der undersøger cellebaseret NIPT

# Array-CGH – revision.

## Tovholder: Olav Bjørn Petersen

- Nye enkeltkriterier uanset risiko tilbydes CVS incl array:
  - Tyk NF >3,5 mm
  - Abnorm biokemi PAPP-A<0,200 MOM og/eller HCG<0,200 MOM eller >5,0 MOM
  - Høj mors alder >45 år
- CMA *anbefales* som primære prænatale undersøgelse invasiv undersøgelse ved enhver indikation (2017)

# Array-CGH – revision.

## Tovholder: Olav Bjørn Petersen

- Nye enkeltkriterier uanset risiko:
  - Tyk NF >3,5 mm
  - Abnorm biokemi PAPP-A < 0,200 MOM og/eller HCG < 0,200 MOM eller > 5,0 MOM
  - Høj mors alder > 45 år
- CMA *anbefales* som primære prænatale undersøgelse invasiv undersøgelse ved enhver indikation (2017)
- Diagnostisk gain ved array når der er abnormiteter er 5% og 2,5 %, når der ikke er anomalier – dvs uanset indikation er der ved CMA et større diagnostisk udbytte sammenlignet med standard kromosomanalyse
- **Alle, der får lavet en invasiv test, skal tilbydes CMA uanset indikationen (2018)**

# Prænatal Exomsekventering.

**Tovholder:** Olav Bjørn Petersen.

**Opponenter:** Tanja Hartwig og Ida Kirkegaard

- SCA – CMA – Sekventering (af enkelt gener eller enkelte gener) – på baseniveau
- Det er endnu så ny en teknologi, at der ikke findes tilstrækkelig evidens, men det kan være mulighed ved misdannelser og normal array.
- Det er en kvalificeret, målrettet, designet analyse (targeteret exomanalyse) og ikke en fuld genomanalyse
- Undersøgelse fra Århus har fundet varianter, der forklarer fænotypen i 28 %
- Den diagnostiske gain afhænger fænotypen
- Problem: VOUS (Variant Of Unknown Significance)
- Svartid: 15 dag. Pris 25.000 kr



# 1. trimester screening – revision.

**Tovholdere:** Karin Sundberg og Olav Bjørn Petersen.

- Ny nomenklatur - 1. trimester og 2. trimester skanning
- NIPT –tilbud til kvinder med forøget risiko som alternativ til CVS – efter grundig information !!
- CMA – der henvises til guideline vedr CMA
- Risikoberegning incl DT fra tidligere graviditet med normalt outcome ( - øger DR og reducerer SPR)
- Enkeltkriterier (NF>3,5 mm, skæv biokemi PAPP-A<0,200 MOM og  $\beta$ -HCG<0.200 MOM eller >5,000 MOM, mors alder >45 år)
- Stor NF og ikke kromosomal sygdom
- 1. trimester skanning iht ISUOG guideline

# Intracranielle Cyster.

## Tovholder: Lisa Neerup.

**Opponentter:** Finn Stener Jørgensen og Tanja Roien Jacobsen

- Udredning
  - Neuosonografisk undersøgelse
  - MRI
  - Array
  - TORCH- parvo (ved periventriculære pseudocyster og ved porencephali)
  - Rådgivning ved neuropædiater
  - Ved fortsat graviditet opfølgning med UL
- Prognosen for extra-axiale cyster afhænger af.
  - Isolerede
  - Kromosomanomalier
  - Hjernes integritet- og ikke i så høj grad af volumen og lokalisation
  - Progression
- Periventrikulære pseudocyster
- Intraparenkymale cyster
  - Prognosen: God
- Cystisk periventrikulær leukomalaci
  - Ses sjældent prænatalt
  - Prognosen: dårlig
- Porencephali
  - Prognosen: afhænger af det afficerede område i hjernen
- Cystiske intraparenkymale tumorer
  - Prognosen: dårlig

# Neurosonografisk US.

## Tovholder: Lisa Neerup

Der bør henvises til neurosonografisk undersøgelse ved føtalmediciner i tilfælde af:

- Erkendt eller mistænkt anomali af CNS eller unormale fund lokaliseret til CNS ved 2. trimester gennemskanningen – eller såfremt de obligatoriske planer ved gennemskanningen ikke kan fremstilles.
- Øget risiko for CNS misdannelser, f.eks:
  - o Tidligere barn med CNS misdannelse
  - o Føtale ekstracerebrale misdannelser eller andre tilstande med øget risiko for CNS malformationer
  - o Føtale infektioner

Ved patologisk fund:

- MRI – supplement
- Tværfaglig konference
- Rådgivning
- Follow-up senere i graviditeten og neonatalt

# Kinder K

- Teaterforestilling om de moderne pars dilemmaer om viden og ikke viden og valg .....  
– og nok lidt provokerende sat i relief til nazi tiden.
- Kunst skal tage noget vi ikke forstår – og gøre det endnu svære for os at forstå .....

# Forskningsforedrag

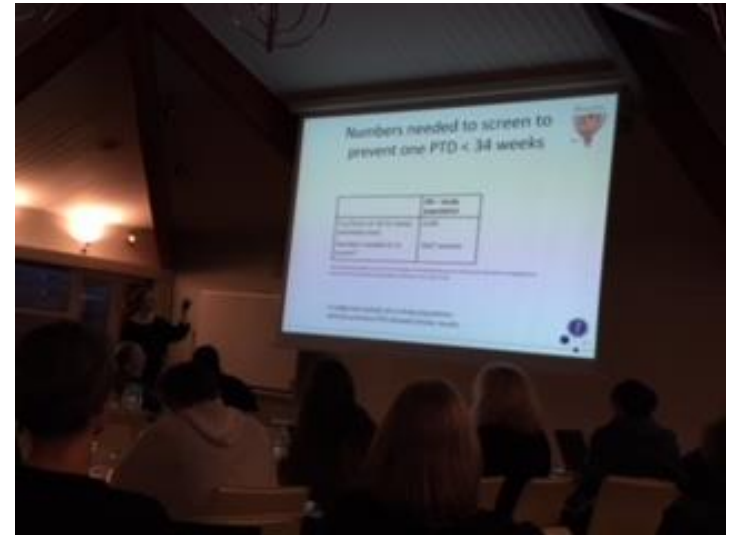
- *Camilla B. Wulff, PhD: First trimester risk assessment follow-up - risk of fetal loss after invasive testing and cervical length screening for preterm delivery.*

- multicenterstudie RH, Skejby,  
Ålborg

- 3500 deltagere

- Cervix længde målt i 1. og i 2. trimester og i uge 24. 2% havde en kort cervix

(<25 mm) i 2.trimester. 9% af disse føder pretermt. Der skal scannes 1500 for at forhindre een preterm fødsel. Flere har en kort cervix, hvis de er coniseret (7%) og der er også en øget risiko for at de føder pretermt. 1. Trimester screeningen er ikke overbevisende. Afkortningen mellem scanningerne har en betydningen



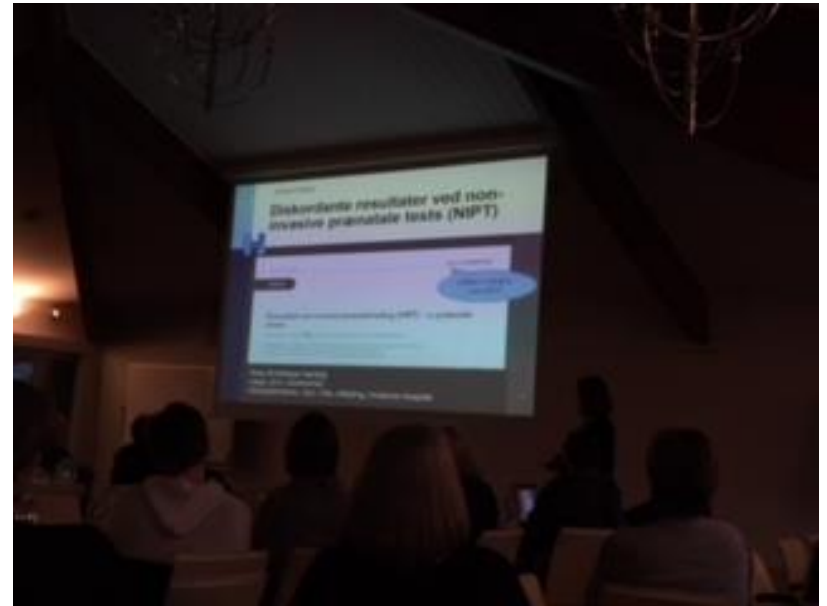
# Forskningsforedrag

- *Najaaraq Lund: Small head circumference at the 2nd trimester anomaly scan following a normal 1st trimester screening: association to chromosomal anomalies and adverse outcome. Ved cut-off Z-score HO<-2: øget risiko for kromosomanomali, CNS anomalier og abort eller stillbirth. Jo mindre HO jo større risiko for adverse outcome. Der er dog en forskel på drenge og piger – drenge har større HO end piger sv til 0,5 SD*

Z-score	-3 to -2.5	-2.5 to -2	-2 to -1.645	>-1.645
Chromosomal anomaly:				
100 (0.2)	2 (1.8)	11 (1.6)	17 (1.0)	484 (0.3)
100 (0.2)	2 (1.8)	22 (0.9)	28 (0.5)	351 (0.2)
CNS malformation:				
100 (0.2)	3 (2.3)	12 (1.7)	11 (0.6)	415 (0.2)
100 (0.2)	1 (1.0)	17 (0.7)	21 (0.4)	314 (0.2)
Miscarriage / stillbirth:				
100 (0.2)	1 (7.0)	7 (1.0)	11 (0.6)	235 (0.1)
100 (0.2)	1 (1.4)	8 (0.3)	9 (0.2)	229 (0.1)

# Forskningsforedrag

- *Tanja Schlaikjær Hartwig: Diskordante resultater ved non-invasive prænatale tests. Årsager til inconclusive svar, falsk positive eller falsk negative svar på NIPT kan være:*
  - lav føtal fraction,
  - vanished twin,
  - mosaicism,
  - maternal cancer,
  - maternal copy number variations (CNV) hos moderen



# Arbejdsgrupper

- *Uddannelsesudvalget v/Pernille Nørgaard*

Første modul af DFMS kurset har været afholdt i Ålborg i november med stor succes. Næste modul bliver afholdt senere i denne måned i Århus. Tredje modul afholdes i region Syd i april.

- *Nomenklatur og diagnosegruppen v/Richard Farlie*

Kort gennemgang af DRG2018: ingen forskel på ambulante og indlagte forløb, dannelse af sygehusforløb. Der har været katastrofale ændringer i taksterne for 2018 – tak til Olav og Richard for en meget stort arbejde, der har fået rettet disse fejl.

Der arbejdes med et LPR3, der kommer til at lette verdenen for kodning – markant 😊!!! – og den kommer i 2019 !

- *Rekrutteringsgruppen v/Mette Fabricius*

Ny arbejdsgruppe, der vil se på rekruttering, fastholdelse og arbejdsmiljø for føtalmedicinere. Man vil se på subspecialiserings-uddannelsesstillinger og dele-stillinger mellem obstetrik og føtalmedicin

- *Kursus udvalget v/Lone Nørgaard*

Ved sidste kursus Intrapartal- og akut UL i obstetrik 05.10 er der lavet videooptagelse, der bliver lagt på DFMS og DSOG's hjemmeside

06.06 Gemelli

Efterår 2018 Ansigtsmisdannelse og craniedeformiteter



# Guideline: Kongenitte lungemalformationer.

**Tovholder:** Puk Sandager.

**Opponenter:** Richard Farlie og Nina Gros.

- Ved fund af lungeanomalier anbefales *grundig gennemskanning* af de øvrige organsystemer.
- *MR skanning* kan benyttes supplerende til ultralydsskanning til bekræftelse af diagnosen og bør overvejes i tilfælde hvor hele lungen er involveret, ved bilaterale eller komplekse læsioner, ved hydrops, ved nedsat indblik eller hvis diagnosen er uklar.
- Ved fund af CPAM anbefales invasiv diagnostik med *kromosom mikroarray* (CMA)
- Der anbefales *kontrol med ultralydsskanning* gennem graviditeten mhp. at følge udviklingen af lungelæsionens størrelse (CVR – CPAM volumen/HC) og identificere evt. udvikling af polyhydramnios og hydrops.
- Ved  $CVR \geq 1,6$  og  $GA < 26$  uger rådes til *hyppige kontroller*, og meget hyppige hvis der er tegn til begyndende hydrops.
- *Ekspekterende holdning* anbefales uanset størrelse af CPM, hvis der ikke er mediastinal forskydning eller udvikling af pleural effusion og/eller hydrops.
- Ved tilkomst af hydrops er der stor risiko for intrauterin død, og der er indikation for *intervention*.
- Der anbefales *fødsel* på hospital med højt specialiseret pædiatrisk funktion.

# Guidelines 2019

Overskrift	Guidelinetype	Fremlægning	Tovholder	Status
Indikation for fosterhjerteskaning	Revision	2019	Lene Sperling og Vibike Gjørup	
Hydronefrose og indikation for invasiv prøve	Guideline	2019	Lars H. Pedersen	
2. trimester aborter evt fælles med gynækologerne (incl føtocidium)	DFMS guideline	2019	Mette Fabricius	Igang
Første trimester biomarkører til prediktion af adverse outcome	Revision	2019	Ulrik Anderson	
Diaphragmahernier	DFMS guideline	2019	Lene Sperling	Igang
Føtal anæmi	Fælles DSOG /DFMS guideline	2019	Lone Nørgaard	
Maternelle virale infektioner	Fælles DSOG /DFMS guideline	2019		
Peripartum UL	Fælles DSOG /DFMS guideline	?	Karen Wøjdemann ?	
1. Trimester screening for præeclampsi	statusdokument	2019	Charlotte Ekelund ? Anne-Cathrine Gjerris ? Line Rode	