

Titel

Gennemskanning af fosteret for misdannelser

Forfattere:

Navn: Trine Dalsgaard Jensen	Stilling: reservelæge	Arbejdssted: AUH, Skejby
Navn: Vibike Gjørup	Stilling: overlæge	Arbejdssted: AUH, Skejby
Navn: Ida Sejersdahl Kirkegaard	Stilling: afdelingslæge	Arbejdssted: AUH, Skejby
Navn: Richard Farlie	Stilling: overlæge	Arbejdssted: HEV, Herning
Navn: Eva Hoseth (tovholder)	Stilling: overlæge	Arbejdssted: AAU, Aalborg

Korrespondance:

Eva Hoseth: evho@rn.dk

Status

Første udkast: **Guideline udarbejdet til FØTO-Sandbjerg 2009**

Vibeke Brocks, Eva Hoseth, Nina Gros Pedersen, Anne-Cathrine Shalmi, Lene Sperling, Kirsten Søgaard, samt Olav Bjørn Petersen og Ann Tabor (tovholdere).

Diskuteret af Sandbjerg: 2017

Korrigeret udkast dato:

Endelig guideline dato:

Guideline skal revideres seneste dato:

Indholdsfortegnelse:

Kliniske rekommandationer	side	2
Forkortelser	side	3
Indledning	side	3
Litteratursøgningsmetode	side	4
Implementering	side	4
Håndtering	side	4
Sen gennemskanning for misdannelser	side	4
Tidlig gennemskanning for misdannelser	side	10
Gennemskanning for misdannelser i forbindelse med 1.trimester skanning	side	11
Monitorering	side	12
Kvalitetsindikatorer	side	12
Kodning	side	12
Referenceliste	side	13
Bilag	side	14

Kliniske rekommandationer

Styrke

<p>Sonografer og læger i Danmark, der foretager gennemskanninger for misdannelser anbefales at være certificerede eller superviseret af certificeret læge eller sonograf, iht. retningslinier ved Fetal Medicine Foundation. (Evidensniveau 5)</p>	<p>D</p>
<p>Rutinemæssig sen gennemskanning for misdannelser uge 19-21 tilbydes alle gravide. Gravide som ikke har fået lavet 1. trimester skanning eller 2. trimester gennemskanning, fx ved for sent anerkendt graviditet, dvs GA > 22, skal tilbydes gennemskanning uanset GA. (Evidensniveau 2b for bedre udkomme ved prænatal detektion af kongenitte misdannelser)</p>	<p>B</p>
<p>Ved enhver gennemskanning skal fosteret gennemgås systematisk organsystem for organsystem, som beskrevet i afsnit: ”sen gennemskanning for misdannelser”. Obligatoriske strukturer skal dokumenteres. Ikke obligatoriske strukturer bør vurderes i bedst mulige omfang. (Evidensniveau 5)</p>	<p>D</p>
<p>Tidlig gennemskanning (uge 15-17) for misdannelser kan tilbydes ved:</p> <ul style="list-style-type: none">• Øget risiko for misdannelser:<ul style="list-style-type: none">• Abnorme UL-fund ved 1.trimester skanningen (NF \geq 3,5 mm, jugular sacs, prænasalt ødem, cystisk hygrom, trikuspidal regurgitation, abnormt ductus venosus flow, SUA osv.)• Mistanke om eller påviste misdannelser.• Påviste gen-/kromosom fejl.• Påvist eller mistænkt infektion (Fx CMV, Toxoplasrose, Rubella eller Syfilis)• Tidligere misdannet foster/barn.• Forældre med medfødte misdannelser.• Teratogen medicin. (eks. Valproat, Isotretinoin)• Høj 1.trimester risiko > 1:300 uden invasiv undersøgelse• Co - sanguinitet• Psykisk indikation: Belastet anamnese uden reel øget risiko for misdannelser.	<p>B</p>

Ved tidlig gennemskanning uge 15-17, skal man tilstræbe at se de samme strukturer som ved sen gennemskanning. Såfremt man ikke får fuldt overblik over alle strukturer og der ikke er mistanke om misdannelse, kan man afvente kontrol til sen gennemskanning. (Evidensniveau 5)	D

Forkortelser:

- 3VV: 3-Vessel View (3-kar plan)
4K: 4-Kammer plan
AC: Abdominal Cirkumferens = AO: Abdominal Omfang
AFI: Amniotic Fluid Index
A-P: Anterior-Posterior akse/plan
AV: Atrie-Ventrikulær (hjertets AV-klapper)
BPD: Biparietal Diameter
CSP: Cavum Septum Pellucidum
DVP: Deepest Vertical Pool, dybeste amnionsø
EOD: Ekstraorbitale Diameter: Afstanden mellem orbitas laterale afgrænsning
GA: Gestations alder
GS: Gestationssæk
HC: Hoved Cirkumferens = HO: Hoved Omfang
IO: Ikke Obligatorisk undersøgelse, men evt. supplement til det der bør/skal undersøges for
IOD: Intraorbitale Diameter: Afstanden mellem orbitas mediale afgrænsning
NS: Navlesnor
OFD: Occipito-Frontal Diameter
OFT: Outflow Tract (=afgang af hjertets store kar)
O.I.: Orificium Internum
PRF: Puls Repetitions Frekvens (skala for doppler)

Indledning:

Ifølge Sundhedsstyrelsens retningslinjer er undersøgelsens formål at påvise eller udelukke tilstande, som ubehandlet er forbundet med væsentligt øget risiko for sen intrauterin fosterdød eller neonatal død, kronisk sygelighed med væsentligt øget mortalitet i barnealderen, eller overlevelse med betydende mentale eller fysiske deficit. Sådanne misdannelser forekommer med en hyppighed på godt 1%.

Betydningen af prænatal detektion af kongenitte misdannelser på neonatal udkomme, er afhængig af type og sværhedsgrad af misdannelsen. Studier der har fokuseret på selekterede misdannelser har påvist reduktion i morbiditet og mortalitet ved prænatal diagnose i forhold til tilfælde hvor diagnosen bliver stillet postnalt^{1,2,3,4,5}.

Denne guideline beskriver

- Uddannelse og certificeringsproces, som sonografer og læger skal gennemgå for at være kvalificerede til at foretage gennemskanning.
- Hvilke strukturer der skal fremstilles ved en gennemskanning for misdannelser og hvilke strukturer der rutinemæssigt skal dokumenteres.
- Indikationer for tidlig gennemskanning for misdannelser i uge 15-17.

Litteratur søgningsmetode:

Litteratursøgning afsluttet dato: 15.8.2016

Databaser der er søgt i: Cochrane, Embase og Pubmed

Søgetermer: Der er anvendt relevante Mesh-terms og disse blev kombineret med følgende søgeord: 'anomaly', 'malformation', 'ultrasound', 'early', 'first trimester', 'second trimester', 'detection rate', 'efficiency', 'indications'.

Tidsperiode: 1980 – dags dato

Sprogområde: Kun engelsk.

Implementering:

Uddannelse:

Alle sonografer og læger i Danmark, der foretager gennemskanninger for misdannelser, skal være uddannede. De skal gennemgå et teoretisk kursus godkendt af Fetal Medicine Foundation, indsende billeddokumentation til FMF og gennemgå en praktisk certificering.

<http://www.dfms.dk/fagligt/certificering.html>

Denne billeddokumentation er væsentlig mere omfattende end billeddokumentationen i daglig praksis.

https://fetalmedicine.org/var/uploads/18-23_Weeks_Scan.pdf

Der kan endvidere henvises til hhv. FMF og ISOUG guideline vedr. gennemskanninger

<https://courses.fetalmedicine.com/fmf/show/882?locale=en>

<https://www.isuog.org/uploads/assets/uploaded/c60cd864-13f2-4e12-a4fd7883284058fd.pdf>

Håndtering:

Sen gennemskanning for misdannelser:

Sen gennemskanning er et rutine screeningstilbud, som tilbydes alle i GA 19-21.

Som en forudsætning for informeret samtykke til undersøgelsen skal den gravide have både mundtlig og skriftlig information.

Systematisk gennemgang af strukturer og organsystemer.

Nedenfor gennemgås systematisk, for hvert organsystem, hvilke strukturer man bør se/vurdere ved enhver gennemskanning.

IO Betyder struktur/undersøgelse der er en *Ikke Obligatorisk* del af en gennemskanning, men en undersøgelse man kan supplere med.

Hoved

Primære undersøgelsesplan er tværsnit (BPD plan samt transcerebellar plan). Suppler med sagittalplan

□ **Kranium**

- Intakt, kraftigt ekkogivende kranium.
- Facon (lang/kortskallet)
- Symmetriske orbitae, EOD ca. 3x IOD (orbit ca. samme størrelse som mellemrum).
- Mål: BPD (ydre-ydre) samt OFD (ydre-ydre), HC beregnet

□ **CNS**

- Midtlinie, symmetri, thalamus, lateralventrikler (forhorn, baghorn, atrium <10 mm, plexus choroideus), cavum septum pellucidum (CSP)
- Homogen, lavekkogen cortex.
- Cerebellum (hæmisfære og vermis), fossa posterior/cisterna magna.
- Cerebellum og cisterna magna's størrelse måles (<10 mm)

- **IO:** Cerebrums gyrering (foldning), begyndende med insula sv til sulcus lateralis
- **IO:** 3. ventrikel under - bag CSP, og 4. ventrikel (anterior/inferior for cerebellare vermix)

□ **Profil**

- At vurdere fostrets profil (altid midtsagittalsnit) er ikke altid muligt pga af lejringen. Men man bør vurdere:
 - Panden er ikke hverken prominere eller flad (der er stor normalvariation)
 - Næse og næseben (hypoplastisk næseben er en stærk 2. trimester Downs syndrom markør)
 - Maxil og mandibel
 - Coronalsnit af læber (for at udelukke læbespalte)

□ **Hud (hoved & hals)**

- Frontonasal hud/ødem < 6mm (målt i midtsagittal plan)
- Nakkehud/ødem < 6mm (målt i transcerebellare plan).
- **IO** at måle frontonasal- eller nakkehuden, men **skal** vurderes hos alle, og **skal** måles hvis huden subjektivt virker fortykket, da det er en 2. trimester Downs markør.

Thorax

Primære undersøgelsesplan er tværsnit, suppleret med længdesnit

□ **Lunger**

- Homogene, medium ekkogenicitet.
- Højre lunge er større end venstre p.gr. af hjertets placering i venstre side.
- Fylder ca. 2/3 af thorax' areal.

□ **Ribben**

- Hyperekkogene, dækker 2/3 af thorax' cirkumferens.

Form

Vurderes bedst i længdesnit (sagittalsnit):

- Thorax har let hvælvet form, jævn overgang mellem thorax og abdomen uden større konturspring.

Hjerte

Størrelse/placering

- Areal: Ca. 1/3 af thorax' areal, SKAL være < 50 %
- Placeret mest i thorax' venstre side.
- Apex peger mod venstre
- Septum vinkler ca. 45° med thorax' A-P akse.

Rytme

- Sinusrytme, hurtig frekvens (kortvarig sinusbradycardi ses hyppigt i 2. trimester)
- Frekvens 110-160 i hvile.

Abdominalt tværsnit lige distalt for 4-Kammer plan

Normal situs:

- Mavesækken beliggende i venstre side,
- Aorta descendens midt for, eller lidt til venstre og ventralt for columna.
- Vena cava inferior beliggende anteriort og til højre for aorta descendens.

4-Kammer plan

2 Ventrikler:

- Højre - med "moderator bånd" i apex – beliggende anteriort (*Hø mod Hud, Ve mod Vertebrae*).
- Venstre apexdannende uden moderator bånd.
- Intakt ventrikelseptum

2 Atrier:

- Højre ofte lidt større end venstre.
- Atrieseptum – delt af foramen ovale i *septum primum* (danner sammen med AV-klapperne, *crux cordis*, SKAL ses) og *septum secundum* (udgår fra atriets væg, kan være svært at se)

AV-klapper:

- Symmetriske ostier, begge klapper ses bestående af flige udgående fra både ventrikelvæg og septumvæg.
- Tricuspidalklappen (højre ventrikel) er displaceret en anelse apikalt i forhold til mitralklappen (venstre ventrikel), hvorved der fremkommer et lille "offset" imellem de 2 AV-klapper.
- Med cine-loop visualisere åbning og lukning af begge AV-klapper, især for at visualisere septum-nære flige af AV-klapper.

- Med farvedoppler visualisere 2 homogene flowstrømme over AV-klapperne på hver side af intakt ventrikelseptum, uden klapinsufficiens.

□ **3-Kar- og trachea plan (3VV)**

- Arterie/truncus pulmonalis' fortsættelse i ductus arteriosus (største kar - anteriort)
- Arcus aortae (lidt mindre kar end truncus pulmonalis, beliggende mellem truncus pulmonalis og vena cava superior).
- Tværsnit af vena cava superior (mindste kar - posteriort).
- Transvers snit gennem øvre mediastinum, der viser arcus aorta størrelse i forhold til truncus pulmonalis og dens beliggenhed i forhold til trachea. Truncus pulmonalis og arcus aorta skal løbe sammen i et V til venstre for trachea. Applicer color doppler mhp. at se forward flow i begge kar.

□ **Afgang af store kar (OFT)**

- Venstre ventrikels udløbsdel med aortas afgang, kontinuert med ventrikelseptum
- Højre ventrikels udløbsdel med a. pulmonalis' afgang (og fortsættelse i ductus arteriosus)

Abdomen/gastrointestinalkanal

Primære undersøgelsesplan er tværsnit, suppler med sagittalsnit.

□ **Ventriklen**

- Placering i venstre side, caudalt for hjertets 4K-plan.
- Størrelse – går ikke over midtlinien.
- Facon: Oval eller ”banan” formet.

□ **Lever**

- Placering i højre side, caudalt for hjertets 4K-plan.
- Karakteristisk J-formet intrahepatisk forløb af umbilikalvenen mod højre.
- Fremtræder med homogen, medium ekkogenicitet.
- *IO: Galdeblæren kan ses som en aflang/oval hypoekkogen struktur i relation til leveren i højre side, kan strække sig helt ud til anteriore bugvæg*

□ **Tarm**

- Ved 2. trimester undersøgelse er fravær af dilaterede tarmsegmenter vigtigste normale fund.
- Med gode skannere kan man godt se adskillelsen mellem tarmvæg- og indhold hvilket giver et let heterogent ekkomønster.
- Medium ekkogenicitet, lidt mere ekkogene end lever, og mindre ekkogene end knogle

□ **Bugvæg**

Primære undersøgelsesplan er tværsnit, suppler med sagittalsnit

- Intakt bugvæg ved NS insertionssted.
- Facon: I længdesnit ses bugvæggen som en jævn, hvælvet bue.

- Mål APAD og TAD, som to på hinanden vinkelrette diametre, hvorfra AC beregnes.

Urinveje

Primære undersøgelsesplan er tværsnit, suppler med coronalsnit og sagittalsnit

Nyrer

- Beliggende som symmetriske strukturer på hver side af columna
- I coronalsnit ses nyrerne aflangt ovale, let ”bønneformede” med medialt (mod columna) beliggende nyrepelvis.
- Moderat/lav ekkogene, pyramiderne ses som områder med lidt lavere ekkogenicitet.

Nyrepelvis ses som et homogent hypoekkoget område anteromedialt, afgrænset af en tynd hyperekkogen struktur

- Nyrepelvis’ facon er normalt oval eller næsten rund.
- Nyrepelvis’ AP-diameter (målt parallelt med kroppens AP-plan) er < 5 mm.
- Ureter afgår anteromedialt fra nyrepelvis, og ses normalt ikke.
- **IO:** Nyrearterier kan visualiseres med color/power doppler i coronalsnit.

Blære

- Ses som rund eller aflang/oval homogent hypoekkoget struktur i fostrets bækken
- Størrelse (gennemsnit af måling i to planer): < 20 mm.
- De 2 umbilikalarterier løber tæt forbi blæren og visualiseres i horizontalplan med color/power doppler (eller ved identifikation af 3 kar i tværsnit af navlesnor).

Køn

- Genitalia eksterna visualiseres med midtsagittalt og transverselt eller tangentielt snit.
- Hos drengefostre ses penis og scrotum (turtle sign, snail sign, dome sign)
- Hos pigefostre ses labia (2-4 lines, plum sign) Obs fejltolkning ved navlesnor i feltet.
- Hvis genitalia externa ikke kan vurderes pga. fosterets lejrning eller andre naturlige forhold, er ny skanning ikke obligatorisk.

Skelet

Man må her bruge en række undersøgelsesplaner for at se hele skelettet. Columna skal dog ses i både sagittalplan og coronalplan.

Vedrørende thorax, se ovenfor

Columna

- I sagittalplan ses columna som en jævn ”perlerække” af hyperekkogene vertebrae, spidser til distalt ved os sacrum.
- I coronalplan ses columna som 3 jævne, symmetriske ”perlerækker” af hyperekkogene vertebrae. I dette plan kan man identificere de 3 hyperekkogene ossifikationscentre, der tilsammen udgør et hvirvellegeme (vertebra): De 2 laterale ossifikationscentre er beliggende mest posterioert/dorsalt, de mediale ossifikationscentre er beliggende mest anteriort/ventralt.
- Huden over columna skal synes jævn uden større cyster eller defekter. Der skal ses intakt

huddække af hele columna.

- I transversel/horisontal plan ses hvert enkelt hvirvellegemes ossifikationscentre som 3 hyperekkogene ”prikker” i en indbyrdes vinkel på ca. 90°, de 2 laterale beliggende mest posterior/dorsalt, den mediale beliggende mest anterior/ventralt. Ved at flytte transduceren kranielt/caudalt ses de 3 ossifikationscentre som en del af hver sin række.

Arme/hænder

- Humerus x 2, symmetriske, Mål: Humerus længde
- Ulna og radius x 2, symmetriske
- Hænder x 2, med vurdering af håndstillingen
- **IO:** *Se og tælle fingre*
- **IO:** *Se bevægelse i led: Skulder-, albue-, hånd- og fingerled*

Ben/fødder

- Femur x 2, symmetriske, Mål: Femur længde
- Tibia og fibula x 2, symmetriske
- Fødder x 2, med vurdering af fodstillinger
- **IO:** *Se og tælle tæer*
- **IO:** *Se bevægelse i led: Hofte- knæ- og fodled*

Fostervand

- Vurdere om fostervandsmængden er normal.
- Fostervandsmængden er fra ca. uge 16 en ”funktionstest” af nyrer og urinveje.
- Fostervandsmængden vurderes subjektivt.
- Er der tvivl om mængden er normal, måles AFI eller DVP.

Fostrets velbefindende

Bevægelser

Se at fostret bevæger sig, herunder bevæger alle ekstremiteter

Placenta

- Lokalisation (anterior, fundus etc.)
- Nedre afgrænsning i forhold til orificium internum (f.eks: >1 cm fra orificium internum (o.i.), <1 cm fra o.i., fuldstændigt dækkende o.i således, som det er defineret i Sandbjerg-guideline om placenta prævia).
- Ved lavtliggende placenta, anvendes samme inddeling som defineret i Sandbjerg-guideline om placenta prævia: dybt sæde, potentiel placenta prævia, marginal placenta prævia, partiel placenta prævia, total placenta prævia
- Antal kar i NS – hvis det ikke er set i forbindelse med undersøgelse af blæren.
- **IO:** *Beskrivelse af NS' insertionssted på placenta (f.eks: central, excentrisk, velamentøs)*
-

Flerligner

- Antal
- Choriocitet (delta/lambdategn kan ikke altid ses efter uge 14 + 6 , i så fald beskrives septums tykkelse, evt antal synlige lag)
- Køn
- Fostervandsmængden bedømmes for alle fostre. Evt. kvantitering foretages ved at måle dybeste sø (DVP) i hver amnionsæk, målt som største lodrette dybde af amnionsø (uden NS og fosterdele)
- Den tvilling der ligger i venstre side af uterus navngives tvilling 1, den tvilling der ligger i højre side som tvilling 2. Det er vigtigt at navngive dem så tydeligt som muligt, ud fra fosterets lejrning, placentas beliggenhed, køn, specielle fund/misdannelser etc.
- Beskrivelse af NS' insertionssted på placenta (f.eks: central, excentrisk, velamentøs)

Billed dokumentation

Følgende strukturer / plan skal dokumenteres for alle fostre:

Alle mål skal dokumenteres

1. HO
2. Cerebellum og Cisterna Magna
3. Hjerte:
 - 4-kammer plan
 - Ensartet inflow over A-V klapper
 - Tre-kar plan med "trachea view" og afgang af store kar, OFT
 - OFT med forward flow
4. AC med ventrikel
5. Nyrer
6. Blære med flow i to umbilikalarterier
7. FL
8. HL
9. Ansigt, med overlæbe
10. Columna i sagittalplan
11. Bugvæg med navlesnors sted

Tidlig gennemskanning for misdannelser

Tidlig gennemskanning (GA 15-17)

Tidlig gennemskanning er ikke et rutinetilbud men kan tilbydes udvalgte gravide.

Indikationer

Indikationer for tidlig gennemskanning for misdannelser i GA 15-17:

- Øget risiko for misdannelser
- Abnorme UL fund ved 1.trimester skanningen (NF \geq 3,5 mm, Jugular sacs, prènasalt ødem, cystisk hygrom, trikuspidal regurgitation, abnormt ductus venosus flow, SUA osv.)
- Mistanke om eller påviste misdannelser.
- Påviste gen-/kromosom fejl.
- Påvist eller mistanke om infektion (Fx: CMV, Toxoplasmose, Rubella og Syfilis)

- Tidligere misdannet foster/barn.
- Forældre med medfødte misdannelser.
- Teratogen medicin (eks. Valproat, Isotretinoin).
- Høj 1.trimester risiko > 1/300 uden invasiv undersøgelse.
- Co – sanguinitet.
- Psykisk indikation: Belastet anamnese uden reel øget risiko for misdannelser.

De samme strukturer som skal ses ved sen gennemskanning, kan under optimale omstændigheder ses ved tidlig gennemskanning uge 15-17. Såfremt man ikke får fuldt overblik over alle strukturer, og der ikke er mistanke om misdannelse, bør det ikke nødvendigvis give anledning til umiddelbar ekstra skanning. Man kan i så tilfælde afvente sen gennemskanning.

Detektionsraten er lavere ved lav GA. Ved tidlig gennemskanning findes ca. 50% af betydende misdannelser^{6,7,8}. Ved tidlig gennemskanning findes ca. 75% af de lethale misdannelser.

Gennemskanning for misdannelse i forbindelse med 1.trimester skanning

Sundhedsstyrelsens screeningstilbud har siden 2006 været, at alle har tilbud om en 1. trimester skanning, hvori der kan indgå risikovurdering med nakkefoldsskanning.

De primære formål med 1.trimester skanning som gennemføres i uge 11-14, er at bestemme termin ud fra CRL, detektere evt. multiple graviditeter samt choriocitet og måle tykkelsen af nakkefolden mhp. at lave en risikovurdering.

Gennem de seneste år er muligheden for at detektere misdannelser, allerede i forbindelse med 1.trimester skanningen, steget betydeligt pga. bedre billeder og teknik. Dette har medført overvejelser om hvorvidt, man allerede i forbindelse med 1.trimester skanningen skal udføre en ”misdannelses-skanning”. Allerede nu bliver der detekteret en del misdannelser i forbindelse med 1.trimester skanningen; således har Mette Bech Risør vist at 47% af senaborter foretaget i Region Midtjylland pga. ultralyds-detekterede strukturelle misdannelser, foretages før uge 17. De detekteres altså før den egentlige misdannelses-skanning (ikke-publicerede data). Denne andel var helt oppe på 78% for de lethale misdannelser.

Fordelen ved at udføre en misdannelsesskanning i forbindelse med 1.trimester skanningen er den tidligere diagnose. Det giver mulighed for at træffe afgørende beslutninger for graviditeten på et tidligere tidspunkt, ligesom evt. afslutning af graviditeten kan foregå tidligere, med mindre psykisk belastning til følge⁹. Desuden kan det give tidligere sikkerhed ved udelukkelse af større misdannelser, særligt ved høj-risiko-gravide. Ulemper kan være, at det kræver større færdigheder blandt sonografer/læger, et større tidsforbrug i forbindelse med 1.trimester skanningen samt risiko for mistanker om misdannelser, som ikke kan endelig afgøres for senere GA. Desuden er det vigtigt at kende detektionsrater for de forskellige misdannelser og i den forbindelse vide, hvad der kan/skal forventes at kunne se på dette tidspunkt.

De fleste studier har beskæftiget sig med detektionsrater i forbindelse med gennemskanningen (uge 18-22). Kun få studier har undersøgt detektionsrater for misdannelser i forbindelse med 1.trimester skanning, og de fleste af disse har rapporteret detektionsrater som ’tilfældige fund’ eller udført på højrisiko patienter (fx tidligere misdannelser eller nakkefold > 3,5 mm). Kun ganske få studier har rapporteret detektionsrater, hvor der er udført gennemskanning på lav-risiko gravide og hvor skanningen er lavet med en checkliste for hvad der skal ses. Der ses store forskelle på detektionsrater, studier i mellem, hvilket bl.a. skyldes forskelle i prævalens og definition af misdannelser samt graden af follow up.

Der er publiceret et enkelt randomiseret studie, der har randomiseret 39.572 gravide til enten

scanning i uge 12-14 eller skanning i uge 15-22. Der blev fulgt den samme checkliste for, hvad der skal ses ved begge skanninger. Såfremt det ikke var muligt at se det krævede, blev der booket en ny skanning, hvilket skete ved 22% af de tidlige skanninger, men kun 5% af de sene skanninger. Der blev kun skannet abdominalt. Detektionsraten for svære eller lethale misdannelser var 38% i den tidlige gruppe og 47% i den sene gruppe ($p=0.06$)

I et stort retrospektivt studie fra 2011 med 45191 gravide, undersøgte Syngelaki et al detektionsraten ved både 1.trimester skanning og gennemskanning. Der var checkliste for, hvad der skulle ses ved begge skanninger. 1.trimester skanningen blev udført abdominalt og kun i ca 1 % af tilfældene var det nødvendigt at supplere med en vaginal skanning. Prævalensen af misdannelser var 1.1% ($n = 488$). 213 af disse blev diagnosticeret ved 1.trimester skanningen (43.6%). De konkluderer i dette studie, at misdannelser kan inddeles i 3 grupper: dem der altid bør/skal detekteres ved 1.trimester skanning, dem der aldrig detekteres fx pga misdannelsens fænotype og udvikling, samt dem der potentielt kan detekteres. Muligheder for forbedring, særligt i sidstnævnte gruppe, kan opnås gennem træning af sonografer, tid til skanningen samt en detaljeret protokol for hvad der skal kunne ses.

Et nyere systematisk review fra 2013 finder i 19 inkluderede studier (både lav- og høj-risiko gravide), samlet 78002 gravide, en prævalens på 1.2%, og en detektionsrate ved 1.trimester skanningen på 51%. Højeste detektionsrate ses ved højrisiko grupper, multiple misdannelser, kombination af abdominal og vaginal skanning, GA 13-14 sammenlignet med GA 11-12, samt ved føtal ekkokardiografi for de kardielle misdannelser.

Bilag 1 viser detektionsrater ved forskellige misdannelser.

Monitorering:

Kvalitetsindikatorer

Kvalitetsindikatorerne følger de kvalitetsindikatorer, der anvendes i FØTO-databasen, og anvender de samme definitioner (for definition af moderate eller svære misdannelser, se bilag 2). Da de anvendte indikatorer forekommer relativt sjældent, evalueres de på landsplan og ikke på afdelings- eller regionsplan.

Det er målet at andelen af fostre med neuralrørsdefekter inkl. anencefali, der påvises ved 1. eller 2. trimester skanning, er over 90%.

Det er ligeledes målet at andelen af fostre med bugvægsdefekter, der påvises ved 1. eller 2. trimester skanning, er over 90%.

Herudover tilstræbes det at mere end halvdelen af fostre med én eller flere moderate eller svære misdannelser påvises prænatalt.

Kodning:

Procedure kodning:

UXUD86X; Tidlig obstetrisk abdominal gennemskanning (uge 15-17) (ekspert)

UXUD86B; Sen gennemskanning (18-22 uger)

Referenceliste:

Referencer

1. Fuchs IB, Müller H, Abdul-Khaliq H, et al. Immediate and long-term outcomes in children with prenatal diagnosis of selected isolated congenital heart defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007;29:38–43[CrossRef], [PubMed], [Web of Science ®]
2. Bonnet D, Coltri A, Butera G, et al. Detection of transposition of the great arteries in fetuses reduces neonatal morbidity and mortality. *Circulation* 1999;99:916–18[CrossRef], [PubMed], [Web of Science ®]
3. Franklin O, Burch M, Manning N, et al. Prenatal diagnosis of coarctation of the aorta improves survival and reduces morbidity. *Heart* 2002;87:67–9[CrossRef], [PubMed], [Web of Science ®]
4. Calderon J, Angeard N, Moutier S, et al. Impact of prenatal diagnosis on neurocognitive outcomes in children with transposition of the great arteries. *J Pediatr* 2012;161:94–8.e1[CrossRef], [PubMed], [Web of Science ®]
5. Lazar DA, Cass DL, Rodriguez MA, et al. Impact of prenatal evaluation and protocol-based perinatal management on congenital diaphragmatic hernia outcomes. *J Pediatr Surg* 2011;46:808–13
6. Saltvedt S, Almstrom H, Kublickas M, Valentin L, Grunewald C. Detection of malformations in chromosomally normal fetuses by routine ultrasound at 12 or 18 weeks of gestation – a randomised controlled trial in 39,572 pregnancies. *BJOG*. 2006;113(6):664-674. doi BJO0953 (pii)
7. Syngelaki A, Chelemen T, Dagklis T, Allan L, Nicolaides KH. Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11-13 weeks. *Prenat Diagn*. 2011;31(1):90-102. doi: 10.1002/pd.2642 (doi)
8. Rossi AC, Prefumo F. Accuracy of ultrasonography at 11-14 weeks of gestation for detection of fetal structural anomalies: A systematic review. *Obstet Gynecol*. 2013;122(6):1160-1167. doi: 10.1097/AOG0000000000000015 (doi)
9. Davies V, Gledhill J, McFayden A, Whitlow B, Economides D. Psychological outcome in women undergoing termination of pregnancy for ultrasound-detected fetal anomaly in the first and second trimesters: A pilot study. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2005; 25(4):389-392. doi: 10.1002/uog.12342 (doi)
10. Salomon LJ, Alfirevic Z, Bilardo CM, et al. ISUOG practice guidelines: Performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2013;41(1):102-113. doi: 10-1002/uog.12342 (doi)

Bilag 1

Detection Rate of Fetal Malformations in the First Trimester

100% detection rate

Acrania, anencephaly, ectopia cordis, encephalocele

50–99% detection rate

Cystic hygroma, double-outlet right ventricular flow, Fallot, gastroschisis, omphalocele, holoprosencephaly, hypoplastic left heart syndrome, limb reduction, megacystis, polydactyly, septal defects, transposition of great vessels, valvular disease

1–49% detection rate

Spina bifida, hydrocephalus, skeletal dysplasia, facial cleft, Dandy-Walker, aortic coarctation, arthrogyrosis

0% detection rate

Corpus callosum agenesis, bladder exstrophy, congenital cyst adenomatoid malformation, cerebellar hypoplasia, duodenal atresia, hydronephrosis, renal agenesis, duplex kidneys, bowel obstruction, extralobar sequestration

ISUOG har publiceret en guideline om 1.trimesterscanning og denne indeholder bl.a. nedenstående forslag til en checkliste for hvad der bør ses ved en misdannelses-scanning ved 1.trimester

¹⁰
scanning .

Bilag 2

Suggested anatomical assessment at time of 11 to 13+6-week scan

<i>Organ/anatomical area</i>	<i>Present and/or normal?</i>
Head	Present Cranial bones Midline falx Choroid-plexus-filled ventricles
Neck	Normal appearance Nuchal translucency thickness (if accepted after informed consent and trained/certified operator available)*
Face	Eyes with lens* Nasal bone* Normal profile/mandible* Intact lips*
Spine	Vertebrae (longitudinal and axial)* Intact overlying skin*
Chest	Symmetrical lung fields No effusions or masses
Heart	Cardiac regular activity Four symmetrical chambers*
Abdomen	Stomach present in left upper quadrant Bladder Kidneys
Abdominal wall	Normal cord insertion No umbilical defects
Extremities	Four limbs each with three segments

	Hands and feet with normal orientation*
Placenta	Size and texture
Cord	Three-vessel cord*

*Optional structures. Modified from Fong et al., McAuliffe et al. Taipale et al. and vo

Bilag 3

Følgende misdannelser defineres i FØTO-databasen som moderate eller svære:

DQ00	Mangel på hjerne og lignende misdannelser	
DQ000	Anencephali	
DQ001	Craniorachischisis	
DQ002	Iniencephali	
DQ01	Hjernebrok	
DQ010	Encephalocele frontalis	
DQ011	Encephalocele nasofrontalis	
DQ012	Encephalocele occipitalis	
DQ018	Encephalocele med anden lokalisation	
DQ019	Encephalocele UNS	
DQ02	Mikrocefali	
DQ029	Mikrocefali UNS	
DQ03	Medfødt hydrocefalus	
DQ039	Medfødt hydrocefalus UNS	
DQ05	Spina bifida	
DQ050	Cervikal spina bifida med hydrocefalus	
DQ051	Torakal spina bifida med hydrocefalus	
DQ052	Lumbal spina bifida med hydrocefalus	
DQ053	Sakral spina bifida med hydrocefalus	

DQ054	Spina bifida UNS med hydrocefalus	
DQ055	Cervikal spina bifida uden hydrocefalus	
DQ056	Torakal spina bifida uden hydrocefalus	
DQ057	Lumbal spina bifida uden hydrocefalus	
DQ058	Sacral spina bifida uden hydrocefalus	
DQ059	Spina bifida UNS	
DQ2	Medfødte misdannelser i kredsløbsorganer	
DQ200	Truncus arteriosus communis	
DQ201	Transpositio vasorum incompleta i højre ventrikel	
DQ202	Transpositio vasorum incompleta i venstre ventrikel	
DQ203	Transpositio vasorum completa	
DQ204	Ventriculus cordis communis	
DQ205	Inversio ventriculorum cordis	
DQ206	Isomerismus auricularum atriorum med aspleni eller polyspleni	
DQ208	Andre medfødte misdannelser af hjertekamre	
DQ209	Medfødt misdannelse af hjertekamre UNS	
DQ210	Ventrikelseptumdefekt	
DQ211	Atrioseptumdefekt	
DQ212	Atrioventrikulær septumdefekt	
DQ213	Steno-Fallots tetralogi	
DQ219	Medfødt misdannelse af hjerteskillevæg UNS	
DQ220	Pulmonalklapsatresi	

DQ221	Medfødt pulmonalklapsstenose	
DQ223	Anden medfødt misdannelse af pulmonalklap	
DQ224	Medfødt trikuspidalklapstenose	
DQ226	Hypoplastisk højre hjerte-syndrom	
DQ229	Medfødt misdannelse af trikuspidalklap UNS	
DQ230	Medfødt aortaklapstenose	
DQ232	Medfødt mitralklapstenose	
DQ234	Hypoplastisk venstre hjerte-syndrom	
DQ239	Medfødt misdannelse af aorta- eller mitralklap UNS	
DQ240	Dekstrokardi	
DQ241	Levokardi	
DQ246	Medfødt hjerteblok	
DQ249	Medfødt hjertemisdannelse UNS	
DQ251	Coarctatio aortae	
DQ252	Aortaatresi	
DQ253	Medfødt aortastenose	
DQ259	Medfødt misdannelse i de store arterier UNS	
DQ30 – DQ34	Medfødt misdannelse i åndedrætsorganer	
DQ330	Cystelunge	
DQ332	Sequestrum pulmonum	
DQ339	Medfødt lungemisdannelse UNS	
DQ35 – DQ37	Ganespalte med læbespalte	
DQ350	Ganespalte UNS	

DQ360	Bilateral læbespalte	
DQ361	Median læbespalte	
DQ362	Unilateral læbespalte	
DQ370	Dobbeltsidig læbe-gummespalte	
DQ371	Enkeltsidig læbe-gummespalte	
DQ372	Dobbeltsidig læbe-gummespalte med ganespalte i den bløde gane	
DQ373	Enkeltsidig læbe-gummespalte med ganespalte i den bløde gane	
DQ374	Dobbeltsidig læbe-gumme-gane spalte	
DQ375	Enkeltsidig læbe-gumme-ganespalte	
DQ378	Ganespalte med dobbeltsidig læbespalte UNS	
DQ379	Ganespalte med enkeltsidig læbespalte UNS	
DQ38 – DQ45	Andre medfødte misdannelser i fordøjelsesorganer	
DQ390	Øsofagusatresi uden fistel	
DQ391	Øsofagusatresi med medfødt trakeoøsofageal fistel	
DQ392	Medfødt trakeoøsofageal fistel uden øsofagusatresi	
DQ393	Medfødt stenose eller striktur i øsofagus	
DQ399	Medfødt misdannelse i øsofagus UNS	
DQ409	Medfødt misdannelse i øvre fordøjelsesorganer UNS	
DQ410	Agenesi, atresi eller medfødt stenose af duodenum	
DQ419	Agenesi, atresi eller medfødt stenose af tyndtarm UNS	
DQ429	Agenesi, atresi eller medfødt stenose af tyktarm UNS	
DQ431	Medfødt megacolon	

DQ437	Cloaca persistens	
DQ50 – DQ56	Medfødte misdannelser i kønsorganer	
DQ529	Medfødt misdannelse i kvindeligt kønsorgan UNS	
DQ549	Hypospadi UNS	
DQ559	Medfødt misdannelse i mandligt kønsorgan UNS	
DQ564	Ubestemmeligt køn UNS	
DQ60 – DQ64	Medfødte misdannelser i urinvejene	
DQ600	Enkeltsidig nyreagenesi	
DQ601	Dobbeltsidig nyreagenesi	
DQ602	Nyreagenesi UNS	
DQ606	Potters syndrom	
DQ610	Medfødt nyrecyste	
DQ611	Polycystisk nyresygdom med autosomal recessiv arvegang	
DQ612	Polycystisk nyresygdom med autosomal dominant arvegang	
DQ613	Polycystisk nyresygdom UNS	
DQ614	Cystisk renal dysplasi	
DQ615	Medullær svampenyre	
DQ619	Cystenyre UNS	
DQ620	Medfødt hydronefrose	
DQ620A	Enkeltsidig medfødt hydronefrose	
DQ620B	Dobbeltsidig medfødt hydronefrose	
DQ641	Ektopisk urinblæree	
DQ642	Valvula urethrae posterior congenita	

DQ643	Anden atresi eller medfødt stenose i urinrør eller blærehals	
DQ65 – DQ79	Medfødte misdannelser i knogler og muskler	
DQ660	Talipes equinovarus	
DQ661	Talipes calcaneovarus	
DQ674	Anden medfødt misdannelse i kranie, ansigt eller kæbe	
DQ675	Medfødt deformitet af rygsøjle	
DQ676	Tragtbryst	
DQ678	Anden medfødt misdannelse i brystkassens muskler eller skelet	
DQ700	Komplet syndaktyli i hånd med synostose	
DQ701	Simpel syndaktyli i hånd uden synostose	
DQ702	Komplet syndaktyli i fod med synostose	
DQ703	Simpel syndaktyli i fod uden synostose	
DQ704	Polysyndaktyli i hænder eller fødder	
DQ709	Syndaktyli UNS	
DQ710	Ameli af overekstremitet	
DQ711	Fokomeli af overekstremitet	
DQ712	Aplasi af både underarm og hånd	
DQ713	Aplasi af hånd eller fingre	
DQ716	Medfødt klohånd	
DQ719	Medfødt mangelfuld udvikling af overekstremitet UNS	
DQ720	Ameli af underekstremitet	
DQ721	Fokomeli af underekstremitet	

DQ722	Aplasi af både underben og fod	
DQ723	Aplasi af fod eller tær	
DQ727	Splitfod	
DQ729	Medfødt mangelfuld udvikling af underekstremitet UNS	
DQ770	Achondrogenesis	
DQ771	Tanatoform dværgvækst	
DQ774	Achondroplasia	
DQ780	Osteogenesis imperfecta	
DQ790	Medfødt diafragmahernie	
DQ792	Omfalocoele	
DQ793	Gastroskise	
DQ799	Medfødt misdannelse i muskel eller knogle UNS	
DQ80 -DQ89	Andre medfødte misdannelser	
DQ895	Situs inversus	
DQ894	Siamesiske tvillinger	
DQ897	Multiple medfødte misdannelser IKA	