

Vastag tarkóredő: szívfejlődési rendellenességek kora terhességi ultrahangjele normál karyotípusú magzatokban

ORVOS HAJNALKA DR.*, WAYDA KORNÉLIA**, KOZINSZKY ZOLTÁN DR.*, KATONA MÁRTA DR.***, ZOBOKI TÜNDE DR., KERESZTÚRI ATTILA DR.*, HORVÁTH EMESE DR**., PÁL ATTILA DR., SZABÓ JÁNOS DR.**

Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Orvos- és Gyógyszerésztudományi Centrum Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika (igazgató: Pál Attila dr., egyetemi tanár), Orvosi Genetikai Intézet (igazgató: Szabó János dr., egyetemi tanár)**., Gyermekgyógyászati Klinika (igazgató: Turi Sándor dr., egyetemi tanár)***, Szeged közleménye*

Összefoglalás: A közlemény a kora terhességben megvastagodott tarkóredő és a szívfejlődési rendellenességek kapcsolatát vizsgálja. Retrospektív elemzést végeztünk a Szegedi Tudományegyetem Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikáján 1998. január 1. és 2000. december 31. között diagnosztizált szívfejlődési rendellenességek in utero felismeréséről, a magzatok, illetve újszülöttek sorsának kimeneteléről. A klinikán e periódus alatt 5186 szülést és 58 terápiás abortuszt regisztráltunk. A 258 (4,9%) veleszületett fejlődési rendellenesség közül 50 (19,4%) volt szívfejlődési rendellenesség euploid karyotípus mellett. Magzati echocardiographia segítségével 9 esetet diagnosztizáltunk prenatalisan. Az 50 magzat közül 41-nél történt tarkóredő mérés, közülük 20 (48,8%) esetben a tarkóredő vastagság ≥ 3 mm volt. Adataink szerint a megvastagodott tarkóredő az euploid karyotípusú magzatokban szoros összefüggést mutat a szívfejlődési rendellenességekkel. A ≥ 3 mm tarkóredő a terhesség 10–13. hetében indikálhatja a 18–22. hét közötti magzati echocardiographia elvégzését.

Kulcsszavak: *veleszületett szívfejlődési rendellenesség, kora terhességi szűrés, tarkótáji vizenyő*

A veleszületett magzati rendellenességek leggyakoribb csoportját congenitalis szívhibák képezik. Születéskori gyakoriságuk meghaladja az 1%-ot [1], és manapság sokkal több csecsemő hal meg szív- és nagyér-rendellenességekben, mint az összes fertőző betegségben együttvéve. Emiatt az orvostudománynak sürgős tennivalói adódnak

mind a megelőzés, mind a korai pontos diagnózis terén.

A szívfejlődési rendellenességek szűrése világszerte nagy probléma, és komoly technikai és személyi felkészültséget igényel. A rutin második trimeszterbeli ultrahangvizsgálat során (a 16. és a 20. terhességi hét között) a magzati szív ún. négy-

üregi síkjának vizsgálata alapján a szív- és nagyerek durva fejlődési rendellenességének felismerési esélye 26–60% [2]. A négyüregi kép és a kifolyó traktusok együttes vizsgálata viszont már 60–80%-os kimutatással jár. Ezt az arányt tovább lehet javítani, ha a szűrést jól képzett szakemberek kisművelési intézetekben végzik [3].

A magzati tarkóredő, vagy tarkótáji vizenyő (a továbbiakban TTV), (*angolul: nuchal translucency, NT*) jó markere a kóros karyotípusnak [4, 5], de magzati szívhibára vagy strukturális rendellenességére is utalhat [6–10]. Szegeden és környékén, az elmúlt öt év statisztikája alapján, 1000 élveszülésre 8,2 szív- és nagyér-fejlesztési rendellenesség esett. Tanulmányunkban magzati tarkóredő vastagság és a szívfejlődési rendellenességek összefüggését vizsgáltuk euploid karyotípusú magzatokban.

Anyag és módszer

1998. január 1. és 2000. december 31. között a Szegedi Tudományegyetem Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikáján retrospektív módon elemeztük 5244 terhesség pre- és postnatalis lefolyását, illetve az első trimeszterben mért magzati TTV-vastagság és a súlyos szívfejlődési rendellenességek közötti összefüggést.

A magzati TTV-szűrést a terhesség 10–13. hetében 6,5–7,5 MHz-es hüvelyi vizsgálófejjel végeztük (Kretz Technik Combison 530, 3D) nemzetközileg elfogadott standard szerint a bőr és a nyaki lágyrészek közötti vizenyő vastagságának mérésével. Klinikánk tercier központ, az első trimeszteri magzati TTV-szűrés a rutinvizsgálat részét képezte.

A második trimeszterbeli ultrahang-vizsgálatot a rutin prenatalis szűrés részeként a terhesség 18–20. hetében végeztük. A terhesek megfelelő tájékoztatásban részesültek, és a vizsgálaton önként vettek részt.

Az újszülöttek részletes gyermekgyógyászati vizsgálatban részesültek. A szívfejlődési rendellenesség bármely klinikai gyanújele esetén (pl.: cyanosis, szívzörej, oxigén igény vagy etetés közbeni fáradékonyság) gyermekkardiológus konzílium történt a SZTE Gyermekgyógyászati Klinikáján.

Eredmények

1998. január 1. és 2000. december 31. között 5186 szülést és 58 terápiás abortuszt (5244 terhesség) regisztráltunk a klinikán. Az 5244 terhességből 258 szövődményes fejlődési rendellenességgel. Megszületés után 200 veleszületett fejlődési rendellenesség került diagnosztizálásra, közülük 45-

nél már prenatalisan ismert volt a malformatio. Az 58 terápiás abortusszal végződött terhességből 22-ben magzati kromoszóma-rendellenesség, 19-ben velőcső záródási rendellenesség és 17 esetben súlyos multiplex magzati malformáció volt a befejezés indikációja. Összesen 258 (4,9%) veleszületett rendellenességből 50 (19,4%) volt súlyos szívfejlődési rendellenesség, közülük 9-et magzati echocardiographia segítségével diagnosztizáltuk, míg a többi esetben a diagnózist a gyermekgyógyász fizikális vizsgálata során felmerülő gyanút követő kardiológiai ultrahangvizsgálat erősítette meg. A nagyobb szívfejlődési rendellenességek prevalenciája 1000 terhességre 9,5-nek adódott (50/5244) a három év alatt.

Az 50 magzat közül 41-nek az édesanyja vett részt első trimeszterbeli ultrahangszűrésen: a magzati TTV-vastagság 20 esetben (48,8%) ≥ 3 mm, 21 (51,2%) esetben pedig < 3 mm volt (*I. és II. táblázat*). Az *I. táblázatban* a 47 szüléssel végződött terhesség adatai láthatók, nevezetesen a magzati TTV vastagság és ülőmagasság (*CRL, crown-rump length*) mérés értékei, a szívfejlődési rendellenességek típusai, a születéskori terhességi hét és az újszülöttek sorsa. A magzati TTV-értékről kilenc esetben nem volt adatunk. A 38 TTV-mérésen részt vett és szívfejlődési rendellenességgel született újszülöttről 17-nél a TTV-vastagság ≥ 3 mm, 23 esetben pedig ≥ 2 mm volt.

A *II. táblázat* annak a három magzatnak az adatait mutatja, akiknél a súlyos szívfejlődési rendellenességet más többszörös strukturális rendellenességekkel együtt prenatalisan diagnosztizáltuk. A TTV vastagsága mindhárom esetben nagyobb volt 3 mm-nél. Tekintettel arra, hogy ennél a három magzatnál a terhesség kimenetele nagy bizonyossággal rendkívül kedvezőtlen lett volna, a diagnózis felállításában részt vett orvosok (szülész-ultrahangos szakorvos, gyermekgyógyász-kardiológus, neonatológus, szívsebész és genetikus) a család kellő tájékoztatása után terápiás abortusz lehetőségét ajánlották fel. Mindhárom házaspár a terápiás abortusz mellett döntött, amelyek a 17., 22., illetve a 23. terhességi héten kerültek elvégzésre. A kórboncolás mindhárom esetben megerősítette a prenatalis diagnózist.

A szívfejlődési rendellenességeket öt nagyobb csoportba soroltuk: hypoplasiás balszívfél-szindróma, pitvari és kamrai septum defectusok, Fallot tetralógia, a nagyerek transposíciója, és egyéb (*III. táblázat*). Vastagabb TTV-t főként a balszívfél-rendellenességeknél (80%), illetve a pitvari és kamrai septum defectusok (50%) esetében mérünk. Az összes nagyér transposíciós esetünkél a

Az első trimeszterben mért magzati tarkóredő-vastagság (TTV) és az ülőmagasság (CRL) értékei 48 szív- és nagyér-fejlődési rendellenességgel szövődött, szüléssel végződött terhesség esetén.

No.	TTV vastagság (mm)	CRL	Szívfejlődési rendellenesség típusa	Terhességi hét	Kimenetel
1	5,0	63	ASD, PS	39	NIC
2	4,8	43	ASD	38	FKK
3	4,3	42	Fallot tetralógia	32	Intrauterin elhalt
4	4,2	39	VSD	40	FKK
5	4,1	55	VSD	40	FKK
6	4,1	39	Coarctatio aortae		
7	4,0	62	Hypoplasiás balszívfél-szindróma	40	NIC, meghalt
8	4,0	40	Hypoplasiás balszívfél-szindróma	37	NIC, meghalt
9	4,0	73	Hypoplasiás balszívfél-szindróma	40	NIC, meghalt
10	3,5	37	ASD, dongaláb	39	FKK
11	3,4	37	ASD	36	FKK
12	3,4	40	ASD, PDA	39	FKK
13	3,2	43	ASD	36	FKK
14	3,2	42	Fallot tetralógia	38	NIC
15	3,1	41	ASD	40	FKK
16	3,1	48	Fallot tetralógia	40	NIC
17	3,0	45	Aorta stenosis	39	NIC
18	2,4	39	ASD, PDA	40	FKK
19	2,3	45	ASD	36	FKK
20	2,2	61	ASD	38	FKK
21	2,1	55	VSD	37	FKK
22	2,1	43	PDA	40	FKK
23	2,0	50	Tüdővéna transpositio	40	NIC
24	1,9	51	Fallot tetralógia	41	NIC
25	1,8	52	VSD, PDA	38	FKK
26	1,8	55	Fallot tetralógia	36	FKK
27	1,7	39	Tüdővéna transpositio	38	NIC, meghalt
28	1,6	42	VSD	39	FKK
29	1,6	34	ASD, VSD	39	FKK
30	1,5	49	Fallot tetralógia	39	NIC
31	1,5	38	VSD	40	FKK
32	1,4	43	Fallot tetralógia	40	FKK
33	1,3	34	Tüdővéna transpositio	39	NIC
34	1,3	39	Hypoplasiás balszívfél-szindróma	37	NIC, meghalt
35	1,2	45	AS,MS	39	NIC, meghalt
36	1,2	45	ASD	39	FKK
37	1,2	58	Fallot tetralógia		
38	0,9	37	PS	39	NIC
39	*	50	Fallot tetralógia	39	NIC, meghalt
40	*	63	ASD	38	FKK
41	*	38	VSD	41	FKK
42	*	*	Cardiomyopathia, MS	38	NIC, meghalt
43	*	*	VSD, oesophagus atresia, rekesz relaxatio	29	NIC, meghalt
44	*	*	VSD	36	FKK
45	*	*	ASD,PDA	39	FKK
46	*	*	ASD	38	FKK
47	*	43	ASD	39	FKK

*: nincs adat

ASD: pitvari septum defectus, VSD: kamrai septum defectus, PDA: ductus arteriosus persistens, PS: pulmonalis stenosis, MS: mitralis stenosis, AS: aorta stenosis, NIC: Neonatalis Intenzív Centrum, FKK: folyamatos kardiológiai kontroll

II. Táblázat

Az első trimeszterben mért magzati tarkótáji vizenyő (TTV) vastagsága és a magzathoz mért ülőmagasság (CRL) értékei a súlyos szívfejlődési és más strukturális rendellenességek miatt terápiás abortusszal végződött terhességek esetében

No.	TVT-vastagság (mm)	CRL	Magzati rendellenesség	Terhességi hét
1	4,8	42	VSD, hernia diaphragmatica, hypoplasiás bal tüdő	23
2	4,2	38	Hypoplasiás balszívfél-szindróma, dextrocardia	22
3	3,2	39	Cong. cardiomyopathia, kétoldali vese agenesia, tüdő hypoplasia, oesophagus atresia, micropenis	17

VSD: kamrai septum defectus

III. Táblázat

A szívfejlődési rendellenességek csoportosítása a magzati TTV-szűrés hatékonysága szerint

Szívfejlődési rendellenességek típusai	Esetszám	Tarkóredő-vastagság		Felismerési arány
		<3 mm	≥3 mm	
Hypoplasiás balszívfél-szindróma	5	1	4	80,0%
Pitvari és kamrai septum defectus	27 ^a	10	10	50,0%
Fallot tetralógia	9 ^b	5	3	37,5%
Nagyerek transpozíciója	3	3	0	0,0
Egyéb	6 ^b	2	3	60,0%
Összes	50	21	20	48,8%

^a: 7 esetben nincs adat

^b Egy esetben nincs adat

TTV vastagsága 3 mm alatti volt. Ezek a számok statisztikai analízisre talán nem túl nagyok, de a tendencia mindenképpen figyelemre méltó.

A magzati szívfejlődési hibák előrejelzésében a 3 mm-es TTV-határértéket alapul véve a szenzitivitás 48,8%, a specificitás 97,6%, a pozitív prediktív érték 13,6%, a negatív prediktív érték 99,6% és az álpozitív érték 4% volt. Két mm-es TTV-cut off esetén a szenzitivitás 63,4%-re emelkedett.

A terhességek kimenetelét leíró adatokat a IV. táblázat tartalmazza. Az átlagos születési súly 3065,7 g, az átlagos terhességi hét 38,3 hét volt. 27 esetben hüvelyi úton, egy esetben fogóműtéttel és 18 esetben császármetszéssel fejeztük be a szülést. A koraszülési arány 21,7% volt, az IUGR 17,4%. Az 5 perces Apgar-érték négy esetben volt 7 alatti. A köldökzsinórból vett vér pH-értéke 14 esetben volt kevesebb, mint 7,2. Huszonhárom újszülöttet a Gyermekgyógyászati Klinika Neonatalis Intenzív Centrumába adtuk át. Két újszülött esetében szívsebészeti beavatkozásra került sor egyhetes korukban, és másik ötnél újszülöttkorban. Öt újszülött halt meg a perinatális idő-

IV. Táblázat

A szívfejlődési rendellenességgel született újszülöttek adatai

	No.	%
Átlagos születési súly (g) (± SD)	3065,7 ± 592,8	
Átlagos terhességi hét (± SD)	38,3 ± 2	
Szülés módja		
Hüvelyi	27	58,7
Fogóműtét	1	2,2
Császármetszés	18	39,1
Koraszülött	10	21,7
IUGR	8	17,4
Apgar-érték 5 perces < 7	4	8,7
Köldökzsinórvér-pH < 7,20	14	30,4
NIC	23	50
Szívűtét az első életheten	2	4,3
Szívűtét az újszülöttkorban	4	8,7
Perinatális mortalitás	5	10,9
Csecsemőkori mortalitás	5	10,9

IUGR: Intrauterin növekedési retardáció

NIC: Neonatalis Intenzív Centrum

szakban, és öt az első életév betöltése előtt, így a perinatális és a csecsemőkori mortalitás is 10,9%-nak adódott.

Megbeszélés

A szívfejlődési rendellenességek szűrése a lehető legkorábbi terhességi héten nemcsak fontos feladatot, hanem hatalmas kihívást is jelent a prenatális diagnosztikában. A szívfejlődési rendellenességek szűrésének ígéretes új módszere a magzati echocardiographia a terhesség második és az utóbbi időben egyre inkább az első trimeszterében is. A négyüregi szívmetseti kép és a kifolyó traktusok együttes vizsgálatának szenzitivitása a terhesség második trimeszterében elérte a 60-80%-ot [2, 3].

A szívfejlődési rendellenességek hatékonyabb előrejelzése lehetséges, ha a 10–13. terhességi héten ultrahanggal megmérjük a magzati TTV-t, és 3 mm feletti értéknél követéses echocardiographiát is végzünk. A legtöbb publikáció eredményei megerősítik ezt [6, 7], bár *Schwärzler és mtsai-nak* (1999) nem szelektált populációban nem sikerült kimutatnia hasonló összefüggést [13].

A *TTV-vastagság határértéke (cut off), amely-nél követéses vizsgálatot ajánlunk*: A súlyosabb szívfejlődési rendellenességek prevalenciája párhuzamosan emelkedik a magzati TTV-vastagsággal [11, 12]. *Zosmer és mtsai* [8] a 95 percentilis értéket használják cut off-értéknek a magzati echokardiográfiával foglalkozó orvosok és specialisták hasonló terhességek követése alapján alkotott véleményére alapozva. Adataink alapján, 3 mm-es cut off értéket használva, a TTV-vastagság mérésének segítségével a szív és nagyér fejlődési rendellenességei közül 48,8%-ot tudunk kiszűrni a 10–13. terhességi héten. Eredményeink hasonlóak a *Hyett és mtsai* által közöltekkel [6, 7]. Még ennél is magasabb felismerési arány érhető el 2 mm-es cut off értéket használva (63,4%). Mivel a normál populációban a 3 mm feletti TTV vastagság 3% körül van, az így szelektált terhességek ultrahangos követése jelentős többletmunkát igényel. Amennyiben alacsonyabb cut off értéket használunk, több magzati szívfejlődési rendellenességet diagnosztizálhatunk, de a többletmunka túlságosan megnő. Ezért szükséges, hogy a gyakorlatban is elfogadható értéket válasszunk. Megítélésünk szerint a 3 mm-es TTV-érték elfogadható és a gyakorlatban is használható. Ismert, hogy a TTV-vastagság emelkedik a CRL-lel, és a 95 percentilis TTV-érték 38 mm-es CRL esetén 2,2

mm, míg 84 mm-es CRL esetén 2,8 mm [8], így előfordulhat, hogy egyetlen számszerű cut off érték használata befolyásolhatja a szenzitivitást. Adataink szerint a 3 mm-es cut off 48,8%-os szenzitivitással bír, ami a gyakorlatban is elfogadható, különösen akkor, ha a TTV-szűrés a 11–12. hétre koncentrálnak.

Összefüggést találtunk a magzati szívfejlődési rendellenességek típusai és a megnövekedett TTV-vastagság között. A hypoplasiás balszívfél-szindróma és a septum defectusok szorosabb összefüggést mutattak a vastagabb TTV-vel. Ez a megfigyelés megfelel a korábbi közleményekben leírtaknak, miszerint a legmagasabb felismerési arány a hypoplasiás balszívfél rendellenességeinél található [8, 9].

A 10–13. héten mért vastagabb TTV összefüggést mutat a magzati aneuploidiákkal [4, 5], szív [5–8] és más strukturális fejlődési rendellenességekkel [9] és bizonyos genetikai szindrómákkal [9, 10]. Mivel a vastag TTV a magzati rendellenességek ilyen széles skálájával társul, ezeknek a terhességeknek a gondos klinikai nyomonkövetése elengedhetetlen. Klinikai gyakorlatunk szerint először a magzati karyotípust határozzuk meg. Normális karyotípus és vastag TTV esetén szükségesnek tartjuk a további speciális ultrahangvizsgálatokat, beleértve a célzott magzati echokardiográfiát a strukturális rendellenességek és a genetikai szindrómák hatékony szűrése érdekében.

A vastagabb TTV a kromoszómáisan és anatómiai ép magzatok 90%-ában spontán felszívódik. Ezekből a terhességekből egészséges újszülöttek születnek [14].

A mai napig vitatott a kérdés, hogy a szívfejlődési rendellenességek antenatális diagnózisának hatása van-e a hosszú távú túlélésre [15]. A korai prenatális diagnózis felállítása a hosszú távú kardiális és neurológiai szövődmények elkerülése érdekében fontos. Azoknak a magzatoknak, akiknél szívfejlődési rendellenesség gyanúja merül fel, kardiológiai háttérrel rendelkező kórházakban kellene megszületniük, ahol a megfelelő ellátásukra már közvetlenül a születés után lehetőség van. A vastagabb TTV mellett a magzati echocardiographia másik legfontosabb indikációja a szívfejlődési rendellenesség familiáris előfordulása. Jól ismert, hogy a congenitalis vitium előfordulásának kockázata lényegesen magasabb ott, ahol már volt szívfejlődési rendellenességgel világra jött gyermek, vagy egyik szülő veleszületett szívfejlődési rendellenességben szenved. A prenatális diagnózis jelentősége abban foglalható össze, hogy: 1. a reménytelen esetek korai diagnózisa és elektív szív-

műtétje kivitelezhető, 2. amennyiben a magzatnál az étellel összeegyeztethetetlen, súlyos szívfejlődési rendellenességre derül fény, a szülők, korrekt (multidiszciplináris) genetikai tanácsadás birtokában, a 20–24. terhességi hétig élhetnek a vetélés indukció lehetőségével.

A magzati tarkóredő (TTV) vastagságának meghatározása a terhesség 10–13. hetében fontos előrejelzője nemcsak a magzati kromoszóma-rendellenességeknek, hanem a magzati szívfejlődési rendellenességeknek is, különösen a balszív-fél hibáknak. A módszer biztonságos, nincs káros hatása sem a magzatra, sem az anyára nézve, és szükség szerint ismétélhető.

Irodalom

- [1] Hoffman JIE. Incidence of congenital heart disease: I. Postnatal incidence. *Pediatr Cardiol* 1995; 16: 103–113.
- [2] Rustico MA, Benettoni A, D'Ottavio G, Maieron A, Fischer-Tamaro I, Conoscenti G, Meir Y, Montesano M, Cattaneo A, Manruzatto G et al. Fetal heart screening in low-risk pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 6: 313–319.
- [3] Achiron R, Rotstein Z, Lipitz S, Mashiach S, Hegesh J. First-trimester diagnosis of fetal congenital heart disease by transvaginal ultrasonography. *Obstet Gynecol* 1994; 84: 69–72.
- [4] Szabó J, Gellén J. Nuchal fluid accumulation in trisomy-21 detected by vaginosonography. *Lancet* 1990; 2: 1133.
- [5] Nicolaidis KH, Azar G, Byrne D, Mansur C, Marks K. Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy. *BMJ* 1992; 4; 304: 867–869.
- [6] Hyett J, Perdu M, Sharland GK, Snijders R, Nicolaidis KH. Increased nuchal translucency at 10–14 weeks of gestation: as a marker for major cardiac defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997; 10: 242–246.
- [7] Hyett J, Perdu M, Sharland G, Snijders R, Nicolaidis KH. Using fetal nuchal translucency to screen for major congenital cardiac defects at 10–14 weeks of gestation: population based cohort study. *BMJ* 1999; 318: 81–85.
- [8] Zosmer N, Souter VL, Chan CS, Huggon IC, Nicolaidis KH. Early diagnosis of major cardiac defects in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency. *Br J Obstet Gynaecol* 1999; 106: 829–833.
- [9] Nicolaidis KH, Sebire NJ, Snijders RJM. The 11–14 week scan. The diagnosis of fetal abnormalities. Diploma in Fetal Medicine Series. Ed.: KH Nicolaidis. Parthenon Publishing, 1999.
- [10] Souka AP, Snijders RJ, Novakov A, Soares W, Nicola-

ides KH. Defects and syndromes in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency thickness at 10–14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 11: 391–400.

- [11] Mitchell SC, Korones SB, Berendes HW. Congenital heart disease in 56109 births. Incidence and natural history. New England Regional Infant Cardiac Program (NERICP). *Circulation* 1994; 43: 323–332.
- [12] Gembruch U, Knopfle G, Chatterjee M, Bald R, Hansmann M. First-trimester diagnosis of fetal congenital heart disease by transvaginal two-dimensional and Doppler echocardiography. *Obstet Gynecol* 1990; 75: 496–498.
- [13] Schwärzler P, Carvalho JS, Senat MV, Masroor T, Campbell S, Ville Y. Screening for fetal aneuploidies and fetal cardiac abnormalities by nuchal translucency thickness measurement at 10–14 weeks of gestation as a part of routine antenatal care in an unselected population. *Br J Obstet Gynaecol* 1999; 106: 1029–1034.
- [14] Trauffer PML, Anderson CE, Johnson A, Heeger S, Morgan P, Wapner RJ. The natural history of euploid pregnancies with first-trimester cystic hygromas. *Am J Obstet Gynecol* 1994; 170: 1279–1284.
- [15] Hajdú J, Marton T, Tóth PE, Papp Cs, Oroszné NJ, Mogyorósi G, Papp Z. Szívfejlődési rendellenességek és szív működési zavarok: Hogyan változtatta meg a praenatalis diagnosztika a túlélés esélyeit. *Orv Hetil* 1999; 140: 815–818.

Orvos H, Wayda K, Kozinszky Z, Katona M, Zoboki T, Keresztúri A, Horváth E, Pál A, Szabó J: *Increased nuchal translucency thickness in euploid first-trimester fetuses with congenital heart defects*

The paper examines the association of the first-trimester fetal nuchal translucency thickness and congenital heart defects. The pre- and postnatal course and outcome of the 5244 pregnancies were examined between January 1998 and December 2000 in the Department of Obstetrics and Gynaecology and Medical Genetics, University of Szeged, retrospectively. 5186 births and 58 therapeutic abortions were recorded during this period. Altogether 258 (4.9%) congenital malformation were detected, 50 (19.4%) of which were heart defects with normal karyotype, 9 of them were known prenatally by foetal echocardiography. The measurement of foetal NT thickness was available in 41 of the 50 foetuses with heart defects: it was ≥ 3 mm in 20 (48.8%) foetuses. The increased NT thickness in chromosomally normal foetuses was found to be associated with congenital heart defects. An increased NT of ≥ 3 mm can be regarded a selection criterion for early second-trimester targeted foetal echocardiography.

Key words: Congenital heart defects, first-trimester screening, nuchal translucency