

بررسی ارتباط بین چین پشت گردن جنین و تشخیص سندرم ترنر در سه ماهه اول بارداری

رحام آرمندا^۱، مژگان حرف شنو^{۲*}، مژگان براتی^۳

^۱گروه زیست‌شناسی، دانشگاه صنعتی خاتم الانبیاء بهبهان، بهبهان، ایران، ^۲گروه بافت‌شناسی و جنین‌شناسی، دانشگاه شهید چمران اهواز، اهواز، ایران، ^۳گروه زنان و زایمان، دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور اهواز، اهواز، ایران

تاریخ وصول: ۱۳۹۹/۰۲/۰۱ تاریخ پذیرش: ۱۳۹۹/۰۴/۱۵

چکیده

زمینه و هدف: کودکان مبتلا به آنومالی‌های مختلف، بار اقتصادی و عاطفی برای خانواده و جامعه هستند. تشخیص به موقع ناهنجاری‌های مادرزادی در اوایل بارداری و ختم آن می‌تواند از به دنیا آمدن نوزاد معلول پیشگیری کند. بررسی چین پشت گردن جنین به عنوان راهکار مفیدی به جهت بررسی ناهنجاری‌های کروموزومی به زنان باردار توصیه می‌شود، لذا هدف از این مطالعه تعیین و بررسی ارتباط بین چین پشت گردن جنین و تشخیص سندرم ترنر در سه ماهه اول بارداری بود.

روش بررسی: این مطالعه توصیفی - تحلیلی، آینده‌نگر که در سال ۱۳۹۳ بر روی ۱۵۲۲ خانم باردار با سن حاملگی ۱۱ تا ۱۳ هفته و ۶ روز، در آزمایشگاه ژنتیک نرگس اهواز انجام گرفت، به وسیله متخصص رادیولوژی، همه جنین‌ها سونوگرافی و چین پشت گردن و طول سری دمی آن‌ها اندازه‌گیری شد. جنین‌هایی که NT آن‌ها صدک بالای ۹۵ درصد داشتند شناسایی و کاریوتایپ آن‌ها برای تشخیص سندرم ترنر بررسی شد. داده‌ها با استفاده از آزمون‌های آماری آزمون پیرسون و مجذور کای تجزیه و تحلیل شد.

یافته‌ها: در این مطالعه پس از غربالگری سه ماهه اول مشخص شد ۱۴۵۷ مورد از زنان باردار در گروه کم خطر و ۶۵ مورد در گروه پر خطر (NT صدک بالای ۹۵ درصد) بودند. پس از بررسی نتایج کاریوتایپ ۲ مورد سندرم ترنر تشخیص داده شد که هر دو مورد در گروه پرخطر بوده و سن زنان باردار با جنین مبتلا به سندرم ترنر ۲۹ سال بود. میانگین میزان NT در گروه کم خطر ۱/۶ میلی‌متر و در گروه پرخطر ۲/۸ میلی‌متر و در افراد مبتلا به سندرم ترنر ۲/۷ میلی‌متر بود.

نتیجه‌گیری: با اندازه‌گیری NT در هفته‌های ۱۱ تا ۱۳ حاملگی و در نظر گرفتن ریسک فاکتورهای پایه برای هر بیمار، سن مادر، سن حاملگی، سابقه ناهنجاری‌های مادرزادی می‌توان احتمال سندرم ترنر را بررسی نمود و با بهره‌گیری از نرم افزارهای اختصاصی به تشخیص آنومالی مادرزادی رسید.

واژه‌های کلیدی: سندرم ترنر، NT، غربالگری سه ماهه اول بارداری

*نویسنده مسئول: مژگان حرف شنو، اهواز، دانشگاه شهید چمران اهواز، گروه بافت‌شناسی و جنین‌شناسی

Email: moj.harfsheno@gmail.com

مقدمه

سندرم ترنر، یک بیماری ژنتیکی است که یکی از اختلالات کروموزومی در انسان محسوب می‌گردد. از هر ۲۵۰۰ دختر یک نفر مبتلا به سندرم ترنر می‌شود (۲ و ۱). به طور معمول احتمال بروز سندرم ترنر ۱ تا ۲ درصد است (۳). دختران مبتلا به سندرم ترنر یا یک کروموزوم X ندارند (X۴۵) و یا ساختمان یکی از کروموزوم‌های آنان غیر طبیعی است (۴).

شیوع کم این اختلال ممکن است به دلیل نتیجه مرگ و میر بالا در دوران جنینی باشد. در واقع یک درصد جنین‌ها با کاریوتایپ X۴۵ می‌توانند زنده بمانند (۵). شایع‌ترین ویژگی افراد مبتلا به سندرم ترنر شامل؛ نقص رشد، عملکرد غیر طبیعی تخمدان‌ها، مشکلات قلبی، نقص در عملکرد کلیه، گردن مشبک، گوش کمرنگ، ورم مفاصل، ناهنجاری‌های اسکلتی، غده تیروئید کم کار، ابتلا به عفونت‌های گوش و نقص شنوایی هستند (۷ و ۶). امروزه امکان تشخیص پیش از تولد صدها سندرم ژنتیکی با تکنولوژی جدید به وجود آمده است (۸). همچنین می‌توان ابتدا با استفاده از روش‌های غربالگری غیرتهاجمی و ارزان قیمت، بارداری‌های پرخطر را مشخص نموده و سپس با استفاده از روش‌های تشخیصی دیگر ابتلاء یا عدم ابتلای جنین را تشخیص داد (۹).

غربالگری سه ماهه اول بارداری صرفاً برای شناسایی تریزومی ۲۱ نیست، بلکه شناسایی سندرم ترنر را نیز شامل می‌شود (۱۱ و ۱۰). از اوایل دهه

۱۹۹۰ ضخامت NT به عنوان یک مارکر تشخیصی برای سندرم‌های ژنتیکی شناخته شد (۱۲). فضای شفاف پشت گردن جنین (NT) (۱) در نماهای طولی، به وسیله سونوگرافی مشاهده می‌شود (۱۳). نتایج کاینیگهام و همکاران نشان داد که سونوگرافی NT به دلیل عارضه کم آن بهترین شاخص جهت تشخیص ناهنجاری‌های مادرزادی در سه ماهه اول بارداری می‌باشد (۱۴). همچنین بررسی‌های وینسور و همکاران نشان داد که افزایش ضخامت NT با عواقب نامطلوب نوزادی خصوصاً ناهنجاری‌های قلبی و سندرم‌های ژنتیکی مرتبط است (۱۵). در بررسی‌های صورت گرفته به وسیله کیگان و همکاران مشخص شده است که با استفاده از بررسی‌های سونوگرافی در سه ماهه اول بارداری، افزایش NT جنین می‌تواند منجر به بروز سندرم ترنر گردد (۱۶). از آنجا که به دنیا آمدن نوزادان واجد ناهنجاری‌های مادرزادی بار اقتصادی، اجتماعی و فرهنگی زیادی برای خانواده و جامعه دارد، تشخیص زود هنگام نقائص مادرزادی در اوایل بارداری می‌تواند از به دنیا آمدن نوزادان معلول جلوگیری کند. علاوه براین، با توجه به این که در کشور ما تنها تا ۱۷ هفته بعد از لقاح امکان انجام سقط درمانی وجود دارد، لذا انجام روش‌های تشخیصی در سه ماهه اول بارداری لازم و ضروری می‌باشد (۱۷)، بررسی چین پشت گردن جنین به عنوان راهکار مفیدی به جهت بررسی ناهنجاری‌های کروموزومی به زنان باردار توصیه می‌شود، لذا هدف از این مطالعه

1-Nuchal Translucency (NT)

قلوی، سابقه بیماری خاص، سابقه بیماری ژنتیکی در فامیل، وجود نسبت فامیلی بین پدر و مادر، سابقه به دنیا آوردن نوزاد با آنومالی مادرزادی و استعمال دخانیات در زمان انجام غربالگری و آزمایش ژنتیک ثبت شد. در صورت وجود هر گونه سابقه بیماری طبی شامل دیابت، فشار خون یا بیماری سایر ارگان‌ها و یا هر گونه سابقه نامطلوب بارداری شامل: مسمومیت حاملگی، دیابت بارداری، مرگ داخل رحمی، محدودیت رشد داخل رحمی، تولد نوزاد با وزن کم، تولد نوزاد با ناهنجاری‌های مادرزادی، بارداری‌های دو یا چندقلو زمان تولد در بارداری‌های قبلی و سقط زنان باردار از مطالعه کنار گذاشته شدند. کلیه اطلاعات مادران در سه ماهه اول بارداری به نرم افزار (FMF) داده شد، پس از گزارش NT جنین زنانی که NT بالای ۹۵ درصد و یا سن بالاتر از ۳۵ سال داشتند به جهت تشخیص قطعی سندرم ترنر آزمایش آمینوسنتز یا بررسی پرزهای کوریونی جنین (CVS)^(۳) انجام دادند. نمونه‌ها به بخش سیتوژنتیک آزمایشگاه منتقل و کاریوتایپ جنین بررسی شد.

داده‌های جمع‌آوری شده با استفاده از نرم‌افزار SPSS و آزمون‌های آماری پیرسون، مجذور کای تجزیه و تحلیل شدند.

تعیین و بررسی ارتباط بین چین پشت گردن جنین و تشخیص سندرم ترنر در سه ماهه اول بارداری بود.

روش بررسی

این مطالعه توصیفی-تحلیلی آینده‌نگر در سال ۱۳۹۲ بر روی ۱۵۲۲ زن باردار با سن حاملگی ۱۱ تا ۱۳ هفته و ۶ روز که به آزمایشگاه نرگس اهواز مراجعه کردند انجام شد. در ابتدا شرایط مطالعه به طور کامل برای تمامی زنان باردار توضیح داده و از آن‌ها رضایت‌نامه کتبی گرفته شد. بیماران بر حسب NT به دو گروه NT صدک بالای ۹۵ درصد و NT صدک کمتر از ۹۵ درصد تقسیم شدند. معیارهای ورود به مطالعه شامل: پر نمودن فرم رضایت مشارکت آگاهانه در طرح تحقیقاتی، تک قلو بودن جنین و حاملگی در سه ماهه اول بارداری بود. این مطالعه به عنوان طرح تحقیقاتی مستقل به تصویب دانشگاه صنعتی خاتم الانبیاء بهبهان رسید. تمامی زنان باردار به وسیله متخصص سونوگرافی ماهری که صلاحیت انجام این نوع سونوگرافی به وسیله آن‌ها در انجمن علمی رادیولوژی مورد تأیید قرار گرفته بود و ضمناً تأییدیه انجمن بنیاد سلامت جنین (FMF)^(۱) را دارا بودند در آزمایشگاه نرگس اهواز مورد بررسی قرار گرفت و طول نشسته جنین (CRL)^(۲) و چین پشت گردن جنین (NT) اندازه‌گیری و در فرم پرسشنامه ثبت شد. در فرم پرسشنامه سن مادر، وزن مادر، تعداد زایمان، چند

1- Fetal Medicine Foundation(FMF)
2-Crown-Rump Length(CRL)
3-Chorionic Villus Samplin(CVS)

یافته‌ها

در این مطالعه میانگین سن حاملگی در زمان انجام غربالگری $12/5 \pm 0/75$ هفته بود. میانگین وزن $67/8 \pm 12/7$ کیلوگرم (رنج ۱۳۰-۴۱) به دست آمد. 1457 (۹۵/۷ درصد) در گروه کم خطر و $4/2$ (۶۵ درصد) در گروه پر خطر که دارای NT بالای صدک ۹۵ درصد داشتند قرار گرفتند. از گروه کم خطر تعداد افرادی که آمینوسنتز انجام دادند 98 (۶/۷ درصد) و تعداد افراد که CVS انجام دادند 73 (۵ درصد) بود. در گروه پر خطر 24 (۴۱/۳۷ درصد) از زنان CVS و 34 (۵۸/۶۲ درصد) از زنان آمینوسنتز انجام دادند. بررسی کاربوتایپ جنین در هر دو گروه کم خطر و پر خطر مجموعاً 229 (۱۵/۰۴) صورت گرفت که بر اساس نتایج کاربوتایپ در گروه پرخطر ۲ مورد (۳/۴ درصد) سندرم ترنر آشکار شد. ویژگی جمعیت مورد مطالعه در شکل ۱ بیان شده است. لازم به ذکر است که در بین بیماران مورد مطالعه، ۳ نفر از کسانی که به علت مثبت شدن تست غربالگری سه ماهه اول تحت آمینوسنتز قرار گرفته بودند، به علت تشخیص تالاسمی ماژور تحت سقط درمانی قرار گرفتند و از نمونه آماری مطالعه حذف شدند.

میانگین ضخامت NT در گروه کم خطر $1/6$ میلی‌متر (۲/۵-۱) و در گروه پر خطر $2/8$ (۲/۵-۵) میلی‌متر و در جنین‌های مبتلا به ترنر $3/7$ (۳/۴-۴) میلی‌متر ($p < 0/005$) به دست آمد. میانگین سن زنان در گروه افراد کم خطر 28 (۱۶-۴۲) سال در گروه افراد پرخطر $31/3$ (۲۰-۴۱) سال و در گروه جنین‌های مبتلا به سندرم ترنر میانگین سن زنان 29 سال ($p = 0/58$) و

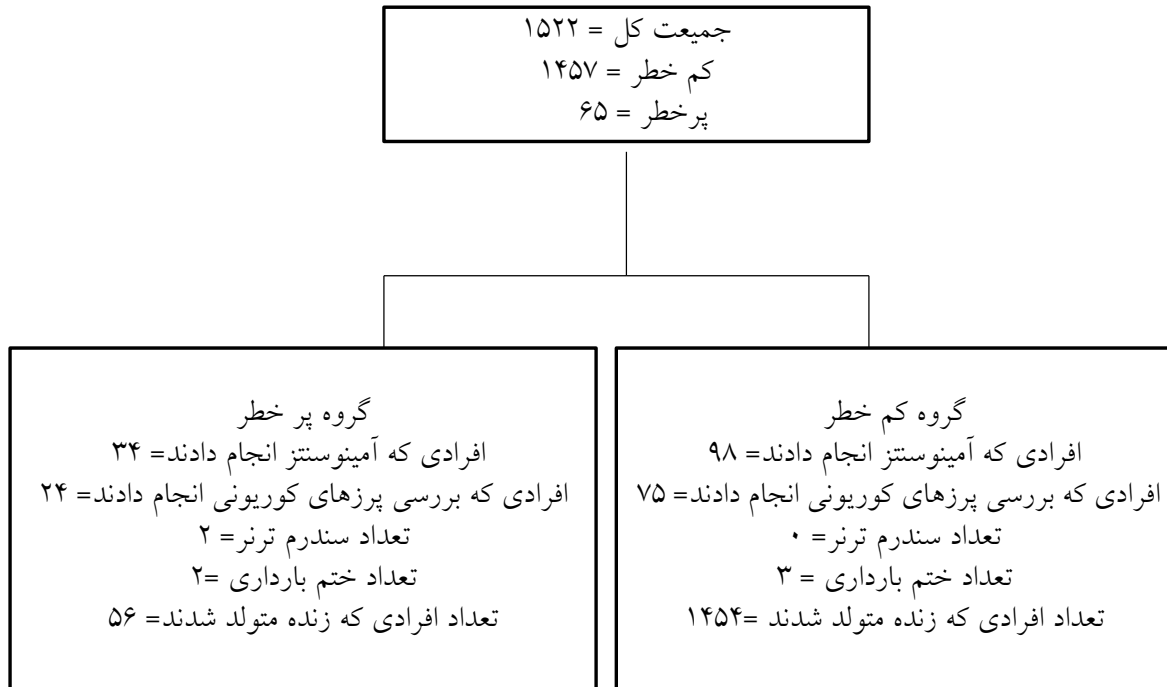
میانگین CRL در گروه کم خطر $56/6$ (۴۵-۹۰) میلی‌متر و در گروه پر خطر $55/6$ (۴۵/۱-۶۸/۵) میلی‌متر و جنین‌های مبتلا به سندرم ترنر $54/8$ (۴۷/۶-۶۲/۱) میلی‌متر به دست آمد ($p = 0/84$) (جدول ۱).

گزارش بررسی کاربوتایپ نشان می‌دهد که ۷ مورد (۴ درصد) از جنین‌ها تالاسمی مینور و ۳ مورد (۱/۷ درصد) تالاسمی ماژور داشتند. در افرادی که NT بالای ۹۵ درصد داشتند 37 (۶۳ درصد) نفر از زنان دارای $NT \geq 2/5$ ، 19 نفر (۳۲ درصد) دارای $NT \geq 3$ و 1 نفر $NT = 4$ (۱ درصد) و یک نفر $NT = 5$ بود. ۱ نفر فرزند قبلی دارای شکاف کام و پاچمبری و ۵ نفر سابقه فرزند با ناهنجاری‌های ژنتیکی داشتند (جدول ۲).

ارتباط بین NT و بروز سندرم ترنر به وسیله آزمون کای اسکور پیرسون ارزیابی شد و از لحاظ آماری معنی‌دار بود و $p = 0/003$ به دست آمد. میزان مثبت کاذب $3/6$ و میزان حساسیت در این مطالعه ۱۰۰ به دست آمد، همچنین درصد شیوع سندرم ترنر ۳ درصد در ۱۰۰۰ نفر به دست آمد.

بحث

افزایش چین پشت کردن جنین با عواقب نامطلوب نوزاد خصوصاً سندرم‌های ژنتیکی همراه است (۱۸)، همچنین جنین‌هایی که دچار سندرم ترنر شدند اندازه چین پشت کردن بالایی داشتند (۱۹). لذا هدف از این مطالعه تعیین و بررسی ارتباط بین چین پشت کردن جنین و تشخیص سندرم ترنر در سه ماهه اول بارداری بود.



شکل ۱: ویژگی جمعیت مورد مطالعه

جدول ۱: بررسی NT، CRL، اکوی قلب جنین و سن مادر

سطح معنی داری	سندرم ترنر			افراد NT بالای ۹۵ درصد			افراد سالم = ۱۴۵۷			
	SD	میانگین	میانگین	SD	میانگین	میانگین	SD	میانگین	میانگین	
۰/۰۰۱	۰/۴۲	۳/۷	۳/۷	۰/۴۱	۲/۷	۲/۸	۰/۳	۱/۶	۱/۶	پشت گردن جنین (میلی متر)
۱	۱۰/۲	۵۴/۸	۵۴/۸	۵/۸	۵۶	۵۵/۶	۱۱/۲	۵۳/۲	۵۶/۶	طول نشسته جنین (میلی متر)
۰/۰۰۱	۱۰/۳	۱۷۱/۱	۱۷۱/۴	۱۰/۳	۱۷۱/۱	۱۷۱/۴	۶/۶	۱۶۰	۱۶۱/۱	ضریب قلب جنین
۰/۹	۰/۵۷	۲۹	۲۹	۵/۹	۳۱/۴	۳۱/۳	۵/۷	۲۷/۲	۲۸	سن زنان باردار

جدول ۲: بررسی کاریوتایپ جنین، درصد افراد سالم و مبتلا به سندرم ترنر

درصد	تعداد	کاریوتایپ
۹۸/۲	۱۷۰	سالم در گروه کم خطر
۴	۷	تالاسمی مینور
۱/۷	۳	تالاسمی ماژور
۳/۴	۲	سندرم ترنر در گروه پرخطر

حدود ۲۰ درصد از کل جنین‌هایی که شکل می‌گیرند و حدود ۰،۵ الی ۱ درصد از نوزادانی که متولد می‌شوند مبتلاء به ناهنجاری کروموزومی هستند (۲۰). اگر چه شیوع سندرم ترنر به اندازه سندرم داون نیست، اما همچنان شایع‌ترین مونوزومی در جنین است (۲۱). برخلاف تریزومی ۲۱ که با افزایش سن مادر احتمال بروز آن افزایش پیدا می‌کند، بروز سندرم ترنر ارتباطی به سن مادر ندارد و خطر ابتلاء جنین به سندرم ترنر در هر سنی برای مادر وجود دارد (۲۲). در همین راستا به جهت تشخیص سندرم ترنر می‌توان با انجام آزمایشات غربالگری در سه ماهه اول بارداری از تولد نوزادان مبتلاء به سندرم ترنر پیشگیری کرد. زیبر و همکاران به روش اولتراسونوگرافی برای تشخیص جنین‌های مبتلاء به سندرم ترنر استفاده کرد (۲۳). تیمپلین و همکاران بیان داشتند که بین افزایش میزان NT و بروز سندرم‌های ژنتیکی ارتباط وجود دارد (۲۴). در مطالعه بکتاشیان و همکاران که آزمایشات سه ماهه اول بارداری به جهت تشخیص ناهنجاری‌های مادرزادی صورت گرفت ۳ مورد سندرم ترنر گزارش شد (۲۵).

گراوهولت و همکاران بیان کردند که با غربالگری در سه ماهه اول بارداری و انجام سونوگرافی علاوه بر سندرم ۱۳ و ۱۸ می‌توان سندرم ترنر را هم شناسایی کرد (۲۶). وایچوی و همکاران از بین ۱۷ جنین مبتلاء به سندرم ترنر همگی دارای NT بالای صدک ۹۵ بودند (۲۷). واگنر و همکاران مشخص کردند که جنین‌های مبتلاء به سندرم

ترنر در سه ماهه اول بارداری تست غربالگری انجام داده بودند که NT بالای صدک ۹۵ درصد گزارش شده بود (۲۸). در مطالعه حاضر نیز پس از بررسی NT جنین مبتلاء به سندرم ترنر دارای NT بالای صدک ۹۵ درصد بود و با مطالعه حاضر همخوانی داشت. وایرا و همکاران گزارش کردند که افزایش NT بیشتر از ۲/۵ میلی‌متر سبب بروز ناهنجاری‌های کروموزومی می‌شود (۲۹). در مطالعه زورناتزی و همکاران مشخص شد که جنین‌های مبتلاء به سندرم ترنر دارای بیشتر یا مساوی ۲ میلی‌متر بودند. همچنین بیان داشتند که با اندازه‌گیری میزان NT می‌توان به میزان ۸۷/۷ درصد خطر ابتلاء به سندرم ترنر را شناسایی کرد (۳۰). در مطالعه وینچس و همکاران مشخص شد که جنین‌های مبتلاء به سندرم ترنر دارای NT بیشتر از ۳ میلی‌متر بودند (۳۱). در مطالعه لیو و همکاران NT جنین‌های مبتلاء به سندرم ترنر بیشتر مساوی ۳ میلی‌متر گزارش شده بود، همچنین در این مطالعه ۵ FPR و ۱۰۰ DR به دست آمد (۳۲) که با مطالعه حاضر همخوانی داشت.

از جمله محدودیت‌های مطالعه می‌توان به تعداد کم زنان باردار به جهت بررسی سندرم ترنر اشاره کرد، لذا با توجه به مشکلات و سختی‌هایی که کودکان مبتلاء به سندرم ترنر و خانواده آن‌ها به آن دچار هستند و با در نظر گرفتن محدودیت‌هایی که در کشور ما برای سقط جنین وجود دارد پیشنهاد می‌شود که به خانواده‌ها خصوصاً افراد در معرض خطر آگاهی‌ها و آموزش‌های ضروری داده شود و

همچنین در جامعه شرایط دسترسی آسان برای انجام غربالگری در سه ماهه اول بارداری برای همه خانواده‌ها فراهم گردد.

نتیجه‌گیری

به دلیل تفاوت معنی داری که در اندازه‌گیری NT در افراد پر خطر بود به جهت تشخیص سندرم ترنر می‌توان از روش غربالگری غیر تهاجمی و اندازه‌گیری NT در سه ماهه اول بارداری استفاده کرد و با خاتمه دادن به حاملگی‌هایی که نیاز ختم بارداری دارند از تولد نوزادان معلول که سربرار خانواده و جامعه هستند پیشگیری کرد.

تقدیر و تشکر

این مطالعه بر گرفته از طرح تحقیقاتی با کد ۱۲/۲/۲۶۷۸ دانشگاه صنعتی خاتم الانبیاء(ص)، علوم پزشکی جندی شاپور اهواز و دانشگاه شهید چمران اهواز می‌باشد. نویسندگان این مقاله بر خود لازم می‌دانند از آزمایشگاه ژنتیک نرگس اهواز و همچنین دانشگاه خاتم‌الانبیا بهبهان کمال تشکر و قدردانی را داشته باشند.

REFERENCES

1. Cui X, Cui Y, Shi L, Luan J, Zhou X, Han J. A basic understanding of Turner syndrome: Incidence, complications, diagnosis, and treatment. *Intractable Rare Dis Res*. 2018; 7: 223-8.
2. Miguel-Neto J, Carvalho AB, Marques-de-Faria AP, Guerra- Júnior G, Maciel-Guerra AT. New approach to phenotypic variability and karyotype-phenotype correlation in Turner syndrome. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2016; 29: 475-9.
3. Barr M, Oman-Ganes L. Turner syndrome morphology and morphometrics: cardiac hypoplasia as a cause of midgestation death. *Teratology* 2002; 72: 65–72.
4. Thunstrom S, Krantz E, Thunstrom E, Hanson Ch, Bryman L, Landin-Wilhelmsen K. Incidence of aortic dissection in turner syndrome a 23-year prospective cohort study. *Circulation* 2019; 139: 2802–4.
5. Hook EB, Warburton D. Turner syndrome revisited: review of new data supports the hypothesis that all viable 45,X cases are cryptic mosaics with a rescue cell line, implying an origin by mitotic loss. *Hum Genet* 2014; 133: 417-24.
6. Levitsky LL, Luria AH, Hayes FJ, Lin AE. Turner syndrome: update on biology and management across the life span. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes* 2015; 22: 65–72.
7. Margaret M, Attenhofer Jost CH, Babovic-Vuksanovic D, Egbe A. Long-term outcomes in patients with turner syndrome: a 68-year follow-up. *J Am Heart Assoc* 2019; 8: 1-6.
8. Driscoll DA, Gross S. Prenatal screening for aneuploidy. *N Engl J Med* 2009; 360: 2556-62.
9. Sari E, Bereket A, Yeşilkaya E, Baş F, Bundak R, Aydın BK, et al. Anthropometric findings from birth to adulthood and their relation with karyotype distribution in Turkish girls with Turner syndrome. *Am J Med Genet A* 2016; 170A: 942-8.
10. Nicolaidis KH. Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks. *Prenat Diagn* 2011; 31: 7–15.
11. Karadzov-Orlic N, Egic A, Milovanovic Z, Namarkovic M. Improved diagnostic accuracy by using secondary ultrasound markers in the first-trimester screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome. *Prenat Diagn* 2012; 32: 638–43.
12. Fuladi S, Rastegar M. Relationship between nuchal fold thickness and fetal heart disease in pregnant women referred to a pediatric hospital in bandar abbas during 2018-2019. *Int Electron J Med* 2019; 8: 130-4.
13. Bardi F, Bosschieter P, Verheij J, Go A, Haak M, Bekker M, Sikkel E, et al. Is there still a role for nuchal translucency measurement in the changing paradigm of first trimester screening? *Prenatal Diagnosis* 2020; 40: 197–205.
14. Shamshirsaz A, Ravangard S. Efficacy of the genetic sonogram in a stepwise sequential protocol for down syndrome screening. *J Ultrasound Med* 2013; 32: 1607–13.
15. Nicole B, Mireille N, Christianne J, Vincent M, Monique C. Why increased nuchal translucency is associated with congenital heart disease: a systematic review on genetic mechanisms. *Prenatal Diagnosis* 2015; 35: 517–28.
16. Kagan KO, Avgidou K, Molina FS, Gajewska-Knapik K. Relation between increased fetal nuchal translucency thickness and chromosomal defects. *Obstet Gynecol* 2006; 107: 6–10.
17. Shahshahan Z, Azami N. The diagnostic value of combined test for trisomy 21 and 18 screening in over 35-years old pregnant women in the gestational age. *J Isfahan Med Sch* 2013; 30: 400-7.
18. Huang J, Poon L C. Is high fetal nuchal translucency associated with submicroscopic chromosomal abnormalities on array CGH? *Ultrasound Obstet Gynecol* 2014; 43: 620–4.
19. Hyett J, Perdu M, Sharland G, Snidjers 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; 9: 81-5.
20. Wanger J, Sonke M, Hoopmann H, Abele K, Kagan O. First-trimester screening for trisomies 18 and 13, triploidy and Turner syndrome by detailed early anomaly scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2016; 48: 446 -51.
21. Bronshtein M, Zimmer EZ, Blazer S. A characteristic cluster of fetal sonographic markers that are predictive of fetal Turner syndrome in early pregnancy. *Am J Obstet Gynecol* 2003; 188: 1016-20.
22. Gardner RJ, Sutherland GR, Shaffer LG. Chromosome abnormalities and genetic counseling. Oxford University Press 2004; 13: 199-200.

23. Zubair A. Clinical significance of ultrasonography markers in prenatal diagnosis of turner syndrome in fetuses-90 cases reports. *J Radiol Clin Imaging* 2019; 2: 007-015.
24. Templin L, Baumann C, Busa T, Heckenroth H, Pouvreau N, Tutain A, et al. Prenatal findings in cardiofacio- cutaneous syndrome. *Am J Med Genet A* 2016; 170: 441-5.
25. Bektashian M, Sedghe M. Evaluation of prenatal screening tests of pregnant mothers and comparison with fetal karyotype. *IJOGI* 2018; 20: 22-8.
26. Gravholt CH, Backeljauw P. New international Turner syndrome guideline: A multi-society feat. *European Journal of Endocrinology* 2017; 3: 1-2.
27. Wai choy K, Wang H, Shi M, Chen J, Yang Zh, Zhang R, et al. Prenatal diagnosis of fetuses with increased nuchal translucency by genome sequencing analysis. *Frontiers in Genetics* 2019; 10: 1-14
28. Wagner P, Sonek J, Hoopmann M, Abele H, Kagan K O. First-trimester screening for trisomies 18 and 13, triploidy and Turner syndrome by detailed early anomaly scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2016; 48: 446-51.
29. Vieira LA, Silva SV, De Faria RB, Lippi UG, Lopes RG. Perinatal and pediatric follow up of children with increased nuchal translucency and normal karyotype. *Rev Bras Ginecol Obstet* 2013; 35: 274-80.
30. Zournatzi V, Daniilidis A, Karidas C. A prospective two years study of first trimester screening for Down Syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 2008; 12: 28-32.
31. Winches M, Knafel A, Nocun A. What are the most common first-trimester ultrasound findings in cases of Turner syndrome? *J Matern Fetal Neonatal Med* 2017; 30: 1632-6.
32. Liu SS, Cheong ML. First-trimester combined test screening for down syndrome: results of a series with 5,036 cases. *Taiwanese J Obstet Gynecol* 2004; 43: 2.

Evaluation of the Relationship between Fetal Neck Fold and Diagnosis of Turner Syndrome in the First Trimester of Pregnancy

Armand R¹, Harfsheno M^{2*}, Barati M³

¹Department of Biology, Behbahan Khatam Alanbia University of Technology, Behbahan, Iran, ²Department of Histology and Embryology, Shahid Chamran University of Ahvaz, Ahvaz, Iran, ³Department of Gynecology and Obstetrics, Ahvaz Jundishapur University of Medical Sciences, Ahvaz, Iran.

Received: 20 Apr 2020 Accepted: 05 July 2020

Abstract

Background & aim: Children with various anomalies have economic and emotional burden on the family and society. Early detection of congenital anomalies early in pregnancy and its termination can prevent the birth of a disabled baby. Examination of the fetal neck fold is recommended as a useful way to check for chromosomal abnormalities in pregnant women. Therefore, the aim of the study was to determine the relationship between fetal neck folds and the diagnosis of Turner syndrome in the first trimester of pregnancy.

Methods: The present descriptive-analytical, prospective study was conducted on 1522 pregnant women with gestational during age of 11 to 13 weeks and 6 days in 2014 at Narges Genetics Laboratory, Ahvaz. The length of their tail series was measured. Embryos whose NT percentages above 95% were identified and their karyotypes were examined for the diagnosis of Turner syndrome. Data were analyzed using Chi-square and Pearson test.

Results: In the present study, after first trimester screening, it was indicated that 1457 pregnant women were in the low-risk group and 65 were in the high-risk group (NT percent above 95%). After reviewing the results of karyotype, 2 Turner syndrome was diagnosed, which both of were in the high-risk group, and the age of pregnant women with fetuses with Turner syndrome was 29 years. The mean NT level was 1.6 mm in the low-risk group, 2.8 mm in the high-risk group, and 3.7 mm in patients with Turner syndrome.

Conclusion: By measuring NT in 11 to 13 weeks of pregnancy and considering the baseline risk factors for each patient, maternal age, gestational age, history of congenital anomalies, the possibility of Turner syndrome can be assessed and congenital anomalies can be diagnosed using special software.

Keywords: Turner Syndrome, NT, First Trimester Screening

*Corresponding Author: Harfsheno M, Department of Histology and Embryology, Shahid Chamran University of Ahvaz, Ahvaz, Iran
Email: moj.harfsheno@gmail.com

Please cite this article as follows:

Armand R, Harfsheno M, Barati M. Evaluation of the Relationship between Fetal Neck Fold and Diagnosis of Turner Syndrome in the First Trimester of Pregnancy. *Armaghane-danesh* 2020; 25(5): 671-680.