

# Určení pohlaví plodu při ultrazvukovém vyšetření v I. trimestru těhotenství

<sup>1,2</sup>doc. MUDr. Marek Lubušský, Ph.D., <sup>1</sup>MUDr. Martina Studničková, <sup>1</sup>MUDr. Ladislav Jabůrek,  
<sup>1</sup>doc. MUDr. Martin Procházka, Ph.D.

<sup>1</sup>Univerzita Palackého v Olomouci, Lékařská fakulta a Fakultní nemocnice Olomouc, Porodnicko-gynekologická klinika

<sup>2</sup>Univerzita Palackého v Olomouci, Lékařská fakulta a Fakultní nemocnice Olomouc, Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny

## Souhrn

**Cíl práce.** Cílem práce bylo stanovit proveditelnost a přesnost určení pohlaví plodu při transabdominálním ultrazvukovém vyšetření v I. trimestru těhotenství.

**Materiál a metodika.** Ultrazvuková vyšetření s cílem stanovení pohlaví plodu byla prováděna v I. trimestru těhotenství ve 12.–14. týdnu (CRL, 45–82,4 mm). Celkem bylo vyšetřeno 1222 plodů, ve všech případech se jednalo o jednočetná těhotenství bez prokázaných morfologických a chromosomálních abnormalit u plodu nebo novorozence. Ultrazvuková vyšetření byla prováděna transabdominálně a u všech plodů byla změřena temeno-kostrční délka (CRL). Genitální oblast plodu byla vyšetřována v mediosagitální rovině, při neutrální pozici plodu. Byl změřen úhel mezi osou genitálního hrbolku a povrchem kožního krytu v lumbosakrální oblasti, při velikosti úhlu  $> 30^\circ$  bylo pohlaví stanoveno jako mužské, pokud osa genitálního hrbolku probíhala paralelně ( $< 10^\circ$ ) nebo konvergentně, bylo pohlaví stanoveno jako ženské, při přechodné velikosti úhlu ( $10\text{--}30^\circ$ ) nebylo pohlaví určeno. Výsledek ultrazvukového vyšetření byl porovnán s fenotypickým pohlavím novorozence po porodu.

**Výsledky.** Pohlaví bylo možné určit u 1025 z celkového počtu 1222 plodů (84 %). U 197 plodů (16 %) se nepodařilo při ultrazvukovém vyšetření pohlaví určit (přechodná velikost úhlu  $10\text{--}30^\circ$ , nepříznivá poloha plodu a habitus pacientky). U 51 z 1025 plodů (5 %) nebylo možno provést porovnání pohlaví určeného při ultrazvukovém vyšetření s fenotypickým pohlavím novorozence po porodu. U zbývajících 974 plodů

bylo při ultrazvukovém vyšetření pohlaví správně určeno v 92,5 % případů (901/974), mužské v 96,3 % (471/489), ženské v 88,7 % (430/485). Proveditelnost i přesnost určení pohlaví při ultrazvukovém vyšetření se zvyšovaly s rostoucí CRL plodu. Při CRL  $< 50$  mm (gestační stáří  $< 11+4$ ) byla proveditelnost 39,1 % a přesnost 30,5 % (40,9 % u mužského pohlaví vs. 24,3 % u ženského pohlaví). Při CRL 50–54,9 mm (gestační stáří  $11+4$  až  $12+0$ ) byla proveditelnost 63,5 % a přesnost 75,0 % (89,1 % u mužského pohlaví vs. 66,7 % u ženského pohlaví). Při CRL 55–59,9 mm (gestační stáří  $12+0$  až  $12+2$ ) byla dosažitelnost 90,5 % a přesnost 96,6 % (99,1 % u mužského pohlaví vs. 93,5 % u ženského pohlaví). Při CRL  $\geq 60$  mm (gestační stáří  $\geq 12+2$ ) byla dosažitelnost 97,4 % a přesnost 100,0 % (100,0 % u mužského pohlaví vs. 100,0 % u ženského pohlaví). Rozdíl mezi mužským a ženským pohlavím nebyl statisticky významný.

**Závěr.** Při transabdominálním ultrazvukovém vyšetření lze spolehlivě určit pohlaví plodu při CRL  $\geq 60$  mm (gestační stáří  $\geq 12+2$ ). Mužské pohlaví lze spolehlivě určit již při CRL  $\geq 55$  mm (gestační stáří  $\geq 12+0$ ). Je-li CRL  $< 50$  mm (gestační stáří  $< 11+4$ ) pohlaví spolehlivě predikovat nelze. Vždy je však nutné zohlednit habitus pacientky, polohu plodu a zobrazovací možnosti ultrazvukového přístroje. Velmi důležitá je zkušenost a erudice vyšetřujícího.

## Klíčová slova

pohlaví plodu • první trimestr • ultrazvukové vyšetření

## Summary

Lubusky, M., Studnickova, M., Jaburek, L., Prochazka, M. Fetal gender assignment by first trimester ultrasound

**Objective.** The aim of the work was to assess the feasibility and accuracy of fetal gender assignment by transabdominal ultrasound in the first trimester of pregnancy.

Ultrasound examination aimed at determining fetal gender was performed in the first trimester of pregnancy at 12–14 weeks (CRL, 45–82.4 mm). A total of 1222 fetuses were examined, all were from a single pregnancy without established morphological and chromosomal abnormalities in the fetus or newborn.

**Methods.** Ultrasound examination was performed transabdominally and in all fetuses the crown-rump length (CRL) was measured. The genital area of the fetus was examined in the mid-sagittal plane, in the neutral position of the fetus. The angle between the genital tubercle axis and a horizontal line through the lumbosacral skin surface was measured. Angles  $> 30^\circ$  established the gender to be male, if the axis of the genital tubercle ran parallel ( $< 10^\circ$ ) or convergent to the horizontal line, gender was established as female, if the angle was intermediate ( $10\text{--}30^\circ$ ) gender was not determined. The result of ultrasound examination was compared to the phenotypic sex of the newborn after delivery.

**Results.** It was possible to establish gender in 1025 of a total of 1222 fetuses (84%). In 197 fetuses (16%) it was not possible to determine gender during ultrasound examination (an intermediate angle  $10\text{--}30^\circ$ , unfavorable fetal position or maternal

habitus). In 51 of 1025 fetuses (5%) it was not possible to perform a comparison of gender assignment at ultrasound examination with phenotypic sex of the newborn after delivery. In the remaining 974 fetuses, gender was correctly established in 92.5% of cases (901/974), male gender in 96.3% (471/489), female gender in 88.7% (430/485). Feasibility as well as accuracy in determining gender during ultrasound examination increased with growing fetal CRL. At CRL < 50 mm (gestational age < 11+4) feasibility was 39.1% and accuracy 30.5% (40.9% in male gender vs 24.3% in female gender). At CRL 50–54.9 mm (gestational age 11 + 4 to 12 + 0) feasibility was 63.5% and accuracy 75.0% (89.1% in male gender vs 66.7% in female gender). At CRL 55–59.9 mm (gestational age 12 + 0 to 12 + 2) feasibility was 90.5% and accuracy 96.6% (99.1% in male gender vs 93.5% in female gender). At CRL ≥ 60 mm (gestational age ≥ 12 + 2) feasibility was 97.4% and accuracy 100.0% (100.0% in male gender vs 100.0% in female gender). The difference between male and female gender was not statistically significant.

**Conclusion.** Fetal gender may reliably be determined by transabdominal ultrasound when CRL ≥ 60 mm (gestational age ≥ 12 + 2). Male gender may already be reliably determined when CRL ≥ 55 mm (gestational age ≥ 12 + 0). If CRL < 50 mm (gestational age < 11 + 4) gender cannot be reliably predicted. It is always necessary to take into account the maternal habitus, the position of the fetus and the imaging possibilities of the ultrasound device. Experience and erudition of the examiner are very important.

## Key words

**fetal gender • first trimester • ultrasonography**

Při screeningu Downova syndromu v I. trimestru těhotenství jsou k výpočtu „individuálního rizika“ výskytu trisomie u plodu hodnoceny i parametry, jejichž hodnoty jsou závislé na pohlaví plodu (prosáknutí záhlaví plodu měřené ultrazvukem, volná  $\beta$ -podjednotka hCG a PAPP-A stanovené v séru matky).<sup>(1–4)</sup>

Spolehlivé neinvazivní určení pohlaví plodu ve sledovaném období by umožnilo modifikovat normální hodnoty těchto parametrů v závislosti na pohlaví plodu a zpřesnit algoritmus pro výpočet „individuálního rizika“. Přesnější výpočet „individuálního rizika“ vý-

skytu trisomie u plodu by mohl vést ke snížení počtu invazivních výkonů (odběrů choriových klků, amniocentéz) indikovaných ke stanovení karyotypu plodu, a tím také minimalizovat možné fetální komplikace spojené s tímto vyšetřením. Rovněž by nebylo nutné provádět invazivní vyšetření při podezření na pohlavně vázaná genetická onemocnění plodu.<sup>(5–7)</sup>

Pro korekci výpočtu „individuálního rizika“ výskytu trisomie u plodu není v klinické praxi informace o pohlaví plodu zatím využívána, naopak při podezření na pohlavně vázaná genetická onemocnění plodu má spolehlivá informace o pohlaví plodu zásadní význam již v současné klinické praxi.

Dosud bylo publikováno jen několik studií týkajících se možnosti určení pohlaví plodu v časném těhotenství při ultrazvukovém vyšetření, většinou jsou staršího data a popisují jen malý soubor pacientů.<sup>(8–20)</sup>

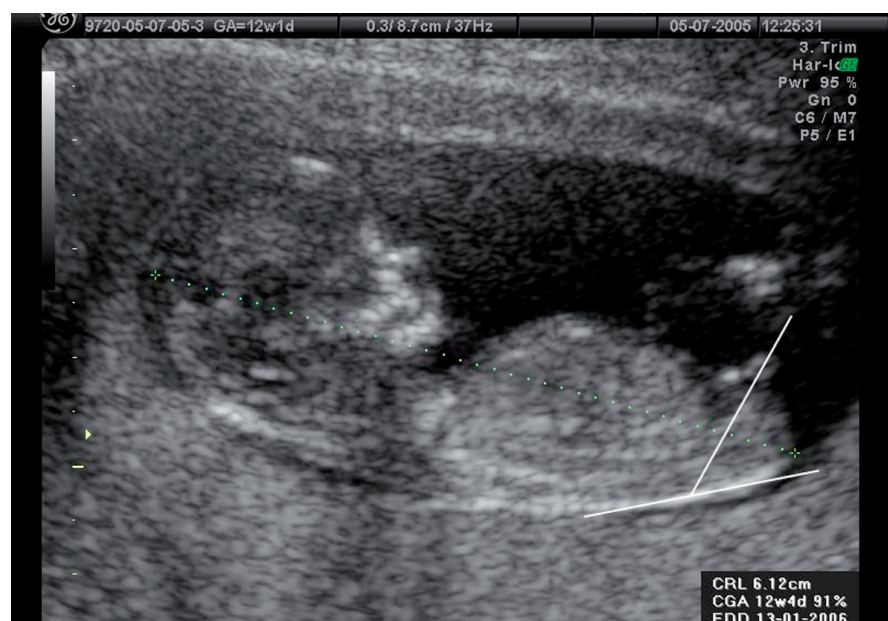
Cílem práce bylo stanovit proveditelnost a přesnost určení pohlaví plodu při transabdominálním ultrazvukovém vyšetření ve 12.–14. týdnu těhotenství, kdy je prováděn kombinovaný screening nejčastějších chromosomálních vad plodu.

## Materiál a metodika

Ultrazvuková vyšetření s cílem stanovení pohlaví plodu byla prováděna v I. trimestru těhotenství ve 12.–14. týdnu (temeno-kostrční délka, CRL,

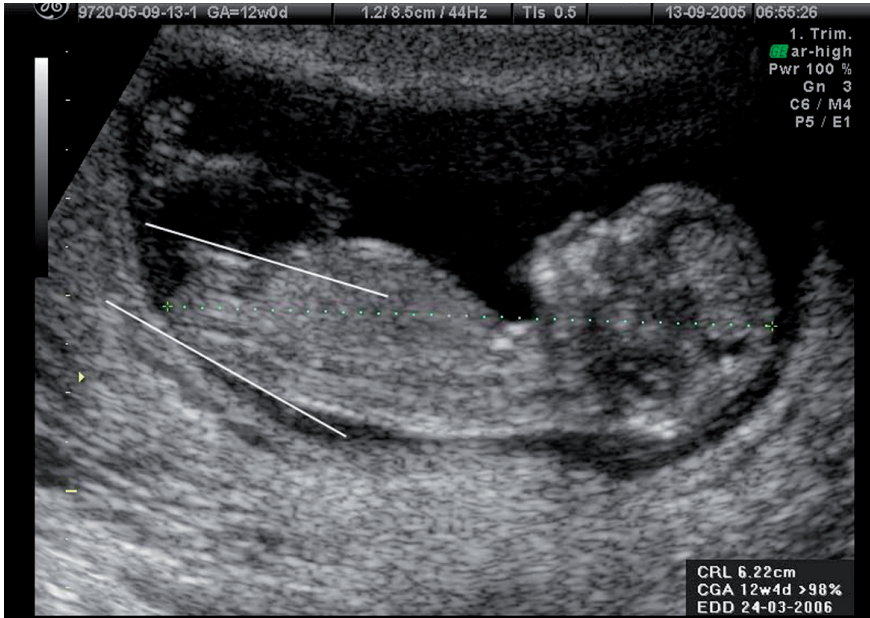
45–82,4 mm). Všechna vyšetření byla prováděna jedním vyšetřujícím (M. L.). Celkem bylo od ledna 2005 do února 2010 vyšetřeno 1222 plodů, ve všech případech se jednalo o jednočetná těhotenství bez prokázaných morfologických a chromosomálních abnormalit u plodu nebo novorozence. Ultrazvuková vyšetření byla prováděna transabdominální sondou 5-MHz (GE Voluson E8 Expert; GE Voluson 730 Expert, GE Healthcare Technologies, Zipf, Austria). U všech plodů byla změřena temeno-kostrční délka (CRL). Genitální oblast plodu byla vyšetřována v mediosagitální rovině, při neutrální pozici plodu (bez přítomnosti hyperflexe nebo hyperextenze). Při určení pohlaví plodu byla použita metodika, kterou popsali Efrat et al.<sup>(13)</sup> Byl změněn úhel mezi osou genitálního hrbolku a povrchem kožního krytu v lumbosakrální oblasti, při velikosti úhlu > 30° bylo pohlaví stanoveno jako mužské (Obr. 1); pokud osa genitálního hrbolku probíhala paralelně (< 10°) nebo konvergentně s povrchem kožního krytu v lumbosakrální oblasti, bylo pohlaví plodu stanoveno jako ženské (Obr. 2). Při přechodné velikosti úhlu (10–30°) nebylo pohlaví určeno. Výsledek ultrazvukového vyšetření byl porovnán s fenotypickým pohlavím novorozence po porodu.

Statistická analýza byla provedena pomocí programu Statistica verze 9. Pro analýzu byl použit Mannův-Whitneyův U-test. Jako statisticky významné byly považovány hodnoty  $p < 0,05$ .



**Obr. 1** Při ultrazvukovém vyšetření bylo pohlaví určeno jako mužské, pokud úhel mezi osou genitálního hrbolku a povrchem kožního krytu v lumbosakrální oblasti plodu byl > 30°





**Obr. 2** Při ultrazukovém vyšetření bylo pohlaví určeno jako ženské, pokud osa genitálního hrbolku probíhala paralelně (< 10°) nebo konvergentně s povrchem kožního krytu v lumbosakrální oblasti

## Výsledky

Možnost stanovení pohlaví plodu při ultrazukovém vyšetření v závislosti na CRL uvádí Tab. 1, 2. Pohlaví bylo možné určit u 1025 z celkového počtu 1222 plodů (84 %). U 197 plodů (16 %) se nepodařilo při ultrazukovém vyšetření pohlaví určit. Nejčastější příčinou byla přechodná velikost úhlu (10–30°) mezi osou genitálního hrbolku a povrchem kožního krytu v lumbosakrální oblasti (78 %), dále nepříznivá poloha plodu (12 %) a habitus pacientky (10 %). U 51 z 1025 plodů (5 %) nebylo možno provést porovnání pohlaví určeného při ultrazukovém vyšetření s fenotypickým pohlavím novorozence po porodu. U zbývajících 974 plodů bylo při ultrazukovém vyšetření pohlaví správně

určeno v **92,5 %** případů (901/974), mužské v **96,3 %** (471/489), ženské v **88,7 %** (430/485) (Tab. 3).

Proveditelnost i přesnost určení pohlaví při ultrazukovém vyšetření se zvyšovaly s rostoucí temeno-kostrční délkou plodu (Tab. 2, 3, 4, 5, 6). Rozdíl mezi mužským a ženským pohlavím nebyl statisticky významný.

Proveditelnost určení pohlaví při ultrazukovém vyšetření byla **39 %** při CRL 45–49,9 mm, **64 %** při CRL 50–54,9 mm, **90 %** při CRL 55–59,9 mm a **97,4 %** při CRL 60–82,4 mm. Rozdíl byl statisticky významný ( $p = 0,012$  pro CRL 45–49,9 mm vs. CRL 50–54,9 mm,  $p = 0,021$  pro CRL 50–54,9 mm vs. CRL 55–59,9 mm,  $p < 0,0001$  pro CRL 45–54,9 mm vs. CRL 55–82,4 mm).

Přesnost při určení mužského pohlaví byla **41 %** při CRL 45–49,9 mm, **89 %** při CRL 50–54,9 mm, **99 %** při CRL 55–59,9 mm a **100 %** při CRL 60–82,4 mm. Rozdíl byl statisticky významný ( $p = 0,023$  pro CRL 45–49,9 mm vs. CRL 50–82,4 mm).

Přesnost při určení ženského pohlaví byla **24 %** při CRL 45–49,9 mm, **67 %** při CRL 50–54,9 mm, **94 %** při CRL 55–59,9 mm a **100 %** při CRL 60–82,4 mm. Rozdíl byl statisticky významný ( $p = 0,014$  pro CRL 45–49,9 mm vs. CRL 50–54,9 mm,  $p = 0,00013$  pro CRL 45–49,9 mm vs. CRL 50–82,4 mm,  $p = 0,00036$  pro CRL 45–54,9 mm vs. CRL 55–82,4 mm,  $p = 0,015$  pro CRL 45–59,9 mm vs. CRL 60–82,4 mm).

Při CRL < 50 mm (gestační stáří < 11 + 4) byla proveditelnost 39,1 % a přesnost 30,5 % (40,9 % u mužského pohlaví vs. 24,3 % u ženského pohlaví). Při CRL 50–54,9 mm (gestační stáří 11 + 4 až 12 + 0) byla proveditelnost 63,5 % a přesnost 75,0 % (89,1 % u mužského pohlaví vs. 66,7 % u ženského pohlaví). Při CRL 55–59,9 mm (gestační stáří 12 + 0 až 12 + 2) byla dosažitelnost 90,5 % a přesnost 96,6 % (99,1 % u mužského pohlaví vs. 93,5 % u ženského pohlaví). Při CRL ≥ 60 mm (gestační stáří ≥ 12 + 2) byla dosažitelnost 97,4 % a přesnost 100,0 % (100,0 % u mužského pohlaví vs. 100,0 % u ženského pohlaví).

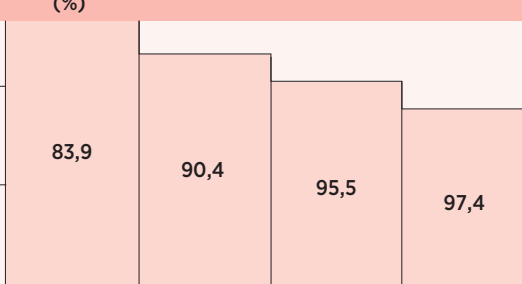
## Diskuse

Dle našich výsledků se podařilo při transabdominálním ultrazukovém vyšetření spolehlivě určit pohlaví plodu (proveditelnost 97,4 %, přesnost 100 %) při temeno-kostrční délce ≥ 60 mm (gestační stáří ≥ 12 + 2). Při CRL ≥ 55 mm (gestační stáří ≥ 12 + 0) byla proveditelnost 95,5 % a přesnost 99,1 % (99,8 %

**Tab. 1** Možnost stanovení pohlaví plodu při ultrazukovém vyšetření v závislosti na CRL

CRL (mm)	Gestační stáří (týdny)	Plody (n)	Pohlaví při UZ vyšetření stanoveno		Pohlaví po porodu ověřeno	
			(n)	(%)	(n)	neověřeno (n)
45,0–49,9	11+1 až 11+4	156	61	39	59	2
50,0–54,9	11+4 až 12+0	170	108	64	100	8
55,0–59,9	12+0 až 12+2	242	219	90	208	11
60,0–64,9	12+2 až 12+5	291	283	97	268	15
65,0–69,9	12+5 až 13+1	238	232	97	222	10
70,0–74,9	13+1 až 13+3	58	57	98	56	1
75,0–79,9	13+3 až 13+5	43	42	98	41	1
80,0–82,4	13+5 až 13+6	24	23	96	20	3
<b>Celkem</b>		<b>1222</b>	<b>1025</b>	<b>84</b>	<b>974</b>	<b>51</b>

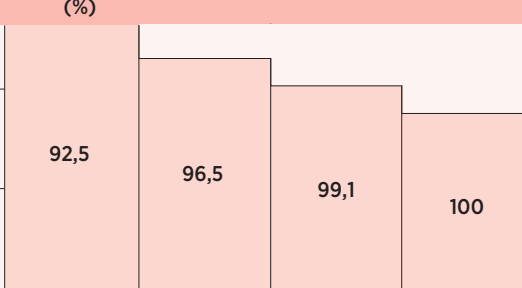
**Tab. 2** Proveditelnost určení pohlaví plodu při ultrazukovém vyšetření v závislosti na CRL

CRL (mm)	Gestační stáří (týdny)	Proveditelnost (%)			
45,0–49,9	11+1 až 11+4	39,1	51,8	83,9	
50,0–54,9	11+4 až 12+0	63,5			
55,0–59,9	12+0 až 12+2	90,5	95,2		
60,0–64,9	12+2 až 12+5	97,3			
65,0–69,9	12+5 až 13+1	97,5			
70,0–74,9	13+1 až 13+3	98,3	97,6		
75,0–79,9	13+3 až 13+5	97,7			
80,0–82,4	13+5 až 13+6	95,8			

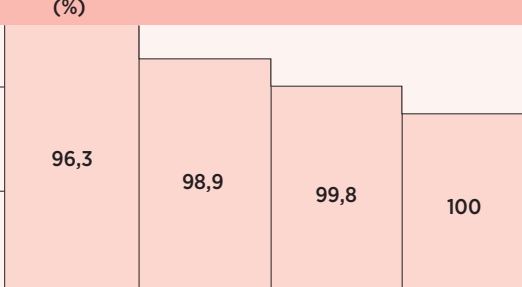
**Tab. 3** Přesnost určení pohlaví plodu při ultrazukovém vyšetření v závislosti na CRL

CRL (mm)	Gestační stáří (týdny)	Celková přesnost		Mužské pohlaví		Ženské pohlaví	
		(n)	(%)	(n)	(%)	(n)	(%)
45,0–49,9	11+1 až 11+4	18/59	31	9/22	41	9/37	24
50,0–54,9	11+4 až 12+0	75/100	75	33/37	89	42/63	67
55,0–59,9	12+0 až 12+2	201/208	97	114/115	99	87/93	94
60,0–64,9	12+2 až 12+5	268/268	100	135/135	100	133/133	100
65,0–69,9	12+5 až 13+1	222/222	100	121/121	100	101/101	100
70,0–74,9	13+1 až 13+3	56/56	100	29/29	100	27/27	100
75,0–79,9	13+3 až 13+5	41/41	100	18/18	100	23/23	100
80,0–82,4	13+5 až 13+6	20/20	100	12/12	100	8/8	100
<b>Celkem</b>		<b>901/974</b>	<b>93</b>	<b>471/489</b>	<b>96</b>	<b>430/489</b>	<b>89</b>

**Tab. 4** Celková přesnost určení pohlaví plodu při ultrazukovém vyšetření v závislosti na CRL

CRL (mm)	Gestační stáří (týdny)	Celková přesnost určení pohlaví plodu (%)			
45,0–49,9	11+1 až 11+4	30,5	58,5	92,5	
50,0–54,9	11+4 až 12+0	75			
55,0–59,9	12+0 až 12+2	96,6	99		
60,0–64,9	12+2 až 12+5	100			
65,0–69,9	12+5 až 13+1	100			
70,0–74,9	13+1 až 13+3	100	100		
75,0–79,9	13+3 až 13+5	100			
80,0–82,4	13+5 až 13+6	100			

**Tab. 5** Přesnost určení mužského pohlaví plodu při ultrazukovém vyšetření v závislosti na CRL

CRL (mm)	Gestační stáří (týdny)	Přesnost určení mužského pohlaví plodu (%)			
45,0–49,9	11+1 až 11+4	40,9	71,2	96,3	
50,0–54,9	11+4 až 12+0	89,1			
55,0–59,9	12+0 až 12+2	99,1	99,7		
60,0–64,9	12+2 až 12+5	100			
65,0–69,9	12+5 až 13+1	100			
70,0–74,9	13+1 až 13+3	100	100		
75,0–79,9	13+3 až 13+5	100			
80,0–82,4	13+5 až 13+6	100			

**Tab. 6** Přesnost určení ženského pohlaví plodu při ultrazvukovém vyšetření v závislosti na CRL

CRL (mm)	Gestační stáří (týdny)	Přesnost určení ženského pohlaví plodu (%)			
45,0–49,9	11+1 až 11+4	24,3	51	88,7	94
50,0–54,9	11+4 až 12+0	66,7			
55,0–59,9	12+0 až 12+2	93,5	98,2	88,7	94
60,0–64,9	12+2 až 12+5	100			
65,0–69,9	12+5 až 13+1	100			
70,0–74,9	13+1 až 13+3	100	100	88,7	94
75,0–79,9	13+3 až 13+5	100			
80,0–82,4	13+5 až 13+6	100			

u mužského pohlaví vs. 98,4 % u ženského pohlaví). Při CRL  $\geq 50$  mm (gestační stáří  $\geq 11 + 4$ ) byla proveditelnost 90,4 % a přesnost 96,5 % (98,9 % u mužského pohlaví vs. 94,0 % u ženského pohlaví). Při CRL  $\geq 45$  mm (gestační stáří  $\geq 11 + 1$ ) byla proveditelnost 83,9 % a přesnost 92,5 % (96 % u mužského pohlaví vs. 88,7 % u ženského pohlaví).

Efrat et al.<sup>(13)</sup> popisuje proveditelnost určení pohlaví plodu při transabdominálním ultrazvukovém vyšetření 92,6 % (CRL  $\geq 55,4$  mm; n = 656), Chelli et al.<sup>(10)</sup> 89,7 % (CRL  $\geq 45$  mm; n = 312), Hsiao et al.<sup>(11)</sup> uvádí proveditelnost 88,9 % (CRL  $\geq 45$  mm; n = 496) a 96 % (CRL  $\geq 57$  mm; n = 400), Mazza et al.<sup>(14)</sup> 87,5 % (BPD 18–29 mm; n = 385). V posledních dvou studiích však nebyla pro určení pohlaví použita stejná metodika a v poslední byl užit i odlišný biometrický parametr (BPD; biparietální průměr hlavičky). Výsledky jsou navíc obtížně porovnatelné i s ohledem na velikosti souborů a zlepšující se zobrazovací možnosti nových ultrazvukových přístrojů.

Efrat et al.<sup>(13)</sup> uvádí přesnost určení pohlaví plodu 98,5 % (CRL  $\geq 55,4$  mm), 99,6 % u mužského pohlaví vs. 97,4 % u ženského pohlaví. Chelli et al.<sup>(10)</sup> popisuje při CRL  $\geq 45$  mm přesnost 85,7 % (u mužského pohlaví 87,9 % vs. 83,3 % u ženského pohlaví). Hsiao et al.<sup>(11)</sup> uvádí přesnost 91,8 % (CRL  $\geq 45$  mm), 92,5 % u mužského pohlaví vs. 91,2 % u ženského pohlaví. Mazza et al.<sup>(14)</sup> popisuje při BPD 18–29 mm přesnost 87,5 % (u mužského pohlaví 91,5 % vs. 95,9 % u ženského pohlaví) a při BPD  $\geq 23$  mm uvádí přesnost 100 %.

Při CRL  $< 50$  mm (gestační stáří  $< 11 + 4$ ) se v našem souboru při ultrazvukovém vyšetření podařilo určit pohlaví jen u 39 plodů (61/156), ve většině případů bylo pohlaví určeno jako ženské (63 %). Přesnost určení byla však v opačném poměru mezi pohlavími, mužské pohlaví bylo správně

určeno ve 41 % případů (9/22) a ženské jen ve 24 % případů (9/37). Celkem se tudíž podařilo pohlaví spolehlivě určit jen u 11,7 % (18/154) vyšetřených plodů. Efrat et al.<sup>(12)</sup> uvádí při CRL 43,4–55,3 mm proveditelnost určení pohlaví 92,5 % (37/40) a přesnost 70,2 % (26/37), 44,4 % u mužského pohlaví (8/18) vs. 94,7 % u ženského pohlaví (18/19). V této práci však byla při určení pohlaví plodu použita jiná metodika a hodnocena jiná temeno-kostrční délka. Při podobné CRL 45–54,9 mm byla v našem souboru proveditelnost určení pohlaví 51,8 % (169/326) a přesnost 58,5 % (93/159), 71,2 % u mužského pohlaví (42/59) vs. 51,0 % u ženského pohlaví (51/100). Pedreira et al.<sup>(21)</sup> dokonce popsali u 11 plodů (6 plodů mužského pohlaví a 5 plodů ženského pohlaví) změnu orientace genitálního hrbolku v průběhu vyšetření (CRL 44,7–72,6 mm). Určení pohlaví plodu v I. trimestru těhotenství při transabdominálním ultrazvukovém vyšetření vyžaduje značnou erudici vyšetřujícího a dostatečný časový prostor pro vyšetření, protože nejobtížnější a současně nejdůležitější je zobrazení plodu v potřebné referenční rovině. Dle našich výsledků však při CRL  $< 50$  mm (gestační stáří  $< 11 + 4$ ) pohlaví plodu použitou metodikou spolehlivě predikovat nelze.

Cowans et al.<sup>(1)</sup> prokázali při screeningu chromosomálních aneuploidií v I. trimestru u 56 024 normálních jednočetných těhotenství a u 722 těhotenství s plodem postiženým trisomií 21 signifikantní vliv pohlaví plodu na hodnoty prosáknutí záhlaví (delta NT) a hladiny volné beta podjednotky hCG i PAPP-A v séru matky. Normální plody ženského pohlaví měly o 9,4 % nižší hodnoty prosáknutí záhlaví (delta NT) a v mateřském séru byly vyšší hodnoty volné beta podjednotky hCG (o 14,7 %) i PAPP-A (o 6,3 %) v porovnání s plody mužského pohlaví. Ženské plody s trisomií 21 měly o 12 % nižší hodnoty

prosáknutí záhlaví (delta NT) a v mateřském séru byly rovněž vyšší hodnoty volné beta podjednotky hCG (o 20,8 %) i PAPP-A (o 5,7 %). Larsen et al.<sup>(3)</sup> popisuje u 2637 normálních jednočetných těhotenství v případě plodu ženského pohlaví v séru matky vyšší hodnoty volné beta podjednotky hCG (o 15 %) i PAPP-A (o 7 %). Lam et al.<sup>(2)</sup> prokázal na souboru 12 189 těhotenství mezi 10.–14. týdnem o 5 % nižší hodnoty prosáknutí záhlaví (delta NT) u plodů ženského pohlaví. Spolehlivé určení pohlaví plodu při transabdominálním ultrazvukovém vyšetření ve 12.–14. týdnu těhotenství by jako další marker mohlo umožnit zpřesnění výpočtu individuálního rizika výskytu trisomie 21 u plodu.

Neinvazivně lze v I. trimestru těhotenství určit pohlaví plodu i vyšetřením volné fetální DNA získané z plazmy periferní krve matky. Metoda umožňuje určit genotypové pohlaví plodu a senzitivita i specifita jsou uváděny téměř 100 %.<sup>(5)</sup> Při ultrazvukovém vyšetření lze hodnotit pouze fenotypové pohlaví plodu, které se může lišit od genotypového pohlaví (testikulární feminizace, závažná hypospadie atd.). Ultrazvukové vyšetření je však méně invazivní, levnější a snadno proveditelné. Možnost spolehlivě a neinvazivně určit pohlaví plodu již v I. trimestru těhotenství ale přináší i riziko zneužití při pohlavní selekci plodů z ne-medicínských důvodů.

## Závěr

Při transabdominálním ultrazvukovém vyšetření lze spolehlivě určit pohlaví plodu při CRL  $\geq 60$  mm (gestační stáří  $\geq 12 + 2$ ). Mužské pohlaví lze spolehlivě určit již při CRL  $\geq 55$  mm (gestační stáří  $\geq 12 + 0$ ). Je-li CRL  $< 50$  mm (gestační stáří  $< 11 + 4$ ), pohlaví spolehlivě predikovat nelze. Vždy je však nutné zohlednit

habitus pacientky, polohu plodu a zobrazovací možnosti ultrazvukového přístroje. Velmi důležitá je zkušenost a erudice vyšetřujícího.

## Seznam zkratk

BPD – biparietální průměr (biparietal diameter), CRL – temeno-kostrční délka (crown-rump length), hCG – lidský choriový gonadotropin (human chorionic gonadotropin), NT – šířové projasnění (nuchal translucency), PAPP-A – těhotenský plazmatický protein-A (pregnancy associated plazma protein-A)

Podpořeno grantem IGA MZ ČR NS 10311-3/2009, NT 11004-3/2010, NT 12225-4/2011.

Prohlášení autora o spolupráci s farmaceutickými firmami: nespolupracuje s žádnou farmaceutickou firmou.

## Literatura

1. COWANS, NJ., STAMATOPOULOU, A., MAIZ, N., et al. The impact of fetal gender on first trimester nuchal translucency and maternal serum free beta-hCG and PAPP-A MoM in normal and trisomy 21 pregnancies. *Prenat Diagn*, 2009, 29, p. 578–581.
2. LAM, YH., TANG, MH., LEE, CP., et al. The effect of fetal gender on nuchal translucency at 10–14 weeks of gestation. *Prenat Diagn*, 2001, 21, p. 627–629.
3. LARSEN, SO., WØJDEMANN, KR., SHALMI, AC., et al. Gender impact on first trimester markers in

*Down syndrome screening*. *Prenat Diagn*, 2002, 22, p. 1207–1208.

4. SPENCER, K., ONG, CY., LIAO, AW., et al. The influence of fetal sex in screening for trisomy 21 by fetal nuchal translucency, maternal serum free beta-hCG and PAPP-A at 10–14 weeks of gestation. *Prenat Diagn*, 2000, 20, p. 673–675.
5. FINNING, KM., CHITTY, LS. Non-invasive fetal sex determination: impact on clinical practice. *Semin Fetal Neonatal Med*, 2008, 13, p. 69–75.
6. HYETT, JA., GARDENER, G., STOJILKOVIC-MIKIC, T., et al. Reduction in diagnostic and therapeutic interventions by non-invasive determination of fetal sex in early pregnancy. *Prenat Diagn*, 2005, 25, p. 1111–1116.
7. MAZZA, V., FALCINELLI, C., PERCESEPE, A., et al. Non-invasive first trimester fetal gender assignment in pregnancies at risk for X-linked recessive diseases. *Prenat Diagn*, 2002, 22, p. 919–924.
8. BENOIT, B. Early fetal gender determination [opinion]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 1999, 13, p. 299–300.
9. BRONSTEIN, M., ROTTEM, S., YOFFE, N., et al. Early determination of fetal sex using transvaginal sonography: technique and pitfalls. *J Clin Ultrasound*, 1990, 18, p. 302–306.
10. CHELLI, D., METHNI, A., DIMASSI, K., et al. Fetal sex assignment by first trimester ultrasound: a Tunisian experience. *Prenat Diagn*, 2009, 29, p. 1145–1148.
11. HSIAO, CH., WANG, HC., HSIEH, CF., HSU, JJ. Fetal gender screening by ultrasound at 11 to 13 + 6 weeks. *Acta Obstet Gynecol Scand*, 2008, 87, p. 8–13.
12. EFRAT, Z., AKINFENWA, OO., NICOLAIDES, KH. First-trimester determination of fetal gender by ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 1999, 13, p. 305–307.
13. EFRAT, Z., PERRI, T., RAMATI, E., et al. Fetal gender assignment by first-trimester ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2006, 27, p. 619–621.

14. MAZZA, V., CONTU, G., FALCINELLI, C., et al. Biometrical threshold of biparietal diameter for certain fetal sex assignment by ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 1999, 13, p. 308–311.

15. MAZZA, V., FALCINELLI, C., PAGANELLI, S., et al. Sonographic early fetal gender assignment: a longitudinal study in pregnancies after in vitro fertilization. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2001, 17, p. 513–516.
16. MAZZA, V., DI MONTE, I., PATI, M., et al. Sonographic biometrical range of external genitalia differentiation in the first trimester of pregnancy: analysis of 2593 cases. *Prenat Diagn*, 2004, 24, p. 677–684.
17. MICHAELIDIS, GD., PAPAGEORGIOU, P., MORRIS, RW. The use of three-dimensional ultrasound for fetal gender determination in the first trimester. *Br J Radiol*, 2003, 76, p. 448–451.
18. MIELKE, G., KIESEL, L., BACKSCH, C., et al. Fetal sex determination by high resolution ultrasound in early pregnancy. *Eur J Ultrasound*, 1998, 7, p. 109–114.
19. PEDREIRA, DA. In search for the 'third point' [comment]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2000, 15, p. 262–263.
20. WHITLOW, BJ., LAZANAKIS, MS., ECONOMIDES, DL. The sonographic identification of fetal gender from 11 to 14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 1999, 13, p. 301–304.
21. PEDREIRA, DA., YAMASAKI, A., CZERESNIA, CE. Fetal Phallus, 'erection' interfering with the sonographic determination of fetal gender in the first trimester. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2001, 18, p. 402–404.

e-mail: marek@lubusky.com