

Błądząca prawa tętnica podobojczykowa – nowy marker aberracji chromosomowych w badaniu USG drugiego trymestru – wstępne obserwacje na materiale własnym

Aberrant right subclavian artery (ARSA) – a new sonographic marker for chromosomal aberrations in the second trimester – preliminary observations

Katarzyna Gorzelnik¹, Julia Bijok¹, Anna Kucińska-Chahwan¹, Magdalena Rudzińska¹, Anna Józwiak², Joanna Bogdanowicz², Grzegorz Jakiel¹, Tomasz Roszkowski¹

¹ I Klinika Położnictwa i Ginekologii CMKP – SPSK im. prof. W. Orłowskiego w Warszawie, Polska

² Zakład Genetyki – Instytut Psychiatrii i Neurologii w Warszawie, Polska

Streszczenie

Cel pracy: Celem pracy jest przedstawienie własnych, wstępnych doświadczeń z wprowadzenia oceny przebiegu tętnicy podobojczykowej prawej w badaniu ultrasonograficznym płodu w II trymestrze ciąży.

Materiał i metody: Od stycznia 2012 roku do schematu badania USG płodu w Pracowni Ultrasonograficznej I Kliniki Położnictwa i Ginekologii CMKP włączono ocenę przebiegu prawej tętnicy podobojczykowej. Pacjentki, u których stwierdzono nieprawidłowy przebieg tej tętnicy pod postacią błądzącej prawej tętnicy podobojczykowej (ang. aberrant right subclavian artery – ARSA) zostały zakwalifikowane do badania inwazyjnego. Oceniano kariotyp oraz mikrodelecję chromosomu 22. U wszystkich pacjentek wykonano również rozszerzone badanie serca płodu.

Wyniki: W okresie od stycznia 2012 do września 2013 roku zdiagnozowano 19 przypadków ARSA u płodów. U trzech płodów (15,8%; 3/19) występowała wada serca (ubytek przegrody międzykomorowej, n=2; wspólny kanał przedsionkowo – komorowy, n=1). U dwóch płodów (11,8%; 2/17) stwierdzono nieprawidłowy kariotyp – 46,XY,-del(5)(q15q31) oraz 47, XX+18. W żadnym przypadku nie stwierdzono mikrodelecji chromosomu 22. Dwie pacjentki nie wyraziły zgody na badanie inwazyjne.

Wnioski: Przebieg tętnicy podobojczykowej prawej powinien być rutynowo oceniany podczas przesiewowego badania ultrasonograficznego płodu. Obecność ARSA zwiększa ryzyko nieprawidłowego kariotypu, dlatego po jej wykryciu pacjentka powinna uzyskać konsultację w ośrodku dysponującym możliwością udzielenia porady genetycznej oraz wykonania badania inwazyjnego.

Słowa kluczowe: **błądząca prawa tętnica podobojczykowa – ARSA / aberracje chromosomowe / zespół Downa / mikrodelecja chromosomu 22 /**

Adres do korespondencji:

Katarzyna Gorzelnik
I Klinika Położnictwa i Ginekologii CMKP – SPSK im. prof. W. Orłowskiego
ul. Czerniakowska 231, 00-416 Warszawa
tel./fax: 22-58-41-160
e-mail: gorzelnik.katarzyna@gmail.com

Otrzymano: 27.01.2014
Zaakceptowano do druku: 14.05.2014

Katarzyna Gorzelnik et al. Błądząca prawa tętnica podobojczykowa – nowy marker aberracji chromosomowych w badaniu USG drugiego trymestru...

Abstract**Objectives:** Presentation of our own, preliminary experiences in the assessment of the right subclavian artery's (RSA) position during the second trimester scan.**Material and methods:** Since January 2012 our center has started to conduct the assessment of the position of the right subclavian artery in the second trimester scan. Patients who were diagnosed with an aberrant right subclavian artery (ARSA) were referred to invasive method of prenatal diagnosis. Abnormal karyotype and microdeletion 22q11 were analyzed. Detailed echocardiography was conducted in each case.**Results:** Between January 2012 and September 2013 we diagnosed 19 cases of ARSA. There were three cases of congenital heart defect (15.8%; 3/19) (ventricular septal defect - VSD, n=2, atrioventricular septal defect - AVSD, n=1). Two out of 17 cases showed an abnormal karyotype (11.8%; 2/17) – 46,XY, del(5)(q15q31) and 47,XX+18. No 22q11.2 deletions were observed. Two patients did not consent to invasive methods of prenatal diagnosis.**Conclusions:** The position of the right subclavian artery (RSA) should be routinely assessed during the second trimester of ultrasound screening. The presence of ARSA increases the risk for abnormal karyotype in the fetus and therefore, all patients who are diagnosed with ARSA should be referred to the reference center.Key words: **aberrant right subclavian artery – ARSA / chromosomal aberrations / Down syndrome / microdeletion 22 /****Wstęp**

Wady serca to najczęstsze wrodzone nieprawidłowości anatomiczne u człowieka. Są one elementem licznych zespołów genetycznych, a ich stwierdzenie w badaniu USG stanowi wskazanie do diagnostyki inwazyjnej. Ocena serca powinna być zatem integralną częścią każdego badania ultrasonograficznego płodu.

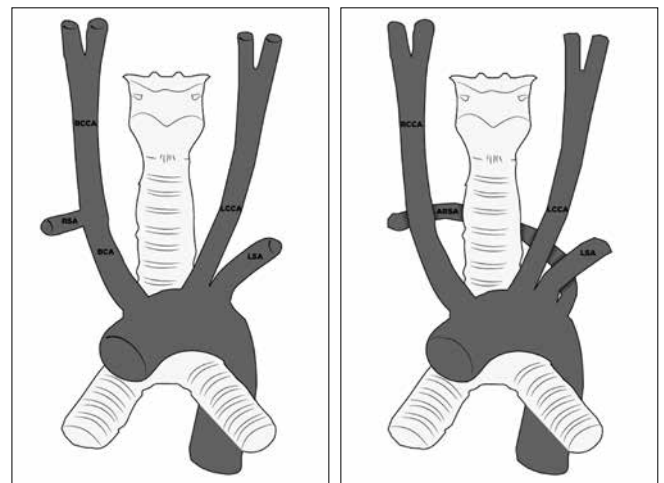
Do częstych wad serca i wielkich naczyń należą anomalie łuku aorty, a wśród nich nieprawidłowy przebieg prawej tętnicy podobojczykowej – tzw. błądząca prawa tętnica podobojczykowa (ang. *aberrant right subclavian artery – ARSA*). Prawidłowo z łuku aorty odchodzą trzy naczynia. Pierwszym z nich jest pień ramiennie-głowy, który następnie dzieli się na tętnicę podobojczykową prawą oraz tętnicę szyjną wspólną prawą. Drugim naczyniem jest tętnica szyjna wspólna lewa, a trzecim – tętnica podobojczykowa lewa. (Rycina 1, fot. 1).

Liczba naczyń odchodzących od łuku aorty i ich wzajemne położenie może się jednak zmieniać. Do takich anomalii należy między innymi nieprawidłowe odejście tętnicy podobojczykowej prawej - błądząca prawa tętnica podobojczykowa. Naczynie to nie jest wówczas gałęzią pnia ramiennie-głowego, ale odchodzi od aorty jako czwarte, poniżej tętnicy podobojczykowej lewej, w miejscu gdzie aorta znajduje się już w śródpiersiu tylnym, po lewej stronie kręgosłupa. Następnie obejmując od tyłu tchawicę i przełyk ARSA przebiega ze strony lewej na prawą nieco dogłowo w kierunku prawego ramienia płodu. Można wtedy stwierdzić, że od łuku aorty nie odchodzą trzy, ale cztery naczynia. (Rycina 2).

ARSA występuje u około 0,5-2% zdrowych ludzi [1, 2]. Zazwyczaj nie wywołuje istotnych objawów klinicznych, z tego względu prawdziwa częstość jej występowania w populacji nie jest dokładnie znana. Bardzo rzadko jej obecność wiąże się z występowaniem zaburzeń połykania lub przewlekłego kaszlu, co jest wynikiem jej przebiegu za tchawicą i przełykiem, niekiedy w dość bliskiej ich odległości [3, 4]. W około 60% przypadków jej początek ma formę uchyłka opisanego po raz pierwszy przez Kommerell'a i czasami może w tym miejscu dojść do powstania tętniaka [5, 6].

Opisy rycin i fotografii:

Ao – aorta, **BCA** – brachiocephalic artery – pień ramiennie-głowy, **RSA** – right subclavian artery – tętnica podobojczykowa prawa, **RCCA** – right common carotid artery – tętnica szyjna wspólna prawa, **LCCA** – left common carotid artery – tętnica szyjna wspólna lewa, **LSA** – left subclavian artery – tętnica podobojczykowa lewa, **ARSA** – aberrant right subclavian artery – błądząca prawa tętnica podobojczykowa, **RSV** – right subclavian vein – prawa żyła podobojczykowa, **PA** – (main) pulmonary artery – pień płucny, **SVC** – superior vena cava – żyła główna górna, **t** – trachea – tchawica, **DA** – ductus arteriosus – przewód tętniczy, **AV** – azygous vein – żyła nieparzysta



Rycina 1.

Rycina 2.



Fot. 1.

Katarzyna Gorzelnik et al. Błądząca prawa tętnica podobojczykowa – nowy marker aberracji chromosomowych w badaniu USG drugiego trymestru...



Fot. 2.



Fot. 5.



Fot. 3.



Fot. 6.



Fot. 4.



Fot. 7.

Zainteresowanie ARSA wyraźnie wzrosło po serii badań, w których udowodniono, że jej obecność wiąże się ze wzrostem ryzyka występowania u płodu aberracji chromosomowych, głównie zespołu Downa, mikrodelecji 22q11.2, a także wad serca [2, 7, 8, 9, 10, 11].

Cel pracy

Celem pracy jest przedstawienie własnych, wstępnych doświadczeń z wprowadzenia oceny przebiegu tętnicy podobojczykowej prawej do badania ultrasonograficznego płodu w II trymestrze ciąży.

Materiał i metoda

W Pracowni Ultrasonograficznej I Kliniki Położnictwa i Ginekologii CMKP w Warszawie nie są prowadzone badania przesiewowe. Pracownia pełni rolę ośrodka konsultacyjnego.

Badania wykonywane są u pacjentek skierowanych z powodu podejrzenia wady płodu oraz u pacjentek z podwyższonym ryzykiem wad genetycznych i anatomicznych, zakwalifikowanych do programu badań prenatalnych NFZ (Narodowy Fundusz Zdrowia).

Od stycznia 2012 roku, do schematu badania płodu w naszej pracowni włączono ocenę obecności ARSA w sposób opisany przez Chaoui [10]. Od października 2013 roku, w celu obliczenia dokładnego ryzyka wystąpienia trisomii 21 u płodu dodatkowo

Katarzyna Gorzelnik et al. Błądząca prawa tętnica podobojczykowa – nowy marker aberracji chromosomowych w badaniu USG drugiego trymestru...

wprowadzono algorytm zaproponowany przez Agathokleous i wsp. [12]. Na właściwą identyfikację ARSA składa się dokładna ocena dużych naczyń przebiegających w klatce piersiowej płodu.

W pierwszej kolejności poszukiwano prawidłowej tętnicy podobojczykowej prawej (ang. *right subclavian artery* – RSA). Jest to poprzeczne naczynie, o kształcie litery S, biegnące przed tchawicą, nieco powyżej łuku aorty, w kierunku prawej kończyny górnej. Prawej tętnicy podobojczykowej towarzyszy jednoimienna żyła. (fot. 2).

W przypadku braku identyfikacji RSA, po uzyskaniu standardowego przekroju trzech naczyń śródpiersia (ang. 3 – *vessel view*) sondę ultrasonograficzną kierowano nieco dogłównowo. (fot. 3, 4).

Na wysokości połączenia przewodu tętniczego z aortą, przy użyciu kolorowego Dopplera (prędkość przepływu 15-30cm/s), poszukiwano pojedynczego naczynia, przebiegającego za tchawicą, skierowanego od aorty w kierunku prawego ramienia płodu. (fot. 5, 6).

Dodatkowo należy zwrócić uwagę, że przebieg ARSA jest zazwyczaj prosty, a żyła podobojczykowa prawa biegnie wówczas we właściwym sobie miejscu, czyli w okolicy prawego obojczyka [10, 13]. Każdej pacjentce z rozpoznaną w ten sposób anomalią naczyniową zaproponowano badanie inwazyjne.

Analizę genetyczną materiału wykonał Zakład Genetyki Instytutu Psychiatrii i Neurologii w Warszawie.

Od 1 stycznia 2012 roku do 30 września 2013 roku w Pracowni Ultrasonograficznej I Kliniki Ginekologii i Położnictwa CMKP diagnozowano 19 przypadków ARSA. Cztery pacjentki zostały skierowane na badanie konsultacyjne po wykryciu ARSA w badaniu przesiewowym w innych ośrodkach. W pozostałych 15 przypadkach błądzącą prawą tętnicę podobojczykową zdiagnozowano w naszej pracowni, u pacjentek skierowanych z innych wskazań. W każdym przypadku przeprowadzono dokładną ocenę anatomii płodu wraz z rozszerzonym badaniem serca. Średni wiek ciąży w momencie rozpoznania wynosił 21 tygodni (13-26 tygodni), natomiast średni wiek matki 33 lata (26-44 lata).

U 10 płodów ARSA była jedyną anomalią. U 9 płodów, poza obecnością ARSA, występowały inne nieprawidłowości – wady strukturalne lub markery aneuploidii. U jednego płodu stwierdzono omphalocele i ubytek przegrody międzykomorowej (ang. *ventricular septal defect* – VSD), u drugiego – wentrikulomegalii i skrócony odcinek szyjny kręgosłupa, jak obserwuje się w zespole Klippela-Feil'a. W trzecim przypadku, u płodu diagnozowanego w I trymestrze z powodu poszerzonej do 4,8 mm przezierności karku (ang. *nuchal translucency* – NT), w badaniu przeprowadzonym w 19 tygodniu wykryto oprócz ARSA: hiperechogenne

Tabela I. Charakterystyka pacjentek z ARSA u płodu.

wiek pacjentki	wiek ciąży	nieprawidłowości w badaniu USG (poza ARSA)	Kariotyp	zabieg
35	23	brak	prawidłowy	kordocenteza
26	25	brak	prawidłowy	kordocenteza
44	20	ognisko hiperechogenne w lewej komorze, pielektazje w nerkach	prawidłowy	amniopunkcja
36	22	poszerzony fałd karku	prawidłowy	kordocenteza
35	23	brak	prawidłowy	kordocenteza
33	22	brak	prawidłowy	amniopunkcja
29	19	VSD, omphalocele	prawidłowy	kordocenteza
33	19	NT 4,8 mm (w 12 t.c.), poszerzony fałd karku, ognisko hiperechogenne w lewej komorze, niedomykalność zastawki trójdzielnej, wodonercze nerki prawej	46,XY,del(5)(q15q31)*	biopsja trofoblastu
35	22	brak	prawidłowy	kordocenteza
32	20	wentrikulomegalia, poszerzony fałd karku, skrzywienie kręgosłupa	brak	nie wykonano
32	21	brak	prawidłowy	kordocenteza
32	13	zwrotna fala A w DV (13 t.c.)	prawidłowy	biopsja trofoblastu
30	18	NT 10 mm, omphalocele (13 t.c.), obustronne wodonercze, wspólny kanał przedśionkowo - komorowy, polidaktylia, pępowina dwunaczyniowa	prawidłowy	amniopunkcja
42	16	VSD, asymetryczna hipotrofia	47,XX+18	amniopunkcja
39	21	brak**	prawidłowy	amniopunkcja
27	25	brak	brak	nie wykonano
36	26	brak	prawidłowy	amniopunkcja
29	16	brak	prawidłowy	amniopunkcja
30	23	pielektazje w nerkach	prawidłowy	amniopunkcja

VSD – ubytek przegrody międzykomorowej; NT – przezierność karku; DV – przewód żylny

*oceniono kariotypy rodziców – wynik prawidłowy

**ciąża bliźniacza jednokosmówkowa dwuowodniowa, ARSA obecna u jednego z płodów

Katarzyna Gorzelnik et al. Błądząca prawa tętnica podobojczykowa – nowy marker aberracji chromosomowych w badaniu USG drugiego trymestru...

ognisko w lewej komorze serca, niedomykalność zastawki trójdzielnej, poszerzony fałd karku i jednostronne wodonercze.

U kolejnego płodu stwierdzano w pierwszym trymestrze ciąży poszerzenie NT do 10 mm oraz małe omphalocele, a w 18 tygodniu ciąży dodatkowo obecność ARSA i obustronne wodonercze. W tym przypadku kolejne badania USG ujawniły dodatkowo obecność wspólnego kanału przedsionkowo-komorowego, polidaktylii i dwunaczyniowej pępowiny. W piątym przypadku ARSA towarzyszyło duże VSD i asymetryczna hipotrofia płodu. U jednego płodu ARSA została wykryta już w pierwszym trymestrze ciąży. U tego płodu obserwowano dodatkowo nieprawidłowy przepływ w przewodzie żylnym.

U trzech płodów występowały jedynie markery trisomii i były to: u pierwszego płodu – poszerzony fałd karku, u drugiego – ognisko hiperechogenne w sercu i pielektazje w obu nerkach, a u trzeciego – pielektazje w nerkach.

Wszystkie pacjentki zostały zakwalifikowane do badania inwazyjnego. Dwie pacjentki nie wyraziły zgody na taką opcję diagnostyczną. Materiał do badania pobierano pod kontrolą USG drogą kordocentezy (n=7) i amniopunkcji (n=8) w zależności od zaawansowania ciąży i warunków anatomicznych. W dwóch przypadkach badanie przeprowadzono w I trymestrze metodą biopsji trofoblastu.

Charakterystykę badanej grupy przedstawiono w tabeli I.

Wyniki

W dwóch z 17 badanych przypadków (11,8%) kariotyp płodu był nieprawidłowy – 46,XY,del(5)(q15q31) oraz 47,XX+18. W obu przypadkach ARSA towarzyszyły inne nieprawidłowości, (Tabela 1).

Pierwszy przypadek dotyczył płodu diagnozowanego z powodu NT 4,8 mm oraz wykrytą w 19 tygodniu ARSA i opisany mi wyżej nieprawidłowościami. Oceniono tutaj także kariotypy rodziców, które były prawidłowe. W drugim przypadku płodu z trisomią 18 poza obecnością ARSA stwierdzano wadę serca pod postacią dużego VSD oraz wczesną asymetryczną hipotrofię. U pozostałych 15 płodów uzyskano prawidłowy wynik badania cytogenetycznego. W żadnym przypadku nie stwierdzono mikrodelecji chromosomu 22.

U trzech z 19 badanych płodów (15,8%) stwierdzono wadę serca (ubytek przegrody międzykomorowej, n=2; wspólny kanał przedsionkowo-komorowy, n=1). Dodatkowo u dwóch płodów (10,5%) uwidoczniło ognisko hiperechogenne w lewej komorze serca, któremu w jednym przypadku towarzyszyła niedomykalność zastawki trójdzielnej. U pozostałych płodów poza obecnością ARSA nie obserwowano nieprawidłowości w zakresie układu sercowo-naczyniowego.

Dyskusja

ARSA – wizualizacja w badaniu USG

Identyfikacja tętnicy podobojczykowej prawej, podczas badania ultrasonograficznego, jest możliwa w większości przypadków. W II trymestrze według Rembouskos'a u 98%, a według Borenstein'a u 95% płodów – badania obejmowały odpowiednio 6617 i 2799 pacjentek. [13, 14]. Analizując anatomię naczyń w śródpiersiu płodu, należy zwrócić uwagę na przebieg żyły nieparzystej (łac. *vena azygos*), która na podobnym poziomie uchodzi do żyły głównej górnej prostopadle do ARSA i niekiedy ją imituje (fot. 7). Żyła ta biegnie od tyłu do przodu, po prawej stronie tchawicy, a więc jej nie obejmuje. Do ARSA podobne mogą być także żyła nieparzysta krótka lub błądząca prawa tętnica kręgową, chociaż w tym przypadku pomyłki diagnostyczne są rzadsze [15]. De Leon-Luis opisał inną, niż Chaoui technikę oceny ARSA, gdzie bada się ją w przekroju czołowym. Nie jest to jednak metoda rozpowszechniona [16].

ARSA a wady serca

Poszukując ARSA nie należy zapominać o dokładnym obejrzeniu serca płodu. W opracowaniu Zapata opartym na badaniach autopsyjnych 11000 pacjentów w różnym wieku ARSA występowała w 1,2 % przypadków (n=128) i była częstsza u osób ze stwierdzoną dodatkowo inną wadą serca lub wielkich naczyń (2,9%), niż u osób bez wad serca (0,1%). Najczęściej z ARSA współwystępowały wady stożka tętniczego, przegrody oraz odpływu z lewej komory [2]. Podobne wyniki uzyskali również inni autorzy [13]. W naszym materiale u dwóch płodów obecny był ubytek w przegrodzie międzykomorowej, a u jednego wspólny kanał przedsionkowo-komorowy.

ARSA a aberracje chromosomowe

Chociaż pierwsze doniesienia o obecności błądzącej prawej tętnicy podobojczykowej u pacjentów z zespołem Downa pojawiły się już w latach 50. XX wieku, dopiero w 2005 roku Chaoui przedstawił pracę na temat oceny ultrasonograficznej ARSA w II i III trymestrze u płodów z rozpoznaną wcześniej trisomią 21 pary chromosomów [10, 17]. W badanej grupie 14 płodów zidentyfikował on ARSA w 5 przypadkach (35,7%). U jednego płodu ARSA była jedyną nieprawidłowością w badaniu USG. Paladini u 106 płodów z trisomią 21 w II trymestrze rozpoznał ARSA w 27 przypadkach (25%). W 8 z 27 przypadków (29,6%) ARSA była jedyną anomalią stwierdzoną w badaniu USG. Oznacza to, że w 7,5% przypadków (8/106) trisomia 21 mogła być zdiagnozowana jedynie przez ocenę ARSA, gdyż inne markery były prawidłowe [18]. Wyniki badań innych autorów zebrano w tabeli II. [10, 14, 18, 19, 20].

Tabela II. Występowanie ARSA u płodów z trisomią chromosomu 21.

Badanie	n	Występowanie ARSA	%
Chaoui 2005	14	5	36%
Zalel. 2008	8	3	37%
Borenstein. 2010	28	8	29%
Paladini 2012	106	27	25,5%
Yazicioglu. 2012	20	7	35%
Ogółem	176	50	28%

Katarzyna Gorzelnik et al. Błądząca prawa tętnica podobojczykowa – nowy marker aberracji chromosomowych w badaniu USG drugiego trymestru...

Ocena ryzyka wystąpienia zespołu Downa jest jednym z elementów badania USG II trymestru. Jak wynika z ostatnio opublikowanej metaanalizy badań, dotyczących markerów trisomii 21 w II trymestrze, obecność ARSA znacząco wpływa na ryzyko wystąpienia tej trisomii (OR 21,5).

Izolowane występowanie ARSA zwiększa ryzyko trisomii 21 u płodu prawie 4 – krotnie (podobnie jak w przypadku wentrekulomegalii czy poszerzonego fałdu karku) [12].

Zwiększoną częstość występowania ARSA zaobserwowano nie tylko u płodów z trisomią 21, ale również w zespole mikrodelecji 22q11.2 oraz w zespole Turnera [9, 21, 22]. Mikrodelecja chromosomu 22 nie jest możliwa do wykrycia w rutynowym badaniu cytogenetycznym, dlatego w każdym przypadku stwierdzenia ARSA należy zlecić dodatkowo badanie w tym kierunku.

W licznych przeprowadzonych ostatnio badaniach wykazano z kolei, że u płodów z rozpoznaną błądzącą prawą tętnicą podobojczykową większa jest częstość występowania nie tylko zespołu Downa, ale także innych aberracji chromosomowych. W badaniu Rembouskos i wsp. u 12 z 89 płodów, u których występowała ARSA, kariotyp był nieprawidłowy (13,4%). Stwierdzono 6 przypadków trisomii 21, 3 przypadki trisomii 18, 1 przypadek kariotypu mozaikowego z trisomią chromosomu 2 i 2 przypadki mikrodelecji (22q11.2 oraz 15q11.2). U płodu, u którego stwierdzono kariotyp mozaikowy, ARSA była jedyną nieprawidłowością w badaniu USG [13]. Borenstein i wsp. przebadali 2799 pacjentek i zidentyfikowali 43 przypadki ARSA. Częstość występowania ARSA u zdrowych płodów wynosiła 1,5%. Wśród płodów z nieprawidłowym kariotypem ARSA była obecna w 28,6% przypadków trisomii 21, 18,2% w przypadkach trisomii 18 i w 8% przypadków innych aberracji chromosomowych, w tym w zespole Turnera [14].

W naszym badaniu nieprawidłowy kariotyp pod postacią delecji chromosomu 5 oraz trisomii chromosomu 18 wykryto u 2 z 17 badanych płodów (11,8%), co jest zgodne z wynikami Rembouskos i wsp. Oprócz ARSA występowały u nich również inne anomalie rozwojowe. Wszystkie płody, u których ARSA była izolowanym znaleziskiem, miały prawidłowe kariotypy. Nie wykryto żadnego przypadku trisomii chromosomu 21, ani mikrodelecji chromosomu 22. Należy jednak podkreślić, że badana grupa była mało liczna.

Wnioski

1. Ocena przebiegu prawej tętnicy podobojczykowej powinna być stałym elementem badania USG płodu.
2. Obecność ARSA, nawet jako izolowanego znaleziska, zwiększa ryzyko wystąpienia aberracji chromosomowych u płodu. Z tego powodu w każdym przypadku stwierdzenia ARSA wskazane jest skierowanie pacjentki do ośrodka referencyjnego, przeprowadzenie rozszerzonego badania serca płodu oraz wykonanie badania inwazyjnego.

Oświadczenie autorów:

1. Katarzyna Gorzelnik – zebranie materiału, przygotowanie manuskryptu i piśmiennictwa – autor zgłaszający i odpowiedzialny za manuskrypt.
2. Julia Bijok – analiza statystyczna.
3. Anna Kucińska-Chahwan – konsultacja przygotowanego manuskryptu, przeprowadzenie badań ultrasonograficznych.

4. Magdalena Rudzińska – przechowywanie dokumentacji, przeprowadzenie badań ultrasonograficznych.
5. Anna Józwick – oznaczenie kariotypu płodów.
6. Joanna Bogdanowicz – badania z wykorzystaniem techniki FISH.
7. Grzegorz Jakiel – ostateczna weryfikacja i akceptacja manuskryptu.
8. Tomasz Roszkowski – autor koncepcji i założeń pracy.

Źródło finansowania:

Praca nie była finansowana przez żadną instytucję naukowo-badawczą, stowarzyszenie ani inny podmiot, autorzy nie otrzymali żadnego grantu.

Konflikt interesów:

Autorzy nie zgłaszają konfliktu interesów oraz nie otrzymali żadnego wynagrodzenia związanego z powstawaniem pracy.

References

1. Freed K, Low VH. The aberrant subclavian artery. *AJR*. 1997; 168,481-484.
2. Zapata H, Edwards JE, Titus J. Aberrant right subclavian artery with left aortic arch: associated cardiac anomalies. *Pediatr Cardiol*. 1993; 14, 159-161.
3. Kent PD, Poterucha TH. Images in clinical medicine. Aberrant right subclavian artery and dysphagia lusoria. *N Engl J Med*. 2002; 346, 1637.
4. Rosa P, Gillespie DL, Goff JM, [et al.]. Aberrant right subclavian artery syndrome: a case of chronic cough. *J Vasc Surg*. 2003; 37, 1318-1321.
5. Kokotsakis JN, Lazopoulos GL, Lioulas AG, [et al.]. Surgical treatment for aneurysm at the origin of an aberrant right subclavian artery. *Ann Vasc Surg*. 2003; 17, 315-319.
6. Davidian M, Kee ST, Kato N, [et al.]. Aneurysm of an aberrant right subclavian artery: treatment with PTFE covered stentgraft. *J Vasc Surg*. 1998; 28, 335-339.
7. McElhinney DB, Clark BJ, Weinberg PM, [et al.]. Association of chromosome 22q11 deletion with isolated anomalies of aortic arch laterality and branching. *J Am Coll Cardiol*. 2001; 37, 2114-2119.
8. Marino B, Digilio MC, Toscano A, [et al.]. Anatomic patterns of conotruncal defects associated with deletion 22q11. *Genet Med*. 2001; 3, 45-48.
9. Rauch R, Rauch A, Koch A, [et al.]. Laterality of the aortic arch and anomalies of the subclavian artery – reliable indicators for 22q11.2 deletion syndromes? *Eur J Pediatr*. 2004; 163, 642-645.
10. Chaoui R, Heling K-S, Sarioglu N, [et al.]. Aberrant right subclavian artery as a new cardiac sign in second- and third- trimester fetuses with Down syndrome. *Am J Obstet Gynecol*. 2005; 192 (2), 257-263.
11. Borenstein M, Cavoretto P, Allan L, [et al.]. Aberrant right subclavian artery at 11 +0 to 13 + 6 weeks of gestation in chromosomally normal and chromosomally abnormal fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2008; 31, 20-24.
12. Agathokleous A, Chaveeva P, Poon LC, [et al.]. Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2013; 41, 247-261.
13. Rembouskos G, Passamonti U, De Robertis V, [et al.]. Aberrant right subclavian artery (ARSA) in unselected population at first and second trimester ultrasonography. *Prenat Diagn*. 2012; 32, 968-975.
14. Borenstein R, Minekawa R, Zidere V, [et al.]. Aberrant right subclavian artery at 16 to 23 + 6 weeks of gestation: a marker for chromosomal abnormality. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2010; 36, 548-552.
15. Karcaaltincaba M, haliloglu M, Ozkan E, [et al.]. Non-invasive imaging of aberrant right subclavian artery pathologies and aberrant right vertebral artery. *Br J Radiol*. 2009; 82, 73-78.
16. De León-Luis J, Bravo C, Gámez F, Ortiz-Quintana L. Coronal view as a complementary ultrasound approach for prenatal diagnosis of aberrant right subclavian artery. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2012; 40 (3), 370-371.
17. Strauss L. Congenital cardiac anomalies with mongolism. *Trans Am Coll Cardiol*. 1954; 3, 214-221.
18. Paladini D, Sglavo G, Pastore G, [et al.]. Aberrant right subclavian artery: incidence and correlation with other markers of Down syndrome in second-trimester fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2012; 39, 191-195.
19. Zalel Y, Achiron R, Yagel S, Kivilevitch Z. Fetal aberrant right subclavian artery in normal and Down syndrome fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2008; 31, 25-29.
20. Fehmi Yazicioğlu H, Sevket O, Akin H, [et al.]. Aberrant right subclavian artery in Down syndrome fetuses. *Prenat Diagn*. 2013; 33 (3), 209-213.
21. Volpe P, Marasini M, Caruso G, [et al.]. 22q11 deletions in fetuses with malformations of outflow tracts or interruption the aortic arch: impact of additional ultrasound signs. *Prenat Diagn*. 2003; 23, 752-757.
22. Ho VB, Bakalov VK, Cooley M, [et al.]. Major vascular anomalies in Turner syndrome – prevalence and magnetic resonance angiographic features. *Circulation*. 2004; 110, 1694-1700.