‏

‏در 40 الی 50 درصد جنین های مبتلا به سندرم داون ‏NF‏ مساوی و بیشتر از 6 میلی متر است و 1 درصد ‏جنین های نرمال سطح آن بالا می رود. با افزایش سن جنین ‏NF‏ رو به کاهش می گذارد. در نتیجه این ‏مارکر به تنهایی مارکر بسیار پر قدرتی برای سندرم داون در سه ماهه دوم بارداری بشمار می رود ‌‏(حساسیت 40 تا 50% و ویژگی بیشتر از 99%))

‏شیوع شریان نافی منفرد (‏Single Umbilical Artery‏) در جنین های نرمال بین 0.2 تا 1.6% و در ‏جنین های مبتلا به اختلالات آنوپلوئیدی 9 الی 11% می باشد. احتمال بروز ‏IUGR، بدشکلی های ارثی ‌‏(بویژه در سیستم ادراری- تناسلی و قلبی)، مرده زایی و سقط در این جنین ها نیز بیشتر می باشد. به همین ‏علت اکوکاردیوگرافی برای پیگیری این جنین ها توصیه می شود. بیشترین فرم اختلالات ساختاری در ‏زمانی مشاهده می شود که شریان نافی چپ وجود نداشته باشد (فقدان شریان نافی راست کمتر دیده می ‏شود).‏

‏ ‏پیلکتازی خفیف به افزایش بیشتر و یا مساوی 4 میلی متر قطر لگنچه کلیه در هفته های 15 تا 21 گفته می ‏شود، که در 1 الی 3 درصد جنین های نرمال و 10 الی 25 درصد جنین های مبتلا به سندرم داون دیده می ‏شود در 0.3 تا 0.9 درصد جنین هایی که این سافت مارکر را بصورت ایزوله دارند . اختلالات آنوپلوئیدی ‏دیده می شود. در صورت نرمال بودن کاریوتایپ جنین، جهت اثبات یک پیلکتازی پایدار (‏persistent ‎pyelectasis‏) مورد پیگیری قرار می گیرد (این سافت مارکر در 59% موارد طی بارداری برطرف می ‏شود، 21% به فرم پایدار در می آیند و 12% به فرم شدید پیلکتازی تبدیل می شوند که با ‏اولیگوهیدرآمنیوس همراه است). هرچه شدت پیلکتازی بیشتر باشد احتمال هیدرونفروز و نیاز به جراحی ‏های تهاجمی افزایش می یابد. ریسک وجود هیدرونفروز و بدنبال آن جراحی، بعد از تولد در پیلکتازی ‏خفیف 12%، پیلکتازی متوسط 45% و در فرم شدید آن 88% می باشد. ‏

‏اتساع مایع در بطن های مغزی (‏cerebral ventriculomegaly‏) که بصورت افزایش مساوی و یا ‏بیشتر از 10 میلی متری بطن های مغزی تعریف می شود در اختلالات آنوپلوئیدی و عفونت های مادرزادی ‏دیده می شود و ممکن است منجر به اختلال رشد در سیستم عصبی مرکزی شود.‏

‏کوتاهی استخوان ران با استفاده از تعیین نسبت طول استخوان ران به قطر دو استخوان گیجگاهی (‏Femur ‎length/BPD Ratio‏) سنجیده می شود که میزان نرمال آن 0.71 الی 0.87 (0.08 ± 0.79) می باشد. ‏کوتاهی شدید استخوان ران علامتی از ‏Skeletal Dydplasia‏ و یا ابتدای شروع ‏IUGR‏ می باشد. ‏حساسیت این مارکر در اختلالات آنوپلوئیدی کم است.‏

‏کوتاهی استخوان بازو (‏Humerus length‏) نسبت به کوتاهی استخوان ران ارزش بیشتری برای تشخیص ‏سندرم داون دارد، زیرا اختلاف اندازه استخوان بازوی کودک نرمال با یک کودک مبتلا به سندرم داون به ‏مراتب بیشتر از اختلاف اندازه استخوان ران شان می باشد. ‏

Resourse of Genetics&Perinatalogy