

Kontrolde önce yazılı onayınız gerekmektedir. Ön koşul olarak bu bilgileri dikkatli okumanızı ve aklınıza takılan soruları sormanızı rica ediyoruz.

**Bu tür bir tarama hangi nedenlerden dolayı teklif ediliyor?**

#### ■ Kromozomal hastalıklar riski

Doğan çocukların çoğunun sağlıklı olmasına rağmen, yeni doğmuş bebeğin kromozomal anomaliden kaynaklanan bedensel veya zihinsel özürlü olma riski yaklaşık % 0,5 - 1. En sık rastlanan rahatsızlık **Trisomie 21 (Down-Sendromu)**. Bu rahatsızlığın riski annenin yaşıyla artmasına rağmen, bu rahatsızlıkla doğan çocukların % 70'i daha sık hamile kaldıklarından dolayı 35 yaş altı bayanlar tarafından doğuruluyor.

Bu yüzden bir çok bayan için kendi **kişisel riskini** hesaplatıp, bilinçli bir şekilde doğum öncesi genetik taramaya (örneğin döl suyu punksiyonu) karar verebilmek için önemlidir.

#### ■ Hamilelikte komplikasyon riski

Preeklampsi (eski terimiyle: hamilelik zehirlenmesi) hamilelikte en sık rastlanılan komplikasyondur. Hamileliğin erken dönemlerinde başladığı takdirde **anne ve çocukta ciddi sorunlara** yol açar. Bebeğin gelişim geriliğinin ve 34. haftadan önce erken doğumun en sık görülen nedenlerinden biridir.

Yüksek risk saptanıldığı takdirde komplikasyonların erken oluşumunu engellemek için **ön tedbirler alınabilir**. Ayrıca hamilelik **sık ve özel kontrol** altına alınır.

Soyisim: \_\_\_\_\_

İsim: \_\_\_\_\_

PC-numarası: \_\_\_\_\_

Tarih: \_\_\_\_\_

#### ■ Bireysel risk hesabı ve erken organ ultrasonu hakkında bilgiler

#### ■ Pränatalmedizin, Gynäkologie und Genetik (MVZ)

Nürnberg ■ Bayreuth ■ Ansbach

■ Bankgasse 3, 90402 Nürnberg

■ Telefon 0911 - 2061010

■ Fax 0911 - 2061012

■ eMail kontakt@praenatal.com

■ web praenatal.com

#### ■ Değerli anne adayı,

**Kromozomal hastalıklar ve gebelik komplikasyonları için bireysel risk hesabı ve erken organ ultrasonu yaptırmaya karar verdiniz.**

Bu tetkik 1990 senelerinin başından beri ense kalınlığı ölçümünden gelişti. Bugün bir yandan anne kanı diğer yandan ayrıntılı ileri düzey ultrason tetkiki gibi değişik faktörleri kapsıyor.

Bu faktörler yardımıyla **kromozomal hastalıklar** ve **pre-eklampsi (PE)** (eski terimiyle: hamilelik zehirlenmesi) için bireysel riskiniz hesaplanabilir.

Ayrıca böyle bir tetkik aracılığıyla bir çok **hastalık ve embriyoda doğumsal kusur** veya bunların yokluğu saptanabilir.

Böylelikle çoğu zaman ebeveyn adaylarının korku ve endişeleri erkenden giderilebilir. Yüksek bir risk saptandığında ön tedbirler, ek tetkikler ve / veya gebeliğin ihtimamlı bakımı gözden geçirilmelidir.

Tetkik kısmen genetik diagnostik yasasına (GenDG) dayanıyor. Bu yasaya göre bilgi edinip hangi bilgilerden haberdar olmak istediğinize ve bunların gereğinde kimlere verilebileceğine kendiniz karar verme hakkına sahipsiniz.

Gebelik çatışması yasasının (SchKG) 2. maddesine göre psikososyal danışma hizmetine hakkınız var; bunu özellikle tetkikten, sonuçları beklemekten yada sonucun kendisinden kaynaklanan psikolojik sıkıntılarda tavsiye ediyoruz.



praenatal.com



praenatal.com



praenatal.com

Pränatalmedizin, Gynäkologie und Genetik (MVZ)

Nürnberg ■ Bayreuth ■ Ansbach

Frauenheilkunde und Humangenetik



praenatal.com

## ■ Doğumsal kusur ve hastalık riski

Çiftlerin bir çoğunda 13. - 14. hamilelik haftasında yapılan erken doğumsal kusur taraması **endişelerin ciddi şekil-de azalmasını** sağlamakla birlikte bebeğe olan bağı pekiştirir.

Fakat yeni doğan bebeklerin yaklaşık % 3 - 5` inde bedensel yada zihinsel engeller olabiliyor. Bu sorunların büyük bir çoğunluğu 20. ila 23. gebelik haftası arasında yapılan organ taraması sayesinde saptanabiliyor.

Bazı **ciddi doğumsal hastalıkların** örneğin baştaki ve beyindeki kusurların, omurgadaki, kollar ve ayaklardaki, batin duvarında ve zardaki kusurların tanısı erken organ taraması esnasında gebeliğin 13. - 14. haftasında da konulabiliyor. Böylelikle doğrudan **erken bilgilendirme, ek diagnostik ve özel bakım** imkanı sağlanabiliyor.

## Tarama nasıl uygulanıyor?

Tarama 11+5 ve 14+0 gebelik haftaları arası uygulanabiliyor. Üç ayrı faktörden trisomi 21, 18 ve 13 hastalıklarının ve erken preeklampsinin kişiye özel oluşum riski hesaplanıyor.

1. Kan tahlili yapılarak **üç plasenta hormonunun değeri** (β-HCG, PAPP-A, PIGF) belirleniyor. PIGF ve PAPP-A değerleri ileride komplikasyonlu olan gebeliklerde düşük olurken, β-HCG değeri trisomi 21 olan çocuklarda yüksek, PAPP-A değeri ise düşük oluyor. Trisomi 18 veya triploide ise iki hormonun da değeri düşüktür.

2. **Gebelik komplikasyonları için önemli faktörler de belirlenip** risk hesabına dahil ediliyor.

## Örneğin gebelik öncesi var olan riskler:

- Daha önceki hamileliklerde oluşan komplikasyonlar
- Ailede preeklampsi (PE)
- Gebelikte 18 altı ve 40 üstü yaş grubu
- Yüksek tansiyon
- Tip I diyabet
- Aşırı kilo
- Böbrek rahatsızlıkları
- Otoimmün hastalıkları

## Ve gebelik riskleri:

- İlk hamilelik
- Tüp bebek (IVF / ICSI / yumurta nakli gibi)

3. Detaylı inceleme modern ve yüksek çözünümlü cihazlarla deneyimli doktorlar tarafından yapılır.

- Ensede sıvı birikimi (**ense kalınlığı**),

Ve **ek bilgi** olarak

- Burun kemiğinin var oluşu
- Kalp ve belirli bir damardaki kan akımı
- Kalp frekansı

Kromozom anomalisi riskini hesaplamak için incelenen faktörlerdir. Ayrıca

- Rahim damarlarındaki **kan akımı**

hamilelikte komplikasyon riskini değerlendirmek için ölçülür.

Ayrıntılı organ taraması esnasında ayrıca **o hamilelik döneminde görülen organlar ve organ sistemleri detaylı bir şekilde incelenir ve değerlendirilir.**

Netice ve önerilerimiz taramanın hemen ardından sizinle görüşülecektir. Sonuçlar aynı anda size ve doktronuza yazılı olarak bildirilecek. Kromozomal hastalık riski olduğu takdirde genetik danışma tavsiye edilmektedir.

## Neler görülebilir ve tarama ne kadar güvenilir?

### ■ Kromozomal hastalıklar için risk

Risk hesabının güvenilirliği incelenen faktörlerin sayısı ile artmaktadır: sadece anne adayının yaşını göz önünde bulundurarak down sendromunun teşhisi sadece % 30 ihtimalle konulabilir. Ense kalınlığı da incelendiği takdirde % 75, annede kan tahlili yapıldığında % 85 - 90 ihtimalle teşhis konulabiliyor.

Ek faktörler esnasında yüksek risk belirlendiği takdirde diagnostik punksiyon yapılırsa **teşhis koyma ihtimali % 93'e** kadar çıkabiliyor. Çoğul gebeliklerde bu ihtimal % 10 daha düşüktür.

**Yüksek risk otomatikman bebekte bir rahatsızlık olduğu anlamına gelmiyor. Sadece kesin bir teşhis koyabilmek için diagnostik punksiyonun yapılmasının ne kadar gerekli olduğunu belirler.**

Bayanların % 80`i binde birin altında düşük risk taşıdığından dolayı, diagnostik punksiyon akabinde 100`de 1 ile 300`de bir olan düşük riskinden dolayı punksiyonun genel olarak yapılmaması tercih ediliyor.

### ■ Gebelik komplikasyonları için risk

Var olan riskler kan tahlillerinden ve rahim damarlarındaki kan akımından alınan sonuçlarla kombine edildiğinde gerçekten mağdur olan kişilerin % 85`inde hamileliğin erken döneminde ve ciddi boyutlarda olan preeklampsi önceden tespit edilebiliyor.

**Düşük dozda aspirin kullanımı bu riski ciddi anlamda düşürebiliyor. Hamilelik ilerki dönemlerde de sıkı takip altına alınmalıdır.**

Temiz çıkan tahlillerde ise risk % 5`in altındadır.

## Tarama esnasında hangi sorunlar olabilir?

Ultrason taramasının ifade ehemmiyeti ve güvenilirliği özellikle belirli tarama şartlarına ve gebelik dönemine bağlı. Eko yoğunluklu karın duvarı, rahimin ve / veya bebeğin uygun olmayan pozisyonu değerlendirmeyi ciddi anlamda zorlaştırıp hatta taramanın tekrarını gerektirebilir. En uygun değerlendirme 12+5 ve 14+0 haftaları arası gerçekleştirilebilir.

Bilirkişi raporu ve kalite kontrol denetimlerinden dolayı kan tahlillerinde ciddi anlamda yanlış tespitler olası değildir. Fakat kadın doktorunuz tarafından posta yoluyla gönderilen kan örneklerinde özellikle yaz aylarında sıcaklık dolayısıyla yanlış yüksek β-HCG-değerleri mevcut olabilir. Kan değerinden risk hesabı için en yüksek doğruluk 9+5 ve 11+5 gebelik haftası arası sağlanabilir.

Haliyle erken doğumsal kusur taraması iyi şartlar altında yapılsa da gebeliğin bu döneminde tam güvenlilik sağlayamadığından **doğumsal hastalıklar ve kusurları tespit edebilmek için gebeliğin 20. - 23. haftası arası detaylı organ taraması tavsiye ediliyor.**

## Taramanın riskleri var mıdır?

Tarama anne ve çocuk için bedensel risk oluşturmaz. Riskler ve sorunlar daha ziyade psikolojik oluyor ve muhtemelen şüpheli bir bulgunun başka yöntemlerle kesinleştirilmesi gereken endişe dolu bir dönemde oluşuyor. Bu durumlarda ek olarak psikososyal bir danışmadan faydalanmanızı tavsiye ediyoruz.



prænatal.com



prænatal.com



prænatal.com



prænatal.com