

Doğum öncesi genetik tarama hangi şartlar altında mantıklıdır?

■ Tarama sonuçlarında yada anne adayının yaşından dolayı yüksek risk:

Özel ultrason incelemeleri ve anneden alınan kan örneğiyle hamileliğin erken dönemlerinde kromozomal anormalliği olasılığının riski hesaplanabilir ve sonuçlar kaidesinde başka taramaların yapılmasına karar verilebilir.

Bu bilgilere sahip olmadığımız takdirde, anne adayının yaşının 34 üzeri olması da kromozom dağılımında ki aksaklıkların riski arttığından dolayı başka taramaların yapılmasına neden olabilir.

Kromozom dağılımında en sık rastlanılan aksaklık Trisomi 21'dir, yani Down-Sendromu.

■ Ultrasonda göze çarpan bulgular:

Ultrason taramasında kromozomal hataların göstergesi olabilen sonuçlar elde edilebilir, mesela ense ödemi, doğumsal kusurlar veya başka sonografik göstergeler.

■ Ailevi risk:

Genetik danışma sonucu veya daha önceki hamileliklerden dolayı ailede genetik hastalıklar bulunduğu dair gösterge olduğunda bebeğin hücrelerinden bir teşhis konulabilir.

■ Başka nedenlerden dolayı:

Bazen döl suyu punksiyonu bebekte enfeksiyon tespiti için yapılmaktadır.

Şahsi nedenlerden dolayı da (mesela genetik hastalıklardan korku) bu tür bir tetkik yapılabilir.

Soyisim: _____

İsim: _____

PC-numarası: _____

Tarih: _____

■ Doğum öncesi genetik tarama (kromozom tahlili) 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,

Size doğum öncesi genetik tarama (kromozom tahlili) tavsiye edildi yada siz bu tahlilin yapılmasını arzu ediyorsunuz.

Tahlil için bebeğe ait hücreye ihtiyaç vardır. Bunlar 12. gebelik haftasından sonra plasentadan bir doku parçası alınarak (koryon villus biyopsisi) yada 16. gebelik haftasından sonra amniyon sıvısından (amniyosentez) elde edilir.

Sizin durumunuzda hangi işlemin tercih edileceğine genetik danışma ve ultrasonografi kontrolünden sonra kişiye özel ve beraberce duruma göre karar verilir.

Bu girişimsel işlemlerle doğmamış bebekte ultrasonografi kontrolüyle tespit edilemeyen bir çok hastalığın tanısı konulabilir.

01.02.2010 tarihinde çıkan genetik tanı yasasına (GenDG) göre çocuğunuzun sahip olduğu genetik özellikleri bilmek istediğinizde ve sonuçlar hakkında kime bilgi verileceğine dair kendiniz karar verebilirsiniz.

Ayrıca gebelik çatışması yasası (SchKG 2. maddesi)ne göre psikolojik danışma hizmetine hakkınız var; bu hizmetten faydalanmanızı özellikle tetkikin kendisinden, sonuçları beklemekten yada sonucun kendisinden kaynaklanan psikolojik sorunlarda öneriyoruz.

Punksiyondan önce yazılı onayınız gerekmektedir. Ön koşul olarak bilgileri dikkatli okumanızı ve sorularınızı görüşmede dile getirmenizi rica ederiz.



praenatal.com



praenatal.com



praenatal.com

Pränatalmedizin, Gynäkologie und Genetik (MVZ)

Nürnberg ■ Bayreuth ■ Ansbach

Frauenheilkunde und Humangenetik



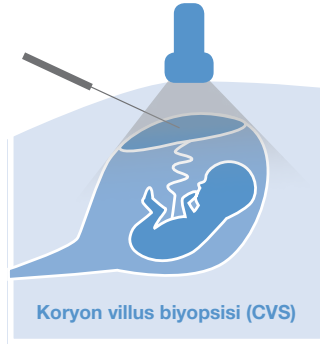
praenatal.com

Koryon villus biyopsisi (CVS) nasıl uygulanır?

Punksiyon gebeliğin **12. haftasından** sonra steril şartlar altında gebenin karın duvarından geçilerek yapılır. Bütün işlem boyunca iğnenin karın duvarında yahut plasentadaki pozisyonu ultrason ekranında dikkatlice takip edilir. Bu esnada döl torbası delinmediği için bebeğe zarar verme riski yoktur.

Lokal anestezi yapıldıktan sonra müdahale adet sancısına benzer karın ağrılarına yol açabilir.

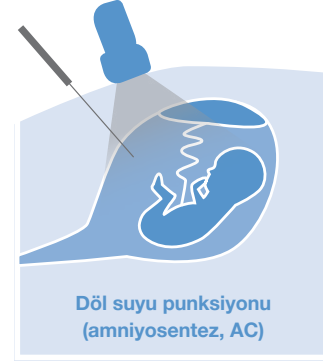
İlk sonuç villus alındıktan 1-2 gün sonra elde edilir (direkt preperasyon) ve size ön bulgu olarak bildirilir. Kesin sonuç **10 – 15 gün sonra** uzun süreli kültür yönteminin sonuca ulaşmasından sonra belli olur. Rapor aynı anda size ve doktorunuza bildirilir.



Döl suyu punksiyonu (amniyosentez, AC) nasıl uygulanır?

Punksiyon gebeliğin **16. haftasından** sonra steril şartlar altında gebenin karın duvarından geçilerek yapılır. Çok ince olan şırınganın, batının içine girişi ve gebelik kesesinin içindeki pozisyonu işlem boyunca ultrason yöntemiyle gözlemlenir. Çocuğa dokunmak ve ona zarar vermek böylelikle hemen hemen imkansızdır. İşlem kan almak kadar az acıtır. 15 - 20 ml arası döl suyu elde edilir. Döl suyu kendini bir kaç saat içinde yeniler.

Kromozom analizi ancak amniyon sıvısı örneğinde bulunan çocuğa ait hücrelerin uygun bir laboratuvarda çoğaltılmasından sonra mümkün. Bu işlem **10 – 15 gün** sürüyor. Genelde sonuçlar size ve doktorunuza aynı anda yazılı olarak bildiriliyor.



FISH-„Hızlı tanı yöntemi“ nedir?

FISH-analizi yöntemiyle uzun süreli hücre kültürü yapılmadan 13, 18 ve 21 numaralı kromozomlar ile X ve Y kromozomları sayısal olarak incelenerek yada hücre çekirdeğinin belirli DNA segmentleri incelenerek belirli anomalilerin yokluğu saptanabilir.

Bu yöntem sayesinde 1 - 2 gün içinde bazı özel hastalıklar için ön sonuç elde edilebilir. Fakat uzun süreli hücre kültürü her ihtimalde uygulanır.

Neler araştırılabilir?

Koryon villus ve amniyon sıvısından kromozom analizinde **kromozomların sayısı ve şekli** incelenilir. Böylelikle birçok özelliğin örneğin Down-Sendromunun (trisomi 21) yokluğunu ispatlamak veya tanısını koymak mümkün. Ayrıca bebeğin cinsiyeti de tespit edilir.

Modern **moleküler genetik yöntemiyle** günümüzde nedeni genetik bilgidan kaynaklanan hastalıkların tanısını koyma imkanı gittikçe artıyor.

Bunun ön şartı, aksaklığı olan genetik bilginin detaylarının bilinmesi ve doğrudan araştırılabilmesi.

Döl suyu punksiyonunda bunun yanı sıra karın yada sırt bölgesinde yarık olup olmadığı tespit edilebilir. **Ayrıca enfeksiyon tanısı** da konulabilir.

İcabında kontrole sebep olmayan özellikler de dikkat çekilir. Bu sonuçların hangisi hakkında bilgilendirilmek istediğinize kendiniz karar verebilirsiniz.

Sonuçlar elde edildikten sonra sizinle ayrıntılı bir şekilde görüşülür ve icabında başka uzmanlarla birlikte netice, tedavi imkanları ve saire açıklanır.

Çoğu durumda ebeveyn adaylarının korku ve endişeleri giderilebiliyor.

Koryon villus veya döl suyundan yapılan kromozom analizi ne kadar güvenilir?

Güvenilir bir sonuca varmak için her zaman iki ayrı kültür üretilir ve incelenilir.

Eğer sonuçlar temiz ise, doğmamış bebeğinizin kromozomlarının sayısının ve şeklinin normal olduğundan emin olabilirsiniz.

Göze çarpan bulguları sizinle ve doktorunuzla etraflıca görüşeceğiz.

Hem FISH-analizi hem de koryon villusun direk preperasyon sonucu birer ön bulgudur ve uzun süreli hücre kültürü ile tastiklenmesi gerekir.

Analiz esnasında hangi problemlerle karşılaşılabilir?

Fetal hücreler üremediği takdirde **punksiyonun tekrarlanması** gerekebilir (% 0,5' den nadir durumlarda). Plazenta villuslarının analizinde nadir durumlarda (% 2 - 3) bulguların bebeğe mi plasentaya mı ait olduğu tespit edilemiyebilir ve punksiyonun tekrarı (amniyosentez) gerekebilir.

Nelerin tanısı konulamaz?

Kromozomların şekli veya sayısıyla alakalı olmayan, yada moleküler genetik nedeni belli olmayan hastalıklar kromozom analizi sayesinde tespit edilemez. Akla gelen bütün genetik hastalıkların tespiti (tarama) mümkün değildir.

Doğumsal kusurlar, örneğin kalp kusurları, çene-damak-yarıkları ve bir **enfeksiyon** esnasında (mesela kızamıkçık veya toksoplazma) oluşan hasarlar da kromozom analizi ile tespit edilemez.

20. - 23. gebelik haftasında ayrıntılı organ taraması bu tür hasarların yokluğunun saptanmasını sağlar ve bu yüzden önerilmektedir.

Punksiyon hangi risklere yol açar?

Komplikasyonlar çok nadirdir. Punksiyon nadiren **döl suyu kaybına** yol açıp **gebelik kaybına** neden olabilir. Punksiyon % 1 - % 2 arası olan doğal düşük riskini yaklaşık % 0,3 (AC) ile 1% (CVS) arası arttırmaktadır. Tecrübelerimize göre **enfeksiyon** ve hafif **kanamalar** çok nadir oluyor.

Çocuğun yada annenin **yaralanması** ise punksiyonun süreli ultrason takibiyle yapıldığından dolayı hemen hemen imkansız.

Punksiyondan sonra nelere dikkat etmeniz gerekir?

Punksiyonun akabinde 15 - 20 dakika muayenehanemizin dinlenme odasında kalacaksınız. Rh negatif olduğunuz takdirde ilerki hamileliklerde kan uyumsuzluğunu engellemek için bir aşı oluyorsunuz (Anti-D-profilaksi).

Üç günlük bir **istirahat** yani spor yapmamanız ve kendinizi yormamanız tavsiye ediliyor.

Yatmak zorunda değilsiniz, dolaşım hafif ev işleri yapabilirsiniz. Her zamanki gibi duş alıp banyo yapabilirsiniz. Punksiyondan 7 gün sonra kadın doktorunuza **kontrole** gitmenizi rica ediyoruz.

Komplikasyon olduğu takdirde (**kanama, döl suyu kaybı, ağrı, ateş**) acil olarak kendi doktorunuza veya hastaneye yada muayenehanemize gelmenizi rica ediyoruz.