

## TÜRKİYE MATERNAL FETAL TIP VE PERİNATOLOJİ DERNEĞİ

### 11. ULUSAL KONGRESİ

31. Ekim-03.Kasım.2018

### DOĞUM ÖNCESİ BAKIM, İZLEM VE YAPILMASI GEREKENLER PANELİ PANEL SONUÇ BİLDİRİSİ

**Panel Yöneticisi:** *Dr. Namık Demir*  
**Panelistler:** *Dr. Esra Esim Büyükbayrak*  
*Dr. Bilge Çetinkaya Demir*  
*Dr. Aytül Çorbacıoğlu Esmer*  
*Dr. Derya Eroğlu*  
*Dr. Çağrı Gülümser*  
*Dr.Hülya Kayserili*  
*Dr. Semir Köse*  
*Dr. Serdar Kütük*

#### **A. Gebelikte Beslenme Önerileri**

- Ülkeler arasında DÖB modellerinde farklılıklar mevcuttur ve her ülke kendi koşullarına göre DÖB modeli uygulamalıdır. Perinatal mortaliteyi azaltmak ve gebelerin memnuniyetini iyileştirmek için Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ); ilk üçayda 1, ikinci üçay'da 2, üçüncü üçayda 5 izlem olmak üzere toplamda en az 8 izlemlilik Doğum Öncesi Bakım (DÖB) modelini önermektedir. Amerika Obstetri ve Jinekoloji Cemiyeti'nin (ACOG) önerdiği DÖB modelinde risk taşımayan nullipar gebeler için 32. gebelik haftasına dek ayda bir kez, 32-36 haftalar arasında ayda 2 kez ve 36. haftadan sonra haftada bir kez olmak üzere gebelik süresince toplam 12 izlem önerilmektedir. Ülkemizde komplikasyonsuz gebeler için T.C Sağlık Bakanlığının önerdiği DÖB modelinde, ilk üçayda 1, 2.üçayda 1, 3.üçayda 2 izlem olmak üzere toplam 4 izlem önerilmektedir. Ancak güncel bilgiler ve kılavuzlar ışığında ülkemizde bu modelin güncellenip, risk taşımayan gebelerde, 8-12 izlemlilik DÖB modeli önerisinin uygun olacağı düşünülmüştür.
- Gebelik planlayan her kadına gebelikten en az 1 ay önce başlamak üzere günde 400- 800 mikrogram folik asid önerilmelidir. Gebelik oluştuktan sonra da gebeliğin ilk 3 ayında bu destek sürdürülmelidir.



# Maternal - Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği

## Türkiye

- ▶ Nöral tüp defekti öyküsü olan ya da antiepileptik ilaç kullanan gebelere günde 4000 yada 5000 mcg folik asid önerilmelidir. Yüksek doz folik asid kullanımı B<sub>12</sub> vitamin eksikliğini maskeleyebileceği için tedavi öncesi B<sub>12</sub> vitamin düzeylerine bakılmalıdır.
- ▶ Gebelik sırasında maternal ve neonatal mortaliteyi ve SGA sıklığını azaltmak amacı ile gebelere rutin demir desteği önermek uygundur. Bu amaçla ferritin düzeyi < 75mcg/L olan gebelere 60 mg elementer demir ve ferritin düzeyi < 30 mcg/L olan gebelere 120 mg elementer demir önerilmelidir.
- ▶ Yan etkileri nedeni ile günlük demir kullanımının olamadığı durumlarda gebelere aralıklı olarak, haftada bir kez 120 mg elementer demir ve 2800 mikrogram folik asid desteği verilebilir.
- ▶ Gebeliğin erken dönemlerinde (5. ve 6. haftalarda) multivitamin kullanımına gerek yoktur. Ancak DÖB sırasında gebenin beslenme alışkanlıkları sorgulanmalı ve bunun sonucunda gerekli görülürse 10. haftadan sonra kullanılması önerilmelidir.
- ▶ Gebelik sırasında kalsiyum alımının yetersiz olduğu bilinen gebelere (günlük kalsiyum alımının 1,5 -2 gramın altında olması durumunda) yemekler ile birlikte 3 doz, toplam 1-1,5 gram/gün kalsiyum önerilir. **Aşırı kalsiyum tüketiminin demir, çinko, magnezyum ve fosfor emilimini azaltması nedeni ile günde 2500 miligramdan fazla verilmemelidir.** Günlük 500 mg kalsiyum desteği yüksek kan basıncı, preeklampsi riskini azaltır.
- ▶ Gebelik sırasında maternal ve perinatal sonuçları düzeltmek amacı ile rutin B<sub>6</sub> (pyridoxin), Vitamin E ve Vitamin C desteği verilmesi önerilmez. Ancak çinko desteğinin preterm doğum sıklığını azalttığına ait bilgiler mevcuttur. Rutin magnezyum desteği, düşük doğum ağırlığı, preeklampsi sıklığı ve perinatal mortalite oranlarını değiştirmemektedir.
- ▶ Gebeliğin 12. haftasından itibaren başlamak üzere, kandaki D vitamini düzeylerine bakılmaksızın, gebelik süresince 6 ay ve doğumdan sonra 6 ay olmak üzere toplam 12 ay süre ile günde tek doz 1200 IU D vitamini desteği verilmelidir. D vitamini desteği başlanan anneler hiperkalsemi bulguları (iştahsızlık, bulantı, kabızlık, poliüri, polidipsi vb.) hakkında bilgilendirilmelidir.



- ▶ Gebelik sırasında haftada 340 g deniz ürünü tüketildiğinde 200 mg Docosa Hexaenoik Asid (DHA) alınmış olur. Omega-3 desteğinin 34. Hf dan önce erken doğum riskini azalttığına ait bilgiler mevcuttur. Bu nedenle gebelik sırasında omega-3 desteği bireyselleştirilmelidir. Diyet ile yeterince Docosa Hexaenoik Asid (DHA) alamayan gebelere önerilebilir.
- ▶ Gebelik sırasında beslenme danışmanlığı yaparken kullanılması önerilse de, tüm gebelere rutin olarak probiyotik önermek için elimizde yeterince kanıt yoktur.
- ▶ Ülkemizin orta derecede iyod eksikliği olan bölgede bulunması nedeni ile gebelik planlayan anne adaylarına ve tüm gebelere 150 microgram/gün iyod önerilmelidir.

### **B. Anne Sağlığı ile İlgili İstenecek Testler:**

DÖB için başvuran gebelerde Tablo 1 de belirtilen değerlendirmeler standart olarak yapılmalıdır.

**Tablo 1. Yapılması Gereken Muayeneler**

Anamnez Alma
Kan Basıncı Ölçümü
Kilo Ölçümü, VKI
Ödem Kontrolü
Fetal Kalp Atımları Oskültasyonu
Leopold Manevraları (> 24. Hf önerilmektedir)

Gebelere ilk DÖB sırasında standart olarak istenecek testler ve selektive olarak istenecek testler tablo 2. de gösterilmiştir. Tabloda belirtilen testler sadece bir öneri olarak düzenlenmiştir. İçinde yaşanan topluma, gebenin özel durumuna, mesleğine ve aile fertlerinin sağlık durumuna göre seçici olarak istenilen testler veya bu testlere ek olarak başka testler istenebilir.

**Tablo 2.** Gebelik sırasında istenecek testler\*.

Standart Olanlar	Seçici Olanlar
ABO Kan Gurubu ve Antikor taraması	GDM Taraması
Hemogram	Enfeksiyon Taramaları
İdrar Kültürü	Gonore
HBsAg	Syphilis
Anti HBs	Hepatit C
HIV (Onam alınarak)	CMV IgG ve IgM
Rubella IgM ve IgG	Toxoplazma IgG ve IgM
AKŞ	Zika Virus
BUN	Bakteriyel vaginosis
	Trikomonas vaginalis
	Herpes simpleks virus
Kreatinin	Ferritin
KCFT ( AST,ALT,ALP,LDH)	
TSH, FT <sub>3</sub>	
İndirekt Coombs Testi (Subgrup uyumsuzluklarını yakalamak için)	
Pap-Smear	

\* Belirtilen testler sadece bir öneri olarak düzenlenmiştir. İçinde yaşanılan topluma, gebenin özel durumuna, mesleğine ve aile fertlerinin sağlık durumuna göre seçici olarak istenilen testler veya bu testlere ek olarak başka testler istenebilir.

Ayrıca gebelere anöploidi tarama testleri hakkında (11-13+6 Hf arasında ilk üç ay tarama testi veya 16-19 Hf arasında ikinci üçay tarama tesleri veya hddNA testleri hakkında bilgi verilmelidir. Gebelere 2. üç ay ve 3. üç ayda hemogramın tekrar yapılması önerilmelidir. Tüm gebeler 24. gebelik haftasından sonra 50g GCT yada 75 g OGTT hakkında bilgilendirilmelidir. Tüm gebelerde idrar tetkiki istenecek ise mutlaka ORTA İDRAR tetkiki istenmesi gerektiği unutulmamalıdır.

### **C. Erken Gebelik Kayıpları:**

- Klinik olarak veya histopatolojik olarak tanımlanmış 5-12 haftalar arasında spontan olarak oluşmuş ASRM (American Society of Reproductive Medicine), ESHRE kılavuzlarına göre 2 ve daha fazla, RCOG (Royal Collage of Obstetricians and Gynecologists) kılavuzlarında 3 ve daha fazla gebelik kaybı olmasına **TEKRARLAYAN GEBELİK KAYBI (TGK)** adı verilir.



# Maternal - Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği

## Türkiye

- ▶ TGK olan kadınların ilk değerlendirilmelerinde Antifosfolipid Antikor Sendromu (AFAS) testleri istenmelidir. AFAS saptanmaz ise antikoagulan tedavi başlanmasına gerek yoktur.
- ▶ Benzer şekilde TGK tanısı konmuş ve sebebi saptanamamış kadınların sonraki gebeliklerinde ampirik olarak antikoagulan tedavi uygulamasının faydası gösterilememiştir. TGK olgularında trombofili saptanması durumunda bile antikoagulan tedavinin faydası gösterilememiştir.
- ▶ Derin ven trombozu açısından yüksek riskli olan olgularda profilaktik olarak antikoagulasyon gereksinimi TGK durumundan bağımsız olarak değerlendirilmelidir.
- ▶ AFAS tanısı için aşağıdaki tablo 3 de belirtilen en az 1 klinik belirti ve 1 laboratuvar kriterinin olması gereklidir.

### **D. Herediter Trombofili:**

- ▶ Genel popülasyonda semptomatik olgu sıklığı düşük olduğu için, en sık görülen trombofilik durumların taşıyıcıları arasında semptomatik olgu sayısı az olduğu ve güvenilir maliyet-etkinlik analizleri yapılmadığı ve uzun dönem etkili bir koruyucu tedavisi olmadığı için, **gebelerde rutin toplum taraması şeklinde herediter trombofili taraması ÖNERİLMEMEKTEDİR.**
- ▶ Trombofili taramasında gebenin öyküsü temel alınmalıdır. Birinci derece akrabalarında tromboz öyküsü olan ya da yüksek riskli herediter trombofili saptanmış olan gebelerde tarama yapılmalıdır.
- ▶ *Bugüne kadar yapılan araştırmalarda fetal kayıp, ablasyo plasenta, preeklampsi veya fetal büyüme kısıtlılığı gibi kötü obstetrik sonuçlar ile herediter trombofililer arasında bir sebep-sonuç bağı kurulamamış ve diğer yandan heparin yada DMAH tedavileri de bu komplikasyonları önlemede yeterince başarılı olamamıştır. Bu nedenlerle kötü obstetrik sonuçlar endikasyonu ile herediter trombofili taraması ÖNERİLMEMEKTEDİR.*
- ▶ Tekrarlayan Gebelik Kayıpları ve ölü doğum olgularında **EDİNSEL TROMBOFİLİ (Antifosfolipid antikor sendromu-AFAS) taraması YAPILMALIDIR.**



**Tablo 3. AFAS Tanı Kriterleri**

### KLİNİK KRİTERLER

#### 1. Vasküler Tromboz

Herhangi bir organı etkileyen bir ya da birden fazla arteriel, venöz ya da küçük damar tromboz atağı (Doppler ya da patolojik olarak teyit edilmiş olmalı, histolojik doğrulama için damar duvarında belirgin bir inflamasyon olmaksızın tromboz olmalıdır.)

#### 2. Gebelik Morbiditesi

i. Bir yada daha fazla  $\geq 10$  Hf açıklanamayan normal fetus kaybı olmalıdır.  
(Normal morfoloji USG ile yada direkt muayene ile belgelendirilmelidir.)

YA DA

ii. Eklampsi yada preeklampsi nedeni ile yada plasental yetmezliğin tanınan özellikleri sonucunda  $< 34.$  gebelik haftasından önce morfolojik olarak normal bir yada daha fazla fetusun erken doğumu olmalıdır.

YA DA

iii. Maternal ve hormonal nedenler ve maternal ve paternal kromozom bozuklukları dışlandıktan sonra  $< 10$  haftada 3 yada daha fazla açıklanamayan spontan abortus olmalıdır.

### LABORATUVAR KRİTERLERİ

1. **Lupus Antikoagulan:** Plazmada en az 12 hafta ara ile Uluslararası Tromboz ve Hemostaz Derneği kılavuzlarına göre 2 yada daha fazla kez saptanmış Lupus Antikoagulan (LA) varlığı;

2. **Antikardiolipin Antikorları (AKA):** Plazma yada serumda en az 12 hafta ara ile, standardize edilmiş ELISA yöntemi ile 2 yada daha fazla kez ölçülmüş, orta yada yüksek titrede ( $>40$  GPL yada MPL yada  $> 99$ th percentile) AKA IgG ve/veya IgM izotiplerinin saptanması

3. **Anti-b<sub>2</sub> Glycoprotein-I Antikoru (anti-b<sub>2</sub>GPI):** Plazma yada serumda en az 12 hafta ara ile, standardize edilmiş ELISA yöntemi ile 2 yada daha fazla kez ölçülmüş anti-b<sub>2</sub>GPI antikoru IgG ve/veya IgM izotiplerinin saptanması

Araştırmacılar, AFAS hastalarını aşağıdaki kategorilerden biri içinde sınıflandırmaya teşvik edilirler:

I : Birden fazla laboratuvar kriteri mevcut (Herhangi bir kombinasyon)

IIa : Sadece LA mevcut

IIb : Sadece AKA'ları mevcut

IIc : Sadece anti-b<sub>2</sub>GPI mevcut

► AFAS Tedavisi tablo 4. de yer almaktadır.

**Tablo 4. AFAS Tedavisi**

Klinik Durum	Tedavi
<b>Laboratuvar Bulgusu Pozitif+ Gebelik Kayıpları var</b>	Aspirin 100 mg + DMAH (Enoxaparin 40 mg / Fragmin 5000 U 2x1 SC)
<b>Laboratuvar Bulgusu Pozitif + Plasental Sendrom</b>	Klinik İzlem + Aspirin 100mg YADA Aspirin 100 mg + DMAH (Enoxaparin 40 mg / Fragmin 5000 U 2x1 SC)
<b>Laboratuvar Bulgusu Pozitif + Venöz Tromboz Öyküsü</b>	Aspirin 100 mg + DMAH (Enoxaparin 40 mg / Fragmin 5000 U 2x1 SC)
<b>Laboratuvar Bulgusu Pozitif</b>	KLİNİK GÖZLEM



- ▶ Venöz tromboemboli (VTE) geçiren kadınlarda HEREDİTER TROMBOFİLİ araştırılacak ise **Faktör V Leiden Mutasyonu+ Protrombin G20210A mutasyonu + Antitrombin, Protein C ve Protein S aktivite düzeylerine bakılmalı** ve **EDİNSEL TROMBOFİLİ için antifosfolipid antikoları araştırılmalıdır.**
- ▶ Bu testler mümkünse trombotik olaydan 6 hafta sonra, gebeliğin olmadığı dönemde, antikoagulan tedavi veya hormon tedavisi yapılmadığı dönemde istenmelidir. Protein S düzeyleri için testlerin gebelikten sonra yapılması daha büyük önem taşımaktadır. Gebelikte tanı kriterleri gebelik dışı dönemden farklı olduğu gibi, her üçay için de farklı tanısal alt sınırlar bulunmaktadır.
- ▶ **Düşük riskli trombofili** (Heterozigot Faktör V Leiden Mutasyonu, Heterozigot Protrombin G20210A Mutasyonu gibi) ve **Yüksek riskli trombofili** (Homozigot Faktör V Leiden mutasyonu, Homozigot protrombin G20210A mutasyonu, Faktör V Leiden ve protrombin G20210A mutasyonu için çift heterozigotluk, veya Antitrombin eksikliği) olgularında gebelik süresince ve doğum sonu dönemde yönetim önerileri Tablo 5 ve Tablo 6 da özetlenmiştir.

**Tablo 5.** Düşük Riskli Trombofili Olgularında Yönetim

Klinik Senaryo	Antepartum Tedavi	Postpartum Tedavi
<b>DÜŞÜK RİSKLİ Trombofili VAR</b> VTE öyküsü YOK.	Antikoagulan tedavi olmaksızın İZLEM	Antikoagulan tedavi yapılmadan ya da hastada ek risk faktörleri varsa PP Profilaktik dozda antikoagulan tedavi
<b>DÜŞÜK RİSKLİ Trombofili VAR</b> Birinci derecede akrabalarında VTE öyküsü VAR.	Antikoagulan tedavi olmaksızın İZLEM yada profilaktik DMAH/AFH tedavisi	PP Profilaktik antikoagulan tedavi ya da ORTA dozda DMAH/AFH
<b>DÜŞÜK RİSKLİ Trombofili VAR</b> Daha önce bir kez VTE geçirmiş, ancak uzun süreli antikoagulan tedavi almayan olgu	Profilaktik yada ORTA DOZDA DMAH/AFH	PP Profilaktik antikoagulan tedavi ya da ORTA dozda DMAH/AFH

PP: Postpartum; DMAH: Düşük Moleküler Ağırlıklı Heparin; UFH: Anfraksiyone Heparin





**Tablo 6.** Yüksek Riskli Trombofilik Olgularında Yönetim

Klinik Senaryo	Antepartum Tedavi	Postpartum Tedavi
<b>Geçirilmiş VTE öyküsü olmaksızın YÜKSEK RİSKLİ Trombofilik</b>	Profilaktik ya da ORTA DOZDA DMAH/AFH	PP Profilaktik antikoagulan tedavi ya da ORTA dozda DMAH/AFH
<b>YÜKSEK RİSKLİ Trombofilik Daha önce bir kez VTE geçirmiş ya da birinci derecedeki akrabalarında VTE öyküsü var. Ancak uzun süreli antikoagulan tedavi ALMIYOR.</b>	Profilaktik, Orta Dozda ya da Uyarlanmış Dozda DMAH/AFH	6 hafta süre ile PP Profilaktik antikoagulan tedavi ya da ORTA dozda ya da Uyarlanmış dozda DMAH/AFH (Gebelik sürecindeki tedavi dozuna denk olmalıdır)
<b>Daha önce iki yada daha fazla kez VTE geçirmiş, ancak uzun süreli antikoagulan tedavi ALMIYOR.</b>	Orta Dozda yada Uyarlanmış Dozda DMAH/AFH	6 hafta süre ile PP ORTA dozda ya da Uyarlanmış dozda DMAH/AFH ile antikoagulan tedavi (Gebelik sürecindeki tedavi dozuna denk olmalıdır)
<b>Daha önce iki yada daha çok kez VTE geçirmiş, ve uzun süreli antikoagulan tedavi ALIYOR.</b>	Uyarlanmış Dozda DMAH/AFH	Uzun süreli antikoagulan tedaviye devam edilecektir. Oral antikoagulan ajanlara geçiş düşünülebilir.

PP: Postpartum; DMAH: Düşük Moleküler Ağırlıklı Heparin; UFH: Anfraksiyone Heparin

- DMAH ile ilgili profilaksi, orta doz ve tedavi dozları tablo 7 de özetlenmiştir.

**Tablo 7.** DMAH doz şeması.

Antikoagulan Rejim	Antikoagulasyon Dozu
<b>Profilaktik DMAH</b>	Enoxaparin, 40 mg SC günde bir kez Dalteparin, 5000 Ü SC günde bir kez Tinzaparin, 4500 Ü SC günde bir kez Nadroparin, 2850 Ü SC günde bir kez
<b>Orta Doz DMAH</b>	Enoxaparin, 40 mg SC 12 saatte bir Dalteparin, 5000 Ü SC 12 saatte bir
<b>Tedavi Dozunda LMWH</b>	Enoxaparin, 1 mg/kg, 12 saatte bir Dalteparin, 200 Ü/kg, günde bir kez Tinzaparin, 175 Ü/kg, günde bir kez

- Kalıtsal trombofilisi olan tüm hastalar bireye özgü risk değerlendirmesine tabi tutulmalıdır. Bu durum VTE'den korunma ile ilgili tedavi kararlarını değiştirebilir. Gebelik veya postpartum dönemde kalıtsal trombofilisi olan kadınlarda VTE'yi önlemek için antikoagulanlardan yararlanıp yararlanamayacağını değerlendirmek amacı ile risk değerlendirme algoritmaları mevcuttur. Kalıtsal trombofilisi olan kadınlarda antikoagulan





- ▶ kullanma kararı, kişisel VTE öyküsüne, kalıtsal trombofilinin risk kategorisine, ailede VTE öyküsüne ve sezaryen ile doğum, obezite ve uzamış immobilizasyon gibi ek risk faktörlerinin varlığına göre verilmelidir.
- ▶ **Hereditör trombofilisi olan kadınlarda kötü obstetrik sonuçları önlemek amacıyla ile DMAH profilaksisi önerilmemektedir.**

### **E. Gebelikte Progesteron Kullanımı:**

- ▶ Tüm gebelere ilk üçayda progesteron verilmesinin YARARI YOKTUR.
- ▶ Düşük tehdidi nedeni ile başvuran gebelere progesteron uygulanması, anne adayında gebeliğe bağlı hipertansiyon yada anneye zararlı olabilecek kanama oranlarını arttırdığına dair ve ek olarak yenidoğanda konjenital anomali sıklığını arttırdığına dair kanıtlar olmadığı için yararlı gibi görünse de rutin olarak uygulanması önerilmemektedir.
- ▶ Tekrarlayan gebelik kayıplarında ampirik progesteron uygulanmasının yararı gösterilememiştir.
- ▶ GnRH agonist/antagonistleri ile oluşan gebelikler ile tüm IVF gebeliklerinde luteal faz desteği gereklidir ve luteal fazı desteklemek için HCG yerine progesteron uygulanması yararlı bulunmuştur.
- ▶ Luteal faz yetmezliği olan kadınların gebeliklerinde progesteron uygulanması yararlıdır. Bu desteğin vaginal yoldan verilmesi yeterlidir.
- ▶ IVF gebeliklerinde gebelere progesteronun vaginal yoldan, peroral veya parenteral yoldan uygulanmaları arasında fark YOKTUR. Ancak vajinal progesteron uygulamalarını gebeler daha kolay tolere ettikleri için, vajinal uygulama ilk tercih olarak seçilmelidir. Gebelik testi pozitif olduğunda progesteron desteği kesilebilir.
- ▶ IVF gebeliklerinde rutin olarak DMAH uygulanmasının YARARI YOKTUR.
- ▶ Erken gebelikte retrokoryonik hematoma görülmesi progesteron tedavi kararını etkilemez.



- Düşük olmasını engellemek için östrojenle birlikte progesteronun kombine uygulanması konusunda yeterince randomize kontrollü çalışma bulunmamaktadır. Ancak IVF sikluslarında progesteron tedavisine estrojen eklemenin yararı YOKTUR.

### F. Genetik Danışmanlık:

- Aile öyküsünde tablo 8. de özetlenen durumlar varlığında, anne adaylarına gebelik öncesi genetik danışmanlık verilmelidir.

#### Tablo 8. Aile Öyküsüne Göre Genetik Danışmanlık Verilmesi Gereken Durumlar

- Kesin tanı (laboratuvar verisi olan) genetik hastalık,
- Klinik tanı genetik hastalık,
- Bilişsel gerilik, psikomotor gerilik, nörolojik hastalık, çoklu anomalili yaşayan bireylerin varlığında,
- İşitme kaybı ve görme kaybı olan yaşayan ve eksitus olmuş bireylerin varlığında
- Fetal/yenidoğan kayıpları (2 veya 2den fazla düşük, tıbbi tahliye, ölü doğum)
- Yakın akraba evliliği ( 1 ve 2 derece kuzen ) varlığında
- Kapalı toplum (etnik kapalı, coğrafi kapalı) kökenli çiftlere
- İleri anne yaşı/bilinen kromozom anomalisi taşıyıcılığı durumunda (Ebeveynlerden birinin dengeli translokasyon taşıyıcısı ise)
- Bilinen tek gen hastalığı, taşıyıcılığı varlığında

Çiftlerden birinin bilinen genetik hastalığı veya taşıyıcılığı olması durumunda genetik danışmanlık ideal olarak prekonsepsiyonel dönemde verilmelidir. Bunun mümkün olmadığı durumlarda gebeliğin erken döneminde genetik konsültasyon ve danışmanlık planlanmalıdır. Genetik danışmanlık, bazı toplumlarda evlilik öncesinde veya beta talasemi vb gibi hastalıkların okul taramaları ile saptanması durumunda planlanmaktadır. Taşıyıcılık testlerinin prekonsepsiyonel dönem dışında yapılması bireyin etiketlenmesine neden olduğu için tercih edilmemelidir.

- Doğum öncesi dönemde patolojik USG bulgularının varlığında veya tarama testleri pozitifliğinde, invazif işlem planlanmadan genetik danışma önerilmesi, test sonuçları alınana kadar olan sürecin ve gebelik yönetiminin daha kolay, daha etkin sürdürülmesini sağlayacaktır.



# Maternal - Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği

## Türkiye

- ▶ 40 yaş üzerindeki gebelerde öncelikle İlk üçay TT/ NT ölçümü yapılmalıdır. Herhangi bir sorun saptanmadığı durumlarda hdDNA testi önerilebilir.
- ▶ İnvaziv girişim yapılan gebelerde, hızlı test (6'lı FISH ve/veya QF-PCR) yapılabilir. Batı toplumlarında fetal karyotip, yerini array teknolojilerine bırakmıştır. Array testleri ile farklı laboratuvarlardaki sitogenetik deneyimden kaynaklanan tanıya ulaşma yüzdeleri arasındaki farklılık azalmakta ve standardizasyon elde edilmektedir. Array teknolojileri sayısal ve yapısal kromozom anomalilerine ek olarak, fetusun sağlığı hakkında iki kat daha fazla bilgi elde edilmesini sağlar. Ultrasonografide patoloji saptandığında, cinsiyet kromozom anomalileri varlığında, SNP array/microarray mutlaka yapılmalıdır.
- ▶ Anomali nedeni ile tıbbi tahliye ile gebelik sonlandırıldığında, düşük ya da ölü doğum varlığında klinik muayene (fotoğraflama , radyolojik inceleme, klinik genetik değerlendirme ve özgün durumlarda moleküler otopsi) klinik genetikçi tarafından ve deneyimli patoloğlar tarafından fetal patolojik inceleme yapılması planlanmalıdır. Fetusa ait örnekler ( deri biyopsisi, gerekli durumlarda farklı organ biyopsileri )genetik değerlendirme sırasında alınmalıdır. Formaline konmadan ve parafin bloklar elde edilmeden önce alınan örnekler, uygun koşullarda saklandığında, genetik kesin tanı ve araştırmalar için çok değerlidir.
- ▶ Fetal tanı/bulgular ölümcül seyirli ve/veya kısa yaşam süresi olan durumları gösteriyorsa, kalıcı psikomotor/bilişsel gerilik olasılığı varsa, etkin tedavisi olmayan hastalıklar (Nörometabolik hastalık vb.) fetusta tanımlanmışsa, fonksiyon / psikososyal yaşamı etkileyen uzuv/organ/duyu kaybı durumlarında, çoklu organ anomalileri veya izole bulgu olmasına karşın (CC agenezisi vb) kesin genetik etiopatogenez aydınlatılamamış olsa bile, bilişsel veya nörolojik bulgu olasılığı %5-10'un üzerinde tanımlanıyorsa, tıbbi tahliye Kararı seçenek olarak değerlendirilmelidir. Tıbbi tahliye kararı, öncelikle hekimler arasında (Perinatolog, Kadın Hastalıkları ve Doğum uzmanı, Klinik Genetik Uzmanı ve gerekli durumlarda fetusta saptanan anomali konusunda uzman olan hekim ) görüş birliğine varıldıktan sonra, aile/çift bilgilendirilerek alınabilir. Tıbbi tahliye kararı kesinlik kazandığında, fetusun detaylı değerlendirileceği, örneklem yapılacağı, ve fetal otopsi planlanması gerektiği bilgisi çift ile paylaşılmalı ve postmortem dönemde tüm tetkikler eksiksiz olarak tamamlanmaya çalışılmalıdır.



# Maternal - Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği

## Türkiye

- ▶ hddDNA testleri doğum öncesi izlem sırasında belirli koşullarda Kadın Hastalıkları ve Doğum uzmanları tarafından istenen ve patolojik sonuç varlığında çiftlerin klinik genetik uzmanına yönlendirildiği testlerdir. Tek gen hastalıkları için güvenilir şekilde uygulanabilir olduğu zaman genetik uzmanının uygulama pratiğini belirgin olarak değiştirebilecektir.
- ▶ Sağlık Bakanlığı tarafından yayınlanan DÖB Yönetim Rehberine göre gebelere yapılan tüm işlemler kayıt altına alınmalıdır. Gebelere sağlık kuruluşunun telefon numarası, izlem yapan kişinin adı-soyadı ve bir sonraki izlem tarihini yazıldığı randevu kartı verilmelidir.