



Maternal - Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği Türkiye

Türkiye Maternal Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği Ultrasonografi Kursu 2-4 Kasım 2017

Hücre Dışı DNA: Güncel Durum Nedir? PANEL SONUÇ BİLDİRİSİ

Panel Yöneticisi: Dr. Namık Demir
Panelistler: Dr. Seher Başaran
Dr. Serkan Güçlü
Dr. Özgür Özyüncü
Dr. Cenk Sayın

- ▶ Hücre dışı DNA (hd DNA) Testleri Tri 21 için geleneksel, seruma dayalı ilk üçay ve ikinci üçay tarama testlerinde daha fazla YAKALAMA ORANLARINA sahiptir. Tri 18 ve Tri 13 olgularında ise daha az güçlüdür.
- ▶ Konvansiyonel yöntem ile tanınan kromozom bozukluklarının %17'si (Nadir trizomiler, delesyon ve duplikasyonlar, mosaicism vb.) hdDNA testleri ile tanınmaz.
- ▶ Gebelere Hücre dışı DNA testi istenmeden önce testin riskleri, yararları ve yerine yapılabilecek testler hakkında ayrıntılı bilgi verilmelidir.
- ▶ Test sonucu alındıktan sonra gebelere testin ne anlama geldiği ve kısıtlılıkları konusunda da bilgi verilmelidir.
- ▶ Laboratuvarlar Hücre dışı DNA testinin pozitif ve negatif sonuçlarını farklı şekillerde ifade edebilirler. Testi yorumlayan kişilerin bu konuda bilgili olmaları gerekir.
- ▶ Testlerin POZİTİF gelmesi durumunda fetusun gerçekten etkilenmiş olma olasılığı (Pozitif Belirleyici Değer), hastalık prevalansı ile ilişkilidir ve gebenin önceki risklerinden (yaş vb), etkilenebilir. Bu nedenle POZİTİF SONUÇLARI yorumlarken PBD göz önüne alınmalıdır. Laboratuvarlar raporlarında PBD rakamlarına da yer vermelidirler.
- ▶ Başarısız yada yetersiz sonuç gelmesi durumunda gebede anöploidi riski artar. Bu gebelere ayrıntılı USG ve Tanı Testleri önerilmelidir.
- ▶ Çoğul gebelik olgularında henüz geçerlilik çalışmaları yayınlanmadığı ve yeterli deneyim olmadığı için SNP bazlı testler önerilmemelidir.
- ▶ Bağış yumurta ile oluşan gebeliklerde SNP bazlı testlerde hata oranı yüksektir.
- ▶ Akraba evliliklerinde SNP bazlı testlerin yapılması önerilmemelidir.
- ▶ Testlerin POZİTİF gelmesi durumunda bu sonuçlar TANI TESTLERİ (CVS yada AS) ile doğrulanmadan SON KARAR verilmemelidir.
- ▶ Hücre dışı DNA testleri tüm genetik hastalıkları belirleyemez. Bu nedenle test sonucunun NEGATİF yada DÜŞÜK RİSK gelmesi, gebeliğin ETKİLENMEMİŞ olduğunun garantisi değildir.
- ▶ Hücre dışı DNA Testleri ile mikrodelesyon sendromlarının taranması konusundaki bilgiler sınırlıdır. Mikrodelesyon sendromlarının tanısında Hücre dışı DNA testlerinin rutin kullanımı henüz önerilmemektedir.



Maternal - Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği Türkiye

- ▶ Tüm Genomun Taranması bazı laboratuvarlar tarafından rutin uygulamaya sokulmuştur. Ancak bu konudaki bilgi birikimi sınırlıdır.
- ▶ Rh Negatif olan gebelerde gereksiz Anti D Profilaksisi yapmamak için önceden fetusun Rh durumunu belirlemek için hdDNA testlerinden yararlanılabilir. Bu teknolojinin maliyeti azaldığı takdirde cazip ve maliyet-etkin bir strateji haline gelecektir. Fakat bu maliyetle rutin olarak uygulanması önerilmez.
- ▶ hdDNA testinde MULTİPLE ANEUPLOİDİLER saptanırsa fetal bulgular normale, akla maternal maligniteler (lenfoma, lösemi, kolorektal kanser vb.) gelmelidir.
- ▶ hdDNA teknolojisinin fetal cinsiyet seçimi, amacı ile kullanılması cinsiyet kromozomu ile geçen kalıtsal hastalıklar dışında etik olarak **UYGUN DEĞİLDİR**. Küresel olarak, cinsiyet seçimi ve cinsiyet seçimi ile ilgili yapılan düşükler hemen hemen çoğu zaman dişi fetusların kürtajıyla sonuçlanır.
- ▶ İlk Üçay Ultrasonografi incelemesi halen anöploidi ve anomali taramasında **ÇOK ÖNEMLİDİR**. Ultrasonografik incelemede $NT \geq 3.5$ mm ise, konjenital anomali varsa invazif girişim ile tanı testlerine yönelmek gerekir.
- ▶ hdDNA analizi yaptırmak isteyen gebelerde birinci ve ikinci üçay anöploidi taramaları yapılmamalıdır. Ancak sistematik olarak ilk üçay USG incelemesi yapılmalıdır.
- ▶ Ülkemizde gebeler hdDNA test ücretlerini kendileri karşıladıkları için gerekli bilgiledirmeden sonra bu testi tercih edenlere doğrudan önerilebilir.