

TMFTP DERNEĞİ, ULTRASONOGRAFİ KURSU – 29-31 EKİM 2015

MATERNAL KANDA cfDNA ANALİZİ İLE ANÖPLOİDİ TARAMASI PANEL BİLDİRİSİ

Panel Başkanı: Atıl YÜKSEL

Panelistler: Seher BAŞARAN, Ahmet GÜL, Zeki ŞAHİNOĞLU

Maternal kanda cfDNA analizinde kullanılan materyal plasentadan annenin kanına karışan sitotrofoblast hücrelerine ait hücre dışı DNA parçacıklarıdır.

Yöntem 10. gebelik haftasından itibaren uygulanabilir.

Maternal kanda cfDNA analizi ile trisomi 21 taraması, kullanılan diğer tüm tarama yöntemlerine göre daha üstündür. Ocak 2015 metaanalizinde, tekil gebeliklerde; trisomi 21, 18 ve 13 için sensitivite oranları sırasıyla %99.2, %96.3 ve %91.0, aynı trisomiler için YPO ları ise sırasıyla %0.09, %0.13 ve %0.13 (toplam %0.35) olarak belirlenmiştir.

Sensitivite, düşük ve yüksek riskli gruplarda benzeri şekilde çok yüksektir. Ancak pozitif prediktif değer düşük riskli popülasyonlarda azalmaktadır.

80-100 trisomi 21 li fetustan birinde cfDNA analizi yanlış negatif sonuç verebilmektedir.

Seks kromozom anomalilerini taramak mantıklı gözükmemektedir.

Bu aşamada MDeI/MDup sendromlarını taramak doğru değildir.

Yöntem amniyosentez ya da koriyon villus biyopsisinin alternatifi değildir. Tanı değil, tarama testidir. cfDNA analizi pozitifliğinde KVB/AS gibi tanı testleri uygulanmalıdır.

İkiz gebeliklerde; Trisomi 21 için %93.7 sensitivite ve %0.23 YPO bildirilmiştir. İkiz gebeliklerde trisomi 18 ve 13 için veri daha da sınırlıdır.

Testin sonuç verememe oranları %1-%8 arasında değişmektedir ve ciddi bir sorundur. Üç nedene bağlıdır. Materyelin laboratuvara ulaşması, testte başarısızlık ve düşük fetal fraksiyon. Düşük fetal fraksiyona bağlı sonuç verilememesi durumunda kromozom anomalisi olasılığının arttığı akılda tutulmalıdır.

Ultrasonografik incelemede NT \geq 3.5 mm ise, konjenital anomali varsa invazif girişim ile tanı testlerine yönelmek gerekir.

cfDNA analizi yapılmış gebelerde birinci ve ikinci üçay anöploidi taramaları yapılmamalıdır. Ancak ultrasonografi ve/veya MSAFP taramaları yerini korumaktadır.

cfDNA analizi ile bir grup ciddi kromozom anomalisi yakalanamamaktadır.

SNP-based yöntemden oosit donasyonunda, akraba evliliklerinde ve ikiz gebeliklerde kaçınılmalıdır.

cfDNA analizinin temel sorunları; 1) Yüksek maliyet, 2) Sonuç verememe olasılığı ve 3) Sonucun verilmesi için gereken sürenin uzunluğudur.

Yöntemin klinik pratiğe uyarlanması üç seçenek söz konusudur. 1) Primer tarama testi olarak tüm popülasyona uygulamak ki, maliyet nedeni ile bu aşamada önerilememektedir. 2) 11-13 hafta tarama testi sonrası "ara risk" grubuna uygulamak. 3) Hibrid model

Kadın-doğum uzmanlarınca test öncesi ve sonrası doğru ve özenli danışma verilmesi çok önemlidir.

Yöntemin uygulamaya girişi, önceki tarama testlerinin aksine akademik çevrelerin kontrolünden daha uzak olarak ve daha hızlı gerçekleşmiştir. Reklam, pazar oluşturma ve tüketiciye direk ulaşma çabaları ön plandadır. cfDNA analizi yapan farklı laboratuvarların sonuçlarının performansını değerlendirmek için akademik çevrelerce yapılan çalışmalara ihtiyaç vardır.