



Kardiyak bulgusu olan fetuslarda Genetik Yaklaşım

*Zerrin Yılmaz Çelik, Nihal Şahin Uysal, Yunus Kasım Terzi, Çağrı Gülümser,
Birgül Varan, Feride İffet Şahin, Filiz Bilgin Yanık*

*Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi
Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Pediatrik Kardiyoloji Bilim Dalı,
Ankara*

Fetusta kardiyak anomali bulgusu

Yüksek riskli gebelik

İleri anne yaşı

Ek anomali saptanması

Ailede tek gen hastalığı öyküsü

Pedigride tek genli kalıtım paterni

**Genetik Danışma
Pedigri analizi**

Düşük riskli gebelik

Genetik danışma/ Test seçimi

Kromozomal hastalıklar

Mikrodelesyon S

Tek gen hastalıkları

Maternal kanda cf-DNA

Karyotip analizi

FISH/MLPA

**Moleküler tanı
Mutasyon taraması
Dizi analizi
NGS**

Hızlı tarama testi

Anormal

Anormal

Anormal

Genetik Danışma/ sonuçların açıklanması

Normal

Normal

Normal

Anormal

Normal

aCGH

Patojenik CNV

Klinik önemi bilinmeyen CNV

Benign CNV

Genetik danışma/karar

Takip

Terminasyon

Kardiyak anomali saptanan olgularda kromozom anomalileri (n: 70)

Anomali	Hasta sayısı
Anöploidi (%61,5)	
47,+21	5
47,+18	2
45,-21	1
Yapısal anomali (%30,7)	
46,XX,der(4)t(4;12)(q32;13.3) mat	1
46,inv dup(8)(p11.2p23)dn	1
46,+13,rob(13;13)dn	1
46,rob(14;21),+21	1
Mikrodelesyon (%7,6)	
rsa 22q11.2 (<i>CLTCL1,HIRA,CDC45,CLDN5,GP1CC,TBX1,TXNRD2, GCR8, ENFZA, KLHL22,MED15,SNAP29,LZTR1</i>)x1	1
Toplam anomali (%18,6)	13
Normal karyotip (%81,4)	57