

Karadeniz bölgesinde riskli gebelere önerilen non-invazif prenatal tarama testleri (NIPT) ve prenatal invazif tanı testlerine (PİTT) hastaların bakış açısı

UĞUR TURHAN

**SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ, SAMSUN EĞİTİM VE ARAŞTIRMA
HASTANESİ, KADIN HASTALIKLARI VE DOĞUM, PERİNATOLOJİ**

PRENATAL TEST OLARAK ELİMİZDE NELER VAR?

TARAMA

Risk skorları biyokimyasal analiz ve populasyon istatistikleri kullanılarak elde edilir.

TANI

Sonuçlar tamamen genetik faktörlere bağlıdır.

Serum
Screening

Combined Serum
Screens, NT, Ultra-
sound

NIPT

CVS

Amnio

SCREENING

DIAGNOSTIC

Down Syndrome Testing with 5% Screen Positive Rate		Detection Rate (%)
1 st Trimester	NT Ultrasound	64-70
1 st Trimester	1 st Trimester Blood Screen → NT Ultrasound	82-87
2 nd Trimester	Triple Screen	69
2 nd Trimester	Quadruple Screen	81
Integrated Screen	1 st Trimester Blood Screen → NT Ultrasound → 2 nd Trimester Blood Screen	94-96
Serum Integrated	1 st Trimester Blood Screen → 2 nd Trimester Blood Screen	85-88

AMAÇ

KASIM 2018- MART 2019 TARİHLERİ ARASINDA PERINATOLOJİ KLİNİĞİNE REFERE EDİLE
1644 RİSKLİ GEBENİN SONOGRAFİK DEĞERLENDİRİLMESİ VE GENETİK TEST SEÇENEKLERİ
BERABER DEĞERLENDİRİLEREK,
HASTALARIN NIPT VE PİTT TERCİHLERİNİ, PERİNATAL SONUÇLAR İLE DEĞERLENDİRMEK.

YÖNTEM

HASTALAR KARYOTİPLEME ENDİKASYONU OLUP OLMADIĞINA GÖRE
VE KARYOTİPLEME ENDİKASYONU OLANLAR ETİYOLOJİK AÇISINDAN SINIFLANDIRILDI.
HASTALARA ENDİKASYONLAR EŞLİĞİNDE, GENETİK TEST SEÇENEKLERİ SUNULDU.

HASTALARIN MEVCUT RİSKLER KARŞISINDA VERMİŞ OLDUKLARI KARARLAR,
PERİNATAL SONUÇLAR VE ETKİNLİK RETROSPEKTİF OLARAK DEĞERLENDİRİLDİ.

NON INVAZIF PRENATAL TARAMA TESTİ

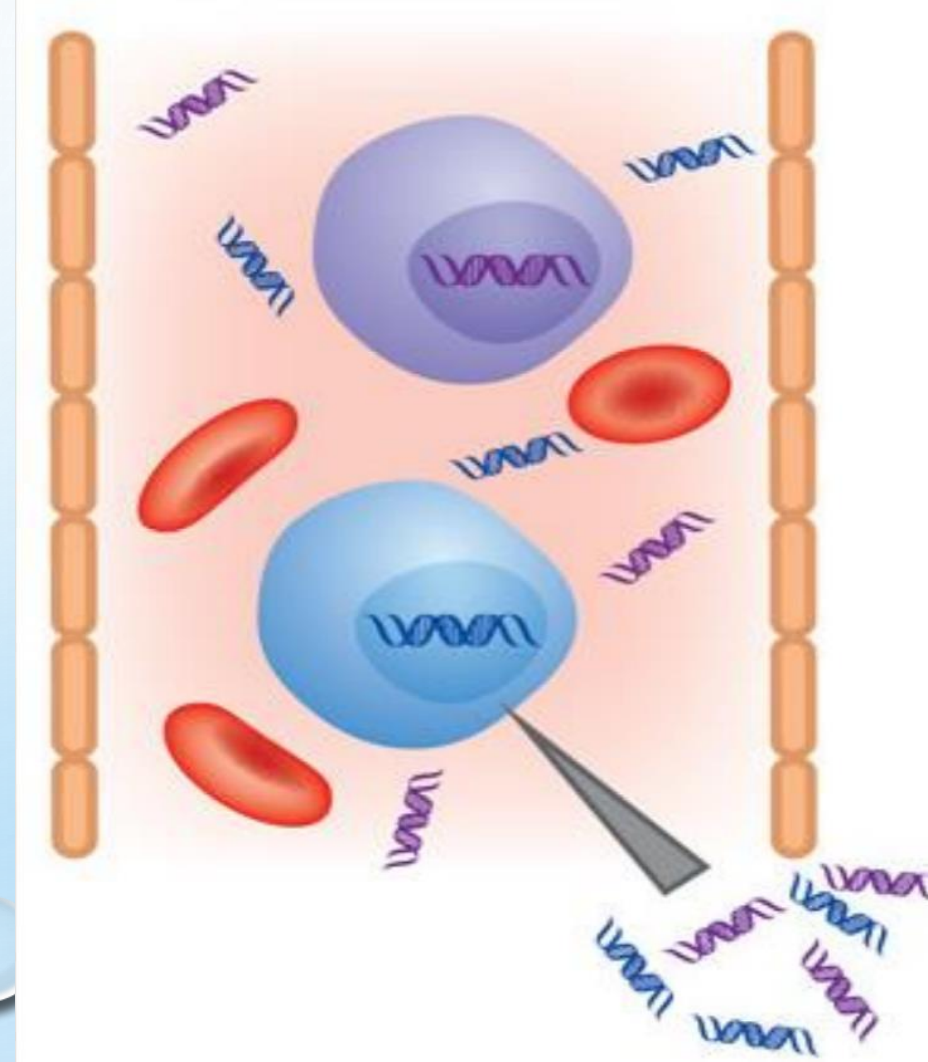
FETAL CFDNA PLASENTANIN CYTOTROPHOBLASTIC
HÜCRELERİNDEN SALINIR.

APOPTOSIS SONUCU SALINIR

KAN DOLAŞIMI NA KÜÇÜK DNA FRAGMENTLERİ(150-200BP)
OLARAK KARIŞIR

7+ GEBELİK HAFTASINDA GÜVENLE TESPİT EDİLİR

POSTPARTUM SAATLER İÇİNDE DOLAŞIM DAN KAYBOLUR



KİMLERE NIPT?

- * MATERNAL YAŞIN 35 VE ÜSTÜNDE OLMASI.
- * TRIZOMI TARAMA TESTLERİNİN POZITIF OLMASI DURUMUNDA.
- * TRIZOMI 21 VE 18 İÇİN SPESİFİK ULTRASON BELİRTEÇLERİNİN VARLIĞINDA (KOROID PLEKSUS KISTI, PIYELEKTAZI, HIPEREKOJEN KARDİYAK ODAK)
- * TRIZOMI 21 VE 18'LI FETUS / BEBEK ÖYKÜSÜNDE.
- * PARENTAL DENGELİ ROBERTSONIAN TRIZOMI 21 VE TRIZOMI 13 TRANSLOKASYONU.

KIMLERE PITT ?

- ANORMAL MATERNAL SERUM TARAMA TESTİ TRIZOMİ 18 VE 21 İÇİN YÜKSEK RISK TAŞIYAN GEBELER (HESAPLANAN KOMBİNE RISK TRIZOMİ 21 İÇİN $\geq 1/270$, TRIZOMİ 18 İÇİN $\geq 1/100$)
- MATERNAL ANKSIYETE
- ANORMAL ULTRASON BULGULARI;
ARTMIŞ NUKAL FOLD KALINLIĞI,
TEK UMBLİKAL ARTER,
ERKEN HAFTADA GELİŞEN OLİGOHİDROAMNİOS, İNTRAUTERİN GELİŞME GERİLİĞİ, POLİHİDROAMNİOS
HİPEREKOJEN BARSAK,
VENTRİKÜLOMEGALİ

BULGULAR

- ÇALIŞMAYA KATILAN HASTALARIN DEMOGRAFİK VERİLERİNE BAKILDIĞINDA;
- MATERNAL YAŞ 18-41 YIL (ORT. 32),
- GEBELİK HAFTASI 13-39 HAFTA (ORT. 23).
- GRAVIDA 0-5 (ORT.1,9)
- PARITE 0-4 (ORT 1,7)

BULGULAR

953 HASTAYA (% 58) PİTT, 558 HASTAYA (% 34) NIPT ÖNERİLDİ,
131 HASTAYA (% 8) HERHANGİ BİR EK GENETİK TEST ÖNERİLMEDİ.

PİTT ÖNERİLEN 953 HASTADAN SADECE 45 OLGU (% 4,8) INVAZİF PRENATAL TANİ TESTİ İSTEDİ.
PİTT YAPILAN 45 OLGUDAN 2 TANE TRİZOMİ 21, 1 TANE TRİZOMİ 18, 1 TANE TRİZOMİ 13
SONUCUNA ULAŞILDI.

NIPT ÖNERİLEN HASTALARDAN SADECE 12 HASTA (% 2.1) İŞLEMİ YAPTIRDI. NIPT SONUÇLARINDA
HERHANGİ BİR HASTADA KROMOZOMAL ANOMALİ SAPTANMADI.

PİTT YAPILAN HASTALAR

TOPLAM 45 PİTT

22 HASTA MATERNAL SERUM TARAMA ANORMALLİKLERİ

13 HASTA ANORMAL USG BULGULARI

5 HASTA İLERİ ANNE YAŞI + MATERNAL ANKSİYETE,

5 HASTA DİĞER NEDENLER.

SONUÇ

GENETİK TANI YÖNTEMLERİNİN KULLANIMI ARTIKÇA, ERKEN PRENATAL TANI İLE SAĞLIKLI BEBEKLERE ULAŞILMASI VE GÜNDEN GÜNE GENETİK HASTALIKLARIN ÖNLENMESİ AMAÇLANMAKTADIR.

FAKAT İSTATİSTİKLER GÖSTERMEKTEDİR Kİ TÜRKİYE GİBİ ÜLKELERDE HASTALARIN GENETİK TESTLERE BAKIŞ AÇISI, FETAL ANOMALİ RİSKLERİ VE FETAL ANOMALİ MEVCUDİYETİNDE BİLE, % 95,2 GİBİ BÜYÜK BİR ÇOĞUNLUĞUNUN MEVCUT DURUMU GELENEKSEL BİR BAKIŞ AÇISI İLE DEĞERLENDİRDİĞİ VE HERHANGİ BİR KARYOTİPLEME YAPTIRMAK İSTEMEDİĞİNİ GÖSTERDİ.

TEŞEKKÜRLER