

GEBELİKTE YAPILAN GENETİK TARAMA VE TANI TESTLERİ HAKKINDA BİLGİLENDİRME

1. GENEL BİLGİLENDİRME VE RİSKLER

Anne kanındaki bebeklerde **majör anormallik** (yaşamla bağdaşmayan, büyük cerrahi gerektiren veya kalıcı engellilik yaratan durumlar) görülme ihtimali **%2-3**'tür. Ekstra parmak gibi **minör anormallikler** eklendiğinde bu oran **%7-10'a** yükselir. Bu anormalliklerin yarısına yakını genetik kaynaklıdır. Ultrasonografi ile anormalliklerin ancak **%16-44'ü** saptanabilir. **Günümüzde bebekteki tüm sorunları gösteren bir test yoktur ve tüm sorunları saptamak imkansızdır.** Test yaptırmak tamamen bireyin tercihidir; bilgi edinmeyi seçebilir veya doğuma bırakabilirsiniz.

2. ANNE KARNINDAKİ BEBEKTE SAPTANABİLEN GENETİK HASTALIKLAR

- Tek Gen Hastalıkları:** Tek bir gendeki değişiklikten kaynaklanan ve nadir görülen kalıtsal hastalıklardır. **Beta-talasemi, spinal musküler atrofi, kistik fibrozis ve bazı metabolik hastalıklar** bu gruba örnektir. Tek gen hastalıklarının bir kısmı anne ve/veya babanın **taşıyıcı** olması durumunda ortaya çıkar. **Özellikle akraba evlilikleri, bu hastalıklar için yüksek risk taşır.** Tek gen hastalıkları, ailede hastalığa neden olan **gen değişikliği kesin olarak biliniyor ise**, gebelik haftası ve klinik duruma göre amniyon sıvısından(amniosentez) ya da plasentadan alınan örnekten(koryon villüs örnekleme) bebeğe ait hücreler üzerinde yapılan **özel genetik testlerle** tespit edilebilir. Yapılan testler yalnızca incelenen gen veya hastalık açısından bilgi verir; **tüm genetik hastalıkları dışlamaz.** Gebelikte yapılan **tarama testleri** ile tek gen hastalıkları **saptanamaz.**
- Kromozomal Bozukluklar:** Yaklaşık her **150 canlı doğumdan birinde**, bebeğin gelişimini etkileyen **kromozomların yapısı veya sayısında anormallik** saptanır. Bu tür bozukluklar erken fark edilmeden sonlanan gebeliklerin, ilk aylardaki düşüklüklerin ve bazı ölü doğumların önemli bir kısmından sorumludur. **Bu hastalıkların hiçbirinin tedavisi bulunmamaktadır.** Bu nedenle ağır bulgular veren kromozomal bozuklukların kesin olarak tespit edilmeleri halinde ailenin gebeliği sonlandırma seçeneği bulunmaktadır. En sık görülen kromozomal hastalıklar **bir kromozomun fazla ya da eksik** olmasıdır. Büyük oranda aileden kalıtılmayıp ilk defa o bebekte çıkar. Anne yaşı arttıkça görülme olasılığı artar. Fazladan bir kromozomla ilişkili olarak toplumda en sık görülen genetik bozukluk **Down sendromudur (Trizomi 21)** ve bunu **Trizomi 18 ve Trizomi 13** izlemektedir.

3. TARAMA TESTLERİ (Olasılık Belirleyen Testler)

Gebelikte yapılan tarama testleri, Down sendromu (Trizomi 21), Trizomi 13 ve Trizomi 18 gibi bazı hastalıkların **olma ihtimallerinin arttığı** gebelikleri belirlemek için yapılan testlerdir. Bu testler **kesin tanı koymaz.** Tarama testleri kesin bir “hastalık var” ya da “hastalık yok” yanıtı vermez; sadece risk hakkında bilgi verir. Bu testlerde **yanlış pozitif** veya **yanlış negatif** sonuç elde edilme olasılığı bulunmaktadır. **Yanlış pozitif sonuç**, testin bir hastalık için pozitif (yüksek riskli) çıkmasına rağmen fetüste gerçekte bu durumun bulunmaması anlamına gelir. **Yanlış negatif sonuç** ise testin bir hastalık için negatif (düşük riskli) çıkmasına rağmen fetüste gerçekte bu durumun mevcut olması anlamına gelir.

Test Adı	Uygulama Dönemi	Kapsamı ve Performansı
Hücre dışı DNA Taraması / Non-İnvaziv Prenatal Test (NIPT)	10. haftadan itibaren	- Anne kanındaki serbest fetal DNA incelenir. Trizomi 21'i %99 oranında saptar. Yanlış pozitiflik %1'dir. -Trizomi 21, Trizomi 13 ve Trizomi 18 ile cinsiyet kromozom sayısındaki farklılıkları ve bazı kromozom kayıp ve kazançları taramak üzere tasarlanmıştır. -“Düşük risk” sonucu diğer kromozomal veya genetik hastalıkları dışlamaz. - Nadiren laboratuvar tarafından sonuç verilemeyebilir.

Test Adı	Uygulama Dönemi	Kapsamı ve Performansı
Kombine Birinci Trimester Tarama Testi (İkili Tarama Testi)	11 – 13 hafta 6 gün	- Ultrasonda ölçülen ense saydamlığı ve anne kanında bakılan PAPP-A, serbest beta-hCG değerlerine göre hesaplanır. Trizomi 21'i %82-87 oranında saptar. Her 100 testten yaklaşık 5'inde yanlış pozitif sonuç görülebilir. - Bebeğin başta trizomi 21 (Down sendromu) olmak üzere Trizomi 13 ve Trizomi 18 açısından riskini değerlendirmeye yönelik bir tarama yöntemidir. -Test için yapılan ultrason değerlendirmesi; gebelik haftasının doğru belirlenmesi, çoğul gebeliklerin saptanması, fetal yapısal anomalilerin değerlendirilmesi ve gebelik tansiyonu gibi olumsuz gebelik sonuçları açısından risklerin öngörülmesine katkı sağlar.
İkinci Trimester Biyokimyasal Tarama Testi(Üçlü veya Dörtlü Tarama)	15 – 22. haftalar	-Anne kanından belirli proteinlerin (AFP, total hCG ve estriol) düzeylerinin ölçümünü içerir; Inhibin-A eklenmesiyle (dörtlü test) taramanın duyarlılığı artırılabilir. -Bebeğin Down sendromu (Trizomi 21) ve Trizomi 18 açısından riskini değerlendirmeye yönelik bir tarama yöntemidir. - Ek olarak, bebeğin beyin veya omuriliğinin tam kapanmamasıyla ilgili nöral tüp defektleri hakkında bilgi verir. - Dörtlü tarama testi Trizomi 21'i %75 oranında saptar. Her 100 testten yaklaşık 5'inde yanlış pozitif sonuç görülebilir.

4. AYRINTILI FETAL ULTRASONOGRAFİ (18-22. HAFTA)

Gebeliğin **18–22. haftaları** arasında yapılan ayrıntılı ultrasonografi, **fetal yapısal (organlarla ilgili) sorunları** değerlendiren önemli bir görüntüleme yöntemidir ve tüm gebelere önerilir. Bu inceleme ile, bebeğin sağlığını etkileyebilecek **önemli yapısal organ sorunları** saptanabilir. **Ultrasonografi ile anne karnındaki bebeklerde bulunan anormalliklerin ancak %16-44'ü saptanabilir. Genetik hastalıkların önemli bir kısmı tanınmaz. Down sendromu için tanı koydurucu bir test değildir.** Down sendromlu bebeklerin yaklaşık **%30-50' sinde ultrasonografide hiçbir yapısal anomali veya minör bulgu saptanmaz.** Buna karşılık, birden fazla minör bulgunun birlikte bulunması veya kromozomal hastalıklarla ilişkili bazı bulguların (ense ödemi, burun kemiğinin gelişmemiş olması gibi) saptanması durumunda risk yeniden değerlendirilir ve gerekli görülürse ileri tanı testleri önerilebilir.

5.TANI TESTLERİ (Kesin Tanı Koyan İşlemler)

Tarama testinde yüksek risk çıkması durumunda risk saptanan hastalığın kesin teşhisi için veya fetal ultrasonda yapısal organ anomalisi saptandığında bu anomalilerle ilişkili olabilecek genetik hastalıkların araştırılması için ailenin isteğiyle, bebeğe ait hücrelerin incelenmesidir. **Ancak bu testler bebekte olabilecek bütün hastalıkları gösteremez.**

Koryon Villus Örnekleme (KVÖ): Koryon villus örnekleme (KVÖ), gebeliğin **10–14. haftaları** arasında yapılmakla birlikte, gerekli durumlarda daha ileri gebelik haftalarında da uygulanabilir. İşlem sırasında, ultrason eşliğinde plasentadan çok küçük bir doku örneği alınır. Bu örnekleme, karın duvarından ince bir iğne ile yapılır. KVÖ' nin en önemli avantajı, gebeliğin erken haftalarında yapılabilmesidir. İşleme bağlı düşük riski yaklaşık **7/1000'dir.**

Amniyosentez: Amniyosentez çoğunlukla gebeliğin **15. haftasından sonra** uygulanmaktadır. Ultrason eşliğinde ince bir iğne ile anne karnından bebeğin içinde bulunduğu amniyotik sıvıdan örnek alınır. Bu sıvı, bebeğe ait hücreler içerir ve genetik inceleme için kullanılır. İşleme bağlı düşük riski yaklaşık **1-3/1000'dir.**

Not: Bu belge Dr. Gül Alkan Bülbül ve Türkiye Maternal-Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği tarafından bilgilendirme amaçlı hazırlanmıştır. 01/2026