

NON-İNVAZİV PRENATAL TEST (NIPT)

BEBEK BEKLEYEN KADINLAR İÇİN
BİLGİLER1) **Trizomi**

Herkesin 23 çift kromozomu vardır, yani genetik bilgi (DNA) içeren 46 ayrı kromozomun yarısı anneden, yarısı da babadan gelir. Yeni kromozomların oluşması sırasında belirli bir kromozom normalden iki kat daha fazla oluşursa bu durumda trizomi adı verilen kromozom bozukluğu ortaya çıkar. Trizomiler ileri anne yaşı ile daha sık ortaya çıkar ve çocukluk dönemi gelişim bozukluklarına ve bebeğin yaşama şansının azalmasına sebep olur.

2) **Cinsiyet kromozomu anomalisi**

X ve Y cinsiyet kromozomları bir insanın cinsiyetini belirler. Bu kromozomlardan birinin olmadığı durumlarda veya bir cinsiyet kromozomunun fazla veya eksik sayıda kopyası olduğunda, X ve Y kromozom bozuklukları ortaya çıkar. Cinsiyet kromozomlarının bu şekilde yanlış oluşmasından kaynaklanan sendromlar arasında Monozomi X olarak da bilinen Klinefelter sendromu (XXY) ile Ulrich-Turner sendromu (XO) sayılabilir.

3) **Mikrodelesyon kaynaklı kromozom bozuklukları**

Kromozomların oluşumu sırasında çok küçük bir kromozom parçasının eksik olması (mikrodelesyon kaynaklı kromozom bozuklukları) normal kromozom analizi ile tespit edilemez.

Uzmanlar şu anda mikrodelesyon kaynaklı kromozom bozukluklarının tespiti için rutin bir tarama testi tavsiye etmemektedirler, ancak, eğer genetik danışman gerekli görürse, cinsiyet kromozomları üzerinde mikrodelesyon kaynaklı bozukluk araştırılması tavsiye edilmektedir.

4) **İlk trimester taraması (FTS)**

Gebeliğin 10'uncu ve 12'nci haftaları arasında, ultrason ile yapılan ense kalınlığı (NT: Nuchal Translucency) ölçümleri ile anne kanından yapılan iki biyokimyasal değer belirlenmesini içeren tarama testleri herhangi bir risk olasılığını ortaya çıkarabilir.

5) **Belirsizlikler**

Düşük riskli gruplarda (örneğin 35 yaş altı) diğer tarama testlerinde olduğu gibi „yanlış pozitif“ sonuçlar elde edilebilir. Bu sonuç, ilk trimester taraması ya da fiziksel muayene sırasında da herhangi bir anormallik riski görülmediyse, amniyosentez gibi başka bir tanı yöntemi ile doğrulanmaya gerek olmayacağı anlamına gelir.

6) **Mozaik yapılı kromozom bozuklukları**

Bazen bir kromozom bozukluğu bir canlının tüm hücrelerinde bulunmayabilir. Bu durumda placentada ortaya çıkan mozaik yapılı kromozom bozukluğu, „yanlış negatif“ bir sonuca neden olabilir ve NIPT testleri ile tespit edilemeyen bir kromozom bozukluğuna işaret edebilir.

İletişim

ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND
LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen



MVZ Martinsried GmbH

Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried - GERMANY

Tel: +49 89 89 55 78 - 0
Fax: +49 89 89 55 78 - 780
info@medizinische-genetik.de



Ver_2.Btk/07_00_2022



Bebek bekleyen bir kadın olarak her şeyden önce sağlıklı bir bebek istersiniz, ancak bu mutlu gebelik döneminde bazı belirsizlikler de bu bekleyişe eşlik eder. Artık geleneksel doğum öncesi bakım sağlamanın yanı sıra, doktorunuz bebeğiniz ile ilgili ek tanı seçenekleri konusunda da size yardımcı olabilmektedir.

Bu amaçla, olası fetal (bebeğe ait) kromozom bozukluklarını belirlemek için belirli yöntemler geliştirilmiştir. Yakın zamana kadar söz konusu tanılar, her ne kadar komplikasyon oranı azaltılmış da olsa düşük yapma riski taşıyan amniyosentez veya koryonik villus gibi invaziv (cerrahi işlem gerektiren) işlemler gerektirmekteydi.

Günümüzde, Non-Invaziv Prenatal Test (NIPT yöntemi ile, en sık görülen fetal kromozom bozukluklarla ilgili (trizomi1) 21-18-13, cinsiyet kromozomu anomalisi2) ve bazı mikrolelesyon kaynaklı kromozom bozuklukları3)) riskler belirlenebilmekte ve böylece ilk üç aylık tarama döneminde (ilk trimester taraması (FTS)4)) potansiyel olarak invaziv işlemlerden kaynaklanabilecek anormal sonuçlar önlenabilmektedir.

NIPT VERACITY, anneden alınacak kan örneği ile söz konusu fetal kromozom bozukluklarını güvenilir bir şekilde tespit edebilmektedir. Geliştirilen bu test, ikiz gebelikler ve tüp bebek gebelikleri (IVF/ICSI) sonrası için de uygundur. Bu test ile aynı zamanda bebeğin cinsiyeti de belirlenebilmekte; ancak, Genetik Tanı Merkezi Yönetmeliği'ne uygun olarak bu bilgiler sadece gebeliğin 14. haftasından sonra açıklanabilmektedir.

— Hangi durumlarda bu testi yaptırmak anlamlıdır?

- Eğer anne yaşı 35 veya daha büyükse (trizomi riski)
- İlk trimester taraması sırasında şüpheli ve riskli bir sonuç görülmüş ise
- Şüpheli ultrason bulguları varsa

Bununla birlikte bu test, prensipte her5) hamile kadın için kullanılabilir.

— Anne kanı kromozom bozukluklarını belirlemek için nasıl kullanılır?

Hamilelik sırasında plasentadan gelen bebeğe ait serbest DNA (genetik materyal) parçaları anne kanında dolaşmaktadır. Bebeğe ait serbest DNA parçalarının anneye ait DNA parçalarından ayrıştırılarak elde edilmesinden sonra, modern analiz teknikleri ile 46 kromozomun normal sayısından sapmalar ve yapısal bozulmalar belirlenebilmektedir.

— VERACITY testi işlem basamakları nelerdir?

1. Bilgi ve genetik danışmanlık

Öncelikle uygun nitelikli bir genetik danışman, kapsamlı bir açıklama yaparak (profesyonel) genetik danışmanlık sağlamalıdır. Sorumlu genetik danışman tüm VERACITY test prosedürü boyunca sonuçlar ile ilgili olarak tek yetkili irtibat personeli olarak kabul edilir. Eğer hamileliğinizi takip eden doktorunuz dışında bir genetik danışmana ihtiyaç duyarsanız, bulunduğunuz yerde bir genetik danışmanlık merkezi bulmanıza yardımcı olmaktan mutluluk duyarız.

2. Kan örneği alma

Yazılı onayınızı takiben, doktorunuz sizden sadece 20cc (20 ml) kan örneği alacaktır.

3. Analiz

Kan örneği, kurye ile özel bir nakil kutusunda yetkili tıbbi laboratuvara (MVZ Martinsried, Münih, Almanya) gönderilecek ve burada son teknoloji analitik yöntemlerle analiz edilecektir.

4. Sonuç

5 ila 10 iş günü içinde doktorunuz sonucu alacak

ve bulguları sizinle paylaşarak tüm sorularınızı açıklığa kavuşturabilecektir.

VERACITY testi Genetik Tanı Yönetmeliği kapsamında yapılması gereken bir genetik test olarak kabul edildiğinden, ancak sorumlu genetik danışman tarafından gerekli bilgiler verildikten ve yazılı bilgilendirilme sonrası onayınız alındıktan sonra yapılmaktadır.

— Hangi sonuçlar ortaya çıkabilir?

Değerlendirme sonucu bulgularda göze çarpan riskli bir sonuca rastlanmadıysa: normal gebelik olarak kabul edilir ve ultrason ile yapılan geleneksel doğum öncesi bakım ile devam edilebilir.

Değerlendirme sonucu bulgularda dikkat çekici riskli bir sonuç varsa: genetik danışman gözetiminde ve tercihen amniyosentez ile doğrulama yapılarak devam edilir.

— Bu teste ilişkin kısıtlamalar nelerdir?

Trizomi 21-18-13, cinsiyet kromozomu anomalisi ve bazı mikrolelesyon kaynaklı bozukluklar dışındaki kromozom bozuklukları ile mozaik yapıları kromozom bozuklukları ve diğer genlerdeki mutasyonlar tespit edilemez.

Nadir durumlarda, bebeğe ait serbest DNA miktarının düşük olması (%3'ün altında ise) nedeniyle sonuç almak mümkün olmayabilir, bu durumda yeni bir kan örneği alınmasından sonra test tekrarlanmalıdır. Çok nadiren, bir sonuç elde edilemeyebilir.

— VERACITY testinin avantajları nelerdir?

- Trizomi 21, 18 ve 13 için ve cinsiyet kromozom bozuklukları için erken risk değerlendirme imkanı (gebeliğin 10. haftasından itibaren) ve eğer gerekirse mikrolelesyon kaynaklı kromozom bozuklukları için risk değerlendirme imkanı