

# Down Sendromu Tarama ve Tanı Testi Hasta Bilgilendirme ve Onam Belgesi

*Türk Perinatoloji Derneği tarafından hazırlanmıştır (2005).*

## Sevgili Anne ve Baba Adayı,

Down sendromu, normalde insanda 46 olan kromozom sayısının, fazladan 1 tane 21 numaralı kromozom eklenmesi sonucu 47'ye yükselmesi ile karakterize, doğan bebekte değişik düzeylerde zeka geriliği ile seyreden, bunun yanında kalp, mide barsak sistemi, üriner sistem, santral sinir sisteminde de değişik oranlarda anormalliğe sebep olan bir hastalıktır.

**Ailesinde Down Sendromu olan, 35 yaş üstü annelerde** bu hastalığın ortaya çıkma riski artmakla birlikte, çalışmalara göre Down sendromlu bebeklerin çoğunlukla genç yaşta ve ailesinde herhangi bir genetik hastalığı olmayan annelerden doğduğu görülmektedir. Bu nedenle, annenin hiçbir risk faktörü olmasa bile, hastalığın taranması amacıyla bazı testler anne adaylarına uygulanmaktadır.

Bu testlerin bir kısmı;

- PAPP-A ve Free-Beta HCG hormonlarının
- Bebeğin ultrason ile ense deri saydamlığı ölçümünün
- Burun kemiği varlığının araştırılmasıdır.
- Doppler ultrason ile damarlara bakılması

PAPP-A ve Free-Beta HCG hormonlarına 11-14. gebelik haftalarında, anne kanı alınarak bakılır. 3-4 ml kan ön kol damarından steril bir enjektörle alınır. Bir dakika kadar süren, anneye ve bebeğe zararı olmayan bir yöntemdir. Sadece kan alınan yerde kızarıklık oluşabilir. Birkaç saat içinde bu kızarıklık alanı iyileşir.

Down Sendromu olan bebeklerde gebeliğin 11-14. haftaları arasında ensedeki bir sıvı toplanması olmakta, 14. haftadan sonra bu sıvı kaybolmaktadır. Ense deri saydamlığı ölçümü normal gebelik ultrasonu sırasında, bu konuda tecrübeli hekim tarafından **5-10 dakika içinde** yapılabilen tamamen zararsız bir tetkiktir.

Yine ultrasonografi yardımıyla 11-14. haftalar arasında bebeğin burun kemiğinin görülüp görülemediğine bakılmaktadır. Down sendromlu bebeklerde burun kemiğinin kemikleşmesi gecikmekte ve böylece ultrasonda burun kemiği görülememektedir. Ortalama 10 dakika süren, zararsız bir işlemdir. Böylece ultrason ve kan testi ile birlikte yapıldığında, %95 civarında bir olasılıkla Down Sendromu'nu tespit etmektedir.

Bu testlerin yanı sıra, 11-14 hafta muayenesi zamanı kaçırıldığında ya da yapılmadığında, 16-20. gebelik haftalarında anne kanında AFP, HCG, Estriol bakılması esasına dayanan 3'lü tarama testi uygulanmaktadır. Bu testin tek başına Down Sendromunu tespit olasılığı %64'tür. Aynı anne adayında hem 11-14 hafta tarama testi hem de üçlü testin birlikte yapılmasının yararı şimdilik ortaya konulamamıştır ve karışıklığa yol açabilmektedir.

Bu testlerin hepsi tarama testleridir ve mevcut gebelikte olası riski matematiksel olarak hesaplar. Yani riskin ne olduğunu belirler. Bebeğin kromozomunun normal olup olmadığının belirlenmesi ise ancak fetal hücrelerden yapılan **genetik inceleme** ile saptanabilir. Bu amaçla; 11-14. haftada CVS (koryon villus örnekleme) veya 15-20. haftada ise amniosentez işlemi yapılmaktadır.

Koryon villus örnekleme, ultrason eşliğinde bir iğne ile anne karnına girilerek, bebeğin plasentasından (eşinden) hücre örneği alınması esasına dayanır. Bu işlemin **avantajı** erken (1-2 hafta) sonuç vermesi ve erken uygulanabilmesi, dolayısıyla anormal bir bebeğin erken tanınmasına olanak sağlamasıdır. **Dezavantajı ise**, bazen %0.5-1 olguda testin tekrarlanması gerekliliğidir. Koryon villus örnekleme işlemi sonrasında, %0.5-1 olasılıkla düşük ya da erken doğum olabilir.

Amniosentez ultrason eşliğinde bir iğne ile anne karnına girilerek bebeğin içinde bulunduğu sıvıdan örnek almaktır. Bu işlemin **avantajı** testin tekrarlanması gerekliliğinin çok düşük olması (%0.1), **dezavantajı** ise daha geç (3 hafta) sonuç vermesi ve daha ileri gebelik haftalarında uygulanabilmesi, dolayısıyla müdahale zamanına kadar gebeliğin büyümesidir. CVS ve amniosentez işlemi sonrası alınan dokular genetik laboratuvarında çeşitli işlemlere tabi tutulur ve sonuç alınabilmesi için bu hücreler uygun ortamlarda çoğaltılır. Nadiyen bu hücrelerin çoğaltılması aşamasında, alınan dokunun yetersiz olması, amnion sıvısının kanlı olması veya kültür ortamının enfeksiyonu gibi nedenlerle başarısızlık olabilir. Bu da genetik araştırmadan sonuç alınmasına yol açabilir. Ancak bu olasılık çok düşüktür. Amniosentezden sonra, %0.5-1 olasılıkla düşük ya da erken doğum olabilir.

Son yıllarda ultrasonografi ve tıp alanındaki gelişmeler sayesinde Down Sendromu'nun anne karnında gebelik sırasında tanısının mümkün olabildiğini ve bunun için mevcut testleri yaptırmaya şansım olduğunu, ancak bu tarama testlerinin yine de bazı Down sendromlu bebekleri tanıyamayacağını ve genetik tanı testlerine ihtiyaç olabileceğini anladım.

Yaptıracağım testlerin riskli çıkması durumunda, kesin sonuç için başka testlerin yapılması gerektiğini ve bu testler sırasında düşük olasılıkla da olsa bebeğimin düşebileceğini veya erken doğabileceğini anladım. Çok düşük olasılıkla da olsa, bu testlerin işleminden veya laboratuvar ortamından kaynaklanabilecek, öngörülemeyen sorunlar nedeniyle sonuç vermeyebileceğini anladım.

Yukarıda yazılı bilgilendirme belgesinde anlatılan tarama testlerini ve gereği durumunda yapılması muhtemel, amniosentez/CVS işlemini anladım ve kendi isteğimle yaptırmak istiyorum. Bu işlemler sırasında çıkabilecek olası sorunlardan kanama, su gelmesi, düşük, erken doğum gibi haberdarım ve bu sorunlarla ilgili sorumluluğu üzerime alıyorum. Acil durumda kendi hekimime veya en yakın sağlık kuruluşuna başvurmam gerektiğini biliyorum.

İmzalanmış olan Hasta Bilgilendirme ve Onam Belgesinden bir örneğinin tarafıma verileceğini biliyorum.

**Bana önerilen Down sendromu ile ilgili testleri kabul ediyorum / etmiyorum.**

Tarih: .... / .... / ....

Hasta Adı Soyadı:

Eşi Adı Soyadı: