

klirik yönetimini inceleyen pekçok kapsamlı çalışma ile araştırılması gerekmektedir. Bizde çalışmamızda literatüre katkı sağlamak amacıyla kliniğimizde SSVD yapmış hastaların tüm verilerini retrospektif analiz ettik ve maternal ve fetal sonuçlarını değerlendirmek istedik.

Yöntem: Çalışmamız Afyon Kocatepe Üniversitesi Kadın Hastalıkları ve Doğum kliniğinde 2014–2017 yılları arasında başvurmuş ve SSVD’u tercih ederek doğum yapmış 42 hastayı kapsamaktadır. Tüm hastalar detaylı bilgilendirildikten sonra yazılı onamları alınmıştır. Hastaların sosyo-demografik özellikleri yanında, yaş, gravida, parite, önceki sezaryen endikasyonu ve sezaryen operasyonu detayı, sezaryen sonrası geçen süre, şimdiki doğum haftası, tahmini fetal ağırlık, eylem fazlarının ortalama süreleri, doğum indüksiyonu oranları, müdahaleli doğum gerekip gerekmediği, postpartum hemoraji oranları ve transfüzyon gerekliliği, uterin rüptür oranı, eylem komplikasyonları, bebeğin apgar skorları, neonatal sekel oranları ve hastanede kalış süreleri incelenmiştir.

Bulgular: Tüm vakaların sadece bir adet geçirilmiş sezaryen öyküsü mevcut olup, tüm hastalarda önceki sezaryen’de alt transvers segment kesi öyküsü rapor edilmişti. 42 hastanın sadece 1’inde (%2.3) uterin rüptür gelişmesi üzerine sezaryene alınmış iken, 41 hasta (%97.3) başarılı SSVD ile sonuçlanmıştır. Hiçbir vakada maternal yada fetal ölüm gelişmemekle birlikte, uterin rüptür ile komplike olan bir fetusda ciddi hipoksik ensefalopati gelişmiştir. Doğum eyleminin 1, 2 ve 3. fazlarının süreleri nullipar travay faz sürelerine benzer bulunmuştur. Tüm hastaların 18’inde oksitosin’le doğum indüksiyonu yapılmış olup, 4 hastada vakum ekstraksiyon gerekmiştir. Tüm hastaların 6’sında postpartum hemoraji gelişmiş olup, 4 hastaya transfüzyon gerekmiştir. Hiçbir hasta postpartum kanama nedeni opere edilmemiştir. Hastalarda önceki sezaryen sonrası süre 42 ± 4 ay saptanmıştır. Ortalama hastanede kalış süreleri $2 \pm 0,1$ gündür. 4 bebekte yenidoğan takipnesi gelişmiştir. Ortalama fetal ağırlık 3260 ± 324 g saptanmıştır.

Sonuç: Literatür verileri SSVD’u yüksek başarı oranları ile beraber güvenilir bir yöntem olarak göstermekle beraber, son yıllarda ACOG (American College of Obstetricians and Gynecologists) gibi kuruluşlar tarafından SSVD kılavuzları yayınlanmaktadır. Fakat tüm bu verilere rağmen hala maternal ve fetal güvenlik açısından kanıtlar yetersiz görünmektedir. Çünkü henüz uterin rüptür gibi ciddi maternal ve fetal sorunlara neden olabilecek komplikasyonları öngörebilecek bir yöntem yoktur. Belki SSVD adayı hastalarda risk faktörleri kullanılarak geliştirilecek risk skorlama sistemleri ile düşük riskli popülasyonda SSVD’un sezaryen oranlarını ve komplikasyonlarını azaltmak için güvenilir bir yöntem olarak kullanılabileceğini düşünmekteyiz.

SB-23

İnvaziv prenatal tanıda QF-PCR: Tek merkez deneyimi

Özge Özer Kaya¹, Altuğ Koç¹, Taha Reşid Özdemir¹, Özgür Kırbıyık¹, Berk Özyılmaz¹, Mehmet Özeren², Deniz Can Öztekin², Cüneyt Eftal Taner², Yaşar Bekir Kutbay¹, Merve Saka Güvenç¹, Kadri Murat Erdoğan¹, Bahar Atakul²

¹Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, İzmir; ²Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, İzmir

Amaç: QF-PCR yirmi yıldan fazla süredir laboratuvar pratiğinde uygulanan bir yöntemdir. Polimorfik bölgelerin (STR: short tandem repeats) incelenmesi temeline dayalı yöntem genellikle sık görülen kromozomal sayısal bozuklukların tespiti için kullanılır.

Yöntem: Çalışmamızda hastanemizde rutin olarak yapılan prenatal tanı sonuçlarının retrospektif değerlendirmesinin sunulması ve pratikte yaklaşımın tartışılması planlanmıştır.

Bulgular: Ocak 2012–Temmuz 2017 tarihleri arasında perinatoloji kliniği ve Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi bünyesinde değerlendirilen onbin ve üzerinde gebeliğe ait sonuçların karşılaştırması sunulacaktır.

Sonuç: Daha önce 2711 olguda bildirilen sonuçlarımızda anomali saptanma oranı kromozom analizi ve QF-PCR için benzer olarak tespit edilmiştir. QF-PCR hızlı ve ulaşılabilir bir tanı metodu olarak tüm endikasyon gruplarında tercih edilebilir, hatta fetal USG bulgusu olmayan bireylerde tek başına tanı testi olarak kullanılabileceği vurgulanmalıdır.

SB-24

Fetal HLA-G allellerinin düşük üzerine etkisi

Altuğ Koç¹, Özgür Kırbıyık¹, Yaşar Bekir Kutbay¹, Berk Özyılmaz¹, Taha Reşid Özdemir¹, Özge Özer Kaya¹, Kadri Murat Erdoğan¹, Merve Saka Güvenç¹, Gözde Kubat², Zeynep Peker Koç³

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, İzmir; ²Başkent Üniversitesi Kazan Turizm Okulu, Dış Ticaret Departmanı, Ankara; ³Sağlık Bilimleri Üniversitesi Dr. Suat Seren Göğüs Hastalıkları ve Cerrahisi Hastanesi, Alerji İmmünoloji Kliniği, İzmir

Feto-maternal yüzeyde meydana gelen immün baskılama gebelik için kritiktir. Human Leukocyte Antigen-G (HLA-G) fetusa karşı gelişen immün toleransın önemli bir faktörü olarak karşımıza çıkmaktadır. HLA-G atipik bir HLA molekülüdür ve Sınıf Ib içerisinde yer almaktadır. Yaygın şekilde ifa-delenmez; ekspresyonunun görüldüğü yerler, vücudumuzda

immün sistemden korunmuş olan bölgelerdir. İyi bilinen HLA Ia moleküllerinin aksine, HLA-G fetusa karşı oluşan immün yanıtı baskılar. Fetal trofoblastlar, annenin T hücre yanıtını engellemek için HLA-A, HLA-B'yi eksprese etmezler; onun yerine HLA-G'nin pekçok formu trofoblastlarda ve anne kanında görülür. Günümüze kadar yapılan çalışmalarda “maternal HLA-G” varyantları ile plasantasyon defektleri arasında ilişki bulunmuştur ancak “fetal HLA-G” ile düşük ilişkisi araştırılmamıştır. Biz bu çalışmamızda 2012–2016 yılları arasında kliniğimize başvuran 204 tekrarlayan gebelik kaybı (TGK) olgusunu inceledik. Maternal kontaminasyonu olmayan, genetik ve obstetrik patoloji öyküsü bulunmayan 28 abort materyali HLA-G tipi ve aynı genin 3'UTR 14 bç insersiyon/delesyon polimorfizmi açısından araştırıldı. HLA-G*01:04 alleli düşük ile ilişkili bulundu ($p=0.007$).

SB-26

Fetal serbest DNA taraması (Fetal Cell-Free DNA Screening, NIPT) ile takip edilen 3000 olgunun sonuçları: Tek merkez çalışması

Altuğ Koç¹, Özgür Kırbıyık¹, Kadri Murat Erdoğan¹, Özge Özer Kaya¹, Berk Özyılmaz¹, Yaşar Bekir Kutbay¹, Alkım Gülşah Şahingöz², Atalay Ekin², Cenk Gezer², Gürsoy Pala², Uğur Turhan², Taha Reşid Özdemir¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İzmir; ²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Kliniği, İzmir

Yeni nesil DNA dizi analizi yöntemlerinin geliştirilmesi, Down Sendromu gibi sık görülen anöploidilerin doğum öncesi tespitini büyük oranda kolaylaştırmıştır. Serbest DNA taraması (SDT), 2011 yılından itibaren masif paralel dizileme yöntemi kullanan ticari ürünlerle riskli gebelerin takip ve değerlendirilmesinde kullanıma sunulmuştur. Bu teknikte genom boyu (shotgun) ve hedefe yönelik (targeted) olmak üzere iki temel yaklaşım bulunmaktadır. Shotgun yaklaşımı anne plazmasında fetal DNA fraksiyonunun düşük olduğu durumlarda üstünlük sağlarken; hedefe yönelik yaklaşım düşük maliyeti, hızlı sonuç vermesi, kurulum ve analiz kolaylığı ile ön

plana çıkmaktadır. Bu çalışmamızda, 2016–2017 yılları içerisinde, ticari kit kullanılarak, hedefe yönelik (4000 lokus) yaklaşımla moleküler genetik laboratuvarımızda analiz edilen ilk 3000 hastanın sonuçları paylaşılacaktır. Takip edilen hasta grubunda sonuç verememe oranı %10'dur. Bunlardan %6.7'si “fetal fraksiyonun düşük olması” nedeniyle, %1.2'si “örneğin diğer örneklerle korelasyonunun kötü olması (rejected)” nedeniyle, %0.8'i “21. kromozom ait belirsizlik (NAC)” nedeniyle, %0.8'i ise diğer nedenlerle raporlandırılamamıştır. Trizomi 21 için 1 adet yanlış negatif sonuç mevcuttur. Hedefe yönelik masif paralel dizileme yöntemi, rutin moleküler genetik laboratuvarlarında kurulabilecek, anöploidi riski taşıyan, fetal ultrasonda majör anomalisi bulunmayan gebelerde, girişimsel olmayan, güvenilir bir tarama testidir.

SB-28

Tek gen hastalıklarında prenatal tanı: Tepecik deneyimi

Altuğ Koç¹, Berk Özyılmaz¹, Taha Reşid Özdemir¹, Gürsoy Pala², Merve Saka Güvenç¹, Özgür Kırbıyık¹, Kadri Murat Erdoğan¹, Özge Özer Kaya¹, Yaşar Bekir Kutbay¹, Alkım Gülşah Şahingöz², Atalay Ekin², Cenk Gezer²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, İzmir; ²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Perinatoloji Bölümü, İzmir

Genetik hastalıkların büyük bölümünün tedavi edilememesi, bu grup hastalığın önlenmesi için doğum öncesi (prenatal) dönemde genetik testlerin gelişmesine sebep olmuştur. Kromozom anomalilerinin prenatal tanısı ile başlayan gelişmeler yeni teknolojilerin tıbbi genetik pratiğine girmesiyle tek gen hastalıklarının tanısının konulmasını da mümkün kılmıştır. Bu bildiride tek gen hastalıklarının prenatal tanısında kullanılan teknikler, bu hastalıklara yönelik danışmanlık ve tarama yaklaşımları anlatılacaktır. Çalışmamızda toplumda sık görülmesi nedeniyle Hemoglobinopatiler, Spinal Musküler Atrofi, Kistik Fibroz, Frajil-X Sendromu üzerinde durulmuştur ve literatür bilgileri eşliğinde Tepecik Genetik Hastalıklar Tanı Merkezinde görülen olgulardan örnekler sunulmuştur.