

ADVANCE IN INVASIVE PRENATAL DIAGNOSIS AND FETAL THERAPY**The-Hung Bui, MD.***Department of Molecular Medicine, Section of Clinical Genetics, Karolinska Hospital,
S-171 76 Stockholm, Sweden*

Invasive procedures for prenatal diagnosis have undergone rapid evolution with the availability of increasingly sophisticated ultrasonographic modalities. Although second trimester amniocentesis followed by cytogenetic or biochemical analysis of cultured amniotic fluid cells brought prenatal diagnosis into the mainstream of pregnancy management, it has been overshadowed in recent years by advances in sampling and laboratory methods. Thus, chorionic villi biopsy has moved prenatal detection from the second to the first trimester, whereas experience is being accumulating with early amniocentesis (before 15 weeks of gestation). Fetal blood sampling and fetal biopsy have given access to specialised tissues for rapid karyotyping, biochemical or histological analysis. In the laboratory the development of recombinant DNA technology, and in particular tests based on polymerase chain reaction (PCR), has revolutionised fetal diagnosis and carrier detection of single gene disorders, or diseases caused by expansion of simple DNA sequence repeats, a new mutagenic mechanism. The feasibility of detecting chromosomal aneuploidies using fluorescent in situ hybridisation (FISH) on interphase or metaphase cells has already significant clinical impact. These methods can enhance the speed and accuracy of diagnosis. Once effective prenatal diagnostic procedures become established the same evolutionary steps in medical concepts for postnatal life can be expected for the fetus with a correctable congenital defect or disorder. The ability to achieve early diagnosis is a significant steps towards the potential for fetal therapy. It provides time for counselling and to determine whether therapy is feasible or indeed appropriate. Fetal therapy includes transplacental drug provision, minimally invasive procedures, manipulation of amniotic fluid, transfusion of blood products, transplantation of progenitor hematopoietic cells, drainage and shunting procedures, and open human fetal surgery. Although most fetal treatment is still experimental, the stage is now set for intrauterine fetal therapy; the final domain and next exciting frontier for perinatologists.

GEBELİKTE HİPERTANSİYON: TERMİNOLOJİ VE SINIFLAMA**A. Ceylan ERDEN***Dicle Tıp Fak. Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Diyarbakır*

Gebelikte hipertansiyon, Obstetrijin 100 yıldan uzun bir süredir üzerinde uğraştığı halde etyopatogenezini aydınlatamadığı en önemli etyopatogenezini aydınlatılmayan her konuda olduğu gibi gebelik hipertansiyonunda da gerek tanım, gerekse sınıflamada tatmin edici sonuca ulaşamamaktadır. Bazı kadınlarda korionik villusların varlığı, nedeni tam anlaşılamayan bir şekilde hipertansiyona neden olmaktadır. Bölgesel farklılıklar göstermekle birlikte, normal gebelerin % 5-10, renal veya vasküler hastalığı olan gebelerin ise % 20-40'ında görülen hipertansiyon değişik isimler altında anılagelmıştır. Toksemi, gestoz, EPH sendromu, PIH, gestasyonel hipertansiyon ve preeklampsi bunlardan sadece birkaçıdır. Son yıllara kadar bütün dünyada anne ve çocuk ölümlerinin en önde gelen üç sebebinden biri olan hipertansiyon, gebelik sırasında akut veya kronik olarak ortaya çıkar. Hipertansiyona genellikle proteinüri ve ödem eşlik eder. Bu semptomlar değişik sınıflamalara tabi tutulmuş olmakla birlikte, son yıllarda kabul gören terminoloji şu şekildedir:

1. Hipertansiyon: En az 6 saat aryla, oturur durumda sağ koldan alınan ve 140/90 mmHg üzerinde bulunan veya sistolik basınçta 30, diastolik basınçta 15 mmHg artış saptanması, 2. Preeklampsi: 20. gebelik haftasından sonra hipertansiyon ile birlikte 300 mg/gün veya 6 saat aryla 2 defa 1 g/L üzerinde proteinüri ve veya ödem varlığı. 3. Eklampsi: Gebelik sırasında preeklampsi zemininde veya postpartum 2 gün içinde nörolojik hastalık olmaksızın jeneralize konvulsiyonların görülmesi, 4. Kronik hipertansiyon: Gebelikten önce ve veya 20. gebelik haftasından daha önce, molar dejenerasyon olmaksızın saptanan ve postpartum 6 haftadan daha uzun süren, genellikle renal ve vasküler hastalık ile rastlanan persistan hipertansiyon, 5. Superimpoze preeklampsi-eklampsi: Kronik hipertansiyon üzerine eklenmiş olan ve preeklampsi-eklampsi tarifine uyan hastalık bulguları. Pratikte hipertansif bir gebenin saf preeklampsi, kronik hipertansiyon veya superimpoze preeklampsi olup olmadığını tanımak oldukça zordur. Burada karşılaşılan sorunlar: tansiyon ölçümünün standardize edilememesi, diastolik basınçtaki fizyolojik düşüşün her üç grupta da görülebilmesi, ödem tarif ve tasnifinin zor olması ve ülkemizde olduğu gibi olgularla geç karşılaşılmamasıdır. Hipertansif olguları ağır ve hafif olarak ayırmanın da pratikte sakıncaları olmakta, hafif olarak nitelenen bir olgu beklenmedik şekilde eklampsiye dönüşebilmektedir. Bu görüşler ışığında gebelikte hipertansiyon şu şekilde sınıflandırılabilir: 1. Gebeliğin oluşturduğu hipertansiyon: a) Hipertansiyon, b) Preeklampsi: Hipertansiyon+proteinüri+ödem, c) Eklampsi, 2. Kronik hipertansiyon, 3. Gebeliğin ağırlaştırdığı hipertansiyon a) Superimpoze preeklampsi, b) Superimpoze eklampsi. Sonuç olarak unutulmaması gereken nokta, gebelikte görülen hipertansiyonun bir hastalık olarak değil, bir sendrom olarak ele alınmasıdır.