

TANISAL KORYON VİLLUS BİOPSİ OLGULARIMIZ

74

F. Tuncay ÖZGÜNEN*, **Cüneyt EVRÜKE***, **Oktay KADAYIFÇI***, **Abdullah ARPACI****,
Güneş YÜREĞİR**, **Yurdanur KILINÇ*****

*Çukurova Üniv. Tıp Fak. Kadın Hastalıkları ve Doğum**, *Biokimya** Anabilim Dalı*,
Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Adana

Genetik hastalıklar içinde önemli bir yer tutan hemoglobinopatiler, Çukurova Bölgesinde bazı yörelerde % 8-10'lara varan oranlarda görülmektedir. Otozomal resesif geçişli bu hastalığın kuşaklar boyu devam etmesi ailelere ve topluma maddi ve manevi yük olmaktadır. 1992 yılı Mayıs ayından başlayarak heterozigot Talassemi veya Sickle Cell hastalığı olduğu saptanan 36 gebede diagnostik amaçlı Koryon Vilus Biopsisi yapıldı. Olguların tümünde yeterli koryon dokusu aspire edilerek alınan materyel Biokimya Anabilim Dalı'na bağlı Moleküler Biyoloji Laboratuvarında analizi edildi. 4 olgu hasta, 30 olgu sağlam/taşıyıcı olarak bildirildi. 2 olguda mutasyon saptanamadı. Olgular analiz sonuçları ile tartışıldı.

170 GEBEDE AÇIK NÖRAL TÜP DEFEKTİ TARAMASINDA MSAFP SONUÇLARI

75

Cüneyt EVRÜKE, **F. Tuncay ÖZGÜNEN**, **Oktay KADAYIFÇI**

Çukurova Üniv. Tıp Fak. Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Adana

Açık nöral tüp defekti insidansı % 0.1 oranında bildirilmekle beraber ırksal ve coğrafi farklılıklar göstermektedir. Maternal yaş faktörü, önceki gebelik öyküleri, devam eden gebelikte büyüme geriliği gibi nedenlerle riskli kabul edilen 170 gebede gebeliğin 15-20. haftaları arasında maternal serumda Alfafetoprotein Enzim İmmün Assay yöntemi ile çalışılıp sonuçlar AFP-SMS bilgisayar risk programı ile değerlendirildi. 12 olguda AFP değerleri eşik değer kabul edilen 2.5 MOM değerinin üzerinde bulundu (% 7). Olguların 5'inde amnion sıvısında Alfafetoprotein ve Asetilkolinesteraz araştırıldı. Tüm olgularda Asetilkolinesteraz (-) bulundu, amniotik sıvı Alfafe-toprotein değerleri normaldi. Maternal serum Alfafetoprotein değerleri yüksek olan gebeler gebelik sonuçları yönünden araştırıldı.

YÜKSEK RİSKLİ 170 GEBEDE DOWN SENDROMU TARAMASINDA ÜÇLÜ TEST SONUÇLARI

76

Tuncay ÖZGÜNEN, **Cüneyt EVRÜKE**, **Oktay KADAYIFÇI**

Çukurova Üniv. Tıp Fak. Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Adana

Down sendromu; miadında, canlı doğan çocuklarda 600-800 doğumda 1 görülme oranıyla en sık rastlanan trisomidir. Riskli gebelik olarak kabul edilen 170 olguda tarama amacıyla gebeliğin 15-20. haftaları arasında anne serumunda Alfafetoprotein, Human Koryonik Gonadotropin ve Ankonjuge-Estriol bakılarak Down sendromu yönünden araştırıldı. Testler Enzim İmmün Assay ve Radio İmmün Assay yöntemleri ile çalışıldı. Test sonuçları AFP-SMS isimli bilgisayar risk programı ile değerlendirildi. 8 olguda Down Sendromu risk 1/270'in üzerindeydi (% 4.7). Taramada riskli bulunan hastalar gebelik sonuçları yönünden değerlendirildi.