

## **KARYOTTPLEMEDE AMNIOSENTEZ, KORYONİK VILLUS ÖRNEKLEMESİ, FETAL KAN ÖRNEKLEMESİ: NE ZAMAN, HANGİSİ, NASIL?**

**H.KANT**

**SSK Ege Doğumevi ve Kadın Hastalıkları Hastanesi, İZMİR**

Prenatal tanı ultrasonun da kullanımının artmasıyla hızla yaygınlaşmaktadır. Kromozom anomalilerinin saptanmasında daha erken tanı konabilme yöntemleri araştırılmakta, erken dönemde bizi uyarabilecek tetkikler önem kazanmakta, buna göre invazif girişimler daha erken haftalara kaydırılmaktadır.

Hastanemiz Perinatoloji Biriminde 1996-1997 yıllarında karyotipleme, fetal enfeksiyon ve DNA analizleri gibi prenatal tanıya dönük incelemeler için 396 gebeye invazif girişim yapılmıştır. Girişim endikasyonları arasında en sık görüleni 149 hasta ile ileri maternal yaş olmuştur. 124 olguda fetal anomali nedeniyle karyotipleme gerekli görülmüştür.

Amniosentez (AS) uygulanan hasta sayısı 281, ortalama haftası 17.3 (13-26 arası), Kordosentez (KS) uygulanan hasta sayısı 84, ortalama haftası 23.5 (19-30 arası), Koryonik Villus Örneklemesi (CVS) yapılan hasta sayısı 13, ortalama uygulama haftası 12.4 (9-15 arası), Kardiosentez (KaS) uygulanan hasta sayısı 2, ortalama hafta 17 (16-18 arası) olarak belirlenmiştir. Ayrıca 7 hastaya AS+KS, 3 hastaya AS+KaS, 6 hastaya AS+CVS uygulanmıştır. Bu hastaların 7'sinde Trizomi 21, 7'sinde Trizomi 18, 4 olguda Turner Sendromu, 1 olguda Trizomi 13, 7 olguda Talassemi Major, 1 olguda hemofili, 1 olguda triploidi, 8 olguda delesyon veya translokasyon tipi kromozom anomalileri saptanmıştır. Ayrıca iki olguda fetal Rubella enfeksiyonu tanısı kordosentez ile konabilmiştir. Yapılan 396 invazif girişimden 38'inde patolojik sonuç bulunması yapılan girişimlerin sonucunda yeterli sonucun alındığını da düşündürmektedir.

Prenatal invazif girişimlerde zamanlamayı belirleyen en önemli etken hastadır. Başvuru zamanı ve yapılacak işlemin riski ile kazancın karşılaştırılması girişimin şeklini belirler. Erken ultrason bulguları ve özellikle nukal ödem araştırması hastanemizde henüz rutin uygulamaya geçmediği için ilk trimestrede yapılan girişimlerin sayısı yeterli düzeyde olmamaktadır. Genetik incelemelerin yapıldığı laboratuvarın özellikleri de prenatal tanı konusunda belirleyici olmaktadır. Özellikle Talassemi gibi bölgemizde sık görülen hastalıkların tanısında kullanılan DNA analizleri konusundaki koşullar da prenatal girişim şekli ve haftasını etkilemektedir. DNA analizi yapılacak hastalarda CVS ve fetal kan örnekleme tercih edilmektedir.

Fetal anomali saptanan hastalarda da bu anomalinin kromozomal bir patolojiyle birlikte gidip gitmediğinin belirlenmesi bu gebelikte yaklaşımı belirlerken daha sonraki gebelikler içinde tanıya yardımcı olmaktadır. Prenatal invazif girişimlerde en çok korkulan komplikasyon olan gebelik kaybının sonlandırılacak fetal anomalili gebeler de önemli bir sorun olmaması da yapılacak girişimi belirlemektedir.

## **İKİNCİ TRİMESTR ULTRASON VE FETAL ANOMALİLER**

**Ali ERGÜN**

Normal gebeliklerde fetal anomali için ultrason taraması tartışmalı bir konu gibi görülmektedir. Bazı yayınlar, (Ewigman and the RADINS Study Group '93 N.Eng.J. M 329-821-7) rutin ultrason taramasının yararlı olmadığını söylerken bunun tersine bazı yayınlar (Saari K. et al Helsinki US Trial'91, Lancet 336,387-91) fetal anomalilerin ultrasonografik tanısı ile perinatal mortalitelerin azaltılabileceğini savunmaktadırlar. Bir diğer dikkati çeken konu ise majör molfarmasyonların ultrasonografik tanı oranı, örneğin; RADIUS çalışmasında çok değişik iken (%17), Avrupa'dan gelen çalışmaların çoğunda çok yüksek sensitivite bildirilmesidir.

Yapılan çalışmalar rutin ultrasonun herhangi bir fetal veya maternal kötü etkisinin olmadığı bilinen bir gerçektir. Rutin ultrason, çoğul gebelik, placenta previa ve konjenital malformasyonlar gibi poor perinatal our come ile beraber olan kombinasyonların tesbitinde yüksek bir pozitif prediktif değer sahiptir. Tüm tartışmalara rağmen, 18-20 gebelik haftasında rutin ultrason taraması ile obstetrik popülasyonun %10-25'inde sorun olan ges-tasyonel yaşın doğru bilinmesinde problemin çözüldüğü, neredeyse tüm çoğul gebeliklerin tesbit edilebildiği olguların büyük grubunda plasenta previa'nın tanısının konabildiği ve ağırlığının tesbit edilebileceği, majör fetal malformasyonların %30-90'ının tanısının konabildiği, maternal aktivitenin azaltıldığı ve sağlık personeli-hasta uyumunun artırıldığı bilinen gerçeklerdir. Ancak rutin ultrasonun maliyeti ve yanlış pozitif taramaların oluşturduğu maternal aktivite ve maliyetinin bu yararların yanında tartışılması gerekmektedir.

Sonuç olarak, fetal malformasyonların tanısı için ultrasonografik taramada operatörün ve kullanılan cihazın kapasitesinin önemi çalışmaların sonuçları arasındaki farklılıkları izah edebilir. Bu nedenle kitlesel tarama programları bu konuda iyi eğitilmiş operatörler ve gelişmiş cihazlarla yapılmalıdır. Bu şartlar gerçekleştirildiğinde rutin tarama programının vazgeçilmez olacağı bilinen bir gerçektir.