

## MATERNAL FENİLKETONÜRİ TARAMASI İÇİN NE DÜŞÜNÜYORSUNUZ ?

Emine SİPAHİ(1), Gülveren TAŞKIN (1), Yaprak ENGİN (2), İlkkan DÜNDER (2), Yahya LALELİ (1)

(1) Düzen Laboratuvarlar Grubu, (2)Ankara Üni.Tıp Fak. Kadın Hastalıkları ve Doğum A.B.D.

Tedavi edilmeyen maternal fenilketonüri ; mikrosefali, mental retardasyon, kongenital kalp hastalıkları ve intrauterin gelişme geriliği ile sonuçlanabilen doğumlara neden olmaktadır. Kongenital anormalliklerin görülme frekansı, maternal fenilalanin düzeyindeki artışla korelasyon göstermektedir. Yapılan çalışmalarda, 0-8 haftalar arasındaki fenilalanin düzeyi ile kongenital kalp hastalıkları ; 8-12 haftalar arasındaki düzeylerle ise beyin, fetal ve postnatal gelişme geriliği, tümüyle değerlendirildiğinde, gebelik boyunca fenilalanine maruziyet ile nörolojik arazlar arasında anlamlı bir ilişki olduğu saptanmıştır. Literatür çalışmalarında, toplumdaki heterozigot bireylerin bulunma insidansının %1 ile 2 arasında değiştiği bildirilmektedir. Türk toplumundaki heterozigotluk oranı bilinmemektedir. Klasik fenilketonürlü bireylerin yanısıra, heterozigot bireylerin de belirlenmesi ve fetusun doğuma kadar yüksek fenilalanine maruziyetinin önlenmesi gerekmektedir. Literatürde yapılmış çalışmalar, kan fenilalanin düzeyi yüksek olan bireylerde, fenilalanin kısıtlı diyete gebe kalmadan veya bu mümkün değilse gebeliğin ilk trimestir bitmeden başlanması gerektiğini vurgulamaktadır. Çalışmamızın amacı, Türk toplumundaki heterozigot bireylerin oranının belirlenmesi, riskli vakaların saptanarak derhal diyete alınmalarının ve doğumlarında da erken takiplerinin sağlanmasıdır. Çalışma ilk etapta 5000 gebe üzerinde gerçekleştirilecektir, kan fenilalanin ve trözün düzeyleri, yüksek tekrarlanabilirlik ve hassasiyete sahip, florometrik yöntemle kantitatif olarak yapılacaktır. Planlanan çalışmamızın görüşlerinize sunulması, çalışmayı değerli gördüğünüz takdirde iştirak edip etmeyeceğinizin öğrenilmesi hedeflenmektedir.

## ANNE KANINDA FETAL DNA'NIN BELİRLENMESİNDE EN ETKİLİ MATERYAL:MATERNAL SERUM, MATERNAL PLAZMA, MATERNAL DNA?

Volkan BALTACI (1), Hulusi ZEYNELOĞLU (2), İdil ALPAS (1), Esra KUŞÇU (2), Sümer ARAS (1), Ali HABERAL (2) Sertaç BATIOĞLU (2),

Baskent Üniversitesi, Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Departmanı (1), Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı (2), Ankara, Türkiye

Amniyosentez ve CVS prenatal tanıda standart metodlar olmalarına karşın gebeliğin düşükle sonuçlanmasına kadar değişebilen bazı komplikasyonlara yolaçabilirler. Anne kanındaki fetal hücreler non-invaziv prenatal tanı için umut vadeden bir kaynak teşkil etmektedir. Anne kanındaki fetal hücreler, dolayısıyla fetal DNA polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) ile idantifiye edilebilir. Bu amaçla en sık Y kromozomuna spesifik DNA sekanslarının erkek fetus taşıyan anne kanında gösterilmesine yönelik testler kullanılmaktadır. Fetal DNA kaynağı olarak daha yaygın olarak anne kanından ekstrakte edilen DNA kullanılmaktayken son dönemlerde anne serumu ve anne plazması da aynı amaçla kullanılmıştır. Bu çalışmada amacımız her üç trimester için hangi kaynağın (anne DNA'sı, anne serumu, anne plazması) en avantajlı olduğunu tespit etmektir. Çalışmaya erkek fetus taşıyan toplam 40 gebe dahil edilmiştir. Her gebeden sırayla 1. 2. ve 3. trimestirlerde kan alınarak maternal DNA, maternal serum ve maternal plazma elde edilmiş ve her materyal, Y kromozomunun DYS14 lokusuna spesifik, nested-PCR yöntemi ile çalışılmıştır. Sonuçlarımız anne sirkülasyonundaki fetal DNA'nın tespit edilmesinde en güvenilir kaynağın her trimestir için anne DNA'sı olduğunu göstermiştir. Maternal plazma 2. ve 3. trimestirde maternal serumla göre daha avantajlı bulunmuş, 1. trimestirde ise maternal serum avantajlı bulunmuştur.