

# Down Sendromu Hasta Bilgilendirme ve Onam Formu

*Türk Perinatoloji Derneği tarafından hazırlanmıştır (2005).*

## Sevgili Anne ve Baba Adayı,

Son yıllarda ultrasonografi ve tıp alanındaki gelişmeler sayesinde Down Sendromu'nun anne karnında tanısı mümkün olmaktadır. Down sendromu, normalde insanda 46 olan kromozom sayısının, fazladan 1 tane 21 numaralı kromozom eklenmesi sonucu 47'ye yükselmesi ile karakterize, doğan bebekte değişik düzeylerde zeka geriliği ile seyreden, bunun yanında kalp, mide barsak sistemi, üriner sistem, santral sinir sisteminde de değişik oranlarda anormalliğe sebep olan bir hastalıktır. Ailesinde Down Sendromu olan, 35 yaş üstü annelerde bu hastalığın ortaya çıkma riski artmakla birlikte, Down sendromlu bebekler çoğunlukla genç yaşta ve ailesinde herhangi bir genetik hastalığı olmayan annelerden doğmaktadır. Bu nedenle, annenin hiçbir risk faktörü olmasa bile, hastalığın taranması amacıyla bazı testler uygulanmaktadır. Bu testlerin bir kısmı non-invaziv diye tabir ettiğimiz, 11-14. gebelik haftalarında yapılan anne kanında bakılan **PAPP-A ve Free-Beta HCG hormonları** ve bebeğin ultrasonla **ense deri saydamlığı ölçümü ve burun kemiğinin varlığı**nın araştırılmasıdır. Down Sendromu olan bebeklerde gebeliğin 11-14. haftaları arasında ensedeki bir sıvı toplanması olmakta, 14. haftadan sonra bu sıvı kaybolmaktadır. Ense deri saydamlığı ölçümü normal gebelik ultrasonu sırasında, bu konuda tecrübeli hekim tarafından 5-10 dakika içinde yapılabilen tamamen zararsız bir tetkiktir. Yine ultrasonografi yardımıyla 11-14. haftalar arasında bebeğin burun kemiğinin görülüp görülemediğine bakılmaktadır. Down sendromlu bebeklerde burun kemiğinin kemikleşmesi gecikmekte ve bu da ultrasonda görülebilmesini engellemektedir. Anne kanında bakılan PAPP-A ve Free Beta HCG hormonlarıyla birlikte, ense saydamlığı ölçümünün artışı ve burun kemiğinin görülemediği %90 olasılıkla Down Sendromu'nu tespit etmektedir.

Bu testin yanı sıra, 11-14 hafta muayenesi zamanı kaçırıldığında ya da yapılmadığında, 16-20. gebelik haftalarında anne kanında AFP, HCG, Estriol bakılması esasına dayanan **3'lü tarama testi** uygulanmaktadır. Bu testin tek başına Down Sendromunu tespit olasılığı %64'tür. Ancak hem 11-14 hafta tarama testi hem de Üçlü testin birlikte yapılmasının yararı yoktur ve daha çok karılığa yol açacaktır.

Bu testlerin hepsi tarama testleridir ve mevcut gebelikte olası riski matematiksel olarak hesaplar. Yani tiskin ne olduğunu belirler. Bebeğin kromozomunun normal olup olmadığının belirlenmesi ise ancak fetal hücrelerden yapılan genetik inceleme ile saptanabilir. Bu amaçla; 11-14. haftada **CVS (koryon villus örnekleme)**, 15-20. haftada ise **amniyosentez** işlemi yapılmaktadır. Koryon villus örnekleme, ultrason eşliğinde bir iğne ile anne karnına girilerek, bebeğin plasentasından hücre örneği alınması esasına dayanır. Bu işlemin avantajı erken (1-2 hafta) sonuç vermesi ve erken uygulanabilmesi, dolayısıyla anormal bir bebeğin erken tanınmasına olanak sağlamasıdır. Dezavantajı, bazen %0.5-1 olguda testin tekrarlanması gerkelebilmektedir. Amniyosentez ise ultrason eşliğinde bir iğne ile anne karnına girilerek bebeğin içinde bulunduğu sıvıdan örnek almaktır. Bu işlemin avantajı testin tekrarlanma gerekliliğinin çok düşük olması (%0.1), dezavantajı ise daha geç (3 hafta) sonuç vermesi ve daha ileri gebelik haftalarında uygulanabilmesi, dolayısıyla müdahale zamanına kadar gebeliğin büyümesidir. CVS ve amniyosentez işlemi sonrası alınan dokular genetik laboratuvarında çeşitli işlemlere tabi tutulur ve sonuç alınabilmesi için bu hücreler uygun ortamlarda çoğaltılır. Nadiren bu hücrelerin çoğaltılması aşamasında, alınan dokunun yetersiz olması, amniyon sıvısının kanlı olması veya kültür ortamının enfeksiyonu gibi nedenlerle başarısızlık olabilir. Bu da genetik araştırmadan sonuç alınmamasına yol açabilir. Ancak bu olasılık çok düşüktür. Hem CVS hem de amniyosentezden sonra, %0.5-1 olasılıkla **düşük ya da erken doğum** olabilir.

Down sendromu adlı genetik hastalığın gebelik sırasında tanınabileceğini ve bunun için mevcut testleri yaptırma şansım olduğunu, ancak bu tarama testlerinin yine de bazı Down sendromlu bebekleri tanıyamayacağını anladım.

Yaptıracağım testlerin riskli çıkması durumunda, kesin sonuç için başka testlerin yapılması gerektiğini ve bu testler sırasında düşük olasılıkla da olsa bebeğimin düşebileceğini veya erken doğabileceğini anladım.

Çok düşük olasılıkla da olsa, bu testlerin işlemden veya laboratuvar ortamdan kaynaklanabilecek, öngörülemeyen sorunlar nedeniyle sonuç vermeyebileceğini anladım.

Yukarıda anlatılan tarama testlerini ve gereği durumunda, amniyosentez/CVS işlemi anladım ve yaptırmak istiyorum. Bu işlemler sırasında çıkabilecek olası sorunlardan haberdarım ve bu sorunlarla ilgili sorumluluğu üzerime alıyorum.

**Bana önerilen Down sendromu ile ilgili testleri kabul ediyorum / etmiyorum.**

Tarih: ..... / .... / .....

Hasta Adı Soyadı:

Eşi Adı Soyadı: