

Bölüm 31

PRENATAL TANISAL İNVAZİV İŞLEMLER

Mehmet Murat IŞIKALAN¹
Haççe YENİÇERİ²

GİRİŞ

Bu bölümün amacı fetusa doğum öncesi diagnostik amaçla uygulanan girişimsel işlemleri okuyucuya temel hatlarıyla aktarmaktır. Hücre dışı serbest DNA(cfDNA) tetkikleri non-invaziv bir yöntem olduğu için bu bölümün kapsamı dışında bırakılmıştır.

AMNİYOSENTEZ

Amniyosentez, transabdominal bir yaklaşımla, 20-22 G kalınlığında bir iğne kullanarak uterus boşluğundan amniyon sıvısını çıkarmak için yapılan tanısal bir tekniktir. Böylece, fetal sağlığı değerlendirmek için amniyotik sıvı üzerinde laboratuvar testleri yapılabilir, çünkü bu sıvı çoğunlukla fetal idrar, sekresyonlar, dökülen hücreler ve transüdat gibi maddelerden oluşmaktadır.

Endikasyonları

Amniyosentez için en sık kullanılan tanı endikasyonları prenatal genetik çalışmalardır. Diğer endikasyonlar; fetüsün enfeksiyon için değerlendirilmesi, hemolitik anemi derecesinin belirlenmesi, fetal kan grubu tayini, hemoglobinopati ve nöral tüp defektlerini içerir. Fetal akciğer olgunluğunun değerlendirilmesi endikasyonu günümüzde çok nadirdir. Amniyosentez ayrıca, semptomatik polihidramniyoz veya ikizden ikize transfüzyon sendromu gibi durumlarda fazla amniyotik sıvının uzaklaştırılması veya ikinci trimesterde ser-

laj işlemini kolaylaştırmak için prolabe olmuş fetal membranların olması durumunda amniyotik sıvı hacmini ve basıncını azaltmak için terapötik bir prosedür olarak da yapılabilir(amnioredüksiyon) (1).

Zamanlama

Prenatal genetik çalışmalar için amniyosentez, yaklaşık 11. haftadan sonra herhangi bir gebelik yaşında teknik olarak mümkündür, ancak optimal olarak 15 + 0 ila 17 + 6. haftalarda yapılır. Amniyosentez işleminin, 15. haftadan önce yapılması önerilmemektedir. Çünkü erken prosedürlerin başarılı olma olasılığı daha düşüktür ve daha yüksek hücre kültürü başarısızlığı oranları ile ilişkilidir. Ayrıca daha büyük fetal riskler taşır(2).

Teknik

20-22 G kalınlığında bir iğne, devamlı ultrason eşliğinde transabdominal yolla batırılır. 20 G ve 22 G iğne ile yapılan amniyosentezde uterus içine kanama oranları ve fetal kayıp oranları benzer bulunmuştur. Ancak geniş iğnede (20 G) örnek alma daha hızlı bitirilmiştir(3). İşlem sırasında çadırlaşmanın önüne geçmek için uterusu sert bir şekilde geçmekte fayda vardır. Ayrıca iğnenin, kordonun plasentaya girdiği yerden geçmesinden kaçınmak gerekir. Özellikle Rh negatif kadınlarda, mümkün olduğu kadar plasentadan geçmemeye özen gösterilmelidir. Plasentadan geçilmesi fetal kayıp oranını arttırmaz ancak maternal kontami-

¹ Kadın Hastalıkları ve Doğum Uzmanı.NEU Meram Tıp Fakültesi Perinatoloji Kliniği.iletişim: muratisikalan@gmail.com

² Kadın Hastalıkları ve Doğum Uzmanı.NEU Meram Tıp Fakültesi Perinatoloji Kliniği.iletişim: hacceyeniceri@hotmail.com

yonu da varsa, bu işlem sıvı numunesine kan bulaşmasını önlemek için fetal kan örneklemesinden önce yapılmalıdır.

Zamanlama ve Teknik

Fetal kan örnekleme 18+0 haftadan sonra yapılır. Kullanılan iğne 20-22 G kalınlığındadır. Kordosentez için en uygun bölge, kordun plasentaya girdiği kısımdaki umbilikal vendir. Arterden örnek alınması bradikardiye ve işlem sonrası kanamaya neden olabileceği için uygun değildir. İğnenin uygun şekilde konumlandırılması, kordonun içine fizyolojik salın çözeltisinin enjekte edilmesi ve damar boyunca türbülanslı akışın gözlemlenmesi ile doğrulanır. Viable bir fetüs varsa, fetal kalp hızı, işlemden sonra bir ila iki saat boyunca izlenmelidir.

İntrahepatik ven fetal örnekleme genellikle kordosentezin başarısız olduğu, fetal pozisyon nedeniyle yapılamadığı veya FKÖ'nin şüpheli bir fetal trombosit bozukluğu ile endike olduğu durumlarda yapılabilir(26). *Kardiyosentez* ise yüksek fetal kayıp oranı olan bir işlemdir ve başka seçenek olmadığında kullanılır. Alınan maksimum kan miktarı, gebelik yaşına göre hesaplanan fetoplental kan hacminin yüzde 6 ila 7'sini geçmemelidir(27).

Alloimmünizasyonu olmayan Rh (D) negatif kadınlar işlem sonrası anti-D Rh immüno globulin profilaksisi almalıdır

Komplikasyonlar

Fetal kanama, bradikardi ve enfeksiyon ana komplikasyonlardır; maternal komplikasyonlar nadirdir(25). FKÖ prosedürleri, fetal kayıp riskinde (yüzde 0,9 ila 1,9) ve diğer obstetrik komplikasyonlarda önemli bir artış ile ilişkilidir. Fetusta anomali olması, gelişim kısıtlılığı varlığı ya da gebelik haftasının 24 haftadan küçük olması fetal kayıp riskini arttırmaktadır. Operatör deneyimi bu tür komplikasyonların önemli bir belirleyicisi olduğundan, ideal olarak FKÖ, operatör deneyimini sürdürmek için yeterli işlem sayısına sahip merkezlere sevk edilmelidir.

SONUÇ

İnvaziv prenatal tanısal testler kadınlara ve çiftlere gebelik sonuçları ile ilgili kritik bilgiler sağlayabi-

lidir. Bununla birlikte, saptanabilir fetal anormallikler açısından yüksek risk altındaki kadınlara doğum öncesi genetik danışmanlık verilmesi de son derece önemlidir. Son yıllarda fetal hücrelerin maternal kanda uygulanabilirliğini değerlendiren cfDNA gibi non-invazif yöntemler tarama ve teşhis için büyük umut vaat etmektedir ve bunun sonucu olarak fetal tanısal invaziv işlem sıklığının bundan sonraki yıllarda azalacağı tahmin edilmektedir.

Anahtar Kelimeler: fetal tanısal invaziv işlem, amniyosentez, koryon villus biyopsisi,cvs,fetal kan örnekleme,kordosentez

KAYNAKÇA

1. Locatelli A, Vergani P, Bellini P, Strobelt N, Arreghini A, Ghidini A. Amnioreduction in emergency cerclage with prolapsed membranes: comparison of two methods for reducing the membranes. *Am J Perinatol.* 1999;16(2):73-7.
2. Obstetricians ACo, Gynecologists. Practice Bulletin No. 162: Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders. *Obstetrics and gynecology.* 2016;127(5):e108.
3. Athanasiadis AP, Pantazis K, Goulis DG, Chatzigeorgiou K, Vaitis V, Assimakopoulos E, et al. Comparison between 20G and 22G needle for second trimester amniocentesis in terms of technical aspects and short-term complications. *Prenatal diagnosis.* 2009;29(8):761-5.
4. Giorlandino C, Mobili L, Bilancioni E, D'aleccio P, Carcioppolo O, Gentili P, et al. Transplacental amniocentesis: Is it really a higher-risk procedure? *Prenatal diagnosis.* 1994;14(9):803-6.
5. Gramellini D, Fieni S, Casilla G, Raboni S, Nardelli GB. Mid-trimester amniocentesis and antibiotic prophylaxis. *Prenatal Diagnosis: Published in Affiliation With the International Society for Prenatal Diagnosis.* 2007;27(10):956-9.
6. Practice Bulletin No. 162: Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders. *Obstet Gynecol.* 2016;127(5):e108-22.
7. Winsor EJ, Tomkins DJ, Kalousek D, Farrell S, Wyatt P, Fan YS, et al. Cytogenetic aspects of the Canadian early and mid-trimester amniotic fluid trial (CEMAT). *Prenatal diagnosis.* 1999;19(7):620-7.
8. O'Donoghue K, Giorgi L, Pontello V, Pasquini L, Kumar S. Amniocentesis in the third trimester of pregnancy. *Prenatal Diagnosis: Published in Affiliation With the International Society for Prenatal Diagnosis.* 2007;27(11):1000-4.
9. Obstetricians ACo, Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 88, December 2007. Invasive prenatal testing for aneuploidy. *Obstetrics and gynecology.* 2007;110(6):1459.
10. Eddleman KA, Malone FD, Sullivan L, Dukes K, Berkowitz RL, Kharbutli Y, et al. Pregnancy loss rates after midtrimester amniocentesis. *Obstet Gynecol.* 2006;108(5):1067-72.

11. Isada NB, Koppitch FC, 3rd, Johnson MP, Evans MI. Does the color of amniotic fluid still matter? *Fetal Diagn Ther.* 1990;5(3-4):165-7.
12. Golbus MS, Loughman WD, Epstein CJ, Halbasch G, Stephens JD, Hall BD. Prenatal genetic diagnosis in 3000 amniocenteses. *The New England journal of medicine.* 1979;300(4):157-63.
13. Zorn EM, Hanson FW, Greve LC, Phelps-Sandall B, Tennant FR. Analysis of the significance of discolored amniotic fluid detected at midtrimester amniocentesis. *Am J Obstet Gynecol.* 1986;154(6):1234-40.
14. Tabor A, Philip J, Madsen M, Bang J, Obel EB, Norgaard-Pedersen B. Randomised controlled trial of genetic amniocentesis in 4606 low-risk women. *Lancet (London, England).* 1986;1(8493):1287-93.
15. Baird PA, Yee IM, Sadovnick AD. Population-based study of long-term outcomes after amniocentesis. *Lancet (London, England).* 1994;344(8930):1134-6.
16. Gold RB, Goyert GL, Schwartz DB, Evans MI, Seabolt LA. Conservative management of second-trimester post-amniocentesis fluid leakage. *Obstet Gynecol.* 1989;74(5):745-7.
17. Borgida AF, Mills AA, Feldman DM, Rodis JF, Egan JF. Outcome of pregnancies complicated by ruptured membranes after genetic amniocentesis. *Am J Obstet Gynecol.* 2000;183(4):937-9.
18. Mastroiacovo P, Botto LD, Cavalcanti DP, Lalatta F, Selicorni A, Tozzi AE, et al. Limb anomalies following chorionic villus sampling: a registry based case-control study. *American journal of medical genetics.* 1992;44(6):856-64.
19. Alfirevic Z, Navaratnam K, Mujezinovic F. Amniocentesis and chorionic villus sampling for prenatal diagnosis. *The Cochrane database of systematic reviews.* 2017;9:Cd003252.
20. Pergament E, Schulman JD, Copeland K, Fine B, Black SH, Ginsberg NA, et al. The risk and efficacy of chorionic villus sampling in multiple gestations. *Prenatal diagnosis.* 1992;12(5):377-84.
21. Wapner RJ, Johnson A, Davis G, Urban A, Morgan P, Jackson L. Prenatal diagnosis in twin gestations: a comparison between second-trimester amniocentesis and first-trimester chorionic villus sampling. *Obstet Gynecol.* 1993;82(1):49-56.
22. Brown L, Abigania M, Warburton D, Brown S. Validation of QF-PCR for prenatal aneuploidy screening in the United States. *Prenatal diagnosis.* 2006;26(11):1068-74.
23. Royal College of Obstetricians & Gynaecologists. Amniocentesis and Chorionic Villus Sampling. Green-top Guideline No. 8, June 2010.
24. Smidt-Jensen S, Philip J, Zachary JM, Fowler SE, Norgaard-Pedersen B. Implications of maternal serum alpha-fetoprotein elevation caused by transabdominal and transcervical CVS. *Prenatal diagnosis.* 1994;14(1):35-45.
25. Berry SM, Stone J, Norton ME, Johnson D, Berghele V. Fetal blood sampling. *Am J Obstet Gynecol.* 2013;209(3):170-80.
26. Nicolini U, Nicolaidis P, Fisk NM, Tannirandorn Y, Rodeck CH. Fetal blood sampling from the intrahepatic vein: analysis of safety and clinical experience with 214 procedures. *Obstet Gynecol.* 1990;76(1):47-53.
27. Nicolaidis KH, Clewell WH, Rodeck CH. Measurement of human fetoplacental blood volume in erythroblastosis fetalis. *Am J Obstet Gynecol.* 1987;157(1):50-3.