

Bölüm 2

AVANTAJLARI VE DEZAVANTAJLARI İLE PRENATAL TARAMA VE TANI TESTLERİ

İnayet GÜNTÜRK¹
Gönül Şeyda SEYDEL²

GİRİŞ

Gebelerin yaklaşık % 3-5'i doğum kusurları veya genetik bozukluklar gibi komplikasyonlar ile karşı karşıya kalmaktadır. Kromozomal anomaliler canlı doğumların yaklaşık 1/150'sinde görülmektedir ve ortaya çıkan konjenital malformasyonlar infant ve çocukluk çağı ölümlerin önde gelen nedenlerini oluşturmaktadır. Bu kromozomal anomaliler arasında anöploidi (bir veya daha fazla ekstra veya eksik kromozoma sahip olmak), translokasyonlar, duplikasyonlar ve delesyonlar yer almaktadır.^{1,2} En yaygın görülen kromozomal bozukluk, trizomi 21 (Down Sendromu) iken benzer sıklıkta olmasa da trizomi 13 ve trizomi 18' de canlı doğumlarda görülebilmektedir. Cinsiyet kromozomları ile ilişkili anöploidiler ise daha nadir olarak ortaya çıkmaktadır.²

Diğer klinik alanlarda olduğu gibi, tarama ve teşhis amaçlı testler, perinatal tıpta da rutin olarak kullanılmaktadır. Bu alanda, taramanın amacı, ya artmış genetik aberasyon riskinin olup olmadığını belirlemek ya da düşük riskli bir popülasyona dahil olan asemptomatik hastalar için riski tanımlamaktır.³Gebelikte,

¹ Dr. Öğretim Üyesi, Niğde Ömer Halisdemir Üniversitesi, Zübeyde Hanım Sağlık Yüksekokulu, inayetgntrk@gmail.com

² Dr. Öğretim Üyesi, Niğde Ömer Halisdemir Üniversitesi, Zübeyde Hanım Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksek Okulu, gseydel@ohu.edu.tr

KAYNAKLAR

1. Badeau M, Lindsay C, Blais J, Nshimyumukiza L, Takwoingi Y, Langlois S, Légaré F, Giguère Y, Turgeon AF, Witteman W, Rousseau F. Genomics-based non-invasive prenatal testing for detection of fetal chromosomal aneuploidy in pregnant women. *Cochrane Database Syst Rev.* 2017 Nov 10;11(11):CD011767. doi: 10.1002/14651858.CD011767.pub2. PMID: 29125628; PMCID: PMC6486016.
2. Carlson LM, Vora NL. Prenatal Diagnosis: Screening and Diagnostic Tools. *Obstet Gynecol Clin North Am.* 2017 Jun;44(2):245-256. doi: 10.1016/j.ogc.2017.02.004. PMID: 28499534; PMCID: PMC5548328.
3. Krstić N, Običan SG. Current landscape of prenatal genetic screening and testing. *Birth Defects Res.* 2020 Mar 1;112(4):321-331. doi: 10.1002/bdr2.1598. Epub 2019 Oct 21. PMID: 31633301.
4. Hui L. Noninvasive Approaches to Prenatal Diagnosis: Historical Perspective and Future Directions. *Methods Mol Biol.* 2019;1885:45-58. doi: 10.1007/978-1-4939-8889-1_3. PMID: 30506189.
5. Malone FD, Canick JA, Ball RH, Nyberg DA, Comstock CH, Bukowski R, Berkowitz RL, Gross SJ, Dugoff L, Craigo SD, Timor-Tritsch IE, Carr SR, Wolfé HM, Dukes K, Bianchi DW, Rudnicka AR, Hackshaw AK, Lambert-Messerlian G, Wald NJ, D'Alton ME; First- and Second-Trimester Evaluation of Risk (FASTER) Research Consortium. First-trimester or second-trimester screening, or both, for Down's syndrome. *N Engl J Med.* 2005 Nov 10;353(19):2001-11. doi: 10.1056/NEJMoa043693. PMID: 16282175.
6. Palka C, Guanciali-Franchi P, Morizio E, Alfonsi M, Papponetti M, Sabbatini G, Palka G, Calabrese G, Benn P. Non-invasive prenatal screening: A 20-year experience in Italy. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol X.* 2019 May 18;3:100050. doi: 10.1016/j.eurox.2019.100050. PMID: 31403132; PMCID: PMC6687402.
7. Gordon S, Langaker MD. Prenatal Genetic Screening. 2020 May 21. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan-. PMID: 32491634.
8. Kuşkuç AÇ. Fetal Kromozom Anomalisi Tarama Testleri, *JOPP Derg* 2(2):55-60, 2010.
9. Lim JH, Park SY, Ryu HM. Non-invasive prenatal diagnosis of fetal trisomy 21 using cell-free fetal DNA in maternal blood. *Obstet Gynecol Sci.* 2013 Mar;56(2):58-66. doi: 10.5468/OGS.2013.56.2.58. Epub 2013 Mar 12. PMID: 24327983; PMCID: PMC3784100.
10. Andari MVC, Bussamra SLC, Tedesco TGD, Peixoto PAB, Pares PDBS, Braga A, Araujo Júnior E, Aoki T. Noninvasive prenatal testing: benefits and limitations of the available tests. *Ceska Gynkol.* 2020 Winter;85(1):41-48. English. PMID: 32414284.
11. Temming LA, Macones GA. What is prenatal screening and why to do it? *Semin Perinatol.* 2016 Feb;40(1):3-11. doi: 10.1053/j.semperi.2015.11.002.

Güncel Ebelik Çalışmaları

- Epub 2015 Dec 18. PMID: 26708051.
12. Guseh SH. Noninvasive prenatal testing: from aneuploidy to single genes. *Human Genetics*. 2020 Sep;139(9):1141-1148. DOI: 10.1007/s00439-019-02061-1.
 13. Kraft SA, Duenas D, Wilfond BS, Goddard KAB. The evolving landscape of expanded carrier screening: challenges and opportunities. *Genet Med*. 2019 Apr;21(4):790-797. doi: 10.1038/s41436-018-0273-4. Epub 2018 Sep 24. PMID: 30245516; PMCID: PMC6752283.
 14. Alfirevic Z, Navaratnam K, Mujezinovic F. Amniocentesis and chorionic villus sampling for prenatal diagnosis. *Cochrane Database Syst Rev*. 2017 Sep 4;9(9):CD003252. doi: 10.1002/14651858.CD003252.pub2. PMID: 28869276; PMCID: PMC6483702.
 15. Gray KJ, Wilkins-Haug L. Special issue on “Feto-Maternal Genomic Medicine”: a decade of incredible advances. *Hum Genet*. 2020 Sep;139(9):1119-1120. doi: 10.1007/s00439-020-02217-4. PMID: 32840692; PMCID: PMC7485555.