

FETAL İNVAZİV İŞLEMLER

Mesut ÖNAL¹

GİRİŞ

Gebeliklerin yaklaşık %2-3 'de major konjenital anomaliler görülmektedir. Tüm gebelikler düşünüldüğünde, bu yüksek bir orandır. Bu nedenle prenatal tanı yöntemleri önem kazanmaktadır. Gebelikte fetüse ait yapısal ve fonksiyonel anomalilerin tanınabilmesi prenatal tanı yöntemleri ile mümkün olabilmektedir. Prenatal tanı ile özellikle risk taşıyan gebeliklerde aileye fetüsün durumu ile ilgili gerekli genetik danışmanlık ve bilgilendirme yapılabilmekte, doğum veya gebelik terminasyonları uygun şekilde planlanabilmektedir.. Prenatal tanı yöntemleri invaziv ve non-invaziv olmak üzere iki grupta toplanır. Çoğunlukla invaziv yöntemler kullanılmaktadır. Amniyosentez, kordosentez, koryon villus örnekleme ve daha nadir olarak kullanılan fetal doku biyopsisi invaziv tanı yöntemleri arasında bulunmaktadır. Tüm invaziv girişimler fetüs ve anne için belirli oranlarda fetal ve maternal yaralanma ve ölüm riskleri taşır. Bu nedenle işlemin doğru endikasyonlarla uygulanması ve aileye işlem öncesi doğru bilgilendirmenin yapılması oldukça önemlidir. Aileye tanısal girişimin ne olduğu, amaçları ve olasılık dahilindeki komplikasyonları anlaşılabilir bir dille anlatılmalı ve onayı alınmalıdır. Ayrıca tüm invaziv girişim-

lerin fetö-maternal kanamaya yol açma riskleri nedeni ile işlem öncesi RhD uygunsuzluğu olan gebelerde anti-D profilaksisi uygulanmalıdır.

Son dönemlerde ultrasonografinin yaygınlaşp tanı düzeyinin artması, maternal kanda serbest fetal DNA taraması,fetal anemi için orta serabral arter doppleri bakılması gibi durumlar invaziv tanı yöntemlerine olan ihtiyacı azaltmaktadır. Maternal kanda serbest fetal DNA taraması Down sendromu için %99 oranında duyarlılığa sahiptir(1). Fakat pozitif çıkan olguların invaziv işlemlerle de doğrulanması gerekmektedir. Bu nedenle invazim tanı testleri önemini korumaktadır.

KORYON VİLLUS
ÖRNEKLEMESİ(CVS)

Koryon villus örnekleme gebeliğin ilk üç aylık dönemin de yapılan invaziv tanı testidir. Genellikle gebeliğin 10 ile 13. haftalarında uygulanmaktadır.10 hafta öncesinde yapılan uygulamalar hem tanı başarısızlığı hemde artmış ekstremit ve oromandibular anomali riskindeki artış nedeniyle önerilmemektedir.

Endikasyonlar

- ◆ Gebelikte anne yaşının 35 ve üzeri olması.

¹ Dr. Öğr. Üyesi Mesut ÖNAL, OMÜ Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD. mansuat@hotmail.com



FETOSKOPI

Fetoskopi fetusu endoskopik olarak değerlendirme yöntemidir. Gebelik kaybı %4-8 oranında değişmektedir. Genellikle fetal cerrahiler ve fetal deri biyopsisi için kullanılır. Bir diğer kullanıma endikasyonu da ikizden ikize tranfüzyon sendromu için yapılan fetoskopik lazer koagülasyonu işlemi ve bir fetusta ağır anomali varlığında, anormalili bebeğin kordon oklüzyonu için kullanılır. Bu alan gelişmeye açık bir alan olup komplikasyon oranlarının yüksek olması kısıtlayıcı olarak durmaktadır.

Fetal cerrahi ise laparotomi ile batına girilip uterus insizyonu sonrası veya endoskopik olarak yapılan bir işlemdir. Açık nöral tüp defekti onarımında kullanılan olgular vardır. Yüksek komplikasyon oranları nedeniyle çok az merkezde uygulanabilmektedir.

Fetal invaziv girişimler günümüzde bu alandaki ilerlemeler ile preimplantasyon genetik inceleme ve anne kanında serbest fetal hücre tayini gibi non invaziv tanı güvenilirliğinde ki artış paralellik göstermektedir. Non invazim tanı oranındaki artışlar invaziv işlemlere olan gereksinimleri azaltsa da önemini korumaya devam etmektedir.

BİLİNMESİ GEREKEN ÖNEMLİ NOKTALAR

1. Konjenital adrenal hiperplazi tanılı gebelerde prenatal maternal **deksametazon** tedavisinin maksimum etki göstermesi için, tedavi gebeliğin 4-5 haftasında başlamalı ve tedavi başlangıcı 9.gebelik haftasını geçmemelidir.
2. Aşkar hipertiroidizm tanısı alan gebeler antitiroid ilaçlar (tiyoamidler) ile tedavi edilmelidir.
3. Bu antitiroid ilaçlar; **propiltiyoürasil** ve **metimazoldür**. Propiltiyoürasil genellikle ilk trimesterde hipertiroidizmin kontrolü için kullanılır. İlk trimesterden sonra, metimazol veya propiltiyoürasil hipertiroidizmin tedavisi için kullanılabilir.
4. Fetal sinüs taşikardilerinde etiyolojik nedenler arasında **maternal ateş**, enfeksiyon, beta-mimetik ilaç kullanımı ve fetal stres yer almaktadır. Supraventriküler taşikardi, fetal taşikardi-lerin en sık nedenidir. İlk seçenek ilaç **digoksindir**.
5. Ultrasonografik ölçülen fetal orta serebral arter pik sistolik hızının **MCA-PSV ≥ 1.5 MoM** üzerine çıktığında fetüste orta-şiddetli anemiden şüphelenilmelidir. **%30'un** altındaki hema-tokrit değeri fetal transfüzyon için eşik değer olarak kullanılabilir. **RhD alloimmünizasyon** intrauterin transfüzyon için en sık endikasyondur.
6. İkizden-ikize transfüzyon sendromu (TTTS), **monokoryonik-diamniyotik ikiz gebeliklerde** %10-15 sıklıkta görülür ve tedavi edilmediği takdirde fetal mortalite %80-90 civarındadır.
7. **Fetoskopik lazer koagülasyon**, 16-26. gebelik haftaları arasında, **Quintero evre 2-4 TTTS** olgularda tercih edilmektedir.
8. Fetal alt üriner sistem obstrüksiyonunun en sık nedeni **posterior üretral valv (PUV)**'dir.
9. Açık fetal cerrahinin en sık endikasyonu **meningomyoleseldir**.
10. **Sakrokoksigeal teratom** yenidoğanlarda en sık görülen neoplazidir. Polihidramnion eşlik eder.
11. **Koryoanjioma** en sık gözlenen nontrofoblastik plasental tümördür.
12. EXIT prosedürü için **laringeal atrezi** gibi konjenital hava yolu obstrüksiyonları, **geniş kafa ve boyun tümörleri** ve diğer entübasyonun zor olduğu üst hava yolu problemleri (**mikrognati**) başlıca endikasyonlardır.
13. endikasyonlardır.

**KAYNAKLAR**

1. Cell-free DNA screening for fetal aneuploidy. Committee Opinion No. 640. American College of Obstetricians and Gynecologists. *Obstet Gynecol* 2015;126(3):e31-7.
2. Simpson JL. Invasive procedures for prenatal diagnosis: Any future left? *Best Practice Researche Obstetrics Gynaecology* 2012;26:625-238.
3. Vander berg C,Obstal DV,Knook JP,Galjaard RJ. (Potential) false-negative diagnoses in chorionic villi and a review of the literature. *Prenatal Diagnosis* 2006;26:401-408.
4. Caughey AB,Hopkins LM, Norton ME. Chorionic villus sampling compared with amniocentesis and the difference in the rate of pregnancy loss. *Obstetrics Gynecology* 2006;108:612-616.
5. Alfirevic Z, Muzejinovic F, Sundberg K. Amniocentesis and chorionic villus sampling for prenatal diagnosis. *Cochrane Library* 2017 (doi:org/10.1002/14651858).
6. Shahbazian N,Barati M, Arian P, Saadati N. Comparison of Complications of Chorionic Villus Sampling and Amniocentesis.*Int J Fertil Steril* 2012;4:241-244.
7. Boehm FH, Salyer SL, Reed GW .American journal of obstetrics and gynecology 2003;168:1767-1777.
8. Evans MI, Wapner RJ. Invasive Prenatal Diagnostic Procedures 2005.(doi:org/10.1053/j.septemer2005)
9. Van Der Pol J.G, Wolf H, Boor K. Jejunal atresia related to the use of methylene blue in genetic amniocentesis in twins. *An international journal of obstetrics and gynecology*.1992;99:141-143.
10. Corrado F, Cannata ML, La Galia T ve ark(et al). Pregnancy outcome following mid-trimester amniocentesis. *Journal of Obstetrics and Gynaecology* 2012;32:119-117.
11. Cahill AG, George A, Macones MD ve ark (et al). Pregnancy loss rate after mid-trimester amniocentesis in twin pregnancies. *American Journal of Obstetrics and Gynecology* 2009;200:257-257.
12. Harper LM, Cahill AG, Kylie S ve ark (et al). Effect of Maternal Obesity on the Risk of Fetal Loss After Amniocentesis and Chorionic Villus Sampling. *Obstetrics & Gynecology* 2012;119:745-751.
13. Wenstrom KD, Andrews WW, Bowles NE ve ark (et al). Intrauterine viral infection at the time of second trimester genetic amniocentesis. *Obstetrics & Gynecology* 1998;92:420-424.
14. Shulman LP, Elias S, Phillips OP, Grevengood C, Dungan JS, Simpson JL. Amniocentesis performed at 14 weeks' gestation or earlier: comparison with first-trimester transabdominal chorionic villus sampling. *Europe PMC* 1994;83:543-548.
15. Simpson JL. Invasive procedures for prenatal diagnosis: Any future left? *Best Practice Researche Obstetrics Gynaecology* 2012;26:625-638.
16. Uptodate,www.uptodate.com Ghidini A Fetal blood sampling 2012 .
17. Uptodate,www.uptodate.com Ghidini A Fetal blood sampling 2012