

### Tarama Testleri

Prenatal tanı, kalıtsal geçiş gösteren hastalıkların moleküler, biyokimyasal yöntemlerle tanınmasına olanak sağlamakta ayrıca mümkünse doğum öncesi tedavisine ve doğum sonrası gerekli tedbirlerin alınmasına, tedavinin planlanmasına ve gebeliğin gerekirse yasal süre içinde sonlandırılmasına olanak sağlamaktadır.

ACOG tüm kadınlara erken gebelikte anöploidi taraması önermektedir. Ayrıca ACOG tüm kadınlar için anne yaşından bağımsız olarak erken gebelikte tarama yerine invaziv tanısal testleri önermektedir<sup>(1)</sup>.

Birden fazla tarama testi bulunmaktadır ve en uygun olan tarama testi seçilmelidir. Tarama testi için en yaygın kullanılan yöntem ultrasonografi belirteçleri dahil edilse de edilmese de maternal serum belirteçlerinin kullanılmasıdır<sup>(2)</sup>.

### İlk trimester kombine testi

Gebeliğin 11 ve 14 haftaları arasında yapılmaktadır. Ultrasonografide nukal translusensi (NT) ve anoploidi ile ilişkili biyokimyasal markerların birleştirilmesi ile yapılmaktadır. Down sendromunun daha erken tanınması gereken durumlarda öncelikli olarak tercih edilmelidir. Fakat AFP ölçümünü içermemesi sebebiyle 2. trimesterde mutlaka nöral tüp defekti açısından ultrasonografi ile inceleme yapılmalıdır.

### Birinci ve ikinci trimester tarama testleri

Bu test hem birinci hem de ikinci trimesterde down sendromu biyokimyasal belirteçlerini NT ile birlikte içermektedir. Bu testin avantajı AFP değerini de kapsıyor olması ve nöral tüp defekti açısından da bilgi veriyor olmasıdır. Entegre test 3'e ayrılmaktadır:

<sup>1</sup> Uzman Doktor, Kars Harakani Devlet Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Email:ulku1ayse@gmail.com

## KAYNAKLAR

1. Carlson LM, Vora NL. Prenatal diagnosis: screening and diagnostic tools. *Obstet Gynecol* 2016;127:E123.
2. Palomaki GE, Knight GJ, Ashwood ER, et al. Screening for down syndrome in the United States: results of surveys in 2011 and 2012. *Arch Pathol Lab Med* 2013; 137: 921.
3. Wald NJ, Rodeck C, Hackshaw AK. First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of the Serum, Urine and Ultrasound Screening Study (SURUSS) *J Med Screen* 2003; 10:56-104.
4. Odibo AO, Stamilio DM, Nelson DB, et al. A cost-effectiveness analysis of prenatal screening strategies for Down syndrome. *Obstet Gynecol* 2005; 106: 562.
5. Craig WY, Haddow JE, Palomaki GE, et al. Identifying Smith–Lemli–Opitz syndrome in conjunction with prenatal screening for Down syndrome. *Prenat Diagn* 2007; 27: 409.
6. Craig WY, Haddow JE, Palomaki GE, et al. Identifying Smith–Lemli–Opitz syndrome in conjunction with prenatal screening for Down syndrome *Prenat Diagn* 2006; 26: 842.
7. Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, et al. Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy. *N Engl J Med* 2015; 372: 1589.
8. LM Carlson, NL Vora - Prenatal Diagnosis Screening and Diagnostic Tools *ObstetGynecol* 2016; 127: E123.
9. AJ Sehnert, B Rhee, D Comstock, Optimal detection of fetal chromosomal abnormalities by assively parallel DNA sequencing of cell-free fetal DNA from maternal blood *Clinical Chemistry* 2011;57:7 1042–1049.
10. Z Alfirevic, K Navaratnam. Amniocentesis and chorionic villus sampling for prenatal diagnosis *Cochrane Database of Systematic Reviews*.
11. Chandler N, Best S, Hayward J., Rapid prenatal diagnosis using targeted exome sequencing: a cohort study to assess feasibility and potential impact on prenatal counseling and pregnancy management *Genetics in Medicine* 2018; (20), 1430–1437.
12. Bianchi DW, Parker RL, Wentworth J, vd. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *N Engl J Med* 2014; 370: 799.
13. Palomaki GE, Kloza EM, O'Brien BM, The clinical utility of DNA-based screening for fetal aneuploidy by primary obstetrical care providers in the general pregnancy population. *Genet Med* 2017;(19): 778–786.
14. Levhalar KB, Crissman BG, Feist CD, et al. Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome: recommendations of the national society of genetic counselors. *J GenetCouns* 2011; 20: 432.
15. Winn P, Acharya K, Peterson E, Leuthner S. Prenatal counseling and parental decision-making following a fetal diagnosis of trisomy 13 or 18. *J Perinatol* 2018; 38: 788.
16. Rausch DN, Lambert-Messerlian GM, Canick JA. Participation in maternal serum screening following screen positive results in a previous pregnancy. *J MedScreen* 2000; 7:4-6.
17. Canick JA, Knight GJ, Palomaki GE, et al. Clinical application of inhibin a measurement: prenatal serum screening for Down syndrome. *Br J ObstetGynaecol* 1988; 95: 330.