

Bölüm 8

Fetal Anöplöidi Taraması



Bulut VARLI¹
Pınar ÖZCAN²

Giriş

Diploid kromozom sayısında artış veya eksilme olması durumuna anöplöidi adı verilir. Kromozom sayısında artış olması durumu trizomilere yol açarken, eksilme olması durumunda ise monozomilerle karşılaşılır. Fetal anöplöidi insidansı her ne kadar yaş ile artıyor olsa da her yaştaki kadını etkileyebilir ve ırk ve etnik kökenden bağımsızdır. Klinik olarak fetal anöplöidi taraması yaklaşık olarak 30 yıldır yapılabilmektedir. Bu süre içerisinde, anöplöid fetüslerin saptanma ve kromozomal anormalliklerin belirlenme oranında dramatik iyileşme oldu.

Kromozomal anormallikler canlı doğum, fetal ölüm ve gebelik terminasyonları dahil tüm doğumların %0.4 (1/250)'ünü etkilemektedir [1]. Trizomi 21, vakaların %50'den fazlasını oluştururken, trizomi 18 %15 ve trizomi 13 %5 sıklıkta görülür. Geride kalan grubun %12'sini ise 45, X ve 47, XXX, XXY ve XYY gibi seks kromozom anormallikleri oluşturmaktadır. Geride kalan %18'lik kısım ise mozaikizm, yapısal değişiklikler veya maternal serum taramasıyla günümüzde saptanamayan kromozomal anormalliklerden oluşmaktadır.

Trizomi 21 ile doğan bireyler uzun süre hayatta kaldığından ve diğer trizomilerden daha sık görüldüğünden, anöplöidi tarama programlarının odak noktasını trizomi 21'in saptanması oluşturmaktadır. Trizomi 21, her ne kadar 500 gebelikten birini etkiliyor olsa da fetal kayıplar ve gebelik terminasyonları da hesaba katıldığında canlı doğum prevalansı 1/740 olmaktadır [2]. Trizomi 18 ile

¹ Op. Dr. Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, bulutvarli@gmail.com

² Doç. Dr. Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, drpinarozcan@hotmail.com



Kaynaklar

1. Wellesley D, Dolk H, Boyd PA, Greenlees R, Haeusler M, Nelen V, et al. Rare chromosome abnormalities, prevalence and prenatal diagnosis rates from population-based congenital anomaly registers in Europe. *Eur J Hum Genet* 2012; 20:521–6.
2. Loane M, Morris JK, Addor M, Arriola L, Budd J, Doray B, et al. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. *Eur J Hum Genet* 2013; 21:27–33.
3. Haddow JE, Palomaki GE, Knight GJ, Cunningham GC, Lustig LS, Boyd PA. Reducing the need for amniocentesis in women 35 years of age or older with serum markers for screening. *N Engl J Med* 1994; 330:1114–8.
4. Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, Laurent LC, Ranzini AC, Brar H, et al. Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy. *N Engl J Med* 2015; 372:1589–97.
5. Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM) Publications Committee. #36: Prenatal aneuploidy screening using cellfree DNA. *Am J Obstet Gynecol* 2015; 212:711–6.
6. Ashoor G, Syngelaki A, Poon LC, Rezende JC, Nicolaides KH. Fetal fraction in maternal plasma cell-free fetal DNA at 11–13 weeks' gestation: relation to maternal and fetal characteristics. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013; 41:26–32.
7. Wald NS, Cuckle HS, Brock JH, Peto R, Polano PE, Woodford FP. Maternal serum AFP measurement in antenatal screening for anencephaly and spina bifida in early pregnancy. Report of the First U.K. Collaborative Study on AFP in relation to neural tube defects. *Lancet* 1977; 1:1323–32.
8. Antenatal diagnosis: amniocentesis. NIH consensus development conferences. *Clin Pediatr (Phila)* 1979; 18:454–62. Available at: <https://consensus.nih.gov/1979AntenatalDx012html.htm>. Retrieved May 19, 2016.
9. Merkatz IR, Nitowsky HM, Macri JN, Johnson WE. An association between low maternal serum alpha-fetoprotein and fetal chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol* 1984; 148:886–94.
10. Canick JA, Knight GJ, Palomaki GE, Haddow JE, Cuckle HS, Wald NJ. Low second trimester maternal serum unconjugated oestriol in pregnancies with Down's syndrome. *Br J Obstet Gynaecol* 1988; 95:330–3.
11. Palomaki GE, Haddow GE, Knight GC, Wald NJ, Kennard A, Canick JA, et al. Risk-based prenatal screening for trisomy 18 using alpha-fetoprotein, unconjugated oestriol, and human chorionic gonadotropic. *Prenat Diagn* 1995; 15:713–23.
12. Reddy UM, Abuhamad AZ, Levine D, Saade GR; Fetal Imaging Workshop Invited Participants. Fetal imaging: executive summary of a joint Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development, Society for MaternalFetal Medicine, American Institute of Ultrasound in Medicine, American College of Obstetricians and Gynecologists, American College of Radiology, Society for Pediatric Radiology, and Society of Radiologists in Ultrasound Fetal Imaging workshop. *Obstet Gynecol* 2014; 123:1070–82.
13. Malone FD, Ball RH, Nyberg DA Comstock CH, Saade GR, Berkowitz RL, et al. First-trimester septated cystic hygroma: prevalence, natural history, and pediatric outcome. *Obstet Gynecol* 2005; 106:288–94.
14. Wald NJ, Densem JW, George L, Muttukrishna S, Knight PG. Prenatal screening for Down's syndrome using inhibin-A as a serum marker. *Prenat Diagn* 1996; 16:143–53.
15. Baer RJ, Flessel MC, Jellife-Pawlowski LL, Goldman S, Hudgins L, Hull AD, et al. Detection rates for aneuploidy by first-trimester and sequential screening. *Obstet Gynecol* 2015; 126:753–9.



ANTENATAL BAKIM

16. Gil MM, Quezada MS, Revello R, Akolekar R, Nicolaides KH. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 45:249–66.
17. Curnow KJ, Wilkins-Haug L, Ryan A, Kirkizlar E, Stosic M, Hall MP, et al. Detection of triploid, molar, and vanishing twin pregnancies by single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal test. *Am J Obstet Gynecol* 2015; 212:79. e1–9. 45.
18. Grati FR, Malvestiti F, Ferreira JC, Bajaj K, Gaetani E, Agrati C, et al. Fetoplacental mosaicism: potential implications for false-positive and false negative non-invasive prenatal screening results. *Genet Med* 2014; 16:620–4.
19. Bianchi DW, Chudova D, Sehnert AJ, Bhatt S, Murray K, Prosen TL, et al. Noninvasive prenatal testing and incidental detection of occult maternal malignancies. *JAMA* 2015; 314:162–9.
20. Bianchi DW, Parker RL, Wentworth J, Madankumar R, Saffer C, Das AF, et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *N Engl J Med* 2014; 370:799–808.
21. Norton ME, Jelliffe-Pawlowski LL, Currier RJ. Chromosome abnormalities detected by current prenatal screening and noninvasive prenatal testing. *Obstet Gynecol* 2014;124: 979–86.
22. Reddy UM, Abuhamad AZ, Levine D, Saade GR; Fetal Imaging Workshop Invited Participants. Fetal imaging: executive summary of a joint Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development, Society for MaternalFetal Medicine, American Institute of Ultrasound in Medicine, American College of Obstetricians and Gynecologists, American College of Radiology, Society for Pediatric Radiology, and Society of Radiologists in Ultrasound Fetal Imaging workshop. *Obstet Gynecol* 2014; 123:1070–82.