

Bölüm 21

Prenatal Tanısal Genetik Testler



Taha TAKMAZ¹

Giriş

Fetus veya embriyodaki hastalıkların doğum öncesi dönemde tespit edilmesi ve risk taşıyan gebeliklerde intrauterin tanı konulması prenatal tanı olarak adlandırılır. Prenatal tanı aynı zamanda hastalığın varsa doğum öncesi tedavisine ve doğum sonrası gerekli önlemlerin alınmasına, tedavi planlanmasına olanak vermektedir. Bu yöntemler ile tanısı konulan bazı hastalıklar için yasal çerçeveler dahilinde ailenin isteği doğrultusunda gebeliklerin sonlandırılması da mümkün olabilmektedir.

Konjenital hastalıklar halen tüm dünyada tıbbi, sosyal ve ekonomik yönden önemli bir problemdir. Günümüzdeki biyokimyasal, sitogenetik yöntemlerdeki hızlı gelişmeler, ultrasonografi (USG) teknolojisindeki gelişmeler sonucunda, ilk trimester tarama testleri ve ikinci trimester tarama testlerinin kullanımının artması ile prenatal tanı testleri ile fetal kromozomal anomalinin tanısı mümkün hale gelmiştir [1]. Bu testlerin endikasyonlarının başında karyotipleme gelmektedir ve gebeliklerin yaklaşık %5-10'unda bu amaçla invazif girişim önerilmektedir. ayrıca ailede tek gen veya metabolik hastalık öyküsü, fetal enfeksiyon şüphesi ve Rh izoimmunizasyonu gibi fetal hematolojik hastalıklar diğer endikasyonları oluşturmaktadır.

Anöploidi riski artmış fetüslerin prenatal tanısı için kullanılan altın standart yöntemler koryon villus biyopsisi (KVÖ), amniosentez (AS) ve fetal kan örneklemesidir (Kordosentez).

¹ Op. Dr. Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, thtkmz@hotmail.com



Kaynaklar

1. Beksaç MS. Fetal Tıp; Prenetal Tanı. Ankara, Medical Network, 1996:29-38.
2. American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No:88 Invasive Prenatal Testing for Aneuploidy. *Obstet Gynecol*, 2007;110:1459-67.
3. Milunsky A. The prenatal diagnosis of neural tube and other congenital defects. *Genetic Disorders and the Fetus*. New York: Plenum, 1986.
4. Isada NB, Koppitch FC III, Johnson MP, Evans MI. Does the color of amniotic fluid still matter? *Fetal Diagn Ther*, 1990;5:165-7.
5. American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Practice Bulletins—Obstetrics, Committee on Genetics, Society for Maternal–Fetal Medicine. Practice Bulletin No.162: Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders. *Obstet Gynecol*, 2016;127:e108.
6. Agarwal K, Alfrevc Z. Pregnancy loss after chorionic villus sampling and genetic amniocentesis in twin pregnancies: a systematic review. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2012;40:128-34.
7. Chueh JT, Goldberg JD, Wohlferd MM, Golbus MS. Comparison of transcervical and transabdominal chorionic villus sampling loss rates in nine thousand cases from a single center. *Am J Obstet Gynecol*, 1995;173:1277-82.
8. Alfirevic Z, Navaratnam K, Mujezinovic F. Amniocentesis and chorionic villus sampling for prenatal diagnos *Cochrane Database Syst Rev*, 2017;9:CD003252.
9. Mujezinovic F, Alfirevic Z. Procedure-related complications of amniocentesis and chorionic villous sampling: a systematic review. *Obstet Gynecol*, 2007;110:687-94.
10. Smidt-Jensen S, Permin M, Philip J, Lundsteen C, Zachary JM, Fowler SE et al. Randomised comparison of amniocentesis and transabdominal and transcervical chorionic villus sampling. *Lancet*, 1992;340:1237-44.
11. Orlandi F, Damiani G, Jakil C, Lauricella S, Bertolino O, Maggio A. The risks of early cordocentesis (1221 weeks): Analysis of 500 procedures. *Prenat Diagn*, 1990;10:425-8.
12. Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM), Berry SM, Stone J, Norton ME, Johnson D, Berghella V. Fetal blood sampling. *Am J Obstet Gynecol*, 2013;209:170-80.
13. Tongsong T, Wanaprak C, Pyamongkol W, Sirichotiyakul S, Tongprasert F, Srisupundit K et al. Second-trimester cordocentesis and the risk of small for gestational age and preterm birth. *Obstet Gynecol*, 2014;124:919-25.
14. Golbus MS, for the International Fetoscopy Group: Special report: The status of fetoscopy and fetal tissue sampling. *Prenat Diagn*, 1984;4:79.