

LaDR Ihr Labor
vor Ort

Hasta bilgi broşürü

Gebelikte erken tanı: Genetik hastalıklarda risk değerlendirmesi



Serbest seçim için kapsamlı bilgilendirme

Çoğu ebeveynler, henüz çocukları doğmadan önce doktor tarafından her şeyin yolunda olup olmadığına dair güvenli bilgi almak isterler. Modern tanı prosedürleri sayesinde çocukta meydana gelebilecek olası genetik bozuklukları önceden tahmin etmek mümkün. Doktorunuz ile görüşün. Hangi muayeneleri yaptırmak istediğiniz konusunda seçim yapabilmemiz için, kapsamlı bir bilgilendirme çok önemlidir. Bazı ön bilgiler şimdiden size yardımcı olabilir.

Risk faktörleri

Kromozomal bozukluklarda yaş ve aile öyküsü büyük rol oynar.

Yaş

Ebeveynlerin yaşı artıkça, kromozom bozuklukları riski artar. En çok bilinen kromozom bozukluğu Down Sendromu olarak da adlandırılan Trisomy 21'dir. 35 yaşındaki bir kadının Trisomy 21 olarak adlandırılan kromozom bozukluğu olan bir çocuk doğurma riski 1:350'dir. Bunun anlamı şudur: 35 yaşından sonra gebe kalan 350 kadından biri Down Sendromlu bir çocuk dünyaya getiriyor. Ancak bu çocukların bir kısmı 12. gebelik haftasından sonra ölüyor, böylece Trisomy 21 olasılığı 13. gebelik haftasında 1:350'den daha yüksektir. Diğer kromozomal

anormallikler arasında Trisomy 18 (Edwards Sendromu) ve Trisomy 13 (Patau Sendromu), sayılabilir, ancak etkilenen çok az sayıda çocuk sağ olarak dünyaya gelir.

Kalıtımsal yatkınlık

Diğer risk faktörleri arasında nöral tüp defektleri veya ailede Down Sendromlu bir bireyin olması, yakın akrabalarda hidrosefal olarak adlandırılan kafa tasının su toplaması, önceki çocuklarda anormalliklerin görülmesi, düşük ve ölü doğum sayılabilir.

Durumunuza açıklık getirilmesini mi istiyorsunuz?

Bu durumda iki laboratuvar testi mevcuttur: ilk trimester taraması ve non-invazif prenatal testi. Bu tetkikler sayesinde doktorunuz size olası risk ve sonuçları hakkında daha iyi ve kesin bilgi sağlayabilir.

İlk trimester taraması

11.-14. gebelik haftası

Maternal kan serumunda bulunan iki madde, PAPP-A ve serbest β -HCG, laboratuvarda test edilmektedir. Doktor ayrıca ultrason ile çocuğun ense saydamlığını ölçer. Elde edilen sonuçların kombinasyonu çocukta Trisomy 21, 18 veya 13 olma olasılığı hakkında bilgi verir. Eğer sonuçlar bazı sınır değerlerin üzerinde ise, doktorunuz, daha ayrıntılı bilgi verebilmek için başka tetkikler isteyebilir.

Non-invazif prenatal testi

10. gebelik haftasından itibaren yapılabilir

Belirli bir genetik risk mevcut ise veya ultrason veya kan tetkikleri şüpheli ise, non-invazif prenatal testi (NIPT) faydalı olabilir. LADR Laboratuvarlarında, Martinsried'deki Zentrum für Humangenetik und Laboratoriumsdiagnostik (İnsan Genetiği ve Laboratuvar Teşhis Merkezi - MVZ) Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen iş birliği ile sözü edilen prenatalis testi yapılır. Bu yeni nesil test ile pediatrik genom, Trisomy 13, 18 ve 21 açısından incelenir. Bunun için damardan alınan normal bir kan örneği yeterli olur, çünkü annenin kanında çocuğun serbest genetik materyali bulunur. Bu test 10. gebelik haftasından itibaren yapılabilir. Sonuç 7 iş günü içinden hazır olur. Bu test oldukça kesin sonuçlar verir ve risk değerlendirmesini tamamlar.



Bu laboratuvar testleri sayesinde doktorunuz size mevcut risk ve sonuçları hakkında iyi bir bilgilendirme sağlayabilir.



Ultrason ile ense saydamlığı ölçümü



İleri kromozom tetkikleri

Kromozomların incelenmesi için daha başka ve masraflı tetkikler sadece ilk trimester taramasındaki risk değerleriniz çok yüksekse gerekli görülür. Böyle bir durumda plasenta doku incelemesi (koryon villus biopsisi), amniyotik sıvı

muayenesi (amniyosentez) veya göbek kordonu delinmesi yapılabilir. Ancak bu yöntemlerle tetkik malzemesinin çıkarılması tamamen risksiz değildir.

Üstteki resim:
Amniyotik sıvı alımı

Bireysel sađlık hizmetleri

Kromozom sapmaları için risk deđerlendirmesine iliřkin arařtırmalar, hamilelikte yapılan rutin kontrollerin bir parçası deđildir. Yasal sađlık sigortasından yararlanan bir kiři olarak bu tetkikleri bireysel sađlık hizmeti (IGeL) kapsamında yaptırabilirsiniz. Bu masraflar size özel olarak fatura edilir.

Doktorunuzun tıbbi aıdan gerek gormesi durumunda, yasal sađlık sigortası bazı durumlarda masrafların tamamını veya bir kısmını karřılar. Laboratuvar sonularını doktorunuza gonderiyoruz.

Doktorunuzdan istenen tetkiklerin masrafları konusunda bilgi isteyin ve sađlık sigortanızın hangi masrafları karřıladığını ogrenin.

Sađlık ile ilgili bir ok konuda hasta bilgilendirmesi için:

www.LADR.de/patienteninformation

**Informationen zu den regionalen Facharztlaboren im deutschlandweiten
LADR Laborverbund Dr. Kramer & Kollegen unter www.LADR.de**

LADR Der Laborverbund Dr. Kramer & Kollegen GbR
Lauenburger Str. 67, 21502 Geesthacht, T: 04152 803-0, F: 04152 803-369, interesse@LADR.de

Diese GbR dient ausschlielich der Prsentation des LADR Laborverbundes unabhngiger LADR Einzelgesellschaften.



LADR