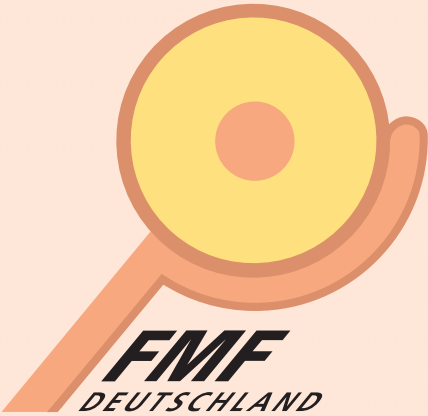


# *Prenatal Erken Teşhis*

*Erken Gebelikte Yeni  
Yöntemler*

## *11-14. Gebelik Haftasında Tarama*

Birinci Trimester Taraması  
kromozom bozuklukları ve/veya ceninin  
diğer hastalıklarının en erken dönemde  
risk tespitini yapar



# Sertifika Onaylı Uygulama

## 1. Önşartlar

Her ilk üç aylık taramadan önce gebenin Doktor/Hekim tarafın kişisel olarak bilgilendirilmesi ve gebenin onayının alınması gerekir. Burada önemli olan gebeliğin ilk üç aylık döneminde tarama yönteminin seçiminde ve olabilecek sorunlar doğrultusunda doğal düşük yüksekliği verilerinin elde edilmesidir. Taramadan önce kişilerin bilgilendirilmesinin sorumluluğu sadece onaylı jinekologların elindedir.

## 2. Ultrason marker

Sonografik parametreler ceninin kromozom bozukluğunu ilk olarak ikinci üç aylık dönemde gösterirken Ceninin (Fetus) Ense Transparans (ingilizcesi: nuchal translucency, kısaca NT) ölçümü ile 11. ve 12. gebelik haftasında aşırı duyarlı bir tarama markeri ile bu tespit henüz 11. – 14. haftada mümkündür. NT ölçümü her zaman kafatası tepesi ile kık (SSL) uzunluk ölçümü ile birlikte yapılmalıdır. Düşük bir NT değeri fizyolojik olarak görülmelidir. NT ölçüsünün artan çapı ile fetus veya ceninde anomali olasılık

değeri artar (Örneğin kromozom bozuklukları, kalp kusurları). NT nin aşırı düzeyde yükselmesi halinde, müşterek olarak spesifik bir uygulama için gebenin tekrar bilgilendirilmesi gereklidir. Trisomi 21 taşıyan fetusların yaklaşık üçte ikisi NT ölçüm yolu ile ve annenin yaşı göz önünde bulundurularak risk grubu olarak tespit edilebilir.

NT ayrıca kromozomsal olmayan diğer değişikliklerin örneğin kalp kusurları, hipoproteinemi, Lemf damarlarında hipoplasi veya iskelet anormallikleri hallerinin de belirlenmesinde önemli bir belirleyicidir. Bu nedenle NT ölçümü özellikle önem taşır.

Belirli bir kalite standardı oluşturmak amacı ile NT ölçümleri FMF–Almanya standartları doğrultusunda yapılmalıdır. Ayrıca NT ölçümlerinin de ötesinde gereken sonografik uygulamanın yerine getirilmesiyle sonografik olarak fark edilen diğer yapısal bozukluklara dikkat çekilmektedir. İlk üç aylık taramaya ilaveten gebe kadın 18. ve 22. gebelik haftalarında diğer bir ultrason (Organdiagnostik = Organ teşhisi) inceleme imkanı konusunda bilgilendirilmelidir.

### 3. Biyokimyasal Belirleyiciler

Biyokimyasal serum belirleyiciler (marker) olarak ceninin kromozom bozukluklarını ilk Trimenon kapsamında belirlemek için PAPP-A (Pregnancy-associated plasma protein A) (Gebeliğe bağılı plazma protein A) ve serbest -hCG en uygundur. Kan alımı için en uygun zaman dilimi 11.-13. gebelik haftasıdır. Bu zaman zarfı ayrıca kafatası tepesi ile kıkı arasındaki uzunluğun ölçümü yoluyla (SSL) gestation yaşı belirlenmesi için de uygundur. Bu veriler biyokimyasal ölçüm değerlerinin gebelik yaşına nispetle düzenlenmesine de imkan tanır.

Trisomie 21 gebeliklerinin yaklaşık üçte ikisi biyokimyasal belirleyiciler (markerler) ile annenin yaşı ile bağıntılı olarak risk grubu olarak tanına bilinir.

Serbest beta-hCG thermolabil olduğundan, tam kan örnekleri gönderilmemelidir. 25 C dereceden itibaren ayrıca ek bir soğutma uygulanmalıdır.

Biyokimyasal parametrelerin ölçümünde değerlendirilmiş bir analiz sistemi kullanılmalıdır. Günümüzde bu konuda B.R.A.H.M.S. AG nin Kryptor sistemi bu yüksek talepleri kesin biçimde ispatlayarak karşılayacak tek sistemdir. Bu nedenle laboratuvar referans sistemi olarak dikkate alınmalıdır.

### 4. Serum ve Ultrason parametrelerinin kombinasyonu

Şimdiye kadar yapılan araştırmalar PAPP-A ve serbest -hCG ile birlikte ilk üç aylık gebelik döneminde sonografik NT ölçümü ile kombine bir risk hesaplaması, Trisomi 21 halleri teşhis oranı olarak % 89 luk bir değer elde edilmiştir. Risk hesaplamaları sadece FMF-Almanya kuruluşunun algoritmasını kullanan lisanslı değerlendirme programları ile yapılabilir.



## 5. Taramadan sonra gebenin bilgilendirilmesi

İlk üç aylık taramadan sonra sonuçların gebeye duyurulması çok önemlidir. Bu bilgi verecek kişinin gebe ile diyalogunda ikna kabiliyetini gerekli kılar. Bilgilendirme FMF-ALMANYA kuruluşu tarafından sertifikalı jinekologların elindedir. Özel bir insan genetik bilgilendirmesi ise Genetikçiler tarafından yürütülür. 10.Gebelik haftası ve doğum zamanı arasında fetal Trimosomi 21 li gebeliklerin % 40 ından fazlası doğal düşük yaptıklarından onaylı yani sertifikalı risk bulgusu gebe için buna uygun bilgileri içermelidir.

### İlave:

*İnsan genetiği sonuçları bilgilendirmesinden sonra invazif bir önlem olarak 10.gebelik haftasının bitiminden sonra Chorion-zotteenbiopsi veya 14. gebelik haftasından itibaren Amniosentez ile birlikte hızlı parsiyel karyotipleme FISH (Floresan in situ hibridleme) yoluyla veya Karyotypisasyon veya PCR (Polimeraz Zincirleme reaksiyonu düşünülebilir.*

*Kromozom analizinde dikkat çeken bir NT neticesinde dikkat çekmeyen bir Karyotip bulunduğu, gebe kalınlaşmış NT hakkında başka nedenler konusunda uyarılmalıdır ve kadına ek ultrason araştırmaları önerilmelidir.*

*Serum AFP üzerinden sinir sistemi bozukluğu için risk spesifikasyonu bu erken evrede mümkün değildir ve daha sonra 15.gebelik haftasından itibaren yapılmalıdır.*

## 6. İlk üç aylık taramanın pratiğe uyarlanmasındaki şartlar

Kromozom değişiklikleri için risk tahmininde kalifiye bir NT ölçümü büyük önem taşıdığından, bu ancak FMF-Almanya tarafından onaylı bir ultrasoncu tarafından yapılmalıdır. Burada gerekli olan yüksek kapasiteli çözünümlü bir ultrason aleti ( $\geq 5\text{MHz}$ ) altında NT nin titiz bir şekilde ölçümüdür. NT değerlerini risk parametresi olarak gören merkezler ve yerleşik





jinekologlar kesin olarak FMF-Almanya kuruluşunun kurallarına uymalıdır. Her inceleme, muayene başlangıç şartı olarak FMF-Almanya kuruluşunun sertifikasına sahip olmalıdır. Biyokimyasal belirleyici marker ölçüm sonuçlarının yüksek kalitesi bu nedenle özellikle kalifiye ve onaylı laboratuvarlarca yürütülerek elde edilir.

Kalitenin sürekli kontrolü ve sertifikayla onayı FMF-Almanya kuruluşu üzerinden yapılır.

Tüm onaylı belgeli Laboratuvarlar risk hesaplamalarında sadece FMF-Almanya tarafından lisanslı hesaplama programlarını kullanmalıdırlar. Ayrıca onaylı laboratuvarlar harici dönüşüm deneyine katılmalıdırlar (Şu anda UK-NEQAS). Tüm sertifikalı laboratuvarlar risk değerlendirme sonuçlarını belirlenmiş bir bulgu değerleri ile sadece sertifikalı jinekologlara vermeyi taahhüt ederler. Ayrıca ilk üç aylık tarama çerçevesinde elde ettikleri verileri FMF-Almanya kuruluşuna iletmekle de yükümlüdürler.

Yukarıda adı geçen tüm önlemler gebenin lehine ilk üç aylık taramada örnek bir kalite standardı sunulmasına imkan verir.





## 7. Hizmetiçi eğitim ve geçiş süreleri

FMF-imkanları ile ilk üç aylık dönemde gebeleri ülke çapında geniş kapsamlı bakımı için yapılacak taramaları gerçekleştirmek için 31.12.2002 ye kadar sertifika programı içerisinde bulunan jinekologlara burada tanımlanan ilk üç aylık tarama konseptine katılma imkanı verilmiştir

1.Ocak 2003 tarihinden itibaren sadece sertifikalı jinekologlar işbirliği dahilinde uygun

laboratuvarlar tarafından onaylı bulgu raporu alabileceklerdir. Sadece sertifikasyon işlemi içerisinde bulunan meslektaşlarımız (örnek teorik FMF sertifika kursunu tamamlayanlar) geçiş döneminde (01.04.2002-31.12.2002) 31.12.2002 tarihine kadar uygun değerlendirme programı almışlardır. Bu tarihten itibaren sadece Almanca FMF belgelendirme işlemini tamamiyle tamamlamış olan meslektaşlarımız için bir uzatma gerçekleşmiştir.

FMF-Almanya'nın hedefi uzmanlaşmış ilk üç aylık gebelik

taramasının sertifikalı jinekologlar tarafından abuk ve geniř kapsamlı bir biimde gerekleřtirilmesidir. Aynı zamanda gebeler, hedefli bir medya alıřması ile bu tr kaliteli taramanın faydaları hakkında geniř kapsamlı bir biimde bilgilendirilmelidir.



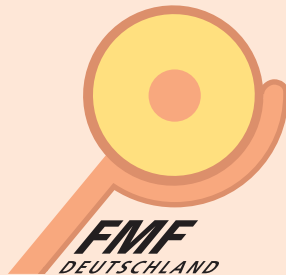
# FMF-ALMANYA

Jinekologlar, laboratuvar tıbbı hekimleri, genetik bilimciler ve uygulayıcı firmalardan oluşan farklı meslek dallarındaki gruplar 2002 de fetal kromozom bozuklukları ve gebeliğin ilk üç aylık devresindeki (İlk Trimester Taraması) diğer hastalıkların prenatal risk kesinleştirme imkanlarını dile getirmek için bir araya gelmişlerdir. Bu gruptan prenatal tıbbı geliştirmek amacı ile, kamu yararına bir dernek olarak mesleklerüstü açıdan kapsamlı Fetal Medicine Foundation (FMF)-Almanya kurulmuştur. Fetal Medicine Foundation Almanya üyeleri kendi kendilerine üstlendikleri bir yükümlenme ile Almanya'daki Birinci Trimester Taramalarını başlangıçtan itibaren mümkün olan en uygun standartta yapmayı amaçlamışlardır. Bu kesin bir bilimsel kalite kontrolü altında teşhis uygulamalarının belirli bir biçimde aynı kurallara göre değerlendirilmesini öngörür. Buraya katılan tüm kuruluşlar ve kişiler 1.Nisan 2002 tarihinden itibaren Birinci (ilk) Trimester Taramasının uygulaması esnasında kuralları saptanmış belirli bir deney kavramı oluşturma ve takip etme konusunda fikir birliğine varmışlardır. Genelde bu tür uygulamalarda hastalıkların prenatal teşhisinde ve

hastalık dispozisyonlarında Federal Almanya Hekimler Odasının Bilimsel Kurulu istekleri doğrultusunda hareket edilir.

Bu konuda Londra Fetal Medicine Foundation ve DEGUM Uluslararası değerlendirilen uygulamaları esas alma konusunda geniş bir fikir birliği bulunmaktadır. Müşterek hedef ise, bir FMF-Almanya/DEGUM sertifikalı ve buradan kontrol edilen İlk Trimester Taramasını kapsamlı bir biçimde ve mümkün olduğunca kısa sürede Almanya çapında da oluşturmaktır. Aynı şekilde Almanca konuşan ülkeler Avusturya ve İsviçre de ÖGUM ve SGUM ile işbirliği planlanmıştır. Bunun ötesinde prenatal teşhiste gelecekteki stratejilerinin değerlendirilmesi ele alınmıştır. Buna paralel olarak yayın organları ve kendi kendine yardım grupları ile sürekli iletişim kurularak bu vesileyle gebelere devamlı kontakt ve yardım amaçlanmıştır.

Kypros Nicolaidis tarafından temsil edilen FMF-Londra eğitim ve sertifika verme işlemini 2001 sonunda Prof. Dr. Eberhard Merz tarafından temsil edilen FMF-Almanya kuruluşuna vermiştir.



FMF-Deutschland  
Sekretariat Frau I. Künstler  
Krankenhaus Nordwest Frauenklinik  
Steinbacher Hohl 2-26 · D - 60488 Frankfurt/Main  
Telefon +49 (0) 160 - 96 76 77 78  
Fax +49 (0) 69 76 01 - 36 13  
[www.fmf-deutschland.info](http://www.fmf-deutschland.info)