

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 191

191 Antenatal tarama testleriyle rutin olarak taranması önerilen kromozomal anöploidiler aşağıdakilerden hangisinde birlikte verilmiştir?

- A) 11, 12, 13
- B) 13, 14, 21
- C) 17, 18, 21
- D) 18, 19, 21
- E) 13, 18, 21

Doğru Cevap:E

DERS NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

(Bu referanslar; soru kitabı Tüm Tus Soruları, Kamp notlarımız ya da non spesifik slaytlardan DEĞİL, sadece güncel ders notlarımızdan verilmiştir. Bu notları şubelerimizde kolayca edininip, referansları kontrol edebilirsiniz.)



TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ

373

Maternal Dolaşımdaki Serbest Fetal DNA (cell free DNA) ile Tarama (Noninvaziv Prenatal Test) (Ş-18)

- Maternal dolaşımdaki hücreden serbest halde bulunan fetal DNA'lar gerçek fetal hücrelerden ziyade **apoptotik plasental trofoblastlardan** salınmaktadır. 9-10. haftadan itibaren maternal dolaşımda tespit edilebilmektedir ve maternal plazmada %10 oranında bulunmaktadır. Ancak genellikle **10. gebelik haftasından sonra** kullanılması tercih edilmektedir. İntakt fetal hücrelerin aksine serbest fetal DNA maternal kanda **dakikalar içerisinde temizlenmektedir** ve iki saat içerisinde ölçülemez düzeylere inmektedir.
- **Bu testin klinik kullanım alanları;**
 - ☑ **Rh genotipinin belirlenmesi;** Rh uyumsuzluğu olan olgularda fetal Rh durumunun belirlenmesinde kullanılabilir.
 - ☑ **Fetal cinsiyetin belirlenmesi;** X'e bağlı geçiş gösteren hastalık riski olanlarda ve konjenital adrenal hiperplazi riski olan fetuslarda maternal steroid tedavisinin belirlenmesi için kullanılabilir.
 - ☑ Maternal dolaşımdaki fetal DNA ile çeşitli **tek gen hastalıklarının**

Klinik Bilimler 191. soru
Tusdata Kadın Hast ve Doğum Ders Notu 2. Fasikül Sayfa 373

- ☑ **Anoploidi taraması (Noninvaziv prenatal test=NİPT);** Yüksek riskli gebeliklerde gebeliğin 10. haftası gibi erken bir dönemde **trizomi 21, 18 ve 13 için tarama testi** olarak kullanılması önerilmektedir. Tanısal bir test olmayıp sonucun anormal olması durumunda **invaziv tanısal testlerle sonuç doğrulanmalıdır.** Tekil gebeliklerde Down sendromunu saptamadaki duyarlılığı çok yüksek olup %99 tespit oranı ve %0.5 yalancı pozitifliği bulunmaktadır. Fetal DNA fraksiyonu arttıkça testin güvenilirliği artar.

- Maternal dolaşımdaki DNA ile taramanın önerildiği trizomi riski yüksek olan hastalar;
 - Doğumda 35 yaş ve üstü olan kadınlar
 - Fetal anöploidi riskini arttıran ultrasonografik bulgu varlığı
 - Daha önceki gebeliklerinde trizomi 21, 18 veya 13 öyküsü
 - Ebeveynlerin birinde 21 veya 13. kromozomu içeren dengeli translokasyon varlığı
 - Anormal birinci veya ikinci trimester tarama test sonucunun olması
- Plasental mozaizm, anöploid ikiz eşinin erken haftalarda kaybedilmesi, maternal mozaizm veya maternal malignite durumunda sonuçlar fetal karyotipi yansıtmayabileceği unutulmamalıdır.

☑ **Çoğul gebeliklerde kullanılması önerilmemektedir.**

Gebelikteki Tarama Testlerinin Down Sendromu Tespitindeki Etkinlikleri

Testler	Belirteçler	Saptama oranı (%)
NT (11-14.hafta)	NT	64 - 70
I.Trimester tarama testi (11-14.hafta)	NT + PAPP-A + hCG	80 - 84
Dörtlü tarama testi (15-20.hafta)	MS-AFP + hCG + uE3 + İnhibin A	80 - 82
Entegre Test	I.Trimester testi + Dörtlü test	94 - 96
Cell-free DNA tarama testi		99

İLGİLİ NOTLAR

TUS için bir not yazacaksanız **aynen böyle yazmalısınız. Tane tane, sıralı...** Çünkü TUS aynen böyle soruyor da ondan...