

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

KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

İLGİLİ NOTLAR



TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ

141

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

- Maternal dolayımdaki hücreden serbest halde bulunan fetal DNA'lar gerçek fetal hücrelerden ziyade **apoptotik plasental trofoblastlardan** salınmaktadır. 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**

Klinik Bilimler 191. soru
Tusdata Kadın Hast ve Doğum Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 141

- ☑ **Anöploidi taraması (Noninvaziv prenatal test=NIPT);** 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 dolayımdaki 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.

Obstetrik ultrasonografi

Birinci Trimesterde Ultrasonografi

- Transvajinal ultrasonografi ile **gestasyonel kese** 5. haftada, **yolk kesesi** 5. haftanın ortasında, **embriyo ve kardiyak aktivite** ise 6. haftada görülebilir. 13 6/7 haftaya kadar gestasyonel yaşın saptanmasında en doğru sonuç embriyo/fetusun **baş-popo mesafesinin ölçümü** ile elde edilir.

Down Sendromunda Birinci Trimesterde Ultrasonografi İle Tespit Edilebilecek Bulgular

- NT artışı
- Nazal kemik hipo/aplazisi
- Frontomaksiller açıda genişleme
- Triküspit regürjitasyon
- Anormal duktus venozus kan akımı (ters a dalgasının izlenmesi)