



prænatal.de

Praenatal-Medizin
und Genetik

Prenatal tanı hakkında
bilgi

Prenatal tanı	4
Anne karnındaki bebekte hastalık nedenleri	6
Tarama yöntemleri	9
Erken organ tanısı	10
Risk taraması	11
Maternal kandan Trizomi taraması	16
Ultrason hassas tanısı (20 - 22 GBH)	17
Amniyon sıvısı ponksiyonu (15 + 0 GBH itibaren)	21
Koryon Villus örnekleme (11 + 0 GBH'dan itibaren)	25
Göbek bağı ponksiyonu (18 + 0 GBH itibaren)	27
Fetal hücrelerin incelenmesi ne kadar güvenlidir?	28
Bir ponksiyondan sonra nasıl davranırsınız?	30
Anomali bulgusunda ne olur?	31
Muayenehanemizdeki randevunuz	32

Sayın Hasta,

Kadın doğum hekiminiz size muhtelif doğum öncesi gebelik taramaları hakkında bilgi vermiştir. Belki henüz hangi taramaların sizin için gerekli olduğu hakkında karar vermediniz.

Hekimlerinizin işbirliği ortağı olarak size bu broşürde doğum öncesi tanı olanaklarının ve halen yürürlükte olan yasal hükümlerin özetini sunuyoruz.

Diğer bilgilere ulaşabileceğiniz yer:

praenatal.de

Prenatal Tanı

Prenatal (doğum öncesi) tanı, anne karnındaki bebeğin sağlık durumunu belirleyen tıbbi muayeneleri kapsar.

Uygulanacak yöntem seçimi şunlara bağlıdır:

- Gebelik haftanız (GBH)
- Özel sorun tanımında, örn. yaşınız, ailenizdeki hastalıklar, hastalık öykünüz, anomalinin görüldüğü ultrason bulguları

→ Bu taramaların hiçbirisi çocuğunuzun tamamen sağlıklı doğmasını garanti etmez.

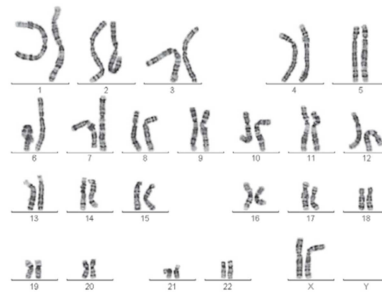
Genetik danışmanlık ne zaman gereklidir? Kadın doğum hekiminiz anne karnındaki bebek açısından risk oluşturabilecek hastalık öykünüzü veya ailenizdeki özel durumları bilir. Böyle bir durum varsa genetik danışmanlığa sevk edilirsiniz. Burada hastalık öykünüzü ve aile soy ağacınızın yardımıyla özel taramaların gerekli olup olmadığı görüşülür. Hekimleriniz size 11. ve 14. gebelik haftaları arasında yapılacak tarama öncesi genetik danışmanlık hakkında bilgi verir. Sizde veya ailenizde özel bir durum yoksa genetik danışmanlık sadece nadir durumlarda ek bilgiler sunacaktır. Planlanan amniyosentez ve plasenta taraması öncesi ise muayenenin kapsamını belirlemek açısından genetik danışmanlık gereklidir.

Anne karnındaki bebeğin hastalık nedenleri

Kromozom bozuklukları

Sağlıklı bir insan vücudunun her hücresinde 23'ü anneden, 23'ü babadan olmak üzere 46 kromozom bulunur. Bu nedenle her kromozom çift olarak mevcuttur. Ancak gen taşıyıcılarının sayısı veya yapısı değişmiş olabilir. Dağıtım hataları nedeniyle Bir kromozom iki yerine üç kez mevcut olabilir. Bu Trizomi olarak adlandırılır. En sık görüleni ise Down Sendromu olarak bilinen 21. kromozom Trizomi'sidir.

Cinsiyet kromozomlarının (X / Y kromozomları) sayısı da değişmiş olabilir. Kromozomların yapısındaki sapmalar da anne karnındaki bebeğin gelişimi üzerinde etkili olabilir. Her gebelikte bu tür tesadüfi kromozom bozuklukları için küçük bir risk mevcuttur.



Normal insan kromozomları

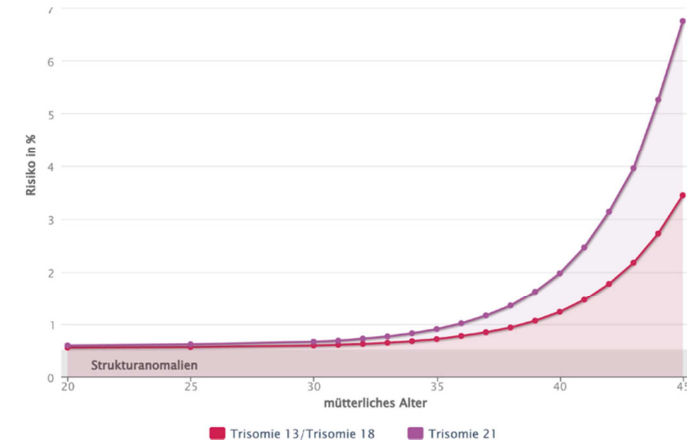
Trizomi 21 için yaş riski (12 haftalık gebelikte)

20 yıl	1 : 1068	36 yıl	1 : 196
25 yıl	1 : 946	38 yıl	1 : 117
30 yıl	1 : 626	40 yıl	1 : 68
32 yıl	1 : 461	42 yıl	1 : 38
34 yıl	1 : 312	44 yıl	1 : 21

Ayrıntılı bilgileri size prenatal.de sayfasında sunmaktayız

Ailenizin hastalık öyküsü ve kendi yaşam tarzınızın bunun üzerine etkisi yoktur. Bazı kromozom bozuklukları için risk yaş ile birlikte artar (Grafığe bakınız).

12. GBH'da kromozom bozukluklarının sıklığı



Kalıtsal Hastalıklar

Kalıtsal hastalıklar gen değişikliklerine dayanmaktadır. Bunlar yeni ortaya çıkmış veya genelde önceden teşhis edilmeden bir, daha sıklıkla her iki ebeveynde mevcut olabilir. Hem metabolik fonksiyonlar hem de fiziki yapı etkilenmiş olabilir.

Kalıtsal bir hastalığın doğumdan önce belirlenmesi ve bunun sonuçları ilk önce insan genetiği odaklı bir danışmanlık görüşmesi ile açıklığa kavuşturulmalıdır. Birçok hastalık artık doğum öncesi moleküler genetik yöntemleri ile teşhis edilebilmektedir.

Fetal organlarda anomaliler

Bu anomalilerin çoğu gebeliğin ikinci ve üçüncü ayında oluşur. En yaygın olanı böbrekler ve idrar yolları, kalp ve beyindir. Çoğu zaman bir neden tespit edilemez, nadir durumlarda bunun altında ilaç, radyasyon etkisi veya annedeki enfeksiyonlar gibi dış etkenler yatar. Organlardaki anomaliler yüksek olasılıkla bir ultrason muayenesi ile görüntülenebilir. Ancak, tarama sırasında teşhis edilmese bile, bu tür anomalilerin asla olmayacağı anlamına da gelmez.

Tarama yöntemleri

Tarama	en uygun zaman
Erken organ taraması (gerekirse Trizomi için risk hesaplaması)	12 + 0 - 13 + 2 GBH
DNA testi (maternal kandan)	11 + 0 GBH'dan itibaren
Koryon Villus örnekleme	11 + 0 GBH'dan itibaren
Amniyosentez	15 + 0 GBH'dan itibaren
Alpha-Feto Protein (AFP)	15 + 0 GBH'dan itibaren
Göbek bağı ponsiyonu	18 + 0 GBH'dan itibaren
Ultrason hassas tanısı / Ekokardiyografi	20 + 0 - 21 + 6 GBH (veya hekiminizin önerisine göre daha erken)
Doppler Ultrason	26 + 0 GBH'dan itibaren

Açıklama: 13 + 2 GBH tamamlanan 13 gebelik haftası (GBH) artı 2 gün, yani 14. GBH'nın 2. günü ile aynı anlamda

Erken organ tanısı (11 - 14 GBH)

Bu tarama son yıllarda artarak önem kazandı. Erken organ tanısı gebelikteki rutin taramalara dahil değildir. Bu nedenle masraflar yasal sağlık sigortaları tarafından sadece tıbbi olarak gerekli olan taramalarda karşılanır. Kadın doğum hekiminiz bu taramayı kendisinin mi yapacağını veya sizi bize mi sevk edeceğini sizinle görüşecektir. Erken tanının odağında kapsamlı bir ultrason taraması bulunmaktadır.

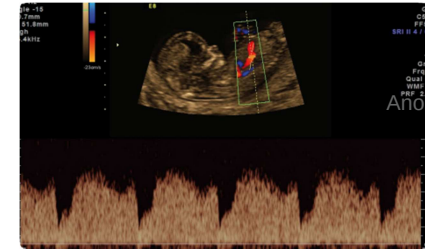
- İyi tarama koşullarında çocuğun organları ve gelişimi hakkında bir çok bilgi elde edebiliriz.
Taramayı 12 + 0 ve 13 + 2 GBH arasında yaptırmanızı öneriyoruz.



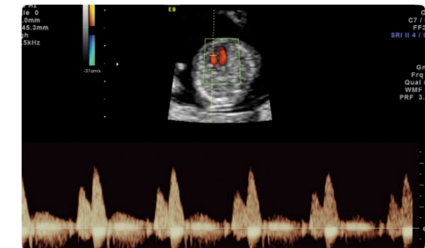
Fetusun 13.
GBH ölçümü
Baş -Popo
Uzunluğu (SSL)

Risk taraması

Anne karnındaki bebekte Trizomi 21 (Down Sendromu nedeni), daha nadir olan Trizomi 18 veya 13 her yaşta annede ortaya çıkabilir, ancak meydana çıkma olasılığı annenin yaşının ilerlemesiyle artar. Trizomi 21 ile ilgili kişisel riskinizi belirlemek isterseniz, tarama sırasında ek markörler belirleriz (Burun kemiği, triküspid kapak, venöz kanal) ve Fetal Medicine Foundation (FMF) Londra'ya (www.fetalmedicine.org) göre bir olasılık hesaplaması yaparız.



Anomali görülmeyen
venöz kanal akışı
13. GBH



Anomali
görülmeyen
triküspid kapak
13. GBH

Ancak,

- **anomalinin görülmediği ultrason taramasının sağlıklı bir çocuk sahibi olmanın garantisi olmadığını dikkate alınız.** Risk analizinin sonucu, çocuğunuzun bir kromozomal bozukluğa sahip olup olmadığı konusunda kesin bilgi vermez.
- Olasılık hesaplaması sadece 21, 13 ve 18. kromozomlarda Trizomi'yi kapsar.

Basit bir olasılık ifadesinin size ne kadar yararlı olduğunun ve yüksek veya düşük bir risk değerinden çıkacak sonuçların farkına varmanız çok önemlidir. En sık görülen kromozom bozukluklarının var olmadığından emin olmak isterseniz fetal hücrelerde kromozom analizi yaptırmanızı öneririz.

Bunun için (11 + 0 GBH'dan itibaren), koryon villus örnekleme veya amniyon sıvısı ponksiyonu (15 + 0 GBH'dan itibaren) gereklidir. Bu taramaların olanaklarını ve risklerini size genetik danışmanlık görüşmesinde memnuniyetle açıklamaktayız.



13. GBH'da
burun kemiğinin
tespiti ile ense
kalınlığının ölçümü

Trizomiler için risk nasıl hesaplanır?

İlk üç aylık tarama sadece 11+ 0 ve 13 +6 gebelik haftaları (GBH) arasında yapılabilir. Ultrason vasıtasıyla fetal ense kalınlığı (ense kıvrımı veya „nukal saydamlık" NT) ölçülür. NT genişlemişse çocuğun hasta olma olasılığı artar. Buna paralel olarak maternal kanda iki değer (PAPP-A protein konsantrasyonu ve hormonsuz β -HCG) belirlenebilir.

Hesaplanan risk sayısal olarak ifade edilir: 1/500 Down Sendromu riski, bu riske sahip 500 gebelikten bir kadının Down Sendromlu çocuğu olacağı anlamına gelir. Markör burun kemiği, kalp kapakçığı ve venöz kanal dahil edildiğinde, ilk trimester taramasının güvenliği % 90 civarındadır.

Şubat 2010'dan beri yürürlükte bulunan Gen Tanı Kanunu'na (GenDG) göre ardından risk hesaplaması yapılan ultrason taraması da genetik bir taramadır. Taramayı yürüten hekimler, örn. bir amniyosentezden önce, size tarama hakkında bilgi vermek, genetik danışmanlık sunmak ve bilgi materyali sağlamakla yükümlüdür. Rıza veya red beyanınızı yazılı olarak vermeniz gereklidir.

Her genetik taramada her zaman uygulama veya sonuçları saklama konusunda rızanızı geri alabilirsiniz.

Genişlemiş ense saydamlığı için diğer nedenler

Genişlemiş NT için diğer nedenler kalp kusurları, diyafram / göbek fıtığı, iskelet veya metabolik kusurlar olabilir.

Bazen belirli bir sebep yoktur ve gebelik komplikasyonsuz devam eder. İlk trimester taramasının yanı sıra maternal kan alınarak yapılan ancak fazla değer taşımayan

diğer tamamlayıcı arama testleri de mevcuttur. Düşük PAPP-A protein değeri, gebelik sırasında plasenta işlevinde ve maternal kan basıncında sorun riskinin de göstergesi olabilir.

→ Dikkate alınacaklar:

İlk trimester tarama düzenli önleyici taramaların bir bileşeni değildir. Danışmanlık, ultrason ve laboratuvar taramaları yasal sağlık sigortası tarafından karşılanmaz.

Preeklampsi (Gebelik zehirlenmesi) erken tanısı

Preeklampsi (PE) 100 kadından birinin gebelik sürecinde yaşadığı bir komplikasyondur. Hipertansiyon, dokuda su toplanması ve idrarda protein atılımı olarak kendini gösterir. Anne karnındaki çocuk çoğu durumda plasentanın işlevini yeterince yerine getirmemesi nedeniyle tehlike altındadır. Her 200 kadından birinde, anneyi ve çocuğu korumak için doğumun 34. haftadan önce yapılması gerekmektedir.

Gebeliğin ilk yarısında erken teşhis konulursa, hekimler önleyici önlemler alabilir ve uygun kontrol taramalarını başlatabilirler. Preeklampsi taramalarını biz ilk trimester taraması ile birlikte yapmaktayız ve maternal kan örneğinden PIGF'nin de belirlenmesini tavsiye ederiz.

Risk belirlemesi için daha önceki gebelikler ve hastalık öyküsü hakkında bilgilere ihtiyaç duyarsınız

- Vücut boyutu ve ağırlık
- Her iki koldan tansiyon ölçümü
- Rahimi besleyen atardamarlardan Doppler akış ölçümleri
- PAPP-A kan değerleri (ilk üç aylık tarama sırasında Trizomi riski hesaplaması için de ölçülür) ve PIGF (plasenta büyüme faktörü)

200 gebeden birinde erken dönemde başlayan ağır Preeklampsi gelişmektedir. Şu an bireysel riskin **1:100 (%1)** veya daha fazla olması halinde önlem olarak Asetilsalisilik Asit (ASS) alımını öneriyoruz. Ayrıca, kan pıhtılaşmasının araştırılması bireysel vakalarda faydalı olabilir.

Maternal kandan (NIPT) DNA üzerinde Trizomi taraması

Genetik materyalin (DNA) küçük parçaları her insanın kan plazmasında dolaşır. Gebe kadınlarda, bu DNA'nın bir kısmı fetal plasentadan gelir. Son yıllarda, annenin kanındaki genetik materyal parçalarından genetik bozukluklara ilişkin kanıt elde etmek için laboratuvar araştırmaları geliştirildi.

Almanya'da plasenta'dan yapılan bir çok DNA testi mevcuttur. Bunların farkları ve güncel maliyetleri hakkında size memnuniyetle bilgi veririz.

Bu testler **sadece**, fetuste yüksek bir Trizomi riski veya cinsel kromozomlarda özel bir durum olup olmadığını inceler. Diğer genetik bozukluklara dair testler şu anda rutin olarak sunulmamaktadır. Trizomi 21 teşhis oranı %99 üzerindedir. Bu testler hakkında sorularınız varsa bunları kişisel danışmanlık görüşmesinde aydınlayabiliriz.

Diğer prenatal genetik taramalar gibi, kan testleri de bizzat **genetik danışmanlık** ve fetusun **hassas ultrason tanılaması** bağlamında yapılır.

Ultrason Hassas Tanılaması



20 ve 22 GBH arasında derinlemesine organ ultrasonu yapabiliriz. Bu ultrason, bu dönemde gebelik yönergelerinde öngörülen ultrasona göre çok daha kapsamlıdır. Özel ekipmanların yanı sıra ayrıca muayene edenin de tecrübeli olmasını gerektirir. Kadın doğum hekiminiz, ultrason hassas tanılması için bir sevk nedeninin bulunup bulunmadığına karar verir. Aksi takdirde, masrafları kendiniz karşılamak üzere bu tarama hizmetinden yararlanabilirsiniz.

Anne karnındaki bebeğin görüntülenebilen tüm organlarını ve özelliklerini inceleriz:

- Yaşına uygun fetal gelişimi
- Amniyon sıvısı miktarı
- Tüm görüntülenen organların dış görünümü ve işlevleri
- Plasentanın pozisyonu ve dış görünümü

Ayrıntılı ultrason taraması sırasında anne karnındaki çocukların bazıları Trizomi varlığı için istatistiksel riski artıran özelliklere sahip olabilirler. Bu anomaliler malformasyonlar değildir ve ilgili organları da etkilemezler.

Tarama sırasında bir veya birden fazla buna benzer „Markör“ belirlerseniz yaşıınızı da hesaba katarak Trizomi 21, 18 ve 13 ile ilgili bir risk değerlendirmesi yapabiliriz.

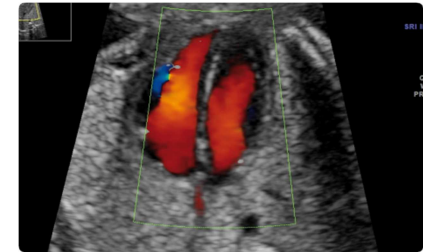
Bu çalışmanın diğer bir bileşeni, fetal kalp ve büyük damarların değerlendirilmesidir: Ekokardiyografi.

Burada kontrol ettiklerimiz:

- Kalp pozisyonu, boyutu ve simetrisi
- Kalp yapılarının anatomisi
- Kalp kapakçıkları ve kalp odacıklarının işlevi
- Kalp atış frekansı
- Büyük atar ve toplar damarların pozisyonu

Göbek bağındaki, fetal dolaşımın kan damarlarındaki ve rahim damarlarındaki kan akışı Doppler ultrason yardımıyla renkli ve sesli olarak görüntülenir.

Fetal ve maternal damarların Doppler-Ultrasonu özellikle anne karnındaki çocuğun beslenmesinde akut veya kronik eksiklik durumu hakkında şüphe varsa gebelik sırasında (26 - 38 GBH) ilave olarak çekilir.



Renk kodlu
ekokardiyografi
22. GBH: Dört
odacık
görün
ümü

Artık daha fazla gebe kadın 3D/4D ultrason olanağına ilgi duymaktadır. Burada öne çıkan mutlaka o büyüleyici görüntüdür. Bu modern yöntemi öncelikle özel sorun tanımında tamamlayıcı olarak görürüz. Bu nedenle, 3D/4D görüntülemeyi sadece bize ek tanılama bilgisi vermesi halinde uyguluyoruz. 3D/4D görüntülemeyi aynı anda organ ultrasonu olmadan uygulayabiliriz.

→ Dikkate alınacaklar:

Kaliteli bir cihaz ve özenli görüntülemeye bile tüm malformasyonların ve hastalıkların var olmadığından hiçbir zaman kesin olarak emin olunamaz. Kötü tarama koşullarında veya çok küçük kusurlarda, örneğin kalp duvarında küçük bir delik veya omurgadaki küçük kusurlar, ultrason teknolojisi sınırlarını aşmaktadır.

Bir Ultrason taraması hiçbir şekilde kromozom bozukluğu ihtimalini ortadan kaldırmaz, çünkü bu tür hastalıkların zorunlu olarak organ kusurları ile ilişkili olması gerekmez.



Fetal yüz,
30. GBH,
3D görüntüsü

Amniyon sıvısı ponksiyonu (15 + 0 GBH'dan itibaren)

Amniyon sıvısından fetal hücreler elde edilebilir ve bunun genetik materyali (kromozomları) analiz edilebilir. Bu şekilde çok sayıda kromozomal bozukluğun yokluğundan emin olunabilir. Amniyon sıvısı ponksiyonunu (amniyosentez) en erken 15. gebelik haftasının tamamlanmasından sonra uygulayabiliriz.

Amniyosentez nasıl yapılır?

Sürekli ultrason kontrolü altında, çok ince bir iğne (çap 0,7 mm) ile annenin karın duvarından amniyon boşluğuna, anne karnındaki bebeği yaralamaksızın, girilir. Yaklaşık 10 ml amniyon sıvısı alınır. Bu tüm miktarın onda birinden daha azdır.

Ponksiyonun kendisi bir veya iki saniye sürer ve karında sadece hafif bir çekmeye neden olur. Ponksiyondan hemen sonra, minik iğne kanalı tekrar kapanır, çünkü doku çok esnektir. Amniyon sıvısındaki fetal hücrelerden hücre büyümesi biraz zaman alan kültürler oluşturulur.

Amniyon sıvısı hücrelerinden hangi hastalıklar teşhis edilebilir?

Amniyon sıvısı hücrelerinin analizi ile mikroskop altında görüntülenen kromozom bozuklukları teşhis edilebilir. Özel sorun tanımında moleküler genetik yöntemler sayesinde görüntülenemeyen kromozom değişiklikleri ve bir çok genetik hastalıklar teşhis edilebilir. Ayrık omurga (spina bifida) sorunu bulunmadığından emin olmak için amniyon sıvısında bir proteinin (alfa-feto protein, AFP) ve bir enzimin (asetilkolinesteraz, AChE) değerlerinin zorunlu olarak belirlenmesi gereklidir.

Array-CGH Taraması (Moleküler Karyotipleme)

Array-CGH taraması klasik kromozom analizini tamamlar. Yeni bilgisayar destekli analiz yöntemleri ile şimdiye kadarki tarama yöntemleri ile ortaya çıkarılamayan en küçük kromozom değişiklikleri belirlenebilir. Böylece Array-CGH analizi belirteçsiz genetik ön bulgularda bile yeni teşhislerde bulunabilir. Prenatal tanıda Array-CGH birkaç gün içinde genomun mikro değişiklikleri hakkında çok daha kesin bilgiler sağlayan çok önemli bir çalışmaya dönüşmüştür. Prenatal tanıda Array-CGH masrafları fetus anomalilerinde bile sigorta şirketleri tarafından maalesef nadir durumlarda karşılanmaktadır.

Amniyon sıvısı alımındaki riskler nelerdir?

Amniyon sıvısı alımındaki riskler sıkça abartılır. Her gebelikte - bir müdahale olmaksızın - doğal düşük riski bulunmaktadır.

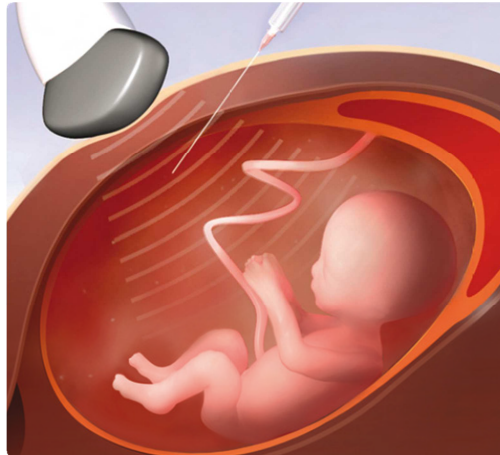
15. haftadan sonraki ponksiyonda komplikasyonsuz gebelikte düşük riski yaklaşık 1/1000 artar. Hastalık öyküsü hakkında görüşme ve ultrason taramasından sonra bireysel değerlendirme yapabiliriz.

Amniyon sıvısı ponksiyonundan sonra hızlı test

Kesin sonuca kadar bekleme sürenizi kolaylaştırmak üzere size bir hızlı test (PCR) sunmaktayız. Bu ponksiyon sonrası yarım çalışma gününde, en sık görülen kromozom bozukluklarının (Trizomi 13, 18, 21) yokluğundan emin olabilmeyi yanı sıra cinsiyet hakkında bilgi sağlar.

Kromozomların kesin bulguları ponksiyondan sonra 10-14 gün içinde verilir.

PCR hızlı testi için laboratuvara sadece minimal miktarlarda genetik materyal (DNA) gereklidir, böylece ek olarak amniyon sıvısının alınması gerekli değildir. Hızlı tanı için masraflar yasal hastalık sigortaları ve özel sigortalar tarafından her zaman karşılanmaz.



Amniyon
sıvısı
ponksiyonu

Koryon Villus örnekleme (11 + 0 GBH'dan itibaren)

Plasentanın (gebeliğin erken döneminde koryon olarak adlandırılır) döllenmiş yumurta hücresinden meydana gelmesinden dolayı, bundan alınan hücreler fetal kromozomların analizinde kullanılabilir.

Koryon Villus örnekleme gebeliğin erken döneminde kromozom analizi gerekli ise uygulanır:

- Ultrasonda görülen anomalilerde
- İlk trimester taramasında yüksek risk halinde
- Kalıtsal hastalıklar veya metabolik bozukluklarda
- Özellikle çok erken tanı isteğiniz üzerine

Koryon Villus örneklemesini en erken 11. gebelik haftası tamamlandıktan sonra uyguluyoruz. Bu yöntem ayrıık omurga („açık omurga“) hakkında bilgi vermez.

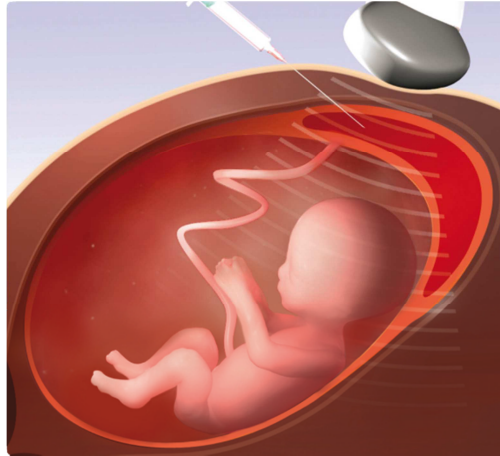
Koryon Villus örnekleme nasıl yapılır?

Özenli ultrason taramasından sonra, sürekli görüntülü kontrol altında ince bir iğne ile annenin karın duvarından plasentaya girilir ve minik doku parçaları alınır. Ponksiyon genellikle bir veya iki dakika sürer. Müdahale sırasında çoğu kadın karnında güçlü bir çekme hisseder.

Alınan hücrelerden hücre büyümesi ve çoğalması biraz zaman alan kültürler oluşturulur. Sonuç yaklaşık on gün sonra alınır. Doku miktarı yeterli ise ponksiyondan sonra iki iş gününde en sık görülen kromozom bozukluklarının ortaya çıkarılabildiği kısa süreli test de yapılır.

Koryon Villus örneklemesinin riski nedir?

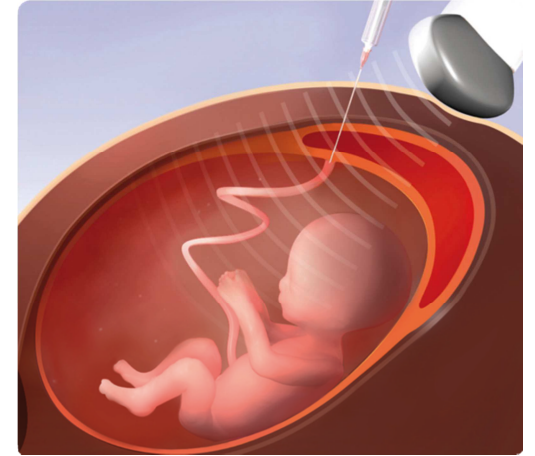
Koryon Villus örneklemesinin riskleri amniyosentezdekilere çok benzer. Amniyosentezdeki gibi komplikasyonsuz gebelikteki düşük riski yaklaşık 1/1000 oranında doğal düşük oranından daha yüksektir.



Koryon
Villus
örnekle
mesi

Göbek bağı ponksiyonu (18 + 0 GBH'dan itibaren)

Göbek bağı ponksiyonu sadece özel sorgulamalarda uygulanır, örneğin çocukta kansızlık, enfeksiyonlar veya çok geç belirlenen anomaliler. Bazı hastalıklarda çocuğun kan dolaşımına bu şekilde kan veya ilaç verilir.



Göbek bağı
ponksiyonu

Fetal hücrelerin taranması ne kadar güvenlidir?

Amniyon sıvısından, plasenta dokusundan veya anne karnındaki bebeğin kanından alınan hücrelerin araştırılması, sayısız kromozomal bozuklukların ve genetik kusurların yokluğunu yüksek oranda belirlemenin tek yolu olsa bile bunların var olma ihtimalini ortadan kaldıramaz.

Bununla birlikte, tüm ebeveynler bir çocuğun az ya da çok ciddi malformasyonlar veya hastalıklar ile doğması konusunda % 4-7 oranında temel risk taşımaktadırlar. Ciddi malformasyon veya hastalık riski de ebeveyn yaşına bağlıdır ve yaklaşık% 1'dir.

Bir ponksiyondan sonra bazı kromozomal bozuklukların olmadığı belirlense bile, diğer hastalıklar ve malformasyonlar için temel bir risk mevcuttur.

Dolayısıyla, fiziksel bozukluklar, zihinsel engeller veya metabolik hastalıklar, kromozom analizi ile kural olarak belirlenemez.

- Çok küçük kromozom parçalarının veya münferit genlerin değişiklikleri mikroskop altında teşhis edilemez.
- Nadirde olsa fetusun vücut hücrelerinin daha küçük bir kısmı farklı bir kromozom yapısı (mozaik) taşıyabilir, bu her zaman kesin olarak tespit edilemez.
- Nadir durumlarda hücre kültürleri çok yavaş büyür, bu nedenle sonuç her zamankinden daha geç alınır.
- Çok nadir durumlarda, fetal hücreler yerine maternal hücreler incelenebilir.
- Çok nadiren analiz mümkün değildir. Bu durumda, sizinle ve hekiminizle birlikte sonuçları görüşmemiz gerekmektedir. Hızlı bir test gerçekleştirildiyse, gerekirse yeni bir ponksiyondan vazgeçilebilir.

Bir ponksiyondan sonra nasıl davranırsınız?

Her ponksiyondan hemen sonra (Koryon Villus örnekleme, amniyosentez, göbek bağı ponksiyonu) en az yarım saat dinlenme odamızda yatarak dinlenmelisiniz. Bir ponksiyondan sonra komplikasyonlar genellikle ilk 24 saat içinde ortaya çıkar. Bu nedenle ponksiyon gününde ve ertesi gün evde kalmanızı ve dinlenmenizi öneririz.

Ponksiyon gününde ve ertesi gün ağır fiziksel aktivitelerden (spor, ağır kaldırma, sık merdiven çıkma gibi) kaçınınız. Çalışıyorsanız, kadın doğum hekiminizden bu iki gün boyunca size istirahat raporu düzenlemesini isteyiniz. Ponksiyondan bir veya iki gün sonra, kadın doğum hekiminize gitmelisiniz.

Ponksiyondan sonra sıvı veya kan kaybederseniz veya bunun olacağından şüphelenirseniz, güçlü bir karın ağrınız veya başka şikayetiniz var ise mutlaka hekiminize veya kliniğinize gidiniz. Ponksiyon sonrası herhangi bir komplikasyon olmazsa, - hekiminiz size farklı bir öneride bulunmadıysa - bir hafta sonra spor ve uçak yolculuğu ile cinsel ilişki sorunsuz olarak mümkündür.

Anomali bulgusunda ne olur?

Çoğu çocuk sağlıklı doğsa da, anne karnındaki bebeklerin küçük bir bölümünde anomaliler veya hastalık teşhis etmekteyiz. Bu durum söz konusu ise, sizi elbette bu sonuçla yalnız bırakmayız. Böyle bir durumda, hem tıbbi ve hem de tıbbi olmayan danışmanlık ve destek hizmetleri almanız önemlidir.

Biz, kadın doğum hekimlerinden, genetikçilerden ve psikososyal danışmanlardan oluşan bir ekip olarak, siz ve anne karnındaki bebeğiniz için en iyi çözümleri ararız.

donum vitae danışmanları Düsseldorf'taki muayenehanemizde hizmet vermektedir. Gerekirse çocuk hekimleri, kardiyologlar veya pediatrik cerrahlar gibi diğer uzmanların da fikrini alırız. Bir karar vermeniz gerektiğinde, size gerekli tüm desteği sunarız.

Düsseldorf'daki praenatal.de

Praenatal-Medizin und
Genetik Graf-Adolf-Str. 35
40210 Düsseldorf

Düsseldorf Üniversitesi Kliniği'ndeki praenatal.de

Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği
Moorenstraße 5
Gebäude 14.24 (Erdgeschoss)
40225 Düsseldorf

Tel 0211-38457-0
Faks 0211-38457-33

institut@praenatal.de
www.praenatal.de

praenatal.de 1991 yılında prenatal tanı uzman hekimi muayenehanesi olarak Düsseldorf'da kurulmuştur. Bugün praenatal.de hizmetleri iki ana muayenehanemizde (Düsseldorf ve Düsseldorf Üniversitesi Kadın Kliniği) ve birlikte çalıştığımız iki hastanede mevcuttur.

- Evangelisches Krankenhaus
Düsseldorf Prenatal Tanı ve Tedavi
Bölümü
- Florence-Nightingale-Krankenhaus
Düsseldorf Kaiserswerther Diakonie
Prenatal Tıp Bölümü

Randevu için Düsseldorf'daki muayenehanemizi arayınız. İlgili yerde randevunuzu koordine ederiz.

Park olanakları ve toplu taşıma araçları gibi diğer bilgiler **praenatal.de** sayfasında yer almaktadır

16/08/22_V08

Prenatal Tıp ve Genetik

Ärztl.
Partnerschaftsgesellschaft
Kozlowski und Partner
Düsseldorf
AG Essen PR 1853



prae natal.de

Fachärztinnen
und Genetik