



praenatal.de

**Praenatal-Medizin  
und Genetik**

**Prenatal Tanı  
Hakkında  
Bilgiler**



**Praenatal-Medizin  
und Genetik**

Tıbbi iş ortağımız  
PD Dr. med. P. Kozłowski und Partner  
Essen Yerel Mahkemesi PR 1853

praenatal.de

09/12/29\_V02\_tü



*Hamileliğin 22. haftasında*  
**çocuğun profili**

## Sevgili Hastamız,

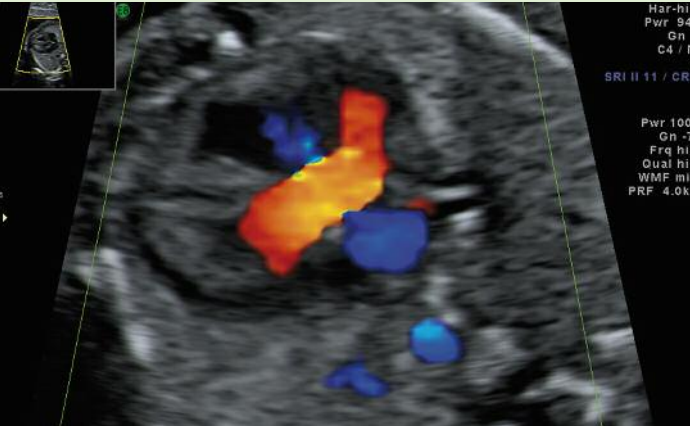
Kadın doktorunuz size çeşitli doğum öncesi tetkikler hakkında açıklamalarda bulunmuştur. Bu tetkiklerin sizin için geçerli olup olmadığına belki de henüz karar vermediniz. Doktorlarınızın işbirliği ortağı olarak bizler bu broşürde olası doğum öncesi tanı olanakları ve 2010 senesinden itibaren bu konuda geçerli olan yasal düzenlemeler hakkında özet bilgi vermek istiyoruz. Ayrıntılı bilgiyi internet sitemizde bulabilirsiniz.

[www.praenatal.de](http://www.praenatal.de)

Hamileliğin 22. haftasında  
çocuğun ayağı



Hamileliğin 22. haftasında  
kesişen büyük kalp damarları



## Doğum Öncesi Tanı

Prenatal (doğum öncesi) tanı tıbbi muayeneleri içerip, bunların yardımı ile doğmamış çocuğun anne karnındaki sağlık durumu kontrol edilir. Hangi metodun tatbik edileceği şu durumlara bağlıdır:

- Hamilelik haftanız (HH)
- size özel durumlar (örneğin yaşınız, aile geçmişinizdeki hastalıklar, sizin geçmişinizdeki hastalıklar, şüpheli ultrason bulguları)

Ancak bu tetkiklerden hiçbiri çocuğun tamamen sağlıklı olmasını garantileyemez.

### Genetik Danışmanlık Ne Zaman Gereklidir?

Kadın doktorunuz, sizin kendi geçmişinizde ya da ailenizde henüz doğmamış çocuğunuz için risk teşkil edebilecek özel durumlar olup olmadığını bilir. Eğer varsa genetik danışmanlığa yönlendirilirsiniz. Sizinle yaptığımız görüşmede geçmişiniz ve ailenizin soy ağacı hakkındaki bilgilerin ışığında özel tetkiklerin gerekli olup olmadığına karar verilir.

Doktorunuz hamileliğinizin 11. ila 14. haftalarında yapılması planlanan bir tetkikten önce de sizi genetik danışmanlık hizmetine yönlendirebilir. Sizde ya da ailenizde şüpheli bir durum yoksa genetik danışmanlık çok ender hallerde ek bilgi sağlar.

Buna karşılık amniyon sıvısı ya da plasentanın tetkik edilmesi planlanıyorsa bu tetkin kapsamının birlikte belirlenebilmesi bakımından genetik danışmanlık yararlıdır.

# Doğmamış Çocuğun Hastalanma Sebepleri

## Kromozomlardaki Bozukluklar

Sağlıklı bir insanın her hücresinde 46 adet kromozom bulunmakta olup, bunlardan 23 adedi anneden ve 23 adedi babadan kalıtsaldır. Bu nedenle her kromozom çift olarak bulunmaktadır. Ancak bu kalıtsal taşıyıcıların sayısı ve yapısında değişiklik meydana gelmiş olabilir. Dağılım hatası neticesinde bir kromozomdan iki yerine üç tane bulunabilir. Buna trizomi denir. En sık görülen trizomi ise Down sendromu olarak bilinen 21. kromozom trizomisisidir. Cinsiyet kromozomlarının (X ve Y kromozomları) sayısında da bir değişiklik meydana gelmiş olabilir. Kromozom yapısındaki sapmalar da anne karnındaki bebeğin gelişimi üzerinde etkili olabilir. Her hamilelikte küçük de olsa bu gibi tesadüfi kromozom bozuklukları oluşması riski vardır. Ailenizin geçmişi ve kendi yaşam biçiminizin bunda bir etkisi yoktur. Ancak bazı kromozom bozukluklarında risk yaşla birlikte artmaktadır (bakınız; Tablo).

### Yaşa bağlı Down sendromu riski (12 haftalık hamileliklerde)

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

## Kalıtsal Hastalıklar

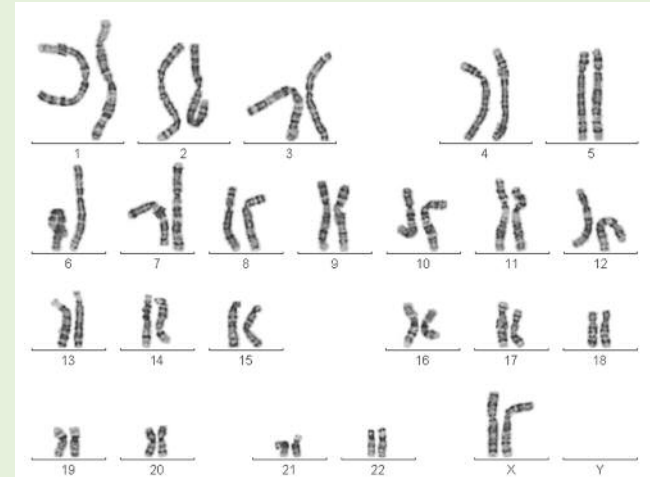
Kalıtsal hastalıklar gen değişikliklerine dayanmaktadır. Bu hastalıklar ya doğmamış çocukta yeni gelişir ya da anne ya da babada, çoğunlukla ikisinde birden, zaten vardır, fakat bilinmemektedir. Bu hastalıklardan hem metabolizma hem de vücut yapısı etkilenbilir. Kalıtsal bir hastalığı ve bunun olası sonuçlarını doğum öncesinde tespit etme olanakları beşeri genetik konulu bir

danışmanlık hizmeti alınarak bu sırada açıklığa kavuşturulmalıdır. Birçok hastalık henüz doğumdan önce moleküler genetik yöntemleriyle tanılanabilir.

## Çocuğun Organlarında Kusurlu Gelişmeler

Bu kusurlu gelişmelerin çoğu hamileliğin ikinci ve üçüncü ayında ortaya çıkar. Bundan en sıklıkla böbrek ve idrar yolları, kalp ve beyin etkilenir. Çoğu zaman nedeni belirlenememekle birlikte, ender olarak da temelinde kullanılan ilaçlar, ışınım etkisi ya da anedeki enfeksiyonlar gibi harici etkiler yatmaktadır. Organlardaki hatalı gelişmeler büyük bir olasılıkla ultrason tetkikinin yardımıyla ortaya konabilmektedir. Ama şüpheli olmayan bir tetkik bu türden bozuklukların kesinlikle bulunmadığı anlamına da gelmez.

### Normal bir insanın kromozom dizisi





Hamileliğin 13. haftasında kalbe giden kan akışı (Ductus venosus)



Hamileliğin 30. haftasında çocuğun yüzü 3 boyutlu görüntüleme



Hamileliğin 22. haftasında aort kavisi

## Tetkik Yöntemleri

Tetkik	Tetkik için en uygun zaman
Birinci trimester tetkiki (gerekirse trizomi için risk hesaplaması ile birlikte)	Hamileliğin 12+0 - 13+2 haftasında
Koriyon Villus örneklemesi	Hamileliğin 11+0 haftasından itibaren
Amniyon sıvısı tetkiki	Hamileliğin 14+0 haftasından itibaren
Alfa+Feto Protein (AFP)	Hamileliğin 15+0 haftasından itibaren
Göbek bağı ponksiyonu	Hamileliğin 18+0 haftasından itibaren
Hassas ultrason tanısı/ ekokardiyografi	Hamileliğin 19+0 - 20+6 haftasında (ya da hekiminiz tavsiye ediyorsa daha erken)
Doppler ultrasonu	Hamileliğin 26+0 haftasından itibaren

**Açıklama:** Hamileliğin 13+2 haftası, hamileliğin tamamlanmış 13. haftası artı 2 gün, yani hamileliğin 14. haftasının 2. günü demektir.

## Brinci Trimester Tetkiki

(hamileliğin 11-14 haftası)

Bu tetkik son yıllarda gitgide artan bir önem kazanmıştır. Hekiminiz, bu tetkikin kendisi tarafından mı yapılacağını ya da bunun için sizin bize mi yönlendirileceğinizi sizinle görüşecektir.

Birinci trimester tetkikinin merkezinde kapsamlı bir ultrason tetkiki vardır. Tetkik koşullarının iyi olması durumunda çocuğun gelişimi ve organları hakkında çok sayıda bilgi edinebiliriz. Bu tetkikin hamileliğin 12+0 ila 13+2 haftasında yapılmasını tavsiye ederiz.

# Trizomi Riskinin Peaplanması

(Birinci Trimester Görüntülemesi)

Anne karnındaki çocuklarda görülen Trizomi 21 (Down Sendromu) annenin yaşından bağımsız olmakla birlikte olasılık yaşla birlikte artmaktadır.

Kişisel Trizomi 21 riskinizi belirlemek isterseniz tetkik sırasında ekstra marker'lerden (burun kemiği, trikuspidal kapak, Ductus venosus, görme açısı) yararlanıyor ve Londra'daki Fetal Tıp Kuru-mu'nun (FMF: www.fetalmedicine.com) yöntemine göre olasılık hesaplaması yapıyoruz.

## Fakat aşağıdaki hususlara mutlaka dikkat etmelisiniz:

- *Şüpheli olmayan bir ultrason tetkiki sağlıklı bir çocuğun garantisini olmayabilir. Risk analizinin sonuçları çocuğunuzda bir kromozom bozukluğu olup olmadığını garantisini deildir.*
- *Olasılık hesaplaması sadece 21, 13 ve 18. kromozomlardaki trizomi riskini içerir.*

*Bu tabloda birinci trimester görüntülemesinde Trizomi 21, 18 ve 13 riski 1000 üzerinden 1'den az olan hamilelerde başka kromozomlarda bozukluk bulunması riskinin ne olduğu gösterilmiştir.*

Yaş	Risk olasılığı
35 yaş	1 : 550
37 yaş	1 : 420
40 yaş	1 : 210
41 yaş	1 : 170
42 yaş	1 : 140

Sadece bir olasılığın size ne kadar yardımcı olacağı ve düşük ya da yüksek risk değerlerinin sizin için ne gibi sonuçlar doğurabileceği konusunda önceden bilinçlenmeniz büyük bir önem taşımaktadır. En sık görülen kromozom bozukluklarını güvenli bir şekilde olasılık dışı tutabilmeniz için çocuk hücresinde bir kromozom analizi yaptırmanızı tavsiye ederiz. Bunun için ya bir Koriyon Villus örnekleme (hamileliğin 11+0 haftasında) ya da amniyon sıvısı

ponksiyonu (hamileliğin 14+0 haftasında) gereklidir. Bu tetkiklerin olanakları ve risklerini size genetik danışmanlık görüşmesi sırasında memnuniyetle açıklayabiliriz.

## Trizomi riski nasıl hesaplanır?

Birinci trimester tanılması yalnızca hamileliğin 11+1 ila 13+6 haftalarında yapılabilir. Ultrason yardımıyla anne karnındaki bebeği ense kalınlığı (kısaca NT: "nuchal translucency") ölçülür. NT bükse çocuğunuzdaki hastalık olasılığı da yüksektir.

Buna paralel olarak annenin kanındaki iki değer (**PAPP-A** proteininin ve **serbest  $\beta$ -HCG** hormonunun konsantrasyonu) belirlenebilir.

Elde edilen risk değeri oran olarak belirtilir: 1:500'lük bir Down sendromu riski, 500 hamile kadından bir tanesinin Down sendromlu çocuk dünyaya getirdiği anlamına gelmektedir.

Burun kemiği, kalp kapakçığı, Ductus venosus ve görme açısı marker'larının da tetkike dahil edilmesi durumunda birinci trimester tanılmasının isabet güvenliği yaklaşık % 90'dır.

Şubat 2010 tarihinden itibaren yürürlükte bulunan Genetik Tanılama Kanunu (GenDG) uyarınca ultrason tetkiki ve ardından yapılan risk hesaplaması genetik bir tetkiktir. Bu tetkiki yapan hekimler, tıpkı amniyon sıvısı ponksiyonundan önce olduğu gibi sizi tetkik hakkında bilgilendirmekle, genetik danışmanlık hizmeti önermekle ve size bilgilendirici materyal vermekle yükümlüdür. Tetkiki kabul ya da reddettiğinizi yazılı olarak beyan etmelisiniz. Her genetik tetkikte tetkikin yapılması ve sonuçların kaydedilmesi için vermiş olduğunuz onayı istediğiniz zaman geri çekebilirsiniz.



## Geniş Ense Kalınlığının Diğer Nedenleri

Geniş bir NT'nin diğer nedenleri kalp sorunları, diyafram/göbek fıtığı, iskelet ya da metabolizmadaki bozukluklar olabilir. Bazen özel bir nedeni de yoktur ve hamilelik komplikasyonsuz devam eder.

Birinci trimester tanılmasının yanı sıra anneden kan alınmak suretiyle başka tamamlayıcı tarama testlerinin yapılması önerilebilirse de bunların önemi daha azdır.

Düşük PAPP-A protein değerleri hamileliğin devamında plasenta fonksiyonlarında ve annenin tansiyonunda sorun yaşanması riskinin yüksek olduğunu gösterebilir.

## Lütfen şu hususlara dikkat ediniz:

*Şüpheli bir durum arz etmeyen hamileliklerde birinci trimester görüntülemesi düzenli tedbir tetkiklerinin bir parçası değildir. Danışmanlık, ultrason ve laboratuvar tetkiklerinin masrafları yasal sağlık sandıklarınca karşılanmaz.*

# Hassas Ultrason Tanılaması

Hamileliğin **18. ila 22. haftalarında** ayrıntılı bir **organ ultrason tetkiki** yapabiliyoruz. Bu tetkik esas itibarıyla Annelik Yönergesi'nde bu dönem için öngörülen ultrason tetkikinden çok daha kapsamlıdır. Özel aletlerin yanı sıra büyük bir tetkik deneyimi gereklidir.

Hekiminiz, hassas ultrason tetkikine sevk edilmeniz için bir gerekçe olup olmadığına karar verecektir. Bunun dışında bu tetkiki elbette ücretini karşılamak suretiyle kendi kararınızla da yaptırabilirsiniz.

Anne karnındaki çocuğun görüntülenebilir bütün organ ve özelliklerini gözlemliyoruz:

- çocuğun yaşına uygun gelişimi
- amniyon sıvısının miktarı
- görünen bütün organların görünümü ve fonksiyonu
- plasentanın konumu ve görünümü

Anne karnındaki çocukların bazılarında ayrıntılı ultrason tetkiki sırasında Down sendromunun bulunduğu işaret eden istatistiksel riski artıran özellikler de şüphe uyandırmaktadır. Şüphe uyandıran bu özellikler hatalı gelişmeler olmadığı gibi bunlar söz konusu organlar üzerinde olumsuz etki de yapmaz. Tetkik sırasında bir ya da daha çok sayıda "marker" keşfedersek yaşınızı da dikkate almak suretiyle Down sendromu (trizomi 21) için bir risk tahmininde bulunabiliriz.

Bu tetkiklerin diğer bir parçası da çocuğun kalbinin ve büyük kan damarının değerlendirilmesi olarak **ekokardiyografidir**. Bu tetkikte aşağıdaki hususlar kontrol edilir:

- kalbin konumu, büyüklüğü ve simetrisi,
- kalp yapılarının anatomisi,
- kalp kapakçık ve kulakçıklarının fonksiyonu,
- kalbin atma frekansı,
- büyük atar ve toplardamarların konumu

Göbek bağında, çocuğun kan dolaşım sistemindeki damarlarda ve dölyatağı damarlarındaki kan dolaşımının özellikleri de Doppler tetkikinin yardımıyla renkli ve işitsel olarak gösterilir.

**Çocuğun ve annenin damarlarında Doppler tetkiki** öncelikle anne karnındaki bebeğin kan tedarikinde akut ya da kronik aksaklıklar olduğu yönünde şüphe bulunduğu hamileliğin geç döneminde (**26. ila 38 hafta**) ayrıca uygulanır.

Gitgide daha çok sayıda hamile kadın **3 ya da 4 boyutlu ultrason** olanaklarından yararlanmak istemektedir. Bunda elbette elde edilen görüntünün büyüleyici olmasının önemli bir etkisi vardır. Bu modern yöntemi özel sorunlu durumlarda tamamlayıcı bir yöntem olarak görüyoruz. Bu nedenle 3 ya da 4 boyutlu görüntülemeyi ancak bundan başka tanısal sonuçlar beklediğimiz hallerde kullanıyoruz. Aynı zamanda organ ultrason tetkiki yapmadan bir 3 ya da 4 boyutlu görüntüleme yapmıyoruz.

## Lütfen aşağıdaki hususlara dikkat ediniz:

*Kaliteli cihazlar da kullanılsa, özel bir özen de gösterilse hiçbir zaman hatalı gelişmeler ve hastalıklar tam olarak güvenilir bir şekilde olasılık dışı bırakılamamaktadır. Tetkik koşullarının kötü olması halinde ya da kalp ara duvarındaki küçük bir delik ya da omurgadaki küçük bozukluklar gibi küçücük bozukluklar ultrason tetkikinin sınırlarını aşmaktadır.*

*Kromozom bozukluklarının organ hatalarına eşlik etmesi zorunlu olmadığından ultrason tetkiki kromozom bozukluklarını hiçbir zaman olasılık dışı bırakmamaktadır.*



## Amniyon sıvısı ponksiyonu

(Hamileliğin 14+0 haftasından itibaren)

Amniyon sıvısından çocuk hücresi elde edilebilir ve bu hücredeki kalıtsal taşıyıcılar (kromozomlar) analiz edilebilir. Sayısız kromozom bozukluğu bu şekilde büyük oranda olasılık dışında bırakılabilir. Amniyon sıvısı ponksiyonu (amniyosentez) hamileliğin en azından 14. haftası tamamlandıktan sonra yapılmaktadır.

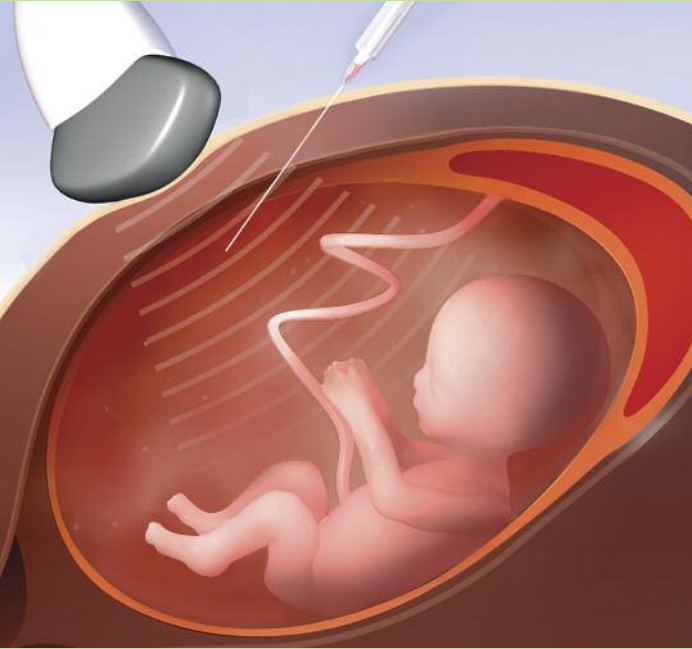
### Amniyosentez nasıl yapılır?

Sürekli ultrason kontrolü altında olmak koşuluyla çok ince bir iğne (çapı 0,7 mm) karındaki bebeğin yaralanması riski olmayacak şekilde annenin karın duvarından içeri sokularak cenin boşluğuna dek itilir. Buradan yaklaşık 10 ml kadar amniyon sıvısı alınır. Bu miktar, anne karındaki toplam amniyon sıvısı miktarının onda birinden azdır. Ponksiyonun kendisi bir ila iki dakika sürer ve karında yalnızca hafif bir gerilmeye neden olur. Doku çok elastik olduğundan ponksiyonun hemen ardından bu minicik iğne kanalı kapanır. Amniyon sıvısı içerisindeki çocuğun hücrelerinden kültürler elde edilir. Bu kültürlerde hücrelerin gelişmesi için belli bir süreye ihtiyaç vardır. Amniyon sıvısı analizinin sonuçları ponksiyondan yaklaşık 10 ila 14 gün sonra elde edilir.

### Amniyon sıvısı hücrelerinden hareketle hangi hastalıklar tespit edilebilir?

Amniyon sıvısı hücrelerinin analiz edilmesiyle mikroskopla görülebilen kromozom bozuklukları tespit edilebilir. Sorunlu özel durumlarda moleküler genetiğin yardımıyla kromozomlardaki görünmeyen değişiklikler ve çok sayıda kalıtsal hastalık da tanılabilmektedir.

Omurgada açıklığı (spina bifida) yüksek oranda güvenilir bir şekilde olasılık dışı bırakabilmek için zorunlu olarak amniyon sıvısındaki bir protein (Alfa-Feto Proteini, AFP) ve bir enzim (asetil kolin estera-raz, AChE) belirlenir.



Amniyon sıvısı ponksiyonu



Laboratuarda amniyon sıvısının hazır hale getirilmesi

## Amniyon sıvısı Alma İşleminin Riskleri Nelerdir?

Amniyon sıvısı ponksiyonunun riskleri çoğu zaman abartılmaktadır. Bütün hamileliklerde (herhangi bir müdahale yapılmasa dahi) doğal olarak kayıp riski bulunmaktadır. Çok ender hallerde ponksiyon sonrasında rahimden amniyon sıvısı kaybı görülmektedir. Fakat rahim kesesindeki bu delik çoğu zaman yeniden kapanmakta ve hamilelik sorunsuz devam etmektedir. Son 18 sene içerisinde muayenehanemizde 60.000'den fazla amniosentez gerçekleştirmiş bulunuyoruz. Hamileliğin 15. haftasından itibaren yapılan ponksiyonlarda doğal düşük riski ortalama % 0,3 oranında artmaktadır. Öncesinde ağır kanamalar görülmeyen komplikasyonsuz hamileliklerde kişisel risk oranı çok daha düşüktür. Kişisel riskiniz ve bu riski örneğin antibiyotik kullanımıyla azaltma olanığı sizinle yapacağımız görüşmede elbette memnuniyetle ele alınmaktadır.

## Amniyon Sıvısı Ponksiyonunun Ardından Hızlı Test

Nihai sonuçlar alınincaya dek gerekli olan süreyi daha kolay geçirmenize yardımcı olmak amacıyla size bir hızlı test (PCR) öneriyoruz. Bu test çoğu zaman ponksiyondan sonra yarım işgünü içerisinde en sık görülen kromozom bozukluklarını (Trizomi 13, 18, 21) güvenli bir şekilde olasılık dışı bırakmamıza ve cinsiyet hakkında bilgi edinmemize olanak tanımaktadır. Kromozomlar hakkındaki nihai bulgular ponksiyondan 10 ila 14 gün sonra elimize geçmektedir. PCR hızlı test için kalıtsal substansta (DNA) sadece en az miktarda ihtiyaç duyulmakta olup ayrıca bir amniyon sıvısı alınmasına gerek olmamaktadır. Bu hızlı tanılanın masrafları yasal sağlık sandıkları tarafından ancak ciddi şüphe bulunması durumunda karşılanmakta, özel sağlık sigortalarının karşılanmamaktadır.

## Koriyon Villus Örneklemesi

(Hamileliğin 11+0 haftasından itibaren)

Hamileliğin erken döneminde koriyon olarak adlandırılan plasenta döllenmiş yumurta hücresinden meydana geldiğinden çocuğun kromozomlarının analiz edilmesi amacıyla buradan alınan hücrelerden yararlanılabilmektedir. Koriyon Villus örneklemesi, hamileliğin çok erken dönemlerinde kromozom analizi gerekli olduğunda yapılmaktadır:

- ultrason görüntüsünde şüpheli durumlar,
- birinci trimester görüntülemesinde yüksek risk,
- kalıtsal hastalıklar ya da metabolizma bozuklukları,
- bir erken tanılama sonrasında isteğiniz üzerine.

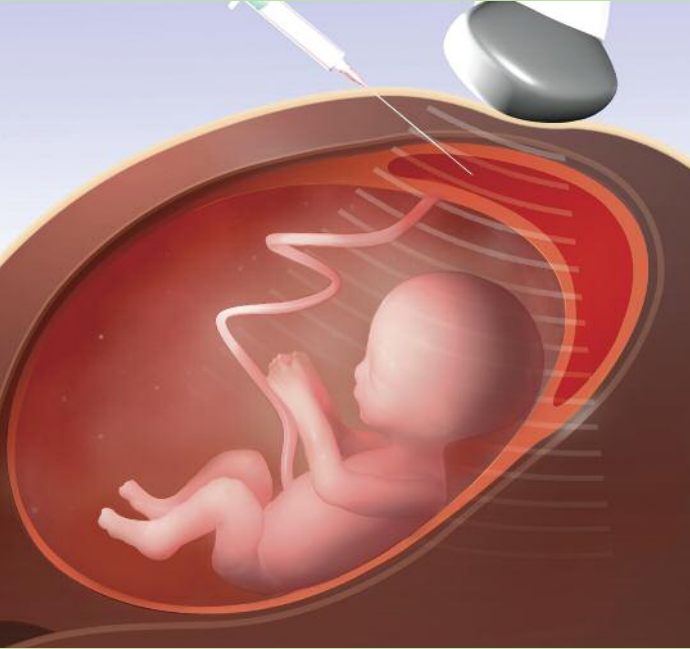
Koriyon Villus örneklemesi en erken hamileliğin 11. haftası tamamlandıktan sonra yapılmaktadır. Bu yöntem omurga açıklıkları (ikiye ayrılmış omurga) hakkında bilgi vermemektedir.

### Amniyon Sıvısı Ponksiyonunun Ardından Hızlı Test

Özenle gerçekleştirilen bir ultrason tetkikinden sonra görüntülemeyle sürekli kontrol edilmek suretiyle ince bir iğne annenin karın duvarından içeri sokularak plasentaya dek itilir ve birkaç tane minicik doku parçası alınır. Ponksiyon çoğu zaman bir ila iki dakika sürer. Müdahale sırasında kadınların çoğu karında güçlü bir gerilme hisseder. Elde edilen hücrelerden kültürler oluşturulur ve bu kültürlerde hücrelerin gelişmesi için belli bir süreye ihtiyaç vardır. Bu nedenle sonuçlar yaklaşık on gün sonra elde edilir. Alınan doku miktarı yeterli olduğu takdirde kısa süreli test de yapılır ve bu test sayesinde ponksiyondan henüz iki gün sonra en sık görülen kromozom bozuklukları olasılık dışı bırakılabilir.

### Koriyon Villus örneklemesinin riskleri nelerdir?

Koriyon Villus örneklemesinin riskleri amniyon sıvısı ponksiyonunun risklerine çok benzer. Doğal kayıp riski ortalama % 0,3 ila % 0,5 oranında artar. Tıpkı amniosentezde olduğu gibi komplikasyonsuz geçen hamileliklerde kişisel risk daha düşüktür.



Koriyon Villus örneklemesi

## Göbek Bağı Ponksiyonu

(hamileliğin 18+0 haftasından itibaren)

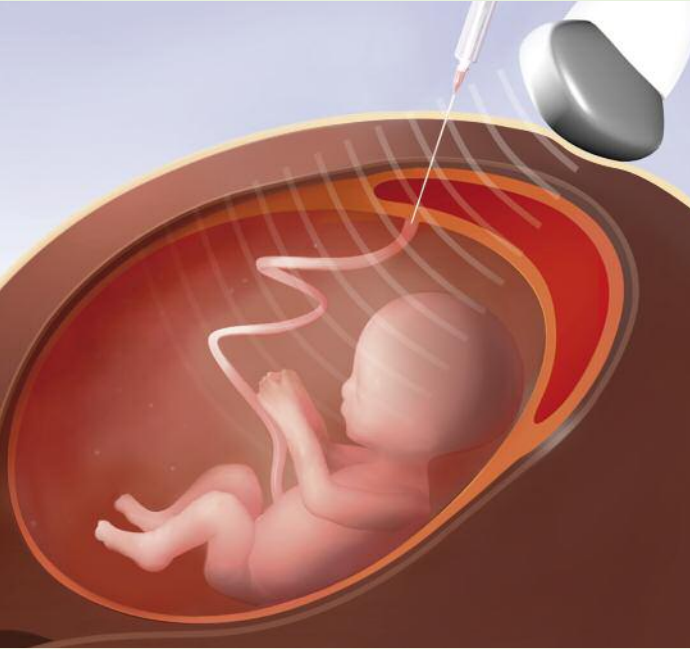
Göbek bağı ponksiyonu, örneğin çocukta kansızlık, enfeksiyon ya da geç fark edilen şüpheli durumlar gibi sadece özel sorunlu hal-lerde uygulanır. Bazı hastalıklarda bu yolla çocuğun kan dolaşım sistemine kan ya da ilaç verilebilmektedir.

## Çocuğun hücrelerinde yapılan tetkikler ne kadar güvenlidir?

Amniyon sıvısı, plasenta dokusu ya da anne karnındaki bebeğin kanından alınan hücrelerde yapılan tetkikler, sayısız kromozom bozukluğunu ve genetik bozuklukları (hepsini olmasa da) yüksek bir oranda olasılık dışı bırakmak için eskiden olduğu gibi tek yoldur. Fakat her ebeveynin şu az ya da çok oranda ağır gelişim bozukluğu ya da hastalık taşıyan çocuk dünyaya getirme riski % 4 ila 7'dir. Ağır gelişim bozukluğu ya da hastalık riski aynı zamanda ebeveynin yaşına da bağlıdır ve yaklaşık % 1'dir.

İnvasif tanılama sonrasında belli bazı kromozom bozuklukları olasılık dışı bırakılsa dahi temelde diğer hastalıklar ve gelişim bozukluklarına ilişkin temel risk hala vardır. Buna göre bedensel gelişim bozuklukları, zihinsel engeller ya da metabolizma bozuklukları kural olarak kromozom analizi yardımıyla olasılık dışı bırakılmamaktadır.

- Çok küçük kromozom parçalarındaki ya da tek tek genlerdeki değişiklikler mikroskop altında fark edilememektedir.
- Çok ender olarak görülse de, fetüsün vücut hücrelerinin çok küçük bir kısmı bozuk bir kromozom dizgisi (mozaik) barındırıyorsa bu her zaman güvenilir bir şekilde far edilemeyebilmektedir.
- Bazı hallerde hücre kültürleri çok yavaş büyümekte, bunun neticesinde de sonuçlar alışıgımızdan çok daha geç bir zamanda elimize geçmektedir.
- Oldukça ender vakalarda ise analiz mümkün olmamaktadır. Bu durumda sizinle ve hekiminizle bunun sonuçlarını görüşmemiz gerekmektedir. Eğer bir hızlı test yapılmışsa duruma göre yeniden ponksiyon yapılmayabilir.



Göbek bağı ponksiyonu

## Ponksiyon Sonrasında Nasıl Davranmalısınız?

Her ponksiyonun (Koriyon Villus örnekleme, amniyosentez, göbek bağı ponksiyonu) hemen ardından istirahat odamızda en az yarım saat yatarak dinlenmelisiniz. Ponksiyon sonrasında görülen komplikasyonların çoğu ilk 24 saat içerisinde ortaya çıkmaktadır. Bu nedenle ponksiyonun uygulandığı gün ve ertesi gün evinizde kalmanızı ve zamanınızın çoğunu yatakta istirahat ederek geçirmenizi tavsiye ederiz. Ponksiyonun uygulandığı gün ve ertesi gün ağır bedensel faaliyetlerden (örneğin spor, ağır kaldırma, sıkça merdiven çıkma) kaçınmalısınız. Eğer çalışıyorsanız bu iki gün için hekiminizden rapor alınız. Ponksiyondan sonraki bir ila iki gün kontrol muayenesi için kadın doktorunuza gitmelisiniz. Ponksiyondan sonra sıvı ya da kan kaybederseniz ya da kaybettiğinizi düşünürseniz, karnınızın alt bölgesinde şiddetli sancılar ya da başka şikayetler ortaya çıkarsa hemen bir hekime ya da hastaneye gitmelisiniz. Ponksiyondan sonra bir komplikasyon ortaya çıkmazsa, hekiminizin başka türlü bir tavsiyede bulunmaması durumunda bundan bir hafta sonra spor ya da uçak yolculuğu yapmanızda ve hatta cinsel ilişkiye girmenizde hiçbir sakınca yoktur.

## Şüpheli Bir Bulgu Durumunda Ne Olur?

Çocukların çok büyük bir kısmı sağlıklı doğmasına karşın anne karnındaki çocukların çok küçük bir kısmında şüpheli durumlara ya da hastalıklara rastlıyoruz. Eğer sizde de böylesi bir bulguya rastlayacak olursak sizi elbette sonuçlarınızla baş başa bırakmıyoruz. Çünkü böylesi bir durumda tıbbi nitelikli ve tıbbi olmayan destek ve danışmanlık hizmetleri almanız önem taşımaktadır. Kadın doktorları, genetikçiler ve psikososyal danışmanlardan oluşan ekibimiz sizin ve karnınızdaki çocuk için en iyi olan yolu sizlerle birlikte bulmaya çalışıyoruz. “donum vitae” danışmanları Düsseldorf ve Köln'deki muayenehanelerimizde hizmetinizdedir. Gerekli olduğu takdirde çocuk doktorları, kardiyologlar ya da çocuk cerrahları gibi diğer uzmanlık alanlarından uzmanlardan da yardım alıyoruz. Ne zaman bir karar almanız gerekirse ihtiyaç duyduğunuz bütün desteği size sunuyoruz.

### Muayenehanemizdeki Randevunuz:

Planladığımız bir tetkike başlamadan önce, sizinle yaptığımız kişisel görüşmede bütün sorularınızı yanıtıyoruz. Bu nedenle planladığımız tetkike onay verdiğinizizi gösteren Rıza Beyanı'nı ilk danışmanlık görüşmesinin ardından imzalayınız.

- Her bir tetkik için bol bol vakit ayırıyoruz. Bununla birlikte doğum öncesi her tetkikte sizlerle tetkik takvimli dışında da görüşme yapılması ya da bazı tedbirler alınması gerekli olabilir. Bazen bekleme süresinin uzaması durumunda anlayış göstermenizi rica ederiz. Garanti olması bakımından randevularınızın en az iki saat süreceğini düşünerek zaman ayırınız.
- Anne kimlik kartınızla birlikte önceki bulgularınıza, laboratuvar bulgularınıza ilişkin evraklarınızı da yanınızda getirmenizi rica ederiz.
- Muayenehanemizdeki randevunuzdan sonra anne kimlik kartınıza bir yeşil kart eklenecektir. Bu yeşil karttaki kişisel bilgiler çalışmalarımızın kalitesinin takibi bakımından önemlidir.

Randevunuz öncesinde, sırasında ve sonrasında bütün muayenehane ekibimiz sizin yanınızdadır.

Sizi de aramızda görmekten memnuniyet duyacağız. [praenatal.de](http://praenatal.de) ekibi



Graf-Adolf-Straße 35 | 40210 Düsseldorf  
Tel. 0211 3 84 57-0 | Fax 0211 3 84 57-33  
institut@praenatal.de | www.praenatal.de

Kaiser-Wilhelm-Ring 27-29 | 50672 Köln  
Tel. 0221 9 77 60-0 | Fax 0221 9 77 60-33  
institut@praenatal.de | www.praenatal.de



## praenatal.de in Düsseldorf Präenatal-Medizin und Genetik

Tıbbi iş ortağımız  
PD Dr. med. P. Kozłowski und Partner  
Essen Yerel Mahkemesi PR 1853

### Toplu taşıma araçları

Tramvay: 701, 704, 709, 711, 715, 719. Otobüs: 780, 782, 785  
Berliner Alle durağı

### Park olanakları

Muayenehane karşısındaki Kaufhof Galeria Otoparkı, 24 saat açıktır  
Jecht Otoparkı, Luisenstraße 33, 24 saat açıktır

## praenatal.de in Köln Präenatal-Medizin und Genetik

Tıbbi iş ortağımız  
PD Dr. med. P. Kozłowski und Partner  
Essen Yerel Mahkemesi PR 1853

### Toplu taşıma araçları

Tramvay: 12, 15. Christophstraße/Mediapark durağı

### Park olanakları

Kaiser-Wilhelm-Ring 26 Otoparkı, 24 saat açıktır