

## Çocuğun cinsiyeti otomatik olarak analiz ediliyor mu?

Hayır, sizin tercihinize bağlı bir Analiz olduğu için, sizin ödemeniz gereken bir testtir.

Bu seçeneği tercih etmeniz durumunda, Genetik Teşhis Yasası gereklilikleri uyarınca hamileliğin 14. haftasından sonra sonuç size bildirilecektir.

## NIPT ne zaman sağlık sigortası kapsamına girer?

NIPT genel olarak önleyici bir inceleme kapsamına girmediğinden, yalnızca diğer muayenelerden dikkat çekiçi sonuçlar belirtilirse veya sizin kişisel durumunuzu doktorunuzla danıştıktan sonra NIPT kullanarak bir risk değerlendirmesi uygun görüyorsa, yasal ve özel sigorta tarafından ödenir.

## Trizomili bir çocukla aile hayatı nasıldır?

Çeşitli faktörlere bağlı olduğu için genel bir cevap vermek mümkün değildir. Bir yandan trizominin türü ve ciddiyeti, diğer yandan ailenin desteği ve herkesin etkileşimi rol oynar. Erken müdahale merkezleri, danışma merkezleri ve ebeveyn dernekleri de size yardımcı olabilir aynı zamanda tavsiye alabilirsiniz.

## Daha fazla bilgi

Bu bilgilendirme broşürü NIPT hakkındaki tüm sorularınıza cevap veremez. Sadece doktorunuz veya bir danışma merkezi tarafından verilen tavsiyeleri desteklemek amacıyla hazırlanmıştır. Genetik Tanı Yasası ve Gebelik Uyuşmazlığı Yasası bilgi ve danışmanlık haklarınızı tanımlamaktadır.

## Not

Bu broşürün içeriği sadece Danışmanlık veya tedavi için bilgilendirme amaçlıdır ve bireysel tıbbi konsültasyonun yerine geçmez.

## Yayıncı

Labor Dr. Heidrich & Kollegen MVZ GmbH  
Klinikweg 23  
22081 Hamburg  
Tel.: 040 / 97 07 999 - 0  
info@labor-heidrich.de  
www.labor-heidrich.de

Bu broşürü şu adresten  
de indirebilirsiniz  
www.labor-heidrich.de/  
informationen/downloads-links/  
veya bu QR kodu aracılığıyla



Uygulama mührü

## Hamile kadınlar için bilgiler



## NIPT Trizomi 13, 18 ve 21 için invazif olmayan doğum öncesi testi

İstenildiği takdirde fetüsün cinsiyeti belirlenebilir.

## Sevgili okuyucu,

Bu broşürle size trizomi 13, 18 ve 21 için invazif olmayan doğum öncesi testi (NIPT) hakkında en önemli bilgileri sunuyoruz. NIPT - 1 Temmuz 2022 tarihinden itibaren bir sağlık sigortası yardımı olarak kabul edilmektedir – doğmamış çocuğunuzun trizomi 13, 18 ve 21 kromozom bozukluklarına sahip olma riskini son derece güvenilir bir şekilde belirlemenizi sağlar. Bu genetik değişiklikler çocuğun fiziksel ve zihinsel gelişimini farklı derecelerde etkiler. Trizomi 21, yani Down sendromu bunlardan en çok bilinenidir.

Bu tür bir kromozomal bozukluk riskini artıran faktörlerden biri de hamile kadının yaşıdır. Örneğin, 20 yaşındaki hamile kadınlarda 1.100 vakadan 1'i, 35 yaşından itibaren 300 vakadan 1'i ve 40 yaşındaki hamile kadınlarda 68 gebelikten 1'i etkilenmektedir.

Doktorunuzla birlikte NIPT ile kan testinin bir seçenek olup olmadığını tartışabilir ve karar verebilirsiniz. Genetik Teşhis Yasasının uygulamalarına göre, NIPT hakkında son karar verilmeden önce, doktorunuzla yada laboratuvarımızla danışmanız gereklidir.

Hamilelik danışma merkezlerinden psikososyal danışmanlık alma hakkınız da vardır. Orda dikkat çekiçi sonuçla başa çıkma konusunda da destek alacaksınız. Bu durum mutlaka gebeliğin sonlandırılmasıyla sonuçlanmak zorunda değildir, ancak trizomili bir çocuğa hazırlanmak için bir neden de olabilir.

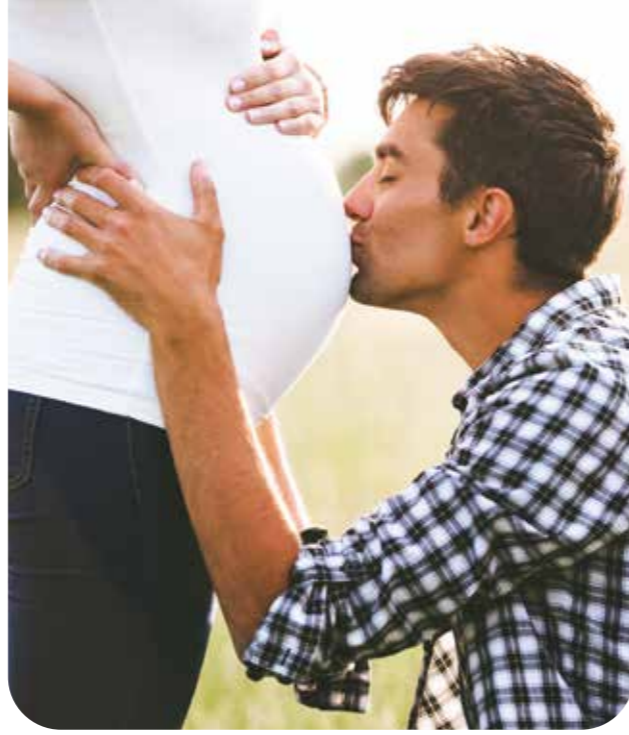
## Trizonomiler nedir?

Trizomi durumunda, genetik bilginin yer aldığı belirli kromozomlar çocuğun hücrelerinde iki yerine üçlü şekilde bulunur ve bu da çocuğun gelişimini daha anne karnındayken etkiler. Trizomi riski hamile kadının yaşı ile birlikte artar.

Patau sendromu olarak da bilinen **Trizonomi 13**, 10.000 gebelikte 1-10 sıklıkla görülür. Bunun sonucu kalp ve beyin malformasyonları, dudak damak yarığı yada zihinsel engellilik olabilir. Çocukların çoğu anne karnında ölür, bebeklerin yüzde 10'undan azı 1 yaşına kadar yaşamaktadır.

Edwards sendromu olarak bilinen **trizomi 18** vakasında sıklık 10.000 gebelikte 2-41'dir. Bu teşhise sahip olan çocuklarda ultrasonda baş, vücut ve iç organlarda fark edilebilir şekilde bozukluklar ve zihinsel bir engellilik olabilir. Bu malformasyonlar genellikle anne karnında veya doğumdan hemen sonra ölüme yol açar. Hafif engelli bireylerin yalnızca yaklaşık yüzde 10'u beş yaşına kadar yaşayabilmektedir.

Down sendromu olarak da bilinen **Trizomi 21** en yaygın olanıdır ve 10.000 gebelikte 163'e varan sıklıkta görülür. Fiziksel semptomlar arasında doğuştan kalp hastalığı, gastrointestinal sistem gelişim bozuklukları, endokrin bozuklukları, iskelet sistemi hastalıkları ve görme ve işitme bozuklukları yer alabilir. Motor ve dil gelişimi gecikebilir. Özellikle Trizomi 21'in geniş bir belirti yelpazesi vardır. Bazı insanlar ciddi fiziksel ve zihinsel sınırlamalara sahip olabilirken, diğerleri neredeyse normal, kendi kararlarını verdikleri bir yaşam sürdürebilirler. Beklenen yaşam süresi 60 yıla ulaşabilir.



## NIPT nasıl çalışır?

Hamileliğin yaklaşık 10. haftasından itibaren annenin kanı, doğmamış çocuğun genetik materyalini laboratuvarında incelenebilecek kadar içerir. NIPT için sadece bir kan örneği gereklidir, bu da düşük riskini artırmaz. Bireysel kromozomların spesifik DNA dizilerinin analiz edilmesiyle ek DNA kopyaları ve dolayısıyla trizomi yüksek güvenilirlikle tespit edilebilir. NIPT, doğmamış çocuğun başka herhangi bir hastalığa sahip olup olmadığını belirleyemez.

## NIPT uygulaması ne kadar güvenlidir?

Laboratuvarımızda Revvityüreticisinin Vanadis® yöntemini kullanıyoruz. En iyilerden biri olarak kabul edilir (çalışma: Conotte. 2 non-invaziv prenatal test yönteminin karşılaştırılması. Am J Obstet Gynecol, 2022). Tüm trizomi 13 ve 21 vakaları doğru şekilde tanınmıştır. Trizomi 18 için 15 vakanın 14'üne doğru tanı konuldu. (Aşağıdaki tabloya bakınız)

Test, risk değerlendirmesi içeren bir tarama testidir. Trizomili bir çocuk sahibi olmanın risk değerlendirmesini verir. Bu nedenle, testin anormal çıkması durumunda tanı koymak için invazif teşhis denilen yöntemler uygulanır. Bu, koryonik villus örnekleme veya amniyosentez olabilir ve riski kesin olarak doğrulayabilir veya ortadan kaldırabilir.

Nadir durumlarda hiçbir test sonucu elde edilemeyebilir. Bunun nedeni örnekte çok az çocuk DNA'sı bulunması olabilir. Diğer etkileyici faktörler incelemeyi aksatabilir ve yanlış sonuçlara yol açabilir. Ancak bu durum nadirdir. Örneğin heparin (kan pıhtılaşmasını önleyici) tedavisi geçmişte bir nakil veya kök hücre tedavisi, çoklu doğumlar, kaybolan ikiz (ikizlerden birinin anne karnında ölmesi) veya şiddetli obezite.

Kromozomal bozukluk	Trizomi 13	Trizomi 18	Trizomi 21
Tanınma oranı	> 99 %	> 93 %	> 99 %
Yanlış pozitif oranı	0,1 %	0,2 %	0,04 %

## Trizomi 13, 18 ve 21 için NIPT'nin sınırları nelerdir?

Tarama yalnızca yukarıda belirtilen ve doğum öncesi kromozomal değişikliklerin yalnızca bir kısmını oluşturan değişiklikler için gerçekleştirilir. Bu, düzenli tarama muayenelerinin veya doğmamış çocuğun ultrasonu kullanılarak ayrıntılı bir teşhisin yerini almaz.

## Sonuçları nasıl ve ne zaman alacaksınız?

Sonuçlar bir hafta içinde doktorunuza gönderilecektir. Sonuç hakkında sizi bilgilendirmeye sadece onlar yetkilidir. Burada sadece kısmi sonuçlar elde etmek de mümkündür - örneğin sadece 13 ve 18 numaralı trizomiler için, ancak Down sendromu için değil. Yasal olarak cinsiyet ancak 14+0 haftalık gebelikten sonra bildirilebilir.

## NIPT gerçekleştirmek için ön koşul

Genetik Tanı Yasasına göre, genetik testler yapılmadan önce nitelikli bir doktor tarafından uygun danışmanlık ve bilgilendirme sağlanmalıdır. Hamile kadının muayeneye yazılı ve imzalı olarak izin vermelidir.

