

EĞER TRIZOMI 21 RISKİ YÜKSEK İSE (250'DE 1'DEN BÜYÜK) NE YAPILMALI ?

Bir yüksek riskin ortaya çıkması mutlaka fetüsün trizomi 21 olması anlamına gelmez. Emin olmak için, fetüsün karyotipi yapılabilir. Bu karyotipin yapılma imkanının bilgisi hamile kadına verilir. Bu tahlil, fetüsün kromozomlarının tam sayısını ve böylece kesin olarak trizomi 21 hastası olup olmadığını belirler.

Duruma göre, koryon villus örnekleme (plasentadan hücre alınması) veya amniyosentez (amniotik sıvıdan hücrelerin alınması) sunulacaktır. Bu yöntemler, bir iğne ile - ultrason kılavuzluğu altında - karın derisinden yapılır.

Bu yöntemlerle ilgili düşük ve erken doğum riski %1 mertebesindedir.

Tahlil ile sonuç arasında üç ile dört hafta gibi bir süre geçebilir.

Hamile kadın, bu tahlilin yapılıp veya yapılmaması kararında serbesttir.

Yapılma kararı alındığında, mutlaka yazılı bir onay verilmesi gerekir.

EĞER KROMOZOM SAYIMI FETÜSÜN TRIZOMI 21 OLDUĞUNU GÖSTERİRSE NE YAPILMALI ?

Bu durum, eşlik ve destek, yansıma süresi, Trizomi 21 hakkında bilgi edinmek ve bu hastalığı taşıyan kişilerin mücadelesi hakkında bilgiler, gerektirir.

Birçok seçenek vardır:

- ◆ gebeliğe devam etmek ve çocuğu kabul etmek,
- ◆ gebeliğe devam etmek ve bebeği evlatlık için emanet etmek,
- ◆ gebeliği sonlandırmayı istemek yani, bir prenatal multidisipliner tanı merkezinin bildiriminden sonra tıbbi nedenlerden hamileliğin sonlandırılması.

Hamile kadının ve çiftin karar almasına yardım amacıyla, görüşme fırsatları vardır:

- ◆ Çevrelerindeki sağlık profesyonelleri (kadın-doğum uzmanı doktoru, radyolog, ebe, pratisyen hakim, çocuk doktoru, genetikçi, psikolog,...).
- ◆ Her bölgede bulunan multidisipliner prenatal tanı merkezinin üyeleri, ve şu kuruluşun içerisinde bulunan bütün yukarıdaki yazılan profesyonellerin ekip halinde çalışanları.
- ◆ İhtisas ve onaylanmış dernekleri.
- ◆ Onaylanmış Trizomi 21 hastaları ve ailelerine yardım ihtisas dernekleri (listesi uzman doktor tarafından verilir).

DERNEKLER LİSTESİ

UNAPEI (Uyumsuz Çocuklar Anne-Babaları Ulusal Birliği)

15 rue Coysevox - 75876 Paris cedex 18

☎ : 01 44 85 50 50 - www.unapei.org

TRISOMIE 21 FRANCE

4 square François Margand BP 90249 - 42006 Saint-Etienne cedex 1

☎ : 04 77 37 87 29 - www.trisomie21-france.org

FONDATION JÉRÔME LEJEUNE (JÉRÔME LEJEUNE VAKFI)

37 rue des Volontaires - 75015 Paris

☎ : 01 44 49 73 30 - www.fondationlejeune.org

REGARDS 21 (BAKIŞ 21)

11 bis rue de la République - 78100 Saint-Germain-en-Laye

www.regardsurlatrismie21.org

MULTİDISİPLİNER PRENATAL TARAMA MERKEZLERİ LİSTESİ

Multidisipliner prenatal tarama merkezleri listesi

http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/liste_CPDPN_151110.pdf

Perinatalite sağlık ağları listesi

<http://www.perinat-france.org/portail-grand-public/reseaux/reseaux-perinatals/les-reseaux-de-sante-regionaux-perinatals-432.html>

BU BELGENİN HAZIRLANMASINA KATILANLAR

- ◆ Obstetrik ve fetal ultrason Ulusal Komisyonu üyeleri (CNEOF)
- ◆ Fransız Ulusal Jinekologlar ve Doğum uzmanları Koleji için (CNGOF): Pr Dr D. SUBTIL, Dr R. FAVRE, Dr C. CUZIN, Pr Dr V. DEBARGE, Pr Dr F. PUECH
- ◆ Akredite edilmiş Biyologlar derneği için: Pr F. MULLER
- ◆ Ulusal ebeler Koleji için (CNSF): F. TEURNIER
- ◆ Doğum çevresindeki Toplu Dernekler Birliği için (CIANE) : Anne EVRARD
- ◆ Beyaz Kelebekler derneği 59 için: Sylvie MAIRESSE, Sabine DESNYDER

Accent Aigu - 02/2013

Traduction : Dr Erdoğlan Nohuz, Centre hospitalier, 63300 Thiers



C N G O F

Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français



Collège National des Sages-Femmes de France



Obstetrik ve Fetal
Ultrason Ulusal
Komisyonu (CNEOF)

Hamile
kadınların
istekleri
üzerine,
Trizomi 21
(Down
sendromu)
prenatal tarama
talebi hakkında
doküman

Bu belge, bütün hamile kadınlar için geliştirilmiştir. Belgenin amacı, Trizomi 21'in bireysel tarama şeklinin olduğu gibi anlatılmasıdır.

Trizomi 21 bireysel taramasının amacı, hamilelik durumunda, fetüsün Trizomi 21 olması riskinin ("düşük" veya "yüksek") tespit edilmesidir.

İki yöntem gerçekleştirilebilir:

- ◆ hamile kadının kan tahlili,
- ◆ fetüsün ultrasonu.

Bu iki test hamilelik için riskli değil ve zorunlu değildir, fakat hamile kadının yazılı bir izni alınmadan gerçekleştirilemez.

Her durumda, gebe kadın isteğini iletebilir:

- ◆ Trizomi 21 taramasını seçip seçmediğini,
- ◆ Bu taramanın, yüksek Trizomi 21 riskini gösterdiği takdirde, amniyosentez veya plasenta (çocuk eşi) örneği alınması veya alınmamasını istemesi,
- ◆ Trizomi 21 taramasında istediği zaman karar değiştirebilmesi.

TRIZOMİ 21 NEDİR ?

Trizomi 21 (veya Down sendromu), halk diliyle « mongolism », hastanın hücrelerinin içinde bir ekstra kromozomun bulunmasıdır.

Genellikle, her bir hücrede, 46 kromozom (çift olarak dağıtılmış şekilde) bulunmaktadır.

Trizomi 21'de, 21'inci çiftte fazladan bir kromozom bulunmasıdır.

Bu durumda, kişinin 47 kromozomu olmaktadır.

Bu fazla kromozom, çeşitli anormallikler ortaya çıkarır.

En çok durumda, ailede başka bu türü biri yok.

TRIZOMİ 21 HASTALARINDA EN SIK GÖRÜLEN ANORMALLİKLER HANGİLERİDİR ?

- ◆ Çocuklarda değişken zihinsel yetersizlik ve değişken sosyal uyum sorunu.
- ◆ Genellikle, çocukların eğitim düzeyi orta okulun birinci sınıfını aşmadığı gözlemlenmiştir. Bunların çoğu, yetişkin yaşta, otonom değildir, ve kişiden kişiye farklılık gösterebilir ; Gelişimleri için, eğitim ve destek önemli unsurlardır.
- ◆ Karakteristik bir yüz görünümü vardır (çocuğun ailesi ile benzer özelliklere sahip olmasını engellemiyerek) ; Boyu yetişkinlik döneminde, 1m60'ı nadiren aşar, « hipotoni » denilen kas tonusunda bir azalma görülebilir.
- ◆ Değişik derecede (en çok kalp veya sindirim sisteminde) özel tedaviler gerektiren malformasyonlar olabilir.
- ◆ Bazı durumlarda, diğer sağlık sorunları ile karşılaşılabilir (kan hastalıklarına yatkınlık).

TANI NASIL TESPİT EDİLİR ?

Doğumdan sonra, trizomi 21, karakteristik yüz görünümünden veya bir malformasyondan şüphelenebilir. Hastalığın kesin olması için, çocuğun bir karyotipi yani kromozomların incelenmesi gerekir. Bu incelemede, fazla bir kromozomun olduğu veya olmadığı tespit edilir.

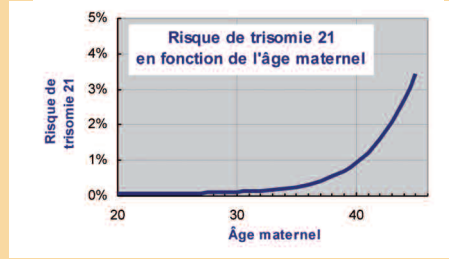
Doğumdan önce, sadece fetal hücrelerin bir örneğinde karyotip yapılabilir. Bu hücreler, amniyon sıvısı (fetüsü çevreleyen su) veya plasentada bulunmaktadır. Fakat, bu örneklerin alınması, sıvıda (amniosentez) veya plasentada (koryon villus) risksiz değildir (düşük). Bundan dolayı, yalnız fetüsün yüksek hastalık riski olduğu durumlarda yapılmaktadır.

YÜKSEK RISK VARSA NASIL BİLİNİR ?

“Düşük” ya da “yüksek” risk, bir “hesaplanmış risk” kullanılarak tahmin edilir ve her gebe kadının isteği üzerine yapılabilir.

A) Hamileliğin birinci trimesterinde (ilk üç ayında) risk hesaplaması, üç unsurdan alınır:

1. **Kadının yaşı:** yükseldikçe, trizomi 21 riski de yükselir.



2. **Fetüsün boynunun ense kalınlığının ölçümü:**

İlk üç ayın ultrasonu yapıldığında: ne kadar ense kalınlığı ölçüsü büyükse o kadar da trizomi 21 riski yüksektir. Fetal ense kalınlığının ölçüsü bir sonografi



uzmanı tarafından gerçekleştirir. Bu uzmanın pratiği, bölgedeki perinatal ağ kontrolü altındadır.

3. **Bir kan tahlili**, genellikle ultrasondan sonra yapılır; Bu tahlil, kadının “serum belirteçlerini” (kandaki proteinler) ölçmek için, bölgesel sağlık kurumu tarafından akredite edilmiş (gerekli koşullar sağlanmış) bir laboratuvarında gerçekleştirilir.

Bu üç verinin kombinasyonu, fetüsün Trizomi 21 riskini değerlendirmek için kullanılır.

B) Gebeliğin ikinci trimester döneminde

Eğer tarama ilk üç ayda yapılmış değilse, 18'inci haftaya kadar (adetsiz haftalar) yapılması mümkündür.

Riskin hesaplanması şu üç veriye dayanmaktadır:

1. Hamile kadının yaşı.
2. Ense kalınlığının ölçümü, ilk trimesterde bir akredite sonografi uzmanı tarafından uygulanmışsa.
3. İkinci trimester “serum belirteçleri” ölçüsü (kan tahlilinde fakat farklı belirteçler).

Önemli ve bilinmeli : Herhangi bir ultrason taraması sonucunda (ilk, ikinci veya üçüncü gebelik üç aylarında), fetüsde malformasyon vurgulanabilir. Bu durum, aynı zamanda Trizomi 21 riskinin yüksek olması anlamına gelebilir.

RISK HESAPLAMA SONUÇLARI NASIL ALGILANIR ?

Sonuç, reçete uygulayan hekim tarafından verilir ve açıklanır. Bu sonuç, fetüsün trizomi 21 riskinin ölçüsü anlamına gelir. Bu kesin bir sonuç değildir.

Eğer risk 250/1'in üzerinde ise, (“250 de 1”), “yüksek” olarak kabul edilir.

“Yüksek” risk örneği: 30/1 (“30 da 1”). Bu fetüsün 30'da 1 (yani %3) Trizomi 21 taşıyıcı riskine sahip olabileceği anlamına gelir. Bu nedenle, 30'da 29 durumda (yani %97 durumda), fetüs Trizomi 21 hastası değildir.

Eğer risk 250/1'in altında ise, “düşük” olarak kabul edilir.

“Düşük” risk örneği: 1000/1. Fetüsün 1000'de 1 (yani %0.1) trizomi 21 riskinin olması anlamına gelir. Bu nedenle, 1000 durumun 999'unda (%99.9 vakalarda), fetus trizomi 21 hastası değildir.

Sonuçta bu risk hesaplaması mükemmel ve kesin değildir: yaklaşık %5 yüksek riskli görünen hamile kadınlarda endişe yaratmaktadır; fakat bu kadınların büyük çoğunluğu gerçekten trizomi 21 hastalığı olmayan bir fetüs taşıyorlar.

Aksine, nadir durumlarda, bu risk düşük olarak kabul edilmiş (250'de 1'den küçük) ancak çocuk trizomi 21 hastalığı ile doğmuş olabilir.