

BİRİNCİ TRİMESTER TRİZOMİ TARAMA TESTİ

“11-14. Gebelik Haftası Trizomi Tarama Testi”



*“ Birinci Trimester Trizomi Tarama Testi,
hamile kadının **Trizomi 21(Down Sendromu)**’ li
bebek sahibi olma riskini saptamak için gebeliğin
11-14. haftalarında uygulanmak üzere
düzenlenmiş bir testtir.”*

REFERANS®
KLİNİK LABORATUVAR

Birinci Trimester Trizomi Tarama testi nedir?

Bu test, gebeliğin 11-14. haftaları arasında yapılan ultrasonografik inceleme ile aynı zamanda anneden alınan kan örneğinde yapılan laboratuvar testlerinden oluşur.

Ultrasonografik incelemede fetal baş-popo mesafesi (CRL) ölçülerek gebelik haftası saptanır ve fetus "Nuchal Translucency (NT)" ölçümleri yapılır. Anneden alınan kan örneğinde ise "free Beta human Chorionic Gonadotropin (free Beta hCG)" ve "Pregnancy Associated Plasma Protein-A (PAPP-A)" düzeyleri ölçülür.

Gebenin yaşına, gebelik haftasına ve daha önce kromazomal anomalili çocuk doğurup doğurmadığına göre bu gebeliğinde hesaplanan trizomi 21'li bebek doğurma riski "background(Basal)" risk olarak adlandırılmaktadır. Bu test sırasında yapılan ölçümlerde elde edilen değerler ise yeni risk faktörlerini belirler. Elde edilen bu risk faktörleri "background" risk ile çarpılarak yeni risk saptanır. Bu risk saptama yöntemi "sequential" tarama olarak adlandırılmaktadır.

Anne yaşı, gebelik haftası ve annenin daha önce kromozomal anomalili çocuk doğurup doğurmadığı bilgileri, NT ölçümü, free Beta hCG ve PAPP-A kan düzeyi sonuçları ile birlikte bir bilgisayar programı kullanılarak değerlendirilir. Bu değerlendirme sonucu bu gebelikte trizomi 21(Down sendromu) ve trizomi 18 görülme riski hesaplanır.

Down Sendromu nedir?

Trizomi 21 olarak bilinen bu genetik bozukluk, normalde bir çift olması gereken 21. kromozoma, ekstra bir üçüncü kromozomun eklenmesi(trizomi) sonucu ortaya çıkar. Down sendromlu kişilerde mental ve fiziksel gelişim değişik seviyelerde etkilenir. Down sendromu yaşlara göre farklılık göstermekle birlikte ortalama 800 doğumda bir görülür.

Test ne zaman yapılmalı?

Test gebeliğin 11-14. haftaları arasında (fetüs CRL ölçüsü 45-80 mm arasında iken) yapılmalıdır.

REFERANS
KLİNİK LABORATUVAR

Testin hassasiyeti nedir?

Değişik yayınlara göre test %5 yanlış pozitiflik oranı ile Down sendromlu gebeliklerin %89-90'ını belirleyebilmektedir. Bu belirleme oranı, tek başına anne yaşı kullanıldığında %30, 16-22. haftalarda(2. Trimester) uygulanan üçlü test (Triple test AFP+Unkonjuge Estriol+HCG)' te %65'tir.

* 11-14. gebelik haftalarında farklı markerlar kullanıldığında trizomi 21 belirleme oranları (%5 sabit yanlış pozitiflik oranı ile):

Marker	Belirleme oranı %
Anne yaşı + free B-hCG	46
Anne yaşı + PAPP-A	48
Anne yaşı + NT kalınlığı	73
Anne yaşı + free B-hCG + PAPP-A	67
Anne yaşı + NT kalınlığı + B-hCG + PAPP-A	89

B-hCG, B-human chorionic gonadotropin; PAPP-A, pregnancy associated plasma protein-A; NT, nuchal translucency

Test sonucu nasıl değerlendirilmeli?

Test sonucu riskin artmış olarak bulunması kesinlikle bebeğin Down sendromlu olduğu anlamına gelmez. Sadece bu gebeliğin daha ileri tetkike ihtiyacı olduğunu gösterir.

“Birinci Trimester Trizomi Tarama Testi, **F.S.M.** Riskli Gebelik & Fetus Sağlığı Merkezi (Prof. Dr. Hayri Ermiş) ve **REFERANS** Klinik Laboratuvar (Dr. Ahmet Kural) işbirliği ile yapılmaktadır.”

* K. Spencer, V.Souter, N. Tul, R. Snijders, K.H. Nicolaides, *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 13;231-237

REFERANS
KLİNİK LABORATUVAR