

### **NaTALIA prenatal test kimler için uygundur?**

Test, etkisi ve olası sonuçları hakkında tam olarak bilgilendirilmiş tüm hamile kadınlar için uygundur. İlk trimester taramasının (ETS) sonucu anormal olan hamile kadınlar için NaTALIA prenatal testi, test edilen kromozomal değişiklikler hakkında değerli bilgiler sağlayabilir. Ancak test, anormal bir ETS'ye yol açabilecek tüm kromozomal değişiklikleri analiz etmediğinden, bu durumda test yalnızca doktorunuzla ayrıntılı bir şekilde görüştükten sonra düşünülmelidir. Aynı düşünceler, anormal fetal ultrason bulguları olan hamile kadınlar için de geçerlidir.

### **NaTALIA prenatal testin sınırları nelerdir?**

Sadece doğum öncesi kromozomal değişikliklerin yalnızca bir kısmını oluşturan (yaklaşık %70) söz konusu değişiklikler için test edilir. Test, düzenli tarama muayenelerinin veya doğmamış çocuğun ince ultrason muayenesinin yerini almaz.

### **NaTALIA Sonuç alınamayan prenatal testler**

Tüm NIPT prosedürlerinde, incelenen vakaların küçük bir kısmında güvenilir bir sonuç elde edilememektedir. Bunun en yaygın nedeni anne kanında fetal DNA seviyesinin düşük olmasıdır. Bu durumda incelenen anormallikler ne doğrulanabilir ne de dışlanabilir. NaTALIA prenatal testinde yaklaşık %1 - 2'lik başarısızlık oranı oldukça düşüktür. Bu gibi durumlarda, test yeni bir kan örneğinden ücretsiz olarak tekrarlanmalıdır. Doktorunuza danışarak, diğer ön bulgulara bağlı olarak invaziv teşhisler de düşünülebilir. 13, 18 ve 21 numaralı trizomiler için NaTALIA prenatal testinin masrafları, haklı durumlarda kamu sağlık sigortası sistemi tarafından karşılanmaktadır. İsteğe bağlı olarak yapılan fetal cinsiyet (29,14 €) ve cinsiyet kromozomu dağılım bozukluğu (58,28 €) testleri sağlık sigortası tarafından karşılanmaktadır. NaTALIA doğum öncesi testi hakkında daha fazla bilgiyi ve eğitici bir videoyu [www.LADR.de/nipt](http://www.LADR.de/nipt) adresinde bulabilirsiniz

LADR Laborzentrum Recklinghausen  
LADR MVZ Dres. Bachg, Haselhorst & Kollegen  
Recklinghausen GbR

Berghäuser Straße 295  
45659 Recklinghausen  
T: 02361 30 00-201  
F: 02361 30 00-211  
[www.LADR.de](http://www.LADR.de)



Bielefeld'de de insan genetik danışmanlığı:  
pro familia danışma merkezinde

### **Muhatap kişiniz:**

**PD Dr. med. Bianca Mitterski**  
İnsan genetiği uzmanı  
İnsan Genetiği tıbbi yönetimi

**Prof. Dr. med. Klaus Zerres**  
İnsan genetiği uzmanı

**Dr. rer. nat. Beatrix Böckmann**  
Moleküler Genetik Yüksek Biyoloğu

**PD Dr. rer. nat. Larissa Arning-Bünder**  
Uzman insan genetikçisi

[humangenetik@LADR.de](mailto:humangenetik@LADR.de)

**NaTALIA** Pränataltest

**LaDR** Fachbereich  
Humangenetik

Hastalar için bilgiler

**NaTALIA** Pränataltest

Doğmamış çocukta  
kromozomal kusurlar  
için invazif olmayan kan testi -  
Hamile kadınlar için bilgiler



### Neden NĀTALIA prenatal testi?

NaTALIA prenatal testi, doğmamış çocuğunuzda en yaygın kromozomal bozuklukların bulunma riskinin erken ve son derece güvenilir bir şekilde değerlendirilmesini sağlar.

### Hangi kromozomal bozukluklar için test yapılır?

Test, trizomi 21 (Down sendromu), trizomi 18 (Edwards sendromu) ve trizomi 13 (Patau sendromu) varlığı riskini belirler. Bu değişiklikler, ilgili kromozomların kopya sayısının normdan sapması ile karakterize edilir ve fiziksel anormallikler ve/veya gelişimsel gecikmeler ile ilişkilendirilir.

Bu trizomilerin sıklığı anne yaşı ile birlikte artmaktadır. Örneğin, 20 yaşındaki hamile bir kadında trizomi 21 riski yaklaşık 1 : 2000 iken, 40 yaşındaki bir kadında risk zaten 1 : 100'dür.

İsteğe bağlı olarak, tekil gebeliklerde NaTALIA prenatal testi ile cinsiyet kromozomu dağılım bozukluğunun test edilmesi de mümkündür. Bunlar genellikle 21, 13 ve 18 numaralı trizomilere kıyasla nispeten küçük bir gelişim bozukluğu ile ilişkilidir.

### İnceleme hangi malzeme ile yapılıyor?

Test için sadece sizden kan örneği alınması gerekir, çünkü kanınızda doğmamış çocuğunuzun genetik materyalinin parçaları da bulunur. Bu nedenle bu teste non-invaziv prenatal test (NIPT) adı verilmektedir. İnvaziv prosedürlerin (örn. amniyosentez) aksine, siz veya doğmamış çocuğunuz için müdahaleyle ilgili hiçbir risk yoktur.

### Test ne zamandan itibaren uygulanabilir?

Test hamileliğin 10. haftasından itibaren yapılabilir. NaTALIA prenatal testi ikiz gebeliklerde ve doğurganlık tedavisinden sonra da kullanılabilir (örn. IVF, ICSI).

### Çocuğun cinsiyeti de inceleniyor mu?

NaTALIA prenatal testi doğmamış çocuğunuzun cinsiyetini de belirleyebilir. Bu seçeneği tercih ederseniz, genetik tanı kanununun gerekliliklerine uygun olarak gebeliğin 14. haftasından sonra sonuç size bildirilecektir.

### NĀTALIA prenatal test prosedürü nasıldır?

Öncelikle doktorunuz veya bir insan genetiği uzmanı size olasılıkları ve sınırları açıklayacaktır. Yazılı onayınız alındıktan sonra kan örneği (10 ml) alınabilir. Kan örneği Almanya'daki uzman insan genetiği laboratuvarımıza gönderilir. Testin sonucu yaklaşık 7 iş günü sonra hazır olacak ve ardından doktorunuza gönderilecek, doktorunuz da kalan sorularınızı sizinle görüşecektir.

### Hangi NĀTALIA prenatal test sonuçları mümkündür ve bunlar ne anlama gelir?

Doktorunuz, test edilen kromozomal bozuklukların varlığı için düşük veya yüksek riski belirten sonuçların yazılı bir raporunu alacaktır.

- **Düşük risk**, test edilen kromozomal bozuklukların neredeyse kesin olarak dışlanabileceği anlamına gelir.
- **Yüksek risk** belirli bir kromozomal bozukluğun var olma olasılığının yüksek olduğu anlamına gelir. Ancak bu sonuç sağlıklı bir bebeğe sahip bir gebelikte de ortaya çıkabileceğinden, herhangi bir anormal sonuç, gebelik hakkında geri dönüşü olmayan kararlar verilmeden önce **doğrulamak için başka testler** (genellikle amniyosentez gibi invaziv test prosedürleri) gerektirecektir. Doktorunuz sonraki adımlar konusunda sizi bilgilendirecektir.

### Test edilen kromozomal bozukluklar

	Sıklık	Semptomlar
<b>Trizomi 21</b> (Down sendromu)	1 : 700	Zihinsel ve fiziksel gelişim bozukluğu, doğuştan kalp kusurları
<b>Trizomi 13</b> (Patau sendromu)	1 : 5000	Ağır zihinsel gelişim bozukluğu, çoklu fiziksel anormallikler, beklenen yaşam süresinin çoğunlukla altında olması 1 yıl
<b>Trizomi 18</b> (Edwards sendromu)	1 : 3000	

### Cinsiyet kromozomlarının incelenen kromozomal bozuklukları

	Sıklık	Semptomlar
<b>Monozomi X</b> (Ullrich-Turner sendromu; X0)	1 : 3000+	Kısırlık, boy kısalığı, kalp kusurları
<b>Klinefelter sendromu</b> (XXY)	1 : 1000*	Genellikle fark edilmeyen kısırlık, hafif öğrenme güçlüğü riski
<b>Jacobs sendromu</b> (XYY)	1 : 1000*	Çoğunlukla dikkat çekmez
<b>Trizomi X</b> (XXX)	1 : 1000+	Çoğunlukla dikkat çekmez

\*kız yenidoğanlar arasında, \*erkek yenidoğanlar arasında