

# Hamilesiniz!

Taramalar ve testler

**bilmeniz  
gerekir**

**Turkish Version:  
You're pregnant!**

**Hamilelikte tarama testleri**

**NHS**  
SCOTLAND

**Public Health**  
Scotland

# Bu kitapçık, hamilelikte yaptırabileceğiniz kan tahlilleri, tarama testleri ve tanı testlerini açıklamaktadır.

Hamilelikte tarama, sizin veya bebeğinizin sağlık sorununa veya kromozomal bir rahatsızlığa sahip olma ihtimalinin var olup olmadığını belirlemeye yardımcı olan basit testleri içerir.

Bu kitapçıkta incelediğimiz tarama testleri şunları kullanır:

- Kan Tahlilleri
- Ultrason

Bazı sağlık sorunlarını ve kromozomal bozuklukları araştırmak için tarama testleri sunulmaktadır. Çoğu tarama testi bebeğinizin sağlıklı olduğunu gösterecektir. Tarama testleri sizin veya bebeğinizin bir sağlık sorunu olabileceğine işaret ediyorsa, kesin bir cevap almanız için size bir tanı testi sunulacaktır. Bu testleri yaptırmanız zorunlu değildir, bu sizin seçiminizdir.

Burada baktığımız **tanı testleri** şunlardır:

- koryon villus biyopsisi (CVS)
- amniyosentez.

İngilizce konuşmıyor veya anlamıyorsanız, NHS söylenenleri kendi dilinize çevirebilecek birini sağlayacaktır. Bir tercümana ihtiyacınız olduğunu düşünüyorsanız sağlık uzmanınıza bildirin.

Hamileliğiniz hakkında daha fazla bilgiyi Ready Steady Baby kitabında veya online olarak [www.nhsinform.scot/ready-steady-baby](http://www.nhsinform.scot/ready-steady-baby) adresinde bulabilirsiniz.

Hamilelik sırasında sizi ve bebeğinizi boğmaca ve gripten korumak için ücretsiz aşılar sunulur. Hamilelik sırasında sunulan aşılar hakkında bilgi için [www.nhsinform.scot/vaccinesinpregnancy](http://www.nhsinform.scot/vaccinesinpregnancy) adresini ziyaret edin.



# taramanın faydaları

Erken müdahale  
ile (genellikle)  
daha etkili  
tedavi

Erken tedavi sizi  
ve bebeğinizi  
iyileştirebilir.

Sonuçlar  
hamileliğiniz  
hakkında  
kararlar almanıza  
yardımcı olabilir.

Ek bakım ve desteğe  
ihtiyaç duyabilecek  
bebeğinizin gelişine  
hazırlanmanıza  
yardımcı olur.

Ebeniz, hamileliğiniz sırasında size sunulan tüm testler ve taramalar hakkında size yardımcı olacaktır.

# Genel bakış



**10. hafta**  
öncesi

Orak hücre ve talasemi\*  
taraması

sayfa

8



**8. ve 12.**  
**haftalar**  
arasında

Tam kan sayımı, kan grubu ve  
Rhesus faktörü için kan tahlilleri

sayfa

7

Hepatit B, sifilis ve HIV\* için  
tarama kan tahlilleri

sayfa

16



**11. ve 14.**  
**haftalar**  
arasında

Down sendromu, Edwards  
sendromu ve Patau sendromu  
için erken kan tahlili

sayfa

32



**11. ve 14.**  
**haftalar**  
arasında

Down sendromu, Edwards  
sendromu ve Patau sendromu  
için NT (ense saydamlığı) ultrason  
taraması

sayfa

33



**18. ve 21.**  
**haftalar**  
arasında

Gebelik ortası ultrason  
taraması

sayfa

20

\* Bu testlerin hamileliğin erken evrelerinde yapılması en iyisidir, ancak yine de doğum anı dahil olmak üzere herhangi bir aşamada yapılabilir.



# İçindekiler

Sizin hamileliğiniz, sizin seçiminiz

4

Kan tahlilleri kullanılarak tarama

6

Orak hücre ve talasemi taraması

8

Bulaşıcı hastalıklar için tarama

16

Ultrason ile tarama

19

Down sendromu, Edwards sendromu ve Patau sendromu taraması

24

Girişimsel olmayan prenatal test (NIPT)

36

Tanı testleri

39

Bilgilerinizi nasıl kullanırız?

43

Bilgi ve destek

44

**Tüm tarama testlerini  
ebenizle görüşmelisiniz.**

# Sizin hamileliğiniz,

**Tarama ve tanı testlerini kabul edip etmemek sizin seçiminizdir. Size taramanın ne olduğu ve sonuçlarının ne anlama gelebileceği hakkında daha fazla bilgi verecek olan sağlık uzmanınızla daha ayrıntılı bir görüşme yapmalısınız.**

Herhangi bir aşamada test olmak istemediğinize veya testlerin sadece bir kısmını istediğinize karar verebilirsiniz. Testin ne için olduğunu, nasıl yapıldığını bilmeden ve yaptırmaya hazır olduğunuzdan emin olmadan hiç kimse size test yapmayacaktır.

**Bu kitapçık boyunca 'sağlık uzmanınızdan' bahsediyoruz. Bu kişi, bir ebe, aile hekiminiz, uzman bir doktor (doğum uzmanı), bir ultrason uzmanı veya hamileliğiniz sırasında bakımınızla ilgilenen herhangi bir profesyonel olabilir.**

# sizin se7iminiz

İnsanlar tarama ve tanı testleri hakkında farklı kararlar alırlar. Şunları seçebilirler:

- **tarama yaptırmamak**, çünkü hamilelik sırasında kendilerinin veya bebeklerinin bir sağlık problemi veya kromozomal durumu olup olmadığını bilmek istemezler.
- **tarama ve tanı testlerini yaptırmak**, çünkü hamilelik sırasında kendilerinde veya bebeklerinde bir sağlık sorunu veya kromozomal bir durum olup olmadığını bilmek isterler.

Tarama veya tanı testini kabul edip etmeme konusundaki kararlar zor olabilir. Partneriniz, aileniz veya arkadaşlarınızla konuşmak isteyebilirsiniz. Sağlık uzmanınız ve bu kitapçığın arkasında listelenen kuruluşlar yardımcı olabilir. Ancak son karar sizindir.

Hangi kararı vererseniz verin, ebenizle sizin için doğru olan bir hamilelik planı üzerinde anlaşabilirsiniz.

## Gerekli bilgiler



Bu kitapçığıdaki tüm tarama ve tanı testleri, İskoçya'da NHS tarafından ücretsiz olarak sağlanmaktadır. İskoçya'da sağlık sorunları ve kromozomal bozuklukları olan veya engelli doğan çocukların sağlık bakımı ve tedavisi NHS tarafından ücretsiz olarak sağlanmaktadır.



## kan tahlili yaparak



### Genel Bakış...

- Kan tahlilleri hamilelik sırasında bakımınızın önemli bir parçasıdır.
- Kendinizin ve bebeğinizin sağlığını korumaya yardımcı olabilirler.
- Bu tahliller için gereken kan genellikle tek seferde alınabilir.
- Ebeniz ilk ziyaretlerinizden birinde kolunuzdan kan alır ve sonuçları bir sonraki klinik ziyaretinizde alırsınız.
- Bazı tahliller hamileliğinizin ilerleyen dönemlerinde rutin olarak tekrarlanabilir. Bu sizinle konuşulacaktır.



## Ne için test olacağım?

### Tam kan sayımı

Bu tahlil kanınızdaki kırmızı hücrelere, beyaz hücrelere ve trombositlere bakar. Bu tahlil, vücudunuzda oksijen taşımak için yeterli sağlıklı kırmızı kan hücrenizin olmadığı bir hastalık olan aneminiz olup olmadığını söyleyecektir. Bu hastalık, sizin ve bebeğinizin sağlığını korumak için demir hapları ve diğer yöntemlerle tedavi edilebilir.

### Kan grubu ve Rhesus faktörü

Bu tahlil size hangi kan grubuna sahip olduğunuzu söyleyecektir. İnsanlar A, B, O ve AB olarak adlandırılan dört kan grubundan birine mensuptur. Kan grubunuzu bilmek önemlidir:

- çünkü kan nakline ihtiyacınız olabilir
- çünkü kan grubu antikorları adı verilen kandaki maddeler bazen bebeğinizi etkileyebilir. Bu antikorlar bulunursa, sağlık uzmanınız bunu sizinle görüşecektir.

Bu tahlil ayrıca Rhesus pozitif veya Rhesus negatif olup olmadığını da gösterecektir. Rh pozitifseniz tedaviye ihtiyacınız yoktur. Yaklaşık altı kadından biri Rhesus negatiftir. Bu, kan hücrelerinde Rhesus antijeni adı verilen bir maddeye sahip olmadıkları anlamına gelir.

Eğer Rhesus negatifseniz ve bebeğiniz Rhesus pozitifse bebeğinizin kanı sizin kan dolaşımınıza dahil olduğunda sorunlar oluşabilir. İlk hamilelikte bunun bir sorun olması olası değildir, ancak sonraki hamileliklerde ciddi sorunlara sebep olabilir. Sağlık uzmanınız, sağlığını ve ileride sahip olabileceğiniz bebeklerin sağlığını korumaya yardımcı olacak bir enjeksiyon olan 'anti-D' enjeksiyonunu size kolunuzdan vermeyi önerecektir.

Kan grubunuzu nasıl öğreneceğinizi, sonuçlarınızı nasıl ve ne zaman alacağınızı ebenize sorabilirsiniz. Herhangi bir sağlık sorunu bulunursa, sağlık uzmanınız en kısa sürede sizinle iletişime geçecek ve size gereken tavsiyeleri verecek ve bakımı sağlayacaktır.



## Orak hücre ve talasemi için



### Genel Bakış...

- Orak hücre ve talasemi, hemoglobini etkileyen ciddi kan bozukluklarıdır.
- Hemoglobin kırmızı kan hücrelerinde bulunur ve vücuda oksijen taşır.
- Bu hastalığa sahip kişiler, yaşamları boyunca uzman bakımına ihtiyaç duyarlar.
- Bebeğinizin babasına da bu tahlil önerilebilir. Bu, sonuçları daha güvenilir hale getirecektir.

## Orak hücreli olan kişiler:

- çok şiddetli ağrı atakları geçirebilir
- hayatı tehdit eden ciddi enfeksiyonlara sahip olabilir
- genellikle anemiktir (bu, kanlarının oksijen taşımada iyi olmadığı anlamına gelir)
- hayatları boyunca enfeksiyon kapmalarını önlemek için ilaca ve iğneye ihtiyaç duyabilirler.

## Talasemili kişiler:

- ileri derecede anemik olabilir
- her dört ila altı haftada bir kan nakline ihtiyaç duyabilir
- hayatları boyunca enjeksiyon ve ilaca ihtiyaç duyabilirler.

İlk ebe ziyaretinizde veya kısa bir süre sonra, size orak hücre ve talasemi için tarama tahlilleri sunulacaktır. Bu tahliller hamilelikte mümkün olan en kısa sürede yapılması gerektiğinden yaptırmak isteyip istemediğinize erken karar vermelisiniz. İdeal olanı bu tahlilleri 10. haftaya kadar yaptırmaktır ancak daha sonra yaptırılsa bile faydası olacaktır.

## Bu hastalıklara neler sebep olur?

Orak hücre ve talasemi, **değişen hemoglobin genleri** yoluyla anne babadan çocuklara geçer.

Nedir?

## Genler

Genler, saçınızın renginden kan grubunuza kadar fiziksel özelliklerinizi belirler. Tüm fiziksel özelliklerimiz için her ebeveyninden bir gen alırız.

İnsanlar, yalnızca biri annelerinden diğeri babalarından olmak üzere **iki** deđişmiş hemoglobin geni alırlarsa bu bozukluklara sahip olurlar. Sadece bir deđişmiş gen alan ve her iki hastalığı da olmayan kişiler **taşıyıcı** olarak bilinir.



## Taşıyıcılar

Taşıyıcılarda orak hücre hastalığı veya talasemi yoktur. Ancak bir taşıyıcının, taşıyıcı olan veya orak hücre hastalığı veya talasemisi olan birinden bebeđi varsa, bebeđin bu hastalıklardan birine sahip olma veya taşıyıcı olma olasılığı daha yüksektir.

Herkes taşıyıcı olabilir. Ancak atalarınız (ebeveynler, büyükanne ve büyükbabalar ve soy ağacınızda daha eskiye dayananlar) sıtmanın yaygın olduđu yerlerden geldiyse, deđişmiş genleri taşımanız daha olasıdır, örneđin:

- Bir Afrika ülkesi
- Güney Asya (Hindistan, Pakistan veya komşu ülkeler)
- Karayipler
- Orta Dođu
- Güney Amerika
- Güney Avrupa
- Dođu ve Güneydođu Asya (Çin, Hong Kong, Malezya veya komşuları).

Polonyalılar da etkilenebilir çünkü bazı Polonyalılar nesiller önce sıtmanın yaygın olduđu bölgelerden taşınmıştır.

# Gerekli bilgiler



Orak hücre taşıyıcıları sağlıklı olmalarına rağmen vücutları yeterince oksijen almadığında (örneğin anestezi sırasında) sorunlar yaşayabilirler. Taşıyıcı olduğunuzu bilmek, bu gibi durumları yönetmenize yardımcı olabilir.

Talasemi taşıyıcısı olan kişiler bu sorunları yaşamazlar.

## Aile Köken Anketi

Sizin veya bebeğinizin babasının bu hastalıklar için gen taşıma ihtimalinin olup olmadığını öğrenmek için sağlık uzmanınız size **Aile Köken Anketi**'nden sorular soracaktır.

Amaç, yakın akrabalarınızın ve atalarınızın nereden geldiğini ve genleri taşıma ihtimalinizin yüksek olup olmadığını öğrenmektir.

## Ne için test olacağım?

**Orak hücre** ve **talasemi** taramanız şöyle olacak:

- kan tahlili ile
- Aile Kökeni Anketi'ndeki soruları yanıtlayarak.

Her iki ebeveyni de test etmek daha doğru sonuçlar verdiği için bebeğinizin babası da kan tahlili için davet edilebilir. Her iki ebeveynin de taşıyıcı olduğu veya hastalıklardan birinden etkilendiği tespit edilirse **veya** her iki ebeveyni de test etmek mümkün değilse, bebeğinizin hastalıklardan birine sahip olup olmadığını veya taşımadığını doğrulamak için size bir tanı testi önerilebilir.



## Eğer varsa, ebenize...

siz ve eşinizin kan bağı olduğunu söyleyin. Her biriniz ortak bir akrabadan kalıtsal genlere sahipseniz, ikinizin de taşıyıcı olma ihtimaliniz daha yüksek olabilir.

### Sonuçlar bana ne söyleyecek?

En olası sonuç, sizin ve bebeğinizin babasının ortak hücre veya talasemi taşıyıcısı olmamanızdır. İçinizden biri taşıyıcı ise, sağlık uzmanınız bunun sizin, bebeğiniz ve aileniz için ne anlama gelebileceği konusunda sizinle konuşacaktır.

Çok nadiren, tahlil, biriniz veya her ikinizin farkında olmadan bir kan hastalığınız olduğunu gösterebilir. Sağlık uzmanınız bunu sizinle konuşacak ve size daha fazla bilgi verecektir.

Tahlil çok güvenilirdir, ancak sonuç net değilse emin olmak için size başka bir tahlil sunulacaktır.

Sizin ve bebeğinizin babasının tahlillerinden elde edilen sonuçlar, bebeğinizin bu hastalıklardan birini geliştirme şansının daha yüksek olup olmadığını görmek için kullanılacaktır.

## Gerekli bilgiler

Her iki ebeveyni de test etmek mümkün değilse, bebeğinizin bu hastalıklardan birini taşıyıp taşımadığını doğrulamak için size bir tanı testi önerilebilir.



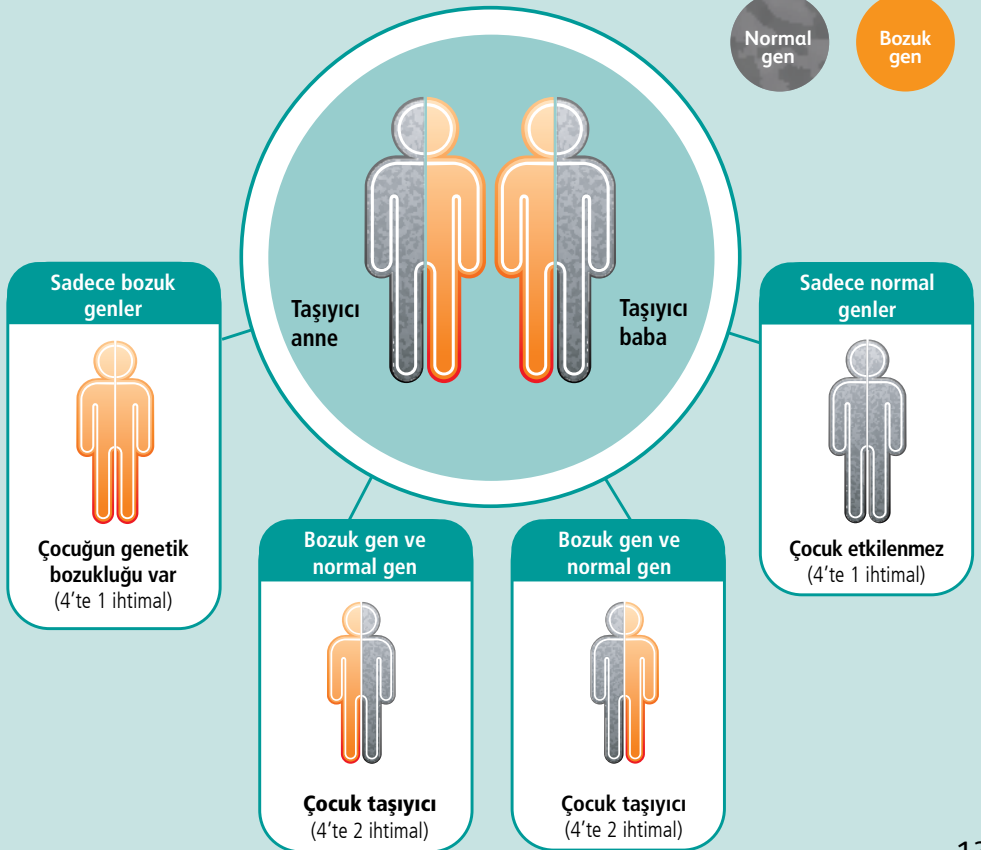
Siz ve bebeğinizin babası orak hücre, talasemi veya başka bir kan rahatsızlığı genini taşıyorsanız, genellikle:

bebeğinizde  
bir bozukluk  
olmama olasılığı  
% 25 (4'te 1)

bebeğinizin  
taşıyıcı olma  
olasılığı % 50  
(4'te 2)

bebeğinizde  
bir bozukluk  
olma olasılığı  
% 25 (4'te 1)

Her hamilelikte şans aynıdır.



## Eđer yardımla hamile kaldıysanız (örneğin IVF – tüp bebek gibi)...

lütfen sađlık personeline mümkün olduđunca detaylı bilgi verin. Sađlık uzmanınız sonuçlarınızı açıklayacaktır.

### Dođmamıř bebeđim test edilebilir mi?

Tüm tarama testlerinde olduđu gibi orak hücre ve talasemi taraması % 100 dođru deđildir. Tanı testi, bebeđinizin hastalıklardan birine sahip olup olmadıđını kesin olarak bilmenin tek yoludur. Sayfa 39-42'ye bakınız.

Sonuçlar bebeđinizde kan bozukluđu olduđunu gösterirse sađlık uzmanınız bunun ne anlama geldiđini anlamanıza yardımcı olacaktır. Mevcut bakım imkanları ve hamileliđinize devam etmek isteyip istemediđiniz hakkında sizinle konuřacaktır.

Genetik danıřman, genetik bir hastalıkla ilgili sorularınız veya endiřeleriniz olduđunda size bilgi ve destek sađlamak için özel olarak eđitilmiř bir profesyoneldir. Ebeniz veya doktorunuz sizi bu uzmana sevk edebilir.



## Yeni doğan bebekleri orak hücre için test etmek

Tüm yeni doğan bebeklere, ideal olarak 5 günlük olduklarında, “topuk kanı” tarama testi sunulur. Ebeniz bebeğinizin topuğuna hafifçe bir iğne batıracak ve bir karta birkaç damla kan damlatacaktır. Bu kart, orak hücre de dahil olmak üzere dokuz hastalık için tahlillerin yapıldığı bir laboratuvara gönderilir. Sonuçları bebeğinizin 6-8 haftalık muayenesinde veya öncesinde alacaksınız.

### Topuk kanı taraması ve diğer yeni doğan tarama testleri hakkında daha fazla bilgi için

Hamileliğinizin ilerleyen aylarında size verilecek ‘Bebeğiniz! Sunulan Testler’ kitapçığına bakın.



Veya **www.nhsinform.scot/newbornscreening** adresindeki NHS Inform web sitesini ziyaret edebilirsiniz.





## Bulaşıcı hastalıklar için



### Genel Bakış...

Basit tedaviler, sizin ve bebeğinizin bulaşıcı hastalıklardan etkilenme olasılığını azaltabilir. Hepatit B, sifilis ve insan bağışıklık eksikliği virüsü (HIV) için kan tahlilleri yapılacaktır.

Sonuçları genellikle bir sonraki klinik ziyaretinizde alırsınız, ancak bir enfeksiyon bulunursa sizinle daha erken iletişime geçilecektir.

Bulaşıcı hastalıkların nasıl ortaya çıktığı, teşhis edildiği, tedavi edildiği ve önlendiği hakkında daha fazla bilgiyi [www.nhsinform.scot/psid](http://www.nhsinform.scot/psid) adresinde bulabilirsiniz.

Ebenize ücretsiz boğmaca, grip ve COVID-19 aşılarınızı sorun.

# Ne için test olacağım?

## Hepatit B

Hepatit B'ye doğum sırasında anneden bebeğe geçebilen bir virüs neden olur. Virüs ciddi karaciğer hastalığına neden olabilir, ancak hepatit B taşıyan kadınlarda enfeksiyon belirtisi olmayabilir. Tahlil yaptırmadan, enfekte olduklarını bilemezler.

Aşı olmazlarsa, hepatit B ile enfekte olan annelerden doğan birçok bebek enfekte olur.

Tahlil, hepatit B ile enfekte olduğunuzu gösterirse, size uzman tedavisi sunulacaktır.

Bebeğiniz doğumda hepatit B'ye karşı aşılanacaktır. Bu genellikle hepatit B'ye yakalanmalarını önleyecek ve onları ciddi karaciğer hastalıklarından koruyacaktır.

## Sifilis

Sifilis teşhis edilip tedavi edilmezse sizin ve bebeğinizin sağlığına zarar verebilir. Antibiyotiklerle hızlı ve basit bir şekilde tedavi edilebilir. İnsanlar farkında olmadan da sifilis olabilir.

## HIV

HIV, AIDS'e neden olan virüstür. HIV zamanla vücudun enfeksiyon ve hastalıklara karşı savunmasına zarar verir. HIV'li kişiler iyileşemez ancak doğru tedavi yöntemleri ile genellikle dolu dolu ve sağlıklı bir yaşam sürebilirler.



HIV taşıyan bir kadın, hamilelikte, doğum sırasında ve emzirme yoluyla enfeksiyonu bebeğine geçirebilir. Hepatit B ve sifilis gibi, HIV'li kadınlar da bir tahlil yaptırana kadar enfekte olduklarını bilmeyebilirler – HIV'nin birini hasta etmesi yıllar alabilir.

Hamilelik tarama tahliliniz HIV taşıdığınızı gösteriyorsa, emin olmak için size başka bir tahlil daha önerilecektir. Sizi sağlıklı tutmak ve HIV'yi bebeğinize geçirme şansınızı büyük ölçüde azaltmak için size virüs önleyici ilaçlar sunulacaktır. Sağlık uzmanınız, bebeğinizi doğurmanın ve beslemenin en güvenli yolu hakkında size tavsiyelerde bulunacak ve ayrıca, HIV'ye karşı korunmasına yardımcı olmak için doğduktan sonra bebeğinizin alabileceği ilaçlar hakkında bilgi verecektir.

## Destek ve tavsiye

Kitapçığın sonunda listelenen kuruluşlar bulaşıcı hastalıklar hakkında bilgi verebilir ve destek sağlayabilir.

## Gerekli bilgiler



**HIV için kan tahlili yaptırmak, mevcut veya gelecekteki hayat sigortası poliçelerinizi etkilemez, ancak bir sağlık sorunu bulunursa sigortanızı etkileyebilir. Daha fazla ayrıntı için sahip olduğunuz poliçeleri kontrol etmek isteyebilirsiniz.**

**Yine de tahlil yaptırmanız önerilir.**



## Ultrason ile



### Genel Bakış...

Ebeniz size iki ultrason taraması önerecektir: Biri 11 ila 14. hafta arasında, ikincisi ise 18 ila 21. hafta arasında yapılacaktır.

Bu taramalar, sonografi uzmanı adı verilen eğitimli sağlık uzmanları tarafından gerçekleştirilir. Bazı ebeler aynı zamanda sonografi uzmanıdır.

Ultrason taramaları %100 doğru değildir. Bazı hastalıklar ultrason taraması tarafından bazen tespit edilemeyebilir.

Ultrason taramanız iki boyutlu siyah beyaz bir görüntü olacaktır. NHS'de üç boyutlu (3D) ve renkli ultrason taramaları rutin olarak kullanılmamaktadır.

Ultrason taramaları anne ve bebek için güvenlidir.

Ultrason taramaları sorun olup olmadığına bakar ve bebeğinizin iyi büyüyüp büyümediğini kontrol eder. Ultrason taramalarını yaptırmak isteyip istemediğinize karar vermeden önce bu bölümü dikkatlice okuyun ve sağlık uzmanınızla görüşün.

## Erken evre gebelik ultrason taraması

İlk ultrason taramanız 11 ila 14. hafta arasında sunulur.

Bu ultrason taraması:

- bebeğinizin kalp atışını, büyümesini ve gelişimini kontrol eder
- hamileliğin evresini tahmin eder
- kaç tane bebeğinizin olduğuna bakar
- ense saydamlığı ölçümünü verir (bkz. sayfa 33).

Bu aşamada belirli bir sorun bulunursa, sağlık uzmanınız sizinle görüşecektir.

## Orta evre gebelik ultrason taraması

Ultrasonla aşağıdaki sağlık sorunları ile ilgili tarama yapılacaktır:

- Anensefali
- açık spina bifida
- yarık dudak
- diyafragma hernisi
- gastroşizis
- ekzomfalos
- iki taraflı böbrek agenezisi
- ciddi kalp anomalileri
- ölümcül iskelet displazisi
- Edward sendromu veya T18\*
- Patau sendromu veya T13\*

\* Bu ultrason, Edward veya Patau sendromlarının türünü (örneğin, tam veya kısmi) tespit edemez.

**Orta evre gebelik ultrason taraması, bebeğinizin şu organlardaki gelişimine bakar:**



Bazı hastalıklar orta evre gebelik ultrason taraması sırasında tespit edilemeyebilir. Sonografi uzmanı bir sorun olabileceğini düşünürse, başka bir sağlık uzmanından ikinci bir görüş isteyebilir. Bu olursa, size neyi kontrol ettiklerini söylerler, ancak henüz emin olmayabilirler. Sonografi uzmanı, bebeğinizin kromozomal bir hastalığa sahip olma olasılığının daha yüksek olduğu anlamına gelen bir şey bulursa, size bir tanı testi önerilebilir.

Orta evre gebelik ultrason taramasında herhangi bir sorun bulunmazsa, hamileliğiniz sırasında muhtemelen başka bir ultrason taramasına ihtiyacınız olmayacaktır. Ancak sonografi uzmanı bebeğinizi net bir şekilde göremediye, yeni bir ultrason taraması için başka bir gün tekrar gelmeniz istenebilir.

## **Ultrason taramanızdan önce, sırasında ve sonrasında**

- Erken evre gebelik taramasından bir saat önce biraz su (yaklaşık yarım litre/500 ml) içmeniz istenecektir. Mesanenizde su olması sonografi uzmanının bebeğinizi daha net görmesine yardımcı olacaktır.

- Orta evre gebelik ultrason taramasından önce mesanenin dolu olması gerekmez, ancak bir iki bardak su içmek sonografi uzmanına yardımcı olacaktır.
- Çoğu hastane, tarama sırasında yanınızda bir kişinin olmasından memnuniyet duyar. Sonografi uzmanının dikkatini dağıtabilecekleri için küçük çocukların yanınıza alınmasına izin verilmeyebilir. Önceden kontrol etmeniz fayda var.
- Sonografi uzmanı bir sedyeye uzanmanızı, üstünüzü göğsünüze kadar kaldırmanızı ve eteğinizi veya pantolonunuzu kalçalarınıza kadar indirmanızı isteyecektir. Karnınıza biraz jel sıkacak ve ardından elde tutulan bir cihazı karnınızın üzerinde dolaştıracak. Cihaz, bir bilgisayarın bebeğinizin görüntüsünü oluşturmasını sağlayan ultrason dalgalarını gönderir ve alır.
- Ultrason taraması canınızı acıtmaz, ancak jel ilk başta biraz soğuk gelebilir. Bazen bebeğinizin bazı kısımlarını görmek zorsa sonografi uzmanının karnınıza bastırması gerekebilir.

**Doğumdan önce bir sağlık sorunu hakkında bilgi edinmek, ebeveynlerin plan yapmasına ve hazırlanmasına yardımcı olabilir. Örneğin, bebeğinizin doğumdan hemen sonra tedaviye ihtiyacı olacaksa, sağlık uzmanları, sizin ve bebeğinizin ihtiyacı olan bakımı alabileceğiniz bir hastanede doğum yapmayı planlamanıza yardımcı olabilir.**

## Gerekli bilgiler



Tarama testleri tüm sağlık sorunlarını tespit edemez.

- Sonografi uzmanı bebeğinizi net bir şekilde göremeyebilir.
- Bazı hastalıklar 21. haftadan sonra gelişir.
- Bazı hastalıklar bebeğinizin görünümünü etkilemediği için ultrason taramasında tespit edilemez.





**Ultrason  
taraması yapan  
bir sonografi  
uzmanı**

**Bir bebek  
görüntüsü olan  
bir sonografi  
uzmanının ekranı**



- Ultrason taraması 30 dakika kadar sürer.
- Sonografi uzmanı taramayı yaparken, bebeğinizin vücudunun bazı kısımlarını ekranda seçebilirsiniz – uzmanınız size işaret edecektir.
- Tıbbi bir neden olmadıkça, bebeğinizin cinsiyetini öğrenmek ultrason taramasının amacı değildir. Genellikle bebeğinizin pozisyonu nedeniyle bunu söylemek imkansızdır. Tamamen güvenilir değildir ve bazen yanlış olabilir.
- Ultrason taramalarının büyük çoğunluğu bebeklerin sağlıklı olduğunu ve herhangi bir sorun bulunmadığını göstermektedir.



## Down sendromu, Edwards sendromu ve Patau sendromu için

Bebeğinizin Down sendromu, Edwards sendromu veya Patau sendromu olma olasılığının ne kadar olduğunu öğrenmek için size ultrason taraması önerilecektir. Bunun ne kadar olası olduğunu bilmek isteyip istememek size özeldir. Seçim size aittir.

Birinci trimesterde aşağıdakiler için ultrason taraması yapılmasını seçebilirsiniz:

- Sadece Down sendromu
- Sadece Edwards sendromu ve Patau sendromu
- Her üç sendrom.

Eğer istemiyorsanız, bu tarama testlerinden hiçbirini yaptırmamayı seçebilirsiniz.

Birleşik Krallık'ta her 700 doğumda yaklaşık bir bebek Down Sendromludur. En yaygın kromozomal hastalıktır.

Birleşik Krallık'ta her 5.000 doğumda yaklaşık bir bebek Edwards sendromuna sahiptir. İkinci en yaygın kromozomal hastalıktır.

Birleşik Krallık'ta her 16.000 doğumda yaklaşık bir bebek Patau sendromuna sahiptir.

Nedir ...

## Kromozomlar

Vücutumuz milyonlarca hücreden oluşur ve her hücrenin içinde kromozomlar bulunur. Kromozomlar, nasıl geliştiğimizi belirleyen genleri taşır. İnsanlarda genellikle 23'ü anneden, 23'ü babadan olmak üzere 46 kromozom bulunur. Bebeklerin hücrelerinde fazladan bir tam veya kısmi kromozom varsa, kromozomal bir hastalığı olur. Bu sadece bazı hücrelerinde ise mosaisizm olarak adlandırılabilir.

Kromozomal hastalıklardan biri için yüksek olasılıklı bir ultrason tarama sonucu tespit edilirse, başka bir tarama testi (NIPT olarak bilinir, girişimsel olmayan prenatal test anlamına gelir) veya bir tanı testi yaptırmayı veya başka test yaptırmamayı seçebilirsiniz. Down sendromu, Edwards sendromu ve Patau sendromu tesadüfen oluşur. Ebeveynlerin hamilelikten önce veya hamilelik sırasında yaptıkları herhangi bir şeyden kaynaklanmaz.

**Daha yaşlı annelerin bu hastalıklardan birine sahip bebeklerinin olma olasılığı daha yüksektir ve annenin hamilelik yaşıyla birlikte bu olasılık artar. Ancak Down sendromu, Edwards sendromu ve Patau sendromu her yaştaki kadın için hamilelikte ortaya çıkabilir. Hangi yaşta olursa olsun tüm hamile kadınlar bu testi yaptırabilir.**

# Down sendromu



Down sendromlu bir bebek, her hücresinde ekstra bir 21. kromozom ile doğar. Down sendromu bazen trizomi 21 olarak bilinir.

Down sendromlu kişiler 60'lı, 70'li ve hatta daha ileriki yaşlara kadar aktif, sağlıklı ve oldukça bağımsız bir yaşam sürdürebilirler.

Down sendromlu çoğu insan hafif ila orta derecede öğrenme güçlüğüne sahip olur ancak bazılarının daha zorlu ihtiyaçları olabilir. Bu doğumdan önce bilinemez.

Bazı sağlık sorunları Down sendromlu kişilerde daha sık görülür, ancak bazı sağlık sorunları daha az yaygındır.

## Down sendromlu yaşam

Down sendromlu insanlar için eğitim, çalışma ve barınma konusunda her geçen gün artan fırsatlar ve destek mevcuttur. Bu durumdaki kişiler, ailelerinin ve topluluklarının bir parçası olarak sağlıklı ve tatmin edici bir hayat yaşayabilirler. Down sendromlu bazı kişiler minimum destekle bağımsız yaşayabilir, iş sahibi olabilir, ilişki kurabilir ve sosyalleşebilir. Araştırma sonuçları, Down sendromlu çoğu insanın mutlu olduğunu ve çoğu ailenin hayatlarından memnun olduğunu gösteriyor.

Down sendromlu çocuklar normal bir okula gidebilir ve ihtiyaç duymaları halinde ek destek alabilirler. Bu kişilerin herhangi bir ek yardıma ve desteğe ihtiyacı olup olmayacağı doğumdan önce bilinemez.

## Down sendromu ve sağlık

Down sendromlu birçok çocuk, tüm çocuklarla benzer sağlık sorunlarını yaşar. Down sendromlu kişilerde bazı sağlık sorunları daha yaygın olabilir, ancak bazı sağlık sorunları daha az yaygın olabilir.

Down sendromlu doğan her 10 bebekten yaklaşık 5'inde kalp rahatsızlığı olur ve bunların 5'de 1'den azının ameliyat olması gerekebilir. Down sendromlu kişilerde kas tonusu ve sindirim sorunları olma olasılığı daha yüksektir ve işitme veya görmede yetersizlikleri olabilir. Bir yetişkin olarak, Down sendromunuz varsa, erken başlangıçlı demans geliştirme olasılığınız daha yüksek olabilir, ancak bazı kanserleri ve kalp hastalığı türlerini geliştirme olasılığınız daha düşüktür. Düzenli sağlık kontrolleri, herhangi bir sağlık sorununun erken teşhis edilmesini ve kontrol altına alınmasını sağlayabilir.

## Down sendromu ve yaşam beklentisi

Down sendromlu insanlar 60'lı, 70'li ve hatta daha ileriki yaşlara kadar yaşayabilirler.

## Daha fazla bilgi

Daha fazla bilgi ve desteği Down's Syndrome Scotland'ın [www.dsscotland.org.uk](http://www.dsscotland.org.uk) adresinden alabilirsiniz

# Edwards sendromu



Edwards sendromlu bebeklerin tüm veya bazı hücrelerinde ekstra 18. kromozom bulunur. Edwards sendromu bazen trizomi 18 olarak bilinir.

Bebeğinizde Edwards sendromu varsa, düşük ve ölü doğum olasılığı daha yüksektir.

Edwards sendromu, bebeğinizin ne kadar yaşayacağını etkiler.

Kısmi veya mozaik formu olan bebeklerin, bozukluğu tam olan bebeklere göre daha az ciddi sağlık sorunları olabilir. Tarama testleri, bebekler doğmadan sağlık sorunlarının ne kadar ciddi olacağını tahmin edemez.

## Edwards sendromlu yaşam

Edwards sendromunun bebeđinizi nasıl etkileyebileceđi birçok Őeyeye bađlıdır. Tam Edwards sendromu olan çocuklar, öğrenme ve fiziksel gelişimde önemli gecikmelere sahip olacak ve muhtemelen sađlık, bakım ve öğrenme konusunda yaşam boyu desteđe ihtiyaç duyacaktır. Kısmi veya mozaik sendromu olan çocuklar daha az etkilenebilir.

### Edwards sendromu ve sađlık

Bu hastalığın bazı fiziksel belirtileri, orta evre gebelik ultrason taraması sırasında (18-21 haftalık gebelik) görülebilir. Edwards sendromunun tam formuna sahip bebeklerin, bazıları ciddi olan çok çeşitli sađlık sorunları olması muhtemeldir.

Edwards Sendromu ile doğan 10 bebekten yaklaşık 9'unda kalp hastalıkları görülür, 10 bebekten 5'inde işitme kaybı ve 10 bebekten 5'inde kas ve eklem sorunları olabilir. Bazı bebeklerin beslenme, yutma ve nefes alma konusunda yardıma ihtiyacı olur. Bu bebekler genellikle düşük doğum ađırlığına sahiptir ve ayrıca enfeksiyon kapma ve hastane bakımına ihtiyacı duyma olasılıkları daha yüksektir.

### Edwards sendromu ve yaşam beklentisi

12. haftada Edwards sendromu teşhisi konan 10 gebelikten yaklaşık 7'si düşük veya ölü doğumla sonuçlanacaktır. Bu, hamileliğin erken döneminde daha olasıdır ve hamilelik ilerledikçe olasılık azalır.

Edwards sendromu, bebeđinizin ne kadar yaşayacağını etkileyecektir. Edwards sendromu ile doğan tüm bebeklerin yaklaşık 10'da 5'i 1 haftadan, yaklaşık 10'da 1'i 5 yıldan uzun yaşayacaktır. Tam Edwards sendromlu bazı bebekler yetişkinliğe kadar yaşayabilir. Kısmi veya mozaik formları olan bebeklerde bu daha olasıdır.

### Daha fazla bilgi

Daha fazla bilgi ve desteđe Trizomi 13 ve Trizomi 18 Destek Organizasyonu (SOFT)'un [www.soft.org.uk](http://www.soft.org.uk) adresinden ulaşabilirsiniz.

# Patau sendromu



● Patau sendromlu bebeklerin tüm veya bazı hücrelerinde ekstra 13. kromozom bulunur. Patau sendromu bazen trizomi 13 olarak bilinir.

● Bebeğinizde Patau sendromu varsa düşük ve ölü doğum olasılığı daha yüksektir.

● Patau sendromu, bebeğinizin ne kadar yaşayacağını etkiler.

● Kısmi veya mozaik formu olan bebeklerin, bozukluğu tam olan bebeklere göre daha az ciddi sağlık sorunları olabilir. Tarama testleri, bebekler doğmadan sağlık sorunlarının ne kadar ciddi olacağını tahmin edemez.



## Patau sendromlu yaşam

Patau sendromunun bebeđinizi nasıl etkileyebileceđi birçok Őeye bađlıdır. Tam Patau sendromu olan çocuklar, öğrenmede ve fiziksel gelişimde önemli gecikmelere sahip olacak ve muhtemelen sađlık, bakım ve öğrenme konusunda yaşam boyu desteđe ihtiyaa duyacaktır. Kısmi veya mozaik sendromu olan çocuklar daha az etkilenebilir.

### Patau sendromu ve sađlık

Bu hastalıđın bazı fiziksel belirtileri, orta evre gebelik ultrason taraması sırasında (18-21 haftalık gebelik) görülebilir. Patau sendromunun tam formuna sahip bebeklerde, bazıları aa ciddi olan sađlık sorunları, olması muhtemeldir.

Patau Sendromu ile dođan 10 bebekten yaklaşık 8'inde kalp hastalıkları görülebilir, 10 bebekten 6'sı beyin gelişimi ile ilgili sorunlar yaşayabilir ve yaklaşık 10 bebekten 6'sında dudak ve damak yarıđı olabilir. Bazı bebeklerde göz sorunları, böbrek sorunları, nöbetler olabilir veya bazı organları vücutlarının dıŐında dođabilirler. Bazı bebeklerin beslenme, yutma ve nefes alma konusunda yardıma ihtiyacı vardır. Bu bebekler genellikle düşük dođum ađırlıđına sahiptir ve ayrıca enfeksiyon kapma ve hastane bakımına ihtiyaa duyma olasılıkları daha yüksektir.

### Patau sendromu ve yaşam beklentisi

12. haftada Patau sendromu teŐhisi konan 10 gebelikten yaklaşık 7'si düşük veya ölü dođumla sonuçlanacaktır. Bu, hamileliđin erken döneminde daha olasıdır ve hamilelik ilerledikaa olasılık azalır.

Patau sendromu, bebeđinizin ne kadar yaşayacağını etkileyecektir. Patau sendromu ile dođan tüm bebeklerin yaklaşık 10'da 4'ü 1 haftadan, yaklaşık 10'da 1'i 5 yıldan uzun yaşayacaktır. Tam Patau sendromlu bazı bebekler yetişkinliđe kadar yaşayabilir. Kısmi veya mozaik formları olan bebeklerde bu daha olasıdır.

### Daha fazla bilgi

Daha fazla bilgi ve desteđe [www.soft.org.uk](http://www.soft.org.uk) adresinden ulaşabilirsiniz.

# Down sendromu ve/veya Edwards sendromu ve Patau sendromu için bana ne tür bir tarama testi önerilecek?

Size şunlardan biri teklif edilecektir:

## Birinci trimester

**NT ultrason taraması ile birlikte bir kan tahlili**



(hamileliğinizin 11 ile 14. haftası arasında iseniz)

## İkinci trimester

**Sadece Down sendromu için tek başına bir kan tahlili**



(hamileliğinizin 14. ile 20. haftası arasında iseniz)

Bazı testler hamilelik sırasında sadece belirli zamanlarda yapılabilir. Erken evre gebelik ultrason taramanız, hamileliğinizin düşündüğünüzden farklı bir aşamasında olduğunuzu gösteriyorsa, ebeniz hangi testleri yaptırabileceğinizi size açıklayacaktır.

**Down sendromu ve/veya Edwards sendromu ve Patau sendromu için ilk trimester taraması yaptıramıyorsanız, ikinci trimesterde yalnızca Down sendromu taraması yaptırabilirsiniz.**

## Kan Tahlilleri

Kan tahlili, sizinle bebeğiniz arasında gidip gelen maddeleri ölçer. Tahlili yaptırmaya karar vererseniz, 11 ila 20. hafta arasında kan örneği alınacaktır.

# Eğer aşağıdakilerden biri mevcutsa sağlık uzmanınızla görüşün...

- sigara içiyorsanız
- yardımla hamile kaldıysanız (örneğin IVF – tüp bebek gibi). Hesaplama sizin yaşınız ve (ve varsa) yumurta donörünün yaşı kullanılır. Bu bilgilere sahip olmak daha doğru bir tarama sonucu verebilir.

## NT ultrason taraması

NT (“ense saydamlığı” anlamına gelir) ultrason taraması, genellikle erken evre gebelik ultrason taramanızın bir parçası olarak, hamileliğin 11 ve 14. haftaları arasında gerçekleştirilir. Tarama sonuçlarını kan tahlilinizle birleştirdiği için “kombine” test olarak adlandırıldığı duyabilirsiniz.

Ultrason, bebeğinizin boynunun arkasındaki derinin altında yatan sıvı miktarını ölçer. NT ultrason taramanızın ve kan tahlilinizin sonuçları ile birlikte yaşınız, kilonuz, hamileliğinizin evresi ve diğer bazı bilgiler (sigara içip içmediğiniz gibi), bebeğinizin Down sendromlu olma ya da Edwards sendromu ve Patau sendromunun olma kombine olasılığını hesaplamak için bir bilgisayara aktarılır. İkizlere hamileyseniz, sanki bir bebeğe hamileymişsiniz gibi bütün tarama seçeneklerinin aynısı size sunulacaktır. İkiz gebeliklerde tarama testlerinin doğru olma olasılığı azalabilir. Ebeniz bunun ne anlama geldiğini anlamınıza yardımcı olacak ve daha fazla test seçmenin sizin ve bebekleriniz için doğru olup olmadığına karar vermenizde size destek olacaktır.



## Down sendromu ve/veya Edwards sendromu ve Patau sendromu için taranmayı seçersem ne olur?

Yalnızca Down sendromu, ile yalnızca Edwards ve Patau sendromu ya da üç hastalığın tümü için tarama yaptırmayı seçmiş olabilirsiniz. Yalnızca istediğiniz sonuçları alacaksınız.

### Eğer daha düşük olasılık sonucu alırsam

Çoğu kadın daha düşük olasılık sonucu alır. Bu, bebeğinizin sendromlardan birine sahip olma ihtimalinin düşük olduğu anlamına gelir. Bu genellikle bebeğinizin sendromlardan birine sahip olma şansının 150'de 1'den düşük olduğu anlamına gelir.

Tarama testi bebeğinizin Down sendromu, Edwards sendromu veya Patau sendromu olma olasılığının düşük olduğunu gösteriyorsa, size başka testler sunulmayacaktır.

## Gerekli bilgiler



Tarama testi sonuçlarının %95'inden fazlası, bebeğin Down sendromu, Edwards sendromu veya Patau sendromu olma olasılığının düşük olduğunu gösteriyor. Bu, bebeğin bu sendromlardan birine sahip olma ihtimalinin olmadığı anlamına gelmez, sadece bu pek olası değildir.

## Eđer daha yksek olasılık sonucu alırsam

Daha yksek bir sonu alırsanız, bu bebeęinizin kesinlikle bu sendromlardan birine sahip olduęu anlamına gelmez, ancak olasılık daha yksektir. Genellikle bebeęinizin sendromlardan birine sahip olma řansının 150’de 1’den yksek olduęu anlamına gelir.

Hastalıklardan biri iin yksek ihtimal sonucu ıkmıř olsa da, bebeęinizde farklı bir hastalık grlebilir. Ender durumlarda Down sendromu iin yksek ihtimal sonucu alabilirsiniz ama aslında bebeęinizde Patau sendromu olabilir.

Eđer Edwards veya Patau sendromu iin ok yksek ihtimal sonucu almıřsanız (‘2’de 1’ ile ‘10’da 1’), NIPT testinin doęruluk oranı azalır ve bir sonraki tarama tercihinizi etkileyebilir.

## Daha yksek olasılık sonucu ıktı, řimdi ne olacak?

Ebeniz sonularınızı sizinle konuřacak ve ne anlama geldięini aıklayacaktır. Daha sonra size bařka hangi seeneklerinizin olduęunu syleyecektir. Seeneklerinizi gzden geirmeniz ve sizin ve bebeęiniz iin en iyi karara varmanız iin size zaman verilecektir. Hemen herhangi bir karar vermenize gerek yoktur.

Daha yksek olasılık sonucundan sonra, size ařaęıdaki seenekler sunulur:

- Bařka test yaptırmamak
- İleri tarama tetkikleri (giriřimsel olmayan prenatal test NIPT olarak bilinir)
- bir tanı testi (koryon villus biyopsisi (CVS) veya amniyosentez).

## Daha fazla bilgi

Sayfa 44 ve 45, pozitif bir tarama sonucunun ardından daha fazla bilgi ve destek bulabileceęiniz kuruluřların bir listesini ierir.

# Girişimsel olmayan prenatal test (NIPT)

- NIPT, Down sendromu ve/veya Edwards sendromu ve Patau sendromu için daha önce yapılan taramadan daha yüksek olasılık sonucu alan kadınlar için daha doğru tespit yapan bir kan tahlilidir.
- Hiçbir tarama testi %100 doğru değildir, bu nedenle NIPT, bebeğinizin sendromlardan birine sahip olup olmadığını kesin olarak söyleyemez.
- Diğer gebelik tarama testleri gibi tamamen güvenlidir ve size veya bebeğinize zarar vermez.
- NIPT, üç sendromun tümü hakkında sonuçlar verecektir. Daha önceki taramalarda olduğu gibi yalnızca Down sendromu veya yalnızca Edwards sendromu ve Patau sendromu için taranmayı seçemezsiniz.

## NIPT nasıl tespit yapar?

Hamilelik sırasında plasenta, DNA'nın bir kısmını kan dolaşımınıza bırakır, böylece kanınızda hem sizin hem de plasantanın DNA'sı bulunur. NIPT bunu ölçer. NIPT, kanınızda 21, 18 veya 13. kromozomlar için beklenenden daha fazla DNA bulursa, bebeğinizin sendromlardan birine sahip olduğu anlamına gelebilir.

NIPT, NHSScotland'ın hamilelik taramasının bir parçası olarak diğer sağlık veya kromozomal sorunları veya bebeğinizin cinsiyetini öğrenmek için kullanılmayacaktır.

Doğrudan bir tanı testi yaptırmak istemiyorsanız, NIPT sonucunuz bir tanı testi yaptırap yaptırmamaya karar vermenize yardımcı olabilir. Ayrıca, ek bakım ve desteğe ihtiyaç duyabilecek bir bebeğin gelişine hazırlanmanıza da yardımcı olabilir.

Eğer ilk tarama testinizden çok yüksek ihtimal sonucu almışsanız ('2'de 1' ile '10'da 1'), seçeneklerinizi öğrenmek için sağlık görevliniz ile konuşmalısınız. Çünkü Edwards sendromu veya Patau sendromu için çok yüksek ihtimal sonucu çıkmışsa, NIPT testinin doğruluk oranı azalır.

## Düşük olasılık sonucu

NIPT yaptıran çoğu kadın, düşük olasılık sonucu elde edecektir. Bu, bebeğinizin sendromlardan birine sahip olma ihtimalinin düşük olduğu anlamına gelir. Bu sonucu alırsanız, bu sendromlar için size başka bir test sunulmayacaktır.

Ufak da olsa düşük olasılıklı tahlil sonucu alma ama bebeğinizin bu sendromlardan biriyle doğma ihtimali vardır. Bu yalnızca negatif olarak bilinir. Ebeniz size bu konuda daha fazla bilgi verebilir.

## Yüksek olasılık sonucu

Yüksek olasılıklı NIPT sonucu aldıysanız, bu bebeğinizin kesinlikle sendromlardan birine sahip olduğu anlamına gelmez, ancak çok muhtemeldir. Size bebeğinizin bu sendromlardan birine sahip olup olmadığını kesin olarak söyleyebilecek tanı testleri sunulacaktır. Hangisini seçerseniz seçin, sağlık uzmanları size bilgi ve destek verecektir.

Ufak da olsa yüksek olasılıklı tahlil sonucu alma ama bebeğinizin bu sendromlardan biriyle doğmaması ihtimali vardır. Bu yalnızca pozitif olarak bilinir.

## Sonuç yok

Kan örneğinde yeterli DNA yoksa veya testle ilgili teknik bir sorun varsa NIPT bazen sonuç vermeyebilir. Bir sonuç alamazsanız, tekrar NIPT yaptırmayı, doğrudan tanı testine gitmeyi veya başka test yaptırmamayı seçebilirsiniz.

## NIPT ne kadar doğru?

Bebeğinizde bu sendromlardan birinin olma olasılığı için yüksek olasılıklı bir sonuç aldıysanız, bu durumun bebeğinizde teyit edilmesi oranı aşağıdaki gibidir:

- Down sendromu için 100 de 91 kez
- Edwards sendromu için 100 de 84 kez
- Patau sendromu için 100 de 87 kez.

Araştırmalar, NIPT'nin Down sendromlu bebekleri bulmada Edwards veya Patau sendromlu bebekleri bulmaktan daha iyi olduğunu gösteriyor. Bunun nedeni Edwards veya Patau sendromlu bebeklerin daha küçük olması ve plasentalarının daha küçük olması olabilir. Bu, kan dolaşımınızda plasentadan daha az DNA bulunabileceği anlamına gelebilir.

NIPT, ilk tarama testinde halihazırda daha yüksek olasılıklı sonuç almış kadınlar için daha doğrudur. Ancak hiçbir tarama testi % 100 doğru değildir.

NIPT, tek yumurta ikizi gebeliklerde sanki tek bir bebeğe hamileymişsiniz gibi doğru sonuç verebilir. NIPT, çift yumurta ikizi gebeliklerde daha az doğru sonuç verebilir çünkü kendi DNA'larını salan iki ayrı plasenta mevcuttur. Ne tür bir ikiz hamileliğiniz olduğunu bilmek mümkün olmayabilir.

**NIPT herkese uygun değildir. NIPT yaptırmanıza engel bir durum varsa – örneğin; yakın zamanda alınan kan transfüzyonu veya 21, 18 veya 13. kromozomlar ile ilgili bir sağlık sorunu- ebeniz bunu size açıklayacaktır.**



# Tanı testleri



● Bu testler, tarama testleri olarak hücre veya talasemi için taşıyıcı (veya sahip) olma olasılığının daha yüksek olduğunu gösteren kadınlara sunulur. Veya bebeğinde Down sendromu, Edwards sendromu veya Patau sendromu olma olasılığı daha yüksek olan kadınlara.

● İki tür tanı testi vardır: koryon villus biyopsisi (CVS) ve amniyosentez.

● Tanı testleri, bebeğinizin bu hastalıklardan birine sahip olup olmadığını kesin olarak söyleyebilir.

● Tanı testleri düşük yapma olasılığını artırır.

**Tanı testlerini yaptırıp yaptırmamanın sizin seçiminiz olduğunu** bilmeniz çok önemlidir.

Sağlık uzmanınız sizinle bu konuyu konuşacak ve tüm sorularınızı yanıtlayacaktır. Sizin için doğru olan kararları vermeniz konusunda sizi destekleyecektir. Diğer bilgi ve destek kaynaklarının bir listesini bu kitapçığın sonunda bulabilirsiniz.

Gebeliğin 22. haftasından sonra tanı testleri genellikle önerilmez.

## **CVS (koryon villus biyopsisi)**

CVS hamileliğin 11. haftasından itibaren yapılabilir. Genellikle sadece uzman bir merkezde yapılır.

Ultrason yardımıyla uzman bir doktor (doğum uzmanı) ince bir iğneyi karnınızdan sokacak ve plasentadan küçük bir doku örneği alacaktır.

Plasentadaki kromozomlar alınan numuneden sayılabilir. CVS, her 100 numuneden yaklaşık ikisinde net bir sonuç vermez. Bu olursa, size tekrar testi önerilebilir. Doğum uzmanınız, sonuçlarınızın ne anlama geldiğini anlamanıza yardımcı olacaktır.



## **Plasenta**

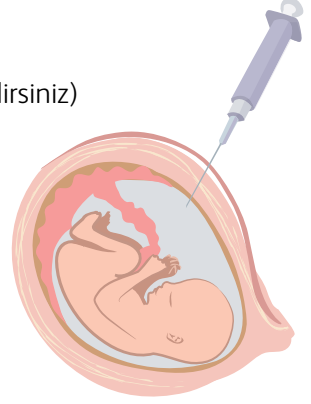
Plasenta rahminizdedir. Kanınızı bebeğinize bağlar ve beslenmesini sağlar.

## Amniyosentez

Amniyosentez (“amniyo” olarak kısaltıldığını duyabilirsiniz) hamileliğin 15. haftasından sonra yapılabilir. Genellikle yaklaşık 10 dakika sürer.

Ultrason ile bebeğinizin anne karnındaki pozisyonunu kontrol edilir. Uzman bir doktor (doğum uzmanı) ince bir iğneyi karnınızdan rahminize sokar. Doktor daha sonra bebeğinizi çevreleyen sıvının (amniyotik sıvı olarak adlandırılır) bir örneğini alır.

Bebeğinizin kromozomları alınan numunedен sayılır. Amniyosentez her 100 örnekte bir civarında net bir sonuç vermez. Bu olursa, size tekrar testi önerilebilir.



## Fetal tıp ekibine sevk

Sağlık uzmanınız sizi fetal tıp ekibine sevk edebilir.

Ekipte uzman doktor, ebe ve diğer sağlık personeli yer almaktadır. Başka bir hastanede bulunabilecek ekip, size daha fazla test önerebilir ve sizin veya bebeğinizin sahip olabileceği sağlık sorunları, kromozomal bozukluklar veya engeller hakkında bilgi ve tavsiyelerde bulunabilir. Genellikle birkaç gün içinde bir randevu oluşturulur.

## Tanı testleri ne kadar güvenli?

CVS ve amniyosentez tamamen güvenli değildir ancak bebeğinizin bir rahatsızlığı olup olmadığını kesin olarak bilmenin tek yolu bunlardır. Bu sizin seçiminizdir ve sağlık uzmanları ne karar vererseniz verin sizi destekleyecektir.

## Destek

Bu kitapçığın arkasında listelenen kuruluşlar da daha fazla bilgi verebilir ve destek sağlayabilir.

**Tanı testlerinin bazı riskleri vardır. Tanı testi yaptıran her 200 kadından yaklaşık 1'i (%0,5) test sonucunda düşük yapacaktır. İkiz gebeliklerde risk daha yüksek olabilir.**



## Tanı testleri ağırlı mıdır?

Birçok kadın testleri rahatsız edici, bazen acı verici bulur.

Birkaç gün boyunca alt karnınızda bir miktar rahatsızlık normaldir ve bunun için parasetamol alabilirsiniz. Test sonrasında birkaç gün dikkat etmeli ve ağır egzersizlerden kaçınmalısınız. Rahatsızlık bundan sonra da devam ederse veya başka endişeleriniz varsa lütfen ebenizle iletişime geçin.



## Tanı testi bir bozukluk tespit ederse ne olur?

Tanı testi bebeğinizde sendromlardan birinin olduğunu gösterirse, ebeniz veya doğum uzmanınız sonucu sizinle konuşacak ve bunun ne anlama geldiğini anlamanız için size zaman tanıyacaktır.

Bazı anne babalar hamileliği sürdürmeye karar verebilirken, bazıları hamileliği bitirmenin kendileri için doğru olduğunu düşünür. Sizin ve aileniz için neyin en iyi olduğuna yalnızca siz karar verebilirsiniz.

Ebeniz ayrıca size duygusal ve pratik destek sağlamaya yardımcı olabilecek kuruluşlar hakkında bilgi verebilir.

# Bilgilerinize ne yapacağız?

Test sonuçları da dahil kişisel tarama bilgilerinizin kaydını tutmaktayız. Kişisel sağlık bilgileriniz gizli tutulacaktır. Bu, bilgilerin sadece bakımınızda rol alan personel ile paylaşılacağı anlamına gelmektedir. En iyi hizmeti verebilmek için çalışmalarımızı düzenli olarak gözden geçirmekteyiz.

Bazı hamilelik tarama ve testlerinin sonuçları NHS'in bir parçası olan Public Health Scotland ile paylaşılmaktadır. Public Health Scotland, bu bilgileri halihazırda sürdürülen hamilelik taraması izleme ve iyileştirme çalışmalarını desteklemek için kullanacaktır. Daha fazla bilgi için **[www.publichealthscotland.scot/our-privacy-notice](http://www.publichealthscotland.scot/our-privacy-notice)** adresini ziyaret edebilirsiniz.

Hamilelikte taraması yapılan bazı hastalıklardan mustarip bebekler, Public Health Scotland tarafından idare edilen konjenital ve nadir hastalıklar güvenli kayıt sistemine dahil edilirler. Bu kayıt sistemi söz konusu hastalıkların kaç bebekte görüldüğünü takip eder ve sağlık ve diğer kamu hizmetlerinin planlama ve iyileştirilmesini destekler. Sistem hakkında bilgiyi **[www.publichealthscotland.scot/cardriss](http://www.publichealthscotland.scot/cardriss)** adresinde bulabilirsiniz.

Kişisel sağlık bilgilerinizin erişimi ve kullanımıyla ilgili haklarınız bulunmaktadır. Haklarınızla ilgili veya NHS'in kişisel bilgilerinizi nasıl kullandığıyla ilgili daha fazla bilgi almak için, **0800 22 44 88** no.'lu ücretsiz NHS Inform destek hattını arayabilir (mesaj atmak için **18001 0800 22 44 88**) veya **[www.nhsinform.scot/confidentiality](http://www.nhsinform.scot/confidentiality)** ve **[www.nhsinform.scot/data-protection](http://www.nhsinform.scot/data-protection)** adreslerini ziyaret edebilirsiniz.

# Bilgi ve destek

Hamilelikteki tarama testleri hakkında çok fazla bilgi vardır ve anlaması zor olabilir. Herhangi bir sorunuz veya endişeniz varsa lütfen sağlık uzmanınızla görüşün.

Sağlık uzmanınıza sizin ve aileniz için doğru olan desteği hangi kuruluşların verebileceğini sorabilirsiniz. Aşağıdaki iletişim bilgileri faydalı olabilir.

## NHS Inform (NHS Bilgilendirme)

Hamilelikte tarama testleri hakkında bilgi için lütfen [www.nhsinform.scot/pregnancyscreening](http://www.nhsinform.scot/pregnancyscreening) adresini ziyaret edin veya **0800 22 44 88 numaralı telefonu arayın (metinli telefon: 18001 0800 22 44 88)**

## Antenatal Results and Choices (Antenatal Sonuçlar ve Seçimler (ARC))

Doğum öncesi testleri yaptıran ve hamileliği sürdürme veya sonlandırma konusunda karar verme aşamasında olan ebeveynlere bilgi ve destek sunar. Telefon: cep telefonundan **0207 713 7486** veya şu adresi ziyaret edin: [www.arc-uk.org](http://www.arc-uk.org)

## Contact

Herhangi bir desteğe ihtiyacı olan veya engeli olan çocukların ebeveynlerine ve bakıcılarına bilgi ve destek sağlar.

Telefon: **0808 808 3555** (sesli ve metinli) veya şu adresi ziyaret edin: <http://contact.org.uk>

## Down's Syndrome Scotland (Down Sendromu İskoçya)

Down sendromlu kişiler hakkında güncel, doğru ve dengeli bilgiler sağlayarak İskoçya'daki bebek bekleyen çiftleri ve yeni anne babaları bilinçli kararlar vermeleri için destekler.

Telefon: **0300 030 2121** veya şu adresi ziyaret edin: [www.dsscotland.org.uk](http://www.dsscotland.org.uk)

### **Positively UK**

HIV pozitif kadın ve erkekler için bir dizi destek, tavsiye, bilgi ve hukuksal hizmetler sunar.

Telefon: **0207 713 0444**

<http://positivelyuk.org>

### **Waverley Care**

HIV ve hepatit C ile yaşayan kişilere ve onların eşlerine, ailelerine ve bakımçılarına bakım ve destek sağlar.

Telefon: **0131 558 1425**

[www.waverleycare.org](http://www.waverleycare.org)

### **SOFT UK**

Patau sendromu, Edwards sendromu ve ilgili hastalıklardan etkilenen aileleri destekler.

Telefon: **0300 102 7638**

[www.soft.org.uk](http://www.soft.org.uk)

### **Sickle Cell Society (Orak Hücre Derneği)**

Orak Hücre Derneği, genel yaşam kalitelerini iyileştirmek için orak hücre bozukluğundan etkilenen insanları destekler ve temsil eder.

Telefon: **0208 961 7795**

[www.sicklecellsociety.org](http://www.sicklecellsociety.org)

### **Spina Bifida Hydrocephalus Scotland (Spina Bifida Hidrosefali İskoçya)**

Spina bifida (açık omurga), hidrosefali ve diğer hastalıklardan etkilenenler için bir aile destek hizmeti.

Yardım Hattı: **0345 521 1300**

[www.sbhscotland.org.uk](http://www.sbhscotland.org.uk)

### **British Pregnancy Advisory Service (Britanya Gebelik Danışmanlık Hizmeti (BPAS))**

BPAS, hamileliği plansız olan veya hamileliğini sonlandırmayı tercih eden kadınlara yardım sağlar.

Telefon: **0345 730 4030**

E-posta: [info@bpas.org](mailto:info@bpas.org)

[www.bpas.org](http://www.bpas.org)

### **UK Thalassaemia Society (Birleşik Krallık Talasemi Derneği)**

Telefon: **0208 882 0011**

<http://ukts.org>



Çeviriler



Kolay okuma



İşaret dili



Sesli



İri harfli



Braille

Daha fazla bilgi veya çeviriler ve diğer formatlar için:



[www.nhsinform.scot/otherformatspregnancyscreening](http://www.nhsinform.scot/otherformatspregnancyscreening)



[phs.otherformats@phs.scot](mailto:phs.otherformats@phs.scot)



0131 314 5300



Beni okut

Public Health Scotland, İskoçya halkının sağlığını ve refahını iyileştirmek ve korumak için var olan İskoçya'nın ulusal bir kurumudur.

© Public Health Scotland 2024

**OGL**

Bu yayın, Open Government Licence v3.0 kapsamında yeniden kullanım için lisanslıdır. Daha fazla bilgi için

[www.publichealthscotland.scot/ogl](http://www.publichealthscotland.scot/ogl)

adresini ziyaret edin.

[www.publichealthscotland.scot](http://www.publichealthscotland.scot)