



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
*Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport*

Down, Edwards ve Patau sendromu taraması hakkında bilgi

Dođum öncesi tarama testi
Haziran 2020

Inhoud

1	Neyin arařtırmasını yaptırabilirsiniz? 3
2	Hastalıklar 4
3	Tarama yaptıрма ya da yaptırmama? Karar sizindir 7
4	Tarama yaptıрма veya yaptırmaya hakkında görüřme: danıřmanlık 9
5	Tarama: İki testten birini seçin 10
6	Sonuç kesin deęildir 13
7	NIPT testinin sonucu 14
8	Kombine testin sonucu 15
9	Ek arařtırma yaptırmak mı yaptırmamak mı? 16
10	Ücretler ve ücretlerin karşılanması 18
11	Tarama hakkında daha fazla bilgi 19
12	Size ait bilgileri ne yapıyoruz? 22

1 Neyin araştırmasını yaptırabilirsiniz?

Hamilesiniz. Karnınızdaki çocukta bir hastalık olup olmadığını şu anda test ettirebilirsiniz. Veya herhangi bir fiziksel anormallik olup olmadığını. Buna doğum öncesi tarama denir. İki tür tarama vardır. Bunlar:

1. Down sendromu, edwards sendromu ve patau sendromuna yönelik doğum öncesi tarama
2. 20. hafta ultrasonu. Bu araştırma, fiziksel anormalliklere yönelik yapılan bir araştırmadır.

Bu testleri yaptırıp yaptırmamaya kendiniz karar verirsiniz.

Bu broşür down, edwards ve patau sendromu testleri hakkındadır. 20. hafta ultrasonu hakkında da bir broşür mevcuttur.

Down, Edwards veya Patau sendromu taraması yaptırmak hakkında tercih

Hamileliğinizin erken safhasında bile down, edwards veya patau sendromu testi yaptırabilirsiniz. Hamile misiniz? Öyleyse ebelik hizmeti veren sağlık kurumuna gidiyorsunuz. İlk ziyaretinizde size bu araştırma hakkında daha fazla bilgi almak isteyip istemediğiniz sorulacaktır. Bu durumda 2 seçeneğiniz olur, bunlar:

1. Bu konu hakkında hiçbir bilgi edinmek istemiyorsunuz. Bu durumda down, edwards veya patau sendromu testi yapılmaz.
2. Bu konu hakkında bilgi edinmek istiyorsunuz. Bu durumda sizinle bu araştırma ve 20. hafta ultrasonu hakkında ayrıntılı bir görüşme yapılır. Bu görüşmeden sonra araştırma yaptırmak isteyip istemediğinize karar verirsiniz.

Tarama hakkında görüşme yapmayı mı tercih ettiniz?

Öneri: Araştırma ile ilgili görüşmeye gitmeden önce www.pns.nl internet sitesini incelemenizi öneririz. Bu sayede tarama hakkında önceden biraz bilgi sahibi olmuş olursunuz. Bu internet sitesinde araştırmayla ilgili bir video da bulunmaktadır. Sorularınız varsa bu sorularınızı görüşme sırasında sorabilirsiniz.

Ebelik hizmeti veren sağlık görevlisi genellikle ebenizdir. Bu sağlık görevlisi aynı zamanda bir jinekolog, ultrason teknisyeni veya hemşire gibi başka bir sağlık görevlisi de olabilir.

Down sendromu*Down sendromu nedir?*

Down sendromu, çocuğun doğuştan sahip olduğu bir hastalıktır. Bu kalıcı bir hastalıktır. Down sendromlu kişiler zihinsel engellidir. Ve dış görünüşleri de genellikle farklıdır. Engelin ne derece ağır olacağı önceden bilinmemektedir.

Down sendromlu bir çocukta gelişim ne şekilde seyreder?

Down sendromlu çocukların gelişimi ortalamaya göre daha yavaş ve daha ağır ilerler. Bu durum çocuktan çocuğa fark göstermektedir. Bir çocuğun gelişiminin ne şekilde seyredeceğini tahmin etmek zordur. Down sendromlu bir çocuğu doğuştan itibaren teşvik etmek gerekir. Ebeveynler çocuklarının gelişimini iyi bir şekilde ilerletmek için destek alabilirler.

Küçük çocuklar aile ortamında büyürler. Bu çocuklar genellikle kreşe de gidebilirler. Çok nadiren de özel bir gündüz bakım merkezine gitmeleri gerekebilir. Down sendromlu çocukların çoğu normal bir ilkokula giderler. Küçük bir grup ise özel eğitim okuluna gitmektedir. Normal bir ilkokula giden çocuklar genel olarak konuşmayı ve okumayı daha iyi öğrenirler.

İlkokuldan sonra bu çocukların çoğu ortaöğretimde özel eğitim okuluna giderler. Bunların çok azı ise gündüz bakım merkezine gider. Ergenlik çağındaki bazı Down sendromlu çocuklar yaşitlarına tam olarak ayak uyduramadıklarının farkına varırlar. Böyle bir durumda da utangaç, özgüveni eksik ve içe kapanık olabilirler. Bu nedenle de beklenenden farklı tepkiler gösterebilirler.

Down sendromlu yetişkinlerin dörte biri 30 yaşına kadar halen ailesiyle birlikte yaşamaya devam eder. Diğerleri ise rehberlik eşliğinde yalnız yaşarlar. Bunların çoğu küçük gruplara yönelik hazırlanmış olan proje evlerinde yaşarlar.

Down sendromlu kişiler ortalama 60 yaşına kadar yaşarlar. Yaşamları boyunca ebeveynlerinin ve yakın akrabalarının rehberliğine ve desteğine muhtaçtırlar.

Ebeveynler ve kardeşler bu konuda ne anlatıyor?

Neredeyse tüm ebeveynler Down sendromlu oğullarını ya da kızlarını çok sevdiklerini söylemektedir. Ayrıca çocuklarıyla gurur duymaktadırlar. On ebeveynin sekizi bu çocukları sayesinde hayata daha olumlu bakmaya başladıkları fikrindedir. Kardeşlerin çoğu da aynı fikirdedir. Kardeşler, kardeşleriyle ilgilenmeye gelecekte de devam etmek istediklerini söylemektedir. Fakat problemlerle karşı karşıya kalan aileler de vardır. Bu aileler bu problemlerin üstesinden gelmekte zorlanmaktadırlar.

Daha fazla okumak ister misiniz? Bakınız:

www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven

Down sendromlu insanlarda sağlık sorunları

Hamilelik sırasında down sendromlu bir çocuğun ölme riski ortalamadan daha yüksektir. Down sendromlu bir çocuk ayrıca aşağıdaki sağlık sorunlarıyla karşılaşabilir:

- Bu çocukların neredeyse yarısı kalp anormalisiyle doğar. Bu vakaların yarısında bu anormallik kendiliğinden geçer. Diğer yarısı ise ameliyat olur. Ameliyattan sonra genellikle bu rahatsızlıktan eser kalmaz.
- Down sendromlu çocukların onda birinde mide veya bağırsak anormalliği görülür. Bu anormallikler ameliyatla tedavi edilebilir.
- Down sendromlu çocuklarda nefes alma, işitme, görme ve konuşma problemi görülme riski daha yüksektir. Ayrıca enfeksiyona da daha sık yakalanmaktadırlar. Sağlık sorunları görülmesi halinde bu sorunların ciddiyeti kişiden kişiye değişmektedir.
- Down sendromlu yetişkinlerde bunaklık (demans) daha sık görülür. Ve bu rahatsızlığa ortalama olarak daha genç yaşta yakalanırlar.

Down sendromlu çocuklar ve ebeveynleri ne tür yardımlar alabilir?

Çocuk doktoru, down polikliniği veya down ekibi Down sendromlu çocuklara veya gençlere ve bunların ebeveynlerine destek olabilirler. Down ekibi özetle aşağıdaki kişilerdir:

- Çocuk doktoru
 - Dil ve Konuşma Bozukluğu Uzmanı (logopedist). Bu uzman konuşmada yardımcı olan kişidir.
 - Fizyoterapist
 - Sosyal hizmet görevlisi
- Down sendromlu bir yetişkin aile hekiminden, zihinsel engelliler doktorundan (AVG), down polikliniğinden veya down ekibinden yardım alabilmektedir.

Sağlık hizmetleri ve destek giderlerini kim karşılar?

Down sendromlu çocukların sağlık giderlerini sağlık sigortası karşılamaktadır. Ve ihtiyaç duymaları halinde destek araçlarını da. Ayrıca ebeveynler için de ekstra giderlerin karşılandığı çeşitli düzenlemeler bulunmaktadır.

Edwards sendromu

Edwards sendromu nedir?

Edwards sendromu doğuştan gelen çok ciddi bir hastalıktır. Bu hastalık down sendromundan çok daha az sıklıkta görülür. Edwards sendromlu çocukların büyük çoğunluğu hamilelik sırasında ölürlür. Ya da doğumdan kısa bir süre sonra. Bu çocuklarda genellikle ana rahmindeyken bile büyüme geriliği mevcuttur. Bu çocukların sağlık durumları çok hassastır ve genellikle bir yaşına gelmeden ölürlür.

Edwards sendromlu çocuklarda çok büyük sağlık problemleri mevcuttur. Fakat hangi sağlık problemlerinin görüleceği çocuktan çocuğa değişmektedir. Ve bu problemlerin ciddiyetinin ne derece olduğu. Bu çocuklarda aşağıdaki problemler görülmektedir:

- Çok ağır zihinsel engel. Bu, tüm çocuklarda görülür.
- Doğuştan kalp anormalisi. Bu 10 çocuktan 9'unda görülür.
- Böbrek ve bağırsak gibi diğer organlarında problemler. Bu bazen görülür.
- Karın duvarında açıklık ve yemek borusu tıkanıklığı. Bu bazen görülür
- Büyük bir kafatası ve küçük bir yüz. Bu bazen görülür.

Patau sendromu

Patau sendromu nedir?

Patau sendromu doğuştan gelen çok ciddi bir hastalıktır. Bu hastalık down sendromundan çok daha az sıklıkta görülür. Patau sendromlu çocukların büyük çoğunluğu hamilelik sırasında ölürlür. Ya da doğumdan kısa bir süre sonra. Bu çocuklarda genellikle ana rahmindeyken bile büyüme geriliği mevcuttur. Bu çocukların sağlık durumları çok hassastır ve genellikle bir yaşına gelmeden ölürlür.

Patau sendromlu çocuklarda çok büyük sağlık problemleri mevcuttur. Fakat hangi sağlık problemlerinin görüleceği çocukta çocuğa değişmektedir. Ve bu problemlerin ciddiyetinin ne derece olduğu. Bu çocuklarda aşağıdaki problemler görülmektedir:

- Çok ağır zihinsel engel. Bu, tüm çocuklarda görülür.
- Beyin ve kalpte problemler. Bu çoğu çocukta görülür.
- Böbrek hastalıkları ile mide ve bağırsak anormallikleri. Bunlar bazen görülür.
- Fazladan el veya ayak parmakları. Bu bazen görülür.
- Yarı dudak, yarı çene ve yarı damak. Bu bazen görülür.

Fazladan bir kromozom

Vücudumuzun tüm hücrelerinde kromozomlar bulunmaktadır. Kromozomlar ise DNA'dan meydana gelmektedir. DNA vücudumuzun dış görünüşünü ve vücudumuzdaki her şeyin nasıl çalıştığını belirlemektedir. Her hücrede 23 çift kromozom vardır. Down, edwards veya patau sendromlu kişilerin her hücresinde fazladan bir kromozom bulunur.

Down sendromlu bir çocuğun her hücresinde 21 numaralı kromozomdan iki tane yerine üç tane kromozom vardır. Down sendromunun diğer adı trizomi 21'dir.

- Edwards sendromlu bir çocuğun her hücresinde 18 numaralı kromozomdan iki tane yerine üç tane kromozom vardır. Edwards sendromunun diğer adı trizomi 18'dir.
- Patau sendromlu bir çocuğun her hücresinde 13 numaralı kromozomdan iki tane yerine üç tane kromozom vardır. Patau sendromunun diğer adı trizomi 13'tür.

Down, edwards ve patau sendromu olma ihtimalinin ne kadar olduğunu bilmek istiyor musunuz? Bakınız www.pns.nl

3 Tarama yaptırmaya ya da yaptırmama? Karar sizindir

Down, Edwards ve Patau sendromu taraması yaptırmak zorunda değilsiniz. Bunu isteyip istemediğinize ancak siz kendiniz karar verirsiniz. Ve araştırmada ne kadar ileri gitmek istediğinize de. Bu araştırmayı istediğiniz anda sonlandırabilirsiniz.

Tercihle bulunmada yardım

Aşağıdakiler tercihte bulunmanıza yardımcı olabilir:

- www.pns.nl/dep/hulp-bij-het-kiezen internet sayfasındaki anketi doldurun. Bu anket, duygu ve düşünceleriniz hakkında size fikir verir.
- Bu konu hakkında eşinizle veya başkalarıyla konuşun.
- Sorularınızı ebelik hizmeti veren sağlık görevlileriyle yaptığınız görüşme sırasında sorun.

Yüksek riskli olma ihtimaliniz olabilir. Örneğin daha önce Down, Edwards veya Patau sendromlu bir çocuğunuz olduğu için. Böyle bir durumda Doğum Öncesi Tanılama Merkezi'nde (Centrum voor Prenatale Diagnostiek) bir görüşme yapabilirsiniz. Bu, hastanenin içinde bir bölümdür. Burada size ihtimaller hakkında ayrıntılı bilgi verilir.

Aşağıdaki sorular tarama yaptırmak isteyip istemediğiniz hakkında karar vermenize yardımcı olabilir:

- Çocuğunuzun Down, Edwards veya Patau sendromlu olup olmadığını daha hamileyken öğrenmek ister misiniz? Ya da beklemeyi mi tercih edersiniz?
- Çocuğunuz doğmadan önce çocuğunuz hakkında ne kadar bilgi sahibi olmak istersiniz?
- Varsayalım ki sonuca göre çocuğunuzda muhtemelen bir anormallik var. Böyle bir durumda emin olmak için ek araştırma (ileri tetkik) yaptırmak ister misiniz, istemez misiniz? Her iki seçenek de mümkündür, karar tamamen size aittir.
- Ek araştırma için Koryonik Villus Örnekleme ya da Amniyosentez yapılır. Bu araştırmalarda küçük bir düşük yapma riski mevcuttur. Bu tür araştırmalar hakkında ne düşünüyorsunuz?
- Down, Edwards veya Patau sendromlu bir çocukla yaşamak sizin açınızdan nasıl olurdu?
- Çocuğunuzdan bu hastalıklardan biri olması halinde icabında hamileliğe son verilmesi hakkında ne düşünüyorsunuz?
- Çocuğunuzun Down, Edwards veya Patau sendromlu olduğunu öğrenirseniz ne yapmak istersiniz?

Araştırmanın sonucu sizi nasıl etkileyebilir?

Araştırmanın sonucunda sonra aşağıdaki üç durumda olabilirsiniz:

1. *Rahatladınız:* Araştırmada anormallik gösteren herhangi bir belirti bulunmadı. Veya günlük hayatı çok az etkileyecek bir hastalık tespit edildi. Dikkat: Sonuç iyi çıkmasına rağmen çocuğunuzda yine de bir hastalık olabilir. Çünkü araştırma tüm hastalıkları tespit etmez.

2. *Endiřelendiniz:* Sonuca gore ocuđunuzda muhtemelen bir hastalık mevcut. Bunun kesin olarak tespit edilebilmesi iin ek arařtırma yapılması gerekiyor. Bu ek arařtırmayı yaptıřıp yaptıřmama hakkında bir tercihte bulunabilirsiniz.
3. *Zor bir tercihle karřı karřıyasınız:* Ek arařtırma sonucunda ocuđunuzun down, edwards veya patau sendromlu olduđu tespit edildi. Ya da bařka bir anormallik olduđu. Bu durumda ne yapmak istediđiniz hakkında düşünmeniz gerekir.

4 Tarama yaptırma veya yaptırmaya hakkında görüşme: danışmanlık

Ebelik hizmeti veren sağlık görevlinizle yaptığınız ilk görüşme sırasında araştırma hakkında daha fazla bilgi edinmek istediğinizi söylediniz mi? Söylediyse ebelik hizmeti veren sağlık görevlinizle bu konu hakkında ayrıntılı bir görüşme yapacaksınız. Bu görüşme sırasında soru da sorabilirsiniz. Bu görüşmeye danışmanlık da denilmektedir. Görüşme yaptığınız kişiye de danışman denilmektedir.

Biriyle birlikte gelin

İki kişi bir kişiye göre daha fazla duyar. Bu nedenle görüşmeye gelirken biriyle birlikte gelin. Bu kişi örneğin eşiniz, bir bayan arkadaşınız veya ana-babanız olabilir. Lütfen çocuk getirmeyin. Böylece rahatça konuşabilirsiniz.

Tercih sizin

Görüşmeden sonra araştırma yaptırmak isteyip istemediğinize kendiniz karar verirsiniz. Halen tereddüt mü ediyorsunuz? Öyleyse ebelik hizmeti veren sağlık görevlinizle bir kere daha konuşabilirsiniz. Bu görüşme sizi daha iyi aydınlatabilir. Görüşmeden veya görüşmelerden sonra çocuğunuza down, edwards ve patau sendromu taraması yapılmasını isteyip istemediğinize karar verirsiniz.

5 Tarama: İki testten birini seçin

Down, edwards ve patau sendromu testi yaptırmaya mı karar verdiniz? O halde bir sonraki tercihinizi yapmanız gerekiyor. Aşağıdaki iki testten birini seçebilirsiniz:

- NIPT, bu testte kromozomlarda başka anormaliliklerin olup olmadığını bilmek isteyip istemediğinizi de söylemeniz gerekmektedir: ek bulgular.
- Kombine test
Her bir testin içeriğini aşağıda açıklayacağız.

NIPT nedir?

NIPT hamile kadından bir miktar kan alınarak yapılan bir testtir. Kan laboratuvarında tahlil edilir. Yapılan kan tahlili sonucunda çocuğun muhtemelen down, edwards veya patau sendromlu olduğu mu anlaşıldı? Bu durumda çocukta bu hastalığın mevcut olup olmadığından emin olabilmek için ek araştırma yapılması gerekir. NIPT testini hamileliğinizin 11. haftasından itibaren yaptırabilirsiniz.

NIPT testinde ek tercihler

NIPT testi yaptırmayı mı tercih ettiniz? Öyleyse bir tercih daha yapmanız gerekiyor. O da şudur: kromozomlardaki diğer anormalilikleri de öğrenmek istiyor musunuz? Bunlara ek bulgu diyoruz.

Laboratuvar, sadece kromozomlardaki büyük anormallikleri tespit eder, yani küçük anormallikleri tespit etmez. Fakat dikkatinizi çekmek isteriz ki kromozomlardaki her anormalliğin genellikle ciddi sonuçları olur. Yani bu durum laboratuvarın NIPT testinde tespit edilmediği için küçük anormallikler için de geçerlidir.

Laboratuvar herhangi bir ek bulgu mu tespit etti? Öyleyse ek araştırma yaptırmayı tercih edebilirsiniz. Bu sayede bu ek bulgunun çocuğunuz ve kendiniz için ne anlama geldiğini öğrenebilirsiniz. NIPT testi yaptırmayı tercih eden her 1.000 kadından yaklaşık dördü kendisinde bir ek bulgu tespit edildiğini öğrenir.

NIPT testi hakkında daha fazla bilgi edinmek?

NIPT testi ve ek bulgular hakkında daha fazla bilgi edinmek için bakınız: www.pns.nl/nipt

Hollanda'da yalnızca bilimsel bir çalışmaya (TRIDENT-2) katılmak şartıyla NIPT testini tercih edebilirsiniz. Bu da araştırmacıların size ait bilgileri kullanma hakkı olacağı anlamına gelir. Bunun için bir izin formu imzalarsınız. Çalışma hakkında daha fazla bilgi mi edinmek istiyorsunuz? Ve size ait bilgilerle ne yapılacağı hakkında? Bakınız: www.meerovernipt.nl

Kombine test nedir?

Kombine test aşağıdaki iki testin birleşiminden oluşmaktadır:

1. Hamile kadının kanının tahlil edildiği bir test. Bu test hamileliğin 9. - 14. haftaları arasında yapılır.
2. Ultrason sırasında bebeğin ense kalınlığının ölçümünün yapıldığı bir test. Tüm çocukların ense derisinin altında ince bir tabaka sıvı bulunur, buna ense kalınlığı denilir. Ense kalınlığı ne kadar kalın olursa çocuğun down, edwards veya patau sendromlu olma riski de o kadar büyük olur. Bu test hamileliğin 11. - 14. haftaları arasında yapılır

İki test arasındaki farklar nelerdir?

Down, edwards ve patau sendromu na yönelik bir test yaptırmak istiyor musunuz? Fakat bu iki test arasında tercih yapmakta zorlanıyor musunuz? Öyleyse 13. sayfadaki tabloyu kullanınız.

Bu sayede testleri iyi bir şekilde karşılaştırabilirsiniz. En belirgen farklar şunlardır:

- NIPT testi down, edwards ve patau sendromlu çocukları kombine teste nazaran daha iyi tespit etmektedir.
- NIPT testi kombine teste nazaran genellikle daha doğru sonuçlar vermektedir.

İkiz gebelikte tarama

İkiz veya çoğul gebeliğiniz mi var? Bu durumda kombinasyon testini veya NIPT testini tercih edebilirsiniz. Bilgi için bakınız: www.pns.nl/dep/tweeling.

Kaç yaşında olduğunuz önemli mi?

Yaşı ilerlemiş olan hamile kadınların down sendromlu çocuk sahibi olma ihtimali genç yaşta hamile kadınlara göre daha yüksektir. 30 yaşındaki 10.000 hamile kadının ortalama 19'u down sendromlu bir çocuğa hamiledir. 40 yaşındaki 10.000 hamile kadının ise ortalama 155'i down sendromlu bir çocuğa hamiledir. Ayrıca yaşı ilerlemiş olan hamile kadınların Edwards veya Patau sendromlu çocuk sahibi olma ihtimali de daha yüksektir.

Kombine testle NIPT testinin bir karşılaştırması

Test nasıl yapılır?	<ul style="list-style-type: none">• Hamile kadına yapılan kan tahlili.• Çocuğun ense kalınlığının ultrasonla ölçülmesi.	<ul style="list-style-type: none">• Hamile kadına yapılan kan tahlili.
Bu test bilimsel bir araştırma mıdır?	Hayır. Bu test uzun süredir Hollanda'da yapılmaktadır.	Evet. Bu, Hollanda'da yeni bir testtir. Size ait bilgilerin bilimsel araştırma için kullanılmasına izin vermeniz gerekmektedir. Bilgi için bakınız: www.meerovernipt.nl
Testi ne zaman yaptırabilirim?	Kan tahlili hamileliğin 9. ile 14. haftası arasında, ense kalınlığı ölçümü ise hamileliğin 11. ve 14. haftası arasında yapılır.	Hamileliğin 11. haftasından itibaren.

Sonucu almam ne kadar sürer?	Bu ultrason merkezine göre değişir. Kan örneği ultrasondan 1 veya 2 hafta önce mi alındı? Öyleyse sonucu ultrason gününde alırsınız.	10 iş günü içinde.
Testin ek bulgularını öğrenmeyi tercih edebilir miyim?	Ek bulgular mı tespit edildi? Bu durumda bu size daima bildirilir.	Ek bulgular varsa bunları öğrenmeyi tercih edebilirsiniz.
Testin fiyatı ne kadar?	Yaklaşık 177,- Euro	175,- Euro

6 Sonuç kesin değildir

NIPT testinin ve kombine testin sonucu kesin değildir. Fakat sonuç almak yine de genellikle rahatlatır: sonuç iyi çıktığında yine de bir anormalliğin olma ihtimali çok düşüktür. Bu durumda ek araştırma yapılmaz.

Sonuçta bir anormallik mi çıktı? Bu durumda ek araştırma yaptırmayı tercih edebilirsiniz.

Böylece emin olursunuz. Sonucun kesinliği hakkında daha fazla bilgi mi edinmek istiyorsunuz? Bakınız www.pns.nl/dep/uitslag.

Sonucu kimden alırsınız?

Sonucu ebelik hizmeti veren sağlık görevlinizden alırsınız. Bu sağlık görevlisi sonucun ne anlama geldiğini size anlatır. NIPT testini mi tercih etmişsiniz? Ve varsa ek bulguları mı bilmek istiyorsunuz? Öyleyse bu sonuç hakkında Doğum Öncesi Teşhis Merkezinde çalışan bir uzman da sizi telefonla arayabilir. Veya üniversite hastanesinin bir klinik genetik polikliniği.

Sonucu ne zaman alırsınız?

Ebelik hizmeti veren sağlık görevlisi sonucu ne zaman alacağınıza size combine test veya NIPT testi yapılmadan önce anlatır.

NIPT testinde hangi sonuçları alabilirsiniz?

Aşağıdaki sonuçları alabilirsiniz:

A. Sonuç anormal çıkmadı

Bu sonuç neredeyse daima doğrudur. Down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğa hamile olma ihtimaliniz çok çok düşüktür. Bu sonucu alan 1.000 kadının 1'inden daha azı yine de bu hastalıklardan bir tanesine sahip bir çocuğa hamiledir. Bu durumda ek araştırma gerekmez.

B. Sonuç anormal çıktı.

Muhtemelen down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğa hamilesiniz. Bu sonuç ayrıca çocuğunuzda bu üç hastalıktan muhtemelen hangisinin mevcut olduğunu da göstermektedir. Ek araştırma yaptırabilirsiniz. Böylece down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğa hamile olup olmadığınızdan emin olabilirsiniz.

- Bu sonucu alan 100 kadından yaklaşık 90'ı gerçekten de down sendromlu bir çocuğa hamiledir.
- Bu sonucu alan 100 kadından yaklaşık 90'ı gerçekten de edwards sendromlu bir çocuğa hamiledir.
- Bu sonucu alan 100 kadından yaklaşık 50'si gerçekten de patau sendromlu bir çocuğa hamiledir.

Hamileliğinizi sonlandırmayı mı düşünüyorsunuz? Öyleyse öncelikle bir ek araştırma yaptırmanız gerekir. Böylece çocuğunuzun bu anormalliği olup olmadığından emin olursunuz.

Ek bulgular hakkında da mı bilgi almak istiyorsunuz? Öyleyse bununla ilgili de sonuç alırsınız.

Aşağıdaki sonuçların çıkması mümkündür:

A. Ek bir bulgu tespit edildi

Size telefon edilir ve neler tespit edildiği size anlatılır. Ve bu sonucun sizin ve çocuğunuz için ne anlama gelebileceği. Bunun akabinde bir üniversite hastanesinin klinik genetik polikliniğinde görüşmeye çağrılırsınız. Bu görüşmede, tespit edilen anormallik hakkında size daha fazla bilgi verilir. Emin olunabilmesi için daima ek araştırma yapılması gerekir.

B. Herhangi bir ek bulgu tespit edilmedi

Size bir mektup gönderilir. Bu mektupta herhangi bir ek bulgunun tespit edilmediği yazmaktadır. Ek araştırmaya gerek yoktur. Fakat lütfen dikkat: NIPT testi, mevcut olabilecek tüm kromozom anormalliklerini tespit etmez. Yani küçük bir ihtimal de olsa çocuğunuzda yine de bir hastalık olabilir.

Kombine testin sonucu ne anlatır?

Kombine test çocuğunuzun down, edwards veya patau sendromlu olma ihtimalini hesaplar. Yani bu testin sonucu kesin değildir.

Kombine test sonucunda hangi sonuçları alabilirsiniz?

Aşağıdaki sonuçlar mümkündür:

A. Çocuğunuzun down, edwards veya patau sendromlu olma ihtimali yüksek değildir
Bu sonuç down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğa hamile olma ihtimalinizin 200'de 1'den daha düşük olduğu anlamına gelir. Örneğin 1.000'de bir. Bu durumda size ek araştırma yapılmaz. Kombine testin sonucu, ihtimalin ne kadar yüksek olduğunu belirtir. Fakat size kesinlik sunmaz. Yani bu durumda çocuğunuzun yine de down, edwards veya patau sendromlu olması ihtimali düşük de olsa vardır.

B. Çocuğunuzun down, edwards veya patau sendromlu olma ihtimali yüksektir
Bu da çocuğunuzun down, edwards veya patau sendromlu olma ihtimalinin 200'de 1 veya daha yüksek olduğu anlamına gelir. Örneğin 50'de bir. Emin olmak için ek araştırma yaptırmayı tercih edebilirsiniz.

C. Başka bir anormalliğin veya hastalığın olduğuna dair belirtiler bulundu
Ense kalınlığı 3,5 milimetre veya daha mı kalın? Bu durumda ekstradan ultrason araştırması yaptırabilirsiniz. Çünkü kalınlaşan ense başka bir kromozom anormalliklerinin de belirtisi olabilir. Ve kalp hastalıkları gibi fiziksel hastalıkların belirtisi de olabilir. Bazense kalınlaşmış ensenin nedeni bulunamaz. Bu durumda çocuk herhangi bir hastalığı olmaksızın da doğabilir.

Ultrason teknisyeni ultrason çekerken çocukta bazen başka anormallikler de görebilir. Bunlar büyük anormalliklerdir. Örneğin çocuğun beyninin veya kollarının hiç olmaması gibi. Böyle bir şey olursa bu size daima anlatılır.

Ek araştırma yaptırmak mı yaptırmamak mı?

Çocuğunuzun down, edwards veya patau sendromlu olduğuna dair belirtiler mi var? Öyleyse bunu ebelik hizmeti veren sağlık görevlinizle konuşun. Bu sağlık görevliniz size bu konuda destek olabilir. Aşağıdaki seçenekleriniz var:

- Hiçbir şey yapmazsınız. Hamileliği devam ettirirsiniz, ek araştırma yaptırmazsınız ve çocuğunuzun doğurursunuz.
- Ek araştırma yaptırırınız. Bu durumda çocuğunuzun down, edwards veya patau sendromlu olup olmadığından emin olursunuz. Hamileliği sonlandırmayı mı düşünüyorsunuz? Bunun için öncelikle ek araştırma yaptırmanız gerekir.

Kararı siz vereceksiniz

Ek araştırma hakkında daha fazla bilgi mi edinmek istiyorsunuz? Bu durumda Doğum Öncesi Teşhis Merkezinde sizinle bir görüşme yapılır. Tercihinizi ancak bundan sonra yaparsınız. Ek araştırmayı istemediğinize de karar verebilirsiniz.

Ek araştırma yaptırmayı mı tercih ettiniz?

Size ne tür bir ek araştırma yapılacağı ilk teste bağlıdır.

A. İlk test NIPT testi miydi?

NIPT' testinde sonucunuz anormal çıkmıştı. Ek araştırma olarak aşağıdaki iki testten biri yapılır:

- Koryonik Villus Örneklemesi testi. Doktor plasentadan küçük bir parça alır ve bunu araştırır. Bu test hamileliğin 11. haftasından sonra yapılabilir.
 - Amniyosentez testi. Doktor karnınızdan bir miktar amniyotik sıvı alır ve bunu araştırır. Bu test hamileliğin 15. haftasından sonra yapılabilir.
- Bu testlerin sonucunda çocuğunuzun down, edwards veya patau sendromlu olup olmadığından emin olursunuz. Bu testlerin dezavantajı ise araştırma nedeniyle küçük de olsa düşük yapma riskidir. Bu, 1000 kadından 2'sinde görülmektedir.

B. İlk test kombine bir testti

Kombine testi sonucunda down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğun olma ihtimalinin yüksek olduğu anlaşılmıştı. Aşağıdaki üç seçenekten birini tercih edebilirsiniz:

- NIPT testi.
 - NIPT testinin sonucu anormal mi çıktı? Bu durumda Koryonik Villus Örneklemesi veya amniyosentez testlerini seçebilirsiniz.
 - NIPT testinin sonucunda herhangi bir anormallik çıkmadı mı? Bu durumda size Koryonik Villus Örneklemesi veya amniyosentez testi yapılmaz.
- Koryonik Villus Örneklemesi
- Amniyosentez testi

Ek araştırmanın sonucu

Ek araştırmanın sonucunu size doktor bildirir. Bu sonuca göre çocuğunuzda herhangi bir sorun olmayabilir. Fakat araştırma sonucuna göre down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğa hamile olma ihtimaliniz de vardır. Bu haber sizi üzebilir veya endişelendirebilir. Ve muhtemelen sormak istediğiniz birçok sorunuz olacaktır. Bu nedenle en kısa süre içinde bir veya birkaç doktor sizinle kapsamlı bir görüşme

yapacaktır Örneğin bir jinekolog, klinik genetikçi veya çocuk doktoru gibi. Görüşmeyi kiminle yapacağınız duruma göre değişmektedir. Bu, tespit edilen anormalliğe veya bozukluğa bağlıdır.

Kapsamlı destek

Görüşme sırasında size destek olmak ve daha fazla bilgi vermek için görüşmeye bir veya birkaç doktor katılır. Görüşme sırasında size aşağıdakiler anlatılır:

- Çocuğunuzun hayatının muhtemelen nasıl olacağı
- Anormalliğin sizin ve çocuğunuz için ne gibi sonuçlarının olacağı
- Çocuğunuzun anormalliğinin tedavi edilip edilemeyeceği.
- Anormallik hakkında daha fazla bilgiyi nerede bulabileceğiniz. Daha fazla bilgi edinebileceğiniz en önemli kurumlar ve web siteleri bu broşürün 21. sayfasında yazmaktadır.

Siz ve eşiniz görüşme sırasında rahatlıkla tüm sorularınızı sorabilirsiniz.

Çıkan sonuç doğrultusunda ne yapacağınıza karar vermenizde yardım

Bu aşamadan sonra genellikle zor bir tercih yapmak durumunda kalırsınız. Zira çıkan sonuç doğrultusunda ne yapacağınıza karar vermeniz gerekir. Doğum Öncesi Tanılama Merkezi'nde çalışan uzmanlar size bu hususta yardımcı olurlar.

- Hamileliği devam ettirip çocuğu doğurabilirsiniz. Kendinizi rahatsızlığı veya anormalliği olan bir çocuğun gelişine hazırlayabilirsiniz. Ayrıca hamileliğiniz ve doğum için ekstra bakım hizmeti ayarlayabilirsiniz.
- Bazı anormalliklerde çocuk hamilelik veya doğum sırasında ölebilir. Veya doğduktan kısa bir süre sonra. Ebelik hizmeti veren sağlık görevlisi size bu hususta iyi bir şekilde rehberlik edecektir.
- Hamileliği sonlandırmayı tercih edebilirsiniz. Bu durumda çocuk ölür. Bu konu hakkında ebeyle, jinekologla, çocuk doktoruyla veya klinik genetikçiyle konuşun. Ve tüm sorularınızı sorun. Ayrıca başka uzmanlarla da konuşabilirsiniz. Örneğin bir sosyal hizmet görevlisi. Hamileliği sonlandırmaya mı karar verdiniz? Bu ancak gebeliğin 24. haftasına kadar mümkündür.

Taramanın ücreti ne kadar? Ve sigorta bu masrafları karşılıyor mu?*Danışmanlık ücreti*

Sağlık sigortanız danışmanlık ücretini karşılamaktadır. Danışmanlık down, edwards ve patau sendromu araştırma olanakları hakkında yapılan kapsamlı görüşmedir. Kendiniz hiçbir ücret ödemezsiniz. Hatta bireysel katkı payınızdan (eigen risico) bile ödemezsiniz.

Test ücreti

Testleri kendiniz ödemeniz gerekir. Faturayı sağlık sigortacınızdan tahsil edemezsiniz. NIPT testi yaklaşık 175,-- Euro'dur.

Kombine test ise çocuk başına yaklaşık 177,-- Euro'dur.

Down, Edwards veya Patau sendromlu bir çocuk sahibi olma riskinizin daha yüksek olması nedeniyle yapılan testin ücreti

Örneğin daha önce down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğunuzun olması nedeniyle riskiniz daha mı yüksek? Bu durumda testin ücretini sağlık sigortanız karşılar. Fakat bu ücret genellikle önce bireysel katkı payınızdan düşülür. Bu hususu sağlık sigortacınıza danışabilirsiniz.

Ek araştırmanın ücreti ve karşılanması

NIPT testinin veya kombine testin sonucunda bir anormallik mi çıktı? Bu durumda ek araştırma yaptırmayı tercih edebilirsiniz. Bunların ücretini sağlık sigortanız öder. Bu sağlık hizmeti temel sigorta paketine dahildir. Fakat bu ücret genellikle önce bireysel katkı payınızdan düşülür. Bu hususu sağlık sigortacınıza danışabilirsiniz. Doğum Öncesi Tanılama Merkezi uzmanı da size bu konuda daha fazla bilgi verebilir.

Dikkat: Yukarıda belirtilen ücretler ve bu ücretlerin karşılanması değişebilir. Şu andaki ücretlerin ne olduğunu bilmek mi istiyorsunuz? Bakınız:
www.pns.nl/dep/kosten.

Ayrıca sağlık sigortacınızın şartları da ücretlerinizin karşılanmasını etkileyebilir.

11 Tarama hakkında daha fazla bilgi

İnternet

www.pns.nl internet sayfasında bu konu hakkında daha fazla bilgiye erişebilirsiniz. Bu sayfada ayrıca bir soru listesi de bulunmaktadır. Çocuğunuza down, edwards ve patau sendromu testi yaptırmak isteyip istemediğinize karar vermekte zorlanıyor musunuz? Bu soru listesi belki size yardımcı olabilir. Soru listesinde, bu konu hakkında başkalarıyla konuşmak için verilen ipuçları da vardır.

Aşağıdaki internet sitelerinde de doğum öncesi tarama hakkında bilgi bulabilirsiniz:

www.meerovernipt.nl

www.erfelijkheid.nl

www.deverloeskundige.nl

www.thuisarts.nl

www.degynaecoloog.nl

Broşürler

Aşağıdaki broşürlerde daha fazla bilgi bulabilirsiniz:

- 20. hafta ultrasonu. Bu broşuru www.pns.nl/20-wekenecho/folders internet sayfasında bulabilirsiniz.
- Hamileyim. Bu, hamilelik hakkında genel bir broşürdür. Bu broşürde ayrıca hamileliğinizin 12. haftasında yapılan kan testiyle ilgili bilgi de bulacaksınız. Bu testte kan grubunuz belirlenir. Ve bulaşıcı hastalıklarınızın olup olmadığı analiz edilir. Bu broşürü www.pns.nl/documenten/folder-zwanger adresinde bulabilirsiniz.

Broşürleri ebenizden, aile hekiminizden veya kadın doğum doktorunuzdan da alabilirsiniz. İstemekten çekinmeyin!

Kitaplar, kurumlar ve adresler

Daha fazla bilgi alabileceğiniz çeşitli kuruluşlar ve internet siteleri vardır. Hamileliğiniz hakkında ve ayrıca çeşitli anormallikler ve hastalıklar hakkında.

Stichting Downsyndroom (Down Sendrom Vakfı)

Bu kuruluş down sendromlu çocuğu olan ebeveynler için kurulan bir kuruluştur. Bu kuruluş down sendromlu insanların menfaatlerini gözetmektedir. Ve bu insanların ebeveynlerinin.

Bu vakıf aşağıdaki yardımları sunmaktadır:

- Down sendromlu bir çocukla yaşamaya dayanabilip dayanamayacaklarına kendilerinin karar vermelerini isteyen down sendromlu çocuğa hamile olan kadınları destekler. Vakıf bu kadınlara down sendromla yaşama hakkında bilgi verir. Böylece ebeveynlere, kendilerine uygun bir karar vermelerine yardımcı olur.
- Yeni doğan down sendromlu çocukların ebeveynlerini destekler.
- Stichting Downsyndroom'un internet sitesi: www.downsyndroom.nl.

Artsen voor Kinderen tarafından yazılan "Downsyndroom - Alle medische problemen op een rij" (Down sendromu – Sırayla tüm sağlık sorunları) adlı kitapta (2010) down

sendromlu kişilerde sıklıkla görülen sağlık sorunlarının listesi bulunmaktadır. Doğumdan ergenliğe kadar olan dönem arasında. Bu kitabı internetten uygulama olarak da indirebilirsiniz: Uygulamanın adı "Downsyndroom - Medisch op weg"tir.

"Cyberpoli"

"Cyberpoli", kalıtsal hastalığı veya engelli olan çocuklar ve gençler için birçok bilgi içeren bir internet sitesidir. Bu internet sitesinde birçok bilgi ve tecrübe okuyabilir, ayrıca sorular sorabilirsiniz İnternet sitesi: www.cyberpoli.nl/downsyndroom.

VSOP

VSOP, 81 tane ebeveyn-hasta kuruluşlarıyla işbirliği halinde olan bir kuruluştur. Bu organizasyonlar ender rastlanan veya doğuştan gelen belli hastalıkları olan insanlarla ilgilenmektedir. VSOP ender rastlanan veya doğuştan gelen hastalıkları olan tüm insanların menfaatlerini gözetmektedir. Bu konudaki politikayı etkiler, araştırmaları teşvik eder ve doktorları ve diğer insanları ender görülen hastalıklar hakkında bilinçlendirir. İnternet sitesi: www.vsop.nl.

Het Erfocentrum

Het Erfocentrum kalıtsal hastalıklar hakkında bilgi verir. www.erfelijkheid.nl ve www.zwangerwijzer.nl internet sitelerini inceleyebilirsiniz.

Vereniging VG-netwerken

Bu dernek, çok ender rastlanan bir sendrom nedeniyle zihinsel engelli eya öğrenme zorluğu olan kişiler ve bu kişilerin ebeveynleri için kurulan bir dernektir. İnternet sitesi: www.vgnetwerken.nl.

Platform ZON

Platform ZON, edwards ve patau sendromu gibi çok ender rastlanan veya bilinmeyen hastalığı olan çocukların ebeveynlerine yönelik bir kuruluştur. İnternet sitesi: www.ziekteonbekend.nl.

BOSK

BOSK, fiziksel engelli kişilere ve bu kişilerin ebeveynlerine yönelik bir dernektir. İnternet sitesi: www.bosk.nl.

Hartstichting (Kalp Vakfı)

Doğuştan gelen kalp hastalıkları hakkında daha fazla bilgiyi www.hartstichting.nl internet sitesinde bulabilirsiniz.

Fetusned

www.fetusned.nl internet sitesinde kemiklerde, kollarda veya bacaklarda görülen anormallikler ve bunların olası tedavileri hakkında bilgiler bulunmaktadır.

RIVM

RIVM, doğum öncesi taramanın organize edilmesi hakkındaki her şeyi ayarlar. Örneğin bilgi ve araştırma. RIVM bunu Hollanda Halk Sağlığı, Refah ve Spor Bakanlığı adına yapar. Daha fazla bilgiyi www.pns.nl/down-edwards-patau-en-seo/professionals internet sitesinde "Organisatie" başlığı altında bulabilirsiniz.

Regionale Centra voor Prenatale Screening (Bölgesel Doğum Öncesi Tarama Merkezleri)

Regionale Centra voor Prenatale Screening, bölgenizdeki doğum öncesi taramaların iyi bir şekilde yapılmasından sorumludur. Daha fazla bilgiyi www.pns.nl/down-

edwards-patau-en-seo/professionals internet sitesinde "Organisatie" başlığı altında bulabilirsiniz

Sağlık hizmeti veren kurumlar size ait bilgileri nerede saklarlar?

Doğum öncesi taramayı mı tercih ettiniz? Öyleyse size sağlık hizmeti veren kurumlar size ait bilgileri tıbbî dosyanızda saklarlar. Bu bilgilerin bir kısmı ulusal bir veri tabanına (Peridos) kaydedilir. Bu kayıt araştırmaların iyi bir şekilde yürütülebilmesi için gereklidir. Bu veri tabanındaki bilgilere yalnızca sağlık hizmeti veren kurumlar erişebilir. Örneğin ebeler, jinekologlar, laboratuvar çalışanları, hemşireler ve ultrason teknisyenleri.

Size ait bilgiler ne için kullanılır?

Bu bilgiler iki farklı şey için kullanılır;

1. Araştırmaların iyi bir şekilde yürütülüp yürütülmediğinin kontrol edilmesinde. Ve sağlık hizmeti veren kurumların, işlerini düzgün yapıp yapmadıklarının denetlenmesinde. Bu kalite kontrolü, bir Bölgesel Merkez tarafından yapılır. Bu merkez, bölgenizdeki doğum öncesi taramaların iyi bir şekilde ayarlanmasını sağlar. Halk sağlığı, Refah ve Spor Bakanlığı bunun için bu merkeze ruhsat vermiştir. Bölge Merkezinin bir görevlisi araştırmanın iyi bir şekilde yürütülüp yürütülmediğini kontrol etmek için verileri inceleyebilmektedir. Sistemin güvenliği çok iyidir.
2. Araştırmaları daha da geliştirebilmek için. Bunun için araştırma hakkındaki rakamlar ve araştırmanın etkileri kullanılmaktadır. Bu rakamlar örneğin kaç tane hamile kadının doğum öncesi taramayı tercih ettiği hakkındaki rakamlardır. Ve çeşitli araştırmaların sonuçlarının ne olduğu. Araştırmacılar bu bilgileri incelerken bilgilerin kime ait olduğunu göremezler. Fakat bazen araştırmacıların bunu bilmesi gerekir. Örneğin yeni yöntemler araştırırken. Size ait verileri bunun için kullanmak mı istiyoruz? Böyle bir durumda öncelikle bunu kabul edip etmediğinizi size sorarız.

Size ait bilgileri kullanmamızı istemiyor musunuz?

Size ait bilgileri kalite kontrolü ve bilimsel araştırma için kullanmamızı istemiyor musunuz? Öyleyse bunu ebelerinizden sağlık görevlinize söyleyin. Sağlık görevliniz böylece size ait bilgilerin veri tabanından silinmesini sağlar. Bu silinme işlemi, ebelerinizden sağlık görevlinizin tahmin ettiği doğum tarihinden sonra gerçekleştirilir. Bu durumda veri tabanında yalnızca doğum öncesi tarama yaptırdığınıza dair isimsiz bir kayıt bulunur. Böylece siz de istatistiklere dâhil edilmiş olursunuz. Fakat hiçkimse kişisel bilgilerinizi göremez.

Daha fazla bilgi mi edinmek istiyorsunuz?

Size ait bilgileri nasıl sakladığımız hakkında daha fazla bilgi edinmek ister misiniz? Ebelerinizden sağlık görevliniz size bu konu hakkında ayrıntılı olarak bilgilendirebilir.

Ayrıca www.peridos.nl ve www.pns.nl/screening-op-down-edwards-en-patausyndroom/juridische-informatie internet sitelerini de inceleyebilirsiniz.

TRIDENT-1 ve TRIDENT-2 çalışmaları

NIPT testini mi tercih ediyorsunuz? Öyleyse bilimsel çalışmaya katılıyorsunuz. Bunun için kişisel bilgilerinize ihtiyaç duyarız. Bu konu hakkında daha fazla bilgi mi edinmek istiyorsunuz? Bakınız: www.meerovernipt.nl.

Kolofon

Bu broşürü kimler hazırladı?

Bu broşür bir çalışma grubu tarafından hazırlanmıştır. Bu çalışma grubunda çeşitli kuruluşlar yer almaktadır:

- Aile Hekimleri Birliği (NHG)
- Ebeler Birliği (KNOV)
- Jinekologlar Birliği (NVOG)
- Bölgesel doğum öncesi tarama merkezleri
- Ultrason Teknikerleri Birliği (BEN)
- Çocuk Doktorları Birliği (NVK)
- Klinik Genetik Uzmanları Birliği (VKGN)
- Het Erfocentrum
- De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)
- RIVM

Bu broşür şu andaki mevcut bilgilerimizle hazırlanmıştır. Bu broşürü hazırlayan kişiler ve kuruluşlar broşürde bulunan olası hatalardan sorumlu değildir. Ebenizden, aile hekiminizden ya da jinekoloğunuzdan şahsî öneri alabilirsiniz.

Bu broşür www.pns.nl/down-edwards-patau-en-seo/folders internet sitesinde de bulunmaktadır.

Ebeler, jinekologlar, aile hekimleri, ultrason operatörleri ve diğer doğum uzmanları, bu broşürün ekstra sayılarını www.rivm.nl/pns-folders web sitesinden sipariş edebilirler.

Ebelik hizmeti veren bir sağlık görevlisi misiniz? Öyleyse www.pns.nl/down-edwards-patau-en-seo/professionals internet mağazasından ekstra broşürler sipariş edebilirsiniz.

RIVM, Haziran 2020