

Down, Edwards ve Patau sendromu

tarama testi hakkında bilgi

Dođum öncesi tarama testi
Mayıs 2019

İçerik

1 Neyin araştırmasını yaptırabilirsiniz?	2
Doğmamış çocuğunuzu hamileliğin erken safhasında down, edwards ve patau sendromu açısından araştırabilirsiniz	
2 Hastalıklar	3
Down, edwards ve patau sendromları nedir?	
3 Tarama yaptırma ya da yaptırmama? Karar sizindir	5
Karar alınmasını kolaylaştırabilecek sorular, görüşler ve gerekçeler.	
4 Kapsamlı bir görüşme: danışmanlık.....	6
Bir doğum uzmanı ile tarama hakkında konuşursunuz.	
5 Tarama: iki test arasından seçilebilir	7
Karar alınmasını kolaylaştırabilecek sorular, görüşler ve gerekçeler.	
6 Sonuç kesin değildir.....	9
Ne gibi bir sonuç alabilirsiniz? Alınan sonuç ne anlama gelir?	
7 Takibi bir araştırma gerekli mi değil mi?	11
Olumsuz sonuç alınmasından sonra ne yapabilirsiniz?	
8 Bilmeniz gereken diğer hususlar.....	13
Masraflar ve ödemelerin karşılanması hakkında	
9 Daha fazla bilgi.....	14
Daha fazla bilgi edinebileceğiniz kuruluşlar ve web siteleri.	
10. Verilerinizin kullanılması.....	16
Gizlilik hakkınıza özen gösteriyoruz.	

1 Neyin araştırmasını yaptırabilirsiniz?

Hamilelik sırasında, doğmamış çocuğunuzun doğuştan bir hastalığı veya fiziksel anormallikleri olup olmadığını araştırabilirsiniz. Buna doğum öncesi tarama denir. İki tür araştırma vardır. Bunlar:

1. down, edwards ve patau sendromu için tarama ve bir de
2. fiziksel anormallikler için doğum öncesi tarama (20 haftalık ultrason).

Bu testleri yaptırıp yaptırmamaya siz karar verirsiniz. Down, edwards ve patau sendromlarıyla ilgili doğum öncesi tarama konusunda daha fazla bilgi bu broşürde okuyabilirsiniz

20 haftalık ultrason ile ilgili de bir broşür vardır.

Down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğa (muhtemelen) hamile olup olmadığını öğrenmek için (tarama yaptırabilirsiniz) bunu araştırabilirsiniz. Bu araştırma hamileliğin erken safhasında yapılır. Doğum uzmanınız size ilk yaptığınız ziyaret sırasında down, edwards ve patau sendromuyla ilgili tarama hakkında daha fazla bilgi edinmek isteyip istemediğinizi soracaktır.

Bu tarama hakkında bilgi edinmek istemiyor musunuz? Doğum uzmanınız size bu tarama hakkında herhangi bir bilgi vermeyecektir. Bu da, çocuğunuzun down, edwards ve patau sendromu hakkında araştırma yapmamızı tercih ettiğiniz anlamına gelecektir.

Daha fazla bilgi edinmek ister misiniz? Bu durumda doğum öncesi tarama hakkında kapsamlı bir görüşme yapılır. Buna danışmanlık görüşmesi denir. Bu görüşmeden sonra söz konusu araştırmayı isteyip istemediğinizi seçersiniz. Görüşme sırasında doğum uzmanınız da 20 haftalık ultrasonu sizinle görüşür.

Daha fazla bilgiyi nereden edinebilirsiniz?

Bu görüşme sırasında size birçok bilgi verilir. Bu konuda www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl internet adresine önceden bakmanızı tavsiye ederiz.

Anlamadığınız bir husus olduğunda bunu görüşme sırasında sorabilirsiniz.

Bu web sitesinde tarama ile ilgili açıklama bulunan bir film seyredebilirsiniz.

2 Hastalıklar

Down sendromu nedir?

Çocuk doğuştan down sendromlu olarak dünyaya gelir. Bu hiç geçmeyen bir hastalıktır. Down sendromlu kişiler zihinsel engelli olup, dış görünüşleri de genellikle farklıdır. Engelin ne kadar ciddi olduğunu önceden söylemek mümkün değildir.

Down sendromlu kişilerde fazladan bir kromozom bulunur.

Kromozomlar vücudumuzun tüm hücrelerinde vardır ve irsi özelliklerimizi içerirler. Down sendromu bir kromozom bozukluğudur (aşağıya bakınız).

Gelişim

Down sendromlu çocuklar normal çocuklara nazaran daha yavaş ve daha kısıtlı gelişirler. Bu durum çocuktan çocuğa fark gösterir. Bir çocuğun gelişmesinin nasıl olacağı önceden tahmin edilemez. Bu tür çocukları doğuştan itibaren olumlu yönde teşvik etmek iyi olur. Böylece çoğunlukla daha iyi gelişirler. Ebeveynler de çocuklara gelişimlerinde destek veren çeşitli programlardan faydalanabilirler.

Down, edwards veya patau sendromlu kişilerde fazladan bir kromozom bulunur.

Kromozomlar vücudumuzun tüm hücrelerinde vardır. Kromozomlar DNA'dan oluşmaktadırlar. DNA vücudumuzun nasıl görüldüğünü ve içindeki her şeyin nasıl çalıştığını belirler. Her hücrede 23 çift kromozom vardır. Down, edwards veya patau sendromlu kişilerin her hücresinde fazladan bir kromozom bulunur:

- Down sendromlu kişinin her hücresinde belli bir kromozomdan (daha doğrusu 21'nci kromozom) iki yerine üç tane bulunur. Down sendromunun diğer bir adı da trisomi 21'dir.
- Edwards sendromlu kişinin her hücresinde belli bir kromozomdan (daha doğrusu 18'nci kromozom) iki yerine üç tane bulunur. Edwards sendromunun diğer bir adı da trisomi 18'dir.
- Patau sendromlu kişinin her hücresinde belli bir kromozomdan (daha doğrusu 13'ncü kromozom) iki yerine üç tane bulunur. Patau sendromunun diğer bir adı da trisomi 13'tür.

Down, edwards ve patau sendromu ihtimalinin ne kadar olduğunu bilmek ister misiniz?

www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl ad web sitesine bakınız.

Küçük çocuklar normal aile ortamında büyürler. Genellikle çocuk bakım yerlerine de gidebilirler. Çok ender olarak özel bir gündüz bakım merkezine gitmeleri gerekebilir. Down sendromlu çocukların çoğu normal bir okula gitmeye başlarlar. Küçük bir grup ise özel okula gitmektedir. Bu çocuklar normal bir okul ortamında konuşma ve okumada ortalama düzeyde ilerleme gösterirler.

İlkokuldan sonra bu çocukların çoğu özel orta öğretime giderler. Tek tük olarak gündüz bakım merkezine giden de olabilir. Bazı Down sendromlu ergenlik çağındaki çocuklar yaşitlarına tam olarak ayak uyduramadıklarının farkına varırlar. Bu durumda kendilerine güveni olmaz, utangaç ve içe kapanık olabilirler. Bu nedenle etrafındaki insanların beklediklerinden farklı tepki gösterebilirler.

Down sendromlu yetişkinlerin yarısı yaklaşık 30 yaşına kadar ailesinin yanında kalırlar. Bunların bir bölümü rehber eşliğinde kendi başlarına otururlar.

Bunların çoğu küçük çaplı barınma projeleri kapsamında yaşarlar.

Down sendromlu kişiler ortalama olarak 60 yaşına kadar yaşarlar. Hayatları boyunca ebeveyn ve yakın akrabalarının rehberliğine ve desteğine muhtaçtırlar.

Ebeveyn ve kardeşleri ne anlatırlar?

Neredeyse tüm ebeveynleri Down sendromlu erkek ya da kız çocuklarını çok sevdiklerini söylerler.

Ayrıca çocuklarından gurur da duyarlar. Bu ebeveynlerin çoğu (10'dan 8'i) çocuğu sayesinde hayata

daha olumlu baktıkları duygusuna kapılırlar. Aynıısı kardeşlerin çoğu için de geçerlidir. İleride yetişkin kardeşinin hayatıyla ilgilenmeye devam etmek istediklerini söylerler. Ancak sorunlarla karşı karşıya kalan aile de vardır. Bu durumun üstesinden gelmekte genellikle zorlanıyorlar..

Bu konuyla ilgili daha fazla bilgi burada bulunur: www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven/.

Sağlık

Down sendromlu bir çocuğun hamilelik sırasında vefat etme riski ortalamadan daha yüksektir. Bunların neredeyse yarısı kalp bozukluğuyla dünyaya gelir. Vakaların yarısında bu kendiliğinden geçer. Diğer yarısı ise ameliyatla iyi bir şekilde tedavi edilebilir. Bu rahatsızlık ameliyattan sonra genellikle ortadan kalkar.

Down sendromlu çocukların mide-bağırsak bozukluğu da olabilir. Bunun çaresi ise yine ameliyattır.

Down sendromlu çocuklarda solunum yolları, işitme, görme, konuşma ve enfeksiyonlara karşı direnç sorunlarında normalden daha fazla risk vardır. Sağlık sorunlarının ciddiyeti kişiden kişiye değişmektedir. Down sendromlu yetişkinler ortalamadan daha sık ve daha küçük yaşta bunaklığın (demans) bir çeşidi olan (Alzheimer) hastalığa yakalanırlar.

Destek

Down sendromlu çocuklar ve gençler ve ebeveynleri, destek için çocuk hekimine, down polikliniği veya down ekibine başvurabilirler. Down ekibi başka uzmanların arasında bir çocuk hekimi, logopedi uzmanı, fizyoterapist ve sosyal görevliden oluşmaktadır. Down sendromlu yetişkinler zihinsel engellilik uzmanına (AVG), aile doktoruna, down polikliniği veya down ekibine gidebilirler. Sağlık sigortası down sendromlu çocukların sağlık bakımını ve -gerektiği kadar- yardımcı araçları karşılar. Bunları ebeveynleri için de çeşitli maddi düzenlemeler bulunmaktadır.

Edwards sendromu nedir?

Edwards sendromu doğuştan var olan çok ciddi bir rahatsızlıktır. Bu, down sendromundan çok daha az görülür. Edwards sendromlu çocukların büyük çoğunluğu hamilelik esnasında ya da doğumdan kısa bir süre sonra ölürlür. Çocuklarda doğumdan önce bile büyüme geriliği vardır. Edwards sendromlu çocuklar canlı doğduklarında doğum kilosu çok düşüktür. Sağlıkları çok hassas olup çoğunlukla ilk yaşam yılında ölürlür.

Edwards sendromlu çocukların çok ciddi zihinsel engeli vardır. 10 çocuğun 9'unda doğuştan ciddi kalp bozukluğu bulunur. Böbrek ve bağırsak gibi diğer organlarında da sık sık sorun bulunmaktadır. Ayrıca böyle bir çocuğun karın duvarı açık, yemek borusu kapalı olabilir. Küçük bir yüzü ve büyük bir kafatası olabilir. Sağlık sorunları her zaman ciddidir. Ancak çocuğun sorunlarının ne olduğu (ve tam olarak ciddiyeti) çocuktan çocuğa değişir.

Patau sendromu nedir?

Patau sendromu doğuştan var olan çok ciddi bir rahatsızlıktır. Bu, down sendromundan çok daha az görülür. Patau sendromlu çocukların büyük çoğunluğu hamilelik esnasında ya da doğumdan kısa bir süre sonra ölürlür. Bu çocuklarda doğumdan önce bile büyüme geriliği vardır. Canlı doğan patau sendromlu çocukların doğum kilosu düşüktür. Sağlıkları aşırı hassas olup çoğunlukla ilk yaşam yılında ölürlür.

Patau sendromlu çocuklarda ciddi zihinsel engel vardır. Bu durumda genellikle beyin ve kalpte büyük sorunlar bulunur. Böbrek hastalıkları olabilir, mide-bağırsak kanalında bozukluklar da bulunabilir. Bunun dışında bazı çocukların fazladan el veya ayak parmakları olabilir. Bir de yüzde, örneğin, dudak-çene-damak yarığı (şişiz) gibi bozukluklar görülebilir. Sağlık sorunları her zaman ciddidir. Ancak çocuğun sorunlarının ne olduğu (ve tam olarak ciddiyeti) çocuktan çocuğa değişir.

3 Tarama yaptırma ya da yaptırmama? Karar sizindir

Down, edwards ve patau sendromu taraması yaptırmak zorunda değilsiniz. Bunu isteyip istemediğinize kendini karar verirsiniz. Ayrıca araştırmayı ne kadar sürdürmeyi de kendiniz belirlersiniz. İsterseniz bunu her an sonlandırabilirsiniz

Seçim için yardım

www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl internet adresinde, size kendi duygu ve düşüncelerinizi belirlemenizde yardımcı olabilecek bir soru listesi bulursunuz. Bu konuyu eşinizle veya başkalarıyla görüşmek için de ipuçları vardır. Ebenizle veya jinekoloğunuzla yaptığınız görüşme de size seçim yapmanızda yardımcı olur.

Sonuç sizi nasıl etkileyebilir?

1. Rahatladınız: taramada bozukluğa işaret eden bir belirti bulunmadı. Ya da çocuğunuzda günlük hayatta az sorun olan bir hastalık saptandı. Sonuç iyi olmasına rağmen çocuğunuzda yine de bir hastalık bulunabilir. Çünkü taramada tüm hastalıklar ortaya çıkmaz.
2. Endişeleniyorsunuz: sonuç çocuğunuzda belki de bir hastalık olduğunu gösterebilir. Bu durumda, emin olunması için takibi bir araştırma gerekli olabilir.
3. Çok zor tercihlerle karşı karşıya kalabilirsiniz: takibi araştırmadan sizin down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğa hamile olduğunuz ortaya çıkabilir. Yine de başka bir (kromozom) hastalığı bulunan çocuğa hamile olmanız da mümkündür. Bu durum sizi zor tercihlerle karşı karşıya bırakır. O zaman ne yapmak istediğinizi düşünmeniz gerekir.

Karar alınmasını kolaylaştırabilecek sorular

- Hamiliğiniz sırasında çocuğunuzun down, edwards veya patau sendromlu olup olmadığını öğrenmek ister misiniz? Veya beklemeyi mi tercih edersiniz?
- Doğumdan önce çocuğunuzla ilgili ne kadarını bilmek istiyorsunuz?
- Olumsuz bir sonuç alıp çocuğunuzda olası bir rahatsızlık bulunduğunu varsayalım. Bu durumda, emin olmak için takibi bir araştırma yaptırmak istiyor ya da istemiyor- musunuz? Hiç bir şey yapmayıp hamileliğinizi sona kadar devam da ettirebilirsiniz. Karar tamamen kendinizindir.
- Takibi bir araştırma (amniyosentez veya koryon villus testi) küçük bir düşük yapma riski taşımaktadır. Bu tür araştırmaları nasıl görüyorsunuz?
- Takibi araştırmadan çocuğunuzun gerçekten bir hastalığı olduğu tespit edilirse, kendinizi bu duruma nasıl hazırlayabilirsiniz?
- Down, edwards veya patau sendromlu bir çocukla yaşamaya nasıl bakıyorsunuz?
- Hastalıklı bir çocuk olduğunda hamileliğe icabında son verilmesine nasıl bakıyorsunuz?
- Çocuğunuzda down, edwards veya patau sendromlu olduğunu duyduğunuzda neler yapmak istersiniz?

4 Kapsamlı bir görüşme: danışmanlık

Doğum uzmanına yaptığınız ilk ziyarette down, edwards ve patau sendrom taraması hakkında daha fazla bilgi edinmek istediğinizi belirttiniz mi?

Öyle ise, daha sonra doğum uzmanınızla tarama hakkında kapsamlı bir görüşme yapacaksınız. Ayrıca ona soru da sorabilirsiniz. Buna danışmanlık, böyle bir görüşmeyi yapacak kişiye de danışman denir.

Çekinmeden beraberinizde birini getiriniz.

İki kişi bir kişiden daha fazla duyar. Yani görüşmeye birini getirmekte fayda vardır. Örneğin, eşinizi, bir bayan arkadaşınızı veya ebeveynlerinizden birini düşünün. Çocuk getirmeyin. Bu durumda daha rahat konuşabilirsiniz

Danışmadan sonra taramaya katılıp katılmamaya karar verirsiniz.

Ebeniz veya jinekoloğunuz seçim yapmanızda size yardımcı olabilir.

Görüşmeden sonra, tarama yaptırmak isteyip istemediğinizden emin değil misiniz? O zaman bunu bir daha doğum uzmanınızla görüşebilirsiniz. Böyle bir görüşme belki size daha fazla açıklık verebilir.

Yapacağınız kapsamlı görüşmeden (danışmanlık) sonra down, edwards ve patau sendromu taraması isteyip istemediğinize karar verirsiniz.

5 Tarama: iki test arasından seçilebilir

Down, edwards ve patau sendromu taraması yaptırmaya karar verdiniz mi? O halde iki test arasından seçim yapabilirsiniz. Bunlar: NIPT veya kombine testtir.

NIPT nedir?

NIPT hamile kadının kanı alındığı ve tahlili yapıldığı bir araştırmadır. Laboratuvar kanı araştırır. Yapılan araştırmadan çocuğun belki de down, edwards veya patau sendromuna sahip olduğu anlaşılırsa, bundan emin olmak için takibi bir araştırma gereklidir. NIPT'i 11 haftalık hamile olduğunuzdan itibaren yaptırabilirsiniz.

NIPT'teki ek bulgular

Down, edwards veya patau sendromundan başka kromozom bozukluklarını öğrenmeyi de seçebilirsiniz. Bunlara ek bulgu diyoruz. Laboratuvar, kromozomlarda sadece büyük sapmaları bulur, yani küçük sapmaları bulamaz. Yanlış anlaşılmasın, hastalığın ciddiyeti sadece sapmanın büyüklüğüne bağlı değildir. Kromozomlardaki sapma genellikle ciddi sonuçları da beraberinde getirmektedir. Ek bulgu olduğunda bunun çocuğunuz ve sizin için ne anlama geldiğini bilmek amacıyla takibi bir araştırma gereklidir. NIPT'yi tercih eden her 1.000 hamile kadından yaklaşık 4'ü kendisinde bir ek bulgu olduğunu öğrenir.

NIPT ve ek bulgular hakkındaki daha fazla bilgi için şu web sayfasına bakınız:

www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl. NIPT'yi tercih ettiğinizde, sonradan olası ek bulguları öğrenmek isteyip istemediğinizi belirlersiniz.

Kombine test

Kombine test iki araştırmanın bir kombinasyonudur:

1. Hamile kadının hamileliğin 9. ila 14. haftası döneminde kan tahlili yapılır. Alınan kan laboratuvarda araştırılır.
2. Hamileliğin 11. ila 14. haftası döneminde çocukta ultrasonla ense kalınlığı ölçümü yapılır. Tüm çocuklarda ense derisinin altında ince bir kat sıvı vardır, buna ense cilt kıvrımı denilir. Ense kalınlığı ne kadar kalın olursa çocuğun down, edwards veya patau sendromlu olma riski de o kadar büyük olur.

Farkların dökümü

Down, edwards ve patau sendromu taraması yaptırmak istemeye karar verdiniz, ancak bu iki testin arasında seçim yapmakta zorlanıyor musunuz? Bu durumda ilk bir karşılaştırma için 15. sayfadaki tabloya bakınız. Yapılan araştırmalardan NIPT testinin, down, edwards ve patau sendromlu çocukları kombine teste nazaran daha iyi teşhis ettiği ve genelde daha sık doğru olduğu anlaşılmaktadır. Yani bu, daha az sayıda hamile kadının takibi araştırmalara gereksiz olarak gönderildiği anlamına gelir.

Ebeniz veya jinekoloğunuz testler hakkında size daha fazla açıklama yapabilir.

Kombine testi ile NIPT arasında karşılaştırma

	Kombine test	
Test nasıl yapılır?	Hamile kadında kan tahlili ve çocukta ultrasonla ense kalınlığı ölçümü.	
Bu test bilimsel bir araştırma mıdır? Testi ne zaman yaptırabilirim?	Hayır, test uzun süredir Hollanda'da yapılmaktadır. Kan tahlili hamileliğin 9. ile 14. haftası arası, ense kalınlığı ölçümü 11. ve 14. hafta arası yapılır.	
Sonucu almam ne kadar sürer?	Bu ultrason merkezine göre değişir. Kan ultrasondan bir veya iki hafta önce alınmışsa, sonucu genellikle ultrason gününde alırsınız. Daha sonra alınmışsa, sonucu ultrasondan birkaç gün sonra alırsınız.	
Testin ek bulgularını öğrenip öğrenmemeyi seçebilir miyim?	Olası ek bulguları her zaman öğrenirsiniz.	
Testin maliyeti nedir?	€ 176,96	

6 Sonuç kesin değildir.

NIPT ve kombine testinin sonucu kesin değildir. Yine de çoğu halde rahatlatıcıdır: olumlu sonuç alındığında buna rağmen bir sapma bulunma ihtimali çok küçüktür. Bu durumda takibi araştırma yapılmaz. Olumsuz sonuç mu aldınız? Emin olunması için takibi bir araştırmayı seçebilirsiniz. Sonucun kesinliği konusunda daha fazla bilgi mi almak istersiniz? www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl ad web sitesine bakınız.

Sonucu kimden alırsınız?

Bu sonucun ne anlama geldiğini doğum uzmanınız size anlatır. NIPT testinde olası ek bulguları öğrenmeyi tercih etmişseniz ve laboratuvarında ek bulgular bulunmuş mu? O zaman sonucu doğum uzmanınızdan alırsınız. Doğum Öncesi Teşhis Merkezinin veya üniversite hastanesinin klinik genetik polikliniğinin bir uzmanı tarafından size telefon edilmesi de mümkündür.

Sonucu ne zaman alırsınız?

Sonucu ne zaman alacağınız araştırmaya bağlıdır ve bu durum ebeye, jinekoloğa ve/veya hastaneye göre değişir. Araştırmadan önce konu hakkında bilgilendirilirsiniz.

NIPT'in sonucu ne anlama gelir?

NIPT'in sonucu olağan dışı değilse takibi araştırmaya gerek kalmaz.

Sonuç olağan dışı olduğunda emin olmak açısından takibi araştırma gereklidir.

Ne gibi bir sonuç alabilirsiniz?

Sonuç olağan dışı değildir.

Bu neredeyse her zaman doğrudur. Down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğa hamile olma ihtimaliniz çok küçüktür. Bu sonucu alan 1.000 kadından 1'den daha az bir oran bu hastalıklardan birisi bulunan bir çocuğa hamiledir. Bu halde takibi araştırma gerekmez. Doğum uzmanınız size sonucu verir.

Olağan dışı bir sonuç aldınız ve muhtemelen down, edwards veya patau sendromlu bir çocuktan hamilesiniz.

Bu sonucu ebenizden veya jinekoloğunuzdan alırsınız. Ancak, takibi araştırmayı yaptırarak bundan emin olabilirsiniz.

- Bu sonucu alan 100 kadından yaklaşık 90'ı fiilen Down sendromlu bir çocuğa hamiledir.
- Edwards ile patau sendromu için bu rakamlar, olağan dışı sonuç alan 100 kadından, sırasıyla 90 ve 50'sinde rastlanır.

Hamileliği sonlandırmayı düşünüyor musunuz? Bu durumdan emin olunması için önce takibi bir araştırma gereklidir

Ek bulgu bulunmuştur.

Size telefon edilir ve neler bulunduğu, bunun sizin ve çocuğunuz için ne anlama gelebileceği konusunda size açıklama yapılır. Akabinde bir üniversite hastanesinin klinik genetik polikliniğinde görüşmeye çağırılırsınız. Bu görüşmede ek bulgu ve olanakların neler olduğu konusunda size daha fazla bilgi verilir. Bu durumda emin olunması için takibi bir araştırma gereklidir.

Ek bulgu bulunmamıştır.

Sonuç yazısında ek bulgu bildirilmediğini yazılıdır. Takibi araştırmaya gerek olmaz ancak lütfen dikkat ediniz! NIPT tüm olası kromozom bozukluklarını bulmaz. Bu nedenle çocuğunuzda bir hastalık olabileceğine dair küçük bir ihtimal vardır.

Kombine testi sonucu ne diyor?

Kombin testi çocuğunuzun down, edwards veya patau sendromlu olma ihtimalini hesaplar. Yani kesinlik sağlamaz.

Ne gibi bir sonuç alabilirsiniz?

Down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğunuzun olması ihtimali yüksektir.

Bu da down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğa hamile olmanızın 200'de 1 veya daha yüksek (örneğin 50'de 1) ihtimalde olduğu anlamına gelir. Emin olmak için takibi araştırmayı seçebilirsiniz.

Down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğunuzun olması ihtimali yüksek değildir.

Bu da down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğun ihtimali 200'de 1'den daha düşük (örneğin 1.000'de 1) ihtimalde olduğu anlamına gelir. Bu durumda takibi araştırma yapılmaz. Kombine testin sonucu, ihtimalin ne kadar büyük olduğunu belirtir ancak kesinlik vermez.

Yani çocuğunuzun down, edwards veya patau sendromlu olması ihtimali küçüktür.

Başka bir hastalık veya bozukluk işaretleri bulunmaktadır.

Ense kalınlığı 3,5 milim veya daha fazla olduğunda size her zaman geniş kapsamlı tamamlayıcı ultrason araştırması sunulur. Kalınlaşmış ense sadece down, edwards ve patau sendromunda bulunmaz, bu durum çocukta başka kromozom bozuklukları ve kalp hastalıkları gibi fiziksel hastalıkların işareti de olabilir. Bazen ise kalınlaşmış ensenin nedeni bulunmaz ve çocuk herhangi bir bozukluk olmadan da doğabilir.

Ultrason teknisyeni ultrason yapılırken bazen çocukta başka tür bozukluklar görebilir (ek bulgular). Bunda kol, bacak veya beynin yokluğu gibi büyük bozukluklar söz konusudur. Kombine testi tercih ettiğinizde olası ek bulgular size her zaman anlatılır.

7 Takibi bir araştırma gerekli mi değil mi?

Down, edwards veya patau sendromlu bir çocuktan hamile olmanıza dair belirtileri var mı? Bu durumda soru veya destek için her zaman ebenize veya jinekoloğunuza başvurabilirsiniz. Olumsuz bir sonuç olduğunda hiç bir şey yapmayıp hamileliği sonuna kadar devam ettirebilirsiniz. Ancak - istediğinizde- (daha) da emin olmak için takibi araştırmayı da seçebilirsiniz. Hamileliğine hastanede son vermeyi düşünürse her zaman takibi bir araştırma yaptırmak zorundadır.

Karar kendinize aittir

Takibi araştırma hakkında daha fazla bilgi istediğinizde sizinle Doğum Öncesi Teşhis Merkezinde bir görüşme yapılır. Ancak bundan sonra ne istediğinize karar verirsiniz. Takibi araştırmayı istemediğinize de karar verebilirsiniz. Takibi araştırmanın ne tür olması yaptırdığınız ilk teste bağlıdır.

İlk test NIPT miydi?

NIPT'in olağan dışı sonucundan sonra takibi araştırma amniyosentez veya koryon villus testinden ibaret olabilir. Amniyosentez veya koryon villus testiyle çocuğunuzda down, edwards veya patau sendromu bulunup bulunmadığından emin olursunuz. Bu araştırmaların dezavantajı ise araştırma nedeniyle düşük olma küçük bir riskidir. Araştırma yaptıran her 1000 kadından 2'sinde düşük olur; 998 kadın ise araştırmanın sebep olduğu bir düşük yapmaz.

Amniyosentez veya koryon villus testi hakkında daha fazla bilgi ister misiniz? O halde www.erfelijkheid.nl adlı web sayfasına bakınız.

İlk test kombine testi miydi?

Kombine testinden down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğunuzun olması ihtimalinin yüksek olduğunu anlaşılır mı? NIPT'i veya envasif araştırmayı (amniyosentez veya koryon villus testi) seçebilirsiniz. NIPT olağan dışı sonuç vermediğinde büyük bir olasılıkla down, edwards veya patau sendromlu bir çocuktan hamile değilsiniz. O zaman size amniyosentez veya koryon villus testi uygulanmaz. Ancak NIPT olağan dışı sonuç verdiğinde, yine emin olmak için amniyosentez veya koryon villus testini seçebilirsiniz.

Takibi araştırmanın sonucu

Takibi araştırmanın sonucunu tıbbi uzmanınızdan alırsınız. Takibi araştırma çocuğunuzla ilgili herhangi bir sorun olmadığını gösterebilir. Ancak araştırmanın sizin down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğa hamile olduğunuzu belirtmesini de mümkündür. Bu haber sizde üzüntü veya endişe duyguları uyandırabilir ve büyük bir olasılıkla oldukça çok sorunuz da vardır. Bu nedenle, örneğin bir jinekolog, klinik genetikçi veya çocuk doktoru gibi bir veya daha fazla tıbbi uzmanla sonuçtan hemen sonra kapsamlı bir görüşme yapabilirsiniz. Bu uzmanın tam olarak kim olacağı farklı olabilir. Bu elde edilen anormalliğe veya bozukluğa bağlıdır.

Kapsamlı destek

Her zaman uygun desteğe güvenebilirsiniz. Jinekolog, çocuk doktoru ya da klinik genetik uzmanı ile çocuğunuzda bulunan sonuç ve bozukluk veya anormallik hakkında görüşürsünüz. Ayrıca çocuğun yaşamının nasıl devam edebileceğini, bozukluğun sonuçlarını ve tedavinin mümkün olup olmadığını da onlardan duyacaksınız. Sizin ve eşinizin soru sormak için doğal olarak bolca zamanı olacaktır. İsteddiğiniz tüm yanıtları almanız önemlidir. Çocuğunuzun sahip olduğu rahatsızlık veya bozukluk hakkında daha fazla bilgiyi nerede bulabileceğiniz de açıklanacaktır. En önemli kuruluşları ve web sitelerini 24. sayfada bulabilirsiniz.

Sonuca göre nasıl hareket edeceğinizin belirlenmesindeki yardım

Aşağıdakiler genellikle zor bir seçimdir: sonuçla ne yapacağınızı belirlemelisiniz. Ayrıca Centrum voor Prenatale Diagnostiek'teki uzmanlardan da yardım alabileceğiniz unutulmamalıdır.

- Hamileliğe devam etmeyi seçebilirsiniz. Takip eden aylarda, kendinizi rahatsızlığı veya bozukluğu olan bir çocuğun gelişine hazırlayabilirsiniz. Ayrıca hamileliğiniz ve doğum sırasında ortaya çıkabilecek anormallik veya bozukluğa göre bakımı ayarlamak için zamanınız olacaktır. Bazı bozuklukların hamilelik sırasında tedavi edilmesi mümkündür.
- Çocuğun doğumdan önce veya doğum sırasında karşılaşılabileceği çok ciddi olan anormallikler de vardır. Ebe veya jinekolog böyle bir durumda size özenle refakat edecektir. Doğmamış çocuğunuzda bir anormallik varsa ne yapacağınıza karar vermek çok zor olabilir. Örneğin, gebeliği sonlandırmayı düşünebilirsiniz. Size uygun bir seçim yapmanıza yardımcı olabilmeleri için, tüm sorularınızla ilgili olarak ebeniz, jinekoloğunuz, çocuk doktorunuz veyahut klinik genetikçinize başvurabilirsiniz. Ayrıca, sosyal hizmet uzmanı gibi diğer uzmanlarla görüşme fırsatı da bulacaksınız. Gebeliği sonlandırmayı seçerseniz, bunu en geç gebeliğin 24. haftasından önce yapabilirsiniz

8 Bilmeniz gereken diğer hususlar

Doğum öncesi taramanın ücreti ve karşılığı

Kapsamlı bir görüşme (danışmanlık) maliyeti

Sağlık sigortanız, down, edwards ve patau sendromunun tarama olanağı hakkında ebeniz veya jinekoloğunuzla yapılan kapsamlı görüşmenin (danışma) ücretini öder. Bu durum sağlık sigortasındaki size ait olan katkı bedelini de etkilemeyecektir. Yani sizin herhangi bir şey ödemenize gerek yoktur.

Taramanın ücreti

Testleri kendiniz ödemeniz gerekir. Kombine testin ücreti yaklaşık € 177 (tek çocuk) olup, NIPT için yaklaşık € 175 tutarında bir katkı ödersiniz.

Yüksek risk olma durumunda taramanın ücreti

Örneğin, daha önce down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğunuz olması nedeniyle riskiniz yüksek midir (10. sayfaya bakınız)?

Bu durumda sağlık sigortanız Doğum Öncesi Teşhis Merkezindeki görüşme bir de testin parasını karşılar. Bu meblağ kendi katkı payınızdan düşürülebilir. Bunun için sağlık sigorta şirketine danışınız.

Takibi araştırma maliyetin ve bunun karşılanması

Kombine testten veya NIPT testinden olumsuz bir sonuç mu aldınız? Bu durumda takibi bir araştırmayı seçebilirsiniz. Bunların maliyetleri sağlık sigortası poliçenizin temel paketine girmektedir. Bu muhtemelen sağlık sigortası kapsamındaki size ait olan katkıya dâhil olabilir. Bunun için sağlık sigorta şirketine danışınız. Doğum Öncesi Teşhis Merkezinin uzmanı da size bu konuda bilgi verebilir.

Ücretler ve karşılıklar değişebilir.

Yukarıda anlatılan ücret ve karşılıklar değişebilir. Ücretlere dair güncel bilgi için: www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten.

Anlaşma gereklidir.

Kapsamlı görüşme ve doğum öncesi taramanın uygulanması için bakım sağlayıcınızın Bölgesel Doğum Öncesi Tarama Merkezi ile bir anlaşma yapmış olması gerekmektedir. Konu hakkında önceden bilgi edininiz ve bölgenizdeki hangi doğum uzmanının böyle bir anlaşmaya sahip olduğunu www.peridos.nl/zoek-zorgverleners internet adresinden kontrol ediniz.

Ayrıca, bakım sağlayıcınızın sağlık sigortanızla bir anlaşması olup olmadığını da sigortacınızdan öğreniniz.

9 Daha fazla bilgi

Internet

Bu broşürde yazılı bulunan tüm bilgiler ve tamamlayıcı bilgiler www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl adlı web sayfasında da bulunur. Down, edwards ve patau sendromu taramasını isteyip istemediğinize karar vermekte zorlanıyor musunuz? Belki de bu web sitesindeki soru listesi size yardımcı olabilir. Burada bu konuyu eşinizle veya başkalarıyla görüşmek için verilen ipuçları da vardır.

Doğum öncesi tarama hakkında bilgi veren diğer web siteleri:

www.meerovernipt.nl www.erfelijkheid.nl www.deverloskundige.nl www.thuisarts.nl
www.degynaecoloog.nl

Okuma tavsiyeleri

Hamilelik sırasında yapılan başka araştırmalar konulu broşürler: 20. hafta ultrasonu hakkında bilgi içeren ayrı bir broşür bulunur. Bu araştırma da doğum öncesi taramanın bir parçasıdır. Bu broşürü www.rivm.nl/20wekenecho/folder internet adresinden bulabilirsiniz. Zwanger! (Hamilelik!) adlı broşürde hamilelik hakkında genel bilgi verilmektedir. Ayrıca, burada 12 haftalık hamilelikten önce yapılacak kan testiyle ilgili bilgiyi de bulacaksınız. Bu araştırma ile kan grubunuz belirlenecek ve bulaşıcı hastalıklara bakılacaktır. Bu broşürü www.rivm.nl/folderzwanger! adresinde bulabilirsiniz.

Bu broşürleri ayrıca, ebenizden, doktorunuzdan veya jinekoloğunuzdan isteyebilirsiniz

Kuruluşlar ve adresleri

Stichting Downsyndroom (Down Sendromu Vakfı), down sendromlu kişiler ve bunların ebeveynlerinin menfaatlerini gözetten bir ebeveyn kuruluşudur. Down sendromu hakkında daha geniş bilgiyi bu vakıftan temin edebilirsiniz Vakıf down sendromlu bir çocukla yaşamaya katlanıp katlanamadıklarını kendilerinin belirlemelerini isteyen hamile kadınlara da destek verir. Onlara Down sendromlu birisiyle yaşama konusunda bilgi verilir ki kendilerine uygun bir karar verebilsinler. Vakıf, ayrıca down sendromlu yeni doğan çocukların ebeveynlerini de desteklemektedir.

www.downsyndroom.nl

'Downsyndroom – Alle medische problemen op een rij' (Down sendromu, tüm sağlık sorunları sırala halinde) adlı kitap (2010 yılı baskısı) down sendromlu kişilerin çoğunda bulunan sağlık sorunlarının dökümünü, hayatlarının ilk ayından eniyetmelik çağına kadar sunmaktadır. Bu kitap çocuk doktoru Marloes Vegelin, editör Paulette Mostart ve müdür doktor Lex Winkler tarafından yazılmıştır. Down sendromlu çocukların tedavisinde geniş tecrübeye sahip çocuk doktoru Michel Weijermans bu kitabın sağlık editörlüğünü yapmıştır.

Artsen Voor Kinderen, Amsterdam, ISBN 987-90-808521-2-9. Bu kitap uygulama olarak da çıkmıştır: 'Downsyndroom – Medisch op weg' adıyla iPad ve Android'in appstore'lerinden temin edilebilir.

De Cyberpoli, kalıcı hastalık veya engel bulunan çocuk ve gençlere yönelik bir etkileşimli internet polikliniğidir: www.cyberpoli.nl/downsyndroom

Het Erfocentrum kalıtsallık konulu ulusal bilgilendirme merkezidir.

Down, edwards ve patau sendromu hakkında bilgi sağlar. www.erfelijkheid.nl, www.zwangerwijzer.nl

VSOP: Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (Ebeveyn ve Hasta Örgütleri İşbirliği Organı) kalıtsal sorunlar ile ilgilenen bir dernektir. Çoğunluğu genetik, doğuştan ya da çok nadiren görülen bozukluklara yönelik olan yaklaşık 75 adet hasta örgütünün işbirliği organıdır. VSOP,

40 yıldan daha uzun bir süredir kalıtsal sorunlarda, etik, hamilelik, biyotıbbi araştırma ve nadir görülen bozukluklar konusunda verilen bakım alanlarında onların ortak çıkarlarını savunur.
www.vsop.nl

Vereniging VG netwerken adlı dernek, zihinsel engel ve/veya öğrenme zorluklarına bağlı, çok nadir görülen sendromlu kişileri ve onların ebeveynleri arasında iletişim sağlayan bir dernektir.
www.vgnetwerken.nl

Platform ZON: edwards ve patau sendromu gibi kromozom bozukluklar dâhil, çok ender rastlanan veya bilinmeyen rahatsızlıklara sahip çocukların ebeveynlerine yönelik bir hasta örgütüdür.
www.ziekteonbekend.nl

BOSK, motorik engelli insanlar ve ebeveynlerine yönelik dernektir. BOSK.nl Hartstichting: Doğuştan olan kalp bozuklukları hakkında daha fazla bilgi:
www.hartstichting.nl

Fetusned: Kemiklerde, kollarda veya bacaklardaki anormallikler ve olası tedaviler hakkında bilgiler:
www.fetusned.nl

RIVM, Hollanda Halk Sağlığı, Refah ve Spor Bakanlığı'nın (VWS) isteği üzerine ve tıbbi meslek gruplarının izniyle, down, edwards ve patau sendromu ve fiziksel bozukluklarla ilgili taramayı koordine eder. Daha fazla bilgi için: www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo, 'Organisatie' başlığı altında.

Regionale Centra voor Prenatale Screening (Bölgesel Doğum Öncesi Tarama Merkezleri): bu sekiz bölge merkezi, bu tarama için yetki sahibidir. Bunlar taramayı uygulayanlarla sözleşmeler yaparlar ve bölge düzeyinde kalite güvencesinden sorumludurlar. Bu bölge merkezleri hakkında daha geniş bilgiyi www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo web sayfasında Organisatie başlığın altında bulabilirsiniz.

10. Verilerinizin kullanılması

Doğum öncesi taramayı tercih ederseniz, bakım sağlayıcılar sizinle ilgili verileri bakım dosyanıza kaydeder. Verilerin bir kısmı ulusal bir veri tabanında (Peridos) depolanmaktadır. Bu, doğum öncesi taramanın sorunsuz çalışmasını sağlamak için gereklidir. Peridos'taki veriler sadece bakım sağlayıcılarınız (ebeniz, jinekolog, laboratuvar çalışanı, hemşire ve ultrason teknisyeni gibi) tarafından görülebilir.

Her bölgede Sağlık, Refah ve Spor Bakanlığı (VWS) tarafından lisanslanan bir Bölgesel Merkez bulunmaktadır. Bölgesel Merkez, bölgenizdeki doğum öncesi taramanın iyi organize edilmesini sağlar. Ayrıca katılan tüm bakım sağlayıcıların işlerini iyi yapıp yapmadığını izler. Bazen, taramanın başarılı olup olmadığını belirlemek için veriler Bölgesel Merkez çalışanı tarafından kontrol edilir. Sistem, gizliliğinizin korunması için iyi bir şekilde korunmaktadır.

Bilimsel araştırma

Doğum öncesi taramanın daha da iyileştirilmesi için, tarama programının kullanımı ve etkisi konusunda ulusal rakamlara sahip olmak önemlidir. Örneğin, hamile kadınların kaçının doğum öncesi taramayı kullandığını ve çeşitli tarama testlerinin sonucunun ne olduğunu takip ediyoruz. Bu tür değerlendirmelerde ve istatistiklerde, araştırmacılar hangi verilerin kime ait olduğunu tam olarak göremezler.

Bilimsel araştırmalar için örneğin, yeni yöntemleri araştırırken bazen kişisel veriler gerekir. Verilerinizi bunun için kullanmak istiyorsak, ilk önce bunu onaylayıp onaylamadığınızı size sorarız.

İtiraz

Verilerinizi değerlendirme ve bilimsel araştırma için kullanmamızı istemiyor musunuz? Bunu kadın doğum uzmanına söyleyebilirsiniz. Verileriniz beklenen doğum tarihinden sonra silinecektir. Bu bilgi, istatistiklere dâhil edilebilmeniz için sadece anonim bir başvuru olarak kalacaktır.

Daha fazlasını bilmek ister misiniz?

Doğum bakımı sağlayıcınız verilerinizin korunması hakkında size daha fazla bilgi verebilir. Veya www.peridos.nl adresini ziyaret edebilirsiniz. Bu konular hakkında daha fazla bilgiyi bulabileceğiniz internet adresi: www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/privacy.

Yayın bilgileri

Bu broşürün içeriği bir çalışma grubu tarafından geliştirilmiştir. Bu çalışma grubunda başkalarının yanı sıra, aile doktorları (NHG), ebeler (KNOV), jinekologlar (NVOG) örgütleri, bölgesel doğum öncesi tarama merkezleri, ultrason operatörleri (BEN), çocuk hekimleri (NVK) klinik genetik uzmanları (VKGN), Erfocentrum, Ebeveyn ve Hasta Örgütlerinin İşbirliği Organı (VSOP) ve RIVM kurumu da bulunmaktadır. ©

Bu broşür, mevcut bilgilere dayanarak en son durumu özetlemektedir. Broşürü hazırlayanlar, olası hata veya yanlışlıklardan sorumlu değildir. Kişisel tavsiye almak için ebenizle, aile doktorunuzla ya da jinekoloğunuzla irtibat kurabilirsiniz.

Bu broşürü www.rivm.nl/down-edwards-patau/ folder sitesinde de bulabilirsiniz.

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

RIVM, Mayıs 2019