



NIPT-Non-İnvaziv Prenatal Test

Down, Edwards ve Patau Sendromu Arařtirması

İçindekiler

Neyin arařtirmasını yaptırabilirsiniz?	2
HASTALIKLAR	3
Tarama yaptırma ya da yaptırmama? Karar sizindir	6
Tarama yaptırma veya yaptırmama hakkında görüşme: danışmanlık	8
NIPT nasıl yapılır?	9
Sonuç.....	10
İleri arařtırma yaptırmak mı yaptırmamak mı?	12
Ücretler ve ücretlerin karşılanması.....	14
Tarama hakkında daha fazla bilgi	15
Size ait bilgileri ne yapıyoruz?	17
Bu broşürü kimler hazırladı?.....	19

Neyin araştırmasını yaptırabilirsiniz?

Hamilesiniz. Karnınızdaki çocukta bir hastalık olup olmadığını test ettirebilirsiniz. Veya herhangi bir fiziksel anormallik olup olmadığını. Buna doğum öncesi tarama denir.

İki tür doğum öncesi tarama vardır:

1. Down sendromu, Edwards sendromu ve Patau sendromuna yönelik doğum öncesi tarama: NIPT. Bu broşür onlarla ilgilidir.
2. Bu araştırma, fiziksel anormalliklere yönelik yapılan bir araştırmadır: 13. ve 20. hafta ultrasonları.

Bu testleri yaptırıp yaptırmamaya kendiniz karar verirsiniz.

Bu broşür Down, Edwards ve Patau sendromu testleri hakkındadır. Fiziksel anormallikler hakkında da bir broşür mevcuttur.

Tercihle bulunmak

Hamile misiniz? Öyleyse ebelik hizmeti veren sağlık kurumuna gidiyorsunuz. İlk ziyaretinizde size Down, Edwards ve Patau sendromu testleri hakkında daha fazla bilgi almak isteyip istemediğiniz sorulacaktır. Bu durumda iki seçeneğiniz olur, bunlar:

1. Bu konu hakkında hiçbir bilgi edinmek istemiyorsunuz. Bu durumda testi hiçbir bilgi verilmez ve araştırma yapılmaz.
2. Bu konu hakkında bilgi edinmek istiyorsunuz. Bu durumda sizinle fiziksel anormallikler hakkında ve Down, Edwards' ve Patau sendromu araştırması hakkında kapsamlı bir konuşma yapılacaktır. Bu konuşmadan sonra ne istediğinize karar verirsiniz:
 - doğum öncesi tarama yapılmaması,
 - fiziksel anormallikler veya Down, Edwards ve Patau sendromu araştırması,
 - ya da her iki araştırma.

Obstetrik bakım sağlayıcısı ile genellikle doğum uzmanınız veya jinekologunuzu kastediyoruz. Ultrason teknisyeni veya hemşire gibi başka bir sağlık hizmeti sağlayıcısı da olabilir.

NIPT hakkında bir konuşma yapmayı mı tercih ediyorsunuz?

Araştırmayla ilgili konuşmaya gitmeden önce www.pns.nl adresini ziyaret edin.

Bu web sitesinde tarama ile ilgili açıklama bulunan bir film izleyebilirsiniz, www.pns.nl/nipt/video-nipt. Sorunuz mu var? Sorunuzu lütfen görüşme esnasında sorun.

HASTALIKLAR

NIPT; Down, Edwards ve Patau sendromu için bir kan testidir.

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 gösterir. 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 normal 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. Çocukların çoğu ilkokul sırasında veya sonrasında özel öğretime giderler. Bazıları ise gündüz bakım merkezine 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 içine kapanık olabilirler. Bu nedenle de beklenenden farklı tepkiler gösterebilirler.

Down sendromlu yetişkinlerin dörtte biri 30 yaşına kadar 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. Her 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 anormalsiyle 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 alabilirler?

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

- 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 ölürlü. 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 ölürlü.

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 her on çocukta dokuzunda 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 çocuktan 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.
- Yarık dudak, yarık çene ve yarık 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? www.pns.nl adresine bakınız.

Tarama yaptırma 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.

Tercih yapmakta yardım

Aşağıdakiler tercihte yapmanıza yardımcı olabilir:

- www.pns.nl 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 Teşhis Merkezi'nde (*Centrum voor Prenatale Diagnostiek*) bir görüşme yapabilirsiniz. Burası akademik hastanelere ait bir bölümdür. Burada size ihtimaller hakkında ayrıntılı bilgi verilir.

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

- Çocuğunuzun Down, Edwards veya Patau sendromlu olup olmadığını daha hamileyken öğrenmek ister misiniz? Ya da beklemeyi mi tercih edersiniz?
- Çocuğunuz doğmadan önce onun 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 bulguları seçtiğinizde (16. sayfaya bakınız), size bunun sonucu da verilir. Ek bulgu için bir belirti var mıdır? Bu sonuç genellikle belirsizdir. O zaman daha fazla bilgi almanız biraz zaman alır. Bu sizi nasıl etkiler?
- İleri tetkik amniyosentez veya koryon villus testidir (22. sayfaya bakınız). Buna ne dersiniz?
- 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?

Bu da Üniversite Sağlık Merkezine bağlı bir bölümdür.

Araştırmanın sonucu sizi nasıl etkileyebilir?

Araştırmanın sonucunda sonra aşağıdaki üç durum mümkündür:

Rahatlarsınız

Arařtırmada anormallik gösteren herhangi bir belirti bulunmadı. Veya gnlk hayatı çok az etkileyecek bir hastalık tespit edildi. Dikkat: Sonuđ iyi çıkmamasına rađmen çocuđunuzda yine de bir hastalık olabilir. Çünkü arařtırma tm hastalıkları tespit etmez.

Endişelenirsiniz

Sonuca gre çocuđunuzda muhtemelen bir hastalık mevcut. Bunun kesin olarak tespit edilebilmesi iin ek arařtırma yapılması gerekiyor. Bu ek arařtırmayı yaptırap yaptırmama hakkında bir tercihte bulunabilirsiniz.

Zor bir tercihle karşı karşıyasınız

Ek arařtırma sonucunda çocuđunuzun Down, Edwards veya Patau sendromlu olduđu tespit edildi. Ya da başka bir anormallik olduđu. Bu durumda ne yapmak istediđiniz hakkında dřnmeniz gerekir.

Tarama yaptırmaya veya yaptırmama 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 şeyler duyar. Bu nedenle görüşmeye gelirken biriyle birlikte gelin. Bu kişi örneğin eşiniz, bir bayan arkadaşınız veya anneniz-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 aydınlayabilir. Görüşmeden veya görüşmelerden sonra çocuğunuza Down, Edwards ve Patau sendromu taraması yapılmasını isteyip istemediğinize karar verirsiniz.

NIPT nasıl yapılır?

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 araştırmasını 10 haftalık hamilelikten itibaren yaptırabilirsiniz.

NIPT'teki ek tercih: ek bulgular

NIPT'yi mi seçtiniz? O zaman bir tercih daha yapmanız gerekir. Bunda da, kromozomlardaki diğer bozuklukları da öğrenmek ister misiniz? Bunlara ek bulgular diyoruz.

Laboratuvar ek bulgu için bir belirti bulursa bu, çocukta, plasentada (ešte) veya -çok ender - hamile bayanda bulunabilir. Ek bulgunun tam nerede bulunduğunu NIPT ile tespit edilemez. Ayrıca NIPT ile bu ek bulgunun ne kadar ciddi olduğu da açık değildir. Ve bu bozukluğun çocuğunuz veya kendiniz için ne anlama geldiği de açık değildir. Ancak bu ek bulgu hakkında daha fazla bilgi ek araştırmayla edinilebilir. Laboratuvar ek bulgu için bir belirti buldu mu? O zaman ileri tetkiki seçebilirsiniz.

Laboratuvar kromozomlardaki tüm bozuklukları da bulamaz. Sonuç iyi olsa bile çocuğunuzda bir hastalık bulunması için küçük bir risk vardır. NIPT belirsizlik de beraberinde getirebilir.

NIPT ve 13 haftalık ultrason

NIPT, 13 haftalık ultrason gibi hamileliğin erken safhasında yaptırabileceğiniz bir araştırmadır. Ancak şunun bilinmesi önemlidir: NIPT ve 13 haftalık ultrason iki farklı araştırma olup başka hastalık ve bozukluklara yönelmektedir. Bu araştırmalar birbirinin yerini tutmaz:

- NIPT kromozom bozuklukları olan down, edwards ve patau sendromu hakkında bir araştırmadır.

- 13 haftalık ultrason buna yönelik değildir, o fiziksel bozuklukları araştırır.

Çocuğunuzun down, edwards ve patau sendromlu olup olmadığını araştırmak isterseniz NIPT'yi seçiniz.

NIPT hakkında daha fazla bilgi edinmek ister misiniz?

NIPT ve ek bulgular hakkında daha fazla bilgi için www.pns.nl/nipt adresini ziyaret edin.

Sonuç

NIPT testinde hangi sonuçları alabilirsiniz? Ve sonuç kesin mi?

NIPT testinin 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 daha emin olursunuz. Sonucun kesinliği hakkında daha fazla bilgi edinmek ister misiniz? www.pns.nl adresini ziyaret ediniz.

Sonuçları kimden alırsınız?

Sonuçları obstetrik bakım sağlayıcınızdan alacaksınız. Sonucun sizin için ne anlama geldiğini size açıklayacaktır. Kromozomlardaki diğer anormallikleri de bilmek ister misiniz? Ve varsa ek bulguları mı bilmek istiyorsunuz? O zaman Üniversite Sağlık Merkezinin bir doktoru (klinik genetik uzmanı) tarafından size telefon edilebilir.

Sonucu ne zaman alacaksınız?

Sonucu 10 takvim günü içinde alırsınız.

NIPT testinde hangi sonuçları alabilirsiniz?

Aşağıdaki sonuçları alabilirsiniz:

Sonuç anormal çıkmadı

1.000 kadından yaklaşık 995'i bu sonucu alır. 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.*

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. Sonuç farklıdır. Bunun için tekrar ödeme yapmanız gerekmez. NIPT yaptıran 100 kadından ikisi bu sonucu alıyor. NIPT'nin tekrar yapılmasını seçebilirsiniz.

Daha fazla araştırma yaptırabilirsiniz. O zaman Down, Edwards veya Patau sendromlu bir çocuğa hamile olup olmadığınızı kesin olarak öğrenirsiniz.

Test başarısız oldu.

NIPT yapan 100 kadından ikisi bu sonucu alıyor. NIPT'nin tekrar yapılmasını seçebilirsiniz.

Bunun için tekrar ödeme yapmanız gerekmez.

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

Aşağıdaki sonuçların çıkması mümkündür:

Herhangi bir ek bulgu tespit edilmedi

1.000 kadından yaklaşık 996'ı bu sonucu alır. NIPT'nin sonucu bildiren yazısında ek bulgu bildirilmediği yazılıdır.

Ek bir bulgu tespit edildi

NIPT'ta ek bulgu için belirti bulunma olasılığı neredeyse down sendromu belirtisi olasılığı kadar küçüktür.

Ek bulgu için belirti varsa bir doktor ((klinik genetik uzmanı) tarafından size telefon edilir ve buldukları hakkında size açıklamada bulunur. Ve bunun sizin ve çocuğunuz için ne anlama gelebileceği belirtilir. Akabinde bir Üniversite Sağlık Merkezinin Klinik Genetik polikliniğinde görüşmeye çağrılırsınız. Orada size daha fazla bilgi verilir.

Ek bulgunun bazı belirtilerini her zaman öğrenirsiniz.

Ancak önceden açıkça bunun istenmesi durumunda ek bulgu için belirti size anlatılır. Buna bilmeme hakkı diyoruz. Yine de çok nadir olarak ek bulguyu bilmek istemeyen bir hamile kadına varsa bu ek bulgu için belirti anlatılır.

Bu da ancak ciddi bir neden olduğunda yapılır. Örneğin 21., 18. veya 13. kromozomda başka bir kromozom bozukluğu için belirti olduğunda bu açıklanır. Veya annede kanser belirtisi olabilecek bir ek bulgu durumunda durum böyledir. Bu ek bulgu için belirti ancak anne ve çocuğun çıkarına olduğunda size anlatılır.

İleri araştırma yaptırmak mı yaptırmamak mı?

Çocuğunuzun Down, Edwards veya Patau sendromlu olduğuna dair belirtiler mi var? O halde bu konuyu ebelik hizmeti veren sağlık görevlinizle konuşun. Bu sağlık görevliniz size bu konuda destek olabilir.

Aşağıdaki seçenekleriniz var:

- Hiçbir şey yapmazsınız. Hamileliği devam ettirirsiniz, ileri araştırma yaptırmazsınız ve çocuğunuzu doğurursunuz.
- İleri araştırma yaptırırsınız. O zaman çocuğunuzda down, edwards veya patau sendromu veya ek bulgu bulunduğunu kesin olarak bilirsiniz.

Kararı siz verirsiniz

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

İleri araştırma yaptırmayı mı tercih ettiniz?

İleri araştırma olarak aşağıdaki iki testten biri yapılır:

- Koryonik Villus Örnekleme 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.

İleri araştırmanın sonucu

İleri 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 15. 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 Teşhis 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, bu kişi bir psikolog veya sosyal görevli olabilir. Hamileliği sonlandırmaya mı karar verdiniz? Bu ancak gebeliğin 24. haftasına kadar mümkündür.

İleri tetkikin sonucu ne olursa olsun birisiyle konuşun. Bu kişi eşiniz, doğum yardım görevlisi, jinekolog, sosyal görevli veya psikolog olabilir.

Ücretler ve ücretlerin karşılanması

Taramanın ücreti ne kadardır? 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 için masraf yoktur

NIPT için hiç bir şey ödemezsiniz. Daha fazla bilgi için bakınız www.pns.nl/nipt/kosten.

Örneğin, daha önce down, edwards veya patau sendromlu bir çocuğunuz olması nedeniyle tekrar down, edwards veya patau sendromlu çocuğunuz olması riski daha yüksek midir? O zaman da test için hiç bir şey ödemezsiniz (kendi katkı payınız bile yoktur).

Ek araştırmanın ücreti ve karşılanması

NIPT testinin sonucunda bir anormallik mi çıktı? Bu durumda ileri 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.

Sağlık sigortanızın hüküm ve koşulları, geri ödemelerinizi etkileyebilir. Yukarıda listelenen ücretler ve maliyetler de değişebilir. Şimdi maliyetlerin ne olduğunu bilmek ister misiniz? O zaman www.pns.nl adresini ziyaret ediniz.

Tarama hakkında daha fazla bilgi

Hamileliğiniz hakkında, aynı zamanda çeşitli anormallikler ve bozukluklar hakkında daha fazla bilgi alabileceğiniz çeşitli kuruluşlar, web siteleri ve broşürler mevcuttur.

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.erfelijkheid.nl

www.deverloskundige.nl

www.thuisarts.nl

www.degynaecoloog.nl

Stichting Downsyndroom (Down Sendromu 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 çocuğa hamile olan kadınları destekler.
- Down sendromlu bir çocuğu idare edip edemeyeceklerini kendileri belirlemek istiyorlarsa. Vakıf daha sonra Down sendromu ile yaşamak hakkında bilgi sağlar. Bu, ebeveynlerin kendilerine uygun bir karar vermelerini sağlar.
- 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 doğumdan ergenliğe kadar olan hayat dönemlerinde sıklıkla görülen sağlık sorunlarının listesi bulunmaktadır.

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 nadir görülen ve genetik hastalıklara yönelik hastalar birliğidir. VSOP 100'ü aşkın üye örgütleri adına nadir görülen ve genetik hastalıklar sahibi insanlar ve yakınları için uğraş vermektedir.

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 veya öğrenme zorluğu olan kişiler ve bu kişilerin ebeveynleri için kurulan bir dernektir. İnternet sitesi: www.vgnetwerken.nl.

Platform ZON

Platform ZON, teşhisi olmayan veya çok ender rastlanan hastalıkla kalıcı hasta olan çocukların ebeveynlerini ilgilendiren bir platformdur.

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.rivm.nl 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 internet sitesinde bulabilirsiniz.

Hamilelik sırasında diğer testler hakkında broşürler

Bu broşürlerde daha fazlasını okuyabilirsiniz:

13 haftalık ultrason ve 20 haftalık ultrason 13 haftalık ultrason ve 20 haftalık ultrason. Bu klasörü www.pns.nl/folders adresinde bulabilirsiniz.

Hamile! Bu, hamilelik hakkında genel bir broşürdür. 12 haftalık hamileyken size yapılacak kan testi hakkında da bilgi bulacaksınız. Bu test kan grubunuzu belirler. Ve bulaşıcı bir hastalığınız olup olmadığını araştıracağız. Klasörü www.pns.nl/folders adresinde bulabilirsiniz.

Broşürleri ebenizin, aile hekiminizin veya jinekologunuzun muayenehanesinde de bulabilirsiniz. Lütfen isteyiniz.

Size ait bilgileri ne yapıyoruz?

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 yürülebilmesi için gereklidir.

Doğum öncesi tarama hakkındaki verileriniz ülkesel veri tabanında (Peridos) bulunur. NIPT'yi seçtiğinizde testten sonra biraz kan plazması artabilir. NIPT laboratuvarı kan plazması ve buna ait olan verileri sağlamca korunmuş bir sistemde saklar. Kan plazması, trombosit ve kan hücreleri bulunmayan kanın sıvı kısmıdır.

Verilerinizi sadece size bakım sunan kişiler Peridos'ta inceleyebilirler. Örneğin ebeler, jinekologlar, laboratuvar çalışanları, hemşireler ve ultrason teknisyenleri.

Size ait bilgiler ne için kullanılır?

Bu bilgiler iki farklı şey için kullanılır;

1. NIPT, 13 haftalık ultrason ve 20 haftalık ultrason araştırmalarının iyi geçip geçmediğini ve bakım sunan kişilerin ve laboratuvarların işlerini iyi yapıp yapmadığını kontrol etmek içindir (kalite kontrolü). Bu da Referentiecentrum NIPT (NIPT kalitesini kontrol eden RIVM'in bir bölümü) ve bir Regionaal Centrum (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. Bölgesel Merkezinin bir çalışanı verileri (isimsiz) inceleyebilir ve kontrol edebilir. Sistemin güvenliği çok iyidir.
2. NIPT'yi, 13 haftalık ultrasonu ve 20 haftalık ultrasonu daha da iyileştirmek için (gözetim ve değerlendirme). 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.
3. Olası gelecekteki bilimsel araştırma için: bilimsel araştırmacılar (sıkı şartlar altında) NIPT, 13 haftalık ultrasonu ve 20 haftalık ultrasonu hakkında veri isteyebilirler. Gelecekteki bilimsel araştırmaya yönelik verilerinizin veya kan plazmanızın kullanımı için sizden izniniz istenilir, 27. sayfadaki kareye bakınız.

Gelecekteki bilimsel araştırma

Bilimsel araştırmacılar gelecekte NIPT ve/veya 13 haftalık ultrason ve/veya 20 haftalık ultrason ve/veya NIPT'ten sonra artan kan plazması hakkındaki verilerinizden yararlanmak isteyebilirler. Buna olası ileri tetkikler hakkındaki veriler ve çocuğun doğumdan sonraki sağlığı hakkındaki veriler de dahildir.

Danışmanlık görüşmesi sırasında bakım sunan kişi size bilimsel araştırmacıların NIPT ve kan plazmanızın hakkındaki verilerini gelecekte kullanmalarına izin verip vermediğinizi soracaktır. Buna izin verip vermemeyi siz seçersiniz. Yanıtınız Peridos'a kaydedilir. Bir de NIPT laboratuvarına da kaydedilir.

Veriler sağlamca korunmaktadır

Gelecekteki bilimsel arařtırmaya izin verdiđinizde verileriniz sağlamca korunur. Bilimsel arařtırmacılar adınızı ve adresinizi gremez. Dolayısıyla bu verilerin ve/veya kan plazmasının kime ait olduđunu da đrenemez.

İzin geri ekmek mi?

İzninizi geri ekmek ister misiniz? O halde bunu dođum yardım grevlinize bildirin. Bu durumda Peridos tarafından NIPT laboratuvarına da izninizin geri ekilmiř olduđu iletilir.

Verilerinizi Peridos'ta saklamamızı istemiyor musunuz? Verilerinizi dođum ncesi taramasından sonra kontrol etmek ve/veya dođum ncesi taramasını daha da iyileřtirmek iin Peridos'ta saklamamızı istemiyor musunuz? O halde bunu dođum yardım grevlinize bildirin. Kendisi beklenen dođum anından itibaren veri bankasında sadece isimsiz verilerin bulunmasını sađlar. Bu řekilde istatistiklerde yine sayılırsınız. Fakat hi kimse řahsi verilerinizi gremez.

Daha fazla bilgi mi edinmek istiyorsunuz?

Size ait bilgileri nasıl sakladığımız hakkında daha fazla bilgi edinmek ister misiniz? Ebelik hizmeti veren sađlık grevliniz size bu konu hakkında ayrıntılı olarak bilgilendirebilir.

Bu broşürü kimler hazırladı?

Bu broşür bir çalışma grubu tarafından oluşturulmuştur. Bu çalışma grubunda birkaç kuruluş vardır:

- Ultrason teknisyenlerinin organizasyonu (BEN)
- Doğum Öncesi Tarama Bölge Merkezleri
- Erfocentrum • Ebelerin organizasyonu (KNOV)
- Çocuk doktorları organizasyonu (NVK) • Jinekologlar organizasyonu (NVOG)
- RIVM
- Klinik genetikçilerin organizasyonu (VKGN)
- VSOP: Nadir ve genetik bozukluklar için 90 organizasyonun hasta şemsiye organizasyonu.

Kolofon

Bu broşür şu andaki mevcut bilgilerimizle hazırlanmıştır. Bu broşürü hazırlayan kişiler ve kuruluşlar broşürde bulunan olası hatalardan sorumlu değildir. Doğum uzmanınız veya jinekologunuzdan kişisel tavsiye alabilirsiniz

Bu broşür aynı zamanda www.pns.nl web sitesinde hamilelik sırasında ve sonrasındaki muayeneler (pre- ve neonatal taramalar) hakkında bilgi içerir. Bir obstetrik bakım sağlayıcısı mısınız? O zaman www.pns.nl/webshop adresindeki web mağazası aracılığıyla ek broşürler sipariş edebilirsiniz.

RIVM,
Mart 2023