

Biz 2010 yılından beri Almanya'da doğum öncesinde uygulanabilen ve anne adaylarına gebeliklerinin erken bir döneminde bilinçli ve özgür bir şekilde karar verme imkanı sunan yüksek kaliteli genetik testler geliştirmekteyiz.

Bu sırada, anne adaylarına mümkün olan en iyi desteği sunabilmek için kadın doğum uzmanları, prenatal tıp uzmanları, insan genetik bilimciler ve bilimsel uzmanlarla yakın iş birliği içinde çalışmaktayız.

Faaliyetlerimizi özellikle anne adaylarına, ailelerine, sorumlu hekimlere ve ilgili kamuya gösterilen anlayış, saygı ve özen gibi değerler şekillendirmektedir. Bu sebeple amacımız sizin için yetkin ve anlayışlı bir iletişim partneri olabilmektir.

Eurofins LifeCodexx GmbH
Line-Eid-Straße 3 | 78467 Konstanz

www.lifecodexx.com
info@lifecodexx.com

Muayenehane | Klinik

WM-1221-DE-TR-004 © PraenaTest/PraenaTest sind eingetragene Warenzeichen der Eurofins LifeCodexx GmbH, Deutschland



Anne adaylarına yönelik bilgi

Anne karnındaki bebeğin kromozom bozukluklarına ilişkin non-invazif genetik test



Sevgili Anne Adayı,

ilerleyen aylarda etkileyici ve heyecan verici anlar yaşayacaksınız. Doktorunuz bu süreçte size refakat edecek ve sizi mümkün olan doğum öncesi muayeneler hakkında bilgilendirecektir. Bu muayenelerin amacı, riskleri erkenden fark etmek için sizin sağlık durumunuzu ve çocuğunuzun gelişimini takip etmektir.

Bu broşür size PraenaTest® hakkında ilk bilgileri verecektir. Bu test güvenli ve doğmamış çocuğunuz için tehlike teşkil etmeyen bir tetkik yöntemidir.

PraenaTest® çocuğunuzda bazı sağlık sorunlarının olması yönündeki endişe ve korkularınızın giderilmesine katkıda bulunabilir. Broşürü okumaya devam etmeden önce, iki önemli hususa değinerek sizi rahatlatmak istiyoruz:

- Neredeyse bütün çocuklar dünyaya sağlıklı bir şekilde gelirler.
- Önceki muayenelerin sonucunda bir ön şüphe oluşmuş olsa bile yapılan tüm PraenaTest® sonuçlarının %98'inden fazlası normal çıkmaktadır.

Sonraki sayfalarda PraenaTest® hakkında daha fazla bilgi edininiz ve doktorunuzdan kapsamlı bir bilgilendirme ve danışmanlık hizmeti alınız. Bu broşürü doktor görüşmenize yanınızda götürünüz ve sormak istediğiniz soruları buraya not ediniz:

Notlarım: _____



PraenaTest® neleri tespit edebilir?

PraenaTest® non-invazif prenatal test (NIPT) olarak adlandırılır. Bu test, anneden alınan kan aracılığıyla, doğmamış çocuğunuzun genetik yapısında aşağıda belirtilen değişiklikleri, yani kromozom bozukluklarını tespit edebilir:

- **Trizomi 21** (Down Sendromu)
- **Trizomi 18** (Edwards Sendromu)
- **Trizomi 13** (Patau Sendromu)
- **X ve Y cinsiyet kromozomlarının hatalı dağılımı** (Turner, Trizomi X, Klinefelter ve XYY Sendromu)
- **22q11.2 mikrolelesyonu*** (DiGeorge Sendromu)

İsteğiniz üzerine bebeğinizin kız mı yoksa erkek mi olacağını da öğrenebilirsiniz. Çocuğun cinsiyetini yasal düzenlemeler uyarınca döllenme gerçekleşikten sonra gebeliğin on ikinci haftasından itibaren bildirecektir.



PraenaTest hakkında daha fazla bilgiyi www.lifecodexx.com sayfasında bulabilirsiniz.

PraenaTest®'i ne zaman yaptırabilirim?

PraenaTest®'i gebeliğin dokuzuncu haftasını tamamladıktan sonra (gebelik haftası 9+0 menstrüasyon sonrası) yaptırabilirsiniz. Testin sizin için ne zaman faydalı olacağını doktorunuzla görüşünüz.

PraenaTest® ikiz gebeliklerinde, kısırlık tedavisi sonrasında (örneğin IVF veya ICSI sonrasında) ve yumurta bağışi sonrasında da uygulanabilir.

PraenaTest® 'i yaptırmalı mıyım?

Esas itibarı ile PraenaTest® tüm gebe bayanlar için uygundur. Bu testin sizin için de faydalı olup olmadığına doktorunuzla birlikte karar veriniz. Birçok bayan yaşı sebebiyle veya önceki muayenelerinde şüpheli bir durum görülmesinden dolayı huzursuz oldukları için PraenaTest® yaptırma kararı alırlar.

PraenaTest® Seçenek 1

Trizomi 21
Tekil gebelikler için

PraenaTest® Seçenek 2

Trizomi 21, 18, 13 ve 22q11.2 mikrolelesyon (talep halinde*)
Tekil ve İkiz gebelikler için

PraenaTest® Seçenek 3

Trizomi 21, 18, 13, Turner, Trizomi X, Klinefelter, XYY sendromu ve 22q11.2 mikrolelesyon (talep halinde*)
Tekil gebelikler için

* Sadece tekil gebelikler için ek seçenek; ek ücret ile.
Bu analiz özellikle ultrasonda anomali görülen olgularda, örneğin organ taramasında, DiGeorge veya velo-kardiyo-fasyal sendromla ilişkili durumlarda faydalıdır.

Tetkik yönteminin sınırları

Kromozom bozukluklarının bazı özel türleri, örneğin kromozomlardaki veya mozaiklerdeki yapısal değişiklikler tespit edilemez. Yapısal kromozom bozukluklarında kromozomun bir parçası eksiktir, bir parça fazladır veya kromozoma yanlış "yerleşmiştir". Bir mozaikte, bir dokunun veya embriyonun tüm organizmasının hücreleri farklı genetik bilgiler taşır.

PraenaTest® ne kadar güvenlidir?

PraenaTest®'in yüksek kesinlikte sonuç verdiği klinik araştırmalarla kanıtlanmıştır. Araştırılan kromozom bozukluğuna bağlı olarak %99 oranına kadar kesin sonuçlara ulaşılmıştır. Bu rakam, doğmamış bebeğinde bir kromozom bozukluğu bulunan 100 gebe kadından neredeyse 99 tanesinin doğru bir şekilde tespit edildiği anlamına gelmektedir. Dikkat çekici (yani pozitif) bir test sonucunun doğru olmama ihtimali de çok düşüktür. Bu ihtimal yanlış pozitif oranı adı verilen %0,1'lik bir oranla belirlenir. Bu değer, bebeğinde kromozom bozukluğu olmayan 1000 gebe kadından oluşan bir gruptaki gebe kadınlardan bir tanesinin çocuğunda gerçekten bir kromozom bozukluğu bulunmasına rağmen dikkat çekici (yani pozitif) bir test sonucu aldığı anlamına gelir.



Non-invazif prenatal test uygulamalarında %100 test doğruluk hassasiyeti beklenemeyeceğini bilmeniz önemlidir. Nadir durumlarda herhangi bir test sonucuna ulaşılamayabilir veya sonuç belirsiz olabilir. Ancak bu durum çocuğunuzun sağlık durumuna ilişkin bir anlam ifade etmez. Bu durumda PraenaTest®'i ek ücret ödemeden tekrarlayabilirsiniz. Test sonucu için bekleme süresi buna göre uzar. Lütfen doktorunuzdan PraenaTest®'in size hangi güvenceyi sunabileceğini tam olarak açıklamasını isteyiniz.

PraenaTest®'i yaptırmak istiyorum. Ne yapmalıyım?

- 1 Bilgilendirme, danışmanlık, kan alımı**
Öncelikle doktorunuz size Alman Genetik Tanı Kanunu (GenDG) uyarınca kapsamlı ve bağımsız olarak danışmanlık hizmeti verecek ve sizi bilgilendirecektir. Genetik tetkik için yazılı olarak onay vermeniz ardından kol damarınızdan kan alınacaktır.
- 2 Laboratuvar analizi**
PraenaTest® Almanya'da gerçekleştirilir. Analiz, kan örneği laboratuvara ulaştıktan ve kalite kontrolü başarılı olduktan sonra başlar.
- 3 Test sonucu**
Test sonucu analiz tamamlandıktan hemen sonra doktorunuza iletilir. Doktorunuz size sonucu açıklayacak ve sonraki adımlar hakkında sizinle görüşecektir.

Test sonucunu ne zaman alabilirim ve bu ne anlama gelir?

Test sonucu birkaç iş günü içinde doktorunuza gönderilecektir. İncelenen kromozomun analiz değerlerinin normal aralıkta olması çocuğunuzda büyük bir olasılıkla ilgili kromozom bozukluğunun bulunmadığı anlamına gelmektedir (negatif test sonucu). Yine de doktorunuz gebeliğinizin ilerleyen sürecini titizlikle takip edecektir. İncelenen kromozomun ölçülen analiz değerlerinin normal aralığın dışında olması doğmamış çocuğunuzda yüksek bir kesinlikle ilgili kromozom bozukluğunun bulunduğu anlamına gelmektedir (pozitif test sonucu). Bu durumda doktor önerisi uyarınca test sonucu diğer tanılama uygulamaları ile aydınlığa kavuşturulmalıdır.