

T.C
ONDOKUZ MAYIS ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ
KADIN HASTALIKLARI VE DOĞUM
ANABİLİM DALI

DOWN SENDROMU TARAMASINDA GEBELERİN
ANKSİYETE VE BİLGİ DÜZEYİ

UZMANLIK TEZİ

Dr. Sevinç Bilgin

TEZ DANIŞMANI

Prof. Dr. Y. Tayfun Alper

SAMSUN

2008

İÇİNDEKİLER

	Sayfa
TABLO LİSTESİ	IV
ŞEKİL VE GRAFİK LİSTESİ	VI
ÖZET	VIII
ABSTRACT	X
1. GİRİŞ	1
2. GENEL BİLGİLER	3
2.1. DOWN SENDROMU	
2.1.1.Tarihçe	3
2.1.2. Down sendromu tipleri	4
2.2. PRENATAL TANI	
2.2.1. Fetal Ultrasonografi	10
2.2.2. Down Sendromu Tarama Testleri	
2.2.2.1. Üçlü Tarama Testi	11
2.2.2.1.1. MSAFP Ve Nöral Tüp Defektleri Taraması	13
2.2.2.2. Dörtlü Tarama Testi	
2.2.2.2.1. Dimerik İnhibin-A	15
2.2.2.3. Nuchal Translusens	16
2.2.2.4. İkili test	18
2.2.2.5. Burun Kemiği	19
2.2.2.6. Entegre Test	
2.2.2.6.1. Ardışık (Sequential) Test	20
2.2.2.6.2. Contingent Tarama Testi	20

2.2.3. Prenatal Tanı Yöntemleri	
2.2.3.1. Koriyon Villus Örneklemesi (CVS)	21
2.2.3.2. Amniosentez	22
2.2.3.2.1. Çoğul gebeliklerde amniyosentez	25
2.2.3.2.2. Erken Amnisentez	25
2.2.3.3. Kordosentez	25
2.3. GEBELİK VE ANKSİYETE	26
2.3.1. Anksiyetenin risk faktörleri	27
2.3.2. Durumluk Ve Sürekli Kaygı Envanteri	28
2.3.2.1. Kapsamı	28
2.3.2.2. Yanıtlaması	30
2.3.2.3. Puanlaması	30
2.3.2.4. Puanların Yorumlanması	31
3. GEREÇ VE YÖNTEM	32
4. BULGULAR	33
5. TARTIŞMA	58
6. SONUÇLAR	68
7. ANKET FORMLARI	70
8. KAYNAKLAR	74

TABLO LİSTESİ

Tablo I: STAI Form TX – I

Tablo II: STAI Form TX – 2

Tablo III: Gebelerin yaş, parite, eğitim ve risk gruplarına göre dağılımı

Tablo IV: Risk gruplarına göre kaygı düzeyleri

Tablo V: Eğitim durumuna göre kaygı düzeyleri

Tablo VI: Eğitim durumlarına göre Down sendromu hakkında bilgi düzeyi

Tablo VII: Pariteye göre Down sendromu hakkında bilgi düzeyi

Tablo VIII: Eğitim durumlarına göre üçlü tarama testi hakkında bilgi düzeyi

Tablo IX: Paritelerine göre üçlü tarama testi hakkında bilgi düzeyi

Tablo X: Eğitim durumlarına göre üçlü tarama testi hangi hastalıkların taramasında kullanılabilir?

Tablo XI: Risk gruplarına göre tarama testi yaptırma oranları

Tablo XII: Yaş gruplarına göre tarama testi yaptırma oranları

Tablo XIII: Eğitim durumlarına göre tarama testi yaptırma oranları

Tablo XIV: Eğitim gruplarına göre tarama testi öncesinde bilgi verilip verilmediği

Tablo XV: Eğitim durumlarına göre tarama testi öncesinde kim tarafından bilgi verildiği

Tablo XVI: Pariteye göre tarama testinin kim tarafından yaptırılmak istendiği

Tablo XVII: Eğitim durumlarına göre tarama testi sonucunun nasıl değerlendirildiği

Tablo XVIII: Eğitim durumlarına göre tarama testinin düşük riskli çıkmasının anlamı

Tablo XIX: Pariteye göre tarama testinin düşük riskli çıkmasının anlamı

Tablo XX: Eğitim durumlarına göre tarama testinin yüksek riskli çıkmasının anlamı

- Tablo XXI:** Pariteye göre tarama testinin yüksek riskli çıkmasının anlamı
- Tablo XXII:** Risk gruplarına göre üniversiteye sevk edilme nedenleri
- Tablo XXIII:** Yaş gruplarına göre üniversiteye sevk edilme nedenleri
- Tablo XXIV:** Eğitim durumlarına göre amniosentezin anestezi ile yapılıp yapılmadığı
- Tablo XXV:** Risk gruplarına göre amniosentezin ağrılı olup olmadığı
- Tablo XXVI:** Eğitim durumlarına göre amniosentezin anne için riskli olup olmadığı
- Tablo XXVII:** Eğitim durumlarına göre amniosentezin anne için riskleri
- Tablo XXVIII:** Eğitim durumlarına göre amniosentezin bebek için riskli olup olmadığı
- Tablo XXIX:** Eğitim durumlarına amniosentezin bebek için riskleri
- Tablo XXX:** Eğitim durumlarına göre Down sendromu saptanırsa ne yapılır sorusuna verilen cevaplar
- Tablo XXXI:** Pariteye göre Down sendromu saptanırsa ne yapılır sorusuna verilen cevaplar
- Tablo XXXII:** Eğitimlerine göre Down sendromu saptanırsa hastaların ne yapacağı
- Tablo XXXIII:** Risk gruplarına göre hekimin, gebelerin kararlarını bilme oranları
- Tablo XXXIV:** Yaş gruplarına göre hekimin gebelerin kararlarını bilme oranları
- Tablo XXXV:** Down Sendromu Tarama Testleri İle İlgili Bilgi Düzeyi
- Tablo XXXVI:** Hekimlerin Tarama Testleri Hakkındaki Davranışları

ŞEKİL LİSTESİ

Şekil 1. Trizomi 21 de gen düzeni

Şekil 2. Mayoz bölünme

Şekil 3. Anne yaşı ile down sendromu arasındaki korelasyon

Şekil 4 : Erken gebelikte artmış nuchal translusens görüntüsü ve ultrasonografik ölçümü

Şekil 5. Burun kemiğinin ultrasonografik görünümü

GRAFİK LİSTESİ

Grafik 1: Hekimlerin tarama testi tercihleri

Grafik 2: Hekimlerin resmi kurumlarında hangi testlerin yapıldığı

Grafik 3: Hekimlerin özel kurumlarında hangi testlerin yapıldığı

Grafik 4: Hekimlerin testler kurumlarında yapılmadığında ki davranışları

Grafik 5: Hekimlerin tarama testlerini neden istedikleri

Grafik 6: Hekimlerin test öncesi gebelerin istemlerini sorgulama oranları

Grafik 7: Hekimlerin gebelerden imza alıp tetkikten vazgeçme oranları

Grafik 8: Hekimlere göre hastalarının sonladırma istemleri

TEŐEKKÜR

İhtisas eđitimim boyunca büyük emekleri geen sayın hocalarıma, ayrıca tez alıőmalarım boyunca bana destek veren eőime ve emeđi geen tüm alıőma arkadaşlarıma teőekkür ediyorum.

ÖZET

Çalışmanın Amacı:

Ülkemizde ve dünyada tarama ve tanı testlerine milyonlarca dolar harcanmakta ve çoğu zaman gebenin Down sendromlu bir bebeği doğurup doğurmayacağı yönündeki kararı sorgulanmamaktadır. Gebeliğini hiçbir şekilde sonlandırmamayı düşünen hastalara gereksiz yere bu testler yapılmaktadır. Bu çalışmada gebeliğin sonuçları ne olursa olsun sonlandırmam diyen gebelerin, oranı hakkında fikir edinmeyi hedefledik. Çalışmamızda hastaların Down sendromu ve yapılan testler konusundaki davranışlarının yanı sıra kadın doğum hekimlerinin de olaya bakış açısı ve davranışlarını da sorguladık. Bu çalışma ile ayrıca gebelerin üçlü tarama testi, amniyosentez ve gebelikte yapılan diğer testler hakkında bilgi düzeylerini, risk, parite, yaş ve eğitim durumunun konu hakkındaki bilgi edinme düzeyi ve anksiyeteleri üzerine olan etkisini ölçmeyi amaçladık.

Gereç Yöntem:

Çalışmamız 19 Mayıs Üniversitesi hastanesinde kadın hastalıkları ve doğum bölümüne başvuran 16- 20 haftalar arası üçlü tarama testi yapılan veya yaş riski nedeniyle direkt amniyosentez önerilen 300 hastayı ve görüşlerine başvurduğumuz 35 kadın hastalıkları ve doğum uzmanını kapsamaktadır.

Anket formu dört bölümden oluşuyordu. *Birinci bölümde* durumsal anksiyeteyi ölçen STAI anksiyete testi uygulandı. *İkinci bölümde* ad, soyad, yaş, eğitim, parite gibi demografik bilgiler bulunuyordu. *Üçüncü bölümde* gebelerin Down sendromu, tarama testleri ve amniyosentez hakkında bilgi düzeyleri, hekimle olan iletişimlerini saptamaya yönelik sorular soruldu. *Dördüncü bölüm* kadın hastalıkları ve doğum uzmanlarına yönelikti, hekimlerin tarama testleri hakkındaki görüşleri ve gebeler ile olan iletişimlerini sorgulamayı amaçlıyordu.

Çalışmanın Bulguları

Çalışmamıza katılan hastaların kaygı düzeyi Down sendromu açısından yüksek riskli grupta daha yüksekti. Eğitim düzeyi yükseldikçe Down sendromu ve tarama testleri hakkında bilgi edinme oranı ve değerlendirebilme düzeyi artmaktaydı; ancak paritenin artmasının bu düzeyi azalttığı görüldü.

Gebelerin % 44 'ü amniosentezin anne için riskli olmadığını, % 24 'ü ise bebek için riskli olmadığını belirtti. Olguların % 50'si amniosentez için anestezi gerekmeyeceğini düşünüyordu.

Katılan hastaların % 28 'i Down sendromu saptandığında, gebeliğin düşükle sonlandırılmasının önerildiğini biliyordu. Prenatal Down sendromu tanısı sonrasında gebeliği sonlandırmak hakkında annelerin % 60,3'ü kararsız, % 20,7'si kesinlikle karşıydı.

Çalışmamıza katılan 35 kadın doğum uzmanınının 27'si tarama testi öncesi, gebelere tanı testleri sonrası, Down sendromu bulunduğunda ne yapacaklarına ait kararlarını sorguladıklarını belirtti. Sonlandırmama kararını öğrenen hekimlerin 19 'u imza alıp tetkik istemekten vazgeçtiğini, 8 'i ise yine de tetkik istediğini belirtti. Hekimler tarama testlerini isterken, öncelikli nedenlerinin daha çok, Down sendromlu bebekleri yakalamak ve yasal olarak kendilerini emniyete almak olduğunu belirttiler.

Sonuç:

Tarama testi öncesinde tanı testleri ve Down sendromu hakkında tarama testleri ile birlikte ayrıntılı bilgi verilmelidir. Yanlış pozitif sonuç verilen gebeler arasında anksiyete artışı olmakta ve yanlış negatif sonuç verilen gebelerde ise tamamen rahatlama olabilmektedir. Gebelerden Down sendromu tanısını öğrendikten sonra bile sonlandırmayacak hastalar iyice ayıklanarak gereksiz harcamaların önüne geçilmelidir. Gebelerin %20'sinin sonuçta Down sendromu denilse bile gebeliğini sonlandırmayacağı düşünüldüğünde, yurt genelinde yaklaşık olarak, yıllık gereksiz harcama tutarımız; üçlü test ve gerektiğinde amniosentez yapıldığında 89.600.000 ytl, ikili test ve gerekirse amniosentezde 70.000.000 ytl, dördümlü test ve gerektiğinde amniosentez yapıldığında 93.800.000 ytl, bir hastaya üçlü ve ikili test yapıp gerekirse amniosentez yapıldığında 142.800.000 ytl, ikili ve dördümlü tarama testleri yapıp ihtiyaç halinde amniosentez yapıldığında ise 147.000.000 ytl olmaktadır. Bu oranlara % 60'lık kararsız gruptan bir kısım gebenin de katılacağı düşünüldüğünde, harcamaların büyüklüğü ve daha gerekli başka ihtiyaçlara harcanması gerektiği ortaya çıkmaktadır.

Sağlık sistemine aktarılabilen sınırlı kaynakların bu şekilde gereksiz harcanması önlenerek, daha rasyonel amaçlara aktarılmasının mümkün olabileceği kanaatindeyiz.

Anahtar kelimeler: Tarama testleri, Down sendromu, Amniosentez, Anket

ABSTRACT

Objective:

Although there have been spent millions of dollars for prenatal screening and diagnosis tests in the world and in our country, generally it is not asked to the pregnant women what their decision would be about termination after prenatal diagnosis of Down syndrome. For women, which will not accept abortion ever, these test are performed unnecessarily.

In our study besides pregnant women attitudes toward Down syndrome and prenatal screening tests we also assessed the behaviours and opinions of obstetricians about the subject. Additionally we aimed to evaluate the pregnant's knowledge about tripple screening test, amniocentesis and the other tests, which are performed during pregnancy and the effects of risk, parity, age and education on information and anxiety levels.

Study Design:

This study was performed at the 19 Mayıs University Hospital's Obstetrics and Gynecology Clinic and, it included 300 pregnant women which were between 16-20 weeks of gestation and, which were suggested directly amniocentesis because of age risk. In addition we asked 35 obstetricians for their opinions about prenatal screening and termination of pregnancy after prenatal diagnosis of Down Syndrome.

The survey was composed of four sections. The first section was the state-trait anxiety inventory STAI Questionnaire. Demographic data like age, educational level, parity consisted the second section. In the third section there were questions to assess pregnant women's knowledge about Down syndrome screening and amniocentesis and to determine the communication between the doctor and patient. The fourth part was about the obstetricians thoughts for screening test.

Results:

The anxiety levels were higher in the high risk group for Down syndrome. High educational level increased the information and understanding about Down syndrome and screening tests. On the contrary parity decreased the knowledge obtaining level and the understanding about Down syndrome and prenatal screening.

Fortyfour per cent of the pregnant women stated that amniocentesis was not risky, for the mother, 24% expressed that it was not risky for the baby. Fifty per cent of them were thinking that anesthesia was unnecessary for amniocentesis. Twenty-eight per cent of the participants knew that if Down syndrome was diagnosed termination of pregnancy would be suggested. Sixty per cent of the pregnant were indecisive about abortion after prenatal Down syndrome diagnosis, 20,7% of them were quite negative.

Twenty-seven of 35 obstetricians said, that they ask to the pregnant women what their decision would be if down syndrome was diagnosed after the screening tests. When the decision was not to terminate the pregnancy ever, 19 of the doctors said they quit the tests and take a sign from the mother, 8 doctors said they keep running the tests. The doctors pointed out that their priority when they wanted to perform these test is to define the babies with down syndrome and to keep their selfs legally safe.

Conclusion

It is very important to give a detailed information to the pregnant women about down syndrome and prenatal screening tests before the tests are performed. There could be anxiety among women given a false-positive result and false reassurance for women given a false-negative result. The patients who won't terminate the pregnancy even if they learn diagnosis of Down Syndrome, must be excluded to prevent from unnecessary expenses. When it's regarded that even if we assume 20% of pregnant are called Down Syndrome won't terminate their pregnancies our unnecessary expense for a year in all country is; 89.600.000 ytl if tripple test and amniocentesis when it's necessary are made, 70.000.000 ytl if double test and amniocentesis when it's necessary are made, 93.800.000 ytl if quadruple test and amniocentesis when it's necessary are made, 142.800.000 ytl if tripple test with double test and amniocentesis when it's necessary are made, 147.000.000 ytl if double and quadruple tests with amniocentesis when it's necessary are made. If we assume 60% undecided group of pregnant are added to these expenses, the greatness of expenses and spending this money for more necessary things are emphasized.

We think with preventing the unnecessary spending of the limited sources wich could transferred to the health system, it would be possible to use them for much rational goals.

Key words: screening tests, Down syndrome, amniocentesis, questionnaire.

GİRİŞ VE AMAÇ

Down sendromu; doğumda mental retardasyon, doğumsal defektler ve değişik fiziksel anomaliler ile karakterize bir kromozom anomalisidir (1). Yaklaşık 1000 doğumda 1,3 lük insidansı ile gelişmiş dünyada mental retardasyonun bilinen en yaygın sebebidir (2). Artan yaşla Down sendromlu çocuk doğurma riski de artmaktadır. 35 yaşın üzerinde olan her 250 gebeden birinin bebeğinde saptanırken 45 yaşında ise 1/28 kadardır. Bu özellikleri ve ailelere getirdiği maddi ve manevi yük, Down sendromu için uygulanması kolay, noninvaziv ve anne ile fetüste riske yol açmayacak testlere ihtiyaç doğurmuştur.

Tarama testi kullanılmasının amacı Down sendromu için tanısal test önerilebilecek yüksek riskli gebeleri ayırt etmektir (3). Down sendromu birinci ve ikinci trimesterde uygulanan testler ile taranır. Birinci trimesterde genelde ultrason ile ense kalınlığı ve/veya buna serum markerlarının eklenmesi ile ikili test, burun kemiği değerlendirilmesi; ikinci trimesterde üçlü veya dördü tarama testi ve integre test uygulanabilir. Günümüzde en yaygın kullanılan tarama stratejisi, gebelerin Down sendromlu fetüs taşıma riskini maternal yaş ve gebeliğin 2. trimesterinin erken döneminde ölçülen çeşitli biyokimyasal markerların maternal serum düzeyi ile belirleyen 2. trimester maternal serum taramasıdır (4).

Maternal serum taraması daha önceki bir riske bakılmaksızın 35 yaşın altındaki tüm gebelere ve 35 yaşın üzerinde olup anksiyete/infertilite gibi nedenlerden dolayı başlangıçta prenatal tanıyı kabul etmeyen gebelere uygulanmalı ve testin sonucu bu gebelere verilecek olan genetik danışmada kullanılmalıdır (5). Prenatal Down sendromu taramasında genetik danışmanlığın eksik verilmesi veya yanlış anlaşılması, potansiyel ciddi problemlere yol açabilir. Bu problemler bilgi düzeyi ile yanlış hükme varılması, suboptimal maternal danışmanlık, yanlış pozitif sonuç verilen kadınlar arasında anksiyete ve yanlış negatif sonuç verilen kadınlarda tamamen rahatlama gibi durumları içerir (6). Hastalara tarama testi ile kesin tanı konmadığı sadece olasılık bildirdiği açık şekilde anlatılmalıdır. Kesin sonucun tanı testleri ile mümkün olacağı belirtilmelidir.

Bizim kliniğimizde üçlü tarama testi ve ense kalınlığı rutin bakılmakta olup ikili tarama testi yeni uygulamaya girmiştir. Bu testlerin psikolojik etkisi ile ilgili bilgiler

sınırlıdır. Bir testi yaptırmanın ve sonucunu beklemenin doğuracağı potansiyel sıkıntı ve endişe genellikle göz ardı edilmiştir.

Prenatal tarama testi yapılan annelerin bilgi ve anksiyete düzeyleri ile ilgili çeşitli çalışmalar vardır (5,7,8). Bu çalışmaların bir kısmında prenatal test öncesi ve sonrasındaki anksiyete düzeyi (5,7), diğerlerinde ise gebelerin bilgi düzeyinin daha ileri tetkikler için aldıkları kararlara etkisi (4,9,10) araştırılmıştır. Bu çalışmalar hastaların eğitim, parite, yaş ve risk düzeyinin test sonrası anksiyete üzerine etkisini tam olarak değerlendirmede yetersizdir.

Ülkemizde ve dünyada tarama ve tanı testlerine milyonlarca dolar harcanmakta ve çoğu zaman gebenin Down sendromlu bir bebeği doğurup doğurmayacağı yönündeki kararı sorgulanmamaktadır. Bebeğini hiçbir şekilde sonlandırmamayı düşünen olgulara gereksiz yere bu testler yapılmaktadır.

Bu çalışmada hedeflediğimiz:

1) Gebeliğin sonuçları ne olursa olsun sonlandırmam diyen gebelerin, oranı hakkında fikir edinmeyi,

2) Down sendromu ve yapılan testler konusunda gebelerin davranışlarının yanı sıra kadın doğum hekimlerinin de olaya bakış açısı ve davranışlarının nasıl olduğu,

3) Gebelerin üçlü tarama testi, amniyosentez ve gebelikte yapılan diğer testler hakkında bilgi düzeylerini, risk, parite, yaş ve eğitim durumunun konu hakkındaki bilgi edinme düzeyi ve anksiyeteleri üzerine olan etkisini ölçmeyi amaçladık.

GENEL BİLGİLER

Antenatal dönemde gebelik takibinin temel amaçlarından biri, risk değerlendirmesi yaparak anne adayı ve fetus açısından riski yüksek gebelikleri yakalamaktır. Bu amaçla yapılan çeşitli tarama testleri vardır. Bu testlerin riski yüksek olan ve olmayan tüm gebelere uygulanması söz konusudur. Riski yüksek gebelerde ise, riskin gerektirdiği başka tanısal testler uygulanır. Tarama testleri genellikle tanı koydurucu testler değildir (3).

Tarama testlerinin bazı temel özellikleri vardır.

1. Bu test ile aranan hastalık ciddi olmalıdır.
2. Nadir olmamalıdır. Örneğin; spina bifida ya da Down sendromunu taramak.
3. Hastalığın önlemi ya da tedavisi olmalıdır.
4. Yapılan test, hasta tarafından kabul edilebilir olmalıdır.
5. Test ucuz ve kolay ulaşılabilir olmalıdır.
6. Test güvenilir olmalıdır. Testin yalancı pozitiflik oranı yüksek olmamalıdır. Sensitivitesi ise yüksek olmalıdır.
7. Testin pozitif sonuçlanması sonrası yapılacak işler belirlenmiş olmalıdır. Pozitif test sonrası takınılacak klinik tavrı belirlenmiş olmalı ve hastaya kaos yaşatılmamalıdır (3).

2.1. DOWN SENDROMU

2.1.1.Tarihçe

1866 yılında İngiliz bilim John Langdon Down bazı ortak özellikleri paylaşan ve diğerlerinden şekil olarak farklı ve zeka problemleri olan bir grup çocuğu yayınladığı makalesinde Trizomi 21 'i ilk kez tanımladı. Kendisi bu türdeki çocukları yüz yapılırları nedeniyle bir uzakdoğu ırkı olan Moğollara benzetererek "*Mongoloid idiotlar*" olarak isimlendirdi (11).

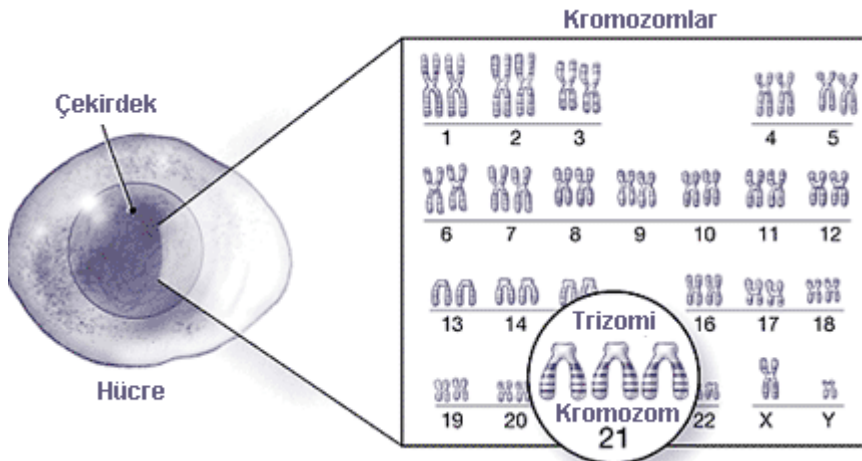
Yirminci yüzyılın ilk yarısında Down sendromunun nedenleri konusunda çok fazla spekülasyon yapılmaktaydı. Bu durumun kromozomal anormalliklere bağlı olabileceği fikrini ilk kez 1930 yılında Waardenberg ve Bleyer ileri sürdüler ancak bunu 1959 yılında çalışmalarını birbirinden habersiz olarak sürdüren iki ayrı bilim adamı;

Jerome Lejeune ve Patricia Jacobs kanıtladı . Bu iki araştırmacı Down sendromunda 21. kromozomdan 2 tane olması gerekirken 3 tane olduğunu gösterdiler. Sendromun diğer nedenleri olan translokasyon ve mozaizmin ortaya konması ise 3 yıl daha aldı.

Bu bilgilerin ortaya konması zaten gergin ve kızgın olan Asyalı genetikçileri harekete geçirdi ve bilimsel arenada yarattıkları baskı sonucu mongolizm tanımlaması bilimsel literatürden kaldırıldı ve bunun yerine Down sendromu ismi 1970'li yıllardan itibaren kullanılmaya başlandı.

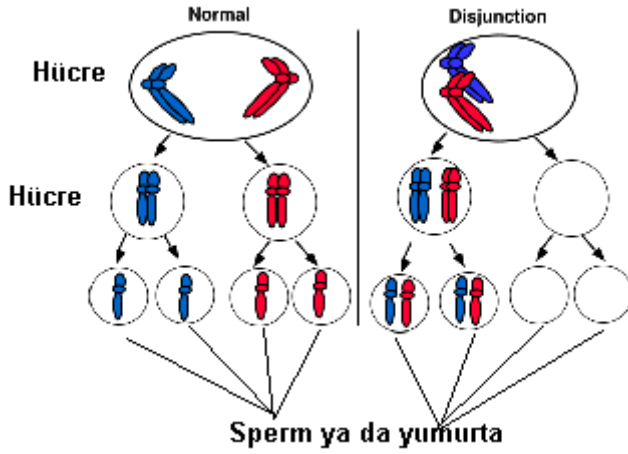
2.1.2. Down sendromu tipleri: Sitogenetik tiplerine baktığımızda (11):

1) **Regüler Down Sendromu:** Down sendromunda hücrelerde 47 kromozom vardır ve fazla olan kromozom 21. kromozomdur.



Şekil 1. Trizomi 21 de gen düzeni

Mayoz bölünme sırasında kromozom çiftleri birbirinden uzaklaşarak farklı hücelere dağılırlar. Buna ayrılma ya da **disjunction** adı verilir. Nondisjunction ya da ayrılmama adı verilen durum olduğunda bölünme sonrası ortaya çıkan hücelerden birinde 22 kromozom varken diğerinde 24 kromozom bulunur. Ayrılmama en sık 21. kromozomda olur. 2 tane 21. kromozom içeren 24 kromozomlu bir üreme hücresi normalde olması gerektiği gibi 1 tane 21. kromozom taşıyan bir üreme hücresi ile birleştiğinde embriyoda 3 tane 21. kromozom bulunacaktır. Down sendromu olgularının %95'inde altta yatan neden işte bu ayrılmamadır. (47, XX,+21)



Şekil 2. Mayoz bölünme

Ayrılmama en sık 21. kromozomda görülmekle birlikte 13 ve 18 kromozomlarda hatta çok nadir olarak diğerlerinde de görülebilir.

Yapılan çalışmalar ayrılamamaya bağlı Down sendromu olgularının %90'ında iki tane 21. kromozom taşıyan anormal hücrenin sperm değil yumurta hücresi olduğunu göstermektedir. Yumurtada meydana gelen ayrılmamanın nedeni bilinmemekle birlikte anne yaşı ile kuvvetli bir ilişkisi vardır. Genetik bilimindeki gelişmeler konuyla ilgili pek çok araştırmanın yapılmasına da olanak sağlamıştır. Halen daha ayrılmamanın nedenleri ve zamanı ile ilgili çok sayıda araştırma devam etmektedir. Son yıllarda radyasyon ve viral ajanların da trizomi 21 için risk faktörü olabileceklerini belirtmektedir.

ANNENİN YAŞI	DOWN SENDROMU RISKİ
20 yaşın altı	1700 doğumda bir
20 - 25 yaş arası	1350 doğumda bir
25 - 30 yaş arası	1150 doğumda bir
30 - 35 yaş arası	700 doğumda bir
35 - 40 yaş arası	250 doğumda bir
40 - 45 yaş arası	70 doğumda bir
45 yaş üstü	16 doğumda bir

Şekil 3. Anne yaşı ile down sendromu arasındaki korelasyon

2) Robertsonian Tip Translokasyon: Trizomi 21 olgularının %1-4'ünde durum daha farklıdır. Fazla olan 21. kromozom serbest halde değil başka bir kromozoma eklenmiş

halde bulunur. Bu duruma **Robertsonian Translokasyon**'u adı verilir. Genelde 14 ve 21. kromozomlar arasında görülür. Ondördüncü kromozomda bir kırık oluşur ve fazla olan 21. kromozom buraya yapışır. Karyotip olarak bireyde 46 kromozom olmasına karşın 14. kromozom normalden daha büyüktür (45, XX,t(14;21)). Bazen 21. kromozomun tamamı değil bir kısmı ayrışmaz ve 14. kromozoma eklenir. Bu duruma parsiyel trizomi 21 adı verilmektedir. Ya da izokromozom olarak da iki 21. kromozomun translokasyonu ile de Down sendromu 45, XX,t(21q;21q) şeklinde meydana gelebilir. Translokasyon kalıtsal olabilir bu nedenle translokasyon saptanan bireylerin anne babaları da incelenmeli, karyotip analizi yapılarak taşıyıcı olup olmadıkları belirlenmelidir. Robertsonian tip translokasyon ile olan Down sendromları, toplam Down sendromunda %2-3 'lük bir paya sahiptir.

3) Mosaisizm: Bu bireylerin hücre yapıları birbirinden farklıdır. Bazı hücreler normal sayıda kromozom içerirken, bazı hücrelerde trizomi 21 bulunur. Hücresel mosaisizmde aynı türdeki değişik hücrelerde farklı yapıda hücreler bulunurken, doku mosaisizminde ise farklı hücre gruplarının tamamı anormaldir. Örneğin kan hücrelerinin tamamı normalken, deri hücrelerinin tamamı anormaldir. (46,XX/47,XX,+21)

4) 21. kromozomun duplikasyonu: Nadir olarak, 21. kromozomun duplikasyonu ile de Down sendromu görülebilir. Burada 21. kromozom tam olarak bütün genleri taşımasa da, parça şeklinde görülür ve hastalığı tanımlar. Karyotip, (46,XX,dup(21q)) şeklindedir.

5) Dengeli translokasyon: En sık görülen dengeli translokasyon varlığında bireyin 21 numaralı kromozomlarından birisi 14 numaralı kromozomlarından birisi ile birleşir. Sonuçta genetik materyal tam olmasına karşın kromozom sayısı 45'dir. Bu birey çocuk sahibi olduğunda 3 olasılık mevcuttur:

1. Eğer bebeğe fazladan 21. kromozomu taşıyan 14. kromozom ve normal olan 21. kromozom geçer ise bebekte diğer ebeveynden gelen 1, translokasyonlu ebeveynden gelen 1 ve hatalı 14. kromozomdan gelen 1 olmak üzere toplam 3 tane 21. kromozom bulunur ve bebekte Down sendromu görülür.
2. Eğer bebeğe hatalı 14. kromozom geçer ve 21. kromozom geçmez ise bebekte diğer ebeveynden gelen 1, translokasyonlu ebeveynden gelen 0 ve hatalı 14.

kromozomdan gelen 1 olmak üzere toplam 2 tane 21. kromozom bulunur. 21. kromozomlardan birisi 14. kromozom üzerinde bulunduğundan bebek ebeveynlerinden birisi gibi dengeli translokasyon taşıyıcısı olur.

3. Eğer bebeğe normal olan 14. kromozom ile birlikte normal olan 21. kromozom geçer ise bebekte diğer ebeveyninden gelen 1, translokasyonlu ebeveyninden gelen 1 olmak üzere toplam 2 tane normal 21. kromozom bulunur ve bebek tamamen normal olarak dünyaya gelir.

Hangi genleri taşımaktadır sorusu 21. kromozom keşfedildiği günden beri bilim adamlarının zihnini kurcalamaktadır. Yıllardır devam eden çalışmalar Down sendromunun ortaya çıkması için 21 numaralı kromozomun tamamının değil sadece bir kısmının 3 adet bulunmasının yeterli olduğunu ortaya koymuştur. Buna Down sendromu için kritik bölge adı verilir. Bu kritik bölge tek bir alan değildir Gerçekte birbirinden ayrı noktalardaki genleri ifade eder. 21 numaralı kromozomun yaklaşık 200-250 geni taşıdığı sanılmaktadır ve taşıdığı gen sayısına göre bakıldığında insandaki en küçük kromozomdur. Bununla birlikte sadece 20-50 genin Down sendromu gelişiminde rol aldığı tahmin edilmektedir. Bu genlerden hangisinin ne işe yaradığı ve Down sendromunda rol alıp almadığı spekülatiftir.

Down sendromu gelişiminde yer aldığı tahmin edilen genler şunlardır :

Gen adı	Fonksiyonu veya fazlalığı durumunda görülebilecek bulgular
Superoxide Dismutase (SOD1)	Fazlalığı erken yaşlanma ve bağışıklık sistemi bozukluklarına neden oluyor olabilir. Yaşlılığa bağlı bunama ve Alzheimer üzerindeki etkisi tartışmalıdır.
COL6A1	Fazlalığı kalp anomalilerine neden oluyor olabilir.
ETS2	Fazlalığı iskelet anomalilerine ve lösemiye neden oluyor olabilir.
CAF1A	Fazlalığı DNA sentezinde hatalara neden oluyor olabilir.
Cystathione Beta Synthase (CBS)	Fazlalığı DNA metabolizması ve tamirinde bozulmalara neden oluyor olabilir.

DYRK	Fazlalığı zeka geriliğinin nedeni olabilir.
CRYA1	Fazlalığı kataraktların nedeni olabilir.
GART	Fazlalığı DNA sentezi ve tamirinde hatalara neden oluyor olabilir.
IFNAR	Fazlalığı bağışıklık sisteminde bozulmalara neden oluyor olabilir.

Bunlar dışında APP, GLUR5, S100B, TAM, PFKL adı verilen genlerin de Down sendromu ile ilgili olabileceği düşünülmektedir. Ancak bugüne kadar hiçbir genin Down Sendromu ile olan ilişkisi kanıtlanamamıştır.

Down sendromu spontan düşüklerin %66-80'ini , mental retarde hastaların %15'ini oluşturur.

Down sendromunda en sık karşılaşılan fiziksel özellikler şunlardır:

- Kaslarda hipotonisite
- Düz ve basık bir yüz yapısı, küçük burun
- Burun kökünün basık olması
- Gözün iç kenarlarında tipik görünüşlü deri kıvrımları (epikantus)
- Anormal yapılı ve düşük yerleşimli kulak kepçeleri
- El ayasını ortana ikiye bölen tek bir çizgi (Simian çizgisi)
- Hiperfileksibilite
- El küçük parmağında ortadaki kemiğin olmaması
- Ayak başparmağı ve ikinci parmak arasında ayrıklık
- Dilin ağıza oranla çok büyük olması

Bu anomalilerin herbiri çok daha düşük oranlarda normal bireylerde de görülebilir. Öte yandan Down sendromlu bireylerde:

- 1) Yaklaşık %60'ında işitme sorunları, tekrarlayan kulak enfeksiyonları,
- 2) % 40 olguda doğumsal kalp anomalileri (sıklıkla endokardiyal yastık defekti, patent duktus arteriosus, fallot tetrolojisi) bulunur.Kalp defekti çok ağır olursa intra uterin hidrops ile karşılaşılabilir. Sindirim sistemi ile ilgili problemler normalden daha fazladır.

- 3) Sindirim sistemi ile ilgili problemler olabilir. Duedonal atrezi, gastro ösefagial reflü görülebilir. Beslenme de zaman zaman problem olabilir. Ergenlik ve erişkinlik döneminde obesite görülebilir.
- 4) Tiroid fonksiyon bozukluklarına sıklıkla rastlanır.
- 5) Down sendromunda görülen zeka geriliğine bağlı olarak motor gelişimde yavaşlama olabilir. Bebekler akranlarından daha geç yürümeye ve konuşmaya başlarlar. Prenatal büyüme gerilikleri de mevcuttur. Doğumda boyları ortalamadan 2-3 cm. kısa, ağırlıkları yaklaşık 400 gr. daha azdır.
- 6) Down sendromlu bireylerde beklenen yaşam süresi normalden 10 ile 20 yıl daha azdır bununla birlikte 80 yaşına kadar hayatını devam ettirenler de vardır. Büyük çoğunluğu özellikle konjenital kalp hastalıkları (en sık endokardiyal yastık defekti) , duedonal atrezi gibi sebeplerle kaybedilirler. Ayrıca testiküler karsinoma, retinoblastoma ve beyin tümörlerine de rastlanır. Bu hastalıklardan dolayı olguların yaşam süreleri 35 yaşını nadir olarak geçmektedir.
- 7) Down sendromunda çocukluk çağı lösemilerine daha sık rastlanır.
- 8) Bu bireylerde genç yaşta Alzheimer hastalığının görülme oranlarında da artış mevcuttur. Obstruktif uyku apnesi görülebilir.
- 9) Teorik olarak Down sendromlu kadınların yarısı fertildir. Erkekler için ise durum daha farklıdır. Bugüne kadar Down sendromlu erkeklerden olan sadece 1 gebelik olgusu bilinmektedir. Bu olguda annesi de Down sendromlu olan erkeğin eşi hamile kalmış ancak hamilelik düşük ile sonuçlanmıştır.

Öte yandan bu bireyler yakın ilgi ve özel eğitim programları ile yaşamlarını rahatlıkla idame ettirebilirler pek çok aktivitede bulunabilirler.

Down sendromlu bebek doğurma öyküsü olan hastaların prenatal tanısında (12):

- 1) Daha önceki bebeğin karyotipi 47,XX+21 veya 47,XY+21 ise anne yaşı 25'in altında ise Down sendromu tekrarlama riski %1-2'dir.
- 2) Eğer daha önceki Down sendromlu bebek 46,XX t(21,15), ebeveynlerinden birisi taşıyıcı ise pratik risk %16, teorik risk ise %33' tür. Translokasyonlar çocukta yeni oluşmuş ise tekrar etme riski yoktur.

3) Önceki bebek regüler Down sendromu 47, XX+21 veya 47, XY+21 ise ve anne yaşı 30 'un üzerindeyse risk anne yaşına bağlı olarak artar.

2.2. PRENATAL TANI

2.2.1. Fetal Ultrasonografi

Ultrasonografi trizomi 21 açısından riskli bebekleri ayırt etmede önemli ipuçları vermektedir. İncelemelerde kalp anomalisi başta olmak üzere anomali saptanan olgularda tanısal testler önerilebilir. Beraberinde kromozom anomalisi görülme sıklığı fazla olan fetal anomaliler; atrio-ventrikülo septal defekt, omfolosel, ventrikülomegali, koroid plexus kisti, posterior fossa kisti, mikrognati, makroglosia, septasyonlu kistik higroma, hidrops fetalis, duedonal – ösefajial atrezi, renal defektler, anormal ekstremitelerdir (13). Ultrasonografi; amnisentez, korion villus örnekleme gibi tanısal testlerin uygulanmasında da kullanılmaktadır.

Down sendromundaki ultrason bulguları

- İntra utein gelişme geriliği
- Ventriküllerde genişleme
- Koroid plexus kisti
- Ense kalınlığında artma
- Kistik higroma
- Kalp anomalileri, intrakardiyak ekojenik fokus, plevral effüzyon
- Barsak anomalileri, ekojenik bağırsak, asit
- El küçük parmaklarında ikinci kemiğin hipoplazisi
- Duedonal atrezi
- Böbrek pelvisinde genişleme

- Extremitelerde kısalık, sandal gap
- Tek arter- tek venli göbek kordonu (13,14)

2.2.2. DOWN SENDROMU TARAMA TESTLERİ

Modern gebelik takibinde tarama testlerinin her hamile kadına yapılması gereklidir. Tarama testleri kesin tanı koydurmayan ancak Down sendromu açısından riskli bebekleri diğerlerinden ayıran kolay ve invazif olmayan testlerdir.

2.2.2.1. Üçlü Tarama Testi

Down Sendrom'lu gebeliklerin ortaya çıkarılmasında tarama testi olarak önceleri yalnızca yaş kullanılmış, belli bir yaştan üzerindeki annelere amniyosentez/koriyon villus aspirasyonu gibi invaziv girişimler yapılarak kromozom analizi yoluna gidilmiştir. Ancak yaş sınırı 40 olarak alındığında Down Sendromu yakalama oranı %16, yanlış pozitiflik oranı %1.1 ve 35 yaş alındığında da sırasıyla %35 ve %7.4 olarak saptanmıştır. Yapılan çalışmalar tüm Down Sendromu olgularının %25-35'inin 35 yaşın üzerindeki gebelerden %70-80'inin ise daha genç annelerden doğduğunu ortaya koymuştur. Tarama kriteri olarak tek başına yaştan bu kadar yetersiz oluşu, başka parametrelerin araştırılmasına yol açmıştır (15).

İlk kez Merkatz ve arkadaşları tarafından 1984 yılında Down Sendromlu gebeliklerde ikinci trimesterde bakılan maternal serum alfa fetoprotein (MSAFP) değerlerinin normalden daha düşük olduğunu ($<0.74\text{MoM}$) ileri sürmüştür. Daha sonra Wald ve Cuckle da bunu doğrulamışlar ve normal popülasyon ortalaması 1.0 MoM kabul edilecek olursa, Down Sendrom'lu gebeliklerde ikinci trimesterde MSAFP değerinin ortalama 0.75 MoM olduğu sonucuna varmışlardır (16).

Down Sendrom'lu fetuslarda karaciğerde AFP yetersiz oranda sentezlemekte buna bağlı olarak fetal serum alfa fetoprotein (FSAFP), amniyotik sıvı alfa fetoprotein (ASAFP) ve MSAFP normalden düşük bulunmaktadır.

Down Sendrom'lu gebeliklerde başka bazı biyokimyasal maddelerin de yetersiz oranda sentezlenebileceği düşüncesi bilim adamlarını başka parametreleri araştırmaya yöneltmiştir. Bogart ve arkadaşları 1987'de Down Sendrom'lu gebeliklerde, normal

gebelikle kıyaslandığında, maternal serum total HCG'nin (MSHCG) daha yüksek (>1.97MoM) olduğunu saptamışlardır (17).

1988 yılında Canick ve ark., Down Sendrom'lu gebeliklerde maternal serum unkonjuge östriol (MSuE3) düzeylerinin normal gebeliklerden anlamlı oranda düşük (<0.74MoM) olduğu sonucuna varmışlardır (18). Fetal adrenal kortekste kolesterolden sentezlenen DHEA-S, fetal karaciğerde 16 a-OH DHEA-S'a bu madde de plasentada östriol 'le (E3) dönüşmektedir. Down Sendromu'nda fetal karaciğerlerin yetersiz çalışmasına bağlı MSuE3 düşük bulunmaktadır.

Bu üç biyokimyasal maddenin maternal serum düzeylerinin yaşla ve birbiriyle oldukça zayıf korelasyon göstermesi nedeniyle Down Sendromu taramasında yaşla birlikte her üçünün beraber kullanılmasının uygun olacağı görüşü günümüzde kabul görmektedir.

Aslında bu üç parametre içinde, normal ve Down Sendrom'lu gebeliklerdeki dağılımı birbirinden en farklı ve belirleyiciliği en fazla olanı MSHCG'dir (19,20). İkinci sırada MSuE3, üçüncü sırada ise MSAFP gelmektedir. MSAFP'nin, Down Sendromunu belirleyiciliği oldukça düşük oranda olmasına karşın, NTD tarama testi olarak güvenilir olması nedeniyle Down Sendromu tarama testleri arasında kullanılmaktadır. Anne yaşı, sigara içip içmediği, diabet, ırk ve çoğul gebelik durumunu göz önüne alıp her üç biyokimyasal parametreyi de değerlendirerek Down Sendromu riskini hesaplayan bilgisayar programları ve tablolar geliştirilmiştir. Hesaplanan risk 1:270'den yüksek ise prenatal tanı önerilmektedir (21). Doksanlı yıllarda yaklaşık yirmiye yakın çalışmanın ortalaması alındığında Down Sendromu için ortalama değerler; MSAFP ve MSuE3 için 0.74 MoM, MSHCG için 1.97 MoM olarak bulunmuştur. Ancak bu değerlerin labaratuardan labaratuara ve kullanılan kitlelere göre değişiklikler göstermektedir.

Üçlü tarama testi 16. -20. , ideal olarak 16. -18. gebelik haftaları arasında yapılmalıdır. Bu dönemde her üç parametrenin de normal popülasyonla riskli grup (Down Sendromu) arasındaki dağılımları maksimum farklılık göstermekte ve belirleyicilik değerleri en yüksek düzeye ulaşmaktadır. Aynı durum MSAFP için, NTD riskini belirlerken de geçerlidir. İlerleyen gebelik haftalarında açık NTD'ne rağmen MSAFP değeri normal çıkabilmektedir (2). Bu zaman dilimi psikolojik ve diğer tıbbi

nedenler açısından da son derece önemlidir. Üçlü tarama testinin söz konusu gebelik haftalarının dışında yapılması hatalı sonuçlara yol açmaktadır.

2.2.2.1.1. MSAFP Ve Nöral Tüp Defektleri Taraması

Nöral Tüp Defektleri (NTD) nöral tübün 26.-28. günlerde tamamen kapanmaması nedeniyle oluşurlar ve Türkiye'de yaklaşık 1000 canlı doğumda 1,4-2 oranında görülürler (22).

Üçlü test içinde yer alan MSAFP aynı zamanda Nöral Tüp Defektleri (NTD) taraması için de kullanılmaktadır. Eğer MSAFP değeri 2.0-2.5 Mom 'a eşit ya da yüksek ise NTD için risk artmaktadır (23).

Maternal veya amnion sıvısında AFP artışına neden olan durumlar:

- Nöral tüp defektleri
- Pilonidal kistler
- Ösefagial veya intestinal obstrüksiyon
- Karaciğer nekrozu
- Kistik higroma
- Sakrokoksigeal teratom
- Omfolosel, Gastoşizis
- Üriner obstrüksiyon, Renal anomaliler, Konjenital nefroz
- Osteogenezis imperfecta
- Konjenital deri defektleri
- Kloakal ekstrofi
- Plasental korioanjioma

- Düşük doğum ağırlığı, Oligohidroamnios
- Çoğul gebelik
- Düşük anne ağırlığı, Gestasyonel yaşın küçük olması
- Maternal hepatom veya teratom

Gebelikte AFP' nin azalmasına neden olan durumlar ise:

- Kromozomal anomaliler
- Gestasyonel trofoblastik hastalıklar
- Fetal ölüm
- Annenin kilosunun fazla olması
- Gestasyonel yaşın fazla olması (23)

Üçlü tarama testinde parametrelerin değerlendirilmesi

- Nöral tüp defektlerinde açık olan sinir sisteminden yüksek miktarlarda alfa fetoprotein amniyon sıvısına karıştığı için anne adayının kanındaki düzeyi de normalden fazla olur. Öte yandan Down sendromunda ise değer beklenilenden daha düşüktür.
- Down sendromu varlığında β -hCG değerleri normalden yüksek olarak bulunurken E3 ve AFP düzeyi daha düşüktür.
- Trizomi 18 varlığında ise her 3 maddenin düzeyi de beklenilenden daha düşük bulunur.

Unutulmaması gereken en önemli nokta, üçlü tarama testinin henüz yeni olduğu, deneyim ve optimal laboratuvar koşulları gerektirdiğidir. Bu nedenlerle 35 yaşın üzerindeki gebelere, bundan önce de olduğu gibi prenatal tanı önerilmelidir. Test 35 yaşın altındaki tüm gebelere ve 35 yaşın üzerinde olup anksiyete/infertilite gibi

nedenlerden ötürü başlangıçta prenatal tanıyı kabul etmeyen gebelere uygulanmalıdır (21).

Üçlü tarama testi ile 35 yaş altı kadınlarda risk sınırı 1/270 kabul edildiğinde %5'lik yanlış pozitiflik oranıyla Down sendromlu bebeklerin %60'ına tanı konabilmektedir (21).

2.2.2.2. Dörtlü Tarama Testi

β -hCG, E3 ve AFP' ye İnhibin-A'nın da eklenmesi ile yine 16-18. haftalarda dörtlü tarama testi yapılmaya başlanmıştır.

2.2.2.2.1. Dimerik İnhibin-A

İnhibin kadınlarda overde erkeklerde ise testislerde üretilen bir tür hormondur. Beyinden FSH salgılanmasını etkileyerek yumurtlama ve sperm üretimi üzerinde rol oynar. İnhibinin inhibin-A ve inhibin-B olmak üzere 2 türü vardır. Erkeklerde sadece inhibin-B üretilirken kadınlar da hem inhibin-A hem de inhibin-B üretimi vardır. Bunlara ek olarak hamile kadınlarda plasentada inhibin-A üretilir ve bu anne adayının kan dolaşımına katılır.

Hamile kadınların kanındaki inhibin-A düzeyi ilk 10 hafta boyunca giderek artış gösterir ve daha sonra yaklaşık 25. haftaya kadar sabit kalır. Son trimestere girildiğinde yeniden yükselmeye başlar ve miadda en yüksek düzeylerine ulaşır.

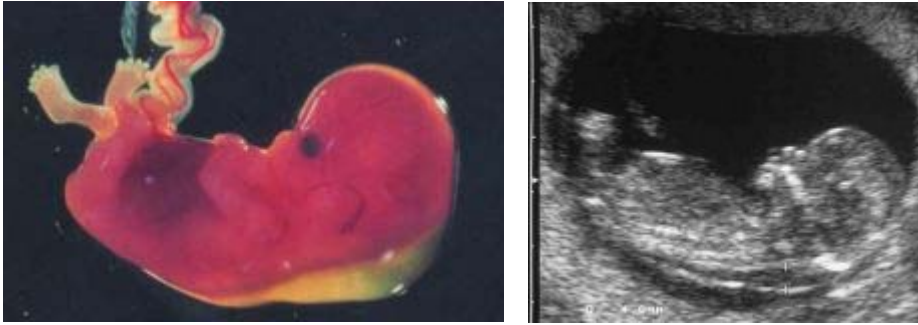
Yapılan araştırmalarda bebekte Down Sendromu olması durumunda kan inhibin-A düzeylerinin daha yüksek olduğu bulunmuştur. Bu yükseklik nedeni ile inhibin-A düzeylerinin Down sendromu için tarama testi olarak kullanılabileceği düşünülmüştür (24). Ancak tek başına değerlendirildiğinde inhibin-A Down Sendromlu olguların sadece %42 'sini tanıyabilmektedir (25-26). Bu nedenle değişik maddeler ile bir arada değerlendirilmeleri yapılmış ve en yüksek duyarlılığın β -hCG, E3 ve AFP ile bir arada değerlendirildiğinde elde edildiği bulunmuştur.

Yapılan araştırmalarda anne yaşının inhibin-A düzeylerini etkilemediği buna karşılık vücut ağırlığının ters orantılı olarak etkilediği bulunmuştur. Benzer şekilde değişik ırklar arasında hCG düzeyleri de farklılık göstermektedir. Yine insüline bağlı şeker hastalığı olanlarda da AFP düzeyleri etkilenmektedir.

Yapılan çalışmalara göre drtl testin gvenilirliđinin l teste gre daha yksek olduđu saptanmıřtır. Drtl Tarama Testinin hassasiyeti % 72 'lere ulařmaktadır (27-28).

2.2.2.3. Nuchal Translusens

Gebelik ilerleyip bebek bydke ense kalınlıđı da giderek artar.Yapılan ok sayıda arařtırmada 11 ile 14. gebelik haftaları arasındaki fetal ense kalınlıđı ile Down sendromu bařta olmak zere bazı kromozom anomalileri arasında sıkı bir iliřki olduđu ortaya konmuřtur. Bu nedenle lm 11-14. haftalar arasında yapılır (29). lm yapılırken yapılacak milimetrik bir hata risk oranlarında byk deđiřikliđe neden olabilir. lm yapan kiřiler arasında, hatta aynı kiřinin lm yapması durumunda bile iki lm arasında ortaya farklı sonular ıkabilmektedir (30). Fetal ense kalınlıđı llrken ultrasonun hangi kesitinin kullanılması gerektiđi de uzunca bir sre tartıřma konusu olmuř, farklı kesitlerin duyarlılıđının daha yksek olduđu ileri srlmřtr. Fetal ense kalınlıđının llmesi ile Down sendromlu bebeklerin %72 'sinin saptanabildiđi ortaya konmuřtur (31).



řekil 4. Erken gebelikte artmıř nuchal translusens grnts ve ultrasonografik lm

Gnmzde yaygın olarak kabul edilen grře gre gebeliđin 11-14. haftaları arasında bebeđin bař-popo uzunluđunun lldđ kesitte ense kalınlıđının 3 milimetreden fazla olması artmıř fetal ense kalınlıđı olarak kabul edilmektedir.

Fetal ense kalınlıđının normalden fazla olabildiđi durumlar řunlardır (32):

- Kromozomal bozukluklar: Trizomi 13, trizomi 18, trizomi 21, Turner sendromu
- Kalp anomalileri

- Diyafram hernisi
- Böbrek anomalileri
- Karın duvarı anomalileri (omfalosel)
- Bazı genetik hastalıklar (Arthrogryposis, Noonan sendromu, Smith-Lemli-Opitz sendromu, Stickler sendromu, Jarco-Levine sendromu ve bazı iskelet anomalileri)
- Kistik Higroma
- Konjenital enfeksiyon
- Fetal akinezi sendromu, spinal muskuler distrofi, GM1-Gangliodozlar

Fetal ense kalınlığı ölçümünün kromozomal bozuklukların erken dönemde saptanmasında tek başına kullanılmasının bazı sakıncaları vardır. Pekçok anomalili gebeliğin düşükle sonuçlandığı göz önüne alındığında hatalı pozitif test sonrası yapılacak olan koriyon villus örnekleme normal olan bir bebekte düşük riskini arttıracaktır. Öte yandan hücrelerin bazılarının normal bazılarının da anormal olduğu mozaisizm varlığında villus örneklemesinde sadece anormal olan hücrelerin görülmesi hayatını normal olarak sürdürebilecek bir bebeğin yaşamına son verilmesine neden olacaktır. Bunlara ek olarak erken dönemde yapılan koriyon villus örnekleme daha ileriki dönemlerde yapılan amniyosenteze göre hem daha zor hem de daha pahalı bir incelemedir. Bunlardan çok daha önemlisi ölçümü yapan kişinin deneyimidir. Ölçülen değerler milimetrenin onda biri düzeyinde olduğundan yapılacak en ufak bir hata risk değerlerinde önemli değişikliklere neden olacaktır. Tüm bu nedenlerle tek başına yapılan fetal ense ölçümünün maliyet-etkinlik oranı tatminkar değildir.

Fetal ense kalınlığı ile trizomi görülme riski arasındaki ilişki şu şekildedir.

Fetal ense kalınlığı (milimetre)	Trizomi 13, 18 veya 21 görülme riski (%)
3	6
4	31
5	49

6	48
7	71
8	54
9	50

2.2.2.4. İkili test

Son on yılda dünyada, son 4-5 yılda da ülkemizde yaygınlaşan ilk trimester tarama testinin amacı Down sendromunun erken gebelik haftalarında yakalanmasıdır. Son adet tarihine göre 11-14. gebelik haftaları arasında uygulanan testte anne adayından kan alınarak serbest β -HCG ve PAPP-A biyokimyasal değerlerine bakılır. Down sendromunda anne kanında, serbest β -HCG düzeyinin daha fazla, PAPP-A değerleri normalin yaklaşık 2.5 da biri (%40'ı) kadar olduğu saptanmıştır (33-34).

Her iki biyokimyasal değer bilgisayar programında değerlendirilir ve ortaya bir risk oranı çıkar. Risk oranının 1/250'nin üzerinde olması Down sendromu açısından ileri tetkik (koryonik villus örnekleme, erken veya geç amniosentez) gerektirir (35). Sadece bu parametrelerle ikili test yapılması durumunda Down Sendromu olan bebeklerin %60 saptanabilmektedir (27). Ek olarak ultrasonografide "ense kalınlığı" ölçümü ile bu oran %85-90'lara ulaşmakta ve yalancı pozitiflik oranı % 5'e düşmektedir (27-28). İkili testin yalancı pozitiflik oranı üçlü tarama testine göre daha düşüktür. Yine ilk trimester tarama testinin üçlü test ile karşılaştırıldığında testin daha erken dönemde yapılması, olası bir olumsuzluk durumunda gebeliğin daha erken ve daha az riskle sonlandırılmasına olanak tanır.

Henüz yeni olan bu yöntemin uygulanmasında temel sorun ense kalınlığının doğru ölçülmesidir. Ense kalınlığını milimetrenin onda birini ölçecek hassasiyette ultrasonografi kullanılmalı ve ölçüm esnasında gebelik haftasındaki normal anatomik yapılar (amnios zarı) fetusun ense pilisinden ayırt edilebilmelidir. Bu da tecrübe gerektirmektedir. Yine fetusun bu gebelik haftalarında hareketlenmeye başlamış olması, ölçümün hassas bir şekilde yapılabilmesi için bazen 20 dakika ve hatta daha uzun süren bir bekleyişi zorunlu kılmaktadır.

2.2.2.5. Burun Kemiđi

Burun kemiđi gebeliđin 10. haftasından sonra ultrasonografi ile grntlenebilir. Ancak;

1- Cihazın kalitesi, uygulayıcının tecrbesi nemlidir. Uygun planda incelenmezse normalden daha kısa veya uzun lmleri alınabilir hatta mevcut olmadığı zannedilebilir.

2- Oligohidramnios, obezite, fetus pozisyonu ve gebelik haftası da deđerlendirme başarısını etkileyebilir.

zellikle ilk trimesterde burun kemiđi yokluđunun, ikinci trimesterde ise yokluđunun veya hipoplazisinin kromozom anomalileri ile birlikte bulunabileceđi gsterilmiřtir. Down sendromlu bebeklerde burun kemiđinin kemikleřmesi gecikmekte, 11.-14. haftalarda USG de burun kemiđi grlmemektedir. Ancak bu durum tek bařına bir sonu deđildir ve bazı insan ırklarının gebeliklerinde burun kemiđinin daha ge oluřtuđu bilinmektedir.

Yapılan bir incelemede Trizomi 21 anomalisine sahip bebeklerin 2/3 'nn ve kromozomları normal olan fetslerin %1 'inin burun kemiđinin olmadığı gzlenmiřtir. Ultrasonografide nazal kemik saptandı ise fetsn Down sendromu olma olasılıđı 1/3 azalmaktadır (36).



řekil 5. Burun kemiđinin ultrasonografik grnm

2.2.2.6. Entegre Test

Entegre testte ilk trimesterde ense kalınlığı ölçülür ve PAPP-A değerine bakılır. İkinci trimesterde ise AFP, uE3, hCG ve inhibin-A değerlerine bakılır. Bütün ölçümler yapıldıktan sonra risk belirlenir. Wald ve ark. tarafından önerilen bu testte Down sendromu saptama oranının %5'lik bir yanlış pozitiflikte %94 olduğu gösterilmiştir.

Bu testin dezavantajı hasta uyumunun daha az olmasıdır. Bu hastaların %20'sinin sadece ilk testi (ense kalınlığı ve PAPP-A) tamamladığı, ancak ikinci test için gelmediği görülmüştür. Ayrıca ilk testte riskin çok yüksek çıkması durumunda ikinci test için 4 hafta beklenmesi ve o zamana kadar hastaya bir açıklamada bulunulmaması ve girişimsel testlere başvurulmamasının etik yönden uygun olup olmadığı da tartışılmaktadır.

Ense kalınlığına bakılmadan ilk trimesterde PAPP-A değerine ve ikinci trimesterde üçlü hormon değerlerine bakılması serum entegre testi olarak adlandırılmaktadır. Serum entegre testi ile Down sendromu saptama oranının %3'lük bir yanlış pozitiflikle %87 olduğu gösterilmiştir(37,38).

2.2.2.6.1. Ardışık (Sequential) Test

Ardışık testte ilk trimester testinde sonucu pozitif olan hastalara girişimsel test (CVS) önerilir, sonucu negatif olan hastalara ise daha sonra ikinci trimester testi yapılır. Entegre testten farkı ilk trimester test sonuçlarının hastaya açıklanması ve anormal sonuç durumunda girişimsel testlere başvurulmasıdır. Bir çalışmada ardışık test ile Down sendromlu bebeklerin %98'nin saptandığı, ancak yalancı pozitiflik oranının %17 olduğu görülmüştür. Aynı şekilde FASTER çalışmasında bu oranlar %94 ve %11 olarak rapor edilmiştir. Ardışık testin yalancı pozitiflik oranı yüksektir.

“**Stepwise ardışık test**” olarak adlandırılan ve ilk trimester değerleri ile ikinci trimester değerlerinin birlikte değerlendirildiği testte Down sendromu saptama oranı %95 ve yalancı pozitiflik %2.5 olarak bulunmuştur.

2.2.2.6.2. Contingent Tarama Testi

Burada sadece ilk trimester testi sınırda olan hastalara ikinci trimester testi uygulanmaktadır. Yapılan çalışmalarda bu şekildeki uygulama ile Down sendromu

saptama oranının %94, yalancı pozitiflik oranının %5 ve hastaların % 15'ine sınırdaki değer nedeniyle ikinci trimester testi uygulandığı gösterilmiştir.

2.2.3. PRENATAL TANI YÖNTEMLERİ

2.2.3.1. Koriyon Villus Örnekleme (CVS)

Fetus ile aynı genetik yapıda olan plasentanın incelenmesi esasına dayanır (39). Amniosenteze alternatif bir yöntemdir. Koryonik-Villus Örnekleme; 10-12 gebelik haftalarında, ultrasound altında transservikal veya transabdominal iğne ile elde edilebilir. Bu işlem plaseenta lokalizasyonu ve kadın doğum uzmanının teknik tercihine bağlıdır.

Koryonik villus örneklemesinin avantajları

- 1- Daha erken sonuç alınabilmesi, villusların aktif hücrelerden oluşması ve sürekli mitozda olması nedeniyle kültüre edilmeden direkt inceleme imkanı verir dolayısıyla hemen alınmış koryon villus biyopsisine çok hızlı bir şekilde kromozom analizi yapılabilir.
- 2- Elde edilen dokunun amniosenteze göre daha fazla olmasıdır.
- 3- Koryon villus biyopsisi amniosentezden daha erken haftada uygulanır.
- 4- Direkt preparasyonda alınan sonuçlarda kültüre göre daha az oranda yanlış mozaik sonuç ortaya çıkar.

Amniosenteze göre fetal kayıp oranı daha yüksektir. Transabdominal ve transservikal örneklemelemlerde fetal kayıp oranı sırasıyla %2.3 ve %2.5 olarak belirlenmiştir. Kadın Doğum Uzmanının tecrübesi fetal kayıp oranlarının azaltılmasında önem kazanmaktadır.

Koryon villus örneklemesinde amniosenteze göre maternal kontaminasyon riski daha yüksektir. Maternal hücre kontaminasyonu % 0.6-27 arasındadır.

Komplikasyonları:

1. Kanama: Transabdominal yapılanlarda vajinal kanama nadirken; transvajinal olanlarda % 15-25 oranında görülür. Subkoryonik hematoma oranı % 4 civarındadır.
2. İnfeksiyon: Koryoamnionit oranı % 0.3'dür.

3. Membran Ruptürü.
4. Rh sensitizasyonu
5. Perinatal komplikasyonlar
6. Gebelik kaybı

CVS 'nin en önemli yan etkisi, asimetrik ekstremitte kayıplarına neden olmasıdır. CVS 'nin 10.gebelik haftasından önce yapılmış olması bu bebeklerde dikkat çekici bulunmuştur (40). 11. haftadan sonra yapılan CVS'lerde bu oranda belirgin düşmeler görülmüştür. Ekstremitte kaybında "plasentaya yapılacak travma" sonucu oluşacak hipoperfüzyon rol oynuyor olabilir. Ayrıca simetrik nitelikte olması ile fetal damarlarda plasental travmayla parçalanmış trofoblastların embolizasyonu sonucu oluştuğu da ileri sürülen bir hipotezdir. İster emboli, ister hipovolemi olsun lokal doku hipoksisi sonucunda zararlı serbest radikaller birikimi olur (41).

2.2.3.2. Amniosentez

Amniyon sıvısı statik bir sıvı olmayıp sürekli emilim ve yapım halinde bulunur. Sıvının ana kaynağı bebeğin akciğerleri ve boşaltım sistemidir. Bu sıvı aynı zamanda bebekten dökülen hücreleri de içerir.

İlk kez 1882 yılında fazla olan amniyon sıvısının miktarını azaltmak için uygulanmıştır. Daha sonraları ise kan uyuşmazlığı olan çiftlerde bebeğin etkilenme derecesini saptamak için ya da erken doğum tehditi olgularında bebeğin akciğer olgunlaşmasının yeterli olup olmadığını değerlendirmek amacıyla kullanım alanı bulmuştur. Günümüzde ise başta bebekteki bazı doğum defektlerini ve genetik bozuklukları saptamak olmak üzere pek çok nedenle gebeliğin ikinci trimester'ında uygulanan bir testtir.

Genel olarak amniyosentez önerilmesi gereken durumlar şunlardır(42):

- **İleri anne yaşı:** İleri anne yaşı en sık amniyosentez önerilen durumdur.
- **Pozitif öykü:** Daha önceki bir hamilelik genetik bir sorun nedeni ile sonlandırıldıysa ya da nöral tüp defekti, spina bifida gibi doğum defektli bir bebek öyküsü varsa sonraki hamileliklerde amniyosentez önerilir.

- **Bilinen genetik hastalık varlığı:** Anne ya da baba adayında, ya da yakın akrabalarında bilinen genetik bir hastalık varsa amniyosentez önerilir. Bazı metabolik hastalıklar kalıtsal geçiş gösterir. Anne ya da babada hastalık olmamasına karşın taşıyıcı olabilirler ve sorunu bebeklerine aktarabilirler. Bu gibi durumların araştırılmasında amniyosentez yararlı olabilir. Akdeniz anemisi gibi hastalıklar ise bazı bölgelerde çok sık görülür. Bu gibi durumların varlığında da amniyosentez bebeğin hastalık taşıyıp taşımadığını anlamak için yararlı olabilir. Bir diğer konu da akraba evlilikleridir. Akraba evliliklerinde çiftin her ikisinin de taşıyıcı olma olasılıkları normal topluma göre daha yüksek olduğundan bebekte hastalık görülme riski yüksektir ve bu grup hastalarda hamilelik öncesi ya da erken dönemde genetik danışmanlık gerekir. Genetik uzmanı detaylı bir öykü alarak risk oranını belirler ve amniyosenteze gerek olup olmadığına karar verir. Sekse bağlı bazı taşıyıcı hastalıkların var olup olmadığına bakmak için (mesela kadınlarda olan hemofili taşıyıcılığının olması) amniyosentez önerilebilir.
- **Pozitif tarama testi:** Bu testlerin pozitif çıkması durumunda kesin tanıya ulaşmak amacıyla amniyosentez önerilir.
- **Ultrasonografide anomali saptanması:** Hamilelik takibi sırasında yapılan rutin ultrason incelemelerinde anomali saptanması varlığında, anomali ile birlikte görülebilecek genetik bozukluk riskine göre amniyosentez önerilebilir.
- **Akciğer gelişiminin değerlendirilmesi:** Erken doğum riski olan, ya da hamileliğin devamının anne ya da bebek açısından risk oluşturduğu durumlarda amniyon sıvısından örnek alınarak lesitin/sfingomiyelin oranına bakılarak akciğer matürasyonuna karar verilebilir.
- **Polihdramniyos:** Anne adayını rahatlatmak amacıyla amniyosentez yapılarak bir miktar sıvı alınabilir.
- **Habitual abortus**
- **Nöral tüp defekti:** AFP seviyesi ölçümü için yapılabilir
- **Rh uygunsuzluğu:** Kan uyumsuzluğunu ve de seviyesini değerlendirmek için kullanılır.
- **Konjenital enfeksiyon:** Tanı için kullanılabilir.

Bebeğin amniyon sıvısından örnek almak için en uygun zaman son adet tarihinden itibaren hamileliğin 16-21. haftaları arasındır (43). Sonuçlar genelde 1-2 hafta içinde bazen daha geç çıktığından bu haftalarda yapılması idealdir. Yaklaşık 20 mililitre sıvı alınır (44). Bu aşamada bebeğin tüm amniyon sıvısının miktarı yaklaşık 200-300 mililitredir. Alınan sıvının kanlı olmaması gerekir. Alınan sıvıyı bebek 1-2 saat içinde yeniden üretir.

Amniyosentez sonuçları iki aşamalı olarak değerlendirilebilir. İlk planda floresan teknik ile (FISH) hücrelerin genetik yapısı incelenir. FISH 2-3 gün içinde sonuçlanır fakat her zaman kesin sonuç vermeyebilir. Kesin sonuç için hücre kültürlerinin beklenmesi gerekir. Bu genelde 1-3 hafta arası zaman alır.

Amniyosentezin riskleri ise:

- **Düşük:** Amniyosenteze bağlı düşük riski 200-400 işlemde 1'dir. İşlemi yapan kişinin tecrübesi ile düşük riski arasında ilişki olduğu düşünülmektedir. Düşük riski erken amniyosentezde daha fazladır. Erken amniyosentez sonrası düşük riski %3-6 olarak bulunmuştur (45).
- **Enfeksiyon:** Amniyosentez sonrası enfeksiyon görülme riski 1000'de birden daha azdır. Steril şartların sağlandığı durumlarda son derece nadir olarak görülür (46).
- **Su gelmesi:** Yaklaşık %1 olguda vajinadan az miktarda sıvı gelebilir. Sıvı kaçağının yeri iğnenin giriş deliğidir. Amniyon zarı 1-2 gün içinde kendini onarır ve sıvı kaçağı kaybolur (46).
- **Su kesesinin açılması:** Çok nadir karşılaşılr
- **Plasenta veya kordonun zedelenmesi :** Nadir görülen bir komplikasyondur.
- **Erken doğum eylemi:** Nadir görülen bir komplikasyondur.
- **İşlemin başarısız olması:** Uygun bir giriş alanı bulunamadığında ya da amniyon zarı uterin duvarından ayrılıp içeri doğru bombeleştiğinde iğnenin kese içine girmesi mümkün olmayabilir. Bu gibi bir durumda işlem birkaç gün sonra tekrarlanır.
- **Bebeğin zarar görmesi :** En sık olabilecek olan problem iğne batmasıdır. Bu durum bebekte kalıcı bir zarar yaratmaz.

- **İşlemin tekrarlanması:** Alınan sıvı miktar olarak yetersiz ise ya da çok kanlı ise birkaç hafta sonra işlemin tekrarlanması gerekebilir. Bazı durumlarda tek bir girişte kese içine ulaşamaz. Birden fazla giriş yapıldığında tüm riskler artar.

Amniyosentez sonrası yatak istirahati ya da aktivite kısıtlaması gerekli değildir. 24 saat süre ile ağır fiziksel aktiviteden kaçınılması, 15 dakikadan daha uzun ayakta durulmaması önerilir. Eğer Rh uygunsuzluğu varsa anti-D Ig yapılması gerekir (47).

2.2.3.2.1. Çoğul gebeliklerde amniyosentez: Çoğul gebelikler amniyosentez için kontrendikasyon oluşturmazlar. Eğer mümkün ise tek bir iğne girişi ile tüm bebeklerden ayrı ayrı sıvı almak idealdir. Bir bebeğin kesesine girilip sıvı alındıktan sonra kese içine indigo karmen verilir. Bu sıvının bebeğe herhangi bir zararı yoktur. Bu sayede aynı bebekten iki defa sıvı alınmasının önüne geçilebilir (42).

2.2.3.2.2. Erken Amnisentez: Gebeliğin 15. haftasından önce yapılan amniosentez erken amniosentez olarak adlandırılmakta ve koryon villus örneklemesine alternatif olarak yapılmaktadır. Ancak düşük, bebekte alt ekstremité anomalileri, oligohidramnios ve fetal akciğer maturasyonunun azalması, bebek ölümü ve perinatal mortalite yüksektir. Ayrıca daha az hücre edilmesi incelemeyi zorlaştırmaktadır (48).

Amniyosentezin kromozomal anomalileri saptamadaki başarısı %99.4 ile %100 arasında değişmektedir.

2.2.3.3. Kordosentez

Fetal kan örneklemesi ve intrauterin kan transfüzyonları için kullanılan yöntemdir. 1-4 ml. kan alınarak bebeğin karyotiplemesinin yanısıra tam kan tahlili ve kan gazlarının ölçümü de yapılır (49).

Kordosentez genellikle gebeliğin 18. haftasından sonra uygulanan bir tanı yöntemidir. En sık olarak;

- Ailenin geç başvurusu
- Daha önce uygulanan prenatal tanı yöntemlerinin başarısız olması veya şüpheli sonuç elde edilmesi

- Ultrason muayenesinde anomali saptanması gibi bebeğin kromozom yapısının hızla belirlenmesi gereken durumlarda
- Kalıtsal kan ve metabolizma hastalıklarının tanısında
- Gelişme geriliği olan bebeklerde kan gazlarının değerlendirilmesi
- Enfeksiyon hastalıklarının tanısı
- Rh uygunsuzluğu olan gebeliklerde kullanılır

Diğer prenatal tanı yöntemlerine göre kordosentez daha ciddi komplikasyonlara yol açar. Anne açısından en önemli problem kanama ve enfeksiyondur. Uygulama sonrası bebekte ise bradikardi, erken doğum, göbek kordonunda zedelenme gibi problemler görülebilir (23). Alt yapı ve deneyim komplikasyonların ortaya çıkma olasılığını etkiler ancak genel olarak komplikasyonlara bağlı bebeğin kaybı % 4,8 'dir.

İşlem sonrası 1-2 gün aktivite kısıtlaması yeterlidir. Rh uyumsuzluğu varsa işlem sonrası anti-D uygulanmalıdır. Sonuçların alınma süresi genetik araştırma için ise 7-10 gün içinde, eğer başka bir nedenle ise nedenine göre değişmektedir.

2.3. GEBELİK VE ANKSİYETE

Anksiyete fiziksel belirtilerle birlikte olan ve sık görülen ani başlangıçlı veya kronik korku dolu duygulanım durumudur.

Her gebe kadın gebe kaldığını fark ettiği andan itibaren annelik duygusunu yaşamaya başlar. Bu duygunun hissedilmesi ile anneler farklı bir havaya bürünürler ve daha şefkatli bir hale dönüşürler. Ancak bu süreç içinde değişimler bazen olumsuz yönlere kayabilir. Depresif ruh hali en sık karşılaşılan sorundur.

Bu durumda değişen hormonlar rol oynar. Eğer değişime vücut adapte olamazsa gebelerde sıkça ağlamalar, yaşam arzularını kaybetme, bebeği istememe, kendini değersiz görme düşünceleri yoğunlaşabilir. Bunlar genellikle kısa bir süre içerisinde gelip geçici durumlardır. Eğer 2-3 haftadan daha uzun sürerse depresyona gidiş olabilir.

Akut durumsal anksiyete ise stres yaratan olaylara yanıt olarak ortaya çıkar, genellikle geçici belirtilerdir.

Anksiyetenin belirtileri anksiyetenin alt tipine göre değişir. Her olguda tüm belirtiler bulunmaz:

Gerçekçi olmayan ve aşırı kaygı, sinirlilik

Kötü bir şey olacak beklentisi

Taşikardi, Çarpıntı, Sistolik Klik

Hiperventilasyon, Boğazında sıkılma hissi

Labil hipertansiyon

İç geçirme

Bulantı ve karın bölgesinde şikayetler, huzursuzluk

Paresteziler, baş dönmesi ve bayılma

Kızarma, kas gerginliği, titreme

Yerinde duramama, göğüs sıkışması (Psödoanjina)

Baş, sırt ağrısı ve kas spazmları

2.3.1. Anksiyetenin risk faktörleri:

Sosyal ve maddi problemler

Tıbbi hastalıklar

Ailede anksiyete olma öyküsü

Sosyal destek sisteminin olmaması

2.3.2. DURUMLUK VE SÜREKLİ KAYGI ENVANTERİ (STAI = State -Trait Anxiety Inventory)

Türk toplumunda geçerliliği Necla Öner tarafından gösterilmiştir (50-51). STAI durumluk ve sürekli kaygı düzeylerini ölçer. STAI, bireyin kendi kendine yanıtlayabileceği, uygulaması kolay bir envanterdir. Her iki ölçek aynı zamanda uygulanabileceği gibi ayrı ayrı da uygulanabilir. Envanter okuma- yazma bilmeyenlere uygulandığında, maddeler uygulamacı tarafından okunup, verilen yanıtlar yine uygulamacı tarafından form üzerine işaretlenir. 14 yaş ve üzeri bilinçli olan hastalara uygulanabilir. Testin kullanımını için özel eğitim gerekmez.

2.3.2.1. Kapsamı: 20' şer maddeden oluşan iki ayrı ölçeği vardır:

- 1- *Durumluk Kaygı Ölçeği:* Bireyin belli bir anda ve belirli koşullarda kendini nasıl hissettiğini belirler.
- 2- *Sürekli Kaygı Ölçeği:* Bireyin içinde bulunduğu durum ve koşullardan bağımsız olarak, kendini nasıl hissettiğini belirler (52).

Bu ölçekler:

Tablo I: STAI Form TX – I

1.	Şu anda sakinim	(1)	(2)	(3)	(4)
2.	Kendimi emniyette hissediyorum	(1)	(2)	(3)	(4)
3.	Su anda sınırlarım gergin	(1)	(2)	(3)	(4)
4.	Pişmanlık duygusu içindeyim	(1)	(2)	(3)	(4)
5.	Şu anda huzur içindeyim	(1)	(2)	(3)	(4)
6.	Şu anda hiç keyfim yok	(1)	(2)	(3)	(4)
7.	Başıma geleceklerden endişe ediyorum	(1)	(2)	(3)	(4)
8.	Kendimi dinlenmiş hissediyorum	(1)	(2)	(3)	(4)
9.	Şu anda kaygılıyım	(1)	(2)	(3)	(4)
10.	Kendimi rahat hissediyorum	(1)	(2)	(3)	(4)
11.	Kendime güvenim var	(1)	(2)	(3)	(4)
12.	Şu anda asabım bozuk	(1)	(2)	(3)	(4)
13.	Çok sinirliyim	(1)	(2)	(3)	(4)

14	Sinirlerimin çok gergin olduğunu hissediyorum	(1)	(2)	(3)	(4)
15.	Kendimi rahatlamış hissediyorum	(1)	(2)	(3)	(4)
16.	Şu anda halimden memnunum	(1)	(2)	(3)	(4)
17	Şu anda endişeliyim	(1)	(2)	(3)	(4)
18	Heyecandan kendimi şaşkına dönmüş hissediyorum	(1)	(2)	(3)	(4)
19.	Şu anda sevinçliyim	(1)	(2)	(3)	(4)
20.	Şu anda keyfim yerinde.	(1)	(2)	(3)	(4)

Tablo II: STAI Form TX – 2

21.	Genellikle keyfim yerindedir	(1)	(2)	(3)	(4)
22	Genellikle çabuk yorulurum	(1)	(2)	(3)	(4)
23	Genellikle kolay ağlarım	(1)	(2)	(3)	(4)
24	Başkaları kadar mutlu olmak isterim	(1)	(2)	(3)	(4)
25	Çabuk karar veremediğim için fırsatları kaçıırım	(1)	(2)	(3)	(4)
26.	Kendimi dinlenmiş hissediyorum	(1)	(2)	(3)	(4)
27.	Genellikle sakin, kendine hakim ve soğukkanlıyım	(1)	(2)	(3)	(4)
28	Güçlüklerin yenemeyeceğim kadar biriktiğini hissedirim	(1)	(2)	(3)	(4)
29	Önemsiz şeyler hakkında endişelenirim	(1)	(2)	(3)	(4)
30.	Genellikle mutluyum	(1)	(2)	(3)	(4)
31	Herşeyi ciddiye alır ve endişelenirim	(1)	(2)	(3)	(4)
32	Genellikle kendime güvenim yoktur	(1)	(2)	(3)	(4)
33.	Genellikle kendimi emniyette hissedirim	(1)	(2)	(3)	(4)
34	Sıkıntılı ve güç durumlarla karşılaşmaktan kaçınırım	(1)	(2)	(3)	(4)
35	Genellikle kendimi hüzünlü hissedirim	(1)	(2)	(3)	(4)
36.	Genellikle hayatımdan memnunum	(1)	(2)	(3)	(4)
37	Olur olmaz düşünceler beni rahatsız eder	(1)	(2)	(3)	(4)
38	Hayal kırıklıklarımı öylesine ciddiye alırım ki hiç unutamam	(1)	(2)	(3)	(4)
39.	Aklı başında ve kararlı bir insanım	(1)	(2)	(3)	(4)
40	Son zamanlarda kafama takılan konular beni tedirgin ediyor	(1)	(2)	(3)	(4)

2.3.2.2. Yanıtlanması: Üçten fazla ifadeye cevap verilmemişse, doldurulan form geçersiz sayılır ve puanlanmaz.

Durumluk kaygı ölçeğinde dört sınıfta toplanan cevap seçenekleri:

(1) Hiç, (2) Biraz, (3) Çok ve (4) Tamamiyle şeklinde;

Sürekli Kaygı Ölçeğindeki seçenekler ise:

(1) Hemen hiçbir zaman, (2) Bazen, (3) Çok zaman ve (4) Hemen her zaman şeklindedir.

2.3.2.3. Puanlaması: Ölçeklerde iki türlü ifade bulunur. Bunlara (1) doğrudan ya da düz ve (2) tersine dönmüş ifadeler diyebiliriz. Doğrudan ifadeler, olumsuz duyguları; tersine dönmüş ifadeler ise olumlu duyguları dile getirir. Bu ikinci tür ifadeler puanlanırken 1 ağırlık değerinde olanlar 4 'e, 4 ağırlık değerinde olanlar ise 1'e dönüşür. Doğrudan ifadelerde 4 değerindeki cevaplar kaygının yüksek olduğunu gösterir. Tersine dönmüş ifadelerde ise 1 değerindeki cevaplar yüksek kaygıyı, 4 değerindekiler düşük kaygıyı gösterir. "Huzursuzum" ifadesi doğrudan, "kendimi sakin hissediyorum" ifadesi de tersine dönmüş ifadelerle örnek olarak gösterilebilir. Bu durumda "huzursuzum" ifadesi için 4 ağırlıklı bir seçenek, "kendimi sakin hissediyorum" ifadesi için 1 ağırlıklı seçenek işaretlenmişse, bu cevaplar yüksek kaygıyı yansıtmış olur.

Durumluk kaygı ölçeğinde on tane tersine dönmüş ifade vardır. Bunlar 1, 2, 5, 8, 10, 11, 15, 16, 19 ve 20. Maddelerdir. Sürekli kaygı ölçeğinde ise tersine dönmüş ifadelerin sayısı yedidir ve bunlar 21, 26, 27, 30, 33, 36 ve 39. Maddeleri oluşturur (53).

Puanlama iki şekilde olur: Elle ya da bilgisayarla yapılabilir.

Elle Puanlama: Doğrudan (direct) ve tersine dönmüş (reverse) ifadelerin herbiri için iki ayrı anahtar hazırlanır. Böylece bir anahtarla doğrudan ifadelerin, ikinci anahtarla tersine dönmüş ifadelerin toplam ağırlıkları hesaplanır. Doğrudan ifadeler için elde edilen toplam ağırlıklı puandan ters ifadelerin toplam ağırlıklı puanı çıkarılır. Bu sayıya önceden tespit edilmiş ve değişmeyen bir değer eklenir. Durumluk kaygı ölçeği için bu değişmeyen değer 50, Sürekli kaygı ölçeği için ise 35' dir En son elde edilen değer bireyin kaygı puanıdır (53).

Bilgisayarda Puanlama: Büyük örneklem gruplarında, ölçeklerin puanlaması ve maddelerin temel istatistik işlemlerinin yapılması için bilgisayar programlarından yararlanılabilir.

2.3.2.4. Puanların Yorumlanması

Her iki ölçekten elde edilen puanlar kuramsal olarak 20 ile 80 arasında değişir. Büyük puan yüksek kaygı seviyesini, küçük puan düşük kaygı seviyesini ifade eder. Puanlar yüzdelik sırasına göre yorumlanırken de aynı durum geçerlidir. Yani düşük yüzdelik sıra kaygının az olduğunu gösterir (53). Uygulamalarda belirlenen ortalama puan seviyesi 36 ile 41 arasında değişmektedir.

Biz çalışmamızda STAI form 1'i kullanarak gebelerin tarama testlerini yaptırırken durumluluk kaygısını ölçmeyi amaçladık.

GEREÇ VE YÖNTEM

Bu anket çalışması 19 Mayıs Üniversitesi hastanesinde kadın hastalıkları ve doğum bölümüne başvuran 16- 20 haftalar arası üçlü tarama testi yapılan veya yaş riski nedeniyle direkt amniosentez önerilen 300 gebeyi ve görüşlerine başvurduğumuz 35 kadın hastalıkları ve doğum uzmanını kapsamaktadır.

Anket formu dört bölümden oluşuyordu. *Birinci bölümde* durumsal anksiyeteyi ölçen STAI anksiyete testi uygulandı. STAI formunda durumsal anksiyeteyi ölçen 20 ifade yer aldı (Tablo I) Hastalar her ifadeye 1 ile 4 arasında değer verdi. Olumsuz duyguları dile getiren ifadelere (3,4,6,7,9,12,13,14,17,18. maddeler) verilen değerlerin toplamından, olumlu duyguları dile getiren ifadelere (1,2,5,8,10,11,15,16,19,20. maddeler) verilen değerlerin toplamı çıkarılıp, sabit 50 sayısı ile toplanarak STAI skoru belirlendi. *İkinci bölümde* ad, soyad, yaş, eğitim,parite gibi demografik bilgiler bulunuyordu. *Üçüncü bölümde* gebelerin Down sendromu, tarama testleri ve amniosentez hakkında bilgi düzeyleri, üniversiteye sevk nedenleri, hekimle olan iletişim düzeylerini saptamaya yönelik sorular soruldu. Sorular çoktan seçmeli test soruları olarak soruldu. Gebelere bilgi düzeylerine göre birden fazla cevap şıkkını işaretleyebilecekleri söylendi (tablo XXXV). *Dördüncü bölüm* kadın hastalıkları ve doğum uzmanlarına yönelikti, hekimlerin tarama testlerinden hangilerini, neden istedikleri, çalıştıkları yerle ilgili hangilerini yaptırabildikleri, hastaya Down sendromu tanısı konulsaydı ne yapacağını sorgulayıp sorgulamadıkları ve hekim gözüyle hastaların yüzde kaçının bu kararı ne yönde vereceği ile ilgili sorular yöneltildi (tablo XXXVI).

İSTATİSTİKSEL ANALİZ

Veriler hasta, hekim sayısı ve yüzde değer olarak ifade edildi. Verilerin değerlendirilmesinde nonparametrik ki kare testi uygulandı. Gruplar arası farklılığın değerlendirilmesinde ise çok gözlü düzeyde ki kare testi, Zafson Programı ile kullanıldı. Veri tabanlarının oluşturulmasında Microsoft exel 2003, istatistiksel analizler SPSS 13 for Windows programıyla yapıldı

P değeri 0.05'in altında olan değerler istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

BULGULAR

Çalışmamızdaki gebeler 20-40 yaş grubundaydı. Gebelerin %30'u 20-25 yaş arası, %32'si 26-30 yaş arası, %22'si 31-35 yaş arası ve %16'sı ise 36-40 yaş arasındaydı. Çalışmaya katılan gebelerin %37,3'ü primipar, %62,7'si ise multipardı. Olguların %3,3'ü okur- yazar değil, %41'i ilkokul mezunu, %37'si orta öğretim mezunu, %18,7'si ise üniversite mezunuydu. Gebelerimizin %48,3'ü Down sendromu açısından düşük risk grubunda, %51,7'si ise yüksek risk grubundaydı. Ayrıca konu hakkında görüşlerine başvurduğumuz 35 kadın hastalıkları ve doğum uzmanını çalışmamıza aldık.

Tablo III: Gebelerin yaş, parite, eğitim ve risk gruplarına göre dağılımı

		n	(%)
Yaş	20-25	90	(30)
	26-30	96	(32)
	31-35	66	(22)
	36-40	48	(16)
Parite	Primipar	112	(37,3)
	Multipar	188	(62,7)
Eğitim	Okur- Yazar Değil	10	(3,3)
	İlkokul Mezunu	123	(41)
	Orta Öğretim Mezunu	111	(37)
	Üniversite Mezunu	56	(18,7)
Risk	Düşük Risk Grubu	145	(48,3)
	Yüksek Risk Grubu	155	(51,7)

Çalışmamıza Göre Kaygı Düzeyleri:

1) Risk gruplarına göre kaygı düzeyi:

Katılan 300 gebenin 151'i kaygı açısından yüksek skora sahip, 149'u ise düşük skora sahipti. Kaygısı yüksek gebelerden 103 olgu (%66,5) Down sendromu açısından yüksek risk grubunda, 48 olgu (%33,1) düşük risk grubundaydı.

Tablo IV: Risk gruplarına göre kaygı düzeyleri

	Yüksek Riskli	Düşük Riskli	Toplam
Kaygılı	103 (%66,5)*	48 (%33,1)	151 (%50,3)
Az kaygılı	52 (%33,5) *	97 (%66,9)	149 (%49,7)
Toplam	155	145	300

*: düşük riskli guruba göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Kaygı düzeyi, Down sendromu açısından yüksek riskli grupta düşük riskli gruba göre daha yüksekti. Sonuçlar istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,05$) (tablo IV).

2) Hastaların eğitim durumlarına göre kaygı düzeyleri:

Tablo V: Eğitim durumuna göre kaygı düzeyleri

	Kaygılı	Düşük Kaygılı	Toplam
Okur-yazar değil	7 (%2,3)	3 (%1,0)	10 (%3,3)
İlkokul	65 (%21,7)	58 (%19,3)	123(%41,0)
Ortaöğretim	57 (%19,0)	54 (%18,0)	111(%37,0)
Üniversite	22 (%7,3)	34 (%11,3)	56 (%18,7)
Toplam	151	149	130

Eğitim durumuna göre kaygı-sinir skoru değerlendirildiğinde gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edilemedi ($p>0,05$) (tablo V). Düşük ve yüksek riskli gruplar ayrı ayrı olarak eğitim durumuna göre kaygı sinir düzeyi yönünden değerlendirildiğinde de istatistiksel olarak anlamlı farklılık saptanmadı ($p>0,05$)

Gebeler parite ve yaş gruplarına göre kaygı düzeyleri açısından değerlendirildiğinde gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark tespit edilmedi ($p>0,05$).

Hastaların Down Sendromu Ve Tetkikleri Hakkındaki Bilgi Düzeyleri;

1) Down sendromu hakkında ne biliyorsunuz? sorusuna gebelerin 140'ı (%46,7) genetik bir hastalık, 4'ü (%1,3) enfeksiyon, 8'i (%2,7) kalp hastalığı, 148'i (%49,3) bilmiyorum olarak cevap verdi.

Olgular bu soru açısından eğitim durumuna göre değerlendirildiğinde üniversite mezunlarının tümüne yakınının, orta öğretim mezunlarının ise yaklaşık yarısının soruya doğru cevap verdiği görüldü. Diğer gruplar ile aralarındaki fark istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,05$) (tablo VI).

Tablo VI: Eğitim durumlarına göre Down sendromu hakkında bilgi düzeyi

	Genetik Hastalık	Bir Enfeksiyon	Kalp Hastalığı	Bilmiyorum	Toplam
Okur-yazar değil	2 (%0,7)	0 (%0,0)	1 (%0,3)	7 (%2,3)	10 (%3,3)
İlköğretim	24 (%8,0)	4 (%1,3)	3 (%1,0)	92 (%30,7)	123(%41,0)
Orta*	59 (%19,7)	0 (%0,0)	4 (%1,3)	48 (%16,0)	111(%37,0)
Üniversite*	55 (%18,3)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	1 (%0,3)	56 (%18,7)
Toplam	140(%46,7)	4 (%1,3)	8 (%2,7)	148(%49,3)	300

*: okur yazar olmayan ve ilköğretim mezunu gruplarına göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Gebeler Down sendromu açısından bilgi düzeyleri paritelerine göre değerlendirildiğinde primiparların multipar gebelerden daha fazla oranda konu hakkında bilgi sahibi olduğu görüldü. Sonuçlar istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,05$) (tablo VII).

Tablo VII: Pariteye göre Down sendromu hakkında bilgi düzeyi

	Genetik Hastalık	Bir Enfeksiyon	Kalp Hastalığı	Bilmiyorum	Toplam
Primipar*	64 (%21,3)	0 (%0,0)	2 (%0,7)	46 (%15,3)	112 (%37,3)
Multipar	76 (%25,4)	4(%1,3)	6 (%2,0)	102 (%34,0)	188 (%62,7)
Toplam	140(%46,7)	4(%1,3)	8(%2,7)	148(%49,3)	300

*: multipar guruba göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Gebeler yaş ve risk gruplarına göre değerlendirildiğinde ise gruplar arası anlamlı istatistiksel farklılık saptanmadı ($p>0,05$).

2) Üçlü tarama testi sizce neyi ifade ediyor? sorusuna 84 (%28,2) gebe bazı hastalıklar için tarama testi, 166 (%55,5) gebe zeka testi, 49 (%16,3) gebe ise bilmiyorum cevabını verdi.

Eğitim durumuna göre üçlü tarama testi hakkındaki bilgi düzeyine baktığımızda okur yazar olmayan, ilk ve ortaöğretim mezunlarının çoğu zeka testi yanıtını verdi, üniversite mezunlarının yarısından fazlası soruyu doğru olarak cevaplandırdı. Sonuçlar istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,05$) (tablo VIII).

Tablo VIII: Eğitim durumlarına göre üçlü tarama testi hakkında bilgi düzeyi

	Bazı Hast. İçin Tarama Testi	Zeka Testi	Bilmiyorum	Toplam
Okur-yazar değil	2 (%0,7)	5 (%1,7)	3 (%1,0)	10 (%3,3)
İlköğretim	21 (%7,0)	70 (%23,3)	32 (%10,6)	123 (%41,0)
Orta	27 (%9,0)	68 (%22,7)	16 (%5,3)	111 (%37,0)
Üniversite*	34 (%11,3)	22 (%7,3)	0 (%0,0)	56 (%18,7)
Toplam	84 (%28,0)	165 (%55,0)	49 (%17)	300

*: okur yazar olmayan, ilk ve ortaöğretim mezunu gruplarına göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Gebeler paritelerine göre değerlendirildiğinde, primiparlar bazı hastalıklar için tarama testi cevabını multiparlardan daha çok verdi. Oranlar istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,05$) (tablo IX).

Tablo IX: Paritelerine göre üçlü tarama testi hakkında bilgi düzeyi

	Bazı Hast. İçin Tarama Testi	Zeka Testi	Bilmiyorum	Toplam
Primipar*	43(%14,3)	53(%17,7)	16(%5,3)	112 (%37,3)
Multipar	42(%14,0)	113(%38,0)	33(%11,0)	188 (%62,7)
Toplam	84(%28,0)	165(%55,7)	49(%16,3)	300

*: multipar guruba göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Gebeler risk ve yaş gruplarına göre ayrı ayrı değerlendirildiğinde ise gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark tespit edilmedi ($p>0,05$).

3) Üçlü tarama testi hangi hastalıkların taramasında kullanılabilir? sorusuna bazı genetik hastalıklar olarak cevap veren 117 (%39,0) gebe, omirilik ve kafa ile ilgili bazı defektler cevabını veren 61 (%20,3) gebe, kan hastalığı yanıtını veren 7 (%2,3) gebe, iç organ hastalıkları 5 (%1,7) gebe ve bilmiyorum olarak cevap veren 110 (%36,7) gebe oldu.

Gebeler eğitim durumlarına göre değerlendirildiğinde özellikle üniversite ve orta öğretim mezunları soruyu doğru cevaplandırmış olup gruplar arası sonuçlar istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,05$) (tablo X).

Tablo X: Eğitim durumlarına göre üçlü tarama testi hangi hastalıkların taramasında kullanılabilir?

	Bazı Genetik Hast.	Omur. Kafa İle İlgili	Kan Hast	İç Organ Hast.	Bilmiyorum	Toplam
Okuryazar değil	2 (%0,7)	2 (%0,7)	1(%0,3)	1(%0,3)	4 (%1,3)	10 (%3,3)
İlköğretim	18 (%6,0)	32(%10,7)	3(%1,0)	4(%1,3)	66 (%22,0)	123(%41,0)
Orta _α	47 (%15,7)	21 (%7,0)	2(%0,7)	1(%0,3)	40 (%13,3)	111(%37,0)
Üniversite*	50 (%16,7)	6 (%2,0)	0(%0,0)	0(%0,0)	0 (%0,0)	56 (%18,7)
Toplam	117(%39,0)	61(%20,3)	6(%2,0)	6(%2,0)	110(%36,7)	300

*: okur yazar olmayan ve ilköğretim mezunu gruplarına göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Gebeler parite, risk ve yaş gruplarına göre ayrı ayrı değerlendirildiğinde ise gruplar arasında istatistiksel farklılık tespit edilmedi ($p>0,05$).

4) Gebelikte herhangi bir tarama testi yaptırdınız mı? sorusunda sadece üçlü 192, sadece ikili 20, ikisini de 41, ense kalınlığını 7 kişinin yaptırdığı görüldü, tarama testi yaptırmayan ise 40 kişiydi. Bu gebelerin risk gruplarına göre dağılımı ise:

Tablo XI: Risk gruplarına göre tarama testi yaptırma oranları

	Yüksek Riskli	Düşük Riskli	Toplam
Sadece üçlü*	91 (%30,3)	101 (%33,7)	192 (%64,0)
Sadece ikili	13 (%4,3)	7 (%2,3)	20 (%6,7)
İkisini de*	17 (%5,7)	24 (%8,0)	41 (%13,7)
Ense kalınlığı	5 (%1,7)	2 (%0,7)	7 (%2,3)
Hiçbirini	29 (%9,7)	11 (%3,7)	40 (%13,3)
Toplam	155	145	300

*: diğer gruplara göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Tarama testlerini yaptırmayan gebe sayısı yaş riski nedeniyle yüksek riskli grupta daha fazlaydı. Sadece üçlü testi ve iki testi de yaptıran grup diğerlerine göre risk grupları açısından değerlendirildiğinde istatistiksel olarak farklıydı ($p<0,05$) (tablo XI).

Olgular yaş gruplarına göre değerlendirildiğinde gruplar arası farklar istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,05$). 36-40 yaş arasında tarama testleri daha ziyade yapılmamış, diğer gruplarda ise daha çok üçlü tarama testi tercih edilmişti (tablo XII).

Tablo XII: Yaş gruplarına göre tarama testi yaptırma oranları

	Sadece Üçlü	Sadece İkili	İkisini De	Ense Kalınlığı	Hiçbirini	Toplam
20-25	64 (%21,3)	3(%1,0)	10 (%3,3)	5 (%1,6)	8 (%2,8)	90(%30,0)
26-30	65 (%21,7)	9 (%3,0)	18 (%6,0)	1 (%0,3)	3(%1,0)	96(%32,0)
31-35	50 (%16,7)	2 (%0,7)	8 (%2,7)	2 (%0,6)	4 (%1,4)	66(%22,0)
36-40*	12 (%4,0)	5 (%1,7)	4 (%1,4)	2(%0,7)	25 (%8,2)	48(%16,0)
Toplam	192(%63,7)	20(%6,4)	41(%13,4)	7(%3,2)	40(%13,4)	300

*: diğer gruplara göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Gebeler eğitim durumlarına göre değerlendirildiğinde de sonuçlar istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,05$). Özellikle üniversite mezunlarında üçlü ve ikili tarama testlerinin ikisini de yaptırma oranları diğer gruplardan daha fazlaydı (tablo XIII).

Tablo XIII: Eğitim durumlarına göre tarama testi yaptırma oranları

	Sadece Üçlü	Sadece İkili	İkisini De	Ense Kalınlığı	Hiçbirini	Toplam
Okuryazar Değil	6 (%2,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	4 (%1,3)	10 (%3,3)
İlköğretim	82(%27,3)	8 (%2,7)	11 (%3,7)	1 (%0,3)	21 (%7,0)	123(%41,0)
Orta	78 (%26,0)	7 (%2,3)	13 (%4,3)	2 (%0,7)	11 (%3,7)	111(%37,0)
Üniversite*	26 (%8,7)	5 (%1,7)	17 (%5,7)	4 (%1,3)	4 (%1,3)	56 (%18,7)
Toplam	192(%64)	20(%6,7)	41(%13,7)	7 (%2,3)	40(%13,3)	300

*: diğer gruplara göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Olgular paritelerine göre değerlendirildiğinde ise gruplar arasında istatistiksel farklılık tespit edilmedi ($p>0,05$).

5) Tarama testi öncesinde size bilgi verildi mi ? sorusuna gebelerin 118'i (%39,3) verilmedi, 182'si (%60,7) ise verildi şeklinde cevaplandırdı, bilgi verildi cevabını veren gebelerin 155'i (%51,7) hekim, 4'ü (%1,3) televizyon, 15'i (%5,0) internet, 10'u (%3,3) diğer sağlık personeli, 15'i (%5,0) ise çevredeki diğer gebelerden bilgi aldıklarını belirttiler. Bu gebelerin eğitim gruplarına göre dağılımı ise:

Tablo XIV: Eğitim gruplarına göre tarama testi öncesinde bilgi verilip verilmediği

	Verilmedi	Verildi	Toplam
Okuryazar Değil	4 (%1,3)	6 (%2,0)	10 (%3,3)
İlköğretim	58 (%19,3)	65 (%21,7)	123(%41,0)
Orta	45 (%15,0)	66 (%22,0)	111(%37,0)
Üniversite*	11 (%3,7)	45 (%15,0)	56 (%18,7)
Toplam	118 (%39,3)	182 (%60,7)	300

*: diğer gruplara göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Gebelere bilgiyi kimden aldıklarını sorduğumuzda ise:

TabloXV: Eğitim durumlarına göre tarama testi öncesinde kim tarafından bilgi verildiği

	Hekim	Televizyon	İnternet	Diğ.Sağ.Per	Çev.Geb.
Okuryazar					
Değil	5 (%1,7)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	1(%0,3)
İlköğretim	53(%17,7)	2(%0,7)	3(%1,0)	3(%1,0)	9(%7,3)
Orta	58(%19,3)	2(%0,7)	2(%0,7)	2(%0,7)	4(%1,3)
Üniversite*	39(%13,0)	0 (%0,0)	10(%3,3)	5 (%1,7)	1(%0,3)
Toplam	155(%51,7)	4(%1,3)	15(%5,0)	10(%3,3)	15(%5,0)

*: diğer gruplara göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

çev.geb. : Çevredeki diğer gebeler, Diğ. Sağ. Per. : diğer sağlık personeli

Tarama testi öncesinde bilgi verilip verilmediği ve bilginin kimden alındığına yönelik sorularda eğitim durumlarına göre değerlendirdiğimizde istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edildi ($p<0,05$). Özellikle üniversite mezunları daha büyük oranla bilgi aldıklarını belirttiler (tablo XIV). İnternette daha çok üniversite mezunları faydalanırken, her grupta büyük çoğunluk hekimde bilgi aldığını belirtti (tablo XV).

Gebeler parite, risk ve yaş gruplarına göre ayrı ayrı değerlendirildiğinde ise gruplar arası farklılık tespit edilmedi ($p>0,05$).

6) Tarama testini kim yaptırmanızı istedi? sorusuna gebelerin 250'si (%83,3) hekim, 12'si (%4,0) ailem, 35'i (%11,7) kendim, 3'ü (%1,0) çevremdekiler önerdi şeklinde cevap verdi. Çalışmaya katılan gebelerden yüksek grupta olan 29 kişiye tarama testi yapılmadan direkt amniosentez önerilmiştir.

Gebeler paritelerine göre değerlendirildiğinde primiparlarda aile, çevre ve kendi istemleri multiparlardan daha fazla orandayken; hekim primiparlarda yaklaşık % 75, multiparlarda ise % 90'a yakın bir oranla test isteminde ön plandaydı (tablo XVI).

Tablo XVI: Pariteye göre tarama testinin kim tarafından yaptırılmak istendiği

	Hekim	Aile	Kendim	Çevreden	Toplam
Primipar*	85(%28,3)	8(%2,7)	16(%5,3)	3(%1,0)	112(%37,3)
Multipar	165(%55,0)	4(%1,3)	19(%6,3)	0(%0,0)	188(%62,7)
Toplam	250(%83,3)	12(%4,0)	35(%11,7)	3(%1,0)	300

*: multipar guruba göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Gebeler eğitim durumu, risk ve yaş gruplarına göre ayrı ayrı değerlendirildiğinde ise gruplar arası anlamlı farklılık tespit edilmedi ($p>0,05$).

7) Tarama testi sonucu sizce nasıl değerlendiriliyor? sorusuna gebelerin 104'ü (%34,7) hastalığın var olup olmadığını belirtir, 111'i (%37,0) hastalıkla karşılaşma yüzdesini verir, 85'i (%28,3) ise bilgim yok şıklarını işaretlediler.

Gebeler eğitim durumlarına göre değerlendirildiğinde ise üniversite mezunlarının yaklaşık %80'i, orta öğretim mezunlarının %35'i, ilköğretim mezunlarının ise %20'si, okur-yazar olmayanların ise %1'i doğru cevap verdi. Üniversite mezunları ile diğer gruplar arası fark istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,05$) (tablo15).

Tablo XVII: Eğitim durumlarına göre tarama testi sonucunun nasıl değerlendirildiği

	Hast. Varmı	Hast. Yüzdesi	Bilmiyor	Toplam
Okuryazar	4 (%1,3)	2 (%0,7)	4 (%1,3)	10 (%3,3)
Değil				
İlköğretim	54 (%18,0)	24 (%8,0)	45 (%15,0)	123(%41,0)
Orta	40 (%13,3)	38 (%12,7)	33 (%11,0)	111(%37,0)
Üniversite*	6 (%2,0)	47 (%15,7)	3 (%1,0)	56 (%18,7)
Toplam	104(%34,7)	111(%37,0)	85(%28,3)	300

*: diğer gruplara göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Tarama testi sonucunun nasıl değerlendirildiğine yönelik sorularda gebeler risk parite ve yaş gruplarına göre ayrı ayrı değerlendirildiğinde ise gruplar arası anlamlı farklılık tespit edilmedi ($p>0,05$).

8) Tarama testinin düşük riskli çıkmasının anlamı nedir? sorusuna hastalığın olmadığını gösterir cevabını 40 kişi (%13,3), düşük bir oranda olma ihtimalinin varlığını gösterir 142 kişi (%47,3), bilmiyorum cevabını ise 118 kişi (%39,3) işaretledi.

Gebeler eğitim durumlarına göre değerlendirildiğinde üniversite mezunlarının %90'ı, orta öğretim mezunlarının %45'i, ilköğretim mezunlarının %30'u, okur-yazar olmayanların ise %50'si doğru cevap verdi. Üniversite grubu diğer gruplardan istatistiksel olarak farklıydı ($p<0,05$) (tablo XVIII).

Tablo XVIII: Eğitim durumlarına göre tarama testinin düşük riskli çıkmasının anlamı

	Hastalık Yok	Düşük Oranda	Bilmiyor	Toplam
Okuryazar	0 (%0,0)	5 (%1,7)	5 (%1,7)	10 (%3,3)
Değil				
İlköğretim	14 (%4,7)	37 (%12,3)	72 (%24,0)	123(%41,0)
Orta*	21 (%7,0)	50 (%16,7)	40 (%13,3)	111(%37,0)
Üniversite*	5 (%1,7)	50 (%16,7)	1 (%0,3)	56 (%18,7)
Toplam	40(%13,3)	142(%47,3)	118(%39,3)	300

*: okur yazar olmayan ve ilköğretim mezunu gruplarına göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Gebeler paritelerine göre bilgi oranlarına bakıldığında primiparların yaklaşık %60'ı, multiparların ise %40'ı soruya doğru cevap verdi. Bu oranlar istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,05$) (tablo XIX).

Tablo XIX: Pariteye göre tarama testinin düşük riskli çıkmasının anlamı

	Hastalık Yok	Düşük Oranda	Bilmiyor	Toplam
Primipar*	12(%4,0)	64(%21,3)	36(%12,0)	112(%37,3)
Multipar	28(%9,3)	78(%26,0)	82(%27,3)	188(%62,7)
Toplam	40(%13,3)	142(%47,3)	118(%39,3)	300

*: multipar guruba göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Tarama testinin düşük riskli çıkmasının anlamı nedir? sorusuna verilen cevaplarda risk ve yaş gruplarına göre anlamlı farklılık saptanmamıştır ($p>0,05$).

9) Tarama testinin yüksek riskli çıkması halinde bebeğinizde ne gibi riskler olabilir? sorusuna hastalığın belli bir oranda olabileceğini gösterir cevabını 83 kişi (%27,7), bebeğinizde bir anomali olduğunu gösterir cevabını 120 kişi (%40,0), bilmiyorum cevabını ise 97 kişi (%32,3) işaretlemiştir.

Gebeler eğitim durumlarına göre değerlendirildiğinde üniversite mezunlarının %60'ı, orta öğretim mezunlarının %20'si, ilköğretim mezunlarının %18'i, okur-yazar olmayanların ise %30'u doğru cevap verdi.

Tablo XX: Eğitim durumlarına göre tarama testinin yüksek riskli çıkmasının anlamı

	Belli Oranda Olabilir	Bebekte Anomali Var	Bilmiyor	Toplam
Okuryazar Değil	3 (%1,0)	3 (%1,0)	4 (%1,3)	10 (%3,3)
İlköğretim	23 (%7,7)	48 (%16,0)	52 (%13,3)	123(%41,0)
Orta	23 (%7,7)	49 (%16,3)	39 (%13,0)	111(%37,0)
Üniversite*	34 (%11,3)	20 (%6,7)	2 (%0,7)	56 (%18,7)
Toplam	83(%27,7)	120(%40,0)	97(%32,3)	300

*: diğer gruplara göre anlamlı farklılık (p<0,05)

Gebelerin eğitim durumları dikkate alındığında üniversite mezunlarının diğer gruplar ile arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlıydı (p<0,05) (tablo XX).

Olgular paritetlerine göre değerlendirildiğinde primiparların yaklaşık %40'ı, multiparların ise %20'si hastalık belli bir oranda olabilir cevabını verdi. Multiparların çoğunluğu bebekte anomali vardır seçeneğini işaretlerken gruplar arası farklılık istatistiksel olarak anlamlıydı (p<0,05) (tablo XXI).

Tablo XXI: Pariteye göre tarama testinin yüksek riskli çıkmasının anlamı

	Belli Oranda Olabilir	Bebekte Anomali Var	Bilmiyor	Toplam
Primipar*	43(%14,3)	39(%13,0)	30(%10,0)	112(%37,3)
Multipar	40(%13,3)	81(%27,0)	67(%22,3)	188(%62,7)
Toplam	83(%27,7)	120(%40,0)	97(%32,3)	300

*: multipar guruba göre anlamlı farklılık (p<0,05)

Gebeler risk ve yaş gruplarına göre ayrı ayrı değerlendirildiğinde ise gruplar arası istatistiksel farklılık tespit edilmedi ($p>0,05$).

10) Üniversiteye sevk edilme nedeniniz? sorusuna üçlü tarama testinde yükseklik 93 kişi, kendim başvurdum 107 kişi, başka bir anormallik vardı 54 kişi, niçin sevk edildiğim söylenmedi 46 kişi cevaplarını verdi. Başka bir anormallik nedeniyle başvuran gebelerde; oligohidroamnios, polihidroamnios, koroid plexus kisti, IUGR, EMR? annede DM, HT, kalp hastalığının varlığı şeklindeydi.

Tablo XXII: Risk gruplarına göre üniversiteye sevk edilme nedenleri

	Yüksek Riskli	Düşük Riskli	Toplam
Üçlü test yüksekliği*	93(%31,0)	0(%0,0)	93(%31,0)
Kendim başvurdum	23(%7,7)	84(%28,0)	107(%35,7)
Başka anormallik daha vardı	17(%5,7)	37(%12,3)	54(%18,0)
Sevk nedeni söylenmedi*	22(%7,3)	24(%8,0)	46(%15,3)
Toplam	155	145	300

*: diğer gruplara göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Çalışmaya katılan gebelerin üniversiteye gelme nedenleri; üçlü test yüksekliği ve sevk nedeni söylenmeyen grupta, diğer gruplara göre istatistiksel olarak anlamlı farklılık teşkil etmektedir ($p<0,05$) (tablo XXII).

Gebeler yaş gruplarına göre değerlendirildiğinde 36-40 yaş arası yüksek riskli grup olması nedeniyle sevk nedenleri daha çok tarama testi pozitifliği idi. Sonuçlar istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,05$) (tablo XXIII).

Tablo XXIII: Yaş gruplarına göre üniversiteye sevk edilme nedenleri

	Üçlü Test Yük	Kendim Başvurdum	Başka Anormallik	Söylenmedi	Toplam
20-25	29(%9,7)	26(%8,7)	18(%6,0)	17(%5,7)	90(%30,0)
26-30	25(%8,3)	46(%15,3)	13(%4,3)	12(%4,0)	96(%32,0)
31-35	19(%6,3)	24(%8,0)	11(%3,7)	12(%4,0)	66(%22,0)
36-40*	25(%8,3)	11(%3,7)	8(%2,7)	4(%1,3)	48(%16,0)
Toplam	97(%32,6)	107(%35,7)	50(%16,7)	45(%15,0)	300

*: diğer gruplara göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Gebeler eğitim durumu ve paritelerine göre ayrı ayrı değerlendirildiğinde ise gruplar arası anlamlı farklılık tespit edilmedi ($p>0,05$).

11) Bebekte başka bir anomali olup olmadığı sorusuna olguların 14'ü (%4,7) evet demiş olup, belirttikleri durumlar ise oligohidroamnios, polihidroamnios, koroid plexus kisti, IUGR'dı.

Gebeler eğitim durumu, parite, risk ve yaş gruplarına göre ayrı ayrı değerlendirildiğinde ise gruplar arası istatistiksel fark tespit edilmedi. ($p>0,05$).

12) Amniosentez yapılması gerekirse genel anestezi altında mı yapılır? sorusuna gebelerin 57'si (%19) genel anesteziyle, 93'ü (%31) lokal anesteziyle, 150'si (%50) ise anestezi gerekmez dediler.

Gebeler eğitim durumlarına göre değerlendirildiğinde üniversite mezunlarının %70'i, orta öğretim mezunlarının %50'si, ilkokul mezunlarının %45'i, okur-yazar olmayanların ise %20'si anestezi gerekmez dedi. Üniversiteliler ile diğer gruplar arası fark istatistiksel olarak anlamlıydı. ($p<0,05$) (tablo XXIV).

Tablo XXIV: Eğitim durumlarına göre amniosentezin anestezi ile yapıp yapılmadığı

	Genel Anest	Lokal	Gerekmez	Toplam
Okuryazar	3(%1,0)	5(%1,7)	2(%0,7)	10 (%3,3)
Değil				
İlköğretim	30(%10,0)	38(%12,7)	55(%18,3)	123(%41,0)
Orta	20(%6,7)	37(%12,3)	54(%18,0)	111(%37,0)
Üniversite*	4(%1,3)	13(%4,3)	39(%13,0)	56 (%18,7)
Toplam	57(%19,0)	93(%31,0)	150(%50,0)	300

*: diğer gruplara göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Gebeler parite, yaş, risk ve gruplarına göre ayrı ayrı değerlendirildiğinde ise gruplar arası istatistiksel fark tespit edilmedi ($p>0,05$).

13) Amniosentez ağırlı bir işlem midir? diye sorduğumuzda olguların 44'ü (%14,6) çok ağırlı, 200'ü (%66,7) hafif ağırlı, 56'sı (%18,7) ise ağrısız demiştir. Bu gebeler yüksek ve düşük riskli olarak ayrıldığında:

Tablo XXV: Risk gruplarına göre amniosentezin ağırlı olup olmadığı

	Yüksek Riskli	Düşük Riskli	Toplam
Çok	23 (%7,7)	20 (%6,7)	43(%14,3)
Hafif	101 (%33,7)	100 (%33,3)	201(%67,0)
Ağrısız	31 (%10,3)	25 (%8,3)	56(%18,7)
Toplam	155(%51,7)	145(%48,3)	300

anlamlı fark saptanmadı ($p>0,05$)

Risk gruplarına göre amniosentezin ağrı değerlendirmesinde gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık saptanmamıştır ($p>0,05$).

Gebeler eğitim durumu, yaş grubu ve pariteye göre de ayrı ayrı değerlendirildiğinde gruplar arası istatistiksel fark tespit edilmedi. ($p>0,05$)

14) Amniosentez anne için riskli midir? sorusuna gebelerin 132'si (%44) anne için riskli değil, 168'i (%56) ise risklidir demiştir. Doğru cevabı verenlerin oranı okur yazar olmayan, ortaöğretim ve üniversite mezunlarında anlamlı olarak yüksek bulundu.

Gebelerden üniversite mezunlarının %66'sı, orta öğretim mezunlarının %62'si, ilkokul mezunlarının %45'i, okur-yazar olmayanların ise %60'ı amniosentezin anne için riskli olduğunu düşünüyordu. İlkokul grubunun diğer gruplardan istatistiksel olarak anlamlı farklılığı vardı ($p<0,05$) (tablo XXVI).

Tablo XXVI: Eğitim durumlarına göre amniosentezin anne için riskli olup olmadığı

	Hayır	Evet	Toplam
Okur yazar Değil	4(%1,3)	6%(2,0)	10 (%3,3)
İlköğretim *	67(%22,3)	56(%18,7)	123(%41,0)
Orta	42(%14,0)	69(%23,0)	111(%37,0)
Üniversite	19(%6,3)	37(%12,3)	56 (%18,7)
Toplam	132(%44,0)	168(%56,0)	300

*: diğer gruplara göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Risk vardır diyen grupta 74 gebe (%24,7) enfeksiyon, 34 gebe (%11,3) su gelişi, 30 gebe (%10) kanama, 64 gebe (%21,3) erken doğum olabilir dedi. Risklidir diyen gruba hangi risklerin olabileceğini sorduğumuzda; özellikle enfeksiyon cevabında, üniversite grubunun diğer gruplardan farkı istatistiksel olarak anlamlıydı.

Tablo XXVII: Eğitim durumlarına göre amniosentezin anne için riskleri

	Enfeksiyon	Su Gelişi	Kanama	E. Doğum
Okur yazar Değil	2(%0,7)	1(%0,3)	2(%0,7)	1(%0,3)
İlköğretim	23(%7,7)	9(%3,0)	10 (%3,3)	21(%7,0)
Orta	26(%8,7)	12(%4,0)	11 (%3,7)	27(%9,0)
Üniversite	23(%7,7) *	12(%4,0)	7(%2,3)	15(%5,0)
Toplam	74(%24,7)	34(%11,3)	30(%10,0)	64(%21,3)

α : diğer gruplara göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Gebeler risk, yaş grubu ve pariteye göre ayrı ayrı değerlendirildiğinde ise gruplar arası istatistiksel fark tespit edilmedi ($p>0,05$).

15) Amniosentez bebek için riskli midir? sorusuna olguların 71'i (%23,7) riskli değildir, 229'u (%76,3) ise risklidir cevabını verdiler. Risklidir yanıtını verenlerden 145 kişi (%48,3) düşük olabilir, 24 kişi (%8) bebek ölebilir, 70 kişi (%23,3) bebeğe iğne batabilir, 46 kişi (%15,3) bebek enfeksiyon kapabilir dediler. Bu cevapların eğitim durumlarına göre dağılımı ise:

Tablo XXVIII: Eğitim durumlarına göre amniosentezin bebek için riskli olup olmadığı

	Hayır	Evet	Toplam
Okur yazar Değil	3(%1,0)	7(%2,3)	10 (%3,3)
İlköğretim	35(%11,7)	88(%29,3)	123(%41,0)
Orta	25(%8,3)	86(%28,7)	111(%37,0)
Üniversite	8(%2,7)	48(%16,0)	56 (%18,7)
Toplam	71(%23,7)	229(%76,3)	300

Gruplar arasında anlamlı fark saptanmadı ($p>0,05$)

Gebelerin eğitim durumlarına göre, amniosentezin bebek için riskli olup olmadığı sorusuna verilen cevaplarda, gruplar arası fark istatistiksel olarak anlamlı değildi ($p>0,05$) (tablo XXVIII). Ancak hangi risklerin olabileceği sorusuna verilen yanıtlardan düşük olabilir seçeneğinde üniversite grubunda istatistiksel olarak anlamlı farklılık mevcuttu ($p<0,05$) (tablo XXIX).

Tablo XXIX: Eğitim durumlarına göre amniosentezin bebek için riskleri

	Düşük olabilir	B.ölebilir	İğne batabilir	Mik.kapabilir
Okuryazardeğil	4(%1,3)	0(%0,0)	1(%0,3)	2(%0,7)
İlköğretim	49(%16,3)	10 (%3,3)	32(%10,7)	15(%5,0)
Orta	53(%17,7)	9(%3,0)	25(%8,3)	18(%6,0)
Üniversite	39(%13,0) *	5(%1,7)	12(%4,0)	11(%3,7)
Toplam	145(%48,3)	24(%8,0)	70(%23,3)	46(%15,3)

*: diğer gruplara göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Gebeler risk, yaş grubu ve pariteye göre ayrı ayrı değerlendirildiğinde ise gruplar arası istatistiksel fark tespit edilmedi ($p>0,05$)

16) Eğer bebekte Down sendromu saptanırsa sizce ne öneriliyor? sorusuna gebelerin 21'i (%7) bebek tedavi ediliyor, 31'i (%10,3) ek testler yapılıyor, 84'ü (%28) gebeliğin düşükle sonlandırılması öneriliyor, 3'ü vitamin veriliyor, 161'i (%53,7) ise bilmiyorum seçeneklerini işaretlemişlerdir.

Hastalarımızdan üniversite mezunlarının %66'sı, orta öğretim mezunlarının %25'i, ilkokul mezunlarının %15'i, okur-yazar olmayanların ise %10'u Down sendromu saptandığında düşük önerildiğini bilmekteydi. Üniversite grubu ile diğer gruplar arası değerlendirme istatistiksel olarak anlamlıydı. ($p<0,05$) (tablo XXX).

Tablo XXX: Eğitim durumlarına göre Down sendromu saptanırsa ne yapılır sorusuna verilen cevaplar

	Tedavi	Ek Test	Düşük	Vitamin	Bilmiyor	Toplam
Okuryazar değil	1 (%0,3)	1 (%0,3)	1 (%0,3)	0 (%0,0)	7 (%2,3)	10 (%3,3)
İlköğretim	13(%4,3)	6 (%2,0)	19 (%6,3)	2 (%0,7)	83 (%27,7)	123(%41,0)
Orta	6 (%2,0)	15(%5,0)	27 (%9,0)	1 (%0,3)	62 (%20,7)	111(%37,0)
Üniversite*	1 (%0,3)	9 (%3,0)	37(%12,3)	0 (%0,0)	9 (%3,0)	56 (%18,7)
Toplam	21(%7,0)	31(%10,3)	84(%28,0)	3(%1,0)	161(%53,7)	300

*: diğer gruplara göre anlamlı farklılık (p<0,05)

Gebeler pariteye göre değerlendirildiğinde ise primiparların yaklaşık %30'u, multiparların %25'i düşük seçeneğini işaretlediler. Primiparlarda ek test, multiparlarda ise bilmiyorum seçeneğini işaretleme oranı daha fazlaydı. Gruplar arası istatistiksel fark anlamlıydı (p<0,05).

Tablo XXXI: Pariteye göre Down sendromu saptanırsa ne yapılır sorusuna verilen cevaplar

	Tedavi	Ek Test	Düşük	Vitamin	Bilmiyor	Toplam
Primipar*	6(%2,0)	19(%6,3)	35(%11,7)	0(%0,0)	52(%17,3)	112(%37,3)
Multipar	15(%5,0)	12(%4,0)	49(%16,3)	3(%1,0)	109(%36,3)	188(%62,7)
Toplam	21(%7,0)	31(%10,3)	84(%28,0)	3(%1,0)	161(%53,7)	300

*: multipar guruba göre anlamlı farklılık (p<0,05)

Gebeler risk ve yaş gruplarına göre değerlendirildiğinde sonuçlar arası istatistiksel fark tespit edilmedi (p>0,05)

17) Yapılan incelemelerden sonra karnınızdaki bebeğinizin Down sendromu olduğu anlaşılırsa ne yaparsınız? sorusuna gebelerin 57'si (%19) kesin sonlandırdırım, 62'si (%20,7) kesinlikle sonlandırmam, 181'i (%60,3) ise kararsızım dedi.

Gebelerin büyük oranı bebeklerinde Down sendromu saptanırsa ne yapacakları yönünde kararsız olup, bu kararların risk, yaş grubu ve pariteye göre dağılımında istatistiksel olarak anlamlı farklılık saptanmamıştır ($p>0,05$).

Olgular eğitim durumlarına göre değerlendirildiğinde ise üniversite mezunlarının %5'i, orta öğretim mezunlarının %23'ü, ilköğretim mezunlarının %25'i, okur-yazar olmayanların ise %20'si kesinlikle sonlandırmam dedi, üniversiteliler ile diğer gruplar arası istatistiksel fark anlamlıydı ($p<0,05$) (tablo XXXII).

Tablo XXXII: Eğitimlerine göre, Down sendromu saptanırsa hastaların ne yapacağı

	Sonlandırırım	Sonlandırmam	Kararsız	Toplam
Okuryazar değil	2 (%0,7)	2 (%0,7)	6 (%2,0)	10 (%3,3)
İlköğretim	18 (%6,0)	31 (%10,3)	74 (%24,7)	123(%41,0)
Orta	16 (%5,3)	26 (%8,7)	69 (%23,0)	111(%37,0)
Üniversite*	21 (%7,0)	3 (%1,0)	32 (%10,7)	56 (%18,7)
Toplam	57(%19,0)	62(%20,7)	181(%60,3)	300

*: diğer gruplara göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

18) Üçlü tarama testi yapılmadan önce hekiminiz bu kararınızı biliyor muydu? sorusuna gebelerin 196'sı (%65,3) hayır sormadı, 97'si (%32,3) evet biliyordu, 7'si (%2,3) ise sonradan fikrimi değiştirdim dediler. Bu yanıtları risk gruplarına göre değerlendirirsek:

Tablo XXXIII: Risk gruplarına göre hekimin, gebelerin kararlarını bilme oranları

	Yüksek Riskli	Düşük Riskli	Toplam
Sormadı	89(%29,7)	107(%35,7)	196(%65,3)
Biliyordu *	61(%20,3)	36(%12,0)	97(%32,3)
Fikrimi değiştirdim	5(%1,7)	2(%0,7)	7(%2,3)
Toplam	155	145	300

*: diğer cevaplara göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

Hekimin tarama testi yaptırmadan önce “bebeğiniz Down sendromlu olursa ne yaparsınız?” şeklinde gebelere soru yönlendirip yönlendirmediği ile ilgili risk gruplarına bakıldığında yüksek riskli grupta olguların bu yöndeki kararlarını hekimlerin daha çok sorguladığı görüldü. Bu farklılık istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,05$) (tablo XXXIII).

Gebeler yaş gruplarına göre değerlendirildiğinde özellikle 36-40 yaş arası hastaların yarısından fazlasının kararını hekim önceden biliyordu. Sonuçlar istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,05$).

Tablo XXXIV: Yaş gruplarına göre hekimin gebelerin kararlarını bilme oranları

	Sormadı	Biliyordu	F. Değiştirdim	Toplam
20-25	66(%22,0)	24(%8,0)	0(%0,0)	90(%30,0)
26-30	62(%20,7)	31(%10,3)	3(%1,0)	96(%32,0)
31-35	47(%15,7)	17(%5,7)	2(%0,7)	66(%22,0)
36-40*	21(%7,0)	25(%8,3)	2(%0,7)	48(%16,0)
Toplam	196(%65,4)	97(%32,3)	7(%2,3)	300

*: diğer yaş gruplarına göre anlamlı farklılık ($p<0,05$)

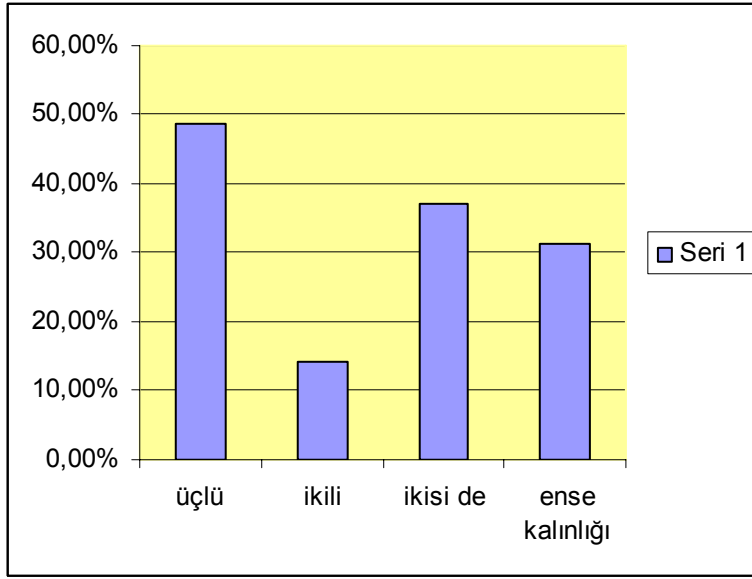
Gebeler eğitim durumu ve pariteye göre ayrı ayrı değerlendirildiğinde ise gruplar arası istatistiksel fark tespit edilmedi ($p>0,05$).

Hekimlerin Tarama Testleri Hakkındaki Davranışları

35 kadın hastalıkları ve doğum uzmanına tarama testlerinin hangilerini, neden istedikleri , çalıştıkları kurumlarda hangilerini yaptırmaya imkanları olduğu ve konu hakkında hastaları bilgilendirme düzeyleri hakkında sorular soruldu.

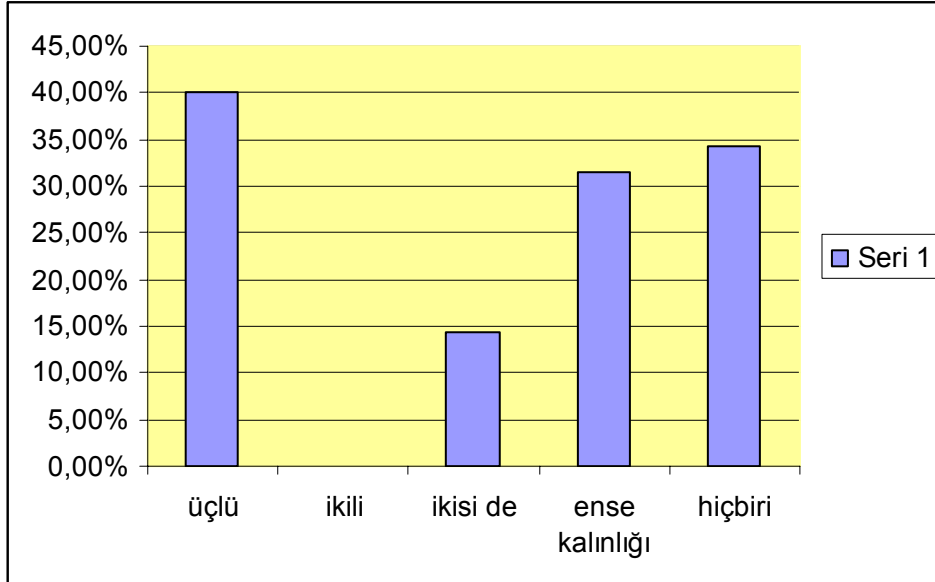
1) Tarama testlerinden hangilerini istiyor sunuz? diye sorulduğunda hekimlerin 17'si üçlü tarama testi, 5'i ikili tarama testi, 13'ü ikisini de, 11'i ise ense kalınlığı dedi. Birden fazla şıkkı işaretleyebildikleri sorumuzda ki grafiksel dağılım:

Grafik 1: Hekimlerin tarama testi tercihleri



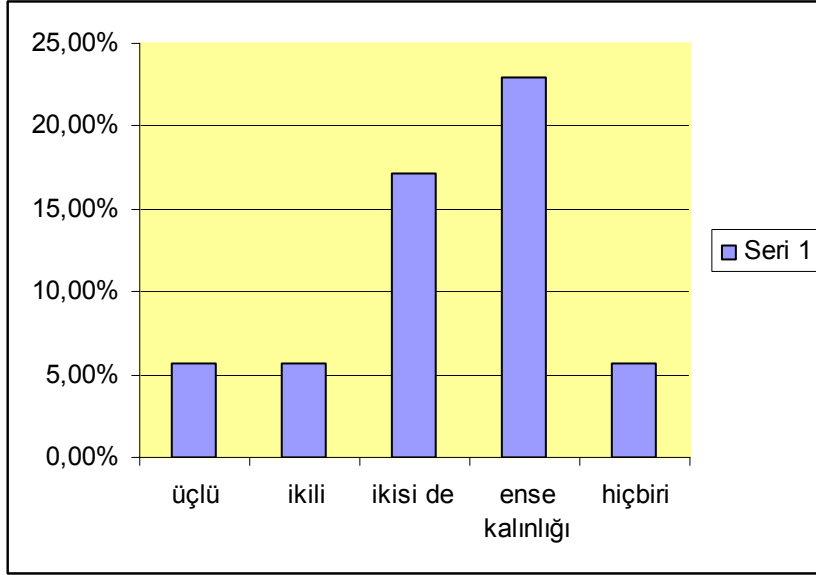
2) Hekimlerimize çalıştıkları resmi kurumda hangilerinin yapıldığı sorulduğunda; 14'ü üçlü tarama testi, 5'i ikisi de, 11'i ense kalınlığı, 12'si ise hiçbir test yapılamıyor dedi. Birden fazla cevabın işaretlenebildiği sorudaki dağılım:

Grafik 2: Hekimlerin resmi kurumlarında hangi testlerin yapıldığı



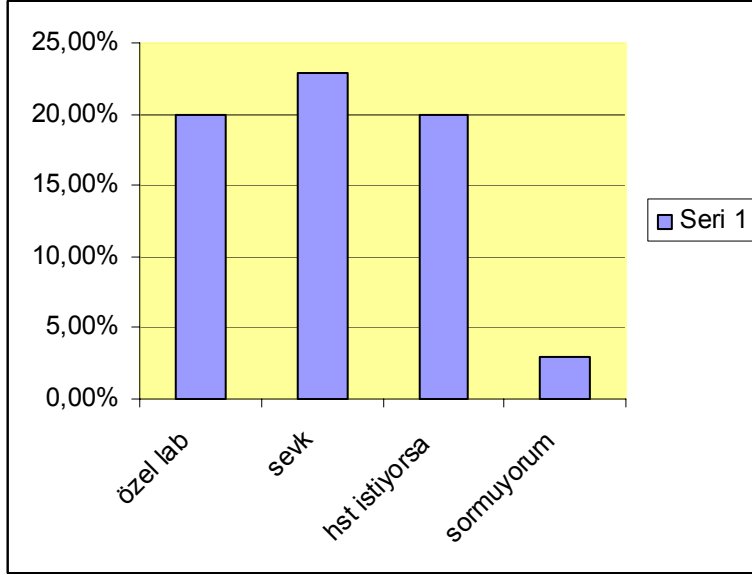
3) Resmi kurumlarının yanında özel kurum ya da sadece özel kurumda çalışanlara aynı soru sorulduğunda ise 2'si üçlü, 2'si ikili, 6'sı ikisi de, 8'i ense kalınlığı, 2'si ise hiçbir test olarak cevaplandırdı.

Grafik 3: Hekimlerin özel kurumlarında hangi testlerin yapıldığı



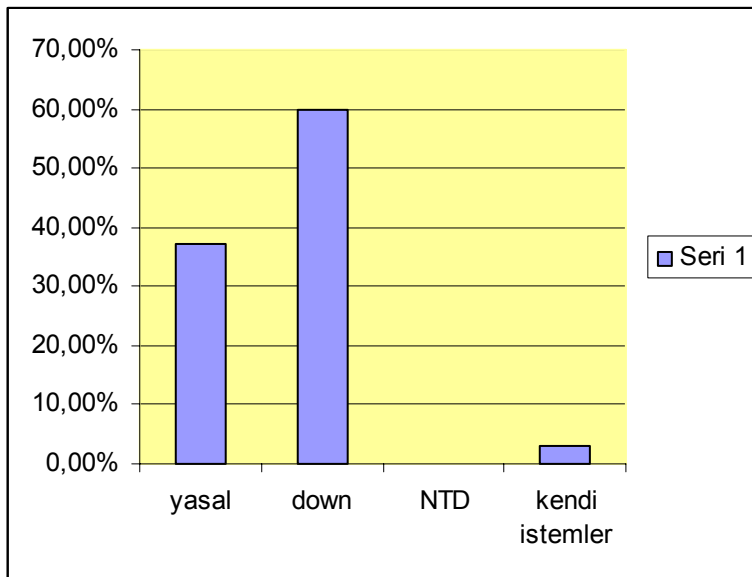
4) Eğer buldukları şehirde yapılmıyorsa bile tetkikleri yaptırıp yaptırmadıkları sorulduğunda, doktorların 7'si özel laboratuara gönderiyorum, 8'i hastayı sevk ediyorum, 7'si sorup hasta istiyorsa yaptırıyorum, 1'i ise sormuyorum cevabını verdi.

Grafik 4: Hekimlerin testler kurumlarında yapmadığında ki davranışları



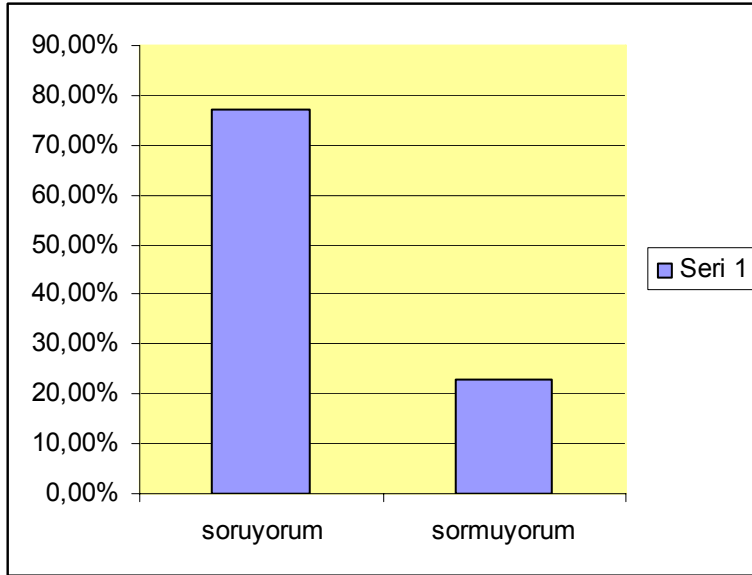
5) Neden tarama testlerini istiyorsunuz? Önem sırasına göre sıralayınız şeklinde sorulduğunda 1. sıraya yasal olarak kendimi emniyete almak için 13 kişi, Down sendromlu bebekleri yakalamak için 21 kişi , hastaların kendi istemleri olduğu için cevabı veren 1 kişi oldu. NTD riski açısından AFP değerini öğrenmek için şikkını birinci sıraya koyan olmadı.

Grafik 5: Hekimlerin tarama testlerini neden istedikleri



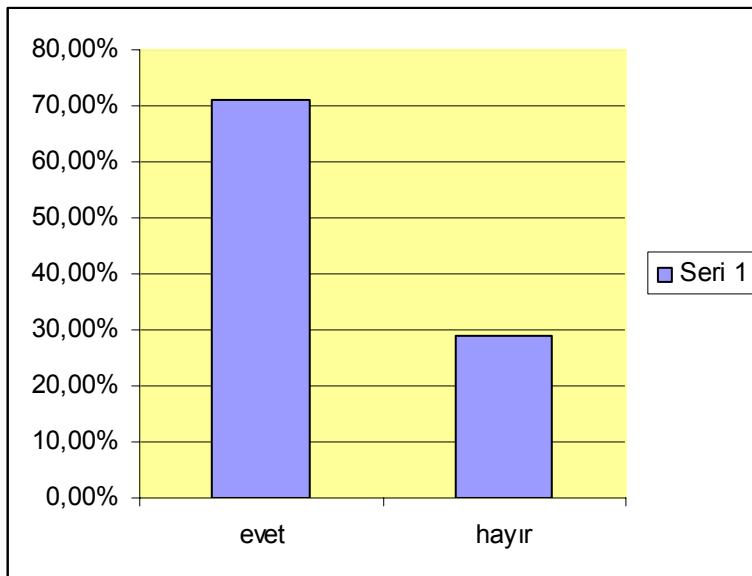
6) Tarama testlerini istemeden önce Down sendromu tanısı konsaydı ailenin gebeliği sonlandırmayı isteyip istemediğini soruyor musunuz? diye uzmanlara sorulduğunda 27'si evet, 8'i ise hayır cevabını işaretledi. Bu cevapların grafiksel dağılımı ise:

Grafik 6: Hekimlerin test öncesi gebelerin istemlerini sorgulama oranları



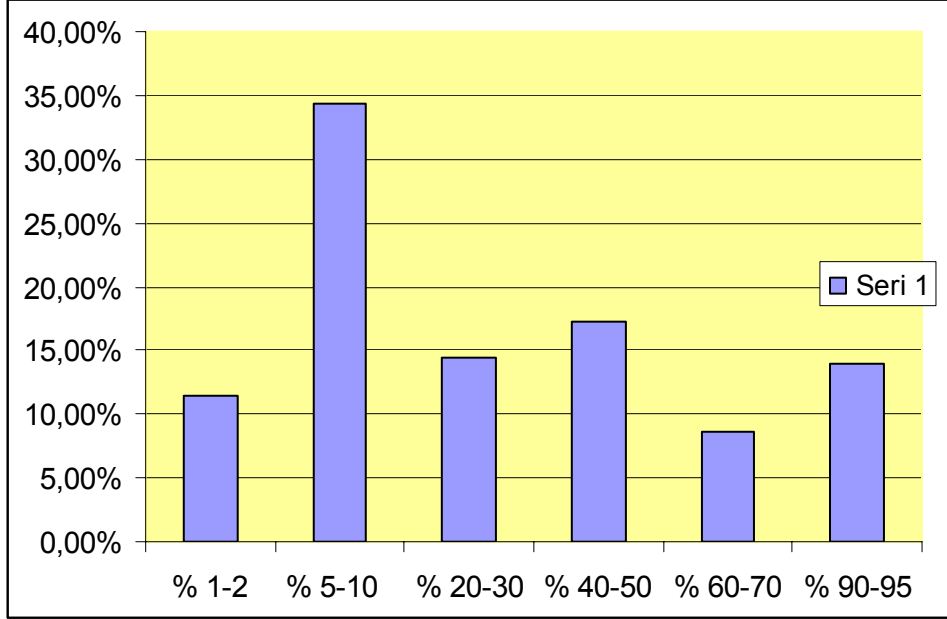
7) Cevabı evet olanlara gebe sonlandırmam dediyse imza alıp tetkikten vazgeçiyor musunuz? sorusu sorulduğunda doktorların 19'u evet, 8'i ise hayır dedi.

Grafik 7: Hekimlerin gebelerden imza alıp tetkikten vazgeçme oranları



8) Sizce başyuran hastalarınızın ne kadarı Down sendromu olsa bile gebeliği sonlandırmaz? sorusuna kadın doğum uzmanlarından 4'ü gebelerin %1-2'si, 12'si %5-10'u, 5'i gebelerin %20-30'u, 6'sı %40-50'si, 3'ü gebelerin % 60-70'i, 5'i ise % 90-95'i cevabını verdi. Bu oranların dağılımı Grafik 8'de görülmektedir:

Grafik 8: Hekimlere göre hastalarının sonlandırmama istemleri



TARTIŞMA

Kromozom anomalileri çoğunlukla hayatla bağdaşmazken canlı doğum şansı da bulabilmektedir. Canlı doğabilen kromozom anomalilerinin başında Down sendromu gelir. Down sendromu toplumdaki zeka geriliğinin en önemli nedenlerindendir (4).

Tarama testleri görünürde sağlıklı olan belli bir hastalığı taşıması olası bireylerle, bu hastalığı taşımayan bireyleri ayırmaya olanak sağlar. Amaç tanı koymak değil, sonuçları kuşku veya kesin hasta olan bireylerin tanı koydurucu testlere yönlendirilmesidir (5).

Kadın yaşamında uzun, zahmetli ve önemli bir süreç olan gebelik sonucunda sağlıklı bir bebeğe sahip olmak her ebeveynin arzusudur. Bu süreç sırasında öğrenilecek riskli durumlar annede anksiyeteye yol açabilir. Bebeği kontrol etmek amacıyla yapılan testler konusunda gebeler bilgili olmalı, ayrıca yapılan tarama testleri ile ilgili neler bildiği belirlenip, eksik ve yanlış bilgilerin giderilmesi gerekmektedir. Tarama testlerinin kesin sonuç vermediği her gebeye anlatılmalıdır.

Prenatal tarama testi yapılan annelerin bilgi ve anksiyete düzeyleri ile ilgili çeşitli çalışmalar vardır (5,7,8). Çoğu çalışmada hastaların anksiyetelerini değerlendirmek için STAI (State -Trait Anxiety Inventory) kullanılmıştır. STAI 'de durumluk ve sürekli kaygı düzeylerini ölçen iki ayrı form bulunmakta olup ikisi ayrı ayrı ya da aynı çalışma için kullanılabilir (53). Biz çalışmamızda bireyin belli bir anda ve belirli koşullarda kendini nasıl hissettiğini belirleyen durumluk kaygı ölçeği olan STAI form-I 'i kullandık. Anksiyete ölçümü için tıpta en yaygın kullanılan test, STAI skalası olduğundan çalışmamıza almayı planladık.

Daha önce yapılan çalışmalarda prenatal test öncesi ve sonrasındaki anksiyete düzeyi (5,7), gebelerin bilgi düzeyinin daha ileri tetkikler için aldıkları kararlara etkisi (4,9,10), maternal serum taramasının sağlık çalışanları arasındaki bilgi düzeyi (54), Down sendromu için maternal serum taramasının zamanlama, organizasyon ve yorumlanması (4,6,8) araştırılmıştır. Bu çalışmalar araştırmamızda hedeflediğimiz gebelerin eğitim, parite, yaş ve risk düzeyinin test sonrası anksiyete üzerine etkisini belirlemede, kadınların kendi maternal serum taraması sonuçlarını ve bu sonuçlardaki varsayılan doğruluk oranını kavrama ve yorumlama düzeyini belirlemede yeterli

değildir. Biz çalışmamızda gebelerin üçlü tarama testi ve diğer tarama testleri, amniosentez hakkında bilgi düzeylerini, risk, parite, yaş ve eğitim durumunun bu konu ile ilgili bilgi edinme düzeyi ve anksiyeteleri üzerine olan etkisini araştırmayı amaçladık. Böylece olguların Down sendromu ve testlerine bakış açısı belirlenmiş olup eksik bilgi ve bilgilendirme nedeniyle yapılacak olan gereksiz harcamaların oranını ve dolayısıyla miktarını belirlemeyi hedefledik. Bu tarz çalışmaların sayısı arttıkça hekim ve hastaların karşılıklı ilişkileri güçlendirilip Down sendromlu bebeği olsa da kesinlikle sonlandırmayacak olan gebeler belirlenip, kişinin de rızası alınarak yapılacak tarama ve tanı testlerinden vazgeçilerek ülke bütçesine katkıda bulunulabilir.

Down sendromu açısından yüksek risk grubunda olan gebelerin kaygı oranlarının artıp artmadığı ile ilgili yapılan çalışmalardan birinde Ng ve ark.195 gebe üzerinde çalışma yapmışlardır. Amniosentez öncesi ve sonrası anksiyete düzeylerini inceledikleri çalışmada Down sendromu açısından yüksek riskli çıkan 157 gebede amniosentez öncesinde anksiyete düzeyinin anlamlı olarak arttığını bulmuşlardır (7). Weinans ve ark. yaptıkları çalışmada ise 69 yüksek riskli olgunun %92'sinde kaygı oranı yüksek olarak bulunmuştur (8). Marteau ve ark. tarama testi yüksek riskli çıkan gebelere, A/S yapılmadan önce yaptıkları anket çalışmasında anksiyetenin arttığını bulmuşlardır (55). Bu sonuçlar bizim çalışmamızla da doğrulandı. Ancak biz çalışmamızda yüksek riskli gebelerle birlikte, düşük riskli olanların kaygı oranlarını da değerlendirdik. Çalışmamıza katılan 300 gebenin 151'i kaygı açısından yüksek skora sahip, 149'u ise düşük skora sahipti. Kaygısı yüksek gebelerin %66,5'u Down sendromu açısından yüksek risk grubunda, %33,5'u ise düşük risk grubundaydı. Kaygı düzeyi yüksek riskli grupta düşük riskli gruba göre daha yüksekti ve sonuçlar istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,05$). Bu sonuçlar eğitim durumuna göre değerlendirildiğinde istatistiksel fark saptanmadı. Ng ve ark. nın yaptıkları çalışmada STAI ortalama kaygı değeri 46,84 olarak bulunmuştur (7). Çalışmamızda yüksek riskli grubun da bu değerlerle uyumlu olarak 49,9 olarak, düşük riskli grupta ise 32,8 olarak bulundu. Bu skorlar yüksek riskli grupta anlamlı ($p<0,05$) olarak yüksek bulundu.

Gebelerin Down sendromu tarama ve tanı testleri hakkında bilgili olması gerektiği aşikardır. Çalışmamızın ikinci bölümünde olguların bu konu hakkında ne bildiklerini araştırmayı amaçladık. Literatürde bununla ilgili yapılan çalışmalardan

Mulvey ve ark. 100 gebe üzerinde yaptıkları, kadınların Down sendromu için 1. ve 2. trimester taramaları ile ilgili tutumları ve bilgi düzeyleri hakkındaki anket çalışmasında, 100 gebenin 34'ü Down sendromunun bir kromozomal anomali olduğunu söylemişlerdir (4). Bizim çalışmamızda ise gebelerin %46,7'si genetik bir hastalık olarak cevap verdi. Eğitim durumuna göre değerlendirdiğimizde üniversite mezunlarının yaklaşık %98'i, orta öğretim mezunlarının %53'ü, ilkokul mezunlarının %20'si, okur-yazar olmayanların da %20'si Down sendromunun genetik bir hastalık olduğunu söyledi. Pariteye göre gruplandırdığımızda ise primiparların %57'si, multiparların ise %40'ı soruya doğru yanıt verdi. Bu sonuçlarla gebelerin eğitim durumları arttıkça Down sendromu hakkında bilgi edinme düzeyinin arttığı, ancak paritenin artmasının bu düzeyi azalttığı görüldü. Bu sonuçlar, daha önce çocuk doğurmanın gebelerde rahatlama sağladığını, gebelikle ilgili konuları daha az araştırma isteği doğurduğunu düşündürmüştür.

Yapılan maternal tarama testlerinin toplumda ne düzeyde anlaşıldığı bilinmelidir. Yapılan tarama testlerinin amacı ve kesin sonuç vermediği gebelere anlatılmalıdır. Mevcut çalışmalarda bu durum ile ilgili farklı sonuçlar bulunmuştur. Mulvey ve ark. 100 gebe üzerinde yaptıkları çalışmada olguların 38'i üçlü tarama testinin ne olduğunu bilmiştir (4). Graaf ve ark. ise kadınların Down sendromu taramasındaki tercihlerini araştırdıkları çalışmalarında, yüksek riskli gruptaki gebelerin %65'i, düşük riskli gruptakilerin ise %31'inin üçlü tarama testi hakkında bilgisi olduğunu bildirmişlerdir (56). Çalışmamızdaysa, 85 (%28,2) gebe üçlü tarama testinin ne olduğu sorusuna doğru yanıt verdi. Eğitim durumuna göre baktığımızda üniversite mezunlarının yaklaşık %60'ı, orta öğretim mezunlarının %25'i, ilkokul mezunlarının %17'si, okur-yazar olmayanların ise %20'si üçlü tarama testinin bazı hastalıklar için tarama testi olduğunu belirtti. Pariteye göre gruplandırdığımızda primiparların %38'i, multiparların %22'si soruyu doğru cevaplandırdı. Üçlü tarama testi hangi hastalıkların taramasında kullanılabilir? diye sordüğümüzde ise özellikle üniversite ve orta öğretim mezunları soruya doğru cevap verdi. Bu fark; verilen yanıtların eğitim durumu arttıkça ve ilk gebelikte Down sendromu taraması hakkında gebelerin daha fazla bilgi edinme çabalarının olduğunu tekrar gösterdi.

Modern gebelik takibinde tarama testlerinin her hamile kadına yapılması

gereklidir (5). 35 yaşın üzerindeki gebelere ise prenatal tanı, tarama testi yapılmaksızın önerilmektedir (23). Çalışmamıza katılan gebelerin sadece üçlü testi %64'ü yaptırmıştı. Tarama testi yaptırmayan grup özellikle yaş riski nedeniyle direkt tanı testi önerilen gebelerdi. Üniversite mezunu grupta üçlü ve ikili tarama testlerinin ikisini de yaptırma oranları diğer gruplardan daha fazlaydı. 35 kadın doğum hekimimizden 17'si üçlü tarama testi, 5'i ikili tarama testi, 13'ü ikisini de, 11'i ise ense kalınlığını tercih ettiğini belirtti. Yine hekimlerimizin çalıştıkları kurumlarda eğer tarama testi yapılıyorsa daha çok üçlü test yapılmaktaydı. Bu oranlar ülkemizde halen üçlü tarama testinin daha çok tercih edildiğini göstermekteydi.

Maternal serum taramasının ve potansiyel gerekçelerinin bir kadın-doğum hekimi tarafından gebelere ayrıntılı olarak anlatılması ve bu şekilde tarama öncesinde yeterli bilginin verilmesi gerekmektedir. Weinans ve ark. yaptıkları çalışmada 36 yaş altındaki 69 yüksek riskli gebede maternal serum tarama testi hakkında nereden bilgi edindiklerinin sorulduğu soruda kişiye birden fazla işareti seçebilecekleri söylenmiş. Bu gebelerin 63'ü serum tarama testinden haberdar, 6'sı ise ne olduğu hakkında fikri olmadığı bulunmuş. Haberdar olan olgular da %57'si ebe ve diğer sağlık personeli, %36'sı hekim, %19'u çevre, akrabalar, %10'u diğer olarak işaretlemişlerdi (8). Gekas ve ark. nın yaptıkları çalışmada ise üçlü tarama testinden gebelerin %86'sı doktor, %9'u arkadaş, %4-5'i ise medya yoluyla haberdar olmuşlardır (9). Çalışmamızdaki gebelerden 118'i (%39,3) bilgi verilmedi, 182'si (%60,7) ise bilgi verildi şeklinde cevaplandırdı, bilgi verilmedi cevabı verenlerde eğitim düzeyi düştükçe grupta gebe sayısı yükselmekteydi. Bilgisi olan gebelerin %51,7'si bilgiyi hekimden aldıklarını belirtmiş ve çalışmamızın sonuçları Gekas ve ark.'ninki ile uyumlu bulunmakla birlikte, daha düşük oran çıkmasının nedenini, bir hekime düşen hasta sayısının fazla olmasına ve her gebeye ayrılan vaktin azalmasına bağladık. Diğer çalışmadaki farklılık ise bazı ülkelerde ebelik hizmetinin bu konu ile ilgili daha etkin çalıştığını düşündürmektedir.

Gebelerin tarama testlerinin tüm malformasyonları belirleyebileceği, yanlış negatif ve pozitif sonuç olasılıkları ile ilgili düşünceleri iyi değerlendirilmeli ve bu konuda yeterli bilgi uzman kişiler tarafından verilmelidir. Sadler ve ark. sağlık çalışanlarının maternal serum taraması ile ilgili bilgi düzeyi konulu çalışmalarında, birçok sağlık çalışanının prenatal bakım ile ilgili olduğunu ancak maternal serum

taramasını tam olarak anlamadığını ve bu nedenle uygun bilgi veremeyeceklerini bildirmişlerdir (54). Çalışmamızda tarama testini kim yaptırmanızı istedi? sorusuna gebelerin %83,3'ü hekim önerdi şeklinde cevap verdi. Bu konuda bilgiyi en iyi verebilecek kişinin hekim olması nedeniyle bu oranlar ülkemiz için yüz güldürücüdür. Doktorlarımızdan tarama testlerini isteme nedenlerini sıralamalarını istediğimizde ise 35 hekimimiz 1. sıra tercihlerinin 13 hekim yasal olarak kendimi emniyete almak için, 21 hekim Down sendromlu bebekleri yakalamak için, 1 hekim ise hastaların kendi istemleri olduğu için olduğunu belirttiler. Maalesef her kurumda tarama testlerinin yapılamaması hekimler için sorun kaynağıdır. Bu durumda ne yaptıklarını kadın doğum uzmanlarına sorduğumuzda 7'si özel laboratuara gönderiyorum, 8'i hastayı sevk ediyorum, 7'si sorup hasta istiyorsa yaptırıyorum, 1'i ise sormuyorum cevabını verdi. Gebeler başvurdukları kurumda tarama testleri yapılmıyorsa bile bu durumdan haberdar olup istedikleri takdirde yaptırabilme hakkına sahip olmalıdırlar.

Maternal tarama testlerinin en büyük handikapı gebelerin sonuçlarla ilgili yanlış kararlara varabilmeleridir. Weinans ve ark. nın yaptıkları çalışmada gebelerin ¼ 'ü serum tarama sonuçlarının onlara Down sendromlu bebek taşıyıp taşımadıklarını söyleyeceğini düşünmüşlerdir (8). Çalışmamızda benzer olarak olguların yaklaşık %34,7'si hastalığın var olup olmadığını belirtir, %37'si hastalıkla karşılaşma yüzdesini verir, %28,3'ü ise bilgin yok şıklarını işaretlediler. Gebeler eğitim durumlarına göre değerlendirildiğinde eğitim düzeyi yükseldikçe tarama testlerini daha iyi anlayabilmekteydi, ancak üçlü tarama testi sonuçlarını verilen bilgilere rağmen gebeler yanlış yorumlayabilmekte ya da olgulara eksik prenatal danışma hizmeti verildiğinde tarama testinin tanı koydurucu olduğunu düşünebilmektedirler.

Gebelerin tarama testlerini anlayabilme ve sonuçlarını yorumlamalarında karışıklıklar yaşanabilmektedir. Gekas ve ark 200 gebe üzerinde yaptıkları anket çalışmasında gebelerin %72'si maternal serum taramasının amacının Down sendromlu fetüsleri belirlemek olduğunu, %18,5'u ise testin tüm malformasyonları önleyebileceğini düşünmüşlerdir. Yanlış negatif sonucunu hastaların sadece %32,5'u kavrayabilmiş, %67,5'u ise böyle bir olasılık olmadığına inanmışlardır (9). Çalışmamızda tarama testinin düşük riskli çıkmasının anlamını sorduğumuzda hastalığın olmadığını gösterir cevabını olguların %13,3'ü, düşük bir oranda olma

ihtimalinin varlığını gösterir %47,3'ü, bilmiyorum cevabını ise %39,3'ü işaretledi. Gebelerimizden üniversite mezunlarının %90'ı, orta öğretim mezunlarının %45'i, ilkokul mezunlarının %30'u, okur-yazar olmayanların ise %50'si doğru cevap verdi. Okur-yazar olmayanlardaki yüksek oranın; bu grup gebelerin sayısı az olduğu için istatistiksel değerlendirmesinin sağlıklı olmadığı görüşündeyiz. Primiparların ise yaklaşık %60'ı, multiparların %40'ı soruya hastalığın düşük bir oranda olma ihtimalinin varlığını gösterir yanıtını verdi. Sonuçlar göstermektedir ki gebelerin yaklaşık %53'ü ya testin nasıl değerlendirildiğini bilmiyor ya da değerlendirilmesi hakkında yanlış fikre sahipti.

Gekas ve ark nın yaptıkları çalışmada kadınların, tarama testlerinin Down sendromlu fetüs taşıma riskinin tahminini ne kadar anladıklarını değerlendiren sorularda yaygın bir şekilde yanlış anlaşılma tespit edilmiştir. Gebelerin %52'si sorulara yanlış cevap vermiş, bunların %6,5'u Down sendromlu bebek taşıdığını, %21,5'u ise yaklaşık yarı yarıya risk olduğunu düşünmüştür. Maternal serum tarama testinin amacı nedir? şeklinde sorduklarında olguların %72'si Down sendromlu bebek taşıyan gebeleri belirlemek, %18,5'u tüm konjenital malformasyonları eradike edip normal çocuk doğumundan emin olmak, %9,5'u daha yüksek konjenital malformasyon riski taşıyan gebeleri belirlemek olarak belirtmişlerdir (9). Çalışmamızda da tarama testinin yüksek riskli çıkması ile ilgili bilgi düzeyini sorguladığımızda, hastalığın belli bir oranda olabileceğini gösterir cevabını gebelerin %27,7'si işaretlemiştir. Eğitimlerine göre baktığımızda üniversite mezunlarının %60'ı, orta öğretim mezunlarının %20'si, ilkokul mezunlarının %18'i, okur-yazar olmayanların ise %30'u doğru cevap verdi. Primiparların yaklaşık %40'ı, multiparların ise %20'si hastalık belli bir oranda olabilir cevabını verdi. Genel olarak hastalarımızın sadece %40'ı tarama testinin yüksekliğinin ne demek olduğunu biliyordu. Prenatal Down sendromu taraması genetik danışmanlığın eksik verilmesi veya yanlış anlaşılması sonucu potansiyel ciddi problemlere yol açabilmektedir. Yanlış pozitif sonuç verilen kadınlar arasında anksiyete artışı olmaktadır ve yanlış negatif sonuç verilen kadınlarda ise tamamen rahatlama olabilmektedir (6). Gebelere tarama testi ile kesin tanı konmadığı sadece olasılık bildirdiği açık şekilde anlatılmalıdır.

Gebelerin polikliniğimize başvuru nedenleri açısından değerlendirildiğinde en sık rastlanan iki sebep üçlü tarama testinde yükseklik ve direkt başvuru idi. Başka bir anormallik nedeniyle başvuran gebelerde; oligohidroamnios, polihidroamnios, koroid plexus kisti, IUGR, EMR? annede DM, HT, kalp hastalığının varlığı şeklindeydi. Çalışmaya katılan gebelerden yüksek riskli grupta ve 36-40 yaş arası olgularda üçlü test yüksekliği nedeniyle olan başvuru oranının artışı daha çok üniversite hastanesi oluşumuza bağladık.

Gebeler tanı testlerinin varlığını bilmeli ve olgulara Down sendromunun kesin sonucunun tanı testleri ile mümkün olacağı belirtilmelidir (5). Gebeler bazen tanı testleri ile tarama testlerini aynı statüye koyabilmektedir. Tanı testlerinden biri olan amniosentez ve oluşabilecek komplikasyonları hakkında olgularımıza sorular sorduk. Amniosentez için anestezi gerekip gerekmeyeceği konusunda gebelerin yarısı amniosentez için anestezi gerekmez derken; gerekir cevabını verenlerin çoğu ise lokal anestezi ile yapılır dedi. Anestezi gerekmeyeceğini söyleyen gebelerin sayısı eğitim durumu arttıkça yükselmekteydi. Amniosentez ağırlı bir işlem midir? sorusuna olguların %66'sı hafif ağırlı şeklinde cevap vermesine rağmen yarısının anestezi gerekebileceğini düşünmesinin kaygıyı arttırmış olabileceği kanaatindeyiz.

Gekas ve ark. nın yaptığı çalışmada amniosentezin düşük riski taşıyıp taşımadığı sorulduğunda gebelerin %38,5'i hayır, %61,5'i ise evet olarak cevap vermişlerdir (9). Biz çalışmamızda amniosentezin anne ve bebek için oluşabilecek komplikasyonlarını ayrı ayrı sorduk. Amniosentez anne için riskli midir? sorumuza hastaların %56'sı risklidir olarak cevap verdi. Gebelerden üniversite mezunlarının %66'sı, orta öğretim mezunlarının %62'si, ilkokul mezunlarının %45'i, okur-yazar olmayanların ise %60'ı amniosentezin anne için riskli olduğunu düşünüyordu. Risklidir diyen grupta gebelerin %24,7'si enfeksiyon, %11,3'ü su gelişi, %10'u kanama, %21,3'ü erken doğum olabilir demiş olup, bir kişi birden fazla cevabı işaretleyebilmektedir. Amniosentez bebek için riskli midir? diye sorduğumuzda ise 229 hasta (%76) risklidir cevabını verdi. Risklidir cevabı veren grubun %48,3'ü düşük olabilir, %8'i bebek ölebilir, %23,3'ü bebeğe iğne batabilir, %15,3'ü ise bebek enfeksiyon kapabilir yanıtını verdi. Bu soru için de bir katılımcı birden fazla şıkkı işaretleyebilmekteydi. Risk yok cevabını veren gruptan anne için risk yok yanıtını verenlerin %48'i ve bebek için risk

yok cevabını verenlerin %27'sinin Down sendromu açısından yüksek riskli gruba ait olduğu düşünülürse gebelerin daha ciddi ve ayrıntılı bilgilendirmeye ihtiyacı olduğu görülmektedir.

Gebelere Down sendromu taraması yapılırken çıkacak olan sonuçlarla olgulara ne gibi tetkik ve tedaviler yapılacağını bilmeleri hem zaman hem de maliyet açısından önemlidir. Çalışmamızda gebelere Down sendromu saptandığında ne yapıldığını sorduğumuzda 300 olgunun yalnız %28'i gebeliğin düşükle sonlandırılması öneriliyor cevabını verdi. Gebelerimizden üniversite mezunlarının %66'sı, orta öğretim mezunlarının %25'i, ilkokul mezunlarının %15'i, okur-yazar olmayanların ise %10'u Down sendromu saptandığında düşük önerildiğini bilmekteydi. Olgular pariteye göre değerlendirildiğinde ise primiparların yaklaşık %30'u, multiparların %25'i düşük seçeneğini işaretlediler. Konu hakkında yanlış fikre sahip ya da hiç bilgisi olmayanlardaki yüksek oranı tarama testleri hakkında eksik bilgi verilmesiyle ilgili olduğunu düşündük. Yani gebelere tarama testi sonucuna göre izlenecek yöntemler ve amniosentez hakkında bilgi verilmesi gözden kaçırılmakta ve kişiler Down sendromu saptandığında ne yapıldığını çoğunlukla bilmemekteydi. Ancak bu bilgi eksikliği, testlerin sonucunda gebe düşük seçeneğini öğrendiğinde bir grup hastanın "bu kadar test yaptırmazdım" şeklinde yorumlamasına yol açmaktadır. Bu yorum da zaman ve maliyet açısından büyük zararlar doğduğunun bir göstergesidir.

Çoğu kadın Down sendromlu çocuk sahibi olmaktan korkar. Bu yönde yapılmış gebelerin kararını sorgulayan çalışmalardan biri olan Gekas ve ark. yaptıkları ankette eğer Down sendromlu bir bebek taşıdığınız bulunursa gebeliği sonlandırmayı bir seçenek olarak düşünür müsünüz? sorusuna gebelerin %80,5'i evet, %9'u hayır, %6,5'i belki de, %4'ü bilmiyorum demişlerdir (9). Bizim çalışmamızda bu soruya gebelerin %19'u kesin sonlandırırım, %20,7'si kesinlikle sonlandırmam, %60,3'ü ise kararsızım dedi. Gebeler eğitim durumlarına göre değerlendirildiğinde ise üniversite mezunlarının %5'i, orta öğretim mezunlarının %23'ü, ilkokul mezunlarının %25'i, okur-yazar olmayanların ise %20'si kesinlikle sonlandırmam dedi. Çalışmamızın yukarıdaki anketten bu farklılığı toplumumuzdaki dinsel inanış ve çevresel baskıya bağlı olabileceğini düşündük. Kadın doğum uzmanlarına kendilerine başvuran gebelerin bu kararlarının ne yönde olacağını tayin etmelerini istediğimizde 4'ü gebelerin %1-2'si,

12'si %5-10'u, 5'i gebelerin %20-30'u, 6'sı %40-50'si, 3'ü gebelerin % 60-70'i, 5'i ise %90-95'i cevabını verdi. 35 hekimden sadece 5'i hasta oranlarıyla uyumlu cevap verdi.

Hasta hekim arasındaki kuvvetli bir iletişim, hastaya yapılacak olan birçok tetkik, girişim ve oluşacak komplikasyonları engelleyecektir. Maternal tarama testi öncesinde iyi ve etkili bir bilgi aktarımı bunda etkili olacaktır. Çalışmamızda gebelerimize üçlü tarama testi yapılmadan önce hekiminiz Down sendromlu bir bebek teşhis edildiğinde ne yapacağınıza ait kararınızı biliyor muydu? şeklinde sorulduğunda, gebelerin %65,3'ü hayır sormadı cevabını verdi. Özellikle 36-40 yaş arası gebelerin yarısından fazlasının kararını hekimin önceden bildiği çalışmamızda, gebelerin %65,3'ü ile böyle bir iletişim kurulmaması yetersiz bilgilendirmenin bir kanıtıdır. Belki de hekimler gebelerin yeterince durumu kavrayamadıklarında testi yaptırmak istemeyen olgularda sonradan oluşabilecek sorunlarla ilgili yükümlülüğü taşımak istememektedirler. Ancak aynı soru hekimlere yöneltildiğinde 35 hekimden 27'si soruyorum, 8'i ise sormuyorum yanıtını verdi. Gebelerin sonlandırmam kararını öğrenen hekimlerden 19'u imza alıp tetkik istemekten vazgeçiyor, 8'i ise yine de tetkik istiyordu. Tetkik isteyen hekimler, kişilerin kararlarını sonradan değiştirebileceğini veya Down sendromlu çocuk sahibi olduklarında hekimi yine de suçlayabileceklerini düşünmekteydi.

Üniversite hastanemizde 2008 Temmuz ayı fiyatlarıyla maliyet oranlarına baktığımızda; yaklaşık olarak bir üçlü tarama testi 37 ytl, ikili tarama testi 23 ytl, obstetrik ultrasound ise 15 yeni türk lirasıdır. Böylece üçlü tarama testinin maliyeti 52 ve ikili tarama testinin ki ise 38 yeni türk lirasıdır. Bir Down sendromlu bebek ortalama 850 doğumda bir görülebilmektedir. Yaklaşık olarak üçlü tarama testi için 44200 ytl harcanarak %60 doğruluk payı ile bir Down sendromlu bebeği, ikili tarama testi ile de 32300 ytl harcanarak %85 oranla saptayabilmektedir. Dörtlü test ise ortalama 55 ytl, %76 doğruluk payı ile 46750 ytl.lik harcama ile bir Down sendromlu bebek saptayabilmektedir.

Üniversitemizde yıllık tarama testi yapılan gebe sayısı ortalama 550 kadardır (57). Bu gebelerin hepsine üçlü tarama testi yapıldığında 28600 ytl, ikili tarama testi yapıldığında 20900 ytl, dörtlü tarama testi yapılsaydı 30250 ytl, üçlü ve ikili aynı hastaya da yapılırsa 49500 ytl, hepsi yapılırsa 79750 ytl yıllık yaklaşık olarak harcanmış

olur. Bu gebelerin %5'ine amniosentez gerekeceđi düşünülürse; amniosentezin ortalama fiyatı 60 ytl ve hastalarımıza harcayacağımız miktar yaklaşık 1650 ytl olmaktadır. Başvuran gebelerimizin %20'si gebeliđini kesinlikle sonlandırmayacağını belirtmiş olup gereksiz yere yıllık kaybettiğimiz yaklaşık tutarlar; üçlü test ve gerektiğinde amniosentez yapıldığında 6050 ytl, ikili test ve gerekirse amniosentezde 4510 ytl, dörtlü test ve gerektiğinde amniosentez yapıldığında 6380 ytl, bir hastaya üçlü ve ikili test yapılıp gerekirse amniosentez yapıldığında 10230 ytl, tüm tarama testleri yapılıp ihtiyaç halinde amniosentez yapıldığında ise 16280 ytl kadar olmaktadır.

Türkiye 'de ortalama bir milyon dörtyüz bin gebeye yıllık tarama testleri yapılmaktadır. %20'lik bir gebe grubunun gebelik sonucu ne olursa olsun gebeliđini sonlandırmayacağı düşünülürdüđünde, yurt genelinde yıllık ortalama gereksiz harcama tutarımız ise; üçlü test ve gerektiğinde amniosentez yapıldığında 89.600.000 ytl, ikili test ve gerekirse amniosentezde 70.000.000 ytl, dörtlü test ve gerektiğinde amniosentez yapıldığında 93.800.000 ytl, bir hastaya üçlü ve ikili test yapılıp gerekirse amniosentez yapıldığında 142.800.000 ytl, ikili ve dörtlü tarama testleri yapılıp ihtiyaç halinde amniosentez yapıldığında ise 147.000.000 ytl kadar yaklaşık olarak olmaktadır. Bu oranlara %60'lık kararsız gruptan bir kısım gebenin de katılacağı düşünülürdüđünde, harcamaların büyüklüğü görülmektedir.

Bu rakamlara baktığımızda hastayla iletişim kurmanın ve Down sendromu tanısı konulsa bile gebeliđini düşükle sonlandırmayacak olan çalışmamıza göre gebelerin en az %20'sine (% 60 kararsızların hiçbirisi katılmasa da) tarama testleri için harcanacak kaynakların hiçbir anlamı kalmayacağını önemi ortaya çıkmaktadır.

SONUÇLAR

- 1) Çalışmamıza katılan hastaların kaygı düzeyi Down sendromu açısından yüksek riskli grupta daha yüksek bulunmuştur.
- 2) Eğitim düzeyi yükseldikçe Down sendromu ve tarama testleri hakkında bilgi edinme oranı ve değerlendirebilme düzeyi artmaktaydı; ancak paritenin artmasının bu düzeyi azalttığı görülmektedir.
- 3) Prenatal Down sendromu taraması genetik danışmanlığın eksik verilmesi veya yanlış anlaşılması sonucu potansiyel ciddi problemlere yol açabilmektedir. Yanlış pozitif sonuç verilen kadınlar arasında anksiyete artışı olmaktadır ve yanlış negatif sonuç verilen kadınlarda ise tamamen rahatlama olabilmektedir. Hastalara tarama testi ile kesin tanı konmadığı sadece olasılık bildirdiği açık şekilde anlatılmalıdır.
- 4) Çalışmamızdaki gebelerin çoğunluğunun üçlü tarama testi yaptırdığı görüldü. Gebelerin yaklaşık %80'ine tarama testinin hekim tarafından önerildiği saptandı. Tarama testi öncesinde hastaların yaklaşık 1/3'ü bilgi verilmediğini, bilgi verilen grubun ise çoğu hekim tarafından bilgi aldıklarını belirttiler.
- 5) Gebeler amniosentezin bebeğe göre, anne için olduğundan daha çok riskli olduğunu düşünüyorlardı.
- 6) Down sendromu saptandığında, gebelik terminasyonu önerilip, bebeğin tedavi edilmediğini bilenler %25 civarındaydı.
- 7) Çalışmamıza katılan hekimlerin çalıştıkları kurumlarda şayet yapılıyorsa daha çok üçlü tarama testi yapılmaktaydı. Hekimler tarama testlerini isterken öncelikli nedenlerinin daha çok Down sendromlu bebekleri yakalamak ve yasal olarak kendilerini emniyete almak için olduğunu belirttiler.
- 8) Down sendromlu bebek taşıdıkları bulunsaydı gebelere ne yapacakları sorulduğunda çoğunun kararsız olduğu, %20'sinin ise kesinlikle sonlandırmayacağı bulundu.
- 9) Gebelerin yaklaşık 2/3'ü bu kararlarını hekimlerin sormadığını, çalışmamızdaki hekimlerin çoğu ise sorduğunu belirtti. Sonlandırmama kararını öğrenen hekimlerin 19'u imza alıp tetkik istemekten vazgeçtiğini, 8'i ise yine de tetkik istediğini belirtti.

10) Her ne kadar çalışmamızdaki olguların yarısından fazlası gebeliğini sonlandırma kararı açısından kararsız gibi görünse de, genel popülasyonda bu kadar yüksek oran olmayabileceği düşünülebilir. Bu gebelerin belli oranı Down sendromu saptandığında terminasyon isteyeceği ya da daha testleri istemeden yeterli bilgi ile net kararlarını verebileceği göz önünde tutulursa ve sadece %20'lik kesinlikle sonlandırmayacağını belirten grup düşünülse bile oluşan rakamlarla tarama ve tanı testlerine harcanan tutarların büyüklüğü ve daha gerekli başka ihtiyaçlara harcanması gerektiği ortaya çıkmaktadır. Sağlık sistemine aktarılabilen sınırlı kaynakların bu şekilde gereksiz harcanması önlenerek, daha rasyonel amaçlara aktarılmasının mümkün olabileceği kanaatindeyiz.

Ad:

Soyad:

Yaş:

ÜTT de risk oranı:

Eğitim durumu: Okur yazar değil İlk öğretim Orta öğretim Üniversite

Kaçıncı gebelik:

Tablo XXXV: Down Sendromu Tarama Testleri İle İlgili Bilgi Düzeyi

1)Down Sendromu hakkında ne biliyorsunuz?

a) Genetik bir hastalık b) Bir enfeksiyon c) Bir kalp hastalığı d) Bilmiyorum

2) Üçlü tarama testi sizce neyi ifade ediyor?

a)Bazı hastalıklar için tarama testi b) Zeka testi c)Bilmiyorum

3) Üçlü tarama testi hangi hastalıkların taramasında kullanılabilir?

a)Bazı genetik hastalıklar b)Omirlilik ve kafa ile ilgili bazı defektler

c)Kan hastalıkları d)İç organların hastalıkları e)Bilmiyorum

4)Gebelikte herhangi bir tarama testi yaptırdınız mı?

a)Sadece Üçlü b)Sadece İkili c)İkisini de d)Ense kalınlığı e)Hiçbirini

5) Tarama testi öncesinde size bilgi verildi mi , verildiyse kim tarafından?

a)Verilmedi

b) Verildi 1)Hekim

2)Televizyon

3)İnternet

4)Diğer sağlık personeli

5)Çevredeki diğer gebelerden

6)Tarama testini kim yaptırmanızı istedi?

a)Hekimim

b)Ailem

c)Kendim

d)Çevremdekiler

7)Tarama testi sonucu sizce nasıl değerlendiriliyor?

a)Hastalığın var olup olmadığını belirtir.

b)Hastalıkla karşılaşma yüzdesini verir.

c)Bilgim yok.

8) Tarama testinin düşük riskli çıkmasının anlamı nedir?

- a) Hastalığın olmadığını gösterir.
- b) Düşük bir oranda olma ihtimalinin varlığını gösterir.
- c) Bilmiyorum

9) Tarama testinin yüksek riskli çıkması halinde bebeğinizde ne gibi riskler olabilir?

- a) Hastalığın belli bir oranda olabileceğini gösterir.
- b) Bebeğinizde bir anomali olduğunu gösterir.
- c) Bilmiyorum.

10) Üniversiteye sevk edilme nedeniniz ?

- a) Üçlü tarama testinde yükseklik
- b) Kendim başvurduğum
- c) Başka bir anomali daha vardı
- d) Niçin sevk edildiğim söylenmedi.

11) Bebeğinizde başka bir anomali saptandı mı?

- a) Hayır
- b) Evet (.....)

12) Amniosentez yapılması gerekirse genel anestezi altında mı yapılır?

- a) Genel anestezi
- b) lokal anestezi
- c) Anestezi gerekmez

13) Amniosentez ağırlı bir işlem midir?

- a) Çok ağırlı
- b) Hafif ağırlı
- c) Ağrısız

14) Amniosentez anne için riskli midir?

- a) Riski yok
- b) Risklidir
 - 1) Enfeksiyon
 - 2) Su geliş
 - 3) Kanama
 - 4) Erken doğum

15) Amniosentez bebek için riskli midir?

- a) Riski yok
- b) Risklidir
 - 1) Düşük olabilir
 - 2) Bebek ölebilir
 - 3) Bebeğe iğne bataabilir
 - 4) Bebek mikrop kapabilir

16)Eğer bebekte down sendromu saptanırsa sizce ne öneriliyor?

- a)Bebek tedavi ediliyor.
- b)Ek testler yapılıyor.
- c)Gebeliğin düşükle sonlandırılması öneriliyor.
- d)Vitamin veriliyor.
- e)Bilmiyorum.

17) Yapılan incelemelerden sonra karnınızdaki bebeğinizin down sendromu olduğu anlaşılırsa ne yaparsınız?

- a)kesin sonlandırırım. b)Kesinlikle sonladırmmam. c)Kararsızım

18) Üçlü tarama testi yapılmadan önce hekiminiz bu kararınızı biliyor muydu?

- a) Hayır sormadı b)Evet biliyordu c) Sonradan fikrimi değiştirdim.

Tablo XXXVI: Hekimlerin Tarama Testleri Hakkındaki Davranışları

Ad-Soyad:

Çalıştığı resmi kurum:

Çalıştığı özel kurum:

Uzmanlığını aldığı üniversite:

1) Tarama testlerinden hangisini istiyor sunuz?

- a)Sadece Üçlü b)Sadece İkili c)İkisini de d)Ense kalınlığı e)Hiçbirini

2) Çalıştığınız resmi kurumda hangileri yapılıyor?

(.....)

3) Çalıştığınız özel kurumda hangileri yapılıyor?

(.....)

4) Bulduğunuz şehirde yapılmıyorsa bile tetkikleri yaptırıyor musunuz?

- a) Özel laboratuarlara gönderiyorum
- b)Hastayı sevk ediyorum
- c)Sorup hasta istyorsa yaptırıyorum
- d) Sormuyorum

5) Neden tarama testlerini istiyor sunuz? Önem sırasına göre en önemli (1) en son (4) olmak üzere numaralandırınız.

- a) Yasal olarak kendimi emniyete almak için
- b) Down sendromlu bebekleri yakalamak için
- c) NTD riski açısından AFP değerini öğrenmek için
- d) Hastaların kendi istemleri olduğu için

6) Tarama testlerini istemeden önce down sendromu tanısı konarsa ailenin gebeliği sonlandırmayı isteyip istemediğini soruyor musunuz?

- a) Evet
- b) Hayır

7) Eğer cevabınız evetse hasta sonlandırmam dediyse imza alıp tetkikten vazgeçiyor musunuz?

- a) Evet
- b) Hayır

8) Sizce başvuran hastalarınızın ne kadarı down sendromu olsa bile gebeliği sonlandırmaz?

(.....)

KAYNAKLAR

- 1) Lejeune J, Gauthier M, Turpin R. Les chromosomes humains en culture des tissues. C R Acad Sci 1959; 248: 602-3.
- 2) Ergin T. İkinci trimester fetal anomali tarama testleri. In: Çiçek MN. eds. Kadın Hastalıkları Ve Doğum Bilgisi. Ankara: Güneş Kitabevi; 2006,406-8.
- 3) Berkman S. Has R. Doğum Bilgileri. In: Yüksel A. (eds), Düşük Riskli Gebelerde Antenatal Tarama Testleri. İstanbul: Nobel Tıp Kitapevleri; 2004,29-33.
- 4) Mulvey S, Wallace E.M. Women's knowledge of and attitudes to first and second trimester screening for Down's syndrome. British Journal of Obstetrics and Gynaecology October 2000; Vol107, pp: 1302-05.
- 5) Lai F. M., Ng C. C. M., Yeo G. S. H. Does maternal serum screening for Down syndrome induce anxiety in younger mothers? Singapore Med J 2004; Vol 45(8) : 375.
- 6) Goel, V. , Glazier R. , Holzapfel, S., et al.(1996). Evaluation of the patient's knowledge of maternal serum screening. Prenat. Diagn 16:425–30.
- 7) Ng C. C. M, Lai F. M, Yeo G. S. H., Assessment of maternal anxiety levels before and after amniocentesis. Singapore Med J 2004; Vol 45(8) : 370.
- 8) Weinans MJ, Huijssoon AM, Tymstra T, et al. How women deal with the results of serum screening for Down syndrome in the second trimester of pregnancy. Prenat Diagn 2000; 20:705-8.
- 9) Gekas J, Gondry J, Mazur S, et al. Informed consent to serum screening for Down syndrome: are women given adequate information? Prenat Diagn 1999; 19:1-7.
- 10) Michie S, Smith D, Marteau TM. Prenatal tests: How are women deciding? Prenat Diagn 1999;19:743-48.
- 11) Balcı S. Kromozom Hastalıkları. In: Beksaç MS, Demir N., Koç A., Yüksel A. (eds)Obstetrik Maternal-fetal tıp & perinatoloji. İstanbul: Nobel tıp kitabevi; 2001, 149.
- 12) Sheridan R et al: Fertility in a amle with trisomy 21. Br J Genet. 1989; 26: 294-8.
- 13) Harman CR. The routine obstetric ultrasound scan. In: James DK., Steer PJ., Weiner CP., Gonik B. eds. High Risk Pregnancy. London: WB Saunders; 1999, 171-206.

- 14) Nicolaides KH. Clinical findings in chromozomal anomalies. İn: Prenatal Diagnosis of Fetal Anomalies: 18-23 weeks ultrasound Nicolaides KH. ed. New York: Parthenon; 1999, 99-104.
- 15) Yıldırım N. B., Kaleli B., Prenatal tanıda biyokimyasal yöntemler. In: Beksaç MS, Demir N., Koç A., Yüksel A. (eds) Obstetrik Maternal-fetal tıp & perinatoloji. İstanbul:Nobel tıp kitabevi; 2001, 201.
- 16) Wald NJ., Cuckle HS. AFP and age screening for Down screening. Am J Human Genetics 1988; 31: 197.
- 17) Bogart MH, Pandion MR, Jones OW. Abnormal maternal serum chorionic gonodotropin levels in pregnancies with fetal chromozome abnormalities. Prenat Diagnos 1987; 7: 623-30.
- 18) Canick JA, Kellner LH, Saller DN, et al: Second-trimester levels of maternal urinary gonodotropin peptide in Down syndrome pregnancy. Pranat Diagn 1995;15: 739.
- 19) Wald NJ., Cuckle HS. Biochemical screening. In: Brock DJH., Rodeck C., Ferguson-Smith MA. eds. Prenatal Diagnosis and Screening. New York: Churchill Livingstone; 1992, 563-77.
- 20) Yankowitz J., Willamson RA. Abnormalities of alpha-fetoprotein and other biochemical tests. In: James DK., Ster PJ., Weiner CP., Gonik B. eds. High Risk Pregnancy. London: WB Saunders; 1999, 153-170.
- 21) Deren Ö. Gebelikte tarama testleri. In: Günalp G. S., Tuncer Z.S., (eds) Kadın Hasatalıkları ve Doğum tanı ve Tedavi. Ankara :Pelikan yayıncılık; 2004, 28.
- 22) Cunningham F.G., Gant N F., Leveno K. J., et al. Williams Doğum Bilgisi. 21st edition İstanbul: Nobel tıp kitabevi; 2005,958.
- 23) Cunningham F.G., Gant N F., Leveno K. J., et al. Williams Doğum Bilgisi. 21st edition İstanbul: Nobel tıp kitabevi; 2005, 980-91.
- 24) Cuckle HS, Holding S, Jones R, et al. Combining inhibin A with existing second trimester markersin maternal serum screening for Down Syndrome. Pranat Diagn 1996; 16: 1095.
- 25) Haddow JE, Palomaki GE, Knight GJ. Second trimester screening for Down Syndrome using maternal serum dimeric inhibin A. J Med Screen 1998; 5: 115-9.

- 26)** Wenstro KD, Owen J, Chu DC, et al. AFP, freeBHCG and dimeric inhibin A produce the best results in a three anayte, multipl marker screening test for fetal Down Syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 1997; 177: 987.
- 27)** Brizot M, Noble P. Nukal Translusensi Ve Anne Serum Biyokimyası. In: Ermis H, editor. 11-14 Gebelik Haftası Ultrasonu, Fetal Anomalilerin Tanısı. 2003, p. 1-67.
- 28)** Yildirim N, Kaleli B. Prenatal Tanıda Biyokimyasal Yöntemler. In: Beksaç M, Demir N, Koç A, Yüksel A, editors. *Maternal Fetal Tıp & Perinatoloji*. 2001, p. 201-21.
- 29)** Sjinders R, Noble P, Sebire N, et al. UK Multicenter protect on Assesment of risk of trisomy 21 by maternal age and fetal translucency thickness at 10-14 weeks of gestation. *Lancet* 1998; 352: 343-46.
- 30)** Pandya P, Altman D, Brizot M, et al. Repeatability of measurement of fetal nuchal translucency thickness. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5: 334-37.
- 31)** Lembet A. Erken gebelik döneminde genetik bozuklukların saptanması. In: Beksaç M, Demir N, Koç A, Yüksel A, editors. *Maternal fetal tıp& Perinatoloji*. 2001, p. 232-42.
- 32)** Rodis JF, Borgida AF, Wilson JF, et al. Management of parvovirus infection in pregnancy and outcomes of hydrops: a survey of members of the society of Perinatal Obstetricians. *Am J Obstet Gynecol* 1998; 179: 985-8.
- 33)** Haddow JE, Palomaki GE, Knight GJ, et al. Screening of maternal serum for fetal Down's syndrome in the first trimester. *N Eng J Med* 1998; 338: 955-61.
- 34)** Canick JA, Kellner LH. First trimester screening for aneuploidy serum biochemical markers. *Semin Perinatol* 1999; 23: 359-68.
- 35)** Orlandi F, Rossi C, Orlandi E, et al. First-trimester screening for trisomy-21 using a simplified method to assess the presence or absence of the fetal nasal bone. *Am J Obstet Gynecol* 2005; 192: 1107-11.
- 36)** Abella H. Ultrasound Confirms Risk Marker For Down Syndrome. *Diagnostic Imaging Online* 2002; 12: 303-06.
- 37)** Canick JA, Messerlian GM, Farina A. First trimester screening for Down syndrome and trisomy 18. *UpToDate*, 2007.

- 38)** Canick JA, Messerlian GM, Farina A. Second trimester maternal serum screening for Down syndrome. UpToDate, 2007.
- 39)** Baltacı V. Üreme Genetiği ve Prenatal Genetik Tanı. In: Beksaç M, Demir N, Koç A, Yüksel A. (eds) Maternal- Fetal Tıp ve Perinatoloji. İstanbul: MN Medikal & Nobel; 2001, 144-46.
- 40)** Firth H, Boyd P, Chamberlain P, et al. Analysis of limb reduction defects in babies exposed to chorionic villus sampling. Lancet 1994; 343: 1069-71.
- 41)** Foster U, Jackson L. Limb defects and chorionic villus sampling result from an international registry. Lancet 1996; 347:489-94.
- 42)** Tayyar M. Amniyosentez ve Çölosentez. In: Beksaç M, Demir N, Koç A, Yüksel A (eds) Maternal- Fetal Tıp ve Perinatoloji. İstanbul: MN Medikal & Nobel; 2001, 242-51.
- 43)** Smidt JS, Permin M, Philip J. Randomised comparison of amniocentesis and transabdominal and transservical chorionic villus sampling. Lancet 1992; 340: 1237-8.
- 44)** Arısan K. Amniosentez. Doğum Bilgisi II. 3. Baskı. 1989, 1246.
- 45)** Altinyurt S. Koryon Villus Örnekleme, Amniosentez Ve Kordosentez. Jinekoloji Obstetrik 2002; 12:303-06.
- 46)** Crane JP, Rohland BM. Clinical significance of persistent amniotic fluid leakage after genetics amniocentesis. Prenatal Diagnosis 1986; 6-25.
- 47)** Weiner CP, Williamson RA, Wenström KD, et al. Management of fetal hemolytic Disease by cordosentesis. Am J Obstet Gynecol 1991; 165: 546.
- 48)** Nicolaides K, Brizot M, Patel F, et al. Comparison of chorionic villus sampling and amniocentesis for fetal karyotyping at 11-13 weeks gestation. Lancet 1994; 356: 1287-93.
- 49)** Weiner CP. Cordocentesis for diagnostic indications: Two years experience. Obstet Gynecol 1987; 152: 1-4.
- 50)** Aydemir Ö, Köroğlu E: Psikiyatride kullanılan klinik ölçekler. Ankara: Hacettepe Taş Kitabevi; 2000, 153-63.
- 51)** Öner N. Durumsal-sürekli kaygı envanterinin Türk toplumunda geçerliliği. Hacettepe Üniv. Sos. Ve İd. Bölümler Fak. Psikoloji Bölümü doçentlik tezi. Ankara, 1967.

- 52)** Manuel for State – Trait Anxiety Inventory. California: Consulting Psychologist Press, 1970.
- 53)** (Süreksiz) Durumluk – Sürekli Kaygı Envanteri Elkitabı, İstanbul: Boğaziçi Üniversitesi Yayınları; 1985.
- 54)** Sadler, M. Serum screening for Down's syndrome: how much do health professionals know? Br. J. Obstet. Gynaecol 1997;104: 176–79.
- 55)** Marteau TM, Cook R, Kidd J, et al. The psychological effects of false-positive results in prenatal screening for fetal abnormality: a prospective study. Prenat Diagn 1992; 12:205-14.
- 56)** Graaf I. M., Tijmstra T, Bleker O. P. Womens' preference in Down syndrome screening. Prenat Diagn 2002; 22: 624–629.
- 57)** Taşdemir S. Down Sendromu Taramasında Üçlü Test'in Belirleyiciliği. Ondokuz mayıs Üniv. Kadın Hastalıkları ve Doğum A.B.D. Uzmanlık Tezi. Samsun, 2005.