



Genetik amniyosentez yapılan 16-22 haftalık gebelerin amniyosentez sonuçlarının değerlendirilmesi

Alev Timur¹, İbrahim Uyar², İbrahim Gülhan², Nagehan Tan Saz², Alper İleri², Mehmet Özeren²

¹Özel Sada Hastanesi, Kadın Doğum Kliniği, İzmir

²Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ege Doğumevi, İzmir

Özet

Amaç: Prenatal tanı amaçlı genetik amniyosentez yapılan olguların kromozom analizi sonuçlarını değerlendirmek.

Yöntem: Kasım 2010 - Nisan 2011 tarihleri arasında perinatoloji servisimizde yapılan 311 amniyosentez olgusunun amniyosentez endikasyonları, kültür başarıları, karyotip sonuçları ile tarama ultrasonları ve gebelik prognozları retrospektif olarak değerlendirildi. Verilerin istatistiksel analizi Predictive Analytics Software (PASW) paket programı ile yapıldı.

Bulgular: Amniyosentez işleminin yapıldığı olgularda ortalama yaş ve gebelik haftası sırasıyla 32.72 ± 7.49 ve 17.98 ± 6.56 olarak bulundu. Ortalama gebelik sayısı 2.46 ± 1.45 , ortalama doğum sayısı 1.32 ± 1.21 , ortalama doğum haftası 38.24 ± 1.32 ve ortalama bebek ağırlığı ise 3131 ± 113 gram olarak tespit edildi. Kromozom anomalisi oranı %5.8 bulundu. Fetal kayıp oranı %0.9 olarak saptandı. En sık amniyosentez endikasyonu üçlü testte risk artışı olarak tespit edildi (%29.9). Üç yüz onbir olgudan ikisi dışında hücre kültürü başarılı oldu (%99.3).

Sonuç: Bu çalışmada kromozom anomalisi oranı %5.8 olarak bulunmuştur. Çalışmamızda üçlü testte artmış risk, en sık amniyosentez endikasyonu olarak tespit edilmiştir.

Anahtar sözcükler: Amniyosentez, prenatal tanı, karyotip.

The analysis of amniocentesis results of pregnant who are at 16-22 weeks of gestation and undergone genetic amniocentesis

Objective: It is aimed to evaluate the chromosome analysis results of cases who undergone genetic amniocentesis for prenatal diagnosis.

Methods: Amniocentesis indications, culture successes, karyotype results, screening ultrasounds and gestational prognoses of 311 amniocentesis cases referred to our perinatology clinic between November 2010 and April 2011 were evaluated retrospectively. Statistical analysis of the data was carried out by Predictive Analytics Software (PASW) package program.

Results: The mean age and gestational week of the cases who had amniocentesis procedure were found to be 32.72 ± 7.49 and 17.98 ± 6.56 , respectively. The mean pregnancy number was 2.46 ± 1.45 , the mean delivery number was 1.32 ± 1.21 , the mean delivery week was 38.24 ± 1.32 , and the mean newborn weight was 3131 ± 113 g. Chromosomal anomaly rate was found as 5.8%, while fetal loss rate was 0.9%. It was found that the most frequent amniocentesis indication was the risk increase at triple test (29.9%). Cell culture was successful in all 311 cases, except two cases (99.3%).

Conclusion: In this study, chromosomal anomaly rate was found as 5.8%. In our study, the increased risk at triple test was found as the most frequent amniocentesis indication.

Key words: Amniocentesis, prenatal diagnosis, karyotype.

Giriş

Amniyotik hücrelerin incelenmesine dayanan amniyosentez prenatal tanıda önemli bir invaziv teknik olmaya devam etmektedir. İlk defa 1950'li yıllarda cinsiyet tayini amacı ile yapılmıştır.^[1] Steele ve Breg'in fetu-

sun deri ve boşaltım sisteminden amniyon sıvısına dökülen hücreleri kültür etmeleri ile klasik anlamda karyotip tayini başlamıştır.^[2] Günümüzde başlıca uygulama endikasyonları trizomiler için uygulanan tarama testlerinde anormallik, ileri anne yaşı, ultrasonografide

Yazışma adresi: Dr. İbrahim Gülhan, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ege Doğumevi, İzmir.
e-posta: drigulhan@yahoo.com

Geliş tarihi: Eylül 6, 2013; **Kabul tarihi:** Kasım 11, 2013

Bu yazının çevrimiçi İngilizce sürümü:
www.perinataljournal.com/20130213001
doi:10.2399/prn.13.0213001
Karekod (Quick Response) Code:



yapısal anomaliler, kromozom anomalili doğum öyküsü ve çiftlerden birinde bilinen kromozom translokasyonlarıdır.

Amniyosentez, karyotip tayini için geleneksel olarak 16-20. gebelik haftaları arasında uygulanır. Bu dönemde amniyon sıvısında canlı hücrelerin canlı olmayan hücrelere oranı geç gebelik haftalarına göre (>20. gebelik haftası) daha yüksektir.^[3] Erken gebelik haftalarında uygulandığında fetal kayıp oranını yüksek olarak bildiren çalışmalar olduğu gibi 18. gebelik haftasından sonra uygulandığında işleme ait fetal kaybın artmış olduğunu bildiren yayınlar da mevcuttur.^[4,5]

Ultrasonografik incelemelerde saptanan artmış ense saydamlığı, ekojenik barsak, kısa femur, piyelektazi, nazal kemik yokluğu, koroid pleksus kisti, ekojenik intrakardiyak fokus gibi belirteçler Down sendromu ve diğer anöploidiler ile ilişkilidir.^[6] Down sendromu tanısı için yapılan prenatal tarama testleri, 2. trimester ultrasonografik tarama testlerinden daha değerlidir. Yapısal anomalilerde daha fazla kromozom bozukluğu izlenirken ultrasonografik belirteçler saptandığında amniyosentez gereksinimi artmakta bu işlem de abortus oranını az da olsa arttırmaktadır.

Bu çalışmadaki amacımız, kliniğimizde takip edilen ve genetik amniyosentez yapılan 16-22 haftalık gebelerin, genetik amniyosentez sonuçları, tarama ultrasonu ve gebelik prognozlarının değerlendirilmesidir.

Yöntem

Çalışmaya Kasım 2010 ile Nisan 2011 tarihleri arasında hastanemiz perinatoloji polikliniğine başvuran ve amniyosentez yapılan hastalar dahil edilmiştir. Hasta seçim kriterlerimiz hastaların 16-22. gebelik haftaları arasında olması, birinci veya ikinci trimester Down sendromu tarama testlerinde risk artışı saptanmış olması ya da 35 yaş ve üstü olmaları nedeniyle tanı amaçlı amniyosentez yaptırmış olmaları (ikili ve üçlü test için *cut-off* değeri: 1/270 olarak belirlendi) idi.^[7] Seçilen olguların prenatal tanı için amniyosentez sonuçları retrospektif olarak tarandı.

Hastanemizde amniyosentez önerilen olgulara genetik danışmanlık da verilmektedir. Girişimi kabul eden çiftlerden, uygulamadan önce aydınlatılmış onam formu alınmaktadır. Amniyosentez öncesinde her fetus USG ile ayrıntılı olarak incelenmekte ve plasentanın yeri, amniyon sıvısının miktarı, girişimin yapılacağı yer saptanmaktadır. Tamamlanmış 35 yaş, ileri anne yaşı

olarak kabul edilmiştir. Genetik danışmanlık alan veya almayan olgulara invazif olmayan (üçlü test, ayrıntılı USG) yöntemler ile risk hesaplaması yapılabileceği belirtilmiştir. Üçlü testte artmış risk olarak *cut-off* değeri 1/270 olarak alınmış; ancak 1/270 altındaki risk saptanan olgular arasından ultrasonografide kromozom anomalisi için belirteç tespit edilen olgularda risk hesaplaması yapılarak ailelere amniyosentez seçeneği önerilmiştir.

Tüm olgular, karyotip sonucu ile kontrole çağrılarak; girişim sonrası fetal kayıplar, işlem sonrası doğuma kadar takip edilen olgularda, doğum zamanı ve doğum şekli, yenidoğan bulguları ve neonatal prognoz kayıt edildi.

Çalışmamıza dahil edilen olguların amniyosentez işlemleri, 16-22. gebelik haftaları arasında gerçekleştirilmiştir. Cilt temizliği polividon iyot ile yapılarak ponksiyon ve aspirasyon amacı ile tek kullanımlık 2, 5 veya 10 ml'lik enjektörlerden, 9 cm'lik 20 veya 22 G spinal iğnelerden yararlanılmıştır. Girişimler USG eşliğinde serbest el tekniği ile yapılmaktadır. Gelen sıvı hafif negatif basınç uygulanıp aspire edilerek, gebelik haftası başına 1 ml olmak üzere amniyon sıvısı alınmaktadır. Rh uygunsuzluğu riski bulunan olgulara 300 mikrogram anti-D IgG ve işlem sonrası oral antibiyotik ve parasetamol reçete edilmektedir.

Alınan sıvılar değerlendirilmek üzere özel laboratuara gönderildi. Amnion sıvı kültürü sonrası değerlendirilmede Giemsa bantlama tekniği kullanıldı. Her olgu için yeterli kabul edilen 25-50 metafaz plağı, kromozomlardaki sayısal ve yapısal düzensizlik yönlerinden değerlendirildi. Hücre kültür süreleri ortalama 14-20 gündü ve sonuçlar ortalama 21 günde alındı.

Verilerin istatistiksel analizi Predictive Analytics Software (PASW) paket programı ile yapıldı. Tanımlayıcı istatistikler sürekli veriler için ortalama±standart sapma, kategorik veriler için ise gözlem sayısı ve (%) olarak ifade edildi. Risk faktörlerine ilişkin %95 güven aralıkları ve anlamlılık düzeyleri ki-kare testi ile hesaplandı. P değerinin 0.05'ten küçük değerleri istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

Bulgular

Amniyosentez işleminin yapıldığı olgularda ortalama yaş ve gebelik haftası sırasıyla 32.72±7.49 ve 17.98±6.56 olarak bulundu. Ortalama gebelik sayısı 2.46±1.45, ortalama doğum sayısı 1.32±1.21, ortalama

doğum haftası 38.24 ± 1.32 ve ortalama fetal ağırlık ise 3131 ± 113 gram olarak tespit edildi (**Tablo 1**).

Amniyon kültür sonuçlarına göre kromozom anomalisi oranı %5.8 (18/309) olarak saptanmış olup detaylı dağılım **Tablo 2** ve **3**'de verilmiştir. Anomali saptanan olgular dışında 2 olgu dengeli translokasyon [t(7,22)(p11,2; q11,2), t(2,10)(q31; q22)] ve 6 olgu normalin varyantı [46 inv(9)(p11q12)] saptandı. Gebeliklerin 291'inde (%94.2) fetal karyotip normal/normalin varyantı/dengeli translokasyon olarak bulundu. Amniyosentez endikasyonlarına göre karyotiplemede elde edilen sitogenetik sonuçların dağılımları ise **Tablo 3**'de görülmektedir.

Amniyosentez serimizde hücre kültürü elde etme başarısı %99.7 (309/311), kültür başarısızlığı %0.3 (2/311) olarak bulundu. Kültürde üreme olmayan iki olgunun birinin amniyosentez endikasyonu ikili testte risk artışı, diğerinin ise yapılan anomali USG taramasında anensefali saptanması idi. Anensefali saptanan olgunun gebeliği 20. haftada sonlandırıldı. Diğer olgu ise 38. haftada 3250 gram sağlıklı bebek doğurdu.

Amniyosentez uygulanan olguların endikasyonlarına göre dağılımında ileri anne yaşı, 152 (%48.8) olgu ile en büyük grubu oluşturmaktadır. Ancak bu olguların 50 tanesi üçlü test ve 26 tanesi de ikili test yaptırmış ve test sonuçları yaş riski dışında artmış biyokimyasal

riskle uyumlu gelmişti. Yetmiş altı (%25.1) olguda ise sadece ileri anne yaşı nedeniyle amniyosentez yapıldı. Ayrıca ileri anne yaşı olmayan 93 olguda (%29.9) üçlü testte artmış risk, 37 (%11.8) olguda USG'de fetal anomali ve 24 (%8.3) olguda ikili testte artmış risk saptandı. Ultrasonografide tespit edilen anomaliler en sık merkezi sinir sistemi anomalileri olmak üzere kardiyak anomaliler, pelviektazi, kistik higroma, hidropsfetalis, hiperektojen barsak, koroid pleksus kisti, omfalosel idi. Bunların dışında iki olguda trizomi 21'li bebek ve bir olguda da trizomi 18'li bebek hikayesi bulunmaktaydı. Bu duruma göre üçlü testte risk artışı 143 (93+50) olgu ile en sık amniyosentez yaptırma endikasyonu idi.

Üçyüz onbir amniyosentez olgusundan, 30 (%9.6) olguda gebelik sonlandırıldı. Otuz olgunun 15'inde sonlandırma nedeni kromozom anomalisiyken; diğer 15 olguda ise normal karyotipe karşın USG'de saptanan fetal anomalilerdi. Onbeş normal karyotipli ve 2 dengeli translokasyon ve eke sahip olguların sonlandırma endikasyonları; santral sinir sistemi anomalisi 10 olgu, kardiyak anomali 2 olgu, hidrops fetalis 2 olgu ve multipl anomali 1 olguda saptandı. Kromozomal anomalisi nedeniyle gebeliği sonlandırılan 15 olguda tespit edilen anomaliler ise şunlardı: 8 olguda trizomi 21, 3 olguda trizomi 18, 2 olguda Turner sendromu, 1 olguda del(9)(p24) dengesiz translokasyon, 1 olguda 69XXX karyotipi. Triploidisi bulunan bir olgu ise sonlandırmayı kabul etmedi. Dört dengeli translokasyon ve addition saptanan olgudan 3 tanesi genetik danışmanlık almış ve miadında sezaryen ile sağlıklı bebek dünyaya getirmişlerdi.

Amniyosentez yapılan hastalardan beş olguda abort, iki olguda in utero mort fetalis (IUMF) görüldü. Bu hastalardan normal fetal karyotip sonucu gelenlerden bir olguya amniyosentez yapılmasının nedeni 'ileri maternal yaş' ve anormal USG iken, dört olguda amniyosentez yapılmasının nedeni anormal USG bulgularıydı. Diğer iki olguda ise amniyosentez sonuçlarına göre kromozomal anomali saptandı. Normal fetal karyotip sonucu gelen ve anormal USG endikasyonu ile amniyosentez yapılan dört olguda 30 gün içinde abort gelişti. İşlemden sonra 1 hafta içinde abort yapan ve 69XXX saptanan bir diğer olguda da amniyosentez endikasyonu anormal USG bulguları idi.

İşlem sonrası ilk 30 günde anomalisi olmayan normal fetal karyotipli 3 fetus kaybedildiği için amniyosenteze bağlı erken fetal kayıp oranı %0.9 olarak tespit edildi.

Tablo 1. Amniyosentez yapılan olguların demografik özellikleri.

	Ortalama (\pm SD)
Yaş	32.72 \pm 7.49
Gebelik sayısı	2.46 \pm 1.45
Doğum sayısı	1.32 \pm 1.21
Doğumda gebelik haftası	38.24 \pm 1.32
Doğum ağırlığı (gram)	3131 \pm 113

Tablo 2. Karyotip sonuçları

Karyotip	Olgu sayısı	Yüzde (%)
Normal	291	%94.2
Trizomi 21	8	%2.5
Trizomi 18	3	%0.9
Turner sendromu	2	%0.6
69XXX	2	%0.6
Dengesiz karyotip	3	%0.9
Toplam	309	100

Tablo 3. Amniyosentez endikasyonlarına göre karyotiplemede elde edilen sitogenetik sonuçların dağılımı.

	Kromozomal anomalili doğum öyküsü (n=3)	İleri anne yaşı (n=76)	USG'de fetal anomali (n=37)	Üçlü testte artmış risk (n=143)	İkili testte artmış risk (n=50)	NT artışı (n=1)
Üreme yok (n=2)	–	–	1	–	1	–
Normal karyotip (n=283)	3	72	29	133	45	1
Trizomi 21 (n=8)	–	–	2	4	2	–
Trizomi 18 (n=3)	–	1	1	–	1	–
45X (Turner sendromu) (n=2)	–	–	2	–	–	–
69XXX (n=2)	–	–	1	1	–	–
add (15)(p13), add (21)(p13), del (9)(p24) [dengesiz karyotip] (n=3)	–	–	–	–	–	–
t(7,22)(p11,2;q11,2), t(2,10)(q31;q22) [dengeli translokasyon] (n=2)	–	1	–	1	–	–
46inv(9)(p11q12) [normal varyant] (n=6)	–	3	–	2	1	–

Normal fetal karyotip sonucu gelen ve ileri anne yaşı endikasyonu ile amniyosentez yapılan bir olguda 6 hafta sonra (24. hf) IUMF gelişti. Trizomi 18 saptanan ve ileri anne yaşı nedeniyle amniyosentez yapılan diğer olguda ise işlemden 5 hafta sonra (22. hf) IUMF görüldü.

Amniyosentez grubunda iki olguda (%0.6) erken membran rüptürü ve bir olguda da (%0.3) preterm doğum saptandı.

Ultrasonografide anomali saptanan 46 olgudan 9'unda (%19.5) anormal karyotip saptandı. Fetal anomali USG'si normal saptanan 89 olgudan ise 1 (%1.1) olguda anormal karyotip saptandı. Buna göre USG'de fetal anomali saptanması ile amniyosentezde anormal karyotip bulunması arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki vardı ($p=0.015$).

Tartışma

En eski prenatal tanı yöntemi olan amniyosentez genetik tanı amaçlı olarak en sık 16-18. gebelik haftalarında uygulanır. Uygulama endikasyonları başlıca ileri anne yaşı, üçlü testte artmış risk, kromozom anomalili çocuk öyküsü veya USG'de fetal anomali saptanmasıdır.

Çalışmamızda tek başına en sık girişim nedeni 93 (%29.9) olgu ile üçlü testte artmış risk, ikinci olarak ise 76 (%25.1) olgu ile ileri anne yaşı olarak bulunmuştur.

Sjögren ve ark., yaptıkları amniyosentez vakaları içerisinde en sık başvuru nedeninin %57 olgu ile ileri anne yaşı olduğunu tespit etmişlerdir.^[8] Milewcyk ve ark.'nın serilerinde ise bu oran %87'dir.^[9] Bal ve ark. serilerinde %51 ile maternal yaş katılımı saptamışlardır.^[10] Ülkemizde yayınlanan çeşitli amniyosentez serilerinde de ileri anne yaşı en sık girişim nedeni olarak bildirilmektedir.^[11-13]

Amniyosentez serimizde toplam 18 (%5.8) olguda kromozom anomalisi saptandı. Bu oran ülkemizde yayınlanan serilerde %3.3-4.5 arasında tespit edilmiştir.^[11-14] Başaran ve ark., 301 olguluk serilerinde kromozom anomalisi oranını 11 olgu ile %3.5 olarak bulmuşlardır.^[14] Sjögren ve ark., 211 olgu üzerinde yaptıkları çalışmada bu oranı %2.5 olarak saptamışlardır.^[8] Milewcyk ve ark. bu oranı %5.4 olarak belirtmişlerdir.^[9] İleri anne yaşı nedeni ile amniyosentez uyguladığımız 76 olgudan 3 (%3.84) olguda kromozom anomalisi saptandı. Bunlar trizomi 18, t(7,22)(p11,2;q11,2) ve add(15)(p13) idi. Sjögren ve ark. 35 yaş üzerinde bu oranı %2.2 ve 40 yaş üzerinde ise %5.3 olarak bildirmişlerdir.^[8] Nagel ve ark., 36 yaş ve üzerinde bu oranı %4.7 olarak bulmuşlar ve gebeliklerin %70.8'ini sonlandırmışlardır.^[15] Ülkemizde yapılan çalışmalarda, ileri anne yaşı endikasyonu ile yapılan amniyosentez olgularında kromozom anomalisi oranları %1.2-13.3 olarak bulunmuştur.^[10,13,16]

Üçlü testte yüksek risk ($\geq 1/270$) nedeni ile amniyosentez uyguladığımız 143 olgudan 6 (%4.2) olguda kromozom anomalisi saptandı. Qi ve ark.'nın^[7] 2008 yılında yaptıkları çok merkezli bir çalışmada *cut-off* değerini $\geq 1/270$ olarak amniyosentez uyguladıkları 727 olgudan 22 (%3) olguda kromozom anomalisi saptamışlardır. Saptanan kromozom anomalilerinin dördü trizomi 21, 1 olgu 69XXX, 1 olgu add(21)(p13) ve 1 olgu t(2,10)(q31;q22) idi. Yüce ve ark. serilerinde üçlü testte artmış risk nedeni ile amniyosentez yaptıkları olgularda kromozom anomalisi oranını %3.7 olarak bulmuşlardır.^[13] Wenstrom ve ark., 516 üçlü test riski bulunan olguda 15 fetal karyotip anomalisine (%2.9) rastlamışlardır.^[17] Bal ve ark., üçlü testte kromozomal anomalisi yönünden yüksek riskli olan olgularda %3.9 oranında kromozom anomalisine rastlamışlardır.^[10]

İkili testte yüksek risk nedeni ile amniyosentez uyguladığımız 50 olgudan 3 (%6) olguda kromozom anomalisi saptandı. Saptanan kromozom anomalileri ise 2 olgu trizomi 21, 1 olgu trizomi 18 şeklindedir. İkili test ile amniyosentez arasındaki ilişki, üçlü test ile amniyosentez arasındaki ilişkidenden daha kuvvetlidir. Günümüzde de anomali taraması olarak ikili test daha sık tercih edilmeye başlanmıştır. Üçlü test ise daha çok spina bifida risk artışı taraması için kullanılmaktadır.

Ultrasonografide fetal anomali tespiti nedeni ile yapılan amniyosentez serilerinde kromozom anomalisi tespit edilme oranları arasında belirgin farklar vardır. Bu oran çeşitli serilerde %4 ile %27.1 arasında bildirilmektedir.^[13,18-20] Stoll ve ark., fetal USG anomalisi olan 119 olguda yaptıkları amniyosentez sonrası %8.9 oranında kromozom anomalisi belirlemişlerdir.^[20] Rizzo ve ark., ultrasonografide fetal anomali saptadıkları 173 fetusta %16.8 oranında kromozom anomalisi belirlemişlerdir.^[18] Hsieh ve ark. fetal USG anomalisi olan 148 olguda %20.27 oranında kromozomal anomali göstermişlerdir.^[21] USG'de fetal anomali tespiti nedeni ile 37 olguda yaptığımız amniyosentezde 4 (%10.8) olguda kromozom anomalisi tespit edildi. Bu verilerle amniyosentezde kromozom anomalisi yakalayabilme olasılığı (maternal yaş ve üçlü testten ziyade) en sık fetal anomali varlığında artmaktadır. Deneyimli ellerde amniyosenteze bağlı fetal kayıp oranları %0.5-1'den fazla değildir. Eddleman ve ark., 1605 olguluk serilerinde fetal kayıp oranını %0.15 olarak bulmuşlardır.^[22] Armstrong ve ark. 28.163 olguluk serilerinde fetal kayıp oranını %0.2 olarak bildirmişlerdir.^[23] Lockwood'un, 1375 olguluk amniyosentez serisinde fetal kayıp oranı 0.40'tır.^[21] Anderson ve ark., 1200 olguluk amniyosen-

tez serilerinde %0.80 fetal kayıp bulmuşlardır.^[24] Eydox ve ark., yaptıkları çalışmada %1.3 oranında fetal kayba rastlamışlardır.^[25] Ülkemizde yapılan serilerde kayıp oranları %0.6 ile %3.3 arasında bildirilmiştir.^[10,11,14]

Amniyosentez serimizde 311 olgudan 3'ünde 30 gün içinde fetal kayıp meydana gelmiştir. Kayıp oranımız %0.9 ile yayınlarda bildirilen sonuçlar ile uyumludur. Amniyosentez yapılmadan önce bu işlemin riskleri hakkında hasta detaylı bilgilendirilmelidir. Bu konuda hastanın bilgilendirilmesi adli-medikal sorunlar açısından önemlidir.

Amniyotik hücrelerin sitogenetik analizi %99'a varan doğruluk derecesi ile fetal genotipi gösterir. Amniyosentez sonuçlarımıza göre sadece 2 olguda fetal hücre üremesi olmamıştı ve kültür başarısı %99.3 olarak tespit edildi. Üreme olamayan olgularda, üreme olmaması ilgili laboratuvar tarafından kontaminasyona bağlandı. Kliniğimize benzer olarak, amniyotik sıvıları kurum dışı merkeze gönderen Güven ve ark. tarafından kültür başarısı %98 olarak bulunmuştur.^[26] Müngen ve ark.'nın 2006 yılında yayınladıkları ve 2068 olguyu içeren serilerinde kültür başarısı %98.2 olarak saptanmıştır.^[27] Tabor ve ark. çalışmalarında, kromozom analizlerinde önemli bir sorun olan mozaizmi, %0.1 olarak bulmuşlardır.^[28] Böyle bir durumda yeni bir amniyosentez yerine kordosentez önerilmektedir. Bizim çalışmamızda mozaizme rastlanmamıştır.

Amniyosentez grubunda 2 (%0.6) olguda erken membran rüptürü, 1 (%0.3) olguda ise preterm eylem saptandı. Phubong ve ark. tarafından yapılan çalışmada amniyosentez sonrasında %1-1.2 oranında erken membran rüptürü rapor edilmiştir.^[29] Borrelli ve ark. tarafından yapılan çalışmada ise 1416 olgunun %6'sında preterm eylem rapor edilmiştir.^[30]

Sonuç

Sonuç olarak çalışmamızda kromozom anomalisi oranını %5.8 ve fetal kayıp oranını %0.9 olarak bulduk. Ayrıca üçlü testte artmış risk ve ileri anne yaşı, amniyosentez endikasyonlarımızın başında yer almıştır.

Çıkar Çakışması: Çıkar çakışması bulunmadığı belirtilmiştir.

Kaynaklar

1. Drugan A, Johnson MP, Evans MJ. Amniocentesis In: Evans MI (Ed). Reproductive Risks and Prenatal Diagnosis. New York: Appleton&Lange; 1992. p. 191-200.

2. Steele WW, Breg WR. Chromosome analysis of human amniotic fluid cells. *Lancet* 1966;1(7434):383-5.
3. Gerbie AB, Elias S. Technique for midtrimester amniocentesis for prenatal diagnosis. *Semin Perinatol* 1980;4:159-63.
4. Lynch L, Berkovitz RL. Amniocentesis, skin biopsy, umbilical cord blood sampling in the prenatal diagnosis of genetic disorders. In: Reece EA, Hobbins JC, Mahoney MJ (Eds). *Medicine of the Fetus and Mother*. Philadelphia: JB. Lippincott; 1992. p. 641-52.
5. Kong CW, Leung TN, Leung TY, Chan LW, Sahota DS, Fung TY, et al. Risk factors for procedure-related fetal losses after mid-trimester genetic amniocentesis. *Prenat Diagn* 2006;26:925-30.
6. Twining P. Chromosome abnormalities. In: Twining P, Mc Hugo JM, Pilling DW (Eds). *Textbook of Fetal Abnormalities*. New York: Churchill Livingstone; 2000. p. 315-44
7. Qi QW, Jiang YL, Liu JT, Bian XM, Li Y, Lü SM, et al. Second trimester maternal serum screening for Down's syndrome in women of advanced maternal age: a multi-center prospective study. [Article in Chinese] *Zhonghua Fu Chan Ke Za Zhi* 2008;43:737-41.
8. Sjögren B, Uddenberg N. Decision making during the prenatal diagnostic procedure. A questionnaire and interview study of 211 women participating in prenatal diagnosis. *Prenat Diagn* 1988;8:263-73.
9. Milewicz P, Lipifski T, Hamela-Olkowska A, Jalinik K, Czajkowski K, Zaremba J. Genetic amniocentesis in the II Department of Obstetrics and Gynecology of the Medical University of Warsaw. [Article in Polish] *Ginekol Pol* 2004;75:603-8.
10. Bal F, Uğur G, Yıldız A, Şahin İ, Menekşe A. 2. trimester riskli gebeliklerinde amniyosentez uygulamaları. *Türkiye Klinikleri Jinekoloji Obstetrik Dergisi* 1995;5:249-56.
11. Yayla M, Bayhan G, Yalınkaya A, Alp N. Yüksek riskli gebeliklerde 2. trimester genetik amniyosentez: 165 olgunun klinik değerlendirilmesi. *Perinatoloji Dergisi* 1999;7:40-6.
12. Cengizoglu B, Karageyim Y, Kars B, Altundağ M, Turan C, Ünal O. Üç yıllık dönemdeki amniyosentez sonuçları. *Perinatoloji Dergisi* 2002;1:14-7.
13. Yüce H, Çelik H, Gürateş B, Erol D, Hanay F, Elyas H. Karyotip analizi ile genetik amniyosentez uygulanan 356 olgunun retrospektif analizi. *Perinatoloji Dergisi* 2006;14:73-6.
14. Başaran S, Karaman B, Aydın K, Yüksel A. Amniyotik sıvı, trofoblast dokusu ve fetal kan örneğinde sitogenetik incelemeler. 527 olgulu seri sonuçları. *Jinekoloji Obstetrik Dergisi* 1992;6:81-9.
15. Nagel HT, Knecht AC, Kloosterman MD, Wildschut HI, Leschot NJ, Vandenbussche FP. Invasive prenatal diagnosis in the Netherlands, 1991-2000: number of procedures, indications and abnormal results detected. *Ned Tijdschr Geneesk* 2004;31:1538-43.
16. Taner CE, Altınbaşoğlu FH, Özkirişçi FH, İmren A, Büyüktosun C, Özgeç Y, Derin G. İleri maternal yaş gebeliklerinde amniyosentez sonuçları. *Perinatoloji Dergisi* 2002;4:336-9.
17. Wenstrom KD, Williamson RA, Grant SS, Hudson JD, Getchell P. Evaluation of multipl-marker screening for Down syndrome in a statewide population. *Am J Obstet Gynecol* 1993;169:793-7.
18. Rizzo N, Pittalis MC, Pilu G, Orsini LF, Perolo A, Bovicelli L. Prenatal karyotyping in malformed fetus. *Prenat Diagn* 1990;10:17-23.
19. Dallaire L, Michaud J, Melancon SB, Potier M, Lambert M, Mitchell G, et al. Prenatal diagnosis of fetal anomalies during the second trimester of pregnancy: their characterization and delineation of defects in pregnancies at risk. *Prenat Diagn* 1991;11:629-35.
20. Stoll C, Dott B, Alembik Y, Roth M. Evaluation of routine prenatal ultrasound examination in detecting fetal chromosomal abnormalities in a low risk population. *Hum Genet* 1993;91:37-41.
21. Hsieh FJ, Ko TM, Tseng LH, Chang LS, Pan MF, Chuang SM, et al. Prenatal cytogenetic diagnosis in amniocentesis. *J Formos Med Assoc* 1992;91:276-82.
22. Eddleman K, Berkowitz R, Kharbutli Y, Malone F, Vidaver J, Porter TF, et al. Pregnancy loss rates after midtrimester amniocentesis: the FASTER trial. *Am J Obstet Gynecol* 2003;189:S111.
23. Armstrong J, Cohen AW, Bombard AT, Bondi R. Comparison of amniocentesis-related loss rates between obstetrician-gynecologists and perinatologists. *Obstet Gynecol* 2002;99:65S.
24. Anderson RL, Goldberg JD, Golbus MS. Prenatal diagnosis multipl gestation. 20 years experience with amniocentesis. *Prenat Diagn* 1991;11:263-70.
25. Eydoux P, Choiset A, Porrier NL, Thepot F, Tapia SS, Alliet J, et al. Chromosomal prenatal diagnosis: Study of 936 cases of intrauterin abnormalities after ultrasound assessment. *Prenat Diagn* 1989;9:255-68.
26. Güven MA, Ceylaner S. Amniyosentez ve kordosentez ile prenatal tanı: 181 olgunun değerlendirilmesi. *Perinatoloji Dergisi* 2005;13:25-9.
27. Müngen E, Tütüncü L, Muhcu M, Yergök YZ. Pregnancy outcome following second-trimester amniocentesis: a case-control Study. *Am J Perinatol* 2006;23:25-30.
28. Tabor A, Madsen M, Philip J. Randomised controlled trial of genetic amniocentesis in 4606 low risk women. *Lancet* 1986;1:1287-93.
29. Phupong V, Ultchawadi P. Spontaneous resealed of ruptured membranes after genetic amniocentesis. *J Med Assoc Thai* 2006;89:1033-5.
30. Borrelli AL, Cobellis L, Di Domenico A, Felicetti M, Labocetta A, Ferrara C, et al. Fetal and maternal amniocentesis complications. [Article in Italian] *Minerva Ginecol* 2006;58:423-7.