



T.C. Sağlık Bakanlığı



SÜLEYMANİYE

Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları
Eğitim Araştırma Hastanesi



2017



T.C. Sağlık Bakanlığı



SÜLEYMANİYE

Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları
Eğitim Araştırma Hastanesi

S.B.Ü
Süleymaniye Kadın Doğum ve Çocuk
Hastalıkları
Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Sevgi En İyi İlaçtır...

TIBBİ GENETİK POLİKLİNİĞİ

Tıbbi Genetik polikliniklerinin temel görevleri arasında, kendisinde veya ailesinde genetik hastalık bulunan her yaş grubundan hastanın muayene edilmesi, tanı için gereken genetik ve genetik dışındaki tetkiklerin planlanması ve genetik danışma verilmesi sayılabilir.

Genetik merkezimizde yılda 10000 hastaya hizmet verilmektedir.

Çocukluk yaş grubunda hangi hastalar başvurabilir?

- Özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerine devam eden veya kaynaştırma öğrencisi olan zihinsel ve bedensel engelli çocuklar,
- Öğrenme güçlüğü, davranış bozukluğu, hiperaktivite, dikkat eksikliği, sosyal iletişim ve dil gelişim geriliği olan otizm veya yaygın gelişimsel bozukluk tanısı alan çocuklar,
- Mental retardasyon (zeka geriliği), büyüme ve gelişme geriliği, epilepsi ve spastisite gibi ciddi sorunları olan dismorfik çocuklar,
- Sendrom tanısı alan çocuklar (Down Sendromu, Frajil X Sendromu, West Sendromu, Rett Sendromu gibi),

- Beyin anomalileri olan çocuklar (Mikrosefali, lizensefali, hidrosefali gibi),
- İç organlara ait sorunları olan çocuklar (Doğumsal kalp hastalıkları gibi),
- Belirgin yapısal kusurları olan çocuklar (Yarık damak, yarık dudak veya el anomalileri gibi),
- Boy kısalığı ve iskelet sistemi hastalığı olan çocuklar,
- Musküler distrofi gibi kas hastalıkları olan çocuklar,
- İşitme ve görme kayıpları olan çocuklar,
- Cinsel gelişim bozukluğu olan çocuklar.

Erişkin yaş grubunda hangi hastalar başvurabilir?

- Çocukluk yaş grubunda sayılan, ancak erişkin yaş grubuna kadar tanı konulamamış hastalıklara sahip bireyler,
- Tekrarlayan düşük veya ölü doğum öyküsü olan çiftler,
- İnfertilite nedeniyle tüp bebek tedavisine başvuran anne ve baba adayları,
- Ailesinde tekrarlayan genetik hastalık bulunanlar,
- Sonraki kuşaklara, sahip oldukları veya taşıdıkları genetik hastalığı aktarma riski olan

bireyler,

- Akraba evliliğinden kaynaklanabilecek genetik hastalıklar hakkında bilgi almak İsteyenler,
- Meme, yumurtalık ve bağırsak kanserleri gibi kanserlerin yaygın olduğu ailelerdeki bireyler.



PREİMLANTASYON GENETİK TANI (PGD)

Preimplantasyon genetik tanı (PGT-PGD) son yıllarda tüp bebek uygulamalarına girmiştir. PGT yöntemi ile genetik olarak normal ve anormal embriyolar tespit edilebilmektedir. PGT' nin tüp bebek uygulamasındaki önemi giderek artmakta ve giderek daha fazla hastaya PGT yapılması önerilmektedir. Bu şekilde tüp bebek için başvuran çiftlerin gebelik şanslarını arttırırken, düşük ihtimalini de azaltmak hedeflenmektedir. Bu amaçlar doğrultusunda çalışan

laboratuvarımız, hastalarımıza gereken önem ve hassasiyeti göstererek sağlıklı bir nesil için tüm imkânları sunmakta olup, konusunda uzmanlaşmış kadrosuyla hasta ve hasta yakınlarının yüksek memnuniyetini sağlamayı ilke edinmiştir.

Preimplantasyon Genetik Tanı (PGT), kalıtsal bir hastalığı olan ya da bu hastalık için taşıyıcı olduğu bilinen bir çiftin etkilenmiş bir çocuk sahibi olmalarının önüne geçilebilmesi için embriyo seçimi yapılarak söz konusu gebeliğin bu hastalık için garanti altına alınması işlemidir. PGT işlemi, o hastalığa yol açan DNA üzerindeki mutasyonun tespitini takiben anne adayından elde edilen yumurta ve baba adayından elde edilen spermin tüp bebek yöntemi ile vücut dışında birleştirilmesi ile başlar.

PGT yönteminin en önemli özelliği, o ailede görülen belirli bir hastalık için, elde edilen embriyoların test edilerek sadece hastalıktan etkilenmediği tespit edilen embriyonun anne adayına transfer edilmesine olanak sağlamasıdır. Bu yöntemle nedeni bilinen birçok kalıtsal hastalığın gebelik hiç oluşmadan



T.C. Sağlık Bakanlığı



SÜLEYMANİYE

Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları
Eğitim Araştırma Hastanesi

önüne geçilebilmesi mümkündür. Ayrıca bu yöntem talasemi, aplastik anemi, orak hücreli anemi, metabolik depo hastalıkları, immün yetmezlikler, lösemi gibi kemik iliği nakli ile şifa bulan ya da klinik seyri düzelen hastalıklarda doku tipi uyumlu sağlıklı kardeş doğmasına da olanak verebildiğinden tedaviye yarar sağlayabilmesi anlamında da oldukça etkin bir yöntemdir.

Hali hazırda kalıtsal herhangi bir hastalığı olan ya da bu hastalık için taşıyıcı olan ailelerin gebeliklerinde koryon villüs biyopsisi, amniyosentez, kordosentez gibi invaziv (girişimsel) ‘prenatal (doğum öncesi) tanı’ işlemleri yapılmaktadır. PGT ve prenatal tanı yöntemlerini karşılaştırsak; Her iki yöntem de nedeni bilinen tüm kalıtsal hastalıklarda tanı amaçlı kullanılabilir (Ailesel kromozomal bozukluklar, tek gen hastalıkları vb). Ancak sadece PGT yöntemi kemik iliği uyumlu kardeş doğumu için tedavi anlamında da kullanılabilir. Prenatal tanı ile herhangi bir anomali tespit edildiğinde ailelere gebeliği sonlandırmaktan başka herhangi bir tedavi yolu

önerilememektedir. Oysaki PGT’de henüz bir gebelik ortada olmadan tanı (sağlıklı/uygun embriyo seçimi) imkanı bulunmakta ve böylelikle belirli bir hastalık için test edilmiş sağlıklı embriyo anne adayına transfer edilmektedir. Böylelikle tıbbi amaçlı da olsa gebelik terminasyonunun önüne geçilebilmekte ve anne adaylarının fiziksel ve psikolojik travmaya maruz kalması engellenebilmektedir.

Tüm bu işlemlerin yapıldığı genetik laboratuvarımızda; uluslararası standartlara uygun test kitleri ile çalışılmakta, güvenilir ve hızlı sonuçlara ulaşabilmek için son teknoloji cihazlar kullanılmaktadır. Laboratuvarımızda bulunan tüm cihazlarımızın bakım, onarım ve kalibrasyonları yetkili firmalar tarafından zamanında ve özenle yapılmaktadır.





T.C. Sağlık Bakanlığı

TÜP BEBEK ÜNİTESİ



SÜLEYMANİYE

Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları
Eğitim Araştırma Hastanesi

Tüp bebek kliniğimiz normal yollarla çocuk sahibi olamayan çiftlerdeki infertilite (kısırlık) nedenlerinin ileri tanı yöntemleriyle belirlenmesi ve belirlenmiş nedene uygun tedavinin (Aşılama, Tüp Bebek) gerçekleştirilmesini

hedeflemektedir. Bu hedef doğrultusunda yapılan tüm klinik ve laboratuvar işlemleri, sonucunda infertil bir çiftin nesebinin devamını sağlayacak olan bir bebeğin oluşumu, doğması ve büyümesi amaçlandığından her evrede son derece dikkat, özen ve doğuma kadar yakın takip gerektirdiği bilinciyle uygulanır. Yılda 15000 hastaya ilgili alanda hizmet verilmektedir.

Düzenli cinsel ilişki ve herhangi bir korunma yöntemi uygulamaksızın 12 ay süreyle hamile kalamama durumuna infertilite adı verilmektedir. Günümüzde yaklaşık her yedi çiftten biri bu sorun ile karşılaşmaktadır. İnfertilite türleri şu şekilde sınıflandırılabilir.



Primer infertilite: Daha önce hiç hamile kalamamış olma durumu.

Sekonder infertilite: Daha önce hamile kalmış ancak, sonradan infertilite sorunu ile karşılaşma durumu.

Sterilite: Doğuştan rahim yokluğu, sperm yokluğu, yumurta yokluğu veya bazı kromozomal hastalıklar gibi nedenlerle hiçbir şekilde hamilelik şansının olmaması durumudur.

Çiftlere, bir yıl düzenli cinsel ilişkilerine rağmen hamile kalınamıyorsa doktora başvurmaları önerilmektedir. İnfertilite konusunda kadın yaşının başarıyı etkileyen en önemli faktör olması nedeniyle 25 yaşındaki bir kadın bu süreyi daha uzun tutabilecekken, 35 yaş üzerindeki

bir kadın daha kısa süre içinde doktora başvurmalıdır. Özellikle daha önce kadın hastalıklarından ameliyat geçirmiş olanlar, kendisinde ya da eşinde bilinen bir hastalık veya problem saptanmış olanlar bu süreyi daha kısa (örneğin 6 ay) tutabilir.

Son yapılan çalışmalar infertilitenin sebeplerinin yaklaşık %35 bayan, %35 erkek ve %30 her ikisi kaynaklı olduğunu göstermiştir.

Tüp bebek tedavisi için tıp dilinde, vücut dışında döllenme anlamına gelen İn Vitro Fertilizasyon (IVF) kullanılmaktadır. Geniş anlamda tüp bebek yöntemi, kadından toplanan yumurtaların vücut dışında (laboratuvar ortamında) eşinin spermleriyle döllendirilmesi ve oluşan embriyoların 2 ile 5 gün sonra tekrar kadın rahmine yerleştirilmesidir.

Tüp bebek uygulamaları veya üremeye yardımcı teknikler (Assisted Reproductive Techniques, kısaca ART) olarak isimlendirilen bu yöntemlerin baş

başlıcaları şunlardır:

- Intrauterin inseminasyon (IUI) – Aşılama
- İn vitro fertilizasyon (IVF)
- Mikro-enjeksiyon (ICSI)
- Embriyo ve Blastokist transferi
- Embriyo dondurma ve dondurulmuş embriyo transferi
- Pre-implantasyon genetik tanı



Bu teknikler hastanın kliniğine ve gelişen embriyonun durumuna göre seçilmekte ve ünitemizde uygulanmaktadır.

Tüp bebek tedavisinin ilk aşaması yeterli sayı ve kalitede yumurta hücresi elde edebilmektir. Yumurta gelişimini sağlamak amacıyla çeşitli hormon preparatları kullanılmaktadır. Tüp bebek ve benzeri yardımcı üreme

tekniklerinde bu ilaçların kullanılmasının nedeni, daha çok yumurta ve embriyo elde ederek gebelik şansını arttırmaktır. Kontrollü Ovarian Hiperstimülasyon değişik ajanlarla ve değişik protokollerle uygulanabilir. Bütün protokollerde adet kanamasının ikinci veya üçüncü gününde bazal ultrason incelemesi ile yumurtalıklar değerlendirilir ve kanda östrojen tayini yapılır. Her hasta için, kadın yaşı, yumurtalıkların rezervi, kan hormon değerlerine göre kişiye en uygun tüp bebek tedavi protokolü belirlenir ve kullanılacak ilaç dozuna karar verilir. Yumurtalıkları uyarma tedavisi başladıktan sonra hasta belirli aralıklarla kontrole çağırılır. Bu kontrollerde vajinal ultrasonografi yapılarak gelişen foliküllerin sayısı ve büyüklüğü kontrol edilir. Burada amaç mümkün olduğunca fazla sayıda 16-20 mm çaplı folikül elde etmektir. Kontroller esnasında kan östrojen düzeyleri kontrol edilerek ilaç dozu ayarlaması yapılabilir. Foliküller yeterli

büyüklüğe ulaştığında yumurtanın son olgunlaşmasını sağlamak için Human Chorionic Gonadotropin (hCG) yani çatlatma iğnesi enjeksiyonu yapılır. Tüp bebek tedavisinin süresi kişiye göre değişmekle birlikte yaklaşık 12-16 gündür. Çatlatma iğnesinden 32-36 saat sonra yumurta toplama işlemi yapılır. Tüp bebek tedavisinde yumurta toplama işlemi, transvajinal ultrasonografi probuna adapte edilmiş bir iğne vasıtasıyla yumurta içeren ve folikül adı verilen içi sıvı dolu yapıların boşatılması işlemidir. Tüplere toplanan folikül sıvısı içinde yumurta olup olmadığı işlem sırasında eş zamanlı olarak embriyolog tarafından bildirilir. Yumurta gelmediği takdirde folikül yıkama mediyumu kullanılarak folikül boşluğu yıkanır ve içinde kalmış olabilecek yumurta alınmaya çalışılır. Bu şekilde tüm foliküller aspire edilinceye kadar işleme devam edilir. 10 mm üzerindeki tüm foliküller boşaltıldıktan sonra



yumurta toplama işlemine son verilir. Bu işlemin toplam süresi genellikle 30 dakikayı geçmemektedir. Yumurtalar toplandıktan sonra laboratuvarda incelenerek yumurta sayısı ve olgun olup olmadıkları değerlendirilir. Olgun olan yumurtalara döllendirme işlemi uygulanır. Yumurta toplama işleminin ardından hasta 1-2 saat dinlendikten sonra evine gidebilir. OPU (yumurta toplama işlemi) sırasında elde edilen yumurta-kümüls kompleksleri kültür sıvısının içine alınarak, inkübatör içerisinde yaklaşık 3 saat süreyle bekletilmektedir. Bu aşama, yumurtaların döllendirme işlemine hazırlanması açısından önemlidir. Ardından kümülüs temizlenmesi dediğimiz işlem yapılır, ancak bu işlem sonra yumurtaların kalitesi, matür olup olmadığı konusunda fikir sahibi olunabilir. Yumurta toplama işleminin yapıldığı gün hastanın eşi de sperm verir. Ejakulatında canlı sperm bulunmayan erkeklerde ise

cerrahi yollarla sperm aranır. Hastanın ejakulatu özel bir kap içine aldırılır ve sperm sayısı, hareketliliği, şekli yönünden incelenir. Semen, laboratuvarda sperme yönelik hazırlanmış medyumlar kullanılarak hazırlanır. Yumurta kültürü ve sperm hazırlama işlemleri tamamlandıktan sonra fertilizasyon (döllenme) işlemine geçilir. Klasik tüp bebek (IVF) yönteminde spermler toplanan yumurtaların yanına bırakılır ve kendi başlarına yumurtayı döllenmeleri beklenir. Sperm sayısı 5 milyon/mL altında olanlarda, azospermik hastalarda, daha önce denenmiş konvansiyonel IVF yöntemiyle başarısız olan çiftlerde, Pre-implantasyon genetik tanı (PGD) yapılacaklarda gebelik şansını arttırmak için Mikroenjeksiyon (Intra Cytoplasmic Sperm Injection, ICSI) yöntemi tercih edilmelidir. Merkezimizde rutin olarak ICSI işlemi uygulanmaktadır. ICSI işlemi; bu işi yapabilmek için özel



T.C. Sağlık Bakanlığı



SÜLEYMANİYE
Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları
Eğitim Araştırma Hastanesi

olarak tasarlanmış mikroskop ve bununla beraber çalışan mikromanipülatör sistemle gerçekleştirilir. Bu sistem sayesinde sperm gibi çok küçük bir hücrenin yumurta içerisine yerleştirilmesi sağlanmaktadır.

Fertilizasyon işleminden 16-18 saat sonra döllenme olup olmadığı kontrol edilir. Döllenmiş yumurtalar tekrar uygun kültür ortamına konur ve gelişmesi gün be gün takip edilir. Transfer aşamasına getirilen embriyolardan kaliteli olanlar, belirli bir sayıda, kadının rahmi içine transfer edilir. Hastanın transfer günü; embriyo sayısı, kalitesi daha önceki denemelerinde verilen embriyonun özelliğine göre değişiklik gösterebilir. Merkezimizde

standart bir protokol uygulanmakla birlikte 2-6 güne kadar embriyo transferi yapılabilmektedir. İşlem ağrısızdır ve anestezi gerektirmez. Transfer, jinekolojik masada vajene spekulum yerleştirildikten sonra vajen ve rahim ağzının steril serum veya özel sıvılar ile temizlenmesi sonrasında ince bir

kateter yardımı ile embriyoların endometriumun en uygun bölgesine bırakılması sureti ile yapılır. En iyi kalitedeki embriyolar transfer edildikten sonra eğer artan embriyo varsa bunlar dondurularak saklanabilir. Embriyo transferinden 1-2 saat sonra hasta evine gidebilir. Gebelik oluşması için birkaç hafta beklenir ve gebelik testi zamanına kadar anne adayı kendisine bildirilen şekilde yaşamına dikkat eder.

Çünkü bu evrede embriyonun rahime uyum sağlaması çok önemlidir. Bu esnada tüp bebek yönteminde kullanılan hormon düzenleyici ilaçlar ve enjeksiyonlarla anne adayının sağlığı da kontrol altına alınır.



