

ANKARA ÜNİVERSİTESİ
BİYOTEKNOLOJİ ENSTİTÜSÜ

SOSYO-EKONOMİK GELİŞME VE BİYOTEKNOLOJİ

DOKTORA TEZİ

TÜRKİYE’DE GENETİK DANIŞMANLIK VE BİYOETİK

Ülkücan KAPLAN

Danışman Öğretim Üyesi

Prof. Dr. Berna ARDA

Haziran

2018

ETİK BEYAN

Bu tez çalışmasının; akademik kural ve etik ilkelere bağılı kalınarak hazırlandığını, çalışmada yararlanılan ve bu çalışma ürünü olmayan bütün bilgiler için kaynak yayınlara atıfta bulunulmuş olduğunu beyan ederim.

Ülkücan KAPLAN

İmzası

ONAY

Prof. Dr. Berna Arda danışmanlığında Ülkücan Kaplan tarafından hazırlanan bu çalışma 18/06/2018 tarihinde aşağıdaki jüri tarafından Biyoteknoloji Anabilim Dalı'nda doktora tezi olarak kabul edilmiştir.

Başkan: Prof. Dr. Hayriye ERBAŞ

İmza:

Üye: Prof. Dr. Berna ARDA

İmza:

Üye: Doç. Dr. Bala GÜR DEDEOĞLU

İmza:

Üye: Dr. Öğr. Üyesi Önder İLGİLİ

İmza:

Üye: Dr. Öğr. Üyesi Perihan Elif EKMEKÇİ

İmza:

Yukarıdaki sonucu onaylarım.

Prof. Dr. Aykut ÖZKUL

Enstitü Müdürü

ÖZET

Doktora Tezi
Türkiye’de Genetik Danışmanlık ve Biyoetik
Ülkücan KAPLAN
Ankara Üniversitesi Biyoteknoloji Enstitüsü
Prof. Dr. Berna ARDA

Genetik danışmanlık (GD), danışanın aile öyküsünün alınması, içinde bulunduğu genetik koşullar hakkında bilgilendirilmesi, gerekli genetik testlerin uygulanması, tanı ve hasta takibi gibi aşamaları bünyesinde barındıran kapsamlı bir iletişim sürecidir. Genetik hastalıklar gibi baş etmesi zor olan bir hastalık grubunun takibi ve rehabilitasyonu GD’yi birçok biyoetik sorunun yaşandığı bir alan haline de getirmektedir. GD sürecinin etkili bir şekilde tamamlanması genetik danışmanların GD sürecinin aşamalarını biyoetik bir çerçevede sürdürülmesi ile mümkün olacaktır. Yapılan literatür çalışmaları ışığında, Türkiye’deki GD uygulamalarının ve onların biyoetik yönünün değerlendirilmesi ihtiyacı tespit edilerek, “Türkiye’de Genetik Danışmanlık ve Biyoetik” başlıklı tez çalışmasına başlanmıştır. Araştırma verileri Türkiye’de GD alanında hizmet vermekte veya vermiş olan hekimler ile derinlemesine yapılandırılmış görüşmeler yoluyla toplanmıştır. Veri analizi ise tematik analiz yöntemi ile gerçekleştirilmiştir. Çalışma kapsamında, GD sürecinin genel anlamda tanımı, genetik danışmanların mesleki ilkeleri, Türkiye’deki GD uygulamalarının mevcut durumu, alana ilişkin sorunlar tespit edilerek, biyoetik açıdan değerlendirilmiş ve çözüm önerileri geliştirilmiştir. Ülkemizde hekimlerin GD uygulamalarına dair tutumunun ve mesleki sorumluluk algısının dünya standartları ile örtüşmekte olduğu görülmüştür. Bununla birlikte, genetik danışmanlık eğitimi veren lisansüstü eğitim programların olmaması, genetik danışmanlığın kimler tarafından yapılabileceğinin kesin sınırlarla netleştirilmemiş ve bir meslek olarak tanımlı olmaması, yetişmiş insan gücünün eksikliği, alandaki yasal ve etik düzenlemelerin eksikliği GD alanında farklı boyutlardan köken alan ve çözüm bekleyen sorunlardan bazıları olarak tespit edilmiştir. Sonuç olarak, Türkiye’de GD alanının en doğru koşullarda sürdürülmesi için ilgili kişiler ve birimlere ödevler düşmektedir. Bu ödevlerin etkin bir şekilde gerçekleştirilmesi ise etik ve yasal bir zeminde sürdürülmesiyle mümkün olacaktır.

2018, 352 sayfa

Anahtar kelimeler: Genetik danışmanlık; biyoetik; etik, genetik tanı; genetik testler; Türkiye’de genetik danışmanlık.

ABSTRACT

PhD Thesis

Genetic Counseling and Bioethics in Turkey

Ülkücan KAPLAN, MSc

Ankara University Biotechnology Institute

Prof. Berna ARDA, MD, MedSpec, PhD

Genetic counseling (GC) is a comprehensive communication process in which the counselee's family story is taken, informed about the genetic conditions that it is or is likely to be involved with, the application of the necessary genetic tests, diagnosis and patient follow-up. The recruitment and rehabilitation of a group of diseases that are difficult to cope with, such as genetic diseases, also makes GC an area where many bioethical problems are experienced. The effective completion of the GC process will be possible when genetic counselors maintain the stages of the GC process in a bioethical context / framework. In the light of the literature studies, the needs to determine the current GC applications and their bioethical aspects in Turkey and in this direction, "Genetic Counseling in Turkey and Bioethics" thesis began. Research data which have been given or made to serve in the GC area in Turkey gathered in-depth structured interviews with physicians in various branches of medicine. Data analysis was done by thematic analysis method. In the scope of work, the definition of the GC process in general, the principles of professional genetic counselor, the current state of practice in GC Turkey, and identification of issues relating to the area, assessed in terms of bioethics and solutions have been developed. Attitudes towards GC practices and genetic professional responsibilities in our country are in line with world standards. However, the lack of post-graduate training programs for genetic counseling, the uncertainty of who will become a genetic counselor, the lack of definition of being a genetic counselor as a profession, the lack of trained human power and the lack of legal and ethical regulations in this area have been identified as some of the problems that are rooted in different dimensions. As a result, in order to maintain the GC field in Turkey in the right conditions, there are duties to related persons and units. The realization of these assignments in an effective manner will be made possible by continuing them on an ethical and legal ground.

2018, 352 pages

Keywords: Genetic counseling; bioethics; ethics; genetic diagnosis; genetic tests; genetic counseling in Turkey.

TEŞEKKÜR

Etik alanına olan ilgimin ve sevgimin mimarı olan, doktora tez danışmanım Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıp Tarihi ve Etik Anabilim Dalı öğretim üyesi Sevgili Hocam Prof. Dr. Berna Arda'ya şükranlarımı sunarım. Her zaman göstermiş olduğu destek ve hoşgörüsü ile hiç şüphesiz bu hayatta karşıma çıkan en değerli insanlardan biri. Yollarımız bir şekilde kesiştiği için kendimi şanslı addediyorum.

Tez İzleme Komitesi üyeleri olarak bu çalışmaya değerli katkılar sağlayan ve eleştirileriyle yol gösteren sevgili hocalarım Ankara Üniversitesi Dil Tarih ve Coğrafya Fakültesi öğretim üyesi Sayın Prof. Dr. Hayriye Erbaş'a ve Ankara Üniversitesi Biyoteknoloji Enstitüsü öğretim üyesi Doç. Dr. Bala Gür Dedeoğlu'na teşekkür ederim.

Görev yapmakta olduğum Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi'nin Dekanı Prof. Dr. Bülent Altun'a, Dekan Yardımcıları Prof. Dr. Pergin Atilla ve Prof. Dr. Derya Karakoç'a, sevgili hocam Prof. Dr. Zeynep Alev Özön'e, değerli çalışma arkadaşlarım Oya Topaloğlu ve Nuran Özöl'a destekleri için teşekkür ederim.

Bölüm faaliyetlerini takip etmem konusunda göstermiş oldukları ev sahipliği ve hiçbir zaman esirgemedikleri destekleri için Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıp Tarihi ve Etik Anabilim Dalı Başkanı Sayın Hocam Prof. Dr. Nüket Büken'e, aynı anabilim dalında görevli değerli hocalarım Dr. Öğr. Üyesi Müge Demir'e, Dr. Öğr. Üyesi Önder İlgili'ye ve Öğr. Gör. Dr. Şükrü Keleş'e çok teşekkür ederim.

Ve ailem. Daima kararlarımın saygı duyarak beni koşulsuz destekledikleri ve cesaretlendirdikleri için teşekkür ederim. Özellikle, hayatıma keyif katan sevgili kardeşlerim Aybike Kaplan ve Kara Murat Kaplan'a, stresli anlarımdan yegâne sığınağı olan sevgili teyzem Prof. Dr. Nuriye Özdemir'e ve duaları ile desteğini her zaman hissettiğim pamuk anneannem sevgili Hatice Yıldırım'a sonsuz teşekkür ederim. Varlığınız için minnettarım.

Bu çalışmamı, çocukluk çağlarımdan itibaren insan hakkı gözeterek yaşamayı öğreten, etik yaşama algısını ruhumda nakış nakış işleyen sevgili annem Fadime Kaplan'a adıyorum. Sen olmadan olmazdı.

İÇİNDEKİLER

ETİK BEYAN	i
ÖZET	iii
ABSTRACT	iv
TEŞEKKÜR.....	v
İÇİNDEKİLER.....	vi
SEKİLLER DİZİNİ.....	ix
ÇİZELGELER DİZİNİ.....	x
SİMGELER DİZİNİ	xii
1. GİRİŞ	1
2. KURAMSAL TEMELLER.....	8
2.1. GENETİK BİLİMİ	9
2.1.1. GENETİK HASTALIKLAR.....	12
2.1.2. GENETİK TESTLER	13
2.2. GENETİK DANIŞMANLIK.....	17
2.2.1. SÜREÇ.....	18
2.2.2. GENETİK DANIŞMANLIK GEREKTİREN DURUMLAR.....	20
2.2.3. ALANIN TARİHSEL GELİŞİMİ VE İLGİLİ KAVRAMLAR.....	22
2.3. ETİK VE BİYOETİK KAVRAMLARI.....	31
3. GEREKÇE VE AMAÇ.....	36
4. MATERYAL VE YÖNTEM.....	37
4.1. NİTELİKSEL ARAŞTIRMA YÖNTEMİ.....	37
4.2. VERİ TOPLAMA SÜRECİ	37
4.2.1. VERİ TOPLAMA ARAÇLARI	38
4.2.2. KATILIMCILARIN BELİRLENMESİ	38
4.2.3. GÖRÜŞME TAKVİMİ	39
4.3. VERİ ANALİZİ	40
4.3.1. ÖRNEKLEM VE ÖZELLİKLERİ	40

4.3.2. TEMATİK ANALİZ.....	41
4.4. ETİK KURUL KARARI	44
4.5. AYDINLATILMIŞ ONAM FORMU	44
4.6. ARAŞTIRMANIN SINIRLILIKLARI.....	45
<u>5. ARAŞTIRMA BULGULARI.....</u>	<u>46</u>
5.1. ÖRNEKLEM	48
5.2. BÖLÜM 1: GENEL ANLAMDA GENETİK DANIŞMANLIK SÜRECİNİN UNSURLARI	50
5.2.1. SÜRECİN TANIMI.....	50
5.2.2. GENETİK DANIŞMANLARDA BULUNMASI BEKLENEN MESLEKİ ÖZELLİKLER	60
5.3. BÖLÜM 2: GENETİK DANIŞMANLIK HİZMETİNİN TÜRKİYE’DEKİ DURUMU	88
5.4. BÖLÜM 3: GENETİK DANIŞMANLIK SÜRECİNİN BİYOETİK AÇIDAN DEĞERLENDİRİLMESİ.....	116
5.4.1. GENETİK DANIŞMANLIĞIN BİYOETİK YÖNÜ	116
5.4.2. GENETİK DANIŞMANLIK UYGULAMALARINDA BİYOETİK İLKELER.....	122
5.4.3. BİYOETİK İKİLEM ÖRNEKLERİ	139
5.5. BÖLÜM 4: TÜRKİYE’DEKİ GENETİK DANIŞMANLIK UYGULAMALARINA İLİŞKİN SORUNLAR.....	166
5.5.1. DAYANDIKLARI BOYUTLARA GÖRE SORUNLAR	166
5.5.2. ALANIN ÖNCELİKLİ SORUNLARI VE GENEL ANLAMDA ÇÖZÜM ÖNERİLERİ.....	215
<u>6. TARTIŞMA VE SONUÇ</u>	<u>226</u>
6.1. TARTIŞMA	226
6.1.1. ÖRNEKLEMİN DEĞERLENDİRİLMESİ.....	226
6.1.2. GENETİK DANIŞMANLIK SÜRECİNİN TANIMLANMASI	227
6.1.3. GENETİK DANIŞMANLARIN MESLEKİ SORUMLULUKLARI	233
6.1.4. TÜRKİYE’DE GENETİK DANIŞMANLIĞIN ÖNEMİ VE UYGULAMALARI.....	236

6.1.4.1. GD Açısından Türkiye'ye Özgü Durumlar	236
6.1.4.2. GD'nin Türkiye'deki Unsurları	243
6.1.4.3. Türkiye'de Genetik Danışmanların Durumu	248
6.1.5. GENETİK DANIŞMANLIK VE BİYOETİK İLİŞKİSİNİN TÜRKİYE AÇISINDAN DEĞERLENDİRİLMESİ	251
6.1.5.1. GD ve Biyoetik İlişkisi	252
6.1.5.2. Genetik Testler ve Biyoetik	257
6.1.5.3. Alanda Tecrübe Edilen ve Biyoetik Yönü Bulunan Vaka Örnekleri.....	262
6.1.5.4. GD Alanına Yönelik Türkiye'deki Düzenlemeler	268
6.1.6. TÜRKİYE ÖZELİNDE GENETİK DANIŞMANLIK ALANINA İLİŞKİN SORUNLAR.....	277
6.2. SONUÇ	290
<u>7. KAYNAKLAR</u>	<u>297</u>
<u>8. EKLER.....</u>	<u>314</u>
<u>9. ÖZGEÇMİŞ.....</u>	<u>319</u>
<u>10. TEZDEN ÇIKAN YAYINLAR.....</u>	<u>320</u>

ŞEKİLLER DİZİNİ

Şekil 2.1. Aile soyağacı örneği (37)	19
--	----



ÇİZELGELER DİZİNİ

Çizelge 2.1. Doğum öncesi tespit edilebilen bazı genetik bozukluklar (16)	16
Çizelge 4.1. Katılımcılar için belirlenen görüşme kodları.....	39
Çizelge 4.2. Katılımcılarla yapılan derinlemesine görüşmelerin tarihleri.....	40
Çizelge 4.3. Deşifre edilmiş metinlerde soruların cevaplarını işaretlemek üzere tercih edilmiş olan renkler	43
Çizelge 5.1. Katılımcılara ait demografik veriler	49
Çizelge 5.2. Sağlık hizmeti bağlamı ve onun kapsamında belirlenen ana tema ve alt temalar	51
Çizelge 5.3. Bilim alanı bağlamı ve onun kapsamında belirlenen ana tema ve alt temalar	54
Çizelge 5.4. Sürdürülebilirlik bağlamı ve onun kapsamında belirlenen ana tema ve alt temalar	57
Çizelge 5.5. Genetik danışmanların uyması beklenen mesleki özellikler	62
Çizelge 5.6. Çizelge 5.5’de (*) işareti ile gösterilen kavramların kapsadığı benzer kavramlar.....	65
Çizelge 5.7. Katılımcıların uzmanlık alanları ve mesleki ilkeleri vurgulama oranları.....	67
Çizelge 5.8. Genetik danışmanlarda aranan özelliklerin belli başlı ölçütlere göre sınıflandırılması.....	69
Çizelge 5.9. Mesleki özelliklerin ölçütler bazında dağılımı	70
Çizelge 5.10. GD Açısından Türkiye’ye Özgü Durumlar bağlamı ve onun kapsamında belirlenen ana temalar.....	89
Çizelge 5.11. Türkiye’de GD’nin Unsurları bağlamı ve onun kapsamında belirlenen ana tema ve alt temalar.....	96

Çizelge 5.12. Türkiye’de Genetik Danışmanlar bağlamı ve onun kapsamında belirlenen ana tema ve alt temalar.....	107
Çizelge 5.13. GD ve Biyoetik İlişkisi bağlamı ve ilgili ana temalar	116
Çizelge 5.14. Biyoetik ilkelerin GD sürecindeki yeri	123
Çizelge 5.15. Katılımcı bazında nakledilen vaka sayıları	139
Çizelge 5.16. Vakaların ilgili oldukları biyoetik ilkeler ve/veya sorunlara göre dağılımı	140
Çizelge 5.17. Türkiye’de GD alanına ilişkin sorunlar ve sorunların dayandığı ekonomik, sosyolojik ve psikolojik boyutlar.....	168
Çizelge 5.18. Türkiye’de GD alanına ilişkin sorunların farklı boyutlar açısından dağılımı	170
Çizelge 5.19. Türkiye’de GD süreci açısından öncelikli olarak müdahale edilmesi beklenen durumlar	215
Çizelge 5.20. Türkiye’deki GD sürecinin iyileştirilmesine dair sunulan diğer çözüm önerileri.....	220
Çizelge 6.1. Türkiye’de GD ile ilgili ders veren bazı programlar	245

SİMGELER DİZİNİ

ABD	Amerika Birleşik Devletleri
ABGC	American Board of Genetic Counseling (Amerikan Genetik Danışmanlık Kurulu)
ACGC	Accreditation Council for Genetic Counseling (Genetik Danışmanlık Akreditasyon Konseyi)
AFCG	French Association of Genetic Counselors (Fransız Genetik Danışmanlar Birliği)
AİHM	Avrupa İnsan Hakları Mahkemesi
ASHG	American Society of Human Genetics (Amerikan İnsan Genetiği Derneği)
BSTS	Bilim ve Sanat Terimleri Sözlüğü
CAGC	Canadian Association of Genetic Counsellors (Kanadalı Genetik Danışmanlar Derneği)
CVS	Chorionic Villus Sampling (Koryonik Villus Biyopsisi)
DMD	Duchenne Muscular Dystrophy
DNA	Deoksiribo Nükleik Asit
DTC GT	Direct-to-consumer Genetic Testing
ELSI	Ethical, Legal and Social Implications (Etik, Yasal ve Sosyal Uygulamalar)
ESHG	European Society of Human Genetics
FISH	Fluorescence In Situ Hybridization
FMF	Familial Mediterranean Fever (Ailevi Akdeniz Ateşi)
GC	Genetic Counseling
GD	Genetik Danışmanlık
HGP	Human Genome Project (İnsan Genom Projesi)
HUGO	Human Genome Organization
IBC	International Bioethics Committee (Uluslararası Biyoetik Komitesi)
IVF	In Vitro Fertilizasyon
KVS	Kardiyovasküler Sistem
LÖSEV	Lösemili Çocuklar Vakfı
MR	Manyetik Rezonans
MSS	Maternal Serum Screening
NIH	National Institutes of Health (Ulusal Sağlık Enstitüleri)

NPHK	Nüfus Planlaması Hakkında Kanun
NSGC	National Society of Genetic Counselors (Ulusal Genetik Danışmanlar Derneği)
NSGC PSTF	Pedigree Standardization Task Force of the National Society of Genetic Counselors (Ulusal Genetik Danışmanlar Derneği'nin Pedigree Standardizasyon Görev Gücü)
OECD	Organization for Economic Co-operation and Development (Ekonomik İşbirliği ve Kalkınma Örgütü)
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man
PGD	Preimplantation Genetic Diagnosis
PGT	Preimplantasyon Genetik Tanı
PPPC	Public and Professional Policy Committee
PRETAM	Prenatal Tanı Uygulama ve Araştırma Merkezi
RKP	Rizomelik Kondrodizplazi Punktata
QF-PCR	Quantitative Fluorescence-Polymerase Chain Reaction
SGK	Sosyal Güvenlik Kurumu
SSS	Santral Sinir Sistemi
STK	Sivil Toplum Kuruluşları
TAGC	Transnational Alliance for Genetic Counseling
TDK	Türk Dil Kurumu
TTB	Türk Tabipleri Birliği
TÜBA	Türkiye Bilimler Akademisi
TÜİK	Türkiye İstatistik Kurumu
UNESCO	United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization (Birleşmiş Milletler Eğitim, Bilim ve Kültür Örgütü)
ÜYTE	Üremeye Yardımcı Tedavi
YÖK	Yükseköğretim Kurulu
WHO	World Health Organization (Dünya Sağlık Örgütü)
WMA	World Medical Association (Dünya Tabipler Birliği)

1. GİRİŞ

Genetik alanında sürdürülen araştırmaların sonuçları ile insan hayatına direk müdahale edebilme kapasitesi olması nedeniyle, canlıların genetik yapısına dair bilgi düzeyi arttıkça, bu bilginin vaat ettiklerine dair heyecan da artmaktadır. Söz konusu farkındalık ve güç alana dair etik kaygıları da beraberinde getirmektedir (1). Genetiğin yeni ve hızlı ilerlemelerin görüldüğü interdisipliner bir bilim alan olması etik açıdan ciddi sorunları da beraberinde getirmektedir ve bu durum genetiği etik açıdan “özellikli” bir yere taşımaktadır (2). Neticede, sağlık alanındaki vakaların %10-20’si genetik bozukluklara dayanmaktadır (3).

GD, genetik danışman ve danışanlar arasındaki bir iletişim sürecini temsil eden, danışana dair tıbbi gerçeklerin araştırıldığı, genetik test uygulamaları, genetik tanı ve karar verme sürecini kapsayan bir sağlık uygulamasıdır. GD süreci bireyin başvurusu veya bir hekimin yönlendirmesi ile başlayabilir. Süreç danışanın muayenesi, aile ağacının (pedigree) çıkarılması, kalıtsal açıdan tıbbi risklerin değerlendirilmesi, gerekli ise genetik testlerin istenmesi, tanı ve tedavi seçeneklerinin saptanması ile devam eder (4, 5). Anlaşılabileceği üzere GD araştırma, tanı, testler ve tedavileri kapsayan kapsamlı ve önemli bir süreçtir. Kalıtsal bir hastalığın araştırılması esasına dayanan bu süreç aile öykülerinin incelenmesi ve test sonuçlarının niteliği açısından danışan kadar diğer aile bireylerini de etkileyebilmektedir. Ayrıca, yapılan testler ve tanıdan sonra bireyin yaşam tarzını tamamen değiştirme veya hamileliğini sonlandırma gibi hayatını derinden etkileyecek kararlar almak durumunda kalması bu süreci önemli kılan bir diğer etkidir. Bu noktada danışanın doğru ve net bir şekilde bilgilendirilmesinin gerekliliği açıktır.

II. Dünya Savaşı’nda toplumsal değerlerde oluşan tahribat, 20. yüzyılın ikinci yarısından itibaren dünyada biyoetik alanının gelişimini başlatmıştır (6). Bu dönem aynı zamanda, GD alanının ilk ortaya çıkmaya başladığı dönemdir. Dönemin genetikçi bilim insanları çalışmalarında savaşın etkilerinden biri olan ve genetik uygulamaları kapsayan öjenik görünümünden kurtulmak istemişler ve genetiği sosyal bir olgudan ziyade sağlık alanına çekmeye çalışmışlardır. GD kavramını 1947 yılında ilk ortaya çıkaran bilim adamı Sheldon Reed de bu genetikçilerden biri olmuştur (7). Bu tarihsel kesişim ile GD alanı ve biyoetik

alanlarına küresel anlamda ilginin aynı dönemlerde başladığı ve paralel olarak ilerlediği söylenebilir.

Genetik biliminin sunduğu veriler, diğer tıbbi verilerde olduğu gibi hasta bakım kararını, anlayışlı hareket etmeyi, riskler ve belirsizlikler hakkında hassas bir iletişimi, zor kararlarla yüzleşmeyi gerektirebilir. Diğer tıbbi bilgilerden farklı olarak ise genetik inceleme hastanın aile bireyleri ve akrabaları hakkında da veri sağlar ki bu durum aile içinde bazı sorunları da beraberinde getirebilir (8). Genetik gelişmelere paralel olarak gündeme gelen etik kaygıları işaret eden sorulardan bazıları şunlardır (9):

- Bir gebeliğin sonlandırılması ya da devam etmesine dair karar kime aittir?
- Eğer hastalığın tedavisi yoksa birine genetik bir hastalığa sahip olacağı söylenmeli midir?
- Ebeveyne çocuğun cinsiyeti, göz rengi, zekâsı, boyu gibi özelliklerini seçebilmelerine izin verilmeli midir?
- Eğer birisinin genetik bir bozukluğu varsa, onu bir çocuğa geçirmesine izin verilmeli midir?
- Bir kişinin genetik bilgisine kimin erişimi olmalı ve bu bilgi ile ne yapmasına izin verilmelidir?
- Bir insanın genetik bir hastalığa yatkınlığı olması onun sağlık hizmeti alması veya iş bulmasını etkilemeli midir?

Günümüzde GD tıbbın birçok alanında yaygın olarak kullanılmaktadır. Öyle ki psikiyatride verilen GD için “psikiyatrik genetik danışmanlık” (10) veya onkoloji alanında verilen GD için ise “kansere genetik danışmanlığı” (11) ifadeleri kullanılmaktadır. Psikiyatrik genetik danışmanlık, ruh sağlığı hastalıklarının nedenlerinin tekrar gözden geçirilmesine duyulan ihtiyacı karşılayan bir hizmet olarak nitelendirilmiştir. Son yıllarda, şizofreni, bipolar bozukluk, obsesif kompulsif bozukluk, anksiyete ve depresyon gibi psikolojik rahatsızlıklarda faydalanan bir uygulama haline almıştır (10). Benzer şekilde kanser genetik danışmanlığı da son yıllarda uygulaması artan bir hizmet olup, ise kanser hastalarını ve bazen de onların akrabalarını kapsayan bir sağlık hizmetidir (11).

Birbirine bağımlı birçok aşamadan oluşan GD süreci gerek testler, gerek tanı süreci ve gerekse karar verme ve tedavi süreci ile biyoetik açıdan pek çok konuyu barındırmaktadır. Danışmanlık süreci boyunca danışanın karşı karşıya kalacağı her uygulamada biyoetik açıdan haklarının ve mahremiyetinin korunması, yapılan etik düzenlemeler ile sürecin söz konusu hastalar, araştırmacı, toplum ve gelecek nesiller için en zararsız şekilde sürdürülmesi hedeflenmelidir (1).

Akraba evliliği dünyada özellikle Orta Doğu, Kuzey Afrika ve Batı Asya bölgelerinde yaygın olarak görülmekle birlikte, Türkiye de görülme oranının yüksek olduğu ülkelerden biridir. Akraba evlilikleri otozomal resesif hastalıkların görülme oranını arttırmaktadır. Otozomal resesif hastalıkların, belirli bir genin her iki kopyasında da mutasyon olması durumunda ortaya çıkan hastalıklardır, dolayısıyla bu hastalıklarda genin homozigot olarak taşınması söz konusudur. Genin bir kopyasında mutasyon olup heterozigot olarak taşıyan bireyler hastalığı taşıyıcı durumundadırlar ve fenotipleri normaldir. Akraba evliliğinde ise ortak bir atada otozomal resesif bir gen mutasyonu varsa, bunun yavru bireylere aktarılma ihtimali artmaktadır. Bu durum da akraba evliliği oranının yüksek olduğu ülkemizde, özellikle otozomal resesif hastalıkların takibi açısından GD hizmetinin önemini artırmaktadır (12-15).

Türkiye’de genetik danışmanları yetiştirmek için özel bir eğitim veya sertifika programı bulunmamaktadır. GD hizmeti evlilik öncesi tarama, prenatal tarama, yenidoğan tarama ve kanser taraması olarak sunulmakta, hizmet hekimler, tıbbi biyologlar, ebeler ve hemşireler tarafından verilebilmektedir (5). Öte yandan, sağlık alanındaki uygulamalarda sağlık çalışanlarının söz sahibi olma durumları günümüzde değişmekte olup, hastalar ve hasta yakınlarının sağlık uygulamalarında belirleyici olma hakları artmıştır (16).

GD’nin ayrıca genetik araştırmalara katılacak bireylere de verilmesi gerekir. Bu bireyler araştırmada uygulanacak testler hakkında detaylı bir şekilde bilgilendirilmelidirler. Güvenirliliği ispatlanmamış ve hala çalışmaları devam eden genetik testlerin uygulanması katılımcıların sağlığını korumak adına kabul edilemez (17).

Yapılan geniş kapsamlı bir çalışmada, 55 tanesi ulusal ve 5 tanesi uluslararası olmak üzere toplam 60 adet yasal belge ve politika oluşturma dokümanı genetik testler tanımını ülkeler bazında karşılaştırmak üzere incelenmiştir. Türkiye, genetik testin tanımını yapan yasal dokümanların bulunmadığı ülkeler arasında yer almıştır. Genel çerçeveye bakıldığında genetik testin ne olduğuna dair ortak ve net bir tanımın olmadığı görülmüştür (18).

Genetik testler, yenidoğan tarama testleri, tanı testleri, taşıyıcı testler, prenatal testler, preimplantasyon genetik tanı (PGT) testleri, öngörülü ve presemptomatik testler ve adli testler olarak sınıflandırılabilir (19). Bu testlerden prenatal genetik tanı testleri, kalıtsal veya spontan bir anomalinin varlığını tespit etmek amacıyla doğum öncesi fetusa uygulanan testlerdir. Prenatal testlerden bazıları hamilelikte uygulanan rutin testler iken gerek duyulursa amniyosentez, koryon villus örnekleme gibi ileri testler yapılabilmektedir (20).

Genetik testler, genetik tanı ve genetik araştırmalar birbiri ile iç içe olan üç sistemdir. Gerekli muayene ve test sonuçları neticesinde ortaya çıkan tanı ile bireyler önemli kararların eşiğine gelebilir ve bu kararlar hayatlarında maddi ve manevi büyük değişimlere neden olabilir. Genetik verilerin gizliliği, sonuçların en uygun şekilde danışana ve ailesine bildirilmesi, aydınlatılmış onam, danışanın kararında bağımsızlığının sağlanması, genetik testlerin güvenilirliği, hastanın faydasının gözetilmesi, çocuklarda testlerin uygulanması, PGT ile özel nitelikli bebek sahibi olma isteği gibi konular bu süreç kapsamında değerlendirilen ve biyoetik açıdan kaygıların yoğun olduğu durumlardan bazılarıdır. Danışanların hayatlarında son derece önemli değişikliklere zemin hazırlayabilen, uygulanmasından değerlendirilmesine kadar hassas ve önemli bir süreci ifade eden GD hizmetinin etkileri sadece tıbbi alan ile sınırlı olmayıp, psikolojik, sosyolojik ve ekonomik açıdan da değerlendirilmelidir. Bunun en sağlıklı şekilde yapılabilmesi ise biyoetik ilkelerin genetik danışman tarafından içselleştirilmesi, mevcut ve olası durumların bu ilkeler ışığında değerlendirilebilmesiyle mümkün olacaktır. Genetik danışmanın tanı açıklanırken takınacağı üsluptan tüm ihtimallerin açık ve anlaşılır bir şekilde danışan ve ailesi ile paylaşmasına, danışanın mahremiyetine özen göstermesinden yönlendirici olmamasına kadar pek çok yükümlülüğü bulunmaktadır ve süreci en uygun şekilde idare etmesi beklenir. Dolayısıyla genetik danışmanlık süreci mahiyeti itibarıyla her aşamasında

etik ilkelerin sıkı sıkıya takip edilmesi gereken, aksi takdirde sonuçları ile bireysel ve toplumsal düzeyde ciddi sorunları beraberinde getirebilecek bir süreçtir (1).

Hizmet veren servislerin bağlı olduğu protokollerin uygulanmasının sağlanması, klinik aktivitelerin denetimi, hastaların ve hizmet veren hekimlerin memnuniyetlerinin değerlendirilmesi sürecin kalitesini güvence altına alacak adımlardır (21). Bu sayede danışanların süreç içinde görebileceği olası zararların asgariye ineceği düşünülmektedir.

GD alanında etik açıdan öne çıkan durumların değerlendirilmesinde, danışanın eğitim durumu, dini inancı, toplumun sosyo-kültürel dinamikleri, ülkedeki ilgili mevzuat, hastalığın özellikleri gibi faktörler etkilidir. Ayrıca, GD uygulamalarının fetüsten aile bireylerine kadar olan hitap ettiği geniş şemsiye de bu alandaki etik kararları daha karmaşık hale getirmektedir (22).

GD yeni, popüler ve gelişime açık bir alandır. Genetik alanının hızlı ve etkili bir şekilde gelişmekte olduğu çağımızda, gelişmiş ve medeni bir toplumun sağlık sisteminde GD uygulamalarının yeri ve önemine dair farkındalık artık dünya genelinde netleşerek, GD sürecinin etkin olarak sürdürülmesi ve tamamlanması bir gereklilik halini almıştır.

GD önceleri tek gene bağlı koşullar üzerinden sürdürülen bir hizmetken, genomik temelli testlerin kullanımının artması ve sundukları verinin sağlık alanında yaygın kullanımı sonucu, genomik danışmanlığa yani tüm genom dizilimine bağlı olarak verilen bir danışmanlığa geçişi söz konusu olmuştur. Genomik danışmanlık, GD kapsamında gelişen yeni bir kavram olmakla birlikte, bu alana dair tartışmalı ve netleşmemiş konular da mevcuttur. Öncelikle, genomik yeni bir alan olduğu için genomik, genomik tıp ve genomik danışmanlık kavramlarının uluslararası kabul görmüş tanımları henüz oluşturulmamıştır. Bu durum söz konusu terimlerin sağlık profesyonelleri ve bilim adamları tarafından zaman zaman birbirinin yerine kullanılmasına neden olmaktadır. Ayrıca, genomik danışmanlığın genomik bir analiz sonucunda elde edilen verinin sunulduğu bir sağlık hizmeti mi, yoksa GD'nin bir uzantısı mı olduğu da netlik kazanmamıştır. Bir diğer tartışmalı konu ise kimlerin genomik danışmanlık yapacağıdır. Bu duruma dair öneri ise, klinik genetikçilerin ve genetik danışmanların genomik danışmanlık alanında uzmanlaşabileceği şeklindedir.

Zaman içinde genomik danışmanlığın ayrı bir meslek grubu olarak gelişmesi de bir olasılık olarak ifade edilmiştir. Öte yandan, genetik danışmaların biyoinformatik, genetik dizilime ve veri yorumlama konularında ve genomik çalışmaları ile ortaya çıkabilecek etik, yasal ve sosyal sorunlara karşı kendilerini geliştirmeleri yetiştirmeleri ihtiyacı ortadadır. Geniş ölçekli genomik dizilimler, danışanın sorumlulukları, karar vermesi, belirsizlik yaşanması gibi konularla danışmanlık aşamasında yeni zorlukları da beraberinde getirebilmektedir. Genomik dizileme teknolojilerindeki hızlı ilerlemenin GD eğitimi içinde yer bulması ile bu zorlukların aşılabacağı düşünülmektedir. Günümüzde birçok tıp alanında sağlık çalışanlar tarafından genomik veriyi kullanılmaktadır, ancak bu kişilerin genomik danışman olarak kabul edilmeleri, genetik danışmanlık üzerine alacakları ekstra bir eğitimle mümkün olmalıdır. Bu bağlamda, yeni bilgilerin mevcut müfredata dâhil edilmesi ve bu bilginin aktarımında yeni öğretim stratejilerinin geliştirilmesi önerilmektedir. Genetik danışmanın, genomik testler sonucu ortaya çıkan çok miktardaki genetik veri karşısında ne kadarının danışan için gerekli olduğu ve onunla paylaşılması gerektiği konusunun ayırımına varabilmesi genomik danışmanlık için önemlidir. Bununla birlikte, GD sürecinde karşılaşılan etik açıdan önemli durumlar genomik çalışmaları için de özellikle bir yere sahiptir. Ayrıca, kurslar, seminerler ve rotasyonlar biyoinformatik gibi alanlarda eleştirel düşünme becerilerini geliştirmeye yönelik olmalı, danışmanlar belirsizlik psikolojisi ve kolay karar verebilme gibi konular üzerine daha yoğun eğitim almalıdırlar. Böylece genetik danışmanların sürekli değişime açık olan sağlık sistemine adaptasyonu eğitimlerle destelenerek sağlanmış olacaktır (23-26).

GD'yi değerlendirmek başka alanları değerlendirmekten daha zor olabilir. Çünkü GD embriyodan topluma kadar etki alanı geniş bir süreçtir. Sürece dahil olan bireylerin mahremiyetinin sağlanmasından kararlarında özerkliğine, GD hizmetlerinin erişilebilirliğinden genetik testlerin güvenilirliğine kadar birçok konu GD'nin kapsamı içerisindedir. Bu durum GD'yi özellikli ve daha fazla hassasiyetle sürdürülmesi gereken bir konuma taşımaktadır. GD, bünyesinde olasılıklar ve onlara dair çözüm ve takip senaryoları barındıran karmaşık bir süreçtir. Bu nedenle süreci yönetecek kişilerin soğukkanlı ve vizyon sahibi olması sürecin danışan açısından en iyi sonuçla tamamlanabilmesi için büyük bir artıdır.

Sonu itibariyle, GD, genetik ve biyoteknoloji alanındaki geliřmeler neticesinde, kapsamı ve gereklilięi günden güne artan bir alan olarak karřımıza ıkmaktadır. Bu alanda Trkiye’de yapılan literatr alıřmaları sınırlı olmakla birlikte, var olan veriler GD alanının lkemiz iin nemini net olarak iřaret etmektedir. Bahsi geen farkındalık srecin biyoetik baęlamda deęerlendirilmesini lkemiz aısından zorunlu kılmaktadır. Literatr arařtırmaları ile bu doęrultudaki ihtiya tespit edilerek ‘‘Trkiye’de Genetik Danıřmanlık ve Biyoetik’’ bařlıklı tez alıřması gerekleřtirilmiřtir.



2. KURAMSAL TEMELLER

Çalışmanın kuramsal temelleri etik, genetik bilimi ve GD üzerinden ele alınırken bu üç öge sacayaklarına benzetilebilir. Kesiştikleri noktalarda GD'nin biyoetik yönünün değerlendirilmesi çalışmanın sağlam bir zeminde sürdürülmesi açısından vazgeçilmezdir. Öte yandan, temellerden herhangi birinin ihmal veya göz ardı edilmesi çalışmanın çok yönlü ve objektif olarak sürdürülmesine gölge düşürecektir. Bu düşünce doğrultusunda çalışmanın kuramsal temeller bölümü, genetik bilimi, genetik danışmanlık ve etik ve biyoetik kavramlar olmak üzere üç başlık altında şekillendirilmiştir.

Çağımızda genetik alanında büyüyerek artan bilgi birikimi ve biyoteknoloji alanındaki gelişmelerin hızlı ilerleyişi bağlantılı bir şekilde devam etmektedir. Genetik testler ve neticesinde genetik tanı uygulamaları ise biyoteknolojik ve genetik alanındaki gelişmelerin en önemli çıktılarındandır. Bu bağlamda, GD hizmeti, biyoteknoloji ve genetik bilim dallarının ortak paydalarındandır (1).

Bahsi geçen başlıkları detaylandırılmadan önce, sosyolojik açıdan teknolojiye yönelik yaklaşımlar ele alınmıştır. Çünkü GD, genetik ve biyoteknoloji alanlarındaki gelişmeler ile beslenen bir alandır. Teknoloji konusunda geliştirilen yaklaşımların benzerleri modern biyoteknoloji için de söz konusudur. Bu bağlamda teknolojiye dair yaklaşımlara yakından bakmak, GD alanı için söz konusu olabilecek olası yaklaşımları öngörmek adına değerlidir. Teknolojiye dair belli başlı üç yaklaşım bulunmaktadır (27-29):

1) Teknolojiye Olumlu Bakış: Teknolojizm

Teknolojik uygulamaları ve sonuçlarını olumlayan ve destekleyen yaklaşımdır. Bilim ve teknolojinin kullanımını toplumun ilerlemesi için vazgeçilmez görür. Teknolojizm yaklaşımına göre teknolojik değişme, küçük-sürekli yenilikler, radikal yenilikler, teknoloji sisteminde değişimler ve tekno-ekonomik paradigmanın değişmesi (teknolojik devrim) olmak üzere dört düzlemde gerçekleşmektedir.

2) Teknolojiye Olumsuz Bakış: Postmodern Cemaatçilik ve Ekolojizm

Bilimsel verilere dayandırılmaksızın teknolojik gelişmelere karşı çıkmakta olan yaklaşımdır. Bu karşı duruş dinsel veya kültürel nedenlerle (postmodern cemaatçilik) ya da çevresel kaygılarla (ekolojizm) olabilmektedir.

3) Teknolojiye Bilimsel/Eleştirel Bakış: Ekonomi Politik ya da Sosyolojik Bakış

Yukarıdaki iki yaklaşım teknolojiyi tamamen kabul etme ya da reddetme şeklinde olup, bunlarda teknolojinin sadece olası yararlarına ya da zararlarına odaklanma söz konusudur. Bu durum da onları bilimsellikten ve eleştirel bakış açısından alıkoymaktadır.

Teknolojiye bilimsel/eleştirel bakış ise teknolojiyi tamamen reddetmez ancak eleştirel yaklaşır. Bu yaklaşımı benimseyenler teknolojiye olumsuz yaklaşanlar gibi teknolojinin risklerini vurgularlar, ancak onlardan farklı olarak teknolojinin yararlarını ve risklerini değerlendirirler ve bu risklerin en aza indirgenmesi için çaba harcarlar. Dolayısıyla bu yaklaşımda, teknolojiden ziyade teknolojinin etkilerine dair yapılan düzenlemelere karşı duruş vardır. Ekonomik ve siyasal uygulamaların teknolojik uygulamaların risklerini şekillendirdiğini ve teknolojinin toplumdaki egemen güçlerin çıkarları doğrultusunda kullanıldığını savunur.

2.1. GENETİK BİLİMİ

Genetik, ebeveynlerin özelliklerinin yavru bireylere kalıtımını araştıran bir bilim dalı olup, biyoloji alanının temel sütunlarından biri olarak nitelendirilmiştir (30, 31). İnsanların kalıtıma ilgisi medeniyetin doğuşu kadar eski olsa da sistematik bir bilim alanı olarak ele alınması 19. yüzyıla dayanmaktadır. Genetik biliminin gelişimi iki dönem üzerinden ele alınabilir: Klasik genetik ve moleküler genetik. Klasik genetik, 20. yüzyılın başlarında Avusturyalı botanikçi Gregor Mendel çalışmalarının keşfiyle başlamıştır ve Mendel yaptığı deneylerle genetik biliminin temellerini atmıştır. İngiliz biyolog William Bateson ise Mendel'in çalışmalarını ortaya çıkaran kişi olup, aynı zamanda “genetik” sözcüğünü 1905 yılında ilk kez tanıtmıştır. Çalışmaları sonucunda Mendel Yasaları olarak da adlandırılan bir takım sonuçlara ulaşılmıştır. Buna göre, hücre bölünmesi sırasında üreme hücreleri oluşurken tek bir çift genin iki allelli farklı germ hücrelerine geçer. Mendel'in ilk yasası olarak kabul edilen bu ayrılma durumu, ailelerde tek bir genin mutasyonuna bağlı olarak ailelerde görülen hastalıkların kalıtım biçimini açıklamaktadır. Mendel'in ikinci yasası ise farklı gen çiftlerinin üreme hücrelerinde bağımsız olarak aktarımına dayanmaktadır ki bu durum çeşitliliğin temel nedenlerindendir. Eğer iki gen aynı kromozom üzerinde birbirine yakın konumlanmışsa ayrılmaktan ziyade birlikte kalıtım eğiliminde olacaktır ki bu da ikinci yasanın istisnasını oluşturmaktadır. Klasik genetik çalışmaları, çok faktörlü kalıtımın ne olduğunun anlaşılmasını sağlamıştır. Zamanla anlaşılmıştır ki Mendel yasaları boy, kilo gibi birçok özelliğin aktarımını açıklamakta yeterli değildir. Bu özelliklerin, çoklu gen

kümeleri ve çevresel faktörlerin etkileşimi gibi daha karmaşık unsurlara bağlı olduğu belirlenmiştir. Öyle ki, günümüzde birçok hastalığın da yine bu zemine dayandığı bilinmektedir. Mendel çalışmalarını klasik deneysel bir yaklaşımla sürdürmüş olup, bu deneyler günümüzde genetik kalıtımı anlamada hala temel örneklerdendir (31, 32). Mendel'in kalıtım yasaları, kalıtıma dair pek çok konuya ışık tutarken moleküler genetiğin de temelleri atılmıştır. Öte yandan, İsveçli doktor Friedrich Miescher'in 1868 yılında lökosit hücrelerinde yaptığı çalışmalar DNA'nın keşfi ve tıbbi genetiğin başlangıcı olarak kabul edilmektedir (33). Moleküler genetik, gelişen teknolojinin genetik bilimine katkılarıyla başlayan bir dönemi işaret etmektedir. Özellikle 20. yüzyılın ikinci yarısında alana ilişkin gelişmeler baş döndürücü bir hızla birbirini izlemiştir (32). 1970'li yıllarda gelişmeye başlayan yeni teknolojiler ile DNA'yı parçalayarak plasmidlere aktarma, vektör organizmalarda DNAYı çoğaltma, rekombinant DNAlar elde etme ve klonlama gibi pek çok yenilik bu gelişen teknolojilere bağlı olarak bu dönemde gerçekleştirilebilmiştir (32).

İnsan Genom Projesi (Human Genome Project - HGP / Human Genome Organisation - HUGO), Amerika Enerji Kurumu ve Ulusal Sağlık Enstitüsü (National Institute of Health – NIH) işbirliği ile 1990 - 2006 yılları arasında sürdürülmüştür. HGP'nin tamamlanması ile insan genom haritaları tamamlanmıştır. Buna göre, insan genomunda toplam 29.000 ila 36.000 arasında gen bulunmaktadır. İlaveyen, insan genomu 3.164.700 nükleotidden oluşmaktadır ve bunların %99'unun dizisi tüm insanlar için aynıdır. Bu sonuçlar genetik alanındaki uygulamaların hız kazanmasına yol açmakla beraber, genetik testler, klonlama, kök hücresi çalışmalarına muazzam veri akışı sağlamıştır (22, 34).

2002 yılında başlayan International HapMap Project ve 2008 yılında başlatılan 1000 Genomes Project genetik alanında son yıllarda atılan diğer büyük adımlardır (35). Türk bilim insanı Prof. Dr. Aziz Sancar'ın DNA tamir mekanizmaları üzerine yaptığı çalışmalar ile 2015 Nobel Kimya Ödülü'nü kazanması ise ülkemiz adına genetik alanındaki gurur verici bir gelişmedir (36).

Genetik alanındaki gelişmelere paralel olarak dünya genelinde genetik alanı ile ilgili pek çok dernek faaliyet göstermeye başlamıştır. European Society of Human Genetics (ESGH)

verilerine göre ulusal çapta faaliyet gösteren insan genetiği ile ilgili dernekler aşağıda sıralanmıştır. Türkiye’den de bir dernek listede yer almaktadır (34):

- *All-Ukranian Genetics Association Experts of Medical and Laboratory Genetics*
- *Armenian Society of Human Genetics*
- *Austrian Society of Human Genetics*
- *Belgian Society of Human Genetics*
- *British Society of Genetic Medicine*
- *Bulgarian Society of Human Genetics*
- *Clinical Genetics Society of Croatia*
- *Croatian Society of Human Genetics*
- *Cyprus Society of Human Genetics*
- *Czech Society of Medical Genetics*
- *Danish Society of Medical Genetics*
- *Dutch Society of Human Genetics*
- *Dutch Society for Laboratory Specialist Clinical Genetics*
- *Dutch Society of Clinical Genetics*
- *Estonian Society of Human Genetics*
- *Finnish Society of Medical Genetics*
- *French Association of Genetic Counsellors*
- *French Federation of Human Genetics*
- *French Society of Human Genetics*
- *Genetics Society of Israel*
- *Georgian Society of Medical Genetics and Epigenetics*
- *German Society of Human Genetics*
- *Hellenic Association of Medical Geneticists*
- *Human Genetic Society of Bosnia and Herzegovina*
- *Hungarian Society of Human Genetics*
- *Icelandic Human Genetics Society*
- *Irish Society of Human Genetics*
- *Israeli Society of Medical Genetics*
- *Italian Society of Human Genetics*

- *Latvian Association of Human Genetics*
- *Latvian Society of Medical Genetics*
- *Lithuanian Society of Human Genetics*
- *Macedonian Society of Human Genetics*
- *Malta College of Pathologists, Human Genetics Group*
- *Medical Genetics Society of Israel*
- *National Board of Clinical Geneticists of Georgia*
- *Norwegian Society of Human Genetics*
- *Norwegian Society of Medical Genetics*
- *Polish Society of Human Genetics*
- *Portuguese Society of Human Genetics*
- *Romanian Society of Human Genetics*
- *Russian Society of Medical Genetics*
- *Serbian Genetic Society, Section for Medical Genetics*
- *Slovak Society of Medical Genetics*
- *Slovenian Association of Medical Genetics*
- *Slovenian Society of Human Genetics*
- *Spanish Association of Human Genetics*
- *Swedish Society of Medical Genetics*
- *Swiss Association of Genetic Counsellors*
- *Swiss Society of Medical Genetics*
- *Turkish Society of Medical Genetics*

2.1.1. GENETİK HASTALIKLAR

Genetik hastalıklar, genlerde meydana gelen mutasyonlar ya da kromozomlardaki değişiklikler nedeniyle oluşan hastalıklardır. Genetik hastalıkların tedavileri mümkün değildir veya oldukça zordur. Bazen bireyde herhangi bir belirti göstermeden kuşaklar boyunca taşıyıcı olarak aktarılırken, bazen de ciddi bedensel engellere neden olurlar (8, 22).

Genetik bir bozukluğun aktarımını ifade eden kalıtım modelleri, otozomal dominant kalıtım, otozomal resesif kalıtım, mitokondriyel kalıtım, X'e bağlı dominant kalıtım ve X'e

bağlı resesif kalıtım şeklinde olup, genetik hastalıklar üç temel grup altında toplanabilir (8):

1. Tek gen mutasyonuna bağlı genetik hastalıklar: Tek gende oluşan mutasyon sonucu görülen hastalıklar olup, genin kodladığı protein yan ürünü birçok yolla değiştirilerek işlevsiz hale getirilebilir. En çok bilinen gen mutasyonları DNA'daki tek bir bazın değişmesinin neden olduğu yanlış okumalardır. Bununla birlikte, delesyon, insersiyon ve dublikasyon gibi anormal durumlar da mutasyonlara sebep olabilmektedir.

2. Kromozom bozukluklarına bağlı olan hastalıklar: Kromozom bozuklukları yapısal veya sayısal olup belli bir düzene bağlı olmaksızın seyrek olarak görülürler. Nadiren kalıtsaldır ve sonraki çocuklarda yinelemez. Down sendromu, Turner sendromu, Klinifelter sendromu, trizomi ve trizomi 18 kromozom bozukluklarına bağlı olan hastalıklara örnektir.

3. Multifaktöriyel (poligenik) kalıtımla aktarılan hastalıklar: Bu hastalıklar genetik, çevre ve davranış faktörlerinin etkileşimi ile ortaya çıkar ve en yüksek prevalansa sahip genetik hastalık grubudur. Diyabet ve kalp hastalıkları bu gruba örnek verilebilir.

Farklı bir kaynak ise yukarıdaki listeye teratojenik sorunları da eklemiştir. Teratojenler, gebelik sırasında anormalliğe neden olarak doğum defektlerine yol açan maddelerdir. Alkol, yüksek radyasyon, bazı enfeksiyonlar teratojenlere örnek olarak verilebilir (37).

2.1.2. GENETİK TESTLER

Genetik testler, genler, proteinler veya kromozomlardaki değişiklikleri tanımlamak için kullanılır. Böylece bireyin sahip olduğu veya sahip olma olasılığı olan genetik hastalıklar kısmen tespit edilebilmektedir. Testler kan, saç, amniyotik sıvı, deri ve diğer doku örneklerinde uygulanır (19). Her GD sürecinde teste ihtiyaç duyulmayabilir. Ancak uygulanacaksa, genetik danışman uygulama öncesi yapılacak test hakkında hastayı detaylı bir şekilde bilgilendirmelidir, çünkü bu testlerin faydaları kadar sınırlılıkları ve riskleri de mevcuttur. Genetik testlerin uygulanması gönüllülük esasına dayanır (19, 38). Günümüzde kullanılan test sayısı için bir kaynakta 1000'den fazla olduğu ve birçok testin de

geliştirilmekte olduğu belirtilirken (19); bir başka kaynakta ise 2000'in üzerinde olduğu belirtilmiştir (39). Neticede günümüzde kullanılan çok sayıda genetik test olduğu açıktır.

Genetik tanı testleri dayandıkları metotlara göre sınıflandırıldıklarında genel olarak üç gruba ayrılmaktadır (19).

1. Moleküler genetik testler ya da gen testleri: Tek genlerdeki veya kısa DNA'lardaki değişiklikleri tespit etmek amacıyla kullanılan testlerdir.
2. Kromozomal genetik testler: Tüm kromozomları ya da uzun DNA zincirlerini incelemek için uygulanan testlerdir.
3. Biyokimyasal genetik testler: DNA'daki değişiklikleri işaret edebilecek proteinlerin miktarını ve aktivitesini izlemek için uygulanan testlerdir.

Kullanım amaçlarına göre ise genetik testler aşağıdaki başlıklar altında toplanmıştır (8, 19).

- a) Yenidoğan tarama testleri: En sık kullanılan genetik testlerdir. Doğumdan hemen sonra bebeğe uygulanır ve böylece tespit edilen bozukluk erken bir aşamada tedavi edilebilir.
- b) Tanı testleri: Spesifik genetik veya kromozomal bir sorunu tespit etmek ve müdahale etmek için yapılan testlerdir. Doğumdan önce veya bireyin hayatının herhangi bir aşamasında uygulanabilir.
- c) Taşıyıcı testler: Çiftlerin kistik fibrozis, Tay-Sachs gibi resesif bir allelin neden olduğu hastalıklarda ebeveynlerin taşıyıcı olup olmadıkları ve onların söz konusu hastalık açısından risk taşıyan bir çocuğa sahip olma ihtimalleri hakkında bilgi sağlayan testlerdir. Bu tip testler aile öyküsünde genetik bozukluk olanlara veya genetik risk taşıyan etnik gruplardaki bireylere önerilir.
- d) Prenatal testler: Hamilelik sürecinde yapılan bu testler, genetik veya kromozomal bir bozukluk riski olduğunda doku örneği alınarak fetüsün durumunun kontrolü için yapılan testlerdir.
- e) PGT testleri: Embriyolardaki genetik değişiklikleri tespit etmek için kullanılan bir tekniktir. Invitro (laboratuvar ortamında) fertilizasyon ile oluşturulan belli sayıdaki embriyolar bu testler ile incelenir ve genetik anomaliye sahip olmayanlar gebeliği

başlatmak üzere annenin uterusuna yerleştirilir. Bu teknik vasıtasıyla kromozomal veya genetik bir bozukluğu olan bir bebeğe sahip olma olasılığı azaltılabilir.

f) Öngörülü ve presemptomatik testler: Öngörülü testler, genetik temelli olarak gelişen bozukluklardaki mutasyonları tespit etmede; presemptomatik testler ise herhangi bir semptom görülmeden önce bireyde genetik bir bozukluğun gelişip gelişmeyeceğini belirlemede kullanılan testlerdir.

g) Adli testler: Bir suç ya da felaketteki kurbanları, suçluyu veya insanlar arasındaki biyolojik ilişkileri belirlemek için yasal amaçlarla yapılan testlerdir.

Söz konusu test tiplerinden reproduktif genetik tanı testlerinden prenatal genetik tanı ve PGT testlerine dair detaylı bilgi aşağıda yer almıştır.

Prenatal Genetik Tanı Testleri: Doğum öncesi fetusa uygulanan, kalıtsal veya spontan gelişen bir anomali varsa bunu tespit etmek amacıyla uygulanan testlerdir (20). Prenatal tanı testleri, kromozom düzeyinde değerlendirmeyi sağlayan sitogenetik testler ve DNA düzeyinde mutasyon analizine imkân veren moleküler testlerden oluşur (40).

Ultrason, bir takım kan testleri gibi testler aslında hamilelik döneminde uygulanan bazı rutin prenatal testlerdendir. Risk taşımayan bu testlerin sonuçlarına göre daha detaylı bir incelemeye gerek duyulursa koryon villus örnekleme, amniyosentez ve perkütan göbek kan örnekleme uygulanabilir. Bu detaylı testler belli endikasyonlar varlığında yapılmakla beraber, pek çok doktor tüm hamilelerde yapılmasını önermektedir. Doğum öncesi fetusta tespit edilen hastalıklardan bazıları, görülme sıklıkları ve kalıtım modelleri Çizelge 2.1’de gösterilmiştir (20) .

Çizelge 2.1. Doğum öncesi tespit edilebilen bazı genetik bozukluklar (16)

Bozukluk	Görülme sıklığı	Kalıtım modeli
Kistik fibrozis	1/3.300 beyaz bebekler 1/15.300 siyah bebekler 1/32.000 Asyalı Amerikan bebekler	Otozomal resesif
Konjenital adrenal hiperplazi	1/9.000 ila 1/14.000	Otozomal resesif
Duchenne kas distrofisi	1/4.700 erkek bebekler	X'e bağlı resesif
Hemofili A	1/8.500 erkek bebekler	X'e bağlı resesif
Alfa ve beta talasemi	Etnik ve ırksal gruba göre geniş ölçüde değişir	Otozomal resesif
Frajil X sendromu	1/4.000 erkek bebekler 1/8.000 dişi bebekler	X'e bağlı dominant
Polikistik böbrek hastalığı (yetişkin tip)	1/1.000	Otozomal dominant
Orak hücreli anemi	1/400 ABD'deki siyah bebekler	Otozomal resesif
Tay-Sachs hastalığı	1/3.600 Aşkenaz Yahudiler ve Fransız asıllı Kanadalılar 1/400.000 diğer gruplar	Otozomal resesif

Diğer yandan, bu testlerin küçük de olsa riskleri vardır. Çiftlerin testleri yaptırmadan önce hem riskler hakkında, hem de test sonuçlarında genetik bir bozukluk tespit edilirse onları nelerin beklediği hakkında bilgilendirilmeleri gerekir. Riskleri nedeniyle testleri yaptırmamayı tercih eden çiftler bulunmaktadır (20). Prenatal testler risk içerip içermemeleri yönünden invaziv ve invaziv olmayan (non-invaziv) testler olarak iki başlık altında toplanmaktadır. İnvaziv olmayan testler, fetal ultrasonografik değerlendirme, fetal ekokardiyografi, magnetik rezonans görüntüleme (MRG), röntgenogram, ikili tarama testi, üçlü tarama testi, dördü tarama testi ve maternal kan örneğinde fetal hücrelerin analizidir. İnvaziv testler ise fetoskopi, embriyoskopi, amniosentez, koryon villus doku örnekleme, kordosentez ve organ biyopsileridir (40).

Pre-implantasyon Genetik Tanı Testleri (PGT): In vitro ortamda elde edilmiş bir embriyoda genetik tanıya imkân veren testlerdir. In vitro fertilizasyon (IVF) durumunda embriyo kadının uterusuna yerleştirmeden önce birkaç hücreli bir blastomer aşamasında iken tek bir hücre kullanılarak bazı genetik hastalıklar tespit edebilir. Bu testler genetik hastalık veya kromozom bozukluğu ihtimalinin yüksek olduğu durumlarda uygulanır. Ardından genetik anomaliye sahip olmayan embriyonun uterusu transferi gerçekleştirilir. Böylelikle gelişimini sağlıklı bir şekilde tamamlayacağı öngörülen bir embriyo ile gebelik başlatılmış olur (20, 40).

2.2. GENETİK DANIŞMANLIK

Günümüzde bir sağlık hizmeti olarak sürdürülen GD, genetik bir hastalığa sahip olma, hastalık açısından risk altında olma veya ailedeki riskin belirlenmesi gibi tıbbi koşulların değerlendirildiği, danışana bilgi sağlanan, genetik hastalığın mevcut durumunun değerlendirildiği, gerekli ise yapılacak testlerin ve tedavi yöntemlerinin şekillendirildiği bir süreçtir (5, 38, 41).

Ailenin genetik hastalık hakkındaki bilgi düzeyinin artırılması, uygulanabilir seçenekler hakkında bilgilendirilmesi, genetik testlerin olası risk ve zararlarının anlatılması, ailenin kaygılarının azaltılması ve gerekli ise birey ve aile için gerekli psiko-sosyal araçların belirlenmesi GD hizmetinin genel amaçlarındandır (8).

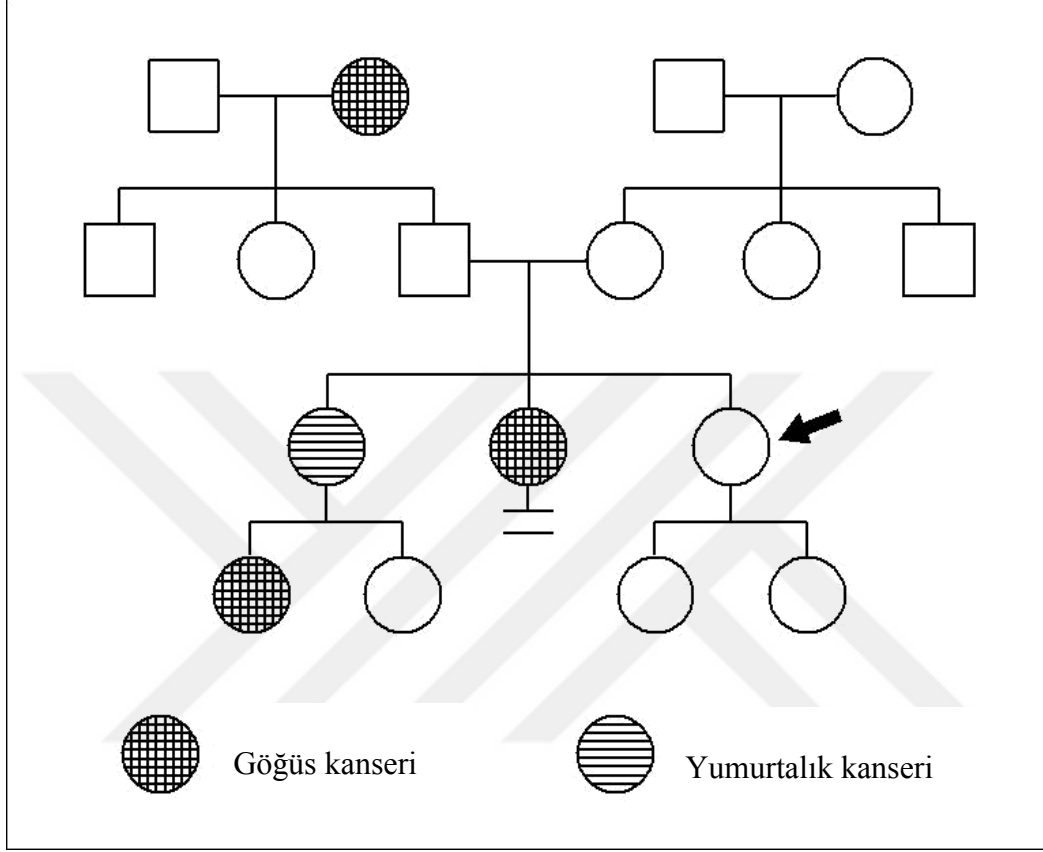
2.2.1. SÜREÇ

GD süreci bireyin başvurusu veya hekimin yönlendirmesi ile başlayabilir (38). Sürecin doğru şekilde yürütülmesinden sorumlu olan kişiler genetik danışmanlardır. Genetik danışmanlar aile öyküsünü analiz ederek, gerekli testlerin ve diğer işlemlerin uygulanmasını sağlayarak bilgi toplar ve genetik bir hastalığın ihtimali hakkında aileyi bilgilendirir (8). Görüşmeler, hastanede, doktorun muayenehanesinde, genetik merkezinde veya bir başka tıp merkezinde yapılır (41). Genetik bir hastalığın tanısı için yapılan kapsamlı bir klinik incelemede, fiziksel inceleme, detaylı aile öyküsü ve eğer varsa testlerin uygulanması gerekli olan üç faktördür (8).

Genetik bir bozukluk tespit edilmesi durumunda, danışan/hasta genetik hastalık hakkında, tedavi seçenekleri ve testler hakkında genetik danışman tarafından bilgilendirilir (41). Ayrıca, en az üç nesli kapsayan bir aile ağacı çizilmesi beklenir (38). Ailenin tıp öyküsünün alımında kullanılan aile ağaçlarının hazırlanmasında kullanılan semboller, kısaltmalar, tanımlamalar ve şekiller Ulusal Genetik Danışmanlar Derneği'nin Pedigree Standardizasyon Görev Gücü (Pedigree Standardization Task Force of the National Society of Genetic Counselors - NSGC PSTF) tarafından standardize edilmiştir. Böylece uluslararası ortak bir kullanım geliştirilmiştir (42).

GD sürecine bir örnek ve aile ağacı üzerinden bakıldığında; kız kardeşleri ve anneannesinde meme ve yumurtalık kanseri görülen, kanser hastası olmayan bir kadın ailesinde görülen bu vakalar nedeniyle endişe duymakta ve GD hizmeti talep etmektedir. Şekil 2.1'de görülüşü gibi bir aile ağacı hazırlanmış ve danışmanlık hizmeti alan kadın ok işareti ile gösterilmiştir. Aile ağacına bakıldığında meme kanserinin bir nesil atlayarak üçüncü ve dördüncü nesilde iki kadında, yumurtalık kanserinin ise üçüncü nesilde bir kadında ortaya çıktığı görülmektedir. Bu aile ağacında etkilenen bireyler kadın olmakla birlikte otozomal dominant kalıtım gösteren meme ve yumurtalık kanser tiplerine neden olan mutasyon erkekler üzerinden de aktarılabilmektedir. Sürecin devamında, danışmanlık hizmeti alan kadına testler uygulanarak kansere yatkınlığı araştırılır. Eğer yatkınlığı sağlayacak bir gen mutasyonuna sahipse takip süreci başlar, böylece kansere yakalanma durumunda erken evrede teşhis ve müdahale şansı doğacaktır. Eğer yatkınlık yoksa normal

standart tarama sürecine dahil olur (43). Örnekten de anlaşıldığı üzere GD süreci, sadece genetik bozukluk varlığında değil, olasılıklar içinde verilen kapsamlı bir süreçtir.



○ Sağlıklı kadın

◐ Yumurtalık kanseri görülen kadın

□ Sağlıklı erkek

◑ Meme kanseri görülen kadın

➔ Genetik danışmanlık talep eden kadını işaret etmektedir

Şekil 2.1. Aile soyağacı örneği (37)

2.2.2. GENETİK DANIŞMANLIK GEREKTİREN DURUMLAR

Bir danışana/hastaya veya aileye GD hizmeti verilmesi bir takım koşullara bağlıdır. Bunlardan bir veya birkaçına sahip olması durumunda birey ilgili genetik servise yönlendirilerek süreç başlatılır. Çok çeşit ve sayıda olan bu endikasyonlar farklı şekillerde sınıflandırılarak listelenebilir.

GD hizmeti önerilen durumlar bireyin içinde bulunduğu koşulun kaynağına göre listelendiğinde ise üç temel başlık karşımıza çıkmaktadır (8):

1. Aile öyküsü: Bir veya daha fazla aile bireyinde zihinsel özür, kalıtsal bozukluk ya da doğuştan gelen rahatsızlık olması, bilinen veya tıbbi olarak bilinmeyen erken ölümlerin görülmesi, yetişkinlerde kalp hastalıkları ve kanser hastalıklarının varlığı aile öyküsünün incelenmesi için nedenlerdir. Ayrıca, belli genetik anomalilerin sıkça görüldüğü etnik bir gruptan gelen çiftlerden de yine aile öyküsünün alınması önem taşır.
2. Gelişimsel gecikme/büyüme: Çocuklarındaki gelişimsel bozukluğa bağlı olarak kalıtsal bir bozukluk ya da doğumsal bir sorundan endişelenen ailelere ve rutin yenidoğan taramalarında çocuklarında genetik bir hastalık tespit edilen çiftlere GD hizmeti verilir.
3. Üreme ile ilgili sorunlar: 35 yaş üzerindeki hamile olan veya olmayı düşünen kadınlar, birkaç kez düşük yapan kadınlar, doğum öncesi testlerde risk görülen hamile kadınlar ve hayat tarzları sebebiyle hamilelik sürecinde sorun çıkmasından kaygılanan kadınlar GD için yönlendirilmelidir. Bununla birlikte, akraba evliliği yapan çiftlere de yine bu hizmet verilmelidir.

GD gerektiren durumlara dair bir başka kategorizasyonda ise bireylerin GD hizmetine ihtiyaç duyacağı koşullar 3 hayat evresi altında değerlendirilmiştir; prenatal, pediatrik ve yetişkin dönem. Bu dönemlerde gelişebilen ve GD gerektiren endikasyonlardan bazıları aşağıda listelenmiştir (44):

Prekonsepsiyonel ya da prenatal dönem:

- Tekil gebelikte 35 yaş ve üzeri, ikiz gebelikte 33 yaş ve üzeri hamilelikler
- Anne baba arasında kan bağı olması
- Genetik faktörlerle ilişkili olduğu bilinen gebelik komplikasyonları
- Genetik bir bozukluk için pozitif taşıyıcı tarama testi sonucu

- Genetik olarak belirlenen ilerleyici nörolojik durum
- Kromozom anomalileri
- Genetik temelli olduğu düşünülen önemli işitme veya görme kaybı
- Zihinsel gerileme veya otizm

Pediyatrik dönem:

- Anormal yenidoğan tarama testi
- Konjenital hipotoni veya hipertoni
- Bilinen bir metabolik bozukluk veya metabolik bir bozukluğun belirtileri
- Aşırı büyüme, kısa boy gibi alışılmadık bir büyüme paterni
- Bağ dokusu bozukluğu göstergeleri
- Konjenital göz kusurları veya körlük
- İşitme kaybı veya sağırılık
- Olağandışı cilt bulguları
- Bilinen bir kromozom anomalisi olan bir ebeveyne sahip olma
- Hemofili ve trombofili gibi bozuklukları içeren pıhtılaşma sorunları
- Bir kromozomal veya tek gen bozukluğunu içeren genetik sendrom
- Hastanın aynı veya benzer bozukluğu geliştirme riski taşıyan önemli bir aile öyküsü veya psikiyatrik hastalık öyküsü
- Açıklanamayan mental retardasyon
- Otizm veya yaygın gelişimsel bozukluk
- İmmün yetmezlik veya önemli bir bağışıklık sorunu
- Genetik yatkınlık ile ilişkili olabilecek nörolojik durumlar

Yetişkin dönem:

- Anormal cinsel olgunlaşma veya gecikmiş ergenlik
- Spesifik genler veya mutasyonlarla ilişkili olduğu bilinen bir kanser veya kanserler (göğüs, yumurtalık ve kolorektal gibi)
- Genetik faktörlerle ilişkili olduğu bilinen kardiyovasküler problemler
- Bağ dokuya etki eden şüpheli genetik bozukluk
- Aşırı kanama veya aşırı pıhtılaşma ile ilişkili hematolojik durum

- Periferik nöropati, açıklanamayan miyopati, erken başlangıçlı bunama ve ailesel hareket bozukluğu gibi genetik temelli ilerleyen nörolojik durumlar
- Genetik faktörlerle ilişkili olduğu bilinen görme kaybı
- Erken başlangıçlı işitme kaybı
- Şizofreni, depresyon, bipolar bozukluk, vb. gibi ruhsal hastalıklar
- Özellikle genç yaşta ani ve açıklanamayan bir ölümle kaybedilen yakın bir akrabaya sahip olma

Bireylerin bu koşullardan bir veya birkaçına sahip olmaları durumunda GD talep etmeleri veya ilgili servisin hekimi tarafından bu amaçla yönlendirilmeleri beklenir.

2.2.3. ALANIN TARİHSEL GELİŞİMİ VE İLGİLİ KAVRAMLAR

GD tanımı ilk kez 20. yüzyılın ortalarında yapılmış olsa da, antik çağlardan itibaren gerçekleşen birçok bilimsel gelişme GD alanının gelişmesinde katkıda bulunmuştur. Aristo'nun teratoloji ve Hipokrat'ın epilepsi üzerine çalışmaları, ayrıca yine antik çağlarda hemofili, diyabet gibi kalıtsal yönü olan hastalıklar üzerine yapılan çalışmalarda GD'nin kronolojik temellerini göstermek adına manidardır. Doğumsal anomaliler, popülasyon genetiği, biyoististik, bilgisayar teknolojileri, ikiz çalışmaları, sitogenetik, hematoloji gibi alanlardaki gelişmeler de GD alanını beslemiştir (45).

“Genetik danışmanlık” teriminin ilk kez kullanımı Amerikalı bilim insanı Sheldon Reed tarafından 1947 yılında yapılmıştır. Reed ve dönemin genetikçileri bir önceki nesil meslektaşlarından kalan genetiğin öjenik kullanımının izlerinden kurtulmaya çalışırken, zamanla genetik hastalıklar sosyal sorunlardan ziyade tıbbi durumlar olarak algılanmaya başladı. Reed klinik çalışmalarında ailelerin öjeni ile ilgilenmekten ziyade, genetik bir hastalığın onlar, aileleri ve üreme planları üzerindeki etkileri konusunda endişeli olduklarını gözlemlemiştir. Bu gözlem üzerine Reed, genetik hastalıkların tıbbi ve psikolojik yönü ile mücadele eden aileleri destekleyen süreci ifade eden ve öjeniden arınmış bir terim geliştirmek istemiştir. Reed'in görüşüne göre, insan genetiğinin hedefleri toplumun maddi ve ırksal faydalarından ziyade ailelerin tıbbi ve psikolojik faydalarına kaymıştı (7). Reed'e göre ideal ve mutlu bir aile dünyaya

gelen normal çocuklarla mümkündür ve GD bu konuda insanlara yardımcı olan bir araçtır (46).

2 Aralık 1947 tarihinde, görev yapmakta olduğu Dight Enstitüsü Danışma Komitesi'ne "genetik danışmanlık (genetic counseling)" terimini sundu. Kendini modern dönemdeki ilk genetik danışmanlardan biri olarak yetiştiren Reed GD'yi psikolojik bir süreç olarak ele almıştır. Reed'i döneminin genetikçilerinden ayıran şey de danışmanlık yaptığı ailelerin duygusal ve psikolojik iyiliği için sahip olduğu samimi saygısı ve kaygılarıydı. Reed, sürecin içindeki kızgınlık, suçluluk, utanç ve suçlama duygularının süreçteki yerinin farkındaydı. Ayrıca, GD'nin sadece hekimlerin sürdüreceği bir uygulama olarak düşünmüyordu. Reed'in önerdiği GD'nin içinde genetik danışman ve danışan arasında saygı ve şefkat anlayışı vardır. Reed'in hasta merkezli ve psikolojik vurgulu yaklaşımı modern GD'nin gelişiminin temellerindendir (7).

Sonuç olarak, 1940'lardan itibaren Amerikalılar GD ile tanıştılar. Ardından, genetik danışmanlar ve danışanlar, genetik teknolojiler ile özürlü hakları, sorumlu ebeveynlik, kürtaj, genetik vatandaşlık gibi konulara dair etik söylemler arasında bir nevi arabuluculuk ve koruma görevi yaptılar. 1940'lar ve 1950'lerde GD daha ziyade aile öykülerine bağlı klinik gözlem ve matematiksel hesaplamalara dayanıyordu. Genetik danışmanlık hekimler ya da doktoralı genetikçilerce yapılmaktaydı. Ancak 1980'ler ve 1990'larda Kuzey Amerika'da prenatal bakımın bir parçası haline gelmeye başladı (46).

1972 yılında yapılan bir tanımlamada GD, teknik genetik bilginin kullanıldığı bir alan olmasının yanında, anlayışlı ve empati kurularak genetik bilginin sunulmasını da içeren bir sanat ve bilim alanı olarak ifade edilmektedir (45).

1974 yılındaki bir çalışmada ise GD'nin artan öneminin neden olduğu iki etkiden söz edilmiştir. Bunlar, daha fazla ve daha iyi danışmanlık hizmetleri için oluşan talep, GD servislerinin ihtiyaçları konusunda artan farkındalıktır (47).

1975 yılında American Society of Human Genetics (Amerikan İnsan Genetiği Derneği) tarafından yapılan GD tanımlaması profesyonel bir komite tarafından hazırlanan tek ve literatürde en çok alıntı yapılmış olan tanımlamadır (48). Söz konusu tanımlama şöyledir (49):

Genetik danışmanlık, bir ailede genetik bir bozukluğun ortaya çıkması veya ortaya çıkma riski ile ilişkili insani sorunları ele alan bir iletişim sürecidir. Bu süreç yeterli eğitimi almış bir veya daha fazla sayıda kişinin birey ya da aileye yardım etme girişimini kapsar ki bunlar,

- (1) tanıyı, bozukluğun olası seyrini ve uygun yönetimini içeren tıbbi gerçekleri kavramak;*
- (2) kalıtımın hastalığa katkıda bulunma şeklini ve belirli akrabalarda tekrarlama riskini değerlendirmek;*
- (3) nüks riski ile baş edebilmek için alternatif yolları anlamak;*
- (4) riskli durumları, aile hedeflerini, etik ve dini standartları göz önünde bulundurularak uygun davranış biçimini seçmek ve bu karara göre davranmak ve*
- (5) hastalıktan etkilenen ve/veya hastalığın nüksetme riskini taşıyan aile bireyi için en uygun düzenlemeyi yapmaktır.*

2001 yılındaki bir çalışma GD'nin hedeflerinin son otuz yılda değiştiğini ileri sürmüştür. Buna göre, GD geçmişte iki yaklaşım üzerinden sürdürülüyordu ve her iki yaklaşımda da danışanın süreç içindeki kararları kendisinin alması bekleniyordu. Bunlardan birincisi, genetik bozuklukları önlemeyi hedefleyen bir yaklaşımdı, diğeri danışanın genetik duruma veya riske adaptasyonunu ve dolayısıyla psikolojik olarak iyi olmasını hedefliyordu. Bu iki yaklaşım arasındaki farklılık, GD verenlerin eğitimi, sosyo-kültürel bakış açıları gibi etkenlere bağlanmıştır. GD'nin danışanların özgün durumları ve ihtiyaçları göz önünde bulunduran bir yaklaşım ile sürdürülmesi ortak amaç olarak belirlenmelidir. Bu çalışmada GD'nin amaçlarının netleştirilmesine dair ihtiyaca vurgu yapılmıştır. Genetik teknolojilerindeki gelişmelerin ve kamuoyunun genetiğe ilgisinin artmasını GD uygulamalarının amaçlarının hassasiyetle ele alınması için uygun bir zaman olarak değerlendirilmiştir (50).

GD ilk zamanlarında daha ziyade doğumsal ve erken başlangıçlı hastalıklara odaklanmışken, genetik alanındaki ilerlemeler ile birlikte karmaşık ve geç başlangıçlı

hastalıklarda da ihtiyaç duyulan bir alan haline gelmiştir (51). GD tüm bu geçişleriyle beraber, eskiden genellikle direktif bir uygulama iken günümüzde hasta merkezli bir uygulama olarak karşımıza çıkmaktadır (52). GD içinde henüz genetik testlerin yer almadığı bir zaman diliminde çocuk sağlığı ve doğum odaklı olarak gelişmeye başlamış, teknolojik gelişmelerle evrilerek günümüzde genomik danışmanlık kavramıyla anılan bir alan haline gelmiştir (23).

GD'nin gelişimi ve genetik danışmanlığın meslek olarak tanınma durumu günümüzde ülkelere göre değişiklik göstermektedir. Amerika Birleşik Devletleri'nde (ABD) genetik danışmanlar genellikle biyoloji, sosyal bilimler gibi alanlardan lisans derecesi aldıktan sonra ilgili sertifikalı programlardan yüksek lisans derecesine sahip olmaktadır. Bu programlar Genetik Danışmanlık Akreditasyon Konseyi (Accreditation Council for Genetic Counseling – ACGC) tarafından akredite edilmektedir. ABD ve Kanada'da toplam 40 civarında okulda bu program bulunmaktadır (53). Hindistan'da GD eğitimi veren iki sertifika programı bulunmakla birlikte bunlar 2007 ve 2012 yıllarında kurulmuş olup, eğitim süreleri bir yıldır. Bu programlara genetik, biyolojik bilimler, hemşirelik, psikoloji ve tıp alanlarında lisans veya yüksek lisans derecesine sahip olanlar kabul edilmektedir (54). Güney Afrika'da ise genetik danışmanlar için ilk eğitim programı 1988 yılında kurulmuştur (Witwatersrand Üniversitesi) ve ABD dışında kurulan ilk genetik danışmanlık programlarından biri olarak kabul edilmektedir. Güney Afrika'da 1992 yılında genetik danışmanlık bir meslek olarak Güney Afrika Sağlık Meslekleri Kurulu (Health Professionals Council of South Africa – HPCSA) tarafından kabul edilmiştir (55). Fransa'da 2004 yılında genetik danışmanlık meslek olarak tanınmıştır. 2013 yılı itibarıyla ilgili yüksek lisans programından (Master in Genetic Counseling and Predictive Medicine) mezun olan 107 kişi bulunmaktadır. Ayrıca, GD alanında Fransız Genetik Danışmanlar Birliği (French Association of genetic Counselors – AFCG) kurulmuştur. Bu organizasyon aynı zamanda Uluslararası Genetik Danışmanlık Birliği'nin (Transnational Alliance for Genetic Counseling – TAGC) kurucu ortaklarından (56). TAGC, uluslararası genetik danışmanlık ile ilgili birlikler arasındaki iletişimi ve işbirliğini sağlamak amacındaki bir yapıdır ve Güney Karolayna Üniversite Tıp Fakültesi (University of South Carolina School of Medicine) bünyesinde yer alır (57). Tayvan GD alanındaki ilerlemeler kaydeden bir diğer ülkedir. Genetik danışmanlık yüksek lisans program ilk kez 2003 yılında

başlatılmıştır. Ayrıca, ülke genelinde genetik danışmanlara sertifika veren iki tane dernek bulunmaktadır. Bu girişimleri ile Tayvan'ın GD alanında Batı Ülkelerindeki gibi alandaki gelişmeleri yakalamakta olduğu ifade edilmiştir (58). Malezya'da ise GD nispeten yeni gelişmekte olan bir alan olup, ülke genelinde henüz nitelikli genetik danışmanların olmadığı belirtilmiştir. Alanın gelişimine dair girişimler bulunmakla birlikte, ifade edilen sınırlılıklardan bazıları sosyal ve dini konulardaki etik ikilemler, sınırlı kaynaklar, toplumsal bilinç ve kamu bilinci olarak belirtilmiştir (59). Suudi Arabistan'da ise 2005 yılında ilk genetik danışmanlık eğitim programı kurulmuştur (60). Şili'ye bakıldığında, GD bağımsız bir klinik alan olmamakla birlikte, bu alana dair hizmetler klinik genetik alanında uzmanlaşmış hekimler tarafından verilmektedir. 2013 yılı itibariyle yayınlanan bir çalışmada ülkede 28 klinik genetikçi ve sadece 1 tane genetik danışman bulunduğu ifade edilmiştir (61). Burada ortaya konulan fotoğraftan da anlaşılacağı gibi GD'nin gelişimi ve eğitimi ülkelere göre farklılık göstermektedir. Diğer yandan, dünyanın dört bir yanında duyulan ihtiyaca bağlı olarak popülerliği artmakta ve nispeten yeni gelişmekte olan bir tıp alanıdır.

Genetik bilimindeki ilerlemelerin güdümünde gerçekleşen GD alanında tüm bu gelişmeler şüphesiz birçok düzenleme ve organizasyon ile kontrollü olarak insanlığın hizmetine sunulmaya çalışılmaktadır. Bu bağlamda, EuroGentest organizasyonu tarafından hazırlanan Genetik Danışmanlık için Uluslararası Rehber Özeti'nde sunulan genetik hizmetler konusunda politika üreten kurumlar, politika belgeleri ve raporları içeren listelerin sunulması yerinde olacaktır. Burada GD alanı ile ilgili olan toplam 56 belge ve kuruma yer verilmiştir (62):

Uluslararası Kurumlar (International Institutions)

1. UNESCO: *Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights*, 1997
2. UNESCO: *Preliminary Draft Declaration on Universal Norms on Bioethics*, 2005
3. UNESCO: *Report on Genetic Counselling by Michel Revel*, 1995
4. UNESCO: *Report on Confidentiality and Genetic Data by the working group of IBC*, 2000
5. UNESCO: *Report on Genetic Screening and Testing by David Shapiro*, 1994
6. UNESCO: *International Declaration on Human Genetic Data*, 2003

7. WHO: *Statement of WHO Expert Advisory Group on Ethical Issues in Medical Genetics*, 1998
8. WHO: *Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services*, WHO Human Genetics Programme, 1998
9. HO: *Review of Ethical Issues in Medical Genetics. Report of Consultants to WHO*, Professors Wertz, D.C., Fletcher, J.C. & Berg, K., 2000
10. OECD Programme on Biotechnology: *Genetic Testing – guidelines for millennium*

Avrupa Kurumları (European Institutions)

1. Council of Europe: *Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine*, 1997 + Explanatory report
2. Council of Europe: *Recommendation No. R(92) 3 of the Committee of Ministers to Member States on Genetic Testing and Screening for Health Care Purposes*, 1992
3. Council of Europe: *Recommendation No. R(90) 13 of the Committee of Ministers to Member States on Prenatal Screening, Prenatal Genetic Diagnosis and Associated Genetic Counselling*, 1990
4. Council of Europe, Working Party on Human Genetics: *Working document on the applications of genetics for health purposes*, 2003 + explanatory note
5. Council of Europe, Steering Committee on Bioethics (CDBI): *Working Party on Human Genetics Report*, 1997
6. European Commission Joint Research Centre: *Towards quality assurance and harmonisation of genetic testing services in the EU*, report 2003
7. European Parliament Temporary Committee on Human Genetics and Other New Technologies in Modern Medicine: *Report on the ethical, legal, economic and social implications of human genetics by Francesco Fiori*, 2001
8. European Commission: *25 recommendations on the ethical, legal and social implications of genetic testing by an expert group of European Commission*, 2004
9. European Commission European Group on Ethics in Science and New Technologies (EGE): *Opinion No 6 Ethical Aspects of Prenatal Diagnosis*, 1999

Uluslararası Profesyonel Organizasyonlar (International Professional Organizations)

1. *World Medical Association: Statement on genetic counselling and genetic engineering, 1987 and rescinded 2005*
2. *World Medical Association: Declaration of the human genome project, 1992 rescinded 2005*
3. *Human Genome Organisation: Statement on the Principled Conduct of Genetics Research. HUGO ethical, legal, and social issues committee report to HUGO Council, 1996*
4. *International Federation of Gynecology and Obstetrics (FIGO): Recommendations on Ethical Issues in Obstetrics and Gynecology by the FIGO Committee for the Ethical Aspects of Human Reproduction and Women's Health, 2003*
5. *International Society of Nurses in Genetics: Position Statement: Informed decision-making and consent. The role of nursing, 2000*
6. *International Society of Nurses in Genetics: Position Statement: Privacy and confidentiality of genetic information: the role of the nurse, 2001*
7. *International Society of Nurses in Genetics: Position Statement: Genetic counselling for vulnerable populations. The role of nursing, 2002*

Avrupalı Meslek Örgütleri (European Professional Organisations)

1. *European Society of Human Genetics (ESHG): Provision of genetic services in Europe: current practices and issues policy, 2003*
2. *European Society of Human Genetics & European Society of Human Reproduction and Embryology: The Interface between Medically Assisted Reproduction and Genetics: Technical, Social, Ethical and Legal Issues, 2005*
3. *European Society of Human Reproduction and Embryology PGD Consortium: Best practice guidelines for clinical preimplantation genetic diagnosis and preimplantation genetic screening, 2004*
4. *The European Association for Bioindustries (EuropaBio): Human Medical Genetic Testing. A EuropaBio Position Paper, 2004*

Diğer Kıtalaradan Profesyonel Kuruluşlar (Professional Organisations from Other Continents)

1. *American Society of Human Genetics (ASHG): Ethical, Legal, and Psychological Implications of Genetic Testing in Children and Adolescents Report, 1995*
2. *American Society of Human Genetics (ASHG): Paper on Professional Disclosure of Familial Genetic Information, 1998*
3. *National Society of Genetic Counselors (USA): Code of Ethics*
4. *National Society of Genetic Counselors (USA): Position Statements, 1991-2002*
5. *National Society of Genetic Counselors: Genetic cancer risk assessment and counseling: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors, 2004*
6. *National Society of Genetic Counselors: Fabry disease in genetic counselling practice: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors, 2002*
7. *National Society of Genetic Counselors: Genetic counselling for fragile X syndrome: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors, 2000*
8. *National Society of Genetic Counselors: Genetic evaluation and counselling of couples with recurrent miscarriage: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors, 2005*
9. *National Society of Genetic Counselors: Genetic counselling and screening of consanguineous couples and their offspring: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors, 2002*
10. *The American Geriatrics Society: Position Statement: Genetic Testing for Late-Onset Alzheimer's Disease, 2000*
11. *Society of Surgical Oncology: Statement on Genetic Testing for Cancer Susceptibility, 1999*
12. *American Society of Clinical Oncology: Policy Statement Update: Genetic Testing for Cancer Susceptibility, 2003*
13. *American Academy of Pediatrics, Committee in Bioethics: Ethical Issues With Genetic Testing in Pediatrics, 2001*
14. *Human Genetic Society of Australasia (HGSA): Code of ethics, 2000*
15. *Human Genetic Society of Australasia (HGSA): Guidelines for the practice of genetic counselling, 1999*

16. *Human Genetic Society of Australasia (HGSA): DNA Presymptomatic and predictive testing for genetic disorders, 2002*
17. *Human Genetic Society of Australasia (HGSA): Child testing policy*

Etik Kurullar (Ethical Boards)

1. *Nuffield Council on Bioethics: Genetic Screening – Ethical Issues, 1993*
2. *Conference of European Churches Commission for Church and Society, Working Group on Bioethics: Genetic Testing and Predictive Medicine, 2003*
3. *President's Commission for the Study of Ethical Problems in Medicine and Biomedical and Behavioral Research: Screening and Counseling for Genetic Conditions. A Report of the Ethical, Social, and Legal Implications of Genetic Screening, Counseling, and Education Programs, 1983*

Hasta Dernekleri (Patient Associations)

1. *Eurordis – European Organisation for Rare Diseases: Guidelines For Organisations Providing Information On Rare Diseases, 2004*
2. *Genetic Interest Group: Guidelines for Genetic Services, 1998*
3. *Genetic Interest Group: Guidelines for Confidentiality, 1998*
4. *International Huntington Association: Guidelines for the Molecular Genetics Predictive Test in HD, 1994*
5. *Disabled People's International Europe: Disabled People Speak on the New Genetics. Dpi Europe Position Statement on Bioethics And Human Rights, 2000*
6. *Disabled People's International Europe: Bioethics Declaration – The Right to Live and Be Different, 2000*

Yukarıda yer alan kapsamlı listede de görüldüğü üzere GD ile ilgili düzenlemelerin sayısı özellikle son yıllarda artmakta ve dünya genelinde yaygınlaşmaktadır. Aynı zamanda, söz konusu düzenlemelerin arasında GD sürecinin biyoetik yaklaşımlar kapsamında ele alındığı örnekler bulunması, GD ve biyoetik arasındaki sıkı bağlantıyı nitelemektedir. Bu durum, tez çalışmasının temel odağını oluşturan genetik danışmanlık uygulamalarının biyoetik çerçevede değerlendirilmesi hedefinin doğruluğunu da destekler niteliktedir.

2.3. ETİK VE BİYOETİK KAVRAMLARI

Etik, ontoloji, epistemoloji ve estetik gibi felsefenin temel alanlarından biridir. “Karakter, alışkanlık, gelenek, töre” gibi anlamlara gelen Yunanca “ethos” sözcüğünden türemiştir. Etik, doğru ve yanlış davranışın ne olduğunu araştıran ve sistematik hale getirmeyi kapsayan bir çalışma alanıdır. Değerlerin analizi, yeni ilke ve kuralların geliştirilmesi, “iyi nedir?”, “ne yapmalıyız?”, “nasıl yaşamalıyız?” gibi sorulara cevap aranması etiğin ilgi alanını oluşturur. Ahlak felsefesi olarak da adlandırılan etik, insanın tutum ve davranışlarının ardında yatan ahlaki yargıları analiz eder. Etik insanlar için doğru ve iyi davranışları belirlemek, insan ilişkilerindeki ahlaki yargıları belirlemek ve bir meslek grubunda insanların alanlarına özgü izlemeleri gereken değerleri belirlemek gibi somut amaçlara yönelir. (16, 63-67).

Gündelik yaşamda etik sözcüğünün “ahlak (moral)” ya da “iyi ahlak (morality)” değerleri ile aynı anlamda kullanılması söz konusudur. Hatta kimi durumlarda kişileri ve eylemleri niteleyen bir sıfat olarak da sıkça kullanılmaktadır. Oysa etik, ahlaki davranışın evrensel yanını, farklılıklarını ve yapısını tanımlama çalışmalarını sürdürür. Etik değerler (yalan söylememek, hırsızlık yapmamak, dürüst olmak, adaletli olmak gibi) dünyanın her yerinde ortak kabul görürken; ahlaki kurallar gelenekler, alışkanlıklar, tabular gibi tutum ve davranışlardan beslenir ve toplumlara göre farklılık gösterir. Etik, ahlaki tutumların arkasındaki nedenleri de araştırır ve sorgular. Neticede, etik ve ahlakın aralarındaki yakın ilişkiye rağmen farklı kavramlar olduğu bilinmelidir (6, 63, 64, 66, 68, 69).

Tez çalışmasının içeriği bakımında bu çalışmada özellikle biyoetik ve tıp etiği kavramları üzerinde durulmuştur. Bu bakımdan bu alanların özelliklerinden ve etik bir sorun karşısında izlenecek tutumlardan bahsetmek yerinde olacaktır. Çalışmanın bundan sonraki kısmında etik terimi zaman zaman daha kapsayıcı olarak biyoetik anlamında da kullanılmıştır.

Biyoetik terimi ilk kez Van Rensselaer Potter tarafından 1971 yılında, teknolojik gelişmelerin insan hayatı ve çevre üzerindeki değersel sorunlarını irdelemek için kullanılmıştır (64). Ortaya çıktığı ilk dönemde ilgi alanı, gen teknolojilerinin gelişmesine bağlı olan konular ile şekillenmekteydi (57). Günümüzde biyolojik disiplinlerin

uygulamalarında ortaya çıkan etik sorunlar biyoetiğin konusunu oluşturur ve bu yönü ile çok geniş bir yelpaze biyoetiğin ilgi alanını oluşturur. Tıp etiği ve sağlık etiği biyoetiğin önemli bileşenleri olmakla birlikte, çevre etiği, üreme, cinsellik, genetik ve nüfusa bağlı etik sorunlar, işsizlik, ayrımcılık, yoksulluk, savaş, suç ve işkencenin insan sağlığına olumsuz etkileri gibi çeşitli sosyo-politik etik konular da yine biyoetik kapsamında değerlendirilir (65). Biyoetik, tıp ve halk sağlığı alanlarında ve biyomedikal araştırmalarda hangi değersel sorunların tartışılabilceğini, bu tartışmaların nasıl yapılacağını ve ahlaki karar verme sürecini açıklığa kavuşturmayı amaçlayan, küresel ve multidisipliner bir alandır (6, 58, 66). Bireyleri, grupları, hatta ülkeleri savunmasız kılan durumlar da sömürüye neden olabileceği için biyoetik açıdan endişe kaynağı olarak değerlendirilmiştir. Güçlü sanayileşmeye sahip ülkelerdeki büyük ilaç firmalarının araştırmalarını geliştirmekte olan ülkelerde gerçekleştirmesi ya da kadınların kültürel olarak ezildikleri ve güçsüz hale getirildikleri ülkelerdeki savunmasızlığı da yine biyoetik sorunlara örnektir (67).

Biyoetik terimi zaman zaman tıp etiği terimi ile eş tutulsa da, biyoetik daha kapsamlı bir alanı ifade etmektedir. Biyoetiğin konusu genel anlamda hayat iken, tıp etiğinin konusu ise insan hayatıdır. Biyoetiğin ilgi alanı sağlık ve tıp alanının yanı sıra toplum ve çevreye ilişkin değersel sorunları da kapsarken, tıp etiği, tıp ve sağlık alanındaki etik sorunlara eğilir (63, 70).

Etik yaklaşımlar normatif etik, non-normatif etik ve metaetik olmak üzere üç başlık altında toplanmaktadır (71, 72):

- *Normatif etik: Ahlak açısından kabul edilebilir olan davranışları saptamada ya da bu davranışlara yöneltmede hangi genel normların, neden önemli olduklarının sorgulandığı çalışma alanına normatif etik denir.*

- *Non-normatif etik: bu gurubun temel kümelerinden biri, ahlaki tutum ve inançları olgusal düzeyde inceleyen deskriptif etiktir. Bu alandaki çalışmalarda insanların nasıl uslanıp davrandıklarını anlayabilmek için standart bilimsel teknikler kullanılmaktadır. Uğraşsal uygulamalarda, kodlarda ve kamusal politikalarda hangi ahlaki normların ve tutumların vurgulandığını saptamak için yapılan çalışmalar bu türdendir.*

- *Metaetik: Metaetik, non-normatif etik kümesinin bir alt kümesi sayılabilir. Etik dilin, kavramlarının ve usamlama yöntemlerinin çözümlemelerinin yapıldığı bu alanda,*

ahlaksal epistemoloji, ahlaksal uslamlama ve haklı çıkarmada kullanılan mantık ve modeller de ele alınmaktadır. Deskriptif etiğin ve metaetiğin non-normatif etik adı altında kümelendirilmesinin nedeni, bunların olgusal ve kavramsal olarak olması gerekeni değil, olanı ortaya koymayı amaçlamalarıdır. Ancak normatif etiğin sıklıkla metaetik üzerine temellendirildiği unutulmamalıdır.

Doğru kararı verebilmek etiğin amaçlarından biri olup, karar verme süreci durumun analiz edilmesi ile başlar. Karar verme süreci, konuya ilişkin değerlerin ve ardından ödevlerin belirlenmesi şeklinde ilerler (6). Etik sorunlar ele alınırken izlenebilecek yollar, akıllı ve akılcı olmayan şeklinde ikiye ayrılabilir. Akılcı yaklaşımlar, deontoloji, sonuçsalcılık, ilkecilik ve erdem etiği olarak sıralanırken; akılcı-olmayan yaklaşımlar, boyun eğme, öykünme, duygu (veya istek), sezgi ve alışkanlıktır (73).

Etik karar verme sürecinde aşağıda yer alan etik yaklaşımlar kullanılmaktadır (71, 72):

1. Ödev etiği (Kantianism, deontolojik yaklaşım): Bir eylemin ahlaki değerinin olması, o eylemi gerçekleştiren kişinin isteme nedenine bağlıdır. Bu yaklaşıma göre, bir eylemin yapılması, ahlaki geçerliliği olan bir sebebe bağlı olan iyi bir isteme halinden kaynaklanıyorsa, o eylem ahlaki değere sahip olur.
2. Yararcılık (Utilitarianism): Yararcılık, belirli bir davranış ya da kararın etkilediği insanlara en büyük yararı en az külfetle sağlamasını savunan sonuç odaklı bir yaklaşımdır.
3. Haklar etiği (Liberal individualism): Bireye ait değerleri en yüce değerler olarak kabul edildiği yaklaşımdır. Bu yaklaşım bireyi topluma karşı korunması gereken konumunda kabul eder.
4. Toplumcu etik (Communitarianism): Toplumdaki sözleşmelerin, geleneklerin ve dayanışmanın önemine odaklanan bu yaklaşımda, tüm etik dayanakların toplumsal değerlerden, erdemlerden ve ortak çıkarlardan meydana geldiği savunulur.
5. Erdem etiği: Erdem etiğine göre bir eylemi sadece ilkelere uygun diye yapmak ahlaklı olmak için yeterli değildir. Bireyin eylemi karakter özelliğinin bir parçası olarak yerine getirmesi onu erdemli kılar.
6. Örnek olaylara dayalı etik uslamlama (Casuistry): Örnek olayların incelenerek benzer olaylardan tecrübe edilen çıkarımlar bağlamında ele alınmasını esas olan bu uslamlama

yönteminde, doğru etik değerlendirme etik ilkeler ve ahlaki kurallardan ziyade onların sentezlendiği örnek olaylar üzerinden sağlanır.

7. Anlatısal etik (Narrative ethics): Bir durum karşısında etik yargıda bulunmadan önce olayın tarihsel, kültürel ve kişisel yönlerini kavramayı amaçlayan yaklaşımdır.

8. İlkecilik (Principlism): İlkeci yaklaşım bir durumu ahlaki yönden değerlendirirken belli başlı etik ilkelere dayanarak yapan yaklaşımdır.

Farklı türde şekillerde ilkecilik yaklaşımları olmakla birlikte, Beauchamp ve Childress'in geliştirdiği temel biyoetik ilkeler en popüler olanlardır. İlkecilik yaklaşım özellikle biyoetik alanında sıklıkla kullanılmaktadır (71). Bu çalışmada da benimsenen yaklaşım olmuştur.

Beauchamp ve Childress tarafından tıp etiğinde genel bir normlar çerçevesi oluşturmak amacıyla dört temel ilke geliştirilmiştir. Söz konusu “özerkliğe saygı”, “zarar vermeme”, “yararlılık” ve “adalet” ilkeleri olup, günümüzde tıp etiği alanında genel kabul gören ilkelere aittir. Özerk davranış, bireyin bilerek, anlayarak ve eylemini belirleyen etkilerin kontrolü olmadan hareket etmesi olmak üzere üç koşula bağlı tutulmuştur. Bu bağlamda, özerkliğe saygı ilkesi hastanın kararına saygı duyulması ve kararının desteklenmesini esas alan ilkedir. İkinci ilke olan yararlılık ilkesi, başkalarına zarar vermekten kaçınmayı temel alır. Yararlılık ilkesi ise zararların önlenmesi, azaltılması ve risklere karşı faydaların sağlanması ile ilgilenir. Yararlılık ilkesi sadece zararlı eylemlerden kaçınmayı değil, başkalarına yardım etmek için çaba göstermeyi de kapsadığından, bu özelliği ile zarar vermeme ilkesine göre daha fazlasını talep eder. Son olarak ifade edile adalet ilkesi ise faydaların, risklerin ve maliyetlerin eşit olarak dağıtılmasına dayanmaktadır. Tıp etiği tasrihi açısından “zarar vermeme” ve “yararlılık” ilkeleri, “özerkliğe saygı” ve “adalet” ilkelerine göre daha eski ve merkezi bir yerdedir. “Özerkliğe saygı” ve “adalet” ilkeleri diğer iki ilkeye göre daha sonradan ön plana çıkmıştır (72). Belirtilen bu ilkeler etik bir değerlendirme sürecinde göz önünde bulundurulması gereken önemli ilkelere aittir.

Etik bir sorun barındıran her olayın koşulları kendine özgü olup, duruma bağlı zorunluluk nedeniyle etik ilkelere bir ya da birkaç uygulanırken, bazıları ihlal edilebilir. Bu durum etik ilkelere çatışmasını da beraberinde getirebilir (74). Bazen tıp alanındaki etik bir

ikilem karşısında bu temel ilkelerin hepsi uygulanamamakta ve bazılarının seçilmesi ya da feda edilmesi söz konusu olabilmektedir. Bu durum herhangi bir etik ilkenin diğerine göre üstünlüğü anlamına gelmemektedir. Spesifik bir olaya göre etik ilkelerin çatışmaları durumunda bir ilkenin göz ardı edilmesi kaçınılmaz olabilir. Bu yapılırken gerçekçi bir nedenin varlığı gerekir. Ayrıca, bu ilke ihlalinin etkilerinin ilkeye ve duruma en az zarar verecek şekilde uygulanmalıdır. İlke çatışması neticesinde ilkelerden birinin ihlalinin söz konusu olduğu durumlar için önerilen 4 aşamalı usulama yöntemi şöyledir (71, 72, 75):

1 - İlkenin ihlalinin haklı çıkaran ahlaki gerekçenin ya da bir başka ilkenin elde edilebileceğine dair, gerçekçi bir olasılık bulunmalıdır.

2 - İlkelerden birini gerçekleştirmek için ötekini feda etmek kaçınılmaz bir gereklilik olmalıdır; yani etik ilke ihlali kaçınılmaz olmalıdır.

3 - İhlalin biçimi, eylemin temel amacına ulaşması bakımından değerlendirildiğinde, o durumda olabilecek en az kötü ihlal biçimi seçilmelidir.

4 - Belirli bir ilkeyi ihlal eden ahlaki özne, ihlalin etkisini minimize etmeye çalışmalıdır.

Genetik biliminin sunduğu veriler, diğer tıbbi verilerde olduğu gibi hasta bakım kararı, anlayışlı hareket etmeyi, riskleri ve belirsizlikleri hakkında hassas bir iletişimi, zor kararlarla yüzleşmeyi gerektirebilir. Diğer tıbbi bilgilerden farklı olarak ise hastanın aile bireyleri ve akrabaları hakkında da veri sağlar ki bu durum aile içinde bazı sorunları da beraberinde getirebilir (8). Tıp alanındaki en büyük gelişmelerden biri olarak kabul edilen HGP neticesinde elde edilen genetik verinin insan doğasında kalıcı değişiklikler yapılabilme ihtimali, gen kirliliği, biyolojik silah olarak genetik verinin kullanımı, ayrımcılık, mahremiyet ihlali, teknolojik imkânlardan herkesin eşit faydalanamaması gibi unsurlar bu etik kaygılardan bazılarıdır, uygulamalara katacağı muazzam veri etik kaygıların ortaya çıkmasına neden olmuştur (22, 34). Dolayısıyla, tıp alanındaki uygulamalarda takip edilen etik prensiplerin genetik çalışmalarında da hassasiyetle sürdürülmesi gerekmektedir.

3. GEREKÇE VE AMAÇ

“Türkiye’de Genetik Danışmanlık ve Biyoetik” çalışmasının yapılmasındaki temel motivasyon, genetik uygulamalarının geniş kapsamı ve sahip olduğu öneme rağmen gerek GD hizmeti gerekse bu alandaki etik sorunların tespitine yönelik Türkiye’de yapılan çalışmaların sınırlı olmasıdır. Ayrıca, literatürden elde edilen bir diğer izlenim ise ülkemizdeki mevcut genetik danışmanlık hizmetinin sistematik bir biçimde ve unsurları tam olarak tanımlanmış olarak sürdürülemediğini, genetik danışmanlık görevini yürüten personelin ise alana ilişkin yeterli genetik danışmanlık ve biyoetik eğitimi almadığını göstermektedir. Bu motivasyon ışığında, Türkiye’deki mevcut genetik danışmanlık sürecinin incelenmesi, tanımlanması ve sürecin biyoetik açıdan değerlendirilmesi esaslarına dayandırılarak belirlenen araştırmanın 2 temel amacı aşağıda maddeler halinde verilmiştir:

- 1) Türkiye’deki GD hizmetlerinin genetik danışmanlar, danışanlar, demografik yapı, eğitim müfredatı, mevzuat, sertifika programları vs. açısından incelenmesi ve ülkemiz açısından GD hizmetinin bulunduğu aşamanın saptanması amaçlanmıştır.
- 2) Türkiye’deki GD sürecindeki etik uygulamaların ve sorunların saptanması planlanmaktadır. Bu doğrultuda Dünya genelinde kabul gören etik düzenlemeler ve Türkiye’ye özgü durumların göz önüne alınarak çözüm önerilerinin geliştirilmesi hedeflenmiştir.

4. MATERYAL VE YÖNTEM

Çalışmada niteliksel araştırma yöntemi kullanılmış olup, veri analizi için tematik analiz yöntemi tercih edilmiştir. Ayrıca, araştırmanın amaçları doğrultusunda literatür taramaları yapılmış, ilgili basılı ve süreli yayınlar incelenmiş ve kurumsal web sayfalarından faydalanılmıştır.

4.1. NİTELİKSEL ARAŞTIRMA YÖNTEMİ

Bilimsel araştırma yöntemlerinden biri olan niteliksel araştırma yönteminde, nicel araştırma yönteminden farklı olarak daha ziyade sözlü ifadeler veri olarak ön plana çıkar ve sonuçlar betimsel bir çerçevede sunulur. Ayrıca, araştırmaya katılanların görüşlerinin mümkün olduğunda doğrudan okuyucuya sunulması da niteliksel araştırma yöntemlerinde beklenen bir unsurdur. Araştırmacı iyi bir gözlemcidir ve detaylara hâkim olması ve ön yargılardan uzak olması gerekir. Dolayısıyla, burada veri toplamadaki temel araç araştırmacının kendisidir. Bununla birlikte başlıca veri toplama teknikleri, Görüşme, Gözlem ve Doküman incelemesidir (76, 77). Niteliksel araştırmalarda en sık tercih edilen veri toplama tekniği olan derinlemesine görüşmelerle, katılımcının bir konuya dair deneyimleri, tutumları, inançları gibi unsurları hakkında detaylı bilgiye ulaşılabilmektedir (78). Bu çalışmada tercih edilen veri toplama tekniği de derinlemesine görüşme tekniği olmuştur.

4.2. VERİ TOPLAMA SÜRECİ

Araştırmanın veri toplama süreci belli başlı evrelerden meydana gelmiştir:

- Veri toplama tekniği ve analiz yönteminin belirlenmesi,
- Bilgisine başvurulacak katılımcıların belirlenmesi,
- Yöneltilcek derinlemesine görüşme sorularının geliştirilmesi,
- Görüşme takvimi oluşturulması.

Öncelikle çalışmanın amaçları doğrultusunda görüşme soruları geliştirilmiştir. Ardından, alanında tecrübeli ve söz sahibi uzmanlar arasından bir görüşme grubu belirlenmiştir ve görüşmeler gerçekleştirilmiştir. Veri toplama araçlarının hazırlanması, katılımcıların belirlenmesi, derinlemesine görüşmelerin gerçekleştirilmesi ve veri analizi Ekim, 2015 –

Aralık, 2017 tarihleri arasını kapsayan bir süreye yayılmıştır. Veri toplama sürecine dair detaylar aşağıdaki alt başlıklarda ifade edilmiştir.

4.2.1. VERİ TOPLAMA ARAÇLARI

Görüşmelerde yöneltilen sorular açık uçlu araştırma soruları olup, danışman öğretim üyesi ve araştırmacı tarafından geliştirilmiştir. Görüşme soruları, Türkiye’de GD hizmetinin yerini belirleyebilmek ve söz konusu uygulamaları biyoetik bir bakış açısı ile değerlendirebilmek motivasyonu ile hazırlanmıştır. Derinlemesine görüşmeler esnasında uzmanlara yöneltilen sorular ve soru türleri aşağıda yer almaktadır. Yöneltilen 7 sorudan, 5 tanesi bilgi sorusu (1, 2, 3, 4 ve 5. sorular), 1 tanesi deneyim sorusu (6. soru) ve 1 tanesi de davranış sorusu (7. soru) olarak kabul edilmiştir.

4.2.2. KATILIMCILARIN BELİRLENMESİ

Çalışmanın araştırma örneklemini Türkiye’de genetik danışmanlık uygulamalarında tecrübeli 7 hekim oluşturmaktadır. Konunun farklı bakış açılarından değerlendirilmesi, araştırmanın objektifliğini ve özgünlüğünü pekiştirmesi açısından önemli bir koşul olarak düşünülmüştür. Bu nedenle, genetik uygulamaların yoğun olarak kullanıldığı Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Tıbbi Genetik ve Kadın Hastalıkları ve Doğum alanlarında çalışmakta olan veya hizmet vermiş hekimleri kapsayan bir görüşme grubu belirlenmiştir. Katılımcılar, GD uygulamaları konusunda deneyimli, meslekte uzun yıllar görev yapmış, tecrübeli ve alanında söz sahibi uzmanlardır. Genel olarak vazifelerini Türkiye’nin en büyük şehirlerinden olan Ankara ve İstanbul’da, yoğun hasta kapasitesi olan merkezlerde sürdürmektedirler veya sürdürmüşlerdir. Katılımcıların genel olarak yurtdışında eğitim alma deneyimleri bulunmaktadır. Tüm bu nedenlerle, alanda karşılaştıkları vaka çeşitliliğinin ve tecrübelerinin fazla olduğu düşünülmüştür.

Kişisel verilerinin gizliliğini sağlamak adına çalışmaya katılan her bir katılımcı için bir görüşme kodu oluşturulmuştur. Görüşme kodları aşağıdaki düzenleme esas alınarak geliştirilmiştir: “Genetik Danışmanlık sözcüğünün ilk harfleri. Görüşmenin yapıldığı yılın son iki rakamı. Görüşme sırası”

Söz konusu, düzenlemeye uygun olarak katılımcılara verilen görüşme kodları Çizelge 4.1’de gösterilmiş olup, çalışmanın bundan sonraki aşamalarında katılımcılardan bahsedilirken bahsi geçen görüşme kodları kullanılmıştır.

Çizelge 4.1. Katılımcılar için belirlenen görüşme kodları

Katılımcılar	Görüşme kodları
1. Katılımcı	GD.16.01
2. Katılımcı	GD.16.02
3. Katılımcı	GD.16.03
4. Katılımcı	GD.16.04
5. Katılımcı	GD.16.05
6. Katılımcı	GD.16.06
7. Katılımcı	GD.17.07

4.2.3. GÖRÜŞME TAKVİMİ

Görüşmeleri gerçekleştirmek üzere belirlenen uzmanlara telefon ve/veya eposta ile ulaşılarak randevu talep edilmiş, çalışmanın amacını anlatan kısa bir bilgi ve görüşme soruları kendilerine eposta ile iletilmiştir. Görüşmeler katılımcıların tercihiyle ev veya ofis ortamında, 6 tanesi Ankara’da, 1 tanesi ise İstanbul’da gerçekleştirilmiştir. Aktif çalışmakta olan katılımcılar ofis ortamında, emekli katılımcılar ise ev ortamında görüşme yapmayı tercih etmişlerdir. Verinin güvenilir bir şekilde toplanması ve değerlendirilirken bilgi kaybı yaşanmaması amacıyla, görüşme sırasında ses kayıt cihazının kullanılması tercih edilmiştir. Ses kayıt cihazı kullanılmadan önce her görüşme öncesi ilgili katılımcıya bilgi verilerek müsaadesi alınmıştır. Ayrıca, görüşmeye başlamadan önce her bir katılımcıya çalışmanın kapsamını anlatan ve kişisel bilgilerinin gizliliğini taahhüt eden aydınlatılmış onam formu okutularak, iki nüsha olarak imzalatılmıştır. Formun bir nüshası araştırmacıda kalırken, bir nüshası da katılımcıya teslim edilmiştir. Derinlemesine

görüşmeler yaklaşık 3,5 aylık bir süreçte tamamlanmıştır. Toplam 7 saat 39 dakika süren görüşme gerçekleştirilmiştir. En kısa görüşme 39 dakika ve en uzun görüşme 100 dakika sürmüş olup, ortalama görüşme süresi ortalama 66 dakika olarak hesaplanmıştır. Katılımcılar ile yapılan derinlemesine görüşmelerin takvimi görüşme kodlarına göre Çizelge 4.2’de sunulmuştur.

Çizelge 4.2. Katılımcılarla yapılan derinlemesine görüşmelerin tarihleri

Görüşme kodları	Görüşme tarihleri
GD.16.01	17 Ekim 2016
GD.16.02	25 Ekim 2016
GD.16.03	27 Ekim 2016
GD.16.04	08 Kasım 2016
GD.16.05	16 Kasım 2016
GD.16.06	27 Kasım 2016
GD.17.07	28 Ocak 2017

4.3. VERİ ANALİZİ

Tez çalışmasının temel araştırma yöntemi olan nitel araştırma yöntemlerinden derinlemesine görüşme tekniği ile toplanan verinin analizi tematik analiz yöntemi kullanılarak gerçekleştirilmiştir. Ayrıca, katılımcıların demografik bilgilerine araştırmanın bulguları arasında yer verilmiştir.

4.3.1. ÖRNEKLEM VE ÖZELLİKLERİ

Görüşme soruları arasında katılımcıların demografik bilgilerine yönelik bir soru bulunmamaktadır. Ancak çalışma grubu hakkında bilgi vermesi amacıyla katılımcılara ait demografik bilgiler derlenerek, çalışmanın araştırma bulguları bölümünde değerlendirilmiştir.

4.3.2. TEMATİK ANALİZ

Nitel araştırma yöntemleri içinde yaygın bir kullanıma sahip olan tematik analizi verinin düzenlenmesine ve detaylı olarak değerlendirilmesine olanak sağlar. Analiz kodlar geliştirilmesine ve kodlardan temaların belirlenmesine dayanır (79-82). Corrienne Glesne, kodları “kolaylaştırıcı bireysel icatlar” olarak değerlendirirken, yazma işlemini kodlar üzerindeki düzenlemelerle devam eden ve kodlama sürecine dâhil olan bir eylem olarak ifade etmiştir (83). Tematik analiz yapılırken sağlıklı bir analiz için izlenmesi gereken aşamalar 6 madde de toplanmıştır (79):

- Verilerini tanıma,
- İlk kodların üretimi,
- Temaları arama,
- Temaları gözden geçirme,
- Temaları tanımlama ve adlandırma,
- Rapor üretme.

Bu çalışmada da genel hatları ile bu aşamalar izlenmiş olup, rapor üretme maddesi tez çalışmasının araştırma bulguları bölümünün üretilmesine karşılık gelmektedir. Bu bağlamda, bulguların üretilmesine kadar geçen sürecin detaylı anlatımı şöyledir:

- Kayıtlı verinin deşifresi için her görüşmenin ardından, görüşme sırasına göre deşifre çalışmalarına başlanmıştır. Bu amaçla “Listen and Write” yazılım programı kullanılarak verinin deşifresi tamamlanmıştır. Tüm deşifreler tamamlandıktan sonra kontrol dinlemeleri ve düzeltmeler özenle ve birkaç kez yapılmıştır.

- Elde edilen kümülatif veriyi en verimli şekilde bir araya getirmek ve analizi sırasında veri kaybını asgaride tutmak amacıyla öncelikle verinin düzenlenerek tematik analiz için uygun hale getirilmesi sağlanmıştır. Verinin nasıl düzenlendiği “Verinin analiz için düzenlenmesi” başlığı altında detaylandırılmıştır.

- Sorulara verilen cevaplar tekrar tekrar okunarak özellikle vurgulanan ve göze çarpan kısımlar not edilmiştir. Buradaki vurgulamalar çalışmanın amacı ve dolayısıyla sorunun cevabı açısından değerlendirilerek kodlar oluşturulmuştur.

- Söz konusu kodlar derlenerek öncelikle alt temalar, ardından temalar ve bunlara bağlı olarak bağlamlar geliştirilmiştir ve çizelgelerle sunulmuştur. Elde edilen temalar söylemlerle desteklenmiştir. Bazı kısımlarda ise veriler, geliştirilen kodlara bağlı olarak yapılan çıkarımların listelenmesi şeklinde sunulmuştur. Benzer şekilde söylemlerle desteklenmiştir.

- Verinin analizinin sunulmasında kullanılan farklı çizelgelerden sıklıkla faydalanılmıştır. Bu şekilde yapılan bir veri analizi ve gösterim şekli ile çalışma sonuçlarının daha anlaşılır ve zengin bir şekilde sunulduğu ve etkili bir değerlendirme açısından kolaylık sağladığı görülmüştür. Zira bu çalışmada tematik analizin sağladığı avantajlardan biri olarak değerlendirilen esnekliğinden faydalanılmıştır ve veri analizinde tercih edilme nedenleri arasında yer almıştır. Tematik analiz, belirli bir teori veya epistemolojiden bağımsız olan yöntemlerden biridir ve teorik olarak özgürdür. Aynı zamanda detaylarla ve karmaşıklıklarla bile potansiyel olarak zengin bir şekilde veri hesaplamalarını yapabilen esnek bir araştırma aracıdır. Bu nedenle, esneklik tematik analizin avantajlarından biridir (79, 82).

Verinin analiz için düzenlenmesi: Elde edilen verinin etkili kullanımı ve değerlendirilebilmesi adına verinin düzenlenmesine özellikle önem verilmiştir. Düzenleme iki aşamada gerçekleştirilmiştir. İlk olarak katılımcıların esas alındığı ve ardından soruların esas alındığı bir düzenleme yapılmıştır. Söz konusu iki aşamaya dair detaylar aşağıda sırasıyla sunulmuştur.

İlk olarak, katılımcıların esas alındığı bir düzenleme yapılmıştır. Buna göre, deşifreler tamamlandıktan sonra, elde edilen veride her bir katılımcının cevapları incelenerek, her sorunun cevabı farklı bir renk ile işaretlenmiştir. Renklendirme yapılırken 7 soru için 7 farklı renk kullanılmıştır. Örneğin, pembe renk, 1. soru olan “Genetik danışmanlık sürecini tanımlar mısınız?” sorusuna verilen cevapları belirtmek için tercih edilmiştir ve tüm

katılımcılarda 1. sorunun cevabına gelindiğinde verdikleri cevaplar görüşmelerin deşifresinden sonra pembe ile renklendirilmiştir. Dolayısıyla, her bir katılımcının görüşmelerde 1. soruya dair bilgi barındıran deşifre metnindeki söylemleri pembe olarak işaretlenmiştir. Bu işlem her bir katılımcının tüm cevapları için ayrı ayrı yapılmıştır. Böylece, bir görüşmede elde edilen tüm veri kendi içinde kategorize edilerek bir sonraki aşamaya hazırlanmıştır. Çizelge 4.3’de cevaplar için tercih edilen renkler gösterilmektedir.

Çizelge 4.3. Deşifre edilmiş metinlerde soruların cevaplarını işaretlemek üzere tercih edilmiş olan renkler

x görüşme kodlu katılımcının cevapları	1) Genetik danışmanlık hizmetini tanımlar mısınız?
	2) Genetik danışmanlık sürecinin Türkiye’deki yerini değerlendirir misiniz?
	3) Genetik danışmanların görev tanımı nasıl olmalıdır?
	4) Genetik danışmanlık sürecini ve uygulamadaki olası sorunları aşağıdaki etmenler açısından değerlendirir misiniz? a. Ekonomik açıdan, b. Sosyolojik açıdan, c. Psikolojik açıdan.
	5) Genetik danışmanlık uygulamalarında biyoetiğin yeri nedir?
	6) Söz konusu hizmetler sürdürülürken biyoetik ikilemlerin yaşandığı bir deneyiminiz veya şahit olduğunuz bir vaka var mı?
	7) Türkiye’de sürdürülen genetik danışmanlık uygulamalarına tek bir müdahale şansınız olsaydı neyi düzeltmek veya değiştirmek isterdiniz?

İkinci aşamada ise farklı yönde bir gruplandırma yapılarak, katılımcılar yerine sorular esas alınmıştır. Her soru için tüm katılımcıların vermiş oldukları cevaplar bir araya toplanmıştır. Böylece her bir soru için 7 katılımcının ilgili cevapları bir araya getirilmiştir. Örnek olarak, 1. soru olan “Genetik danışmanlık sürecini tanımlar mısınız?” sorusuna verilen cevapları bir araya getirmek için, 7 katılımcının cevapları içinden tüm pembe renkli kısımlar *Soru.1* başlığı altında toplanmıştır. Böylece, tüm katılımcıların aynı soru için verdikleri tüm cevaplar bir araya toplanmış olup, veri içinde aranılan bilginin kodlanması ve kolayca bu bilgiye ulaşılması sağlanmıştır. Bu durum 7 soru için ayrı ayrı tekrar edilmiştir.

Burada dikkat edilmesi gereken bir nokta şudur ki, görüşmenin herhangi bir yerinde bir soru cevaplanırken, diğer sorulardan birinin cevabını da kapsadığı veya kesiştiği görülmüştür ki, bu durum açık uçlu sorularla sürdürülen bir görüşmeler için normal karşılanmaktadır. Böyle bir durumda görüşmedeki ilgili cevap iki soruyu da kapsıyor ise renklendirmede iki renk de kullanılmıştır. Eğer ikiden fazla sorunun cevabı bu kısımda kesişiyor ise “Açıklama” eklenerek hangi sorular olduğu belirtilmiştir.

4.4. ETİK KURUL KARARI¹

07.09.2016 tarihinde Ankara Üniversitesi Etik Kurulu’na İnsan Üzerinde Yapılan Klinik Dışı Araştırmalar kapsamında başvuru yapılmıştır ve Kurul tarafından çalışmanın uygulanmasının etik açıdan uygun olduğuna karar verilmiştir. Bu bağlamda, Ankara Üniversitesi Etik Kurulu’nun 03.10.2016 tarihli toplantısında alınan 21/273 sayılı kararı ile derinlemesine görüşmeleri yapma süreci Ekim 2016 itibarıyla başlatılmıştır.

4.5. AYDINLATILMIŞ ONAM FORMU²

Katılımcıların onayını almak ve katılımcıları zarardan korumak niteliksel bir araştırmanın ahlaki tarafını oluşturur ki bu araştırmada araştırmacılardan onay alma ve mahremiyetlerini sağlama konusunda özenli davranılmıştır (76).

Katılımcılara çalışmanın amacı, kullanılacak veri toplama tekniği, ses kayıt cihazının kullanımı, gizliliklerinin nasıl sağlanacağı gibi konularda bilgi verilmiştir. Söz konusu form Etik Kurul tarafından uygun bulunmuştur.

Aydınlatılmış onam formu her görüşme öncesinde katılımcıya takdim edilerek okuması için yeterli süre tanınmıştır ve gerektiğinde sözlü olarak da açıklama yapılmıştır. Form iki nüsha olarak katılımcılara imzalatılmış, bir nüshası katılımcılara verilirken diğeri ise araştırmacı tarafından on yıl boyunca korunmak üzere saklanmıştır.

¹ Etik Kurul Kararı, Ekler Bölümünde sunulmuştur.

² Aydınlatılmış Onam Formu, Ekler Bölümünde sunulmuştur.

4.6. ARAŐTIRMANIN SINIRLILIKLARI

Çalıřmada yer alan katılımcıların yoğun alıřma takvimleri nedeniyle grüşmeler iin randevu alma konusunda bazen glklerin yařanması, katılımcıların grev yerlerinin Ankara ve İstanbul gibi iki byk merkez ile sınırlı olması ve katılımcılardan 3 kiřinin emekli olmaları nedeniyle alandaki gncel geliřmeler konusunda zaman zaman kendilerini yeterli hissetmemeleri arařtırmanın sınırlılıkları ierisinde deęerlendirilmiřtir.



5. ARAŞTIRMA BULGULARI

Araştırma bulguları temel olarak 5 başlık altında ele alınmıştır. İlk başlık olan, demografik bilginin altında araştırmanın katılımcılarına ait demografik veri yer almış olup, derinlemesine görüşmelerden elde edilen verinin analizi ise diğer dört temel bölüm altında sunulmuştur. Sonuç olarak, araştırma bulgularının sunulduğu konu başlıkları şöyledir:

- Örneklem
- Bölüm 1: Genel Anlamda GD Sürecinin Unsurları
- Bölüm 2: GD Hizmetinin Türkiye’deki Durumu
- Bölüm 3: GD Sürecinin Biyoetik Açıdan Değerlendirilmesi
- Bölüm 4: Türkiye’deki GD Uygulamalarına İlişkin Sorunlar

Veri toplama aracı olarak kullanılan sorular kapsam ve amaçlarına göre farklı bölümler altında toplanmış ve verilen cevaplar da bu gruplar altında analiz edilmiştir. Diğer bir ifadeyle, anlam yükü olarak birbirini tamamladığı düşünülen soruların yanıtları aynı bölüm içerisinde değerlendirilmiştir. Bahsi geçen gruplandırma, görüşmeler tamamlandıktan sonra, verilerin daha sistematik bir şekilde analiz edilmesini sağlamak amacıyla yapılmıştır. Böylece, var olan yoğun ve değerli veri kümesinin analizinin sistematik ve detaylı bir şekilde sunulması hedeflenmiştir. Yukarıda bahsi geçen Bölüm 1, 2, 3 ve 4’ün hangi amaçlar doğrultusunda belirlendiği ve her bir bölümde ele alınan derinlemesine görüşme soruları aşağıda özetlenmiştir.

Birinci bölümde, GD sürecinin ve süreci meydana getiren unsurların evrensel düzeyde tanımlarının yapılması, genetik danışmalarda aranan mesleki ölçütlerin belirlenmesi amaçlanmıştır. Birinci bölüme analizi yapılan görüşme soruları şunlardır:

- “Genetik danışmanlık hizmetini tanımlar mısınız?” (Soru.1)
- “Genetik danışmanların görev tanımı nasıl olmalıdır?” (Soru.3)

İkinci bölümde, Türkiye bağlamında GD hizmetinin işleyişinin değerlendirmesi yapılarak aşağıdaki soruya verilen yanıtlar ile bölüm oluşturmuştur.

- “Genetik danışmanlık sürecinin Türkiye’deki yerini değerlendirir misiniz?” (Soru.2)

Üçüncü bölümde, Türkiye’deki alana dair sorunlar farklı boyutlarına (sosyolojik, ekonomik, psikolojik gibi) ve müdahale açısından önceliklerine göre değerlendirilmiştir. İlave olarak, katılımcıların görüşmeler süresince Türkiye’deki GD uygulamalarının geliştirilmesine dair çözüm önerileri yine bu bölümde yer bulmuştur. Bu kapsamda üçüncü bölümde aşağıdaki sorulara verilen yanıtlar ele alınmaktadır:

- “Genetik danışmanlık sürecini ve uygulamadaki olası sorunları aşağıdaki etmenler açısından değerlendirir misiniz?
a. Ekonomik açıdan,
b. Sosyolojik açıdan,
c. Psikolojik açıdan.” (Soru.4)
- “Türkiye’de sürdürülen genetik danışmanlık uygulamalarına tek bir müdahale şansınız olsaydı neyi düzeltmek veya değiştirmek isterdiniz?” (Soru.7)

Son olarak dördüncü bölümde ise, GD uygulamaları ve biyoetik kavramı arasındaki ilişki ele alınarak, GD sürecinin biyoetik açıdan değerlendirilmesi yapılmıştır. Ayrıca, Türkiye’de sürece dair biyoetik sorunlar vaka örnekleri üzerinden paylaşılmıştır. Bölümün ilgili soruları şunlardır:

- “Genetik danışmanlık uygulamalarında biyoetiğin yeri nedir?” (Soru.5)
- “Söz konusu hizmetler sürdürülürken biyoetik ikilemlerin yaşandığı bir deneyiminiz veya şahit olduğunuz bir vaka var mı?” (Soru.6)

Söz konusu 4 bölümde yer alan her veri söylem veya söylemlerle desteklenmiştir. Söylemler içerisinde yer alan kişi, organizasyon ve kurum adları, isim yerine [...] işareti veya X, Y ve Z harfleri kullanılarak gizlenmiştir.

5.1. ÖRNEKLEM

Derinlemesine görüşmelerin gerçekleştirildiği katılımcılar hakkında bilgi vermesi amacıyla, çalışmaya katılan 7 uzmana ait demografik bilgiler Çizelge 5.1’de gösterilmiştir. Buna göre, görüşme yapılan uzmanlar Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Tıbbi Genetik ve Kadın Hastalıkları ve Doğum alanlarından birinde ihtisas yapmış olup, 4’ü aktif olarak çalışma hayatına devam ederken, 3’ü emekli olmuşlardır.

Katılımcılardan 4’ü kamu kurumu olan Devlet Üniversitesi Hastanelerinde çalışmaktadırlar (1 katılımcı) veya bu kurumlardan emekli olmuşlardır (3 katılımcı). Özel sektörde çalışmakta olan katılımcılar ise aktif çalışma hayatlarına devam etmektedirler. Bu katılımcılarda 2 kişi Vakıf Üniversitesi Hastanelerinde, 1 katılımcı ise Özel Genetik Tanı Merkezinde görevlerini sürdürmektedirler.

Tüm katılımcıların mesleki deneyim süreleri 20 sene ve üzerinde olmakla birlikte, çalışmaya katılan 6 hekimin akademik unvanı Profesör iken, 1 hekiminki ise Doçenttir.

Çizelge 5.1. Katılımcılara ait demografik veriler

Demografik bilgi	Kişi bazında dağılımı
Cinsiyet	
Kadın	6
Erkek	1
Çalışma Durumu	
Aktif	4
Emekli	3
Akademik Unvanı	
Profesör	6
Doçent	1
Mesleki Deneyim Süresi	
20 yıldan az	0
20 yıl ve üzeri	7
Çalıştığı Sektör	
Kamu	4
Özel	3
Çalıştığı / Emekliye Ayrıldığı Kurum	
Devlet Üniversitesi Hastanesi	4
Vakıf Üniversitesi Hastanesi	2
Özel Genetik Tanı Merkezi	1
İhtisas Alanı	
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları	2
Tıbbi Genetik	4
Kadın Hastalıkları ve Doğum	1

5.2. BÖLÜM 1: GENEL ANLAMDA GENETİK DANIŞMANLIK SÜRECİNİN UNSURLARI

Bu bölümde, Türkiye’deki GD sürecini ve sorunlarını belirlemeden önce, küresel anlamda kabul gören GD sürecinin tanımının yapılması ve genetik danışmanların görev ilkeleri derlenmesi amaçlanmıştır. GD hizmetinde yaşama geçmesi ve genetik danışmanlar tarafından benimsenmesi beklenen mesleki ilkelerin evrensel çerçevesi belirlenirken bağlam ve temaları içeren çizelgelerden faydalanılmıştır. Söz konusu veriler, katılımcıların görüşmeler sırasında yaptıkları açıklamalara dayanılarak hazırlanmıştır.

5.2.1. SÜRECİN TANIMI

GD’nin küresel boyutta tanımının tespiti amacıyla yöneltilen “Genetik danışmanlık hizmetini tanımlar mısınız?” sorusuna verilen yanıtlara dayanarak 3 temel bağlam ve bunlara bağlı ana tema ve alt temalar belirlenmiştir. GD hizmetinin evrensel anlamdaki tanımının unsurları, sağlık hizmeti, bilim alanı ve sürdürülebilirlik bağlamları altında toplanmıştır.

Verinin düzenli ve anlaşılabilir bir şekilde sunulabilmesi adına, her bir bağlam başlığı altındaki bilgi; bağlam ve açıklaması, ilgili çizelge, bağlamın ana temaları ve ana temaları destekleyen söylemler şeklinde bir sıralamaya sadık kalınarak sunulmuştur.

Sağlık hizmeti bağlamı: Genetik değişikliklere dayalı olarak insan sağlığını etkileyen olgularla ilgilenen GD’nin bir sağlık hizmeti olması Sağlık hizmeti bağlamında ele alınmış ve GD gerektiren durumlar ve Amaç ana temaları ile detaylandırılmıştır (Çizelge 5.2) ve ilgili söylemler ana tema başlıkları altında yer almaktadır.

Çizelge 5.2. Sağlık hizmeti bağlamı ve onun kapsamında belirlenen ana tema ve alt temalar

Bağlam	Ana tema	Alt tema
Sağlık hizmeti	GD gerektiren durumlar	Genetik hastalık - Varlığı - Şüphesi - Tekrarlama riski Gebelik - Gebelik öncesi - Gebelikte - Yeni doğan Risk belirleme
	Amaç	Erken tanı Sağlıklı bebek sahibi olma Bilgi toplama Bilgilendirme Hastalığın gelecek nesilde tekrarlamasını önleme Hastalık önlenemiyorsa hafif geçmesini sağlama

Ana tema: GD Gerektiren Durumlar

GD.16.04 - Şimdi GD kalıtsal her tür hastalıkla ilgili bireyle detaylı bilgi vermek amacıyla aslında yapılır. Bu kalıtsal hastalık derken doğuştan anomaliler de içine dâhil, doğuştan sendromlar olan sendromlar, ondan sonra kanser işte genetik diyebiliyoruz zaten birçok yönüyle, bu tür konularda detaylıca aileyi bilgilendirmek ve onları yönlendirmek. Yani aslında şöyle yönlendirmek demeyelim de bilgilendirmek daha çok.

GD.16.01 - Benim bakış açımdan özellikle daha önce hasta kronik hasta bebek, doğuştan özellikle bu hastalık da kalıtsal bir özellik taşıyorsa sahip olmuş annelerin babaların ailelerin daha sonra sağlıklı çocuk sahibi olabilmek için bir sonraki çocuğa gebe kalmadan önce başvurmaları gereken bir bilim alanı. Özellikle yani indeks vaka olan aileler için yani kalıtsal olduğu düşünülen veya kalıtsal olmasa bile çoğu zaman herhangi bir anomali, minör anomali, majör anomali veya büyük bütün organizmayı ilgilendiren sistemik kalıtsal hastalıklara sahip bir çocuk sahibi olan veya kromozom bozukluğuna sahip bir çocuk sahibi olan ailelerin daha sonra sağlıklı çocuk sahibi olmak için bir sonraki gebelikten önce başvurmaları gereken bilim alanı.

Ana tema: Amaç

GD.16.02 - GD hizmeti klasik olarak genetik nedenli olduğu bilinen bir hastalık, bir durum söz konusu olduğunda bunun tanısı, tedavi seçenekleri, prognozu, yapılabilecek müdahaleler konusunda hastayı bilgilendirmek, ailedeki risk sahibi diğer kişileri tanımlamak, saptamak ve hastalığın tekrarlamasını önlemek. Veya işte bir daha olması ihtimali olan kişi varsa tekrarlamasını önleyemiyorsanız, erken tanıyla müdahale ederek olayın daha hafif geçmesini sağlamak için verilen bütün bilgileri kapsayan ve işlemleri kapsayan bir süreç.”

GD.16.01 - (...) Eğer hastalıklı indeks vakalar varsa ailede mesela dayılar, amcalar, kuzenler, yeğenler bilinen bir şey, bilinen bir hastalık durumu varsa onların da başvurmaları gereken bir bilim alanı diye düşünüyorum. Yani daha doğrusu şöyle kısıtlamayalım daha önce çocuk sahibi olmak, ailede böyle bir indeks vakanın olması, vakaların olması, yüklü bir aile olması ile kısıtlamayalım. Sağlıklı çocuk sahibi olabilmek için belli bir bilinç düzeyindeki kişilerin yaptığı ama aslında her gebelik öncesi yapılması

gereken belki bir uygulama olarak tanımlanabilir. (...) Hiçbir bilinen bir indeksin olmadığı ailelerde bile bir genç çift sağlıklı çocuk sahibi olmak dışında bir hedefi olmaz değil mi gebelik oluşmasının. Yani bunun hiçbir rahatsızlığının olmasını istemiyoruz. Acaba bir riskimiz var mı diye onlar bile başvurabilirler.

GD.17.07 - (...) Bu süreç işte onları söyledik, bilgi toplanıyor, tanı oluyor, risk hesaplama oluyor, yazılı ve sözlü olarak bilgi veriliyor aileye, psikolojik değerlendirme, danışma veriliyor. Onların karar vermeleri sağlanıyor, sonra da destekleniyor.

Bilim alanı bağlamı: Bilim alanı bağlamı kapsamında ise Kapsayıcı, Paydaşlar ve Multidisipliner ana temaları belirlenmiş ve bunlar kapsadıkları alt temalar ile GD'nin bir bilim alanı olarak değerlendirilmesinin koşulları sağlanmıştır (Çizelge 5.3). GD'nin bilim alanı özelliğine vurgu yapan söylemler ilgili ana temalar altında sunulmuştur.

Çizelge 5.3. Bilim alanı bağlamı ve onun kapsamında belirlenen ana tema ve alt temalar

Bağlam	Ana tema	Alt tema
Bilim alanı	Kapsayıcı	Uzun süreli Çok basamaklı Bilgilendirici İletişime dayalı Özel bilgi barındırabilen
	Paydaşlar	Danışan / Hasta Fetüs Aile bireyleri Akrabalar Genetik danışmanlar Genetik danışman dışındaki ekip üyeleri
	Multidisipliner	Tıbbi Genetik Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kadın Hastalıkları ve Doğum Onkoloji Nöroloji Kardiyoloji

Ana tema: Kapsayıcı

GD.16.03 - (...) Yani sorunun ne olduğunu, bunun prognozunu nasıl olacağını veyahut da bu sorunu belirlemek için hangi testlerin yapılacağını, yapılması gerektiğini ortaya koymak için karşılıklı bir görüşmedir. Dolayısıyla bunun son derece uygun bir ortamda, bu benim için son derece önemli yani genetik danışmanlık konusunda benim de yazmış olduğum bir takım yazılar vardır, bir yerlerde çıkmış. Ama bu oturduğunuz iskemlenin yüksekliği dâhil dikkate alınması gereken bir şeydir. Nasıl büyükelçiler bir yere gittiklerinde konuşurken karşısındaki yüksekte oturursa hakaret kabul edilirse burada da hastayla karşılıklı, onu rahatlatıcı, ona güvenlik verici bir ortam sağlanması lazım. Özellikle genetik hastalıklarda tüm hastalıklarda olduğu gibi. Hasta yani gelen başvuran kişi zaten bir stres altındadır. Dolayısıyla genetik danışmanlık bir süreçtir diye tanımlayabiliriz. Yani kişinin gelip size başvurması, sizin de göz temasından ses temasına kadar yani söylediğiniz kelimeleri nasıl söylediğiniz, sesinizi nasıl yükseltip alçalttığınız önemlidir.

GD.16.04 - Genetik danışmanlık uzun süreli bir şey olması lazım. Yani hani böyle 5 dakikada verilebilecek bir şey değil aslında. Soyağacı çıkması gerekiyor. İşte ailede mesela belli bir hastalık nedeniyle ölen var mı sorguluyor yani. Yeni doğup ölen bebekler, sakat olan bebekler filan hepsi sorguluyor ve bunun işte kalıtsal acaba ne ile kalıtılmış olabilir bu hastalık ona bakılıyor. İşte X'e bağlı kalıtılmış olabilir yok işte otozomal resesif, otozomal dominant olabilir filan o soyağacından. Genetik uzmanları tabi bu konuda daha çok daha bilgili.

GD.17.07 - Yani genetik danışmanlık hizmetini uluslararası standartlarda tanımlayabiliriz öncelikle. Yani ülkemiz açısından uluslararası açıdan. Bir genetik danışmanlık tanımlanmış yani. genetik danışmanlık bir aslında süreç, burada işte hastalar veya aileleri yani riskli olan aile bireyleri kalıtsal bir hastalık için yani ailede olan bir hastalık için hem hastayı hem hasta yakınmalarını bu konuda bilgilendirmek, hastalık konusunda bilgilendirmek. Öncelikle bilgilendirici bir yönü var. Hastalık deyince hastalığın işte hem adı olacak, kalıtım modeli olacak, hastalığın gidişatı hani ilerleyici mi veya ek bulgular, yıllar içinde neler çıkabilir, yaşam süresini, yaşam kalitesini nasıl etkiliyor. Hastalıkla ilgili çok iyi detaylı bir bilgi vermek gerekiyor aileye.

GD.16.03 - (...) Dolayısıyla genetik danışmanlık yani oturup sorunu ele alıp, yapılacak testlerin belirlenmesi, tanıya varılması, çünkü her zaman doğru tanı da konulmayabilir ve de hastalık sürecinde eğer mümkünse bunların tekrar görülmesi çünkü bazı tanılar bebeklikte siz ilk doğduğu anda görüyorsunuz kusurlu çocuk diye geliyor, tanı koymanız zor. Ama bir süre sonra klinik bulgular daha belirgin hale gelir. Dolayısıyla sonradan tanı konması da mümkündür. Dolayısıyla öyle bir oturumda bitebilecek bir iş değildir diye söyleyebilirim. Ve bu iki aileyi, eğer karı-koca gelmişlerse yani çocukla ilgili bir sorun varsa iki kişiyi ama o iki kişiyi ailesini de ilgilendiren bir sorunu çözme demeyim de sorunu aydınlatma işlemidir diye söyleyebiliriz.

Ana tema: Paydaşlar

GD.16.05 - (...) Evde hasta bir çocuğu olduğu zaman ailenin konsantrasyonu onu üzerine oluyor. Evde sağlıklı çocukları olduğu zaman o çocuklar kendilerini itilmiş hissediyorlar. Biz onları da bu sürecin içine katıyoruz. Onların da yönetimi bu şeyin içinde. Yani onlara diyoruz ki, bakın o çocukları da getirin, onlara da anlatalım, onları da bu oyunun içine katalım, onlar da çocuğun bakımında yardımcı olsunlar bize, onlar da böylece dâhili olsunlar.

GD.16.06 - (...) Genetikte bir hastalığın hasta kişinin sadece kendini değil tüm akrabalarını ilgilendiriyor, genetiğin en önemli kısmı bu. İkincisi, genetik bilgilerin ve ailenin seçimleri gelecek kuşakları da etkiliyor. Hiç bir hastalıkta yok bu.

Ana tema: Multidisipliner

GD.16.04 - (...) Bizim daha çok ilgilendiğimiz kadın doğumda daha çok işte gebelere veriliyor genetik danışmanlık. Onların detaylıca soy geçmişleri, soy geçmişleri irdeleniyor ve de ailede hani bebeğe kalıtılabilecek herhangi bir hastalık var mı, o araştırılıyor.

GD.16.06 - Buraya kimler hasta yollar, istersen onu söyleyeyim. Buraya pratisyen doktor yollar, hematolojiden yollar, çocuk doktoru en çok çocuk doktorları yollar çünkü dismorfik bulgular en çok çocuklarda o grup gözüktür, kardiyolog yollar herkes yollar. Yani pratisyen hekimden tut uzmanlara kadar herkes genetik konsültasyon ister.

GD.17.07 - Şöyleymiş, Amerika'dakine ben bakmıştım. Amerika'daki genetik danışmanların %35'ü prenatal tanıda çalışıyormuş, % 29'u kanserde çalışıyormuş, %12'si pediatrik, %24'ü ise diğer, kardiyoloji, nörogenetik ya da infertilitede çalışıyormuş. Yani birinci sıra burada prenatal. (...) En çok prenatal tanıda kullanılıyormuş. Sonra kanserde kullanılıyor. Kanser zaten çok ciddi son özellikle 2 yılda çok ciddi olarak kanser genetik testlerinde çok ciddi bir artış var dünyada. Özellikle bu BRCA1-2'lerde meme kanseri testlerinde çok ciddi bir artış var o ciddi artışa da cevap vermek için.

Sürdürülebilirlik bağlamı: GD uygulamalarının kimler tarafından ve hangi aşamalarda sürdürüleceği katılımcıların yanıtları doğrultusunda değerlendirilerek Sürdürülebilirlik bağlamı oluşturulmuştur. Söz konusu bağlama ait ana temalar ve alt temalar Çizelge 5.4'de gösterilmiştir.

Çizelge 5.4. Sürdürülebilirlik bağlamı ve onun kapsamında belirlenen ana tema ve alt temalar

Bağlam	Ana tema	Alt tema
Sürdürülebilirlik	Uygulayıcılar	Hekim Hemşire Biyolog Psikolog Sosyal hizmet uzmanı
	Danışım basamakları	Genetik konsültasyon Genetik danışma

Ana tema: Uygulayıcılar

GD.16.06 - (...) Genetik danışmayı kimler verebilir? Tıbbi genetik eğitimi almış hekim, biyolog, hemşire, psikolog, sosyal hizmet uzmanı genetik danışma verebilir. Yalnız burada dikkati çekiyorum, genetik konsültasyon değil, genetik danışma.

GD.17.07 - (...) Bu süreç işte onları söyledik, bilgi toplanıyor, tanı oluyor, risk hesaplama oluyor, yazılı ve sözlü olarak bilgi veriliyor aileye, psikolojik değerlendirme, danışma veriliyor. Onların karar vermeleri sağlanıyor, sonra da destekleniyor. Genellikle genetik danışma süreci 2-3 seansta yapılıyor. Biyologlar, psikologlar, hemşireler, bu konuda yüksek lisans ve master programı bitirmiş kişiler bu konuda şey, bilgi verebilir.

GD.16.03 - (...) Dışarıda benim de gözlemim şu, genetik danışmanlık başka dallara da verilebilir. Neden? Benim gördüğüm kadarıyla hemşireler birçok ülkede çok iyi yetişiyorlar ve ilacın verilmesinden tutun birçok girişimin bile belli bir aşamaya kadar hemşire tarafından yapılması sağlanıyor.

Ana tema: Danışım basamakları

GD.16.05 - Şimdi aslında genetik danışmanlık hizmeti iki aşmaktan oluşuyor. Bunlardan birisi hastayı tanımlamak yani tanı koymak ve tam durumu, ailenin içindeki durumu tanımlamak. Çünkü aynı hastalığın bile değişik ailelerde, değişik durumları olabilir. Değişik kalıtım modelleri ile karşılaşılabilir. Değişik nedenlerle aynı gendeki bir mutasyon nedeniyle olmuş olabilir, bir kromozom translokasyonunun o gene verdiği hasar nedeniyle olmuş olabilir. Buna benzer bir sürü parametresi vardır. O yüzden ilk önce durumun net bir tanımlamasıyla başlar. Bir de ikinci aşama, bu tanımlamadan sonra işin yönetimi. Yönetimin de genetik danışmanlıkta hastaya ve hekime danışmanlık verilir.

GD.17.07 - (...) Kesin tanı olmadan sağlıklı bir genetik danışma yani genetik danışma vermek aslında mümkün değil. Burada genetik danışmanın fonksiyonunu önce yani genetik danışmanlık bunu kapsıyor ama genetik danışmanlar görevlerini yaparken her zaman, öncelikle genetik danışmanlar bir sağlık yani tıp eğitimi, sağlık eğitimi almış oldukları için bunun için de özel bir eğitim, yüksek lisans eğitimi alıyorlar en azından yurtdışında, böyle

bir eğitim aldıkları için hastalarla birebire görüşme şansları var. Burada hastayı muayene etme şansları yok. Sadece hastalık ile ilgili bilgileri alma, aile ağacını çizme, aile ağacında eksik bir takım tıbbi bilgileri alınacak kişiler varsa onları, konusunda aileyi bilgilendirme. Tıbbi bilgileri topluyorlar, bu bilgiler ışığında eğer bir test önerilecekse hastaya testi öneriyorlar. Test önerdikten sonra testin sonucu da onların çalışma alanına giriyorsa, özel çalışma alanına giriyorsa o testin sonuçlarını da aileye veriyorlar. Yani iki aşamalı oluyor. Bir, aile ile görüşüyorlar ve bilgi topluyorlar ve gerekirse kan testi önerebiliyorlar. İkinci aşamada, kan testi sonuçları ile aileyi bilgilendirme dediğimiz o büyük sürecin içinde bilgi veriyorlar.

GD.16.06 - O zaman ben şöyle söyleyeyim, genetik danışma verebilmek için önce genetik konsültasyon sürecini bilmemiz gerekiyor. Genetik konsültan kim olabilir Türkiye'de veya yurt dışında? Tıbbi genetikte uzmanlık yapmış veya doktora eğitimi tamamlamış hekimler. Konsültasyon isteyen ailenin beklentisi ya da hekimin, çünkü çoğu kez hekimler gönderir genetik konsültasyona, acaba beklentilerini bilmemiz lazım. Bunlar hastalığın genetik etiyolojisini anlamak isterler, hastalığın doğal gidişi ve prognozu hakkında bilgilenmek isterler, yineleme risklerini ve korunma yöntemlerini öğrenmek isterler. Konsültasyon süreci nasıl gelişir? Konsültasyon sürecinde önce öykü, ailenin öyküsü ve aile ağacı çıkarılır. Hastalığın öyküsü alınır. Fizik muayene, ayrıntılı bir fizik muayene, şimdi biz onu çok ayrıntılı yaparız. Her türlü ölçü santim, santim gözünü kaşını ölçerek. Diğer bilim dalları ile gerekirse konsültasyon. Onları ilgilendiren bir sorun, kardiyoloji ya da ortopedi ya da hematoloji gibi. Ondan sonra çeşitli testler, genetik veya biyokimyasal testler ya da histolojik testler. Daha sonra literatür taraması. Bütün bunların sonucunda etiyolojik bir tanıya varılabilirse ve bu tanı kesinleşirse genetik danışma süreci başlar. Genetik danışma sürecinde neler anlatılır hastaya? Hastalığın oluşum nedenleri ve kalıtım biçimi, prognozu ve komplikasyonları neler, yineleme riskleri, korunma yöntemleri ile ilgili bilgiler hasta ve riskli aile bireylerine aktarılır. Ve isteyenlere gerekiyorsa taşıyıcılık testleri ve diğer testler ailenin diğer bireylerine önerilir. Genetik danışmayı kimler verebilir? Tıbbi genetik eğitimi almış hekim, biyolog, hemşire, psikolog, sosyal hizmet uzmanı genetik danışma verebilir. Yalnız burada dikkati çekiyorum, genetik konsültasyon değil, genetik danışma. Ayrıca, sık görülen kalıtsal bazı hastalıklar değişik bilim dallarında incelenir. Örneğin, hematolojide Talasemi, Sickle cell

gibi; kardiyolojide bazı hastalıklar; nörolojide Duchenne kas distrofisi gibi ya da Huntington koresi gibi bunlar nörolojide görülen hastalıklar genetikte değil veyahut ta onkoloji gibi bilim dallarında incelenen bazı sık görülen hastalıklar. Genetik danışma bu ailelere genetik danışma bu dalların uzmanları tarafından, bu konuda eğitilmiş uzmanları tarafından da verilebilir.

GD.16.05 - Şimdi bir insanın tanı süreçlerinde, örneğin şimdi bizim burada sayısız biyolog arkadaşım çalışıyor ve moleküler biyolog arkadaşım çalışıyor. Onla mutasyonu buluyorlar, tanımlıyorlar, şeklini şemailini şimdi bu biraz önce bana gelen arkadaşların hepsi bu işleri hani laboratuvar düzeyinde en üst düzeyde bilen insanlardır ve şeyi tanıyı mutasyonu alır, analize eder, bilmem ne şu bu. Ama şimdi işin bir bu ikinci boyutu var, bu mutasyon bu klinik ile uyumlu mu? Bunun için üst düzey klinik bilgileri gerekiyor. Şimdi benzer hastalıkların sayısı çok fazla tıpta. Ve Türkiye'de bakın diyabet diye tanı alan hastaların %10'u diyabet değil, %10'u. Şimdi bu süreci anlayacak bilecek bir şeye ihtiyaç var, hekime ihtiyaç var.

GD.17.07 - Koyduk mesela diyelim ki biz Down sendromu diye. Şimdi Down sendromu tanısını hekim koydu. Hasta varsa ve muayene ediliyorsa, hasta bir çocuk var, hasta çocuğu muayene etme hakkı sadece hekimin. Genetik danışman hasta muayene edemez. (...) Hastayı görüyor, Down sendromu olarak düşünüyor, kanı aldı, laboratuvara gitti, laboratuvarına raporu zaten doktor imzalı oluyor. Doktorun imzası gerekiyor genetik raporunda. Doktor görüyor zaten, imza. Ondan sonra o sonucu, Down sendromunun nasıl bir hastalık olduğunu veya Talaseminin nasıl bir hastalık olduğunu genetik danışman anlatabilir.

5.2.2. GENETİK DANIŞMANLARDA BULUNMASI BEKLENEN MESLEKİ ÖZELLİKLER

“Genetik danışmanların görev tanımı nasıl olmalıdır?” sorusuna alınan cevapların analizi yapılarak, katılımcıların bir genetik danışman açısından vazgeçilmez buldukları özellikler belirlenmiştir. Belirlenen bu özellikler, genetik danışmanlardan beklenen mesleki özellikler olarak kabul edilmiştir ve Çizelge 5.5’de listelenmiştir.

Liste hazırlanırken bir özelliğin sadece bir katılımcı tarafından vurgulanması, bu çizelgede yer alması için yeterli görülmüştür. Söz konusu çizelge, belirlenen özelliklerin hangi katılımcı veya katılımcılar tarafından vurgulandığının gösterilmesi amacıyla hazırlanmıştır. Çizelgenin en sağında ise her bir özelliğin farklı katılımcılar tarafından toplam vurgulanma sayıları hesaplanarak çoktan aza doğru sıralanmıştır.

Verinin daha duru bir şekilde sunulabilmesi adına çok yakın veya aynı anlamı içerdiği düşünülen ancak farklı katılımcılar tarafından ifade edilen ilkeler tek bir madde olarak yer almış, bu ilkelerin yanına * işareti konularak kapsadığı diğer anlamlar ise Çizelge 5.6’da sunulmuştur. Çizelgede de görüldüğü üzere farklı katılımcıların aynı veya yakın anlamlı olarak ifade ettikleri prensipler bir arada değerlendirilmiştir. Örnek olarak; “alanda bilgiye hâkimiyet” özelliği, “gelişmeleri takip etme” ve “bilgiyi yorumlayabilme” özellikleri de temsil etmektedir. Benzer şekilde, “mahremiyete özen” altında “”gizlilik” ve “bilgiyi koruma” özellikleri de kabul edilmiştir. Böylece kavram kirliliğini önlemek ve bazı prensiplerin kapsamının karışıklığa yer vermeden net olarak ifade edilmesi amaçlanmıştır.

Çizelge 5.5. Genetik danışmanların uyması beklenen mesleki özellikler

	Mesleki özellikler	GD.16.01	GD.16.02	GD.16.03	GD.16.04	GD.16.05	GD.16.06	GD.17.07		
1	Bilgilendirici olma*	1	1	1	1	1	1	1	7	İlkenin farklı katılımcılar tarafından vurgulanma sayısı
2	Alanda bilgiye hâkimiyet*	1	1	0	1	1	1	1	6	
3	Etik değerlere sahip olma	0	0	1	1	1	1	1	5	
4	İyi iletişim becerileri*	1	0	1	1	1	0	1	5	
5	Mahremiyete özen*	0	1	1	1	1	0	1	5	
6	Yönlendirici olmama*	0	1	0	1	0	1	1	4	
7	Bilgiyi aktarabilme*	0	1	1	0	1	0	1	4	
8	Empati kurabilme	0	0	1	1	1	1	0	4	
9	Saygılı olma*	0	1	0	1	1	0	1	4	
10	Ekip çalışması yapma*	0	0	1	0	1	1	1	4	
11	Yeterli zamanı ayırma	0	0	1	1	1	1	0	4	
12	Güven sağlama	1	0	1	0	1	0	0	3	
13	Önyargılı ve yargılayıcı olmama*	0	0	0	1	1	0	1	3	
14	İlgili birime, kuruma vs. yönlendirme*	0	0	0	1	1	0	1	3	

Çizelge 5.5. (devam)

	Mesleki özellikler	GD.16.01	GD.16.02	GD.16.03	GD.16.04	GD.16.05	GD.16.06	GD.17.07		
15	Onam/Onay alma	0	1	0	0	0	1	1	3	İlkenin farklı katılımcılar tarafından toplam vurgulanma sayısı
16	Ofis idaresi becerilere sahip olma / Arşivleme yapma*	0	1	0	1	0	0	1	3	
17	Destekleyici olma*	0	0	1	1	0	0	1	3	
18	Süreci yönetme	0	1	0	0	1	0	0	2	
19	Genetik Danışmanlık eğitimi alma	0	0	0	0	1	0	1	2	
20	Gereksiz test uygulamama / Maddi çıkar odaklı olmama	0	0	1	0	0	0	1	2	
21	Uygun fiziki ortamı sağlama	0	0	1	0	1	0	0	2	
22	Hastayı iyi tanıma	0	0	0	0	1	0	1	2	
23	Kesin (doğru) tanı koyabilmeli	0	1	0	0	0	0	1	2	
24	İçinde yaşadığı toplumu tanıma ve anlama	0	0	0	0	1	0	1	2	
25	Aileyi sürece dâhil etme	0	0	0	0	1	0	0	1	
26	Genetik bilgiyi kötüye kullanmama	0	0	1	0	0	0	0	1	
27	Pozitif tutum sergileme	0	0	0	0	1	0	0	1	

Çizelge 5.5. (devam)

	Mesleki özellikler	GD.16.01	GD.16.02	GD.16.03	GD.16.04	GD.16.05	GD.16.06	GD.17.07		
28	Sosyal ve kültürel olarak kendini geliştirme	0	0	0	0	1	0	0	1	İlkenin farklı katılımcılar tarafından toplam vurgulanma sayısı
29	Bilgiyi toplama*	0	0	0	0	0	0	1	1	
30	Eşit davranma	0	0	0	0	1	0	0	1	
31	Kanuni ve etik konuları bilme	0	0	0	0	0	0	1	1	
32	Ketum olma	0	1	0	0	0	0	0	1	
33	Kendini iyi tanıma	0	0	0	0	0	0	1	1	
34	İnsani açıdan olumlu özelliklere sahip olma	0	0	0	0	1	0	0	1	

1 - Katılımcının söz konusu özelliği belirttiğini ifade etmektedir.

0 - Katılımcının söz konusu özellikten bahsetmediğini ifade etmektedir.

* Bir ilkenin yakın veya aynı anlama sahip kavramlar ile diğer katılımcı(lar) tarafından da vurgulanması (bkz. Çizelge 5.6).

Çizelge 5.6. Çizelge 5.5’de (*) işareti ile gösterilen kavramların kapsadığı benzer kavramlar

* Özellik	Kapsadığı diğer kavramlar
Alanda bilgiye hâkimiyet	Gelişmeleri takip etme, bilgiyi yorumlayabilme
Etik değerlere sahip olma	Etik davranma
İyi iletişim becerileri	Üslup, danışanı dinleme, alanda çalışanlarla iyi iletişim kurma, mesafeyi koruma
Yönlendirici olmama	Zorlayıcı olmama, hasta yerine karar vermeme
Mahremiyete özen	Gizlilik, bilgiyi koruma
Bilgiyi aktarabilme	Bilgiyi hastanın anlayacağı biçimde aktarım
Saygılı olma	Danışanın kararına, kişiliğine, kişilik haklarına, inancına saygı
Önyargılı ve yargılayıcı olmama	Suçlayıcı olmama
İlgili birime, kuruma vs. yönlendirme	Aileye rehberlik etme
Ofis idaresi becerilerine sahip olma	Arşivleme yapma
Destekleyici olma	Psikolojik destek, yardımcı olma
Riski tanımlama	Riski hesaplama
Sosyal ve kültürel olarak kendini geliştirme	Yeterince sosyal çevre, kitap okuma, gündemi takip etme
Süpervizörlük alma veya yapma	Öğrencilerini ve meslektaşlarını eğitme ve bilgilendirme, kontrol mekanizmasını sağlama
Yüksek sorumluluk duygusu	Mesleki ve etik sorumluluk sahibi olma
Bilgiyi toparlama	Aile ağacı alma

Gör÷lm÷ştür ki, GD'ye dair mesleki özelliklerden bilgilendirici olma maddesi tüm katılımcılar tarafından ifade edilen tek özelliktir ve ilk sırada yer almıştır. Bilgilendirici olmanın altında riskler, alternatifler, testler vs. hakkında bilgi verilmesi durumları kabul edilmiştir.

Bununla birlikte; alanda bilgiye hâkimiyet 6 katılımcı tarafından, etik değerlere sahip olma, iyi iletişim becerileri ve mahremiyete özen ise 5 katılımcı tarafından vurgulanan özellikler olmuştur. Yönlendirici olmama, bilgiyi aktarabilme, empati kurabilme, saygılı olma, ekip çalışması yapma ve yeterli zamanı ayırma özellikleri de yine katılımcıların çoğu (4 katılımcı) tarafından dile getirilen mesleki özelliklerdendir.

Öte yandan, güven sağlama, önyargılı ve yargılayıcı olmama, İlgili birime, kuruma vs. yönlendirme, onam/onay alma, ofis idaresi becerilerine sahip olma, destekleyici olma, sürecin yönetimi, GD eğitimi alma, gereksiz test uygulamama / maddi çıkar odaklı olmama, uygun fiziki ortamı sağlama, hastayı iyi tanıma, kesin (doğru) tanı koyabilme ve İçinde yaşadığı toplumu tanıma ve anlama ilkeleri katılımcılardan 3 veya 2 kişi tarafından dikkat çekilen özellikler olmuştur.

Son olarak, aileyi sürece dahil etme, genetik bilgiyi kötüye kullanmama, pozitif tutum sergileme, sosyal ve kültürel olarak kendini geliştirme, bilgiyi toplarlama, eşit davranma, kanuni ve etik konuları bilme, ketum olma, kendini iyi tanıma ve insani açıdan olumlu özelliklere sahip olma ilkeleri sadece birer katılımcı tarafından ifade edilerek mesleki ilkeler çizelgesinde yer bulmuştur.

Çizelge 5.7'de ise mesleki ilkelerin hangi katılımcı tarafından kaç tanesinin vurgulandığı ve ilgili katılımcının uzmanlık alanı yer almıştır. Buna göre, konuya ilişkin en fazla mesleki özellik Tıbbi Genetik alanında hizmet vermekte olan GD.16.05 protokol numaralı katılımcı (23 adet) tarafından, en az özellik ise Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları uzmanı olan GD.16.01 protokol numaralı katılımcı (4 adet) tarafından ifade edilmiştir.

Çizelge 5.7. Katılımcıların uzmanlık alanları ve mesleki ilkeleri vurgulama oranları

	GD.16.05	GD.17.07	GD.16.04	GD.16.03	GD.16.02	GD.16.06	GD.16.01
Katılımcı bazında vurgulanan özellik sayısı	23	22	13	13	11	8	4
Katılımcının uzmanlık alanı ³	TG	TG	KHD	TG	TG	ÇSH	ÇSH

Danışmanlarda aranan söz konusu özellikleri belli başlı ölçütler altında toplayarak incelemek amacıyla pek çok terim belirlenmiştir ve anlamları farklı sözlüklerde taranmıştır. Bunlardan “kişilik özellikleri”, “tutum”, “ödev”, “yükümlülük” ve “beceri” olmak üzere 5 tanesinin, genetik danışmanların mesleki ölçütlerini tanımlamada uygun olabileceğine karar verilmiştir.

Bahsi geçen terimlerin anlamlarının taranmasında, “Felsefe Sözlüğü” (84), Türkiye Bilimler Akademisi (TÜBA) “Türkçe Bilim Terimleri Sözlüğü” (85), Türk Dil Kurumu (TDK) “Genel Türkçe Sözlük” (86) ve TDK “Bilim ve Sanat Terimleri Sözlüğü (BSTS)” (87) kullanılmıştır. Buradan elde edilen bilgi ışığında her bir terim için genel kanıya varılarak, çalışmada bir ölçüt olarak kullanılıp kullanılmayacağına karar verilmiştir. Bu beş terimin anlamlarına farklı sözlüklerden ulaşmak mümkün iken, özellikle bu çalışma açısından kullanımı ile ilişkilendirebilecek bilim terimleri, eğitim bilimleri, felsefe terimleri, ruhbilim terimleri gibi sözlüklere odaklanılmıştır.

Neticede, yukarıdaki tanımlar sentezlenerek her bir ölçüt için çıkarımlar yapılarak özellikler bu ölçütler altında sınıflandırılmıştır. Kişilik özelliğinin, bireyi diğer insanlardan ayırt eden, ona özgü olan, doğuştan ve sonradan kazanılan özellik olduğu çıkarımı

³ TG: Tıbbi Genetik, KHD: Kadın Hastalıkları ve Doğum, ÇSH: Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

yapılmıştır. Tutum ise bireyin kişilere, olaylara veya nesnelere karşı sürekli aynı biçimde tepki vermesini sağlayan, öğrenilmiş davranış biçimidir. Ödev ve yükümlülük kavramları çok yakın anlamlarına rağmen, ödev kişinin yapmakla ahlakça, vicdanen sorumlu olduğu davranış olarak, yükümlülük ise yapılmaması halinde yaptırım uygulanabilen zorunlu iş olarak değerlendirilmiştir. Son olarak beceri ise bir kimsenin bir işi yapabilme konusunda gösterdiği ustalık ve yatkınlık olarak sentezlenmiştir.

Bu çıkarımlar doğrultusunda belirlenen genetik danışmanlarda olması beklenen özellikler bu 5 ölçüt altında toplanmıştır ve Çizelge 5.8’de gösterilmiştir.



Çizelge 5.8. Genetik danışmanlarda aranan özelliklerin belli başlı ölçütlere göre sınıflandırılması

	Vurgulanan ölçütler / özellikler	Kişilik özelliği	Tutum	Ödev	Yükümlülük	Beceri
1	Bilgilendirici olma*		+		+	
2	Alanda bilgiye hâkimiyet*		+	+	+	
3	Etik değerlere sahip olma		+	+		
4	İyi iletişim becerileri	+				+
5	Mahremiyete özen*			+	+	
6	Yönlendirici olmama*			+	+	
7	Bilgiyi aktarabilme*		+			+
8	Empati kurabilme	+	+			+
9	Saygılı olma*		+	+		
10	Ekip çalışması yapma*		+		+	
11	Yeterli zamanı ayırma			+	+	
12	Güven sağlama			+		+
13	Önyargılı ve yargılayıcı olmama*	+		+	+	
14	İlgili birime, kuruma vs. yönlendirme*		+		+	
15	Onam/Onay alma		+	+	+	+
16	Ofis idaresi becerilere sahip olma / Arşivleme yapma*		+			
17	Destekleyici olma*		+	+		
18	Süreci yönetme		+		+	
19	Genetik danışmanlık eğitimi alma				+	
20	Gereksiz test uygulamama / Maddi çıkar odaklı olmama			+	+	
21	Uygun fiziki ortamı sağlama					+
22	Hastayı iyi tanıma	+	+			+
23	Kesin (doğru) tanı koyabilme		+	+	+	+
24	İçinde yaşadığı toplumu tanıma ve anlama			+		+
25	İlgili hekimleri, sağlık çalışanlarını ve aileyi sürece dâhil etme		+		+	
26	Genetik bilgiyi kötüye kullanmama			+	+	
27	Pozitif tutum sergileme	+	+			
28	Sosyal ve kültürel olarak kendini geliştirme		+			+
29	Bilgiyi toparlama*		+			+
30	Eşit davranma			+	+	
31	Kanuni ve etik konuları bilme			+	+	
32	Ketum olma	+		+	+	
33	Kendini iyi tanıma	+				+
34	İnsani açıdan olumlu özelliklere sahip olma	+		+		

+ Bir özelliğin dahil olduğu ölçütü ifade etmektedir.

Genetik danışmanlarda bulunması beklenen özelliklerin hangi ölçütler altında toplandıkları Çizelge 5.9’da gösterilmiştir. Mesleki özelliklerin en çok “tutum”, “ödev” ve “yükümlülük” başlıkları altında toplandığı, ardından “beceri” ve en az olarak da “kişilik özelliği” ölçütüne dayandıkları görülmüştür.

Çizelge 5.9. Mesleki özelliklerin ölçütler bazında dağılımı

	Kişilik özelliği	Tutum	Ödev	Yükümlülük	Beceri
Ölçüt yoğunluğu	8	18	18	18	12

Katılımcıların Çizelge 5.5’de yer alan ilkelere vurgu yapan söylemlerinden örnekler aşağıda sırasıyla sunulmuştur.

Özellik 1 - Bilgilendirici olma

GD.16.06 - (...) Genetik danışma sürecinde neler anlatılır hastaya? Hastalığın oluşum nedenleri ve kalıtım biçimi, prognozu ve komplikasyonları neler, yineleme riskleri, korunma yöntemleri ile ilgili bilgiler hasta ve riskli aile bireylerine aktarılır. Ve isteyenlere gerekiyorsa taşıyıcılık testleri ve diğer testler ailenin diğer bireylerine önerilir.

GD.17.07 - (...) Aynı şekil ya niye yapılıyor, ne riski var, ne riski olduğu için işlemi öneriyor, işlemin riskleri neler, işlem neler yapılıyor, işlem yapıldıktan sonra ne kadar saat dinlenmesi gerekiyor, sonuç ne zaman çıkıyor, sonuç çıkmazsa niye çıkmıyor, sonucun çıkmamasının teknik nedenleri, rapor çıktığında bazen çok anormal sonuçlar çıkıp ileri testler istenebilir, tekrar işlem gerekli ola... Bütün bu bilgileri vs. anlatması gerekiyor ve onların sorularına da yanıt vermesi gerekiyor.

GD.16.04 - (...) Bazı sendromların biz her şeyini, her bulgusunu göremeyebiliyoruz. İşte, onu işte çok iyi bilgilendirmek lazım yani. Genetik uzmanı diyecek ki, polidaktili bak şu, şu, şu sendromlarda görülebilir, ama şu sendrom olsa bu sendromda şunlar, şunlar da görülürdü, onun olmadığını düşünüyorum diyebilir belki. Ama şu öbürleri de çıkabilir çünkü bazen bunlar ultrasonda belli olmaz diyebilir. Hepsinin de genetik tanısı da mümkün

değil işin kötüsü. Bütün sendromların genetik tanısı da mümkün değil. Ne kadar ileri teknoloji kullanırsanız tabi birçoğunu yakalıyorsunuz ama birçoğu da hiçbir şekilde anti-natal tanınamayabiliyor. Hatta doğduğunda bile anlaşılamayabiliyor. İşte o tür yani minör bulguların ya da diyeli hani bir bulguyu gördünüz, o bulguyu bebeği ne derece etkileyeceği konusunu aileye çok iyi anlatamayabiliyorsunuz. Siz de bilemiyorsunuz çünkü.

Özellik 2 - Alanda bilgiye hâkimiyet

GD.16.05 - (...) Yani genetikçilikte hekimlik boyutunda işin bütün detaylarını biliyor olmanız lazım. Hangi branş olursa olsun kitaplarını okuyor olmanız lazım. Yani o nedenle. Yani yoksa şunu söylemek istemiyorum, hani bu eski işte meslek şovenizmi bilmem ne meseleleri, onların içinde hiçbir tarihte olmadım, olmayı da planlamıyorum. Şu anda örneğin biyologların bu işleri yapabilmesi için bütün yönetmelik değişiklikleri bilmem ne bunların peşinde koşuyorum yıllardır. Ama işin tanı boyutu hani Tıp Fakültesinde verilen bir başından sonuna kadar eğitim ve kültür var, onun da böyle içinde kültürler var.

GD.16.06 - (...) Kendini devamlı geliştirmeli. Genetikteki ilerlemeler şey hızıyla, ne diyeyim ben roket hızıyla gidiyor. Mesela ben 10 sene oldu ya, şimdi sen bana yeni çıkan DNA ile ilgili gen dizilenmeleri, yeni yöntemler. Ben hiç birini bilmiyorum onların. Hepsini bilmek zorunda.

Özellik 3 - Etik değerlere sahip olma

GD.16.05 - (...) Yani hani burada hani şeyi çok iyi tartışmak lazım, şimdi bizim burada karar verdiğimiz şeyler oyuncak şeyler değil ki. Bir adamın yaşayıp yaşamayacağına karar veriyorsun. Yani burada hani Tanrı rolü oynamanın da bir âlemi yok. Yani bizim burada hani danışmanlık sınırlarının içinde neyi etik ihlal gördüğüne karar vermek lazım. Şimdi bu kadının vücut hakkıymış, oldu onun ki vücut hakkı değil mi fetüsün ki? Yani burada herkesin kendine göre hakların çok iyi tartışmak lazım. Ama burada tabi hani her şeyi diyorum ya çok açık ve geniş düşünmek lazım, yani böyle net kurallarla hareket etmemek lazım. Yani bazı durumlarda hiç yapmayacağın hareketleri yapacağın zamanlar da oluyor.

GD.16.03 - (...) Dolayısıyla söylemek istediğim, sizin bakış açınız, sizin yetiştirme tarzınız, sizin etik değerleriniz ile karşınızdaki insanın beklentileri, onun anlama düzeyi, onun etik değerleri, bunlar son derece önemli.

Özellik 4 - İyi iletişim becerileri

GD.16.05 - Hastaya ve hekime detaylı bir tanımlama, bütün meseleyi çok iyi anlayabileceği kadar istediği eğitim seviyesinde olsun hasta, yazarak, çizerek, boncukla, bilmem sopayla, bilmem neyle göstererek anlatmak, sonra ardından da hastanın bu yönetime katılmasını sağlamak burada önemli.

GD.16.05 - (...) Şimdi hasta ile konuşurken mimikler, ses tonlaması ondan sonra oturma, kalkma, seçilen kelimeler, bilmem ne, seçilen masanın şekli, büyüklüğü, ıvır zıvır yani bunların hepsi bir hastanın yönetiminde çok kritik süreçler. Şimdi sen hastaya en doğru bilgileri verebilirsin ama uygun koşullarda vermezsin, hastanın dikkatini dağıtırsın, üzersin, insan gibi davranmazsın. Bunları hepsi o sürecin başarısızlıkla sonuçlanmasına neden olur. Burada şunu yapabilmek lazım, bu aslında bir reklam satış-pazarlama tekniği gibi yani o satışı yapacaksın, o hasta sana inanacak. Burada sattığın şey doğru bilgi ve kendin. Bunları hasta sana güvenirse, doğru bilgiyi verdiğine de inanırsa o zaman senin süreçlerine inanıyor.

Özellik 5 - Mahremiyete özen

GD.16.03 - Genetik danışmanlıkta bana sorarsanız en önemli konu mahremiyet. Ve bu sorun aynı zamanda. Çünkü mahremiyeti kimden, yani sınırları nedir? Mesela genetikte çok tartışılan konulardan bir tanesi, ben de diyelim ki meme kanseri çıktı ve benim kız kardeşlerim, benim annem. Yani bu geni tespit ettiniz. Onlara bilgi verilmesi, paylaşılması söz konusu ama bana sorulmadan bir başkası onları ararsa bu nasıl karşılanır?

GD.16.04 - Prensip olarak gizlilik çok önemli. Yani hastadan aldığın bilgiyi saklayacaksın ve hani kayıt sistemine kaydetmesi gerekiyor bir kere. Yani sonradan hatırlamak, hiçbir şeyi tabi o kadar aklınızda tutmak mümkün değil. Çok iyi kayıt sistemi olması lazım. Ya bilgisayarda kaydedecek ya bir dosyası olacak arşivleyecek bunları. Artı dediğim gibi gizli tutulacak onlar. Çünkü herkes her şeyi bütün herkesin yani bilmesine gerek yok. Sonuçta o

hastayla ile doktor arasında olan bir şey. Ailede şu hastalık var, bu hastalık var diye hani anlatıyorsunuz doktora, onu da başkasının bilmesini istemeyebilirsiniz yani çok doğal.

Özellik 6 - Yönlendirici olmama

GD.16.04 - İşte hani normal iyi bilgili olmalı, bilgilendirmeli hastayı, yönlendirici olmamalı.

GD.16.02 - Yani hani hangi prensipler olmalı. Doğru hakikaten yönlendirici olmamalı, bilgi verici olmalı, hastayı zorlayıcı olmamalı, hastanın kararlarına saygı duymalı, ona ait bilgileri başkasıyla paylaşmamalı. O bilgilerin diğer sağlık bilgileri ile karıştırılıp herhangi bir şekilde diyelim ki o çok klasiktir yurtdışında da sigorta, şimdi bizde de önemli oluyor yavaş yavaş, sigorta şirketlerine veya işte iş yeri sahiplerine vermek ve aleyhine kullanılmasını engellemek için gerekli tedbirlerin alınmasını sağlamalı. Yani bunlar genel genetik danışmanın prensipleri.

GD.16.06 - En sonda şey söylemişim, genetik danışman hiç bir zaman danışan kişinin sıkıntısını azaltmak amacıyla, yani ben bunu rahatlatayım diye, onun yerine karar vermemeli. Bunu böyle ama yapıyoruz, yaptığımız da oluyor. Ama vermemeli yani doğrusu vermemeli. Bu bir. (...) Ya da dese bile siz benim yerime karar verin, ben bu çocuğu aldırayım mı, aldırmayayım mı? Ondan sonra sen aldır dersin seni suçlar. Benim çocuğumu aldırıldı diyerekten. Onun için sizin kararınız bu deyip ona bırakmalı.

Özellik 7 - Bilgiyi aktarabilme

GD.16.03 - (...) Genetik danışmanın bir görevi karşınızdakinin zekâ düzeyi ne olursa olsun, karşınızdaki kişinin durumu ne olursa olsun ona anlayacağı dilden konuyu anlatmaktır.

GD.16.05 - (...) Hastaya ve hekime detaylı bir tanımlama, bütün meseleyi çok iyi anlayabileceği kadar istediği eğitim seviyesinde olsun hasta, yazarak, çizerek, boncukla, bilmem sopayla, bilmem neyle göstererek anlatmak, sonra ardından da hastanın bu yönetime katılmasını sağlamak burada önemli.

GD.17.07 - (...) Hastanın bunu anlaması önemli yani onun bilgi vermesi önemli değil, hastanın bunu ne kadar, anlattıklarının ne kadar algılandığı önemli. Onun için mutlaka hem sözlü hem yazılı verilmesi gerekiyor. Ondan sonra, tekrarlama riskini anlaması gerekiyor, ileride neler çıkabileceğini anlaması gerekiyor.

Özellik 8 - Empati kurabilme

GD.16.05 - (...) Yani işin sağlık sektörü ile ilgili meselesinde hep şunu söylerim ben bizim arkadaşlara, genetik danışmanlıkta da diğer bütün sağlık meselelerinde bir yere gittiğinizde görmek istediğiniz muameleyi karşıdakine gösteremiyorsanız kusura bakmayın siz bu işi yapamazsınız. Yapamazsınız yani. Yani bu, bu sürecin yönetimindeki ana ilke de burada. Ben bizim çocuklarla hep konuşurken hep aynı şeyleri konuşurum. İlişkilerimizde hep üst düzeydedir yani biz burada hani biraz abla abi ilişkisinin de ötesinde bir yapıımız var. Bu yapı genetik danışmanlığın yapısını tanımlıyor aslında. Yani ben aslında onlara bir taraftan şey öğretmeye çalışıyorum ve bunlara şunu söylüyorum, siz burada bu mantığı iyi oturtursanız eve gidince, evlendiğinizde, bunların bir kısmı bekâr arkadaşlar, bir kısmı evli arkadaşlar. Eve gittiğinizde ya da evlendiğinizde o mutlu hayatı sürdürmeye devam edebilirsiniz. İnsanın iki şeyi oluyor yolu oluyor, mutlu olmak, olmamak. Mutlu olmak kafayla biten bir şey. Siz o kafanızda her şeyi mutlu olmaya programlayabilip, Polyannacılığınızı oturtabiliyorsanız mutlu oluyorsunuz. Yoksa her an zaten olumsuz şeyler oluyor. Ya her şeyin dolusunu ya her şeyin boşunu görüyorsunuz. Bu insan karakteri, bütün her şeye yansıyor. Genetik danışman dolu tarafını gören adam olmak zorunda çünkü karşı taraftakine çocuğunun öleceğini anlatacak bir adamdan bahsediyorsunuz burada. (...) Buna oturup karşılıklı vay ölecek deyip karşılıklı oturup ağlamakla, dizinize vurmakla olmuyor bu işler. Ondan sonra, “Peki şimdi ne yapacağız?” bu sorunun cevabı önemli.

Özellik 9 - Saygılı olma

GD.16.04 - Saygılı davranmalı. Ne biliyim işte ne çok yakın ne çok uzak hani böyle çok fazla seviye koyarsanız hasta size zaten soru soramaz, korkar soracağı şeyi soramaz. Ondan sonra. O da kötü. Onun için yani çok iyi iletişim becerisi olmalı bence.

Özellik 10 - Ekip çalışması yapma

GD.16.06 - (...) Mesela, genetik tanı ve konsültasyon ekibinde kimler bulunmalı diye. Amerika'daki sistem o. Bizde de aynı sistem olduğu için ben söylüyorum. Bir kere doktoralı veya uzmanlık yapmış, tıbbi genetik uzmanlığı yapmış genetik uzmanları, hemşireler, birinci basamak doktorları yani pratisyen ve aile hekimleri bunlar da eğitilerek bu ekipte çalışabilir. Ama ekip içinde bunlar hepsi, yani tek başına değil. Hepsi bu ekip içinde. Genetik danışmanlar ve laboratuvar personeli bu ekip içinde. Yani genetik danışma ve genetik konsültasyon bir ekip işi ve bu ekipte bulunması gereken kişiler bunlar.

GD.17.07 - Ben, ben genetiğin hiç bir koşulda bireysel yürütülmemesi gerektiğine inanıyorum. Genetiğin her zaman bir ekibin içinde yürütülmesi gerektiğine inanıyorum. Çünkü zaten yani psikologlar üzerinden bakarsak, psikolog işte psikolojik danışmanlık diye de bir şey var yani psikoloğa danışmanlık var. Onlar ne yapıyorlar? Onlar daha çok psikolojik sorunları olan kişilere yardımcı olmaya çalışıyorlar. Ama bu yardımcı olurlarken ne yapıyorlar? Onların da belli bir süre için yani hasta görebilirler ama o hasta gördüklerinde süpervizyon alıyorlar. Yani böyle bir sistem var zaten. Bu çok oturmuş bir sistem. Psikologları psikiyatristler için böyle bir sistem var. Süpervizyon alıyorlar. Aynı genetik danışmanların da tıbbi genetik uzmanları tarafından yani kendinden daha kıdemli ve tecrübeli olan kişiler tarafından süpervizyon almaları gerekiyor. Yani siz orada çünkü tek başına yaptığınız zaman hata yapabilirsiniz, her birimiz yapabiliriz. Yani öyle bir şey oluyor ki diyor ki ben bu hasta ile diyalog kuramıyorum diyor, ya olmuyor. Yani olmuyor. Hayır, olmuyor yani, ben yapamıyorum diyor ya da hasta onu istemiyor. Orada onun yerine geçebilecek ikinci adamınız olması gerekiyor ki siz ya da ona diyeceksiniz ki ben konuşurum hasta ile deyip alıyorsunuz yani. Biz çalıştığımız zaman bizim psikologlar yani bizim psikolog veya genetik danışmanlarımızla da biz bunu böyle yaptık. Doktorla da aynı şeyi yapıyorsunuz. Doktor diyor ki ben bu hastayla anlaşılamıyorum diyor. Olmuyor. Siz gidiyorsunuz, hoca olarak siz olayı toparlamak zorundasınız.

GD.16.03 - (...) Aslında, aslında, aslında belki genetik danışmanlık tek bir birey değil de bana sorarsanız ideali bir psikoloğun, bir yahut sosyoloji bilen birinin olduğu bir ekip belki. Yani doktor dediğim gibi hani ötekiler durumu hazırlayıp doktor hani tanıtı söyleyip ama ötekilerin onu belki aydınlatması ideal olarak bana sorarsanız.

Özellik 11 - Yeterli zamanı ayırma

GD.16.03 - *Dediğim gibi oturduğunuz yerden, konuşmaya kadar işin içerisine giren parametreler. Tabi burada, bu süreç içerisinde genelde biraz aceleye getiriliyor. Aslında genetik danışmanlıkta bir görüşüp belki görüştükten sonra o insanların gidip bir süre düşünmeleri ve sonra tekrar gelmeleri lazım. Neden? Çünkü o süreç içerisinde siz ailesi hakkında bilgi istiyorsunuz.*

GD.16.05 - (...) *Şimdi genetik danışmanlık aslında bir orkestrasyon dönemi. Hastanın bütün hekimleri ondan sonra ve hastanın ailesi, ailenin içindeki herkesi bir arada sürece dâhil etmek gerekiyor. Ama burada bu sürecin içinde kişinin gizliliklerine, özel durumlarına hepsine dikkat ederek bunu yapmak gerekiyor. O yüzden zaman alan bir süreç. Aileyi anlamak gerekiyor, dinlemek gerekiyor. Benim kendi usul ve uygulamamda şöyle, mutlaka hastayı bir önce uzun uzun dinliyorum. Oturuyorum burada yani bir yarım saat hiçbir şey hani ufak tefek sorular araya ilave ederek dinliyorum. Sonra meseleyi iyice anladıktan sonra ve ailenin kendi yapısını anladıktan sonra oturup onlarla ona göre konuşuyorum. Bir de sonrasında da bir dinliyorum onları ne anlamışlar diye. Ardından da gerekirse hani ilk özellikle seansa geldiklerinde örneğin ellerinde ölü çocuklarıyla geliyorlar bazen buraya, şimdi onun psikolojisi ile bazen dinleyemiyorlar. Uygun ortamı yanında anlatmak için bu işin bir çözümü olabileceğini gösteren bir iki bir şey söyledikten sonra gönderiyorum, ikinci seferde ya da üçüncü seferde anlatıyorum bütün her şeyi.*

GD.17.07 - (...) *Bu süreç işte onları söyledik, bilgi toplanıyor, tanı oluyor, risk hesaplama oluyor, yazılı ve sözlü olarak bilgi veriliyor aileye, psikolojik değerlendirme, danışma veriliyor. Onların karar vermeleri sağlanıyor, sonra da destekleniyor. Genellikle genetik danışma süreci 2-3 seansta yapılıyor. Biyologlar, psikologlar, hemşireler, bu konuda yüksek lisans ve master programı bitirmiş kişiler bu konuda şey, bilgi verebilir. Etik deyince de bir hastaya karşı etik kurallar yani hastaya karşı sorumluluklarımız var, mesleğimize karşı sorumluluklarımız var. Bireysel sorumluluğumuz var. Yayın yaparken, araştırma yaparken sorumluluğumuz var. (...) Eğitim yaparken sorumluluğumuz var. (...) Biz ömür boyu devam ediyoruz. (...) Şimdi şöyle oluyor. Eğer biz ailede tan koyduk diyelim, tanı koyunca o tanıyla ilişkili başka branşlar, başka uzmanlık alanlarında da*

izleme devam ediyorlar ama normalde yılda ya da iki yılda bir bize de geliyorlar, tanılı hasta. Tanısız olunca mutlaka iki yılda bir görüyoruz. Çünkü yeni teknikler, yeni testler çıkıyor, o şekil tanı koymaya çalışıyoruz. Tanı koyduğumuz hastalar ne oluyor işte gebeliklerinde yeni bir gebelik planlıyorlar, o nedenle bize gelebiliyorlar. İşte aradan yıllar geçiyor, çocukları gebe kalıyor. Yani çocuğunda hastalık var, sağlam çocuğun torunu olacak öyle geliyor. Benim yani 91 yılından takip ettiğim, hala burada gördüğüm hastalarım var. Büyüdü yani çocuklar artık. İkinci tura geçti. (...) Yani 25 yıldır 26 yıldır takip ettiğim hastalar var.

Özellik 12 - Güven sağlama

GD.16.03 - (...) Onun için bence mahremiyet önemli. Yani size karşınızdaki kişi güvenebilmeli. Tabi ki diğer aşamalarına geçerse işte tanıda testler gerekli ise yapılmalı, gerekli olmayan testler yapılmamalı, lüzumsuz yere yapılmamalı.

Özellik 13 - Önyargılı ve yargılayıcı olmama

GD.17.07 - (...) Genetik danışma sürecinde kesinlikle önyargılı olmamak gerekiyor, yönlendirmemek gerekiyor, bilgi verici ve destekleyici olmak gerekiyor. Bazı özel problemlerle karşılaşabiliriz. Bunlar işte evlat edinmiş olabilirler, encest ilişki olabilir, akrabalık olabilir, sizin de değiniz gibi hani post paternity olabilir. Bütün bu durumlarda çok yani dikkatli olmamız gerektiğini söylüyorum. (...) Her ... onlar aile ağacı alıyorlar, kesin tanının önemini anlatıyorlar, sonra işte hastalığın tıbbi yönünü anlatıyorlar, kalıtım modelini anlatıyorlar. Ondan sonra ve onların kavramları yani burada en önemlisi işte şey alması yani öykünün alınması, aile ağacının çizilmesi, bilgi toplanması. Genetik danışmada ikinci aşamada işte tanının doğru konması.

Özellik 14 - İlgili birime, kuruma vs. yönlendirme

GD.16.05 - Bazı hastalıklar oluyor, mitokondriyel hastalıklar örneğin. Mitokondriyel hastalıklarda aileye çok iyi bir ümit de veremiyoruz yani bütün çocukları hasta olacak ve doğup ölecek. Ama biz onlara bunu ya sen bak boşuna doğum yapıp durma, hani bunu biz başka yollarla çözelim deyip ondan sonra örneğin peşlerinden gidip onlara Çocuk Esirgemediye çocuk alınmasına kadar olan süreci yürütmek. Yani bu bir şey hani hastanın mutlu sona ulaşmasını sağlamayı hedefleyen bir süreç olması lazım.

GD.16.04 - Yani bebeğin ne türlü problemleri olacağı konusunda belki de şeylere yönlendirmek gerek, hani o konunun uzmanına. İşte nörolojik problemse çocuk nörolojisine yönlendireceksiniz ki o daha güzel anlatacak. Veya kalp problemi ise kalp ameliyatı olabilir mi olamaz mı, bazı öyle kalp hastalıkları var ki yani ameliyat ile iyileşebilir, bazıları var ki ameliyat 3 ameliyat geçirir ama hani bebek hiç bir zaman düzgün bir yaşantı sağlayamaz. Yani bunları da o tür konularda da danışmanlığı belki genetik uzmanının bilgisini de aşacak bu, o tür uzmanlara da yönlendirmek gerek ki sonrasında da diyelim ki bu çocuğu doğurmaya karar verdi işte Down sendromu veya diyelim başka bir sendrom. Ondan sonra onu tabi şey nasıl kazandıracaksınız topluma, engel yani belki de o tür işte topluluklar var, insanlar. (...) Bir de internette de hani ulaşabileceğiniz mesela gruplar var. Down sendromlu annelerin şey bebeklerin annelerinin kurduğu mesela. Veya başka ne bileyim hani çok daha nadir sendromlar için filan böyle birbirleriyle iletişim kurmaları çok önemli oluyor. Çünkü senden önce o bebeği doğurmuş olan, o tür bir bebeği doğurmuş olan birisi var ve onun tecrübelerinden faydalanmak. (...) Ondan sonra, ayrıca tabi bu konunun şeyleri de direk çocuk gelişim uzmanları var. Ondan sonra, hani Gelişimsel Pediatri diye bir dal var yani şimdi. O konuda da ailelere çok iyi destek verebiliyor o doktorlar. Ve hani toplumun da engellilere bakışını değiştirecek şeyler yani yapılabilir. Medya kullanılabilir onunla ilgili. Yani çok güzel şeyler var mesela, Eskişehir'de bir Down sendromluların olduğu kafeler var filan böyle. Sonra onlarla ilgili filmler çekiliyor filan hani.

Özellik 15 - Onam/onay alma

GD.16.06 - (...) Kişi ve ailelere opsiyonlarını anlatır. Nedir opsiyonları? Tıbbi bilgilerin mevcut durumunu anlamaları için yardımcı olur ve bu kişilerden bilgilendirilmiş karar alabilmelerini sağlar. Yani biz hepsinden zaten bilgilendirilmiş bir onay alıyoruz. Mesela, prenatatal tanı yapmak için onun için bunun hakkında bilgisi olsun ki bunu imzalasın. Senin bana yaptığın gibi. Bu kişiye ailelerin genetik sorunlarla başa çıkmasına yardımcı olur. Hepsinin büyük sorunları oluyor ve buna yardımcı olmaları gerekir genetik danışmanların. Suçluluk ve anksiyete duygularının azaltılmasına çalışır ve çocuk sahibi olma hedefleri için yardımcı olur, genetik danışmanın görevi bu.

GD.16.02 - (...) Çocuğa eğer bahis konusu kiři tabi bu alınan onaylar, onay alınmalı bir takım şeyler yapılacağı zaman, aileden alınır. Çocuğa diyelim ki ileri yaşıta çıkacak bir hastalık için genetik danışma veriyorsunuz, çocuğun o yaşıta gelip o yaşıta yakın bir yani riskli yaş grubuna geldikten sonra anca çocuk için bu işleri yapmanızda fayda var. Yani ailenin onayıyla küçük yaşıta çocuğun kararı olmadan, farkındalığı olmadan bunu yapmak da risklidir. Ama eğer bir şekilde erken tanı konacak kişiler varsa ve o çocuk da bu bakımdan kilit noktadaysa belki o tetkik yapılabilir. Ailede diğer kişilerin erken tanı konup da onlarda yeni hastalıkların çıkmasını engellemek için.” Bunlar yani mutlaka literatürden gördünüz genel prensipler. Türkiye’ye özel veya genetik danışmanın görev tanımı değil. Genetik danışmanın temeli bu. Genetik danışma böyle olmalı. İster görev tanımında olsun, ister olmasın. Genetik danışman ketum olmalı, bilgiyi kimseyle paylaşmamalı, işte özelliğine, kişiliğine, kişilik haklarına saygı göstermeli, bütün bunların hepsi genetik danışmanlığın temel prensipleri.

Özellik 16 - Ofis idaresi becerilerine sahip olma

GD.17.07 - (...) İdari becerileri olması gerekiyor ki çünkü bu aldığı tıbbi şeyleri bilgileri çok iyi dosyalaması gerekiyor. Ne zaman, kimlerle, ne koşullarda paylaşacağını çok iyi bilmesi gerekiyor. Bunları da her türlü hem kendi yaşıtlarını, hem onların da öğrencileri olabilir, öğrencileri eğitmesi gerekiyor. Doktorlarla iyi iletişim kurması gerekiyor. Birçok branşıta iyi iletişim kurması gerekiyor. Yani birçok açıdan yani burada bir teknik ve teorik bilgi donanımı olması gerekiyor. Bilgi şart. O bilgiyi çok iyi yorumlayabilecek düzeyde olması, hem bilgi olacak hem bilgiyi yorumlayabilme, yorumlayabilme kapasitesine sahip olacak. İkincisi iletişim becerisi. Bu iletişim becerisi sadece hasta ve ailesi ile iletişim değil, diğer tüm uzmanlık alanları, hekimler bütün onlarla iletişim becerisini çok iyi olması gerekiyor. Çünkü yani bir tek hasta ile iyi iletişim kurup diğer sağlık çalışanları ile iyi iletişim kuramazsa hiçbir anlamı olmaz bunun. (...) Bilgiyi alıp, süzüp onlara doğru bir şekilde aktarabilmesi gerekiyor.

Özellik 17 - Destekleyici olma

GD.16.06 - (...) Bu kişiye ailelerin genetik sorunlarla başa çıkmasına yardımcı olur. Hepsinin büyük sorunları oluyor ve buna yardımcı olmaları gerekir genetik danışmanların. Suçluluk ve anksiyete duygularının azaltılmasına çalışır ve çocuk sahibi olma hedefleri

için yardımcı olur, genetik danışmanın görevi bu. Bakıyım. Ha bu konuda ailenin tercihi en önemlidir.

GD.16.05 - (...) Ama burada da hadi kardeşim senin çocuğun tedavi olur ne falan demeden önce bütün olanakları önüne sunmak gerekiyor. Ben hep şunu söylüyorum, ben senin çocuğunun yanındayım, elimden geleni yapacağım. Senin çocuğun doğduğu zaman bir bacağı yok ama ben ona protez takılana kadar uğraşacağım. Sen merak etme. Yani bunun biz yönetiminde elimizden gelen her şeyi yapacağız sana. Daha gebelik sırasında ortopedistini, bilmem nesini, şusunu busunu ayarlayıp görüştürüyorum ailelerle. (...) Şimdi şöyle bir şey manzara düşünün, herkes size yağdı gürlledi ama çocuk doğdu sen el elde baş başta kaldın. Kimseyi tanımazsın, bilmezsin. Genetikçi herkesin eşi, dostu, akrabası, hısımlı olmakla mükelleftir. Hastanın, ailenin gelip ağlayacağı duvardır burası.

GD.16.03 - Danışman aydınlatmacı olmak durumunda. Aydınlatacak karşısındakini. Ve karşıdakinin aldığı kararı destekleyecek.

Özellik 18 - Süreci yönetme

GD.16.02 - Yöntem emin olmalı, ucuz olmalı, basit olmalı. Mesela, fenilketonüri tarıyorsunuz veya hipotiroidi tarıyorsunuz, sahadan toplayacaksınız, getireceksiniz, onların belirli bir zaman içinde ulaşması lazım. Bütün bu zinciri sağlıyor olmanız lazım. Halkın tarama konusunda bilgilendirilmesi lazım. O taramanın onayını almak lazım. Yani bütün bunlar tarama yapacaksanız eğer uygulamanız gereken prensipler.

GD.16.05 - (...) Tanısını koymak, çözümünü üretmek, umut vermek, umut veremiyorsan da hani bu çok ümitsiz bir durumsa da bunu tanımlayıp ailenin bundan sonra boşa koşturmasını engellemek. O bile bir çözüm. (...) Bazı hastalıklar oluyor, mitokondriyel hastalıklar örneğin. Mitokondriyel hastalıklarda aileye çok iyi bir ümit de veremiyoruz yani bütün çocukları hasta olacak ve doğup ölecek. Ama biz onlara bunu ya sen bak boşuna doğum yapıp durma, hani bunu biz başka yollarla çözelim deyip ondan sonra örneğin peşlerinden gidip onlara Çocuk Esirgemeden çocuk alınmasına kadar olan süreci yürütmek. Yani bu bir şey hani hastanın mutlu sona ulaşmasını sağlamayı hedefleyen bir süreç olması lazım. Orada şimdi genellikle hani doktorların başları hep kalabalık olduğu

için hastalara çok kısa süre ayrılıyor. Bizse hastaya insanı gözlerle bakıp yaklaşmak zorundayız. Başından sonuna kadar örneğin şununla ilgileniyoruz, ben hani sürecin içindeki kısımları. Evde hasta bir çocuğu olduğu zaman ailenin konsantrasyonu onu üzerine oluyor. Evde sağlıklı çocukları olduğu zaman o çocuklar kendilerini itilmiş hissediyorlar. Biz onları da bu sürecin içine katıyoruz. Onların da yönetimi bu şeyin içinde. Yani onlara diyoruz ki, bakın o çocukları da getirin, onlara da anlatalım, onları da bu oyunun içine katalım, onlar da çocuğun bakımında yardımcı olsunlar bize, onlar da böylece dâhili olsunlar. Onlar için psikoloğa gönderiyoruz, onları yönetiyoruz bir taraftan. Onların okulda öğretmenleri ile görüşüyoruz. Yani süreç etraftaki herkesi ilgilendiriyor. Çünkü o bizim hastalıkların özelliği kronik hastalık. Ve ağır hastalıklar. Ölüyor, kalıyor, sakat kalıyor, yatalak oluyor, bilmem ne oluyor. Hani sonuçta hep ağır. Şimdi burada hastaya tedavi hizmetlerini sunmak lazım. Hastaya doğru düzgün bir danışmanlık vermek lazım. Aynı zamanda hastanın da bu şey içinde, sürecin içinde kaybolup gitmesini engellemek lazım. Yani iyi bir orkestrasyon yapmak gerekiyor orada.

Özellik 19 - GD eğitimi alma

GD.16.05 - (...) Hekimlerden bir genetik danışmanlık eğitimi almayan bir genetikçinin dahi zinhar ben genetik danışmanlık vermesine karşıyım. Yani genetik danışmanlık sürecini bir cerrahi gibi düşünün. Hani işin el becerisini geliştirmediyse o zaman yapamazsınız, yapıyormuş gibi görünürsünüz.

GD.17.07 - Hekimlerin de yani genetik uzmanı olan hekimlerin bile bu konuda eğitime ihtiyaçları olduğunu düşünüyorum.

Özellik 20 - Gereksiz test uygulamama / Maddi çıkar odaklı olmama

GD.16.03 - (...) Tabi ki diğer aşamalarına geçerse işte tanıda testler gerekli ise yapılmalı, gerekli olmayan testler yapılmamalı, lüzumsuz yere yapılmamalı.

GD.16.04 - Tanı testlerinde düşük ihtimali olabilir, invaziv testlerde olabiliyor işte. O konularda da danışmanlık vermek lazım. Çünkü aileyi de boşu boşuna hani test yaptırmaya çünkü testlerin de sonuçta bir maliyeti var. Artı hastaya yüklediği bir anksiyete var.

Özellik 21 - Uygun fiziki ortamı sağlama

GD.16.03 - *Şimdi genetik danışmanlık hizmetini tanımlamak farklı bakışlarla mümkün. Şöyle ki, bir sorunu olan kimse doktora başvurduğunda zaten orada istediği genetik danışmanlıktır. Yani sorunun ne olduğunu, bunun prognozunun nasıl olacağını veyahut da bu sorunu belirlemek için hangi testlerin yapılacağını, yapılması gerektiğini ortaya koymak için karşılıklı bir görüşmedir. Dolayısıyla bunun son derece uygun bir ortamda, bu benim için son derece önemli yani genetik danışmanlık konusunda benim de yazmış olduğum bir takım yazılar vardır, bir yerlerde çıkmış. Ama bu oturduğunuz iskemlenin yüksekliği dâhil dikkate alınması gereken bir şeydir. Nasıl büyükelçiler bir yere gittiklerinde konuşurken karşısındaki yüksekte oturursa hakaret kabul edilirse burada da hastayla karşılıklı, onu rahatlatıcı, ona güvenlik verici bir ortam sağlanması lazım. Özelliklerle genetik hastalıklarda tüm hastalıklarda olduğu gibi. Hasta yani gelen başvuran kişi zaten bir stres altındadır. Dolayısıyla genetik danışmanlık bir süreçtir diye tanımlayabiliriz. Yani kişinin gelip size başvurması, sizin de göz temasından ses temasına kadar yani söylediğiniz kelimeleri nasıl söylediğiniz, sesinizi nasıl yükseltip alçalttığınız önemlidir.*

Özellik 22 - Hastayı iyi tanıma

GD.16.05 - (...) Zaten bir süre sonra şöyle oluyor, hani siz aşağı yukarı hani insan yapısını öğrendiğinizde 2-3 tip aile geliyor buraya. Onların yapısını anlıyorsunuz, ona göre zaten artık otomatikleşmiş bir yönetim süreciniz oluyor. (...) Yani bir süre sonra şöyle olur, daha önce bir hastanın meselesini çözmek 5 saatinizi alıyorsa, sonra 1 saatinizi almaya başlıyor. Onlar da bundan daha çabuk mutlu oluyorlar. Yani siz böyle hızlı hızlı ve akıllı başlı bir yönetim yaparsanız konuya hâkimiyetini anlamış oluyorlar. O da bir ayrı güven oluyor. Yani deneyim burada nihai neticede çok önemli bir şey haline geliyor.

GD.17.07 - (...) Burada işte yani gelen hastanın değer yargıları, neye ihtiyacı var, güçlü yanları neler bütün bunları iyi anlaması gerekiyor. Hem kendini iyi tanımış olması gerekiyor bir genetik danışmanın, kendi psikolojik ve kişilik özelliklerini hem de onun için... (...) Kendi karşısındaki kişiyi de çabuk algılaması gerekiyor. Ondan sonra, mutlaka şey ailelerin verdikleri kararlara işte bu gebelik yani üreme seçenekleri olabilir. İşte diyor ki biri ben tüp bebek yaptıracam ayıklatma yaptıracam, biri diyor ki ben prenatal

tanıyı hiç bir şey yaptırmayacağım, doğuracağım, hastada olsa doğuracağım diyor. Veya gebeliği sonlandırıp sonlandırmama kararı gibi bir takım kararlarına saygı göstermek gerekiyor. Yani onları doğru yönlendirmek gerekiyor yani 5-6 tane seçenek var, bu 5-6 seçenekten seçeneği güzel anlatmak gerekiyor. Seçtiğin, hangisini seçtiyse çift, onu da desteklemek gerekiyor. Başka burada ne önemli bir konu? Para için hiç bir test yapmamak gerekiyor zaten yani para kazanmak amacıyla hiç bir genetik test yapmamak gerekiyor. Mutlaka onam almak gerekiyor. Sadece yeni doğan taramalarında onam alınmıyor. Bunlarda genetik hastalıklar şu an alınmıyor. Yenidoğan taramalarında onam alınmıyor. Özellikle yönlendirici olmamak gerekiyor.

Özellik 23 - Kesin (doğru) tanı koyabilme

GD.16.02 - (...) Ciddi bir aile ağacı almak lazım, tanınızın doğru olması lazım. Birinci prensip o. Tanınız eğer doğru değilse tamamen yanlış bir yere götürürsünüz. Başka bir yerde ararsınız hastalığı. Sizi çok yanlış bir yere çıkarır. Onun için çok kesin tanı şart. Kesin tanı olmadan genetik danışma verilmez, bu birinci prensip.

GD.16.02 - (...) Bir de şu konu önemli, bu hastalıklar çoğunlukla tedavisi mümkün olmayan hastalıklar. İşte bazen önlenebiliyor, bazen gecikmesi oluyor çıkarmak bakımından. Özellikle çocukluk çağında görünen konjenital malformasyonlar, kromozom anomalileri filan gibi hastalıkları veya diğer hastalıkları, ya zaten buna bir şey yapılmaz deyip bırakmak da büyük hata. Bu çok yapılabiliyor. Sahada gören doktor, ya bu hastalığın zaten tedavisi yok, buna bir şey yapmak mümkün değil diyor ama o hastalığın ve kesin teşhisi için uğraşmıyor. Bakıyor mental retarde veya işte kendince bir hastalık tanısı koyuyor, kromozom hastalığı diyor, kesin tanı için uğraşmıyor. Hâlbuki o hastalığın kesin tanısını koymak başka riskli faktörlerde, kişilerde hastalığın çıkmasını önler. O bakımdan bu hastalarda da mutlaka kesin tanıya varmak için her türlü çaba sarf edilmeli. Hatta yalnız klinik değil, laboratuvar değil belki patolojik de otopsi tanıları bizim için çok önemlidir. Onun için böyle çocuklara mutlaka biz bir otopsi yapılmasını isteriz. İç organlarını vs. görmek bakımından. Yani kesin tanıyı koymak için her türlü çaba sarf edilmeli çünkü oradan elde edilecek bilgiler bir daha ki doğumlarda size riskli kişileri bulmaya yardım edecektir. O çocuk orada bırakılır, aile bir daha doğurur, bir daha doğurur, bir daha doğurur, bir daha. Tekrarlaması riskli, özellikle resesif hastalıklarda

yüksektir. O bakımdan çok öyle hastalar vardır, bizim hastalarımız vardır. İlkine tanı konmadığı için, bırakıldığı için, buna bir şey olmaz zaten dendiği için arkadan diğer çocuklar hastalıklı doğmuştur. Hâlbuki o ilk hastalık teşhis edilseydi ikincinin doğması önlenirdi. Biz bu üç tane arka arkaya hasta olan ailemiz çoktur bırakıldığı için, buna bir şey olmaz dendiği için. Bunların hepsi genetik danışmanın prensipleri ama atlayarak söylüyorum.

Özellik 24 - İçinde yaşadığı toplumu tanıma ve anlama

GD.16.05 - (...) Yani iyisi kötüsü, bilmem nesi, şusu busu yargılamadan ya olanı olduğu gibi söyleyip, düşünüp, bilmem ne yapıp karşı taraftakini algılamak önemli. Yani bu işte geniş düşünce sistemlerini yani bizim burada aslında yetiştireceğimiz genetik danışmanlıkta, 50 saat derste veremeyeceğimiz çok şey var. Bizim bu insanlar ile beraber yaşayarak onlara bu kültürleri vermemiz lazım. Ya bir ülkede böyle bizim ki gibi heterojen bir toplumun içinde yaşama kültürünü edindirmek gerekiyor her şeyden önce. Bir genetik danışman bunlara sahip olması gerekiyor. Gerisi hikâye. Zaten diğerlerini çözer. Çözer yani. Ortadaki ihtiyacı görmek için süper zekâ bir adam olmaya gerek yok ki.

Özellik 25 - Aileyi sürece dâhil etme

GD.16.05 - Şimdi genetik danışmanlık aslında bir orkestrasyon dönemi. Hastanın bütün hekimleri ondan sonra ve hastanın ailesi, ailenin içindeki herkesi bir arada sürece dâhil etmek gerekiyor.

Özellik 26 - Genetik bilgiyi kötüye kullanmama

GD.16.02 - (...) Yani hani hangi prensipler olmalı. Doğru hakikaten yönlendirici olmamalı, bilgi verici olmalı, hastayı zorlayıcı olmamalı, hastanın kararlarına saygı duymalı, ona ait bilgileri başkasıyla paylaşmamalı. O bilgilerin diğer sağlık bilgileri ile karıştırılıp herhangi bir şekilde diyelim ki o çok klasiktir yurtdışında da sigorta, şimdi bizde de önemli oluyor yavaş yavaş, sigorta şirketlerine veya işte iş yeri sahiplerine vermek ve aleyhine kullanılmasını engellemek için gerekli tedbirlerin alınmasını sağlamalı. Yani bunlar genel genetik danışmanın prensipleri.

Özellik 27 - Pozitif tutum sergileme

GD.16.05 - (...) İnsanın iki şeyi oluyor yolu oluyor, mutlu olmak, olmamak. Mutlu olmak kafayla biten bir şey. Siz o kafanızda her şeyi mutlu olmaya programlayabilip, Polyannacılığınızı oturtabiliyorsanız mutlu oluyorsunuz. Yoksa her an zaten olumsuz şeyler oluyor. Ya her şeyin dolusunu ya her şeyin boşunu görüyorsunuz. Bu insan karakteri, bütün her şeye yansıyor. Genetik danışman dolu tarafını gören adam olmak zorunda. Çünkü karşı taraftakine çocuğunun öleceğini anlatacak bir adamdan bahsediyorsunuz burada. (...) Yani buna oturup karşılıklı vay ölecek deyip karşılıklı oturup ağlamakla, dizinize vurmakla olmuyor bu işler. Ondan sonra e peki şimdi ne yapacağız? Bu sorunun cevabı önemli. Yani ben hiç keşke dememeye inanırım, zaten bu benim hayat felsefem ve insanlara peki şimdi ne yapacağımızı anlatmaya çalışıyorum.

Özellik 28 - Sosyal ve kültürel olarak kendini geliştirme

GD.16.05 - Şimdi bakın, ben şuna inanıyorum. Bir, bir insanın eğer yeterince eşi dostu yoksa, insanların içinde yaşamıyorsa, bazı insanları aşağı sınıf görüyorsa bu insanın genetik danışmanlık yapması söz konusu bile değil. Gazete okumayan bir adamın, ondan sonra televizyon izlemeyen, dizi seyretmeyen, ondan sonra Türkiye'deki insanları yeterince tanımayan, yani üç kuruş kitap okumayan hani bu adam gurubunun, bu insan grubunun genetik danışmanlık yapması söz konusu bile değil. Mutlaka ve mutlaka insani tarafını iyi geliştirmiş olacak, kültürel tarafını iyi geliştirecek, karşıdaki adamı tanıyacak. Yani geldiğinde bir Güney Doğu'nun yapısını bilmeyen bir adamın Güney Doğu'dan gelen bir adama danışmanlık vermesi söz konusu değil ve ona bile etnik kimlikleri ile bakmayacak. Yani sizin düşmanınız gelir, buraya PKK'lısı gelir, bilmem nesi gelir, bunların o işin için de bir yeri olmaması gerekiyor. Ne olursa olsun bir insan statüsünde bakacaksınız. Öbür tarafta burada biz yargıç değiliz, hâkim değiliz, savcı değiliz, hiç bir şey değiliz. Doktorun veya bir genetik danışmanın görevi, önündeki iş ne ise o.

Özellik 29 - Bilgiyi toplama

GD.17.07 - (...) Kesin tanı gerekiyor, aile ağacı çizmek gerekiyor, tek gen hastalıkları risk hesabı yapmak gerekiyor, multifaktöriyel hastalıklarda ampirik riskleri belirlemek gerekiyor. Genetik danışma sürecinde kesinlikle önyargılı olmamak gerekiyor, yönlendirmemek gerekiyor, bilgi verici ve destekleyici olmak gerekiyor.

GD.17.07 - (...) *Bu süreç işte onları söyledik, bilgi toplanıyor, tanı oluyor, risk hesaplama oluyor, yazılı ve sözlü olarak bilgi veriliyor aileye, psikolojik değerlendirme, danışma veriliyor. Onların karar vermeleri sağlanıyor, sonra da destekleniyor. Genellikle genetik danışma süreci 2-3 seansta yapılıyor. Biyologlar, psikologlar, hemşireler, bu konuda yüksek lisans ve master programı bitirmiş kişiler bu konuda şey, bilgi verebilir.*

Özellik 30 - Eşit davranma

GD.16.01 - (...) *Yani yüksek sosyo-ekonomik düzeyde, yüksek sosyo-kültürel düzeyde kişilere baktığım bir muayene ortamı var bir de çalıştığım hastane ortamı var. Her ikisine birden aynı muameleyi yapmanın adil olduğunu düşündüğüm için yüksek sosyo-kültürel düzeydeki insanlara da aynı şeyi soruyorum. Aranızda akrabalık var mı diye?*

Özellik 31 - Kanuni ve etik konuları bilme

GD.17.07 - (...) *Birinci söyleyeceğimiz, iletişim becerisi. İletişim beceresi son derece önemli. Yani iletişim becerisi deyince hem bir temel bilgisi olması gerekiyor, o temel bilgiyi de farklı eğitim düzeylerindeki kişilere nasıl iyi anlatabileceğini, onlarla nasıl iletişimde bulunabileceğini biliyor olması gerekiyor, bu önemli bence. Sonra mutlaka biliyorsunuz rapor yazmak gerekiyor. Bilgiyi toparlamak gerekiyor aileden. Bu konuda dikkatli olmak gerekiyor. Ondan sonra rapor verirken gerekirse küçük genetik danışma notları veya aileyi yönlendirmek gerekiyor. Psikolojik destek vermek gerekiyor. Gerekli yerlere yönlendirmek gerekiyor. Başka ne söyleyebiliriz? İletişim önemli. Ondan sonra değerlendirme önemli yani değerlendirmesi gerekiyor. Ne zaman işte tıptan destek alması, yani tıp hekiminden destek alması gerekiyor, onu bilmesi gerekiyor. Etik, kanuni konuları bilmesi gerekiyor bu konuyla ilgili. Bu konuda da aileleri doğru yönlendirmesi gerekiyor. Teknik bilgiye ve donanımına sahip olması gerekiyor. Tabi ki alt yapısı olması gerekiyor. Teknik bilgi deyince de hem tıbbi genetiğin genel prensiplerini bilmesini gerekiyor, hem laboratuvar branşlarının genel prensiplerini işte biyokimyasal, histogenetik, moleküler genetik gibi konuları bilmesi gerekiyor. Toplum genetiği ile ilgili yani popülasyon genetiği ile ilgili bilgisi, bilgisi olması gerekiyor.*

Özellik 32 – Ketum olma

GD.16.02 - *İster görev tanımında olsun, ister olmasın. Genetik danışman ketum olmalı, bilgiyi kimseyle paylaşmamalı, işte özelliğine, kişiliğine, kişilik haklarına saygı göstermeli, bütün bunların hepsi genetik danışmanlığın temel prensipleri.*

Özellik 33 - Kendini iyi tanıma

GD.17.07 - (...) Burada işte yani gelen hastanın değer yargıları, neye ihtiyacı var, güçlü yanları neler bütün bunları iyi anlaması gerekiyor. Hem kendini iyi tanımış olması gerekiyor bir genetik danışmanın, kendi psikolojik ve kişilik özelliklerini hem de onun için... (...) Kendi karşısındaki kişiyi de çabuk algılaması gerekiyor. Ondan sonra, mutlaka şey ailelerin verdikleri kararlara işte bu gebelik yani üreme seçenekleri olabilir. İşte diyor ki biri ben tüp bebek yaptıracam ayıklatma yaptıracam, biri diyor ki ben prenatal tanıyı hiç bir şey yaptırmayacağım, doğuracağım, hastada olsa doğuracağım diyor. Veya gebeliği sonlandırıp sonlandırmama kararı gibi bir takım kararlarına saygı göstermek gerekiyor. Yani onları doğru yönlendirmek gerekiyor yani 5-6 tane seçenek var, bu 5-6 seçenektan seçeneği güzel anlatmak gerekiyor. Seçtiğin, hangisini seçtiyse çift, onu da desteklemek gerekiyor. Başka burada ne önemli bir konu? Para için hiç bir test yapmamak gerekiyor zaten yani para kazanmak amacıyla hiç bir genetik test yapmamak gerekiyor. Mutlaka onam almak gerekiyor. Sadece yeni doğan taramalarında onam alınmıyor. Bunlarda genetik hastalıklar şu an alınmıyor. Yenidoğan taramalarında onam alınmıyor. Özellikle yönlendirici olmamak gerekiyor.

Özellik 34 - İnsani açıdan olumlu özelliklere sahip olma

GD.16.05 - Yani şöyle alt alta şeyler teknik olarak bir şeyleri yazmak lazım. Hani hastayı tanımlar, işte hastaya ilk önce bir psikolojik destek verir, tanısıyla ilgili bilgilendirmesini yapar, şu, bu, bu hani başından beri konuştuğumuz şeyler. Ama işte bu görev tanımı işlerinin içinde hiçbir görev tanımına yazılamayacak bazı görevleri de var, gelince buradaki hasta çocukla oynamak gibi. Çünkü hani işin burada hani o diyorum ya insani boyutlarının kâğıt üzerinde tanımı olmaz. Ben örneğin buraya gelen bir çocukla oynadığım zaman annesinin bana bakışı daha farklı hale geliyor. O yüzden bunun bir tanımlaması olmaz. Bunu insanın insanca öğrenmesi gerekir. Ben görev tanımı anlamında teknik meselelerin tanımının yapılabileceğini ama bazı şeylerin tanımının yapılamayacağını

düşünüyorum. Ben o yüzden tanımlamalara, bizim örneğin burada şirkette hiç kimsenin görev tanımı yoktur, ben nefret ederim iş tanımı meselesinden. Ben hep şöyle derim, [...]’in kapısından girdiğiniz andan itibaren gördüğünüz bütün işler, yerde paspas yapmaktan ondan sonra hastanın çişini toplamaya kadar, hepsi bizim işimiz burada. Genetik danışman bu süreci bu şekilde anlayabilen adamdır diye düşünüyorum.

5.3. BÖLÜM 2: GENETİK DANIŞMANLIK HİZMETİNİN TÜRKİYE’DEKİ DURUMU

GD sürecinin ve uygulayıcılarının prensiplerinin evrensel manada tanımına dair veriler birinci bölümde “Genel Anlamda GD Sürecinin Unsurları” başlığı altında değerlendirilmiştir. İkinci bölümde ise daha ziyade GD sürecinin Türkiye koşullarına özgü olan durumları ifade edilmiştir. Böylece hem bilgi tekrarının önüne geçilmesi, hem de ülkemizdeki GD uygulamalarına özgü olan durumlara ve sorunlara daha rahat odaklanılması hedeflenmiştir.

GD alanına ilişkin sorunları Türkiye açısından ele almadan önce, GD’nin Türkiye’deki mevcut durumunu yansıtan bir değerlendirme yapılmıştır. Türkiye’deki GD uygulamaları hakkında fikir sahibi olmak amacıyla veriler değerlendirildiğinde, bu konuya dair, GD Açısından Türkiye’ye Özgü Durumlar, GD’nin Türkiye’deki Unsurları ve Türkiye’de Genetik Danışmanlar bağlamları belirlenmiştir. Verinin daha düzenli sunulabilmesi adına (Bölüm 1’de de tercih edildiği gibi) analiz sonuçları bir bağlam ve açıklama metni, bağlama ait çizelge, ana tema ve altında ilgili söylemler şeklinde bir sıralamayla sunulmuştur.

GD açısından Türkiye’ye özgü durumlar bağlamı: Katılımcıların yanıtları doğrultusunda ülkemizdeki GD uygulamaları değerlendirildiğinde, GD sürecinin algılanmasında ve sürdürülmesinde Türkiye’ye özgü olan durumlar bulunduğu tespit edilmiştir ve GD Açısından Türkiye’ye Özgü Durumlar bağlamı da bu farkındalığın bir ürünü olarak geliştirilmiştir (Çizelge 5.10).

Çizelge 5.10. GD Açısından Türkiye'ye Özgü Durumlar bağlamı ve onun kapsamında belirlenen ana temalar

Bağlam	Ana tema
GD Açısından Türkiye'ye Özgü Durumlar	Akraba evliliğinin yüksek oranda görülmesi Ataerkil ve geleneksel toplum yapısı Dini normların etkisi Toplumdaki algısı Danışanın yönlendirilme durumu

Çizelgede yer alan ana temaları destekler nitelikteki söylemlerden bir kısmı ilgili ana temanın başlığı altında aşağıda verilmiştir.

Ana tema: Akraba evliliğinin yüksek oranda görülmesi

GD.16.01 - *Türkiye'deki yeri bence çok önemli çünkü Türkiye akraba evliliklerinin yoğun olduğu bir ülke. Yani bu bölgeden bölgeye değişen bir şey akraba evlilikleri (...) %21, beş evlilikten biri diye şey yapıyorum. Yani yüksek sosyo-ekonomik düzeyde, yüksek sosyo-kültürel düzeyde kişilere baktığım bir muayene ortamı var bir de çalıştığım hastane ortamı var. Her ikisine birden aynı muameleyi yapmanın adil olduğunu düşündüğüm için yüksek sosyo-kültürel düzeydeki insanlara da aynı şeyi soruyorum. Aranızda akrabalık var mı diye? Orada yani yüksek sosyo-kültürel düzeyde yok gibi bir şey. Ama burada sanki normal varyant gibi kabul ediliyor hastanedeki şeylerden. Var ama uzak diyorlar mesela ne kadar uzak diyorum kuzen çıkıyor. (...) Türkiye böyle bir ülke yani beş evlilikten birinin akraba arasında yapıldığı, dolayısıyla otozomal resesif geçişli hastalıkların görülme sıklığı kitaplarda yazanın çok üstünde ve şapka uçuran cinsten yani.*

GD.17.07 - (...) *Akraba evliliği yapmış olabilir insanlar, bu bir günah değil. Bence akraba evliliği kötü bir şey değil. Ben böyle düşünüyorum ayrıca da genetikçi olarak. Yani insanlar çünkü bir ben de zannediyordum insanları zorla evlendiriyorlar. Hayır, öyle değil. Zorla evlendirmiyorlar insanları. Bazı insanlar birbirini severek evleniyorlar. Bizim*

kültürümüze bu çok uzak ama ... kültürüne bu uzak değil. Ailede hiç kimse akraba evliliği yapmamış ama ikinci derece kuzenler evlenebiliyor, olabiliyor böyle şeyler. Hiç biz birbirimizi tanımıyorduk, tanıştık yani akraba olmamız bir tesadüf diyor, böyle diyen hastalar da oluyor. Onun için bizim insanları akraba evliliği yapmış olsalar bile bizim bunları suçlamamız gerekmiyor. Bizim onlara yardımcı olmamız gerekiyor. Risklerinin ne kadar arttığını, nasıl bunun için artmış olan riskleri için neler yapabileceklerini çok iyi anlatmamız gerekiyor. Yani sosyal, bence ülkede öncelikle sağlık bilincini geliştirecek çok ciddi medya üzerinden eğitim verilmesi gerekiyor, birincisi bu.

GD.16.05 - %21-22'li rakamlar konuşuluyor ama çok üstünde. (...) Aynı köydeki insanların hepsi birbiriyle akrabadır. Aynı köyden evlilikleri biz yakın akraba evliliği kabul ederek bakıyoruz. Bizim elimizdeki otozomal resesif hastalıklarda homozigot mutasyon bulduklarımızın tam %50'si şeyi bilmiyor, akraba olduklarından haberdar değiller, %50'si. Şimdi bu rakam şu anlama geliyor, %21 ise onların verdiği rakam, %42'den bahsediyoruz anlamına geliyor akraba evliliği rakamı.

Ana tema: Ataerkil ve geleneksel toplum yapısı

GD.16.03 - (...) Mesela, başka yerde çok daha rahat konuşulan bir şeyi bizim memleketimizde konuşmak zordur bazı, bazı şeyleri. (...) Kültürel faktörler vardır. Ama bazen de hiç ummadığın şeylerle de karşılaşabilirsin yani.

GD.16.02 - Genetik danışma prensipleri dünyada herkes tarafından yani ülkemiz için bunun şöyle bir ayrıcalığı olsun diye bir şey söz konusu olamaz. Yani mesela demin söyledim, şimdi ülkemizin hatta şartları bazen daha bile ağır. Dedik ki kimseye vermesin sigortalar kullanmasın bunu veya işyeri sahipleri. Bizde bir çocuğa bir hastalık tanımlandıktan ve bu hastalığın genetik olduğu, ailede tekrarlayabileceği bilindikten sonra çevresindeki insanların bile o aileye bakışı değişir. O çocuk hakkındaki görüşü değişir. O çocuğun belki evlenme şansı ortadan kalkar. Onun için yani yalnız klasik örnekler aileye, şey iş yeri hekimine veya sigortaya değil hiç kimseye vermemek. Yani ailenin etkilenebilecek ortamdakilerin de bunu bilmemesi sağlanmalı tabi yani bu çok klasik bilgiler bunlar.

GD.17.07 - Yani çok yani bizim böyle çok hikâyelerimiz var yani çok bizim ülkemizin insanları biliyorsunuz biraz hem saf hem cahil. İkisi bir arada olunca çok zor oluyor.

GD.16.04 - (...) Bana göre aslında normalde o çocuğu oluşturan hem annenin hem babanın genetik materyalleri. İkisinin de aslında ikisinin de bir şeyi var bir hakkı var yani o bebek üstünde. Hani baba yaşasın istiyorsa da yani yaşaması lazım belki de ama bir de şu var tabi, o gebeliği çeken anne yani. Gebeliğin sıkıntılarını çeken anne vücudu. Ondan sonra doğum yapan ve sonunda da daha çok bakan bence anne yani ama tabi bir şey diyemiyorsun. O konuda biraz zor bir şey. (...) O yüzden belki Türk toplumu için hani özel bir takım şeyler olabilir. Yani annenin dediği daha ön planda tutulabilir belki ama yok yani. Ama tüm dünyada ikisinin de eşit hakkı var diye düşünülür. (...) Burada da öyle.

GD.16.03 - (...) Demek ki bir özür olarak alıyor ve onu reddediyor. Ama bu yüzden karısını boşayan biliyorum, çocuğunun ölümüne neden olan adam biliyorum, çocuğu ve karısı ile ayrı masada yemek yiyen erkek biliyorum. Yani maalesef insan davranışı yani psikoloji çok önemli. İnsanlar çok aşağılayıcı olabiliyor bu durumlarda karşısındakini suçlayarak. Kadının ne kabahati var? Mesela hep kız çocuk doğuruyor diye. Erkek çocuğu olmuyor diye karısını aşağılayan, üstüne evlenen insanlar olmuştur. Belki hala vardır. Ama yani insanlara yok kardeşim yani bu erkek olması yani seninle ilgili. Bunu kabul ettirmek ne kadar zor. Yani birçok olay yaşandı ama dediğim gibi bizim de bir sürü muhakkak hatalarımız olmuştur. Çünkü hep bunları el yordamıyla ve işte literatür okuyarak, bir takım kongrelerdeki tartışmalardan çıkarılan sonuçlar olarak. Mesela başka yerde çok daha rahat konuşulan bir şeyi bizim memleketimizde konuşmak zordur bazı bazı şeyler. Kültürel faktörler vardır. Ama bazen de hiç ummadığın şeylerle de karşılaşabilirsin yani.

Ana tema: Dini normların etkisi

GD.16.01 - Yani klinisyenin danışım vermesinin şeyi bu. Aile bütün olasılıkları göze alıp bir sürü yani ülkemize özel başka şeyler de var. Yani prenatal tanının mesela dini nedenlerle şey olmadığını hani mubah olmadığını düşünen bir kesim var. Yani hasta çünkü prenatal tanı prekonsepsiyonel olmayabiliyor. Konsepsiyon yani gebelik oluşmuş, koryon villus biyopsisi ile korunabiliyor erken zamanda. (...) Koryon villus biyopsisi olabilir,

amniyosentez olabilir, cord kordon kanından olabilir. Gebelik süreci devam ederken çeşitli dönemlerinde, işte erken dönemde koryon villus, ondan sonra amniyosentez, sonra cord kanı örneklemesiyle bir tanıya gidilebilir. Ve onun sonucunda bir hastalık durumu ortaya çıkabilir. İdeal olan tabi ki prekonsepsiyonel ama konsepsiyon başladıktan sonra çoğu zaman başımıza gelen budur. Ortaya diyeli m ki bir genetik hastalık çıktı veya bir ultrasonda letal, konjenital anomali çıktı. Bu gebeliğe son vermek istemiyor ailelerin çoğu. İstemiyorlar çünkü günah olduğunu düşünüyorlar. Allah'ın verdiği canı ben alamam diyor. Yani o zaman ne olacak genetik danışma, klinisyen yapmadıysa nasıl ortaya, doğan çocuğun bakımını kim üstlenecek? Yani bu bütüncül bir hizmet onu anlatmaya çalışıyorum.

GD.16.04 - Bazı aileler şimdi, tabi herkesin inançları farklı. Sonuçta ben bir çocuğu işte neyse o benim kabulümdür. Onu ben gebeliği sonlandırmak istemem filan diyebiliyor. Veya hani gebeliği sonlandırmak istiyorum da diyebiliyor. Ama bazen yani o gebelik sonlandırma işi bizi gerçekten çok sıkıntıya sokabilen bir şey. Çünkü gebelik haftası ilerledikçe gebeliği sonlandırmak işte istemiyoruz. Yani Türkiye'de gerçi yasal bir sınırı yok bunun. (...) Ve şey olduğu süre işte kromozom anomalisi olduğu sürece yasal bir sınırı aslında yok hani. Şu sınırdan sonra sonlandırmayın diye bir kanun yok aslında. Ama yani genelde biz bütün hekimler, kadın doğumcular çoğu 24 hafta yani 24 haftanın üstündeki bebekler yaşayabileceği için biz onları hani gebeliği sonlandırmak çok istemeyiz.

GD.16.05 - (...) Şimdi bana uyup uymadığını hiçbir zaman sorgulamadım ve düşünmedim. Çünkü şöyle, sonuçta aile başka bir dünyada hani biri işte benim buraya Katolik hasta da geliyor, aşırı dinci hasta da geliyor, ateist hasta da geliyor, bilmem kim de geliyor. O insanların dini inanışları sadece, sadece dini açıdan bakıyorum şu anda, başka bir sürü açıdan etkileniyor. Ama burada ben onunla aynı inançta değilim ve onun anlayışına saygı göstermekle mükellefim. Hiç bir şekilde yargılamamaya çalışıyorum ama şunlara da izin vermiyorum bakın hani ben yönlendirici olduğum çok durum oluyor.

GD.16.01 - Yani çok acayip bir toplumda yapıyorsunuz bu sorgulamayı, çok acıklı bir şey. Cinsiyetinizin şey olması bile hani erkek veya kadın olması bile fark ettiriyor bu toplumda. Cinsiyetiniz fark ettiriyor, dininiz fark ettiriyor, mezhebiniz fark ettiriyor, etnik kökeniniz fark ettiriyor. Kaldı ki bunlar fark ettirirken, genetik bir hastalığa sahip olma, bundan

dolayı engelli olmak çok şey fark ettiriyor. Yani çok fırınlar dolusu ekmek yememiz lazım. (...) Hiç kimsenin böyle şeylere parantez açmaya odaklanma şeyi yok. Belki çok kötümser konuşuyorum ama öyle yani.

Ana tema: Toplumdaki algısı

GD.16.04 - Bir de genetik uzmanının hani bu danışmanlık lüzumsuz bir şey gibi görülüyor çoğu kişi tarafından hatta doktorlar tarafından bence öyle görünüyor. Çünkü mesela bizim hastanede genetik danışmanlık verdikleri zaman hastadan bir katkı payı alınıyor yani. Bu bir hizmet olarak geçiyor çünkü. Ama hasta işte ben bunları internetten de okurum veya işte yani diye düşünebiliyor yani. Hani bir danışmanlık hizmetinin değeri bilinmiyor bence Türkiye'de. Yani doktorların bir kısmının da bildiğini düşünmüyorum yani değerini bildiğini düşünmüyorum çünkü aslında çok önemli. Çünkü bizim Kadın Doğumda mesela çok hasta oluyor. Çoğu zaman çok hasta var. Bir sürü hasta bakmak zorundasınız. İşte jinekolojisi var işin içinde, doğumu var ondan sonra ve hani o iki arada kısa süre hastaya ayırdığınız kısa sürede bütün bu danışmanlık hizmetini vermeniz çok da mümkün değil esasen.

GD.17.07 - (...) İşte o işlemin yapılmasından korkuyorlar herhalde biraz da. Hani CVS ya da amniyosentez yapılmasından korkuyorlar, o nedenle testin yapılmasını istemiyorlar. (...) Yani bunu niye yaptırıyorum, yaptırırsam da aldırmayacağım, o zaman da testi yaptırmayım diyor.

GD.16.04 - (...) Ya Türkiye'de tabi bizim [...] Üniversitesinde mesela çok iyi yapıldığını düşünüyorum genetik danışmanlığın. Ama bazı işte periferde acaba bu kadar var mı, genetik uzmanı yeter mi onu bilmiyorum ama. Bir de genetik uzmanının hani bu danışmanlık lüzumsuz bir şey gibi görülüyor çoğu kişi tarafından hatta doktorlar tarafından bence öyle görünüyor. Çünkü mesela bizim hastanede genetik danışmanlık verdikleri zaman hastadan bir katkı payı alınıyor yani. Bu bir hizmet olarak geçiyor çünkü. Ama hasta işte ben bunları internetten de okurum veya işte yani diye düşünebiliyor yani. Hani bir danışmanlık hizmetinin değeri bilinmiyor bence Türkiye'de. Yani doktorların bir kısmının da bildiğini düşünmüyorum yani değerini bildiğini düşünmüyorum çünkü aslında çok önemli. Çünkü bizim Kadın Doğumda mesela çok hasta oluyor. Çoğu zaman çok hasta

var. Bir sürü hasta bakmak zorundasınız. İşte jinekolojisi var işin içinde, doğumu var ondan sonra ve hani o iki arada kısa süre hastaya ayırdığınız kısa sürede bütün bu danışmanlık hizmetini vermeniz çok da mümkün değil esasen.

GD.16.05 - (...) Yani insanlar geliyorlar böyle şeyler için. Hani ben buraya gelen insanlardaki kafa yapısının birçok üst düzey yetkilinin kafa yapısından daha gelişmiş olduğunu görüyorum. ... Genellikle böyle bir elle tutulur bir şeyle geliyorlar. Yani benim işte kimimde sakat çocuk var, ben ne yapayım ya da beni çocuğum öldü, benim yeni çocuğumda bunu engelleyebilir misiniz diye. Bunda tabi medyanın payı, gücü çok önemli yani medya bu konuyu çok iyi körükledi, iyi çalıştı üzerinde yıllarca. İnsanlar okuyorlar ondan sonra hani bazı yanlış bilgiler de edinmekle beraber ha bunun da bir gücü oluyor tabi. İyi bir şey yani o. ... Yani ben şöyle söyleyeyim ben 25 yıldır bu işi yaparım. 25 yıldır Türk halkının zekâsı bunu anlamaya çoktan yetmiştir. Yani ben 25 yıl önce de bana böyle şeyler için geliyorlardı. Şimdi de geliyorlar. Ama hani rakam olarak artıyor motivite, o eksponensiyel artıyor hem de yani öyle basit bir artış değil o. Artık yani genetik polikliniklerinde bu işi yapan insanlar günde 30, 40, 50 hasta bakıyorlar. Yani bunlar çok yüksek. Bir taraftan da tabi diğer branşların da genetiğe ihtiyaçları arttı. Genetiğe ihtiyaçları artınca hani uluslararası camiada nadir hastalıklar meselesi, genetik hastalıklar meselesi daha iyi tanımlanmaya başladıkça onlar tanıyı koyma oranları arttı. Tanı konulunca senin bir GD'ye ihtiyacın var lafları arttı. Çünkü hasta gebe kalıyorken dâhiliyeci tanı koyduysa gidiyor dahiliyeciye soruyor, ben gebe kalacağım ne yapacağım diye. O da diyor ki, genetikçiye gitmen lazım. Yani öyle bir döngü. Hani burada öğrenme süreçlerinin içinde uygulama çok önemli, yani eğer uygulayamıyorsanız öğrenemiyorsunuz. Kitaptan okumakla bu işler olmuyor. Gerçek hayatınızda işin içinde olacak. O yüzden hekimler de bu işi öğrenmeye başladılar ve daha canlı olarak şey yapıyorlar. Yani ben şöyle söyleyeyim, günde beni aşağı yukarı 70, 80, 100 kişi arıyor telefonla. Akşama kadar telefonumu 3 kere şarj ediyorum ben. Ve bu şeyde süreçte hekimlerle ve hastalarla yoğun bir trafiğimiz var. O yüzden hani şu anda Türkiye de olması gereken seviyeye erdi. Muhtemelen çok gelişmiş ülkelerdekinden daha iyidir. Sadece buna ulaşabilen, ulaşamayan meselesi var. Sonuçta uzman sayısı belli, 200 tane. 250 tane olacak yakında. 200 tane uzmana ulaşmak 70 milyon adam için o kadar da kolay bir şey değil. Nereye gideceğini bilmiyor.

Ana tema: Danışanın yönlendirilme durumu

GD.16.01 - Genel olarak yönlendiricilik yapmak durumundayız biz. Yani yönlendirici oluyorum. Yaptığım zaman yönlendirici oluyorum.

GD.17.07 - (...) Hiç bir şeye zorlamıyorsunuz. Bilgi veriyorsunuz, seçeneklerin hepsini söylüyorsunuz, onların bir tanesini bilinçli seçmelerini sağlıyorsunuz. Burada yaptığım iş o. (...) Bende zorladığım hastalar oluyor. (...) Ben duramıyorum. Duruma göre, ortada, yani o çok hasta görünce anlaşılıyor. Böyle bir kararsızlık gibi olan da zorluyorum ama çok negatif olan da çok zorlamıyorum. Söylüyorum da yani. (...) Yani prenatal konusunda bize gelen hastalar, bizimle karşı karşıya yüz yüze gelen hastalara yani ben prenatal tanıyı da tabi onun bir seçenek olduğunu zaten söylüyorum. Prenatal tanı yapılmasının iyi olacağını, çocuğun sağlam çıkma olasılığının daha yüksek olduğunu, o sağlam çıkarsa en azından psikolojik olarak kendini daha iyi hissedeceğini, daha huzurlu bir gebelik geçireceğini, bunun da çocuğa olumlu katkısı olacağını tabi ki söylüyorum. Ama bunlar zaten normal, bunda bir şey yok. Ama hasta çıktığı zaman gebeliği sonlandırma konusunda biraz ısrarcı olduğum durumlar oluyor yani.

GD.16.04 - (...) Hani biz sizde şunu araştıracağız diyecek mesela, araştırabiliriz, şu testler var, testler detaylıca anlayacağı dilden anlatılmalı hastaya. Böyle çok hani tıp dili kullandığınız zaman bazen anlaşılıyor tabi ki. (...) Her hastanın seviyesine göre değişecek. Belki tamamen hiç ilkökul mezunu ile konuşuyor olabilirsiniz veya bir üniversite mezunu ile ayrı konuşursunuz. Onların ikisine de ayrı şekilde anlatırsınız bunu. Bir de işte şey, testleri hepsini anlatırsınız ama işte bence şu testi yaptırtın demek hiçbir zaman doğru bir şey değil yani hasta seçecek o testi, hangisini yapacağını. Yani yönlendirici hiç olmamanız lazım. Hastalar çoğu zaman şey diyor, "Siz ne dersiniz o." Yani "Siz ne dersiniz o." olmuyor işte. Hani ben anlatıyım sana, bilgilendireyim sen karar vereceksin. (...) Bir de şey oluyor işte, mesela "Siz olsaydınız ne yapardınız?" öyle soruyorlar. Mesela "Siz olsaydınız yaptırır mıydınız bu durumda amniyosentezi?" diyorlar bana. Ben diyorum ki, "Valla" diyorum, "O herkesin kararına göre değişir." Diyorum yani. "Hatta ilk çocuğunla ikinci çocuğun arasında bile değişir. Yani bazen ilk çocuk dersin ki, bu bebek neyse kabulüm dersin. Ama ikincisi için dersin ki, bir tane sağlıklı çocuğum var, hani buna

her türlü testi yaptırtayım diyebilirsin yani. Hani bir kişinin kararı zaman içinde bile değişebilir. Onun için hiç yani siz olsaydınız ne yapardınız gibi bir soruya asla cevap vermemek gerekiyor. (...) Yani sonuçta bir test olacak, onun sonucunda başka bir şey çıkacak, işte veya testte sorun çıkacak hani amniyosentez yaptınız diyelim ki suyu geldi, düştü filan, siz yaptırttınız amniyosentezi. Ya sen hani bunun risklerini, testlerin risklerini, her şeyi anlatacağsın ve sorumluluğu da sen alacağsın hasta olarak. Ama Türk toplumunda bir şey var işte, kolaylığa kaçma. Her şey de işte doktor öyle dedi ama sen de esas sorumluluğu aslında hastaya vermek lazım.

Türkiye’de GD’nin unsurları bağlamı: Bir diğer bağlam olarak belirlenen *Türkiye’de GD’nin unsurları* ile GD’nin Türkiye’deki mevcut durumunun tanımlanması, böylece alan ilişkin sorunlar ele alınmadan önce olası sorunların olası kaynaklarına dair bir haritanın çizilmesi öngörülmüştür. GD uygulamalarının ülkemizdeki uygulamalarına ışık tutması adına katılımcıların yorumları neticesinde GD sürecinin ülkemiz açısından bileşenlerini oluşturan ana temalar ve alt temalar Çizelge 5.11’de verilmiştir. Söz konusu bağlamı oluşturan ana temalar, GD’nin gelişimi, GD eğitimi, GD’nin verildiği birimler ve Hasta takibi şeklinde belirlenmiştir.

Çizelge 5.11. Türkiye’de GD’nin Unsurları bağlamı ve onun kapsamında belirlenen ana tema ve alt temalar.

Bağlam	Ana tema
Türkiye’de GD’nin Unsurları	GD’nin gelişimi GD eğitimi Verildiği birimler Hasta takibi

Ana tema: Gelişimi

GD.16.05 - (...) Şimdi bizim hep böyle Türkiye’de bunu yıllar önce konuştuk biz yani 90lı yıllarda biz Türkiye’de şey yetiştirelim mi diye, hani genetik danışman yetiştirelim mi diye konuştuğumuzda o zaman herkesin bir doktorculuk oynama merakı vardı. Herkes ben

hastaya bakıym, muayene etiyim bilmem ne bilmem ne böyle dertleri vardı. Şimdi öyle hani hasta muayene edeceğim konulu biyologlar olunca o işin içinde özellikle, o dönem şey oldu hani çok sekteye uğramış oldu. Şimdi biz bunu tekrar gündeme getirdik çünkü o periyot bitti, artık miller artık doktorculuk oynama merakını bir kenara koydu. (...) Algılar değişti diye düşünüyoruz. Yani en azından şöyle, Türk eskiden Türkiye'de bazı şeyler böyle çok cezalandırılmıyordu, bazı şeyler çok gündem çıkmıyordu. Şimdi o tür riskleri kimse üzerine almak istemiyor.

GD.16.03 - (...) Yani birçok olay yaşandı ama dediğim gibi bizim de bir sürü muhakkak hatalarımız olmuştur. Çünkü hep bunları el yordamıyla ve işte literatür okuyarak, bir takım kongrelerdeki tartışmalardan çıkarılan sonuçlar olarak.

GD.17.07 - (...) Bu aşamada bizim ülkemizdeki en büyük sorun ben yani 25-26 yıldır bu işi yapıyorum, 1991'in sonundan itibaren. Bizim ülkemizde genetik danışmanlık çok oturmuş bir sistem değil.

GD.16.02 - Valla Türkiye'deki yeri biraz evvel de konuştuğumuz gibi klasik olarak Türkiye'de genetik aslında çocuk hekimleri ile başladı. 1965'lerde başladı. Önce de Hacettepe'de başladı. Ve çocuk hekimleri işte genetik hastalıkları tanımladıklarında ki çoğunlukla bu kromozom hastalığı ve konjenital malformasyonlardı, aileye konu ile ilgili bilgileri verdiler, konuştular. Bu demin yukarıda bahsettiğim kapsam çerçevesinde onların sorularını cevaplandırıdılar, yol gösterdiler. Bu şekilde doktorun hasta hizmetinin bir parçası olarak başladı ve öyle de devam etti. Tabi daha sonra genetik nedenli olduğu anlaşılan başka hastalıklar, diyelim ki işte kanserler vs. ortaya çıktığında da bu işin genetik tarafını teşhis eden genetikçilerle devam etti, yalnızca çocuk hekimleri değil, onlarla da devam etti. Yani genelde doktorun hastaya hizmet süresinin bir parçası olarak devam ediyor.

GD.16.03 - (...) Tabi yani biz de bu işi el yordamıyla açıkçası öğrendik. Tabi ki bir takım kitaplar vardı ama ben bu işe başladığım zaman mesela, Türkiye'de basılmış Türkçe genetik kitabının bir tanesinde bazı hastalıklar için, "Hiç uğraşmaya değmez, bunlar ölecek." diye yazardı. Yani düşünün. Ve bu söylem hasta sahibine ilk ağızdan veriliyordu.

Ve sonra oradan çıkıp bize gelen hastaların ama öyle, ama böyle, işte o çocuğun hayatını rahatlatmak için şu operasyon gereklidir filan diye konuşmanız söz konusu oluyordu ve insanlar biraz rahatlayabiliyorlardı. Ne demek istediğimi anlatabiliyor muyum? Yani kökeninde şu, şu hastalarda, şunlara hiç gerek yok, bunlar nasıl olsa böyle yaşayacaklar. Yani baştan kusurlu ve bitti gibi bakılırdı. Fakat şimdi görüyoruz ki mesela o dönemde Down sendromu ile ilgili ben daha fazla ilgilendiğim için, Down sendromlu çocukların hayat kalitesini düzeltmek için çok fazla öneri ve destek alamıyordu insanlar. Ama şimdi görüyorum Down sendromlu çocuklar çok daha iyi yetişiyorlar, çok daha başarılı oluyorlar ülkemizde.

GD.16.06 - (...) Bütün Türkiye'yi alırsak şimdi çok fazla sayıda genetikçi yetişti. Mesela bundan 10 sene önce birkaç büyük üniversitede vardı sadece genetik bölümleri yani tıbbi genetik anabilim dalları. Şimdi birçok yerde var.

GD.16.03 - Yalnız moleküler şeyler yani daha yakın zamanda gelişti. Yani benim çalıştığım dönemde mesela bizim orada o zaman ne yapıyorduk? İşte bir takım polimorfizimleri yapıyorduk, Y kromozomu ile ilgili şeyleri yapıyorduk, Huntington en son geliştirmiştik. Huntington testini çok iyi yapıyordu benim asistanım. Dolayısıyla mesela Kistik fibrozisle Hacettepe ilgilendi. Onda da biyologlar ilgileniyordu. Ve de Boğaziçi ilgileniyordu onlarla. Ama bizim yani şimdi yapıyor mu bilmiyorum bizde de. Ama yoktu bizde.

GD.16.01 - (...) Niye klinisyen yapıyor, çünkü klinik bir durum ortaya çıktıktan sonra genetik danışmanlık söz konusu bizim gibi ülkelerde. Öyle hani indeks vaka varmış ailede, daha önce hasta çocuk doğurmuş ama bundan sonrası sağlıklı olsun filan gibi bir yaklaşım noktasına gelemedik. Kaldı ki biz engelli çocuk sahibi olmanın da ikincil avantajları var. Onun için klinik bir durum ortadayken bir kadın doğumcu ile baş başadır bu aile, gebeliğini izleyen bir kadın doğumcu. Bir aile hekimi ile baş başadır. Bir toplum sağlığı merkezi hekimi ile baş başadır. Ya da çocuk doğmuştur artık, yeni doğancı ile veya çocuk doktoru ile baş başadır. Yani burada tetkik için sadece genetik bizim kullanılıyor gibi bir şey. Yani ben hayatımda görmedim ki tıbbi bulguları olan bir hastaya tıbbi genetikten konsültasyon isteyelim de onlar gelsinler, bu, bu olabilir, şu tarafa yönlendirelim sizi, bunun ki işte sitogenetiktir, buna mutlaka microarray çalışmak gerekir filan. Böyle bir

yönlendirme aldığımız çok nadir. Onu zaten kendimiz yapabiliyoruz biz. Diyorum ya yani yapay zekâ yapabiliyor bunu ki çok şahane programlar var yani, ulaşabiliyoruz biz. Ne yapacağımızı çok güzel biliyoruz.

Ana tema: GD eğitimi

GD.16.05 - Şimdi şöyle, uzmanlık eğitimi başladığından bu yana, tıpta uzmanlık eğitimi, bu alandaki eğitim kalitesi arttı. Çözüldü mü, hayır çözülmedi daha. Şimdi şöyle bir yeni yapılanmaya gitmeye çalışıyoruz Türkiye'de. Ben bir taraftan [...] olarak bunların bilgisini verebilirim. Şimdi genetik danışmanlık eğitimlerini bizim gibiler kendi kendilerine öğrendiler. Bu doğru bir usul değil. Biz tamamen düşe kalka öğrendik. Ama bizden sonraki nesile biz bunu aktarmak için yollar geliştirmeye başladık ve o ihtisas bunlardan bir tanesiydi. Ben de ihtisaslıyım ama bizim zamanımızda bize eğitim verecek çok da kimse yoktu. Şimdi biz iki şey yapıyoruz: Bir, online vaka danışma sistemlerimiz var bizim genetik uzmanları arasında. İki, geçen sene 48 saat online ders anlattık. Onun haricinde bu seneden itibaren 200 küsur saatlik bir müfredata başlıyoruz tekrar. (...) Hekim, genetik uzmanları hekimlere yönelik. 4 tane bölge toplantısı yaptık, sürekli kurs, ders. Şimdi gelecek hafta Adana'da var İmmunogenetik üzerine yoğunlaşmış bir toplantı. Bu süreçlerde genetik danışmanlık de dâhil olmak üzere birçok süreci anlatıyoruz. Bunun haricinde bazı hocalarımız var. İşte örneğin [...] Hoca gitti yurtdışına, Genetik Danışman Eğitimci Eğitimi'ne katıldı. Yani böylece şimdi onun da yardımlarıyla Türkiye'de yeni bir Genetik Danışman Eğitimi, bu başta uzmanlara yönelik sonra da şeye yönelik yapacağız hani bütün daha geniş anlamda işte bu işi yapabilecek insanlara yönelik. Yine aynı hocamız şey de İstanbul'da Avrupa Birliği'nin de desteğiyle bir toplantı düzenledi. "Role playing" denilen bir yöntemle işte insanlara birine danışmanlık veriyormuş şeklinde rol oynatarak şeyler ders programları yapıldı, hoca yönetti bunları. (...) Bir drama çalışması şeklinde. Böyle eğitim modellerini getirmeye çalışıyoruz. Ama bunu dünyada kim, nerede çözdü dersiniz hiçbir yerde çok çözülmüş değil aslında yani çünkü işin bütün kapsamı çok geniş.

GD.17.07 - (...) Şimdi ben burada iki yıldır [...] Tıptayım. Burada da bir yüksek lisans programı hazırladık. Bura ilk defa yani Türkiye'de ilk defa yüksek lisans programı olacak. Onun için programı da hazırladık. Her şeyi yurtdışındaki bu konuda Amerika'da zaten

Genetic Counseling diye ayrı bir şey var, bir grup var. Avrupa'da da var artık biliyorsunuz. Ondan sonra çok az sayıda, 35-40 kişi buna, derneğe üye oradaki, yani Avrupa'daki Genetic Counseler Society'e üye. O üye olan kişilerin de en kıdemli olanlarının görüşlerini alarak bir program hazırladık. Gelecek sene, 2018 yılında programın başlamasını öne... şey yapıyoruz. Bizim belki hemşire, biyolog ve psikoloji tabi yine tıpla ilgili alanlardaki kişilerin bu alanda çalışmasını plan... yani yüksek lisans eğitimi planlıyorum. (...) Ülkemizde aslında genetik danışmanlık hizmeti aslında veren yani eğitilmiş olarak genetik danışmanlık bizim anladığımız genetik hastalıklar üzerine danışmanlık veren kimse yok yani. Aslında benim söylediğim bu bir iki kişi vardı. Ve de kıdemli hekimlerimiz yani bizden daha yaşlı olan hocalarımız, [...] Hoca dışındakilerin hepsi buna karşıydı. Onlar bilmezler, onlar yapamazlar falan gibi şeyler söyleniyordu. Bunun doğru olmadığını ben örnekleri ile gördüm zaten. Yani hem Amerika'dayken de gördüm. Genetik danışmanlar işte dosyaları açıyordu sonra belli bir her hafta belli bir saat vardı, açtıkları işte diyor ki ben 3 tane dosya açtım, bu hafta şöyle, şöyle, hatta aile ağacını çizdiği aile ağacını da gösteriyor. Böyle bir aile ağacı var, bu ailede çok fazla sayıda kanser var, bana gelen hasta 32 yaşında bir hasta, annesi 48 yaşında şu tanıyor... anlatıyor mesela. Bir kişi daha çok onkolojinin genetik danışmasında çalışıyor. Bir kişi prenatal tanının genetik danışmasında daha çok çalışıyor. Bunların böyle alanları var. (...) Yani hekimler yapıyor ama hekimlerin ben bunu yapmasını çok doğru bulmuyorum. Yani hekimlerin çok, yani hekimlerin vaktinin çok kıymetli olduğunu düşünüyorum. Çok az sayıda genetik hekimi vardı, şimdi sayıları biraz artıyor ama yavaş yavaş yani bu hekimin işi değil aslında zaten, ben öyle düşünüyorum. Hekim genetik danışma verebilir mi? Genetik uzmanı genetik danışma verebilir ama onun da bir eğitimden geçmesi gerekiyor. Öyle bir eğitimden geçmiş olan kimse yok. İki kişi... İki kişi biz böyle bir eğitim aldık. Training and Trainers diye bir kurs aldık. (...) Avrupa'da. ESHG'de Avrupa İnsan Genetiği Grubu'nun bir kursu vardı. O kursa katıldık. [...] diye bir hocamız var. (...) İkimiz bu eğitimi aldık. Yani biz nasıl eğitebiliriz hekimleri nasıl eğitebiliriz diye bir eğitim aldık. Ondan sonra aslında onun da küçük bir uygulamasını yaptık kongremizde çünkü bu çok ayrı bir şey. Yani bir kere öncelikle vakit ayırmak gerekiyor. Hekimler yani bu sistemin içinde hekimlerin böyle bir şey için çok vakti olmuyor. Yani biz de tabi kendi özel hastalarımıza tabi ki genetik danışmanlık veriyoruz, çok komplike hastalara. Yine her zaman ekimlerin vermesi gerekir ama mutlaka onun da eğitimini almak gerektiğini

düşünüyorum.

GD.16.06 - (...) Bizde [...] diye bir bölüm vardır [...]da. Onlar bütün genetik testleri yaparlar. Ama aileye bilgi, doktordur başındaki kişi o da tıbbi genetikte de çalıştı. O mu veriyor, kim veriyor, doğru dürüst veriyorlar mı? Ben onları bilemem. Yani ama ben sana nasıl olması gerektiğini anlatabilirim. Onlar bunu yapıyor mu, yapmıyor mu? Bunun için Türkiye'de yapılması gereken, bir kere doktorların hastayla empati kurması lazım. Empati kurarsa ondan ötesini halleder. Yani der ki, ben Duchenne distrofili benim bir çocuğum olsaydı, ben neler hissederdim, ne düşünürdüm, ne gibi çareler arardım? Hepsi tabi çoğu tedavi arar. Tedavisi de maalesef henüz yok olan hastalıklar, genetik hastalıklarını çoğunun tedavisi yok. Ama empati kurup, bir de takip edip iyi klinikleri daha önce eden bu illeri yapmış olanları. Rotasyonla ki bize çok geldi mesela Antalya'dan filan çok gelmiştir. Hatta bir tane gelen Antalyalı bizde 6 ay çalıştıktan sonra Antalya'ya dönmedi, Amerika'ya gitti. [...] diye ve orada çok iyi bir pozisyona geldi. O kadar iyi ki bayağı Amerika çapında. Hatta birisinden duydum, yazı yazmış ikinci Nobel'i ona önereceğiz diyerekten, o hale gelmiş. [...] diye bir çocuk. Onu unutmuyorum işte bak, öylelerini unutmuyorum. Onun için yani eğitim şart. Ve iyi yerlere yani bu konuda uzmanlaşmış kişilerin olduğu bölümlere Anadolu'nun yeni kurulan yerlerinden rotasyonla insan, biz onları severek kabul ediyoruz. Hele 3 ay, en az 3 ay olsun istiyoruz ki bir şeyler öğrenebilsin. Çok gelen oldu bize.

GD.16.05 - (...) Şimdi Avrupa Birliği ve Amerika Birleşik Devletleri'nin tanımladığı müfredatlar var. Şimdi aynısını biz de tanımlamaya çalışıyoruz Genetik Derneği olarak. Bu tanımlamalardan sonra hani asgari alacağı eğitimi aldıktan sonra yapabilir. Yani biyolojik bilimler kökenli ya da şey hani sağlık bilimleri kökenli bir insan bunu yapabilir. Ama işte tanı tanımlama kısmını değil, işin bu bahsettiğim 2. insancıl tarafını, süreç yönetimini, ondan sonra danışmanlık, bilgi verme yönetimini yapar. Ama tıbbi bilgilendirmeyi hekim yapıyor. Böyle bunun amacı şu, hekimlerin hani kısıtlı zamanlarını daha iyi yönetmelerini sağlıyor. Bir ekip çalışması. Bir de herkes belli bir alana konsantre olursa ekibin her birisi kendi alanında uzmanlaşmış oluyor, öyle bir şeyi var, avantajı var.

GD.16.05 - (...) Dolayısıyla hastalara verilecek hizmetin, hani şöyle söyleyeyim genetik danışmanın rolü hekim kadar önemli yani bu psikolog psikiyatrist ilişkisi gibi. Yani bütün süreci bir psikiyatristin yürütmesinden bir psikoloğun yürütmesi bazı aşamaları çok büyük avantaj. Bazı şeyleri bilgilendirmeler yönetimleri o rahatlıklar yapabilir ama buradaki ana ilke eğitim. Eğitimin iki boyutu var. Birinci boyutunda bilimsel eğitim yani bu genetik hastalık metotlarını bilecek, şunları bilecek, sistemleri bilecek, genel hastalıkların ana çerçevelerini bilecek, bunlar bir tarafı. İkinci tarafı, bu şeylerin bilgilerin yanında işin psikolojik yönetimi.

GD.17.07 - Yani şöyle, ben o şeyden bakıym da bir şey unutmayalım, doğru söylüyorsunuz. Şuradan yeniden bakıym. Ben Genetik Danışma diye bir ders de veriyorum da öğrencilerime. (...) Dördüncü sınıf dersimiz Tıp Fakültesinde. Genetik Danışma diye 1 saat dersimiz var. Çapa'da da vardır. Vardı, hep var Genetik danışma 1 saat dersimiz. Bir saniye dersi bulursam... Genetic counseling... anlatıyoruz Basis of Genetic Counseling diye bir dersim var 403'de, 4. dönemde.

Ana tema: Verildiği birimler

GD.16.01 - Şimdi ben bu genetik danışmanın da bir elemanı olduğu perinataloji alanında başka bir cephedeyim. Aslında genetik danışma veren bir kişi değilim ben. Ara ara klinik genetik danışmanlık yaparım ama genetikçi olmadığım için esas olarak işi erbabına bırakmak, en azından onunla işbirliği halinde bu işleri yapmak gerektiğini düşünüyorum. Ama bildiğim kadarıyla tanımlayabildiğim kadarıyla riskleri tanımlamak görevim. Tabi yapıyorum bunu.

GD.17.07 - Kalıtsal hastalıklar, konjenital anomaliler, mental retardasyon, ileri anne yaşı, kanser, düşükler, tüm nörolojik hastalıklar bütün bu durumlarda işte genetik danışmaya gelmesi gerekiyor insanlar falan filan. (...) Prenataldı, ikinci sırada kanserdi yani kanser biraz daha yukarlara çıkabilir, birinci sıraya gelebilir. Yani birinciye geçebilir. Kanser artabilir yani. Bu kanserle ilgili genetik bilgi arttıkça o artabilir.

GD.16.01 - Bizim hastanemizin yeni doğan yoğun bakım ünitesinde bakarsan babası ne iş yapıyor diye. Mendil satıyor diye çok insan cevap verir. Mendil satmanın ne olduğunu

biliyorsun değil mi? Mendil satmak diye bir şey, dilenci demek yani. Trafik ışıklarında mendil satmak diye bir meslek var şimdi. Bir sürü insan, bebeğin babası bu işi yapıyor. Annesi bu işi yapıyor. Çok düşük sosyo-ekonomik düzeyde kişilere bakıyoruz. Esas yani yoğun bakım ünitesi olduğu için öyle hastalıklı doğan çocuklar yoğunluklu olarak burada görülmüyor. Zenginlerin başına daha az geliyor bu işler. (...) Bunların bu hizmete ulaşabilmeleri nasıl oluyor, söyleyeyim. Bizim tıbbi genetikten konsültasyon isteniyor. İşte yapacakları, yapabildikleri var, yapamadıkları var. Sonuçsuz bir takım şeylerle uğraşmak yerine bakıyoruz, gidiyoruz, bakıyoruz bunun moleküler genetik tanısı var ve sadece dışarıda yapılıyor. Yatan hasta için ya aramızda para topluyoruz, ya Çocuk Sağlığı Hastalıkları Vakfı var, oradan para çıkarıyoruz genetik tanı için. (...) Hızlandırmak için yaptığımız şeyler var yani. Para söz konusu burada yani. Para varsa daha hızlı ve daha nitelikli hizmete ulaşıyorsun.”

GD.16.06 - Şey demişim, Amerika'da ve Kanada'da genetik danışmanlık ayrı bir meslek olarak var. Ama bizde yok. Biz de ekip içinde, o da bir tek bizde [...] 'da. Başka yerde yok. Belki şimdi [...] 'ta [...] kurmuştur. Bilemeyeceğim. (...) Ekip çalışması var da, doktor dışı kişiler genetik danışma veriyor mu? Benim demek istediğim tabi ki ekip çalışması her yerde var, Hacettepe'de de var. Laboratuvar, doktorlar. (...) Ama Amerika'da öyle değil. Mesela, bir hemşire mastırını yapmışsın rahatlıkla muayenehanesini açıp genetik danışma verebiliyor. Sonra, özellikle tek gen hastalıklarında çok başarılı oluyor onlar. Mesela, Orak hücreli anemi o da Amerika'da çok, Talasemi bizde çok. O tip hastaları tamamen ona yolluyor, doktor vaktini vermiyor onlara. Çünkü o kadar kıymetli ki... (...) Hastalık tanısıyla uğraşması lazımdı.

GD.17.07 - (...) Kesin tanı olmadan sağlıklı bir genetik danışma yani genetik danışma vermek aslında mümkün değil. Burada genetik danışmanın fonksiyonunu önce yani genetik danışmanlık bunu kapsıyor ama genetik danışmanlar görevlerini yaparken her zaman, öncelikle genetik danışmanlar bir sağlık yani tıp eğitimi, sağlık eğitimi almış oldukları için bunun için de özel bir eğitim, yüksek lisans eğitimi alıyorlar en azından yurtdışında, böyle bir eğitim aldıkları için hastalarla birebire görüşme şansları var. Burada hastayı muayene etme şansları yok. Sadece hastalık ile ilgili bilgileri alma, aile ağacını çizme, aile ağacında eksik bir takım tıbbi bilgileri alınacak kişiler varsa onları, konusunda aileyi bilgilendirme.

Tıbbi bilgileri topluyorlar, bu bilgiler ışığında eğer bir test önerilecekse hastaya testi öneriyorlar. Test önerdikten sonra testin sonucu da onların çalışma alanına giriyorsa, özel çalışma alanına giriyorsa o testin sonuçlarını da aileye veriyorlar.

GD.16.06 - (...) Sonra prekonsepsiyonel danışma yapmak lazım, yani evlilikten sonra. Şimdi Türkiye’de o yapılıyor sanıyorum. Bütün çiftlere çocuk sahibi olmadan önce Talasemi taşıyıcılık testi yapılıyor. Onun mutlaka yapılması lazım. Ondan sonra, ileri yaşı için mutlaka bilgilendirilmeleri lazım çocuk sahibi olmada.

GD.16.05 - Danışmanlık çok geniş bir çerçevedir. Ya da ben öyle inanıyorum, bilmiyorum yani hani belki anormallik olabilir bu işin içinde, benim düşüncelerimde. Ama sonuç olarak ben bundan çok iyi sonuç alıyorum. 200 bin hasta baktım bu zamana kadar. İlaçlarımda reçetelerim kullanılma oranı %100. Ben şimdi bu durumda hani bunda başarılı oldum, her daim söyleyebilirim yani. Ben başka şeylerle övünmüyorum ama hastalarımın bana güvenmesiyle övünüyorum yani. Çünkü hastalarımıyla ilgileniyorum, hepsiyle.

GD.16.04 - Yani ben Türkiye genelinde tabi şu anda mesela Ankara’da çalıştığım için onu düşündüm. 13 yıldır [...] Üniversitesinde çalışıyorum. Ondan önce de yine üniversite hastanesinde çalıştım. Ondan önce çalıştığım üniversite hastanesinde mesela şey yani genetik danışmanlık hizmeti yoktu. Yani direk biz anlatıyorduk hastaya Kadın Doğum hekimi olarak.

Ana tema: Hasta takibi

GD.16.01 - (...) Son karar anne ve babaya ait oluyor ama tek ne kadar çok görüşmek isterlerse o kadar çok görüşmeye açık olup... Hani bir daha isterseniz bir düşünüp gelin. Ertesi gün tekrar aynı saatte buluşalım. Öğleden sonra mesela uzmanımız konuşmuş oluyor. Bir de benim odama gelebilirler söyle diyorum, hani odaya geliyorlar. Bütün hocalar aynı şey, yapıyor burada.

GD.17.07 - Şimdi şöyle oluyor. Eğer biz ailede tan koyduk diyelim, tanı koyunca o tanıyla ilişkili başka branşlar, başka uzmanlık alanlarında da izleme devam ediyorlar ama

normalde yılda ya da iki yılda bir bize de geliyorlar, tanılı hasta. Tanısız olunca mutlaka iki yılda bir görüyoruz. Çünkü yeni teknikler, yeni testler çıkıyor, o şekil tanı koymaya çalışıyoruz. Tanı koyduğumuz hastalar ne oluyor işte gebeliklerinde yeni bir gebelik planlıyorlar, o nedenle bize gelebiliyorlar. İşte aradan yıllar geçiyor, çocukları gebe kalıyor. Yani çocuğunda hastalık var, sağlam çocuğun torunu olacak öyle geliyor. Benim yani 91 yılından takip ettiğim, hala burada gördüğüm hastalarım var. (...) Büyüdü yani çocuklar artık. İkinci tura geçti. (...) Yani, yani 25 yıldır 26 yıldır takip ettiğim hastalar var.

GD.16.01 - (...) Çünkü yeni doğan yoğun bakım ünitesi hekim olduğum için ben, bu hasta bireylerle genetik hastalığı olan çocuklar ve aileleriyle, burası aile merkezli bir hastane, çok uzun bir süre yatış sırasında zaten birlikteliğimiz oluyor. Ve aileler bütün kararların ortasındadır. Bu hastanenin özelliği o yani hastanın bakımına, tedavi bakım planlarına ortak edilmeye çalışılıyorlar. Çok her gün düzenli aile görüşmelerimiz vardır yatan hastalarda. Saat 11 -12 arası servis sorumlusu kimse hoca, oturur kim görüşmek istiyorsa onlarla görüşür. Dolayısıyla böyle pek ayaküstü bir şey değil, süreç değil yani. Öyle bir ayaküstü bir süreç değil.

GD.16.05 - (...) Aileyi anlamak gerekiyor, dinlemek gerekiyor. Benim kendi usul ve uygulamamda şöyle, mutlaka hastayı bir önce uzun uzun dinliyorum. Oturuyorum burada yani bir yarım saat hiçbir şey hani ufak tefek sorular araya ilave ederek dinliyorum. Sonra meseleyi iyice anladıktan sonra ve ailenin kendi yapısını anladıktan sonra oturup onlarla ona göre konuşuyorum. Bir de sonrasında da bir dinliyorum onları ne anlamışlar diye. Ardından da gerekirse hani ilk özellikle seansa geldiklerinde örneğin ellerinde ölü çocuklarıyla geliyorlar bazen buraya, şimdi onun psikolojisi ile bazen dinleyemiyorlar. Uygun ortamı yanında anlatmak için bu işin bir çözümü olabileceğini gösteren bir iki bir şey söyledikten sonra gönderiyorum, ikinci seferde ya da üçüncü seferde anlatıyorum bütün her şeyi.

GD.16.01 - Hayat boyu bir süreç bu. Her türlü işte ne biliyim gelişimsel pediatri desteği alıyoruz. Oradaki çocuk gelişimcilerinden destek alıyoruz. (...) İşte hukuk fakültesine kayıt yaptırmış okul kimliğini yolluyor hala. Düşünün ki kaç yıldır izlemişiz. 1000 gram doğmuş

bebek, bu sene yerleřtirmeyle Ankara Hukuk'a yerleřmiř. Okul kimlięini gnderiyor. O kadar, yle bir řey yani. Yıllarca sren bir řey. Onun iin byle řey gibi nokta, nokta vuruřla olacak bir řey deęil bu destek. (...) En gzel geri dnř ailelerden alınıyor. Yani sana baęlılıklarını srdrmeleri, bařına gelen kt řeylere raęmen baęlılıęın devam etmesi binlerce ocukla. Yani bu 30, 35 yıl olunca yle. Bin iki, bin, ka bin olduęunu bilmiyorum ben řimdi. Meslekte her řeyden yorulmuř oluyorum ben de en az yorulduęum řey bu. Bundan hi sıkılmıyorum.

GD.16.03 - (...) Dolayısıyla GD yani oturup sorunu ele alıp, yapılacak testlerin belirlenmesi, tanıya varılması, nk her zaman doęru tanı da konulmayabilir ve de hastalık srecinde eęer mmknse bunların tekrar grlmesi nk bazı tanıları bebeklikte siz ilk doęduęu anda gryorsunuz kusurlu ocuk diye geliyor, tanı koymanız zor. Ama bir sre sonra klinik bulgular daha belirgin hale gelir. Dolayısıyla sonradan tanı konması da mmkndr. Dolayısıyla yle bir oturumda bitebilecek bir iř deęildir diye syleyebilirim.

Trkiye’de genetik danıřmanlar baęlamı: Katılımcıların Trkiye’deki genetik danıřmanlara dair grřlerinin sunulması adına geliřtirilen bu baęlama dair ana temalar ve alt temalar izelge 5.12’de sunulmuřtur.

Çizelge 5.12. Türkiye’de Genetik Danışmanlar bağlamı ve onun kapsamında belirlenen ana tema ve alt temalar

Bağlam	Ana tema	Alt tema
Türkiye’de Genetik Danışmanlar	Hekim	Genel uygulayıcıdır Bağımsız veya diğer meslek grupları ⁴ ile çalışır Genetik konsültasyon ve/veya genetik danışmanlık yapar GD eğitimi nadirdir
	Diğer meslek grupları ⁴	Nadiren genetik danışmanlık yapar Hekimden bağımsız çalışamaz Genetik danışmanlık yapar GD eğitimi almaz

Türkiye’de genetik danışmanlık yapan mevcut meslek grupları ve katılımcıların olmasını savundukları meslek grupları hakkında verilen aşağıdaki söylemler ile ana temalar desteklenmiştir.

Ana tema: Hekim

GD.16.05 - (...) Hekim olmanın şöyle bir avantajı oluyor, insanlar çekinmeden bazı bilgileri anlatıyorlar. Yani karısını aldattığını da geliyor söylüyor burada, bilmem işte çocuğunun başkasından olduğunu da geliyor söylüyor. Bunlar o ince detayları öğrenince hani bunu zaten hani hekimlikteki hani bu yasal düzenlemelerle bu bilgileri alma hakkına da, bunları hiç kimseye açıklamadan saklama hakkına da mahremiyetini de saklama hakkı ve zorunluluğuna sahipsiniz. O durumlarda örneğin genetik danışmanlığı ben kimseye

⁴ Hemşire, psikolog, biyolog, ebe, sosyal hizmet uzmanı

birakmıyorum. O işi benim yapmam gerekiyor artık. Çünkü o gizliliklere ve o detaylara hâkim olarak bu işi yapmak gerekiyor. Ama onun dışında alelade bir hasta, Down sendromudur bilmem ne nedir, efendim tek gene hastalığı tanısını koymuşum, resesif hastalık, dünya âlem biliyor nasıl seyredeceğini. Onların hepsini bir genetik danışmanla beraber yürütmek benim de çok tercih edeceğim bir şey olur. Çünkü ben de istiyorum ki hastaya birisi daha yakından insani ilgi gösterson. Arasın sorsun, doğdu mu çocuğun, ne yapıyor, nasıl gidiyor işler falan. Hani onları takip etmesi de benim için son derece önemli.

GD.16.02 - Valla genetik laboratuvarları şu anda büyük oranda tıbbi genetikçiler tarafından idare ediliyor, onlar tarafından kullanılıyor, daha doğrusu idame ettiriliyor. Tabi onlar da doktor ve biyolog, genetik konusunda işte bir 4 yıllık eğitimden geçiyorlar. Kendi teşhis ettikleri hastalıklarla ilgili sanıyorum genetik danışmayı veriyorlar. Yani şu anda bana göre çok da doğru olmasa da bu iş yapılıyor. Bir de bu iş, bu konuda çalışan insanların sayıca azlığını da düşünürseniz demin bahsettiğiniz bir sosyolog veya bir biyologdan daha hemşireden çok daha ehil bunu vermeye o bakımdan kabul edilebilir bir hizmet. Çünkü hakikaten bu işte çalışanların sayısı çok az. Genetikçi, klinik genetik olarak yapanların, yapabilecek olanların sayısı çok az. Şimdi yeni bir ihtisas kabul edildi Sağlık Bakanlığı tarafından. 2008 mi 9 mu şimdi tam tarihi hatırlayamıyorum. Çocuk genetik hastalıkları diye. Çünkü dediğim gibi onla başladı Türkiye'de genetik zaten. Şu anda tabi yeni ihtisas olduğu için bu uzmanlık alanında yetişmiş insan gücü de çok az. Bu nedenle bütün ihtiyacı karşılamak mümkün değil. O bakımdan tıbbi genetikçilerin vermesi doğal olarak kaçınılmaz. Ve bu konuda da eğitim aldıkları için veriyorlar. Çok da ters bir olay değil. (...) Yani hekim olanların vermesinde özellikle bir sakınca yok.

GD.17.07 - Şimdi hekimin avantajı şu oluyor. Hekimin eğer bir hekim tıbbi genetik uzmanı ise zaten tıbbi genetik teorik ve uygulamalı bilgisiyle bunu laboratuvarla nasıl harmanlayacağını biliyor oluyor. Onun avantajı o oluyor. Zaten onları biliyor oluyor. O zaman onun iletişim bilgisini doğru kullanması gerekiyor. Hangi aşamada nasıl yani işin içine dâhil olacağını bilmesi gerekiyor. Yani iletişim becerisi dersi alması gerekiyor ve de psikolojik yönünü için ders alması gerekiyor. Böyle bir eğitim verilmiyor tıp fakültesinde.

GD.16.01 - (...) Ne demek istediğimi anladınız mı başında? Bunu, yani genetik danışmanlık programı açılsın, açılsın da klinisyen olmadan nasıl sürdüreceksiniz, ben bilmiyorum. (...) Mutlaka birlikte yapılmalı. (...) Şeyin bizim burada gelişimsel pediatri alanımız var. Onlar biraz da bu hani hem gelişimsel hem davranışsal sapmalarla çocukları normale nasıl çekerizin alanı, bilim alanı bu. Hem tespit ediyorlar hem de nasıl normalize ederizin alanı. İşte memleketteki kaynakları filan advoke edenler, bu alanda ya bu konuda çok motive olan bir alan. Onlardan yardım alıyoruz. Orada mesela konuşma terapistleri var, çocuk gelişimciler var, çocuk doktoru olup üstüne gelişimsel pediatri yapanlar var. Onların mesela üst ihtisas eğitimi sırasında mutlaka genetik rotasyonu yapıyorlar. Ailelerle baş etmeyi çok iyi bilen bir ekip var. Yani bizde onlarla çalışa çalışa zaten nasıl baş edeceğimizi gör... Benim de bu yılların tecrübesi, insan mutlaka müdavim doktorunu istiyor yanında.

GD.16.06 - Genetik konsültasyonu kim verir? Genetikte uzmanlaşmış, doktora yapmış ya da genetik uzmanlık var bizde şimdi, eskiden yoktu, genetik uz... Kimler genetik uzmanı olabilir? Tıbbi genetik ihtisası yapmış kişiler ya da çocuk doktoru ihtisası yapmış kişiler ya da hematoloji yapmış. Yani bir dalda uzmanlık yaptıktan sonra tıbbi genetikte doktora yapmış kişiler. Bizden örnek veriyim, mesela, [...] Hanım senin gideceğin, aile hekimiydi. Yani iki senelik o zaman aile hekimliği iki seneydi galiba. İki sene, 6 ay çocuk, 6 ay kadın doğum, 6 ay cerrahi ve 6 ay da dâhiliyeden sonra aile hekimi oluyordu. Bu bize geldi, 4 senede ya da 5 senede, kaç senede bitirirse, doktorasını tamamladı, Tıbbi Genetik doktorası yapan bir doktor oldu. Ama çocuk doktoru da geldi bizde. Mesela, [...] Hanım vardır Samsun'da, bilmiyorum onun ismi geçiyor mu? O da çocuk doktorudur. Ben çocuk doktoruyum. İhtisasımı aldıktan sonra Amerika'da tıbbi genetik yaptım ve sonuçta genetik konsültan ve genetik danışman oldum. İkisini birden olursun. Ama genetik danışman için doktor olabilirsiniz ama onun dışında diğer branşlarda da master yapmış kişiler olabilir dedim.

Ana tema: Diğer meslek grupları

GD.16.06 - (...) Tıbbi genetik eğitimi almış hekim, biyolog, hemşire, psikolog, sosyal hizmet uzmanı genetik danışma verebilir. Yalnız burada dikkati çekiyorum, genetik konsültasyon değil, genetik danışma.

GD.16.06 - Bizde mesela [...]’da şu anda pediatrik genetik uzmanı yok. Son bendim. Benden sonra hiç pediatrist girdi bize ama kalmadı gitti, başka yerlere dağıldı. Bizde işte [...] tıbbi genetik uzmanı, biyologlar var laboratuvarlarda, molekülerciler var. Hepsi profesör oldu ama laboratuvarcı. Onlar kendi adamlarını yetiştiriyorlar. Bir ara 30-40 kişi olmuştu. Şimdi kaç kişi oldular bilmiyorum ama yani öyle. Değişiyor zamanla.

GD.16.04 - Yani ben Türkiye genelinde tabi şu anda mesela Ankara’da çalıştığım için onu düşündüm. 13 yıldır [...] Üniversitesinde çalışıyorum. Ondan önce de yine üniversite hastanesinde çalıştım. Ondan önce çalıştığım üniversite hastanesinde mesela şey yani genetik danışmanlık hizmeti yoktu. Yani direk biz anlatıyorduk hastaya Kadın Doğum hekimi olarak. Ondan sonra, şimdi burada çalıştığım yerde daha çok hekim çalışması gibi, yani genetik doktorları veriyor danışmanlığı. Onların asistanları. (...) İstisnai vallahi. Çok iyi kurulmuş bir sistem bence [...]’in sistemi. (...) Hani bu konuda iyi eğitim almış, genetik doktorası yapmış kişiler artı ebeler, hemşireler hepsi verebilir bence. Yani iyi eğitim.

GD.17.07 - Ben bu açıdan biraz şanslıyım. [...] Tıp Fakültesinde bir kişi biyolog, bir kişi diğeri de psikologdu, lisans eğitimleri biyoloji ve psikolojydi. Onlar bir tanesi doktora yaptı, bir tanesi yüksek lisans yaptı ve ben onlarla birlikte çalışma imkânını buldum. Bu diğer fakülteler ve diğer eğitim veren yerlerde, genetik ile ilgili çalışma yapan yerlerde, klinik hizmet veren yerlerde özellikle, birazcık böyle çok tartışmalara neden oldu. Yani onlar tek başına onu yapamazlar gibi bir şey ifade edildi. Burada şöyle bir şey oluyor, eğer zaten ilk görüşmeyi bu bir ön görüşme diye düşünebiliriz genetik danışmanın birincisini. O ön görüşmedeki aile ağacını ve bütün bilgileri alıyor. Sonra bunu mutlaka genetik alanında uzmanlaşmış bir hekimle bütün o aldığı bilgileri paylaşıyor. Bir eksik bilgi varsa, bir yani anlamadığı ve kendisi açısından anlaşılabilir bir şey varsa veya mutlaka bir tıp uzmanının, genetik uzmanının bilgisine ihtiyaç varsa o zaman zaten ikinci seansı mutlaka hekim olan genetik uzmanı yapıyor aile ile. Bazen çok basit aile ağaçları oluyor. Bizim sistemde yani [...] Tıp Fakültesinde bu arkadaşlarımızdan yani belli alanlarda, bir tanesi prenatal tanıda çalışıyordu. Prenatal tanı dosyalarını açıyordu ama açtığı bütün dosyaları biz görüyorduk yani bakıyorduk, inceliyorduk ve gerekli... (...) Bağımsız çalışma diye bir şey söz konusu değil. Yani orada bir zaten Tıbbi Genetik Anabilim Dalı’nın içinde genetik danışmanlık hizmeti veriyordu ama her zaman biz onlara

her türlü desteği veriyorduk yani. Gerekirse hasta ile de görüşüyorduk, gerekirse onları yönlendiriyorduk, gerekirse onların aldıkları bilgileri değerlendiriyorduk, o şekilde oluyordu. Yani genetik danışmanlık bir süreç aslında, bir görüşme değil. Öncelikle hasta ile tanışma, hastanın bilgilerini alma, hastayı test için yönlendirme, en son aşamasında hastaya test sonuçlarını bu bilgiler dâhilinde iletmeye ilişkin. (...)Ondan sonra bir psikolog arkadaşımız vardı, o da şimdi emekli oldu. O da daha çok Down sendromlu çocuklarla ilgilenirdi. O da Down sendromlu çocukları olan aileler bir sonraki gebeliklerinde prenatal tanı dosyası açardı, sonuçlarını verirdi. Down sendromu çıkan, gebelikte down sendromu çıkanlara, o daha çok Down sendromlu ağırlıklı çalışırdı bir tanesi. Psikolog olan. Onları hem de böyle destekleyici yönü de tamamlayıcı olurdu ve Downlu çocukların izleminde çalışırdı. Diğerleri ise prenatal tanıda çalışırdı, halen de çalışıyor. Biri emekli oldu psikolog olan, biyolog olan hala çalışıyor. Yani şu anda da aktif olarak [...] Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalının içinde prenatal tanı dosyalarını ilk açan kişi olarak çalışıyor.

GD.16.06 - Yani şey dedik işte, tıp doktor olabilir, aile hekimi uzmanı olabilir, hemşire olabilir veyahut ta değişik branş, sosyal hizmetler uzmanı olabilir. Başka ne dedik? (...) Ha kapsamları genetik tanı konan hastalara danışma vermeli. Yani genetik tanısı belli, etiyolojisi belirlenmiş ve de sık görülen hastalıklara daha çok yön ver. Nadir görülen hastalıklarla zaten tanısı ve yeterince aydınlanmamış olduğu için sık görülenlere vermeli.

GD.16.06 - (...) Ve ekip içinde çalışmalı. Yani ayrıca çalışmamalı. Amerika'daki sistem bizde olmamalı çünkü yeterli olmaz. Çünkü genetik konsültasyon notları yeterli olmayacağı için hiç bir zaman. O yüzden mutlaka ekip içinde, bir Tıbbi Genetik anabilim dalında, bir ekiple, genetik uzmanı doktorlarla birlikte çalışmalı. Ama master yapan her kişi genetik danışma verebilir, belirli hastalıklarda, sık görülen hastalıklarda diyelim. Mesela örnek Down sendromu, Duchenne kas - DMD diye yaz ya da başka ne,, talasemi, Down sendromu başka nelere verebiliriz? Nöral tüp defektleri. (...) En çok bizim kızcağızın uğraştığı akraba evliliği yapmışlar gelir, onlara veririz. (...) Türkiye'nin en büyük sorunu. Niye bununla oturup doktor uğraşsın. Çünkü klişeleşmiş laflar var onda söylenecek. Yani onun yerine bir sosyal hizmet uzmanı 2 yıl çalışmış ya da bir psikolog. En güzeli de psikolog, onlar biraz da psikoloji bildiği için. Bizim hastalarımız hepsi psikolojik

sorunlu hastalar olduđu için verilebilir.

GD.16.05 - (...) Burada birinci aşamasını ve ikinci aşamasını beraber yapabilmek için tanı, tanımlama kısmı ve bu ikinci bahsettiğim yönetim kısmını beraber yapabilmek için Türkiye'de Dünyada da hekim olmak gerekiyor. Ama bazı ülkelerde şöyle yapılıyor: Tanı tanımlama kısmını hekimler yapıyor, işin ikinci kısmını genetik danışmanlar yapıyor. Türkiye'de bu grup yok şu anda ikinci grup.

GD.16.05 - (...) Şimdi bir insanın tanı süreçlerinde, örneğin şimdi bizim burada sayısız biyolog arkadaşım çalışıyor ve moleküler biyolog arkadaşım çalışıyor. Onlar mutasyonu buluyorlar, tanımlıyorlar, şeklini şemailini şimdi bu biraz önce bana gelen arkadaşların hepsi bu işleri hani laboratuvar düzeyinde en üst düzeyde bilen insanlardır ve şeyi tanıyı mutasyonu alır, analize eder, bilmem ne şu bu. Ama şimdi işin bir bu ikinci boyutu var, bu mutasyon bu klinik ile uyumlu mu? Bunun için üst düzey klinik bilgileri gerekiyor. Şimdi benzer hastalıkların sayısı çok fazla tıpta. Ve Türkiye'de bakın diyabet diye tanı alan hastaların %10'u diyabet değil, %10'u. Şimdi bu süreci anlayacak bilecek bir şeye ihtiyaç var, hekime ihtiyaç var. Yani hastalıkları bilecek. Glikozun meta... kan şekerinin yükselmesine neden olan her konuda bilgi sahibi olacak. Yani genetikçilikte hekimlik boyutunda işin bütün detaylarını biliyor olmanız lazım. Hangi branş olursa olsun kitaplarını okuyor olmanız lazım. Yani o nedenle. Yani yoksa şunu söylemek istemiyorum, hani bu eski işte meslek şovenizmi bilmem ne meseleleri, onların içinde hiçbir tarihte olmadım, olmayı da planlamıyorum. Şu anda örneğin biyologların bu işleri yapabilmesi için bütün yönetmelik değişiklikleri bilmem ne bunların peşinde koşuyorum yıllardır. Ama işin tanı boyutu hani Tıp Fakültesinde verilen bir başından sonuna kadar eğitim ve kültür var, onun da böyle içinde kültürler var. (...) Bir de şunu yapmak gerekiyor, şimdi bak biraz önce ben burada bir ölü bebeği muayene ettim. Bu bebeği muayene edip tanısını koyabilmek gerekiyor. Bununla ilgili de genetik danışmanlığını her kim verecekse, ister hekim olsun ister başka, ona bazı ince detayları sunmak gerekiyor. Çünkü bu hastanın örneğin biraz öncekinin özelliği şuydu. Resesif bir hastalık, teorik olarak %25 tekrarlama riski var, değil. O hastalığın kendine özgü %40 tekrarlama riski var, Meckel sendromu. Şimdi bu %40 tekrarlama riskinin kimse nedenini bilmiyor ama benim gibi Meckel sendromunu bilmem kaç yüz kere muayene etmiş bir hekim şunu biliyor ki, bunlar kitaptaki

gibi tekrar etmiyor. Benim kendi elimdeki istatistiklerim %40'ın üzerinde tekrar ettiğini gösteriyor. Benim hastaya ona göre plan yapmam lazım. %25 için bazen PGD yapmıyorum ama %40 için her zaman PGD'yi yaparım. Dolayısıyla hani sistemi ona göre kurgulamak lazım. Hücre biyolojisinin çok iyi bilen bir hekim olması lazım bu işi yapacak kişinin. Çünkü hücresel mekanizmalar bizim bütün süreçlerimizi çok iyi, çok önemli düzeyde etkiliyor. O yüzden benim masamda, dün kaldırmışlar, Hücre diye kitabım hiç eksik olmaz. Bir Molecular Biology of the Cell'i her şeyini okurum. Onu bilmeyen adamın da hasta muayene edebileceğine de inanmam genetikte. O şeyi, süreci çok iyi anlamak gerekiyor. Orada hani şeyin işin net sınırını koymak zor. Ama hani şeyi hani orada herkesin birbirinin sınırlarına olabildiğince uyması lazım. Oturup vakalar tar... bizim örneğin burada tartışıyoruz hastanın tanısı, bilmem nesi, ıvır zıvır her şeyi burada biyolog arkadaşların hepsi bu sürecin içinde. Ama işin, onlar da benimle burada çalışırken ne demek istediğimi daha iyi anlıyorlar zaman içinde. Hastaya koyacağın bir küçük detay tanı, orada elindeki mutasyonun, lambda gibi sırtan mutasyonun başka bir önemi olduğunu gösterebiliyor.

GD.16.03 - Aslında, aslında, aslında belki genetik danışmanlık tek bir birey değil de bana sorarsanız ideali bir psikologun, bir yahut sosyoloji bilen birinin olduğu bir ekip belki. Yani doktor dediğim gibi hani ötekiler durumu hazırlayıp doktor hani tanıyı söyleyip ama ötekilerin onu belki aydınlatması ideal olarak bana sorarsanız. (...) Onun için de bir psikologun, bir sosyologun, bir danışmanın olduğu ortamda danışmanlığın verilmesi, yani sadece tanının söylenmesi değil hastanın yani gelen kişinin desteklenmesi lazım. Yani ortaya al senin çocuğunda şu var, kapının önüne koy. Mesela derneği o yüzden kurmuştuk. Diyorduk ki, bak böyle başka insanlar da var, derneğe gidin, dernekte onlarla tanışın, görün bu çocuklar nasıl oluyor, yani geleceği ne olacak. Onda çok yararlananlar oldu ama dediğim gibi bu iş öyle hani sonucu bildirmek anlamına alınıyorsa o genetik danışmanlık değil.

GD.16.01 - Yani tek başına çocuğa odaklanan bir çocuk sağlığı hastalıkları alanında hekim olmaz. Aileye de odaklanmazsanız, aile merkezli olması lazım. Şimdi bu kadar ilişkiler, bu kadar sarmaş dolaş girift hale gelmişken ortaya çıkan bir hastalık durumunda veya bir çocuk için sağlam çocuğun takip ve tedavisi sırasında veya tedavisi sırasında bu

kadar yumak haline gelmişken ilişkiler, bir hastalık sürecinde başka birine gönderip ondan danışım almasını söylemek doğru değil. Bir kere şey olmuyor, ikna edici olmuyor. Biraz önce söylediğim Türkiye'nin çetrefil işlerini düşünecek olursak, bizim memleketin çetrefil işlerini yani akraba evliliklerine iki vurgu yapmıştık: Akraba evliliklerinin bu kadar yoğun olması, onların bazı genetik hastalıkların görülme sıklığını artırması, bunun sonucunda bir aileye kederle beraber kazanç getirmesi. Engellilik durumunun, ortaya çıkacak engellilik durumunu kimse iplemiyor yani hasta çocuk sahibi olup olmamayı. Bizim gibi toplumlarda hani bir de başka odak yaratıp mesela bir de o odaktan danışım vermesini beklemek şey değil. Yani anektodal karşılaşmalar iyi işlemiyor tıpta. Yani müdahim hekim tarafından verilmesi gerektiğini düşünüyorum ben genetik danışmanlığın. (...) Yani alanda çalışan herkes böyle bir programa girebilir. Çünkü yani bu tek başına bir odağın yapması, yani yapmasının uygun olduğunu düşünüyorum müdahim hekimin, klinisyenin, primer hekimin mi yapması daha uygun diyorum ama yetişemeyebileceği noktalar olabilir veya ekip olarak bir araya gelinmesi gerekebilir. Alanda çalışan herkese açık bir program olabilir genetik danışmanlık. Ama bir ön koşul koyarsınız, en azından mesela pratisyen hekim olmak toplum sağlığı, aile hekimi olmak. Toplum sağlığı merkezinde çalışmak için pratisyen hekim olmak yetiyor. Aile sağlığı merkezinde çalışmak için aile hekimi olmak gerekiyor. Çocukçular, nörologlar, dâhiliye doktorları, nörologlar bunlar aile hekimliği yapabiliyorlar. En azından aile hekimliği veya pratisyen hekimlik olabilir. Sizin gibi biyoloji çıkışlı genetik mastırı yapmış bireyler olabilir. Tıbbi genetikçiler olabilirler klinik taraftan bakınca. Sitogenetikçiler olabilirler, moleküler genetikçiler olabilirler. Alanda çalışan herkes olabilir. Yani işin genetik kısmında çalışanlarla işin çocuk ve aile kısmında çalışan klinisyenleri ayıracak olursak, hani çocuk hekimleri, neonatologlar, kadın doğumcular, perinatologlar, pratisyen hekimler, aile hekimleri bunların hepsine açık olabilir. Genetik alanında çalışanlar da hem tıbbi genetikçiler, hem moleküler genetikçiler, hem sitogenetikçiler ister biyoloji çıkışlı ister tıp çıkışlı olsun herkese açık bir program uygun olur tabi. Bu iş yapılacaksa usulüne uygun yapılması için öğretilmesi lazım. Ama bana göre bu bilgi paylaşılırken, danışım bilgisi ailenin bildiği tanıdığı biri tarafından ya da o kişiyle birlikte olması lazım bu danışım seansının.

GD.16.03 - Valla bizde şimdi nasıl yapıyorlar arkadaşlar bilmiyorum ama hekimler eli ile yürütülüyordu ve biz hekimler eli ile yürütülmesine taraftardık. Çünkü laboratuardan

çıkın sonuca göre işte şu hastalık küt söylediğinizde yani benim size anlatmaya çalıştığım işte hani anlaştık, iletişim kurmak falan filan diye söyleyeyim, bütün onlar olmadan sadece bir kâğıtla laboratuvar sonucu olarak budur diye eline verdiğinizde hasta onun ne olduğunu anlamıyor. Bu karşınızdaki insan yetersizdir demek değıl. Genetik danışmanın bir görevi karşınızdakinin zekâ düzeyi ne olursa olsun, karşınızdaki kişinin durumu ne olursa olsun ona anlayacağı dilden konuyu anlatmaktır. Ben size al bu kâğıdı burada yazıyor, al bunu doktoruna götür. Maalesef bunu, maalesef bunu birçok şey yapıyor. Yani röntgen çekiyor adam diyor ki filme gerek yok, al bu senin raporun. Yahu ötekinin görmesi lazım, görmesi lazım, bakması lazım. Tamam, bazı durumlarda uzman hekimin imzalaması gayet iyi. Ama bazen o bile yetmez. Tedaviyi yapacak hekim onu görmek ister. Bizim durumumuzda da böyle bir şey söz konusu. Dışarıda benim de gözlemim şu, genetik danışmanlık başka dallara da verilebilir. Neden? Benim gördüğüm kadarıyla hemşireler birçok ülkede çok iyi yetişiyorlar ve ilacın verilmesinden tutun birçok girişimin bile belli bir aşamaya kadar hemşire tarafından yapılması sağlanıyor. Benim mesela bir kızımın doğumunda gayet yakından biliyorum, gece vakti gittiler ama arkalarından ben de gittim hastaneye. Son dakikaya kadar hem de böyle çok fiyakalı, Paris'in bir profesörü doğumunu yaptıyordu, adam son dakikaya kadar ortada yok. Tamamen daha önceden tanıştığı, görüştüğü çünkü o hazırlıyorlar hastayı önceden. Sizi bu alacak, size bu şey yapacak, son dakika, Kanada'da da aynı şekilde, son dakika, 10 dakika, 15 dakika hekim giriyor, doğumu yapıp çıkıyor. Ama diğer bütün işler hemşireye kalıyor ve hemşireler son derece bilgili. Çünkü çok iyi yetişiyorlar, çok iyi sorumluluk veriliyor. O durumda birçok yerde benim gözlediğim, orada genetikçi olarak değıl bir hasta sahibi olarak benim gözlediğim, siz gittiğinizde hemşire alıyor, hemşire dosyayı hazırlıyor, sorularını soruyor, ölçümlelerini yapıyor, gerekli şeyleri yazıyor ondan sonra gidiyor içeride doktorla konuşuyor. Eğer doktor görmek isterse geliyor içeriye ve hastasına bakarak ondan sonra ne yapılacağına karar veriyorlar. Ama gerek görmezse mesela hemşire diyor ki tamam durum gayet iyi, çocuğı aşıya alalım. Durum gayet iyi, şöyle olacak diyor. Dolayısıyla hem hekimin yükü hafiflemiş oluyor hem de konu paylaşılmış oluyor. Yani hemşireyle doktor birebir çalışıyor. Bu durumu tabi ki diğer branşlardan insanlar da özel eğitim almak kaydıyla bu konuları öğrenecek ki doktorun dediğini, hastanın dediğini iletebilsin. Ve de belki başlangıçta daha sıcak ilişki de kurabilir. Hani ne biliyim bir doktora açılmak belki daha mı zor gelir insanlara da bir hemşire daha rahat, daha sakin konuşursa, çünkü son derece önemli bir

şey sizin bakışınız sizin davranışınız, dolayısıyla oralarda bu paylaşıyor olabilir. Ama bizim ülkemizde bu biraz bana zor gözükiyor. Neden? Bizde zaten yeterli hemşire bulmak her zaman sorundur. Bir de iyi yetişmiş hemşire bulacaksınız. Siz iyi yetiştirdiğinizde öbür hastane sizden kapıyor, benim anladığım bu. Veyahut tüp bebek ekibinde görüyorum, bir ekip var, bu hastanede çalışıyor sonra bir bakıyorsunuz öbür hastaneye transfer oluyor. Çünkü başarılı olanı daha yüksek maaşla başka yere alıyorlar. Futbol takımları gibi insanlar geziyor. Dolayısıyla, oturmuş yerleşik sistem şey değil. O yüzden Türkiye’de bilmiyorum ne kadar başarılı olarak bu yürütülebilir. Onu bilemiyorum.

5.4. BÖLÜM 3: GENETİK DANIŞMANLIK SÜRECİNİN BİYOETİK AÇIDAN DEĞERLENDİRİLMESİ

Araştırma bulguları kapsamında son olarak, GD alanı ve biyoetik kavramı arasındaki ilişki araştırılarak, GD’nin Türkiye’deki yeri değerlendirilmiştir. Katılımcıların gerek ilgili sorulara verdikleri cevaplar gerekse de görüşmeler esnasında GD sürecinin biyoetik yönüne vurgu yapan yaklaşımları bu bölüm altında yer bulmuştur.

5.4.1. GENETİK DANIŞMANLIĞIN BİYOETİK YÖNÜ

GD uygulamaları ve biyoetik kavramının ilişkisinin tespitini yapmak amacıyla yapılan analiz sonucu GD ve Biyoetik İlişkisi bağlamı geliştirilmiştir.

GD ve biyoetik ilişkisi bağlamı: Bağlam kapsamında Süreçteki varlığı ve Etik açıdan değerlendirme bilinci ana temaları ele alınmış olup, Çizelge 5.13’de ifade edilmiştir. Ana temalara ait söylemler ise ilgili ana temanın başlığı altında verilmiştir.

Çizelge 5.13. GD ve Biyoetik İlişkisi bağlamı ve ilgili ana temalar

Bağlam	Ana tema
GD ve Biyoetik İlişkisi	Süreçteki varlığı Etik açıdan değerlendirme bilinci

Ana tema: Süreçteki varlığı

GD.16.03 - (...) Yani ahlak dediğimizde işte yani biyoetik her aşamasında. Yani merhabanızdan hastanın adını söylemenize kadar işin içine girer. Yani konuştuklarımızın hepsi orada bence.

GD.17.07 - (...) Etiklik olaylar en çok yaşamın ilk yıllarında ve sonunda çok önemli olur diyor. Onun için önemli. (...) En çok başında ve sonunda yardımcı olur diyor. (...) Bu süreç işte onları söyledik, bilgi toplanıyor, tanı oluyor, risk hesaplama oluyor, yazılı ve sözlü olarak bilgi veriliyor aileye, psikolojik değerlendirme, danışma veriliyor. Onların karar vermeleri sağlanıyor, sonra da destekleniyor. Genellikle genetik danışma süreci 2-3 seansta yapılıyor. Biyologlar, psikologlar, hemşireler, bu konuda yüksek lisans ve master programı bitirmiş kişiler bu konuda şey, bilgi verebilir. Etik deyince de bir hastaya karşı etik kurallar yani hastaya karşı sorumluluklarımız var, mesleğimize karşı sorumluluklarımız var. Bireysel sorumluluğumuz var. Yayın yaparken, araştırma yaparken sorumluluğumuz var. Eğitim yaparken sorumluluğumuz var. (...) Etik açıdan yani etik işte ne dedik, hasta etiği, mesleki etik kurallar. (...) Ulus, yayın etiği, yayın ve araştırma etiği önemli.

GD.16.03 - (...) Tabi ki diğer aşamalarına geçerse işte tanıda testler gerekli ise yapılmalı, gerekli olmayan testler yapılmamalı, lüzumsuz yere yapılmamalı. Ama maalesef bu günlerde para kazanma derdinde bir şekilde tanı konduğu halde işte şu testi de yapalım, bu testi de yapalım, lüzumlu lüzumsuz birçok test yapılıyor. Çünkü performans göstermesi lazım insanların. Yani ben bunu mesela ahlakla uyumlu görmüyorum. Ben bunu ahlakla uyumlu görmüyorum. (...) Zaten ne olduğunu anlatmıyoruz bile, görüyorum etrafta. Size şu yapılsın, şunu da yapmamız lazım. Ama doğru mu değil mi sahiden mi yapılması lazım? İşte bu ahlak, işte bu etik. Genetik danışman etik denen şeyi, tırnak içinde söylüyorum "etik denen şeyi", çünkü etikçi olup etikten haberi olmayan birçok insan gördüm ben bu Türkiye'de. Yani etik sadece teorik anlatım değildir. Bilmek kimin görüşü, bilmem kimin görüşü. Senin davranışın, tutumun, bakışın, konuşman, senin namusundur bence. Neyse. Dertliyim bazı konularda.

GD.16.04 - Yani biyoetik evet işte, biyoetik dediğimiz zaman hani işin içine şey de giriyor değil mi, bu alınan anneden alınan kanlar, işte materyaller, amniyosentez sıvısı filan? (...)

Onların da, onların da bir kere kesinlikle karıştırılmaması gerek hastaların. Her birinin dokusu, şeyi işte materyali onların da hiç bir şekilde karışmaması lazım. Etik davranmak gerek hani. Gizlilik ilkeleri korunarak davranmak gerek.

GD.16.06 - (...) Eskiden genetik testi yoktu, DNA testi. Şimdi DNA'yı yapıyorsun, adam Huntingtonlu, geliyor 3 tane çocuğu var. Şimdi 8 yaşında, 7 yaşında, 5 yaşında. Adama anlatıyorsun. Diyorsun ki, bu sizin hastalığınız dominant, çocuklarınızda %50 riskli ileride ortaya çıkabilir. Ama bunu söylemek, o çocuklara test yapmak mı, yapmamak mı? Aileden izin alıyorsun ama çocuktan izin almıyorsun. Belki çocuk bilmek istemiyor. 50 yaşında bana ne diyor, ne yapacak? Sonra bu testi yaptığın aileye mi vericen, kime vericen? Ya bunlar çok büyük etik sorunlar. Allhtan bize çok az geliyordu.

GD.16.01 - (...) Hastanın mahremiyeti çok önemlidir. Ama bu sadece genetik danışım şeyinde değil. Yani genel olarak biyoetik önemli bir kavram, hani burada nasıl bir şey yapacağız bilmiyorum. Mesela, bana göre hiç genetik bir tetkik veya danışma gerek kalmaksızın ben mesela hiçbir zaman babanın kan grubunu sormam, sordurmam. Yani otuz yıldır bunun üzerinde duruyorum ki genetik bir teste gerek yok ki çocuğun babasının babası olmadığını anlamak için. Alakasız kan grupları çıkabiliyor. Sarılık mesela çok sık karşılaştığımız bir şey. Anne kan grubu, bebek kan grubu sorulacak. Asla baba kan grubu sormayacaksınız. Size ne babanın kan grubundan. (...) Size ne bütün asistanlarıma, öğrencilerime, sizi hiç ilgilendirmez. Burada durumu da ilgilendirmiyor babanın kan grubu. Uyuşmazlık olan bebekle annenin arasındaki ilişki. Babanın ne olduğunu ne soruyorsunuz? Bebek kan grubu, anne kan grubu. Babanın kan grubu bizi ilgilendirmez. Belki belli edecek en sıradan örnek bu olabilir.

GD.16.01 - (...) Yani iki tane toplumsal etik sorun var. Bir tanesi dinamiği nedir ben bilmiyorum sosyolog değilim ama hani mezhep farklılıkları olabiliyor bazen, bazen feodal aile yapısı olabiliyor, bazen ailedeki malın bölünmemesi oluyor, bazen aile içi daha değişik etiğe aykırı cinsel ilişkilerin sonucunda olması gerektiği için oluyor. Akraba evliliklerinin neredeyse normal kabul edilmesi, bunun azaltılması için hiçbir şey yapılmaması, diğer taraftan bunun genetik temelli hastalıkların görülme sıklığını artırması bu durumun, artması durumunda da devletin engelli vatandaşlarını destekleme politikaları

doğrultusunda bunun desteklenmesi. (...) Bunu nereye koyacaksınız yani genetik danışma nereye koyacaksınız. Bu sadece tamamen kendi istemeyene hiç yapılamayacak bir şey, zorla olacak bir şey değil. İsteyene yüzde yüz verilmesi gereken bir şey. Böyle. Çok öncelikli bir konu, bu nedenlerle çok öncelikli bu. Durmadan hasta bireyler doğuyor. Bunların doğması aileye yük getirmesin diye devlet bu yükün bir kısmını üstüne alıyor. Burada hani hasta birey özne olmaktan çıkıp bir araç haline geliyor. Çok acayip bir şey.

GD.16.06 - Başlıca etik sorunlar demişim. Bir kere servise katılımın eşit olmaması çok büyük etkisi oluyor, yani hizmetin herkese verilememesi. O birinci etik sorun. İkincisi genetik danışma zorunlu mu, isteğe bağlı olmalı mı? Bazısı istemeyebilir, ben genetik danışma istemiyorum. Ona zorla veremem. Mesela, talasemili bir çocuğu vardır ama ben kabul etmiyorum der. Bu bana Allahtan gelen bir şey, Türkiye’de de çok olur, istemiyorum der. Sonra genetik danışma testler, tarama, kişisel tercihler, bilgilerin açığa çıkması, genetik riskli akrabalara durumun bildirilmesi veya saklanması, bu da çok önemli. En önemli etik sorunlardan biri.

GD.16.01 - (...) Biliyorsunuz malin hastalıklar oluyor çocuklarda da. Yani lösemiler, lenfomalar, solid tümörler. Bunun da işte çocuk psikiyatrisi ile ortak yatan hasta da hani ölüm sormaya başlıyor bir süre sonra çocuk. Ölmek ne demek, nasıl oluyor, ben nasıl ölücem? Yani bunlar çok sık karşılaştığımız şeyler bizim, genetik hastalıklar ne ki? Hakikaten çok hani burden olarak çok düşük bir kısmını oluşturuyor günlük bu şeylerin. Alışkanlığımız daha çok bu biyoetikle karşı karşıya kaldığımız daha sık durumlar var. İşte sarılık örneğini verdim. Baba kan grubu gibi.

Ana tema: Etik açıdan değerlendirme bilinci

GD.16.05 - Tabi şey de biyoetik tanımlamasına ben hep orada işte kitabi tanımlamaları hiç bir tarihte sevmiyorum ama etik denilen şey bir taraftan hani insanın ve canlının kendini ilgilendiren ve başkalarını ilgilendiren halkaların birbirlerine nerelerde geçtiğini görmesi ile ilgili bir süreç diye değerlendiriyorum hep. O geçen yerleri iyi tanımlayıp etrafı işte hiç kimsenin arabasının arkasına araba park etmemek meselesinde olduğu gibi, bu sınırları iyi belirlersen, her şeyi iyi düşünürsen etik sınırları çiğnemden yolunu alırsın. Bir iki tane usulü var etik sınırları şey yapmanın yürütmenin. Bir “mış gibi yapma”, bir de “mış gibi

yapmama". Öyleymiş gibi yapıp, kâğıt üzerinde bütün her şeyi etik gösterip bildiğinizi okuyabilirsiniz. Burada şu anda Türkiye'de biyoetik ile ilgili bütün uygulamalarda bunu yapmak için yeterli olanaklar var. Ama bir de "miş gibi yapmama" meselesi var. Kimsenin haklarının alanını çizmemek. Şimdi önceki gün Türk Tabipleri Birliği'nde bir toplantı yaptık. Türk Tabipleri Birliği'nde sorduğum soru şuydu, şimdi kişinin özlük hakları var, siz bir ben sana bir kanser tanısı koydum. Kanser tanısı koydum ama senin 4 tane daha kardeşin var ama onlarla da küssün. Sen gidip ben onlara benim ailesel kanserimden haber vermem diyorsun, veremem diyorsun. Şimdi burada, a) bu kişinin kişilik hakları var, b) o kişinin de ölmeme hakkı var. Ben burada hangisini dikkate almalıyım? (...) Bunlarla ilgili konuları dedim tartışmaya açalım. Şimdi onlarla bir çalışma başlatacağız bu konuda. Ben dedim bu adamı geçip herkese haber vermek istiyorum kardeşim, sonuçta 4 ay kanserden ölecek. (...) Tamam, işte onun mahremiyeti var. O mahremiyetten... Öbürünün de yaşama hakkı var, hangisi ağır basıyor? (...) Tabi şimdi burada işte kişisel şeyleri bir araya toparlayıp bizim dedim kuralları belirlememiz lazım. (...) Teamüller burada son derece önemli. Şimdi ben burada onu kişilik saflıklarını falan da sallamam yani. Ama tabi onun da ince detayları var. (...) İşte kişisel bilgilerin gizliliği orada ama şimdi bir başka boyut düşünün, krizlerle seyreden bir hastalık. Onu yukarıya çıktığında, uçağı uçururken yukarıda kriz geçirmesi manzarası. Burada onun gizliliği mi önemli, 200 kişinin hayatı mı önemli? Şimdi burada o sınırları tartışacak şeyler akli başında adamlara ihtiyaç var. Şimdi bizdeki etik komitelerin yapısı buna uygun değil. Bu problemler üzerinde konuşa konuşa kafasını geliştirmiş bir ekiple beraber bu işleri tartışmak lazım. (...) Yani hep Atatürk'ten örnekler vermiş oldum ama fikri hür, vicdanı hür meselesi. Hani o lafta, kalabalıkta kalan o şeylerin içindeki incelikleri çok iyi görmek lazım. Fikri hür ve vicdanı hür. Yani başka ıvır zıvıra bağlı kalmayalım. Akıyla karar veren insanları yetiştirip onları da işte etik komitelerde değerlendirmek lazım.

GD.16.06 - (...) Etik bir genetik hizmeti için gerekli koşullar neler? Yani etik olması için genetik danışmanın. Bir, toplumun eğitilmiş olması lazım.

GD.17.07 - (...) Yani hem genel anlamda yaşadığımız toplumun yapısını bilmek gerekiyor. Yani sosyal sosyolog gibi biraz toplum yapısını bilmek gerekiyor, genel toplum yapısını. Ondan sonra farklı etnik grupların farklı inançlarını, ondan sonra dinle dini inançlarını,

ahlaki deęerlerini mutlaka bilmek gerekiyor. Bunları da uluslararası etik kurallarla doęru harmanlamak gerekiyor. Etik evrensel bir řey. Tıpta ve genetik danıřmada etik evrensel, etik topluma özel deęil. Etik, genel geęer her yerde olan sadece farklı oluřturabilecek ahlaki kuralların bir kısmında farklılıklar olabilir. Onun iin bu konuda yani hassasiyetleri gzetmek gerekiyor. Bazı lkeler var ki atıyorum insanlar size dedi ki iřte ben Katolik'im bunlar da krtaja karřı. ok ciddi, bizim lkemizde de ařırı Mslman olanlar diyelim, onlar da krtaja karřı. řimdi siz onunla bylem bir tartıřmaya girmenizin bir anlamı yok. Yani siz ona bunun bir seenek olduęunu, bazı insanların bu seeneęi setięini ama bu kararı vermekte zgr olduęunu. Ama siz ona nyargıyla bakıp, bu bařını kapatmıř, bu zaten yle gzkyor, ben buna bunu sylemeyim, krtaj seeneęini sylemeyim derseniz o zaman siz hata yapıyor oluyorsunuz.

GD.16.06 - (...) Sen 8 yařında teřhis koydun babasında var diye, o gitti ocuk sahibi oldu. Bilseydi Huntington olduęunu belki de olmayacaktı ya da prenatal tanı yaptıracaktı. Yapılabilir yani hamilelikte ya da prekonsepsiyonel, dllenmeden nce ve ocuęunu da varsa. Onun iin sylemek lazım. Ama ka yařında sylemek lazım? Belki hani buluę aęına gelen bir ocuęa bunu anlatmak lazım. (...) ocuk iřte ama ne zaman karar verecek ona iřte, hangi yařında? (...) O ocuęa bir 50 yařındaki Huntington hastasını gstermen lazım, ne sorunlar yařadıęını. En fazla 10 sene yařıyorlar ve 10 seneyi yatalak ya da son derece aęır bir řekilde geiriyorlar koreik hareketler ok. Tedavisi yok, hala yok. Byle bir hastalıęı ocuęa 12 yařında syleyip onu mahvetmek mi lazım? Ama sylemesen de kendi ocuklarında da olacak. Bilmezse boyuna ocuk doęuracak o da. ok zor yani bilmiyorum.

GD.17.07 - řimdi genetik testler zaten hi kimseyle paylařılmaması gerekiyor. Yani sadece hastanın kendisiyle akli durum normalse veya 18 yař stndeysse sadece kendisiyle, 18 yař altındaysa sadece iřte ebeveynleri ve vasisi ile bunlarla paylařabilirsiniz. Kimse, doktorla bile paylařmamamız gerekiyor. Genetik testler tanı yani tedaviyi ynlendirecek testler dıřında olanları hastanın onayı olmadıęı hi kimse ile paylařamazsınız. Onun iin byle bir řey var zaten. Yani hasta mahremiyeti diye bir řey ok ciddi bir konu var. Hasta mahremiyeti en nemli konulardan biri. Ona zaten dikkat etmeniz gerekiyor. Ayrıca bu testlerle ilgili insanların psikolojik olarak nasıl bař edebileceęini test sonularıyla, iřte

bunların içinde bir grup hastalık ileri yaşı n nör olojik hastalıkları iş te Alzheimer, Huntington gibi veya baş ka bir hastalık grubu iş te kanserler gibi. Bunlarla hem test öncesi hem test sonrası genetik danış ma vermeniz gerekiyor. Onun için iyice anlatmamız gerekiyor. Bu test sonuçları ile aile nasıl baş edebilecek diye onu da öğrenmesi gerekiyor.

GD.16.03 - (...) Dolayısıyla söylemek istediğim, sizin bakış açınız, sizin yetiş me tarzınız, sizin etik değerleriniz ile karş ınızdaki insanın beklentileri, onun anlama düzeyi, onun etik değerleri, bunlar son derece önemli. Dolayısıyla genetik danış manlık, son derece kompleks, son derece önemli bir iletişimdir. Karş ının beklentisi, sizin tanınız ve bunun en uygun dille paylaşılması. Son derece önemlidir. Karş ınızdaki insanın hayatını bir kelime ile rezil de edebilirsiniz, onu mutlu da edebilirsiniz.

5.4.2. GENETİK DANIŞMANLIK UYGULAMALARINDA BİYOETİK İLKELER

GD uygulamaları içerisindeki biyoetik yaklaşımın yerini keşfetmek adına, katılımcılar süreci anlatırken, hangi biyoetik ilkelerin kapsamına uygun tanımlamalar yaptıkları analiz edilmiştir. Bahsi geçen ilkeler, *Biyoetik ve İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi*'nde benimsenen 15 adet biyoetik ilkedir (88).

İlkelerin GD uygulamalarında yer bulması Çizelge 5.14'de özetlenmiştir. Buna göre, "Çevre, biyosfer ve biyolojik çeşitliliğin korunması" ilkesi hariç tüm ilkeler GD sürecinin bir parçası olarak katılımcıların söylemlerinde yer bulmuştur. Biyoetik ilkeleri direk veya dolaylı olarak ima eden söylemlerden bazıları ilgili biyoetik ilkenin başlığı altında, metin içinde sunulmuştur.

Çizelge 5.14. Biyoetik ilkelerin GD sürecindeki yeri

	Biyoetik ilkeler	İlkenin GD sürecinde karşılığının vurgulanması
1	İnsan onuru ve insan hakları	✓
2	Yarar ve zarar	✓
3	Özerklik ve bireysel sorumluluk	✓
4	Onam	✓
5	Onam verme ehliyeti olmayan kişiler	✓
6	İnsan savunmasızlığına saygı ve kişisel saygınlık	✓
7	Mahremiyet ve gizlilik	✓
8	Eşitlik, adalet ve hakkaniyet	✓
9	Ayrımcılık yapmama ve aşağılamama	✓
10	Kültürel çeşitlilik ve çoksesliliğe saygı	✓
11	Dayanışma ve işbirliği	✓
12	Sosyal sorumluluk ve sağlık	✓
13	Yararların paylaşılması	✓
14	Gelecek kuşakların korunması	✓
15	Çevre, biyosfer ve biyolojik çeşitliliğin korunması	x

1. İnsan onuru ve insan hakları

GD.16.05 - (...) Ben şuna inanıyorum. Yürüyen merdivenlerde yolun ortasında dikilen bir adam genetik danışmanlık veremez. Yürüyen merdivenlerde ben kenara çekiliyim de sağımdan solumdan insanlar geçebilsinleri düşünecek adam genetik danışmanlık verebilir. Bu işin bence net tanımlaması bu. Ben hayatımda arabamı hiç kimsenin arabasının

arkasına park etmedim, hiç kimsenin arkasına. Bu sizin toplum hassasiyetinizi gösterir. Şimdi siz topluma karşı böyle bir hassasiyet, adam iki dakika bekleyiversin, böyle bir şey yok. Ben gece saat 5'ten sonra evimde gürültülü iş yaptırtmam. Buna benzer. Yani bunları düşünemiyorsanız sizden genetik danışman falan olmaz. Bu karşınızdakini ne kadar anlayabildiğiniz ile ilişkili bir şey diye düşünüyorum.

GD.17.07 - (...) Burada işte yani gelen hastanın değer yargıları, neye ihtiyacı var, güçlü yanları neler bütün bunları iyi anlaması gerekiyor. Hem kendini iyi tanımış olması gerekiyor bir genetik danışmanın, kendi psikolojik ve kişilik özelliklerini hem de onun için kendi karşısındaki kişiyi de çabuk algılaması gerekiyor. Ondan sonra, mutlaka şey ailelerin verdikleri kararlara işte bu gebelik yani üreme seçenekleri olabilir. İşte diyor ki biri ben tüp bebek yaptıracam ayıklatma yaptıracam, biri diyor ki ben prenatal tanıyı hiç bir şey yaptırmayacağım, doğuracağım, hasta da olsa doğuracağım diyor. Veya gebeliği sonlandırıp sonlandırmama kararı gibi bir takım kararlarına saygı göstermek gerekiyor. Yani onları doğru yönlendirmek gerekiyor yani 5-6 tane seçenek var, bu 5-6 seçenekten seçeneği güzel anlatmak gerekiyor. Seçtiğin, hangisini seçtiyse çift, onu da desteklemek gerekiyor.

GD.16.05 - (...) Ardından da gerekirse hani ilk özellikle seansa geldiklerinde örneğin ellerinde ölü çocuklarıyla geliyorlar bazen buraya, şimdi onun psikolojisi ile bazen dinleyemiyorlar. Uygun ortamı yanında anlatmak için bu işin bir çözümü olabileceğini gösteren bir iki bir şey söyledikten sonra gönderiyorum, ikici seferde ya da üçüncü seferde anlatıyorum bütün her şeyi.

GD.17.07 - (...) Yani siz orada çünkü tek başına yaptığınız zaman hata yapabilirsiniz, her birimiz yapabiliriz. Yani öyle bir şey oluyor ki diyor ki ben bu hasta ile diyalog kuramıyorum diyor, ya olmuyor. Yani olmuyor. Hayır olmuyor yani, ben yapamıyorum diyor ya da hasta onu istemiyor. Orada onun yerine geçebilecek ikinci adamınız olması gerekiyor ki siz ya da ona diyeceksiniz ki ben konuşurum hasta ile deyip alıyorsunuz yani. Biz çalıştığımız zaman bizim psikologlar yani bizim psikolog veya genetik danışmanlarımızla da biz bunu böyle yaptık. Doktorla da aynı şeyi yapıyorsunuz. Doktor diyor ki ben bu hastayla anlaşıyorum diyor. Olmuyor. Siz gidiyorsunuz, hoca olarak siz

olayı toparlamak zorundasınız. Yani öyle oluyor. Yani sağlık söz konusu olduğu için de bir bırakılıp ta gidilebilecek bir konu değil kesinlikle. Yani bu, bunun zaten %3 ila % 5 gibi bir şeyi var. Yani %3-5 hasta - doktor, hasta - genetik danışman iletişimi bozuk olabilir. Beklenen bir şey yani, 3 - 5 arası. Normal bir şey. Siz ne kadar hani normal kendi bireysel fikirlerinizden, her türlü fikirlerinizden uzaklaşarak yani yaklaşmaya çalışsanız da hasta ve ailesine bunda her zaman başarılı olmanız mümkün olmayabiliyor. Çok özel durumlar oluyor. Siz yani bizim için de, tüm hekimler için yani istersen hastayı reddetme hakkınız var biliyorsunuz yani. (...) Şu nedenden dolayı ben bu hastaya bakmak istemiyorum diyebilirsiniz. Aynı şekilde hastanın da böyle bir hakkı var. Onun için, seçim hakkı sunabilmek için, bunun backup'ı olabilmesi için bireysel yapılmasını kesinlikle yanlış buluyorum. Sistemin içinde olması gerekiyor. Böyle sistemin sürekli kendini kontrol etmesi gerekiyor. Çünkü insanlar genelde kendi hatalarını kendileri bulamazlar zaten, genelde böyledir. Yani hata yaparsın, o hata sana normal geldikçe o hatayı tekrarlayabilirsin. Birinin sürekli hani süpervizyon yapıyor gibi onların sürekli mesela sunulması gerekiyor. Ben, işte diyecek ki, 50 tane ben bu sene prenatal tanı dosyası açtım. Bu 50 tane açtığım dosyanın işte endikasyonları şunlardır, şu endikasyonların hepsi benim, konuştuktan sonra işleme girişimi kabul ettiler perinatal tanıyı ama şu kadarı kabul etmedi. Bu kabul edilebilir bir düzey mi, değil mi? Onun bir üst grup tarafından incelenmesi lazım. Genetik danışman bir hata mı yapıyor, yanlış cümleler mi kullanıyor, hastaları telaşa mı düşürüyor? Ondan sonra veya nasıl davranması gerekiyor? Her hastaya bu makine gibi bir şey değil yani, ben öyle bir şeye de inanmıyorum.

2. Yarar ve zarar

GD.16.02 - (...) Genetik danışman ketum olmalı, bilgiyi kimseyle paylaşmamalı, işte özelliğine, kişiliğine, kişilik haklarına saygı göstermeli, bütün bunların hepsi genetik danışmanlığın temel prensipleri.

GD.16.02 - (...) Çocuğa mutlaka verilmeli ama yaşına bağlı. Yani bunu yenidoğan çocuğa vermeniz mümkün değil, 5 yaşında çocuğa vermeniz mümkün değil. (...) Çocuğun anlayacağı dilde verirsiniz tabi. Yani şimdi bir test yapacağız, bu testte hastalık anlaşılacak. Ondan sonra sana neler yapabiliriz onu söylenebilir filan gibi. Yani çocuğa mutlaka bilgi vermek lazım. Kan alırken bile çocuğa bilgi vermek lazım. Hadi yap bakalım,

aç kolunu ne oldu panikler. Yani mutlaka verilecek. Başka yolu yok. Hele dediğim gibi taramalarda vs. veya işte teşhislerde, ileri yaşta çıkan hastalıklarda "Bunu şimdi yapalım da tedbir olsun, 30 yaşına geldiğinde kullanır bu bilgiyi" doğru değil yapılmaz. Çocuk de ki 20. yaşlarında, yirmili yaşlarında bu tetkik yapılır. İşte o hastalık taşıyor mu, eğer 30 yaşında çıkacak bir hastalıksa. Çocukken yapalım, bu olmaz. Huntington koresi gibi, Frajil X gibi yani birçok hastalık. Ama tabi o çocuk eğer hasta çocuk teşhis edilecekse o teşhis için gereken yapılır. Ama taramaysa, onda çıktı, benim şimdi 5 yaşında bir çocuğum var, onda da çıkar mı acaba dediğiniz zaman eğer hastalık 30 yaşında çıkacaksa o çocuğa yapılmaz.

GD.16.04 - (...) Genetik danışmanlık uzun süreli bir şey olması lazım. Yani hani böyle 5 dakikada verilebilecek bir şey değil aslında. Soyağacı çıkması gerekiyor. İşte ailede mesela belli bir hastalık nedeniyle ölen var mı sorguluyor yani. Yeni doğup ölen bebekler, sakat olan bebekler filan hepsi sorguluyor ve bunun işte kalıtsal acaba ne ile kalıtılmış olabilir bu hastalık ona bakılıyor. İşte X'e bağlı kalıtılmış olabilir yok işte otozomal resesif, otozomal dominant olabilir filan o soyağacından.

GD.16.05 - (...) Hastanın psikoloji yönetimi ondan sonra hastanın buradan mutlu çıkması lazım. Yani burada hani tanımlamak gerekirse 3 çocuğu ölen bir çocuğu aileyi buradan mutlu çıkarabilmek için yapılacak çalışma süreci. (...) Tanısını koymak, çözümünü üretmek, umut vermek, umut veremiyorsan da hani bu çok ümitsiz bir durumsa da bunu tanımlayıp ailenin bundan sonra boşa koşturmasını engellemek. O bile bir çözüm. (...). Bazı hastalıklar oluyor, mitokondriyel hastalıklar örneğin. Mitokondriyel hastalıklarda aileye çok iyi bir ümit de veremiyoruz yani bütün çocukları hasta olacak ve doğup ölecek. Ama biz onlara bunu ya sen bak boşuna doğum yapıp durma, hani bunu biz başka yollarla çözelim deyip ondan sonra örneğin peşlerinden gidip onlara Çocuk Esirgemeden çocuk alınmasına kadar olan süreci yürütmek. Yani bu bir şey hani hastanın mutlu sona ulaşmasını sağlamayı hedefleyen bir süreç olması lazım.

GD.16.04 - Yani biyoetik evet işte, biyoetik dediğimiz zaman hani işin içine şey de giriyor değil mi, bu alınan anneden alınan kanlar, işte materyaller, amniyosentez sıvısı filan? (...) Onların da, onların da bir kere kesinlikle karıştırılmaması gerek hastaların. Her birinin

dokusu, şeyi işte materyali onların da hiç bir şekilde karışmaması lazım. Etik davranmak gerek hani. Gizlilik ilkeleri korunarak davranmak gerek. (...) Önce zarar vermeyeceksin zaten. Yararına neyse onu yapmak lazım.

3. Özerklik ve bireysel sorumluluk

GD.16.01 - (...) Çünkü yeni doğan yoğun bakım ünitesi hekim olduğum için ben, bu hasta bireylerle genetik hastalığı olan çocuklar ve aileleriyle, burası aile merkezli bir hastane, çok uzun bir süre yatış sırasında zaten birlikteliğimiz oluyor. Ve aileler bütün kararların ortasındadır. Bu hastanenin özelliği o yani hastanın bakımına, tedavi bakım planlarına ortak edilmeye çalışılıyorlar. Çok her gün düzenli aile görüşmelerimiz vardır yatan hastalarda. Saat 11 -12 arası servis sorumlusu kimse hoca, oturur kim görüşmek istiyorsa onlarla görüşür.

GD.16.04 “Şimdi genetik danışmanlık kalıtsal her tür hastalıkla ilgili bireyle detaylı bilgi vermek amacıyla aslında yapılır. Bu kalıtsal hastalık derken doğuştan anomaliler de içine dâhil, doğuştan sendromlular olan sendromlar, ondan sonra kanser işte genetik diyebiliyoruz zaten birçok yönüyle, bu tür konularda detaylıca aileyi bilgilendirmek ve onları yönlendirmek. Yani aslında şöyle yönlendirmek demeyelim de bilgilendirmek daha çok. Çünkü yönlendirici olmaması gerekiyor normalde genetik danışmanlığın.”

GD.16.04 - (...) Bir de işte şey, testleri hepsini anlatırsınız ama işte bence şu testi yaptırtın demek hiçbir zaman doğru bir şey değil yani hasta seçecek o testi, hangisini yapacağını. Yani yönlendirici hiç olmamanız lazım. Hastalar çoğu zaman şey diyor, "Siz ne dersiniz o." Yani "Siz ne dersiniz o." olmuyor işte. Hani ben anlatıyım sana, bilgilendireyim sen karar vereceksin. (...) Bir de şey oluyor işte, mesela "Siz olsaydınız ne yapardınız?" öyle soruyorlar. Mesela "Siz olsaydınız yaptırtır mıydınız bu durumda amniyosentezi?" diyorlar bana. Ben diyorum ki, "Valla" diyorum, "O herkesin kararına göre değişir." diyorum yani. "Hatta ilk çocuğunla ikinci çocuğun arasında bile değişir. Yani bazen ilk çocuk dersin ki, bu bebek neyse kabulüm dersin. Ama ikincisi için dersin ki, bir tane sağlıklı çocuğum var, hani buna her türlü testi yaptırtayım diyebilirsin yani. Hani bir kişinin kararı zaman içinde bile değişebilir. Onun için hiç yani siz olsaydınız ne yapardınız gibi bir soruya asla cevap vermemek gerekiyor. (...) Yani sonuçta bir test olacak, onun sonucunda başka bir

şey çıkacak, işte veya testte sorun çıkacak hani amniyosentez yaptınız diyelim ki suyu geldi, düştü filan, siz yaptırttınız amniyosentezi. Ya sen hani bunun risklerini, testlerin risklerini, her şeyi anlatacaksın ve sorumluluğu da sen alacaksın hasta olarak.

GD.16.04 - (...) Ne kadar iyi danışmanlık verirsiniz o kadar tabi rahatlıyorlar aslında. Daha, daha rahat karar alabiliyorlar. Ama sonra bir karar aldığı zaman o kararı da artık benim kendi şahsi şeyim artı bizim genetik ekibin de öyledir, aile devamlılığına karar verdi. Devamlılığına karar verdiyse biz sizin yanınızdayız diyoruz yani sizin. (...) Hani devam etmek istiyorsunuz tamam, bu sizin kararınızdır. Biz de bebek için devam edecek, doğduğu zaman çocuk doktorlarına haber vereceğiz. Onlarda ilgili ameliyatlar gerekiyorsa onlara yönlendireceğiz. İşte gelişimsel pediatri, Down sendromlu bebek için, gelişimsel pediatriye yönlendireceğiz sizi hani özel eğitime yönlendireceğiz. Hani siz onu doğurmaya madem karar verdiniz, biz bu konuda size elimizden ne gelirse, ne yardım yapabilirsek yapacağız. Ama sonlandırmaya karar verdi diyelim, o zaman da sen böy... yani ileride sıkıntılar yaşayacağını düşünüyorsunuz, haklısınız filan gibi yani hastayı destelemek çok önemli bence psikolojik olarak. (...) Karar verene kadar nötr kalıyorsunuz. Karar verdikten sonra destekliyorsunuz, bence öyle olması lazım.

4. Onam

GD.16.06 - (...) Kişi ve ailelere opsiyonlarını anlatır. Nedir opsiyonları? Tıbbi bilgilerin mevcut durumunu anlamaları için yardımcı olur ve bu kişilerden bilgilendirilmiş karar alabilmelerini sağlar. Yani biz hepsinden zaten bilgilendirilmiş bir onay alıyoruz. Mesela, preanatal tanı yapmak için onun için bunun hakkında bilgisi olsun ki bunu imzalasın.

GD.16.04 - (...) Mesela tarama testleri yaptırmak istiyor musunuz diye sormak gerekiyor ailelere. Tarama testi yaptırmak isteyen olabilir, istemeyen olabilir. Yani tarama testi yaptıınca tanı testine gidileceği, tarama testlerinin ne olduğu, tanı testlerinin ne olduğu filan çok detaylı... (...) Tanı testlerinde düşük ihtimali olabilir, invaziv testlerde olabiliyor işte. O konularda da danışmanlık vermek lazım. Çünkü aileyi de boşu boşuna hani test yaptırmaya çünkü testlerin de sonuçta bir maliyeti var. Artı hastaya yüklediği bir anksiyete var. Onlarla ilgili çok detaylı bilgi vermek gerekiyor aslında.

5. Onam verme ehliyeti olmayan kişiler

GD.16.02 - (...) Çocuksa eğer bahis konusu kişi tabi bu alınan onaylar, onay alınmalı bir takım şeyler yapılacağı zaman, aileden alınır. Çocuğa diyelim ki ileri yaşta çıkacak bir hastalık için genetik danışma veriyorsunuz, çocuğun o yaşa gelip o yaşa yakın bir yani riskli yaş grubuna geldikten sonra anca çocuk için bu işleri yapmanızda fayda var. Yani ailenin onayıyla küçük yaşta çocuğun kararı olmadan, farkındalığı olmadan bunu yapmak da risklidir. Ama eğer bir şekilde erken tanı konacak kişiler varsa ve o çocuk da bu bakımdan kilit noktadaysa belki o tetkik yapılabilir. Ailede diğer kişilerin erken tanı konup da onlarda yeni hastalıkların çıkmasını engellemek için.

GD.16.03 - (...) Danışman aydınlatmacı olmak durumunda. Aydınlatacak karşısındakini. Ve karşısındakinin aldığı kararı destekleyecek.

6. İnsan savunmasızlığına saygı ve kişisel saygınlık

GD.16.02 - (...) Hastayı belki ikinci defa, üçüncü defa görerek aklındaki soruları cevaplandırmalı. Hasta yani eğitim düzeyi ne olursa olsun zaten çok paniklemiş halde. Hele ilk teşhisi de koyuyorsanız, ilk teşhisi de vermek hatalı olabilir. Hatalı değil de, yani verdiğiniz bilgilerin algılanması zor olabilir. Düşünün ki siz gittiniz korkunç şeyler, teşhis konuldu, hayatınızı karartacak bilgileri veriyor size. İşte şöyledir, iyi olmaz, ilacı şöyle yoktur, böyle bilmem nedir, başkalarında da çıkar, kızınızda da olur, oğlunuzda olur dedi. Zaten orada o bozuldu, çözüldü gitti. Onun için verdiğiniz bilgileri alması çok zor, anlaması, doğru anlaması, doğru yorumlaması zor. Belki hastaya, genelde öyle yaparız, ikinci üçüncü randevular verilerek o verdiğiniz bilgileri ne kadar özüksedi, orada aklında hangi sorular var, o sorunların cevaplarını almak için hastayı takip eder.

GD.16.04 - (...) Saygılı davranmalı. Ne biliyim işte ne çok yakın ne çok uzak hani böyle çok fazla seviye koyarsanız hasta size zaten soru soramaz, korkar soracağı şeyi soramaz.

7. Mahremiyet ve gizlilik

GD.16.01 - (...) Hastanın mahremiyeti çok önemlidir. Ama bu sadece genetik danışım şeyinde değil. Yani genel olarak biyoetik önemli bir kavram, hani burada nasıl bir şey yapacağız bilmiyorum. Mesela, bana göre hiç genetik bir tetkik veya danışma gerek

kalmaksızın ben mesela hiçbir zaman babanın kan grubunu sormam, sordurmam. Yani otuz yıldır bunun üzerinde duruyorum ki genetik bir teste gerek yok ki çocuğun babasının babası olmadığını anlamak için. Alakasız kan grupları çıkabiliyor. Sarılık mesela çok sık karşılaştığımız bir şey. Anne kan grubu, bebek kan grubu sorulacak. Asla baba kan grubu sormayacaksınız. Size ne babanın kan grubundan. (...) Size ne bütün asistanlarıma, öğrencilerime, sizi hiç ilgilendirmez. Burada durumu da ilgilendirmiyor babanın kan grubu. Uyuşmazlık olan bebekle annenin arasındaki ilişki. Babanın ne olduğunu ne soruyorsunuz? Bebek kan grubu, anne kan grubu. Babanın kan grubu bizi ilgilendirmez. Belki belli edecek en sıradan örnek bu olabilir.

GD.16.02 - (...) Doğru hakikaten yönlendirici olmamalı, bilgi verici olmalı, hastayı zorlayıcı olmamalı, hastanın kararlarına saygı duymalı, ona ait bilgileri başkasıyla paylaşmamalı. O bilgilerin diğer sağlık bilgileri ile karıştırılıp herhangi bir şekilde diyelim ki o çok klasiktir yurtdışında da sigorta, şimdi bizde de önemli oluyor yavaş yavaş, sigorta şirketlerine veya işte iş yeri sahiplerine vermek ve aleyhine kullanılmasını engellemek için gerekli tedbirlerin alınmasını sağlamalı. Yani bunlar genel genetik danışmanın prensipleri.

GD.16.04 - Prensip olarak gizlilik çok önemli. Yani hastadan aldığın bilgiyi saklayacaksın ve hani kayıt sistemine kaydetmesi gerekiyor bir kere. Yani sonradan hatırlamak, hiçbir şeyi tabi o kadar aklınızda tutmak mümkün değil. Çok iyi kayıt sistemi olması lazım. Ya bilgisayarda kaydedecek ya bir dosyası olacak arşivleyecek bunları. Artı dediğim gibi gizli tutulacak onlar. Çünkü herkes her şeyi bütün herkesin yani bilmesine gerek yok. Sonuçta o hastayla ile doktor arasında olan bir şey. Ailede şu hastalık var, bu hastalık var diye hani anlatıyorsunuz doktora, onu da başkasının bilmesini istemeyebilirsiniz yani çok doğal.

GD.17.07 - Şimdi genetik testler zaten hiç kimseyle paylaşılmaması gerekiyor. Yani sadece hastanın kendisiyle akli durum normalse veya 18 yaş üstündeyse sadece kendisiyle, 18 yaş altındaysa sadece işte ebeveynleri ve vasisi ile bunlarla paylaşabilirsiniz. Kimse, doktorla bile paylaşmamamız gerekiyor. Genetik testler tanı yani tedaviyi yönlendirecek testler dışında olanları hastanın onayı olmadığı hiç kimse ile paylaşamazsınız. Onun için böyle bir şey var zaten. Yani hasta mahremiyeti diye bir şey çok ciddi bir konu var. Hasta mahremiyeti en önemli konulardan biri. Ona zaten dikkat etmeniz gerekiyor. Ayrıca bu

testlerle ilgili insanların psikolojik olarak nasıl baş edebileceğini test sonuçlarıyla, işte bunların içinde bir grup hastalık ileri yaştan nörolojik hastalıkları işte Alzheimer, Huntington gibi veya başka bir hastalık grubu işte kanserler gibi. Bunlarla hem test öncesi hem test sonrası genetik danışma vermeniz gerekiyor. Onun için iyice anlatmamız gerekiyor. bu test sonuçları ile aile nasıl baş edebilecek diye onu da öğrenmesi gerekiyor.

8. Eşitlik, adalet ve hakkaniyet

GD.17.07 - (...) Herkesin eşit ulaşabilmesi lazım bu genetik hizmetlere. O önemli. (...) Ondan sonra, sadece bebeğin hastalığı ve annenin hastalıkları ile ilgili yani ne para kazanmak için, ne cinsiyet belirlemek için öyle şeyler için prenatal tanı testlerini uygulamamak gerekiyor.

GD.16.01 - (...) Ama ne bu tür testleri yapan yani şeydeki süreç içindeki pozisyonun o testleri yapan kişi olmadığım için olan bir nokta da olmadığım için kimse benden çocuğun cinsiyetini öğrenmek istiyorum gibi bir talepte bulunmuyor yani. Başka bir odaktan bulunmuş olsa bile bana söylemeye cesaret edemez. Hani bu eşitlikçi duruşum nedeniyle herhalde söyleyemez. Niye öğrendiniz? Söylememeleri gerekirdi. Bakın şimdi ben o laboratuvarla ilgili bir araştırma yapmaz mıyım filan diye şaka yollu şey yapıyorum yani. Yaklaşımım bu olduğu için hani duruşum nedeniyle kimse bana biz erkek tercih ettik, kız tercih ettik diyemez.

GD.16.05 - (...) Hastaya ve hekime detaylı bir tanımlama, bütün meseleyi çok iyi anlayabileceği kadar istediği eğitim seviyesinde olsun hasta, yazarak, çizerek, boncukla, bilmem sopayla, bilmem neyle göstererek anlatmak, sonra ardından da hastanın bu yönetime katılmasını sağlamak burada önemli. Şimdi genetik danışmanlık aslında bir orkestrasyon dönemi. Hastanın bütün hekimleri ondan sonra ve hastanın ailesi, ailenin içindeki herkesi bir arada sürece dâhil etmek gerekiyor. Ama burada bu sürecin içinde kişinin gizliliklerine, özel durumlarına hepsine dikkat ederek bunu yapmak gerekiyor. O yüzden zaman alan bir süreç.

9. Ayrımcılık yapmama ve aşağılamama

GD.17.07 - (...) Ondan sonra çok ciddi olarak sağlıklı, sağduyulu yani tıp doğruları doğrultusunda insanlara bilgi vermek gerekiyor. İnsanları karşılanan hastayı sen çocuğunu aldırma mı istiyorsun, sen çocuğunu öldürmek mi istiyorsun diyen doktorlar oldu bu ülkede, hoca düzeyinde. Onun için son derece sadece genetik danışmanın değil tüm doktorların eğitilmesi gerektiğine inanıyorum. Yani kimseyi suçlamamak gerekiyor. (...) Kimseyi yargılamamak gerekiyor. Ayrıca da insanlar hasta bir çocuğa ömür boyu bakmak gibi bir yükü almak zorunda değiller, onların kendi, kendi kararları.

GD.16.04 - (...) Hani bir sizde şunu araştıracağız diyecek mesela, araştırabiliriz, şu testler var, testler detaylıca anlayacağı dilden anlatılmalı hastaya. Böyle çok hani tıp dili kullandığınız zaman bazen anlaşılıyor tabi ki. (...) Her hastanın seviyesine göre değişecek. Belki tamamen hiç ilköğretim mezunu ile konuşuyor olabilirsiniz veya bir üniversite mezunu ile ayrı konuşursunuz. Onların ikisine de ayrı şekilde anlatırsınız bunu.

GD.16.05 - (...) Şimdi bakın, ben şuna inanıyorum. Bir, bir insanın eğer yeterince eşi dostu yoksa, insanların içinde yaşamıyorsa, bazı insanları aşağı sınıf görüyorsa bu insanın genetik danışmanlık yapması söz konusu bile değil. Gazete okumayan bir adamın, ondan sonra televizyon izlemeyen, dizi seyretmeyen, (evet.) Ondan sonra Türkiye'deki insanları yeterince tanımayan, yani üç kuruş kitap okumayan hani bu adam gurubunun, bu insan grubunun genetik danışmanlık yapması söz konusu bile değil. Mutlaka ve mutlaka insani tarafını iyi geliştirmiş olacak, kültürel tarafını iyi geliştirecek, karşıdaki adamı tanıyacak. Yani geldiğinde bir Güney Doğu'nun yapısını bilmeyen bir adamın Güney Doğu'dan gelen bir adama danışmanlık vermesi söz konusu değil ve ona bile etnik kimlikleri ile bakmayacak. Yani sizin düşmanınız gelir, buraya PKK'lısı gelir, bilmem nesi gelir, bunların o işin için de bir yeri olmaması gerekiyor. Ne olursa olsun bir insan statüsünde bakacaksınız. Öbür tarafta burada biz yargıç değiliz, hâkim değiliz, savcı değiliz, hiç bir şey değiliz.

GD.17.07 - (...) Kesin tanı gerekiyor, aile ağacı çizmek gerekiyor, tek gen hastalıkları risk hesabı yapmak gerekiyor, multifaktöriyel hastalıklarda ampirik riskleri belirlemek gerekiyor. Genetik danışma sürecinde kesinlikle önyargılı olmamak gerekiyor,

yönlendirmemek gerekiyor, bilgi verici ve destekleyici olmak gerekiyor. Bazı özel problemlerle karşılaşabiliriz. Bunlar işte evlat edinmiş olabilirler, encest ilişkisi olabilir, akrabalık olabilir, sizin de değiniz gibi hani post-paternity olabilir. Bütün bu durumlarda çok yani dikkatli olmamız gerektiğini söylüyorum.

10. Kültürel çeşitlilik ve çoksesliliğe saygı

GD.16.05 - (...) Ve bu sürecin içinde bu tür şeyleri düşünce, inanış sistemleri, bilmem ne. Hepsini çok iyi düşünmek ve bilmek gerekiyor.

GD.16.05 - (...) Çünkü şöyle, sonuçta aile başka bir dünyada hani biri işte benim buraya Katolik hasta da geliyor, aşırı dinci hasta da geliyor, ateist hasta da geliyor, bilmem kim de geliyor. O insanların dini inanışları sadece, sadece dini açıdan bakıyorum şu anda, başka bir sürü açıdan etkileniyor. Ama burada ben onunla aynı inançta değilim ve onun anlayışına saygı göstermekle mükellefim. Hiç bir şekilde yargılamamaya çalışıyorum.

GD.17.07 - (...) Yani hem genel anlamda yaşadığımız toplumun yapısını bilmek gerekiyor. Yani sosyal sosyolog gibi biraz toplum yapısını bilmek gerekiyor, genel toplum yapısını. Ondan sonra farklı etnik grupların farklı inançlarını, ondan sonra dinle dini inançlarını, ahlaki değerlerini mutlaka bilmek gerekiyor. Bunları da uluslararası etik kurallarla doğru harmanlamak gerekiyor. Etik evrensel bir şey. Tıpta ve genetik danışmada etik evrensel, etik topluma özel değil. Etik, genel geçer her yerde olan sadece farklı oluşturabilecek ahlaki kuralların bir kısmında farklılıklar olabilir. Onun için bu konuda yani hassasiyetleri gözetmek gerekiyor. Bazı ülkeler var ki atıyorum insanlar size dedi ki işte ben Katolik'im bunlar da kürtaja karşı. Çok ciddi, bizim ülkemizde de aşırı Müslüman olanlar diyelim, onlar da kürtaja karşı. Şimdi siz onunla böylesi bir tartışmaya girmenizin bir anlamı yok. Yani siz ona bunun bir seçenek olduğunu, bazı insanların bu seçeneği seçtiğini ama bu kararı vermekte özgür olduğunu. Ama siz ona önyargıyla bakıp, bu başını kapatmış, bu zaten öyle gözüküyor, ben buna bunu söylemeyim, kürtaj seçeneğini söylemeyim dersiniz o zaman siz hata yapıyor oluyorsunuz. (...) Hiç bir şeye zorlamıyorsunuz. Bilgi veriyorsunuz, seçeneklerin hepsini söylüyorsunuz, onların bir tanesini bilinçli seçimlerini sağlıyorsunuz. Burada yaptığım iş o.

11. Dayanışma ve işbirliği

GD.16.01 - (...) Şeyin bizim burada gelişimsel pediatri alanımız var. Onlar biraz da bu hani hem gelişimsel hem davranışsal sapmalarla çocukları normale nasıl çekerizin alanı, bilim alanı bu. Hem tespit ediyorlar hem de nasıl normalize ederizin alanı. İşte memleketteki kaynakları filan advoke edenler, bu alanda ya bu konuda çok motive olan bir alan. Onlardan yardım alıyoruz. Orada mesela konuşma terapistleri var, çocuk gelişimciler var, çocuk doktoru olup üstüne gelişimsel pediatri yapanlar var. Onların mesela üst ihtisas eğitimi sırasında mutlaka genetik rotasyonu yapıyorlar. Ailelerle baş etmeyi çok iyi bilen bir ekip var.

GD.16.03 - (...) Onun için de bir psikoloğun, bir sosyoloğun, bir danışmanın olduğu ortamda danışmanlığın verilmesi, yani sadece tanının söylenmesi değil hastanın yani gelen kişinin desteklenmesi lazım.

GD.16.04 - (...) Yani bebeğin ne türlü problemleri olacağı konusunda belki de şeylere yönlendirmek gerek, hani o konunun uzmanına. İşte nörolojik problemse çocuk nörolojisine yönlendireceksiniz ki o daha güzel anlatacak. Veya kalp problemi ise kalp ameliyatı olabilir mi olamaz mı, bazı öyle kalp hastalıkları var ki yani ameliyat ile iyileşebilir, bazıları var ki ameliyat 3 ameliyat geçirir ama hani bebek hiç bir zaman düzgün bir yaşantı sağlayamaz. Yani bunları da o tür konularda da danışmanlığı belki genetik uzmanının bilgisini de aşacak bu, o tür uzmanlara da yönlendirmek gerek ki sonrasında da diyelim ki bu çocuğu doğurmaya karar verdi işte Down sendromu veya diyelim başka bir sendrom. Ondan sonra onu tabi şey nasıl kazandıracaksınız topluma, engel yani belki de o tür işte topluluklar var, insanlar. (...) Veya başka ne bileyim hani çok daha nadir sendromlar için filan böyle birbirleriyle iletişim kurmaları çok önemli oluyor. Çünkü senden önce o bebeği doğurmuş olan, o tür bir bebeği doğurmuş olan birisi var ve onun tecrübelerinden faydalanmak. (...) Ondan sonra, ayrıca tabi bu konunun şeyleri de direk çocuk gelişim uzmanları var. Ondan sonra, hani Gelişimsel Pediatri diye bir dal var yani şimdi. O konuda da ailelere çok iyi destek verebiliyor o doktorlar.

GD.16.05 - (...) Yani işin sağlık sektörü ile ilgili meselesinde hep şunu söylerim ben bizim arkadaşlara, genetik danışmanlıkta da diğer bütün sağlık meselelerinde bir yere

gittiğinizde görmek istediğiniz muameleyi karşdakine gösteremiyorsanız kusura bakmayın siz bu işi yapamazsınız. Yapamazsınız yani. Yani bu, bu sürecin yönetimindeki ana ilke de burada.

GD.16.05 - (...) Ya bu işte genetik danışmanlıkta neyin yönlendirici, neyin yönlendirmeyici olduğu olacağını hep şeye göre düşünmek lazım. Ama burada da hadi kardeşim senin çocuğun tedavi olur ne falan demeden önce bütün olanakları önüne sunmak gerekiyor. Ben hep şunu söylüyorum, ben senin çocuğunun yanıdayım, elimden geleni yapacağım. Senin çocuğun doğduğu zaman bir bacağı yok ama ben ona protez takılana kadar uğraşacağım. Sen merak etme. Yani bunun biz yönetiminde elimizden gelen her şeyi yapacağız sana. Daha gebelik sırasında ortopedisini, bilmem nesini, şusunu busunu ayarlayıp görüştüyorum ailelerle. (...) Şimdi şöyle bir şey manzara düşünün, herkes size yağdı gürlledi ama çocuk doğdu sen el elde baş başta kaldın. Kimseyi tanımazsın, bilmezsin. Genetikçi herkesin eşi, dostu, akrabası, hısımlı olmakla mükelleftir. Hastanın, ailenin gelip ağlayacağı duvardır burası.

12. Sosyal sorumluluk ve sağlık

GD.16.01 - (...) Bizim hastanemizin yeni doğan yoğun bakım ünitesinde bakarsan babası ne iş yapıyor diye. Mendil satıyor diye çok insan cevap verir. Mendil satmanın ne olduğunu biliyorsun değil mi? Mendil satmak diye bir şey, dilenci demek yani. Trafik ışıklarında mendil satmak diye bir meslek var şimdi. Bir sürü insan, bebeğin babası bu işi yapıyor. Annesi bu işi yapıyor. Çok düşük sosyo-ekonomik düzeyde kişilere bakıyoruz. Esas yani yoğun bakım ünitesi olduğu için öyle hastalıklı doğan çocuklar yoğunluklu olarak burada görülüyor. Zenginlerin başına daha az geliyor bu işler. (...) Bunların bu hizmete ulaşabilmeleri nasıl oluyor, söyleyeyim. Bizim Tıbbi Genetikten konsültasyon isteniyor. İşte yapacakları, yapabildikleri var, yapamadıkları var. Sonuçsuz bir takım şeylerle uğraşmak yerine bakıyoruz, gidiyoruz, bakıyoruz bunun moleküler genetik tanısı var ve sadece dışarıda yapılıyor. Yatan hasta için ya aramızda para topluyoruz, ya Çocuk Sağlığı Hastalıkları Vakfı var, oradan para çıkarıyoruz genetik tanı için. Yani ödediği oluyor, ödemediği de oluyor. Yani ödediği oluyor, ödemediği de oluyor. Ya beklemek yani... Yapıyor yani hızlandırmak için yaptığımız şeyler var yani. Para söz konusu burada yani. Para varsa daha hızlı ve daha nitelikli hizmete ulaşıyorsun. (...) Sağlık sigortasızlığı diye

bir şey yok. Bizim, bizim çocuk yaş grubunda yok. 18 yaşına kadar devlet her şeyini ödüyor.

GD.16.02 - (...) Demin söylemeyi unuttum belki, tarama yapacaksanız eğer tarama da tabi genetik test, hastalıklar bakımından taramalar yapılabilir. Tarama yaptığınız yöntemin çok güvenilir olması lazım, ucuz olması lazım oradan aklıma geldi ucuz. (...) Hastalık taramaları da olabilir, prenatal tanılar da tabi olabilir. Mesela ne biliyim üçlü test. Hepsinin güvenilirliği farklı bu testlerin. Yani onun için birkaçını beraber kullanmak gerekebilir. Yöntem emin olmalı, ucuz olmalı, basit olmalı. Mesela, fenilketonüri tarıyorsunuz veya hipotiroidi tarıyorsunuz, sahadan toplayacaksınız, getireceksiniz, onların belirli bir zaman içinde ulaşması lazım. Bütün bu zinciri sağlıyor olmanız lazım. Halkın tarama konusunda bilgilendirilmesi lazım. O taramanın onayını almak lazım. Yani bütün bunlar tarama yapacaksanız eğer uygulamanız gereken prensipler.

GD.16.05 - (...) Bizse hastaya insanı gözlerle bakıp yaklaşmak zorundayız. Başından sonuna kadar örneğin şununla ilgileniyoruz, ben hani sürecin içindeki kısımları. Evde hasta bir çocuğu olduğu zaman ailenin konsantrasyonu onu üzerine oluyor. Evde sağlıklı çocukları olduğu zaman o çocuklar kendilerini itilmiş hissediyorlar. Biz onları da bu sürecin içine katıyoruz. Onların da yönetimi bu şeyin içinde. Yani onlara diyoruz ki, bakın o çocukları da getirin, onlara da anlatalım, onları da bu oyunun içine katalım, onlar da çocuğun bakımında yardımcı olsunlar bize, onlar da böylece dâhili olsunlar. Onlar için psikoloğa gönderiyoruz, onları yönetiyoruz bir taraftan. Onların okulda öğretmenleri ile görüşüyoruz. Yani süreç etraftaki herkesi ilgilendiriyor. Çünkü o bizim hastalıkların özelliği kronik hastalık. Ve ağır hastalıklar. Ölüyor, kalıyor, sakat kalıyor, yatalak oluyor, bilmem ne oluyor. Hani sonuçta hep ağır. Şimdi burada hastaya tedavi hizmetlerini sunmak lazım. Hastaya doğru düzgün bir danışmanlık vermek lazım. Aynı zamanda hastanın da bu şey içinde, sürecin içinde kaybolup gitmesini engellemek lazım.

13. Yararların paylaşılması

GD.16.03 - (...) Karşınızdaki insanın hayatını bir kelime ile rezil de edebilirsiniz, onu mutlu da edebilirsiniz. Dolayısıyla genetik danışmanlık yani oturup sorunu ele alıp, yapılacak testlerin belirlenmesi, tanıya varılması, çünkü her zaman doğru tanı da

konulmayabilir ve de hastalık sürecinde eğer mümkünse bunların tekrar görülmesi çünkü bazı tanılar bebeklikte siz ilk doğduğu anda görüyorsunuz kusurlu çocuk diye geliyor, tanı koymanız zor. Ama bir süre sonra klinik bulgular daha belirgin hale gelir. Dolayısıyla sonradan tanı konması da mümkündür. Dolayısıyla öyle bir oturumda bitebilecek bir iş değildir diye söyleyebilirim. Ve bu iki aileyi, eğer karı-koca gelmişlerse yani çocukla ilgili bir sorun varsa iki kişiyi ama o iki kişiyi ailesini de ilgilendiren bir sorunu çözme demeyim de sorunu aydınlatma işlemidir diye söyleyebiliriz.

GD.16.03 - (...) Mesela tedavisi olmayan hastalıklar olmayan dediğimiz bir grup vardır. Yani onlarda tedavi söz konusu değil ama biz onlara hep şöyle demişizdir: Yani her an bunun geni bulunabilir. İşte geni bulunabilirse bunun tedavisi olabilir. Mesela o yüzden defalarca beni arayan hastalar olmuştur telefonda. Hoca bulundu mu, hoca bulundu mu, hoca bulundu mu? diye mesela defalarca arayan böyle hastalarımız hakikaten olmuştur.

GD.16.04 - (...) Mesela bir Down sendromu için konuşacak olursak aslında 600 doğumda 1 tane görülen bir şey. Ama anne yaşı ilerledikçe bu çok sık, 40 yaşında mesela 50'de bir falan gibi oranlara çıkıyor yani çok daha yüksek oranlara çıkıyor yani belki de daha yüksek oranlara çıkıyor. Dolayısıyla işte bu konularda da aileye detaylı bilgi vermek gerekiyor.”

GD.16.04 “(...) Diyelim ki amniyon sıvısı alındı veya bir kan örneği alındı. Bu kanın başına ne gelecek işte veya hangi aşamalardan gelecek, sonuç verebilecek mi, veremeyecek mi? Yani bazen kültürlerde üreme olmayacak filan, onları önceden aslında bilmesi gerekiyor. Hangi işlemler yapılacak bu amniyon sıvısından? Bir sürü yöntem var işte düz kromozom analizi yapabilir, FISH yapabilir, QFPCR yapabilir. O yöntemler faydası ne, sonuçlar ve oranı ne? Ona da genetik danışman anlatacak ki, genetik hocası anlatacak ki, hastadan önceden bunları bilecek ki ondan sonra eline bir kâğıt geldiğinde yani bana sonuç vermediler. Sana sonuç verilmeyeceğini biz önceden anlatmıştık diyebilesin.

14. Gelecek kuşakların korunması

GD.16.01 - (...) Akraba evliliklerinin neredeyse normal kabul edilmesi, bunun azaltılması için hiçbir şey yapılmaması, diğer taraftan bunun genetik temelli hastalıkların görülme sıklığını artırması bu durumun, artması durumunda da devletin engelli vatandaşlarını destekleme politikaları doğrultusunda bunun desteklenmesi. (...) Bunu nereye koyacaksınız yani genetik danışma nereye koyacaksınız. Bu sadece tamamen kendi istemeyene hiç yapılamayacak bir şey, zorla olacak bir şey değil. İsteyene yüzde yüz verilmesi gereken bir şey. Böyle. Çok öncelikli bir konu, bu nedenlerle çok öncelikli bu. Durmadan hasta bireyler doğuyor. Bunların doğması aileye yük getirmesin diye devlet bu yükün bir kısmını üstüne alıyor. Burada hani hasta birey özne olmaktan çıkıp bir araç haline geliyor.

GD.16.02 - (...) Yani kesin tanıyı koymak için her türlü çaba sarf edilmeli çünkü oradan elde edilecek bilgiler bir daha ki doğumlarda size riskli kişileri bulmaya yardım edecektir. O çocuk orada bırakılır, aile bir daha doğurur, bir daha doğurur, bir daha doğurur, bir daha. Tekrarlaması riskli, özellikle resesif hastalıklarda yüksektir. O bakımdan çok öyle hastalar vardır, bizim hastalarımız vardır. İlkine tanı konmadığı için, bırakıldığı için, buna bir şey olmaz zaten dendiği için arkadan diğer çocuklar hastalıklı doğmuştur. Hâlbuki o ilk hastalık teşhis edilseydi ikincinin doğması önlenirdi. Biz bu üç tane arka arkaya hasta olan ailemiz çoktur bırakıldığı için, buna bir şey olmaz dendiği için. Bunların hepsi genetik danışmanın prensipleri ama atlayarak söylüyorum.

GD.17.07 - (...) Hastalık deyince hastalığın işte hem adı olacak, kalıtım modeli olacak, hastalığın gidişatı hani ilerleyici mi veya ek bulgular, yıllar içinde neler çıkabilir, yaşam süresini, yaşam kalitesini nasıl etkiliyor. Hastalıkla ilgili çok iyi detaylı bir bilgi vermek gerekiyor aileye. Arkasından bu kalıtım modelini anlattığımız için o kalıtım modeli üzerinden nasıl bu bir sonraki kuşaklara aktarılabilir onu anlatmak lazım ve bu hastalığın aile içinde yönetimi nasıl yapılabilir, hem de aile planlaması açısından nasıl bir yönlendirme yapılabilir diye söyleyebiliriz. Burada mutlaka kesin tanı olması gerekiyor. Kesin tanı olmadan sağlıklı bir genetik danışma yani genetik danışma vermek aslında mümkün değil.

15. Çevre, biyosfer ve biyolojik çeşitliliğin korunması

Söz konusu biyoetik ilkeyi kapsayan veya alakalı herhangi bir söyleme rastlanmamıştır.

5.4.3. BİYOETİK İKİLEM ÖRNEKLERİ

Çalışma kapsamında yöneltilen sorulardan bir diğeri olan, “Söz konusu hizmetler sürdürülürken biyoetik ikilemlerin yaşandığı bir deneyiminiz veya şahit olduğunuz bir vaka var mı?” ile alanda karşılaşılan biyoetik sorunlar hakkında fikir edinmek amaçlanmıştır. Bu bölümde yer alan vakalar, uzmanların sadece 6. soru kapsamında anlattıkları vakalar olmayıp, aynı zamanda görüşmenin genelinde paylaştıkları ve biyoetik açıdan örnek teşkil eden vakalardır.

Değerlendirilen toplam vaka sayısı 28 olup, Çizelge 5.15’de her bir katılımcı tarafından nakledilen vaka sayıları verilmiştir. Buna göre, GD.16.03, GD.16.05 ve GD.16.06 görüşme kodlarına sahip katılımcılar en fazla sayıda biyoetik ikilem örneği paylaşan katılımcılar olurlarken, GD.16.02 ise vaka bildirmeyen tek katılımcı olmuştur.

Çizelge 5.15. Katılımcı bazında nakledilen vaka sayıları

Katılımcı	Nakledilen vaka sayısı
GD.16.01	1
GD.16.02	0
GD.16.03	7
GD.16.04	2
GD.16.05	7
GD.16.06	7
GD.17.07	4
Toplam	28

Vakalar, ilgili oldukları biyoetik sorunlara göre tanzim edilerek Çizelge 5.16’da bulunan 10 tane alt başlığın altında sunulmuştur. En çok tecrübe edilen konu “doğru ve/veya yeterli bilgilendirmenin yapılması” hakkında olup, bu yaklaşımı “mahremiyetin korunması”, “aile ile empati kurabilme ve destekleyici olma”, “alanda yeterli bilgiye sahip olma ve doğru tanı koyabilme” izlemiştir. Vakaların ilgili oldukları biyoetik soruna göre dağılımı şöyledir:

Çizelge 5.16. Vakaların ilgili oldukları biyoetik ilkeler ve/veya sorunlara göre dağılımı

Vakanın dayandığı biyoetik yaklaşım	Vaka sayısı
1. Doğru ve/veya yeterli bilgilendirmenin yapılması (Vaka 1-5)	5
2. Mahremiyetin korunması (Vaka 6-9)	4
3. Aile ile empati kurabilme ve destekleyici olma (Vaka 10-13)	4
4. Alanda yeterli bilgiye sahip olma ve doğru tanı koyabilme (Vaka 14-17)	4
5. Maddi kazanç odaklı hareket etmeme ve hasta faydasının ikinci planda kalmaması (Vaka 18-20)	3
6. Özerkliğe saygı duyulması (Vaka 21-22)	2
7. Hasta takibinin sürdürülebilmesi (Vaka 23-24)	2
8. Genetik hastalığa bağlı olarak engelli olan bireylere karşı sosyal bilincin geliştirilmesi (Vaka 25-26)	2
9. Hasta ve fetus yararını gözetme (Vaka 27)	1
10. Hizmet sunulan toplumun özelliklerine hakim olma (Vaka 28)	1

Bununla birlikte, her bir vakanın kendi içinde değerlendirilebilmesi adına vakanın kısaca ne olduğu ve nakleden uzmanın olaya dair varsa çözüm önerisi vakadan önce ifade edilmiştir. Örnekler uzmanların cümleleriyle aktarılırken, araştırmacının yorumları ve konu ile doğrudan ilgisi olmadığı düşünülen bölümler söylemlerden çıkarılmıştır.

Vaka-1

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Danışanın bulunduğu durumla baş edebilmesinde yardımcı olabilecek diğer seçeneklerin sunulmaması veya eksik sunulması. Danışanın aldığı doğru yönlendirilmemiş kararlar kendisi ve ailesinin hayatını derinden etkileyebilir.

Uzmanın çözüm önerisi: Genetik danışman tercih edilebilecek olası alternatifleri danışana anlatmalıdır.

GD.16.03 - (...) Mesela birisini hatırlıyorum. Adam, adam böyle odama girdiğinde zaten bir soğuk bir tipti, imamdı, yaşlıydı. Arkasında da bir kadın, genç bir kadın ama kapalı. Yıllar önce geldi adam bana aynen şöyle söyledi: Bunun çocuğu olmuyor. Aynen böyle. Bunun çocuğu olmuyor. İşte ona test yapmanın zorluğunu düşünün. Ve çıkan sonucu o adama anlatmayı. Çünkü danışmanlık sırasında gördüm ki adam daha önce de evlenmiş çocukları olmamış onu bırakmış onu almış onu. Körpe kızı almış, gencecik bir kız ondan çocuğu olsun diye. Tabi sonra olay çıka çıka adamda çıktı. (...) Sen ne yaparsan yap, al bu sonucu git üroloğa, sorun sende diye anlattığımızı hatırlıyorum. Ama o adamdan iğrendiğim kadar başka hiç bir hastadan iğrenmemiştim. (...) Fevkalade irrite edici bir şey. İrrite edici bir şey. Yani kaç tane kadının hayatı bunun yüzünden şey yapıyor. Baştan buna tanık olsa bunlar olmayacak. O adam çocuklu bir kadınla evlenebilir, bir çocuk evlat edinebilir. Bu da genetik danışmanlığın kuralları içindedir. Yani illa, illa kendi çocuğunuz olacak diye bir şey yok kardeşim. Çocuk sahibi olabilirsiniz, işte evlat edinebilirsiniz. Yahut çocuklu bir kadınla evlenebilirsiniz. Yani insanlara bu alternatifleri sunmak da bir genetik danışmanın görevidir. Alternatif sunmanız lazım.

Vaka-2

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Down sendromlu çocuğu olmuş bir babanın çocuğunun sahip olduğu risklere dair net olarak bilgilendirilmemesi ve çocuğu ölünce yaşadığı şok ve hekime duyduğu öfke.

Uzmanın çözüm önerisi: Ailelerin çocuklarının hastalığına dair var olan ve olası sorunlar durumları hakkında detaylı olarak bilgilendirilmesi.

GD.16.03 - (...) Bir gün odamda oturuyorum böyle, benim kapı küt diye açıldı. Bir tane adam girdi içeriye ama nasıl kızgın adam. "Beni hatırladınız mı?" dedi. "Hatırlayamadım"

dedim. Adam böyle ofluyor pufluyor filan. Ondan sonra "Beyefendi oturun" dedim. "Yani daha önce muayene ettikse hani dosyanız vardır." Dedi ki "Siz bizim çocuğumuz doğduğunda" dedi "ölüm tehlikesi olduğunu söylemediniz." dedi. Şimdi Down sendromlularda ilk aylarda yani ilk sene ölüm riski daha yüksektir. Fakat aile eğer zaten böyle bir stres altında size gelmişse, ilk baktınız hemen bu çocuk ölecek diye başkalarının yaptığı gibi. Bazı hastalara şöyle deriz, belki ona da demişizdir orasını bilmiyorum. "Yani iyi bakılırsa diğerlerinden geri kalır ama hani iyi bir yaşamı olabilir" diye söyleriz. Ama belki de bunlar ilk yaşta daha çok ölür diye direk söylemek yani çok şey değil. Ancak şöyle mesela kalbinde filan bir şey varsa yahut organlarında ciddi bir şey varsa o zaman deriz ki, "Bak bu yapılmazsa çocuğun hayatı kısıtlanır." Ama size eğer yeni doğmuş döneminde gelmişse ve bu muayeneler yapılmamışsa yahut klinikçi size yollayan klinikçi zaten tenezzül edip o çocuğu doğru düzgün muayene etmediyse, maalesef birçok doktor da bunların muayenesini bile yapmaz. Şöyle bu bir bakar ha bu bir Down sendromu, bunu boş ver der. Yani ne olacak gibi. Muayenesini bile yapmaz yahut yapıyorsa size yollamaz çünkü sizi laboratuvar olarak görür. Biz de tabi ki ona bunu hissettirememişiz. Yahut da aile belki çok heyecanlıydı, onlara bilemiyorum hatamızın ne olduğunu. O adamcağız almış çocuğunu, gitmiş evine. Cebecinin orada bir yerde oturuyorlarmış hatta. Sonra çocuk böyle bir süre sonra herhalde, çocuk fenalaşmış ama ne kadar zaman geçtikten sonra bilmiyorum. Ama herhalde bir iki ay geçmiş, belki daha fazla geçmiş. Çocuk bir gün fenalaşmış, bunlar da çocuğu almışlar hastaneye götürüyorlarmış, hastaneye gittiklerinde çocuk ölmüş. Yani doktor baktığında çocuk ölüymüş. Bunun üzerine doktor ölü olarak getirildi diye ihbarda bulunmuş. Ve polis geliyor adamı alıyor götürüyor. Ay adam meğer bana onun için kızmış. Siz bunu bana söyleseydiniz ben bunu bilirdim diye. Ama sonra adama anlattım, bak bu böyle, böyle. Bunların işte ilk yaşta böyledir, ilk beş yaşta böyledir filan filan, bu olabilir. Ama hakikaten önceden bunu açık ve net ölme riski bilmem nedir diye herhâlde söylememişiz. Ama böyle üstü kapalı kalmış veyahut. Bunu da hiç unutmam yani. O da böyle bana hakikatken büyük ders bir olmuştur. Sonra asistanları çağırdım, bakın demek ki bir şekilde bunu açıp altını çizerek bir yerinde söylememiz şart. Yani böyle moralini bozmadan bunu söylemek gerekiyor diye. Yani insan evet dediğim gibi psikolojik olarak siz de öğreniyorsunuz, karşılıklı bu iş.

Vaka-3

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Bir kadın danışanın kayınvalidesinin yanlış yönlendirmesi sonucu hekimin önerdiği ilaçları kullanmaması.

Uzmanın çözüm önerisi: Hekimin tedavisine müdahale eden aile bireyleri ile birebir görüşme yapılarak yanlış tutumları hakkında uyarılmaları.

GD.16.05 - (...) Kadının sen bir ilaç veriyorsun kayınvalidesi kullanma diyor. Üç önce baktığım hasta da o. Yani ilaç vermişiz, kayınvalidesi kullandırmıyor. Şimdi sen o kayınvalide meselesini çözmeden ona ne dersen de. (...) Şimdi bu meseleyi sen orada kayınvalideyi devre dışı bırakacaksın. Kocasını çağırdım ve anlattım. Dedim senin annenin derdi ne? Ben annenle uğraşamam dedim ya. Bak annenin meselesini sen çözeceksin. Anneni bana getir bir daha ki geldiğinde. Ben ilaç yazıyorum, o bilmem hani komşudan duyduğu bilgiyle senin eşine müdahale ediyor. Ben 60 bin gebe bakmışım, o 3 tane komşudan duyduklarıyla benim 60 bin gebeden edindiğim deneyimi ezmeye çalışıyor. Bunda sonuç ne oluyor, kadın bir daha düşük yapıyor, bu ağlayıp duruyor. Senin yüzünden oluyor bu işler, bunu bir şekilde bizim çözmemiz lazım. Oturup bu kayınvalide meselesini çözeceğiz diyorum. Adam tabi ondan sonra akli başına geliyor, annesini pıspışlamayı bir kenara bırakıyor. Getiriyor, burada hep birlikte kayınvalideyi şekle sokuyoruz. Bunu yapmazsan o zaman reçeteni kullandıramazsın ki, bu bir gerçek yani. Sen o zaman niye yapıyorsun bu işi, reçeteyi kullandıramıyorsun. (...) Yani sonuçta o adam sana danışmanlığa geliyor, işte danışma. Öbürü işte reçete yazmış vermiş oluyorsun öbüründe, danışmanlık vermiyorsun.

Vaka-4

Tecrübe edilen biyoetik sorun: İleri yaşlarda çıkacak bir hastalık hakkında çocuklara danışmanlığın nasıl ve ne zaman verileceğinden emin olamama.

GD.16.06 - (...) Biz 8 yaşında bir Huntingtonlu hastamız oldu, teşhis koymuşuz. Çok nadir bir şey, Huntington 50 yaşından sonra olur. (...) Babasında yoktu, babası genç çünkü. Ama ileride bir o zaman testi de yoktu yani Huntingtonun geni henüz daha çıkmamıştı. Ne yaptık ona hatırlamıyorum yani daha sonra takip ettik belki yapıldı. Yani bir Huntington çıktığı zaman hele de ileri yaşta çıkan bir hastalıksa son derece büyük problem var. Yani

nasıl söyleyeceksin, söyleyecek misin hala buna kimsenin karar verdiği yok. Amerika'da bu konu çok tartışılırdı. (...) Çocuğa testi uygulayıp ne yapıcan acaba saklıycan da? Ama saklarsan çocuk diyecek ki mesela siz bana niye sak... Mesela 15 yaşına gelince Amerika'da çocuk sahibi oluyorlar. Sen 8 yaşında teşhis koydun babasında var diye, o gitti çocuk sahibi oldu. Bilseydi Huntington olduğunu belki de olmayacaktı ya da prenatal tanı yaptıracaktı. Yapılabilir yani hamilelikte ya da prekonsepsiyonel, döllenmeden önce ve çocuğunu da varsa. Onun için söylemek lazım. Ama kaç yaşında söylemek lazım? Belki hani buluş çağına gelen bir çocuğa bunu anlatmak lazım. (...) İstemeyebilir tabi. Çocuk işte ama ne zaman karar verecek ona işte, hangi yaşında? (...) O çocuk istiyor mu öğrenmeyi? O çocuk anladı mı durumu? Ya da durum şöyle, o çocuğa bir 50 yaşındaki Huntington hastasını göstermen lazım, ne sorunlar yaşadığını. En fazla 10 sene yaşıyorlar ve 10 seneyi yatalak ya da son derece ağır bir şekilde geçiriyorlar koreik hareketler çok. Tedavisi yok, hala yok. Böyle bir hastalığı çocuğa 12 yaşında söyleyip onu mahvetmek mi lazım? Ama söylemesen de kendi çocuklarında da olacak. Bilmezse boyuna çocuk doğuracak o da. Çok zor yani bilmiyorum Amerika şimdi ne yapıyor, hiç bilmiyorum.

Vaka-5

Tecrübe edilen biyoetik sorun: %25 ihtimalle hasta çocuk doğurma olasılığı olan bir danışanın diğer gebeliğinde prenatal tanıya karşı çıkması.

Uzmanın çözüm önerisi: Hekimin böyle durumlarda prenatal tanının özellikle gerekliliğine dair hastayı bilgilendirmesi.

GD.17.07 - (...) Gebeyken ben çocuk aldırmaya karşıyım diyor, biyolog bir kadın aslında, başı da kapalı. Ondan sonra bir tane hasta bir çocuğu var, bu çocuğunda %25 hasta olma ihtimali var. Test yapalım dedim, için rahat eder hiç değilse sağlam olunca, hiç merak etmiyor musun dedim. Ay yaptırmayacağım, yaptırmayacağım dedi. Ondan sonra şimdi çocuk sağlam çıktı. Sağlam çıktı ben de sonucunu verdim ondan sonra mesela tekrar diyor çocuk istiyorum, o zaman dedim testi yaptırmayacaksan şey yapma, doğurma. Öyle de bir durum var. Onun için söylüyoruz yani söylemiyor değiliz yani yaptığının çok sağlıklı olduğunu söylemiyoruz. Yani tabi ki saygı duyuyorum ama bu ne kadar saygı duyulacak bir şey olduğuna emin değilim. Bu kısmından ne kadar emin değilim yani. Yani ama onu cahillikle ben eşleştirim aslında falan yani. (...) Yani prenatal konusunda bize gelen

hastalar, bizimle karşı karşıya yüz yüze gelen hastalara yani ben prenatal tanıyı da tabi onun bir seçenek olduğunu zaten söylüyorum. Prenatal tanı yapılmasının iyi olacağını, çocuğun sağlam çıkma olasılığının daha yüksek olduğunu, o sağlam çıkarsa en azından psikolojik olarak kendini daha iyi hissedeceğini, daha huzurlu bir gebelik geçireceğini, bunun da çocuğa olumlu katkısı olacağını tabi ki söylüyorum. Ama bunlar zaten normal, bunda bir şey yok. Ama hasta çıktığı zaman gebeliği sonlandırma konusunda biraz ısrarcı olduğum durumlar oluyor yani.

Vaka-6

Tecrübe edilen biyoetik sorun: 17 yaşındaki bir kızın ailesinin bilmediği bir gebeliği olması.

Uzmanın çözüm önerisi: Hekimin hasta mahremiyetini gözeterek durumu hasta ile paylaşması.

GD.16.04 - Mesela bizim daha çok şeyde oluyor. Diyelim ki, yani on yedi yaşında kız, gebelik var görüyorsunuz, ailesi bilmiyor mesela. (...) Ailenin de bilmeye hakkı var, kız söylememiş. Ya sonuçta onları bir şekilde hasta bizim muhatabımızdır aslında en çok. Biz hastaya söyleriz normalde.

Vaka-7

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Hristiyan bir ekibin Müslüman olan uzmana dini bir motifin genetiğini araştırması için teklifte bulunması sonucu uzmanın bu konuyu çalışmakta yaşadığı ikilem.

Uzmanın çözüm önerisi: İnanç sistemleri ile ilgili konulara özenli yaklaşılması ve bu tarz hassas araştırmaların aynı inanç sisteminden bir bilim insanı yönlendirilmesi.

GD.16.05 - Herkesin bir uzmanlık alanı var. Ve bu sürecin içinde bu tür şeyleri düşünce, inanış sistemleri, bilmem ne. Hepsini çok iyi düşünmek ve bilmek gerekiyor. Basit bir hani alakasız gibi görünen bir örnek. Beni bir gün bu bir dini bir motifin DNA genetik taraflarını araştırmak üzere, detaylarını veremiyorum hani onların kişilik haklarına saygımdan dolayı ama çok önemli bir dini motifin genetik araştırmalarının yapılması gerekiyordu. Bir Hristiyanlarla, ilgili bir konu. Beni aradılar. Yapar mısın? Yaparım

dedim, sıkıntı yok. Teknik olarak bunu yapmam da hiç sıkıntı yok. Ama sonuçta ben sizi hani yarın bir gün birileri bunu niye bir Müslümana yaptırdınız derler size. Konu benim çok ilgimi çekiyor. Hani bunun için de nereye isterseniz de gelirim, gerçekten. Çok da merak ettim, çok hoşuma da gitti konu. Ama benim hoşuma gitmesi benim bundan elde edeceğim herhangi bir sonucun herhangi bir insanda mutsuzluk yaratmasını gerektirmemesi gerekir. Hemen bir Katolik arkadaşımı aradım, ondan yardım istedim. Dedim ki, bu işi sen yürüt, sen yönet başından sonuna. Bilgi verme konusunda izin alabilirsen bana bilgi ver. Alamazsan da verme. Ona emanet ettim işi. Şimdi o işi yaptı, bitirdi ve bana bilgi veremiyor. Biliyorum, ona izin vermiyorlar bana bilgi vermesi için ama önemli değil. Şimdi ben ona o işi üzerine atlasam, ben çözseydim, ondan beş kat daha iyi bir iş yapsaydım bile sonuçları bu kadar iyi olmazdı.

Vaka-8

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Babalık testi talebi olan bir adamın testin uygulanması için adli tıp yerine başka bir bölümünde gizlice yapılması için ısrarı.

Uzmanın çözüm önerisi: Babalık testi talebi gibi adli vakaların adli tıp biriminde çözülmesi. Özellikle özel sektörde maddi çıkar odaklı hareket eden, hastanın mahremiyetini ve karşı tarafın güvenliğini gözetmeden babalık testi uygulayan hekimlerin engellenmesi.

GD.16.03 - (...) Ama bir zamanlar tabi DNA testleri böyle gelişmediği dönemlerde Adli Tiptan mesela bize babalık testi için hasta yollanırdı. Ama bizim yaptığımız orada, damgalı gelirdi hastalar bize. İşte kan gruplarına bakardık, o zaman en fazla yaptığımız şey oydu yani. Kan gruplarına bakardık. Morfolojik özelliklerine bakardık, hem anne baba ve çocuk onları hani şeysi yapılır. Ama biz o sonuçlarımızı da şeye yollardık, Adli Tıp'a yollardık mesela karışmazdık orada. Çünkü adli bir vaka olduğu için hani bizim karışmamız şeydi, oraya yollardık. Fakat şeyi hatırlıyorum ve ben şahsen hiç adli vakaların bizde çözümlenmesine taraftar değilim. Hala da değilim. Eğer adli bir vaka ise adli tıpta değerlendirilmeli. Çünkü artık iş mahkemeye düşmüş. Yani sizin orada yapacağınız bir şey yok. Ama mesela bir adamı hatırlıyorum yıllar önce yine. Üç tane mi ne çocuk, ondan sonra bir tane kadın geldi bir gün bir adam bana akşamüstü yine böyle. Dedi ki ben Hukuk Fakültesinde mi, vallahi bizim fakültelerinden Siyasalda mı bir yerde çalışıyormuş adam.

"Bu çocuklar benden değil herhalde." diyor karısının yanında. İlla test yapın, bunların benden olmadığını gösterin. O adamı işte böyle kurtarmıştım ben kendimi. Yani düşünebiliyor musunuz o kadını aşağılanmasını, o çocukların aşağılanmasını. Dedim ki, "Beyefendi yani bu adli bir vaka. "Şeye gidin, adli tıpa gidin." "Hayır, ben sizden istiyorum." diyor. "Bunun" diyor "dile düşmesini istemiyorum. Siz yapın." Ben ona gizlice verecek. Bunu yapanlar var, evet. (...) Maalesef, maalesef şimdi özelde neler yapılıyor neler? Yani adli vakalarda hiç adli tıpçı işin içine girmeden yapılanlar var. Ya onun sonunda birbirlerini öldürüyorlar mı ne yapıyorlar bilmem vallahi ya. (...) İşte bunlar hep bizim sorunlarımız. Yani maalesef bunlar eğer adli mahkemeye girmeden buna başvuruyor hani kimse duymasın diye, sonra da kadını öldürüyor mu ne yapıyor ne halt yapıyor bilmiyorum. Ama genetiğin kötüye kullanılması da söz konusu tabi ki. (...) Yani söylediğiniz şey nereye gidiyor? (...) Bunu çok iyi düşünmemiz lazım. Yaptığınız şey nelere mal olabilir? Bunu çok iyi düşünmemiz lazım.

Vaka-9

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Genetik bir hastalık teşhisi konulan bir pilotun, hastalık durum çalışma durumunu etkilemeyeceği halde görevinden uzaklaştırılması.

Uzmanın çözüm önerisi: Hekimin pilotun haklarını korumak adına firmayı bilgilendirmesi gerekirse yasal yolları izleme gibi danışanın mücadelesine destek vermesi.

GD.16.05 - (...) Örneğin basit anlamda bir şeyde pilota tanı koydum. Çok ağır bir hastalığı vardı. Ama şimdi bulgusu yok. İlerde meydana gelecek. [...] Hava Yolları bunu öğrendi, işten attı adamı. [...] Hava Yolları'nın aylardır üzerine gidiyorum şu anda, ya başına gelmeyen kalmadı [...] Hava Yolları'nın benim yüzümden. Şimdi de şey yapıyorum mahkemeye verdim hepsini. Siz bu adama bunu yapamazsınız. Adama diyorlar ki 700 tane şeyde bir uçağa biniyor, 200 kişiyi havada uçuruyor bu adam, onun hastalığı bizi ilgilendiriyor. Evet diyorum, ilgilendiriyor ama bunun da bir hayatı var, onu da ilgilendiriyor. Bu adamın hastalığı en az 10 sene sonra ortaya çıkacak. Senin vazifen 3 ayda bir bunu muayene ettirip uçuşuna izin vermek. (...) Öbür türlü olsa ben de arkadaki 200 kişiyi düşünüyorum. Ben de çünkü uçağa binıyorum aynı zamanda. Ama o adamın da şeyi var hakkı var. Onu attılar onu işten şu anda ve ben onu geri alınana kadar peşinizdeyim dedim yani siz öyle bir şey yapamazsınız. (...) İşte kişisel bilgilerin gizliliği

orada ama şimdi bir başka boyut düşünün, krizlerle seyreden bir hastalık. Onu yukarıya çıktığında, uçağı uçururken yukarıda kriz geçirmesi manzarası. Burada onun gizliliği mi önemli, 200 kişinin hayatı mı önemli? Şimdi burada o sınırları tartışacak şeyler aklı başında adamlara ihtiyaç var. Şimdi bizdeki etik komitelerin yapısı buna uygun değil. Bu problemler üzerinde konuşa konuşa konuşa kafasını geliştirmiş bir ekiple beraber bu işleri tartışmak lazım. (...) Örneğin o pilotun peşini bırakmadım. Onun işte [...] Hava Yolları ile bilmem ne mücadelesinde hep yanındayım. O beni ilgilendiriyor sonuçta yani onun tanısını da ben koydum. Ondan sonra raporunu da ben yazdım. Onun raporunu [...] Hava Yolları'na sızdıran ben değilim ama şunu da yapardım yani örneğin ona böyle bir rahatsızlığı var ondan sonra ve ani krizlerle sürececek, yolcuları şey yapacak etkileyecek. Ha o zaman ben devreye girerdim ve onu o adamı mutlaka ve mutlaka ikna ederdim. O kabul etmese [...] Hava Yolları'na ben bilgilendirirdim. İstedığı etik kurula beni şikâyet etsin, istediği mahkemeye versin.

Vaka-10

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Bir annenin genetik hastalığı olan bir çocuğunu kabul etmede yaşadığı güçlük.

Uzmanın çözüm önerisi: Genetik danışmanın aile ile iletişim kurarken çocuğun olumlu taraflarını da belirtmesi.

GD.16.03 - (...) Ben mesela bir hastayı hatırlıyorum. Hostesti kadın. Benim odama geldiğinde böyle bir çanta taşıyor gibiydi. Valla onu da hatta yere mi koydu bak orasını hatırlamıyorum. Ama böyle çok, o zaman hostesler daha böyle bir seçilirdi yani boylu poslu güzel bir kadın. Sonra konuşmaya başladık. İşte çocuğu muayene ettik. Tanıyı tabi ben bir bakışta koydum ne olduğunu anladım ama yine de muayene edeceksiniz. Neden? Neler var, ek bulgu hani veyahut ta özelliklerinden hangileri çıkmış, hangileri çıkmamış. Fakat o muayene sırasında sizin çocuğa gösterdiğiniz sempati ki bunun başında ben asistanlarıma onu söyledim, "Çocuğun önce güzel taraflarını söyleyin aileye." Ay ne güzel de bakıyor, ay ne güzel de gülüyor, ay elimi de ne güzel tuttu." mesela. Ondan başlayıp ondan sonra siz işinizi bitirirsiniz o arada. Ama siz böyle davrandığınızda sonra da aile ile konuştuğunuzda o kadın ikinci geldiğinde çocuk kucağındaydı, çocuk kucağındaydı. Yani orada zafer. Anlatabiliyor muyum? İşte öyle olabilmeli ama her vakada oluyor musunuz?

Hayır, her vakada olmuyoruz. (...) Yani ben o hostes kadını çok tipik bulurum. Yani böyle fare taşırmış gibi gelmişti. O çantayı taşıyışına bir baksanız Ya Rabbi aklınız gider. Kadın böyle yani iğrenerek geldi. (...) İkinci gelişinde o çocuk kucağındaydı. Çünkü siz seviyorsunuz ona sevgi umut. Demek ki bir özür olarak alıyor ve onu reddediyor.

Vaka-11

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Hasta çocuklarına ebeveynlerinin hayatlarının düzeninin tamamen değişmesi ve bu yeni duruma uyum sağlamada yaşayabilecekleri güçlükler.

Uzmanın çözüm önerisi: Çocuğun sorumluluğunun paylaşılması ve ailenin her şeye rağmen sosyal hayattan kopmaması konusunda anne ve babanın genetik danışman tarafından yönlendirilmesi.

GD.16.05 - (...) Geçenlerde bir kadıncağızla burada konuşuyoruz, dedim ki, bakın şimdi sizin hasta bir çocuğunuz var. Bundan sonra uzun bir süre de size muhtaç gibi görünüyor. Ama sen de bir insansın, bir tane yaşayacaksın. Ben de bir insanım, benim bir tane hayatım var, senin de bir tane hayatın var. Sakın ola ki şundan vazgeçme, sen dans etmeyi, gitmeyi seviyorsan dans da etmelisin. Arkadaşlarıyla buluşmayı düşünüyorsan, gezmeyi seviyorsan onu da yapmalısın, çocuğuna da bakmalısın. Öbür türlü çocuk, bir insanın içinde kendi çocuğu da olsa çocuğuna karşı gizli bir nefret, ifade edemediği bir nefret gelişir. Çünkü onun bir tanecik olan hayatını bloke etmiş oluyor o zaman o çocuk. Bunu sözlü olarak ifade etmesi bir annenin söz konusu bile değil. Ama bunu insanın içinde yaşamaması ihtimali de yok. Onlardaki o saldırganlık, kırma, dökme alışkanlıkları, annenin depresyon diye tanımlanan davranışlarının altında bu yatıyor. Ama siz anneye o yaşam şansını verecek ortamı yaratırsanız, ben örneğin kocasıyla olmadan konuşmuyorum bu kadınlarla, genellikle annenin üzerinde bu yük çünkü. Kocaya diyorum ki bak sen bu kadını akşam alıp 1 saat, 2 saat bir yere götüremediğin takdirde, bu kadının buradaki bu derdini çözemezsin. Sen bu çocuğa iyilik yapmış olmazsın. Çünkü bu kadın üzüldüğü zaman, yıkıldığı zaman, bu yükün altında kaldığı zaman ne sana karılık yapabilecek, ne kendi mutlu olabilecek, ne hayatını yaşayabilecek. Sen de ona karşı borcunu ödememiş olacaksın. Sen bu çocuğun örneğin altını değiştiremiyorsan o zaman abi defol git evden yani böyle bir şey bir halt edemezsin diyorum şeylere kadınlara adamlara. Yani burada adamı bu sürecin içine katma yönünde. Kayınvalidesini çağırıp fırçaladığım gelinler

oluyor burada. Yani orada işte bu bunların hiç birisini genetik danışmanlık sürecinin içinden uzak tutamazsın. Tutamazsın yani bu bir sosyal danışmanlık türü. (...) Çünkü buraya geldiğinde bir danışmanlık veriyorsun ve hastanın derdini çözüyorsun. Hasta insanların tek derdi ilaç almak değil. İlacını alsan, bazen ilacını alırken de milyon tane dert yaşıyor. O ilacını alırken dertsiz hayatını sürdürmesini sağlamak marifet.

Vaka-12

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Ultrasonda iki bacağı olmadığı, bununla birlikte kalbi ve beyninde ise herhangi bir sorun olmadığı görülen bir bebeğin tahliyesi konusunda ailenin kararı ve hekimin destekleyici tutumu.

Uzmanın çözüm önerisi: Rahim tahliyesinin seçenek olduğu bir durumda, hekim bilgilendirdikten sonra ailenin vereceği her türlü karara saygı duymalı.

GD.16.06 - Şimdi ben sana yeni bir örnek veriyim, örnek istiyordun. Benim bir hastam, kadın doğumcu yolladı bize, çocuğun iki bacağı yok şeyde ultrasonda ve kaç aylık 4 aylık filan ama tahliye edilebilir. Ama gene önce biz kadın doğumcuları çok iyi eğittik, biz eğittik onları. Önce bize gönderirler böyle bir tahliyeden önce, biz aile ile konuşuruz. Bu [...] Valisiydi. İkinci karısı. Kendi ilk karısından 3 çocuğu var. Bu karısı da daha önce evlilik yapmış, ondan da 7 yok kendi ikisinin çocuğu 7 yaşında, bir erkek çocukları var, tekrar hamile kalmış. Kadın genç bir kadın ve iki bacağı yok çocuğun. Şimdi aile geldi. Kadın doğumcu demiş ki tahliye edeceğiz, çocuğun iki bacağı yok demiş. Ben aile ile konuştum, hiç yönlendirmedim. Dedim ki durum böyle. Peki dediler bu çocuk ne olur? Valla zekâsı hakkında hiç bir şey söyleyemem dedim. Bu dedim sadece bacaklara ait bir sorun olabilir. Kalbinde bir şey yok, beyninde görünürde bir şey yok. Biz dediler bunu tahliye ettirmek istemiyoruz. Tabi dedim, ettirmeyin dedim. Yani doğru, ben de aynı şeyi düşünebilirdim dedim. Ama bunlar kesin söyledikten sonra ben de. Bunlar tahliye ettirmediler. Bir gün bana telefon geldi. Bir özel hastaneye, kadının sancıları tutmuş ve düşürdü çocuğu. Ondan sonra bunlar bana ne hediyeler, aklın durur. Ne kadar etkilenmişler yani çocuğu düşürmek için ısrar etmediğim için. Başka ne nedenle bana hediye. Bizi yemeğe davet ettiler, Silivri'de bir yazlıkları var. Selçuk dedi ki, ben ölsem gitmem dedi, gitmez öyle uzun yollara. Adam dedi ki ben özel şoförümü yollayacağım. Geldi şoför bizi Tarabya'dan aldı. Evlerine gittik, bir mükellef ev, bir mükellef sofrası. Yani ben hiç bir hastamdan görmedim

böyle bir şey, hiç birisi yapmaz. Bizim genetikçiler, hep bize biraz küserek giderler çünkü kötü şeyler söylüyoruz, iyi şey söylemiyoruz çoğu kez. Onun için yani hiç ısrar etmemek lazım. Mesela, çocuk milyon tane anomalisi var. Tahliye ettirmek istemiyor. Biz hemen ama imza alıyoruz. Diyoruz ki, tahliyesine karşıyım diyorsun, imzayı alıyorsun. Çünkü öyle bir kadına aldık, çocuk sakat doğdu, bizi mahkemeye verdi. Benim çocuğum sakat yaptılar diyerekten prenatal tanı yapılırken. Halbuki çocuğun her tarafı hatalı yani, öylelerde oluyor ama ara sıra tabi çok. (...) Düşürmesine ısrar etmediğimden. (...) Düşmeyebilirdi de, doğabilirdi de. Onlar onu kabul ediyorlar. Olsun dediler, biz düşürmek istemiyoruz çocuğumuzu.

Vaka-13

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Ciddi seviyede anomali tespit edilen bir gebelikte babanın günah olur korkusu ile rahim tahliyesine karşı çıkması, ancak uzmanın günahın baba ve rapora imza atan doktorlar arasında bölüşüleceğini söyleyince, sınır derecesinde saf olan babanın tahliye edilmesine onay vermesi.

Uzmanın çözüm önerisi: Ailenin tereddütlerinin nedenlerini anlamak ve koşullara göre çözüm çabasında olmak.

GD.17.07 - (...) Şimdi benim bir aile vardı. Çok çok iyi hatırlıyorum X Tıp Fakültesi'nde ondan sonra test yaptık ve çocuk hasta çıktı. Çok ciddi bir kromozom anomalisi çıktı. Down sendromundan daha da ciddi bir şey. Çok ağır olacak. ek problemleri de var çocuğun. Gebeliğin sonlandırılması gerekiyor yani hiç düzelebilecek, tedavi edilebilecek bir hastalık değil falan güzel güzel anlattık. İşte adam devamlı günah, günah, günah diyor. Kadın biraz istiyor, adam istemiyor falan. Ondan sonra ama adamcağız da saf bir adamcağızdı. Böyle sınır gibi, cahil yani. Ondan sonra dedim ki, bak dedim şimdi dedim, sen dedim niçin korkuyorsun? Günah bu diyor bu şimdi. Günah dedim. Şimdi bu dedim rapor yazdık, rapor yazınca bunun altına 5 tane imza oluyor. Beş imza dedim yani günahı varsa bu işin bu zaten beşe bölünüyor dedim. Ondan sonra, iyi o zaman dedi, kabul etti. (...) Hayır, günah beşe bölününce onu kabul ediyor yani. Azaldı günah ya, beşe bölündü. Beşe bölününce o kadar günahı biliyor yani ne değeri, günah olarak ne karşılığı olduğunu bilmiyor ama öyle diyor. Beşe bölünüyorsa iyi o zaman dedi, gebeliği sonlandırdı mesela. (...) Öyle bir şey oldu. Beşe bölünüyor, iyiymiş o zaman. Beşe bölünüyor dedim,

sorumluluğunu da alıyoruz bunun dedim. Bir böyle günahı varsa onun da o da bölünüyordur demi, iyi o zaman dedi kabul etti. Mesela, onu iyi hatırlıyorum.

Vaka-14

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Bir hekim tarafından yapılan yetersiz muayene ve buna bağlı konulan yanlış teşhis sonucunda hastanın yaşadığı sıkıntılar.

Uzmanın çözüm önerisi: Hekimlerin muayene esnasında yeterli özeni göstermeleri.

GD.16.06 - Ben sana anlatıyım. Ben sana anlatıyım şimdiki doktorların neler yaptığını. Gidiyorsun doktora, daha gelirken "Neyin var?" diyor, mesela "Bacağım ağrıyor diyorsun." (...) Ne yapmasını beklersin bacağım ağrıyor dediğinde? Bacağınızın neresi ağrıyor. Ne zamandan beri ağrıyor? Nasıl bir ağrı? Sizi yerinizden mi şey ediyor? Ondan sonra ne yaparsın, muayene edersin. Alırsın eline, her türlü muayenesini yapar. Bunları yaptıktan sonra gerekiyorsa MR'a yollarsın, gerekiyorsa film çektirirsin, değil mi? Bu çok yeni başıma geldiği için söylüyorum. Y Hastanesi'ne ayağında ağrı nedeniyle giden bir hanım arkadaşımız 3 ay Gut hastalığı diye tedavi edilmiş. Bize telefonda hep söylüyor, diyor ki; "Ayağım ağrıyor." diyor. "Benim" diyor, "ürik asidim de yüksekmış, Gut teşhisi koydular. İlaç verdiler." diyor. (...) "Ama bir türlü geçemedi." diyor. Allah Allah dedik. [...]la, eşimle bir ziyaret edelim dedik. Çok da yakınız ama uzak oturduğumuz. Gittik baktık, neresi ağrıyor dedik. Biz hep başparmağı, gutun tipik bulgusudur. Bunu tıp öğrencisi bilir, başparmağı şişer ve başparmağı ağrır. Ve biz telefonda konuştuğu için hep başparmağı diye dinlemişiz onu. Gidince, bak gör, neren ağrıyor? Bileğim ağrıyor dedi. Gut böyle olmaz ki dedik, başparmakta olur, getir şu tetkiklerini. Kadına ürik asidi düşüren ilaç vermişler. Ürik asit yüksekliği Gut, bilmiyorum biliyor musun. Aldıkça ilacı ürik asit daha yüksek olmuş bu Y Hastanesi'nde. Onun üzerine, o sırada kızı Belçika'da. Dedik ki, bir sen dur biz seni başka bir doktora gösterelim. Ortopedist görmüş. Muayene etti mi seni, hayır etmedi. Ne yaptı? MR'a yolladı. MR çektirdin mi? Yok, daha çektiremedim, ağrım var gidemiyorum, ayağıma basamıyorum diyor kadın. O sırada kızı geldi, anne ben seni götüreyim dedi, aldı götürdü şeye Belçika'ya. Bir muayene etmişler, ayak bileğinde kırık var. Görebiliyor musun? 3 ay kadın mahvolmuş. Ürik asit ilaçları almış. Ve kadıncağz da biraz çok kibar. Diyorum ki, kim bu doktor? Bana söyle o doktoru, ben onun canına okuyacağım. Gideceğim bakın bu hastanızda ne çıkmış. Bir muayene

etseydiniz, bir sorsaydınız. Şöyle bir baksaydın görecektin zaten, burası ağrıyor ya. Laboratuvara yollamış, bir bakmış ürik asit biraz yüksek, hemen teşhis koymuş Gutsun diye. Bu Y Hastanesi. Şimdi gel bu hastaneye güven de git sen. Çok yapıyorlar. Çünkü muayene etmiyorlar. Artık bitti, muayene diye bir şey. Onun için ben bunları boşa konuşuyorum gibi geliyor bana.

Vaka-15

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Ailevi Akdeniz Ateşi hastalığı olan bir kadına hastalığın mutasyonunu tespiti için yetersiz test yapılması ve neticesinde taşıyıcı olduğuna dair yanlış rapor verilmesi.

Uzmanın çözüm önerisi: Hekimim testin doğruluğunu yansıtmama oranı hakkında hastayı tam olarak bilgilendirmesi, dolayısıyla hastalık etkeni mutasyonun genetik testler ile tespit edilememesi ihtimalinden bahsetmesi.

GD.16.06 - (...) Mesela, ben şeyde yaşadık bunu yukarıda bir arkadaş vardı. Familial Mediterranean Fever, Türkiye'nin en büyük sorunlarından bir tanesi, çok görülen bir hastalık, Ailevi Akdeniz Ateşi. Kızcağzın hastalığı o. Bak sana anlatıyorum. Buna bir rapor vermişler. Nerden, Z Tıp Fakültesinden mi, DNA raporu, bakılmış genine. Bir kromozomunda mutasyonu bulmuşlar sen taşıyıcısın demişler. O kadar yanlış bir bilgi ki. Kız hasta, ateşleniyor her şey. Taşıyıcı filan değil, hasta. Sorun nerede? Öteki mutasyonu bulamamışlar. Her zaman her mutasyonunu bulamıyorsun. Yüz tane mutasyonu var hastalığın. En sık rastlanana bakıyor bunlar. Bir tanesinde var, ötekinde var ama bunlar bulamamış. Bulamayınca bu kendini taşıyıcı zannediyor. Şimdi bunun çocuğu oldu, çoğuma geçer mi dedi bana. Ben dedim ki mutlaka geçecek çünkü senin iki kromozomunda da var. Senin çocuğun bunlardan birini alacak, kocandan da bir tane. (...) Ama anlatamadım. (...) Anladı mı, anlamadı mı bilmiyorum. Çünkü o rapora öyle inanmış ki ben taşıyıcıyım diyor. Sen taşıyıcı değilsin dedim ama çocuğun taşıyıcı olacak ve hiçbir belirtisi olmayacak. Ama senin belirtin var, sen 3 günde bir ateşlenip 40 ateşe çıkıyor. (...) Ve o sırada çocuğu olmuyordu, tüp bebekle bir çocuğu oldu. (...) Kendisi taşıyıcı değil, bunu bilsin yani. Ama bunu bile anlatmak çok zor oluyor. Ama kabahat kimde, testi yapanın bunu doğru dürüst anlatmamasında kadına. demiş ki senin bir kromozomunda var, sen taşıyıcısın demiş kim yaptıysa. O raporu gördüm de ben. Taşıyıcısın yazmıyor ama

bir tek kromozomunda bulunmuş. (...) Demesi lazım ki başka mutasyonlar da var ama biz bulamadık, şimdiki yöntemlerimizde bulamadık. Ama siz 10 sene sonra gelin, belki o mutasyonlar da bulunacak, belki bulunmayacak. Ama şu anda yok. İşte o önemli, genetikte o çok büyük sorun.

Vaka-16

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Prenatal tanı neticesinde kistik fibrozis teşhisi konmuş iki bebekten biri tahliye ettirilirken diğzerinin tahliye edilmemesi ve gerekçesi.

Uzmanın çözüm önerisi: Aile ağacı gibi bilgilerden de faydalanarak hastalığın iyi değerlendirilmesi.

GD.16.05 - (...) Gene yakın zamandan bir örnek, aynı mutasyonu taşıyan 2 Kistik fibroz hastasıyla karşılaştım. Biri Kayseri'de, ikisi de gebelikte teşhis prenatal tanı, biri de İstanbul'da. Biri tahliye ettirdim, öbürünü ettirmedim. (...) Çünkü birisinin ailesinde muhtemel modifiierlar nedeniyle klinik sinüzit, bronşit seviyesinde giderken, diğzerleri doğuyor ölüyor, ailedeki herkes. Bu ailenin de bütün herkesi inceledikten sonra ona göre karar vermek gerekiyor. Şimdi ben buna benzer olaylarla çok karşılaşıyoruz. O mutasyon sözüüm ona genetik fenotipi ilişkisi çok güçlü bir hastalık ama orada bile bazı böyle farklılıkları var. Dolayısıyla hani hastayı değerlendirmiş olmak lazım, muayene edeceksin hep aile ağacı bilgileri olacak, bilmem ne olacak.

Vaka-17

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Hastalarına dair yeterli genetik bilgi edinmeden teşhis koyma yoluna giden bir hekimin 3 kardeşeye yanlış teşhis koyması.

Uzmanın çözüm önerisi: Hekimin doğru teşhisi koyacak bilgi ve donanıma sahip olması.

GD.16.06 - (...) Şimdi mesela benim bir arkadaşım, abisi kolon kanseri olmuştu. Kendisi meme kanseri oldu. Önce bir memesinde, sonra ikinci memesinde ama halledildi. Erkek ikinci erkek abisi o da kanser oldu. [...] doktorları ameliyatı yapan hemen Linç sendromu demişler. Bana telefon açtı, nedir bu Linç sendromu dedi. Ben önce vinç anladım, öyle bir sendrom yok dedim, sonra neyse harf hatası. Baktım hereditör unuttum adını. Şimdi bir kolon kanseri tipi ama %5 bütün kolon kanserleri içinde, kalıtsal, otozomal dominant

geçiyor. Ve bunların ne annesinde ne babasında, biri 95 yaşına kadar, biri 90 yaşına kadar, hiç böyle bir şey yok. Linç sendromu olmaları mümkün değil. Çünkü 3 kardeşin birden olması için ya anneden ya babadan bu geni alması lazım. Böyle kafadan atmışlar kıza. Ben onun üzerine taradım, önce anlamadım annede babada var mı, nasıl. (...) Sonra bir düşündüm, ya olamaz Linç sendromu bir saniye dedim. Bir kere bu Linç sendromunun patoloji olarak da tanısı yapılıyor immünohistokimyasal yöntemlerle. O yapıldı mı dedim. Yo diyor. Nereden uydurdu adam sana? 3 kardeşte görünce, bak bilgiye bak, bu kadar az bilgiyle insanlara bilgi veriyor. Bu doktor olmasa kendini Linç sendromu zannedecek, çocuklarına bütün genetik testleri yaptırması lazım eğer dominantısa. Yani en son yaşadığımız olay, bir haftalık bu olay. Böyle şeyler oluyor.

Vaka-18

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Amerika Birleşik Devletleri'nde ilaç şirketlerinin yönlendirmesi ile kabul edilmiş bir sağlık taraması uygulamasının Türkiye'de de uygulanmaya başlamıştır. Ancak, söz konusu uygulamanın alt yapısı, rutin uygulanmasını gerektirecek gerçekçi bir temele dayanmamakla birlikte, aile için psikolojik olarak yıpratıcı ve devlet kaynakları için ekonomik bir yüküdür.

Uzmanın çözüm önerisi: İlgili mali kaynaklar mevcut olan ve taranması toplum sağlığı açısından öncelikli olan bir sağlık taramasına yönlendirilebilir.

GD.16.01 - Bir tane örnek verebilirim şimdi. Şiddetle karşı çıktığım bir hastalık taraması konu yenidoğan taramaları arasına, Kistik fibroz. Şimdi bir hastalığın topuk testi ile topuk kanı ile taranmasının bazı şeyleri var, gereklilikleri var. Bir tanesi, yaptığınız test geçerli olacak kolay olacak, tanı koyduğunuz zaman yapacağınız müdahale ile normal ve normale yakın bir hayata sahip olacak. Bir hastalık eğer birden fazla yani yaptığınız testle tam olarak tanı almıyorsa, ikinci bir test yapmanız gerekiyorsa mesela bu örneği vereyim; Kistik fibroz tanısı immunoreaktif tripsinojen bakılıyor şeyden topuk kanından, belli bir eşik değerinin üzerindeyse ter testi yaptırmayı isteniyor ailelere. Yeni doğan terlemez. O terleyene kadar iki üç ay geçiyor. Esas tanıyı koyduran o ter testi olduğu için bazıları anepoz pozitif yalancı alarm vermiş oluyor topuk kanlarının. O iki üç aylık süreci çok berbat geçirebiliyor aileler. Bunun bilgilendirilmesi de hani ebeler yapıyor dediğinizin örneği budur mesela. Birinci basamak geri bildirim yaptığı için aileye şöyle bir telefon

gelebiliyor evinize 'Çocuğunuzda ölümcül bir hastalık var, topuk kanından çıktı, topuk testlerinden çıktı, ter testi yaptırmanız lazım.' Anne, 'Allah Allah ne ölümcül hastalığı' diyor. Az bildiği için o telefon eden ebe hemşire de diyor ki şey 'Tükürük bezleri çalışmıyor.' 'Allah Allah diyor, tükürük bezlerinin çalışmadığı ölümcül bir hastalık varmış bebeğimde. Gitti çocuk gitti.' Ne anne sütünden hayır bekle, ne çocuk anne bebek bağlanmasından hayır bekle. Çocuk gidiyor geliyor, belli merkezlerde yapılıyor bu ter testi. Gidiyor geliyor işte Hacettepe'de yapılıyor, Ankara Tıp'ta yapılıyor. Çocuktan bir türlü ter toplanamıyor. Bir ay bir buçuk ay bazen üç ay geçiyor. O anne bebek ilişkisi tamamen anne umudunu kaybettiği için bebekten bitmiş gitmiş, süt kesilmiş, postnatal depresyona girmiş. Sonra çocuk Kistik fibroz çıkmıyor. Ya da çıkıyor, çıkıyorsa da çaresi mi var bunun? Belki çocuk 10 yıl boyunca hiçbir belirti vermeyecek. Onlarca mutasyonu var bunun. Ya on yılını mutlu geçirebilir o aile. Sadece bu neden, nereden çıktığını söyleyeyim. Bu gayet mesela etiğe aykırı bir şey. Biyoetik için olumsuz örnek olarak verilecek bir şey. Onlarca mutasyonlardan birkaç tanesinin gen tedavisi bulundu Amerika'da. İlaç şirketleri Kistik fibrozlu aileler dernekleri ile çok iyi geçindikleri için Kistik fibrozlu aileler dernekleri bazı eyaletlerde, yarıya yakın eyalette, topuk yenidoğan taramalarının arasına kattırdılar bunu. Eğer onu mutasyonlardan biri çıkarsa tedavisi var evet, ama hepsinin yok. Ve biz Amerika ne yaparsa aynısını yaptığımız için de hani sanki sonsuz şeyimiz var, kaynağımız var, buna harcamaya karar verdi Sağlık Bakanlığı. Gene burada da meslek örgütlerinin baskısı ile yapılmış bir şey. Ama bunun bir durulup düşünülmesi lazımdı. Yani buna gelene kadar konjenital adrenal hiperplazi taranabilir mesela. Tam tamına uyuyor tarama kriterlerine. Başka bir şey taranabilir. Yani işte ya olumsuz biyoetiğe örnek, yeni doğan taramalarına Kistik fibrozun katılması. (...) İki senelik bir uygulama.

Vaka-19

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Maddi kazanç sağlamak amacıyla hastaya gereksiz genetik test uygulanması.

Uzmanın çözüm önerisi: Danışmanlık hizmetinin para odaklı olarak verilmemesi.

GD.16.03 - (...) Ama son zamanlarda performans işi başladıktan sonra özel hasta bakma işi başladı biliyorsunuz. Benim ayrılmama da sebep bir sebep odur. Para için benim

asistanım bile hocam şu test yapıldı işte tamam, şu da yapılsın dedi bir gün bana asistan. Deliriyordum, deliriyordum. (...) Zaten ne olduğunu görüyorsunuz ama bir de onu FISH tekniği ile moleküler olarak görelim diyor bana. Oğlum o kaç lira dedim. O kaç lira? (...) “Ondan sonra ama hocam daha emin oluruz” diyor. Sen emin değil misin gördüğün şeyden dedim. Mikroskopta görüyorsun onun ne olduğunu, emin değil misin? Ama bu benim yakaladığım bir örnek. Kim bilir ötekiler ne yapıyorlardı. Kim bilir ötekiler ne yapıyorlardı? O oldu, bir daha o çocukla ben çalışmadım. Şimdi doçent olmuş kim bilir ne yapıyordu? (...) Öyleleri yani para için çalışıyorlar. Yani para girdi mi bir işe. Hani silah icat oldu mertlik bozuldu. Bizde de para girdi mi danışmanlık da bilmem ne de her şey de yatıyor bana sorarsanız maalesef. Yani kalitesi ne kadar iyi şimdi, o yüzden hiç bir fikrim yok.

Vaka-20

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Ticaret yapan kişiler tarafından açılan bazı özel laboratuvarların topladıkları kan örneklerini yurt dışında analiz ettirmesi ve ailelerden çok yüksek meblağlar talep etmeleri. Ayrıca, bünyelerinde bu analizleri yapacak ya da yorumlayacak işinde yetkin tıbbi genetikçileri çalıştırmamaları.

Uzmanın çözüm önerisi: Sağlık Bakanlığı tarafından bu tarz yerlerin denetiminin sıkı bir şekilde yapılması.

GD.16.06 - Bir de en büyük sorun ne biliyor musun? Bir takım özel laboratuvarlar açıldı. İstanbul'da özellikle. Bunlar kendileri doktor değil, genetikçi değil, hiç bir şey değil iş adamı. Bir tanesi mesela benim kızımın alt katında kiraya verdi. Adam Yunanistan ile iş yapıyor. Ne yapıyor? Doktorlardan DNA'ları topluyor, yolluyor Yunanistan'a, oradan rapor geliyor, onu tercüme edip doktoruna veriyorlar ya da doktora İngilizce olarak veriyorlar. Ve de doktor ondan hiç bir şey anlamıyor çünkü o doktorun genetik bilgisi yok, DNA moleküler genetik bilgisi yok. Teste bakıyor, kalıyor böyle. Mesela diyorlar ki, sizin çocuğunuzda hastalık var mı yok mu biz daha ilk şeyde invitro neyse tüp bebek, tüp bebek yaparken alacağız ilk döllenmiş embriyodan bakacağız. Bakıyor 5 tane şey. Ya da anne kanından alıyorlar. Anne kanında 5 tane kromozom testine bakıyor, 10-15 tane mutasyon bakıyor. Geri kalan binlerce hastalık var mutasyon. Aile onu alıyor zannediyor ki tamam benim çocuğum sapasağlam doğacak, hiç bir hastalık olmayacak. Hâlbuki öyle değil. Yani

bu işin ticaretini yapanlar bence Sağlık Bakanlığının bunlara ruhsat vermemesi. Mesela biz genetik laboratuvarı açarken, hastane içinde ve özelde, Sağlık Bakanlığı ruhsat veriyor. Ruhsat vermesi için mutlaka bir tıbbi genetik uzmanının o yerde çalışması lazım. Öyle bir kural var yıllardır, 25 yıldır. Ama bu kuralı böyle aşmışlar. Adam ticaret adamı, açıyor laboratuvarı, laboratuvar da değil ofis. Oraya insanlara doktora gidiyor ya kendi adamları kan alıyor ya adamlar kanını doktor alıp bunlara yolluyor. Alıyorlar yurtdışına yolluyorlar ve gelen raporları aileye veriyorlar. Bu önlenmeli yani bu hakikaten çok kötü bir şey. Çünkü o testler bir doktor tarafından görünmüyor, ne olduğunu hasta anlamıyor, binlerce lira veriyor. (...) Çünkü yurtdışında yaptırmıyorum dese o kadar parayı vermeyecek. Diyor ki, çok pahalı biz size yurtdışında bu testleri, Türkiye'de güvenilirmez ya hiçbir şeye, biz size yurt dışında en iyi yerde yaptıracamız diyor.

Vaka-21
Tecrübe edilen biyoetik sorun: Ultrason ve amniyosentezde yapılan kontrollerde bebekte ağır anomalileri tespit edilmesi sonucunda annenin gebeliği sonlandırma isteği, babanın ise buna karşı çıkması.
Uzmanın çözüm önerisi: Aileye durumu tüm açıklığı ile anlatıp, aldıkları karar ne olur olsun destekleyici olmak.

GD.16.04 - Çelişkide kaldığım bir tane işte şey oldu. Çok, o konuda çok sıkıntı oldu. Aslında yani ultrasonda tespit ettik. Böyle görüyorsunuz hani bebeğin bir tane gözü diğer gözünden oldukça küçük ve hani gözü görmeyecek. Artı kromozom analizi yapıldı, sadece göz değil tabi bebeğin bir sürü problemleri var gelişimsel problemler işte ekstremiteler problemleri filan. Onları ultrasonda tespit ediyoruz. Ondan sonra ultrasonda böyle problemler tespit edince amniyosentez yapıldı hastaya. Amniyosentezin sonucu da bazen normal çıkıyor. O daha kötü çünkü hastaya o zaman daha anlatabileceğiniz şeyler çok kısıtlı oluyor. Yani kromozomu normal çıktı ama kromozomlar normal demek hani gen düzeyinde bir problem yok anlamına hiç gelmez. İşte bunu çok iyi anlatmak lazım. Gen düzeyindeki problemler de işte onların da ne derece bebeği etkileyeceği filan çok da bilinmiyor yani. O kadar sıkıntı ki. Hani bazı bebek çok ciddi problemliler doğabilir, bazı bebek de daha iyi doğabilir, yani daha iyi topluma uyum sağlayabilir filan. Ya onlar sıkıntıya sokabiliyor. O bir tane vakada işte direk böyle ultrasonda bir sürü problem

görüüyor. Hatta işte dediğim gibi bebeğin bir tane gözü hiç böyle göz oyuğu, çukuru çok küçük filan. Yani diyorsunuz ki hani muhtemelen bu gözünde problem var ve bu göz görmeyecek filan diye düşünebiliyorsunuz ultrason görüntüsüne bakarak. Sonra onun kromozomu da problemlili çıktı. Şimdi anne bebeği aldirmek istiyor, eşi bebeği aldirmek istemiyor. Çünkü zaten mesela şeyden sonra olmuş, tedavi gebeliği sonrası olmuş. Eş de problem var, erkek faktörü. Yani bir şekilde zar zor kazanılmış bir bebek yani. O yüzden erkek, eşi bebeği aldirmek istemiyor ama anne aldirmek istiyor. Sonra siz ne yapacağınız bilemiyorsunuz hani problemlili bebek, gerçekten problemlili. Gördüğünüz problemlili söylüyorsunuz aileye düzgünce, "Bak şu, şu, şunu problem olarak görüyoruz, kromozomu zaten problemlili. Bizim görebildiğimiz ve göremediğimiz şeyler olabilir, bebek doğduğunda çok daha farklı sürprizlerle hani kötü olasılıklarla karşılaşmamız mümkün." filan diye anlatıyorsunuz. Ama onlar o çocuğu işte doğurdular. Sonuçta doğum kararı aldılar. Doğum kararı alınca destekliyorsunuz. Gebeliği takip ediyorsunuz. Her geldiğinde siz ay bu bebek çok kötü ama diyorsunuz ama işte hani bir şey de diyemiyorsunuz aileye. (...) Yapacak bir şey yok. Çocuk doğdu sonra. Ki siz anlatmışsınız ... problem olabileceğini filan. Sonra çocuk doğdu. Zaten bir gözü zaten kapalı gibi, öbür gözün de problem varmış içinde iç tarafında, işte lensinde filan. Yani öbür gözü de görmüyor, iki gözü de görmüyor, kör bir çocuk. Ondan sonra başka sakatlıkları da var. (...) Sonra boşanma noktasına geldiler filan diye duyduk ama sonrasını bilmiyorum yani.

Vaka-22

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Gebe bir kadının kocasının test için onayını almadan gizlice test yaptırması.

GD.17.07 - (...) Sonra bir tane kadın mesela normalde hep karı-koca ikisinden de imza alıyoruz. Ondan sonra kadın kocasından gizli mesela test yaptırdı. (...) Ondan sonra, ama biz fark etmedik. Kocasını kabul etmiyormuş onu mesela. Kocam dedi yurtdışında dedi. Biz de tanıyoruz, hasta bir çocuğu var yani biliyoruz adamı da biliyoruz. Ama yani kocasını izin vermeyecek diye kocasına söylemeden test yaptıran bir kişi oldu. Öyle bir durum oldu.

Vaka-23

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Hasta takibinin genellikle uzun yıllar sürdürülememesi ve malforme bir bebekken hekiminin karşısına yıllar sonra genç bir kız olarak çıkmasının hekimde oluşturduğu şaşkınlık.

Uzmanın çözüm önerisi: Hasta takibinin genellikle uzun yıllar sürdürülebileceği bir sistemin olması.

GD.16.03 - (...) Ama mesela yıllar sonra bana gelen bir hasta olmuştu. Annesi ölmüştü herhalde. Böyle çok ilginç bir hastaydı hatta biz onu yayın yapmıştık, yayınlamıştık. Fakat yıllar sonra o çocuk büyümüş sonra beni de anneannesinden, çünkü annesi ölmüş, anneannesinden duymuş, tabi herhalde böyleydi. (...) Çocuk yeni doğmuştu bana getirdiler. Malforme bir bebektir. Kolları, gözleri, saçları filan böyle yani malforme bir bebektir. Fakat bu büyümüş, bir genç kız olmuş. Bana geldiğinde oturduk uzun uzun konuşmuştuk. Yani hiç onun o kadar yaşayacağını, o hale geleceğini ben şahsen tahmin etmemiştim. Çünkü ailenin ilk bebeği de aynı kusurla doğuyor, aynı genetik hastalıkla doğuyor ve o hemen ölüyor. Ama bu yaşadı ve yaşamış yani. Sonra genç kız olarak geldi. Anneannem söyledi siz bize bana bakmışsınız diyerek. Kızla böyle sohbet etmiştik ve çok şaşırmıştım. Çok şaşırmıştım.

Vaka-24

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Duchenne kas distrofi teşhisi olan bir çocuğun yıllar sonra hekimi hayrete düşüren aile yaşantısı ile ziyareti ve hastanın çocuklarının olası riskler konusunda bilgilendirilmesi.

GD.16.06 - Bir tane etik sorun sana anlatayım. O çok tatlıdır. Duchenne kas distrofili bir köylü çocuğu getiriler bize. Yedi, en erken üç yaşında bile teşhis konabiliyor. Ama bu 14 yaşındaydı yani köy yerinde teşhis. Tipik geldi Duchenne kas distrofi. Şimdi Duchenne kas distrofi X'e bağlı geçiyor, erkeklerde de biliyorsun X ve Y var. Bunun X kromozomunda var ve bütün kız çocukları taşıyıcı olacak ama erkek çocuklarında hiç bir şey olmaz. Ama bize kucakta geldi. Çünkü yürüyemiyor artık 14 yaşından sonra yürüyemiyorlar. İyi anlattık adama, bu çocuk annenin başka çocuklarında yok, kızları var. Getir onları taşıyıcılık testi yapalım dedik. Çünkü o önemli. Peki, dedi adam gitti filan. Bize bir 5 sene

sonra geldi, çocuk 20 yaşına gelmiş hala yaşıyor, evlenmiş, 4 tane de çocuğu olmuş yatalak haliyle. Nasıl, herhalde paraya bir kız buldular ya geri zekâlı bir kız ya bir şey. Cinsel şeyinde bir şey olmamış herhalde 4 tane çocuğu oldu deyince ben aklımı oynattım. Yani tıbbi literatüre geçecek bir şey bu. (...) Çünkü kızların hepsi taşıyıcı tabi. Ama erkeklerde olmuyor. Tabi o kızlara bilmiyorum ne yaptık, çağırdık geldiler mi? Mutlaka çağırmışızdır da orasını hatırlamıyorum. (...) İşte böyle sorunlar var, kuşaklar boyunca etkiliyor. Ama işte diyecek ki mesela adam ben kızımın taşıyıcı olmasını öğrenmesini istemiyorum diyecek. Ben o kıza nasıl ulaşayım da anlatıyım, bak kızım sen taşıyıcısın, ileride senin çocuğun böyle olacak? Bunların hepsi sorun.

Vaka-25

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Down sendromlu bir çocuğun okul eğitimi sırasında bir öğretmen tarafından sınıf düzenini bozacağı gerekçesi ile istenmemesi, özel durumu olan bu çocukların toplumdan soyutlanması ve gelişimlerinin olumsuz etkilenmesi.

Uzmanın çözüm önerisi: Özel durumu olan bu çocukların normal öğrencilerle aynı sınıflarda eğitim görmeleri ancak kaynaştırmanın olduğu bu sınıflara bu çocuklarla ilgilenecek yardımcı bir öğretmen verilebilir.

GD.16.03 - (...) Hele bir tanesini hiç unutmam. Yani ondan sonra ümidim kırıldı, vazgeçtim de okullara gitmekten. Gittik okul bir sınıfta Down Sendromlu çocuk var. Müdür bey gayet böyle efendi bir adamdı. Bize dedi ki, "O sınıfa götüreyim sizi." Biz de gittik sınıfa. Öğretmen nasıl böyle negatif. Yani kadın negatif, bize de negatif falan filan. Sonra bir öğrendim ki kadının kendinin de Down sendromlu çocuğu varmış ve sınıfında Down sendromlu çocuk istemiyor kadın. Pes dedim yani, pes dedim. (...) Efendim sınıfın düzenini bozuyormuş, onun işini zorlaştırıyormuş, o çocuklar özel sınıflarda tutulmalıymış. Kaynaştırma programı için gitmiştik biz hani kaynaştırma olsun falan filan diye, o dönemdi şimdi ne yapıyorlar bilmiyorum. Ama yani o kadını görünce dedim tamam yani kendisinde var, kendi çocuğunda var ve bu kadın böyle konuşuyorsa. (...) Yani biz neye konuşuyoruz, yani niçin konuşuyoruz? (...) Evet, bunu yaşadık yani maalesef. Onun için sosyolojik olarak toplumun bu konuda bilinçlenmesi, duyarlanması ama tabi sosyal bir devlet olarak da devletin belki yabancı ülkelerde görüyorum eğer böyle bir çocuk varsa o sınıfta, o sınıfa bir yardımcı veriyorlar. Yani o çocuk için veriyorlar. Ama o da sınıfta

öğretmenle çalışıyor. Dolayısıyla o öğretmenin yükü söz konusu olmuyor, yani daha doğrusu hafifletilmiş oluyor. (...) Çocuğu hem koruyorsunuz hem gözlem altında kalıyor. Tabi yardımcı veriyorlar ve sınıfta daha az öğrenci oluyor o sınıflarda o çocuğun yaşamını kolaylaştırmak için.

Vaka-26

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Engelli çocukların eğitimlerini diğer çocuklarla sürdürürken ailelerin yaşadığı güçlükler ve kabul edilmeme korkusu.

Uzmanın çözüm önerisi: Çocukları engelli çocuklarla aynı sınıfta okuyan ailelerin bu durumu çocuklarına hayat dersi verici bir deneyim olarak görmeleri; engelli çocukların ve ailelerinin toplum ve devlet politikaları ile desteklenmeleri.

GD.16.05 - (...) Şimdi ben örneğin [...] Derneğin Başkanı benim çocuğumun onun çocukları, üç kızı benim kızımınla aynı şeyde okuyorlardı, sınıfta okuyorlardı. Geçenlerde bana şey dedi, ya hocam dedi, sizin dedi, çocukların ve sizin bize karşı tavırlarınız bizi çok mutlu ediyor. Dedim, pardon bir saniye, ben dedim tam tersini söyleyeceğim size. Sizin çocuklarınızla aynı sınıfta okuduğu için benim çocuklarım bir sıkıntılı aile ile yaşamının ne demek olduğunu öğrendiler. Sizin o okula getirmeniz bizim için büyük bir ikram. Sen büyük bir zorluk çekiyorsun, her gün sırtında getiriyorsun o çocukları oraya. Bunu sen kendi çocuklarına katkıda bulunduğunu mu düşünüyorsun? Peki, benim çocuklarıma verdiği katkıyı hiç düşündün mü bu tarihe kadar dedim. Yani ben şimdiye kadar bu okulda herkesin senin çocukların da çok tatlı çocuklar olduğu için onların hayatına çok şey kattığını düşünüyorum. Yani birisi, biz aslında şöyle yapmalıyız dedim, her sabah senin evine gelip senin çocuklarını biz sırtımızda getirmeliyiz kendi çocuklarımızı düşünüyorsak. Yani bu süreci devlet bu insanları bu halkın içine katarak o süreçlerin içinde bizim insanlarımızın var olmasını sağlaması gerekir. Onlar yıllardır ve yıllardır o insanlarla beraber yaşadıkları için artık dertlerini anlıyorlar. (...) Ben [...] Hanım'ın çocukları benim sınıfta olduğu için mutluydum. Benim çocuklarım oradan onlardan çok şey öğrendiler. Zorluk nedir onu öğrendi benim kızım ya. Yürüyemiyor çocuk, her gün sınıfta ve dersleri de son derece başarılı. Yani bu süreçleri çok iyi anlamak lazım, anlatmak lazım başından sonuna kadar. Yani işte eğer ilkokulda bunu başlatamıyorsan sen, bu sakat çocuğu o sınıfta

getiremiyorsan o zaman işte sosyal devlet statünü de kaybediyorsun, insanların hoş görülerini de engelliyorsun, her şeyi engelliyorsun yani.

Vaka-27

Tecrübe edilen biyoetik sorun: Sorunlu hamileliklerde verilen gebeliği sürdürme veya rahim tahliyesi kararlarının gerçekçi ve makul sebeplere dayanması gerektiğine dair uzmanın tecrübe ettiği üç örnek.

Uzmanın çözüm önerisi:

- (a) Hekimin rahim tahliyesine onay verirken fetüsün haklarını da gözeterek gereksiz gebelik sonlandırma talebine karşı çıkması.
- (b) Bebeğin ölümcül bir hastalığı olduğu halde gebeliğin sürdürülmesi kararını alan ailelere, kararlarının gerekçelerini sorgulayabilecekleri ehil kişilerle görüşmeleri konusunda tavsiyede bulunma.
- (c) Bir hekim, bazen gebelik sonlandırmayı gerektirmeyecek koşulun anormal şartlar altında değişebileceğini de göz önünde bulundurmalı, bu tarz durumları kendi koşulları içinde değerlendirmelidir.

GD.16.05 - (a) (...) Şimdi örneğin çok basit bir hastalık, bacaklarında iktiyozis olacak çocuğun. X linked ichthyosis diye bir hastalık var. Çok da sık tespit ediyoruz gebeliklerde. Bacaklarında derisi kuruyacak, dökülecek. Biraz kirli görünecek bacakları her zaman, onun dışında zekâsı normal, gelişimi normal bilmem her şeyi normal. Bu gebeliği sonlandırmaya çalışıyor. Ben diyorum kusura bakma yani o kadar da değil bu işler, imzalamam diyorum yani altını evrakınızın. Çünkü burada hani ben bir hak korumaktan bahsediyorsam, kimlerin hakkı? (...) Fetüs da benim hastam. Onun hakkını kim koruyacak? Anne diyor ki plaja gidince üzülür. Ya üzülürse mi var yani bunun? Bununla ilgili gebelik tahliye ettiren var mı memlekette? Bizzat benim hastam yani bunu yapan. Plajda bacaklarını görünce millet üzülürmüş diye gebeliği sonlandırdı. Yani bu memlekette bunlar da var. Şimdi ben ona izin vermem, imzalamam altını ve onlara bu konuda ben son derece direktif danışmanlıklar veriyorum. Turner sendromu, ben diyorum ki bakın ben kendi çocuğum olsa doğururum, hiç de umursamam diyorum ya bu kadar basit. Yani bunlarda da o çocukların hayatından da biz sorumluyuz. Burada başka şeyler önemli. (b) Ters, örneğin, çok ölümcül bir hastalık, o ölümcül hastalıktan sonra normalde gebeliği

tahliye etmek lazım. Çocuk doğacak ve birkaç saat yaşayıp ölecek. Ama bu kadın kendi dini nedenlerle bu çocuğun tahliye edilmesini uygun görmüyor. Onunla bile şunu konuşuyorum. Bakın şimdi diyorum siz gidin, kendi alanınızdaki din âlimlerinden şunu sorgulayın. Bu çocuk doğacak ve bir eziyet yaşayıp ölecek. Şöyle, şöyle, şöyle sorunlar yaşayacak. Bu mu uygun, gebeliği sonlandırmak mı uygun? Bunu da araştırın gelin diyorum. Yani bu bir şey yapmak anlamında değil onları negatif. Sonra ne karar verirsiniz ona uyun. Ama diyorum ki bunu da tartışırken gidip düz bir cami imamına örneğin sorma. Gelişmiş bir adam. Git örneğin İlahiyat Fakültesinden bir hoca ile konuş, bu işle uğraşan birini bul. Yani bu konuda doğru tartışmaları yaptıktan sonra, senin ruhun huzur içinde olduktan sonra benim beni orada kastıran bir şey yok. Ama şimdi kaşı şöyle, gözü böyle, bu çocuğu tahliye ettireceğim, he onu da direktif danışmanlık vermeyeceğim. Onu benim hiçbir yerime sığmıyor yani biz burada biz öyle yürümüyoruz yani. Ben çok açık söylüyorum, suçsa suç, dertse dert. Ben Sağlık Bakanlığındakilere de açıkça hep böyle şeyleri söylediğim için çok rahat söylüyorum. Ben Mozaik turner, Turner bilmem ne ıvır zıvır bu hastalıkların tahliye edilmemesi için her şeyi yapıyorum burada, her yere... (...) Yasal olarak hakları var ama ben imzalamayınca hiçbir hakları yok. Arayıp bütün doktorlara tek tek konuşuyorum. Bakın diyorum, Turner sendromlular zekâ özürlü olmuyor kardeşim. Benim yanımda çalışan biyolog vardı Turner sendromlu. Bu adamın zekâsı kıt mıydı? Koskoca üniversiteyi bitirmiş, benim yanımda çalışıyordu. Neresi kıt? Hiçbir şeyi yok bu şeylerin çocukların. Bunları biz tahliye edemeyiz kardeşim deyip bunları da böyle net aşılamaz bir duvar örüyorum önlerine. (...) Yani hani burada hani şeyi çok iyi tartışmak lazım, şimdi bizim burada karar verdiğimiz şeyler oyuncak şeyler değil ki. Bir adamın yaşayıp yaşamayacağına karar veriyorsun. Yani burada hani Tanrı rolü oynamanın da bir âlemi yok. Yani bizim burada hani danışmanlık sınırlarının içinde neyi etik ihlal gördüğüne karar vermek lazım. Şimdi bu kadının vücut hakkıymış, oldu onun ki vücut hakkı değil mi fetüsün ki? Yani burada herkesin kendine göre hakların çok iyi tartışmak lazım. Ama burada tabi hani her şeyi diyorum ya çok açık ve geniş düşünmek lazım, yani böyle net kurallarla hareket etmemek lazım. Yani bazı durumlarda hiç yapmayacağın hareketleri yapacağın zamanlar da oluyor. (c) Çok basit, ben hani çok çarpıcı olduğu için bir örnek vereceğim. Fenilketonürinin bir tedavisi var. Yılı yanlış hatırlıyor olabilirim, 2004, 2005 yıllarında devlet bu ilaçları şeyleri diyet mamalarını getiremedi Türkiye'ye. O yıllarda doğan çocukların hepsi zekâ özürlü oldular. O yıllarda

Fenilketonüri karşıma geldiğinde ailelere işin mali portföyünü sundum önlerine. Bakın dedim, şu anda devlet getiremiyor bunları, Hacettepe veriyordu o zaman mamaları. Şu anda getiremiyorlar, bir sıkıntı var. Bir ay sürer, beş ay sürer, bir yıl sürer bilmiyorum bunu. Çocuğunuz zekâ özürlü olabilir tedaviyi vermezsek. Bunu bir gidin araştırın. Hacettepe'ye gönderiyordum bilmem ne. Yapamıyorlardı bir şey. O zaman diyordum sağa sola dilekçe verin yani bu işi hızlandırmak için. Ama ondan sonra gebelik tahliyesini imzaladığım hastalar oldu. Yani olay sadece basit anlamda fenilketonüri tedavisi var, bitti. Ama realitedeki durum ne? (...) İşte o yüzden diyorum gazete okumak, çevreyle irtibat kurmak, insanlarla geniş ilişkiler kurmak falan hani olayı bir bütün olarak değerlendirmek gerekiyor. Adam orada bir şey yapamıyor. Ben diyor hocam asgari ücret de bile almıyorum diyor tamam mı, ben hangi ilacı alacağım diyor tamam mı? (...) Yani bu durumda bu ailenin, hani bu zekâ özürlü bir çocuğu gebeliği sonlandırma hakkı varsa, onun zaten zekâ özürlü olacağını baştan başka nedenlerle şey yapıyorsun ve orada devletin yapmadığı bir şeyin kitlediği bir şeyden bahsediyorsun. Adamın parası yok. Yaptıramıyor yani.

Vaka-28

Tecrübe edilen biyoetik sorun: İlk çocuğu ağır bir hastalıkla doğmasına rağmen, ikinci gebeliğin prenatal tanı istemeyen ve ultrasonda çocuğun hasta olduğu görüldüğü halde rahim tahliyesini kabul etmiyor. Dini nedenlerle prenatal tanı ve rahim tahliyesine karşı çıkan bu kadın, üçüncü çocukta prenatal tanı yapılmasına, bağlı olduğu tarikatın şeyhi tarafından izin verilmesi için hekimin şeyhi ikna etmesini talep ediyor.

GD.17.07 - Sonra bir tane hasta yine bu da [...] Tıp'taki hastalardan biri. Çok ciddi bir beyin anomalisi var çocuğun. Çocukları doğdu, ondan sonra biz buna teşhis koyduk. Yani görme problemi var, kas, kas tutulmuş çok nadir bir hastalık bunlar, serebro okülo musküler distrofi. Hem beyni tutuyor, hem gözü tutuyor, hem kasları tutuyor, hiç bir tedavisi yok. Çok çok çok kötü durumdalar. Çocuklar da normalde 1-2 yaşında ölüyorlar yani. Kitap bilgisi öyle diyor. Ben dedim ki 1-2 yaşına kadar ölme ihtimalleri, zaten kafası kocaman olmuş, beyin yok gibi bir şey, gözü görmüyor. Hiç bir şey yok, böyle duruyor. Ondan sonra, insanlar da çok gençler, kadın çok genç, 22, 23 yaşındaydı. Ondan sonra, yani ölme ihtimali var dedim. Tamam dedi yani o da biliyor yani çok kötü durumda çocuk.

Ama çocuk bir türlü, yani çocuk ölmedi. Ondan sonra, bunlar bakıyorlar yani çocuğa ama hiçbir ilerleme falan yok, çok çok kötü durumlar. Kadın gebe kaldı. Kadın gebe kalınca dedim ki bak sana dedim hiçbir yerde yapılmayan testleri yaptırarak, moleküler tanısı var öbür çocuğun, bunun da aynı şekilde çıkma ihtimali var, %25 riski var, onun için erken gebelikte hemen bakalım dedim ben buna. Ondan sonra dedi ki yok dedi, baktıramayız biz dedi. Bak dedim, bu da hasta çıkar sonra, ileri gebelikte hiç aldırılmazsın sen bu çocuğu, şimdi baktıralım dedim. Kabul etmedi, sonra ultrasona geliyordu, ultrasonda öbür çocuğun da beyninin bozuk olduğu görüldü. Ondan sonra, yani o da hasta çıkacak. Ondan sonra doğurdu. İki tane çocuk özürlü, biri de ölmedi, öbürü de şimdi bakıyor ikisine. Sonra bizim şeye gelmiş, bizim sekreterimiz vardı, sekreterimiz hafif böyle yani şey dindar olan biri, Cuma'ya falan giden biri. Ondan sonra onu biliyor işte onun Cuma'ya gittiğini. O da bir tarikata bağlıymış. Tarikatın şeyhi de İstanbul Fatih Çarşamba'daymış. Ondan sonra demiş ki, doktor hanım demiş biraz düzgün giyinsin de demiş, hani biraz kapalı giyinsin de demiş, ben onu demiş bizim hocaya götürüyüm, şeyhe götürüyüm demiş. O demiş, şeyhi ikna etsin, bizim üçüncü çocukta o ikna ederse üçüncü çocukta prenatal tanı yaptırabiliriz biz demiş. (...) Ben düzgün giyinecektim, kapalı giyinecektim. Tabi o üçüncü, o şeyh ona evet demiyor ya, ben şeyhi ikna etmeye, beni şeyhin ayağına götürecektim.

5.5. BÖLÜM 4: TÜRKİYE'DEKİ GENETİK DANIŞMANLIK UYGULAMALARINA İLİŞKİN SORUNLAR

5.5.1. DAYANDIKLARI BOYUTLARA GÖRE SORUNLAR

Mevcut GD uygulamalarına ilişkin sorunların farklı boyutlar açısından değerlendirilmesinin hedeflendiği bu bölümde, katılımcıların “Genetik danışmanlık sürecini ve uygulamadaki olası sorunları aşağıdaki etmenler açısından değerlendirir misiniz? a. Ekonomik açıdan, b. Sosyolojik açıdan, c. Psikolojik açıdan” sorusuna verdikleri yanıtlar değerlendirilmiştir. Bununla birlikte, katılımcıların görüşme esnasında ifade ettikleri sürece dair diğer sorunlar da bu bölümde göz önünde bulundurulmuştur. Unutulmamalıdır ki, bu bölümde yer bulan sorunlar katılımcıların görüşmeler sırasında ifade ettikleri ile sınırlı tutulmuştur.

Veri analizi neticesinde toplam 30 adet sorun tespit edilmiş olup, bunlar dayandıkları ekonomik, sosyolojik ve psikolojik boyutlara göre Çizelge 5.17’de özetlenmiştir. Aynı

zamanda, sorunlar ilişkili oldukları alanlara göre de aynı çizelgede aşağıdaki başlıklar altında gruplandırılmıştır:

- Meslek uygulayıcılarına yönelik olanlar,
- Sağlık politikalarına yönelik olanlar,
- Kar odaklı uygulamalara yönelik olanlar,
- Topluma yönelik olanlar.

Sorunlara ait ilgili söylemler ise çizelgenin altında sunulmuştur.



Çizelge 5.17. Türkiye’de GD alanına ilişkin sorunlar ve sorunların dayandığı ekonomik, sosyolojik ve psikolojik boyutlar

	Sorunlar	Ekonomik	Sosyolojik	Psikolojik
	Meslek uygulayıcılarına yönelik olanlar			
1	Hasta yoğunluğunun yüksek olması nedeniyle hekimlerin GD için zaman kısıtlılığı		✓	✓
2	Hastanın doğru ve/veya yeterli bilgilendirilmemesi ve hastanın süreci anlamasındaki zorluklar		✓	✓
3	Hasta takibinin istenilen düzeyde sürdürülememesi		✓	✓
4	Danışana psikolojik destek sağlanmasında sınırlılıklar olması		✓	✓
5	Genetik danışmanlık verebilecek meslek grubuna dair net bir yaklaşımın olmaması ve kadroların oluşturulmasındaki eksikler		✓	✓
6	Danışmanların yönlendirici olmak zorunda kalması / hissetmesi		✓	✓
7	Genetik danışma verebilecek profesyonellerin sayısının ülke popülasyonu için yetersiz olması		✓	✓
8	Genetik danışmanlık eğitiminin yetersiz olması		✓	✓
9	Hasta mahremiyetinin sağlanmasındaki güçlükler	✓	✓	✓
10	Meslek içi rekabetler ve ortaya çıkan engeller	✓	✓	✓
	Sağlık politikalarına yönelik olanlar			
11	Akraba evliliklerini azaltmak için yapılan uygulamaların yetersiz olması	✓	✓	✓
12	GD’nin sağlık politikalarında yeterince yer almaması		✓	
13	Genetik tanı testlerinin hastaya getirdiği mali yük ve devletin test ücretlerinin karşılanmasında desteğinin sınırlı olması	✓	✓	
14	Sağlık ekonomisi açısından GD alanının yeterince verimli değerlendirilememesi	✓	✓	
15	Gelir dağılımındaki farklılıkların hizmet kalitesini etkilemesi	✓	✓	✓
16	Engelli bireylerin hayat standartlarını yükseltecek uygulamaların yetersizliği	✓	✓	✓
17	Alanda dernek faaliyetleri yürütmenin zorluğu	✓	✓	

Çizelge 5.17. (devam)

	Sorunlar	Ekonomik	Sosyolojik	Psikolojik
	Topluma yönelik olanlar			
18	Akraba evliliği oranının yüksek olması ve bu durumun otozomal resesif geçişli hastalıkların görülme sıklığını artırması	✓	✓	✓
19	Toplumda GD uygulamalarına öneminin dair bilgi ve algı seviyesinin değişkenlik göstermesi	✓	✓	
20	Dini nedenlerle prenatal tanı ve gebelik sonlandırma işlemlerinin reddedilmesi		✓	✓
21	Mahalle baskısı ve sonucunda bireylerin süreç içinde özgürce karar verememeleri ve bazı konuların paylaşılmasının tabu olması		✓	✓
22	Ataerkil toplum yapısı, kadının artan sorumluluğu ve yalnızlığı		✓	✓
23	Toplumda engelli ve/veya genetik hastalığı olan bireylere ve ailelerine karşı dışlayıcı bir yaklaşımın olabilmesi		✓	✓
24	Danışanın ve/veya ailenin suçluluk, öfke, kaygı gibi duygularla baş etmek ve zor kararlar vermek zorunda olması		✓	✓
25	Sosyal yardımlarla geçinenler açısından engelli çocuk sahibi olmanın bir gelir kapısı olarak görülebilmesi	✓	✓	
	Kar odaklı uygulamalara yönelik olanlar			
26	Yasal olmayan koşullarda cinsiyet tayininin yapılması	✓	✓	
27	Çıkar odaklı yapılan organizasyonlar, işbirlikleri ve hastaların bu doğrultuda yönlendirilmeleri	✓		
28	Usulüne uygun olmadan sadece kar amacı güdülerek yapılan testlerin neden olduğu mahremiyet ihlalleri ve mağduriyetler	✓	✓	✓
29	Alandaki kalifiye elemanların yüksek ücretlerle transfer olması	✓		
30	Bazı özel laboratuvarlarda genetik tanı testlerinin fahiş fiyatlarla, yeterli donanım olmadan veya daha ucuz olan alternatif testlerin sunulmadan uygulanması	✓		

Yukarıda ifade edilen her bir soru bir veya birkaç boyuta dayanmakta olup, bu boyutların sorunların boyutlar bazında dağılımı ise Çizelge 5.18’de gösterilmiştir.

Çizelge 5.18. Türkiye’de GD alanına ilişkin sorunların farklı boyutlar açısından dağılımı

Türkiye’de GD uygulamalarına ilişkin sorunların dağılımı		
Ekonomik	Sosyolojik	Psikolojik
16	27	20

Sorun 1 - Hasta yoğunluğunun yüksek olması nedeniyle hekimlerin GD için zaman kısıtlılığı

GD.16.04 - *Tanı testlerinde düşük ihtimali olabilir, invaziv testlerde olabiliyor işte. O konularda da danışmanlık vermek lazım. Çünkü aileyi de boşu boşuna hani test yaptırmaya çünkü testlerin de sonuçta bir maliyeti var. Artı hastaya yüklediği bir anksiyete var. Onlarla ilgili çok detaylı bilgi vermek gerekiyor aslında ama tabi kimin bu kadar detaylı bilgi vermeye zamanı yetiyor hasta bakarken? O da işte soru işareti yani.*

GD.17.07 - (...) *Amerika’daki genetik danışmanların %35’ü prenatal tanıda çalışıyormuş, % 29’u kanserde çalışıyormuş, %12’si pediatrik, %24’ü ise diğer, kardiyoloji, nörojenetik ya da infertilitede çalışıyormuş. Yani birinci sıra burada prenatal. Neden prenatal diyoruz çünkü bir hekim için siz anlatıyorsunuz işte ileri anne yaşı olan bir kişiye prenatal tanının gerekliliğini anlatıyorsunuz. Siz bu aynı şeyi anlatıyorsunuz. Kaç kere anlatabilirsiniz günde? Bir anlattı, iki anlattı, üç anlattı. Amerika’da bile sonuçta ne yapıyorlar, ileri anne yaşı olanlara hepsini topluyorlar, 20 kişiye aynı salona koyuyorlar, videoyu da çalıştırıyorlar, öyle yapıyorlar. Mümkün değil çünkü yani bunu anlatmak mümkün değil. Çok az hasta görülünce mümkün. Yani ben senede 5 tane ileri anne yaşı anlatsam sorun değil ama günde 5 tane anlatamazsınız.*

GD.16.04 - (...) *Mesela bir Down sendromu için konuşacak olursak aslında 600 doğumda 1 tane görülen bir şey. Ama anne yaşı ilerledikçe bu çok sık, 40 yaşında mesela 50’de bir falan gibi oranlara çıkıyor yani çok daha yüksek oranlara çıkıyor yani belki de daha*

yüksek oranlara çıkıyor. Dolayısıyla işte bu konularda da aileye detaylı bilgi vermek gerekiyor. Tarama testleri var işte Türkiye'de bunlarla ilgili. Ve hani çoğu zaman hastaya bilgi vermeden işte bir sürü kurumsal hastaneler var yani SGK'lı hastaya bakan ve çok, hasta yükleri çok fazla. Günde 50 hasta baktıkları olabiliyor. Günde 50 hasta bakarken bunları hiç aileye anlatamıyorsunuz. Anca diyorsunuz ki sen git işte bir ikili test, hastalar öyle bilir yani bunları, ikili test yaptır, üçlü test yaptır, yok dördümlü test yaptır filan diyorsunuz. Ama hasta bu yaptırdığı testi tamam şey diye düşünüyor bu zekâ testi işte, çocuğun zekâsını ölçecek diye düşünüyor. Hâlbuki hastaya detaylı bilgi versek, aslında bu işte sadece Down sendromunu artı trizomi 18'i, 13'ü tarayabilecek bir test diye bilgi vermek gerekiyor aslında. Sonrasında da eğer bu testte bir sorun çıkarsa yani katof değerleri var tabi ama testler tarama testi sonuçta, %100 bir sonuç değil. Hasta da risk ne kadar yüksek çıkarsa o konuda da detaylı bilgi vermek lazım. Yani hasta diyor ki bu test iyi mi sonucu iyi mi, kötü mü? İyi mi, kötü mü diye bir şey yok aslında. Hani bir risk, olasılık var aslında ve tanı testi olmadığı için sonuç veremiyor aslında. (...) Duyarlılığı %100 değil. Yalancı pozitiflikleri var. Yalancı negatiflikleri var. Tanı gerekeceği, hastaya onu iyi anlatmak lazım. Yani bu test sonucu bir şey verecek bize bu sana risk verecek. Mesela belki de ne biliyim 2000'de 1 risk birisi için aman benim için çok düşük bir risk olabilir ama başka birisi şey diye düşünebilir, "Ben 2000'de 1 riski bile göze alma istemiyorum." diyebilir yani. Direk tanı testine de gidebilir. Ondan sonra tanı testlerinin işte, şu anda tanı testi olarak elimizde işte CVS, amniyosentez gibi testler var, kordosentez. Onların hepsi invaziv, iğne ile yapılan testler. O testlerin de nasıl yapıldığı, eğer tarama testinde riskli görünmüşse o teste yönlendireceğiz demek lazım. Hasta hiç amniyosentez istemeyebilir. Veya amniyosentezin sonucunda çıkan neyse hani Down sendromu çıktı bebek, o bebeği ben istiyorum diyebilir. Zaten devamını istiyorsa hiç tarama, tanı testine de gerek yok. Boşu boşuna işte yani maliyet hem devlete hem hastaya maliyet olacak. Ya bunları baştan çok iyi anlatmak gerekiyor. Ama dediğim gibi 50 hasta bakarken zaman kısıtlılığı, Türkiye'deki zaman kısıtlılığı. Artı bir de tabi bir sürü yeni teknolojiler, her gün çıkan yeni şeyler var. İşte bu anne kanında DNA, fetal DNA'dan bakılan testler var. Onlar da şimdi tarama testi ama çok yüksek duyarlılıklı tarama testleri olarak kullanılıyor.

Sorun 2 - Hastanın doğru ve/veya yeterli bilgilendirilmemesi ve hastanın süreci anlamasındaki zorluklar

GD.16.03 - (...) Yani iletişim dememin sebebi o. Siz ondan bir şey öğreniyorsunuz, o sizden bir şey öğreniyor. Bazen sizin anlattığınızı anlamış gibi görünüyor ama farklı anlıyor belki. Yahut siz onun söylediğini yahut isteklerini, korkularını tam anlayamıyorsunuz. Yani burada psikolojik derken yalnız karşınızdakinin değil danışmanlığı veren kişinin psikolojisi de önemli.

GD.16.06 - İşte tabi sosyolojik açıdan da en önemlisi ailenin sorunu anlaması. Hani benim hastam gibi ben bilmem ne yedim de çocuğum oldu dememesi lazım. Bu gen mutasyonu sizde var.

GD.16.03 “(...) Yani bizde psikiyatri deyince en şey insanlar bile ben deli miyim der çıkar işin içinden. (...) Ama işte o çok kolay bir şey değil. Yani bir sosyal rehabilitasyon önemli.”

GD.16.06 - (...) Mesela, ben şeyde yaşadık bunu yukarıda bir arkadaşı vardı. Familial Mediterranean Fever, Türkiye'nin en büyük sorunlarından bir tanesi, çok görülen bir hastalık, Ailevi Akdeniz Ateşi. Kızcağızın hastalığı o. Bak sana anlatıyım. Buna bir rapor vermişler. Nerden Hacettepe'den mi, DNA raporu, bakılmış genine. Bir kromozomunda mutasyonu bulmuşlar sen taşıyıcısın demişler. O kadar yanlış bir bilgi ki. Kız hasta, ateşleniyor her şey. Taşıyıcı filan değil, hasta. Sorun nerede? Öteki mutasyonu bulamamışlar. Her zaman her mutasyonunu bulamıyorsun. Yüz tane mutasyonu var hastalığın. En sık rastlananlara bakıyor bunlar. Bir tanesinde var, ötekinde var ama bunlar bulamamış. Bulamayınca bu kendini taşıyıcı zannediyor. (...) Ama kabahat kimde, testi yapanın bunu doğru dürüst anlatmamasında kadına. demiş ki senin bir kromozomunda var, sen taşıyıcısın demiş kim yaptıysa. O raporu gördüm de ben. Taşıyıcısın yazmıyor ama bir tek kromozomunda bulunmuş. (...) Demesi lazım ki başka mutasyonlar da var ama biz bulamadık, şimdiki yöntemlerimizde bulamadık. Ama siz 10 sene sonra gelin, belki o mutasyonlar da bulunacak, belki bulunmayacak. Ama şu anda yok. İşte o önemli, genetikte o çok büyük sorun.

Sorun 3 - Hasta takibinin istenilen düzeyde sürdürülememesi

GD.16.03 - (...) Yani insanlar ile ilk dönemde, mesela o adamın kızgınlığı da öyle, önce bir kızgınlık duyuyorlar, öfke duyuyorlar. Hani psikolojide de vardır ya işte. Sonra onu rasyonalize ediyor. (...) Dolayısıyla bu zaman içinde karşınızdaki insanın davranışları da değişiyor. Dolayısıyla danışmanlığın işte uzun bir süreçli bir şey olduğunu söylememiz bundan. Yani insanlara keşke işte herkese mesela tamam geldi danışmanlık verdik ama bize şu kadar zaman sonra tekrar gel diyebilsek. Ama pek onu diyemeyiz. Neden? Hem bizim işimiz çok hem de zaten onun artık adı konduktan sonra çocuk kliniklerinde tedavisi yani gereken şeyler yapılacak. Yahut ilgili kliniklerde yapılacak. Bir daha sizin yanınıza pek kolay uğramazlar hasta sahipleri.

Sorun 4 - Danışana psikolojik destek sağlanmasında sınırlılıklar olması

GD.16.02 - (...) Aile isterse kendi gidiyor herhalde yani. Çok altından kalkamayacak gibi düşünüyorsa kendisini bilmiyorum ama bizim uygulamamızda doğrusu hiç bir de "psikiyatriye gidin, o size yardım etsin" hiç. (...) Psikiyatriyi ilgilendiren bir hastalıksa tamam. Yani, orada da pek çok genetik hastalık var. (...) Zaten o kadar çok bir işlerle uğraşıyor ki bu arada bir de psikiyatriden kendine... Yani ama ister daha ailenin düzeni, bizim bilğimiz olmayabilir. Belki, "Ben bunun altından kalkamayacağım bir de psikiyatriye gideyim" diyordur onu bilmiyoruz. Ama bizim konsültasyon olarak hiç psikiyatriye gönderelim de sana yardım etsin, hatırlamıyorum ben. Belki çok ağır birkaç vakada denmiştir, şimdi hatırlamıyorum.

GD.16.03 - Psikolojik açıdan dediğim gibi yani insanlara genetik hastalık kavramını anlatmanız gerekiyor. Yani çünkü bazı genetik hastalıklar o kişide olur. Çünkü onların üreme şansı yoktur. Dolayısıyla aktarılmaz. Ama insanlar işte öyle bir hastalık çıktığında yani o bir taze mutasyondur. Yahut ta işte iki resesif bir araya gelmiştir. Ama bunların belirlenmesi lazım. Kalıtımını bilmeniz ve onlara anlatmanız lazım. Mesela diyeceksiniz ki akraba evliliği yapılmasın. Veyahut diyeceksiniz ki bu bunda oldu, başkasında olmasında riski şu kadardır. Yani dolayısıyla hani korkmayın başka çocuk yapın diye konuşabilirsiniz. Dolayısıyla bunlar hakikaten önemli.

GD.16.04 - Psikologlar evet öneriyoruz bazen. Yani çünkü gerçekten ciddi depresyona giren aileler olabiliyor yani anne özellikle. Tabi aile içinde de sıkıntı yaratabiliyor. Bir de şey çok kötü, mesela, anneyi karar vermede yalnız bırakabiliyorlar. Yani hani aile desteği olmuyor ya da baba ile annenin fikri tam tersi oluyor. O çok sıkıntı. Yani o konularda çok zor. (...) Onlar artık sonuçta kim baskın çıkarsa o karar vermiş oluyor. Yani zor iş hakikaten.

Sorun 5 - Genetik danışmanlık verebilecek meslek grubuna dair net bir yaklaşımın olmaması ve kadroların oluşturulmasındaki eksikler

GD.17.07 - Ülkemizde aslında genetik danışmanlık hizmeti aslında veren yani eğitilmiş olarak genetik danışmanlık bizim anladığımız genetik hastalıklar üzerine danışmanlık veren kimse yok yani. Aslında benim söylediğim bu bir iki kişi vardı. Ve de kıdemli hekimlerimiz yani bizden daha yaşlı olan hocalarımız, [...] Hoca dışındakilerin hepsi buna karşıydı. Onlar bilmezler, onlar yapamazlar falan gibi şeyler söyleniyordu. Bunun doğru olmadığını ben örnekleri ile gördüm zaten. Yani hem Amerika'dayken de gördüm. Genetik danışmanlar işte dosyaları açıyordu sonra belli bir her hafta belli bir saat vardı, açtıkları işte diyor ki ben 3 tane dosya açtım, bu hafta şöyle, şöyle, hatta aile ağacını çizdiği aile ağacını da gösteriyor. (...) Bir kişi daha çok onkolojinin genetik danışmasında çalışıyor. Bir kişi prenatal tanının genetik danışmasında daha çok çalışıyor. Bunların böyle alanları var. (...) Yani hekimler yapıyor ama hekimlerin ben bunu yapmasını çok doğru bulmuyorum. Yani hekimlerin çok, yani hekimlerin vaktinin çok kıymetli olduğunu düşünüyorum. Çok az sayıda genetik hekimi vardı, şimdi sayıları biraz artıyor ama yavaş yavaş yani bu hekimin işi değil aslında zaten, ben öyle düşünüyorum.

GD.16.01 - (...) Yani biyoloji, biyoloji çıkışlı, genetik üzerine master yapmış bireylerin tıp kliniği ile ilişkileri şey değil yani çok iyi değil. Yani bir klinik danışmanlık sizden mesela alamayız. Bir klinik genetik var, sitogenetik var, moleküler genetik var. Genetik alanı çok çok dağınık, herkes her şeye soyunmuş vaziyette. Bizim ihtiyacımız olan klinik genetikçiler. Eğer backgroundunda sitogenetik veya moleküler genetik de varsa veya ekiplerinin içinde bunlar, bu insanlarla bunlar biyoloji çıkışlı olabilir ama klinik genetik tabi ki tıp çıkışlı olacak. Yani dolayısıyla bütün klinik tabloya da hâkimiyet gerekiyor. Yani bu elemanlardan yoksun olmamız sıkıntımız. Biz yeni doğancı, mesela perinatoloji alanında

çalışan biri olarak tabi ki ben hastalıkların klinik tablosunu ve her yerde yazılı olduğu için genetik temellerini, klinik tablosunu çok iyi biliyorum, genetik temellerine de çok kolay ulaşabilirim. Bunun için birazcık vakit ayırırsam ki sıkça karşımıza çıkmıyor yani haftada bir karşımıza çıkmıyor mesela, bu genetik danışma şeyi, ailelere yön gösterici olabilirim. Ama yani çok dezente sizin alanınız. Laboratuvar sahibi sitogenetikçiler ve moleküler genetikçiler var. Tıbbi genetikte çalışan ve çocuk sağlığı hastalıkları ile bağlantısı çok kopuk klinik genetikçiler var. (...) Yani tıp kökenli, biyoloji kökenli karışık. Kadrolar oluşmuş vaziyette. Kimin neyi şey yaptığı, baktığı pek belli değil. Yani klinik genetiğin çok güçlendirilmesi gerektiğini düşünüyorum ben hâlihazırdaki vaziyetimizde. (...) Yani bir danışmanlık verilecekse bunun hekim tarafından yapılması gerektiğini düşünüyorum.

GD.16.01 - (...) Neden hekim? Çünkü hâlihazırdaki duruma bakılacak olursa gerçekten yani her türlü danışma karşın hasta çocuk doğabilir. Ne yapacak danışman ondan sonrasında? Ben size danışmanlık verdim, benim işim buraya kadar mı diyecek? Yani klinisyenin danışım vermesinin şeyi bu. Aile bütün olasılıkları göze alıp bir sürü yani ülkemize özel başka şeyler de var. Yani prenatal tanının mesela dini nedenlerle şey olmadığını hani mubah olmadığını düşünen bir kesim var. Yani hasta çünkü prenatal tanı prekonsepsiyonel olmayabiliyor. Konsepsiyon yani gebelik oluşmuş, koryon villus biyopsisi ile korunabiliyor erken zamanda. (...) Koryon villus biyopsisi olabilir, amniyosentez olabilir, cord kordon kanından olabilir. Gebelik süreci devam ederken çeşitli dönemlerinde, işte erken dönemde koryon villus, ondan sonra amniyosentez, sonra cord kanı örneklemesiyle bir tanıya gidilebilir. Ve onun sonucunda bir hastalık durumu ortaya çıkabilir. İdeal olan tabi ki prekonsepsiyonel ama konsepsiyon başladıktan sonra çoğu zaman başımıza gelen budur. Ortaya diyelim ki bir genetik hastalık çıktı veya bir ultrasonda letal, konjenital anomali çıktı. Bu gebeliğe son vermek istemiyor ailelerin çoğu. İstemiyorlar çünkü günah olduğunu düşünüyorlar. Allah'ın verdiği canı ben alamam diyor. Yani o zaman ne olacak genetik danışma, klinisyen yapmadıysa nasıl ortaya, doğan çocuğun bakımını kim üstlenecek? Yani bu bütüncül bir hizmet onu anlatmaya çalışıyorum. Niye klinisyen yapıyor, bunun için yapıyor. Niye klinisyen yapıyor, çünkü klinik bir durum ortaya çıktıktan sonra genetik danışmanlık söz konusu bizim gibi ülkelerde. Öyle hani indeks vaka varmış ailede, daha önce hasta çocuk doğurmuş ama bundan sonrası sağlıklı olsun filan gibi bir yaklaşım noktasına gelemedik. Kaldı ki biz engelli çocuk sahibi olmanın

da ikincil avantajları var. Onun için klinik bir durum ortadayken bir kadın doğumcu ile baş başadır bu aile, gebeliğini izleyen bir kadın doğumcu. Bir aile hekimi ile baş başadır. Bir toplum sağlığı merkezi hekimi ile baş başadır. Ya da çocuk doğmuştur artık, yeni doğancı ile veya çocuk doktoru ile baş başadır. Yani burada tetkik için sadece genetik bizim kullanılıyor gibi bir şey. Yani ben hayatımda görmedim ki tıbbi bulguları olan bir hastaya tıbbi genetikten konsültasyon isteyelim de onlar gelsinler, ha bu, bu olabilir, şu tarafa yönlendirelim sizi, bunun ki işte sitogenetiktir, buna mutlaka micro array çalışmak gerekir filan. Böyle bir yönlendirme aldığımız çok nadir.

GD.16.01 - (...) Şimdi bu kadar ilişkiler, bu kadar sarmaş dolaş girift hale gelmişken ortaya çıkan bir hastalık durumunda veya bir çocuk için sağlam çocuğun takip ve tedavisi sırasında veya tedavisi sırasında bu kadar yumak haline gelmişken ilişkiler, bir hastalık sürecinde başka birine gönderip ondan danışım almasını söylemek doğru değil. Bir kere şey olmuyor, ikna edici olmuyor. (...) Bizim gibi toplumlarda hani bir de başka odak yaratıp mesela bir de o odaktan danışım vermesini beklemek şey değil. Yani anektodal karşılaşmalar iyi işlemiyor tıpta. Yani müdahim hekim tarafından verilmesi gerektiğini düşünüyorum ben genetik danışmanlığın.

GD.16.05 - (...) İşte hani bir genetik danışmanın, psikolojik danışmanlıktan başlayan teknik danışmanlıklara kadar süren bir şeyi var, yönetim süreci var. Bunların hepsini bir arada bir adamın yapması da son derece zor. Ekip çalışmasını da aslında hani şirin görünüyor ama hastalar istemiyorlar bazen. Hani hasta bütün sırlarını bir kişiye anlatmak istiyor veya bütün dertlerini bir kişiye dökmek istiyor. Bayağı bir 5 kişilik ekipten üçünü seviyor, ikisini sevmiyor falan. Hani burada sevmesi bile son derece önemli. Yani biz istiyoruz ki, buraya örneğin çocuklar geliyorlar buradan dolaşır benim kucağıma çıkar, benimle oynamaya başlar, biz o sürece çok önem veriyoruz. Yani aile bizimle kendini yabancı hissetmemesi lazım.

GD.16.01 - (...) Önemli olan burada şeyin sürecin elemanlarında sıkıntı var, eksiklik var. Genetik, çocuk sağlığı hastalıklarıyla beraber düşünüldüğü zaman çocuğun altında çocuk genetik diye bir yan dal var, bulunmaz Hint kumaşı, yetişmiş eleman çok az.

GD.16.05 - (...) Yani şöyle, biz hani genetik eğitime çok öncelerde başladık ama tıbbi genetiğin yapısı değişti. Yani son 10 senede hani benim önceden çalışmaya başladığım genetik de değil yaptığım genetik şu anda. Yani şu anda teknolojinin geldiği noktayla birçok yeni sorunlar karşımıza çıktı. Bu sorunları da içeren yeni bir yapıyla karşı karşıyayız ve nadir hastalık kavramları gündemimize geldi. Nadir hastalıkların toplumdaki toplumun %10'unda görüldüğü gibi devasa rakamlarla karşılaştık. Bu yeni bir tanımlama getirdi. Biz eskiden 70, 100, 200 tane uzman olsa yeter derken, bugün hesapladığımız rakam 3000. 3000 asgari uzmana ihtiyacımız var diyoruz genetikçi. Ya bu tabi bunlar hep süreçleri değiştiriyor. Şimdi 3000 uzman ancak yanında diğer danışman ekipleriyle beraber yürürse iş kolay olur. Yani üçlü taramada tanı teste danışmanlığı, ikinci tarama testi danışmanlığı, efendim maternal serumda fetal DNA testi danışmanlığı falan bunların hepsini yapacak, bu konuyu iyi bilen ek yardımcılara ihtiyaç var. Hatta o genetik danışmanların kendi içinde alt gruplara ayrılması lazım: prenatal tanı danışmanları, anomalili çocuk danışmanları, bilmem ne danışmanları. (...) Şeylerden bahsediyorum yani bir genetik danışman diyelim siz biyologsunuz, biz size eğitim verdik, sizden genetik danışman çıkardık ya da bir psikolog ya da bir şey hemşire. Bu insanın anomalili bir çocuğun ailesine yaklaşım konusunda deneyim sahibi olabilmesi için doğru olanı onu öyle bir alt gruba itelemek ya da bir prenatal tanı. Kadın gebe gelmiş çocuğunda bir anomali var. Onun yönetimi konusunda onun derdini anlayabilecek birisinin olması çok önemli. (...) Yani hani o nedenle alt branşlara doğru gidecek. Ama şimdi biz bir üst çatıyı bir oluşturalım diye istiyoruz. Türkiye'de o kısım zayıf. Uzmanların da kendi içinde yeterince hani eğitim aldıklarını bu konuda ben de hissetmiyorum şu anda. Ama bununla ilgili kelleyi koyduk yola. Yani sürekli bir eğitim programları yapıyoruz bu konuda. Yani ben hani burada çok yoğun bir trafiğim var. Ben sabah beş buçukta başlıyorum çalışmaya, gece 9'da, 10'da bitiyor. Ama bu sürece rağmen bu süreci işin içine katmaya çalışıyorum. Çünkü Türkiye'deki nadir hastalık süreçlerini yönetemezsek dünya parayı yola, sokağa saçıyor Türkiye.

GD.16.06 - Ülke çapında hele Türkiye'de talasemi için evlilik öncesi herkese danışma verilmeli, özellikle resesif hastalıklar için, dominant hastalıklar için. Çünkü dominant hastalık kuşaklar boyu gidiyor.(...) Sonra prekonsepsiyonel danışma yapmak lazım, yani evlilikten sonra. Şimdi Türkiye'de o yapılıyor sanıyorum. Bütün çiftlere çocuk sahibi

olmadan önce talasemi taşıyıcılık testi yapılıyor. Onun mutlaka yapılması lazım. Ondan sonra, ileri yaşı için mutlaka bilgilendirilmeleri lazım çocuk sahibi olmada.

GD.16.03 - (...) Onun için de bir psikoloğun, bir sosyoloğun, bir danışmanın olduğu ortamda danışmanlığın verilmesi, yani sadece tanının söylenmesi değil hastanın yani gelen kişinin desteklenmesi lazım. Yani ortaya al senin çocuğunda şu var, kapının önüne koy. Mesela derneği o yüzden kurmuştuk. Diyorduk ki, bak böyle başka insanlar da var, derneğe gidin, dernekte onlarla tanışın, görün bu çocuklar nasıl oluyor, yani geleceği ne olacak. Onda çok yararlananlar oldu ama dediğim gibi bu iş öyle hani sonucu bildirmek anlamına alınıyorsa o genetik danışmanlık değil.

GD.16.05 - (...) Şimdi bizim hep böyle Türkiye'de bunu yıllar önce konuştuk biz yani 90lı yıllarda biz Türkiye'de şey yetiştirelim mi diye, hani genetik danışman yetiştirelim mi diye konuştuğumuzda o zaman herkesin bir doktorculuk oynama merakı vardı. Herkes ben hastaya bakıyım, muayene ettiğim bilmem ne bilmem ne böyle dertleri vardı. Şimdi öyle hani hasta muayene edeceğim konulu biyologlar olunca o işin içinde özellikle, o dönem şey oldu hani çok sekteye uğramış oldu. Şimdi biz bunu tekrar gündeme getirdik çünkü o periyot bitti, artık millet artık doktorculuk oynama merakını bir kenara koydu. (...) Algılar değişti diye düşünüyoruz. Yani en azından şöyle, Türk eskiden Türkiye'de bazı şeyler böyle çok cezalandırılmıyordu, bazı şeyler çok gündem çıkmıyordu. Şimdi o tür riskleri kimse üzerine almak istemiyor. Dolayısıyla hastalara verilecek hizmetin, hani şöyle söyleyeyim genetik danışmanın rolü hekim kadar önemli yani bu psikolog psikiyatrist ilişkisi gibi. Yani bütün süreci bir psikiyatristin yürütmesindense bir psikoloğun yürütmesi bazı aşamaları çok büyük avantaj. Bazı şeyleri bilgilendirmeler yönetimleri o rahatlıklar yapabilir ama buradaki ana ilke eğitim. Eğitimin iki boyutu var. Birinci boyutunda bilimsel eğitim yani bu genetik hastalık metotlarını bilecek, şunları bilecek, sistemleri bilecek, genel hastalıkların ana çerçevelerini bilecek, bunlar bir tarafı. İkinci tarafı, bu şeylerin bilgilerin yanında işin psikolojik yönetimi. Şimdi hasta ile konuşurken mimikler, ses tonlaması ondan sonra oturma, kalkma, seçilen kelimeler, bilmem ne, seçilen masanın şekli, büyüklüğü, ıvır zıvır yani bunların hepsi bir hastanın yönetiminde çok kritik süreçler. Şimdi sen hastaya en doğru bilgileri verebilirsin ama uygun koşullarda vermezsin, hastanın dikkatini dağıtırsın, üzersin, insan gibi davranmazsın. Bunları hepsi o sürecin başarısızlıkla sonuçlanmasına

neden olur. Burada şunu yapabilmek lazım, bu aslında bir reklam satış-pazarlama tekniği gibi yani o satışı yapacaksın, o hasta sana inanacak. Burada sattığın şey doğru bilgi ve kendin. Bunları hasta sana güvenirse, doğru bilgiyi verdiği de inanırsa o zaman senin süreçlerine inanıyor.

GD.16.06 - (...) Liselere tıbbi genetiğin temel kurallarını konan derslerle eğitilmeli. İmam Hatip din dersleri kadar en azından genetik de konmalı. Ondan sonra çocuk doktorları, bütün doktorlar genetik dersi zaten okuyorlar tıbbiyede. Ama o kadar yetersiz ki. Mesela ben 3. sınıflara ders anlatırdım, 300 kişi. 300 kişiye anlattığın genetik dersinden onlar ne anlarlar, hiçbir şey. Şimdi de öyleymiş, dün tartıştık. Çok kötüymüş. (...) Onun için eğitim, eğitim, eğitim diyorum. Ve de dediğim gibi yeni kurulan yerler asistanlarını en azından bilgi hani yurtdışına göndermek gibi böyle Hacettepe'ye, işte Çapa'ya ya da özel üniversitelere gönderebilirlerse oralara bir süreliğine göndermeleri ve sistemi alıp getirmeliler. Onlar getirirse çok iyi yürüyor. (...) Yani en azından şimdi bütün üniversitelerde şimdi Tıbbi Genetik Anabilim Dalları da var. Tıbbi genetik uzmanlığı var, o da çok iyi bir şey. Bir de Türkiye'de bir gariplik oldu, pediatrik genetik uzmanlığı çıktı. Yani sadece pediatristleri genetik uzmanı oluyor ama ne farkı var, hepsi aynı işi yapıyor. Bizde mesela [...] da şu anda Pediatrik Genetik uzmanı yok. Son bendim. Benden sonra hiç Pediatrist girdi bize ama kalmadı gitti, başka yerlere dağıldı. Bizde işte [...] Tıbbi genetik uzmanı, biyologlar var laboratuvarında, molekülerciler var. Hepsi profesör oldu ama laboratuvarcı. Onlar kendi adamlarını yetiştiriyorlar. Bir ara 30-40 kişi olmuştuk. Şimdi kaç kişi oldular bilmiyorum ama yani öyle. Değişiyor zamanla.

Sorun 6 - Danışmanların yönlendirici olmak zorunda kalması/hissetmesi

GD.16.06 - (...) Genetik danışman hiç bir zaman danışan kişinin sıkıntısını azaltmak amacıyla, yani ben bunu rahatlatayım diye, onun yerine karar vermemeli. Bunu böyle ama yapıyoruz, yaptığımız da oluyor. Ama vermemeli yani doğrusu vermemeli. (...) Ya da dese bile siz benim yerime karar verin, ben bu çocuğu aldırayım mı, aldırmayayım mı? Ondan sonra sen aldır dersen seni suçlar. Benim çocuğumu aldırды diyerekten. Onun için sizin kararınız bu deyip ona bırakmalı.

GD.16.05 - (...) Şimdi bana uyup uymadığını hiçbir zaman sorgulamadım ve düşünmedim. Çünkü şöyle, sonuçta aile başka bir dünyada hani biri işte benim buraya Katolik hasta da geliyor, aşırı dinci hasta da geliyor, ateist hasta da geliyor, bilmem kim de geliyor. O insanların dini inanışları sadece, sadece dini açıdan bakıyorum şu anda, başka bir sürü açıdan etkileniyor. Ama burada ben onunla aynı inançta değilim ve onun anlayışına saygı göstermekle mükellefim. Hiç bir şekilde yargılamamaya çalışıyorum ama şunlara da izin vermiyorum bakın hani ben yönlendirici olduğum çok durum oluyor.

GD.16.05 - (...) Yani bazı durumlarda hiç yapmayacağın hareketleri yapacağın zamanlar da oluyor. Çok basit, ben hani çok çarpıcı olduğu için bir örnek vereceğim. Fenilketonürinin bir tedavisi var. Yılı yanlış hatırlıyor olabilirim, 2004, 2005 yıllarında devlet bu ilaçları şeyleri diyet mamalarını getiremedi Türkiye'ye. O yıllarda doğan çocukların hepsi zekâ özürlü oldular. O yıllarda fenilketonüri karşıma geldiğinde ailelere işin mali portföyünü sundum önlerine. Bakın dedim, şu anda devlet getiremiyor bunları, Hacettepe veriyordu o zaman mamaları. Şu anda getiremiyorlar, bir sıkıntı var. Bir ay sürer, beş ay sürer, bir yıl sürer bilmiyorum bunu. Çocuğunuz zekâ özürlü olabilir tedaviyi vermezsek. Bunu bir gidin araştırın. Hacettepe'ye gönderiyordum bilmem ne. Yapamıyorlardı bir şey. O zaman diyordum sağa sola dilekçe verin yani bu işi hızlandırmak için. Ama ondan sonra gebelik tahliyesini imzaladığım hastalar oldu. Yani olay sadece basit anlamda fenilketonüri tedavisi var, bitti. Ama realitedeki durum ne? (...) Adam orada bir şey yapamıyor. Ben diyor hocam asgari ücret de bile almıyorum diyor tamam mı, ben hangi ilacı alacağım diyor tamam mı? (...) Yani bu durumda bu ailenin, hani bu zekâ özürlü bir çocuğu gebeliği sonlandırma hakkı varsa, onun zaten zekâ özürlü olacağını baştan başka nedenlerle şey yapıyorsun ve orada devletin yapamadığı bir şeyin kitlediği bir şeyden bahsediyorsun. Adamın parası yok. Yaptıramıyor yani. Ya bu işte genetik danışmanlıkta neyin yönlendirici, neyin yönlendirmeyici olduğu olacağını hep şeye göre düşünmek lazım. Ama burada da hadi kardeşim senin çocuğun tedavi olur ne falan demeden önce bütün olanakları önüne sunmak gerekiyor.

GD.16.06 - (...) Genetikçiler kişilerin sıkıntısını azaltmak amacıyla onların adına karar vermekten kaçınmalıdır. Bunu yapıyor muyuz, çoğu kez yapamıyoruz. Neden? Çünkü onlar hep bilgisiz oldukları için kararı bize bırakıyorlar. Hâlbuki bilgili olsalar kararı onlar

verebilirler. Bize soruyorlar, sen olsan ne yapardın diye? O zaman mecburen söylüyorsun. Çünkü anlamamış, bilmiyor, konuyu bilmiyor ama bilgilendirilmiş kişilerde böyle sorun yaşamıyoruz.

GD.16.05 - (...) Ama şimdi kaşı şöyle, gözü böyle, bu çocuğu tahliye ettireceğim, he onu da direktif danışmanlık vermeyeceğim. Onu benim hiçbir yerime sığmıyor yani biz burada biz öyle yürümüyorum yani. Ben çok açık söylüyorum, suçsa suç, dertse dert. Ben Sağlık Bakanlığındakilere de açıkça hep böyle şeyleri söylediğim için çok rahat söylüyorum. Ben mozaik turner, turner bilmem ne ıvır zıvır bu hastalıkların tahliye edilmemesi için her şeyi yapıyorum burada, her yere... (...) Yasal olarak hakları var ama ben imzalamayınca hiçbir hakları yok. Arayıp bütün doktorlara tek tek konuşuyorum. Bakın diyorum, Turner sendromlular zeka özürlü olmuyor kardeşim. Benim yanımda çalışan biyolog vardı Turner sendromlu. Bu adamın zekâsı kıt mıydı? Koskoca üniversiteyi bitirmiş, benim yanımda çalışıyordu. Neresi kıt? Hiçbir şeyi yok bu şeylerin çocukların. Bunları biz tahliye edemeyiz kardeşim deyip bunları da böyle net aşılamaz bir duvar örüyorum önlerine. (...) yani hani burada hani şeyi çok iyi tartışmak lazım, şimdi bizim burada karar verdiğimiz şeyler oyuncak şeyler değil ki. Bir adamın yaşayıp yaşamayacağına karar veriyorsun. Yani burada hani Tanrı rolü oynamanın da bir âlemi yok. Yani bizim burada hani danışmanlık sınırlarının içinde neyi etik ihlal gördüğüne karar vermek lazım. Şimdi bu kadının vücut hakkıymış, oldu onun ki vücut hakkı değil mi fetüsün ki? Yani burada herkesin kendine göre hakların çok iyi tartışmak lazım. Ama burada tabi hani her şeyi diyorum ya çok açık ve geniş düşünmek lazım, yani böyle net kurallarla hareket etmemek lazım.

GD.16.06 - (...) Üçüncü kişilere genetik bilgi verilecek mi, verilmeyecek mi? Nasıl verilecek? Genetik danışma directive mi olmalı, non-directive mi olmalı? Amerika'da non-directive diyorlar. Ama bizde directive oluyoruz, mecburen. Çünkü adam soruyor, ben ne yapayım diyor. Ben anlamadım bunu, siz olsanız ne yapardınız diyor. Sen de ona ne yapması gerektiğini söylüyorsun. Mesela diyorsun ki sen artık çocuk doğurma. Senin erkek çocuklarının hepsi hasta olabilir. O sırada eğer prenatal tanısı yoksa bunu. Ama şimdi prenatal tanısı var, söyleyebilirsin prenatal. Ama prenatal tanıya da zorlayamazsın. Kadın istemiyorum diyebilir, yani ona saygı göstermek lazım. İlla ki yaptıracaksın, ben seni zorla yaptırırım, polise veririm seni, şikâyet ederim diyemezsin.

Sorun 7 - Genetik danışma verebilecek profesyonellerin sayısının ülke popülasyonu için yetersiz olması

GD.16.05 - (...) Artık yani genetik polikliniklerinde bu işi yapan insanlar günde 30, 40, 50 hasta bakıyorlar. Yani bunlar çok yüksek. Bir taraftan da tabi diğer branşların da genetiğe ihtiyaçları arttı. Genetiğe ihtiyaçları artınca hani uluslararası camiada nadir hastalıklar meselesi, genetik hastalıklar meselesi daha iyi tanımlanmaya başladıkça onlar tanıyı koyma oranları arttı. Tanı konulunca senin bir genetik danışmanlığa ihtiyacın var lafları arttı. Çünkü hasta gebe kalıyorken dâhiliyeciyi tanı koyduysa gidiyor dahiliyeciye soruyor, ben gebe kalacağım ne yapacağım diye. O da diyor ki, genetikçiye gitmen lazım. Yani öyle bir döngü. Hani burada öğrenme süreçlerinin içinde uygulama çok önemli, yani eğer uygulayamıyorsanız öğrenemiyorsunuz. Kitaptan okumakla bu işler olmuyor. Gerçek hayatınızda işin içinde olacak. O yüzden hekimler de bu işi öğrenmeye başladılar ve daha canlı olarak şey yapıyorlar. Yani ben şöyle söyleyeyim, günde beni aşağı yukarı 70, 80, 100 kişi arıyor telefonla. Akşama kadar telefonumu 3 kere şarj ediyorum ben. Ve bu şeyde süreçte hekimlerle ve hastalarla yoğun bir trafiğimiz var. O yüzden hani şu anda Türkiye de olması gereken seviyeye erdi. Muhtemelen çok gelişmiş ülkelerdekinden daha iyidir. Sadece buna ulaşabilen, ulaşamayan meselesi var. Sonuçta uzman sayısı belli, 200 tane. 250 tane olacak yakında. 200 tane uzmana ulaşmak 70 milyon adam için o kadar da kolay bir şey değil. Nereye gideceğini bilmiyor.

GD.16.02 - Valla genetik laboratuvarları şu anda büyük oranda tıbbi genetikçiler tarafından idare ediliyor, onlar tarafından kullanılıyor, daha doğrusu idame ettiriliyor. Tabi onlar da doktor ve biyolog, genetik konusunda işte bir 4 yıllık eğitimden geçiyorlar. Kendi teşhis ettikleri hastalıklarla ilgili sanıyorum genetik danışmayı veriyorlar. Yani şu anda bana göre çok da doğru olmasa da bu iş yapılıyor. Bir de bu iş, bu konuda çalışan insanların sayıca azlığını da düşünürseniz demin bahsettiğiniz bir sosyolog veya bir biyologdan daha hemşireden çok daha ehil bunu vermeye o bakımdan kabul edilebilir bir hizmet. Çünkü hakikaten bu işte çalışanların sayısı çok az. Genetikçi, klinik genetik olarak yapanların, yapabilecek olanların sayısı çok az. Şimdi yeni bir ihtisas kabul edildi Sağlık Bakanlığı tarafından. 2008 mi 9 mu şimdi tam tarihi hatırlayamıyorum. Çocuk genetik hastalıkları diye. Çünkü dediğim gibi onla başladı Türkiye'de genetik zaten. Şu anda tabi

yeni ihtisas olduđu için bu uzmanlık alanında yetişmiş insan gücü de çok az. Bu nedenle bütün ihtiyacı karşılamak mümkün değil. O bakımdan tıbbi genetikçilerin vermesi doğal olarak kaçınılmaz. Ve bu konuda da eğitim aldıkları için veriyorlar. Çok da ters bir olay değil.

GD.16.01 - Kafa yorup yani bizim sıkıntılarımız bambaşka. Kafa yorup, hastalığın ne olduğunu bilip, klinisyen olduğumuz için doğru yolu göstermeye çalışıyoruz. Önemli olan burada şeyin sürecin elemanlarında ile sıkıntı, eksiklik var. Genetik, çocuk sağlığı hastalıklarıyla beraber düşünüldüğü zaman çocuğun altında çocuk genetik diye bir yan dal var, bulunmaz Hint kumaşı, yetişmiş eleman çok az. (...) Yani biyoloji, biyoloji çıkışlı, genetik üzerine master yapmış bireylerin tıp kliniği ile ilişkileri şey değil yani çok iyi değil. Yani bir klinik danışmanlık sizden mesela alamayız. (...) Bir klinik genetik var, sitogenetik var, moleküler genetik var. Genetik alanı çok çok dağınık, herkes her şeye soyunmuş vaziyette. Bizim ihtiyacımız olan klinik genetikçiler. Eğer backgroundunda sitogenetik veya moleküler genetik de varsa veya ekiplerinin içinde bunlar, bu insanlarla bunlar biyoloji çıkışlı olabilir ama klinik genetik tabi ki tıp çıkışlı olacak. Yani dolayısıyla bütün klinik tabloya da hâkimiyet gerekiyor. Yani bu elemanlardan yoksun olmamız sıkıntımız. Biz yeni doğancı, mesela perinatoloji alanında çalışan biri olarak tabi ki ben hastalıkların klinik tablosunu ve her yerde yazılı olduğu için genetik temellerini, klinik tablosunu çok iyi biliyorum, genetik temellerine de çok kolay ulaşabilirim. Bunun için birazcık vakit ayırırsam ki sıkça karşımıza çıkmıyor yani haftada bir karşımıza çıkmıyor mesela, bu genetik danışma şeyi, ailelere yön gösterici olabilirim. Ama yani çok dezente sizin alanınız. Laboratuvar sahibi sitogenetikçiler ve moleküler genetikçiler var. Tıbbi genetikte çalışan ve çocuk sağlığı hastalıkları ile bağlantısı çok kopuk klinik genetikçiler var. (...) Yani tıp kökenli, biyoloji kökenli karışık. Kadrolar oluşmuş vaziyette. Kimin neyi şey yaptığı, baktığı pek belli değil. Yani klinik genetiğin çok güçlendirilmesi gerektiğini düşünüyorum ben hâlihazırdaki vaziyetimizde. (...) Yani bir danışmanlık verilecekse bunun hekim tarafından yapılması gerektiğini düşünüyorum. (...) Ebenin, hemşirenin Türkiye'deki şeyle eğitim donanımıyla herhangi bir genetik danışmanlık verecek pozisyonda olduğunu düşünmüyorum ben. Şu andaki yüksek okul mezunu olma önkoşulu bile hemşirelerin donanımını bu alanda yeterli kılmıyor.

Sorun 8 - Genetik danışmanlık eğitiminin yetersiz olması

GD.17.07 - Yani hekimler yapıyor ama hekimlerin ben bunu yapmasını çok doğru bulmuyorum. Yani hekimlerin çok, yani hekimlerin vaktinin çok kıymetli olduğunu düşünüyorum. Çok az sayıda genetik hekimi vardı, şimdi sayıları biraz artıyor ama yavaş yavaş yani bu hekimin işi değil aslında zaten, ben öyle düşünüyorum. Hekim genetik danışma verebilir mi? Genetik uzmanı genetik danışma verebilir ama onun da bir eğitimden geçmesi gerekiyor. Öyle bir eğitimden geçmiş olan kimse yok. İki kişi biz böyle bir eğitim aldık. Training and Trainers diye bir kurs aldık. (...) ESHG'de Avrupa İnsan Genetiği Grubu'nun bir kursu vardı. O kursa katıldık. (...) İkimiz bu eğimi aldık. Yani biz nasıl eğitebiliriz hekimleri nasıl eğitebiliriz diye bir eğitim aldık. Ondan sonra aslında onun da küçük bir uygulamasını yaptık kongremizde çünkü bu çok ayrı bir şey. Yani bir kere öncelikle vakit ayırmak gerekiyor. Hekimler yani bu sistemin içinde hekimlerin böyle bir şey için çok vakti olmuyor. Yani biz de tabi kendi özel hastalarımıza tabi ki genetik danışmanlık veriyoruz, çok komplike hastalara. Yine her zaman ekimlerin vermesi gerekir ama mutlaka onun da eğitimini almak gerektiğini düşünüyorum. Hekimlerin de yani genetik uzmanı olan hekimlerin bile bu konuda eğitime ihtiyaçları olduğunu düşünüyorum.

GD.16.05 - (...) Yani öyle hani basit anlamda ben şeye hasta oluyorum, ben dominantı resesifi biliyorum, ben genetik danışmanlık vereceğim. Oldu, hadi buyur gel ver. Yani ben öyle bir şeye izin vermiyorum. Hani millet benim bazı konularda çok sert davranmamdan şaşırıyor ama ben hani işin öbür tarafını biliyorum. Yani burada şunu hep hayal etmenizi isterim, çocuğunuz var, kanserli. Bu süreci yönetecek bir adam karşınızda, ne koşullarda yetişmesini yetişmiş olmasını istersiniz ve size ne hizmet vermesini istersiniz? Yol bilmezsiniz, iz bilmezsiniz, kimseyi tanımazsınız. Burada size ne rehberlik vermesini istersiniz? Tıpta böyle başka bir branş olmadığına göre bunu genetikçi üstlenecek. Kronik bir hastalıkla mücadele etmeyi kabul ettiyseniz doktor veya işte bu sürece giren her kimseniz artık, bunun sürecin içinde olmayı kabul etmişsiniz artık. Bundan sonra söylenme hakkı yok.

GD.16.05 - Ben şuna inanıyorum. Yürüyen merdivenlerde yolun ortasında dikilen bir adam genetik danışmanlık veremez. Yürüyen merdivenlerde ben kenara çekiliyim de sağımdan

solumdan insanlar geçebilsinleri düşünecek adam genetik danışmanlık verebilir. Ya bu işin bence net tanımlaması bu. Ben hayatımda arabamı hiç kimsenin arabasının arkasına park etmedim, hiç kimsenin arkasına. Bu sizin toplum hassasiyetinizi gösterir. Şimdi siz topluma karşı böyle bir hassasiyet, adam iki dakika bekleyiversin, böyle bir şey yok. Ben gece saat 5'ten sonra evimde gürültülü iş yaptırılmam. Buna benzer. Yani bunları düşünemiyorsanız sizden genetik danışman falan olmaz. Bu karşınızdakini ne kadar anlayabildiğiniz ile ilişkili bir şey diye düşünüyorum. (...) Ama bunu geliştirmek için de bunları işte genetik danışmanın eğitim süreçlerinde bunların yer alması lazım. Yani benim bahsettiğim sadece ben otozomal resesif dominantı bana yıllarca danışman diye tanımlanan grupların hep bu şeyleri bu. Beş saat ders almış, gelmiş bana. Beş saat dersle sen anca işin kalıtım modellerini anlatırsın. Başka bir şey anlatamazsın. genetik danışmanlığın onunla alakası yok. O herhangi bir insan tarafından yapılabilecek bir şey. Adam onu açar internetten de okur. Genetik danışmanlık bunun çok dışında bir süreç.

Sorun 9 - Hasta mahremiyetinin sağlanmasındaki güçlükler

GD.16.02 - (...) Yani mesela demin söyledim, şimdi ülkemizin hatta şartları bazen daha bile ağır. Dedik ki kimseye vermesin sigortalar kullanmasın bunu veya işyeri sahipleri. Bizde bir çocuğa bir hastalık tanımlandıktan ve bu hastalığın genetik olduğu, ailede tekrarlayabileceği bilindikten sonra çevresindeki insanların bile o aileye bakışı değişir. O çocuk hakkındaki görüşü değişir. O çocuğun belki evlenme şansı ortadan kalkar. Onun için yani yalnız klasik örnekler aileye, şey iş yeri hekimine veya sigortaya değil hiç kimseye vermemek. Yani ailenin etkilenebilecek ortamdakilerin de bunu bilmemesi sağlanmalı tabi yani bu çok klasik bilgiler bunlar.

GD.16.03 - Genetik danışmanlıkta bana sorarsanız en önemli konu mahremiyet. Ve bu sorun aynı zamanda. Çünkü mahremiyeti kimden, yani sınırları nedir? Mesela genetikte çok tartışılan konulardan bir tanesi, ben de diyelim ki meme kanseri çıktı ve benim kız kardeşlerim, benim annem. Yani bu geni tespit ettiniz. Onlara bilgi verilmesi, paylaşılması söz konusu. Ama bana sorulmadan bir başkası onları ararsa bu nasıl karşılanır? Yani dolayısıyla burada sınırları çizmek hiç kolay değil ama çok da önemli. Çünkü diğer bireyler için bir koruyucu rolü olan bir konu. O yüzden karşınızdakini bu konuda ikna etmek lazım. Veyahut bir genetik hastalığınız var, diyelim ki bir Huntington koresi var.

Genç yaşlarda ortaya çıkmıyor, biraz daha yaş ilerledikçe ortaya çıkacak. Ama o arada o ölürse veyahut böyle belirtiler çıktığında tanı konduktan sonra ölürse ve siz bunu hiç kimseye söylemezseniz ailede başkalarında da çıkacak. Yani dolayısıyla bunu bilmesi lazım. Veyahut kas hastalığı var. Benim çocuğumda mesela, ben kadınıma işte X'e bağlı geçen bir şey. Çocuğumda erkek çocuğum ölüyor ama ben bunu, tanı koyuyor, ama ben bunun tanısını kimseye söylemiyorum. Dolayısıyla benim kız çocuğum hamile kalıyor ve o da öyle bir çocuk doğuruyor. Dolayısıyla mahremiyet konusunda son derece dürüst olmak ve karşısındaki insanla bu konuda iyi bir iletişim, işte danışmanlığın özelliği bu, iyi bir iletişim kurduğunuzda onu bunu istemese bile belki birkaç örnekle veya bir kaç kez o kişiyle görüşerek onu da bu konuda yani uygun bir düzeye getirmek mümkün olabilir. Ama yani çok kolay bir şey değil. Aynı şeyi mesela eşi var. Kadın geldi siz kadına tanı koydunuz. Şimdi kocası bilmeli mi bilmemeli mi? Yani kocanın, kocanın da hakları var burada. Ama kadının da başına ne gelebilir, adam onu boşayabilir bizim memlekette. Yani böyle bir şey. Dolayısıyla bunlar mahremiyet konusu hem çok büyük bir görev hem de çok büyük bir önem taşıyor bana sorarsanız. Diğer bütün konuları bunun içinden değerlendirmek bence mümkün. (...) Yani bu size özel bir şey ama kimlere verilecek kimlere verilmeyecek. Onun bilgisi olmadan başkalarına verilmesi bilmiyorum yani oldukça, oldukça zor bir konu. Birçok aile çocuğunda mesela genetik hastalığı olduğunu aile bireylerine söylemez. (...) Çünkü dışlanma nedeni olur, insanlar ondan kaçarlardı. Fakat o da acılarını tek başına yaşamalarına neden oluyor bu insanların. Dolayısıyla burada hedef kitle sizin danışman, biraz önce söyledim, danışmanlık verdiğiniz sadece o kişi değil, yani onun eşi, akrabaları, çocukları, yakınları. Siz herkesi ilgilendiren bir konu ile meşgulünüz. Onun için bence mahremiyet önemli. Yani size karşınızdaki kişi güvenebilmeli.

GD.16.05 - (...) İşte kişisel bilgilerin gizliliği orada ama şimdi bir başka boyut düşünün, krizlerle seyreden bir hastalık. Onu yukarıya çıktığında, uçağı uçururken yukarıda kriz geçirmesi manzarası. Burada onun gizliliği mi önemli, 200 kişinin hayatı mı önemli? Şimdi burada o sınırları tartışacak şeyler aklı başında adamlara ihtiyaç var. Şimdi bizdeki etik komitelerin yapısı buna uygun değil. Bu problemler üzerinde konuşa konuşa konuşa kafasını geliştirmiş bir ekiple beraber bu işleri tartışmak lazım. (...) Örneğin o pilotun peşini bırakmadım. Onun işte [...] Hava Yolları ile bilmem ne mücadelesinde hep

yanındayım. O beni ilgilendiriyor sonuçta yani onun tanısını da ben koydum. Ondan sonra raporunu da ben yazdım. Onun raporunu [...] Hava Yolları'na sızdıran ben değilim ama şunu da yapardım yani örneğin ona böyle bir rahatsızlığı var ondan sonra ve ani krizlerle sürece, yolcuları şey yapacak etkileyecek. Ha o zaman ben devreye girerdim ve onu o adamı mutlaka ve mutlaka ikna ederdim. O kabul etmese [...] Hava Yolları'na ben bilgilendirirdim. İstedığı etik kurula beni şikâyet etsin, istediği mahkemeye versin.

GD.16.02 - (...) İşte özellikle ekonomik açıdan iş imkânlarını kısıtlayabilir, sigorta imkânlarını kısıtlayabilir.

Sorun 10 - Meslek içi rekabetler ve engeller

GD16.05 - (...) Yani ülkede sen bir sürü sıkıntı var. Ondan sonra hiç birini çözmeye çalışmıyorsun, bunları konuşmaya da çalışmıyorsun. Yo ama söylenmeye gelince de herkesten fazla söyleniyorsun. En çok öyle insanlar söyleniyor. En çok o tür adamlar söyleniyor. Ya ondan sonra şimdi hani olay ta genetik danışmanlıktan oraya gitmiş gibi görünüyor ama hepsi bir bütün aslında. Yani bu kafayı kullanıp kullanmamayla ilgili. Yani kafasını kullanabilen adam bunların hepsini yapar, bu söylediklerimin hiç birisinin özel bir tarafı yok yani. Sadece bunun totalini başından sonuna kadar düşünebilen insanları şey yapmamız lazım, yetiştirmemiz lazım. Burada eğitim süreci başladığında yani biz genetik danışmanlık eğitimiz vereceğimizde birinci gün vereceğimiz şey, ben kesinlikle derslere, böyle çalışmalara kalıtım kalıplarını anlatarak başlamıyorum. Başlamıyorum yani. O en son, onu sonra öğrenirsin. Her kitap yazıyor onu zaten, her kitap yazıyor bunu, bana gelip sorma bana bunu. Ama geri kalan kısımları çözezsene. Ben örneğin hep şöyle söylüyorum bizim buradaki çocuklara, buraya hamile bir kadın geldi. Karnına 20 cm iğneyi sokmuşlar, suyu alınmış, geldi buraya. Gayet güzel. Şimdi bu kadına sen şurada getirip bir kahve verip eline iki dakika dinlendirip işlerini sen elden takip etmiyorsan iyi o zaman senin burada işin yok. Yani burada bizim vermemiz gereken ya hizmetin boyutu bu. Burası özel merkez olduğu için değil. Ben Zekai Tahir'de çalıştım 10 sene. Hasta memnuniyet oranları %100 çıkıyordu. %100 nasıl çıkarttı, günde 60 hasta bakıyordum. (...) İşte bakın, bu işte insani özellikler burada çok büyük önem taşıyor. Yani gel burada 60 tane. Kucağında sakat çocuğu ile gelmiş insan bir bakışın olması lazım senin. Acıma değil ama o bakış. (...) Ben gidip herhangi bir mekânda bu size konuştuğum gibi açık ve net

konuşuyorum. Bazı insanlar benden çok haz etmiyorlar. Haz etmemelerine rağmen ben konuşmaya devam ediyorum.

GD.16.03 - (...) Eskiden şeyler vardı, bu engelli çocuklar için devletin neydi onların adı? Hatta zekâ testi yaptırmaya falan oraya yollardık biz çocukları bazen, okul başarısızlığı olan çocukları. Valla Milli Eğitim'e bağlıydı herhalde. Bir takım kurumlar vardı. Mesela oradaki çalışanların kimi sosyologdu herhalde, kimi psikologdu. Adı gelmiyor aklıma yani öyle bir şey. Hatta ilk asistanlığım sırasında oraya gelenleri görmek için gittiğimi de hatırlıyorum. Yani onlara yardım etmeye çalışırdık, yani onlarla hani böyle bir iletişim kurmak isterdik hep. Mesela şey de var şimdi, Eğitim Fakültesinde var. Eğitim Fakültesi içinde. Ankara Üniversitesi Eğitim Fakültesi içinde var. Çocuk Eğitimi ve Gelişimi Bölümü'nde mi öyle bir şey. Onlar mesela bu tip çocuklarla onlar da ilgileniyorlar. Ama mesela aynı Üniversitede olduğumuz halde biz onlarla iyi bir iletişim kuramadık, kuramadık. İnsanların kişisel kaprisleri giriyor bu tip ilişkilerde maalesef. Mesela ben tez yaparken Hacettepe karşımdaydı. Bizim çocuk kliniği o zaman Cebeci'deydi. İşte hani gelirse hani bana gelen hasta tamam da, hani size gelirse bana tezim için doçentlik tezimde lazım. Yani yollayan çok azdı. Maalesef böyle şeyler oluyor. (...) Çok iyi olur. Ama işte onu bir gelişim şeklinde sunmak lazım, psikiyatri değil de. Çocuk gelişimcisine filan. Anlatabiliyor muyum? Size doktor kadar onların da yardımı olacaktır diyebilmek önemli. Ve öyle bir iletişim sağlayabilmek. Ve de tabi yalnız orada da onu nasıl gittiğini izlemeniz lazım. Yani nasıl götürüyorlar, nereye götürüyorlar? Çünkü dediğim gibi insanlar bazen çok kıskanç oluyor. Yani sizinle paylaşmak istemiyor birçok şeyi.

GD.16.03 - (...) Sizin böyle yani bu işle uğraşıyor olmanız güzel bir şey. Yani insanlar bunu ne kadar öğrense, ne kadar bu konuda şimdi benim söylediklerim sizde eminim bir sürü çağrışım yapacak. Birçok şeyi düşüneceksiniz. Yani bunlar işte olması gerek şeyler. İnsanlar düşünmeli. Düşünmeli ve bunu paylaşmalı başkalarıyla ki insanlar haklarını bilsinler. Diyeceksin ki haklarını bilip de ne yapabiliyorsunuz. Hava olsun, hiç olmazsa bilsinler ve işini doğru düzgün yapan doktorlar da şey altına girmesin yoksa maalesef doktorluk mesleği artık para kazanma durumuna geldi ve bu bana iğrenç geliyor. Yani para için dendiğinde içim kalkıyor benim, içim kalkıyor. Yani ben mesela özel hasta ya dört baktım, ya beş. Sonra dedim ki yok ben yapamam ya, ben yapamam. Bu benim zaten

işim, ben zaten bunu imzalayacağım ama o imzayı atmak için para istiyorum hastadan. Bu olacak bir şey mi? Ben imzalamadan o çıkmayacak. Ben oranın hocası olduğum için o imzayı atıyorum. Üstüne ben ayrıca para alacağım öyle mi? Ay sonra baktım ben bu işi yapamayacağım. (...) Ay işte ben böyle düşündüğüm için ama benim huzurumu kaçırdılar. Çünkü alttan gelenler buna taraftar olanlardı. Ben karşı koymaya başlayınca benim hayatım kaydı, orada yapamayacağımı anladım ve erken emekli oldum ben.

GD.16.05 - (...) Beni yıllarca engellemeye çalışanlar oldu, şu oldu, bu oldu. Her şey her türlü kötü muameleye maruz kaldım. Hiç umurumda bile değildir yani. Sonuçta o onu yapanı bağlar. Ben şeyde Atatürk'ün sevdiğim bir cümlesi var, siz gösteririm. O çok önemli bir cümle, çok akıllı ve başına bir şeylerin gelmiş olduğunu gösteren bir cümle. Bu, orada diyor ki, "Senin önüne şunu yaparlar, bunu engellerler bilmem ne. Sen diyor orada kendini silahsız, zayıf ve güçsüz addedeceksin, yolundan da vazgeçmeyeceksin. Sonra sana bu kadar engellemelere rağmen sen işi başarıp gelip sen büyük insansın dediklerinde gülüp geçeceksin" diyor. Yani bu, bu kısım o son derece önemli bir mantık ve bakış açısı. Burada birilerine bir şey, şov yapmak amaçlı değil de, sonuca ulaşmak amaçlı kendi kendinize bir çalışmalar yapıyorsunuz. Ama bu sonucun ulaşmak için ben bütün herkesi bu işin içine katmaya çalışıyorum. Bizim bütün genetik uzmanlarıyla benim aramda çok hoş bir bağ, ilişki var. Bu ilişkiyi geliştiren şey ne, koşulsuz yardımlaşma. Bu, bu kültür danışmanlığa yansıyor. Koşulsuz yardımlaşma zaten genetik danışmanlığın özeti. Ya o orada bu süreçleri bizi öğretmek için o yüzden bunlara bu çok önem veriyoruz. Ben şu anda özel sektörde çalışıyorum, özel sektöre gelme sebebim de bu. Devlette ben bu eğitimleri de veremedim, bu çalışmaları da yapamadım. 2007'de istifa ettiğimden beri çok daha dinamik olarak bunu yapabiliyorum, bu süreçleri. Yani o şu anda burada bulunmamızın özeti o.

Sorun 11 - Akraba evliliklerini azaltmak için yapılan uygulamaların yetersiz olması

GD.16.05 - (...) %21-22'li rakamlar konuşuluyor ama çok üstünde. (...) Hiç, hiç doğru bir rakam değil. Onlar çünkü şöyle, sana soruyorlar akraba mısın, değil misin, onunla sınırlı. Aynı köydeki insanların hepsi birbiriyle akrabadır. Aynı köyden evlilikleri biz yakın akraba evliliği kabul ederek bakıyoruz. Bizim elimizdeki otozomal resesif hastalıklarda homozigot mutasyon bulduklarımızın tam %50'si şeyi bilmiyor, akraba olduklarından haberdar

değiller, %50'si. Şimdi bu rakam şu anlama geliyor, %21 ise onların verdiği rakam, %42'den bahsediyoruz anlamına geliyor akraba evliliği rakamı. Çünkü şöyle bir şey var, aynı köyün içinde yaşayan iki insan, şimdi bunlar köyden çıkmıyor, kasabadan çıkmıyor, kimi bulup evlenecek bunlar birbirleri ile? Bana bir ara Sağlık Bakanlığı gelmişti, nasıl akraba evliliklerini azaltacağız, yasaklayalım mı diye. Ben dedim hayır dedim, siz otoyol yapın. Sizin işiniz o. Siz ticareti geliştirin. İnsanların o köyden çıkmasını sağlayın. Başka insanlarla tanışmasını sağlayın. Gördüğü amcasının kızı, teyzesinin kızı. Kiminle evlenecek? Yani bizim ben dedim her sabah NTV'de haberleri dinlerken o İğdere, İkizdere, İspir yolunun, Ovit Dağı mevkiinin tıkanıldığını görüyorum, duyuyorum. Yılın 8 ayı kapalı. İğdere'de oturan bir şey düşünün aile düşünün, kiminle evlendirecek çocuğunu? 8 ay ya bu, oyuncak değil ki. Ve ondan sonra da çocuğum başka yere gitmesin, 8 ay seni de göremem diye köyde kalmasını isteyecek onu. Şimdi bu psikolojileri anlamazsan yapamazsın. Bak şimdi Ovit'e şey yapıyorlar, kar tüneli yapıyorlar. İşte bitti. Oradaki akraba evliliği konsantrasyonunu önümüzdeki 15-20 senede azaltacaklar. Bu. Yani orada otoyolu düşünmek önemli. Ticareti geliştirmek önemli. Onun başka yerlere açılması önemli. Niye okula çok önem veriyorum ben bir taraftan? Okulda gidiyor başka bir çocukla tanışıyor. Oradaki o çocukla çıkıyor, başkasıyla evleniyor. Zorla, yasakla bilmem ne yapamazsınız bunların hiç birisini.

Sorun 12 – GD'nin sağlık politikalarında yeterince yer almaması

GD.17.07 - Ben aslında bir proje yazmıştım. Bundan da yurtdışında Türkiye'yi temsil için şey aldım 2011 yılında. Türkiye'den biz seçildik yani. Bir kadın doğumcu arkadaşımın pilot bir eğitim çalışması böyle bir şey için yaptık. Onu da Bakanlığa gönderdim ama yok ettiler. (...) Onlar genetiği sevmiyorlar, ondan herhalde.

GD.17.07 - Yani şöyle düşünmemiz lazım, yani biz bizim ülkemizde eğitim gerçekten ben şöyle düşünüyorum, gördüğüm kadarıyla çok ciddi hasta sayıları baktığım için yani 50 binin üzerinde hasta bakmışımdır ben. Ondan sonra çok bizim, bizim hasta ile konuşmadan herhangi bir hasta konusunda ön yargılı olmamamız gerekiyor. Böyle bir sorunumuz var. Ben az eğitilmiş ve bu tip işlere pozitif bakmayacak dediğim insanlar tam tersine beni yıllar içinde tam tersi bir şey gösterdiler, performans gösterdiler. Önyargılı olmamamız gerekiyor bu konuda da. Bizim herkese eşit durmamız gerekiyor. Ama ülkenin sağlık

politikası içinde insanların sağlık konusunda bilinçlendirilmesi gerekiyor. Sağlık konusunda bir ülkeyi bilinçlendirmek işte sigara içmeyin, alkol içmeyin demek yeterli değil. Onun için böyle bir şey değil yani. Neyi yapıp yapmamalarını söyleyerek değil, insanların insanlara bilgi vererek. Yani bunu medya bütünüyle gazete, televizyon hepsi bir arada bunu hep kullanıyor. Ay acıyor işte sakat çocuğu var ah ah vah vah muhabbeti yapıyorlar. Onun için ne yapalım, tekerlek sandalye alalım falan gibi böyle çok ucuz işler yapıyorlar. Ben bunların hiç birini beğenmiyorum. İnsanları bilinçlendirmek gerekiyor. İnsanlara doğrularıyla, yanlışlarıyla bütün bunları öğretmek gerekiyor. Yani evet özürülü çocuklar var, dünyanın her yerinde var, bizim ülkede daha fazla var. Niye daha fazla var? Bunlarla ilgili akli başında programlar yapmak gerekiyor.

Sorun 13 - Genetik tanı testlerinin hastaya getirdiği mali yük ve devletin test ücretlerinin karşılanmasında desteğinin sınırlı olması

GD.16.04 - Şimdi ekonomik şöyle. Bir kere bazı testlerin ben kadın doğum için konuşayım, diyelim mi normal bir gebe işte tarama testi yapacak, tanı testi yapacak vs. Şimdi Down sendromu tarama testlerinde şu anda yeni çıkan yöntemler var. Örneğin, işte anne kanında DNA, fetal DNA bakılabiliyor ama maliyeti yüksek yani. Aslında çok duyarlı bir test, diyelim ki birinci trimester kombine test yaptınız, o kombine testte Down sendromunu ancak %85 hadi diyelim 90 tanıyabilirsiniz. Ama bu anne kanında DNA testi %99 tanıyabilir. Hastaya tabi bunları da anlatmak lazım ama maliyeti çok yüksek şu anda. Dolar üzerinden çalışılıyor, işte birçok kan yurtdışına gidip çalışıyor, Türkiye'de de çalışılan yerler var ama yani aslında şu an en iyi tarama testi o. (...) Devlet karşılamıyor şu anda. Onun için hastaya ekonomik yük getiriyor. Aslında o testi herkes yaptırmak isteyebilir ama maliyeti yüksek.

GD.16.06 - Tabi sosyal sigortası olmayanlar, hatta sosyal sigortası olanlar fakülteler ve devlet hastaneleri yeterli malzemeyi almadığı için hepsinden biz ayrıca para isterdik. Ve tabi o hastaya büyük bir yük yani ekonomik yük. Yani o kadar az bir para veriyor ki zaten SGK. Mesela kromozoma diyelim ki bizim masrafı sadece 100 lira, 15 lira diyor. Adam kan, şeker testi gibi görüyor kromozom testini. Yani onun için Sağlık Bakanlığı'nda bu hastaların ekonomik durumlarını yani testi yaptıramıyor, parası yok adamın. Ve ondan sonra 5 çocuk daha doğuruyor öyle aynı hastalıktan, onlarla uğraşılıyor devlet. Hâlbuki bu

testi yaptırsa, bizden bilgi alsa ya prenatal tanı yapılacak ya işte preimplantasyon tanısı yapılacak ve önlenecek. Ama yaptıra... Yani ekonomi çok önemli. Sosyal Sigortalar'ın ücret şeylerini daha doğru düzgün, genetikçilere sorarak yani kaçta mal oluyor bu testler? Hele DNA testleri o kadar pahalı ki kitler. (...) Hepsi karşılanmıyor. Bir bölümü çok az bir bölümü karşılanıyor. (...) Şimdi çoğaldı testler ve paraları da arttı.

GD.16.04 - (...) Yeni teknoloji kullanıldıkça ekonomik yük getiriyor. Ondan sonra, şimdi diyelim ki işte bebekte ultrasonda bir takım anomaliler görüldü, problemler görüldü yani organlarda filan. Ama bu amniyosentez yaptınız, amniyosentez sonucunda kromozom normal çıktı, öyle hastalar da oluyor. Sendromik olabilir işte, sendromik. Daha ileri düzey bir genetik teknoloji ile bakılması gerekebilir. Mesela, şimdi mikroarray teknolojisi var işte o türlü teknoloji. Tabi o teknoloji ne kadar ilerledikçe onun maliyeti daha fazla oluyor. Ve bir kısmını da devlet ödemiyor. Mikroarray'i ödemeyebilir. Ondan sonra o sendromların araştırılması için işte sonuçta onu hastanın ödemesi gerekebilir. Hastanın buna gücü yetmeyebilir. Yani bu tür sıkıntılar yaşanıyor esasında yani. (...) Yani onu yaptıramayacağım diyen oluyor.

Sorun 14 - Sağlık ekonomisi açısından GD alanın yeterince etkili değerlendirilememesi

GD.16.05 - Şimdi şöyle, işin ekonomik boyutu çok büyük. Yani nadir hastalıkların şu anda Türkiye'deki ve Dünya'daki ortalama bütün sağlık giderlerinin içindeki payının %20 ila %36 arasında olduğu tahmin ediliyor. Bunun kabaca Türkiye için rakamını söyleyeyim, 39 milyar Türk Lirası, yıllık. Bu hastalıkları niçin harcana para bunlar? Yanlış tanı konulduğu için, yanlış yönetilme, gereksiz, yeniden hasta çocuk doğumu, yeniden hasta süreçlerinin yönetilmesi falan filan gibi böyle bir sürü şeyler. Hastaya yanlış ilaç verilmesi yanlış, yanlış, yanlış bunların yapılmasından dolayı hastaları mutsuz etmek için saçılan bir para miktarı bu. Bütün bu dünyanın hesapladığı rakam bu şu anda. Şimdi siz iyi bir genetik danışmanlık sürecini yönetirseniz, bu rakamın çok küçülmesini sağlayabilirsiniz. Sıfıra inmeyecektir yani, öyle bir rakam olacağını hiç bir tarihte düşünmem. Ama bu süreci azaltmak için genetik danışmanlık çok önemli bir kavram. Basit anlamda söyleyeyim, bir şeyin Duchenne tipi musküler distrofili çocuğun devlete maliyetini hesaplarsanız veya talaseminin ya da şunun bunun. O çocuğun olmaması için gerekli bütün süreci yönetirseniz

ama burada tabi insani süreçleri de düşünerek. Yani şimdi örneğin devlet tüp bebek masraflarını ödemiyor bu ailelerin şeyini PGD masraflarını. Şimdi PGD masrafı kaç para tutuyor? 5 bin lira, 10 bin lira. 10 bin lirayı sen ödemediğin için çocuk doğuyor onun 3 aylık masrafı 10 bin lira. İşte sağlık ekonomisi bu. Bir de bunun sadece o çocuğun masrafının haricinde annesi çalışmıyor, işin bırakıyor. İşte evde psikolojik sorunlar yaşanıyor, sürekli herkes depresyonda, üzüntüde, iş performansları düşüyor bilmem ne, bilmem ne. Yani sağlık ekonomisi dediğimiz şeyin içindeki bütün parametreler bu işin içinde. O yüzden biz nadir bir hastalığı olan bir insanı ve genetik hastalığı olan bir insanı tanı koymak bir taraf, yönetmek bir taraf. Biraz önce söylediğim sebeplerle eğer siz bu süreci çok iyi yönetemezseniz, siz tanıyı koymuş olsanız bile yanlış işler yaparsınız. Bu ekonomiye katkınızı sağlamaz. Yani bu işin dibinde çok ciddi bir ekonomik, devasa bir para var, devasa bir para var. Amerika geçen sene şunu hesapladı, nadir hastalıklara bizim verdiğimiz tedavi masrafı bütün sağlık giderlerimizin %11'i dedi. Amerika'nın sağlık giderlerinin bütçesini düşünün. Türkiye için, geçen sene Türkiye 65 milyar Türk Lirası yeni parayla, eskileri ile 65 katrilyon para harcadı sağlık işine. Bu 65 katrilyonun %10'unu, 6.5 katrilyonunu sokağa attığını düşünün. Basit. Bu genetik danışmanlık süreçleri ile yönetilebilir bir şey çünkü nadir hastalık dediğimiz şeylerin %80'i genetik hastalık. Siz bunları, tabi bunların içinde başka bir şey Amerika'nın diğer hesapladığı rakamlarla beraber Türkiye'nin sağlıkta nadir hastalıklar için sağladığı parayı 36 milyar lira olarak değerlendirin. Bunun siz genetik danışman olarak onda birini çözdüğünüz zaman, 3.6 milyar Türk lirası Türkiye'ye bir katkınız olmuş oluyor. Burada ana amaç, bütün bu hasta sayısını %10 azaltmak olsa bile bu kadar bir katkı sağlamış oluyorsunuz.

GD.17.07 - Şimdi şöyle. Ekonomik açıdan da bu konuda da bilgim var. Şöyle bir şey. Sağlık ekonomisi diye bir alan var. Ben şey çalışıyorum, Avrupa ESHG'nin bir alt komitesi var, PPPC diye geçiyor, Public and Professional Policy Commite diye geçiyor. 6 yıldır orada çalışıyorum. Orada biz böyle bir proje yaptık, Alman biriyle beraber. O ilk konuyu ele alan kişi oydu. Almanya'nın yani şimdi genetik testlere çok ciddi bir yani sağlık hizmetine ayrılan sağlık bütçesine bütçesinden çok ciddi bir kısmı, yüzdesinin genetik testlere gittiğini Almanya'da o işleri öyle düşündükleri için böyle bir test yaptık. Bu arada da hastaları, yani biz bunlarla çok ciddi çalışmalar yaptık, hastaları seçmek gerekiyor. Şimdi bizim için, bir doktor için bunun seçilemeyeceği çıktı sonuçta ama şimdi bizim için

nasıl seçeceksin? Yani bir hastayı gördün. İki hasta var ellerinde, ya bu hastayı ya bu hastayı seçecek. Bu çok zor kararlar bunlar. (...) Ama nerede her zaman genetik test gerekiyor mu? Yani sağlık ekonomisi diye bir alan var. Bu alanın genetik testler üzerinden uygulamaları var. (...) Yani evet test yani ekonomik açıdan çok büyük bir yük olmuş duruyor, o doğru. Ama ileri yıllarda böyle olmayacak, o da ayrı bir konu. Çünkü testler ucuzluyor. Ekzon ucuzladı. Bir süre sonra genom da çok ucuzlayacak. Herkesin yani genom datası olacak belki bir 10 yıl sonra. Bu genom datasından istediğinizi çekip ona göre bakabileceksiniz. Onun için öyle bir sıkıntı olmayacak diye düşünüyoruz. Yani şu anda gerçekten bir şey var, sorun var. Bizim ülkemiz yani bunu da yazabiliriz, adımı yazmayınca yazılmasında sorun yok. Bizim ülkemiz küçük Amerika olmaya çok meraklı bir ülke olduğu için ben ülkemizin sağlık politikasını hiç beğenmiyorum. Yani güzel olduğunu söyleyenler yanlış söylüyorlar bence. Hiç beğenmiyorum. Ben genetiğin kesinlikle dışarıda, özelde yapılmaması gerektiğine inanıyorum. Kesinlikle yanlış olduğunu düşünüyorum. Bazı ülkelerde bu yasaktır zaten. Örneğin Hollanda'da, Belçika'da yasaktır. Genetikçinin, genetik doktorunun özelde çalışması yasak, çalışamaz yani. Özel laboratuvar da açamaz. Hiç öyle bir şey yok çünkü suiistimale açık olan branşlar için böyle bir şeylerin yapılmaması gerekiyor. Bence devletin her şeyi karşılaması gerekiyor. Ama burada devleti suiistimal, hekim suiistimal etmemesi gerekiyor tabi ki öyle bir şey. Hekim niye suiistimal edebilir? Bir, para kazanmak için hekim suiistimal edebilir. İki, cehaletinden suiistimal edebilir. Yani iki şekilde edebilir. Devlette çalışıyorsa bu onun ne kadar para kazandığını etkilemiyorsa para kazanmak için yapamaz zaten böyle bir şeyi. Şey için yapıyorsa cehaletinden yapıyorsa onu yani kontrol edecek ikinci bir mekanizma olması gerekir. Devletin her şeyi ödemesi gerektiğine inanıyorum.

Sorun 15 - Gelir dağılımındaki farklılıkların hizmet kalitesini etkilemesi

GD.16.01 - (...) Şöyle diyelim, herkes, herkes her türlü sağlık hizmetine ulaşabiliyor bu sağlıkta dönüşümle şimdi. Genetik danışım da bu sağlık hizmetlerinin bir parçası. Ama ulaşmaktaki kolaylık ve ulaştığın hizmetin niteliği açısından bakacak olursan, tabi ki sosyo-ekonomik düzey olarak daha iyi konumdaki insanlar daha kolay ve daha nitelikli hizmete ulaşıyorlar. (...) Yani bir testin yapılan herhangi bir genetik testin güvenilir, çabuk çıkması yoksul kesim için daha zor. Biraz daha meşakkatli bir yol izleniyor. Herkes her türlü sağlık hizmetine ulaşıyor ama hız ve nitelik paran varsa daha iyi.

GD.17.07 - (...) Herkesin eşit ulaşabilmesi lazım bu genetik hizmetlere. O önemli. (...) Ondan sonra, sadece bebeğin hastalığı ve annenin hastalıkları ile ilgili yani ne para kazanmak için, ne cinsiyet belirlemek için öyle şeyler için prenatal tanı testlerini uygulamamak gerekiyor.

Sorun 16 – Engelli bireylerin hayat standartlarını yükseltecek uygulamaların yetersizliği

GD.16.03 - (...) Şimdi burada da şöyle bir şey de var. Yani bu tip hastalıklara insanlar dediğim gibi ilk başta dedim ya genetik danışmanlık başladığında "Bundan adam olmaz, boşuna ameliyat ettirme" diyorlardı. Mesela kalbinde bir şey var, çocuk ya basit bir şeyli Down sendromlu ama yani buna emek verdiğinizde değmez diyorlardı. Ne biliyim bilmem neyle hastaya kalçası bilmem ne. Ameliyat ettirme deniyordu, değmez deniyordu. Yani hala da öyle bir görüş. Hani kuyuya atılmış belki emek gibi görüyor insanlar. Hâlbuki engelliler de, şimdi ben yaşlı sınıfına girdim, yaşlılar da hakikaten desteğe muhtaç. Hakikaten desteğe muhtaç. Yani yaşadığı hayatı konforlu geçirmesi, kaliteli geçirmesini sağlamak bir sosyal devletin görevi. (...) Yani benim inancım bu. Ama öyle benim şeyimle, senin şeyinle olamıyor. Yani çok iyi organize olmak, ekonomik güç istiyor. Ekonomik gücü olan hastalar zaten oh İsviçre'ye de gidiyor, bilmem nereye de gidiyor ve onların çocukları çok iyi yetiştikleri zaman öyle panellerde kapıştığımız aileler olmuştur. İşte benim çocuğum şunları yapabiliyor falan fıstık. Kardeşim yani senin çocuğun yani o eğitimi kime versen o onu yapar. Öyle bir programla yaşayan çocuklar var ki ama gönül ne istiyor? (...) Yani sağdaki, köydeki çocuk. Ama diyeceksiniz ki sağlıklı çocuklara ne hizmet veriyoruz? Tamam, o ayrı bir konu. Ama bu insanların da yaşamaya hakkı var. Bu insanların da yaşamaya hakkı var. Sonradan ne olacağını bilmiyorsun. Şimdi bir bomba patladı, bacağın kolun kopmadı nereden biliyorsun. Ama insanlara bunu anlatmak zor. Ben hep öğrenciye onu derdim. Bakın ben şu gözlüğü takmazsam tahtayı iyi göremeyeceğim, demek bunun verilmesi lazım, bunun kullanılması lazım. Bu da bunun gibi bir şey. En basit örnek. Bence. Yani neyse işte dert büyük. Yani ekonomik açıdan dediğinizde zaten sosyolojik açıdan da giriyor herhalde. Toplumun da bu konuda bilinçlenmesi tabi ki son derece önemli.

GD.16.05 - (...) Ben diyor uğraşamam hocam diyor, 60 tane öğrencim var diyor. Şimdi bu

eleştirisi haklı. 60 öğrencisi var ama şimdi burada ana konu, onun bu sistemin içinde var olmasını sağlayabilecek yapıyı oluşturmak. Şimdi onu da dinlemek lazım. Ona kızmamak lazım. Ben hiç kızmadım örneğin öğretmenlere hiçbir tarihte. Onlarla hep oturdum konuştum, ne yapabiliriz peki o zaman size? (...) Şimdi hani diyor ki, hocam benim 59 tane daha uğraşmam gereken öğrenci var diyor içeride. (...) Yani şimdi burada hep diyorum bakın bir, şunu ben size söyleyeyim. Hani bizim burada örneğin bir şey vardır, çocuklara bizim arkadaşların hepsine öğrettiğim bir şey. Ortada biri bir şeyi eksik yaptı, sakın gidip o kişinin üzerinde oynamayın arkadaşlar, sakın. Bakın aptal insanlar kişilerle uğraşır, sen sistemle uğraşacaksın. Peki, niye yapmak istemiyor. Psikopat değilse A şıkkını eledin. Bu vatandaş psikopat mı? Değil. Hayır, insan evladı birisi. Peki, o zaman niye bunu istemiyor? O zaman gidip bir sistemi konuşalım. Ben şimdi hep öğretmenlerle onu yapıyorum. Sistemi konuşuyorum onlarla. Peki, hocam ne yapmak lazım? O zaman hemen gidiyoruz, örneğin Milli Eğitim Bakanlığı'na şuraya buraya onlarla uğraşmak gerekiyor. Yani işte orada ana konu hep o yani biz kişilerle uğraşıyoruz, öyle demiş. (...) Şimdi bizim buradaki ana derdimiz burada sistemi çözmek işte. Ama bunu yapan, söyleyen, söylenen insanların hiç birisi gidip Milli Eğitim Bakanlığı'na konuşmuyorlar.

GD.16.03 - (...) Ama şu olabilir, mesela bu engelli çocuk raporu olduğu zaman, şimdi veriyorlar mı bilmiyorum, o kalktı gibi duydum ama ne kadar doğru ben dediğim gibi iletişimim yok şimdi. (...) Devlet desteği veriyordu. Mesela anneye destek veriyordu ama onun da şartlarını gittikçe zorlamışlardı. Yani anne hep onun yanında duracak, başka iş yapmayacak. Yani mesela benim bildiğim bir aile vardı, kadın çalışmak durumundaydı ama çocuğu da Down sendromluydu. Bunlar kontrole geliyorlar, anne evde değilse kesiyorlar parasını falan. Anlatabiliyor muyum? Bir de işte her sene mi ne, bu raporun yenilenmesi lazım. Hadi o kadın tekrar gidiyor hastanelere bilmem ne. Yani varsa artık bu hastalık hep olacak gitmeyecek ki.

Sorun 17 - Alanda dernek faaliyetleri yürütmenin zorluğu

GD.16.03 - (...) İşte biz dediğim gibi dernek kurduğumuzda bizim de amacımız oydu. Hatta dedik ki yani bir dernek ki biz kamu yararına da olduk üstelik çok uğraştık fakat yani maalesef Ankara'da o zaman biz bu işi kotaramadık. Mesela, şimdi hala çalışan [...] midir bir dernek var. Mesela [...] Hanımdı onun patronu, hala odur herhalde. (...) Ama bu

dediğim 70li yıllar. O yıllarda onun kocası milletvekiliydi. Öyle olduğu için çok iyi bir şey kurabildi kadın ve bakın hala o çalışıyor, hala o çalışıyor. Büyük bir vakıf. Yani çocuklar okul gibi gittikleri gibi belli bir yaştan sonra da orada gidip işte iş yapıyorlar, bir şeyler öğreniyorlar, insanlarla bir araya geliyorlar, destek alıyorlar. Mesela O kurabildi böyle bir şeyi. Ama mesela bizim dernek öyle olamadı maalesef. Çünkü bizlerin elinde kaldı, halkın katılımını biz sağlayamadık. Çünkü para temini sorunu oldu. Mesela biz o zaman öyle düşünmüştük. Bir laboratuvarımız olsun. Mesela, fakülteye geldi para ödeyemeyecek hastaları orada yapalım. Yani parasını para almayalım. Böylece hani tanı için bir hizmet olsun. Ondan ötesi de biz yuva açmıştık bilmem neydi, devletten yardım da aldık üstelik güya. Ama sonra fark ettik ki bu sömürü düzenine giriyor. Yani Türkiye'de başarılı olan vakıflar baktığınızda ya Sabancı gibi büyük bir sermayenin kontrolünde bir vakıf olacak, ya dediğim gibi işte politik gücü olan Ankara'daki Vakıfta olduğu gibi. Veyahut mesela şimdi bu LÖSEV benim karşımda. Hakikaten bir gün dedim ki valla siz ne kadar başarılısınız dedim. Ne var ki [...] Hanım dedi bana. Valla tebrik ederim dedim. Çünkü onlar başka bir gözle bakıyorlar, işletme gibi bakıyorlar bu olaya. Ve o kadar çok gönüllü geliyor ki, o kadar çok yardım yapılıyor ki inanılmaz yani ben dedim kıskanıyorum vallahi sizi. Ben beceremedim bu işi çünkü biz o gözle bakamıyoruz. Biz hep bekliyoruz ki işte insanlar kendi çocuklarına bakılıyor diye memnun olsunlar. İşte herkes getirsin. Ama kendi dernek üyelerimiz bile kendi çocuklarını bizim açtığımız yere getirmediler. Özel okullara yolluyorlardı. Yani öyle olunca biz yürütemedik. Yani böyle sorunlarımız var. Onun için şimdi yani dediğiniz gibi mesela bunlar ilacını veriyorlar, yatmasını kalkmasını sağlıyorlar işte öyle hizmet veren vakıflar var. Ama bizde böyle bir şey varsa da ben bilmiyorum, varsa da ben bilmiyorum.

Sorun 18 - Akraba evliliği oranının yüksek olması ve bu durumun otozomal resesif geçişli hastalıkların görülmesi sıklığını artırması

GD.16.02 - (...) Genetik hastalıklar, özellikle resesif olanlar bizim ülkemizde diğer ülkelerden çok. O bakımdan akraba evliliği tabi büyük bir risk faktörü, şeylerin, aile ağaçlarında dikkatle, aile ağaçlarının dikkatle incelenmesi lazım.

GD.16.06 - (...) Sorma, bu büyük bir dert. Ben sana 4-5 tane doktor ve aklı başında tanıdığımı göstereyim hepsi akraba evliliği yapmış. Doktor. Ve çocuk doğurmuşlar.

Allahtan bir şey olmamış, rastlamamış. Ama sen bunu bir köyde yaşayan aileye söyle ve önle. Önleyemiyorsun. %22 hala Türkiye'de. Bir ara %25'di, şimdi %22. Bilmiyorum kesin rakam söyleyemiyim... (...) Neden evleniyorlar? Onun sosyolojik şeyine inmek lazım. Neden akraba evliliği yapıyor köylü? Çünkü güvenemiyor başkasına. Diyor ki, amcasının oğlu daha güvenli diyor öyle evleniyor. Ama benim birkaç hastamı ben vazgeçirdim. Bana akraba evliliği yapmak için gelen aklı başında birkaç kız vardı, ailesi istiyormuş amcasının oğlu mu, dayısının oğlu mu dedi. Ben anlattım durumu. Bana örnekler veriyor, ama bilmem kim de akraba evliliği. İşte onu anlatmak çok zor, yani o yüzdeyi, riski, riski anlamıyorlar yani olmayınca. Benim arkadaşlarım anlamıyor. İşte şey [...], tıp doktorudur bizim, gitti.[...], en yakın arkadaşım, amcasının oğluyla evlendi. [...] halasının kızıyla evlendi. Hadi o zamanlar belki bu kadar değildi yani bu beni dediğim 1960larda, 55lerde yapılan. Ama şimdi de var, şimdi de var herhalde. Ama köylerde mecburlar çoğu. Para yabancıya gitmesin, mal mülk bölünmesin, sen istediğin kadar. Zaten onlar hiç gelmiyor, eğitilmiş kişiler geliyor. Duymuş gazeteden akraba evliliği risklidir, onlar geliyor akraba evliliğine. (...) Hayır şeyden etkileniyorlar, bugün dün diyor ki, o da akraba evliliği çocukları sapasağlam diyor. (...) Onlar referans, biz anlatamıyoruz işte, ben anlatamıyorum. Bakın risk şöyle diyorum. Her insan 8 tane gen taşır, hepimizde var bu. Bu bir hata değil, hiç bir hasta. Evlendiğimiz kişide de 8 tane var ama bunlar hepsi farklı, ben böyle anlatıyorum anlatırken. Bunların 2 tane aynısının bir araya geldiği zaman çocukta hastalık ortaya çıkma riski dörtte bir, %25. Yani zaten %75 normal olur yabancı bir kişi ile evlendiğiniz zaman rastlanır. Ama siz akraba evliliği yaptığınız zaman aynı anne babadan gelen genler bir araya gelme riski çok yüksek diyorsun. Nasıl olmamış onlarda? Onlarda rastlamamış diyorsun. Bu bir sizi korumaz. Ama işte bunu anlatmak çok çok zor. Olasılık, risk, bu rak... hayatta duymamışlar ki bunları.

Sorun 19 – Toplumda GD uygulamalarına öneminin dair bilgi ve algının yeterli seviyesinin değişkenlik göstermesi

GD.16.01 - (...) Yani düşünüyorum şimdi hiçbir test mest yapmadan sadece öykü alınarak riskiniz var yok denilebilir. Ayrıntılı pedigrilerle, iki tarafın da ayrıntılı aile öyküleri ile bir ön danışım verilebilir. Sizin riskiniz yok, hiçbir test yapmaya gerek yok, topluma uygulanan gebelik testleri dışında size bir şey yapılmasına gerek yok veya hiç tahmin edilmeyecek bir yerden hani üstüne düşmedikleri bir durum ortaya çıkabilir ve hani

çocukta da o risk olabilir. Böylelikle çocuk doğduğu zaman sürprizle karşılaşmazlar. Ama böyle sağlık durumu söz konusu olunca genetik danışma çok büyük bir lüks tabi bizim gibi durumda olan bir ülke için. Ama daha önce bir çocuk doğduysa hasta ve ailede yüklü bir hastalık durumu varsa danışılmasını anlıyorum ben genetik danışmanlıktan. (...) Ortalıkta, ortalıkta bir kalıtsal olduğu düşünülen veya düşünülmeyen bir hastalık durumu yoksa başvuru olmaz.

GD.16.06 - (...) İşte böyle sorunlar var, kuşaklar boyunca etkiliyor. Ama işte diyecek ki mesela adam ben kızımın taşıyıcı olmasını öğrenmesini istemiyorum diyecek. Ben o kıza nasıl ulaşayım da anlatıyım, bak kızım sen taşıyıcısın, ileride senin çocuğun böyle olacak? Bunların hepsi sorun. (...) Bilmeye hakkı var ama kız getirmezsene bana nereden bulucam? (...) Tabi, her şeyin başı eğitim. Ama doğru dürüst eğitim.

GD.16.04 - (...) Toplumumuzda bence hiç algılanmamıştır. (...) Çünkü diyorsunuz ki şimdi ben size bu işlemi yapacağım ama işte git ilk önce bir genetik uzmanıyla görüş. Diyor ki, ben hani onunla görüşmeme gerek yok. Yapacaksanız yapın diyor. Ama diyorum, bak bu işle yapılacak, senden bir materyal alınacak, diyelim ki amniyon sıvısı alındı veya bir kan örneği alındı. Bu kanın başına ne gelecek işte veya hangi aşamalardan gelecek, sonuç verebilecek mi, veremeyecek mi? Yani bazen kültürlerde üreme olmayacak filan, onları önceden aslında bilmesi gerekiyor. Hangi işlemler yapılacak bu amniyo sıvısından? Bir sürü yöntem var işte düz kromozom analizi yapabilir, FISH yapabilir, QF-PCR yapabilir. O yöntemler faydası ne, sonuçlar ve oranı ne? Ona da genetik danışman anlatacak ki, genetik hocası anlatacak ki, hastadan önceden bunları bilecek ki ondan sonra eline bir kâğıt geldiğinde yani bana sonuç vermediler. Sana sonuç verilmeyeceğini biz önceden anlatmıştık diyebilesin. Çünkü bazen de mesela, bu düşük materyallerinde çok oluyor. Diyelim ki 3 kere 4 kere düşük yapıyor hasta, ondan sonra en son düşük materyali alıyorsunuz gönderiyorsunuz genetik hani kromozom incelemesi yapılsın hani bir sıkıntı var mı diye. Ama ölü doku olunca bazen üremiyor gerçekten, bazen annenin dokuları ile karışabiliyor filan. Bunları önceden bilgilendirmezseniz hasta eline hiç bir sonuç geliyor bir de para vermiş oluyor diyelim üstüne. Gidiyor diyor ki, " Bana hiç sonuç vermediniz, niçin?" Ama önceden anlattırsanız bunları, sorun yaşamıyorsunuz yani.

GD.16.01 - (...) Hiçbir bilinen bir indeksin olmadığı ailelerde bile bir genç çift sağlıklı çocuk sahibi olmak dışında bir hedefi olmaz değil mi gebelik oluşmasının. Yani bunun hiçbir rahatsızlığının olmasının istemiyoruz. Acaba bir riskimiz var mı diye onlar bile başvurabilirler. (...) Yani düşünüyorum şimdi hiçbir test mest yapmadan sadece öykü alınarak riskiniz var yok denilebilir. Ayrıntılı pedigrilerle, iki tarafın da ayrıntılı aile öyküleri ile bir ön danışım verilebilir. Sizin riskiniz yok, hiçbir test yapmaya gerek yok, topluma uygulanan gebelik testleri dışında size bir şey yapılmasına gerek yok veya hiç tahmin edilmeyecek bir yerden hani üstüne düşmedikleri bir durum ortaya çıkabilir ve hani çocukta da o risk olabilir. Böylelikle çocuk doğduğu zaman sürprizle karşılaşmazlar. Ama böyle sağlık durumu söz konusu olunca genetik danışma çok büyük bir lüks tabi bizim gibi durumda olan bir ülke için. Ama daha önce bir çocuk doğduysa hasta ve ailede yüklü bir hastalık durumu varsa danışılmasını anlıyorum ben genetik danışmanlıktan. (...) Ortalıkta, ortalıkta bir kalıtsal olduğu düşünülen veya düşünülmeyen bir hastalık durumu yoksa başvuru olmaz.

GD.16.05 - (...) Yani insanlar geliyorlar böyle şeyler için. Hani ben buraya gelen insanlardaki kafa yapısının birçok üst düzey yetkilinin kafa yapısından daha gelişmiş olduğunu görüyorum. (...) Genellikle böyle bir elle tutulur bir şeyle geliyorlar. Yani benim işte kimimde sakat çocuk var, ben ne yapayım ya da beni çocuğum öldü, benim yeni çocuğumda bunu engelleyebilir misiniz diye. Bunda tabi medyanın payı, gücü çok önemli yani medya bu konuyu çok iyi körükledi, iyi çalıştı üzerinde yıllarca. İnsanlar okuyorlar ondan sonra hani bazı yanlış bilgiler de edinmekle beraber ha bunun da bir gücü oluyor tabi. İyi bir şey yani o. (...) Yani ben şöyle söyleyeyim ben 25 yıldır bu işi yaparım. 25 yıldır Türk halkının zekâsı bunu anlamaya çoktan yetmiştir. Yani ben 25 yıl önce de bana böyle şeyler için geliyorlardı. Şimdi de geliyorlar Ama hani rakam olarak artıyor motivite, o eksponansiyel artıyor hem de yani öyle basit bir artış değil o.

Sorun 20 - Dini nedenlerle prenatal tanı ve gebelik sonlandırma işlemlerinin reddedilmesi

GD.16.02 - Tabi sen de doğrusu çok açık sormamışın. Belki sorması da çok zor, dini faktörler var. Yani bizim, benim pratik yaptığım zaman, ben emekli olalı aşağı yukarı 10 sene oluyor, benim pratik yaptığım zamanda hasta, bizim çok din adamı ve hamileliği

sonlandıran imam hastalarımız vardır anlatıldığı zaman. Ama şimdi genetik hasta veya hastalıkları sonlandırma kararı çok daha zor alınıyor aileler tarafından. Çünkü dinsel bakımdan doğru olmadığı, böyle bir çocuğa bakmanın yüceltildiği filan bir devirden geçiyoruz. O bakımdan dini faktörler de çok önemli. Senin burada sosyal, kültürel bilmem neler var ama.

GD.16.01 - (...) Çocuk hipoplastik sol kalp oluyor da, olsun Allah'ın verdiği canı ben mi alacağım diye kürtaj yaptırmaz. Yani aslında bütün bu sorular için kimden bahsediyoruz diye başlamak lazım. Eğitilmiş, paralı kesimden mi? Eğitimsiz, yoksul kesimden mi? (...) Yani hani din, dini engel şemsiyesi her iki uç için de geçerli olabilir.

GD.16.02 - İşte var şimdi yani bizim, benim uygulama yaptığım zamanlarda pek çok hamilelik sonlandırılması kararına daha çok uyuluyordu. Şimdi aileler yani hamileliğin sonlandırılması gerekse bile normal bizim düşündüğümüz gerekçelerle sonlandırmakta eskisi gibi benim kanaatime göre özgür davranamıyorlar. Mahalle baskısı var, belki dini baskılar var vs. Yani tek tek vaka söyleyemem ama genel kanı bu işte çalışanlarla da konuşsan belki genel olarak onlar da aynı şeyi söyleyeceklerdir. Toplantılarda genelde herkesin çok problem olarak dile getirdiği konu hastalar hasta çocuk olacağı bildirildiği halde, bunun tedavisi olmadığı söylendiği halde hamileliği sonlandırmak istemiyorlar diyorlar. Eskiden bu oran düşüktü yani sonlandırmak istemeyenlerin. (...) Hatta yani hiç bir şey olmasa bile 10 haftaya kadar sonlandırılabilir hamilelik ama tabi hastalık nedeni ile annenin veya çocuğun hastalığı nedeniyle 20. haftaya kadar rahat sonlandırılabilir. (...)Dediğim gibi 10 sene oldu ben ayrıralı yani ama bilebildiğim şey eskiden hastalar bu kararları daha rahat, daha özgür verirlerdi. Şimdi muhtemelen belki mahalle baskısı, belki dini baskılar, çevrenin genel bu konudaki görüşleri vs. hepsi etkiledi.

Sorun 21 – Mahalle baskısı ve sonucunda bireylerin süreç içinde özgürce karar verememeleri ve bazı konuların paylaşılmasının tabu olması

GD.16.03 - (...) Yani birçok olay yaşandı ama dediğim gibi bizim de bir sürü muhakkak hatalarımız olmuştur. Çünkü hep bunları el yordamıyla ve işte literatür okuyarak, bir takım kongrelerdeki tartışmalardan çıkarılan sonuçlar olarak. Mesela başka yerde çok daha rahat konuşulan bir şeyi bizim memleketimizde konuşmak zordur bazı bazı şeyler.

(...) Bazen de hiç ummadığın şeylerle de karşılaşabilirsin yani.

GD.17.07 - (...) Valla o mahalle baskısı var. Biz hastalara gördüğümüz hastalara yani hiç kimse ile paylaşmayın, karı-koca sadece ikiniz yani gebe kaldığınızı hiç kimseye söylemeyin, anne babalarınızla bile paylaşmayın, testi gelin yaptırın, bebeğiniz sağlıklı çıkarsa 4-5 aya gelince o zaman gebe olduğunuzu söylersiniz yoksa söylemeyin diyoruz yani. Biz ailelere yani genç insanlara en azından bu şekilde, en azından kendi aile içindeki baskıdan korumaya çalışıyoruz. Yani bağımsız karar verme kavramını onlara öğretmeye çalışıyoruz. Ben öyle yapıyorum.

Sorun 22 - Ataerkil toplum yapısı, kadının artan sorumluluğu ve yalnızlığı

GD.16.03 - (...) Ama bu yüzden karısını boşayan biliyorum, çocuğunun ölümüne neden olan adam biliyorum, çocuğu ve karısı ile ayrı masada yemek yiyen erkek biliyorum. Yani maalesef insan davranışı yani psikoloji çok önemli. İnsanlar çok aşağılayıcı olabiliyor bu durumlarda karşısındakini suçlayarak. Kadının ne kabahati var? Mesela hep kız çocuk doğuruyor diye. Erkek çocuğu olmuyor diye karısını aşağılayan, üstüne evlenen insanlar olmuştur. Belki hala vardır. Ama yani insanlara yok kardeşim yani bu erkek olması yani seninle ilgili. Bunu kabul ettirmek ne kadar zor.

GD.16.02 - (...) Yani bir ailede bir genetik hastalık olduğu, tanısı konduğu duyulursa ve de bu da özellikle hani şöyle daha bir zekâ geriliği ile falan giden bir hastalıksa hiç şansı kalmaz. Yani ailenin çevre ile ilişkileri bakımından. Ayrıca tabi genetik hastalıkları şöyle düşünmek lazım; genetik hastalıklar ciddi hastalıklar, çoğu zor hastalıklar. Böyle bir hastalık tanısı konduğu zaman aile toplumdan soyutlanır çünkü bakımı zordur, sahip olması zordur, işte maliyeti yüksektir, belirli yerlere götürüp getirmek vardır. Yani ailenin düzeni sarsılır. Genelde bu hastalıklar nedeniyle ayrılan aileler çoktur. Tabi. Yani, bir mental retardasyonu, diyelim ki bir Down sendromu ailenin düzenini sarsabilir. Çok büyük özveri gerekebilir. Eğer anne-baba beraber olmazsa bunu karşılamak zor ama çoğunlukla babalar bu işten daha çabuk yoruluyorlar. Aileyi bırakabiliyorlar. Yani ailenin parçalanmasına götürebilir çünkü hastalık ciddi, sonuçları ağır, tedavisi mümkün olmayan veya işte. Veya bir aileye, adama diyelim ki resesif bir hastalık aileye geldi, danışmanlık hizmeti veriyorsunuz, bu hastalık işte sizlerden geçiyor, sizler taşıyıcısınız dediğiniz zaman

en uygun zamanda baba, ben başka bir evlilik yapsam çocuğumda yine bu hastalık olur mu diye sorar. Yani kolay bir olay değildir genetik hastalıklar, onları taşımak. Çoğunlukla da maalesef bu yükler anneye kalıyor.

GD.16.06 - (...) Biz burada bazen psikoloğa yolluyoruz. (...) Tabi yönlendiriyoruz. Biz onlarla çok yakın çalışıyoruz. Psikiyatriye, psikolojiye. (...) Bak işte kadın nasıl suçlamış kendini. Senin suçun değil, bu Allah vergisi mutasyon diyorum. Ben diyor gebelikte bir şey yedim ondan mı? Bunu mutlaka kadının kafasından çıkarmak lazım. Yani kendini müthiş suçluyor kadın. Erkeği suçlamıyor. Bazılarında erkekten geçer genler de oluyor. Ama hiç onlar suçlanmıyor, hep kadınlar suçlanıyor.

Sorun 23 - Toplumda engelli ve/veya genetik hastalığı olan bireylere ve ailelerine karşı dışlayıcı bir yaklaşımın olabilmesi

GD.16.01 - Bizim gibi bir ülkede şöyle bir şey, engellilik oranı 10 da 1. Bunlar illa genetik olması şart değil. Çocuk erken doğar. Kronik bir hastalığı nedeniyle engelli hale gelir. %10. On bireyden birinin engelli olma durumu var. Ve sosyolojik olarak toplumun destek sistemleri yeterli değil 10 kişiden birine destek yapmaya. Ya ben, yani görüyorsunuzdur otobüse binmek, inmek için şey yok. Yürümek için kaldırım yok, asansörler yok. Engelli otoparklarına sürekli normal insanlar arabalarını park ediyor. Hiçbir bilinç yok toplumun buna karşı. Devletin de devlet olarak rehabilite etmek, bunları topluma kazandırmak, var etmek yani normalize etmek, standart sapma sınırları içine katmak için ya ne biliyim yeterli ayıracağı parası yok ya da anlayış yok. Yani henüz bunlar yok. Hani sosyolojik açıdan şimdi hangi noktada olduğumuz baştan söyledim. Neredeyse çok yoksul kesim için engelli çocuk doğurmak bir avantaj gibi bir şey yani. Sosyal yardım mı alıyor? Yani onun birey olarak hakları, hukuku, var olma durumu, toplum içinde daha sonra üreten bir birey haline gelen birey haline gelmesi kaygısının filan gelişmesinin çok zaman geçmesi gerekiyor. Yani çok acayip bir toplumda yapıyorsunuz bu sorgulamayı. Çok acıklı bir şey. Cinsiyetinizin şey olması bile hani erkek veya kadın olması bile fark ettiriyor bu toplumda. Cinsiyetiniz fark ettiriyor, dininiz fark ettiriyor, mezhebiniz fark ettiriyor, etnik kökeniniz fark ettiriyor. Kaldı ki bunlar fark ettirirken, genetik bir hastalığa sahip olma, bundan dolayı engelli olmak çok şey fark ettiriyor. Yani çok fırınlar dolusu ekmek yememiz lazım. (...) Hiç kimsenin böyle şeylere parantez açmaya odaklanma şeyi yok. Belki çok kötümser

konuşuyorum ama öyle yani.

GD.16.03 - (...) Biz mesela şey diyorduk, "Çocuğunuzu parka götürün güneş görsün. Çünkü işte hani öteki çocukları görsün, öteki çocuklarla bir arada olsun." Aile diyordu ki, "Götürdüğüm zaman herkes ben mikropluymuşum gibi kaçıyor." Yani doğru söylüyor. Onun için okullara gittik biz dernek olarak.

GD.16.04 - (...) Bazı aileler şimdi, tabi herkesin inançları farklı. Sonuçta ben bir çocuğu işte neyse o benim kabulümdür. Onu ben gebeliği sonlandırmak istemem filan diyebiliyor. Veya hani gebeliği sonlandırmak istiyorum da diyebiliyor. Ama bazen yani o gebelik sonlandırma işi bizi gerçekten çok sıkıntıya sokabilen bir şey. Çünkü gebelik haftası ilerledikçe gebeliği sonlandırmak işte istemiyoruz. Yani Türkiye'de gerçi yasal bir sınırı yok bunun. (...) Anomali olduğu sürece. Ve şey olduğu süre işte kromozom anomalisi olduğu sürece yasal bir sınırı aslında yok hani. Şu sınırdan sonra sonlandırmayın diye bir kanun yok aslında ama. Yani genelde biz bütün hekimler, kadın doğumcular çoğu 24 hafta yani 24 haftanın üstündeki bebekler yaşayabileceği için biz onları hani gebeliği sonlandırmak çok istemeyiz. 24 haftanın altındaki bebekler henüz hani doğduğunda yaşamayacağı için hani sınırı böyle kabaca bir genel Kadın Doğum hekimleri öyle bir sınır koymuştur sanki. Ama tabi öyle sorunlar var ki mesela, anensefalili gebelik yani. Şey yok beyin yok. Yani o bebeğin 30 haftada da sonlandırabilirsiniz. Hatta hiç sonlandırmayıp doğduğunda zaten ölecektir filan. Bunları hastaya da çok iyi anlatmak lazım. Çünkü hasta da yani psikolojik olarak da çok hani gebeliği sonlandırayım suçluluk duygusu olabiliyor. Yani bebeğin ne türlü problemleri olacağı konusunda belki de şeylere yönlendirmek gerek, hani o konunun uzmanına. İşte nörolojik problemse çocuk nörolojisine yönlendireceksiniz ki o daha güzel anlatacak. Veya kalp problemi ise kalp ameliyatı olabilir mi olamaz mı, bazı öyle kalp hastalıkları var ki yani ameliyat ile iyileşebilir, bazıları var ki ameliyat 3 ameliyat geçirir ama hani bebek hiç bir zaman düzgün bir yaşantı sağlayamaz. Yani bunları da o tür konularda da danışmanlığı belki genetik uzmanının bilgisini de aşacak bu, o tür uzmanlara da yönlendirmek gerek ki sonrasında da diyelim ki bu çocuğu doğurmaya karar verdi işte Down sendromu veya diyelim başka bir sendrom. Ondan sonra onu tabi şey nasıl kazandıracaksınız topluma, engel yani belki de o tür işte topluluklar var, insanlar. (...) Ve hani toplumun da engellilere bakışını değiştirecek şeyler yani yapılabilir.

GD.16.05 - *Bakın basit bir şey rakam bu her yerde söyleniyor ben de bir kez daha söylemiş olayım. 7 milyon özürlü var bu memlekette, nerede onlar? Şimdi bu 7 milyon insanı eve hapsedmek zaten sosyolojik şeyin zararın size nasıl, ne boyutta olduğunu gösteriyor. Bunlar bir de tek başlarına değiller, kardeşleri var, anneleri var, babaları var, şu var bu var. Şimdi bizde şöyle bir süreç yürür, sizin bir şeyin vardır hasta çocuğunuz vardır, ben ölünce ne olacak endişeniz vardır. Bir çocuk daha yaparsınız çocuk daha doğmadan kardeşinin sorumluluğu ile doğar üzerinde. Onu ona baksın diye yaparsınız. İşte size sosyolojik sorun. Yani bu meselenin kapsamı hani genetik hastalıklar eğer Türkiye'de bütün toplumun %10'unu ilgilendiriyorsa, anası, babası, kardeşi ile beraber %40'ını ilgilendiriyor anlamına geliyor. Yani bu böyle bir sorunu sosyal olarak çözmeniz gerekiyor. Tabi yani o korkunç bir süreçten bahsediyoruz yani öyle çok sıkıntılı bir süreç. Ama bunları işte iyi hale getirmek mümkün. Yani bunlar hep diyorum ya yönetilebilir şeyler sonuçta.*

GD.16.03 - (...) *Tabi ben öyle aileler biliyorum. Kız kardeşleri evlenemeyen çocuklar biliyorum. Evlenemediler, evlenemediler. Hâlbuki onlar da bir şey yok. Evlenemediler. Ama işte ailede sakat var diye insanlar şey yapmadı onları. Ya maalesef öyle.*

Sorun 24 - Danışanın ve/veya ailenin suçluluk, öfke, kaygı gibi duygularla baş etmek ve zor kararlar vermek zorunda olması

GD.16.02 - (...) *Vallahi suçluluk da hissediyor tabi ama niçin benim başıma geldi, en çok sorulan o. Mesela dersiniz ki bu işte 10 binde bir görülen hastalık. 10 binde bir görülen hastalık beni niye buldu? Daha evvel şunlar, şunlar, şunlar da yoktu da, bizim ailede var da hiç kimseye bir şey yok da bu beni niye buldu? Ben acaba şöyle yapmışım da, o gece alkollüydüm de ondan mı oldu? İşte karıma dayak atmışım da ondan mı oldu? Ne bileyim yani bir nedene bağlamak istiyorlar çoğunlukla. Suçluluk da var bunun arasına, neydi günahım o da var. (...) Kaygı tabi, olmaz olur mu yani. Tabi sosyal güvencesi bu hastaların çok önemli. Sosyal güvencesi olmayanlarda belki demin söylediğimiz o maliyetlerin karşılanması mümkün olmadığı için yapılamayabilir. Veya işte ne biliyim bunların çoğu fizik tedaviye veya belirli mamalara vs. ihtiyaç gösterir fenilketonüri gibi. Onlar maliyeti yüksektir, mamalarında yüksektir. Eğer güvenceniz yoksa onun*

karşılanması zordur. Hakikaten sosyal ve fizik tedavi dediğim gibi çok uzun süre yapılması gerekir. Onlar yapılamaz. Onun için bu hastaların sosyal güvence sahibi olmaları da çok önemli. Yani ekonomik yönünden aileyi çökerten hastalıklar. Sosyal güvenceniz olsa bile. (...) Yani annenin diğer çocuklarına bakımı değişir, çalışıyorsa belki işten ayrılması gerekebilir. Yani bir yerden diyelim ki siz bu işte, Trabzon'dasınız, Ankara'ya geleceksiniz, bu işi yapan yer Ankara. Üç ayda bir, altı ayda bir geleceksiniz, yol parası var, kalacak yer var, izin alması var. Yani zor olaylar bunlar.

GD.16.01 - Psikiyatriye yönlendiriyoruz aileyi. Antidepresan alanlar, psikoterapi görenler. (...) Yani 40 hafta gidecek sanılan gebelik bir anda 25 haftada bitiveriyor. Yani çok sarsıcı bir şey aileler için. Ondan sonra kafası kanıyor, gözü görmesinde sıkıntı oluyor, yok işte sadece erken doğduğu için kulağı az işitiyor, düzgün yürüyemiyor, kalem tutamıyor filan gibi veya böyle olacak olması gibi potansiyel durumlar çıkıyor. Korkunç bir yas süreci. Yani daha sık gördüğümüz grup bu. Bunlar yüzde bir buçuk. Yani bütün doğumların yüzde bir buçuğu, bayağı çok yani sayı olarak. Hem 5 bin doğum oluyor karşıda. Yüzde bir buçuk, binde 15, beş binde 75 tane aile ile senede böyle uğraşıyoruz zaten. (...) 1500 gramın altındakilerden bahsediyorum. Erken, erken doğup bir buçuk kilonun altında doğanların oranı yüzde bir buçuk. Yani o kadar büyük bir tabanla uğraşıyoruz ki biz, arada bir tek tük de genetik bir şey çıkmış, o bir şey değil yani.

GD.16.02 - (...) Şimdi mesela geldiği zaman prenatal isteyenlere soruluyor. Sen bu hamileliği sonlandıracak mısın? O zaman bilmenin anlamı yok. Yani eğer sonlandırmayacaksan bunu bilmenin anlamı yok. Ama sonlandırma niyetiniz varsa bunu anne karnındayken teşhis etmeye çalışalım. Yoksa doğduktan sonra çünkü onun da bir komplikasyonu var, maliyeti var, anneye verdiği belki riskler var vs. yani. Bunu bilerek geliyor, böyle bir ihtimal var diye bilerek geliyor ama o bilgiyi elde ettikten sonra sonlandırmıyor veya o kararı çok zor veriyor veya veremiyor.

Sorun 25 - Sosyal yardımlarla geçinenler açısından engelli çocuk sahibi olmanın bir gelir kapısı olarak görülebilmesi

GD.16.01 - Türkiye'deki yeri bence çok önemli çünkü Türkiye akraba evliliklerinin yoğun olduğu bir ülke. Yani bu bölgeden bölgeye değişen bir şey akraba evlilikleri. %21 beş

evlilikten biri diye şey yapıyorum. Yani yüksek sosyo-ekonomik düzeyde, yüksek sosyo-kültürel düzeyde kişilere baktığım bir muayene ortamı var bir de çalıştığım hastane ortamı var. Orada yani yüksek sosyo-kültürel düzeyde yok gibi bir şey. Ama burada sanki normal varyant gibi kabul ediliyor hastanedeki şeylerden. Var ama uzak diyorlar mesela ne kadar uzak diyorum kuzen çıkıyor. (...) Türkiye böyle bir ülke yani beş evlilikten birinin akraba arasında yapıldığı, dolayısıyla otozomal resesif geçişli hastalıkların görülme sıklığı kitaplarda yazanın çok üstünde ve şapka uçuran cinsten yani. Onun için birincisi bu. İkincisi biraz sağlık politikaları alanına girmek gerekirse sosyal yardım ve sağlık politikaları alanına girmek gerekirse, siz de takip etmişsinizdir herhalde nüfusun %25 muhtaç hale gelmiş bir ülkede yaşıyoruz. Muhtaç ne demek sosyal yardımlarla geçinen. Bu sosyal yardımların önemli bir kısmı da bizim çalışma alanımızda engelli çocuklara yapılıyor. Yani çok acıklı bir şey ama benim gözlemlerim şöyle, mesela diyelim hastalık örneği verelim Hemofili hastalığı veya hiç ülkemizde artık doğmaması gerekiyor. O kadar güzel dernekleri var, genetik danışmalar yapılıyor hatta evlilik öncesi laboratuvar incelemelerinden bir tanesi de o talesemi major. Yani bazı aileler için böyle bir yeni çocuğun doğmasının ekonomik açıdan kurtarıcı gibi olduğunu gözlemlemek çok acıklı aslında. Yani bu çok hassas bir konu aslında. (...) Yani engelli çocuğun ve ailesinin, engelli bireyin ve ailesinin tabi ki desteklenmesi sosyal olarak desteklenmesi gerekir ama geçim kaynağı olarak bunların doğup durmaması gerekir. (...) Şeyin de, kişilerin de, insanların da engelli çocuk sahibi olmayı istememek gibi bir durum, bunun olmaması çok acıklı. Yani engelli de olursa sosyal yardım gelir gibi bir düşünce taşıyan. Hem yani iki faktör var... (...) Yani hasta çocuk doğurmayı bir geçim kaynağı olarak gören bir şey var, toplumla karşı karşıyayız. İki sıkıntı var yani burada. Bir tanesi akrabaların evlenmesi norm içinde kabul ediliyor. Otozomal resesif hastalıkların geçiş, görülme sıklığı çok artıyor bu şekilde. Onlara bağlı bir sakatlık olursa da devlet destekliyor. (...) Bu çok bu gerçekten etik açıdan esas incelenmesi gereken belki de budur diye düşünüyorum ben. Yani iki tane toplumsal etik sorun var. Bir tanesi dinamiği nedir ben bilmiyorum sosyolog değilim ama hani mezhep farklılıkları olabiliyor bazen, bazen feodal aile yapısı olabiliyor, bazen ailedeki malın bölünmemesi oluyor, bazen aile içi daha değişik etiğe aykırı cinsel ilişkilerin sonucunda olması gerektiği için oluyor. Akraba evliliklerinin neredeyse normal kabul edilmesi, bunun azaltılması için hiçbir şey yapılmaması, diğer taraftan bunun genetik temelli hastalıkların görülme sıklığını artırması bu durumun, artması durumunda

da devletin engelli vatandaşlarını destekleme politikaları doğrultusunda bunun desteklenmesi. (...) Bunu nereye koyacaksınız yani genetik danışma nereye koyacaksınız. Bu sadece tamamen kendi istemeyene hiç yapılamayacak bir şey, zorla olacak bir şey değil. İsteyene yüzde yüz verilmesi gereken bir şey. Böyle. Çok öncelikli bir konu, bu nedenlerle çok öncelikli bu. Durmadan hasta bireyler doğuyor. Bunların doğması aileye yük getirmesin diye devlet bu yükün bir kısmını üstüne alıyor. Burada hani hasta birey özne olmaktan çıkıp bir araç haline geliyor. Çok acayip bir şey. Çok, çok acayip bir şey. Çok acıklı bir şey yani.

Sorun 26 - Yasal olmayan koşullarda cinsiyet tayininin yapılması

GD.16.03 - Valla Türkiye'de şimdi şu anda nasıl gittiğini bilmiyorum. Ben çünkü dediğim gibi ben 10 yıl önce emekli oldum. Nasıl gidiyor pek fazla bilmiyorum. Ama benim bildiğim veya anladığım, uzaktan anladığım çünkü yani piyasa diyorum artık çünkü bu işin piyasası var şimdi. Bu işin, bu işin piyasası var. Onun için yani bu süreç nasıl işletilmektedir ben bilmiyorum. Ama bildiğim bir şey var, beni de etkileyen bir şey, bazı genetikçiler, örneğin biz cinsiyet tespiti yaptığımızda özellikle doğum öncesi tanı aşamasında biz oraya işte hani 46 XX veya 46 XY filan diye yazıyorduk. Hayır, efendim cinsiyet yazılmaz, işte cinsiyet seleksiyonuna bilmem neye, bilmem ne olabilir filan diye konuşurlardı. Fakat şimdi görüyorum maşallah seks seleksiyonu yapılıyor prenatal tanı işlemlerinde, bu tüp bebek işlerinde. (...) Yani düşünebiliyor musunuz, siz hastaya mesela işte kromozomlarında 47 kromozom var, şu var ama kızdır ama erkektir her neyse yahut XXX 3Xli işte XXY bilmem ne yani böyle doğan kişilerde bile cinsiyetini yazmayalım diyorlardı insanlar. Öyle dönemler geçtik biz. Ama şimdi görüyorum oh istediğin cinsiyette çocuk, istediğin genetik nitelikte çocuk vaatleri var. Ha Dünya'da böyle yani etik olarak bu doğru değildir deniyor filan filan ama legal olmayan yollardan, yasal olmayan yollardan bu seçimlerin yapıldığını duyuyoruz, görüyoruz maalesef ve genetikle ilgili bir zamanlar genetikçiler Tanrı rolü mü oynayacak derlerdi. E şimdi işte bir yerde oynuyorlar. Bunu da toplum mu getirdi, genetikçiler mi getirdi, arz-talep meselesi mi? Benim gözlemim bu, gözlemim bu.

GD.16.06 - (...) Bir de prenatal tanının da tıp dışı kullanımı. Bunu yapanlar var İstanbul'da. Cinsiyet tayini için. (...) Değil, yasal değil. (...) Ama yapıyorlar, yapıyorlar çünkü Türkiye'de her şey yapılıyor. Adam parayı bastırıyor, ben diyor erkek çocuk

istiyorum diyor, Anadolu'da yapıyorlar. Onu ne zaman yapıyorlar biliyor musun? Tüp bebekte, prekonsepsiyonelde döllüyorlar ya, atıyor kız çocukları erkek çocukları koyuyor. Yapıyorlar, yapıyorlar. Bunu kimse ispat edemez. (...) Vicdanına kalmış doktorun ve kişinin sadece. Doktor para için yapıyor tabi bunu. (...) Mesela 2 tane kız çocuğu var, bizde de herhalde üçüncüde bizim hekim yapıyor. Yapsın bence, 2 tane çocuğu varsa yapsın. Ama bazı serseriler geliyor, ben bütün çocuklarım erkek olsun istiyorum derse yapmaması lazım. Ama 2 çocuktan sonra hadi üçüncüsü erkek istiyor, tüp bebek de yapıyorsa eğer tüp bebekle. Ama o bir yapı, ben yapmam ama.

Sorun 27 – Çıkar odaklı yapılan organizasyonlar, işbirlikleri ve hastaların bu doğrultuda yönlendirilmeleri

GD.16.06 - (...) Aynı şey burada bizim, bir ara birlikte çalıştık da sonra üçkâğıtçılığını anlayınca bıraktım, [...] var. [...] diye bir şey ortaya attı. İnsanların genlerine bakılıyor, laboratuvar kurdu [...]’nde. Mesela senin ne yemek yemen lazım, hangi yemekleri yersen senin için... (...) Bakıyor işte şunu yemen lazım, tipin şöyle, kalp hastalığı genleri var sende onun için ona diye. Bunları Türkiye’de yapıyordu. Bir de laboratuvar kurmuştu ama para kazanamadı, hiç bir şey yapamadı. Şimdi ne yapıyor? Yine kurmuş laboratuvarı. (...) Ondan sonra şimdi yine sistemi kurmuş. Doktorların hepsini topluyor otellere, onları besliyor, yemekler veriyor, hediyeler veriyor, hastalarınızı yollayın diyor. Hastaları alıyor, o yanında çalışan [...]’i şeye yolladı kocası ile birlikte Hollanda’da yaşıyor onlar, kocası Hollandalıydı. Orada bir laboratuvarda çalışıyor kız, orada yapıyor testler, geliyor sana rapor veriyor. İşte sizde kalp hastalığına, kanser genlerinize bakıldı. 5 tane kanser genine bakıyor hâlbuki 100 tane kanser geni var. En azından daha bulunmamışlardı. İşte böyle insan kandırma. Bunları bizim sorunumuz değil tabi, bu devletin sorunu. Sağlık Bakanlığı’nın bunlarla uğraşması lazım. Bizlere sorması lazım. Böyle laboratuvarlar güvenilir mi, siz ne diyorsunuz diye. Dünya kadar Tıbbi Genetik uzmanı var. Eskiden Sağlık Bakanlığında biz toplanırdık, Işık da gelirdi, bütün genetikçiler bu sorunları birlikte tartışırdık. Şimdi öyle bir şey olduğunu sanmıyorum. Işık daha iyi bilir varsa Ankara’da. Yani ben İstanbul’dan o zaman sık sık gelirdim o toplantılara.

Sorun 28 – Usulüne uygun olmadan sadece kar amacı güdülerek yapılan testlerin neden olduğu mahremiyet ihlalleri ve mağduriyetler

GD.17.07 - Şimdi o, yani onların aşamaları var böyle hani kalıcı ve genetik bir hastalığı öğrenince önce inkâr ediyor, niye ben diyor. Birilerini suçlamaya çalışıyor, belli aşamaları var onun. Gerçekten bunlardan geçen insanlar oluyor. Bunların yani o dönemde destek vermek gerekiyor. Ona bir hakikaten ya o dönemde gerçekten bir psikolojik destek almaları da gerekebiliyor. Onun için o desteği de her zaman bizim vermemiz bile mümkün olmuyor. (...) Yönlendiriyoruz bazı durumlarda psikiyatriye, psikolojiye hastaları yönlendiriyoruz. Destek almaları gerektiğini söylüyoruz. Ondan sonra ama bu bir süreç yani normal sağlıklı olan insanların 2-3 ay içinde çocuklarının veya olağan durumu kabul etmeleri, onunla yaşamayı öğrenmeleri gerekiyor. Ama kronik hastalıklar var, onları kabul etmek zor olabiliyor, onun için onlara yan, destek öneriyoruz yani psikiyatriden, psikolojiden destek almalarını öneriyoruz. Bir de bazı bir grup hastalık var şöyle, presemptomatik tanı dediğimiz bir grup var. Yani hastalığın semptomları çıkmadı, annesine bir teşhis koydunuz Huntington hastalığı var annesinde, ondan sonra kendisi de ben de Huntington olacak mıyım diyor. Onu önce psikiyatriste gönderiyorsunuz. Psikiyatrist, tamam, bu hani hasta olacağını öğrenirse intihar etmez yani bununla baş edebilir diyor. Hafif doz bir antidepresan başlıyor, ondan sonra siz test yapıyorsunuz. (...) Evet, öyle oluyor, öyle gitmesi mecburi zaten. Presemptomatik tanı mutlakla psikiyatristten ... (...) Şöyle diyorsunuz ki sizin de %50 riskiniz var, testi almak ister misiniz, istemez misiniz diyorsunuz. Almak iste... testi yaptırmak istiyorum diyorsa psikiyatriste gidiyor, psikiyatrist onay verirse siz testi yapabilirsiniz. (...) Koşul evet. Evet koşul o, pek uygulamazlar. Türkiye'de herkes kendi kafasına göre takıldığı için. (...) Yaptırıyorlar zaten. Onun için de şikâyet ediyoruz. Bu yüzden çok ciddi sıkıntılar yaşandı. (...) Bunun gibi babalık testleri var işte. Çocuğunun babası kim diye getiriyor falan. Millet para kazanmak için bu testleri yapıyor. Sonra gidip karısını öldürüyor. Yanlış anlıyor testi falan. Ama bunlar şeyler. Bazı testlerin yapılmaması gerekiyor. Kesinlikle belli koşullara koşullarda yapılması gerekiyor.

GD.16.03 - (...) Biz de tabi şu bir gerçek eğer moleküler tanı ile test etmiyorsanız size söylenen adamı baba olarak kabul ediyorsunuz. Yani test yapmadan moleküler eğer bir çalışma değilse dolayısıyla o konularda şey yok. Ama bir zamanlar tabi DNA testleri böyle

gelişmediği dönemlerde Adli Tiptan mesela bize babalık testi için hasta yollanırdı. Ama bizim yaptığımız orada, damgalı gelirdi hastalar bize. İşte kan gruplarına bakardık, o zaman en fazla yaptığımız şey oydu yani. Kan gruplarına bakardık. Morfolojik özelliklerine bakardık, hem anne baba ve çocuk onları hani şeysi yapılır. Ama biz o sonuçlarımızı da şeye yollardık, Adli Tıp'a yollardık mesela karışmazdık orada. Çünkü adli bir vaka olduğu için hani bizim karışmamız şeydi, oraya yollardık. Fakat şeyi hatırlıyorum ve ben şahsen hiç adli vakaların bizde çözümlenmesine taraftar değilim. Hala da değilim. Eğer adli bir vaka ise adli tıpta değerlendirilmeli. Çünkü iş artık mahkemeye düşmüş. Yani sizin orada yapacağınız bir şey yok. (...) Maalesef, maalesef şimdi özelde neler yapılıyor neler? Yani adli vakalarda hiç adli tıpçı işin içine girmeden yapılanlar var. Ya onun sonunda birbirlerini öldürüyorlar mı ne yapıyorlar bilmem vallahi ya. (...) İşte bunlar hep bizim sorunlarımız. Yani maalesef bunlar eğer adli mahkemeye girmeden buna başvuruyor hani kimse duymasın diye, sonra da kadını öldürüyor mu ne yapıyor ne halt yapıyor bilmiyorum. Ama genetiğin kötüye kullanılması da söz konusu tabi ki. (...) Yani söylediğiniz şey nereye gidiyor? Tabi söylediğiniz şey nereye gidiyor? Bunu çok iyi düşünmemiz lazım. Yaptığınız şey nelere mal olabilir? Bunu çok iyi düşünmemiz lazım. (...) Bu tip işlerle uğraşan olan insanların mesela doktor olacak olanların bile ben keşke özel bir testten geçirilip öyle olsa. Yani para kazanmak amacıyla doktor olan bence bakkalla aynı benim gözümde. Yani bunlar kutsal bence. Çünkü karşınızdakinin her türlü sırrını paylaşıyorsunuz. Onun için önemli.

Sorun 29 – Alandaki kalifiye elemanların yüksek ücretlerle transfer olması

GD.16.03 - Valla bizde şimdi nasıl yapıyorlar arkadaşlar bilmiyorum ama hekimler eli ile yürütülüyordu ve biz hekimler eli ile yürütülmesine taraftardık. Çünkü laboratuardan çıkan sonuca göre işte şu hastalık küt söylediğinizde yani benim size anlatmaya çalıştığım işte hani anlamak, iletişim kurmak falan filan diye söyleyeyim, bütün onlar olmadan sadece bir kâğıtla laboratuvar sonucu olarak budur diye eline verdiğinizde hasta onun ne olduğunu anlamıyor. Bu karşınızdaki insan yetersizdir demek değil. Genetik danışmanın bir görevi karşınızdakinin zekâ düzeyi ne olursa olsun, karşınızdaki kişinin durumu ne olursa olsun ona anlayacağı dilden konuyu anlatmaktır. Ben size al bu kâğıdı burada yazıyor, al bunu doktoruna götür. Maalesef bunu, maalesef bunu birçok şey yapıyor. Yani röntgen çekiyor adam diyor ki filme gerek yok, al bu senin raporun. Yahu ötekinin görmesi

lazım, görmesi lazım, bakması lazım. Tamam, bazı durumlarda uzman hekimin imzalaması gayet iyi. Ama bazen o bile yetmez. Tedaviyi yapacak hekim onu görmek ister. Bizim durumumuzda da böyle bir şey söz konusu. Dışarıda benim de gözlemim şu, genetik danışmanlık başka dallara da verilebilir. Neden? Benim gördüğüm kadarıyla hemşireler birçok ülkede çok iyi yetişiyorlar ve ilacın verilmesinden tutun birçok girişimin bile belli bir aşamaya kadar hemşire tarafından yapılması sağlanıyor. Benim mesela bir kızımın doğumunda gayet yakından biliyorum, gece vakti gittiler ama arkalarından ben de gittim hastaneye. Son dakikaya kadar hem de böyle çok fiyakalı, Paris'in bir profesörü doğumunu yaptıırıyordu, adam son dakikaya kadar ortada yok. Tamamen daha önceden tanıştığı, görüştüğü çünkü o hazırlıyorlar hastayı önceden. Sizi bu alacak, size bu şey yapacak, son dakika, Kanada'da da aynı şekilde, son dakika, 10 dakika, 15 dakika hekim giriyor, doğumu yapıp çıkıyor. Ama diğer bütün işler hemşireye kalıyor ve hemşireler son derece bilgili. Çünkü çok iyi yetişiyorlar, çok iyi sorumluluk veriliyor. O durumda birçok yerde benim gözlediğim, orada genetikçi olarak değil bir hasta sahibi olarak benim gözlediğim, siz gittiğinizde hemşire alıyor, hemşire dosyayı hazırlıyor, sorularını soruyor, ölçümlerini yapıyor, gerekli şeyleri yazıyor ondan sonra gidiyor içeride doktorla konuşuyor. Eğer doktor görmek isterse geliyor içeriye ve hastasına bakarak ondan sonra ne yapılacağına karar veriyorlar. Ama gerek görmezse mesela hemşire diyor ki tamam durum gayet iyi, çocuğu aşıya alalım. Durum gayet iyi, şöyle olacak diyor. Dolayısıyla hem hekimin yükü hafiflemiş oluyor hem de konu paylaşılmış oluyor. Yani hemşireyle doktor birebir çalışıyor. Bu durumu tabi ki diğer branşlardan insanlar da özel eğitim almak kaydıyla bu konuları öğrenecek ki doktorun dediğini, hastanın dediğini iletebilsin. Ve de belki başlangıçta daha sıcak ilişki de kurabilir. Hani ne biliyim bir doktora açılmak belki daha mı zor gelir insanlara da bir hemşire daha rahat, daha sakın konuşursa, çünkü son derece önemli bir şey sizin bakışınız sizin davranışınız, dolayısıyla oralarda bu paylaşıyor olabilir. Ama bizim ülkemizde bu biraz bana zor gözüküyor. Neden? Bizde zaten yeterli hemşire bulmak her zaman sorundur. Bir de iyi yetişmiş hemşire bulacaksınız. Siz iyi yetiştirdiğinizde öbür hastane sizden kapıyor, benim anladığım bu. Veyahut tüp bebek ekibinde görüyorum, bir ekip var, bu hastanede çalışıyor sonra bir bakıyorsunuz öbür hastaneye transfer oluyor. Çünkü başarılı olanı daha yüksek maaşla başka yere alıyorlar. Futbol takımları gibi insanlar geziyor. Dolayısıyla, oturmuş yerleşik sistem şey değil. O yüzden Türkiye'de bilmiyorum ne kadar başarılı olarak bu yürütülebilir. Onu bilemiyorum.

Sorun 30 - Bazı özel laboratuvarlarda genetik tanı testlerinin fahiş fiyatlarla, yeterli donanım olmadan veya daha ucuz olan alternatif testlerin sunulmadan uygulanması

GD.16.03 - (...) Tabi ki diğer aşamalarına geçerse işte tanıda testler gerekli ise yapılmalı, gerekli olmayan testler yapılmamalı, lüzumsuz yere yapılmamalı. Ama maalesef bu günlerde para kazanma derdinde bir şekilde tanı konduğu halde işte şu testi de yapalım, bu testi de yapalım, lüzumlu lüzumsuz birçok test yapılıyor. Çünkü performans göstermesi lazım insanların. Yani ben bunu mesela ahlakla uyumlu görmüyorum. Ben bunu ahlakla uyumlu görmüyorum. (...) Zaten ne olduğunu anlatmıyoruz bile, görüyorum etrafta. Size şu yapılsın, şunu da yapmamız lazım. Ama doğru mu değil mi sahiden mi yapılması lazım? İşte bu ahlak, işte bu etik. Genetik danışman etik denen şeyi, tırnak içinde söylüyorum "etik denen şeyi", çünkü etikçi olup etikten haberi olmayan birçok insan gördüm ben bu Türkiye'de. Yani etik sadece teorik anlatım değildir. Bilmek kimin görüşü, bilmem kimin görüşü. Senin davranışın, tutumun, bakışın, konuşman, senin namusundur bence. Neyse. Dertliyim bazı konularda.

GD.16.03 - Tabi pahalı testleri yani basit bir testle yapılan bir şeyi yahut ta ilk ağızda yapılan testte zaten sonuç çıkıyorken üstüne şunu da yapalım, bunu da yapalım. Ahlaksızlık.

GD.16.04 - (...) Yani maalesef öyle insanlar var. Yani her düzeyde, her toplumun her seviyesinde, her düzeyinde o tip karşılaşılabılır yani. (...) Yani kullanımı mesela şey diyebilir, yani şu testi yaptıрма pahalı test işte yaptırdı, anlaşma yapabilir o testi yapan kişilerle, firmalarla neyse. Hani böyle sıkıntıları olabilir. (...) Doktor mesela bütün testleri anlatmazsa, işte bütün testlerin maliyetini ve işte yararını, ne kadar bize fayda sağlayacak onları anlatması gerekiyor zaten. Ama onları anlatmayıp sadece bir tane testi söylese o biraz şey olur, belki ondan kazanç sağlıyor olabilir yani bilemezsiniz.

GD.16.01 - (...) Alt yapı gerekiyor. Bu hizmetin ücretsiz yapıldığı ortamlarda bazı testlerin, her testin yapıla gelmesi için alt yapı, aygıt, milyar bir sürü şey gerekiyor. Bunun için de iki şey gerekiyor: Motivasyon, alanda motivasyon, emek ve para harcamak gerekiyor. Devlet kurumlarının neye para harcayacağına karar vermek. Devlet

üniversiteleri de bir devlet üniversitesi. Tamamen kendi inisiyatiflerinde bir şey. Bir, paranın nereye gideceğinin bilinmesi. İkincisi, bu testlerin illa yapılması gerekliliğinin anlatılması için alanda çalışanların motivasyonu ve isteği gerekiyor. Değil mi? Yani bu testler burada yapılmazsa olmaz. Niye dışarıya gidiyor, bilmem nereye X laboratuvarına gidiyor? Para veriyor hastalar, hastanede yatan hastalar? (...) Ama bunu biraz da, biraz da bunu hani kendimize batırmak lazım değil mi?

GD.16.03 - (...) Bir de en büyük sorun ne biliyor musun? Bir takım özel laboratuvarlar açıldı. İstanbul'da özellikle. Bunlar kendileri doktor değil, genetikçi değil, hiç bir şey değil iş adamı. Bir tanesi mesela benim kızımın alt katında kiraya verdi. Adam Yunanistan ile iş yapıyor. Ne yapıyor? Doktorlardan DNA'ları topluyor, yolluyor Yunanistan'a, oradan rapor geliyor, onu tercüme edip doktoruna veriyorlar ya da doktora İngilizce olarak veriyorlar. Ve de doktor ondan hiç bir şey anlamıyor çünkü o doktorun genetik bilgisi yok, DNA moleküler genetik bilgisi yok. Teste bakıyor, kalıyor böyle. Mesela diyorlar ki, sizin çocuğunuzda hastalık var mı yok mu biz daha ilk şeyde invitro neyse tüp bebek, tüp bebek yaparken alacağız ilk döllenmiş embriyodan bakacağız. Bakıyor 5 tane şey. Ya da anne kanından alıyorlar. Anne kanında 5 tane kromozom testine bakıyor, 10-15 tane mutasyon bakıyor. Geri kalan binlerce hastalık var mutasyon. Aile onu alıyor zannediyor ki tamam benim çocuğum sapasağlam doğacak, hiç bir hastalık olmayacak. Hâlbuki öyle değil. Yani bu işin ticaretini yapanlar bence Sağlık Bakanlığının bunlara ruhsat vermemesi. Mesela biz genetik laboratuvarı açarken, hastane içinde ve özelde, Sağlık Bakanlığı ruhsat veriyor. Ruhsat vermesi için mutlaka bir tıbbi genetik uzmanının o yerde çalışması lazım. Öyle bir kural var yıllardır, 25 yıldır. Ama bu kuralı böyle aşmışlar. Adam ticaret adamı, açıyor laboratuvarı, laboratuvar da değil ofis. Oraya insanlara doktorlara gidiyor ya kendi adamları kan alıyor ya adamlar kanını doktor alıp bunlara yolluyor. Alıyorlar yurtdışına yolluyorlar ve gelen raporları aileye veriyorlar. Bu önlenmeli yani bu hakikaten çok kötü bir şey. Çünkü o testler bir doktor tarafından görünmüyor, ne olduğunu hasta anlamıyor, binlerce lira veriyor. (...) Çünkü yurtdışında yaptırmıyorum dese o kadar parayı vermeyecek. Diyor ki, çok pahalı biz size yurtdışında bu testleri, Türkiye'de güvenilirmez ya hiçbir şeye, biz size yurt dışında en iyi yerde yaptıracağız diyor.

5.5.2. ALANIN ÖNCELİKLİ SORUNLARI VE GENEL ANLAMDA ÇÖZÜM ÖNERİLERİ

“Türkiye’de sürdürülen genetik danışmanlık uygulamalarına tek bir müdahale şansınız olsaydı neyi düzeltmek veya değiştirmek isterdiniz?” sorusu bir tutum sorusu olup, Türkiye’deki GD uygulamalarında yaşanan mevcut sorunlardan en acil ve müdahale edilmesi en elzem olanı tespiti etmek amacıyla katılımcılara yöneltilmiştir. GD’ye dair ülkemiz açısından öncelikli olarak düzeltilmesi veya değiştirilmesi istenen durumlar ve hangi katılımcı tarafından ifade edildiği “Acil müdahale edilmesi beklenen durumlar” başlığı altında sunulmuştur (Çizelge 5.19).

Çizelge 5.19. Türkiye’de GD süreci açısından öncelikli olarak müdahale edilmesi beklenen durumlar

Acil müdahale edilmesi beklenen durumlar
1. Klinik genetikçi hekimlerin sayısının artması
2. Yapay zekâ programlarının yaygın kullanılması
3. Bireylerin süreç içerisinde karar vermede daha özgür olabilmeleri
4. Alanda çalışanların sayısının artırılması
5. Genetik hizmetlerin verildiği servislerin yaygınlaştırılması
6. GD’nin ekip çalışması ile sürdürülmesi
7. Toplumda ve hekimler arasında GD’nin önemine dair bilincin artırılması ve halkın süreç konusunda eğitilmesi
8. Çocuklara toplum içinde yaşama kurallarını öğretilmesi
9. Pratisyen hekimlerin, ebelerin, hemşirelerin, doktorların ve servislerin eğitimi, bilimsel eğitimin sağlanması
10. Genetik danışmanın tıbbi genetik servisi içinde istihdam edilmesi
11. Genetik alanındaki hizmetlere herkesin eşit şekilde ulaşabilmeli
12. Prenatal tanı testlerinin para kazanmak ve cinsiyet tayini gibi amaçlarla uygulanmasının engellenmesi

Çizelgede maddeler halinde verilmiş olan durumlara dair söylemler ise aşağıda yer almaktadır.

GD.16.01 - (...) Evet, evet bununla ilgilenen hekimler. Bu yani klinik genetik alanında, çünkü klinik genetik denilince şunu anlıyorum ben, hem klinik dışındaki genetikle uğraşan kişilerle işbirliği, eşgüdüm yapan, hem de bu insanların genetik hastalığı olan insanların uzun süreli takip ve tedavisinin sorumluluğunu da almayı anlıyorum. Yani klinik genetik alanın biraz zenginleşmesi lazım. Daha, daha bilmiyorum. Tabi kazanç burada değil, klinik genetikte değil kazanç. Kazanç laboratuvarında olduğu için. Yani serbest piyasa ekonomisinde zenginleşemiyor bir türlü. (...) Tabi şimdi moleküler genetik özellikle çok şey ağırlık kazandı, her şey çözüldü yani. Eskiden kader dediğimiz şey yok yani, modası geçti. Mesela, sendromları ne biliyim gözünün üstünde kaşı var, kulağının bilmem ne kepçesinde eğriliği var, gözü ne biliyim yarık damağı, yarık dudağı var, işte yele boyun bilmem ne onları bir araya koyup da, OMIM bunu yapıyordu, mesela bilmem ne sendromu. Yani bu tek bir genotip olmadığı anlaşıldı. Her, çok fazla sayıda genotipin değişik değişik fenotiplere neden olduğu anlaşıldı. Her şeyin modası geçti. Ama bunlar dediğim gibi bunlar yapay zekâ ile hallolacak işler. (...) Bunun etik şeyinin araştırılması lazım. Çok ciddi anlamda kafa yoruyorum. Ben bazen alınan analizleri beğenmiyorum vizite çıktığım zaman. Kim görüştü bu aile ile diyorum. İşte şey diyorum ki bir bilgisayara aile kendi girse daha güzel bilgi alabilirim ben bundan. Sonsuz olmadığı sürece seçenekler güzel yazılımlar geliştirilebilir ve daha iyi sonuçlar elde edilebilir. Bu mesela yapay zekâ için çok uygun bir şey. Bence klinik çok şey muteber değil, itibar görmüyor. Ve yeterince motive değil klinik genetik alanında çalışan insanlar diye düşünüyorum. Yoktan var edecek kişiler istiyorum. Bir şey değiştirecek olsam. Yoktan var edecek klinik genetikçilerin sayısının artmasını isterim.

GD.16.02 - Yani tek müdahale ile düzelebilecek bir şey yok burada. Belki en son konuştuğumuz konu, en önemli konu yani herkesin belki o denileni anlama ve karar vermede daha özgür olduğu, yani anlamada değil tabi ama karar vermede daha özgür davranabilmesini isterdim. Tabi bu imkânların genişletilmesi iyi olurdu. (...) Bu öyle tek bir konu ile düzelecek bir olay değil tabi, çok komplike bir olay. Valla aciliyetini de bilemiyorum. Belki çalışan kişilerin sayısının artması iyi olur. Bu hizmetler, genetik

hizmetler uçlara yayılabilmeli, belki o olabilir. Ama yani genetik danışmanlık konusu ve hastaya bu bilgiyi iletme ve onun kararını alma konusu çok farklı şeylere tabi. Eğitimine tabi, hastanın geldiği bölgeye tabi, ailede başka hasta olup olmamasına bağlı, dünyaya bakış açısında bağlı, işte inancına bağlı yani o kadar çok faktöre bağlı ki bir tanesini düzelterek olacak bir iş değil ama servisin daha yaygınlaştırılması belki daha kısa bir şey olabilir, cevap olabilir.

GD.16.03 - (...) Valla işte biraz önce söyledim, ekip olarak yapılması. Ekip olarak yapılması keşke sağlansa. Hem hasta hem doktor lehine bir durum. Hem de ekonomik olarak da bence daha doğru olabilir. Çünkü yapılacak testleri hiç olmazsa o ekipte tartışsınız, para hırsıyla değil de. (...) Yani burada bir psikolog olabilir yani bu konuda, yardımcı olması açısından. Yahut işte dediğim gibi çok iyi yetişmiş bir hemşire olabilir. Yani hastayı hazırlayacak, onu takip edecek, onu daha sakinleştirecek, olabilir.

GD.16.04 - Ya benim için en aciliyeti olan durum bir kere, genetik danışmanlığın önemi anlatmak, toplumu onlara yönlendirmeye çalışmak yani. (...) Bilinci artırmak kesinlikle, ben onu isterdim. Çünkü yani diğer şeyler, diğer problemler karşılaştıkça belki çözülür de, ilk etapta genetik danışmanlık çok önemli, bunu işte hem dediğim gibi hekimler arasında da bunu yaygınlaştırmak gerekebilir. (...) Bilinçlendirmek gerekiyor. Bence ilk ilk aşama o. Ondan sonra başka sorunlar çıktıkça işte onları halletmek gerekebilir. İşte ekonomik olarak hani bu yüklü bir şey ama yapılması gerek, ne yapacağız, hastaya nasıl yardım edeceğiz filan. Onların daha sonra başka çözümlerle aşılması. (...) Yani Türkiye'de önemi çok bilinmeyen bir şey. Hâlbuki aslında doktorların, hekimler de diyor ki işte gitmenize gerek yok o zaman, ben size anlatıyorum diyor mesela. Ama yani size anlatıyorum diyorsun ama işte. Ha bir de, genetik danışmanlığı veren kişi de hekimleri yani senin doktorun yanlış yapmış gibi bir şey, asla suçlayıcı olmamak gerekiyor yani. Bir de ondan da korkulabiliyor belki. Hani ben buna yönlendirirsem acaba benim yaptıklarım işte hatalı mı der, şu mu der, bu mu der falan. (...) Bir de hiç bir zaman daha önce yapılan şeyleri eleştirmemek de gerekiyor yani bence. (...) Bir o olabilir. İkincisi hastaya maliyet getirecek diye yönlendirmek istemiyor olabilir. Üçüncüsü çok önemli olduğunu düşünmüyor olabilir.

GD.16.05 - *Valla ilkokul eğitimi. Birinci dakikada Türkiye'de biraz önce bahsettiğim gibi ilkokul eğitiminde insanlara, çevredeki insanlarla o iç içe geçen halkaların sınırlarını değiştirmek üzere çalışma başlattırdım. Ki 20 sene sonra ben onları bir hekim olarak yetiştirmeye kalkıldığında ya da bir genetik danışman olarak yetiştirmeye kalkıldığında ya da toplumun içinde yaşayan bir insan yetiştirmeye çalışıldığında o halkaları göz önüne alabilirsin. (...) Şimdi bakın ben hani ben şuna inanıyorum, siz bir çocuğa yere tükürmemeyi öğretemiyorsanız, ondan ileride iyi bir genetik danışman olmasını bekleyemezsiniz. İkincisi, siz bir sakat kişi arabaya binmeye çalışırken onu 3 dakika bekleyemeyen bir adam türü yetiştirmeye başladıysanız, o zaman sizin genetik danışmanlarınızın süper adamlar olmasının bir faydası yok kimseye. O yüzden şimdi genetik danışmanlık süreçlerini ve buna benzer her şeyi yönetebilmek için ilk önce ilkokulda bir iki sene üç sene hiç ıvır zıvır matematik şu bu konularına girmeden önce, önce toplum içinde yaşama kurallarını öğretmek gerekir. Ondan sonraki kısım düzelir, gelir kendi kendine adaletle beraber. Yani bazı şeyleri düzeltmek için önce onları düzeltmek gerekiyor. Bizim Türkiye'de yaşadığımız en büyük eksiklik o. Yani bakın şimdi evinize bir usta geliyor, o anda işi bitirip parasını alıp çekip gitmekten başka bir derdi olmuyor onun. Böyle bir adamın yaşadığı bir ülkeyi kabul etmemeniz gerekiyor. Bunun için eşek semeriyle satılır, kardeşim işi temeline kadar ineceksin ve sorunu çözeceksin, usta olan, uzman olan iş çözer lafını, bakın benim burada hep bütün personelime öğrettiğim cümle, uzman olan işi çözer. İlla senin dibine kadar yapman gerekmiyor. Yapacak adama yönlendirmek de bir yöntem.*

GD.16.06 - *Onu düşünmüşüm, şöyle bir şey söylemişim. Türkiye'de genetik danışmanın düzeltilmesi veya değiştirilmesi. Genetik danışman bir kere tıbbi genetik servisi içinde yer almalı, bunu temin etmeliyiz. Ama zaten bu var bizde. Hani ileride ama bakarsın bunlar da ayrılıp muayenehane filan açarlar. (...) İkincisi, eğitimin sürekli olmasını temin etmek lazım ki hakikaten kurslar, kongreler. Hele şimdi çok aktifleştirdi bizim dernek, Tıbbi Genetik Derneği. Sürekli kurs yapıyorlar yeni konularla. Bütün Türkiye'ye duyuruyorlar, Türkiye'nin değişik şehirlerinde yapıyorlar, bu doğru bir şey, yapılması lazım. Genetik danışmanın mümkünse yurt çapında evlilik öncesi ve gebelik öncesi her çiftte verilmesi. Yani nikâh memurunun ya da imam nikâhı karşısına gittiği zaman siz genetik bölümünden bir rapor getirin bize demesi lazım. Mesela, o genetik ne yazmalı imama ya da nikâh memuruna? Bunlar akraba evliliği, riskleri kendilerine anlatıldı. Buna rağmen evlilikte*

ısrarlılar demeli. Onun üzerine nikâhını kıymalı ya da Talasemi taşıyıcılık testi önerildi, yapıldı, birisi taşıyıcı çıktı öteki hiç önemli değil. İkisi de taşıyıcı çıktı, çocuklarındaki risk anlatıldı, prenatal tanı için bize başvur... Yani bu mecbur edilmeli bence. Türkiye'de bunun zorunluluğu. (...) Eğitim diyorum, eğitim (...) Servislerinin eğitimi, eğitim, doktorların eğitimi, halkın eğitimi. Eğitim, eğitim başka hiç bir şey değil. Eğitim. Ve bilimsel eğitim tabi.

GD.17.07 - Şimdi böyle zor bir soru. Yani daha fazla sayıda hastaya ulaşabilmek için bence önemli olan yani belli sayıdaki hastaya ulaşmak değil, en fazla sayıda insana hizmet götürebilmek en ideali olur. Onun için de eğer bir tane şansım olsaydı, birinci basamakta hizmet veren yani pratisyen hekim, ebe, hemşire o grubu genetik konusunda eğitmek isterdim. Birinci basamak.

Bununla birlikte, çalışma süresince katılımcılar tarafından Türkiye'deki GD uygulamalarının geliştirilmesine dair sunulan öneriler ise bu bölümde yer almıştır (Çizelge 5.20). Böylece, ülkemizdeki GD uygulamalarının geliştirilmesine dair fikirler açısından veri kaybı yaşanmaması hedeflenmiştir.

Çizelge 5.20. Türkiye’deki GD sürecinin iyileştirilmesine dair sunulan diğer çözüm önerileri

Diğer çözüm önerileri
1. İnsanlar GD süreci üzerine düşünmelerinin sağlanması
2. İnternet ortamında tıp alanında hizmet veren özel sitelerin kullanımının artırılması
3. Genetik danışmanlık eğitimi veren lisansüstü programlarının açılması
4. Danışanlarla tercih ve eylemlerinden dolayı onları suçlamadan ve yargılamadan ilgilenilmesi
5. Bireylerin süreç içerisinde karar vermede daha özgür olabilmeleri
6. Genetikçiler ve genetik danışmanlar yetiştirmek
7. Genetik danışmanlığın Türkiye’de bir meslek olarak tanımlanmasını sağlamak
8. Akraba evliliklerini azaltmak adına Türkiye’deki özellikle bazı bölgelerde otoyol ağı ve ticaret ilişkilerini geliştirmek
9. Çok yönlü ve bağımsız düşünebilme, empati kurabilme, sorumluluk alma ve kendini yetiştirme gibi özelliklerin alandaki insanlarda geliştirilmesi için çalışmak

GD.16.03 - (...) Sizin böyle yani bu işle uğraşıyor olmanız güzel bir şey. Yani insanlar bunu ne kadar öğrense, ne kadar bu konuda şimdi benim söylediklerim sizde eminim bir sürü çağrışım yapacak. Birçok şeyi düşüneceksiniz. Yani bunlar işte olması gerek şeyler. İnsanlar düşünmeli. Düşünmeli ve bunu paylaşmalı başkalarıyla ki insanlar haklarını bilsinler.

GD.16.01 - (...) Yani ben Çocuk Sağlığı Hastalıkları uzmanıyım, Neonatoloji uzmanıyım. Yani bu işin eğitimini veriyorum her seviyede, mezuniyet öncesi, mezuniyet sonrası, uzmanlık, yan dal uzmanlığı. Benim için bile bilgiler yeterli değil. Genetik alanında bilgi kimin için yeterli olabilir? (...) Sürekli değişiyor, sürekli geliyor, sürekli değişiyor. Ama sonuçta hani bilgiye ulaşmayı biliyorsanız ve bunun için vakit ayırıyorsanız mümkün, olanaksız bir şey değil. Her şeye, her şey bir dakikada ulaşıyorsunuz. (...) Yani Google değil, çok özel siteler var. Yani sonuçta tıp sitelerden bahsediyorum. Sizin, programlar var

OMIM, momim gibi. Bulguları yazdığınız zaman tanı çıkabiliyor karşınıza. Aslında çok, aslında yapay zekanın çok güzel entegre edilebileceği bir alan bu. Konuşan klinisyen olacak, yapay zekâ adjunct olacak, yardımcı olacak. İlla bu kadar çok insan kaynağından faydalanılması gereken bir şey olduğunu düşünmüyorum ben. Mesela doğuştan metabolizma hastalıklarını da öyle düşünüyorum. Yapay zekânın çok güzel işleyeceği, güzel yapılmış programların, hasta ile muhatap olan yapay zekâ asla olmayacak, arada bir klinisyen olmak koşuluyla. Yani kafamda geliştirdiğim çözüm bu benim. O kadar kolay ki çünkü bunu şey yapmak, programlamak. Bir yazılım geliştirmek burada o kadar kolay ki aslında neler için yazılım geliştiriliyor. Uzaya gönderilen roketler için yazılım geliştiriliyorsa, olasılıkların sonsuz olmadığı bir süreçte çok güzel yapay zekâ kullanılabilir.

GD.16.07 - Yani buralarda şey, yani başı çekmek önemli. Genetik danışma yüksek lisansı diğer bir yüksek lisans açılmadı. Bizi destekliyorlar, biz bütün grubu tanıyorum ben. Yani Avrupa'da bu işi yapan bütün grubu tanıyorum. Beraber kursa gittiğimiz arkadaşlarımız ve benden kıdemli olanlar, onlar bu işi çok çok destekliyorlar. Onlar bize, biz bu eğitimi eğitim yapılanması sırasında eğitimden çıkanlar için destek vereceklerini söylediler. Ayrıca biz kendi öğrencilerimiz için genetik danışma kursu diye bir kurs oluyor Avrupa Genetik Danışma Kursu, o kursta bir ya da iki kişilik bizim için yer ayırmalarını rica ettik onlardan. Bir takım yani çok güzel bir program hazırladık. (...) Yani biz programı kurarsak ve bu programın iyi işlediği görülürse biz bu programa 8 kişi almayı düşünüyoruz. 8 kişi ile başlamayı düşünüyoruz. (...) Tıpçı alımycam, doktor alımycam bu programa ben. Ben hemşire, burada hemşirelik iyi olduğu için, hemşirelik, psikoloji ve şey alacağım biyolog biyoloji alacağım. Ondan sonra, 2 yılın sonunda da yani bizde öncelikle prenatal ve onkoloji ağırlıklı, stajlarını yaparken de öyle yapmayı düşünüyoruz. (...) Yüksek lisans programı. (...) Tezli. Klinik rotasyonları olması gerekiyor. Bütün programları inceledim ben. Ondan sonra işte klinik rotasyonlar olacak kredilerine göre işte ne biliyim, öyle şeyler.

GD.17.07 - (...) Akraba evliliği yapmış olabilir insanlar bu bir günah değil. Bence akraba evliliği kötü bir şey değil. Ben böyle düşünüyorum ayrıca da genetikçi olarak. Yani insanlar çünkü bir ben de zannediyordum insanları zorla evlendiriyorlar. Hayır, öyle

değil. Zorla evlendirmiyorlar insanları. Bazı insanlar birbirini severek evleniyorlar. Bizim kültürümüze bu çok uzak ama kültürüne bu uzak değil. Ailede hiç kimse akraba evliliği yapmamış ama ikinci derece kuzenler evlenebiliyor, olabiliyor böyle şeyler. Hiç biz birbirimizi tanı mıyorduk, tanıştık yani akraba olmamız bir tesadüf diyor, böyle diyen hastalar da oluyor. Onun için bizim insanları akraba evliliği yapmış olsalar bile bizim bunları suçlamamız gerekmiyor. Bizim onlara yardımcı olmamız gerekiyor. Risklerinin ne kadar arttığını, nasıl bunun için artmış olan riskleri için neler yapabileceklerini çok iyi anlatmamız gerekiyor. Yani sosyal, bence ülkede öncelikle sağlık bilincini geliştirecek çok ciddi medya üzerinden eğitim verilmesi gerekiyor, birincisi bu. (...) Ondan sonra çok ciddi olarak sağlıklı, sağduyulu yani tıp doğruları doğrultusunda insanlara bilgi vermek gerekiyor. İnsanları karşılanan hastayı sen çocuğunu aldırma mı istiyorsun, sen çocuğunu öldürmek mi istiyorsun diyen doktorlar oldu bu ülkede, hoca düzeyinde. Onun için son derece sadece genetik danışmanın değil tüm doktorların eğitilmesi gerektiğine inanıyorum. Yani kimseyi suçlamamak gerekiyor. (...) Kimseyi yargılamamak gerekiyor. Ayrıca da insanlar hasta bir çocuğa ömür boyu bakmak gibi bir yükü almak zorunda değiller, onların kendi, kendi kararları.

GD.16.05 - (...).Bütün hayalim şu anda 50 tane süper genetikçi yetiştirmek Türkiye'de. Bu 50 genetikçiye hoca olarak salıp meydana bunu şey yapmaya çalışıyorum. Önümüzdeki 20 senede bunun derdini çözmeye çalışıyorum. Bununla ilgili hani yakın aşağı yukarı kaba hayaller, şeyler belli. En azından şu anda tanı almayan genetik hastalık sayısını çok azaltmaya çalışıyoruz. Birinci aşamamız o olması lazım. İnsani yönetimi için de mutlaka genetik danışman yetiştirmek süreçleri var. Onlar da şu anda eğitimleri yeni yeni başladı ama yani iyi gidecek gibi görünüyor. Diğer hani hekim olmayanların eğitimleri meselesini de Sağlık Bakanlığı'na işte bir meslek tanımlaması yaptırmamız gerekiyor. Tabi o da bir süreç. Yani işte beni en çok, yani biz beni derken bu işle uğraşan adamları, en çok tıkayan şey hep o yasal prosedürler. Biz onlara takılmadan bir taraftan eğitimleri veriyoruz, bir realite yaratmaya çalışıyoruz. Bir taraftan da yasal süreçler içinde ona buna ziyaret ediyoruz sürekli. (...) Müfredat hazır. Yani müfredatı hazırladık. Yani şu anda her şey hazır elimizde. Buradaki ana şey, bu sürecin başlatılması için çarkların çevrilmesi. Şimdi şöyle bir şey ile başlamak aslında doğru ve yanlış olanı. Ben toplan 50 kişiyi, eğitimlerini verir, sertifikaya ederim. Sertifikaya ettikten sonra yeni bir işsiz 50 kişi yaratmış

olurum, tek riski bu. Şimdi eğer bunları benimki gibi özel klinikler yanlarına alır çalıştırlırsa o zaman bir ölçüde bu meseleyi çözmüş olurum. Sonra da bu tanımlama geliyor. Bizde şimdi işler biraz tersine yürür. Amerikalı örneğin bir işe başladığı zaman önce tanımlar sonra işi yapar. Bizde genellikle iş bir çıkmaza girer ondan sonra birileri tanımlamaya çalışır. O yüzden bizim sistemi, hani bu yapısını bir anlamamız lazım. Bu Türk'ün yapısı böyle, hemen 5 senede çözemeyiz biz bunu. Bunun için şöyle bir şey yapmayı hep hedefliyorum, devlette zaten çalışa gelen ya da özelde çalışa gelen kurumlara o kurum içindeki insanlardan yetiştirir verirsek, örneğin benim de vardı elimde bazı yetiştirdiğim çocuklar, istiyorlardı örneğin kan merkezine benim yanımda yetiştirdiğim bir çocuğu istiyorlardı, vermiyordum. Ben bunu yetiştirdim diyordum, kimseye vermem. Başhekim ile her Allah'ın günü kavga ediyordum onunla ilgili. Şimdi biz böyle yetiştirir, insanların eline verirsek o da personeline sahip çıkar. Daha sonra da devlet bunu bir ihtiyaç olarak görür ve onlara bu yerini tanımlar. Bu kavgayı gürültüyü engellemek için. Ne olur işte tersinden yönetmiş oluruz ama Türkiye'nin yapısı bu olduğu için hani ülkeyi de çok iyi anlamak lazım, öyle bir yapılanmayla gitmeyi düşünüyoruz.

GD.16.05 - (...) Bana bir ara Sağlık Bakanlığı gelmişti, nasıl akraba evliliklerini azaltacağız, yasaklayalım mı diye. Ben dedim hayır dedim, siz otoyol yapın. Sizin işiniz o. Siz ticareti geliştirin. İnsanların o köyden çıkmasını sağlayın. Başka insanlarla tanışmasını sağlayın. Gördüğü amcasının kızı, teyzesinin kızı. Kiminle evlenecek? Yani bizim ben dedim her sabah NTV'de haberleri dinlerken o İğdere, İkizdere, İspir yolunun, Ovit Dağı mevkiinin tıkanıp durduğunu görüyorum, duyuyorum. Yılın 8 ayı kapalı. İğdere'de oturan bir şey düşünün aile düşünün, kiminle evlendirecek çocuğunu? 8 ay ya bu, oyuncak değil ki. Ve ondan sonra da çocuğum başka yere gitmesin, 8 ay seni de göremem diye köyde kalmasını isteyecek onu. Şimdi bu psikolojileri anlamazsan yapamazsın. Bak şimdi Ovit'e şey yapıyorlar, kar tüneli yapıyorlar. İşte bitti. Oradaki akraba evliliği konsantrasyonunu önümüzdeki 15-20 senede azaltacaklar. Bu. Yani orada otoyolu düşünmek önemli. Ticareti geliştirmek önemli. Onun başka yerlere açılması önemli. Niye okula çok önem veriyorum ben bir taraftan? Okulda gidiyor başka bir çocukla tanışıyor. Oradaki o çocukla çıkıyor, başkasıyla evleniyor. Zorla, yasakla bilmem ne yapamazsınız bunların hiç birisini.

GD.16.05 - Ya bütün mesele de düşünmekle ilgili. Ben hani ben hep şunu sorarım insanlara, sen kendi düşüncelerini mi düşünüyorsun, başkalarının düşündüklerini ezberledin onları mı bana tekrar ediyorsun? Yani o aradaki o kısa aradaki çizgiyi bana ayırt edebiliyorsan ondan sonra seninle oturup konuşalım. Şimdi ben bir şeyin insanın bırak danışmanlığı, bilmem neyi şunu bunu, ilk öncelikle düşünebilmesi gerektiğini düşünüyorum. Ben hep şunu söylerim, ben Cumhuriyet ve Türkiye gazetelerini beraber okurum. İki tarafı anlayamayan adamın gelip burada hastaya danışmanlık vermesi ihtimali yok. Ben bu seçim sonuçları niye böyle çıkıyor diyen adamlarla bu işleri yapamayacağımı söylüyorum bizim gençlere. Bakın bunu yapamazsınız diyorum. Siz demek ki öbür %50'yi anlayamıyorsunuz kardeşim. Yani sende böyle bir yetenek yok. Yani bu sen o zaman o insana nasıl danışmanlık vereceksin, adamın ruh halinden anlamıyorsun daha. Yani şimdi böyle bir durumda hani benim, benim bujileri araba da çok iyi kullanırım ama arabada bujilerin yerini bilmem. Benim araba tamirimi yapmama benziyor senin yaptığın iş. Beynini, beynini kullanacaksın. Ya tarafı da olabilirsin, olmaya da bilirsin yani bu tamamen senin. (...) Yani şimdi milyon tane hani bir şeyde hani bütün bir insanın yaptığı her şeyin hepsi doğru, hepsi yanlış olmaz yani. Onu işte doğrusunu doğru, yanlışını yanlış söylemek lazım.

GD.16.05 - (...) Yani bu kafayı kullanıp kullanmamayla ilgili. Yani kafasını kullanabilen adam bunların hepsini yapar, bu söylediklerimin hiç birisinin özel bir tarafı yok yani. Sadece bunun totalini başından sonuna kadar düşünebilen insanları şey yapmamız lazım, yetiştirmemiz lazım.

GD.16.05 - (...) Tıpta böyle başka bir branş olmadığına göre bunu genetikçi üstlenecek. Kronik bir hastalıkla mücadele etmeyi kabul ettiyseniz doktor veya işte bu sürece giren her kimseniz artık, bunun sürecin içinde olmayı kabul etmişsiniz artık. Bundan sonra söylenme hakkı yok. (...) Bu mantıkları anlayarak genetik danışmanlık, ben bu tanımlamaları yaparak hep bir GD eğitimi, süreçleri bilmem ne hani. Sosyal yardım kuruluşlarında çalıştırmak lazım bu insanları. İnsanın yani örneğin gidip bir şeyde yaşlı bakım evinde, altını temizleyemeyen insanlarla beraber çalışamayacak bir adamın bu işlerde yeri yok. (...) Yani sen doktor olacaksan orada bir başkasının çocuğunun öleceğinin derdini düşünmen lazım. Yani sen eğer onun çocuğu öldüğünde onun kadar rahatsızlık

hissetmiyorsan o zaman sen insan değilsin, bırak doktor olmayı sen doktor olma gibi bir noktaya gitme, doktor olmak için birinci şart insan olmaktır derdi hocalarımız bize. Yani bu, bu süreçleri böyle algılamak gerekiyor. Yani biz enfeksiyon hastalığının bulaşabileceğini bilerek elinde açık yaran varken elini oraya karnının içine sokup o damarı bulup basamıyorsan o zaman yapmayacaksın bu işi. Yani bu böyle olması gerekir ama. Yani sen bu yola asker nasıl cepheye gidiyor, savaşıyor, orada anlından vurulmayı kabul ediyorsa sen de o eğitimi o almış oluyor ve o sorumluluğu üstüne alıyor, sen de bu sorumluluğu üzerine alıyorsun. O yüzden bu süreçleri yönetemeyecek adamın da bu sürecin içinde hiçbir yerinde yeri yok. Kalıtım kalıplarını bilerek genetik danışmanlık olmaz.

GD.16.05 - (...) Yani burada zannediyorum çerçeveyi kafamdakini çizebildim. Yani biz bu alanı ve Türkiye'nin geri kalanını adam edebilmek için sistemi böyle kurgulamamız gerekir diye düşünüyorum. Özgür düşünen insanların yapabileceği bir şeyden bahsediyoruz. Bunu da tabi siz bu adamları nereden yetiştireceksiniz? Şöyle bir etrafınızda bakının, özgür düşünen kaç tane tanıdığınız var. Bunları arasından bana genetik danışmanlık için seçip 20 tane adam getirebilir misiniz? (...) Şimdi bu böyle insanları bir araya getirmemiz lazım. Toplumun içinde yaşamayı bilen, insanlarla iyi ilişkileri olan bilmem ne bilmem ne. Bana şöyle bir oturun düşünün, etrafınızdan kaç adam getirebilirsiniz böyle? Sonuçta siz okumuş, üst düzey eğitim almış bir sürü insanla beraber bir insansınız. O zaman işte bizim dertlerimiz çok artıyor. Ben hani genetik danışmanlık bilmem ne süreçlerinin içine sokacağım insanların bir grubunu teknisyen gibi görüyorum, onlara da çok açık söylüyorum bunları. Teknik ayak işte işlerini yapmak için sen çok uygun bir arkadaş olabilirsin. Ama lütfen düşünmeyi öğrenirsen öbür tarafa da bekliyoruz seni diye. Çünkü öbür tarafa gelmen için senin mutlaka ve mutlaka bunları düşünüp açık açık konuşman lazım.

6. TARTIŞMA VE SONUÇ

6.1. TARTIŞMA

6.1.1. ÖRNEKLEMİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Araştırma kapsamında derinlemesine görüşmelerin gerçekleştirildiği uzmanlara ait demografik bilgiler derlenerek (Çizelge 5.1), katılımcı profili hakkında bilgi vermek ve bu çalışma açısından uygunluğunu değerlendirmek amaçlanmıştır.

Ülkemizde GD hizmetlerinin daha ziyade hekimler tarafından sürdürülmesi göz önünde bulundurularak, tüm katılımcıların hekim olmalarına ve GD hizmeti sunan bir pozisyonda çalışıyor veya çalışmış olmalarına dikkat edilmiştir. Buna göre, katılımcılar GD hizmetinin verildiği alanlardan olan Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Tıbbi Genetik ve Kadın Hastalıkları ve Doğum anabilim dallarından birinde ihtisas yapmış kişilerden oluşmaktadır. Böylece, GD'nin yansımalarının farklı alanlarda, koşullarda ve yaş gruplarında değerlendirilmesine olanak sağlanmıştır.

Uzmanların 20 yıl ve üzeri mesleki tecrübeye sahip olması, GD alanında sahip oldukları uzun yıllara dayanan tecrübe ve bilgiyi işaret ettiği için bu durum araştırma adına bir kazanım olarak değerlendirilmiştir. Bununla birlikte, katılımcılardan 6 kişinin “Profesör” ve 1 kişinin de “Doçent” unvanına sahip olmaları da alandaki akademik bilgi birikimlerine, dolayısıyla alanın literatürüne hâkim olduklarına dair bir kanıt olarak düşünülmüştür.

Katılımcılardan 4 kişi aktif olarak görevini sürdürmekte iken, 3 kişi emekli olmuştur. Emekli olan katılımcılar GD alanına dair güncel gelişmeler konusunda bazen kendilerini yetersiz hissettiklerini ifade etmişlerdir. Bu durum katılımcıların sergilediği dürüst bir tutum olarak değerlendirilmiştir. Emekli olan katılımcılar, diğer katılımcılar gibi tüm soruları içtenlikle yanıtlamışlar ve pek çok tecrübeyi paylaşmışlar. Özellikle, GD sürecinin Türkiye’deki gelişim safhalarına dair bilgilendirici yaklaşımları çalışma adına olumlu bir değer olarak yorumlanmıştır.

Son olarak, her ne kadar uzmanların ülkemizin sadece iki şehrinde (İstanbul ve Ankara) çalışıyor veya çalışmış olmaları sınırlılık gibi düşünülse de, söz konusu şehirlerin Türkiye’nin nüfus yoğunluğu en fazla olan şehirleri olması (89), dolayısıyla bu durumun

hasta yoğunluğu ve çeşitliliğinin fazla olmasını sağlaması araştırma adına bir artı olarak değerlendirilmiştir. Ayrıca, uzmanların hem kamu hem de özel kurumlarda çalışıyor olmaları (Devlet Üniversitesi Hastanesi, Vakıf Üniversitesi Hastanesi, Özel Genetik Tanı Merkezi) GD'nin farklı boyutlardan değerlendirilmesi ve ülke gerçekleri açısından ele alınabilmesi için avantaj sağlamıştır.

Demografik verilerin değerlendirilmesiyle ortaya çıkan tüm bu etkenlere bakıldığında, “Türkiye’de Genetik Danışmanlık ve Biyoetik” konulu tez çalışmasının, çalışmanın genel hedefleri açısından uygun bir katılımcı grubu ile gerçekleştirildiği görülmüştür.

6.1.2. GENETİK DANIŞMANLIK SÜRECİNİN TANIMLANMASI

Türkiye’de GD sürecinin mevcut durumunu ele almak ve biyoetik açıdan değerlendirmek amacıyla yapılan bu çalışmada, öncelikle GD sürecinin ve uygulayıcılarının sahip olması gereken özelliklerin dünya standartlarında değerlendirilmesi yapılmıştır. Bu amaçla yöneltilen “Genetik danışmanlık hizmetini tanımlar mısınız?” ve “Genetik danışmanların görev tanımı nasıl olmalıdır?” sorularına verilen yanıtlar analiz edilerek, GD sürecinin unsurları için küresel anlamda bir çerçeve belirlenmiştir. Böylece, çalışmaya temel oluşturan GD’nin Türkiye özelinde değerlendirilmesine geçilmeden önce, GD yaklaşımlarının evrensel boyutta ve Türkiye ölçeğinde kıyaslanması için bir alt yapı sağlanmıştır. GD hizmetinin tanımlanmasına dair belirlenen bağlamlar “sağlık hizmeti”, “bilim alanı” ve “sürdürülebilirlik” olmuştur.

Katılımcıların söylemlerinden yapılan çıkarımlar, geliştirilen temalar ve alt temalar GD’nin bir sağlık hizmeti olduğunu ortaya koymuştur. İlk bağlam olan “sağlık hizmeti” (Çizelge 5.2) kapsamında geliştirilen “GD gerektiren durumlar” ve “amaç” ana temaları ile GD’nin belli başlı endikasyonlara bağlı olarak ve bazı amaçlar doğrultusunda bireylere verildiği sonucuna varılmıştır. “GD gerektiren durumlar” ana temasına göre, GD hizmetinin verilmesi belli başlı sebeplere dayanmakta olup, söz konusu sebepler katılımcılar tarafından genetik hastalığın varlığı, şüphesi, tekrarlama riski, gebelik öncesi, gebelik, yenidoğan ve birey, aile veya gelecek nesiller açısından risk belirleme olarak vurgulanmıştır.

GD hizmetinin verildiği koşulları anlatan çalışmalara bakıldığında, GD gerektiren durumların katılımcıların bahsettikleri ile uyumlu olduğu görülmüştür. Doğumsal (konjenital) anomaliler, çocuklarda büyüme bozukluğu, görme veya duyma problemleri, mental retardasyon ve otizm gibi durumlar, yetişkinlerde ise akraba evliliği, tekrarlayan düşükler, ilerlemiş anne yaşı, ailede genetik hastalık öyküsü olması gibi faktörler GD gerektiren endikasyonlardan bazılarına örnek olarak verilmiştir (38, 44, 90).

Dünya Sağlık Örgütü (World Health Organization - WHO) tarafından 1948 yılında, sağlık, *sadece hastalık ya da sakatlığın olmaması değil, fiziksel, ruhsal ve sosyal yönden de tam bir iyilik hali* olarak tanımlanmıştır (91). Dolayısıyla, bir sağlık hizmetinin verilmesindeki temel amaç, bireyin, ailenin ve toplumun sağlığını fiziksel, ruhsal ve sosyal yönlerden muhafaza etmek ve/veya hastalık durumunda tedavi ve refahını sağlamak olarak düşünülebilir. Bu bakımdan Çalışma GD'nin amaçlarını vurgulayan ve “amaç” ana teması altında toplanmış olan erken tanı, sağlıklı bebek sahibi olma, bilgi toplama, bilgilendirme, hastalığın gelecek nesilde tekrarlamasını önleme ve hastalık önlenemiyorsa hafif geçmesini sağlama alt temaları ile GD'nin bir sağlık hizmeti olduğu çıkarımı desteklenmiştir.

GD'nin, üremeye yönelik, çocuklar ve yetişkinler için ve yaygın hastalıklara yönelik olmak üzere üç alan üzerinden amaçlarına bakıldığında da bir sağlık hizmetinin amaçlarını taşıdığı görülmektedir (50):

- Üremeye yönelik GD sürecinin amaçları, danışana içinde bulunduğu koşullara dair genetik bilgiyi doğru bir şekilde aktarırken bu bilginin onun değer ve inançlarındaki anlamının farkında olmak, danışanın üreme seçeneklerine dair tercihinin olası boyutlarını her yönüyle onunla paylaşmak ve bu tercihin sonuçlarına onu hazırlamak olmalıdır.
- Çocuklar ve yetişkinler için GD uygulamalarındaki genel amaçlar ise danışanın durumu anladığından emin olmak, kişisel inançlarının duruma adaptasyonundaki rolünü ve içinde bulunduğu genetik koşullara dair duygularını keşfetmektir.
- Yaygın hastalıklara yönelik verilen GD'nin amaçları ise danışanı sağlıklı yaşam için teşvik etmek, hastalığı önlemek için çaba göstermek, risk algısını geliştirirken genetik risk durumuna adaptasyonuna yardımcı olmaktır.

Söz konusu amaçlar belli koşullara bağlı olarak geliştirilmiştir ki bunlar GD gerektiren endikasyonlardır. Dolayısıyla, GD'nin amaçları ve GD gerektiren durumlar birbirlerini tamamlar niteliktedir ve kapsamı itibariyle GD'nin bir sağlık hizmeti olduğunu göstermektedir.

GD hizmeti tanımlanırken geliştirilmiş olan ikinci bağlam, GD'nin bir bilim alanı olarak değerlendirilmesi olmuştur (Çizelge 5.3). GD'nin kapsayıcı ve multidisipliner yapısı ve birçok paydaşının olması vurgulandığından, GD'nin bir bilim alanı olduğu yargısına varılmıştır. Buna göre, GD'nin sahip olduğu kapsayıcı yapı, katılımcıların söylemlerinde genel olarak vurguladıkları ve alt temaları da oluşturan “uzun süreli”, “çok basamaklı”, “bilgilendirici”, “iletişime dayalı” ve “özel bilgi barındırabilen” özelliklerinden anlaşılmaktadır.

GD sadece bireyin değil aynı zamanda ailenin de koşullar açısından değerlendirildiği, kapsayıcı, bilgilendirici ancak yönlendirici olmayan bir süreç olmalıdır (92). Alanın bilgilendirici yönünün önemi katılımcılar tarafından sıklıkla vurgulanmıştır ki, bu bilgilendirme yapılırken danışanın içinde bulunduğu durumu anlamasını sağlamak başarılı bir GD uygulaması için esastır. Örneğin, şizofreni gibi genetik geçişi karmaşık olan bir hastalık durumunda ailenin bilgilendirilmesi, süreç içinde bilinçli kararlar alabilmeleri açısından büyük önem taşır (93).

Diğer taraftan süreç, genetik danışman ve hasta ile birlikte aile bireyleri, akrabaları hatta bazen çocuğun arkadaşları ve öğretmenini dahi kapsayan bütüncül bir yapıya sahiptir ve iletişime dayalı bir zaman dilimini ifade etmektedir. Uzun süren iletişim hali ve genetik hastalıkların aile bireylerini de farklı açılardan etkileme potansiyeli sürecin kapsayıcılığını işaret etmektedir.

Süreç içinde danışanlarla kurulan iletişimin önemi ve risk hakkında bilgilendirmenin danışanların kararlarını etkilediği görülmüştür (94). Tüm bunlar GD'nin kapsayıcı yapısını oluşturmaktadır.

Her ne kadar genetik danışmanlar ve danışanlar burada ifade edilen iletişimin iki temel unsuru olsalar da, aile içindeki iletişimin sağlanması da GD hizmetinin sağlıklı yürütülmesi açısından önemlidir. Bir çalışmada, ailesel yumurtalık ve meme kanseri öyküsünün GD açısından sahip olduğu kritik önem vurgulanmıştır. Özellikle hala hayatta olan akrabalar süreçte bilgi toplama açısından yardımcı olmuşlardır. Ancak, evlat edinme, boşanma, yeniden evlenme, kardeşler arasında yaş farkının çok olması gibi durumlar ile bu aile içi bilgi edinme süreci olumsuz etkilenmiştir (12). Dolayısıyla, süreç genetik danışman ve hasta ile birlikte aile bireyleri ve hatta akrabaları da kapsayan bütüncül bir yapıya sahiptir.

GD'nin özel bilgi barındırabilme durumu ise sürecin bu söz konusu kapsayıcılığı ve genetik veri temelinde ilerlemesinin bir sonucu olarak ortaya çıkmaktadır. Öyle ki, GD sürecinde uygulanan testlerle ulaşılan bilgiler ve neticesinde ortaya çıkan yeni durumlar söz konusu olduğunda, hasta mahremiyetinin sağlanması sürecin ilişkili olduğu etik duyarlılıklardandır (10).

“Bilim alanı” bağlamındaki bir diğer ana tema ise “paydaşlar” ana temasıdır. GD'nin çok yönlü yapısının bir sonucu olarak birçok taraftan oluşan yapısı, sürece direkt veya indirekt olarak dahil olan bireyler kapsamaktadır ki bunlar, danışan/hasta, fetüs, aile bireyleri, akrabalar, genetik danışmanlar ve genetik danışman dışındaki ekip üyeleridir.

GD'de olası riskin danışanın yanı sıra aile, çocuklar ve/veya gelecek nesiller açısından değerlendirilme durumunda olunması (94, 95) GD'nin çok taraflı yapısını ortaya koymaktadır.

“Bilim alanı” bağlamı altında ele alınan son ana tema, GD uygulamalarının birçok bilim dalı ile olan ilişkisini vurgulayan “multidisipliner” yapısıdır. Çalışma kapsamında tecrübelerine başvurulmuş uzmanların farklı tıbbi branşlarda, genetik danışmanlık görevini de sürekli veya zaman zaman yapan kişiler olmaları söz konusu ana temayı destekleyici niteliktedir. Bu nedenle, katılımcıların çalışmaya dâhil oldukları bilim dalları ile görüşmeler sırasında katılımcılar tarafından belirtilen diğer bilim alanları olan Tıbbi Genetik, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Kadın Hastalıkları ve Doğum, Onkoloji ve Kardiyoloji alanları alt temalar olarak ilgili çizelgede yerini almıştır.

Birçok hastalığın genetik kökenlerinin keşfi ile GD, Onkoloji (12, 96, 97), Pediatri (98, 99), Psikiyatri (100), Kadın Hastalıkları ve Doğum (101) gibi farklı tıp alanlarında ihtiyaç duyulan ve sunulan bir hizmet haline gelmiştir. Hatta bazı alanlardaki kişiselleştirilmiş tıp (personalized medicine) uygulamalarında da GD'nin önemi hissedilmektedir (102). Tüm bu gelişmeler GD'nin multidisipliner özelliğinin ispatı niteliğindedir.

GD sürecinin tanımlanması adına bu bölüm altında ele alından son bağlam “sürdürülebilirlik” bağlamı olmuş, bu bağlam altında ise “GD'nin uygulayıcıları” ve “danışım basamakları” ana temaları geliştirilmiştir (Çizelge 5.4). “Uygulayıcılar” ana teması altında yer alan hekim, hemşire, biyolog, psikolog ve sosyal hizmet uzmanı, sürecin idamesinden sorumlu olan genetik danışmanların dâhil olabileceği meslek grupları olarak katılımcılar tarafından belirtilmiştir. Bahsi geçen meslek grupları, gerekli GD eğitimini aldıktan sonra genetik danışmanlık yapmaları öngörülerek ifade edilmiştir. Burada unutulmaması gereken nokta, katılımcıların konuyu dünya standartlarında değerlendirmiş olmalarıdır. Zira Türkiye açısından benzer bir mesleki yelpazenin ve GD eğitiminin çok nadir olduğu ilerleyen bölümlerde verilen cevaplarla ortaya konulmuştur.

Bununla birlikte, GD hizmeti “danışım basamakları” ana teması altında, genetik danışmanın dahil olduğu meslek grubuna ve verdiği hizmete göre genetik konsültasyon ve genetik danışma olarak ikiye ayrılmıştır. Genetik konsültasyon, sadece hekim tarafından sürdürülebilen, tanının konulduğu ve hastanın bilgilendirildiği bir aşama olarak ifade edilmiştir. Genetik danışma ise hekim, hemşire, biyolog, psikolog ya da sosyal hizmet uzmanı tarafından verilebilen, sürecin yönetiminin gerçekleştirildiği bir aşama olarak ele alınmıştır. Genetik konsültasyon ve genetik danışma ayrımı her katılımcı tarafından yapılmasa da genel eğilim hastalık tanısının hekim tarafından konulması, sürecin takibinin ise diğer meslek gruplarından yetkin kişilerce de yapılması yönünde olmuştur.

Neticede, GD'nin genel manada tanımına yönelik söz konusu üç bağlam (sağlık hizmeti, bilim alanı ve sürdürülebilirlik) ve ilgili alt temaları değerlendirildiğinde, GD'nin belli başlı endikasyonlara bağlı olarak insanlara verilen, kapsamlı, birçok unsurdan oluşan, uzun süreli bir sağlık hizmeti ve aynı zamanda bir bilim alanı olarak ele alınması mümkündür.

Ulusal Genetik Danışmanlar Derneği (National Society of Genetic Counselors - NSGC) tarafından GD tanımının geliştirilmesine duyulan ihtiyaç tespit edilerek, güncellenmiş ve alandaki çağdaş uygulamaları da kapsayan kapsamlı bir tanım yapılmıştır. NSGC tarafından alandaki hızlı gelişmelere paralel olarak alanın kapsayıcılığını netleştiren çağdaş bir tanım yapılarak GD'nin sağlık hizmetlerindeki yerinin netleştirilmesi amaçlanmıştır. Hatta mevzuat, politika, pazarlama gibi mecralarda tanımın ilk cümlesinin kullanılmasının dahi yeterli olabileceği belirtilmiştir (48). Tanım şöyledir:

Genetik danışmanlık, genetik hastalığın insanlara getirdiği tıbbi, psikolojik ve ailesel etkileri insanların anlamalarına ve uyum sağlamalarına yardımcı olma sürecidir.

Bu süreç şunları bir araya getirir:

- *Hastalığın ortaya çıkma veya tekrarlama olasılığını değerlendirmek için aile ve tıbbi öykülerin yorumlanması.*
- *Kalıtım, test, yönetim, önleme, kaynaklar ve araştırma konularında eğitim.*
- *Bilinçli tercihleri teşvik etmek ve risk veya koşula uyum sağlamak için danışmanlık.*

Çalışmaya katılan uzmanların GD sürecinin tanımına dair ifadeleri yukarıda yer alan evrensel ve kapsamlı tanımla örtüşmektedir. Türkiye'de alandaki profesyonellerin GD'nin kapsamına dair algısının dünya standartlarında olduğu sonucuna varılmıştır. Böylece, çalışmaya temel oluşturan GD'nin Türkiye özelinde değerlendirilmesine geçilmeden önce, GD yaklaşımlarının evrensel boyutta ve ülkemiz ölçeğinde kıyaslanması için bir alt yapı sağlanmıştır ve GD sürecinin unsurları için küresel anlamda bir çerçeve belirlenmiştir.

6.1.3. GENETİK DANIŞMANLARIN MESLEKİ SORUMLULUKLARI

GD sürecindeki beklentilerin karşılanmasından genel olarak sorumlu olan kişiler GD hizmeti veren sağlık personelidir. Bu bölümde, GD sürecinin uygulayıcıları olan genetik danışmanların sahip olması gereken özelliklerin evrensel manada altı çizilmiştir ve bu durumun iki adet kazanımı olmuştur. Bunlar, katılımcıların bir genetik danışmandan bekledikleri özellikler ile dünya standartlarında öngörülen mesleki özellikleri kıyaslamak ve ilerleyen bölümlerde ele alınmış olduğu gibi hâlihazırda ülkemizdeki uygulayıcıların bu ilkeler açısından değerlendirilmesi için zemin hazırlamaktır.

Genetik danışmanlar, sürecin yönetimi ve sürekliliğinden sorumlu insanlar olup hastaların içinde bulundukları genetik koşulları değerlendirmek, onları bilgilendirmek, bilinçli kararlar almalarını sağlamak, kararlarında destekleyici olmak gibi görevleri olan, genetik danışmanlık konusunda eğitim almış sağlık çalışanlarıdır (103).

GD sürecinde danışmanlık hizmeti veren uzmanın rolü tartışmasız büyük öneme sahiptir. Bu farkındalık ışığında, genetik danışmanların sahip olması beklenen mesleki özellikler “Genetik danışmanların görev tanımı nasıl olmalıdır?” sorusuna alınan cevapların analizi ile belirlenmiştir. GD tanımında da olduğu gibi katılımcıların bu soruya yanıtları küresel anlamda bir değerlendirme için kullanılmıştır. Alınan cevaplar analiz edildiğinde derinlemesine görüşmeler esnasında bazı mesleki özelliklerin ön plana çıktığı gözlenmiştir. Söz konusu özellikler katılımcılar tarafından vurgulanma sıklığına göre Çizelge 5.5’de analiz edilmiştir. Araştırmaya katılan uzmanların GD alanında sahip oldukları uzun yıllara dayanan tecrübe ve bilgi, bu detaylı çizelgenin hazırlanmasını sağlamıştır.

Görüşmelerde tüm katılımcılar tarafından ifade edilen tek mesleki özellik “bilgilendirici olma” ilkesi olmuştur. Gebelik öncesi (prekonsepsiyonel) dönemde GD’nin zaruretinin anlatıldığı bir çalışmada, genetik danışmanlık veren sağlık çalışanlarından beklentiler, alanda yeterli donanımına sahip olmaları ve akraba evliliklerinin riskleri, gebelikte teratojenlerin riskleri, yenidoğan bakımının önemi gibi konularda aileyi bilgilendirme olarak anlatılmıştır. Başarılı bir danışmanlık için bu bilgilendirmenin danışmanların anlayabileceği şekilde yapılması da vazgeçilmezdir (101). İnsan genetiği ve genetik testler hakkında derin bilgiye sahip olmak ve genetik bilgiyi hastalara aktarabilmek de GD

uygulamalarının temeli olarak vurgulanmıştır (55). İlâveten, danışanın hastalık hakkındaki bilgi ve/veya tecrübesi de süreç içindeki bilgilendirilme aşamasında göz önünde bulundurulmalıdır (104). GD sürecinde yapılan doğru ve yeterli bilgilendirme, danışanın uygulanacak genetik testler hakkında doğru kararı verebilmesi ve sürecin etkin şekilde sürdürülmesi açısından gereklidir (38).

GD sürecinde danışan ve ailenin doğru ve yeterli bilgilendirmesi temel bir beklenti olmakla birlikte, nörofibromatozis tip (NF1) gibi ortaya çıkış yaşı ve ağırlık derecesi değişken hastalıklarda bu bilgilendirmenin karşı karşıya olunan genetik koşullara göre yapılması beklenmektedir (105). Diğer taraftan, nörojenetik bir bozukluk olan multiple skleroz için verilen GD’de, multifaktöriyel kalıtım ve tekrar riskinden bahsedilmesi yeterli görülebilmektedir (104).

Süreç içinde bilgilendirme yapılırken, danışanın ve ailenin durumlarına özgü ihtiyaçlarına karşılık verecek bilginin verilmesi de beklenir. Örneğin, genetik kalıtılan ve nadir görülen bir otozomal resesif hastalık olan rizomelik kondrodisplazi punktata (RKP) vakasında ailelere GD verilirken otozomal resesif kalıtımın ilkelerinden, tekrarlama olasılığından bahsedilmesi önerilmiştir (106). GD alan bir aile üreme teknolojileri hakkında bilgilendirilirken, danışmanın aileyi tedavi seçenekleri ile gerekiyorsa evlat edinme, PGT, yapay dölleme vs gibi seçenekler hakkında da aydınlatması beklenir (104).

“Alanda bilgiye hâkimiyet”, “etik değerlere sahip olma”, “iyi iletişim becerileri”, “mahremiyete özen”, “yönlendirici olmama”, “bilgiyi aktarabilme”, “empati kurabilme”, “saygılı olma”, “ekip çalışması yapma” ve “yeterli zamanı ayırma” katılımcıların çoğu tarafından vurgulanan mesleki özellikler olmuştur.

GD’nin aşamalı ve geniş kapsamlı bir süreç olduğu bilinmektedir. Söz konusu aşamalar sürdürülürken bu süreç zaman alıcı ve yorucu bir hale dönüşebilir ve bu noktada danışman ve danışan arasındaki iletişimin, süreçten daha etkin sonuçlar alınabilmesi açısından devam ettirilebilmesi son derece önemlidir. Bu sebeple bir iletişim sürecini ifade eden GD’de danışanların içinde bulundukları koşullarda en doğru kararı verebilmeleri için desteklenmesi gerekir (43). GD, danışanları ve onların ailelerinin içinde bulunduğu

koşulları anlama ihtiyaçlarını merkeze alan bir uygulamadır. Bu nedenle, genetik danışmanlar hastaları dinlemeli, onların içinde bulunduğu durumu anlamasını sağlamalı ve kaygılarını fark etmelidirler (21). Dolayısıyla, görüşmelere yeterli zamanın ayrılması kaçınılmazdır.

GD sürecinin en doğru ve etkin şekilde sürdürülmesi ve tamamlanmasında sürecin idamesinden sorumlu olan genetik danışmanların alanında bilgiye hâkim olması beklenir ki bu da eğitim ve güncel gelişmelerin takibi ile mümkün olacaktır. Ayrıca, doğru tanının konulabilmesi genetik danışmanın alandaki yeterliliği ve bu doğrultuda doğru testleri uygulaması gibi süreci yönlendirecek uygun adımları atması ile mümkün olacaktır ki doğru tanının GD'nin en önemli aşamalardan ilkinin teşkil ettiği ifade edilmiştir (104).

Genetik danışmandan, birey ve/veya aileyi aydınlatıcı şekilde bilgilendirmesi, gerekli konularda destek olması, kararlarında özgür hareket etmelerini sağlaması ve sağlıklı bir iletişim kurması beklenir (38). Bu bakımından danışmanların genetik danışmanlardan bir takım beklentiler içinde olması sürecin olağan bir parçasıdır. Zira hastaların GD sürecindeki beklentilerinin araştırıldığı bir çalışmada, GD hizmeti alan hastaların bilgi verilmesi (%79), açıklama yapılması (%69), güven sağlanması (%50), tavsiye verilmesi (%50) ve karar vermede yardımcı olunması (%30) konularında beklentilerle genetik servise başvurduğu görülmüştür. Hastaların büyük çoğunluğunun beklentilerinin karşılandığı ve böyle durumlarda beklentilerinin karşılanmadığı durumlara göre daha az kaygı duydukları anlaşılmıştır (107). Genetik danışmanların danışmanların özerkliğine, özgürlüğüne, refahına ve bireyselliğine saygı duymaları ise genetik danışmanlardan beklenen etik yaklaşımlardır (108). Tüm bu beklentiler genetik danışmanların görevlerinin danışmanlar açısından önemini işaret etmektedir.

GD uygulamalarının sağlıklı sürdürülebilmesi için genetik danışmanların izlemesi beklenen ilkelerin belirlenmesi bu çalışmanın bir başka yönü olmuştur. Değerlendirme sonucunda ise görülmüştür ki, çalışmaya katılan alanındaki uzmanların genetik danışmanlar için belirledikleri mesleki özellikler ile uluslararası anlamdaki mesleki tanımlar örtüşmektedir.

Bu bölüm altında yapılan bir diğer analiz ise genetik danışmanlardan beklenen davranışların kişilik özellikleri”, “tutum”, “ödev”, “yükümlülük” ve “beceri” ölçütleri altında sınıflandırılması olmuştur (Çizelge 5.8). Böylelikle, bir danışmanın görevini yaparken izlemesi gereken davranışın arka planda hangi unsurlara dayandığı saptanmıştır. Bu arka planda ağırlıklı olarak tutum, ödev ve yükümlülüğün olduğu, ardından becerinin geldiği ve en daha az biçimde kişilik özelliğine dayandığı öngörülmüştür (Çizelge 5.9). Sonuç olarak, genetik danışmanların görevlerini doğru olarak yerine getirebilmeleri, edinilebilecek ve geliştirilebilecek nitelikte olan bileşenlere bağlıdır. Danışmanlar alanda eğitim alıp gerekli tutumları geliştirerek, vicdani ve kanuni sorumlulukları izleyerek üzerlerine düşen görevi yapabilirler.

6.1.4. TÜRKİYE'DE GENETİK DANIŞMANLIĞIN ÖNEMİ VE UYGULAMALARI

Uluslararası anlamda GD'nin tanımının yapılması ve genetik danışmanların mesleki özelliklerinin değerlendirilmesinin ardından, bu bölümde Türkiye açısından GD'nin önemi ve mevcut durumu “GD açısından Türkiye’ye özgü durumlar”, “Türkiye’de GD’nin unsurları” ve “Türkiye’de genetik danışmanların durumu bağlamları çerçevesinde ele alınmıştır. GD’nin Türkiye’deki mevcut durumunu tespit etmek bu araştırmanın temel hedefleri arasında yer almaktadır.

GD sürecinin ve uygulayıcılarının evrensel tanımına dair veriler önceki bölümlerde değerlendirilirken bahsi geçen evrensel tanımların büyük kısmının ülkemizdeki GD uygulamaları için de geçerli olduğu katılımcıların söylemlerinden anlaşılmıştır. Bu bölümde sunulan değerlendirmede ise daha çok GD sürecinin Türkiye koşullarına özgü olan ve evrensel tanımına istisnai olan durumlar ifade edilmiştir. Böylece hem bilgi tekrarının önüne geçilmesi, hem de ülkemizdeki GD uygulamalarına özgü olan durumlara ve sorunlara daha rahat odaklanılması hedeflenmiştir.

6.1.4.1. GD Açısından Türkiye’ye Özgü Durumlar

Türkiye’de sürdürülen GD uygulamalarını değerlendirmek adına belirlenen ilk bağlam, “GD açısından Türkiye’ye özgü durumlar” bağlamıdır. GD alanının ülkelerin kendine özgü durumları açısından ele alınması karşılaşılan bir durumdur ve örnekleri literatürde de

mevcuttur. Tayvan’da doğum oranının düşük olması, hızlı yaşlanma ve evlenme yaşının geç olması gibi nedenler GD’nin ülke açısından önemini artıran etkenler olarak belirtilmiştir (58). Bir başka örnekte ise, çok kültürlü yapısı ve HIV/AIDS salgının yüksek olması Güney Afrika açısından GD hizmetlerinin önemini artıran koşullar olarak değerlendirilmiştir (55). Şili’de ise GD hizmetlerinin geliştirilmesine duyulan ihtiyaç vurgulanmıştır. Ancak, genetiğin ülkedeki sağlık hizmetleri arasında öncelikli bir konumda olmadığı, GD alanının gelişmesinin önünde kültürel, maddi ve eğitim açısından birçok engelin olduğu da ifade edilmiştir (61).

Bu çalışma çerçevesinde Türkiye’ye özgü durumlar ise “akraba evliliğinin yüksek oranda görülmesi”, “ataerkil ve geleneksel toplum yapısı”, “dini normların etkisi”, “toplumdaki algısı” ve “danışanın yönlendirilme durumu” ana temaları kapsamında ele alınmıştır (Çizelge 5.10). Belirlenen bu ana temaların daha ziyade Türkiye’deki sosyo-kültürel yapının özelliklerini taşıdığı ve sürece etkilerinin olumsuz yönde olduğu dikkat çekmektedir. Demek oluyor ki, ülkemize özgü olan bu durumlar hem GD sürecinin Türkiye açısından önemini hem de Türkiye bazında alandaki bazı sorunları işaret etmektedir ve bu nedenle ilerleyen bölümlerde tekrar tartışılmıştır.

Akraba evliliğinin yüksek oranda görülmesi

Yüksek akraba evliliği oranı ülkemizdeki sorunlardan biri olmasının yanı sıra GD’yi Türkiye açısından özellikli bir yere de taşımaktadır. Akraba evlilikleri otozomal resesif hastalıkların görülme sıklığının ve buna bağlı olarak engelli bebek doğum oranlarının artmasına neden olmaktadır (13). Otozomal geçiş durumunda, kalıtımda çekinik özellik gösteren belirli bir genin her iki kopyasında mutasyon vardır ve birey genetik hastalığa sahip olur. Mutasyon tek bir kopyada ise birey sağlıklı ancak taşıyıcı olur (109). Ailede bilinen bir hastalık olmasa bile bu tip evliliklerde risk artar, öyle ki birinci dereceden kuzenler arasında söz konusu risk %3’tür (110). TÜİK’in 2016 yılı verilerine göre Türkiye’de akraba evliliği oranı %23,2’dir. En yüksek oranda görüldüğü bölge Güneydoğu Anadolu Bölgesi (%42,6) ve en düşük oranda görüldüğü bölüm ise Batı Marmara (%8,9) olarak belirlenmiştir (14).

Aydın ilinde 310 evli kadın ile yapılan bir çalışmada, %23,9'unun akraba evliliği yaptıkları görülmüştür. Bunlardan %45,9'u birinci dereceden kuzeni ile %24,3'ü ikinci dereceden kuzeni ile ve %29,8'i de uzaktan akrabası ile evlilik yaptığını belirtmiştir (111). Türkiye'de yapılan daha geniş kapsamlı bir çalışmada ise ülkemizdeki 81 ilde 9290 ev ziyaret edilerek 6364 aile ile görüşülmüştür. Görüşülen insanlardan 15 ila 65 yaş aralığında yer alan 4913 evli kadın çalışmaya dâhil edilmiştir. Buna göre, seçilen örneklemdaki akraba evliliği oranı %18,5 olarak belirlenirken, bu oranın da %57,8'inin birinci dereceden kuzen ile yapılan evlilik olduğu anlaşılmıştır. Ayrıca, akraba evliliklerinde düşük, ölü doğum ya da doğumsal anomalili bebek oranının daha sık olduğu görülmüştür (112). Her iki çalışmada da akraba evliliği oranının eğitim ve gelir düzeyi az olan, kalabalık ve erken yaşta evlenmenin olduğu ailelerde daha fazla olduğu vurgulanmıştır. Türkiye'deki akraba evlilikleri ve evlilik uyumu arasındaki ilişkinin araştırıldığı bir çalışmada ise 68'i akraba evliliği yapmış bireyler olmak üzere 150 kişi ile görüşülmüştür. Görüşülmüştür ki, akraba evliliği yapan bireyler yapmayanlara göre evlilik içinde uyumu daha az yakalayabilmekte ve akrabaları ile daha fazla çatışma yaşamaktadırlar (113). Düzce ilinin Yığılca ilçesinde yapılan bir çalışmada ise akraba evliliğinin sonuçlarına dair bilgi düzeyleri araştırılmıştır. Bu kapsamda, %20,1'i akraba evliliği yapmış 220 kadın ile görüşülmüştür. Kadınlardan %79,6'sı akraba evliliğinin doğacak bebeğin sağlığı açısından risk oluşturabileceğini, %14,6'sı oluşturmayacağını ve %5,8'i ise buna dair bir fikrinin olmadığını belirtmiştir (114). Dolayısıyla, eğitim ve gelir düzeyinin arttığı ve kadınların kendini gerçekleştirme şansı bulunduğu bir ortamda akraba evliliği oranının azalması beklenebilir. Malatya'da yapılan bir çalışmada, akraba evliliği oranı %28,4 olarak belirlenirken daha ziyade birinci dereceden kuzenler arasında olduğu anlaşılmıştır. Öte yandan, akraba evliliği ve sosyo-demografik yapı arasında bir bağlantı ise tespit edilmemiştir (115). Ülkemizde akraba evliliği konusunda yapılan bir diğer çalışmada, Afyonkarahisar'da akraba evliliği oranı %19,6 olarak tespit edilirken, akraba evliliğinin doğumsal anomali ve spontan abortus görülme ihtimalini artırdığı gözlenmiştir. Bu çalışmada da akraba evliliğinin en çok birinci derecen kuzenler arasında (%14,8) yapıldığı anlaşılmıştır (116). Türkiye'de hemoglobinopatilerin görülme sıklığını artırması da yine ülkemizde akraba evliliği oranının yüksek olmasının neticelerinden bir diğeri olarak değerlendirilmiştir (92).

Bu tez çalışmasında katılımcılar genel olarak akraba evliliğinin zararlarına değinseler ve karşı olduklarını ifade etseler de katılımcılardan birinin bu konuda nispeten farklı düşündüğü görülmüştür. Bu katılımcıya göre, insanların akraba evliliği yapmalarının olağan olduğu belirtilmiştir ve bu insanların yargılanmadan onlara risklerin anlatılması önerilmiştir.

Söz konusu öneri ile paralellik gösteren bir çalışmada, akraba evliliğinin dünya nüfusunun beşte birini teşkil eden Orta Doğu, Batı Asya ve Kuzey Afrika’da sık görülen köklü bir gelenek olduğu ifade edilerek, akraba evliliği yapacak çiftlerin hevesini kırmak ve caydırmaya çalışmak yerine evlilik ve doğum öncesi GD verilmesi önerilmektedir (13).

Bir diğer katılımcı ise Türkiye için verilen akraba evliliği oranlarının resmi rakamlardan çok daha fazla olduğunu ileri sürmüştür. Katılımcı, otozomal resesif hastalıklarda homozigot mutasyon tespit ettikleri vakaların yarısının akraba olduklarını bilmediklerini, dolayısıyla Türkiye’deki akraba evliliği oranının gerçekte, belirtilenin iki katı civarında olduğunu söylemiştir.

Neticede, otozomal resesif genetik hastalıkların kalıtımı açısından önemli bir etken olan akraba evliliği, Türkiye’deki GD çalışmaları ile doğrudan etkili ve bu çalışmaların ülkemiz açısından önemini artırıcı etkenlerdendir. Akraba evliliği yapmış veya yapmayı düşünen çiftlerin GD hizmeti almaları, bu kapsamda aile soyağaçlarının çizilmesi ve olası risklerin değerlendirilmesi zorunlu bir hal almaktadır.

Ataerkil ve geleneksel toplum yapısı

Türk toplumunun ataerkil ve geleneksel yapısı GD hizmetlerini olumsuz yönden etkileyen unsurlardan bir diğeridir. Bu olumsuz etki, GD’nin aile içi dinamikleri etkileme potansiyelinin bir sonucu olarak ortaya çıkabilmektedir. Çünkü aile içi mahremiyet algısının yüksek olduğu ve erkek egemen bir toplumda GD uygulamaları neticesinde ortaya çıkan yeni bilgi ve koşulların, aile içinden başlayarak toplumdaki kabulü nispeten zor olabilir.

Ataerkillik (patriarchy), kadın ve erkek arasında eşitsizliğin olduğu, kadının karar alma mekanizmalarında, iş hayatında ve endüstride daha az temsil edildiği ve baskı gördüğü toplumlar için kullanılan bir tanımdır (117). Türkiye, ataerkil toplum yapısına sahip olan bir ülkedir. Bu bağlamda, ülkemizdeki kadınlara dayatılan toplumsal cinsiyet rolleri ev işlerini yapma, çocuk bakımı, iyi bir eş ve anne olma, eğitim ve çalışma hayatında eşinin onayına bağımlılık ve karar verme özgürlüğünün sınırlı olmasını kabul etme şeklinde kendini göstermektedir. Bu nedenle, kadının toplumdaki konumu ikinci sıraya ötelenirken, erkeğe bağlı ve onun güdümünde davranması beklenmekte hatta olağanlaştırılmaktadır. Bunun neticesinde kadın, toplumsal cinsiyet rolüne bağlı olarak kendini toplumda konumlandırmak için çaba harcar bir duruma gelmektedir. Bu durumun sorumlusu büyük oranda erkekler olmakla birlikte, kadınlar da ataerkil düzeni benimseyen çocuklar yetiştirerek bu yapıyı besleyebilmektedirler. Ayrıca, kadının toplumda hak ettiği statüde yaşamasına yönelik üretilen politikalar ve düzenlemelerin henüz toplumumuzda tam karşılığını bulamadığı ve içselleştirilemediği de görülmektedir (118-121). TÜİK verilerine göre ülkemizde eğitimini yarıda bırakan kadınların eğitimlerini bırakma sebeplerinin, ilk sırada yer alır ailelerinin izin vermemesi (%38,1), ardından ekonomik nedenler (%32,3) ve son olarak da evlenme, nişanlanma, hamile kalma veya anne olma (%9,5) şeklinde sıralandığı görülmüştür. Kadının Türk toplumundaki rolünün bir diğer göstergesi ise, kadınların çalışsın veya çalışmasın aile bakımına erkeklerden çok daha fazla (5 katı kadar) zaman ayırmalarıdır. Ayrıca kadınların daha ziyade ev düzeni, alışveriş ve komşularla ilişkiler konusunda söz sahibi oldukları da ortaya konulmuştur (14). Bu veriler ışığında, ülkemizde kadına verilen toplumsal cinsiyet rolünün temelde ev idaresi, çocuk bakımı gibi durumlarla şekillendirildiği ve erkeklerin karar verici rolü üstlendikleri görülmektedir.

Çalışmaya katılan uzmanların klinik tecrübeleri arasında vurguladıkları ve paylaştıkları, GD uygulamaları açısından toplumu yansıtan örneklerde de görülmüştür ki, toplumun kadına verdiği bu statünün ve ailenin dışa kapalı yapısının etkileri GD sürecinde de hissedilmektedir. Katılımcıların tecrübe ettikleri, genellikle annenin engelli bir çocuğun bakımını üstlenen taraf olması, hatta babanın engelli çocuğu kabullenememe ve aileyi terk etmesi gibi deneyimler bunun örnekleridir. Söz konusu vaka örnekleri detaylı olarak ilerleyen bölümlerde yer almaktadır.

Bir çalışmada, kronik hastalıklarda ve engellilik durumunda hastaya bakım verme yükünün daha ziyade kadınlarda olduğu da ifade edilmiştir (122). Türkiye’de yapılan bir diğer çalışma ise bu sonucu destekler nitelikte olarak, kadınların erkeklere göre yakınlarına bakım verme oranının daha yüksek olduğu anlaşılmıştır (123).

Dini normların etkisi

Katılımcılar hastalarının prenatal tanı ve gebelik sonlandırmayı dini nedenlerle kabul etmediklerinin altını çizmişlerdir ki bu da GD açısından Türkiye’ye özgü durumlardan biri olarak değerlendirilmiştir.

Benzer şekilde, Suudi Arabistan’da da yüksek akraba evliliği oranı, dini ve sosyal inançlar nedeniyle çiftlerin üreme seçeneklerine ve hamileliğin sonlandırılmasına ilişki tutumları da GD alanına dair ülkeye özgü konular arasında ifade edilmiştir (60).

Ülkemizde dini kaidelerin etkisiyle, genetik tanı testlerine ve PGT uygulamalarına karşı direnç ve rahim tahliyesine izin vermeme gibi sonuçların ortaya çıkabildiği katılımcıların tecrübelerinde dile getirilmiştir. Dolayısıyla bazı durumlarda dini normları yorumlama durumu bireylerin GD süreci içinde ulaşabilecekleri ve faydalanabilecekleri teknolojilere kısıtlama getirebilmektedir ki bu durumun neticesinde özellikle anne ve fetüs açısından süreçten azami fayda sağlanamamaktadır.

EuroGentest projesi tarafından hazırlanan Genetik Danışmanlık için Uluslararası Rehber Özetinde, genetik danışmanlara süreç içinde aile bilgilendirilirken, ailenin etnik ve kültürel özelliklerinin göz önünde tutularak hareket edilmesi önerilmiştir (124).

Toplumdaki algısı

GD’nin durumu Türkiye özelinde değerlendirilirken, katılımcılardan bir kısmı Türk toplumunda GD alanına dair bilincin tam gelişmediği yönünde, diğer kısmı ise bu algının gelişmiş seviyede olduğu yönünde fikir beyan etmişleridir. Neticede, GD uygulamalarının öneminin Türk toplumunda yeterince algılanıp algılanmadığı konusu katılımcıların fikir ayrılıkları yaşadığı konulardan biri olmuştur. Detaylandırılacak olursa, bazı katılımcılar GD’nin öneminin toplumda yeterli düzeyde algılanmadığını belirtmişlerdir. Hatta bir

katılımcı, Türkiye’de çalışan bazı hekimlerin dahi GD’yi çok gerekli görmemelerini vurgulayarak işin boyutlarının ciddiyetine işaret etmiştir. Diğer yandan, birkaç katılımcı ise toplumun farkındalığının bu konuda yüksek olduğunu ancak bu farkındalığa eşlik edecek sağlık politikalarının üretilmesindeki aksaklıklardan bahsetmiştir. Dolayısıyla, katılımcıların bu konuda tam bir fikir birliğinde olduğu söylenememektedir.

Türkiye’de bir genetik merkezine 11 yıl boyunca yapılan başvuruların (8965 adet) incelendiği bir çalışmada GD alımı için artan başvuru miktarına dikkat çekilmiştir (125). Bu çalışmaya bakılarak toplumda alana dair ilginin ve talebin arttığı düşünülebilir. Bununla birlikte, Türkiye’de aileler tarafından otopsiye izin verilme oranının düşük olduğu ve bu durumun ölümle neticelenen konjenital anomalilerin tanısının konmasını zorlaştırdığı ise bir başka çalışmada ifade edilmiştir (126).

Danışanın yönlendirilme durumu

Katılımcıların alandaki tecrübelerine dayanan ifadeleri, danışanların özellikle zor kararlar verme aşamasında uzmanların fikirlerini sorma veya yönlendirme talep etme eğiliminde olduklarını göstermiştir. Katılımcılardan bazıları hasta tercihinin yanlış olduğunu düşündüklerinde hastayı yönlendirdiklerini de belirtmişlerdir. Aslında bu yaklaşım, hekim-hasta ilişkileri açısından hekimin kararlarının ve yönlendirmesinin baskın olduğu paternalistik (babacıl) modele de bir örnek teşkil etmektedir (127).

Katılımcılar yönlendirme yapmalarındaki gerekçeleri ise danışanın yeterli bilgi ve bilinç düzeyinde olmaması ve sonucunda kendine veya bebeğine zarar verecek bir tercihin kıyısında olması şeklinde açıklamışlardır. Sonuç olarak, bazı katılımcılar danışanların tercihinin saygı duyduklarını ifade ederken bazı katılımcılar ise yönlendirici davrandıklarını belirtmişlerdir. Her ne kadar uygulamada her zaman riayet edilemese de genel olarak katılımcıların, genetik danışmanların meslek özelliklerine uygun bir şekilde yeterli ve doğru bilgilendirme ile tüm seçenekleri ve riskleri hasta ile paylaşması ve kararı hastaya bırakması yönünde hem fikir oldukları anlaşılmıştır.

6.1.4.2. GD'nin Türkiye'deki Unsurları

GD'nin Türkiye'deki mevcut durumuna dair geliştirilen bir diğer bağlam, “GD'nin Türkiye'deki unsurları” bağlamıdır. Türkiye'de GD hizmetinin mevcut unsurları “GD'nin gelişimi”, “GD eğitimi”, “GD'nin verildiği birimler” ve “hasta takibi” ana temaları kapsamında değerlendirilmiştir (Çizelge 5.11).

GD'nin gelişimi

GD'nin ülkemizdeki gelişimine dair bilgi veren kaynaklara pek rastlanmamıştır. Bu sebeple, özellikle uzun yıllar bu görevi sürdürmüş ve mesleklerinden emekli olmuş katılımcıların ülkemizde GD alanının gelişimine dair bilgilerini ve bizzat tecrübelerini paylaşımları bu açıdan çok değerli bulunmuştur. Böylece, GD'nin ülkemizdeki sağlık hizmetleri içerisinde almış olduğu yol hakkında fikir sahibi olma şansı doğmuştur. Buna göre, GD'nin 1965 yılında Hacettepe Üniversitesi bünyesinde Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları alanında çalışan hekimler ile başladığı ifade edilmiştir.

Öte yandan, 1994 yılına ait bir yayında, İstanbul Üniversitesi bünyesinde bulunan Prenatal Tanı Uygulama ve Araştırma Merkezi'nde (PRETAM) yılda yaklaşık 2000-3000 aileye GD hizmeti verilmekte olduğu ifade edilmiştir (22).

GD eğitimi

Veri analizleri sonucunda, Türkiye'de GD alanına dair eğitimin ya çok sınırlı olduğu ya da bulunmadığı görülmüştür. Katılımcıların daha ziyade alandaki yaşanmışlıkları ile kendilerini geliştirdikleri anlaşılmıştır. Katılımcıların ortak görüşü genetik danışmalık yapacak kişinin hangi meslek grubundan olursa olsun GD eğitime tabi tutulması yönündedir. Günümüzde alana ilişkin bir müfredatın geliştirilmesi ve uygulanmasına dair çabaların olduğu da anlaşılmıştır. Hatta katılımcılardan bir tanesi bu konudaki çabalarından söz ederken, bir genetik danışmanlık yüksek lisans programının hazırlıklarının içinde olduklarını ifade etmiştir. Ayrıca, bahsi geçen programın hekimler dışındaki ilgili meslek gruplarına açık olacağını da vurgulamıştır. Aynı katılımcı, Avrupa'da Avrupa İnsan Genetiği Grubu'nun (European Society of Human Genetics - ESHG) bir kursuna katılarak Türkiye'den GD eğitimi alan iki kişiden bir

olduğunu da belirtmiştir. Bir diğer katılımcı ise, Sağlık Bakanlığı ile Türkiye’de GD eğitiminin yaygınlaştırılması üzerine görüşmelerini sürdürdüklerini söylemiştir.

Ülkemizdeki üniversitelerde hâlihazırda GD eğitimi veren bir lisansüstü eğitim programı bulunmamaktadır (128). Konuya ilişkin yapılan taramada görülmüştür ki GD eğitimi daha ziyade belli başlı eğitim programları içinde bir ders olarak yer almaktadır. Buna göre, Türkiye’de GD ile ilgili ders veren bazı programlara dair üniversite ve program adları, ders adı ve ders düzeyi bilgileri derlenerek Çizelge 6.1’de sunulmuştur.



Çizelge 6.1. Türkiye’de GD ile ilgili ders veren bazı programlar

Üniversite	Ders adı	Ders düzeyi
Başkent Üniversitesi SBE Tıbbi Genetik Programı (129)	Genetik danışma	Doktora (S.)
Bülent Ecevit Üniversitesi FBE Moleküler Biyoloji Anabilim Dalı (130)	Prenatal tanı ve genetik danışma	Y. Lisans (S.)
Ege Üniversitesi SBE Kadın Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği (131)	Genetik danışmanlık	Y. Lisans (S.)
Ege Üniversitesi SBE Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği / Yenidoğan Yoğun Bakım Hemşireliği (131)	Yenidoğanda genetik hastalıklar ve danışmanlık	Y. Lisans (S.)
Gaziantep Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Ebelik Bölümü (132)	Prenatal tanı ve genetik danışmanlık	Lisans
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi (133)	Genetik danışma	Lisans
Hacettepe Üniversitesi ÇSE Genetik Programı (134)	Genetik danışma ve etik	Doktora (Z.)
Hitit Üniversitesi Sağlık Yüksekokulu Hemşirelik Bölümü (135)	Hemşirelikte genetik danışmanlık	Lisans
İnönü Üniversitesi SBE Tıbbi Biyoloji ve Genetik Programı (136)	Prenatal tanı ve genetik danışmanlık	Doktora (Z.)
İstanbul Üniversitesi Aziz Sancar Tıp Araştırma Enstitüsü Genetik Programı (137)	Genetik danışma	Y. Lisans (Z.)
İstanbul Üniversitesi Aziz Sancar Tıp Araştırma Enstitüsü Genetik Programı (137)	Genetik danışma ve etiği	Doktora (S)
İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi (138)	Kromozom anomalilerinde klinik bulgular ve genetik danışma	Lisans
Marmara Üniversitesi SBE Doğum ve Kadın Hastalıkları Hemşireliği Programı (139)	Genetik danışma	Doktora
Mehmet Akif Ersoy Üniversitesi SBE Veteriner Zootečni Yüksek Lisans Programı* (140)	Genetik danışmanlık	Y. Lisans (Z.)
Ondokuz Mayıs Üniversitesi SBE Tıbbi Biyoloji Programı (141)	Genetik danışma	Doktora (S.)

Kısaltmalar: S: Seçmeli, Z: Zorunlu, Y. Lisans: Yüksek Lisans, SBE: Sağlık Bilimleri Enstitüsü, ÇSE: Çocuk Sağlığı Enstitüsü, FBE: Fen Bilimleri Enstitüsü.

* Mehmet Akif Ersoy Üniversitesi SBE Veteriner Zootečni Yüksek Lisans Programı’na dair programın öğrenme çıktısı kısmında, *Program sonunda öğrenci; -genetik danışmanlık yapabilme yetisine sahip olur.* şeklinde bir ibarenin yer alması dikkat çekicidir.

Bazı bölümlerde ise GD'nin ayrı bir ders olarak değil ancak bir ders içerisinde konu başlığı olarak yer aldığı tespit edilmiştir. Bunlardan bazıları şöyledir:

- Selçuk Üniversitesi Mühendislik Fakültesi Beslenme ve Diyetetik Bölümünde Tıbbi Biyoloji ve Genetik dersi (142),
- İstanbul Bilim Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik dersi (143),
- İzmir Ekonomi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Üreme Biyolojisi Yüksek Lisans Programı Üreme ve İnfertilitenin Genetiği, Preimplantasyon Genetik Tanı dersi (144),
- Pamukkale Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu Fizyoterapi Bölümü Tıbbi Biyoloji ve Genetik lisans dersi (145),
- Iğdır Üniversitesi Iğdır Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksekokulu Tıbbi Laboratuvar Teknikleri Önlisans Programı Tıbbi Biyoloji ve Genetik dersi Fizyoterapi Bölümü Tıbbi Biyoloji ve Genetik lisans dersi (146),
- Adnan Menderes Üniversitesi Söke Sağlık Meslek Yüksekokulu Hemşirelik Programı Tıbbi Biyoloji-Genetik lisans dersi (147),
- Bahçeşehir Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Aile Danışmanlığı Yüksek Lisans Programı Sağlık Danışmanlığı dersi (148),
- Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik lisans dersi (149),
- İTÜ Fen Bilimleri Enstitüsü Moleküler Biyoloji-Genetik ve Biyoteknoloji doktora programı İnsan Genetiği (Human Genetics) dersi (150),
- İstanbul Medipol Üniversitesi Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksekokulu Tıbbi Tanıtım ve Pazarlama programı ve Tıbbi Laboratuvar Teknikleri Programlarındaki Tıbbi Biyoloji ve Genetik dersleri (151).

Dünya'daki örneklerine bakıldığında ise ABD (43), Fransa (56), Güney Afrika (55), Suudi Arabistan (60) ve Tayvan (58) gibi birçok ülkede genetik danışmanlar yetiştiren yüksek lisans eğitim programlarının bulunduğu görülmektedir. Ayrıca, TAGC tarafından, Ermenistan, Avustralya, Kanada, Küba, Fransa, İtalya, İsrail, Japonya, Güney Kore, Hollanda, Norveç, Filipinler, Portekiz, Suudi Arabistan, Güney Afrika, İspanya, Tayvan, İngiltere ve ABD uluslararası genetik danışman eğitim programları bulunan ülkeler olarak sıralanmıştır (57) .

ABD’de genetik danışmanlık mesleğini yapabilmek için genetik danışmanlık veya genetik alanında yüksek lisans derecesine sahip olunması gerekmektedir. Lisansüstü eğitim sürecinde öğrenciler alana dair dersleri alırlarken, ayrıca hastalar ile birebir çalışma imkânı sunulan klinik rotasyonları da tamamlamak zorundadırlar. Genetik danışmanlar yüksek lisans programını tamamladıkları ve ilgili sınavı geçtikleri takdirde American Board of Genetic Counseling (ABGC) tarafından sertifikalandırılmaktadırlar. 2016 yılı itibariye ABD’de alana ilişkin eğitim veren 33 adet yüksek lisans programı bulunduğu belirtilmiştir (152). Kanada’da ise üç tanesi ABGC tarafından kredilendirilen, toplam 4 adet GD yüksek lisans eğitim programı bulunmaktadır (153). Bu örneklerden de anlaşılaçağı üzere, Türkiye’nin ülke nüfusunun ihtiyaçlarını karşılayacak genetik danışmanları yetiştirmek için gerekli lisansüstü eğitim programlarını açması günümüz koşullarında duyulan bir ihtiyaçtır.

Türkiye’de GD alanında yapılan çalışmalara dair fikir sahibi olmak için Yükseköğretim Kurulu Başkanlığı bünyesindeki tez merkezi verilerine bakıldığında, Türkiye’deki GD hizmeti hakkında tamamlanmış olan sadece 3 adet yüksek lisans tezi bulunmaktadır (154).

Diğer yandan, eğitim programlarındaki ve akademik alandaki sınırlılıklar alanda çalışanların bilgi düzeylerine de yansımaktadır. Ülkemizde alanda çalışan profesyonellerin GD konusunda bilgi düzeylerinin araştırıldığı çalışmalarda birinci basamak hekimlerinin (155) ve ebelerin (156) GD konusunda kendilerini yeterli bilgi düzeyine sahip bulmadıkları tespit edilmiştir. Bahsi geçen durum, ülkemizde verilen GD eğitiminin yetersiz olması ile de ilişkilendirilebilir.

GD’nin verildiğı birimler

Türkiye’de GD uygulamalarının sürdürüldüğü kurumlar ve anabilim dalları katılımcıların çalıştıkları ve görüşmelerde ifade ettikleri alanlara ve merkezlere göre derlendiğinde,

- Devlet Hastaneleri,
- Devlet Üniversitesi Hastaneleri,
- Özel Genetik Tanı Merkezleri,

- Özel Hastaneler,
- Vakıf Üniversitesi Hastaneleri GD'nin verildiği yerleri temsil eder.

Bu da ülke genelinde hastane düzeyindeki genel sağlık kuruluşlarını oluşturmaktadır.

Türkiye'deki genetik tarama programları prenatal tarama, yenidoğan tarama, evlilik öncesi taşıyıcı taraması ve kanser taraması olmak üzere dört başlık altında toplanmıştır (5). Türkiye'de bir üniversite hastanesinde yapılan çalışmada yaklaşık 2.5 yıllık bir dönemde yenidoğan yoğun bakım ünitesinde tedaviye alınan 788 bebekten 117'sinde konjenital anomali tespit edilmiştir. İlk sırada kardiyovasküler sistem (KVS) ve ikinci sırada santral sinir sistemi (SSS) anomalileri yer almıştır. Ayrıca, Türkiye'de doğumsal anomali olan vakaların takip edilebileceği donanımlı merkezlerin artırılmasına ihtiyaç duyulduğu ve bu konudaki eksikliğin anomali olan bebeklerin ölüm oranlarında artışa neden olduğu vurgulanmıştır (157).

Türkiye'de GD'nin sağlık hizmetleri içinde gerekli görüldüğü takdirde uygulanan rutin bir hizmet olduğu yerli literatürdeki, rizomelik kondrodisplazi punktata (RKP) (106), Seckel sendromu (158), Klinefelter sendromu (159), resiprokal translokasyon (160), Fraser sendromu (161), Down sendromu (162, 163), double trizomi (164) ve Brankio-oto-renal sendrom (165) gibi genetik hastalıklara ait örneklerden anlaşılmaktadır.

Hasta takibi

GD kapsadığı uygulamaları ve danışanda hayat boyu etkili olabilecek sonuçları ile bazen çok uzun bir süreci de temsil edebilmektedir. Hasta izlemi açısından süreç değerlendirildiğinde, ülkemizde hasta takibinin koşullar ve tercihlere göre bir kez görüşme, birkaç kez görüşme veya ömür boyu takip şeklinde olduğu ve daha ziyade hastanın iletişime geçmesi ile ileriki yıllarda sürdürüldüğü katılımcıların söylemlerinden anlaşılmaktadır.

6.1.4.3. Türkiye'de Genetik Danışmanların Durumu

GD hizmeti veren meslek gruplarını ele almadan, GD'nin Türkiye'deki durumunun değerlendirilmesi düşünülemez. Ülkemizde GD hizmetinin kimler tarafından verileceğinin

net olarak belirlenmemiş olması ve sürecin kimler tarafından yönetileceğine dair katılımcılar arasındaki mevcut fikir ayrılıklarının tespiti sonucunda “Türkiye’de genetik danışmanların durumu” bağlam olarak geliştirilmiştir. Fikir ayrılıklarının mesleğin yürütücülerinin sadece hekimler olması ya da farklı meslek gruplarının da genetik danışmanlık yapabilmesi etrafında yoğunlaştığı görülmüştür. Katılımcıların bu konudaki yorumlarını nizami bir şekilde paylaşmak ve konuya çalışmanın amaçları doğrultusunda bir açıklık getirebilmek adına, söz konusu bağlama ait “hekim” ve “diğer meslek grupları” ana temaları geliştirilmiştir (Çizelge 5.12). Bazı katılımcılar tarafından GD hizmeti, bulguların değerlendirilip tanının konulduğu genetik konsültasyon ve süreç içerisinde hasta takibinin sürdürüldüğü genetik danışmanlık olmak üzere iki aşamaya ayrılmıştır. Genetik konsültasyonun hekim tarafından, genetik danışmanlığın ise hekim ve hemşire, psikolog, biyolog, ebe, sosyal hizmet uzmanı gibi ilgili meslek grupları tarafından idame ettirilmesi katılımcılar arasında yaygın bir görüştür. Ülkemizde GD hizmetinin her iki aşamasıyla genel olarak hekimler tarafından yürütüldüğü ve GD konusunda eğitim alan kişilerin nadir olduğu yine katılımcılar tarafından ifade edilmiştir. Görüşmelerde sürecin bugüne kadar genellikle hekimler tarafından verildiği ifade edilirken, katılımcılardan üçü, hekim ile birlikte diğer meslek gruplarından (biyolog, psikolog gibi) personeller tarafından verilen GD hizmetlerinin içinde yer aldıklarını da belirtmişlerdir. Ancak, farklı meslek gruplarının da genetik danışmanlık yaptığı bu tarz bir GD hizmeti Türkiye’de çok nadirdir. Türkiye’de GD uygulamalarının tam olarak oturmadığı ve eksiklerinin bulunduğu ise genel bir kanı olarak ortaya çıkmıştır.

Türkiye’de GD hizmetinin kimler tarafından sürdürüldüğü veya sürdürülmesi gerektiği de halen kesin sınırlarla çizilmemiştir. Katılımcıların bu konudaki fikir ayrılıkları da söz konusu belirsizliğin bir yansımasıdır adeta. Çünkü tanımlı bir meslek olmaması bu görevi sürdürecektir meslek gruplarının ve eğitim şartlarının netleştirilememesine neden olmaktadır. Bu durumda, özel ya da kamuya ait farklı merkezler ve hastaneler genetik danışmanlık görevini yerine getirecek personelin mesleği ve eğitimi hakkında inisiyatif kullanabilmektedir. Sonuç olarak, GD alanının ülkemizde daha etkin kullanımı ve geliştirilmesi adına atılacak adımlardan biri de bu belirsizliklerin netleştirilmesidir.

Türkiye’de GD hizmetinin Tıbbi Genetik uzmanları, tıbbi biyologlar, Perinatoloji veya Kadın Hastalıkları ve Doğum anabilim dallarında çalışan uzman hekimler tarafından verilmekte olduğu, bununla birlikte hemşire, ebe, biyolog gibi sağlık çalışanlarının da bu alanda istihdam edilmesine ihtiyaç duyulduğundan bahsedilmiştir (5). EuroGentest projesi kapsamında da GD alanında çalışmak üzere hekim olmayan sağlık alanı çalışanlarına ve uzmanlık alanı genetik olmayan hekimlere duyulan ihtiyacın giderek artmakta olduğu ve daha fazla genetik eğitiminin gerekliliği vurgulanmıştır (124). Bir başka çalışmada ise Türkiye’de GD hizmetinin sadece hekimlerce verildiği ifade edilmiştir (38). Fakat katılımcılardan bazıları ise görev yaptıkları sağlık merkezinde hekimlik dışındaki meslek grupları tarafından da genetik danışmanlık yapıldığını belirtmişlerdir. Bu bilgi tutarsızlığının ya da karışıklığın nedeni, genetik konsültasyon ve genetik danışmanlık uygulamaları arasındaki farklılık nedeniyle bunları idame ettirecek meslek gruplarının da farklı olması ve bu ayrıma literatürde yeterince dikkat çekilmemiş olması olabilir. Bir diğer olası neden ise, katılımcıların örnek verdiği hekim ve diğer sağlık personelinin genetik danışmanlık vermeleri Türkiye’de istisnai tecrübeler olduğu için henüz yerli literatürde yer almamış olabilir.

Genetik danışmanlık henüz Türkiye’de tanınmış bir meslek değildir. Türkiye İş Kurumu’nun Türk Meslekler Sözlüğünde genetik alanı ile ilgili meslekler moleküler biyoloji ve genetikçi (moleküler biyolog), genetik ve biyoinformatik uzmanı, çocuk genetik hastalıkları uzmanı ve tıbbi genetik uzmanı olarak yer alırken, genetik danışmanlık bir meslek olarak tanımlanmamıştır (166). Genetik danışmanlığın ayrı bir meslek dalı olarak sürdürüldüğü ABD’de, Birleşik Devletler İş Departmanı, İşgücü İstatistikleri Bürosu (United States Department of Labor, Bureau of Labor Statistics) verilerine göre ise 2016 yılında 3100 genetik danışman çalışma hayatına başlamıştır. Bu çalışanların istihdam edildikleri birimler hastaneler (%33), hekimlerin klinikleri (%20), tıbbi ve tanı laboratuvarları (%18), üniversiteler ve okullar (%11) ve serbest çalışanlar (%8) şeklinde sıralanmıştır (167).

Katılımcılardan biri GD’nin sadece hekimler tarafından sürdürülmesi yönündeki tutumun değişmekte olduğunu, hekimlerin iş yükü nedeniyle diğer meslekler ile görev paylaşımı yapmanın daha makul olduğunu ifade etmiştir. Bir başka katılımcı da hekimlerin belli

hastalıklar hakkında aynı bilgileri farklı ailelere sürekli anlatmaları yerine belli alanlarda kendini yetiştirmiş olan diğer meslek gruplarının bu bilgilendirmeyi yapmalarının hekimlere zaman kazandıracağını belirtmiştir.

Sağlık Bakanlığı'nın yayınladığı istatistiklere göre Türkiye'de 100.000 kişiye düşen toplam hekim sayısı 2016 yılı itibariyle 181 olarak hesaplanmıştır. Bu rakam Norveç, Almanya, İsveç, İsviçre, İtalya, Danimarka, İzlanda, Avustralya, Slovakya, Letonya, Fransa, Finlandiya, Hollanda, Lüksemburg, İsrail, Yeni Zelanda, Slovenya, ABD, Kanada, Polonya ve Japonya'daki 100.000 kişiye düşen toplam hekim sayılarından düşüktür (168). Türkiye'de hekim başına düşen hasta yoğunluğunun fazlalığı göz önünde bulundurulacak olursa farklı meslek gruplarından yetişmiş profesyoneller ile GD alanında yapılacak bu tarz bir iş bölümü önerisi makul görünmektedir. Bu paylaşım hekimlere zaman kazandıracağı gibi, hastalara da daha tatmin edici ve aceleye gelmeyen bir GD süreci sağlayacaktır.

Bu konu görüşmeler sırasında katılımcılar arasında fikir ayrılıklarının en fazla görüldüğü konulardan biridir. Ağırlık kazanan görüş ise genetik konsültasyonun bir hekim ve genetik danışmanlığın ise eğitimini almak koşulu ile hekim, hemşire, biyolog, psikolog, sosyal hizmet uzmanı tarafından verilmesi yönünde olmuştur. GD'de diğer sağlık profesyonellerinin yer alması hekimden bağımsız olmamak kaydı ile hekimin yükünü azaltması ve hasta takibinin daha sağlıklı yürütülebilmesi adına bir zorunluluk gibi durmaktadır. Unutulmamalıdır ki, hangi meslek grubundan olursa olsun alana dair eğitimin alınmış olmasının gerekliliği katılımcıların çoğu tarafından dile getirilmiştir. Öte yandan, Türkiye'de alana özgü ve sistemli bir GD eğitiminin çok nadir verildiği, katılımcıların konuya ilişkin ortak görüşü olarak analiz edilmiştir.

6.1.5. GENETİK DANIŞMANLIK VE BİYOETİK İLİŞKİSİNİN TÜRKİYE AÇISINDAN DEĞERLENDİRİLMESİ

Türkiye'deki GD uygulamalarının biyoetik açıdan değerlendirilmesi bu tez çalışmasının temel hedefleri arasında yer almaktadır ve bu doğrultuda katılımcılara, “Genetik danışmanlık uygulamalarında biyoetiğin yeri nedir?” ve “Söz konusu hizmetler sürdürülürken biyoetik ikilemlerin yaşandığı bir deneyiminiz veya şahit olduğunuz bir vaka var mı?” soruları yöneltilmiştir. Katılımcıların gerek ilgili sorulara verdikleri cevaplar

gerekse görüşmeler esnasında GD sürecinin biyoetik yönüne vurgu yapan yaklaşımları bu çalışmada yer bulmuştur. Bu bölümde, GD alanı ve biyoetik arasındaki ilişkinin ülkemizdeki yeri değerlendirilmiştir. Değerlendirme, “GD ve biyoetik” bağlamının geliştirilmesi, GD’nin Biyoetik ve İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi’ndeki biyoetik ilkeler açısından incelenmesi ve alanda tecrübe edilen ve biyoetik yönü bulunan vaka örneklerinin incelenmesi şeklinde yapılmıştır.

6.1.5.1. GD ve Biyoetik İlişkisi

“GD ve biyoetik ilişkisi” bağlamı, “süreçteki varlığı” ve “etik açıdan değerlendirme bilinci” ana temaları üzerinden geliştirilmiştir (Çizelge 5.13). GD süreci ile biyoetik arasında ilişki katılımcılar tarafından dile getirilirken özellikle, mahremiyet, genetik testler, devlet politikaları, çocuklardan onam alma, sağlık hizmetlerine eşit ulaşım, gizlilik konularına dair etik kaygılar ön plana çıkmıştır ki bu durum GD sürecinin dayanmakta olduğu biyoetik zeminin adeta kanıtıdır.

Genetik danışmanların tutum ve davranışlarının hasta özerkliğine saygı, yarar sağlama, adalet, doğruluk ve hastanın gizliliğine saygı ilkeleri ile biçimlenmesi beklenmektedir (169). Avusturya’da yapılan bir çalışmada, danışmanlık sürecinde hastaların karşı karşıya kaldıkları etik ve mesleki sorunları belirlemek amacıyla tıp uzmanları ve psikososyal uzmanlarından oluşan iki gruba anket uygulanmıştır. Tıp uzmanlarının % 50’sinden fazlası aydınlatılmış onam, organizasyona ait kısıtlamalar, bilgilendirme ve yeterliliğin sağlanması/sürdürülmesi konularında alanda zorluk yaşadıklarını bildirilmişlerdir. Organizasyona ait kısıtlamalar ile dil engelleri, sürekli danışma için alan eksikliği, bilgilendirme için yazılı materyal eksikliği kastedilmiştir. Yetersiz deneyim, bir psikoterapist olarak eğitimin olmaması, tıbbi olmayan organizasyonlar için çok fazla zaman harcanması, kurumlar arasındaki işbirliği eksiklikleri veya güncel verilerin olmaması da diğer kısıtlamalar olarak dile getirilmiştir. Bununla birlikte, aydınlatılmış onamı, hastalarla hangi bilginin paylaşılacağı ve etkileri gibi konular da tıp uzmanları tarafından sorunlar arasında vurgulanmıştır. Psikososyal uzmanlar arasında ise hiçbir sorun çoğunluğun oyunu almazken sadece iki alan katılımcıların %40 tarafından ön plana çıkarılmıştır ki bunlar, yeterliliğin sağlanması/sürdürülmesi ve örgütsel kısıtlamalardır. Örgütsel kısıtlamalar ile burada ön plana çıkan sorunlar ise, dil engelleri, kesintisiz

danışmanlık için boş alan ya da yazılı bilgi materyalinin eksik olması ve tıp uzmanları ve kurumlar ile işbirliği yaparken yaşanan zorluklardır. Bilgilendirme konusu ise tıp uzmanlarının çoğu tarafından vurgulansa da psikosoyal uzmanları için bir sorun olarak ifade edilmemiştir (126).

İspanya’da genetik danışmanlık servislerindeki etik sorunları belirlemek amacıyla yapılan bir çalışmada ise alanda yaşanan etik ikilemlerin çeşitliliğinin çok fazla olduğu değerlendirilmiştir. Bununla beraber en çok etik sorun yaşanan alanlar, hastaların duygusal tepkileri, aydınlatılmış onam, kesin olmayan test sonuçları ve sağlık alanındaki kaynakların sınırlı oluşu şeklinde sıralanmıştır (170).

Görülmektedir ki, GD sürecinde etik sorunların varlığı farklı şekillerde kendi göstermekle beraber, ülkelere göre de benzerlik göstermektedir. Sorunların tespitinin ardından izlenmesi gereken rota, etik sorunların değerlendirilerek çözüme kavuşturulmasıdır ki bu da etik açıdan değerlendirme bilincinin geliştirilmesi ile mümkün olacaktır.

Farklı mesleki geçmişe sahip olan ve farklı pozisyonda bulunan uzmanların etik sorunları değerlendirmeleri arasında farklılıklar bulunabilmektedir (126). Bununla birlikte, GD konusunda tecrübesi daha fazla olan uzmanların daha az etik ikilem yaşadıkları da belirtilmiştir (170).

Etik bir sorun değerlendirilirken ortak bir etik değerlendirme bilincinin ve tecrübenin önemi ortadadır. Bu noktada, etik bir sorun ele alınırken genel olarak izlenebilecek etik yaklaşımlardan söz etmek mümkündür. Etiğin amaçlarından birinin doğru ve iyi olanı bulma çabası olduğu daha önce ifade edilmişti. Bu doğrultuda, bir eylemin doğru ya da yanlış olduğu konusunda karar verilirken başvuru iki temel yaklaşım bulunmaktadır. İlk yaklaşım utiliteryanizm (yararcılık) olup, eylem değer açısından değerlendirilirken eylemin sonucunun yararlı olup olmaması ön plana çıkar. Diğer yaklaşım olan Kantçı yaklaşım (ödev etiği)’da ise eylemin sonucundan ziyade yapılma niyetine odaklanılır. Etik sorunların değerlendirilmesinde yaygın bir biçimde izlenen bir diğer yaklaşım modeli ise, Beauchamp ve Childress tarafından geliştirilen yararlılık, zarar vermeme, özerkliğe saygı ve adalet ilkelerine dayanan etik yaklaşımdır (171, 172).

GD'nin felsefi temellerinin özen etiği ve feminist etik üzerine dayandırıldığı bir çalışmada, ergenlik dönemindeki psikiyatrik hastalıklarda GD hizmetinin sağlanmamasının neden olabileceği etik sorunlardan bahsedilmiştir. Alandaki etik sorunlar adalet, özerklik, yararlılık ve zarar vermeme ilkeleri üzerinden değerlendirilmiştir. Ayrıca, GD'nin verilmesinin sadece yetişkin dönem ruh sağlığı hastalıkları ile kısıtlanmasının adalet ilkesi ile çeliştiğinden bahsedilerek, hâlihazırda ötelenmiş bir grubun daha da izole edilmesine neden olabileceğine dikkat çekilmiştir (10). Anlaşılmaktadır ki, GD her ne kadar kendi içinde pek çok etik sorunu barındıran süreç olsa da, uygulanmama hali de bazı özellikli gruplar için başlı başına etik sorunların kaynağı olabilmektedir.

Genetik alanında karşılaşılan değer sorunlarının çözümünde özerklik, bilgilendirilmiş karar, aydınlatılmış onam ve gizlilik önemli faktörlerdir (173). Bir genetik danışmanın danışmanlık verdiği aile hakkında beklenmedik bir bilgiye erişme ihtimaline karşılık geliştirilen öneriler ise şunlardır (174):

- Danışanlar açısından rahat edebilecekleri bir ortam oluşturulmalı ve genetik testlerin olası tüm etkileri hakkında bilgi verilmelidir.
- Genetik testler sonucunda evlat edinme, anne veya babanın farklı kişiler olması gibi bilinmeyen hassas konuların ortaya çıkabileceğine dair, aile bireylerinin yaşları ve duyguları göz önünde bulundurularak açıklama yapılmalıdır.
- Aile bireylerine beklenmedik bilgileri de içeren test sonuçları hakkında bilgilendirilmek isteyip istemedikleri sorulmalı ve sadece talep ettikleri bilgiler onlarla paylaşılmalıdır.

Sağlık alanında başvuru alan etik ilkeler değer sorunlarının çözümünde yol gösterici olmalarıyla beraber her durum için kesin bir çözüm üretmezler. Bu durum özellikle yeni ve karmaşık etik sorunlar için geçerlidir. Etik ilkelerin uygulama sınırlılıklarının farkında olmak ise etik sorunların değerlendirilmesinde yardım sağlayacaktır (175).

Etik ikilem, farklı değerleri koruyan eylemlerin birlikte gerçekleşmesi mümkün olmadığında bazı değer veya değerler yönünde tercih yapılmak zorunda kalınmasında çıkar. İkilemlerin çözümü için değerler hiyerarşisinin izlenmesi bir seçenek olarak sunulsa da bu hiyerarşik sıralama mutlak değildir ve değişebilir (64).

Günümüzde tıp ve yaşam bilimlerinde yer alan etik soruların değerlendirilmesinde sıkça kullanılan bir diğer yol gösterici yaklaşım ise 2005 yılında UNESCO Genel Konferansı'nda, Biyoetik ve İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi'nde benimsenen 15 adet biyoetik ilkedir. Bildirgenin yayınlanma amacı Madde 2'de Amaçlar bağlı aşağıdaki şekilde yer almaktadır (176):

- (a) *Biyoetik alanındaki yasama, politika ve diğer araçların oluşturulması konusunda Devletlere rehberlik edecek evrensel ilkeler ve prosedürler çerçevesinin sağlanması;*
- (b) *Bireyler, gruplar, topluluklar, kurumlar ile kamu ve özel kuruluşların eylemlerine rehberlik sağlanması;*
- (c) *Uluslararası insan hakları hukuku ile tutarlı şekilde, insan yaşamına ve temel özgürlüklere saygı duyulmasının sağlanması suretiyle insan onuruna saygı ve insan haklarının korunmasının geliştirilmesi;*
- (d) *Araştırma ve geliştirmelerin bu Bildirge'de sunulan etik ilkeleri çerçevesi dahilinde gerçekleştirilmesi ve insan onuru, insan hakları ve temel özgürlüklere saygı duyulması gerekliliği vurgulanarak, bilimsel araştırma özgürlüğü ile bilimsel ve teknolojik gelişmelerden elde edilen yararların öneminin tanınması;*
- (e) *Tüm paydaşlar arasında ve bir bütün olarak toplum içinde biyoetik konularında çok disiplinli ve çok sesli diyalogların geliştirilmesi;*
- (f) *Tıbbi, bilimsel ve teknolojik gelişmelere eşit erişim ile birlikte anılan gelişmeler konusundaki bilgilerin azami akışını ve hızlı paylaşımını sağlamak ve gelişmekte olan ülkelerin ihtiyaçlarına özel önem verilerek yarar paylaşımının teşvik edilmesi;*
- (g) *Şimdiki ve gelecek nesillerin çıkarlarının korunması;*
- (h) *Biyoçeşitlilik ve biyoçeşitliliğin korunmasının insanlığın ortak bir sorunu olduğunun vurgulanması.*

Bu amaçların GD sürecindeki etik sorunların çözümüne yönelik hedefler ile örtüştüğü görülmektedir. Bu nedenle GD uygulamaları içerisindeki biyoetik yaklaşımın yerini keşfetmek adına, katılımcıların süreci anlatırken, söz konusu bildirmede yer alan biyoetik ilkelerin kapsamına uygun tanımlamalar yaptıkları analiz edilmiştir. Bahsi geçen ilkeler; “insan onuru ve insan hakları”, “yarar ve zarar”, “özerklik ve bireysel sorumluluk”, “onam”, “onam verme ehliyeti olmayan kişiler”, “insan savunmasızlığına saygı ve kişisel

saygınlık”, “mahremiyet ve gizlilik”, “eşitlik, adalet ve hakkaniyet”, “ayrımcılık yapmama ve aşağılamama”, “kültürel çeşitlilik ve çoksesliliğe saygı”, “dayanışma ve işbirliği”, “sosyal sorumluluk ve sağlık”, “yararların paylaşılması”, “gelecek kuşakların korunması”, “çevre, biyosfer ve biyolojik çeşitliliğin korunması” şeklindedir. İlkelerin GD uygulamalarında yer bulma durumu, katılımcıların ilgili ilkeyi ilgilendiren söylemlerinin olup olmamasına göre değerlendirilmiştir (Çizelge 5.14). Buna göre, “çevre, biyosfer ve biyolojik çeşitliliğin korunması” ilkesi hariç tüm ilkeler GD sürecinin bir parçası olarak katılımcıların söylemlerinde yer bulmuştur. Bu durum, GD ve biyoetiğin arasındaki sıkı ilişkiyi ortaya koymaktadır.

Özerklik, kişinin özgür iradesini ve düşünme gücünü kullanarak kendi hakkında serbestçe karar verebilme halidir. Tıp alanındaki çalışmalarda genel amaç da insanın özerk bir şekilde yaşamını idame ettirebileceği sağlık koşullarını sağlamaktır. Tıp etiği ilkelerinden özerkliğe saygı ilkesi bu durum ile bağlantılıdır. Dolayısıyla genetik alanındaki gelişmelerin sağladığı gücün amacı da bu olsa da insanın özgür ve özerk hareket edebilmesi açısından olası potansiyeli de kaygılara neden olmaktadır (177).

Amerikan İnsan Genetiği Derneği (American Society of Human Genetics - ASHG) tarafından üyelerine bilimsel ve mesleki anlamda yol göstermesi için kısa bir etik kod belgesi oluşturulmuştur. Geliştirilen bu etik kodlar (ASGH Code of Ethics) bilimin gelişimi, bütünlük, gizlilik ve şeffaflık olarak sıralanmıştır. Bilimin gelişimi, halkın yararı için insan genetiği alanında bilgi gelişimine işaret ederek sağlık hizmetlerinin iyileştirilmesi, eğitim ve işbirliği esaslarına dayandırılmıştır. Bir diğer ilke olan bütünlük ise üyeler arasında beklenen nezaket ve dürüstlük üzerinden açıklanarak, mesleki yeterliliği korumak, meslek etiği kurallarına saygı duymak, tarafsızlık, hesap verebilirlik ve kolej modeli alt başlıkları ile açıklanmıştır. Gizlilik ilkesi ile bireyin mahremiyeti, ayrımcılık ve tıbbi bilgilerin gizliliği konularına ışık tutulmuştur. Son olarak şeffaflık ilkesi, üyelerin adil davranmalarını ve meslektaşlarına, kamuya ve medyaya doğru ve eksiksiz bilgi sağlanması profesyonellik, çıkar çatışmaları, sonuçların yayılması ve halkın eğitimi kavramları üzerinden açıklanmıştır (178). Öte yandan, saygı, aydınlatılmış onam, gizlilik gibi etik ilkeler de Dünya Tabipler Birliği (World Medical Association – WMA)

tarafından doğru bir hasta-hekim ilişkisi açısından vazgeçilmez olarak nitelendirilmiştir (73).

Çalışma içerisinde yer alan önceki analizlerden de hatırlanacağı üzere, GD birden fazla aşamadan oluşan kapsayıcı bir yapıya sahiptir. Bu durum, GD'yi her bir basamağında danışanın tutumundan testlerin uygulanmasına, tanı konmasına kadar ayrı özen ve etik davranış gerektiren bir süreç haline getirmektedir. Dolayısıyla sürecin biyoetik açıdan değerlendirilmesi yapılırken söz konusu aşamalarına göre ilerlemenin konunun karmaşık ve aşamalı yapısının anlaşılması açısından avantaj sağlayacağı düşünülmüştür. Çünkü sürecin içerisinde yer alan veya alma ihtimali olan genetik testler, genetik tanı, mahremiyetin sağlanması, doğru ve yeterli bilgilendirme gibi pek çok koşul tıp alanında biyoetik açıdan değer sorunlarının yaşandığı alanların başında gelmektedir.

GD süreci, genetik gibi insanın varlığı ve var olma hakları ile doğrudan ilgili bir alanı konu alması; genetik tanı, genetik testler, üreme teknolojileri, fetüs ve yenidoğan vb. pek çok farklı konuyu barındıran kapsamlı yapısı nedeniyle biyoetik açıdan değerlendirilmesi hem önemli hem de zor bir alandır. GD süresince genetik test uygulamaları, genetik tanı aşamaları ve bunların uygulandığı fetüs, yenidoğan, çocuk ve yetişkin dönemleri birçok ortak veya döneme özgü etik sorunlara açık olup, bu sorunlardan bazıları ortak iken bazıları ise döneme ve uygulamaya özgü olabilmektedir. Bu bölümün devamında söz konusu dönemlerdeki olası değer sorunları ve Türkiye'deki alana dair düzenlemeler irdelenmiştir. Bu değerlendirmenin daha sistemli şekilde yapılabilmesi adına GD ve biyoetik ilişkisinin sürecin aşamalarını da temsil eden belli başlı alt başlıklar üzerinden sürece dair düzenlemelerin yapılması sistemli olacaktır.

6.1.5.2. Genetik Testler ve Biyoetik

Genetik testler gerek uygulanmaları gerek sonuçlarının etkileri ile genetik alanında değer sorunlarının yaşanmasına yol açabilecek tıbbi uygulamalardandır. Testlerin uygulanmasında testin geçerli ve faydalı olduğu konusunda emin olmak gerekir. Bir genetik testin doğruluğu ise analitik geçerlilik, klinik geçerlilik ve klinik yarar faktörlerine bağlı olarak değerlendirilebilir. Analitik geçerlilik, genetik testin belirli bir gen varyasyonunu belirleyebilme durumunu ifade eder. Klinik geçerlilik ise tespit edilen

varyasyonun belli bir hastalığa dar ne ölçüde bilgi verici olduğu ile ilgilidir. Son olarak, klinik yarar ise test sonucunun hastalığa dair sağlanan bilginin hasta için yararlı olup olmadığıdır (19).

Genetik testleri değerlendirirken bu testlerin olası fayda ve riskleri de göz önünde bulundurulmalıdır. Kendisinde veya aile bireylerinde kalıtsal bir hastalık görülmüş olan bireyler çocukları açısından bu ihtimali öğrenebilirler. Böylece bireyler için hem belirsizlikler ortadan kalkacaktır hem de hayatlarını bu bilgi çerçevesinde düzenleyebileceklerdir (17). Unutulmamalıdır ki, genetik test ile mutasyonun tespiti hastalığın tanısı anlamına gelmez. Ayrıca, genetik testler ile tüm mutasyonlar saptanamaz ve her mutasyon hastalığa sebebiyet vermez (43).

Genetik danışmanlar, danışanlarına genetik testlerin yararları ve yüklerini anlatırken, onların maruz kalabilecekleri sosyal ve ekonomik risklerden de bahsetmekle yükümlüdürler (51). Genetik testlerin uygulanma sürecinde test öncesi ve test sonrası GD verilmesi, bireylerin ortaya çıkan durumla yüzleşmesini ve doğru kararlar almalarını sağlaması açısından önerilmektedir. Ayrıca, yönlendirme içermeyen bir danışmanlık sağlamak GD için vazgeçilmez bir unsurdur ve bireyin özerkliği ilkesi ile bağdaşmaktadır (169).

Doğum öncesi uygulanan testler ise aileye bebek için söz konusu olabilecek ciddi genetik hastalıklar hakkında bilgi vermektedir. Test sonucunun pozitif olması halinde bu durumu maddi ve psikolojik olarak kaldıramayacaklarını düşünen bazı aileler gebeliği sonlandırmayı tercih etmektedirler. Genetik testlerin taşıdığı yükler ve riskler mevcuttur ve bunlar fiziksel riskler (düşük ihtimali), tıbbi yükler ve riskler (testin doğru yorumlanmaması ve yanlış tedavi) ve psikolojik ve duygusal yükler ve riskler (korku, çaresizlik, kızgınlık gibi hisler ve depresyon) olarak ayrılmıştır (17).

Biyoetik açıdan genetik testler değerlendirildiğinde, testlerin güvenilirliği, sonuçların mahremiyeti, iş ve sigorta başvurularında ayrımcılık ile karşı karşıya kalma gibi kaygılar ortaya çıkmaktadır. Test sonuçları insanlarda korku, suçluluk gibi duygulara da sebebiyet verebilir. Ayrıca, aile içi ilişkiler test sonuçları ile etkilenebilir. Kimi aile üyeleri örnek

vermek istemeyebilir. Hatta bilinmeyen ilişkiler ve durumlar ortaya çıkabilir (43). Sigorta şirketlerinin pozitif test sonuçlarına göre var olan veya ileride ortaya çıkacak genetik bir hastalık açısından ayrımcılık yapma ihtimalleri alandaki bir diğer etik kaybidir (173).

Çocuklarda genetik testlerin uygulanması ise etik kaygıların yoğun yaşandığı bir diğer konudur. Çocuklar için yapılabilecek testler amaçlarına ve uygulandıkları dönemlere göre dört grup altında toplanmaktadır: Çocukluk çağındaki erken başlangıçlı hastalıklar için tanı testleri, ergenlik çağındaki erken başlangıçlı hastalıklar için öngörücü testler, yetişkin dönemdeki hastalıklar için öngörücü testler ve taşıyıcı testler. Bu testlerin ve uygulandığı dönemlerin her birinin barındırdığı etik sorunlar bulunmaktadır. Bu sorunlar değerlendirilirken bir yanda çocuğun kişisel çıkarlarının ve haklarının ön planda tutulması savunulurken, diğer tarafta ebeveynlerin ve ailenin çıkarlarının da göz ardı edilmemesi tartışılmaktadır (179).

Kadın hastalıkları ve doğum alanında uygulanan genetik testlere dair etik kaygıların ele alındığı bir çalışmada, kadın doğum uzmanları genetik testlerinin olası sonuçları ve hastadaki etkileri, sınırlılıkları, hastanın gizliliği gibi konularda dikkatli olunması gerekliliğini aktarmışlardır. The American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG), tarafından alanda yol gösterici olarak geliştirilen öneriler şunlardır (180):

- Kadın doğum uzmanları genetikçiler ve genetik danışmanlar ile uyum içinde çalışmalı ve iletişim halinde olmalıdır.
- Genetik bilginin neden olacağı ayrımcılığa karşı dikkatli olunmalıdır.
- Hekimler genetik test uygulanacak hastalarını tanıyabilmeli ve ortaya çıkan genetik veriyi yönetebilmelidir.
- Genetik danışmanlık içerisinde hastalar ile ailenin diğer bireylerini etkileme potansiyeline sahip genetik bilginin onlarla paylaşılması konusunda konuşulmalıdır.

Genetik tarama ve testlerde takip edilmesi önerilen tutum ve etik prensipler aşağıda listelenmiştir (181) :

1. *Gönüllü olarak uygulanmalıdır (ikinci maddedeki istisnai durum hariç). – Özerklik*
2. *Eğer erken tanı ve tedavi yenidoğana fayda sağlayacaksa, yenidoğan taraması zorunlu ve ücretsiz olmalıdır. – Yararlılık, Adalet*

3. *Sonuçlar mutasyon veya genetik bir durumu işaret ediyorsa, bir genetik danışman tarafından hasta takip edilmelidir. – Özerklik, Yararlılık*

4. *Olası ayrımcılıklardan sakınmak amacıyla, sonuçlar işverenler, sigortacılar ya da bireyin onayı dışındaki diğer kişiler ile paylaşılmamalıdır. – Özerklik, Zarar vermeme*

5. *Eğer bir tedavi veya koruma söz konusu ise minimum gecikme ile önerilmelidir. - Yararlılık, Zarar vermeme*

6. *Epidemiyolojik amaçlarla yapılan isimli taramalar, tarama yapılan grubun bilgilendirilmesinden sonra yürütülebilir. - Özerklik*

7. *Tarama ya da testlerin olası sonuçları ve amaçları ile potansiyel seçenekler hakkındaki yeterli bilgi genetik bilgiden önce gelmelidir. – Özerklik, Zarar vermeme*

8. *İfşa etmenin birey ya da toplum güvenliği açısından en iyisi olduğu nadir durumlarda, sağlık uzmanı birey ile birlikte bu yöndeki karar vermesi için çalışabilir. – Yararlılık, Zarar vermeme, Adalet*

Tıbbi genetikçilerin hastalar ve ailelerin ihtiyaçları açısından çekirdek rolleri olduğu ancak alandaki etik sorunlara çözüm getirme konusunda tek başlarına sorumluluk almada yetersiz oldukları da ifade edilmiştir (173).

Son yıllarda gelişen bir genetik test uygulaması olan “direct-to-consumer genetic testing” (doğrudan tüketiciye yönelik genetik test uygulaması – DTC GT) ile çeşitli özel şirketler pazarlama yaparak müşterilerine genetik testleri direkt sunmaktadır. Bu durumda, genetik test bireyin evine posta ile gönderilmekte ve genellikle yanağın iç kısmından alınan örnek laboratuara gönderilmektedir. Test sonuçları ise kişiye eposta, telefon ya da posta yolu ile bildirilmektedir. Sonuçta da bu bireyler GD hizmetine ihtiyaç duymakta ve talep etmektedirler. Sağlık çalışanları tabiri ile daha ziyade tıbbi genetikçiler ve genetik danışmanların kastedildiği düşünülebilir. Çünkü bu iki grup, birinci basamak hekiminin hastayı yönlendirmesi sonucu hastalarla ilgilenmesi en muhtemel kişiler olarak belirtilmişlerdir. Alanda yapılan çalışmalardan biri, DTC genetik testleri hakkında sağlık çalışanlarının tecrübelerinin ve farkındalığının henüz düşük düzeyde olduğunu, bir diğeri ise bilgi ve farkındalıklarının değişkenlik gösterdiğini bildirilmiştir. Ancak her iki durumda da bu testlere dair olumlu ve olumsuz yaklaşımlar bulunmaktadır. Testler ile ilgili klinik geçerliliği, faydaları, sonuçların yorumlanmasında sağlık çalışanları ve tüketicilerin karşılaşılabilecek olası sorunlar, uygun bilgi ve danışmanlık olanaklarına ve sağlık

alıřanlarının artan iř ykne dair kaygılar dile getirilmiřtir. Buna karřılık bazı saėlık profesyonelleri bu tr testleri klinik olarak yararlı bulmakta ve hastalıėın erken tanısı ve daha sık taramalar iin bir fırsat olarak grmektedirler. Fakat bu testleri doėrudan deneyimleyen saėlık alıřanı sayısı az olduėu iin bu olumlu katkıları destekleyecek kanıtların ařamada henz bulunmadıėı da ifade edilmiřtir. Bu konuya dair gelecekte yapılacak alıřmaların nemine vurgu yapılmıřtır. DTC testlerine dair bir diėer tartıřmalı konu ise bu testler ile bireylerin kiřisel genom bilgisine eriřim hakkına sahip olduklarını savunanların bulunmasına karřın; n test danıřmanlıėı, bilgilendirilmiř onam ve rapor yorumuna yardımcı olmak iin nitelikli bir medikal arabulucu olmadan bu tr bilgilerin elde edilmesinin, test sonularının yanlıř yorumlanması ve beklenmedik bulgulardan kaynaklanan sıkıntılarla birlikte zararlı olabileceėinden endiře duyanların da olmasıdır. Her ne kadar ticari ve bilimsel bir bařarı olarak grlse de bu testlerin uygulamalarına dair etik, sosyal ve yasal kaygılar gndemdedir. Bu testlerin sonuları ile bařvuran hastalara nasıl yardımcı olacakları ve tavsiyede bulunacaklarına dair iin saėlık alıřanlarının yeterli eėitim ve donanıma sahip olmaları nerilmiřtir. (19, 182-184).

Genetik test uygulamalarından sonra GD srecinde ne ıkan bir diėer ařama genetik tanı ařamasıdır. Uzman, danıřan iin gerekli grdėu testlerin uygulanmasından sonra test sonularını deėerlendirilerek tanı koyar. Testin sonucunun pozitif ıkması ve tanı konması ile danıřanın hayatı derinden etkilenebilir. nemli kararların alındıėı, psikolojik, maddi ve manevi ykn fazla olabileceėi bu dnemde danıřanın haklarını korumak ve refahını saėlamak iin biyoetik aıdan hassasiyet gsterilmesi gerekli olan pek ok husus bulunmaktadır.

Genetik tanı ařamasında karřılařılan deėer sorunu hastalıėın zelliėine gre de řekillenebilir. Bu noktada, hastalıėı tedavisinin olup olmaması, erken tanı, mahremiyet ve bilgi edinme gibi durumların ncelikleri ve nemi deėiřkenlik gsterebilir. rneėin, Huntington hastalıėı genellikle ileri yařlarda ortaya ıkan ve tedavisi olmayan nrodejeneratif bir kalıtsal hastalıktır. Bu hastalıkta GD srecini etik aıdan deėerlendiren bir olgu zmlemesinde, tanı srecine dair etik ikilemler ele alınmıřtır. Annelerinde ve anne tarafından bazı akrabalarında Huntington tanısı olan iki kardeř birlikte tanı iin genetik test yaptırmıřlardır. I. kardeřte yksek risk tespit edilmiřtir ancak I. kardeř, II.

kardeşe testlerin henüz sonuçlanmadığını söylemiştir. Genetik danışmanlık veren ekip ise bu durumun farkındadır. GD ekibinin nasıl bir tutum sergilemesi gerektiği tartışılmıştır. Öncelikle bu tarz vakalarda erken tanının gerekliliği tartışılarak iki yaklaşımdan söz edilmiştir: Hastalığın tedavisi olmaması nedeniyle kişinin erken tanı ile mutsuz edilmemesi gerektiğini savunanlara (yararcı yaklaşım) ve bireyin hayatını tamamen etkileyecek bu hastalık hakkında bilgi edinmesi gerektiğini savunan yaklaşım (özerkliğe saygı). Ayrıca, tanı konulan bireyin bu bilginin gizli kalmasını istediği (gizlilik ilkesi), ancak akrabalarının da risk altında olduğu bir durumda genetik danışmanın sergileyeceği tutum bir diğer öne çıkan etik sorun olmuştur. Burada etik değerlerin çatışabildiği görülmektedir. Neticede, test sonuçlarının II. kardeş ile de paylaşılarak, en az etik değerin harcandığı bir yaklaşım GD açısından uygun bulunmuştur (185). Etik analizde her etik ikilemde kesin bir sonuca ulaşmak zor olabilir, bu durumda en az etik değerin feda edileceği bir neticeye ulaşmayı hedeflemek makul bir tutum olacaktır (171, 172).

Bu tez çalışması kapsamında değerlendirilen vakalarda da benzer değer sorunları aktarılmıştır. Her ne kadar genel etik ilkeler ile alandaki değer sorunlarının çözülmesi hedeflense de, bu yorucu ve karmaşık bir yol halini alabilmektedir. Çünkü her olgunun kendine özgü koşulları, etki alanı, savunulacak ve feda edilecek etik ilkeleri olabilir.

Görüldüğü üzere, genetik araştırmalar, taramalar, testler ve tanı aşamaları birbirinden bağımsız yürütülemeyeceği gibi her birinin karşı karşıya olduğu etik sorunlar çok çeşitli olup, bireyi, ailesini ve toplumu derinden etkileyecek potansiyele sahiptir.

6.1.5.3. Alanda Tecrübe Edilen ve Biyoetik Yönü Bulunan Vaka Örnekleri

GD süreci içinde karşılaşılan biyoetik ikilemlerin yaşandığı vakaların incelenmesi bu çalışmanın bir diğer yönü olmuştur. Bu doğrultuda, çalışmaya katılan uzmanların alanda karşılaştıkları ve biyoetik açıdan değersel sorun içeren vakalar da ele alınarak, alandaki biyoetik sorunların ne tür olaylarla tecrübe edildiği ve nasıl müdahale edildiği hakkında fikir edinilmesi amaçlanmıştır. Katılımcılar tarafından paylaşılan her bir tecrübe GD alanının Türkiye'deki durumunun anlaşılmasında pekiştirici bir bilgi olarak değerli bulunmuştur. Bu nedenle, uzmanların 6. soru ("Söz konusu hizmetler sürdürülürken biyoetik ikilemlerin yaşandığı bir deneyiminiz veya şahit olduğunuz bir vaka var mı?")

kapsamında anlattıkları vakaların yanı sıra, görüşmenin genelinde paylaştıkları ve biyoetik açıdan sorunlara örnek teşkil eden vakalar da değerlendirilmiştir.

Çalışma kapsamında etik açıdan değerlendirilecek vakalar belirlenirken, sadece ilgili görüşme sorusuna verilen cevap kapsamında değil, aynı zamanda görüşme boyunca ele alınan vaka örnekleri de bu bölümde veri olarak kabul görmüştür. Neticede, 28 adet vaka belirlenmiş olup, bu yüksek oran bir anlamda derinlemesine görüşmelerin zengin içeriğine de işaret ve dolayısıyla tez çalışması adına bir artı kabul edilmiştir. Birbirinden bağımsız olarak değerlendirilen 28 vaka ilgili oldukları duruma göre 10 adet biyoetik yaklaşım altında toplanmıştır. Katılımcılar bazında vakaların sayıları ve ilgili oldukları biyoetik sorunlara göre tanzim edilmiş hallerine Çizelge 5.15 ve Çizelge 5.16’de yer verilmiştir. Anlaşılmıştır ki, “doğru ve/veya yeterli bilgilendirmenin yapılması” etik açıdan vaka incelenmesinde en çok karşılaşılan durum olurken, onu tecrübe edilme yoğunluklarına göre “mahremiyetin korunması”, “aile ile empati kurabilme ve destekleyici olma”, “alandaki yeterli bilgiye sahip olma ve doğru tanı koyabilme”, “maddi kazanç odaklı hareket etmeme ve hasta faydasının ikinci planda kalmaması”, “özerkliğe saygı duyulması”, “hasta takibinin sürdürülebilmesi”, “genetik hastalığa bağlı olarak engelli olan bireylere karşı sosyal bilincin geliştirilmesi”, “hasta ve fetüs yararını gözetme” ve “hizmet sunulan toplumun özelliklerine hâkim olma” yaklaşımları izlemiştir. Danışanın doğru ve yeterli derecede bilgilendirilmesi olası etik ikilemleri engelleme potansiyeline de sahip olabilir. Çünkü doğru bilgilendirilmiş bireyin konuya bilinçli yaklaşımı sayesinde, kendisi, çocuğu ve ailesi için en faydalı kararı verme ihtimali daha yüksek olacaktır. Ayrıca, birey bu karar aşamasında özerk davranabilecektir. Türkiye’de yapılan bir başka çalışmada, 35 yaş ve üstü gebe kadınlarda amniyosentez öncesi GD verilmesinin ardından amniyosenteze olan yönelimleri dolayısıyla GD’nin kararlarındaki etkisi araştırılmıştır. Amniyosentez, kadınlara uygulanan maternal serum screening (MSS) ve genetik sonogram sonuçlarına göre önerilmiştir. Non-invaziv test sonuçlarına göre, çalışmaya katılan 340 kadından 223’ü yüksek ve 117’si düşük risk grubunda yer almaktadır. GD verilmesinin ardından kadınlardan 216’sı amniyosentez yaptırmaya karar verirken, 124 kadın ise istememiştir. Neticede, non-invaziv olmayan prenatal tanı taramalarının ailelerin amniyosentez seçimini etkilediği ve test sonuçlarının GD sırasında danışan ile paylaşılmasının amniyosentez oranını % 36,5 azalttığı tespit edilmiştir (186).

NSGC tarafından genetik danışmanların biyoetik anlamda en doğru ve faydalı şekilde sürecin idamesini sağlayabilmeleri için kendilerine, hastaları/danışanlarına, meslektaşlarına ve topluma karşı izlemesi öngörülen etik kodlar hazırlanmıştır. Bu kodlar geliştirilirken özerklik, iyilik, bilerek zarar vermeme ve adalet etik ilkelerine dayandırılmıştır (187). Öte yandan, saygı, aydınlatılmış onam, gizlilik gibi etik ilkeler de Dünya Tabipler Birliği (World Medical Association – WMA) tarafından doğru bir hasta-hekim ilişkisi açısından vazgeçilmezdir biçiminde nitelendirilmişlerdir (73).

Bu çalışmadaki vaka örneklerinde daha ziyade hasta – danışman ilişkisi incelendiğinden, NSGC’nin söz konusu etik kodlarından hastalara yönelik kodlar ile kıyaslama yapılmıştır. Çalışmamız kapsamında vakaların incelenmesi ile tespit edilen ve takip edilmesi önerilen biyoetik yaklaşımlar ile danışanlar için geliştirilen NSGC etik kodlar ile kapsam olarak uyumlu oldukları görülmüştür. Genetik danışmaların hastaları ile ilişkilerinde izlemesi önerilen etik kodlar, danışanın özerkliğine, refahına, bireyselliğine ve özgürlüğüne dayandırılarak aşağıdaki gibi sıralanmıştır (187):

- Genetik danışmaların profesyonel rolleri ve çalıştıkları servisin işlevi açıklığa kavuşturulmalıdır.
- Kişisel veya harici çıkarlara veya önyargılara bakılmaksızın hizmet talep edenlere hizmet verilmelidir.
- Danışanların inançlarına, eğilimlerine, koşullarına, duygularına, aile ilişkilerine ve kültürel geleneklerine saygı duyulmalıdır.
- Danışanları bilgilendirilerek bilinçli kararlar vermeleri sağlanmalıdır.
- Gerektiğinde danışanlar ilgili uzmanlara ve profesyonellere yönlendirmelidirler.
- Danışanlar tarafından izin verilmedikçe ya da kanunen gerekmedikçe onlardan alınan bilgilerin gizliliği sağlanmalıdır.
- Kişisel çıkar, fayda ya da ilgi nedeniyle danışanların sömürülmeleri önlenmelidir.

Genetik danışmanlık hizmeti verilen insanlar için danışan (counselee), hasta (patient) veya müşteri (client) gibi farklı tanımlamalar kullanılmaktadır. NSGC de yukarıdaki maddelerde müşteri kelimesini tercih etse de süreci dilimizde anlatırken daha uygun olacağı düşünülen “danışan” ibaresi tercih edilmiştir.

Prenatal tanı uygulamaları etik ikilemlere oldukça açık bir alandır. Çünkü henüz embriyodan başlayıp bir bebek olarak doğuma kadar geçen yani bir bireyin oluşma / gelişme ve özerkliğinin başkalarına ait olduğu bir dönemi içerir. Burada, bebeğin hatta fetüsün haklarını belirlemek ve korumak ilgili kurumlar (devletin ilgili birimleri, üniversiteler, hastaneler, araştırma merkezleri vs) ve bireylerin (sağlık çalışanları, aile vs) ödevidir. Bu nedenle, GD sürecine ait uygulamalar içindeki yerinin özellikli ve ekstra hassasiyet gerektirdiğini söylemek yanlış olmayacaktır.

PGT embriyonun tüpte üretilmesine ve sağlıklı hücrelerin izole edilerek anneye transferine olanak sağlamaktadır. Ancak, hastalık saptanan embriyoların ne olacağı ise tartışılmaktadır. Bir sonraki aşama olan gebelik sırasında uygulanan prenatal genetik tanı testleri sonucu fetüste hastalık tespit edilince rahim tahliyesi olasılığının gündeme gelmesi ise yine etik tartışmaların yoğunlaştığı konulardan biridir. Genetik biliminin insanoğluna sunduğu bu yetkiler öjeni kaygılarını da alevlendirmektedir. Zira PGT tekniklerinin neden olduğu en önemli sorun olarak nitelendirilmiştir (188).

Gen tedavisi, sebep olabileceği öjenik uygulamalar ve DNA bankaları da buradaki saklanan genetik bilginin kullanımı açısından etik sorunlar içeren diğer uygulamalardır (22). Tarihte bazı devletlerin kötü niyetle ve hatta insanlık dışı kabul edilemez bir biçimde yürüttükleri bir program olarak insanlığın karşısına çıkan öjeni, artık hekimler tarafından ailenin talebine göre de uygulanabilir bir hal almıştır. Günümüzde gen teknolojilerinin doğacak çocuklarda belli başlı özelliklerin seçimi için kullanımı bu duruma örnek verilebilir. Birey bazında ebeveynlerin çocuklarına üremeye yardımcı tedaviler ile müdahale hakkını savunan liberal öjeni kavramı 21. yüzyılda gündeme gelmiştir. Tabi bu aşamada da yasal düzenlemelerin yaptırımları devreye girmektedir. Öjeni iki şekilde olabilir: Negatif öjeni ve pozitif öjeni. Negatif öjeni ağır kalıtsal hastalığa sahip bir çocuğun dünyaya gelmesini engellemek adına tıbbi amaçlarla yapılan müdahaleyi kapsamaktadır. Pozitif öjenide ise bir kalıtsal hastalık durumu söz konusu olmayıp, bireyin var olan özelliklerine müdahale vardır. Burada bir zorunluluktan ziyade insanoğlunu kusursuzlaştırma çabası söz konusudur ki, pozitif öjeni etik açıdan yoğun tartışmalara sahne olmaktadır. Günümüzde sağlık alanında üreme teknolojilerindeki gelişmelere bağlı

olarak ‘özel nitelikli bebekler’ dünyaya getirilebilmektedir. Aileler invitro ortamdaki teknikler ve gebelikte uygulanan testlerle, istenilen özellikte bir bebeğe sahip olma veya istenmeyen özellikteki bebeğin yaşamını engelleyebilmeleri yeni bir öjeni biçimi olarak tartışılmaktadır. Bu teknolojiler kullanılarak belirli hastalıklardan arınmış, hatta cinsiyet, zekâ ve güzellik seçimi yapılabilmiş bebeklerin doğması yeni mümkün kılınmıştır. “Yeni ayıklama süreci” olarak da değerlendirilen bu durum ile baş etmek için doğru değerlendirilmelerin yapılarak gerekli tedbirlerin alınması zaruridir (177, 188, 189).

Fetüs ve yenidoğanın durumu etik açıdan değerlendirildiğinde, gebeliğin sonlandırılması, tıbbi araştırmalar, organ aktarımları, cinsiyet tayini, perinatal ötanazi, yenidoğan ötanazisi, doğum öncesi ve sonrası tarama testleri etik açıdan hassasiyetle yaklaşılması gereken konulardır. Bunlar aynı zamanında klinik uygulamalardaki en önemli etik konulardandır. Rahim tahliyesi etik açıdan ele alınırken fetüs yararı, annenin kararında özerkliği ve toplum yararı açısından değerlendirilebilir. Ebeveynlerin doğru bilgilendirilmesi, aydınlatılmış onam alınması, ilgili etik kurulların etkin çalışmaları ve etik vaka çözümlemeleri ile sağlanacak bilgi birikimi bu özel dönem için yardımcı olacaktır (171, 172).

Prenetal tanı yöntemleri uygulanırken takip edilecek ilkeler özerklik, mahremiyet, yararlılık ve adalettir. Şöyle ki, prenatal tanı sürecinde, anne-babanın gebeliği sonlandırmaları konusunda yönlendirilmeleri özerklik ilkesine aykırıdır. Ayrıca, hasta uygulanacak testler ve süreç hakkında her yönüyle bilgilendirilerek kararını özgürce verme konusunda desteklenmelidir. Bununla birlikte ebeveynlerin bilgilerinin gizliliğinin sağlanması ise mahremiyet ilkesi ile ilişkilidir. Yararlılık (zarar vermeme) ilkesinin gereği ise ailenin yöntemlerin olası risk ve zararları hakkında tam olarak bilgilendirilmesi ve anne ve çocuk için en yararlı yöntemin tercih edilmesi ile mümkündür. Son olarak, adalet ilkesi hastalara önyargısız ve eşit yaklaşmayı, gerekirse anne-baba adayları arasındaki adaleti sağlamayı gerektirir. Bahsi geçen ilkeler her ne kadar prenatal tanı bağlamında ele alınsa da, GD’nin tüm uygulamaları hatta tüm tıbbi uygulamalar açısından vazgeçilmez etik yaklaşımlardır (190).

Fetüslerin tıbbi arařtırmalar ile organ ve doku nakli amacıyla üretilmesi çok önemli etik sorunların oluşmasına neden olmaktadır. Bu durum öjenik uygulamalara da zemin hazırlama potansiyeline sahiptir. Cinsiyet seçimi, fetüse ait tartışmalı konulardan bir diğeri olup, bu durum özellikle bir cinsiyetin diğesine üstün tutulduğu toplumlarda tehlikeli bir ayrımcılığa yol açabilir. Ayrıca cinsiyet gibi bazı fenotipik özelliklerin ön plana çıkarılması ayrımcılığın bir başka yönüdür. Yenidoğan ötanazisi ise etik açıdan özellikli bir konudur, çünkü burada bebeğin talebi ve rızasından söz edilemez (171).

Embriyo çalışmaları sırasında uygulanan gen tedavileri etik açıdan tartışmalı konulardan biridir. Preimplantasyon aşamasında sağlıklı hücrelerin seçilerek hamileliğin sürdürülmesi gen tedavilerinin sunduğu imkânlardan olmakla beraber, hasta genler taşıyan embriyoların yok edilmeleri etik açıdan eleştirilmektedir. Bir diğeri yaklaşım ise çocukların veya gençlerin embriyonik evrede belirlenebilecek bir hastalıktan hayatını kaybetmesindense embriyonik evredeki böyle bir müdahaleyi doğru bulmaktadır (22).

Bu noktaya kadar ifade edilen her bir etik ikilemin neden olduğu veya olabileceği mağduriyetin engellenmesi ya da asgariye indirilebilmesi, fetüsten topluma kadar tarafların haklarının korunabilmesi için genetik uygulamaların kontrol altında ve denetime açık bir şekilde sürdürülmesi ihtiyacı aşikârdır. Özellikle son yüzyılda genetik alanının hızlı gelişimine bağlı olarak ortaya çıkan bu farkındalık ile genetik bilimi uygulamalarının biyoetik ve yasal düzlemler üzerinden sürdürülmesi kaçınılmaz bir hal almıştır. Bu bağlamda, ulusal ve uluslararası çapta dernekler ve organizasyonlar kurulmuş, genetik uygulamaları ve etik temelli pek çok uluslararası düzenleme ve yaptırım faaliyete geçirilmiştir. Bu alandaki çalışmalar sürdürülmektedir.

UNESCO bünyesinde yer alan Uluslararası Biyoetik Komitesi (International Bioethics Committee - IBC), dünya genelinde yaşam bilimlerinde süregelen teknolojik gelişmelerin neden olabileceği sorunları etik, sosyal ve insani açıdan değerlendirmeyi misyon edinmiş bir komitedir (191). IBC tarafından hazırlanan raporlardan bazıları da GD alanındaki biyoetik sorunları da ele alarak, ışık tutmuştur (192).

Genetik ilerlemelerin biyoetik deęerlendirmeden bağımsız yürütülemeyeceęinin en büyük ispatlarından biri Etik, Yasal ve Sosyal Uygulamalar (Ethical, Legal, and Social Implications - ELSI) araştırma programdır. ELSI, HGP kapsamında elde edilecek genetik verinin birey ve toplum bazındaki neden olabileceęi etkileri öngörmek ve incelemek amacıyla yapılan araştırmaları desteklemek üzere 1990 yılında kurulmuştur. (193).

6.1.5.4. GD Alanına Yönelik Türkiye’deki Düzenlemeler

Türkiye’de ve Dünya’daki GD uygulamalarına yönelik yasal düzenlemeler görüşmelerde genel olarak katılımcılar tarafından dile getirilmemiştir. Ancak, ülkemizde GD alanı ile doğrudan ya da dolaylı ilişkili düzenlemeleri incelemek, Türkiye’nin bu konudaki ihtiyacını belirlemek açısından faydalı olacaktır.

Uluslararası anlamda öne çıkan düzenlemelerden bazıları şunlardır:

- Biyoetik ve İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi (Universal Declaration on Bioethics and Human Rights) (176),
- İnsan Genomu ve İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi (Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights) (117),
- İnsan Genetik Verileri Uluslararası Bildirgesi (International Declaration on Human Genetic Data) (124),
- Helsinki Bildirgesi (128) (Declaration of Helsinki, World Medical Association).

Türkiye’de GD alanı ile ilgili mevzuata genel olarak bakıldığında aşağıdaki hukuki düzenlemeler ön plana çıkmaktadır:

- Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmelięi (194),
- Nüfus Planlaması Hakkında Kanun (195),
- Kalıtsal Hastalıklarla Mücadele Kanunu (196),
- Rahim Tahliyesi ve Sterilizasyon Hizmetlerinin Yürütülmesi ve Denetlenmesine İlişkin Tüzük (197),
- Üremeye Yardımcı Tedavi Uygulamaları ve Üremeye Yardımcı Tedavi Merkezleri Hakkında Yönetmelik (198),

- Biyoloji ve Tıbbın Uygulanması Bakımından İnsan Hakları ve İnsan Haysiyetinin Korunması Sözleşmesi: İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesinin Onaylanmasının Uygun Bulunduğuna Dair Kanun (199),
- Kişisel Verilerin Korunması Kanunu (200),
- Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobino-pati Kontrol Programı İle Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği (201).

Türkiye’deki genetik tanı merkezlerinin doğru şekilde faaliyet göstermesi için ilgili kurum ve kişilerin uymak zorunda olduğu usul ve esaslar *Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmeliği*’nde belirtilmiştir. Bu bağlamda kurulan *Genetik Hastalıklar Bilim Komisyonu* genetik tanı merkezlerinin açılması, denetlenmesi ve kapatılmasına dair bilimsel tavsiyelerde bulunmaktadır (194).

Kalıtsal Hastalıklarla Mücadele Kanunu ile Türk Devleti’nin bütün kalıtsal kan hastalıkları ile sağlık hizmetleri kapsamında mücadele edeceği ve bu kapsamda gerekli düzenlemelerin Sağlık Bakanlığı’nın çıkaracağı yönetmeliklerle sağlanacağı ifade edilmiştir. Gerekli ödeneğin de Bakanlıkça karşılanacağı da belirtilmiştir (196).

Kalıtsal Hastalıklarla Mücadele Kanunu

Madde 1 – Devlet, kalıtsal kan hastalıklarından thalessemia ve orak hücreli anemi dahil olmak üzere, bütün kalıtsal kan hastalıklarıyla ve engelliliğe yol açan diğer kalıtsal hastalıklarla koruyucu sağlık hizmetleri kapsamında mücadele eder. Bunun için gerekli ödenek Sağlık Bakanlığı yılı bütçesine konulur.

Kalıtsal kan hastalıklarıyla ve özürlülüğe yol açan diğer kalıtsal hastalıklarla koruyucu sağlık hizmetleri kapsamında mücadele için gerekli önlemler ve bu konuda uygulanacak usûl ve esaslar Sağlık Bakanlığınca çıkarılacak yönetmelikle düzenlenir.

Kalıtsal Hastalıklarla Mücadele Kanununa dayanılarak hazırlanan yönetmeliklerden biri, Sağlık Bakanlığı tarafından hazırlanmış olan *Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobino-pati Kontrol Programı İle Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği*’dir. Yönetmelik, Türkiye’de sık görülen kalıtsal kan hastalıklarından anormal hemoglobinlerin

tedavisi ve önlenmesine yönelik düzenlemeleri içermektedir ve genetik danışma bu hastalık grubunun tedavisine ilişkin faaliyetler arasında yer almıştır (201).

Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı İle Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği

Kapsam:

Madde 2 - Bu Yönetmelik, kamu kurum ve kuruluşları ile gerçek ve özel hukuk tüzel kişilerinin kalıtsal kan hastalıklarından hemoglobinopatilere yönelik eğitim, tarama, genetik danışma, doğum öncesi ve sonrası tanı ile hastaların tedavilerine ilişkin her türlü faaliyetini, bu konularda faaliyet gösteren tanı ve tedavi merkezleri ile kayıt, bildirim, sevk ve izin işlemlerini kapsar.

Bilim Kurulunun Teşkili

Madde 13 - Hemoglobinopatiler konusunda eğitim, tanıtım, toplum tarama programları, genetik danışma, araştırma laboratuvarları, tedavi için gerekli kan ürünleri, medikal tedaviler, kemik iliği nakli ve doğum öncesi hemoglobinopati tanısı gibi faaliyetler ile merkezlerin açılması ve denetlenmesi gibi konularda bilimsel tavsiye kararları almak üzere Bakanlıkça Hemoglobinopati Bilim Kurulu oluşturulur.

Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı İle Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği'nde genetik danışmanlığı verecek personelin hekim olması ve genetik danışma konusunda deneyimli olması vurgulanmıştır ki bu durum ülkemizde genetik danışmanlar genel olarak hekimlerdir ve genetik danışmanlık eğitim programları olmadığı için böyle bir sertifika koşulu bulunmamaktadır. Dolayısıyla, Yönetmeliğin genetik danışmanlar için çizdiği çerçeve mevcut durumla örtüşmektedir (201).

Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı İle Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği

Birinci Basamak Kuruluşları ve Faaliyet Esasları

Madde 6-Birinci basamak kuruluşları, Bakanlığa bağlı Sağlık Ocakları ile Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması Merkezleri, Tarama Merkezleri ve yine Bakanlığa bağlı Hemoglobinopati Tanı Merkezlerinden oluşur.

.....

Merkezlerde, en az bir Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanı veya Dahiliye Uzmanı veya Biyokimya Uzmanı veya Tıp Eğitilmiş Fizyoloji Uzmanı veya hemoglobinopati ve genetik danışma konusunda deneyimli (Hemoglobinopati merkezinde 1 yıl çalışmış) veya doktorali bir pratisyen doktor bulunmalıdır. Bu merkezin sorumlusu birinci cümlede tanımlanan kişilerden biri olabilir. Merkezlerde en az bir hemşire, bir laboratuvar teknisyeni ile sekreter de bulunur.

İkinci Basamak Kuruluşları ve Faaliyet Esasları

Madde 7-İkinci basamak kuruluşları, bünyesinde hemoglobinopatiler konusunda eğitim ve genetik rehberlik hizmetlerine yönelik bir ünite, kan merkezi veya istasyonu, en az 5 yataklı tedavi ünitesi ile araştırma laboratuvarı bulunan Hemoglobinopati Tanı ve Tedavi Merkezleridir.

Merkez bir hastane bünyesinde ise, ayrı bir kan merkezi veya istasyonu kurulması mecburi değildir.

Bu merkezler, Hemoglobinopati Tanı Merkezlerinden farklı olarak, hemoglobin elektroforezi, hemoglobin varyant analizi veya kolon analizi ile serum demir, total demir bağlama düzeyi, ferritin ve diğer ayırıcı tanı yöntemleri ile transfüzyon tedavisi, şelasyon tedavisi, splenektomi ve komplikasyon tedavisi yöntemlerini uygulayarak, hastalara yönelik tanı ve tedavi ameliyelerini gerçekleştirir. İkinci basamak kuruluşunda, Pediatrik Hematoloji Uzmanı yoksa Pediatri Uzmanı veya Dahiliye Uzmanı, Konsültan Hekimler (Endokrinoloji, Kardiyoloji, Gastroenteroloji, Biyokimya, Mikrobiyoloji Uzmanı, Pediatrik veya Genel Cerrah, Ortopedi Uzmanı, Psikiyatrist, Fizyoloji Hekimi), Kadın Hastalıkları ve Doğum Uzmanı, Halk Sağlığı Uzmanı, Pratisyen Hekim (Hemoglobinopati ve genetik danışma konusunda deneyimli, en az 50 hastaya 1) , Psikolog (1), Sosyal Hizmet Uzmanı (Sosyal Çalışmacı) (1), Diyetisyen (1), Laboratuvar Teknisyeni (3), Hemşire (5), Sekreter(1) ve Hizmetli personel(1) bulunur. Merkezler yaptıkları çalışmaları aylık olarak Müdürlüklere bildirir.

Prenatal testlerin sonucunda ailenin hamileliği sonlandırma istemi ve preimplantasyon genetik tanı yöntemi ile özel nitelikli bebek talebi genetik danışmanlık sürecinde biyoetik açıdan sık tartışılan konulardandır. Bu konular kanunlarımız ile düzenlenmiş ve açıklık

getirilmiştir. Ülkemizde hamileliğin sonlandırılması (rahim tahliyesi) üç durumdan birisinde söz konusu olabilmektedir. Birincisi, bireylerin tıbbi bir zorunluluk olmadan hamileliğin sonlandırılma hakkı vardır ve bunun için tanınan süre 10. hafta doluncaya kadardır (195, 197).

Nüfus Planlaması Hakkında Kanun

Gebeliğin sona erdirilmesi:

Madde 5 – Gebeliğin onuncu haftası doluncaya kadar annenin sağlığı açısından tıbbi sakınca olmadığı takdirde istek üzerine rahim tahliye edilir.

Rahim Tahliyesi ve Sterilizasyon Hizmetlerinin Yürütülmesi ve Denetlenmesine İlişkin Tüzük

Madde 3 - Gebeliğin onuncu haftası doluncaya kadar kadının sağlığı açısından tıbbi sakınca olmadığı takdirde, istek üzerine rahim tahliye edilir.

İkinci olarak, kadının hayatını tehdit eden acil bir durumda hamilelik sonlandırılabilir (25).

Rahim Tahliyesi ve Sterilizasyon Hizmetlerinin Yürütülmesi ve Denetlenmesine İlişkin Tüzük

Acil hallerde rahim tahliyesi:

Madde 7- Derhal müdahale edilmediği takdirde kadının hayatını ya da hayati organlarından birini tehdit eden acil hallerde rahim tahliye edilir.

Son olarak, 10 haftayı geçen durumlarda birtakım hastalıkların bulunması neticesinde hamileliğin sonlandırılmasına izin verilmiştir. Hastalığın varlığına dair kesin bulgular raporda yer almalıdır (25).

Rahim Tahliyesi ve Sterilizasyon Hizmetlerinin Yürütülmesi ve Denetlenmesine İlişkin Tüzük

On haftayı geçen gebelikte rahim tahliyesi:

Madde 5.- Gebelik süresi on haftayı geçen kadınlarda, rahim tahliyesi yapılamaz.

Bu durumdaki kadınlarda, ancak, Tüzük'e ekli (2) sayılı listede sayılan hastalıklardan birinin bulunması halinde ve kadın hastalıkları ve doğum uzmanı tarafından rahim tahliyesi yapılabilir.

Hastalığın, kadın hastalıkları doğum uzmanıyla bu hastalığın ilişkin olduğu uzmanlık dalından bir hekimin birlikte hazırlayacakları, kesin klinik ve laboratuvar bulgulara dayanan, gerekçeli raporlarla saptanması zorunludur.

Rahim tahliyesini yapan hekim, bu raporu, ameliyenin sonucuyla birlikte en geç bir hafta içinde, illerde Sağlık Müdürlüklerine, ilçelerde Hükümet Tabipliklerine göndermek zorundadır. Bu raporlar il Sağlık Müdürlüğünde toplanır.

Ekli 2 sayılı listede yer alan koşullar Ortopedik nedenlerden, Ruh hastalıklarına bağlı nedenlere kadar oldukça geniş ve uzundur ve bu listede “Konjenital nedenler” yani doğumsal ortaya çıkan hastalıklar da yer almaktadır. Doğum öncesi uygulanan prenatal testler ile bu listede yer alan bazı doğumsal durumların tanısı konulabilmekte ve yasalar anneye hamileliğini sonlandırma seçeneği vermektedir (197).

Rahim Tahliyesi ve Sterilizasyon Hizmetlerinin Yürütülmesi ve Denetlenmesine İlişkin Tüzük

(2) SAYILI LİSTE On haftanın üzerindeki gebeliklerde rahim tahliyesini gerektiren, kadının hayatını ya da hayati organlarından birini tehdit eden ya da çocuk için tehlikeli olan hastalıklar ve durumlar:

.....

N- Konjenital nedenler

1) Marphan sendromu

2) Mesane ekstrofisi

3) Down sendromu

4) Sakat çocuk doğurma ihtimali yüksek diğer herediter hastalıklar

5) Gonadlara zararlı röntgen ışını ve ilaç

6) Teratogenik ilaçlar

7) Nörofibromatozis

Biyoetik açıdan tartışmalı olan bir diğer konu ise PGT teknolojilerinin kullanılarak özel nitelikli bebek sahibi olma imkânı sunmasıdır. Özellikle çocuğun cinsiyeti bu teknoloji kullanılarak belirlenebilmektedir. Ülkemizde “Üremeye Yardımcı Tedavi (ÜYTE) Yöntemleri” kullanılarak çocuğun cinsiyetinin belirlenmesi cinsiyete bağlı bir hastalık durumu olmadıkça yasaklanmıştır (198, 199).

Üremeye Yardımcı Tedavi Uygulamaları ve Üremeye Yardımcı Tedavi Merkezleri Hakkında Yönetmelik

(9) Cinsiyetle ilgili ciddi bir kalıtsal hastalıktan kaçma hali hariç, doğacak çocuğun cinsiyetini belirleme amaçlı gonad ve/veya embriyo seçimi ve transferi yapılamaz. Bu durumun tespiti halinde merkezin ruhsatı/izin belgesi ve merkez ÜYTE ünite sorumlusunun sertifikası iptal edilir.

Biyoloji ve Tıbbın Uygulanması Bakımından İnsan Hakları ve İnsan Haysiyetinin Korunması Sözleşmesi: İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesinin Onaylanmasının Uygun Bulunduğuna Dair Kanun

Madde 14 – Cinsiyet Tercihinde Bulunamama

Cinsiyetle ilgili ciddi bir kalıtsal hastalıktan kaçınma hali hariç, doğacak çocuğun cinsiyetini seçmek amacıyla, tıbbî destekli dölleme tekniklerinin kullanımına izin verilmeyecektir.

Sağlık Bakanlığı tarafından 2015 yılında yayınlanan *Pediyatrik Popülasyonda Yürütülen Klinik Araştırmalarda Etik Yaklaşımlara İlişkin Kılavuz*'da ise çocuklar ile gerçekleştirilecek olan klinik çalışmaların etik çerçevesi çizilmiştir. Söz konusu klinik araştırmalarda izlenmesi belirtilen etik ilkeler uluslararası düzenlemelere dayandırılmıştır ve insana saygı, iyilik ve adalet ilkelerinin mutlaka gözetilmesi gerektiği vurgulanmıştır (202).

4. ETİK İLKELER VE TEMEL HAKLAR

Bu kılavuzda değinilen etik ilkeler, güncel Helsinki Bildirgesi, Birleşmiş Milletlerin Çocuk Haklarına Dair Sözleşmesi, Biyoetik ve İnsan Haklarına İlişkin Evrensel Deklarasyon (UNESCO, 2005), İnsan Genomu ve İnsan Haklarına İlişkin Evrensel Deklarasyon

(UNESCO, 1997), *İnsan Genetik Verilerine İlişkin Uluslararası Deklarasyon* (UNESCO, 2003), 1948 tarihli *İnsan Hakları Evrensel Beyannamesi*, *Biyoloji ve Tıp Uygulamalarında İnsan Hakları ve Onurunun Korunması Sözleşmesi*: *İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesi*, yürürlükte olan *İyi Klinik Uygulamaları Kılavuzu* gibi belgelerde belirtilen ilkelerdir. Araştırmalarda üç temel etik ilkeye yani insana saygı, iyilik ve adalet ilkelerine mutlaka uyulması gerekmektedir. Çocuklarla yapılan klinik araştırmalarda bunlar bütünüyle geçerlidir.

İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesi, Türkiye Büyük Millet Meclisi tarafından, *Biyoloji ve Tıbbın Uygulanması Bakımından İnsan Hakları ve İnsan Haysiyetinin Korunması Sözleşmesi*: *İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesinin Onaylanmasının Uygun Bulunduğuna Dair Kanun* ismiyle 2003 yılında kabul edilmiştir. Sözleşmede genel olarak bilimsel çalışmaların insan menfaatlerini gözeterek, insan merkezli gerçekleştirilmesine vurgu yapılmıştır. Bu bağlamda, sözleşmede genetik danışmanlık sürecinde izlenecek biyoetik koşullara dair yönlendirmeler özellikle 2, 3, 4 ve 5. bölümlerde bulunmaktadır. İnsan genomuna dair çalışmalara değinilen dördüncü bölüme bakacak olursak, bu bölümde hiç kimseye genetik kalıtımı sebebiyle ayırım yapılamayacağı belirtilerek, insan genomuna yapılabilecek bir müdahalenin sınırları çizilmiştir. Ayrıca, genetik testlerin uygulanmasının hangi amaçla yapılabileceği açıklanmış ve bu uygulamalarda genetik danışmanlık hizmeti verilmesi şartı belirtilmiştir. Bu bölümde son olarak, çocuğun cinsiyetinin kalıtsal bir hastalıktan kaçınma durumu hariç belirlenemeyeceği de ifade edilmiştir (199).

Bir diğer düzenleme ise Türk Tabipler Birliği tarafından yayınlanan Tıbbi Genetik Veriler Bildirgesi'dir ve burada genetik bilgilerin özel konumuna vurgu yapılarak hekimlerin bu alandaki uygulamalarında takip etmesi öngörülen ilkeler belirtilmiştir. Bahsi geçen ilkelere genetik bilgiye erişim, aydınlatılmış onamın gerekliliği, bilgilendirme süreci, genetik verinin eldesi ve saklanması gibi konularda makul olan yaklaşımlar hakkında bilgi verilmiştir. Bahsedilen tüm bu konular genetik danışmanlık süreci ile yakından ilişkili olmakla beraber genetik danışmanlık hizmetine dair; "Genetik danışmanlık hizmeti test öncesi ve sonrası süreçte, kişilerin psikolojik ve sosyokültürel yapıları dikkate alınarak yönlendirici ve yargılayıcı olmayan bir biçimde verilmelidir." ilkesi ile de söz konusu

süreçte danışana karşı yönlendirici ve yargılayıcı olmayan bir tutumun önemi vurgulanmıştır (203).

Söz konusu düzenlemeler ışığında, ülkemizde GD alanına yönelik belli başlı yaptırımlar hakkında bilgi sahibi olunabilir. Ancak, süreci detaylı olarak irdeleyen ulusal çaptaki yasal düzenlemeler Türkiye özelinde alana dair sorunların değerlendirilmesi ve alanın gelişmesi açısından faydalı olacaktır.

Biyotetik alanı ile hukuk alanlarının sıkı ilişkisine vurgu yapılarak her iki alanın ortak soruları aşağıdaki gibi özetlenmiştir (6):

- *İnsan varlığı ne zaman bir hukuki (tüzel) kişilik kabul edilir?*
- *İnsan varlığı ne zaman hukuken sonlanmış olur?*
- *Sağlık çalışanlarının tedavisi olmayan hastaya muamelesi ne zaman cinayetle eş tutulur?*
- *Ebeveynin çocukları üzerinde velayet ve vasilik hakları nasıldır? Ne zaman devredilir?*
- *İnsanlar üzerinde yapılan bilimsel araştırmalarda topluma ve insanlığa hizmet amacı bireyin onamı ve bilgisi olmadan yapılabilir mi?*

Bu sorulara doğru ve yerinde yapılacak bir etik değerlendirmenin ardından verilecek cevaplar GD sürecindeki bazı etik sorunların da çözümüne yardımcı olacaktır. Dolayısıyla, yasal bir çerçeve ile desteklenecek biyotetik düzenlemelerin yaptırım gücü hiç şüphesiz pekişecektir.

6.1.6. TÜRKİYE ÖZELİNDE GENETİK DANIŞMANLIK ALANINA İLİŞKİN SORUNLAR

Tartışma bölümümün son kısmında, Türkiye’deki GD uygulamalarına dair tespit edilen sorunlar ve alanın geliştirilmesine yönelik çözüm önerileri değerlendirilmiştir. Bu bölüm aşağıdaki yer alan iki soruya verilen yanıtlar üzerinden temellendirilmiştir:

- “Genetik danışmanlık sürecini ve uygulamadaki olası sorunları aşağıdaki etmenler açısından değerlendirir misiniz?

- a. Ekonomik açıdan,
- b. Sosyolojik açıdan,
- c. Psikolojik açıdan.”

- “Türkiye’de sürdürülen genetik danışmanlık uygulamalarına tek bir müdahale şansınız olsaydı neyi düzeltmek veya değiştirmek isterdiniz?”

İlk sorunun yanıtları değerlendirilerek alana ilişkin tespit edilen toplam 30 sorun, 3 temel özellik (sosyolojik, psikolojik ve ekonomik) üzerinden sınıflandırılmıştır (Çizelge 5.17). Sorunların en çok sosyolojik, ardından psikolojik ve son olarak ekonomik boyutlara dayandığı anlaşılmıştır (Çizelge 5.18). Elbette alandaki bir sorunun kaynağını ya da etkili olduğu boyutu ekonomik, sosyolojik ve psikolojik alanlarından sadece biri ile sınırlamak mümkün değildir ki burada ele alınan söz konusu 3 boyut hayatın akışında genellikle iç içe geçmiştir. Bu sebeple, sorunları şematize etmek amacıyla hazırlanan Çizelge 5.15 ile sorunlar görsel bir çerçevede sunulurken, kesişimler gösterilebilmiştir. Her iki çizelgede de sunulan sorunlar gerek katılımcıların ilgili soruya verdikleri cevaplardan gerekse de görüşme genelinde konu akışında değindikleri ifadelerden derlenmiştir. Sorunların bu üç alan altında kategorize edilerek analiz edilmesi, sorunların kaynaklarına dair fikir geliştirilebilmesi ve çözüm önerilerinin daha gerçekçi ve doğru bir şekilde üretilebilmesi değerli bulunmuştur.

Ayrıca görülmüştür ki, söz konusu sorunlar dayandıkları boyutlardan bağımsız olarak “meslek uygulayıcılarına”, “sağlık politikalarına”, “kar odaklı uygulamalara” ve “topluma

yönelik olanlar” şeklinde de sınıflandırılabilir (Çizelge 5.17). Böylece GD alanındaki sorunların çeşitliliği ve kapsamı bir kez daha gözler önüne serilmiştir.

İkinci soru ise bir tutum/davranış sorusu olup, Türkiye’deki GD uygulamalarında yaşanan mevcut sorunlardan en acil ve müdahale edilmesi en elzem olanı tespiti etmek amacıyla katılımcılara yöneltilmiştir. Böylece ivedilikle düzeltilmesi veya değiştirilmesi istenen 12 durum belirlenmiştir (Çizelge 5.19). Acil çözüm bekleyen sorunlarının Türkiye açısında GD sürecinin genel sorunları ile genel olarak örtüşmekte olduğu anlaşılmıştır.

Sorunların irdelenmesine geçilmeden önce dikkat almak gereken iki husus vardır. Birincisi, çalışma kapsamında ülkemize dair belirlenen sorunların bir kısmı aynı zamanda dünyada da sürece dair genel sorunlardandır. Ancak, sorunların bir kısmı ise ülkemizin toplum dinamiklerine dayanmakta olup, ülkemize özgüdür. Bu bağlamda ikinci husus ise, “Türkiye’de Genetik Danışmanlığın Önemi ve Uygulamaları” bölümünde GD süreci Türkiye özelinde değerlendirilirken ülkemize özgü pek çok soruna değinilmiş olmasıdır. Bu sorunlara ilgili bölümde, “akraba evliliğinin yüksek oranda görülmesi”, “ataerkil ve geleneksel toplum yapısı”, “dini normların etkisi”, “toplumdaki algısı”, “danışanın yönlendirilme durumu”, “GD’nin gelişimi”, “GD eğitimi”, “verildiği birimler” ve “hasta takibi” başlıkları altında detaylı olarak temas edilmiştir. Bu nedenle bilgi tekrarını önlemek adına bahsi geçen kapsamlar içinde değerlendirilen sorunlara aşağıda kısaca yer verilmiştir veya yer verilmemiştir.

WHO tarafından yayınlanan bir raporda, özellikle gelişmekte olan ülkelerdeki tıbbi genetik servislerinde genetik tarama ve testlere ilişkin olarak yaşanan sorunlar etik, sosyal ve legal uygulamalar (ELSI) bağlamında ele alınmıştır. Bu ülkelerde genetik servislerinde karşılaşılan öncelikli etik sorunların dağıtıcı adalet, ayrımcılık yapmama ve zarar vermeme etik ilkeleri ile ilgili olduğu belirtilmiştir. Buna göre, genetik hizmetlerine erişimde eşitsizlik olması ve genellikle toplumdaki varlık kesimin ulaşabilmesi dağıttı adalet ilkesine uymamaktadır. Genetik servislerinin popülasyon içinde eşit dağılımı ve bu servislere adil ve güvenli bir şekilde erişimin sağlanması adalet ilkesinin gereğidir. Bir diğer sorun olan ayrımcılık yapılmasında ise genetik bozukluğu olan veya çekinik olarak genlerinde bunu taşıyan kişilerin damgalanarak ayrımcılığa uğramalarından söz edilmiştir.

Genetik testlerin kalitesini ve güvenliğini sağlayıcı önlemlerin olmaması, genetik danışma, bilgilendirilmiş onay veya sonraki bakım için sevk edilmenin yeterli olmaması ise zarar vermeme/yarar ilkesi ile çelişen durumlar olarak, gelişmekte olan ülkeler açısından ele alınmıştır. Gelişmekte olan ülkelerdeki bir takım toplumsal konuların tıbbi genetik hizmetlerinin uygulanmasını etkileyen unsurlarından da bahsedilmiştir. Bu unsurlar, akraba evlilikleri, yapılacak uygulamanın dini kabul edilebilirliği (gebeliği sonlandırma gibi) ve toplumsal cinsiyet rolleri ve cinsiyet eşitsizliğinin üreme seçeneklerini ve ayrımcılık örüntülerini etkilemesidir. Raporda, Türkiye de gelişmekte olan ülkeler arasında yer almıştır. (204). Değerlendirmelerden anlaşılmaktadır ki yukarıda bahsi geçen ve etik açıdan öncelikli sorunlar ülkemizdeki genetik hizmetleri için de geçerlidir. Bu sorunların dayandığı boyut (ekonomik, sosyolojik ve psikolojik) ne olursa olsun biyoetik yönden yansımaları mevcuttur ve bu durum sürece ait sorunlarının biyoetik bir yaklaşımdan bağımsız değerlendirilemeyeceği görülmektedir.

ABD’de yapılan ve GD alanındaki etik ve mesleki sorunları araştıran, 97 hekim, hemşire ve genetik danışmanın katıldığı bir çalışmada hastaların genetik kaygılarına bağlı olarak ortaya çıkan etik ve mesleki zorluklar genel olarak 16 başlık altında toplanmıştır (205):

1. Aydınlatılmış onam (Informed consent),
2. Bilgilendirmeme (Withholding information),
3. Belirsizlikle karşı karşıya olma (Facing uncertainty),
4. Kaynak tahsisi (Resource allocation),
5. Değer çatışmaları (Value conflicts),
6. Yönlendiricilik / yönlendirici olmama (Directiveness/nondirectiveness),
7. Öncelikli hastayı belirleme (Determining the primary patient),
8. Mesleki kimlik sorunları (Professional identity issues),
9. Duygusal tepkiler (Emotional responses),
10. Çeşitlilik sorunu (Diversity issues),
11. Gizlilik (Confidentiality),
12. Yeterliliğin sağlanması ve sürdürülmesi (Attaining/maintaining proficiency),
13. Görevi kötüye kullanma (Professional misconduct),
14. Ayrımcılık (Discrimination),
15. Meslektaş hataları (Colleague error),

16. Dokümantasyon (Documentation).

Burada listelenen sorunlardan danışmanın yeterliliği, yönlendiricilik, duygusal tepkiler, görevi kötüye kullanma gibi bazı sorunlar ile katılımcılar tarafından Türkiye adına ifade edilen sorunlar örtüşmektedir. Diğer taraftan, topluma yönelik olarak değerlendirilen ataerkil toplum yapısı, Kadının artan sorumluluğu ve yalnızlığı, mahalle baskısı ve sonucunda bireylerin süreç içinde özgürce karar verememeleri ve bazı konuların paylaşılmasının tabu olması, dini nedenlerle prenatal tanı ve gebelik sonlandırma işlemlerinin reddedilmesi ve akraba evliliği oranının yüksek olması ve bu durumun otozomal resesif geçişli hastalıkların görülme sıklığını artırması gibi sorunlar ülkemizin sosyo-kültürel yapısına münhasır sorunlar olarak yukarıdaki çalışmada yer bulamayacak sorunlardandır.

Ülkemizdeki yüksek akraba evliliği oranı TÜİK tarafından %23,2 oranında belirlenmiş olup, pek çok yerli çalışma ile de bu sonuç desteklenmiştir (14, 111, 114-116) Buna karşın, özellikle birinci dereceden kuzen evlilikleri oranında istikrarlı bir düşüş görüldüğü ifade edilmiştir. Bu gerileme, kadınların eğitim düzeyindeki artış, kırsaldan kente göç etme, ailelerin sosyo-ekonomik durumunun iyileşmesi, kadınların çalışma hayatına katılımının artması gibi faktörlerle ilişkilendirilmiştir. Akraba evliliği Türkiye'nin kültürel ve sosyal yapısının ayrılmaz bir parçası durumunda olduğu için onu önleme adına yapılan girişimler de zaman zaman uygunsuz bulunarak tepki çekebilmektedir (206). Dolayısıyla Türkiye'deki akraba evliliklerinin oranının yüksek olması, GD uygulamalarının Türkiye açısından önemine işaret eden faktörlerden biridir.

Katar'da 1228 kadın ile yapılan görüşmelerde akraba evliliği yapmış olan kadınların oranı %43,5 olarak tespit edilmiştir. Akraba evliliği yapan ve yapmayan kadınlar arasında eğitim, iş, gelir gibi konular ki farklılıkta irdelenmiştir. Çalışmada ayrıca akraba evliliğinin yüksek görüldüğü toplumlarda kanser, diyabet, kalp hastalıkları, kan hastalıkları, yüksek tansiyon, zihinsel hastalıklar ve astım gibi birçok hastalık açısından riskin artırdığına da dikkat çekilmiştir (207). Bir başka çalışmada, İngiltere'de yaşayan Pakistan kökenli çocuklarda görülen ölüm ve hastalık nedenlerinin çoğunlukla otozomal resesif hastalıklara dayandığı ve bunun da Pakistanlı göçmenlerdeki akraba evliliği geleneği ile ilişkili olduğu

belirtilmiştir. Elde edilen verilerin Pakistan'ın sağlık planlamasında kullanılabileceği de belirtilmiştir (208). Akraba evliliklerini önlemek veya akraba evliliği neticesinde dünyaya gelen çocukların sağlığını koruyabilmek adına WHO ve NSGC tarafından öneriler geliştirilirken, her iki organizasyon da bu mücadelede GD'nin önemine değinmiştir (204, 209).

Kanada ve ABD'de akraba evliliği oranı çok düşük olmakla birlikte, bu çiftlerin toplumda damgalanma, ayrımcılık, dışlanma hatta yasal kovuşturma ile karşı karşıya kalabildikleri ve bu gibi nedenlerle ilişkilerini gizlemeyi tercih edebilecekleri ifade edilmiştir. Böylesi bir durumda sağlık çalışanlarına ailelere destekleyici danışmanlık sağlamaları ve kültürel inanç sistemlerine saygı göstermeleri önerilmiştir (209). Dolayısıyla, toplumda dışlanmış ve psikolojik açıdan yıpranmış bireyle de GD sürecinin bir parçasıdır ve psikolojik destek konusunda özenli davranılmalıdır. Akraba evlilikleri sahip olduğu riskler nedeniyle her ne kadar istenmeyen bir durum olsa da, bunu tercih eden insanların bulundukları koşulların değerlendirilmesi ve sağlık hizmeti sunulması en doğal haklarıdır. Bu süreçte verilecek etkin bir GD ile aileler önyargıdan uzak bir tutum ile bilgilendirilmeli ve desteklenmelidirler.

Ülkemizde yapılan ve çocukların genetik test uygulanacak aileler üzerinde genetik testlerin etkilerinin araştırıldığı bir çalışmada, 128 birey (67 anne ve 61 baba) ile görüşülmüştür. Katılımcıların %93'ü genetik test uygulanması öncesinde stres ve kaygı yaşadıkları görülmüştür. Çoğunun kaygılarının nedeni, çocuklarını geleceğine dair endişeler olmakla birlikte, test sonuçlarını uzun süre beklemek, sağlık sorununun nedenleri bilmemek, çocuklarına yönelik tedavi alternatifleri ve eğitim fırsatları hakkında bilgi eksikliği, ülkenin uzak bölgelerinden geliyor olmak ve uygun bir oteli bulma konusunda yaşanan ekonomik zorluklar diğer kaygı faktörleri olarak sıralanmıştır. İlaveten, kaygının annelerde ve önceki çocuğunda genetik bir bozuk olanlarda daha yüksek olduğu tespit edilmiştir. Bu koşullarda, genetik testlerin uygulanmasından önce ve uygulanmasından sonra GD verilmesinin önemi vurgulanmıştır (210). GD kapsamı itibarıyla bir takım endişeleri barındıran bir süreç olmasına rağmen birçok sağlık hizmetine göre daha stresli bir uygulama olduğu söylenemez. Hatta kanser gibi hastalıklara bağlı kaygılarla baş etmede ve hastalıktan korunmada yardımcı olabilmektedir. Özellikle kanser gibi hasta açısından yükü

zor olan hastalıklarda stres, korku ve kaygı gibi duyguların GD verilmesinden olumsuz yönde etkilenmediği belirtilerek, bu süreçte hastaların GD ile desteklenmeleri özellikle bilgilenmeleri açısından olumlu olarak değerlendirilmiştir (97, 211, 212).

GD sürecinin pek çok olasılığa ve neticesinde genetik hastalık tanılarına açık biri süreç olması hastalarda kaygı, endişe ve strese neden olabilmektedir. Diğer yandan, GD'nin hastalıklara bağlı olarak gelişen bu negatif duygularla baş etmede de yardımcı olabilmektedir. Dolayısıyla, GD psikolojik yönden çift taraflı etkiye nede olabileme potansiyeline sahip bir uygulama olarak da değerlendirilebilir.

Genetik danışmanların ülkemizde istihdamı ise süreç adına karşımıza çıkan bir başka değerlendirilmesi gereken konudur. Türkiye'de henüz genetik danışmanlık mesleği tanınmış olmamasına ve bu görevin genel olarak hekimler aracılığıyla sürdürülmesine rağmen, toplumda dünya standartlarındaki yaklaşımlara doğru bir farkındalık ve yönelme olduğu söylenebilir. Genetik danışman ihtiyacı, ABD'de 2006 yılından itibaren genetik danışmanları sayısının %85 artmasına rağmen hala daha fazla genetik danışmanın istihdamına ihtiyaç olduğu belirtilmiştir (213).

Güney Afrika'da genetik danışmalarla yapılan bir çalışmada, danışmanlardan genetik servislerindeki günlük aktivitelerini not etmeleri istenmiştir. Danışmaların 57 farklı genetik hastalık hakkında danışmalık verdikleri, ayrıca eğitim, araştırma, hizmeti pazarlama ve yönetim gibi rollerinin olduğu anlaşılmıştır. Genetik danışmanların rollerinin artmasına dair beklentilerinin olduğu anlaşılmıştır. Yetişen genetik danışmanların ülke genelinde iş bulmalarının sıkıntılarından da söz edilmiştir ve mezunlardan bazılarının başka ülkelerde de bu mesleği sürdürmekte oldukları belirtilmiştir. Mesleğin pazarlamasının artırılması, toplumda daha fazla eğitimin sağlanması gibi durumlar genetik danışmanlara daha fazla iş fırsatı sağlanmasına ek olarak ihtiyaçlar arasında belirtilmiştir (55).

GD'nin kimler tarafından verileceğın dair net bir yaklaşımın ülkemizde henüz olmaması alandaki bir diğer sorun olarak işaret edilmiştir. Bu konu “Türkiye’de genetik danışmanlığın önemi ve uygulamaları” bölümünde detaylı olarak tartışılmış ve genetik konsültasyonun bir hekim ile yapılarak tanı konmasının sağlanması, tanı sonrası genetik

danışmanlığın ise hekim veya diğer meslek grupları ile sürdürülmesi yönündeki genel eğilime dikkat çekilmiştir.

GD sürecine dair ülkemizdeki öneminin yeterince bilinmediği, dolayısıyla bu noktada toplum bilincinin artırılması için çaba harcanması katılımcılar tarafından süreç için öncelikli ele alınması gereken durumlardan biri olarak vurgulanmıştır. Hatta bu bilinçlendirme çabalarının hekimler için de gösterilmesi ifade edilmiştir. Çünkü bir hekimin uyguladığı tedavi şeklinin bir genetik danışman tarafından eleştirilmesi ihtimali, GD'nin hastaya yeni bir maliyet getirmesi endişesi veya GD hizmeti almayı çok elzem görmemesi gibi nedenlerle hastalarını bu hizmete yönlendirmediği de belirtilmiştir. Çocukların ilköğretim döneminde toplum içinde yaşama bilinci olarak yetiştirilmesinden, GD uygulamalarında görevli personelin (hekim, hemşire, ebe vs.) bilimsel eğitimine; halkın ve servislerin eğitimine kadar sağlıklı bir GD süreci için süreç açısından eğitimin önemi farklı katılımcılar tarafından hassasiyetle vurgulanmıştır. Genetik danışmanların tıbbi genetik servisi içinde istihdamının ve alandaki sağlık hizmetlerine insanların eşit ulaşabilmesinin sağlanması da süreç açısından ele alınması gereken konular arasında değerlendirilmiştir.

Kahramanmaraş'ta toplumun GD uygulamaları ve bu uygulamalara yaklaşımlarına dair yapılan bir çalışma kapsamında 500 kişi ile görüşülmüştür. Anlaşılmıştır ki, katılımcıların %79,2'sinin GD hizmetlerine dair bilgi sahibi değildir. Çalışmanın bir diğer ilgi çekici sonucu ise, katılımcıların tamamına yakını (%93,6'sı) akrabalarında bir genetik hastalığın tespiti durumunda kendileri ve aileleri GD almak isteyeceklerini belirtmişlerdir. Yine aynı çalışmada katılımcıların %98,4'ü yaşadıkları yerde resmi veya özel kurumlarda GD hizmetinin vermesini talep etmişlerdir. Demek oluyor ki, insanlar GD'nin önemi hakkında bilgilendirilmeye ihtiyaçları vardır ve bilgilendirildikleri takdirde bu hizmeti talep edeceklerdir (214).

Türkiye'de ebelik ve hemşirelik öğrencilerinin genetik alanı ve GD hakkındaki bilgi durumlarının tespiti amacıyla yapılan bir çalışmada, öğrencilerin %97,1'inin genetik alanına dair bilgiyi üniversite lisans derslerinde, özellikle Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları dersinde, aldıkları görülmüştür. Bununla birlikte, öğrencilerin çoğunluğunun (%56,5) genetik bilgi olarak kendilerini yeterli hissetmedikleri de anlaşılmıştır. Lisans eğitim

müfredatında genetik ve GD'ye daha fazla yer verilmesi ve alana dair bilimsel etkinlikler yapılması önerilmiştir. Aynı çalışmada, öğrencilerin %94,3'ü kendilerinin danışmanlık rolü olduğunu da ifade etmişlerdir (215).

GD alanında çalışan sağlık personeline yönelik eğitimin artırılması da katılımcılar tarafından alana dair geliştirilmesi gereken konular arasında ifade edilmiştir. NSGC'ye göre genetik danışmanlık yapabilmek için bu alanda yüksek lisans programını tamamlamak gerekmektedir. Söz konusu, GD yüksek lisans programına başvurmak için ise başvuru koşulları sağlandığı sürece özellikle belirtilen bir lisans programı bulunmamaktadır. Ancak yüksek lisans programına başvuruların genellikle psikoloji veya biyoloji temelli alanlardan bu yüksek lisans programlarına başvurulmaktadır (216). EuroGentest kapsamında ise genetik danışmanların genetik koşullar, risk değerlendirmesi, psikososyal sorunlar, biyoetik, hizmet sistemi, iletişim ve hasta perspektifi hakkında doğru ve sürekli bir eğitim almaları gerektiğini belirtmiştir (62). Burada vurgulanan “biyoetik eğitimi” önem arz eder, çünkü biyoetik bir temele dayandırılmayan alan bilgisi, olguların değerlendirilmesinde yetersiz kalacaktır.

Türkiye’de genetik ve GD alanında eğitimin artırılması yönünde ihtiyaç söz konusudur (38). Ülkemizde yapılan bir çalışmada, üç farklı bölümde okuyan Tıp, Biyoloji ve Fen Bilgisi bölümlerinde eğitim almakta olan üniversite öğrencilerinin biyoetik görüşlerinin belirlenmesi amaçlanmıştır. Bu bağlamda öğrencilere iki adet ikilem verilerek, burada bahsi geçen ve genetik testler ve genetik tanı süreçlerini barındıran iki farklı durum karşısında kararlarının ne olacağı ve nedenleri sorulmuştur. Kararlarını dayandırdıkları nedenler etik düzlemde incelendiğinde, öğrencilerin bazı biyoetik ilkeleri vurguladıkları bazılarından ise bahsetmedikleri belirlenmiştir. Genellikle özerkliğe saygı ilkesi üzerinde durulduğu, çok azı tarafından yararlılık ve zarar vermeme ilkelerinden söz edildiği ve mahremiyet hakkından bahsedilmediği tespit edilmiştir. Sonuç olarak, öğrencilerin lisans öğrenim müfredatında biyoetik alanına dair daha fazla bilgilendirmenin yer alması önerilmiştir (217).

Hastaların genetik kliniklere devamının sağlanmasında genetik danışmanlar hastaları bilgilendirme ve yönlendirme açısından önemli rollere sahiptirler. Genetik danışmanlar

hastaların riski anlamalarına dair bazı yollar izleyebilirler. Birden fazla hastalık riskinden söz ederken, ortaya koyarken, hastalık riskinin genetik farklılık, aile öyküsü, genetik olmayan etkiler gibi hastalık riskinin çeşitli bileşenlerinin analizini yapmak, 3 ila 4 nesli içeren bir soyağacı çıkarmak ve uygun şekilde bozulmasını sağlamak, online test raporları ile risklerin karşılaştırılmasını görsel bir özet ile danışana sunmak gibi tutumlar danışanın riskleri algılamasına yardımcı olacaktır (218).

GD bir ekip çalışması olarak değerlendirilmelidir ve GD veren uzmanın hekim olamayan sağlık çalışanlarından veya genetik alanında uzman olmayan hekimlerden de yardım alabileceği belirtilmiştir. Gerekirse danışan tedavi, etik konular veya destek sağlanması gibi nedenlerle diğer uzmanlara yönlendirilebilmelidir. Aynı zamanda, etkili bir danışmanlık için hasta takibi sürdürülmelidir (62). Genetik hastalığa sahip 400 hastanın genetik kliniklerine devamlılığının incelendiği bir çalışmada hastaların % 58'inin hasta takibini sona erdirdiği tespit edilmiştir. Bu durumun olası nedenleri olarak ilk tanıdan sonra hastanın evine daha yakın bir hastaneyi tercih etmesi; cerrahi, ortopedi vs gibi başka branşlarda devam etmesi; birey veya ailelerin içinde bulundukları genetik koşulun tedavisinin olmadığına dair inancı nedeniyle pes ederek kliniği bırakması sayılabilir. Bazı ailelerin ise genetik hastalık başka bir aile ferdinde görülünce genetik kliniğine tekrar döndükleri görülmüştür. Hastaların klinik takiplerinin sürdürülmesine ve bu konuda yönlendirilmelerine ihtiyaç vardır (219). Danışanların kültürel, ekonomik vb. özelliklerine göre muameleden ve önyargıdan uzan sürdürülmesi etik bir GD için vazgeçilmezdir. Hollanda merkezli bir çalışmada, GD sürecinde hekimlerin göçmenler ve düşük eğitim seviyesinden gelen danışanlara karşı daha özenli davranmasının önemi vurgulanmıştır (11). Ayrıca, danışanların kültürel geçmişlerinin GD uygulamalarına yönelik kabulleri ve memnuniyetleri üzerinde etkili olabildiği de belirlenmiştir (220).

Toplumda engelli ve/veya genetik hastalığı olan bireylere ve ailelerine karşı dışlayıcı bir yaklaşımın olabilmesi ülkemiz adına GD süreci açısından ön plana çıkan sorunlardan bir diğeridir. Ülkemizde engelliliğe dair politikalar Cumhuriyet Dönemi'ne dayanmakla birlikte, yasal düzenlemelerin üretilmesi ise 1990'lı yıllara dayanmaktadır. Engelli bireyler için yapılan dayandığı temel, 1982 T.C. Anayasasındaki "Kanun Önünde Eşitlik İlkesi"dir. Engellilere dair politikalar nispeten geç üretilmiş olsa da günümüzde ilgili düzenlemelerle

engelli bireylere sağlanan hizmetler; engelli sağlık kurulu raporu, engelli kimlik kartı, vergi avantajları, bilgiye erişebilirlik, sağlık ve koruyucu hizmetler, sosyal yardım, eğitim, mesleki rehabilitasyon istihdam ve sosyal güvenlik ve spor olarak sıralanmıştır. Ancak yapılan ve yapılmakta olan bu girişimler engelli bireylerin hayata eşit katılımı açısından yetersiz kalmaktadır (221).

Ailenin beklentileri ile gerçek durum arasındaki farklılıklar arttıkça yaşadıkları güçlükler artmakta ve gerçek durumla baş etme zorlaşmaktadır. İzmir’de zihinsel engelli çocuk sahibi olan aileler ile yapılan bir çalışmada ailelerin yaşadıkları sorunlar araştırılmıştır. Görülmüştür ki, ailelerin çoğunluğu (%54,5) gelecek kaygısına sahiptir. Diğer yandan, ailelerin %48,2’sinin çocuklarına ilişkin sürekli bir kaza ya da yaralanma korkusu taşıdığı ve %45,5’inin ise tedavi sürecinde zorluklar yaşadığı anlaşılmıştır. Ayrıca, hayal kırıklığı yaşama (%41,8) söz konusu aileler de görülen bir başka durumdur. Ailelerin %37,3’ü çevrelerinden hiçbir zaman sosyal destek almadıklarını belirtmişlerdir. Ailelerin tanıya dair bilgilendirilmeleri ise doktor (%79,5), psikolog (%14), hemşire (%3,7) ve mesleki niteliklerini belirtmeyen (%2,8) tarafından yapılmıştır. Ancak ailelerin çocuklarındaki engel durumunu geç fark ettikleri belirlenerek engelliliğin erken tanısı için tarama programlarının geliştirilmesine duyulan ihtiyaçtan söz edilmiştir. Ailelere evlenmeden önce GD verilmesi, akraba evliliklerinin risklerine dair bilgilendirme yapılması da önerilmiştir. Ailelerin yaşadığı suçlanma ve suçluluk durumu, sosyal destek görmemeleri, düzenli danışmanlık ihtiyacı gibi konularda destek olunması gerekmektedir (222).

Engelli bireylerin yaşadığı sorunlarından biri de toplumda uğradıkları ayrımcılık olup, bu bireylerin istihdamından eğitime kadar toplumunun birçok noktasında kendini hissettirmektedir. Söz konusu ayrımcılık ile mücadele ederken kamusal ve bireysel düzeyde izlenebilecek tutumlar aşağıda listelenmiştir (223):

A) Kamusal düzeyde yapılabilecekler:

– Her şeyden önce, toplumda engelliye yönelik empati duygusunun geliştirilmesi gerekmektedir. Bunun sağlanması için kamu sal bir bilinçlendirme ve bilgilendirme hareketine ihtiyaç vardır. Bu hareketin hedefi, topluma, insan hakları temelli, fırsat eşitliğini sağlamayı amaç edinen yaklaşımı benimsetmek olmalıdır.

- Devletin, T.C. Anayasası'nın 10. maddesinde belirtilen eşitlik ilkesinin hayata geçirilmesi için etkin tedbirler alması gerekmektedir. Bunun sağlanabilmesi için de, başta engelliler konusunda faaliyet gösteren STK'lar olmak üzere, bütün sosyal grupların, kamuoyu baskısını yasama ve yürütme erkinin üzerinde kurması gerekmektedir.
- Engelliler konusunda faaliyet gösteren STK'ların yardım temelli çalışma modelinden, hak temelli çalışma modeline geçmeleri sağlanmalıdır. Hak temelli çalışan derneklerin faaliyetleri desteklenmelidir.
- Engellinin yaşama katılımının önündeki tüm mimari ve fiziki engellerin kaldırılması, toplu taşıma araçlarına erişimin sağlanması gerekmektedir. Bu iki konuda atılacak adımlar, engellinin ekonomik ve sosyal hayata katılımını ve bu sayede yabancılaştırmanın ve algı sorunlarının aşılmasını sağlayacaktır.
- Engelli bireyin toplumda bireysel yetenekleriyle ön plana çıkmasının ilk koşulu, eğitim hakkından faydalanmasıdır. Bu sebeple okullardaki mimari erişim sorunları ortadan kaldırılmalı, engelli çocukların eğitim kalitelerinin ve verimlerinin artırılması amacıyla, engelli çocuklara yönelik tutum eğitimlerini içeren programlar oluşturularak öğretmenlerin bu programlara katılımı sağlanmalıdır.

B) Birey bazında yapılabilecekler:

- Engelliyle tanışmak ve onunla empati kurmak için engelli grupları hakkında bilgilenmek, konu hakkında faaliyet gösteren STK'lardan bilgi edinmek gerekir.
- Engelliler, hakları, maruz kaldıkları ayrımcılık türleri ve yasal müeyyideler konusunda bilgilendirilmelidir.
- Engellilerin aileleri, hakları konusunda bilinçlendirilmeli, bilgilendirilmelidir.
- Engelliyle iletişim kurulan (örneğin, eğitim görülen okul ve sınıf vb.) mekânlar engelliler için oluşturdukları dezavantajlardan arındırılmalıdır.
- Engellilerin eğitim materyallerinin engelli için oluşturdukları dezavantajlardan arındırılmalıdır (sesli-görsel hale getirilmesi vb.).
- Engellinin içinde bulunduğu sosyal gruplar engellinin sorunları ve ihtiyaçları konusunda bilgilendirilmeli, tutum değişikliği yaratılmalıdır.

Genetik testler neticesi ile insan hayatında önemli değişikliklere yol açabilecek kapasitededir. Bu sebeple testlerin güvenilir merkezlerde, donanımlı personeller tarafından yapılması ve test sonuçlarının doğru değerlendirilmesi büyük öneme sahiptir (38).

Ülkemiz adına ele alınan sorunlardan bir kısmı gelir dağılımındaki farklılıklar sonucu insanların GD hizmetlerine ulaşmanın eşit koşullarda olmaması sürecine bağlı bir diğer kaygıdır. Örneğin, genetik tanı testlerinin ücretlerinin devlet tarafından yeterli oranda karşılanmaması sonucu düşük ve orta gelir düzeyli ailelerin mağduriyetleri, gelir düzeyi yüksek ailelerin bu testleri özel laboratuvarlarda yaptırabilmeleri. Neticesinde gelir düzeyinin bu tür hizmetlere ulaşım hızını ve kalitesini etkilemesi ülkemiz adına problemlerin arasında yer almıştır.

Gelişmekte olan ülkelerde genetik servislerin ELSI açısından değerlendirilmesi sonucu tespit edilen ve bu bölümün başından da ifade edilen sorunlara ilişkin WHO tarafından geliştirilen öneriler şunlardır: Sağlık hizmetlerinin adaletli dağılımı yapılarak, genetik servislerine halkın erişimi adil bir şekilde sağlanmalıdır. Yine bu hakkaniyeti sağlamak adına, genetik testlerin devlet tarafından finanse edilmesi önerilmiştir. Sağlık alanında kaynaklar dağıtılırken tıbbi genetik servislerine yeterli payın ayrılması gerekir. Genetik testler ve tarama uygulamalarından önce bilgilendirme yapılmalı ve gönüllük esasına göre katılım sağlanmalıdır. Ayrıca bu uygulamalar halkın eğitimi ve GD ile desteklenmelidir. Yine bu uygulamalar neticesinde ortaya çıkabilecek damgalama ve ayrımcılık ile mücadelede eğitim ve yasal düzenlemelerden faydalanılmadır (204). Türkiye geliştirmekte olan bir ülke olması ve raporda yer alan sorunların ülkemiz açısından da geçerli olması nedeniyle söz konusu yönlendirmelerin ülkemiz açısından değerlendirilmesi yerinde olacaktır. Öneriler bu çalışmaya katılan uzmanların gerek görüşmeler boyunca gerekse ülkemizde GD alanına dair acil çözüm bekleyen sorunlar için sundukları çözüm önerileri ile paralellik göstermektedir.

Son olarak, sürecin öncelikli (acil çözüm bekleyen) sorunları ile ekonomik, sosyolojik ve psikolojik açıdan ele alınan genel sorunların örtüşmekte ve birbirini tamamlar nitelikte olduğu görülmüştür. Bu sorunlara dair karşılaşılan sıkıntılar ve çözümler genel olarak katılımcılar tarafından dile getirilmiştir. Bu açıdan, burada yer alan sorunların hassasiyetle irdelenerek bir an önce çözümlerinin alana adapte edilmesi zaruri görünmektedir.

Her çalışma alanında olduğu gibi sağlık çalışanları da alanlarındaki bazı ikilemlerde karar verme durumu ile karşı karşıyadırlar (6). Bu alanlardaki bazı sorunların çözümünde

biyoetik uzmanlarından destek alınabilmektedir. Bu uzmanların etkili ve yerinde analizler ile etik karar verme sürecine sağlayacakları faydalar ifade edilerek, özellikle genetik testlere bağlı sorunların biyoetik açıdan değerlendirilmesindeki rolleri vurgulanmıştır. Ancak, biyoteknoloji şirketlerine bağlı olarak çalışacak biyoetik uzmanlarının finansal kazanç sebebiyle objektif olmamaları veya mevcut etik soruna karşı çözüm üretecek kapasitede olmama ihtimalleri biyoetik uzmanlarına dair çekincelere de neden olmaktadır (63). Bu ihtimaller karşısında görevinin başındaki bir genetik danışmanın biyoetik düşünme ve analiz konusunda yetiştirilmesi daha ivedi ve net bir çözüm gibi durmaktadır.

Neticede, GD ve genetik test uygulamalarına dair alanındaki diğer sorunların çözüme kavuşturulmasında tıbbi genetik alanındakilerin yanı sıra multidisipliner bir bakış açısına da ihtiyaç var. Etik değer sorunlarının çözümü için çaba harcanırken kültürel, ekonomik, sosyal ve dini parametrelerde göz önünde bulundurulmalıdır (173). Aile bilgilendirilirken kültürel ve etnik yapısı genetik danışman tarafından göz önünde bulundurularak hareket edilmelidir (62). Genetik danışmanın görüşmeye hazırlanması, halk eğitimini desteklemesi, karar verme aşamasında danışana destek olması ve mesleki etik bilincine sahip olması genetik danışmanların ödevleri arasında sayılmıştır (62). Danışanın yönlendirilmemesi ve doğru bilgilendirilmesi GD süreci için beklenen eylemlerdir. Ancak, ülkemizde genetik hastalıklara dair bilginin halk arasında kısıtlı olması nedeniyle hekimin rahim tahliyesi, doğum kararı gibi önemli kararlar hekime de bırakılabilmektedir (22). Dolayısıyla, GD verilmesi ailelerin seçimlerine ışık tutmaktadır. Tam anlamıyla bilgilendirici ve destekleyici bir şekilde verilecek GD'nin, hastaların karar verme sürecinde özerke davranmaları ve hekimin yönlendiriciliğine bağımlı kalmamaları açısından önemlidir.

Toplumda artan bilinç düzeyi ve farkındalık GD'ye olan talebi artacak bu da bir arz-talep ilişkisinin de doğal sonucu olarak sistemin kontrolünü ve gelişimini besleyecektir. Dolayısıyla, etkin ve başarılı bir GD toplumda artan farkındalık ile ilgilidir. Buna karşılık GD'nin zarureti yetkili birimlerin gündeminde olmalı ve toplumda GD uygulamalarına yönelik bilinç düzeyi ne olursa olsun yetkili kişiler ve birimler söz konusu uygulamaların sağlık sistemindeki yerini alması ve halka sunulması için gerekli adımları atmalıdırlar. Neticede söz konusu birbirine bağlı ve iki yönlü ilişki mevcuttur ve bu ilişkinin geliştirilen müfredat, düzenlemeler ve organizasyonlarla desteklenmesinin gerekliliği toplum sağlığı

açısından kaçınılmazdır. Genetik danışmanların eşitlik ve adalet ilkelerine bağlı kalarak mesleklerini sürdürme çabalarının, hükümet ve kamu desteği olmadan başarılı olamayacaktır (51). Ülkemizdeki GD sürecine dair tüm sorunlarda olduğu gibi, ilgili kurumlar ve kişilerin bilinçli, eleştirel ve ortak paydada buluşan yaklaşımları ile aşılabacaktır. Bu nedenle, GD sürecini Türkiye özelinde ele alırken mevcut sorunların dayanakları tespit etmek önem arz etmektedir. Ayrıca, araştırmanın temel motivasyonlarından olan Türkiye’de GD’nin biyoetik açıdan değerlendirilmesi yapılırken de, biyoetik değerlendirmeyi sağlıklı bir şekilde yapabilmek adına sürecin diğer boyutları toplum bazında sorgulanarak çalışmanın “Tartışmalar” bölümü tamamlanmıştır.

6.2. SONUÇ

Genetik alanındaki ilerlemelerin hayatımızdaki yeri ve önemi yapılan araştırma ve uygulamalara paralel olarak her geçen gün biraz daha hissedilmektedir. Genetik ilerlemeler ve biyoteknolojik çalışmaların ürünleri olan genetik testler ve genetik tanı uygulamalarının insan hayatına katkıları yadsınamaz, bununla birlikte bu uygulamalar ile ulaşılan verinin özgün ve özel olma durumu araştırmacıları, sağlık alanında çalışanları ve hastaları pek çok biyoetik sorun ile karşı karşıya bırakmaktadır.

Dünyada ve Türkiye’de önemi günden güne fark edilen ve artmakta olan GD süreci, aile öyküsünün alınmasından genetik testlere, tanı konmasından birey ve ailenin psikolojik, sosyal ve ekonomik ihtiyaç duyduğu unsurların belirlenmesine kadar pek çok aşamayı kapsayan detaylı bir süreçtir. Süreç, her hangi bir basamağında bu unsurlardan bir veya birkaçını barındırabilir. Bunlar birbirinden bağımsız yürütülemeyeceği gibi her birinin karşı karşıya olduğu etik sorunlar çok çeşitli olup, bireyi, ailesini ve toplumu derinden etkileyecek potansiyele sahiptir. Dolayısıyla, süreç içindeki sorunların ele alınması veya sürecin en etkili şekilde idamesi bu basamakların biyoetik bir yaklaşım ile ele alınması ile mümkün olacaktır. Sonuç olarak, sürecin hangi aşamasında hangi unsurlar açısından değerlendirme yapılıyor olursa olsun biyoetik bir yaklaşım sergilenmelidir.

“Türkiye’de Genetik Danışmanlık ve Biyoetik” konulu bu tez çalışması ile GD alanının unsurları Türkiye ve Dünya standartlarında değerlendirilmiştir. GD’nin biyoetik ile olan sıkı ilişkisi ortaya konularak GD süreci biyoetik bağlamda ele alınmıştır. GD sürecinin

yürütücüleri olan genetik danışmanların dünya genelinde görevleri konusu irdelenerek Türkiye özelinde incelenmiştir. Çalışma Türkiye odaklı sürdürülmesine rağmen elde edilen verilen dünya literatürü ile mümkün olduğunca karşılaştırılmıştır. Çalışmada veri değerlendirmesi 2 basamak üzerinden ilerletilmiştir. Öncelikle GD alanı tüm unsurları ile ele alınarak Türkiye özelinde ve dünya genelinde değerlendirilmiştir. Ardından GD ve biyoetik alanlarının uygulamalarının beslediği etik kaygılar irdelenerek GD ve biyoetik alanının sıkı ilişkisi ortaya konulmuştur. Bu bölümde biyoetik ilkeler, vaka örnekleri, yasal düzenlemeler açısından sürecin değerlendirilmesi yapılmıştır. Sorunlar tespit edilmiş ve çözüm önerileri ile veri değerlendirmesi tamamlanmıştır. Bu tez çalışması kapsamında GD sürecine dair ülkemiz nezdinde ulaşılan sonuçlar aşağıda maddeler halinde sıralanmıştır:

- GD'nin farklı unsurları bünyesinde barındıran, çok aşamalı ve kapsamlı bir sağlık hizmeti ve farklı tıp alanları ile etkileşim halinde olan multidisipliner bir bilim alan olduğu; aynı zamanda, birbiri ile çift yönlü olarak bağlantılı basamaklardan oluşan ve teknolojik, psikolojik hatta ekonomik yönü olan bir iletişim süreci olduğu sonucuna varılmıştır. GD sürecinin ülkemizde alanda çalışanlar tarafından algısının sürecin evrensel tanımına uyumlu olduğu anlaşılmıştır. Bununla birlikte, toplumumuza özgü durumlar sürecin uygulanma ve algılanmasında farklılıkları beraberinde getirmekte olduğu da belirlemiştir.

- GD süreci alanda yetkin kişilerden oluşan bir ekip tarafından verilmelidir. Hastalığın tanısının genetik konsültasyon kapsamında hekim tarafından konulması, sürecin takibinin hekim ve/veya diğer meslek gruplarından profesyoneller tarafından gerçekleştirilmesi en ideal yaklaşım olarak görülmektedir. Böylece, hekimlerin iş yükünün nispeten azalması sağlanırken, danışanlar diğer personeller ile görüşmelerini daha geniş zamanlarda ve detaylı gerçekleştirebilecektir. Özellikle, Türkiye gibi hekim başına düşen hasta sayısının yüksek oranda olduğu ve hekimlerin bir hasta için ayırabildikleri sürenin çok kısıtlı olduğu bir ülkede makul bir yaklaşım olabilecektir.

- GD sürecinin merkezinde yer alan danışmanların mesleklerini icra ederken izlemeleri gereken birçok mesleki özellikler ve biyoetik ödevler bulunmaktadır. Danışmanın alanında yeterliliği, gelişmiş iletişim becerileri, önyargısız ve eşitlikçi tutumu, hastanın özerkliğine ve mahremiyetine saygı gibi birçok unsur mesleki özellikler arasında

belirlenirken, bunların aynı zamanda etik özellikler ile iç içe olduğu anlaşılmıştır. Teknik ve biyoetik konuların sürekli etkileşim halinde olduğu bu sürecin biyoetik ilkeler ışığında ve donanımlı profesyonellerce sürdürülmesi, sürecin etkin bir şekilde devam ettirilebilmesi için kaçınılmazdır.

- GD kapsamlı ve çoğu kez uzun soluklu bir süreçtir. Süreç ilerlerken yapılan uygulama ve yönlendirmelerin niteliği itibarıyla süreç biyoetik ikilemlerin yaşanmasına açık ve hassas bir hale gelmektedir. Genetik danışmanların GD'nin etik yaklaşım ve değerlendirmeye sahip olmaları gerekmektedir. Çok önemli bir kararın eşliğinde olan veya tanı neticesinde tüm hayat planlarını değiştirme ihtimali olan insanların danışmanlar ile iletişimi empati ışığında, yönlendirme ve yargılamadan uzak bir üslup ile gerçekleşmelidir. Danışmanın burada yapabileceği en anlamlı yönlendirme danışana durumuna dair detayları her yönüyle ve anlayabileceği biçimde aktarmaktır.

- Türkiye'de GD hizmetlerinin geliştirilmesi ve yaygınlaştırılmasına ihtiyaç duyulmaktadır. Ülkemizdeki mevcut yüksek akraba evliliği oranı bile özellikle otozomal resesif hastalıkların kalıtımı açısından genetik danışmanlık hizmetine duyulan ihtiyacı işaret etmektedir. Bu nedenle akraba evliliği durumunda prekonsepsiyonel dönemde aileye risklerin anlatılması veya konsepsiyonel dönemde bebek ve ailenin doğru şekilde yönlendirilmesi gibi destekler GD ile sağlanabilecektir.

- Tüm çalışma boyunca hassasiyetle değinildiği üzere GD sürecinin başarılı şekilde idamesi biyoetik ilkelerin uygulamalardaki takibi ile başarılabacaktır. Bu nedenle genetik danışmanlık adaylarının eğitim müfredatında biyoetik eğitimi mutlaka yer almalıdır. Ülkemizde genetik danışman olarak farklı ve ilgili meslek grubundan kişilerin görev yapma imkânı varken, bu alana özgü bir eğitim veya sertifika programının bulunmaması bu alanda hizmet verenlerin bilgi olarak bazen kendilerini yetersiz hissetmelerine neden olmaktadır. Ayrıca, biyoetik konularda daha fazla bilgilendirilme ihtiyacı da tespit edilmiştir. Tabi hâlihazırda bu mesleği sürdüren genetik danışmanların veya sağlık çalışanlarının biyoetik yeterlilikleri değerlendirilmeli ve eğitim programları ile desteklenmelidir. Alandaki her türlü araştırma ve müdahalenin biyoetik ilkeler ışığında ele alınması; bireylerin haklarının korunması ve hizmetlerin insanları mağduriyete uğratmadan

sürdürülmesi açısından son derece önemlidir. Etki alanı olarak çok geniş bir yelpazeye sahip olan biyoetik kapsamındaki sorunların asgari seviyeye indirilmesi, bu ilkelerin sağlık alanındaki profesyonellerin eğitim müfredatlarında ısrarla vurgulanması ve işlevsel kontrol mekanizmalarının sağlanması ile başarılabilecektir.

- Hastanelerde oluşturulacak GD veren servisler ile hem hekimin iş yükü azalacak hem de danışanlar ile kısıtlı zaman engeline daha az takılarak detaylı görüşmeler yapılabilecektir.

- GD alanında görev alacak sağlık çalışanlarının sayılarının artırılmasına ihtiyaç bulunmaktadır. Bu durumun gerçekleşmesi ise alandaki diğer eksikliklerin giderilmesi ile ilgilidir. Şöyle ki, öncelikle GD hizmetini verebilecek meslek grupları standardize edilmelidir. Ardından, alanda çalışabilecek olanların bir sertifika veya yüksek lisans programında GD eğitimi alarak görevlerine başlamaları gerekir.

- Genetik ve özellikle GD alanında geliştirilen uluslararası ilkeler/etik kodlar/kılavuzlar incelenerek, Türkiye koşullarına ve evrensel etik kurallarına uygun kılavuzlar geliştirilmeli veya adapte edilmelidir. Bu kılavuzların dünyadaki örneklerinde olduğu gibi genetik danışmanların danışanlarına, meslektaşlarına, topluma ve kendilerine karşı sorumluluklarını ve haklarını kapsamı için çaba gösterilmelidir. GD alanındaki uygulamaların uluslararası standartları sağlaması yönündeki çabaların artırılarak sürdürülmesine ihtiyaç vardır.

- GD alanının önemine dair algının toplumumuz bazında henüz yeterli olmadığı ve geliştirilmeye ihtiyacı olduğu bazı söylemlerde ortaya konulmuştur. Türk toplumundaki GD'nin amaçları, unsurları, faydası ve etkileri gibi parametrelere dair bilinç düzeyinin artırılması için devlet eliyle sağlık politikaları geliştirilmelidir. Öyle ki, bu bilinçlendirme çalışmaları sadece halka yönelik değil hekimleri ve tıp öğrencilerini dahi kapsayacak şekilde sağlık çalışanlarına ve adaylarına sağlanmalıdır.

- GD'nin ülkemizdeki gelişme sürecinde devletin ilgili dernekler ve sivil toplum kuruluşları (STK) ile işbirliği yapması, gerekirse ortak organizasyonlarla ülke çapında

halka ulaşmak adına birlikte hareket edilmesi sürecin gelişimine olumlu katkı sağlayacaktır.

- Sürdürülecek çalışmaların standartlarının sağlanmasında uluslararası ilgili düzenlemeler takip edilmelidir. Bununla birlikte, ülkemizin mevzuatında alana yönelik düzenlemeler evrensel etik ve temel haklara dayandırılarak ve ülke koşullarını tanıyarak gerçekleştirilmelidir.

- Genetik testlerin devlet hastanelerinde yapılabilmesi için hastalar teşvik edilmeli ve böylece özel merkezlerdeki mahremiyet ihlaline neden olan ve çıkar amaçlı testlerin önüne geçilmelidir. Bu konuda atılabilecek bir diğer adım, özel merkezlerin denetiminin artırılması ve hasta genetik verilerinin paylaşılmasının sıkı bir şekilde denetime tabi tutulmasıdır. Ayrıca, bu merkezlerde de GD servislerinin GD alanında eğitim almış uzmanlar tarafından idamesi sağlanmalıdır. Bu doğrultuda devlet kurumları ve özel sektördeki uygulamaların standardizasyonu için çaba gösterilmelidir.

- GD hizmetlerine halkın her kesiminin eşit şartlarda ulaşabilmesi sağlanmalıdır. Özellikle yüksek maliyetli genetik test ücretlerinin karşılanması veya ücretlerinin makul hale getirilmesi için düzenlemelere gidilmelidir.

- Gerek devlet hastanelerinde gerek özel merkezlerde genetik danışmanlık veren kişilerin hastaya ve topluma karşı ahlaki, etik ve sosyal sorumlulukları eğitimlerle anlatılmalı; hak ihlallerinin yaptırımları olmalıdır.

- Genetik bir hastalık durumunda veya ihtimalinde başarılı bir tanı ve tedavi süreci aynı zamanda doğru yapılan genetik danışmanlık hizmetine de bağlıdır. Engelli bireylerin rehabilitasyonu ve akraba evlilikleri gibi nedenlerle kalıtsal hastalığı olan bireylerin sayısının azalması hem toplumsal sağlık adına hem de devlete olan mali yük açısından uzun vadede olumlu neticeler verecektir.

- Türkiye'deki sağlık hizmetleri arasında GD sürecinin bir bütün olarak ele alınması ve yerinin tanımlanmasına ihtiyaç duyulmaktadır. Böylelikle toplum GD uygulamaları

konusunda bilgilendirilirken ve yönlendirilirken izlenecek yol netleşmiş olacaktır. Tabi ki bu tanımlamanın yapılması alanın uygulamaları için ödenek ayrılması, sağlık kuruluşlarında hasta kabul servislerinin oluşturulması, alana personel istihdamı yapılması, diğer bilim alanlarında olduğu gibi GD'nin geliştirilmesine dair araştırma ve çalışmaların başlatılması ve desteklenmesi koşullarına bağlıdır.

Neticede, “Türkiye’de Genetik Danışmanlık ve Biyoetik” başlıklı tez çalışmasının 2 temel amacı gerçekleştirilmiştir.

Çalışmanın gerçekleştirilen amaçları:

- ✓ Türkiye’deki GD hizmetlerinin genetik danışmanlar, danışanlar, demografik yapı, eğitim müfredatı, mevzuat, sertifika programları vs. açısından incelenmesi ve ülkemiz açısından GD hizmetinin bulunduğu aşamanın saptanması amaçlanmıştır.
- ✓ Türkiye’deki GD sürecindeki etik uygulamaların ve sorunların saptanması planlanmaktadır. Bu doğrultuda Dünya genelinde kabul gören etik düzenlemeler ve Türkiye’ye özgü durumların göz önüne alınarak çözüm önerilerinin geliştirilmesi hedeflenmiştir.

Gerçekleştirilmiş olan bu çalışma ile GD'nin Türkiye’deki mevcut durumu biyoetik bir çerçevede çok yönlü olarak değerlendirilmiştir. Bu çalışma, GD ve biyoetik alanlarının birlikte değerlendirildiği, ülkemizde yazılmış olan ilk ve tek doktora tez çalışmasıdır. GD alanının, ülkemizde olması gereken yere ulaşması için daha uzun bir yol olduğu, bu çalışmanın ürettiği verilerin bu uzun yol için de önemli bir adıma dönüştüğü düşünülmektedir. Bununla birlikte, bu çalışmanın GD'nin biyoetik bir zeminde akademik anlamda değerlendirilmesi konusunda güzel bir başlangıcı temsil ettiğine inanılmaktadır. Anlaşılmıştır ki, alanın teknik ve etik anlamda geliştirilmesi için daha fazla akademik çalışmalara ihtiyaç duyulduğu aşikârdır ve çalışmaların sürdürülmesi konusunda bilim insanlarına ödevler düşmektedir.

Günümüzde sağlık alanındaki gelişmelere bağlı olarak GD'nin biyoetik konuları ile yakın ilişkili hali bu alandaki profesyoneller için sorumluluk listelerini artırsa da, hakkıyla yapılmış

bir danışmanlığın sanat sayılabileceğı düşünölebilir. Zira GD, sadece teknik donanıma sahip olmakla değıl, aynı zamanda insani değörlere sahip, sabırlı ve cesur bir bilim insanının eylemleri ile hayal edildiğı şekilde uygulanacaktır.



7. KAYNAKLAR

1. Kaplan Ü, Arda B. Genetik Danışmanlık ve Biyoetik. Türkiye Klinikleri J Med Ethics 2017;25(2):57-71. doi: 10.5336/mdethic.2017-56416.
2. Arda B. 2020 Yılında Tıbbi Etik. 2000-2020 sürecinde nasıl bir Dünya, Türkiye, sağlık, tıp ortamı öngörülebilir, oluşturulabilir? Ankara: Türk Tabipler Birliği Yayını; 2002 p. 195-210.
3. Kiykim E, Zeybek CA, Zubarioglu T, Cansever S, Yalcinkaya C, Soyucen E, et al. Inherited metabolic disorders in Turkish patients with autism spectrum disorders. Autism research : official journal of the International Society for Autism Research. 2016;9(2):217-23. Epub 2015/06/10. doi: 10.1002/aur.1507. PubMed PMID: 26055667.
4. Counselors NSoG. About Genetic Counselors, What Is Genetic Counseling? Chicago [cited 2017 August 22]. Available from: <https://www.nsgc.org/page/frequently-asked-questions-students#what>.
5. Erdem Y, Teksen F. Genetic screening services provided in Turkey. J Genet Couns. 2013;22(6):858-64. Epub 2013/09/21. doi: 10.1007/s10897-013-9644-9. PubMed PMID: 24046181.
6. Ülman YI. Etik, Biyoetik, Hukuk: Temel Kavramlar ve Yaklaşımlar. Acıbadem Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi. 2010;1(1-4).
7. Resta RG. The Historical Perspective: Sheldon Reed and 50 Years of Genetic Counseling. J Genet Couns. 1997;6(4):375-7. Epub 1997/12/01. doi: 10.1023/a:1025692709074. PubMed PMID: 26140907.
8. Genetic Alliance DoCDoH. Genetic Alliance Monographs and Guides. Understanding Genetics: A District of Columbia Guide for Patients and Health Professionals. Washington (DC): Genetic Alliance; 2010.
9. Interactives DNA, Implications & Ethics: Ethical Questions: Annenberg Learner; [cited 2018]. Available from: <http://www.learner.org/interactives/dna/implications2.html>.
10. Ryan J, Virani A, Austin JC. Ethical issues associated with genetic counseling in the context of adolescent psychiatry. Applied & Translational Genomics. 2015;5:23-9. doi: <https://doi.org/10.1016/j.atg.2015.06.001>.
11. van Riel E, van Dulmen S, Ausems MG. Who is being referred to cancer genetic counseling? Characteristics of counselees and their referral. J Community Genet. 2012;3(4):265-74. Epub 2012/03/20. doi: 10.1007/s12687-012-0090-4. PubMed PMID: 22426886; PubMed Central PMCID: PMC3461220.
12. Green J, Richards M, Murton F, Statham H, Hallowell N. Family Communication and Genetic Counseling: The Case of Hereditary Breast and Ovarian Cancer. Journal of Genetic Counseling. 1997;6(1):45-60. doi: 10.1023/a:1025611818643.

13. Hamamy H. Consanguineous marriages: Preconception consultation in primary health care settings. *Journal of Community Genetics*. 2012;3(3):185-92. doi: 10.1007/s12687-011-0072-y. PubMed PMID: PMC3419292.
14. Türkiye İstatistik Kurumu Haber Bülteni, İstatistiklerle Aile, 2016 [cited 2018]. Available from: <http://www.tuik.gov.tr/PreHaberBultenleri.do?id=24646>.
15. Tunçbilek E, Temel E. Genetik Hastalıklar Sağlık Personeli İçin El Kitabı: T.C. Sağlık Bakanlığı Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması Genel Müdürlüğü.
16. Yıldırım G, Kadioğlu S. Etik ve Tıp Etiği Temel Kavramları Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi 2007;29(2):7-12.
17. Genetik Araştırmalar ve Etik. Avrasya Dosyası - Moleküler Biyoloji ve Gen Teknolojileri Özel 2002;8(3):51-61.
18. Varga O, Soini S, Kääriäinen H, Cassiman J-J, Nippert I, Rogowski W, et al. Definitions of genetic testing in European legal documents. *Journal of Community Genetics*. 2012;3(2):125-41. doi: 10.1007/s12687-012-0077-1. PubMed PMID: PMC3312943.
19. Help Me Understand Genetics Genetic Testing: U.S. National Library of Medicine, National Institutes of Health, Department of Health & Human Services; [cited 2018]. Available from: file:///C:/Users/t%C4%B1p/Downloads/testing.pdf.
20. Prenatal Diagnostic Testing: Merck Manual, Consumer Version; [cited 2018]. Available from: <https://www.merckmanuals.com/home/women-s-health-issues/detection-of-genetic-disorders/prenatal-diagnostic-testing>.
21. Clarke A, Parsons E, Williams A. Outcomes and process in genetic counselling. *Clinical genetics*. 1996;50(6):462-9. Epub 1996/12/01. PubMed PMID: 9147874.
22. Apak M. Genetik Hastalıklar ve Prenatal Tanı ile İlgili Etik Sorunlar. *Türkiye Klinikleri J Med Ethics*. 1994;2(3):127-30.
23. Ormond KE. From genetic counseling to "genomic counseling". *Molecular genetics & genomic medicine*. 2013;1(4):189-93. Epub 2014/02/06. doi: 10.1002/mgg3.45. PubMed PMID: 24498615; PubMed Central PMCID: PMC3865587.
24. Hooker GW, Ormond KE, Sweet K, Biesecker BB. Teaching genomic counseling: preparing the genetic counseling workforce for the genomic era. *J Genet Couns*. 2014;23(4):445-51. Epub 2014/02/08. doi: 10.1007/s10897-014-9689-4. PubMed PMID: 24504939; PubMed Central PMCID: PMC3865587.
25. Mills R, Haga SB. Genomic Counseling: Next Generation Counseling. *Journal of Genetic Counseling*. 2014;23(4):689-92. doi: 10.1007/s10897-013-9641-z.
26. Middleton A, Hall G, Patch C. Genetic counselors and Genomic Counseling in the United Kingdom. *Molecular genetics & genomic medicine*. 2015;3(2):79-83. doi: 10.1002/mgg3.123. PubMed PMID: PMC4367079.

27. Erbaş H. Etik Kutuplaşmalar Ekseninde Modern Biyoteknolojinin Sunuduğu Olanaklar ve Gelecekler. In: Yücedoğan G, Gölbaşı Ş, Aydın H, Sezgin E, Atakk B, editors. Mantık, Matematik ve Felsefe Sempozyumu 10 Yıl Derleme Kitabı, 10 Yıldır Tartışıyoruz. İstanbul: T.C. İstanbul Kültür Üniversitesi; 2012. p. 203-19.
28. Erbaş H. Türkiye'de Biyoteknoloji ve Toplumsal Kesimler: Profesyoneller, Kentsel Tüketiciler, Köylüler. Ankara: Ankara Üniversitesi Biyoteknoloji Enstitüsü; 2008. 25-34 p.
29. Erbaş H. Düşünsel Kutuplaşmalar Ekseninde Biyoteknoloji ve Türkiye. 6 Ankara Biyoteknoloji Günleri, Biyoteknoloji, Biyogüvenlik ve Sosyo-ekonomik Yaklaşımlar 15-17 November 2007; Ankara Üniversitesi: Ankara Üniversitesi Biyoteknoloji Enstitüsü 2007. p. 19-30.
30. Cambridge Dictionary, Genetics: Cambridge Dictionary; [cited 2018]. Available from: <https://dictionary.cambridge.org/dictionary/english/genetics>.
31. Encyclopedia Britannica, Genetics: Encyclopedia Britannica; [cited 2018]. Available from: <https://www.britannica.com/science/genetics#ref48731>.
32. Genomics and World Health: Report of the Advisory Committee on Health Research. 2002.
33. Dahm R. Discovering DNA: Friedrich Miescher and the early years of nucleic acid research. Human genetics. 2008;122(6):565-81. Epub 2007/09/29. doi: 10.1007/s00439-007-0433-0. PubMed PMID: 17901982.
34. List of National Human Genetic Societies: The European Society of Human Genetics; [cited 2018]. Available from: <https://www.eshg.org/76.0.html>
35. Genetics: Encyclopedia Britannica [cited 2018]. Available from: <https://www.britannica.com/science/genetics#ref48731>.
36. The Nobel Prize in Chemistry 2015: Nobelprize.org; [2018]. Available from: https://www.nobelprize.org/nobel_prizes/chemistry/laureates/2015/.
37. Types of Genetic Diseases: Standford Children's Health; [cited 2018]. Available from: <http://www.stanfordchildrens.org/en/topic/default?id=types-of-genetic-diseases-90-P02505>.
38. Durmaz B, Durmaz AA, Özkınay F, Çoğulu Ö. Genetik Danışmanlık ve Önemi. Cumhuriyet Tıp Dergisi 2011;33:259-65.
39. Genetic Testing: NIH U.S. National Library of Medicine, Medline Plus; [cited 2018]. Available from: <https://medlineplus.gov/geneticTesting.html>.
40. Yüreğir ÖÖ, Büyükkurt S, Koç F, Pazarbaşı A. Prenatal (Doğum Öncesi) Tanı. Arşiv Kaynak Tarama Dergisi. 2012;21(1):80-94.

41. Help Me Understand Genetics Genetic Consultation: U.S. National Library of Medicine, National Institutes of Health, Department of Health & Human Services; [cited 2018]. Available from: file:///C:/Users/t%C4%B1p/Downloads/consult.pdf.
42. Bennett RL, French KS, Resta RG, Doyle DL. Standardized human pedigree nomenclature: update and assessment of the recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns*. 2008;17(5):424-33. Epub 2008/09/17. doi: 10.1007/s10897-008-9169-9. PubMed PMID: 18792771.
43. Heller K. Genetic counseling: DNA testing for the patient. *Proceedings (Baylor University Medical Center)*. 2005;18(2):134-7. PubMed PMID: PMC1200714.
44. Pletcher BA, Toriello HV, Noblin SJ, Seaver LH, Driscoll DA, Bennett RL, et al. Indications for genetic referral: a guide for healthcare providers. *Genetics in Medicine*. 2007;9(6):385-9. doi: 10.1097/GIM.0b013e318064e70c. PubMed PMID: PMC3110962.
45. Krush AJ. History of Genetic Counseling Transactions of the Nebraska Academy of Sciences and Affiliated Societies. 1972.
46. Stillwell D. Genetic counseling in historical perspective: Understanding our hereditary past and forecasting our genomic future. *Studies in History and Philosophy of Science Part A*. 2013;44(4):618-22. doi: <https://doi.org/10.1016/j.shpsa.2013.09.002>.
47. Fraser FC. Genetic Counseling. *Am J Hum Genet* 1974;26:636-59.
48. Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Hahn SE, Strecker MN, et al. A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *J Genet Couns*. 2006;15(2):77-83. Epub 2006/06/09. doi: 10.1007/s10897-005-9014-3. PubMed PMID: 16761103.
49. Genetics ASoH. Genetic Counseling. *Am J Hum Genet*. 1975 27(2):240-2.
50. Biesecker BB. Goals of genetic counseling. *Clinical genetics*. 2001;60(5):323-30. Epub 2002/03/21. PubMed PMID: 11903329.
51. Mahowald MB, Verp MS, Anderson RR. Genetic counseling: clinical and ethical challenges. *Annual review of genetics*. 1998;32:547-59. Epub 1999/02/03. doi: 10.1146/annurev.genet.32.1.547. PubMed PMID: 9928491.
52. Kurt E. Prenatal Tanıda Genetik Danışmanlık Sürecine Etik Bir Bakış. *Türkiye Klinikleri J Med Ethics* 2013;21(3):136-40.
53. Counselors NSoG. About Genetic Counselors, Interested in Becoming a Genetic Counselor? [cited 2018 January 7]. Available from: <https://www.nsgc.org/page/becomeageneticcounselor>.
54. Elackatt NJ. Genetic counseling: a transnational perspective. *J Genet Couns*. 2013;22(6):854-7. Epub 2013/05/17. doi: 10.1007/s10897-013-9600-8. PubMed PMID: 23677536.

55. Kromberg JG, Wessels TM, Krause A. Roles of genetic counselors in South Africa. *J Genet Couns.* 2013;22(6):753-61. Epub 2013/06/01. doi: 10.1007/s10897-013-9606-2. PubMed PMID: 23723047.
56. Cordier C, Taris N, De Pauw A, Sobol H, Philip N, Voelckel MA. French professionals in genetic counselor careers. *J Genet Couns.* 2013;22(6):844-8. Epub 2013/05/22. doi: 10.1007/s10897-013-9599-x. PubMed PMID: 23689926.
57. Transnational Alliance for Genetic Counseling, A Partnership of Genetic Counselor Educators from Eighteen Countries: Univesity of South Carolina School of Medicine; [cited 2018]. Available from: <http://tagc.med.sc.edu/education.asp>.
58. Chien S, Su PH, Chen SJ. Development of genetic counseling services in Taiwan. *J Genet Couns.* 2013;22(6):839-43. Epub 2013/04/19. doi: 10.1007/s10897-013-9586-2. PubMed PMID: 23595168.
59. Lee JM, Thong MK. Genetic counseling services and development of training programs in Malaysia. *J Genet Couns.* 2013;22(6):911-6. Epub 2013/04/26. doi: 10.1007/s10897-013-9589-z. PubMed PMID: 23615969.
60. Qari AA, Balobaid AS, Rawashdeh RR, Al-Sayed MD. The development of genetic counseling services and training program in Saudi Arabia. *J Genet Couns.* 2013;22(6):835-8. Epub 2013/09/17. doi: 10.1007/s10897-013-9645-8. PubMed PMID: 24037027.
61. Margarit SB, Alvarado M, Alvarez K, Lay-Son G. Medical genetics and genetic counseling in Chile. *J Genet Couns.* 2013;22(6):869-74. Epub 2013/06/08. doi: 10.1007/s10897-013-9607-1. PubMed PMID: 23744184.
62. Summary of the Guidelines for Genetic Counseling: EuroGentest; [cited 2018]. Available from: <http://www.eurogentest.org/index.php?id=675>.
63. Aydoğdu İB, Çobanoğlu N. Tıp Etiğinden Biyoetiğe İlerlerken Biyoetik Uzmanı: Sorun Kümesi mi Çözüm mü? *Sağlık Bilimlerinde Süreli Yayıncılık.* 2009;129-39.
64. Ankara: Türkiye Felsefe Kurumu; 2005. Biyoetik Terimleri Sözlüğü; p. 35-6, 82-7.
65. Internet Encyclopedia of Philosophy, Ethics [cited 2018]. Available from: : <http://www.iep.utm.edu/ethics/>.
66. Aydın E. Tıp Etiği. Ankara: Güneş Kitabevi; 2006. 2, 6-11, 91-3 p.
67. Arda B, Kahya E, Gül TB. Etiğe Kavramsal Giriş ve Temel Yaklaşımlar. *Bilim Etiği ve Bilim Tarihi.* Ankara: Ankara Üniversitesi Basımevi; 2009. p. 25.
68. Arda B, Pelin SŞ. Tıbbi Etik: Tanımı, İçeriği, Yöntemi ve Başlıca Konuları. *Ankara Tıp Mecmuası (the Journal of the Faculty of Medicine)* 1995 48:323-36.
69. Çobanoğlu N. Kuramsal ve Uygulamalı Tıp Etiği. Ankara: Eflatun Yayınevi; 2009. 9-19, 243 p.

70. Dawson A. The future of bioethics: three dogmas and a cup of hemlock. *Bioethics*. 2010;24(5):218-25. Epub 2010/05/27. doi: 10.1111/j.1467-8519.2010.01814.x. PubMed PMID: 20500759.
71. Oğuz Y. Klinik Etik Klinik Uygulamalarda Etik Sorunlar. In: Demirhan AE, Oğuz Y, Elçioğlu Ö, Doğan H, editors. *Felsefi Yaklaşımların Işığında Klinik Etiğe Giriş*. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri; 2001. p. 9-25.
72. Beauchamp TL, Childress JF. *Principles of Biomedical Ethics*: New York: Oxford University Press; 2013. 1-2, 13-6, 22-3, 351-67 p.
73. Williams JR. Dünya Tabipler Birliği Tıp Etiği Elkitabı: World Medical Association & Türk Tabipleri Birliği; 2015. 14, 30-3 p.
74. Aydın E, Ersoy N. Tıp Etiği İlkeleri. *T Klin Tıbbi Etik* 1995;2(3):48-52
75. Beauchamp TL. *Philosophical Ethics*. 2nd ed. ed: New York: McGraw Hill; 1991. 188-99 p.
76. Özdamar K, Odabaşı Y, Hoşcan Y, Bir AA, İftar GK, Özmen A, et al. *Sosyal Bilimlerde Araştırma Yöntemleri*: T.C. Anadolu Üniversitesi Yayınları; 1999. 175-91 p.
77. Yıldırım A, Şimşek H. *Sosyal Bilimlerde Nitel Araştırma Yöntemleri*. 2. Baskı ed. Ankara: Seçkin Yayıncılık; 2000. 49-85 p.
78. Sevensan F, Çilingiroğlu N. Sağlık Alanındaki Araştırmalarda Kullanılan Niteliksel Veri Toplama Yöntemleri. *Toplum Hekimliği Bülteni*. 2007;26(1):1-6.
79. Braun V, Clarke V. Using thematic analysis in psychology. *Qualitative Research in Psychology*. 2006;3(2):77-101. doi: 10.1191/1478088706qp063oa.
80. Alhojailan MI. Thematic Analysis: A Critical Review of Its Process and Evaluation. *West East Journal of Social Sciences*. 2012;1(1):39-47.
81. Salleh IS, Ali NSM, Mohd-Yusof K, Jamaluddin H. Analysing Qualitative Data Systematically Thematic Analysis for Deodoriser Troubleshooting in Palm Oil Refining. *Chemical Engineering Transactions*. 2017;56: 1315-20. doi: DOI: 10.3303/CET1756220.
82. Javadi M, Zarea K. Understanding Thematic Analysing and its Pitfall. *Journal of Client Care* 2016;1(1):34-40. doi: 10.15412/JJCC.02010107.
83. Glesne C. *Nitel Araştırmaya Giriş*. 5. Baskı ed. Ankara: Anı Yayıncılık; 2015. 268-74 p.
84. Ankara: Bilim ve Sanat Yayınları; 2002. *Felsefe Sözlüğü*; p. 1084-6, 630-631.
85. Türkçe Bilim Terimleri Sözlüğü: Türkiye Bilimler Akademisi (TÜBA); [cited 2018]. Available from: <http://www.tubaterim.gov.tr/>.

86. Güncel Türkçe Sözlük: T.C. Atatürk, Kültür, Dil ve Tarih Yüksek Kurumu, Türk Dil Kurumu; [cited 2018]. Available from: http://www.tdk.gov.tr/index.php?option=com_gts&view=gts.
87. Bilim ve Sanat Terimleri Ana Sözlüğü: T.C. Atatürk, Kültür, Dil ve Tarih Yüksek Kurumu, Türk Dil Kurumu; [cited 2018]. Available from: http://www.tdk.gov.tr/index.php?option=com_bilimsanat&view=bilimsanat.
88. UNESCO. Universal Declaration on Bioethics and Human Rights [cited 2017 June 9]. Available from: <http://www.unesco.org/new/en/social-and-human-sciences/themes/bioethics/bioethics-and-human-rights/>.
89. TÜİK. Nüfus İstatistikleri [cited 2017 September 16]. Available from: <http://www.tuik.gov.tr/UstMenu.do?metod=temelist>.
90. Medicine USNLo. Help Me Understand Genetics Genetic Consultation [cited 2018 February 6]. Available from: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/consult/consultation>.
91. Misselbrook D. W is for Wellbeing and the WHO definition of health. The British Journal of General Practice. 2014;64(628):582-. doi: 10.3399/bjgp14X682381. PubMed PMID: PMC4220217.
92. Bişgin A. Hemoglobinopatilerde Moleküler Genetik Tanı ve Genetik Danışmanlık. Zirve Tıp Dergisi. 2016;1(2):54-8.
93. Ateş İ, Abay E. Şizofreninin Genetiği. Klinik Psikiyatri. 2001;4:53-9.
94. Inthorn J. Genetic risk information. Journal of Risk Research. 2018;21(2):109-16. doi: 10.1080/13669877.2017.1382563.
95. Smerecnik CM, Mesters I, Verweij E, de Vries NK, de Vries H. A systematic review of the impact of genetic counseling on risk perception accuracy. J Genet Couns. 2009;18(3):217-28. Epub 2009/03/18. doi: 10.1007/s10897-008-9210-z. PubMed PMID: 19291376.
96. Christinat A, Pagani O. Practical aspects of genetic counseling in breast cancer: lights and shadows. Breast (Edinburgh, Scotland). 2013;22(4):375-82. Epub 2013/05/16. doi: 10.1016/j.breast.2013.04.006. PubMed PMID: 23673076.
97. DeMarco TA, Peshkin BN, Mars BD, Tercyak KP. Patient satisfaction with cancer genetic counseling: a psychometric analysis of the Genetic Counseling Satisfaction Scale. J Genet Couns. 2004;13(4):293-304. Epub 2004/08/01. PubMed PMID: 19736695; PubMed Central PMCID: PMC1551590.
98. Cavanagh L, Compton CJ, Tluczek A, Brown RL, Farrell PM. Long-term evaluation of genetic counseling following false-positive newborn screen for cystic fibrosis. J Genet Couns. 2010;19(2):199-210. Epub 2010/02/05. doi: 10.1007/s10897-009-9274-4. PubMed PMID: 20131088; PubMed Central PMCID: PMC2859030.

99. Durmaz A, Durmaz B, Karaca E, Ergün O, Çoğulu Ö. Pediatrik Cerrahide Sık Karşılaşılan Konjenital Anomalilere Genetik Yaklaşım. Bakırköy Tıp Dergisi. 2013;9(3):91-104. doi: 10.5350/BTDMJB201309301.
100. Moldovan R, Pinte S, Austin J. The Efficacy of Genetic Counseling for Psychiatric Disorders: a Meta-Analysis. J Genet Couns. 2017;26(6):1341-7. Epub 2017/06/16. doi: 10.1007/s10897-017-0113-8. PubMed PMID: 28616830.
101. Şahin M, Yurdakul M. Gebelik Öncesi Danışmanlık. İÜFN Hem Derg 2012;20(1):80-5.
102. Vig HS, Wang C. The evolution of personalized cancer genetic counseling in the era of personalized medicine. Familial cancer. 2012;11(3):539-44. Epub 2012/03/16. doi: 10.1007/s10689-012-9524-8. PubMed PMID: 22419176; PubMed Central PMCID: PMC3905734.
103. About Genetic Counselors, Interested in Becoming a Genetic Counselor? : National Society of Genetic Counselors; 2018. Available from: <https://www.nsgc.org/page/becomeageneticcounselor>.
104. Şahin Fİ, Yılmaz Z. Nörogenetik Hastalıklarda Genetik Danışma Parkinson Hastalığı ve Hareket Bozuklukları Dergisi. 2004;6(3):101-8
105. Atik T, Çoğulu Ö, Özkınay F. Nörofibromatozis Tip 1'de Genetik Danışmanlık. The Journal of Pediatric Research. 2014;1(3):152-4. doi: DOI: 10.4274/jpr.02997.
106. Akkuş PZ, Tackı Ş, Ütine E, Sivri HS, Yurdakök M. Rizomelik kondrodisplazi punktata: Bir vaka takdimi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi. 2013; 56(4):188-91.
107. Michie S, Marteau TM, Bobrow M. Genetic counselling: the psychological impact of meeting patients' expectations. Journal of medical genetics. 1997;34(3):237-41. Epub 1997/03/01. PubMed PMID: 9132497; PubMed Central PMCID: PMC1050900.
108. NSGC Code of Ethics: National Society of Genetic Counselors; 2018 [cited 2018]. Available from: <https://www.nsgc.org/p/cm/ld/fid=12#section2>.
109. Skirton H, Jackson L. Utility and limitations of genetic/genomic information and testing. Nursing standard (Royal College of Nursing (Great Britain) : 1987). 2013;28(13):45-9. Epub 2013/11/28. doi: 10.7748/ns2013.11.28.13.45.e7494. PubMed PMID: 24279571.
110. Genç Z. Genetik Danışmanlıkta Kanyakını Akraba Evliliklerine Yaklaşım. Türkiye Klinikleri J Med Ethics 1997;5(2):78-80.
111. Şen ŞR, Aksu H. Aydın İl Merkezindeki 15-49 Yaş Grubu Kadınlarda Akraba Evliliği Sıklığı ve Etkileyen Faktörler. FN Hem Derg 2015;23(2):126-35. doi: <http://dx.doi.org/10.17672/fnhd.29493>.
112. Kaplan S, Pinar G, Kaplan B, Aslantekin F, Karabulut E, Ayar B, et al. The Prevalance of Consanguineous Marriages and Affecting Factors in Turkey: A National

Survey Journal of biosocial science. 2016;48(5):616-30. Epub 2016/02/20. doi: 10.1017/s0021932016000055. PubMed PMID: 26892044.

113. Hürol F. Consanguineous Marriage and Marital Adjustment in Turkey. The Family Journal. 2001;9(2):215-22. doi: 10.1177/1066480701092021.

114. Mayda AS, Dağlı SÇ, Şahin RO, Danışman F, Dere F, Çeler A, et al. Düzce İli Yığılca İlçe Merkezinde Akraba Evliliği Sıklığı ve Etkileyen Faktörler. Düzce Tıp Dergisi. 2010;12(2):36-41.

115. Yüksel Ş, Kutlubay A, Karaoğlu L, Yoloğlu S. The Prevalence of Consanguineous Marriages in the City of Malatya, Turkey. Turk J Med Sci. 2009;39(1):133-7. doi: 10.3906/sag-0802-7.

116. Samlı H, Toprak D, Solak M. Afyonkarahisar İlinde Akraba Evlilikleri ve Bunun Doğumsal Anomaliler ile İlişkisi. Kocatepe Tıp Dergisi 2006;7(3):69-74.

117. What is patriarchy? : London Feminist Network; [cited 2018]. Available from: <http://londonfeministnetwork.org.uk/home/patriarchy>.

118. Yavuz Ş. Ataerkil egemen erkeklik değerlerinin üretiminde kadınların rolü: Trabzon örneği 2015;7(1):117-30.

119. Günay G, Bener Ö. Kadınların Toplumsal Cinsiyet Rollerini Çerçevesinde Aile İçi Yaşamı Algılama Biçimleri. TSA 2011(153):157-71.

120. Özçatal EO. Ataerkillik, Toplumsal Cinsiyet ve Kadının Çalışma Yaşamına Katılımı. Çankırı Karatekin Üniversitesi İktisadi ve İdari Bilimler Fakültesi Dergisi. 2011;1(1):21-39.

121. Ökten Ş. Toplumsal Cinsiyet ve İktidar: Güneydoğu Anadolu Bölgesi'nin Toplumsal Cinsiyet Düzeni. Uluslararası Sosyal Araştırmalar Dergisi 2009;2(8).

122. Atagün Mİ, Balaban ÖD, Atagün Z, Elagöz M, Özpolat AY. Kronik Hastalıklarda Bakım Veren Yükü. Psikiyatride Güncel Yaklaşımlar. 2011;3(3):513-52.

123. Dökmen ZY. Yakınlarına Bakım Verenlerin Ruh Sağlıkları ile Sosyal Destek Algıları Arasındaki İlişkiler Ankyra: Ankara Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü Dergisi. 2012;3(1):3-38. doi: 10.1501/sbeder_0000000038

124. EuroGentest. Summary of the Guidelines for Genetic Counseling [cited 2018 January 16]. Available from: <http://www.eurogentest.org/index.php?id=675>.

125. Cogulu O, Ozkinay F, Akin H, Onay H, Karaca E, Durmaz AA, et al. Reasons for adult referrals for genetic counseling at a genetics center in Izmir, Turkey: analysis of 8965 cases over an eleven-year period. J Genet Couns. 2011;20(3):287-93. Epub 2011/01/12. doi: 10.1007/s10897-010-9342-9. PubMed PMID: 21221751.

126. Gschmeidler B, Flatscher-Thoeni M. Ethical and professional challenges of genetic counseling - the case of Austria. J Genet Couns. 2013;22(6):741-52. Epub 2013/06/04. doi: 10.1007/s10897-013-9610-6. PubMed PMID: 23728743.
127. Öngören B. Hekim Hasta İlişkisi ve Sağlık Hizmetlerinde İletişim 2017. 57-69 p.
128. 2017-2018 Öğretim Yılı Yükseköğretim İstatistikleri: YÖK; [cited 2018]. Available from: <https://istatistik.yok.gov.tr/>.
129. Başkent Üniversitesi Bilgi Pketi [cited 2018]. Available from: <http://angora.baskent.edu.tr/bilgipaketi/?dil=TR&menu=akademik&inner=katalog&birim=426>
130. Bülent Ecevit Üniversitesi AKTS ve TYYÇ Kataloğu [cited 2018]. Available from: <http://eobs.beun.edu.tr/Ders/DersGenel/9102?progKod=81117>
131. Ege Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü [cited 2018]. Available from: <http://sbe.ege.edu.tr/lisansustu-programlarimiz/>.
132. Gaziantep Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi [cited 2018]. Available from: <http://gsbf.gantep.edu.tr/pages.php?url=dersler-ve-icerikleri-36>.
133. Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi [cited 2018]. Available from: <http://med.gazi.edu.tr/posts/view/title/egitim-22151>.
134. Hacettepe Üniversitesi / Ders Kataloğu AKTS Bilgi Paketi [cited 2018]. Available from: http://akts.hacettepe.edu.tr/ders_detay.php?ders_ref=410c62643ced5f86013cee4e74e71112&ders_kod=GEN701&zis_link=1&prg_kod=20924&submenuheader=2.
135. Hitit Üniversitesi Ders Tanıtım Formu [cited 2018]. Available from: http://web.hitit.edu.tr/yeni_moduller/dersbilgisi/dersbilgisi_yazdir.asp?dersid=5735.
136. İnönü Üniversitesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik Programı [2018]. Available from: <https://cms.inonu.edu.tr/uploads/contentfile/178/files/24-Tibbi%20Biyoloji%20ve%20Genetik%202007-05.pdf>.
137. İstanbul Üniversitesi Aziz Sancar Tıp Araştırma Enstitüsü Genetik Dersleri [cited 2018]. Available from: <http://deneyseltip.istanbul.edu.tr/genetik-dersler/>.
138. İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Öğrenci Ağı Tıbbi Genetik Dersleri [2018]. Available from: <http://istanbultip.istanbul.edu.tr/ogrenci/tbbi-genetik-dersleri/>.
139. Marmara University Lifelong Learning Programme [cited 2018]. Available from: <http://llp.marmara.edu.tr/course.aspx?zs=2&mod=3&kultur=tr-TR&program=386&did=17769&mid=15635&pmid=400&mufredatTurId=932004&organi zasyonId=369>.
140. Mehmet Akif Ersoy University ECTS Information Package and Course Catalogue [cited 2018]. Available from:

<https://ects.mehmetakif.edu.tr/tr/index.php?page=dersDetay&bTurID=1&bolumID=45&birimID=20&dalID=&dersID=6924>.

141. Ondokuz Mayıs Üniversitesi Bilgi Paketi - Ders Kataloğu [2018]. Available from: <http://ebs.omu.edu.tr/ebs/program.php?dil=tr&mod=3&Program=4438#pt>.

142. Selçuk Üniversitesi Mühendislik Fakültesi Beslenme ve Diyetetik [cited 2018]. Available from: http://www.selcuk.edu.tr/muhendislik/beslenme_ve_diyetetik/bolum_dersleri/7702202/tr.

143. İstanbul Bilim Üniversitesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik Lisans Eğitimi 2018 [cited 2018]. Available from: <http://www.istanbulbilim.edu.tr/tip-fakultesi-akademik-bolumlerimiz-tibbi-biyoloji-ve-genetik-anabilim-dali-egitim.php?sc=d&W=1920>.

144. İzmir Ekonomi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Üreme Biyolojisi (Tezli) (Türkçe) [cited 2018]. Available from: <http://sabe.ieu.edu.tr/ureme-biyolojisi-tezli/tr/syllabus/type/read/id/UB+556>.

145. Pamukkale Üniversitesi Eğitim Öğretim Bilgi Sistemi [2018]. Available from: <http://ebs.pau.edu.tr/BilgiGoster/Ders.aspx?lng=1&dzy=3&br=415&bl=420&pr=71&dm=628&ps=3&dk=56754&ds=0>.

146. Iğdır Üniversitesi Bilgi Paketi / Ders Kataloğu [cited 2018]. Available from: <http://ogrenci.igdir.edu.tr/ogrenci/ebp/course.aspx?zs=1&mod=0&kultur=tr-tr&program=31&did=2962&mid=10133&pmid=239>.

147. Adnan Menderes Üniversitesi Söke Sağlık Meslek Yüksekokulu Hemşirelik Programı Ders Bilgi Formu [cited 2018]. Available from: https://obisnet.adu.edu.tr/PDFDERSF5?id_OgretimProgram=1012&id_Ders=20741&id_EgitimDil=1&basicAuthentication=20989891.

148. Bahçeşehir Üniversitesi Aile Danışmanlığı Yüksek Lisans Programı - Ders İçerikleri [cited 2018]. Available from: <https://bau.edu.tr/icerik/2808-aile-danismanligi-yuksek-lisans-programi-ders-icerikleri>

149. Mersin Üniversitesi Sağlık Araştırma ve Uygulama Merkezi Hastanesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı [cited 2018]. Available from: <http://www2.mersin.edu.tr/akademikb/tip-fakultesi/tibbi-biyoloji-ve-genetik-anabilim-dali/egitim/lisans-egitimi/tip-fakultesi-tibbi-biyoloji-ve-genetik-dersi>

150. Petek İTÜ Fen Bilimleri Enstitüsü Lisansüstü Programları Lisansüstü Ders Katalog Formu [cited 2018]. Available from: <http://petek.fbe.itu.edu.tr/co.aspx?i=1288>.

151. İstanbul Medipol Üniversitesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik Ders Çıktı Tablosu [cited 2018]. Available from: http://www.medipol.edu.tr/pdf/mebis/dersciktilari/Ders_7501_tr.pdf

152. How to Become a Genetic Counselor: United States Department of Labor, Bureau of Labor Statistics; [cited 2018]. Available from: <https://www.bls.gov/ooh/healthcare/genetic-counselors.htm#tab-4>.

153. Ferrier RA, Connolly-Wilson M, Fitzpatrick J, Grewal S, Robb L, Rutberg J, et al. The establishment of core competencies for canadian genetic counsellors: validation of practice based competencies. J Genet Couns. 2013;22(6):690-706. Epub 2013/09/14. doi: 10.1007/s10897-013-9651-x. PubMed PMID: 24030735.
154. Yükseköğretim Kurulu Başkanlığı Tez Merkezi [cited 2018]. Available from: <https://tez.yok.gov.tr/UlusalTezMerkezi/tezSorguSonucYeni.jsp>.
155. Tomatir AG, Sorkun HC, Demirhan H, Akdag B. Genetics and genetic counseling: practices and opinions of primary care physicians in Turkey. Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics. 2007;9(2):130-5. Epub 2007/02/17. doi: 10.1097/GIM.0b013e3180306880. PubMed PMID: 17304055.
156. Tomatir AG, Ozsahin A, Sorkun HC, Demirhan H, Akdag B. Midwives' approach to genetic diseases and genetic counseling in Denizli, Turkey. J Genet Couns. 2006;15(3):191-8. Epub 2006/05/09. doi: 10.1007/s10897-005-9013-4. PubMed PMID: 16680531.
157. Balcı O, Taviloğlu ZŞ, Yılmaz AF, Coşkun ME, Varan C, Almacioğlu M, et al. Üniversite hastanemizde konjenital anomalilerin görülme sıklığı ve dağılımı. Gaziantep Tıp Derg 2012;18(2):81-4 doi: 10.5455/GMJ-30-2012-90.
158. Coşkun S, Kurtgöz S, Tosun A, Keskin E, Bozkurt G. Seckel Sendromu: Bir Olgu Sunumu. ADÜ Tıp Fakültesi Dergisi 2013;14(3):35-7.
159. Yarık Dudak Ve Yarık Damak Görülen Çocuklarda Klinefelter Sendromu Ve Genetik Danışmanlık: İki Vaka Sunumu. Türkiye Klinikleri J Med Sci. 2002;22(3):297-300.
160. Erol D, Yüce H. 2;9 Translokasyonu Taşıyan Bir Olgu Sunumu. Fırat Tıp Dergisi 2009;14(2):132-3
161. Dilli D, Kanmaz HG, Oğuz ŞS, Dilmen U. Fraser Sendromlu Bir Vaka Sunumu. Çocuk Dergisi 2010;10(3):144-8. doi: 10.5222/j.child.2010.144.
162. Ceylan G, Erol D, Yüce H. De Novo 21.21 Translokasyonu Olan Down Sendromlu İki Olgu: Literatür Araştırması. Fırat Tıp Dergisi. 2009;14(4):280-2
163. Yüce H, Özbey Ü, Erol D, Etem E, Deveci ŞD, Ceylan GG, et al. Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalında 2000-2005 Yılları Arasında Saptanan Down Sendromlu Olguların Periferik Kan Sitogenetik Analiz Sonuçları Ve Klinik Değerlendirmeleri. FÜ Sağ Bil Der. 2006;20(4):289-91.
164. Kara M, Kargün K, Köse H, Aygün AD, Şen A. Double Trizomiye (48,XXX,+21) Sahip Down Sendromlu Bir Çocuk: Olgu Sunumu. Fırat Tıp Derg. 2013;18(2):126-9.
165. Selçuk ÖT, Saylam G, Özdek A, Koruyucu S, Tatar EÇ, Korkmaz H. Nadir Görülen Bir Olgu Sunumu: Brankio-Oto Renal Sendrom. Türkiye Klinikleri J Pediatr. 2010;19(3):239-43.

166. Türkiye İş Kurumu Meslek Bilgileri [cited 2018]. Available from: <https://esube.iskur.gov.tr/Meslek/meslek.aspx>.
167. Work Environment: United States Department of Labor, Bureau of Labor Statistics [cited 2018]. Available from: <https://www.bls.gov/ooh/healthcare/genetic-counselors.htm#tab-3>
168. T. C. Sağlık Bakanlığı Sağlık İstatistikleri Yıllığı 2016 [cited 2018]. Available from: <https://www.saglik.gov.tr/TR,31249/saglik-istatistikleri-yilligi-2016-yayinlanmistir.html>.
169. Muthuswamy V. Ethical issues in genetic counselling with special reference to haemoglobinopathies. The Indian journal of medical research. 2011;134:547-51. Epub 2011/11/18. PubMed PMID: 22089619; PubMed Central PMCID: PMC3237255.
170. Abad-Perotín R, Asúnsolo-Del Barco Á, Silva-Mato A. A Survey of Ethical and Professional Challenges Experienced by Spanish Health-Care Professionals that Provide Genetic Counseling Services. Journal of Genetic Counseling. 2012;21(1):85-100. doi: 10.1007/s10897-011-9382-9.
171. Arda B. Etik Açısından Fetüs ve Yenidoğan. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi. 1998;41(3):395-402.
172. Arda B, Acıduman A. Prenatal Döneme İlişkin Etik Sorunlar. In: Yurdakök M, Deren Ö, Yiğit Ş, Özyüncü Ö, Korkmaz A, editors. Prenatal Pediatri. Ankara: Güneş Tıp Kitabevleri; 2012. p. 481-8.
173. AH B, AS N, SM A. Genetic Counseling and Genetic Tests Ethical Challenges. J Clin Res Bioeth. 2015;6(5):1-5. doi: 10.4172/2155-9627.1000238.
174. Tozzo P, Caenazzo L, Parker MJ. Discovering misattributed paternity in genetic counselling: different ethical perspectives in two countries. J Med Ethics. 2014;40(3):177-81. Epub 2013/02/28. doi: 10.1136/medethics-2012-101062. PubMed PMID: 23443210.
175. Limentani AE. The role of ethical principles in health care and the implications for ethical codes. Journal of Medical Ethics. 1999;25(5):394-8. PubMed PMID: PMC479265.
176. Biyoetik ve İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi: UNESCO, Türkiye Milli Komisyonu Birleşmiş Milletler Eğitim Bilim ve Kültür Kurumu; [cited 2018]. Available from: <http://unesdoc.unesco.org/images/0014/001461/146180TUR.pdf>
177. Keleş Ş. Genetik İnsanın Özgür ve Özerk Oluşunu Tehdit Eder mi? Türkiye Klinikleri J Med Ethics. 2013;21(1):1-17.
178. Boughman Joann A. ASHG Code of Ethics. American Journal of Human Genetics. 2006;79(6):1136-7. PubMed PMID: PMC1698715.
179. Gilbar R. Genetic testing of children for familial cancers: a comparative legal perspective on consent, communication of information and confidentiality. Familial cancer.

2010;9(1):75-87. Epub 2009/07/18. doi: 10.1007/s10689-009-9268-2. PubMed PMID: 19609725.

180. Gynecologists ACONACoOa. Ethical Issues in Genetic Testing. *Obstet Gynecol* 2008;111:1495–502.

181. Wertz DC, Fletcher JC, Berg K. Review of Ethical Issues in Medical Genetics. Switzerland: World Health Organization Human Genetics Programme 2003.

182. Borry P, Cornel MC, Howard HC. Where are you going, where have you been: a recent history of the direct-to-consumer genetic testing market. *Journal of community genetics*. 2010;1(3):101-6. doi: 10.1007/s12687-010-0023-z. PubMed PMID: PMC3063844.

183. Koeller DR, Uhlmann WR, Carere DA, Green RC, Roberts JS. Utilization of Genetic Counseling after Direct-to-Consumer Genetic Testing: Findings from the Impact of Personal Genomics (PGen) Study. *J Genet Counsel*. 2017;26:1270-9. doi: DOI 10.1007/s10897-017-0106-7.

184. Goldsmith L, Jackson L, O'Connor A, Skirton H. Direct-to-consumer genomic testing from the perspective of the health professional: a systematic review of the literature. *Journal of Community Genetics*. 2013;4(2):169-80. doi: 10.1007/s12687-012-0135-8. PubMed PMID: PMC3666834.

185. Öztürk H. Huntington Hastalığında Genetik Danışmanlık (Tıbbi Etik Olgu Çözümlemesi). *Türkiye Klinikleri J Med Ethics* 1997;5 (1):39-41.

186. Ilgin-Ruhi H, Yurur-Kutlay N, Tukun A, Bokesoy I. The role of genetic counseling on decisions of pregnant women aged 35 years or over regarding amniocentesis in Turkey. *European journal of medical genetics*. 2005;48(1):13-9. Epub 2005/06/15. doi: 10.1016/j.ejmg.2005.01.018. PubMed PMID: 15953401.

187. The Code of Ethics of The National Society of Genetic Counselors. *Journal of Genetic Counseling*. 2006;15(5):309-11. doi: 10.1007/s10897-006-9036-5.

188. Aydın MB. Pre-implantasyon Genetik Tanı ve Biyoetik Tartışmalar. *Hukuk Kuramı*. 2015;2(1):14-9.

189. Erbaş H, Evsel G. Yeni Annelikler ve Öjeni: Sosyolojik Bir Değerlendirme. Ülman YI, Genç SV, editors. İstanbul: Türkiye Biyoetik Derneği; 2012.

190. Güvenç DY, Beji NK, Nuriye Büyükkayacı Duman. Prenatal Tanı Yöntemlerinde Etik Yaklaşım. *JAREN / Journal of Academic Research in Nursing*. 2015;1(2):86-90. doi: 10.5222/jaren.2015.086.

191. İda R. International Bioethics Committee (Uluslararası Biyoetik Komitesi). *Türkiye Klinikleri J Med Ethics* 2000;8:79-82.

192. Reports and Advices of the International Bioethics Committee: UNESCO; [cited 2018]. Available from: <http://www.unesco.org/new/en/social-and-human-sciences/themes/bioethics/international-bioethics-committee/reports-and-advices>.
193. McEwen JE, Boyer JT, Sun KY, Rothenberg KH, Lockhart NC, Guyer MS. The Ethical, Legal, and Social Implications Program of the National Human Genome Research Institute: reflections on an ongoing experiment. Annual review of genomics and human genetics. 2014;15:481-505. Epub 2014/04/30. doi: 10.1146/annurev-genom-090413-025327. PubMed PMID: 24773317.
194. Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmeliği, (Resmi Gazete Tarihi: 10.06.1998, Resmi Gazete Sayısı: 23368).
195. Nüfus Planlaması Hakkında Kanun, (Resmi Gazete Tarihi: 27.05.1983 Resmi Gazete Sayısı: 18059).
196. Kalıtsal Hastalıklarla Mücadele Kanunu. Resmi Gazete Tarihi: 30.12.1993 Resmi Gazete Sayısı: 21804.
197. Rahim Tahliyesi ve Sterilizasyon Hizmetlerinin Yürütülmesi ve Denetlenmesine İlişkin Tüzük, (Resmi Gazete Tarihi: 18.12.1983, Resmi Gazete Sayısı: 18255).
198. Üremeye Yardımcı Tedavi Uygulamaları ve Üremeye Yardımcı Tedavi Merkezleri Hakkında Yönetmelik, (Resmi Gazete Tarihi: 06.03.2010, Resmi Gazete Sayısı: 27513).
199. Biyoloji ve Tıbbın Uygulanması Bakımından İnsan Hakları ve İnsan Haysiyetinin Korunması Sözleşmesi: İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesinin Onaylanmasının Uygun Bulunduğuna Dair Kanun, (Resmi Gazete Tarihi: 03.04.2017, Resmi Gazete Sayısı: 30027).
200. Kişisel Verilerin Korunması Kanunu, (Resmi Gazete Tarihi: 07.04.2016, Resmi Gazete Sayısı: 29677).
201. Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı İle Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği. Resmi Gazete Tarihi: 24.10.2002, Resmi Gazete Sayısı: 24916.
202. Pediatrik Popülasyonda Yürütülen Klinik Araştırmalarda Etik Yaklaşımlara İlişkin Kılavuz, (24 Kasım 2015).
203. Kurulu TTBE. Tıbbi Genetik Veriler Bildirgesi. Türk Tabipleri Birliği Etik Bildirgeleri. 2018. Ankara: Türk Tabipleri Birliği Yayınları; 2010. p. 31-3.
204. Medical Genetic Services in Developing Countries: The Ethical, Legal and Social Implications of Genetic Testing and Screening. Switzerland: 2006.
205. Veach PM, Bartels DM, LeRoy BS. Ethical and Professional Challenges Posed by Patients with Genetic Concerns: A Report of Focus Group Discussions with Genetic Counselors, Physicians, and Nurses. Journal of Genetic Counseling. 2001;10(2):97-119. doi: 10.1023/A:1009487513618.

206. Koc I. Prevalence and sociodemographic correlates of consanguineous marriages in Turkey. *Journal of biosocial science*. 2008;40(1):137-48. Epub 2007/11/22. doi: 10.1017/s002193200700226x. PubMed PMID: 18028574.
207. Bener A, Mohammad RR. Global distribution of consanguinity and their impact on complex diseases: Genetic disorders from an endogamous population. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics*. 2017;18(4):315-20. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ejmhg.2017.01.002>.
208. Corry PC. Consanguinity and prevalence patterns of inherited disease in the UK Pakistani community. *Human heredity*. 2014;77(1-4):207-16. Epub 2014/07/26. doi: 10.1159/000362598. PubMed PMID: 25060285.
209. Bennett RL, Motulsky AG, Bittles A, Hudgins L, Uhrich S, Doyle DL, et al. Genetic Counseling and Screening of Consanguineous Couples and Their Offspring: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns*. 2002;11(2):97-119. Epub 2002/04/01. doi: 10.1023/a:1014593404915. PubMed PMID: 26141656.
210. Dinc L, Terzioglu F. The psychological impact of genetic testing on parents. *Journal of clinical nursing*. 2006;15(1):45-51. Epub 2006/01/05. doi: 10.1111/j.1365-2702.2005.01228.x. PubMed PMID: 16390523.
211. Braithwaite D, Emery J, Walter F, Prevost AT, Sutton S. Psychological impact of genetic counseling for familial cancer: a systematic review and meta-analysis. *Familial cancer*. 2006;5(1):61-75. Epub 2006/03/11. doi: 10.1007/s10689-005-2577-1. PubMed PMID: 16528610.
212. Dekker N, van Dorst EBL, van der Luijt RB, van Gijn ME, van Tuil M, Offerhaus JA, et al. Acceptance of Genetic Counseling and Testing in a Hospital-Based Series of Patients with Gynecological Cancer. *Journal of Genetic Counseling*. 2013;22(3):345-57. doi: 10.1007/s10897-012-9553-3.
213. About Genetic Counselors: National Society of genetic Counselors; [cited 2018]. Available from: <https://www.nsgc.org/page/becomeageneticcounselor>.
214. Dönbak L, Demirhan İ, Çelik M. Genetik Danışmanlık Hizmetleri: Kahramanmaraş'ta Tanımlayıcı Bir Çalışma. *Sürekli Tıp Eğitimi Dergisi (STED)*. 2005 14 (9):192-4.
215. Turaçlar N, Altuntuğ K, Ege E. Ebelik ve Hemşirelik Öğrencilerinin Genetik Hastalık ve Genetik Danışmanlık Bilgi Durumları. *Sürekli Tıp Eğitimi Dergisi (STED)*. 2014;23(2):50-9.
216. About Genetic Counselors, Genetic Counseling Prospective Student Frequently Asked Questions: National Society of Genetic Counselors; 2018. Available from: <https://www.nsgc.org/page/frequently-asked-questions-students>.

217. Sürmeli H, Şahin F. Üniversite Öğrencilerinin Genetik Mühendisliği ile ilgili Biyoetik Görüşleri: Genetik Testler ve Genetik Tanı. *Türk Fen Eğitimi Dergisi* 2010;7(2):119-32.
218. Sweet K, Sturm AC, Schmidlen T, McElroy J, Scheinfeldt L, Manickam K, et al. Outcomes of a Randomized Controlled Trial of Genomic Counseling for Patients Receiving Personalized and Actionable Complex Disease Reports. *J Genet Couns.* 2017;26(5):980-98. Epub 2017/03/28. doi: 10.1007/s10897-017-0073-z. PubMed PMID: 28345121; PubMed Central PMCID: PMC5617760.
219. Esmer C, Urraca N, Carnevale A, Del Castillo V. Patient follow-up is a major problem at genetics clinics. *American journal of medical genetics Part A.* 2004;125a(2):162-6. Epub 2004/02/26. doi: 10.1002/ajmg.a.20303. PubMed PMID: 14981717.
220. Tschudin S, Huang D, Mor-GulTekin H, Alder J, Bitzer J, Tercanli S. Prenatal counseling--implications of the cultural background of pregnant women on information processing, emotional response and acceptance. *Ultraschall in der Medizin (Stuttgart, Germany : 1980).* 2011;32 Suppl 2:E100-7. Epub 2011/12/22. doi: 10.1055/s-0031-1281665. PubMed PMID: 22187410.
221. Kara B. Türkiye'de Engelli Bireylerin Yasal Hakları ve Uygulamadaki Yeri. *The Journal of Academic Social Science Studies, International Journal of Social Science.* 2016;48:249-60. doi: <http://dx.doi.org/10.9761/JASSS3582>
222. Özsoy SA, Özkahraman Ş, Çallı F. Zihinsel Engelli Çocuk Sahibi Ailelerin Yaşadıkları Güçlüklerin İncelenmesi. *Aile ve Toplum.* 2006;3(9):69-77.
223. Akbulut S. Gerçekten Eşit miyiz? Acı(ma), Zayıf Gör(me) ve Yok Say(ma) Ekseninde Engelli Ayrımcılığı In: Çayır K, Ceyhan MA, editors. *Ayrımcılık: Çok Boyutlu Yaklaşımlar.* İstanbul İstanbul Bilgi Üniversitesi Sosyoloji ve Eğitim Çalışmaları Birimi, İstanbul Bilgi Üniversitesi Yayınları; 2012.

8. EKLER

EK-1: Derinlemesine Görüşmelerde Yöneltilen Sorular

Görüşme Soruları

- 1) Genetik danışmanlık hizmetini tanımlar mısınız?
- 2) Genetik danışmanlık sürecinin Türkiye’deki yerini değerlendirir misiniz?
- 3) Genetik danışmanların görev tanımı nasıl olmalıdır?
- 4) Genetik danışmanlık sürecini ve uygulamadaki olası sorunları aşağıdaki etmenler açısından değerlendirir misiniz?
 - a. Ekonomik açıdan,
 - b. Sosyolojik açıdan,
 - c. Psikolojik açıdan.
- 5) Genetik danışmanlık uygulamalarında biyoetiğin yeri nedir?
- 6) Söz konusu hizmetler sürdürülürken biyoetik ikilemlerin yaşandığı bir deneyiminiz veya şahit olduğunuz bir vaka var mı?
- 7) Türkiye’de sürdürülen genetik danışmanlık uygulamalarına tek bir müdahale şansınız olsaydı neyi düzeltmek veya değiştirmek isterdiniz?

EK-2: Katılımcılara Görüşme Öncesi Sunulan Aydınlatılmış Onam Formu

Aydınlatılmış Onam Formu

Türkiye’de Genetik Danışmanlık ve Biyoetik:

Sayın gönüllü,

Ankara Üniversitesi Biyoteknoloji Enstitüsü’ne bağlı olarak sürdürülen bir doktora tezi kapsamında planlanmış olan yukarıda adı yazılı araştırmaya katılmak üzere davet edilmiş bulunan 10 (on) kişi arasındasınız. Bu araştırmada yer almayı kabul etmeden önce, araştırmanın ne amaçla yapılmak istendiğini anlamanız ve kararınızı bu bilgilendirme çerçevesinde özgürce vermeniz gerekmektedir. Aşağıdaki bilgileri lütfen dikkatlice okuyunuz, sorularınız olursa sorunuz ve açık yanıtlar isteyiniz.

“Türkiye’de Genetik Danışmanlık ve Biyoetik” çalışmasında Türkiye’deki mevcut genetik danışmanlık sürecinin incelenmesi, tanımlanması ve sürecin biyoetik açıdan değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Bu bağlamda araştırma konusunda hakkında alanında deneyimli ve bilgi sahibi uzmanlarla görüşülmesi planlanmıştır.

Araştırmada veri toplarken nitel araştırma yöntemlerinden olan “derinlemesine görüşme tekniği” ile önceden hazırlanmış, açık uçlu sorular size yöneltilecektir. Verilerin daha güvenilir bir şekilde toplanması ve dökümanite edilebilmesi için derinlemesine görüşme süresince ses kayıt cihazı kullanılacaktır. Görüşmeler sonunda elde edilen veriler analiz edilerek yorumlanacak ve çalışmanın çıktıları değerlendirilecektir. Görüşmelerin sizin tercih ettiğiniz bir ofis ortamında, ortalama 1-2 saat süreceği öngörülmektedir.

Bu araştırmada yer almak tümüyle sizin isteğinize bağlıdır. Araştırmada yer almayı reddedebilirsiniz ya da başladıktan sonra yarıda bırakabilirsiniz. Bu araştırmanın sonuçları bilimsel amaçlarla kullanılacaktır. Araştırmadan çekilmeniz ya da araştırmacı tarafından araştırmadan çıkarılmanız halinde, sizle ilgili veriler kullanılmayacaktır. Ancak veriler bir kez anonimleştikten sonra araştırmadan çekilmeniz mümkün olmayacaktır. Sizden görüşme yoluyla elde edilen tüm verilerde kimlik bilgilerinizin gizliliği korunacaktır.

Yukarıda yer alan ve araştırmaya başlanmadan önce gönüllülere verilmesi gereken bilgileri içeren metni okudum (ya da sözlü olarak dinledim). Eksik kaldığını düşündüğüm konularda sorularımı araştırmacılara sordum ve doyurucu yanıtlar aldım. Yazılı ve sözlü olarak tarafıma sunulan tüm açıklamaları ayrıntılarıyla anladığım kanısındayım. Çalışmaya katılmayı isteyip istemediğim konusunda karar vermem için yeterince zaman tanındı.

Bu kořullar altında, araştırma kapsamında elde edilen řahsıma ait bilgilerin bilimsel amaçlarla kullanılmasını, gizlilik kurallarına uyulmak kaydıyla sunulmasını ve yayınlanmasını, hiçbir baskı ve zorlama altında kalmaksızın, kendi özgür irademle kabul ettiđimi beyan ederim.

İmza/Tarih

Katılımcının/ların adı/soyadı

İmza/Tarih

Araştırmacı: Ülkücan Kaplan

Ankara Üniversitesi Biyoteknoloji Enstitüsü

Tel: ...

EK-3: Etik Kurul Kararı



GİZLİ
T.C
ANKARA ÜNİVERSİTESİ REKTÖRLÜĞÜ
Etik Kurulu Başkanlığı

Sayı : 85434274-050.04.04 / 602 77
Konu : Etik Kurul Kararı Hakkında

05 Ekim 2016

Sayın Ülkücan KAPLAN
Karapınar Mah. 1165.Cad. 25/29
Balgat/ANKARA

İlgi: 07/09/2016 tarihli başvurunuz.

“Türkiye’de genetik Danışmanlık ve Biyoetik” başlıklı doktora tez çalışması ile ilgili olarak Ankara Üniversitesi Etik Kurulunun 03/10/2016 tarihli toplantısında alınan 21/273 sayılı kararın bir örneği ilişikte gönderilmektedir.
Bilgilerinizi saygılarımla rica ederim.

Prof.Dr.Sibel A.ÖZKAN
Rektör a.
Rektör Yardımcısı

EKLER:
Karar Örneği (1 sayfa)

GİZLİ

Ankara Üniversitesi Rektörlüğü 06100 - Tandoğan/ANKARA
Telefon : 0 (312) 60 40 / 2101
Faks : 0 (312) 212 60 49

Ayrıntılı Bilgi İçin

**ANKARA ÜNİVERSİTESİ
ETİK KURULU
KARAR ÖRNEĞİ**

Karar Tarihi : 03/10/2016

Toplantı Sayısı : 21

Karar Sayısı : 273

273-Üniversitemiz Biyoteknoloji Enstitüsü doktora öğrencilerinden **Ülkücan Kaplan**'ın "Türkiye'de genetik Danışmanlık ve Biyoetik" başlıklı doktora tez çalışması ile ilgili 07/09/2016 tarihli "İnsan Üzerinde Yapılan Klinik Dışı Araştırmalar Başvuru Formu" Etik Kurulumuzca incelenmiştir.

Üniversitemiz Biyoteknoloji Enstitüsü doktora öğrencilerinden **Ülkücan Kaplan**'ın "Türkiye'de genetik Danışmanlık ve Biyoetik" başlıklı doktora tez çalışması ile ilgili çalışmanın "Aydınlatılmış Onam formuna, araştırmaya kaç kişinin katılacağı ve araştırmacıya ulaşılacak bir telefon numarasının eklenmesi" araştırma protokolüne uyulması ve etik onay tarihinden itibaren geçerli olması koşuluyla uygulanmasının etik açıdan uygun olduğuna oy birliği ile karar verildi.

ASLININ AYNIDIR
03/10/2016


Prof. Dr. Muharrem ÖZEN
Ankara Üniversitesi
Etik Kurulu Başkanı

9. ÖZGEÇMİŞ

Adı Soyadı: Ülkücan Kaplan

Doğum Yeri: Ankara

Doğum Tarihi: 01.09.1981

Medeni Hali: Bekâr

Yabancı Dili: İngilizce (iyi seviyede), İspanyolca (başlangıç seviyesinde)

Eğitim Durumu

Lise: Fatih Sultan Mehmet Lisesi (1995-1999)

Lisans: Gazi Üniversitesi Fen-Edebiyat Fakültesi Biyoloji Bölümü (2001-2005)

Yüksek Lisans:

Gazi Üniversitesi Eğitim Bilimleri Enstitüsü Biyoloji Öğretmenliği (2005-2008)

New Hampshire Üniversitesi Genetik Departmanı (2008-2010)

İş Tecrübesi

Kurumu: MEB Ankara İl Milli Eğitim Müdürlüğü

Görevi: Memur

Yılları: 2011-2012

Kurumu: Hacettepe Üniversitesi

Görevi: Bilgisayar İşletmeni

Yılları: 2012-halen

10. TEZDEN ÇIKAN YAYINLAR

Kaplan Ü., Kurtoğlu A., Arda B., Erbaş H. Biotechnology and Postgraduate Course of Bioethics in the Republic of Turkey: Some Aspects. *Medical Law* 2015;1(15):36-52.

Kaplan Ü., Arda B. Genetik Danışmanlık ve Biyoetik (Genetic counseling and Bioethics: Review). *Türkiye Klinikleri (J Med Ethics)* 2017;25(2):57-71.

KONGRE-TOPLANTI BİLDİRİLER

Uluslararası Kongrelerde Sunulan Sözlü Bildiriler

Ülkücan Kaplan, Ayşe Kurtoğlu, Berna Arda, Hayriye Erbaş. Biotechnology Area and Postgraduate Ethics Course: Sharing of Limited Experience. 2nd International Conference on Ethics Education, International Association for Education in Ethics (IAEE), 21-23 May, 2014. Ankara, Turkey.

Uluslararası Kongrelerde Sunulan Poster

Berna Arda, Ülkücan Kaplan. Legal Status of Genetic Counseling in Turkey. 23rd World Congress on Medical Law (WCML) World Association for Medical Law, 10-13 Jul, 2017. Baku, Azerbaijan.

УДК 378:602.4:608.5 (560)

ULKUCAN KAPLAN

PhD candidate, Ankara University Biotechnology Institute

AYSE KURTOGLU

MSc candidate, Ankara University Biotechnology Institute

BERNA ARDA

Professor, Ankara University Faculty of Medicine

HAYRIYE ERBAS

*Professor, Ankara University Faculty of Languages, History and Geography
Correspondence Address: Ankara University Biotechnology Institute,
Golbasi 50. Yil Campus, L Blok, 2nd Floor, 06830, Ankara, Turkey
Email: ulkucankaplan@hotmail.com*

BIOTECHNOLOGY AND POSTGRADUATE COURSE OF BIOETHICS IN THE REPUBLIC OF TURKEY: SOME ASPECTS*

Ethics course is one of the courses, which has been given in Spring terms at the Ankara University Biotechnology Institute since 2005, is reviewed in this article. Ethics course has been taken by 245 students between 2005–2013 years in the Institute. This study is mainly aimed two purposes. First of all, demographic information of the registered students is demonstrated using the tables. In addition, opinions of the students about the course are reviewed using feedback forms that filled out by the student. The results encouraged us to make conclusions that Ethics course is an indispensable course and meet the expectations of the students, although attendance to the course decreased recent years. For the future, to evaluate the contribution of ethics course on careers of graduate students of biotechnology area using a survey prepared by the persons, who are working on this study, is aimed.

Key words: ethics education, biotechnology, Turkey.

INTRODUCTION

The rapid developments in biotechnology area make their effects perceivable in daily life. On the other hand this area needs at least having awareness from ethical point of view. Therefore, the role of ethics education that will be

* This paper has been based on an oral presentation on IAEE (International Association for Education in Ethics) Ankara (Turkey) Conference 21-23 May, 2014.

given to those who are working and studying in the area of biotechnology is also gradually increasing.

Based on the developing applications of modern biotechnology like less use of chemicals in agriculture, increasing crop yield, improving energy resources, producing drugs and hormones etc. biotechnology has been crucial and placed in the point of no return in human life. It is clearly seen that biotechnological applications are effective in a wide range; health, industry, environment, genetically modified foods, animal products, agriculture etc. Unquestionably, biotechnology is an area having a power to facilitate and direct the life of all living beings and the environment in many cases. On the other hand, several applications of the modern biotechnology also bring social, ethical and legal issues besides invaluable benefits of it. To determine and solve the problems added by the developing of modern biotechnology has been one of the essential issues recent years. As highlighted by Arda, [1, p. 213] *'The issues of biotechnology that may cause controversy are as follows:*

- Ethical problems caused by cloning humans, medical problems, the problem of gene ownership;*
- Problems related to gene patents, security and ethics problems related to modified organisms;*
- The employment of stem cells, whose sole source is still human embryo, for tissue engineering;*
- Problems regarding the confidentiality of genetic profiles, for example consideration of national police records on gene profiles, problems caused by the consideration of genetic tendencies in job applications and insurance;*
- Environmental destruction that may be created by genetically modified organisms;*
- Problems of eugenics, selection of sex;*
- The risk of the design of biological weapons'.*

It is obvious that we are in need of the ethical and legal solutions and regulations to protect the rights, health and dignity of all creatures and nature. For this purpose, people who are working and studying in the area of biotechnology should be trained by ethical values.

The importance and necessity of ethics education is not only in biotechnology area but also in different areas and this reality is proven with several studies. Mayhew and Murphy [2, p. 409] were discussed the impact of ethics education on ethical behaviors in accounting students. The effect of the being anonymity or public disclosure of participants on internalizing ethical values and behaviors is also considered in the study. Fourth year Masters of Accounting students (took ethics education program) and fifth year Masters of Accounting students (did not take ethics education program) took part in an experiment providing opportunity and motivation for more money using misreport. It is reported whether participants took ethics education program, they, who are anonymous, showed similar rates. For the publicly disclosed behaviors, misreporting rates in the students, who took ethics education program, is significantly lower than students, who did not take the program. They have developed a perspective that ethics education can affect the ethical behavior. However, internalizing ethical values may not to depend on the ethics education.

Medicine is the other area that the place of ethics education is discussed. Ozturk [3, p. 252] states the ethics education in medicine in Turkey by different aspects. The necessity of improving and making standardization medical ethics education was figured out.

On the other hand, Novossiovolva and Sture [4, p. 80] argue that the importance and sufficiency of ethics education for life scientists. Besides, the reason of the problems in turning ethical knowledge to ethical practice was discussed. As highlighted by Novossiovolva and Sture, because of exogenous factors such as bureaucracy and institutional culture, ethics education has a limited affect to the individuals' behaviors.

In Turkey, there are several universities and centers that give the education of biotechnology or ethics. However, a combine education for ethics and biotechnology area is a rare situation in Turkey.

From the ethics education point of view, it is possible to say that biotechnology education in Turkey has increased thanks to the recent developments in this area. This education is divided into undergraduate, graduate (MSc. and PhD.) educations and certification programs. In the context of undergraduate education, there are several biotechnology departments in Turkey.

As an example for undergraduate education, Konya Necmettin Erbakan University, which is established in 2010, known as Konya University, has a biotechnology department. Beside this, four-year biotech undergraduate education is given in the Agricultural Faculties of Adnan Menderes University (Aydin) and Kahramanmaraş Sütcü Imam University. The Biology Department of Ankara University offers molecular biology and biotechnology department as selective course final year. Since 2011 term, a dual licence has been carrying on between Ankara University and Montana University.

In addition, biotechnology education is generally major on the graduate programs. The biotechnology education is given in the context of graduate education at several universities; Konya Necmettin Erbakan University, Bezmialem Private University Faculty of Pharmacy (Istanbul), Erciyes Univeristy Medicine University (Kayseri), Middle East Technical University (Ankara), Hacettepe University (Ankara), Anadolu University (Eskisehir), Ege University (Izmir), Sabanci University (Istanbul) and Yeditepe Univeristy (Istanbul).

Last, there are several certifications programs in biotechnology area in Turkey. In the context of several field of studies is given by TUBITAK (Scientific and Technical Council of Turkey) Marmara Research Center (MRC) affiliated Genetic Engineering and Biotechnology Institute. Beside this, there are various certification programs is given in the Uskudar University Biotechnological Research and Application Centre (Istanbul) and Cukurova University Biotechnology Research and Application Centre (Adana).

The Institute of Biotechnology at Ankara University is the first interdisciplinary graduate school of biotechnology established in Turkey, is a research establishment focusing on health and agricultural bio-tech. Included in the future perspective of the Institute are goals like the development of biosimilar drugs and the identification of novel biomarkers for complex diseases and molecular farming. The Institute was founded primarily to create a niche and a critical mass for biotechnology research in the country. On this basis, the critical mass assembled

around the General Council of the Institute and the Academic Board of the Central Lab has generated significant translational data in the Life Sciences for 12 years now since its foundation and for 8 years since the inauguration of the Central Laboratory [5].

When we look at the contents of the mentioned programs above, except the Ankara University Biotechnology Institute, it is possible to say that there is no ethics lecture. In this context, Ethics course given in Ankara University Biotechnology Institute is a unique course and reviewed in this study. Essentially two aspects are maintained in this study. First of all, some demographic information about the registered students; like number of students for each term, age, gender, academic standing, program type, program of undergraduate degree, pass grade, are compiled and presented by the tables. In addition, it is planned to make a detailed analysis about the course with the use of data obtained from the feedback forms prepared by the professors in charge. In the light of these data, the experience of ethics education in the field of biotechnology is evaluated and the possible aspects need to reevaluate is emphasized. For the future, to evaluate the contribution of ethics course on careers of graduate students of biotechnology area is aimed.

1. GENERAL INFORMATION ABOUT THE ETHICS COURSE

Ethics course has been given in Spring terms at the Ankara University since 2003–2004 academic year. The course has been given in two Institutes at Ankara University, respectively Graduate School of Health Sciences (2003 and 2004 Spring terms) and Biotechnology Institute (2005, 2006, 2007, 2008, 2009, 2010, 2011, 2012, 2013 and 2014 Spring terms). In this paper, we focused on the terms of the course at Biotechnology Institute.

Ankara University Biotechnology Institute Ethics course has 112501 code and 303 credits. The Institute has three graduate programs under Biotechnology department: Basic Biotechnology (MSc and PhD), Socioeconomic Development and Biotechnology (MSc and PhD) and Bioinformatics (MSc). Ethics course was the required courses for the students of all the programs until 2010. By this year, the course was turned to a selective course for Basic Biotechnology, Bioinformatics programs. Ethics course is still a required course for Socioeconomic Development and Biotechnology program.

The responsible teachers of the course are Prof. Dr. Berna Arda from Department of Medical History and Ethics (Ankara University Faculty of Medicine) and Prof. Dr. Hayriye Erbaş from Department of Sociology (Ankara University Faculty of Languages, History and Geography).

The total number of teaching hours is 3 hours per week, so the total number of teaching hours is 42 hours for each term. The course is taught for both doctorate and master degree programs. The language of the course is Turkish, and the course is open to all international students. Since Biotechnology Institute is an inter-discipliner institute; graduate programs accept students with backgrounds in several programs such as biology, medicine, food engineering, sociology, agricultural engineering, department of business etc. Detailed information about the course is given with the subtitles below.

1.1. Educational Objectives: The educational objectives of ethics course are determined as, awareness of normative dimensions, moral sensitivity, good conduct, identification of moral issues, knowledge/information, understanding/ explaining, analysis /reasoning, justification/argumentation and critical reflection.

1.2. Teaching Methodology: the teaching methodology of the course based on the lectures and seminars. Lectures are given for 32 hours and seminars are presented by students for 10 hours.

1.3. Syllabus: The lectures and seminars mainly focused on the possible results of biotechnological developments in all areas. In the sense of science and power relation that forms human life both at national and global level.

'How science and technology can be used for good of human beings without deepening inequalities?' and 'What are already doing and what can be do for a better use of new technologies i.e. biotechnology?' are main questions that discussions focused on.

- The topics are covered by this course, in both lectures and seminars:
- Discussion and definition of the concepts and principals of ethics
- Introduction to the problems in the history of ethics
- Breakthroughs in the history of ethics
- Discussion of relation of ethics to the logic of reasoning
- Discussion of the changes in ethics and logic of reasoning in relation to social structure
- Discussion of breakthrough in the ethics and the logic of reasoning in the history of science:
- Discussion of change of aims of the science and technology by focusing of science and ethics in medieval times, modern times and post-modern times.
- Social Darwinism and other example of misuse of science in the history.
- The meaning and function of rising ethical commission last decades
- The meaning of gene-ethics, animals, environment and respondent in the sense of bioethics
- Ethical principal in clinical and social research.

1.4. Study Materials: The study materials of the course are not only mandatory but also recommended materials. Mandatory materials are composed of books, articles and issues.

On the other side, recommended materials are selected books and articles by the students discuss ethical aspects of their areas of interest that related to biotechnological developments. The teaching program of the course also recommends some documents of UNESCO. Moreover, selected articles discuss ethical aspects of biotechnology. For the issues, any material related to biotechnological development especially in Turkey, i.e., any materials related to the Biosafety Regulation Law. Study materials are listed below:

Books:

Annemarie, Pieper (1999) Introducing to Ethics (in Turkish); Bauman, Zygmunt (1998) Postmodern Ethics (in Turkish); Mayor, Federico and Augusto Mayor (1995) Science and Power (in Turkish); Rifkin, Jeremy (1998) Century of Biotechnology (in Turkish); Habermas, Jurgen (2003) The Future of Human Nature, Cambridge Press; Fukuyama, Francis (2003) Our Posthuman Future:

Consequences of The Biotechnology Revolution (in Turkish); Bioethics Thesaurus. Kennedy Institute of Ethics, Georgetown Uni. Press, Washington DC, 1999; Principles of Biomedical Ethics, 3rd ed. Tom Beuchamp, James F. Childress; New York, 1989; Arda B, Kahya E, Başağaç Gül T: Science Ethics and History of Science, Ankara, 2009 (in Turkish); Tranoy KE: Is there a universal research ethics? Berg K, Tranoy KE (Eds.) Research Ethics. New York, 1983.

UNESCO documents:

Cartagena Biodiversity Protocol, The Universal Declaration on Bioethics and Human Rights, The Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights.

1.5. Evaluation of the Students: To evaluate the performance of the students, two ways that are writing essays and participation in seminars is preferred by the course teachers. The attendance to the lesson is the other important criteria for the evaluation of the students.

Evaluation of the Course: The teachers of the course attach importance to the evaluation of the course, so they have kept this evaluation process for years. For this purpose, the evaluation papers are prepared and given to the students to fill them out in end of each semester. Making this evaluation by teachers and filling put the forms by students are not mandatory process [6].

2. DEMOGRAPHIC INFORMATION

During 2005–2013 years, 245 students took the Ethics course in Biotechnology Institute. Therefore, only the demographic information of the students, who took the course in Biotechnology Institute, is recovered in this study. Demographic data based on students' information in the each term and represented by the tables.

2.1. Student Number

The number of students who took the course in each term is showed on Table 1. For the following tables, an academic year, which is stated with two years, is only indicated with the year of course term. For example, 2004–2005 academic year is showed as 2005 and this mentions Spring term of the 2005, namely term of the course.

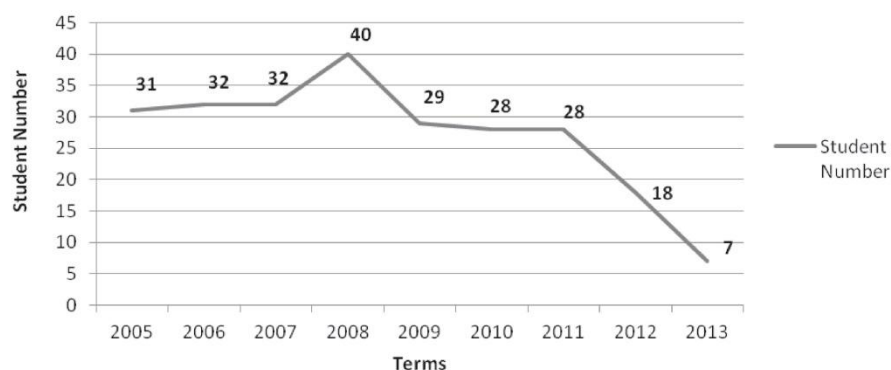


Table 1. Number of Students Based on the Terms

Between 2005 and 2013 years, 245 students registered the course. The student number for each term is respectively 31, 32, 32, 40, 29, 28, 28, 18 and 7. The trend increased between 2004 and 2008 years, and after this point, it goes down until recently.

2.2. Age

Examining the age of the students is other criteria checked under demographic data title. Age of the students is placed between 20 and 44 years old. This 25 years period is divided to 5 ranges and each range includes 5 years. The collecting data is represented based on the terms on Table 2.

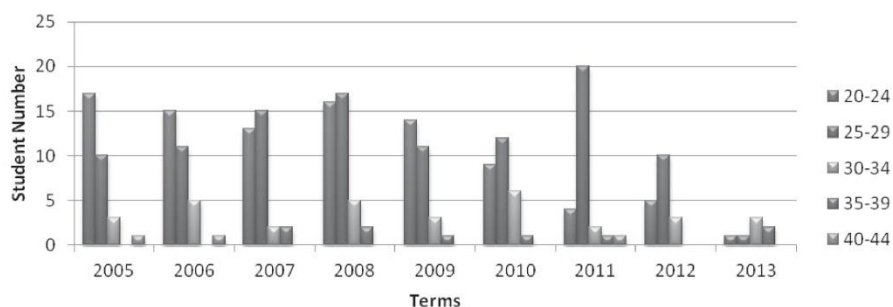


Table 2. Age Ranges for Students Based on the Terms

Although there is intensity 20–24 and 25–29 age ranges are intense, the age variability occurs in all terms. However, in 2013 these two ranges are equal and lower than 30–34 and 35–39 ranges. As is seen from the table, students' ages are cumulated especially between 20 and 29 years old. The other age ranges (30–34, 35–39, 36–40) are usually are lower than these two ranges and close to each others. On the other hand, students' age, who are in 25–29 years old ranges, is remarkable higher than others in 2010, 2011 and 2012 terms.

2.3. Gender

Gender distribution of the students is mentioned on the table below.

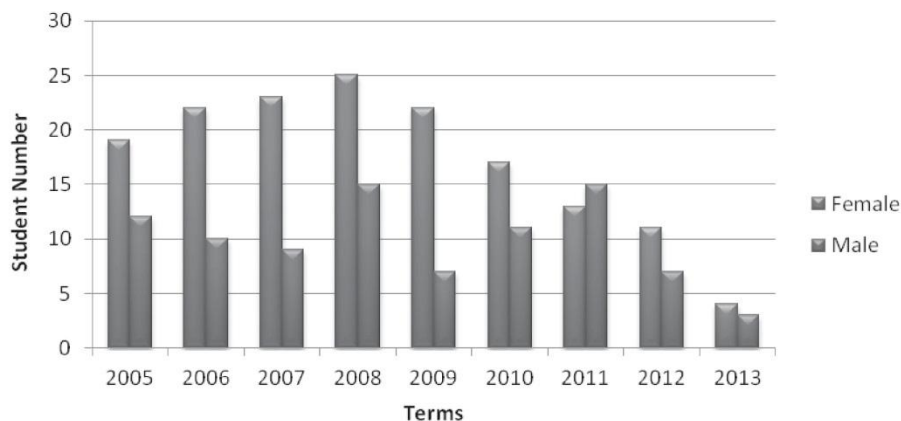


Table 3. Gender Distribution of the Students Based on the terms

Except 2011, the number of female students is higher than male students in each term.

2.4. Type of the Program

As mentioned before, Ethics course is for both PhD and master students. The type of the program, which students attend to, is also evaluated in this study and showed on Table 4.

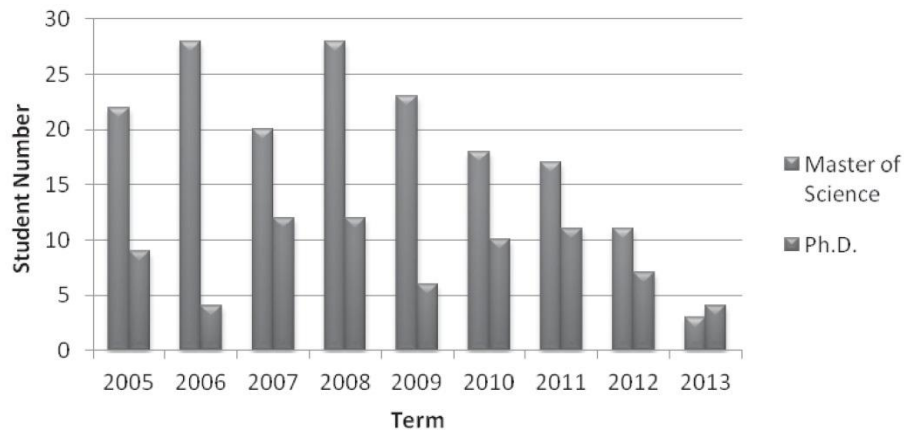


Table 4. Number of Students Based on the Program Type for Each Term

The attendance of MSc students to the course is generally higher than PhD students during nine years. The difference between numbers of students due to the program types decreased during 2010, 2011 and 2012 years. The number of PhD students is higher than MSc students only in 2013.

2.5. Evaluation of the Students

The last data given in demographic information is evaluation of the students. For this data, number of the passed and failed students is indicated in each terms and showed on Table 5.

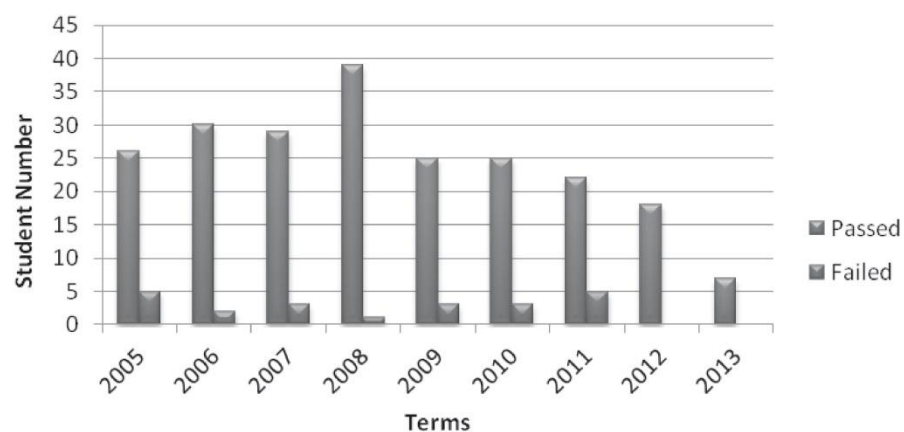


Table 5. Evaluation of the Students

In general, the number of the students passing the course is remarkable higher than the number of the students failed. Moreover, there is no failed student in 2012 and 2013 years.

3. EVALUATION OF THE COURSE BY STUDENTS' OPINIONS

The feedback-forms have been given to students in the end of each semester are evaluated. The filling out the forms is optional, so the number is form is naturally lower than students' number. The purpose of this implementation is to evaluate the course in the view of students and so, to improve the necessary points for the future.

In this part of the study, the data is not evaluated based on the term, instead evaluated due to the topics. There are some variations between the forms in each term, but the evaluated items from the each form are basically same.

In each feedback form, it is aimed to evaluate the students' opinions via many items. We are collected the items mainly under four subtitles: Content and method of the course, atmosphere of the classroom, opinions for the teachers and general attitudes for the whole course. The topics and the items are located in topics are represented on Table 6 below.

Furthermore, the evaluation based on a scale of three steps, it is used as 'I agree', 'I do not agree' and 'No idea' in these feedback forms.

- I agree means student has a positive attitude for the related subtitle.
- I do not agree means student has a negative attitude for the related subtitle.
- No idea means student does not have a clear opinion or not decided yet for the related subtitle.

After all these arrangements, data is collected from each feedback-form and classified under four topics and represented on the tables (Table 7, 8, 9 and 10). In addition, overall evaluation of the Ethics course by students' feedback forms are demonstrated without topic classification and stated on Table 11.

Table 6. The list of the items in the feedback forms

1. Content and Method of the Course	
Items	
1	The course is easy to learn
2	The time that allocated to this course is sufficient
3	The course is conducted with the participation of the students
4	In this course, different ethical situations are described adequately
5	The contents and the level of the course is well-planned
6	The course contains clear and understandable subjects
7	The course is informative and instructive
8	There is good balance between the total period and the weekly period of the course
9	The success measuring methods are appropriate with the aims and contents of the course
2. Atmosphere of the Classroom	
Items	

1	There is a positive interaction between the teacher and students
2	Atmosphere in the classroom is comfortable and friendly
3. Opinions for the Teachers	
Items	
1	At the beginning of the course, the teachers explained the objectives of the course clearly
2	The teacher made it clear what he/she expectations from the students
3	The teacher gave the subjects in a logical order
4	The teacher has a good ability of explaining
5	The teacher uses visual tools when he/she gives the course
6	The teacher is generally effective and successful
7	The teacher gives the course eagerly
8	The teacher leave on impression that he/she enjoy giving the course
9	The teacher prepared well to the course
10	The teacher presents the subject in the course and in the discussion about the course efficiently
11	The teacher carried out the timetable when he/she gives the course
12	The teacher summarized the subject that he/she tell about at the end of the course
13	The teacher's voice, spelling and using Turkish is good
14	The teacher's attitude toward the students is friendly
15	There is a positive interaction between the teachers and the students
16	The teachers are successful at teaching generally
4. General Attitudes for the Whole Course	
Items	
1	I have increased my knowledge and sufficiency in this field through the course
2	In this course, I have gained knowledge, skills and approaches that I can use in my career.
3	The course promotes to improve my intellectual skills in this area
4	The course increases my interest to the subject
5	I enjoy learning the subject
6	I have learned the subject
7	The course increases my awareness of normative/value dimension
8	The course increases my ethical sensitivity
9	The course provides information about right attitude/position
10	The course provides information about specific issues
11	The course increases my understanding/explaining skills
12	The course provides making analysis and reasoning
13	The course increases verification/argument skills
14	The course directed me to the questioning all the time
15	The course contributed to critical thinking

16	I realized that the ethics is a part of life through the course
17	I learned that I have to consider the other people's opinion through the course
18	The course directed me to think about the issues never thought before
19	I am informed about the existence of the different perspectives of the issues I have thought before
20	What I learned in this course is useful for me that I can use in my professional life
21	The course contributed to learn the discussion techniques
22	The course gains a lot of things to my thinking style
23	I have learned about how the science and technology reflecting to the society
24	The course directs me to reunderstand and reinterpretation
25	Before and after taking this course, there have been changes in the way of my questioning the incidents
26	I think this course is necessary for all fields
27	The course provides me to interest on the subject
28	The course increases my interest in this subject
29	The course is necessary for my scientific and professional development
30	The course provides me professionalism and ethical responsibility in the this field
31	This course contributes to improve my communication skills
32	I would like to take similar courses
33	I recommend this course to others

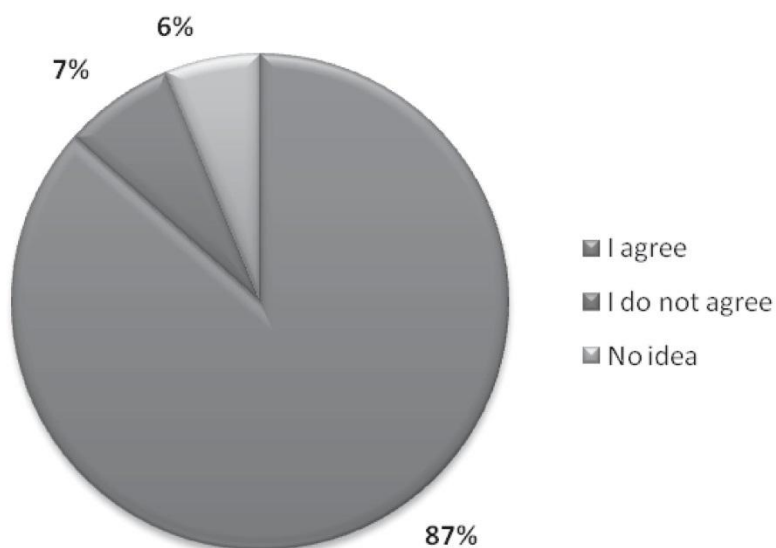


Table 7. Content and Method of the Course

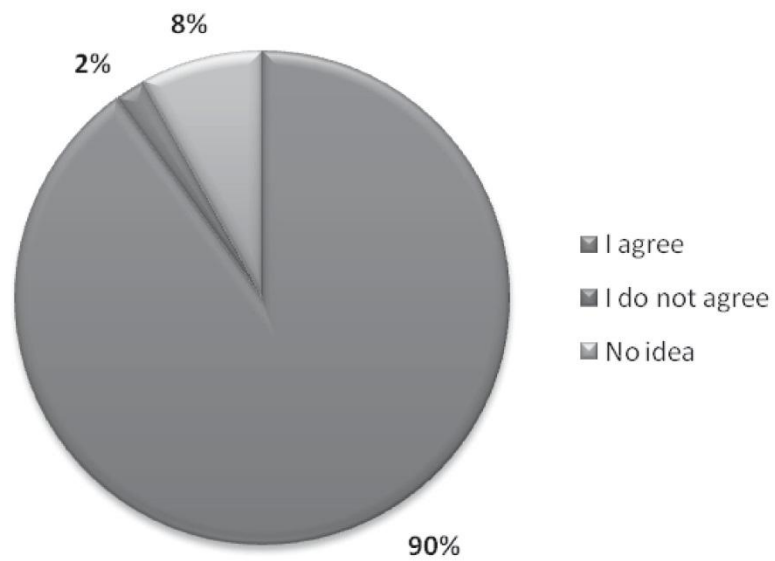


Table 8. Atmosphere of the classroom

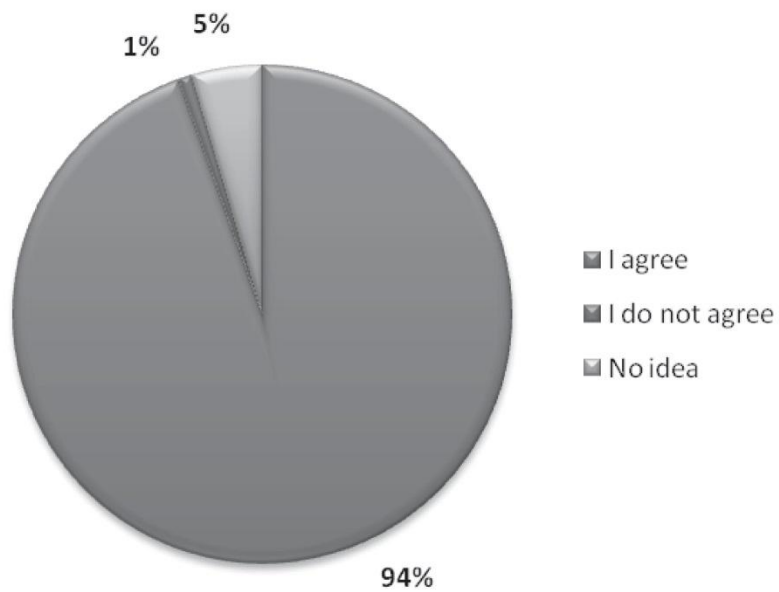


Table 9. Opinions for the teachers

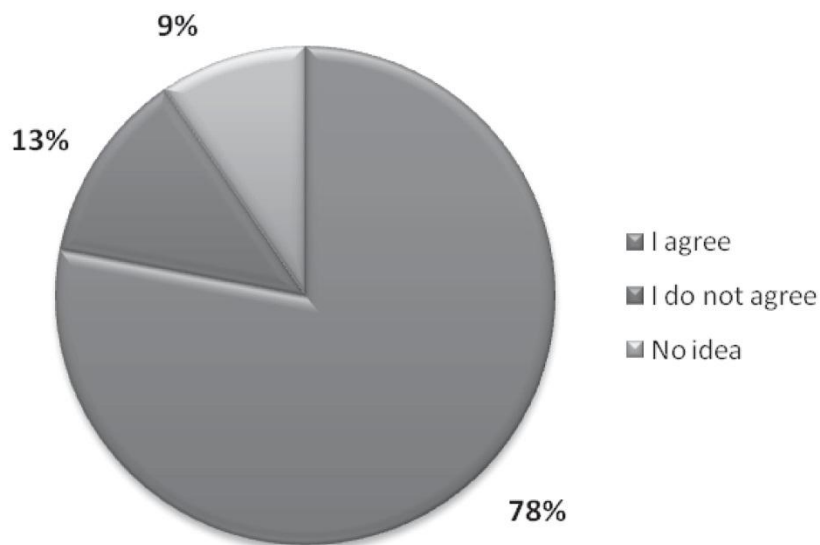


Table 10. General attitudes for the whole course

In the first view, it seems that all opinions as to the course have positive trend. When we look at the trend of each topic, answer as 'I agree' is remarkable higher than 'I do not agree' and 'No idea' answers for each topic. On the other hand, the rates of the 'I do not agree' and 'No idea' are close in all topics, although their situation to each other changeable.

For the content and method of the course, 87 percent of the students have positive attitude while 7 percent of them have negative attitude and 6 percent of them have no idea (Table 7). Students' opinions about the classroom atmosphere are represented on Table 8. According to the data, 90 percent of the students checked the 'I agree scale', and remaining of them shares the 10% of scales as 2% 'I do not agree' and 8% 'No idea'. The following subtitle is opinions for the teachers include students' thoughts about the teachers of the course. Overwhelming majority (94%) has positive attitudes about the teacher. Besides, 1% of them has negative attitude whereas 5% of them has no idea (Table 9). Lastly, Table 10 demonstrates the students' general attitudes for the whole course. Many of the students (78%) have positive attitudes. On the other hand, 13% of them have negative attitudes while 9% of them no idea for the whole course.

Collecting all these data, an outcome is indicated on Table 11. When we view the overall evaluation of the Ethics course due to feedback forms, 83% percent of the students' express positive feedback for the course. Moreover, rest of them represents negative attitude or no idea.

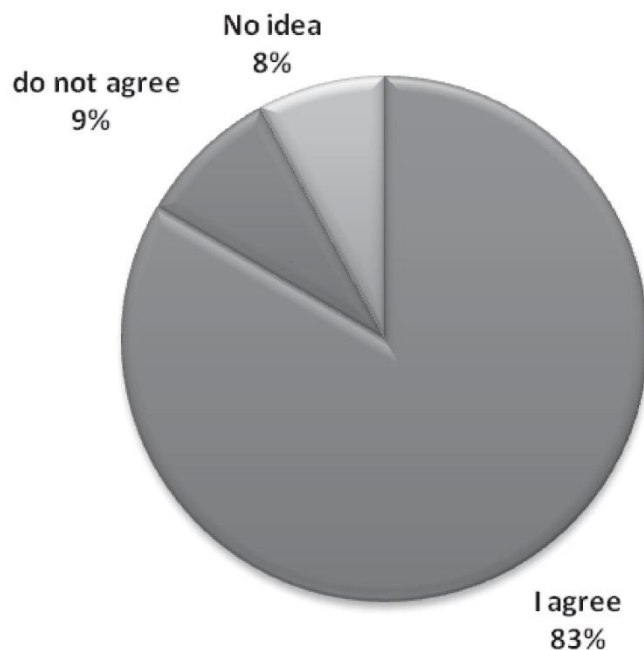


Table 11. Overall evaluation of the Ethics course by feedback forms

CONCLUSIONS

Ethics course, which is given in Biotechnology Institute, is a unique course in Turkey. The course is preferred by the students, who are from different backgrounds by graduated programs such as biology, economics and medicine. This study mentioned almost all data belongs to the course by collecting the demographic data of the students and examining the students' feedback forms. In the view of such information, following points are concluded from the study.

The number of students down decreased sharply in last two years, 2012 and 2013. This downtrend can explain with the changing was made in the situation of the course as from required to selective for two of three programs of the Institute in 2010. As a result, this situation can conducted to this down trend. When we looked at the age ranges of the students, there is variability for all terms. Since Ethics course is given an interdisciplinary institute and open to both MSc and PhD students, this variability can receive normal. Besides, the ages of the students are cumulated on the 20–24 and 25–29 years old. This is an expected result because undergraduate students usually graduate at 21–22 years old from university in Turkey and also, graduate education starts shortly after graduation.

Gender distribution of the students due to the terms is also stated in the study. The number of female students is higher than male students in all years, except 2011.

Under the program type title, number of students receiving education either master or PhD program is examined. Along first seven years, number of master students is higher than PhD students. There some possible explanation can be asserted for this case. First of all, since Ethics course is required or highly

recommended in 3 departments of the Institute and Institute does not accept the students for PhD program without master degree, almost all master students take the course before PhD education. Also, if a student takes the course at master education, he/she cannot take the course one more time in PhD.

Students' performance is evaluated by writing essay and participation in seminars. Based on this table, it can be said that students succeed in this course. In addition to this, students have to attend 70 percent of the course hours during the term otherwise, they are regarded as failed. The number of failed students' is too low compared to the number of passing students. When we viewed the reason of failings, they usually are based on the not entering to the exam or absences. As a result, failing of the students is rare in concern with the failure in exams or seminars; instead it usually depends on the students' personal choice.

For the evaluation of the course, feedback forms guide us. Based on the collecting data from these forms, students certainly have positive attitudes for the course in all topics. This result indicates that Ethics course is a substantial course for the students and they are pleased taking it.

Although there are some limitations such as the number of evaluated feedback forms is lower than number of students because of willingness and this is not a prospective study, all the results encouraged us to make conclusions that Ethics course is a unique and indispensable course and meet the expectations of the students. Broadly, the educational objectives are reached for the course.

FUTURE ASPECTS

In the light of these data, it is aimed to define the experience of ethics education in the field of Biotechnology at Ankara University and to determine the possible aspects that need to be further developed. Depends on the all these collecting data and conclusion, future aspects are determined.

To evaluate the contribution of ethics course on careers of graduate students of biotechnology area, making a survey to students, who took the course in Ankara University Biotechnology Institute throughout during 9 years, is planned. Moreover, to point out the place, importance and necessity of ethics education in biotechnology area for graduate students in Turkey is also aimed in the frame of this study for the future.

-
1. *Arda B.* Ethical respects of biotechnology and the case of Turkey. *J Int Biotechnol Law*. 2004; 1(5):210-214.
 2. *Mayhew BW, Murphy PR.* The impact of ethics education on reporting behavior. *Journal of Business Ethics*. 2009; 86:397-416.
 3. *Ozturk Turkmen H.* Medical Ethics Education and the Turkish Experience: Medical Education. *Turkiye Klinikleri J Med Sci*. 2009; 29(1):246-253.
 4. *Novossiovolva T, Sture J.* Towards the responsible conduct of scientific research: is ethics education enough? *Med Confl Surviv*. 2012; 28(1):73-84.
 5. Ankara University Biotechnology Institute [homepage on the Internet]. c2014 [cited 2014 May 20] Available from: <http://biotek.ankara.edu.tr/>
 6. *Arda B, Erbas H.* Ethics education in graduate, master and doctorate levels. presented paper on biotechnology and ethics course UNESCO regional experts meeting. 2007 March 5-6, Istanbul, Turkey. (personal interview).

Каплан У., Куртуглу А., Арда Б., Ербас Х.

Галузь біотехнологій і післядипломний курс біоетики в Турецькій Республіці: деякі аспекти

Висвітлено особливості викладання курсу «Біоетика» в Інституті біотехнологій Університету Анкари. Відзначається вплив стрімкого розвитку біотехнологій на повсякденне життя людей, що зумовлює актуальність базових біоетичних знань у цій сфері.

Курси біотехнологій та етики викладають у декількох університетах Туреччини, водночас поєднання обидвох курсів є рідкістю. Вперше міждисциплінарний підхід до викладання курсу біоетики застосовано в Інституті біотехнологій Університету Анкари. Окреслено мету вивчення курсу, навчальну методику, тематику лекцій і семінарських занять, навчальні ресурси, описані особливості оцінювання знань студентів. Так, зазначено, що метою курсу є збільшення поінформованості студентів про нормативні аспекти, моральні дилеми та їх ідентифікацію, формування вмінь і навиків аналізу, обґрунтування та критичної оцінки. Серед тем, які вивчаються на лекційних і семінарських заняттях, – поняття та основні засади біоетики, вступ до проблем та історії біоетики, соціальний дарвінізм та інші приклади зловживання наукою, значення генної етики, етичні принципи в галузі соціальних досліджень.

У статті наведені результати дослідження ставлення студентів до вивчення курсу біоетики. Зокрема, проаналізовано підсумки вивчення студентами курсу біоетики протягом 2005–2013 рр., а саме: кількість студентів, які опанували дисципліну; процентне співвідношення за критерієм статі, типом навчальних програм тощо. Охарактеризовано порядок анкетування студентів, яке здійснюється наприкінці вивчення курсу (анкети містять запитання, поділені на чотири блоки: змістове наповнення та методологія курсу, атмосфера в аудиторії, відгуки викладачів і загальні зауваження до вивчення курсу).

Ключові слова: вивчення біоетики, біотехнології, Туреччина.

Каплан В., Куртуглу А., Арда Б., Эрбас Х.

Отрасль биотехнологий и последипломный курс биоэтики в Турецкой Республике: некоторые аспекты

Освещены особенности преподавания курса «Биоэтика» в Институте биотехнологий Университета Анкары. Отмечается влияние стремительного развития биотехнологий на повседневную жизнь людей, что обуславливает актуальность базовых биоэтических знаний в этой сфере.

Курсы биотехнологий и этики преподают в нескольких университетах Турции, одновременно сочетание обоих курсов – редкость. Впервые междисциплинарный подход к преподаванию курса биоэтики применен в Институте биотехнологий Университета Анкары. Охарактеризованы цель изучения курса, учебная методика, тематика лекций и семинарских занятий, учебные ресурсы, изложены особенности оценки знаний студентов. Так, отмечено, что задачами курса являются повышение информированности студентов о нормативных аспектах, моральных дилеммах и их идентификации, формирование умений и навыков ана-

лиза, обоснования и критической оценки. Среди тем, которые изучаются на лекционных и семинарских занятиях, – понятие и основные принципы биоэтики, введение к проблемам и истории биоэтики, социальный дарвинизм и другие примеры злоупотребления наукой, значение генной этики, этические принципы в области социальных исследований.

В статье приведены результаты исследования отношения студентов к изучению курса биоэтики. В частности, проанализированы итоги изучения студентами курса биоэтики в течении 2005–2013 гг., а именно: количество студентов, овладевших дисциплиной, процентное соотношение по критериям пола, типа учебных программ. Освещен порядок анкетирования студентов, которое осуществляется в конце изучения курса (анкеты содержат вопросы, разделенные на четыре блока: содержательное наполнение и методология курса, атмосфера в аудитории, отзывы преподавателей, общие замечания к изучению курса).

Ключевые слова: изучение биоэтики, биотехнологии, Турция.

Genetik Danışmanlık ve Biyoetik

Genetic Counseling and Bioethics: Review

Ülkücan KAPLAN,^a
Berna ARDA^b

^aAnkara Üniversitesi
Biyoteknoloji Enstitüsü,
^bTıp Tarihi ve Etik AD,
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Ankara

Geliş Tarihi/Received: 16.05.2017
Kabul Tarihi/Accepted: 05.09.2017

Yazışma Adresi/Correspondence:
Ülkücan KAPLAN
Ankara Üniversitesi
Biyoteknoloji Enstitüsü, Ankara,
TÜRKİYE/TURKEY
ulkucankaplan@hotmail.com

Bu makale, Ankara Üniversitesi Biyoteknoloji
Enstitüsünde doktora eğitimi kapsamında
12.11.2014 tarihinde sunulan "Genetik Danış-
manlık ve Biyoetik" başlıklı seminere dayan-
maktadır.

ÖZET Genetik alanındaki gelişmelerin sağladığı farkındalık ve avantajlardan toplumun azami düzeyde fayda-
lanması, yeni olan ve az bilinen karşısındaki olası mağduriyetlerinin engellenmesi için yetkili kişilere ve kurum-
lara pek çok ödevler düşmektedir. Bu ödevlerden biri de genetik danışmanlık (GD) sürecinin analiz edilerek
günümüz toplumunun ihtiyaçlarına cevap verebilecek bir yol haritasının çizilmesidir. GD, danışanın aile öykü-
sünün incelenmesi, söz konusu genetik testlerin uygulanması ve genetik tanıdan oluşan süreci kapsayan bir hiz-
mettir. Sağlık alanındaki birçok uygulamaya nispeten yeni sayılabilecek GD uygulamaları kapsamı itibarıyla insan
yaşamında önemli ve derin kararların verilebildiği, sadece tıbbi değil aynı zamanda ekonomik, sosyal ve psikolo-
jik yönleri de olan kapsamlı bir iletişim sürecidir. Söz konusu sürecin sürdürülmesindeki en büyük sorumluluk
genetik danışmanlara ait olup, sürecin birey ve toplum adına en faydalı şekilde tamamlanabilmesi genetik danış-
manların danışmanlık uygulamalarını etik bir çerçevede sürdürmesi ile mümkün olacaktır. GD sürecinin gene-
tik danışmanın tutumu, bilgilerin gizliliğinin sağlanması, verilerin anlaşılır bir şekilde aktarılması, danışmanlığın
yönlendirici olmaması gibi birçok faktörü barındırması, uygulamalarının biyoetik açıdan incelenmesi ihtiyacını
ortaya çıkarmaktadır. Sonuç olarak, genetik tanı testleri ile ulaşılan verinin özgün ve özel olma durumu, araştır-
macıları, sağlık alanında çalışanları ve hastaları pek çok biyoetik sorun ile karşı karşıya bırakmaktadır. Test so-
nuçlarının danışanda neden olabileceği maddi ve psikolojik yükten bilgilerinin mahremiyetine, özel nitelikli
bebek seçiminden hamileliği sonlandırma kararına kadar biyoetik yönü ağır basan farklı konular mevcuttur. Tüm
bu gelişmelerin arasındaki etik irtibatı sağlayan ağlar ise biyoetik ilkelerin ışığında sürdürülen bir GD hizmeti ile
örülmektedir. Bu çalışmada, GD süreci hakkında bilgi verilmiş ve olası sorunlar biyoetik açıdan değerlendiril-
miştir.

Anahtar Kelimeler: Genetik danışmanlık; biyoetik

ABSTRACT In order for the utilization of the society, from the awareness and advantages of the developments
in the field of genetics, in a maximum level and the prevention of the possible unjust sufferings in the presence
of the new and less known, many duties fall upon to the authorities and institutions. One of these assignments is
drawing a road map, which can respond to the needs of today's society via analyzing the genetic counseling (GC)
process. GC is a service covering the review of counselee's family story, the application of genetic tests and ge-
netic diagnosis. The applications of GC, which can be considered relatively new to many health care appli-
cations, are a comprehensive communication process, where significant and profound decisions can be made
in human life, including not only medical but also economic, social and psychological aspects. Genetic coun-
selors have the greatest responsibility for continuing the process, and completion of the process in the most
beneficial way on behalf of the individual and society, will be possible by genetic counselors conduct their
consultants' practice in an ethical framework. Since GC process involves many factors such as the attitude of
the genetic counselor, the secrecy of the information, the transfer of the data in a clear way, the lack of guid-
ance in GC, it reveals the need to examine GC practices in terms of bioethics. Consequently, because the data
obtained by the genetic diagnostic tests is genuine and exclusive, researchers, healthcare workers and pa-
tients face many bioethical problems. From the financial and psychological burden that test results may cause
in counselor to the privacy of the information, from the choice of special quality infant to the decision to ter-
minate pregnancy there are different topics that their bioethics aspects outweigh. The nets that provide ethical
contact between all these developments are built up by a GD service maintained in the light of bioethical prin-
ciples. In this study, the information about the GC process was given and possible problems were evaluated from
the viewpoint of bioethics.

Keywords: Genetic counseling; bioethics

Genetik, son yüzyılın en fazla gelişme gösteren bilim dallarının belki de başında yer almaktadır. İnsanoğlunun canlının genetik yapısına dair merak ve bilgi düzeyi arttıkça, elde ettiği bilginin özelliği ve bilinmeyenin vaat ettiklerine bağlı olarak heyecanı ve motivasyonu da artmaktadır. Farklı bilim dalları ile karşılıklı etkileşim halinde olan genetik, sahip olduğu bilginin hassasiyeti münasebetiyle söz konusu alanları direk ve indirekt etkileme potansiyeline sahip bir konumdadır. Bu nedenle, genetik alanında sürdürülen araştırmalar sonuçları ile insan hayatına tıbbi, sosyal, ekonomik ve psikolojik açıdan direk müdahale edebilecek kapasitedir ve tabiatıyla etik kaygıları da beraberinde getirmektedir.

Yeni olması, hızlı ilerlemelere açık olması ve interdisipliner yapısı ile genetik, özgün ve önemli gelişmelerin kaydedildiği bir alan haline gelmiştir. Bu gelişmeler sağladığı ilerlemelerle birlikte, etik açıdan ciddi sorunları da beraberinde getirerek genetiği etik açıdan “özellikli” bir yere taşımıştır.¹ Özellikle insana dair en detaylı bilgilere ulaşılabilir hale gelmesiyle temel hak ve özgürlükler açısından insanların mağduriyeti adına kaygılar da artmaktadır. Bu bağlamda, genetik araştırmalar sonucunda elde edilen bilgi birikiminin, insanın özgürlüğüne ve özerk olma durumuna bir tehdit oluşturup oluşturmadığı da sorgulanmalı ve araştırmaların sonuçlarının kullanım amaçları değerlendirilmelidir.² Genetik biliminin kullandığı teknoloji, ulaşabildiği kişisel veriler ve toplumsal etki alanı göz önüne alındığında, biyoteknoloji, etik, sosyoloji ve psikoloji gibi alanlarla ortak paydada bulunduğu en önemli uygulamalardan biri de şüphesiz Genetik Danışmanlık (GD) hizmetidir.

GD, bir genetik danışmanın rehberliğinde birey veya ailenin genetik bir hastalığın varlığında ya da görülme ihtimali durumunda medikal bilgiler açısından uygun olarak bilgilendirildiği, genetik testlerin uygulanmasının öncesini ve sonrasını kapsayan, tedavi seçenekleri ve danışanın durumuna dair en uygun adımların atılması konusunda rehberlik yapılan bir iletişim sürecidir. Bu süreçte, danışana ve ailesine gerekli tıbbi bilgi sağlanırken onların sosyal ve psikolojik durumu gözönünde bulundurulmalı ve sürecin her aşamasında temel etik

ilkeler takip edilmelidir.^{3,4} Birbirine bağlı birçok aşamadan oluşan GD süreci gerek testler, gerek tanı süreci ve gerekse karar verme ve tedavi süreci ile biyoetik açıdan pek çok konunun da muhatabı olmaktadır. Danışanın hayatını derinden etkileyebilecek ve yıpratıcı olabilecek süreçte, GD hizmeti veren profesyonellerin sergilemesi gereken ideal tutumun önemi göz ardı edilemez. Aynı zamanda, danışmanlık süreci boyunca danışanın muhatap olacağı genetik testlerin uygulanması, tanı konması, bilgilendirme gibi durumların danışanın hakları gözetilerek biyoetik açıdan en uygun şekilde sürdürülmesi gerekmektedir. Yapılan etik düzenlemelerle söz konusu sürecin genetik danışman, hastalar, sağlık çalışanları, araştırmacı, toplum ve gelecek nesiller için en zararsız şekilde sürdürülmesi hedeflenmektedir. Bu bağlamda, GD hizmetinin etkin şekilde yürütülmesi daha sağlıklı ve bilinçli nesiller için vazgeçilmez bir koşuldur. Bu etkinlik ise sürecin biyoetik ilkelere bağlı olarak idame ettirilmesi ile sağlanabilecektir.

Bu çalışmada, birbirine bağlı, her biri büyük önem arz eden basamakları barındıran ve tüm aile bireylerini hatta gelecek nesilleri etkileme potansiyeline sahip kapsamlı bir paylaşım süreci olan GD sürecine ait mevcut ve olası sorunlarının biyoetik açıdan değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GENETİK DANIŞMANLIĞA GENEL BAKIŞ

GD, bir ailede genetik bir bozukluğun ortaya çıkmasını veya tekrarlamasını değerlendiren, tıbbi gerçekleri, kalıtımın rolünü, genetik test sonuçlarını, genetik tanı ve karar verme sürecini kapsayan, temel olarak genetik danışman ve danışanlar arasında sürdürülen bir iletişim sürecidir. Söz konusu süreçte, genetik bozukluğa sahip veya bu riski taşıyan birey ya da aile ilgili servis ve bir genetik uzmanı tarafından bilgilendirilir ve desteklenir.^{4,5} Tanımdan da anlaşılacağı üzere GD, araştırma, tanı, testler ve tedavileri içeren kapsamlı bir süreçtir. Kalıtsal bir hastalığın araştırılması esasına dayanan bu süreç, aile öykülerinin incelenmesi ve test sonuçlarının mahiyeti açısından danışan kadar diğer aile bireylerini de etkileyebilmektedir. Ayrıca, yapılan testler ve tanıdan sonra bireyin yaşam tarzını tamamen değiştirme veya hamileliğini sonlandırma

gibi hayatını derinden etkileyecek kararlar almak durumunda kalması bu süreci önemli kılan bir diğer etkidir. Bu noktada danışanın doğru ve net bir şekilde bilgilendirilmesinin gerekliliği aşikârdır ve genetik bir hastalık ihtimalinde veya durumunda başarılı bir tanı ve tedavi süreci doğru yapılan GD uygulamasına da bağlıdır. Dolayısıyla, GD süreci aile öyküsünün alınmasından genetik testlere, tanı konmasından birey ve ailenin psikolojik, sosyal ve ekonomik olarak ihtiyaç duyduğu unsurların belirlenmesine kadar pek çok aşamayı kapsamı yönüyle hem detaylı hem de birey, ailesi ve toplumda derin izler bırakabilecek potansiyele sahip bir süreçtir.

GD bireyin başvurusu üzerine başlaması yönü ile reaktif, ilgili bölümdeki hekim tarafından sağlanması yönü ile de aktif bir hizmet olarak değerlendirilir. Süreç bireyin başvurusu veya hekimin yönlendirmesi ile başlarken, sürecin işleyişi ilk karşılaşma ile olur. Danışandan detaylı bir aile öyküsü alınır ve en az üç nesli kapsayan bir aile ağacı çizilerek hem birey hem de diğer aile bireyleri olası riskler bakımından değerlendirilir. Böylece, sürecin danışan ile birlikte diğer aile bireylerini de kapsayan özelliği ortaya çıkmış olur. Danışan ve aile bireyleri muayene edilerek gerekli görüldüğünde DNA analizi, kromozom analizi gibi daha detaylı incelemeler için bir takım testler istenebilir.⁶

Genetik danışmanlar GD sürecinin merkezinde yer alırken, yapacakları yönlendirme ve analizler bireyin yaşamında önemli etkiler bırakabilirler ki bu durum, danışanların genetik danışmanlardan beklentilerini, dolayısıyla genetik danışmanların sorumluluklarını da artırmaktadır. Bir genetik merkezine başvuran 131 hasta ile yapılan bir çalışmada hastaların genetik danışmanlık sürecindeki beklentileri araştırılmıştır. Buna göre, GD hizmeti alan hastaların %79'u bilgi, %69'u açıklama, %50'si güvence, %50'si tavsiye ve %30'u da karar vermede yardım almayı umarak gelmektedirler. Bu bağlamda, büyük çoğunluğunun beklentilerinin karşılandığı belirlenmiştir. Hastaların güvence ve tavsiye konusunda beklentileri karşılandığında beklentilerinin karşılanmadığı duruma göre daha az kaygıya sahip oldukları da görülmüştür.⁷ Bir başka çalışmada ise,

çocuklarına genetik test uygulanması için yönlendirilen ailelerde testten önce endişe gözlenirken, uygulama ile birlikte kaygı düzeylerinin arttığı gözlenmiştir. Ebeveynlerin büyük kısmı (% 78,5) takip eden test sonuçları için GD ihtiyacını dile getirirken, yine ebeveynlerin çoğu (% 73,3) daha kapsamlı, bilgilendirici ve psikolojik olarak destekleyici bir danışmanlığa ihtiyaç duyduklarını ifade etmişlerdir. Ayrıca, GD ihtiyacı duyan katılımcıların kaygı düzeyinin daha yüksek olduğu tespit edilmiştir.⁸ Dolayısıyla, beklenti ve kaygının yoğun olduğu bir zaman dilimini temsil eden bu süreçte, genetik danışmanın bilgilendirici, destekleyici ve güven veren tutumunun gerekliliği yadsınamaz. Aynı zamanda, başarılı bir süreç yönetimi açısından danışmanın yargılayıcı olmaması, empati kurabilmesi, danışan ile başarılı bir iletişim çerçevesinde ilişkilerini sürdürebilmesi ve danışanın mahremiyetine saygı duyması gibi hususlar da göz ardı edilmemelidir.

GENETİK DANIŞMANLIK GEREKTİREN DURUMLAR

GD hizmetinin alınmasını gerekli kılan çeşitli ve çok sayıda endikasyon bulunmaktadır. *The Professional Practice and Guidelines Committee of the American College of Medical Genetics* tarafından hazırlanan kapsamlı listelerde danışanın veya hastanın bir genetik servise yönlendirilmesini gerektirecek koşullar detaylı bir şekilde verilmiştir. Listedeki kriterler bireyin yaşam dönemine göre prenatal (doğum öncesi), pediatrik ve yetişkin döneme olarak üç başlık altında toplanmıştır. Bahsi geçen listeler kapsamında GD sürecini gerekli kılan durumlardan bazıları aşağıda yer almaktadır:⁹

- Akriba evliliği,
- 35 yaş ve üzeri hamilelik,
- Tekrarlayan düşükler,
- Gebelik sırasında bir teratojene veya teratojen riski olan bir ajana maruz kalma,
- Fetalanomalinin tespiti,
- Genetik faktörlerle ilişkili olduğu bilinen kişisel veya aile öyküsüne dayalı gebelik komplikasyonları,

- Bir veya daha fazla doğum kusuru,
- Genetik olarak tespit edilen önemli işitme veya görme kaybı
- Zihinsel gerilik veya otizm,
- Spesifik genler veya mutasyonlarla ilişkili olduğu bilinen kanser türleri,
- Genetik faktörlerle ilişkili kardiyovasküler problemler,
- Kromozomal ya da tek gen bozukluğuna bağlı genetik sendrom şüphesi veya tespiti,
- Aşırı kanama veya aşırı pıhtılaşma ile ilişkili hematolojik durum,
- Genetik faktörlerle ilişkili olduğu bilinen görme kaybı,
- Şizofreni, depresyon, bipolar bozukluk gibi akıl hastalıkları,
- Özellikle genç yaştaki yakın bir akrabada, ani ve açıklamamayan ölüm vakası görülmesi,
- Anormal yenidoğan tarama testi sonucu,
- Büyüme geriliği,
- Genetik bir bozukluğa bağlı olabilecek ilerlemiş kas zayıflığı.

GENETİK TANI TESTLERİ

Embriyonun hastalık açısından taranması ve varsa genetik hastalıkların tespiti, bireyin hastalığa neden olacak bir gene sahip olma ve bunu çocuklarına geçirme durumunun belirlenmesi, erişkinlerde genetik hastalıkları semptomlarından önce tespit etmek, hastalık semptomları olan kişide tanı koymak, tanı konmuş kişide kullanılacak en iyi ilacın en iyi tipi ve dozunu belirlemek genetik testlerin uygulanma amaçlarındandır.² Gerekli görüldüğü takdirde genetik danışman, danışanı ve aile bireylerini testleri yaptırmak üzere yönlendirir. Ancak unutulmalıdır ki, *“Her genetik test öncesi danışmanlık verilmesi gerekmediği gibi her danışmanlıkta da test istenmesi şart değildir ancak genellikle genetik danışmanlık eşliğinde genetik testler istenmektedir.”*⁶

TÜRKİYE’DE GENETİK DANIŞMANLIK

Doğumsal (konjenital) anomaliler görülme nedeni genellikle genetik sebeplere dayalı olan bozukluklardır. Türkiye gibi gelişmekte olan ülkelerde ve az gelişmiş ülkelerde daha sık görülür.¹⁰ Ülkemizde otozomal resesif hastalıkların ve konjenital anomalilerin görülme oranı yüksektir.³ Dünya Sağlık Örgütü’nün verilerine göre Türkiye’de 5 yaş altı çocukların %23’ünün ölüm nedeni konjenital anomalilerdir.¹¹ Bununla birlikte, Türkiye’de akraba evlilikleri de yaygın görülmektedir ki bu durum otozomal resesif hastalıkların görülme sıklığını artırır. Dolayısıyla, toplum sağlığı açısından akrabalık ve genetik hastalıklar arasındaki bağlantı önemli bir noktaya temas eder.^{12,13} Bu nedenle, özellikle otozomal resesif hastalıkların takibinde genetik testler ve genetik tanı uygulamaları ve bu bağlamda da GD hizmeti ülkemiz popülasyonu için önemli ve öncelikli bir yerde olmalıdır.³

Ülkemizde GD hizmeti çerçevesinde genetik danışman, bireyleri genetik hastalıklar yönünden bilgilendirir ve onlara hastalıkların tanısı ve uygun tedavi yöntemleri hakkında bilgi sağlar. Türkiye’de GD hizmetinin kimler tarafından verilebileceği ise kesin çizgilerle belirlenmemiştir. Bazı kaynaklarda ülkemizde bu hizmetin sadece hekimler tarafından verildiği belirtilirken, bir başka değerlendirmede ise medikal genetik uzmanları, medikal biyologlar, doktorlar ya da perinatoloji/obstetrik ve jinekoloji alanlarında çalışan uzmanların genetik danışmanlık yaptıkları ifade edilmiştir. Bununla birlikte, ebelerin ve hemşirelerin de GD sürecinde etkin olarak yer aldıkları vurgulanmıştır.^{3,6,8,9}

Türkiye’de GD hizmetine dair yapılan çalışmalar nispeten sınırlı olmakla birlikte dikkat çekici sonuçlar elde edilmiştir. Birinci basamak hekimlerinin genetik ve GD konusundaki yaklaşımlarının ölçüldüğü bir çalışmada hekimlerin % 94,8’inin GD’yi, çocuk genetik hastalık riski taşıyorsa aileleri bir uzmana veya GD merkezine yönlendirmek şeklinde yaptığı belirlenmiştir. Katılımcıların sadece %20,7’sinin GD’ye dair etik düzenlemeler ve teknikler hakkında bilgi sahibi oldukları tespit edilmiştir. Hekimlerin GD konusunda kendilerini yeterli bilgi düzeyine sahip bulmadıkları ve bu konuda bir eğitime katılmak istedikleri de tespit

edilmiştir.¹⁴ Aynı araştırma grubunun yaptığı bir diğer çalışmada ise ebelerin genetik hastalıklar ve GD'ye yaklaşımlarını tespit etmek amaçlanmıştır. Ebelerin de tıpkı hekimler gibi GD hakkında yeterli bilgiye sahip olmadıklarını düşündükleri görülmüştür.¹⁵

Toplunun GD hizmetlerine dair bilgi durumunu tespit etmek amacıyla yapılan bölgesel bir çalışmada ise katılımcıların %79,2'sinin bu hizmetler konusunda bilgi sahibi olmadıkları belirlenmiştir. Bununla birlikte, bireylerin %92'si kendilerinde ve %93,6'sı da akrabalarında genetik kökenli bir hastalık görülmesi durumunda GD alabileceklerini belirtmişlerdir.¹⁶ Bu çalışmalar ülkemizde ilgili sağlık personelinin GD konusunda daha fazla bilgilendirilmeye ihtiyaç duyduklarını ve bu konuda eğitim talep ettiklerini göstermekle birlikte, toplumumuzun GD hizmetleri konusunda daha fazla bilgilendirilmesine dair bir ihtiyacı da işaret etmektedir.

Türkiye'de yapılan bir diğer çalışmada ise 11 yıl boyunca bir genetik merkeze başvuranların başvuru nedenleri analiz edilmiştir. Toplam 8965 kaydın incelendiği bu kapsamlı araştırmada başvuruların 6258'sinin prenatal, 2707'sinin ise postnatal nedenlerle olduğu görülmüştür. Başvuru nedenlerine daha spesifik olarak bakıldığında ise prenatal nedenlerle başvuranlarda GD için en yaygın nedenin ilerlemiş annelik yaşı (%42,0) olduğu, bunu yüksek riskli biyokimyasal testlerin (%26,5) izlediği belirlenmiştir. Postnatal dönem başvurularında ise en yaygın nedenlerin tekrarlayan düşükler (%28,2) ve infertilite (%19,7) olduğu görülmüştür. Çalışmada, GD için yapılan başvurulardaki dikkat çekici artış değerlendirilerek GD hizmetlerinin ve genetik servislerinin geliştirilmesinin topluma sağlayacağı katkıya vurgu yapılmıştır.¹⁷

Ülkemizdeki genetik tanı merkezlerinin doğru bir şekilde faaliyet göstermesinin sağlanması ve denetlenmesi için ilgili kurum ve kişilerin bu kapsamda uymak zorunda olduğu usul ve esaslar ise *Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmeliği*nde belirtilmiştir. Bu bağlamda kurulan ve 16 üyeden oluşan *Genetik Hastalıklar Bilim Komis-*

yonu genetik tanı merkezlerinin açılması, denetlenmesi ve kapatılmasına dair bilimsel tavsiyelerde bulunmaktadır. Yönetmelikte komisyonun görevleri, bir genetik tanı merkezlerinde bulunması gerekli olan araç ve gereçler, fiziki koşullar, personel, ruhsat alma gibi hususlarda bilgi verilmiştir. Ayrıca, biyoetik açıdan da hassas bir konu olan danışandan onay alınmasına dair, başvuranlar tarafından doldurulması gerekli olan onay formu örneği verilerek, danışanın rızası olmadan işlem yapılamayacağı ve bilgilerinin rızası olmadan üçüncü kişilerle paylaşılamayacağı vurgulanmıştır.¹⁸

GENETİK DANIŞMANLIK VE BİYOETİK

Mendel'in 19. yüzyıl ortalarında bezelyeler üzerinde yaptığı çalışmalardan köken alan genetik, kısaca genlerin yapılarını, işlevlerini ve genetik özelliklerin aktarımını konu edinen bilim dalıdır.¹⁹ 2003 yılında tamamlanan *İnsan Genom Projesi* (*Human Genome Project*) ile insan genom haritasının belirlenmesi amaçlanmıştır. Projenin tamamlanması ile bazı genetik hastalıkların ve doğumsal anomalilerin tespit ve tedavi edilmesi, kimi hastalıklara yatkınlıkların erken evrede belirlenmesi, yeni genetik tanı testlerinin geliştirilmesi gibi birçok konuda birey ve toplum sağlığı adına önemli aşamalar kaydedilmiştir. Söz konusu gelişmelere bağlı olarak elde edilen genetik verilerin toplumda ayrımcılığa ve damgalamalara neden olma ihtimali, genetik verinin patentlenmesi yoluyla araştırmaların ticari bir yöne kayması ve gelişmeler bağlamında toplumun, ailelerin ve değerlerin zarar görme ihtimali gibi durumlar da etik sorunlar olarak gündeme gelmiştir.²⁰ Dolayısıyla, tıbbi uygulamalarda takip edilen etik prensiplerin genetik çalışmalarda da bir o kadar hassasiyetle sürdürülmesi gerekmektedir. GD uygulamalarında biyoetiğin yerine değinmeden önce birbiri ile yakından ilişkili olan etik, biyoetik ve tıp etiği kavramlarına yakından bakmak yerinde olacaktır.

Etik, Yunanca "*ethos*" teriminden gelmekte olup "iyi" ve "doğru" olanı bulma çabasıdır.¹ Ahlakî davranışın evrensel yanını, farklılıklarını ve yapısını tanımlama çalışmaları etiğin çalışma alanıdır. Doğru kararı amaç edinen etik yaklaşımda, belli bir olguya dair durum analiz edilir ve önce konuya iliş-

kin değerler, ardından da ödevler belirlenir.²⁰ Doğru kararı verme çabasıdaki süreçte neyin “doğru” veya “yanlış” olduğunu değerlendirmek adına iki temel yaklaşım söz konusudur. *Yararcılık (utiliteriyenizm)* yaklaşımında davranışın etik açıdan değerlendirilmesi eylemin sonucuna bağlı olarak yapılırken, *ödev etiğinde (Kantçı yaklaşım)* ise eylemin sonucundan ziyade bireyi eyleme götüren sebeplere odaklanılır. Bu iki yaklaşıma ilave olarak, Beauchamp ve Childress’in “*ilkelere dayalı etik yaklaşım*”ı vardır ki burada etik sorunlara çözüm arayışı dört temel ilke üzerinden sürdürülür: *Yararlılık, adalet, özerkliğe saygı ve zarar vermeme*. Bu ilkelerin birbirlerine göre üstünlüğü yoktur. Bazen tıp alanındaki etik bir ikilem karşısında bu temel ilkelerin hepsi uygulanamamakta, bazılarının seçilmesi ya da feda edilmesi söz konusu olabilmektedir. Bu durum herhangi bir etik ilkenin diğerine göre üstünlüğü anlamına gelmemektedir. Ayrıca, spesifik bir duruma göre ilkeler birbirleriyle çatışabilir ve bir ilkenin göz ardı edilmesi kaçınılmaz olabilir ki bu yapılırken gerçekçi bir nedenin varlığı ve ilke ihlalinin etkilerinin ilkeye ve duruma en az zarar verecek şekilde uygulanması gerekir.^{21,22,23,24}

Tıp etiği ise tıp ve sağlık alanındaki uygulamalarda sorunları etik yönden analiz etme, çözüm için iyi ve doğru olanı belirleme ve tutum geliştirme çabasıdır. “İyi” ve “kötü”nün neler olduğunu tespit etmek amacıdadır.²⁰ Tıp etiği terimi ilk kez 19. yüzyılda kullanılmıştır. Geleneksel etik, 1950’ler ve 1960’larda mesleğe yönelik eleştirel tutumlar, tıp alanındaki güçlü ilerlemeler ve hasta profilinin sosyal olarak değişimi gibi nedenlerden dolayı problemli bir hal almıştır. Sonuç olarak ortaya yeni ve daha kapsamlı bir etik anlayışı çıkmıştır. Bu anlayış, hasta merkezli, disiplinler arası bir yaklaşım sahip, rasyonel argümanları ve ahlaki düşünmeyi kullanan, sağlık hizmetlerine bütüncül bir bakış açısı ile geniş bir açıdan bakan ve insani değerleri vurgulayan bir etik söylemdir.²⁵ Genetik mühendisliği uygulamaları, gebeliğin sonlandırılma durumları, yaşam desteğinin sürdürülmesi, yapay dölleme gibi konular tıp etiğinin ilgilendiği başlıca sorunlara örnek olarak verilebilir. Bu sorunlarla ilgili en doğru karara varmak adına esas alınan tıbbi

etik ilkeler ise *dürüstlük, yaşama saygı, adalet, özerklik, zarar vermeme* ve *yasallık* ilkeleri olarak karşımıza çıkmaktadır.²⁰ Tıp etiği ve biyoetik belli bir kesim tarafından aynı kabul edilse de genel kanı biyoetiğin daha kapsamlı olduğudur. Biyoetik sadece sağlık alanında değil, aynı zamanda insanın, doğa ve çevre ile olan etkileşimlerindeki etik ikilemlere de çözüm aramaktadır.²⁶ Biyoetik sözcüğü, ilk kez 1970 yılında Van Rensselaer Potter tarafından, hızla süregelen bilimsel gelişmelerin insan hayatına ve doğaya olan olumsuz getirilerine dikkat çekilmesi ve olası risklerin değerler sisteminde değerlendirilebilmesi amacıyla kullanılmıştır. Tüm bunların ışığında, Potter’a göre biyoetik bir köprüdür. Çağın getirdiği sorunların çözümünde, bugün ve gelecek arasında; bilim ve değerler arasında; doğa ve kültür arasında ve insanlığı ve çevre arasında olmak üzere dört köprü kurmaktadır.²⁷ Biyoetiğin konusu hayat olup, insanların ve diğer canlıların hayatlarını, özgürlük ve onurunu etkileyen her türlü bilimsel ve teknolojik gelişmenin değerlendirilmesini kapsamına alır.²⁷ Biyoetik tüm canlıları, gelecek kuşakları ve doğayı kapsayıcı özelliği olması nedeniyle küreseldir. Bir diğer özelliği ise multidisipliner olmasıdır ki böylece mevcut durumu sorgularken ve doğru olanı ararken diğer bilim dalları ile ilişkisini sürdürür.²⁰ Biyoetik, uzun zamandır var olan veya gelişmelere paralel olarak yeni yeni ortaya çıkan pek çok sorunun çözümü için uğraşır. Küreselleşme ve teknolojik gelişmelerle birlikte biyoetiğin ilgilendiği konular artarken, geleneksel konular da biyoetik anlamda değerlendirilmek üzere yerini korumaktadır. Uzun yıllardır genetik testler, üreme teknolojileri, ötenazi, kürtaj gibi konular biyoetiğin ilgi alanındadır.²⁵ Biyoetik bir süreç, yasal düzenlemelerden bağımsız düşünülemez ve sürece dair yasal düzenlemeler kendi değerler sistemini de koruyarak rehberlik görevini üstlenir.²⁰ Böylece biyoetik disiplindeki gelişmelere bağlı olarak sağlık hukuku alanının gelişmesine zemin hazırlanmış, biyoetik ve hukuk arasında mevcut olan karşılıklı etkileşim halinde olma durumu farklı bir yere taşınmıştır.

Sağlık alanında biyoetik açıdan konu olabilecek uygulamaların yasal çerçevesi ülkeden ülkeye değişebilmektedir. Bazı ülkelerde etik açıdan sorun

teşkil eden ve/veya yasaklanan bir uygulama, farklı bir ülkede yasal açıdan herhangi bir sorun teşkil etmeyebilmektedir. Bu sebeple özellikle zengin ülkelerden hastalar, fakir ülkelerdeki özel klinikleri tercih edebilmektedirler. Fransa ve Çin'de taşıyıcı annelik yasaklanırken, bazı ülkelerde ticari amaçla yapılmadığı müddetçe taşıyıcı anneliğe izin verilmektedir. Dolayısıyla, tıp alanındaki gelişmelerin dünya genelinde farklı uygulamaları mevcuttur ve bu durum da küresel anlamda yeni biyoetik sorunlara zemin oluşturabilmektedir.²⁵

GD uygulamalarında da GD hizmetinin verildiği tıp alanına özgü olan etik ikilemlerle karşılaşılabilir. Yapay dölleme, taşıyıcı annelik, in vitro fertilizasyon, prenatal testler yoluyla cinsiyet tayini gibi konular alandaki üremeye ilişkin tartışılabilir etik konulara örnek verilebilir.⁴Bu kapsamlı süreci etik açıdan değerlendirirken GD'yi, sürecin temel unsurlarından olan genetik testlerin uygulanması (gerekli görüldüğünde) ve genetik tanı alt başlıkları üzerinden irdelemek faydalı olacaktır.

Genetik tanı testleri, genetik alanındaki çalışmaların insan hayatına sunduğu önemli artılardan olup sağladığı avantajlar ve GD sürecindeki yeri hiç şüphesiz yadsınamaz. Genetik testlerin sayıları günden güne artmaktadır ve bu durum uzmanlaşma ve patent faktörleri nedeniyle testlerin sınırlı üretilmesi, testlere erişim, maliyet gibi bazı sorunları da beraberinde getirmektedir. Diğer taraftan, genetik testlerin işaret ettikleri gerçekler ile insan hayatını derinden etkileyebilecek potansiyelleri nedeniyle uygun testlerin tercih edilmesi, uygulanması ve doğru yorumlanması konusunda azami özen sarf edilmelidir. Bu bağlamda, genetik tanıya ulaşmak için uygulanan genetik tanı testlerini biyoetik açıdan değerlendirmek GD sürecindeki etik sorunların farkındalığı açısından önemlidir.

Genetik testlerden sağlanacak bilginin faydasının belirlenmesi gerektiği, test sonuçlarının zor kararlar vermeye yol açabileceği, bazen belirlenen hastalığın tedavisi olmayacağı ve belli başlı durumlar hariç bazı testlerin çocuklara uygulanamayacağı genetik test uygulamalarında göz önünde bulundurulması gereken hususlar olarak ifade edilmiştir.⁵

Genetik testlerin sağladığı avantajların yanı sıra sınırlı yönleri de mevcuttur. Öncelikle testlerin kalıtsal bir durum hakkında sağlayacağı bilgi sınırlıdır ve genetik testler ile tüm mutasyonlar saptanamaz. Ayrıca, herhangi bir mutasyonun tespiti hastalığın tanısı anlamına gelmeyebilir. Bu sınırlılıkların yanı sıra, pozitif test sonuçları kişilerde korku ve suçluluk gibi duyguların oluşmasına veya aile içindeki ilişkilerin sarsılmasına neden olabilir. Dolayısıyla, test uygulanan kişiye testlerin avantajları ifade edilirken, danışana testlerin olası riskleri ve etkinlik alanı hakkında da tam anlamıyla bilgilendirme yapılmalıdır.⁵ Test sonuçlarının doğru değerlendirilmesi ve testlerin donanımlı personel ve güvenilirliği sağlanmış laboratuvarlara sahip merkezlerde yapılması testlerin uygulanmasında dikkat edilmesi gereken diğer hususlardandır.⁶

Genetik testlerin olası faydaları kadar riskleri de göz önünde bulundurulmalıdır. Kendisinde veya aile bireylerinde kalıtsal bir hastalık görülmüş olan bireyler çocukları açısından bu ihtimali öğrendiğinde hem sağlık durumlarına dair belirsizlikler ortadan kalkacak hem de hayatlarını bu bilgi çerçevesinde düzenleyebileceklerdir. Bununla birlikte, doğum öncesi uygulanan testler ile aileye bebek için söz konusu olabilecek ciddi genetik hastalıklar hakkında bilgi verilmektedir. Sağladığı bu avantajların yanı sıra genetik testlerin taşıdığı yükler ve riskler de mevcuttur. Bunlar fiziksel riskler (düşük ihtimali), tıbbi yükler ve riskler (testin doğru yorumlanmaması ve yanlış tedavi) ve psikolojik ve duygusal yükler ve riskler (korku, çaresizlik, kızgınlık gibi hisler ve depresyon) olarak ayrılmıştır.²⁸ Ayrıca, test sonuçlarının içerdiği bilginin hassasiyeti ve danışanın hayatını olumsuz yönde etkileyecek şekilde kullanıma ihtimali açısından danışanın mahremiyeti bu süreçte bir kat daha önem kazanmaktadır. Hekimlerin ve hastaların genetik test sonuçlarını paylaşma konusundaki eğilimlerini irdeleyen bir çalışmada, örnek bir vaka üzerinden genetik veriyi kullanma hakkının kime ait olduğu sorgulanmıştır. Çalışmaya katılan hekimlerin %62'si bireye, %26'sı aileye ve %12'si ise insanlığa ait olduğunu ifade etmişlerdir. Bu durum hastalara sorulduğunda ise %39'u bireye, %49 aileye ve %12'si ise insanlığa ait olduğunu savunmuştur. Hekimlerin

çoğu hastanın mahremiyetini desteklerken aynı zamanda belirli durumlarda test sonuçlarının paylaşılabilirliğini de düşünmektedirler. Aynı çalışmada örnek bir vaka üzerinden bir hastaya ait gelecek kuşaklarda anomali etkenine dair bilginin, hastanın o an için herhangi bir risk altında olmayan kardeşi ile paylaşılmasında kimin sorumlu olduğu da sorgulanmıştır. Olası bir genetik anomali ile karşılaşma ihtimali olan kardeşin, hasta tarafından bilgilendirilmesi uygun olan tutum iken, katılımcı olan hastaların bu bilgilendirmenin hekimin sorumluluğu olduğu yönünde bir inancı olduğu tespit edilmiştir.²⁹

Uygun şekilde sürdürülen bir GD sürecinde, uygulanan testlerin sonuçları riskli gebelikler durumunda ailelerin seçimlerine de ışık tutar. Non-invaziv prenatal tanı testlerinin sonuçlarına göre amniyosentez olacak olan 35 yaş ve üstü hamile kadınlarla yapılan bir çalışmada, amniyosentez öncesi GD verilmesinin kadınların kararlarını nasıl etkilediği araştırılmıştır. Amniyosentez öncesi tarama yapılmasının ailelerin kararlarını etkilediği ve bu testler ile sağlanan verilerin de dahil edildiği GD sürecinin amniyosentez talebini azalttığı görülmüştür.³⁰

Genetik testler ile sağlanan bireyin sağlık durumuna dair genetik bilginin tıbbi amaçlar dışında kullanımı da biyoetik açıdan değerlendirmeye açık bir diğer sorundur. Özellikle sigorta işlemlerinde veya personel istihdamında genetik hastalığı olan ya da olma ihtimali olan bireylere ait bilgiler maliyeti azaltmak için kullanılabilir. Bu durum sigorta imkânından faydalanamamak veya farklı oranlarda faydalanmak ya da işsiz kalmak gibi doğuracağı sonuçlarla bir nevi genetik ayrımcılığa ortam hazırlamaktadır. Bu nedenle, genetik bilginin kimlerle, ne ölçüde paylaşılması gerektiği ve hastanın mahremiyeti gibi biyoetik ikilemlerin neden olabileceği hasarı göstermek adına örnek teşkil etmektedir.

Danışmanlık süreci açısından genetik tanı ele alındığında ise özellikle doğum öncesi genetik tanı ve hastada genetik tanı konuları ön plana çıkmaktadır. Konsültasyonun ardından sonucun pozitif çıkması ve tanı konması ile danışan önemli kararların alındığı, psikolojik, maddi ve manevi yükün fazla olduğu hassas bir dönem ile karşı karşıya ka-

labilir. Bu dönemde, danışanın mahremiyetini gözetmek, haklarını korumak, aydınlatıcı olmak ancak yönlendirici olmamak gibi biyoetik açıdan hassasiyet gösterilmesi gerekli olan pek çok husus gündeme gelir.

Genetik tanıya özgü ve biyoetik açıdan tartışmaya açık bulguların geçerliliği, çocuklarda genetik tanı, kararın aileye bırakılması ve preimplantasyon genetik tanı (PGT) ile özel nitelikte bebek seçimi gibi unsurlar bulunmaktadır. Bu bağlamda, bu aşamada bireylerin beklentisi genellikle yüzde yüz bir sonuç olmak yönündedir ancak her hastalığın tanısı net olarak konulamaz. Danışana tüm ihtimaller ve elde edilen bulguların ne anlama geldiği açıklanarak yeterli bilgi verilmeli, baskı ve yönlendirme olmadan karar bireye bırakılmalıdır. Hangi durumlarda çocuklara test uygulanabileceği, test sonuçlarının çocuğa açıklanıp açıklanmayacağı, çocuğun psikolojisinin korunması da yine tanı koyarken karşılaşılan belli başlı sorunlardır. PGT ile özel nitelikte bebek seçimi biyoetik açıdan değerlendirilmesi gereken konu olup, bu konudaki en uygun yaklaşım çocuğun yararının gözetilerek tercih yapılmasıdır.³² Perinatal dönemde ortaya çıkabilen etik sorunlardan bazıları ise perinatal ötenazi, gebeliğin sonlandırılması, doğum öncesi tanı ve tarama testleridir. Gebeliğin sonlanmaması gibi bir durumda anne ve bebeğin yarar sağlayacağı ve zarar göreceği durumlar çatışabilir. Bu durumun annenin kararında özerkliği, ilgili yasal düzenlemeler, yaşama hakkı gibi birçok yönü bulunmaktadır.²³ Etik açıdan en doğru karara ulaşmak ise durumun tüm yönlerini göz önünde bulundurarak bir sonuca ulaşma çabası ile mümkün olacaktır.

Ülkemizde üniversite öğrencileri ile yapılan bir çalışmada tıp, biyoloji ve fen bilgisi gibi üç farklı alanda eğitim gören öğrencilerin biyoetik görüşlerinin belirlenmesi amaçlanmıştır. Bu doğrultuda öğrencilere iki adet ikilem verilerek, burada bahsi geçen ve genetik testler ve genetik tanı süreçlerini barındıran iki farklı durum karşısında kararlarının ne olacağı ve nedenleri sorulmuştur. Kararlarını dayandırdıkları nedenler etik düzlemde incelendiğinde (öğrenciler tarafından ima edilen biyoetik ilkelere ikileme göre değişiklik gösterebilmekle

birlikte); öğrencilerin bazı biyoetik ilkeleri vurguladıkları bazılarından ise bahsetmedikleri belirlenmiştir. Genellikle özerkliğe saygı ilkesi üzerinde durulduğu, çok azı tarafından yararlılık ve zarar vermeme ilkelerinden söz edildiği ve mahremiyet hakkından bahsedilmediği tespit edilmiştir. Sonuç olarak, öğrencilerin lisans eğitimi müfredatlarında biyoetik alanına dair daha fazla bilgilendirmenin yer alması önerilmiştir.³³

Görüldüğü üzere, GD birbirinden bağımsız yürütülmesi olanaksız aşamalardan oluşmakta olup, her bir aşamanın karşı karşıya olduğu etik sorunlar çok çeşitlidir ki bu sorunlar bireyi, aileyi ve toplumu etkileyebilecek potansiyele sahiptir. Bu nedenle, biyoetik açıdan sorun teşkil eden bir durumun en uygun şekilde ele alınması ve değerlendirilmesi adına belli başlı düzenlemelere ihtiyaç duyulmuştur.

Dünya Sağlık Örgütü (WHO) tarafından hazırlanmış olan, genetik tarama ve testlerde izlenmesi önerilen tutum ve ilgili etik prensipler söz konusu düzenlemelere örnektir.³⁴

1. Gönüllü olarak uygulanmalıdır (ikinci maddedeki istisnai durum hariç). – Özerklik

2. Eğer erken tanı ve tedavi yenidoğana fayda sağlayacaksa, yenidoğan taraması zorunlu ve ücretsiz olmalıdır. – Yararlılık, Adalet

3. Sonuçlar mutasyon veya genetik bir durumu işaret ediyorsa, bir genetik danışman tarafından hasta takip edilmelidir. – Özerklik, Yararlılık

4. Olası ayrımcılıklardan sakınmak amacıyla, sonuçlar işverenler, sigortacılar ya da bireyin onayı dışındaki diğer kişiler ile paylaşılmamalıdır. – Özerklik, Zarar vermeme

5. Eğer bir tedavi veya koruma söz konusu ise minimum gecikme ile önerilmelidir. – Yararlılık, Zarar vermeme

6. Epidemiyolojik amaçlarla yapılan isimli taramalar, tarama yapılan grubun bilgilendirilmesinden sonra yürütülebilir. – Özerklik

7. Tarama ya da testlerin olası sonuçları ve amaçları ile potansiyel seçenekler hakkındaki yeterli bilgi genetik bilgiden önce gelmelidir. – Özerklik, Zarar vermeme

8. Nadiren, bilgiyi ifşa etmenin birey ya da toplum güvenliği açısından en iyi tercih olduğu durumlarda, sağlık uzmanı birey ile birlikte bu yönde karar vermesi için çalışabilir. – Yararlılık, Zarar vermeme, Adalet

Amerika Birleşik Devletleri (ABD) ve Kanada'da kurulmuş olan ulusal çaptaki GD dernekleri tarafından genetik danışmanların mesleki uygulamalarında takip etmesi önerilen etik kurallar da geliştirilmiştir. 1970 yılında ABD'de kurulmuş olan *Ulusal Genetik Danışmanlar Derneği (The National Society of Genetic Counselors - NSGC)* GD alanında çalışan sağlık profesyonelleri arasında bir iletişim ağı geliştirmek, alana dair eğitim ve toplum politikalarının desteklenmesi gibi amaçlarla kurulmuş olan ulusal bir organizasyondur. 1985 yılından itibaren ise genetik danışmanların alandaki etik sorumluluklarını belirlemek amacıyla NSGC bünyesinde *Etik Kod (Code of Ethics - COE)* geliştirme çalışmalarına başlanmıştır. Nitekim *Etik Kod Çalışma Grubu (Code of Ethics Work Group - COEWG)* tarafından gerçekleştirilen çalışmalar neticesinde *Ulusal Genetik Danışmanlar Derneği Etik Kod (NSGC COE)* geliştirilmiştir. Temel olarak mesleğin hedeflerine ve değerlerine en iyi şekilde ulaşabilmek adına uzmanlara yol gösterilmesi amaçlanan bu düzenlemede yer alan değerler, temel etik prensipler olan *özerklik, yararlılık, zarar vermeme* ve *adalet* ilkelerinden köken almaktadır. *NSGC Etik Kod*, genetik danışmanların kendileri, danışanları, meslektaşları ve toplum ile olan ilişkilerine dayanmakta olup, onların bu gruplara karşısındaki etik ödevleri detaylı olarak ifade edilmiştir. Söz konusu *Etik Kod* bağlamında GD hizmeti değerlendirildiğinde, genetik danışmanlardan beklenen ödevler şu şekilde sıralanabilir:³⁵

- Genetik danışmanların meslektaşları, öğrenciler ve sağlık alanında çalışan diğer uzmanlarla ilişkileri karşılıklı saygı, özen ve işbirliğine dayanmalıdır.

- Genetik danışmanların kendileri, danışanları, meslektaşları ve toplum adına işlerini en faydalı şekilde idame ettirebilmeleri için alanında yeterliliğinin olması, uygulamalarında mevcut standartları takip etmesi, fiziksel ve duygusal sağlığına özen göstermesi, mesleki muhakeme ve objektifliğini koruması ve yetki sınırlarının farkında olması gerekir.

- Öte yandan genetik danışmanların öncelikli ilgi alanları danışanlardır. Danışan ve danışman ilişkisi danışanın özerkliğine özen ve saygıya, bireyselliğine, mahremiyetine, refah ve özgürlüğüne dayanır. Bir genetik danışmandan etik anlamda beklenen sorumluluklar, kişisel çıkarları olmadan ve önyargısız şekilde danışmanlık hizmetini sunması, danışanlarının inançlarına, eğilimlerine, duygularına, aile ilişkilerine, kültürel geleneklerine saygı duyması, danışanına gerçekleri, alternatifleri ve olasılıkları açıklayarak baskı altında olmadan karar vereceği bir ortam sağlaması, danışanına yeterli desteği sağlayamadığı noktada diğer uzmanlara yönlendirmesidir.

- Genetik danışmanların etik açıdan topluma karşı sorumlulukların ele alındığında, sağlık hizmetlerine ulaşım ve toplumun refahını destekleyecek aktivitelere katılımları, genetik bilginin ayrımcılık için kullanılmasına karşı çıkmaları ve ayrımcılığı önleyen politikaları desteklemeleri beklenir. Yeni teknolojik ve bilimsel gelişmelerin avantajları ve toplumda olası etkileri hakkında toplumu bilgilendirmeleri, güvenilir bir bilgi kaynağı ve uzman görüşü olarak politika yapıcılara ve kamu görevlilerine bilgi sunmaları önem arz eder.

Benzer bir organizasyon olan *Kanadalı Genetik Danışmanlar Birliği* (*Canadian Association of Genetic Counsellors-CAGC*) 1990 yılında kurulmuş olmakla birlikte, derneğin alandaki genetik danışmanları için önerdiği etik kodlar, *Kanadalı Genetik Danışmanlar Birliği Etik Kodlar (CAGC Code of Ethics)* olarak 2006 yılında yayınlanmıştır.³⁶

Ülkemiz açısından ilgili bazı düzenlemelere baktığımızda ise, *İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesi*, Türkiye Büyük Millet Meclisi tarafından, *Biyoloji ve Tıbbın Uygulanması Bakımından İnsan Hakları ve İnsan Haysiyetinin Korunması Sözleşmesi: İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesinin Onaylanmasının Uygun Bulunduğuna Dair Kanun* ismiyle 2003 yılında kabul edilmiştir. Sözleşmede genel olarak bilimsel çalışmaların insan menfaatlerini gözeterek, insan merkezli gerçekleştirilmesine vurgu yapılmıştır. GD sürecinde izlenecek biyoetik koşullara dair yönlendirmeler özellikle 2, 3, 4 ve 5. bölümlerde yer almaktadır. İnsan genomuna dair çalışmalara değinilen 4. bölüme

hiç kimseye genetik kalıtımı sebebiyle ayırım yapılamayacağı ifade edilmiş ve insan genomuna yapılabilecek bir müdahalenin sınırları çizilmiştir. Genetik testlerin uygulanmasının hangi amaçla yapılabileceği açıklanmış ve bu uygulamalarda GD hizmeti verilmesi şartı belirtilmiştir. Ayrıca, çocuğun cinsiyetinin kalıtsal bir hastalıktan kaçınma durumu hariç belirlenmeyeceği de ifade edilmiştir.³⁷

Bir diğer düzenleme, *Türk Tabipleri Birliği* tarafından yayınlanan *Tıbbi Genetik Veriler Bildirgesi*'dir. Bildirgede genetik bilgilerin özel konumuna vurgu yapılarak hekimlerin bu alandaki uygulamalarında takip etmesi öngörülen ilkeler belirtilmiştir. Bahsi geçen ilkelerde genetik bilgiye erişim, aydınlatılmış onamın gerekliliği, bilgilendirme süreci, genetik verinin elde edilmesi ve saklanması gibi konularda makul olan yaklaşımlar hakkında bilgi verilmiştir. Bununla birlikte, "*Genetik danışmanlık hizmeti test öncesi ve sonrası süreçte, kişilerin psikolojik ve sosyokültürel yapıları dikkate alınarak yönlendirici ve yargılayıcı olmayan bir biçimde verilmelidir.*" ilkesi ile GD sürecinde danışana karşı sergilenmesi beklenen yönlendirici ve yargılayıcı olmayan bir tutuma vurgu yapılmıştır.³⁸

Prenatal tanı testlerinin sonucunda ailenin hamileliği sonlandırma istemi ve preimplantasyon genetik tanı yöntemi ile özel nitelikli bebek talebi de GD sürecinde biyoetik açıdan sık tartışılan konulardan olup, bu konular ülkemizde kanunlar ile düzenlenmiş ve açıklık getirilmiştir. Hamileliğin sonlandırılması (rahim tahliyesi) *Nüfus Planlaması Hakkında Kanun*'da ve *Rahim Tahliyesi ve Sterilizasyon Hizmetlerinin Yürütülmesi ve Denetlenmesine İlişkin Tüzük*'te belirtilen ilgili üç durumdan biri görülünce söz konusu olabilmektedir. Birincisi, bireylerin tıbbi bir zorunluluk olmadan hamileliği sonlandırma hakkı vardır ve bunun için tanınan süre 10. hafta doluncaya kadardır.^{39,40} İkinci olarak, kadının hayatını tehdit eden acil bir durumda hamilelik sonlandırılabilir. Son olarak, 10 haftayı geçen durumlarda bir takım hastalıkların bulunması neticesinde hamileliğin sonlandırılmasına izin verilmiştir. Hastalığın varlığına dair kesin bulgular raporda yer almalıdır.⁴⁰

Biyoetik açıdan tartışmalı olan bir diğer konu ise PGT teknolojilerinin özel nitelikli bebek sahibi olma imkânı sunmasıdır. Özellikle çocuğun cinsiyeti bu teknoloji kullanılarak belirlenebilmektedir. Ülkemizde üremeye yardımcı tedavi yöntemleri ile çocuğun cinsiyetinin belirlenmesi cinsiyete bağlı bir hastalık durumu olmadıkça yasaklanmıştır.^{37,41}

Öte yandan, kişilerin temel hak ve özgürlüklerini korumak bağlamında kişisel verilerinin korunmasını ve bu verileri işleyenlerin sorumlu olduklarını düzenleyen *Kişisel Verilerin Korunması Kanunu* 2016 yılında kabul edilmiştir. Kanunda, genetik bilgiler *Özel Nitelikli Kişisel Veriler* arasında değerlendirilmekte olup, kişinin rızası olmadan işlenmesi yasaklanmıştır.⁴²

TARTIŞMA

GD açıklayıcı ancak yönlendirici olmayan ve ailelerin kavrama durumlarına göre örneklerle desteklenmesi gereken hassas bir iletişim sürecidir.²² Günümüzde genetik alanındaki gelişmelerin etkisi ile birlikte genetik kökenli hastalıklar farklı tıp bilim dalları tarafından takip edilmektedir. Dolayısıyla, GD ihtiyacı onkoloji, psikoloji, pediatri, jinekoloji gibi pek çok farklı tıp alanında kendini hissettirmektedir.⁴³⁻⁴⁷ GD'nin farklı tıp alanlarındaki genetik uygulamalarla kesişimi ya da bir parçası olması, alandaki uygulamaların ve etik sorumlulukların fetüsten yetişkin bir bireye hatta akrabalarına kadar geniş bir yelpazede karşımıza çıkmasına neden olur. Bu durum GD hizmetlerinin kapsayıcı çerçevesini de şekillendirir.

GD, bazen alandaki özelleşmiş kişiler bazen de genetik bir anomali ile karşı karşıya olan bireyin tanı ve tedavi sürecinin herhangi bir aşamasındaki bir sağlık profesyonelinden alınabilmektedir. Bu açıdan, genetik temelli bir durum ile karşı karşıya olan birey veya ailelerle ilgilenen bir sağlık profesyonelinin genetik bilgi açısından yeterli bilgi düzeyine sahip olması beklenir. Alanda çalışanların alan bilgilerinin geliştirilmeye ihtiyaç duyulduğu ise bir gerçektir.^{14,48,49} Konuya tam anlamıyla vakıf olma durumu için, şüphesiz bu genetik bilgi takviyesi güncel etik sorunlar ve etik ilkelerin de yer aldığı bir müfredat ile verilmeli ve mevcut müfredattaki yeri gözden geçirilmelidir.

Süreç psikolojik ve sosyal açıdan değerlendirildiğinde, danışanın süreç boyunca sırasıyla dört psikoloji evreden geçmesi beklenir ki bunlar; “ilk şok ve inkâr etme”, “öfke ve suçluluk”, “kayı ve depresyon” ve son olarak “kabul etme ve alışma” olarak ifade edilmiştir. Danışanın her bir evreyi atlatması genetik danışman tarafından takip edilmeli ve üstesinden gelebilmesi açısından desteklenmelidir.⁴ Öte yandan, danışanların GD öncesi ve sonrası kaygı düzeyini ya da GD alımı sonucu tatmin ve memnuniyet durumunu ölçen çalışmaların olması, sürecin psiko-sosyal yönüne dair farkındalıkların gelişimini hissettirmektedir. Doğru yapılmış bir danışmanlık hizmetinin hastaların kaygı düzeyinin azalması ve memnuniyetinin artması açısından önemi açıktır.^{7,8,50} Zira ebeveynin cinsiyetinin dahi kaygı durumunda etkisi olduğu görülmüştür ki buna göre, genetik test uygulanacak çocuklarda annelerin kaygı düzeyinin babalardan daha yüksek olduğu belirlenmiştir.⁸

Genetik tanı testlerinin uygulanması ile birlikte testlerin güvenilirliği, sonuçların mahremiyeti, iş ve sigorta başvurularında ayrımcılık ile karşı karşıya kalma gibi kaygılar da beraberinde gelebilir. Aynı zamanda, test sonuçları insanlarda korku, suçluluk gibi duygulara sebebiyet verebilmekte ve aile içi ilişkileri etkileyebilmektedir. Kimi aile üyeleri örnek vermek istemeyebilmekte, hatta bilinmeyen ilişkiler ve durumlar ortaya çıkabilmektedir.⁵ Burada rehberlik ve bilgilendirme yapılırken hastanın özerkliğine saygı duyulmalı, yararı ve zarar görmemesi gözetilmeli, adaletli ve dürüst olarak bu hizmeti alması sağlanmalıdır ki bu vazgeçilmez prensipler temel etik ilkelerdendir. Dolayısıyla, amacına uygun ve başarılı bir GD sürecini idame ettirmek etik ilkelerin takip edildiği bir uygulama çabası ile mümkün olacaktır.

Danışmanlık süreci farklı tıbbi alanlarda genel olarak aynı sistem içinde sürdürülmektedir, yani olup takip edilmesi gereken biyoetik yaklaşımların genel kapsayıcılığı alanlar bazında değişmemektedir. Diğer taraftan, biyoetiğin küresel yönü ile birlikte evrensel düzeyde kabul edilmiş etik prensiplerin kültürel bazda uygulanmasında bir takım hassasiyetleri gerektirebilir. GD aşamaları benzer olsa da evrensel bir kalıba sokmak mümkün değil-

dir. Bunun sebebi danışmanlık alan birey ve/veya ailenin küllürel geçmişinin GD'nin algılanmasında veya GD'den faydalanılmasında etkisinin olabilemesidir. Bu sebeple, danışanın kültürel temelleri, eğitim düzeyi, tıbbi terminolojiyi algılama durumu etkili bir danışmanlık için göz önünde bulundurulmalıdır. Avrupa'da yapılan bir çalışmada, prenatal tanı sürecinde verilen GD'ye bağlı olarak hamile kadınların kültürel farklılıklarının etkisi araştırılmıştır. Türk göçmen kadınlar ile İsviçreli ve Avrupa Birliği üyesi ülkelerden kadınlar bilgilendirilme, testleri yorumlama, duygusal tepkiler gibi durumlar açısından karşılaştırılmıştır. Çalışma, tüm kadınların bilgisinin sınırlı olduğunu, ancak Türk kadınlarının bilgi ve testleri doğru yorumlamasının önemli ölçüde daha düşük olduğunu göstermiştir. İsviçreli/AB kadınlar için bilgilendirme broşürünü yararlı bir tamamlayıcı araç gibi görürken, Türk kadınları bunu daha az faydalı bulmuştur. Ayrıca, Türk göçmen kadınlar GD'yi daha rahatsız edici bulurken, prenatal tanıyı genel kabulleri ve prenatal tanı ile memnuniyetleri İsviçreli/AB kadınlardan daha yüksek olduğu görülmüştür. Dolayısıyla, farklı kültürel geçmişlere sahip olmanın, çalışmadaki hamile kadınların beklentilerini ve kabul durumunu etkilediği anlaşılmıştır.⁵¹

Süreç uygulamalarında bir diğer farklılık gösteren konu ise sürecin kimlerin sorumluluğunda sürdürüldüğü yani genetik danışman kapsamına hangi sağlık personellerinin girdiği konusudur. Amerika Birleşik Devletleri'nde genetik danışmanların ilgili sertifikalı programlardan yüksek lisans derecesine sahip olması ve *the American Board of Medical Genetics* veya *the American Board of Genetic Counseling* tarafından verilen bir sertifikaya sahip olması şartı aranmaktadır.⁵ Kanada'da ise danışmanlar için ulusal düzeyde bir organizasyon olan *the Canadian Association of Genetic Counsellors (CAGC)* bünyesinde bir sertifikasyon programı (*Canadian Genetic Counsellor Certification*) mevcuttur. Bununla birlikte, üç tanesi *the American Board of Genetic Counseling* tarafından akredite edilmiş olmak üzere toplam dört adet yüksek lisans seviyesinde genetik danışmanlık eğitimi programı bulunmaktadır. Ancak, GD mesleği Kanada'da

henüz yasal olarak düzenlenmemiştir.³⁶ Avrupa ülkelerinde ise durum ülkelere göre farklılıklar göstermektedir. Her ne kadar *The European Society of Human Genetics* Avrupa'daki genetik danışmanların akreditasyonu için yol gösterse de hala detaylandırılması gereken konular bulunmaktadır. 1980 yılı itibarıyla GD verilen ilk ülke İngiltere iken, genetik danışmanlar için yasal bir zemine sahip olan ve GD için yüksek lisans derecesi şartı bulunan tek Avrupa ülkesi Fransa'dır. Ek olarak, beş Avrupa ülkesinde genetik danışmanlar için kuruluşlar bulunmaktadır: *French Association of Genetic Counsellors*, *Association of Genetic Nurses and Counsellors (UK)*, *Norwegian National Association of Genetic Counsellors*, *Swedish Association of Genetic Counsellors* ve *The Dutch Society of Genetic Counsellors*.⁵² Türkiye açısından ise durum biraz farklıdır. Türkiye'de bu sürecin daha ziyade hekimler tarafından yürütüldüğü görülürken, kimler tarafından sürdürüldüğüne dair literatürde çelişkiler bulunmaktadır.^{3,6,8,9} Bu belirsizliğin nedeni, 'Genetik Danışmanlık' ifadesi ile tam olarak ne kastedildiğine dair kesin bir meslek ve görev tanımı olmaması olabilir. Ayrıca, GD olarak, hastanın bir hekim tarafından genetik öyküsünün değerlendirilmesi mi, ilgili bir sağlık çalışanı (hemşire, ebe veya biyolog) tarafından bilgilendirilmesi mi yoksa her iki grubun birlikte performansı mı kastediliyor, bunun sınırlarının netleştirilmesine ihtiyaç vardır. Böylece söz konusu hizmetin kimler tarafından sağlandığı da netleşecektir. Özellikle kamuya bağlı sağlık kuruluşlarında mevcut hasta yoğunluğu, GD yapacak kişinin alana dair bilgi durumu, toplumun GD'nin önemine dair farkındalığı gibi sınırlayıcı etkenlerin analizinin yapılması, genetik danışmanlığın bir meslek grubu olarak değerlendirilmesi, sürecin yasal bir dayanak ve düzenleme ile detaylandırılması gibi hususlar ülkemizde GD'nin geliştirilmesi açısından değerlendirilmesi gereken hususlar olarak düşünülebilir.

SONUÇ

Genetik alanında gittikçe artan bilgi birikimi ve biyoteknoloji alanındaki gelişmelerin hızlı ilerleyişi ve sunduğu ürünlerin çeşitliliği, GD'yi söz konusu bilimsel ve teknolojik gelişmelerle paralel büyüyen

bir alan haline getirmiştir. Daha önce belirtildiği gibi, GD süreci birden fazla aşamadan oluşan ve her bir basamağında danışmanın tutumundan testlerin uygulanmasına, tanı konmasından danışanın bilgilendirilmesine kadar ayrı ayrı özen ve etik yaklaşımları gerektiren bir konudur. GD hizmetinin içerdiği pek çok alt başlığın biyoetiğin özellikli konularından olması, danışmanlık sürecini biyoetik açıdan irdelenmesi ve değerlendirilmesi gereken bir alan olarak karşımıza çıkarmaktadır.

GD süreci, gerek testler gerekse tanı, karar verme ve tedavi süreçleri ile biyoetik açıdan pek çok konunun da muhatabı olmaktadır. Danışanın hayatını derinden etkileyebilecek bu yıpratıcı süreçte, GD hizmeti veren profesyonellerin sergilemesi gerekli olan ideal tutumun önemi göz ardı edilemez. Danışanın muhatap olacağı her türlü uygulamanın, biyoetik açıdan danışanın haklarının ve mahremiyetinin korunarak en uygun şekilde sürdürülmesi gerekmektedir. Genetik danışmanlığın, sürecin tüm unsurları yönünden (danışan, danışman, fetüs, aile bireyleri, toplum gibi) birey ve toplum yararına en uygun, adil ve faydalı şekilde sürdürülebilmesi ancak biyoetik bakış açısını öğrenmiş ve özümsemiş bireyler ve onlar tarafından hayata geçirilmiş biyoetik temelli uygulamalar ile mümkün olacaktır.

Konuyu ülkemiz açısından ele aldığımızda ise sadece yüksek olan akraba evliliği oranı bile özellikle otozomal resesif hastalıkların kalıtımının takibinde GD'ye duyulan ihtiyacı işaret etmektedir. Bu süreçte genetik danışmanlık görevini sürdüren uzmanların konumu oldukça hassas olup, süreçte başrol oynayan bu uzmanların pek çok biyoetik ödevleri bulunmaktadır. Çok önemli bir kararın eşliğinde olan veya tanı neticesinde tüm hayat planlarını değiştirme ihtimali olan insanların danışmanlar ile iletişimi empati ışığında, yönlendirme ve yargılamadan uzak bir üslup ile gerçekleşmelidir. Danışmanın burada yapabileceği en anlamlı yaklaşım, danışana durumuna dair detayları, onun anlayabileceği biçimde aktararak danışanı aydınlatmak olacaktır. Bu noktadan sonra genetik danışman, danışanın kararına saygı duyarak tercih ettiği yoldaki olasılıkları paylaşmalı ve danışanı desteklemelidir.

GD'nin dünyada ve Türkiye'de önemi günden güne fark edilen, geniş kapsamlı bir süreç olduğu aşikârdır. Süreç bazı durumlarda zaman alıcı ve yorucu bir hale dönüşebilir ki bu noktada genetik danışman ve danışan arasında sağlanabilecek sağlıklı bir iletişim, olası biyoetik ikilemlerin aşılması, hasta yararının korunması ve takibinin sürdürülebilmesi için vazgeçilmezdir. Danışmanlık verilirken danışan açısından hayati önemi olan bir takım ihtimallerin gündemde olması nedeniyle ele alınan konuların genellikle psikolojik yükü ağırdır. Henüz tanı konmamışken, olasılıklar konuşuluyorken bireyde ve/veya ailede kaygılanmalar başlayabilir. Bu süreç, genetik danışman tarafından doğru bilgilendirilmiş ve empatiye dayalı bir yaklaşımlarla desteklenmiş danışanlar ile şüphesiz daha başarılı bir şekilde idame ettirilecektir. Sonuç olarak, sağlık alanındaki pek çok uygulamaya göre nispeten yeni sayılabilecek GD uygulamaları, kapsamı itibarıyla insan yaşamında önemli kararların verilebildiği, sadece medikal değil aynı zamanda ekonomik, sosyal, psikolojik yönleri de olan kapsamlı bir uygulamadır.

GD'nin birbiri ile çift yönlü olarak sürekli etkileşim halindeki basamaklardan oluşan yapısının, biyoetik ilkeler ışığında ve donanımlı profesyonellerce sürdürülmesi, sürecin etkin bir şekilde devam ettirilebilmesi için kaçınılmazdır. GD'nin evrensel ve kültürel temele dayalı uygulamaları, ihtiyaçları ve etkileşimlerinin analiz edilerek günümüz toplumunun ihtiyaçlarına cevap verebilecek bir düzenlemeye olan ihtiyaç açıktır. Bu bağlamda, GD uygulamalarındaki unsurların Türkiye'deki mevcut konumunun belirlenerek, bu alanın insan hakları çerçevesinde tüm unsurlar açısından en etkin ve doğru kullanımının ülkemiz koşullarına uygun olarak analiz edilmesi, toplumunun ihtiyaçları arasındaki yerini çoktan almıştır.

Çıkar Çatışması

Yazarlar herhangi bir çıkar çatışması veya finansal destek bildirmemiştir.

Yazar Katkıları

Bu çalışma hazırlanırken tüm yazarlar eşit katkı sağlamıştır.

KAYNAKLAR

- Arda B. 2020 Yılında Tıbbi Etik [Medical Ethics in the year 2020]. 2000-2020 Sürecinde Nasıl Bir Dünya, Türkiye, Sağlık, Tıp Ortamı Öngörülebilir, Oluşturulabilir? Ankara: Türk Tabipler Birliği Yayınları; 2002. p.195- 210.
- Keleş Ş. Genetik, İnsanın Özgür ve özerk Oluş Konumunu Tehdit eder mi? [Does genetics threaten the human's position of being free and autonomous?] Türkiye Klinikleri J Med Ethics. 2013; 21(1): 1-17.
- Erdem Y, Tekşen F. Genetic screening services provided in Turkey. J Genet Counsel. 2013; 22(6): 858-64.
- Muthuswamy V. Ethical issues in genetic counseling with special haemoglobinopathies. Indian J Med Res. 2011; 134(4):547-51.
- Heller K. Genetic counseling: DNA testing for the patient. BUMC Proceedings. 2005; 18(2): 134-137.
- Durmaz B, Durmaz AA, Özkinay F, Çoğlu Ö. Genetik danışmanlık ve önemi [Genetic counseling and its importance]. Cumhuriyet Med J. 2011; 33(2): 259-65.
- Michie S, Marteau TM, Bobrow M. Genetic counselling: the psychological impact of meeting patients' expectations. J Med Genet. 1997; 34(3): 237-41.
- Dinc L, Terzioğlu F. The psychological impact of genetic testing on parents. J ClinNurs. 2006; 15(1): 45-51.
- Pletcher BA, Toriello HV, Noblin SJ, Seaver LH, Driscoll DA, Bennett RL et al. Indications for genetic referral: a guide for healthcare providers. ACGM Practice Guideline. 2007; 9 (6): 385-389.
- Balcı O, Taviloğlu ZŞ, Yılmaz AF, Coşkun ME, Varan C, Almacıoğlu M, Kılınc MA, Sivaslı E. Üniversite hastanemizde konjenital anomalilerin görülme sıklığı ve dağılımı [The prevalence and distribution of congenital anomalies in our university hospital]. Gaziantep Tıp Derg. 2012; 18 (2): 81-84.
- World Health Organization's Statistical Health Profile of Turkey. Internet Erişim Adresi: [http://www.who.int/gho/countries/tur.pdf?ua=1]. Erişim Tarihi: 22.05.2017.
- Yüksel Ş, Kutlubay A, Karaoğlu L, Yoloğlu S. The Prevalence of Consanguineous Marriages in the City of Malatya, Turkey. Turk J Med Sci. 2009; 39(1): 133-37.
- Koç İ. Prevalence and sociodemographic correlates of consanguineous marriages in Turkey. J BiosocSci. 2008; 40 (1): 137-48.
- Tomatır AG, Sorkun HÇ, Demirhan H, Akdağ B. Genetic counseling: practices and opinions of primary care physicians in Turkey. Genet Med. 2007; 9(2): 130-135.
- Tomatır AG, Özşahin A, Sorkun HÇ, Demirhan H, Akdağ B. Midwives' Approach to Genetic Diseases and Genetic Counseling in Denizli, Turkey. J Genetic Couns. 2006; 15(3): 191-198.
- Dönbak L, Demirhan İ, Çelik M. Genetik danışmanlık hizmetleri: Kahramanmaraş'ta tanımlayıcı bir çalışma [Genetic counseling services: a descriptive study in Kahramanmaraş]. STED. 2005; 14(9): 192-194.
- Cogulu O, Ozkinay F, Akin H, Onay H, Karaca E, Durmaz AA et al. Reasons for adult referrals for genetic counseling at a genetics center in Izmir, Turkey: Analysis of 8965 cases over an eleven-year period. J Genet Counsel. 2011; 20(3):287-93.
- Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmeliği, Resmi Gazete Tarih: 10.06.1998, Sayı No: 23368.
- Erdemir F, Uysal G. Genetik, genomik bilimi ve hemşirelik [Genetics, genomics and nursing]. Dokuz Eylül Üniversitesi Hemşirelik Yüksekokulu Elektronik Dergisi. 2010; 3(2): 96-101.
- Arda B, Şahinoğlu Pelin S. Tıbbi etik: tanımı, içeriği, yöntemi ve başlıca konuları [Medical ethics: definition, content, methodology and main topics.]. Ankara Tıp Mecmuası. 1995; 48(3): 323-36.
- Beauchamp TL, Childress JF. Principles of Biomedical Ethics. 3th ed, New York: Oxford Uni. Press, 1989. p.51-62.
- Limentani, AE. The role of ethical principles in health care and the implications for ethical codes. J Med Ethics. 1999; 25(5):394-98.
- Arda B, Acıduvan A. Perinatal dönem ilişkin etik sorunlar [Ethical issues related to perinatal period]. Yurdakök M, Deren Ö, Yiğit Ş, Özyüncü Ö, Korkmaz A, editörler. Prenatal Pediatri. Ankara: Güneş Tıp Kitabevleri; 2012, p.481-488.
- Arda, B. Etik açıdan fetus ve yenidoğan. [Fetus and newborn from an ethical view point]. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, 1998; 41(3): 395-402.
- ten Have H, Global Bioethics, An Introduction. London and New York: Routledge Taylor & Francis Group, 2016, p.11-36.
- Yıldırım G, Kadioğlu S. Etik ve tıp etiği temel kavramları [Basic concepts of ethics and medical ethics]. Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi. 2007; 29 (2): 7-12.
- Aydoğdu İB, Çobanoğlu N. 120 - Tıp etiğinden biyoetik ilerlerken biyoetik uzmanı: Sorun kümesi mi çözüm kümesi mi? [Bioethics expert while proceeding from medical ethics to bioethics: Problem cluster or solution?] Sağlık Bilimlerinde Süreli Yayıncılık, Türk Tıp Dizini. 2009; 129-38.
- Tazebay, UH. Genetik araştırmalar ve etik [Genetic researches and ethics]. Avrasya Dosyası, Moleküler Biyoloji ve Gen Teknolojileri Özel, 2002; 8(3): 51-61.
- Akpınar A, Ersoy N. Attitudes of physicians and patients towards disclosure of genetic information to spouse and first-degree relatives: a case study from Turkey. BMC Medical Ethics. 2014; 15(39):1-10.
- İlgin-Ruhi H, Yürür-Kutlay N, Tükün A, Böke-soy I. The role of genetic counseling on decisions of pregnant women aged 35 years or over regarding amniocentesis in Turkey. Eur J Med Gen. 2005; 48(1): 13-9.
- Joly Y, Knoppers BM. Ethics and Genetics. In: Maloy S, Hughes K, eds. Brenner's Encyclopedia of Genetics. 2nd ed. Vol. 2. Oxford: Elsevier, 2013, p.528-530.
- Torun, A. Genetik araştırma ve uygulama mada etik. Türkiye Bilimler Akademisi (TÜBA), Yeni Reform Matbaacılık, Ankara, 2007, p.9-10.
- Sürmeli H, Şahin F. Üniversite öğrencilerinin genetik mühendisliği ile ilgili biyoetik görüşleri: genetik testler ve genetik tanı [University students' bioethical perspectives on genetic engineering: Genetic tests and genetic diagnosis]. Journal of Turkish Science and Education. 2010; 7(2): 119-132.
- Wertz DC, Fletcher JC, Berg K. Specific Services. WHO Human Genetics Programme. Review of ethical issues in medical genetics: report of consultants to WHO / D.C. Wertz, J.C. Fletcher, K. Berg. Geneva: World Health Organization, 2003, p.29-89. Internet Erişim Adresi: [http://apps.who.int/iris/handle/10665/68512]. Erişim Tarihi: 22.06.2017.
- Bennett RL, Callanan N, Gordon E, Kams L, Mooney KH, Ruzicka R et al. (the National Society of Genetic Counselors Code of Ethics Work Group). Code of Ethics of the National Society of Genetic Counselors: explication of revisions. J Genet Couns. 2006; 15(5): 313-23.
- Ferrier RA, Connolly-Wilson M, Fitzpatrick J, Grewal S, Robb L, Rutberg J et al. (CAGC Core Competencies Working Group). The establishment of core competencies for Canadian genetic counsellors: validation of practice based competencies. J Genet Couns. 2013; 22(6): 690-706.
- Biyoloji ve Tıbbın Uygulanması Bakımından İnsan Hakları ve İnsan Haysiyetinin Korunması Sözleşmesi: İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesinin Onaylanmasının Uygun Bulunduna Dair Kanun, Kanun No: 5013, Resmi Gazete Tarih: 20.04.2004, Sayı: 25439.

38. Türk Tabipleri Birliği Tıbbi Etik Veriler Bildirgesi [Turkish Medical Association Declaration of Medical Genetics Data]. Türk Tabipleri Birliği Etik Kurulu. Türk Tabipleri Birliği Etik Bildirgeleri. 1. Baskı. Ankara: Türk Tabipleri Birliği Yayınları, 2010. p.31-33.
39. Nüfus Planlaması Hakkında Kanun, Kanun No: 2827, Resmi Gazete Tarih: 27.05.1983, Sayı: 18059.
40. Rahim Tahliyesi ve Sterilizasyon Hizmetlerinin Yürütülmesi ve Denetlenmesine İlişkin Tüzük, Resmi Gazete Tarih: 18.12.1983, Sayı: 18255.
41. Üremeye Yardımcı Tedavi Uygulamaları Ve Üremeye Yardımcı Tedavi Merkezleri Hakkında Yönetmelik, Resmi Gazete Tarih: 30.09.2014, Sayı: 29135.
42. Kişisel Verilerin Korunması Kanunu, Kanun No: 6698, Resmi Gazete Tarih: 07.04.2016, Sayı: 29677.
43. Christinat A, Pagani O. Practical aspects of genetic counseling in breast cancer: Lights and shadows. *The Breast*. 2013; 22(4): 375-82.
44. Shea L, Newschaffer CJ, Xie M, Myers SM, Mandell DS. Genetic testing and genetic counseling among medicaid-enrolled children with autism spectrum disorder in 2001 and 2007. *Hum Genet*. 2013; 133(1):111-16.
45. Dekker N, van Dorst EBL, van der Luijt RB, van Gijn ME, van Tuil M, Offerhaus JA et al. Acceptance of genetic counseling and testing in a hospital-based series of patient with gynecological cancer. *J Genet Counsel*. 2013; 22(3): 345-57.
46. Gershon ES, Aliey-Rodríguez N. New ethical issues for genetic counseling in common mental disorders. *Am J Psychiatry*. 2013; 170(9): 968-76.
47. Farwing K, Harmon AG, Fontana KM, Mervis CB, Morris CA. Genetic counseling of adults with Williams syndrome: A first study. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2010; 154C(2):307-15.
48. Mahowald MB, Verp MS, Anderson RR. Genetic counseling: clinical and ethical challenges. *Annu. Rev. Genet*. 1998; 32: 547-59.
49. Hofman KJ, Tambor ES, Chase GA, Geller G, Faden RR, Holtzman NA. Physicians' knowledge of genetics and genetic tests. *Academic Medicine*. 1993; 68 (8): 625-32.
50. DeMarco TA, Peshkin BN, Mars BD, Tercyak KP. Patient satisfaction with cancer genetic counseling: A psychometric analysis of genetic counseling satisfaction. *J Genet Couns*. 2004; 13(4): 293-304.
51. Tschudin S, Huang D, Mor-Gültekin H, Alder J, Bitzer J, Tercanli S. Prenatal counseling – implications of the cultural background of pregnant women on information, processing, emotional response and acceptance. *Ultraschall in Med*. 2011; 32(Suppl2): E100-7.
52. Cordier C, Lambert D, Voelckel MA, Hosterey-Ugander U, Skirton H. A profile of the genetic counsellor and genetic nurse profession in European countries. *J Community Genet*. 2012; 3(1):19-24.