

ANKARA ÜNİVERSİTESİ
FEN BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

DOKTORA TEZİ

ÖZEL GEREKSİNİMLİ ÇOCUĞA SAHİP EBEVEYNLERİN GENETİK
TESTLERE YÖNELİK DÜŞÜNCELERİNİN ÇEŞİTLİ DEĞİŞKENLER
AÇISINDAN İNCELENMESİ

Gülsüm DÜŞEK

EV EKONOMİSİ (ÇOCUK GELİŞİMİ VE EĞİTİMİ) ANABİLİM DALI

ANKARA
2023

Her hakkı saklıdır

ÖZET

Doktora Tezi

ÖZEL GEREKSİNİMLİ ÇOCUĞA SAHİP EBEVEYNLERİN GENETİK TESTLERE YÖNELİK DÜŞÜNCELERİNİN ÇEŞİTLİ DEĞİŞKENLER AÇISINDAN İNCELENMESİ

Gülsüm DÜŞEK

Ankara Üniversitesi
Fen Bilimleri Enstitüsü
Ev Ekonomisi (Çocuk Gelişimi ve Eğitimi) Anabilim Dalı

Danışman: Prof. Dr. Serkan YILMAZ
Eş Danışman: Prof. Dr. Neriman ARAL

Bu araştırmada özel gereksinimli çocuğa sahip ebeveynlerin özel gereksinimli çocuğunun olmasıyla etkilendiği alanlar, aldığı ve almak istediği bilgi destekler ile genetik testlere yönelik düşüncelerinin incelenmesi amaçlanmıştır. Araştırmaya 18 yaş ve altı serebral palsi, SMA, down sendromu ve otizm spektrum bozukluğu tanımlı çocukları olan 717 ebeveyn katılmıştır. Araştırmada amaçlı örnekleme kullanılarak, 2021-2022 yıllarında Türkiye genelinde özel gereksinimli çocukları olan ailelerin bulunduğu derneklerle iletişime geçilmiş, ayrıca özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerine devam eden çocuğu olan ailelerden çalışmaya katılmaya gönüllü olan ebeveynler örnekleme alınmıştır. Veriler araştırmacı tarafından geliştirilen anketle yüz yüze veya telefonla görüşerek, elektronik ortamda çevrimiçi anketlerle toplanmıştır. Ankette yer alan sorular istatistik paket programıyla madde madde değerlendirilmiştir. Çalışmadan elde edilen verilere göre SMA'lı çocuğu olan ebeveynlerin %75.8'i ekonomik olarak etkilenmiştir. Ebeveynlerin %70.3'ü psikolojik yönden etkilenmiş ve %64.9'u kendilerine psikolojik destek verilmesini istemişlerdir. Ebeveynlerin %55.5'i çocuğunun özel durumu nedeniyle kendine zaman ayıramadığını, %81.9'u seminerlere katılmak istediğini belirtmiştir. Ebeveynlerin %77.1'i genetik testle birlikte erken teşhisin, iyi müdahaleler için planlama olanaklarını artıracığını, %26.4'ü genetik testlerin çocuk sahibi olmayı düşünen bütün çiftlere, %47.1'i çocuk sahibi olmadan önce yapılması gerektiğini belirtmiştir. Özel gereksinimli çocuğa tanı konulmasından itibaren ebeveynlerin psikolojik destek almaları, ebeveynlerin haftanın ya da ayın belirli günlerinde çocuklarını güvenle bırakabilecekleri mola evleri gibi bakımının üstlenilebileceği sistemin oluşturulması, ebeveynlere tıbbi cihaz ve tedaviler konusunda daha fazla destek verilmesi, aile eğitimi, katılımı ve psikolojik desteği içeren aile danışmanlığı sisteminin oluşturulması, özellikle medikal cihaz kullanan çocukların ebeveynlerine tıbbi eğitim programlarının düzenlenmesi, genetik testlerin yaygınlaşması ve ücretsiz yapılması, ebeveynlere genetik danışmanlık ve tedavi yöntemleri konularında daha fazla destek verilmesi önerilmektedir.

Şubat 2023, 151 sayfa

Anahtar Kelimeler: Özel gereksinimli çocuklar, özel gereksinimli çocukların aileleri, genetik testler

ABSTRACT

Ph.D. Thesis

INVESTIGATION OF THE THOUGHTS OF PARENTS WITH SPECIAL NEEDS ON GENETIC TESTING IN TERMS OF VARIOUS VARIABLES

Gülsüm DÜŞEK

Ankara University
Graduate School of Natural and Applied Sciences
Department of Home Economics (Child Development and Education)

Supervisor: Prof. Dr. Serkan YILMAZ
Co Supervisor: Prof. Dr. Neriman ARAL

In this research, it is aimed to examine the areas where parents with special needs children are affected by having a special needs child, the information they receive and want to receive supports, and their thoughts about genetic testing. 717 parents with children diagnosed with cerebral palsy, SMA, down syndrome and autism spectrum disorder aged 18 and under participated in the study. Using purposeful sampling in the research, associations with families with special needs children were contacted throughout Turkey in 2021-2022, as well as parents who volunteered to participate in the study from families with children attending special education and rehabilitation centers were sampled. The data were collected by online surveys in electronic environment by face-to-face or by telephone interview with the questionnaire developed by the researcher. The questions included in the survey were evaluated item by item with the statistical package program. According to the data obtained from the study, 75.8% of parents with a child with SMA were economically affected. 70.3% of the parents were affected psychologically and 64.9% wanted psychological support to be provided to them. 55.5% of parents stated that they could not spare time for themselves due to the special situation of their child, 81.9% wanted to attend seminars. 77.1% of parents stated that early detection together with genetic testing will increase the possibilities of planning for good interventions, 26.4% said that genetic tests should be performed before having children to all couples who are considering having children, 47.1%. From the diagnosis of a child with special needs, parents receive psychological support, creating a system where parents can safely take care of their children on certain days of the week or month, such as vacation homes, providing parents with more support for medical devices and treatments, creating a family counseling system that includes family education, family involvement and psychological support, organizing medical education programs, especially for parents of children using medical devices, spreading genetic tests and conducting free, it is recommended that parents be given more support in terms of genetic counseling and treatment methods.

February 2023, 151 pages

Key Words: Children with special needs, families of children with special needs, genetic tests

TEŞEKKÜR

Çalışmamın her aşamasında yakından ilgilenen, bilgilendiren ve şevkle çalışmam konusunda beni destekleyen çok değerli danışman hocam Prof. Dr. Serkan YILMAZ'a (Ankara Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Ebelik Bölümü) ve çok değerli ikinci danışmanım Prof. Dr. Nerimal ARAL'a (Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Çocuk Gelişimi Bölümü), çalışmaya bilimsel yaklaşımlarıyla beni yönlendiren tez izleme komitesi üyelerim Prof. Dr. Figen GÜRSOY'a (Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Çocuk Gelişimi Bölümü) ve Doç. Dr. Fatma Elif KILINÇ'a (Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Çocuk Gelişimi Bölümü) ve sayın Öğr. Gör. Bayram GÖKTAŞ'a (Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Sağlık Yönetimi Bölümü) sonsuz teşekkürlerimi sunarım.

Araştırma aşamasında araştırmaya katkı sunan Zonguldak Kara Elmas Otizmli Bireyler Sosyal Yardımlaşma Derneği Başkan Yardımcısı Aytekin KAÇMAK, Kocaeli Otistik Çocuklar Derneği Başkanı Necdet GÜMÜŞ, Erzurum Zihinsel Özürlüler Derneği Başkanı Yahya SAŞI, Hatay Down Sendromlular ve Engelliler Sosyal Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği Başkanı Neslihan KANUNCU SEÇKİN, Hatay Antakya Otizm Derneği Başkanı Sara GÖK, SMA ve Genetik Hastalıklarla Mücadele Derneği Başkanı Kamile KURT, Manisa Turgutlu Otizm Derneği Başkanı Evrim OFLAZ, Alacakaya Fiziksel ve Zihinsel Engelliler Derneğinden Sinan KALIPÇI, Çelikhan Engelli ve Engelli Aileleri Derneği Başkanı Ebubekir DERİCİ, Diyarbakır Rehabilitasyon Merkezleri Derneği Başkan Yardımcısı Şükrü AY, Uşak Ortapedik Spastik ve Engelli Çocukları Koruma ve Yardım Derneği Başkanı Mehmet Şefik KARABULUT, Muş Serabral Palsili ve Genel Engelliler, Eğitimcileri, Rehabilitasyon Merkezleri, Uzmanları, Hakları, Aileleri ve Doktorları Derneği Başkanı Mustafa SÖYLEMEZ, Türkiye Spastik Engelliler Araştırma ve Geliştirme Derneği Genel Başkanı Beyza ÇILDAŞ, İstanbul Otizm Merkezi Derneği Başkanı Çağdaş ÇELİK, Karamürsel Engelsiz Yaşam ve Farkındalık Derneği Başkanı Hatice TIRYAKI, Rize Down Sendromu Derneği Başkanı Huriye KOPUZ, Türkiye Kas Hastalıkları Derneği İzmir Şubesi Başkanı Türe TUNÇBAY, Spastik Engelliler Federasyonu Başkanı Murat ARSLANHAN, Bursa Otizm Derneği Başkanı Emel KANBEROĞLU, Otistikler Derneği Yönetim Kurulu Başkanı Burak İSMANUR, Bursa Renk Otizm Derneği Başkanı Ferhan ÖZVATAN, Otizm Eğitim Derneği Başkanı Ömer YEĞİN, Afyon Otizm Derneği Başkanı Fatma KILCI KAVAS, ODER Otizm Derneği Başkanı Ergin GÜNGÖR, Downla Umut Penceresi Derneği Başkanı Bengü ASLANPAY, Denizli Umut Çocukları Koruma ve Yaşatma Derneği Başkanı Nesrin AKBEYİK, Otizm Federasyonu Başkanı Veysel ŞAHİN, Anadolu Otizm Federasyonu Başkanı Canan CİHAN, Otizmli Bireyleri Destekleme Vakfından Klinik Psikolog Özden TEMEL, Ege Bölgesi Rehabilitasyon Merkezleri Derneği Başkanı Argun DALBAYRAK, Beykoz Otizmli Çocuklar ve Aileleri Derneği Başkan Yardımcısı Nurcan SAFİ, Taşova Engelliler Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği Başkanı Yavuz AYDIN, Türkiye Down Sendromu Derneği Tokat Şubesi Başkanı Seyhan YAZICI ÇOLUK, +1 Fark ile Gölcük Down Sendromlular Derneği Başkan Yardımcısı Yusuf SİRMEN, Melek Yüzler Down Sendromlular Yardımlaşma Dayanışma Derneği Yönetim Kurulu Başkanı Burcu BÜYÜKBURÇ, Bandırma Engelli ve Engelli Aileleri Derneği Başkanı Hüseyin UÇAR, Hasta ve Engelliler ile Yakınları Hakları Derneği Başkanı Hüseyin AYHAN, Çorum Otizm Gönüllüleri Derneği Kurucu Başkanı Emine ÇELEN,

Engelsiz Yaşam Evi Derneği Başkanı Gülnur ERBUDAK AĞCA, Engelli Aileleri ile Dayanışma Derneği Başkanı Fatma Filiz TOMAR, Beş Nokta Otizm ve Yaşam Derneği Kurucu Başkanı Ayşegül AYDIN, Down Sendromlu Çocuklar ve Aileleri Eğitim Dayanışma Derneği Başkanı Ulviye DEMİRCİ, Erzincan Down Sendromu Derneği Başkanı Netice TEKİN, Trakya Down Sendromu Derneği Başkanı Zehra METİN, Ulusal Down Sendromu Derneği Yönetim Kurulu Üyesi Oğuzhan TOPAL, Down Sendromlu Melekler Derneği Kurucu Başkanı Mehmet Emin BAŞ, Mardin Otizm Engelsiz Yaşam ve Aile Eğitimi Derneği Başkanı Mehmet Ali ÖLKER, Mavi Ay Otistik Çocuklar ve Aileleri Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği Başkanı Turgay KADİROĞLU, İstanbul Sağlık Otizm ve Yaşam Derneği Başkanı Mehmet Emin ÇİFTÇİ, Manisa Otizm Derneği Başkanı Arife GÜNGÖR, Uşak Mavi Işık Otizm Derneği Başkanı Aysel TEKİN, Erzurum Palandöken Otizm Derneği Başkanı Nazan YAŞARBAŞ, Kocaeli Kartepe Engelsiz Yaşam ve Dayanışma Derneği Başkanı Yavuz ACAR, Türkiye Beyazay Derneği Bayburt Şubesi Başkanı Serhat KILIÇ, Kütahya Özel Eğitim ve Down Sendromlular Derneği Başkanı Mestan KOCA, Bursa Engelliler Kültür Derneği Başkanı Hüseyin ARIBURNU, Engelsiz Yaşam ve Eğitim Derneği Başkanı Ziyattin KARA, Çubuk Engelliler ve Engelli Dostları Yardımlaşma Eğitim ve Kültür Derneği Başkanı Sebahattin KARAHANLI, Köroğlu Engel-Siz Sosyal Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği Başkanı Şeyda AY, Engelli Hakları Federasyonu Başkanı Cemalettin GÜRSOY, Tire Engelliler Derneği Başkan Yardımcısı İzzettin ŞEKER, Engelsiz Yaşam Federasyonu Başkanı Bülent KAPU, Bilecik Bozüyük Engelliler Dayanışma Derneği Başkanı İsmail ÇELİK, Bingöl Engelliler Kültür Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği Başkanı Bahattin TÜZ, Yenişehir Zihinsel ve Bedensel Engelliler Derneği Başkanı Harun SAK, Türkiye Sakatlar Derneği Afyon Şubesi Başkanı Faruk ÖZKARA, Seferihisar Engelsiz Yaşam ve Çevre Derneği Başkanı Deniz Tolga İNCİ, Otizm Spektrum Bozuklukları Araştırma ve Uygulama Derneği Başkanı Uğur KAYA, Ergani Tüm Engelliler Birlik ve Beraberlik Derneği Başkanı Ahmet ŞEN, Türkiye Beyazay Derneği Isparta Şubesi Başkanı Ahmet AYDEMİR, SMA Benimle Yürü Derneği, Denizli Otizm Derneği ve Engelli Çocuk Hakları Ağı başta olmak üzere çalışmaya destek veren derneklere, Öğr. Gör. Gülizar MOLLAMEHMETOĞLU, Uzman Psikolog Evren EVRİM ÖNAL, Sosyal Sorumluluk Proje Fikir Üreticisi ve Uygulayıcısı Dilek SOYDAN, Sevgi KARA, Songül SAĞLAMTAŞ, Merve AYAS, Tarık SANDAYAK, Serkan EVCAN, Emine KARAKIŞ ÇAĞLAYAN, Serap BOSTANCI EREN, Emre ODABAŞ, Merve ÖZKAN, Mehtap SAYIN AVCI ile Ordu, Giresun, Hatay ve Eskişehir illerinde çalışmama destek veren özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerine, çalışma ile ilgili görüştüğüm ve beni destekleyen engelli dernekleri ve vakıflara, çalışmaya katılan bütün ebeveynlere teşekkürlerimi sunuyorum.

Araştırma konusunda beni cesaretlendiren sevgili kız kardeşlerim Ayşegül ve Fatma DÜŞEK başta olmak üzere aileme, beni sürekli çalışmaya teşvik eden Dr. Öğr. Üyesi Ertuğrul MEŞE başta olmak üzere mesai arkadaşlarıma, araştırmanın son aşamalarında desteğini esirgemeyen Dr. Öğr. Üyesi Nadide HÜSNÜOĞLU'na çok teşekkür ederim.

Gülsüm DÜŞEK
Ankara, Şubat 2023

İÇİNDEKİLER

TEZ ONAY SAYFASI

ETİK.....	i
ÖZET.....	ii
ABSTRACT	iii
TEŞEKKÜR	iv
KISALTMALAR DİZİNİ	viii
ÇİZELGELER DİZİNİ	ix
1. GİRİŞ	1
2. KURAMSAL TEMELLER VE KAYNAK ÖZETLERİ	5
2.1 Kalıtım.....	5
2.2 Genetik Testler	8
2.3 Özel Gereksinimli Bireyler.....	13
2.3.1 Serebral palsi	14
2.3.2 Spinal müsküler atrofi (SMA)	16
2.3.3 Down sendromu.....	17
2.3.4 Otizm spektrum bozukluğu.....	19
2.4 Özel Gereksinimli Çocukların Aileleri.....	23
2.4.1 Ebeveynlerin özel gereksinimli bir çocuğa sahip olduklarını öğrendikten sonra yaşadıkları duygular	24
2.4.2 Özel gereksinimli çocuğu olan ailelerin yaşadığı sorunlar	26
2.4.3 Özel gereksinimli çocuklara sağlanan eğitim hizmetleri ve destek hizmetler	35
2.4.4 Aile eğitim yaklaşımları.....	38
2.5 İlgili Çalışmalar	42
3. MATERYAL VE YÖNTEM.....	52
3.1 Araştırmanın Deseni	52
3.2 Çalışma Grubu	52
3.3 Veri Toplama Araçları	65
3.4 Veri Toplama Süreci.....	67
3.5 Verilerin Değerlendirilmesi ve Analizi.....	67
3.5.1 Verilerin değerlendirilmesi	68
3.5.2 Verilerin analizi.....	68
4. BULGULAR VE TARTIŞMA	69

5. SONUÇ VE ÖNERİLER.....	118
KAYNAKLAR	123
EKLER.....	140
EK 1 Özel Gereksinimli Çocuğu Olan Ailelerin Genetik Testlere Yönelik Düşüncelerinin İncelenmesi Anketi	141
EK 2 Konya Karatay Üniversitesi İlaç ve Tıbbi Cihaz Dışı Araştırmalar Etik Kurul Başkanlığından Alınan Etik Kurul Onayı	149
ÖZGEÇMİŞ.....	150



KISALTMALAR DİZİNİ

DEHB	Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğu
DS	Down Sendromu
FXS	Frajl X Sendromu
OSB	Otizm Spektrum Bozukluğu
RAM	Rehberlik Araştırma Merkezi
SMA	Spinal Müsküler Atrofi
SP	Serebral Palsi



ÇİZELGELER DİZİNİ

Çizelge 3.1 Güven düzeyinde farklı popülasyon boyutları için örneklem büyüklüğü (Saunders vd. 2007)	54
Çizelge 3.2 Çalışma grubunda yer alan ebeveynlerin çocukların özel gereksinim alanlarına göre aile içindeki rollerine ilişkin dağılımlar	55
Çizelge 3.3 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre çalışmaya katılan ebeveynin yaşlarına ilişkin dağılımlar	55
Çizelge 3.4 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin öğrenim düzeyine ilişkin dağılımlar	56
Çizelge 3.5 Özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin çalışma durumuna ilişkin dağılımlar	57
Çizelge 3.6 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin çeşitli özelliklerine ilişkin dağılımlar	58
Çizelge 3.7 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin eşi ile arasındaki kan bağına ilişkin dağılımlar	59
Çizelge 3.8 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin ailelerinde özel gereksinimli çocuk olma durumuna ilişkin dağılımlar	60
Çizelge 3.9 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin çocuk sayısına ilişkin dağılımlar	61
Çizelge 3.10 Özel gereksinimli çocukla ilgili hamileliğe ilişkin dağılımlar	62
Çizelge 3.11 Özel gereksinimli çocuğun doğum sırası, yaşı, eşlik eden engel/hastalık durumları, cihaz ilaç kullanma durumuna ilişkin dağılımlar	63
Çizelge 3.12 Özel gereksinimli çocuğun aldığı destek hizmetlere yönelik dağılımlar ...	64
Çizelge 3.13 Özel gereksinim alanına göre çocuğun eğitim alma durumuna yönelik dağılımlar	65
Çizelge 4.1 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre çocukların cinsiyetine ilişkin dağılımlar	69
Çizelge 4.2 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin özel gereksinimli çocuklarını öğrenme zamanına ilişkin dağılımlar	70
Çizelge 4.3 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre özel gereksinimli çocuğun olmasının ebeveynleri etkileme durumlarına ilişkin dağılımlar	71
Çizelge 4.4 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin aldıkları bilgi ve desteklere ilişkin dağılımlar	76
Çizelge 4.5 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin almak istedikleri desteklere ilişkin dağılımlar	78
Çizelge 4.6 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin katılmak istedikleri seminer konularına ilişkin dağılımlar	82
Çizelge 4.7 Çocuğun cinsiyetine göre ebeveynlerin psikolojik yönden etkilenme durumu ve psikolojik destek alma isteğine ilişkin dağılımlar	84
Çizelge 4.8 Özel gereksinimli çocuğun cihaz kullanma durumuna göre ebeveynlerin maddi ve mesleki açıdan etkilenmesine ilişkin dağılımlar	86
Çizelge 4.9 Özel gereksinimli çocuğun cihaz kullanma durumuna göre ebeveynlerin tıbbi destek alma isteğine ilişkin dağılımlar	87
Çizelge 4.10 Çocuğun özel gereksinimine eşlik eden hastalığı/engeli olmasına göre ebeveynlerin mesleki açıdan etkilenme durumuna ilişkin dağılımlar	89

Çizelge 4.11 Özel gereksinimli çocuğun eşlik eden hastalığı/engeli olmasına göre ebeveynlerin kendine zaman ayırma durumuna ilişkin dağılımlar	90
Çizelge 4.12 Özel gereksinimli çocuğun eşlik eden hastalığı/engeli olma durumuna göre ebeveynlerin almak istedikleri destek ve eğitimlere ilişkin dağılımlar	91
Çizelge 4.13 Özel gereksinimli çocuğun eğitim alma durumuna göre ebeveynlerin grup eğitimi ve seminerlere katılma durumuna ilişkin dağılımlar.....	93
Çizelge 4.14 Ebeveynlerin öğrenim düzeyine göre aldıkları profesyonel psikolojik desteklere ilişkin dağılımlar	94
Çizelge 4.15 Annelerin çalışma durumuna göre aldıkları profesyonel psikolojik desteklere ilişkin dağılımlar	95
Çizelge 4.16 Anne-baba birliktelik durumuna göre ebeveynlerin aldıkları profesyonel psikolojik desteklere ilişkin dağılımlar	96
Çizelge 4.17 Aile yapısına göre alınan profesyonel psikolojik desteklere ilişkin dağılımlar	96
Çizelge 4.18 Özel gereksinimli çocuğu öğrenme zamanına göre ebeveynin psikolojisini etkileme ve profesyonel psikolojik destek almaya ilişkin dağılımlar	97
Çizelge 4.19 Ebeveyn rolüne göre ebeveynlerin kendilerine zaman ayırma ve grup eğitimi/toplantılara katılmalarına ilişkin dağılımlar	99
Çizelge 4.20 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin genetik testlere yönelik düşüncelerine ilişkin dağılımlar	100
Çizelge 4.21 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin genetik testlerin kimlere yapılacağına yönelik düşüncelerine ilişkin dağılımlar .	105
Çizelge 4.22 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin genetik testlerin yapılma zamanına ilişkin dağılımlar	108
Çizelge 4.23 Genetik testlere yönelik ifadelerle ebeveynlerin öğrenim düzeylerine ilişkin dağılımlar	110
Çizelge 4.24 Genetik testlere yönelik ifadelerle ebeveynlere ait çeşitli değişkenlere ilişkin dağılımlar	113
Çizelge 4.25 Genetik testlere yönelik ifadelerle özel gereksinimli çocuğa ait değişkenlere ilişkin dağılımlar.....	114

1. GİRİŞ

İnsanların gelişiminde kalıtım ve çevre çok önemli rol oynamaktadır. Teknoloji ilerledikçe ve dünya geliştikçe insanların hastalık ve özel gereksinim gibi normalden farklı olan durumlar hakkında merakları daha fazla artmış ve normalden sapmaları etkileyen faktörler üzerinde araştırmalar yaygınlaşmaya başlamıştır. Birçok hastalık ve özel gereksinimin tam olarak hangi faktörlerden, genler ya da kromozomlardan kaynaklandığı ile ilgili bilim insanlarının yaptığı araştırmalar artmış ve araştırmalar genişletilmiştir.

Genetik faktörler, birçok hastalık ve özel gereksinim alanının oluşmasında etkili olmaktadır. İnsanlığı etkileyen, bilinen 4000'den fazla farklı kalıtsal hastalık bulunmaktadır ve bilinen tüm kalıtsal hastalıkların yüzde 3'ünden daha azında sorumlu gen tam olarak tanımlanmıştır (Anonymous 1988).

Hastalıkların önlenmesinde ya da etkilerinin azaltılmasında erken tanı çok önemli bir yer tutmaktadır. Teknolojinin ilerlemesiyle beraber, birçok hastalık anne karnında teşhis edilmekte, hatta operasyonlar yapılmaktadır. Genetik biliminin gelişmesiyle birlikte çocuk sahibi olmadan önce ve hamilelik döneminde yapılan testler aracılığıyla hastalık riskleri hesaplanabilir duruma gelmiş ve genetik danışmanlık daha fazla önem kazanmıştır.

Çoğu genetik hastalıkların tedavi edilememesi, doğum öncesi döneme yönelik genetik testlerin gelişmesini sağlamıştır. Kromozom anomalilerinin prenatal tanısı ile başlayan gelişmelerle birlikte yeni teknolojilerin tıbbi genetik alanında uygulanması tek gen hastalıklarının tanısının konulmasını sağlamıştır (Koç vd. 2018).

Özel gereksinim alanlarının oluşmasında doğum öncesi, doğum anı ya da doğum sonrası faktörler rol oynamaktadır. Özel gereksinim alanlarına yönelik yapılan çalışmalarda birçok özel gereksinim alanının ortaya çıkmasında genetikle bağlantılı olabileceği, anne veya babanın taşıyıcı olması durumunda çocuklara bu genlerin aktarılabilmesi ve çocuklarda bu durumun ortaya çıkabileceği tespit edilmiştir.

Günümüzde devam eden çalışmalarla hastalık ve engel türlerine neden olan genlerin belirlenmesi amaçlanmaktadır. Engel türlerinin ortaya çıkmasına sebep olabilecek genlerin belirlenmesiyle birlikte, bireylerin hastalığa ya da engele sebep olan genleri taşıyıp taşımadıkları geliştirilen genetik testlerle birlikte öğrenilebilmektedir. Bununla birlikte hamilelik döneminde fetüslere uygulanan genetik testlerle birlikte, fetüsün belirlenen alanda, özel gereksinimle/ hastalıklarla doğma riski belirlenmektedir.

Özel gereksinimli çocukların belirlenmesinde genetik testlerin kullanılması, hastalığın erken teşhis ve tedavisinde çok önemli olmaktadır.

Özel gereksinimli bir çocuğun olması, aileler açısından yeni ve bilinmeyen bir durumdur. Ailelerin çocuklarının gelişimi ve eğitimiyle ilgili sorumluluk alması, az sahip olunan bilgi ve destekle zor hale gelmektedir

Serebral palsy (SP), spinal musküler atrofi (SMA), down sendromu ve otizm spektrum bozukluğu (OSB), ortaya çıkmasında genetik geçişin rol oynadığı bilinen özel gereksinim alanları arasında yer almaktadır.

Serebral palsy, hareket ve duruş bozuklukları ile kendini gösteren, derecesine bağlı olarak motor tutulum, iletişim, entelektüel yetenek ve epilepsinin görüldüğü bir özel gereksinim alanıdır (Colver 2014). SMA beyin sapı ve spinal kordda görülen ve motor nöron dejenerasyonu ile seyreden oluşumunda genetik etmenlerin rol oynadığı bir hastalıktır. SMA, SMN gen kaybı sebebi ile ortaya çıkmaktadır (Diler Durgut vd. 2019). Down sendromu hücre bölünmesi sırasındaki hata nedeniyle oluşmaktadır ve üç tipi bulunmaktadır (Tekin İftar 2009). Otizm spektrum bozukluğu, yaklaşık olarak yüz kişiden birinde görülen, gelişmekte olan beyni etkileyen, en büyük nedenlerinden birinin genetik etmenler olduğu ve çevresel faktörlerden etkilenen, sosyal ilişkiler, dil gelişimi ve iletişim becerilerindeki sınırlılıklarla kendini gösteren bir özel gereksinim alanıdır. Tanıya sahip bireylerde çoğunlukla ilgi alanlarında ciddi kısıtlılık ve tekrarlayıcı hareketler görülmektedir (Yosunkaya 2013, Hodges vd. 2020).

Özel gereksinimli çocuğa sahip olmak, ebeveynler için farklı bir durumdur ve normal gelişim gösteren çocukları olan ebeveynlerden çok daha farklı bilgi ve destek gereksinimleri, bakış açıları bulunmaktadır.

Bu araştırma 18 yaş altında otizm spektrum bozukluğu, serebral palsi, SMA ve down sendromlu çocuğu olan ebeveynlerin, özel gereksinimli çocuğunun olmasıyla etkilendiği alanlar, aldıkları ve almak istedikleri bilgi destekler ile genetik testlere yönelik düşüncelerinin incelenmesi amacıyla yapılmıştır.

Özel gereksinimli çocukları olan ebeveynlerin normal gelişim gösteren çocukları olan ebeveynlerden daha farklı yaşantıları olmakta, birçok alanda normal gelişim gösteren çocukların ebeveynlerden daha farklı sorunlar yaşamaktadır. Bu çalışmada ebeveynlere özel gereksinimli çocuklarının olmasıyla etkilendiği alanlar, özel gereksinimli çocuklarıyla ilgili ebeveynlere verilen bilgi ve destekler ile ailenin bilgi ve destek ihtiyaçlarına yönelik olarak hazırlanan sorular bulunmaktadır.

Ebeveynlerin, özel gereksinimli çocuğunun olmasıyla etkilendiği alanlar, aldıkları ve almak istedikleri bilgi destekler ile genetik testlere yönelik düşünceleri, çocukların özel gereksinim alanı, ebeveynlerin cinsiyet, yaş, çalışma durumu, öğrenim düzeyleri, anne/baba birliktelik durumu, aile yapısı, özel gereksinimli çocuğu öğrenme zamanı ile özel gereksinimli çocuğun cinsiyeti, yaşı, özel gereksinimine eşlik eden hastalık/engel türü varlığı, tıbbi cihaz kullanma durumu ve çocuğun eğitim alma durumu gibi değişkenler açısından incelenmiştir.

Bu sayede ebeveynlerin özel gereksinimi çocuklarının olmasıyla etkilendiği alanlar, çocuklarının özel gereksinim alanı konusundaki sahip oldukları bilgi ve destekler ile bilgi ve destek ihtiyaçları saptanarak, elde edilen bulgular doğrultusunda yapılabilecek çalışmalara ilişkin öneriler verilmiştir.

Özel gereksinimin oluşmasında etkili olan risk faktörleri arasında kalıtım yer almaktadır. Özel gereksinimli çocuğı olan ebeveynlerin genetik testlere yönelik farkındalığı ve tutumunun ortaya çıkarılması önemlidir.



2. KURAMSAL TEMELLER VE KAYNAK ÖZETLERİ

Gelişim kalıtım ve çevreden etkilenmektedir. Normalden sapma söz konusu olduğunda özel gereksinim ortaya çıkmaktadır. Kalıtımla ilgili olduğu durumlarda özel gereksinim genetik testlerle belirlenebilmektedir. Özel gereksinimli çocukların ebeveynleri, çocuklarının özel gereksinimini öğrendikten sonra çeşitli duygulara sahip olmakta, farklı sorunlar yaşamaktadır ve özel gereksinimli çocuklar özel gereksinim türü ve düzeyine bağlı olarak destek ve eğitim hizmetleri almaktadır.

Bu bölümde kalıtım, genetik testler, çalışmada yer alan özel gereksinim alanları, özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlerin yaşadığı sorunlar, özel gereksinimli çocuğa yönelik eğitim ve destek hizmetleri ile ailelere sunulan eğitimlere ilişkin bilgiler yer almaktadır.

2.1 Kalıtım

Çocukların gelişimlerinde kalıtım ve çevrenin çok büyük etkisi bulunmaktadır. Her özel gereksinim alanının, kendine özgü belirtileri ve farklı düzeylerde sorunları olmasıyla beraber, oluşumunda farklı faktörlerin rol oynadığı bilinmektedir. Özel gereksinimli olmanın nedenleri, özel gereksinim alanlarına bağlı olarak, doğum öncesi, doğum anı ya da doğum sonrası nedenlerden kaynaklanabilmektedir.

Genetik yapı yaşam tarzı ve çevreden etkilenmekte olup, bireyin yatkın olduğu hastalıkları belirlemede etkilidir (Kaşıkçı 2020).

Dişi üreme hücresi ve erkek üreme hücresinin birleşmesiyle zigot oluşmaktadır. Her birey anneden ve babadan gelen hücreleri taşıdığından, bireyler birçok yönüyle annesine ve babasına benzemektedir.

DNA genetik yapının temelidir. Kromozomlar kütüphaneye benzetilirse, kitaplar genler, kitaplardaki satırlar ise DNA'lardır (Erten vd. 1996). Genetiğin tarihçesi incelendiğinde aşağıda yer alan isimler ve çalışmaları göze çarpmaktadır.

Empedokles (MÖ 494-MÖ 434)'e göre; çiftleşme ile anneden ve babadan gelen sıvı, embriyoyu oluşturmaktadır (Önel 2019). Gregor Mendel, her bir çiftin iki üyesinin tek bir özellikte farklılık gösterdiği bezelye çiftleriyle 10 yıllık bir süre boyunca melezlemeler yaptığı çaprazlamanın analizinden, araştırdığı yedi özelliğin her biri için ayrı belirleyiciler olduğu sonucuna varmıştır. Bu belirleyici unsurları; daha sonra genler olarak adlandırılmıştır. Anne ve babaya ait elementlerin polen ve yumurtalar yoluyla bulaştığını ve bunların yavruda birleştiğini varsaymıştır. Mendel'in bu teorik resmi, ilk kez, genetik bilginin aktarımı ve bu bilginin nesilde ifadesi hakkında net bir kavram sağlamıştır (Maas 2001).

Kromozomların işlev ve morfolojilerini mitotik / mayotik metafaz sürecinde inceleyen bilim dalı sitogenetik olarak adlandırılmaktadır. Sitoloji ve genetik bilimlerinin birleşmesiyle ortaya çıkan sitogenetikte genetik materyal hücresel düzeyde incelenmektedir (Korkucak 2016).

İnsan sitogenetiğinin başlangıcı genellikle 1882'de insan kromozomlarının ilk çizimlerini yayınlayan Avusturyalı bir sitolog ve anatomi profesörü olan Walther Flemming'e atfedilir. Flemming ayrıca çekirdeğin boyanabilir kısmına kromatin adını vermiş ve ilk olarak mitoz terimini kullanmıştır (Gersen 2013).

Hollandalı botanikçi olan Hugo De Vries, 1901'de mutasyonu ilk keşfeden isimdir. Genlerin değişebileceğini keşfederek bilim dünyasına 'gemma'ı kazandırmıştır. Archibald Garrod, kalıtsal metabolik hastalıklarla ilgili keşiflerde bulunmuştur. Albinizm, alkaptonüri, sistinüri ve pentozüri hastalıklarının kongenital (doğumsal) otozomal resesif geçişli olduğunu bulmuştur. Garrod, insanlarda hastalığa neden olmayan fakat genetik temele dayanan biyokimyasal farklılıklar olduğunu ilk kez açıklayan bilim insanıdır (Önel 2019).

William Bateson 1906 yılında hibridizasyon (cinslerin veya türlerin melezlenmesi), çeşitlerin melezlenmesi ve genel bitki ıslahı, genetik üzerine üçüncü uluslararası konferansta ‘genetik’ adını önermiştir (Bateson 1907).

Hermann Muller (1927), X ışınları ve radyasyonun gen mutasyonlarını ortaya çıkardığını bulmuştur. James Dewey Watson 1954 yılında DNA’nın çift sarmal yapısını keşfetmiş ve süreçte yaşananları “The Double Helix” (1968) adlı kitabında anlatmıştır. Joe Hin Tjio and Albert Levan (1956) yaptıkları çalışmada insan kromozom sayılarının 46 olduğunu, daha fazla olması halinde hasarlı olduğunu keşfetmişlerdir.

Genlerde doğal ya da indüklenmiş değişiklik, mutasyon olarak isimlendirilir. Örneğin radyasyon, bazı ışınlar (UV, X, gama, beta), uyuşturucular, formaldehit ve bazı ilaçlar gibi etkenler mutasyona neden olabilmektedir (Aydın 2019).

Gen seviyesinde meydana gelen mutasyonlar gen mutasyonlarıdır. Baz çiftlerinin birbirinin yerine geçmesi, ters dönmesi, bir ya da daha fazla baz çiftinin eklenmesi ve çıkarılması gibi DNA dizilişindeki değişiklikler gen mutasyonlarıdır. Gen mutasyonları organizmanın yaşamını tehlikeye atabilecek düzeydedir. Genlerde meydana gelen değişimler öldürücü olabilir, kısırlığa sebep olabilir ya da istenen karakterde değişikliğe sebep olabilir (Aydın 2019). Gen mutasyonu sonucunda oluşan hastalıklara orak hücreli anemi ve Frajil X sendromu örnek verilebilir.

Her canlı türünün kendisine özgün bir kromozom sayısı bulunmaktadır. Bu kromozom sayısındaki ya da yapısındaki değişiklikler sonucunda kromozom mutasyonları meydana gelmektedir.

Kromozom mutasyonları sonucunda oluşan hastalıklar arasında Down sendromu (Trizomi 21), Turner Sendromu (45X0), Klinefelter Sendromu (47 XXY), Edwards sendromu (Trizomi 18), Patau sendromu (Trizomi 13) ve Cri Du Chat sendromu (5. kromozomun kısa kolundaki delesyondan kaynaklanmaktadır) sayılabilir (Kesik vd.

2006, Karaman ve Kahveci 2010, Karaman vd. 2012, Güneş vd. 2015, Topbaş 2016, Özgür 2017, Aydın 2019).

2.2 Genetik Testler

Genetik faktörler birçok özel gereksinim alanının oluşmasında etkilidir. Bebeklerin yaklaşık %2-3'ünde genetik bozuklukla ilgili olarak görülebilen doğuştan anomaliler bulunmaktadır. Yaşamın sonraki evrelerinde bu oran %7-8'e ulaşmaktadır (Tunçbilek vd. 2002).

Hastalıkların belirlenmesinde ve erken tanımlanmasında önemli olan unsurlardan biri de genetik testlerdir.

Teknolojinin gelişmesiyle birlikte; hastalıklara neden olan genler belirlenmeye çalışılmıştır. Genetik hastalıkların çoğunun tedavi edilememesi, bu hastalıkların önlenmesi amacıyla doğum öncesi (prenatal) dönemde genetik testlerin gelişmesini sağlamıştır.

Genetik testler sadece kromozom ya da DNA incelemesi olarak görülmemelidir. Olguda yapılacak fizik muayene, aile hikayesi, kan testleri, biyokimyasal ya da fizyopatolojik çalışmalar, röntgen, MR ve BT incelemeleri, elektrofizyolojik incelemeler öncelikle tanı amaçlı yapılabilmektedir (Gök 2019).

Doğum öncesi genetik testlerin faydası ve önemi yıllar içinde daha fazla önem kazanmıştır. Doğum öncesi genetik testler artık sadece ailelerin hamileliğin devamı veya kesintiye uğraması konusunda karar vermelerine yardımcı olmak için bir yol değildir: bir dizi ek alanda önemli olduğu bulunmuştur. Her şeyden önce, yeni doğan bebekler için tedavi müdahaleleri, obstetrik yönetim ve bakım planını tasarlayan ailelerin ve doktorların daha iyi hazırlanmasına olanak tanıyan bir teşhisin netleştirilmesini sağlayabilmektedir. Doğum öncesi testlerin en önemli faydaları aileyi içermektedir. Testin bir teşhisin doğrulanmasına izin verip vermediği veya diğer olası teşhisleri ekarte

edip etmediđi, mevcut hamilelikte ve gelecekteki gebeliklerde ne olacađına hazırlanırken kullanılabilecek paha biçilmez bilgiler sağlamaktadır.

Genetik testler doğum öncesi ve sonrasında uygulanabilmektedir. Prenatal testlerdeki seçenekler, teknoloji ilerledikçe gelişmeye devam etmektedir. Bu seçenekler, tıbbi ve aile perspektifinden doğum öncesi planlamaya yardımcı olabilecek birçok tanının netleştirilmesine izin vermektedir. Ailelere çocuklar doğmadan önce, tanı, altta yatan etiyoloji, tedavi seçenekleri, kısa vadeli ve uzun vadeli sonuçlar hakkında ek bilgi sağlayabilmektedir (Peach ve Hopkin 2007).

Genetik testler farklı şekillerde gruplanabilmektedir. Amaçlarına göre genetik testler taşıyıcılık testleri, hastalığa yatkınlık testleri ve hastalık bulguları ortaya çıkmadan önce yapılan genetik testler şeklinde sınıflandırılmaktadır (Gök 2019).

Bireylerin hastalığın teşhisi, tedavisi ya da tıbbi veya hukuksal amaçlarla yapmış oldukları gen analizleri sonucunda edindikleri bilgiler, geleceklerini planlamalarında önemli bir kaynağı oluşturmaktadır. Bu testler aracılığı ile bireyler genetik kökenli bir hastalığa yakalanma riskleri bulunup bulunmadığını öğrenmekte ve geleceklerini buna göre şekillendirebilmektedir (Bozat 2017).

Nadir bir genetik hastalığa yeni tanı konan hastaların aile genetik testleri, aile üyelerinin erken teşhisini iyileştirebilir ve hastaların mevcut olduğunda hastalığa özgü tedavileri almalarına olanak tanır (Germain vd. 2021).

Genetik testler yapılırken analiz öncesinde hangi genin araştırılacağı belirlenmeli, bütün genetik bozuklukların anomaliye sebep olmayabileceđi ve bütün DNA hasarlarının tespit edilemeyeceđi, mutasyon varlığının her zaman bir hastalığın olabileceđi anlamına gelmeyeceđi bilinmelidir (Gök 2019).

Riskli durumlarda anne karnında bebeđe ait dokularda yapılan testlerle bazı doğumsal anomaliler ve genetik hastalıklar tanılabilmektedir. Bu testler için, ultrasonografi,

kordosentez yada amniyosentez koryon villüs örnekleme, anne kanından fetal DNA izolasyonu gibi yöntemler kullanılarak elde edilen fetal dokular, koryon villus örnekleri yada amniotik sıvı hücreleri kullanılmaktadır. Doğum sonrası ise kandan, ağız içi mukozadan ve ilgili dokulardan DNA incelemesi yapılmaktadır (Anonim 2016, Gök 2019, Anonim 2022a).

Günümüzde genetik testler tıbbi genetik laboratuvarlarında uygulanmaktadır. Bilinmesi gereken durumlardan biri tek bir testin tüm genetik hastalıklar hakkında bilgi vermediği gerçeğidir. Tıbbi genetik laboratuvarlarında farklı genetik testler kullanılmakta ve uygulanmaktadır. Laboratuvarlarda çalışılan testler arasında sitogenetik analizler, moleküler genetik testler, hematogenetik moleküler testler ve farmakogenetik testler bulunmaktadır.

Sitogenetik analizler arasında aşağıda yer alan testler bulunmaktadır.

Periferik kandan kromozom analizi: Sendromik hastalar, tekrarlayan gebelik kayıpları, infertilite, hematolojik kanserler, mental retardasyonlar, büyüme-gelişme gerilikleri, kromozom anomalili çocuk sahibi hastalarda sayı ve yapı anomalisi tespitinde kullanılmaktadır.

Düşük materyali ve diğer dokulardan kromozom analizi: Spontan düşükler, anomalili fetus terminasyonu sonucu kromozomal anomali tespitine yönelik yapılmaktadır.

Amniyon sıvısından (amniyosentez) kromozom analizi: 1. ve 2. trimester prenatal testlerde kromozomal anomali şüphesi, ultrasonografik incelemelerde anomali tespiti, daha önceden kromozomal anomalili çocuk sahibi olma, anne ya da babanın dengeli translokasyon taşıyıcısı olması durumlarında fetusta kromozomal anomali tespiti için yapılmaktadır.

Fetal kandan kromozom analizi (kordosentez): Fetüs kordundan alınan kandan aynen periferik kan gibi kromozom analizi çalışılabilmektedir.

Koryon villus örneğinden (CVS) kromozom analizi: 1. trimester prenatal testlerde kromozomal anomali şüphesi, ultrasonografik incelemelerde anomali tespiti, daha önceden kromozomal anomalili çocuk sahibi olma, anne ya da babanın dengeli translokasyon taşıyıcısı olması durumlarında fetusta kromozomal anomali tespiti için yapılmaktadır.

Kemik iliğinden kromozom analizi: Hematolojik malignansiler ve miyeloproliferatif hastalıklarda sitogenetik anomalilerin tespiti ve hastaların takibinde kullanılmaktadır (Anonim 2016 ve Anonim 2022b).

Kromozom kırık tayini (DEB testi): Kromozom kırık sendromlarında kırık sayısının belirlenmesi amacıyla yapılmaktadır.

Mikrodelesyon FISH analizi: Özellikle kan, amniyotik sıvı ve koryonik dokudan yapılan kromozom analizlerinde saptanması mümkün olmayan mikrodelesyonların belirlenmesinde FISH analizi önemli bir tekniktir. Bu amaçla; Di-George, Prader Willi / Angelman (PWS/AS), Cri-du Chat, Wolf-Hirschhorn (WHS), Kallmann (KAL), Williams, Smith-Magenis (SMS), Miller-Dieker gibi mikrodelesyon sendromlarının tanısında ve SRY delesyonu tespitinde kullanılmaktadır.

SPERM FISH: Azospermi olan hastalarda haploidi/diploidi tayininde kullanılmaktadır.

SRY (Yp11.31) FISH Analizi: Cinsiyet gelişim bozukluğu olan uygun hastalarda SRY delesyonu olup olmadığını tespit etmek amacıyla yapılmaktadır (Anonim 2016).

Tıbbi genetik laboratuvarlarında çalışılan moleküler genetik testler arasında aşağıda yer alan analizler bulunmaktadır.

FMF (2.Ekzon, 3.Ekzon, 5.Ekzon, 10.Ekzon) Analizi ve FMF Tüm Gen Analizi: Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF) genetik tanısına yardımcı olmak amacıyla kullanılmaktadır.

Kimerizm Analizi (17 ve üzeri STR aralığı için): Kemik iliği nakli sonrası, nakil olan kişide STR lokusları vericisi ve nakil öncesi durumu ile karşılaştırılır. Kemik iliği naklinin başarısı ve takibinde önemlidir.

Y mikrolelesyon Gen Analizi (17 ve üzeri STR aralığı): İnfertilite nedeniyle başvuran erkek hastalarda Y kromozomu üzerinde mikrolelesyonlar olup olmadığını belirlemeyi sağlamaktadır.

DMD Tüm Gen (79 Ekzon) Analizi: DMD hastalığının yaklaşık %30'u DMD genindeki sekans varyantlarından kaynaklanmaktadır. Bu nedenle ekzon delesyonu / duplikasyonu olmayan hastalarda DNA dizi değişikliklerinin tespiti için kullanılmaktadır.

SMA (Ekzon 7, Ekzon 8) Gen Analizi: Spinal musküler atrofi (SMA) ön tanılı hastalarda ekzon 7 ve 8 delesyonları saptamak için kullanılmaktadır.

Frajl-X Gen Analizi: Frajl-X sendromu ön tanılı hastalarda üçlü tekrar miktarını tespit etmek amacıyla kullanılmaktadır.

HBB Gen (3 Ekzon) Analizi: Beta-Talasemi ön tanılı hastalarda tanı amaçlı HBB geni dizi analizi yapılmaktadır (Anonim 2016).

Tıbbi genetik laboratuvarlarında çalışılan bazı hematogenetik testlere aşağıda yer verilmiştir.

t(9;22)(q34;q11.2)(M-BCR / ABL): BCR/ABL KML tanısı, tedavinin ve minimal rezidüel hastalığın takibi, hastalık nüksünün erken belirlenmesi ile bu füzyona sahip ALL'li olguların tanımlanması ve prognoz tayini için kullanılmaktadır.

NPM1A Mutasyon Gen Analizi: Mutasyon varlığı Akut Myeloid Lösemi hastalarında iyi prognoz göstergesidir, tedavi planına yardımcı olmaktadır.

FLT3 (FMS-Like Tyrosine Kinase 3) Mutasyonları (ITD ve D835 Mutasyonu): Mutasyon varlığı Akut Myeloid Lösemi hastalarında kötü prognoz göstergesidir, tedavi planına yardımcı olmaktadır (Anonim 2016).

2.3 Özel Gereksinimli Bireyler

Bütün insanlar doğar, büyür, gelişimlerinin el verdiği ölçüde belli düzeyde olgunlaşır, yaşantıları boyunca elde ettiği deneyimlerle bağımsız bir yaşam sürdürmek için çabalar. Özellikle çocuk gelişimi kuramlarından elde edilen bilgiler, gelişimin doğum öncesi ve sonrası süreçle sınırlanmadığını, çevre koşulları ve yaşam şeklinin bireyin gelişimini etkilediğini göstermektedir (Cavkaytar 2019).

Normal gelişim gösteren bireyler için geliştirilen kuramlarda yaşlara göre düzenlenmiş davranış, gelişim dönemleri bulunmaktadır. Doğum öncesi, doğum sırası ve doğum sonrası faktörlerle çocuklarda gelişim farklılıkları meydana gelebilmektedir. Doğum öncesi nedenler arasında annenin/anne adayının hamilelik döneminde beslenmesi ve kullandığı ilaçlar, gebelik döneminde içki, sigara ve uyuşturucu kullanımı ve radyasyona maruz kalma, gebelik döneminde geçirilen hastalıklar, ebeveynlerin yaşı, kan uyuşmazlığı, genetik ve metabolik hastalıklar yer almaktadır. Doğum sırası nedenleri arasında erken ve geç doğum, riskli yada zor doğum, hijyenik olmayan ve uygunsuz ortamlarda meydana gelen doğumlar ve doğum sürecinde yapılan uzman hataları bulunmaktadır. Doğum sonrası nedenler ise enfeksiyonlar, beslenme ve beslenme bozuklukları, çocuğun geçirdiği hastalık ve kazalar, yaşanan ruhsal ve fiziksel travmalar, çevre koşullarının yetersizliği, doğal afet, savaşlar ile zehirlenmelerdir (Baykoç Dönmez 2020).

Normalden sapma meydana geldiğinde ise özel gereksinimden bahsetmek gerekmektedir. Çocuklar için özel gereksinim değerlendirmesi hakkında yönetmelikte (2019a), özel gereksinim “çocuğun toplumsal yaşama eşit katılabilmesi için bedensel ya da gelişimsel işlev kısıtlılığı olmayan bireylerden farklı sağlık, eğitim, rehabilitasyon, cihaz, ortez, protez, çevresel düzenlemeler ve diğer sosyal ve ekonomik haklara ve hizmetlere gereksiniminin olması” olarak tanımlanmıştır.

Özel gereksinimli bireyler farklı şekillerde sınıflandırılmaktadır. Özel gereksinim alanlarına göre sınıflandırıldığında zihinsel yetersizlik, işitme yetersizliği, görme yetersizliği, fiziksel yetersizlik (ortopedik yetersizlik) dil ve konuşma güçlükleri (iletişim yetersizliği), süregen hastalık, öğrenme güçlükleri, duyu ve davranış bozuklukları, otizm spektrum bozukluğu ile üstün zekalılar ve üstün yetenekliler şeklinde olabilmektedir.

Özel gereksinim alanlarının oluşmasında çevre ve kalıtım etkili olmaktadır. Bu çalışma oluşumlarında genetik faktörlerin rol oynadığı serebral palsi, SMA, down sendromu ve otizm spektrum bozukluğuna sahip çocuğu olan ebeveynlerle yürütülmüştür. Bu sebeple dört özel gereksinim alanına ait bilgiler başlıklar halinde sunulmuştur.

2.3.1 Serebral palsi

Serebral palsi, erken çocukluk döneminde başlayan, tipik olarak spesifik beyin görüntüleme anormallikleri ile ilişkili olduğu düşünülen, genetik bozuklukları olan hastaları da kapsayan, yaşam boyu devam eden ilerleyici olmayan motor bozuklukları olan hastalar için tanımlayıcı bir terimdir. Serebral palsi, bebek beyninin gelişiminde meydana gelen ve ilerleyici olmayan bozukluklar ve bununla görülen hareket sınırlılığının görüldüğü kalıcı bozukluktur. Bu alanda görülen motor bozukluklara genellikle iletişim ve davranış bozuklukları, epilepsi, duyu, algı ve biliş problemleri eşlik etmektedir (Rosenbaum vd. 2007, Emrick ve Di Carlo 2020).

Serebral palsinin görülme sıklığı her 1000 canlı doğumda yaklaşık 2'dir. En yaygın çocukluk çağı fiziksel yetersizliğidir. Serebral palsinin ayırıcı tanısı metabolik ve genetik bozuklukları içermektedir. Tedavinin amacı, bağımsızlığa yönelik işlevsellik ve yetenekleri geliştirmektir. Serebral palsinin komplikasyonları arasında hareket ve beslenme güçlükleri, salya akması, iletişim güçlükleri, osteopeni (kemik dokusunda zayıflama), osteoporoz (kemik erimesi), kırıklar; ağrı ve bağırsak tıkanıklığına, kusmaya ve kabızlığa katkıda bulunan fonksiyonel gastrointestinal anormallikler bulunmaktadır (Kriger 2006, Topçu ve Aydın 2018).

Serebral palsy, derecesi ve etkilediği alana göre değişiklik göstermektedir. Bireylerin yarısından fazlasında el, ayak ve konuşma etkilenmektedir. Serebral palsy etkilenme alanı ve derecesine bağlı olarak altı kategoride değerlendirilmektedir. Bu kategoriler, spastik tip, ataksia, athetosis, rijidite, tremor ve karma türdür (Çağlar 2004).

Bebeklikte serebral palsy belirtileri arasında bebeğin doğumun ilk başlarında yumruk şeklinde olan ellerini üç-dört ay ve sonrasında devam ettirmesi, ince bir sesle ağlaması, annesini iyi emememesi, ağızından tükürük akması, üç ay sonunda kafasını tutamaması, sekizinci ayın sonunda kendi vücudunu çevirememesi bulunmaktadır (Tazegül ve Atar 2020).

Serebral palsili bireylerde duruş, denge ve kas tonusunda farklı derecelerde sorunlar görüldüğünden, fizyoterapi ile birlikte spor ve egzersiz yapılması, yaşanan sorunları kısmen gidererek bireyin yaşam kalitesini artırmaktadır (Tazegül vd. 2021). Bunun yanı sıra su içi egzersizler serebral palsili çocukların motor becerilerini ve sosyal gelişimini olumlu yönde etkilemektedir (Adar ve Toktaş 2009).

Garip ve arkadaşları (2017) tarafından serebral palsili çocuğu olan 90, normal gelişim gösteren çocuğu olan 50 anneye yapılan çalışmada, serebral palsili çocukların annelerin, yorgunluk düzeylerinin sağlıklı çocuklara göre daha yüksek olduğu bulunmuştur.

Christensen ve arkadaşlarının (2013) 451 serebral palsili çocuk üzerinde yaptığı çalışmada serebral palsili çocukların yaklaşık %7'sinin otizmde görülen özellikleri gösterdiği belirlenmiştir.

Hemminki ve arkadaşları (2007) 3997 serebral palsili çocuk üzerinde yaptıkları çalışmada, serebral palsili çocuğu olan ailelerin, ikinci etkilenen çocuğa sahip olma riskinin 4.8 kat, kardeşlerin ikiz olduğu durumlarda ise 29 kat daha yüksek olduğunu saptamışlardır. Zhu ve arkadaşları (2019), 10 serebral palsili çocuk üzerinde yaptıkları araştırmada serebral palsy için 25 duyarlılık geni belirlemiştir.

2.3.2 Spinal mskler atrofi (SMA)

Spinal Muskler Atrofi (SMA); erken lme veya ciddi motor sakatlıęa yol aan en sık ve řiddetli nromuskler genetik hastalıklardan biridir (Moore vd. 2016, Lusakowska vd. 2021).

SMA, kistik fibrozisten sonra beyazlarda en fazla grlen otozomal resesif hastalık olarak bilinmektedir. SMN (Survival motor neuron) geninin mutasyonu ile grlmektedir (Karageyim Karşıdaę vd. 2012). SMA yaklaşık olarak 6.000 ila 10.000 canlı doęumda 1 grlmekte ve taşıyıcılık sıklığı 1/40-1/60 olarak belirtilmektedir. Bařlangı yařına ve elde edilen motor fonksiyona baęlı olarak drt derece řiddette (SMA I, SMA II, SMA III, SMA IV) sınıflandırılmaktadır (D'Amico 2011).

SMA Tip II ve SMA Tip III'e tanı koyabilmek, SMA Tip I'e tanı koymaktan daha zor olmaktadır. SMA Tip II 7-18 aylık dönemde bařlamakta ve daha yavař seyretmektedir. Beřinci kromozomun uzun kolundaki SMN (survival motor neuron) genindeki delesyondan kaynaklanmaktadır. SMA tip II'ye sahip ocuklar genellikle yrme glg ektikleri iin hastaneye gelmektedir (Ekici vd. 2014).

SMA hastalıęına ynelik hamilelik dneminde ve ncesinde genetik tanılar yapılmaktadır. Liu ve arkadaşları (2020) tarafından yapılan alıřmada SMN1 ve SMN2 kopya numarası analizi iin geliřtirdikleri iř akıřı ile Yenidoęan Yoęun Bakım nitesi'nden gelen 3734 kiřiye ait SMN1 kopya numarası geriye dnk olarak analiz edilmiřtir. Sekiz SMA hastası ve 60 SMA taşıyıcısı belirlenmiř ve MLPA (hastalıkla iliřkili gen kopya sayısı varyasyonlarını incelemek iin kullanılan bir teknik) testi ile doęrulanmıřtır.

Brouud ve arkadaşları (2003), bebekleri SMA hastalıęı riski taşıyan 12 kadından hamilelięin on birinci haftasında alınan kan rneęi ile bebeklerden  tanesinin SMA'dan etkilendięini belirlemiřlerdir. Mouawia ve arkadaşları (2012), hamilelikte SMA riski taşıyan 31 kadın zerinde yaptıęı arařtırmada hamilelięin belirli haftalarında kan

örnekleri olarak etkilenen fetüsü taşıyan yedi SMA gebeliğinin yanı sıra etkilenmemiş gebelikleri doğru şekilde tanımlamışlardır. Su ve arkadaşları (2011), Tayvan'da 107.611 hamile kadının katıldığı bir çalışma yapmışlardır. Bu çalışmada üç aşamalı bir tarama programı kullanılmış, birinci aşamada hamile kadınlarda SMA taşıyıcılığı test edilmiş, ikinci aşamada annenin taşıyıcı olması durumunda baba partner test edilmiş, her iki partnerde de SMA taşıyıcı ise prenatal taşıyıcı testleri yapılmıştır. Sonuçta 12 fetüse SMA teşhisi konulmuştur. Parks ve arkadaşları (2017), yaptıkları çalışmalarda SMA hastası fetüsleri saptayabilmişlerdir.

2.3.3 Down sendromu

Down sendromu, birçok doğumsal anomalilerle 1:800 ile 1:1000 arasında görülen genetik bir hastalıktır (Tekin İftar 2009, Saygılı Karagöl ve Karagöl 2011). Görülme sıklığı ülkelere göre değişmekle birlikte Kuzey İrlanda'da 600'de bir, Bosna Hersek'in batısında 1000'de 1.8 olarak belirlenmiştir (Devlin ve Morrison 2004, Sumanovic 2014). İnsanlarda en sık görülen kromozom bozukluğu olan down sendromu, her yaştan, sosyoekonomik düzeyden ve ırktan insanları etkilemektedir.

Sendrom ilk olarak 1866'da Langdon Down tarafından klinik olarak tanımlanmış, ancak 1959'da Down sendromlu çocukların çoğunun 47 kromozoma sahip olduğu tespit edilmiştir (Nussbaum vd. 2007).

Down sendromlu çocuklarda kalp kusurları, epilepsi, reflü ve kabızlık gibi sindirim sistemi hastalıkları, kulak, burun, boğaz hastalıkları, işitme kayıpları, uykuda solunum durması, skolyoz, diz kapağı kayması, düztabanlık gibi hareket sistemi hastalıkları, şaşılık, miyop, hipermetrop, astigmat, katarakt, nistagmus, göz kapağı enfeksiyonu ve gözyaşı kanallarının tıkanıklığı gibi göz hastalıkları ile egzama gibi cilt hastalıkları görülebilmektedir (Yücesoy Özkan 2009). Down sendromu olan bireylerde, çölyak hastalığı, tip 1 diyabet ve hipo veya hipertiroidizm gibi otoimmün hastalıklar geliştirme riskinin normal popülasyondan dört ila altı kat daha yüksek olduğu tahmin edilmektedir (Ferrari ve Stagi 2021).

Down sendromunun üç tipi bulunmaktadır. Trisomi 21'de 21. kromozonda üç kromozom bulunmaktadır. Down sendromunun yaklaşık %95'ini Trisomi 21 oluşturmaktadır. Translokasyon'da 21. kromozom genellikle 14. kromozoma yerleşmektedir ve down sendromluların yaklaşık %4'ü oluşturmaktadır. Mozaik tipte ise bazı hücreler 46, bazı hücreler 47 kromozoma sahiptir ve grubun yaklaşık %2'sini oluşturmaktadır (Nussbaum vd. 2007, Tekin İftar 2009).

Down sendromunun tanınmasına yönelik testler 1990'larda ilk trimester tarama testi geliştirilmiş, daha sonraki dönemlerde ilk ve ikinci trimester tarama testlerinin birleştirildiği entegre ve ardışık testler bulunmuştur. Entegre ve ardışık testlerin maliyetlerinin yüksek olması nedeniyle günümüzde ikinci trimester tarama testleri daha yaygın olarak kullanılmaktadır. İlk trimester tarama testi ve ense kalınlığı ölçümü, üçlü test ve ikinci düzey ultrasonografi ile down sendromu anomalisi açısından yüksek risk barındıran hamileleri belirlemek mümkün olmaktadır. Gebeliğin 11. haftasından sonra yapılan koryon villüs örnekleme ve 16. haftasından sonra yapılan amniyosentezle, hamileliğin erken dönemlerinde kromozomal anomaliler kesin olarak saptanabilmektedir (Yiğiter ve Kavak 2006, Çınar Kuşkucu 2010).

Sağol ve arkadaşları (2000) tarafından üçlü tarama testine göre down sendromu riski olan 127 gebe ile uzun süreli çalışma yapılmıştır. Çalışma sonucuna göre üçlü testte down sendromu için yüksek risk görülen ancak kromozomal olarak normal gelişen gebelerde, hamileliğin ilerleyen haftalarında değişik maternal veya fetal komplikasyonlar ortaya çıkabildiği belirlenmiştir. Bu nedenle yüksek risk saptanan hamilelerin gebelik sürecince takip edilmesi ve ebeveynlere pozitif tarama sonucunun her zaman kromozomal olarak down sendromu olmayabileceği ancak, gebelik döneminde preeklampsi (gebelik zehirlenmesi), neural tüp defekti (omurilik ve beyin gelişiminde ortaya çıkan anormallik), erken doğum, fetal gelişme geriliği (fetüste gelişim geriliği), ablasyo plasenta (plasantanın erken ayrılması) ve inutero fetus ölümü gibi bazı patolojik sorunların olabileceğinin anlatılması önerilmiştir.

2.3.4 Otizm spektrum bozukluğu

Otizm spektrum bozukluğu, sözel ve sözel olmayan iletişimsel davranışlar ve ilişkiler geliştirme, sürdürme ve anlama becerileri dahil sosyal iletişim ve etkileşimde kalıcı eksiklikler ile görülmektedir (Anonymous 2013). Genellikle erken çocukluk döneminde teşhis edilen davranışsal olarak tanımlanmış bir nörogelişimsel bozukluk grubudur. Bireylerin sözlü ve sözsüz iletişim, sosyal etkileşim ve eğitsel performansını olumsuz anlamda etkileyen, günlük yaşam becerilerini sınırlayan ve tekrarlanan davranışlar görülmesine sebep olan ve üç yaşından önce başlayan atipik, tekrarlayan davranışlarla karakterize edilen özel gereksinim alanıdır (Schaefer ve Mendelsohn 2013, Rakap 2020).

Otizm spektrum bozukluğu; dünyada ve Türkiye’de gittikçe yaygınlaşmakta olan ve her toplumda görülen bir durumdur. Metal retardasyondan sonra çocuklarda en sık görülen nöro-gelişimsel yetersizliktir ve akademik ve uygulamaya dönük çalışmalar diğer özel gereksinim alanlarına göre daha geç tarihsel döneme rastlamaktadır (Anonim 2019b).

Kanner (1943) yaptığı çalışma ile sekiz erkek ve üç kız olmak üzere toplam 11 çocuğa ilişkin gözlemlerini rapor haline getirmiş ve otizmi tanımlamıştır.

Otizmin spektrum bozukluğunun çeşitli alt tipleri arasında kişiden kişiye çok çeşitli semptom ve şiddette farklılıklar görülmektedir (Schaefer ve Mendelsohn 2013).

Otizm tanısının konulabilmesi için iletişim ve toplumsal gelişim alanlarında yetersizliğin görülmesi, yineleyici ve sınırlı ilgi ve davranışların olması ve bu alanlardaki yetersizliklerin 30 ay öncesinden ortaya çıkması gerekmektedir (Bodur ve Soysal 2004).

Otizm, iletişim ve sosyal etkileşimin bozulmasının yanı sıra yüksek düzeyde tekrarlayan ve ritüelistik davranışlarla karakterize yaygın bir nörogelişimsel bozukluktur. Bu son boyut günlük yaşamda büyük zorluklarla sonuçlanmaktadır. Otizm Spektrum Bozukluğu olan bireylerin klinik raporları, değişime bir cevap olarak öfke nöbetleri veya değişimi önlemek veya en aza indirmek için sınırlı ilgi alanları ve tekrarlayan davranışlar

sunduklarını göstermektedir. Tahmin zayıflığı, öngörülemeyen sosyo-duygusal bağlamlara adaptasyonu engelleyebilmektedir (Gomot 2012).

Otizm Spektrum bozukluğu olan bireyler, önemli bir işitme kaybının olup olmadığını belirlemek için resmi bir odyograma sahip olmalıdır (Schaefer ve Mendelsohn 2013).

Thillay ve arkadaşlarının (2016) yaptığı çalışmada OSB teşhisi konan 12 yetişkini ve görsel hedef saptama görevi gerçekleştiren yaşla eşleştirilmiş kontrolleri kaydetmek için EEG kullanılmıştır. Araştırma sonucunda otizmlili yetişkinlerde belirsiz bir bağlamda uyarıların aşırı beklendiğini göstermektedir. Bu aşırı işleme duyuşal aşırı yüklenme duygularına yol açabilir.

Otizme yol açan tek bir neden bulunmamaktadır ve biyolojik, genetik ve çevresel faktörlerin etkili olduğu düşünülmektedir (Anonim 2019b).

Otizmin etiyoşojisine ilişkin ilk teorilerin çoğu, zamanın hakim psikiyatrik modelleri bağlamında çerçeveşlenmiştir. Pek çok kişi, otizmin soğuk, duyuşal olarak uzak anneler tarafından yetiştirilen çocuklarla ilişkili edinilmiş bir durum olduğunu teori olarak sunmuştur (Schaefer 2016). Diğer kardeşlerin normal gelişim göstermesi ve genetik faktörlerde babanın etkisinin belirlenmesi bu teoriyi desteklememektedir. Daha sonrasında yapılan çalışmalar otizmin babadan da kaynaklanabileceğini göstermiştir. Brandler ve arkadaşları (2018) yaptıkları çalışmada otizm spektrum bozukluğunun genetik varyasyonlarında babanın katkısının önemli ölçüde olduğu sonucuna ulaşmışlardır.

Baron-Cohen tarafından geliştirilen aşırı erkek beyni teorisinde, Baron-Cohen özellikle "sistemleştirmek" için tasarlanmış olan "erkek beyninin" ve özellikle "empati kurmak" için uygun olan "kadın beyninin" varlığını öne sürmektedir. Erkekler ve kadınlar, cinsiyete özgü beyne sahip oldukları ölçüde farklılık göstermektedir. Bazı erkekler diğerlerinden daha sistemleştirici olabilir ve bazı kadınlar diğerlerinden daha fazla empati kurabilir. Baron-Cohen otizmin, sistemleştirmede özellikle iyi ancak, empati kurmakta

zayıf olan aşırı erkek beyinlerine sahip bazı erkeklerin ve kadınların sonucu olabileceğini varsaymaktadır (Kanawaza ve Vandermassen 2005).

1980'lerden itibaren genetik testlerle ilgili yapılan çalışmaların ve genetik biliminin gelişmesiyle beraber otizmin biyolojik ve genetik temelleri üzerinde durulmuştur.

Otizmin genetik nedenleri arasında %5 oranında sitogenetik yöntemlerle görülebilen kromozom anomalileri, %10-20 arası genomda bulunan kopya sayısı değişiklikleri ve %5 oranında klinik belirti kapsamında otizm bulgularının yer aldığı ve tek gen mutasyonlarının sebep olduğu genetik sendromlar bulunmaktadır. En sık görülen ve sitogenetik yöntemlerle belirlenebilen kromozom anomalileri 15q11-q13 çoğaltması, 2q37 ve 22q13.3 silmeleridir (Jacquemont vd. 2006, Yosunkaya 2013).

Sandin ve arkadaşları (2014) tarafından İsveç'te yapılan çalışmada İsveç'te doğan çocuklar arasında otizm spektrum bozukluğunun kalıtılabilirliğinin yaklaşık %50 olduğu, bir birey için, bir kardeşin teşhisi varsa otizm riskinin 10 kat, bir kuzenin teşhisi varsa yaklaşık 2 kat arttığı belirlenmiştir.

Ozonoff ve arkadaşları (2011) tarafından yapılan çalışmada 664 otizmli çocuğun kardeşleri doğumdan 36 aylık olana kadar takip edilmiş ve bebeklerin %18.7'sinde otizm geliştiği saptanmıştır. Ayrıca erkek bebekler için otizm riskinin 2.8 kat daha yüksek olduğu belirlenmiştir.

Güçlü kalıtmalı hastalıkları açıklamak için "ortak varyant-ortak hastalık" hipotezi önerilmiştir. Bu model, genetik bir hastalığın birkaç yaygın genetik varyantın kombinasyonunun sonucu olduğunu göstermektedir. Yaygın genetik varyantlar, hastalıklı ve eşleştirilmiş kontrol popülasyonları arasında %5'lik bir frekans farkı olarak tanımlanmaktadır. Bununla birlikte, yaygın varyantlardan ziyade nadir varyantlar, genom çapında çok sayıda genetik çalışmada bulunmuştur ve birçoğu "ortak varyant-ortak hastalık" hipotezinin yanlış olduğu sonucuna varmıştır. Bir yorum, nadir varyantların

genetik hastalıklara büyük katkıda bulunduğu ve otizmin, özellikle beyinde birçok nadir varyantın etkileşimini içerdiği (Torres vd. 2016).

Bai ve arkadaşları (2019) tarafından Danimarka, Finlandiya, İsveç, İsrail ve Batı Avustralya'da 22156'sı otizmlili olmak üzere 2001631 kişi üzerinde yapılan çalışmada otizmin %80 oranında genetik olduğu bulunmuştur.

Skafidas ve arkadaşları (2014) otizm spektrum bozukluğunun erken tespitine yardımcı olmak amacıyla genetik olarak homojen bir grup için tanı testi geliştirmişlerdir.

Yapılan çalışmalar son yıllarda otizm spektrum bozukluğu tanısı alanların sayısında artış olduğunu göstermektedir.

2000'li yıllarda otizm spektrum bozukluğunun okul çağındaki çocuklarda görülme sıklığı 1/150 iken, 2022 yılında yapılan çalışmada otizmin dünyada görülme sıklığı 1/100 olarak belirtilmiştir (Schaefer 2016, Zeidan vd. 2022). Erkeklerin kızlardan 4-5 kat daha sık etkilendiği tahmin edilmektedir; bildirilen görülme sıklığı erkeklerde 1/42 ve kızlarda 1/189'dur. Tek yumurta ikizlerinde görülme olasılığı 150 kat, çift yumurta ikizlerinde görülme olasılığı 8 kat, kardeşlerde 7-10 kat artmaktadır (Schaefer 2016, Eyüboğlu 2019).

Tayvan'da otizm görülme sıklığı 1000'de 12.3, erkeklerde binde 19.2, kadınlarda ise binde 6 olarak belirtilmiştir (Hsu vd. 2012).

Otizm görülme sıklığı Umman'da 10.000'de 1.4, Birleşik Arap Emirlikleri'nde 10.000'de 29 olarak değerlendirilmektedir (Fido ve Al Saad 2013).

Otizmlili çocuğu olan aileler incelendiğinde ailelerin sadece %2-3'ünde birden fazla etkilenen çocuğun bulunduğu görülmektedir. Bu durum otizmlili bir çocuk teşhis edildikten sonra ailelerin gönüllü olarak hamilelikten kaçınması nedeniyle yaşanabilmektedir (Schaefer ve Mendelsohn 2013).

2.4 Özel Gereksinimli Çocukların Aileleri

Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı bünyesinde kamu kurum ve kuruluşlarındaki Engelli Sağlık Kurulu Raporları dikkate alınarak oluşturulan Ulusal Engelli Veri Sisteminde kayıtlı ve hayatta olan özel gereksinimli sayısı 2.535.233'tür. Ağır engeli olan kişi sayısı ise 764.271'dir. Bu sayıya engelli sağlık kurulu raporu almak amacıyla yetkili hastanelere başvurmayan ve hizmet almak için devletle temasa geçmeyen bireyler eklenmemiştir (Anonim 2020a).

TÜİK'in (2020b), 2-14 yaş grubundaki engellilikle ilgili 2019 yılı istatistiklerine göre, çocukların %8.2'sini engelliler oluşturmaktadır.

Özel gereksinimli bir bireyin varlığı, sadece özel gereksinimli bireyi değil, özel gereksinimli çocukla ilgilenen, onlarla aynı evde yaşayan ebeveynlerini ve kardeşlerini yani ailelerini de etkilemektedir. Bu açıdan düşünüldüğünde özel gereksinimden etkilenen büyük bir kesim bulunmaktadır. Özel gereksinimli çocukların tıpkı normal gelişim gösteren çocuklar gibi temel gereksinimlerinin karşılanmasına, ilgi ve sevgiye, yaşadıkları tıbbi sorunlar varsa bunların sağaltımına ihtiyacı vardır. Özel gereksinim alanları ve özel gereksinim düzeyine bağlı olarak özel gereksinimli bireyler, normal gelişim gösteren çocuklardan daha farklı sağlık hizmetlerine ve kendilerine uygun olarak düzenlenmiş özel eğitim programlarına, eğitim-öğretimin içeriğine uygun yöntem ve tekniklere, eğitim materyallerine ve bu eğitimi verebilecek özel gereksinim alanlarında uzmanlaşmış personele ihtiyaç duymaktadır.

Özel gereksinimli çocuğun farkına varılması doğum öncesi, doğum süreci ve doğum sonrası dönemde olabilmektedir.

2.4.1 Ebeveynlerin özel gereksinimli bir çocuğa sahip olduklarını öğrendikten sonra yaşadıkları duygular

Özel gereksinimli bir çocuğun olması, ebeveynlerin çeşitli tepkiler göstermesine sebep olabilmektedir. Ebeveynlerin özel gereksinimli çocuğu olduktan sonraki tepkilerini açıklayan farklı modeller bulunmaktadır.

Çaresizlik, Güçsüzlük ve Anlamsızlık Modeli: Özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynler yakın çevrenin özel gereksinimli çocuğa yönelik tepkileri ve bakış açılarından çok fazla etkilenirler. Eğer çevre tarafından desteklenmezlerse çok daha büyük oranda çaresiz ve güçsüz hissetme söz konusu olmaktadır (Deretarla Gül 2008).

Sürekli Üzüntü Modeli: Bu modele göre özel gereksinimli çocuğu olan anne ve babalar çevreden gelen tepkiler ve aile içi yaşantılarına bağlı olarak üzüntü ve kaygı içindedir, çocuğunun farklılığını kabul ederek çocuğun gelişimi ve eğitimi için çaba gösterir (Alkan Ersoy 2013, Deretarla Gül 2008).

Bireysel/Kişisel Yapılanma Modeli: Özel gereksinimli çocuğu olan anne ve babalar, bulundukları çevrenin tepkileri ve değer yargılarına göre, gelecekteki yaşantılarına ve çocukların geleceğine yönelik bilinçli yapılar oluşturur. Aile tekrar yapılanma sürecine girer. Burada duygular değil mantık ön planda olmaktadır (Deretarla Gül 2008).

Özel gereksinimli çocuğu olan anne ve babaların tepkilerini açıklayan bir diğer model ise aşama modelidir ve bu modele göre ebeveynler çocuklarını ve onun özel gereksinimini kabullenme aşamasına gelene kadar belli aşamalardan geçmektedir. Aşağıda bu aşamalara yer verilmektedir.

Şok aşaması: Çocuğun özel gereksinimli olduğunu öğrenen aile öncelikle büyük bir şokla karşılaşır, şok aşamasında ebeveynler genel olarak duygusal karmaşa, hiçbir şey yapmak istememe, çaresiz hissetme ve aile yapısında bozulmadan bahsetmektedir. Ailenin yaşadığı bu aşama genel olarak birkaç saatten birkaç güne kadar sürebilmektedir (Sucuoğlu 2010).

Reddetme ve inkâr aşaması: Çocuğunun özel gereksinimli olduğunu öğrenen ebeveynler bu durumu kabullenmek ve buna inanmak istemez. Çocuğa ilk tanı konulduğı zaman ailenin ilk tepkisi duymazdan gelmek olur. Buna inanmazsa, yok sayarsa durumun değışeceğini düşünür. Farklı bir tanı konulabilir diye düşünerek, yanlış tanı olabileceğini isteyerek çocukla birlikte, farklı doktorlara başvurarak, çeşitli tedavi/tanı yöntemlerini araştırır (Sucuoğlu 2010, Deretarla Gül 2008).

Öfke ve kızgınlık aşaması: Bu aşamada özel gereksinimli çocuğı olan ebeveynler beklenmeyen tepkiler gösterebilirler. Özel gereksinim sebebiyle kızgınlık duyar, özel gereksinimin sebebini ve sebep olabilecek kişiyi arayabilirler.

Pazarlık: Nadiren görülen bu aşamada aile, çocuğa konulan teşhisi kabul ederek çocuğunun normal hale gelmesi için tanrı, din adamları, doğaüstü güçleri olan kişiler ve konunun uzmanları ile pazarlık eder. Ancak, çocuğa konulan tanının gelişim ve seyri gibi durumlarla ilgilenmez. Bu durum suçluluk ve çaresizlik duygularının yansımasıdır.

Aşırı üzüntü ve depresyon: Ebeveynler çocuğun özel gereksinimli olduğı gerçeğı ile yüzleşmeye başlar ve eğer özel gereksinimli çocuğunu bireysel, ailevi veya sosyal isteklerinin önündeki engel olarak görürlerse ve çevresi tarafından özel gereksinimli çocuk kabullenmezse aşırı derecede üzülüp depresyona girebilirler.

Suçluluk: Çocuğun özel gereksinimine sebep olabilecek ve değıştirebilecekleri bir şey olduğı durumlarla ebeveynlerde daha fazla suçluluk hissi gelişebilmektedir. Genetik kökeni varsa, “çocuğum olmasaydı”; hamilelik döneminde olmaması gereken bir şey varsa, “keşke ilaç kullanmasaydım”; çocuk tıbbi müdahale gerektiren bir şey yaşamışsa, “keşke farklı doktorlara, zamanında ulaşıyaydım”, “eğer zamanında önleseydim, böyle olmayabilirdi” gibi ifadelerle suçluluklarını dile getirebilirler.

Kabullenememe: Çocuğun özel gereksinimini kabullenememe, çocuktan normal gelişim göstermesini bekleme ve çocuk başarısız olduğıunda ya da olumsuz davranışlar sergilediğinde uygun iletişim teknikleri kullanamama, çocuk daha fazla olumsuzlukla

cevap verince öfkelenme, çocuğa lakaplar takma, onay ve övgü sözcükleri kullanmama gibi durumlar görülebilmektedir. Bu aşamada çocuğu ihmal etme, çocuğa yeterince bakmama görülebilmektedir (Alkan Ersoy 2013).

Uzlaşma, kabullenme ve uyum: Zaman ilerledikçe ailedeki yoğun kaygı ve üzüntü azalmaya başlar ve ebeveynler çocuğun özel gereksinimini duygusal olarak kabul eder. Çocuğa ailenin diğer üyeleri gibi davranılır. “Şimdi ne yapabiliriz” sorusuna yanıt aranır. Ebeveynlerden bazıları tüm bu aşamaları birkaç günde tamamlarken bazı ailelerin uyum aşamasına gelmesi yıllar sürebilmektedir (Alkan Ersoy 2013, Sucuoğlu 2010).

Bazı çalışmalar son evreyi kabulden ziyade, çocuğun özel gereksinimli olması durumuyla baş etme, bu durumu kontrol altına alma olarak belirtmektedir. Ebeveynler planlarını yaparken çocuğunu da düşünür, normal sosyal yaşamlarına geri dönerler. Ancak tüm aileler son aşama olan uzlaşma, kabullenme ve uyum aşamasına erişemeyebilir (Deretarla Gül 2008).

Ailelerin tepkileri ve aşamaları geçme hızı; çocuğun yetersizliğinin derecesi/yoğunluğu ve karmaşıklığı, yetersizliğe ilişkin ilk bilginin nasıl verildiği ve ebeveynlerin içerisinde yaşadığı kültür gibi faktörlere bağlı olarak değişebilir (Sucuoğlu 2010).

2.4.2 Özel gereksinimli çocuğu olan ailelerin yaşadığı sorunlar

Özel gereksinimli çocukları olan ebeveynler birçok farklı sorunla karşılaşabilmektedir.

Ekonomik Sorunlar: Özel gereksinimli çocuklar, normal gelişim gösteren çocuklardan daha çok bakıma ihtiyaç duymaktadır. Ailenin ekonomik durumu, çocuğun özel gereksinimiyle nasıl mücadele edeceklerini etkilemektedir. Çocuklarının özel gereksinimi nedeniyle ebeveynler tıbbi bakım, eğitim, iletişim, özel fiziki düzenlemeler ve araç gereçler gibi çeşitli sebeplerle, normal gelişim gösteren çocukların ailelerine kıyasla daha fazla harcamalara ihtiyaç duymaktadır.

Özel gereksinimli çocuęu olan ebeveynlerde oluşabilecek iletişim güçlükleri, çeşitli sosyal becerileri çocuęa kazandırma gereksinimi, çocuęun tedavisi ve tedavi için gereksinim duyulan bilgiler sebebiyle ebeveynlerin, aile dışı desteęe ve uzmanlara ihtiyacı bulunmaktadır. Bununla birlikte, çocuęun eğitimi, tedavisi ile günlük bakımının meydana getirdięi maddi zorluklar, özel gereksinimli çocuęu olan ebeveynlerin farklı problemler yaşamasına yol açabilmektedir (Özşenol vd. 2003).

Akçamete ve Kargın (1996) tarafından 210 işitme yetersizliğine sahip çocuęu olan anne ile yapılan çalışmada, annelerin %62.4'ü yiyecek, ev kirası, tıbbi bakım, giyim, ulaşım gibi masrafları karşılayabilmek için, %58.9'u çocuęunun ihtiyacı olan oyuncakları alabilmek için ve %22.5'i çocuęunun terapi, özel eğitim, bakım gibi masraflarını karşılayabilmek için ekonomik yardıma ihtiyacı olduğunu belirtmiştir.

İçmeli ve arkadaşları (2008) tarafından özel gereksinimli çocukları olan ebeveynlerle normal gelişim gösteren çocukları olan ebeveynlerin çocuk yetiştirme tutumlarını incelemek amacıyla yapılan çalışmada babanın çalışmamasının, problem çözmeyi olumsuz yönde etkiledięi belirtilmiştir. Özel gereksinimli çocuęun, yaşıtlarına göre daha masraflı olması nedeniyle, ailede maddi sorunlar daha fazla görölmektedir. Stresli bir ortamın olması, çocuęun hak etmedięi biçimde kendisine uygunsuz davranılmasına, onun da uygunsuz yapılan davranışa uygun olmayan şekilde tepkide bulunmasına sebep olmaktadır.

Yıldırım Doğru ve Arslan (2008) tarafından farklı özel gereksinim alanlarından çocuęu olan 51 annenin kaygı düzeylerinin incelendięi çalışmanın sonuçlarına göre, sürekli kaygı puan ortalamaları incelendiğinde aylık geliri daha az olan annelerin, aylık geliri daha yüksek olan annelere oranla sürekli kaygı düzeylerinin daha yüksek olduğu belirlenmiştir.

Amerikan Pediatri Akademisi (AAP), tıbbi evi bebeklerin, çocukların ve ergenlerin tıbbi bakımının ideal olarak erişilebilir, sürekli, kapsamlı, aile merkezli, koordineli, şefkatli ve kültürel olarak etkili şekilde tasarlanmış sağlık hizmeti olarak tanımlamıştır (Anonymous 2002).

De Rigne (2012) tarafından yapılan çalışmada, özel sağlık sigortası için daha ağır koşullar olduğu ve spesifik teşhislerin artan harcamalar ve istihdam değişiklikleri ile ilişkili olduğu bulunmuştur. Tıbbi bir evde bakım almanın özel sağlık sigortası ve spesifik teşhislerin artan yükünü azaltacağını belirtmiş ve tıbbi ev modeli kavramının genişletilmesini önermiştir.

SMA tıbbi bakımın daha fazla gerektiği ve tıbbi teknolojik cihazların kullanıldığı bir özel gereksinim alanıdır. SMA tip I tanısı alan çocukların daha fazla tıbbi teknolojik ilaçlara ve tedaviye ihtiyaç duymaktadır.

Klug ve arkadaşları (2016) tarafından 189 SMA'lı çocuğun ve ailelerinin doğrudan, dolaylı ve gayri resmi bakım maliyetlerini etkileyen hastalık maliyetini ve faktörleri ile ilgili yapılan çalışmada en yüksek maliyet, SMA tip I'e ait bulunmuştur. Başlıca maliyet faktörleri, gayri resmi bakım maliyeti ve hastalar ve bakıcıları tarafından yapılan dolaylı maliyettir.

Sosyal ve Duygusal Sorunlar: Özel gereksinimli çocuğu olan anne babalar aşırı duyarlı olabilmektedir. Genellikle büyük bir suçluluk duygusu içinde, panik ve gelecekte ne olacağını kestirememe büyük bir kaygı, üzüntü ve yaratmaktadır. Bu durumda evde bir gerginlik ortamı doğabilmektedir (Barut 2011).

Özel gereksinimli çocuğun varlığı eşler arasındaki ilişkiyi etkilediği gibi kardeşlerini de etkilemektedir. Ailenin yaşamı çoğunlukla özel gereksinimli çocuğun ihtiyaçları etrafındadır. İhtiyaçları karşılamada annenin babaya göre daha fazla sorumluluk alması, zamanını, ilgisini ve enerjisini çoğunlukla özel gereksinimli çocuğa ayırmak zorunda kalması, anneyi giderek eşinden ve diğer çocuklarından uzaklaştırabilir. Bu sebeple bazen özel gereksinimli olmayan diğer kardeşlerde uyum sorunları ve problem davranışlar görülebilmekte ve evlilik ilişkisinde bozulmalar yaşanabilmektedir (Küçükler 1993).

Özel gereksinimli çocukların ebeveynlerinin stres düzeyi ile ilgili yapılan çalışmaların birçoğunda, özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlerde stres düzeyinin oldukça yüksek bulunduğu saptanmıştır.

SMA'dan etkilenen çocuk ve ergenlerin ebeveynlerinde yaşam kalitesinde azalma, orta ila yüksek düzeyde bakıcı yükü ve sıkıntısının yanı sıra fiziksel ve zihinsel sağlık semptomları görülmektedir (Brandt vd. 2022).

Beck ve arkadaşları (1990) tarafından hiperaktif çocukların anneleriyle yapılan çalışmada, öğretmen ve anneler tarafından hiperaktivite düzeyi yaygın olarak belirlenen çocukların anneleri kendilerini kontrol grubuna göre daha depresif, daha az yetkin, daha kısıtlı ve sinirli; anneler tarafından çocukları hiperaktif olarak tanımlanan ama öğretmenlerce daha az hiperaktif bulunan ve durumsal hiperaktif olan tanımlanan çocukların anneleri, kontrol grubundaki annelere göre çocuklarının daha fazla davranış problemi gösterdiğini ve daha fazla annelik stresi yaşadıklarını belirtmişlerdir.

Anastopoulos ve arkadaşları (1992) tarafından dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğuna sahip çocuğu olan 104 anne ile yapılan çalışmada, annelerin ebeveynlik stresinin oldukça yüksek olduğu bulunmuştur.

Akçamete ve Kargın (1996) tarafından 210 işitme yetersizliğine sahip çocuğu olan anne ile yapılan çalışmada, annelerin %67.3'ü çocuğuyla benzer özellikte çocuğu olan ebeveynler hakkında yazılmış yayınları okumaya, %64.7'si çocuğuna yardımcı olabilecek dış hekimi bulma konusunda yardıma ihtiyaç duyduğunu ve %49.8'i problemleri hakkında düzenli olarak sosyal çalışmacı, psikolojik danışman, psikolog ve psikiyatrist ile görüşmek istediğini belirtmiştir.

Özekes ve arkadaşları (1998) zihinsel yetersizliğe sahip çocuğu olan 104, otizmlili çocuğu olan 65 ve normal gelişim gösteren çocukları olan 99 ebeveynle evlilik ilişkisinde özel gereksinimli çocuğa sahip olmanın rolü konusunda araştırma yapmıştır. Bu araştırmanın bulgularına göre özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlerin eşlerini, normal ailelere göre

daha güvenilir ve daha yönlendirici buldukları saptanmıştır. Eşler birbirlerine daha fazla bağlanmakta ve özel gereksinimli çocuğun olmasıyla beraber ortaya çıkan yeni durumla birlikte ilgilenmektedir. Kadınlar eşlerini özel gereksinimli çocuk sonrasında daha kopuk algılamaktadır. Bunun da sebebinin, özel gereksinimli çocuk nedeniyle birlikte yaşam aktivitelerini paylaşmada görülen azalma olduğunu, ama bu durumun normal bir sonuç olduğu ve evlilik ilişkisinde sorun yaratmadığını söylemişlerdir.

Özşenol ve arkadaşları (2003) tarafından, 145 özel gereksinimli çocuğun ailesi ile yapılan çalışmanın sonuçlarına göre annelerin aile işlevlerini yerine getirmede çocuğun özel gereksiniminden ötürü kendini suçlama durumlarının, rollere, duygusal tepki verebilmeye ve genel fonksiyona etkisi olduğu belirlenmiştir. Babaların çocuğun özel gereksiniminden dolayı kendini suçlama durumunun; problem çözme ve davranış kontrolüne, çocuğun özel gereksiniminden dolayı eşini suçlama durumunun iletişim, duygusal tepki verebilme ve genel fonksiyonlara etkisi olduğu gözlenmiştir.

İçmeli ve arkadaşları (2008) tarafından ilköğretim özel eğitim sınıfında ve özel rehabilitasyon merkezlerinde eğitim alan zihinsel yetersizliğe sahip 50 çocuğun ailesi ile yapılan çalışmada, özel gereksinimli çocuğu olan anne-babaların %24'ünün pişmanlık duyduğu ve suçluluk yaşadığı, %20'sinin çaresizlik ile yeterli sabır ve anlayışı gösteremedikleri ve %14'ünün isyan ve yılgınlık yaşadığı saptanmıştır.

Dereli ve Okur (2008), özel eğitime devam eden çocukların ebeveynlerinin depresyon durumlarını inceleyen bir araştırma yürütmüşlerdir. Araştırmaya 40 anne ve 10 baba katılmıştır. Araştırmanın sonucunda anne-babalarının ciddi depresyon yaşadığı, babaların depresyon puanının annelere oranla daha düşük olduğu görülmüştür.

Karadağ (2009) tarafından zihinsel ve fiziksel yetersizliğe sahip çocukları olan 95 annenin yaşadıkları güçlükleri, aileden algılanan sosyal desteği ve umutsuzluk durumlarını incelemek amacıyla yapılan çalışmanın sonucuna göre çocuklarının özel gereksinimi sebebiyle annelerin psikolojik, ekonomik ve sosyal problemler yaşadığı, özel gereksinimli çocuğunun doğumuyla hayal kırıklığı yaşadığı, çocuklarının tedavisi sürecinde problem yaşadığı görülmüştür.

Keskin ve arkadaşları (2010) tarafından yapılan araştırmada zihinsel yetersizliğe sahip çocukları olan anne- babaların kaygı düzeyleri ve tutumu ölçülmüştür. Araştırmada elde edilen veriler arasında anne-babaların %19.8'inin suçluluk, %10.4'ünün utanç duyduğu belirlenmiştir. Araştırmada, çocuklarının geleceğinden dolayı yoğun kaygı yaşayan ebeveynlerin ev kadınlığını reddetme puanlarının düşük, aşırı annelik puanlarının yüksek bulunduğu belirlenmiştir.

Terzi ve Tan (2016) tarafından yapılan çalışmada serebral palsili çocuğu olan annelerde depresyon puanları sağlıklı çocuğu olan annelerden daha yüksek bulunmuştur.

Chavez ve arkadaşları (2018) tarafından 15-18 yaş arası özel sağlık bakımı ihtiyacı olan gençlerin tıbbi evde olan ve olmayan 488 ebeveyni veya bakıcısı ile yapılan çalışmada çocukları tıbbi evde bakım alan ebeveynlerin yaşam kalitesi sağlık ilişkisi skorları, çocukları tıbbi evde olmayan ebeveynlere göre daha yüksek bulunmuştur.

Sağlık Sorunları: Aileler, özel gereksinimli çocuklarının bakımında zorluk yaşamaktadır. Anneler çocuğun bakımında babalardan daha fazla görev almakta, özellikle annelerde fiziksel rahatsızlıklar oluşabilmektedir (Yıldırım Sarı 2007). Özel gereksinimli bir çocuk için uzun süreli bakımın yükü, çeşitli yerlerde ve çeşitli yoğunlukta şiddetli ağrıya neden olabilmektedir. Özellikle bedensel yetersizliğe sahip çocukları olan ebeveynler çocuklarını kucaklarında taşıdıkları zaman fiziksel rahatsızlar görülebilmektedir.

Brehaut ve arkadaşlarının (2004) serebral palsili çocuklara birincil düzeyde bakım veren 468 kişiyle yaptıkları çalışmada birincil bakım veren kişilerde sırt problemleri, migren baş ağrıları olmak üzere çeşitli fiziksel problemlerin daha yüksek olduğu belirtilmiştir.

Allik ve arkadaşları (2006) tarafından Asperger sendromlu ve yüksek işlevli otizme sahip çocukları olan ebeveynlerin sağlıkla ilgili yaşam kalitesi araştırılmıştır. Çalışmada annelerin fiziksel sağlığının daha zayıf olduğu ortaya çıkmıştır.

Czupryna ve arkadaşları (2014) tarafından 3-18 yaş arası 179 serebral palsili çocuğun annesiyle yapılan çalışmada serebral palsili çocukların annelerinde sırt ağrısı prevalansı ve altta yatan nedenler araştırılmıştır. Çalışmanın sonucuna göre serebral palsili çocukların uzun süreli günlük bakımı, annelerin sırt ağrısının gelişimine sebep olmaktadır. Ağrının görülme sıklığı ve yoğunluğu öncelikle çocuğun fonksiyonel durumuna ve bağımsızlık düzeyine, vücut ağırlığına, yaşına, engelli çocuğu gün boyunca tekrar tekrar kaldırma ihtiyacına ve anne tarafından gerçekleştirilen ek görevlerin sayısına bağlı olarak değişmektedir.

Miodrag ve arkadaşları (2015) tarafından gelişimsel engelli ve kronik sağlık rahatsızlıkları olan çocukların ebeveynleri ile normal gelişim gösteren çocukların ebeveynlerini karşılaştırarak meta analiz yaptıkları çalışmanın sonucuna göre, gelişimsel engelli ve kronik sağlık rahatsızlıkları olan çocukların ebeveynlerinin normal gelişim gösteren çocukların ebeveynlerine göre daha yüksek düzeyde sağlık problemlerine sahip oldukları gözlenmiştir.

Terzi ve Tan (2016) tarafından serebral palsili çocuğa sahip 85, sağlıklı çocuğa sahip 42 anne ile yapılan çalışmada, serebral palsili çocuğu olan annelerde kas iskelet sistem ağrıları sağlıklı çocuğu olan annelerden daha yüksek bulunmuştur.

Aslan Telci ve arkadaşları (2018) tarafından farklı motor beceri düzeyine sahip özel gereksinimli çocuğu olan 177 anneyle yapılan çalışmada çocukların ambulasyon (motor gelişim) düzeyi azaldıkça annelerde kas-iskelet sistemi ağrılarının daha da arttığı saptanmıştır.

Özel Gereksinimli Çocuğu Olan Ailelerin Gereksinimleri: Özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynler, çocuğunu ve özel gereksinimini kabul etme ve duruma uyum sağlama sürecinin uzaması yanında, çocuğun eğitimi, bakımı, tedavisi ve büyütülmesi gibi alanlarda problem yaşamaktadır. Ebeveynlerden bazılarının tıpkı çocukları gibi desteğe ihtiyaçları bulunmaktadır (Özşenol vd. 2003).

Özel gereksinimli çocuğa sahip ebeveynlerin ihtiyaçları incelendiğinde, çeşitli araştırmalarda çocuğun özel gereksinim türü ve düzeyinden bağımsız olarak belirli gereksinimleri olduğu saptanmıştır.

Bilgi Gereksinimi: Özel gereksinimli çocuğun olması birçok aile için bilinmeyen bir durumdur. Ebeveynler özel gereksinimli çocuğu olduktan sonra, çocuğunun özel gereksinim alanı, neleri yapabileceği, neleri yapmakta zorlanabileceği, hangi okullara gidebileceği, çocuğunun hakları, çocuklarının gelişim ve eğitimini hangi yöntem ve tekniklerle nasıl destekleyebilecekleri gibi konularda bilgiye ihtiyaç duymaktadır.

Akçamete ve Kargın (1996) tarafından 210 işitme yetersizliğine sahip çocuğu olan anne ile yapılan çalışmada, annelerin en fazla ihtiyaç duyduğu alan bilgi gereksinimi boyutu olmuştur. Annelerin %78,3'ü çocuğuna bazı becerileri nasıl öğretebileceği konusunda daha fazla bilgiye ihtiyaç duyduğu, %77.3'ü çocuğu ile nasıl oynayacağı / nasıl konuşacağı hakkında daha fazla bilgiye gereksinim duyduğunu belirtmiştir.

Sağıroğlu (2006) tarafından özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlerin çocuklarının devam ettiği özel eğitim ve rehabilitasyon merkezinden beklentilerinin incelenmesi amacıyla yapılan çalışmada ebeveynler, çocukları ile ilgili günümüz teknolojisindeki gelişmeler, çeşitli araç ve gereçler ve yeni öğretim metotları gibi kendilerinin ulaşmada güçlük çektikleri konular hakkında kurum tarafından belirli zamanlarda ailelere bilgi verilmesini istediklerini belirtmişlerdir.

Destek Gereksinimi: Ebeveynler çocuklarla ilgili sorunları konuşabilecekleri kişilere, daha fazla arkadaşına, özel gereksinimli çocuğu olan diğer ebeveynlerle paylaşımlarda bulunmaya, kendilerine vakit ayırmaya, çocuğun öğretmeniyle çocuk hakkında görüşmek için daha fazla zamana gereksinimleri olduğunu belirtmişlerdir (Sucuoğlu 2010). Kazandırılan bilgi/beceri ve kavramların genellenmesi, yeni becerilerin kazandırılması, davranış problemleriyle başa çıkma gibi özel eğitim uygulamaları dolayısıyla özel gereksinimli çocuğun ebeveynlerinin eğitim kurumu ile iş birliği içerisinde olmasını gerekli kılmaktadır.

Günümüzde aile eğitimi ve katılımı çok daha fazla ön plandadır ve dünyada son yıllarda yapılan çalışmalarda aile eğitimi ve katılımının eğitim programlarının içine entegre edilmesi düşüncesi daha önem kazanmıştır. Özel gereksinimli çocuklara verilen bilgi, beceri ve kavramların evde tekrarlanarak çocukların daha kalıcı şekilde öğrenilmesi amacıyla, öğretmenler ve ebeveynlerin iletişim halinde olması ve iş birliği yapması gerekmektedir. Eğitimcilerin bu aşamada yaşadığı farklı zorluklar bulunabilmektedir. Eğitimcilerin yaşadıkları zorluklar, özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlerin özel eğitim hakkında bilgi düzeylerinin yetersiz olması, çocuklara verilen ödevlerin yaptırılması konusunda ebeveynlerin hassasiyet göstermemeleri ve okula yapılan çalışmaları evde doğru tekniklerle tekrarlamamaları, eğitim kurumundan ya da eğitimciden her şeyi beklemeleri ve eğitim kurumu ile yeterince iletişim içerisinde olmamaları olarak görülmektedir (Çetin 2004).

Anne-Baba Eğitiminin Önemi: Ebeveynlerin okuldan ve rehberlik çalışmalarından farklı beklentileri olabilir. Bunu bazen açık olarak dile getirebilir, bazen de kendileri bu isteklerinin farkında olmayabilirler. Çocukların gerçek problemlerinin ne olduğunu bilmek, özel gereksinimli çocuklara sahip ebeveynlerin ortak isteklerindendir (Enç vd. 1987).

Bebeklik ve ilk çocukluk dönemlerinde, özel eğitim hizmetleri bütün aile düşünülerek hazırlanmalıdır. Bu dönemlerde çocukların bakım ve eğitimleri, büyük oranda ailede tarafından gerçekleştirilmektedir. Özel gereksinimli çocuğun olması, birçok ailede duygusal ve toplumsal problemlere neden olabilmektedir. Ebeveynlerin yaşadığı problemler, çocuğun özel gereksiniminin düzeyiyle ilgili olmayabilir. Bazı durumlarda, teşhisindeki zorluklar nedeniyle, hafif düzeyde bir yetersizlik ailede, ileri düzeyde yetersizlikten daha fazla strese neden olabilmektedir (Kırcaali İftar 1998).

Ebeveynlerin özel gereksinimli çocuklarının gelişimi ve eğitimini desteklemesi, uzmanlarla iş birliği içinde olması birçok açıdan önemlidir. Ebeveynler çocuklarının güçlü ve zayıf yönlerini diğerlerinden daha iyi bilmektedir. Ebeveynler öğretmenin çocuklarını anlamasına ve ona göre eğitim planı geliştirmesine katkıda bulunabilirler. Ailenin çocuklarına uygun olabilecek en iyi programın yapılmasında görev alarak

öğretmene yardımcı olmaları, özel gereksinimli çocuğun eğitimine fayda sağlamaktadır (Whiteside Lynch ve Howald Sımms 1988).

2.4.3 Özel gereksinimli çocuklara sağlanan eğitim hizmetleri ve destek hizmetler

Özel gereksinimli olan çocuğa yönelik verilen eğitimler, çocukların engel düzeyine göre farklılık göstermektedir. Çocukların hangi tür eğitimden yararlanacağı rehberlik araştırma merkezi tarafından yapılan ayrıntılı değerlendirme sonucunda belli olmaktadır.

Özel eğitim veren kurumlardan bazıları aşağıda sıralanmıştır.

Millî Eğitim Bakanlığı'na Bağlı Kurumlar

Bilim Sanat Merkezleri: Okulöncesi, ilköğretim ve ortaöğretim kurumlarına devam eden üstün yetenekli çocuklara örgün eğitim kurumlarında verilen eğitimin yanı sıra, yetenek türlerine uygun eğitimler vermek ve devam eden çocukların üstün yetenek gösterdiği alanlarda yetişmesini amaçlayan kurumlardır (Anonim 2009).

Özel Eğitim Okulu Bünyesindeki Anasınıfları

İlkokul (Görme Engelli, Hafif Düzeyde Zihinsel Engelli, İşitme Engelli, Ortopedik Engelli ve Uyum Güçlüğü Olanlar)

Ortaokul (Görme Engelli, Hafif Düzeyde Zihinsel Engelli, İşitme Engelli, Ortopedik Engelli ve Uyum Güçlüğü Olanlar)

Meslek Lisesi (İşitme Engelli ve Ortopedik Engelli)

Özel Eğitim İş Uygulama Merkezi (III. Kademe)

Özel Eğitim Mesleki Eğitim Merkezi (III. Kademe, Görme Engelli ve Zihinsel Engelli)

Özel Eğitim Uygulama Merkezi (I. Kademe)

Özel Eğitim Uygulama Merkezi (II. Kademe)

Millî Eğitim Bakanlığı'na bağlı özel özel eğitim kurumlarında özel gereksinimli bireylere eğitim verilmektedir. Ayrıca özel gereksinimli çocuklara eğitim, bakım, tedavi ve çeşitli sosyal hizmetler veren resmi ve özel eğitim kurumlar, vakıf ve dernek gibi sivil toplum kuruluşları bulunmaktadır (Dikici Sığırmaç ve Deretarla Gül 2018).

Bunların dışında rehberlik araştırma merkezi tarafından uygun bulunan özel gereksinimli çocuklar kaynaştırma/ bütünleştirme yoluyla eğitime devam edebilmektedir. Özel eğitim hizmetleri yönetmeliğinde (2018) kaynaştırma/bütünleştirme yoluyla eğitim uygulamaları, özel eğitime gereksinim duyan çocukların her tür ve kademedeki diğer bireylerle iletişim ve etkileşim içerisinde olmalarını ve eğitim amaçlarını en üst düzeyde gerçekleştirmelerini sağlamak amacıyla ihtiyaç duyduğu belirlenen çocuklara destek eğitim hizmetleri verilerek akranlarıyla beraber tam zamanlı ya da özel eğitim sınıflarında yarı zamanlı olarak verilen eğitimidir. Kaynaştırma eğitiminin farklı modelleri ve uygulama biçimleri bulunmaktadır.

Tam Zamanlı Kaynaştırma: Özel gereksinime sahip çocuğun kaydının genel eğitim sınıfında olduğu; öğrencinin tüm gün boyunca genel eğitim sınıfında, öğretmeninden eğitim aldığı durumdur (Anonim 2010).

Kaynak Oda Destekli Kaynaştırma: Özel gereksinime sahip çocuğun kaydının genel eğitim sınıfında olduğu; öğrencinin desteğe gereksinim duyduğu derslerde kaynak odada öğretmeninden destek aldığı uygulamadır (Özgür 2015).

Yarı Zamanlı Kaynaştırma: Özel gereksinime sahip çocuğun kaydı özel eğitim sınıfındadır, çocuk başarılı olabileceği derslerde kaynaştırma sınıfından eğitim almaktadır.

Tersine Kaynaştırma: Yetersizlikleri olmayan çocuklar istekleri doğrultusunda, özellikle okulöncesi eğitimde, çevrelerindeki kaynaştırma uygulaması yapan özel eğitim okullarında açılacak sınıflara kayıt yaptırabilir (Anonim 2010).

Özel Eğitim Sınıfı: Okul ve kurumlarda, durumları ayrı bir sınıfta eğitim görmeyi gerektiren özel eğitim ihtiyacı olan çocuklar için yetersizlik türü, eğitim performansları ve özellikleri dikkate alınarak, özel araç-gereçler ile eğitim materyalleri sağlanarak oluşturulmuş sınıflardır (Anonim 2015).

Gündüzlü Okul Programı: Özel gereksinimli çocuğun kaydı özel eğitim okulundadır ve çocuk aynı özel gereksinim alanından çocuklarla eğitim almaktadır.

Yatılı Özel Eğitim Okulu: Özel gereksinimli çocuğun kaydı özel eğitim okulundadır ve geceleri de okulun yatakhaneinde kalmaktadır (Özgür 2015).

Özel gereksinimli çocukların ihtiyaçları olan destek hizmetlerden yararlanması çok önemlidir. Buna bağlı olarak özel gereksinimli çocukların aldığı destek hizmetler, farklı terapi ve eğitim programları bulunmaktadır.

Dil ve Konuşma Terapisi: Başta dil ve konuşma bozukluğuna sahip çocuklar olmak üzere dil ve konuşma problemi olan çocukların katıldığı bir terapidir. Ülkemizde dil ve konuşma bozuklukları alanında üniversiter düzeyde Rektörlüğe bağlı olup, bağımsız yapılanması ile ilk Dil ve Konuşma Terapisi Merkezi olan Eskişehir Anadolu Üniversitesi Dil ve Konuşma Bozuklukları Eğitim Uygulama ve Araştırma Merkezi (DİLKOM) 4 Ekim 1990'da açılmıştır. Dil ve Konuşma Bozuklukları Eğitim Uygulama ve Araştırma Merkezinde ses bozuklukları, afazi, sesletim-sesbilgisi, kekemelik ve gecikmiş dil ve konuşma bozukluklarına yönelik çalışmalar yapılmaktadır. Terapiler başlamadan önce bireylerden odyolojik ve nörolojik muayeneden geçmesi istenmektedir. Tanıya sahip olan bireyler durumlarına bağlı olarak bireysel ya da grup terapisi alabilirler. Verilen grup eğitimleri 18-60 ay arası olan çocuklara yöneliktir ve amaç çocuklarla birlikte ebeveyni ya da çocuğa bakım veren kişiyi desteklemektir (Çelebi 2005). 2022 yılı itibariyle devlet ve vakıf üniversitelerinin Sağlık Bilimleri Fakültesi'ne bağlı dört yıllık lisans programı olan 23 Dil ve Konuşma Terapisi Bölümü bulunmaktadır.

Çelebi (2005) tarafından çocukları dil ve konuşma terapisi almakta olan anne-babalarla yapılan çalışmada, anne-babaların genel anlamda bilgilendirilme ve çocuklarının almış oldukları dil ve konuşma terapisine yönelik pozitif tutum içinde oldukları belirlenmiştir.

Toğram ve Maviş (2009) tarafından ebeveynler, öğretmenler ve dil ve konuşma terapistleri ile yapılan çalışmada, öğretmenler terapi seansları sırasında gözlem yapmayı ve terapistlerden çocuğun terapileri hakkında bilgi almayı gerekli görmektedir. Dil ve konuşma terapistleri, çocuğun sorunları varsa konuşma terapisi ile birlikte pozitif tutum içerisinde olacağını düşünmektedir. Ebeveynler terapilerle birlikte çocuklarının problemlerine yönelik pozitif tutum geliştirdiğini, öğretmenlerin terapi seansları sırasında gözlem yapmasını ve öğretmene terapi konusunda bilgi vermesini istemişlerdir.

Aldış (2020) tarafından çocuklarla çalışan eğitimci ve hekimlerin dil ve konuşma terapisi mesleğine yönelik görüşlerini öğrenmek amacıyla yapılan çalışmada, eğitimcilerin %58,2'sinin, hekimlerin %49,6'sının herhangi bir uzmana yönlendirme yapmadıkları, eğitimcilerin hekimlere göre dil ve konuşma bozukluklarına 3 yaş ve öncesinde müdahaleye daha fazla eğilim gösterdikleri; dil ve konuşma terapistlerinin okullarda mutlaka yer alması gerektiği yönünde görüş bildirdiği belirlenmiştir.

Oğuz ve arkadaşları (2022) tarafından okul öncesi öğretmenlerinin, dil, konuşma bozuklukları ve dil ve konuşma terapisi mesleğine yönelik bilgi ve farkındalık düzeylerinin belirlenmesi amacıyla yapılan araştırmada okul öncesi öğretmenlerinin, dil ve konuşma terapistleri ile iş birliği hâlinde çalışma konusunda olumlu görüş bildirdikleri, ancak meslek ve kapsamı hakkında yeterli bilgiye sahip olmadıkları sonuçlarına ulaşılmıştır.

2.4.4 Aile eğitim yaklaşımları

Toplumun özel gereksinimli bireyler ve ailesiyle sağlıklı iletişim ve etkileşim içerisinde olması için ebeveynlerin topluma ve toplumun ebeveynlere uyumunu sağlamak, ailelerin

psikososyal ve maddi problemlerini gidermek ve özel gereksinimli çocuęu olan ebeveynlere yönelik hassas davranmak gerekmektedir (İkizoęlu 2005).

Özellikle kaynařtırma eğitime devam eden çocuklar ve ebeveynlerini dahil edecek biçimde okulöncesi dönemden itibaren verilen düzenli ebeveyn katılım programlarının oluşturulması gerekmektedir. Aile katılım planlarının hazırlanması, özel gereksinimli bireyler ve ebeveynlerine, öğretmenlere ve özel gereksinimli bireylerle çalışan dięer meslek gruplarına, zamanın ve kaynakların etkili kullanımı açısından güçlü katkılar sunmaktadır (Gül 2007).

Özel gereksinimli çocuklar eğitim konusunda ebeveynle birlikte düşünölmelidir ve bu nedenle ailelere eğitim verilmesi ve aile katılımlarının desteklenmesi gerekmektedir. Bu sayede ebeveyn verilen eğitimi uygular ve öğretmenle işbirlięi içerisinde olarak çocuęun problemlerine yönelik çözümler geliştirir. Okul-aile işbirlięi çocuęun gelişiminin desteklenmesini ve olumlu aile-öğretmen ilişkilerinin gelişmesini destekler (Ulutařdemir 2007).

Aile eğitimi ve rehberlikle ilgili yaklaşımlar bulunmaktadır.

Aile eğitimi programları ev merkezli aile eğitim programları, okul merkezli aile eğitim programları ve ev- okul merkezli aile eğitim programları şeklinde sıralanabilir

Özel gereksinimli çocuęun özellikleri, özel gereksinim alanının özellikleri, çocuk gelişimi ve eğitimi, ebeveynlerin faydalanabileceęi eğitim, saęlık ve bakım gibi hizmetlere ulaşma, ailenin ve özel gereksinimli çocuęun yasal hakları ve ilgili mevzuat hükümleri, özel gereksinimli çocuęu tanıyarak ona uygun beklentiler geliştirme, çocuęun gelişim ve eğitimine dahil olma, çocuęa yönelik olumlu tutum ve davranış geliştirme, özel gereksinimli çocuęun sosyal kabulünü saęlama ve çocuklarda beceri ve kavram gelişimini destekleme gibi alanlarda aileye bilgi verilmesini içermektedir. Bilgilendirmeler ailenin öğrenim düzeyleri ve durumları dikkate alınarak yapılmalıdır.

Ebeveynlerin anlayabileceği ve uygulayabileceği somut örnekler verilmelidir (Anonim 2010).

Özel gereksinimli çocukların ebeveynleriyle yapılabilecek aile katılım çalışmaları arasında aile görüşmeleri, ailelerin sınıf içi etkinliklere katılımı, ebeveyn ile öğretmenin iletişimde olması amacıyla telefon görüşmeleri yapılması, kısa notların yazılması ve özel gereksinimli çocuğun çantasında yer alan not defterinin kullanılması bulunmaktadır.

Özel gereksinimli çocukların ebeveynleriyle yapılacak çalışmalar grup çalışmaları olabileceği gibi bireysel çalışmalar da olabilmektedir.

Bireysel Çalışmalar/Eğitim: Özel gereksinimli çocukları olan ebeveynlerin ihtiyaç duyduğu konularda bireysel çalışmalar yapılabilir. Özellikle çocukların günlük yaşamda işlevsel olarak kullanabileceği kavram ve beceri öğretimlerine öncelik verilmesi, ailenin günlük yaşam rutinleri belirlenerek, uygun zaman ve evde yer alan materyallerle çalışmasının sağlanması, öğretimin gerçekleşme düzeyini artırıcı nitelikte olmasını sağlamaktadır.

Bu tür programlar, ebeveynlere evde çocukları ile nasıl çalışacaklarını, okulda verilen beceri/kavram eğitiminin evde nasıl destekleneceğini göstermede fayda sağlamaktadır (Özsoy vd. 1992).

Grup Eğitimi: Özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynler bazen yaşadıkları sorunları kendi kişisel sorunu gibi algılayabilir ve kendini yalnız hissedebilir. Özel gereksinimli çocuğu olan diğer ailelerde de benzer sorunlar yaygın olarak görülmektedir. Ortak problemleri olan özel gereksinimli çocuğu olan aileler, bir araya gelebilecekleri kuruluşlara ya da organizasyonlara gereksinim duymaktadır (Atay 2007).

Grup eğitimleri veya grup çalışmaları düşünüldüğünde iki yönlü çalışmadan bahsedilmektedir. Benzer özel gereksinim alanına sahip ebeveynlerle toplantılar ya da çalışmalar düzenlenebileceği gibi, özellikle kaynaştırma eğitime devam eden özel

gereksinimli çocuklar düşünüldüğünde, özel gereksinimli çocukların normal gelişim gösteren akranlarının ebeveynlerine yönelik bilgilendirilme yapılmalıdır.

Çocuğu kaynaştırma eğitimine devam eden özel gereksinimli çocuğun ailelerine yönelik olarak da gerçekleştirebilecek etkinlik bulunmaktadır.

Ailelerle Düzenli Toplantı Yapmak: Ebeveynlerin kendini eğitimin ayrılmaz bir parçası olarak hissetmesi, okula yönelik olumlu tutum geliştirmesi ve yalnız olmadıklarını hissetmesi için ailelerle düzenli toplantı yapmak önemlidir. Bu toplantılarda ailelere yalnız olmadıkları anlatılmalı, çocukların sosyal kabulünü sağlamak için yapılabilecekler açıklanmalıdır. Toplantılar düzenlemek özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlerle normal gelişim gösteren çocukların ebeveynlerinin kaynaşmasını, normal gelişim gösteren çocukların ailelerinin özel gereksinimlerine yönelik farkındalık geliştirmelerini desteklemektedir (Batu ve Kırcaali İftar 2010, Özgür 2015).

Ailelere Bilgilendirici Konuşmalar, Seminerler Düzenlemek: Kaynaştırma eğitimine devam eden çocukların ebeveynlerine yönelik seminerlerin düzenlenmesi ve bilgilendirici konuşmaların yapılması, ailelerin çocuklarının özel gereksinim alanı ile ilgili özelliklerini bilmelerini veya bildiklerini hatırlamalarını sağlamaktadır. Bilgilendirme toplantıları düzenlenirken ebeveynlerin eğitim almak istedikleri konu başlıkları, düzenlenecek toplantı/seminerlere ait istedikleri seminer sıklığı, katılabileceği gün ve saatler, ulaşım ve seminer sırasında çocukların bakımı gibi katılımlarını etkileyebilecek durumları önceden tespit edebilmek amacıyla ailelerden formlar aracılığıyla bilgi alarak değerlendirilmelidir. Ayrıca ebeveynlere, çocuklarının okulda öğrendikleri becerileri evde sürdürmeleri konusunda bilgiler aktarılabilir (Batu ve Kırcaali İftar 2010).

Her Aşamada Aileyi Ekibin İçine Almak: Kaynaştırma eğitiminin başarıya ulaşması için, kaynaştırma eğitimine devam eden çocuğun okulda öğrendiği becerileri evde ailesi ile doğru şekilde alıştırma yapması ve ebeveynlerin pekiştirmesi gerekmektedir. Kaynaştırma sınıfının öğretmeni aileyle iş birliği içinde olmalıdır. Öğretmen çocuğa hangi yöntem ve tekniklerle nasıl bir öğretim yaptığını aileye anlatmalı ya da

ebeveynlerin gözlem yapmasını sağlamalı; ailelerden okulda öğretilen bilgi/beceri ya da kavramı evde tekrarlanmasını istemelidir. Ayrıca evde tekrarlanan eğitim etkinlikleri ile ilgili sıklıkla ebeveynlerle konuşmalı, dönüt vermeli, gerekli yerlerde düzeltmelidir (Özgür 2015).

2.5 İlgili Çalışmalar

Von Gontard ve arkadaşları (2002) tarafından Frajil X sendromlu (FXS) kırk dokuz erkek, Spinal Müsküler Atrofili (SMA) 46 erkek ve kontrol grubunda 32 erkek ile yapılan çalışmada, Frajil X sendromlu çocukların %81.6'sında ve SMA'lı çocukların %10.9'unda psikiyatrik tanı bulunmuş, en sık görülenleri DEHB (FXS: 36) ve Ayrılık Kaygısı Bozukluğu (SMA: 4) olmuştur. Toplamda, her iki grupta ebeveyn stresi kontrol grubuna kıyasla daha yüksek, Frajil X sendromlu çocukların ailelerinde ebeveyn stresi SMA ailelerine göre anlamlı derecede yüksek bulunmuştur.

Batu ve arkadaşları (2004) tarafından yapılan çalışmaya 1996-1997 öğretim yılında Kız Meslek Lisesinde görev yapmakta olan 19 öğretmen katılmıştır. 11 öğretmen, ebeveynlerinin çocuklarının eğitime katkısının değerli olduğunu ve kendi işlerini kolaylaştırdığını söylemişlerdir. Birçok öğretmen, kaynaştırma eğitime devam eden öğrencilerin ebeveynlerinin okula sıklıkla geldiklerini, çocuklarıyla sürekli ilgilendiklerini, çocuklarına ders çalıştırdıklarını ve öğretmenlere yardımcı olduklarını belirtmişlerdir. Beş öğretmen anne babaların çok “ısrarlı” olduğunu, dört öğretmen anne-babaların “ilgisiz” olduğunu belirtmiştir.

Brehaut ve arkadaşları (2004) tarafından serebral palsili çocuklara birincil düzeyde bakım veren 468 katılımcı ile yapılan çalışmada, elde edilen veriler daha önce yapılan Kanada Ulusal Nüfus Sağlığı anketi ve Ulusal Çocuk ve Gençlik Boylamsal Çalışması ile karşılaştırılmıştır. Çalışmadan elde edilen bulgulara göre serebral palsili çocuklara bakım veren bireylerin daha düşük gelire sahip olduğu, daha yüksek oranda psikolojik ve sağlık sorunları yaşadığı belirlenmiştir.

Kırcaali İftar (2004) tarafından yapılan araştırmada, Küçük Adımlar Gelişimsel Geriliği Olan Çocuklara Yönelik Erken Eğitim Programı 1997-1998 yılı Eskişehir uygulamasına katılan ailelerin programla ilgili görüşleri alınmıştır. Programa katılan aile üyelerinin çoğu, çocuklarının büyük ilerlemeler gösterdiğini, becerilerinin desteklendiğini ve çocuklarının problem davranışlarının azaldığını, kendilerinin ebeveynlik becerilerinin arttığını belirtmişlerdir. Ailelere verilen rehber desteğinin faydalı bulunduğu ortaya çıkmıştır.

Uğuz ve arkadaşları (2004) tarafından yapılan araştırmada 29 mental retardasyon, 26 otizm ve 25 serebral palsili anneler ile 89 normal gelişim gösteren çocukları olan annelerin anksiyete, sinir ve stres durumları ölçülmüştür. Araştırmada özel gereksinimli çocuğu olan anneler, özel gereksinimli çocuğu olmayan annelere oranla çocuklarının kendilerine daha fazla bağımlı olduğunu, bu durumun aile yaşantılarına daha fazla sorumluluk yüklediğini ve stres yaşadıklarını belirtmişlerdir.

Raina ve arkadaşları (2005) tarafından serebral palsili çocuğa bakım veren 468 kişiyle yapılan çalışmanın sonuçlarına göre, daha yüksek düzeyde davranış sorunları görüldüğünde, serebral palsili çocuğa bakım verenlerin psikolojik ve fiziksel sağlığı olumsuz yönde etkilenirken, daha az çocuk davranış sorunu, daha yüksek benlik algısı ve stresi yönetme yeteneğinin daha yüksek olmasıyla ilişkili bulunmuştur.

Dibek ve Güven (2006) tarafından 131 özel gereksinimli çocuk annesiyle, özel gereksinimli çocuklarda tanılama ve gelişimin takibi sürecine ilişkin görüşlerini belirlemek amacıyla yapılan çalışmanın sonuçlarına göre, tanılanma sürecinde uzmanların aileleri yeterince bilgilendirmediği, ebeveynlerin duygularını önemsemediği, ailelerin tanılanma sürecinde vakit kaybı olarak düşünüldüğü ve ailelerin çocuklarının gelişimlerinin tartışıldığı bir ortamda bulunmadıkları ortaya çıkmıştır.

Mercer ve arkadaşları (2006) tarafından OSB'li çocukları olan 41 ebeveynin OSB'nin nedenlerine yönelik algılarını incelemek amacıyla yapılan çalışmada, ebeveynler OSB'nin nedenlerini %90.2 oranında genetik, %68.3 oranında perinatal faktörler, %51.2

oranında diyet, %43.9 oranında doğum öncesi faktörler ve %40 oranında aşılar olarak belirtmiştir.

Coşkun ve Akkaş (2009) tarafından Rehberlik Araştırma Merkezine engelli çocuklarının eğitsel tanılama ve değerlendirmesi için başvuran 150 anne ile yapılan çalışmaya göre annelerin yalnız bırakılmadıklarında ve annelere destek olduğunda daha az sürekli kaygı hissettikleri belirlenmiştir. Özel gereksinimli çocuğu olan annelerin yaşları arttıkça sürekli kaygı düzeylerinin yükseldiği ve sosyal destek algılarının ise düştüğü görülmüştür. Annelerin öğrenim düzeyi ve gelir düzeyleri arttıkça, sürekli kaygı düzeylerinin azaldığı ve sosyal destek algılama düzeyinin arttığı gözlenmiştir.

Selkirk ve arkadaşları (2009) tarafından OSB'li çocukları olan ebeveynlerle yapılan çalışmada ebeveynlerin %76'sı OSB'nin genetik nedenlerden kaynaklandığını, iki ya da daha fazla otizmlili çocuğu olan ebeveynlerin bir otizmlili çocuğu olan ebeveynlere göre otizmlili çocuk sahibi olma risklerini daha yüksek algıladıklarını belirtmişlerdir.

Mutlu ve arkadaşları (2010) tarafından yapılan araştırmaya değişik seviyede serebral palsili olan 62 çocuk ve anneleri katılmıştır. Hafif düzeyde çocuğu olan annelerin depresyon düzeyleri, orta düzeyde çocuğu olan annelerden daha az bulunmuştur.

Chen ve arkadaşları (2012) tarafından 49 Çinli Amerikalının genetik testlere yönelik düşüncelerinin incelendiği çalışmada, katılımcıların yaklaşık beşte biri fetüslerine genetik test yaptırmayı düşüncesini reddetmesine rağmen, çoğu genetik testleri desteklemişlerdir.

Özmen ve Çetinkaya (2012) tarafından özel gereksinimli çocukları olan 106 ebeveynle yapılan araştırmada, ebeveynlerinin karşılaştıkları problemler, özel gereksinimli çocuğunun bakımında yardımcı olabilecekleri kişilerin olmaması (%88.7), çocuğun geleceğine yönelik kaygı duyma (%82.1), aile içi uyumsuzluk (%52.9), hayatlarında özel gereksinimin olmasıyla yaşamlarının sınırlanması (%49.1), özel gereksinimli çocuğun sağlık problemlerinin tedavisinde karşılaşılan problemler (%42.5), özel gereksinimli

çocuğun bakımının ek masrafa yol açması (%25.5) ve ailenin özel gereksinim nedeniyle birbirini suçlaması (%17.9) olarak belirlenmiştir.

Fido ve Al Saad (2013) tarafından Kuveyt'te 120 otizmli çocuğun ebeveyni ve 125 kontrol grubunda yer alan ebeveynle yapılan çalışmada, babaların depresyon puanlarında anlamlı bir farklılık gözlenmezken, otizmli çocuğu olan annelerin %32.3'ünde depresyon, %41.5'inde disfori (kendini iyi ve mutlu hissetmeme, yaşamdan zevk alamama durumu), kontrol grubundaki annelerin %10'unda depresyon ve %16'sında disfori gözlenmiştir, ayrıca bekar annelerin depresyon düzeyleri, partnerle yaşayan annelere göre daha yüksek bulunmuştur.

Selimoğlu ve arkadaşlarının (2013) otizmli çocuğu olan ebeveynlerin, çocuklarına otizm tanısı konulma sürecine yönelik görüşlerini almak amacıyla yaptıkları çalışmaya, yaşları 2-12 arasında değişen otizmli çocuklara birincil bakım veren durumdaki 50 ebeveyn katılmıştır. Araştırmanın sonucuna göre ebeveynler görüşlerini, çocuklarının gelişimdeki farklılıkları görerek belirtilerden şüphelendiği zaman ile tanının konulması arasında geçen zaman farkı, uzmanlarca yapılan değerlendirmelerin sınırlı olması, ebeveynlerin bilgi, eğitim ve psikolojik ihtiyaçlarına göre verilen destek hizmetlerin yetersiz olması ile çocuklara ve ebeveynlere sunulan özel eğitim hizmetlerinin bütünlüğünün olmaması olarak belirtilmiştir.

Cuccaro ve arkadaşları (2014) tarafından OSB'li çocuklar için genetik testlerin ve buna karşılık gelen genetik hizmetlerin kullanımını değerlendirmek amacıyla OSB'li çocuğu olan 397 ebeveynle yapılan çalışmada, ebeveynlerin %41.2'si OSB'li çocuklarına genetik test yapıldığını ve %21.3'ü genetik uzmanına sevk edildiğini belirtmiştir.

Kulbaş (2015) tarafından grupla psikolojik danışma uygulamasının otizmli çocuğu olan annelerin özyeterlilik ve umutsuzluk düzeylerine etkisinin incelenmesi amacıyla 3-17 yaş arası özel gereksinimli çocuğu olan 16 anne ile yapılan çalışmada ön test-son test kontrol gruplu deneysel model kullanılmıştır. Deney grubunda yer alan annelere grupla psikolojik danışma programı uygulanırken, kontrol grubundaki 8 anneye grupla psikolojik danışma programı uygulanmamıştır. Araştırma sonunda deney grubunda olan annelerle yapılan

grupla psikolojik danışma uygulamasının otizmlı çocuęu olan ebeveynlerin umutsuzluk düzeylerini azalttıęı, öz yeterlilik düzeylerini yükselttięi bulunmuştur.

Manee ve arkadaşları (2016) tarafından Kuveyt'te özel gereksinimli çocuęu olan 71 ve normal gelişim gösteren çocuęu olan 86 annenin yaşam kalitesini karşılaştırmak amacıyla yapılan çalışmada, özel gereksinimli çocuęu olan annelerin fiziksel sağlık, psikolojik refah, sosyal ilişkiler ve çevreyi içeren yaşam kalitelerinin normal gelişim gösteren çocuęu olan annelere göre oldukça düşük olduęu gözlenmiştir.

Johannessen ve arkadaşları (2017) tarafından Norveç'te otizm spektrum bozukluęuna sahip çocuęu olan 1455 ebeveynin klinik genetik testlere yönelik düşüncelerini incelemek amacıyla yapılan çalışmada, ebeveynlerin %65'i genetik testleri otizmlı çocuęu olanlara ve %48'i çocuęun gelişimi normalden saptıęında, %36'sı hamilelikten önce yapılmasını tercih etmişlerdir.

Ersoy Quadir ve Temiz (2018) tarafından 122 özel gereksinimli çocuk annesiyle yapılan çalışmada öğrenim düzeyi düşük, aile geliri az, çocuk sayısı fazla olan ve özel gereksinimli çocuęun bakımında bireysel yardım almayanların maddi gereksinimlerinin daha fazla olduęu belirlenmiştir. Öğrenim düzeyi düşük ve yakınlarından bireysel bakım desteęi almayan annelerin bilgi gereksiniminin daha yüksek olduęu bulunmuştur.

Hjorth ve arkadaşları (2018) tarafından 51 SMA'lı çocuęu olan ebeveynin SMA'lı çocuklarla çalışan sağlık uzmanlarına tavsiyelerini araştırmak amacıyla yapılan çalışmada, ebeveynler, sağlık uzmanlarının hastalıęa özgü bilgilerini artırmalarını, ebeveynlere çocukları konusunda uzman olarak davranmalarını ve özellikle çocuęun vakasının sağlık uzmanlarının yetkinlięini geliştirmek için bir fırsat olarak kullanıldıęı durumlarda aileye saygılı davranmalarını belirtmiştir.

Küçük ve Küçük Alemdar (2018) tarafından bedensel ve zihinsel yetersizlięe sahip çocukları olan 184 anne ile yürütölen çalışmada, zihinsel yetersizlięi çocuęu olan annelerin yaşam doyumu bedensel yetersizlięi çocuęu olan annelerden anlamlı düzeyde

düşük bulunmuştur. Çalışmayan annelerin depresyon puanları çalışan annelerden anlamlı düzeyde yüksek bulunmuştur.

Wang ve arkadaşları (2018) tarafından 6-14 yaşları arasında Çin'de otizmlili 433 ve Hollanda'da otizmlili 492 çocuğun karşılaştırıldığı çalışmaya göre, Çin'de ve Hollanda'da çalışmaya katılan otizmlili erkek çocukların sayısı kız çocuklarından daha yüksek bulunmuştur. Ortalamalar incelendiğinde Çin'de ilk belirtiler 2.5 yaşında, Hollanda'da ise 3.2 yaşında görülmüş, Çin'de tanı 3.3 yaşında konulurken, Hollanda'da ortalama tanı konulma yaşı 5 olarak değerlendirilmiştir. Ayrıca Hollanda'da erkek çocuklara tanı konulma ortalaması 3 yaş, kız çocuklarında ise 3.8 yaş olarak belirtilmiştir. İlk belirtilerin ortaya çıkması ve tanı konulması arasında geçen zaman ise Çin'de 9 ay, Hollanda'da ise 1.9 yıl olarak değerlendirilmiştir.

Yazıcı ve Akman (2018) tarafından 20 okul öncesi öğretmeni ile otizmlili çocukların kaynaştırılmasına ilişkin yapılan çalışmada öğretmenler genel olarak otizmi bildiklerini, sınıflarında otizmlili bir kaynaştırma öğrencisinin bulunmasını istediklerini, sınıflarına otizmlili bir kaynaştırma öğrencisi geldiğinde öncelikle onu tanımaya çalışacaklarını, aileleriyle iletişimde olacaklarını, çocuğa yönelik eğitim programı düzenleyeceklerini ve normal gelişim gösteren çocuklara ve onların ailelerine sınıflarındaki otizmlili çocuk hakkında bilgi vereceklerini belirtmişlerdir.

Balcı ve arkadaşları (2019) tarafından zihinsel engelli çocuğu olan 160 anne ile yürütölen çalışmada annelerin %48.8'i çocuklarının bakımına yardım edebilecek birilerinin bulunmadığını, %61.9'u yaşanan durumu takdir-i ilahi olarak gördüğünü, %52.5'i çaresizlik, %48.1'i şaşkınlık, %38.8'i hayal kırıklığı, %31.3'ü şok, %16.9'u öfke, %14.4'ü ise suçluluk hissettiğini, %13.1'inin başkalarını suçladığını, %12.5'i intihar düşüncesine sahip olduğunu ve %28.1'i depresyon yaşadığını belirtmiş, birçok anne geleceğe endişe ile baktığını, yüklerinin katlanılamayacak kadar ağır olduğunu düşündüklerini ve sağlıkla ilgili profesyonel kişilerden bilgi ve destek istediklerini ifade etmişlerdir.

Yüksel ve Tanrıverdi (2019) yaptıkları çalışmada, otizm ve zihinsel yetersizliğine sahip çocuğu olan ebeveynlerin sosyal yaşamlarında karşılaştıkları sorunlar ve bunlarla baş etme yöntemlerini saptanmayı amaçlamışlardır. 6 anne ve 4 baba ile yapılan çalışmada anne ve babalar sosyal kabul ve destek görmeme, engelin bulaşıcı hastalık olarak görülmesi, etiketlenme/ damgalanma ve özel gereksinimli olmanın kendi sorunlarıymış gibi görünmesini karşılaştıkları sorunlar olarak ifade etmişlerdir. Yaşadıkları sorunlarla baş etme yolu olarak verdikleri cevaplar arasında dernekleşme ve özel gereksinimli çocuğu olan diğer ebeveynlerle sosyalleşme bulunmaktadır.

Zhao ve arkadaşları (2019a) tarafından 552 OSB'li çocuğu olan ebeveynin genetik test deneyimlerinin incelendiği çalışmada, ebeveynlerin %22.5'inin OSB'li çocuklarına OSB testi yaptırdığı belirlenmiştir. Çocuklarına test yaptıran ebeveynlerin %37.6'sı, OSB'li çocuklarına yapılan testlerin OSB'li çocukları için yararlı olmadığını ve sağlık hizmeti sağlayıcılarıyla hoş olmayan test tecrübeleri nedeniyle olumsuz deneyimler yaşadığını belirtmiştir. Ebeveynlere genetik testler konusunda ikna edici bilgilendirme yapılması gerektiği vurgulanmıştır.

Arslan (2020) tarafından otizmli çocuğu olan 300 ebeveynle yapılan çalışmada babaların dayanıklılık seviyesi annelere göre daha yüksek bulunmuş ve ebeveynlerin en fazla psikolojik desteğe gereksinim duyduğu belirtilmiştir.

Ayhan ve arkadaşları (2020) tarafından yapılan çalışmada, otizm spektrum bozukluğuna sahip çocukları olan 951 ebeveynin genetik testlere ilişkin görüşleri incelenmişlerdir. Araştırmaya katılan ebeveynlerin %87,6'sı OSB'lerin nedenini açıklayabilirse, %93'ü gelecekte daha iyi bir tedavi görmeye yardımcı olacaksa genetik test yaptırmayı kabul edeceklerini belirtmişlerdir. Ebeveynlerin %84,2'si erken tanı için önerilen genetik testlerin önemli olduğunu belirtmiştir.

Belter ve arkadaşları (2020) tarafından SMA'dan etkilenen bireyler ile SMA'lı bireylere birincil bakım veren 478 katılımcıyla yapılan çalışmada, daha az şiddetli SMA formundan etkilenenler ve daha yüksek fonksiyonel statüye sahip olanlar, daha yüksek sağlıkla ilgili yaşam kalitesi ve daha düşük iş verimliliği ve aktivite bozukluğu bildirmişlerdir.

Etkilenen tüm bireyler, genel popülasyondan daha yüksek yorgunluk seviyeleri belirtmişlerdir.

Evkaya Acar ve arkadaşları (2021) tarafından SMA'lı çocuğu olan 34 çocuğun birincil bakıcısıyla ailelerin bakım yüklerini, ihtiyaçlarını ve beklentilerini değerlendirerek karşılaştıkları sorunları ortaya çıkarmayı amaçlayan çalışmaya göre, birincil bakıcıların %50'si ailedeki sorunlar hakkında konuşacak birine ve %47.1'i ailenin zor zamanlarda birbirini nasıl destekleyeceğini öğrenmeye ihtiyaç duymaktadır. Tip I'de yaş büyüdükçe ve kardeş sayısı arttıkça bilgi ihtiyacının azaldığı, genel destek ve sosyal hizmet ihtiyacı arttıkça çevresel açıklama ihtiyacının arttığı ve erkekler için çevresel açıklama yapmanın daha zor olduğu saptanmıştır.

Yao ve arkadaşları (2021) tarafından SMA'lı çocukların ve bakıcılarının yaşam kalitesini ölçmeyi amaçlayan, 26 SMA tip I, 56 SMA tip II ve 19 SMA tip III olmak üzere çocuğa birincil bakım veren 101 katılımcı ile yapılan çalışmada, tip I ve tip II SMA'lı çocuklarda ve bakıcılarında, tip III SMA'lı çocuklara kıyasla yaşam kalitesi nispeten zayıf bulunmuştur.

Zhang ve arkadaşları (2021) tarafından Tayvan'da OSB'li 39 çocuk ebeveyni ile yarı yapılandırılmış görüşmelerle genetik testlere yönelik algılarını belirlemek amacıyla yapılan araştırmada, ebeveynlerin %74,4'ü genetik testleri, OSB etiyolojisini netleştirme, iyi bilgilendirilmiş aile planlaması, OSB araştırmasına katkıda bulunma ve erken OSB tespit ve müdahalesi gibi gerekçelerle desteklemiştir. Ebeveynlerin %17,9'u genetik testlere karşı çıkmıştır. Karşı çıkanlar, temel kaygılarının genetik testin hiçbir değeri olmadığı, aile çatışması olma potansiyeli ve maddi zorluklarla ilgili algılarla olduğunu bildirmişlerdir. Çalışma sonucunda, eğitim ve danışmanlığa ebeveyn erişimini artırma ve Tayvan ulusal sağlık sigortasının kapmasına genetik testlerin dahil edilmesi önerilmiştir.

Aptoul Chalim (2022) tarafından özel gereksinimli çocuklara sahip 226 ebeveynin aile stres düzeyi ile aile yılmazlık düzeylerinin incelendiği çalışmada, annelerin stres düzeyi babalarinkinden anlamlı düzeyde yüksek; gelir düzeyi yüksek olan ebeveynlerin gelir düzeyi düşük olanlara göre stres düzeylerinin daha düşük olduğu bulunmuştur.

Deng ve arkadaşları (2022) tarafından 18 SMA'lı çocuğu olan ebeveynle yapılan çalışmada, ebeveynlerin %94.4'ü, Amerika Birleşik Devletleri'nde 2018'de yenidoğan taramasına SMA'nın dahil edilmesinin pozitif olduğunu, çünkü bu durumun daha erken tedavide daha iyi sonuçlara izin verebileceğini belirtmiştir.

Lanfeldt ve arkadaşları (2022) tarafından SMA bakıcı yükünün yayınlanmış kanıtlarını gözden geçirmek, sentezlemek ve derecelendirmek amacıyla 10 ülkeden 15 çalışmanın incelendiği araştırmada, SMA'da bakımın, sağlıkla ilgili yaşam kalitesinin azalması, aile işlevinin bozulması, depresyon ve anksiyete, zorlanma ve finansal stresin yanı sıra iş hayatı ve üretkenlik üzerinde önemli bir etki ile ilişkili olduğu bulunmuştur.

Li ve arkadaşları (2022) tarafından OSB'li çocukların 453 ebeveyni ile yapılan çalışmada, ebeveynlerin % 66.8'i OSB tanısı konan çocuklara, % 64.5'i OSB özelliklerine sahip tüm çocuklara OSB genetik testi yapılması gerektiğini, %60.5'i OSB'li bir çocuğun biyolojik annesinin, % 60.9'u biyolojik babasının genetik test yaptırması gerektiğini belirtmiştir. Ebeveynlerin %51.5'i OSB'li çocuğun kardeşlerinin OSB genetik testinden geçmesi gerektiğini belirtmiştir.

Yapılan çalışmalar incelendiğinde özel gereksinimli çocukları olan ebeveynlerin normal gelişim gösteren çocuğu olan ebeveynlere göre daha farklı sorunlar yaşadığı görülmektedir. Özel gereksinimli çocuğu sahip olmak birçok aile için bilinmeyen bir durumdur ve bu süreçte ebeveynler ne yapacaklarını ne düşüneceklerini, durumu nasıl kavrayacaklarını bilememektedir.

Özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynler kendilerini yalnız hissedebilmekte, sosyal çevreden uzaklaşabilmekte, farklı durum ya da kişileri suçlayabilmektedir. Ebeveynler bu süreçte kendilerini daha yüksek düzeyde stresli hissetmekte, psikolojik olarak etkilenmekte ve daha fazla psikolojik desteğe ihtiyaç duymaktadır.

Özel gereksinimi çocuğu olan ebeveynler bu süreçte olumsuz yönde etkilendiğinden iletişimde daha kırılgan olabilmekte ve kendilerini savunma ihtiyacı içerisinde

hissedebilmektedir. Ebeveynler çocuklarının özel gereksinim alanları ile ilgili doğru bilgilere ve hassas bir şekilde bilgilendirilmeye ihtiyaç duymaktadır.

Özel gereksinim alanlarına bağılı olarak ebeveynler psikolojik, sosyal ve fiziksel sağıık yönünden etkilenebilmektedir. Özellikle çocukları bedensel yetersizliğe sahip olan ebeveynlerin fiziksel sağıığı, daha fazla olumsuz yönde etkilenebilmektedir.

Ebeveynlerin karşılaştıkları bir diğier sorun maddi yetersizlik olarak görölmektedir. Çocukların bakım ve tedavilerinin pahalı olması, ebeveynlerin iş değıışikliğı yapmak zorunda kalmaları ailelerin maddi durumunu olumsuz yönde etkileyebilmektedir.

Ebeveynler çocuklarının özel gereksinim alanlarına ilişkin yanlış bilgi ve inanışlara sahip olabilmekte, bilgi kirliliğinden olumsuz yönde etkilenebilmekte, çocuklarının özel gereksinimli olması ile ilgili doğru olmayan inançlar geliştirebilmektedir.

Çalışmalar incelendiğinde ebeveynlerin genetik testlere yönelik düşöncelerinin olumlu olduğı, ancak bazı ebeveynlerin genetik testler konusunda bilgi eksikliği, yaşanan olumsuz deneyimler, ücretsiz olmaması gibi nedenlerle genetik testlere mesafeli yaklaştığı görölmektedir.

Yapılan çalışmalar incelendiğinde sonuç olarak, ebeveynlere daha fazla maddi destek verilmesi, psikolojik destek sağlanması, özel gereksinim alanları ile ilgili doğru bilgilerin hassas olarak verilmesi, benzer özel gereksinimli çocuğı olan ebeveynlerle grup toplantısı/eğitim düzenlenmesi ve ebeveynlere danışmanlık hizmetlerinin verilmesi ve genetik testler konusunda farkındalığın artırılarak genetik danışmanlığın yaygınlaşması, genetik testlerin daha ulaşılabilir ve ücretsiz olarak yapılmasının önemli olduğı görölmektedir.

3. MATERYAL VE YÖNTEM

Bu arařtırmada, 18 yař altında otizm spektrum bozukluęu, serebral palsi, SMA ve down sendromlu çocuęu olan ebeveynlerin özel gereksinimli çocuęunun olmasıyla etkilendięi alanlar, aldıkları ve almak istedikleri bilgi ve destekler ile genetik testlere yönelik düşüncelerinin incelenmesi amaçlanmıřtır.

3.1 Arařtırmanın Deseni

Bu arařtırmada tarama modelleri ierisinde yer alan iliřkisel tarama modeli kullanılmıřtır. Tarama modelleri genel olarak var olan durumu ya da gereklięi olduęu gibi arařtırıp aıklamayı hedefleyen yaklařımdır (řimřek 2018a). Arařtırmaya konu olan olay, birey ya da nesne kendi kořulları iinde olduęu gibi tanımlanmaya alıřılır. İliřkisel tarama modelleri, iki veya daha fazla sayıdaki deęiřken arasında birlikte deęiřimin varlıęını ve/veya derecesini belirlemeyi amaçlayan arařtırma modelleridir (Kuzu 2013).

Arařtırmada ebeveynlerin özel gereksinimli çocuęunun varlıęıyla etkilendięi alanlar, aldıkları ve almak istedikleri bilgi destekler ile genetik testlere yönelik düşünceleri; öncelikle ocukların özel gereksinim alanları olmak üzere, ebeveynlerin yař, cinsiyet, öğrenim düzeyi, alıřma durumu, anne/ baba birliktelik durumu, aile yapısı, özel gereksinimli çocuęu öğrenme zamanı ile özel gereksinimli çocuęun yařı, cinsiyeti, özel gereksinimine eřlik eden hastalık/engel türü varlıęı, tıbbi cihaz kullanma durumu ve çocuęun eęitim alma durumu gibi durumlar aısından incelenmiřtir.

3.2 alıřma Grubu

Arařtırmanın alıřma evrenini, serebral palsi, SMA, down sendromu ve otizm spektrum bozukluęu tanısı alan ocukların ebeveynleri oluřturmuřtur.

Türkiye’de 18 yař altında Serebral Palsi, SMA, Down Sendromu ve Otizm Spektrum Bozukluęu tanısı alan ocuklara ait veriler net olmamakla birlikte, özel gereksinimli

çocuklar ile ilgili yapılan istatistiksel çalışmalar incelendiğinde (TÜİK); özel gereksinimli çocukların görme, duyma, yürüme, öğrenme ve konuşmada zorluk çeken çocuklar olarak sınıflandırıldığı görülmektedir.

TÜİK'in (2020b), 2-14 yaş arası çocuklarda engellilikle ilgili 2019 yılı istatistiklerine göre, görmede zorluk çeken çocuklar nüfusun %2.2'sini; duymada zorluk çeken çocuklar nüfusun %2'sini; yürümede zorluk çeken çocuklar nüfusun %1.4'ünü; öğrenmede zorluk çeken çocuklar nüfusun %1.5'ini ve konuşmada zorluk çeken çocuklar nüfusun %1.1'ini oluşturmaktadır.

Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı bünyesinde kamu kurum ve kuruluşlarındaki engelli sağlık kurulu raporlarını esas alan Ulusal Engelli Veri Sistemi oluşturulmuştur. Sistemde engel grupları olarak, görme, işitme, dil ve konuşma, ortopedik, zihinsel, ruhsal ve duygusal, süregelen hastalık yer almaktadır. Ulusal Engelli Veri Sistemine göre 0-19 yaş arası 401.539 engelli bulunmaktadır (Anonim 2020a).

2002'de engelli nüfusun içindeki 0-19 yaş arası engelli çocuk oranı, %8.8 olarak rapor edilmiştir. Bu orana ortopedik, görme, işitme, dil ve konuşma güçlüğü, zihinsel engelli ve süregelen hastalığı olanlar dahil edilmiştir (Anonim 2002).

Türkiye'de yapılan çalışmalar incelendiğinde özel gereksinimli çocukların farklı şekilde gruplandıkları, 18 yaş altı serebral palsi, SMA, down sendromu ve otizm spektrum bozukluğu olan çocukların sayılarına ilişkin bir çalışmanın olmadığı görülmektedir. Bu sebeple bu çalışmanın evreni tam olarak bilinmemektedir.

Örneklem büyüklüğünün hesaplanmasına dair çalışmalar bulunmaktadır. Saunders ve arkadaşlarının (2007) geliştirdikleri örneklem hesaplaması çizelge 3.1'de yer almaktadır.

Çizelge 3.1 Güven düzeyinde farklı popülasyon boyutları için örneklem büyüklüğü (Saunders vd. 2007)

Evrenin Büyüklüğü	%5	%1
50	44	50
250	151	244
500	217	475
1 000	278	906
10 000	370	4899
100 000	383	8762
1 000 000	384	9513

Türkiye’de yaşayan 18 yaş altında serebral palsi, SMA, down sendromu ve otizm spektrum bozukluğuna sahip çocukların sayısı tam olarak bilinmese de çizelge incelendiğinde evrenin büyüklüğünün 1.000.000 olduğu durumlarda %95 güven düzeyinde kabul edilebilir örneklem büyüklüğünün 384 kişiden oluşabileceği görülmektedir. Bu çalışmada 18 yaş altında serebral palsi, SMA, down sendromu ve otizm spektrum bozukluğuna sahip çocukları olan 717 ebeveyne ulaşılmıştır.

Bu çalışmada amaçlı örnekleme kullanılmaktadır. Amaçlı örnekleme araştırma yapılacak ana kitlede araştırmanın amacına en uygun grubun seçilmesidir. Bu yöntemde örneklem tamamen araştırmacının ulaşmak istediği hedefle ilgilidir. Örneklem belirlenirken araştırma sorununa en uygun olan öğelerin seçimine özen gösterilir. Burada araştırmaya yardımcı olacak kişi ve kurumlar belirlenir ve sadece belirlenen kişi ya da kurumlardan veriler toplanır (Padem vd. 2012, Şimşek 2018b).

Araştırmanın Türkiye genelinde yapılması hedeflenmiş, bu sebeple Türkiye genelinden veriler toplanmak amaçlanmıştır. Alınan örneklem Türkiye genelini yansıtmayı için öncelikle Türkiye’de bulunan serebral palsi, SMA, down sendromu ve otizm spektrum bozukluğu ile ilgili vakıf ve dernekler başta olmak üzere engelli dernekleri ile özel gereksinimli çocukların ebeveynlerinin bulunduğu sosyal medya ağları ve grupları aracılığıyla örnekleme ulaşılması hedeflenmiştir. Bu amaçla Türkiye’de bulunan yaklaşık 300 engelli derneği ile iletişime geçilmiş, çalışma hakkında bilgi verilmiş, çalışmanın örneklemine kapsayan ve çalışmaya katılmaya gönüllü olan dernek üyeleriyle çalışma yürütülmüştür. Ayrıca özel eğitim ve rehabilitasyon merkezleriyle iletişime geçilerek

çalışma hakkında bilgi verilmiş ve araştırma kapsamında bulunan ve çalışmaya katılmaya gönüllü olan ebeveynler örnekleme dahil edilmiştir. Araştırmanın çalışma grubunu oluşturan ebeveynlerin çocukların özel gereksinim alanlarına göre aile içindeki rollerine ilişkin dağılımlar çizelge 3.2’de verilmiştir.

Çizelge 3.2 Çalışma grubunda yer alan ebeveynlerin çocukların özel gereksinim alanlarına göre aile içindeki rollerine ilişkin dağılımlar

		SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Aile içindeki rol	Anne	86	76.8	25	75.8	125	80.1	323	77.6	559	78.0
	Baba	26	23.2	8	24.2	31	19.9	93	22.4	158	22.0
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100

Çizelge 3.2’de çalışmaya katılan ebeveynlerin aile içindeki rolü bulunmaktadır. Çalışmaya katılan ebeveynlerin %78’ini (n=559) anneler, %22’sini babalar oluşturmaktadır. Down sendromlu çocuğu olan ebeveynlerin %80.1’ini, otizmli çocuğu olan ebeveynlerin %77.6’sını, serebral palsili olan ebeveynlerin %76.8’ini ve SMA’lı çocukların %75.8’ini anneler oluşturmaktadır. Çizelge 3.3’te çocuklarının özel gereksinim alanlarına göre çalışmaya katılan ebeveynin yaşlarına ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 3.3 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre çalışmaya katılan ebeveynin yaşlarına ilişkin dağılımlar

		SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
30 yaş ve altı		10	8.9	11	33.3	14	9.0	60	14.4	95	13.2
31-35		27	24.1	9	27.3	20	12.8	72	17.4	128	17.9
36-40		30	26.8	5	15.2	47	30.1	120	28.8	202	28.2
41-45		24	21.4	5	15.2	27	17.3	97	23.3	153	21.3
46-50		12	10.7	1	3.0	21	13.5	47	11.3	81	11.3
51 yaş ve üstü		9	8.0	2	6.1	27	17.3	20	4.8	58	8.1
Toplam		112	100	33	100	156	100	416	100	717	100

Çizelge 3.3’te çalışmaya katılan özel gereksinimli çocukların ebeveynlerinin yaş dağılımına yer verilmiştir. Çizelge incelendiğinde ebeveynlerin %28.2’sinin 36-40

yaşları arasında, %21.3'ünün 41-45 yaşları arasında, %17.9'unun 31-35 yaşları arasında olduğu görülmektedir. Ebeveynlerin %8.1'i 51 yaş ve üstüdür.

Özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin yaşları incelendiğinde serebral palsili çocuğu olan ebeveynlerin %26.8'i 36-40 yaşları arasında, SMA'lı çocuğu olan ebeveynlerin %33.3'ü 30 yaş altında, down sendromlu çocuğu olan ebeveynlerin %30.1'i 36-40 yaşları arasındadır. Otizm spektrum bozukluğuna sahip çocuğu olan ebeveynlerin %28.8'i 36-40 yaşları arasındadır. Çizelge 3.4'te çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin öğrenim düzeylerine ilişkin dağılımlarına yer verilmiştir.

Çizelge 3.4 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin öğrenim düzeyine ilişkin dağılımlar

Anne Öğrenim Düzeyi										
	SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Okuryazar Değil	10	8.9	4	12.1	13	8.3	16	3.8	43	6.0
Okuryazar	4	3.6	3	9.1	3	1.9	12	2.9	22	3.1
İlkokul Mezunu	21	18.8	6	18.2	31	19.9	77	18.5	135	18.8
Ortaokul Mezunu	21	18.8	7	21.2	21	13.5	81	19.5	130	18.1
Lise Mezunu	27	24.1	6	18.2	47	30.1	95	22.8	175	24.4
Önlisans Mezunu	17	15.2	1	3.0	11	7.1	31	7.5	60	8.4
Lisans Mezunu	10	8.9	5	15.2	26	16.7	90	21.6	131	18.3
Yüksek Lisans ve Üstü	2	1.8	1	3.0	4	2.6	14	3.4	21	2.9
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100
Baba Öğrenim Düzeyi										
	SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Okuryazar Değil	5	4.5	3	9.1	4	2.6	6	1.4	18	2.5
Okuryazar	5	4.5	2	6.1	5	3.2	7	1.7	19	2.6
İlkokul Mezunu	12	10.7	2	6.1	25	16.0	67	16.1	106	14.8
Ortaokul Mezunu	21	18.8	5	15.2	18	11.5	60	14.4	104	14.5
Lise Mezunu	36	32.1	9	27.3	54	34.6	127	30.5	226	31.5
Önlisans Mezunu	13	11.6	1	3.0	10	6.4	17	4.1	41	5.7
Lisans Mezunu	14	12.5	9	27.3	33	21.2	103	24.8	159	22.2
Yüksek Lisans ve Üstü	6	5.4	2	6.1	7	4.5	29	7.0	44	6.1
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100

Çizelge incelendiğinde en yüksek düzey olarak annelerin %24.4'ünün (n=175), babaların %31.5'inin lise mezunu olduğu görülmektedir.

Serebral palsili çocuğu olan annelerin %24.1'i, babaların %32.1'i lise mezunudur. SMA'lı çocuğu olan annelerin %21.2'si ortaokul mezunu, babaların %27.3'ü lise ve lisans mezunudur. Down sendromlu çocuğu olan annelerin %30.1'i, babaların %34.6'sı lise mezunudur. Otizm spektrum bozukluğuna sahip çocuğu olan annelerin %22.8'i, babaların %30.5'i lise mezunudur. Çizelge 3.5'te özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin çalışma durumuna ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 3.5 Özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin çalışma durumuna ilişkin dağılımlar

		SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Anne Çalışma Durumu	Çalışıyor	22	19.6	8	24.2	38	24.4	106	25.5	174	24.3
	Çalışmıyor	90	80.4	25	75.8	118	75.6	310	74.5	543	75.7
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100
		SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Baba Çalışma Durumu	Çalışıyor	102	91.1	32	97.0	140	89.7	391	94.0	665	92.7
	Çalışmıyor	10	8.9	1	3.0	16	10.3	25	6.0	52	7.3
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100

Çizelge 3.5 incelendiğinde annelerin %75.7'sinin (n=543), babaların ise %8.9'unun (n=52) çalışmadığı görülmektedir. Serebral palsili çocuğu olan annelerin %80.4'ü, SMA'lı çocuğu olan annelerin %75.8'i, down sendromlu çocuğu olan annelerin %75.6'sı ve otizmlili çocuğu olan annelerin %74.5'i çalışma hayatında değildir. Çizelge 3.6'da çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin çeşitli özelliklerine ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 3.6 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin çeşitli özelliklerine ilişkin dağılımlar

		SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Anne-Baba Birliktelik Durumu	Anne-Baba Birlikte	98	87.5	26	78.8	144	92.3	384	92.3	652	90.9
	Anne-Baba Ayrı	14	12.5	7	21.2	12	7.7	32	7.7	65	9.1
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100
Aile Yapısı	Çekirdek Aile	86	76.8	28	84.8	125	80.1	346	83.2	585	81.6
	Geniş Aile	16	14.3	5	15.2	22	14.1	52	12.5	95	13.2
	Tek Ebeveynli Aile	10	8.9	-	-	9	5.8	18	4.3	37	5.2
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100
Yaşanılan Yer	Köy	9	8.0	3	9.1	21	13.5	33	7.9	66	9.2
	Belde	6	5.4	1	3.0	6	3.8	15	3.6	28	3.9
	İlçe	31	27.7	21	63.6	42	26.9	117	28.1	211	29.4
	İl Merkezi	66	58.9	8	24.2	87	55.8	251	60.3	412	57.5
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100

Ebeveyn birliktelik durumuna bakıldığında down sendromlu ve otizmlı çocukların ebeveynlerinin %92.3'ünün, serebral palsili ebeveynlerin % 87.5'inin, SMA'lı çocukların ebeveynlerinin ise %78.8'inin birlikte olduğu görülmektedir. Aile yapısına bakıldığında %81.6'sının (n=585) çekirdek aile, %13.2'sinin geniş aile olduğu görülmektedir. %5.2'sinin ise tek ebeveynli aile olduğu göze çarpmaktadır. Ailelerin %57.5'i (n=412) il merkezinde, %29.4'ü ilçe merkezinde %9.2'si köyde ve %3.9'u beldede yaşamaktadır.

Otizmlı çocuğu olan ebeveynlerin %60.3'ü, serebral palsili çocuğu olan ebeveynlerin %58.9'u, down sendromlu çocuğu olan ebeveynlerin %55.8'i il merkezinde, SMA'lı çocuğu olan ebeveynlerin %63.6'sı ilçe merkezinde yaşamaktadır. Çizelge 3.7'de çalışma grubunda yer alan ebeveynlerin çocuklarının özel gereksinim alanlarına göre eşi ile arasındaki kan bağına ilişkin dağılımlara yer verilmiştir.

Çizelge 3.7 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin eşi ile arasındaki kan bağına ilişkin dağılımlar

			SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
			n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Eşi ile arasında kan bağı varlığı	Evet		24	21.4	12	36.4	16	10.3	58	13.9	110	15.3
	Hayır		88	78.6	21	63.6	140	89.7	358	86.1	607	84.7
	Toplam		112	100	33	100	156	100	416	100	717	100
Eşi ile Arasında Yakınlık Derecesi	Dayı/Amca/ Hala /Teyze Çocukları		18	75.0	6	50.0	7	43.8	36	62.1	67	60.9
	İkinci Kuşak Akrabalık (Dayı Torunu...)		4	16.7	2	16.7	5	31.3	6	10.3	17	15.5
	Uzak Akraba		2	8.3	4	33.3	4	25.0	16	27.6	26	23.6
	Toplam		24	100	12	100	16	100	58	100	110	100

Çizelge 3.7 incelendiğinde ebeveynlerin %15.3'ünün (n =110) eşiyle arasında kan bağı olduğu görülmektedir.

SMA'lı çocuğu olan ebeveynlerin %36.4'ünün, serebral palsili çocuğu olan ebeveynlerin %21.4'ünün, otizm spektrum bozukluğuna sahip çocuğu olan ebeveynlerin %13.9'unun ve down sendromlu çocuğu olan ebeveynlerin %10.3'ünün eşiyle arasında kan bağı bulunmaktadır.

Eşiyle arasında kan bağı olan ebeveynlerin % 60.9'unun kuzen oldukları, %15.5'inin ikinci kuşak akraba oldukları, %23.6'sının ise uzak akraba oldukları görülmektedir. Çizelge 3.8'de çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin ailelerinde özel gereksinimli çocuk olma durumuna ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 3.8 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin ailelerinde özel gereksinimli çocuk olma durumuna ilişkin dağılımlar

ANNENİN AİLESİNDE ÖZEL GEREKSİNİMLİ BİREY VARLIĞI											
		SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Özel Gereksinimli Birey Varlığı	Evet	8	7.1	3	9.1	10	6.4	26	6.3	47	6.6
	Hayır	104	92.9	30	90.9	146	93.6	390	93.8	670	93.4
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100
Özel Gereksinimli Bireyin Yakınlığı	Kardeş	4	50.0	3	100	6	60.0	12	46.2	25	53.2
	Anne / Baba	-	-	-	-	1	10.0	3	11.5	4	8.5
	Yeğen	4	50.0	-	-	3	30.0	11	42.3	18	38.3
	Toplam	8	100	3	100	10	100	26	100	47	100
BABANIN AİLESİNDE ÖZEL GEREKSİNİMLİ BİREY VARLIĞI											
Özel Gereksinimli Birey Varlığı	Evet	7	6.3	2	6.1	11	7.1	29	7.0	49	6.8
	Hayır	105	93.8	31	93.9	145	92.9	387	93.0	668	93.2
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100
Özel Gereksinimli Bireyin Yakınlık Derecesi	Kardeş	3	42.9	2	100	5	45.5	10	34.5	20	40.8
	Anne / Baba	-	-	-	-	-	-	2	6.9	2	4.1
	Yeğen	4	57.1	-	-	6	54.5	17	58.6	27	55.1
	Toplam	7	100	2	100	11	100	29	100	49	100
ANNENİN İKİNCİ KUŞAK ÇEVRESİNDE ÖZEL GEREKSİNİMLİ BİREY VARLIĞI											
Özel Gereksinimli Birey Varlığı	Evet	19	17.0	4	12.1	17	10.9	55	13.2	95	13.2
	Hayır	93	83.0	29	87.9	139	89.1	361	86.8	622	86.8
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100
Özel Gereksinimli Bireyin Yakınlık Derecesi	Kuzen	12	63.2	4	100	13	76.5	34	61.8	63	66.3
	Amca-Hala/Dayı-Teyze	4	21.1	-	-	4	23.5	14	25.5	22	23.2
	Amca-Hala/Dayı-Teyze Torunu	2	10.5	-	-	-	-	7	12.7	9	9.5
	Babaaanne-anneanne-dede	1	5.3	-	-	-	-	-	-	1	1.1
	Toplam	19	100	4	100	17	100	55	100	95	100
BABANIN İKİNCİ KUŞAK ÇEVRESİNDE ÖZEL GEREKSİNİMLİ BİREY VARLIĞI											
Özel Gereksinimli Birey Varlığı	Evet	16	14.3	4	12.1	18	11.5	55	13.2	93	13.2
	Hayır	96	85.7	29	87.9	138	88.5	361	86.8	624	86.8
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100
Özel Gereksinimli Bireyin Yakınlık Derecesi	Kuzen	11	68.8	4	100	9	50.0	36	65.5	60	64.5
	Amca-Hala/Dayı-Teyze	4	25.0	-	-	8	44.4	10	18.2	22	23.7
	Amca-Hala/Dayı-Teyze Torunu	1	6.3	-	-	-	-	8	14.5	9	9.7
	Babaaanne-anneanne-dede	-	-	-	-	1	5.6	1	1.8	2	2.2
	Toplam	16	100	4	100	18	100	55	100	93	100

Annelerin %6.6'sının (n=47) ailesinde özel gereksinimli birey bulunmaktadır. Özel gereksinimli bireyin anneye yakınlık derecesi incelendiğinde %53.2'sinin annenin kardeşi, %38.3'ünün yeğeni ve %8.5'inin ise ebeveyninin özel gereksinimli olduğu görülmektedir.

Babaların %6.8'inin (n=49) ailesinde özel gereksinimli birey bulunmaktadır. Sırasıyla %55.1'inin babanın yeğeni, %40.8'inin kardeşi ve %4.1'inin ise ebeveyninin özel gereksinimli olduğu görülmektedir.

Annelerin %13.2'sinin (n=95) ikinci kuşak çevresinde özel gereksinimli birey bulunmaktadır. Özel gereksinimli bireyin anneye yakınlık derecesi incelendiğinde %66.3'ünün annenin kuzeni, %23.2'sinin amca/hala/dayı/teyzesi, %9.5'inin amca/hala/dayı/teyzesinin torunu ve %1.1'inin ise babaanne/anneanne/dedesinin özel gereksinimli olduğu görülmektedir.

Babaların %13.2'sinin (n=93) ikinci kuşak çevresinde özel gereksinimli birey bulunmaktadır. Özel gereksinimli bireyin babaya yakınlık derecesi incelendiğinde %64.5'inin babanın kuzeni, %23.7'sinin amca/hala/dayı/teyzesi, %9.7'sinin amca/hala/dayı/teyzesinin torunu ve %2.2'sinin ise babaanne/anneanne/dedesinin özel gereksinimli olduğu görülmektedir. Çizelge 3.9'da çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin çocuk sayısına ilişkin dağılımlarına yer verilmiştir.

Çizelge 3.9 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin çocuk sayısına ilişkin dağılımlar

		SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Ailedeki	1	99	88.4	31	93.9	149	95.5	386	92.8	665	92.7
Engelli	2	11	9.8	2	6.1	4	2.6	26	6.3	43	6.0
Çocuk	3 ve	2	1.8	-	-	3	1.9	4	1.0	9	1.3
Sayısı	üstü										
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100

Çizelge 3.9 incelendiğinde ebeveynlerin %92.7'sinin (n=665) bir özel gereksinimli çocuğu bulunmaktadır. Ebeveynlerin %6'sının iki ve %1.3'ünün ikiden fazla özel gereksinimli çocuğu bulunmaktadır.

Serebral palsili çocuğu olan ebeveynlerin %37.5'inin, otizmli çocuk olan ebeveynlerin %41.6'sının iki çocuğu bulunmaktadır. SMA'lı çocuğu olan ebeveynlerin %39.4'ünün tek çocuğu bulunmaktadır. Down sendromlu ailelerin %37.2'si üç çocuğa sahiptir. Çizelge 3.10'da özel gereksinimli çocukla ilgili hamileliğe ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 3.10 Özel gereksinimli çocukla ilgili hamileliğe ilişkin dağılımlar

		SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Özel Gereksinimli Çocuğa Hamilelikte Anne Yaşı	20 yaş ve altı	5	4.5	2	6.1	2	1.3	22	5.3	31	4.3
	21-26	36	32.1	8	24.2	26	16.7	111	26.7	181	25.2
	27-32	35	31.3	14	42.4	37	23.7	147	35.3	233	32.5
	33-38	32	28.6	7	21.2	55	35.3	113	27.2	207	28.9
	39-44	3	2.7	1	3.0	32	20.5	21	5.0	57	7.9
	45 ve üstü	1	0.9	1	3.0	4	2.6	2	0.5	8	1.1
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100
Özel Gereksinimli Çocuğa Hamilelikte Baba Yaşı	25 yaş ve altı	11	9.8	2	6.1	6	3.8	34	8.2	53	7.4
	26-30	34	30.4	14	42.4	27	17.3	106	25.5	181	25.2
	31-35	30	26.8	7	21.2	38	24.4	123	29.6	198	27.6
	36-40	29	25.9	5	12.1	45	28.8	99	23.8	178	24.8
	41-45	5	4.5	4	12.1	27	17.3	42	10.1	78	10.9
	46 ve üstü	3	2.7	1	3.0	13	8.3	12	2.9	29	4.0
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100
Hamilelikte Kontrole Gitme Durumu	Evet	89	88.4	30	90.9	139	89.1	389	93.5	657	91.6
	Hayır	13	11.6	3	9.1	17	10.9	27	6.5	60	8.4
Özel Gereksinimli Çocuk Riskini Bilme	Evet	13	11.6	3	9.1	57	36.5	24	5.8	97	13.5
	Hayır	99	88.4	30	90.9	99	63.5	392	94.2	620	86.5
Hamilelikte Genetik Test Yaptırma Durumu	Evet	19	17.0	3	9.1	36	23.1	50	12.0	108	15.1
	Hayır	93	83.0	30	90.9	120	76.9	366	88.0	609	84.9

Özel gereksinimli çocukla ilgili hamilelikte annelerin %32.5'i 27-32, %28.9'u 33-38 ve %25.2'si 21-26 yaşları arasındadır. Hamilelikte babaların yaşları incelendiğinde

%27.6'sının 31-35, %25.2'sinin 26-30 ve %24.8'inin 36-40 yaşları arasında olduğu görülmektedir.

Özel gereksinimli çocukla ilgili hamilelikte serebral palsili çocuğu olan annelerin %32.1'inin 21-26 yaşları arasında, babaların ise %30.4'ünün 26-30 yaşları arasında olduğu görülmektedir. SMA'lı çocuğu olan annelerin %42.4'ü 27-32, babaların %42.4'ü 26-30 yaşları arasındadır. Down sendromlu çocuğu olan annelerin %35.3'ü 33-38 ve babaların %28.8'i 36-40 yaşları arasındadır. Otizm spektrum bozukluğuna sahip çocuğu olan annelerin %35.3'ü 27-32 yaşları arasında, babaların %29.6'sı 31-35 yaşları arasındadır.

Annelerin %91.6'sı hamilelik döneminde kontrole gitmiş, %13.5'i hamilelik döneminde çocuğun özel gereksinimli olabileceği riskini bilmektedir. Down sendromlu çocuğu olan ebeveynlerin %36.5'i hamilelik döneminde çocuğunun özel gereksinimli olma riskini bildiğini belirtmiştir. Hamilelik döneminde test yaptıranların oranı %15.1'dir. Çizelge 3.11'de özel gereksinimli çocuğun doğum sırası, yaşı, eşlik eden engel/hastalık durumları, cihaz ilaç kullanma durumuna ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 3.11 Özel gereksinimli çocuğun doğum sırası, yaşı, eşlik eden engel/hastalık durumları, cihaz ilaç kullanma durumuna ilişkin dağılımlar

		SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Özel gereksinimli çocuğun doğum sırası	1	45	40.2	13	39.4	41	26.3	203	48.8	302	42.1
	2	41	36.6	11	33.3	40	25.6	121	29.1	213	29.7
	3	16	14.3	6	18.2	55	35.3	59	14.2	136	19.0
	4	7	6.3	3	9.1	5	3.2	20	4.8	35	4.9
	5 ve üstü	3	2.7	-	-	15	9.6	13	3.1	31	4.3
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100
Özel gereksinimli çocuğun yaşı	2 yaş ve altı	3	2.7	10	30.3	21	13.5	8	1.9	42	5.9
	3-6	41	36.6	15	45.5	51	32.7	165	39.7	272	37.9
	7-12	43	38.4	7	21.2	48	30.8	172	41.3	270	37.7
	13-15	16	14.3	1	3.0	20	12.8	52	12.5	89	12.4
	16-18	9	8.0	-	-	16	10.3	19	4.6	44	6.1
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100

Çizelge 3.11 Özel gereksinimli çocuğun doğum sırası, yaşı, eşlik eden engel/hastalık durumları, cihaz ilaç kullanma durumuna ilişkin dağılımlar (devam)

		SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Eşlik eden hastalık /engel durumu	Eşlik eden hastalık/ engel yoktur	88	78.6	30	90.9	122	78.2	349	83.9	589	82.1
	Eşlik eden hastalık/ engel vardır	24	21.4	3	9.1	34	21.8	67	16.1	128	17.9
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100
Cihaz Kullanma Durumu	Kullanılan cihaz yok	81	72.3	7	21.2	143	91.7	399	95.9	630	87.9
	Kullanılan cihaz var	31	27.7	26	78.8	13	8.3	17	4.1	87	12.1
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100

Çizelge 3.11'e göre özel gereksinimli çocukların %42.1'i (n=302) ilk çocuktur. Otizmlili çocukların %48.8'i, serebral palsili çocukların %40.2'si, SMA'lı çocukların %39.4'ü ilk çocuktur. Down sendromlu çocukların %35.3'ü üçüncü çocuktur.

Çocukların %37.9'u (n=272) 3-6 yaş arasında, %37.7'si (n=270) 7-12 yaşları arasındadır. Otizmlili çocukların %41.3'ü, serebral palsili çocukların %38.4'ü 7-12 yaşları arasındadır. SMA'lı çocukların %45.5'i, down sendromlu çocukların %32.7'si 3-6 yaşları arasındadır.

Çocukların %17.9'unun (n=128) özel gereksinim alanına eşlik eden hastalığı/engeli bulunmaktadır ve %12.1'i (n=87) cihaz kullanmaktadır SMA'lı çocukların ise %91.7'si cihaz kullanmaktadır. Çizelge 3.12'de özel gereksinimli çocuğun aldığı destek hizmetlere ve destek eğitime yönelik dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 3.12 Özel gereksinimli çocuğun aldığı destek hizmetlere yönelik dağılımlar

		SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Alınan destek hizmet yok		21	18.8	7	21.2	64	41.0	227	54.6	319	44.5
Alınan destek hizmet var		91	81.2	26	78.8	92	59.0	189	45.4	398	55.5
Toplam		112	100	33	100	156	100	416	100	717	100

Çizelge 3.12 incelendiğinde çocukların %44.5’inin (n=319) destek hizmetleri almadığı, %55.5’inin destek hizmet aldığı görülmektedir. Çizelge 3.13’de özel gereksinim alanına göre çocuğun eğitim alma durumuna yönelik dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 3.13 Özel gereksinim alanına göre çocuğun eğitim alma durumuna yönelik dağılımlar

		SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Eğitim alma durumu	Eğitim aldı	99	88.4	18	54.5	144	92.3	406	97.6	667	93.0
	Eğitim almadı	13	11.6	15	45.5	12	7.7	10	2.4	50	7.0
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100

Çizelge 3.13 incelendiğinde çocukların %93’ü eğitim almaktadır. Otizmlili çocukların %97.6’sı, down sendromlu çocukların %92.3’ü, serebral palsili çocukların %88.4’i ve SMA’lı çocukların %54.5’i eğitim almaktadır.

3.3 Veri Toplama Araçları

Araştırmanın amacına uygun olarak özel gereksinimli çocukların ebeveynlerin özel gereksinimli çocuğu olmasıyla etkilendiği alanlar, ebeveynlerin aldıkları ve almak istedikleri bilgi ve destekler ile ebeveynlerin genetik testlere yönelik düşüncelerini belirlemek için anket yöntemine başvurulmuştur. Veri toplama aracı geliştirilmesi aşamasında özel gereksinimli çocukların ebeveynlerinin bu süreçte etkiledikleri alanlar, özel gereksinimli çocukların ebeveynlerine verilen destek ve ebeveynlerin almak istedikleri destekler ile ebeveynlerin genetik testlere yönelik düşünceleri hakkında literatür taraması yapılmıştır. Türkiye’de genetik testlerle ilgili yapılan çalışmaların çok sınırlı olması nedeniyle, yabancı literatür taranmış ve yapılan çalışmalar incelenmiştir.

Yerli ve yabancı literatür taraması yapıldıktan sonra “Özel Gereksinimli Çocuğa Sahip Ebeveynlerin Genetik Testlere Yönelik Düşünceleri” anketi oluşturulmuştur. Daha sonra

oluřturulan anket, genetik ve çocuk geliřimi alanlarından drt uzmanın grřlerine sunularak gerekli dzenlemeler yapılmıřtır.

Uzman grřleri doęrultusunda dzenlenen “zel Gereksinimli ocuęa Sahip Ebeveynlerin Genetik Testlere Ynelik Dřnceleri” anketi 18 yař altında otizm spektrum bozukluęu, serebral palsi, SMA ve down sendromlu çocuęu olan 30 ebeveyne uygulanarak pilot alıřma yrtlmř ve “zel Gereksinimli ocuęa Sahip Ebeveynlerin Genetik Testlere Ynelik Dřnceleri” anketine son hali verilmiřtir.

Anketin  blm bulunduğudur. Veri toplama aracı olarak lek kullanılmamıř olup, ankette yer alan tm sorular madde madde deęerlendirilmiřtir.

Anketin birinci blmnde ebeveyn ve ocuklara iliřkin bilgilerin yer aldıęı demografik bilgilere iliřkin sorulara yer verilmiřtir. Kiřisel bilgiler arasında ebeveynlerin cinsiyet, yař, zel gereksinimli ocuęun anne ve baba ęrenim dzeyi, alıřma durumu, anne baba birliktelik durumu, aile yapısı, ailedeki zel gereksinimli ocuk sayısı; eřiyle arasında kan baęı varlıęı, varsa yakınlık derecesi, ebeveynlerin ailesinde zel gereksinimli birey varlıęı, ocuęun zel gereksinimli olduęunu ęrenme zamanı; zel gereksinimli ocukla ilgili hamilelikte anne ve baba yařı, hamilelik dneminde kontrole gitme durumu, genetik test yaptıırma durumu, zel gereksinimli ocuęun cinsiyeti, zel gereksinim alanı, zel gereksinimine eřlik eden engel/hastalık durumu, kullanılan cihaz varlıęı, aldıęı destek hizmetler, eęitim alma gibi durumları gibi bilgiler bulunmaktadır.

Anketin ikinci blmnde ebeveynlerin zel gereksinimli bir ocuęu olmasıyla birlikte etkilendięi ynler ve evreden aldıęı destekler, ebeveynlere ynelik yapılan bilgilendirme ve verilen destekler ile ailelerin bilgi ve destek ihtiyalarına ynelik sorulara yer verilmiřtir.

Anketin nc blmnde ise genetik testlere iliřkin sorular yer almaktadır.

Çalışmada kullanılan ankete yönelik etik kurul onayı KTO Karatay Üniversitesi Tıp Fakültesi Dekanlığı İlaç ve Tıbbi Cihaz Dışı Araştırmalar Etik Kurul Başkanlığından 07.09.2021 tarihinde alınmıştır.

3.4 Veri Toplama Süreci

Verilerin toplanmasında, Türkiye’de bulunan yaklaşık 300 engelli derneği ile iletişime geçilmiş, çalışma hakkında bilgi verilmiş, çalışmanın örneklemini kapsayan ve araştırmaya katılmaya gönüllü olan dernek ve dernek üyeleriyle çalışma yapılmıştır. Ayrıca özel eğitim merkezlerine devam eden çocuğu olan ailelerden araştırmaya katılmaya gönüllü olan aileler çalışmaya dahil edilmiştir. Sosyal medya ağları ve grupları aracılığıyla 0-18 yaş arası serebral palsy, SMA, down sendromu ve otizm spektrum bozukluğuna sahip çocukları olan ebeveynler, çevrimiçi anketi tamamlamaya davet edilmiştir.

Çalışma verileri 2021-2022 yıllarında elektronik ortamda çevrimiçi anketlerle, yüz yüze ve telefonla görüşme yoluyla fiziki anketler aracılığıyla toplanmıştır.

Bu süreçte 216 veri çevrimiçi anketlerle, 182 anket yüz yüze, 102 anket telefonla görüşerek ve geriye kalan veriler dernek başkanları / dernek üyeleri / eğitimciler / uygulayıcılara çalışma hakkında bilgi verilerek ve anketler gönderilerek onlar tarafından çalışma kapsamında yer alan ebeveynlere uygulanmıştır.

3.5 Verilerin Değerlendirilmesi ve Analizi

Bu bölümde araştırmanın amacına yönelik verilerin değerlendirilmesi ve gerçekleştirilen istatistiksel analizlerle ilgili bilgilere yer verilmiştir.

3.5.1 Verilerin değerdendirilmesi

Araştırmada kullanılan ankete verilen cevaplar değerdendirilerek sayı ve yüzdeler halinde sunulmuştur. Veri toplamı aracı olarak ölçek kullanılmamış olup ankette yer alan tüm sorular madde madde değerdendirilmiştir. Ankette yer alan tüm cevaplar değerdendirilerek verilerin girişleri bilgisayar ortamında yapılmış ve istatistiksel analizlere hazır hale getirilmiştir.

3.5.2 Verilerin analizi

Araştırmada “Özel Gereksinimli Çocuğa Sahip Ebeveynlerin Genetik Testlere Yönelik Düşünceleri” anketi kullanılarak elde edilen verilerin analizinde; frekans ve yüzde gibi betimsel istatistikler kullanılmıştır. Niteliksel değışkenler arası anlamlı ilişkinin araştırılması amacıyla Ki-Kare (Chi-square) kullanılmıştır. Tüm analizler için yanılma düzeyi olarak $=0.05$ seçilmiştir. Bu değerdenden büyük p değerdeleri istatistiksel olarak önemsiz, küçük ya da eşit p değerdeleri ise önemli (anlamlı) şeklinde yorumlanmıştır. Toplanan verilerin analizi istatistik paket programıyla yapılmıştır.

4. BULGULAR VE TARTIŞMA

Bu araştırma 18 yaş altında otizm spektrum bozukluğu, serebral palsi, SMA ve down sendromlu çocuğu olan 717 ebeveynin özel gereksinimli çocuğunun olmasıyla etkilendiği alanlar, aldıkları ve almak istedikleri bilgi destekler ile genetik testlere yönelik düşüncelerinin incelenmesi amacıyla yapılmıştır. Bu doğrultuda araştırmadan elde edilen bulgular, çizelgeler halinde sunulmuş ve kaynaklarla desteklenerek tartışılmıştır.

İlk bölümde çocukların özel gereksinim alanına göre ebeveynlerin çevreden aldığı destekler, alınan ve alınmak istenen bilgi ve desteklere, ardından ebeveynlerin çevreden aldığı destekler, alınan ve alınmak istenen bilgi ve destekler ile anlamlı farklılık gösteren çeşitli değişkenlere ait çizelgelere yer verilmiştir. Çizelge 4.1’de çocukların özel gereksinim alanlarına göre özel gereksinimli çocuğun cinsiyetine ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.1 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre çocukların cinsiyetine ilişkin dağılımlar

		SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Özel gereksinim alanı		112	15.6	33	4.6	156	21.8	416	58.0	717	100
Özel gereksinimli çocuğun cinsiyeti	Kız	56	50.0	22	66.7	70	44.9	108	26.0	256	35.7
	Erkek	56	50.0	11	33.3	86	55.1	308	74.0	461	64.3
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100

Çizelge 4.1’e göre ebeveynlerin %58’inin otizmli, %21.8’nin down sendromlu, %15.6’sının serebral palsili, %4.6’sının SMA’lı çocuğu bulunmaktadır.

Bu çalışma Türkiye genelinde yapılmıştır ve çalışma kapsamındaki ebeveynlerin çocuklarının %58’i otizm spektrum bozukluğuna sahiptir. 1966 yılında otizmle ilgili ilk yapılan çalışma ile karşılaştırıldığında bozukluğun görülme sıklığının 25-30 kat arttığı gözlenmektedir (Eyüboğlu 2019). Bu sebeple çalışmada otizmli çocuğu olan ebeveynlerin sayısı daha yüksektir.

Çizelgeye göre özel gereksinimli çocukların %35.7'si (n=256) kız, %64.3'ü (n=461) erkektir. Down sendromlu çocukların %55.1'i erkek, SMA'lı çocukların %66.7'si kızdır. Serebral palsili çocukların %50'si kız, %50'si erkektir.

Cinsiyete bağlı olarak otizmin görülme sıklığı ülkelere göre değişiklik gösterse de erkeklerde görülme sıklığının kızlardan daha yüksek olduğu bilinmektedir (Ozonoff vd. 2011, Hsu vd. 2012, Schaefer 2016). Bu çalışmaya katılan otizimli çocuğu olan ebeveynlerin çocuklarının %74'ünü erkek, %26'sını kızlar oluşturmaktadır. Çalışma kapsamında görüşleri alınan ebeveynlerin otizimli erkek çocukları, kız çocuklarının 2.8 katıdır. Çizelge 4.2'de çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin özel gereksinimli çocuklarını öğrenme zamanına ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.2 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin özel gereksinimli çocuklarını öğrenme zamanına ilişkin dağılımlar

		SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Özel gereksinimli çocuğu öğrenme zamanı	Hamilelik döneminde	8	7.1	1	3.0	54	34.6	10	2.4	73	10.2
	Doğum sırasında	25	22.3	6	18.2	65	41.7	9	2.2	105	14.6
	Doğumdan sonraki süreçlerde	79	70.5	26	78.8	37	23.7	397	95.4	539	75.2
	Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100

Ebeveynlerin %75.2'si (n=539) çocuklarının özel gereksinimli olduğunu doğumdan sonraki süreçlerde öğrenmiştir. Doğum sırasında öğrenenlerin oranı %14.6 (n=105), hamilelik döneminde öğrenenlerin oranı ise %10.2'dir.

Çocuklarının özel gereksinimli olduğunu down sendromlu çocuğu olan ebeveynlerin %41.7'i doğum anında, %34.6'sı hamilelik döneminde, %23.7'si ise doğumdan sonraki süreçlerde öğrenmiştir. Otizimli çocuğu olan ebeveynlerin %95.4'ü, SMA'lı çocuğu olan ebeveynlerin %78.8'i ve serebral palsili çocuğu olan ebeveynlerin %70.5'i doğumdan sonraki süreçlerde çocuklarının özel gereksinimini öğrenmiştir.

Çocukların down sendromu riski taşıyıp taşımadığı, hamilelik döneminde yaygın olarak belirlenebilmektedir. Down sendromlu çocukların gözlerinin çekik olması, derinin kuru, parmaklarının kısa ve kalın olması gibi belirli karakteristik fiziksel özellikleri bulunmaktadır. Bu sebeple down sendromlu çocuğu olan ebeveynlerin hamilelik döneminde ve doğum anında çocukların özel gereksinimini bilmeleri daha yaygın görülebilmektedir. Çizelge 4.3'te çocukların özel gereksinim alanlarına göre özel gereksinimli çocuğun olmasının ebeveynleri etkileme durumlarına ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.3 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre özel gereksinimli çocuğun olmasının ebeveynleri etkileme durumlarına ilişkin dağılımlar

Özel Gereksinimli Çocuğun Olmasının Ebeveyni Etkileme Durumu												
	SP		SMA		DS		OSB		Toplam			
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	X ²	p
Evet	97	86.6	32	97.0	116	74.4	385	92.5	630	87.9	37.980	.000*
Hayır	15	13.4	1	3.0	40	25.6	31	7.5	87	12.1		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Özel Gereksinimli Çocuğun Olmasının Ebeveyni Maddi Açıdan Etkileme Durumu												
Evet	45	40.2	25	75.8	37	23.7	199	47.8	306	42.7	42.495	.000*
Hayır	67	59.8	8	24.2	119	76.3	217	52.2	411	57.3		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Özel Gereksinimli Çocuğun Olmasının Ebeveynin Eşiyle İlişisini Etkileme Durumu												
Evet	30	26.8	9	27.3	24	15.4	135	32.5	198	27.6	16.583	.001*
Hayır	82	73.2	24	72.7	132	84.6	281	67.5	519	72.4		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Özel Gereksinimli Çocuğun Olmasının Ebeveynin Sosyal Çevresini Etkileme Durumu												
Evet	45	40.2	17	51.5	57	36.5	221	53.1	340	47.4	15.416	.001*
Hayır	67	59.8	16	48.5	99	63.5	195	42.9	377	52.6		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Özel Gereksinimli Çocuğun Olmasının Ebeveynin Akrabalık İlişisini Etkileme Durumu												
Evet	30	26.8	12	36.4	24	15.4	140	33.7	206	28.7	19.640	.000*
Hayır	82	73.2	21	63.6	132	84.6	276	66.3	511	71.3		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Özel Gereksinimli Çocuğun Olmasının Ebeveyni Psikolojik Yönden Etkileme Durumu												
Evet	73	65.2	25	75.8	91	58.3	315	75.7	504	70.3	18.430	.000*
Hayır	39	34.8	8	24.2	65	41.7	101	24.3	213	29.7		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Özel Gereksinimli Çocuğun Olmasının Ebeveynin Diğer Çocuklarla İlişisini Etkileme Durumu												
Evet	30	26.8	9	27.3	31	19.9	124	29.8	194	27.1	30.597	.000*
Hayır	62	55.4	11	33.3	97	62.2	167	40.1	337	47.0		
Kardeşi yok	20	17.9	13	39.4	28	17.9	125	30.0	186	25.9		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		

*p<0.01

**p<0.05

Çizelge 4.3'e göre SMA'lı çocuęu olan ebeveynlerin %97'si, otizimli çocuęu olan ebeveynlerin %92.5'i ve serebral palsili çocuęu olan ebeveynlerin %86.6'sı çocuęunun özel gereksinimli olmasından etkilendięini belirtmiřtir. Çocuęunun özel gereksiniminden en az etkilenenler ise down sendromlu çocuęu olan ebeveynlerdir (%74.4). Ebeveynlerin %42,7'si maddi açıdan etkilendięini belirtmiřtir.

Kaytez ve arkadaşları (2015) tarafından yapılan özel gereksinimli çocuęu olan 200 ebeveynle yapılan çalışmada, ailelerin %57.5'i çocuęu için gerekli özel araçları sağlamak ve çocuęunun terapi, özel eğitim, bakım gibi masrafları karşılayabilmek için yardıma ihtiyaç duyduklarını belirtmiřtir.

Çocuęunun özel gereksinimi nedeniyle ekonomik olarak en fazla etkilenen ebeveynler ise SMA'lı çocuęu olan ebeveynlerdir (%75.8). SMA kasları etkileyen bir hastalıktır ve SMA'lı çocuklar yaşam süresini artırmak için daha pahalı ilaçlara ve tıbbi teknolojik cihazlara ihtiyaç duymaktadır. Bu durumda SMA'lı çocuęu olan ebeveynlerin maddi açıdan etkilenme düzeyleri daha yüksek olabilmektedir.

Chambers ve arkadaşları (2020) tarafından Avustralya'da SMA'dan etkilenen çocuęu olan 40 hanenin maruz kaldıęı ekonomik ve saęlıkla ilgili yaşam kalitesi yükünü ölçmek amacıyla yapılan çalışmada hane başına yıllık ortalama SMA maliyeti, tüm SMA türleri için ortalama 143.705 ABD doları olarak belirlenmiřtir. Hastalık yoğunluęu arttıkça maliyet yükselmektedir. Yıllık SMA maliyetlerinin %56'sını doğrudan maliyetler, %24.2'sini gelir kaybı ve %19.8'ini ödenmemiř kayıt dışı bakım oluřturmaktadır. Birincil bakım verenlerin %78'i bakım görevleri nedeniyle maddi sorunlar yaşadıklarını belirtmiřtir.

López-Bastida ve arkadaşları (2017) tarafından İspanya'daki SMA'lı hastaların ve bakıcılarının ekonomik yükünü ve saęlıkla iliřkili yaşam kalitesini belirlemek amacıyla SMA'lı çocuęa birincil bakım veren 81 kiřiyle yapılan çalışmada 2014 yılı referans üniter fiyatlarına göre, hasta başına yıllık ortalama maliyetin 33.721 € olduęu, toplam maliyetin %67.7'sini oluřturan doğrudan saęlık dışı maliyetlerin 22.839 € ve toplam maliyetin

yaklaşık %32.3'ünü oluşturan doğrudan sağlık hizmetleri maliyetlerinin 10.882 € olduğu belirlenmiştir.

Peña-Longobardo ve arkadaşları (2020) tarafından üç Avrupa ülkesinde SMA'lı hastaların ekonomik etkisini belirlemek amacıyla yapılan çalışmada hastaneye yatışlar, acil durumlar, tıbbi testler, kullanılan ilaçlar, pratisyen hekimlere ve uzmanlara ziyaretler, tıbbi malzeme ve sağlık hizmeti taşımacılığını içeren sağlık maliyetleri ve sosyal hizmetler ile gayri resmi bakım gibi sağlık dışı maliyetler belirlenmiş ve değerlendirilmiştir. Çalışmanın sonuçlarına göre SMA ile ilişkili yıllık ortalama maliyet İngiltere'de 54.295 €, Fransa'da 32.042 € ve Almanya'da 51.983 € 'ya ulaşmakta ve doğrudan sağlık dışı maliyetler toplam maliyetin %79 ila %86'sı arasında değişmekte ve kayıt dışı bakım maliyetleri bu maliyetlerin ana bileşenini oluşturmaktadır.

Evkaya Acar ve arkadaşları (2021) tarafından SMA'lı çocuğu olan 34 çocuğun birincil bakıcısıyla yapılan çalışmada, bakıcıların %70.6'sı çocuğa özel araçlar sağlama ve %70.6'sı terapi, özel eğitim, bakım gibi masrafların karşılanması için maddi desteğe ihtiyaç duymaktadır. Ailenin toplam geliri arttıkça finansal ihtiyacın azaldığı gözlenmiştir.

Çeşitli araştırmalarda özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlerin ekonomik durumunun olumsuz yönde etkilendiği, ekonomik düzeyi daha düşük olan ebeveynlerin daha fazla etkilendiği belirlenmiştir (Akçamete ve Kargın 1996, Brehaut vd. 2004, İçmeli vd. 2008, Yıldırım Doğru ve Aslan 2008, Karadağ 2009, De Rigne 2012, Özmen ve Çetinkaya 2012, Chavez 2018, Ersoy Quadir ve Temiz 2018).

Ebeveynlerin %27.6'sının eşiyle ilişkisinin etkilendiği görülmektedir. Otizmli çocuğu olan ebeveynlerin %32.5'i eşiyle ilişkisinin etkilendiğini belirtmiştir. Bu oran SMA'lı çocuğu olanlarda %27.3, serebral palsili çocuğu olanlarda %26.8 ve down sendromlu çocuğu olan ebeveynlerde ise %15.4'tür.

Bu çalışmada ebeveynlerin %47.4'ü sosyal çevre ile ilişkilerinin etkilendiğini belirtmiştir. Otizmlı çocuğı olan ebeveynlerin %53.1'inin, SMA'lı çocuğı olan ebeveynlerin %51.5'inin sosyal çevre ile ilişkileri etkilenmiştir.

Altuğ Özsoy ve arkadaşlarının (2006) zihinsel engelli çocuğı olan 110 ebeveynle yaptığı çalışmada, ebeveynlerin gelecek kaygısı ve çocuğı ilişkin sürekli bir kaza ya da yaralanma korkusu yaşadıkları, çevrelerinden hiçbir zaman sosyal destek görmedikleri belirlenmiştir.

Sağıroğlu'nun (2006) yaptığı çalışmada, özel gereksinimli çocukları olan ebeveynlerin, çocuklarının bakımından dolayı kendilerini sosyal bakımdan dışlanmış olarak hissettikleri ortaya çıkmıştır.

Ginieri-Coccossis ve arkadaşları (2012) tarafından özel öğrenme güçlüğü olan ve anaokuluna devam eden 70 özel öğrenme güçlüğü ve 69 normal gelişim gösteren çocukları olan ebeveynlerinin yaşam kalitesinin araştırıldığı çalışmada, özel öğrenme güçlüğüne sahip çocukların ebeveynlerinin sosyal ilişkiler ve çevreden daha az memnuniyet duydukları anlaşılmıştır.

Ebeveynlerin akrabalık ilişkileri incelendiğinde ise %28.7'si akrabalık ilişkilerinin etkilendiğini belirtmiştir. SMA'lı çocuğı olanların %36.4'ünün, otizmlı çocukları olan ebeveynlerin %33.7'sinin, serebral palsili çocuğı olan ebeveynlerin ise %26.8'inin akrabalık ilişkileri etkilenmiştir. En az etkilenen grup ise down sendromlu çocukları olan ebeveynlerdir (%15.4).

Özel gereksinimli çocuğı olan ebeveynlerin %70.3'ü, özel gereksinimli çocuğunun olmasının kendilerini psikolojik yönden etkilediğini belirtmiştir.

Toros (2002) tarafından yapılan çalışmada, özel gereksinimli çocuğı olan annelerin normal gelişim gösteren çocuğı olan annelere göre depresyon düzeyinin daha yüksek olduğu, özel gereksinimli çocuğı olan annelerin çocuklarına daha çok sıcaklık- sevgi

hissettikleri, annelerde depresyon ve anksiyete puanları yükseldikçe çocuklara karşı duyulan olumsuz algılamının arttığı ortaya çıkmıştır.

Eroğlu ve arkadaşları (2015) tarafından Kısa Psikolojik Sağlamlık Ölçeği kullanılarak özel gereksinimli çocuğu olan ve normal gelişim gösteren 172 anneyle yapılan çalışmada, özel gereksinimli çocuğu olan annelerin psikolojik sağlamlık, mutluluk ve iyilik hali puanlarının, normal gelişim gösteren çocuğu olan annelerin puanlarından daha düşük olduğu belirlenmiştir.

Özkan Bardakçı ve Kutluata (2021) tarafından yapılan çalışmada özel gereksinimli bireye bakım veren 14 anne ile görüşülmüştür. Araştırmanın sonucuna göre özel gereksinimli çocuğun olması, anneleri ve aileleri psikolojik açıdan etkilemektedir.

Çeşitli araştırmalarda özel gereksinimli çocuklarının ebeveynlerinin psikolojik anlamda olumsuz etkilendiği ve duygusal olarak daha fazla problem ve stres yaşadıkları görülmektedir (Beck vd. 1990, Anastopoulos vd. 1992, Uğuz vd. 2004, Raina vd. 2005, Dereli ve Okur 2008, Karadağ 2009, Terzi ve Tan 2016).

Çocukların özel gereksinim alanına göre ebeveynlerin psikolojik olarak durumları incelendiğinde SMA'lı çocuğu olan ebeveynlerin %75.8'i, otizmlili çocuğu olan ebeveynlerin %75.7'si, serebral palsili çocuğu olan ebeveynlerin %65.2'si psikolojik olarak etkilendiğini belirtmiştir. Psikolojik olarak en az etkilenenler ise down sendromlu çocuğu olan ebeveynlerdir (%58.3).

Çandır (2015) tarafından 4-24 yaş arası down sendromlu, otizm spektrum bozukluğu olan ve normal gelişim gösteren çocukların anneleriyle yapılan çalışmada, otizmlili çocukların annelerinin depresyon, anksiyete ve stres düzeyleri, down sendromlu ve normal gelişim gösteren çocukların annelerine göre daha yüksek bulunmuştur.

Otizmlili çocukları olan ebeveynlerin %29.8'inin, SMA'lı çocukları olan ebeveynlerin %27.3'ünün diğer çocuklarıyla ilişkileri etkilenmiştir. Çizelge 4.4'te çocukların özel

gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin aldıkları bilgi ve desteklere ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.4 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin aldıkları bilgi ve desteklere ilişkin dağılımlar

Özel Gereksinimli Çocuğu Olan Ailelerle Grup Eğitimi / Toplantılara Katılma												
Evet	9	8.0	2	6.1	24	15.4	74	17.8	109	15.2	8.764	.033**
Hayır	103	92.0	31	93.9	132	84.6	342	82.2	608	84.8		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Seminere Katılma												
Evet	11	9.8	5	15.2	20	12.8	82	19.7	118	16.5	8.333	.040**
Hayır	101	90.2	28	84.8	136	87.2	334	80.3	599	83.5		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Çocuğa Yönelik Tıbbi Destek Alma												
Evet	20	17.9	13	39.4	22	14.1	76	18.3	131	18.3	11.688	.009*
Hayır	92	82.1	20	60.6	134	85.9	340	81.7	586	81.7		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Profesyonel Psikolojik Destek Alma												
Evet	15	13.4	7	21.2	13	8.3	101	24.3	136	19.0	21.486	.000*
Hayır	97	86.6	26	78.8	143	91.7	315	75.7	581	81.0		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
*p<0.01											**p<0.05	

*p<0.01

**p<0.05

Çizelge 4.4 incelendiğinde özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlerin %15.2'si özel gereksinimli çocuğu olan ailelerle grup eğitimi ve toplantılara, %16.5'i seminerlere katıldığını ifade etmiştir. Özel gereksinimli çocuklarda aile eğitimi ve katılımının sağlanması, özel gereksinimli çocuğun daha kalıcı olarak öğrenmesi ve evde çocukla bağlantılı stresin azalmasında önemli olduğu gibi benzer durumları yaşayan ebeveynlerle bir araya gelerek ailelerin yalnız olmadıklarının farkına varması açısından önemlidir. Bu çalışmada ebeveynlerin seminerlere ve özel gereksinimli çocukları olan ebeveynlerle grup eğitimi ve toplantılara katılma oranlarının düşük olduğu gözlenmiştir.

Hasanoğlu Yazçayır ve Gürgür (2018) tarafından çocukları ilkokulda eğitim alan 11 kaynaştırma öğrencisinin ebeveynlerinin katıldığı çalışmada, ebeveynlerin çocuklarının yetersizliği konusunda tam anlamıyla bilgi sahibi olmadığı, bilgi edinmek için gerekli araştırmaları yapmadığı ve çocuklarının gereksinimlerini iyileştirici önlemler almak için yeteri kadar zaman ayırmadıkları ve öğretmenler ile nitelikli etkileşim içerisine girmedikleri ve iş birliği yapmadıkları belirlenmiştir.

Dört özel gereksinim alanından en yüksek oranda, otizmlı çocuęu olan ebeveynlerin %17.8'i özel gereksinimli çocuęu olan ailelerle grup eęitimi / toplantılara katıldığını ve %19.7'si seminerlere katıldığını belirtmiştir. Bu çalışma Türkiye genelinde yapılmış ve çalışma yapılırken çalışma grubuna ulaşmak için engelli dernekleri ile görüşülmüştür. Yeterli düzeyde olmasa da dört yetersizlik alanından otizmlı çocuęu olan ebeveynlerin diğer yetersizlik alanlarından çocuęu olan ebeveynlere kıyasla daha fazla seminere ve özel gereksinimli çocuęu olan ebeveynlerle grup eęitimlerine katılmasının nedenleri, otizmin daha yaygın olarak görölmesinden ve otizmle ilgili dernekleşme çalışmalarının daha fazla olmasından kaynaklanabilir.

Çocuęa yönelik tıbbi destek alanlar en yüksek oranda SMA'lı çocukların ebeveynleridir (%39.4). Bu durum SMA'lı çocukların daha fazla tıbbi teknolojik cihazlara, bakım ve ilaçlara ihtiyaç duymasından kaynaklanabilir.

Ebeveynlerin %19'u profesyonel psikolojik destek almıştır. Özel gereksinimli çocuęun olması ebeveynler için zor ve bilinmeyen bir durumdur. Bu süreçte ebeveynler psikolojik olarak daha fazla etkilenmelerine rağmen (bu çalışmada %70.3), psikolojik destek alan ebeveynlerin oranının düşük olduęu gözlemlenmektedir.

Dibek ve Güven (2006) tarafından 131 özel gereksinimli çocuk annesiyle yapılan çalışmada ailelerin psikolojik destek almadıkları belirtilmiştir.

Özel gereksinimli çocuęu sahip annelerin çocuklarının bakım zorluğu, depresyonu tetiklemektedir (Ersoy ve Çürük 2009).

Dereli ve Okur (2008) tarafından yapılan çalışmada, özel gereksinimli çocuęu sahip ebeveynlerin psiko-sosyal desteęe ihtiyacı olduęu, duygusal paylaşımın sağlanması ve özel gereksinimli çocuęun bakıma yönelik etkin- planlı hizmet sunumunun gerekli olduęu belirtilmiştir.

Özel gereksinim alanlarına göre incelendiğinde, en yüksek oranda otizmlili çocukların ebeveynlerinin %24.3'ünün profesyonel psikolojik destek aldığı görülmektedir. Burada en düşük oran down sendromlu çocukları olan ebeveynlerdir (%8.3).

Köksal ve Erciyes (2021) tarafından otizm tanısı almış çocukların ailelerinde görülen psikososyal sorunların değerlendirilmesi amacıyla yapılan çalışmada, ebeveynlerin otizmlili çocuklarına verilen eğitim olanaklarının yetersizliği sebebiyle sorun yaşadığı ve genel olarak ailelere verilen psiko-sosyal desteğin yetersiz olduğu belirlenmiştir. Çizelge 4.5'te çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin almak istedikleri desteklere ilişkin dağılımlara yer verilmiştir.

Çizelge 4.5 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin almak istedikleri desteklere ilişkin dağılımlar

Özel Gereksinim Türü Hakkında Bilgi												
	SP		SMA		DS		OSB		Toplam		X ²	p
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%		
Evet	68	60.7	14	42.4	66	42.3	195	46.9	343	47.8	9.896	.019**
Hayır	44	39.3	19	57.6	90	57.7	221	53.1	374	52.2		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Çocuğun Özel Gereksinimine İlişkin Aileye Verilebilecek Psikolojik Destek												
Evet	60	53.6	21	63.6	98	62.8	286	68.8	465	64.9	9.330	.025**
Hayır	52	46.4	12	36.4	58	37.2	130	31.3	252	35.1		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Çocuğa Yönelik Tıbbi Destek												
Evet	31	27.7	19	57.6	23	14.7	45	10.8	118	16.5	60.795	.000*
Hayır	81	72.3	14	42.4	133	85.3	371	89.2	599	83.5		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		

*p<0.01

**p<0.05

Çizelge 4.5'te ebeveynlerin almak istedikleri desteklere yer verilmiştir. Ebeveynlerin %47.8'i, serebral palsili çocuğu olan ebeveynlerin %60.7'si, özel gereksinim alanı

hakkında bilgi almak istemektedir. Bu oran down sendromlu çocukları olan ebeveynlerde %42.3'tür.

Sağiroğlu (2006) tarafından yapılan çalışmada özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlerin çocuklarının bakımı, daha sonraki aşamalarda çocuğu destekleme, okul döneminde yapılması gerekenler, yerleşebileceği okullar gibi konularda çocuklarının eğitimleri ve özellikleri hakkında düzenli olarak bilgilendirilmek istedikleri görülmektedir.

Özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlerin %64.9'u kendilerine verilecek psikolojik desteğe ihtiyaç duymaktadır. Otizmlili çocuğu olan ebeveynlerin %68.8'i, SMA'lı çocuğu olan ebeveynlerin %63.6'sı, down sendromlu çocuğu olan ebeveynlerin %62.8'si ve serebral palsili çocuğu olan ebeveynlerin %53.6'sı psikolojik desteğe ihtiyaç duymaktadır.

Şentürk ve Varol Saraçoğlu (2013) tarafından yapılan çalışmada zihinsel ve/veya bedensel yetersizliğe olan çocuğa sahip annelerin psikososyal desteğe daha fazla ihtiyaç duyduğu belirlenmiştir.

Durat ve arkadaşları (2017) tarafından yapılan çalışmada, umutsuzluk ve depresyon arasında pozitif yönlü bir ilişki bulunmuştur ve koruyucu ruh sağlığı hizmetlerinin yaygınlaştırılması önerilmiştir.

Çiftçi Arıdağ ve Erbiçer (2018) tarafından yapılan çalışmada özel gereksinimli çocuğu olan annelere grupla psikolojik danışma programı uygulanmıştır. Çalışma sonunda deney grubundaki annelerin durumluk- sürekli kaygı puanlarının kontrol grubuna göre anlamlı düzeyde azaldığı, annelerin yaşam doyumlarının anlamlı düzeyde artış gösterdiği belirlenmiştir.

Kaya ve Yöndem (2020) tarafından yapılan çalışmada uygulanan psikoeğitim grup programının otizmli çocuğu olan annelerin algılanan stres düzeylerini azaltmada etkili olduđu bulunmuştur.

Ebeveynlerin %16.5'i çocuklarına yönelik tıbbi destek verilmesine ihtiyaç duymaktadır. En yüksek oranda SMA'lı çocukları olan ebeveynler tıbbi destek verilmesini istemektedir. SMA'lı çocukları olan ebeveynler daha fazla tıbbi medikal cihazlara gereksinim duymaktadır.

McMillan ve arkadaşları (2021) tarafından hastalık ve tedavi etkileri, dolaylı maliyetler ve bakıcı yükü dahil olmak üzere hastalar ve bakıcılar tarafından bildirildiğı üzere Kanada'daki SMA yükünü karakterize etmek amacıyla 965 hasta ve 962 bakıcı ile yapılan çalışmada, bakıcıların %45.7'si mola vermeleri gerektiğinde mola bakımına, % 45.7'si kaldırma / transferden kaynaklanan bir yaralanma için fizyoterapiye veya % 63.3'ü diğerk sağlık etkilerine ihtiyaç duyduklarını bildirmiştir.

Ebeveynlerin ihtiyaç duyduđu tıbbi destek iki boyutta değerlendirilebilir. Bunlardan biri çocukların ihtiyaç duyduđu tıbbi medikal cihazlar ve sağlık hizmetleri desteğinin verilmesi, bir diğeri de çocuklara verilen tıbbi destek ve teknolojilerle ilgili ebeveynlere yönelik verilecek eğitim çalışmalarını oluşturmaktadır.

SMA'lı çocuklar diğerk özel gereksinim alanlarına sahip çocuklara göre daha fazla cihaz kullanmaktadır. Ebeveynlere çocuk bakımı, cihaz değışimi ya da makinenin temizliğı gibi çocukların kullandığı cihazlar hakkında bilgi ve uygulamalı eğitim verilmesi önem taşımaktadır.

Desai ve arkadaşlarının (2016) hastaneden eve geçişlerde çocukların bakımını birincil üstlenen 18 bakıcının ihtiyaç ve tercihleri ile ilgili yaptıkları çalışmada, bakım veren kişiler özellikle taburcu edilmeden önce çocuklarının ilaçlarını hastane temelli bir eczaneden alma, çocuklarına evde bakmalarına ve yeni teşhisler veya uzun iyileşme dönemleriyle başa çıkmalarına yardımcı olacak güçlü duygusal ve destek sistemi,

iyileşme süresi, ağrı kontrolü, uyku sorunları ve normal rutinlerine dönme zamanı gibi çocuğun iyileşme süreci hakkında genel bir bilgilendirme, acil durum iletişim bilgileri, diğer aile üyelerinin evde bakım görevleri konusunda eğitilmesini, çocuklarının durumuna ve özel bakım planına göre anlaşılabilir ilaç programları, randevu listeleri,

randevular için irtibat numaraları, izlenecek semptomlar ve beslenme, hidrasyon ve yara bakımı talimatları gibi uyarlanmış yazılı taburcu talimatlarının yazılı olarak verildiği ve anlatıldığı kapsamlı taburcu eğitimi yapılmasını istemişlerdir. Tıbbi karmaşıklığı olan çocukların bakıcıları, çocuklarını eve güvenli bir şekilde transfer etme ve çocuğun güvenli bakımını üstlenecek profesyonel hemşire bulma konusunda öneri yardımı, benzer deneyimlere sahip diğer ebeveynlerle destek grupları oluşturulması; ev kat planlarını tasavvur etme, karmaşık tıbbi ekipmanların kullanımıyla ilgili lojistik sorunları öngörme ve ekipmanın kullanımını uygulama fırsatını istemişlerdir. Ayrıca ebeveynler öğrenim gören çocuklar için hastaneye yatıştan sonra çocuklarının özel ihtiyaçları ve okul faaliyetlerine katılım kısıtlamaları hakkında hastanenin çocuğun okuluyla iletişime geçmesini tavsiye etmiştir.

Çizelge 4.6’da çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin katılmak istedikleri seminer konularına ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.6 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin katılmak istedikleri seminer konularına ilişkin dağılımlar

SEMİNERLERE KATILMAK İSTEME												
	SP		SMA		DS		OSB		Toplam		X ²	p
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%		
Evet	83	74.1	25	75.8	130	83.3	349	83.9	587	81.9	6.751	.080
Hayır	29	25.9	8	24.2	26	16.7	67	16.1	130	18.1		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		

Çizelge 4.6 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin katılmak istedikleri seminer konularına ilişkin dağılımlar (devam)

KATILMAK İSTENİLEN SEMİNER KONULARI												
Anne-Baba-Çocuk İletişimi												
Evet	57	50.9	10	30.3	82	52.6	256	61.5	405	56.5	15.926	.001*
Hayır	55	49.1	23	69.7	74	47.4	160	38.5	312	43.5		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Özel Gereksinimli Çocuklarda Görülebilen Problem Davranışlara İlişkin Çözüm Önerileri												
Evet	65	58.0	5	15.2	89	57.1	259	62.3	418	58.3	28.058	.000*
Hayır	47	42.0	28	84.8	67	42.9	157	37.7	299	41.7		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Özbakım Becerileri Öğretimi												
Evet	48	42.9	9	27.3	76	48.7	230	55.3	363	50.6	13.750	.003*
Hayır	64	57.1	24	72.7	80	51.3	186	44.7	354	49.4		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
*p<0.01											**p<0.05	

Çizelge 4.6'ya göre özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlerin %81.9'u düzenlenecek olan seminerlere katılmak istemektedir. Otizmli çocukları olan ebeveynlerin %83.9'u, down sendromlu çocukları olan ebeveynlerin %83.3'ü seminerlere katılmak istemektedir. Ebeveynlerin katılmak istedikleri seminer konuları incelendiğinde anne-baba ve çocuk iletişimi hakkında seminere katılma isteği konusunda anlamlı farklılık bulunmaktadır. Otizmli çocukların %61.5'i anne-baba çocuk iletişimi hakkında seminere katılmak istemektedir. SMA'lı çocukları olan ebeveynlerde ise bu oran %30.3'tür. Özel gereksinimli çocuklarda görülebilen problem davranışlara ilişkin çözüm önerileri hakkında seminere katılma istemini ise otizmli çocukların ebeveynlerinin %62.3'ü, SMA'lı çocukların ebeveynlerinin ise %15.2'si tercih etmiştir. Özbakım becerileri öğretimi ile ilgili seminere katılma istemi incelendiğinde otizmli çocukların ebeveynlerinin %55.3'ü seminere katılmak istemiştir.

Otizm spektrum bozukluğu sosyal-duygusal gelişim ve dil gelişiminin olumsuz yönde etkilendiği, anında ya da ertelenmiş taklit olarak tanımlanabilen ekolalinin görüldüğü, duygu ve düşüncelerini işaretlerle anlatma isteminin daha fazla olduğu ve anlaşılmayınca öfke nöbetlerinin görüldüğü bir özel gereksinim alanıdır. Bu sebeple dört özel gereksinim alanı arasında otizmlili çocuğı olan ebeveynlerin “anne-baba çocuk iletişimi” ve “özel gereksinimli çocuklarda görülebilen problem davranışlara ilişkin çözüm önerileri” hakkında diğeri gruplardan daha yüksek oranda seminere katılmak istemeleri anlaşılır bir durumdur. SMA’lı çocuklar ise daha fazla sağık sorunlarıyla gündeme gelmektedir. Bu sebeple SMA’lı çocukları olan ebeveynlerde bu oranın daha düşük olması beklenen bir durumdur.

Sağıroğılu (2006) tarafından özel gereksinimli çocuğı olan ebeveynlerin, çocuklarının devam ettiğı özel eğitim ve rehabilitasyon merkezinden beklentilerinin incelendiğı çalışmada özbakım becerilerini gerçekleştiremeyen özel gereksinimli çocukların ebeveynleri öncelikle özbakım becerilerine yer verilmesini istemişlerdir.

Aksoy ve Demirli (2020) tarafından yapılan çalışmada 3-14 yaş arası hafif düzeyde zihinsel yetersizliğı olan çocukların annelerine aile destek eğitim programı uygulanmıştır. Program kapsamında oluşturan konular arasında özel gereksinim türü hakkında bilgi, problem davranışlarla başa çıkma ve aile içi iletişim gibi konulara yer verilmiştir. Çalışma sonunda programa katılan ebeveynlerin bilgi ve farkındalık düzeyinin arttığı gözlenmiştir. Aynı özel gereksinime sahip çocuğı olan annelerin birbirlerinin çözüm yollarını dinleme fırsatlarının olması onlara kendilerini daha iyi hissettirmiştir.

Kot ve arkadaşları (2018) tarafından yapılan çalışmada, anneler özel gereksinimli çocuklarının evde kardeşi, okulda ise arkadaşları ile sorunlar yaşadığını belirtmişlerdir.

Yazıcı ve Durmuşoğılu (2017) tarafından özel gereksinimli çocuğı olan 32 ebeveyn ile yapılan çalışmada, aile katılım çalışmalarının artırılması ve yaygınlaşması üzerinde durulmuştur.

Toy ve Kesici (2019) tarafından özel gereksinimli çocuğu olan 31 anne ile yürütülen çalışmada annelerin çocuklarının özel gereksinim alanı, okuma yazma, sosyal entegrasyon, fizyoterapi, psikoloji, dil ve konuşma, davranış sağaltımı, beslenme, sağlık, psiko-sosyal beceri ve yasal haklar konusunda eğitime gereksinimleri olduğu saptanmıştır.

İlerleyen çizelgelerde ebeveynlerin çevreden aldığı destekler, alınan ve alınmak istenen bilgi ve destekler ile anlamlı farklılık gösteren çeşitli değişkenlere ait çizelgelere yer verilmektedir.

Çizelge 4.7’de çocuğun cinsiyetine göre ebeveynlerin psikolojik yönden etkilenme durumu ve psikolojik destek alma isteğine ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.7 Çocuğun cinsiyetine göre ebeveynlerin psikolojik yönden etkilenme durumu ve psikolojik destek alma isteğine ilişkin dağılımlar

Özel Gereksinimli Çocuğun Olmasının Ebeveyni Psikolojik Yönden Etkileme Durumu									
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Özel Gereksinimli Çocuğun Cinsiyeti	Kız	167	65.2	89	34.8	256	100	4.879	.027**
	Erkek	337	73.1	124	26.9	461	100		
	Toplam	504	70.3	213	29.7	717	100		
Çocuğun Özel Gereksinimine İlişkin Aileye Verilebilecek Psikolojik Destek									
Özel Gereksinimli Çocuğun Cinsiyeti	Kız	153	59.8	103	40.2	256	100	4.522	.033**
	Erkek	312	67.7	149	32.3	461	100		
	Toplam	465	64.9	252	35.1	717	100		

*p<0.01

**p<0.05

Özel gereksinimli çocuğu erkek olan ebeveynlerin %70.3’ü özel gereksinimli çocuğunun olmasıyla psikolojik olarak etkilendiğini, %67.7’si psikolojik destek almak istediklerini belirtmiştir. Özel gereksinimli çocuğu erkek olan ebeveynlerin %73.1’i, kız olan ebeveynlerin %65.2’si özel gereksinimli çocuğunun olmasından psikolojik olarak

etkilenmiştir. Özel gereksinimli çocuğu erkek olan 461 ebeveynin %67.7'si, kız olan 256 ebeveynin %59.8'i psikolojik destek almak istediğini belirtmiştir.

Tunç ve Özkardaş (2020) tarafından otizmlı çocuğu olan annelerin algıladıkları sosyal desteğin anksiyete ve tükenmişlik düzeyleri üzerindeki etkiyi incelemek amacıyla yapılan çalışmada, otizm tanılı erkek çocukların annelerinin anksiyete ve tükenmişlik düzeylerinin, kız çocuğu olan annelerinkine göre daha yüksek olduğu bulunmuştur.

Fırat ve arkadaşları (2002) tarafından otizmlı ve zihinsel yetersizliği çocukları olan 78 anne ile yapılan çalışmada, otizmlı erkek çocuğu olan annelerin sürekli kaygı puanlarının zihinsel yetersizliğe sahip erkek çocukları olan annelerden daha yüksek bulunmuştur.

Ebeveynler toplumun ataerkil yapısının getirdiği geleneksel yaklaşımla, cinsiyete bağlı olarak çocukları ile ilgili daha farklı düşüncelere sahip olabilir. Bunun yanında özellikle özel gereksinimli çocuklarda daha fazla problem davranışlar görülebilmektedir. Genellikle çocuğa bakım sağlayan ebeveynlerin anneler olması, özellikle erkek çocuklarla yaşanan davranış problemleri ve öfke anlarında, ebeveynlerin yetersiz kalmasından ya da kendilerini yetersiz hissetmesinden kaynaklanıyor olabilir.

Erkek çocuğu olan ebeveynlerin psikolojik yönden daha fazla etkilenmesi, buna bağlı olarak özel gereksinimli erkek çocuğu olan ebeveynlerin psikolojik destek alma isteğinin daha yüksek oranda olması anlaşılabilir bir durumdur. Çizelge 4.8'de özel gereksinimli çocuğun cihaz kullanma durumuna göre ebeveynlerin maddi ve mesleki açıdan etkilenmesine ilişkin dağılımlara yer verilmiştir.

Çizelge 4.8 Özel gereksinimli çocuğun cihaz kullanma durumuna göre ebeveynlerin maddi ve mesleki açıdan etkilenmesine ilişkin dağılımlar

Özel Gereksinimli Çocuğun Olmasının Ebeveyni Maddi Açından Etkileme Durumu									
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Çocuğun Cihaz Kullanma Durumu	Kullandığı cihaz yok	258	41.0	372	59.0	630	100	6.319	.012**
	Kullandığı cihaz var	48	55.2	39	44.8	87	100		
	Toplam	306	42.7	411	57.3	717	100		
Özel Gereksinimli Çocuğun Olmasının Ebeveyni Mesleki Açından Etkileme Durumu									
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Çocuğun Cihaz Kullanma Durumu	Kullandığı cihaz yok	104	16.5	526	83.5	630	100	16.253	.000*
	Kullandığı cihaz var	30	34.5	57	65.5	87	100		
	Toplam	134	18.7	583	81.3	717	100		

*p<0.01

**p<0.05

Çocuğun cihaz kullanma durumu ile özel gereksinimli çocuğun olmasının ebeveyni ekonomik açıdan etkilemesi arasında yapılan ki kare testi sonucuna göre anlamlı bir ilişki bulunmaktadır. Çocuğu cihaz kullanan ebeveynlerin %55.2'si, çocuğu cihaz kullanmayan ebeveynlerin %41'i özel gereksinimli çocuğun olmasının kendilerini ekonomik açıdan etkilediğini belirtmiştir. Çocuğu cihaz kullanan ebeveynlerin maddi anlamda daha fazla etkilendiği görülmektedir.

Çocuklarda sağlık problemleri arttıkça daha fazla cihaz kullanımı gündeme gelmektedir. Bu açıdan cihaz kullanan çocukların engel düzeyinin yüksek olduğu düşünülebilir. Cihaz kullanımı ve engel düzeyinin artması, daha fazla tedaviye ve tedavi için daha fazla ücret ödenmesine neden olabilmektedir. Bu nedenle bu sonuç beklenen bir durumdur.

Çocuğu cihaz kullanan 87 ebeveynin %34.5'i, çocuğu cihaz kullanmayan 630 ebeveynin %16.5'i özel gereksinimli çocuğun kendilerini mesleki açıdan etkilediğini belirtmiştir. Çocukları cihaz kullanan ebeveynler, cihaz kullanmayanlara göre mesleki açıdan daha fazla etkilenmiştir.

Farrar ve arkadaşları (2018) tarafından SMA'lı bir çocuğa bakmanın, SMA'lı çocuğa bakan ailelerin bakış açılarından maruz kaldıkları maliyetler üzerindeki etkileri hakkında yapılan araştırmada ailelerin karşılaştığı en büyük finansal maliyet tekerlekli sandalye erişimine uygun konutlar, tıbbi, oturma ve mobilite ekipmanı alımı, araç alımı ve tekerlekli sandalye erişimine uygun modifikasyonlar ve özel yatak takımları, terapiler, vitaminler gibi çok sayıda paramedikal maliyet olmuştur. Artan talepleri karşılamak için yardım, bağış toplama ve topluluk veya yardım bağışları ile emeklilik için mali hükümlerin zararına emekliliğe erişim gibi ek finansal kaynaklar ebeveynler tarafından belirtilmiştir. Bazı anneler, çocuklarının ekipmanlarının ödenmesine yardımcı olmak için planlanandan daha erken işe döndüğünü, bazı babalar çalışma saatlerini artırdığı belirtmiş ve bu durumlar genellikle aile olarak birlikte geçirilen zamanı etkilemiştir. Aile, boş zaman etkinlikleri ve diğer aile üyelerinin ihtiyaç ve istekleri yerine sağlık hizmetleri, ekipman ve modifikasyonları finanse etmek için harcanabilir gelir kaybı bildirmiştir. Bazı anneler artan bakım talepleri nedeniyle ücretli işi azaltmış veya bırakmış, kariyerlerinde ilerleyebileceği pozisyonlarından vazgeçmiştir.

Çocuğu cihaz kullanan ebeveynlerin maddi ve mesleki açıdan daha fazla etkilenmesi, cihaz kullanan çocukların özel gereksiniminin düzeyinin daha yüksek olması, bu sebeple tıbbi sorunları daha fazla yaşaması, bundan dolayı daha fazla bakım gerektirmesinden kaynaklanabilir. Çizelge 4.9'da özel gereksinimli çocuğun cihaz kullanma durumuna göre ebeveynlerin tıbbi destek alma istediğine ilişkin dağılımlara yer verilmiştir.

Çizelge 4.9 Özel gereksinimli çocuğun cihaz kullanma durumuna göre ebeveynlerin tıbbi destek alma istediğine ilişkin dağılımlar

Çocuğa Yönelik Tıbbi Destek Alma								
		Evet		Hayır		Toplam		X ²
		n	%	n	%	n	%	
Çocuğun Cihaz Kullanma Durumu	Kullandığı cihaz yok	84	13.3	546	86.7	630	100	36.858
	Kullandığı cihaz var	34	39.1	53	60.9	87	100	
	Toplam	118	16.5	599	83.5	717	100	

*p<0.01

**p<0.05

Çocuğu cihaz kullanan ebeveynlerin tıbbi destek alma isteğı, çocuğu cihaz kullanmayan ebeveynlerden anlamlı düzeyde yüksek bulunmuştur. Çocuğu cihaz kullanan ebeveynlerin %39.1'i, çocuğu cihaz kullanmayan ebeveynlerin %13.3'ü tıbbi destek almak istediğini belirtmiştir. Bu durum cihaz kullanan çocukların bakım ve tıbbi desteklere daha fazla ihtiyaç duymasından kaynaklanabilir.

Tıbbi destek çocukların ihtiyaç duyduğu tedavi, ilaç ve cihazlara erişimi ve bunlar konusunda eğitimleri içerebilmektedir.

Szondy (2014) ve arkadaşları tarafından yapılan çalışma trakeostomi tüpü olan bebekler ve çocukların yer aldığı pediatrik solunum bakım ünitesinde bulunan hastalara bakım veren bireyleri tıbbi açıdan eğitim yoluyla desteklemeyi amaçlamıştır. Bakım modeli olarak adlandırılan modelin komitesi, bir pediatrik solunum doktoru ve hemşire, beslenme, solunum terapisi, fizik ve mesleki terapi yapan uzmanlar ve bu programı daha önce başarıyla tamamlamış hastaların birkaç ebeveyninden oluşmuştur. Bakıcıların modelde başarılı olabilmesi için günde en az 4 saat, haftada 3 gün çocuklarının yatağında olmaları, 12 saat gündüz ve 12 saat gece kalışlarını tamamlamaları ve çocuğun tıbbi olarak taburcu olmaya hazır olmaması durumunda becerilerini korumak için kapsamlı bakım günlerine katılmaları beklenmiştir. Eğitim içeriğinde temel bebek bakımı, bebeğin veya çocuğun trakeostomi tüpü ve ventilatör ile güvenli kullanımı ve solunum değerlendirmesi, emzirme, trakeostomi bağlarını değiştirme, trakeostomi tüpünü değiştirme ve evde ventilatör eğitimi verilmiştir. Bir bakıcı, hemşireden herhangi bir ipucu veya hatırlatma almadan beceriyi gerçekleştirebildikten sonra bir beceride yetkin kabul edilmiş ve tüm becerilerde yetkin kabul edildikten sonra, 12 saatlik bir gündüz vardiyasını ve 12 saatlik bir gece vardiyasını bağımsız olarak tamamlamaları gerekmiştir. Programın başarılı olabilmesi için kontrol listeleri ve kitapçıklar geliştirilmiştir. 12 haftalık takvim belirlenmiştir. Programı alan ve bakım veren kişilerin başarılı olduğu görülmüştür.

Çizelge 4.10'da çocuğun özel gereksinimine eşlik eden hastalığı/engeli olmasına göre ebeveynlerin mesleki açıdan etkilenme durumuna ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.10 Çocuğun özel gereksinimine eşlik eden hastalığı/engeli olmasına göre ebeveynlerin mesleki açıdan etkilenme durumuna ilişkin dağılımlar

Özel Gereksinimli Çocuk Olmasının Ebeveyni Mesleki Açıdan Etkileme Durumu									
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Özel Gereksinimli Çocuğun Eşlik Eden Hastalığı/Engeli	Eşlik Eden Hastalığı Yok	97	16.5	492	83.5	589	100	10.704	.001
	Eşlik Eden Hastalığı Var	37	28.9	91	71.1	128	100		
	Toplam	134	18.7	583	81.3	717	100		

*p<0.01

**p<0.05

Çocuğun özel gereksinimine eşlik eden hastalığı ile ebeveynlerin mesleki açıdan etkilenmesi arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmaktadır. Çocuğun özel gereksinimine eşlik eden hastalığı/engeli olan 128 ebeveynin %28.9'u, çocuğun özel gereksinimine eşlik eden hastalığı/engeli bulunmayan 589 ebeveynin %16.5'i özel gereksinimli çocuğu olmasının kendisini mesleki açıdan etkilediğini belirtmiştir. Özel gereksinim alanına eşlik eden engeli/hastalığı olan çocukların ebeveynleri, mesleki açıdan daha fazla etkilendiklerini belirtmişlerdir.

Engel düzeyi ve eşlik eden hastalık/engel arttıkça çocuk, daha fazla tıbbi sorun yaşayabilmekte ve daha fazla bakıma ihtiyaç duyabilmektedir. Bu durum ebeveynlerin çocuğuyla daha fazla ilgilenmek için işi bırakmasına ya da yarı zamanlı işleri tercih etmesine neden olabilmektedir.

Looman ve arkadaşlarının (2009), özel gereksinimli çocuğu olan 749 ebeveyn ile yaptığı çalışmada, daha ağır rahatsızlıkları olan ve aile üyeleri evde sağlık hizmetinden yararlanan çocukların ebeveynlerinin, çocuklarının durumu nedeniyle maddi ve istihdam sorunları bildirme olasılıklarının daha yüksek olduğu belirlenmiştir.

Çizelge 4.11'de özel gereksinimli çocuğun eşlik eden hastalığı/engeli olmasına göre ebeveynlerin kendine zaman ayırma durumuna ilişkin dağılımlara yer verilmiştir.

Çizelge 4.11 Özel gereksinimli çocuğun eşlik eden hastalığı/engeli olmasına göre ebeveynlerin kendine zaman ayırma durumuna ilişkin dağılımlar

Özel Gereksinimli Çocuğun Olmasının Ebeveynin Kendine Zaman Ayırmasını Etkileme Durumu									
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Özel Gereksinimli Çocuğun Eşlik Eden Hastalığı/Engeli	Eşlik Eden Hastalığı Yok	315	53.5	274	46.5	589	100	5.498	.019**
	Eşlik Eden Hastalığı Var	83	64.8	45	35.2	128	100		
	Toplam	398	55.5	319	44.5	717	100		

*p<0.01

**p<0.05

*p<0.01

**p<0.05

Çocuğunun özel gereksinime eşlik eden hastalığı/engeli bulunmayan 589 ebeveynin %53.5'i, çocuğunun özel gereksinime eşlik eden hastalığı/engeli olan 128 ebeveynin %64.8'i kendine zaman ayıramadığını düşünmektedir.

Özel gereksinimli bir çocuğun ebeveyni olmak normal gelişim gösteren bir çocuğun ebeveyni olmaktan farklıdır. Özel gereksinimli çocuk daha fazla bakım, rehberlik ve ilgiye ihtiyaç duymaktadır. Bu sebeple ebeveynlerin kendilerine zaman ayıramadıklarını düşünmeleri beklenen bir durumdur. Çocuğun özel gereksinimine eşlik eden engeli/hastalığı bulunan ebeveynler daha yüksek oranda kendilerine zaman ayıramadıklarını belirtmektedir. Çocuğun özel gereksinimine eşlik eden hastalığının olması, çocuğun ebeveyne daha fazla bağımlı olmasına neden olabilmektedir.

Aranda Reneo ve arkadaşları (2020) tarafından 27 SMA'lı hasta ve SMA'lı bireylere birincil bakım veren 68 kişi ile yapılan çalışmada, çocuklara birincil bakım veren kişilerin bakım süresinin günlük 10 saat olduğu, profesyonel bakıcıların çalışma süresinin ise ortalama 6.9 saat olduğu belirtilmiştir. Tip I SMA'lı hastalara birincil bakım veren kişiler, tip III SMA'lı hastaların bakıcılarına kıyasla günde 10 saatten fazla bakım sağlama olasılığı daha yüksek bulunmuştur.

Aynı zamanda çocuğun özel gereksinimine eşlik eden hastalığının olması, kaynaştırma eğitimine ya da tam zamanlı olarak eğitime devam etmemesine, daha fazla evde olmasına ve bakım verilmesine neden olabilecek durumdur.

Sağıroğlu (2006) tarafından yapılan çalışmada ebeveynler eğitimin gün boyu sürmesini istemişlerdir. Bu istek çocuğun eğitim almasının yanı sıra ebeveynlerin evdeki işlerini rahatlıkla yapabilmesi, varsa diğer çocuklarıyla ilgilenmesi, alışverişe, pazara, misafirlğe gitmek gibi durumlar için kendine vakit ayırma isteği olarak yorumlanmıştır.

Çizelge 4.12’de özel gereksinimli çocuğun eşlik eden hastalığı/engeli olma durumuna göre ebeveynlerin almak istedikleri destek ve eğitimlere ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.12 Özel gereksinimli çocuğun eşlik eden hastalığı/engeli olma durumuna göre ebeveynlerin almak istedikleri destek ve eğitimlere ilişkin dağılımlar

Aynı Özel Gereksinim Alanına Sahip Çocuğu Olan Ailelerle Grup Eğitimi/Toplantı										
Düzenlenmesi										
			Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
			n	%	n	%	n	%		
Özel Gereksinimli Çocuğun Eşlik Eden Hastalığı/Engeli	Eşlik Eden Hastalığı Yok	Eden	303	51.4	286	48.6	589	100	13.882	.000*
	Eşlik Eden Hastalığı Var	Eden	89	69.5	39	30.5	128	100		
	Toplam		392	54.7	325	45.3	717	100		
Çocuğa Yönelik Bakım Desteği										
Özel Gereksinimli Çocuğun Eşlik Eden Hastalığı/Engeli	Eşlik Eden Hastalığı Yok	Eden	286	48.6	303	51.4	589	100	17.182	.000*
	Eşlik Eden Hastalığı Var	Eden	88	68.8	40	31.3	128	100		
	Toplam		374	52.2	343	47.8	717	100		
Çocuğa Yönelik Tıbbi Destek										
Özel Gereksinimli Çocuğun Eşlik Eden Hastalığı/Engeli	Eşlik Eden Hastalığı Yok	Eden	84	14.3	505	85.7	589	100	11.572	.001*
	Eşlik Eden Hastalığı Var	Eden	34	26.6	94	73.4	128	100		
	Toplam		118	16.5	599	83.5	717	100		
*p<0.01										
**p<0.05										

*p<0.01

**p<0.05

Ebeveynlerin %54.7'si aynı özel gereksinim alanına sahip çocuğu olan ailelerle grup eğitimi ve toplantılara katılmak istemektedir. Çocuğunun özel gereksinimine eşlik eden hastalığı/engeli bulunan çocukların ebeveynleri, daha yüksek oranda özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlerle grup eğitimi ve toplantılara katılmak (%69.5), daha yüksek oranda bakım desteği almak (%68.8) ve daha yüksek oranda tıbbi destek almak (%26.6) istemektedir.

Çocuğunun özel gereksinimine eşlik eden hastalığı/engeli bulunan çocukların ebeveynleri daha yüksek düzeyde tıbbi destek almak istemiştir. Tıbbi destek, çocukların sağlığı için kullanabileceği ilaç, tedavi, tıbbi medikal cihazlar ile bu desteğe ulaşım ve kullanımına ilişkin bilgi sahibi olmayı kapsamaktadır.

Spartling (2017) tarafından medikal teknoloji kullanan 171 çocukla yapılan çalışmada, çalışma yapılan çocukların %99'unda vücut sistemini etkileyen iki ya da daha fazla kronik hastalık ve %88'inde trakeostomi ve beslenme tüpü dahil iki veya daha fazla teknolojik cihaz kullanımı gözlenmiştir. Çocukların %91'inde en az bir acil servis ziyareti veya hastaneye yatış bulunmuş ve acil serviste üç yıllık süre boyunca yaklaşık üç kez tedavi edilmiştir. Araştırma, çocuklara bakım veren kişilerin evde semptomları ve tıbbi teknolojiyi yönetme konusunda eğitim veren müdahalelere ihtiyaç duyduğunu ortaya koymuştur. Çocuklara ihtiyaç duydukları tıbbi teknoloji desteğinin ya da tıbbi evlerin/odaların sağlanması, bakım veren kişilere tıbbi teknolojiler, yaygın semptomlar ve yapılabilecek uygulamalar hakkında eğitim verilmesi önem taşımaktadır.

Çizelge 4.13'te özel gereksinimli çocuğun eğitim alma durumuna göre ebeveynlerin grup eğitimi ve seminerlere katılma durumuna ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.13 Özel gereksinimli çocuğun eğitim alma durumuna göre ebeveynlerin grup eğitimi ve seminerlere katılma durumuna ilişkin dağılımlar

Özel Gereksinimli Çocuğu Olan Ailelerle Grup Eğitimi/Toplantılara Katılma									
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Çocuğun Eğitim Alma Durumu	Evet	109	16.3	558	83.7	667	100	9.636	.002*
	Hayır	-	-	50	100	50	100		
	Toplam	109	15.2	608	84.8	717	100		
Seminerlere Katılma									
Çocuğun Eğitim Alma Durumu	Evet	116	17.4	551	82.6	667	100	6.067	.014**
	Hayır	2	4.0	48	96.0	50	100		
	Toplam	118	16.5	599	83.5	717	100		

*p<0.01

**p<0.05

Özel gereksinimli çocuğu eğitim alan ebeveynlerin %16.3'ü özel gereksinimli çocuğu olan ailelerle grup eğitimi/toplantılara katılırken, çocukları eğitim almayan ebeveynlerin hiçbiri katılmamıştır. Özel gereksinimli çocuğu eğitim alan ebeveynlerin %17.4'ü seminerlere katılırken, çocukları eğitim almayan ebeveynlerde bu oran %4'tür.

Çizelge incelendiğinde çocukların eğitim almasının yeterli düzeyde olmasa da aynı zamanda ebeveyn eğitimi ve katılımını sağladığı görülmektedir. Bu nedenle kurumlarda yapılan aile eğitim çalışmalarına daha fazla ağırlık verilmesi, çocukları okula devam etmeyen ebeveynler için aile hekimliğine benzer şekilde aile danışmanlığı sisteminin olması ya da rehberlik araştırma merkezi gibi birimlerde aile eğitim programlarının geliştirilmesi ve ebeveynlerin katılımının sağlanması önem kazanmaktadır. Çizelge 4.14'te ebeveynlerin öğrenim düzeyine göre aldıkları profesyonel psikolojik desteklere ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.14 Ebeveynlerin öğrenim düzeyine göre aldıkları profesyonel psikolojik desteklere ilişkin dağılımlar

Profesyonel Psikolojik Destek Alma									
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Anne Öğrenim Düzeyi	Okur yazar değil	4	9.3	39	90.7	43	100	14.152	.049**
	Okur yazar	3	13.6	19	86.4	22	100		
	İlkokul mezunu	23	17.0	112	83.0	135	100		
	Ortaokul mezunu	19	14.6	111	85.4	130	100		
	Lise mezunu	33	18.9	142	81.1	175	100		
	Önlisans mezunu	12	20.0	48	80.0	60	100		
	Lisans mezunu	34	26.0	97	74.0	131	100		
	Yüksek Lisans ve üstü	8	38.1	13	61.9	21	100		
Toplam		136	19.0	581	81.0	717	100		
Profesyonel Psikolojik Destek Alma									
Baba Öğrenim Düzeyi	Okur yazar değil	2	11.1	16	88.9	18	100	16.806	.019**
	Okur yazar	4	21.1	15	78.9	19	100		
	İlkokul mezunu	17	16.0	89	84.0	106	100		
	Ortaokul mezunu	21	20.2	83	79.8	104	100		
	Lise mezunu	28	12.4	198	87.6	226	100		
	Önlisans mezunu	12	29.3	29	70.7	41	100		
	Lisans mezunu	42	26.4	117	73.6	159	100		
	Yüksek Lisans ve üstü	10	22.7	34	77.3	44	100		
Toplam		136	19.0	581	81.0	717	100		

*p<0.01

**p<0.05

Çizelge 4.14 incelendiğinde özel gereksinimli çocuğu olan annelerin ve babaların %19'unun profesyonel psikolojik destek aldıkları belirlenmiştir. En yüksek oranda öğrenim düzeyi yüksek lisans ve üstü olan annelerin %38.1'inin profesyonel psikolojik destek aldığı görülmektedir. Çizelge incelendiğinde lise mezunu ve üstü annelerin öğrenim düzeyi yükseldikçe daha yüksek oranda psikolojik destek aldıkları görülmektedir. Önlisans mezunu olan babaların ise en yüksek düzeyde %29.3'ünün profesyonel psikolojik destek aldığı görülmektedir.

Özel gereksinimli çocuklar öğrenmek için daha fazla tekrara ihtiyaç duymaktadır. Problem davranışlar daha fazla görülebilmektedir ve bu durum ebeveynlerde strese neden olabilmektedir. Özel gereksinimli çocukların ebeveynlerinin çocukların gelişimini ve eğitimini desteklemesi, çocukların öğrenmesi ve varsa problem davranışların azaltılması

açısından son derece önemlidir. Çocukların gelişimi ve eğitiminde kendi rollerinin önemi konusunda farkındalığı yüksek olan ebeveynler, çocuklarına daha iyi seçenekler sunmak için kendi psikolojilerinin iyi olmalarına ilişkin düşünce geliştirerek daha fazla psikolojik destek almak isteyebilirler. Öğrenim düzeyi yüksek olan ebeveynler, okul yaşantıları ve sonrasındaki iş hayatı ile birlikte daha fazla sosyal hayatın içinde olabilmektedir. Özel gereksinimli çocuklarının olması ile birlikte ebeveynlerin sosyal hayatlarının daha fazla etkilenmesi, psikolojik olarak onları daha fazla etkileyebilir ve bu sebeple daha fazla psikolojik desteğe ihtiyaç duyabilir. Çizelge 4.15'te annelerin çalışma durumuna göre aldıkları profesyonel psikolojik desteklere ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.15 Annelerin çalışma durumuna göre aldıkları profesyonel psikolojik desteklere ilişkin dağılımlar

Profesyonel Psikolojik Destek Alma								X ²	p
		Evet		Hayır		Toplam			
		n	%	n	%	n	%		
Anne Çalışma Durumu	Çalışmıyor	89	16.4	454	83.6	543	100	9.671	.002*
	Çalışıyor	47	27.0	127	73.0	174	100		
	Toplam	136	19.0	581	81.0	717	100		

*p<0.01

**p<0.05

Çizelge 4.15 incelendiğinde çalışan annelerin %27'sinin, çalışmayan annelerin %16.4'ünün profesyonel psikolojik destek aldığı görülmektedir. Çalışan annelerde psikolojik destek alma oranının, çalışmayan annelere göre daha yüksek olması, çalışan annelerin evde çocuğun bakımı ve işte iş yükümlülüklerinin olması nedeniyle daha fazla etkilenmesi ve kendilerine zaman ayıramamaları, psikolojik destek alma imkanının maddi açıdan daha fazla olması, çalışan annelerin sosyal çevresinin psikolojik destek almasını, çalışmayan annelere göre daha olumlu karşılamasından kaynaklanabilir. Çizelge 4.16'da anne-baba birliktelik durumuna göre ebeveynlerin aldıkları profesyonel psikolojik desteklere ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.16 Anne-baba birliktelik durumuna göre ebeveynlerin aldıkları profesyonel psikolojik desteklere ilişkin dağılımlar

Profesyonel Psikolojik Destek Alma								
			Evet		Hayır		Toplam	
			n	%	n	%	n	%
Anne Baba Birliktelik Durumu	Anne Birlikte	Baba	110	16.9	542	83.1	652	100
	Anne Baba Ayrı		26	40.0	39	60.0	65	100
	Toplam		136	19.0	581	81.0	717	100

*p<0.01

**p<0.05

Çizelge 4.16’da göre ayrı olan anne-babaların %40’ının, birlikte olan ebeveynlerin %16.9’unun profesyonel psikolojik destek aldığı görülmektedir.

Ayrı olan anne-babaların profesyonel psikolojik destek alma oranlarının anlamlı düzeyde yüksek olması, ebeveynin çocukla ilgili daha fazla sorumluluk alması ve temel gereksinimleri karşılamada kendini yetersiz hissetmesi ve üstlendikleri maddi ve manevi yükün ağır gelmesinden kaynaklanabilir. Çizelge 4.17’de aile yapısına göre alınan profesyonel psikolojik desteklere ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.17 Aile yapısına göre alınan profesyonel psikolojik desteklere ilişkin dağılımlar

Profesyonel Psikolojik Destek Alma								
			Evet		Hayır		Toplam	
			n	%	n	%	n	%
Aile Yapısı	Çekirdek Aile		100	17.1	485	82.9	585	100
	Geniş Aile		20	21.1	75	78.9	95	100
	Tek Ebeveynli Aile		16	43.2	21	56.8	37	100
	Toplam		136	19.0	581	81.0	717	100

*p<0.01

**p<0.05

Çizelge 4.17 incelendiğinde tek ebeveynli ailelerin %43.2’sinin, geniş ailede yaşayan ebeveynlerin %21.1’inin ve çekirdek aileye sahip ebeveynlerin %17.1’inin psikolojik destek aldığı görülmektedir.

Geniş ailelerde anne-baba çocuk haricinde aileye babaanne, anneanne, dede, amca, dayı, hala gibi akrabalar eşlik etmektedir. Bu durumda özel gereksinimli çocuğun olması sebebiyle kulaktan dolma ve doğru olmayan bilgiler ebeveynlere söylenebilir ve oluşabilecek tepki ve konuşmalar ebeveynler açısından demoralize edici olabilir. Aynı zamanda özel gereksinimli çocuğun bakımı ve eğitiminde ev içerisinde bulunan kişilerin farklı tutum ve davranışlar sergilemesi geniş ailelerde daha fazla görülebilmektedir. Bu sebeple geniş ailede yaşayan ebeveynlerin, çekirdek ailede yaşayan ebeveynlere göre psikolojileri daha fazla etkilenebilir ve daha fazla psikolojik destek alabilir.

Tek ebeveynli aileler ise hayatındaki maddi ve manevi sorumluluğu tek başına almaktadır ve yanlarında yaşadığı hayatın yükünü paylaşabilecekleri, destek olacak biri olmadığında kendini daha fazla yetersiz hissedebilmektedir. Bu durumda psikolojik olarak daha fazla etkilenmekte ve daha yüksek düzeyde psikolojik destek alabilmektedir. Çizelge 4.18’de özel gereksinimli çocuğu öğrenme zamanına göre ebeveynin psikolojisini etkileme ve profesyonel psikolojik destek almaya ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.18 Özel gereksinimli çocuğu öğrenme zamanına göre ebeveynin psikolojisini etkileme ve profesyonel psikolojik destek almaya ilişkin dağılımlar

Özel Gereksinimli Çocuğun Olmasının Ebeveyni Psikolojik Açidan Etkileme Durumu									
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Özel Gereksinimli Çocuğu Öğrenme Zamanı	Hamilelik Döneminde	45	61.6	28	38.4	73	100	13.345	.001*
	Doğum sırasında	61	58.1	44	41.9	105	100		
	Doğumdan Sonraki Süreçte	398	73.8	141	26.2	539	100		
	Toplam	504	70.3	213	29.7	717	100		
Profesyonel Psikolojik Destek Alma									
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Özel Gereksinimli Çocuğu Öğrenme Zamanı	Hamilelik Döneminde	10	13.7	63	86.3	73	100	9.698	.008*
	Doğum sırasında	10	9.5	95	90.5	105	100		
	Doğumdan Sonraki Süreçte	116	21.5	423	78.5	539	100		
	Toplam	136	19.0	581	81.0	717	100		

*p<0.01

**p<0.05

Çizelge incelendiğinde, özel gereksinimli çocuğunu doğumdan sonraki süreçlerde öğrenen ebeveynlerin %73.8'i, hamilelik döneminde özel gereksinim riskini öğrenen ebeveynlerin %61.6'sı ve doğum sırasında özel gereksinimli çocuğu doğum sırasında öğrenen ebeveynlerin %58.1'i çocuğunun özel gereksinimi nedeniyle psikolojik olarak etkilendiğini belirtmiştir.

Doğumdan sonraki süreçlerde çocuğunun özel gereksinimli olduğunu öğrenen ebeveynlerin %21.5'i, hamilelik döneminde özel gereksinim riskini öğrenen ebeveynlerin %13.7'si ve doğum sırasında çocuğunun özel gereksinimli olduğunu öğrenen ebeveynlerin %9.5'i psikolojik destek aldıklarını belirtmişlerdir.

Çocuk dünyaya geldiğinde, ebeveynler anne-baba olma heyecanını ve duygusunu yaşamakta ve yeni olan duruma alışmaya çalışmaktadır. Bu sebeple doğum sürecinde çocuklarının özel gereksinimini öğrenen ebeveynlerin diğer gruplara göre psikolojik olarak etkilenme düzeyi daha az olabilir.

Hamilelik döneminde çocuğun özel gereksinim riskini bilmek anne-baba adayları için belirsiz bir durumu oluşturabilir, riskin farkındadır ama sonucunu bilememektedir, çocukla ilgili ne yapabileceklerine dair seçenekleri gözden geçirme ve gelecek kaygısı yaşama, anne-baba adaylarını olumsuz yönde etkilemektedir.

Hamilelik döneminde çocuğun özel gereksinim riskini öğrenen ebeveynlerin, doğumdan sonraki süreçlerde çocuğunun özel gereksinimini öğrenen ebeveynlere oranla psikolojik olarak daha az etkilenmeleri, hamilelik döneminde riski bilen ebeveynlerin çocuğun doğumuna kadarki süreçte kendilerini bu duruma hazırlamış olmalarından kaynaklanabilir.

Doğumdan sonraki süreçlerde çocuğunun özel gereksinimini öğrenmek birçok aile için zor bir durumdur. Bu durum belirtileri anlamaları ama özel gereksinimin farkına varmamaları, dolayısıyla ne yapılması gerektiğini bilmemeleri, çocuğunu yaşatlarıyla kıyaslamaları ve bu durumu yaşayarak öğrenmeleri, kendilerini ya da birini suçlama,

hayal kırıklığına uğrama, kabullenmekte zorlanma süreçlerini daha ağır atlatmalarından kaynaklanmış olabilir. Çizelge 4.19’da ebeveyn rolüne göre ebeveynlerin kendilerine zaman ayırma ve grup eğitimi/toplantılara katılmalarına ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.19 Ebeveyn rolüne göre ebeveynlerin kendilerine zaman ayırma ve grup eğitimi/toplantılara katılmalarına ilişkin dağılımlar

Özel Gereksinimli Çocuğun Olmasının Ebeveynin Kendine Zaman Ayırmasını Etkileme Durumu										
			Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
			n	%	n	%	n	%		
Aile Rol	İçindeki	Anne	324	58.0	235	42.0	559	100	6.173	.013**
		Baba	74	46.8	84	53.2	158	100		
		Toplam	398	55.5	319	44.5	717	100		
Özel Gereksinimli Çocuğu Olan Ailelerle Grup Eğitimi/Toplantılara Katılma										
			Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
			n	%	n	%	n	%		
Aile Rol	İçindeki	Anne	93	16.6	466	83.4	559	100	4.050	.044**
		Baba	16	10.1	142	89.9	158	100		
		Toplam	109	15.2	608	84.8	717	100		
*p<0.01								**p<0.05		

Çizelge 4.19’da annelerin %58’i, babaların %46.8’i çocuğunun özel gereksinimli nedeniyle kendine zaman ayıramadığını belirtmiştir. Annelerin %16.6’sı, babaların %10.1’i özel gereksinimli çocuğu olan ailelerle grup eğitimi/toplantılara katıldığı görülmektedir.

Annelerin özel gereksinimli çocuğunun bakımı ve eğitiminde daha fazla rol alması annelerin kendilerine zaman ayırmalarını engelleyebilmektedir.

İlerleyen çizelgelerde ebeveynlerin genetik testlere yönelik düşüncelerine yer verilmektedir. Çizelge 4.20’de çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin genetik testlere yönelik düşüncelerine ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.20 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin genetik testlere yönelik düşüncelerine ilişkin dağılımlar

Genetik bir teste, yalnızca bendeki veya çocuğumdaki engelin nedenini açıklamaya yardımcı olması durumunda izin veririm.												
	SP		SMA		DS		OSB		Toplam		X ²	p
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%		
Evet	75	67.0	28	84.8	107	68.6	279	67.1	489	68.2	4.553	.208
Hayır	37	33.0	5	15.2	49	31.4	137	32.9	228	31.8		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Gelecekte daha iyi tedaviye yardımcı olacaksa, genetik test yaptırmayı kabul ederim.												
Evet	90	80.4	26	78.8	127	81.4	303	72.8	546	76.2	6.110	.106
Hayır	22	19.6	7	21.2	29	18.6	113	27.2	171	23.8		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Sadece tedavi veya müdahale ile doğrudan ilgisi varsa genetik bir test yaptırdım.												
Evet	79	70.5	19	57.6	99	63.5	280	67.3	477	66.5	2.768	.429
Hayır	33	29.5	14	42.4	57	36.5	136	32.7	240	33.5		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Daha fazla engelli çocuk sahibi olmamı önleme imkânı varsa, genetik bir test yaptırdım.												
Evet	82	73.2	27	81.8	112	71.8	268	64.4	489	68.2	7.786	.051
Hayır	30	26.8	6	18.2	44	28.2	148	35.6	228	31.8		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Genetik bir testi yalnızca benim veya çocuğum için doğrudan tedaviyle ilgili sonuçları varsa yaptırdım.												
	SP		SMA		DS		OSB		Toplam		X ²	p
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%		
Evet	81	72.3	25	75.8	113	72.4	302	72.6	521	72.7	.171	.982
Hayır	31	27.7	8	24.2	43	27.6	114	27.4	196	27.3		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Genetik teste dayalı erken teşhis, iyi müdahaleler ve kolaylıklar için planlama olanaklarını artıracaktır.												
Evet	86	76.8	27	81.8	116	74.4	324	77.9	553	77.1	1.232	.745
Hayır	26	23.2	6	18.2	40	25.6	92	22.1	164	22.9		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Genetik testler aile planlaması için önemlidir.												
Evet	73	65.2	29	87.9	105	67.3	309	74.3	516	72.0	9.480	.024
Hayır	39	34.8	4	12.1	51	32.7	107	25.7	201	28.0		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		

Çizelge 4.20 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin genetik testlere yönelik düşüncelerine ilişkin dağılımlar (devam)

Engel durumlarını belirleyen genetik testlerin yapılmasının sigorta kapsamına alınması, genetik test yaptırmak isteyen kişi sayısını artırabilir.												
Evet	89	79.5	27	81.8	121	77.6	315	75.7	552	77.0	1.228	.746
Hayır	23	20.5	6	18.2	35	22.4	101	24.3	165	23.0		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Genetik teste dayalı erken teşhis, ebeveynlerin çocuğun gelecekteki sağlığı ve gelişimi ile ilgili endişelerini artıracaktır.												
Evet	59	52.7	13	39.4	69	44.2	181	43.5	322	44.9	3.497	.321
Hayır	53	47.3	20	60.6	87	55.8	235	56.5	395	55.1		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
Genetik test, aile çatışmalarına neden olabilir.												
Evet	42	37.5	8	24.2	49	31.4	116	27.9	215	30.0	4.556	.207
Hayır	70	62.5	25	75.8	107	68.6	300	72.1	502	70.0		
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100		
*p<0.01											**p<0.05	

Çizelge 4.20’de yer alan çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin genetik testlere yönelik düşüncelerine ilişkin dağılımlar incelendiğinde “genetik testler aile planlaması için önemlidir” maddesinde anlamlı farklılık olduğu gözlenmektedir. SMA’lı çocuğu alan ebeveynlerin %87.9’u, otizmlı çocuğu olan ebeveynlerin %74.3’ü, down sendromlu çocuğu olan ebeveynlerin %67.3’ü ve serebral palsili çocuğu olan ebeveynlerin %65.2’si genetik testlerin aile planlaması için önemli olduğunu belirtmiştir.

SMA’lı çocuğu olan ebeveynlerin ve sonrasında otizmlı çocukları olan ebeveynlerin diğer ebeveynlerden daha fazla, genetik testlerin yapılmasını aile planlaması açısından önemli olarak görmesi, SMA’lı çocukların bakımında maddi açıdan daha fazla etkilenme, çocuğun sürekli bakım ihtiyacı duyması nedeniyle daha fazla SMA’lı çocuğa odaklanma ve bu durumda diğer çocuklarla çok fazla ilgilenememe gibi nedenlerden kaynaklanmış olabilir.

Otizm, özellikle sosyal-duygusal gelişim ve dil gelişimi alanını etkileyen, otizmin düzeyine bağlı olarak sözel ve sözel olmayan iletişim becerilerinin etkilendiği, zamirlerin yanlış kullanıldığı, mecaz anlamların anlaşılmadığı, ekolalik ifadelerin görüldüğü bir özel

gereksinim alanıdır. Otizmlı çocuklarda iletişim becerileri olumsuz yönde etkilenmekte ve bazen ebeveynler çocuklarının ne demek istediğini anlayamamaktadır. Anlaşılamadığında otizmlı çocuklarda öfke nöbetleri daha fazla görülebilmektedir.

Otizmlı çocuęu olan ebeveynlerin %74.3 oranla genetik testlerin aile planlaması açısından önemli olduğunu belirtmeleri, otizmlı çocuęun bakımında ve çocukla iletişim kurmada zorlanmanın aileyi psikolojik açıdan etkilemesinden ve ebeveynlerin dięer çocuklarına vakit ayırmaması, bu durumda da özel gereksinimli çocuk olma riskini de düşünerek aile planlaması üstünde durmasından kaynaklanabilir.

Hendel ve arkadaşları (2021) tarafından 114 otizmlı çocukları olan aile ile yapılan çalışmada, ailelerin yaklaşık yarısı aile planlaması nedeniyle doğum sonrası genetik test yaptıırma gerekliliğini belirtmiştir.

Chen ve arkadaşları (2020) tarafından Tayvan’da 333 otizmlı çocuk annesiyle yapılan çalışmada, anneler genetik testleri aile planlaması açısından olumlu olarak belirtmişlerdir.

Anlamlı farklılık göstermemesine rağmen özel gereksinim alanları arasında farklılık olan madde “daha fazla engelli çocuk sahibi olmamı önleme imkânı varsa, genetik bir test yaptıırırdım” maddesidir ($p=.051$). Bu maddeye verilen cevaplar incelendiğinde %81.8 oranında SMA’lı çocuęu olan ebeveynlerin katıldığı görülmektedir. Bu durumu sırasıyla %73.2 oranda serebral palsy, %71.8 oranda down sendromu ve %64.4 oranda otizm spektrum bozukluęuna sahip çocuęu olan ebeveynlerin katıldığı görülmektedir.

SMA’lı çocuklar dięer özel gereksinim alanlarına göre daha fazla tedavi ve daha fazla medikal cihaza ihtiyaç duyduğundan bu çocukların bakımı daha zor olabilmektedir. Bu sebeple SMA’lı çocukları olan ebeveynler daha fazla engelli çocuk sahibi olmasını önleme ihtimalinin olması durumunda genetik test yaptıırmaya daha fazla gönüllü olmuş olabilir.

Serebral palsili çocuęu olan ebeveynlerin %80.4'ü gelecekte daha iyi tedaviye yardımcı olması durumunda genetik test yaptırmayı kabul edeceğini, %79.5'i genetik testlerin yapılmasının sigorta kapsamına alınması durumunda genetik test yaptıran kiři sayısının artabileceğini ve %76.8'i genetik teste dayalı erken teşhisin, müdahale ve tedavi planlama imkanını artıracağını belirtmiştir.

Wilson ve arkadaşları (2021) tarafından serebral palsili olan ya da ailesinde serebral palsili birey bulunan 145 katılımcı ile yapılan çalışmada, katılımcıların %68'i genetik bir çalışmaya katılmaya istekli olduklarını, genetik çalışmaya katılmaya istekli olanların %65'i serebral palsinin bilimsel bilgisine katkıda bulunmak istediğini belirtmiştir.

SMA'lı çocuęu olan ebeveynlerin %87.9'u genetik testlerin aile planlaması için önemli olduğunu, %84.8'i genetik teste, yalnızca kendisi veya çocuęundaki engelin nedenini açıklamaya yardımcı olması durumunda izin vereceğini belirtmiştir. En çok katılım sağlanan üçüncü maddenin ise üç tane olduğu gözlemlenmektedir. Ebeveynlerin %81.8'i daha fazla engelli çocuk sahibi olmasını önleme imkânı olması durumunda genetik test yaptıracığını, genetik testlerin erkene teşhisle birlikte tedavi için planlamaları artıracağını ve genetik testlerin yapılmasının sigorta kapsamına alınması durumunda genetik test yaptıran kiři sayısının artabileceğini belirtmiştir.

Meldrum ve arkadaşları (2007) tarafından SMA'lı çocuęu olan 103 ebeveynle yapılan çalışmada ailelerin %53'ü hastalığı olan başka bir çocuęa sahip olmaktan endişeli olduğunu belirtmiştir.

SMA'lı çocuęun bakıma daha fazla ihtiyacı olması ve yapılabilecek müdahalelerin sınırlı olması nedeniyle ailelerin kendilerini çaresiz hissetmesi, ailelerin her açıdan daha fazla yıpranmasına neden olabilir ve bu sebeple genetik testlerin aile planlaması için önemli olduğunu daha fazla vurgulamış olabilirler. SMA'lı çocuęu olan ebeveynlerin daha yüksek oranda genetik teste kendisi veya çocuęundaki engelin nedenini açıklamaya yardımcı olması ve daha fazla engelli çocuk sahibi olmasını önleme imkânı olması durumunda izin vermesi, bunun yanında genetik testlerin erkene teşhisle birlikte tedavi

için planlamaları artıracağını belirtmesi, SMA hastalığında kullanılan ilaçların sınırlı ve çok pahalı olmasından kaynaklanabilir.

Down sendromlu çocuğu olan ebeveynlerin %81.4'ü gelecekte daha iyi tedaviye yardımcı olarsa, genetik test yaptırmayı kabul edeceğini, %77.6'sı genetik testlerin yapılmasının sigorta kapsamına alınması durumunda genetik test yaptıran kişi sayısının artabileceğini, %74.4'ü genetik testlerin erkene teşhisle birlikte tedavi için planlamaları artıracağını belirtmiştir.

Down sendromu 21. kromozomda iki kromozom yerine 3 kromozom olmasından kaynaklanmaktadır ve down sendromlu bireylerde kalp hastalıkları, göz bozuklukları, kuru cilt, epilepsi, reflü, kabızlık gibi sindirim sistemi hastalıkları, diyabet ve bağışıklık sisteminde azalma görülebilmektedir. Bu sebeple down sendromlu çocuğu olan ebeveynler ilk sırada özellikle down sendromunda görülen hastalıkların tedavisine yardımcı olması durumunda genetik test yaptırmayı kabul etmiş olabilirler.

Otizm spektrum bozukluğuna sahip çocuğu olan ebeveynlerin %77.9'u genetik testlerin erkene teşhisle birlikte tedavi için planlamaları artıracağını, %75.7'si genetik testlerin yapılmasının sigorta kapsamına alınması durumunda genetik test yaptıran kişi sayısının artabileceğini, %74.3'ü genetik testlerin aile planlaması için önemli olduğunu belirtmiştir.

Johannessen ve arkadaşları (2016) tarafından otizm spektrum bozukluğuna sahip çocuğu olan 1455 ebeveyn ile yapılan çalışmaya göre, ebeveynlerin %83.6'sı genetik araştırmalara OSB'nin nedenleri ve hastalık mekanizmaları hakkında daha fazla bilgi edinmek, %63.7'si gelecekte iyileştirilmiş tedavinin geliştirilmesine katkıda bulunmak amacıyla katılacağını belirtmiştir.

Chen ve arkadaşları (2020) tarafından Tayvan'da 333 otizimli çocuk annesiyle yapılan çalışmada, anneler genetik testleri otizme duyarlı genleri saptama, aile planlaması ve fetüsteki duyarlılık genlerini saptaması açısından olumlu olarak belirtmişlerdir.

Johannessen ve arkadaşları (2017) otizm spektrum bozukluğuna sahip çocuğu olan 1455 ebeveynin klinik genetik testlere yönelik düşüncelerini incelemişlerdir. Ailelerin %74'ü erken müdahale olanaklarını iyileştireceği takdirde genetik testi onaylayabileceğini kabul etmiştir.

Genel olarak incelendiğinde ise özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlerin %77.1'i "genetik teste dayalı erken teşhis, iyi müdahaleler ve kolaylıklar için planlama olanaklarını artıracaktır", %77'si "engel durumlarını belirleyen genetik testlerin yapılmasının sigorta kapsamına alınması, genetik test yaptırmak isteyen kişi sayısını artırabilir" ve %76.2'si "gelecekte daha iyi tedaviye yardımcı olacaksa, genetik test yaptırmayı kabul ederim" ifadesine katılmıştır. Çizelge 4.21'de çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin düşüncelerine göre genetik testlerin kimlere yapılacağına ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.21 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin genetik testlerin kimlere yapılacağına yönelik düşüncelerine ilişkin dağılımlar

	SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Özel gereksinimli çocuğu olan ailelere genetik testler yapılmalıdır.	15	13.4	2	6.1	24	15.4	63	15.1	104	14.5
Bütün hamile kadınlara genetik testler yapılmalıdır.	18	16.1	1	3.0	22	14.1	49	11.8	90	12.6
Hamile olmayan kadınlara genetik testler yapılmalıdır.	5	4.5	1	3.0	4	2.6	23	5.5	33	4.6
Çocuk sahibi olmayı düşünen bütün çiftlere genetik testler yapılmalıdır.	26	23.2	19	57.6	36	23.1	108	26.0	189	26.4
Çocuk sahibi olmayı düşünen çiftlerin ailesinde özel gereksinimli birey varsa her ikisine de genetik testler yapılmalıdır.	21	18.8	5	15.2	23	14.7	55	13.2	104	14.5

Çizelge 4.21 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin genetik testlerin kimlere yapılacağına yönelik düşüncelerine ilişkin dağılımlar (devam)

Çocuk sahibi olmayı düşünen çiftlerin ailesinde veya ikinci kuşak çevresinde (teyze-dayı, amca-hala, babaanne-anneanne-dede) özel gereksinimli birey varsa her ikisine de genetik testler yapılmalıdır.	14	12.5	4	12.1	14	9.0	68	16.3	100	13.9
Özel gereksinimli bir çocuğa bakma konusunda endişeli olan ebeveynlere genetik testler yapılmalıdır.	8	7.1	-	-	12	7.7	23	5.5	43	6.0
Fetüste bir sorun olduğuna dair endişe / şüphe olduğunda genetik test yapılmalıdır.	5	4.5	1	3.0	21	13.5	27	6.5	54	7.5
Toplam	112	100	33	100	156	100	416	100	717	100
$\chi^2=41.455$	p=.005*									
*p<0.01	**p<0.05									

Çizelge 4.21 incelendiğinde, serebral palsili çocuğu olan ebeveynlerin %23.2'si çocuk sahibi olmayı düşünen bütün çiftlere genetik testler yapılması gerektiğini, %18.8'i çocuk sahibi olmayı düşünen çiftlerin ailesinde özel gereksinimli birey varsa her ikisine de yapılması gerektiğini ve %16.1'i bütün hamile kadınlara genetik testler yapılması gerektiğini belirtmiştir.

SMA'lı çocuğu olan ebeveynlerin %57.6'sı çocuk sahibi olmayı düşünen bütün çiftlere genetik testler yapılması gerektiğini, %15.2'si çocuk sahibi olmayı düşünen çiftlerin ailesinde özel gereksinimli birey varsa her ikisine de yapılması gerektiğini ve %12.1'i çocuk sahibi olmayı düşünen çiftlerin ailesinde veya ikinci kuşak çevresinde (teyze-dayı, amca-hala, babaanne-anneanne-dede) özel gereksinimli birey varsa her ikisine de yapılması gerektiğini belirtmiştir.

Down sendromlu çocuęu olan ebeveynlerin %23.1'i çocuk sahibi olmayı düşünen bütün çiftlere genetik testler yapılması gerektięini, %15.4'ü özel gereksinimli çocuęu olan ailelere genetik testler yapılması gerektięini, %14.7'si çocuk sahibi olmayı düşünen çiftlerin ailesinde özel gereksinimli birey varsa her ikisine de yapılması gerektięini belirtmiştir.

Otizm spektrum bozukluęuna sahip çocuęu olan ebeveynlerin %26'sı çocuk sahibi olmayı düşünen bütün çiftlere genetik testler yapılması gerektięini, %16.3'ü çocuk sahibi olmayı düşünen çiftlerin ailesinde veya ikinci kuşak çevresinde (teyze-dayı, amca-hala, babaanne-anneanne-dede) özel gereksinimli birey varsa her ikisine de yapılması gerektięini ve %15.1'i özel gereksinimli çocuęu olan ailelere genetik testler yapılması gerektięini belirtmiştir.

Çizelge incelendięinde, dört özel gereksinim alanında çocukları olan ebeveynler ilk sırada genetik testlerin çocuk sahibi olmayı düşünen bütün çiftlere yapılması gerektięini belirtmiştir. Özel gereksinimli çocuęun bakımı, sorumluluęu normal gelişim gösteren çocuklardan çok daha farklıdır. Bu sebeple özel gereksinimli çocuęu olan ebeveynler, çocuk sahibi olmayı düşünen bütün çiftlere genetik testlerin yapılması gerektięini düşünmüş olabilir.

SMA'lı çocukları olan ebeveynler, diğer özel gereksinim alanlarından çocuęu olan ebeveynlere göre daha yüksek oranda (%57.6) çocuk sahibi olmayı düşünen bütün çiftlere genetik testler yapılması gerektięi belirtmiştir.

SMA, motor nöronların dejenerasyonunun neden olduęu otozomal resesif bir nöromüsküler bozukluktur. SMA, motor nöronların dejenerasyonu ve ilerleyici kas güçsüzlüęü ile karakterize otozomal resesif genetik bir hastalıktır. Kromozom 5 üzerindeki sağkalım motor nöron genindeki homozigot silmelerden kaynaklanmaktadır. SMA tip I hastaları genellikle iki yaşımdan önce hayatını kaybederken, tip III hastalar daha az şiddetli klinik belirtiler yaşamakta ve normal bir yaşam süresine sahiptir. SMA tiplerine baęlı olarak çok çeşitli klinik şiddet göstermektedir (Bladen vd. 2014, López-Bastida vd. 2017).

Qian ve arkadaşları (2015) tarafından 21 SMA'lı birey, 64 SMA'dan etkilenen bireylerin ebeveyni ve SMA hastalarının bakımında uzmanlaşmış 11 klinisyen olmak üzere 96 katılımcı ile yapılan çalışmada SMA'nın psikososyal etkileri erken ölümle yüzleşmek, zor tedavi seçimleri yapmak, işlevsel yetenek kaybından korkmak, kayıp beklentilerle uzlaşmak, uyku kaybı ve stres, damgalama, sosyal aktivitelerdeki sınırlamalar, bağımsızlık, belirsizlik ve çaresizlik ile aile finansmanı olarak belirtilmiştir.

SMA'lı çocuğu olan ebeveynlerin daha yüksek düzeyde çocuk sahibi olmayı düşünen bütün çiftlere genetik testler yapılması gerektiğini düşünmesi, bahsedilen sorunları daha fazla yaşamasından kaynaklanabilir. Çizelge 4.22'de çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin genetik testlerin yapılma zamanına ilişkin dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.22 Çocukların özel gereksinim alanlarına göre ebeveynlerin genetik testlerin yapılma zamanına ilişkin dağılımlar

	SP		SMA		DS		OSB		Toplam	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Bir çocuk davranışsal/ gelişimsel zorluklar gösterdiğinde yapılmalıdır.	13	11.6	1	3.0	17	10.9	66	15.9	97	13.5
Çocuk sahibi olmadan önce yapılmalıdır.	52	46.4	24	72.7	65	41.7	197	47.4	338	47.1
Hamilelik döneminde yapılmalıdır.	9	8.0	1	3.0	14	9.0	43	10.3	67	9.3
Doğumdan hemen sonra yapılmalıdır.	5	4.5	-	-	6	3.8	19	4.6	30	4.2
Doktorlar tarafından önerildiğinde yapılmalıdır.	33	29.5	7	21.2	54	34.6	91	21.9	185	25.8
$\chi^2=22.761$	p=.030**									

*p<0.01

**p<0.05

Çizelge 4.22 incelendiğinde, bütün özel gereksinim alanlarında verilen en yüksek cevap “çocuk sahibi olmadan önce yapılmalıdır” olmuştur. SMA'lı çocukların ebeveynlerinin %72.7'si, otizmlili çocukların ebeveynlerinin %47.4'ü, serebral palsili çocukların

ebeveynlerinin %46.4'ü ve down sendromlu çocukları olan ebeveynlerinin %41.7'si çocuk sahibi olmadan önce genetik test yapılması gerektiğini belirtmişlerdir.

Ebeveynlerin çocuk sahibi olmadan önce genetik testlerin yapılmasını gerektiğini belirtmeleri, çiftlerin taşıyıcılık durumlarını öğrenerek riskleri belirleme isteğinden kaynaklanabilir.

Chen ve arkadaşları (2015) tarafından OSB'li çocukları olan ebeveynlerin genetik testlere yönelik düşüncelerini incelemek amacıyla yapılan çalışmada, çocuğu otizmlili olan 42 ebeveyn ile görüşülmüştür. Ebeveynlerin % 57.1'i doğum için daha iyi hazırlık, erken ve daha iyi tedavi, etkilenen gebeliğin sonlandırılması, araştırmaya katkı ve merak gibi sebeplerle otizm için genetik test yaptırmaya istekli olduğunu belirtmiştir.

Johannessen ve arkadaşları (2017) tarafından otizm spektrum bozukluğuna sahip çocuğu olan 1455 ebeveynin klinik genetik testlere yönelik düşüncelerini incelemek amacıyla yapılan çalışmada, ebeveynlerin %36'sı genetik testlerin hamilelikten önce yapılmasını tercih etmişlerdir.

İlerleyen çizelgelerde ebeveynler ile çocuklara ait çeşitli değişkenlerle genetik testlere yönelik ifadelerle ilişkin anlamlı farklılık gösteren dağılımlara yer verilmiştir.

Çizelge 4.23'te genetik testlere yönelik ifadelerle ebeveynlerin öğrenim düzeylerine ilişkin anlamlı farklılık gösteren dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.23 Genetik testlere yönelik ifadelerle ebeveynlerin öğrenim düzeylerine ilişkin dağılımlar

Sadece tedavi veya müdahale ile doğrudan ilgisi varsa genetik bir test yaptırırdım.									
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Anne Öğrenim Düzeyi	Okuryazar Değil	27	62.8	16	37.2	43	100	15.582	.029**
	Okuryazar	11	50.0	11	50.0	22	100		
	İlkokul Mezunu	77	57.0	58	43.0	135	100		
	Ortaokul Mezunu	97	74.6	33	25.4	130	100		
	Lise Mezunu	122	69.7	53	30.3	175	100		
	Önlisans Mezunu	36	60.0	24	40.0	60	100		
	Lisans Mezunu	91	69.5	40	30.5	131	100		
	Yüksek Lisans ve Üstü	16	76.2	5	23.8	21	100		
Toplam		546	76.2	171	23.8	717	100		
Daha fazla engelli çocuk sahibi olmamı önleme imkânı varsa, genetik bir test yaptırırdım.									
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Anne Öğrenim Düzeyi	Okuryazar Değil	26	60.5	17	39.5	43	100	14.094	.050**
	Okuryazar	12	54.5	10	45.5	22	100		
	İlkokul Mezunu	80	59.3	55	40.7	135	100		
	Ortaokul Mezunu	90	69.2	40	30.8	130	100		
	Lise Mezunu	121	69.1	54	30.9	175	100		
	Önlisans Mezunu	43	71.7	17	28.3	60	100		
	Lisans Mezunu	100	76.3	31	23.7	131	100		
	Yüksek Lisans ve Üstü	17	81.0	4	19.0	21	100		
Toplam		489	68.2	228	31.8	717	100		
Gelecekte daha iyi tedaviye yardımcı olacaksa, genetik test yaptırmayı kabul ederim.									
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Anne Öğrenim Düzeyi	Okuryazar Değil	29	67.4	14	32.6	43	100	19.563	.007*
	Okuryazar	11	50.0	11	50.0	22	100		
	İlkokul Mezunu	96	71.1	39	28.9	135	100		
	Ortaokul Mezunu	96	73.8	34	26.2	130	100		
	Lise Mezunu	138	78.9	37	21.1	175	100		
	Önlisans Mezunu	52	86.7	8	13.3	60	100		
	Lisans Mezunu	108	82.4	23	17.6	131	100		
	Yüksek Lisans ve Üstü	16	76.2	5	23.8	21	100		
Toplam		546	76.2	171	23.8	717	100		

Çizelge 4.23 Genetik testlere yönelik ifadelerle ebeveynlerin öğrenim düzeylerine ilişkin dağılımlar (devam)

Sadece tedavi veya müdahale ile doğrudan ilgisi varsa genetik bir test yaptırdım.									
Evet		Hayır		Toplam				X ²	p
n	%	n	%	n	%				
Baba Öğrenim Düzeyi	Okuryazar Değil	10	55.6	8	44.4	18	100	15.755	.027**
	Okuryazar	8	42.1	11	57.9	19	100		
	İlkokul Mezunu	60	56.6	46	43.4	106	100		
	Ortaokul Mezunu	76	73.1	28	26.9	104	100		
	Lise Mezunu	159	70.4	67	29.6	226	100		
	Önlisans Mezunu	27	65.9	14	34.1	41	100		
	Lisans Mezunu	104	65.4	55	34.6	159	100		
	Yüksek Lisans ve Üstü	33	75.0	11	25.0	44	100		
Toplam		477	66.5	240	33.5	717	100		
Genetik testler aile planlaması için önemlidir.									
Evet		Hayır		Toplam				X ²	p
n	%	n	%	n	%				
Baba Öğrenim Düzeyi	Okuryazar Değil	6	33.3	12	66.7	18	100	17.922	.012**
	Okuryazar	15	78.9	4	21.1	19	100		
	İlkokul Mezunu	72	67.9	34	32.1	106	100		
	Ortaokul Mezunu	80	76.9	24	23.1	104	100		
	Lise Mezunu	170	75.2	56	24.8	226	100		
	Önlisans Mezunu	30	73.2	11	26.8	41	100		
	Lisans Mezunu	114	71.7	45	28.3	159	100		
	Yüksek Lisans ve Üstü	29	65.9	15	34.1	44	100		
Toplam		516	72.0	201	28.0	717	100		
Genetik testler aile çatışmalarına neden olabilir.									
Evet		Hayır		Toplam				X ²	p
n	%	n	%	n	%				
Baba Öğrenim Düzeyi	Okuryazar Değil	4	22.2	14	77.8	18	100	15.554	.030**
	Okuryazar	8	42.1	11	57.9	19	100		
	İlkokul Mezunu	40	37.7	66	62.3	106	100		
	Ortaokul Mezunu	38	36.5	66	63.5	104	100		
	Lise Mezunu	52	23.0	174	77.0	226	100		
	Önlisans Mezunu	17	41.5	24	58.5	41	100		
	Lisans Mezunu	45	28.3	114	71.7	159	100		
	Yüksek Lisans ve Üstü	11	25.0	33	75.0	44	100		
Toplam		215	30.0	502	70.0	717	100		

*p<0.01

**p<0.05

*p<0.01

**p<0.05

Çizelge 4.23 incelendiğinde sadece tedavi veya müdahale ile doğrudan ilgisi varsa genetik bir test yaptıracabilecek annelerin %76.2'si, babaların %75'i yüksek lisans ve üstü mezuniyete sahiptir. En az yanıt ise %50 ile okuryazar olan annelere ve %42.1 ile okuryazar babalara aittir.

Yüksek lisans ve üstü mezuniyete sahip ebeveynlerin tedavi ve müdahale ile ilgisi olması durumunda genetik test yaptıracaklarını belirtmeleri, tedavi ve müdahale ile daha fazla ilgili olmalarından ve özel gereksinimin çözümüne yönelik tıbbi tedaviye bilimsel destek verme isteklerinden kaynaklanabilir.

Yüksek lisans ve üstü mezuniyete sahip annelerin %81'i, daha fazla engelli çocuk sahibi olmalarını önleme imkânı varsa genetik bir test yaptıracağını ifade etmiştir. Bu oran okuryazar annelerde %54.5'tir.

“Gelecekte daha iyi tedaviye yardımcı olacaksa, genetik test yaptırmayı kabul ederim” ifadesine önlisans mezunu annelerin %86.7'si katılmaktadır. Bu oran okuryazar annelerde %50'dir.

Okuryazar babaların %78.9'u, ortaokul mezunu babaların 76.9'u, lise mezunu babaların %75.2'si genetik testlerin aile planlaması için önemli olduğunu belirtmiştir. En az yanıt ise %33.3 ile okuryazar olmayanlara aittir.

Aile planlaması, ailelerin istedikleri sayıda, istedikleri zamanda ve sağlıklı aralıklarla, bakabilecekleri kadar çocuk sahibi olmaları anlamına gelmektedir (Anonim 2017). Öğrenim düzeyi yüksek olan kişiler, bakabilecekleri kadar çocuk olması düşüncesine yönelik daha bilinçli olabilmekte, daha az çocuk sahibi olmayı tercih edebilmektedir. Bu sebeple aile planlaması için genetik testlerin sonucuna ihtiyaç duymayabilmektedir.

“Genetik testler aile çatışmalarına neden olabilir” ifadesine okuryazar babaların %42.1'i, önlisans mezunu babaların %41.5'i katılmışlardır. En az katılanlar ise okuryazar olmayan babalardır (%22.2). Çizelge 4.24'te genetik testlere yönelik ifadelerle ebeveynlere ilişkin çeşitli değişkenlere ait anlamlı farklılık gösteren dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.24 Genetik testlere yönelik ifadelerle ebeveynlere ait çeşitli değişkenlere ilişkin dağılımlar

Gelecekte daha iyi tedaviye yardımcı olacaksa, genetik test yaptırmayı kabul ederim.		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Anne-Baba Birliktelik Durumu	Anne-baba birlikte	507	77.8	145	22.2	652	100	10.266	.001*
	Anne-baba ayrı	39	60.0	26	40.0	65	100		
	Toplam	546	76.2	171	23.8	717	100		
Genetik teste dayalı erken teşhis, iyi müdahaleler ve kolaylıklar için planlama olanaklarını artıracaktır.		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Anne-Baba Birliktelik Durumu	Anne-baba birlikte	510	78.2	142	21.8	652	100	4.879	.027**
	Anne-baba ayrı	43	66.2	22	33.8	65	100		
	Toplam	553	77.1	164	22.9	717	100		
Genetik testler aile planlaması için önemlidir.		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Ebeveynin yaşı	30 yaş ve altı	72	75.8	23	24.2	95	100	12.328	.031**
	31-35	94	73.4	34	26.6	128	100		
	36-40	145	71.8	57	28.2	202	100		
	41-45	117	76.5	36	23.5	153	100		
	46-50	57	70.4	24	29.6	81	100		
	51 yaş ve üzeri	31	53.4	27	46.6	58	100		
	Toplam	516	72.0	201	28.0	717	100		

*p<0.01

**p<0.05

Anne- baba birliktelik durumuna göre, birlikte olan ebeveynlerin %77.8'inin, ayrı olan ebeveynlerin %60'ının gelecekte daha iyi tedaviye yardımcı olacaksa, genetik test yaptırmayı kabul edeceğini belirttiği görülmektedir.

Anne-baba birliktelik durumuna göre anne-baba birlikte olanların %78.2'si, anne baba ayrı olanların %66.2'si genetik teste dayalı erken teşhisin, iyi müdahaleler ve kolaylıklar için planlama olanaklarını artıracığını belirtmiştir.

Eşlerinden ayrı olan ebeveynler, çocuklarına daha çok bağımlılık geliştirebilirler ve daha fazla çocuk sahibi olma düşüncesine sahip olmayabilirler. Bu durumda anne baba birlikte olan ebeveynlere oranla genetik testlere yönelik maddelere daha düşük düzeyde katılmış olabilirler.

41-45 yaş arası ebeveynlerin %76.5'i, 30 yaş altı ebeveynlerin %75.8'i, 31-35 yaş arası ebeveynlerin %73.4'ü genetik testlerin aile planlaması için önemli olduğunu belirtmiştir. 51 yaş üzeri ebeveynlerin %53.4'ü genetik testlerin aile planlaması için önemli olduğunu belirtmektedir. Çizelge 4.25'te genetik testlere yönelik ifadelerle özel gereksinimli çocuğa ait değişkenler arasında anlamlı farklılık gösteren dağılımlar yer almaktadır.

Çizelge 4.25 Genetik testlere yönelik ifadelerle özel gereksinimli çocuğa ait değişkenlere ilişkin dağılımlar

Genetik Testler Aile Planlaması İçin Önemlidir									
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Özel Gereksinimli Çocuğun Yaşı	2 yaş altı	30	71.4	12	28.6	42	100	11.511	.021**
	3-6 yaş	198	72.8	74	27.2	272	100		
	7-12 yaş	199	73.7	71	26.3	270	100		
	13-15 yaş	67	75.3	22	24.7	89	100		
	16-18 yaş	22	50.0	22	50.0	44	100		
	Toplam	516	72.0	201	28.0	717	100		
Genetik Testler Aile Çatışmalarına Neden Olabilir									
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Özel Gereksinimli Çocuğun Eşlik Eden Hastalığı	Eşlik Eden Hastalığı Yok	164	27.8	425	72.2	589	100	7.212	.007*
	Eşlik Eden Hastalığı Var	51	39.8	77	60.2	128	100		
	Toplam	215	30.0	502	70.0	717	100		
	Genetik Bir Teste Yalnızca Bendeki veya Çocuğumdaki Engelin Nedenini Açıklamaya Yardımcı Olması Durumunda İzin Veririm								
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Özel Gereksinimli Çocuğun Eşlik Eden Hastalığı	Eşlik Eden Hastalığı Yok	390	66.2	199	33.8	589	100	6.006	.014**
	Eşlik Eden Hastalığı Var	99	77.3	29	22.7	128	100		
	Toplam	489	68.2	228	31.8	717	100		
	Engel Durumlarını Belirleyen Genetik Testlerin Yapılmasının Sigorta Kapsamına Alınması, Genetik Test Yaptırmak İsteyen Kişi Sayısını Artırabilir								
		Evet		Hayır		Toplam		X ²	p
		n	%	n	%	n	%		
Özel Gereksinimli Çocuğun Eşlik Eden Hastalığı	Eşlik Eden Hastalığı Yok	445	75.6	144	24.4	589	100	3.838	.050**
	Eşlik Eden Hastalığı Var	107	83.6	21	16.4	128	100		
	Toplam	552	77.0	165	23.0	717	100		

*p<0.01

**p<0.05

Özel gereksinimli çocuk yaşı ile “Genetik Testler Aile Planlaması İçin Önemlidir” maddesi arasında yapılan ki-kare testine göre istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmuştur. Çizelgede görüldüğü gibi 13-15 yaş arası özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlerin %75.3’ü, 7-12 yaş arası ebeveynlerin %73.7’si, genetik testlerin aile planlaması için önemli olduğunu düşünmektedir. Ebeveynlerin %72’si genetik testlerin aile planlaması için önemli olduğunu belirtmiştir.

Ergenlik döneminde ebeveynler çocuklarla daha fazla çatışma içerisinde olabilir ve bu durum ailedeki stresi daha fazla artırabilir. 7 yaş genel olarak çocukların okula başladığı, sosyalleştiği ve akranlarıyla bir arada olmaya başladığı yaştır ve özel gereksinimli çocukların ebeveynleri bu dönemde çocukların farklılıklarını daha yakından görülebilirler ve bu durum ebeveynlerde strese neden olabilmektedir. Bu sebeplerle bu yaşlarda çocuğu olan ebeveynler aile planlamasında genetik testlerin önemini vurgulamış olabilir.

Çocuğun özel gereksinimine eşlik eden hastalığı/engeli olan ebeveynlerin %39.8’i, çocuğunun özel gereksinimine eşlik eden hastalığı/engeli bulunmayan ebeveynlerin %27.8’si genetik testlerin aile çatışmalarına sebep olabileceğini belirtmiştir.

Çocuğun özel gereksinimine eşlik eden hastalığı/engeli olan ebeveynlerin %77.3’ü, çocuğunun özel gereksinimine eşlik eden hastalığı/engeli bulunmayan ebeveynlerin %66.2’si genetik teste kendisindeki veya çocuğundaki engelin nedenini açıklamaya yardımcı olması durumunda izin vereceğini belirtmiştir.

Çocuğun özel gereksinimine eşlik eden hastalığı/engeli olan ebeveynlerin %83.6’sı, çocuğunun özel gereksinimine eşlik eden hastalığı/engeli bulunmayan ebeveynlerin %75.6’sı genetik testlerin yapılmasının sigorta kapsamına alınması durumunda genetik test yaptıran kişi sayısının artabileceğini belirtmiştir.

Özel gereksinime eşlik eden hastalık/engel olduğu durumlarda çocukların engel düzeyleri artmakta, bu durum ebeveynlerde daha fazla strese neden olabilmektedir. Bu sebeple

çocuğunun özel gereksinime eşlik eden hastalık/engeli olan ebeveynler, genetik testlerin aile çatışmalarına neden olabileceğini daha yüksek oranda düşünmüş olabilirler.

Özel gereksinime eşlik eden hastalık/engel olduğu durumlarda çocuklar daha bağımlı olabilmekte, daha fazla tıbbi tedavi ve bakıma ihtiyaç duyabilmektedir. Bu sebeple çocuğunun özel gereksinime eşlik eden hastalık/engeli olan ebeveynler, özel gereksinime eşlik eden hastalık/engeli olmayan ebeveynlere göre genetik testlerle ilgili konularla daha yüksek orana sahip olabilir.

Özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynler çocuğunun özel gereksinim riskini/özel gereksinimini öğrendikten sonra çocuklarının özel gereksinimli olma nedenini merak edebilir ve farklı durumlara yorabilir, birbirlerini ya da birilerini suçlayabilirler.

Chen ve arkadaşları (2014) tarafından OSB'li çocukları olan ebeveynlerin OSB'ye ilişkin algılarını incelemek amacıyla yapılan çalışmada, çocuğu otizmlili olan 31 anne ve 8 baba ile görüşülmüştür. OSB'nin nedenlerini ebeveynler, genetik (n= 30;% 76,9), annenin hamileliği sırasındaki sorunlar (n = 18;% 46,2), doğum sırasındaki komplikasyonlar/durumlar (n = 13; % 33,3), aşılama (n= 11;% 28,2), çevresel kirlilikler (n = 10;% 25,6), çocukların OSB ile ilgili olmayan sağlık sorunları ve istenmeyen yaralanmalar (n = 9;% 23,1), ebeveynlik tarzı (n = 7;% 17,9), ebeveynlerin mesleği (n = 7; % 17,9), manevi veya dini faktörler (n = 6;% 15,4), çocukların beslenmesi (n = 2;% 5,1), hamilelik sırasındaki anne yaşı (n = 1; % 2.6) ve çocuk için geleneksel Çin tıbbi kullanımı (n = 1;% 2.6) olarak belirtmişlerdir.

Özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlerin, çocuklarının özel gereksinim alanı ile ilgili bilgileri sınırlı olduğunda, çevreden duyduğu ya da gördüğü ama bilimsel yönü olmayan düşüncelere inanabilmektedir. Bu sebeple ebeveynlere çocuğun özel gereksinim alanıyla ilgili konularda bilgi verilmesi önem taşımaktadır.

Toper ve Özkan (2021) tarafından otizmlili çocuğa sahip ailelerin yaşadıkları psikolojik ve sosyal zorlukların araştırıldığı çalışmada, ebeveynler tanı sonrası ne yapacakları ile ilgili

net bir yol haritasının olmadığını ve aile bilgilendirmesinin oldukça yeterli olduğunu belirtmişlerdir.

Genetik testler tıbbın ilerlemesiyle birlikte daha sık duyulan, ama çoğu aile için bilinmeyen bir olgu olabilir.

Zhao ve arkadaşları (2019b) tarafından OSB olan çocuğa sahip 552 ebeveyn ebeveynlerin genetik test eğitimi ihtiyacını belirlemek amacıyla yapılan çalışmada, ebeveynlerin %73,7'si genetik test konusunda sağlık eğitimi almak istediğini, %64,7'si hekimlerden ihtiyaç duydukları bilgiyi almadıklarını bildirmiştir. Sağlık eğitimde en çok istenilen konular arasında genetik testlerin doğruluğu (% 88.4), maliyet (% 85.9), bu tür testlerin faydaları (% 83.8), test prosedürü (% 77.8), genetik test yaptırmaya uygunluk (%62.4), genetik testlerin yol açabileceği potansiyel zararlar (%56.1), OSB'den etkilenen bireyler arasında önceki kullanım ve deneyim (% 50,8) ve gizlilik sorunları (% 48,0) yer almaktadır.

Bu çalışmada down sendromlu çocuğu olan ebeveynlerin %81.4'ü ve serebral palsili çocuğu olan ebeveynlerin %80.4'ü genetik testleri gelecekte daha iyi tedaviye yardımcı olarsa yaptıracığını belirtmiş, SMA'lı çocuğu olan ebeveynlerin %87.9'u aile planlaması için, OSB'li çocuğu olan ebeveynlerin %77.9'u genetik teste dayalı erken teşhisin iyi müdahale ve kolaylıklara yönelik planlama için önemine vurgu yapmıştır. Ebeveynlerin %47.1'i çocuk sahibi olmadan önce, %26.4'ü çocuk sahibi olmayı düşünen bütün çiftlere genetik testlerin yapılması gerektiğini belirtmiştir.

5. SONUÇ VE ÖNERİLER

Bu çalışmada özel gereksinimli çocukları olan ebeveynlerin, çevreden aldıkları bilgi ve destekler, bilgi ve destek ihtiyaçları ile genetik testlere yönelik düşüncelerinin incelenmesi amaçlanmıştır ve çalışmaya 18 yaş altında serebral palsi, SMA, down sendromu ve otizm spektrum bozukluğuna sahip çocukları olan 717 ebeveyn katılmıştır.

Araştırmadan elde edilen sonuçlar doğrultusunda yapılacak çalışmalara ve araştırmacılara yönelik bazı önerilerde bulunulmuştur:

- Ebeveynlerin %87.9'u özel gereksinimli çocuğun olması ile birlikte hayatlarının etkilendiğini, %70.3'ü psikolojik yönden etkilendiğini belirtmiş, %64.9'u kendilerine psikolojik destek verilmesini istemişlerdir. Bu sebeple özel gereksinimli çocuğa tanı konulmasından itibaren olmak üzere yaygın bir şekilde ebeveynlere psikolojik destek verilmesi sağlanmalıdır.
- Ebeveynlerin %47.4'ü sosyal çevrelerinin etkilendiğini belirtmiştir. Bunun sebeplerden birisi de normal gelişim gösteren bireylerin özel gereksinimli çocukları ve ailelerini anlamakta zorlanması olabilir. Bu sebeple özellikle normal gelişim gösteren çocukların olduğu okullarda aile eğitimi çalışmalarının düzenli yapılması ve farkındalığın artırılması amacıyla her yıl normal gelişim gösteren çocukların ebeveynlerine, özel gereksinimli çocuklar ve aileleri ile ilgili bilgilendirme yapılması önerilmektedir.
- Ailelerin en çok etkilendiği alanlardan biri maddi boyut olarak belirlenmiştir (%42.7). Bu sebeple ebeveynler özellikle tıbbi teknolojik cihazlar ve tedavide kullanılan ilaçlar konusunda daha fazla desteklenebilir. Çocukların engel düzeyi ya da kullanılan cihaz miktarı göz önünde bulundurularak, tedavi alan çocukların eve güvenli transferinin sağlanması, karmaşık tıbbi ekipmanların kullanımıyla ilgili lojistik sorunların çözümü, tıbbi teknolojik cihaz ve tekerlekli sandalye erişimine uygun konutlar konusunda ebeveynlere destek verilmesi, tıbbi teknolojik cihaz desteğinin ya da tıbbi evlerin/odaların sağlanması, ebeveynlerin yaptığı harcamaların azalmasını sağlayacaktır.

- Ailelerin gider kalemlerinden biri de çocukları için aldıkları ücretli özel eğitimidir. Özellikle özel eğitim merkezlerinde verilen eğitimde ders saatlerinin sınırlı olması, özel gereksinimli çocukların kalıcı öğrenmesini sekteye uğratabilmektedir. Aile katılımının olmadığı ya da yönlendirme yapılmadığı durumlarda, özel gereksinimli çocukların öğrenmesi daha zor ve gecikmeli olmaktadır. Bu sebeple özel eğitim merkezlerinde çocuklara verilen ders saatlerinin artırılması ve öğretim süreci, kullanılan yöntem ve teknik, araç gereçler gibi konularda ailelerin bilgilendirilmesi önerilmektedir.
- Ebeveynlerin %81.9'u, düzenlenecek olan seminerlere katılmak istediklerini belirtmişlerdir. Bu sebeple okula devam eden özel gereksinimli çocuklar için okullarda, okula devam etmeyen çocuklar için rehberlik araştırma merkezi gibi birimlerde aile eğitim programlarının geliştirilmesi ve aile eğitim çalışmalarının daha yaygın hale gelmesi, ebeveynlerin bu çalışmalara katılabilmesi için ulaşım ve özel gereksinimli çocuğunu bırakabilecekleri yerler gibi sorunların çözülmesine yönelik çalışmalar yapılması önem taşımaktadır.
- Ebeveynlerin %54.7'si aynı özel gereksinime sahip çocukları olan ailelerle grup eğitimi/toplantılara katılmak istediklerini belirtmiştir. Aynı özel gereksinime sahip ebeveynlerin bir arada olması, birbirlerinin deneyimlerinden yararlanması, kendilerinin yalnız olmadıklarını hissettiren bir durumdur. Aynı özel gereksinime sahip ebeveynlerin bir arada bulunabileceği derneklerin olması ve dernek çalışmalarına katılması da bu açıdan önemlidir. Aynı zamanda ebeveynlerin yalnız olmadıklarını hissetmeleri, onların psikolojilerini olumlu yönde desteklemektedir. Bu sebeple aynı özel gereksinime sahip çocukları olan ailelerle grup eğitimi/toplantılara daha sık yer verilmelidir.
- Ebeveynlerin %55.5'i çocuklarının özel durumu nedeniyle kendine zaman ayıramadığını belirtmiştir. Ebeveynlerin haftanın ya da ayın belli günlerinde özel gereksinimli çocuklarını güvenle bırakabilecekleri mola evlerinin olması ya da çocuğun bakımının üstlenilebileceği bir sistemin oluşturulması, ebeveynlerin kendilerine zaman ayırmasını sağlayabilir. Bu zaman dilimi içerisinde ebeveynler

seminerlere katılabilir, doktora gidebilir ya da kendilerine ait zamanda dinlenebilirler.

- Özellikle çocukları cihaz kullanan ebeveynler başta olmak üzere ebeveynlere, tıbbi teknolojilerin ve cihazların kullanımı, çocuklara yönelik basit müdahaleler, ilkyardım, çocuğun aldığı sağlık hizmetleri (fizyoterapi, dil ve konuşma terapisi gibi) gibi konularda planlı bir tıbbi eğitim programının hastanelerde uygulamalı olarak verilmesi, ebeveynlerin daha sağlıklı uygulamalar yapmasını sağlayacaktır.
- Hastaneye sıklıkla ihtiyaç duyan çocukların ebeveynlerine yönelik evde bakım hizmetleri, çocukların semptomları ve hastalığın iyileşme süreci, beslenme, ilaç programları, randevu listeleri, yara bakım talimatları gibi konuların yer aldığı hastane sonrası için taburcu eğitimi verilmesi önemlidir. Aileyi rahatlatan bu durumun ebeveynlerin çocuklarıyla ilişkili hastanenin acil servisine ya da hastaneye gidiş miktarını azaltacağı düşünülmektedir.
- Karadağ (2014) tarafından yapılan çalışmada özel gereksinimli çocukların aileleri için aile hekimliği uygulamasına benzer bir şekilde aile danışmanlığının olması ve bu sayede ebeveynlerin psikolojik ve sosyal yönden desteklenebileceği belirtilmiştir. Ebeveynlerin ya da ebeveynlerin çevresinde olan bireylerinin bir kısmı, çocuğun özel gereksinimiyle ilgili gerçekçi olmayan bilgilere sahip olabilmekte, bu durumda ebeveynler kendilerini, bir durumu ya da başkasını suçlayabilmektedir. Çocuğu okula giden ebeveynler yetersiz düzeyde olsa da aile eğitimi ve katılımı çalışmalarında daha fazla bulunabilmekte ve çocukları ile ilgili daha doğru bilgilere ulaşabilmektedir. Özellikle çocukları okula devam etmeyen özel gereksinimli çocuğu olan ebeveynlere yönelik aile eğitimi ve katılımını kapsayan ve psikolojik destek sunan aile danışmanlığı gibi bir sistemin oluşturulması ve ebeveynlerin katılımının sağlanmasının önemli olacağı düşünülmektedir.
- SMA'lı çocuğu olan ebeveynlerin %87.9'u, otizmlı çocukların ebeveynleri %74.3'ü, down sendromlu çocukları olan ebeveynlerin %67.3'ü ve serebral palsili çocuğu olan ebeveynlerin %65.2'si genetik testlerin aile planlaması için önemli

olduğunu belirtmiştir. Yapılan bu çalışmada ebeveynlerin %7.3'ünün birden fazla özel gereksinimli çocuğu olduğu görülmektedir. 31565 sayılı resmi gazetede yayımlanan Sosyal Güvenlik Kurumu Sağlık Uygulama Tebliğinde Değişiklik Yapılmasına Dair Tebliğ'de (2021) çiftlerden ikisinde de SMA taşıyıcılığı olması durumunda belirli şartlar dahilinde tüp bebek tedavisine ilişkin giderler SGK tarafından karşılanacağı belirtilmiştir. Özel gereksinimli çocukları olan ebeveynlere aile planlaması ve özel gereksinime yönelik konularda daha fazla destek verilmesi önemlidir.

- Ebeveynlerin genetik testlere katılım düzeylerini artırmak amacıyla genetik testlerin yaygınlaştırılması ve ücretsiz yapılması önem taşımaktadır.
- Özel gereksinimin oluşmasında kalıtım etkilidir. Çiftlerin ailesinde ya da akrabalarında özel gereksinimli birey/bireyler olduğunda ve ebeveynlerin özel gereksinimli çocukları varsa, çocuklarının özel gereksinimli olması riski daha da artabilmektedir. Bu sebeple özel gereksinim konusunda risk taşıyan çiftlere genetik danışmanlık yapılması, özel gereksinimle ilgili taşıyıcılık olması durumunda tüp bebek gibi seçeneklerin sunulması daha önemli olabilmektedir.
- Ebeveynler özel gereksinim alanlarıyla ilgili bilgi kirliliğine maruz kalabilmekte, bu durumda kendilerini dışlanmış ya da suçlu olarak hissedebilmektedir. Genetik testler tıbbın ilerlemesiyle birlikte daha sık duyulan, ama aileler tarafından çok fazla bilinmeyen bir olgu olarak değerlendirilmektedir. Bu sebeple ebeveynlere hastalıkların genetik yapısının tedaviler açısından önemi vurgulanarak genetik danışmanlık ve tedavi yöntemleri konularında daha fazla destek verilmesi önerilmektedir.
- Bu çalışmada 18 yaş altında otizm spektrum bozukluğu, serebral palsy, SMA ve down sendromlu çocuğu olan 717 ebeveynin özel gereksinimli çocuğunun olmasıyla etkilendiği alanlar, aldıkları ve almak istedikleri bilgi destekler ile genetik testlere yönelik düşüncelerinin incelenmesi amaçlanmıştır. 18 yaş üstünde özel gereksinimli çocuğu olan ailelerle çalışma yapılabilir.

- Bu çalışma dört özel gereksinim alanı ile sınırlı tutulmuştur. Farklı özel gereksinim alanına sahip çocukları olan ebeveynlerle çalışma yapılabilir.
- Özel gereksinimli çocuđu olan ebeveynlere yönelik grup eğitim çalışmaları düzenlenebilir.



KAYNAKLAR

- Adar, S. ve Toktaş, H. 2019. Serebral palsi’li çocuklarda su içi egzersizler. Kocatepe Tıp Dergisi, 20(4); 282-288.
- Akçamete, G. ve Kargın, T. 1996. İşitme engelli çocuğa sahip annelerin gereksinimlerinin belirlenmesi. Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi, 2(2); 7-24. Web Sitesi: <https://dergipark.org.tr/tr/download/article-file/159255> Erişim Tarihi: 11.01.2023.
- Aksoy, M. ve Demirli, C. 2020. Zihinsel engelli çocuğu olan annelerin karşılaşılabilecekleri güçlüklerle baş etme durumlarının incelenmesi: Bir aile destek eğitim programının uygulanması. Education Sciences, 15(3); 73-84.
- Aldış, B. 2020. Çocuklarla çalışan hekimlerin ve eğitimcilerin dil ve konuşma bozuklukları hakkındaki görüşlerinin incelenmesi. Yüksek Lisans Tezi. İstanbul Medipol Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul.
- Alkan Ersoy, Ö. 2013. Özel gereksinimi olan çocukların aileleri ile ilgili yapılan çalışmalar: Aile eğitimi ve erken çocukluk eğitiminde aile katılımı çalışmaları (2. Basım). Z. F. Temel (Ed) Anı Yayıncılık, 406-435, Ankara.
- Allik, H., Larsson, J. O. and Smedje, H. 2006. Health-related quality of life in parents of school-age children with Asperger Syndrome or High-Functioning Autism. Health and quality of life outcomes, 4(1);1-8.
- Altuğ Özsoy, D. S., Özkahraman, A. Ş. ve Çallı, Y. H. F. 2006. Zihinsel engelli çocuk sahibi ailelerin yaşadıkları güçlüklerin incelenmesi. Sosyal Politika Çalışmaları Dergisi, 9 (9); 69-78. Web Sitesi: <https://dergipark.org.tr/tr/pub/spcd/issue/21102/227266> Erişim Tarihi: 30.11.2022.
- Anastopoulos, A. D., Guevremont, D. C., Shelton, T. L., and DuPaul, G. J. 1992. Parenting stress among families of children with attention deficit hyperactivity disorder. Journal of Abnormal Child Psychology, 20(5); 503–520.
- Anonim. 2002. TÜİK Türkiye Özürlüler Araştırması. Web Sitesi: <https://kutuphane.tuik.gov.tr/pdf/0014899.pdf> Erişim Tarihi: 12.06.2021
- Anonim. 2009. Bilsem Bilim ve Sanat Merkezi. Özel eğitim rehberlik ve danışma hizmetleri genel müdürlüğü. 46 s., Ankara.
- Anonim. 2010. Okullarımızda 3N neden niçin nasıl kaynaştırma eğitimi. MEB Özel Eğitim Rehberlik ve Danışma Hizmetleri Genel Müdürlüğü. 136 s., Ankara.
- Anonim. 2015. Özel Eğitim Sınıfları. Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü. Web Sitesi: https://orgm.meb.gov.tr/meb_iys_dosyalar/2015_07/27112647_mebozelegitimsinifi.pdf Erişim Tarihi: 12.01.2023.
- Anonim. 2016. Laboratuvar Test Rehberi. Erciyes Üniversitesi Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi.
- Anonim. 2017. Sağlık Hizmetleri Aile Planlaması. Milli Eğitim Bakanlığı. Ankara. Web Sitesi: https://aegmtal.meb.k12.tr/meb_iys_dosyalar/35/06/745822/dosyalar/2021_04/22104922_26215208_Aile_PlanlamasıY.pdf Erişim tarihi: 17.01.2023

- Anonim. 2018. Milli Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim Hizmetleri Yönetmeliği. Sayı: 30471.
- Anonim. 2019a. Çocuklar İçin Özel Gereksinim Değerlendirmesi Hakkında Yönetmelik, Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı ile Sağlık Bakanlığı https://erapor.saglik.gov.tr/portal/documents/cocuklar_icin_ozel_gereksinim_degerlendirmesi_hakkinda_yonetmelik_ek2.pdf
- Anonim. 2019b. Otizm E- Bülten Özel Sayı. Engelli ve Yaşlı Hizmetleri Genel Müdürlüğü.
- Anonim. 2020a. Engelli ve Yaşlı İstatistik Bülteni. Türkiye Cumhuriyeti Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı, Engelli ve Yaşlı Hizmetleri Genel Müdürlüğü. Web Sitesi: <https://www.ailevecalisma.gov.tr/media/42250/istatistik-bulteni-2020-mart.pdf> Erişim Tarihi: 12.06.2021.
- Anonim. 2020b. TÜİK. İstatistiklerle Çocuk.
- Anonim. 2021. Sosyal Güvenlik Kurumu Sağlık Uygulama Tebliğinde Değişiklik Yapılmasına Dair Tebliğ. 2021. 31565 Sayılı Resmi Gazete Web Sitesi: <https://www.resmigazete.gov.tr/eskiler/2021/08/20210811M1-2.pdf> Erişim Tarihi: 10.10.2022.
- Anonim. 2022a. Genetik Hastalıklar Sağlık Personeli İçin El Kitabı. TC Sağlık Bakanlığı Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması Genel Müdürlüğü Web Sitesi: <https://www.halksagligiokulu.org/Kitap/DownloadEBook/1efd4de6-3840-48a4-9655-fb025a897a0a> Erişim Tarihi: 5.10.2022.
- Anonim. 2022b. Sivas Numune Hastanesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Test Rehberi. Web Sitesi: <https://sivasnumunedh.saglik.gov.tr/Eklenti/275841/0/genetik-laboratuvari-test-rehberipdf.pdf> Erişim Tarihi: 17.01.2023
- Anonymous. 1988. Mapping and sequencing the human genome. Committee on Mapping and Sequencing the Human Genome Board on Basic Biology Commission on Life Sciences National Research Council, 116p., Web Sitesi: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK218252/pdf/Bookshelf_NBK218252.pdf Erişim Tarihi: 09.01.2021
- Anonymous. 2002. Medical home initiatives for children with special needs project advisory committee. The medical home. Pediatrics, 110(1); 184–186.
- Anonymous. 2013. American Psychiatric Association: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-V). Arlington, VA, 396 s., American Psychiatric Publishing.
- Aptoul Chalim, C. 2022. Özel gereksinimli çocuklara sahip ebeveynlerin aile stres düzeyi ile aile yılmazlık düzeylerinin çeşitli değişkenler açısından incelenmesi. Yüksek Lisans Tezi. Trakya Üniversitesi, Trakya Bilimler Enstitüsü, Edirne.
- Aranda-Reneo, I., Peña-Longobardo, L. M., Oliva-Moreno, J., Litzkendorf, S., Durand-Zaleski, I., Tizzano, E. F. and López-Bastida, J. 2020. The burden of spinal muscular atrophy on informal caregivers. International Journal of Environmental Research and Public Health, 17 (23); 8989.
- Arslan, K. 2020. Otizmli çocuğu olan ailelerin dayanıklılığına etki eden faktörlerin incelenmesi. Doktora Tezi. Hacettepe Üniversitesi, Sosyal Bilimler Enstitüsü, Ankara.

- Aslan Telci, E., Yarar F, Cavlak U. ve Telli Atalay, O. 2018. Comparison of musculoskeletal pain distribution, quality of life and hopelessness level in mothers with disabled children in different ambulation levels. *Journal of back and musculoskeletal rehabilitation*, 31(2); 305-313.
- Atay, M. 2007. İşitme engelli çocukların eğitiminde temel ilkeler (2. Basım). 120 s., Özgür Yayınları
- Aydın, S. 2019. Genetik varyasyonlar: mutasyon: Genetik ve biyoteknoloji (1. Basım). A. Önel (Ed) Pegem Akademi, 75-86, Ankara
- Ayhan, A. B., Beyazıt, U., Topuz, Ş., Tunay, Ç. Z., Abbas, M. N. ve Yılmaz, S. 2020. Autism spectrum disorder and genetic testing: parents' attitudes-data from Turkish sample. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 51(9); 3331–3340.
- Bai, D., Yip, B. H. K., Windham, G. C., Sourander, A., Francis, R., Yoffe, R., Glasson, E., Mahjani, B., Suominen, A., Leonard, H., Gissler, M., Buxbaum, J. D., Wong, K., Schendel, D., Kodesh, A., Breshnahan, M., Levine, S. Z., Parner, E. T., Hansen, S. N., Hultman, C. and Sandin, S. 2019. Association of genetic and environmental factors with autism in a 5-country cohort. *JAMA psychiatry*, 76(10); 1035–1043.
- Balcı, S., Kızıl, H., Savaşer, S., Dur, Ş. ve Mutlu B. 2019. Zihinsel engelli çocuğu olan ailelerin yaşadığı güçlüklerin ve aile yükünün belirlenmesi. *Psikiyatri Hemşireliği Dergisi*, 10(2); 124-130.
- Barut, Y. 2011. Özel gereksinimli çocuk ve ailelerine yönelik psikolojik danışma ve rehberlik hizmetleri: Özel gereksinimli çocuklar ve özel eğitime giriş (10. Basım). A. Ataman (Ed) Gündüz Eğitim ve Yayıncılık, 87-104, Ankara.
- Bateson, W. 1907. The progress of genetic research: Report of the 3rd international conference 1906 on genetics, hybridisation (the cross-breeding of genera and species), the cross-breeding of varieties, and general plant-breeding. W. Wilks (Ed.) Royal Horticultural Society. 90–97. London.
- Batu, S. ve Kırcaali İftar, G. 2010. Kaynaştırma (5.Basım). Kök Yayıncılık. Ankara.
- Batu, S., Kırcaali-İftar, G. ve Uzuner, Y. 2004. Özel gereksinimli öğrencilerin kaynaştırıldığı bir kız meslek lisesindeki öğretmenlerin kaynaştırmaya ilişkin görüş ve önerileri. *Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi*, 5(2); 33-50.
- Baykoç Dönmez, N. 2020. Özel gereksinimli çocuklarda tanı ve değerlendirme: Özel gereksinimli çocuklar ve eğitimi. Atatürk Üniversitesi Açıköğretim Fakültesi Yayınları, 30-49, Eskişehir.
- Beck S. J., Young G. H. and Tarnowski K. J. 1990. Maternal characteristics and perceptions of pervasive and situational hyperactives and normal controls. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 29(4); 558–565.
- Belter, L., Cruz, R. and Jarecki, J. 2020. Quality of life data for individuals affected by spinal muscular atrophy: a baseline dataset from the Cure SMA Community Update Survey. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15; 217.

- B  rou, C., Karlio  , M., Bonnefont, J. P., Benachi, A., Munnich, A., Dumez, Y., Lacour, B. and Paterlini-Br    , P. 2003. Prenatal diagnosis of spinal muscular atrophy by genetic analysis of circulating fetal cells. *The Lancet*, (London, England), 361(9362), 1013–1014.
- Bladen, C. L., Thompson, R., Jackson, J. M., Garland, C., Wegel, C., Ambrosini, A., Pisano, P., Walter, M. C., Schreiber, O., Lusakowska, A., Jedrzejowska, M., Kostera-Pruszczyk, A., van der Pol, L., Wadman, R. I., Gredal, O., Karaduman, A., Topaloglu, H., Yilmaz, O., Matyushenko, V., Rasic, V. M., Kosac, A., Karcagi, V., Garami, M., Herczegfalvi, A., Monges, S. Moresco, A., Chertkoff, L., Chamova, T., Guergueltcheva, V., Butoianu, N., Craiu, D., Korngut, L., Campbell, C., Haberlova, J., Strenkova, J., Alejandro, M., Jimenez, A., Gabriel Ortiz, G., Gonzalez Enriquez, G. V., Rodrigues, M., Roxburgh, R., Dawkins, H., Youngs, L., Lahdetie, J., Angelkova, N., Saugier-veber, P., Cuisset, J. M., Bloetzer, C., Jeannet, P. Y., Klein, A., Nascimento, A., Tizzano, E., Salgado, D., Mercuri, E., Sejersen, T., Kirschner, J., Rafferty, K., Straub, V., Bushby, K., Verschuuren, J., Beroud, C. and Lochm  ller, H. 2014. Mapping the differences in care for 5,000 spinal muscular atrophy patients, a survey of 24 national registries in North America, Australasia and Europe. *Journal of neurology*, 261(1); 152–163.
- Bodur,  . ve Soysal A.  . 2004. Otizmin erken tanısı ve  nemi. *S  rekli Tıp Eēitimi Dergisi*, 13(10); 394-398.
- Bozat, R. 2017. Gen analizlerinde ki ilik haklarının korunması. Y  ksek lisans tezi. İstanbul  niversitesi, Sosyal Bilimler Enstit  s  ,  zmir.
- Brandler, W.M., Antaki, D., Gujral, M., Kleiber, M.L., Whitney, J., Maile, M. S., Hong, O., Chapman, T.R., Tan, S., Tandon, P., Pang, T, Tang, S.C., Vaux, K.K., Yang, Y., Harrington, E., Juul, S., Turner, D.J., Thiruvahindrapuram, B., Kaur, G., Wang, Z., Kingsmore, S.F., Gleeson, J.G., Bisson, D., Kakaradov, B., Telenti, A., Venter, J.C., Corominas, R., Toma, C., Cormand, B., Rueda, I., Guijarro, S., Messer, K.S., Nievergelt, C.M., Arranz, M.J., Courchesne, E., Pierce, K., Muotri, A.R., Iakoucheva, L.M., Hervas, A., Scherer, S.W., Corsello, C. and Sebat, J. 2018. Paternally inherited cis-regulatory structural variants are associated with autism. *Science*. (New York, N.Y.). 360(6386); 327-331.
- Brandt, M., Johannsen, L., Inhestern, L. and Bergelt, C. 2022. Parents as informal caregivers of children and adolescents with spinal muscular atrophy: a systematic review of quantitative and qualitative data on the psychosocial situation, caregiver burden, and family needs. *Orphanet J Rare Dis*, 17; 274.
- Brehaut, J. C., Kohen, D. E., Raina, P., Walter, S. D., Russell, D. J., Swinton, M., O'Donnell, M. and Rosenbaum, P. 2004. The health of primary caregivers of children with cerebral palsy: how does it compare with that of other Canadian caregivers?. *Pediatrics*, 114(2); 182–191.
- Cavkaytar, A. 2019.  ocuk geli imine ili kin temel kavramlar:  ocuk geli iminde normal ve atipik geli im. *Anadolu  niversitesi Yayını No: 3201 A ık ēretim Fak ltesi Yayını No: 2076*. 2-25.

- Chambers, G. M., Settumba, S. N., Carey, K. A., Cairns, A., Menezes, M. P., Ryan, M. and Farra, M. A. 2020. Prenusinersen economic and health-related quality of life burden of spinal muscular atrophy. *Neurology*, 95(1); 1–10.
- Chavez, L. J., Grannis, C., Dolce, M. and Chisolm, D. J. 2018. Benefits of medical home care reaching beyond chronically ill teens: exploring parent health-related quality of life. *Academic Pediatrics*, 18(6); 662-668.
- Chen, L. S., Xu, L., Dhar, S. U., Li, M., Talwar, D. and Jung, E. 2015. Autism spectrum disorders: a qualitative study of attitudes toward prenatal genetic testing and termination decisions of affected pregnancies. *Clinical genetics*, 88(2); 122–128.
- Chen, L.S., Ye, J., Talwar, D., Zhao, S., Wang, C.H., Huang, T.Y. and Barry, A.E. 2014. Perceived causes of autism spectrum disorders among taiwanese parents of affected children: a qualitative study. *Global Journal of Anthropology Research*, 1; 12–19.
- Chen, L. S., Zhao, M., Zhou, Q. and Xu, L. 2012. Chinese Americans' views of prenatal genetic testing in the genomic era: a qualitative study. *Clin Genet*, 82; 22-27.
- Chen, W. J., Zhao, S., Huang, T. Y., Kwok, O. M. and Chen, L. S. 2020. Autism spectrum disorders: prenatal genetic testing and abortion decision-making among taiwanese mothers of affected children. *International journal of environmental research and public health*. 17(2); 476.
- Christensen, D., Van Naarden Braun, K., Doernberg, N. S., Maenner, M. J., Arneson, C. L., Durkin, M. S., Benedict, R. E., Kirby, R. S., Wingate, M. S., Fitzgerald, R. and Yeargin-Allsopp, M. 2014. Prevalence of cerebral palsy, co-occurring autism spectrum disorders, and motor functioning - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, USA, 2008. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 56(1); 59–65.
- Colver, A., Fairhurst, C. and Pharoah, P. O. D. 2014. Cerebral palsy. *Lancet* (London, England), 383(9924); 1240–1249.
- Coşkun, Y. ve Akkaş, G. 2009. Engelli çocuğu olan annelerin sürekli kaygı düzeyleri ile sosyal destek algıları arasındaki ilişki. *Ahi Evran Üniversitesi Kırşehir Eğitim Fakültesi Dergisi (KEFAD)*, 10(1); 213-227. Web Sitesi: <https://dergipark.org.tr/tr/pub/kefad/issue/59520/855982> Erişim Tarihi: 11.01.2023.
- Cuccaro, M. L., Czape, K., Alessandri, M., Lee, J., Deppen, A. R., Bendik, E., Dueker, N., Nations, L., Pericak-Vance, M. and Hahn, S. 2014. Genetic testing and corresponding services among individuals with autism spectrum disorder (ASD). *Am J Med Genet Part A*, 164A; 2592–2600.
- Czupryna, K., Nowotny-Czupryna, O. and Nowotny, J. 2014. Back pain in mothers of cerebral palsied children. *Ortopedia, traumatologia, rehabilitacja*, 16(5), 497–505.
- Çağlar, D. 2004. *Ortopedik engellilerin eğitimi*. Karatepe Yayınları, Ankara.
- Çandır, G. 2015. 4-24 yaş arası otizm spektrum bozukluğu ve down sendromu tanısı alan çocukların annelerinde depresyon, anksiyete, stres ve baş etme tutumları

- arasındaki ilişkinin incelenmesi. Yüksek lisans tezi. İstanbul Arel Üniversitesi, Sosyal Bilimler Enstitüsü, İstanbul.
- Çelebi, F. 2005. Dil ve konuşma terapisi hizmetlerine yönelik ebeveyn tutumlarının belirlenmesi. Yüksek lisans tezi. Anadolu Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Eskişehir.
- Çetin Ç. 2004. Özel eğitim alanında çalışmakta olan farklı meslek grubundaki eğitimcilerin yaşadığı güçlüklerin belirlenmesi. Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi, 5(1); 35-46.
- Çınar Kuşkucu, A. 2010. Fetal kromozom anomalisi tarama testleri. JOPP Derg, 2(2); 55-60.
- Çiftçi Arıdağ, N. ve Erbiçer, E. S. 2018. Grupla psikolojik danışma uygulamasının özel gereksinimli çocuğu olan annelerin kaygı düzeyleri ve yaşam doyumları üzerindeki etkisinin incelenmesi. Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi, 19(2); 257-275.
- D'Amico, A., Mercuri, E., Tiziano, F.D. and Bertini, E. 2011. Spinal muscular atrophy. Orphanet Journal of Rare Diseases 6, 71.
- Deng, S., Lee, B. H. and Ciafaloni, E. 2022. Parent perceptions in choosing treatment for infants with spinal muscular atrophy diagnosed through newborn screening. Journal of child neurology, 37(1); 43–49.
- Dereli, F. ve Okur, S. 2008. Engelli çocuğa sahip olan ailelerin depresyon durumunun belirlenmesi. Yeni Tıp Dergisi, 25(3); 164-168.
- Deretarla Gül, E. 2008. Özel gereksinimli çocuk ve aile: Okul öncesinde özel eğitim (1. Basım). A. Dikici Sığırtmaç ve E. Deretarla Gül Kök Yayıncılık, 37-43, Ankara.
- DeRigne L. 2012. The employment and financial effects on families raising children with special health care needs: an examination of the evidence. J Pediatr Health Care, 26; 283–290
- Desai, A. D., Durkin, L. K., Jacob-Files, E. A. and Mangione-Smith, R. 2016. Caregiver perceptions of hospital to home transitions according to medical complexity: a qualitative study. Academic pediatrics, 16(2); 136–144.
- Devlin L, Morrison P. J. 2004. Accuracy of the clinical diagnosis of Down syndrome. The Ulster Medical J, 73(1); 4-12.
- Dibek, E. ve Güven, Y. 2006. Özel gereksinimi olan çocuklarda tanılama ve gelişimin takibi sürecine ilişkin anne görüşleri. Avrupa Birliği Sürecinde Okul Öncesi Eğitimin Geleceği Sempozyumu. 1. Cilt. Ya-Pa Yayınları. 119-141. Kıbrıs.
- Dikici Sığırtmaç, A. ve Deretarla Gül E. Erken çocuklukta özel eğitim ve kaynaştırma (1. Basım). Vize Yayıncılık. 237 s., Ankara.
- Diler Durgut, B., Dilber, B., Acar Arslan, E., Şahin, S., Kamaşak, T., Dilber, E. ve Cansu, A. 2019. Spinal musküler atrofi hastalarında otonomik disfonksiyon bulguları. Türkiye Klinikleri Pediatri Dergisi, 28(1); 39-42.
- Durat, G., Atmaca, G. D., Ünsal, A. ve Kama, N. 2017, Özel gereksinimi olan çocukların ailelerinde umutsuzluk ve depresyon. Osmangazi Tıp Dergisi, 39(3); 49-57.

- Ekici, A., Kara, C., Özdemir, Ö., Küçükçongar, A. ve Melek, H., 2014. Yürüyemeyen on dokuz aylık bir hastada düşünülmesi gereken bir tanı: SMA tip II. *Bozok Tıp Dergisi*, 4(2); 75–77.
- Emrick, L.T. and Di Carlo, S.M. 2020. The expanding role of genetics in cerebral palsy. *Physical medicine and rehabilitation clinics of North America*, 31(1); 15–24.
- Enç, M., Çağlar, D. ve Özsoy, Y. 1987. Özel eğitime giriş. (3. Basım). Ankara Üniversitesi Eğitim Fakültesi Yayınları No: 156. 396 s., Ankara.
- Eroğlu, Y., Arıcı Özcan, N. ve Peker, A. 2015. Özel gereksinimli çocuğa sahip anneler ile tipik gelişim gösteren çocuğa sahip annelerin psikolojik sağlamlık, iyilik hali ve mutluluk düzeylerinin incelenmesi. *Sakarya University Journal of Education* 5(3); 142-150. Web Sitesi: <https://dergipark.org.tr/en/pub/suje/issue/20640/220114> Erişim Tarihi: 10.12.2022.
- Ersoy, Ö. ve Çürük, N. 2009. Özel gereksinimli çocuğa sahip annelerde sosyal desteğin önemi. *Aile ve Toplum Eğitim- Kültür ve Araştırma Dergisi*, 5(17); 104-110.
- Ersoy Quadir, S. ve Temiz G. 2018. Engelli çocuğu olan annelerin gereksinimlerini etkileyen faktörlerin incelenmesi (Konya ili örneği). *Journal of International Social Research*, 11(61); 831-839.
- Erten, R., Acır, B. ve Taşveren, S. 1996. Gen (DNA) testinin ispat hukuku açısından değerlendirilmesi. *Ankara Üniversitesi Hukuk Fakültesi Dergisi*, 45(1); 573-588.
- Evkaya Acar, A., Karadağ Saygı, E., İmamoğlu, S., Öztürk, G., Ünver, O., Ergenekon, P., Gökdemir, Y., Özel, G., Türkdoğan, D. 2021. The burden of primary caregivers of spinal muscular atrophy patients and their needs. *Turk Arch Pediatr*, 56(4); 366-373.
- Eyüboğlu, M. 2019. Çocukluktan erişkinliğe otizm spektrum bozukluğu. *Eğiten Kitap*. 118 s., Ankara
- Farrar, M. A., Carey, K. A., Paguinto, S. G., Chambers, G. and Kasparian, N. A. 2018. Financial, opportunity and psychosocial costs of spinal muscular atrophy: an exploratory qualitative analysis of Australian carer perspectives. *BMJ Open*, 8(5); e020907.
- Ferrari, M. and Stagi, S. (2021). Autoimmunity and genetic syndromes: a focus on down syndrome. *Genes*, 12(2); 268.
- Fido, A.A. and Al Saad, S. 2013. Psychological effects of parenting children with autism prospective study in Kuwait. *Open Journal of Psychiatry*, 3; 5-10.
- Firat, S., Diler, R. S., Avci, A. and Seydaoglu, G. 2002. Comparison of psychopathology in the mothers of autistic and mentally retarded children. *Journal of Korean medical science*, 17(5); 679–685.
- Garip, Y., Ozel, S., Bozkurt Tuncer, O., Kilinc, G., Seckin, F. and Arasil, T. 2017. Fatigue in the mothers of children with cerebral palsy. *Disability and Rehabilitation*, 39(8); 757-762.
- Germain, D. P., Moiseev, S., Obando, F.S., Ismail, F.A., Khawaja H.A., Altarescu, G., Barreto, F. C., Haddoum, F., Hadipour, F., Maksimova, I., Kramis, M.,

- Nampoothiri, S., Nguyen, K. N., Niu, D. M., Politei, J., Ro, L.S., Chi, D. V., Chen, N. and Kutsev. S. 2021. The benefits and challenges of family genetic testing in rare genetic diseases— lessons from Fabry disease. *Molecular Genetics and Genomic Medicine*, 9(5); 1-16.
- Gersen, S. L. 2013. History of clinical cytogenetics; The principles of clinical cytogenetics. S. L. Gersen and M.B. Keagle (Ed). Springer. 3-9. USA
- Ginieri-Coccossis, M., Rotsika, V., Skevington, S., Papaevangelou, S., Malliori, M., Tomaras, V. and Kokkevi, A. 2013. Quality of life in newly diagnosed children with specific learning disabilities (SpLD) and differences from typically developing children: a study of child and parent reports. *Child: care, health and development*, 39(4); 581–591.
- Gomot, M. and Wicker, B. 2012. Otizm spektrum bozukluğu olan insanlar için zorlu, öngörülemeyen bir dünya. *Uluslararası psikofizyoloji dergisi*, 83(2); 240–247.
- Gök, İ. 2019. Genetik danışmanlık: Genetik ve biyoteknoloji (1. Basım). A. Önel (Ed) Pegem Akademi, 159-167, Ankara
- Gül, G. 2007. Okuryazarlık sürecinde aile katılımının rolü. *Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi*, 8 (1); 17-30.
- Güneş, C., Göksüğü, S.B., Bekdaş, M. ve Demircioğlu, F. 2015. Trizomi 18 sendromu: olgu sunumu. *Okmeydanı Tıp Dergisi*, 31(2); 109-111.
- Hasanoğlu Yazçayır, G. ve Gürgür, H. 2018. Özel gereksinimli öğrenci aileleri eğitim süreçlerine ne kadar dahil oluyorlar?. *Journal of International Scientific Researches*. 608-618.
- Hemminki, K., Li, X., Sundquist, K. and Sundquist, J. 2007. High familial risks for cerebral palsy implicate partial heritable aetiology. *Paediatric and Perinatal Epidemiology*, 21(3); 235–241.
- Hendel, Y., Meiri, G., Flusser, H., Michaelovski, A., Dinstein, I. and Menashe, I. 2021. Factors affecting family compliance with genetic testing of children diagnosed with autism spectrum disorder. *Journal of autism and developmental disorders*, 51(4); 1201–1209.
- Hjorth, E., Kreicbergs, U., Sejersen, T. and Lövgren, M. 2018. Parents' advice to healthcare professionals working with children who have spinal muscular atrophy. *European journal of paediatric neurology: EJPN : official journal of the European Paediatric Neurology Society*, 22(1); 128–134.
- Hodges, H., Fealko, C. and Soares, N. 2020. Autism spectrum disorder: definition, epidemiology, causes, and clinical evaluation. *Translational pediatrics*, 9(Suppl 1); 55–65.
- Hsu, S. W., Chiang, P. H., Lin, L. P. and Lin, J. D. 2012. Disparity in autism spectrum disorder prevalence among Taiwan National Health Insurance enrollees: Age, gender and urbanization effects. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6; 836–841.
- İçmeli, C., Ataoğlu, A., Canan, F. ve Özçetin, A. 2008. Zihinsel özürlü çocukları olan ebeveynler ile sağlıklı çocuklara sahip ebeveynlerin çocuk yetiştirme tutumlarının karşılaştırılması. *Düzce Tıp Fakültesi Dergisi*, 10(3); 21-28. Web

Sitesi: <https://dergipark.org.tr/tr/pub/dtfd/issue/48265/610990> Erişim Tarihi: 11.01.2023.

- İkizoğlu, M. 2005. Özürlü, özürlü ailesi ve toplum ilişkisi. *Ufuk Ötesi Bilim Dergisi*, (1); 47-60. Web Sitesi: <https://dergipark.org.tr/tr/pub/uobild/issue/47070/591936> Erişim Tarihi: 11.01.2023.
- Jacquemont, M. L., Sanlaville, D., Redon, R., Raoul, O., Cormier-Daire, V., Lyonnet, S., Amiel, J., Le Merrer, M., Heron, D., De Blois, M. C., Prieur, M., Vekemans, M., Carter, N. P., Munnich, A., Colleaux, L., and Philippe, A. 2006. Array-based comparative genomic hybridisation identifies high frequency of cryptic chromosomal rearrangements in patients with syndromic autism spectrum disorders. *Journal of medical genetics*, 43(11); 843–849.
- Johannessen, J., Nærland, T., Bloss, C., Rietschel, M., Strohmaier, J., Gjevik, E., Heiberg, A., Djurovic, S. and Andreassen, O. A. 2016. Parents' attitudes toward genetic research in autism spectrum disorder. *Psychiatric genetics*, 26(2); 74–80.
- Johannessen, J., Nærland, T., Hope, S., Torske, T., Høyland, A. L., Strohmaier, J., Heiberg, A., Rietschel, M., Djurovic, S., and Andreassen, A. 2017. Parents' attitudes toward clinical genetic testing for autism spectrum disorder-data from a norwegian sample. *International Journal of Molecular Sciences*, 18(5); 1078.
- Kanner, L. 1943. Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217–250.
- Kanazawa, S. and Vandermassen, G. 2005. Engineers have more sons, nurses have more daughters: an evolutionary psychological extension of Baron-Cohen's extreme male brain theory of autism. *Journal of theoretical biology*, 233(4); 589–599.
- Karadağ, G. 2009. Engelli çocuğa sahip annelerin yaşadıkları güçlükler ile aileden algıladıkları sosyal destek ve umutsuzluk düzeyleri TAF Preventive Medicine Bulletin, 8(4); 315-322.
- Karadağ, G. 2014. Özel gereksinimi olan çocuğa sahip ebeveynlerin yaşadıkları zorluklar ve çözüm önerileri. TAF Preventive Medicine Bulletin, 13(6); 491-494.
- Karaman, A. ve Kahveci, H. 2010. Patau sendromu (trizomi 13): olgu sunumu. *Şişli Etfal Hastanesi Tıp Bülteni*, 44(2); 84-86.
- Karaman, A., Kahveci, H. ve Laloğlu, F. 2012. Trizomi 18 sendromu: olgu sunumu. *Bakırköy Tıp Dergisi*, 8(1); 44-46.
- Karageyim Karşıdağ, A.Y., Çelik Acioğlu, H., Kılınçoğlu, F., Kars, B., Esim Büyükbayrak, E., Primoğlu, M., Ünal, O. ve Turan, M. C. 2012. Spinal muskuler atrofi ve gebelik: olgu sunumu. *J Kartal TR*, 23(2); 103-105.
- Kaşıkcı, M. 2020. Sağlık ve hastalık: Temel sağlık bilgisi, Atatürk Üniversitesi Açıköğretim Fakültesi Yayını, 4-27.
- Kaya, M. O. ve Yöndem, Z. D. 2020. Otizmlili çocuğu olan annelerde psikoeğitim grup programının algılanan stres düzeyine etkisi. *Uşak Üniversitesi Eğitim Araştırmaları Dergisi*, 6(1); 20-33.
- Kaytez, N., Durualp, E., ve Kadan, G. 2015. Engelli çocuğu olan ailelerin gereksinimlerinin ve stres düzeylerinin incelenmesi. *Eğitim ve Öğretim Araştırmaları Dergisi*, 4(1); 197-214.

- Kesik, V., Vurucu, S., Kul, M., Demirkaya, E., Akın, R., Gül, D. ve Gökçay, E. 2006. 5 nolu kromozomun kısa kol delesyonu (cri du chat) sendromu: olgu sunumu. *Gülhane Tıp Dergisi*, 48(1); 40-42.
- Keskin, G., Bilge, A., Engin, E. ve Dülgerler, Ş. 2010. Zihinsel engelli çocuğu olan anne-babaların kaygı, anne-baba tutumları ve başa çıkma stratejileri açısından değerlendirilmesi. *Anadolu Psikiyatri Dergisi*, 11(1); 30-37.
- Kırcaali-İftar, G. 2004. Baş makale: özel eğitimde fokus grup araştırmaları. *Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi*, 5(1); 1-7.
- Kırcaali-İftar, G. 1998. Erken çocukluk ve okul öncesi dönemlerinde özel eğitim: Özel Eğitim S. Eripek (Ed) T.C. Anadolu Üniversitesi Yayınları No: 1018 Açıköğretim Fakültesi Yayınları No: 561, 27-36.
- Klug, C., Schreiber-Katz, O., Thiele, S., Schorling E., Zowe, J., Reilich, P., Walter, M. C. and Nagels, K. H. 2016. Disease burden of spinal muscular atrophy in Germany. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11; 58.
- Koç, A., Özyılmaz, B. ve Özdemir, T.R. 2018. Tek gen hastalıklarında prenatal tanı. *Türkiye Klinikleri*, 3(1); 74-80.
- Korkucak, M. 2016. Kromozom anomalileri ve fertilite problemleri. *Androloji Bülteni*, 18(64); 33-39.
- Kot, M., Sönmez, S. ve Eratay, E. 2018. Özel gereksinimli bireylere sahip ailelerin yaşadıkları zorluklar. *Atatürk Üniversitesi Kazım Karabekir Eğitim Fakültesi Dergisi*, (37); 85-96.
- Köksal, M. ve Erciyes, J. C. 2021. Otizm tanısı almış çocukların ailelerinde görülen psiko-sosyal sorunların değerlendirmesi. *Aydın Sağlık Dergisi*, 7(3); 235-254.
- Krigger K. W. 2006. Cerebral palsy: an overview. *American family physician*, 73(1); 91-100.
- Kulbaş, E. 2015. Grupla psikolojik danışma uygulamasının otizmlı çocuğu olan annelerin özyeterlilik ve umutsuzluk düzeylerine etkisinin incelenmesi. Yüksek lisans tezi. *Beykent Üniversitesi, Sosyal Bilimler Enstitüsü, İstanbul*.
- Kuzu, A. 2013. Araştırmaların planlanması: Bilimsel araştırma yöntemleri, T.C. Anadolu Üniversitesi Yayını No: 2750 Açıköğretim Fakültesi Yayını No: 1708; 19-47.
- Küçük, E.E. ve Küçük Alemdar, D. 2018. Life satisfaction and psychological status of mothers with disabled children: a descriptive study. *Community Ment Health J*, 54; 102-106.
- Küçüker, S. 1993. Özürlü çocuk ailelerine yönelik psikolojik danışma hizmetleri. *Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi*, 1(3); 23-29. Web Sitesi: <https://dergipark.org.tr/tr/download/article-file/159274> Erişim Tarihi: 11.01.2023.
- Landfeldt, E., Abner, S., Pechmann, A., Sejersen, T., McMillan, H. J., Lochmüller, H. and Kirschner, J. 2022. Caregiver burden of spinal muscular atrophy: a systematic review. *Pharmaco Economics*, 10.1007/s40273-022-01197-9.

- Li, M., Zhao, S. X., Chen, W. J., Huang, T. Y. and Chen, L. S. 2022. Knowledge and attitudes toward genetic testing for autism spectrum disorders among parents of affected children in taiwan. *Genes*, 13(2), 239.
- Liu B., Lu Y., Wu B., Yang L., Liu R., Wang H., Dong X., Li G., Qin Q. and Zhou W. 2020. Survival motor neuron gene copy number analysis by exome sequencing: assisting spinal muscular atrophy diagnosis and carrier screening. *J Mol Diagn*, 22(5); 619-628.
- Looman, W. S., O'Conner-Von, S. K., Ferski, G. J. and Hildenbrand, D. A. 2009. Financial and employment problems in families of children with special health care needs: implications for research and practice. *Journal of pediatric health care: official publication of National Association of Pediatric Nurse Associates and Practitioners*, 23(2); 117–125.
- López-Bastida, J., Peña-Longobardo, L.M., Aranda-Reneo, I., Tizzano, E., Sefton, M., and Oliva-Moreno, J. 2017. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with spinal muscular atrophy (SMA) in Spain. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12; 141.
- Lusakowska, A., Jedrzejowska, M., Kaminska, A., Janiszewska, K., Grochowski, P., Zimowski, J., Sierdzinski, J. and Pruszczyk. A. K. 2021. Observation of the natural course of type 3 spinal muscular atrophy: data from the polish registry of spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis* **16** (150); 1-9.
- Maas W. 2001. The classical period, 1860-1940. *Gene Action: A Historical Account* (1. Basım). Oxford: Oxford University Press; p.1-20.
- Manee, F., Ateya, Y. and Rassafiani, M 2016. A comparison of the quality of life of arab mothers of children with and without chronic disabilities, *Physical & Occupational Therapy In Pediatrics*, 36:3; 260-271,
- McMillan, H. J., Gerber, B., Cowling, T., Khuu, W., Mayer, M., Wu, J. W., Maturi, B., Klein-Panneton, K., Cabaltecja, C. and H. Lochmüller, H. 2021. Burden of spinal muscular atrophy (SMA) on patients and caregivers in Canada. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 8(4); 553–568.
- Meldrum, C., Scott, C., and Swoboda, K. J. 2007. Spinal muscular atrophy genetic counseling access and genetic knowledge: parents' perspectives. *J Child Neurol*, 22(8); 1019-1026.
- Mercer, L., Creighton, S., Holden, J. J. A. and Lewis, M. S. 2006. Parental perspectives on the causes of an autism spectrum disorder in their children. *Journal of Genetic Counseling*, 15(1); 41–50.
- Miodrag, N., Burke, M., Tanner-Smith, E. and Hodapp, R. M. 2015. Adverse health in parents of children with disabilities and chronic health conditions: a meta-analysis using the parenting stress index's health sub-domain. *Journal of intellectual disability research JIDR*, 59(3); 257–271.
- Moore, G. E., Lindenmayer, A.W., McConchie, G. A., Ryan, M.M. and Davidson, Z. E. 2016. Describing nutrition in spinal muscular atrophy: A systematic review. *Neuromuscular Disorders: NMD*, 26(7); 395–404.

- Mouawia, H., Saker, A., Jais, J.P., Benachi, A. and Bussi res, L., Lacour, B., Bonnefont, J.P., Frydman, R., Simpson, J.L. and Paterlini-Brechot P., 2012. Circulating trophoblastic cells provide genetic diagnosis in 63 fetuses at risk for cystic fibrosis or spinal muscular atrophy. *Reproductive Biomedicine Online*, 25(5); 508-520.
- Muller, H. J. 1927. Artificial transmutation of the gene. *Science* (New York, N.Y.), 66(1699); 84-87 Web Sitesi: <http://www.esp.org/foundations/genetics/classical/holdings/m/hjm-1927a.pdf> Eriřim Tarihi: 7.8.2022.
- Mutlu, A., Akmeře, P.P. ve G nel, M.K. 2010. Deėiřik  z r seviyesindeki serebral palsili  ocukların annelerinin depresyon d zeyleri farklı mıdır? *Yeni Tıp Dergisi*, 27(2); 87-92.
- Nussbaum, R. L., McInnes, R. R. and Willard, H. F. 2007. Thompson & Thompson: *Genetics in Medicine* (7th Edition). Philadelphia: Saunders, 585.
- Oėuz,  ., Durna, A. ve Er ıktı, H. 2022. Okul  ncesi  ėretmenlerinin dil-konuřma terapisi ve bozukluklarına y nelik farkındalık ve g r řleri. *Milli Eėitim Dergisi*, 51(236); 2815-2830.
- Ozonoff, S., Young, G. S., Carter, A., Messinger, D., Yirmiya, N., Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Carver, L. J., Constantino, J. N., Dobkins, K., Hutman, T., Iverson, J. M., Landa, R., Rogers, S. J., Sigman, M. and Stone, W. L. 2011. Recurrence risk for autism spectrum disorders: a Baby Siblings Research Consortium study. *Pediatrics*, 128(3); 488-495.
-  nel, A. 2019. Genetik bilimine giriř. *Genetik ve biyoteknoloji* (1. Basım). A.  nel (Ed) Pegem Akademi, 1-16. Ankara.
-  zekes, M., Girli, A., Yurdakul, A. ve Sarısoy, M. 1998. Evlilik iliřkisinde engelli  ocuėa sahip olmanın rol . 10. Ulusal Psikoloji Kongresi, S zl  Bildiri, Ankara
-  zg r,  . 2015.  lk ve orta ėretimde kaynařtırma uygulamaları (2. Basım). Karahan Kitabevi. 158s., Adana.
-  zg r,  . 2017. Engelli  ocuklar ve eėitimi  zel eėitim (6. Basım). Karahan Kitabevi. 412s., Adana.
-  zkan Bardakcı, M. ve Kutluata, B. 2021. Engelli  ocuėa sahip olmanın aile yařamına etkisi: nitel bir  alıřma. *İnsan ve Toplum Bilimleri Arařtırmaları Dergisi*, 10 (4); 3742-3765
-  zmen, D. ve  etinkaya, A. 2012. Engelli  ocuėa sahip ailelerin yařadıėı sorunlar. *Ege  niversitesi Hemřirelik Fak ltesi Dergisi*, 28(3); 35-49.
-  zsoy, Y.,  zy rek, M. ve Eripek, S. 1992.  zel eėitime muhta   ocuklar “ zel eėitime giriř” (3. Basım). Karatepe Yayınları Genel No:7  zel No: 6, 243 s., Ankara.
-  zřenol, F., Iřıkhan V.,  nay B., Aydın H.  ., Akın, R. ve G k ay E. 2003. Engelli  ocuėa sahip ailelerin aile iřlevlerinin deėerlendirilmesi. *G lhane Tıp Dergisi*, 45(2); 156-164. Web Sitesi: <https://search.trdizin.gov.tr/yayin/detay/20860/> Eriřim Tarihi: 11.01.2023.
- Padem, H., G ksu, A. ve Konaklı, Z. 2012. Arařtırma Y ntemleri SPSS Uygulamalı. IBU Publications, 210 s., Sarajevo.

- Parks, M., Court, S., Bowns, B., Cleary, S., Clokie, S., Hewitt, J., Williams, D., Cole, T., MacDonald, F., Griffiths, M. and Allen, S. 2017. Non-invasive prenatal diagnosis of spinal muscular atrophy by relative haplotype dosage. *European Journal of Human Genetics*, 25(4); 416-22.
- Peach, E. and Hopkin, R. 2007. Advances in prenatal genetic testing: current options, benefits, and limitations. *Newborn and Infant Nursing Reviews*, 7 (4), 205-210.
- Peña-Longobardo, L. M., Aranda-Reneo, I., Oliva-Moreno, J., Litzkendorf, S., Durand-Zaleski, I., Tizzano, E. and López-Bastida, J. 2020. The economic impact and health-related quality of life of spinal muscular atrophy: an analysis across Europe. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 17(16); 5640.
- Qian, Y., McGraw, S., Henne, J., Jarecki, J., Hobby, K. and Yeh, W. S. 2015. Understanding the experiences and needs of individuals with Spinal Muscular Atrophy and their parents: a qualitative study. *BMC neurology*, 15; 217.
- Raina, P., O'Donnell, M., Rosenbaum, P., Brehaut, J., Walter, S. D., Russell, D., Swinton, M., Zhu, B. and Wood, E. 2005. The health and well-being of caregivers of children with cerebral palsy. *Pediatrics*, 115(6); 626–636.
- Rakap, S. 2020. Otizm spektrum bozukluğu olan çocukların eğitimi. Özel eğitim II. O. Çakıroğlu (Ed) Atatürk Üniversitesi Açıköğretim Fakültesi Yayını, 174-193. Erzurum.
- Rosenbaum P., Paneth N., Leviton, A., Goldstein, M., Bax, M., Damiano, D., Dan, B. and Jacobsson, B. 2007. A report: the definition and classification of cerebral palsy April 2006. *Developmental medicine and child neurology*. Supplement, 109, 8-14.
- Sağiroğlu, N. 2006. Özel gereksinimli bireylere sahip ailelerin çocuklarının devam ettiği özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinden beklentileri. Yüksek Lisans Tezi. Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Sosyal Bilimler Enstitüsü, Bolu.
- Sağol, S., Vidinli, H. ve Asena U. 2000. Üçlü test ile down sendromu taraması yapılan gebelerde yanlış pozitiflik ve obstetrik komplikasyon ilişkisi. *Ege Tıp Dergisi*, 39(2); 121-125.
- Sandin, S., Lichtenstein, P., Kuja-Halkola, R., Larsson, H., Hultman, C. M. and Reichenberg, A. 2014. The familial risk of autism. *JAMA*, 311(17); 1770–1777.
- Saygılı Karagöl, B. ve Karagöl, A. 2011. Down sendromu ve trombositopeni. *Çocuk Dergisi*, 11(3); 97-101.
- Saunders, M., Lewis, P. and Thornhill, A. 2007. Research methods for business students (5. Basım). Financial Times Prentice Hall, Pearson Education Limited. 624 s. Edinburgh Gate, Harlow.
- Schaefer G.B. 2016. Clinical genetic aspects of ASD spectrum disorders. *International Journal of Molecular Sciences*, 17(2); 180.
- Schaefer, G. B., Mendelsohn, N. J., Professional Practice Guideline Committee. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 Guideline revisions. *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics*, 15(5); 399–407.

- Selimoğlu, Ö. G., Özdemir, S., Töret, G. ve Özkubat, U. 2013. Otizmli çocuğa sahip ebeveynlerin otizm tanılama sürecinde ve tanı sonrasında yaşadıkları deneyimlerine ilişkin görüşlerinin incelenmesi. *International Journal of Early Childhood Special Education (INT-JECSE)*, 5(2); 129-167.
- Selkirk, C. G., McCarthy Veach, P., Lian, F., Schimmenti, L. and LeRoy, B. S. 2009. Parents' perceptions of autism spectrum disorder etiology and recurrence risk and effects of their perceptions on family planning: Recommendations for genetic counselors. *Journal of genetic counseling*, 18(5); 507–519.
- Skafidas, E., Testa, R., Zantomio, D., Chana, G., Everall, I. P. and Pantelis, C. 2014. Predicting the diagnosis of autism spectrum disorder using gene pathway analysis. *Molecular psychiatry*, 19(4), 504–510.
- Spratling, R. 2017. Understanding the health care utilization of children who require medical technology: A descriptive study of children who require tracheostomies. *Applied nursing research: ANR*, 34; 62-65.
- Su, Y. N., Hung, C. C., Lin, S. Y., Chen, F. Y., Chern, J.P.S., Tsai, C., Chang, T.S., Yang, C.C., Li, H., Ho, H. N. and Lee, C.N. 2011. Carrier screening for spinal muscular atrophy (SMA) in 107,611 pregnant women during the period 2005–2009: a prospective population-based cohort study. *PLoS One*, 6(2); 1-7.
- Sucuoğlu, B. 2010. Aile katılımının artırılması: İlköğretimde kaynaştırma uygulamaları yaklaşımlar, yöntemler, teknikler. B. Sucuoğlu ve T. Kargın Kök Yayıncılık, 383-413, Ankara.
- Sumanović-Glamuzina, D., Zovko, A., Letica, I., Jerković-Raguž, M., Mustapić, A., Božić, T. and Vukojević, M. 2014. Epidemiological characteristics of children born with Down syndrome in western Herzegovina in the period of the last twenty years (1994-2013). *Psychiatria Danubina*, 26(2); 402–406.
- Szondy, M. V., Morton, D. E., Parrott, H. M., Bazzi-Asaad, A. and Tolomeo, C. T. 2014. Standardizing family education in a pediatric respiratory care unit. *Journal of pediatric nursing*, 29(3); 272–278.
- Şentürk, M. ve Varol Saraçoğlu, G. 2015. Eğitilebilir zihinsel, bedensel engelli çocuğa sahip olan ve olmayan annelerin aileden algıladıkları sosyal destek ile depresyon düzeylerinin karşılaştırılması. *International Journal of Basic and Clinical Medicine*, 1(1); 40-49.
- Şimşek, A. 2018a. Araştırma Modelleri, Sosyal Bilimlerde Araştırma Yöntemleri. T.C. Anadolu Üniversitesi Yayını No: 2653 Açıköğretim Fakültesi Yayını No: 1619. Eskişehir. 80-108.
- Şimşek, A. 2018b. Evren ve Örneklem, Sosyal Bilimlerde Araştırma Yöntemleri. T.C. Anadolu Üniversitesi Yayını No: 2653 Açıköğretim Fakültesi Yayını No: 1619. Eskişehir. 108-133.
- Tazegül, Ü. ve Atar, Ö. 2020. Serebral palsy ve spor. Efe Akademi Yayınları. 76s., İstanbul.
- Tazegül, Ü., Atar, Ö. ve Tazegül, M.F. 2020. Serebral palsy ve egzersiz. *TOTBİD Dergisi*, 20; 352-357.

- Tekin İftar, E. 2009. Down sendromlu bir çocuğa sahip olmak: 0-6 yaş arası down sendromlu çocuklar ve gelişimleri. E. S. Batu (Ed) Kök Yayıncılık, 10-38, Ankara.
- Terzi, R. ve Tan, G. 2016. Musculoskeletal system pain and related factors in mothers of children with cerebral palsy. The journal of the Turkish Society of Algology, 28(1), 18–24.
- Thillay, A. Lemaire, M. Roux, S. Houy-Durand, E. Barthélémy, C. Knight, R. Bidet-Caulet, A. and Bonnet-Brilhault, F. 2016. Atypical brain mechanisms of prediction according to uncertainty in autism. Frontiers in Neuroscience. 10, 317.
- Tjio, J. H. and Levan, A. 1956. The chromosome number in man. Hereditas, 42: 1. Web Sitesi: https://sfmg.se/wp-content/uploads/2021/01/The-chromosome-number-of-man_Tjio-and-Levan_Hereditas_1956.pdf Erişim Tarihi: 10.10.2022.
- Toğram, B. ve Maviş, İ. 2009. Aileler, öğretmenler ve dil ve konuşma terapistlerinin çocuklardaki dil ve konuşma bozukluklarına yönelik tutum ve bilgilerinin değerlendirilmesi. Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi, 10(01); 71-85.
- Topbaş, M. 2016. Halk Sağlığına Giriş: Halk Sağlığı. Anadolu Üniversitesi Yayını No: 3331 Açıköğretim Fakültesi Yayını No: 2190; 2-26.
- Topçu, Y. ve Aydın, K. 2018. Serebral palsi –epidemiyoloji, etiyoloji ve patoloji. TOTBİD Dergisi, 17; 402–404.
- Toper, F. ve Özkan, Y. 2021. Otizmlı çocuğa sahip ailelerin yaşadıkları zorluklara ilişkin deneyimleri. OPUS International Journal of Society Researches, 18(43); 6682-6707.
- Toros, F. 2002. Zihinsel ve/veya bedensel engelli çocukların annelerinin anksiyete, depresyon, evlilik uyumunun ve çocuğu algılama şeklinin değerlendirilmesi. T Klin J Psychiatry, 3; 45-52. Web Sitesi: <https://www.turkiyeklinikleri.com/article/tr-zihinsel-veveya-bedensel-engelli-cocukların-annelerinin-anksiyete-depresyon-evlilik-uyumunun-ve-cocugu-algilama-seklinin-degerlendirilmesi-34803.html> Erişim Tarihi: 30.01.2023
- Torres, A. R., Sweeten, T. L., Johnson, R. C., Odell, D., Westover, J. B., Bray-Ward, P., Ward, D. C., Davies, C. J., Thomas, A. J., Croen, L. A. and Benson, M. 2016. Common genetic variants found in HLA and KIR immune genes in autism spectrum disorder. Frontiers in neuroscience, 10, 463.
- Toy, A. B. ve Kesici, İ. 2020. Özel gereksinimli çocuğu olan annelerin eğitim ihtiyaçları. Journal of Advanced Education Studies, 2(1); 61-93. Web Sitesi: <https://dergipark.org.tr/tr/pub/ejaes/issue/54791/698811> Erişim Tarihi: 24.01.2023
- Tunç, S., Özkardaş, O. 2020. Otizmlı çocuğu olan annelerde algılanan sosyal desteğin anksiyete ve ebeveyn tükenmişliği üzerindeki etkisi. Social Sciences Research Journal, 9(4); 247-253.

- Tunçbilek, E., Temel, E., Özalp, İ., Teziç, T., Köse, M.R., Üstündağ, M., Haznedaroğlu, D. ve Kaptan, H. 2002. Genetik hastalıklar. Sağlık Bakanlığı Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması Genel Müdürlüğü Sağlık Personeli İçin El Kitabı, 25 s.
- Uğuz, Ş., F., Yazgan İnanç, B. ve Çolakkadıoğlu, O. 2004. Zihinsel ve/veya bedensel engelli çocukların annelerinin anksiyete, depresyon ve stres düzeylerinin belirlenmesi. Klinik Psikiyatri Dergisi, 7(1); 42-47.
- Ulutaşdemir N. 2007. Engelli çocukların eğitimi. Fırat Sağlık Hizmetleri Dergisi, 2(5); 119-130.
- Von Gontard, A., Backes, M., Laufersweiler-Plass, C., Wendland, C., Lehmkuhl, G., Zerres, K. and Rudnik-Schöneborn, S. 2002. Psychopathology and familial stress - comparison of boys with Fragile X syndrome and spinal muscular atrophy. Journal of Child Psychology and Psychiatry, 43(7); 949-957.
- Wang, K., Wang, C., Guo, D. Wijngaarden, M. V. and Begeer, S. 2018. Children with autism spectrum disorder from China and the Netherlands: Age of diagnosis, gender and comorbidities. Research in Autism Spectrum Disorders. 54; 76-82.
- Watson, J. D. and Devons, S. 1968. The double helix: a personal account of the discovery of the structure of DNA. Web Sitesi: https://sites.bu.edu/manovec101/files/2017/09/Watson_The_Double_Helix.pdf Erişim Tarihi: 9.10.2022.
- Whiteside Lynch, E. ve Howald Sımms, B. 1988. Zeka Özürlü Çocuklar, H. Karatepe, Karatepe Yayınları Genel No:4 Özel No:3. 191 s., Ankara
- Wilson, Y. A., McIntyre, S., Waight, E., Thornton, M., Van Otterloo, S., Marmont, S. R., Kruer, M., Baynam, G., Gecz, J. and Badawi, N. 2021. People with cerebral palsy and their family's preferences about genomics research. Public Health Genomics, 25; 22-31.
- Yao, M., Ma, Y., Qian, R., Xia, Y., Yuan, C., Bai, G. and Mao, S. 2021. Quality of life of children with spinal muscular atrophy and their caregivers from the perspective of caregivers: a Chinese cross-sectional study. Orphanet J Rare Dis, 16; 7.
- Yazıcı, D. N. ve Akman, B. 2018. Okul öncesi öğretmenlerinin otizmlı çocukların kaynaştırılması hakkındaki düşüncelerinin incelenmesi. Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi, 19(1); 105-128.
- Yazıcı, D. N. ve Durmuşoğlu, M. C. 2017. Özel gereksinimli çocuğu olan ailelerin karşılaştığı sorunlar ve beklentilerinin incelenmesi. Uludağ Üniversitesi Eğitim Fakültesi Dergisi, 30(2); 657-681.
- Yıldırım Doğru, S.S. ve Arslan E. 2008. Engelli çocuğu olan annelerin sürekli kaygı düzeyi ile durumluk kaygı düzeylerinin karşılaştırılması. Selçuk Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü Dergisi, (19); 543-553. Web Sitesi: <https://dergipark.org.tr/tr/pub/susbed/issue/61795/924286> Erişim Tarihi: 11.01.2023.
- Yıldırım Sarı, H. 2007. Zihinsel engelli çocuğu olan ailelerde aile yüklenmesi Cumhuriyet Üniversitesi Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi, 11(2); 1-7.
- Yiğiter, A.B. ve Kavak, Z. N. 2006. Anne karnında down sendromu tanısına güncel yaklaşımlar ve bir olgu sunumu. Türk Aile Hekimleri Dergisi, 10(4); 178-182.

- Yosunkaya, E. 2013. Otizm etyolojisinde genetik ve güncel perspektif. İstanbul Tıp Fakültesi Dergisi, 76(4); 84-88.
- Yücesoy Özkan, T. 2009. Çocuğunuzun sağlık özellikleri: 0-6 yaş arası down sendromlu çocuklar ve gelişimleri. E. S. Batu (Ed) Kök Yayıncılık, 67-100, Ankara.
- Yüksel, H. ve Tanrıverdi, A. 2019. Özel gereksinimli çocuğa sahip olan ailelerin yaşadıkları sosyal sorunlar ve baş etme yolları. Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi, 20(3); 535-559.
- Zeidan, J., Fombonne, E., Scora, J., Ibrahim, A., Durkin, M. S., Saxena, S., Yusuf, A., Shih, A. and Elsabbagh, M. 2022. Global prevalence of autism: A systematic review update. Autism Research, 1-13.
- Zhang, Z., Kramer, J., Wang, H., Chen, W. J., Huang, T. Y., Chen, Y. J., Tseng, T. S. and Chen, L. S. 2021. Attitudes toward pursuing genetic testing among parents of children with autism spectrum disorder in taiwan: a qualitative investigation. International journal of environmental research and public health, 19(1); 118.
- Zhao, S., Chen, W. J., Dhar, S.U., Eble, T. N., Kwok, O. M. and Chen L.S. 2019a. Genetic testing experiences among parents of children with autism spectrum disorder in the united states. Journal of Autism and Developmental Disorders, 49; 4821–4833.
- Zhao, S., Chen, W. J., Dhar, S. U., Eble, T. N., Kwok, O. M. and Chen, L. S. 2019b. Needs assessment in genetic testing education: A survey of parents of children with autism spectrum disorder in the united states. Autism Research, 12; 1162–1170
- Zhu, Q., Ni, Y., Wang, J., Yin, H., Zhang, Q., Bian, W., Zhang, L., Lin, M., Liu, J., Zhou, J., Sha, C. and Zhou, X. 2019. Genetic analysis of 10 children with cerebral palsy. Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi = Chinese Journal of Medical Genetics, 10; 36(3); 229-233.

EKLER

- EK 1 Özel Gereksinimli Çocuęu Olan Ailelerin Genetik Testlere Yönelik Düşüncelerinin İncelenmesi Anketi**
- EK 2 Konya Karatay Üniversitesi İlaç ve Tıbbi Cihaz Dışı Araştırmalar Etik Kurul Başkanlığından Alınan Etik Kurul Onayı**

EK 1 Özel Gereksinimli Çocuğu Olan Ailelerin Genetik Testlere Yönelik Düşüncelerinin İncelenmesi Anketi

ÖZEL GEREKSİNİMLİ ÇOCUĞA SAHİP EBEVEYNLERİN GENETİK TESTLERE YÖNELİK DÜŞÜNCELERİ ANKETİ

DEĞERLİ AİLELER

Bu anket Ankara Üniversitesi Fen Bilimleri Enstitüsü Çocuk Gelişimi ve Eğitimi bilim dalında Prof. Dr. Serkan YILMAZ danışmanlığında yürütülen doktora öğrencisi Gülsüm DÜŞEK'in "Özel Gereksinimli Çocuğa Sahip Ebeveynlerin Genetik Testlere Yönelik Düşüncelerinin Çeşitli Değişkenler Açısından İncelenmesi" adlı doktora tez çalışması için kullanılacaktır. Anketin birinci bölümünde size ve özel gereksinimli çocuğunuza ilişkin soruların yer aldığı kişisel bilgilere, ikinci bölümünde sizlerin özel gereksinimli bir çocuğunuzun olmasıyla birlikte etkilendiğiniz yönler ve çevreden aldığınız destekler, sizlere yönelik yapılan bilgilendirme ve desteklere ilişkin sorular ile sizlerin bilgi ve destek ihtiyaçlarına yönelik sorulara yer verilmiştir. Anketin üçüncü bölümünde ise genetik testlere ilişkin sorular bulunmaktadır.

Bu çalışmada **18 yaş altında Serebral Palsi, SMA, Down Sendromu ve Otizm Spektrum Bozukluğu olan çocukların ebeveynlerinin genetik testlere yönelik düşünceleri** araştırılmaktadır. Eğer yukarıda bahsedilen farklı engel gruplarınızdan çocuklarınız varsa, farklı engel gruplarına sahip çocuklarınız için değerlendirme yaparak birden fazla anket doldurabilirsiniz. Bu çalışmada özel gereksinimli çocuğu olan anne babaların görüşleri alınacağı için, anne ve babalar ayrı olarak anketi doldurabilmektedir.

Anketi cevaplama süresi yaklaşık 10-15 dakikadır. Bu anket formunu okuyup cevaplamanız, araştırmaya katılmayı kabul ettiğiniz anlamına gelecektir. Ancak, araştırmaya katılmamak veya katıldıktan sonra herhangi bir anda cevaplamanızı bırakma hakkına sahipsiniz. Çalışma ile ilgili gerekli etik kurul onayı alınmıştır. Bu çalışmadaki bilgiler tamamen doktora tezi için araştırma amacı ile kullanılacaktır.

Araştırma ile ilgili herhangi bir soru ya da sorun olduğunda yada anketi araştırmacıyla online/telefonla görüşerek doldurmak isterseniz araştırmacıya glsmddsk@gmail.com adresinden ulaşabilirsiniz.

Cevaplar birleştirilerek kullanılacağı için adınızı ve soyadınızı belirtmenize gerek yoktur. Samimi cevaplarınız ve iş birliğiniz için şimdiden teşekkür ederim.

Öğr. Gör. Gülsüm DÜŞEK

Giresun Üniversitesi

Yukarıda yer alan ve araştırmadan önce katılımcıya verilmesi gereken bilgileri okudum ve katılmam istenen çalışmanın kapsamını ve amacını, gönüllü olarak üzerime düşen sorumlulukları anladım. Kişisel bilgilerimin özenle korunacağı konusunda yeterli güven verildi.

Bu koşullarda söz konusu araştırmaya kendi isteğimle, hiçbir baskı ve telkin olmaksızın katılmayı kabul ediyorum.

() Evet () Hayır

I. BÖLÜM

Aile içindeki Rolünüz () Anne () Baba

Yaşınız

ÖZEL GEREKSİNİMLİ ÇOCUĞUN

Anne Öğrenim Düzeyi

- | | | |
|---|--|---|
| ☐ Okur-Yazar Değil | ☐ Okur-Yazar | ☐ İlkokul Mezunu |
| ☐ Ortaokul Mezunu | ☐ Lise Mezunu | ☐ Ön lisans Mezunu |
| ☐ Lisans Mezunu | ☐ Yüksek Lisans ve Üstü | |

Baba Öğrenim Düzeyi

- | | | |
|---|--|---|
| ☐ Okur-Yazar Değil | ☐ Okur-Yazar | ☐ İlkokul Mezunu |
| ☐ Ortaokul Mezunu | ☐ Lise Mezunu | ☐ Ön lisans Mezunu |
| ☐ Lisans Mezunu | ☐ Yüksek Lisans ve Üstü | |

Anne Çalışma Durumu

- | | | |
|--|--------------------------------------|---------------------------------|
| ☐ Çalışmıyor | ☐ İşçi | ☐ Çiftçi |
| ☐ Memur | ☐ Öğretmen | ☐ Doktor |
| ☐ Mühendis | ☐ Akademisyen | |
| ☐ Diğer (Lütfen Belirtiniz) | | |

Baba Çalışma Durumu

- | | | |
|--|--------------------------------------|---------------------------------|
| ☐ Çalışmıyor | ☐ İşçi | ☐ Çiftçi |
| ☐ Memur | ☐ Öğretmen | ☐ Doktor |
| ☐ Mühendis | ☐ Akademisyen | |
| ☐ Diğer (Lütfen Belirtiniz) | | |

Anne Baba Birliktelik Durumu

- | | |
|---|---|
| ☐ Anne-baba birlikte | ☐ Anne-baba ayrı |
| ☐ Anne vefat etmiş | ☐ Baba vefat etmiş |
| ☐ Anne Öz- Baba Üvey | ☐ Baba Öz- Anne Üvey |

Aile Yapınız ☐ Çekirdek aile ☐ Geniş aile ☐ Tek ebeveynli aile

Ailenin Aylık Geliri.....

Nerede Yaşıyorsunuz?

- | | | | |
|------------------------------|--------------------------------|---------------------------------------|-------------------------------------|
| ☐ Köy | ☐ Belde | ☐ İlçe Merkezi | ☐ İl Merkezi |
|------------------------------|--------------------------------|---------------------------------------|-------------------------------------|

Eşinizle aranızda kan bağı var mı? ☐ Evet ☐ Hayır

Varsa yakınlık derecesi

Ebeveynlerin Ailesinde Özel Gereksinimli Birey Varlığı (Burada sizin veya eşinizin ailesinde özel gereksinimli birey olup olmadığı sorulmaktadır)				
	Var	Yok	Varsa Yakınlığı	Özel Gereksinim Türü/ Türleri
Annenin Ailesi*				
Babanın Ailesi*				
Annenin İkinci Kuşak Çevresi**				
Babanın İkinci Kuşak Çevresi**				

*Kardeşler, Anne-Baba
**Teyze-Dayı, Amca-Hala, Babaanne-Anneanne-Dede

Kaç Çocuğunuz Var () 1 () 2 () 3 () 4 () 5+

Ailedeki Özel Gereksinimli Çocuk Sayısı* () 1 () 2 () 3 +

*Özel gereksinimli çocuğunuz iki ve daha fazla ise aşağıda yer alan açıklamayı dikkatli şekilde okuyunuz. Bu araştırmada Serebral Palsi, SMA, Down Sendromu ve Otizm Spektrum Bozukluğu olan çocukların ebeveynlerinin genetik testlere yönelik düşünceleri araştırılmaktadır. Eğer burada belirtilen dört özel gereksinim türüne sahip farklı çocuklarınız varsa, her bir engel grubuna sahip çocuğunuz için farklı anketler doldurabilirsiniz. Buradan itibaren anketi, aşağıda yer alan engel gruplarından birine sahip çocuğunuzun düşünerek doldurunuz.
--

Çocuğunuzun Özel Gereksinim Alanı

- () Serebral Palsi () SMA
- () Down Sendromu () Otizm Spektrum Bozukluğu

Diğer Kardeşlerinin Özel Gereksinimli Çocuğunuzla İlişkileri Nasıldır?

- () Kardeşi yok () Kardeşi onunla iyi geçinir
- () Kardeşi onunla vakit geçirmek istemez () Sürekli tartışır
- () Ona yönelik çok korumacıdır, yardım eder

Çocuğun Özel Gereksinimli Olduğunu İlk Ne Zaman Öğrendiniz?

- () Hamilelik Döneminde () Doğum Anında
- () Bebek Aylıkken () Çocuk yaşındayken

Çocuğun Özel Gereksinimli Olduğunu Nasıl Öğrendiniz?

- () Hamilelik döneminde doktor kontrolünde () Doğum sonrası doktordan
- () Doğum sonrası hemşireden () Belirtilerden şüphelenme
- () Bir tanıdığın yönlendirmesi sonucu öğrendim () Çocuk Doktorundan
- () Diğer (Lütfen Belirtiniz)

ÖZEL GEREKSİNİMLİ ÇOCUKLA İLGİLİ HAMİLELİKTE

Annenin yaşı:.....

Babanın yaşı:.....

Hamilelik Döneminde Kontrolleri Yaptırdınız mı? () Evet () Hayır

Cevabınız evetse			
Hangi dönemlerde kontrolleri yaptırdınız?	Kaç kere kontrole gittiniz?		
() Hamileliğin ilk üç ayında	() 1	() 2	() 3
() Hamileliğin dördüncü- altıncı ayları arasında	() 1	() 2	() 3
() Hamileliğin yedinci ayından itibaren	() 1	() 2	() 3
Hamilelik döneminde çocuğunuzun özel gereksinimli olabilme riskini biliyor muydunuz?			
() Evet	() Hayır		

Hamilelik Döneminde Genetik Test Yaptırdınız mı? () Evet () Hayır

ÖZEL GEREKSİNİMLİ ÇOCUĞUN

Cinsiyeti: () Kız () Erkek

Doğum Sırası () 1 () 2 () 3 () 4 () 5+

Şu andaki yaşı:.....

Özel gereksinimine eşlik eden herhangi bir engel türü/hastalık var mı?

() Yok () Görme engeli () İşitme engeli

() Diğer (Lütfen belirtiniz).....

Kullandığı cihaz/cihazlar

() Kullandığı cihaz yok () İşitme Cihazı () Protez

() Solunum cihazı () Diğer (Lütfen belirtiniz).....

Kullandığı ilaç Var mı () Evet () Hayır

Aldığı Destek Hizmetler

() Fizik Tedavi () Dil ve Konuşma Terapisi

() Diğer (Açıklayınız)

Herhangi bir eğitim alıp almadığı () Evet () Hayır

Cevabınız Evetse

Ne Kadar Süredir Eğitim Alıyor?

.....

Aldığı Destek Eğitim Hizmetleri

() Sadece özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinde eğitim

() Kreş/anaokulu ve özel eğitim ve rehabilitasyon merkezi

- () Özel eğitim sınıfı/ özel alt sınıf
 () Özel eğitim uygulama merkezi
 () Kaynaştırma öğrencisi ve özel eğitim ve rehabilitasyon merkezi
 () Evde eğitim
 () Diğer (Lütfen Belirtiniz).....

II. BÖLÜM

Bu bölümde sizlerin özel gereksinimli bir çocuğunuzun olmasıyla birlikte etkilendiğiniz yönler ve çevreden aldığınız destekler, sizlere yönelik yapılan bilgilendirme ve desteklere ilişkin sorular ile sizlerin bilgi ve destek ihtiyaçlarına yönelik sorulara yer verilmiştir.

Özel Gereksinimli Bir Çocuğunuzun Olması Sizi Hangi Yönlerden Etkiledi? (Birden fazla seçeneği işaretleyebilirsiniz)

- () Etkilemedi () Ekonomik durum () Meslek
 () Eş ile olan ilişkiler () Diğer çocuklarla olan ilişkiler () Sosyal çevre
 () Akrabalık ilişkileri () Psikolojik

Özel Gereksinimli Bir Çocuğunuzun Olması Eşinizle Olan İlişkinizi Nasıl Etkiledi?

- () Eşim Yok () Etkilemedi
 () Sık sık tartışırız () İlk zamanlarda kötüydü, sonrasında daha iyi
 () Aramızda soğukluk oldu () İlişkimiz daha fazla güçlendi

Çocuğunuzun Özel Gereksinimi Nedeniyle Kendinize Zaman Ayıramadığınızı Düşünüyor Musunuz?

- () Evet () Hayır

Bu Süreçte Çevreden En Fazla Kimlerden Destek Aldınız? (Birden fazla seçeneği işaretleyebilirsiniz)

- () Hiç kimseden destek alamadım () Eş () Aile
 () Komşu () Akrafa () Öğretmen

Özel gereksinimli bir çocuğunuzun olması hayatınızı değiştirdi mi? Ekleme istediklerinizi lütfen aşağıdaki alana belirtiniz.

.....

.....

.....

.....

EBEVEYNLERE İLİŞKİN BİLGİLENDİRME VE DESTEKLER

Çocuğunuzun özel gereksinimiyle ilgili herhangi bir bilgi / destek aldınız mı?

() Evet () Hayır

Cevabınız Evetse Aşağıda Yer Alan Destek Türlerinden Hangisini / Hangilerini Aldınız? (Aldıklarınızı İşaretleyiniz)	
Özel gereksinim alanına ilişkin kısa bilgi	()
Özel gereksinim alanına ilişkin kitapçık	()
Çocuğun eğitim olanaklarına yönelik bilgi	()
Çocuğun sağlık olanaklarına yönelik bilgi	()
Çocuğun sağlığına yönelik yapılması gerekenler hakkında genel bilgi	()
Aileleri bekleyen süreçle ilgili genel bilgi	()
Çocukların gelişimi ve sosyal uyumları desteklemeye yönelik yapılması gerekenler hakkında genel bilgi	()
Özel gereksinimli çocuğu olan ailelerle grup eğitimi / toplantı (İşaretlediyseniz toplantı/eğitim konusunu/konularını yazınız)	()
Seminere katıldım (İşaretlediyseniz seminer konusunu/ konularını yazınız)	()
Çocuğa yönelik bakım desteği	()
Çocuğa yönelik tıbbi destek (İşaretlediyseniz aldığınız tıbbi desteği yazınız)	()
Profesyonel psikolojik destek alma	()
Bunların dışında aldığınız bilgi ve destekler varsa lütfen yazınız.	

Aşağıda yer alan destek türlerinden hangisini/ hangilerini almak istersiniz? (Almak istediklerinizi işaretleyin)	
Özel gereksinim türü hakkında bilgi	()
Çocuğun sağlığına yönelik yapılması gerekenler hakkında bilgi	()
Çocuğun eğitimine yönelik yapılması gerekenler hakkında bilgi	()
Aynı özel gereksinim alanına sahip çocuğu olan ailelerle grup eğitimi/ toplantı düzenlenmesi	()
Çocuğun özel gereksinimine ilişkin aileye verilebilecek psikolojik destek	()
Çocuğa yönelik bakım desteği	()
Çocuğa yönelik tıbbi destek (işaretlediyseniz lütfen belirtiniz)	()
Bu süreçte en çok ihtiyaç duyduğunuz destek veya hizmet nedir? Lütfen belirtiniz.	
Bunların dışında almak istediğiniz bilgi ve destekler varsa lütfen belirtiniz.	

Seminerlere katılmak isterim () Evet () Hayır	
Yukarıda yer alan seçeneği işaretlediyseniz, aşağıda yer alan konu başlıklardan hangisi / hangileri hakkında seminerlere katılmak istersiniz?	
Özel gereksinimli çocukların ve ailelerinin yasal hakları	()
Özel gereksinim alanına yönelik verilebilecek eğitim ve sağlık hizmetleri	()
Ailelerin özel gereksinimli çocuğunun eğitimini desteklemede yapabilecekleri çalışmalar	()
Ailelerin özel gereksinimli çocuğunun gelişimini desteklemede yapabilecekleri çalışmalar	()
Anne-baba-çocuk iletişimi	()
Özel gereksinimli çocuklarda kardeş ilişkilerini düzenleme	()
Özel gereksinimli çocuklarda görülen problem davranışlara ilişkin çözüm önerileri	()
Özbakım becerileri öğretimi	()
Belirtilenlerin Dışında Hangi Konularda Seminerlere Katılmak İsterdiniz? Lütfen Yazınız	
.....	
.....	
.....	

Özel gereksinimli çocuğunuzla ilgili size, ailenize ve çevrenize yönelik nasıl bir bilgilendirme çalışması yapılsaydı sizi mutlu ederdi (Eşiniz, normal gelişim gösteren çocuklarınız, komşu ya da akraba çevrenizi düşünerek yorumlayabilirsiniz) Lütfen aşağıdaki alana belirtiniz.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

III. BÖLÜM

Değerli anne babalar, aşağıda genetik testlere ilişkin ifadeler yer almaktadır. A bölümünde yer alan ifadeleri () Evet ve () Hayır bölümünü doldurarak işaretleyiniz.

A. GENETİK TESTLER KONUSUNDA DÜŞÜNCELER	Evet	Hayır
Genetik bir teste, yalnızca bendeki veya çocuğumdaki engelin nedenini açıklamaya yardımcı olması durumunda izin veririm.	()	()
Gelecekte daha iyi tedaviye yardımcı olacaksa, genetik test yaptırmayı kabul ederim.	()	()
Sadece tedavi veya müdahale ile doğrudan ilgisi varsa, genetik bir test yaptırdım.	()	()
Daha fazla engelli çocuk sahibi olmamı önleme imkanı varsa, genetik bir test yaptırdım.	()	()

GENETİK TESTLER KONUSUNDA DÜŞÜNCELER	Evet	Hayır
Genetik bir testi yalnızca benim veya çocuğum için doğrudan tedaviyle ilgili sonuçları varsa yaptırdım.	()	()
Genetik teste dayalı erken teşhis, iyi müdahaleler ve kolaylıklar için planlama olanaklarını artıracaktır.	()	()
Genetik testler, aile planlaması için önemlidir.	()	()
Engel durumlarını belirleyen genetik testlerin yapılmasının sigorta kapsamına alınması, genetik test yaptırmak isteyen kişi sayısını artırabilir.	()	()
Genetik teste dayalı erken teşhis, ebeveynlerin çocuğun gelecekteki sağlığı ve gelişimi ile ilgili endişelerini artıracaktır.	()	()
Genetik testler, aile çatışmalarına neden olabilir.	()	()
Genetik Testlere Yönelik Ekleme İstedikleriniz Varsa		
Aşağıda Yer Alan İfadeleri Size Uygun Gelecek Şekilde Doldurunuz.		
Genetik testler, durumlarında yapılmalıdır.		
Genetik testlerin yapılması,		
B. SİZCE KİMLERE GENETİK TESTLER YAPILMALIDIR?		Evet
(Size uygun gelen seçeneği işaretleyiniz)		
Özel gereksinimli çocuğu olan ailelere genetik testler yapılmalıdır.		()
Bütün hamile kadınlara genetik testler yaptırılmalıdır.		()
Hamile olmayan kadınlara genetik testler yapılmalıdır.		()
Çocuk sahibi olmayı düşünen bütün çiftlere genetik testler yapılmalıdır.		()
Çocuk sahibi olmayı düşünen çiftlerin ailesinde özel gereksinimli birey varsa, her ikisine de genetik testler yapılmalıdır.		()
Çocuk sahibi olmayı düşünen çiftlerin ailesinde veya ikinci kuşak çevresinde (teyze-dayı, amca-hala, babaanne-anneanne-dede) özel gereksinimli birey varsa, her ikisine de genetik testler yapılmalıdır.		()
Özel gereksinimli bir çocuğa bakma konusunda endişeli olan ebeveynlere genetik testler yapılmalıdır.		()
Ferüste bir sorun olduğuna dair endişe/şüphe olduğunda, genetik test yapılmalıdır.		()
C. SİZCE NE ZAMAN GENETİK TESTLER YAPILMALIDIR?		Evet
(Size uygun gelen seçeneği işaretleyiniz)		
Bir çocuk davranışsal veya gelişimsel zorluklar gösterdiğinde yapılmalıdır.		()
Hamilelikten önce yapılmalıdır.		()
Hamilelik döneminde yapılmalıdır.		()
Doğumdan hemen sonra yapılmalıdır.		()
Doktorlar tarafından önerildiğinde yapılmalıdır.		()

Ekleme istediğiniz görüş ve önerilerinizi lütfen aşağıdaki alana belirtiniz.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

**EK 2 Konya Karatay Üniversitesi İlaç ve Tıbbi Cihaz Dışı Araştırmalar Etik
Kurul Başkanlığından Alınan Etik Kurul Onayı**

**T.C.
KTO KARATAY ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ
İLAÇ VE TIBBİ CİHAZ DIŞI ARAŞTIRMALAR ETİK KURUL KARARI**

Toplantı Sayısı: 7

Toplantı Tarihi: 02.09.2021

Karar Sayısı: 2021/001: Prof. Dr. Serkan YILMAZ'ın, "Özel Gereksinimli Çocuğa sahip Ebeveynlerin Genetik Testlere Yönelik Düşüncelerinin Çeşitli Değişkenler Açısından İncelenmesi" başlıklı araştırma projesi çalışması ile ilgili 19.08.2021 tarihli dilekçesi ve ekleri görüşüldü.

Görüşme sonucunda araştırma projesi çalışmasının Prof. Dr. Serkan YILMAZ'ın sorumluluğunda yürütülmesinin uygun olduğuna oy birliği ile karar verildi.

Not: Çalışma ile ilgili gerekli izin ve yasal sorumluluk araştırmacılara aittir.

Sorumlu Araştırmacı: Prof. Dr. Serkan YILMAZ

Yardımcı Araştırmacı: Öğr. Gör. Gülsüm DÜŞEK