

Huntington Hastalığında Genetik Danışmanlık (Tıbbi Etik Olgu Çözümü)

Hafize ÖZTÜRK-

* Dr.Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Deontoloji ABD, ANKARA

Bu yazıda A.Ü.T.F. Deontoloji ABD Doktora Programı Tıbbi Etik Dersi çerçevesinde seçilen ve Huntington hastalığında genetik danışmanlığı konu edinen bir olgu örneği ele alınarak etik değerlendirmede karşılaşılabilecek sorunlar ıřlenecektir.

Değerlendirmeye temel oluşturması açısından öncelikle Huntington hastalığı ve genetik danışmanlıktan kısaca sözedilecek, daha sonra olgu sunularak deęişik etik yaklaşımlar ve etik ilkeler ışığında tartışma sürdürülecektir.

HUNTINGTON HASTALIĐI

Otozomal dominant olarak kalıtılan Huntington hastalığı tek gen tarafından meydana getirilmektedir. Semptomlar herhangi bir yaşta görülebilirse de en çok 30-50 yaşlar arasında ortaya çıkmaktadır istemdişı anormal hareketler, kişilik deęişiklikleri, psikoz ve demansla seyreden, kısa süre sonra ölümlü sonuçlanan ilerleyici nörodejeneratif bir hastalıktır. Hasta geni taşıyan kişilerin çocukları için %50 risk söz konusudur.

GENETİK DANIřMANLIK

Genetik hastalıklarda tanı konulması etiyolojilerinin belirlenmesi, görölme risklerinin araştırılması, eđer varsa tedavi ve prenatal tanı yöntemlerinin kişinin kendisine, ailesine ya da yakınlarına bildirilmesi "genetik danışmanlık" olarak adlandırılmaktadır (1). Bir başka deyişle genetik danışmanlık, genetik hastalıklara baęlı sorunlarla ilgili aile ile hekim arasında bir iletişim sürecidir. Burada amaçlanan hastayı ya da yakınlarını aydınlatmak ve bilgilendirmektir (2). Genetik danışmanlıkta yörlendüci ve yaparıtırıcı olmayan bilgilendirme biçimi kabul görmekte-

dir. Böylece ilgili bireylerin kendileri hakkında karar verebilmesine ve bu kararların yaşama geçirilmesine olanak sağlamış olacaktır. Özerkliğe saygı, sır saklama, zarar vermeme, yarar sağlama ve adalet ilkeleri gibi etik değerlendirmeye dayanak oluşturan temel ölçütler genetik danışmanlık uğraşında da geçerlidir.

OLGU

Anneleri, anne tarafından kuzenleri ve büyükanneleri Huntington hastalığından etkilenmiş olan iki kardeş DNA analizi yaptırmak üzere başvurmuşlardır. Analiz sonuçları, hastalık genini kalıtsal olarak taşımak açısından proband III-1'in %3, proband III-2'nin %97 risk altında olduğunu göstermiştir (Şekil 1). Erkek ve kızkardeş birlikte başvurduklarından, herbiri diđerine test uygulandıęından haberdardır. Kendi test sonuçlarını alan III-2 (erkek), yüksek risk taşıdığını kızkardeşine (111-1) bildirmemeyi seçmiş ve sonuçların henüz hazır olmadığını söylemiştir. Kızkardeş ise kardeşinin sonuçlarının gecikmesinden üzüntü duymuştur. Danışmanlık ekibi, erkek kardeşe sonuçlarının verildiğinin ve onun kızkardeşini bilgilendirmediğinin farkındadır.

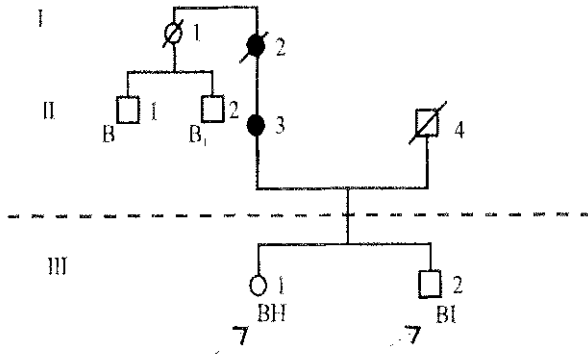
Adaylar 111-1 ve III-2 annelerinden (II-3) farklı yan kromozomları (Aday 111-1 H allelini, aday III-2 I allelini) kalıtsal olarak alıyorlar

OLGUNUN ETİK AÇIDAN ÇÖZÜMLENMESİ

Olgunun değerlendirilmesinde, tartışılması gereken ilk nokta Huntington hastalığı gibi geç belirti veren, hızla ilerleyen ve tedavisi olmayan bir hastalıkta erken tanı koymanın doğru olup olmadığıdır. Bazı çevreler erken dönemde tanı konulmasının hastalığın gidişini etkilemediğini, aksine mutsuzluk yaratacağını, belirtiler görölüne kadar bilmemelerinin daha doğru olacağını öne sürerek erken tanıya karşı çıkmaktadırlar. Yarar sağlama ilkesinin benimsendiğı ve bu ilkenin "mutlaka hastaya yarar sağlamak gerekir" biçiminde algılandığı bu yaklaşım tipik bir "mutluluk ahlakı" ve "yararcı etik" anlayışına uygun düşmektedir. Oysa günümüzde risk-yarar

Geliş Tarihi: 15.02.1996

Yazışma Adresi: Dr.Hafize ÖZTÜRK
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Deontoloji ABD.
Doktora Öğrencisi,
ANKARA



Şekil 1.

karşılaştırılması ve değersel bakımdan neyin "öncelikli yarar" olduğunun belirlenmesi yoluyla yarar sağlama ve zarar vermeme ilkelerinin birlikte değerlendirilebileceği öne sürülmektedir (3).

Bir başka görüş, özerkliğe saygı ilkesi gereği kişinin kendi hastalığıyla ilgili bilgilendirme hakkı olduğunu ileri sürerek erken tanıyı desteklemektedir. Hastalığın genetik geçişi gözönüne alındığında erken tanı kişiye çok önemli bir olanağı; yaşamını düzenleme, evlenme, çocuk sahibi olup olmama gibi seçenekleri değerlendirme ve karar verme olanağını sağlayacaktır. Böylece birey, yaptığı seçimle, belki de hastalığın kendisinden sonraki kuşakta ortaya çıkmasını önlemiş olacaktır. Kaldı ki yukarıdaki olguda bir tarama programı söz konusu değildir ve kişiler kendi istekleriyle başvurmuşlardır. Bu durumda genetik danışmanlık ekibinin, test sonuçları konusunda ilgili kişiyi bilgilendirmesi kanımca doğru bir yaklaşım olarak görülebilir.

Tartışılması gereken ikinci nokta yüksek risk taşıyan bireyin, hastalığıyla ilgili olarak öteki bireyi bilgilendirmek istememesidir. Olguda sözkonusu kişinin yaşı ve çocuk sahibi olup olmadığı belirtilmediğinden sadece kızkardeşine karşı tutumu irdelenecektir. Bu durumda bireyin gizlilik isteğine saygı duyulmalı mıdır? İlk bakışta kuşkusuz bu isteğe saygı gösterilmesi gerektiği söylenebilir. Nitekim danışmanlık ekibi olup bitenlerden tümüyle haberdar olduğu halde, kişinin gizlilik isteğini gözönüne alarak kızkardeşe açıklama yapma yolunu seçmemiştir. Acaba danışmanlık ekibinin bu tutumu ne kadar yerinde bir davranış olarak değerlendirilebilir? Öncelikle özerklik ilkesi denilince sadece hastanın özerkliği anlaşılmalıdır, konuyla yakından ilgili öteki bireylerin özerkliğinin de değerlendirmede önemli olduğu gözden uzak tutulmamalıdır, ikincil olarak hastanın gizlilik isteğine saygı gösterilip açıklama yapılmadığı durumda akrabalar için bir zarar sözkonusu ise hastanın isteği

dışında akrabalara bilgi verilebilmektedir (1), Sözkonusu hastalıkta semptomlar geç evrede çıkmasına karşın hızla ilerleyici olduğundan ve bakım gerektirdiğinden yakınlarını doğrudan ilgilendirmektedir. Öteki insanların, yaşamlarını etkileyebilecek bu tür bir gelecekte haberdar olma hakları vardır. Onları bu haktan yoksun bırakmak onların özerkliğini zedeleyici sonuçlara yolaçabilecektir. Danışmanlık ekibi, yüksek risk taşıyan kişinin özerkliğine saygı ve sır saklama isteğini dikkate alırken, öteki insanların olası yarar ve zararlarını, varolan/varolması gereken haklarını da aynı duyarlılıkla değerlendirmeye almış mıdır? Bu durumda danışmanlık ekibinin ilgili bireye test sonuçlarıyla birlikte etik açıdan gerekli bilgileri de yönlendirici olmadan vermesi daha uygun olmaz mıydı? Böyle bir tavır etik sorunlarda tek bir ilkenin, tek birey açısından yaşama geçirilmesinin yeterli olmadığı, tüm tarafları kapsayan ve birden fazla ilkenin değerlendirmede yer alması gerektiğinin gösterilmesi bakımından oldukça önemlidir.

Akla gelen bir başka soru gizliliği seçen bireyin bundan ne tür yararlar beklediğine ilişkindir, "Hasta" olarak bilinmenin getireceği olası zararlar, aileden birinin konuyu bilmemesinden kaynaklanan zarardan daha fazla mıdır? Gizliliği sağlamak amacıyla seçilen yöntem, yani sonuçların henüz belli olmadığı biçimindeki doğru olmayan açıklama haklı gösterilebilir mi? Bu tür bir gerekçe kızkardeşin, test uygulayıcılarına ya da danışmanlık ekibine karşı güvensizlik duymasına yolaçabileceğinden kanımca haklı gösterilmesi oldukça güçtür.

Buraya kadar yapmaya çalıştığımız tartışmada değişik taraflar açısından etik ilkeler ve farklı etik yaklaşımlar ele alınmıştır. Tarafların haklarının neler olabileceğine ilişkin sorular ve olası yanıtlar, genel olarak "haklar") temel alan etik yaklaşımın sorunu tümüyle çözemediğini göstermektedir. Çünkü farklı bireylerin hakları çatışmaktadır. Birinin "gizlilik isteme" hakkını savunmak, ötekinin "bilgilendirme" hakkının elinden alınmasına yol açabilmektedir.

Konu, "ödev etiği" bağlamında ele alınacak olursa bireyin özerk seçiminin desteklenmesi gerekmektedir. Çünkü söz konusu yaklaşımda "özerklik idesine göre eyle" ilkesi bunu gerektirmektedir. Ancak aynı etik yaklaşımın çok önemli bir başka ilkesi "genel bir yasa olmasını isteyebileceğin ilkeye göre eyle" biçiminde dile getirilir. Bu durumda bireyin gizlilik yönündeki seçimi sadece özerkliğe saygı gereği korunacak olursa, genetik hastalıklarda aile bireylerinin bilgilendirilmesi biçimindeki uygulama ortadan kalkacaktır.

Sorunun "erdem etiği" açısından ele alınması durumunda, bireyin isteği ve yararı öncelikle korunacak olduğundan gizlilik isteğine saygı gösterilecektir. Aynı zamanda bu, danışmanlık ekibinin takındığı tavrı da onaylayan bir yaklaşımdır. Bireyin mutluluğu temel alındığından sözü edilen etik yaklaşımı yansıtmış olacaktır.

Kanımca test sonuçlarının kızkardeşe de bildirilmesi, genetik danışmanlık hizmetinin amacına uygunluk, sağlayacağı başarı ve sorunun çözümlenmesine yapacağı katkı bakımından tüm tarafları kapsayan ve bu nedenle de en çok değer koruyan tutum olacaktır.

KAYNAKLAR

1. Apak M. Genetik Hastalıklar ve Prenatal Tanı İle ilgili Etik Sorunlar. T Klin Tıbbi Etik 1994; 2(3): 127-30.
2. Bökesoy I. Tıbbi Genetik ve Etik. Bilim ve Ütopya 1995; 8:24-5.
3. Oğuz Y. Tıp Eğitiminde Temel İlkeler. ATO Etik Büro Semineri, 1995.