

Genetik Danışma ve Prensipleri

Yard.Doç.Dr.NurseiELÇİOĞLU*

Genetik danışma, hasta kişi ve ailelerin ya da toplum ortalamasının üzerinde risk taşıyan kişilerin tıbbi gerçekleri anlamasında, kalıtımın söz konusu hastalıkta ne biçimde rol oynadığını, varsa yineleme risklerinin öğrenilmesinde, bu risklere göre izlenecek yolun belirlenmesinde, başvurulara yardımcı olunmasını sağlayan bir iletişim olayıdır (1,4). Bu iletişim, klasik hasta-hekim ilişkisinden farklı kompleks psikodinamik bir süreçtir. Hekimin bu süreçteki görevi, başvuran kişi ve ailelere yeterli bilgi aktararak onları bilinçlendirmek ve "kendileri için en doğru olan" kararlar vermelerinde yardımcı olmaktır. Çünkü hedeflenen, gelecek nesilleri ilgilendiren kalıtım sağlığı politikası olmayıp, günümüz ailelerinin mutluluğudur (5,7).

Genetik danışmanın ilgilendiği problemler çok çeşitlidir. Bunlar içinde tek gen bozuklukları, kromozomal bozukluklar ve multifaktöryel kalıtım gösteren hastalıklar sayılabilir. Bunların dışında multipl malformasyon sendromları, nedeni bilinmeyen çocuk ölümleri, neoplazik oluşumlar, sınıflandırılmayan zeka gerilikleri ve bazı psikiyatrik hastalıklar gibi genetik danışmanın verildiği fakat kalıtsal davranışı tam anlaşılammış konular da vardır. Ayrıca ileri ana-baba olma yaşları, hamile kadınların enfeksiyon hastalıkları, fiziksel etkenler, ilaç veya radyasyonla karşılaşmaları ve akraba evliliğinin olası zararları da genetik danışmanın kapsamına girer (9,13).

Genetik danışma için gerekli bilgilerin edinilmesinde kullanılan başlıca yöntemler, etraflı aile ağacı çıkarılması, kromozomal bozuklukların tanınmasını sağlayan sitogenetik analizler, aminoasit veya diğer metabolik analizler için vücut sıvılarının incelenmesi, çeşitli radyolojik incelemeler ve son yıllarda hızla gelişen prenatal tanı ve DNA analizleri olarak sayılabilir (13).

Günümüzde mevcut tıbbi bilgi ve olanaklar ile genetik hastalıkların çoğu henüz etkin tedavi edilememektedir. Genetik kökenli bir hastalığın gebelik sırasında tanınması bazı durumlarda tedaviye olanak verebilmektedir. Tedavisi olmayan ağır özürnlük durumlarında ise ailenin isteği ve yasal süre dikkate alınarak gebeliğin tahliyesi mümkün olabilmektedir (2).

Prenatal tanı, 1970'li yılların başından beri özellikle amniosentez ve daha sonra gelişen koryon villus aspirasyon yöntemleri kullanılarak yaygın olarak uygulanmaktadır (9). Sitogenetik yöntemlere ilaveten moleküler ve enzim düzeyindeki teşhis olanaklarının artmasıyla geçmişte tanısı mümkün olmayan pek çok tek gen hastalığının, bugün artık prenatal tanısı bile gerçekleştirilebilmektedir. Günümüzde bilinen 4000 kadar monogenik kalıtsal düzensizliğin yaklaşık %5 kadarı DNA analiz yöntemiyle doğum öncesi tanınabilmekte olup bu sayı gün geçtikçe artmaktadır. Ayrıca genetik predispozisyonlu kişilerde oluşabilen arterioskleroz, diyabet, kanser gibi multifaktöryel hastalıklarla ilgili araştırmalar da başlamıştır (12).

Başvuran ailelerin, sağlıklı çocuklara sahip olabilmeleri için tüm yardımların sunulması yoluyla gereksiz endişe ve korkuların dağılmasını amaçlayan genetik danışmada bir takım prensiplere dikkat edilmelidir (7,14).

1-Doğru Tanı

Genetik danışma verilebilmesi için kesin tanı ilk koşuldur. Yineleme risklerinin doğru belirlenmesi; kesin tanı, ayrıntılı aile öyküsü, güncel literatürden bilgi toplanması yoluyla gerçekleştirilebilir. Doğru tanı, ileride doğacak çocukların risklerinin saptanabilmesinde olduğu gibi, prenatal tanının mümkün olduğu durumlarda izlenecek yolun saptanmasında da önemlidir. Bu nedenle, hasta bireyi incelemek mümkün değilse bile bu kişiye ait fotoğraflar, otopsi raporu, hastane tutanakları, taşıyıcı tanısı ile ilgili test sonuçları ve elde edilebilecek tüm bilgiler toplanmalıdır (1,4).

2-Nondirektif Danışma

Dünya Sağlık Teşkilatının (WHO) uzmanlar komitesi ve tıbbi genetikçiler tarafından, genetik danışmanın yönlendirici olmaması tavsiye edilmektedir. Doktorun görevi, eldeki en geniş bilgiyi tarafsız ve objektif olarak hastasına aktarmak yoluyla riskleri değerlendirme ve risklerine uygun önlemleri almada hasta ve ailesine

* istanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Genetik ABD, İSTANBUL

yardımcı olmaktadır (8). Danışmanların %87'si, genetik danışmanın nondirektif olması gerektiğini savunmaktadır. Direktif danışmanın en büyük sakıncası danışmanın kendi dini, kültürel, ırksal ve diğer inanç ve düşünceleri doğrultusunda kişileri yönlendirmesidir (3). Ailenin özümlemediği bir kararın uygulanması sonradan pişmanlıklara, mutsuzluklara yol açmakta ve suçluluk duygusu bireyleri uzun süre etkilemektedir (6).

3-Kişinin Korunması

Sakat veya hasta bir çocuğun topluma getireceği yük büyük olmakla beraber, doktor-hasta ilişkisinde her zaman hastanın istekleri ön planda tutulmalı ve ona karar aşamasında baskı yapılmaksızın yardım edilmeli, yalnız bırakılmamalıdır. Bu konuda her ailenin tutumu kişisel olmaktadır. Riski kabulde hastalığın o aileye yüklediği fizik, emosyonel ve maddi sorunların önemli oranda katkısı vardır. Genetik danışma toplumların değil bireyin mutluluğuna hizmet eder. Doktorun rolü asla toplumun avukatlığı olmamalıdır (5,6,7,10).

4-Gerçeği Söylemek

Hasta ve ailesine, hastalık hakkındaki tüm bilgilerin hiçbir şey saklanmaksızın anlatılması gerekir, bu onların en doğal hakkıdır. Kesin tanının konamadığı durumlarda, mevcut bilgiler ve imkânlar aileye açıkça anlatılmalıdır. Bu durumlarda ailelerin belli aralıklarla takip edilmesi, yeni bilgilerle tekrar değerlendirilmeleri uygun olur (8).

5-Gizlilik ve Güven

Hasta ve danışman arasında güven ortamı oluşması gerekir. Hasta ile ilgili bilgiler, hastanın isteği dışında ailesine bile verilmemelidir (3).

6-Genetik Danışma Zamanı

Bazı hastalıklar için mümkün olan taşıyıcılık testlerinin, Talasemi ve Tay-Sachs hastalıklarında olduğu gibi evlenmeden önce yapılması önerilir. Prenatal tanı danışması için en ideal zaman hamilelik öncesidir. Ayrıca genetik danışma özürülü bir çocuğun doğumundan hemen sonra yapılmamalı, ailenin toplanabilmesi için zaman bırakılmalıdır (8,10).

7-Danışma Yeri

Genetik danışma toplantısının çevre ve yerleşiminin, ailenin tanısıl bilgiyi algılamasını etkileyeceği açıktır. Örneğin bebekleri yeni ölmüş bir çift, yan odada bebeklerin ağladığı bir ortamda, verilen bilgiye' konsantre olmakta güçlük çekecektir. Bu yargı dayanaksız gözükabilir, ancak genetik danışma merkezlerinin sıklıkla çocuk klinikleri kapsamına alınması, birçok rahatsız edici sesin bir arada olduğu bir ortamın paylaşılması sonucunu doğurabilmektedir. Mümkün olabildiğince bireyleri poliklinikte muayene edip, onlarla rahat iskemleli ve daha az teknik bir ortam sağlayan diğer bir odada konuşmak uygun olur (11).

8-Anlaşılır Bilgi Aktarımı ve Eğitim

Danışmaya gelen kişinin kültür ve eğitim düzeyi iletişimde önemli rol oynar. Bazı aileler durumu tamamen yanlış anlayabildiği gibi, doğru anlayanlar bile olasılıkların pratik önemini kavrayamayabilir (6). Genetik hastalıklar hakkında bilgi verirken zamanlama ve yöntem çok önemlidir. Bu işlemi aceleye getirmemek için dikkatli olunmalıdır. Genetik ve tıbbi işlemleri tanımlarken danışman genelde anlaşılabilir terimler kullanmaya özen göstermelidir (11).

Danışmanla iletişimde olan kişilerden yepyeni bir bilgi alanını kısa bir sürede özümlemeleri ve belki de hayatı yeni bir açıdan görmeleri istenmektedir. Teknik terimler, anlamayı güçleştirir ve dikkati dağıtır. Bu nedenle bireylerin öğrenmeleri gereken teknik terimler yavaş ve yalın bir şekilde açıklanmalıdır. İnsanlar bildiklerinin açık ve mantıklı tekrarından rahatsız olmazlar. Buna karşın aceleye getirilmiş ve soruları yetersiz yanıtlanmış, onları bilgisiz ve şaşırılmış durumda bırakan acele açıklamalardan ise çok huzursuz olabilirler. Tıbbi bilgi eksikliğinde veya kesin tanı konamadığında durum daha güçleşir. Anne-baba adayları gelecekteki çocuk yapma planlarını ve çocuk yetiştirme kararlarını dayandırabilecekleri, daha güvenilir bilgiler isterler. Bazı çiftler kararsızlıktan dolayı heyecana kapılır ve sinirlenir, depresyona girerler ya da görüşmeler sırasında genetik danışman yeterli güveni sağlayamadıysa danışmayı tamamen bırakırlar (6,10,11).

Genetik danışma, yalnızca kişilere birtakım bilgilerin aktarılması olmayıp, aynı zamanda onların bu konuda eğitilmeleridir. Daha önceden genetik hastalıklarla ilgili bir takım bilgileri almış olan insanların, genetik danışmayı çok daha kolay anlayabilecekleri düşünüldürse, halkın orta okullardaki derslerle ve kamu yayın organları ile eğitilmeleri, temel prensip olarak benimsenmelidir (3).

9-Genetik Danışmanın Eşlere Birlikte Verilmesi

Genetik danışma sırasında yaşanan heyecanın, yanlış anlamalara sebep olduğu ve bunun da gereksiz duygusal karışıklıklara yol açtığı görülmüştür. Genetik danışma için başvuran kişiler; sorunları nedeniyle korku, endişe, suçluluk duyguları ve ön yargılarla yüküldürler. Böyle duygu karmaşası içindeki bir kişinin, verilen bilgilerin tümünü doğru bir şekilde anlayamaması doğaldır. Bu nedenle, daha randevularını alırken eşlere beraber gelmelerinin çok daha yararlı olacağı özellikle belirtilmelidir. Soya ait anamnezin eksiksiz alınması açısından da kadın ve erkeğin danışmada birlikte bulunması önemlidir (3,6).

10-Kontroller

Genetik danışmada son basamak hastanın izlenmesidir. İzleme son derece önemlidir. Çünkü geçen zaman içinde ailenin sorunu karşısındaki tutumu değişebilir, ya da hastalıkla ilgili gerçekler değişebilir.

Sonraki genetik danışma oturumları ailenin gerçekleri daha iyi anlamasına yardımcı olduğu gibi, danışmanlara aksayan yönleri öğrenebilmelerine de olanak verir (10).

Yüzyüze konuşarak ve karşılıklı sorular sorarak yapılan genetik danışmanın yerini hiçbir yazılı belge tutamaz. Fakat daha sonra, genetik danışmada kendilerine sunulan bilgilerin ellerine anlayabilecekleri tarzda yazılı olarak verilmesi; ailelerin genetik danışmadaki kavrama güçlüklerinin yenilmesi ve öğrenilenlerin peçinleştirilmesi yanında, evde de bu konular üzerinde sakin düşünmelerini sağlayarak, kendileri için en doğru olduğuna inandıkları kararı vermelerine yardımcı olur (14).

Genetik bilginin büyük çoğunluğu olasılıklara dayanır. Ancak her bir gebeliğin sonucu için yine de kesin bir bilgi yoktur. Kesin olmamaları yanında, istatistiklerin insanlar için başka yönlerden de anlaşılabilirliği güçtür, insanlar, genetik danışmanların kendilerine verdiği risk oranlarını, bu sayıların hayatlarındaki etki ve önemlerini anlamadan tekrarlar. Bu nedenle genetik danışmanın, bir ailenin risk oranlarının anlamını anlayıp anlamadığını saptayabilmek için birden fazla tartışma oturumuna ihtiyacı olabilir. Giderek artan oranda genetik danışmanlar, kontrollerin gereğini vurgulamaya başlamışlardır (11).

Genetik hastalık için riskli kişi veya çiftlerin verileri kararlar; eş, hasta çocuk, doğacak çocuklar, bütün aile ve toplum gibi diğer insanları da direkt veya indirekt ilgilendirir. Kısaca riskli kişiler karar verirken hem başkalarına karşı olan sorumluluklarını, hem de genetik hastalığı veya taşıyıcılığı çocuklarına kalıtma riskini düşünmek zorundadırlar (8).

Genetik danışmada önemli bir sorun da, aileye genetik hastalıkla ilgili gerçeklerin anlatılması sırasında ortaya çıkan emosyonel, psikolojik ve sosyal sorunlardır (6). Doktor çoğu kez zaman yetersizliği ya da bu konudaki eğitim eksik oluşu nedeni ile sorunları çözememektedir. Genetik merkezlerin yardımcı personeli arasında bulunması gereken sosyal hizmet uzmanları

ve psikologlar bu durumlarda son derece yararlı olmaktadır (1).

Çünkü: "Genetik danışma gerçekte etkisi yıllarca sürebilen çok önemli bir hekimlik hizmetidir... Danışmadan çıkan somut sonuçlar kişi veya çiftin tüm yaşam planlarını kökten değiştirebilir. Bireyin kişiliğinde oryantasyon kaybına neden olabildiği gibi aile ilişkilerini de oldukça sarsabilir." *Fuhrmann-Vogel* (4).

Bu açıdan yapılan bazı araştırmalarda, genetik bir hastalıktan mağdur olan kişilerin özel bir psikolojiye girdikleri gözlemlenmiştir. Yalnız belirgin fiziksel özürler değil de hemen hepsi kendilerini işaretlenmiş hissetmekte, kolay irrite olmakta ve alınmaktadır. Giderek kişilerde utanç, depresyon ve kendine güvensizlik duyguları gelişmekte ve yaşamlarında karşılaştıkları tüm başarısızlıklarda özürlerini mazeret olarak gösterme eğilimi ortaya çıkmaktadır. Diğer taraftan özürü bir çocuğun doğumu ile ana-babasının hayatı alt üst olur, tamamen farklı bir boyut kazanır. Sorunlarla başedebilmeleri için öncelikle bu yeni, plansız olaya alışmaları gerekir. Bazı bireyler için genetik merkeze başvurmak bile kolay olmamıştır. Sıklıkla başvuru kararı ile gerçekten gitme zamanı arasında yıllar geçer. Danışman bu görevi sırasında zaman zaman zor psikolojik problemlerle de karşılaşacağını bilmelidir. Kişilerdeki korku ve endişe, danışmada kendilerine aktarılan bilgiyi algılamalarını azaltmaktadır. Gerçekte korkunun azı öğrenmeyi kamçılarken çoğu ise bunu engellemektedir (6,10,11).

Çağımızda kişinin psikolojik şartlarının, hastalıkların oluşumunda ve iyileştirilmesinde, bir faktör olarak anlamı giderek ilgi çekmektedir. Ruh ve bedene eşit önem vermeyi gerektiren hekimlik hizmetlerinden biri de genetik danışmadır. Bu nedenle hizmetin verildiği merkezlerde, gerekli yardımcı personelin bulundurulması yanında, genetik danışmanların psikoloji konusunda deneyimlerini arttırabilecekleri eğitim olanaklarının da açılması gerekmektedir.

KAYNAKLAR

1. Apak M. Genetik danışma. 8. Pediatri Günleri Kitabı, İstanbul: Kervan Kitapçılık, 1987:38-42.
2. Apak M. Genetik danışma ve* doğum öncesi tanı. İstanbul: İ.Ü. Çocuk Sağlığı Enstitüsü Yayınları, 1990.
3. Azaklı Z. Prenatal tanı uygulanan riskli gebelerin uygulamaya yönelik tutumlarının değerlendirilmesi. İstanbul: Yüksek Lisans Tezi, 1990.
4. Fuhrmann W, Vogel A. Genetische Familienberatung. Berlin-Heidelberg-NewYork:Springer-Verlag, 1982.
5. Fuhrmann W. Humangenetische Beratung. Informations Heft. Wiesbadener Graphische Betriebe 1990.
6. Kessler S. Psychologische Aspekte der genetischen Beratung. Ferdinand Enke V. Stuttgart 1984.
7. Milunsky A. Genetic Disorders and the Fetus. 2nd ed. New York, London: Plenum Press, 1988.
8. Murken J. Genetische Praevention. Praxis de Genetischen Breutung. Umwelt U. Frankfurt/Main: Medizin Verlag, 1986.
9. Murken J, Cleve H. Humangenetik. 4 ed. Stuttgart: Ferdinand Enke Verlag, 1988.
10. Reif M, Baitsch H. Genetische Beratung. Hilfestellung für eiene selbstverantwortliche Entscheidung? Heidelberg: Springer, 1986.
11. Sikkens EH. Sosyal hizmet uzmanının genetik danışmadaki rolü. 8. Pediatri Günleri Kitabı, İstanbul: Kervan Kitapçılık, 1987; 5-10.
12. Sperling K. Einführung in die molekulargenetische Diagnostik Monatschr Kinderheilkd 1989; 137:194-200.
13. Tunçbilek E. Genetik danışma. Çocuk Sağ. ve Hast. Dergisi 1985; 28:71-80.
14. Wendt GG. Grundsätze der genetischen Beratung. In: Marburg. Genetische Beratung. Bundesministerium für Jugend, Familie und Gesundheit. Godesberg: Bonn-Bad, 1979.