

Genetik Danışmanlık ve Biyoetik

Genetic Counseling and Bioethics: Review

Ülkücan KAPLAN,^a
Berna ARDA^b

^aAnkara Üniversitesi
Biyoteknoloji Enstitüsü,
^bTıp Tarihi ve Etik AD,
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Ankara

Geliş Tarihi/Received: 16.05.2017
Kabul Tarihi/Accepted: 05.09.2017

Yazışma Adresi/Correspondence:
Ülkücan KAPLAN
Ankara Üniversitesi
Biyoteknoloji Enstitüsü, Ankara,
TÜRKİYE/TURKEY
ulkucankaplan@hotmail.com

Bu makale, Ankara Üniversitesi Biyoteknoloji Enstitüsünde doktora eğitimi kapsamında 12.11.2014 tarihinde sunulan "Genetik Danışmanlık ve Biyoetik" başlıklı seminere dayanmaktadır.

ÖZET Genetik alanındaki gelişmelerin sağladığı farkındalık ve avantajlardan toplumun azami düzeyde faydalanması, yeni olan ve az bilinen karşındaki olası mağduriyetlerinin engellenmesi için yetkili kişilere ve kurumlara pek çok ödevler düşmektedir. Bu ödevlerden biri de genetik danışmanlık (GD) sürecinin analiz edilerek günümüz toplumunun ihtiyaçlarına cevap verebilecek bir yol haritasının çizilmesidir. GD, danışanın aile öyküsünün incelenmesi, söz konusu genetik testlerin uygulanması ve genetik tanıdan oluşan süreci kapsayan bir hizmettir. Sağlık alanındaki birçok uygulamaya nispeten yeni sayılabilecek GD uygulamaları kapsamı itibarıyla insan yaşamında önemli ve derin kararların verilebildiği, sadece tıbbi değil aynı zamanda ekonomik, sosyal ve psikolojik yönleri de olan kapsamlı bir iletişim sürecidir. Söz konusu sürecin sürdürülmesindeki en büyük sorumluluk genetik danışmanlara ait olup, sürecin birey ve toplum adına en faydalı şekilde tamamlanabilmesi genetik danışmanların danışmanlık uygulamalarını etik bir çerçevede sürdürmesi ile mümkün olacaktır. GD sürecinin genetik danışmanın tutumu, bilgilerin gizliliğinin sağlanması, verilerin anlaşılır bir şekilde aktarılması, danışmanlığın yönlendirici olmaması gibi birçok faktörü barındırması, uygulamalarının biyoetik açıdan incelenmesi ihtiyacını ortaya çıkarmaktadır. Sonuç olarak, genetik tanı testleri ile ulaşılan verinin özgün ve özel olma durumu, araştırmacıları, sağlık alanında çalışanları ve hastaları pek çok biyoetik sorun ile karşı karşıya bırakmaktadır. Test sonuçlarının danışanda neden olabileceği maddi ve psikolojik yükten bilgilerinin mahremiyetine, özel nitelikli bebek seçiminden hamileliği sonlandırma kararına kadar biyoetik yönü ağır basan farklı konular mevcuttur. Tüm bu gelişmelerin arasındaki etik irtibatı sağlayan ağlar ise biyoetik ilkelerin ışığında sürdürülen bir GD hizmeti ile örülmektedir. Bu çalışmada, GD süreci hakkında bilgi verilmiş ve olası sorunlar biyoetik açıdan değerlendirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Genetik danışmanlık; biyoetik

ABSTRACT In order for the utilization of the society, from the awareness and advantages of the developments in the field of genetics, in a maximum level and the prevention of the possible unjust sufferings in the presence of the new and less known, many duties fall upon to the authorities and institutions. One of these assignments is drawing a road map, which can respond to the needs of today's society via analyzing the genetic counseling (GC) process. GC is a service covering the review of counselee's family story, the application of genetic tests and genetic diagnosis. The applications of GC, which can be considered relatively new to many health care applications, are a comprehensive communication process, where significant and profound decisions can be made in human life, including not only medical but also economic, social and psychological aspects. Genetic counselors have the greatest responsibility for continuing the process, and completion of the process in the most beneficial way on behalf of the individual and society, will be possible by genetic counselors conduct their consultants' practice in an ethical framework. Since GC process involves many factors such as the attitude of the genetic counselor, the secrecy of the information, the transfer of the data in a clear way, the lack of guidance in GC, it reveals the need to examine GC practices in terms of bioethics. Consequently, because the data obtained by the genetic diagnostic tests is genuine and exclusive, researchers, healthcare workers and patients face many bioethical problems. From the financial and psychological burden that test results may cause in counselor to the privacy of the information, from the choice of special quality infant to the decision to terminate pregnancy there are different topics that their bioethics aspects outweigh. The nets that provide ethical contact between all these developments are built up by a GD service maintained in the light of bioethical principles. In this study, the information about the GC process was given and possible problems were evaluated from the viewpoint of bioethics.

Keywords: Genetic counseling; bioethics

Genetik, son yüzyılın en fazla gelişme gösteren bilim dallarının belki de başında yer almaktadır. İnsanoğlunun canlının genetik yapısına dair merak ve bilgi düzeyi arttıkça, elde ettiği bilginin özelliği ve bilinmeyen vaat ettiklerine bağlı olarak heyecanı ve motivasyonu da artmaktadır. Farklı bilim dalları ile karşılıklı etkileşim halinde olan genetik, sahip olduğu bilginin hassasiyeti münasebetiyle söz konusu alanları direk ve indirekt etkileme potansiyeline sahip bir konumdadır. Bu nedenle, genetik alanında sürdürülen araştırmalar sonuçları ile insan hayatına tıbbi, sosyal, ekonomik ve psikolojik açıdan direk müdahale edebilecek kapasitedir ve tabiatıyla etik kaygıları da beraberinde getirmektedir.

Yeni olması, hızlı ilerlemelere açık olması ve interdisipliner yapısı ile genetik, özgün ve önemli gelişmelerin kaydedildiği bir alan haline gelmiştir. Bu gelişmeler sağladığı ilerlemelerle birlikte, etik açıdan ciddi sorunları da beraberinde getirerek genetiği etik açıdan “özellikli” bir yere taşımıştır.¹ Özellikle insana dair en detaylı bilgilere ulaşılabilir hale gelmesiyle temel hak ve özgürlükler açısından insanların mağduriyeti adına kaygılar da artmaktadır. Bu bağlamda, genetik araştırmalar sonucu elde edilen bilgi birikiminin, insanın özgürlüğüne ve özerk olma durumuna bir tehdit oluşturup oluşturmadığı da sorgulanmalı ve araştırmaların sonuçlarının kullanım amaçları değerlendirilmelidir.² Genetik biliminin kullandığı teknoloji, ulaşabildiği kişisel veriler ve toplumsal etki alanı göz önüne alındığında, biyoteknoloji, etik, sosyoloji ve psikoloji gibi alanlarla ortak paydada bulunduğu en önemli uygulamalardan biri de şüphesiz Genetik Danışmanlık (GD) hizmetidir.

GD, bir genetik danışmanın rehberliğinde birey veya ailenin genetik bir hastalığın varlığında ya da görülme ihtimali durumunda medikal bilgiler açısından uygun olarak bilgilendirildiği, genetik testlerin uygulanmasının öncesini ve sonrasını kapsayan, tedavi seçenekleri ve danışanın durumuna dair en uygun adımların atılması konusunda rehberlik yapılan bir iletişim sürecidir. Bu süreçte, danışana ve ailesine gerekli tıbbi bilgi sağlanırken onların sosyal ve psikolojik durumu gözönünde bulundurulmalı ve sürecin her aşamasında temel etik

ilkeler takip edilmelidir.^{3,4} Birbirine bağlı birçok aşamadan oluşan GD süreci gerek testler, gerek tanı süreci ve gerekse karar verme ve tedavi süreci ile biyoetik açıdan pek çok konunun da muhatabı olmaktadır. Danışanın hayatını derinden etkileyebilecek ve yıpratıcı olabilecek süreçte, GD hizmeti veren profesyonellerin sergilemesi gereken ideal tutumun önemi göz ardı edilemez. Aynı zamanda, danışmanlık süreci boyunca danışanın muhatap olacağı genetik testlerin uygulanması, tanı konması, bilgilendirme gibi durumların danışanın hakları gözetilerek biyoetik açıdan en uygun şekilde sürdürülmesi gerekmektedir. Yapılan etik düzenlemelerle söz konusu sürecin genetik danışman, hastalar, sağlık çalışanları, araştırmacı, toplum ve gelecek nesiller için en zararsız şekilde sürdürülmesi hedeflenmektedir. Bu bağlamda, GD hizmetinin etkin şekilde yürütülmesi daha sağlıklı ve bilinçli nesiller için vazgeçilmez bir koşuldur. Bu etkinlik ise sürecin biyoetik ilkelere bağlı olarak idame ettirilmesi ile sağlanabilecektir.

Bu çalışmada, birbirine bağlı, her biri büyük önem arz eden basamakları barından ve tüm aile bireylerini hatta gelecek nesilleri etkileme potansiyeline sahip kapsamlı bir paylaşım süreci olan GD sürecine ait mevcut ve olası sorunlarının biyoetik açıdan değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GENETİK DANIŞMANLIĞA GENEL BAKIŞ

GD, bir ailede genetik bir bozukluğun ortaya çıkmasını veya tekrarlamasını değerlendiren, tıbbi gerçekleri, kalıtımın rolünü, genetik test sonuçlarını, genetik tanı ve karar verme sürecini kapsayan, temel olarak genetik danışman ve danışanlar arasında sürdürülen bir iletişim sürecidir. Söz konusu süreçte, genetik bozukluğa sahip veya bu riski taşıyan birey ya da aile ilgili servis ve bir genetik uzmanı tarafından bilgilendirilir ve desteklenir.^{4,5} Tanımdan da anlaşılacağı üzere GD, araştırma, tanı, testler ve tedavileri içeren kapsamlı bir süreçtir. Kalıtsal bir hastalığın araştırılması esasına dayanan bu süreç, aile öykülerinin incelenmesi ve test sonuçlarının mahiyeti açısından danışan kadar diğer aile bireylerini de etkileyebilmektedir. Ayrıca, yapılan testler ve tanıdan sonra bireyin yaşam tarzını tamamen değiştirme veya hamileliğini sonlandırma

gibi hayatını derinden etkileyecek kararlar almak durumunda kalması bu süreci önemli kılan bir diğer etkidir. Bu noktada danışanın doğru ve net bir şekilde bilgilendirilmesinin gerekliliği aşikârdır ve genetik bir hastalık ihtimalinde veya durumunda başarılı bir tanı ve tedavi süreci doğru yapılan GD uygulamasına da bağlıdır. Dolayısıyla, GD süreci aile öyküsünün alınmasından genetik testlere, tanı konmasından birey ve ailenin psikolojik, sosyal ve ekonomik olarak ihtiyaç duyduğu unsurların belirlenmesine kadar pek çok aşamayı kapsamı yönüyle hem detaylı hem de birey, ailesi ve toplumda derin izler bırakabilecek potansiyele sahip bir süreçtir.

GD bireyin başvurusu üzerine başlaması yönü ile reaktif, ilgili bölümdeki hekim tarafından sağlanması yönü ile de aktif bir hizmet olarak değerlendirilir. Süreç bireyin başvurusu veya hekimin yönlendirmesi ile başlarken, sürecin işleyişi ilk karşılaşma ile olur. Danışandan detaylı bir aile öyküsü alınır ve en az üç nesli kapsayan bir aile ağacı çizilerek hem birey hem de diğer aile bireyleri olası riskler bakımından değerlendirilir. Böylece, sürecin danışan ile birlikte diğer aile bireylerini de kapsayan özelliği ortaya çıkmış olur. Danışan ve aile bireyleri muayene edilerek gerekli görüldüğünde DNA analizi, kromozom analizi gibi daha detaylı incelemeler için bir takım testler istenebilir.⁶

Genetik danışmanlar GD sürecinin merkezinde yer alırken, yapacakları yönlendirme ve analizler bireyin yaşamında önemli etkiler bırakabilirler ki bu durum, danışanların genetik danışmanlardan beklentilerini, dolayısıyla genetik danışmanların sorumluluklarını da artırmaktadır. Bir genetik merkeze başvuran 131 hasta ile yapılan bir çalışmada hastaların genetik danışmanlık sürecindeki beklentileri araştırılmıştır. Buna göre, GD hizmeti alan hastaların %79'u bilgi, %69'u açıklama, %50'si güvence, %50'si tavsiye ve %30'u da karar vermede yardım almayı umarak gelmektedirler. Bu bağlamda, büyük çoğunluğunun beklentilerinin karşılandığı belirlenmiştir. Hastaların güvence ve tavsiye konusunda beklentileri karşılandığında beklentilerinin karşılanmadığı duruma göre daha az kaygıya sahip oldukları da görülmüştür.⁷ Bir başka çalışmada ise,

çocuklarına genetik test uygulanması için yönlendirilen ailelerde testten önce endişe gözlenirken, uygulama ile birlikte kaygı düzeylerinin arttığı gözlenmiştir. Ebeveynlerin büyük kısmı (% 78,5) takip eden test sonuçları için GD ihtiyacını dile getirirken, yine ebeveynlerin çoğu (% 73,3) daha kapsamlı, bilgilendirici ve psikolojik olarak destekleyici bir danışmanlığa ihtiyaç duyduklarını ifade etmişlerdir. Ayrıca, GD ihtiyacı duyan katılımcıların kaygı düzeyinin daha yüksek olduğu tespit edilmiştir.⁸ Dolayısıyla, beklenti ve kaygının yoğun olduğu bir zaman dilimini temsil eden bu süreçte, genetik danışmanın bilgilendirici, destekleyici ve güven veren tutumunun gerekliliği yadsınamaz. Aynı zamanda, başarılı bir süreç yönetimi açısından danışmanın yargılayıcı olmaması, empati kurabilmesi, danışan ile başarılı bir iletişim çerçevesinde ilişkilerini sürdürebilmesi ve danışanın mahremiyetine saygı duyması gibi hususlar da göz ardı edilmemelidir.

GENETİK DANIŞMANLIK GEREKTİREN DURUMLAR

GD hizmetinin alınmasını gerekli kılan çeşitli ve çok sayıda endikasyon bulunmaktadır. *The Professional Practice and Guidelines Committee of the American College of Medical Genetics* tarafından hazırlanan kapsamlı listelerde danışanın veya hastanın bir genetik servise yönlendirilmesini gerektirecek koşullar detaylı bir şekilde verilmiştir. Listedeki kriterler bireyin yaşam dönemine göre prenatal (doğum öncesi), pediatrik ve yetişkin döneme olarak üç başlık altında toplanmıştır. Bahsi geçen listeler kapsamında GD sürecini gerekli kılan durumlardan bazıları aşağıda yer almaktadır:⁹

- Akraba evliliği,
- 35 yaş ve üzeri hamilelik,
- Tekrarlayan düşükler,
- Gebelik sırasında bir teratojene veya teratojen riski olan bir ajana maruz kalma,
- Fetalanomalinin tespiti,
- Genetik faktörlerle ilişkili olduğu bilinen kişisel veya aile öyküsüne dayalı gebelik komplikasyonları,

- Bir veya daha fazla doğum kusuru,
- Genetik olarak tespit edilen önemli işitme veya görme kaybı
- Zihinsel gerilik veya otizm,
- Spesifik genler veya mutasyonlarla ilişkili olduğu bilinen kanser türleri,
- Genetik faktörlerle ilişkili kardiyovasküler problemler,
- Kromozomal ya da tek gen bozukluğuna bağlı genetik sendrom şüphesi veya tespiti,
- Aşırı kanama veya aşırı pıhtılaşma ile ilişkili hematolojik durum,
- Genetik faktörlerle ilişkili olduğu bilinen görme kaybı,
- Şizofreni, depresyon, bipolar bozukluk gibi akıl hastalıkları,
- Özellikle genç yaşta yakın bir akrabada, ani ve açıklanamayan ölüm vakası görülmesi,
- Anormal yenidoğan tarama testi sonucu,
- Büyüme geriliği,
- Genetik bir bozukluğa bağlı olabilecek ilerlemiş kas zayıflığı.

GENETİK TANI TESTLERİ

Embriyonun hastalık açısından taranması ve varsa genetik hastalıkların tespiti, bireyin hastalığa neden olacak bir gene sahip olma ve bunu çocuklarına geçirme durumunun belirlenmesi, erişkinlerde genetik hastalıkları semptomlarından önce tespit etmek, hastalık semptomları olan kişide tanı koymak, tanı konmuş kişide kullanılacak en iyi ilacın en iyi tipi ve dozunu belirlemek genetik testlerin uygulanma amaçlarıdır.² Gerekli görüldüğü takdirde genetik danışman, danışanı ve aile bireylerini testleri yaptırmak üzere yönlendirir. Ancak unutulmalıdır ki, *“Her genetik test öncesi danışmanlık verilmesi gerektiği gibi her danışmanlıkta da test istenmesi şart değildir ancak genellikle genetik danışmanlık eşliğinde genetik testler istenmektedir.”*⁶

TÜRKİYE’DE GENETİK DANIŞMANLIK

Doğumsal (konjenital) anomaliler görülme nedeni genellikle genetik sebeplere dayalı olan bozukluklardır. Türkiye gibi gelişmekte olan ülkelerde ve az gelişmiş ülkelerde daha sık görülür.¹⁰ Ülkemizde otozomal resesif hastalıkların ve konjenital anomalilerin görülme oranı yüksektir.³ Dünya Sağlık Örgütü’nün verilerine göre Türkiye’de 5 yaş altı çocukların %23’ünün ölüm nedeni konjenital anomalilerdir.¹¹ Bununla birlikte, Türkiye’de akraba evlilikleri de yaygın görülmektedir ki bu durum otozomal resesif hastalıkların görülme sıklığını artırır. Dolayısıyla, toplum sağlığı açısından akrabalık ve genetik hastalıklar arasındaki bağlantı önemli bir noktaya temas eder.^{12,13} Bu nedenle, özellikle otozomal resesif hastalıkların takibinde genetik testler ve genetik tanı uygulamaları ve bu bağlamda da GD hizmeti ülkemiz popülasyonu için önemli ve öncelikli bir yerde olmalıdır.³

Ülkemizde GD hizmeti çerçevesinde genetik danışman, bireyleri genetik hastalıklar yönünden bilgilendirir ve onlara hastalıkların tanısı ve uygun tedavi yöntemleri hakkında bilgi sağlar. Türkiye’de GD hizmetinin kimler tarafından verilebileceği ise kesin çizgilerle belirlenmemiştir. Bazı kaynaklarda ülkemizde bu hizmetin sadece hekimler tarafından verildiği belirtilirken, bir başka değerlendirmede ise medikal genetik uzmanları, medikal biyologlar, doktorlar ya da perinatoloji/obstetrik ve jinekoloji alanlarında çalışan uzmanların genetik danışmanlık yaptıkları ifade edilmiştir. Bununla birlikte, ebelerin ve hemşirelerin de GD sürecinde etkin olarak yer aldıkları vurgulanmıştır.^{3,6,8,9}

Türkiye’de GD hizmetine dair yapılan çalışmalar nispeten sınırlı olmakla birlikte dikkat çekici sonuçlar elde edilmiştir. Birinci basamak hekimlerinin genetik ve GD konusundaki yaklaşımlarının ölçüldüğü bir çalışmada hekimlerin % 94,8’inin GD’yi, çocuk genetik hastalık riski taşıyorsa aileleri bir uzmana veya GD merkezine yönlendirmek şeklinde yaptığı belirlenmiştir. Katılımcıların sadece %20,7’sinin GD’ye dair etik düzenlemeler ve teknikler hakkında bilgi sahibi oldukları tespit edilmiştir. Hekimlerin GD konusunda kendilerini yeterli bilgi düzeyine sahip bulmadıkları ve bu konuda bir eğitime katılmak istedikleri de tespit

edilmiştir.¹⁴ Aynı araştırma grubunun yaptığı bir diğer çalışmada ise ebelerin genetik hastalıklar ve GD'ye yaklaşımlarını tespit etmek amaçlanmıştır. Ebelerin de tıpkı hekimler gibi GD hakkında yeterli bilgiye sahip olmadıklarını düşündükleri görülmüştür.¹⁵

Toplumun GD hizmetlerine dair bilgi durumunu tespit etmek amacıyla yapılan bölgesel bir çalışmada ise katılımcıların %79,2'sinin bu hizmetler konusunda bilgi sahibi olmadıkları belirlenmiştir. Bununla birlikte, bireylerin %92'si kendilerinde ve %93,6'sı da akrabalarında genetik kökenli bir hastalık görülmesi durumunda GD alabileceklerini belirtmişlerdir.¹⁶ Bu çalışmalar ülkemizde ilgili sağlık personelinin GD konusunda daha fazla bilgilendirilmeye ihtiyaç duyduklarını ve bu konuda eğitim talep ettiklerini göstermekle birlikte, toplumumuzun GD hizmetleri konusunda daha fazla bilgilendirilmesine dair bir ihtiyacı da işaret etmektedir.

Türkiye'de yapılan bir diğer çalışmada ise 11 yıl boyunca bir genetik merkeze başvuranların başvuru nedenleri analiz edilmiştir. Toplam 8965 kaydın incelendiği bu kapsamlı araştırmada başvuruların 6258'sinin prenatal, 2707'sinin ise postnatal nedenlerle olduğu görülmüştür. Başvuru nedenlerine daha spesifik olarak bakıldığında ise prenatal nedenlerle başvuranlarda GD için en yaygın nedenin ilerlemiş annelik yaşı (%42,0) olduğu, bunu yüksek riskli biyokimyasal testlerin (%26,5) izlediği belirlenmiştir. Postnatal dönem başvurularında ise en yaygın nedenlerin tekrarlayan düşüklükler (%28,2) ve infertilite (%19,7) olduğu görülmüştür. Çalışmada, GD için yapılan başvurulardaki dikkat çekici artış değerlendirilerek GD hizmetlerinin ve genetik servislerinin geliştirilmesinin topluma sağlayacağı katkıya vurgu yapılmıştır.¹⁷

Ülkemizdeki genetik tanı merkezlerinin doğru bir şekilde faaliyet göstermesinin sağlanması ve denetlenmesi için ilgili kurum ve kişilerin bu kapsamda uymak zorunda olduğu usul ve esaslar ise *Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmeliği*'nde belirtilmiştir. Bu bağlamda kurulan ve 16 üyeden oluşan *Genetik Hastalıklar Bilim Komis-*

yonu genetik tanı merkezlerinin açılması, denetlenmesi ve kapatılmasına dair bilimsel tavsiyelerde bulunmaktadır. Yönetmelikte komisyonun görevleri, bir genetik tanı merkezlerinde bulunması gerekli olan araç ve gereçler, fiziki koşullar, personel, ruhsat alma gibi hususlarda bilgi verilmiştir. Ayrıca, biyoetik açıdan da hassas bir konu olan danışandan onay alınmasına dair, başvurular tarafından doldurulması gerekli olan onay formu örneği verilerek, danışanın rızası olmadan işlem yapılamayacağı ve bilgilerinin rızası olmadan üçüncü kişilerle paylaşılamayacağı vurgulanmıştır.¹⁸

GENETİK DANIŞMANLIK VE BİYOETİK

Mendel'in 19. yüzyıl ortalarında bezelyeler üzerinde yaptığı çalışmalardan köken alan genetik, kısaca genlerin yapılarını, işlevlerini ve genetik özelliklerin aktarımını konu edinen bilim dalıdır.¹⁹ 2003 yılında tamamlanan *İnsan Genom Projesi (Human Genome Project)* ile insan genom haritasının belirlenmesi amaçlanmıştır. Projenin tamamlanması ile bazı genetik hastalıkların ve doğumsal anomalilerin tespit ve tedavi edilmesi, kimi hastalıklara yatkınlıkların erken evrede belirlenmesi, yeni genetik tanı testlerinin geliştirilmesi gibi birçok konuda birey ve toplum sağlığı adına önemli aşamalar kaydedilmiştir. Söz konusu gelişmelere bağlı olarak elde edilen genetik verilerin toplumda ayrımcılığa ve damgalamalara neden olma ihtimali, genetik verinin patentlenmesi yoluyla araştırmaların ticari bir yöne kayması ve gelişmeler bağlamında toplumun, ailelerin ve değerlerin zarar görme ihtimali gibi durumlar da etik sorunlar olarak gündeme gelmiştir.²⁰ Dolayısıyla, tıbbi uygulamalarda takip edilen etik prensiplerin genetik çalışmalarda da bir o kadar hassasiyetle sürdürülmesi gerekmektedir. GD uygulamalarında biyoetiğin yerine değinmeden önce birbirini ile yakından ilişkili olan etik, biyoetik ve tıp etiği kavramlarına yakından bakmak yerinde olacaktır.

Etik, Yunanca "*ethos*" teriminden gelmekte olup "iyi" ve "doğru" olanı bulma çabasıdır.¹ Ahlaki davranışın evrensel yanını, farklılıklarını ve yapısını tanımlama çalışmaları etiğin çalışma alanıdır. Doğru kararı amaç edinen etik yaklaşımda, belli bir olguya dair durum analiz edilir ve önce konuya iliş-

kin değerler, ardından da ödevler belirlenir.²⁰ Doğru kararı verme çabesindeki süreçte neyin “doğru” veya “yanlış” olduğunu değerlendirmek adına iki temel yaklaşım söz konusudur. *Yararcılık (utiliteryenizm)* yaklaşımında davranışın etik açıdan değerlendirilmesi eylemin sonucuna bağlı olarak yapılırken, *ödev etiğinde (Kantçı yaklaşım)* ise eylemin sonucundan ziyade bireyi eyleme götüren sebeplere odaklanılır. Bu iki yaklaşıma ilave olarak, Beauchamp ve Childress’ın “*ilkelere dayalı etik yaklaşım*”ı vardır ki burada etik sorunlara çözüm arayışı dört temel ilke üzerinden sürdürülür: *Yararlılık, adalet, özerkliğe saygı ve zarar vermeme*. Bu ilkelerin birbirlerine göre üstünlüğü yoktur. Bazen tıp alanındaki etik bir ikilem karşısında bu temel ilkelerin hepsi uygulanamamakta, bazılarının seçilmesi ya da feda edilmesi söz konusu olabilmektedir. Bu durum herhangi bir etik ilkenin diğerine göre üstünlüğü anlamına gelmemektedir. Ayrıca, spesifik bir duruma göre ilkeler birbirleriyle çatışabilir ve bir ilkenin göz ardı edilmesi kaçınılmaz olabilir ki bu yapılırken gerçekçi bir nedenin varlığı ve ilke ihlalinin etkilerinin ilkeye ve duruma en az zarar verecek şekilde uygulanması gerekir.^{21,22,23,24}

Tıp etiği ise tıp ve sağlık alanındaki uygulamalarda sorunları etik yönden analiz etme, çözüm için iyi ve doğru olanı belirleme ve tutum geliştirme çabasıdır.¹ “İyi” ve “kötü”nün neler olduğunun tespit etmek amacındadır.²⁰ Tıp etiği terimi ilk kez 19. yüzyılda kullanılmıştır. Geleneksel etik, 1950ler ve 1960larda mesleğe yönelik eleştirel tutumlar, tıp alanındaki güçlü ilerlemeler ve hasta profilinin sosyal olarak değişimi gibi nedenlerden dolayı problemlili bir hal almıştır. Sonuç olarak ortaya yeni ve daha kapsamlı bir etik anlayışı çıkmıştır. Bu anlayış, hasta merkezli, disiplinler arası bir yaklaşım sahip, rasyonel argümanları ve ahlaki düşünmeyi kullanan, sağlık hizmetlerine bütüncül bir bakış açısı ile geniş bir açıdan bakan ve insani değerleri vurgulayan bir etik söylemdir.²⁵ Genetik mühendisliği uygulamaları, gebeliğin sonlandırılma durumları, yaşam desteğinin sürdürülmesi, yapay dölllenme gibi konular tıp etiğinin ilgilendiği başlıca sorunlara örnek olarak verilebilir. Bu sorunlarla ilgili en doğru karara varmak adına esas alınan tıbbi

etik ilkeler ise *dürüstlük, yaşama saygı, adalet, özerklik, zarar vermeme ve yasallık* ilkeleri olarak karşımıza çıkmaktadır.²⁰ Tıp etiği ve biyoetik belli bir kesim tarafından aynı kabul edilse de genel kanı biyoetiğin daha kapsamlı olduğudur. Biyoetik sadece sağlık alanında değil, aynı zamanda insanın, doğa ve çevre ile olan etkileşimlerindeki etik ikilemlere de çözüm aramaktadır.²⁶ Biyoetik sözcüğü, ilk kez 1970 yılında Van Rensselaer Potter tarafından, hızla süregelen bilimsel gelişmelerin insan hayatına ve doğaya olan olumsuz getirilerine dikkat çekilmesi ve olası risklerin değerler sisteminde değerlendirilebilmesi amacıyla kullanılmıştır. Tüm bunların ışığında, Potter’a göre biyoetik bir köprüdür. Çağın getirdiği sorunların çözümünde, bugün ve gelecek arasında; bilim ve değerler arasında; doğa ve kültür arasında ve insanoğlu ve çevre arasında olmak üzere dört köprü kurmaktadır.²⁵ Biyoetiğin konusu hayat olup, insanların ve diğer canlıların hayatlarını, özgürlük ve onurunu etkileyen her türlü bilimsel ve teknolojik gelişmenin değerlendirilmesini kapsama alır.²⁷ Biyoetik tüm canlıları, gelecek kuşakları ve doğayı kapsayıcı özelliği olması nedeniyle küreseldir. Bir diğer özelliği ise multidisipliner olmasıdır ki böylece mevcut durumu sorgularken ve doğru olanı ararken diğer bilim dalları ile ilişkisini sürdürür.²⁰ Biyoetik, uzun zamandır var olan veya gelişmelere paralel olarak yeni yeni ortaya çıkan pek çok sorunun çözümü için uğraşır. Küreselleşme ve teknolojik gelişmelerle birlikte biyoetiğin ilgilendiği konular artarken, geleneksel konular da biyoetik anlamda değerlendirilmek üzere yerini korumaktadır. Uzun yıllardır genetik testler, üreme teknolojileri, ötenazi, kürtaç gibi konular biyoetiğin ilgi alanındadır.²⁵ Biyoetik bir süreç, yasal düzenlemelerden bağımsız düşünülemez ve sürece dair yasal düzenlemeler kendi değerler sistemini de koruyarak rehberlik görevini üstlenir.²⁰ Böylece biyoetik disiplinindeki gelişmelere bağlı olarak sağlık hukuku alanının gelişmesine zemin hazırlanmış, biyoetik ve hukuk arasında mevcut olan karşılıklı etkileşim halinde olma durumu farklı bir yere taşınmıştır.

Sağlık alanında biyoetik açıdan konu olabilecek uygulamaların yasal çerçevesi ülkeden ülkeye değişebilmektedir. Bazı ülkelerde etik açıdan sorun

teşkil eden ve/veya yasaklanan bir uygulama, farklı bir ülkede yasal açıdan herhangi bir sorun teşkil etmeyebilmektedir. Bu sebeple özellikle zengin ülkelerden hastalar, fakir ülkelerdeki özel klinikleri tercih edebilmektedirler. Fransa ve Çin’de taşıyıcı annelik yasaklanırken, bazı ülkelerde ticari amaçla yapılmadığı müddetçe taşıyıcı anneliğe izin verilmektedir. Dolayısıyla, tıp alanındaki gelişmelerin dünya genelinde farklı uygulamaları mevcuttur ve bu durum da küresel anlamda yeni biyoetik sorunlara zemin oluşturabilmektedir.²⁵

GD uygulamalarında da GD hizmetinin verildiği tıp alanına özgü olan etik ikilemlerle karşılaşılabilir. Yapay dölleme, taşıyıcı annelik, in vitro fertilizasyon, prenatal testler yoluyla cinsiyet tayini gibi konular alandaki üremeye ilişkin tartışmalı etik konulara örnek verilebilir.⁴Bu kapsamlı süreci etik açıdan değerlendirirken GD’yi, sürecin temel unsurlarından olan genetik testlerin uygulanması (gerekli görüldüğünde) ve genetik tanı alt başlıkları üzerinden irdelemek faydalı olacaktır.

Genetik tanı testleri, genetik alanındaki çalışmaların insan hayatına sunduğu önemli artılardan olup sağladığı avantajlar ve GD sürecindeki yeri hiç şüphesiz yadsınamaz. Genetik testlerin sayıları günden güne artmaktadır ve bu durum uzmanlaşma ve patent faktörleri nedeniyle testlerin sınırlı üretilmesi, testlere erişim, maliyet gibi bazı sorunları da beraberinde getirmektedir. Diğer taraftan, genetik testlerin işaret ettikleri gerçekler ile insan hayatını derinden etkileyebilecek potansiyelleri nedeniyle uygun testlerin tercih edilmesi, uygulanması ve doğru yorumlanması konusunda azami özen sarf edilmelidir. Bu bağlamda, genetik tanıya ulaşmak için uygulanan genetik tanı testlerini biyoetik açıdan değerlendirmek GD sürecindeki etik sorunların farkındalığı açısından önemlidir.

Genetik testlerden sağlanacak bilginin faydasının belirlenmesi gerektiği, test sonuçlarının zor kararlar vermeye yol açabileceği, bazen belirlenen hastalığın tedavisi olmayacağı ve belli başlı durumlar hariç bazı testlerin çocuklara uygulanmayacağı genetik test uygulamalarında göz önünde bulundurulmaları gereken hususlar olarak ifade edilmiştir.⁵

Genetik testlerin sağladığı avantajların yanı sıra sınırlı yönleri de mevcuttur. Öncelikle testlerin kalıtsal bir durum hakkında sağlayacağı bilgi sınırlıdır ve genetik testler ile tüm mutasyonlar saptanamaz. Ayrıca, herhangi bir mutasyonun tespiti hastalığın tanısı anlamına gelmeyebilir. Bu sınırlılıkların yanı sıra, pozitif test sonuçları kişilerde korku ve suçluluk gibi duyguların oluşmasına veya aile içindeki ilişkilerin sarsılmasına neden olabilir. Dolayısıyla, test uygulanan kişiye testlerin avantajları ifade edilirken, danışana testlerin olası riskleri ve etkinlik alanı hakkında da tam anlamıyla bilgilendirme yapılmalıdır.⁵ Test sonuçlarının doğru değerlendirilmesi ve testlerin donanımlı personel ve güvenilirliği sağlanmış laboratuvarlara sahip merkezlerde yapılması testlerin uygulanmasında dikkat edilmesi gereken diğer hususlardandır.⁶

Genetik testlerin olası faydaları kadar riskleri de göz önünde bulundurulmalıdır. Kendisinde veya aile bireylerinde kalıtsal bir hastalık görülmüş olan bireyler çocukları açısından bu ihtimali öğrendiğinde hem sağlık durumlarına dair belirsizlikler ortadan kalkacak hem de hayatlarını bu bilgi çerçevesinde düzenleyebileceklerdir. Bununla birlikte, doğum öncesi uygulanan testler ile aileye bebek için söz konusu olabilecek ciddi genetik hastalıklar hakkında bilgi verilmektedir. Sağladığı bu avantajların yanı sıra genetik testlerin taşıdığı yükler ve riskler de mevcuttur. Bunlar fiziksel riskler (düşük ihtimali), tıbbi yükler ve riskler (testin doğru yorumlanmaması ve yanlış tedavi) ve psikolojik ve duygusal yükler ve riskler (korku, çaresizlik, kızgınlık gibi hisler ve depresyon) olarak ayrılmıştır.²⁸ Ayrıca, test sonuçlarının içerdiği bilginin hassasiyeti ve danışanın hayatını olumsuz yönde etkileyecek şekilde kullanılma ihtimali açısından danışanın mahremiyeti bu süreçte bir kat daha önem kazanmaktadır. Hekimlerin ve hastaların genetik test sonuçlarını paylaşma konusundaki eğilimlerini irdeleyen bir çalışmada, örnek bir vaka üzerinden genetik veriyi kullanma hakkının kime ait olduğu sorgulanmıştır. Çalışmaya katılan hekimlerin %62’si bireye, %26’sı aileye ve %12’si ise insanlığa ait olduğunu ifade etmişlerdir. Bu durum hastalara sorulduğunda ise %39’u bireye, %49 aileye ve %12’si ise insanlığa ait olduğunu savunmuştur. Hekimlerin

çoğu hastanın mahremiyetini desteklerken aynı zamanda belirli durumlarda test sonuçlarının paylaşılabilirliğini de düşünmektedirler. Aynı çalışmada örnek bir vaka üzerinden bir hastaya ait gelecek kuşaklarda anomali etkenine dair bilginin, hastanın o an için herhangi bir risk altında olmayan kardeşi ile paylaşılmasında kimin sorumlu olduğu da sorgulanmıştır. Olası bir genetik anomali ile karşılaşma ihtimali olan kardeşin, hasta tarafından bilgilendirilmesi uygun olan tutum iken, katılımcı olan hastaların bu bilgilendirmenin hekimin sorumluluğu olduğu yönünde bir inancı olduğu tespit edilmiştir.²⁹

Uygun şekilde sürdürülen bir GD sürecinde, uygulanan testlerin sonuçları riskli gebelikler durumunda ailelerin seçimlerine de ışık tutar. Non-invaziv prenatal tanı testlerinin sonuçlarına göre amniyosentez olacak olan 35 yaş ve üstü hamile kadınlarla yapılan bir çalışmada, amniyosentez öncesi GD verilmesinin kadınların kararlarını nasıl etkilediği araştırılmıştır. Amniyosentez öncesi tarama yapılmasının ailelerin kararlarını etkilediği ve bu testler ile sağlanan verilerin de dahil edildiği GD sürecinin amniyosentez talebini azalttığı görülmüştür.³⁰

Genetik testler ile sağlanan bireyin sağlık durumuna dair genetik bilginin tıbbi amaçlar dışında kullanımı da biyoetik açıdan değerlendirmeye açık bir diğer sorundur. Özellikle sigorta işlemlerinde veya personel istihdamında genetik hastalığı olan ya da olma ihtimali olan bireylere ait bilgiler maliyeti azaltmak için kullanılabilir.³¹ Bu durum sigorta imkânından faydalanamamak veya farklı oranlarda faydalanmak ya da işsiz kalmak gibi doğuracağı sonuçlarla bir nevi genetik ayrımcılığa ortam hazırlamaktadır. Bu nedenle, genetik bilginin kimlerle, ne ölçüde paylaşılması gerektiği ve hastanın mahremiyeti gibi biyoetik ikilemlerin neden olabileceği hasarı göstermek adına örnek teşkil etmektedir.

Danışmanlık süreci açısından genetik tanı ele alındığında ise özellikle doğum öncesi genetik tanı ve hastada genetik tanı konuları ön plana çıkmaktadır. Konsültasyonun ardından sonucun pozitif çıkması ve tanı konması ile danışan önemli kararların alındığı, psikolojik, maddi ve manevi yükün fazla olduğu hassas bir dönem ile karşı karşıya ka-

labilir. Bu dönemde, danışanın mahremiyetini gözetmek, haklarını korumak, aydınlatıcı olmak ancak yönlendirici olmamak gibi biyoetik açıdan hassasiyet gösterilmesi gerekli olan pek çok husus gündeme gelir.

Genetik tanıya özgü ve biyoetik açıdan tartışmaya açık bulguların geçerliliği, çocuklarda genetik tanı, kararın aileye bırakılması ve preimplantasyon genetik tanı (PGT) ile özel nitelikte bebek seçimi gibi unsurlar bulunmaktadır. Bu bağlamda, bu aşamada bireylerin beklentisi genellikle yüzde yüz bir sonuç olmak yönündedir ancak her hastalığın tanısı net olarak konulamaz. Danışana tüm ihtimaller ve elde edilen bulguların ne anlama geldiği açıklanarak yeterli bilgi verilmeli, baskı ve yönlendirme olmadan karar bireye bırakılmalıdır. Hangi durumlarda çocuklara test uygulanabileceği, test sonuçlarının çocuğa açıklanıp açıklanmayacağı, çocuğun psikolojisinin korunması da yine tanı koyarken karşılaşılan belli başlı sorunlardır. PGT ile özel nitelikte bebek seçimi biyoetik açıdan değerlendirilmesi gereken konu olup, bu konudaki en uygun yaklaşım çocuğun yararının gözetilerek tercih yapılmasıdır.³² Perinatal dönemde ortaya çıkabilen etik sorunlardan bazıları ise perinatal ötenazi, gebeliğin sonlandırılması, doğum öncesi tanı ve tarama testleridir. Gebeliğin sonlandırılması gibi bir durumda anne ve bebeğin yarar sağlayacağı ve zarar göreceği durumlar çatışabilir. Bu durumun annenin kararında özerkliği, ilgili yasal düzenlemeler, yaşama hakkı gibi birçok yönü bulunmaktadır.²³ Etik açıdan en doğru karara ulaşmak ise durumun tüm yönlerini göz önünde bulundurarak bir sonuca ulaşma çabası ile mümkün olacaktır.

Ülkemizde üniversite öğrencileri ile yapılan bir çalışmada tıp, biyoloji ve fen bilgisi gibi üç farklı alanda eğitim gören öğrencilerin biyoetik görüşlerinin belirlenmesi amaçlanmıştır. Bu doğrultuda öğrencilere iki adet ikilem verilerek, burada bahsi geçen ve genetik testler ve genetik tanı süreçlerini barındıran iki farklı durum karşısında kararlarının ne olacağı ve nedenleri sorulmuştur. Kararlarını dayandırdıkları nedenler etik düzlemde incelendiğinde (öğrenciler tarafından ima edilen biyoetik ikilemler göre değişiklik gösterebilmekle

birlikte); öğrencilerin bazı biyoetik ilkeleri vurguladıkları bazılarından ise bahsetmedikleri belirlenmiştir. Genellikle özerkliğe saygı ilkesi üzerinde durulduğu, çok azı tarafından yararlılık ve zarar vermeme ilkelerinden söz edildiği ve mahremiyet hakkında bahsedilmediği tespit edilmiştir. Sonuç olarak, öğrencilerin lisans eğitimi müfredatlarında biyoetik alanına dair daha fazla bilgilendirmenin yer alması önerilmiştir.³³

Görüldüğü üzere, GD birbirinden bağımsız yürütülmesi olanaksız aşamalardan oluşmakta olup, her bir aşamanın karşı karşıya olduğu etik sorunlar çok çeşitlidir ki bu sorunlar bireyi, aileyi ve toplumu etkileyebilecek potansiyele sahiptir. Bu nedenle, biyoetik açıdan sorun teşkil eden bir durumun en uygun şekilde ele alınması ve değerlendirilmesi adına belli başlı düzenlemelere ihtiyaç duyulmuştur.

*Dünya Sağlık Örgütü (WHO) tarafından hazırlanmış olan, genetik tarama ve testlerde izlenmesi önerilen tutum ve ilgili etik prensipler söz konusu düzenlemelere örnektir.*³⁴

1. *Gönüllü olarak uygulanmalıdır (ikinci maddedeki istisnai durum hariç). – Özerklik*

2. *Eğer erken tanı ve tedavi yenidoğana fayda sağlayacaksa, yenidoğan taraması zorunlu ve ücretsiz olmalıdır. – Yararlılık, Adalet*

3. *Sonuçlar mutasyon veya genetik bir durumu işaret ediyorsa, bir genetik danışman tarafından hasta takip edilmelidir. – Özerklik, Yararlılık*

4. *Olası ayrımcılıklardan sakınmak amacıyla, sonuçlar işverenler, sigortacılar ya da bireyin onayı dışındaki diğer kişiler ile paylaşılmamalıdır. – Özerklik, Zarar vermeme*

5. *Eğer bir tedavi veya koruma söz konusu ise minimum gecikme ile önerilmelidir. - Yararlılık, Zarar vermeme*

6. *Epidemiyolojik amaçlarla yapılan isimlessiz taramalar, tarama yapılan grubun bilgilendirilmesinden sonra yürütülebilir. - Özerklik*

7. *Tarama ya da testlerin olası sonuçları ve amaçları ile potansiyel seçenekler hakkındaki yeterli bilgi genetik bilgiden önce gelmelidir. – Özerklik, Zarar vermeme*

8. *Nadiren, bilgiyi ifşa etmenin birey ya da toplum güvenliği açısından en iyi tercih olduğu durumlarda, sağlık uzmanı birey ile birlikte bu yönde karar vermesi için çalışabilir. – Yararlılık, Zarar vermeme, Adalet*

Amerika Birleşik Devletleri (ABD) ve Kanada'da kurulmuş olan ulusal çaptaki GD dernekleri tarafından genetik danışmanların mesleki uygulamalarında takip etmesi önerilen etik kurallar da geliştirilmiştir. 1970 yılında ABD'de kurulmuş olan *Ulusal Genetik Danışmanlar Derneği (The National Society of Genetic Counselors - NSGC)* GD alanında çalışan sağlık profesyonelleri arasında bir iletişim ağı geliştirmek, alana dair eğitim ve toplum politikalarının desteklenmesi gibi amaçlarla kurulmuş olan ulusal bir organizasyondur. 1985 yılından itibaren ise genetik danışmanların alandaki etik sorumluluklarını belirlemek amacıyla NSGC bünyesinde *Etik Kod (Code of Ethics - COE)* geliştirme çalışmalarına başlanmıştır. Nitekim *Etik Kod Çalışma Grubu (Code of Ethics Work Group - COEWG)* tarafından gerçekleştirilen çalışmalar neticesinde *Ulusal Genetik Danışmanlar Derneği Etik Kod (NSGC COE)* geliştirilmiştir. Temel olarak mesleğin hedeflerine ve değerlerine en iyi şekilde ulaşabilmek adına uzmanlara yol gösterilmesi amaçlanan bu düzenlemede yer alan değerler, temel etik prensipler olan *özerklik, yararlılık, zarar vermeme* ve *adalet* ilkelerinden köken almaktadır. *NSGC Etik Kod*, genetik danışmanların kendileri, danışanları, meslektaşları ve toplum ile olan ilişkilerine dayanmakta olup, onların bu gruplara karşısındaki etik ödevleri detaylı olarak ifade edilmiştir. Söz konusu *Etik Kod* bağlamında GD hizmeti değerlendirildiğinde, genetik danışmanlardan beklenen ödevler şu şekilde sıralanabilir:³⁵

- Genetik danışmanların meslektaşları, öğrenciler ve sağlık alanında çalışan diğer uzmanlarla ilişkileri karşılıklı saygı, özen ve işbirliğine dayanmalıdır.

- Genetik danışmanların kendileri, danışanları, meslektaşları ve toplum adına işlerini en faydalı şekilde idame ettirebilmeleri için alanında yeterliliğinin olması, uygulamalarında mevcut standartları takip etmesi, fiziksel ve duygusal sağlığına özen göstermesi, mesleki muhakeme ve objektifliğini koruması ve yetki sınırlarının farkında olması gerekir.

- Öte yandan genetik danışmanların öncelikli ilgi alanları danışanlarıdır. Danışan ve danışman ilişkisi danışanın özerkliğine özen ve saygıya, bireyselliğine, mahremiyetine, refah ve özgürlüğüne dayanır. Bir genetik danışmandan etik anlamda beklenen sorumluluklar, kişisel çıkarları olmadan ve önyargısız şekilde danışmanlık hizmetini sunması, danışanlarının inançlarına, eğilimlerine, duygularına, aile ilişkilerine, kültürel geleneklerine saygı duyması, danışanına gerçekleri, alternatifleri ve olasılıkları açıklayarak baskı altında olmadan karar vereceği bir ortam sağlaması, danışanına yerli desteği sağlayamadığı noktada diğer uzmanlara yönlendirmesidir.

- Genetik danışmanların etik açıdan topluma karşı sorumlulukların ele alındığında, sağlık hizmetlerine ulaşım ve toplumun refahını destekleyecek aktivitelere katılımları, genetik bilginin ayrımcılık için kullanılmasına karşı çıkmaları ve ayrımcılığı önleyen politikaları desteklemeleri beklenir. Yeni teknolojik ve bilimsel gelişmelerin avantajları ve toplumda olası etkileri hakkında toplumu bilgilendirmeleri, güvenilir bir bilgi kaynağı ve uzman görüşü olarak politika yapıcılara ve kamu görevlilerine bilgi sunmaları önem arz eder.

Benzer bir organizasyon olan *Kanadalı Genetik Danışmanlar Birliği (Canadian Association of Genetic Counsellors-CAGC)* 1990 yılında kurulmuş olmakla birlikte, derneğin alandaki genetik danışmanları için önerdiği etik kodlar, *Kanadalı Genetik Danışmanlar Birliği Etik Kodlar (CAGC Code of Ethics)* olarak 2006 yılında yayınlanmıştır.³⁶

Ülkemiz açısından ilgili bazı düzenlemelere baktığımızda ise, *İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesi*, Türkiye Büyük Millet Meclisi tarafından, *Biyoloji ve Tıbbın Uygulanması Bakımından İnsan Hakları ve İnsan Haysiyetinin Korunması Sözleşmesi: İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesinin Onaylanmasının Uygun Bulunduğuna Dair Kanun* ismiyle 2003 yılında kabul edilmiştir. Sözleşmede genel olarak bilimsel çalışmaların insan menfaatlerini gözeterek, insan merkezli gerçekleştirilmesine vurgu yapılmıştır. GD sürecinde izlenecek biyoetik koşullara dair yönlendirmeler özellikle 2, 3, 4 ve 5. bölümlerde yer almaktadır. İnsan genomuna dair çalışmalara değinilen 4. bö-

lümde hiç kimseye genetik kalıtımı sebebiyle ayırım yapılamayacağı ifade edilmiş ve insan genomuna yapılabilecek bir müdahalenin sınırları çizilmiştir. Genetik testlerin uygulanmasının hangi amaçla yapılabileceği açıklanmış ve bu uygulamalarda GD hizmeti verilmesi şartı belirtilmiştir. Ayrıca, çocuğun cinsiyetinin kalıtsal bir hastalıktan kaçınma durumu hariç belirlenemeyeceği de ifade edilmiştir.³⁷

Bir diğer düzenleme, *Türk Tabipleri Birliği* tarafından yayınlanan *Tıbbi Genetik Veriler Bildirgesi*'dir. Bildirgede genetik bilgilerin özel konumuna vurgu yapılarak hekimlerin bu alandaki uygulamalarında takip etmesi öngörülen ilkeler belirtilmiştir. Bahsi geçen ilkelere genetik bilgiye erişim, aydınlatılmış onamın gerekliliği, bilgilendirme süreci, genetik verinin elde edilmesi ve saklanması gibi konularda makul olan yaklaşımlar hakkında bilgi verilmiştir. Bununla birlikte, "*Genetik danışmanlık hizmeti test öncesi ve sonrası süreçte, kişilerin psikolojik ve sosyokültürel yapıları dikkate alınarak yönlendirici ve yargılayıcı olmayan bir biçimde verilmelidir.*" ilkesi ile GD sürecinde danışana karşı sergilenmesi beklenen yönlendirici ve yargılayıcı olmayan bir tutuma vurgu yapılmıştır.³⁸

Prenatal tanı testlerinin sonucunda ailenin hamileliği sonlandırma istemi ve preimplantasyon genetik tanı yöntemi ile özel nitelikli bebek talebi de GD sürecinde biyoetik açıdan sık tartışılan konulardan olup, bu konular ülkemizde kanunlar ile düzenlenmiş ve açıklık getirilmiştir. Hamileliğin sonlandırılması (rahim tahliyesi) *Nüfus Planlaması Hakkında Kanun*'da ve *Rahim Tahliyesi ve Sterilizasyon Hizmetlerinin Yürütülmesi ve Denetlenmesine İlişkin Tüzük*'te belirtilen ilgili üç durumdan biri görülünce söz konusu olabilmektedir. Birincisi, bireylerin tıbbi bir zorunluluk olmadan hamileliği sonlandırma hakkı vardır ve bunun için tanınan süre 10. hafta doluncaya kadardır.^{39,40} İkinci olarak, kadının hayatını tehdit eden acil bir durumda hamilelik sonlandırılabilir. Son olarak, 10 haftayı geçen durumlarda bir takım hastalıkların bulunması neticesinde hamileliğin sonlandırılmasına izin verilmiştir. Hastalığın varlığına dair kesin bulgular raporda yer almalıdır.⁴⁰

Biyoetik açıdan tartışmalı olan bir diğer konu ise PGT teknolojilerinin özel nitelikli bebek sahibi olma imkânı sunmasıdır. Özellikle çocuğun cinsiyeti bu teknoloji kullanılarak belirlenebilmektedir. Ülkemizde üremeye yardımcı tedavi yöntemleri ile çocuğun cinsiyetinin belirlenmesi cinsiyete bağlı bir hastalık durumu olmadıkça yasaklanmıştır.^{37,41}

Öte yandan, kişilerin temel hak ve özgürlüklerini korumak bağlamında kişisel verilerinin korunmasını ve bu verileri işleyenlerin sorumlu olduklarını düzenleyen *Kişisel Verilerin Korunması Kanunu* 2016 yılında kabul edilmiştir. Kanunda, genetik bilgiler *Özel Nitelikli Kişisel Veriler* arasında değerlendirilmekte olup, kişinin rızası olmadan işlenmesi yasaklanmıştır.⁴²

TARTIŞMA

GD açıklayıcı ancak yönlendirici olmayan ve ailelerin kavrama durumlarına göre örneklerle desteklenmesi gereken hassas bir iletişim sürecidir.²² Günümüzde genetik alanındaki gelişmelerin etkisi ile birlikte genetik kökenli hastalıklar farklı tıp bilim dalları tarafından takip edilmektedir. Dolayısıyla, GD ihtiyacı onkoloji, psikoloji, pediatri, jinekoloji gibi pek çok farklı tıp alanında kendini hissettirmektedir.⁴³⁻⁴⁷ GD'nin farklı tıp alanlarındaki genetik uygulamalarla kesişimi ya da bir parçası olması, alandaki uygulamaların ve etik sorumlulukların fetüsten yetişkin bir bireye hatta akrabalarına kadar geniş bir yelpazede karşımıza çıkmasına neden olur. Bu durum GD hizmetlerinin kapsayıcı çerçevesini de şekillendirir.

GD, bazen alandaki özelleşmiş kişiler bazen de genetik bir anomali ile karşı karşıya olan bireyin tanı ve tedavi sürecinin herhangi bir aşamasındaki bir sağlık profesyonelinin alınabilmektedir. Bu açıdan, genetik temelli bir durum ile karşı karşıya olan birey veya ailelerle ilgilenen bir sağlık profesyonelinin genetik bilgi açısından yeterli bilgi düzeyine sahip olması beklenir. Alanda çalışanların alan bilgilerinin geliştirilmeye ihtiyaç duyulduğu ise bir gerçektir.^{14,48,49} Konuya tam anlamıyla vakıf olma durumu için, şüphesiz bu genetik bilgi takviyesi güncel etik sorunlar ve etik ilkelerin de yer aldığı bir müfredat ile verilmeli ve mevcut müfredattaki yeri gözden geçirilmelidir.

Süreç psikolojik ve sosyal açıdan değerlendirildiğinde, danışanın süreç boyunca sırasıyla dört psikoloji evreden geçmesi beklenir ki bunlar; “ilk şok ve inkâr etme”, “öfke ve suçluluk”, “kaygı ve depresyon” ve son olarak “kabul etme ve alışma” olarak ifade edilmiştir. Danışanın her bir evreyi atlatması genetik danışman tarafından takip edilmeli ve üstesinden gelebilmesi açısından desteklenmelidir.⁴ Öte yandan, danışanların GD öncesi ve sonrası kaygı düzeyini ya da GD alımı sonucu tatmin ve memnuniyet durumunu ölçen çalışmaların olması, sürecin psiko-sosyal yönüne dair farkındalıkların gelişimini hissettirmektedir. Doğru yapılmış bir danışmanlık hizmetinin hastaların kaygı düzeyinin azalması ve memnuniyetinin artması açısından önemi açıktır.^{7,8,50} Zira ebeveynin cinsiyetinin dahi kaygı durumunda etkisi olduğu görülmüştür ki buna göre, genetik test uygulanacak çocuklarda annelerin kaygı düzeyinin babalardan daha yüksek olduğu belirlenmiştir.⁸

Genetik tanı testlerinin uygulanması ile birlikte testlerin güvenilirliği, sonuçların mahremiyeti, iş ve sigorta başvurularında ayrımcılık ile karşı karşıya kalma gibi kaygılar da beraberinde gelebilir. Aynı zamanda, test sonuçları insanlarda korku, suçluluk gibi duygulara sebebiyet verebilmekte ve aile içi ilişkileri etkileyebilmektedir. Kimi aile üyeleri örnek vermek istemeyebilmekte, hatta bilinmeyen ilişkiler ve durumlar ortaya çıkabilmektedir.⁵ Burada rehberlik ve bilgilendirme yapılırken hastanın özerkliğine saygı duyulmalı, yararı ve zarar görmemesi gözetilmeli, adaletli ve dürüst olarak bu hizmeti alması sağlanmalıdır ki bu vazgeçilmez prensipler temel etik ilkelerdendir. Dolayısıyla, amacına uygun ve başarılı bir GD sürecini idame ettirmek etik ilkelerin takip edildiği bir uygulama çabası ile mümkün olacaktır.

Danışmanlık süreci farklı tıbbi alanlarda genel olarak aynı sistem içinde sürdürülmektedir, yani olup takip edilmesi gereken biyoetik yaklaşımların genel kapsayıcılığı alanlar bazında değişmemektedir. Diğer taraftan, biyoetiğin küresel yönü ile birlikte evrensel düzeyde kabul edilmiş etik prensiplerin kültürel bazda uygulanmasında bir takım hassasiyetleri gerektirebilir. GD aşamaları benzer olsa da evrensel bir kalıba sokmak mümkün değil-

dir. Bunun sebebi danışmanlık alan birey ve/veya ailenin küllürel geçmişinin GD'nin algılanmasında veya GD'den faydalanılmasında etkisinin olabilmesidir. Bu sebeple, danışanın kültürel temelleri, eğitim düzeyi, tıbbi terminolojiyi algılama durumu etkili bir danışmanlık için göz önünde bulundurulmalıdır. Avrupa'da yapılan bir çalışmada, prenatal tanı sürecinde verilen GD'ye bağlı olarak hamile kadınların kültürel farklılıklarının etkisi araştırılmıştır. Türk göçmen kadınlar ile İsviçreli ve Avrupa Birliği üyesi ülkelerden kadınlar bilgilendirilme, testleri yorumlama, duygusal tepkiler gibi durumlar açısından karşılaştırılmıştır. Çalışma, tüm kadınların bilgisinin sınırlı olduğunu, ancak Türk kadınlarının bilgi ve testleri doğru yorumlamasının önemli ölçüde daha düşük olduğunu göstermiştir. İsviçreli/AB kadınlar için bilgilendirme broşürünü yararlı bir tamamlayıcı araç gibi görürken, Türk kadınları bunu daha az faydalı bulmuştur. Ayrıca, Türk göçmen kadınlar GD'yi daha rahatsız edici bulurken, prenatal tanıyı genel kabulleri ve prenatal tanı ile memnuniyetleri İsviçreli/AB kadınlardan daha yüksek olduğu görülmüştür. Dolayısıyla, farklı kültürel geçmişlere sahip olmanın, çalışmadaki hamile kadınların beklentilerini ve kabul durumunu etkilediği anlaşılmıştır.⁵¹

Süreç uygulamalarında bir diğer farklılık gösteren konu ise sürecin kimlerin sorumluluğunda sürdürüldüğü yani genetik danışman kapsamına hangi sağlık personellerinin girdiği konusudur. Amerika Birleşik Devletleri'nde genetik danışmanların ilgili sertifikalı programlardan yüksek lisans derecesine sahip olması ve *the American Board of Medical Genetics* veya *the American Board of Genetic Counseling* tarafından verilen bir sertifikaya sahip olması şartı aranmaktadır.⁵ Kanada'da ise danışmanlar için ulusal düzeyde bir organizasyon olan *the Canadian Association of Genetic Counsellors (CAGC)* bünyesinde bir sertifikasyon programı (*Canadian Genetic Counsellor Certification*) mevcuttur. Bununla birlikte, üç tanesi *the American Board of Genetic Counseling* tarafından akredite edilmiş olmak üzere toplam dört adet yüksek lisans seviyesinde genetik danışmanlık eğitimi programı bulunmaktadır. Ancak, GD mesleği Kanada'da

henüz yasal olarak düzenlenmemiştir.³⁶ Avrupa ülkelerinde ise durum ülkelere göre farklılıklar göstermektedir. Her ne kadar *The European Society of Human Genetics* Avrupa'daki genetik danışmanların akreditasyonu için yol gösterse de hala detaylandırılması gereken konular bulunmaktadır. 1980 yılı itibariyle GD verilen ilk ülke İngiltere iken, genetik danışmanlar için yasal bir zemine sahip olan ve GD için yüksek lisans derecesi şartı bulunan tek Avrupa ülkesi Fransa'dır. Ek olarak, beş Avrupa ülkesinde genetik danışmanlar için kuruluşlar bulunmaktadır: *French Association of Genetic Counsellors*, *Association of Genetic Nurses and Counsellors (UK)*, *Norwegian National Association of Genetic Counsellors*, *Swedish Association of Genetic Counsellors* ve *The Dutch Society of Genetic Counsellors*.⁵² Türkiye açısından ise durum biraz farklıdır. Türkiye'de bu sürecin daha ziyade hekimler tarafından yürütüldüğü görülürken, kimler tarafından sürdürüldüğüne dair literatürde çelişkiler bulunmaktadır.^{3,6,8,9} Bu belirsizliğin nedeni, 'Genetik Danışmanlık' ifadesi ile tam olarak ne kastedildiğine dair kesin bir meslek ve görev tanımı olmaması olabilir. Ayrıca, GD olarak, hastanın bir hekim tarafından genetik öyküsünün değerlendirilmesi mi, ilgili bir sağlık çalışanı (hemşire, ebe veya biyolog) tarafından bilgilendirilmesi mi yoksa her iki grubun birlikte performansını mı kastediliyor, bunun sınırlarının netleştirilmesine ihtiyaç vardır. Böylece söz konusu hizmetin kimler tarafından sağlandığı da netleşecektir. Özellikle kamuya bağlı sağlık kuruluşlarında mevcut hasta yoğunluğu, GD yapacak kişinin alana dair bilgi durumu, toplumun GD'nin önemine dair farkındalığı gibi sınırlayıcı etkenlerin analizinin yapılması, genetik danışmanlığın bir meslek grubu olarak değerlendirilmesi, sürecin yasal bir dayanak ve düzenleme ile detaylandırılması gibi hususlar ülkemizde GD'nin geliştirilmesi açısından değerlendirilmesi gereken hususlar olarak düşünülebilir.

SONUÇ

Genetik alanında gittikçe artan bilgi birikimi ve biyoteknoloji alanındaki gelişmelerin hızlı ilerleyişi ve sunduğu ürünlerin çeşitliliği, GD'yi söz konusu bilimsel ve teknolojik gelişmelerle paralel büyüyen

bir alan haline getirmiştir. Daha önce belirtildiği gibi, GD süreci birden fazla aşamadan oluşan ve her bir basamağında danışmanın tutumundan testlerin uygulanmasına, tanı konmasından danışanın bilgilendirilmesine kadar ayrı ayrı özen ve etik yaklaşımları gerektiren bir konudur. GD hizmetinin içerdiği pek çok alt başlığın biyoetiğin özellikli konularından olması, danışmanlık sürecini biyoetik açıdan irdelenmesi ve değerlendirilmesi gereken bir alan olarak karşımıza çıkarmaktadır.

GD süreci, gerek testler gerekse tanı, karar verme ve tedavi süreçleri ile biyoetik açıdan pek çok konunun da muhatabı olmaktadır. Danışanın hayatını derinden etkileyebilecek bu yıpratıcı süreçte, GD hizmeti veren profesyonellerin sergilemesi gerekli olan ideal tutumun önemi göz ardı edilemez. Danışanın muhatap olacağı her türlü uygulamanın, biyoetik açıdan danışanın haklarının ve mahremiyetinin korunarak en uygun şekilde sürdürülmesi gerekmektedir. Genetik danışmanlığın, sürecin tüm unsurları yönünden (danışan, danışman, fetus, aile bireyleri, toplum gibi) birey ve toplum yararına en uygun, adil ve faydalı şekilde sürdürülebilmesi ancak biyoetik bakış açısını öğrenmiş ve özümsemiş bireyler ve onlar tarafından hayata geçirilmiş biyoetik temelli uygulamalar ile mümkün olacaktır.

Konuyu ülkemiz açısından ele aldığımızda ise sadece yüksek olan akraba evliliği oranı bile özellikle otozomal resesif hastalıkların kalıtımının takibinde GD'ye duyulan ihtiyacı işaret etmektedir. Bu süreçte genetik danışmanlık görevini sürdüren uzmanların konumu oldukça hassas olup, süreçte başrol oynayan bu uzmanların pek çok biyoetik ödevleri bulunmaktadır. Çok önemli bir kararın eşliğinde olan veya tanı neticesinde tüm hayat planlarını değiştirme ihtimali olan insanların danışmanlar ile iletişimi empati ışığında, yönlendirme ve yargılamadan uzak bir üslup ile gerçekleşmelidir. Danışmanın burada yapabileceği en anlamlı yaklaşım, danışana durumuna dair detayları, onun anlayabileceği biçimde aktararak danışanı aydınlatmak olacaktır. Bu noktadan sonra genetik danışman, danışanın kararına saygı duyarak tercih ettiği yoldaki olasılıkları paylaşmalı ve danışanı desteklemelidir.

GD'nin dünyada ve Türkiye'de önemi günden güne fark edilen, geniş kapsamlı bir süreç olduğu aşikârdır. Süreç bazı durumlarda zaman alıcı ve yorucu bir hale dönüşebilir ki bu noktada genetik danışman ve danışan arasında sağlanabilecek sağlıklı bir iletişim, olası biyoetik ikilemlerin aşılması, hasta yararının korunması ve takibinin sürdürülebilmesi için vazgeçilmezdir. Danışmanlık verirken danışan açısından hayati önemi olan bir takım ihtimallerin gündemde olması nedeniyle ele alınan konuların genellikle psikolojik yükü ağırdır. Henüz tanı konmamışken, olasılıklar konuşuluyorken bireyde ve/veya ailede kaygılanmalar başlayabilir. Bu süreç, genetik danışman tarafından doğru bilgilendirilmiş ve empatiye dayalı bir yaklaşımlarla desteklenmiş danışanlar ile şüphesiz daha başarılı bir şekilde idame ettirilecektir. Sonuç olarak, sağlık alanındaki pek çok uygulamaya göre nispeten yeni sayılabilecek GD uygulamaları, kapsamı itibarıyla insan yaşamında önemli kararların verilebildiği, sadece medikal değil aynı zamanda ekonomik, sosyal, psikolojik yönleri de olan kapsamlı bir uygulamadır.

GD'nin birbiri ile çift yönlü olarak sürekli etkileşim halindeki basamaklardan oluşan yapısının, biyoetik ilkeler ışığında ve donanımlı profesyonellerce sürdürülmesi, sürecin etkin bir şekilde devam ettirilebilmesi için kaçınılmazdır. GD'nin evrensel ve kültürel temele dayalı uygulamaları, ihtiyaçları ve etkileşimlerinin analiz edilerek günümüz toplumunun ihtiyaçlarına cevap verebilecek bir düzenlemeye olan ihtiyaç açıktır. Bu bağlamda, GD uygulamalarındaki unsurların Türkiye'deki mevcut konumunun belirlenerek, bu alanın insan hakları çerçevesinde tüm unsurlar açısından en etkin ve doğru kullanımının ülkemiz koşullarına uygun olarak analiz edilmesi, toplumunun ihtiyaçları arasındaki yerini çoktan almıştır.

Çıkar Çatışması

Yazarlar herhangi bir çıkar çatışması veya finansal destek bildirmemiştir.

Yazar Katkıları

Bu çalışma hazırlanırken tüm yazarlar eşit katkı sağlamıştır.

KAYNAKLAR

- Arda B. 2020 Yılında Tıbbi Etik [Medical Ethics in the year 2020]. 2000-2020 Sürecinde Nasıl Bir Dünya, Türkiye, Sağlık, Tıp Ortamı Öngörülebilir, Oluşturulabilir? Ankara: Türk Tabipler Birliği Yayınları; 2002. p.195- 210.
- Keleş Ş. Genetik, İnsanın Özgür ve özerk Oluş Konumunu Tehdit eder mi? [Does genetics threaten the human's position of being free and autonomous?] Türkiye Klinikleri J Med Ethics. 2013; 21(1): 1-17.
- Erdem Y, Tekşen F. Genetic screening services provided in Turkey. J Genet Counsel. 2013; 22(6): 858-64.
- Muthuswamy V. Ethical issues in genetic counseling with special haemoglobinopathies. Indian J Med Res. 2011; 134(4):547-51.
- Heller K. Genetic counseling: DNA testing for the patient. BUMC Proceedings. 2005; 18(2): 134-137.
- Durmaz B, Durmaz AA, Özkinay F, Çoğulu Ö. Genetik danışmanlık ve önemi [Genetic counseling and its importance]. Cumhuriyet Med J. 2011; 33(2): 259-65.
- Michie S, Marteau TM, Bobrow M. Genetic counselling: the psychological impact of meeting patients' expectations. J Med Genet. 1997; 34(3): 237-41.
- Dinc L, Terzioğlu F. The psychological impact of genetic testing on parents. J Clin Nurs. 2006; 15(1): 45-51.
- Pletcher BA, Toriello HV, Noblin SJ, Seaver LH, Driscoll DA, Bennett RL et al. Indications for genetic referral: a guide for healthcare providers. ACGM Practice Guideline. 2007; 9 (6): 385-389.
- Balci O, Taviloğlu ZŞ, Yılmaz AF, Coşkun ME, Varan C, Almacioğlu M, Kılınç MA, Sivaslı E. Üniversite hastanemizde konjenital anomalilerin görülme sıklığı ve dağılımı [The prevalence and distribution of congenital anomalies in our university hospital]. Gaziantep Tıp Derg. 2012; 18 (2): 81-84.
- World Health Organization's Statistical Health Profile of Turkey. İnternet Erişim Adresi: [http://www.who.int/gho/countries/tur.pdf?ua=1]. Erişim Tarihi: 22.05.2017.
- Yüksel Ş, Kutlubay A, Karaoğlu L, Yoloğlu S. The Prevalence of Consanguineous Marriages in the City of Malatya, Turkey. Turk J Med Sci. 2009; 39(1): 133-37.
- Koç İ, Prevalence and sociodemographic correlates of consanguineous marriages in Turkey. J BiosocSci. 2008; 40 (1): 137-48
- Tomatır AG, Sorkun HÇ, Demirhan H, Akdağ B. Genetic counseling: practices and opinions of primary care physicians in Turkey. Genet Med. 2007; 9(2): 130-135.
- Tomatır AG, Özşahin A, Sorgun HÇ, Demirhan H, Akdağ B. Midwives' Approach to Genetic Diseases and Genetic Counseling in Denizli, Turkey. J Genetic Couns. 2006; 15(3): 191-198.
- Dönbak L, Demirhan İ, Çelik M. Genetik danışmanlık hizmetleri: Kahramanmaraş'ta tanımlayıcı bir çalışma [Genetic counseling services: a descriptive study in Kahramanmaraş]. STED. 2005; 14(9): 192-194.
- Cogulu O, Ozkinay F, Akin H, Onay H, Karaca E, Durmaz AA et al. Reasons for adult referrals for genetic counseling at a genetics center in Izmir, Turkey: Analysis of 8965 cases over an eleven-year period. J Genet Counsel. 2011; 20(3):287-93.
- Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmeliği, Resmi Gazete Tarih: 10.06.1998, Sayı No: 23368.
- Erdemir F, Uysal G. Genetik, genomik bilimi ve hemşirelik [Genetics, genomics and nursing]. Dokuz Eylül Üniversitesi Hemşirelik Yüksekokulu Elektronik Dergisi. 2010; 3(2): 96-101.
- Arda B, Şahinoğlu Pelin S. Tıbbi etik: tanımı, içeriği, yöntemi ve başlıca konuları [Medical ethics: definition, content, methodology and main topics.]. Ankara Tıp Mecmuası. 1995; 48(3): 323-36.
- Beauchamp TL, Childress JF. Principles of Biomedical Ethics. 3th ed, New York: Oxford Uni. Press, 1989, p.51-62.
- Limentani, AE. The role of ethical principles in health care and the implications for ethical codes. J Med Ethics. 1999; 25(5):394-98.
- Arda B, Acıduman A. Perinatal dönem ilişkin etik sorunlar [Ethical issues related to perinatal period]. Yurdakök M, Deren Ö, Yiğit Ş, Özyüncü Ö, Korkmaz A, editörler. Prenatal Pediatri. Ankara: Güneş Tıp Kitabevleri; 2012, p.481-488.
- Arda, B. Etik açıdan fetus ve yenidoğan. [Fetus and newborn from an ethical view point]. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, 1998; 41(3): 395-402.
- ten Have H, Global Bioethics, An Introduction. London and New York: Routledge Taylor & Francis Group, 2016, p.11-36.
- Yıldırım G, Kadioğlu S. Etik ve tıp etiği temel kavramları [Basic concepts of ethics and medical ethics]. Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi. 2007; 29 (2): 7-12.
- Aydoğdu İB, Çobanoğlu N. 120 - Tıp etiğinden biyoetiğe ilerlerken biyoetik uzmanı: Sorun kümesi mi çözüm kümesi mi? [Bioethics expert while proceeding from medical ethics to bioethics: Problem cluster or solution?] Sağlık Bilimlerinde Süreli Yayıncılık, Türk Tıp Dizini. 2009; 129-38.
- Tazebay, UH. Genetik araştırmalar ve etik [Genetic researches and ethics]. Avrasya Dosyası, Moleküler Biyoloji ve Gen Teknolojileri Özel, 2002; 8(3): 51-61.
- Akpınar A, Ersoy N. Attitudes of physicians and patients towards disclosure of genetic information to spouse and first-degree relatives: a case study from Turkey. BMC Medical Ethics. 2014; 15(39):1-10.
- Ilgın-Ruhi H, Yürür-Kutlay N, Tükün A, Böke-soy İ. The role of genetic counseling on decisions of pregnant women aged 35 years or over regarding amniocentesis in Turkey. Eur J Med Gen. 2005; 48(1): 13-9.
- Joly Y, Knoppers BM. Ethics and Genetics. In: Maloy S, Hughes K, eds. Brenner's Encyclopedia of Genetics. 2nd ed. Vol. 2. Oxford: Elsevier, 2013, p.528-530.
- Torun, A. Genetik araştırma ve uygulama mada etik. Türkiye Bilimler Akademisi (TÜBA), Yeni Reform Matbaacılık, Ankara, 2007, p.9-10.
- Sürmeli H, Şahin F. Üniversite öğrencilerinin genetik mühendisliği ile ilgili Biyoetik görüşleri: genetik testler ve genetik tanı [University students' bioethical perspectives on genetic engineering: Genetic tests and genetic diagnosis]. Journal of Turkish Science and Education. 2010; 7(2): 119-132.
- Wertz DC, Fletcher JC, Berg K. Specific Services. WHO Human Genetics Programme. Review of ethical issues in medical genetics: report of consultants to WHO / D.C. Wertz, J.C. Fletcher, K. Berg. Geneva: World Health Organization, 2003, p.29-89. İnternet Erişim Adresi: [http://apps.who.int/iris/handle/10665/68512]. Erişim Tarihi: 22.06.2017.
- Bennett RL, Callanan N, Gordon E, Karns L, Mooney KH, Ruzicka R et al. (the National Society of Genetic Counselors Code of Ethics Work Group). Code of Ethics of the National Society of Genetic Counselors: explication of revisions. J Genet Couns. 2006; 15(5): 313-23.
- Ferrier RA, Connolly-Wilson M, Fitzpatrick J, Grewal S, Robb L, Rutberg J et al. (CAGC Core Competencies Working Group). The establishment of core competencies for Canadian genetic counsellors: validation of practice based competencies. J Genet Couns. 2013; 22(6): 690-706.
- Biyoloji ve Tıbbın Uygulanması Bakımından İnsan Hakları ve İnsan Haysiyetinin Korunması Sözleşmesi: İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesinin Onaylanmasının Uygun Bulduğuna Dair Kanun, Kanun No: 5013, Resmi Gazete Tarih: 20.04.2004, Sayı: 25439.

38. Türk Tabipleri Birliği Tıbbi Etik Veriler Bildirgesi [Turkish Medical Association Declaration of Medical Genetics Data]. Türk Tabipleri Birliği Etik Kurulu. Türk Tabipleri Birliği Etik Bildirgeleri. 1. Baskı. Ankara: Türk Tabipleri Birliği Yayınları, 2010. p.31-33.
39. Nüfus Planlaması Hakkında Kanun, Kanun No: 2827, Resmi Gazete Tarih: 27.05.1983, Sayı: 18059.
40. Rahim Tahliyesi ve Sterilizasyon Hizmetlerinin Yürütülmesi ve Denetlenmesine İlişkin Tüzük, Resmi Gazete Tarih: 18.12.1983, Sayı: 18255.
41. Üremeye Yardımcı Tedavi Uygulamaları Ve Üremeye Yardımcı Tedavi Merkezleri Hakkında Yönetmelik, Resmi Gazete Tarih: 30.09.2014, Sayı: 29135.
42. Kişisel Verilerin Korunması Kanunu, Kanun No: 6698, Resmi Gazete Tarih: 07.04.2016, Sayı: 29677.
43. Christinat A, Pagani O. Practical aspects of genetic counseling in breast cancer: Lights and shadows. *The Breast*. 2013; 22(4): 375-82.
44. Shea L, Newschaffer CJ, Xie M, Myers SM, Mandell DS. Genetic testing and genetic counseling among medicaid-enrolled children with autism spectrum disorder in 2001 and 2007. *Hum Genet*. 2013; 133(1):111-16.
45. Dekker N, van Dorst EBL, van der Luijt RB, van Gijn ME, van Tuil M, Offerhaus JA et al. Acceptance of genetic counseling and testing in a hospital-based series of patient with gynecological cancer. *J Genet Counsel*. 2013; 22(3): 345-57.
46. Gershon ES, Aliey-Rodriguez N. New ethical issues for genetic counseling in common mental disorders. *Am J Psychiatry*. 2013; 170(9): 968-76.
47. Farwing K, Harmon AG, Fontana KM, Mervis CB, Morris CA. Genetic counseling of adults with Williams syndrome: A first study. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2010; 154C(2):307-15.
48. Mahowald MB, Verp MS, Anderson RR. Genetic counseling: clinical and ethical challenges. *Annu. Rev. Genet*. 1998; 32: 547-59.
49. Hofman KJ, Tambor ES, Chase GA, Geller G, Faden RR, Holtzman NA. Physicians' knowledge of genetics and genetic tests. *Academic Medicine*. 1993; 68 (8): 625-32.
50. DeMarco TA, Peshkin BN, Mars BD, Tercyak KP. Patient satisfaction with cancer genetic counseling: A psychometric analysis of genetic counseling satisfaction. *J Genet Couns*. 2004; 13(4): 293-304.
51. Tschudin S, Huang D, Mor-Gültekin H, Alder J, Bitzer J, Tercanli S. Prenatal counseling – implications of the cultural background of pregnant women on information, processing, emotional response and acceptance. *Ultraschall in Med*. 2011; 32(Suppl2): E100-7.
52. Cordier C, Lambert D, Voelckel MA, Hosterey-Ugander U, Skirton H. A profile of the genetic counsellor and genetic nurse profession in European countries. *J Community Genet*. 2012; 3(1):19-24.