

Prenatal Tanıda Genetik Danışmanlık Sürecine Etik Bir Bakış

Ethical Overview to the Genetic Counselling Process in Prenatal Diagnosis: Review

Engin KURT^a

^aTıp Tarihi ve Deontoloji AD,
GATA, Ankara

Geliş Tarihi/Received: 04.09.2013
Kabul Tarihi/Accepted: 22.10.2013

Yazışma Adresi/Correspondence:
Engin KURT
GATA,
Tıp Tarihi ve Deontoloji AD, Ankara,
TÜRKİYE/TURKEY
enkurt@gata.edu.tr

ÖZET Prenatal tanı; Embriyo ve fetusta gebeliğin erken döneminde herhangi bir sağlık probleminin olup olmadığına yönelik yapılan çalışmalardır. Genetik hastalıklar ise tedavileri genellikle mümkün olmayan hastalıklar grubunda yer aldıklarından, bu gruba giren hastaların mümkün olan en erken zamanda konu ile ilgili olarak bilinçlendirilmesi ve gerekli tedbirlerin alınabilmesi için aydınlatılması gerekir. Günümüzde genetik danışmanlık, bireylerin hangi genetik hastalık riskleri ile karşı karşıya kalabilecekleri, bu risklerin ortaya çıkardığı süreci, hastanın anlayabileceği şekilde kendisine anlatarak, hasta merkezli bir yaklaşımla, yönlendirme olmadan yardımcı olmaya çalışmak olarak ifade edilmektedir. Ancak buna karşı, genetik danışmanlık söylemi toplum tarafından farklı algılanmaktadır. Bazılarına göre genetik danışmanlığın psikolojik yanı, bazılarına göre ise genetik yanı ön plana çıkarılmaktadır. Normalde genetik danışmanlık, olayın hem psikolojik yönünü hem de genetik yönünü beraber kapsamaktadır. Bu makalede de etik bir bakış açısıyla genetik danışmanlıktaki iletişim ve danışmanlık sürecine değinilecektir.

Anahtar Kelimeler: Prenatal tanı; genetik danışmanlık; genetik mahremiyet; etik

ABSTRACT Prenatal diagnosis is a kind of research, which is conducted during the early stages of pregnancy, if there is a health problem with the fetus and embryo or not. Because the genetic diseases are generally evaluated within the incurable diseases group, the patients of this category should be informed within the possible earliest time about the issue and to be enlightened for the necessary measures being implemented. Nowadays, the genetic counselling is described as informing the patients in an understandable manner about the genetic disorder risks they may face, and the process which is caused by these risks with a patient oriented approach without steering. However, the genetic counselling discourse is perceived in different ways by the public. Some perceives the psychological side while others put the genetic side forward. Normally the genetic counselling contains both the psychological and genetic sides of the phenomena. Within the frame of this article it will be adverted the counselling and communication processes of genetic counselling with an ethical approach.

Key Words: Prenatal diagnosis; genetic counseling; genetic privacy; ethics

Türkiye Klinikleri J Med Ethics 2013;21(3):136-40

İlk kez 1947 yılında Sheldon Reed tarafından tanımlanmış olan “Genetik Danışmanlık” kavramı o günden bugüne kadar önemli ölçüde değişikliğe uğrayarak gelmiştir. İlk zamanlardaki direktif yaklaşımlar günümüzde sıradanlaşmıştır. Günümüzde, bireylerin hangi genetik hastalık riskleri ile karşı karşıya kalabileceklerini, bu risklerin ortaya çıkardığı süreci, hastanın anlayabileceği şekilde kendisine anlatarak, hasta merkezli bir yaklaşımla, yönlendirme olmadan yardımcı olmaya çalışmak olarak ifade edilmektedir.¹

PRENATAL TANI

Gebeliğin mümkün olduğunca erken dönemlerinde fetüsün bilhassa kromozom sapmalarını, anomalilerini ve kalıtsal hastalıklarını belirleyerek, yüksek risk altında bulunan ailelere sağlıklı çocuk sahibi olma olanağının sunulmasıdır.² Bu amaçla tedavisi mümkün olmayan fetal sağlık problemlerini gebelik öncesi ve gebelik sırasında ortaya çıkartıp, anomalili çocuk doğurma riski olan ailelere, uygun olan doğum öncesi tanı yöntemlerini uygulayarak, fetüsün durumunu değerlendirmek ve gereken tıbbi müdahaleyi yapmak olarak da ifade edilmektedir.³

Prenatal tanı; tıbbi genetik, sitogenetik, kadın doğum, çocuk, psikiyatri, moleküler biyoloji, patoloji, biyokimya gibi birçok disiplini ilgilendiren, multidisipliner yapılanmayı gerektiren bir çalışma alanıdır.

PRENATAL TANIDA AMAÇ

Genetik hastalıklara ve sakatlıklara gebeliğin mümkün olan en erken evresinde tanı koymak ve gerekiyorsa yasal süre içerisinde gebeliği sonlandırabilmek ya da intrauterin tedavi edilebilecek durumda olan anomalilerde tedavi olanaklarını aramaktır. Bu kapsamda prenatal tanı, sadece gebeliği sonlandırmak olarak ele alınmamalıdır. Genetik anomalisi olduğu düşünülen bir çocuğa sahip olma riski yüksek olan ailelere sağlıklı çocuk sahibi olabilmeleri için olanak sunarak, kararlarını kişisel, sosyal ve etik ilkeler çerçevesinde vermelerini sağlamaktır.⁴ Tek bir kişi veya aile için tasarlanmış olup, öjenik bir amacı yoktur.⁵ Dolayısıyla burada, doğru bilgi sahibi olabilmenin gereği olan "prenatal tanı endikasyonları neler olmalıdır?" sorusu akla gelmektedir. Endikasyonların belirlenmesinde de, özellikle toplumun fetal tıp alanındaki yasal yaptırımını ve etik değerleri ön plana çıkmaktadır.³

Bu kapsamda prenatal tanı endikasyonlarının uygulanmasındaki muhtemel amaçları şu şekilde sıralayabiliriz;

1. Doğacak çocuk ile ilgili saptanan anomali konusunda anne-baba adayının bilgilendirilerek psikolojik olarak, engelli doğacak olan çocuklarının doğumuna hazırlanmasını sağlamak.

2. Anne-baba adayının bilgilенmesini sağlayarak endişelerini gidermek.

3. Anomalili çocuk dünyaya getirme riskinden dolayı çocuk sahibi olmaktan vazgeçecek olan anne-baba adaylarına, sağlıklı çocuk sahibi olma olanağı sağlamak.

4. Sağlık problemi olduğu saptanan fetüsün "intrauterin" tedavisine olanak sağlamak.

5. Doğum sırasında ya da sonrasında bakım için gerekli koşulların hazırlanmasını sağlamak.

6. Tedavisi mümkün olmayanların, yasal sınırlar içerisinde olmak kaydı ile hayatlarının sonlandırılmasına imkân tanımak.

7. Anne-baba adaylarının, yukarıda sayılan seçenekler arasında kendilerine en uygun olan tercihi yapmalarını sağlamak.⁶

Tıp teknolojisinin her gün hızlı bir şekilde ilerlemesine paralellik gösteren prenatal tanı tekniklerinin kullanılması, gelecek kuşağın bir üyesi olacak olan fetüsün maruz kalacağı hastalıkların ve sakatlıkların önlenmesine, önlenemiyorsa göreceği zararın şiddetinin en azından en alt düzeye indirilmesine, dolayısı ile doğumdan sonra çocuğun, ailenin ve toplumun katlanmak zorunda olacağı maddi ve manevi yükün azaltılmasına yardımcı olmaktadır.⁷

Prenatal tanının temel felsefesine baktığımızda amacın; Tedavisi olanaksız, yaşam süresi kısıtlı, ağır zihinsel ve bedensel özürlere yol açan hastalıklar için yüksek risk taşıyan ailelere, sağlıklı bir çocuk dünyaya getirebilmeleri için mümkün olan en yüksek oranda güvence vermek olduğunu görmekteyiz. Ancak burada hedef kitle, fetal sağlık problemi olmayacağı düşünülen düşük risk grubuna giren gebelerdir. Yüksek risk grubuna giren gebeler zaten duydukları endişe nedeni ile prenatal tanı programlarına katılmaktadırlar.³

GENETİK DANIŞMANLIK

Hasta kişi ve ailelerin ya da toplum ortalamasının üzerinde kalıtsal bir hastalık taşıyan veya taşıma riski bulunan kişilere ve bu kişilerin akrabalarına, hastalığın seyri ve tedavi yöntemleri, tekrarlama riskleri ve çözüm yolları ile beraber hangi dönemlerde hangi testlerin yapılması gerektiği ve bunla-

rın sonuçlarıyla ilgili bilgi verilmesini sağlayan bir iletişim olayıdır.⁸

Genetik danışma veren kişiye “genetik danışman” denir. Ülkemizde bu görev hekimler tarafından yürütülmektedir. Genetik danışmanların öncelikli görevi, aileye mevcut genetik durumla ilgili bilgileri doğru ve tam olarak aktarmak ve çözüm yolları sunarak hastaların doğru kararlar vermelerine yardımcı olmaktır.⁹

Amerikan İnsan Genetiği Derneği 1975 yılında yayınlamış olduğu genetik danışmanlık raporunda, genetik danışmanlığı; “Bir ailede ortaya çıkan ya da ortaya çıkma riski olan genetik hastalıklarla ilişkili bir iletişim süreci” olarak tanımlamıştır. Bu süreç kişi ya da aileye, bir veya birden çok yetiştirilmiş personeli ile yardım etmeyi hedeflemektedir ve buna yönelik olarak;

1. Hastalığın tanı dahil tıbbi faktörlerinin neler olduğunu ortaya çıkarmaya çalışır ve gerekli tedavi yöntemlerine ulaşmayı amaçlar.

2. Hastalığın kalıtsal olarak geçme oranını ve belirli akrabalarda tekrarlama riskini belirlemeye çalışır.

3. Tekrarlama riski ile baş edebilmek için diğer seçeneklerin de neler olduğunu belirler.

4. Karar alma, riskler, ailenin amaçları, etik ve inanç değer sistemlerine hitap eden ve kararı kapsayan fikir birliği oluşturmayı amaçlar.

5. Etkilenen bir aile üyesindeki anomali ve/veya anomalinin tekrarlama riski için mümkün olan en iyi uyumu sağlamaya çalışır.¹⁰

Danışma ekibi en iyi uyum için aileyle, aşağıda belirtilen faktörlere uyarak etkili bir iletişime girebilir;

1. *Tanı ile ilişkili psikolojik ve emosyonel sınırların tanınması.* Genetik bir hastalık tanısından sonra aile içinde değişik derecede suçluluk ve utanç duygusu oluşabilir.

2. *Danışmayı etkileyen faktörlerin tanınması.* Ailenin ruhsal, etnik ve sosyo-ekonomik durumu genetik danışmayı etkiler.

3. *Zorlayıcı olmayan danışma verilmesi.* Ailenin kararını verirken zorlayıcı olmayan, tüm seçeneklerin neler olduğunu kendilerine açıklayan bir desteğe ihtiyacı vardır.

4. *Utanç ve suçluluk duygusunun kaldırılması için aileye yardım.* Aileye, bu durumdan dolayı kendilerinin suçlu olmadığı, buna benzer başka ailelerin de bulunduğu, ayrıca bazı hastalıkların daha anne karnında iken tedavi edilebileceği gibi aileyi rahatlatıcı sözler söylenebilir.

5. *Kişisel amaçları saptayarak aileye yardım.* Görüşmelerde ailenin beklentileri sorularak, bu amaçlar doğrultusunda yardım yapılabilir.

6. *Danışmanın olumlu eğilimi.* Aileye yargılayıcı olmayacak bir şekilde, kendilerinin durumunda olan diğer ailelerin farklı görüşlerini bildirebilir ve bu görüşler doğrultusunda seçim yapmalarını önerebilir.¹¹

Kısaca danışmanlık sürecindeki aşamaları; Hastalığın tanısının koyulması, genetik riskin hesaplanması, iletişimin sağlanması, karar verilip eyleme geçilmesi ve takip şeklinde ifade edebiliriz.¹²

PRENATAL TANIDA DANIŞMANLIK

Genetik alanındaki tıbbi uygulamalar, diğer tıp dallarında olduğu gibi hekim-hasta ilişkisinden biraz farklı olup hekim burada hasta ile direkt karşı karşıya değildir. Hekim, anne-baba aday ve geleceği ile ilgili hakkında karar verilecek üçüncü kişi olan anne karnındaki fetüs ile ancak, anne-baba adayının danışmanlık alma ihtiyacı olduğunda birlikte olmaktadır.¹³

Genetik hastalıkların genellikle tedavileri mümkün olmayan hastalıklar olmaları nedeniyle, hastalıklarla ilgili olabildiğince erken tedbirlerin alınması ve anne-baba adayının bu hastalıklar konusunda bilinçlendirilmesi önemlidir. Dolayısıyla bebek sahibi olması beklenen bireylere verilecek olan genetik danışma, yüksek riskli gebeliklerde aileye güven verdiği gibi beklenilmeyen ve arzu edilmeyen bir durumda da seçim hakkı sunması yönünden önem arz etmektedir.¹⁴

Ancak yine de yapılan çalışmalar, danışmanlık merkezlerine başvuran bireylerin, danışman tarafından kendilerine sunulan bilgi yerine, algıladıkları bilgiyi kullandıkları ve bu algılanan bilginin de kararlarında etkili olduğunu göstermektedir. Genetik danışmanlık, “hasta bir çocuk dünyaya getirebilirim” düşüncesini taşıyan bir an-

nenin korkusunu yenebileceği gibi, belki de tedavisi mümkün ancak zaman alacak olan, sakat bir çocuk dünyaya getirme düşüncesi ile kürtaj yaptırmak isteyen bir annenin fikrinin değişmesine yardımcı olarak, hamileliğinin sürdürülmesini ve ailenin bebek sahibi olmasını da sağlayabilmektedir. Bu açıdan baktığımızda genetik danışmanlık, öncelikle derdine çare arayan anne-baba adayları üzerinde etki göstermektedir.¹⁵

Danışmanlık hizmetlerinin birleştiği en temel noktalardan birisi, genetik danışman olarak adlandırılan kişilerin öncelikli görevinin anne-baba adayına üzerinde tartışılan hastalıkla ilgili bilgileri doğru ve tam olarak aktarmak ve çözüm yolları sunmaktır. Bu nedenle bu hizmetler “yönlendirici” olmamalıdır. Bilgiler aileye anlayabileceği şekilde anlatıldıktan sonra karar ilgili kişiler tarafından verilmelidir.⁶

Danışma; bir bireye veya çifte hastalıklı veya anomalili çocuk yapmanın ihtimalleri konusunda bilgi vermeyi; böyle bir çocuğa sahip olmanın önemi hakkında tıbbi bilgi sağlamak da dahil tavsiyede bulunmayı; sahip olabilecekleri riski azaltma yöntemlerini; onlara verilen bu bilgileri anlamalarına yönelik yardımda bulunmayı ve böylece onların hamile kalıp kalmama konusunda bilinçli karar verebilmelerini içerir.¹⁶

Hamileliğin erken dönemlerinde yapılan tarafa testlerinden sonra, testlerde herhangi bir anormallik saptanması durumunda anne-baba adayları bu konuda önyargısız olarak bilgilendirilerek aydınlatılmalı ve izlenebilecek değişik yollar konusunda kendilerine bilgi verilmelidir. Kendisi hakkında karar veremeyecek olan bebeğin hakları ile ilgili kararlarda ise anne-baba adayının yer alması, özerklik kavramını en üst düzeye çıkaran bir kavramdır. Bu durumda anne-baba adayı bebek adına konuşur ve karar verebilir.¹ Bu kararlar arasında; uterus içinde tedavi, doğumun acilen yaptırılarak ihtiyaç duyulan tedaviye bir an önce başlanması ya da gebeliğin sonlandırılması sayılabilir. Dolayısı ile bu seçenekler hakkında genetik danışman aileye, gerekli tüm bilgileri aktarmalı, ailenin karar vermesi için kendilerine yardımcı olmalı ve ailenin kararı ne olursa olsun desteklenecekleri konusunda güvence vermelidir.⁶ Tüm bunlara rağmen, anne-

baba adayının özerkliğinin tam olarak kabul edilemeyeceği durumlarda eğer anne-baba adayının kararı doğacak bebek için risk teşkil ediyor ise veya yenidoğanın hakları anne-baba adayının özerk karar verme hakkı ile çatışıyor ise sağlık personeli yenidoğanın korunmasına öncelik vermelidir.¹

Genetik danışmanlık söylemi toplum tarafından farklı şekilde düşünülmekte, ifade edilmekte, anlaşılmakta ve yorumlanmaktadır. Bazılarına göre genetik danışmanlığın psikolojik yanı, bazılarına göre ise genetik yanı ön plana çıkarılmaktadır. Normalde genetik danışmanlık, olayın hem psikolojik yönünü hem de genetik yönünü beraber kapsamaktadır.¹⁵ Hekimin, danışman olarak görev ve davranışları hekimlik mesleğinin ahlâkına uygun olmalıdır. Temel etik değerlerden biri olan hastanın sırrının saklanması konusu ise, hastalık tablosunun çoğu kez ailesel olmasından ve üçüncü kişilere yansıtılmasının aileye verebileceği zarardan dolayı özel bir öneme sahiptir.¹⁷

Yapılan bir çalışmada, genetik uzmanların cevapları doğrultusunda hazırlanan ve danışma esnasında uyulması gereken 5 etik kural ortaya konulmuştur. Bunlar;

“1. Hasta yerine karar verilmemeli ve seçimlerinde yönlendirici olunmamalı,

2. Hastaya, kararlarının kendi seçimlerinin olması gerektiği ve seçimi yalnız kendilerinin yapmaları gerektiği anlatılmalı ve sorusu reddedilmeli,

3. Kendi durumlarındaki diğer hastaların seçimlerinde, çoğunluğunun ne şekilde karar verdiği söylenmeli,

4. Hasta adına karar vermemekle birlikte onların durumunda bizim ne yapacağımız söylenebilir.

5. Hastanın almış olduğu karar desteklenebilir” şeklindedir.¹⁸

SONUÇ

Geçmişte genelde, anomalili doğmuş bir çocuktan dolayı, gelecekteki gebelikler için tekrarlama riskini ve prenatal tanı olanaklarını öğrenme nedeniyle kişiler genetik danışmana başvuruda bulunur-

lardı. Oysa ki günümüzde hızla ilerleyen tıbbi teknoloji sayesinde insanlar yeni yeni olanaklar bulmakta ve karşı karşıya kaldıkları sorunlarına çareler üretmektedirler. Prenatal tanı yöntemleri de, hızla ilerleyen bu teknoloji içerisinde yerini almış olup doğumdan önce anne karnındaki bebeğin herhangi bir anomalisinin olup olmadığını erken evrelerde ortaya çıkarılabilmesine imkân tanımaktadır. Ancak hizmetlerin yetersiz dağılımı ve başvuran anne-baba adaylarının yeterince bilgilendirilmemeleri (yetersiz ya da uygun olmayan genetik danışmanlık) nedeni ile, genetik danışman olarak görev yapan hekimin, hasta ile arasındaki ilişkiyi iyi kurması ve hastalara karşı yönlendirici değil, bilgilendirici olması gerekmektedir. Dolayısı ile prenatal tanı yöntemleri sayesinde riskli olan gebelikleri ortaya çıkaran hekimler, risk grubu içerisinde yer alan aileleri, danışmanlık almaları yönünde ikaz etmeli ve tüm bu aşamalardan sonra da ailenin kararına saygı duymalıdır.

KAYNAKLAR

1. Algier L, Yağmurlu A, Gökçora İH. [Ethical problems encountered in newborn surgery]. *Türkiye Klinikleri J Med Ethics* 1998;6(2):89-93.
2. Stephen R, Amato S. [Human Genetics and Dysmorphology]. In: Behrman RE, Kliegman RM, eds. *Essential of Pediatrics*. 3rd ed. Çev. ed. Tuzcu S. İstanbul: Nobel Tıp Kitapevleri; 2001. p.129-46.
3. Beksaç MS. [Fetal Medicine; Prenatal Diagnosis]. In: Beksaç MS, Demir N, Koç A, Yüksel A, eds. *Obstetrik Maternal-Fetal Tıp ve Perinatoloji Ders Kitabı*. 1.Baskı. Ankara: Maternal-Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği; 2001. p.64-89.
4. Walker M, Pandya P. Cost benefit analysis of prenatal diagnosis for down syndrome using the British or the American approach. *Obstet Gynecol* 2000;96(3):481.
5. Munthe C. The Moral Roots of Prenatal Diagnosis. *Studies in Research Ethics* No. 7. Göteborg; 1996. p.24-5.
6. Aksoy Ş. [Ethical issues surrounding prenatal testing techniques]. *Türkiye Klinikleri J Med Ethics* 1998; 6(2):69-72.
7. Türk Tabipler Birliği. [The Final Report of Declarations on the Beginning and The End of Life]. *Etik Bildirgeler Çalıştayı Sonuç Raporu*, 1.Baskı. Ankara; 2008. p.28-9.
8. Elçioğlu N. [Genetic Counseling and Ethics]. *Türkiye Klinikleri J Med Sci* 1993;13(2):102-6.
9. Durmaz B, Durmaz AA, Özkinay F, Çoğlu Ö. [Genetic counseling and its importance]. *Cumhuriyet Medical J* 2011;33(2):259-65.
10. American Society of Human Genetics. *Genetic Counseling*. *Am J Hum Genet* 1975;27(2): 240-2.
11. Özkinay C, Özkinay E. [Genetic Counseling]. Beksaç MS, Demir N, Koç A, Yüksel A, eds. *Obstetrik Maternal-Fetal Tıp ve Perinatoloji Ders Kitabı*. Maternal-Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği, 1.Baskı. Ankara; 2001. p.118-23.
12. Pina-Neto JM. *Genetic Counselling*. *J Pediatr (Rio J)*. 2008;84(4 Suppl):20-6.
13. Erdemir AD. [Genetic Counsellor in Genetic Diseases, Patient Relations and Ethical Dilemmas]. Erdemir AD, Öncel Ö, Aksoy Ş, eds. *Çağdaş Tıp Etiği*. İstanbul: Nobel Tıp Kitapevleri; 2003. p.252-75.
14. Gülten T, Erçal D. [Child health and prenatal diagnosis]. *Türkiye Klinikleri J Pediatr Sci* 2005;1(2):68-72.
15. Genç Z, Erdemir AD. [The importance of genetic counseling from the point of view of medical ethics and some results]. *Türkiye Klinikleri J Med Ethics* 1997;5(2):73-6.
16. West R. Ethical aspects of genetic disease and genetic counselling. *J Med Ethics* 1988;14(4):194-7.
17. Schwinger E. [Specific Ethical Issues in Human Genetics]. Çev. Namal A. *Tıbbın Gündelik Yaşamında Etik Araştırmadan Terapiye Disiplinler Yelpazesi*. 2. Baskı. Ankara: Nobel Tıp Kitapevleri; 2001. p.104-5.
18. Kadayıfçı O, Ürünsak İF, Atay Y, Demir C. [Maternal Fetal Medicine and Ethics]. In: Beksaç MS, Demir N, Koç A, Yüksel A, eds. *Obstetrik Maternal-Fetal Tıp ve Perinatoloji Ders Kitabı*. 1.Baskı. Ankara: Maternal-Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği; 2001. p.1472-86.