

# Genetik Danışmanlığın Tıbbi Etik Açısından Önemi ve Bazı Sonuçları

## THE IMPORTANCE OF GENETIC COUNSELLING FROM THE POINT OF VIEW OF MEDICAL ETHICS AND SOME RESULTS

Zehra GENÇ\*, Ayşegül DEMİR İAN ERDEMİR\*\*

\* Doç.Dr.Uludağ Üniversitesi Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksek Okulu, Öğr.Üy.,

\*\*Prof.Dr.Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Deontoloji AD, Başk., BURSA

### Özet

*Bu çalışmada genetik danışman hekimin sorumluluğundan söz edildi ve hekim-hasta ilişkilerine değinildi. Böylece bazı sonuçlar ehle edildi.*

**Anahtar Kelimeler:** Tıbbi Etik, Genetik, Genetik Danışmanlık

T Klin Tıbbi Etik 1997, 5:73-77

Tıbbın gelişmesi, sosyoekonomik etkenlerin iyileşmesi gelişmiş ülkelerde enfeksiyon hastalıkları ve yetersiz beslenme nedeniyle ortaya çıkacak bazı hastalıkları minimuma indirdi. Buna bağlı olarak da kalıtsal nedenli hastalıklar ön plana çıkarak tıpta özel bir anlam kazandılar. Böylece genetik danışmanlık konusu ortaya çıktı ve bazı etik problemler belirdi.

Bu yüzyılın başından itibaren çocuk ölümlerinde genel bir düşüş oldu. Bugün eldeki verilere göre:

1- Tabii ölümlerin %40'ını kalıtsal nedenli hastalıklar sonucunda meydana gelen ölümler oluşturmaktadır.

2- Canlı doğumların %3'ünde genetik hastalıklar ortaya çıkmaktadır.

3- Endüstriyel ülkelerde bir çocuk kliniğindeki hastaların 1/3'ü genetik hastadır.

**Geliş Tarihi:** 26.11.1996

**Yazışma Adresi:** Dr.Zehra GENÇ  
Uludağ Üniversitesi  
Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksek Okulu,  
BURSA

T Klin J Med Ethics 1997, 5

### Summary

*In this article, the responsibility of genetic counsellor has been pointed out and the relations of patient-physician has been stressed. So, some results have been obtained.*

**Key Words:** Medical Ethics, Genetics, Genetic counselling

T Klin J Med Ethics 1997, 5:73-77

4- Kronik bir rahatsızlığı olan erişkin hastaların %10-20'sinde hastalık nedenini genetik bir komponent oluşturmaktadır.

Hastalık	Her 1000 Canlı doğumda
Kromozomal rahatsızlıklar	6.0
Monogenik Hastalıklar	
Otozomal dominant	10.0
Otozomal resesif	2.0
X kromozomal resesif	2.0
Multifaktöriyel hastalıklar veya kusurlu oluşumlar ve doğumda henüz teşhis edilemeyen hastalıklar	90.0

Yukarıdaki nedenlerle pratisyen hekimlerin sorunları çoğalmaktadır. Hekimler gitgide artan biçimde doğumdan gelen kusurlar, çeşitli metabolik hastalıklar veya kromozomal bozukluklar konusunda aileler tarafından yöneltilen sorularla karşı karşıya kalmaktadırlar. Bu sorular bu konular da uzmanlaşmış bir hekim tarafından genetik danışmanlık çerçevesinde dile getirilebilir, detaylandırılır ve cevap oluşturulur. Günümüzde genetik

danışmanlık ve buna bağlı olarak prenatal tanı halk sağlığı alanında önemli bir yer tutmaktadır.

### Genetik Danışmanlığın Tıbbi Erikteki Yeri

Genetik danışmanlık farklı anlaşılmakta ve farklı yorumlanmaktadır; bazıları bu hizmetin psikolojik, bazıları ise tıbbi genetik yönünü ön plana çıkarmaktadır. Oysa genetik danışmanlık her ikisini birden içermektedir. Ağırlığı şu veya bu tarafa vermek hizmetin tek taraflı kalmasına yol açacaktır.

Dünya Sağlık Örgütü (WHO)'nün "Ad hoc committee on genetic counselling" adlı kurulu genetik danışmanlığı aşağıdaki gibi tanımlamaktadır:

Genetik danışmanlık, bir ailede ortaya çıkan veya ortaya çıkma riski olan genetik hastalıklarla ilişkili bir iletişim sürecidir. Bu süreç kişi ya da aileye, bir veya birden çok yetiştirilmiş personeliyle yardım etmeyi amaçlar;

1- Hastalığın diağnoz (tanı) dahil, tıbbi faktörlerinin neler olduğunu ortaya çıkarmaya çalışır ve mümkün olan tedavi yöntemlerini belirler.

2- Hastalığın kalıtsallık oranını (risk hesaplama) ve belirli akrabalarda tekrarlama riskini belirlemeyi amaçlar.

3- Karar alma:' Riskler, ailenin ileriye yönelik amaçları, etik ve dini değer sistemlerine hitap eden ve karan kapsayan fikir birliği oluşturmayı amaçlar.

4- Mümkün olduğu kadar ailede bu hastalıktan muzdarip olan kişilere veya tekrarlama riskine konsantre olmalıdır.

### Etkiler

Danışmanlık veren hekim tıbbın diğer alanlarında da olduğu gibi sadece hastasına ya da danışmanlık arayana karşı bir sorumluluk duyar. Hekim danışan kişinin kendisi ve ailesi hakkında doğru karar alabilmesi için sorunlarını cevaplamalı ve ona yardım etmelidir. Bu yaklaşıma göre genetik danışman sadece danışanın ve onun ailesinin arzusu doğrultusunda hareket eder, toplumun arzusu burada rol oynamaz. Danışmanlığın merkezini (ağırlık noktasını) kalıtsal hastalıkla doğabilecek bir çocuk

veya danışanın ya da doğacak çocuklarının genetik hastalık sahibi olma riskleri gibi kişisel problemler oluşturur.

Literatür incelemeleri genetik danışmanlığın öjenik düşüncelerden geliştiğini göstermektedir. Önceleri çok sayıda bilim adamı ojeni konusundaki fikirlere sıcak bakmışlardı. Sonraları ise pek çok akli başında bilim adamı ırkı saflaştırma (öjeni)'ya yönelen bu gibi önlemlerden Nazi Almanyası'nda geri durmuşlardır. Bir toplumda hastalık oluşturan alel genlerin sıklığına sadece genetik danışmanlıkla azaltmak ve bu vasıta ile toplumun gen havuzunu düzeltmek düşüncesi değişik nedenlerle gerçekleştirilemez ve ırkı saflaştırma amacına da ulaşamaz. Özgürlükçü demokratik bir toplumda risk taşıyan bütün bireylerin genetik danışmanlık alması beklenilemez. Bunun dışında pek çok çalışma göstermektedir ki, danışmanlık isteyenler sunulan bilgiyi değil algıladıkları bilgiyi kullanmakta ve algılanan bilgi karar verdirici olmaktadır. Sonradan yapılan araştırmalar genetik danışmanlığın çare arayanlar üzerinde değişik etkiler yaptığını göstermektedir. Genetik danışmanlık gereksiz yere hasta bir çocuk dünyaya getirene korkusu taşıyan bir kişinin korkusunu yenmeye yardımcı olduğu gibi aynı şekilde sakat çocuk dünyaya getirebilir düşüncesiyle kürtaj yaptırmak isteyen bir annenin fikrini değiştirmesine yardımcı olup hamileliğinin devamını sağlamayı başarmaktadır. Buna göre genetik danışmanlık; ilk olarak çare arayan kişi ve ailesi üzerinde etki göstermektedir. Başarısı ise çare arayanın danışmanlıktan sonra kendisi ve ailesi için, kendi değer sistemlerine göre makul bir karar vermesinde yatar.

### Genetik Danışmanlık Belirleyicileri

Aşağıdaki durumlarda genetik danışmanlık sözkonusudur:

1. Eşlerin biri ya da her ikisi birden kökeninde genetik nedenler olabileceği tahmin edilen bir hastalıktan muzdariptirler. \*

2. Eşlerden birinin veya her ikisinin akrabalarında kalıtsal olması muhtemel bir hastalık başgöstermiştir.

3. Bir ya da her iki partner kalıtsal genetik bir defektin taşıyıcısı olarak belirlenmişlerdir.

4.Eşler birbirleriyle kan akrabası olabilir (Örneğin :yeğen,kuzen).

5.Hamilelik öncesi veya hamilelik esnasında ışın veya mutajen ya da teratojen ilaçlar alınmıştır.

6.Alkol ve uyuşturucu gibi maddeler alınması yoluyla veya hamilelik esnasında oluşmuş bir virüs enfeksiyonu nedeniyle bebeğin oluşumunda bozukluk olabilmesi sözkonusudur.

7.İleri yaşta anne olmanın riskleri konusunda bilgi edinmek isteyen herkes için genetik danışmana gereksinim vardır.

8.Ailelerinde bir veya birkaç tane kalıtsal bozukluk taşıyan çocuk bulunan sağlıklı çiftler için danışman gerekir.

9.Jinekolojik, endokrinolojik veya immünolojik nedenlere dayanmayan habitüel abortuslarda gerek duyulur.

Genetik danışmanlıkta en sık rastlanan durum, ailesel anamnezinde dikkati çekici bir özellik bulunmayan fakat genetik kökenli bir hastalığı olan çocuk doğurmuş sağlıklı çiftlerdir. Hasta bir çocuğu olan sağlıklı çift tekrarlama riskini bilmek isteyecektir. Burada pek çok şey söz konusu olabilir, örneğin monogenik gidişli bir hastalık söz konusu olabilir ya da bilinen Medeliyan kurallara uymayan, fakat genetik etkinin söz konusu olduğu bir hastalıktır., bu durumda multifaktöriyel hastalıklardan bahsedilir. Hastalık yeni bir mutasyonla ortaya çıkmış olabilir. Çocukta yapısal ya da nümerik bir kromozom bozukluğu söz konusu olarak teratojen faktörlerin oluşturduğu kalıtsal olmayan prenatal bir hasar oluşmuş olabilir. Her durumda danışmanlık görüşmelerinden önce dia-gnozun (tanının) konulmuş olması gerekir.

Mendel yasalarına uygun katılım yolu gösteren monogenik hastalıklarda otozomal ve X'e bağlı hastalıkları birbirinden ayırmak gerekir.

Multifaktöriyel hastalıklarda ise genetik ve genetik olmayan faktörler birlikte etki eder.

Kalıtım yolu	Kesin	Kesin olmayan	Toplam
Otozomal dominant	1864	1184	3048
Otozomal <b>resesif</b>	631	923	1554
X kromozomal	161	175	336

## Tıbbi Önlemler

Genetik danışmanlığı uzmanlık çerçevesinde ve kesin bir şekilde yapabilmek için tam bir tanı gereklidir. Şüpheli bir tanıyla veya üst terim olarak kullanılacak bir tam ile genetik danışma olanaksızdır. Bu şekilde örneğin epilepsi; ya monogenik metabolik bozukluklardan kaynaklanabilir ya da primer epilepsi olarak multifaktöriyel nedeni olabilir ve bunlara bağlı olarak farklı prognoz gösterir.

Bazı hastalıkların genetik heterogenitesi de çok büyük problem oluşturmaktadır. Benzer manifestasyon kalıpları gösteren hastalıklar çok değişik kalıtım yolu gösterebilirler. Genetik nedeni bir hastalığın edinilmiş bir formu karıştırılmamasına dikkat edilmelidir. Başka bir zorluk otozomal dominant hastalıklarda sıklıkla rastlanan görünümün değişken olabilmesi sorunudur. Bu nedenle ailede bu şekilde bir kişi gözden kaçabilir.

Şüphe uyandıran bir tanı dikkatli bir şekilde klinik, sitogenetik ve biyokimyasal incelemeler ve diğer uzmanların yardımıyla güvenilir (emniyetli) bir şekilde irdelenmelidir. Hatta bazen uluslararası uzmanların işbirliği kaçınılmazdır..

Diğer tanısız önlemler olarak otozomal veya X kromozomal resesif bir "hastalık taşıyıcılığı" açığa kavuşturulmalıdır.

Bu arada moleküler genetik alanında yapılan araştırmalar özel bir anlam taşımaktadır. Bu incelemeler zamanında, herşeyden önce bir hamilelik oluşmadan sorunu olabilecek kişide veya ailesinde gerçekleştirilmelidir.

Özenli ve ayrıntılı bir aile anamnezi genetik danışmanlığın temel ilkelerinden biridir. Hiçbir şekilde bundan vazgeçilmemelidir; çare arayan kişi kendisi hastaysa veya hastalığın kalıtsal yolu tespit edilmiş olsa bile bu durum gereklidir.

Danışmanlık veren hekim ailenin sağlık durumu konusunda bilgi edinmelidir. Bir soyağacı çıkarılmalıdır. Bu soyağacmda çiftin tüm çocuklarıyla birlikte kardeşleri, ebeveyni, ebeveynin çocuklarıyla birlikte kardeşleri ve büyük ebeveyn gösterilmelidir. Soyağacında doğum sıralaması, düşük ve ölü doğumlar ile ölen çocuklar ölüm nedeniyle birlikte görülebilmelidir.

Generasyonlar .en yaşlı generasyondan başlamak üzere romen rakamlarıyla gösterilir. Çiftler

arasında ya da probandın ebeveyni arasındaki akrabalık durumu doğrudan sorulmalıdır. Her iki tarafın büyük ebeveynlerinin soyadları, hangi coğrafik bölgeden oldukları ve etnik kökenleri ile ilgili sorular yöneltilmelidir.

Eğer bir önceki çocukta multipl (çoklu) malformasyon varsa embriyo veya fetal patolojik bulgular büyük önem kazanır. Bu bulgular ve röntgen filmleri aracılığıyla bazen sonradan bir genetik tanı oluşturulabilir.

Bilgi eksikleri gerekli olan durumlarda ailenin diğer bireylerine sorularak giderilebilir, sonra tekrarlama riskleri belirlenip hesaplanabilir. Fakat bununla genetik danışmanlık sona ermez.

Bu konuda sorumlu olan doktorun görevi; tekrarlama riskini yorumlamak ve muhatap olan kişiye bu yorumdan bir sonuç çıkarabileceği ve bir karar verebileceği şekilde açıklamaktır. Bu arada yanlış anlamalar nedeniyle bazı ek sorunlar ortaya çıkabilir. Önemli olan, hastalığın seyri ve tedavi olanakları üzerinde konuşmaktır.

Hangi riskin kabul edilebilir olduğu sorusunu cevaplamak oldukça zordur, fakat yine de hastalığın ağırlık derecesine bağlıdır. Operasyonla düzeltilebilecek %50'lik bir sindaktili riski elbette ki kabul edilebilirlik sınırları içindedir. %2'lik bir spina bifida riski ise aile tarafından kabul edilemeyecek bir risktir.

Muhatap olan kişi ve ailesi için hastalığın ne olduğu büyük önem taşır. Bunun dışında risk rakamları da farklı şeyler ifade ederler. Bazıları için %5 çok yüksek bir riski ifade ederken bazıları için %50 kabul edilebilir bir değerdir. Burada ailelerin psikososyal ve ekonomik düzeyleri ile ilgili olan "risk taşıma güçleri" önemli rol oynar.

Son olarak; danışmanlık arayanların tamamlayıcı tedavileri, danışmanlık veren doktorun görevleri arasındadır. Muhtemelen hasta çocuğun ölümü veya başka bir nedenle danışmanlık isteyen kişilerin durumunda yem bir durum meydana gelebilir. Bunların dışında ayrıca tıbbi genetikte yeni gelişmeler yeni bazı olanakları ortaya çıkarabilir ki bu konuda hekim aileyi sonradan arayarak bilgilendirmelidir.

Genetik Danışmanlıkta İzlenecek Basamaklar

- 1.Doğru ve eksiksiz bir tanı yapılmalıdır.
- 2.Soyağacı analizi yapılmalıdır.

3.Hastanın veya hastanın akrabalarının ek muayeneleri yapılmalıdır.

4.Gerekli durumlarda diğer uzmanların olguya ilgili fikirleri alınmalıdır.

5.Kalıtım yolunun belirli olup olmadığı üzerinde durulmalıdır.

6.Literatürde ampirik bir kalıtsal hastalık rakamı olup olmadığı saptanmalıdır.

7.Bu araştırmaların sonucundan özel bir kalıtım prognozu oluşturulmalıdır.

Danışmanlık alan kişinin karar verebilmesi için anomalinin hastalık değeri özel bir anlam ifade eder.

### Genetik Danışmanlığın Psikolojik Yönleri

Danışmanlık isteyen kişilerin bilgilenmek istedikleri sorular ilk basamakta tümüyle bilimsel ve tıbbi konulardır. Danışmanlık verilirken biyolojik öğeler açıklanır ve kalıtsal bir hastalığın oluşumu ve aile içindeki riskleri açıklanır. Prenatal tanı olanakları ve olası tedavi seçenekleri, ama aynı zamanda gerekliyse çocuk yapmaktan vazgeçme ve böyle bir durum söz konusu olacak olursa adaptasyon, suni döllenme gibi konularda kişilerle konuşulur. Bazıları yöneltilen soruları tamamıyla objektif (tarafsız) cevaplamaktan yanadır. Bu kişiler genetik danışmanlığın, doğacak çocuklar için hastalık riskinin hesaplanması ve varsa prenatal tanıyla ilgili sorunların cevaplandırılmasını amaçlar.

Ayrıca genetik danışmanlık insan davranışlarıyla da ilgilidir ve doğaldır ki tıbbi sorunların yanı sıra psikolojik yönü de vardır. Bir ailede genetik bir hastalığın ortaya çıkması sıklıkla kızgınlık, şaşkınlık, korku ve suçluluk duygulan oluşturmaktadır. Eşler karşılıklı birbirlerini suçlayabilirler. Genetik bir hastalığın utanılacak bir şey olduğu duygusu oldukça yaygındır. Korku ve üzüntü içindeki aile bir genetik danışma merkezini arayınca kadar genellikle aradan aylar geçer. Danışmanın beceriksiz bir ifadesi daha ilk görüşmede utanma ve hayal kırıklığı oluşturabilir ve konuşmaların negatifyönde etkilenmesine sebep olabilir. Bu gibi nedenlerle ilk telefon görüşmesi bile anlayışlı ve nazik olarak yapılmalıdır. Bu görev için zaman ayırmak gerekir ve özel yetiştirilmiş sosyal danışmanlar tarafından üstlenilmelidir,

gerekli durumlarda bu kişi sürececek olan danışma konuşmalarında da yerelmalıdır. Bir takım var olan düşünceleri bir danışmanlık konuşması sırasında ortadan kaldırmak oldukça kolaydır. Ağır bir hastalık için, bir hastalanma riski söz konusu ise sorunun iletilmesi suçluluk duygulan yaratabilir veya aile içinde henüz dile gelmemiş olan bir takım çatışmalar ortaya çıkabilir. Danışmanlık veren hekim böyle bir durumu hesaplayabilmeli ve psikoterapik yardımda bulunmalı veya eğer kendisi böyle bir danışmayı yapamayacaksa bu konuda uzmanlaşmış kişilerden destek istemelidir.

Ortaya çıkan sorunlar ya da çatışmalar genellikle bir oturumda sonuca kadar tartışılmamaktadır ve çoğunlukla ikinci bir görüşme yapılmasını gerektirmektedir. Tecrübeler göre danışmanlık hizmeti arayan kişiler sorunun anlamı, değerlendirilmesi ve ağırlığı konusunda tekrarlayan konuşmalar aracılığı ile bir karara varabilmektedirler.

Günümüzde bir dizi hastalığın emin bir şekilde prenatal tanısını koymak mümkündür. Bundan sonra patolojik bir bulgunun söz konusu olduğu hamileliğin sonlandırılması dile gelir. Buna bağlı olarak pek çok etik sorunlar ortaya çıkar. Doğaldır ki prenatal tanı ve buna bağlı bir hamilelik sonlandırma işine karar verme ebeveyne bırakılır, fakat danışman hekim bu konudaki kendi sorumluluğundan kaçınmamalıdır. Burada hekimin görevi böyle bir olayda hamile kişi ve onun ailesiyle birlikte bir çözüm bulmaktır ki, bu söz konusu kişinin şahsi durumuna hitap etmeli ve etik açıdan kabul edilebilir olmalıdır. Danışman hekimin hastası için sorumluluk duyması her hekim-hasta ilişkisinin

doğasında vardır ve verilecek kararın kabul etmeli ve bu karar için sorumluluğu birlikte taşımalıdır. Çare arayan bireyin kişisel duramı, onun dünya görüşü, dini ve etik duyguları burada dikkate alınmalıdır.

Diğer bir sorun da günümüzde bazı hastalıkların yaşamın herhangi bir aşamasında ortaya çıkabilmesi ve bunlara prediktif olarak teşhis konulabiliyor olmasıdır. Sorun bu hastalıkların tedavi olanaklarının henüz bilinmiyor olması ve bu gerçeğin çare arayanlarda bazı çatışmalara yol açabilmesi sorunudur.

### Sonuç

Genetik danışmanlık, önemli sorumluluğu olan bir kurumdur ve bunda hasta-hekim ilişkilerinin iyi olmasının büyük rolü vardır. Ayrıca danışman hekimin genetik problemler için hastasını aydınlatması ve ona önerilerde bulunması gerekir. Danışman hekimin bu konuda sorumluluk duyması ve bu sorumluluk bilinci içinde davranması gerekir.

### KAYNAKLAR

1. Winnacker EL. Gene und klone, Eine einfuhrung in die gentechnologie. VCH 1990:385.
2. Busemaier W, Tariverdian G. Humangenetik. Berlin: Springer Verlag, 1991:45.
3. Fuhrmann W, Vogel F. Genetische familien-beratung. Berlin: Springer Verlag, 1982:283.
4. Harper SP. Humangenetische beratung. Springer Verlag 1988.
5. Campbell A, Gilett GG. Practical medical ethics. In: Jones G. ed. London, 1992:17-69.
6. Charles W, Quimby Jr. Law for the Medical Practitioner. Washington: Aupha Press, 1979:88.