Genetik Danışmanlık ve Etik

Dr. H. Fehmi Yazıcıoğlu

Etik Nedir?

Etik düzgün ahlaklı yaşam ve onun çelişki ve çıkmazları ile uğraşan felsefi/dini bir alandır. Biomedikal etik, araştırma, genel anlamda tıp ve toplum ile ilgili etik konuları sistematik biçimde ele alan bir disiplindir:

- Tüm canlı varlıklarla ilgili araştırma faaliyetleri
- Sağlık hizmetlerinin dağılımı ve sunumu
- Sağlık hizmeti sunucusu ve hastanın klinik temasından doğan etik sorunlar
- Koruyucu ve sosyal tıpla ilgili etik sorunlar

Tıpta etiğin temel kuralları

- OTONOMİ:Kişinin kendi kararlarını kendisi verme hakkına saygı, kendi hakkında sağlıklı karar veremeyecek durumda olanın korunması
- YARAR(Beneficence):Kişinin sağlık hizmetinden maksimum yarar sağlaması
- ZARAR VERMEME(Non-maleficence): Kişiye ve topluma zarar vermeme, zararı önleme veya minimuma indirme
- ADALET(Justice): Kişilere adil ve eşit davranılmasını ve sağlık hizmetleri ve bundan doğan yükümlülükleri toplumda adil bir biçimde dağıtılması

Genetik Danışma Nedir?

Genetik danışma ailede genetik(veya muhtemelen genetik) bir hastalığın oluşma ve tekrarlama riskini konu alan bir iletişim sürecidir.

Hukuki zemin

- Avrupa İnsan hakları ve biotıp konvansiyonu 12 numaralı kararı prediktif ve taşıyıcı testlerden önce genetik danışma verilmesini şart koşmaktadır (Avrupa Konseyi 1997) (http://conventions.coe.int/Treaty/Commun/ListeTraites.asp?MA=9&CM=7&CL=ENG).
- Avusturya, Fransa, Almanya, Norveç,Portekiz ve İsviçrede genetik danışma ile ilgili hukuki düzenlemeler mevcuttur.

Genetik hizmetlere etik kuralların uyarlanması

- Toplum kaynaklarının en fazla ihtiyacı olandan başlayarak adil dağılımı(justice)

- Genetikle ilgili her konuda hür seçim hakkı. Reproduktif kararlarda kadın son karar verici olmalıdır (autonomy)

- Testler ve tedavi de dahil olmak üzere hizmetlerin toplum, hükümet ve sağlık personeli baskısı olmadan gönüllü olarak talep edilmesi gereklidir (autonomy).

Genetik hizmetlere etik kuralların uyarlanması

- İnsani farklılıklara ve azınlık görüşlerine saygı duyulmalıdır (autonomy, nonmaleficence)
- İnsanın bilgi düzeyi gözardı edilerek temel karar alma mekanizması saygı görmelidir (autonomy)
- Halkın, tıbbi personelin, öğretmenlerin ve din adamlarının etik konusunda eğitimi(beneficence)

Genetik hizmetlere etik kuralların uyarlanması

- Hasta ve ebeveyn yardımlaşma kurum ve kuruluşları ile yakın işbirliği(autonomy)
- Genetik enformasyonun çeşitli kurumlarda kişisel handikap veya avantaj oluşturmasına izin verilmemesi(non-maleficence)
- Diğer profesyoneller ile birlikte takım oyunu (hatta danışanı da takımın üyesi yaparak) oynama (beneficence, autonomy)

Genetik hizmetlere etik kuralların uyarlanması

- Kişilik haklarına saygılı ayırımcı olmayan bir lisan kullanılması(autonomy).
- Gereken hizmet ve takibin gecikmeksizin sunumu(non-maleficence).
- Tıbbi olarak gerekçelendirilemeyen işlemlerden kaçınılması (non-maleficence).
- Hizmet kalitesinin devamlı kontrol ve gözetimi (non-maleficence)

Kime genetik danışma gerekir

- Yüksek riskli grup:
  - İleri anne yaşı
  - Anamnezde genetik hastalıklı çocuk
  - Pozitif klinik veya laboratuar tarama testi
- Düşük riskli grup
  - İkili test
  - Üçlü test
  - Dörtlü test
  - MS-AFP

Tarama testleri öncesi genetik danışma

- Taranan hastalık nedir
- Test:
  - Hangi metod ile yapılır
  - Güvenilirliği nedir
  - Pozitif ve negatif sonuçların kişi ve yakınları üzerindeki etkisi nedir
  - Sonuçlar nasıl doğrulanır
- Testi yaptırıp yaptırmama tamamen danışanın vereceği bir karardır

  Genellikle basılı materyal aracılığı ile bilgilendirme tarzında yapılır. Birebir danışma çoğukez mümkün değildir. Ancak bu yöndeki kişisel talepler karşılanmalıdır.

Prenatal test için genetik danışma neleri içermelidir

- Testin amacı tam olarak izah edilmelidir

Prenatal test için genetik danışma neleri içermelidir

- Testin algılayabileceği majör hastalıkların:
  - İsimleri
  - Genel karakteristikleri
  - Hastalığın doğacak çocuğa, ebeveyne ve aileye etkileri

Prenatal test için genetik danışma neleri içermelidir

- Hasta bebek için
  - Tedavi olanakları
  - Tıbbi, sosyal ve mali destek olanakları

Prenatal test için genetik danışma neleri içermelidir

- Fetusun hasta olma olasılığı
  - Yüzde (%)
  - Kesir (1/)
  - Sözel (çok/az)

Prenatal test için genetik danışma neleri içermelidir

- Testlerin kesin olmayan sonuçlar içerme ve sonuç vermeme olasılıkları
  - Ultrasonografi
  - Amniyosentez
  - Koryon villus biyopsisi

Prenatal test için genetik danışma neleri içermelidir

- Test sonucunun bebeğe yardımı olmayabileceği bilgisi

Prenatal test için genetik danışma neleri içermelidir

- Testin tam sağlıklı bir bebeği garanti etmeyeceği bilgisi
  - Tanımlanması mümkün olmayan hastalıklar (Otizm vb)

Prenatal test için genetik danışma neleri içermelidir

- Prenatal tanı testinin tıbbi riskleri
  - Bebek açısından
  - Anne açısından

Prenatal test için genetik danışma neleri içermelidir

- Prenatal tanı testinin maliyeti
  - Özel sağlık kurumu
  - Kamu sağlık kurumu
  - Özel sağlık sigortası

Pretest danışma zamanlaması

- Mümkünse danışma ile test arasında 1-7 günlük bir aralık bulunmalıdır

Prenatal test sonrası genetik danışma neleri içermelidir

- Fetusun hasta olduğu tesbit edildiği takdirde eldeki seçenekler
  - Gebeliğin sürdürülmesi
  - Doğum sonrası evde bakım
  - Doğum sonrası kurumsal bakım ve tedavi
  - Bebeği evlatlık verme
  - Gebeliğin sonlandırılması
  - Rahimiçi tedavi olasılığı
  - Yenidoğan döneminde tedavi

Prenatal test sonrası genetik danışma neleri içermelidir

- Genetik hastalıklar destek gruplarının
  - Adı
  - Web adresi
    - www.downturkiye.com
    - www.tomurcukvakfi.org
  - Diğer iletişim bilgileri

Posttest Danışma: Terminasyon

- **Terminasyon Metodları**
- **Riskler ve komplikasyonlar**
- **Post terminasyon suçluluk duygusu & Ağır depresyon**
- **Psikolojik destek ve destek grupları**

Posttest Danışma: Terminasyon

- Genetik nedenlerle terminasyonda en etik yaklaşım eksiksiz bilgilendirilmiş ebeveyne kendi sosyal ve kültürel yapıları çerçevesinde karşı karşıya oldukları genetik problemin ciddiyeti konusunda kendilerinin bir karar vermesi olanağının ve tıbbi terminasyon talep etme hakkının sağlanmasıdır

Uygulamada genetik danışma etiği

İlk bebek

- 32. haftada tanı
- Genetik danışma
- Ailenin danışma sonrası kararı: Gebeliğin devamı
- Pospartum durum:
  - Ağır mental özür
  - Ağır görme özürlü
  - Multipl şant operasyonları
  - Yatağa ve devamlı bakıma bağımlı

2. Bebek

- İlk üçay tarama testinde kuşku
- 16. haftada tanı ve genetik danışma
- Ailenin kararı: Gebeliğin devamı
- Pospartum durum : İlk bebekle benzer klinik tablo

Babanın talebi

- Lütfen bizi yönlendiren dini büyüklerimizi bilgilendirin, onlar bizim ne müthiş acılara mahkum olduğumuzu bilebilseler bizi yönlendirirken sizinle ayni dili konuşurlardı

Genetik sonogram

- Gravida:3 Para:2
- Yaş:36
- 2. çocuk Down sendromlu
- GS de solda intrakardiak hiperekojen odak

Genetik danışma

- Risklerin deklarasyonu
  - 0.005 x 1.75 x 1.5 = 1/76
- Fetal karyotip seçeneğinin sunumu
- Annenin kararı: Red

Annenin talebi

- Siz Down Sendromlu bir bebeğe sahip olmanın ne olduğunu bilmeden danışma veriyorsunuz. Aslında bu danışma bir şekilde bu deneyime sahip insanları da kapsamalı

Genetik danışma ve etik

- Gün geçtikçe kapsamı genişleyen genetik danışma temelde ana etik kurallarına riayet ederek verilmelidir.
- Yurdumuzun kendine has sosyoekonomik ve kültürel gerçeklerini gözardı etmeden kişi ve toplum çıkarlarını dengeleyen özgün modeller geliştirilmelidir

Genetik danışmada dikkat edilmesi gereken noktalar

- Danışma verenin uygun eğitimi,
- Danışma içeriği,
- Danışanın verilen bilgiyi kavrama durumu,
- Psikolojik destek,
- Yakınlara durumu açıklamada özen,
- Bilgilendirilmiş onam ihtiyacı,
- Hastanın otonomisine saygı,
- Gizlilik,
- Diskriminasyon korkusu,

(http://en.eurogentest.org/files/public/unit3/summaryofguidelinesMay06.pdf)