

T.C.
İstanbul Üniversitesi
Sağlık Bilimleri Enstitüsü
Doğum ve Kadın Hastalıkları
Hemşireliği Anabilim Dalı
Tez Yöneticisi
Yard. Doç. Dr. Hacer KARANİSOĞLU

777655

Sağlık Ocaklarında ve A.Ç.S. Merkezlerinde Çalışan
Ebe-Hemşire'lerin, Genetik Hastalıklar
ve Genetik Danışmanlık ile İlgili Bilgi Düzeylerinin Saptanması

YÜKSEK LİSANS TEZİ

Fergül (SAYIK) ERDEN

İstanbul - 1993

771655

İÇİNDEKİLER

	Sayfa
I- GİRİŞ.....	1
II- Genel Bilgiler	
1. Tarihçe.....	3
2. (Genetik) Kalıtım Şekilleri.....	6
3. Genetik Hastalıkların Sınıflandırılması.....	8
4. Genetik Hastalıkların Görülme Sıklığı.....	15
5. Genetik Hastalıkların Tanı yöntemleri.....	18
6. Genetik Hastalıkların Önlenmesi.....	24
7. Genetik Hastalıkların Birey, Aile ve Toplum Olumsuz Etkileri	24
8. Genetik Danışma (tanımı, amacı, önemi, kimler yapar, kimler başvurmalıdır.).....	26
9. Genetik Danışma da Hemşirenin Rolü.....	31
III. Materyal ve Metot.....	35
IV. Bulgular.....	37
V. Tartışma.....	62
VI. Sonuç ve Öneriler.....	76
VII. Özet.....	82
VIII. Summary.....	83
IX. Kaynaklar.....	85
X. Özgeçmiş.....	90
XI. Ek I.....	91

I. GİRİŞ

Toplumda sağlıklı nesillerin yetiştirilmesinde kalıtım büyük önem taşımaktadır. Sağlıklı bir yapıya sahip olmayan ebeveynlerin çocukları da sağlıklı olmayacaktır.

Sağlıklı nesillerin devamını sağlamak için halkın bilinçli ve eğitilmiş olması gereklidir. Bunu sağlamak, korumak ve geliştirmek için halka hizmet veren sağlık elemanlarının da bilgili olması büyük önem taşımaktadır.

Gelişmekte olan ülkelerin sorunlarından biri olan genetik hastalıklar; özellikle akraba evliliklerinin % 20-25 oranında olduğu ülkemiz için de önemli bir sorundur (8,9,28,34,38).

Genetik kökenli bir hastalığın gebelik sırasında tanınması, bazı durumlarda tedaviye olanak vermekle beraber tedaviye imkan olmayan durumlarda da ailenin isteği ve yasal süre gözönüne alınarak gebelik sonlandırılabilir (12).

Kişilerde ve doğacak çocuklarda genetik bir hastalık için risklerin neler olduğu genetik danışma ile saptanabilmektedir (12).

Genetik danışma, kalıtsal bir bozukluğun ailede ortaya çıkması sonucu hastalığın ne şekilde rol oynadığını, varsa yinileme risklerini, oranlarını kişilerin öğrenmesinde, riskli kişilerin tıbbi gerçekleri anlamasında hasta ve ailesine yardımcı olunmasını sağlayan bir iletişim olayıdır (8,9,12,28).

Genetik danışmanlık, genetik bozukluğu olan ya da genetik bozukluk riski taşıyan birey ve ailenin gereksinimlerini karşılama ve sorunlarına yönelik danışmanlık rehberlik yapma sürecidir (8,9).

Temel sağlık hizmetlerinin verildiği alanlarda, koruyucu ve tedavi edici sağlık hizmetlerinin sunulmasında ilk basamak Ana- Çocuk Sağlığı (A.Ç.S) merkezleri ve Sağlık Ocaklarıdır. A.Ç.S. ve Sağlık Ocakları buldukları bölgelerde yaşayan kişilere birçok hizmet verebilmektedir. Temel sağlık hizmetlerinin verilmesi, sağlıklı bir toplum ve sağlıklı bir nesil yetiştirilmesini amaçladığından doğal olarak, genetik danışmanlık hizmeti de bu hedefler içinde yer alır (13,40).

Genetik danışmanlık bir ekip hizmetidir. Ekipte; Doktor, Genetik uzmanı, Hemşire, Ebe, Biyolog, Psikolog, kadın Hastalıkları ve Doğum Uzmanı, Çocuk

Hastalıkları Uzmanı, Sosyal Hizmetler Uzmanı ve Laboratuvar Teknisyeni bulunmalıdır (8,9,12,34,39).

Ebe/Hemşirenin, temel sağlık hizmetlerinin sunulduğu A.Ç.S. ve Sağlık Ocaklarında kişilerle ilk ve yakın iletişim içinde bulunan sağlık elemanlarından olması, rolünün önemini bir kat daha artırmaktadır.

2000 yılı Temel Sağlık Hizmeti hedeflerinden biriside; Hemşire ve Ebelerin temel sağlık bakım felsefesini iyi özümstedikleri ölçüde, bu hizmetin içinde etkili rol alabilecek biçimde bilgi ve uygulamalarını geliştirmeleri gerektiğidir (1,13,29,45,38).

A.Ç.S. ve Sağlık Ocaklarında hizmet veren, bilgili ve dikkatli gözlem yapabilen ebe/hemşireler risk faktörü taşıyan kişilerin saptanmasında ve bu konuda ailelerin eğitilmesinde danışman rolünü üstlenmelidirler. Ebe/hemşireler; insan genetiği ve kalıtım, genetik bozukluklar ve bakımı ile ilgili konularda kapsamlı bilgiye sahip olmalıdırlar. Çünkü ebe ve hemşirelerden eğitici, rehber ve danışman rolleri beklenmektedir. Bu roller; tanılama, uygulama, değerlendirme ve karar verme aşamalarından oluşmaktadır (8,9,34,35,45).

Ülkemizde hemşirelik ve ebelik ile ilgili eğitim yapan kurumlarda ebe/hemşireye, genetik hastalıklar ve genetik danışmanlık hakkında yeterince bilgi verilmemekte veya yetersiz düzeyde bilgi verilmektedir. Sağlık ocakları ve A.Ç.S. merkezlerinde çalışanların bu bilgi açıklarını kapatabilmeleri için düzenli hizmetçi eğitim programlarının yapılması ve değerlendirilmesi ile mümkün olabileceği düşünülmektedir.

Yapılan gözlemler ve araştırmaların sonuçları, A.Ç.S. ve sağlık ocaklarında çalışan ve sağlık ekibinin üyeleri olan ebe/hemşirelerin genetik hastalıklar ve genetik danışmanlık hakkındaki bilgi düzeylerinin yetersiz olduğunu göstermektedir. Sağlıklı nesiller yetiştirmeyi hedefleyen, genetik danışmanlık ve genetik hastalıklar ile ilgili olarak, A.Ç.S. ve Sağlık Ocaklarında çalışan ebe-hemşirelerin bilgi düzeylerini ve uygulamalarını saptamak amacıyla bu araştırma planlanmıştır.

II. GENEL BİLGİLER

II.1. GENETİK BİLİMİNİN TARİHÇESİ

İnsanların genetik ile ilgili ilk gözlemleri, doğan çocuğun ana-babasına benzerliği ile ortaya çıkmıştır. Ancak bilimsel açıklanmasına yüzyılımızın başlangıcında adım atılmıştır (10).

İlk Kurgular:

Kalıtım üzerine ilk kurgular ve varsayımlar Yunan filozoflarından gelmiştir. İleri sürülen fikirler bugünkü bilgilerle karşılaştırıldığında hayali bulunmakla beraber, kalıtımın belirli mekanik düzeneklerin etkisi ile yürütüldüğünü ileri süren ilk fikirler olduğundan tarihsel önemi büyüktür (10).

İsa'dan 500 yıl önce yaşayan PYTAGORAS, Çocukların anne ve babalarına benzemelerini; cinsel birleşme sırasında erkek vücudunun değişik bölgelerinden süzülerek gelen ıslak bir buharın üreme organlarından yoğunlaşarak tohumu oluşturduğu ve buradan da kadının üreme organlarına itildiğini, bu yoğunlaşmış buharın anne karnında vücudun tüm bölgelerini yeniden meydana getirdiğini belirtmiş, anneye benzemesini de ana karnında gelişmesine bağlamıştır (10).

EMPEDOGLES: Çiftleşmede her iki ebebeynin vücut parçalarından süzülen sıvının, tohum şeklinde üreme organlarında toplandığını ve bu tohumların karışmasından da embriyonun meydana geldiğini açıklamıştır. Her çocuğun birbirinin kopyası olmamasını da; her bölgeden süzülen sıvının her defasında oranlarının aynı olmadığına bağlamıştır (10).

ARİSTOTLE: İsa'dan 300 yıl kadar önce yaşayan ARİSTO, erkek tohumunun kandan saflaştırılarak elde edildiğine inanmış, kanın her organa ulaşması nedeniyle embriyoda da her organı yapabilecek nitelikte olduğunu varsaymıştı. kadında da aybaşlarında gelen kanın tohum olduğunu düşünmüştü. Çiftleşmede bu kan (tohum) rahim içinde tutulmaktaydı ve erkeğin tohumuyla karışarak rahimde embriyo olarak çökelmekteydi (10).

Bu varsayım 1620 yılında İngiliz HARVEY'in yaptığı deneylerle sarsılmaya başladı. Geyikleri çiftleştirdikten sonraki günlerde öldürerek çökelen kanın bulunmadığını, ancak birkaç hafta sonra embriyoya rastlandığını ortaya çıkardı. (10)

XVIII. y.y.'da mikroskopun bulunmasıyla erkekte spermanın kadında yumurta ile birleşmesinden yeni bir yaşamın ve kalıtsal birimin ortaya çıktığı böylece açıklanmış oldu (10).

De VRIES'in Mutasyon Kuramı: Hollandalı olan ve Almanya'da öğrenim gören De Vries 1880'de Hollanda'da lalelerde çaprazlama ve seçme ile daha koyu kırmızı lalelerin ıslahının gerçekleştirildiğini öğrenmişti. Bu çaprazlamada bazen ortaya tamamen değişik renkli Laleler çıkıyordu. Bunun nedeni "Mutasyon" olmalıydı. Literatür çalışmasında kendinden daha önce bu kalıtsal özelliklerin bulunduğunu gördü. GREGOR MENDEL, 1865'de bezelyede kalıtsal birimlerinin birbirlerine bağımlı olmadan kalıtıldığını bulmuştu. MENDEL'in bu gözleminin yeniden tekrarlanması 20.y.y. genetiğinin akışını değiştirmiştir (10).

1876 yılında EDVAR STRASBURGER, Mitozun kromozomal ayrıntılarını, 1887'de EDVARD VAN BENEDEN, mayazun önemini ve işleyişini ortaya koymuşlardır.

Bu verilere dayanarak kalıtım materyalinin kuramsal olarak kromozonlarda toplandığı tahmin edilmiş ve farklı atalının çaprazlamasından, özelliklerin önceden tahmin edilen bir oranda yavrulara geçeceği saptanmıştır (10).

Ortaya çıkarılan sitolojik ve genetik bilgilerle, SUTTON ve Mc CLUNG birbirlerinden haberleri olmadan kalıtsal faktörlerin kromozomlarda toplandığını buldular (1902).

MORGAN, 1911'de belirli özelliklerin beraberce kalıtım eğiliminde olmasından dolayı, Gen ismini verdiği locusların, kromozomlar üzerinde, bir ip üzerindeki boncuklar şeklinde dizildiğini varsaydı (10).

MENDEL'in Buluşu:

GREGOR JOHANN MENDEL (1822-1884): Avustralya'da doğan G. mendel ömrünün sekiz yılını bir manastırda papazlığının yanısıra, bezelyeleri çaprazlamakla geçirmiştir. Bu sırada kalıtımın temel ilkelerini bulmaya başarmıştır.

Mendel, yavruda karışmış gibi gözükten "Kalıtsal faktörler" in aslında hiçbir zaman kendi özelliklerini yitirmediği ve bir sonraki kuşakta herhangi bir değişikliğe uğramadan yeniden belirdiklerini ortaya koymuştur (4, 10).

Mendel Çalışmalarında;

- 1- Yeşil- Sarı, düz-buruşuk tohumları çaprazladı.
- 2- Meydana gelen tipleri fanotiplerine göre sayıp not etti.
- 3- Bitkiler içindeki kalıtsal oranı en belirgin ve açık olarak görünen bezelye yi seçti.

Çalışmalarında bu zıt özelliklerden bir tanesinin cinse bağlı olamadan diğere baskın (dominant) olduğunu anladı. Mendel tarafından ortaya konulan kalıtım ilkeleri kendi sağlığında benimsememiştir. 1900'lerden sonra Mendel ilkeleri'nin doğruluğu başkalarınca da kanıtlanmasından sonra, insandaki Mendeliyen kalıtım örnekleri hızla çoğalmaya başlamıştır. Bu arada, populasyon genetiği, kantitatif genetik, Biyokimyasal genetik v.b. gibi yeni genetik dalları da ortaya çıkmaya başlamıştır (4,10).

1900-1910 BATESON "Genetik" terimini, bulmuş, aynı yıllarda JOHANNSEN da "Gen" terimini kullanmıştır (20).

1910-1935'de Thomas H.Morgan ve Bridgs, Sturtevant, Muller gibi araştırmacılar "sitogenetik" denilen bilim dalının kurucuları sayılabilirler. "Eugenics" adı verilen ve özellikle yüzyılın ortalarına doğru gelişme gösteren bir başka genetik dalı; kalıtsal hastalıkların önlenmesini ve iyi niteliklerin korunmasını amaçlamaktadır (10).

1923'de PAINTER, 1956 yılına kadar öğrenilemeyen insan kromozon sayısının 48 adet olduğunu söylemiştir (20). 1956'da TJIO ve LEVAN tarafından insan kromozomlarının sayısının 46 olduğu bulunurken, 1959 yılında da LEJEUNE tarafından Down sendromunun kromozom düzensizliği sonucu geliştiği ortaya konmuştur (10,20). 1966 ve 1969'da prenatal tanı ve amniasentez, 1969-1972'de ise yeni sitogenetik tekniklerin (bantlama yöntemi) bulunmasıyla günümüzde 5000 civarında genetik anomali olduğu belirlenmiştir (10,20).

Tekniklerin gelişmesi, özellikle bantlama tekniklerinin ortaya çıkması medikal sitogenetikte büyük atılımlara neden olmuştur. Böylece insanların genetiğe olan yaklaşımları değişmiş ve ilgisi artmıştır. Bunun bir nedeni de gelişen prenatal tanı yöntemi olduğu sanılmaktadır. Poligenik ya da monogenik hastalıklar /

sendromların sonraki kuşakta daha az zarar vermesini sağlamak için yapılan çalışmalar, Genetik danışmanlık artık ayrı bir uğraş alanı olmuştur (4,10,20,30).

II. 2. KALITIM ŞEKİLLERİ

II. 2.1. Genetik ile İlgili Temel Bilgiler:

Genetik, kalıtım ve değişimle bağlantılı olarak genler ve kromozomlarla ilgilenen bilim dalıdır.

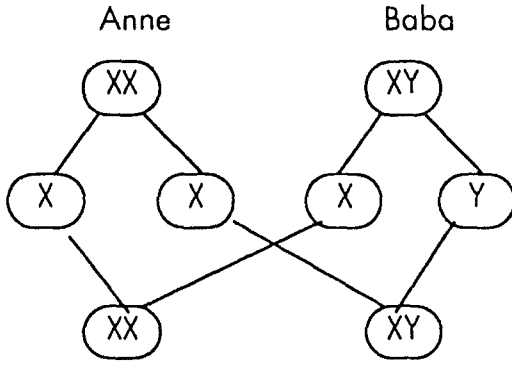
Beyin gelişmesi, genetik faktörlere ve çevre koşullarına bağlıdır. Genetik yapısı (genom) döllenme sırasında belirlenen bireyin gelişimi iç ve dış (çevresel) faktörlerle şekillenir. Genler çoğunlukla değişmeden kalırken, değişen çevre şartları bazı genleri etkileyerek (mutasyon), yeni bireyin genetik yapısında değişikliklere neden olmaktadır. Bireyin genetik yapısı genotip'ini ve dışta kendini gösteren yapısı da Fenotip'ini belirtir (2,4,10).

Genler: Temel kalıtım birimleri olan DNA molekülleridir. DNA'nın kendi kendini kopya ederek çoğalabilme özelliği ile kalıtım yoluyla geçiş olayının temelini oluşturur. DNA aynı zamanda, RNA sentezini kontrol ederek hücrelerin gelişmesini ve metabolizmasını belirleyen genetik kod'u oluştururlar. RNA'yı meydana getiren komponentlerin diziliş sırası proteinlerin amino-asit bileşimlerini, bu da proteini kontrol ederek hücrelerin fonksiyonlarını belirler (2,3,4,5,10,14,16).

Genleri taşıyan kromozomlar; hücrelerin çekirdeklerinde bulunan çomak benzeri oluşumlardır. Kromozomlar büyüme ve gelişme için gerekli genetik bilgileri üzerlerinde bulunduklarından bozuklukları fiziksel ve mental anormalliklere yol açar (2,3,4,5,10,14,16,28).

İnsan hücresinde 22 çift otozom, bir çift cinsiyet kromozomu bulunur. Dişi bireyin her hücre çekirdeğindeki cinsiyet kromozomu XX, erkek bireyin ise X ve Y'den oluşur. Erkek bireydeki cinsiyet kromozomları birbirinin aynı olmadığından heterolog özelliktedir. X kromozomu Y kromozomundan daha büyüktür ve diğer herediter özelliklerden de sorumlu genleri taşır. Daha küçük olan Y kromozomu

çoğunlukla cinsiyete özgü genleri taşır (Şekil: 2.1), (5,9,10). Seks kromozomları dışında kalan 22 çift kromozom (otozomlar), bir çiftin her iki üyesi boyut, biçim ve genetik lokus'lar yönünden genellikle birbirinin aynısı olduğundan homolog özelliktedir. kromozomlar üzerinde lineer şekilde dizilen genlerin herbirinin ken-



Şekil.2.1. Cinsiyet kromozomları

dine özel bir lokus'u vardır. Bu lokus'ların sayısı ve düzenlenişi homolog kromozomlarda birbirinin aynısıdır. Bu nedenle homolog locus'larda bulunan genler allel'ler olarak adlandırılır. Homolog kromozomlarda, aynı lokus'ta bir çift eş allel'i bulunan bireye "homozigot", belirli bir gen lokus'unda iki farklı allel'i olana ise "heterozigot" denir (2,3,4,5,7,8,9,10,14,16).

Bu farklı allel'lerden biri normal diğeri ise mutant bir gen dir. Mutasyona uğramış anormal gen, heterozigot olarak bulunduğu kişide herhangi bir etki yapmıyorsa "Resessif=çekinik", etki yapıyor ve bireyde bir bozukluğa neden oluyorsa "Dominant=baskın" özellik taşıyor denilmektedir. Bu özellik X kromozomu üzerindeyse; X- kromozomuna bağlı, diğer kromozomlar üzerinde ise; otozomal olarak adlandırılırlar (2,3,4,5,10,14,46).

Birçok genin etkisine bağlı olarak kısmen genetik ve kısmende çevresel faktörlerin değişik oranlarda etki yaparak meydana getirdikleri bozukluklar Multifaktoryel Kalıtım olarak adlandırılır. Multifaktoryel Kalıtım, genel konjenital anormallikler (Pilor Stenozu, konjenital kalp hastalığı gibi), belirli psikiatrik bozukluklar (Şizofreni, manic-depressiv psikoz gibi) ve genel kronik bozukluklar (Hypertansiyon, Peptik ülser, koroner arter hastalığı gibi) dan sorumlu olduğu bilinmektedir (2,3,4,5,10,14,16,28,42,46).

Her genetik hastalık kalıtsal ya da ailevi demek değildir. Mutant (değişikliğe uğramış) genlere bağlı olarak da meydana gelebilir. Her herediter hastalık konjenital olmadığı gibi, her konjenital hastalığın da herediter olma zorunluluğu yoktur (28).

II. 2.2. Akraba Evlilikleri

Toplumda evlenecek kişilerin birbirlerini seçmeleri, yani rastgele olmayan evlilik yapmaları, gen sıklığının değişmesine yol açar. Çünkü yararlı, zararlı veya nötr etkili olsa da bir kişideki genler akraba evlilikleri ile o ailenin dışına çıkmaz. Böylece akraba evlilikleri sürdürülecek olursa aynı gen ya da genotiplere sahip kişilerin sayısı hızla artacaktır. Akraba evliliklerin sıklığı ölçüsünde çok seyrek görülen kimi resessif ve multifaktöryel hastalık ya da niteliklerin ortaya çıkma riski artmaktadır.

Normal şartlarda ülkemizde akraba evliliği denildiğinde kuzen evlilikleri anlaşılır. Bunun dışında birinci dereceden akrabaların evlenmeleri (baba-kız, anne-oğul, kardeş- kardeş) çoğu kez kaza sonucudur. Genetik bakımdan yaygın ve önemli olan kuzen evlilikleridir (28).

Türkiye'de yapılan her beş evlilikten birinde eşler akrabadır. Akraba evlilikleri en çok (% 70) birinci dereceden akrabalar yani kuzenler arasında olmaktadır. Doğu (% 23), Güney (% 20), kuzey (% 18) bölgeleri birinci dereceden akraba evliliklerinin en sık görüldüğü yerlerdir. Ülkemizde tüm akraba evliliklerinin oranı %20-25 arasında; birinci dereceden akraba evlilikleri % 14,6, ikinci dereceden akraba evlilikleri % 2,9, uzak akrabalar ile olanlar ise % 3,5'ini oluşturmaktadır (38).

II. 3. GENETİK HASTALIKLARIN SINIFLANDIRILMASI

Genetik hastalık; genetik etmenlere bağlı bozukluktur ve hem kromozomlarda sayı ve yapı anomalilerini hem de (unifaktöryel ya da mendeliyen denilen) tek gen defektlerini kapsar (16,28).

Genetik hastalıklar etiyojilerindeki genetik etkenin özelliğine göre üç grup altında toplanır:

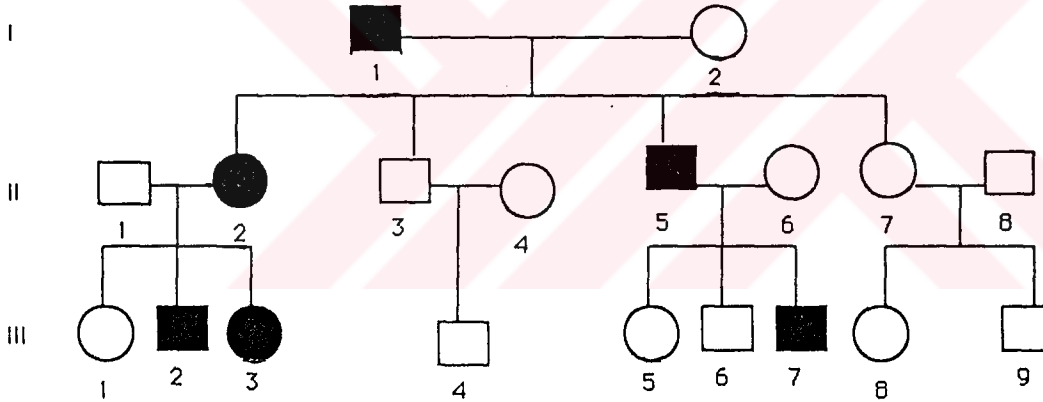
- 1- Tek gen mutasyonu ve meydana gelen herediter hastalıklar
- 2- Multifaktöryel hastalıklar
- 3- Kromozom hastalıkları

II. 3.1. Tek Gen Mutasyonu ve Meydana Gelen Herediter Hastalıklar

Bu tip hastalıklar Mendel kurallarına uygun olarak belirli kalıtım şekilleri gösterebilen ve kolay analiz edilebilen hastalıklardır. Ayrıntılı ve dikkatli bir aile anemnezi ile prenatal tanı yöntemleri, kalıtsal hastalıkların kuşaktan kuşağa yayılmasını önleyebilir (4,5,14). Tek gen mutasyonu ile oluşan kalıtsal hastalıklarda kalıtım şekilleri dört bölümde incelenebilir:

- 1- Otozomal dominant kalıtım
- 2- Otomal resessif kalıtım
- 3- X'e — bağlı dominat kalıtım
- 4- X'e — bağlı resessif kalıtım.

Otozomal Dominant Kalıtım



Şekil: 3.1.1. Otozomal dominant kalıtım ile soya geçiş.

Şekil: 3.1.1. 'de de görüldüğü gibi otozomal dominant kalıtım ile soya geçişte şu kurallar geçerlidir:

- Hastalıklı bir bireyin, en azından annesi ya da babası hastalıklıdır.
- Hastalıklı bir birey ile evlenen normal kişinin sahip olacakları çocuklar yaklaşık eşit sayıda hasta veya normal olurlar.
- Erkek ve kız çocuklar eşit hastalanma riskine sahiptirler

- Kalıtsal hastalık veya özellik her kuşakta ortaya çıkabilir.
- Hastalıklı bir anne- babanın normal çocuklarının kendi çocukları ve torunları da normal olur.

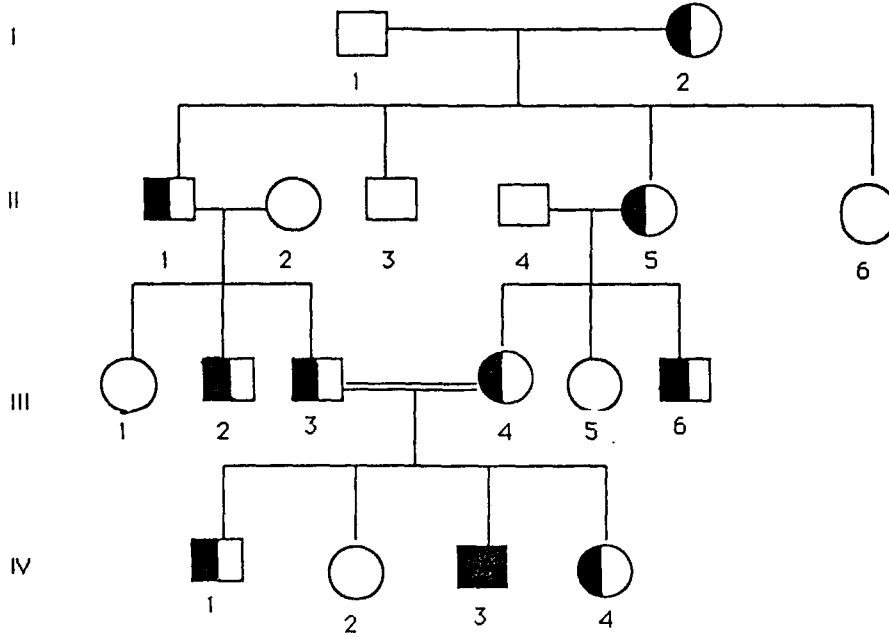
Hastalıkların çoğu bu tür kalıtım gösterirler. Tablo 3.1.1.'de hastalık örnekleri verilmiştir (3,4,5,7,9,14,16,24,28,32,46).

<u>Otozomal Resessif</u>	<u>Otozomal Dominant</u>
Adrenogenital Sendrom	Akondroplazi
Albinizm	Akrosefalosin daktili
Alfa-1- antitripsin eksikliği	Dentinogenezis imperfekta
Kistik fibroz	Huntington koreası
Galaktozemi	Fea iskopolohumoral kas distrofisi
Orak hücreli anemi (S-S ve S-C)	Hiperlipoproteinemi Tip II
Beta - Talasemi (B ve 5-B)	Morfan Sendromu
Metakromatik Lökodistrofi	Hereditör Sferositoz
Hurler sendromu	Norofibromatozis
Fenilketonüri	Polikistik böbrek
Tay- Sach hastalığı	Retinoblastom
	Tuberoz skleröz
	Waardenburg sendromu

Tablo 3.1.1. Tek gen ile kalıtılan otozomal hastalıklar (24).

Otozomal Resessif Kalıtım

Burada mutant gen, ancak homozigot olarak taşınyorsa hastalığa neden olabilir. Yani kişinin kromozom çiftindeki her bir üyesinde de anormal genin bulunması gerekir. Homozigot olarak taşıyan kişilerde ise hastalık görülmediği halde onlar hastalığı sonraki kuşaklara aktaran taşıyıcı durumdadırlar (3,4,5,7,9,10,14).



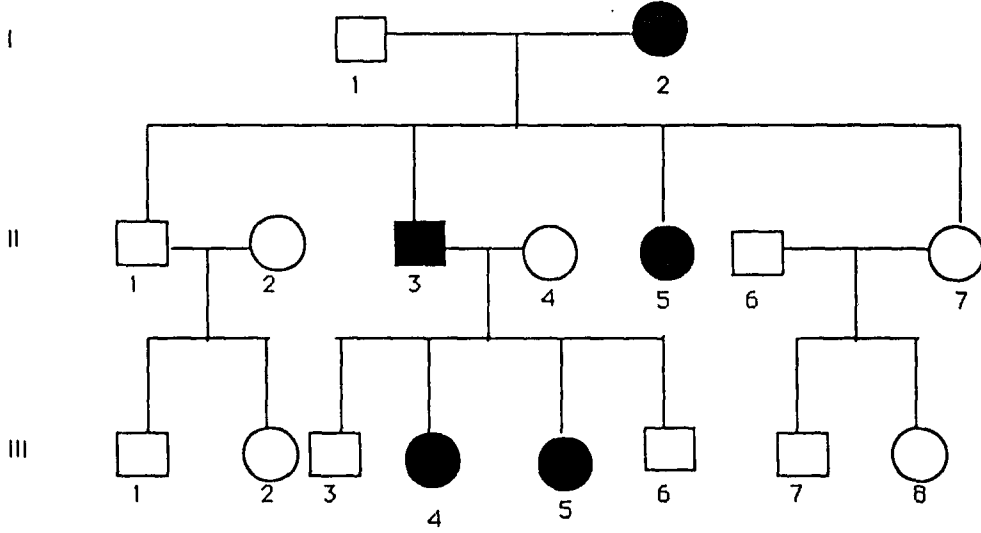
Şekil 3.1.2. Otozomal Resessif kalıtım ile soya geçiş.

Şekil 3.1.2.'de görüldüğü gibi otozomal resessif soya geçişte genellikle şu kurallar geçerlidir:

- Normal ana- babadan doğan hastalıklı kişinin hem annesi hem de babası heterozigottur. Normal olarak bu ebeveynlerin çocuklarının $1/4$ 'i hastalıklı, $1/4$ 'i sağlam, yarısı ise heterozigottur.
- Hastalıklı kimse aralarında kan bağı olan ebeveynlerden doğmuşsa, resessif olarak soya geçişden bahsedilebilir.
- Hastalıklı bir kimseyle genotipik olarak normal bir kimse evlenecek olursa, bunların tüm çocukları normal heterozigot olurlar.
- Hastalıklı bir kişiyle bir heterozigot evlenirse, normalde çocuklarının yarısı hastalıklı, yarısı taşıyıcı olur.
- İki hastalıklı birey evlenecek olursa çocukların tümü hasta olur.
- Erkek ve kız çocuklarda risk eşit orandadır (2,3,4,5,7,8,9,14,16,24).

X- Kromozomuna Bağlı Dominant Kalıtım

Nadir görülen, kadın ve erkekte klinik belirti veren bir kalıtım hastalığıdır.



Şekil 3.1.3.X'e bağlı dominant kalıtım ile soya geçiş.

Burada mutant gen X - kromozom üzerinde dominant karakterdedir.

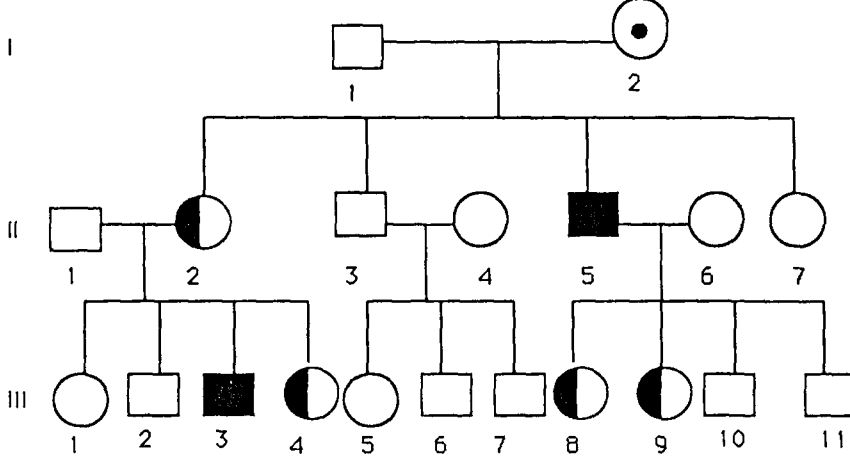
Şekil 3.1.3'de de olduğu gibi X'e bağlı dominant soya geçişte genellikle şu kurallar söz konusudur:

- Hastalıklı heterozigot kadınlar bunu, cinsiyeti ne olursa olsun çocuklarının yarısına geçirirler.
- Hastalıklı homozigot kadınlar bu özelliği tüm çocuklarına geçirirler.
- Hastalıklı erkekler ise bu hastalığı tüm kız çocuklarına geçirirken erkek çocuklarının hiçbirine aktarmazlar. Bu bozukluklar erkeklerde kadınlara oranla daha ciddi seyrederek (3,4,5,10,14,24,28,32,46).

X- Kromozomuna Bağlı Resesif Kalıtım

Şekil 3.1.4.'de de görüldüğü gibi mutasyona uğramış geni taşıyan bütün erkek çocukların hepsi hastadır. Fakat kızların hastalanmaları için homozigot olmaları gerekir. Heterozigot kadın normal görünür, ama mutasyona uğramış geni taşır. Hasta bir erkek (normal bir kadın ile evlenirse) hastalığı erkek çocuklarına di-

rekt olarak geçirmez. Hastalık ancak taşıyıcı bir kadın ile normal bir erkeğin evlenmesiyle meydana gelir. Kadınlarda X- kromozomuna bağlı ağır hastalıklar (örn: hemofili) nadiren görülür. Çünkü hasta bir erkekle taşıyıcı bir kadının ev



Şekil 3.1.4.X'e bağlı resesif soya geçiş.

lenmesi gerekmektedir (3,4,5,10,14,24,28,32).

Sekse bağlı hastalıklar dominant ya da resesif olsun erkek çocukların tümünde görülür. Çünkü genetik olarak yetersiz olan Y kromozomunda, X kromozomunda bulunan mutasyona uğramış genin karşıtı yoktur. Erkekler X kromozomuna bağlı olan bu gen bakımından ne heterozigot ne de homozigottur. Bu nedenle Hemizigos olarak bilinirler. Diğer yandan kadınlar mutasyona uğrayan gen bakımından da homozigot ya da heterozigot olabilirler. Çünkü iki tane X kromozomu taşırlar. İnsanda X kromozomuna bağlı hastalıkların çoğu resesif olarak geçer, X kromozomuna bağlı dominant hastalıklar ise çok nadirdir (2,3,4,5,7,8,9,24,28,32). X'e bağlı resesif hastalıklar tablo 3.1.2'de gösterilmiştir.

Bruton tipi agammaglobülinemi	Duchenne tipi muscüler distrofisi
Oküler albinizm	Faktör VIII eksikliği (hemofili A)
Fabry hastalığı	Faktör IX eksikliği (hemofili B)
Renk körlüğü	Hunter sendromu
Nefrojen diabetes insipidus	Retinitis pigmentosa
Glikoz 6-fosfat dehidrogenaz eksikliği	Menkes hastalığı
Kronik granülomatoz hastalığı	

Tablo 3.1.2.: X- kromozomuna bağlı resessif soya geçen hastalıklar (24).

II. 3.2. Multifaktöryel Kalıtım

Çok sayıda genin ve çevre faktörünün de rol oynadığı kalıtım şekline multifaktöryel kalıtım denir. Toplumda sık görülen bu hastalıkların etiyolojisinde genetik faktörler kadar çevresel faktörler de rol oynar, ancak kalıtımla geçişi mendel kurallarına uymaz. Bu tip kalıtım bozuklukları yakın akraba evliliklerinde genel topluma oranla 20-40 kez daha fazladır. Ayrıca ailedeki hasta sayısının artması daha sonraki çocuklarda risk oranını daha da arttırmaktadır. Örnek olarak: Yarık damak-dudak, konjenital kalça çıkıklığı, hipospadias, nöral tüp defektleri (meningomyelosel, anensefali), pilor stenozu, diabetes, idiopatik epilepsi, çeşitli kanserler verilebilir (2,3,4,5,7,8,9,16,17,24,28).

II. 3.3. Kromozom Hastalıkları

Kromozom hastalıkları; kromozomların sayıca ve yapısında görülen anormalliklerdir. Bir fazla kromozom bulunması trisomi, bir eksik kromozom bulunması monosomi olarak adlandırılır. Cinsiyet kromozomları ile ilgili sayısal anomali-lerde en az bir X kromozomu daima vardır.

Bir kromozomun bir parçasının bir başka kromozoma geçmesi Translokasyon, kromozomun bir kısmının eksikliği ise delesyon olarak adlandırılır. Kromozomların sayısal anomali-leri genellikle spontan olarak oluşur, bazen de anne-badan geçer. Down sendromu'nun translokasyona bağlı tipi ise ailevidir (5,17,24, 28).

Kromozom anormalliklerine yol açabilecek etiyolojik faktörler şunlardır:

- 1- Anne yaşı (35 yaş ve üzerinde mangol çocuk doğurma riski artar)

- 2- Radyasyon (Röntgen ışınları ile kromatid kırılmaları oluşur. Işımlarla ortaya çıkan kromozom anomalileri 3,5 yıl kadar devam edebilir).
- 3- Viruslar (kromozomlarda daralma ve kromatid kırılmalarına yol açabilir. İnfeksiyöz mononükleoz, kızamıkçık, suçiçeği gibi)
- 4- İlaçlar (kimyasal maddeler ve antimetabolitler)
- 5- Otoimmünite (otoimmün tiroid hastalıkları)
- 6- Ailesel eğilim
- 7- Lösemi ve habis tümörler (kronik myeloid lösemide kanda aktif fazda Philadelphia kromozomu Ph1 denilen ve 21. kromozomun yerini alan bir kromozom bulunur).

Kromozom hastalıklarının bir çoğuna canlı doğumda 1/1000 den daha sık rastlanır. Doğumsal anatomik anomalilerin % 10'unda, orta-ağır zeka geriliklerin % 15'inde ve geç düşüklerin % 5-10'unda da nedenin kromozom anomalisi olduğu bilinmektedir. İnsanlarda sık görülen kromozom anomalileri tablo 3.3.1'de gösterilmiştir (24).

21 trisomi veya 6 trisomisi (Down sendromu, mongalismus)
13/15 trisomi veya D trisomisi
18 trisomi veya E trisomisi
5. kromozom veya B kromozom delesyonu (kedi ağlaması sendromu)
4. kromozom delesyonu
3. kromozom delesyonu

Tablo 3.3.1: Sık görülen kromozom anomalileri (24).

II. 4. GENETİK HASTALIKLARIN İNSİDANSI

Dünyada her 50 yeni doğanda 1 majör anomalilik, yaklaşık 1/100 tek gene bağlı bozukluk ve 1/200 bromozomal anomali saptanmış, erken spontan abortuslarda % 60'ın üzerinde kromozom anomalisi bulunmuştur. Spesifik kromozom hatalarının insidansı spontan abortuslarda canlı doğanlardan daha fazla olduğu görülmüştür. Örneğin bu oran 21. trisomide 3-4 kez, XO (Turner Sendro-

mu)'da 150 kez daha fazladır (14,28).

Ölü doğum ve neonatal ölüm olgularında %6-7 kromozomal hataları, % 1'in üzerinde seks kromozom hataları (canlı doğumlarda % 12), yapısal ve diğer anamaliler bulunmuştur. Kromozom anomalilerinin çoğunluğu erken ya da geç gebelik evresinde öldürücüdür ve bu anomalilerin pek azı canlı doğum ile sonlanır (28).

İleri yaşlarda ortaya çıkan hastalıklardan; hiperkolesterolemi-2/1000, Huntington kare ası-0,5/1000, polikistik böbrek hastalığı- 0,8/1000, Norofibromatosis- 1/3000-4000 oranında görülür. Toplumda otozomal dominant hastalık insidansı-7/1000, otozomal resessif- 2,5/1000 ve X'e bağlı hastalık- 0,5/1000 olduğu kabul edilmektedir. Bu insidanslar gelişmiş batı ülkelerinin verilerini yansıtmaktadır. Bazı tek gene bağlı hastalıkların (kistik fibrozis, sikle cell anemi, Tay-sachs gibi) insidansında belirgin etnik ve coğrafi özelliklerin etkinliği geçerlidir (14, 28).

Down Sendromlu bebeklerin çoğu ya adolasan gebelerden ya da 35 yaş ve üstü gebelerden oluşmaktadır. Down sendromunun % 80'i 35 yaş ve altı, % 20'si ise 35 yaş ve üstü annelerden doğmaktadır. Dünya Sağlık Örgütü tarafından yapılan araştırmada Türkiye'de anne yaşı 35 ve üzeri olanlar % 13,5, Down Sendromu insidansı ise 1,87/1000'dir (23). Günümüzde Down Sendromunun % 45 - 64 oranında prenatal tanısı mümkündür. Down Sendromluların ancak yarısı sitogenetik incelemeye tabi tutulmakta ve bu fetusların % 90'ı prenatal tanı konulmadan doğmaktadır (14,24,25).

Trisomi 18: 1/4000-5000 (canlı doğumda) rastlanır, bu çocukların % 90'ı ilk yıl, % 50'si ise ilk ayda kaybedilir. Anne yaşı yakından ilgilidir.

Trisomi 13 : 1/5000-12,000 (doğumda) görülür. Vakaların 2/3'si 6 aydan önce ölür ve vakaların % 60'ı kızdır.

Sex kromozom anomalileri: Her 500 canlı doğumda 1 oranındadır. Bunların % 80'ini 47 XXY, XYY ve XXX tipi anomaliler oluşturur. Diğer cinsiyet kromozom anomalilerinin insidansı ise şöyledir:

XO (Turner)	: 1/10,000	(dişi fenotip doğanlar)
XXX (klinefelter)	: 1/5000	(erkek yeni doğanlar)
XYY	: 1/1000	(erkek yeni doğanlar)
XXY	: 1/1200	(kız yeni doğanlar)
Frajil X Sendromu	: 1/ 1000	(erkekte olur, sexe bağlı zeka geriliklerinin % 30 -50'sini oluşturur. Avrupa'daki insidansı ise 0.5/1000 (23))

Fenilketonüri: Ülkemizde mental - motor retarde olan 10800 çocukta yapılan incelemede % 4 oranında Fenilketonüri saptanmıştır. İstanbul, Ankara, İzmir, Samsun, Trabzon, Diyarbakır ve Van doğum evlerinde yapılan araştırmada; 396,143 yenidoğanda klasik Fenilketonüri 1/5426 olduğu görülmüştür (27). D.S.Ö. araştırmasında Avrupa'da Fenilketonüri insidansı 0,11/1000 bulunmuştur (23).

Kistik fibroz: Dış salgı bezlerinin konjenital ve kalıtsal hastalığıdır. İnsidansı coğrafi bölgelere göre değişmekle beraber beyaz ırkta yaklaşık 1/1,500-1/8,700 arasında değişmektedir (2,14,25).

W.H.O'nun yaptığı araştırmada;

Avrupada Talasemi: 0,18/1000

Avrupada Tay-sachs: 0,004/1000

oranında bulunmuştur (23).

Bazı multifaktöryel kalıtımla geçen hastalıkların insidansı Tablo 4.1'de verilmiştir.

Nedeni bilinmeyen zeka gerilikleri	: 3/1000
Ananşefali ve spina bifida (ortalama)	: 1/1000
Hidroşefali (yeni doğan)	: 1/2000
Yarı damak ve dudak (ortalama)	: 1/1000
Yarı damak	: 1/2000
Konjenital kalp hastalığı	: 8/1000
Clubfoot - Erkek/kadın oranı=2/1	: 1/1000
konjenital kalça çıkıklığı (kızlarda çok)	: 1/1000
Pilor stenozu kızlarda	: 1/1000
Pilor stenozu erkeklerde	: 1/200

Tablo 4.1. Bazı multifaktöryel kalıtımla soya geçen hastalıkların insidansı (14).

II. 5. GENETİK TANI YÖNTEMLERİ.

Genetik tanı ile ilgili incelemeler; prospektif (üretken çağındaki kişi veya ailelerin henüz sorunlu çocuk sahibi olmadan önce incelenmesi) veya retrospektif (sorunlu çocuğa sahip olan ailelerin incelenmesi) olarak yapılmalıdır. Ayrıca sorunlu ebeveynlere gebeliğin 1. trimesterinde de geniş incelemeler yaparak ve eldeki verilerle gebeliğin gidişini belirlemede yardımcı olunmalıdır. Genetik incelemelerin kapsamlı bir şekilde sürdürülmesinde şu aşamalar dikkate alınmalıdır (2,3,5,8,9,14,28).

II. 5.1. Anemnez Alınması ve SoyAğacının Çizilmesi:

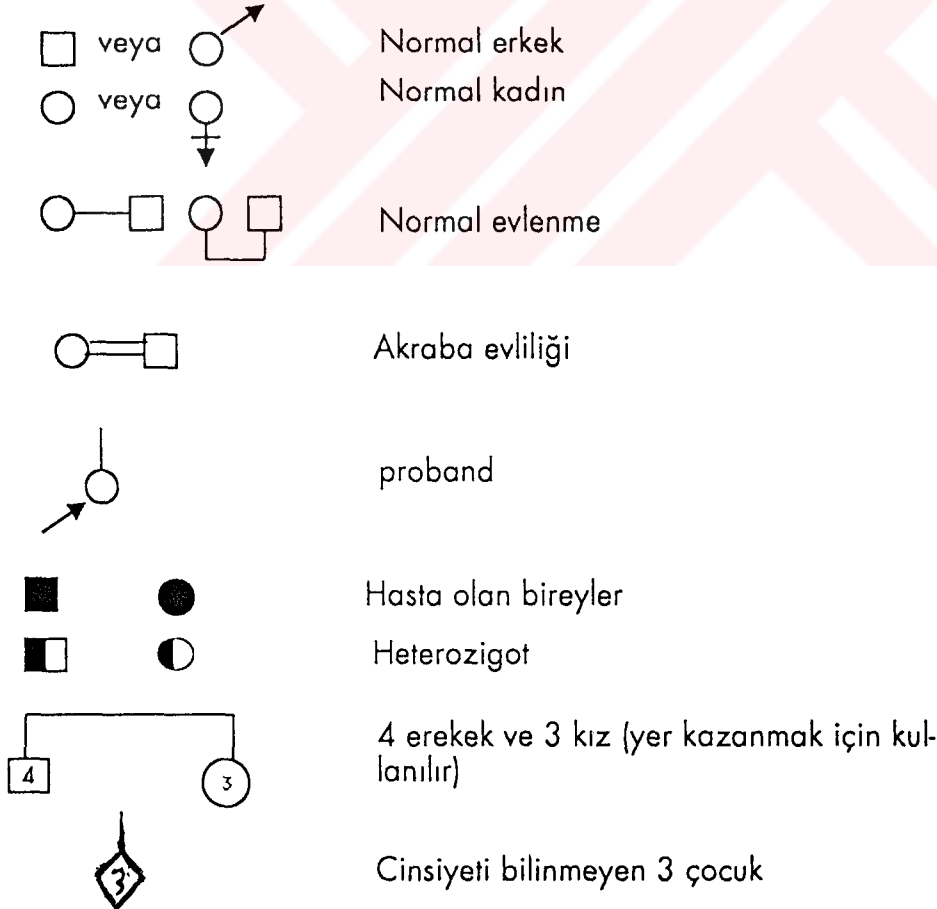
Kapsamlı çevresel ve ailesel anemnez ile gebeliğin öyküsü tanı için önemli ipuçları verebilir. Aileler genellikle gebelik hikayesini anlatırken suçluluk duyarlar. Onları sıkmadan, sakin bir ortamda anemnez alınmalıdır.

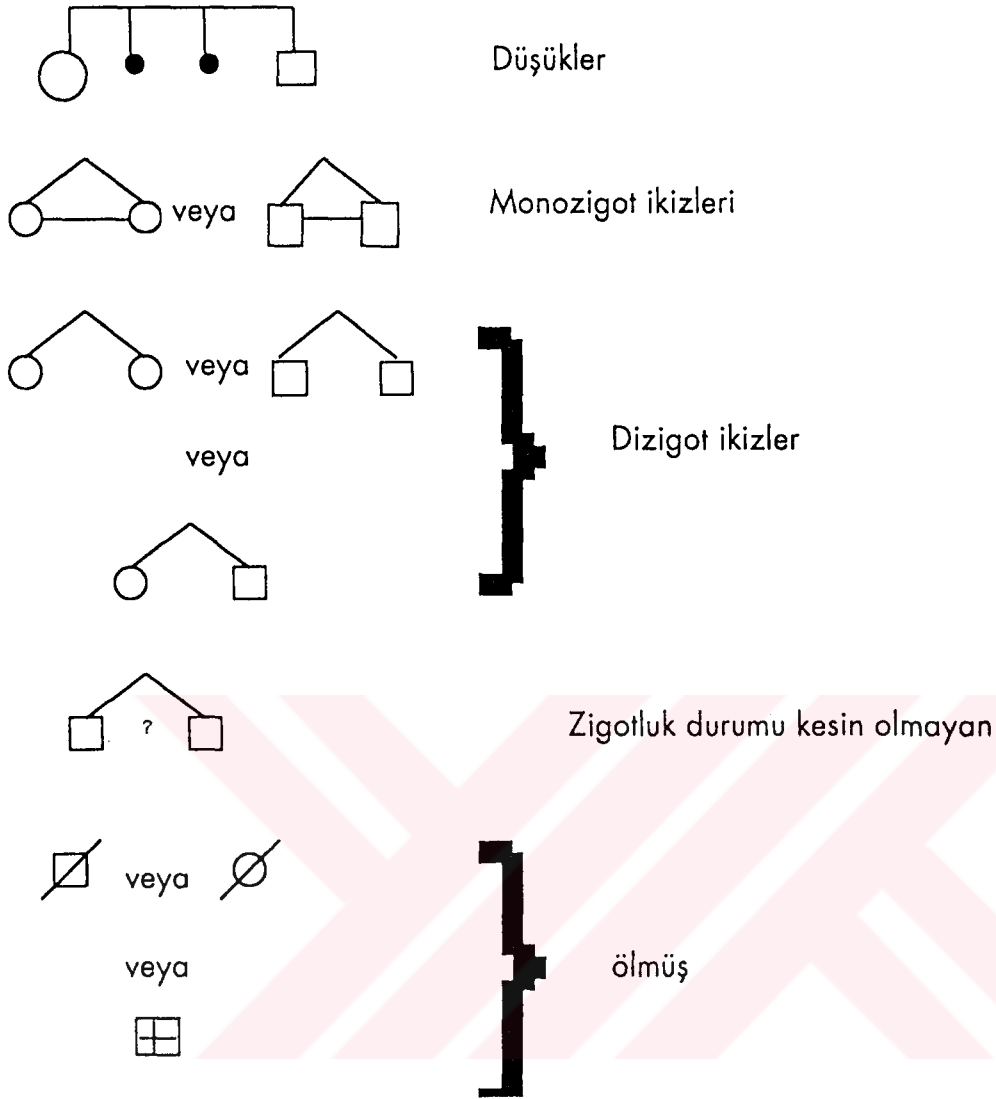
Anemnezde; gestasyon yaşı ve 1. trimesterdeki gelişmeler, son adet tarihi, gebelik semptomlarının ne zaman başladığı, gebelik tanısının ne zaman konulduğu, ilk prenatal muayenenin ne zaman yapıldığı ve bu dönemde hekimin bebeğin gelişimi hakkındaki izlenimleri ayrıntılı olarak öğrenilir. Ayrıca röntgen ışınlarına maruz kalıp kalmadığı, aldığı ilaçlar, sigara içilmesi, alkol- uyuşturucu kullanımı, teratojenlere maruz kalıp- kalmadığı araştırılır (14,26,46).

Annenin daha önceki gebelikleri, yeni doğanın apgar değerlendirilmesi, Rh yönünden araştırılması, daha önceki çocuklarının motor- mental gelişimleriyle ilgili ayrıntılı bilgi edinilmelidir.

Hastalığın klinik değişkenliği gözönünde tutularak anemnezden sonra ayrıntılı bir soygeçmiş öyküsü de alınmalıdır. Bununla beraber yakın akrabalarda görülen hastalıklar ve ayrıntılı hikayesi, eşyle akraba olup- olmadığı ve akrabalık derecesi de önemlidir (8,9,14).

Genetik çalışmalar sırasında kullanılan başlıca yöntem, genetik özelliklerin akrabalar arasındaki dağılışını gösteren soyağacının hazırlanmasıdır. Bir soyağacı hazırlanırken kullanılan semboller Şekil 5.1.'de gösterilmiştir. Soyağacında kuşaklar Romen rakamlarıyla ve en eskiler en yukarıda, en yeniler en aşağıda yer alacak şekilde numaralandırılır. Her kuşaktaki bireyler ilk doğana göre soldan sa-





Şekil: 5.1. Soyağacı kartı hazırlarken kullanılan semboller.

ğa, bugün kullanılan rakamlarla gösterilir. Soyağacında yer alan bir eş de yine tanıtıcı bir numaraya sahiptir (2,3,5,7,8,9,14,46).

II. 5.2. Fiziksel Muayene

Fiziksel muayenede, doğuştan minor ve majör yapısal kusurlar araştırılır. Baş, boyun, göğüs, karın, extremiteler, avuç içi, parmaklar, deri ve kıvrımları (minör), doğuştan kalp hastalığı, böbrek- yapı bozukluğu meningomiyelosele, tavşan dudak, kurtaracağız hidrosefali (majör) gibi önemli bulgular elde edilir (2,3,5,9,14).

II. 5.3. Laboratuvar Analizleri

Anne veya babanın kromozom analizleri ile bozukluğun kalıtsal olup- olmadığı belirlenmelidir. Kromozom tablosu (karyotip) ile hastalığın hangi ebeveynden geçtiği tespit edilebilir. Anne veya babanın kendi kardeşleri açısından da önemli olan bu analizler gerekirse onlara da yapılmalıdır. Aileye, hasta çocuğun prognozu, başka benzer çocuk sahibi olma tehlikesi ve aile planlaması yöntemleri hakkında ayrıntılı bilgi verilmelidir. Böylelikle aileler veya kardeşleri çocuk yapip-yapmayacağı konusunda sağlıklı karar verebilirler. Gerekirse hastalığın durumuna göre çocuk sahibi olamayanlar evlat edinebilirler veya başka insanlardan alınan sperm veya ovum ile suni dölllenme yoluyla çocuk sahibi olabilirler. Bu konuda toplumun; töresel, dinsel inançları ve yasal sorumlulukları gözönünde tutulmalıdır (2,3,4,7,9,14,23,24,46).

II. 5.4. Prenatal Tanı

Genetik hastalıklar açısından prenatal tanı gerektiren durumlar şunlardır:

- 1- Anne yaşının 35 ve yukarısı olması,
- 2- Daha önceden kromozom anomalili bir çocuk sahibi olunması,
- 3- Ailede nöral tüp defektli hasta bulunması,
- 4- Metabolizma hastalıklarının bulunması,
- 5- Belirli etnik grup veya bölgelerde yaşayanların taranması,
- 6- Ailede diğer doğuştan kusurlara sahip kişinin olması,
- 7- Cinsiyet tayini (3,5, 14,28,41).

Gebelerin % 7-8 kadarında prenatal tanı yapılması gereklidir. Gelişen teknolojiye paralel olarak tanı endikasyonları da artacaktır. Günümüzde gebelerin hepsi en az bir kez (Ultrason) tetkikten geçirilmekte, böylece konjenital anomalilerin çoğu doğum öncesi tespit edilmektedir. Prenatal tanı anomal bir gebeliğe zamanında müdahale olanağı verme yanında sağlık elamanlarının doğum sırasında veya doğumdan hemen sonra azemi dikkati göstermelerine olanak sağlayabilecektir (27,28,37,41).

Prenatal tanı yöntemleri iki anabşlık altında sıralanabilir:

1- İnvaziv (Uterusa girilerek yapılabilinen) olanlar; (Amniosentez, korion villus biyopsisi amniografi, fetografi ve fetoskopi

2- Noninvaziv (Uterus dışı) olanlar; (Ultrasonografi, Radyografi, kan ve idrar muayeneleri)

Amniosentez: Gebeliğin 16.—18. haftalarında uygulanan amniosentez ile kayrotip, alfa-fetoprotein düzeyi, enzim ve hormon tayinleri yapılır. Amniosentez, Ultrason (U.S) yardımıyla 20-22 nolu spinal iğne ile yapılan işlemdir.

Amniosentezde; plasenta veya damar zedelenmesinden dolayı kanama, Pnomotoraks, dalak rüptürü, oküler gibi organ zedelenmeleri, abortus (% 3-5), amniotik sıvı sızdırması (% 2), prematür doğum, fetomaternal transfüzyon, enfeksiyon, vaginal kanama, annede respiratuar distres, anisivi kaybına bağlı bebekte respiratuar distres komplikasyonları meydana gelebilir (4,5,8,14,23,37,41).

Fetoskopi: Fetoskop aleti ile fetus ve plasentanın doğrudan incelenmesidir. Aynı yöntem ile fetus kanının analiz amacıyla alınabilmesi obstetrikte önemli bir gelişmedir. Amniotik sıvı hücrelerinde kromozomal veya biokimyasal anormallikler olmadan ortaya çıkan fetal yapı bozukluklarının teşhisi için kullanılır. Fetoskopi'nin konjenital anomalilerin tanısında iki önemli yeri bulunmaktadır:

1- Anatomik fetal defektlerin gözlenmesi,

2- Fetüs kanından örnek alınması ve deri, karaciğer gibi organlardan biopsi yapılması.

Fetoskopi 15. - 21. haftalarda; fetal gözlem için 15.-18. haftalar, fetal kan numunesi alımı için 18. - 21. haftalarda yapılır. Real-time Ultrason ile fetal damar içersinden kan almak mümkün olmuştur. Bu işlemde; bölge antisepsisini takiben 14 nolu iğne ile batına girilir, uterus geçilerek fetus ve umbilikal kordona ulaşarak 27 nolu iğne ile fetal damara girilir ve kan alınır.

İşlem sırasında; fetal ölüm (% 6.3- 20) karyoamnionit, spontan membran rüptürü, umbilikal kordan hematomu, umbilikal kordon trombozu, fetal bradikardi ve fetomaternal transfüzyon gibi komplikasyonlar görülebilir (2,4,5,8,9,14,23,

37).

Koryon Villus Biopsisi: 23 yıldır üzerinde durulan ve geliştirilen bir yöntem dir. 1969'da ilkel şartlarda rasgele yapılan ve zaman içinde gelişim göstererek 1980'lerde Real-time Ultrason ile kullanılmaya başlanmış ve günümüze kadar gelmiştir.

Koryon Villus Biopsisi; 8. -11. gebelik haftalarında yapılan ve 2-3 haftada sonuç veren amniosenteze karşın 48 saatte sonuç alınabilen bir yöntemdir. Koryon Villus Biopsisi transabdominal veya transvaginal yapılabilir. Günümüzde plesanta fundal veya önde yukarda olmadıkça Real-time Ultrason eşliğinde transservikal olarak yapılması tercih edilmektedir.

Teknik olarak hasta litotomi/supin pozisyonuna yatırıldıktan sonra Ultrason ile koryon frondosum bulunarak koryonik plaktan aspirasyon ile örnek alınır. Elde edilen sitotrofablastlardan kültür yapılmadan direkt karyotip tayini yapılabilir, 8-10 mg koryonik materyal tetkik için yeterlidir.

Koryon Villus Biopsinin; doku alma ve karyotip tayini (başarı oranı % 39-100), işlem için kollum dilatasyonuna gerek olmaması, abdominal ağrı yapmaması, ilk trimasterde uygulanabilmesi ve 4-48 saat içinde neticenin alınması gibi üstünlüklerinin olduğu saptanmıştır.

% 3,5-13 oranında düşük, enfeksiyon ve abortus riski bulunmaktadır (3,5,6,7,11,14,27,46).

Ultrasonografi:

Jinekoloji ve obstetriga Ultrason, 1955 yılında girmiş, 1975 yılında ilk kez fetal konjenital anomalilerin tanısında kullanılmıştır. Günümüzde üst dudaklar ve dış genital organlar gibi küçük oluşumlar bile rutin incelenebilmektedir. Pulse Doppler Ultrason, kalp kapaklarından ve büyük damarlardan akan kan miktarını ölçerek hemodinamik anomalileri ortaya çıkarabilmektedir. Tüm bu teknikler aracılığıyla Fetus kalbi ile ilgili 20'den fazla malformasyon ve fonksiyon bozukluğunun teşhisi mümkün olmaktadır (6).

Ayrıca ultrason diğer teşhis yöntemlerinin etkinliğini artıran, onların tehlikesini azaltan bir teknik olarak da kullanılmaktadır.

Fetüse ait mikrosefali, hidrosefali, anansefal durumları, böbrek-kalp anoma-

lileri, intrauterin gelişme geriliği, amnios sıvısı ile ilgili anormal durumlar, plesantanın yerleşme anomalileri ve çoğul gebelikler bu yöntem ile tanınabilir (3,5,6,7,8,11,14,23,37,43,44,46).

Radyolojik İnceleme: Ultrasonun kullanımından sonra nadir kullanılan bir yöntem olmuştur. Kemik anomalilerini, kalsifikasyon anomalilikleri ve fefusun dalak, karaciğerine yönelik muayeneler radyolojik olarak yapılabilir (46).

Annenin İdrar Muayenesi: İdrarda östriol tayini en önemli muayenelerden biridir. III. trimesterde günlük östriol salgısı 12-50 mg dır. 12'nin altındaki değerler fetusun tehlikede olduğunu, 4 mg'ın altındaki değerler ise genellikle fetüsün öldüğünü göstermektedir (46).

II. 6. GENETİK HASTALIKLARIN ÖNLENMESİ

Genetik hastalıkların azalmasını veya önlenmesini sağlayan faktörler şunlardır: Sağlık hizmetinin kalitesinde artma, yaşam tarzında düzelmeler, ebeveynlerin yaş yapısının değişmesi, özel hastalıklar için riskli olan gruplarda göç ve evlilik özelliklerinin değişmesidir.

1.Yaş: Baba yaşı < 45, anne yaşı < 35 olmalı,

2- Otozomal resessif hastalıkların görülme sıklığını etkileyen bir başka faktör de Akraba evlilikleridir. Birinci ve ikinci derece akraba evliliklerinin azalması, bu hastalığın insidansını azaltacaktır.

3- Yaşam Tarzının Düzeltilmesi: Diyet, annenin alkol alımı, geçirdikleri enfeksiyon, alt yapısız konutlarda oturma, ağır yaşam şartlarında yaşama gibi. Sorunların düzeltilmesiyle hastalık insidansı azalacaktır.

Eğer II. trimesterde her hamileliğe katıli ultrason uygulanabilir ve tüm hamileliklerde fetal karyotip yapılabilirse, majör anomalilerin % 70'nin önlenmesi mümkündür.

Yaygın Ultrason, tarama testi olarak anne serumu arfa fetoprotein ölçümleri, ileri yaştaki annelerin gebeliklerinde fetal kromozom analizi ve uygun tarama yöntemleriyle heterozigotların saptanmasının mümkün olduğu durumlarda, hasta çocuk insidansının % 25 oranının azalacağı beklenebilir (3,5,8,9,12,14,28,43,46).

II. 7. GENETİK HASTALIKLARIN BİREY, AİLE VE TOPLUMA OLUMSUZ ETKİLERİ

Bir çocuğun sağlıklı doğabilmesi için sağlıklı oluşması, intrauterin dönemde sağlıklı gelişmesi ve doğum sırasında da bir zarara uğramaması gereklidir.

Kalıtsal hastalıkların birey, aile ve toplum yönünden birçok olumsuz etkileri bulunmaktadır.

II. 7. 1. Genetik Hastalıkların Bireye Olumsuz Etkileri:

- 1- Sosyal izolasyon ve kişinin toplumdaki soyutlanması,
- 2- Uzun süreli olarak birinin yardım ve bakımına gereksinim duyması,
- 3- İstediği yaşam biçimine sahip olamaması,
- 4- Sürekli tıbbi bakım ve kontrol altında zorunluluğunun olması,
- 5- Bir meslek sahibi olmaması
- 6- Akıl ve ruh sağlığının bozulması,
- 7- Aile kurma ve çocuk edinme konusunda endişeli olması.

II. 7.2 Genetik Hastalıkların Aileye Olumsuz Etkileri:

- 1- Sosyal izolasyon, ailenin topluma olan katısının azalması,
- 2- Aile bütünlüğünün bozulması,
- 3- Eşler- çocuklar arasında huzursuzluklar oluşması,
- 4- Eşler arasında ilişkinin bozulması,
- 5- Sağlam kardeşlerin ihmal edilmesi,
- 6- Kardeşlere ayrılan zaman ve olanakların kısıtlanması,
- 7- Ailenin, planladığı amaçlarına ulaşamaması
- 8- Ailede ruhsal çöküntü ve huzursuzluk oluşması,
- 9- Mali külfete neden olması.

II. 7.3. Genetik Hastalıkların Topluma Olumsuz Etikleri:

- 1- Ruh, beden ve akıl sağlığı yönünden bozuk toplum oluşması,
- 2- Üretken bireylerin azalıp, tüketicilerin artması,
- 3- Hastalıklı bireye bakım ve tedavi gereksinimi için yeni sağlık kuruluşlarının açılması,
- 4- Özürlü bireylere yönelik (okul, özel araç, telefon, bakım evi gibi) yeni düzenlemelerin yapılması.

II. 8. GENETİK DANIŞMA

Genetik danışma; Hasta kişi ve ailenin tıbbi gerçekleri anlamasında, kalıtımın söz konusu hastalıkta ne şekilde rol oynadığını, varsa yineleme riski oranlarını öğrenmesinde, bu risklere göre izlenecek en doğru yolun belirlenmesinde, hasta kişi ve ailelerine yardımcı olunmasını sağlayan bir iletişim olayıdır (5,7,12,14,28).

Genetik danışmanlık ise kalıtsal bir bozukluğun ailede ortaya çıkması sonucu oluşan durumlarla ilgili olarak hastalığın boyutları, anlamı, önemi, önlenmesi ve teşhisi hakkında mesleki bilginin isteyen kişilere aktarılmasıdır (5,7,12,14,28).

II. 8.1. Genetik Danışmanın Amaçları Şöyle Sıralanabilir:

1. Kromozom anomalileri ile geçen hastalıkların belirlenmesi,
2. Akraba evlilikleriyle mücadele edilmesi,
3. Ailenenin genetik hastalıklar hakkında eğitilmesi ve hastalığı tanınmasının sağlanması,
4. Sağlıklı nesillerin yetiştirilmesinde yol gösterici olunması,
5. Bu konuda problemi olan ailelere rehberlik edilmesi ve destek olunması,
6. Özürlü çocuğa sahip ailelerin, çocuğun eğitilmesi ve izlenmesi,
7. Ailelere aile planlaması konusunda rehber olunması,
8. Kitle taramaları yapılarak riskli grupların saptanması,
9. Merkezin varlığı ve çalışanların halkın haberdar edilmesi, bu konularda kitle iletişim araçlarından yararlanılması,

10. Toplumda genetik hastalığı olan ya da riski taşıyan birey ve ailelerin taranması, özellikle akraba evliliklerin yoğun olduğu bölgelerde inceleme ve araştırma yaparak ailelerin bilinçlendirilmesi,
11. Risk taşıyan birey ve ailelere, geniş bir aile anenezi olarak var olan hastalığın yakın akrabalarda ve sonraki kuşaklarda görülme riski konusunda danışmanlık yapılması,
12. Tanımlama için gerekli laboratuvar tetkiklerinin yaptırılması, sonucu değerlendirilmesi ve karar verme aşamasında rehber ve destek olunması,
13. Genetik bozukluğu olan birey ve ailelere; hastalığın tanısı, seyri, uygun tedavisi, bakımına ve rehabilitasyonuna yönelik danışmanlık yapılması,
14. Etkilenmiş aile bireylerinin hedeflerinin belirlenmesinde; yaşam biçimlerine yönelik karar aşamalarında, evlilik, çocuk sahibi olma v.b. konularında en uygun düzenlemeler sağlanarak onlara rehber olunması (8,9,12,28).

Genetik danışma klinik deneyimi olan Doktor, Hemşire, Ebe, Sosyal Hizmet Uzmanı, Doğum ve Kadın Hastalıkları Uzmanı, Pediatri Uzmanı, Laboratuvar Teknisyeni, Genetik Uzmanı, Biolog ve Psikolog'dan meydana gelen ekip tarafından yapılmalıdır (9,14,46).

II. 8.2 Genetik Danışma Sürecindeki Dört önemli aşama şunlardır:

- 1- Yineleme risklerinin doğru belirlenmesi: Kendi içinde üç grupta incelenebilir:
 - a) Doğru tanın konulması,
 - b) Ayrıntılı aile öyküsü ve soyağacının çizilmesi,
 - c) Son gelişmeler hakkında ailenin bilgilendirilmesi, teşhis yöntemleri ve risklerinin aileye anlatılması,
- 2- Teşhis edilen hastalığın ve risklerinin aileye anlaşılır biçimde aktarılması,

- 3- Riskleri deęerlendirmede ve uygun önlemleri almada aileye yardımcı olunması; bu konuda her ailenin tutumu kişisel olmakta, riskleri kabulde; hastalığın aileye yükledięi fizik, emosyonel ve maddi sorunların rolünün olduęu bilinmektedir.
- 4- İzleme: Hastanın aralıklarla izlenmesi, genetik danışmanlık sürecinin son basamağını oluşturur (12).

II. 8.3.Genetik Danışmada Dikkat Edilmesi Gereken Prensipler:

Doęru Tanı: En önemli prensiptir. Hasta bireyi incelemek mümkün deęilse bile bu kişiye ait fotoğraflar, otopsi raporu, hastane tutanakları, taşıyıcı tanısı ile ilgili test sonuçları ve elde edilebilecek tüm bilgiler toparlanmalıdır. Doęru tanı, ileride doęacak çocukların risklerinin saptanabilmesinde olduęu gibi prenatal tanının mümkün olduęu durumlarda izelenecek yolun saptanmasında da önemlidir.

Nondirektif Çalışma: D.S.Ö. Uzmanlar komitesi ve tıbbi genetikciler tarafından, genetik danışmanın yönlendirici olmaması tavsiye edilmektedir. Ekibin görevi; mevcut en geniş bilgiyi tarafsız ve objektif olarak aktarmaktır. Danışmanların çoęunluğu, danışmanın yönlendirici olmaması gerektiğini savunmaktadırlar. Direktif danışmanın sakıncası; danışmanın kendi dini, töreleri, kültürel ve ırksal inanç ve düşünceleri doęrultusunda kişileri yönlendirilmesidir. Ailenin özümledięi, benimsemedięi bir kararın uygulanması sonradan pişmanlık mutsuzluk ve suçluluk duygusuna neden olmaktadır (12).

Kişilerin Korunması: Hasta ve sakat çocuęun topluma getireceęi yük büyük olmakla beraber hemşire/ebe-hasta ilişkisinde her zaman hastaların istekleri ön planda tutulmalı ve kendilerine karar aşamasında baskı yapılmadan yardım edilmesi, ancak yalnız olmadıkları hissettirilmelidir (12).

Gerçeęin Söylenmesi: Hasta ve ailesine hastalık hakkındaki tüm bilgilerin hiçbirşey saklanmadan aktarılması en doęal haklarıdır (12).

Gizlilik ve Güven: Hasta ve danışman arasında güven ortamı oluşmalı, hasta ile ilgili bilgiler O'nun isteęi dışında ailesine bile verilmemelidir (12).

Genetik Danışma Zamanı: Bazı hastalıkları (Tay-Sach, Talasemi) için genetik danışmanın evlenmeden önce yapılması önerilir. Prenatal tanının danışman için en ideal zamanı ise gebelik öncesidir (12).

Danışma Yeri: Gürültüsüz, sakin ve geniş bir ortam olmalıdır.

Anlaşılır Bilgi Aktarımı ve Eğitim: Daha önceden genetik hastalıklarla ilgili birtakım bilgileri almış olan kişilerin, genetik danışmayı çok daha kolay anlayabilecekleri düşünülürse halkın okullardaki (derslerle) ve kamu yayın organları ile eğitilmeleri temel prensip olarak benimsenmelidir (12).

Genetik Danışmanın Eşlere Birlikte Verilmesi: Soya ait anemnezin eksiksiz alınması açısından da kadın ve erkeğin danışma sırasında birlikte bulunmaları önemlidir.

Yüzyüze konuşarak ve karşılıklı sorular sorarak yapılan genetik danışmanın yerini hiçbir yazılı belge tutamaz. Ayrıca bu bilgilerin ellerine yazılı olarak verilmesi, aile açısından kavrama güçlüklerinin giderir ve evde bu konular üzerinde düşünmelerini sağlayıp, sağlıklı karar vermelerine yardımcı olacaktır.

Kontroller: Genetik hastalıklar için riskli kişi veya çiftlerin verecekleri kararlar; eş, hasta çocuk, doğacak çocuklar, bütün aile ve toplum gibi diğer insanları da doğrudan veya dolaylı olarak ilgilendirir. Bu nedenle riskli kişi karar verirken hem başkalarına karşı olan sorumluluklarını, hem de genetik hastalığı veya taşıyıcılığı çocuklarına kalıtma riskini düşünmek zorundadır.

Genetik danışma'nın ilgilendiği problemler arasında; tek gen bozuklukları, kromozomal bozukluklar ve multifaktöryel kalıtım gösteren hastalıklar sayılabilir. Bunlardan başka multipl malformasyon sendromları, nedeni bilinmeyen çocuk ölümleri, neoplastik oluşumlar, sınıflandırılmayan zeka gerilikleri, bazı psikiyatrik (şizofreni, manic-depressiv v.b) hastalıklar gibi genetik danışmanın verildiği fakat genetiği tam çözülmemiş konular da bulunmaktadır. Ayrıca ileri anne-baba yaşları, hamile kadınların enfeksiyon hastalıkları, fiziki etkenler ilaç veya radyasyonla karşılaşmaları, akraba evliliğinin olası zararları da genetik danışmanın kapsamına girmektedir (3,4,5,9,12,14,16,28,42,43,46).

II. 8.4. Genetik Danışmanlık Gerektiren Durumlar:

Genetik danışmanlık gerektiren durumlar şöyle sıralanabilir:

1. Ailede birden fazla bireyi etkileyen tıbbi bir sorun varsa,
2. Aile üyelerinden en az birinde genetik bozukluk veya portörlük durumu varsa,
- 3- Ailede fiziksel veya mental gelişim aşamalarında geçikmesi olan çocuk varsa,
- 4- Mental geriliği olan veya doğuştan anomalisi olan çocuğa sahip ailelerin kapsamlı bir inceleme ve rehberlik gereksinimi duyması,
- 5- Doğuştan kusurlu bir çocuğa sahip ebeveynlerin sonraki çocuklarında bu riskin ne düzeyde olduğunu öğrenmek istemesi,
- 6- Eşlerden birinin ailesinde genetik bir hastalığın olması ve bunun sonraki kuşakları ne derece etkileyebileceğinin araştırılması,
- 7- Akraba evliliklerinde çiftlerin sorunlu çocuk doğurma riskinin ne kadar olduğunu bilmek istemesi,
- 8- Evlat edinen ailelerin, çocuğun genetik bir sorun taşıyıp taşımadığını öğrenmek istemeleri,
- 9- Takrarlayan, spontan abortus ve nedeni bilinmeyen ölü doğumların bu lunması,
10. Kadının gebelik yaşının 35 ve üzeri, babanın 45 ve üzeri olması,
- 11- Kadının gebelik öncesi ve anında radyasyon ve toksik ilaçlara maruz kalmış, enfeksiyon hastalığı geçirmesi, uyuşturucu madde ve ilaçlar kullanmış olması,
- 12- Anne adayının metabolik hastalıklarının bulunması,

13- Baba adayının fertilizasyon öncesi ve anında bazı uyuşturucu madde ve ilaçları kullanmış, toksik ajanlara ve radyasyona maruz kalmış olması,

14- Ailelerinde yüksek oranda neoplazik hastalık bulunan bireylerin olması,

15- Genetik bozukluk riskinin artış gösterdiği etnik grup üyeleri (4,5,9,14,15,21,22,23,24,28,43,46).

II. GENETİK DANIŞMADA HEMŞİRENİN ROLÜ

Bütün dünyada ölü ve kusurlu bebek doğumları özellikle az gelişmiş ülkelerin önemli sağlık sorunlarından. Literatür bilgilerine göre bebek ölümlerinin % 40'ının neonatal dönemde olduğu, neonotal dönemin önemli ölüm nedenlerinin başında da doğuştan gelen konjenital anomalilerin yer aldığı belirlenmiştir. Kusurlu doğan bebeklerin büyük çoğunluğu bir yaşına gelmeden, önemli bir kısımda ilk 24 saat içinde ölmektedir. Ölü ve kusurlu doğumlarla bu kadar sık karşılaşıldığına göre, bu durumun birey, aile ve toplumun sağlığını önemli ölçüde ve olumsuz yönde etkilediği düşünülebilir (12,14,28,29,39).

Gebelik süresince çocuğu ilişkin çeşitli beklentileri olan ailenin ölü veya kusurlu bebek doğumu karşısında bu beklentileri altüst olabilir. Böyle bir durumda aileye yardımcı olabilecek, başvurduğu kuruluştaki ilk karşılaşacağı kişinin ebe/hemşire olması nedeniyle ebe/hemşirenin rolünün önemi artmaktadır. Bu nedenle bu kişilerin deneyimli, bilgili, becerili, sağduyulu, ailelere psikolojik destek sağlayabilecek, danışmanlık yapabilecek, duruma göre doktora veya sağlık merkezlerine (genetik merkezine) sevk edebilecek niteliklere sahip olması gerekmektedir. Hemşire /ebe, yapacağı bu hizmetler yanında, anomalili çocuğun tedavisi ve rehabilitasyonu konularında aileye yol gösterebilmelidir (18,19,21,29,33,39).

Anomalili bebeği olan annelere bakım veren hemşirenin kendi değer yargılarını olumsuz yönde yansıtmamalıdır. Yapılan bir çalışmada; hemşirelerin % 46,3'ünün bu durumdaki ailelere yaklaşımının olumsuz olduğu, bakım verirken "bebeğin kusurunu görmemeğe çalışmak, anne ile konuşmamak" gibi davranışta buldukları saptanmıştır (39).

Temel sağlık hizmetlerinin verildiği, A.Ç.S. ve sağlık ocaklarında çalışan

ebe/hemşirelerin verdikleri hizmetlerin istenen düzeyde olması nicelik ve nitelik bakımından yeterli duruma gelebilmeleri için eğitilmeleri ve denetlenmeleri gerekmektedir (19,29,39).

Ebe/hemşirelerin bilgi eksiklikleri yapılan hizmetiçi eğitim programlarıyla giderilmeye çalışılmaktadır (29).

Genetik danışma ekibi içinde rol alan ebe/hemşirenin öncelikle insan genetiği ve kalıtım özellikleri, genetik bozukluklar ve ve bakımı hakkında kapsamlı bilgiye sahip olması gerekmektedir. Ayrıca gözlem yapma yeteneği olmalı, ev ziyaretleri yaparken risk faktörü taşıyan kişileri saptayabilmeli ve onları bu konuda uyarıp rehber olabilmelidir. Tüm hemşirelerin, özellikle A.Ç.Ş ve sağlık ocaklarında çalışanların; danışmanlık aşamalarına yönelik sorumlulukları üç grupta toplanabilir:

II. 9.1. Ebe/ Hemşirenin Tanılama Aşamasını Yönelik Sorumlulukları:

- Toplumda risk taşıyan birey ve aileleri tanımak ve onlara yol göstermek,
- Ekip üyeleriyle beraber akraba evlilikleri ve genetik bozukluklara ilişkin sağlık taramalarına katılmak,
- Doğuştan minor ve majör yapısal kusurları tanıyabilme ve değerlendire bilme yeteneğine sahip olmak,
- Ailelere genetik danışma için hangi merkezlere; nasıl ve ne gibi durumlarda başvurmaları gerektiği konusunda rehber olmak,
- Genetik bozukluk ya da hastalık riski taşıyan birey ve ailelerle sıcak ve yakın bir iletişim kurmak,
- Genetik danışmanlığa gelen kişi hassas ve sıkıntılıdır ve sınırlı bilgiye sahiptir. Onların bilgi gereksinimlerini karşılamak, güvenlerini kazanmak ve sıkıntılarını hafifletmek,
- Genetik bozukluğu olan birey ve ailelerin gösterecekleri olağan tepkileri (inkar, öfke, düşmanlık, korku, sıkıntı, elem-keder, özgüvende azalma,

v.b. gibi) tanımak ve değerlendirmek,

- Danışmanlık süresince hasta haklarına saygılı olmak ve onları koruyabilmek,
- Kapsamlı bir aile anamnezi (ailenin soy geçmişi, etnik kökeni, aile bireylerinin sağlık durumu, ölüm varsa nedeni, annenin abstratik öyküsü, çocukların büyüme-gelişme süreçleri, anne-babanın akrabalık durumu, aile büyükleri ve yakın akrabalara ilişkin bilgileri) alabilmek ve elde edilen verileri ekip üyeleriyle birlikte değerlendirmek,
- Anamnezde elde edilen veriler doğrultusunda soyağacını belirlemek,
- Ailedeki hasta bireylere ait tıbbi kayıtları incelemek (çoğu kez aile bu bilgileri gizlemeye çalışır. Anlayışlı davranmak ve onları zorlamamak gereklidir.) ve ekip üyeleriyle değerlendirmek,
- Adayı, genetik bozuklukların teşhisinde gerekli test ve uygulamalara hazırlamak, onlara teşhisin amacı, yapılış yöntemleri ve komplikasyonları hakkında bilgi vermek ve işlemin uygun koşullarda uygulanmasını sağlamak (8,9).

II. 9.2. Ebe/hemşirenin Uygulama Aşamasına Yönelik Sorumlulukları:

- Genetik hastalığı olan bireyin bakımına yönelik gereksinimlerini belirleyerek aileye destek ve rehber olmak,
- Özürlü çocuğa sahip olan ailenin suçluluk ve utanç duygularını değerlendirerek destek olmak, çocuğun bakım, beslenme ve eğitim olanaklarına ilişkin gereksinimlerinin karşılanmasında destek kuruluşlarla işbirliği sağlamak,

II. 9.3. Ebe/hemşirenin Değerlendirme ve Karar Verme Aşamasına Yönelik Sorumlulukları:

- Tanı yöntemleriyle elde edilen tüm verileri ekip üyeleriyle birlikte değerlendirmek ve sonuçları tartışmak,
- Gerçekleri, ilgili aile bireyelerine tüm çıplaklığı ile anlatmak ve onların evlilik, çocuk sahibi olma konularında akılcı karar vermelerine rehber olmak

- Çocuk bekleyen bir ailenin laboratuvar verileri normal ise gebeliğin devamının uygun görüldüğü durumlarda ailenin merkezle işbirliğini sürdürmesini sağlamak, çocuğun doğumu ve sonraki büyüme-gelişme aşamalarını izlemek,
- Yapılan testler neticesinde gebeliğin sonlandırılmasının gerektiği durumlarda (çiftler; büyük üzüntü, depresyon ve suçluluk duygusuna kapılabilirler) eşlerin birlikte ve en doğru kararı verebilmeleri için yardımcı olmak ve tıbbi kürtaj sonrası ailelere ruhsal destek sağlamak,
- Riskli çiftlerin üretkenliğini ekip üyeleriyle tartışmak ve gerektiğinde aile planması merkeziyle işbirliği yapmaktır (8,9).



III. MATERYAL VE METOD

III.1. Araştırmanın Tipi:

1992-1993 yılları arasında gerçekleştirilen araştırma; Okmeydanı, Çapa, Üsküdar, Gültepe, Zeytinburnu, Kadıköy, Sait Çiftçi A.Ç.S. merkezlerinde ve Halkalı, Avcılar, Eyüp Sağlık Ocaklarında çalışan ebe/hemşirelerin genetik hastalıklar ve genetik danışmanlık hakkındaki bilgi düzeylerini belirlemek amacıyla tanımlayıcı yöntemle yapılmıştır.

III. 2. Araştırmanın Evreni:

Araştırmamızın evrenini farklı A.Ç.S. merkezlerinde ve Sağlık Ocaklarında çalışan ebe/hemşireler oluşturmuştur.

III.3. Araştırmanın Örneklemi:

Araştırmamızın örneklemi basit rastlantısal yöntemle seçilen 140 ebe/hemşire olmuştur.

Araştırma kapsamına alınan deneklerin çalıştıkları kurumlara göre sayısal dağılımı; Okmeydanı A.Ç.S. 11, Çapa A.Ç.S. 9, Üsküdar A.Ç.S. 11, Gültepe A.Ç.S.12, Zeytinburnu A.Ç.S.13, Kadıköy A.Ç.S.11, Sait Çiftçi A.Ç.S.- Şube 6, Halkalı Sağlık Ocağı 27, Avcılar Sağlık Ocağı 28 ve Eyüp Sağlık Ocağı 12 kişidir.

Veriler; çeşitli A.Ç.S. merkezlerinde ve Sağlık Ocaklarında çalışan ebe/hemşirelerin genetik hastalıklar ve genetik danışmanlık hakkındaki bilgi düzeylerinin saptanması amacıyla hazırlanmış 45 soruluk anket formu ile elde edilmiştir (Ek1).

Anket formunun ilk bölümünde deneklerin sosyodemografik özelliklerini belirlemek için; yaş, eğitim durumu, mesleği, medeni durumu, evlenme yaşı, evlilik

sayısı, gebelik sayısı, çocuk sayısı, istemli düşük sayısı, ölü doğum sayısı ve nedeni, doğduktan sonra ölen çocuk sayısı ve nedeni, anomalili çocuk sayısı ve nedeni, ikinci bölümde; genetik ile ilgili kendi ve çevresindeki gelişmelere dikkatli davranıp - davranmadığını belirlemeyi amaçlayan sorular, üçüncü bölümde ise ebe/hemşirelerin konu ile ilgili bilgi düzeylerini ölçmeyi amaçlayan açık uçlu sorular soruldu. Bu sorular 100 puan üzerinden değerlendirildi (31).

III. 4. Verilerin Analizi:

Veriler; İstanbul Üniversitesi, İstanbul Meslek Yüksek Okulu, Haydar Furgaç Hesap ve Araştırma Merkezi Bilgi İşlem Bölümü'nde değerlendirilmiştir. Verilerin istatistiksel değerlendirilmesinde yüzdeler hesaplanarak, χ^2 (Chi-Square) ve ortalamalar arasında önemlilik testi (t testi) kullanılmıştır (36).



IV. BULGULAR

SOSYO - DEMOGRAFİK ÖZELLİKLER

IV. 1. Yaş:

Tablo:5. Kurumlarda Görev Alan Deneklerin Yaş Dağılımları:

Yaş	n	%
<25	31	22,1
26-35	82	58,6
36-45	22	15,7
46>	5	3,6
Toplam	140	100.0

Deneklerimizin; % 22,1'inin (31 kişi) < 25, % 58,6'sının (82 kişi) 26-35, % 15,7'sinin (22 kişi) 36-45 ve % 3,6'sının (5 kişi) 46 ve > oldukları saptanmıştır (Tablo5). Deneklerimizin % 58,6 oranında (82 kişi) 26-35 yaş grubunda yoğunlaştıkları görülmektedir.

Deneklerin yaşları ile gebelik sayısı, istemli düşük sayısı, aldıkları ortalama puanlar karşılaştırılmış ve sonuçlar tablolanmıştır.

Tablo: 6. Deneklerin Yaş Grupları ile Gebelik Sayıları Arasındaki İlişki:

Gebelik sayısı \ Yaş	Gebe Kalmayanlar		1 gebelik		2 gebelik		3 gebelik		4 ve üzeri gebelik		Toplam	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
<25	12	8,6	14	10,0	4	2,9	0	0,0	1	0,7	31	22,1
26 - 35	8	5,7	28	20,0	29	20,7	10	7,1	7	5,0	82	58,6
36 - 45	0	0,0	3	2,1	7	5,0	8	5,7	4	2,9	22	15,7
46 >	1	0,7	1	0,7	1	0,7	2	1,4	0	0,0	5	3,6
Toplam	21	15,0	46	32,9	41	29,3	20	14,3	12	8,6	140	100,0

$$\chi^2 = 43,25$$

$$p < 0,001$$

Tablo 6'da deneklerin yaş grupları ile gebelik sayısı ile ilişkisi incelendiğinde; deneklerin % 32,9'u (46 kişi) bir gebelik, % 29,3'ü (41 kişi) iki gebelik, % 14,3'ü (20 kişi) üç gebelik ve % 8,6'sı (12 kişi) dört ve daha fazla sayıda gebe kaldıkları, % 15'inin (21 kişi) ise henüz gebe kalmadıkları belirlenmiştir.

Deneklerin yaş grupları ile gebelik sayıları arasında istatistiki olarak ileri düzeyde anlamlı fark bulunmuştur ($\chi^2= 43,25$, $P<0,001$).

Tablo 7: Deneklerin Yaşları ile İstemli Düşük Sayılarının İlgisi:

Yaş	Düşük Sayısı		Düşük Yapmayanlar		1 düşük		2 düşük		3 ve yukarısı düşük		Toplam	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
< 25	26	18,6	4	2,9	0	0,0	1	0,7	31	22,1		
26 -35	57	40,7	18	12,9	4	2,9	3	2,1	82	58,6		
36 -45	17	12,1	0	0,0	5	3,6	0	0,0	22	15,7		
45 >	4	2,9	1	0,7	0	0,0	0	0,0	5	3,6		
Toplam	104	74,3	23	16,4	9	6,4	4	2,9	140	100,0		

$$\chi^2 18,77$$

$$P< 0,05$$

Tablo 7'de görüldüğü üzere deneklerin % 74,3'ü (104 kişi) hiç düşük yapmadıkları % 16,4'ü (23 kişi) 1 istemli düşük, % 6,4'ü (9 kişi) 2 istemli düşük, % 2,9'u (4 kişi) 3'den fazla istemli düşük yaptıklarını bildirmişlerdir. Deneklerin yaş dağılımı ile düşük (istemli) sayıları arasındaki ilişki anlamlı bulunmuştur ($\chi^2= 18,77$, $P<0,05$).

Tablo: 8. Deneklerin Değişik Yaş Grupları ile Aldıkları Puan Ortalamalarının Karşılaştırılması:

Yas	ortalama puan	n	%	Ortalama Puan ± Sd	"t"	"p"
<25		31	22,1	21,61 ± 15,41	0,20	p>0,05
26-35		82	58,6	21,03 ± 12,57		
<25		31	22,1	21,61 ± 15,41	0,82	p>0,05
36 - 45		22	15,7	18,27 ± 13,40		
26 - 35		82	58,6	21,03 ± 12,57	0,90	p>0,05
36 - 45		22	15,7	18,27 ± 13,40		
Toplam		135	96,4			

Tablo 8'de deneklerin yaşı ile almış oldukları ortalama puanlar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunamamıştır ($p > 0,05$).

Deneklerin; % 3,6'sı (5 kişi) 46 ve > yaş grubunda olanlar değerlendirmeye katılmamıştır.

IV. 2. Öğrenim Durumu:

Deneklerin öğrenim durumu ile ilk evlenme yaşı, çiftlerin evlenmeden önce genetik danışmanlığa başvurma durumu, ilk gebeliğinden önce genetik danışmaya başvurma durumu, istemli düşük sayısı, eşiyile akrabalık durumu, okudukları okulda genetik ile ilgili konunun işlenmesi, ocağa gelen hastalardan anemnez alırken genetik ile ilgili sorulan sorular, ev ziyaretleri yapmaları, ocağa gelen genetik hastalık şüphesi olan hastalardan ne gibi testler istendiği ve aldıkları bilgi puan ortalamaları karşılaştırılmış ve sonuçlar tablolanmıştır.

Tablo: 9. Deneklerin Öğrenim Durumlarına Göre Dağılımı:

Eğitim Durumu	n	%
Sağlık okulu	23	16,4
Sağlık koleji	114	81,4
Önlisans (mezun)	3	2,1
Toplam	140	100,0

Deneklerin öğrenim durumuna göre dağılımları incelendiğinde % 81, 4'ü (114 kişi) sağlık koleji mezunu, % 16,4'ü (23 kişi) sağlık okulu mezunu ve % 2,1'i (3 kişi) ön lisans mezunu (Anadolu Üniversitesi A.Ö.F) olduklarını bildirmişlerdir (Tablo 9).

Deneklerin % 81,4'ünü (114 kişi) oluşturan sağlık koleji mezunlarının; % 98, 2'si (112 kişi) A.Ü. Hemşirelikte ön lisans programına devam ettiklerini ve % 1, 8'i (2 kişi) hemşirelik dışında, Anadolu Üniversitesi A.Ö.F'ne devam ettiklerini bildirmişlerdir.

Deneklerin Öğrenim Durumu ile İlk Evlenme Yaşı:

Deneklerimizin %7,1'inin (10 kişi) evli olmadıkları, % 15,inin(21 kişi) 15-19, % 64, 3'ü (90 kişi) 20-24, %13,6'sı (19 kişi) 25 yaşından sonra ilk evliliklerini yaptıkları belirlenmiştir ancak gruplar arasında istatistiksel yönden anlamlı bir fark bulunamamıştır ($\chi^2= 2,093$, $P> 0,05$).

Tablo: 10, Deneklerin Mezun Oldukları Okullar ile Çiftlerin Evlenmeden önce Genetik Danışmanlığa Başvurma İle İlgili Görüşleri:

Deneklere göre Çiftlerin evlenmeden önce G.D'nlığa başvurma durumu	(Evet) Başvurmalı		(Hayır) Başvurmamalı		Toplam	
	n	%	n	%	n	%
Sağlık Okulu	21	15,0	2	1,4	23	16,4
Sağlık Koleji	108	77,1	6	4,3	114	81,4
Ön Lisans	3	2,1	0	0,0	3	2,1
Toplam	132	94,3	8	5,7	140	100,0

$$\chi^2= 0,604$$

$$P> 0,05$$

Tablo 10'da deneklerin öğrenim durumları ile "sizce çiftlerin evlenmeden önce genetik danışmanlığa başvurmaları gerekir mi ?" sorusuna verdikleri yanıtlar arasındaki ilgi; % 94,3 (132 kişi) Evet (başvurmalı), % 5,7'si (8 kişi) Hayır (Başvurmamalı) yanıtlarını vermişler, Evet diyenlerin; % 81,8'i sağlık koleji, % 15,9'u (21 kişi) sağlık okulu, % 2,3'ü (3 kişi) ön lisans mezunu olduğu saptanmıştır (Tablo 10). Bulunan sonuç istatistiksel açıdan anlamlı değildir ($\chi^2 = 0,604$, $P>0,05$).

Tablo: 11. Deneklerin Öğrenim Durumlarına Göre ilk Gebeliğinden Önce Genetik Danışmaya Başvurması Arasındaki İlgisi:

Deneklerin öğrenim Durumları	Sağlık okulu		Sağlık koleji		Ön lisans		Toplam	
	n	%	n	%	n	%	n	%
Cevap vermeyenler	2	1,4	14	10,0	0	0,0	16	1,4
ilk hamilelikten önce (genetik danışmaya) G.D.'ya başvuranlar	1	0,7	4	2,9	1	0,7	6	4,3
ilk hamilelikten önce G.D.'ya başvurmayanlar	20	14,3	96	68,6	2	1,4	118	84,3
Toplam	23	16,4	114	81,5	3	2,1	140	100,0

$$\chi^2 = 6,76$$

$$P > 0,05$$

Tablo 11'de görüldüğü üzere; deneklerimizin % 84,3 ünün (118 kişi) ilk hamileliğinden önce genetik danışma merkezine başvurmadığı, % 4,3'ü (6 kişi) ilk hamileliğinden önce genetik danışma'ya başvurduklarını söylemişler, % 11,4'ü (16 kişi) bu soruya yanıt vermemişlerdir.

Bulunan sonuç deneklerin öğrenim durumlarına göre anlamlı bir farklılık göstermemektedir ($\chi^2 = 6,76$, $p > 0,05$).

Deneklerin Öğrenim Durumu ile İstemli Düşük Sayılarının arasındaki ilişki:

% 16,4'ü (23 kişi) 1 istemli düşük, % 6,4'ü (9 kişi) 2 istemli düşük, %2,9'u (4 kişi) 3 ve üzeri istemli düşük yaptıklarını, % 74,3'ü (104 kişi) ise hiç düşük yapmadıklarını belirtmişlerdir. Bir istemli düşük yapanların % 82,6'sı (19 kişi), iki istemli düşük yapanların % 88,9'u (8 kişi), üç ve üzeri istemli düşük yapanların % 75'i (3 kişi) sağlık koleji mezunu, bir istemli düşük yapanların % 13'ü (3 kişi), iki istemli düşük yapanların % 11,1'i (1 kişi), üç ve üzeri düşük yapanların % 25'i (1 kişi) sağlık okulu mezunu olduklarını, bir düşük yapanların % 4,3'ü (1 kişi) de ön lisans mezunu olduklarını belirtmişlerdir. Hiç düşük yapmayanların % 60'ı (84 kişi) sağlık koleji mezunu, % 12,9'u (18 kişi) sağlık okulu mezunu ve % 1,4'ü (2 kişi) ön lisans mezunu oldukları saptanmıştır. Deneklerin öğrenim durumu ile istemli düşük sayıları arasında anlamlı fark bulunamamıştır ($\chi^2=1,458$, $p>0,05$).

Deneklerin Öğrenim Durumu ile Eşiyile Akrabalık Durumunun İlgisi: %

58,7'si (120 kişi) eşiyile hiçbir akrabalığı olmadığını, % 6,4'ü (9 kişi) eşiyile akraba olduklarını belirtmişler, % 7,9'u (11 kişi) soruyu yanıtızsız bırakmışlardır. Akraba olanların; % 66,7'si (6 kişi) sağlık koleji, % 33,3'ü (3 kişi) sağlık okulu mezunu olduklarını belirtmişlerdir. Deneklerin öğrenim durumu ile eşiyile akrabalık durumunun arasında istatistiksel açıdan fark görülememiştir ($\chi^2= 8,623$, $p>0,05$).

Tablo: 12. Deneklerin Öğrenim Durumları ile Okudukları Okulda Genetik ile İlgili Konuların İşlenmesinin İlgisi:

Okullarda Genetik ile İlgili Konular Görülmüş mü	Evet		Hayır		Toplam	
	n	%	n	%	n	%
Öğrenim Durumu						
Sağlık okulu	14	10,0	9	6,4	23	16,4
Sağlık Koleji	65	46,4	49	35,0	114	81,4
On Lisans	2	1,4	1	0,7	3	2,1
Toplam	81	57,9	59	42,1	140	100,0

$$\chi^2= 0,214$$

$$P> 0,05$$

Tablo 12'de görüldüğü üzere deneklerimizin % 57, 9'u (81 kişi) okulda ge-

netik ile ilgili ders gördüklerini, % 42, 1'i (59 kişi) ise görmediklerini belirtmişlerdi. Ancak gruplar arasındaki fark anlamlı bulunmamıştır ($\chi^2=0,214$, $P> 0,05$).

Deneklerimizin halen A.Ö.F. Hemşirelikte önlisans programına devam eden % 80 (112 kişi) inin; % 5,35'i (6 kişi) 2. sınıf Doğum ve Kadın Hastalıkları kitabında genetik konusunu okuduklarını, % 94, 65 (106 kişi)inin ise 1. sınıfa devam ediyor olup genetik konusu okumadıklarını belirtmişlerdir.

Tablo: 13. Deneklerin Öğrenim Durumu ile Ocağa Gelen Hastalardan Aldıkları Anemnezde Genetik ile ilgili Sordukları Soruların arasındaki ilişki:

Anamnezde genetik ile ilgili sordukları sorular	Sağlık okulu		Sağlık koleji		Ön lisans mezunu		Toplam	
	n	%	n	%	n	%	n	%
Yanıtız	13	6,7	65	33,5	1	0,5	79	40,7
Akraba evliliği olup olmadığı	4	2,1	38	19,6	2	1,0	44	22,7
Ailede konjenital veya genetik hast. olan varmı?	4	2,1	35	18,0	2	1,0	41	21,1
Ölü doğum ve sebebsiz düşük	6	3,1	8	4,12	0	0,0	14	7,2
Anne- babadaki Sistem hastalığı	0	0,0	2	1,0	0	0,0	2	1,0
Kan uyumsuzluğu	5	2,5	9	4,63	0	0,0	14	7,2
Toplam	32	16,5	157	80,92	5	2,5	194	100,0

$$\chi^2 = 15,705$$

$$p > 0,05$$

Tablo 13'de görüldüğü üzere; deneklerimizin % 22,7'si (44 kişi) akraba evliliği, % 21,1'i (41 kişi) ailede konjenital veya kalıtsal hastalık, % 7,2'si (14 kişi) ölü doğum ve sebebsiz düşük, % 7,2'si (14 kişi) kan uyumsuzluğu, % 1'i (2 kişi) ise ebeveynlerde sistem hastalığı olup- olmadığını sorduklarını belirtmiş, % 40,7'si (79 kişi) ise soruyu yanıtız bırakmışlardır. Her bir soruya birden fazla denek cevap verdiğiinden n=194'dür.

Akraba evliliği olup- olmadığını % 19,6'sı (38 kişi), ailede konjenital veya kalıtsal hastalık olup- olmadığını % 18'i (35 kişi) sağlık koleji mezunları sormuşlardır. Ancak istatistiksel açıdan fark anlamlı bulunamamıştır ($X^2 = 15,705$, $p > 0,05$).

Deneklerin Öğrenim Durumu ile Ev Ziyaretleri Yapmalarının İlgisi: Deneklerimizimizin % 57,1'nin (80 kişi) ev ziyareti yaptıkları, % 42,9'unun (60 kişi) ev ziyareti yapmadıklarını, ev ziyareti yapan deneklerin; % 82,5'i (66 kişi) sağlık koleji, % 16,3'ü (13 kişi) sağlık okulu, % 0,7'si (1 kişi) ön lisans mezunu oldukları saptanmıştır. Deneklerin öğrenim durumu ile ev ziyareti yapmaları arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark bulunamamıştır ($X^2 = 0,724$, $p > 0,05$).

Tablo: 14. Deneklerin Öğrenim Durumu ile Ev Ziyaretleri Sırasında Genetik ile İlgili Yaptığı İşlemler Arasındaki İlişki:

Öğrenim Durumu Ev ziyaretleri sırasında genetik ile ilgili yapılan işlemler	Sağlık okulu		Sağlık koleji		Ön lisans mezunu		Toplam	
	n	%	n	%	n	%	n	%
Yanıt vermeyenler	17	12,1	78	55,7	2	1,4	97	69,3
Sağlık eğitimi yapanlar	5	3,6	32	22,8	1	0,7	38	27,14
Genetik bölümü olan hastaneye sevk	1	0,7	4	2,9	0	0,0	5	3,57
Toplam	23	16,4	114	81,4	3	2,1	140	100,0

$X^2 = 0,559$

$p > 0,05$

Tablo 14'de görüldüğü üzere; deneklerimizimizin % 27,14'ünün (38 kişi) sağlık eğitimi yaptıkları, %3,57'sinin (5 kişi) genetik bölümü olan hastanelere sevk ettikleri, % 69,3'ünün (97 kişi) ise bu soruya hiç yanıt vermedikleri saptanmıştır. Deneklerin; sağlık eğitimi yapan, % 22,8'i (32 kişi) sağlık koleji mezunu % 3,6'sı (5 kişi) sağlık okulu mezunu, % 0,7'si (1 kişi) ön lisans mezunu oldukları genetik bölümüne sevk eden % 2,9'u (4 kişi) sağlık koleji, % 0,7'si (1 kişi) sağlık okulu mezunu oldukları saptanmıştır.

Deneklerin öğrenim durumları ile ev ziyaretleri sırasında genetik ile ilgili ne gibi işlemler yaptığı arasında anlamlı fark bulunamamıştır ($X^2 = 0,559$, $p > 0,05$).

Deneklerin Öğrenim Durumları ile Ocağa Gelen Genetik Hastalık Şüphesi Olan Hastalardan Ne Gibi Testler İstendiğinin İlgisi: Deneklerimizin % 95,7'si (134 kişi) doktora sevk ettiklerini, % 4,3'ü (6 kişi) kan testi istendiğini bildirmişler, kan testi istendiğini belirten deneklerin; % 66,7'si (4 kişi) sağlık koleji, % 33,3'ü (2 kişi) sağlık okulu mezunu olduklarını belirtmişlerdir.

Deneklerin öğrenim durumları ile ocağa gelen genetik hastalık şüphesi olan hastalardan istenen testler arasında anlamlı bir fark bulunamamıştır ($\chi^2 = 1,392$, $p > 0,05$).

Tablo: 15. Deneklerin Öğrenim Durumlarına Göre Aldıkları Puan Ortalamalarının Dağılımı:

Öğrenim durumu	Ortalama puan	n	%	Ortalama Puan \pm Sd	"t"	"p"
Sağlık Okulu		23	16,4	13,39 \pm 9,54	2,82	p<0,001
Sağlık Koleji		114	81,4	21,46 \pm 13,04		
Sağlık Okulu		23	16,4	13,39 \pm 9,54	3,36	p<0,01
Ön Lisans		3	2,1	40,33 \pm 32,39		
Sağlık Koleji		114	81,4	21,46 \pm 13,04	2,37	p<0,02
Ön Lisans		3	2,1	40,33 \pm 32,39		
Toplam		140	% 100			

Tablo 15'de görüldüğü üzere; sağlık okulu ile sağlık koleji mezunu deneklerin almış oldukları ortalama puan karşılaştırılmış ve iki grup arasındaki fark ileri düzeyde anlamlı bulunmuştur (t: 2,82 , P <0,001).

Sağlık okulu mezunu deneklerle sağlık koleji çıkışlı olup A.Ö.F. ön lisans programını tamamlamış denekler arasındaki bilgi puan ortalaması ileri derecede anlamlı bulunmuştur (t:3,36, P<0,01)

Sağlık koleji çıkışlı olup A.Ö.F. Hemşirelikte ön lisans programına devam eden denekler ile A.Ö.F. ön lisans mezunu denekler arasında bilgi puan ortalaması anlamlı bulunmuştur (t: 2,37, P<0,02).

IV. 3. Deneklerin Görevleri:

Deneklerin görevleri ile genel anemnez alma durumu ve aldıkları bilgi puan ortalamaları karşılaştırılmış ve sonuçlar tablolanmıştır.

Tablo: 16. Deneklerin Görevlerine Göre Dağılımı:

Deneklerin görevi	n	%
Hemşire	77	55,0
Ebe	27	19,3
Ebe- hemşire	29	20,7
Diğer (Çevre sağlık teknisyeni, yardımcı hemş, sağlık memuru)	7	5,0
Toplam	140	100.0

Tablo 16'de görüldüğü gibi; sağlık ocakları ve A.Ç.S. merkezlerinde görev yapan deneklerimizin; % 55'ini (77 kişi) hemşireler, % 20,7'sini (29 kişi) ebe-hemşireler, % 19,3'ünü (27 kişi) ebeler, geriye kalan % 5'ini ise; yardımcı hemşire (2 kişi), sağlık memuru (4 kişi) ve çevre sağlık teknisyeni (1 kişi) oluşturmaktadırlar.

Deneklerin Görevlerine Göre Genel Anemnez Alma Durumlarının Dağılımı:

Deneklerimizin % 60,7'si (85 kişi) anemnez alanları, % 39,3'ü (55 kişi) anemnez almayanları oluşturmaktadır. Anemnez alanların; % 49,4'ünün (42 kişi) hemşire, % 25,9'unun (22 kişi) ebe, % 23,5'inin (20 kişi) ebe- hemşire ve % 1,2'sinin (1 kişi) diğer grubda (sağlık memuru (4 kişi), yardımcı hemşire (2 kişi) ve çevre sağlık teknisyeni (1 kişi) oldukları saptanmıştır.

Bulunan sonuç istatistiki olarak da anlamlıdır ($\chi^2 = 18,264$, $p < 0,01$).

Tablo: 17- Deneklerin Görevleri ile Aldıkları Ortalama Puanların İlgisi:

Deneklerin aldıkları Bilgi puanları	n	%	Ortalama Puan ± Sd	"t"	"p"
Deneklerin Görevlerine Göre Dağılımı					
Hemşire	77	55,0	23,66 ± 14,68	1,94	p>0,05
Ebe	27	19,3	17,62 ± 11,29		
Hemşire	77	55,0	23,66 ± 14,68	1,85	p>0,05
Ebe- Hemşire	29	20,7	18,06 ± 11,43		
Hemşire	77	55,0	23,66 ± 14,68	2,85	p<0,01
Diğer Sağlık Görevlileri	7	5,0	7,71 ± 4,11		
Ebe	27	19,3	17,62 ± 11,29	0,14	p>0,05
Ebe- Hemşire	29	20,7	18,06 ± 11,43		
Ebe	27	19,3	17,62 ± 11,29	2,26	p<0,05
Diğer Sağlık Görevlileri	7	5,0	7,71 ± 4,11		
Ebe- Hemşire	29	20,7	18,06 ± 11,43	2,34	p<0,05
Diğer Sağlık Görevlileri	7	5,0	7,71 ± 4,11		
Toplam	140	100,0			

Tablo 17'de görüldüğü üzere; Hemşire ile ebe ve ebe- hemşirelerin aldıkları ortalama puanlar arasında anlamlı bir ilişki gözlenememiştir. Ebe- ile hemşire (t: 1,94 p>0,05), hemşire ile ebe- hemşire (t: 1,85, p>0,05), ebe ile ebe- hemşire (t: 0,14, P>0,05) bulunmuştur.

Hemşire ile yardımcı hemşire, sağlık memuru ve çevre sağlık teknisyenin-

den oluşan grupların ortalama bilgi puanı arasındaki ilişkileri düzeyde anlamlı bulunmuştur (t: 2,85, P<0,01).

Ebe ile diğer sağlık görevlilerinin aldıkları ortalama bilgi puanı arasındaki fark anlamlı bulunmuştur (t:2,26, P<0,05).

Ebe- Hemşire grubu ile diğer sağlık görevlilerinin aldıkları ortalama bilgi puanı arasındaki fark anlamlı bulunmuştur (t:2,34, p<0,05).

IV. 4. Medeni Durumu:

Deneklerin medeni durumu ile aldıkları bilgi puan ortalaması karşılaştırılmış ve sonuç tablolanmıştır.

Tablo: 18. Deneklerin Medeni Durum Dağılımı:

Medeni Durum	n	%
Evli	128	91,4
Bekar	10	7,1
Başanmış	2	1,4
Toplam	140	100,0

Deneklerimizin, % 91,4'ü (128 kişi) evli, % 7,1'i (10 kişi) bekar ve % 1,4'ü (2 kişi) boşanmış olduğu saptanmıştır. Denekler arasında dul olana rastlanmamıştır.

Tablo: 19. Deneklerin Medeni Durumları ile Aldıkları Ortalama Puanların ilişkisi:

Ortalama puan	n	%	Ortalama Puan \pm Sd	<<t>>	<<p>>
Medeni Durumu					
Evli	128	91,4	20,58 \pm 13,87	0,15	p>0,05
Bekar	10	7,1	19,90 \pm 7,12		

Tablo 19'da görüldüğü üzere; evli ve bekar denekler arasında alınan puan bakımından anlamlı bir farklılık görülememiştir (t: 0,15 p>0,05).

Deneklerimizin % 1,4'ü (2 kişi, bosanmış) değerlendirmeye katılmamıştır.

I.V.5. İlk Evlenme Yaşı:

Tablo: 20. Deneklerin İlk Evlilik Yaş Dağılımı:

İlk evlenme yaşı	n	%
Bekar olanlar	10	7,1
15-19	21	15,0
20-24	90	64,3
25 ve üzeri	19	13,6
Toplam	140	100,0

Deneklerimizin; % 64,3'ü (90 kişi) 20-24 yaş grubunda, % 15'i (21 kişi) 15-19 yaş grubunda, % 13,6'sı (19 kişi) 25 ve üzeri yaş grubunda olduklarını belirtmişlerdir.

IV. 6. Gebelik Sayısı:

Tablo: 21. Deneklerimizin Gebelik Sayılarına Göre Dağılımı:

Gebelik Sayısı	n	%
Yanıtsız	21	15,0
1 gebelik	46	32,9
2 gebelik	41	29,3
3 gebelik	20	14,3
4 ve üzeri	12	8,6
Toplam	140	100,0

Deneklerimizin % 32,9'u (46 kişi) 1 kez gebe,% 29,3'ü (41 kişi) 2 kez gebe, % 14,3'ü (20 kişi) 3 kez gebe, % 8,6'sı (12 kişi) 4 ve üzeri gebe kaldıkları, % 15'inin (21 kişi) hiç gebe kalmadığı saptanmıştır (Tablo 21).

IV. 7. Ailedeki Çocuk Sayısı:

Tablo: 22-. Ailedeki Yaşayan Çocuk Sayısının Dağılımı:

Çocuk Sayısı	n	%
Yanıtsız	28	20,0
1 çocuk sahibi	56	40,0
2 çocuk sahibi	48	34,3
3 ve üzeri çocuk sahibi	8	5,7
Toplam	140	100,0

Tablo 22'de görüldüğü üzere deneklerimizin; % 40'ı (56 kişi) 1 çocuk, % 34,3'ü (48 kişi) 2 çocuk, % 5,7'si (8 kişi) üç ve üzeri çocuk sahibi olduklarını, % 20'si (28 kişi) çocuk sahibi olmadıklarını bildirmişlerdir.

Çalışmanın yapıldığı deneklerin % 74,3'ünün (104 kişi) 1 ve 2 çocuk sahibi oldukları saptanmıştır.

IV. 8. İstemli Düşük Sayısı:

Tablo: 23. Dereklerin Yaptıkları İstemli Düşük Sayılarına Göre Dağılımı:

Düşük Sayısı	n	%
Hiç düşük yapmayanlar + bekarlar	104	74,3
1 düşük	23	16,4
2 düşük	9	6,4
3 ve üzeri düşük	4	2,9
Toplam	140	100,0

Deneklerimizin; % 16,4'ünü (23 kişi) 1 düşük, %6,4'ünü (9 kişi) 2 düşük, % 2,9'unu (4 kişi) 3 ve üzeri düşük yapanlar, % 74,3'ü (104 kişi) bekarlar ve hiç düşük yapmayanlar oluşturmaktadır (Tablo 23).

IV. 9. Ölü Doğum Sayısı:

Tablo: 24. Ölü Doğum Sayısı Dağılımı:

Çocuk, durumu	n	%
Yanıt vermeyenler	136	97,2
Doğduktan sonra ölen	3	2,1
ölü doğum	1	0,7
Toplam	140	100,0

Tablo 24'de görüldüğü üzere deneklerin; % 2,1'i (3 kişi) doğduktan sonra ölen çocuk sahibi oldukları, % 0,7 (1 kişi) ölü doğum yaptığı saptanmıştır.

Doğduktan sonra ölen çocuklardan ölüm nedenleri; 1 servix yetersizliğine, 1 doğum travmasına ve 1 de toxoplasmosis'e bağlı oldukları bildirilmiştir. % 0,7 (1 kişi) 'de iki kez ölü doğum yaptığını ve nedenini de kordon dolanması olarak belirtmiştir.

Yapılan çalışmada tüm denekler arasında anomalili çocuk sahibi olana rastlanmamıştır.

IV. 10. Deneklerin İlk Gebeliğinden Önce Genetik Danışmaya Başvurma Durumu:

Deneklerin ilk gebeliğinden önce genetik danışmaya başvurma durumu ile akraba evliliği karşılaştırılmış ve sonuç tablanmıştır.

Tablo: 25. Deneklerin İlk Gebeliklerinden Önce Genetik Danışmanlığa Başvuru Dağılımı:

Deneklerin başvuru durumu	n	%
Yanıt vermeyenler	16	11,4
Evet	6	4,3
Hayır	118	84,3
Toplam	140	100,0

Deneklerimizin; % 4,3'ü (6 kişi) ilk gebeliğinden önce genetik danışmaya başvurmuş, % 84,3'ü (118 kişi) başvurmamış, % 11,4 'ü (16 kişi) ise bu soruya yanıt vermemişlerdir (Tablo 25).

Tablo: 26. Deneklerin İlk Gebeliğinden Önce Genetik Danışmaya Başvurması ile Akraba Evliliğinin ilgisi:

ilk gebeliğinden önce G.D'ye başvuru durumu	Yanıtsız		Genetik Danışma'yı başvurmuş		G.D'ya başvurmamış		Toplam	
	n	%	n	%	n	%	n	%
Eşiyle Akrabalık durumu								
Yanıtsız (Bekar)	10	7,1	0	0,0	1	0,7	11	7,9
Akraba	1	0,7	0	0,0	8	5,7	9	6,4
Akraba değil	5	3,6	6	4,3	109	77,9	120	85,7
Toplam	16	11,4	6	4,3	118	84,3	140	100,0

$$\chi^2 = 75,35$$

$$P < 0,001$$

Tablo 26'da görüldüğü üzere, deneklerimizin; % 4,3'ü (6 kişi) genetik danışmaya başvurmuş ve eşiyle akraba olmadığı, % 84,3'ü (118 kişi) genetik danışmaya başvurmamış, % 6,4'ü (9 kişi) akraba evliliği yapmış ve genetik danışmaya başvurmamıştır. İstatiksel açıdan fark anlamlı bulunmuştur ($\chi^2 = 75,35$, $P < 0,001$).

IV. 11. Akrabalarda Sakat İnsanların Durumu:

Tablo: 27. Deneklerin Akrabaları Arasındaki Sakat İnsanlar ve Nedenlerinin Dağılımı:

Sakat var mı ?	n	%
Evet	29	20,7
Hayır	111	79,3
Toplam	140	100,0

Denekler akrabaları arasında sakat olanların sakatlıklarını şöyle sıralamışlardır:

- Ruhsal bozukluk (2 kişi)
- Spastik Çocuk (1 kişi)
- Bacakları sakat (5 kişi)
- Zeka geriliği ve beyin anomalisi (10 kişi)
- Duyma, konuşma, görme özürü (8 kişi)
- Çocuk felçli (1 kişi)
- İdrar kesesi darlığı (1 kişi)
- Yatalak (1 kişi)

Deneklerimizin % 72, 4'ü (21 kişi) nedenini araştırmıştır. Nedenleri:

- Akraba evliliği'ne bağlı sakatlıklar (8 kişi)
 - Genetik dışı sebepler (kazalar, enfeksiyon hipertansiyon gibi) (13 kişi).
- Deneklerin % 27,6'sı (8 kişi) ise nedenini araştırmamışlardır.

IV.12. Hizmetiçi Eğitim Programı:

Deneklerin Hizmetiçi eğitim programları ile aldıkları ortalama puanlar, görevli oldukları kurumlar ve genetik konusunun işlenmesinin kurumlar ile ilgisi karşılaştırılmış ve sonuçlar tablolanmıştır.

Deneklere çalıştıkları kurumda hizmetiçi eğitim programlarının olup-olmadığı sorulduğunda; % 79,3'ü (111 kişi) evet yanıtını vermiş, % 20,7'si (29 kişi)

ise hayır cevabını vermiştir. Evet cevabını verenler içinden; % 23,4'ü (26 kişi) hizmetiçi eğitim programından genetik ile ilgili konu geçtiğini belirtmiş, kalan % 76,6'sı (85 kişi) ise genetik ile ilgili konu geçmediğini belirtmiştir.

Tablo: 28. Deneklerin Hizmetiçi Eğitim Programları ile Aldıkları Puan Ortalamalarının İlgisi

Genel Hizmetiçi eğitim programı (H.İ.E)	Aldıkları Ortalama puan		Ortalama puan ± Sd.	<<t>> <<p>>
	n	%		
H.İ.E. programına katılanlar	111	79,3	22,31 ± 13,41	3,11 p<0,01
Katılmayanlar	29	20,7	13,75 ± 12,41	
Toplam	140	100,0		

Tablo 28'de görüldüğü gibi; çeşitli konuları kapsayan hizmetiçi eğitim programına katılan deneklerin aldıkları ortalama puanlar (22,31 ±13,41) beklenen düzeyde ileri derecede anlamlı bulunmuştur (t: 3,11, p<0,01).

Tablo: 29• Deneklerin Hizmetiçi Eğitim Programlarına, Katılma Durumları ile Görevli Oldukları Kurumlar ile İlgisi:

Deneklerin Çalıştıkları kurumlar	Hizmetiçi eğitim programı durumu		H.İ.E. programına katılanlar		H.İ.E. programına katılmayanlar		Toplam	
	n	%	n	%	n	%	n	%
Okmeydanı A.Ç.S.	11	7,9	0	0,0	11	7,9		
Çapa A.Ç.S.	9	6,4	0	0,0	9	6,4		
Üsküdü A.Ç.S.	8	5,7	3	2,1	11	7,9		
Gültepe A.Ç.S.	11	7,9	1	0,7	12	8,6		
Zeytinburnu A.Ç.S.	4	2,9	9	6,4	13	9,3		
Kadıköy A.Ç.S.	10	7,1	1	0,7	11	7,9		
Sait Çiftci A.Ç.S.	5	3,6	1	0,7	6	4,3		
Halkalı S.O.	23	16,4	4	2,9	27	19,3		
Avcılar S.O.	27	19,3	1	0,7	28	20,0		
Eyüp S.O.	3	2,1	9	6,4	12	8,6		
Toplam	111	79,3	29	20,7	140	100,0		

$$\chi^2 = 53,344$$

$$P < 0,001$$

Tablo 29'da görüldüğü gibi, deneklerimiz; Zeytinburnu A.Ç.S.'de % 6,4 (9 kişi), Eyüp S.O.'da % 6.4 (9 kişi) hizmetiçi eğitim programı olmadığını belirtmişler, bu kurumlarda hizmetiçi eğitim programlarına katılanlar ise başka yerlere gönderilerek sağlandığını bildirmişlerdir.

Çeşitli konularda yapılan hizmetiçi eğitim programı ile kurumlar arasında istatistiksel açıdan ileri düzeyde anlamlı fark saptanmıştır ($\chi^2 = 53,344$, $p < 0,001$).

Tablo: 30. Kurumların Hizmetiçi Eğitim programlarında Genetik Konusunu İşleme Durumu:

Kurumlar	H.İ.E. programına Genetik ile ilgili konu görüldüğü	Yanıtsız		H.İ.E. programına Genetik görüldü		H.İ.E. programına Genetik görülmedi		Toplam	
		n	%	n	%	n	%	n	%
Okmeydanı A.Ç.S.		0	0,0	3	2,1	8	5,7	11	7,9
Çapa A.Ç.S.		3	2,1	1	0,7	5	3,6	9	6,4
Usküdür A.Ç.S.		3	2,1	1	0,7	7	5,0	11	7,9
Gültepe A.Ç.S.		1	0,7	0	0,0	11	7,9	12	8,6
Zeytinburnu A.Ç.S.		9	6,4	2	1,4	2	1,4	13	9,3
Kadıköy A.Ç.S.		1	0,7	4	2,9	6	4,3	11	7,9
Sait Çiftci A.Ç.S.		1	0,7	0	0,0	5	3,6	6	4,3
Halkalı S.O.		3	2,1	6	4,3	18	12,9	27	19,3
Avcılar S.O.		7	5,0	9	6,4	12	8,6	28	20,0
Eyüp S.O.		8	5,7	0	0,0	4	2,9	12	8,6
Toplam		36	25,7	26	18,6	78	55,7	140	100,0

$$\chi^2 = 47,8$$

$$P < 0,001$$

Tablo 30'da görüldüğü üzere, deneklerin; % 18,6 'sı (26 kişi) genetik ile ilgili hizmetiçi eğitim programına katıldıklarını, % 55,7'si (78 kişi) Genetik ile ilgili H.İ.E. programına katılmadıklarını belirtmiş, % 25,7'si (36 kişi) ise bu soruyu yanıtlamamıştır.

Deneklerin H.İ.E. programlarında genetik ile ilgili konu işlenmesinin kurumlar ile ilgisi istatistiksel yönden ileri düzeyde anlamlı bulunmuştur ($\chi^2 = 47,8$, $P < 0,001$).

IV. 13. Anemnez Alınması:

Deneklere anemnez almada aktif görev alıp almadıkları sorulduğunda; % 60,7'si (85 kişi) evet cevabını vermiş, % 39,3'ü (55 kişi) hayır cevabını vermiştir. Evet yanıtı verenlerin % 47,06'sı (40 kişi) anemnezde genetik ile ilgili hiç bir soru sormaz iken, % 52,94'ü (45 kişi) anemnezde akraba evliliği, konjenital

anomali ve kalıtsal hastalık, erken doğum, sebebsiz düşük ve ölü doğum, anne yaşı, kan uyuşmazlığı ve ebeveynlerin sistemik hastalıklarını sorduklarını belirtmişlerdir.

IV. 14. Ev Ziyareti:

Tablo: 31.Deneklerin Ev Ziyareti Yapanlara Göre Dağılımı:

Ev ziyareti	n	%
Ev ziyareti yapanlar	80	57,1
Ev ziyareti yapmayanlar	60	42,9
Toplam	140	100,0

Deneklerin; % 57,1'inin (80 kişi) ev ziyaretleri yaptıkları, % 42,9'unun (60 kişi) ev ziyaretleri yapmadıkları saptanmıştır (Tablo 31).

Ev ziyareti yapan % 57,1 (80 kişi) deneklerin; % 46,25'i (37 kişi) genetik ile ilgili hiçbir işlem yapmadıklarını belirtmişler, % 53,75'i (43 kişi) ise ev ziyaretlerinde; Genetik ve diğer konularda sağlık eğitimi ve genetik bölümü olan hastaneye sevk ettiklerini bildirmişlerdir.

IV. 15. Çalıştıkları Kurumlar:

Deneklerin çalıştıkları kurumlar ile anemnezde genetiğe yönelik sordukları sorular, ev ziyaretleri ve ocakara gelen genetik hastalık şüphesi olan hastalardan istenen test ve girişimler karşılaştırılmış ve sonuçlar tablolanmıştır. Ayrıca kurumlara göre alınan bilgi puan dağılım tablosu (Tablo 36) verilmiştir.

Tablo: 32- Deneklerin Çalıştıkları Kurumlara Göre Dağılımı:

Kurumlar	n	%
Okmeydanı A.Ç.S.	11	7,85
Çapa A.Ç.S.	9	6,42
Üsküdar A.Ç.S.	11	7,85
Gültepe A.Ç.S.	12	8,87
Zeytinburnu A.Ç.S.	13	9,29
Kadıköy A.Ç.S.	11	7,85
Sait Çiftçi A.Ç.S.	6	4,28
Halkalı S.O.	27	19,29
Avcılar S.O.	28	20,00
Eyüp S.O.	12	8,57
Toplam	140	100,0

Deneklerimizin; % 47,86'sı (67 kişi) sağlık ocaklarında, % 47.86'sı (67 kişi) A.Ç.S. merkezlerinde ve % 4, 28'i (6 kişi) A.Ç.S.- şube'sinde yoğunlaşmaktadır (Tablo 32).

Tablo: 33. Deneklerin Çalıştıkları Kurumlar ile Anemnezde Genetiğe Yönelik Sordukları Soruların İlgisi:

Kurumlar	Anamnezde Genetik ile ilgili sorular		Yanıt vermeyenler		Akraba evliliğini soranlar		Ailede konj. veya genetik hastalık		Ölü doğum sebebsiz düşük		Ebeveynlerin sistem hastalığı		kan uyumsuzluğu		Toplam	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Okmeydanı A.Ç.S.	1	0,5	8	4,12	4	2,0	2	1,0	2	1,0	3	1,5	20	10,3		
Çapa A.Ç.S.	7	3,6	2	1,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	9	4,6		
Üsküdar A.Ç.S.	10	5,2	1	0,5	1	0,5	0	0,0	0	0,0	0	0,0	12	6,2		
Gültepe A.Ç.S.	7	3,6	4	2,0	4	2,0	2	1,0	0	0,0	0	0,0	17	8,76		
Zeytinburnu A.Ç.S.	12	6,2	1	0,5	1	0,5	0	0,0	0	0,0	0	0,0	14	7,2		
Kadıköy A.Ç.S.	4	2,0	7	3,6	6	3,0	1	0,5	1	0,5	3	1,5	22	11,34		
Sait Çiftçi A.Ç.S.	3	1,5	3	1,5	3	1,5	2	1,0	0	0,0	0	0,0	11	5,7		
Halkalı S.O.	14	7,2	9	4,6	10	5,1	2	1,0	0	0,0	0	0,0	35	18,04		
Avcılar S.O.	11	5,7	8	4,12	12	6,19	5	2,6	0	0,0	2	1,0	38	19,58		
Eyüp S.O.	10	5,2	2	1,0	2	1,0	0	0,0	1	0,5	1	0,5	16	8,25		
Toplam	79	40,72	45	23,2	43	22,2	14	7,2	4	2,0	9	4,6	194	100,0		

$$\chi^2=75,725$$

$$p<0.05$$

Tablo 33'de deneklerimizin; % 23,2'si (45 kişi) Akraba evliliğini, % 22,2'si (43 kişi) Ailede konjenital anomalili çocuk veya genetik hastalık mevcud mu ? , % 7,2'si (14 kişi) ölü doğum, sebepsiz düşük olup- olmadığını, % 4,6'sı (9 kişi) kan uyuşmazlığını, % 2'si (4 kişi) ebeveynlere ait sistem hastalıklarının olup- olmadığını sorduklarını belirtmişler, % 40, 72'si (79 kişi) ise bu soruyu yanıtlamamışlardır.

Deneklerin çalıştıkları kurumlar ile anemnezde genetiğe yönelik sordukları sorular arasındaki ilişki istatistiksel yönden anlamlı bulunmuştur ($\chi^2=75,725$, $P<0,05$).

Deneklerin birden fazla cevabı işaretlemesi nedeniyle $n= 194$ 'dür.

Tablo: 34. Deneklerin Çalıştıkları Kurumlara Göre Ev Ziyareti Yapmalarının İlgisi:

Ev ziyareti yapma durumu	yapanlar		yapmayanlar		Toplam	
	n	%	n	%	n	%
Kurumlar						
Okmeydanı A.Ç.S.	11	7,9	0	0,0	11	7,9
Çapa A.Ç.S.	3	2,1	6	4,3	9	6,4
Üsküdü A.Ç.S.	1	0,7	10	7,1	11	7,9
Gültepe A.Ç.S.	12	8,6	0	0,0	12	8,6
Zeytinburnu A.Ç.S.	10	7,1	3	2,1	13	9,3
Kadıköy A.Ç.S.	8	5,7	3	2,1	11	7,9
Sait Çiftci A.Ç.S.	5	3,6	1	0,7	6	4,3
Halkalı S.O.	13	9,3	14	10,0	27	19,3
Avcılar S.O.	15	10,7	13	9,3	28	20,0
Eyüp S.O.	2	1,4	10	7,1	12	8,6
Toplam	80	57,1	60	42,9	140	100,0

$$\chi^2=43,618$$

$$p<0,001$$

Tablo 34'de deneklerin kurumlara göre; % 10,7'si (15 kişi) Avcılar S.O., % 9,3'ü (13 kişi) Halkalı S.O., % 8,6'sı (12 kişi) Gültepe A.Ç.S., % 7,9'u (11 kişi) Okmeydanı A.Ç.S., % 7,1'i (10 kişi) Zeytinburnu A.Ç.S., % 5,7'si (8 kişi) Kadıköy A.Ç.S., % 3,6'sı (5 kişi) Sait Çiftçi A.Ç.S. -şube, % 2,1'i (3 kişi) Çapa A.Ç.S., % 1,4'ü (2 kişi) Eyüp S.O., % 0,7'si (1 kişi) Üsküdar A.Ç.S.'de çalışıp ev ziyaretleri yaptıkları tespit edilmiştir.

Deneklerin kurumlara göre ev ziyareti yapmalarının ilgisi istatistiksel açıdan ileri düzeyde anlamlı bulunmuştur ($\chi^2=43,618$, $P<0,001$).

Tablo: 35. Deneklerin Genetik Hastalık Şüphesi Olan Kişilerde İzledikleri Yol:

İstenen test	Doktora Sevk		Kan Testi		Toplam	
	n	%	n	%	n	%
Kurumlar						
Okmeydanı A.Ç.S.	11	7,9	0	0,0	11	7,9
Çapa A.Ç.S.	9	6,4	0	0,0	9	6,4
Üsküdar A.Ç.S.	11	7,9	0	0,0	11	7,9
Gültepe A.Ç.S.	10	7,1	2	1,4	12	8,6
Zeytinburnu A.Ç.S.	12	8,6	1	0,7	13	9,3
Kadıköy A.Ç.S.	11	7,9	0	0,0	11	7,9
Sait Çiftçi A.Ç.S.	6	4,3	0	0,0	6	4,3
Halkalı S.O.	27	19,3	0	0,0	27	19,3
Avcılar S.O.	26	18,6	2	1,4	28	20,0
Eyüp S.O.	11	7,9	1	0,7	12	8,6
Toplam	134	95,7	6	4,3	140	100,0

$$\chi^2=9,246$$

$$p>0,05$$

Tablo 35'de deneklerin görev yaptıkları kurumlar ile kurumlara başvuran, genetik hastalık şüphesi olan hastalara yönelik girişimler arasında anlamlı fark bulunamamıştır ($\chi^2= 9,246$, $p>0,05$).

Tablo: 36. Deneklerin Çalıştıkları Kurumlara Göre Aldıkları Bilgi Puan Ortalamalarının Dağılımı:

Kurumlar	Puan ortalamaları		alınan puan ortalamaları \pm Sd.
	n	%	
Okmeydanı A.Ç.S.	11	7,85	28,27 \pm 12,33
Çapa A.Ç.S.	9	6,42	19,44 \pm 7,95
Üsküdü A.Ç.S.	11	7,85	14,18 \pm 13,60
Gültepe A.Ç.S.	12	8,57	27,00 \pm 16,26
Zeytinburnu A.Ç.S.	13	9,29	16,00 \pm 9,65
Kadıköy A.Ç.S.	11	7,85	28,27 \pm 11,65
Sait Çiftci A.Ç.S.	6	4,28	24,66 \pm 16,96
Halkalı S.O.	27	19,29	23,00 \pm 14,61
Avcılar S.O.	28	20,00	13,78 \pm 11,43
Eyüp S.O.	12	8,57	18,16 \pm 12,89
Toplam	140	100,00	21,28 \pm 13,62

Tablo 36'da görüldüğü gibi; tüm deneklerin almış oldukları ortalama puan 21,27 \pm 13,62'dir. 100 puan üzerinden yapılan değerlendirmede en yüksek puanları Okmeydanı (28,27 \pm 12,33) A.Ç.S. ve Kadıköy (28,27 \pm 11,65) A.Ç.S. merkezleri, en düşük puanı ise Avcılar (13,78 \pm 11,43) S.O. almışlardır.

V. TARTIŞMA

Araştırma, sağlık ocakları ve ana çocuk sağlığı merkezlerinde çalışan ebe/hemşirelerin genetik hastalıklar ve genetik danışmanlık ile ilgili bilgi düzeylerini saptamak amacıyla planlanmıştır.

Araştırmamızda; deneklerin sosyodemografik özellikleri ile genetik hastalıklar ve genetik danışmanlık ile ilgili bilgi durumları karşılaştırılmış ve literatür bilgilerinin ışığı altında tartışılmıştır.

V. 1. YAŞ:

V. 1.1. Deneklerin Yaş Dağılımı:

Deneklerin %58,6'sı (82 kişi) 26-35 yaş grubunda oldukları belirlenmiştir (Tablo 5).

Bulunan sonuç; sağlık ocaklarında ve A.Ç.S. merkezlerinde görev alan ebe/hemşirelerin üretken yaşta oldukları ve yeterli mesleki deneyime sahip oldukları şeklinde yorumlanabilir.

V. 1.2. Deneklerin Yaşları ile Gebelik Sayıları Karşılaştırıldığında, büyük çoğunluğunun iki kez gebe kaldıkları, 36-45 yaş grubundaki kadınların 4 ve daha fazla sayıda gebe kaldıkları belirlenmiştir. İstatistiki olarak anlamlı bulunan sonuç ($\chi^2=43,25$, $P<0,001$) ebe/hemşirelerimizin korunma yöntemlerini başarılı bir şekilde uygulayabildiklerini göstermektedir (Tablo 6).

V. 1.3. Deneklerin Yaşları ile İstemli Düşük Sayılarının İlgisi:

Tablo 7'de görüleceği üzere deneklerin 26-35 yaş grubunda daha fazla sayıda istemli düşük yaptıkları saptanmış ve sonuç istatistiki yönden anlamlı bulunmuştur ($\chi^2=18,775$, $p<0,05$).

Bu sonuç; 26-35 yaş grubu deneklerimizin istemli düşüğü (küretaj) Aile planlama yöntemlerinden biri olarak kullandıkları şeklinde yorumlanabilir.

V. 1.4. Deneklerin Yaş Gruplarına Göre Aldıkları Puan Ortalamalarının Karşılaştırılması:

Deneklerin sorulara verdikleri yanıtlar 100 puan üzerinden değerlendirilmiş, ortalama alınan puan, $21,27 \pm 13,62$ olarak bulunmuştur. Ebe/hemşirelerimiz istenen düzeyde konuyla ilgili bilgi sahibi olmadıkları ve her yaş grubundaki deneklerin aldıkları puan arasında istatistiksel yönden anlamlı bir farklılık bulunmadığı saptanmıştır (Tablo 8).

V.2. ÖĞRENİM DURUMU:

V. 2.1. Deneklerin Öğrenim Durumlarına Göre Dağılımı:

Deneklerin %81,4'ünün (114 kişi) sağlık koleji mezunu oldukları, %16,4'ünün (23 kişi) sağlık okulu mezunu, %2,1'inin (3 kişi) ön lisans mezunu oldukları belirlenmiştir (Tablo 9).

Ülkemizdeki tüm A.Ç.S. merkezlerinde ve sağlık ocaklarında bulunan sağlık elemanlarının çoğunluğunun sağlık koleji mezunu oldukları, yüksek okul mezunlarının ise A.Ç.S. ve S.O.'nda bulunmadıkları söylenebilir.

V. 2.2. Deneklerin Öğrenim Durumu ile İlk Evlenme Yaşı Arasındaki İlişki:

Deneklerimizin %7,1'i (10 kişi) evli olmadıklarını, %15,0'i (21 kişi) 15-19, %64,3'ü (90 kişi) 20-24, %13,6'sı (19 kişi) 25 yaşından sonra ilk evliliklerini yaptıkları belirlenmiş ancak gruplar arasında istatistiksel yönden anlamlı bir fark bulunamamıştır ($\chi^2=2,093$, $P>0,05$).

V. 2.3. Deneklerin Öğrenim Durumları ile Çiftlerin Genetik Danışmanlığa Başvurmalarının Gerekliliği Konusunda Görüşlerin İlgisi:

Tablo 10'da görüldüğü gibi çeşitli öğrenim düzeylerinde deneklerimizin büyük çoğunluğu çiftlerin evlenmeden önce genetik danışma merkezlerine başvurmalarının gerekliliğine inanmaktadırlar. Ancak bulunan sonuç istatistiksel olarak anlamlı bulunamamıştır ($\chi^2=0,604$, $P>0,05$).

V. 2.4. Deneklerin Eğitim Durumlarına Göre İlk Gebeliklerinden Önce Genetik Danışmaya Başvurması Arasındaki İlgisi:

Deneklerin eğitim durumları ile ilk gebeliklerinden önce genetik danışmaya başvurması karşılaştırılmış (Tablo 11) ve istatistiksel yönden anlamlı bir fark görülmemiştir ($\chi^2=6,762$, $P>0,05$).

Bu sonuç bize; sağlık okulu, sağlık koleji ve ön lisansı bitiren deneklerimiz arasında gebe kalmadan önce genetik danışma merkezlerine başvurmalarının yararı konusunda farklı bilgiye sahip olmadıklarını göstermektedir.

V. 2.5. Deneklerin Öğrenim Durumu ile Yapılan İstemli Düşük Sayılarının İlgisi:

Deneklerin öğrenim durumu ile yaptıkları istemli düşük sayısı karşılaştırıldığında; %16,4 (23 kişi)'ünün 1 istemli düşük yaptığı belirlenmiş, 1 istemli düşük yapanların %82,6'sının (19 kişi) sağlık koleji mezunu oldukları saptanmıştır.

Değişik eğitim düzeylerindeki ebe/hemşirelerin istemli düşük yapmaları bakımından anlamlı bir farklılık bulunamamıştır ($\chi^2=1,458$, $P>0,05$).

V.2.6. Deneklerin Öğrenim Durumu ile Eşiyile Akrabalık durumunun ilgisi:

Deneklerin öğrenim durumu ile eşiyile akrabalık durumu karşılaştırıldığında; akraba olanların çoğunluğunu sağlık okulu mezunları oluşturmaktadır.

Tüm deneklerin %6.4'ünün (9 kişi) eşiyile akraba olduğu saptanmıştır.

1985'de yapılan çalışmada Türkiye'de akraba evliliği % 21 olarak bulunmuştu (38).

Eşiyile akraba olan grubun çoğunluğunu sağlık okulu mezunları oluşturmaktadır. Bunun nedeni de toplumumuzun sosyo-ekonomik yapısına uygun olarak kırsal kesimlerde hala mevcut olan akraba evlilikleridir.

Değerlendirmede öğrenim düzeyinin yükselmesi ile akraba evliliğinin azalacağı düşünülmekle beraber istatistiksel yönden anlamlı bir fark bulunmamıştır. ($\chi^2=8,623$, $P>0,05$).

V.2.7. Deneklerin öğrenim Durumları İle Okudukları Okulda Genetik İle İlgili Konuların İşlenmesinin İlgisi:

Öğrenim süresince deneklerin genetik ile ilgili ayrıntılı olmasa da bilgiye sahip oldukları Tablo 12'de görülmektedir. Ancak gruplar arasındaki fark anlamlı bulunmamıştır ($\chi^2=0,214$, $P>0,05$).

Sonuç; okulların müfredat programlarında genetik ile ilgili konuların ayrıntılı bir şekilde yer almadığı, günümüzde bunun değişmesi gerektiği şeklinde yorumlanabilir.

V.2.8. Deneklerin Öğrenim Durumu İle Ocağa Gelen Hastalardan Aldıkları Anemnezde Genetik İle İlgili Soruların İlgisi:

Deneklerin öğrenim durumları ile anemnezde genetik ile ilgili sordukları sorular karşılaştırıldığında; en çok akraba evliliği, ailede konjenital anomali veya kalıtsal hastalık olup-olmadığının sağlık koleji ve ön lisans mezunları tarafından sorulduğu saptanmıştır. Anemnezde genetik ile ilgili sorulan soruların, öğrenim düzeyinin yükselmesiyle paralel olarak artması beklenirken istatistiksel olarak anlamlı bulunmayan ($\chi^2=15,705$, $P>0,05$). Sonuç, sınırlı bilgiye sahip olan ebe/hemşirelerin genetik ile ilgili kapsamlı anamnez alamadıklarını göstermektedir.

Literatür araştırmalarında ebe/hemşirelerin genetik hastalıklar, genetik danışmanlık ve hemşirenin rolü ile ilgili yapılan çalışmaya rastlanamamıştır.

V.2.9. Deneklerin Öğrenim Durumu İle Ev ziyaretleri Yapma Durumunun İlgisi:

Deneklerin öğrenim durumu ile ev ziyaretleri yapmaları karşılaştırıldığında; ev ziyareti yapanların büyük çoğunluğunun %82,5'inin (66 kişi) sağlık koleji

mezunu oldukları saptanmıştır. Ancak sağlık koleji, sağlık okulu ve önlisans mezunu denekler arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir fark bulunamamıştır ($\chi^2=0,724$, $P>0,05$).

Sonuç; araştırmamızın yapıldığı kurumlarda ev ziyareti yapmanın, öğrenim durumuyla değişmediği ve deneklerin bu konunun önemini yeterince kavramadıkları şeklinde yorumlanabilir.

V.2.10. Deneklerin Öğrenim durumu İle Ev Ziyareti Sırasında Genetik İle İlgili Olarak Yaptıkları İşlemlerin İlgisi:

Tablo 14'de görüldüğü üzere ev ziyaretleri sırasında genetik ile ilgili yapılan işlemlerin büyük çoğunluğunu sağlık eğitiminin oluşturduğu, sağlık eğitimi yapanların genellikle sağlık koleji mezunu oldukları saptanmıştır. istatistiksel olarak anlamlı bulunmayan ($\chi^2=0,559$, $P>0,05$). sonuç deneklerin kendilerinin sahip olmadıkları bilgiyi topluma vermedikleri şeklinde yorumlanabilir.

V.2.11. Deneklerin Öğrenim Durumları ile Ocağa Gelen Genetik Hastalık Şüphesi Bulunan Hastalardan istenen testlerin İlgisi:

Bulunan sonuca göre; tüm eğitim düzeylerindeki ebe/hemşireler genetik hastalık şüphesi olan hastalardan istenilen testin kan testi olduğunu belirtmişlerdir. Kan testinin yapıldığını belirtenlerin çoğunluğunu sağlık koleji mezunları oluşturmaktadır.

Deneklerin öğrenim durumları ile ocağa gelen genetik hastalık şüphesi olan hastalardan istenen testler arasında anlamlı bir fark bulunamamıştır ($\chi^2=1,392$, $P>0,05$).

Bu sonuç; ebe/hemşirelerin genetik hastalıklar ve tanı yöntemleri ile ilgili bilgilerinin yok denecek kadar yetersiz olduğunu göstermektedir.

V.2.12. Deneklerin Öğrenim Durumları İle Aldıkları Bilgi Puan Ortamlarının İlgisi:

Sağlık okulu ile sağlık koleji mezunu deneklerin almış oldukları bilgi puan ortalamaları karşılaştırılmış ve iki grup arasındaki fark istatistiksel olarak çok ileri düzeyde anlamlı bulunmuştur ($t = 2,82$, $p < 0,001$) (Tablo 15).

Sağlık okulu ile önlisans mezunu deneklerin almış oldukları bilgi puan ortalamalarını karşılaştırılmasında fark istatistiksel açıdan ileri düzeyde anlamlı bulunmuştur ($t = 3,36$, $p < 0,01$).

Sağlık koleji ile önlisans mezunları deneklerin almış oldukları bilgi puan ortalamaları karşılaştırıldığında fark istatistiksel yönden anlamlı bulunmamıştır ($t = 2,37$, $p < 0,02$).

Bu sonuca göre; bilgi puan ortalamaları beklenen düzeyin altında olmasına rağmen eğitim düzeyi arttıkça bilgi düzeyinde arttığı saptanmıştır.

V.3. DENEKLERİN GÖREVLERİNE GÖRE DAĞILIMI:

Tablo 16'da görüldüğü gibi, sağlık ocakları ve A.Ç.S. merkezlerinde görev yapanların %55'inin (77 kişi) hemşire, % 19,3'ünün (27 kişi) ebe, % 20,7'sinin (29 kişi) ebe-hemşire oldukları saptanmıştır.

1988'de yapılan bir araştırmaya göre temel sağlık hizmetlerinde görev alan hemşire %23 (6,036 kişi) ve ebe %86 (20,153 kişi) olduğu bildirilmiştir (38).

V.3.1. Deneklerin Görevlerine Göre Genel Anemnez Alınmasının İlgisi

Deneklerin genel anemnez alması ile görevleri karşılaştırıldığında; anemnez alanların çoğunluğunu ebe ve ebe/hemşireler oluşturmaktadır. İstatistiksel açıdan da ileri düzeyde anlamlı bulunan sonuç ($\chi^2 = 18,264$, $P < 0,01$) ebe ve ebe-hemşirelerin anemnez olma işinde aktif rol oynadıklarını göstermektedir.

V.3.2. Deneklerin Görevleri İle Aldıkları Bilgi puan Ortalamalarının İlgisi:

Tablo 17'de görüldüğü üzere hemşire ile ebe, hemşire ile ebe-hemşire arasında istatistiksel yönden anlamlı fark bulunmamıştır.

Hemşire ile yardımcı hemşire, sağlık memuru ve çevre sağlık teknisyeninden oluşan grubun ortalama bilgi puanı arasındaki fark ileri düzeyde anlamlı bulunmuştur ($t = 2,85$, $P < 0,01$).

Ebe ile yardımcı hemşire, sağlık memuru ve çevre sağlık teknisyeninden oluşan grubun ortalama bilgi puanı arasındaki fark anlamlı bulunmuştur ($t = 2,26$, $P < 0,05$).

Ebe-hemşire ile yardımcı hemşire, sağlık memuru ve çevre sağlık teknisyeninden oluşan grubun ortalama bilgi puanı arasındaki fark anlamlı bulunmuştur ($t = 2,34$, $P < 0,05$).

Bu sonuç bize; hemşirelerin, ebe, ebe-hemşire ve diğer (çevre sağlık teknisyeni, sağlık memuru ve yardımcı hemşire) sağlık personellerine oranla daha bilgili olduklarını göstermektedir.

V.4. DENEKLERİN MEDENİ DURUMLARI:

Tablo 18'de görüldüğü gibi deneklerimizin %91,4'ünün (128 kişi) evli oldukları, %7,1'inin (10 kişi) bekar oldukları ve % 1,4'ünün (2 kişi) boşanmış oldukları belirlenmiş, dul olana rastlanmamıştır.

V.4.1. Deneklerin Medeni Durumları İle Aldıkları Ortalama Puanların İlişkisi:

Tablo 19'da görüldüğü gibi; evli olanların bekar olanlara kıyasla daha bilgili olması beklenirken sonuç istatistiksel yönden anlamlı bulunmamıştır ($t = 0,15$, $P > 0,05$).

V. 5. DENEKLERİN İLK EVLENME YAŞI:

Deneklerimizin büyük çoğunluğunun %64.3'ünün (90 kişi), ilk evlenme yaşının 20-24 yaş grubunda oldukları saptanmıştır (Tablo 20).

Türkiye'de ilk evlilik yaşı 1988'de yapılan araştırmada 18.2 bulunmuştur (38).

Bulunan sonuç; Türkiye genelinin üzerindedir ve deneklerimizin sağlık okulu, sağlık kolejlerini bitirip iş yaşamına başladıktan sonra evlendikleri şekilde yorumlanabilir.

V.6. GEBELİK SAYISI:

Deneklerimizin % 62.2'sinin (87 kişi) 1-2 kez gebe kaldığı, 4 ve üzeri gebe kalanların ise tüm deneklerin %8.6'sını oluşturduğu belirlenmiştir (Tablo 21).

Deneklerimizin az sayıda gebe kalmaları; sağlık elemanı olmaları, eğitilmiş ve çalışan kadın olmaları ile açıklanabilir.

Özellikle Temel sağlık birimleri olan A.Ç.S. ve sağlık ocaklarında deneklerimizin aile planlama yöntemleri konusunda ileri düzeyde bilgili oldukları gözlenmiştir.

V.7. AİLEDEKİ ÇOCUK SAYISI:

Tablo 22'de görüldüğü gibi deneklerimizin %74,3'ü (104 kişi) 1 ve 2 çocuk, %5,7 si (8 kişi) 3 ve üzeri çocuğa sahip oldukları saptanmıştır.

Bu sonuç sağlık personeli olan ebe, hemşire ve ebe/hemşirelerin etkin aile planlaması yöntemleri uyguladıklarını ve istedikleri sayıda çocuk sahibi olduklarını göstermektedir.

V. 8. AİLEDEKİ İSTEMLİ DÜŞÜK SAYISI:

Deneklerimizin; %74,3'ünün (104 kişi) hiç düşük yapmadığı %22,8'inin (32 kişi) 1 ve 2 kez %2,9'unun (4 kişi) 3 ve daha fazla sayıda istemli düşük yaptığı saptanmıştır (Tablo 23). 1991 verilerine göre Türkiye'de isteğe bağlı düşük 23,6/1000 oranında olduğu saptanmış (38) ve araştırmamızda bulunan değerler Türkiye ortalamasının altında olduğu gözlenmiştir. Sonuç olarak; ebe-hemşirelerin etkin aile planlama yöntemlerini kullandıklarını düşündürmektedir.

V.9. DOĞDUKTAN SONRA ÖLEN VE ÖLÜ DOĞUM SAYISI:

Deneklerimizin %2,1'i (3 kişi) doğduktan sonra ölen çocuğa sahip olduklarını % 0,7 (1 kişi) iki kez ölü doğum yaptığı Tablo 24'de görülmektedir.

Bu sonuç deneklerimizin gebelikleri süresince teratojen etkenlerden uzak durduklarını, gebelik kontrollerini takip ettiklerini göstermektedir. Ölü doğum nedenleri arasında genetik hastalık ile ilgili olana rastlanmamıştır.

V.10. İLK GEBELİKTEN ÖNCE GENETİK DANIŞMAYA BAŞVURU DURUMU:

Tablo 25'de deneklerin ilk gebeliklerinden önce genetik danışmaya başvuru durumu araştırıldığında; %4,3'ü (6 kişi) ilk gebeliğinden önce genetik danışmaya başvurduğu, %84,3'ü (118 kişi) genetik danışmaya başvurmadığı belirlenmiştir.

Bu sonuç, ebe-hemşirelerin eğitimleri sırasında yeterince genetik hastalıklar ve genetik danışmanlık ile ilgili bilgi sahibi olmadıkları ve hizmetiçi eğitim programlarında da bu konuya ayrıntılı bir şekilde yer verilmediğini göstermektedir.

V.10.1. Deneklerin İlk Gebeliğinden Önce Genetik Danışmaya Başvurması İle Akraba Evliliğinin İlgisi:

Tablo 26'da görüldüğü gibi, deneklerimizin büyük çoğunluğu ilk gebeliklerinden önce genetik danışmanlığa başvurmadıkları saptanmıştır. Genetik danışmanlığa başvuranların %4,3'ü (6 kişi) eşiyile akraba olmadığı bulunmuş ancak

istatistiki olarak sonuç çok ileri düzeyde anlamlı bulunmuştur ($\chi^2 = 75,352$, $P < 0,001$).

Genetik danışmanlığa; akraba evliliği yapanların başvurması gerekirken, başvurmadıklarının gözlenmiş olması konunun önemini yeterince bilmediklerini yansıtmaktadır.

V.11. AKRABALARDA SAKATLIK DURUMU:

Deneklerin akrabaları arasında sakat insanların olup olmadığı ve nedenleri araştırıldığında; %20,7'si (29 kişi) sakat olduğunu, % 79,3'ü (111 kişi) akrabalarında sakat olmadığını bildirdikleri görülmüş, akrabaları arasında sakat bulunan deneklerin % 72,4'ü (21 kişi) sakatlık nedenini araştırmış, nedenini araştıranların % 38'i (8 kişi) sakatlığın akraba evliliği sonucu olduğunu belirlemiştir.

Bu durumda sakatlığın nedenini araştıran deneklerimizin oranının az olması, genetik ile ilgili yeterince bilgiye sahip olmadıkları şeklinde yorumlanabilir.

V.12. HİZMETİÇİ EĞİTİM PROGRAMI:

Deneklerin kurumlarında hizmetiçi eğitim programlarının olup olmaması durumu değerlendirildiğinde; %79,3'ü (111 kişi) evet yanıtını vermiş, %20,7'si (29 kişi) ise hayır cevabını vermiştir. Evet yanıtını verenlerin; %23,4'ü (26 kişi) hizmetiçi eğitim programında genetik ile ilgili konuların işlendiğini % 76,6'sı (85 kişi) ise genetik ile ilgili konuların işlenmediğini belirtmişlerdir.

Deneklere genetik ile ilgili hizmetiçi eğitim programında neler anlatıldığı sorulduğunda; diğer konular içinde ve kısa olarak, akraba evliliği, ailede sakat çocuk bulunması, kan uyuşmazlığı ebeveynlerin sistem hastalıkları ve konjenital anomaliler hakkında bilgi verildiğini belirtmişlerdir.

Bu sonuç; deneklerimizin, genetik, genetik hastalıklar ve genetik danışmanlığın içerdiği konular hakkında yeterli bilgilere sahip olmadığı şeklinde yorumlanabilir.

V.12.1 Deneklerin H.İ.E. Programları ile Aldıkları Bilgi Puan Ortalamalarının İlgisi:

Tablo 28'de görüldüğü üzere; hizmetiçi eğitim programlarına katılan denekler ile H.İ.E.programına katılmayanlar karşılaştırıldığında fark ileri düzeyde anlamlı bulunmuştu ($t = 3,11$, $P < 0,01$).

Bu sonuç; kapsamlı ve iyi planlanan hizmetiçi eğitim programlarının önemli bir eğitim şekli olduğunu bir kez daha kanıtladığı şeklinde yorumlanabilir.

V.12.2.Deneklerin Hizmetiçi Eğitim Programlarına Katılma Durumları İle Görevli Oldukları Kurumlar İle İlgisi:

H.İ.E. programlarına katılma durumları ile görevli oldukları kurumların ilgisi araştırıldığında; deneklerimizin, % 79,3'ü (111 kişi) H.İ.E. programına katıldıklarını belirtmişlerdir. Tüm hizmet içi eğitim programına katılanların; %24,32'sinin (27 kişi) Avcılar S.O.'nda, %20,72'sinin (23 kişi) Halkalı S.O.'nda, % 9,9 (11 kişi) Okmeydanı ve Gültepe A.Ç.S.'de, % 9'unun (10 kişi) Kadıköy A.Ç.S.'de, yağanlaştıkları, % 2,7'si (3 kişi) Eyüp S.O.'nda olduğu saptanmıştır.

H.İ.E. programına katılım oranı fazla olan grublarda; Okmeydanı, Kadıköy, Gültepe, Çapa, Sait Çiftçi A.Ç.S. merkezlerinde ve Halkalı Sağlık Ocağı'nda görev alan deneklerimizin bilgi puan ortalamaları, diğer deneklere oranla daha yüksek bulunmuştur. İstatistiksel olarak çok ileri düzeyde anlamlı bulunan fark ($\chi^2 = 47,798$, $P < 0,001$) hizmetiçi eğitim programlarına ağırlık verilmesi ve katılım oranınının artması ile sağlık elemanlarının bilgilerinin arttığını göstermektedir. (Tablo 30).

V. 13. EBE/HEMŞİRENİN ANAMNEZ ALMADAKİ SORUMLULUĞU:

Deneklerimizin anamnez almada aktif görev alma dağılımına baktığımızda; %60,7'sinin (85 kişi) anamnez almada aktif rol oynadığı, %39,3'ünün (55 kişi) ise anamnez almadığı gözlenmiştir.

Anamnez alan grubun; %52,4'ü (45 kişi) anamnezde genetik ile ilgili so-

ular sorarken, %47,06'sının (40 kişi) genetik ile ilgili soru sormadıkları belirlenmiştir. Anamnezde; akraba evliliği, konjenital anomali ve kalıtsal hastalık spontan abortus ve ölü doğum, anne yaşı, kan uyumsuzluğu ve anne-babanın sistem hastalıklarının olup- olmadığının sorulduğu belirlenmiştir.

Deneklerimizin çok az bir bölümünün kapsamlı olmasa da anamnezde genetik hastalıkla ilgili sorular sordukları, bu konuda yeterli eğitim yapıldığında bu oranın artacağı şeklinde yorumlanabilir.

V.14. EV ZİYARETİ :

Tablo 31' de görüldüğü gibi, deneklerin %57,1'inin (80 kişi) ev ziyareti yaptıkları, % 42,9'unun (60 kişi) ev ziyareti yapmadıkları belirlenmiş; ev ziyareti yapan deneklerin; %53,75'i (43 kişi) ev ziyareti sırasında, genetik ve genel konularda sağlık eğitimi yaptıkları veya genetik bölümü olan hastaneye sevk ettikleri saptanmıştır. Deneklerin %46,25'inin (37 kişi) ev ziyareti sırasında genetik ile ilgili hiç bir uygulama yapmadıkları belirlenmiştir.

Temel sağlık hizmetlerinin verildiği A.Ç.S. ve sağlık ocaklarının temel işlevlerinden biri olan ev ziyaretleri sırasında genetik ile ilgili çok az uygulama yapılması, sağlık ekibi elemanlarından ebe/hemşirelerin yeterli bilgiye sahip olmadıkları, dolayısıyla halka da bu konuda yararlı olamadıklarını göstermektedir.

V.15. ÇALIŞTIKLARI KURUMLAR :

Deneklerin çalıştıkları kurumlara göre dağılımını incelediğimizde %47,86'sını (67 kişi) sağlık ocaklarında, %47,86 (67 kişi) A.Ç.S. merkezlerinde ve %4,28'inin (6 kişi) A.Ç.S. subesinde görev yaptıkları saptanmıştır (Tablo 32).

V.15.1. Deneklerin Çalıştıkları Kurumlar İle Anamnezde Genetiğe Yönelik Sorunların İlgisi:

Deneklerin çalıştıkları kurumlara göre, anamnezde genetik ile ilgili sorulan soruları karşılaştırdığımızda %23,2'si (45 kişi) akraba evliliğini ve %22,2'si ise

(43 kişi) ailede konjenital anomili çocuk veya kalıtsal hastalık olup olmadığını sordukları saptanmıştır (Tablo 33) (n = 194 için).

İstatistiksel açıdan deneklerin çalıştıkları kurumlar ile anemnezde genetiğe yönelik sordukları sorular arasındaki fark anlamlı bulunmuştur ($\chi^2 = 75,725$, $P < 0,05$).

Okmeydanı, Gültepe, Kadıköy A.Ç.S. merkezleri ile Halkalı ve Avcılar Sağlık ocaklarında görev alan ebe/hemşirelerin diğerlerine göre anemnezde genetik ile ilgili daha fazla soru sordukları belirlenmiştir.

V.15.2. Deneklerin Çalıştıkları Kurumlara Göre Ev Ziyareti Yapanların İlgisi:

Tablo 34'de görüldüğü üzere; deneklerimizin %57,1'i (80 kişi) ev ziyareti yapmaktadır. Ev ziyareti yapanların kurumlara göre dağılımı ise; Okmeydanı A.Ç.S. ve Gültepe A.Ç.S.'de görevli deneklerin tamamının, Sait Çiftçi A.Ç.S.'de %83,3'ünün (5 kişi) ev ziyareti yaptıkları saptanmıştır. Tüm deneklerin %42,9'u (60 kişi) ev ziyareti yapmadıkları belirlenmiştir.

Deneklerin kurumlara göre ev ziyareti yapmalarının ilgisi istatistiksel açıdan ileri düzeyde anlamlı bulunmuştur ($\chi^2 = 43,618$, $P < 0,001$).

Bu sonuç; bazı sağlık kurumlarında ve burada çalışan ebe/hemşirelerin ev ziyaretine yeterince zaman ayırmadıkları ve konunun önemini kavrayamadıklarını göstermektedir.

V.15.3. Deneklerin Görev Yaptıkları Kurumlara Göre Ocaklara Gelen Genetik Hastalık Şüphesi Olan Kişilere Yönelik Girişimleri:

Deneklerin görev yaptıkları kurumlar ile kurumlara başvuran, genetik hastalık şüphesi olan kişilere yönelik girişimleri incelendiğinde; %95,7'sinin (134 kişi) doktora sevk ettiklerini %4,3'ü (6 kişi) ise kan testi istendiğini belirtmişlerdir (Tablo 35).

Kan testi yapıldığını bilen deneklerin %4,3'ünden (6 kişi); 2'si Gültepe

A.Ç.S., 2'si Avcılar S.O., Zeytinburnu A.Ç.S. ve 1'i Eyüp Sağlık Ocağı'ndan oldukları belirlenmiştir.

Deneklerin görev yaptıkları kurumlar ile kurumlara başvuran, genetik hastalık şüphesi olan kişilere yönelik girişimler arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark görülmemiştir ($X^2 = 9,246$, $P > 0.05$).

Bu sonuç; deneklerin genetik hastalık şüphesi olan hastalara yönelik yapılması gereken ebe/hemşirelik işlevleri, istenilen analizler hakkında bilgi sahibi olmadıklarını göstermektedir.

V.15.4. Deneklerin Çalıştıkları Kurumlara Göre Aldıkları Puan Ortalamalarının Dağılımı:

Tablo 36'da görüldüğü gibi tüm deneklerin almış oldukları ortalama puan $21,27 \pm 13,62$ 'dir. 100 puan üzerinden yapılan değerlendirmede en yüksek puanları Okmeydanı ($28,27 \pm 12,33$) A.Ç.S. ve Kadıköy ($28,27 \pm 11,65$) A.Ç.S. merkezleri, en düşük puanı ise Avcılar ($13,78 \pm 11,43$) S.O. almışlardır.

Tüm sağlık ocaklarında 100 üzerinden yapılan değerlendirmede beklenen başarı elde edilememiştir. Bulunan sonuç, ebe/hemşirelerin genetik hastalıklar ve genetik danışmanlık ile ilgili bilgi düzeylerinin çok yetersiz olduğunu gözler önüne sermektedir.

İstanbul Üniversitesi öğrencileri için Halk Sağlığı Eğitiminde yararlanılan Halkalı, Avcılar, Eyüp gibi sağlık ocaklarında çalışan ebe/hemşirelerin bilgi düzeylerinin daha yüksek olması beklenirken istenilen sonuca ulaşamamıştır.

Ayrıca çeşitli konularda ebe/hemşirelerin bilgi düzeyleri ve uygulamaya yönelik araştırmalar yapılmış olmasına rağmen yapılan literatür tarama ve araştırmaları genetik hastalıklar ve genetik danışmada hemşirenin bilgi ve rolüne ilişkin verilere rastlanmamıştır.

Ebe/hemşirelerin zayıf denebilecek not almaları, mezun olduktan sonra kendilerini geliştirmemelerini, yeni gelişmeleri takip etmemelerini ve konuya yeterli ilgi göstermediklerini vurgulamaktadır.

VI. SONUÇ VE ÖNERİLER

VI. 1• SONUÇLAR:

Bu araştırma, basit rastlantısal yöntemle seçilen sağlık ocakları ve Ana Çocuk Sağlığı Merkezlerinde çalışan ebe/hemşirelerin genetik hastalıklar ve genetik danışmanlık ile ilgili bilgi düzeylerini saptamak amacıyla planlanmış ve bu kurumlarda görev alan 140 ebe/hemşire örneklem grubumuzu oluşturmuştur.

Karşılıklı görüşme yoluyla uygulanan anket formu ile elde edilen veriler üç bölümde incelenmiştir: ilk bölümde; deneklerin sosyodemografik özellikleri, ikinci bölümde; genetik kapsamına giren kendisi ve çevresiyle ilgili gelişmeleri takip edip etmediğini araştıran, üçüncü bölümde ise deneklerin genetik hastalıklar, genetik danışmanlık ve hemşirenin rolü ile ilgili bilgi düzeylerini yansıtan bulgulara yer verilmiştir. Sonuçlar χ^2 (chi-square) testi, yüzdeler hesaplama ve "t" testi ile değerlendirilmiştir.

Yapılan araştırmamızda deneklerimizin; %7,85'inin (11 kişi) Okmeydanı, %6,42'sinin (9 kişi) Çapa, %7,85'inin (11 kişi) Üsküdar, %8,57'sinin (12 kişi) Gültepe, %9,29'unun (13 kişi) Zeytinburnu, %7,85'inin (11 kişi) Kadıköy ve %4,28'inin (6 kişi) Sait Çiftçi A.Ç.S. merkezlerinde, %19,29'unun (27 kişi) Halkalı, %20,00'sinin (28 kişi) Avcılar ve %8,57'sinin (12 kişi) Eyüp Sağlık Ocaklarında yoğunlaştıkları görülmüştür.

- Deneklerimizin; %58,6'sı (82 kişi) 26-35 yaş, %22,1'i (31 kişi) <25 ve %15,7'si (22 kişi) 36 -45 yaş grubunda olduğu belirlenmiştir.

- Eğitim durumlarında en yüksek oranı %81,4 (114 kişi) ile sağlık koleji mezunlarının oluşturduğu saptanmıştır.

- Deneklerimizin %55'ini (77 kişi) hemşirelerin, %19,3'ünü (27 kişi) ebe-lerin, %20,7'sini (29 kişi) ebe-hemşirelerin ve %5'ini ise (7 kişi) diğer (yardımcı hemşire, sağlık memuru, çevre sağlık teknisyeni) sağlık personellerinin oluşturduğu belirlenmiştir.

-- Deneklerimizin; %91,4'ünün (128 kişi) evli, %7,1'inin bekar ve %1,4'ünün boşanmış olduğu saptanmıştır.

- Ebe /hemşirelerin büyük çoğunluğunun %77,9'unun (109 kişi) ilk evliliklerini 20 yaşından sonra yaptıkları saptanmıştır.

- Deneklerimizin %62,2'sinin (87kişi) 1-2 kez, %22,9'unun (32 kişi) üç ve daha fazla sayıda gebe kaldıkları belirlenmiştir.

- Ebe/hemşirelerin; %74,3'ünün (104 kişi) 1-2, %5,7'sinin (8 kişi) üç ve daha fazla sayıda çocuğa sahip oldukları gözlenmiştir.

- Deneklerimizin %22,8'inin (32 kişi) 1-2 kez, %2,9'unun üç ve daha fazla sayıda düşük yaptığı belirlenmiştir.

- Yapılan çalışmada ebe/hemşirelerin %2,8'inin (4 kişi) ölü doğum yaptığı ve doğduktan sonra ölen çocuğa sahip olduğu ancak nedeninin genetik ile ilgili bir hastalık olmadığı anlaşılmıştır.

- Deneklerimizin %4,3'ünün (6 kişi) ilk gebeliklerinden önce genetik danışmanlığa başvurdukları, %20,7'sinin (29 kişi) akrabaları arasında sakat bulunduğu, akrabaları arasında sakat olduğunu belirten deneklerden 8'i sakatlığın nedenini akraba evliliği olarak belirttikleri saptanmıştır.

- Araştırmanın yapıldığı kurumlarda görev alan deneklerimizin %79,3'ü (111 kişi) kurumlarda hizmetçi eğitim programlarının yapıldığını belirtmişlerdir.

- Deneklerimizin %60,7'sinin (85 kişi) anamnez olmada aktif rol oynadıkları ancak kurumlara başvuran hastalara genetik ile ilgili ayrıntılı sorular sordukları belirlenmiştir.

- Ev ziyaretine deneklerimizin %57,1'inin (80 kişi) katıldığı, %42,9'unun (60 kişi) katılmadığı tespit edilmiştir.

Deneklerimizin Sosyodemografik Özellikleri ile Değişik Parametreler Arası İlişki:

- Değişik yaş gruplarındaki deneklerin; gebelik, istemli düşük sayısı ile oldukları bilgi puan ortalamaları incelenmiş; büyük çoğunluğunun 1-2 kez gebe kaldığı, 26-35 yaş grubundaki kadınların 1-2 kez düşük yaptıkları ve yaş grupları arasında alınan bilgi puanı yönünden anlamlı bir farklılık olmadığı saptanmıştır.

- Deneklerimizin öğrenim durumları ile ilk evlenme yaşı, çiftlerin evlenmeden önce genetik danışmanlığa başvurma durumu, deneklerin ilk gebeliğinden

önce genetik danışmaya başvurma durumu, istemli düşük sayısı, eşiyle akrabalık durumu, okudukları okulda genetik ile ilgili konunun işlenmesi, ocağa gelen hastalardan anemnez alırken genetik ile ilgili sorulan sorular, ev ziyareti yapılmaları, ocağa gelen genetik hastalık şüphesi olan hastalardan ne gibi testler istendiği ve aldıkları bilgi puan ortalamaları incelenmiş; %81,4'ünün (114 kişi) sağlık koleji mezunu olduğu, %64,3'ünün 20 yaşından sonra evlendiği, %77'sinin (108 kişi) sağlık koleji mezunu oldukları ve çiftlerin evlenmeden önce genetik danışmanlığa başvurmaları gerektiğini belirttikleri, ilk hamileliklerinden önce genetik danışmanlığa başvuranların çoğunluğunun sağlık koleji mezunlarının olduğu, genellikle eşleriyle akraba olmadıkları, okudukları okulda genetik ile ilgili kapsamlı konular işlenmediği ocağa gelen hastalardan aldıkları anemnezde genetik ile ilgili kapsamlı sorular sorulmadığı, yapılan ev ziyaretlerinin niteliği, öğrenim durumuyla değişmediği, ocağa gelen genetik hastalık şüphesi olan hastalardan istenen testleri bilmedikleri ve sadece kan testi yapıldığını bildikleri belirlenmiştir.

Deneklerin öğrenim durumlarına göre aldıkları bilgi puan ortalamaları karşılaştırıldığında; önlisans mezunlarının sağlık koleji ve sağlık okulu mezunlarından daha fazla bilgi puanı aldıkları, sağlık koleji mezunlarının ise sağlık okulu mezunlarından daha fazla puan aldıkları ve eğitim düzeyinin alınan bilgi puanını etkilediği saptanmıştır.

- Deneklerin görevleri ile genel anemnez alma durumu ve aldıkları bilgi puan ortalamaları incelendiğinde; çalışmanın yapıldığı kurumlarda deneklerimizin %55'ini (77 kişi) hemşirelerin, %40'ını (56 kişi) ebe ve ebe-hemşirelerin oluşturduğu, ebe ve ebe-hemşirelerin anemnezde aktif rol aldıkları ve deneklerin görevlerine göre aldıkları puan yönünden; hemşire, ebe ve ebe-hemşireler arasında anlamlı bir fark bulunamamakla beraber hemşirelerin ebe-hemşire, ebe ve diğer (yardımcı hemşire, sağlık memuru ve çevre sağlık teknisyeni) sağlık personellerine göre daha fazla bilgi puanı aldıkları saptanmıştır.

- Deneklerin %91,4'ünün (128 kişi) evli olduğu ve aldıkları bilgi puan ortalamasıyla medeni durumları arasında anlamlı fark görülmediği saptanmıştır.

- Deneklerin %77,9'unun (109 kişi) ilk evliliklerini 20 yaşından sonra yaptıkları, %62,2'sinin (87 kişi) 1-2 kez gebe kaldıkları, %74,3'ünün (104 kişi) 1-2 çocuğa sahip oldukları, %22,8'inin (32 kişi) 1-2 kez istemli düşük yaptıkları,

%2,8'inin (4 kişi) genetik dışı nedenlerle doğduktan sonra ölen ve ölü doğum yaptıkları saptanmıştır.

- Deneklerin ilk gebeliklerinden önce genetik danışmanlığa başvurmaları ile akraba evliliği incelendiğinde; çoğunluğunun ilk gebeliklerinden önce genetik danışmaya başvurmadıkları, akraba evliliği yapanların hiç birinin ilk gebeliklerinden önce genetik danışmanlığa başvurmadıkları ve %20,7'sinin (29 kişi) akrabaları arasında sakat insanların bulunduğu ve sakat insanlardan 8 kişinin akraba evliliği sonucu sakat kaldıkları belirlenmiştir.

- Deneklerin hizmetiçi eğitim programları ile görevli oldukları kurumlar, aldıkları ortalama puanlar ve hizmetiçi eğitim programında genetik ile ilgili konuların işlenmesiyle kurumlar incelendiğinde; %79,3'ü (111 kişi) kurumlarında hizmetiçi eğitim programlarının yapıldığını, hizmetiçi eğitim programlarına katılanların bilgi puan ortalamalarının daha yüksek olduğu, Okmeydanı, Çapa A.Ç.S. merkezlerinde çalışanların tümünün, Gültepe A.Ç.S. %91,7'sinin (11 kişi), Üsküdar A.Ç.S. %72,7'sinin (8 kişi), Kadıköy A.Ç.S. %90,9'unun (10 kişi), Sait Çiftçi %83,3'ünün (5 kişi), Zeytinburnu A.Ç.S. %30,8'inin (4 kişi), Halkalı Sağlık Ocağının %85,2'sinin (23 kişi), Avcılar S.O.'nın %96,4'ünün (27 kişi) ve Eyüp S.O.'nın %25'inin H.İ.E. programlarına katıldığı, deneklerimizin %18,6'sı (26 kişi) H.İ.E. programında diğer konular içinde ve kısa olarak kalıtsal hastalıklarla ilgili konuların geçtiğini belirttiği saptanmıştır.

- Deneklerimizin, çoğunluğunun anemnez aldığı ve anemnezde genetik ile ilgili kapsamlı olmasa da sorular soranların sayıca yetersiz olduğu, deneklerin yarısından fazlasının ev ziyareti yaptıkları ve ev ziyareti yapanların; yarısının genel konular ve genetik ile ilgili sağlık eğitimi yaptıkları ve doktora sevk ettikleri gözlenmiştir.

- Deneklerin çalıştıkları kurumlar ile anemnezde genetiğe yönelik sorular sorular, ev ziyareti, ocaklara gelen genetik hastalık şüphesi olan hastalardan istenen testler ve aldıkları bilgi puan ortalamalarının ilgisi incelendiğinde; %47,86'sının (67 kişi) sağlık ocaklarında, %47,86'sının (67 kişi) A.Ç.S. merkezlerinde ve %4,28'inin (6 kişi) A.Ç.S. şubesinde yoğunlaştıkları, anemnezde genetiğe yönelik soruların en çok Halkalı S.O., Avcılar S.O, Okmeydanı, Kadıköy ve Gültepe A.Ç.S. Merkezlerinde sorulduğu, Okmeydanı ve Gültepe A.Ç.S 'nin tamamının, Sait Çiftçi A.Ç.S.'nin çoğunluğunun ev ziyareti yaptığı,

kurumların çoğunluğu genetik hastalık şüphesi olan kişilerden istenen testleri bilmediği saptanmıştır.

Bilgi puan yönünden incelendiğinde en yüksek puanı Okmeydanı ve Kadıköy A.Ç.S. merkezleri, en düşük puanı ise Avcılar S.O.'nın almış oldukları gözlenmiştir.

VI.2. ÖNERİLER

Çalışmamızda; sağlık ocakları ve A.Ç.S. merkezlerinde görev yapan ebe/hemşirelerin genetik hastalıklar, genetik danışmanlık ve hemşirenin rolüyle ilgili yeterli düzeyde bilgi sahibi olmadıkları ve hizmet verdikleri kişilere bu konuda danışman ve rehber olarak yardımcı olamadıkları saptanmıştır.

Çalışma verilerimizin ışığı altında önerilerimizi şöyle sıralayabilir:

- Sağlık elemanı yetiştiren okullarda müfredat ders programları içinde genetik hastalıklar, genetik danışmanlık ve hemşirenin rolü konularına geniş yer verilmeli,

- Mezun olan sağlık elemanlarının bilgilenmelerinin sürekliliğini sağlamak için belirli aralıklarla hizmetiçi eğitim programları düzenlenmeli ve H.İ.E. programı planı içinde genetik hastalıklar, ülkemizde görülen genetik hastalıklar, akraba evliliği ve sakıncaları, genetik hastalığın teşhis yöntemleri ve genetik danışmanlık içinde hemşirenin rolü gibi konulara daha fazla yer verilmeli.

- Sağlık ocaklarında ve A.Ç.S. merkezlerinde çalışan ebe/hemşirelere; anemnez almanın, ev ziyareti yapmanın ve iyi gözlem yapabilmenin bu tür hastalıkların önlenmesindeki önemi kavratılmalı,

- Lise ve dengi okullardaki öğrenciler genetik hastalıklar, kalıtım şekilleri, akraba evliliklerinin sakıncaları, genetik danışmanlık, başvuracakları kurumlar ve aile planlaması yöntemleri konuları işlenip bilgilendirilmeli,

- Sağlıklı bir toplumun sağlıklı ve iyi eğitilmiş bireylerden oluşması gerektiği düşünceyle toplumun; görsel-işitsel araçlar ve basın-yayım organları aracılığıyla genetik hastalıklar, akraba evliliklerinin sakıncaları, genetik danışmanlık, genetik hastalıkların teşhisi ve genetik danışma merkezleri konusunda eğitilmeli,

- Basın-yayım organları aracılığıyla genetik hastalıklı olan kişilerin bakımı, başvuracakları kurumlar, kimlerin genetik danışmanlığa başvurmaları gerektiği anlaşılır şekilde açıklanmalıdır.



VII. ÖZET

Bu çalışma, basit rastlantısal yöntemle seçilen Okmeydanı A.Ç.S. (11 kişi), Çapa A.Ç.S. (9 kişi), Üsküdar A.Ç.S. (11 kişi) Gültepe A.Ç.S. (12 kişi) Zeytinburnu A.Ç.S. (13 kişi), Kadıköy A.Ç.S. (11 kişi) ve Sait Çiftçi A.Ç.S. (6 kişi), Halkalı S.O. (27 kişi), Avcılar S.O. (28 kişi) ve Eyüp Sağlık Ocaklarında (12 kişi) çalışan 140 ebe/hemşirenin genetik hastalıklar ve genetik danışmanlık ile ilgili bilgi düzeylerinin saptanması amacıyla yapılmıştır.

Veriler, çok sorulu anket formu uygulanarak elde edilmiştir ve İ.Ü. İktisat Fakültesi Haydar Furgaç Bilgi-İşlem Merkezi'nde değerlendirilmiştir.

Araştırma bulguları, Sağlık Ocakları ve A.Ç.S. merkezlerinde görev yapan ebe/hemşirelerin genetik hastalık, genetik danışmanlık ve hemşirenin rolüyle ilgili yeterli düzeyde bilgi sahibi olmadıklarını ve hizmet verecekleri kişilere bu konuda iyi bir danışman olamadıklarını göstermektedir.

100 puan üzerinden yapılan değerlendirmede deneklerin almış oldukları bilgi puan ortalaması $21,27 \pm 13,62$ bulunmuş ve beklenen sonuç elde edilememiştir.

Bilgi puan ortalamaları; öğrenim durumlarıyla, deneklerin görevleri ve bağlı bulunan kurumda hizmetiçi eğitim programlarının yapılmasıyla karşılaştırılmış ve "t" testi ile değerlendirilmiştir. Önlisans bitiren ve hemşirelikte önlisans programına devam eden sağlık koleji mezunları ve hizmetiçi eğitim programlarına katılan ebe/hemşirelerin almış oldukları bilgi puan ortalamaları diğerlerine kıyasla daha yüksek bulunmuştur.

VIII. SUMMARY

The undertaking/action has been performed by us on simple accidental methods and this study has been applied on 11 Nursed (midwife) from the Medical Center for Maternal/Infants Health (M.C.M.I.H.) of Okmeydanı, 9 Nurses from Çapa (M.C.M.I.H.), 11 Nurses from the Üsküdar (M.C.M.I.H.), 13 Nurses from the Kadıköy (M.C.M.I.H.), 6 Nurses from the Sait Çiftçi (M.C.M.I.H.), 27 Nurses from the Halkalı Medical Center, (M.C.), 28 Nurses from the Avcılar (M.C.) and 12 Nurses from the Eyüp (M.C.) total of 140 Nurses/midwives in order to determine the Level of their knowledges and informations about the genetical diseases and their skills in connection with the genetical consultancy and assistance concerned.

Such datas/outputs were obtuned through application of a questionnaire form with teremendous of Questions and test. Such outputs and datas have been evaluated and worked out by the data processing center of Haydar Furgac institute within the body of the University of İstanbul, faculty of economy in İstanbul.

İndings/outputs of the Study. If has been determined that nurses/midwives being employed in the a.m. Medical Centers and Hospitals of A.G.S. (or clinics) are not knowledged and informed sufficiently in the genetical diseases, genetical medical assistance and in genetical consultancy and that their insufficient level of skill will not enable them to render a proper medical consultant towards the patients concerned.

The studies were performed on 100 score basis and the nurses/midwives who have been tested during this study have approached 21.27 ± 13.62 p.c. of professional skillsknowledge levels. Therefore, the expected results could not be obtained.

The resulting average scores/points of knowledge were evaluated in accordance with their education levels and the other features of the a.m "tested Nurses" have been compared with the internal service programs of the related medical institute and all these datas/findings have been worked out and processed

with the "t" testing methods. The nurses/midwives who have Completed pre-licence education and nurses who continue a pre-Licence program have a better point of View in professional knowledges and their Comparative levels of professional skills and knowledges are higher than the nurses- who have not participated into such professional study programmes.



IX. KAYNAKLAR

1.: Ana Saęlıęı Programı. T.C. Saęlık ve Sosyal Yardım Bakanlıęı, Ankara, (1986).
2. Anderson, W.A.D., Scotti, T.M.: Kısa Patoloji. Çev.: T.B. Aykan, N.Tüzüner, A.Sav, Ü.İnce, Fatih Gençlik Vakfı Matbaa-İşletmesi, İstanbul, (1986).
3. Arısan, K.: Doğum Bilgisi. Çeltüt Matbaacılık Sanayi ve Tic. A.Ş., 3. baskı, Cilt II, İstanbul, (1989).
4. Başaran, N.: Tıbbi Genetik. Bilim ve Teknik Yayınevi, İstanbul, (1986).
5. Berkow, R., Bondy, C.D., Bondy, P.K., Feinstein, A.R., Fishman, A.P., Hoekelman, R.A., Ormsby, J.W., Petersdorf, R., Rossi, G., Schreiner, G., Talbott, H.: The Merck Manual of Diagnosis and Therapy. Çev.: M.Pekus, Merk Yayıncılık, 3. baskı, Cilt II, İstanbul, (1987).
6. Chervenok, F.A., Isaacson, 6., Mahoney, M.J.: Fetustaki Kusurların Teşhisinde Kaydedilen İlerlemeler, Literatür Journal of Medicine The Lancet, 33:66, (1987).
7. Connor, J.M., Ferguson-Smith, M.A.: Essansial Medical Genetics. Yorkhill, (1984).
8. Coşkun, A., Karanisoęlu, H.: Doğum ve Kadın Hastalıkları Hemşirelięi. Ed.: Hikmet Seçim, A.Ö.F. Yayınları, No: 264, Nisan, (1992).
9. Coşkun, A.: Genetik Danışma ve Hemşirenin Rolü, Hemşirelik Bülteni, 14:53, (1989).
10. Demirsoy, A.: Yaşamın Temel Kuralları, Genel Biyoloji/Genel Zooloji. Hacettepe Üniversitesi Yayınları, Cilt 1, Ankara, (1985).

11. Domaic, N.: Teşhiste Ultrason'un Temel İlkeleri, Yeni Symposium, 4:32, Ekim (1981).
12. Elçioğlu, N.: Genetik Danışma ve Etkinliği. Uzmanlık Tezi, İstanbul, (1991).
13.: Herkes İçin Sağlık Hedefleri 2000 . D.S.Ö. Avrupa Bölgesi Ofisi, Copenhag.
14. Hathaway, W.E., Groothuis, J.R., Hay, W.W.: Current-Pediatric diagnosis and Treatment. Çev. Ed.: F.Sarioğlu, M.Yurdakök, M.T.Kutluk, Barış Kitapevi, Cilt II, Ankara, (1993).
15. Huisjes, H.J.: Current Reviews in Obstetris and Gynaecology, Spontaneous Abortion. Ed.: Tom Lind, C.Livingstone, New York, (1984).
16. Jenson., Benson., Bobak.: Maternity Care, The Nurse and The Family. C.V. Mosby Company, London (1981).
17. Kayalı, H., Satıroğlu, G., Taşyürekli, M.: İnsan Embriyolojisi. Evrim Basım-Yayım-Dağıtım, 6. baskı, İstanbul, (1989).
18. Kenner, C., Berling, B.: Nursing Care of Children and Familis, Journal of Pediatric Nursing, W.B. Saunders Company, Vol. 5, 6:370, December, (1990).
19. Koç, F.: Sağlık Ocağı Düzeyinde Ana-Sağlığı Hizmetleri, Türk Hemşireler Dergisi, 2:20, (1988).
20.Konferans: Genetik Tanı Yöntemlerinde Son Gelişmeler, İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Oditoryumu, Nisan, (1992).
21. Ladewig, P.N., London, M.C., Olds, S.B.: Essentials of Maternal, Newborn Nursing, U.S.A., (1990).

22. Marlow, D.R.: Textbook of Pediatric Nursing. B.Sounders Company, Philadelphia, (1977).
23. Modell, B., Kuliev, A.M., Wagner, M.: W.H.o., Regional Office For Europe, Community Genetics Services in Europe. W.H.O. Regional Publications European Series No: 38, (1991).
24. Neyzi, O., Ertuğrul, T.: Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları. İstanbul Tıp Fakültesi Vakfı-Bayda Yayını, Cilt II, İstanbul, (1984).
25. Neyzi, O.Kavaklı, A., Saner, G., Çakıroğlu, S., Görak, G.: Çocuk Hemşireliği Bilgisi. Demet Ofset Matbaacılık, 2. baskı, İstanbul, (1982).
26. Önder, İ.: Kadın Hastalıkları. Menteş Kitabevi, İstanbul , (1990).
27. Özalp, İ.: Fenilketonüri ve Ülkemizde Görülme Sıklığı, Sürekli Tıp Eğitimi Dergisi, 6:178, Haziran, (1992).
28. Özkinay, C., Cenani, A., Apak, M., Bolcu, S., Başaran, N., Kırdar, B., Erginel, A., Aksu, O.: Genetik Hastalıklar ve Genetik Danışma. Ege üniversitesi Tıp Fakültesi Dekanlığı Yayın Bürosu Ofset Atölyesi, (1989).
29. Özüpak, B.: Türkiye'de Ana Sağlığında Hemşirelik Hizmetleri, Ana Sağlık Hizmetleri ve Halk Sağlığı Hemşireliği, Türk Hemşireler Dergisi, 2:17, (1988).
30. Pala, Ö., Çoban, N., Ünal, B., Öztürk, H., Gülten, L., Aydınli, N.: Klinik Olarak "Dawn Sendromu" Düşünülen Olgularda Ötiroid Hasta Sendromu, Haseki Tıp Bülteni, Cilt 30, 2:143, (1992).
31. Pektekin, Ç., Güler, K., Coşkun, A., Çakıroğlu, S., Aksoy, G., Erkal, G.: Hemşirelikte Araştırma Semineri. İstanbul Tıp Fakültesi Basımevi, İstanbul (1981).
32. Pritchard., Mc Donald., Grad.: Williams Doğum Bilgisi. Çev.: İ. Yıl-

- maz, V.Aydemir, Güneş Kitapevi, 17. baskı, (1989).
33. Reeder, S.J., Martin, L.L.: Maternity Nursing, Family, Newborn and Women's Health Care. J.B. Lippincott Company, Philadelphia, (1987).
34. Sezgin, İ., Sezgin, A., Atalay, M.: Genetik Danışmanlık, Türk Hemşireler Dergisi, 1:34, (1984).
35. Sezgin A.: Dawn Sendromlu Çocuğu Olan Ebeveyn ve İntrauterin Kayıp Yaşayan Eşlerin Tanılara Bağlı Gelişen Gereksinimlerinin Belirlenmesi-Yayımlanmamış Doktora Tezi, Ankara, (1992).
36. Şenocak, M.: Temel Biyoistatistik. Çağlayan Kitabevi, İstanbul, (1990).
37. Şentürk, M.: İntrauterin Cerrahi Girişimler, Sendrom, 11:47, Kasım, (1990).
38.: T.C. Hükümeti-Unicef İşbirliği Programı, Türkiye'de Anne ve Çocukların Durum Analizi Ülke Programı, Ankara, (1991).
39. Tatak, G.: Ölü veya Kusurlu Bebeği Olan Annelere Bakım Veren Ebeveyn ve Hemşirelerin Karşılaştıkları Güçlükler, Türk Hemşireler Dergisi, 3-4:22, (1988).
40. Tuncel, N., Şanlı, T., Perk, M.: Halk Sağlığı Hemşireliği. Ed.: Naci Güçhan, A.Ö.F.Yayınları, No: 266, Nisan (1992).
41. Tüysüz, B., Cenani, A.: Genetik Danışma, Sendrom, 1:50, Ocak, (1992).
42. Uğur, M.: Şizofrenide Genetik Faktörler, Yeni Symposium, 1:13, Ocak, (1986).
43. Ulukutlu, L., Aydın, A.: Pediatri, Ders Notları. İ.Ü. Basımevi ve Film Merkezi, Cilt 1, İstanbul, (1991).

44. Uslu, M., Şentürk, M.: Dawn Sendromu'nda Prenatal Tanı Kriterleri, Sendrom, 6:61, Haziran, (1992).
45. Uyer, G.: Hemşireliğe Genel Bakış. Ankara, (1992).
46. Vaughan, C.V., Mc Kay, M.D.: Nelson Çocuk Hastalıkları, Çev. Ed.: G. Gedikoğlu, Güven Kitapevi Yayınları, Cilt 1, Ankara, (1988).



X. ÖZGEÇMİŞ

1966 yılında Gaziantep'te doğan Fergül SAYIK ERDEN; ilk, orta ve lise eğitimini burada tamamlamıştır.

1984'te İstanbul Üniversitesi Florence Nightingale Hemşirelik Yüksek Okulu'na girmiş ve 1988'de mezun olmuştur.

Mezun olduktan sonra İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Hastanesi Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı Retina Servisi'nde sorumlu hemşire olarak çalışmaktadır.

1990-1991 eğitim-öğretim yılında İ.Ü. Florence Nightingale Hemşirelik Yüksek Okulu Doğum ve Kadın Hastalıkları Hemşireliği Ana Bilim Dalı'nda yüksek lisans çalışmalarına başlayan Fergül SAYIK ERDEN evli ve orta derecede İngilizce bilmektedir.

GENETİK HASTALIKLAR VE GENETİK DANIŞMA İLE İLGİLİ
EBE/HEMŞİRELERE YÖNELİK ANKET FORMU

TARİH:

ANKET NO:

YER:

1- Yaşınız:

() 1. 15-25

() 4. 46-55

() 2. 26-35

() 5. 56 ve yukarısı

() 3. 36-45

2- Eğitim durumunuz:

() 1. Sağlık Okulu

() 4. Lisans

() 2. Sağlık Koleji

() 5. Yüksek Lisans

() 3. Ön Lisans

() 6. Diğer.....

3- Mesleğiniz:

() 1. Hemşire

() 3. Ebe/ Hemşire

() 2. Ebe

() 4. Diğer.....

4- 15 yaşına kadar nerede yaşadınız (bölge ismiyle beraber)

.....

5- Medeni durumunuz:

() 1. Evli

() 2. Bekar

() 3. Dul

6. Kaç yaşında evlendiniz?

() 1. 15-19

() 2. 25-29

() 5. 35 ve yukarısı

() 2. 20-24

() 4. 30-34

7- Kaçınıc evliliđiniz ?

.....

8- Sizce çiftlerin evlenmeden önce genetik danışmanlığa başvurmaları gerekir mi ?

() 1. Evet

() 2. Hayır

9- Eşinizle akrabalık durumunuz nedir ?

() 1. Akraba

() 2. Akraba değil

10- Eşiniz akrabanız ise akrabalık dereceniz nedir ?

.....

11- Gebelik sayınız:

() 1. 1

() 3. 3

() 2. 2

() 4. 4 ve diğer.....

12- İlk gebeliđinizden önce genetik danışma ya başvurduğunuz mu?

() 1. Evet

() 2. Hayır

13- Ailedeki çocuk sayısı

.....

14- Düşük sayısı:

.....

15- Doğduktan sonra ölen çocuk sayısı:

.....

Nedeni:

16- Ölü doğum sayısı:

.....

Nedeni:

17- Ailedeki anormalli çocuk sayısı

.....

Nedeni:

18- Doğumlarınızı genellikle nerede yaptınız ?

() 1. Evde

() 4. Özel hastanede

() 2. Devlet Hastanesi

() 5. Diğer:.....

() 3. Üniversite

19- Çevrenizde sakat insanlar var mı? (komşu, arkadaş, v.b.)

() 1. Evet

() 2. Hayır

20- Akrabanız arasında sakat olan var mı, varsa sakatlığı nedir ?

() 1. Evet

() 2. Hayır

Sakatlığı:

21- 20. soruda cevabınız evet ise nedenini araştırdınız mı?

() 1. Evet

() 2. Hayır

Nedeni:

22- Okuduğunuz okulda herhangi bir ders içinde genetik ile ilgili konular işlendi mi ?

() 1. Evet

() 2. Hayır

23- 22. soruda cevabınız evet ise;

() 1. Haftadasaat

() 3. 1. yilda..... saat

() 2. Ayda..... saat

() 4. O ders süresince saat

24- Hizmet içi eğitim programınız var mı ?

() 1. Evet

() 2. Hayır

25- 24. soruda cevabınız evet ise genetik ile ilgili konu işleniyor mu ?

() 1. Evet

() 2. Hayır

26- Ocak hizmetinizde anemnez alıyor musunuz?

() 1. Evet

() 2. Hayır

27- 26. soruda cevabınız evet ise genetik ile ilgili ne gibi sorular soruyorsunuz ?

.....
.....
.....

28- Ev ziyaretleri yapıyor musunuz ?

() 1. Evet

() 2. Hayır

29- 28. soruda cevabınız evet ise ev ziyaretleri esnasında genetik ile ilgili ne gibi işlemler yapıyorsunuz ?

.....
.....
.....

30- Ocağa gelen genetik hastalık şüphesi olan hastalardan hangi testleri istiyorsunuz ?

.....
.....
.....

31- Kromozon nedir ?

.....
.....

32- Gen nedir ?

.....
.....

33- Genetik hastalık nedir ?

.....
.....
.....

34- Genetik danışmanlık nedir ?

.....
.....
.....

35- Genetik danışmanın amacı nedir ?

.....
.....
.....

36- Ebe / Hemşirenin Genetik Danışmanlık içindeki görevi nedir ?

.....
.....
.....
.....

37- Sizce Genetik danışmanlığı kimler yapmalıdır ?

.....
.....
.....

38- Bildiğiniz genetik hastalıkların adlarını yazar mısınız ?

.....

.....

.....

.....

39- Genetik danışmanlığı kimler başvurur ?

.....

.....

.....

40- Aileler genetik danışmanlığa ne zaman başvurmalıdır ?

.....

.....

.....

.....

41- Genetik hastalıklar nasıl önlenir ?

.....

.....

.....

42- Genetik anomalili hasta veya yakınına ne önerirsiniz ?

.....

.....

.....

.....

43- Türkiye'de Genetik merkezler nerelerde vardır ?

.....

.....

.....

.....

44- Genetik hastalıklar nasıl teşhis edilir ?

.....

.....

.....

.....

45- Genetik bozuklukların birey, aile ve topluma olumsuz etkileri nelerdir?

.....

.....

.....

.....