

T.C.
KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

**GENETİK BİLGİNİN KULLANILMASINDA ETİK:
TARAFLARIN TUTUM VE GÖRÜŞLERİ**

Aslıhan AKPINAR

Kocaeli Üniversitesi
Sağlık Bilimleri Enstitüsü Yönetmeliğinin
Tıp Tarihi ve Etik Programı için Öngördüğü
DOKTORA TEZİ
Olarak Hazırlanmıştır

KOCAELİ
2010

T.C.
KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

**GENETİK BİLGİNİN KULLANILMASINDA ETİK:
TARAFLARIN TUTUM VE GÖRÜŞLERİ**

Aslıhan AKPINAR

Kocaeli Üniversitesi
Sağlık Bilimleri Enstitüsü Yönetmeliğinin
Tıp Tarihi ve Etik Programı için Öngördüğü
DOKTORA TEZİ
Olarak Hazırlanmıştır

Danışman: Prof. Dr. Nermin ERSOY

Kocaeli Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Birimi
Proje No: 2008/21

KOCAELİ
2010

SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ MÜDÜRLÜĞÜ'NE


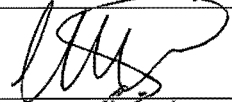

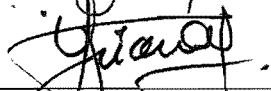

Tez Adı: Genetik Bilginin Kullanılmasında Etik: Tarafların Tutum ve Görüşleri

Tez yazarı: Aslıhan AKPINAR

Tez savunma tarihi: 28.09.2010

Tez Danışmanı: Prof. Dr. Nermin ERSOY

İşbu çalışma, jürimiz tarafından Tıp Tarihi ve Etik Anabilim Dalında DOKTORA TEZİ olarak kabul edilmiştir.

JÜRİ ÜYELERİ		İMZA
ÜNVANI	ADI SOYADI	
BAŞKAN (Danışman):	Prof. Dr. Nermin ERSOY	
ÜYE:	Prof. Dr. Gönül BALKIR	
ÜYE:	Prof. Dr. Şefik GÖRKEY	
ÜYE:	Prof. Dr. İzzet YÜCESOY	
ÜYE:	Yrd. Doç. Dr. Mine ŞEHİRALTI	

ONAY

Yukarıdaki imzaların, adı geçen öğretim üyelerine ait olduğunu onaylarım.

..../..../2010

Prof.Dr. Ümit BİÇER

Enstitü Müdürü

İÇİNDEKİLER

İÇİNDEKİLER DİZİNİ	iv
ÖZET	vi
ABSTRACT	vii
TEŞEKKÜR	viii
SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ	ix
ÇİZELGELER DİZİNİ	x
1. GİRİŞ	1
1.1. Gerekçe	2
1.2. Amaç ve Kapsam	4
2. GENEL BİLGİLER	5
2.1. Temel Kavramlar	5
2.1.1. Genetik Bilgi ve Özellikleri	5
2.1.2. Genetik Bozukluklar ve Türleri	6
2.1.3. Genetik Testleri ve Türleri	7
2.1.4. Genetik Danışmanlık	8
2.2. Klinik Gen(Etiğin) Felsefi Temelleri	10
2.2.1. İlkecilik Yaklaşımı	10
2.2.2. Erdem Etiği	11
2.2.3. Feminist Etik	11
2.2.4. Liberal Bireyciliğe Karşı Komüniteryan Etik	12
2.2.5. Vakaya Dayalı Haklı Çıkarım	13
2.3. Genetik Bilgi ve Klinik Etik	14
2.3.1. Aydınlatılmış Onam	14
2.3.2. Test Sonuçlarının Açıklanması	17
2.3.3. Mahremiyet ve Tıbbi Gizlilik	19
2.3.4. Sosyal Adalet	23
2.4. Uluslararası ve Ulusal Etik ve Yasal Düzenlemeler	24
2.4.1. Ulusal Düzenlemeler	24
2.4.2. Uluslararası Düzenlemeler ve Öneriler	26
2.4.3. Çeşitli Ülkelerde Yayımlanan Öneriler ve Yasalar	28
3. GEREÇ VE YÖNTEM	30
3.1. Araştırmanın Türü	30
3.2. Araştırma yerinin seçimi	30
3.3. Araştırma evreni varsa örneği ve özellikleri ile örnekleme tekniği	31
3.3.1. Hekim Grubu	31
3.3.2. Test Sahipleri Grubu	31
3.4. Araştırmada kullanılan araç-gereçlerin tanımlanması	32
3.4.1. Veri Toplama Araçlarının Hazırlanması	32
3.4.2. Veri Toplama Araçlarının Sınanması (pilot çalışmalar)	33
3.5. Araştırmanın bağımlı ve bağımsız değişkenlerinin belirlenmesi, parametre seçimi	34
3.6. Araştırmada kullanılan terim, sınıflandırma, yöntem ve kriterlerin açıklanması	34
3.7. Çalışma Süresi	35
3.8. Araştırmanın Etik Boyutu	36
3.9. Veri analizi, kullanılan istatistiksel testlerin ve hesaplamaların tanımlanması	36
3.10. Araştırmanın sınırlılıkları	37

4. BULGULAR	38
4.1. Kişisel Özellikler	39
4.1.1. Hekimlerin Demografik, Sosyal ve Mesleki Özellikleri	39
4.1.2. Test Sahiplerinin Demografik ve Sosyal Özellikleri	41
4.1.3. Test Sahiplerinin Test Yaptırma Nedenleri ve Test Hakkında Bilgilendirilme Durumları	42
4.2. Genetik Testlerine İlişkin Uygulamalar	44
4.2.1. Hekimlerin Test Bilgisinin Açıklanmasıyla İlgili Uygulamaları ile Test Sahiplerinin Açıklamaya İlişkin Beklentileri	45
4.3. Genetik Bilginin Yapısına İlişkin Tutumlar ve Kullanılışına İlişkin Tercihler	48
4.3.1. Hekimlerin Genetik Bilginin Yapısı Hakkındaki Tutumları ve Paylaşımı Hakkında Tercihleri.....	48
4.3.2. Hekimlerin Genetik Bilginin Açıklanması ve Saklanması Hakkında Tercihleri	51
4.3.3. Test Sahiplerinin Genetik Bilginin Yapısı Hakkında Tutumları ve Paylaşımı Hakkında Tercihleri	53
4.3.4. Test Sahiplerinin Genetik Bilginin Açıklanması ve Saklanması Hakkında Tercihleri	57
4.4. Tarafların Gen-etik Sorun İçeren Olgular Hakkındaki İfadelere Yanıtları	59
4.4.1. Olgu A: Genetik bilginin eşle ve birinci kuşak akrabalarla paylaşılması hakkındaki olgu	59
4.4.2. <i>Olgu B.</i> Genetik bilginin ebeveynle ve 16 yaşındaki kardeşe paylaşılması hakkındaki olgu	64
4.4.3. Olgu C. Genetik bilginin akrabalarla paylaşılması hakkındaki olgu	69
4.4.4. Olgu D. Genetik bilginin meslektaşlarla paylaşılması hakkındaki olgu	73
5. TARTIŞMA	77
5.1. Grupların Özellikleri	78
5.2. Genetik Danışmanlık ve Genetik Testlerinde Aydınlatılmış Onam	81
5.3. Test Sonuçlarının Test Sahibine Bildirilmesi.....	84
5.4. Genetik Bilginin Paylaşılması ve Saklanması.....	85
5.5. Gen-Etik sorun içeren Olguların etik analizi.....	90
6. SONUÇLAR VE ÖNERİLER	107
6.1. Sonuçlar	107
6.2. Öneriler	111
KAYNAKLAR DİZİNİ	117
ÖZGEÇMİŞ	129
EK 1. TÜRK TABİPLERİ BİRLİĞİ TIBBİ GENETİK VERİLER BİLDİRGESİ	135
EK 2. HEKİM FORMU	137
EK 3. TEST SAHİBİ FORMU	140

ÖZET

“Genetik Bilginin Kullanılmasında Etik: Tarafların Tutum ve Görüşleri”

başlıklı çalışmamızın amacı genetik bilginin klinik ortamda kullanılması, paylaşılması ve saklanması konusunda hekimler ve test yaptıranların tutum ve görüşlerini öğrenmektir.

Tanımlayıcı çalışmamız Kocaeli’de kayıtlı kadın hastalıkları ve doğum uzmanları, çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanları ve bir genetik laboratuvarına bu uzmanlık dalları hekimleri tarafından genetik tanı testi yaptırmak üzere yönlendirilmiş olan kişiler/ebeveynleri ile yürütüldü. Araştırmacılar tarafından hazırlanan çalışma formunu hekimler kendi kendilerine doldurdu, test yaptıranlar ile araştırmacı tarafından yüzyüze görüşüldü. Grupların genetik bilginin özelliklerine ilişkin tutumları, paylaşımı ve saklanmasına ilişkin tercihleri, genetik bilginin üçüncü kişilerle paylaşılması konusunda etik ikilemler içeren olgulara ilişkin yanıtları ile kişisel özellikleri arasındaki ilişkiler Ki-Kare, Mann-Whitney U ve Kruskal-Wallis analizleriyle değerlendirildi, $p < ,05$ anlamlı kabul edildi.

Çalışmamıza çalışma evrenini oluşturan hekimlerin %68 (N=155)’i, test sahiplerinin %46 (N=104)’sı katıldı. Hekimlerin %32’si genetik testleri hakkında yeterli bilgiye sahip olduğunu, test sahiplerinin %44’ü hiç bilgisi olmadığını bildirdi. Test hakkında bilgilendirildiğini bildiren (%58) test sahiplerinin %80’inin testler hakkında hiç bilgisi yoktu veya yetersizdi. Hekimlerin %41’i, test sahiplerinin %83’üne göre genetik bilgiler diğer tıbbi bilgilerden farklıydı. Hekimlerin %62’si genetik bilginin bireye ait olup, saklama hakkı olduğuna (%68), test sahiplerinin ise %49’u aileye ait olup, saklama hakkı olmadığına (%69) inanıyordu. Hekimler en fazla erken tanı ihtimalinde (%96), test sahipleri ise üreme kararlarını etkilediğinde (%97) genetik bilgiyi paylaşma taraftarıydı. Olgulara yanıtlarında tarafların tıbbi bir fayda sağlamayacak da olsa yakınların hekim tarafından uyarılmasını ve bireyin yakınlarını uyarma ödevini destekledikleri görüldü.

Bulgularımız tarafların genetik testleri konusunda bilgi eksikliği olduğunu, aydınlatılmış onam ve genetik danışmanlıkta yetersizlikler bulunduğunu, hekimlerin liberal bireyci, test sahiplerinin komüniteryan bakış açısına sahip olduğunu düşündürmüştür. Buna göre devlete ve kurumlara toplum ile hekimlerin, hekimlere halkın ve hastaların eğitiminde katkı sağlayabilecek öneriler sunulmuştur. Ayrıca uzmanlık dernekleri tarafından genetik bilginin kullanımı konusunda rehberlerin oluşturulması, bu politikalara katkı sağlamak üzere sosyal araştırmaların yapılması, etik olguların analizinde komüniteryan etik ve erdem etiğiyle desteklenerek yarar-zarar dengesinin gözetilmesi önerilmiştir.

Anahtar Kelimeler: tıp etiği, klinik etik, tıbbi genetik, genetik testleri, genetik mahremiyet, genetik danışmanlık, gizlilik, gerçeği açıklama, uyarma görevi, sosyal adalet sağlık tutumu, sağlık personelinin tutumu

ABSTRACT

The aim of this study titled “**Ethics in Using Genetic Information: Attitudes and Preferences of Physicians and Testees**” was to examine the attitudes and opinions of the physicians and testees towards using genetic information in clinical setting.

This descriptive study was carried out in Kocaeli. Participants of the study were either paediatricians and gynaecologists registered in Kocaeli, or paediatricians/gynaecologists referred patients coming to the genetic diagnosis centre for genetic testing. A self-administered questionnaire which was developed by the researchers was given to the physicians, and face-to-face interviews were conducted with the patients. The relationship between attitudes towards properties of genetic information, preferences of sharing and protection of the genetic information, opinions on cases which include ethical dilemmas mainly about sharing genetic information with the third parties of the participants and their characteristics were analyzed by using Chi-Squared, Mann-Whitney U and Kruskal-Wallis tests.

One hundred and fifty-five physicians (68% response-rate) and 104 testees (46% response-rate) were participated to this study. Thirty-two percent of the physicians had adequate knowledge on genetic testing while 44% of the testees had no knowledge. Eighty percent of the testees who had been informed about genetic tests (58%) stated that they had no knowledge. The proportion of physicians and testees who agreed that genetic information was different from other medical information was 41% and 83%, respectively. Twenty-six percent of physicians and 49% of patients believed that genetic information belongs to the whole family. Sixty-eight percent of the physicians believed the privacy right of the genetic information, 69% of the testees believed otherwise. The physicians mostly preferred (96%) that genetic information should be shared if early diagnosis was available while the testees preferred sharing (97%) if it affected reproductive choices. In response to the questions about cases the groups preferred informing relatives by physicians although there is no medical benefit. The groups also supported that a testee might have the moral duty of informing the relatives.

Our results suggested that there was a lack knowledge on genetic tests in the groups and there were deficiencies the process of informed consent and genetic counselling. While physicians’ approach was highly liberal-individualistic, testees’ were more communitarian. Based on our results we offered some recommendation to related ministries and institutions for ensuring education of physicians and public about genetic testing. We also recommend that professional societies should establish guidelines about using genetic information and social researches should be conducted to support these policies. Finally communitarian ethics and virtue ethics should not be ignored in case analysis via weighing benefits and harms.

Keywords: medical ethics, clinical ethics, medical genetics, genetic testing, genetic privacy, genetic counseling, confidentiality, truth disclosure, duty to warn, social justice, attitude of health personnel, attitude to health

TEŞEKKÜR

Lisansüstü eğitimimin, akademik faaliyetlerimin ve tez çalışmamın her aşamasında, eğitim, öğretim ve bilimsel çalışma konularındaki değerli birikimlerini büyük özveri ile yansıtan, sabır ve hoşgörü ile desteklerini esirgemeyen Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıp Tarihi ve Etik Anabilim Dalı Başkanı sayın hocam ve tez danışmanım Prof. Dr. Nermin Ersoy'a,

Eğitimime yaptığı değerli katkıları ve tez çalışmamdaki tüm yardımlarından dolayı Tıp Tarihi ve Etik Anabilim Dalı öğretim üyesi sayın hocam Yrd. Doç Dr. Mine Şehiraltı'na,

Tez çalışmamda kullandığım olguların hazırlanmasındaki yardımlarından dolayı Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı öğretim üyeleri Prof. Dr. Nazan Sarper, Doç Dr. Gülcan Türker, Doç. Dr. Filiz Çizmecioğlu ile Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı öğretim üyesi Doç. Dr. Eray Çalışkan'a,

Tezimin kurgulanması sırasında istatistik değerlendirmeleri konusundaki yardımlarından dolayı Halk Sağlığı Anabilim Dalı öğretim üyesi Doç Dr. Nilay Etiler'e,

Tez komitemde yer alan Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı öğretim üyeleri Prof. Dr. Birol Vural ve Prof. Dr. İzzet Yücesoy'a,

Tez çalışmamın yürütülmesinde ve istatistik değerlendirmelerinin yapılmasında yardımlarını esirgemeyen değerli hocalarım ve dostlarım Genel Cerrahi Anabilim Dalı öğretim üyesi Doç. Dr. Oğuzhan Büyükgebiz, Aile Hekimliği Anabilim Dalı öğretim üyesi Doç. Dr. T. Müge Filiz'e ve Sağlık Yüksek Okulu öğretim görevlisi Dr. Müesser Özcan Şenses'e,

Başta eşim Dr. Gürler Akpınar ve İngilizce özeti gözden geçiren Doç. Dr. Murat Kasap olmak üzere tezimin yürütülmesi aşamasında desteklerini esirgemeyen Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı öğretim üyeleri ve araştırma görevlilerine,

Çalışmama zaman ayırarak görüş ve önerilerini sunan tüm hekimlere ve nispeten sıkıntılı bir test sürecine rağmen çalışmaya katılarak sorularımı yanıtlayan tüm test sahiplerine çok teşekkür ederim.

Bu doktora tezi Kocaeli Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Birimi tarafından desteklenmiştir (Proje No: 2008/21).

SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ

5ARD	5 alfa reduktaz tip 2 yetersizliği
ACOG	American College of Obstetricians and Gynecologists
AÇSAP	Sağlık Bakanlığı Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması Genel Müdürlüğü
AMA	Amerikan Medical Association (Amerikan Tıp Birliği)
BMA	British Medical Association
DSÖ (WHO)	Dünya Sağlık Örgütü (World Health Organization)
DTB (WMA)	Dünya Tıp Birliği (World Medical Association)
GHTMY	Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmeliği
GINA	Genetik Bilgiye Dayalı Ayrımcılığa Karşı Federal Yasa
Hemoglobinopati Kontrol Programı	Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı ile Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği
HHY	Hasta Hakları Yönetmeliği
İGP	İnsan Genom Projesi
KAH	Konjenital Adrenal Hiperplazi
m.	Madde
NIH	National Institute of Health (Amerikan Ulusal Sağlık Enstitüsü)
PGT	Preimplantasyon Genetik Tanı
s.	Sayfa(lar)
SGK	Sağlık Güvenlik Kurumu
SOGC	The Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada
TDN	Tıbbi Deontoloji Nizamnamesi
TTB	Türk Tabipleri Birliği
TTBEK	Türk Tabipleri Birliği Etik Kurulu
TUİK	Türkiye İstatistik Kurumu
UNESCO	Birleşmiş Milletler Eğitim, Bilim ve Kültür Kurumu
YTKAY	Yataklı Tedavi Kurumları Tıbbi Kayıt ve Arşiv Hizmetleri Yönergesi

ÇİZELGELER DİZİNİ

Çizelge 4.1.	Hekimlerin kişisel ve mesleki özellikleri (N=155)	40
Çizelge 4.2	Test sahiplerinin kişisel özellikleri (N=104)	42
Çizelge 4.3.	Test sahiplerinin test yaptırma nedenleri ile test hakkında bilgilendirilme durumları (N=104)	44
Çizelge 4.4.	Hekimlerin test önerme uygulamaları (N=155)	45
Çizelge 4.5.	Hekimlerin test sonuçlarının açıklanmasına ilişkin uygulamaları ve test sahiplerinin beklentileri	47
Çizelge 4.6.	Hekimlerin genetik bilginin yapısı ve paylaşımı hakkında tutum ve tercihleri ile kişisel ve mesleki özellikleri ilişkisi (N=155)	50
Çizelge 4.7.	Hekimlerin genetik bilginin açıklanması ve saklanması hakkında tercihleri (N=155)	53
Çizelge 4.8.	Test sahiplerinin genetik bilginin yapısı ve paylaşımı hakkında tercihleri (N=104)	56
Çizelge 4.9.	Test sahiplerinin genetik bilginin açıklanması ve saklanması hakkında tercihleri (N=104)	58
Çizelge 4.10.	Olgu A'nın ifadelerine verilen yanıtlar ile tarafların kişisel ve/veya mesleki özelliklerinin ilişkisi	63
Çizelge 4.11.	Olgu B'nin ifadelerine verilen yanıtlar ile tarafların kişisel ve/veya mesleki özelliklerinin ilişkisi	68
Çizelge 4.12.	Olgu C'nin ifadelerine verilen yanıtlar ile tarafların kişisel ve/veya mesleki özelliklerinin ilişkisi	72
Çizelge 4.13.	Olgu D'nin ifadelerine verilen yanıtlar ile tarafların kişisel ve/veya mesleki özelliklerinin ilişkisi	76
Çizelge 6.1.	Genetik testi sonucunun bildirilmesinde dikkate alınması gereken konular	113

1. GİRİŞ

İnsanlık tarihi kadar uzun bir tarihe sahip olan tıp pratiğinin gerçekte ölümsüzlük arzusunun tezahürü olduğu iddia edilebilir. On yedinci yüzyılda modern bilimin temellerinin atılması sürecinde Francis Bacon bilimsel tıbbın en büyük hediyesinin yaşamın uzatılması olduğunu söyler. Tıbbi genetiğin temel amacı ise insan varlığının her bir özelliği için ilgili geni izole edip tedavi etmek veya geliştirmektir. Bu amacın altında yatan kadim idealin ise ölümsüzlüğe en yüksek yaşam kalitesiyle ulaşmak olduğu iddia edilebilir.

Genetiğin sunduğu olanaklar hastalık, sakatlık ve her türlü fiziksel ve hatta psikolojik sınırlılıklardan uzak “mükemmel” yaşamlar vaat eder. Amerikalı fütürist Alvin Toffler 1980’de yayımladığı Üçüncü Dalga’da (s.208) genetiğin sunduğu olanaklar karşısında “Yararsız çocukları önceden elimine etmek için genetik tahminlerden yararlanalım mı? Kendimiz için yedek organ, uğrumuza savaşın diye askerler üretelim mi? sorularını sorar. Preimplantasyon Genetik Tanıyı (PGT) ilk kez kullanan İngiliz çiftin çocuklarının 21 yaşına ulaştığı bu yılda PGT in vitro fertilizasyonun neredeyse rutin bir uygulaması haline gelmiştir. Michael Bay’ın yönettiği Ada (2005) filmindeki gibi insanlardan yapılmış organ tarlaları henüz bilgimiz dâhilinde mevcut olmasa da büyük kardeşine kemik iliği sağlamak için PGT ile seçilen embriyoların üretilmesine şahit oluyoruz. Uğrumuza savaşacak askerleri üretmemizin de çok uzak bir hayal olmadığını söyleyebiliriz bu şartlarda.

Toffler, Üçüncü Dalga’da “Biyoteknolojinin nasıl gelişeceğini kestirmek için henüz çok erken, ama geriye dönüp yeniden sıfır noktasına gelmek için de çok geç. Artık öğrendiklerimizi unutamayız. Yapabileceğimiz şey bunların uygulanış şeklini denetlemek, bunlardan yararlanma işini aceleye getirmemek ve vakit çok geçmeden bu alanda şirketler arası, uluslararası, bilim dalları arası ve bilginler arası rekabeti önlemektir” diye devam eder (Toffler, 1996, s.210). Her ne kadar İnsan Genom Projesinin (İGP) amaçlarından biri ilgili teknolojileri özel sektöre aktararak projenin hızla geliştirilmesi olsa da, genetik bilginin ulusal ve uluslararası platformda hakkaniyetli şekilde paylaşılması Birleşmiş Milletler Eğitim, Bilim ve Kültür Kurumu (UNESCO), Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ), Dünya Tıp Birliği (DTB) gibi uluslararası sivil toplumun temel önerileri arasında yer almıştır.

Genetik alanında umulan baş döndürücü gelişmeler henüz yalnızca ilgili geni izole edip test etmek alanına sınırlanmış görünüyor. Bugün klinik kullanımda ulaşılabilir olan 1500'den fazla genetik testle, genetik testlerinin geleneksel tıbbi kavramları kökten değiştirmesine tanıklık ediyoruz.

Ancak bu değişim tedavilere ilişkin değil hastalık nedenlerine ilişkin bir değişim. Bizler hastalıklara neden olan veya onları engelleyen kişiler olarak daha fazla sorumluluğa sahibiz artık. Tedavi ve geliştirme amaçları henüz tam anlamıyla gerçekleştirilebilmiş değil. Bu durumda tıbbın –her ne kadar gizil amacının ölümsüzlük olduğunu söylemiş olsak da- tedavi ve iyileştirme amaçları, yerini bozukluğu tanıma ve mümkünse belirtileri ortadan kaldırma ama mutlaka aydınlatma amaçlarına bırakıyor.

Henüz tedavi ve geliştirme amaçlarının tam anlamıyla gerçekleştirilememesinin altında tam kavrayamadığımız genetik evreninde zarardan kaçınma ihtiyacı yatıyor. Öjeni biliminin götürdüğü insanlık dramları hesaba katıldığında risklerden sakınmaya çalışmak da makul bir seçenek olduğunu ispatlıyor.

Bu tez genetik alanında klinik etik bir yaklaşım sunmaya çalışan ülkemizdeki ilk tezdur. Amaç genetik alanının vaat ettiği tüm olasılıkları değerlendirmek değil, şu anda özellikle ülkemizde uygulanan genetik testlerinin ortaya çıkardığı ve klinisyenlerin yüzleşmek zorunda kaldığı gündelik etik kaygılara çözüm üretmeye destek olabilme umududur.

1.1. Gerekçe

İnsan genetiğinin tıbbi yönü yani tıbbi genetik olarak hücre anemisinin kalıtsal bir hastalık olduğunun fark edildiği 1949 yılında gündeme gelmiştir. 1959 yılında iyi bilinen bazı hastalıklardaki (Down sendromu gibi) kromozom bozuklukları keşfedilmiş, bu keşiflerin ardından insan sitogenetik çalışmalarının temeli atılmıştır (Passarge, 1995).

J. Watson ve F. Crick'in DNA'nın çift sarmal yapısını tanımlamasıyla birlikte (1953) insan moleküler genetiği çalışmaları da büyük hız kazanmış ve Ekim 1990'da başlayan Uluslararası İnsan Genom Projesi'yle beklenenden kısa sürede insan genom dizilimi tamamlanmıştır. Proje insanın gelişimi, hastalık oluşumu, yapısal ve bedensel kazanılmış hastalıkların tanı ve tedavisi konusundaki anlayışları radikal şekilde değiştirmiştir (DeWayne and Silverman, 2004, s.172).

Bu keşiflerle gelişimi hızlanan klinik genetik ve sayıları hızla artan genetik testlerle biyoetik ve klinik etik alanında önemli tartışmalar başlamıştır. Çünkü genetik testlerle

hastalıkların erken tanınması, olası etkilerin ve zararların azaltılması hatta zararın ortadan kaldırılması gibi fiziksel tıbbi yararların yanı sıra genetik testlerle elde edilen bilginin kullanımı ve yorumlanması, saklanması, genetik bilginin klinik tıbbı uyumu ve bu bilginin klinik dışında ve araştırmalardaki etkisine yönelik endişeler ortaya çıkmıştır (European Commission The Independent Expert Group, 2004; The Ethical Legal and Social Implications Research Program, 2010).

Çünkü tanı testleri, öngördürücü testler (presemptomatik testler ve yatkınlık testleri) ve taşıyıcılık testleri olarak başlıca üç gruba ayrılabilen genetik testleriyle elde edilen genetik bilgi sadece bizzat kişiyle değil ebeveyni, kardeşleri ve çocukları gibi birçok akrabayla da ilgili olup kişinin eşini de etkileyebilecek bir bilgidir (Anderson, 2004; Türk Tabipleri Birliği Etik Kurulu (TTBEK), 2010b). Bu nedenle test bilgisinin bireye açıklanması, yakınlarıyla paylaşılması ve saklanması konusunda etik kaygılar yaşanabilmektedir. Bu etik kaygılar çoğunlukla kişinin / hastanın sırrının açıklanması yönünde görülse de genetik alanını birleştiren tek bir etik konu mevcut değildir. Genetik bilginin yapısı özerklik, gizlilik, mahremiyet ve adalet gibi çağdaş tıp etiğinin önemli konularını çevrelemektedir (Burgess et al. 1998; Hodge, 2004; Manson, 2006; Sommerville and English, 1999; Walters, 1997; World Health Organization (WHO), 1998).

Bu bağlamda genetik bilginin açıklanması ve mahremiyetine ilişkin olarak; genetik bilginin diğer tıbbi bilgilerden farklı olup olmadığı (Dierraarde et al, 2007); genetik bilginin tamamen bireysel mahremiyet alanına giren bir bilgi olup olmadığı (Gilbar, 2007; Parker and Lucassen, 2004; Van Riper, 2005) hekimlerin ya da bireylerin genetik bilgidan etkilenebilecek kişileri uyarma yükümlülüğü olup olmadığı (Falk et al, 2003; Plantinga et al., 2003) bilginin nasıl paylaşılması (Bower et al, 2002; Erlen, 2006) ve nasıl korunması gerektiği (Korts et al, 2004) konularında tartışmalar sürdürülmektedir. Özellikle toplumların tutum ve tercihlerini belirlemek üzere çalışmalar yapılmakta, genetik bilginin kullanımı özerklik, mahremiyet, zarar vermeme ve adalet ilkeleri bağlamında ele alınmaktadır (Johnson et al, 2005; Lisker et al, 1998; Macer, 2003; Maekawa and Macer, 1999; Veach et al., 2001; Wilcke et al, 1999).

Ayrıca genetik bilgi hakkında iletişim kurmanın karmaşık bir konu olması nedeniyle, bilginin neden ve nasıl paylaşılacağı ya da paylaşılmayacağı konusunda kültürel, ailesel ve bireysel faktörlerin dikkate alınması gerektiği öne sürülmektedir (Forrest et al, 2003).

Ülkemizde tıp fakülteleri bünyesinde bulunan tıbbi biyoloji veya tıbbi genetik anabilim dalları laboratuvarlarının çoğunda ve sayıları giderek artan özel laboratuvarlarda sitogenetik veya moleküler genetik testleri yapılmaktadır. Sağlık Bakanlığı Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması Genel Müdürlüğü (AÇSAP)'nden alınan bilgilere göre¹ 36 ruhsatlı genetik tanı merkezinde 2007 yılının ilk altı ayında 31.550 vakaya test yapılmış, bunların 16.549'una genetik danışmanlık sağlanmıştır. Tüm test sahiplerini genetik test bilgisinin önemi ve olası sonuçları hakkında bilgilendirmeyi sağlayan genetik danışmanlığın sağlanmıyor olması çeşitli etik sorunlara zemin hazırlayabilmektedir. Genetik bilginin kullanımını konusunda ulusal standartların bulunmaması da bu zemini kayganlaştırmaktadır.

1.2. Amaç ve Kapsam

Bu bağlamda araştırmamızın temel amacı genetik bilginin klinik kullanımı, paylaşımı ve depolanması konusunda ülkemize özgü kuralların oluşturulmasına destek olmak gayesiyle bireysel genetik testler sonrasında açıklanacak bilgilerin sınırları (özerklik), etkilenebilecek kişilerin haberdar edilmesi (mahremiyet, zarar vermeme), böyle durumlarda devletin yükümlülükleri (bilgilerin saklanması, sosyal adalet) konularına ilişkin olarak;

1. Genetik test öneren hekimlerin testlerden elde edilen bilginin kullanılması, açıklanması, paylaşılması ve saklanmasına ilişkin tercihlerini öğrenmek,
2. Genetik test yaptırmak üzere yönlendirilmiş olan kişilerin testlerden elde edilen bilginin kullanılması, açıklanması, paylaşılması ve saklanmasına ilişkin tercihlerini öğrenmek,
3. Hekimlerin ve test yaptıran tarafların testler ve genetik danışmanlık hakkında tercihleri ve beklentilerini etkileyebilecek özelliklerini belirlemek,
4. Bu verilere dayanarak ülkemiz ihtiyaçları doğrultusunda genetik bilginin kullanımı, paylaşılması ve saklanmasına ilişkin etik kuralların belirlenmesine ve
5. Genetik bilginin kullanılması, paylaşılması ve saklanması konusunda oluşturulacak ulusal politikalara katkı sunmaktır.

¹ Sağlık Bakanlığı Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması Genel Müdürlüğü. 22 Ocak 2008 tarih ve 292 No'lu yazısı ile edinilen bilgiler.

2. GENEL BİLGİLER

Genel Bilgiler bölümünde öncelikle genetik bilginin kullanımında ön plana çıkan temel kavramlar tanımlanacak, klinik gen(etiğin) felsefi temelleri tartışılacak, genetik bilginin ele alınışında klinik etik konuların ardından ilgili ulusal ve uluslararası düzenlemelerin tanıtılmasıyla bu bölüm sonlandırılacaktır.

2.1. Temel Kavramlar

2.1.1. Genetik Bilgi ve Özellikleri

Bu tezin konusunu oluşturan ‘genetik bilgi’ kavramının iki ayrı kapsamı bulunmaktadır. Bunlardan biri hücrelerin içinde bulunan ve organizmanın gelişiminde önemli bir nedensel rol oynayan şey olarak *genetik bilgidir*. Bu anlamda genetik bilgi, ‘olduğu şey’ olarak önemlidir: ‘Genetik bilgi içeren kan ve saç örneklerinin yurtdışına çıkışı yasaklandı’ cümlesindeki gibi. İkinci anlam kalıtımla elde edilen özellikler hakkındaki bilgi olarak *genetik bilgidir*. Bu anlamda ise genetik bilgi ‘hakkında olduğu şey’ olarak önemlidir, yani önemi onun içeriğine ilişkindir: ‘Adli tıp uzmanları bir DNA parçasından şüphelinin yaşı, saç ve göz rengi gibi çok ayrıntılı genetik bilgi elde edebilecekler.’ cümlesindeki gibi (DeWitte and ten Have, 1997; Manson, 2006). Bu anlamda genetik bilgi ‘Belirli bir birey hakkında ondaki bir genin ya da genlerin varlığı, yokluğu, değişikliği ya da mutasyonu veya belirli bir DNA belirtecinin varlığı ya da yokluğundan çıkarılan ve bir bireyin ya da ilgili bir kişinin DNA analizinden elde edilen herhangi bir bilgi.’ (Annas et al, 1995) şeklinde tanımlanmaktadır.

Genetik bilgilerin özel konumu: Genetik bilginin ele alınışında düşünürler ve araştırmacılar ikiye ayrılmıştır. Bir taraftan genetik bilginin diğer bireylere etkisi, ayrımcılığa neden olabilecek şekilde kullanılma olasılığı, sağlığa ilişkin riskleri kesin olarak ortaya koyduğu algısı gibi nedenlerle mevcut etik, sosyal ve yasal çerçeve ile çözüme ulaştırılamayacak olan kendine özgü bir doğası bulunduğu, dolayısıyla diğer tıbbi bilgilerden tamamen ayrıldığı iddia edilmektedir (DeWitte and ten Have, 1997; Diergaarde et al. 2007; Gesche, 2006; Hustead and Goldman, 2002; Manson, 2006; Murray, 1997; Nicolas, 2009). Genetik ayrıcalıklılık olarak adlandırılan bu durum genetik bilginin kullanımına özel yasaların oluşturulmasını, etik alanında da liberal bireyci anlayışlara

alternatif kuram ve yaklaşımların oluşumunu teşvik etmiştir (Ashcroft et al, 2005). Çünkü geleneksel olarak bireysel hak ve yararlar odaklanmış olan mevzuat ve baskın etik anlayışların genetik bilgiye uygulandığında yetersiz kaldığı iddia edilmektedir. Bu nedenle genetik bilgiden elde edilecek yararları artıracak ve olası zararları azaltacak şekilde rehber kurallar, yasalar ve etik yaklaşımların yeniden değerlendirilip yazılması önerilmektedir (Turney, 2006).

Diğer taraftan genetik bilginin diğer tıbbi bilgilerden farklı olmadığı iddia edilmektedir. Diğer tıbbi testler de öngördürücü ve kesin olarak algılanabilir, bulaşıcı hastalıkların da diğer kişilere olası etkisi vardır. Ayrıca ayrımcılığa neden olma riski yalnızca genetik durumda değil aynı zamanda yüksek kolesterol seviyesi gibi başka durumlarda da geçerlidir. Genetik bilgileri farklı kabul etmek gereksiz bir karmaşaya neden olabilir ve bu nedenle genetik bilgi de diğer kişisel ve özel tıbbi bilgiler kadar korunma hak eder (Diergaarde et al. 2007; Green and Botkin, 2003; Hoedemaekers and Dekkers, 2002; Kakuk, 2008; Lo, 2009; Sankar, 2003).

Üçüncü bir yaklaşım da genetik bilginin ayrıcalıklı bir konumda görülmesinin genetik bilgiden elde edilecek yarar ve zarar beklentilerini arttırdığı, oysa genetik bilginin diğer tıbbi bilgiler gibi ele alınıp ortaya koyduğu tartışmalardan yararlanarak danışmanlık, aydınlatılmış onam, iletişim yöntemleri veya tıbbi gizliliğe ilişkin düzenlemeleri ve rehberleri geliştirmenin daha uygun olduğudur (Beauchamp and Childress, 2009, s.302; Foster et al. 2006; Rothstein, 2007).

2.1.2. Genetik Bozukluklar ve Türleri

Klinik uygulamada genetiğin temel önemi çeşitli bozuklukların ve/veya hastalıkların etiyolojisinde genetik değişim ve mutasyonların rolünü aydınlatmasıdır. Tamamen ya da kısmen genetik etkenlerden kaynaklanan genetik bozukluklar başlıca üç gruba ayrılır:

(1) *Tek-gen bozuklukları*: Bilindiği kadarıyla en sık karşılaşılan genetik bozukluktur. Değişiklik bir çift kromozomun birinde veya her ikisinde olabilir. (a) Resesif kalıtım: Sadece hem anneden hem babadan değişikliğe uğramış gen kopyasını almış olanlarda ortaya çıkar. Örneğin çalışmamızda kullanılan Olgu C'deki otozomal resesif geçişli talasemi majör hastalığı gibi. Ebeveynin taşıyıcılığına veya etkilenmişliğine göre çocuklarının olası risk oranı değişmektedir. İki taşıyıcının durumdan etkilenmiş çocuk sahibi olma ihtimali $\frac{1}{4}$ 'tür. Etkilenmiş gen kopyası cinsiyet kromozomlarında da olabilir.

Örneğin hemofili, cinsiyet kromozomuna (X'e) bağlı resesif geçişli bir hastalıktır. (b) Otozomal dominant kalıtım: Çiftlerden sadece birinden etkilenmiş gen kopyasını almış olmak bu tür hastalıkların oluşumu için yeterlidir. Bu hastalıklar %50 ihtimalle aileler boyunca aktarılabilir ve sadece bireyin değil tüm kuşağın ya da birkaç kuşağın sorunu haline gelebilir, Huntington Chorea gibi (Demirhan Erdemir, 1998; Nussbaum, 2001).

(2) *Kromozom bozuklukları*: Kromozom bozuklukları sayısal veya yapısal olabilir. Klinikte en sık rastlanan kromozom bozukluğu fazla ya da eksik kromozoma bağlı anormalliklerdir. Bu sayısal anormallikler her zaman fiziksel veya zihinsel gelişim bozukluğuna veya her ikisine birden neden olur. Tez araştırmamızdaki hastaların çoğunun genetik teste yönlendirilme sebebi olan Trizomi 21; Down sendromu, Turner sendromu gibi. Bundan başka kromozomun kırılıp anormal biçimde yeniden birleşmesiyle ortaya çıkan yapısal anormallikler de olabilir. Bu yapısal bozukluklar nispeten yaygın olmakla birlikte görünüşte değişikliğe neden olmaz, ancak anormal çocuk sahibi olma riskini artırır. Çalışmamızda Olgu A'da sunulan dengeli translokasyon taşıyıcısı olgusu gibi (Demirhan Erdemir, 1998; Nussbaum, 2001).

(3) *Çok gen bozuklukları*: Genlerdeki ufak değişikliklerin bileşiminden kaynaklanır ve çoğunlukla çevresel etkenler ile birleşerek ortaya çıkar. Örneğin kalp hastalığı, çeşitli kanserler, Alzheimer gibi (Demirhan Erdemir, 1998; Nussbaum, 2001).

2.1.3. Genetik Testleri ve Türleri

Çeşitli şekillerde tanımlanan genetik bilgiye ilişkin genel olarak iki alanda endişe ortaya çıkabilir: İlki, hakkında olduğu kişiye (kan bağı olsun olmasın o kişinin aile üyelerine) etkisi, ikincisi genetik bilginin mahremiyetinin korunması. Genetik bilginin elde edilmesinde zorunlu olmasa da bu anlamda endişeler doğuran genetik bilgi genetik testlerle elde edilir. Genetik testi belirli bir bireyin genetik anormallik taşıyıp taşımadığını belirlemek için kullanılan tanı yöntemi anlamına gelir (Brooker, 2005, s.611; Walters, 1997, s.220).

Yukarıda üç ana grupta toplanan genetik bozuklukları belirleyebilmeyi amaçlayan Genetik testleri tanı testleri, öngördürücü testler ve taşıyıcı testleri olarak preimplantasyon, prenatal ve postnatal dönemlerde yapılabilir.

(1) *Tanı testleri*: Tanı testleri hastalık belirtilerini gösteren bir bireyde bilinen ya da şüphe edilen bir genetik bozukluğu doğrulamak ya da dışlamak için kullanılır. Tanı testleri herhangi bir yaştaki belirti gözlenen birey için uygundur. Bireyin tıbbi bakımını

değiştirebilecek bir tanıyı doğrulayabilir, üreme kararlarını veya diğer aile üyelerinin sağlığını etkileyebilir (Genetests, 2010; McPherson, 2006).

(2) *Öngördürücü testler*: Ailesinde genetik bozukluk olan fakat henüz belirti gözlenmemiş olan bireylere önerilir. Gen değişikliği olduğunda hastalığın (Huntington hastalığı gibi) kesinlikle ortaya çıkacağını gösteren *preseptomatik testler* ile gen değişikliği olduğunda hastalığın (meme kanseri gibi) ortaya çıkma ihtimalini gösteren *yatkınlık testleri* olarak iki türü vardır (Genetests, 2010; McPherson, 2006).

(3) *Taşıyıcı testleri*: Taşıyıcı testi otozomal resesif ya da cinsiyet kromozomlarına bağlı resesif kalıtımla geçen bozukluklar için belirti göstermemekle birlikte gen değişikliği olan bireyleri belirlemek amacıyla yapılır. Taşıyıcı testleri aile üyelerinde genetik bir bozukluk olan, taşıyıcı bulunan ve belirli bir hastalık (talasemi majör gibi) için yüksek taşıyıcı oranı olduğu bilinen etnik ya da ırk gruplarında olan bireylere önerilir. Taşıyıcıyı belirlemek üremeye ilişkin aydınlatılmış seçimler yapmaya izin verir (Genetests, 2010).

2.1.4. Genetik Danışmanlık

Genetik danışmanlık genetik bilginin aktarılmasını içeren psikoterapik bir ilişki (Biesecker, 1997), bir iletişim sürecidir (Genç ve Demirhan Erdemir, 1997). Tıbbi genetiğin amacı bireylerin ve ailelerin kalıtsal hastalıkları aktarma risklerinin farkında olarak mümkün olduğunca normal şekilde yaşama ve üremelerine yardım etmek, genetik danışmanlığın amacı ise bireylerin ve ailelerin kendilerini rahat hissedecekleri seçimler yapmalarına destek olmaktır (British Medical Association (BMA), 1998). Genetik testler genellikle, bireye genetik riskleri, alternatifleri ve test sonuçlarının yorumu hakkında bilgi sağlayan bir danışman yardımıyla uygulanır. Genetik testinin kişinin sağlığı için önemli etkileri olacağı düşünülüyorsa uygun bir tarzda genetik danışmanlık yapılması etik açıdan zorunludur. Bireye sonuçların uzun vadeli etkilerinin değerlendirilmesinde yardımcı olmak için genetik test bulgularının olası etkilerini, yarar ve risklerini ve uygulanabileceği yerleri açıklayan bu yöntem genetik testlerden önce ve sonra uygulanır (UNESCO, 2003).

Tez kapsamında ele alınan doğum sonrası genetik testlerine ilişkin genetik danışmanlık konusunda genel noktalar şöyle sıralanabilir: Öncelikle kişilerin belirli genetik testlere ilişkin danışmanlık alabileceği durumlar olmakla birlikte genetik danışmanlığın her zaman teste yönlendirmek zorunda olmadığı bilinmelidir. Herhangi bir tür genetik test talep eden bir birey testin amacını ve muhtemel etkilerini anlamaya ihtiyaç duyar. Danışmanlık risk tahmini ve kavrayışının yükseltilmesini ve risk kontrolü seçeneklerinin

tartışılmasını sağlar, daha iyi anlama, daha aydınlatılmış seçimler yapmayı kolaylaştırır. Test öncesi danışmanlık sürecinde özellikle kavranması gerekenler yapılan testin güvenilirliği ve bireyin öğrenmeyi amaçladığı sonuçların ne kadarına ulaşabileceği ile test sonuçlarının diğer aile üyeleri ve akrabalara olası etkisi nedeniyle onlarla da paylaşma olasılığı ve önceden tahmin edilemeyen (biyolojik babalığın olmayışı gibi) sonuçların ortaya çıkma olasılığıdır (BMA, 1998, s.123-124).

Etkin bir danışmanlık hasta ve ailesinin (1) Tanı, hastalığın ilerleyişi ve ulaşılabilir kontrol yöntemleri hakkında tıbbi gerçekleri anlamasına, (2) Kalıtımın hastalığa katkısı ve belirli akrabalarda ortaya çıkma riskini kavramasına, (3) Gelecek kuşaklarda tekrarlama riskiyle başa çıkma alternatiflerini anlamasına, (4) Test yaptırma ve test sonuçlarının duygusal ve psikolojik boyutlarını anlama, başa çıkma ve uyum sağlamasına, (5) Kendi riskleri, aile amaçları, ahlaki ve dini standartları çerçevesinde uygun görünen eylem şeklini seçmesine, (6) Etkilenmiş bir aile üyesinde hastalığa en iyi şekilde uyum sağlanmasına yardımcı olur (BMA, 1998, s.123; Sharpe and Carter, 2006, s.6).

Yönlendirici-olmama amacı: Genetik danışmanlık konusundaki önerilerde en fazla yönlendirici olmama değeri vurgulanmaktadır. Yönlendirici olmayan danışmanlığı desteklemek hastanın kendi değerleri, amaçları, ahlaki ve dini standartları doğrultusunda özerk karar verme hakkı olduğunu kabul etmektir (Dixon, 2008; Sharpe and Carter, 2006, s.6). Bu amaçla genetik danışmanın testin yarar ve riskleri hakkında hastayı bilgilendirip, sonuçları yorumlaması; ancak, bireyin kendi kararlarını bağımsız şekilde vermesi beklenir. Bu nedenle genetik danışmanlıkta hastanın kararlarını etkilemekten kaçınmak için genellikle tıbbi bilgiye, mümkün olduğunca değerden bağımsız şekilde iletişime ve hastanın seçimlerine destek olmaya odaklanılır (White, 1999).

Hekim / genetik danışman – hasta ilişkisi: Genetik danışmanlıkta hasta hekim ilişkisi interaktif, hasta özerkliğine saygılı, hasta/birey merkezli olmalıdır. Ayrıca destekleyici hasta eğitimi, doğru risk değerlendirmesi ve risk algısı sağlama, kararı kolaylaştırma, hasta ve ailenin psikososyal ihtiyaçlarıyla ilgilenme, hastayı güçlendirme ve gelecekteki bakımı kolaylaştırma amaçlarına dayanmalıdır. Genetik danışmanlıkta hekim-hasta ilişkisinde hekimin rolü ilişkiyi kişisel gözlem, genetik bilgi, beceri ve deneyim ile risk ve yararları tartarak dengelemek üzerine oturtulmalıdır. Hastanın rolü ise semptomları tanımlamak, değerlendirmek ve aile öyküsü, beklentiler, amaçlar, endişeler, inançlar ve değerlerini tartışmaktır (Sharpe and Carter, 2006, s.3-5).

2.2. Klinik Gen(Etiğin) Felsefi Temelleri

Çağdaş klinik etiğin temelinde felsefe tarihi boyunca ortaya atılmış çeşitli etik kuramlar, özellikle aydınlanma sonrasında belirgin olan yararcılık ve ödev bilim kuramı gibi eylem kuramları bulunmaktadır. Klinik uygulamada karşılaşılan etik ikilemlerin analiz edilmesi faaliyeti olarak klinik etiğin karar verme yöntemine temel oluşturan ve bu eylem kuramlarına dayanan ilkecilik yaklaşımı son yıllarda artan şekilde eleştirilmektedir. Eleştirilerin çoğu şu noktalarda birleşmektedir: Klinik etikte olguları değerlendirme yolu aşırı derecede basitleştirilmiş görünmektedir; klinik durumda etik düşünüş rutin ve mekanik bir iş izlenimi vermektedir; tüm diğer kaygıların üstünde kaba bir yararcılığa veya üst değer olarak özerklik saplantısına dayanmaktadır. Bu eleştirilerle birlikte, vakaya dayalı çözümlene (casuistry); yalnızca eyleme değil aynı zamanda eyleyen kişinin karakterine vurgu yapan erdem etiği, ilişki ve sorumluluğu temel alan feminist etik gibi alternatif yaklaşımlar ortaya çıkmıştır (Aschroft et al. 2005).

Özellikle büyük umutlar vaat etmekle birlikte bugün elde edebildiğimiz yararı tanı ve tarama testleri olan genetik alanında öncelikli amaç danışmanlık verme ve aydınlatma olduğundan vakaya ilişkin özet verilere ulaşmak kolay görünmemektedir. Empirik verilerin de azlığı (Holm, 2005) biricik olgularda ilişki ve öyküye daha fazla önem verilmesini, en azından Beauchamp ve Childress'in de teslim ettiği gibi ilkecilik yaklaşımını bakım etiği, erdem etiği gibi alternatif kuramlarla birleştirmeyi (Beauchamp and Childress, 2009, s.38) genetik bilginin saf bireysel olmayan doğası da liberal bireyci haklar etiği yaklaşımının genetik alanında komüniteryan etikle dengelenmesini gerektirebilir (Turney, 2006).

2.2.1. İlkecilik Yaklaşımı:

Biyomedikal etikteki sorunların çözümüne yönelik temelini eylem kuramlarından alan en baskın yaklaşım ilkeciliğdir. Temel fikir sorunların her biri koşullara bağlı (prima facie) yükümlülöklere tekabül eden dört ilke yardımıyla uygun şekilde belirlenip, analiz edilip, çözümlenebileceğidir. Bu dört ilke en basit ifadeyle şöyle tanımlanabilir: (1) Bireylerin kendi iyi yaşam tasarılarını seçme kapasitesine saygıyı buyuran özerklik ilkesi. (2) Diğer kişilere zarar vermektan kaçınmayı buyuran kötü davranmama ilkesi. (3) Kişilerin ve genel olarak toplumun yarar ve mutluluğunu artırmayı buyuran yararlılık ilkesi. (4) Doğru eylemeyi, yarar ve yükleri hakkaniyetli paylaşımını ve ihtilafları adil işlemlerle çözmeyi buyuran adalet ilkesi. İlkeciliğde her biri bir dizi etik kuramla uyumlu,

ancak hiçbiri birbirinden üstün olmayan orta düzeyde normlar bir aradadır. Her ilke ahlaki ödevler ortaya koysa da bu ödevler mutlak değildir (Beauchamp and Childress, 2009, s.15; Mappes and DeGrazia, 2006, s.27; Steinbock et al, 2006, s.36-37). Genetik alanında ortaya çıkan sorunların tek başına ilkelcilik yaklaşımıyla çözümlenip çözümlenemeyeceği tartışılmaktadır. Örneğin orta düzeydeki ilkelerden birinin açıkça ağır bastığı durumlarda (fiziksel zararı önleme) ilkeler çözüm sunarken, bireyin genetik bilgisinin eşiyile paylaşılması gibi konularda net çözüm üretmeyebilirler (Gillon, 2005; Mallia and ten Have, 2003). Bununla birlikte genetik testler bağlamında geleneksel tıbbi ‘yarar’ ve ‘zarar’ kavramlarının nasıl yorumlanacağına; –salt yararlı olmayan anlamda- elde edilecek yararlar karşılık muhtemel zarar ve maliyetlerin tartılmasına yarar ilkesi ve adalet ilkesinin kapsamında da yer alan yarar zarar dengesi (orantılık ilkesi) yol gösterici olabilir (Childress, 1997; 1998; Sharpe and Carter, 2006, s.:1 Walters, 1997, s.227).

2.2.2. Erdem Etiği

İkelcilikte karakter ve erdem ihmal edilmesi noktasında son elli yılda ‘erdemler etiği’ eleştirel bir formda önem kazanmıştır. Erdem etiği tek bir belirgin ahlak kuramı değil ahlaki yaşamda ahlaki erdemlerin rolüne özel önem veren ahlak kuramlarının toplamıdır. Erdem etiğinde eylem kuramlarının ne yapmalıyım? sorusu yerine öncelikle ne olmalıyım? sorusu sorulur. Ardından ajanın iyi veya erdemli karakter kavrayışı ışığında ne yapması gerektiği sorulur. Ahlaki gereklerle kişisel çıkarlar arasında çatışma olduğunda sorun bilgi değil istektir. Bu nedenle profesyonellerin doğruyu istemelerini destekleyecek bir ortamın varlığı önemlidir. Ancak erdemlerin doğru eylemi yapmak için belirli istemeyi sağlayabileceği ama kendi başlarına hangi eylemin doğru olduğunu belirleyemeyeceği noktasında eleştirilmektedirler (Childress, 1997; Steinbock et al, 2006, s.31-34). Ancak genetikle ilgili etik olgularda Gillon, her iki eylem şeklinin de ahlaki açıdan doğrulanabildiği durumda erdem hangisinin seçileceğinde yol gösterici olabileceğini ifade eder (Gillon, 2005).

2.2.3. Feminist Etik

İkelciliğe ilişkin diğer eleştirisi Carol Gilligan’ın erkek ve kadın ahlaklılığının farkına ilişkin argümanına dayanır. Ona göre kadınlar ahlaki ilke ve kuralların mantıksal hiyerarşisinden önce özellikle bakımı (care/caring) ifade eden öykü, bağlam ve ilişkilere

odaklanırlar. **Bakım etiğinde** doğrulama somut ve bağlamsaldır, her zaman ilkelerin yönlendirmesinde olmasa da ilkeler de yol gösterici olabilir. Vakaya dayalı bir yaklaşım olmakla birlikte hem vakaya dayalı haklı çıkarım hem de ilkecilik açısından göz ardı edilebilen duygusal nitelikler ve karakter özelliklerini vurgular (Childers, 1997).

Erdem etiğinin bir formu olarak yakın kişisel ilişkilerdeki şefkat, bağlılık, sevgi gibi özelliklere, ama özellikle duygudaşlık, diğerlerinin ihtiyaçlarına ilgi yani bakıma önem verilir. Gilligan'a göre kadınlar olgudaki kişilerarası ilişkilerin ayrıntılarına odaklanır ve herkesin yararını koruyacak yenilikçi çözümler ararken erkekler birilerinin yararını feda etme pahasına evrensel veya tarafsız olabilecek kuralları uygulamaya çalışır (Beauchamp and Childress, 2009, s.36; Mappes and DeGrazia, 2006, s.30-31). McCullough ve Verkerk genetik alanında ortaya çıkan etik sorunların analiz edilip çözülmesinde bakım etiğinin şu nedenlerle fark yarattığını iddia eder: (1) Genetik bilginin ailesel doğası insan varlığının temel özelliği olarak ilişki ve bağlantıya önem veren bakım etiğini bu alanda ön plana çıkarır. (2) Modern genetik bizi genetik bilgi bağlamında bireylerin birbirlerine karşı yükümlülüklerine işaret etmeye çağırır. Bakım etiği de birbirimize ve kendimize karşı sorumluluklarımız üzerinde durur. (3) Bakım etiğinin ilgi, ahlaki düşünüşün parçası olarak bağlam ve öyküye değer vermesi genetik alanındaki sorunların çözümünde duyarlılık sağlar (Verkerk, 2005).

2.2.4. Liberal Bireyciliğe Karşı Komüniteryan Etik

Haklar bireylerin veya grupların diğer bireyler veya topluma yönelttiği doğrulanmış taleplerdir. Düşünsel ve tarihsel kaynakları daha eskilere gitmekle beraber haklar kuramı liberal bireyci anlayışla sarmalanmıştır. Günümüzde de ahlaki kuramın haklara dayalı olması gerektiği iddia edilmektedir. Buna göre ahlaklılığın fonksiyonu bireyin yararını korumaksa ve haklar buna ulaşmak için asıl araçlarsa ahlaki eylemin rehberleri temel olarak haklara dayalı görünmektedir. (Beauchamp and Childress, 2009, s.354-356; Steinbock et al. 2006, s.26-28) Ancak genetik bilgi bağlamında hem hastanın hem de akrabalar ve sosyal aile olarak hasta yakınlarının liberal bireyci gelenekte işaret edilmeyen yararlarının bulunmasının bu anlayışı tatmin edici bir rehber olmaktan uzaklaştırdığı iddia edilmektedir. Çünkü haklar anlayışında hasta izole bir şekilde dış baskılardan bağımsız bir karar verici olarak değerlendirilir ve yalnızca birey olarak hastanın hakları ve yararlarına odaklanılır (Gilbar, 2005, s.25-28).

Buna karşın komüniteryanizm toplumsal değerler, ortak iyi, sosyal amaçlar, geleneksel uygulamalar ve işbirliğine yönelik erdemleri etiğin temeline yerleştiren bir kuramdır. Liberaller bireyleri birbirlerinden ayrı olarak kabul ederken komüniteryanlar temel olarak birbirlerine bağlı kabul ederler. Uzlaşma, gelenek, bağlılık ile yaşamın ve kurumların sosyal doğası daha belirgindir. Tarih, gelenek ve somut ahlaki topluluklar ahlaki düşünce, yargı ve eylemlerimizin kaynağıdır (Beauchamp and Childress, 2009, s.356; Steinbock et al. 2006, s.26-28). Bireysel hakların asosyal sunumu ahlaki yaşamlarımızın toplumsal boyutu ile dengelenmeli ve hakların çevresiyle -oluştugu toplum, aile yaşamı gibi- daha fazla ilgilenmelidir. Bu çerçevede genetik bilgiye ilişkin sorunlarda aile üyelerin yararını da gözeten komüniteryan yaklaşım da desteklenmektedir (Doukas and Berg, 2001; Gilbar, 2005, s.28-34).

2.2.5. Vakaya Dayalı Haklı Çıkarım

İlkelere dayalı bir etiğin biyoetikte ortaya çıkan somut sorunları çözmekte yetersiz kaldığı iddiasıyla etik kuram ve ilkelerin tümdengelimsel olarak uygulanması yerine eldeki vakanın şartlarına odaklanan bir yaklaşımdır. Vakaya göre doğrulama örnek vakalarla başlar. Bu vakaların çözümlenmesinde bazı maksimler ya apaçık şekilde uygundur ya da doğru eylem veya yargıyı işaret eder. Ancak vakanın ahlaki olarak uygun özelliklerini göz ardı etmeyi veya önyargılı doğrulamaları önleyecek açık bir yöntem yoktur (Beauchamp and Childress, 2009, s.380; Childers, 1997).

Sonuç olarak genetik testlerinin kullanımının ortaya çıkardığı etik, yasal ve sosyal sorunların tartışılması olası riskleri nasıl azaltabileceğimiz ve aynı zamanda olası yararları nasıl artırabileceğimiz sorusuna odaklanır. Hatta bazı testlerin kısmen yasaklanmasından sınırlandırılmasına kadar uzanan çeşitlilikte düzenlemeler önerilmiştir (Heinrichs, 2005). Genetik bağlamında yeni teknolojilere ilişkin tartışmalardan (örneğin klonlama) klinik etiğe kadar çeşitli düzeylerde –salt yararlı olmayan anlamda- elde edilecek yararlar karşılıklı muhtemel zarar ve maliyetlerin tartılması yol gösterici olabilir (Beauchamp and Childress, 2009, s.224; Childers, 1997). Çünkü pek çok genetik hastalık ve bozukluk için etkili tedavi ve iyileştirmenin mevcut olmaması karar vermede hangi amaç ve değerlerin kullanılacağı hakkındaki tartışmaları tetiklemiştir. Buna göre geleneksel tıbbi ‘yarar’ ve ‘zarar’ kavramlarının genetik testler bağlamında nasıl yorumlanacağına orantılık ilkesi yol gösterici olabilir (Sharpe and Carter, 2006, s.1; Walters, 1997, s.227). Ayrıca genetik

danışmanlığın neredeyse her zaman testlere eşlik etmesi ve genellikle pahalı olan bu teknolojiye ulaşmada yarar ve yüklerin adil paylaşılması gerekliliği –son yıllarda tartışılan- ilkecilik yaklaşımının da genetik alanında etik karar verme sürecine uygulanabileceğini ortaya koymaktadır. Bununla birlikte erdem etiği, komüniteryan etik ve feminist etik yaklaşımları da hesaba katılarak klinikte karşılaşılan vakaları orantılılık ilkesi ile kendi koşullarında değerlendirerek karar vermeye çalışmak mümkün olabilir.

2.3. Genetik Bilgi ve Klinik Etik

Bu bölümde klinikte genetik bilginin elde edilmesinde, kullanılmasında ve paylaşılmasında önem kazanan etik konular ve özellikle genetik bilginin mahremiyeti konusu klinik etik yaklaşımla ele alınacaktır.

2.3.1. Aydınlatılmış Onam

Tanımı: Aydınlatılmış onam hekim tarafından hastalığın ve müdahalenin doğası, riskleri, yararları, onam vermemenin sonuçları da dâhil alternatifler ve onların yarar ve riskleri konusunda uygun aydınlatmanın yapılmasının ardından hasta tarafından bir tıbbi müdahalenin kabulü veya reddiyle sonuçlanan özerk kararı olarak tanımlanır (Ersoy, 2003; Jonsen et al, 2002, s.55).

Genetikteki önemi: Tüm tıbbi uygulamaların ön koşulu olan, kişinin özgür ve aydınlatılmış onamının genetik testleri alanındaki belirgin özelliği hastanın genetik bilgiyi anlama, başa çıkma ve bilgiye uyum sağlamasına yardımcı olmak için gereken test öncesi danışmanlık süreciyle gelişmesidir. Pek çok genetik hastalık ve bozukluk için tedavinin olmayışı ve genetik test teknolojisindeki sınırlılıklar aydınlatılmış onam sürecinin amacının aydınlatılmış, gerçek bir özerk seçim olması gerektiğini göstermektedir (Sharpe and Carter, 2006, s.128).

Aydınlatılmış onamın kapsamı: Geçerli bir aydınlatılmış onam, bilginin açıklanması, kavranması, gönüllülük, karar verme kapasitesi ve onam öğelerinin gereklerini yerine getirmelidir.

Bilginin açıklanması: Genetik testlerinde karmaşık tıbbi bilgiler yanında tıbbi olmayan bilgilerin de açıklanması söz konusudur. Bu çerçevede genetik testi için açıklamaya, yapılacak testin doğası ve etkileri, testin güvenilirliği, yalancı pozitif ve

yalancı negatif sonuç riskleri ve varsa alternatif testler, ileri testler gerekip gerekmeyeceği, yapılacak analize bağlı olarak beklenmeyen sonuçların ortaya çıkması olasılığı ve test sonuçlarını öğrenme istekliliği yanında tıbbi olmayan etkenlerin de dâhil edilmesi konusunda profesyonel görüşlerde açık bir uzlaşma vardır. Bunlar: Örneklerin nasıl depolanacağı, örneklerin eğitim veya araştırma gibi başka amaçlarla kullanılma olasılığı, bilgilerin başka sağlık çalışanlarıyla paylaşılma olasılığı, diğer aile üyelerinin yararı için kullanılma ve paylaşılma olasılığı ile işyeri ayrımcılığı, sigorta ayrımcılığı, muhtemel duygusal veya özellikle taşıyıcılık testlerine eşlik eden psikolojik etkilerdir (European Commission, 2004, m.7.1.4; Royal College of Physicians, 2006; Sharpe and Carter, 2006, s.132-133; TTBEK, 2010b; World Medical Association (WMA), 2009, m.11).

Genetik tanı ve taşıyıcılık testlerinde aydınlatılmış onamda en belirgin özellik kişinin pozitif test sonucunun diğer aile üyeleri ve akrabaları etkileyebileceği olup birey test öncesinde bu konu hakkında da bilgilendirilmeli ve bilginin etkileyebileceği kişilerle sonucu paylaşması konusunda cesaretlendirilmelidir (BMA, 1998, s.77; Lo, 2009; TTBEK, 2010b).

Bilginin kavranması: Aydınlatılmış onamın altında yatan temel gerekçe hastanın önerilen eylem planının risk ve yararlarını anlama ve değerlendirmesini sağlamak olduğundan sağlık çalışanı etkin iletişim sağlamalı ve aydınlatılmış onam sürecini kolaylaştıracak adımları atmalıdır. Yani kolayca anlaşılabilir bir dil kullanılmalı, tüm görüşmelerin zamanlaması, yeri ve hekimin tutumu ile iletişim sürecine zarar verebilecek duygusal, psikolojik, sözel, kültürel ve sosyoekonomik farklılıkları dikkate almalı, gerektiğinde geribildirim alarak hastanın bilgileri kavradığından emin olmalıdır (Ersoy, 2003; European Commission, 2004, m.7.2.1; Sharpe and Carter, 2006, s.138-141).

Kapasite: Tıbbi ortamda hastanın bir müdahaleye onam verme veya reddetme kapasitesi uygun bilgiyi anlama, tıbbi durumunu ve muhtemel sonuçlarını değerlendirme, tercihleri üzerine iletişim kurabilme, seçenekler konusunda kendi değerleri çerçevesinde makul değerlendirmeler yapabilme becerisidir (Ersoy, 2003; Etchells et al. 1996b). Genetik testleri bağlamında kişinin karar verme kapasitesi çerçevesinde dört farklı durum tanımlanabilir. *Yeterli bir yetişkinin* onamıyla yapılan tanı ya da tarama testleri bireye yüklediği sorumluluk farklı olmakla birlikte diğer tıbbi testlerden farklı bir etik sorun ortaya koymaz. Eşlik eden faydaları dikkate almaksızın yeterli bir yetişkin test yaptırmayı reddedebilir. Reddin sonuçları konusunda tamamen aydınlatılmış ise bu redde saygı gösterilmeli, bu durum kişinin veya çocuklarının daha sonraki bakım alma hakkını tehlikeye atmamalıdır (BMA, 1998, s.74-75). Yeterli yetişkinlerin herhangi bir test ya da

müdahaleye onam verme veya reddetmesi konusunda ülkemiz mevzuatında da mutlak bir hakkı bulunmaktadır (Hasta Hakları Yönetmeliği (HHY), 1998, m. 25).

Karar verme kapasitesine sahip olmayan yetişkinler için genetik testinde orantılılık ilkesinin yol göstericiliğine ihtiyaç duyulur. Bireyin en iyi faydasına olduğuna hükmedilen durumlarda genetik testi yapılabilir. Örneğin tanı testleri için çoğunlukla uygun tedavi veya müdahaleye başlayabilmek için tanının doğrulanması hastanın en iyi faydasıdır (BMA, 1998, s.75).

Yetersiz yetişkinlerde olduğu gibi *çocuklar ve gençlerde* de onların en iyi yararı için yapılan genetik tanı testleri nispeten az problemlidir. Bununla birlikte bu grupta bireyin testi ve etkilerini anlama kapasitesine bağlı olarak onam gereklilikleri farklıdır. Özellikle ebeveynin isteği doğrultusunda taşıyıcı testi yapılıp yapılamayacağı, üzerinde anlaşmaya varılamamış önemli bir tartışma konusudur. Sağlık çalışanı geniş etik ve sosyal etkileri değerlendirip testin çocuğun en iyi faydasına olduğuna hükmetmedikçe ebeveyn onamıyla çocuğa herhangi bir test yapılmaması gerektiği önerilmektedir (BMA, 1998, s.84; Committee on Ethics, American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG), 2008; Council of Europe, 2008, m.10; Dalby, 1995). Çocuğun en iyi yararına olduğuna inanılan durumlarda da ebeveyn onamıyla yapılacak testlerde kapasitesi oranında küçüğün karara katılmasının sağlanması (Council of Europe, 2008, m.11; World Health Organization (WHO), 1998, 7.bölüm) da önerilmekle birlikte genetik testleri bağlamında küçüğe veya olgun küçüğe test yapılması ve test sonucunun açıklanmasına ilişkin etik konuların duruma veya genetik bozukluğa değil ailenin şartlarında kültürel ve yerel kaynaklar ve stratejilere göre belirlenmesi gerektiği belirtilmektedir (Arribas-Ayllon et al. 2009).

Gönüllülük: Hastanın kendisi için uygun gördüğü kararın uygulanmasına herhangi bir baskı, ikna ve zorlama olmaksızın izin vermesi anlamına gelir. Gönüllülüğü duygusal ve psikolojik iç etkenler ile aşırı ikna, baskı, yönlendirme gibi dış faktörler zedeleyebilmektedir. Dış etkenler tamamen bilginin verilmesiyle ilişkilidir. Genetik testleri çerçevesinde üzerinde en fazla durulan konu yönlendirici olmama ve hastanın özerk seçim yapmasını sağlama olduğundan gönüllülüğe vurgu yüksektir. Test sağlayıcı, hasta ve uygun olduğunda hasta ailesinin de katıldığı devam eden eğitim ve danışmanlık sürecinde taraflar genetik bilgiye duygusal ve psikolojik uyumlarını da içerecek şekilde kendi ihtiyaç, amaç, endişe ve beklentilerini tartışmalı ve bu sayede gönüllülük sağlanmalıdır. Çünkü

hiçbir birey, genetik testine zorlanamaz, bireyin aydınlatılmış ve özerk seçimi esastır (Ersoy, 2003; Sharpe and Carter, 2006, s.128).

Onam formu: Aydınlatmanın ardından hastanın işlemi gönüllülükle kabul ettiğinin göstergesi olan onam formu imzalanır. Her bir tıbbi işlem için onam formunun imzalanması onamın alındığına dair bir varsayım sağlasa da açıklama ve kavrama öğeleri için açıklık sağlamaz (Sharpe and Carter, 2006, s.137). Örneğin Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmeliği (GHTMY) ülkemizde yapılacak genetik testleri öncesinde hasta ve doktor tarafından imzalanan “*Doğacak olan bebeğimde ve kendimde hastalığı olup olmadığının anlaşılması için..... işleminin yapılması gerektiği ve işlem hakkındaki bilgiler bana anlatıldı. Bu bilgiler ışığında işleminin yapılmasını onaylıyorum*” ifadesini yeterli bulur (GHTMY, 1998).

2.3.2. Test Sonuçlarının Açıklanması:

Aydınlatılmış onam sürecinden bağımsız olarak test sonucunun açıklanması, eylemin etiğe uygunluğunda önemli bir rol oynamaktadır. Bu nedenle belirli hastalıklara yatkınlık, belirli bir hastalığa sahip olmak veya olmamak gibi önemli bilgiler içeren test sonuçları her olasılığa ilişkin risk değerlendirmesi yapılarak verilmelidir. Testin pozitif ve negatif sonucunun tıbbi ve tıbbi olmayan anlamları, bozukluğun kalıtım şeklinin belirlenmesi ve ulaşılabilir çözüm seçenekleri ile başa çıkma yöntemlerinin açıklanması önem taşır (BMA, 1998, s.124-126).

Test sahibi kadar test sonucunu açıklayan hekimin de genetik bilginin hem bir birey olarak hem de bir aile üyesi olarak hasta için anlamını, aile içi ilişkiler ve iletişimi, geçmişte –söz konusuysa- bu bilgiyle nasıl başa çıktığını, gelecekteki yaşamsal ve tıbbi kararları nasıl etkileyeceğini keşfetmesi arzu edilir. Çünkü genetik bozukluğun kendisi, buna eşlik eden hastalık ve ölüm oranı, tıbbi tedavinin mümkün olup olmadığı, durumun ve test sonucuna yanıtın değerlendirilmesini etkilemektedir. Zira test sonuçlarını açıklama süreci iki taraflı bilgi, görüş ve soruları içeren bir diyalogdur. Açıklama ve empatiyle ilerleyen bu diyalog bilginin sonuçlarıyla yaşamak zorunda olan birey ve ailenin tutum, değer ve inançlarını yansıtan bir karara götürmelidir. Test sonuçlarının başarılı bir iletişimle verilebilmesi hekimin, hasta ve ailesinin ihtiyaçlarıyla belirlenen bu temel ilişkiyi kurabilmesine bağlıdır (Sharpe and Carter, 2006, s.357).

Bilmeme hakkı: Son on yıllarda hastanın bir işleme onam vermek ya da vermemek için risk ve yararları hakkında aydınlanma ve bilme hakkına vurgu ön plandayken genetik testleri ile tersine bir talep olan “bilmeme hakkı” vurgulanmaktadır. Bilmeme hakkının temelinde de bilme hakkındaki gibi özerklik ilkesinin bulunduğu iddia edilmektedir (Andorno, 2004). Bununla birlikte bilmeme hakkına yönelik önemli eleştiriler de bulunmaktadır. En temel eleştiri bilginin kendi başına iyi olduğu ve “bilgisiz kalma hakkının” mantıksız bir talep olarak hak kavramıyla bağdaşmadığıdır. Bilmeme hakkı ayrıca çağdaş hekim-hasta ilişkisine de karşıdır. Böyle bir talep paternalist tutuma dönüşü temsil eder. Aynı nedenle hastanın özerkliğine karşı olmakla da eleştirilir. Bir diğer eleştiri de dayanışma ve başkalarının yararı temelinde gelir. Kendi genetik durumunu bilmeyen birey diğerlerini uyaramaz. Oysa birey test sonuçları doğrultusunda aile üyelerini ciddi tehlikelere karşı uyarabilir, yaşam planlarını değiştirme şansı sağlayabilir veya hastalığın önlenmesi veya tedavisini mümkün kılabilir. Diğer taraftan bilmeme hakkının özerkliğin tam ifadesi olduğu ve bilme veya bilmeme kararının hekimden alınarak hastaya verildiği iddia edilmektedir. Hatta bilmeme hakkının mahremiyete saygının gereği de olduğu iddia edilmektedir (Andorno, 2004; Laurie, 2002, s.128). Bu tartışmalara rağmen hemen tüm uluslararası dokümanlarda bilmeme hakkına saygı vurgulanmıştır (Council of Europe, 2008, m.16.3; European Commission, 2004, m.7.2.2; UNESCO, 1997, m.5.c; WHO, 1998, 9.bölüm).

Çocuğa test sonuçlarının söylenmesi: Pediatristler ve genetikçiler olgunlaşma sürecinin çeşitli aşamalarında pek çok çocukla ve gençle karşılaşır. Hekimler hastaları için rahatsız edici olabilecek bilgilere de sahip olduklarından, çoğunlukla ailelerle birlikte farklı çocuklar ve gençler için uygun bilgi düzeyinin ne olduğuna karar verirler. Genetik hastalıklar bağlamında çocuklara gerçeğin söylenmemesi konusunda üç farklı neden ortaya konmaktadır: (1) Hekimin tedavi ayrıcalığı, yani özellikle cinsel kimliğe ilişkin bozukluklarda veya Huntington Chorea gibi tedavisi olmayan gelecekte ortaya çıkan hastalıklarda çocuğa ciddi bir zarar verebileceği görüşüyle bilgiyi saklamak. (2) Çocuğun özerk karar verecek yaşa geldiğinde bilmeme hakkını ve (3) Tıbbi gizliliğine saygı gösterilmesini dileme hakkını kullanmasına olanak tanımak (Cote, 2000; Malpas, 2006). Çocuk karar verme kapasitesine sahip olmasına rağmen otomatik olarak aileyle görüşmekle hekimler çocuğun tıbbi gizlilik hakkını ihlal etmektedir. Hastanın aile değil çocuk olduğu ve ihlal edilmemesi gereken tıbbi gizlilik ödevinin çocuğa karşı olduğu

unutulmamalıdır. Bu nedenle hekim çocuğun söz konusu tanı için karar verme kapasitesine sahip olup olmadığını mutlaka belirlemedir (Cote, 2000).

2.3.3. Mahremiyet ve Tıbbi Gizlilik

Çağdaş tıbbi genetik dışında çok az alanda mahremiyet ilkesi bu kadar geniş kapsamda ve sık vurgulanmıştır. Çünkü genetik bilginin ailesel doğası ve diğer akrabaların ihtiyaçlarının göz ardı edilmesi endişesinin genetik bilgiyi özel bir konuma taşıdığı iddia edilmektedir (Knoppers, 2002; Murray, 1997). Bu bölümde öncelikle genetik bilginin mahremiyetine ilişkin tartışmalar ve bu çerçevede genetik bilginin gizliliği ve ifşanın sınırları belirlenmeye çalışılacaktır.

Genetik mahremiyet: Mahremiyet kavramı düşünce özgürlüğü, müdahaleden bağımsız olma, belirli konuları başkalarından gizleme, kişisel bilgileri kontrol etme, itibarını koruma gibi pek çok farklı alanı kapsayan bir kavramdır. Mahremiyetin sınırlarının belirlenmesinde anahtar nokta, ele alınan konunun doğasıdır (Allen, 1997; Solove, 2008, p.13). Bu bağlamda genetik mahremiyetten sıklıkla iki anlamda söz edildiği görülmektedir: Genetik materyalin mahremiyeti ve bilginin mahremiyeti (DeWitte and ten Have, 1997; Laurie, 2002, s.64).

Genetik bilginin/DNA'nın mahremiyeti: Bedenin bireyin mülkü olduğundan ilk kez söz eden Aydınlanmanın ünlü filozofu John Locke'tur. Bireyin fiziksel bedenine sahip olduğu düşüncesi genetik materyalin de bireysel mülk olduğu iddiasını doğurmuştur. Bununla birlikte bireyin genetik materyalini, aynı zamanda ailesi ve akrabalarıyla da paylaşıyor oluşu genetik bilginin de bireysel mülk olup olmadığı tartışmasını başlatmıştır (Beckman, 2004).

Lucassen, beden, hücre ve genetik materyal bireye ait olsa da bundan elde edilen genetik bilginin yalnızca bireye ait olamayacağını iddia eder. Tıpkı bir DVD'ye sahip olmanın içindeki bilgilere de sahip olduğumuz anlamına gelmediği gibi (Lucassen, 2007). Bu görüşte bireysel özerkliğin egemenliğine karşı çıkılır ve bireysel gizlilikten ailesel gizlilik önerilir (Doukas and Berg, 2001; Knoppers, 2002; Parker and Lucassen, 2004). Diğer taraftan Clarke genetik bilginin akrabalarından çok o bireye ait olduğunu, aile üyelerinin önemli tıbbi bilgileri birbirleriyle paylaşmakla ilgili karşılıklı yükümlülükleri olduğu iddia edilebilse de böyle bir gereklilik bulunmayacağını iddia eder (Clarke, 2007).

Genetik bilginin/test sonucunun mahremiyeti: Genetik materyalden değil de testten elde edilen bilginin mahremiyetinden söz edilip konu bilgisel mahremiyet ile sınırlandırılınca mahremiyete ilişkin endişeler de ifşa ile somutlaşır. İfşa (disclosure) bir kişi hakkında belirli gerçek bir bilginin açığa çıkarılmasıdır. İfşa, gizliliğin ihlalden farklıdır çünkü ifşadaki zarar itibara ilişkin bir zararın gizliliğin ihlali ilişkideki güvenin ihlali olarak zarardır. Her ikisi de kişi hakkındaki bilgileri açığa çıkarsa da gizliliğin ihlali aynı zamanda belirli ilişkideki güveni zedeler (Beauchamp and Childress, 2009, s.303; Solove, 2008, s.142).

Test sonucunun mülkiyeti konusunda ise Beckman, genetik bilginin zaten orada olması sebebiyle sahip olduğumuz bir şey olmayabileceğini iddia eder. Çünkü genetik bilgi doku ve kan örneklerinin analiziyle elde edilir. Her birey genlerinden elde edilen genetik bilgi üzerinde doğal bir hakka sahip olabilir ama ona karşılık gelen yasal hakkın kapsamı ve şekli belli değildir (Beckman, 2004). Örneğin Clarke özellikle bilinen mutasyonlar söz konusu olduğunda bilginin ne bireye ne aileye ait olduğunu, laboratuara veya devlete ait olması gerektiğini iddia eder (Clarke, 2007). Dolayısıyla sadece genetik materyalin değil aynı zamanda ondan elde edilen bilginin de mülkiyeti tartışmalıdır.

Türk hukukunda da tıbbi kayıtların mülkiyetinin kime ait olduğu sorunu açıkça çözülmemiştir. Tedavinin gerçekleşebilmesi için hasta tarafından hekime teslim edilen belgeler hastanın mülkiyetindeyken tedavi sırasında bizzat hekim tarafından düzenlenmiş belgelerin mülkiyeti hekime aittir, hastanın mülkiyet hakkı yoktur (Sert, 2008, s.185). Bununla birlikte Yataklı Tedavi Kurumları Tıbbi Kayıt ve Arşiv Hizmetleri Yönergesi (YTKAY)'ne göre hastayla ilgili olan bu bilgilerin gizliliğinin korunması sağlık hizmeti veren kişi, kurum ve kuruluşlara aittir (YTKAY, 2007). Ancak hastanın tıbbi kayıtlarını inceleme ve bunların bir kopyasını alma hakkı bulunmaktadır (HHY, 1998, m. 16).

Genetik bilginin gizliliğinin istisnaları: Sadece güven ilişkisi içinde bilgi elde eden kişiler veya kuruluşlar gizlilik hakkını ihlal etmekten sorumlu tutulabilirler (Beauchamp and Childress, 2009, s.302-303). Bu güven ilişkisi nedenle yalnızca istisnai durumlarda bu mutlak ödevin ihlali haklı çıkarılabilmektedir (Ersoy, 1998; Jonsen et al. 2002, s.174; Sharpe and Carter, 2006, s.401). Bunlar:

(1) *Bireyin onamıyla bilginin üçüncü kişilere açıklanması:* Sağlık çalışanları hastanın talebiyle bilgiyi üçüncü kişilere verebilirler. Zaten teste onam vermeden önce diğer aile üyelerine etkileri hakkında bilgilendirilen bireylerin önemli bir kısmının akrabalarıyla genetik bilgiyi paylaşmaktan mutlu olduğu iddia edilmektedir. Genetik test

sonuçlarının bireyin onamı doğrultusunda etkilenen kişilerle paylaşılmasının herhangi bir etik soruna neden olmadığı fikri kabul görmektedir (BMA, 1998, s.68-69; GHTMY, 1998, m. 19).

Bununla birlikte hastanın zarar görebileceği hallerde sağlık çalışanının hasta istese bile sırrı açıklamayacağı durumlar olduğu, hastanın onamıyla dahi verilecek bilgilerin ilke olarak en az düzeyde verilmesine özen gösterilmesi gerektiği ifade edilmektedir (Doğan, 2008; HHY, 1998, m.23).

(2) *Bireyin reddetmesine rağmen bilginin akrabalarla paylaşılması:* Bazen hasta genetik test sonucunu veya genetik tanısını bu bilgiden yarar görebilecek olan akrabalarıyla paylaşmayı reddedebilir. Hastaya bu bilginin akrabalara faydası hakkında zaman zaman uzun bir sürece yayılabilen genetik danışmanlık verilmesi bireyin kabul etmesini sağlayabilse de hasta reddinde ısrarcı da olabilir. Bu reddin kaynağı ailesel çatışmalar, akrabalarla iletişimin kopması, akrabaların bu bilgiyi öğrenmek istemeyeceği inancı, onların üzüleceği endişesi, dışlanma ve damgalanma korkusu veya utanma gibi duygular olabilir (Wertz et al. 2003). Bilgiyi paylaşmanın reddedilmesinin ahlaki nedenlerle haklı çıkarılabilmesinin derecesi büyük oranda ilişkinin yakınlığı, testin kesinlik derecesi, riskin seviyesi veya diğerlerine faydası, diğer kişilerin genetik riskin farkında olup olmaması ve bireyin ret gerekçesi gibi vakanın bireysel faktörlerine bağlıdır (BMA, 1998, s.72).

Bununla birlikte eğer danışmanlık ve ikna etmeye çalışmanın ardından birey bilgiyi paylaşmayı reddediyorsa yukarıda belirlenen sınırlı ölçütler karşılanmadıkça bu redde saygı gösterilmesi gerektiği iddia edilmektedir. Gizliliğin ihlalini haklı çıkarabilecek bu sınırlılıkları tespit etmede dikkate alınması gereken unsurlar şunlardır: (1) Hastalığın ciddiyeti. (2) Testle sağlanan bilginin öngörü seviyesi. (3) Eğer kendilerine söylenirse akrabaların kendilerini korumak veya aydınlatılmış üreme kararları vermek için atabilecekleri adımlar. (4) Bilginin verilmesi veya esirgenmesiyle elde edilecek yarar ve zararın seviyesi (5) Bilgiyi paylaşmayı reddetme nedenleri. Bu unsurların değerlendirilmesi gizliliğin ihlalini haklı çıkarıyorsa bilgi ilgili kişinin onamı olmaksızın açıklanabilir. Bu durumda akrabalarla herhangi bir ilişki kurmadan önce doktor ilgili hastayı aile üyelerine bilgiyi aktarma niyeti hakkında bilgilendirmeli ve bunun nasıl haklı çıkarıldığını açıklamalıdır. Uygun olduğu sürece bilgi akrabalara hastanın kimliğini açıklamayacak şekilde verilmelidir. Bu durumda diğer birey isim veya ilişkiden bahsedilmeksizin sadece bu bilginin bir akrabadan elde edildiği şekilde bilgilendirilebilir (BMA, 1998, s.72-73; Wertz et al. 2003).

Çeşitli ulusal ve uluslararası düzenlemelerde de bireyin onamı olmaksızın test sonucunun üçüncü kişilerle paylaşılması (GHTMY, 1998, m. 19), bireyin test öncesinde elde edilen bilgilerin akrabalarla da paylaşılması gerekebileceği konusunda uyarılması ve cesaretlendirilmesi (Council of Europe, 2008, m.18; TTBEK, 2010b), ancak yukarıda ifade edilen bazı sınırlı durumlarda bireyin onamı olmaksızın üçüncü kişilerin uyarılabileceği ifade edilir (Nuffield Council on Bioethics, 2006, m.5.13; The Bioethics Advisory Committee of Singapore, 2005, m. 22; WHO, 1998, 9.bölüm).

(3) *Genetik bilgiye eşin/partnerin ulaşması*: Eşlerin belirli bir genetik durumda doğabilecek çocuklara olduğu kadar gelecekte belirli bir genetik durum gelişebilecek olan eşe bakım ve destek sağlamaktan da sorumlu oldukları iddia edilmektedir. Bu nedenle eşleri hakkında bazı genetik bilgilere erişmek için ahlaki açıdan haklı talepleri olabilir. Buradaki soru böyle bir talebin eşin gizlilik hakkına üstün gelip gelmeyeceğidir. Bazen bilgiyi saklamak ailenin bütünlüğünü korumak için yaşamsal önemde olabilir ve taraflardan birinin utanmasını veya dışlanmasını önlemek gerekli olabilir (Wertz et al. 2003). DSÖ bu konuda eşlerin birbirlerini genetik yapıları hakkında bilgilendirmeye cesaretlendirilmesini önerir (WHO, 1998, 9.bölüm).

Genetik bilginin kötüye kullanımı: Genetik bilginin tıbbi amaçlar dışında bireyleri sosyal ve ekonomik zarara uğratacak şekilde kötüye kullanılması endişesi genetik bilginin gizliliğin önemini arttırmaktadır. Bilginin kötüye kullanılmasına ilişkin korkunun temelleri genetik biliminin 1900'lerin başında Avrupa ve Amerika'da hatta dünyada **öjenik** amaçlarla kullanılmasında bulunabilir (Rothenberg and Terry, 2002). Genetik testleri konusunda yönlendirici olmayan genetik danışmanlıktan ayrımcılık yasağına hemen hemen tüm uluslararası bildirge ve önerilerde yer alan yasakların temel gerekçesi de elde edilen bilginin öjenik amaçlarla kullanılması (Lo, 2009) endişesidir.

Genetik bilginin kötüye kullanımının diğer sonucu aynı zamanda psikolojik zarara da neden olabilecek şekilde bireyin aile üyeleri ve/veya toplum tarafından **damgalanması** ve **ayrımcılığa** uğramasıdır. *Damgalanma* bireylere genetik durumları nedeniyle sosyal ortamlarda ve gayri resmi faaliyetlerde farklı şekilde muamele edilmesi, *genetik ayrımcılık* ise genetik test sonucu veya aile öyküsü nedeniyle gerçekten olan ya da olduğu farz edilen genetik özellikleri nedeniyle belirti göstermeyen bir birey ya da aileye yönelik farklı muameleyi ifade eder (Barlow-Stewart et al. 2009; Penziner et al. 2008). Bireyin sosyal çevresi gibi üçüncü kişilerin genetik bilgilere ulaşmasını sınırlayan düzenlemeler bilgisel mahremiyete saygının gereğidir. Bununla birlikte yukarıda belirtildiği gibi akrabaların bu

bilgilere ulaşmak konusunda ahlaki haklarının olup olmadığı tartışmalıdır (Allen, 1997). Damgalanmanın psikolojik ve sosyal zarar riski bulunmakla birlikte, işyeri ve sigorta şirketi tarafından ayrımcılığa uğramak aynı zamanda ekonomik zarara neden olabilmektedir. Genetik bilginin kötüye kullanımında en tartışılmalı soru sigorta şirketlerinin sigorta yapıp yapmamak veya prim oranını belirlemek için ya da işverenlerin işe almak, işten çıkarmak veya atama yapmak için bu bilgiyi kullanmasıdır.

Uluslararası örgütler tarafından yayınlanan tüm bildirgelerde ortak kural genetik ayrımcılığın kabul edilemez olduğudur. Özellikle bireyin genetik bilgilerine işyeri ve sigortaların ulaşımının engellenmesi veya test sonuçlarının bireyin aleyhine kullanılmasının engellenmesi gereği ifade edilmiştir (European Commission, 2004, s.40; UNESCO, 2003, m.14; WHO, 1998, 4.bölüm; WMA, 2009, m.19).

Genetik veri bankaları: Genetik materyalin depolanması ve gelecekte araştırma amacıyla kullanılması bireyin kendisine, ailesine, topluma ve bilime pek çok yarar sağlayabilir. Bununla birlikte yukarıda tartışılan kötüye kullanımı endişeleri bu bilgilerin nasıl saklanacağı tartışmasını doğurmuştur. Genetik bilgilerin saklanması amacıyla oluşturulan insan genetik veri bankaları genetik örneklerin, verilerin ve eşlik eden bilgilerin genetik sonuç çıkarılabilecek şekildeki koleksiyonu olarak tanımlanabilir (Gesche, 2006; Gibbons and Kaye, 2007).

Tıbbi amaçlı genetik veri bankalarına ulaşım konusunda, mahremiyete ilişkin etik sorunların yaşanmaması için genetik bilginin aileyle veya diğerleriyle hangi koşullarda paylaşılacağına ilişkin düzenlemelerin yapılmış olması gerekmektedir. Örneğin Wertz ve ark. DSÖ adına hazırladıkları öneride DNA materyalinin gelecekte kullanımı için genel bir onamın alınmasını; DNA verisinin bireysel değil ailesel olmasını, aile üyelerinin DNA verisine ulaşabilmesini ve ilgili aile için yararlı olabilecek değerli numunelerin depolanmasını önerirler (Wertz et al, 2003; WHO, 1998).

2.3.4. Sosyal Adalet

Testlere ulaşmada adalet için en temel gereksinim genetik testleri hakkında toplumun yeterli düzeyde bilgilendirilmesi, ikincisi genetik hizmetlerin tüm ülkede eşit şekilde ulaşılabilir olmasıdır. Adaletle ilişkin bir diğer sorun dağıtıcı adalet açısından ortaya çıkmaktadır. Testlere ulaşmada adalet nasıl sağlanacaktır? Bu konuda her ülkenin kendi yasa, gelenek ve kültürüne göre önceliklerini belirlemesi önerilmekle birlikte yalnızca

ödeme gücüne dayalı paylaştırılmaması, en fazla ihtiyacı olanlara öncelik vererek hakkaniyetli şekilde paylaştırılması önerilir (Wertz et al, 2003; WHO, 1998).

Geçerli sağlık sistemlerinde bu öneriyi gerçekleştirebilecek yalnızca birkaç ülke bulunabileceğinden, adil paylaşım ölçütleri oluşturulmalıdır. Örneğin ülkemizde yenidoğan tarama programı ve hemoglobinopati önleme programı çerçevesinde herkese eşit ve ücretsiz hizmetler sunulmakta ayrıca geniş bir yelpazede genetik testleri kamu sağlık sigortaları tarafından karşılanmaktadır.

2.4. Ulusal ve Uluslararası Etik ve Yasal Düzenlemeler

Genetik teknolojisindeki gelişmeler hasta hakları özellikle sağlık durumu hakkında bilgi alma, aydınlatılmış onam verme, gizliliğin ve mahremiyetin korunmasını dileme hakları özelinde pek çok soruna zemin hazırlamaktadır (European Commission Community Research, 2002). Bu nedenle pek çok ülkede özel yasal düzenlemeler ortaya konmuş ve uluslararası sivil toplum örgütleri tarafından pek çok rapor yayımlanmıştır. Bunlar arasında ülkemizin de imzaladığı düzenlemeler bulunmaktadır.

2.4.1. Ulusal Düzenlemeler

Ulusal yasal düzenlemeler: Ülkemizde sağlık amaçlı genetik testleri hakkında tek düzenleme 1998 yılında yayımlanan ve 2010’da birkaç maddesi değiştirilen “Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmeliği”dir. Genetik hastalıklarda doğum öncesi ve/veya doğum sonrası tanı yöntemlerini uygulayacak genetik merkezlerini ve faaliyetlerini düzenleyen bu yönetmeliğin konumuzla ilgili tek maddesi “Genetik tanı merkezlerinde, başvuranın bilgilendirilmiş onay formu ile rızası alınmadan işlem yapılamaz. Sonuçlar, kişinin rızası olmadan üçüncü kişilere bildirilemez” ifadesi ile genetik testlerinde aydınlatılmış onam ve ifşanın sınırlarını belirlerken en az onlar kadar önemli olan genetik danışmanlık, bilmeme hakkı, üçüncü masum kişinin korunması konularında sessiz kalır (GHTMY, 1998, m.19; GHTMY’nde Değişiklik Yapılmasına Dair Yönetmelik, 2010).

Genetik testlerine ilişkin olmasa da genetik hastalıklara ilişkin “Kalıtsal Hastalıklarla Mücadele Kanunu (1993)”na göre “Devlet, kalıtsal hastalıklarla koruyucu sağlık hizmetleri kapsamında mücadele eder. Bunun için gerekli ödenek Sağlık Bakanlığı bütçesine konulur....” (Kalıtsal Hastalıklarla Mücadele Kanunu, 1993).

Bu kanuna dayanarak “Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı ile Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği (2002)” yayımlanmıştır. Bu yönetmelik genetik bilginin paylaşılmasına ilişkin mevzuatımızdaki tek düzenlemeyi içermektedir. “Sağlık Ocakları, AÇSAP Merkezleri ve Tarama Merkezleri hasta ve taşıyıcıların üçüncü derece dâhil yakın akrabalarının Hemoglobinopati Tanı Merkezlerinde laboratuvar analizlerini yaptırarak taşıyıcıları tespit eder... .. taşıyıcı tespit edilenlerin eşlerinin de test yaptırılmalarını sağlar (Madde 6).” Bununla birlikte “Hemoglobinopati Merkezlerinde, başvuranın rızası alınmadan işlem yapılamaz. Sonuçları, başvuran ve hekim dışında, kişinin rızası olmadan üçüncü kişilere açıklanamaz, gösterilemez.” ifadesiyle GHTMY gibi ilgili kişinin onamını gerekli kılar. Tarama testleri ile danışmanlık hizmetlerinden doktoru sorumlu tutan yönetmelikte hemoglobinopati merkezlerinin görevleri arasında genetik danışmanlık ve meslek içi eğitim programlarının düzenlenmesi bulunmaktadır (Hemoglobinopati Kontrol Programı, 2002).

Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması Genel Müdürlüğü (AÇSAP) tarafından yürütülen yenidoğanda fenilketonüri ve konjenital hipotiroidi tarama programları da bu kanuna dayanarak başlatılmıştır (AÇSAP, 2006).

Son olarak aşağıda uluslararası yasal düzenlemelerde tanımlanacak olan “Biyoloji ve Tıbbın Uygulanması Bakımından İnsan Hakları ve İnsan Haysiyetinin Korunması Sözleşmesi: İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesi” 03.12.2003 tarihinde 5013 sayılı yasa ile onaylanmıştır.

Ulusal etik düzenlemeler: Ülkemizde genetik bilgiye ilişkin tek etik düzenleme Türk Tabipleri Birliği tarafından düzenlenen Etik Bildirgeler Çalıştayı’nda ortaya konan “Tıbbi Genetik Veriler Bildirgesi Sonuç Raporu”dur (EK 1). Bu raporda tıbbi, adli ve bilimsel amaçlarla elde edilen tüm genetik verilere ilişkin yönlendirici olmayan genetik danışmanlık verilmesi, aydınlatılmış onam gerekleri, bilgiye aile dâhil üçüncü kişilerin ulaşımının engellenmesi ve bilgilerin ayrımcılık ve damgalanmaya neden olmaksızın kullanılması gibi pek çok konuda uluslararası dokümanlarla uyumlu olarak genel ilkeler belirlenmiştir (TTBEK, 2010b).

2.4.2. Uluslararası Düzenlemeler ve Öneriler

Genetik alanında uluslararası düzenlemelerin ilki ülkemizin de onayladığı 4 Nisan 1997’de imzaya açılan “Avrupa Konseyi İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesi”dir. Bu sözleşmenin dördüncü bölümü insan genomu başlığıyla genetik konusuna ayrılmıştır. Ayrımcılık, belirli koşullar dışında insan genomuna müdahale ve kalıtsal hastalıklardan kaçınma dışında cinsiyet seçiminin yasaklandığı bu bölümün 12. Maddesi bu tez bağlamında ele alınan tanı amaçlı genetik testlerine aittir. Buna göre:

“Genetik ... testler, sadece sağlık amaçlarıyla veya sağlık amaçlı bilimsel araştırma için ve uygun genetik danışmada bulunmak şartıyla yapılabilir.” (Council of Europe, 1997, m.12).

Genetik alanındaki ikinci doküman İnsan Hakları Evrensel Bildirgesinin ardından ikinci kez Evrensel sözcüğünün kullanıldığı 11 Kasım 1997 tarihinde kabul edilen “İnsan Genomu ve İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi”dir (UNESCO, 1997). İlk evrensel bildirge olmak açısından önem taşıyan bu bildirge de ayrımcılık yasağı, aydınlatılmış onam ve gizliliğin korunması gibi bireysel hakları vurgulamakla birlikte daha çok genetik araştırmalara ilişkin düzenlemeleri kapsamaktadır.

DSÖ’nün 1998’de yayımlanan “Tıbbi Genetik ve Genetik Hizmetlerinde Etik Konulara İlişkin Uluslararası Rehber Önerisi”nde ise çağdaş tıp etiğinin dört temel ilkesi çerçevesinde bu tez kapsamında ele alınan genetik danışmanlık, genetik testleri, aydınlatılmış onam, ifşa ve tıbbi gizlilik gibi konularda rehber kurallar ifade edilmiştir (WHO, 1998). Örneğin tedavilerin olmadığı durumlarda yönlendirici olmayan genetik danışmanlık verilmesi, bireylerin test sonuçlarını risk altındaki akrabalara ve eşlere açıklamak konusunda cesaretlendirmesi, çocukların kendilerini etkileyebilecek kararlara mümkün olduğunca katılması, olası ayrımcılığı önlemek için bireyin onamı olmaksızın bilgilerinin açıklanmaması, çocuklarda tedavi edilebilir durumlar dışında bilmeme hakkına saygı gösterilmesi gibi öneriler bulunmaktadır.

UNESCO’nun 16 Ekim 2003’te onayladığı “İnsan Genetik Verileri Uluslararası Bildirgesi” de Birleşmiş Milletler tarafında kabul edilmiş olup UNESCO’nun her iki bildirgesi de uluslararası bağlayıcılığı olan metinlerdir. Bu iki önemli uluslararası belgede, genetik ayrımcılığın yasaklanması, genetik verilerin gizliliği, bu verilerin toplanma, kullanım ve saklanmasıyla ilişkin prosedürlerin saydam ve etik kurallara uygun olması, genetik verilerin toplanması ve genoma ilişkin araştırma, tanı ve tedavilerin ancak kişinin özgür ve aydınlatılmış onamı ile mümkün olması, genetik verilerin kullanılmasından

sağlanan faydalı sonuçların ulusal ve uluslararası alanda adil bölüşümü gibi temel ilkeler ifade edilmektedir (UNESCO, 2003).

DSÖ adına D.C. Wertz, J.C. Fletcher, K. Berg tarafından 2003 yılında her ülkenin kendi politikaları için dayanak oluşturmak amacıyla “Tıbbi Genetikte Etik Konuların Gözden Geçirilmesi” başlıklı sağlık amaçlı testleri de içeren bir rehber yayımlamıştır. Rehberde genetik danışmanlık, aydınlatılmış onam, gizlilik ve ifşa gibi tez kapsamında ele alınan konularda oldukça ayrıntılı öneriler yer almaktadır (Wertz et al. 2003). Örneğin genetik bilginin ailesel yapıda olduğu vurgulanmakta, tedavi edilebilecek durumlar veya aileyi etkileyecek bilgilerin paylaşılmaması durumu dışında yönlendirici olmayan genetik danışmanlık önerilmekte, üçüncü kişiler ciddi risk altında olduğunda tıbbi gizliliğin ihlal edilebileceği vurgulanmakta, bilmeme hakkı söz konusu olmakla birlikte tıbbi açıdan anlamlı tüm bilgilerin açıklanması önerilmektedir.

Avrupa Komisyonu'nun 2004'te yayımladığı “Araştırma, Geliştirme ve Klinik Uygulamalarda Genetik Testlerinin Etik, Yasal ve Sosyal Boyutları” başlıklı 25 temel önerisi de araştırmalar yanında sağlığa ilişkin testleri de içermektedir ve politika oluşturmaya yönelik bir eylem planı olarak ortaya konmuştur (European Commission, 2004). Burada genetik bilgilerin diğer tıbbi bilgilerden farklı olmadığı özellikle vurgulanarak, genetik danışmanlığa ilişkin genel standartların sağlanması, bilginin diğer aile üyelerine etkisine işaret edilmesi, bilme ve bilmeme hakkına saygının profesyonel uygulamaya aktarılmasını sağlayacak mekanizmaların oluşturulması, genetik bilgiye dayalı ayrımcılığın önlenmesi, sağlık çalışanlarına sürekli eğitimin desteklenmesi gibi konularda öneriler sunulmaktadır.

DTB “Genetik ve Tıp Hakkında Bildiri” Ekim 2005'te kabul edilmiş ve Ekim 2009'da düzeltilmiştir. Bu bildiri de geçerli onamın koşulları, açık ve yakın tehlike durumunda etkilenen kişilerin uyarılabileceği, genetik danışmanlığın ulaşılabilir olması, diğer tıbbi bilgiler gibi genetik bilgilerin gizliliğinin tam olarak korunması gibi öneriler yayınlanmıştır (WMA, 2009).

Bu başlıkta değerlendireceğimiz son uluslararası düzenleme “Avrupa Konseyi İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesi Sağlık Amaçlı Genetik Testlere ilişkin ek protokol” dür. Yalnızca bu tez kapsamında ele alınan sağlık amaçlı doğum sonrası testlere ilişkin klinik yararlılığın tespiti, bilgilendirme ve genetik danışmanlığın gerektiği durumlar, onam veremeyecek durumda olanların nasıl korunacağı, aile üyelerinin yararı için testlerin yapılabileceği koşullar gibi konularda öneriler içeren bu protokol 27 Kasım 2008 tarihinde

imzaya açılmış, Finlandiya, İzlanda, Lüksemburg, Moldova ve Slovenya tarafından imzalanmış, ancak henüz hiçbir ülkede yürürlüğe girmemiştir (Council of Europe, 2008).

2.4.3. Çeşitli Ülkelerde Yayımlanan Öneriler ve Yasalar

Amerika: Genetik Bilgiye Dayalı Ayrımcılığa Karşı Federal Yasa (GINA) 2008’de onaylanmıştır (GINA, 2008). Bunun dışında genetik testlerine ilişkin özel bir yasa bulunmamasıyla birlikte Amerikan İnsan Genetiği Derneği (The American Society of Human Genetics, 1998); Amerikan Kadın Hastalıkları ve Doğum Uzmanları Derneği (Committee on Ethics, ACOG, 2008) gibi kuruluşlar genetik testlerinde etik konular, ailesel genetik bilginin açıklanması gibi konularda öneriler yayımlamıştır.

Avrupa: Avrupa Konseyi’nin insan genetiğine ilgisi dikkat çekici olmakla birlikte Belçika, Finlandiya, Yunanistan, İrlanda, Lüksemburg, İspanya’da konuya ilişkin düzenleme bulunmamaktadır. İngiltere, Danimarka, Almanya, İtalya, Hollanda ve İsveç’te yasal düzenleme olmamasıyla birlikte devlet kuruluşları, meslek örgütleri ya da özel kuruluşlar tarafından yayımlanmış ayrıntılı rehberler ve öneriler bulunmaktadır. Estonya (2000) ve İzlanda (2000) Biyobankalar hakkında, Norveç (2003) genetik testleri hakkında yasalar onaylamışlardır. Avusturya gen teknolojisiyle ilgili bir yasayla genetik testleriyle ilgili uygulamaların sınırlarını da belirlemiştir. Fransa’da ise genetiğe özgü yasalar yanında (1994) Yaşam ve Sağlık Bilimleri için Danışman Etik Komite öngördürücü genetik testleri ve genetik testlerine ilişkin etik konular hakkında görüşler yayınlamış, genetik bozukluklara ilişkin testlerde dikkate alınması gereken etik ilkeleri belirlemiştir (European Commission Community Research, 2002).

Avrupa’da yasa çıkarmamakla birlikte sivil toplum örgütleri tarafından yayımlanan geniş ve ayrıntılı düzenlemelere sahip olan ülke İngiltere’dir. Nuffield Biyoetik Konseyi genetik tarama testleri hakkındaki raporunda genetik bilginin diğer tıbbi bilgilerden farklı olduğu kabulüyle aydınlatılmış onam, tıbbi gizliliğin korunması ve ihlal edilebileceği durumlar, genetik danışmanlık ve genetik hakkında halkın ve sağlık çalışanlarının eğitimi konularında ayrıntılı öneriler yayımlamıştır (Nuffield Council on Bioethics, 2006).

Ayrıca İngiliz Tıp Birliği’nin 1998’de yayımladığı ‘İnsan Genetiği: Seçim ve Sorumluluk’ genetik bağlamında sağlık çalışanlarının etik yükümlülükleri, aydınlatılmış onam, tıbbi gizlilik, genetik danışmanlık gibi konularda oldukça ayrıntılı ve kapsayıcı bir rehber kitaptır (BMA, 1998).

Avustralya: Federal Mahremiyet Yasası (1988) genetik bilginin risk altındaki akrabaya o kişinin yaşamı, sağlığı veya güvenliği yakın olmasa bile ciddi bir tehdit altındaysa özel sektörde çalışan hekim ve sağlık çalışanlarının ifşasına izin verecek şekilde değiştirilmiştir (2007), (Otlowski, 2007). Bu yasal düzenleme dışında Avustralasya İnsan Genetik Derneği (<http://www.hgsa.com.au>) gibi sivil toplum kuruluşları Genetik Danışmanlık (2008); İnsan Genetik Bilgisinin Korunması (2007); Genetik Testleri ve Hayat Sigortası (2008) gibi çeşitli konularda öneriler yayınlamaktadır.

İsrail: Genetik testlerine ilişkin düzenlemeler Genetik Bilgi Yasası (2000) ile yapılmıştır. Bireysel genetik bilginin korunmasında toplumsal yarara dayalı belirli sınırlamalar getiren İsrail, bu yasayla bireysel genetik bilginin doğmamış olanlar da dâhil bir akrabanın sağlığını korumak veya yükseltmek; ölümünü, hastalık veya sakatlığını önlemek için paylaşılmasına izin vermektedir (Laurie, 2002, s.284).

Kanada: Sağlık amaçlı genetik testlerine yönelik bir yasa bulunmamakla birlikte 2010 yılı başında İnsan Hakları Yasası'na bireylerin genetik özellikleri nedeniyle ayrımcılığa uğramasını yasaklayan bir madde eklenmesi önerilmiştir (Roberts, 2010). Ayrıca Kanada Gizlilik Komisyonu 1995'te "Genetik testleri ve mahremiyet" konusunda bir rapor hazırlamıştır (The Privacy Commissioner of Canada, 1995). Bunun dışında 2001 yılında Kanada Geç Başlangıçlı Genetik Hastalıklar için Genetik Danışma Komitesi sağlığı koruma ve geliştirme, genetik mahremiyet ve gizlilik; genetik hakkaniyet: ayrımcılık ve damgalanma; işyeri ve sigorta; kamu katılımı ve eğitimi konularında öneriler sunduğu bir kılavuz hazırlamıştır (Jones, 2001).

Singapur: Bir yasa bulunmamakla birlikte Genetik Testleri ve Araştırmalarda Etik, Yasal ve Sosyal Sorunlar adlı rapor Biyoetik Danışma Merkezi tarafından 2005'te yayımlanmıştır. Rapor bu tez bağlamında ele alınan sağlık amaçlı testlerde aydınlatılmış onam, incinebilir gruplara saygı, gizlilik ve mahremiyet, bilmeme hakkı, genetik danışmanlık, gibi konularda etik endişeleri ortadan kaldırmaya yönelik bir rehber sunulmuştur (The Bioethics Advisory Committee Singapore, 2005).

3. GEREÇ VE YÖNTEM

3.1. Araştırmanın Türü

Kesitsel araştırma

3.2. Araştırma yerinin seçimi

Araştırma Türkiye'nin İstanbul'dan sonra gelen ikinci büyük sanayi kenti olan Kocaeli'de yürütülmüştür. Türkiye imalat sanayi üretimine ortalama %13-14'lük üretim katkısı olan¹ Kocaeli'nin nüfusu 2009 yılı sonunda 1.522.408 kişidir ve yıllık nüfus artış hızı %21,28, yıllık göç hızı %7,94'tür (Türkiye İstatistik Kurumu (TUIK), 2009b, s.41; TUIK, 2010a). Nüfus yoğunluğu açısından İstanbul'dan sonra en kalabalık il olan Kocaeli (TUIK, 2009b, s.45), 2008–2009 döneminde İstanbul, Ankara, İzmir, Antalya ve Bursa'dan sonra Türkiye'nin en fazla göç alan altıncı ilidir. Başta İstanbul, Sakarya, Ankara, Bursa ve İzmir olmak üzere Türkiye'nin her ilinden toplam 60.432 göç almıştır (TUIK, 2010a; 2010b).

Gerek doğumlarla gerek göçlerle hızlı nüfus artışının yaşandığı Kocaeli'de sitogenetik veya moleküler genetik testleri yapılabilen iki merkez bulunmaktadır.

- (a) Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Laboratuvarı: Doğum sonrası sitogenetik ve moleküler genetik testleri yapılmaktadır.
- (b) Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Laboratuvarı: Doğum sonrası moleküler genetik testleri yapılmaktadır.²

Bu merkezlere yıllık test oranları sorulmuş ve 2007 yılının ilk 11 ayında ilk laboratuvarında 294 hastaya, ikinci laboratuvarında 1332 hastaya test yapıldığı öğrenilmiştir. En sık genetik test talep eden uzmanlık alanlarını kadın hastalıkları ve doğum ile çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanları oluşturduğundan ilk çalışma grubu (hekim grubu) Kocaeli ili sınırları içinde aktif olarak hizmet veren tüm kadın hastalıkları ve doğum uzmanları ile çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanları olarak belirlenmiştir.

¹ Kocaeli Sanayi Odası – Kocaeli Sanayii. <http://www.kosano.org.tr/common/default.asp?id=176> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

² Her iki laboratuvarla görüşülmüş ve randevuyla çalışan bir laboratuvar olan Tıbbi Biyoloji Laboratuvarı, kendilerinden hizmet alan hastalarla yüz yüze görüşme yapılmasında bir sakınca görmeyerek tezin yürütülmesi için işbirliği yapmayı kabul etmiştir. Çalışmanın yürütülmesi planlanan diğer laboratuvar ise bu yönde katkı sağlamayı reddetmiştir.

Diğer çalışma grubunu (test sahipleri) ise söz konusu uzmanlar tarafından genetik testi için Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Laboratuvarı'na yönlendirilmiş olan kişiler oluşturmuştur.

3.3. Araştırma evreni varsa örneği ve özellikleri ile örnekleme tekniği

3.3.1. Hekim Grubu:

Hekim grubunun evrenini Kocaeli ilinde devlet hastaneleri, ana çocuk sağlığı merkezleri, üniversite hastanesi, özel hastaneler, asker hastaneleri ve muayenehanelerde aktif olarak çalışmakta olan kadın hastalıkları ve doğum uzmanları ile çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanları oluşturmaktadır.

Kocaeli İl Sağlık Müdürlüğü ve Kocaeli Tabip Odası'ndan, Kocaeli Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nden, Gölcük Asker Hastanesi ve Derince Asker Hastanesi'nden öğrenilen uzman sayıları ve isimleri ile toplam hekim listesi oluşturulmuştur. Oluşturulan listeye göre Kocaeli'de 119'u çocuk sağlığı ve hastalıkları, 109'u kadın hastalıkları ve doğum uzmanı olmak üzere ilgili uzmanlık alanlarından toplam 228 kayıtlı hekim bulunmaktaydı.

Çalışma evrenini oluşturan bu hekimlerden 34'ü bildirilen adreste bulunamadı, 8'i uzun süreli izindeydi, 6'sı başka bir şehirde adres bildirmişti, 3'ü emekli olmuştu. Dolayısıyla Kocaeli'deki çocuk sağlığı ve hastalıkları ile kadın hastalıkları ve doğum uzmanlarının 177'siyle görüşüldü ve araştırmamıza 155'i gönüllülükle katıldı. Görüşülen hekimlerin 15'i çalışmaya katılmayı reddetti, 7 hekim çalışmaya katılmayı kabul etmekle birlikte çalışma formunu tamamlamak için vakit bulamadı bu nedenle reddettiği kabul edildi.

3.3.2. Test Sahipleri Grubu

Kadın hastalıkları ve doğum veya çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanı tarafından sitogenetik veya moleküler genetik testi yaptırmak üzere Kocaeli Üniversitesi Araştırma ve Uygulama Hastanesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı Laboratuvarına yönlendirilmiş ve bu amaçla kan vermiş, 18 yaşın üzerinde olan veya test yaptıran çocuğun ebeveyni olan 103 kişi ile görüşüldü. Çalışma hakkında aydınlatılmış olan bu kişilerden sadece 2'si zamanı olmadığı için çalışmaya katılmayı kabul etmedi. Dördü ise görüşüldükten sonra karar

verme kapasitesine sahip olmadığı için çalışmaya dâhil edilmedi. Test yapılacak olan 7 çocuğun hem annesi hem babası ayrı ayrı görüşmeye alındığı için toplam 104 kişi çalışma grubunu oluşturdu.

3.4. Araştırmada kullanılan araç-gereçlerin tanımlanması

Hekimler için kendi kendine uygulanan ve yaklaşık 15 dakika süren konuya özgü şekilde yapılandırılmış anket formu; test sahipleri için yüz yüze görüşme yöntemiyle uygulanan iki açık uçlu soru içeren ve yaklaşık yarım saatte uygulanan yapılandırılmış anket formu kullanıldı. Bu formlar iki aşamalı bir çalışmayla oluşturuldu. İlk aşama çalışma formunun taslağının oluşturulması, ikinci aşama hazırlanan taslak çalışma formunun hedeflenen amaca ulaştırıp ulaştırmayacağı ile ilgili ön çalışmanın (pilot çalışma) yapılmasıydı.

3.4.1. Veri Toplama Araçlarının Hazırlanması

Çalışma formunun kapsamını belirlemek için öncelikle ülkemizde olduğu gibi uluslararası uygulamalarda etik kaygılar yaratan konular belirlendi (Bower et al, 2002; Diergaarde et al, 2007; Erlen, 2006; Falk et al, 2003; Gilbar, 2007; Plantinga et al, 2003; Korts et al, 2004; Parker and Lucassen, 2004; Van Riper, 2005). Belirlenmiş olan etik sorunların çözümüne katkı sağlayabilecek verilerin elde edilebileceği taslak çalışma formları tıp etiği uzmanları ve araştırmacı tarafından tıbbi biyoloji ve genetik uzmanları, kadın hastalıkları ve doğum uzmanları, çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanlarının görüşleri alınarak oluşturuldu. Konuya ilişkin tutum ve tercihleri ortaya koyabilecek olan sorular içeren taslak çalışma formları çalışmaya dâhil edilmesi planlanan iki grubun özelliklerine göre biçimlendirildi.

Hekim grubu için hazırlanmış olan çalışma formu 4 bölümden oluşuyordu. *Birinci bölüm* hekimlerin demografik, sosyal ve mesleki özelliklerine ilişkin 9 soru içeriyordu. *İkinci bölüm* hekimlerin mesleki uygulamalarında genetik testlerinin yeri, test bilgisi ve açıklama tercihlerine ilişkin 5 soru içeriyordu. *Üçüncü bölüm* hekimin genetik test sonuçlarının sahipliği, açıklama koşulları, açıklanması ile genetik danışmanlık tercihinin ilişkin 11 soru içeriyordu. *Dördüncü bölüm* ise Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi neonataloji, kadın hastalıkları ve doğum, çocuk endokrinolojisi, çocuk hematolojisi

öğretim üyeleri tarafından yaşanmış ve tıp etiği yaklaşımıyla öyküleştirilmiş olan 4 farklı özellikteki olguyu içeriyordu. Her bir olgu, özerklik, mahremiyete saygı, yararlılık, zarar vermeme ve adalet ilkeleri çerçevesinde hazırlanmış 6 duruma ilişkin yanıt içermekteydi.

Hekim çalışma formunda olduğu gibi test sahiplerinin formunda da yer alan ilk olgu (*Olgu A*) hastanemiz neonataloji uzmanı tarafından yaşanan sitogenetik olarak tespit edilebilen dengeli kromozom taşıyıcılığı olgusuydu. İkinci olgu (*Olgu B*) kadın hastalıkları ve doğum uzmanının yaşadığı, moleküler genetik olarak tanı konabilen, yalancı çift cinsiyetliliğe neden olan 5 alfa reduktaz mutasyonu hakkındaydı. Üçüncü olgu (*Olgu C*) moleküler genetik yöntemlerle mutasyon analizi de yapılabilecek olmakla birlikte Hemoglobin Elektroforez adı verilen basit bir kan testiyle de tanı konarak genetik bilgi elde edilebilen beta-talasemi olgusu hakkındaydı ve çocuk hematologu tarafından hikâye edildi. Son olgu (*Olgu D*) çocuk endokrinolojisi uzmanı tarafından yaşanan moleküler genetik yöntemlerle tanı konabilen doğumsal adrenal hiperplazi hakkındaydı.

Test sahiplerine ait çalışma formu da dört bölümden oluşmaktaydı. *Birinci bölüm* test sahiplerinin demografik ve sosyal özelliklerine ilişkin 10 soru içeriyordu. *İkinci bölüm* test sahiplerinin yaptıracığı teste ve sonucun açıklanmasına ilişkin 3 soru içeriyordu. *Üçüncü bölüm* test sahiplerinin genetik test sonuçlarının sahipliği, açıklama koşulları ile genetik danışmanlık tercihinine ilişkin 11 soru içeriyordu. *Dördüncü bölüm* ise hekim grubu çalışma formunun dördüncü bölümünün aynısıydı.

3.4.2. Veri Toplama Araçlarının sınanması (pilot çalışmalar)

Hekim formunun pilot çalışması 25.02.2008 – 06.03.2008 tarihleri arasında 4 çocuk sağlığı ve hastalıkları, 3 kadın hastalıkları ve doğum, 2 tıbbi biyoloji, 1 tıp etiği uzmanından oluşan 10 uzmanla yapılmıştır. Çalışma formunun hedefe ulaştırabilirliği, terminolojik açıdan uyumu ve anlaşılabilirliği sınanmıştır. Pilot çalışma sonucunda bazı soruların sadece ifade edilmesinde küçük değişiklikler yapılmıştır. Türkçe dilbilgisi açısından Türk Dili uzmanı tarafından değerlendirilmiştir (EK-1. Hekim Formu).

Test sahiplerinin çalışma formunun pilot çalışması 25.02.2008–03.03.2008 tarihleri arasında 6 test sahibi ile yapılmıştır. Kadın doğum tarafından yönlendirilen 3 tüp bebek başarısızlığı ve bir tekrarlayan gebelik kaybı olgusu ile Down sendromu ve Turner sendromu şüphesiyle yönlendirilen 3 çocuğun ebeveyniyle görüşülmüştür. Yüz yüze uygulanan ve iki açık uçlu soru bulunan bu formda da pilot çalışma sonrası çalışma

formunun hedefe ulařtırabilirliđi, terminolojik aıdan uyumu ve anlaşılabilirliđi sınanmıř, formda deđiřiklik yapmak gerekmemiřtir (EK-2. Test Sahibi Formu).

Her iki grubun formunda da deđiřiklik yapılmadıđından pilot alıřma verileri (hekim grubunda 7; test sahipleri grubunda 6 katılımcı) alıřma sonularına dâhil edilmiřtir.

3.5. Arařtırmanın bađımlı ve bađımsız deđiřkenlerinin belirlenmesi, parametre seimi

Bađımsız deđiřkenler:

Hekimlerin,

- (a) Sosyo-demografik zellikleri
- (b) Mesleki zellikleri
- (c) Uygulamaları
- (d) Genetik bilginin yapısı hakkında tutumları

Test sahiplerinin,

- (a) Sosyo-demografik zellikleri
- (b) Testlere iliřkin zellikleri
- (c) Genetik bilginin yapısı hakkında tutumları

Bađımlı deđiřkenler:

Hekimlerin ve test sahiplerinin,

- (a) Genetik bilginin yapısı hakkında tutumları
- (b) Genetik bilginin paylařımı hakkında tercihleri
- (c) Genetik bilginin aıklanması ve saklanması hakkında tercihleri
- (d) Gen-etik sorun ieren olgular hakkında yanıtları

3.6. Arařtırmada kullanılan terim, sınıflandırma, yntem ve kriterlerin aıklanması

Hekimlerin; cinsiyeti, yařı, ocuk sahibi olup olmaması demografik; dine verdikleri nem, siyasi grřleri ve genetik hakkında bilgi dzeyleri sosyal olmak zere demografik ve sosyal zellikleri *hekimlerin kiřisel zellikleri* bařlıđında;

Uzmanlık alanı ve uzmanlık deneyimi yılı *hekimlerin mesleki zellikleri* bařlıđında;

Hekimlerin test önerme, test sonucunu açıklama uygulamaları, sonucu açıklama/açıklamama nedenleri, reşit olmayanlara test sonuçlarını açıklama tercihleri *hekimlerin uygulamaları* başlığında gruplandırıldı.

Test sahiplerinin; cinsiyet, yaş, medeni durum, çocuk sahibi olma ve eğitim durumu özellikleri demografik; dine verdikleri önem ve siyasi görüşleri ile genetik hakkında bilgi düzeyleri sosyal olmak üzere demografik ve sosyal özellikleri *test sahiplerinin kişisel özellikleri* başlığında;

Testin hangi amaçla yapıldığı, test sahibinin kimliği, test hakkında bilgilendirilme durumu *test sahiplerinin testlere ilişkin özellikleri* başlığında;

Test sahiplerinin test sonucunun kendilerine açıklanması ve reşit olmayanlara açıklanması hakkındaki tercihleri *test sahiplerinin uygulamaya ilişkin beklentileri* başlığında gruplandı.

Her iki tarafın; genetik bilgilerin diğer bilgilerden farkı, kime ait olduğu ve bireyin sonucu gizleme hakkına yönelik tercihleri *genetik bilginin yapısı hakkında tutumlar* başlığında;

Genetik test sonucunun kimlerle ve hangi şartlarda paylaşılabilmesine ilişkin tercihleri *genetik bilginin paylaşımı hakkında tercihler* başlığında;

Genetik testi sonucunun açıklanması ve korunmasına ilişkin yöntemler hakkında tercihleri *genetik bilginin açıklanması ve saklanması hakkında tercihler* başlığında;

Olgulara ilişkin yanıtları da *gen-etik sorun içeren olgular hakkında tercihleri* başlığında gruplandırıldı.

3.7. Çalışma Süresi

Çalışmanın yürütülmesi için 13.02.2008 – 15.03.2008 tarihleri arasında Kocaeli Valiliği, Kocaeli İl Sağlık Müdürlüğü, Kocaeli Üniversitesi İnsan Araştırmaları Etik Kurulu ve Tıbbi Biyoloji Laboratuvarından gerekli izinler alındı.

Aynı tarihlerde evrenin oluşturulması için İl Sağlık Müdürlüğü, Kocaeli Tabip Odası, Asker Hastaneleri ve Üniversite Hastanesi'nden gerekli veriler toplandı.

Pilot çalışmalar 25.02.2008–06.03.2008 tarihleri arasında yapıldı, çalışma formları Türk Dili uzmanı tarafından değerlendirildikten sonra 15.03.2008–17.11.2008 tarihleri arasında araştırma verileri toplandı.

3.8. Araştırmanın Etik Boyutu

Araştırmanın yürütülmesi için Kocaeli Üniversitesi İnsan Araştırmaları Etik Kurulu'ndan 26 Şubat 2008 tarihinde 2008/21 proje numarası ve İAEK 3/12 karar sayısıyla etik onay alındı.

Kocaeli'de ilgili uzmanlıklardaki tüm hekimlere ulaşmak planlandığından, formlar hangi hekimlere ait olduğu bilinerek toplandı, formların sunulması sırasında hekimlere araştırmanın gerekçesi, amacı ve katılımın gönüllü olduğu hakkındaki bilgilerin verilmesi yanında kişisel bilgilerinin herhangi bir risk oluşturabilecek şekilde kullanılmayacağına dair güvence verildi. Son hekim formu alındıktan sonra çalışma formları kimliği bildiren zarflardan ayrılarak isimsizleştirildi.

Yüz yüze görüşülen test sahiplerine de çalışmaya davet ederken çalışmanın gerekçesi, amacı, katılımın gönüllü olduğu hakkındaki bilgiler yanında elde edilen kişisel bilgilerin gizliliğinin korunacağı ve herhangi bir risk oluşturacak şekilde kullanılmayacağı konusunda güvence verildi.

Çalışma formundaki olgular gerçek vakalardan hikâye edildi. Katılımcıların kolayca hayal edebilmesi için olgulardaki kişilerin isimleri yerine gerçek olmayan isimler kullanıldı.

3.9. Veri analizi, kullanılan istatistiksel testlerin ve hesaplamaların tanımlanması

Her iki grup için elde edilen bağımsız ve bağımlı değişkenlerin yüzde dağılımları alındı. Yaş, uzmanlık deneyimi yılı, reşit olmayanlara bildirim için önerilen yaş değişkenlerinin ortalaması alındı ve ortalama \pm standart sapma şeklinde ifade edildi.

Tarafların yaşı, hekimlerin uzmanlık yılı, test sahiplerinin eğitim yılı gibi sayısal verilerin karşılaştırılmasında parametrik testlerin kullanılabilirliğini ölçmek için Tek Örneklem Kolmogorov Smirnov Testi yapıldı ve verilerin normal dağılıma uygun olmadığı görülerek ($p < ,050$) parametrik olmayan testler kullanıldı.

Her iki grubun çalışma formlarının ortak olan ve olgulara ilişkin görüşleri içeren dördüncü bölümünün soruları katılıyorum-kararsızım-katılmıyorum şeklinde üç seçenekli hazırlandı.

Değişkenlerin istatistik analizinde Ki-Kare, Mann Whiney U ve Kruskal-Wallis testi kullanıldı.

3.10. Araştırmanın Sınırlılıkları

Araştırmamızın bazı sınırlılıkları bulunmaktaydı.

İlki çalışma evreni ve örneklemini ile ilgili olanlardı: (1a) Çalışmamız yalnızca Kocaeli ilinde yürütüldüğü için sonuçlarımızın ülkemizi temsil ettiği söylenemez. (1b) Test sahiplerinin tamamı genetik tanı testi yaptırmak üzere başvurmuş olduğundan tercihleri önyargılı olabilir. (1c) Çalışma tek araştırmacı tarafından yüz yüze görüşme yöntemiyle yürütüldüğü için test yaptıran kişilerin %46'sına ulaşılabilmektedir.

İkincisi veri toplama yöntemi ve çalışma formları ile ilgili olanlardı: (2a) Tüm sosyal çalışmalarda olduğu gibi bulgular katılımcıların anket formuna verdikleri yanıtlarla sınırlıdır. (2b) Çalışma olgularımızdan ikisi aynı zamanda yalancı çift cinsiyetle ilgili olduğundan katılımcıların bu sorulara yanıtları önyargılı olabilir.

Üçüncüsü çalışma sonuçlarının değerlendirilmesiyle ilgili olanlardır: (3a) Ülkemizde çalışmamızla yöntem ve kapsam olarak örtüşen bilimsel yayınlar olmadığından (mevcut tarama yöntemleriyle ulaşamadığından) tartışma bölümünde daha çok yabancı kaynaklara yer verilmiştir.

4. BULGULAR

İnsan felsefesinde insanının ne olduğunun kuramsal ve dinsel sorgulanışına yüzyılımızda insanın ne olduğunun maddi sorgulanışı eklendi. Bu maddi sorgulamayı mümkün kılan ileri teknoloji ile insanın en küçük yapı taşları – genleri hakkında edinilen yeni bilgiler, ırklar, gruplar ve hatta bireylerarası ayrımcılık, insan türünün başkalaştırılabilmesi gibi insanın değer-sizleşmesine yol açabilecek etik kaygılar yarattı. Bu nedenle elde edilen *genetik bilginin* hangi amaçlarla, nasıl kullanılacağıının belirlenmesi önem kazandı. Genetik bilginin çeşitli kullanım alanlarında olası sorunları önleyebilmek adına ulusal ve uluslararası etik ve yasal düzenlemeler yapıldı ve yapılmaya devam ediyor.

Genetik bilginin kullanımına yönelik etik endişeler çok boyutlu olmakla birlikte biz bu tezle genetik bilginin klinik kullanımı, paylaşımı ve depolanması konusunda ülkemize özgü kuralların oluşturulmasına katkı sunmayı hedefledik. Bu amaçla konunun tarafları olan iki grup ile yürüttüğümüz çalışmaya toplam 155 hekim ve 104 test sahibi/vekili katıldı.

Hekimler: Çalışma evrenini oluşturan toplam 228 hekimin %77,6'sına (n=177) ulaşıldı. Bu hekimlerin 15'i çalışmaya katılmayı reddetti, 7'si çalışmaya katılmayı kabul etmekle birlikte çalışma formunu tamamlamak için vakit bulamadı. Dolayısıyla çalışmaya, çalışma evreninin %68,0'i, ulaşılan hekimlerin %87,5'i (N=155) katıldı.

Test sahipleri: Tıbbi biyoloji laboratuvarında çalışma süresince çalışma koşullarına uygun 221 test yaptıran kişinin %45,7'si (n=101) ile görüşüldü. Bu test sahiplerinden 4'ü çalışmaya dâhil edilmedi. Test sahibi çocuk olan 7 ailenin hem anne hem babasıyla görüşüldüğü için toplam 104 katılımcıya ulaşıldı. Çalışmaya katılan test sahiplerinin %62,5 (n=65)'i kendisi; %21,2'si test yaptıran çocuğun annesi, %16,3'ü babası olmak üzere toplam %37,5 (n=39)'u ebeveyni.

4.1. Kişisel Özellikler

4.1.1. Hekimlerin Demografik, Sosyal ve Mesleki Özellikleri

Çalışmamıza katılan hekimlerin yarısından fazlası erkekti (%58,1; n=90).³ Yaşları 30 ila 80 arasında değişen ve yaş ortalamaları $44,4 \pm 10,3$ olan hekimlerin otuzlu (%36,8; n=57) ve kırklı yaşlarda (%36,1; n=56) olanları benzer oranlardayken, daha azı elli yaşın üstündeydi (%27,1; n=42). Hekimlerin önemli bir kısmı (%84,5; n=131) çocuk sahibiydi (Çizelge 4.1).

Hekimlere yaşamları için dini ne kadar önemli buldukları sorulduğunda yarısından azı (%41,9; n=65) dinin yaşamında önemli bir yeri olduğunu, üçte birinden fazlası (%33,5; n=52) dinin ne önemli ne önemsiz olduğunu, beşte biri (%19,4; n=30) de önemli olmadığını ifade etti. Sekiz hekim (%5,2) bu soruya yanıt vermedi (Çizelge 4.1).

Siyasi görüşe ilişkin soruda katılımcılardan siyasi görüşlerini tek kelimeyle ifade etmeleri istendi ve çoğunluğun kendini tanımlarken solcu veya sağcı ifadesini kullandığı görüldü. Bununla birlikte ifade edilen sosyal demokrat, demokrat, merkez sol, ulusalcı gibi ifadeler solcu; milliyetçi, muhafazakâr, liberal gibi ifadeler sağcı başlığı altında toplandı. Diğer başlığı ise hümanist, varoluşçu, ılımlı, apolitik gibi sağ veya sol başlığına yerleştirilemeyen ifadeleri gruplamak için kullanıldı. Siyasi görüşünüz sorusuna hekimlerin dördte biri yanıt vermedi (%24,5; n=38). Hekimlerin yarısından fazlası solcu (%52,3; n=81), küçük bir kısmı sağcıydı (%16,8; n=26). Diğer (%6,5; n=10) başlığında sınıflandırılanlar da katılımcıların küçük bir kısmıydı (Çizelge 4.1).

Kocaeli ilinde görev yapmakta olan katılımcı hekimlerin %53,0'ü çocuk sağlığı ve hastalıkları, %47,0'si kadın hastalıkları ve doğum uzmanıydı. Seksen iki çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanından 5'i neonatoloji, 3'ü çocuk hematolojisi, 2'si çocuk endokrinolojisi, 2'si çocuk enfeksiyon hastalıkları ve birer hekim de gastroenteroloji, kardiyoledi, nefroloji ve onkoloji yan dal uzmanıydı. Uzman olarak deneyim süresi 6 ay ile 50 yıl arasında değişen hekimlerin uzmanlık yılı ortalaması $14,1 \pm 10,1$ 'di ve yarısından fazlasının

³ Elde edilen tüm verilerin yüzdelerinin ifade edilmesinde 5 kişinin veya %5'in altı birkaç kişi, %5-%19,4 küçük bir kısmı, 19,5-20,4 beşte biri; 20,5-22,4 beşte birinden fazlası; 22,5-24,4 yaklaşık dördte biri; 24,5-25,4 dördte biri, 25,5-32,4 yaklaşık üçte biri, 32,5-33,4 üçte biri, 33,5-39,9 üçte birinden fazlası, 40,0-45,4 yarısından azı, 45,5-49,4 yaklaşık yarısı, 49,5-50,4 yarısı, 50,5-59,9 yarısından fazlası, 60,0-74,9 çoğunluğu, 75,0-95,0 önemli bir kısmı ve 95,5-99,5 neredeyse tamamı şeklinde ifade edildi.

(%53,5;n=83) deneyim süresi on yıldan fazlaydı. Devlet hastanelerinde çalışmakta olan 61 (%39,4) hekimin 19'u aynı zamanda muayenehanede, 4'ü özel hastanede, 3'ü de hem muayenehane hem de özel hastanede çalışmaktaydı (Çizelge 4.1).

Çizelge 4.1. Hekimlerin kişisel ve mesleki özellikleri (N=155)

Kişisel Özellikler	n (%)	Mesleki Özellikler	n (%)
Cinsiyet		Uzmanlık alanı	
Erkek	90 (58,1)	Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları	82 (53,0)
Kadın	65 (41,9)	Neonatoloji	5 (3,2)
Yaş		Çocuk Hematolojisi	3 (1,9)
30'lu yaşlar	57 (36,8)	Çocuk Endokrinolojisi	2 (1,3)
40'lı yaşlar	56 (36,1)	Çocuk Enfeksiyon	2 (1,3)
50 yaş ve üstü	42 (27,1)	Çocuk Gastroenterolojisi	1 (0,6)
Çocuk sahibi olma		Çocuk Kardiyolojisi	1 (0,6)
Çocuğu var	131 (84,5)	Çocuk Nefrolojisi	1 (0,6)
Çocuğu yok	24 (15,5)	Çocuk Onkolojisi	1 (0,6)
Dinin yaşamdaki önemi		Kadın Hastalıkları ve Doğum	73 (47,0)
Önemlidir	65 (41,9)	Uzmanlık yılı	
Ne önemli ne önemsizdir	52 (33,5)	≤ 10 yıl	72 (46,5)
Önemli değildir	30 (19,4)	>10 yıl	83 (53,5)
Yanıtsız	8 (5,2)	Kurum Türü	
Siyasi görüş		Devlet Hastanesi	61 (39,4)
Solcu	81 (52,3)	Muayenehane	19 (12,3)
Sağcı	26 (16,8)	Özel Hastane (ÖH)	4 (2,6)
Diğer	10 (6,5)	Muayenehane ve ÖH	3 (1,9)
Yanıtsız	38 (24,5)	Özel Hastane	60 (38,7)
		Üniversite Hastanesi	21 (13,5)
		Muayenehane	13 (8,4)

Hekimlerden genetik hastalıklar ve testler hakkındaki bilgi düzeylerini değerlendirmeleri istendiğinde yaklaşık yarısı (%48,4) bilgisini orta düzeyde, yaklaşık üçte biri (%32,3) yeterli ve küçük bir kısmı (%19,4) yetersiz bulunduğunu bildirdi.

Hekimlerin bilgi düzeyi değerlendirmesi ile kişisel ve mesleki özelliklerinin ilişkisi incelendiğinde, bilgi düzeyi değerlendirmesinin cinsiyet ve yaş gibi demografik özellikler ile uzmanlık türünden istatistiksel açıdan anlamlı şekilde etkilendiği bulundu. Erkeklerin %42,2'si, kadınların %18,5'i yeterli bilgisi olduğunu düşünüyordu ($X^2=11,569;df=2;p=,003$) ve bilgi düzeyini yeterli bulanların oranı yaş arttıkça azalıyor

($X^2=14,832;df=2;p=,001$). Kadın doğum uzmanları arasında genetik testlerine ilişkin bilgilerini yeterli bulanların oranı ise (%45,2; n=33) çocuk uzmanlarından (%20,7; n=17) fazlaydı ($X^2=12,705;df=2;p=,002$).

4.1.2. Test Sahiplerinin Demografik ve Sosyal Özellikleri

Çizelge 4.2’de gösterildiği gibi test sahiplerinin yarıdan fazlası kadındı (%55,8; n=58). Yaşları 18 ile 47 arasında değişen katılımcıların yaş ortalaması $32,4\pm 7,0$ ’dı ve yarıdan fazlası (%51,0; n=53) otuzlu yaşlarındaydı. Test sahiplerinin önemli bir kısmı (%91,3; n=95) evli ve yarıya yakını (%46,2; n=48) çocuk sahibiydi. Yarıdan fazlası (%52,9; n=55) çalışan katılımcıların meslekleri akademisyen, anestezi teknisyeni, astsubay, devlet memuru, elektrik teknisyeni, esnaf, güvenlik görevlisi, hemşire, imam, işçi, kasiyer, laborant, memur, modacı, müfettiş, muhasebeci, öğrenci, öğretmen, polis, sağlık memuru, sekreter, şoför, sporcu, tıbbi sekreter, tornacı şeklinde çeşitlilik gösteriyordu. Tamamı SSK, Bağ-Kur veya Emekli Sandığı tarafından sigortalı olan test sahiplerinin 4’ünün aynı zamanda özel sigortası bulunuyordu.

Katılımcılar sırasıyla lise (%29,8; n=31), ilkokul (%28,8; n=30), ortaokul (%18,3; n=19), ön lisans (%10,6; n=11) ve lisans (%6,7; n=7) eğitimini tamamlamıştı. Lisansüstü eğitim alan ve hiç eğitim almamış olan birkaç kişinin oranı (%2,9; n=3) aynıydı (Çizelge 4.2).

Test sahiplerinin önemli bir kısmı (%90,4; n=94) dinin yaşamındaki yerinin önemli olduğunu, küçük bir kısmı (%6,7; n=7) dinin yaşamı için ne önemli ne önemsiz olduğunu, birkaç katılımcı da (%2,9; n=3) önemli olmadığını bildirdi. Katılımcıların yarıdan azının (%40,4; n=42) siyasi görüşü sağcı, küçük bir kısmının (%17,3; n=18) solcu başlığında gruplandırılırken yarıya yakını (%42,3; n=44) bu soruya siyasi görüşünün olmadığı yanıtını verdi (Çizelge 4.2).

Test sahiplerinden genetik hastalıklar ve genetik testler konusunda bilgi düzeylerini değerlendirmeleri istendiğinde en büyük kısmı (%44,2; n=46) hiç bilgisi olmadığını belirtti. Diğer kısmı bu konudaki bilgisini (%34,6; n=36) yetersiz, beşte birinden fazlası (%21,2; n=22) ise orta düzeyde şeklinde değerlendirdi. Bilgisini yeterli bulan test sahibi bulunmamaktaydı.

Çizelge 4.2. Test sahiplerinin kişisel özellikleri (N=104)

Demografik Özellikler	n (%)	Sosyal Özellikler	n (%)
Cinsiyet		Eğitim durumu	
Erkek	46 (44,2)	Okur-yazar	3 (2,9)
Kadın	58 (55,8)	İlkokul	30 (28,8)
Yaş		Ortaokul	19 (18,3)
18 – 29 yaş arası	35 (33,7)	Lise	31 (29,8)
30'lu yaşlar	53 (51,0)	Ön lisans	11 (10,6)
40'lı yaşlar	16 (15,4)	Lisans	7 (6,7)
Medeni durum		Lisans-üstü	3 (2,9)
Evli	95 (91,3)	Dinin yaşamdaki önemi	
Bekâr	9 (8,7)	Önemlidir	94 (90,4)
Çocuk sahibi olma		Ne önemli ne önemsizdir	7 (6,7)
Çocuğu var	48 (46,2)	Önemli değildir	3 (2,9)
Çocuğu yok	56 (53,8)	Siyasi görüş	
Çalışma durumu		Solcu	18 (17,3)
Çalışıyor	55 (52,9)	Sağcı	42 (40,4)
Çalışmıyor	49 (47,1)	Yok	44 (42,3)

Test sahiplerinin kendi genetik bilgi değerlendirmeleri ile demografik ve sosyal özelliklerinin ilişkisi incelendiğinde bilgi değerlendirmesi ile test sahiplerinin *eğitim durumu* ($X^2=8,460$; $df=2$; $p=,015$) ve *siyasi görüşü* ($X^2=16,679$; $df=2$; $p<,001$) arasında anlamlı ilişki gözlemlendi. Buna göre beş yıl ve altı eğitim görenlerin %63,6'sının genetik hakkında hiç bilgisi yokken 8 yıl ve üstü eğitim görmüş olanların yaklaşık %43'ü yetersiz olduğunu düşünse de bilgi sahibiydi. Siyasi görüş bildirmemiş olanların (%68,2) görüş bildirmiş olanlara nazaran (%22,2; %28,6) çoğunun genetik hakkında hiç bilgisi yoktu.

4.1.3. Test Sahiplerinin Test Yaptırma Nedenleri ve Test Hakkında Bilgilendirilme Durumları

Kendileri veya çocukları için tamamı karyotip analizi yaptırmak üzere kan vermiş olan katılımcıların çoğu (%64,4; $n=67$) kadın hastalıkları ve doğum, %35,6'sı ($n=37$) çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanları tarafından Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı Laboratuvarı'na yönlendirilmişti. Test sahiplerinin test yaptırma nedenleri şöyleydi:

Tekrarlayan gebelik kaybı (%38,5; n=40), tekrarlayan tüp bebek başarısızlığı (%12,5; n=13), Turner sendromu şüphesi (%10,6; n=11), Down sendromu şüphesi (%8,7; n=9), primer veya sekonder amenore (%6,7; n=7). Bunun yanında dismorfizm ve Klinefelter sendromu şüphesiyle üçer; kısırılık, polikistik over sendromu, polimorfizm, yalancı çift cinsiyetlilik, xx gonadal disgenesis şüphesiyle ikişer; 17p'de delesyon, 4p'de delesyon, intrauterin büyüme geriliği, zihinsel gerilik, gelişme geriliği, psikomotor gerilik, şüpheli genitalya ve trizomiler şüphesiyle birer test sahibi bulunmaktaydı. Test sahiplerinin yarısından fazlası (%52,9; n=55) genetik testini üremeye ilişkin nedenlerle; %47,1'i (n=49) üremeye ilişkin olmayan nedenlerle yaptırmıştı. Çalışmaya katılan test sahiplerinin %62,5 (n=65)'i kendisi için; %37,5 (n=39)'i çocuğu için test yaptırmıştı (Çizelge 4.3).

Test sahiplerinin yarısından fazlasına (%57,7; n=60) yapılacak test hakkında bilgi verilmişti. Test hakkında bilgiyi yarısı (50,0; n=30) testi yapacak olan uzmandan, yaklaşık üçte biri (%26,7; n=15) hem yönlendiren doktor hem testi yapacak uzmandan, yaklaşık dörtte biri (%23,3; n=13) sadece yönlendiren doktordan almıştı. Yaptırılacak test hakkında yarısından azına (%42,3; n=44) da bilgi verilmemişti (Çizelge 4.3).

Test sahiplerinin 8'ine testi yapacak uzman tarafından sadece bilgilendirme formu verilmişti. Katılımcılardan 5'i testin neden yapılacağını sordukları halde yönlendiren uzmandan bilgi alamadıklarını, internetten ve kitaplardan bilgi edinmeye çalıştıklarını, 3'ü kendilerine bilgi verildiğini fakat hatırlamadıklarını bildirdi. Test sahiplerinin 3'ü de kendilerine verilen bilgiyi yetersiz bulduğunu ya da 'tıp diliyle' konuşulduğu için iyi anlamadığını söyledi.

Yapılacak testle ilgili bilgi alma durumu ile test sahiplerinin kişisel özellikleri, test yaptıran nedeni, test sahibinin kim olduğu ve test hakkında bilgilendirilme durumunun ilişkisi değerlendirildiğinde cinsiyet, yaş, medeni hal, dine verilen önem gibi kişisel özellikleri arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi. Ancak kendisine genetik test ile ilgili bilgi verildiğini söyleyenlerin çoğu *sağcı* olan ($U=1014$; $p=,029$), *çalışan* ($X^2=4,390$; $df=1$; $p=,036$), *on bir yıldan fazla eğitimi* olan ($U=965$; $p=,015$), *çocuğu olmayan* ($X^2=9,380$; $df=1$; $p=,002$), *testi kendisine yaptıran* ($X^2=7,101$; $df=1$; $p=,008$) ve *üremeye ilişkin nedenlerle test yaptıranlardı* ($X^2=8,354$; $df=1$; $p=,004$)

Çizelge 4.3. Test sahiplerinin test yaptırma nedenleri ile test hakkında bilgilendirilme durumları (N=104)

Test yaptırma nedenleri ve testler hakkında bilgilendirilme		n (%)
Test yaptırma nedenleri		
<i>Kadın hastalıkları ve doğum uzmanı tarafından yönlendirilenler</i>	Gebelik kayıpları	40 (38,5)
	Tüp bebek başarısızlığı	13 (12,5)
	Sekonder amenore	3 (2,9)
	Turner hastalığı	3 (2,9)
	Diğer (kısırlık, birincil adet görememe, yalancı çift cinsiyetlilik, polimorfizm)	8 (7,7)
	Toplam	67 (64,4)
<i>Çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanı tarafından yönlendirilenler</i>	Turner hastalığı	8 (7,7)
	Down hastalığı	9 (8,7)
	Klinefelter hastalığı	3 (2,9)
	Dismorfizm	3 (2,9)
	Diğer (xx gonadal disgenesis, şüpheli genitalya, trizomiler... vb)	14 (13,4)
	Toplam	37 (35,6)
Test hakkında bilgilendirme		
Yapılmadı		44 (42,3)
Yapıldı		60 (57,7)
<i>Kim tarafından</i>	Testi öneren doktor	14 (23,3)
	Testi yapacak uzman	30 (50,0)
	Hem öneren doktor hem uzman	16 (26,7)

4.2. Genetik Testlerine İlişkin Uygulamalar:

Hekim çalışma formunun ikinci bölümünde yer alan sorularla çalışmaya katılan hekimlerin günlük uygulamaları sırasında hastalarına test önerme ve test sonuçlarını açıklama hakkında uygulamaları ile önerdikleri testlere ilişkin bilgileri nereden edindikleri konusunda bulgular elde edilmiştir. Elde edilen bulgulara göre:

Hekimlerin %80,6'sı (n=125) günlük uygulamaları sırasında hastalarına genetik testi öneriyordu. Önerdikleri testler hakkındaki bilgileri öncelik sırasıyla uzmanlık eğitiminden (%75,2; n=94), izlenen bilimsel yayınlardan (%40; n=50), tıp eğitiminden (%31,2; n=39) ve alınan kurs ve seminerlerden (%28,8; n=36) edinmişlerdi.

Genetik testi öneren hekimlerin %40'ı (n=50) ayda yaklaşık bir kez, %14,4'ü (n=18) haftada yaklaşık bir kez ve yarıya yakını (%45,6; n=57) da en fazla altı ayda bir kez test öneriyordu.

Günlük uygulamalarında genetik test önermenin hekimlerin demografik, sosyal ve mesleki özellikleriyle ilişkisine bakıldığında: cinsiyet, yaş, çocuk sahibi olma, siyasi görüş ve uzmanlık süresi arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmezken hekimlerin *dini görüşü, uzmanlık türü ve genetik bilgisi düzeyi* arasında anlamlı ilişki gözlemlendi (Çizelge 4.4).

Günlük uygulamalarında test öneren hekimlerin yaklaşık yarısı (%47,9) dini yaşamında önemli bulurken, küçük bir kısmı (%17,4) önemli bulmadığını bildirdi (U=1158,5; p=,023).

Günlük uygulamalarında kadın doğum uzmanları (%90,4; n=66) çocuk uzmanlarından (%72; n=59) daha fazla ($X^2=8,431; df=1; p=,004$) ve daha sık ($X^2=10,079; df=2; p=,006$) test öneriyordu. Test önerme uygulamaları ile genetik hastalıklar hakkında bilgi düzeyi değerlendirmesi arasında da anlamlı ilişki gözlemlendi (U=1195; p=,001). Günlük uygulamalarında test öneren hekimlerin %36,8 (n=46)'i, önermeyenlerin %13,3 (n=4)'ü genetik hakkında bilgisini yeterli buluyordu. Hekimlerin test önerme sıklığı ile bilgi düzeyi arasında da benzer ilişki gözlenmekteydi ve test önerme sıklığı arttıkça bilgi düzeyini yeterli bulan hekim oranı artıyordu ($X^2=21,137; df=2; p<,001$).

Çizelge 4.4. Hekimlerin test önerme uygulamaları (N=155)

Uygulamalar	% (n)	Anlamlılık
Günlük uygulamalarında test öneriyor mu?		
Evet	125 (80,6)	<i>Din, p=,023; Uzmanlık türü, p=,004</i>
Hayır	30 (19,4)	<i>Bilgi düzeyi, p=,001</i>
Hangi sıklıkla?		
Haftada en az 1 kez	18 (11,6)	<i>Uzmanlık türü, p=,006</i> <i>Bilgi düzeyi, p<,001</i>
Ayda en az 1 kez	50 (32,3)	
Altı ayda en az 1 kez	57 (36,8)	

4.2.1. Hekimlerin Test Bilgisinin Açıklanmasıyla İlgili Uygulamaları ile Test Sahiplerinin Açıklamaya İlişkin Beklentileri:

Bu bölümde hekimlerin genetik test önerdikleri kişilere test sonuçlarını açıklayıp açıklamadıkları, bu uygulamalarının nedenleri, reşit olmayanlara açıklama yapılmasına yönelik tercihleri ile test sahiplerinin kendilerine ve reşit olmayanlara sonuçların açıklanmasına yönelik tercihleri hakkında bilgiler yer almaktadır. Test sahiplerinin açıklamaya yönelik beklentilerinin nedenleri açık uçlu bir soru ile elde edildi.

Hekimlerin %74,2'si (n=92) hastalarının kendilerine genetik test sonuçlarını her zaman açıklarken yalancı çift cinsiyetlilik şüphesiyle test yaptıran bir kişi dışında test sahiplerinin tamamı (%99; n=103) test sonucunun kendisine açıklanmasını istemekteydi. Test sahiplerinin bu sonucu bilmek istemelerinin en sık tekrarlanan (n=26) nedeni 'durumumu öğrenmek için' şeklindeyken 'kendi testi, kendi bilgisi olduğu için sonucu bilmenin en doğal hakkı' olduğunu ifade eden (n=8) katılımcılar da bulunuyordu. Test sahiplerinin 6'sı 'önlem almak' 12'si 'geleceğini planlamak' için bu bilgiye ihtiyaç duyduğunu, 4 test sahibi 'tedavi planı yapmak' için bilmek istediğini ifade etti. Diğer 4 test sahibinin sonucu bilmek isteme nedeni 'bu testlerle daha kesin ve detaylı bilgilere' ulaşılacağını düşünmesiydi (Çizelge 4.5).

Günlük uygulamalarında genetik testi öneren hekimlerin yaklaşık dörtte biri (%24,2; n=30) sonucu açıklayıp açıklamayacağına, sonucun hastaya etkisini göz önünde bulundurarak karar veriyordu ve sadece iki hekim hastalarına hiçbir zaman bilgi vermiyordu (Çizelge 4.5). Bu hekimler hastayı gitmesi gereken bölümlere yönlendirdiklerini bildirdiler.

Hekimlerin test sonuçlarını açıklama/açıklamama nedenlerine bakıldığında; çoğu (%69,4; n=84) test sonuçlarını kişinin kendi genetik yapısı olduğu için her durumda; yaklaşık dörtte biri (%24; n=29) sadece ön tanıyı doğruladığında açıkladığını bildirdi. Hekimlerin 7'si tıbbi, sosyal, ekonomik açıdan hastaya bir yararı yoksa 1'i de hastanın dışlanma endişesi bulunuyorsa sonucu açıklamadığını bildirdi (Çizelge 4.5).

Hekimlerin test sonucunu bildirme tercihleri ve tercih nedenleri ile kişisel ve mesleki özellikleri, test önerme durumları arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki gözlenmedi. Test sahiplerinin tamamının test sonucunun açıklanması beklentisi olduğu için bu grupta istatistiksel açıdan bir karşılaştırma yapılamadı.

Hekimlerin yarısından fazlası (%56,8; n=88) reşit olmayanlara genetik durum ve hastalıklar hakkında bilgi verilmemesi gerektiğini, %43,2'si (n=67) verilebileceğini bildirdi. Hekimler, bilginin reşit olmayanlara açıklanma yaşı olarak 7 ile 16 arasında ortalaması $14,1 \pm 2,0$ olan yaşları uygun buldu. En sık (%14,8; n=23) 15 yaşından itibaren bilginin verilebileceği bildirildi (Çizelge 4.5). Bununla birlikte hekimlerin %7,7'si (n=12) yasal reşit olma yaşının yetersiz olduğunu, bilginin 20 yaşından itibaren verilmesi gerektiğini bildirdi. Hekimlerin 5'i her vakanın kendi şartlarında değerlendirilebileceğini çocuk bilmek istiyorsa, hayatını ciddi şekilde etkileyecekse 5 yaşından itibaren bildirilebileceğini ama bazı vakalarda 25 yaşında bile bilgilendirilemeyebileceğini bildirdi.

Hekimlerin mesleki özellikleri ve uygulamaları ile bu yöndeki tercihleri arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmezken kişisel özelliklerinden sadece *çocuk sahibi olmaları* arasında anlamlı ilişki gözlemlendi ($X^2=4,299;df=2;p=,038$). Çocuğu olanlara (%39,7) oranla çocuğu olmayanlar (%62,5) genetik bilginin çocuklara açıklanmasını daha fazla tercih etti.

Test yaptıranların bu yöndeki tercihlerine bakıldığında yarıdan fazlası (%51; n=53) reşit olmayanlara da genetik hastalıkları ve durumları hakkında bilgi verilmesi gerektiği fikrindeydi. Test sahiplerinin önerdiği ortalama yaş $14,1\pm 1,9$ 'du (Çizelge 4.5). Test yaptıranlar bilginin verilme yaşı olarak 8 ile 17 arasında değişen yaşları önermekte ve bilginin en sık (%18,3; n=19) 15 yaşından itibaren verilebileceğini ifade etmekteyken %2,9'u (n=3) 20 yaşından itibaren bilginin verilebileceğini bildirdi. Test sahiplerinden 2'si açıklama yaşı kararının aileye ait olması gerektiğini, 2'si çocuğun kapasitesine göre değişebileceğini söyledi. Ebeveyn görüşmesinde test sahibi olan üç çocuğun bildirdiği görüş test sonucu yaşamsal kararlar verilmesini gerektirecekse tüm gerçeklerin açıklanması için 18 yaşını beklemenin uygun olacağıydı.

Çizelge 4.5. Hekimlerin test sonuçlarının açıklanmasına ilişkin uygulamaları ve test sahiplerinin beklentileri

Hekimlerin uygulamaları	n (%)	Test sahiplerinin beklentileri	n (%)
Test sonucunu açıklıyor musunuz? (N=124)		Test sonucu size açıklanmalı mı? (N=104)	
Her zaman	92 (74,2)	Evet	103 (99,0)
Olası etkisini değerlendirerek	30 (24,2)	Hayır	1 (1,0)
Hiçbir zaman	2 (1,6)	Açıklama isteme nedenleri (n=60)	
Açıklama nedenleri		Durumumu öğrenmek	26 (43,3)
Kişinin genetik yapısı olması	84 (69,4)	Geleceğim için plan yapmak	12 (20,0)
Taniyi doğrulaması	29 (24,0)	Benim test sonucum	8 (13,3)
Açıklamama nedenleri		Önlem almak	6 (10,0)
Damgalanma endişesi	1 (0,8)	Daha kesin bilgilere ulaşmak	4 (6,6)
Kişi ve ailesine yararı olmaması	7 (5,8)	Tedavi planlamak	4 (6,6)
Reşit olmayanlara açıklama (N=155)		Reşit olmayanlara açıklama (N=104)	
Yapılmalı	67 (43,2)	Yapılmalı	53 (51,0)
Yapılmamalı	88 (56,8)	Yapılmamalı	51 (49,0)
<i>Tercih edilen yaş ortalaması</i>	<i>14,1±2,0</i>	<i>Tercih edilen yaş ortalaması</i>	<i>14,1±1,9</i>

Test sahiplerinin çocuklara genetik testi sonuçlarının açıklanması beklentileri ile kişisel özellikleri, test yaptırma nedeni, test sahibinin kimliği ve test hakkında bilgilenme durumu arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi.

4.3. Genetik Bilginin Yapısına İlişkin Tutumlar ve Kullanılışına İlişkin Tercihler:

Çalışma formunun üçüncü bölümünde hekimler ve test sahiplerinin genetik bilginin farklı olup olmadığı, kime ait olduğu gibi genetik bilginin yapısına ilişkin tutumları; kimlerle hangi durumlarda paylaşılabilceği, kim tarafından açıklanabileceği ve nasıl saklanacağı gibi genetik bilginin kullanılışı hakkında tercihleri sorgulanmıştır.

4.3.1. Hekimlerin Genetik Bilginin Yapısı Hakkındaki Tutumları ve Paylaşımı Hakkında Tercihleri

Hekimlerin yarıdan fazlasına (%58,8; n=87) göre kişinin genetik bilgileri diğer tıbbi bilgilerinden farklı değildi. Bu yöndeki tutumları ile hekimlerin kişisel ve mesleki özellikleri ve uygulamaları arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki bulunmadı (Çizelge 4.6). İstatistiksel açıdan anlamlı olmamakla birlikte ($p>,05$) çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanlarına oranla (%34,2) kadın hastalıkları ve doğum uzmanlarının daha fazlası (%49,3) genetik bilginin diğer bilgilerden farklı olduğunu düşünüyordu.

Hekimlerin çoğu, genetik testi sonucunda elde edilen bilginin testi yaptıran bireye ait olduğunu (%61,9; n=96); dörtte biri (%25,8; n=40) aileye ait olduğunu düşünmekteyken %11,6 (n=18)'sı tüm insanlığa, bir hekim de etnik gruba ait olduğunu düşünüyordu. Genetik bilginin kime ait olduğu hakkındaki tutumları ile hekimlerin mesleki özellikleri ve uygulamaları arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmezken, kişisel özelliklerinden sadece *yaş* ile anlamlı ilişki gözlemlendi ($X^2=9,447;df=2;p=,009$), (Çizelge 4.6). Otuzlu yaşlardaki hekimler (%71,9; n=41), kırk ve üzeri yaşlara (%56,5; n=55) oranla daha fazla bilginin bireye ait olduğunu düşünüyordu.

Genetik bilginin kimlerle paylaşılabilceğine ilişkin tercihlerine bakıldığında hekimlerin yarıdan fazlası (%55,5;n=86) bilginin eşle paylaşılabilceğini bildirdi. Genetik bilginin kimlerle paylaşılabilceğine ilişkin tercihlerle hekimlerin kişisel ve mesleki özellikleri, uygulamaları ve genetik bilginin yapısı hakkındaki tutumları arasındaki ilişki değerlendirildi ve eşle paylaşma tercihi ile sadece hekimlerin *yaşları* ($U=2279,5; p=,008$) ve *çocuk sahibi olma* durumları ($X^2=5,641;df=1;p=,018$) arasında anlamlı ilişki gözlemlendi

(Çizelge 4.6). Elli yaşın üstündeki hekimler (%76,2; n=32) ile çocuk sahibi olanlar (%59,5; n=78), daha genç (%48,2; n=27) ve çocuksuz olanlara (%33,3; n=8) oranla genetik bilginin eşle paylaşılmasını daha fazla tercih etti.

Hekimlerin yarıya yakını (%48,4; n=74) genetik bilginin genetik bağ olan aile üyeleriyle, %13,5'i (n=21) diğer meslektaşlarla, %5,2'si (n=8) sosyal çevreyle, üç hekim sigorta şirketiyle, bir hekim de işverenle paylaşılabilceğini düşünüyordu. Bu tercihler ile hekimlerin kişisel özellikleri, mesleki özellikleri ve uygulamaları arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki gözlenmedi. Ancak hekimlerin bilgiyi aile üyeleriyle ve meslektaşlarıyla paylaşılmasına ilişkin tercihlerinin genetik bilginin *kime ait olduğuna ilişkin tutumlarıyla* anlamlı ilişkisi olduğu görüldü (Çizelge 4.6). Genetik bilginin insanlığa veya aileye ait olduğunu düşünen hekimlerin çoğunluğu (%72,2; %62,5) aileyle paylaşılmasından yanayken bireye ait olduğunu düşünenlerin %37,5'i aileyle paylaşılmasından yanaydı (U=2145; p=,001). Benzer şekilde bilginin bireye ait olduğunu düşünen hekimlerin küçük bir kısmı meslektaşlarla paylaşımından yanaydı (U=947,5; p=,006).

Son olarak bilginin o kişinin izni olmaksızın hiç kimseyle paylaşılamayacağını düşünen hekimlerin oranı %25,8'di (n=40). Hekimlerin 1'i bu tercihinin 'hasta istediğiyle paylaşır, hekim hiç kimseyle' şeklinde ifade etmiştir. Bu tercih ile kişisel özelliklerden hekimlerin *yaşı* (U=1504;p=,001) ve *dini görüşü* (U=1708,5;p=,043) mesleki özelliklerden *uzmanlık deneyim süresi* ($X^2=9,602$;df=1;p=,002) arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi. Otuzlu yaşlardaki hekimler (%38,6; n=22) ile en çok on yıllık deneyimi (%37,5; n=27) olanların ve dini yaşamında önemli bulmayanların (%40,0;n=12) daha fazlası genetik bilginin o kişiden başka kimseyle paylaşılamayacağını düşünüyordu. Hekimlerin bu tercihleri ile *genetik bilginin kime ait olduğuna ilişkin tutumları* arasında da anlamlı ilişki vardı ve bilginin bireye ait olduğunu düşünen hekimlerin %90,0'ı bilginin kimseyle paylaşılamayacağını düşünürken, aileye ait olduğunu düşünenlerin üçü, insanlığa ait olduğunu düşünenlerin yalnızca biri kimseyle paylaşılmamasından yanaydı (U=1421; p<,001), (Çizelge 4.6).

Hekimlerin %67,7'si (n=105) kişi, başkalarını da etkileyebilecek sonucu paylaşmak istemezse bu isteğine saygı gösterilmesi gerektiğine inanıyordu ve bu tutumun hekimlerin kişisel özellikleri, mesleki özellikleri ve uygulamalarıyla istatistiksel açıdan anlamlı ilişkisi gözlenmedi. Genetik bilginin yapısına ilişkin tutumlardan yalnızca hekimlerin *bilginin kime ait olduğuna ilişkin tutumları* ile saklama isteğine saygı arasında anlamlı ilişki vardı

(Çizelge 4.6) ve saklama isteğine saygı gösterilmesi gerektiğini düşünenlerin %71,2'si bilginin bireye ait olduğunu düşünüyordu (U=1798; p<,001).

Çizelge 4.6. Hekimlerin genetik bilginin yapısı ve paylaşımı hakkında tutum ve tercihleri ile kişisel ve mesleki özellikleri ilişkisi (N=155)

Genetik bilginin yapısı	n (%)	Anlamlılık
Genetik bilgiler diğer tıbbi bilgilerden... (N=148)		
Farklıdır	61 (41,2)	NS
Farklı değildir	87 (58,8)	
Genetik bilgi kime aittir? (N=155)		
Bireye	96 (61,9)	Yaş, p=,009
Aileye	40 (25,8)	
Etnik gruba	1 (0,6)	
Devlete	-	
İnsanlığa	18 (11,6)	
Bireyin saklama hakkı var mıdır? (N=155)		
Evet	105 (67,7)	Sahiplik, p=,001
Hayır	50 (32,3)	
Genetik bilginin paylaşımı		
Kimlerle paylaşılabilir? (N=155)		
Eş	86 (55,5)	Yaş, p=,008; Çocuk, p=,018
Aile	75 (48,4)	Sahiplik, p=,001
Meslektaşlar	21 (13,5)	Sahiplik, p=,006
Sosyal çevre	8 (5,2)	NS
Sigorta şirketi	3 (1,9)	NS
İşveren	1 (0,6)	NS
Hiç kimse	40 (25,8)	Yaş, p=,001; Uzmanlık süresi, p=,002; Din, p=,043; Sahiplik, p<,001
Hangi durumlarda açıklanabilir? (N=155)		
Erken tanı	148 (95,5)	NS
Erken tedavi	127 (81,9)	NS
Koruyucu önlemler	104 (67,1)	NS
Cinsel kimlik değişimi	95 (61,3)	NS
Eş seçimi	89 (57,4)	NS
Üreme tercihleri	86 (55,5)	Yaş p=,003; Çocuk p=,018 Uzmanlık süresi p=,001
Kariyer tercihleri	46 (29,7)	NS
Her durumda	25 (16,1)	Yaş p=,004; Çocuk p=,019 Uzmanlık süresi p=,014

Başkalarını da etkileyebilecek bir sonucun hangi koşullarda ifşa edilebileceği sorusunda en çok ‘erken tanıyla hastalığın kontrol altına alınabileceği durumlar’ tercih edildi (%95,5; n=148). Daha sonra sırasıyla ‘erken tedaviyle yaşam kalitesi ve süresinin artırılması’ (%81,9; n=127); ‘koruyucu önlemlerle yaşam kalitesi ve süresinin artırılması’ (%67,1; n=104); ‘cinsel kimlik değişiminin söz konusu olması’ (%61,3; n=95); ‘eş seçiminin etkilenmesi’ (%57,4; n=89); ‘üreme tercihlerinin etkilenmesi’ (%55,5; n=86) ve ‘kariyer tercihlerinin etkilenmesi’ (%29,7; n=46) tercih edildi. Hekimlerin %16,1’i (n=25) genetik bilgilerin ‘hiçbir etkisi olmasa da onlara da ait bir bilgi olduğundan aile üyeleriyle paylaşılması gerektiği’ fikrindeydi (Çizelge 4.6).

Bilginin hangi durumlarda etkilenecek kişiye ifşa edilebileceğine ilişkin tercihleri ile hekimlerin kişisel özellikleri, mesleki özellikleri, uygulamaları ve genetik bilginin yapısına ilişkin tutumlarının ilişkisi incelendi. Hekimlerin ifşa tercihlerinin yalnızca *yaş*, *çocuk sahibi olma* ve *uzmanlık deneyim yılı*ndan istatistiksel açıdan anlamlı şekilde etkilendiği gözlemlendi (Çizelge 4.6).

‘Üreme tercihlerinin etkilenebileceği durumlarda’ bilginin etkilenecek kişiye ifşa edilmesini elli yaşın üstünde ($U=2193$; $p=,003$), çocuklu ($X^2=5,641$; $df=1$; $p=,018$) ve on yıldan fazla deneyimli ($X^2=10,393$; $df=1$; $p=,001$) hekimlerin daha fazlası tercih etti.

‘Bilgilerin aile üyelerinin de genetik bilgisi olduğundan her durumda ifşa edilebileceğini’ de benzer şekilde elli yaşın üstünde ($U=1068$; $p=,004$), çocuk sahibi ($X^2=5,461$; $df=1$; $p=,019$) ve on yıldan fazla deneyimli hekimler ($X^2=6,041$; $df=1$; $p=,014$) daha yüksek oranda tercih etti.

4.3.2. Hekimlerin Genetik Bilginin Açıklanması ve Saklanması Hakkında Tercihleri

Genetik testi sonuçlarını bireye kimin açıklamasının en uygun olduğu sorusunda hekimlerin öncelikli tercihleri genetik danışman (%46,5; n=72) ve testi öneren hekimdi (%35,5; n=55). Daha azı (%12,3; n=19) testi öneren hekim ve genetik danışmanın birlikte açıklamasının uygun olduğunu düşünürken 6 hekim açıklamayı genetik uzmanının, 2 hekim test öneren hekim ve genetik uzmanın, 1 hekim de genetik uzmanı ve genetik danışmanın birlikte yapmasını tercih etti. Hekimlerin bu tercihleri ile kişisel ve mesleki özellikleri, uygulamaları ve genetik bilginin yapısına ilişkin tutumları arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki bulunmadı (Çizelge 4.7).

Hekimlerin çoğu (%70,3; n=109) genetik bilgilerin test sahiplerine açıklanması ve diğerleriyle paylaşılması konusunda kurumsal ya da ulusal rehber kurallara ihtiyaç duyduğunu bildirdi. Politika ihtiyacı ile hekimlerin kişisel ve mesleki özellikleri ve uygulamaları arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi. Bununla birlikte *genetik bilginin sahibine ilişkin tutumlar* ile politika ihtiyacı arasında anlamlı ilişki gözlendi (U=1791; p=,001), (Çizelge 4.7). Genetik bilginin insanlığa (%94,4) veya aileye (%80,0) ait olduğunu düşünen hekimler bireye ait olduğunu düşünenlere (%61,5) oranla politikalara daha fazla ihtiyaç duyuyordu.

Politikaya ihtiyaç duyanlarla benzer oranda hekim (%63,9; n=99) meslektaşlarıyla genetik bilgilerin açıklanması ve paylaşılmasının sosyal ve etik yönlerini tartışmaya da ihtiyaç duyuyordu. Bu ihtiyaç ile hekimlerin *dini görüşleri* (U=2010; p=,030) dışında kişisel özellikleri, mesleki özellikleri ve uygulamaları ve genetik bilginin yapısı hakkındaki tutumları arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.7). Dinin yaşamında önemli yeri olduğunu bildiren hekimler konunun sosyal ve etik yönlerini tartışmaya daha fazla ihtiyaç duyuyordu (%75,4; n=49).

Hekimlerin %77,4'ü (n=120) devletin genetik testi yaptıracak herkese genetik danışmanlık sağlaması gerektiğini düşünüyordu. Bu tercihler ile *yaş* (U=1639,5; p=,036) ve *çocuk sahibi olmak* ($X^2=5,917; df=1; p=,015$) dışında hekimlerin kişisel özellikleri, mesleki özellikleri, uygulamaları ve genetik bilginin yapısı hakkındaki tutumları arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi. Otuzlu (%68,4; n=39) ve kırklı yaşlardaki hekimlere (%80,4; n=45) oranla ellili yaşlardaki hekimler (%85,7; n=36) ve çocuğu olmayanlara oranla (%58,3; n=14) çocuklu hekimlerin (%80,9; n=106) daha fazlası devletin test yaptıracak herkese genetik danışmanlık sağlaması gerektiğini bildirdi.

Hekimlerin çoğunluğu genetik bilgilerin sosyal ve etik yönlerini tartışmaya ve politikaların oluşturulmasına ihtiyaç duyduğu gibi genetik bilgiler için özel koruma önlemlerine de ihtiyaç duyuyordu. Şöyle ki: Hekimlerin %39,9'u (n=59) genetik testlerden elde edilen bilgilerin korunmasında testi yapan kuruluşun özel önlemler almasını; %29,1'i (n=43) devletin düzenlemesi ve denetlemesini tercih ediyordu. Hekimlerin üçte biri (%31,1; n=46) ise özel önlemler almaya gerek olmadığını, genetik bilgilerin tüm tıbbi kayıtlar nasıl korunuyorsa öyle korunması gerektiğini düşünüyordu. Hekimlerin bu görüşleri ile kişisel özellikleri, mesleki özellikleri, uygulamaları ve genetik bilginin yapısına ilişkin tutumları arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.7).

Çizelge 4.7. Hekimlerin genetik bilginin açıklanması ve saklanması hakkında tercihleri (N=155)

Hekimlerin tercihleri	n (%)	Anlamlılık
Genetik testi sonuçlarını kim açıklamalı?		
Genetik danışman	72 (46,5)	NS
Testi öneren hekim	55 (35,5)	
Genetik danışman ve öneren hekim	19 (12,3)	
Genetik uzmanı	6 (3,9)	
Diğer	3 (1,9)	
Genetik bilgiler nasıl korunmalı (N=148)		
Test yapan kuruluş özel önlem almalı	59 (39,9)	NS
Diğer tıbbi bilgiler gibi	46 (31,1)	
Devlet düzenlemeli ve denetlemeli	43 (29,1)	
Genetik bilgilerin sosyal ve etik yönlerini tartışma ihtiyacı		
Evet	99 (63,9)	Din, p=,030
Hayır	56 (36,1)	
Genetik bilgileri açıklama / paylaşma konusunda politika ihtiyacı		
Evet	109 (70,3)	Sahiplik, p=,001
Hayır	46 (29,7)	

4.3.3. Test Sahiplerinin Genetik Bilginin Yapısı Hakkında Tutumları ve Paylaşımı Hakkında Tercihleri

Test sahiplerinin %82,7'si (n=86) 'insanın yapısına ait bilgiler olması', 'kalıcı olması', 'soyağacına bağlı olması', 'gelecek kuşakları etkileyebilecek olması' ve 'tedavi edilemeyecek olması' gibi nedenlerle genetik bilgilerin diğer tıbbi bilgilerden farklı olduğunu düşünüyordu (Çizelge 4.8).

Bu tutumlar ile test sahiplerinin cinsiyeti, yaşı, medeni durumu, eğitim durumu, siyasi görüşü ve test hakkında bilgilenme durumu arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi. Genetik bilginin diğer bilgilerden farkına ilişkin tutumlarla *çocuk sahibi olma* durumu ($X^2=7,616;df=1;p=,006$), *dini görüş* ($X^2=8,262;df=1;p=,004$), *testin amacı* ($X^2=5,413;df=1;p=,020$), *genetik hakkında bilgi düzeyi* ($U=556; p=,044$) arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi (Çizelge 4.8). Çocuğu olan, dindar, üremeye ilişkin olmayan amaçlarla test yaptıran ve genetik hakkında bilgi sahibi olan test sahiplerinin önemli bir kısmı genetik bilginin diğer bilgilerden farklı olduğunu düşünüyordu.

Genetik bilginin kime ait olduğuna ilişkin tutumlarda test sahiplerinin yaklaşık yarısı (%49,0; n=51) genetik bilginin aileye; daha azı (%38,5; n=40) bireye, en azı da (%12,5; n=13) insanlığa ait olduğunu düşünüyordu (Çizelge 4.8). Annesinin aileye ait olduğunu düşündüğü 14 yaşındaki bir çocuk ısrarla bilginin bireye ait olduğunu savunurken, bir test sahibi bireye ve aynı zamanda testi yapan kuruluşa ait olduğunu, bir diğeri de aslında tüm topluma ait olduğunu bildirdi. Genetik bilginin kime ait olduğuna ilişkin tutumlarla da test sahiplerinin *çocuk sahibi olma* durumu ($X^2=9,104$; $df=2$; $p=,011$), *test yaptırma nedeni* ($X^2=6,180$; $df=2$; $p=,046$) arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi (Çizelge 4.8). Çocuğu olanların %27,5'i, olmayanların %72,5'i genetik bilginin bireye ait olduğunu düşünürken üreme dışı amaçlarla test yaptıranların %26,5'i, üreme amaçlı test yaptıranların %49,1'i bireye ait olduğunu düşünüyordu.

'Test sonucunda ailede başkalarını da etkileyebilecek bir bilgi elde edilse bile onlarla paylaşmama hakkınız olduğuna inanıyor musunuz?' sorusuna test sahiplerinin üçte biri (%30,8; n=32) 'evet' yanıtı verdi (Çizelge 4.8). Bir test sahibi böyle bir hakkın birinci derece akrabalar dışında kullanılması gerektiğini bir diğeri de kendisi herkesle paylaşacak olsa da paylaşmamak isteyenler için bu hakkın güvence altına alınması gerektiğini bildirdi. Bu tutum ile test sahiplerinin kişisel özellikleri, test sahibinin kimliği, test yaptırma nedeni ve genetik bilginin yapısına ilişkin tutumları arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.7). Kendisine yapılacak *test hakkında bilgi* verilmiş olanlara (%21,7) oranla verilmemiş olanların (%43,2) daha fazlası sonuçları gizleme hakkı olduğuna inanıyordu ($X^2=5,516$; $df=1$; $p=,019$).

Test sahiplerinin %96,2'si (n=100) test sonuçlarının eşle, %77,9'u (n=81) diğeri doktorlarla, %75,0'i (n=78) aileyle, %47,1'i (n=49) sigorta şirketiyle, %43,3'ü işvereniyle (n=45) ve %34,6'sı (n=36) 'sosyal bağı olan kişilerle paylaşılmasına izin vereceğini bildirdi. Sadece bir kişi test sonuçlarının kimseyle paylaşılmasına izin vermeyeceğini bildirdi (Çizelge 4.8).

Diğeri doktorlarla paylaşılması konusunda bildirilen gerekçeler hastanın kendisine veya bir başka hastaya veya topluma faydalı olma olasılığıydı. Bir katılımcı da 'belki beni aydınlatırlar' ifadesiyle diğeri doktorlarla paylaşmak isteyeceğini bildirdi. Aileyle paylaşmaya izin veren test sahiplerinin 13'ü sadece birinci derece aile üyeleriyle, sosyal çevreyle paylaşmaya izin verenlerin 11'i sadece yakın arkadaşlarıyla paylaşacağını bildirdi. İşverenle paylaşımında 7 test sahibi izin almak için paylaşacağını, sigorta şirketiyle paylaşımında 2 kişi ödemelerde sorun yaşanmaması için paylaşacağını bildirdi. Birinin ifadesi şöyleydi: 'Sigorta şirketimle paylaşırım çünkü maddi gücüm ne kadar olursa olsun

her şeye yetmeyebilir. Çocuğumun özel eğitim alması gerekir. Ayrıca ben öldükten sonra ona ne olacağını düşünmek istemiyorum.’ Beş test sahibi kötüye kullanılmayacaksa paylaşabileceğini bildirirken, bir kişinin ifadesi şöyleydi: ‘kötüye kullanılacaksa paylaşmak istemem, ama bu durumda yalan söylemiş olurum’.

Test sahiplerinin genetik bilginin kimlerle paylaşılabilirliğine ilişkin tercihleri ile cinsiyet, çocuk sahibi olma, çalışma durumu, dini ve siyasi görüşü, genetik hakkında bilgi düzeyi, genetik bilginin yapısına ilişkin tutumları arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi. Genetik bilginin paylaşılacağı tarafla test sahiplerinin *yaşı, medeni durumu, çocuk sahibi olma durumu, eğitim durumu, test yaptırma amacı, test sahibinin kimliği* arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi (Çizelge 4.8).

Genetik testi sonuçlarını eşiyile paylaşmaya evlilerin neredeyse tamamı (%98,9), bekârların daha azı (%66,7’si) ve üreme amaçlı test yaptıranların tamamı (%100) ile üreme amacı dışındaki amaçlarla test yaptıranların daha azı (%91,8) taraftardı (sırasıyla, $X^2=23,165;df=1;p<,001$; $X^2=4,669;df=1;p=031$).

Sigorta şirketiyle paylaşılmasına kırklı yaşlarda olanlar ($U=1005,5$; $p=,014$), çocuk sahibi olanlar ($X^2=8,468;df=1;p=,004$), beş yıldan az eğitimi olanlar ($U=864$; $p=,001$), üreme dışındaki amaçlarla test yaptıranlar ($X^2=9,699;df=1;p=,002$) ve testi çocukları için yaptıranlar ($X^2=12,248;df=1;p<,001$) daha fazla taraftardı.

Test yaptıranların neredeyse tamamı üremeyi, erken tanıyı, tedaviyi ve korunmayı etkileyen durumlarda test sonuçlarının etkilenebilecek kişilere açıklanmasını tercih etti. Özellikle açıklanacak kişinin ‘üreme tercihlerinin etkilenmesi’ en çok seçilen durumdu (%97,1; $n=101$). ‘Erken tanı’ (%96,2; $n=100$) ve ‘erken tedavi’ ile tıbbi bir fayda elde edilebilecek durumlar’ (%96,2; $n=100$) ikinci sırada; ‘koruyucu önlemlerle tıbbi fayda elde edilebilecek durumlar’ (%94,2; $n=98$) üçüncü sıradaydı. Test yaptıranların daha azı ‘eş seçiminin’ (%85,6; $n=89$), ‘cinsel kimlik değişiminin’ (%66,3; $n=69$) ve ‘kariyer tercihlerinin’ etkilenebileceği durumlarda (%61,5; $n=64$) bilginin açıklanabileceğini bildirdi. Test sahiplerinin yaklaşık üçte biri (%30,8; $n=32$) ise bu bilginin aile üyelerinin de genetik bilgisi olduğundan onlara her durumda açıklanabileceğini düşünmekteydi (Çizelge 4.8).

Test sahiplerinden 3’ü cinsel kimlik değişimi, eş seçimi ve kariyer tercihlerinin söz konusu olduğu durumlarda kişilerin kabullenemeyeceğinden ve yanlış anlaşılabilirliğinden sosyo-kültürel bir değerlendirmeden sonra doktor tarafından bilgi verilmesinin uygun olduğunu bildirdi.

Çizelge 4.8. Test sahiplerinin genetik bilginin yapısı ve paylaşımı hakkında tercihleri (N=104)

Test sahiplerinin tercihleri	n (%)	Anlamlılık
Genetik bilgiler diğer tıbbi bilgilerden...		
Farklıdır	86 (82,7)	<i>Çocuk, p=,006; Din, p=,004;</i>
Farklı değildir	18 (17,3)	<i>Bilgi, p=,044; Test amacı, p=,020</i>
Genetik bilgi kime aittir?		
Bireye	40 (38,5)	
Aileye	51 (49,0)	<i>Çocuk, p=,011;</i>
Etnik gruba	-	<i>Test amacı, p=,046</i>
Devlete	-	
İnsanlığa	13 (12,5)	
Kimlerle paylaşılabilir?		
Eş	100 (96,2)	<i>Medeni hal, p<,001; Test amacı, p=,031</i>
Diğer doktorlar	81 (77,9)	NS
Aile	78 (75,0)	NS
Sigorta şirketi	49 (47,1)	<i>Yaş, p=,014; Çocuk, p=,004; Eğitim durumu, p=,001; Test amacı, p=,002, Test sahibi, p<,001</i>
İşveren	45 (43,3)	NS
Sosyal çevre	36 (34,6)	NS
Hiç kimse	1 (1,0)	NS
Bireyin saklama hakkı var mıdır?		
Evet	32 (30,8)	
Hayır	72 (69,2)	<i>Test hakkında bilgi alma, p=,019</i>
Hangi durumlarda açıklanabilir?		
Üreme tercihleri	101 (97,1)	NS
Erken tanı	100 (96,2)	<i>Medeni hal, p=,037</i>
Erken tedavi	100 (96,2)	<i>Medeni hal, p=,037</i>
Koruyucu önlemler	98 (94,2)	NS
Eş seçimi	89 (85,6)	NS
Cinsel kimlik değişimi	69 (66,3)	NS
Kariyer tercihleri	64 (61,5)	NS
Her durumda	32 (30,8)	<i>Yaş, p=,016</i>

Test sonucunun eş seçimi, üreme tercihleri ve kariyer tercihlerini etkileyebileceği durumlarda ifşa edilmesine ilişkin tercihlerle test sahiplerinin kişisel özellikleri, test sahibinin kimliği, test yaptırma nedeni, test hakkında bilgilendirilme durumu ve genetik

bilginin yapısına ilişkin tutumları arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.8). Ancak:

Erken tanı ve tedaviyle tıbbi bir fayda elde edileceği durumlarda ifşa edilmesi ile *medeni durumları* arasında anlamlı ilişki gözlemlendi. Aynı oranda tercih edilen tanı ve tedavi ile elde edilecek tıbbi fayda bulunduğu durumlarda evlilerin daha fazlası açıklamadan yanaydı ($X^2=8,996;df=1;p=,037$).

Sonuçların aile üyelerine de ait bir bilgi olduğundan her durumda paylaşılabileceğine yönelik tercihlerle test sahiplerinin *yaşı* arasında anlamlı ilişki gözlemlendi ve otuzlu yaşlarda olanların her durumda paylaşımı en fazla tercih ettiği görüldü ($U=842; p=,016$).

4.3.4. Test Sahiplerinin Genetik Bilginin Açıklanması ve Saklanması Hakkında Tercihleri

Test sonuçlarının kendilerine açıklanmasını tercih eden test sahiplerine bu açıklamayı kimin yapmasını tercih ettikleri sorulduğunda en yüksek oranda (%39,4; n=41) özel eğitim almış genetik danışmanın tercih edildiği görüldü. Benzer oranda katılımcı testi öneren hekimin açıklamasını tercih etti (%37,5; n=39) ve gerekçe olarak son kararı onun vereceği, hastalık hikâyesini bildiği, tedaviyi planlayacağı, doktorun açıklamasının daha güven verici olduğu gibi nedenler öne sürüldü. Yaklaşık beşte biri (%18,3; n=19) yönlendirenin genetik uzmanı olmaması nedeniyle testi yapan uzmanın açıklamasını tercih ederken, beş katılımcı da önemli olanın bilgi almak olduğunu ve doğru bilgi verildikten sonra kimden aldıklarının önemi olmadığını bildirdi. Test sahiplerinin bu tercihleri ile kişisel özellikleri, test sahibinin kimliği, test yaptırma nedeni, test hakkında bilgilendirilme durumu ve genetik bilginin yapısına yönelik tutumları arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.9).

‘Genetik bilgilerin nasıl açıklanacağı ve kullanılacağı hakkında sağlık kuruluşlarının ve devletin kuralları olmalı mıdır?’ sorusunda bazılarının genetik bilgilerin önemli bilgiler olduğu, hastayı ve özgürlüğünü koruyan kurallar olması gerektiği gibi nedenler bildirdiği test sahiplerinin %87,5’i (n=91) ‘evet’ yanıtı verdi. Altı test sahibi bu soruya ‘bilmiyorum’ yanıtı verdi ve kurallara yönelik tercihlerle test sahiplerinin kişisel özellikleri, test sahibinin kimliği, test yaptırma nedeni, test hakkında bilgilendirilme durumu ve genetik bilginin yapısına yönelik tutumları arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.9).

Benzer şekilde test sahiplerinin yarısından fazlasının (%53,8; n=56) genetik bilgilerin gizliliğinin korunmasını devletin düzenlemesi ve denetlemesini tercih ettiği gözlemlendi. Test sahiplerinin üçte biri (%28,8; n=30) test yapan kuruluşun özel önlem almasını, %17,3'ü (n=18) de diğer tıbbi bilgiler gibi korunmasını tercih etti. Bu tercihlerle de test sahiplerinin hiçbir özelliği veya tutumu arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.9). Test yapan kuruluşun özel önlem alması gerektiğini bildiren üç test sahibi, hastanenin dosyalarının tamamını ya da bazı bilgilerini kaybettiğini ve bu nedenle özel koruma gerektiğini bildirdi.

Test sahiplerinin küçük bir kısmı (%19,2; n=20) genetik danışmanlık hizmetini tanımladı. *Çocuğu olmayanlar* ($X^2=4,459$; $df=1$; $p=,035$) ve *genetik hastalıklar ve testler hakkında bilgisi olanlar* ($U=515$; $p=,004$) genetik danışmanlıktan daha fazla haberdardı. Bununla birlikte test yaptıranların önemli bir kısmı (%90,4; n=94) devletin herkese genetik danışmanlık sağlaması gerektiğini bildirdi. Karşı görüşte olan dokuz kişi herkese değil de sadece kişiye, sonuca ve olası etkilerine göre danışmanlık sağlanması gerektiğini, bir kişi de genetik danışmanlığın test yaptıran kişinin endişelenmesine neden olabileceğini ileri sürmekteydi. Danışmanlık verilmesi taraftarı olanların gerekçeleri; kötüye kullanım olasılığından dolayı hasta yararının korunmasına, hastanın özgürlüğünün korunmasına katkı sağlamak ve devletin bilgilendirme ödevinin bulunmasıydı.

Çizelge 4.9. Test sahiplerinin genetik bilginin açıklanması ve saklanması hakkında tercihleri (N=104)

Tercihler	n (%)	Anlamlılık
Genetik testi sonuçlarını kim açıklamalı?		
Genetik danışman	41 (39,4)	NS
Testi öneren hekim	39 (37,5)	
Genetik uzmanı	19 (18,3)	
Bilgi veren herhangi biri	5 (4,8)	
Genetik bilgiler nasıl korunmalı?		
Devlet düzenlemeli ve denetlemeli	56 (53,8)	NS
Test yapan kuruluş özel önlem almalı	30 (28,8)	
Diğer tıbbi bilgiler gibi saklanmalı	18 (17,3)	
Genetik bilgileri açıklama ve paylaşma konusunda kurallar olmalı mı?		
Evet	91 (87,5)	NS
Hayır	7 (6,7)	
Bilmiyorum	6 (5,8)	

4.4. Tarafların Gen-etik Sorun İçeren Olgular Hakkındaki İfadelere Yanıtları:

Çalışma formunun son bölümünde genetik bilginin paylaşımı konusunda etik ikilemler içeren ve hastanemizde görev yapan kadın hastalıkları ve doğum ile çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanları tarafından yaşanan vakalardan hikâye edilen 4 etik olgu hakkındaki ifadelere yanıtlar değerlendirilmiştir.

4.4.1. Olgu A: Genetik bilginin eşle ve birinci kuşak akrabalarla paylaşılması hakkındaki olgu

Çalışma formunun ilk olgusu hastanemizde görev yapan bir neonataloji uzmanı tarafından yaşanmış olup, etik vaka halinde hikâye edildi (Çizelge 4.10). Olgu, Down'lu doğan ilk bebeğinin ardından yapılan testle dengeli kromozom taşıyıcısı olduğu belirlenen ve bu bilgiyi eşi ve kardeşleriyle paylaşmayı reddeden Mahmut hakkındaydı. Olguya yönelik ilk dört ifade hekimin etik yükümlülüklerine, beşinci ifade taşıyıcı Mahmut'un bireysel sorumluluklarına ve son ifade devletin sosyal adalete yönelik yükümlüklerine ilişkindi. Tarafların yukarıdaki yükümlülüklerle ilişkin yanıtları ve bu yanıtların tarafların kişisel özellikleri, hekimlerin mesleki özellikleri ve uygulamaları; test sahiplerinin test yaptırma nedenleri, test sahibinin kimliği, test hakkında bilgilenme durumu ve genetik bilginin yapısına ilişkin tutumları arasındaki ilişkiler *Kruskal-Wallis* testi ile incelendi.

Bu istatistik değerlendirmeye göre olgudaki ifadelere verilen yanıtlar ile hekimlerin kişisel özelliklerinden *cinsiyet, çocuk sahibi olma, dini ve siyasi görüş*; mesleki özelliklerinden *uzmanlık alanı*; uygulamalarından *test önerme, sonucu açıklama* ve *genetik bilginin diğer bilgilerden farkına ilişkin tutumları* arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark gözlenmedi.

Test sahiplerinin ise olgulara ilişkin ifadelere yanıtları ile *yaş, medeni durum, çocuk sahibi olma, eğitim durumu, dini görüş, siyasi görüş, genetik hastalıklar ve testler hakkında bilgi düzeyi* gibi kişisel özellikleri; *ne amaçla test yaptırdıkları, test sahibinin kimliği* ve *test hakkında bilgilendirilme durumu, genetik bilginin diğer bilgilerden farkına ilişkin tutumları* arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark gözlenmedi. Bu nedenle bulguların yazımında ve Çizelge 4.10'da sadece anlamlı ilişki gözlenen değişkenlere yer verildi.

Dr. Gül'ün, Mahmut'un kararına saygı göstermesi ifadesine hekimlerin yarısından fazlası (%58,3; n=88) katılmıyorken, yaklaşık üçte biri (%25,8; n=39) katılıyordu. Hekimlerin Mahmut'un kararına saygı duyma fikrine yanıtları ile *bireyin sonuçları gizleme hakkına yönelik tutumları* arasında ilişki gözlemlendi ($X^2=16,918$; $df=2$; $p<,001$), (Çizelge 4.10). Bireyin başkalarını ilgilendirse bile test sonuçlarını saklama hakkı olduğuna inanmak ile Mahmut'un kararına saygı duyulması gerektiği fikrine katılmak arasında paralellik bulunmaktaydı.

Mahmut'un kararına saygı ifadesine test sahiplerinin ise önemli bir kısmı (%80,8; n=84) katılmıyorken küçük kısmı (%12,5; n=13) katılıyordu. Bu yanıtları ile yalnızca *cinsiyet* ($X^2=8,762$; $df=2$; $p=,013$) arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki vardı (Çizelge 4.10). Mahmut'un kararına saygı duymaya taraftar olan erkeklerin oranı (%19,6) kadınlardan (%6,9) daha fazlaydı.

Taşıyıcı Mahmut'un genetik bilgisini gizleme isteğine rağmen **Dr. Gül'ün sonucu eşe bildirmesi gerektiği** ifadesine hekimlerin önemli bir kısmı (%78,5; n=117) katılıyor, küçük bir kısmı (%10,7; n=16) katılmıyordu (Çizelge 4.10). Hekimlerden 3'ü uyarma yükümlülüğünün hekimlere veya bireylere bırakılmasının uygun olmadığını, açık ve net kurallara bağlanması gerektiğini bildirdi. Gene 3 hekim, Dr. Gül'ün eşi ikna etmesi gerektiğini, eğer edemiyorsa hekim değil genetik danışman tarafından eşe bilgi verilmesi gerektiğini söyledi. Hekimlerden 2'si ise hastaya en doğru bilgiyi kendisi verebileceğinden bilgi vermenin Dr. Gül'ün yükümlüğü olması gerektiğini bildirdi. Dr. Gül'ün sonucu eşe bildirmesi ifadesine yanıtlar ile hekimlerin *yaşı* ($X^2=6,569$; $df=2$; $p=,037$) ve *genetik hakkındaki bilgi düzeyleri* ($X^2=7,439$; $df=2$; $p=,024$) arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi (Çizelge 4.10). Sonucun eşe bildirilmesi fikrine elli yaşın üstünde olan (%97,5) ve genetik bilgilerini yeterli bulan hekimler (%91,7) en yüksek oranda katılıyordu.

Dr. Gül'ün sonucu eşe bildirmesi gerektiği ifadesine test sahiplerinin yanıtlarına bakıldığında test sahiplerinin de önemli bir kısmı (%84,6; n=88) bu ifadeye katılıyorken küçük bir kısmı (%11,5; n=12) katılmıyordu. Test sahiplerinin yanıtları ile hiçbir özellikleri ve tutumları arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.10).

Dr. Gül'ün aile birliğini korumak adına eşe gerçeği açıklamaması gerektiği ifadesine hekimlerin önemli bir kısmı (%75,8; n=113) katılmıyorken küçük bir kısmı (%10,1; n=15) katılıyordu (Çizelge 4.10). Bununla birlikte bir hekim açıklamama

nedeninin aile birliğini korumak değil, babanın kararına saygı duymak olması gerektiğini bildirdi. Hekimlerin aile birliğini koruma yönündeki yanıtları ile *genetik bilgiyi gizleme hakkına ilişkin tutumlar* arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki gözlemlendi ($X^2=12,692$; $df=2$; $p=,002$), (Çizelge 4.10). Bu hakka inanan hekimlerin %20'si aile birliğini korumak adına eşe gerçeğin açıklanmaması ifadesinde kararsızdı.

Aile birliğini korumak adına eşe açıklamama fikrine test sahiplerinin de önemli bir kısmı (%88,5; $n=91$) katılıyor, küçük bir kısmı (%9,6; $n=10$) katılmıyordu (Çizelge 4.10). Bir test sahibi de açıklamama nedeninin babanın kararına saygı duymak olması gerektiğini bildirdi. Test sahiplerinin yanıtları ile yalnızca *cinsiyet* arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki gözlemlendi ($X^2=10,577$; $df=2$; $p=,005$), (Çizelge 4.10). Kadınların yalnızca %1,7'si, erkeklerin %19,6'sı aile birliğini korumak adına eşe açıklanmaması gerektiğini düşünüyordu.

Dr. Gül'ün, Mahmut'un kardeşlerini uyarma yükümlülüğü olduğu ifadesine hekimlerin %41,2'si ($n=61$) katılırken yaklaşık üçte biri (%29,7; $n=44$) katılmadığını, benzer oranda hekim (%29,1; $n=43$) de bu konuda kararsız kaldığını bildirdi. Hekimlerin Dr. Gül'ün Mahmut'un kardeşlerini uyarma yükümlülüğüne katılma yönündeki yanıtları ile *yaşı* ($X^2=9,852$; $df=2$; $p=,007$) *uzmanlık deneyimi yılı* ($X^2=9,993$; $df=2$; $p=,007$) yanında *bilginin kime ait olduğu* ($X^2=12,607$; $df=2$; $p=,002$) ve *saklama hakkına ilişkin tutumları* ($X^2=6,109$; $df=2$; $p=,047$) arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi (Çizelge 4.10). Hekimlerin yaşı ve uzmanlık deneyimi arttıkça kardeşleri uyarma yükümlülüğüne katılımları arttı. Ayrıca kardeşleri uyarma yükümlülüğü olduğuna bilginin aileye ait olduğunu düşünenler (%66,7) ve saklama isteğine saygı gösterilmesini düşünmeyenler (%53,2) daha fazla katıldı.

Test sahiplerinin ise yarısından fazlası (%52,9; $n=55$) Dr. Gül'ün bu yükümlülüğü olduğuna katılıyor, %42,3'ü ($n=44$) katılmıyordu. Test sahiplerinin Dr. Gül'ün Mahmut'un kardeşlerini uyarmasına yönelik yanıtları ile *genetik bilginin kime ait olduğuna* ilişkin tutumları arasında da istatistiksel açıdan anlamlı ilişki vardı ($X^2=7,355$; $df=2$; $p=,025$), (Çizelge 4.10). Genetik bilginin aileye ait olduğunu düşünenlerin yarısından fazlası (%58,2) doktorun kardeşleri uyarması gerektiği fikrine katılıyordu.

Mahmut'un kardeşlerine açıklama yapma ve onları test yaptırmaya yönlendirme yükümlülüğü olduğuna hekimlerin çoğunluğu (%70,2; $n=106$) katılıyor, küçük bir kısmı (%12,6; $n=19$) katılmıyordu. Mahmut'un bireysel sorumluluğuna ilişkin yanıtlar ile

hekimlerin bilginin kime ait olduđu ve bireyin bilgiyi saklama hakkına ilişkin tutumları arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi ($X^2=7,341$; $df=2$; $p=,025$; $X^2=7,333$; $df=2$; $p=,026$), (Çizelge 4.10). Bu hakka inanmayanların (%83,7) ve bilginin insanlığa ait olduğunu düşünenlerin (%88,2) daha fazlası Mahmut'un kardeşleri uyarma yükümlüğü olduğu fikrine katılıyordu.

Test sahiplerinin ise önemli bir kısmı (%94,2; $n=98$) Mahmut'un kardeşlerine karşı bir yükümlülüğü olduğu fikrine katılıyor birkaçı (%2,9; $n=3$) katılmıyor veya bu ifadede karar veremiyordu (%2,9; $n=3$). Benzer şekilde test sahiplerinin de Mahmut'un bireysel sorumluluğuna ilişkin tercihleri ile *bilgiyi saklama hakkına ilişkin tutumları* arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi ($X^2=8,069$; $df=2$; $p=,018$), (Çizelge 4.10). Mahmut'un kardeşlerini uyarma yükümlülüğü olmadığını düşünenlerin tamamı bireyin saklama hakkına inanıyordu.

Gelecek kuşakları etkileyebilecek kromozom bozuklukları olduğu durumlarda ***devletin ücretsiz test yaptırma yükümlüğü olduğu*** ifadesine hekimlerin %78,3'ü katılıyor; %10,5'i ($n=16$)'i katılmıyor, %11,2'si ($n=17$) karar veremiyordu (Çizelge 4.10).

Test sahiplerinin ise %94,2'si devletin ücretsiz test yapma yükümlülüğü olduğuna katılıyor (Çizelge 4.10), bu fikre katılmayan dört test sahibi sadece ödeyemeyecek durumda olanların ücretini devletin ödeme yükümlüğü olduğunu düşünüyordu.

Bu yanıtlar ile tarafların hiçbir özelliği veya tutumu arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.10).

Çizelge 4.10. Olgu A'nın ifadelerine verilen yanıtlar ile tarafların kişisel ve/veya mesleki özelliklerinin ilişkisi

OLGU A. 26 yaşındaki Nurgül prematüre bir bebek dünyaya getirir. Bebeğe hipertelorizm, simian çizgisi, frau yarığı, endokardiyal yastık defekti, kronik akciğer hastalığı ve pulmoner hipertansiyon bulunmaktadır. Down sendromundan şüphelenen yenidoğan uzmanının önerdiği testle kromozom anomalisi belirlenir. Tekrar çocuk doğurmayı düşünen anne, ısrarla Down sendromunun nedeninin araştırılmasını, kendisine ve eşine test yapılmasını ister. Babanın gönülsüzlüğünü gören yenidoğan uzmanı, gelecekteki gebelikte yaptırabilecekleri prenatal tanı testleri hakkında bilgi verir. İki hafta sonra Nurgül ile onun aşırı ısrarına dayanamayan eşi Mahmut test için başvururlar. Test sonucunda babanın dengeli translokasyon taşıyıcısı olduğu belirlenir. Mahmut'un kendisinden daha genç ve çocuk sahibi olma potansiyeli olan birkaç kardeşi daha vardır. Dr. Gül dengeli taşıyıcılık bilgisini birinci derece yakınlarıyla ve tekrar çocuk doğurmayı planlayan eşiyile paylaşmasını önerir. Mahmut ise akrabalarıyla ilişkilerinin çok da iyi olmadığını, ayrıca tekrar çocuk sahibi olmayı da planlamadığını söyler. Bu nedenle diğer aile üyelerine ve eşine test sonucunun söylenmemesinde ısrar eder.			
İfadeler	Hekimler	Test sahipleri	
<i>Hekim, Mahmut'un kararına saygı duymalı</i>	Katılıyorum	39 (25,8)	13 (12,5)
	Kararsızım	24 (15,9)	7 (6,7)
	Katılmıyorum	88 (58,3)	84 (80,8)
<i>Anamlılık (N=151; N=104)</i>		<i>Saklama hakkı, p<,001</i>	<i>Cinsiyet, p=,013</i>
<i>Hekim, sonucu eşe bildirmeli</i>	Katılıyorum	117 (78,5)	88 (84,6)
	Kararsızım	16 (10,7)	4 (3,8)
	Katılmıyorum	16 (10,7)	12 (11,5)
<i>Anamlılık (N=149; N=104)</i>		<i>Yaş, p=,037;</i> <i>Bilgi seviyesi, p=,024</i>	<i>NS</i>
<i>Hekim aile birliğini korumak için eşe gerçeği açıklamamalı</i>	Katılıyorum	15 (10,1)	10 (9,6)
	Kararsızım	21 (14,1)	2 (1,9)
	Katılmıyorum	113 (75,8)	92 (88,5)
<i>Anamlılık (N=149; N=104)</i>		<i>Saklama hakkı, p=,002</i>	<i>Cinsiyet, p=,005</i>
<i>Hekim, kardeşleri haberdar etmelidir</i>	Katılıyorum	61 (41,2)	55 (52,9)
	Kararsızım	43 (29,1)	5 (4,8)
	Katılmıyorum	44 (29,7)	44 (42,3)
<i>Anamlılık (N=148; N=104)</i>		<i>Yaş, p=,007; Uzmanlık yılı, p=,007;</i> <i>Sahiplik, p=,002; Saklama hakkı, p=,047</i>	<i>Sahiplik, p=,025</i>
<i>Mahmut'un, kardeşlere açıklama yapma ve test yaptırmaya yönlendirme yükümlüğü olmalı</i>	Katılıyorum	106 (70,2)	98 (94,2)
	Kararsızım	26 (17,2)	3 (2,9)
	Katılmıyorum	19 (12,6)	3 (2,9)
<i>Anamlılık (N=151; N=104)</i>		<i>Sahiplik, p=,025</i> <i>Saklama hakkı, p=,026</i>	<i>Saklama hakkı, p=,018</i>
<i>Bu tür durumlarda devlet, ücretsiz test yapmakla yükümlü olmalı</i>	Katılıyorum	119 (78,3)	98 (94,2)
	Kararsızım	17 (11,2)	2 (1,9)
	Katılmıyorum	16 (10,5)	4 (3,8)
<i>Anamlılık (N=152; N=104)</i>		<i>NS</i>	<i>NS</i>

4.4.2. Olgu B. Genetik bilginin ebeveynle ve 16 yaşındaki kardeşle paylaşılması hakkındaki olgu

Hastanemizde görev yapan bir kadın hastalıkları ve doğum uzmanı tarafından yaşanan ve etik vaka halinde hikâye ettiğimiz ikinci olgu (Çizelge 4.11) ‘5-alfa reduktaz gen mutasyonu nedeniyle yalancı çift cinsiyetli olan ve benzer fiziksel görünümü bulunan 16 yaşındaki kardeşine bilgi verilmesini reddeden 21 yaşındaki Fevziye hakkındaydı. Olguya yönelik ilk üç ifade hekimin etik yükümlülükleri, dördüncü ifade hekimin yasal yükümlükleri, beşinci ifade Fevziye’nin bireysel sorumlulukları ve son ifade devletin sosyal adalete yönelik yükümlükleri hakkındaydı.

Tarafların yukarıdaki yükümlülüklerle ilişkin yanıtları ve bu yanıtların tarafların kişisel özellikleri, hekimlerin mesleki özellikleri ve uygulamaları; test sahiplerinin test yaptırma nedenleri, test sahibinin kimliği, test hakkında bilgilenme durumu ve genetik bilginin yapısına ilişkin tutumları arasındaki ilişkiler *Kruskal-Wallis* testi ile incelendi. Birinci gurubu oluşturan hekimlerin kişisel özelliklerinden *yaşı, çocuk sahibi olma durumu, dini ve siyasi görüşü*; mesleki özelliklerinden *uzmanlık alanı; test önerme ve sonucu açıklama uygulamaları ve genetik bilginin diğer bilgilerden farkına ilişkin tutumları* ile ifadelere yanıtları arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark gözlenmedi.

Test sahiplerinin ise cinsiyeti, medeni durumu, eğitim durumu gibi kişisel özellikleri, *ne amaçla test yaptıkları, test sahibinin kimliği ve test hakkında bilgilendirilme durumu genetik bilginin diğer bilgilerden farkına ilişkin ve kime ait olduğuna ilişkin tutumları* ile ifadelere yanıtları arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark gözlenmedi. Bu nedenle bulguların yazımında ve Çizelge 4.11’de sadece anlamlı ilişki gözlenen değişkenlere yer verildi.

Olguya yönelik ilk ifade **Dr. Erol’un Fevziye’nin kararına saygı duyması** idi. Hekimlerin çoğunluğu (%61,7; n=92) bu ifadeye katılmadığını beşte biri (%19,5; n=29) katıldığını bildirdi. Fevziye’nin kararına saygı duymaya ilişkin yanıtlar ile hekimlerin *bilginin kime ait olduğuna ilişkin tutumları* arasında anlamlı fark gözlendi ($X^2=9,083$; $df=2$; $p=,011$), (Çizelge 4.11). Bilginin insanlığa ait olduğunu düşünenlerin önemli bir kısmı (%88,9) Fevziye’nin kararına saygı duyulması ifadesine katılmıyordu.

Test sahiplerinin ise önemli bir kısmı (%83,5; n=86) Fevziye’nin kararına saygı duymak gerektiği ifadesine katılmıyorken, %11,7’si (n=12) katılıyor, birkaç test sahibi de

(%4,9; n=5) kararsız kalıyordu. Test sahiplerinin bu ifadeye yönelik yanıtları ile hiçbir özelliği ve tutumu arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.11).

Fevziye'nin itirazına karşı, Dr. Erol'un dosya bilgilerinden aileye ulaşması ve kardeşe de test yapılması gerektiğini söylemesi ifadesine hekimlerin çoğunluğu (%70,0; n=105) katılıyor, %16,7 (n=25)'si katılmıyordu ve %13,3 (n=20)'ü karar veremiyordu. Hekimlerin, Fevziye'nin durumunu aileye ifşa etmek ve kardeşe test yapılmasını sağlamak ifadesine yanıtları ile *genetik bilginin kime ait olduğuna yönelik tutumları* arasında anlamlı ilişki gözlemlendi ($X^2=11,360$ df=2; p=,003), (Çizelge 4.11). Aileye ulaşarak bilgi verme fikrine en fazla genetik bilginin insanlığa ait olduğunu düşünen hekimler katıldı (%88,9).

Test sahiplerinin ise önemli bir kısmı (%87,4; n=90) aileye ulaşarak Fevziye'nin sırrını ifşa etme ifadesine katılıyor, %10,7'si katılmıyordu. Test sahiplerinin söz konusu yanıtları ile *çocuk sahibi olma* durumları ($X^2=6,499$; df=2; p=,039) ve *siyasi görüşleri* ($X^2=6,551$; df=2; p=,038) anlamlı fark yarattı (Çizelge 4.11). Aileye ulaşarak kardeşe test yapılmasının sağlanması fikrine çocuğu olanlar (%41,1) ve (%14,4) solcu olduğunu bildirenler daha az katılmaktaydı.

Dr. Erol'un 16 yaşındaki kardeşi de uyarması gerektiğine hekimlerin yarısından fazlası (%56,0; n=84) katılıyor dörtte biri (%25,3; n=38) katılmıyordu (Çizelge 4.11). Hekimlerden %18,7 (n=28)'si kararsızken 1 hekim hayati tehlike olmadığından kardeşe söylemenin geciktirilebileceğini, fakat aileye söylenmesi gerektiğini bildirdi. Dr. Erol'un kardeşi uyarması ifadesine yanıtlar ile hekimlerin *cinsiyeti* arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi ($X^2=6,620$; df=2; p=,037), (Çizelge 4.11). Hekimin kardeşi uyarması fikrine katılmayan erkeklerin oranı (%31,8) kadınların (%16,9) yaklaşık iki katıydı.

Test sahiplerinin ise çoğunluğu (%61,2; n=63) kardeşin doktor tarafında uyarılması ifadesine katılıyor, %37,9'u (n=39) katılmıyordu. Test sahiplerinin yanıtları ile *dini görüşü* arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark gözlemlendi ($X^2=14,853$; df=2; p=,001), (Çizelge 4.11). Hekimin kardeşi uyarması ifadesine katılmayan test sahiplerinin tamamı dindar olduğunu bildirmişti.

Aileyi uyarmanın Dr. Erol'un yasal yükümlüğü olması gerektiği ifadesine hekimlerin %68,7 (n=103)'si katılıyor, %18,0 (n=27)'i katılmıyordu ve %13,3 (n=20)'ü kararsızdı (Çizelge 4.11).

Aileyi uyarmanın doktorun yasal yükümlülüğü olması gerektiği ifadesine test sahiplerinin de %71,8 (%n=74)'i katılıyor %23,3 (n=24)'ü katılmıyordu (Çizelge 4.11). Bir test sahibi katılımcı, hekim aile ilişkilerini bilemeyeceğinden her durumda uyararak zorunda olmasının makul olmayacağını ifade etti.

Aileyi uyarmanın hekimin yasal ödevi olması ifadesine yanıtlarla hekimlerin ve test sahiplerinin sadece *kişinin genetik bilgiyi saklama hakkına yönelik tutumları* arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi ($X^2=8,341$; $df=2$; $p=,015$; $X^2=6,199$; $df=2$; $p=,045$), (Çizelge 4.11). Bireyin genetik bilgileri saklama hakkı olduğuna inanmayan hekimlerin ve test sahiplerinin önemli kısmı (%83,7; %75,0) Fevziye'nin ailesini uyarmanın hekimin yasal ödevi olması gerektiğini bildirdi.

Fevziye'nin kardeşine durumu açıklayıp onu da test yaptırmaya cesaretlendirmesi gerektiği fikrine hekimlerin çoğunluğu (%79,9; n=119) katılıyorken, küçük bir kısmı (%8,7; n=13) bu fikre katılmıyordu veya kararsızdı (%11,4; n=17). Kardeşini uyarmanın Fevziye'nin ahlaki yükümlülüğü olmasına yönelik yanıtlar ile hekimlerin *uzmanlık deneyim süresi* ($X^2=7,183$; $df=2$; $p=,028$) ve *bilgi düzeyi değerlendirilmesi* ($X^2=7,077$; $df=2$; $p=,029$) arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi (Çizelge 4.11). On yıldan çok deneyimi olan hekimler ve bilgi düzeyini yeterli bulan hekimler Fevziye'nin kardeşini uyarma ödevi olduğunu daha çok düşünüyordu.

Test sahiplerinden ise katılmayan ve kararsız olan 1'er katılımcı dışında tamamı Fevziye'nin kardeşi uyarmak konusunda bireysel sorumluluğu olduğunu düşünüyordu (%98,1; n=101), (Çizelge 4.11). Fevziye'nin kardeşinin durumunu daha iyi anlayıp, destek olabileceği, hatta onu test yaptırmaya ikna edebileceği gibi gerekçeler bu yanıtları desteklemek için kullanıldı. Test sahiplerinin neredeyse tamamı bu ifadeye katıldığından istatistiksel değerlendirme yapılmadı.

Yalancı çift cinsiyetlilik durumlarında ***devletin ücretsiz test yaptırmaya yükümlülüğü olduğu*** fikrine hekimlerin %76,2 (n=115)'si katılıyorken %11,3 (n=17)'ü katılmıyordu. Hekimlerin %12,6 (n=19)'sı bu konuda karar veremediğini bildirdi. Devletin ücretsiz test yükümlülüğü hakkındaki bu yanıtlarla hekimlerin hiçbir özelliği ve tutumu arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlenmedi (Çizelge 4.11).

Test sahiplerinin ise %89,3'ü devletin ücretsiz test yaptırmaya yükümlülüğü olduğuna katıldığını bildirirken bu fikre katılmayan 9 test sahibi sadece ödeyemeyecek durumda olanların ücretini devletin ödeme yükümlülüğü olduğunu bildirdi. Bu yanıtlarla test

sahiplerinin yaşı ($X^2=6,079$; $df=2$; $p=,048$) ve *çocuk sahibi olma durumu* ($X^2=8,770$; $df=2$; $p=,012$) arasında anlamlı ilişki gözlemlendi (Çizelge 4.11). Devletin testi ücretsiz yapması gerektiği fikrine çocuğu olmayanların ve 20'li yaşlardakilerin neredeyse tamamı katılırken, yaş arttıkça katılmama eğilimi artmaktaydı.

Çizelge 4.11. Olgu B'nin ifadelerine verilen yanıtlar ile tarafların kişisel ve/veya mesleki özelliklerinin ilişkisi

OLGU B. 21 yaşındaki Fevziye fiziksel görünümünde, cinsel organlarında ve duygularındaki farklılıklardan dolayı bir kadın doğum uzmanına başvurur. Psödohermafrodit olduğu belirlenen hastanın karyotip analizi sonucunda 46 XY ve 5-alfa reduktaz gen mutasyonuna sahip olduğu saptanır. Fevziye'yle sonuçlar hakkında görüşüldüğünde böyle bir sonuç beklediğini, zaten duygusal olarak da erkek gibi hissettiğini söyler. Dr. Erol, Fevziye'nin 16 yaşındaki kız kardeşi Şükriye'de de fiziksel görünümünden dolayı benzer mutasyondan şüphelenir ve aynı testlerin ona da yapılmasını önerir. Çünkü mutasyonun 1:8 oranında diğer kardeşte de görülme ihtimali vardır. Fakat Fevziye bu öneriye şiddetle karşı çıkar. Kardeşi liseyi bitirdiğinde ona testleri yaptıracağına söz verir. Ancak Dr. Erol, test yapılmasının ertelenmesinin kardeşine zarar verebileceğini, kardeşinin duygusal sorunlar yaşayabileceğini açıklayarak test yapılması hakkında ısrar eder.			
İfadeler		Hekimler	Test yaptıranlar
<i>Hekim, Fevziye'nin kararına saygı duymalı</i>	Katılıyorum	29 (19,5)	12 (11,7)
	Kararsızım	28 (18,8)	5 (4,9)
	Katılmıyorum	92 (61,7)	86 (83,5)
<i>Anlamlılık (N=149; N=103)</i>		<i>Sahiplik, p=,011</i>	<i>NS</i>
<i>Hekim aileye ulaşarak kardeşe de test yaptırılması gerektiğini söylemeli</i>	Katılıyorum	105 (70,0)	90 (87,4)
	Kararsızım	20 (13,3)	2 (1,9)
	Katılmıyorum	25 (16,7)	11 (10,7)
<i>Anlamlılık (N=150; N=103)</i>		<i>Sahiplik, p=,003</i>	<i>Çocuk, p=,039</i> <i>Siyasi görüş, p=,038</i>
<i>Hekim, kardeşe ulaşarak kendisine de ağabeyine yapılan testlerin yapılması gerektiğini söylemeli</i>	Katılıyorum	84 (56,0)	63 (61,2)
	Kararsızım	28 (18,7)	1 (1,0)
	Katılmıyorum	38 (25,3)	39 (37,9)
<i>Anlamlılık (N=150; N=103)</i>		<i>Cinsiyet, p=,037</i>	<i>Din, p=,001</i>
<i>Fevziye kabul etmese dahi aile üyelerini uyarmak, hekimin yasal yükümlülüğü olmalı</i>	Katılıyorum	103 (68,7)	74 (71,8)
	Kararsızım	20 (13,3)	5 (4,9)
	Katılmıyorum	27 (18,0)	24 (23,3)
<i>Anlamlılık (N=150; N=103)</i>		<i>Saklama hakkı, p=,015</i>	<i>Saklama hakkı, p=,045</i>
<i>Fevziye'nin, kardeşine açıklama yapma ve onu test yaptırmaya cesaretlendirme ödevi olmalı</i>	Katılıyorum	119 (79,9)	101 (98,1)
	Kararsızım	17 (11,4)	1 (1,0)
	Katılmıyorum	13 (8,7)	1 (1,0)
<i>Anlamlılık (N=149; N=103)</i>		<i>Uzmanlık yılı, p=,028</i> <i>Bilgi seviyesi, p=,029</i>	<i>NS</i>
<i>Bu tür durumlarda devlet, ücretsiz test yapmakla yükümlü olmalı.</i>	Katılıyorum	115 (76,2)	92 (89,3)
	Kararsızım	19 (12,6)	2 (1,9)
	Katılmıyorum	17 (11,3)	9 (8,7)
<i>Anlamlılık (N=151; N=103)</i>		<i>NS</i>	<i>Yaş, p=,048</i> <i>Çocuk, p=,012</i>

4.4.3. Olgu C. Genetik bilginin akrabalarla paylaşılması hakkındaki olgu

Hastanemizde görev yapan bir çocuk hematolojisi uzmanı tarafından hikâye edilen, çalışma formunun üçüncü olgusu (Çizelge 4.12) ‘*talasemi majör hastası bir bebeği olan ve ikinci bir çocuk yapmalarına engel olmamaları için akrabalarını uyarmayı reddeden bir çift*’ hakkındaydı. Olguya yönelik ilk dört ifade hekimin bilgi verme, yönlendirici genetik danışmanlık ve etkilenenlerin uyarılmasına ilişkin etik yükümlülükleri hakkında, beşinci ifade hekimin yasal yükümlükleri hakkında ve son ifade de devletin sosyal adalete yönelik yükümlükleri hakkındaydı.

Tarafların yukarıdaki yükümlülüklerle ilişkin yanıtları ve bu yanıtların tarafların kişisel özellikleri, hekimlerin mesleki özellikleri ve uygulamaları; test sahiplerinin test yaptırma nedenleri, test sahibinin kimliği, test hakkında bilgilenme durumu ve tarafların genetik bilginin yapısına ilişkin tutumları arasındaki ilişkiler *Kruskal-Wallis* testi ile incelendi.

Hekimlerin cinsiyet, çocuk sahibi olma, dini ve siyasi görüş, genetik hakkında bilgi düzeyi gibi kişisel özellikleri; *test önerme* ve *sonucu açıklama* uygulamaları ve *genetik bilginin diğer bilgilerden farkına ilişkin tutumları* ile ifadelere yanıtları arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark gözlenmedi.

Test sahiplerinin cinsiyeti, yaşı, medeni durumu, çocuk sahibi olma ve *çalışma durumu, dini ve siyasi görüşü* gibi kişisel özellikleri, *ne amaçla test yaptırdıkları, test sahibinin kimliği* ve *test hakkında bilgilendirilme durumu* ve *genetik bilginin diğer bilgilerden farkına* ve *bireyin saklama hakkına ilişkin tutumları* ile ifadelere yanıtları arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark gözlenmedi. Bu nedenle bulguların yazımında ve Çizelge 4.12’de yalnızca anlamlı ilişki gözlenen değişkenler ifade edildi.

Dr. Nazlı’nın anneyi planladığı gebelikte yaptırabileceği testler hakkında bilgilendirmesi gerektiği fikrine hekimlerin %98,7 (n=148)’si, test sahiplerinin %98,1 (n=102)’i katılıyordu (Çizelge 4.12). Bu fikre katılmayan tek test sahibi katılımcının gerekçesi de bilgi vermenin davranış değişiminde etkili olamayacağı idi. Bu ifadeye tarafların tamama yakını katıldığından istatistiksel analiz yapılamadı.

Dr. Nazlı’nın, çifti talasemi majör hastası bir başka çocuk dünyaya getirmemeye ikna etmesi gerektiğine hekimlerin çoğunluğu (%69,1; n=103); katılıyordu. Hekimlerin küçük bir kısmı (%16,8; n=25) bu ifadeye katılmıyordu veya karar veremiyordu (%14,1;

n=21). Çiftin hasta bir çocuk sahibi olmamaya ikna edilmesi yönündeki hekimlerin yanıtları ile yalnızca yaşları ($X^2=7,690$; $df=2$; $p=,021$) ve uzmanlık alanları arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi ($X^2=9,674$; $df=2$; $p=,008$), (Çizelge 4.12). Hekimlerin yaşları arttıkça uyurma fikrine katılma oranları da artıyordu. Çocuk uzmanları (%80,9), ise çiftin ikna edilmesi fikrine kadın doğum uzmanlarından (%56,5) daha yüksek oranda katılıyordu.

Test sahiplerinin önemli bir kısmı (%84,6;n=88) çiftin başka çocuk yapmamaya ikna edilmesi gerektiği fikrine katılıyordu. Küçük bir kısmı ise (%12,5; n=13) bu ifadeye katılmıyor ve gerekçe olarak kararın çifte ait olması gerektiğini bildiriyordu. Test sahiplerinin yanıtları ile hiçbir özelliği ve tutumu arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.12).

Dr. Nazlı'nın, çifti akrabalarını bilgilendirmeleri hakkında uyarması fikrine hekimlerin %93,3 (n=139)'ü test sahiplerinin %97,1 (n=101)'i katılıyordu. Bu yanıtlar ile de hekimlerin hiçbir özelliği ve tutumu arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi. Test sahiplerinin de tamama yakını katıldığından istatistiksel değerlendirme yapılamadı.

Dr. Nazlı'nın çiftin akrabalarını uyardığından emin olması gerektiği fikrine hekimlerin %62,4 (n=93)'ü katılıyor, %20,1 (n=30)'i katılmıyor, %17,4 (n=26)'ü karar veremiyordu. Hekimlerin bu yanıtları ile yalnızca *genetik bilginin kime ait olduğu* ($X^2=9,537$; $df=2$; $p=,008$) ve *bireyin başkalarını ilgilendirecek bilgileri paylaşmama hakkına ilişkin tutumları* ($X^2=9,161$; $df=2$; $p=,010$) arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi (Çizelge 4.12). Genetik bilgilerin aileye ait olduğunu düşünenler (%79,5) ve bireyin sonucu etkilenenlerle paylaşmama hakkı bulunmadığına inanalar (%79,6) hekimin akrabaların uyarılmasından emin olması gerektiği ifadesine daha fazla katılıyordu.

Test sahiplerinin ise %74,0 (n=77)'ü Dr. Nazlı'nın akrabaların uyarıldığından emin olması ifadesine katılıyor, %19,2 (n=20)'si katılmıyordu (Çizelge 4.12). Bu ifadeye katılmayan 7 test sahibi, hekimlerin çok işi olduğu, hiçbir hekimin o kadar uğraşmayacağı gibi gerekçelerle uygulama zorluğundan katılmadıklarını bildirmişken bir başkası 'hastaya bilgi vermeyen onlara mı versin?' sorusunu sordu. Test sahiplerinin bu yanıtları ile hiçbir özelliği ve tercihi arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.12).

Çiftin akrabalarını uyarmanın Dr. Nazlı'nın yasal ödevi olması gerektiği ifadesine hekimlerin %45,6 (n=68)'sı katılıyor, %31,5'i (n=47) katılmıyor, %22,8'i (n=34) karar veremiyordu (Çizelge 4.12). Çiftin akrabalarını uyarmanın hekimin yasal yükümlüğü olması hakkındaki yanıtlarla hekimlerin *yaşı*, *uzmanlık süresi* ve *bilginin kime ait olduğuna ilişkin tutumları* arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi (Çizelge 4.12). Hekimlerin yaşı ($X^2=9,634$; $df=2$; $p=,008$) ve uzmanlık deneyim süreleri ($X^2=7,889$; $df=2$; $p=,019$) arttıkça akrabaları uyarmanın hekimin yasal ödevi olması fikrine katılma oranlarının da arttığı görüldü. Ayrıca akrabaların uyarıldığından emin olmaya en fazla bilginin aileye ait olduğuna inananların ($X^2=6,324$; $df=2$; $p=,042$) katıldığı bulundu.

Akrabaları uyarmanın doktorun yasal ödevi olmasına test sahiplerinin %59,6 (n=62)'sı katılıyor %37,5'i (n=39) katılmıyordu (Çizelge 4.12). Test sahiplerinden biri katılmama nedeni olarak hekimin yükümlülüğünün sınırını 'hekim ikna etmelidir, ihbar etmemelidir' ifadesiyle bildirmiştir.

Test sahiplerinin çifti uyarmanın hekimin yasal yükümlüğü olmasına ilişkin yanıtları ile *eğitim durumları* ($X^2=8,969$; $df=2$; $p=,011$), *genetik bilgisi düzeyleri* ($X^2=15,135$; $df=2$; $p=,001$) ve *genetik bilginin kime ait olduğuna ilişkin tutumları* ($X^2=6,563$; $df=2$; $p=,038$) arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi (Çizelge 4.12). Buna göre eğitim seviyesi ve bilgi seviyesi arttıkça hekimin açıklamakla ilgili yasal yükümlüğü olduğuna katılma oranı azalıyordu. Ayrıca hekimin yasal ödevi olduğunu düşünenlerin yarıdan fazlası (%56,5) bilginin aileye ait olduğunu düşünüyordu. Aksine hekimin böyle bir yasal ödevi olduğunu düşünmeyenlerin yarıdan fazlası (%53,8) da bilginin bireye ait olduğunu düşünüyordu.

Devletin gelecek kuşakların sağlığı adına talasemi testlerini ücretsiz yapmakla yükümlü olduğu ifadesine hekimlerin %88,7 (n=134)'si katılıyor, küçük bir kısmı (%5,3; n=8) katılmıyordu. Hekimlerin bu yanıtları ile *uzmanlık alanı* ($X^2=9,696$; $df=2$; $p=,008$) arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi (Çizelge 4.12). Kadın doğum uzmanlarına oranla (%80,3) çocuk uzmanlarının daha fazlası (%96,3) devletin testi ücretsiz yapması gerektiği fikrine katılıyordu.

Test sahiplerinin de %94,2'si devletin ücretsiz test yükümlülüğü olduğuna katılıyordu (Çizelge 4.12). Bu ifadeye katılmak ile test sahiplerinin *dini görüşü* ($X^2=19,276$; $df=2$; $p<,001$) arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi. Dindar olmayan test sahiplerine oranla (%80) dindar olanların tamama yakını (%95,7) ücretsiz test yapılması gerektiğini düşünüyordu.

Çizelge 4.12. Olgu C'nin ifadelerine verilen yanıtlar ile tarafların kişisel ve/veya mesleki özelliklerinin ilişkisi

Olgu C. <i>On beş aylık olan bebek Can dördüncü ayından beri solukluk, huzursuzluk, uykusuzluk, iyi kilo alamama yakınmalarıyla getirilmiştir. Öyküsünden birkaç kez kan nakli yapıldığı öğrenilir. Çocuk hematologu Dr. Nazlı tarafından talasemi majör tanısı konur. Taşıyıcı olan ebeveynler çocuklarının bu durumuna çok üzölmekle birlikte özellikle anne, ikinci bir çocuk doğurmayı planlamaktadır. Bu nedenle taşıyıcı olabilecek diğer aile üyelerinin bu konudan haberdar edilmesini istememektedir.</i>			
İfadeler		Hekimler	Test yaptıranlar
<i>Hekim, anneyi prenatal tanı testleri hakkında bilgilendirmeli.</i>	Katılıyorum	148 (98,7)	102 (98,1)
	Kararsızım	-	1 (1,0)
	Katılmıyorum	2 (1,3)	1 (1,0)
<i>Anlamlılık (N=150; N=104)</i>		<i>NS</i>	<i>NS</i>
<i>Hekim, talasemi majör hastası bir başka çocuk dünyaya getirmemeye çifti ikna etmeli</i>	Katılıyorum	103 (69,1)	88 (84,6)
	Kararsızım	21 (14,1)	3 (2,9)
	Katılmıyorum	25 (16,8)	13 (12,5)
<i>Anlamlılık (N=149; N=104)</i>		<i>Yaş, p=,021</i> <i>Uzmanlık, p=,008</i>	<i>NS</i>
<i>Hekim, akrabalarını tanıyla ilgili bilgilendirmeleri hakkında çifti uyarmalı</i>	Katılıyorum	139 (93,3)	101 (97,1)
	Kararsızım	4 (2,7)	1 (1,0)
	Katılmıyorum	6 (4,0)	2 (1,9)
<i>Anlamlılık (N=149; N=104)</i>		<i>NS</i>	<i>NS</i>
<i>Çiftin akrabalarını uyardığından hekim emin olmalı</i>	Katılıyorum	93 (62,4)	77 (74,0)
	Kararsızım	26 (17,4)	7 (6,7)
	Katılmıyorum	30 (20,1)	20 (19,2)
<i>Anlamlılık (N=149; N=104)</i>		<i>Sahiplik, p=,008</i> <i>Saklama hakkı, p=,010</i>	<i>NS</i>
<i>Çiftin akrabalarını uyarmak hekimin yasal ödevi olmalı</i>	Katılıyorum	68 (45,6)	62 (59,6)
	Kararsızım	34 (22,8)	3 (2,9)
	Katılmıyorum	47 (31,5)	39 (37,5)
<i>Anlamlılık (N=149; N=104)</i>		<i>Yaş, p=,008</i> <i>Uzmanlık yılı, p=,019</i> <i>Sahiplik, p=,042</i>	<i>Eğitim, p=,011</i> <i>Bilgi düzeyi, p=,001</i> <i>Sahiplik, p=,038</i>
<i>Devletin gelecek kuşakların sağlığını korumak adına bu testleri ücretsiz yaptırma yükümlülüğü olmalıdır</i>	Katılıyorum	134 (88,7)	98 (94,2)
	Kararsızım	9 (6,0)	2 (1,9)
	Katılmıyorum	8 (5,3)	4 (3,8)
<i>Anlamlılık (N=151; N=104)</i>		<i>Uzmanlık, p=,008</i>	<i>Din, <,001</i>

4.4.4. Olgu D. Genetik bilginin meslektaşlarla paylaşılması hakkındaki olgu

Hastanemizde görev yapan bir çocuk endokrinolojisi uzmanı tarafından hikâye edilen, çalışma formunun son olgusu (Çizelge 4.13) ‘*Doktorun, meslektaşından öğrendiği hastanın kuzeninin de aynı hastalığa sahip olduğu bilgisini hasta ailesiyle paylaştığı doğumsal adrenal hiperplazi hastası bir çocuk hakkındadır.*’ Olguya yönelik ilk üç ifade hekimlerin bilgileri bilgi sahiplerinin izni olmasızın paylaşımına yönelik etik yükümlülükleri, dördüncü ifade bilgi sahiplerinin bireysel sorumlulukları, beşinci ifade genetik bilgilerin meslektaşlar arasında paylaşımında yasal gereklilikler ve son ifade hekimlerin genetik bilgilerin korumasında etik yükümlülükleri hakkındaydı.

Tarafların yukarıdaki yükümlülüklerle ilişkin yanıtları ve bu yanıtların tarafların kişisel özellikleri, hekimlerin mesleki özellikleri ve uygulamaları; test sahiplerinin test yaptırma nedenleri, test sahibinin kimliği, test hakkında bilgilenme durumu ve tarafların genetik bilginin yapısına ilişkin tutumları arasındaki ilişkiler *Kruskal-Wallis* testi ile incelendi.

Hekimlerin kişisel özelliklerinden *yaş, dini ve siyasi görüş, genetik hakkında bilgi düzeyi; test önerme ve test sonucunu açıklama uygulamaları ve genetik bilginin yapısına ilişkin tutumları* ile ifadelere yanıtları arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark gözlenmedi.

Test sahiplerinin ise ifadelere yanıtları ile *cinsiyet, yaş, çocuklu olma durumu, eğitim durumu, dini ve siyasi görüşü, genetik hakkında bilgi düzeyi* gibi kişisel özellikleri, *ne amaçla test yaptırdıkları ve test sahibinin kimliği; genetik bilginin diğer bilgilerden farkına ve bireyin saklama hakkına ilişkin tutumları* arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark gözlenmedi. Bu nedenle bulguların yazımında ve Çizelge 4.13’te yalnızca anlamlı ilişki bulunan özellikler ve tutumlar gösterildi.

İlk tanıyı koyan hekimin bilgi sahiplerinin iznini almadan Dr. Figen ile bilgileri paylaşmaması gerektiği fikrine hekimlerin %58,5 (n=86)’i katılmaktayken %23,8 (n=35)’i katılmıyordu ve %17,7’si (n=26) kararsızdı. Hekimlerin bu konudaki yanıtları ile hiçbir özellik ve tutumu arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.13).

Test sahiplerinin ise %69,9 (n=72)’u ilk hekimin Dr Figen ile bilgiyi paylaşmaması gerektiği ifadesine katılıyor, %27,2 (n=28)’si katılmıyordu. Bu yanıtlarla test sahiplerinin *genetik bilginin kime ait olduğuna ilişkin tutumları* arasında anlamlı ilişki gözlendi ($X^2=6,541$; $df=2$; $p=,038$), (Çizelge 4.13). İlk hekimin bilgileri izinsiz paylaşmaması

gerektiği fikrine bilginin bireye ait olduğunu düşünenlerin %80,0'i, insanlığa ait olduğunu düşünenlerin ise %53,8'i katılıyordu.

Dr. Figen'in meslektaşından öğrendiği hasta yakınına ait genetik bilgileri kendi hastasının ailesine açıklamaması gerektiği ifadesine hekimlerin %59,9 (n=88)'u katılıyor, %22,4 (n=33)'ü katılmıyordu (Çizelge 4.13).

Test sahiplerinin ise %64,1 (n=66)'i doktorun meslektaşından edindiği bilgileri hasta ailesine açıklamaması gerektiği fikrine katılıyor, %30,1'i (n=31) katılmıyordu (Çizelge 4.13).

Bu yanıtlar ile tarafların özellikleri ve tutumları arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark gözlenmedi (Çizelge 4.13).

Dr. Figen'in kuzene ilişkin bilgileri sadece 14 yaşındaki Mustafa ile paylaşması fikrine hekimlerin %63,0 (n=92)'ü katılmıyorken, dörtte biri (%24,0; n=35) katıldı. Hekimlerin bilgilerin sadece çocukla paylaşılmasına yönelik yanıtları ile *cinsiyet* arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark gözlendi ($X^2=7,594$; $df=2$; $p=,022$), (Çizelge 4.13) ve bu fikri erkeklerin (%32,1) kadınlardan (%12,9) daha çok desteklediği görüldü.

Test yaptırılanların %78,6'sı (n=81) bilgilerin yalnızca Mustafa ile paylaşılması fikrine katılmazken %19,4 (n=20)'ü katılıyordu. Test sahiplerinin yanıtları ile hiçbir özelliği ve tutumu arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark gözlenmedi (Çizelge 4.13).

Genetik bilgi sahibi amcanın bireysel sorumluluğuna ilişkin dördüncü soruda hekimlerin çoğunluğu (%76,2; n=112) amcanın çocuğuna ait genetik bilgileri daha önce kardeşiyle paylaşması gerektiğini düşünüyordu. Amcanın genetik bilgileri daha önce paylaşması gerektiğini düşünmeyen hekimlerin oranı %10,2 (n=15), karar veremeyenlerin oranı da %13,6 (n=20) idi. Bu yanıtlar ile hekimlerin hiçbir özelliği ve tutumu arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.13).

Test sahiplerinin ise %95,1 (n=98)'i amcanın bireysel sorumluluğu olması gerektiğine katılıyordu. Bu yanıtlar ile test sahiplerinin hiçbir özelliği ve tutumu arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.13).

Genetik bilgilerin meslektaşlarla paylaşımında yasal düzenlemelerin olması gerektiği fikrine hekimlerin %73,0 (n=108)'ü katılıyor %14,9 (n=22)'u katılmıyordu. Hekimlerin yasal düzenlemelere ilişkin yanıtları ile *çocuklu olma* arasında istatistiksel

açından anlamlı fark gözlemlendi ($X^2=9,145$; $df=2$; $p=,010$), (Çizelge 4.13). Çocuğu olmayanlara oranla (%52,2) çocuklu hekimlerin daha fazlası (%76,8) yasal düzenlemeleri gerekli buluyordu.

Test sahiplerinin %77,7 (n=80)'si meslektaşlarla paylaşım için yasal düzenleme olması gerektiğine katılıyor, %20,4 (n=21)'ü katılmıyordu. Test sahiplerinin yasal düzenleme gerekliliğine ilişkin yanıtları ile yalnızca *medeni durumları* arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlemlendi ($X^2=6,378$; $df=2$; $p=,041$), (Çizelge 4.13) ve yasal düzenleme fikrine katılmayanların tamamının evli olduğu görüldü.

Çalışma formunun son ifadesi ***hastanenin/hekimlerin genetik bilgilerin emniyetini sağlama yükümlüğü*** olduğuydu ve hekimlerin %89,1 (n=131)'i bu fikre katılıyordu. Hekimlerin %4,1 (n=6)'inin katılmadığı bu ifadeye verilen yanıtlar ile hekimlerin hiçbir özelliği ve tutumu arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki gözlenmedi (Çizelge 4.13).

Test sahiplerinin ise %95,1 (n=98)'i kurumun ve hekimin genetik bilgileri koruma yükümlüğü olduğuna katılmaktayken %3,9 (n=4)'u katılmıyordu. Bu yanıtlarla test sahiplerinin yalnızca *test hakkında bilgilendirilme durumu* anlamlı fark yarattı ($X^2=6,978$; $df=2$; $p=,031$), (Çizelge 4.13). Buna göre test hakkında bilgilendirilenlerin tamamı hastanenin/hekimin genetik bilginin emniyetini sağlama yükümlüğü olduğunu düşünüyordu.

Çizelge 4.13. Olgu D'nin ifadelerine verilen yanıtlar ile tarafların kişisel ve/veya mesleki özelliklerinin ilişkisi

OLGU D. 14 yaşındaki Mustafa bir üniversite hastanesine tansiyon artışı nedeniyle başvurur. Mustafa yaşına göre kısa boyludur ve androjeni yüksektir. Fenotipi erkek olan çocuğun kromozom analizinden de 46XY olduğu belirlenir. Çocuk endokrinoloğu Dr. Figen, hastanın dosyasından onun bekleğinde bir başka üniversite hastanesinde konjenital adrenal hiperplazi tanısı almış olduğunu öğrenir. Tanıyı koyan hastanedeki meslektaşıyla yaptığı görüşmede Mustafa'nın amcasının kızı olan Ayşe'nin de aynı tanıyı aldığını, fakat kız olarak yetiştirildiğini öğrenir. Bu bilgiyi Mustafa'nın ailesiyle paylaşır. Baba yıllardır konuşmadığı erkek kardeşiyle görüşerek Mustafa ile Ayşe'nin hastalığından söz eder. Bunun üzerine Ayşe'nin ailesi kendilerine ait bilgileri izinleri olmaksızın paylaştığı için tanıyı koyan üniversite hastanesine karşı dava açar.			
İfadeler		Hekimler	Test sahipleri
<i>İlk tanıyı koyan hekim, bilgi sahiplerinin iznini almadan bu bilgileri paylaşmamalıydı.</i>	Katılıyorum	86 (58,5)	72 (69,9)
	Kararsızım	26 (17,7)	3 (2,9)
	Katılmıyorum	35 (23,8)	28 (27,2)
<i>Anlamlılık (N=147; N=103)</i>		<i>NS</i>	<i>Sahiplik, p=,038</i>
<i>Dr. Figen, meslektaşından öğrendiği bilgileri hastasının ailesine açıklamamalıydı.</i>	Katılıyorum	88 (59,9)	66 (64,1)
	Kararsızım	26 (17,7)	6 (5,8)
	Katılmıyorum	33 (22,4)	31 (30,1)
<i>Anlamlılık (N=147; N=103)</i>		<i>NS</i>	<i>NS</i>
<i>Hekim, Ayşe'nin genetik bilgilerini sadece Mustafa'ya açıklamalıydı.</i>	Katılıyorum	35 (24,0)	20 (19,4)
	Kararsızım	19 (13,0)	2 (1,9)
	Katılmıyorum	92 (63,0)	81 (78,6)
<i>Anlamlılık (N=146; N=103)</i>		<i>Cinsiyet, p=,022</i>	<i>NS</i>
<i>Ayşe'nin ebeveyni, bu bilgileri daha önce kardeşinin ailesiyle paylaşmalıydı.</i>	Katılıyorum	112 (76,2)	98 (95,1)
	Kararsızım	20 (13,6)	2 (2,0)
	Katılmıyorum	15 (10,2)	3 (2,9)
<i>Anlamlılık (N=147; N=103)</i>		<i>NS</i>	<i>NS</i>
<i>Genetik bilgiler, meslektaşlar arasında da yasal düzenlemelere göre paylaşılmalıdır.</i>	Katılıyorum	108 (73,0)	80 (77,7)
	Kararsızım	18 (12,2)	2 (1,9)
	Katılmıyorum	22 (14,9)	21 (20,4)
<i>Anlamlılık (N=148; N=103)</i>		<i>Çocuk, p=,010</i>	<i>Medeni durum, p=,041</i>
<i>Hastanenin/hekimlerin genetik bilgilerin emniyetini sağlama yükümlülüğü olmalıdır.</i>	Katılıyorum	131 (89,1)	98 (95,1)
	Kararsızım	10 (6,8)	1 (1,0)
	Katılmıyorum	6 (4,1)	4 (3,9)
<i>Anlamlılık (N=147; N=103)</i>		<i>NS</i>	<i>Test hakkında bilgi, p=,031</i>

5. TARTIŞMA

Gerek yaygın gerek nadir genetik hastalıkların tanınmasında giderek yaygınlaşan kullanımıyla genetik testleri, insan yaşamının embriyodan yaşlılığa, ergenlikten ebeveynliğe her aşamasında önemli tıbbi etkilere sahip olabilir. Ancak genetiğin hâlihazırda belirsiz olan tıp bilimini daha da belirsizleştirdiği, olasılıkların sanatı olan hekimliğin olasılık evrenini daha da genişlettiğini söylemek yanlış değildir. Bu bağlamda genetik bilgilerin elde edilmesinden açıklanması, paylaşılması ve saklanmasına kadar pek çok aşamada çeşitli etik kaygılar ortaya çıkmaktadır.

Ülkemizde sayısı giderek artan genetik tanı merkezleri ile genetik testleri rutin uygulamalarda yer almaya başlamış, test yaptırmanın aydınlatılmış onamı ve test sonuçlarının paylaşımına da değinen yasal mevzuat ise 1998 yılında oluşturulmuştur (GTMHY, 1998, m.19). Aradan geçen on iki yılda bu düzenlemeye yalnızca Türk Tabipleri Birliği Etik Kurulu Tıbbi Genetik Veriler Bildirgesi eklenmiştir (TTBEK, 2010b).

Bu durağanlık konunun etik yönüne ilişkin çalışmalarda da gözlenmektedir. Zira PubMed’de “*biyoetik*” başlığı sınırlamasıyla “*genetic testing*” arama terimleriyle yapılan güncel bir arama ile 5000’in üstünde makaleye ulaşılırken bunların yalnızca 8’i ülkemizdendir¹. Ulakbim Türk Tıp Veri Tabanında “genetik test/ler/i” ve “etik” terimleriyle yapılan bir arama sonuca ulaştırmazken, “genetik” ve “etik” ile yapılan aramada 8 makaleye ulaşılmaktadır.² Tıp Tarihi ve Etik disiplini ise biri tıbbi genetik ve deontoloji (Kutlay, 1997), diğeri gen teknolojisi ve deontoloji (Ertin, 2003) konusunda doktora düzeyinde iki tez çalışması bulunmakla birlikte çalışmamız –bilindiği kadarıyla– ülkemizde klinik gen(etik) konusundaki ilk doktora tezidir.

Bu doktora tezinin temel amacı öncelikle ülkemizde Kocaeli ölçeğinde genetik testlerine ilişkin yaşanan ve yaşanması muhtemel klinik etik sorunları belirleyebilmektir. Elde edilecek sonuçlara dayanarak ihtiyaçlara yanıt verebilecek konuya özgü etik kuralların oluşmasına katkı sağlamak hedeflenmiştir. Kocaeli’de genetik testlerini en sık öneren uzman hekim grubu ile genetik test yaptırmak üzere başvuran kişilerle yürüttüğümüz bu çalışma ile elde ettiğimiz bulgular çağdaş tıp etiğinin gerekçeleri ve diğer ülkelerde yapılan çalışmalarla karşılaştırılarak tartışılacaktır. Bu tartışma ile genetik

¹ PubMed / topics: bioethics / keywords: “genetic testing” AND “Turkey” (30.08.2010)

² Türk Tıp Veri Tabanı / arama terimi: “genetik” VE “etik” (30.08.2010)

testlerine ilişkin etik sorunlar çerçevesinde ülkemizin durumu belirlenerek çözüm yolları önerilecektir.

5.1. Grupların Özellikleri

Hekimler: Çalışmamız Kocaeli ile sınırlı da olsa nüfus yoğunluğu açısından Türkiye'nin en kalabalık ikinci ili ve en fazla göç alan altıncı ili olarak Kocaeli İli'nin ülkemizin heterojen nüfus yapısı ve sağlık ihtiyaçları hakkında bilgi verdiği öngörülebilir. Kaba doğum hızında Türkiye geneline yakın bir orana sahip olan (ülkemizde 2008 yılı kaba doğum hızı %17,8 iken (TUİK, 2009a) Kocaeli'de bu oran %17,6³'dür), Kocaeli'de 100.000 kişiye düşen çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanı sayısı 7,81; kadın hastalıkları ve doğum uzmanı sayısı 7,15'tir. Ülkemizde ise bu oran daha azdır (çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanı sayısı 5,52; kadın hastalıkları ve doğum uzmanı sayısı 6,43), (Ergüzeloğlu, 2010). Genetiğin pediatrik hastalıklarla ilişkisi ile genetik ve çocuk sağlığı ve hastalıkları alanının geleneksel birlikteliği; prenatal tanı ve preimplantasyon genetik tanı programları dolayısıyla genetiğin kadın doğumla ilişkisi göz önüne alındığında (Acton et al. 2000; Hunter et al. 1998; Toiviainen et al, 2003) bu iki uzmanlık alanı için genetiğin önemi daha net ortaya çıkmaktadır. ABD ve Kanada'da da öncelikle bu iki uzmanlık derneği tarafından konuya özgü rehber kurallar ve etik kodlar hazırlanmıştır (American Academy of Pediatrics, Committee on Bioethics, 2001; ACOG, 2008; SOGC, 2001). Bu nedenle çalışmamıza genetik testlerine ilişkin uygulamalarda özel bir önemi bulunan bu uzmanlık dallarından, Kocaeli ilinde kayıtlı 82 çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanı ile 73 kadın hastalıkları ve doğum uzmanı hekim katılmıştır.

Toplam 155 uzman hekimin %58'i erkek olup yaş ortalaması 44,5'ti. Önemli kısmı çocuk sahibi olan hekimlerin yarıya yakını kendini dindar, yarıdan fazlası da solcu olarak tanımlamaktaydı (Çizelge 4.1). Uzmanların çoğu devlet hastaneleri ve özel hastanelerde çalışmakta olup mesleki deneyim süresi ortalaması 14 yıl idi. Hekimlerin yalnızca üçte biri genetik testleri hakkında bilgi düzeyini yeterli bulmaktaydı. Benzer şekilde Denizli'de pratisyen hekimlerin çoğunun (Tomatir ve ark, 2007), Kamerun'da yapılan bir çalışmada hekimlerin ve tıp öğrencilerinin çoğunun genetik hastalık ve testlere ilişkin bilgilerinin yeterli olmadığı bulunmuştur (Wonkam et al. 2006). Ancak çalışmamızda erkek hekimler kadın hekimlere oranla genetik hakkında bilgi düzeyini daha yeterli bulmaktaydı (p=,003).

³ Sözlü görüşme, Kocaeli İl Sağlık Müdürlüğü, İstatistik Şube Müdürlüğü, 22 Eylül 2010

Sonucumuzun aksine Kanada’da yapılan bir çalışmada genç kadın hekimlerin daha bilgili olduğu ve genetik hizmetlerine daha fazla hasta yönlendirdikleri bulunmuştur (Hunter et al. 1998). Çalışmamızda da bilgi düzeyini yeterli bulan hekimlerin bir diğer özelliği çoğunun (%43,9) 30’lu yaşlarda olmasıydı ($p=,001$). Kanada, ABD ve Hollanda’da yapılan çalışmalarda da benzer sonuç gözlenmiş, daha yakın zamanda mezun olan veya daha genç, daha az deneyimli hekimlerin konu hakkında bilgileri daha yeterli bulunmuştur (Acton et al, 2000; Baars et al. 2005; Hoffman et al. 1993; Hunter et al. 1998). Ancak, İsveç’te yapılan bir çalışmada yaş, bilgi düzeyini etkileyen bir etken olarak görülmemiştir (Escher and Sappino, 2000). Ülkemizde 1970’lerde sitogenetik araştırmalara başlandığı, 1999 yılında ruhsatlı Genetik Tanı Merkezlerinin açıldığı, 2002 yılından itibaren Tıbbi Genetik Anabilim/Bilim Dallarının kurulduğu (Solak, 2009) ve 2003 yılında İnsan Genom Projesi sonuçlarının açıklandığı göz önünde tutulduğunda yaş ve genetik bilgi ilişkisine dair bu sonucun şaşırtıcı olmadığı söylenebilir.

Çalışmamızda uzmanlık alanı da konuya ait bilgiler arasında fark yaratmıştır. Kadın doğum uzmanları genetik hastalıklar ve testler hakkında bilgisini çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanlarından daha yeterli bulmaktaydı ($p=,002$). Hollanda’da ise çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanlarının kadın doğum uzmanlarından daha bilgili olduğu bildirilmiştir. Ayrıca her iki uzmanlık grubu genel pratisyenlerden daha bilgilidir (Baars et al. 2005). Benzer şekilde Kanada ve ABD çalışmalarında da kadın doğum ve çocuk uzmanlarının, iç hastalıkları ve aile hekimliği uzmanlarından daha bilgili olduğu bulunmuştur (Hoffman et al. 1993; Hunter et al. 1998). ABD’de yapılan bir başka çalışmada ise kadın doğum uzmanlarının çoğu (%64,5) genetik hakkındaki bilgilerinden emin olmadığını bildirmiştir (Wilkins-Haug et al, 2000).

Gene ABD’de yapılan bir çalışmada genetik hakkında bilgi sahibi olanların daha fazla genetik testi önerdiği gözlenmiştir (Hunter et al. 1998). Çalışmamızda da günlük uygulamalarında daha sık test öneren hekimlerin çoğu genetik bilgisini yeterli bulan hekimlerdi (Çizelge 4.4). Hollanda’da yapılan çalışmada da günlük uygulamalarda genetik danışmanlık vermenin kadın doğum ve çocuk hastalıkları uzmanlarının genetik testleri hakkında bilgi düzeyiyle ilişkisi bulunmuştur (Baars et al. 2005).

Genetik testleri öneren hekimlerin önemli bir kısmı (%75,2) ilgili bilgilerini uzmanlık eğitiminden, üçte biri (%31,2) tıp eğitiminden, daha azı da mezuniyet sonrası kurs ve seminerlerden edinmişti. Oysa Kanada, ABD ve Hollanda’da yapılan çalışmalarda ve Denizli’de yapılan çalışmada hekimlerin çoğunun bilgilerini tıp eğitiminden aldığı bildirilmiştir (Baars et al. 2005; Hoffman et al. 1993; Hunter et al. 1998; Tomatir ve ark,

2007). ABD’de hekimlerin yarısının, Hollanda’da küçük kısmının bilgilerini mezuniyet sonrası eğitim konferansları ve seminerlerden edindiği ve bu toplantılara çalışma grubumuzun gerekçesini doğrular şekilde kadın doğum ile çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanlarının diğer uzmanlıklardan daha fazla katıldığı gösterilmiştir (Baars et al. 2005; Hunter et al. 1998).

Test Sahipleri: Çalışmamızın ikinci grubu olan test sahipleri Kocaeli Üniversitesi Araştırma ve Uygulama Hastanesi Tıbbi Biyoloji Laboratuvarına başvuran kişilerdi. Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Sakarya, Düzce ve Zonguldak’ı içeren Batı Karadeniz’de hizmet sunan en eski araştırma hastanesi olarak bu illerde ulaşılamayan hizmetler için de bir referans merkez konumundadır. Örneğin Düzce Üniversitesi Araştırma ve Uygulama Hastanesinde 2008 verilerine göre yıllık poliklinik sayısı yaklaşık 150.000 civarında iken,⁴ hastanemizde 2009 yılı verilerine göre bu sayı yaklaşık 570.000’dir. Kadın doğum poliklinik sayısı 25.807, pediatri poliklinik sayısı 60.312’dir.⁵

Test sahipleri grubunu 2008 yılında kadın hastalıkları ve doğum uzmanları ile çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanları tarafından genetik testi için yönlendirilmiş olan 104 hasta ya da hastanın ebeveyni oluşturmuştur. Çoğunluğu kadın, kırk yaş altında, evli, 5–11 yıl arası eğitilmiş, dindar, heterojen siyasi görüşte, çalışan ve sağlık sigortası bulunan test sahiplerinin tamamı karyotip analizi yaptırmak için başvurmuştur (Çizelge 4.2).

Test sahiplerinin en büyük kısmının ülkemiz verilerinin tersine lise mezunu olması (Çizelge 4.2) örneklemin temsil gücüne ilişkin şüpheye neden olmuş ancak Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması 2008 nüfus etütleriyle karşılaştırıldığında ülkemizde yaşa göre eğitim durumu dağılımına uyumlu olduğu görülmüştür (Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü, 2009). Bu nedenle test sahiplerinin %44,2’sinin genetik hastalıklar ve testler hakkında hiç bilgisi olmaması ve hiçbirinin de bilgisini yeterli bulmaması düşündürücüdür. Yaş ortalaması (35,7±7,3) grup ortalamasından yüksek olan, beş yıl ve altında eğitim almış kişilerin ise daha büyük kısmının (p=,015) genetik hastalıklar ve testler hakkında hiç bilgisi yoktur. Bu sonucun nedenleri arasında genetik testlerinin oldukça yeni bir teknoloji olması yanında insan genetiği ve genetik testleri hakkında

⁴ Düzce Üniversitesi Araştırma ve Uygulama Hastanesi web sitesi / 2008 yılı hasta dağılımı <http://www.hastane.duzce.edu.tr/index.php/component/content/article/8-hastane-bilgi/37-hastadaglm.html> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

⁵ Kocaeli Üniversitesi Araştırma ve Uygulama Hastanesi / 2009 yılı poliklinik istatistikleri http://hastane.kocaeli.edu.tr/images/stories/icerik/2009_POLIKLINIK_ISTATISTIK.pdf (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

bilgilerin 2008 yılından itibaren sekizinci sınıf Fen ve Teknoloji Dersi müfredatında yer alması sayılabilir.⁶ Benzer şekilde Hollanda'da yapılan bir çalışmada da genetik bilgi düzeyi değerlendirmesinin özellikle yaşlı ve daha az eğitilmiş hastalarda düşük olduğu bulunmuştur (Morren et al. 2007).

5.2. Genetik Danışmanlık ve Genetik Testlerinde Aydınlatılmış Onam

Yukarıdaki bulgular sosyal adalet anlayışı içinde devletin vatandaşlarını genetik konusunda bilgilendirme yükümlülüğünü gerektiği gibi yerine getirmediğini düşündürmekte ve ortaya çıkan sonuç DSÖ'nün (WHO, 1998) ve Avrupa Konseyi'nin (Council of Europe, 2008) önerileriyle çelişmektedir. Testlere ulaşmada adalet için en temel gereksinim genetik testleri hakkında toplumun yeterli düzeyde bilgilendirilmesi olduğundan DSÖ (1998), tıp ve diğer sağlık çalışanları kadar halkın ve halkın eğitimine katkı sağlayan diğer meslek üyelerinin de genetik hakkında eğitilmesini genetikte etik ilkeler arasında sıralamaktadır. Ayrıca Avrupa Konseyi (2008) sağlık amaçlı genetik testlerine ilişkin protokolünde taraflara halkın genetik testleri hakkında objektif genel bilgilere ulaşmasını sağlama ödevi (*madde 20*) yüklemektedir. Bu gereklilik çalışma sonuçlarımızla da desteklenmektedir. Çünkü çalışmamızda - çoğunluğu (%80,8) genetik danışmanlığın ne olduğunu bilmesede- test sahiplerinin tamamı yakını (%90,4); hekimlerin ise %77,4'ü devletin test yaptıracak herkese genetik danışmanlık sağlama beklentisi içindeydi. Kamerun'da hekimler ve tıp öğrencileriyle yapılan bir çalışmada da katılımcıların önemli bir kısmının genetik danışmanlık hizmetlerini mecburi ve gerekli buldukları bildirilmiştir (Wonkam et al. 2006). Oysa AÇSAP'tan alınan bilgilere göre 2007 yılının ilk altı ayında 36 ruhsatlı genetik tanı merkezinde test yapılan 31.550 kişiden %52,4'üne genetik danışmanlık sağlanmıştır.⁷ Diğer taraftan en azından hemoglobinopati kontrol programı ile 2002 yılından beri evlilik öncesi tarama ve genetik danışmanlık hizmetleri sağlanmaktadır (Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı ile Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği (Hemoglobinopati Kontrol Programı), 2002).

Devletin vatandaşlarını bilgilendirme yükümlülüğü gibi hekimlerin de test önerdiği hastaları bilgilendirmekle ilgili etik yükümlülüğü bulunmaktadır. Ancak çalışma sonuçları

⁶ Bir ilköğretim Fen ve Teknoloji Dersi Öğretmeni ile 30 Ağustos 2010 tarihli sözlü görüşme

⁷ Sağlık Bakanlığı Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması Genel Müdürlüğü. 22 Ocak 2008 tarih ve 292 No'lu yazısı ile edinilen bilgiler.

test sahiplerinin %42,3'ünün yapılacak test hakkında bilgilendirilmediği (Çizelge 4.3), bilgilendirildiğini söyleyenlerin ise %80'inin bu konuda hiç bilgisi olmadığı ya da yetersiz olduğu şeklindedir. Oysa tüm tıbbi uygulamaların ön koşulu olan aydınlatılmış onam genetiğin de temel konularından biridir (Sharpe and Carter, 2006, s.128). Hastanın özerkliğinin korunmasına, bireyin kendi hakkında karar verme hakkını kullanmasına fırsat veren aydınlatılmış onam, kişiye saygı ilkesinin uygulamaya geçirilmesine ve böylelikle hasta-hekim ilişkisinin temelini oluşturan güvenin korunmasına yardımcı olmaktadır (Ersoy, 2003). Ayrıca genetik testlerinde genellikle elde edilecek bilginin başka kişileri de etkileyebilmesi; sigorta, işveren veya aile üyeleri gibi üçüncü taraflarca kötüye kullanılma olasılığı ve çalışma sonuçlarımızda da görüldüğü gibi genel olarak tarafların bilgi eksikliğinin bulunması (Manson, 2006; Morren et al. 2007; Murray, 1997; Wonkam et al. 2006) aydınlatılmış onamın önemini arttırmaktadır.

Genetik testleri için aydınlatılmış onam elde etmek aynı zamanda yasal bir zorunluluktur. GHTMY'nde "başvuranın aydınlatılmış onamı alınmadan işlem yapılamaz" denmektedir (GHTMY, 1998, m. 19). Aydınlatılmış onamın kapsamı ve yöntemi Hasta Hakları Yönetmeliği (HHY, 1998, m. 15, 18,24,31) ve TTB Hekimlik Meslek Etiği Kuralları ile belirlenmiştir (TTB, 1999, m. 26). Genetik testlerine özgü olarak aydınlatılmış onamın gereklerine ilişkin ilk düzenleme ise Tıbbi Genetik Veriler Bildirgesi'nde (TTBEK, 2010b) yer almıştır. Bildirgede onam veremeyecek durumdaki kişiler için koşullar, öğrenmeme hakkı ve sonuçların aile bireylerine etkisi hakkında bilgilendirmeye ilişkin aşağıda özetlenen öneriler yer almıştır:

"Açık onam veremeyecek durumdaki kişi için yasal temsilcisinden izin alınmalı... Onam veremeyecek durumda olan yetişkin ve çocuk mümkün olduğunca bilgilendirilmelidir... (Bu kişilere) tanı ve tedavi sürecinde genetik testlerin yapılması, yalnızca kişinin yararı ve sağlığı için önemli etkileri olduğu durumlarda etik açıdan kabul edilebilir..."

"Aydınlatılmış onamda genetik veri ve biyolojik örneklerin hangi amaçla ve ne sürede kullanılacağı ve kullanım koşulları belirtilmeli... Genetik veriler ve biyolojik örnekler, örnek veren kişinin onamı kapsamında kullanılmalıdır."

"Onam öncesi bilgilendirme sürecinde örneği veren kişinin, sonuçları öğrenme ya da öğrenmeme hakkına sahip olduğu belirtilmelidir. Bu süreçte elde edilecek

sonuçların yalnız örnek veren kişiyi değil, aynı zamanda diğer aile bireylerini de etkileyebileceği vurgulanmalıdır.”

Genetik testlerinde, bireyin bedensel bütünlüğü kadar ahlaksal bütünlüğünün korunmasına da katkı sağlayan aydınlatılmış onam uluslararası düzenlemelerle de güvence altına alınmıştır (Council of Europe, 2008, m.9; European Commission, 2004, m.7.1.4; UNESCO, 2003, m.8; WHO, 1998, 7.bölüm; WMA, 2009, m.11). Bu düzenlemelerde klinik uygulamalar için aydınlatılmış onamın kapsamına ilişkin en detaylı öneri DSÖ tarafından ortaya konmuştur. Buna göre klinik uygulamada genetik testleri gönüllü, kapsamlı bir genetik hizmet ortamında ve geçerli bir aydınlatılmış onam süreciyle sunulmalıdır. Geçerli onam için açıklama ‘testin amacı, doğru öngörü şansı, test sonuçlarının birey ve aile için anlamı, test yaptıracak kişinin seçenekleri ve alternatifleri, testin sosyal ve psikolojik boyutlar da dâhil yarar ve riskleri, sigorta ve işyerinde ayrımcılık da dâhil sosyal riskler, birey ve ailenin kararı ne olursa olsun bakım sürecinin tehlikede olmadığı’ hakkında bilgiler içermelidir (WHO, 1998, 7.bölüm).

Hatta aydınlatılmış onam genetik alanında genetik danışmanlıkla paralel bir süreç olarak kabul edilmekte, özellikle öngördürücü testler ve taşıyıcı testleri gibi test sonuçlarının birey için ciddi ve önemli etkileri olduğu durumlarda aydınlatılmış onama ek olarak genetik danışmanlığın gerekliliği de ulusal (TTBEK, 2010b) ve uluslararası düzenlemelerde yer almaktadır (Council of Europe, 2008, m.8; European Commission, 2004, m.7.1.5; UNESCO, 2003, m. 11; WHO, 1998, 5.bölüm; WMA, 2009, m.15). Bu konuda DTB sonuçların pratik ve duygusal etkileri kadar genetik testlerine eşlik eden bilimsel karmaşıklık nedeniyle tıp öğrencileri ve hekimlerin genetik danışmanlık konusunda eğitilmelerinin önemini vurgular (WMA, 2009, m.15).

Genetik danışmanlığın yönlendirici olmama amacı ve kapsamına yukarıda sayılan ulusal ve uluslararası önerilerin tamamında değinilmekle birlikte genetik danışmanlığı kimin vereceği konusuna değinilmemiştir. Genetik sadece tıbbın bir uzmanlık alanı olarak görülmeyip, tüm sağlık bakıma yayılmış olduğundan hastalar kalıtım ve risklere ilişkin bilgileri genellikle pratisyenler veya diğer uzmanlardan almaktadırlar. Ancak çalışmalar sağlık çalışanlarının bu görevi rahatlıkla yerine getiremediğini bildirmektedir (Harvey et al., 2007; Tomatir ve ark, 2007). Ülkemizde evlilik öncesi genetik danışmanlık hizmetinin Hemoglobinopati Kontrol Merkezleri hekimleri tarafından verilmesi dışında bir düzenleme olmamakla birlikte teste yönlendiren hekimin hastayı eğitmesi ve bilgilendirmesi, bilgili

olduğu konuda danışmanlık sağlaması beklenmektedir (Hemoglobinopati Kontrol Programı, 2002, m12; HHY, 1998, m.11,15,18; TTBEK, 2010b).

Burada çalışma grubumuzu ilgilendiren temel sorun test öncesi danışmanlık ve bilgilendirmedir. Hastanın eğitilmesi de danışmanlık ve onamın temel bir parçasıdır. Ancak, ABD’de kadın hastalıkları uzmanlarıyla yapılan bir çalışmada hekimler hastalara genetik bilgi sağlamadaki en büyük engelin genetik testlerindeki değişmelerin hızı olduğunu ifade etmiştir (Wilkins-Haug et al, 1999). Diğer taraftan Almanya’da meme-over kanserlerine ilişkin bir araştırmada kadın doğum uzmanlarının %62’sinin temel genetik danışmanlık sağlamada bilgili olduğu, test işlemleri ve sonucu bekleme süresi dışında testin fiziksel ve psikolojik etkilerine ilişkin tüm konularda danışmanlık vermede yeterli oldukları bildirilmiştir (Mehnert et al, 2003). Denizli’de yapılan bir çalışmada ise genetik danışmanlık veren pratisyen hekimler bilgi eksiklikleri olduğunu düşünmekte ve eğitim programlarına ihtiyaç duymaktadır (Tomatir ve ark. 2007).

5.3. Test Sonuçlarının Test Sahibine Bildirilmesi

Hekimin önerdiği test hakkında hastayı aydınlatması kadar test sonucu hakkında açıklama yapması da çok önemli bir konudur. Çalışmamızda test sahiplerinin tamamı daha çok durumunu öğrenmek ve geleceğini planlamak için test sonucu hakkında açıklama yapılmasını istemektedir. Oysa İsrail ve Almanya’dan katılımcılarla yapılan bir çalışmada katılımcılar fayda sağlamayacaksa bilginin açıklamamasını tercih etmiştir (Raz and Schicktanz, 2009).

Çalışmamızda test sahiplerinin bu beklentisini hekimlerin %74’ü daha çok kişinin genetik yapısı olması gerekçesiyle karşılamaktadır (Çizelge 4.5). Çeşitli etik kaygılar yaratan bu etik ödevin yerine getiriliyor olması sevindiricidir. Çünkü Güven’in de bildirdiği gibi HHY ve Tıbbi Deontoloji Nizamnamesi (TDN)’nde hastaya gerçeğin söylenmesinde hekime geniş bir imtiyaz hakkı tanınmıştır. Ayrıca Güven, ülkemizde daha önceki yıllarda –en azından kanser konusunda - yapılan çalışmalarda kültürümüze uygun olmaması gibi gerekçelerle hastadan gerçeğin gizlenebildiğini göstermiştir (HHY, 1998, m.19; TDN, 1960, m.14; Güven, 2010).

Ülkemizde genetik testi sonucunun bildirilmesi konusunda bir çalışmaya rastlanmamakla birlikte genetik yatkınlık testleri hakkındaki Kanada’da yapılan bir çalışmada (Acton et al, 2000) hekimlerin %67’sinin sonuçlar hakkında hastayı bilgilendirmenin hastanın duygusal iyiliği ve yaşam kalitesi üzerine negatif etkisi olacağını

düşündüğü bildirilmiştir. Benzer şekilde çalışmamızda da hekimlerin bir kısmının hastanın yararı adına bu etik yükümlülüğü yerine getirmemesi (%25,8) paternalist (babacıl) tutumlarını düşündürmektedir (Çizelge 4.5). Hastanın gönüllülüğüne bakılmadan, hasta adına en iyi kararın ancak hekimi tarafından verilebileceğinin düşünülmesi, tıbbi etikte çok önemli bir sorun olan paternalizmi ortaya çıkarmaktadır. Tıpta paternalizm hekimin hastasının isteği ve bilgisi dışında onun iyiliği için bazı kararlar alması ve uygulamasıdır (Brody, 1997, s.77; Ersoy, 1994). Ancak test sahiplerinin tamamının test sonucunun açıklanmasını istemesi ve açıklamayı, daha güven verici olduğu gerekçesiyle (genetik danışmanla benzer oranda) teste yönlendiren hekimden beklemesi (Çizelge 4.9) paternalist tutumların savunulmasını güçleştirmektedir. Bu da güven ilişkisinin önemini göstermekte ve güvene sadakat ödevi gereği test sonucunu açıklama ödevi yüklemektedir (Ersoy, 2003).

Bu tür paternalist tutumlar hasta bireyin kendi hakkında karar verme hakkını kullanmasına engel olduğu için çağdaş tıp etiği açısından savunulamamakta yalnızca hasta bireyin bilgilenmeyi reddetmesi veya hekimin imtiyaz hakkı gibi çok nadir durumlarda haklı çıkarılabilmektedir (Cote, 2000; Ersoy, 2003; Etchells et al. 1996a). Bu nadir durumlarda da hekimin “hastaya zarar vereceği veya acı çektireceği görüşüyle belirli bilgileri esirgemesi/ertelemesi” için her olguda yarar zarar dengesini gözetmesi ve kararını açıklamayla neden olunacak zararın ağırlığına göre vermesi beklenir (Cote, 2000).

Karar verme kapasitesine sahip olmayan küçükler için çocuğun üstün yararını koruma çabasıyla belirli ölçüde paternalizm kabul görse de, özellikle çocuk sahibi olan hekimlerin ebeveynlerden daha fazla reşit olmayan hastaya açıklama yapılmasına karşı olması paternalistik tutumlar konusunda endişe doğurmaktadır (Çizelge 4.5).

Oysa çocuğun özerkliğini yükseltmek yönünde hekimlerin ödevi yasal bir gereklilik olarak HHY’nde de yer almakta ve karar verme kapasitesine sahip olmayanın da karar sürecine katılmasının gerekliliği bildirilmektedir (HHY, 1998; m. 26). Ayrıca TTBEK genetik veriler ile aydınlatılmış onam bildirgelerinde de çocuğun aydınlatılması ve karar sürecine mümkün olduğunca katılmasını önerilir (TTBEK, 2010a; 2010b).

5.4. Genetik Bilginin Paylaşılması ve Saklanması

Hekimler: Genetik bilginin kullanımına ilişkin kuramsal düzeyde ortaya konan öneriler genetik bilginin diğer tıbbi bilgilerden farklı olup olmadığına göre değişmektedir. Genetik bilgilerin yapısının farklı olduğunu savunanlar, diğer tıbbi bilgilere ilişkin

açıklama, paylaşım ve koruma kısaca kullanma kurallarının yeterli olmayacağını savunmaktadır (DeWitte and ten Have, 1997; Diergaarde et al. 2007; Husted and Goldman, 2002; Manson, 2006; Murray, 1997). Diğer taraftan genetik bilgilerin yapısal bir farkı olmadığı ve farklı koruma ve paylaşım kurallarına gerek olmadığı savunulmaktadır. (Green and Botkin, 2003; Hoedemaekers and Dekkers, 2002; Kakuk, 2008; Lo, 2009; Sankar, 2003). Çalışmamızdaki hekimlerin de çoğunluğu (%58,8) genetik bilgilerin diğer tıbbi bilgilerden farklı olmadığına inanmaktaydı. Dolayısıyla bu tutum ile bilginin kiminle hangi durumda paylaşılması gerektiğine ilişkin tercihleri arasında da bir fark gözlenmedi (Çizelge 4.6).

Bu görüşe uygun şekilde dünyada genetik bilginin ailesel doğasına ilişkin iddiaların aksine (d'Agincourt-Canning, 2001; Lucassen, 2007) çoğunluğunu otuzlu yaşlardaki hekimlerin oluşturduğu %62'si genetik bilginin bireye ait olduğunu, sadece dörtte biri ise aileye ait olduğunu düşünmekteydi. Genetik bilginin kimlerle paylaşılabilmesine ilişkin tercihlerinde ise çoğunluğunu elli yaş üstü ve çocuklu hekimlerin oluşturduğu %55,5'i eşle paylaşılabilmesini düşünüyordu. Çoğunluğunu genetik bilginin aileye ait olduğunu düşünenlerin oluşturduğu benzer oranda hekim de (%48,4) bilginin aileye paylaşılabilmesini düşünüyordu. Bilginin bireye ait olduğunu düşünenler ise meslektaşlarla paylaşımına dahi katılmıyordu. Bilginin işveren, sigorta şirketi gibi bilgiyi kötüye kullanma ihtimali bulunan üçüncü taraflarla paylaşılmasına neredeyse hiçbiri katılmıyordu (Çizelge 4.6). Hunter ve ark.'nın çalışmasında da hekimlerin çoğunun genetik test sonuçlarını sigorta şirketi ve işverenle paylaşmak istemediği bu oranın kadınlar ve çocuksuz olanlarda daha da arttığı bildirilmiştir (Hunter et al. 1998). Kanada'da yapılan çalışmada ise hekimlerin %69'u test sonuçlarının sigorta veya işveren tarafından kötüye kullanılabilmesi endişesi taşımaktadır (Acton et al. 2000). Çalışmamızdaki hekimlerin tercihleri TTB Etik Bildirgeleri ile de desteklenmektedir. Burada da bilgilere üçüncü tarafların ulaşmasının engellenmesi önerilmektedir (TTBEK, 2010b). Hatta hekimlerin, çoğunluğu otuzlu yaşlarda, dine önem vermeyen ve bilginin bireye ait olduğunu düşünenlerden oluşan dörtte biri genetik bilginin test yaptıran kişi dışında kimseyle paylaşılmaması gerektiği fikrindeydi (Çizelge 4.6).

Hekimler genetik bilginin erken tanı ve erken tedavi gibi bireye tıbbi bir fayda sağlayacağı durumlarda paylaşılmasından yanaydı. Oysa eş seçimi ve üreme tercihlerinin etkilenmesi gibi daha belirsiz tıbbi fayda sağlayacak durumlarda genetik bilginin paylaşılmasına daha az taraftardı. Üreme tercihlerinin etkilenmesi yaşlı, deneyimli ve çocuklu hekimler tarafından daha fazla tercih ediliyordu. Hekimlerin yalnızca üçte biri

kariyer planlaması gibi yaşamsal kararlar söz konusu olduğunda genetik bilginin paylaşımından yanayken gene yaşlı, çocuklu ve daha deneyimli hekimlerin çoğunluğu bilginin aileye de ait olduğunu düşündüğünden her durumda ifşa edilmesinden yanaydı (Çizelge 4.6).

Hekimlerin test sonuçlarının paylaşılacağı durumlarda öncelikle etkilenen kişinin elde edilebileceği tıbbi faydayı gözetmeleri ve çoğunun kariyer tercihini etkilemesi gibi sosyal faydayı dikkate almaması ve özellikle üreme tercihlerinin etkilenmesi durumunda ifşayı bireysel fiziksel zarardan daha az tercih etmesi sevindiricidir (Çizelge 4.6). Çünkü tıbbi gizliliğin ihlali ancak önlenemez açık ve yakın bir tehlike söz konusu olduğunda kabul edilebilir. Hekimlerin seçtiği ifşa koşulları da TTB hekimlik meslek etiği kuralları ile de desteklenen çağdaş tıp etiğinde ifşanın haklı çıkarılabileceği nadir durumları karşılar görmektedir (Ersoy, 1998; Jonsen et al. 2006, s.174; Kleinman, 1997; TTB, 1999)

Kişinin test sonucu paylaşmak istemediğinde bu isteğe saygı duyulması gerektiğine hekimlerin %67,7'si taraftardı. Beklendiği şekilde bu hekimlerin çoğunluğunu bilginin bireye ait olduğunu düşünenler oluşturuyordu (Çizelge 4.6). Hekimlerin bu tercihi GHTMY ile de desteklenmekte bireyin onamı olmaksızın bilgilerin üçüncü kişilerle paylaşılacağı bildirilmektedir (GHTMY, 1998, m.19).

Çalışmamızda hekimlerin çoğu genetik bilgilerin diğer tıbbi bilgilerden farksız olduğunu düşünmekteyse de büyük kısmı dindar hekimlerden oluşan %63,9'u genetik bilgilerin açıklanması ve paylaşılmasının etik ve sosyal yönlerini tartışma ihtiyacı duyuyordu (Çizelge 4.7). Hekimlerimizin taleplerinde olduğu gibi olgulara ilişkin etik sorunların önlenmesi ve çözümünde sağlık profesyonelleri arasında genetik konusunda etik sorunlara ilişkin tartışmaların desteklenmesini önerilmektedir (Widdershoven, 2005).

Bu tartışmalar genetik bilgilerin açıklanması ve paylaşılmasına ilişkin politikaların oluşmasında da önemli rol oynar. Çalışmamızda da hekimlerin %70,3'ü genetik bilginin paylaşılması ve saklanması konusunda kurumsal ve ulusal politikalara ihtiyaç duyduğunu bildirmiştir. Bu ihtiyaç özellikle genetik bilginin aileye ya da insanlığa ait olduğunu düşünen hekimlerde daha fazladır (Çizelge 4.7). Açıklama ve paylaşma konusunda görülen bu ihtiyaç genetik bilgilerin saklanmasına ilişkin tercihlerde de kendini gösterir. Hekimlerin %39,9'u genetik bilgileri test yapan kuruluşun, %29,1'i devletin koruması gerektiğini bildirmiştir. İlginç şekilde hekimlerin çoğunluğu genetik bilgilerin diğer tıbbi bilgilerden farklı olmadığını düşünürken, yalnızca üçte biri diğer tıbbi bilgiler gibi saklanması taraftardır (Çizelge 4.7).

Test sahipleri: Hekimlerin aksine test sahipleri grubunun önemli bir kısmı (%82,7) ‘insanın yapısına ait bilgiler olması’, ‘kalıcı olması’, ‘soyağacına bağlı olması’, ‘gelecek kuşakları etkileyebilecek olması’ ve ‘tedavi edilemeyecek olması’ gibi nedenlerle genetik bilgilerin diğer tıbbi bilgilerden farklı olduğunu düşünmektedir (Çizelge 4.8). Ancak bu tutum genetik bilginin paylaşılması ve saklanmasına ilişkin tercihleri etkilememiştir. ABD’de yapılan çalışmalarda ise çalışmamızın aksine katılımcılar genetik bilgilerin farklı olmadığını, ayrımcılık ve damgalanmaya neden olabilecek tüm diğer tıbbi bilgiler kadar hassas olduğunu ifade etmiştir (Diergaarde et al. 2007; Plantinga et al. 2003).

Genetik bilginin farklı olduğunu düşünen test sahiplerinin önemli bir kısmı çocuğu olan, dindar, üremeye ilişkin olmayan amaçlarla test yaptıran ve genetik hakkında bilgi sahibi olanlardı. İngiltere’de de halkın tutumlarına yönelik bir çalışmada dindarların çoğunun genetik araştırmaları etiğe aykırı bulduđu bildirilmiştir (Human Genetic Commission, 2000).

Test sahiplerinin yarısı bilginin aileye ait olduğunu düşünürken daha azı bireyin olduğuna inanıyordu. Bireye ait olduğunu düşünenlerin çoğunluğu çocuksuz olan ve üreme amaçlı test yaptıranlardı (Çizelge 4.8).

Test sahiplerinin neredeyse tamamı (%96,2) test sonuçlarının eşle, %77,9’u diğer doktorlarla ve %75,0’i aileyle (özellikle birinci derece akrabalarla) paylaşılmasına taraftardı (Çizelge 4.8). İngiltere’de kanser yatkınlık testleriyle ilgili bir çalışmada çalışmamıza benzer şekilde katılımcılar sadece kendi risklerinden değil diğer aile üyelerinin risklerinden de sorumlu olduklarını sıkça bildirmiş hatta kendilerinin akrabalarını bilgilendirme sorumluluđu yanında akrabaların bilgilendirme hakkından da söz etmiştir (Hallowell, 1999). Kanada’da yapılan bir çalışmada da BRCA mutasyonu olan bireylerin tamamı bilgileri en az bir akrabayla paylaşma taraftarıyken çalışmamızdaki gibi bazıları yalnızca birinci derece akrabalarla paylaşabileceğini bildirmiştir (d’Agincourt-Canning, 2001).

İlginç şekilde test sahiplerinin %47,1’i genetik bilgilerinin sigorta şirketiyle, %43,3’ü işvereniyle paylaşılmasına izin vermektedir. Sigorta şirketiyle paylaşımı çocuğu için test yaptıran ve beş yıldan az eğitimi olan yaşlılar tercih etmekteydi (Çizelge 4.8). Çalışmamızın aksine ABD’lilerin %75’i sigorta şirketinin genetik profillerini bilmesini istemiyordu. 1997’de yapılan bir ankette sağlık sigortası veya işverenler ulaşacaksa katılımcıların %63’ü test yaptırmaktan kaçınacaktı. Bu da genetik teste ilişkin ayrımcılık korkusunu göstermektedir. Genetik danışmanlarla yapılan bir çalışmada da test yaptırmamadaki temel korkunun ayrımcılık endişesi olduğu ortaya konmuştur (Hustead

and Goldman, 2002). Bunun yanında Avrupa, Amerika ve Avustralya'da sigorta ve işyeri ayrımcılığına ilişkin iddiaların ortaya konulduğu bildirilmektedir (Barlow-Stewart et al. 2009). Oysa ülkemizde 2010 yılı Sağlık Güvenlik Kurumu (SGK) Sağlık Uygulama Tebliği ile genetik testlerinin sonucu bildirilmeksizin devlet test ücretini ödememektedir (SGK, 2010, m.4.5.4.G). Dolayısıyla ülkemizde sigortaya bildirim –en azından şimdilik- ayrımcılığa uğrama endişesi doğurmamakta, test ücretlerinin ödenmesini sağlamaktadır.

Genetik bilginin hangi durumlarda paylaşılacağı konusunda ise test sahiplerinin neredeyse tamamı üremeye ilişkin nedenler söz konusuysa paylaşımından yanaydı. Erken tanı, erken tedavi veya koruyucu önlemlerle tıbbi fayda elde edilmesi de büyük kısmı için paylaşmayı haklı kılacak bir nedendi. Test sahiplerinin çoğunluğu sosyal fayda sağlayacak durumlarda dahi genetik bilgilerini paylaşma taraftarıyken, bilgi aile üyelerine de ait olduğundan her durumda paylaşmaya yalnızca üçte biri taraftardı (Çizelge 4.8). Çalışmamızdaki gibibelirli bir fayda elde edilecek durumlarda paylaşım ABD ve İngiltere'de yapılan çalışmalarda da desteklenmiştir. Hastaların tedavi edilebilir durumlara yönelik bilgileri paylaşmayı, ağır ve cinsiyete bağlı veya çekinik durumlar gibi damgalanmaya neden olabilecek bilgileri paylaşmaktan daha fazla tercih ettiği bildirilmiştir (Peterson et al. 2003; Shaw and Hurst, 2009; Wilson et al. 2004).

Test sahipleri kendi test sonuçlarını paylaşma taraftarı oldukları gibi genetik bilginin mahremiyetinin de olmaması gerektiği görüşündeydiler. Yalnızca üçte biri bireyin paylaşmama hakkında saygı duyulması gerektiği fikrindeydi (Çizelge 4.8). Oysa ABD'de yapılan bir çalışmada katılımcıların önemli kısmı bu hakka inanıyor ve yasal koruma talep ediyordu (Plantinga et al. 2003). Gene ABD'de yapılan bir başka araştırmada tıbbi gizlilik ile üçüncü kişilerin yararı arasında bir değerlendirme yapmak gerektiği bildirilmiş ve esneklik vurgulanıp bilginin hangi durumlarda paylaşılabilceğine ilişkin politikaların oluşturulması önerilmiştir (Diergaarde et al. 2007). Ülkemizde ise katılımcılarımızın tercihlerinin aksine bireyin genetik bilgisini saklama hakkı önemsenmektedir (GHTMY, 1998).

Test sahiplerinin %87,5'i genetik bilginin nasıl kullanılacağına ilişkin kurumsal ve ulusal politikaların oluşturulması gerektiğini düşünüyordu. Buna uygun şekilde yarısı (%53,8) bilgileri devletin koruması gerektiği, üçte biri test yapan kuruluşun koruması gerektiği fikrindeydi (Çizelge 4.9). ABD'de yapılan bir çalışmada ise genetik bilgilere yönelik özel koruma sağlama çabalarının –diğer tıbbi bilgilerden farklı olmadığından- gereksiz olduğu sonucuna varılmıştır (Diergaarde et al. 2007). Genetik bilginin ayrıcalıklı bir konumda görülmesinin genetik bilgidan elde edilecek yarar ve zarar beklentilerini

arttırdığı, bu nedenle genetik bilginin diğer tıbbi bilgiler gibi ele alınıp ortaya koyduğu tartışmalardan yararlanarak tıbbi gizliliğe ilişkin düzenlemeleri ve rehberleri geliştirmenin daha uygun olduğu ifade edilmektedir (Foster et al. 2006; Rothstein, 2007).

5.5. Gen-Etik sorun içeren Olguların etik analizi

Tartışmanın bu son bölümünde hekimlerin ve test sahiplerinin gerçek olgular karşısında mahremiyetin korunması, bilginin saklanması ve ilgili taraflara açıklanmasına ilişkin tavrı değerlendirilmiş, devletin genetik testlerle ilgili yükümlülüğü sorgulanmıştır.

İlk olgu (Olgu A), Down'lu doğan ilk bebeğinin ardından yapılan testle dengeli kromozom taşıyıcısı olduğu belirlenen ve bu bilgiyi eşi ve kardeşleriyle paylaşmayı reddeden Mahmut hakkındaydı (Çizelge 4.10).

Mahmut'un mahremiyet hakkının sınırları ile doktorun üçüncü kişilerin yararını koruma ödevine dayanan açıklama yükümlüğünün sınırları olgunun etik yönünü oluşturmaktaydı. Hekimlerin dörtte biri, test sahiplerinin ise sekizde biri Mahmut'un mahremiyetinin korunmasına saygı gösterilmesi gerektiğine inanmaktaydı. Bu görüşe inananların çoğu erkek test sahipleri ($p=,013$) ile saklama hakkına inanan hekimlerdi ($p<,001$). Tarafların aile birliğini korumakla ilgili yanıtları da mahremiyete saygı gösterilmesiyle ilgili bu yanıtları ile örtüşmekteydi (Çizelge 4.10).

Cinsiyet, çalışmamızda ve Fransa'da yapılan çalışmada saklama taraftarlarının tutumlarını benzer şekilde etkilemekteydi. Her ikisinde de erkek test sahipleri test sonucunun gizlenmesi kararına saygı taraftarıydı (Ayme et al, 1993). Olgudaki hastanın erkek olmasının da tarafların tercihinde etkisi olabileceği düşünülmele birlikte bu sonuç diğerlerini uyarma ödevinde kadınların daha fazla sorumluluk aldığını gösteren çalışmalarla uyumludur (Hallowell, 1999; Hallowell et al. 2003) ve feminist etik açısından ele alındığında kadının herkesin yararını korumak, diğerlerinin ihtiyaçlarıyla ilgilenmek ve duygudaşlık özellikleri ile destekleniyor görünmektedir (Hallowell, 1999; Verkerk, 2005). Örneğin Kanada'da BRCA1/2 mutasyonlu bireylerde de kadınların uzak akrabalara ulaşarak risk bilgisini paylaşmaya daha istekli oldukları bildirilmiştir (d'Agincourt-Canning, 2001).

Bireyin özerklik ve mahremiyetine saygı gösterilmesinin de bir gereği olan hastaların sırlarının korunması ile ilgili yükümlülük tıbbın en eski yükümlülüklerinden biri olan tıbbi gizlilik ödevinin gereğidir. Bu ödevin en temel istisnasını üçüncü kişilerin

görebileceği (fiziksel) zararın derecesi oluşturmaktadır. Ancak çalışmamızda hekim ve test sahiplerinin test sonucundan fiziksel zarar görebilecek kişi yerine (kardeş) sosyal kaygılarla eşe açıklama tercihi bu istisna kapsamında değerlendirilemeyeceği için etik endişeyi kuvvetlendirmektedir (Ersoy, 1998). Dengeli kromozom taşıyıcılığında taşıyıcının kendisinde ciddi bir durum ortaya çıkma riski olmamakla birlikte çocuklarında ciddi bozukluklar yaşanması muhtemeldir. Bu riskin tıbbi gizliliği ihlal etmek için yeterli olup olmadığı belirlenmelidir (Ayme et al, 1993; BMA, 1998, s.72; Wertz et al. 2003).

Çünkü hekimin Mahmut'un sırrını saklaması üçüncü kişilere belirli ölçülerde zarar verebilecektir. Burada hekimin tıbbi gizlilik ödevi ile diğer kişilerin zararını engellemek ya da en aza indirmekle ilgili etik ödevi; kötü davranmama ilkesi ile adalet ilkesi çatışabilmektedir (Ersoy, 1998). Olguda Mahmut'un eşine açıklanmaması yönündeki talebi taraflarca destek bulmamakla birlikte, ülkemizde bu konuda tek yol gösterici olan GHTMY'inde "...genetik test sonuçları kişinin rızası olmadan üçüncü kişilere bildirilemez" denmektedir (GHTMY, 1998, m.19). Bu etik yaklaşım Hasta Hakları Yönetmeliği'nde (HHY, 1998, m.21) ve Hekimlik Meslek Etiği Kuralları'nda (TTB, 1999, m.9) mahremiyete saygı ve sır saklama yükümlülüğü kapsamında desteklenmektedir. Bu etik kodlarda gizliliğin bozulmasının etik açıdan onaylanabileceği istisnalar için de üçüncü kişilerin göreceği zararın olasılığı ile derecesi esas alınmıştır. Şöyle ki; Hasta Hakları Yönetmeliği'nde ahlaken haklı çıkarılabildiğinde (HHY, 1998, m.23); Hekimlik Meslek Etiği Kuralları'nda da "hasta ya da öteki insanların yaşamını tehlikeye sokması durumunda hekimin sır saklama yükümlülüğü ortadan kalkmaktadır" (TTB, 1999, m.9) ifadeleri yer alır.

Bu nedenle olguda açıklamaya ilişkin etik kaygıyı test sahipleri gibi hekimlerin de kardeşe açıklamaktan ziyade eşe açıklamayı öncelmesi oluşturmaktaydı. Özellikle daha yaşlı ($p=,037$) ve genetik testler hakkında daha bilgili ($p=,024$) olan hekimler bu kaygıyı artırmaktaydı (Çizelge 4.10). Hekimin üçüncü kişilerin görebileceği zararı engellemekle ilgili ödevi daha çok ciddi zarar görebilecek olan kişilere karşıdır. Bu nedenle her olguda orantılılık ilkesine göre açıklama ve açıklamamanın yarar ve zararlarının tartılması gerekir (BMA, 1998; Ersoy, 1998; Sharpe and Carter, 2006; Wertz et al. 2003). Bilginin eş ile paylaşılmasının sağlayacağı yarar ve zarar oranı tarafsızca tartıldığında Down sendromlu bir bebek sahibi olan gebelerin sonraki gebeliklerinde prenatal tanı endikasyonu bulunması (Yararbaş ve Ilgın-Ruhi, 2006) Mahmut'un mahremiyetinin ihlalinin haklı çıkarılmasını güçleştirmektedir. Ancak aydınlatılmış üreme kararları vermek, özellikle Down riski bulunan bir çocuğu dünyaya getirmemek ve eşler arasında dürüstlüğü sağlamak amacıyla

hekimin Mahmut'u eşine açıklama konusunda cesaretlendirmesi beklenmektedir. Hatta Nurgül de sağlık durumu ve çocuk planları konusunda eşiyile konuşmaya cesaretlendirmelidir (Wertz et al, 2003).

Taraflar bu sonuçtan zarar görme olasılığı bulunan kardeşleri uyarma konusunda eşi uyarmaktan daha az sorumlu hissetmekteydi. Ancak ellili yaşlarda ($p=,007$) ve daha deneyimli ($p=,007$) hekimler üçüncü kişinin görebileceği zararı daha fazla dikkate alıyordu (Çizelge 4.10). Test sahiplerinin eşe açıklamaktan daha az desteklediği kardeşlerin uyarılması sorumluluğunu ise test sonucunun aileye ait olduğu inancı beslemekteydi ($p=,025$). Kardeşe açıklama konusunda tarafların Mahmut'u hekimden daha fazla sorumlu tutmasının da bu sonucu desteklediği kanısındayız (Çizelge 4.10). Çünkü bilginin aileye ait olduğuna ($p=,025$) ve genetik bilginin mahremiyet hakkının bulunmadığına ($p=,026$) inanan hekimler ile test sahipleri ($p=,018$) bu görüşü daha fazla desteklemekteydi. (Çizelge 4.10).

Oysa dengeli kromozom taşıyıcıları ile ABD'de ve İngiltere'de yapılan çalışmalarda (Clarke et al. 2005; Suslak et al. 1985) kardeşlerin ve akrabaların çoğunun bilgilendirildiği, Almanya ve Fransa'da ise çalışmamızdaki gibi (Wolff et al. 1989) çoğunun bilgi vermeyi reddettiği bulunmuştur. Retlerine gerekçe olarak kendi aile planlama kararları ve kararlarını geleceğe değil bugüne bakarak vermeleri (Ayme et al. 1993), suçluluk ve utanç gibi psikolojik tepkiler, taşıyıcılık nedeniyle ailede damgalanma korkusu, akrabalarını bilgilendirmek için yetersiz hissetme veya sonucu reddetme ve depresyon gösterilmiştir (Wolff et al. 1989). Kanada'da ise meme kanseri hastalarıyla yapılan çalışmada katılımcıların tamamı bilgilerini sadece kendi sorumlulukları olması değil aynı zamanda yakınların bilme hakkı olmasından dolayı paylaşmaktan yanaydı. (d'Agincourt-Canning, 2001)

Bu konu bağlamında zararın derecesinin belirlenmesi ile olası zararın engellenmesi için güvenilir ve geçerli kanıtların aranması, tıbbi gizliliğin bozulması için açık, yakın ve önlenemez tehlike ölçütlerinin hesaba katılması gerekmektedir (BMA, 1998; Ersoy, 1998; Kleinman et al. 1997; Sharpe Carter, 2006). Bilgilerin sürekli yenilendiği ve yeni olanakların ortaya çıktığı tıbbi genetik alanında riskin / olası zararın derecesi değişebilecek olsa da mevcut kanıtlar toplumda fenotipik olarak normal görünen yetişkinlerin dengeli kromozom anomalisi taşıma sıklığının 1/500 ve bunların %80'inin kalıtsal olduğunu göstermektedir (Balcı ve ark. 1996; Suslak et al, 1985). Dolayısıyla akrabalar için dengesiz kromozom anomalili bebek sahibi olmak (% 10–15), (Balcı et al. 1996; Wolff et al. 1989), kendiliğinden düşük (%25-50), kısırlık, tekrarlayan düşükler gibi belirli risklerden söz

etmek mümkündür. Ancak prenatal veya preimplantasyon sitogenetik tanı testleri ile bu riskler engellenebilmektedir (Kara et al. 2007; Scriven et al. 1998, Wolff et al. 1989). Bu nedenle genetik risk ve tanı olasılığı dikkate alındığında dengeli kromozom taşıyıcılığı bilgisinin uzak akrabalarla paylaşmanın dahi haklı çıkarılabileceği iddia edilmektedir (Wolff et al. 1989). Bununla birlikte Fransa ve ABD’de yapılan çalışmalarda test sahipleri akrabalarını bilgilendirmesine rağmen bazı akrabaların durumu araştırma gereği duymadıkları bildirilmiştir (Ayme et al. 1993; Wolff et al. 1989). Test sahiplerinin yeterli bilgilendirme sağlayamadığı (Blase et al. 2007) veya bilginin manipüle edilebildiğini düşündüren bu sonuç (Ayme et al. 1993) zararın engellenmesi için üçüncü kişilerin bilgilendirilmesinde hekimin danışmanlık yükümlülüğünü de güçlendirmektedir.

Yakınlarını uyarmak konusunda kabul gören bireyin kendisinin ahlaki bir yükümlülüğü olduğu fikri (BMA, 1998, s.71; d’Agincourt-Canning, 2001; Forrest et al. 2003; Hallowell, 1999; Malm, 2009) çalışmamızda da özellikle test sahipleri tarafından benimsenmektedir. Bu sonuç bireyin akrabalarına karşı sorumlulukları çerçevesinde tartışılabilir. Örneğin Kenen (1994) ve Hallowel (1999) genetik bilgiye erişilebilirlikteki artışın bireylere kendi hakkındaki genetik bilgiyi akrabalarına açıklama ödevi yüklediğini iddia eder. Konrad (2003) ise açıklama / açıklamamayı bir ahlaki çatışma olarak tanımlar. Bir genetik bozukluktan etkilenmiş Almanların çoğu özellikle akraba için alınabilecek önlemler olduğunda akrabaları uyarma ödevine inanmaktadır (1994, 1999, 2003 alıntı Raz and Schicktanz, 2009). Oysa Avustralya’da yapılan çalışmada (Forrest et al. 2008) ve bizim çalışmamızda risk altında olabilecek kişilerin bilgilendirilmesi önemsenmemektedir.

Diğer taraftan çalışmamızda bilginin aileye ait olduğuyla ilgili görüşün bilginin açıklanması yönündeki kararları desteklemesi ($p=,002$; $p=,025$) genetik bilgiye ilişkin sorunlarda aile üyelerin yararını da gözeten komüniteryan etik yaklaşımla da desteklenmektedir (Doukas and Berg, 2001; Gilbar, 2005, s.28-34). Ayrıca bu tür ikilemler karşısında eşe açıklamada Mahmut’tan beklenen dürüstlük, kardeşlere açıklamada beklenen yardımseverlik, sevgi gibi erdemler doğru eyleme ulaşmada yol gösterici olabilir (Gillon, 2005).

İkinci olgu (Olgu B), 5-alfa reduktaz gen mutasyonu nedeniyle yalancı çift cinsiyetli olan ve benzer fiziksel görünümü bulunan 16 yaşındaki kardeşine bilgi verilmesini reddeden 21 yaşındaki Fevziye hakkındaydı (Çizelge 4.11). Fevziye’nin mahremiyet hakkının sınırları ile üçüncü kişilerin görebileceği olası zararı engellemekle ilgili ödevine dayanan (Beauchamp and Childress, 2009, s.307; Ersoy, 1998; Jonsen et al.

2006, s.174) doktorun küçüğe ve/veya aileye açıklama yükümlülüğünün sınırları olgunun etik yönünü oluşturmaktaydı.

Hekimlerin beşte biri, test sahiplerinin ise daha azı Fevziye'nin mahremiyetinin korunmasına saygı gösterilmesi gerektiğini düşünüyordu (Çizelge 4.11). Cinsiyet bozuklukları gibi oldukça mahrem bir alanda Fevziye'nin mahremiyetine saygının bu kadar az destek bulması düşündürücüdür. Fevziye'nin kararına saygı duymamak hekimler açısından bilginin aileye ait olduğu ($p=,011$) inancıyla desteklenmekteyken, tarafların kardeşin yaşayabileceği riskleri ve durumun hassasiyetini hesaba katarak açıklama taraftarı oldukları da düşünülebilir. Zira tarafların önemli bir kısmı doktorun aileye ulaşması ve Fevziye'nin kardeşine de test yapılması gerektiğini söylemesi görüşündeydi. Bu görüşte olanların önemli kısmı bilginin aileye ve insanlığa ait olduğuna inanan hekimler ($p=,003$) ve çocuksuz test sahipleri ($p=,039$). Hatta tarafların gene önemli kısmı doktorun aileyi kardeşe test yapılması konusunda uyarmasının yasal yükümlülük olması gerektiği fikrindeydi ve bu görüş taraftarları genetik bilginin mahremiyet hakkı kapsamında ele alınmaması gerektiği inancındaydı ($p=,015$; $p=,045$). Oysa hekimin üçüncü kişilerin zararını engellemekle ilgili etik ödevinin sınırları o kişinin görebileceği zarar oranı ile sınırlanmaktadır. Bu zarar da açık ve yakın bir tehdit söz konusu ise ve açıklama ile bu zarar ortada kaldırılabilecekse mümkündür. Bununla birlikte her vaka için hastalığın ciddiyeti, açıklama yapılan bireyin kendini korumak için atabileceği adımlar, bilginin verilmesi ve esirgenmesiyle elde edilecek yarar ve zararın seviyesi ve bilginin paylaşımının reddedilmesinin nedenlerinin (BMA, 1998, 72; Savulescu, 2005; Wertz et al. 2003) değerlendirilmesi önerilmektedir.

Bu nedenle öncelikle bilimsel kanıtlara ihtiyaç duyulmaktadır. Örneğin, Fevziye'nin bu bozukluğu, 5 alfa reduktaz tip 2 yetersizliği (5ARD) otozomal resesif geçişli nadir görülen bir bozukluktur. Gerçek insidansı bilinmemekle birlikte muhtemelen akraba evliliklerinin etkisiyle Türkiye, Mısır gibi birçok ülkede etkilenmiş üyeleri olan geniş aileler bulunmaktadır. Durumun bir sonraki kardeşte tekrarlama olasılığı $1/8$ 'dir ve özellikle akraba evliliklerinde diğer akrabalarda da ortaya çıkma ihtimali bulunmaktadır (Bahceci et al. 2005; Genetics Home Reference, 2008). Testesteronu dış genital organların gelişimini sağlayan dihidrotestesterona dönüştürme yetersizliğiyle sonuçlanan bu genetik bozukluk homozigot erkeklerde yalancı çift cinsiyetliliğe neden olur (Mishra et al. 2004). Bu enzim bozukluğu yaşamsal tehdit oluşturmasa da inmemiş testis durumunda gonadoblastoma riski yüksektir. Diğer riskler ne zaman yapılması gerektiği konusunda çeşitli tartışmalar bulunan gonadektomi (Dreger, 1998) sonrası hormon replasman tedavisi

başlanmadığında (önerilen yaş ergenlik öncesidir) osteoporoz riski ve cinsel kimliğe ilişkin psikolojik bozukluk riskleridir (Mishra et al. 2004).

Bu riskler dikkate alınarak bilginin Şükrüye'ye açıklanması konusunda değerlendirme 16 yaşındaki çocuğun en iyi yararı doğrultusunda yapılmalıdır. Bu durumda bir çocuğun açıklama ile elde edebileceği fiziksel, psikolojik ve sosyal yararlar bulunmaktadır. Durumu hakkında bilgi sahibi olduğunda çocuk öncelikle cinsiyet seçimi yapabilir, buna uygun tıbbi müdahaleleri yaptırabilir, özellikle gonadoblastoma riski ve gonadektomi kararı verirse osteoporoz riski ortadan kaldırılabilir. Bunun yanında cinsel kimliğine ilişkin psikolojik ve sosyal zararların da önlenmesi mümkün olabilir (Lee et al. 2006). Bu doğrultuda tarafların Fevziye'nin mahremiyetini ihlal kararları etik açıdan onaylanabilir gibi görünse de Fevziye'nin yaşayabileceği risklerin göz ardı edilmesi olasılığı da etik kaygı yaratmaktadır. Çünkü durumun aileye söylenmesi halinde hastanın bir "ucube" olarak görülüp aile veya toplum tarafından damgalanması ihtimali önemli bir psikolojik zarar riski oluşturmaktadır (Lee et al. 2006; Minogue et al, 1988; WHO, 2010; Consortium on the Management of Disorders of Sex Development, 2006). Ayrıca sosyal ve kültürel etkenler de cinsiyet rolünü etkilemekte, dolayısıyla bazı toplumlarda bu risk daha da artabilmektedir. Genetik cinsiyet bozukluklarına genellikle kadercilik ve suçluluk gibi duygular eşlik etmektedir. Bazı toplumlarda bu kişiler için evliliğin engellenebilmesi gibi sosyal riskler de bulunmakta, dini ve felsefi görüşler tutumları etkileyebilmektedir (Lee et al. 2006). Örneğin bizim çalışmamızda da sağcı olan veya siyasi görüşü bulunmayan test sahipleri ($p=,038$) hekimin aileye, dindar olmayanlar da ($p=,001$) hekimin kardeşe açıklaması taraftarıydı. Çalışmamızda taraflar Fevziye'nin görebileceği yukarıdaki riskler ve mahremiyetin ihlali gibi zararları göz ardı etmiş ve bunun yasal açıdan da desteklenmesi savunulmuştur. Oysa hekime uygulanabilirliği de olmayan böyle bir ödev yüklemek, her şeyden önce hekim-hasta arasındaki güven ilişkisini ortadan kaldıracağı için etik açıdan onaylanamamaktadır (Beauchamp and Childress, 2009, s.305; Ersoy, 1998; Jonsen et al, 2006, s.171).

Bununla birlikte tarafların çoğunluğu, doktorun kardeşe ulaşarak ağabeyine yapılan testlerin ona da yapılması gerektiğini söylemesi fikrindeydi ancak bu fikre erkek hekimler daha az katılıyordu ($p=,037$). Oysa İngiltere'de BRCA1/2 mutasyonu olan kadınlarla yapılan bir çalışmada katılımcıların çoğu akrabalarla genetik bilgiyi paylaşma hatta bu bilgiye dayalı olarak yapılabilecekler konusunda ikna etme sorumluluğunu hissetse de küçükleri kaygıdan koruma taraftarıydı (Hallowell et al. 2003). Hatta ABD'de yapılan bir

çalışmada da (Arribas-Ayllon et al. 2009) 17 yaşında 46XY fenotipi kız olan bir olguda genetik danışmanın zorlanarak aile desteğine ihtiyaç duyduğu bildirilmiştir.

Bu nedenle Şükrüye'ye açıklama yapmak iki etik sorunu birden barındırmaktadır. İlki Fevziye'nin mahremiyetini ihlal etmek, ikincisi çocuğa açıklama yapmak ve belki de test yapmak. Örneğin etik rehberlerde çocuğa genetik testi yapmanın koşulu olarak tıbbi ya da psikosoyal açıdan çocuğun açık yararı olması gerektiği belirtilir (Arribas-Ayllon et al. 2009). Dolayısıyla burada çocuğun karar verme kapasitesi ve hekimin imtiyaz hakkı da tartışılmak durumundadır (Cote, 2000). Bir tarafta çocuğun aydınlatılmış kararlar verme yaşına gelmesine kadar beklenen sürenin önemli psikolojik risklere neden olabileceği iddia edilmekteyken (Rossiter, 1998) diğer tarafta cinsiyet gibi mahrem bir alanda karara verme kapasitesi oranında çocuğun karar verme hakkı ve sorumluluğu kabul edilmektedir (Thomas, 2004; Warne, 2003). Hatta Lawson Wilkins ve Avrupa Pediatrik Endokrinoloji Dernekleri çocuğun yaşam kalitesinin âşık olmak, flört etmek, cinsel fonksiyonlar, evlenme ve çocuk yetiştirme gibi biyolojik cinsiyet göstergelerinin ötesinde pek çok konuyu barındırdığını ifade eder. Bu nedenle sağlık çalışanları ergenlik dönemindeki hastalarla birebir görüşme olanağı sunmaları ve yaşam kalitesini etkileyen tüm bu konularda özel destek sağlamaları gerektiğini önerir (Lee et al. 2006).

Minogue ve ark.'da benzer bir olguda hekimin böyle bir riskten haberdar olmayan yakınları uyarma ödevini tartışmışlar ve “durumun ölümcül olmaması ve cinsiyet seçimi için prenatal tanı veya PGT ihtimali olmakla birlikte muhtemelen gebe kalmayı engellemeyecek olması nedeniyle hiçbir mahkemenin hekime akrabaları uyarma konusunda yasal ödev yüklemeyeceği” sonucuna varmışlardır. Ancak hekimin bozukluk tespit edilen bireyi aile üyelerini ve akrabalarını uyarması konusunda cesaretlendirmesi gereği bildirilmiştir (Minogue et al, 1988).

Çalışmamızda da deneyimli ($p=,028$) ve genetik hakkında yeterli bilgisi olan ($p=,029$) hekimlerin daha fazlası ile test sahiplerinin tamamı Fevziye'nin kardeşine açıklama yapma ve onu test yaptırmaya yönlendirme konusunda ahlaki ödevi olduğu fikrindeydi (Çizelge 4.11). Ahlaksal açıdan bireysel sorumlulukla ilişkili olan bu ödev kabul görmekle birlikte (d'Agincourt-Canning, 2001, Malm, 2009) yasal ödevin haklı çıkarılamayacağı bildirilmektedir (BMA, 1998, s.71).

Bununla birlikte Fevziye'nin olası riskler hakkında bir kez daha bilgilendirilmesi bu bilgilendirmede psikolojik riskler yanında fiziksel risk olasılığından ve başka akrabaların da olası risklerinden söz edilmesi ve Fevziye'nin bilgilendirmeme nedenlerinin tekrar gözden geçirilmesi önerilebilir (BMA, 1998, s.72). Çünkü Şükrüye'ye yarar sağlamak

amacıyla Fevziye'nin mahremiyetini ihlal etmenin, aile ve çevre tarafından dışlanmak, ayrımcılığa uğramak gibi psikolojik, evlenememe gibi sosyal zararlara neden olma olasılığı hekimin özerkliğe saygı, yararlılık ve kötü davranmama ödevlerini ihlal etmesine neden olabilecektir.

Ayrıca hekimin Fevziye'yi ikna etmeksizin ve bilgilendirmeksizin Şükrüye'ye ve aileye ulaşma konusunda ısrarlı davranması geleneksel hekimlik ödeviyle bağdaşmamaktadır. Çünkü hekimlerin gizlilik ödevini ihlal etmesinin haklı çıkarılabildiği bildirim zorunlu hastalıklarda dahi yalnızca hastayı bu zorunluluk hakkında bilgilendirerek yakınlarla değil ilgili mercilere bildirimde bulunması beklenmektedir (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2004).

Üçüncü olgu (Olgu C), talasemi majör hastası bir bebeği olan ve ikinci bir çocuk yapmalarına engel olmamaları için akrabalarını uyarmayı reddeden bir çift hakkındaydı. (Çizelge 4.12). Hekimin aileyi bilgilendirme ve üçüncü kişilerin görebileceği olası zararı engellemekle ilgili ödevine dayanan (Beauchamp and Childress, 2009, s.307; Ersoy, 1998; Jonsen et al. 2006, s.174) akrabaların uyarılmasını sağlama yükümlülüklerinin sınırları olgunun etik yönünü oluşturmaktaydı.

Hekimler ve test sahiplerinin tamamı hekimin gelecekte talasemi major hastası bebek doğurma olasılığı $\frac{1}{4}$ olan anneyi gebeliklerinde yaptırması gereken testler hakkında aydınlatması fikrine katılmaktaydı. Bununla birlikte test yaptırmanın önemli bir kısmı, hekimlerin de çoğunluğu çifti bir başka hasta çocuk dünyaya getirmeme konusunda ikna etme taraftarıydı. Özellikle ellili yaşlarda (%75,0) ve/veya çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanı olan (%80,9) hekimler daha taraftardı ($p=,021$; $p=,008$), (Çizelge 4.12). Hekimin olası zararları engelleme ödeviyle bilgilendirmek ve uyarmak etik açıdan haklı çıkartılabilirken iknanın sınırlarını kontrol edememek bireyin/çiftin özerk kararını engelleyebilmektedir (Sharpe and Carter, 2006).

Ayrıca çifti ikna etmeye çalışmak hekimin genetik danışmanlıktaki rolü ile de bağdaşmamaktadır. Zira uluslararası (UNESCO, 2003, m.11; WMA, 2009, m.16; WHO, 1998, 5.bölüm) ve ulusal (TTBEK, 2010b) etik kodlarda da üstünde önemle durulan yönlendirici olmayan genetik danışmanlıktır. Çağdaş hekimlik rolleri ile de örtüşmeyen bu tutum hekimin hastasına anne (maternalizm) ya da baba (paternalizm) gibi davranması anlamına gelmektedir. Bu tutum, bireyin özerkliğini dolayısıyla onun kendi hakkında karar verme hakkını zedeleyebileceği için etik açıdan onaylanabilen bir durum değildir (Beauchamp and Childress, 2009, s.102; Brody, 1997, s.77; Ersoy, 2003). Hekimden

beklenen ebeveyne ileriki gebeliklerde karşılaştıkları riskler (örn. 1/4 ihtimalle talasemi majör bir başka bebek) hakkında yönlendirici olmaksızın yeterli bilgi vermesi ve ailenin kendi değer ve inançları çerçevesinde almak istediği önlemler konusunda yardımcı olmasıdır (Ridolfi, 2008). Bununla birlikte ABD’de yapılan bir çalışmada genetik danışmanların yönlendirici olabildiklerini düşündüren sonuçlar ele edilmiştir (Arribas-Ayllon et al. 2009; Bower et al. 2002). Hastanın özerkliğini yükseltmek genetik danışmanlığın öncelikli amacı olsa da seçim yapmak ve karar vermenin hastalar tarafından ahlaki ve psikolojik bir yük olarak görülebildiği de bildirilmiştir (Arribas-Ayllon et al. 2009; Hallowell et al. 2003). Ayrıca ABD’de ebeveynlerin karar vermede kullanmak üzere riskleri ve olasılıkları; taşıyıcılık durumunu anlamadıkları veya sağlık çalışanlarının durumun genetik boyutu hakkında sınırlı veya belirsiz bilgi verdikleri, ebeveynlerin aldıkları bilgilerden tatmin olmadıkları bildirilmiştir (Gallo et al. 2009). Bu durum danışmanın etkisini en aza indirmeyi amaçlayan yönlendirici olmama amacının bireyin danışmanın bilgi ve deneyiminden yararlanmasını baskılayabileceği iddiasını da düşündürmektedir (White, 1999).

Ayrıca çalışmamızda çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanları gibi ellili yaşlardaki hekimlerin paternalist tutumlarının tıpta çağdaş tıp etiği ve klinik etik eğitiminin ülkemizde nispeten yakın tarihlerde başlamasıyla (Şehiraltı ve Ersoy, 2001) ilgili olabileceği kanısındayız.

Bununla birlikte asıl hastalıkla mücadelede eğitimin tüm tarafları (halkın ve hekimlerin, taşıyıcıların) kapsaması genel kabul görmektedir. Bu mücadelede tarafların eğitiminin yararlı olduğunu gösteren örnekler bulunmaktadır. Örneğin Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti’nde 2001 yılından itibaren yeni talasemili bebek doğmamıştır. Çünkü 1976’dan itibaren halkın eğitilmesi genetik danışmanlığın sağlanması ve ücretsiz prenatal tanı testlerinin yapılması ile %14 olan taşıyıcı sıklığına rağmen talasemi mücadelesi sağlanmıştır (Bozkurt, 2008).

Ülkemizde talasemi sıklığının genelde %2,1; sahil bölgelerinde ise ortalama %4,3 civarında olduğu, yaklaşık 1.400.000 taşıyıcı ve 4.500 hasta bulunduğu bilgisini (Canatan, 2009) göz önünde tuttuğumuzda eğitimin, dolayısıyla hastaların bilgilendirilmesinin hastalık yanında olası etik sorunların da ortadan kalkmasına katkı sağlayacağı kanısındayız.

Hekimin bilgilendirme ve danışmanlık verme ödevi üçüncü kişilerin görebileceği zararı engelleme ödevi çerçevesinde akrabaların uyarılmasını da içermektedir (BMA, 1998, s.72; Burgess et al. 1998; Parker and Lucassen, 2004; TTB, 1999, m.9; WHO, 1998,

9.bölüm) Özellikle ülkemizde yapılan her dört evlilikten birinin akraba evliliği olduğu ve akraba evliliklerinin en çok birinci dereceden akrabalar arasında gerçekleştiği dikkate alındığında (AÇSAP, 2006) bu ödev daha can alıcı hale gelmektedir. Nitekim çalışmamızda da tarafların neredeyse tamamı hekimin çifti akrabalarını bilgilendirme konusunda uyarması taraftarıydı. Akrabaların uyarıldığından hekimin emin olması gerektiğine bilginin aileye ait olduğuna (%79,5) ve bireyin genetik bilgiyi paylaşmama hakkı bulunmadığına (%79,6) inanan hekimler daha yüksek olmakla birlikte tarafların çoğunluğu katılıyordu. Son olarak akrabaları uyarmanın hekimin yasal ödevi olmasını ise en düşük oranda desteklemekle birlikte hekimlerin yarıya yakını test sahiplerinin çoğunluğu taraftardı (Çizelge 4.12).

Çalışmamıza katılan hekim ve test sahipleri çiftin bir başka çocuk dünyaya getirmemesi için ikna edilmesine olan taraftarlığı çiftin akrabalarını uyarıya kadar gitmekteydi. Her ne kadar bu bireysel sorumluluğu işaret etmekle birlikte hekimlerin çiftin bu uyarıyı yaptığından emin olmasıyla ilgili kanıları düşündürücüdür. Hatta hekime devrettikleri bu ödevin bir yasal ödev olması gerektiği yönündeki yaklaşımları kaygı vericidir. Hekimler ile test sahiplerinin bu yöndeki beklentileri paralellik göstermekle birlikte ellili yaşlarda (%61,0), on yıldan fazla deneyimli (%55,7) bilginin insanlığa ait olduğunu düşünen hekimlerde (%70,6) bu yönde beklentiler daha fazlaydı. Beş yıldan az eğitilmiş (%75,8), genetik testleri hakkında bilgisi olmayan (%73,9) ve bilginin aileye ait olduğuna inanan (%68,6) test sahipleri de hekimlerle benzer görüşe sahipti (Çizelge 4.12)

Akrabaları bilgilendirme konusunda hemfikir olmakla birlikte test sahiplerinin akrabaları uyarma ödevini hekime yüklemesi bireysel sorumlulukla tezat oluşturmaktadır. Oysa ABD ve İngiltere’de yapılan çalışmalarda bireylerin risk altındaki akrabaların bilgilendirilmesini tercih ettiği (Forrest et al. 2003; Plantinga et al. 2003) Yahudi kadınlarla yapılan bir çalışmada da (olgumuzdaki gibi) önlenebilir hastalıklarda tamamının uyarma ödevini desteklediği bildirilmiştir. Ancak çalışmamızdaki hekimlerin açıklama ödevini hekime yüklemesinin paternalitik tutumların iyi bir örneği olduğu düşünülmektedir. Çünkü hekimin üçüncü kişileri uyarma yükümlülüğü çerçevesinde hekimin uyarma ödevinin sınırları üçüncü kişinin görebileceği zararın şiddetiyle, zamanıyla ve yaşamsal olup olmamasıyla belirlenmektedir. Hekimlerden hastalarına karşı bakım ödevinin üçüncü kişileri zarardan koruma ödevinden ağır gelip gelmediğini tartmaları önerilmektedir (Beauchamp and Childress, 2009, s.307; BMA, 1998, s.72; General Medical Council, 2009, m.69; Lucassen and Parker, 2010).

Ülkemizde üçüncü kişilerin test hizmetlerinden yararlandırılması konusunda devletin yasal ödevinin çerçevesi çizilmiş olmakla birlikte hekimin üçüncü kişilerin haberdar edilmesine ilişkin yükümlülüğü başvuranın rızası ile sınırlandırılmıştır (Hemoglobinopati Kontrol programı, 2002, m.11). Etik gereklilikle örtüşen bu yasal koşul GHTMY ile de desteklenmektedir (GHTMY, 1998, m.19).

Tıbbi gizlilik ilkesinin istisnaları çerçevesinde de hekimin üçüncü kişilerin (açık ve yakın bir tehdit altında bulunan) görebileceği zararı engelleme ödevi bu zarar gizliliğin bozulması dışında engellenemeyeceğinde kabul edilebilmektedir (Beauchamp and Childress, 2009, s.307; Ersoy, 1998; Etchells, 1996a). Bu istisnalar genetik riskler konusunda DSÖ ve DTB tarafından da desteklenmektedir (WHO, 2008, 9.bölüm; WMA, 2009, m.12). Her ikisi de yararlılık, kötü davranmama ve adalet ilkeleri doğrultusunda öncelikle test sahibinin ikna edilmesini, açık ve yakın tehdit söz konusu olduğunda ise öncelikle test sahibine kime neden açıklama yapacağını bildirdikten sonra üçüncü kişiye açıklanmasını, hatta DTB mümkünse açıklama öncesi etik kurul görüşü alınmasını önerir (WHO, 1998, 9.bölüm; WMA, 2009, m.12). Diğer taraftan örneğin İsrail ve Avustralya'da genetikle ilgili olarak yakın olmasa bile ciddi tehdit yani olası bebeklerin etkilenmesi- tıbbi gizliliğin istisnaları arasına alınmıştır (Laurie, 2002, s.284; Otlowski, 2007). Ülkemizde ise Hekimlik Meslek Etiği Kuralları yaşamsal bir tehdit söz konusu olduğunda açıklamaya izin verirken, yasal mevzuat bireyin onamı olmasızın açıklama yapılmasına izin vermemektedir (GHTMY, 1998, m.19; Hemoglobinopati Kontrol Programı, 2002, m.11).

Bu koşullarda olgumuzda akrabaların haberdar edilmesi istenmemesine rağmen tarafların çifti akrabalarını uyarmak konusunda bilgilendirmesi etik açıdan da arzu edilen eylem iken, hekimin bilgilendirme ödevini akrabalara kadar genişletmek hekimin hastasına karşı yükümlülükleri, özerkliğe saygı, yararlılık ve kötü davranmama ilkelerinin yüklediği ödevler açısından kabul edilemez. ABD'de yapılan bir çalışmada da genetik danışmanların sıkça karşılaştıkları mahremiyete ilişkin sorunların çözümünde bizim olgumuz için de önerebileceğimiz şekilde öncelikle hastanın tamamen aydınlatılması ve durumun hastayla yeniden tartışılması önerisi sunulmuştur (Bower et al. 2002).

Dördüncü olgu (Olgu D), Doktorun, meslektaşından öğrendiği hastanın kuzeninin de aynı hastalığa sahip olduğu bilgisini hasta ailesiyle paylaştığı konjenital adrenal hiperplazi (KAH) hastası bir çocuk hakkındaydı (Çizelge 4.13). Hekimin hasta bilgilerini meslektaşları ve diğer kişilerle paylaşmasına ilişkin sınırlar ve kurumların ve hekimlerin genetik bilgilerin emniyetini sağlama ödevi olgunun etik yönünü oluşturmaktaydı.

Konuya ilişkin etik yükümlülük ise bu genetik bilgidan üçüncü kişilerin görebileceği güvenilir kanıtlara dayalı çoğunlukla fiziksel yarar ve zarar oranına göre belirlenmektedir. Olgumuzda Mustafa'nın hastalığı adrenal kortekste kortizol sentezi için gerekli olan 5 enzimden birinin eksikliğine bağılı olarak gelişen KAH'tır. Otozomal resesif geçişli olan bu hastalıkta taşıyıcı bir çiftin etkilenmiş bir çocuk sahibi olma ihtimali $\frac{1}{4}$ 'tür. İnsidansı 15000-20000'de 1 olan (Torun ve ark, 2007) KAH, cinsiyet gelişim bozukluklarının en sık görülme nedenidir (Kulkarni et al. 2009). 17 alfa hidroksilaz eksikliği olduğu düşünölen olgumuzda insidans daha düşük olmakla birlikte birtakım tıbbi önlemlere ihtiyaç duyulabilmektedir. Örneğın steroid tedavisi genellikle hipertansiyonu düzeltmekte, karın içinde olabilen (46-XY olgularda) testislerin alınması ve bu olguların yaşamlarını dışı olarak sürdürmesi önerilmektedir (Torun ve ark, 2007). KAH tespit edilmediğinde en ağır formunda %9 oranında adrenal kriz ve ölümlle sonuçlanabilir. Bu nedenle KAH'ın herhangi bir formundan etkilenmiş olanlar ve yakın aile üyeleri için genetik danışmanlık büyük önem taşımaktadır (Kulkarni et al, 2009; National Adrenal Disease Foundation, 2010; Ozbey et al. 2004; Torun ve ark. 2007).

Olgunun etik yönden analizine göre; bilgi sahibine de bilginin açıklandığı kişiye de herhangi bir fayda sağlama ihtimali bulunmayan genetik bilginin meslektaşla, aileyle ve çocukla paylaşılması haklı çıkarılamamakta hekimin en eski etik yükümlölüklerinden olan tıbbi gizlilik ödevinin tamamen ihlali anlamına gelmektedir. Çalışmamızda tarafların bilgi sahibinin izni alınmadan onun yararına olmayan bilginin meslektaşlarla ve diğeri aile üyeleriyle paylaşılması fikrine katılmaması etik açıdan da desteklenmektedir (Çizelge 4.13). Çünkü hekimlerin hastalardan edindikleri bilgileri hasta/vekilin izni olmaksızın ve üçüncü kişilere getireceği zarar kanıtlanmaksızın açıklamamakla ilgili ödevi en eski etik yükümlölüklerinden biridir. Bu nedenle hekimler bilgiyi meslektaşlarıyla paylaşmada da aynı kuralı korumalı ve etiğe aykırı açıklama yapılmaması için makul önlemler almalıdır. Özerkliğe saygı ilkesine, hekimin sahip olduğu sadakat ödevine, hastanın sırlarının ifşa edilmesinden korkarak tanıya ilişkin yararlı bilgileri açıklamaktan çekinmesi ve üçüncü kişiler tarafından bilginin kötüye kullanması riskini önlemek gibi birden fazla dayanağı bulunan bu yükümlölük tıbbi gizlik kadar mahremiyete saygı kapsamında da yer bulur. (Beauchamp and Childress, 2009, s.301-302, 305-306; Brody, 1997, s.89; Jonsen et al. 2006, 171; Kleinman et al. 1997).

Ayşe'ye ait bilginin Mustafa'ya açıklanmasına tarafların çoğunluğu hayır diyerek önemli etik duyarlılık göstermiş olmakla birlikte tarafların yaklaşık dörtte birinin Mustafa'ya açıklamayı haklı bulması kaygı vericidir (Çizelge 4.13). Çünkü Hekimin

bilgileri Mustafa'ya açıklamasının yalnız olmadığını hissetmek, durumun kalıtsal olduğunu anlamasına yardımcı olmak gibi belirsiz bir psikolojik faydasından söz edilebilse de bu sınırlı yarar ihtimalleri Ayşe'nin gizliliğinin bozulması, olası damgalanması ihtimali gibi riskleri haklı çıkarabilecek ağırlıkta görünmemektedir.

Gizliliğin bozulmasını haklı çıkaran iki temel dayanak bulunmaktadır: belirli bir diğer kişinin güvenliği endişesi ve toplumun esenliği endişesi. Her ikisi de diğer tarafların haksız yere zarar görmesi ihtimalini içerir (Jonsen et al. 2006, s.172). Tıbbi gizlilik ödevi ABD ve Avrupa ülkelerinde olduğu gibi ülkemizde de aynı zamanda yasal bir yükümlülüktür. Hastanın onamı olmaksızın hasta bilgilerinin hangi durumlarda açıklanabileceği GHTMY ve HHY'nde belirlenmiştir (GHTMY, 1998, m.19; HHY, 1998, m.23). Olgumuzda tanıyı koyan hekimin kuzene ait bilgileri aileyle veya meslektaşıyla paylaşmasının Mustafa'ya sağlayabileceği herhangi bir fayda bulunmamaktadır. Çünkü aile zaten KAH tanısını Mustafa'nın doğumuyla öğrenmiş, şu anda da bir hastaneye başvurmuştur. Tıbbi bilgileri hastanın izni ve hasta için yararı olmaksızın meslektaşlarla paylaşmak tıbbi gizlilik ödevi açısından kabul görmese de Siegler günümüzde bir hastanede bir hastanın dosya bilgilerine tamamı sağlık bakım hizmetlerini sağlamak veya desteklemekle sorumlu yaklaşık 75 kişinin ulaştığı bildirilmiştir (1982 alıntı Beauchamp and Childress, 2009, s.303). Weiss ise hastaların neredeyse tamamının tıp öğrencileri ve hekimlerin hasta bilgilerini kendilerinin izni dışında daha iyi bir tedavi olanağı ya da eğitim için tartıştığını farkında olduklarını bildirmiştir. Bununla birlikte hastalar hasta bilgilerinin başka amaçlarla kullanılmadığını düşünmektedir. Ancak aynı çalışmada hekimler ve tıp öğrencileri hasta bilgilerinin hekimlerin eşleri ile veya sosyal ortamlarda tartışıldığını düşünmektedir (1982 alıntı Beauchamp and Childress, 2009, s.304). ABD'de yapılan bir diğer çalışmada da katılımcıların önemli kısmı hekimlerin bilgi ve izinlerini olmaksızın bilgileri diğer sağlık çalışanlarıyla paylaştığını düşünmekte ancak çoğunluğu izinleri dışında bilgilerinin paylaşılmasını engelleyecek yasalara gerek duymaktadır (Plantinga et al. 2003). Benzer şekilde çalışmamızda da çocuklu hekimler ve bekâr test sahipleri daha fazla olmakla birlikte tarafların önemli kısmı genetik bilgilerin paylaşımında yasal düzenlemeler oluşturulmasını desteklemektedir (Çizelge 4.13).

Aslında ülkemizde Yataklı Tedavi Kurumları Arşiv Yönetmeliği'nde yetkisiz kişilerin hasta hayıtlarına erişmesi (m.5.7.1.2), taburcu olan hastanın sağlık kayıtlarına erişim (m.5.7.1.4); sözle de olsa onamı olmaksızın hasta bilgilerinin üçüncü kişilerle paylaşımı (m.5.7.1.5) yasaklanmıştır (YTKAY, 2007). Hasta bilgilerinin meslektaşlarla paylaşmanın altında yatan neden hastaya yarar sağlaması olasılığıdır. Bunun dışında

bilimsel ve eğitimsel amaçlarla hasta bilgilerinin kullanımında hastanın kimlik bilgileri saklanmakta, hatta pek çok bildirim zorunlu hastalığın bildiriminde dahi hastalar kimlik bilgileri kodlanarak bildirilmektedir (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2004). Hastaya bir yarar umudu olmadığı veya tıbbi gizlilik ödevinin bozulabileceği istisnalar arasında yer almadıkça kişisel bilgilerin paylaşımı etik açıdan olduğu kadar (Jonsen et al. 2006, s.171; TTB, 1999, m.9; TTBEK, 2010b) yasal açıdan da onaylanmamaktadır (GHTMY, 1998, m.19; HHY, 1998, m.23; YTKAY, 2007).

Bu olguda haklı çıkarılabilecek tek yükümlülük olan amcanın çocuğunun tanısını öğrendikten sonra bilgileri kardeşiyle paylaşması test sahiplerinin neredeyse tamamı, hekimlerin de önemli kısmı tarafından desteklenmektedir (Çizelge 4.13). Genetik bir bozukluğa sahip kişinin diğer aile üyelerini de bu bozukluk konusunda uyarma konusunda ahlaki ödevi olduğu iddia edilmekle birlikte (d'Agincourt-Canning, 2001; Malm, 2009) bireylerin ağır, cinsiyete bağlı veya çekinik durumlar gibi damgalanmaya neden olabilecek bilgilerden tedavi edilebilir durumlara yönelik bilgileri paylaşmayı daha fazla tercih ettiği bildirilmektedir (Peterson et al. 2003; Wilson et al. 2004'dan aktaran Shaw and Hurst, 2009). Kistik fibroz, kanserler ve işitme sorunlarında akrabalarla paylaşım konusunda yapılan çalışmalarda bireylerin genetik bilgileri yakın sosyal ilişkiler, kriz durumunda sosyal destek ihtiyacı, ve bilgilendirme ödevi nedeniyle aileleriyle paylaştıkları bildirilmiştir. Paylaşmama nedenleri ise sosyal veya coğrafi uzaklık, ailesel anlaşmazlık, suçlanma korkusu veya suçluluk duygusu, zarar verme endişesi, üreme planı olmaması, ilk açıklama denemesinde yaşanan negatif deneyimler, açıklamada veya karşı tarafın anlamasında zorluklar olarak bildirilmiştir (Blase et al. 2007). Ayrıca bireyler bazı akrabalarıyla paylaşmayı bazılarıyla paylaşmamayı tercih edebilmektedir. Örneğin ABD'de işitme bozukluğunda ebeveynlerin tamamı bilgileri birinci derece akrabalarıyla paylaşırken, yalnızca üçte biri daha uzak akrabalarla paylaşmıştır (Blase et al. 2007). Bu durum genetik bilgileri akrabalara açıklamanın bir ahlaki ödev olarak ele alınmasından ziyade koşullara ve zarar olasılığına göre yapılması görüşünü (d'Agincourt-Canning, 2001) desteklemektedir.

Son olarak test sahiplerinin tamama yakını hekimlerin önemli kısmı hastanelerin ve hekimlerin genetik bilgilerin emniyetini sağlama yükümlülüğünü savunuyordu. Bunu savunan test sahiplerinin tamamı genetik testleri hakkında bilgilendirilmişti (Çizelge 4.13).

Hekimler, tarafların da desteklediği gibi tıbbi gizliliği koruma sorumluluğu taşımaktadır. Bu nedenle ilgili düzenleme ve politikaları iyi bilmeli, olabildiğince ihtiyatlı olmalı ve bilgilerin daha iyi kontrolü ile koruyuculuk için daha iyi politika ve yasaların

savunucusu olmalıdır (Jonsen et al. 2006, s.172). Ülkemizde YTKAY ile özellikle tıbbi gizlilik için önemli bir tehdit oluşturan elektronik kayıtlar da dâhil hekimlerin ve kurumların hasta ile ilgili sözlü bilgi, yazılı bilgi, tıbbi, müdahaleler, ön tanı, teşhisler, grafik imajları, fatura gibi bütün kayıtlarının gizliliğini ve korunmasının nasıl sağlanacağı belirlenmiştir (YTKAY, 2007). Bununla birlikte ne arşiv yönetmeliği, ne de GHTMY veya TTB özel olarak genetik bilgilerin emniyeti konusunda bir düzenleme yapmıştır.

Bireylerin ayrımcılığa uğrama ve damgalanma gibi zararlara uğraması muhtemel olduğundan genetik bilginin saklanması özel muamele gerekip gerekmediği etik açıdan tartışmalı bir konu olmakla birlikte (DeWitte and ten Have, 1997; Diergaarde et al. 2007; Manson, 2006; Murray, 1997; Nicolas, 2009), özel önleme gerek duymaksızın genetik bilgiler de dâhil tüm tıbbi kayıtların gizliliğinin korunması kabul görmektedir (European Commission, 2004, s.10; WMA, 2009, m.18). Bu nedenle genetik testi sonuçları da dâhil olmak üzere hastanın gizli alanında yer alan tıbbi kayıtların korunmasında sağlık hizmeti veren kişi veya kuruluş bu bilgilerin yayılmasını ve hastanın istemediği kişilerin öğrenmesini engellemek için gereken tedbirleri alma yükümlülüğüne sahiptir (Sert, 2008, s.180).

4.6. Devletin genetik testlerine ulaşımı sağlamada yükümlülükleri:

Henüz yarar ve zararlarını objektif şekilde ortaya koymanın mümkün olmadığı yeni gelişen tıbbi genetik alanında bir önceki bölümde olgularımızda olası yarar oranı ve zarar riskine göre tarafların konuya ilişkin etik yükümlülükleri tartışılmıştır. Bu bölümde de genetik testlerine ulaşımında devletin yükümlülüklerine sosyal adalet ile kişilerin teste ulaşamamaktan görebileceği zararın azaltılması açısından yaklaşılacaktır. Devletin ülkenin tıbbi kaynaklarını benzer ihtiyacı olan her vatandaşı arasında adil paylaşım ile ilgili yükümlülüğü sosyal adalete dayanmaktadır. Devletin vatandaşlarını genetik gibi yeni teknolojilerden yararlandırma konusunda yükümlülükleri yalnızca hizmetlerin tüm ülkede eşit şekilde ulaşılabilir olmasını sağlamak değil vatandaşlarının bilgilenmesini de sağlamaktır. Devletin yararlı olmak veya adaletli olmakla ilgili etik ödevinin gereği (Council of Europe, 2008, m.20; UNESCO, 1997, m.19; WHO, 1998, 4.bölüm) çalışmamıza katılmış olan hekim ve test sahipleri tarafından da beklenmektedir (Çizelge 4.10-4.13). Devletin genetik testlerini yalnızca ödeme gücüne göre değil, ihtiyaca göre hakkaniyetli olarak paylaşılması şeklindeki ödevinin (WHO, 1998) temelinde Amerikalı

filozof J. Rawls'ın (1921-2002) hakkaniyet olarak adalet, yani en fazla zarar görebilecek olanların zararının önlenmesi anlayışı yatmaktadır (Rawls, 2003).

Çalışmamızda da hekimler ve test sahiplerinin yukarıda söz ettiğimiz beklentileri de Rawls'ın görüşüyle uyumluydu. Çünkü katılımcılar sağlıklı nesiller için üreme tercihlerinin etkilenebileceği durumlarda (Çizelge 4.10; 4.12) ve bireyin görebileceği fiziksel ve psikosoyal zararları önlemek için cinsel kimlik tespitinin söz konusu olduğu durumda (Çizelge 4.11) devletin genetik testleri ücretsiz yaptırma yükümlülüğü olduğuna inanmaktaydı.

Testin ücretsiz yapılmasına katılmayanlarsa yine sosyal adalet görüşüyle uyumlu olarak yalnızca ödeyemeyecek durumda olan kişilerin genetik testi ücretlerinin devlet tarafından ödenmesini tercih ediyordu. Katılımcıların bu beklentileri ülkemiz mevzuatıyla da uyumlu görünmektedir. Çünkü bu düzenlemelerde genetik testleri (prenatal, sitogenetik ve moleküler genetik) tıbbi endikasyona dayalı olarak bireyin sağlık sigortası kapsamında olmakla birlikte sağlık sigortasına sahip bulunmayan kişilerin pahalı olan bu testlerden yararlandırılmasına da olanak sağlanmaktadır (Ödeme Gücü Olmayan Vatandaşların Tedavi Giderlerinin Yeşil Kart Verilerek Devlet Tarafından Karşılanması Hakkında Kanun, 1992). Fakat çalışmamızda hekimler ve test sahipleri sosyal endikasyon (Olgu A) ile çok düşük tıbbi fayda olasılığı durumunda (Olgu B) dahi testin ücretsiz olması, masraflarının devlet tarafından karşılanmasını tercih etmekteydi. Maliyet fayda analizine göre toplumsal faydası yüksek olan olguda (Olgu C) ise ilgili test evlilik öncesi tarama testleri arasında yer almakta ve tüm vatandaşlar ücretsiz olarak bu testi yaptırabilmektedir. Bu nedenle katılımcılarımızın bu yöndeki beklentileri karşılanmaktadır. Özellikle ilk iki olguda katılımcıların ödeme gücü olmayanların teste ulaşamayacağından endişe ettiğini düşünmek yanlış olmayacaktır. Örneğin Almanlar da maliyeti nedeniyle sadece zenginlerin test yaptırabileceğinden endişe etmektedir (Raz and Schicktanz, 2009).

Oysa devletin fayda ve zarar analizine göre yaklaştığı genetik testler/ileri tanı testleri ile ilgili uygulamaları genetik tarama programları şeklindedir. Bu programlar için genetik hastalığın insidansı ve mortalite/morbiditesini azaltma etkisine göre maliyet-fayda değerlendirilmesi yapılır (Grosse and Khoury, 2006). Örneğin ülkemizde hemoglobinopatilerde yenidoğan tarama programı uygulanmamaktadır. Çünkü bu program yüksek insidansta maliyet-faydalı bir programdır ve ülkemiz için evlilik öncesi taramanın yeterli olabileceği bildirilmektedir (Canatan, 2009). İngiltere'de de BRCA1/2 mutasyon tarama testlerinin maliyet etkinliğini ve hakkaniyetli ulaşımı sağlamak için devletin ücretsiz karşılanması önerilmiş, çeşitli protokollerin denenmesinin ardından ülkemizdeki

gibi hekimin “klinik yargısına” dayanarak önerdiği mutasyon analizi testlerinin devlet tarafından ödenmesi uygun bulunmuştur (Hopper et al, 2008).

Ülkemizde adli veya tıbbi endikasyonlar dışında yaptırılan DNA testleri sağlık sigortalarınınca ödenmesiyle ilgili düzenlemeler (SGK, 2010, m.4.5.4.G) devletin olduğu gibi hekimin de ilgili adalet ve yararlılık ödevleri açısından onaylanabilen bir durumdur. Hekimin karar verme sürecinde gözetmesi gereken tıbbi endikasyon (Jonsen et al. 2006, s.14) genetik testler bağlamında da esas alınmakta, tıbbi endike olduğu sürece test ücretleri sağlık sigortalarınınca karşılanmaktadır (SGK. 2010, m.4.5.4.G). Dolayısıyla bu düzenleme, hekimlerin tedavi ödevi yanında adalet ilkesi açısından önem kazanan tıbbi kaynakları adil paylaşırma ve gereksiz kullanılmasını önleme ödevini desteklemektedir (Akpınar, 2005, s.23; Jonsen et al. 2006, s.24,161).

6. SONUÇLAR VE ÖNERİLER

Preimplantasyon Genetik Tanının Aldous Huxley'in Cesur Yeni Dünya'sına, prenatal tanının Hitlerin Almanyası'na, genetik veri bankalarının Oktar Babuna vakasına, genetik araştırmaların Dr. Moreau'nun Adası'na yol açacağı endişesi gen(etik) alanındaki gelişmeleri ve umutları orantılılık ilkesi / yarar-zarar dengesi temelinde ele almaya yol açmıştır. Belki de insan genetiği alanında ortaya çıkan ilk gerçek ve elle tutulur yararın yalnızca genetik testleri olmasının nedeni bu dengeyi koruma çabasıdır.

Temel amacı 'genetik bilginin klinik kullanımı, paylaşımı ve depolanması konusunda ülkemize özgü kuralların oluşturulmasına destek olmak' olarak belirlenen bu doktora tezi ile Kocaeli örneğinden yola çıkarak ülkemizde hekimlerin ve test yaptıranların tercihlerini öğrenerek bizim toplumumuz için ön planda olan yarar ve zararların hesaplanmasına katkı sunulmaya çalışılmıştır.

6.1. Sonuçlar:

Hekimlerin genetik testlerine ilişkin bilgi düzeyleri değerlendirildiğinde: Ülkemiz ve dünya örnekleriyle uyumlu olarak, nispeten yeni gelişen bu teknolojiye ilişkin hekimlerin yeterli bilgiye sahip olmadıkları çalışmamız sonuçlarıyla da görülmüştür. Bununla birlikte gene dünya örnekleriyle uyumlu şekilde çalışma gruplarımızı oluşturan kadın hastalıkları ve doğum ile çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanı hekimlerin –yetersiz bilgiye sahip olmalarına rağmen- günlük uygulamalarında genetik testi önermek durumunda kalması öncelikli etik kaygı olarak göze çarpmaktadır. Çünkü yeterli genetik bilgiye sahip olmayan bu hekimler test önerme, sonuçları yorumlama, genetik konusunda hastalarıyla iletişim kurma konularında önemli rol üstlenirler. Bu nedenle özellikle çalışmamızın tarafları olan kadın hastalıkları ve doğum ile çocuk sağlığı ve hastalıkları gibi uzmanlıklarda genetik hakkında yeterli bilgi iyi klinik uygulamanın önemli bir parçasıdır ve en azından genetik ve genetik testleri hakkında bilgi gerektirir (Baars et al. 2005). Hekimlerin genetik testlerinin etik, yasal ve sosyal boyutlarını kavramasının önemli olduğu iddiası (Metcalf et al, 2010) da çalışmamız sonuçlarıyla desteklenmektedir.

Test sahiplerinin genetik testlerine ilişkin bilgi düzeyleri değerlendirildiğinde: Çalışmamızda test sahiplerinin genetik hastalıklar ve testler hakkında hiç bilgisi olmadığı veya çok az bilgiye sahip olduğu sonucuna varılmıştır. Bu sonuç etik endişe

doğurmaktadır, çünkü devletin vatandaşlarını genetik konusunda bilgilendirme yükümlülüğünü gerektiği gibi yerine getirmedeğini düşündürmektedir. Oysa sosyal adalet anlayışı içinde devletin genetik testlerine ulaşmada adaleti sağlamak için vatandaşlarını bilgilendirme, ayrıca bireylerin farkındalık ve sorumluluk bilincini artırma ödevi bulunmaktadır. Örneğin DSÖ (1998), tıp ve diğer sağlık çalışanları kadar halkın ve halkın eğitimine katkı sağlayan diğer meslek üyelerinin de genetik hakkında eğitilmesini genetikte etik ilkeler arasında sıralamaktadır. Ayrıca Avrupa Konseyi (2008) sağlık amaçlı genetik testlerine ilişkin protokolünde devletlere halkın genetik testleri hakkında objektif genel bilgilere ulaşmasını sağlama ödevi yüklemektedir (Council of Europe, 2008, m.20; WHO, 1998, 4.bölüm).

Devletlerin ayrıca “bireylerin farkındalık ve sorumluluk bilincini artırma amacıyla eğitim ve bilgi yayımını destekleyecek önlemler alma” (UNESCO, 1997, m.21) ve “yararların/kaynakların adil paylaşımı açısından insan genetik verilerinin kullanımıyla ilgili gereklilikleri eğitim, öğretim ve kamunun bilgilendirilmesi alanında destekleme” ödevi bulunmaktadır (UNESCO, 1997, m.19). Hatta İnsan Genetik Verileri Uluslararası Bildirgesi (UNESCO, 2003, m.24) devletlere etik eğitimi, öğretimi ve bilgilendirme ödevi de yüklemektedir. Örneğin bu bağlamda Avrupa Konseyi genetik testlerine ilişkin etik konularda Avusturya, Fransa, Almanya’da lise öğrencileriyle tartışmalar düzenlemektedir (Council of Europe, 2009). Bu bilgilendirme devletin halkın bu testlere ulaşmasını sağlayacak olan sosyal adalet yükümlülüğünü yerine getirmesini sağladığı gibi aynı zamanda ulusal politikaların oluşumuna halkın katılımını da destekleyebilecektir.

Genetik danışmanlığa ilişkin sonuçlar incelendiğinde: Taraflar uluslararası öneriler ve dünya örnekleriyle uyumlu şekilde devletin test yaptıracak herkese genetik danışmanlık sağlaması beklentisindedir. Test öneren hekimlerin bilgilerini yetersiz bulması ve test sahiplerinin çoğunun -test hakkında bilgilendirilmiş olmasına rağmen- çok az bilgisi olması veya hiç bilgisi olmaması da bu beklentinin haklılığını ortaya koymaktadır. Bununla birlikte ülkemizde –hemoglobinopati kontrol programı dışında- genetik danışmanlığın kim tarafından sağlanacağına ilişkin bir düzenleme bulunmamaktadır (Hemoglobinopati Kontrol Programı, 2002). Çalışma sonuçlarımızla da görüldüğü gibi en azında test sonuçları hakkında bilgi kadın hastalıkları ve doğum ile çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanları tarafından verilmektedir (*Bölüm 5.3*).

Aydınlatılmış onama ilişkin sonuçlar incelendiğinde: Çalışmamızda test yaptırmak üzere onam vermiş olan test sahiplerinin aydınlatılmalarında yetersizlikler

bulunduğu sonucuna varılmıştır. Bu durum aydınlatılmış onamin bilgilerin açıklanması ve kavranması öğelerinin yerine getirilmediği konusunda etik endişe doğurmuştur. Oysa hekimin hastasını önereceği genetik testi hakkında aydınlatması, yeterli düzeyde bilgilendirmesi, hatta danışmanlık sağlaması beklenmektedir (American Medical Association, 2009). Hekimliğin temel gereklerinden biri olan etik ödev ile güvene sadakat erdemi de hekimin hasta bireyi kendisine yapılacaklar konusunda aydınlatmasını (Ersoy, 2003), hekimliğin özüne ait olan güçsüzü koruma ödevini yerine getirmek için hem sözlü, hem yazılı bilgilendirme yöntemleri kullanarak bilginin kavrandığından emin olmasını gerektirmektedir (Sharpe and Carter, 2006, 138-141).

Test sonuçların açıklanmasına ilişkin sonuçlar incelendiğinde: Test sahiplerinin tamamının sonucun kendisine açıklanmasını talep ettiği ve hekimlerin de uygulamalarında bu talebi –büyük oranda- karşıladığı sonucuna varılmıştır. Bununla birlikte küçük bir kısmı test sonuçlarını hastaya etkisine göre açıklayacağını bildirmekte, bu durum paternalistik tutumlara ilişkin endişe doğurmaktadır.

Test sonuçlarının çocuğa açıklanması konusunda ise tarafların söyleme/söylememe tercihlerinin hemen hemen aynı oranda olduğu görülmüştür. Dünya literatüründe de çocuklara riskin söylenmesinin yarar veya zararının henüz ortaya konmadığı bildirilmektedir (Wade et al. 2010). Diğer taraftan çocuklar kendileri hakkındaki bilgilerle daha erken yaşlarda başa çıkabilme gücüne sahipken genellikle bilgiyi paylaşmada zorluklar yaşayanın yetişkinler olduğu iddia edilmektedir (BMA, 1998, s.67; Dalby, 1995). Ayrıca ülkemiz mevzuatında da çocukların katılabildikleri oranda karar sürecine katılmaları ve bilgilendirilmeleri gerekmekte (HHP, 1998, m.26), bu gereklilik etik rehberlerle de desteklenmektedir (TTBEK, 2010a; 2010b).

Genetik bilginin paylaşımı ve saklanmasına ilişkin sonuçlar incelendiğinde: Hekimlerin genetik bilgileri diğer bilgilerden farklı bulmadığı dolayısıyla bilginin paylaşımında tıp etiği açısından kabul gördüğü gibi tıbbi faydayı önemseyip, sosyal faydaya önem verilmediği, sigorta şirketi, işveren gibi genetik bilginin kötüye kullanılması olasılığına neden olabilecek üçüncü taraflarla paylaşmamayı tercih ettiği sonucuna varılmıştır. Ülkemiz mevzuatı (GHTMY, 1998, m.19) ve ulusal etik öneriler ile (TTEK, 2010b) de uyumlu olan bu sonuç sevindiricidir.

Test sahiplerinin ise genetik bilgileri diğer bilgilerden farklı bulduğu ancak bu tutumun değil, bilginin kime ait olduğuna ilişkin tutumun genetik bilginin paylaşılmasına ilişkin tercihleri etkilediği sonucuna varılmıştır. Dolayısıyla kuramsal düzeyde genetik

bilgilerin ayrıcalıklı konumunun paylaşım kurallarını belirleyeceği iddialarından çok bilginin sahibi konusundaki tercihlerin politikaların oluşumunda rol oynayabileceği iddia edilebilir. Test sahiplerinin, hekimlerin aksine, genetik bilgilerini tıbbi faydadan sosyal faydaya hemen her durumda, işveren ve sigorta şirketi ile dahi paylaşabileceği sonucuna varılmıştır. Test sahiplerinin genetik bilgiyi kötüye kullanma ihtimali bulunan üçüncü taraflarla paylaşabilmesinin altında ilk sonuçlarımız arasında bulunan bu konudaki bilgi eksikliği olduğu düşünülmüş, genetik testler hakkında bilgi sahibi olan test sahiplerinin test sonuçlarını sigorta şirketiyle paylaşmamayı tercih ettiği bulunmuştur (p=,035).

Hekimlerin genetik bilgilerin etik ve sosyal yönlerini tartışmaya ve çalışma taraflarının bilginin kullanılması konusunda politikalara ihtiyaç duyduğu sonucuna varılmıştır. Aslında etik ve sosyal yönlerin tartışılması –bu tezin amaçlarından biri olarak- genetik bilginin kullanılması konusunda politikaların oluşumunu da teşvik edebilecektir.

Hekimler ve test sahiplerinin genetik bilginin diğer bilgilerden farklı olduğu tutumundan bağımsız olarak, genetik bilginin korunması konusunda diğer bilgilerden farklı kurumsal veya ulusal önlemler alınmasını tercih ettiği sonucuna varılmıştır.

Olgulara ilişkin sonuçlar incelendiğinde: Gen(etik) sorun içeren olguların çözümlenmesinde kullanılan salt yararlı olmayan anlamda yarar-zarar dengesini (orantılılık ilkesini) gözetmenin henüz yeterli deneysel verinin ve olgu örneklerinin mevcut olmadığı bu alanda kullanışlı olduğu iddia edilebilir. Bunun yanında özellikle bilginin paylaşılmasına ilişkin yanıtların genetik bilginin kime ait olduğuna ilişkin tutumlardan etkilenmesi karar verme yönteminde uzlaşma, gelenek, bağlılık gibi erdemleri temele alan komüniteryan etik ve ailenin değerleri, ilişkilerin devamlılığı gibi erdemleri temele alan feminist etikle desteklenebileceğini düşündürmüştür.

Hekimlerin bilginin paylaşılmasına ilişkin tercihlerde bireyin paylaşmama hakkına saygı göstermekteyken olgulara yanıtlarında test sahiplerine yaklaşarak bireyin gizliliğini ihlal etme taraftarı olması kuramsal bilgiler ile uygulamalar arasında fark olduğunu düşündürmüştür.

Olgularımızda ele alınan ikilemler açık bir yarar zarar oranının tespit edilemediği olgulardır. Taraflar olgularda en fazla bireylerin ilgili kişilerle paylaşma konusunda ahlaki yükümlülüğü olduğu fikrindedir.

Son olarak taraflar genetik testlerine herkesin ulaşmasını sağlamak amacıyla, devletin herkese ücretsiz test sağlaması taraftarıdır. Çalışma taraflarımızın DSÖ'nün devletin genetik testlerini yalnızca ödeme gücüne göre değil, ihtiyaca göre hakkaniyetli

olarak paylaştırılması şeklindeki önerisi ile (WHO, 1998) uyumlu olan bu talebi ülkemiz sağlık sistemi tarafından da büyük oranda karşılanmaktadır (SGK, 2010, m.4.5.4.G).

6.2. Öneriler:

Çalışma sonuçlarımıza dayanarak başta Sağlık Bakanlığı ve AÇSAP olmak üzere ilgili bakanlıklar ve genel müdürlükler, ulusal dernekler ve birlikler, genetik tanı merkezleri ve bu merkezlere sahip kuruluşlar ve özellikle hekimler tarafından uygulanabilecek bazı öneriler sunulmaya çalışılmıştır:

Halkın, hekimlerin ve hastaların eğitimine ilişkin öneriler:

1. Halkın eğitiminde devlete yüklenen sorumluluklar dikkate alındığında Sağlık Bakanlığı, Milli Eğitim Bakanlığı gibi kurumların görsel ve basılı iletişim araçlarını kullanarak genetik hastalıklar ve testler, vaadettiği yararlar, kötüye kullanım olasılıkları ve eşlik eden riskler hakkında halkı aydınlatması, Milli Eğitim Bakanlığı'nın genetik hastalıklar ve testler hakkındaki bilgileri temel eğitim programlarına dâhil etmesi önem taşır. Çalışmamızda tarafların devletten beklentilerinin de bu önerimizi desteklediği söylenebilir. Ayrıca tarafların olgulara ilişkin yanıtlarında bireysel sorumluluğa yaptıkları vurgu dikkate alındığında Beauchamp ve Childress'in de önerdiği gibi sağlık hizmeti veren kuruluşlar ve ilgili uzmanlık dernekleri tarafından toplumsal duyarlılığı geliştirmek adına özellikle toplumu aile üyelerine karşı sorumlulukları konusunda eğitime (Beauchamp and Childress, 2009, p.310) çalışmaları yapılması uygundur.
2. Çalışmamıza katılan hekimlerin genetik testleri hakkında bilgilerini öncelikle uzmanlık eğitiminden aldığı göz önünde tutulduğunda özellikle kadın hastalıkları ve doğum ile çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanlık eğitimine genetik hastalık ve testlere ilişkin yeterlilikler (Tıpta Uzmanlık Tüzüğü, 2009) ile etik becerilerin dâhil edilmesi ve uzmanlık derneklerinin de eğitime ilişkin standartlarını oluşturması önem taşır (Örn. Avrupa İnsan Genetik Derneği genetik uzmanı dışındaki sağlık çalışanlarının çekirdek yeterliklerini belirlemiştir, Skirton et al. 2008). Ayrıca eski mezunların daha fazla bilgi eksiği olduğu göz önüne alındığında AÇSAP ve ilgili ulusal uzmanlık

dernekleri tarafından hazırlanabilecek mezuniyet sonrası kurs ve seminerlerin de faydalı olabileceği düşünülmektedir.

3. Çalışma sonuçlarımız dikkate alınarak bu eğitimlerin en azından genetik testine yönelik geçerli bir aydınlatılmış onam elde etme becerisi; genetik testi sonucunu açıklama becerisi; hastanın mahremiyetinin ve tıbbi gizliliğin korunması becerisi; klinik-etik karar verme sürecini uygulama becerisini içermesi gerektiği düşünülmüştür. Ayrıca hekimlerin bilgilerin paylaşımına ilişkin tercihleri ile olgulara ilişkin kararları arasındaki farklılık, uygulamalı eğitimin önemini ortaya koymaktadır. Çıktı temelli eğitim programlarının yararı da dikkate alındığında (Esmaily et al. 2009) bu becerilerin uygulamalı eğitimlerle kazandırılmasının önemi ortaya çıkmaktadır. Bu nedenle planlanacak eğitimlere dahil edilecek etik eğitiminin, gerçek vakalar üzerinde olgu tartışmaları şeklinde gerçekleştirilmesinin kuram ve uygulama farkını ortadan kaldırmaya yardımcı olacağı öngörülebilir.
4. Test ücretinin kamu sigortalarınca ödenmesi için gerekli olan tıbbi endikasyonun (SGK, 2010, m.4.5.4.G) yani klinik yararlılığın belirlenmesi (Council of Europe, 2008, m.6), ödevi tıbbi genetik bilgisi yanında kaynakların adil paylaşılmasını buyuran adalet ödevini de içermektedir (Akpınar, 2005, s.23; Jonsen et al. 2006, s.24, 161). Bu nedenle eğitimlere tıbbi endikasyonun belirlenmesinde önerilecek genetik testin bireye, aileye ve topluma sağlayacağı yarar ile ortaya çıkaracağı fiziksel, sosyal ve ekonomik zararı dengeleme becerisi de eklenmelidir. Devletlerin halkın genetik konusundaki farkındalığını artırması da gereksiz genetik testi taleplerinin engellenmesini sağlayarak hekimin adalet ödevini yerine getirmesini kolaylaştırabilecektir.
5. Uzmanlık dernekleri işbirliğiyle genetik test sonucunu açıklama konusunda hazırlanacak ülkemize özgü yöntem/adımları içeren kılavuzlar hekimler ve eğiticiler için kullanışlı olabilir (Çizelge 6.1).

Çizelge 6.1. Genetik testi sonucunun bildirilmesinde dikkate alınması gereken konular (Sharpe ve Carter, 2006, p.370)

Test sonuçlarının anlamını bilmek
Terminoloji ve yöntem anlamında bilimsel çerçevede
Hastanız çerçevesinde
Hastayı tanımak
Tıbbi açıdan
Genetik açıdan
Psikososyal açıdan
Kendi klinik sınırlılıklarının farkına varmak ve ne zaman klinik genetik danışmanın uygun olduğunu bilmek
Doğru bilgiyi uygun şekilde sunmak
Hastanın bilişsel/duygusal işlevlerini fark etmek
Destekleyici bilgi ve materyal sunmaya hazır olmak (hastalık kalıtım şeması, açıklayıcı grafik ve resimler gibi)
Hastaya bunu ne zaman verip vermemek gerektiğini fark etmek
Empati kurmak
Hastanın başa çıkma yöntemini kabul etmek ve uymak
Susmak
Hastanın bilgiye alışmasına izin vermek
Sabırlı olmak
Tekrarlamaya istekli olmak
Hasta anlamadığında suçlanmayı kabul etmek
Bilginin yeniden gözden geçirilmesi için önceden plan yapmak
Daha ayrıntılı tartışmak için yeni randevu planlamak
Sonuçtan etkilenebilecek diğer aile üyelerinin katılmasını desteklemek
Negatif sonucun her zaman iyi, pozitif sonucun her zaman kötü olduğunu varsaymamak
Genetik test bilgisinin yaşam değişikliği olasılığı taşıdığını fark etmek
Hastayı kendi yaşam değişikliklerini kontrol etmek için yüreklendirmek

6. Test sahiplerinin bilgiyi anlaması ve kavramasını kolaylaştırmak adına –sözlü bilgilendirmeyle birlikte- özellikle tıbbi işleme ve hizmet alan popülasyonun özelliklerine özgü bilgilendirme formları kullanılması da yararlıdır (Sharpe and Carter, 2006:132-137; Wilkins-Haug et al. 1999). Bu nedenle, test sahiplerinin bilgilendirilmesi ve gerçek aydınlatılmış onamının sağlanması konusunda hekimler yanında sağlık kuruluşları ve derneklere de önemli görevler düşmektedir. Ülkemizde Amerikan Hastanesi, Acıbadem Hastanesi gibi bazı özel hastanelerin genetik tanı merkezleri tarafından belirli işlemler için hazırlanan bilgilendirme kitapçıkları

bulunmakla birlikte ulusal dernekler veya AÇSAP gibi kuruluşlarca hazırlanacak bilgi kitapçıkları yararlı olabilir. Örneğin Amerikan Kadın Hastalıkları ve Doğum Uzmanları Derneği (ACOG) tarafından genetik bozukluklar hakkında, Amerikan Ulusal Sağlık Enstitüsü (NIH) tarafından genetik testleri hakkında oldukça kapsamlı bilgilendirme kitapçıkları hazırlanmıştır (ACOG, 2005; Trans-NIH Genetics Working Group for the Public, 2007).

7. Kurumlar ve dernekler tarafından çocuklarda sık karşılaşılan genetik bozukluklar konusunda çocuk bilgi formlarının da düzenlenmesi çocukların özerkliğinin yükseltilmesine katkı sağlayabilir. Ayrıca zorunlu eğitim sürecinde çocukların genetik hastalıklar ve testler yanında ortaya çıkması muhtemel etik sorunlar konusunda bilgilendirilmesi de duyarlıklarını artırıp özerkliklerini yükseltebilecektir. Çalışmamızda test öneren ve test yaptıran tarafların çocukların genetik bozuklukları hakkında bilgilendirilmesinde ortak olarak 14 yaş uygun bulması da bu konunun önemini ve gereğini göstermektedir.
8. İlgili ulusal dernekler ve sağlık kuruluşları tarafından düzenlenebilecek etik olgu tartışmaları hekimlerin kendi yaşadıkları olguları tartışarak çözüm yöntemleri üretebilmelerini sağlayabilir. Hatta Widdershoven, çeşitli uzmanların bir araya gelerek yapacakları tartışmalarda hermeneutik etiğin kullanılmasının genetik bilginin kullanımında karşılaşılabilecek sorunlarla başa çıkmada rol oynayabileceğini öne sürer (Widdershoven, 2005).

Politikalar ve rehber kurallara ilişkin öneriler:

1. Hekimlerin genetik testlerinin klinik kullanımında özellikle yararlılık ve adalet ilkelerini yerine getirmelerine rehberlik etmek üzere dünya örneklerinde görüldüğü gibi (Robson et al. 2010; Audibert et al. 2009) ilgili uzmanlık dernekleri tarafından hazırlanan genetik test endikasyonlarına ilişkin standartların belirlenmesi önem taşır.
2. Tarafların genetik hastalıklar ve testler hakkında bilgi yetersizliği ile genetik danışmanlık talebi dikkate alınarak 1998 yılına ait GHTMY'nin güncellenmesi ve özellikle genetik danışmanlık hizmetlerinin kim tarafından hangi durumlarda sunulacağını dâhil edilmesi önerilmektedir. Örneğin, Dinç ve Terzioğlu (2006) genetik testlerinin ailelere psikososyal etkisi konusundaki çalışmalarında hastayla ilk karşılaşan sağlık çalışanları olarak hemşirelerin genetik danışmanlık ve hasta eğitimi

konusunda anahtar bir rol üstlenebileceğini bildirmiştir. Benzer şekilde dünya örneklerinde de genetik danışmanlığın sıkça hemşireler tarafından yürütülmesi en azından tanı merkezlerinde genetik testler ve hastalıklar hakkında bilgili hemşirelerin yer almasını düşündürülebilir. Ayrıca AÇSAP ve ilgili uzmanlık derneklerin işbirliği ile (Amerikan Genetik Danışmanlar Komisyonu - <http://www.abgc.net/> - örneğinde olduğu gibi) genetik hastalıklarla sıkça karşılaşan hekimler, özellikle hemoglobinopati kontrol merkezlerinde genetik danışmanlık sunmakla yükümlü hekimler, hemşireler, psikologlar gibi ilgili uzmanlar için genetik danışmanlık sertifika programlarının düzenlenmesi yararlı olabilir.

3. Olgulara ilişkin sonuçlar test öncesi bilgilendirme ve test sonucunun bildirilmesi sırasında bireylere ahlaki yükümlülüklerinin hatırlatılmasının yakınlarını bilgilendirme konusunda cesaretlendireceğini ve uzlaşma sağlanarak tıbbi gizliliğin ihlal edilmesini gerektiren durumların ortadan kaldırılabileceğini düşündürmektedir. Bu öneri hâlihazırda TTBEK (2010b) tarafından yayımlanan etik bildirmede de belirtilmiş olup, uygulama rehberi olarak tanıtılması yararlı olacaktır.
4. Genetik testi sonuçlarını hekimler sigorta şirketleri ile paylaşmamayı tercih etse de ülkemiz mevzuatı “genetik tetkik bedellerinin ödenebilmesi için yapılacak analizlerin sonuçlarının raporda belirtilmesini” gerektirmektedir (SGK, 2010, m.4.5.4.G). Ülkemizde henüz genetik bilgilerin sigorta veya işveren tarafından kötüye kullanımına ilişkin bilinen bir örnek olmamakla birlikte dünyada mevcut örnekler (Wailoo, 2006) çerçevesinde bireylerin gelecekte ekonomik ve/veya sosyal zarara uğraması endişesi genetik bilginin bu açıklıkla paylaşımına temkinli yaklaşmayı gerektirmektedir. Ayrıca ülkemizde 2008 yılı verilerine göre nüfusun %1.5’luk kısmı özel sağlık sigortasına sahip olmakla birlikte bu sayının artması beklenmektedir (Altıngöz, 2009). Bu nedenle TTB ve ilgili ulusal derneklerin genetik bilginin devlet ve özel sigortalarla paylaşımı konusunda yapılması gereken düzenlemelere öncülük etmesi yararlı olacaktır.
5. Dünya örneklerindeki gibi (bkz. Bölüm 2.4.3) uzmanlık dernekleri veya etik merkezleri tarafından hazırlanan rehber kurallar klinisyenlerin yaşayabileceği etik ikilemlerin azaltılmasına katkı sağlayabilecektir. İlk adımı TTB etik bildireleriyle atılan (TTBEK, 2010b) bu sürece tezin sunulmasının ardından bir rehber kitapçık hazırlayarak katkı sağlamak hedeflenmektedir.

6. Genetik bilgilerin korunmasında ayrıcalıklı konum kabul edilmemekte ve tüm tıbbi bilgiler gibi genetik bilgilerin de gizliliğinin korunması önerilmektedir (European Commission, 2004). Ülkemizde de YTKAY (2007) elektronik kayıtlar da dahil tıbbi bilgilerin korunmasında önemli düzenlemeler getirmiştir. Bununla birlikte mevzuatta değil uygulamada sorunlar yaşandığı göze çarpmaktadır. Örneğin çalışmamızda test sahiplerinden birkaçı, hasta dosyalarının kaybolmasından yakınmaktadır. Bu nedenle kurumların uygun denetleme mekanizmalarını kullanarak tüm tıbbi bilgiler gibi genetik bilgilerin de gizliliğini koruması önerilmektedir.
7. Genetik testlerine ilişkin bir diğer sorun –tez kapsamında ele alınmamakla birlikte- elde edilen materyalin saklanmasıdır. Ülkemizde bazı üniversite hastaneleri bünyesinde DNA genetik veri bankaları kurulmuş olsa da bu konuda ulusal bir düzenleme bulunmamaktadır (Gerçeker et al. 2008). Genetik veri bankaları bulunduran test merkezleri ve kurumlar ile ilgili uzmanlık dernekleri tarafından geç kalınmadan genetik veri bankalarına ilişkin düzenleme oluşturma çalışmalarına başlanmalıdır.

Gelecekteki araştırmalara ilişkin öneriler:

1. Çalışmamızda olduğu gibi ülkemizde öncelikli tıbbi etik sorun olarak yerini koruyan (Er ve ark. 2010) gerçek aydınlatılmış onamın elde edilmesinde genetik testlerine ilişkin bilgilendirme yöntemlerinin etkisini değerlendirmeyi sağlayacak deneysel çalışmaların yapılması yararlı olacaktır.
2. Yetişkinler kadar çocuklarla da genetik test sonucunun açıklanması konusunda çalışmalar yapılmalıdır. Öncelikle retrospektif çalışmalarla test sonucu söylenen/söylenmeyen çocuklardaki durum tespit edilebilir ve daha sonra karşılaştırmalı çalışmalar planlanabilir. Ayrıca dünya literatüründe de genetik riskin çocuklara söylenmesi konusunda deneysel çalışmalara ihtiyaç duyulduğu bildirilmektedir (Holm, 2005).
3. Literatürde az sayıda bulunan (Diergaarde et al, 2007) genetik bilginin farkı ve sahipliğine ilişkin halkın ve profesyonellerin tutumlarını belirleyen çalışmalar yapmak uygulanabilir politikaların oluşumuna da katkı sağlayabilir.

KAYNAKLAR DİZİNİ

- Acton, R. T., Burst, N. M., Casebeer, L., Ferguson, S. M., Greene, P., Laird, B. L., Leviton, L. (2000) Knowledge, attitudes, and behaviors of Alabama's primary care physicians regarding cancer genetics. *Acad Med*, 75(8):850-852.
- Akpınar, A. (2005) Yoğun Bakım Üniteleri'nde çalışan hekim ve hemşirelerin yoğun bakım kaynaklarını paylaşmaktaki ilgili tutum ve görüşleri ile çağdaş adalet kuramlarının ilişkisi. Kocaeli Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü.
- Allen, A. L. (1997) Genetic Privacy: Emerging concepts and values. In *Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*, ed. M. A. Rothstein, 31-59. New Haven, CT: Yale University Press.
- Altıngöz, F. (2009) 'Sağlık sigortalı sayısı potansiyelin altında', *Medimagazin*, 20 Ağustos. <http://www.medimagazin.com/ana-sayfa/guncel/tr-saglik-sigortalı-sayısı-potansiyelin-altında-1-11-21434.html> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).
- American Academy of Pediatrics, Committee on Bioethics, (2001) Ethical issues with genetic testing in pediatrics. *Pediatrics*, 107(6):1451-1455.
- American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG), (2005) Patient Education Pamphlet, Genetic Disorders (AP094), http://www.acog.org/publications/patient_education/bp094.cfm (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).
- American Medical Association (AMA), (2009) AMA Code of Medical Ethics' Opinions on Genetic Testing. *American Medical Association Journal of Ethics*, 11(9):683-685. <http://www.ama-assn.org/> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).
- Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması Genel Müdürlüğü (AÇSAP), (2006) *Neonatal tarama programı genelgesi*. Resmi Gazete Tarihi: 19.12.2006, Resmi Gazete Sayısı: 4911. <http://www.saglik.gov.tr/TR/Genel/BelgeGoster.aspx?F6E10F8892433CFF71BE64510F6C8BC93647010FE3D42BA1> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).
- Anderson, S. (2004) Genetic privacy: a challenge to medico-legal norms. *J Leg Med*, 25(1):119-130.
- Andorno, R. (2004) The right not to know: an autonomy based approach. *J Med Ethics*, 30:435-440.
- Annas, G. J., Glantz, L. H., Roche, P. A. (1995) Drafting the Genetic Privacy Act: science, policy, and practical considerations. *J Law Med Ethics*, 23(4):360-366.
- Arribas-Ayllon, M., Sarangi, S., Clarke, A. (2009) Professional ambivalence: accounts of ethical practice in childhood genetic testing. *J Genet Counsel*, 18:173-184.
- Ashcroft, R., Parker, M., Verkerk, M., Widdershoven, G. (2005) Philosophical introduction: case analysis in clinical ethics. In *Case Analysis in Clinical Ethics*, eds. R. Ashcroft, A. Lucassen, M. Parker, M. Verkerk, G. Widdershoven, 1-6. Cambridge: Cambridge University Press.
- Audibert, F., Wilson, R.D., Allen, V., Blight, C., Brock, J.A., Désilets, V.A., Gagnon, A., Johnson, J.A., Langlois, S., Wyatt, P.; Genetics Committee. (2009) Preimplantation genetic testing. *J Obstet Gynaecol Can*. 31(8):761-775.
- Ayme, S., Macquart-Moulin, G., Julian-Reynier, C., Chabal, F., Giraud, F. (1993) Diffusion of information about genetic risk within families. *Neuromusc. Disord*, 3(5/6):571-574.
- Baars, M. J., Henneman, L., Ten Kate, L. P. (2005) Deficiency of knowledge of genetics and genetic tests among general practitioners, gynecologists, and pediatricians: a global problem. *Genet Med*, 7(9):605-610.
- Bahceci, M., Ersay, A. R., Tuzcu, A., Hiort, O., Richter-Unruh, A., Gokalp, D. (2005) A novel missense

mutation of 5-alpha reductase type 2 gene (SRD5A2) leads to severe male pseudohermaphroditism in a Turkish family. *Urology*, 66(2):407-410.

Balcı, A., Yirmibeş, M., Bal, F., Mutgan, S., Menevşe, S. (1996) Ailesel resiprokal translokasyon olgusu ve tekrarlayan düşüklükler. *Perinatoloji Dergisi*, 4(4):218-219.

Barlow-Stewart, K., Taylor, S. D., Treloar, S. A., Stranger, M., Otlowski, M. (2009) Verification of consumers' experiences and perceptions of genetic discrimination and its impact on utilization of genetic testing. *Genet Med*. 11(3):193-201.

Beauchamp, T. L., Childress, J. F. (2009) *Principles of Biomedical Ethics*. Oxford: Oxford University Press.

Beckman, L. (2004) Genetic privacy from Locke's point of view. *The Journal of Value Inquiry*, 38:241-251.

Biesecker, B. B. (1997) Privacy in genetic counselling. In *Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*, ed. M. A. Rothstein, 108-125. New Haven, CT: Yale University Press.

Blase, T., Martinez, A., Grody, W. W., Schimmenti, L., Palmer, C. G. (2007) Sharing GJB2/GJB6 genetic test information with family members. *J Genet Couns*, 16(3):313-324.

Bower, M. A., Veach, P. M., Bartels, D. M., LeRoy, B. S. (2002). A survey of genetic counsellors' strategies for addressing ethical and professional challenges in practice. *J Genet Couns*, 11(3):163-186.

Bozkurt, G. (2008) Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti'nde talasemi önleme programı ve sonuçları, 5. *Uluslararası Talasemi Yaz Okulu*. http://www.talasemi.org/pdf/5utyobilimsel/3kktc_talasemionlemeprog_sonuclarpdf.pdf (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

British Medical Association (BMA), (1998) *Human Genetics: Choice and Responsibility*. USA: Oxford University Press.

Brody, H. (1997). The physician-patient relationship. In: *Medical Ethics*, Ed.: R. M. Veatch, 75-101. Boston: Jones and Bartlett Publishers.

Brooker, R. J. (2005) *Genetics: Analysis and Principles*. USA: McGraw-Hill.

Burgess, M. M., Laberge, C. M., Knoppers, B. M. (1998) *Bioethics for Clinicians: 14. Ethics and Genetic in medicine*. *CMAJ*, 158:1309-1313.

Canatan, D. (2009) Türkiye'de talaseminin durumu <http://www.antalyadasaglik.com/ozelilan/48/turkiye-de-talaseminin-durumu.html> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Childress, J. F. (1997) The normative principles of medical ethics. In *Medical Ethics*, ed. R. M. Veatch, 29-56. USA: Jones and Bartlett Publishers.

Childress, J.F. (1998) The art of technology assessment. In *On Moral Medicine: Theological Perspectives in Medical Ethics*, eds. S.E. Lammers, A. Verhey, 297-307. USA Wm b. Eerdmans Publishing.

Clarke, A. (2007) Should families own genetic information? *No. BMJ*, 335(7609):23.

Clarke, A., Richards, M., Kerzin-Storrar, L., Halliday, J., Young, M. A., Simpson, S. A., Featherstone, K., Forrest, K., Lucassen, A., Morrison, P. J., Quarrell, O. W., Stewart, H. (2005) Genetic professionals' reports of nondisclosure of genetic risk information within families. *Eur J Hum Genet*, 13(5):556-562.

Committee on Ethics, American College of Obstetricians and Gynecologists; Committee on Genetics, American College of Obstetricians and Gynecologists, (2008) ACOG Committee Opinion No. 410: Ethical issues in genetic testing. *Obstet Gynecol*, 111(6):1495-1502.

Consortium on the Management of Disorders of Sex Development, (2006) *Clinical Guidelines for the Management of Disorders of Sex Development in Childhood*. Intersex Society of North America.

http://www.isna.org/books/clinical_guidelines (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Cote, A. (2000) Telling the truth? disclosure, therapeutic privilege and intersexuality in children. *Health Law Journal*, 8:199-216.

Council of Europe, (1997) *Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine*. Oviedo, 4.IV.1997 <http://conventions.coe.int/treaty/en/treaties/html/164.htm> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010)

Council of Europe, (2008) *Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine concerning Genetic Testing for Health Purposes* CETS No.: 203 <http://conventions.coe.int/Treaty/Commun/QueVoulezVous.asp?NT=203&CM=8&DF=1/2/2009&CL=ENG> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010)

Council of Europe, (2009) Bioethics news/events: debate with young people from Austria, France and Germany on ethical issues raised by genetic testing. http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/texts_and_documents/publications/debates/default_en.asp (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

d'Agincourt-Canning, L. (2001) Experiences of genetic risk: disclosure and the gendering of responsibility. *Bioethics*, 15:231-247.

Dalby, S. (1995) GIG response to the UK Clinical Genetics Society report "The genetic testing of children". *J Med Genet*, 32:490-491.

Demirhan Erdemir, A. (1998) Genetik danışmana gerek duyulan genetik hastalıklar ve tıbbi etikteki yeri. *T Kin Tıbbi Etik*, 6:73-82.

DeWayne, M.P., Silverman, G.A. (2004) Impact of the human genome project on neonatal care. In: *Avery's Diseases of the Newborn*, Ed.: W. Taesch, R. A. Ballard, C. A. Gleason, 171-215. Pennsylvania: Elsevier Saunders.

DeWitte, J. I., ten Have, H. (1997) Ownership of genetic material and information. *Soc Sci Med*, 45(1):51-60.

Diergaard, B., Bowen, D. J., Ludman, E. J., Culver, J. O., Press, N., Burke, W., (2007). Genetic information: special or not? Responses from focus groups with members of a health maintenance organization. *Am J Med Genet*, 143(6):564-569.

Dinc, L., Terzioglu, F. (2006) The psychological impact of genetic testing on parents. *J Clin Nurs*, 15(1):45-51.

Dixon, D. P. (2008) Informed consent or institutionalized eugenics? how the medical profession encourages abortion of fetuses with Down Syndrome. *Issues in Law & Medicine*, 24(1):2-65.

Doğan, C. (2008) Sağlık haklarından hekimlerin sır (kişisel veri) saklama mükellefiyeti. *Sağlık Hukuku Kurultayı 1-3 Kasım 2007*, Ankara: Ankara Barosu Yayınları, 129-130.

Doukas, D. J., Berg, J. W. (2001) The family covenant and genetic testing. *Am J Bioeth*, 1(3):2-10.

Dreger, A. D. (1998) "Ambiguous sex"--or ambivalent medicine? Ethical issues in the treatment of intersexuality. *Hastings Cent Rep*, 28(3):24-35.

Er, R. A., Senses, M. Ö., Akpınar, A. (2010) Ortopedide aydınlatılmış onama ait etik sorunlar: Kocaeli'den bir örnek. *Turk Klin Tıp Bilim Derg.* (baskıda).

Ergüzeloğlu, F. (2010) Uzman hekim dağılımı planlaması: Hangi branşlarda ihtiyaç çok, hangisinde az?, <http://www.medimagazin.com.tr/mm-uzman-hekim-dagilimi-planlamasi-hangi-branslarda-ihtiyac-cok-hangisinde-az-h-64205.html> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

- Erlen, J. A., (2006). Genetic testing and counselling: selected ethical issues. *Orthop Nurs*, 25(6):423-426.
- Ersoy, N. (1994). Klinik etiğin önemli bir sorunu: Aydınlatılmış onam. *Türkiye Klinikleri Tıbbi Etik*, 2(3):131-136.
- Ersoy, N. (1998) Tıbbi Gizlilik İlkesi. *Sendrom* 10(4):24-28.
- Ersoy, N. (2003). Aydınlatılmış onam. *İçinde Çağdaş Tıp Etiği*, ed. A. D. Erdemir, Ö. Öncel, Ş. Aksoy, 204-240. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri.
- Ertin, H. (2003). Gen teknolojisi ile ilgili etik bildireler ve yasal düzenlemeler. Doktora tezi. İstanbul Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü.
- Escher, M., Sappino, A. P. (2000) Primary care physicians' knowledge and attitudes towards genetic testing for breast-ovarian cancer predisposition. *Ann Oncol*, 11:1131-1135.
- Esmaily, H. M., Savage, C., Vahidi, R., Amini, A., Dastgiri, S., Hult, H., Dahlgren, L. O., Wahlstrom, R. (2009) Does an outcome-based approach to continuing medical education improve physicians' competences in rational prescribing? *Med Teach*, 31(11):e500-506.
- Etchells, E., Sharpe, G., Burgess, M. M., Singer, P. A. (1996a) Bioethics for clinicians: 2. Disclosure. *CMAJ*, 155(4):387-391.
- Etchells, E., Sharpe, G., Elliott, C., Singer, P. A. (1996b) Bioethics for clinicians: 3. Capacity. *CMAJ*, 155(6):657-661.
- European Commission Community Research, (2002) Genetic testing, patients' rights, insurance and employment, A survey of regulations in the European Union. ftp://ftp.cordis.europa.eu/pub/life/docs/genetic_testing_eur20446.pdf (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).
- European Commission The Independent Expert Group, (2004) Ethical, legal and social aspects of genetic testing: research, development and clinical applications. http://ec.europa.eu/research/conferences/2004/genetic/pdf/report_en.pdf (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).
- Falk, M. J., Dugan, R. B., O'Riordan, M. A., Matthews, A. L., Robin, N. H., (2003). Medical geneticists' duty to warn at-risk relatives for genetic disease. *Am J Med Genet A*, 120(3):374-380.
- Forrest, K., Simpson, S. A., Wilson, B. J., Teijlingen, E. R., Mckee, L., Haites, N., Matthews, E., (2003). To tell or not to tell: barriers and facilitators in family communication about genetic risk. *Clin Genet*, 64:317-326.
- Forrest, L. E., Curnow, L., Delatycki, M. B., Skene, L., Aitken, M. (2008) Health first, genetics second: exploring families' experiences of communicating genetic information. *Eur J Hum Genet*, 16(11):1329-1335.
- Foster, M. W., Royal, C. D., Sharp, R. R. (2006) The routinisation of genomics and genetics: implications for ethical practices. *J Med Ethics*, 32(11):635-638.
- Gallo, A. M., Knafl, K. A., Angst, D. B. (2009) Information management in families who have a child with a genetic condition. *J Pediatr Nurs*, 24(3):194-204.
- Genç, Z., Demirhan Erdemir, A. (1997) Genetik danışmanlığın tıbbi etik açısından önemi ve bazı sonuçları. *T Klin J Med Ethics*, 5:73-77.
- General Medical Council, (2009) Guidance for doctors: Confidentiality. http://www.gmc-uk.org/guidance/ethical_guidance/confidentiality.asp (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).
- Genetests, (2010) About genetic services, uses of genetic testing. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/GeneTests/static/concepts/primer/primerusesof.shtml> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA) of 2008. Text of H.R. 493 [110th]: http://frwebgate.access.gpo.gov/cgi-bin/getdoc.cgi?dbname=110_cong_bills&docid=f:h493enr.txt.pdf (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Genetics Home Reference (2008) Genetic Conditions / 5-alpha reductase deficiency, Reviewed April 2008 <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/5-alpha-reductase-deficiency> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi Yönetmeliği, (GHTMY), (1998) Resmi Gazete Tarihi: 10.06.1998, Resmi Gazete Sayısı: 23368. <http://www.saglik.gov.tr/TR/Genel/BelgeGoster.aspx?F6E10F8892433CFFAAF6AA849816B2EF5DC9FD9D89694F3B> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi Yönetmeliği'nde Değişiklik Yapılmasına Dair Yönetmelik, (2010) Resmi Gazete Tarihi: 20.02.2010, Resmi Gazete Sayısı: 27499. <http://rega.basbakanlik.gov.tr/eskiler/2010/02/20100220-8.htm> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Gerçekler, F. Ö., Balcı, S. O., Pehlivan, S. (2008) Biyobankalar ve biyobankalamada etik konular. Gaziantep Tıp Dergisi, 35-40. http://www1.gantep.edu.tr/~tipdergi/tipdergisi/dergi_pdf/14.1/009.pdf (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Gesche, A. H. (2006) Genetic testing and human genetic databases. In *The moral, social and commercial imperatives of genetic testing and screening, The Australian case*, ed. M. Betta, 71-94. Dordrecht: Springer.

Gibbons, S. M., Kaye, J. (2007) Governing genetic databases: collection, storage and use. *Kings Law J*, 18(2):ukpmcpa1468.

Gilbar, R. (2005) *The status of the family in law and bioethics*. England: Ashgate Publishing Company.

Gilbar, R. (2007) Communicating genetic information in the family: the familial relationship as the forgotten factor. *J Med Ethics*, 33:390-393.

Gillon, R. (2005) Families and genetic testing: the case of Jane and Phyllis from a four-principle perspective. In *Case Analysis in Clinical Ethics*, eds. R. Ashcroft, A. Lucassen, M. Parker, M. Verkerk, G. Widdershoven, 165-186. Cambridge: Cambridge University Press.

Green, M. J., Botkin, J. R. (2003) "Genetic exceptionalism" in medicine: clarifying the differences between genetic and nongenetic tests. *Ann Intern Med*, 138:571-575.

Grosse, S.D., Khoury, M.J. (2006) What is the clinical utility of genetic testing? *Genet Med*, 8(7):448-50.

Güven, T. (2010) Truth-telling in cancer: examining the cultural incompatibility argument in Turkey. *Nurs Ethics*, 17(2):159-66.

Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü, (2009) *Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması, 2008*. Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü, Sağlık Bakanlığı Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması Genel Müdürlüğü, Başbakanlık Devlet Planlama Teşkilatı Müsteşarlığı ve TÜBİTAK, Ankara, Türkiye. http://www.hips.hacettepe.edu.tr/tnsa2008/data/TNSA-2008_ana_Rapor-tr.pdf (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Hallowell, N. (1999) Doing the right thing: genetic risk and responsibility. *Sociology of Health & Illness*, 21:597-621.

Hallowell, N., Foster, C., Eeles, R., Ardern-Jones, A., Murday, V., Watson, M. (2003). Balancing autonomy and responsibility: the ethics of generating and disclosing genetic information. *J Med Ethics*, 29:74-83.

Harvey, E. K., Fogel, C. E., Peyrot, M., Christensen, K. D., Terry, S. F., McInerney, J. D. (2007) Providers' knowledge of genetics: A survey of 5915 individuals and families with genetic conditions. *Genet Med*, 9(5):259-267.

Hasta Hakları Yönetmeliği, (HHY), (1998) Resmi Gazete Tarihi: 01.08.1998, Resmi Gazete Sayısı: 23420. <http://www.saglik.gov.tr/TR/Genel/BelgeGoster.aspx?F6E10F8892433CFFAAF6AA849816B2EF46148DE>

[DD773827B](#) (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Heinrichs, B. (2005) What should we want to know about our future? A Kantian view on predictive genetic testing. *Med Health Care Philos*, 8(1):29-37.

Hodge, J. G. (2004) Genetic testing and screening: IV. Public health context. In: S. G. Post. (ed.), *Encyclopedia of Bioethics*, vol. 2 (D-H), pp. 1016-1020, Gale Group Inc., USA.

Hoedemaekers, R., Dekkers, W. (2002) The ontological status of human DNA: is it not first and foremost a biological "file self"? *Theoretical Medicine*, 23:377-395.

Hoffman, K. J., Tambor, E. S., Chase, G. A., Geller, G., Faden, R. R., Holtzman, N. A. (1993) Physicians' knowledge of genetics and genetic tests. *Acad Med*, 68:625-632.

Holm, S. (2005) An empirical approach. In *Case Analysis in Clinical Ethics*, eds. R. Ashcroft, A. Lucassen, M. Parker, M. Verkerk, G. Widdershoven, 201-212. Cambridge: Cambridge University Press.

Hopper, J. L., Dowty, J. G., Apicella, C., Southey, M. C., Giles, G. G., Winship, I. (2008) Towards more effective and equitable genetic testing for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *J Med Genet*, 45(7):409-410.

Human Genetic Commission, (2000) *Public Attitudes to Human Genetic Information. People's Panel Quantitative Study conducted for the Human Genetics Commission. October - December 2000.* www.servicefirst.gov.uk/index/pphome.htm (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Hunter, A., Wright, P., Cappelli, M., Kasaboski, A., Surh, L. (1998) Physician knowledge and attitudes towards molecular genetic (DNA) testing of their patients. *Clin Genet*, 53(6):447-455.

Hustead, J. L., Goldman, J. (2002) Genetics and privacy. *Am J Law Med*, 28(2/3):285-307.

Johnson, S., Kass, N. E., Natowicz, M. (2005) Genetic testing: disclosure of personal medical information: differences among parents and affected adults for genetic and nongenetic conditions. *Genet Test*, 9(3):269-280.

Jones, D. J. (2001) Selected Legal Issues in Genetic Testing: Guidance from Human Rights Working Paper 01-04, October 2001. <http://www.hc-sc.gc.ca/arad-draa> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Jonsen, A. R., Siegler, M., Winslade, W. J. (2006) *Clinical Ethics, A Practical Approach To Ethical Decisions in Clinical Medicine*. USA: McGraw-Hill Inc.

Kakuk, P., (2008) Gene concepts and genethics: beyond exceptionalism. *Sci Eng Ethics*, 14(3):357-375.

Kalıtıl Hastalıklarla Mücadele Kanunu, (1993) Resmi Gazete Tarih: 30.12.1993, Resmi Gazete Sayı: 21804. <http://www.tkbd.org/docs/hukuk/3960.pdf> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Kalıtıl Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı ile Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği, (2002) Resmi Gazete Tarih: 24.10.2002, Resmi Gazete Sayı: 24916. <http://www.saglik.gov.tr/TR/Genel/BelgeGoster.aspx?F6E10F8892433CFFAAF6AA849816B2EF5DDF272C85BA5DCA> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Kara, N., Koçak, İ., Güneş, S. Ö., Ökten, G., Sezer, Ö., Yiğit, S. (2007) Tekrarlayan Düşükleri Olan 46,XX, t(3;7) (p21;q36) Dengeli Translokasyon Taşıyıcısı Anne ve Kız İki Olgu. *Türkiye Klinikleri J Gynecol Obst*, 17:65-68.

Kleinman, I., Baylis, F., Rodgers, S., Singer, P. (1997) Bioethics for clinicians: 8. Confidentiality. *CMAJ*, 156(4):521-524.

Knoppers, B. M. (2002) Genetic information and the family: are we our brother's keeper? *Trends in Biotechnology*, 20(2):85-86.

- Korts, K., Weldon, S., Guðmundsdóttir, M. L. (2004) Genetic databases and public attitudes: A comparison of Iceland, Estonia and The UK. *Trames*, 8(1/2):131–149.
- Kulkarni, K.P., Panigrahi, I., Das, R., Kaur, S., Marwaha, R.K. (2009) Pediatric disorders of sex development. *Indian J Pediatr*, 76(9):956-958.
- Kutlay, N. (1997) Deontoloji açısından Türkiye’de tıbbi genetik. Doktora tezi. Ankara Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü.
- Laurie, G. (2002) *Genetic Privacy: A Challenge to Medico-Legal Norms*. New York: Cambridge University Press.
- Lee, P. A., Houk, C. P., Ahmed, S. F., Hughes, I. A., International Consensus Conference on Intersex organized by the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society and the European Society for Paediatric Endocrinology, (2006) Consensus statement on management of intersex disorders. *International Consensus Conference on Intersex. Pediatrics*, 118(2):e488-500.
- Lisker, R., Carnevale, A., Villa, J. A., Armendares, S., Wertz, D. C. (1998) Mexican geneticists' opinions on disclosure issues. *Clin Genet*, 54(4): 321-329.
- Lo, B. (2009) *Resolving Ethical Dilemmas: A Guide for Clinicians*. Baltimore: Lippincott Williams & Wilkins, pp. 311-320.
- Lucassen, A. (2007) Should families own genetic information? Yes. *BMJ*, 335(7609):22.
- Lucassen, A., Parker, M. (2010) Confidentiality and sharing genetic information with relatives. *Lancet*. 375(9725):1507-1509.
- Macer, D. R. J. (2003) Genetic information and the family in Japan. In: *Encyclopaedia of the Human Genome*, 855-859. Nature MacMillan, <http://www.eubios.info/Papers/nate587.htm> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).
- Maekawa, F., Macer, D. (1999) The Japanese concept of familial privacy and genetic information. *Eubios Journal of Asian and International Bioethics*, 9:66-69. <http://www.eubios.info/EJ93/ej93b.htm> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).
- Mallia, P., ten Have, H. (2003) Can the four principles help in genetic screening decision-making? *Health Care Anal*, 11(2):131-140.
- Malm, H. (2009) Genetic privacy: might there be a moral duty to share one's genetic information? *Am J Bioeth*, 9(6-7):52-54.
- Malpas, P. J. (2006) Why tell asymptomatic children of the risk of an adult-onset disease in the family but not test them for it? *J Med Ethics*, 32:639-642.
- Manson, N. C. (2006) What is genetic information, and why is it significant? A contextual, contrastive, approach. *Journal of Applied Philosophy*, 23(1):1-16.
- Mappes, T. A., DeGrazia D. (2005). *Biomedical Ethics*. 6th ed. USA: McGraw Hill: pp.
- McPherson, E. (2006) Genetic diagnosis and testing in clinical practice. *Clinical Medicine & Research*, 4(2):123-9.
- Mehnert, A., Bergelt, C., Koch, U. (2003) Knowledge and attitudes of gynaecologists regarding genetic counselling for hereditary breast and ovarian cancer. *Patient Educ Couns*, 49:183-188.
- Metcalf, M. P., Tanner, T.B., Buchanan, A. (2010) Effectiveness of an online curriculum for medical students on genetics, genetic testing and counseling. *Med Educ Onlien*.15. doi: 10.3402/meo.v15i0.4856.
- Minogue, B. P., Taraszewski, R., Elias, S., Annas, G. J. (1988) The whole truth and nothing but the truth? *Hastings Cent Rep*, 18(5):34-36.

Mishra, R., Reddy, S., Chaturvedi, G. (2004) 5 Alpha Reductase Deficiency. *Bombay Hospital Journal*, 2004;46(2) http://www.bhj.org/journal/2004_4602_april/index.htm (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Morren, M., Rijken, M., Baanders, A. N., Bensing, J. (2007) Perceived genetic knowledge, attitudes towards genetic testing, and the relationship between these among patients with a chronic disease. *Patient Educ Couns*, 65(2):197-204.

Murray, T. H. (1997) Genetic exceptionalism and ‘‘Future Diaries’’: is genetic information different from other medical information?. In *Genetic secrets: Protecting privacy and confidentiality in the genetic era*, ed. M.A. Rothstein, 60-73. New Haven, CT: Yale University Press.

National Adrenal Disease Foundation, (2010) Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH). <http://www.nadf.us/diseases/cah.htm> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Nicolas, P. (2009) Ethical and juridical issues of genetic testing: a review of international regulation. *Critical Reviews in Oncology/Hematology*, 69:98-107.

Nuffield Council on Bioethics, (2006) Genetic Screening: a Supplement to the 1993 Report by the Nuffield Council on Bioethics. http://www.nuffieldbioethics.org/go/ourwork/geneticscreening/publication_389.html (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., Willard H. F. (2001) *Thompson &Thompson Genetics in Medicine*. 6thed. Philadelphia: W.B. Saunders Company, pp. 1-3.

Otlowski, M. F. (2007) Disclosure of genetic information to at-risk relatives: recent amendments to the Privacy Act 1988 (Cwlth). *Med J Aust*, 187(7):398-399.

Ozbey, H., Darendeliler, F., Kayserili, H., Korkmazlar, U., Salman, T. (2004) Gender assignment in female congenital adrenal hyperplasia: a difficult experience. *BJU Int*, 94(3):388-391.

Ödeme Gücü Olmayan Vatandaşların Tedavi Giderlerinin Yeşil Kart Verilerek Devlet Tarafından Karşılanması Hakkında Kanun (1992) Resmi Gazete Tarihi: 03.07.1992; Resmi Gazete Sayısı: 21273. <http://www.mevzuat.adalet.gov.tr/html/823.html> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Parker, M., Lucassen, A., (2004). Genetic information: a joint account? *BMJ*, 329(7458):165-167.

Passarge, E. (1995) *Color Atlas of Genetics*. New York: Thieme Medical Publishers, pp. 2-15.

Penziner, E., Williams, J. K., Erwin, C., Bombard, Y., Wallis, A., Beglinger, L. J., Hayden, M. R., Paulsen, J. S. (2008) Perceptions of discrimination among persons who have undergone predictive testing for Huntington's disease. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*, 147(3):320-325.

Peterson, S. K., Watts. B. G., Koehly, L. M., Vernon, S. W., Baile, W. F., Kohlmann, W. K., Gritz, E. R. (2003) How families communicate about HNPPC genetic testing: findings from a qualitative study. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 119C(1):78-86.

Plantinga, L., Natowicz, M. R., Kass, N. E., Hull, S. C., Gostin, L. O., Faden, R. R., (2003) Disclosure, confidentiality, and families: experiences and attitudes of those with genetic versus nongenetic medical conditions. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 119(1): 51-59.

Rawls, J., (2003). *A Theory of Justice*. USA: Harvard University Press.

Raz, A. E., Schicktanz, S. (2009) Diversity and uniformity in genetic responsibility: moral attitudes of patients, relatives and lay people in Germany and Israel. *Med Health Care Philos*, 12(4):433-442.

Ridolfi, F. (2008) Talasemi ve hemoglobopatilerde genetik danışma. İçinde *DNA ve Hemoglobinler: Tanı ve Tedavi*, ed. D. Canatan, 67-72. <http://www.talasemi.org/pdf/tani/cansinTedavi-8pdf.pdf> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Roberts, M. (2010) Canada considers genetic discrimination law.

http://www.bionews.org.uk/page_55271.asp (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Robson, M. E., Storm, C. D., Weitzel, J., Wollins, D. S., Offit, K.; American Society of Clinical Oncology, (2010) American Society of Clinical Oncology policy statement update: genetic and genomic testing for cancer susceptibility. *J Clin Oncol*, 28(5):893-901.

Rossiter, K. (1998) Gender reassignment of children: ethical conflicts in surrogate decision making. *Pediatric Nursing*, 24(1):59-62. http://findarticles.com/p/articles/mi_m0FSZ/is_n1_v24/ai_n18607684/ (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Rothenberg, K.H., Terry, S.F. (2002). Human genetics. Before it's too late--addressing fear of genetic information. *Science*, 297(5579):196-197.

Rothstein, M. A. (2007) Genetic Exceptionalism and Legislative Pragmatism. *J Law Med Ethics*, 35(2):59-65.

Royal College of Physicians, (2006) Consent and confidentiality in genetic practice Guidance on genetic testing and sharing genetic information A report of the Joint Committee on Medical Genetics April 2006 http://www.bshg.org.uk/documents/official_docs/Consent_and_confid_corrected_21%5B1%5D.8.06.pdf (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Sankar, P. (2003) Genetic privacy. *Annu Rev Med*, 54:393-407.

Savulescu, J. (2005) A utilitarian approach. In *Case Analysis in Clinical Ethics*, eds. R. Ashcroft, A. Lucassen, M. Parker, M. Verkerk, G. Widdershoven, 115-132. Cambridge: Cambridge University Press.

Scriven, P. N., Handyside, A. H., Ogilvie, C. M. (1998) Chromosome translocations: segregation modes and strategies for preimplantation genetic diagnosis. *Prenat Diagn*, 18(13):1437-1449.

Sert, G. (2008) *Tıp Etiği ve Mahremiyet Hakkı*. İstanbul: Babil Yayınları.

Sharpe, N. F., Carter, R. F. (2006) *Genetic Testing: Care, Consent and Liability*. New Jersey: John Wiley & Sons Inc.

Shaw, A., Hurst, J. A. (2009) "I don't see any point in telling them": attitudes to sharing genetic information in the family and carrier testing of relatives among British Pakistani adults referred to a genetics clinic', *Ethnicity & Health*, 14(2):205-224.

Skirton, H., Lewis, C., Kent, A., Farndon, A., Bloch-Zupan, A., Coviello, A. (2008) Core Competences in Genetics for Health Professionals in Europe. <https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/CoreCompetence03GeneralistsAndNonGeneticSpecialists.pdf> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010)

Solak, M. (2009) Tıp eğitiminde tıbbi genetik ve yeri. *Tıbbi Genetik Derneği Bülteni*, 1:11-13.

Solove, D. J. (2008) *Understanding Privacy*. Massachusetts: Harvard University Press.

Sommerville, A., English, V., (1999). Genetic privacy: Orthodoxy or oxymoron? *J Med Ethics*, 25(2):144-150.

Sosyal Güvenlik Kurumu Sağlık Uygulama Tebliği, (2010) Resmi Gazete Tarihi: 25.03.2010, Resmi Gazete Sayısı: 27532 (Mükerrer) <http://rega.basbakanlik.gov.tr/eskiler/2010/03/20100325M1-1.htm> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Steinbock, B., Arras, J. D., London, A. J. (2006). *Ethical Issues In Modern Medicine: Contemporary Readings in Bioethics*. USA: McGraw-Hill Higher Education.

Suslak, L., Price, D. M., Desposito, F. (1985) Transmitting balanced translocation carrier information within families: a follow-up study. *Am J Med Genet*, 20(2):227-232.

Şehiraltı, M., Ersoy, N. (2001) Mezuniyet öncesi klinik etik eğitimi. *İçinde Medikal Etik-3doğum, ölüm*

süreçleri ve yaşamın anlamı, ed. H. Hatemi, H. Doğan, 123-128, İstanbul: Yüce Yayınları.

T. C. Sağlık Bakanlığı Bulaşıcı Hastalıkların İhbarı ve Bildirim Sistemi Standart Tanı, Sürveyans ve Laboratuvar Rehberi. <http://www.saglik.gov.tr/extras/dokuman/Data/index.htm> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

The American Society of Human Genetics (ASHG) Statement, (1998) Professional disclosure of familial genetic information. The American Society of Human Genetics Social Issues Subcommittee on Familial Disclosure. Am J Hum Genet, 62(2):474-483.

The Bioethics Advisory Committee of Singapore, (2005) Ethical, Legal And Social Issues In Genetic Testing and Genetics Research a Consultation Paper. 5 April 2005. <http://www.bioethics-singapore.org/uploadfile/21943%20PMAnnex%20E%20Distribution%20List.pdf> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

The Ethical Legal and Social Implications (ELSI) Research Program, 2010. <http://www.genome.gov/ELSI/> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

The Privacy Commissioner of Canada, (1995) Genetic Testing and Privacy. http://www.priv.gc.ca/information/02_05_11_e.pdf (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

The Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada (SOGC), (2001) SOGC Clinical Practice Guidelines, Canadian Guidelines for Prenatal Diagnosis: Genetic Indications For Prenatal Diagnoses. No: 105. <http://www.sogc.org/guidelines/public/105E-CPG1-June2001.pdf> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Thomas, D. F. (2004) Gender assignment: background and current controversies. BJU Int, 93(Suppl 3):47-50.

Tıbbi Deontoloji Nizamnamesi, (1960) Resmi Gazete Tarihi: 19.02.1960, Resmi Gazete Sayısı: 10436. <http://www.mevzuat.adalet.gov.tr/html/5044.html> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Tıpta Uzmanlık Tüzüğü, (2009) Resmi Gazete Tarihi: 18.07.2009, Resmi Gazete Sayısı: 27292.

Toffler, A. (1996) Üçüncü Dalga, (Çev: Ali Seden). İstanbul: Altın Kitaplar Yayınevi.

Toivainen, H., Jallinoja, P., Aro, A. R., Hemminki, E. (2003) Medical and lay attitudes towards genetic screening and testing in Finland. Eur J Hum Genet, 11(8):565-572.

Tomatir, A. G., Sorkun, H. C., Demirhan, H., Akdağ, B. (2007) Genetics and genetic counseling: practices and opinions of primary care physicians in Turkey. Genet Med, 9(2):130-135.

Torun, A. N., Kulaksızoğlu, M., Tütüncü, N. (2007) Konjenital adrenal hiperplazi. Türkiye Klinikleri J Med Sci, 27:261-271.

Trans-NIH Genetics Working Group for the Public, (2007) Genetic testing: What it means for you and your family. <http://www.genome.gov/Pages/Health/PatientsPublicInfo/GeneticTestingWhatItMeansForYourHealth.pdf> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Turney, L. (2006) Essentially whose? Genetic testing and the ownership of genetic information. In The moral, social and commercial imperatives of genetic testing and screening, The Australian case, ed. M. Betta, 237-246. Dordrecht: Springer.

Türk Tabipleri Birliği (TTB), (1999) Hekimlik Meslek Etiği Kuralları. http://www.ttb.org.tr/index.php?option=com_content&task=view&id=552&Itemid=44 (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Türk Tabipleri Birliği Etik Kurulu (TTBEK), (2010a) Aydınlatılmış Onam Bildirgesi. İçinde Türk Tabipleri Birliği Etik Bildirgeleri, 14. Ankara: TTB Yayınları. http://www.ttb.org.tr/kutuphane/etik_bldgeler2010.pdf (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

Türk Tabipleri Birliđi Etik Kurulu (TTBEK), (2010b) Tıbbi Genetik Veriler Bildirgesi. İinde Türk Tabipleri Birliđi Etik Bildirgeleri, 31-33. Ankara: TTB Yayınları. http://www.ttb.org.tr/kutuphane/etik_bldgeler2010.pdf (Ulařım: 30 Ađustos 2010).

Türkiye İstatistik Kurumu (2009b) Türkiye İstatistik Yıllıđı Turkey's Statistical Yearbook 2009. Ankara: Türkiye İstatistik Kurumu. www.turkstat.gov.tr/IcerikGetir.do?istab_id=5 (Ulařım: 30 Ađustos 2010).

Türkiye İstatistik Kurumu, (2009a) Haber Bülteni Dođum İstatistikleri 2001-2008 yılı sonuçları, 14 Ekim 2009, sayı:180. www.tuik.gov.tr/PreHaberBultenleri.do?id=6164 (Ulařım: 30 Ađustos 2010).

Türkiye İstatistik Kurumu, (2010a) İllerin aldıđı gö, verdiđi gö, net gö ve net gö hızı (2008-2009 dönemi). http://report.tuik.gov.tr/reports/rwservlet?adnksdb2=&report=adnks_net_goc.RDF&p_kod=2&p_il1=41&p_yil=2009&p_dil=1&desformat=pdf&ENVID=adnksdb2Env (Ulařım: 30 Ađustos 2010).

Türkiye İstatistik Kurumu, (2010b) İllerin aldıđı Gö (2008-2009 dönemi). http://report.tuik.gov.tr/reports/rwservlet?adnksdb2=&report=adnks_goc_ilara.RDF&p_kod=2&p_il1=41&p_goc=1&p_yil=2009&p_dil=1&desformat=pdf&ENVID=adnksdb2Env (Ulařım: 30 Ađustos 2010)

Ulutin T. (2007). Türkiye'de genetiđin tarihesi. <http://www.egitimatolyesi.net/yazi.php?id=21> (Ulařım: 30 Ađustos 2010).

UNESCO (1997). İnsan Genomu ve İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi, kuramdan uygulamaya. UNESCO. http://www.unesco.org/new/fileadmin/MULTIMEDIA/HQ/SHS/pdf/GENOME-HUMAIN_Turc.pdf

UNESCO (2003) İnsan Genetik Verileri Uluslararası Bildirgesi. http://www.unescobkk.org/fileadmin/user_upload/shs/BEfiles/chapterC.tur/C10Tur.pdf

Van Riper, M., (2005). Genetic testing and the family. *J Midwifery Women's Health*, 50(3):227-233.

Veach, P. M., Bartels, D. M., LeRoy, B. S., (2001) Ethical and professional challenges posed by patients with genetic concerns: a report of focus group discussions with genetic counsellors, physicians, and nurses. *J Genet Couns*, 10(2):97-119.

Verkerk, M. (2005) A feminist care-ethics approach to genetics. In *Case Analysis in Clinical Ethics*, eds. R. Ashcroft, A. Lucassen, M. Parker, M. Verkerk, G. Widdershoven, 133-148. Cambridge: Cambridge University Press.

Wade, C. H., Wilfond, B. S., McBride, C. M. (2010) Effects of genetic risk information on children's psychosocial wellbeing: A systematic review of the literature. *Genet Med*, 12(6):317-326.

Wailoo, K. (2006) Stigma, race, and disease in 20th century America. *Lancet*. 367:531-533.

Walters, L., (1997). Reproductive Technologies and Genetics. In *Medical Ethics*, ed. R. M. Veatch. 209-238. Boston: Jones and Bartlett Publishers.

Warne, G. (2003) Ethical Issues in Gender Assignment. *The Endocrinologist*, 13(3):182-186.

Wertz, D. C., Fletcher, J. C., Berg, K. (2003) Report of Consultants to WHO, Review of Ethical Issues in Medical Genetics. World Health Organization. WHO/HGN/ETH/00.4 http://www.who.int/genomics/publications/en/ethical_issuesin_medgenetics%20report.pdf (Ulařım: 30 Ađustos 2010).

White, M. T. (1999) Making responsible decisions. An interpretive ethic for genetic decisionmaking. *Hastings Cent Rep*, 29(1):14-21.

World Health Organization (WHO), (2010) Gender and Genetics <http://www.who.int/genomics/gender/en/print.html> (Ulařım: 30 Ađustos 2010).

- Widdershoven, G. (2005) Interpretation and dialogue in hermeneutic ethics. In Case Analysis in Clinical Ethics, eds. R. Ashcroft, A. Lucassen, M. Parker, M. Verkerk, G. Widdershoven, 57-75. Cambridge: Cambridge University Press.
- Wilcke, J. T. R., Seersholm, N., Kok-Jensen, A., Dirksen, A., (1999) Transmitting genetic risk information in families: attitudes about disclosing the identity of relatives. *Am. J. Hum. Genet*, 65: 902–909.
- Wilkins-Haug, L., Erickson, K., Hill, L., Power, M., Holzman, G. B., Schulkin, J. (2000) Obstetrician-gynecologists' opinions and attitudes on the role of genetics in women's health. *J Womens Health Gend Based Med*, 9(8):873-879.
- Wilkins-Haug, L., Hill, L., Schmidt, L., Holzman, G. B., Schulkin, J. (1999) Genetics in obstetricians' offices: a survey study. *Obstet Gynecol*, 93:642-647.
- Wilson, B. J., Forrest, K., van Teijlingen, E. R., McKee, L., Haites, N., Matthews, E., Simpson, S.A. (2004) Family communication about genetic risk: the little that is known. *Community Genet*, 7(1):15-24.
- Wolff, G., Back, E., Arleth, S., Rapp-Körner, U. (1989) Genetic counselling in families with inherited balanced translocations: experience with 36 families. *Clin Genet*, 35(6):404-416.
- Wonkam, A., Njamshi, A. K., Angwafo, F. F. 3rd. (2006) Knowledge and attitudes concerning medical genetics amongst physicians and medical students in Cameroon (sub-Saharan Africa). *Genet Med*, 8(6):331-338.
- World Health Organization (WHO), (1998) Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services, WHO/HGN/GL/ETH/98.1. http://whqlibdoc.who.int/HQ/1998/WHO_HGN_GL_ETH_98.1.pdf (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).
- World Medical Association (WMA), (2009) WMA Statement on genetics and medicine. Adopted by the WMA General Assembly, Santiago, Chile, October 2005; and amended by the WMA General Assembly, New Delhi, India, October 2009. <http://www.wma.net/en/30publications/10policies/g11/index.html> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).
- Yararbaş, K., Ilgın-Ruhi, H. (2006) Prenatal Tanı. *Türkiye Klinikleri J Med Sci*, 26:666-674.
- Yataklı Tedavi Kurumları Tıbbi Kayıt ve Arşiv Hizmetleri Yönergesinde Değişiklik Yapılmasına Dair Yönerge* (2007) Resmi Gazete Tarihi: 06.06.2007, Resmi Gazete Sayısı: 5228. <http://www.saglik.gov.tr/TR/Genel/BelgeGoster.aspx?F6E10F8892433CFFAC8287D72AD903BE5A958A50A5C66B85> (Ulaşım: 30 Ağustos 2010).

ÖZGEÇMİŞ

1. Bireysel Bilgiler

- **Adı Soyadı:** Aslıhan Akpınar
- **Doğum Yeri ve Tarihi:** Ankara, 19.09.1977
- **Uyruğu:** Türkiye Cumhuriyeti
- **Medeni Durumu:** Evli
- **Çalıştığı Kurum:** Kocaeli Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü
- **İletişim Adresi ve Telefonu:** Kocaeli Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Tıp Tarihi ve Etik AD. 41380 Umuttepe Yerleşkesi, Kocaeli; 02623037450

2. Eğitimi (tarih sırasına göre)

Derece	Bölüm/Program	Üniversite	Yıl
Lisans	Felsefe	Uludağ Üniversitesi	1994 – 1998
Yüksek Lisans	Tıp Tarihi ve Etik AD	Kocaeli Üniversitesi	2002 – 2005
Doktora	Tıp Tarihi ve Etik AD	Kocaeli Üniversitesi	2005 –

- **Yabancı Dili:** İngilizce (KPDS 2006 Kasım dönemi: B [87])

3. Unvanları: Bilim Uzmanı

4. Mesleki Deneyimi:

Görev	Kurum	Yıl
Arş. Gör.	Kocaeli Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü	2004 -

5. Üye Olduğu Bilimsel Kuruluşlar

Türkiye Biyoetik Derneği, 2007

Türk Tıp Tarihi Kurumu, 2010

6. Bilimsel Etkinlikler

➤ **Doktora sürecinde uluslararası hakemli dergilerde yayımlanan seçilmiş makaleler**

1. Ersoy N, Akpınar A. Attitudes about prenatal HIV testing in Turkey. *Nurs Ethics*. 2008;15(2):222-33.
2. Akpınar A, Özcan Şenses M, Aydın Er R. Attitudes of Turkish intensive care nurses towards end-of-life decisions in paediatric intensive care units. *Nurs Ethics*. 2009;16(1):83-92.
3. Ersoy N, Akpınar A. Turkish nurses' decision making in the distribution intensive care beds. *Nurs Ethics*. 2010;17(1):87-98.
4. Şehiraltı M, Akpınar A, Ersoy N. Attributes of a good physician: what are the opinions of first year medical students? *Journal of Medical Ethics*, 2010;36:121-125.
5. Ersoy N, Akpınar A. Triage Decisions of Emergency Physicians in Kocaeli and Justice. *Ulusal Travma ve Acil Cerrahi Dergisi* 2010;16(3):203-209.

➤ **Doktora sürecinde uluslararası kongrelerde sunulan ve bildiri kitabında basılan seçilmiş bildiriler**

1. Ersoy N, Akpınar A, Özdem A. Triage Decisions of Emergency Physicians in Kocaeli, Turkey. 15. World Congress on Disaster and Emergency Medicine, Hollanda, 13–16 May, 2007. *Prehospital and Disaster Medicine* 2007;22(2):55, (poster bildiri).
2. Ersoy N, Akpınar A. Attitudes of Turkish intensive care nurses concerning distribution of intensive care resources. *Nursing Ethics and Health Care Policy: Bridging Local, National, and International Perspectives*, USA, July 17th-19th, 2008, (sözlü bildiri).
3. Akpınar A, Ersoy N. Justice and Decision-making in the Intensive Care Units (ICU). 9th World Congress of Bioethics, Croatia, September 3rd-8th, 2008, *Book of Abstracts*, 2008: 324-325, (poster bildiri).
4. Akpınar A, Filiz TM, Ersoy N, Topsever P. Aile Hekimlerinin Yaşadığı Etik Sorunlar: Düzce Örneği *Ethical Issues Experienced By Family Doctors: Düzce Sample*. II. Uluslararası Tıp Etiği ve Tıp Hukuku Kongresi Bursa, 4–7 Kasım 2009, *Bildiri Kitabı*, Ankara, 2009:593–601, (sözlü bildiri).

5. Akpınar A, Ersoy N. Yoğun Bakım Hekim ve Hemşirelerinin Hasta Kabul ve Taburcu Kararlarında Rol Oynayan Maddi Adalet Ölçütleri. II. Uluslararası Tıp Etiği ve Tıp Hukuku Kongresi Bursa, 4-7 Kasım 2009, Bildiri Kitabı, Ankara, 2009:523-532, (sözlü bildiri).
6. Akpınar A, Ersoy N. Attitudes of Turkish intensive care physicians and nurses towards intensive care unit bed allocation decisions. X. World Congress of Bioethics Singapore, 28-31 July 2010, Poster Abstract Book, 2010:1, (poster bildiri).
7. Akpınar A, Ersoy N. Sharing and protecting genetic test results: Opinions of Turkish physicians and patients. X. World Congress of Bioethics Singapore, 28-31 July 2010, Abstract Book, 2010:117-118 (sözlü bildiri).

➤ **Doktora sürecinde ulusal hakemli dergilerde yayımlanan seçilmiş makaleler**

1. Akpınar A, Ersoy N. Kocaeli’nde gebe kadınların prenatal HIV testine ilişkin bilgi, tutum ve tercihleri. Türkiye Klinikleri Jinekoloji Obstetrik Dergisi 2005;15(4):187-199.
2. Ersoy N, Akpınar A. Kocaeli’nde sağlık çalışanlarının prenatal HIV testine ilişkin tercih ve tutumları. Sendrom 2006;18(1):70-78.
3. Ersoy N, Bağdaçık S, Akpınar A. Kocaeli ili 112 acil çalışanlarının bir çoklu yaralanma senaryosu için triyaj kararları. Türkiye Acil Tıp Dergisi 2006;6(2):69 - 75.
4. Akpınar A. Dağıtıcı adalet açısından yoğun bakım ünitesine hasta kabul ve taburcu kararları. Türk Anest Rean Dergisi 2007;35(2):102-110
5. Harmancı E, Akpınar A. On beşinci yüzyıl Anadolusundan bir beslenme kuramı: Hekim Şirvânî’nin Sultâniyye adlı eseri. Türkiye Klinikleri Beslenme Bozuklukları özel Sayısı 2009;2(3):67-74.

➤ **Doktora sürecinde ulusal kongrelerde sunulan ve bildiri kitabında basılan seçilmiş bildiriler**

1. Akpınar A, Şenses M, Er R. Yoğun Bakım Hemşirelerinin Pediatriye Yaşamın Sonuna İlişkin Tutumları. II. Ulusal Yoğun Bakım Hemşireliği Kongresi, 26 - 28 Eylül 2005, Çeşme/İzmir, Bildiri özet kitabı, 2005: 64.
2. Akpınar A, Güngör Y, Ersoy N. İzmit’te Kurtuluş Savaşı yılları ve sağlık hizmetleri. I. Uluslar arası Kocaeli ve Çevresi Kültürü Sempozyumu, 20 - 22

- Nisan 2006, Kocaeli. (I. Uluslar arası Kocaeli ve Çevresi Kültür Sempozyumu Bildirileri Cilt I 20-22 Nisan 2006, Kocaeli 2007: 23-34.)
3. Güngör Y, Ersoy N, Akpınar A. Osmanlı arşiv belgelerinde Hereke Fabrika-i Humayun Hastanesi. I. Uluslar arası Kocaeli ve Çevresi Kültür Sempozyumu, 20 – 22 Nisan 2006, Kocaeli. (I. Uluslar arası Kocaeli ve Çevresi Kültür Sempozyumu Bildirileri Cilt I 20-22 Nisan 2006, Kocaeli 2007: 632-639)
 4. Harmancı E, Akpınar A. Şirvani'nin Sultaniyye adlı eserinde beslenme anlayışı. IX. Türk Tıp Tarihi Kongresi, 24–27 Mayıs 2006, Kayseri. (İçinde: Kahya E, Şar S, Ataç A, Mazıcıoğlu M (Ed). IX. Türk Tıp Tarihi Bildirileri, Ankara: Nobel Basımevi, 2006, s.240–250).
 5. Ersoy N, Akpınar A, Bağdaçiçek S, Güven T, Aktan N. Gebeler, sağlık çalışanları, 5. AIDS Kongresi katılımcıları ve üniversite öğrencilerinin prenatal HIV testine ilişkin tercihleri. II. Ulusal Uygulamalı Etik Kongresi, 18 – 20 Ekim 2006, ODTÜ Kültür ve Kongre Merkezi, Ankara. (Bildiri özet kitabı, s. 67). (Poster bildiri)
 6. Er R, Şenses M, Akpınar A, Ersoy N. Ortopedide Aydınlatılmış Onama Ait Etik Sorunlar: Kocaeli'den Bir Örnek", V. Tıp Etiği Kongresi, 13-15 Kasım 2008, Ankara. Bildiri özetleri, 2008: 94-95.
 7. Akpınar A, Şenses M, Er R. Yoğun Bakım Hemşirelerinin Pediatriye Yaşamın Sonu Hakkındaki Tutumları. V. Tıp Etiği Kongresi, 13-15 Kasım 2008, Ankara. Bildiri özetleri, 2008: 73-74.
 8. Şehiraltı M, Akpınar A, Ersoy N. Tıp Fakültesi Birinci sınıf Öğrencileriyle İyi Hekimin Nitelikleri Hakkında Bir Uygulama ve Sonuçları", V. Tıp Etiği Kongresi, 13–15 Kasım 2008, Ankara. (Ülman YI, Başağaç Gül T, Kadioğlu FG, Yıldırım G, Edisan Z. Tıp Etiğinden Biyoetiğe. Ankara: Türkiye Biyoretik Derneği Yayını, 2009: 382–391).
 9. Akpınar A, Ersoy N. Şerbetler ve on beşinci yüzyıldan örneklerle tıpta şerbetlerin yeri. VI. Lokman Hekim Tıp Tarihi ve Folklorik Tıp Günleri. 27-30 Mayıs 2009, Antakya. Bildiri özetleri, 2009: 13.

➤ Ödüller

- 15. World Congress on Disaster and Emergency Medicine, 2007 - Poster birinciliği

➤ **Doktora sürecinde projelerde aldığı görevler**

1. Proje yürütücüsü. Ersoy N, Akpınar A, Filiz M, Topsever P. Türkiye’de Aile Hekimlerinin Karşılaştığı Etik Sorunlar, (Proje No: 2006/88; İAEK 13/6).
2. Proje yürütücüsü. Ersoy N, Akpınar A. Genetik Bilginin Kullanımında Etik: Tarafların Tutum ve Görüşleri, (Proje No: 2008/21; İAEK 3/12 – Kocaeli Üniversitesi Araştırma Fonu tarafından desteklenmiştir).
3. Proje yürütücüsü. Ersoy N, Akpınar A, Filiz M. Kocaeli ili aile hekimlerinin yaşamın sonuna ilişkin etik konular hakkında tutumları, (Proje no: 2008/51; KKAEK 2/10).
4. Proje yürütücüsü. Şehiraltı M, Akpınar A, Ersoy N. Tıp Fakültesi Öğrencilerinin İyi Hekimin Nitelikleri Hakkında Görüşleri, (Proje No: 2008/80; İAEK 11/12).
5. Proje yürütücüsü. Şenses M, Akpınar A, Ersoy N. Hemşirelik ve Ebelik öğrencileri ile hemşire ve ebelerin değerleri hakkında bir araştırma, (Proje no: 2009/29; KKAEK 6/11).

➤ **Doktora sürecinde verdiği seçilmiş konferans ve seminerler**

1. Yaşamın Sonuna İlişkin Etik Öğretiler, Tıp Tarihi ve Etik Anabilim Dalı, 2006, Marmara Üniversitesi.
2. Sağlık Hizmetlerinden Yararlanma Hakkı: Tıp’ta Adalet, Kocaeli Hasta Hakları Konferansları (KOHAK), 4, 2 Mayıs 2007, Derince, Kocaeli.
3. Hastanın İsteklerinin Sınırları ve Şikâyet Hakkı. KOHAK 7, 7 Kasım 2007, Gebze, Kocaeli.
4. Uluslararası Sıhhiye Konferansları, Tıp Tarihi ve Deontoloji AD, 2008, İstanbul Üniversitesi.
5. Yoğun Bakım Kaynaklarının Paylaşımında Adalet, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, 2008, Kocaeli Üniversitesi.
6. Hasta Sağlık Çalışanı İlişkisinde Etik Yükümlülükler, Kocaeli Devlet Hastanesi, 2008, Kocaeli.
7. Kaynakların adil paylaşılması, triyajın etik önemi. 25 Mart 2009, Kocaeli Acil Tıpta Etik Konferansları-3, Derince Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kocaeli.
8. Neonatolojide Etik Toplantıları – 1, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, 2009, Kocaeli Üniversitesi.
9. Aile hekimliği uygulamalarında hasta hakları ve sağlık çalışanlarının yükümlülükleri, Aile Hekimliği Anabilim Dalı, 2009, Kocaeli Üniversitesi.

10. Hekim Hakları, Aile Hekimliği Anabilim Dalı, 2009, Kocaeli Üniversitesi.
11. Kamu Personeli Etik Değerleri. Kocaeli Üniversitesi Araştırma ve Uygulama Hastanesi, 2010, Kocaeli.
12. Onkolojide Etik Konular. Onkoloji Hemşireliği Derneği Onkoloji Kursu, 2010, Ankara.

EK 1. TÜRK TABİPLERİ BİRLİĞİ TIBBİ GENETİK VERİLER BİLDİRGESİ

TÜRK TABİPLERİ BİRLİĞİ ETİK BİLDİRGELERİ

TÜRK TABİPLERİ BİRLİĞİ TIBBİ GENETİK VERİLER BİLDİRGESİ

4-5 Nisan 2008 tarihlerinde Ankara'da düzenlenen "Türk Tabipleri Birliği Etik Bildirgeler Çalıştayı"nda kabul edilmiştir.

20 Haziran 2009 tarihinde Ankara'da düzenlenen "Türk Tabipleri Birliği II. Etik Bildirgeler Çalıştayı"nda güncellenmiştir.

Bireyin kimliğini oluşturan temel öğelerden biri olan genetik özellikler, her bireyin kendine özgü bir genetik yapısı olması bağlamında özel bir konuma sahiptir. Genetik yapıya ilişkin bilgi, bireylerin genetik yatkınlıklarının habercisi olup, gelişen tıp teknolojisi aracılığıyla önceden saptanabilir.

Gelecek kuşaklara kadar uzanan ve bazı durumlarda tüm topluluğu etkileme olasılığı bulunan bu bilgi, biyolojik örneklerin toplandığı zaman diliminde önemi henüz anlaşılamayan nitelikte olabilir. Bu nedenle tıbbi genetik alanındaki uygulamalarda hekim-hasta ilişkisi, bilinen özelliklerinden farklı bir boyut kazanmaktadır. İnsan genetik verilerinin ekonomik ve ticari amaçlar için giderek artan önemi de dikkate alındığında, bu verilerin elde edilmesi, işlenmesi, kullanılması ve saklanması aşamalarında tıp dışı amaçlar için kullanımının, insan hak ve özgürlüklerinin gözetilmesi ile insan onuruna saygının korunması bakımından potansiyel riskler taşıdığı görülmektedir.

İnsan genetik verilerine ilişkin tıbbi uygulamaların; evrensel insan hakları hukuku ve hekimlik mesleğinin etik ilkeleri ışığında yürütülmesi, bireyin gizliliğinin, güvenliğinin, haklarının ve araştırmaya özgürlüğünü de kapsamak üzere temel özgürlüklerin korunması esastır. Türk Tabipleri Birliği sorumluluk, dayanışma, eşitlik ve adaletin gereği olarak, tüm tıbbi uygulamaların çağdaş tıp etiği ilkeleri temelinde, insan değerlerinin korunup geliştirilmesi amacıyla yönelik olarak sürdürülmesi için hekimlerin, mesleki uygulamalarında aşağıdaki ilkeleri göz önünde bulundurmalarını önerir.

- Tüm mesleki uygulamalarda bireyin esenlik ve yararının; toplumun, bilimin ve araştırmacının çıkarlarının önünde geldiği unutulmamalıdır.
- Genetik bilgi, toplumsal ayrımcılığa, dışlamaya ve damgalamaya yol açmamak koşulu ile tanı, tarama, yatkınlık ya da tedavi amacıyla sağlık hizmetlerinde, insan sağlığını tehdit etmeyecek tüm bilimsel çalışmalarda ve adli tıp hizmetlerinde kullanılabilir ve saklanabilir.
- Genetik verilerin elde edilmesi, işlenmesi, kullanılması ve saklanması sırasında etik açıdan kabul gören yöntemler, iç hukukun bulunduğu durumlarda bu kapsamda; yokluğunda ulusal, bölgesel, yerel ya da kurumsal bağımsız ve çok disiplinli etik kurulların oluşturduğu ilkeler ve düzenlemeler kapsamında uygulanmalıdır.

- Genetik verilerin ve biyolojik örneklerin farklı iç ve dış merkezlere aktarımı evrensel kurallar çerçevesinde iç hukuktaki ilgili düzenlemelere göre yapılmalıdır.
- Genetik verilerden ve biyolojik ömekten sorumlu olan kişiler ve kurumlar bu örneklerin toplanma ölçütlerinin belirlenmesi, işlenmesi ve elde edilen bilginin doğruluğu, güvenilirliği, niteliği ve güvenliği için gerekli önlemleri almalıdır. Gerekli düzenlemeler ulusal ve uluslararası düzeyde hukuki yapılandırmalarla güvence altına alınmalıdır.
- Genetik verilerin ve biyolojik örneklerin kamu ya da özel kurumlar tarafından hiçbir kişisel çıkar ya da maddi kazanç olmaksızın girişimsel ya da girişimsel olmayan yöntemlerle elde edilmesi, işlenmesi, kullanılması ve saklanması sürecinde aydınlatılmış onam alınması etik açıdan zorunludur.
- Açık onam veremeyecek durumdaki kişi için yasal temsilcisinden izin alınmalı, buna ek olarak onam veremeyecek durumda olan yetişkin ve çocuk mümkün olduğunca bilgilendirilmelidir. Onam veremeyecek durumdaki yetişkinlere ve küçüklere tanı ve tedavi sürecinde genetik testlerin yapılması, yalnızca kişinin yararı ve sağlığı için önemli etkileri olduğu durumlarda etik açıdan kabul edilebilir. Bu durumdaki kişilerin sağlığına doğrudan yarar sağlama beklentisi olmayan bir araştırmaya, ancak istisnai durumlarda, büyük bir özenle, bireyi en az sıkıntıya sokacak şekilde ve araştırmaya ancak aynı yaş grubu ya da aynı genetik yapıda olan bireylerin sağlığına yarar sağlamayı amaçlıyorsa, yasanın koyduğu hükümlere bağlı olarak ve ilgili bireyin kişisel haklarının korunması koşuluyla yapılabilir.
- Aydınlatılmış onamda genetik veri ve biyolojik örneklerin hangi amaçla ve ne sürede kullanılacağı ve kullanım koşulları belirtilmelidir. Genetik veriler ve biyolojik örnekler, örnek veren kişinin onamı kapsamında kullanılmalıdır.
- Bilgilendirme, kişinin isterse hiçbir baskı ve zorlama olmaksızın onamını geri alabileceği, bu durumun kişiye zarar ya da yaptırım getirmeyeceği, bakım ve tedavi sürecini etkilemeyeceği bilgisini içermelidir. Aydınlatılmış onamını geri alan kişinin genetik verileri ve biyolojik örnekleri hiçbir şekilde kullanılmamalıdır.
- Onam öncesi bilgilendirme sürecinde örneği veren kişinin, sonuçları öğrenme ya da öğrenmeme hakkına sahip olduğu belirtilmelidir. Bu süreçte elde edilecek sonuçların yalnız örnek veren kişiyi değil, aynı zamanda diğer aile bireylerini de etkileyebileceği vurgulanmalıdır.
- Genetik verilere ve biyolojik ömeklere ilişkin bilgilere özellikle işverenler, sigorta şirketleri, eğitim kurumları, aileler gibi üçüncü kişilerin erişimi engellenmelidir.

EK 2. HEKİM FORMU

Genetik Bilginin Kullanılmasında Etik: Tarafların Tutum ve Tercihleri - Hekim Formu

Değerli Katılımcı,

1990'ların sonlarından bu yana insan genetiği alanında olağanüstü gelişmeler yaşanmaktadır. Klinik genetikte ve özel olarak genetik testlerinde yaşanan bu gelişmeler özerklik, bireysel gizlilik ve mahremiyet gibi konulara ilişkin etik sorunların da ortaya çıkmasına neden olmaktadır. Elde edilen bireysel genetik bilgilere kimlerin, hangi şartlarda ulaşabileceği hakkında önemli oranda etik tartışmalar başlamıştır. Planladığımız bu çalışmayla, hekimlerden ve test yaptırmış kişilerden, elde edilen bireysel genetik bilgilerin açıklanması ve paylaşılması hakkında tutum ve tercihlerini öğrenmek amaçlanmıştır. Tarafların görüşleri doğrultusunda, yerel ve ulusal alanda bireysel genetik bilgilerin açıklanması ve gizliliğinin korunması hakkında bir etik tartışma başlatılmayı ve bu bağlamda kendimize özgü kuralların oluşumu için öneriler sunabilmeyi hedeflemekteyiz. *Katkılarınız için teşekkür ederiz.*

Prof. Dr. Nemin ERSOY (Tez Danışmanı), Arş. Gör. Aslıhan AKPINAR (Tez Yürütücüsü)

I. KİŞİSEL ÖZELLİKLERİNİZ

1. Cinsiyetiniz : Erkek Kadın 2. Yaşınız:..... 3. Çocuğunuz: Var Yok
4. Uzmanlık alanınız ve varsa yan dal uzmanlık alanınız?
5. Uzman olarak kaç yıldır görev yapıyorsunuz?
6. Çalıştığınız kurumun türü (İlgili seçeneklerden birden fazla işaretleyebilirsiniz):
 Devlet Hastanesi Üniversite Hastanesi Özel Hastane Muayenehane
7. Genetik testler hakkında ne kadar bilgi sahibisiniz?
 Yeterli Orta düzeyde Yetersiz
8. Dinin yaşamınızdaki yeri? Önemlidir Ne önemli ne önemsizdir Önemli değildir
9. Politik görüşünüzü tek kelimeyle nasıl ifade edersiniz?

II. GENETİK TESTLERE İLİŞKİN UYGULAMALARINIZ

10. Günlük uygulamalarınız sırasında hastalarınıza genetik test öneriyor musunuz?
 Evet Hayır (Hayır ise lütfen 15. soruya geçiniz →)
11. Hangi sıklıkla genetik test öneriyorsunuz?
 Haftada en az 1 kez Ayda en az 1 kez 6 ayda en az 1 kez ya da (lütfen yazınız)
12. Önerdiğiniz genetik testlere ilişkin bilgileri nereden edindiniz?
 Tıp eğitimimden Uzmanlık eğitimimden İzlediğim bilimsel yayınlardan
 Aldığım kurs/seminerlerden ya da (lütfen yazınız)
13. Hastalarınıza genetik test sonuçları hakkında hangi durumlarda bilgi veriyorsunuz?
 Her zaman hastalanma sonuç hakkında bilgi veriyorum
 Sonucun hastaya tıbbi, psikolojik ve sosyal etkilerini göz önünde bulundurarak bilgi veriyorum
 Hiçbir zaman hastalanma sonuç hakkında bilgi vermiyorum → Neden? (lütfen yazınız).....
14. Test yapılan kişiye sonucun açıklanmasını/açıklanmamasını hangi durumlarda tercih ediyorsunuz? (Gerektiğinde birden fazla seçenek işaretleyebilirsiniz):
 Kişinin veya ailesinin göreceği tıbbi, sosyal ya da ekonomik bir yarar olmadığında açıklamıyorum
 Kişinin dışlanma ve damgalanma endişesi olduğunda açıklamıyorum
 Sadece tanıyı doğruladığında açıklıyorum
 Kişinin kendi genetik yapısıyla ilgili olduğu için her durumda açıklıyorum
 ya da (lütfen yazınız)

III. GENETİK BİLGİNİN KULLANILIŞINA İLİŞKİN TERCİHLERİNİZ

15. Sizce kişinin genetik bilgileri diğer tıbbi bilgilerinden farklı mıdır? Evet Hayır
16. Sizce genetik test sonucunda elde edilen bilgi kime aittir? (Lütfen tek seçenek işaretleyiniz)
 Bireye ait bir bilgidir Aileye ait bir bilgidir Etnik gruba ait bir bilgidir
 Devlete ait bir bilgidir İnsanlığa ait bir bilgidir
17. Sizce bir yetişkine ait genetik test sonuçları o kişiden başka kimlerle paylaşılabilir? (Gerektiğinde birden fazla seçenek işaretleyebilirsiniz):
 Eşiyile / Partneriyile Genetik bağı olan aile üyeleriyle
 Sosyal bağı olan diğer kişilerle Sigorta şirketiyle
 İşvereniyile Diğer klinisyen meslektaşlarımla Hiç kimseyle
18. Sizce reşit olmayan kişilere ait genetik bilgiler kaç yaşından itibaren kendileriyle paylaşılabilir?
19. Sizce kişi başkalarını da etkileyebilecek test sonucunu kimseyle paylaşmak istemediğinde, bu isteğine saygı gösterilmeli midir?
 Evet Hayır

Sayfa 1/4 →

Genetik Bilginin Kullanılmasında Etik: Tarafların Tutum ve Tercihleri - Hekim Formu

OLGU B. 21 yaşındaki Fevziye fiziksel görünümünde, cinsel organlarında ve duygularındaki farklılıklardan dolayı bir kadın doğum uzmanına başvurur. Psödohermafrodit olduğu belirlenen hastanın karyotip analizi sonucunda 46 XY ve 5-alfa reduktaz gen mutasyonuna sahip olduğu saptanır. Fevziye'yle sonuçlar hakkında görüşüldüğünde böyle bir sonuç beklediğini, zaten duygusal olarak da erkek gibi hissettiğini söyler. Dr. Erol, Fevziye'nin 16 yaşındaki kız kardeşi Şükrüye'de de fiziksel görünümünden dolayı benzer mutasyondan şüphelenir ve aynı testlerin ona da yapılmasını önerir. Çünkü mutasyonun 1:8 oranında diğer kardeşinde de görülme ihtimali vardır. Fakat Fevziye bu öneriye şiddetle karşı çıkar. Kardeşi liseyi bitirdiğinde ona testleri yaptıracağına söz verir. Ancak Dr. Erol, test yapılmasının ertelenmesinin kardeşine zarar verebileceğini, kardeşinin duygusal sorunlar yaşayabileceğini açıklayarak test yapılması hakkında ısrar eder.

32. Hekim, Fevziye'nin kararına saygı duymalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

33. Hekim dosya bilgilerinden aileye ulaşarak Şükrüye'ye de test yaptırılması gerektiğini söylemelidir.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

34. Hekim, Şükrüye'ye ulaşarak kendisine de abisine/ablasına yapılan testlerin yapılması gerektiğini söylemelidir.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

35. Fevziye kabul etmese dahi aile üyelerini uyararak, hekimin yasal yükümlülüğü olmalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

36. Fevziye'nin, kardeşine açıklama yapma ve onu test yaptırmaya cesaretlendirme ödevi olmalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

37. Bu tür durumlarda devlet, ücretsiz test yapmakla yükümlü olmalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

OLGU C. On beş aylık olan bebek Can dördüncü ayından beri solukluk, huzursuzluk, uykusuzluk, iyi kilo alamama yakınmalarıyla getirilmiştir. Öyküsünden birkaç kez kan nakli yapıldığı öğrenilir. Çocuk hematoloğu Dr. Nazlı tarafından talasemi majör tanısı konur. Taşıyıcı olan ebeveynler çocuklarının bu durumuna çok üzülmeyle birlikte özellikle anne, ikinci bir çocuk doğurmayı planlamaktadır. Bu nedenle taşıyıcı olabilecek diğer aile üyelerinin bu konudan haberdar edilmesini istememektedir.

38. Hekim, planladığı gebelik için anneyi prenatal tanı testi seçenekleri hakkında bilgilendirmelidir.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

39. Hekim, talasemi majör hastası bir başka çocuk dünyaya getirmemeye çifti ikna etmeye çalışmalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

40. Hekim, akrabalarını tanıyla ilgili bilgilendirmeleri hakkında bebek Can'ın ebeveynini uyarmalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

41. Çiftin akrabalarını uyardıklarından hekim emin olmalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

42. Çiftin akrabalarını uyararak hekimin yasal ödevi olmalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

43. Devletin gelecek kuşakların sağlığını korumak adına bu testleri ücretsiz yaptırma yükümlülüğü olmalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

OLGU D. 14 yaşındaki Mustafa bir üniversite hastanesine tansiyon artışı nedeniyle başvurur. Mustafa yaşına göre kısa boyludur ve androjeni yüksektir. Fenotipi erkek olan çocuğun kromozom analizinden de 46XY olduğu belirlenir. Çocuk endokrinoloğu Dr. Figen, hastanın dosyasından onun bebekliğinde bir başka üniversite hastanesinde konjenital adrenal hiperplazi tanısı almış olduğunu öğrenir. Tanıyı koyan hastanedeki meslektaşıyla yaptığı görüşmede Mustafa'nın amcasının kızı olan Ayşe'nin de aynı tanıyı aldığını, fakat kız olarak yetiştirildiğini öğrenir. Bu bilgiyi Mustafa'nın ailesiyle paylaşır. Baba yıllardır konuşmadığı erkek kardeşiyle görüşerek Mustafa ile Ayşe'nin hastalığından söz eder. Bunun üzerine Ayşe'nin ailesi kendilerine ait bilgileri izinleri olmaksızın paylaştığı için tanıyı koyan üniversite hastanesine karşı dava açar.

44. İlk tanıyı koyan hekim, bilgi sahiplerinin izni olmadan bu bilgileri paylaşmamalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

45. Dr. Figen, meslektaşından öğrendiği bilgileri hastasının ailesine açıklamamalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

46. Hekim, Ayşe'nin genetik bilgilerini sadece Mustafa'ya açıklamalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

47. Ayşe'nin ebeveyni, Mustafa'yı da ilgilendiren bu bilgileri daha önce kardeşinin ailesiyle paylaşmalıydı.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

48. Genetik bilgiler, meslektaşlar arasında olsa bile yasal düzenlemelere göre paylaşılmalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

49. Hastanenin/hekimlerin genetik bilgilerin emniyetini sağlama yükümlülüğü olmalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

Sayfa 3/4 →

EK 3. TEST SAHİBİ FORMU

Genetik Bilginin Kullanılmasında Etik: Tarafların Tutum ve Tercihleri - Hasta Formu

Değerli Katılımcı,

Son 20 yılda insan genetiği alanında olağanüstü gelişmeler yaşanmaktadır. Özellikle genetik hastalıkların tanımlanmasında yaşanan bu gelişmeler bazı etik/ahlak sorunlarının ortaya çıkmasına neden olmaktadır. Elde edilen genetik bilginin kime ait olduğu ve kimlerle paylaşılması gerektiği tartışılmanın merkezindedir. Planladığımız bu çalışmayla, testi öneren hekimler ile test yaptıran kişilerin genetik bilgilerin açıklanması ve paylaşılması hakkındaki tutum ve tercihlerini öğrenmek amaçlanmıştır. Çalışmayla elde edilecek bilgiler doğrultusunda ülkemize özgü kuralların oluşumuna katkı sunabilmeyi hedeflemekteyiz.

Katkılarınız için teşekkür ederiz.

Prof. Dr. Nermin ERSOY (Tez Danışmanı), Arş. Gör. Ashhan AKPINAR (Tez Yürütücüsü)

I. DEMOGRAFİK ÖZELLİKLER

1. Cinsiyetiniz : Erkek Kadın 2. Yaşınız:
3. Medeni durumunuz: Evli Bekar 4. Çocuğunuz: Var Yok
5. Dinin yaşamınızdaki yeri? Önemlidir Ne önemli ne önemsizdir Önemli değildir
6. Politik görüşünüzü tek kelimeyle nasıl ifade edersiniz?
7. Herhangi bir işte çalışıyor musunuz? Evet Hayır 8. Mesleğiniz?
9. Eğitim durumunuz? Okur-yazar değil Okur-yazar İlkokul Ortaokul
 Lise Ön-Lisans Lisans Diğer
10. Genetik hastalıklar ve genetik testler konusunda ne kadar bilgi sahibisiniz?
 Yeterli Orta düzeyde Yetersiz Hic bilgim yok

II. TEST BİLGİSİ

11. Size yapacağınız test hakkında bilgi verildi mi?
 Evet Hayır
12. Evet ise, kim tarafından verildi?
 Testi öneren doktor Testi yapacak olan uzman ya da (lütfen yazınız)
13. Bu genetik testin sonucunun size açıklanmasını ister misiniz?
 Evet Hayır 13a. Neden?.....

III. GENETİK BİLGİNİN KULLANILMASI İLİŞKİN TERCİHLER

14. Sıccce genetik bilgiler hastalık ve tedavilerle ilgili tıbbi bilgilerden farklı mıdır?
 Evet Hayır 14a. Neden?.....
15. Sıccce genetik test sonucunda elde edilen bilgi kime aittir?
 Bireye ait bir bilgidir. Aileye ait bir bilgidir. Etnik gruba ait bir bilgidir.
 Devlete ait bir bilgidir. İnsanlığa ait bir bilgidir.
16. Yaptırdığımız genetik testin sonuçlarının kimlerle paylaşılmasına izin verirsiniz? (Gerektiğinde birden fazla seçenek işaretleyebilirsiniz):
 Eşimle / Partnerimle Genetik bağım olan aile üyelerimle (bir sınırladığınız var mı?.....)
 Sosyal bağım olan diğer kişilerle Sigorta şirketimle
 İşverenimle Diğer doktorlarla
 Hiçbiriyle
17. Sıccce reşit olmayan kişilere ait genetik bilgiler kaç yaşından itibaren kendileriyle paylaşılabilir?
18. Test sonucunda ailede başkalarını da ilgilendirebilecek bir bir bilgi elde edilse bile, onlarla paylaşmama hakkınız olduğuna inanıyor musunuz?
 Evet Hayır
19. Bu bilgiden etkilenebilecek olan aile üyelerinize hangi durum/durumlarda açıklama yapılmasını kabul edersiniz? (Gerektiğinde birden fazla seçenek işaretlenebilir):
 Erken tanı ile hastalığın kontrol altına alınabileceği durumlarda
 Erken tedavi ile yaşam kalitesinin ya da süresinin artırılabilceği durumlarda
 Koruyucu önlemlerle yaşam kalitesinin ya da süresinin artırılabilceği durumlarda
 Cinsel kimlik değişiminin sözkonusu olduğu durumlarda
 Kariyer tercihlerinin etkilenebileceği durumlarda
 Eş seçiminin etkilenebileceği durumlarda
 Üremeye ilişkin tercihlerin etkilenebileceği durumlarda
 Hiçbir etkisi olmasa da aile üyelerimin de genetik yapısına ait bir bilgi olduğu için her durumda

Sayfa 1/3 →

20. Genetik test sonuçları hastaya kim tarafından açıklanmalıdır?

- Testi öneren doktor Testi yapan uzman
 Özel eğitim almış genetik danışman ya da

21. Genetik test bilgilerinin gizliliği en iyi nasıl sağlanır?

- Tüm tıbbi kayıtlar nasıl korunuyorsa genetik bilgiler de öyle korunmalıdır
 Test yapan özel kuruluş ya da devlet kuruluşu genetik bilgilerin korunması için özel önlemler almalıdır
 Devlet genetik bilgilerin korunmasını düzenlemeli ve denetlemelidir

22. Genetik bilgilerin nasıl kullanılacağı hakkında o sağlık kurumunun ya da devletin kuralları olmalı mıdır?

- Evet Hayır

23. Genetik danışmanlığın ne olduğunu biliyor musunuz?

- Evet Hayır

23. Devlet genetik test yaptıracak olan herkese genetik danışmanlık sağlamalı mıdır?

- Evet Hayır

IV. OLGULAR: Aşağıdaki olgular etik konuları göz önünde bulundurularak senaryolaştırılmış olgulardır. Gerçek hasta veya hekim isimleri kullanılmamıştır. Lütfen kendinizi her bir vakada test yaptıran kişinin yerine koyarak size uygun gelen ifadeyi seçiniz.

OLGU A. 26 yaşındaki Nurgül'ün bebeği erken doğmuştur. Bebeğin Down sendromu olmasından şüphelenen doktor test önerir ve test sonucunda doktorun şüphesi doğrulanır. Down sendromunun nedenleri arasında annenin gebelik yasınının yüksek olması, anne veya babanın genetik olarak taşıdığı bazı bozukluklar da sayılabilir. İkinci bir çocuk sahibi olmak isteyen Nurgül ısrarla bebeklerinin neden Down sendromu olduğunu araştırılmasını, kendisine ve eşine genetik testler yapılmasını ister. Baba gönülsüzce de olsa eşinin ısrarına dayanamayarak testi yapılmasını kabul eder. Test sonucunda babanın genetik bozukluğunun bebekte hastalığın olmasına neden olduğu öğrenilir. 30 yaşındaki babanın kendisinden daha genç kardeşleri vardır. Doktor babaya eşine ve kardeşlerine durumu hakkında bilgi vermesini önerir. Fakat koca başka çocuk istemediğini, kardeşleriyle de arasının iyi olmadığını söyleyerek bilgi vermesini reddeder.

24. Doktor, babanın kararına saygı duymalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

25. Doktor, baba istemese bile sonucu Nurgül'e bildirmelidir.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

26. Doktor aile birliğini korumak adına Nurgül'e gerçeği açıklamamalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

27. Doktor, babanın kardeşlerini de sonuçtan haberdar etmelidir.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

28. Babanın, kardeşlerine açıklama yapma ve onları test yaptırmaya yönlendirme yükümlülüğü olmalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

29. Bu tür durumlarda devlet, ücretsiz test yapmakla yükümlü olmalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

OLGU B. 21 yaşındaki Fevziye bedensel görünümünde, cinsel organlarında ve duygularındaki farklılıklardan dolayı bir kadın doğum uzmanına başvurur. Yalancı çift cinsiyetli olduğu belirlenen hastaya yapılan test sonucunda erkek kromozomlarına sahip olduğu görülür. Fakat erkek cinsel organının gelişmesine engel olan bir bozukluğu vardır. Fevziye ile sonuçlar hakkında görüşüldüğünde böyle bir sonuç beklediğini, zaten duygusal olarak da erkek gibi hissettiğini söyler. Doktor, Fevziye'nin 16 yaşındaki kız kardeşi Şükriye'de de fiziksel görünümünden dolayı benzer durumdan şüphelenir ve aynı testlerin ona da yapılmasını önerir. Çünkü bozukluğun 1:8 oranında diğer kardeşte de görülme ihtimali vardır. Fakat Fevziye bu öneriye şiddetle karşı çıkar. Kardeşi liseyi bitirdiğinde ona testleri yaptıracığına söz verir. Ancak doktor, test yapılmasının ertelenmesinin kardeşine zarar verebileceğini, kardeşinin duygusal sorunlar yaşayabileceğini açıklayarak test yapılması için ısrar eder.

30. Doktor, Fevziye'nin kararına saygı duymalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

31. Doktor dosya bilgilerinden aileye ulaşarak Şükriye'ye de test yaptırılması gerektiğini söylemelidir.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

32. Doktor, Şükriye'ye ulaşarak kendisine de abisine/ablasına yapılan testlerin yapılması gerektiğini söylemelidir.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

33. Doktorun, Fevziye kabul etmese dahi aile üyelerini uyarmakla ilgili yasal ödevi olmalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

34. Fevziye'nin, kardeşine açıklama yapma ve onu test yaptırmaya cesaretlendirme ödevi olmalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

35. Bu tür durumlarda devlet, testi ücretsiz yapmakla yükümlü olmalıdır.

- Katılıyorum Kararsızım Katılmıyorum

OLGU C. On beş aylık olan Bebek Can dördüncü ayından beri solukluk, huzursuzluk, uykusuzluk, iyi kilo alamama yakınmalarıyla doktora getirilmiştir. Öyküsünden birkaç kez kan nakli yapıldığı öğrenilir. Çocuk doktoru tarafından ağır bir kan hastalığı olan talasemi majör tanısı konur. Bu kalımsal hastalık taşıyıcı olan bireylerde kendini göstermez. Ancak hem anneden hem babadan hastalık genlerini almış olan çocuklarda ortaya çıkar. Taşıyıcı olanların kan bağı olan akrabaları da taşıyıcı olabilir. Anne-baba çocuklarının bu durumuna çok üzülmele birlikte ailenin olumsuz baskısını engellemek için onlara bilgi verilmesini istememektedirler.

36. Doktor, ilerideki gebeliğinde yaptırabileceği testler hakkında anneyi bilgilendirmelidir.

Katlıyorum Kararsızım Katılmıyorum

37. Doktor, çifti talasemi majör hastası bir başka çocuk dünyaya getirmemeye ikna etmeye çalışmalıdır.

Katlıyorum Kararsızım Katılmıyorum

38. Doktor, anne-babayı, akrabalarını hastalık hakkında bilgilendirmeleri için uyarmalıdır.

Katlıyorum Kararsızım Katılmıyorum

39. Doktor, çiftin akrabalarını uyardığından emin olmalıdır.

Katlıyorum Kararsızım Katılmıyorum

40. Doktorun çiftin akrabalarını uyarmakla ilgili yasal ödevi olmalıdır.

Katlıyorum Kararsızım Katılmıyorum

41. Devlet çocukların sağlığını korumak adına bu testleri ücretsiz yaptırmalıdır.

Katlıyorum Kararsızım Katılmıyorum

OLGU D. 14 yaşındaki Mustafa bir üniversite hastanesine tansiyon artışı ile başvurur. Mustafa yaşına göre kısa boyludur, gelişme geriliği olduğunu düşünen doktor kromozom analizi yaptırır. Test sonucunda Mustafa'nın erkek kromozomları olduğu belirlenir. Çocuk doktoru hastanın bebekliğinde bir başka üniversite hastanesinde doğumsal adrenal hiperplazi tanısı almış olduğunu öğrenir. Bu hastalık böbrek üstü bezlerinin aşırı büyümesi ve buradaki bazı enzimlerin eksikliği sonucu meydana gelir ve yalancı çift cinsiyetliliğe neden olur. Doktor ilk tanıyı koyan hastanedeki meslektaşıyla yaptığı görüşmede Mustafa'nın amcasının kızının da aynı tanıyı aldığını fakat kız olarak yetiştirildiğini öğrenir. Doktor bu bilgiyi Mustafa'nın ailesiyle paylaşır. Baba yıllardır konuşmadığı erkek kardeşiyle görüşerek çocuklarının benzer hastalığından söz eder. Bunun üzerine amca kendilerine ait bilgileri izinleri olmadan paylaştığı için ilk tanıyı koyan üniversite hastanesine karşı dava açar.

42. İlk tanıyı koyan doktor bilgi sahiplerinin izni olmadan bu bilgileri paylaşmamalıdır.

Katlıyorum Kararsızım Katılmıyorum

43. Doktor meslektaşından öğrendiği bilgileri hastasının ailesine açıklamamalıdır.

Katlıyorum Kararsızım Katılmıyorum

44. Doktor, amca kızının genetik bilgilerini sadece Mustafa'ya açıklamalıdır.

Katlıyorum Kararsızım Katılmıyorum

45. Amca, Mustafa'yı da ilgilendiren bu bilgileri daha önce kardeşiyle paylaşmalıydı.

Katlıyorum Kararsızım Katılmıyorum

46. Genetik bilgiler, doktorlar arasında olsa bile yasal düzenlemelere göre paylaşılmalıdır.

Katlıyorum Kararsızım Katılmıyorum

47. Hastanenin/hekimlerin genetik bilgilerin emniyetini sağlama yükümlülüğü olmalıdır.

Katlıyorum Kararsızım Katılmıyorum

48. Hasta hangi uzmanlık dalı tarafından yönlendirilmiştir? Kadın - doğum Çocuk Hastalıkları

49. Yaptırılacak test türü nedir? Moleküler genetik Prenatal test Sitogenetik

50. Hastanın Kendisi Annesi Babası ... ile görüşülmüştür.

51. Şüphelenilen durum nedir? **52. Hastanın sigorta türü nedir?** Özel Devlet

iletmek istediğiniz bir bilgi veya not varsa lütfen yazınız.

Katkılarınız için çok teşekkür ederiz

.....

☺ Katkılarınız için çok teşekkür ederiz ☺

Arş. Gör. Aslihan AKPINAR

Adres: Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıp

Tarihi ve Etik Anabilim Dalı, 41380

Umuttepe-İzmit

Telefon: 0-262-303-74-50

E-posta: aslyakcav@yahoo.com