

2015

YÜKSEK LİSANS TEZİ

YEŞİM ARSLANTÜRK

T.C.

**YILDIRIM BEYAZIT ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
HEMŞİRELİK ANABİLİM DALI**



**HEMŞİRELERİN GENETİK DANIŞMANLIK
ROLLERİNE İLİŞKİN FARKINDALIK VE
YETKİNLİKLERİNİN BELİRLENMESİ**

YÜKSEK LİSANS TEZİ

Yeşim ARSLANTÜRK

Danışmanı: Doç. Dr. Gül PINAR

Eş Danışman: Yrd. Doç. Dr. Sena KAPLAN

Ankara, 2015

T.C.
YILDIRIM BEYAZIT ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
HEMŞİRELİK ANABİLİM DALI

**HEMŞİRELERİN GENETİK DANIŞMANLIK
ROLLERİNE İLİŞKİN FARKINDALIK VE
YETKİNLİKLERİNİN BELİRLENMESİ**

Yeşim ARSLANTÜRK

YÜKSEK LİSANS TEZİ

Danışmanı: Doç. Dr. Gül PINAR

Eş Danışman: Yrd. Doç. Dr. Sena KAPLAN

Ankara, 2015

YILDIRIM BEYAZIT ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
TEZ KABUL VE ONAY

HEMŞİRELERİN GENETİK DANIŞMANLIK ROLLERİNE İLİŞKİN FARKINDALIK VE
YETKİNLİKLERİNİN BELİRLENMESİ

Yeşim ARSLANTÜRK

Yüksek Lisans Tezi

31. 12. 2014

Danışman Doç. Dr. Gül PINAR

Eş Danışman Yrd. Doç. Dr. Sena KAPLAN

Yrd. Doç. Dr. Sena KAPLAN

Yrd. Doç. Dr. Sevil ŞAHİN

Yrd. Doç. Dr. İlknur Münevver GÖNENÇ

Okuduğumuz ve Savunmasını dinlediğimiz bu tezin bir Yüksek Lisans derecesi için gereken tüm kapsam ve kalite şartlarını sağladığını beyan ederiz.

Doç. Dr. Özen ÖZENSOY GÜLER

Enstitü Müdürü

Bu tezin Yüksek Lisans derecesi için gereken tüm şartları sağladığını tasdik ederim.

BEYAN

Bu tez alıřmasının kendi alıřmam olduđunu, tezin planlanmasından yazımına kadar bütn ařamalarda patent ve telif haklarını ihlal edici etik dıřı davranıřımın olmadığını, bu tezdeki bütn bilgileri akademik ve etik kurallar içinde elde ettiđimi, bu tezdeki bütn bilgileri akademik etik kurallar içinde elde ettiđimi, bu tezde kullanılmıř olan tm bilgi ve yorumlara kaynak gsterdiđimi beyan ederim.

Tarih 31.12.2014

İmza

Yeřim ARSLANTRK

TEŐEKKÜR

Arařtırmanın gerekleřtirilmesinde yardımlarını esirgemeyen, akademik olarak geliřmeme katkı saęlayan, verdięi destek ve güvenle beni cesaretlendiren deęerli hocam ve tez danıřmanım Do. Dr. Göl PINAR'a

Tez alıřmam boyunca desteklerini srekli hissettięim, ok kıymetli vaktini bizler iin harcayan, deęerli grř ve nerileriyle alıřmamın sonulanmasına yardımcı olan eř danıřman hocam Yrd. Do. Dr. Sena KAPLAN'a,

Arařtırmanın bařından itibaren her konuda yardımlarını esirgemeyen ve katkı saęlayan Yrd. Do. Dr. Sevil ŐAHİN'e,

Tez alıřmamın bařından itibaren veri analizlerinin yapılmasında yardımlarını esirgemeyen Ahmet GÖL'e,

Arařtırmanın izni ve uygulanabilmesinde yardımcı olan Gölhane Askeri Tıp Fakóltesi Eęitim ve Arařtırma Hastanesi Bařhemřirelięi ile birlikte alıřtıęım Anestezi ve Reanimasyon ekibine,

Arařtırmamın bařlangıcından beri yardımını aldıęım Arř. Gör. Halime ABAY'a,

Sevgilerini her zaman hissettięim, hayatımın her ařamasında beni cesaretlendiren, sabır ve sevgi gsteren sevgili aileme,

Her kořulda yanımda olan, beni srekli hayata motive eden, asla desteęini ve ilgisini esirgemeyen sevgili eřim Murat ARSLANTÖRK'e

İtenlikle teőekkür ederim.

YEŐİM ARSLANTÖRK

İÇİNDEKİLER

ÖZET.....	IV
ABSTRACT.....	VI
SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ.....	VIII
TABLolar DİZİNİ.....	IX
1. GİRİŞ VE AMAÇ.....	1
2. GENEL BİLGİLER.....	4
2.1. Genetik Biliminin Tarihi.....	4
2.2. Mendel Kanunları.....	5
2.3. Moleküler Genetik.....	6
2.4. İnsan Genom Projesi.....	7
2.5. İnsan Genom Projesi ve Hemşirelik.....	8
2.6. Kalıtım Şekilleri ve Terminolojisi.....	9
2.7. Genetik Hastalık Risk Faktörleri.....	10
2.8. Genetik Hastalıkların Sınıflandırılması.....	11
2.8.1. Tek Gen Hastalıkları.....	11
2.8.1.1. Otozomal Dominant Kalıtım.....	11
2.8.1.2. Otozomal Resesif Kalıtım.....	12
2.8.1.3. X Kromozomuna Bağlı Dominant Kalıtım.....	13
2.8.1.4. X Kromozomuna Bağlı Resesif Kalıtım.....	14
2.8.2. Kromozom Hastalıkları.....	15
2.8.2.1. Kromozom Sayısını İlgilendiren Hastalıklar.....	15
2.8.2.2. Kromozom yapısını İlgilendiren Sorunlar.....	16

2.8.3. Multifaktöriyel Hastalıklar.....	17
2.9. Genetik Hastalıklarda Kullanılan Tanı Yöntemleri ve Genetik Testler.....	18
2.9.1. Anamnez Alınması ve Aile Ağacının Çizilmesi.....	18
2.9.2. Prenatal Tanı Testleri.....	18
2.10. Genetik Danışmanlık	21
2.11. Genetik Danışmanlık Hizmetlerinde Hemşirenin Rolü.....	24
3. MATERYAL VE YÖNTEM.....	25
3.1. Araştırmanın Tipi.....	25
3.2. Araştırmanın Yapıldığı Yer ve Özellikleri.....	25
3.3. Araştırmanın Evreni.....	25
3.4. Araştırmanın Örnekleme.....	26
3.5. Araştırmanın Bağımlı ve Bağımsız Değişkenleri.....	26
3.6. Araştırmanın Etik Yönü.....	26
3.7. Verilerin toplanması.....	26
3.8. Araştırmanın Uygulanması.....	28
3.9. Verilerin Değerlendirilmesi.....	29
3.10. Araştırmanın Sınırlılıkları.....	29
4. BULGULAR.....	30
4.1. Hemşirelerin Tanımlayıcı Özellikleri ve Genetik Danışmanlık Rollerini ile Yetkinliklerine Yönelik Bulgular.....	31
4.2. Hemşirelerin Tanımlayıcı Özellikleri ve Genetik Danışmanlık Rollerini ile Yetkinliklerine Göre Genetik Bilgi Testi Puan Ortalamalarına Yönelik Bulgular	38

4.3. Hemşirelerin Tanımlayıcı Özellikleri ve Genetik Danışmanlık Rollerini ile Yetkinliklerine Göre Genetik Hastalıklar Bilgi Testi Puan Ortalamalarına Yönelik Bulgular	46
5. TARTIŞMA.....	51
6. SONUÇ VE ÖNERİLER.....	67
7. KAYNAKLAR.....	72
8. EKLER.....	83
EK A. GATA ETİK KURULU KARARI.....	83
EK B. GATA ANKET KURULU KARARI.....	85
EK C. BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ OLUR FORMU.....	86
EK D. ANKET FORMU.....	88
EK E. CEVAPANAHTARLARI.....	94
9. ÖZGEÇMİŞ.....	95

ÖZET

Hemşirelerin Genetik Danışmanlık Rollerine İlişkin Farkındalıkları ve Yetkinliklerinin Belirlenmesi

Bu araştırma, hemşirelerin genetik danışmanlık rollerine ilişkin farkındalıkları ve yetkinliklerinin belirlenmesi amacıyla tanımlayıcı olarak yapılmıştır.

Araştırmanın evrenini, GATA Eğitim ve Araştırma Hastanesinde çalışan 600 hemşire oluşturmaktadır. Araştırmaya katılmayı kabul eden ve ulaşılabilen 451 hemşire araştırma grubunu oluşturmuştur. Veri toplama aracı olarak; araştırmacı tarafından literatür incelemesi sonrasında geliştirilen anket formu kullanılmıştır. Verilerin analizinde ise frekans, yüzde, Mann-Whitney U testi, Kruskal-Wallis testleri kullanılmıştır. Çalışmada anlamlılık düzeyi $p<0.05$ olarak kabul edilmiştir.

Çalışma kapsamında yer alan hemşirelerin yaş ortalaması 30.8 ± 5.5 'tir. Hemşirelerin %54.6'sının bekar, %94.4'ünün lisans ve üzerinde eğitim aldığı, %87.1'inin servis hemşiresi olarak görev yaptığı belirlenmiştir. Hemşirelerin %57.7'sinin genetik konusunda bilgi aldıkları, %81.6'sının genetik bilimindeki gelişmeleri önemseydiği, %32.6'sının ülkemizde genetik danışmanlık hizmetlerini yeterli bulmadığı tespit edilmiştir. Çalışmamızda hemşirelerin genetik bilgi testi puan ortalamalarının 8.25 ± 2.65 (min=0, max=13) ve genetik hastalıklar bilgi testi puan ortalamalarının ise 6.52 ± 1.83 (min=0, max=10) olduğu belirlenmiştir. Yapılan analizlere göre, genetik bilimindeki gelişmeleri önemseyenlerin, hasta değerlendirme formunda genetik bilgileri kullananların, mevcut genetik danışmanlık hizmetlerini yeterli bulmayanların ve genetik danışmanlık yapmayı isteyenlerin genetik ve genetik hastalıklar bilgi puan ortalamalarının daha yüksek olduğu belirlenmiştir ($p<0.05$). Bunun yanında lisans ve üzerinde eğitim alan hemşirelerde genetik hastalıklar bilgi puan ortalamasının, yoğun bakım deneyimi olan ve yönetici konumunda çalışan hemşirelerde ise genetik bilgi puan ortalamasının daha yüksek olduğu saptanmıştır ($p<0.05$).

Bu arařtırmada, hemřirelerin genetik danıřmanlık rollerine iliřkin farkındalıkları ile yetkinliklerinin yeterli olmadığı saptanmıřtır. Bu konuda mezuniyet öncesi ve sonrası eęitim programları ile hemřirelerin yetkin hale getirilmesi ve konuyla ilgili daha ileri alıřmaların yapılması önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Danıřmanlık, hemřirelik, genetik bilimi, yetkinlik

ABSTRACT

Awareness of the Nurses regarding their Genetic Counselling Roles and Determination of their Capacity

This research has been done descriptively in order to determine the awareness of the nurses regarding their genetic counselling roles and determination of their capacity.

The sample of the research is constituted by 600 nurses working at Gülhane Military Medicine Faculty and Training and Research Hospital. 451 nurses have been reached due to the reasons such as not accepting to participate in the research and be on the maternity leave. The questionnaire form developed by the researcher after the literature examination has been used as the data collection tool. In the analysis of the data, frequency, percentage, Mann Whitney U test, Kruskal – Wallis test have been used. The significance level has been accepted as $p<0.05$.

It has been determined that the average age of the nurses in the scope of the study is 30.8 ± 5.5 , 54.6 % are single, 94.4 have bachelors or above degree, 87.1 % work as service nurse, besides, it has been determined that 57.7 % of the nurses acquired knowledge about genetics in any term of their professional life, 81.6 % care about the developments in genetics science, and 32.6 % considers the genetics counselling services in our country as insufficient. It has been determined that the knowledge test average point of the nurses regarding their basic genetics knowledge is 8.25 ± 2.65 and 6.52 ± 1.83 regarding the genetic diseases. At the same time, the units that the nurses work, working statuses, their care about the developments in genetics science, their will whether or not they want to work as genetics counselors ($p<0.05$) the situation that the genetic counselling services are considered to be sufficient in our country and the inclusion of genetic diseases in the data collection form revealed that there is a significant relation among the average of the basic genetic knowledge test points ($p<0.05$).

In the research, it has been seen that the genetics knowledge of the nurses and their awareness about genetic counseling and role responsibilities are insufficient. Therefore, it has been recommended that the nurses be made capable by the pre and post-graduation training programs and further research regarding the subject be done.

Key words: Counselling, nursery, genetics science, capacity.

SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ

ABD	: Amerika Birleşik Devletleri
AFP	: Alfafetoprotein
CVS	: Koryonik Villus Örneklemesi
DNA	: Deoksiribo Nükleik Asit
GATA	: Gülhane Askeri Tıp Akademisi
GDH	: Genetik Danışmanlık Hizmetleri
GBTPO	: Genetik Bilgi Testi Puan Ortalaması
GHBTPPO	: Genetik Hastalıklar Bilgi Testi Puan Ortalaması
HCG	: Human Koryonik Gonodotropik
ISONG	: Uluslararası Genetik Hemşireleri Topluluğu
İGP	: İnsan Genom Projesi
TNSA	: Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırmaları
USG	: Ultrasonografi

TABLolar DİZİNİ

Tablo 2.1. Otozomal Dominant Kalıtım Gösteren Hastalıklar.....	12
Tablo 2.2. Otozomal Resesif Kalıtım Gösteren Hastalıklar.....	13
Tablo 2.3. X Kromozomuna Bağlı Dominant Hastalıklar.....	14
Tablo 2.4. X Kromozomuna Bağlı Resesif Geçiş Gösteren Hastalıklar.....	15
Tablo 4.1. Hemşirelerin Tanımlayıcı Özelliklerine İlişkin Bulgular.....	31
Tablo 4.2. Hemşirelerin Genetik Konusunda Bilgi Alma Durumuna Yönelik Bulgular.....	32
Tablo 4.3. Hemşirelerin Genetik Danışmanlık Yapma Durumuna İlişkin Bulgular.....	33
Tablo 4.4. Hemşirelerin Genetik Danışmanlık Hizmetlerine İlişkin Bulgular.....	34
Tablo 4.5. Hemşirelerin Genetik Hastalıklara İlişkin Görüşlerinin Dağılımı.....	35
Tablo 4.6. Hemşirelerin Genetik Bilgi Testine Verdikleri Cevapların Dağılımı.....	36
Tablo 4.7. Hemşirelerin Genetik Hastalıklar Bilgi Testine Verdikleri Cevapların Dağılımı.....	37
Tablo 4.8. Hemşirelerin Yaş Dağılımına Göre Genetik Bilgi Testi Puanlarının Dağılımı.....	38
Tablo 4.9. Hemşirelerin Medeni Durumlarına Göre Genetik Bilgi Testi Puanlarının Dağılımı.....	39
Tablo 4.10. Hemşirelerin Eğitim Durumlarına Göre Genetik Bilgi Testi Puanlarının Dağılımı.....	39
Tablo 4.11. Hemşirelerin Çalıştıkları Birimlere Göre Genetik Bilgi Testi Puanlarının Dağılımı.....	40
Tablo 4.12. Hemşirelerin Meslekteki Toplam Çalışma Sürelerine Göre Genetik Bilgi Testi Puanlarının Dağılımı.....	41

Tablo 4.13. Hemşirelerin Çalışma Statülerine Göre Genetik Bilgi Testi Puanlarının Dağılımı.....	41
Tablo 4.14. Hemşirelerin Genetik Konusunda Eğitim Alma Durumlarına Göre Genetik Bilgi Testi Puanlarının Dağılımı.....	42
Tablo 4.15. Hemşirelerin Genetik Bilimindeki Gelişmeleri Önemsemelerine İlişkin Genetik Bilgi Testi Puanlarının Dağılımı.....	42
Tablo 4.16. Hemşirelerin Genetik Danışmanlık Yapma Durumuna Göre Genetik Bilgi Testi Puanlarının Dağılımı.....	43
Tablo 4.17. Hemşirelerin Genetik Danışmanlık Yapmayı İsteme Durumuna Göre Genetik Bilgi Testi Puanlarının Dağılımı.....	43
Tablo 4.18. Hemşirelerin Genetik Danışmanlık Hizmetlerini Yeterli Bulma Durumuna Göre Genetik Bilgi Testi Puanlarının Dağılımı.....	44
Tablo 4.19. Hemşirelerin Çalıştıkları Birimde Hasta Veri Toplama Formunda Genetik Hastalıklarla İlgili Sorulara Yer Verilme Durumuna Göre Genetik Bilgi Testi Puanlarının Dağılımı.....	45
Tablo 4.20. Hemşirelerin Eğitim Durumlarına Göre Genetik Hastalıklar Bilgi Testi Puan Ortalamalarının Dağılımı.....	46
Tablo 4.21. Hemşirelerin Çalışma Statülerine Göre Genetik Hastalıklar Bilgi Testi Puan Ortalamalarının Dağılımı.....	46
Tablo 4.22. Hemşirelerin Genetik Alanında Eğitim Alma Durumlarına Göre Genetik Hastalıklar Bilgi Testi Puan Ortalamalarının Dağılımı.....	47
Tablo 4.23. Hemşirelerin Genetik Bilimindeki Gelişmeler Önemsemelerine Göre Genetik Hastalıklar Bilgi Testi Puan Ortalamalarının Dağılımı.....	48
Tablo 4.24. Hemşirelerin Genetik Danışmanlık Yapmayı İsteme Durumuna Göre Genetik Hastalıklar Bilgi Testi Puan Ortalamalarının Dağılımı.....	48

Tablo 4.25. Hemşirelerin Genetik Danışmanlık Hizmetlerini Yeterli Bulma Durumuna Göre Genetik Hastalıklar Bilgi Testi Puan Ortalamalarının Dağılımı.....	49
Tablo 4.26. Hemşirelerin Çalıştıkları Birimde Hasta Veri Toplama Formunda Genetik ile İlgili Sorulara Yer Verilme Durumuna Göre Genetik Hastalıklar Bilgi Testi Puan Ortalamalarının Dağılımı.....	50

1. GİRİŞ

Genetik, yaşıyan tüm organizmalarda kalıtım ve farklılıklarla ilgili çeşitli konuları inceleyen bilim dalıdır (1). Dünyada kalıtsal hastalıkların artmasıyla birlikte genetik bilimi önem kazanmaya başlamıştır (2). Son yıllarda genetik ile ilgili önemli gelişmelerden biri olarak kabul edilen İnsan Genomu Projesi (İGP), 1980 yılında insan Deoksiribonükleik asit'in (DNA) dizilişine ve insan sağlığı için DNA'nın bireyler arası farklılıklarına ilişkin bilgileri tanımlamak hedefiyle başlatılmıştır (3). İGP çerçevesinde tüm genlerin dizilerinin ve işlevlerinin belirlenmesi ile hastalıkların moleküler tanısının kolaylaşacağı, doğum öncesi uygulanabilecek gen tedavisi yöntemlerinin geliştirilebileceği ve birçok hastalığa karşı yatkınlığın erken dönemlerde belirlenebileceği düşünülmektedir (4,5). Bu proje kapsamında ulaşılan bilgilerle, hastalıktan korunma, hastalıkları önleme ve hastalıkların tanı ve tedavisine önemli katkılar sağlanmış olup, günümüzdeki sağlık anlayışının ve sağlık hizmetlerinin gelişimi olumlu yönde etkilenmiştir (6,7).

İnsan genom dizilenmesini takiben özellikle yetişkin yaşlardaki bireylere yönelik kanser tarama, diyabet hastalığına yatkınlık, prenatal ve preimplantasyon tanı yöntemleri gibi çok sayıda yeni tanı testleri kullanılmaya başlanmıştır (2). Özellikle amniyosentez, kordosentez, koryonik villus biyopsisi (CVS) gibi prenatal tanı yöntemleri ile toplumda sıklıkla rastlanan kalıtsal hastalıklar gebeliğin erken dönemlerinde tespit edilebilmektedir. Preimplantasyon genetik tanı yöntemi ile de kalıtsal hastalıklar yönünden risk taşıyan ailelerde embriyolar genetik yönden incelenerek, sağlıklı embriyolar anneye transfer edilebilmektedir. Böylece genetik hastalık taşımayan, sağlıklı bebeklerin dünyaya gelmesi sağlanmaktadır (8,9,10).

Son yıllarda yapılan genetik çalışmaların ve genetik hastalıkların tanılarının artması, ülkemizde akraba evliliklerinin oranının batı ülkelerine göre daha yüksek olması ve buna bağlı hastalıkların daha çok görülmesi, yapılan genom ve moleküler çalışmalar sonucunda, genetik geçişli hastalıklara erken dönemlerde tanı konulması genetik danışmanlığın önemini artırmaktadır. Genetik danışmanlık, genetik alanında

bilgi sahibi, tecrübeli ve uzmanlaşmış sağlık profesyoneli tarafından kalıtsal bir hastalık taşıyan veya taşıma riski bulunan bireylere ve bu bireylerin akrabalarına, hastalığın genetik taramalarla erken dönemde belirlenmesi, tekrarlama riskleri, varsa tedavisi ve bunların sonuçlarıyla ilgili danışmanlık verilme süreci olarak tanımlanmaktadır (2,8,11).

Ülkemizde genetik alanında verilen tedavi ve danışmanlık hizmetlerinde özellikle hekimlerin aktif rol aldıkları görülmektedir. Genellikle hasta ve hastalıklarla ilk karşılaşmalar birinci basamakta görevli hekimler ve pediatristler olduğundan genetik hastalıkların tespiti ve hastaların ilgili birimlere yönlendirmeleri bu aşamada yapılmaktadır (2). Ancak halen ülkemizde genetik hastalıkların erken dönemde tespit edilmesi ve uygun genetik danışmanlık hizmetlerinin (GDH) verilmesi istenen düzeyde bulunmamaktadır (12).

Koruyucu sağlık hizmetleri ve tedavi edici sağlık hizmetleri kapsamında hemşireler bakım verdikleri bireylerin yaşam şekli, genetik öyküsü ve risklerini değerlendirebilme, genetik hastalıkların biyo-psiko-sosyal etkilerini anlayabilme, genetik hastalığı olan çocuk ve ailesine bütüncül bakım verebilmede temel bir genetik bilgiye ve anlayışa sahip olmaları önem taşımaktadır (5). Avrupa da hemşirelik alanında ilk GDH Birleşik Krallıkta faaliyete geçmiş olup, İtalya da genetik alanında aktif olarak çalışan genetik hemşireleri bulunmaktadır. Amerika Birleşik Devletleri (ABD) ise bu alanda en fazla çaba gösteren ülkeler arasında yer almakta olup, halen birçok ülkede genetik hemşireliği alanında lisansüstü eğitim programları bulunmaktadır (13,14).

Ülkemizde ise hemşirelerin genetik alanda danışmanlık rollerini kullanmada aktif rol almadıkları ve bu konuda uzmanlaşmaya gidemedikleri görülmektedir. Ülkemizde hemşirelik lisans eğitim programları içerisinde genetik konularına sadece doğum ve kadın sağlığı hemşireliği ders müfredatı kapsamında yer verilmekte olup, mezuniyet sonrasında genetik hemşireliği alanında lisansüstü ve sertifikalı eğitim imkanı bulunmamaktadır. Aynı zamanda 08.03.2010 tarihli 27515 sayılı “Hemşirelik Hizmetleri Yönetmeliğinde” birçok alanda hemşirenin görev tanımı bulunmasına rağmen genetik hemşireliği bu alanlar içerisinde yer almamakta, halen görev tanımı bulunmamaktadır (15). Bu bakımdan ülkemizde gerek lisansüstü gerekse sertifikalı

eđitimden geerek genetik hemřireliđi alanında uzmanlařmıř, GDH’da aktif rol stlenebilecek yetkin hemřirelere ihtiya bulunduđu dřnlmektedir.

Bu kapsamda alıřmada hemřirelerin genetik danıřmanlık rollerine iliřkin farkındalıkları ve genetik risk deđerlendirmedeki yetkinliklerinin belirlenmesi amalanmıřtır. Bu bakımdan alıřmanın genetik alanında hemřirelik hizmetlerinin planlanmasında bir rehber olması ve literatre katkı sađlaması beklenmektedir.

2. GENEL BİLGİLER

2.1. Genetik Biliminin Tarihi

Genetik, fertilizasyon sonucunda neler olduğunu inceleyen kalıtım bilimidir (16). Yaşayan tüm organizmalarda kalıtım ve farklılıklarla ilgili çeşitli konularla ilgilenmektedir (10).

Genom ise, bir organizmanın kromozomlarında bulunan genlerin tamamı olup, vücudun tüm hücrelerinde bulunan genetik bilgi olarak tanımlanmaktadır (7). Genomik, insan genomunun tüm genlerini ve onların çevreyle etkileşimini, psikososyal ve kültürel etkilerini incelemektedir. Genomik biliminin hemşirelik eğitiminin gerekli bir bileşeni olduğu belirtilmektedir (17,18). Genetik ve genomik bilimi bilimsel araştırmalara, kişi ve toplum sağlığı uygulamalarına katkıda bulunmakta ve insanlık için büyük önem taşımaktadır (19).

İnsanların gelişim sürecinde ilk olarak, doğan çocuğun kime benzediği sorusu, kalıtımın ilk gözlemleri olmaktadır. Çocukların akrabalarına benzemesinin bir rastlantı olmadığı çok eski zamanlardan beri bilinmektedir. Bu yüzden, kimi kültürlerde yakın akrabalar arasındaki evlilikler yasaklanmış, evcilleştirilen hayvanların istenilen özellikteki bireyleri çiftleştirilmiştir. Yaşı 6000 yıldan eski bir Babil yazıtında, beş nesillik bir at şeceresinde, yele başının değişimi gösterilmektedir. Bununla beraber, genetiğin bilimsel olarak açıklanması, 19. yüzyılı bulmuştur. Kalıtımla ilgili ilk kurgular Yunan filozoflardan gelmiştir; bugün komik olarak görülen bu ilk fikirlerin, kalıtımın ilk ana fikirlerin olması nedeniyle büyük önem taşımaktadır (20,21,22).

1600'lerde İngiliz anatomist William Harvey, erken dönem gelişimi çalışmış, epigenez teorisini öne sürdüğü çalışmalarında birçok organın başlangıçta yumurtada var olmadığını embriyoda sonradan oluştuğunu bildirmektedir. Preformasyon teorisi ise epigenezle tamamen çakışmaktadır. Bu teoriye göre eşey hücreleri tam bir yetişkinin minyatür kopyasını içermekte olup, buna homunculus denilmektedir. Bazı kişiler yumurtanın bazıları ise spermin homunculus içerdiğini belirtmektedir (22,23).

Genetik bilimi denilince ilk akla gelen, hakkında hala kesin kanılara varılmamış bir konu olan ve Charles Darwin tarafından ortaya atılıp geliştirilen “Evrin Teorisi”dir. Darwin, organizmaların evrim sonucu ortaya çıktığını ve organizmaların göz, kanat, böbrek gibi belirli bir amaca hizmet eden organlara sahip olmalarının yine evrimin bir sonucu olduğunu ileri sürmektedir. Bu iddiası temelde doğru olmakla birlikte eksik olduğu belirtilmektedir (21,22,24).

Genetiğin tarihçesinde, genetiğin anlaşılmasında en önemli nokta 1859 ’da Charles Darwin’ in Evrim teorisini ortaya koyduğu Türlerin Orjini kitabının olduğu bilinmektedir. Darwin’in birçok jeolojik, jeografik ve biyolojik gözleminden vardığı sonuç, günümüzde var olan türlerin atasal türlerin değişmiş formları olduğunu ifade etmektedir. Bu değişikliklerin sebebinin doğal seçilim olduğunu bu teoriyle birlikte öne sürmektedir (23,25).

1838’de Schleiden ve Schwann hücre teorisini ve bütün canlıların hücrelerden oluştuğunu belirtmişlerdir.1902’de Boveri kromozomlar ve kalıtım arasındaki ilişkiyi işaret etmektedir (26).

2.2. Mendel Kanunları

Gregor Mendel’in, Avusturyalı bir papaz olduğu, matematik ve doğa bilimleri üzerine eğitim gördüğü ve görmüş olduğu bu eğitim ile bezelyeler üzerinde çaprazlamalar yaparak meydana gelen oğul döllerde ana ve baba karakterlerinin ortaya çıkma olasılığını gözlemlediği bilinmektedir (27).

Kalıtsal özelliklerin yeni kuşaklara geçiş ilkeleri ilk kez Mendel’in deneyleri ile ortaya konduğundan Mendel çağdaş genetiğin babası sayılmaktadır.1857’den itibaren manastırda, bahçede topladığı bezelyeleriyle çalışmalarına başlamıştır (28).

Mendel deneyine başlarken tohum rengi, tohum şekli, meyve rengi vb. değişik özelliklere sahip olan bezelyelerin kendi kendini döllemesini sağlayarak ata bezelye ile aynı özelliği gösteren arı dölleri elde etmiş, daha sonra, elde ettiği bu arı dölleri kendi kendini döllemesini engellemiş ve farklı özellikte olan bu iki arı dölü yapay olarak çaprazlamıştır. Bu yapay çaprazlama sonucu dölleme gerçekleşmiştir (22,27,29).

Mendel'in birinci kanununa göre, bir genin allellerinden her biri eşey hücreleri oluşumu sırasında birbirinden ayrılmaktadır. Bunun sonucunda meydana gelen eşey hücrelerinin yarısı bu allellerden birini, öbür yarısı ise diğerini taşımaktadır. Mendel'in ikinci kanununda ise farklı karakterlere ait allellerin eşey hücrelerinde bir araya gelmeleri birbirinden bağımsızdır ve rastlantıya bağlıdır (30). Mendel çalışmalarının sonuçları şöyledir:

- Belirli bir karakteri belirleyen kalıtsal belirleyiciler vardır. (günümüzde gen adı verilmektedir)
- Her ergin bireyin hücrelerinde bir karaktere ait iki belirleyici (2 allel gen) bulunmaktadır. Bunlardan biri dominant diğer resesiftir.
- Kalıtsal belirleyiciler eşey hücreleri ile dölden döle iletilmektedir. Eşey hücreleri oluşumu sırasında her karaktere ait belirleyiciler eşey hücrelerine eşit şekilde gitmektedirler. Her eşey hücresi her bir karaktere ait sadece bir belirleyici taşımaktadırlar.
- Zigotu oluşturmak üzere eşey hücrelerinin birleşmesi tamamen rastlantıya bağlıdır (27,28,30,31).

Walter Sutton ve Theodor Boveri birbirinden bağımsız olarak mayoz sırasında kromozomların davranışlarını Mendel'in ayrılma ve bağımsız açılma prensipleriyle ilişkilendirmektedirler. Mendel'in birim faktör dediği şeyin bugün kromozomlar üzerindeki genler olduğu bilinmektedir. Ancak bu araştırmacılar birim faktörlerin kromozomlar olduğunu düşünmektedirler (26,32).

2.3. Moleküler Genetik

DNA ilk olarak 1868 yılında İsviçreli kimyacı Friedric Miescher tarafından çalışılmıştır. Miescher sitoplazmadan "nüklein" adını verdiği asidik bir maddeyi izole etmiştir. 1910'larda Phoebus A. Levene, nükleotidlerin nükleik asitlerdeki kimyasal yerleşimini açıklamak için "tetranükleotid hipotezini" önermiştir (33).

Oswald Avery, Colin MacLeod ve Maclyn McCarty'nin bakterilerde "transformasyon prensibi"nin kimyasal doğası ile ilgili olarak 1944'te yayınlanan makalesi, DNA'nın genetik materyal olarak kabul edilmesinde ilk adım olmuştur.

1944'te Avery, MacLeod ve McCarty on yıllık bir çalışma sonucunda bugün moleküler genetik alanında klasik sayılan makalelerini yayınlamışlardır (19).

Modern moleküler genetik çağı, Watson ve Crick'in ünlü çift sarmallı DNA yapısını açıklamaları ve genlerin DNA'dan oluştuğunun bulunmasıyla başlamıştır. Genetik kodun bulunması ile DNA molekülünün dizilişi, aminoasitlerin protein formlarına nasıl dönüştüğü ortaya çıkmıştır. Daha sonra rekombinant DNA teknolojisinin gelişimi, DNA'nın kesilmesini, yeniden kombine edilmesini, tanımlanmasını, büyütülmesini ve küçük parçalara ayrılabilmesini sağlamıştır (34). Bu süreçte en önemli çalışmalardan birisi de, sonuçları itibarı ile insanoğlu için genetik bir devrim niteliği taşıyan ve uygulanması etik tartışmalara neden olan İGP'dir (30,35).

2.4. İnsan Genom Projesi

Son zamanların sağlıkla ilgili en önemli gelişmelerden biri İGP'dir (36). İGP, Amerika Enerji Kurumu ve Ulusal Sağlık Enstitüsü (National Institutes of Health-NIH)'nin ortak çabalarıyla 1 Ekim 1990 tarihinde resmen başlatılmış, 2006 yılı Mayıs ayında da resmen sona erdirilmiştir (37). İGP'nin temel amacı; DNA'da bulunan üç milyar kadar baz çiftinin dizilimini ve bunların %2-5'ini oluşturan genlerin yerini belirleyerek insanın DNA haritasını oluşturmaktır (38,39,40).

Projenin ilk üzerinde durulan konusu, 22 otozomun tamamının ve cinsiyet kromozomunun hem fiziksel hem de genetik bağlantı haritalarının oluşturulması ve gen tanımlamasını, izolasyonunu ve tüm insan genomunun dizi analizinde alınmasını kolaylaştırmak için, her kromozomu telomerden telomere çevreleyen klon ya da parça topluluklarının birleştirilmesidir (10).

İGP tamamlandığında ortaya çıkan veriler şunlardır:

- Toplam gen sayısı 29 000-36 000 arasındadır. Bir gen ortalama 3 000 nükleotidden oluşmaktadır. İGP'den önce gen sayısı 100 000 olarak bilinmekteydi. Gen sayısının az olması daha basit varlıklar olduğumuzu göstermektedir. Genlerin sayısı değil özellikleri önemlidir.

- İnsan genomu 3 164 700 000 nükleotid'den oluşmaktadır.

- Nükleotid dizilerinin %99'u bütün insanlarda aynıdır.
- Bugüne kadar insanda 1 500 000 kadar tek nükleotid değişikliği olan bölge saptanmıştır.
- Tanımlanmış genlerin %50'sinden fazlasının henüz işlevi bilinmemektedir.
- İnsan; bitki, sinek ve kurtçuklarla ortak protein gruplarına sahiptir, ancak gen aileleri insanda daha geniştir (41,42).

Bu proje, hastalıklardan korunma, hastalıkları önleme ve hastalıkların tüm tiplerinin tanı ve tedavisinde önemli katkılar sağlamış olup, günümüzdeki sağlık anlayışının ve sağlık hizmetlerinin gelişimini etkilemiştir (7,43).

İGP bir taraftan bu beklentilere cevap vermeye çalışırken diğer taraftan etik problemleri beraberinde getirmektedir. Genetik hastalıklarda tanının önceden konması insanı, onun geleceğe bakışını ve insanın çevresiyle olan ilişkisini ne şekilde etkileyecek, genetik ayrımcılık olacak mı, klonlama ve kök hücre çalışmalarının sınırı ne olacak yoksa üreme amaçlı kullanılacak mı şeklinde soruları da beraberinde getirmektedir. Burada unutulmaması gereken etik kuralların uygulanması ve insanı bir araç olarak değil amaç olarak görmek ve ona göre davranmaktır. Dolayısıyla bu durum, uygun bir danışmanlık hizmetine ihtiyaç olduğunu göstermektedir (35,39,44).

2.5. İnsan Genom Projesi ve Hemşirelik

İnsan genomu araştırmalarından kaynaklanan genetik keşiflerdeki artış, tıpta ve hemşirelik uygulamalarında yeni roller oluşturmakta ve dünyada bireylere, ailelere ve toplumlara sağlıkta yeni fırsatlar sunmaktadır (45).

Geçmişte genetik bilimi, kadın ve çocuk sağlığı hemşireliği alanında önem taşıırken, İGP ile beraber tüm hemşirelik uygulamalarına entegre olmuştur. Primer bakım veren hemşirelerin, genetik hastalık riski olan hasta ve ailelerine etik, sosyal ve yasal konuları tanımlama, değerlendirme ve danışmanlık yapma görevlerinin olduğu belirtilmektedir. Ayrıca hemşire akademisyenlerin gelişen ve değişen genetik bilimini, İGP'nin etkilerini ve bunların klinik uygulamalarla bütünleşmesini çalışan ve öğrenci hemşirelere eğitim vermeleri gerektiği vurgulanmaktadır (7,46,47).

Hemşirelerin bu yeni alandaki rol ve aktiviteleri:

- Biyolojik, davranışsal, aile, etik, yasal ve sosyal etkiler yönünden genomik araştırmalara aktif katılmak,
- Sağlık bakımı ve diğer alanları genomik teknolojilerle bütünleştirmek ve geliştirmek,
- Genetik bilginin kullanılmasının ve yorumlanmasını sağlama ve yanlış kullanılmasını önlemek için çaba göstermektir (48,49).

2.6. Kalıtım Şekilleri ve Terminolojisi

İnsan genomu gelişim, büyüme, metabolizma ve üremenin bütün yönlerini, temel olarak insanın fonksiyonel bir organizma olmasını belirlemek için gerekli olan genetik bilgiyi yapısında bulunduran büyük miktarda kimyasal DNA oluşmaktadır. Kalıtımın temel birimi olan genler, DNA'nın kendi kendini kopya ederek çoğalabilme özelliği ile kalıtım yoluyla geçiş olayının temelini oluşturmaktadır. Genler her hücrenin çekirdeğinde kromozom adı verilen organelleri oluşturan DNA da kodlanmaktadır. DNA aynı zamanda ribonükleik asit sentezini kontrol ederek hücrelerin gelişmesini ve metabolizmasını belirleyen genetik kod'u oluşturmaktadırlar (10,22,50).

Her canlı türü kendine özgü kromozom sayısına sahiptir ve bu sayı türden türe farklılık göstermektedir. Bir canlının tüm kromozomlarının morfolojik olarak incelenmesine karyotip analizi, kendini eşlemiş kromozomun her bir parçasına ise kromatid denilmektedir (2,7,10,51).

Eşey hücreleri hariç vücut oluşumuna katılan tüm hücreler somatik hücreler olarak bilinmektedir. İnsan somatik hücrelerindeki 46 kromozom 23 çift halinde olup, bu 23 çiftin 22'si dişi ve erkeklerde benzer olup otozom olarak adlandırılmakta ve genellikle birbirinin aynısı olduğundan homolog özelliktedir, geri kalanı çift ise cinsiyet kromozomudur. Dişi bireyin her hücre çekirdeğindeki cinsiyet kromozomu XX, erkek bireyin ise X ve Y'den oluşmaktadır. Erkek bireydeki cinsiyet kromozomu aynı olmadığından heterolog özelliktedir (10,22,52).

Bir organizmanın kalıtsal bilgisini kapsayan tüm genlerine genotip denir. Fenotip ise bir genotipin morfolojik, klinik, biyokimyasal veya moleküler özellik olarak gözlenebilen ekspresyondur, yani organizmanın gözlenen yapısıdır (28,50,53).

Mutasyon, canlıların genomunda meydana gelen sayısal, yapısal ve işlevsel olan kalıtılabilir değişiklikler olup, kromozom ya da gen seviyesinde oluşan bu değişiklikler organizma üzerinde olumlu ya da olumsuz yönde bir etki yaratabilmektedir (10,28).

Mutasyona uğramış anormal gen, heterozigot olarak bulunduğu kişide herhangi bir etki yapmıyorsa “Resesif= çekinik”, etki yapıyor ve bireyde bir bozukluğa neden oluyorsa “Dominant= baskın” özellik taşıyor denilmektedir. Bu özellik X kromozomu üzerindeyse; X kromozomuna bağlı, diğer kromozomlar üzerinde ise; otozomal olarak adlandırılırlar (10,22).

2.7. Genetik Hastalık Risk Faktörleri

- Etnik köken
- Maternal yaş
- Kromozom hastalıkları olan kardeş öyküsünün olması
- Akraba evliliği
- Anne ve babada kromozom anomalisi
- Translokasyon taşıyıcılığı olması
- Cinsiyete bağlı (X-Linked) geçen bir hastalıktan şüphelenilmesi
- Multifaktöriyel hastalık öyküsünün bulunması
- 35 yaş altı gebelerde üçlü testte Down sendromu riskinin olması
- Ultrasonografide (USG) çoklu anatomik anomali saptanması
- Teratojen ajanlara maruz kalma
- Annenin iki veya daha fazla ilk trimester düşüğü olması
- Annenin geçirmiş olduğu jinekolojik operasyonlar
- Annenin ilaç kullanımı, hormon tedavisi alma durumu
- Annenin sigara, alkol, uyuşturucu kullanma durumu
- Otoimmünite (Otoimmün tiroid hastalıkları) (1,22,54,55).

2.8. Genetik Hastalıkların Sınıflandırılması

İnsandaki genetik hastalıkları üç ana grup altında incelemek mümkündür. Bunların içinde, genel toplum prevalansı olarak 600/1 000 ile kompleks kalıtım ile geçen hastalıklar daha yüksek oranlarda görülmektedir. Tek gen hastalıkları 20/1 000 ile ikinci sırada iken daha az oranda, 3.8/1 000 ile kromozomal hastalıklar gelmektedir (10,22,56).

- Tek gen hastalıkları
- Kromozom hastalıkları
- Multifaktöriyel hastalıklar

2.8.1. Tek Gen Hastalıkları

Tek gen hastalıkları tek bir genin mutasyona uğraması sonucu ortaya çıkmaktadır. Mutasyon kromozom çiftlerinden yalnızca biri üzerindeki gende ya da her iki kromozomdaki gende olabilir. Tek gen hastalıklarının genellikle belirgin ve karakteristik bir aile ağacı bulunmaktadır (19,57). Tek gen mutasyonu ile oluşan kalıtsal hastalıklarda kalıtım şekilleri dört şekilde incelenmektedir:

- Otozomal dominant kalıtım
- Otozomal resesif kalıtım
- X'e bağlı dominant kalıtım
- X'e bağlı resesif kalıtım

2.8.1.1. Otozomal Dominant Kalıtım

4500'ün üzerinde olan Mendeliyen (tek gen) hastalığının yarısından fazlası Otozomal Dominant hastalıklardır (3 000 kadarı). Bu hastalıkların coğrafi dağılımlara göre farklı oranlarda olduğu görülmektedir. Örneğin; Avrupalı veya Japon soylarından gelen toplumlarda ailevi hiperkolesterolemi 500'de bir görülürken; Kuzey Amerika'nın bazı kısımlarında myotonik distrofi 1 000'de birden daha sık görülmekte ve Huntigton hastalığı, nörofibromatozis ve polikistik böbrek hastalığı gibi bazı hastalıklar yaklaşık 2 500- 3000'de bir görülmektedir (10,58).

Otozomal dominant hastalık her kuşakta görülür, dikey ilerler ve cinsiyet ayırt etmemektedir. Etkilenmiş bireyin etkilenmiş bir ebeveyni bulunmakta ve gen

mutasyonu olmadığı sürece tüm etkilenen çocukların ebeveynlerinden mutlaka birinde hastalık mevcuttur. Etkilenen ebeveynlerin hastalığı çocuklarına aktarma riski %50 olarak bilinmektedir. Otozomal dominant kalıtımla geçen hastalıklardan kız ve erkekler eşit oranda etkilenmekte olup hastalık sıklıkla geç yaşlarda görülmektedir (19,50,58).

Otozomal dominant hastalıklarda homozigot formlar heterozigotlardan daha şiddetli kliniğe sahip olmaktadır. Her iki formda da aynı şiddette klinik tablosu bulunan tek otozomal dominant geçişli hastalık Huntington hastalığıdır (10,19,57).

Tablo 2.1. Otozomal dominant kalıtım gösteren hastalıklar (22,59).

OTOZOMAL DOMİNANT HASTALIKLAR	
Akondroplazi	Huntington koreası
Akrosefalosin daktili	Fea iskopulohumoral kas distrofisi
Cruson hastalığı	Hiperlipoproteinemi Tip II
Dentinogenezis imperfekta	Morfan sendromu
Hereditör sferositoz	Norofibromatozis
Retinoblastom	Polikistik böbrek
Tuberoz skleröz	Waardenburg sendromu

2.8.1.2. Otozomal Resesif Kalıtım

Hastalığın ortaya çıkabilmesi için kişinin homozigot olması gerekmekte, yani her iki alelinde mutasyonu taşıyor olması gerekmektedir. Bu durum daha çok heterozigot taşıyıcı iki bireyin çocuklarına %25 oranında mutant aleli aktarmaları sonucu oluşmaktadır. Hastalık yatay olarak ilerler ve hastalık ortaya çıkmadan kuşaklar boyu kalıtılabilmektedir. Aile ağacında birden fazla bireyde hastalık varsa bu bireyler genellikle probandin kardeşidir, ebeveynler ve diğer akrabalarda hastalık genellikle görülmemektedir. Hastalığın tekrarlama riskinin her bir çocukta $\frac{1}{4}$ olduğu belirtilmektedir. Hastanın anne babasının akraba olma olasılığı yüksektir (10,22,60).

İki hastalıklı birey evlenecek olursa çocukların tümü hasta olup, erkek ve kız çocuklarda riskin eşit oranda olduğu görülmektedir. Kuzey Amerika'daki Askenazi Yahudileri arasında Tay- Sachs hastalığının geni çok sıktır. Bu hastalık çocuk

yaklaşık 6 aylık olduğunda gelişen otozomal resesif geçişli bir nörolojik dejeneratif bozukluk olmakla birlikte hastaların çoğu 3 ile 4 yaşlarında ölmektedir (10,58).

Beyaz ırktaki çocuklarda en sık görülen otozomal resesif bozukluk kistik fibrozis'tir. Asya toplumlarında neredeyse bilinmez ve Afrika- Amerika toplumlarında nispeten nadirdir, ancak beyaz ırkta 2 000 çocuktan birinde iki mutant Kistik Fibrozis alleli ve dolayısıyla hastalığı bulunmaktadır. Çocukluk çağında başlar ve birçoğu bu yaşlarda yakalanmakla beraber %10 hasta adolosan veya erişkin yaşlarda fark edilir (10,22,61).

Tablo 2.2. Otozomal resesif kalıtım gösteren hastalıklar (22,56,62).

OTOZOMAL RESESİF HASTALIKLAR	
Adrenogenital sendrom	Beta- Talesemi
Albinizm	Metakromatik lökodistrofi
Alfa- 1 antitripsin eksikliği	Hurler sendromu
Kistik fibrozis	Fenilketonüri
Galaktozemi	Tau- Sach hastalığı
Orak hücreli anemi	Xseroderma pigmentozum

2.8.1.3. X- Kromozomuna Bağlı Dominant Kalıtım

Nadir görülen, kadın ve erkekte klinik belirti veren bir kalıtım hastalığıdır. Burada mutant gen X- kromozom üzerinde dominant karakterdir ve X kromozomuna bağlı olarak geçen yaklaşık 350 hastalık bulunmaktadır. Baba etkilenmişse kızlar mutlaka etkilenmekte, erkek çocukları da mutlaka sağlıklı olmaktadır. Erkekte tek X olduğu için hemizigottur. Heterozigotlukta (anne için) çocukların etkilenmesi otozomal dominant'ta olduğu gibi %50'dir. Kız çocuklarda erkeklerden iki kat fazla görülmekte ama genellikle klinik olarak daha hafif seyretmektedir (10,19,63).

X' e bağlı dominant kalıtım bozukluklarına bir örnek olan Vitamin D dirençli raşitizm diğer adıyla hipofosfatemik rikets, 20 000 canlı doğumda 1 görülmektedir oranında görülmektedir. Çocuklar doğduğunda ve ilk 6 ayda normal gibi görülmekte ama daha sonra büyümede duraklama başlamaktadır. 25(OH)₂ D vitamini normal, 1,25(OH)₂ D vitamini normal veya normalden düşüktür. Kemiklerde X ve O bاین deformiteleri ortaya çıkmaktadır (10,19,56).

Tablo 2.3. X- kromozomuna bađlı dominant kalıtım gsteren hastalıklar (10,56).

X- KROMOZOMUNA BAĐLI DOMİNANT HASTALIKLAR
D vitaminine dirençli rařıtizm Rett sendromu Xg kan grubu Psödohipoparatiroidizm Incontinentia pigmenti

2.8.1.4. X- Kromozomuna Bađlı Resesif Kalıtım

X' e bađlı bir mutasyon tipik olarak onu bulunduran tm erkeklerde ancak sadece homozigot olan kadınlarda fenotipik olarak grlmektedir. Genellikle X'e bađlı hastalıklar erkeklerde grlmekte, ancak hastalık geni fenotipi normal olan tařıyıcı kadınlar tarafından aktarılmaktadır. Hasta bir erkeđin erkek ocukları, anneden gelen X kromozomunu tařıdıklarından hasta olmamaktadır. Ancak hasta erkeđin btn kızları tařıyıcı olacađından, erkek torunlarında %50 olasılıkla hastalık grlmektedir (10,22,50).

Duchenne kas distrofisi, bin veya bin beřyz canlı erkek dođumda bir grlmektedir. İkbınbeřyz kadından biri tařıyıcıdır. Erkek ocuklar iin lmcl bir hastalıktır. Distrofin proteini yapılamaz veya az yapılır. Distrofin kas fibrillerini entegre ettiđi iin azlıđında veya yokluđunda kas fibrilleri dejenere olmaktadır (10,19,22).

Tablo 2.4. X-kromozomuna bađlı resesif geiř gsteren hastalıklar (22).

X- KROMOZOMUNA BAĐLI RESESİF HASTALIKLAR	
Bruton tipi agammagloblinemi Okler albinizm Fabry hastalıđı Renk krlđ Nefrojen diabetes insipidus Glikozn 6- fosfat dehidrogenaz eksikliđi Kronik granlomatoz	Duchenne tipi musculer distrofisi Faktr VIII eksikliđi(Hemofili A) Faktr XI eksikliđi (Hemofili B) Hunter sendromu Retinitis pigmentoza Menkes hastalıđı

2.8.2. Kromozom Hastalıkları

Kromozomal hastalıklar, sayısal ve yapısal anomalileri veya markır kromozom gibi her ikisinin de birlikte olduğu durumları kapsamaktadır. (10,19,62).

- Kromozom sayısını ilgilendiren sorunlar
- Kromozom yapısını ilgilendiren sorunlar

2.8.2.1. Kromozom Sayısını İlgilendiren Sorunlar

Kırk altı dışındaki herhangi bir sayıdaki kromozom sayısına heteroploid adı verilmektedir. Haploid kromozom sayısının (n) tam katlarına **öploid** ve diğer kromozom sayılarına **anöploid** denilmektedir (10,22).

Öploidi, haploid sayının katları kadar artmasıdır ki triploidi ve tetraploidi en sık oluşan öploidilerdir. 69,XXX, 69,XXY ve 69,XYY olarak ifade edilen triploidiler sıklıkla düşük materyallerinde saptanmaktadır. Tetraploidilerde ise 92 kromozom bulunmaktadır ve genellikle normal döllenmeyi takiben zigotun olgunlaşma bölünmelerindeki hatalar sonucu oluşmaktadır (10,22,56,63).

Anöploidi, hücre bölünmesi sırasında, kromozomların ayrılmasında meydana gelen hatalar nedeniyle, normal kromozom setinde bir ya da birkaç kromozomun eksilmesi ya da artması durumudur. Anöploid hastaların tümünde ya **trizomi** ya da daha nadiren monozomi bulunmaktadır. Her ikisi de ağır fenotipik sonuçlara yol açmaktadır (10,28,58).

Yaşamla bağdaşan ve en sık oranda gördüğümüz anöploidi down sendromudur. Yaklaşık 870 canlı doğanda bir karşımıza çıkan down sendromunda kromozom sayısı 47'dir. Burada esas olay kromozomların hücre bölünmeleri sırasında ayrılamamasıdır (nondisjunction) ve bu durumda bir hücre trizomik, diğeri monozomik olmaktadır (10,19,22). İnsanda gonozomal trizomik olarak, kadınlarda (XXX) ve erkeklerde (XXY, Klinefelter sendromu ve XYY) görülebilir. Diğer yandan çeşitli otozomal trizomi olguları da bilinmektedir. En çok bilinen otozomal trizomiler; 21. kromozom trizomisi (Down sendromu ya da mongolizm), 13. kromozom trizomisi (Patau sendromu) ve 18. kromozom trizomisi (Edward sendromu)'dur.

Bunlar içinden yalnızca down sendromlu bireyler yetişkinlik çağına gelebilmektedir. İnsanda sayısal kromozom anomalisi sonucu oluşan sendromlar incelendiğinde, anne yaşı ile birlikte trizomik çocuk doğurma riskinin arttığı saptanmıştır. Yaşı ilerlemiş annelerde hücre bölünmesindeki yetersizlikten dolayı, gametlerde kromozomların ayrılamama durumu daha sık gerçekleşmektedir (9,22,28).

Trizomi 21; hastalarının %75'i embriyonik veya fetal hayatta kaybedilmektedir. Canlı doğanların %85'i 1 yaşına; %50'si 50 yaşına kadar ulaşabilmektedir. Yaşam süresini etkileyen en önemli faktör konjenital kalp hastalığının olup olmamasıdır (48).

Trizomi 18; yaklaşık 1 000 canlı doğumda 0.3 sıklığı ile görülen ikinci en yaygın anöploididir. Anne yaşı arttıkça trizomi 18 görülme sıklığı da artmaktadır. Trizomi 18'in klinik özelliklerinin başında gelişme geriliği, zihinsel özür ve kalp anomalileri gelmektedir (9).

Trizomi 13; yaklaşık olarak 10 000 canlı doğumda bir görülmektedir. İleri anne yaşı ile birlikte görülme sıklığı artmaktadır. Trizomi 13 genel olarak spontan abortusla sonuçlanmakta ve abortus erken gebelikte olabileceği gibi 20. haftaya kadar gecikebilmekte ya da erken doğum olabilmektedir (40).

Klinefelter Sendromu (47,XXY); insan seks kromozomu anomalisinin ilk rapor edildiği hastalıktır. İnsidansı 500- 1 000 erkek canlı doğumda 1 ve 300 spontan abortusta 1 oranında saptanmaktadır (9,10).

Turner Sendromu; diğer seks kromozomu anöploidilerinden daha az görülmektedir. İnsidansı 5 000 canlı kız çocuğunda 1 ve en sık kromozomal yapı 45,X'dir. Spontan abortuslarda çok yüksek sıklıkla bulunmakta ve bütün kromozomal olarak anomalili olan spontan abortusların %18'inden sorumlu olmaktadır (9,26,40).

2.8.2.2. Kromozom Yapısını İlgilendiren Sorunlar

Kromozomdaki yapısal anomalilerin oluşumunda esas mekanizma kromozom kırıklarıdır. Kırıklar spontan veya radyasyon, viral enfeksiyonlar ve

mutajenik ajanların etkileri sonucu oluşmaktadır. Kromozomun yapısında meydana gelen mutasyonlar eşey hücrelerinde kalıtımla yavrulara aktarılmaktadır. Kromozomlarda meydana gelen yapısal mutasyonlar genel olarak delesyon, duplikasyon, inversiyon ve translokasyon olmak üzere dört temel gruba ayrılmaktadır.

Delesyonlarda; bir kromozom kısmının kaybı dolayısıyla kromozom dengesizliği görülmektedir. Delesyonlar, gen bölgelerinde meydana gelirse tolere edilemezler ve ölüme neden olabilirler. Örneğin, insanda, 5. kromozomun küçük bir kısmının eksik olması durumunda cri-du-chat sendromu denilen bir hastalık ortaya çıkar (10,28,56).

Duplikasyonlar; delesyonlardan daha az zararlı olup, genetik maddenin herhangi bir kısmının, genomda birden fazla sayıda bulunması ile meydana gelen mutasyon tipidir (10,19,64).

İnversiyon; kromozomun katlanıp kıvrılma yaptığı bir bölgeden kırılarak, aynı bölgeye ters şekilde tekrar bağlanması ile oluşan mutasyon tipidir. Tıbbi önemi gelecek kuşaklar için olup; herhangi bir tipte inversiyonu olan bir taşıyıcı dengesiz kromozomlu çocuklara yol açabilecek anormal gametler üretme riski taşımaktadır (10,57).

Translokasyon; genellikle homolog olmayan iki kromozom arasında kromozom parçalarının değişimini tanımlamaktadır (10).

2.8.3. Multifaktöriyel Hastalıklar

Multifaktöriyel hastalıklar genetik ve çevresel faktörlere bağlı olarak gelişmektedir. Bu hastalıkların bir ya da daha fazla lokustaki genotipi ve hastalık sürecini tetikleyen, hızlandıran, alevlendiren çeşitli çevresel etkileri içeren bir dizi yatkınlık faktörü arasındaki karmaşık etkileşimlerin sonucu olduğu görülmektedir (10,19,22). Bu hastalıklar genellikle bir cinsiyette diğerinden daha fazla görülmekte ve etkilenen birinci ve ikinci derece akrabaların sayısı ve hastalığın şiddeti arttıkça tekrarlama riski yükselmektedir (21,57).

Yarık damak ve dudak, konjenital kalça çıkıklığı, hipospadias, nöral tüp defektleri, pilor stenozu, diyabet, idiyopatik epilepsi, çeşitli kanserler, Alzheimer hastalığı multifaktöriyel hastalıklara örnektir (9,10,19,22).

2.9. Genetik Hastalıklarda Kullanılan Tanı Yöntemleri ve Genetik Testler

Genetik hastalıkların taranmasına yönelik çeşitli tanısall yöntemler kullanılmaktadır. Bu yöntemlerin prenatal dönemde genetik hastalığın belirlenmesi yönünden kullanılması söz konusu iken, gecikmiş durumlarda daha sonraki dönemlerde de kullanılabilir. Genetik hastalıkların tanınmasında USG, amniosentez, CVS veya kordosentez gibi yöntemlerin yanı sıra; sitogenetik, biyokimyasal ve moleküler testlerden yararlanılmaktadır (10,19).

2.9.1. Anamnez Alınması ve Aile Ağacının Belirlenmesi

Anamnezde; annenin reproduktif döneme ait hikayesi, ilk prenatal muayenenin ne zaman yapıldığı ve bu dönemde hekimin bebeğin gelişimi hakkındaki izlenimleri, annenin teratojen ajanlara maruz kalıp kalmadığı araştırılmaktadır. Kalıtım şeklinin belirlenmesinde ilk basamak; hastanın aile öyküsü hakkında bilgi elde etmek ve standart semboller kullanarak bazı ayrıntıları aile ağacının grafikte temsili olan aile ağacı biçiminde özetlemektir (10,22).

2.9.2. Prenatal Tanı Yöntemleri

Fetüsün hastalıklarına intrauterin dönemde tanı konmasına prenatal tanı denilmektedir. Prenatal tanı büyük oranda toplumda sık görülen, yüksek morbidite ve mortaliteye sahip olan kromozom hastalıklarını hedeflemektedir. Bu nedenle endikasyonları arasında, kromozom hastalıkları için fetüsün riskini yükselten ileri anne yaşı, kromozom hastalığı olan kardeş öyküsü, anne veya babadan birinde yapısal kromozom anomalisi varlığı, üçlü test yüksekliği ve fetal USG'de anormallikler görülmesi başta gelmektedir.

Prenatal tanı, hasta bir çocuk sahibi olma riski taşıyan çiftlere bilgilendirilmiş bir seçim yapma şansı tanımak, özellikle yüksek riskli çiftlerin endişelerini azaltarak onları rahatlatmak, anne ve babanın genetik hastalığı olan bir çocuğun yaklaşan doğumuna psikolojik olarak hazırlanmalarına imkan sağlamak ve böyle bir bebeğin

doğum şekli, doğum sonrası bakımı ve tedavisi konularında plan yapmalarına olanak tanımaktadır. Prenatal tanı yöntemleri invaziv tanı yöntemleri (amniosentez, CVS, fetografi ve fetoskopi) ve noninvaziv tanı yöntemleri (USG, radyografi, ikili tarama, üçlü tarama, dördü tarama testleri) olmak üzere iki grupta incelenmektedir (10,19,22,53).

İnvaziv Tanı Yöntemleri

Amniyosentez

Amniyosentez ultrason eşliğinde transabdominal yol ile 15- 20 ml amniyon sıvısı alınması işlemidir. Gebeliğin 16. ile 20. haftaları arasında yapılmaktadır. Amniyon sıvısı örneğinde fetal kromozom analizi, enzimatik çalışmalar, DNA analizleri ve Alfafetoprotein (AFP) ölçümleri yapılmaktadır. Erken dönemde yapılmış olan bu işlemin fetal kayıp risk oranı yüksektir. Gebeliğin 20. haftasından sonra yapılması ise sonuç verme oranını azaltmaktadır. En önemli komplikasyonları %0.3- 0.5 civarında düşük, kanama veya enfeksiyon riskidir (9,48,53).

Koryonik Villus Örnekleme

Bu teknik ile koryon villusundan küçük bir örnek elde edilip, kromozom yapısı incelenmekte, biyokimya analizleri veya DNA testleri yapılabilmektedir. Genellikle 10 hafta 0 gün ve 13 hafta 6 gün arasında uygulanmaktadır. CVS düşük riskini %1- 1.5 oranında arttırabilmektedir. Diğer önemli bir komplikasyonu gebeliğin 10. haftasından daha erken yapıldığı durumlarda bebekte el ve ayak parmaklarında eksiklik ya da kısalık gibi sorunların görülmesidir (9,11,53).

Fetal Kan Örnekleme ve Fetal Biyopsi

Yüksek rezolusyonlu ultrasonografinin gelişmesi sayesinde, doğrudan USG rehberliğinde perkutan göbek kordon kanı örnekleme yani “kordosentez” yapılabilir hale gelmiştir. Gebeliğin 21. haftasından sonra uygulanmaktadır. Bebeğe doğrudan girişim yapılması nedeniyle daha ciddi birtakım riskler taşımaktadır. Düşüğe neden olma riski %1- 2 oranındadır. Ayrıca göbek kordonundan kanama ve enfeksiyon görülebilmektedir (9,22,48,53).

Fetal biyopsi; bir genetik bozukluğu tanımak için diğerk çeşitli dokulardan, özellikle fetal cilt, karaciğerk ve kastan prenatal örnekleme yapılıp, bu dokuların incelenmesidir (40).

Noninvaziv Tanı Yöntemleri

Ultrasonografi

Gebelikte USG hem obstetrik izlem yönünden, hem de fetal anomali varlığının araştırılması amacıyla yapılmaktadır. USG'nin endikasyonları arasında; gestasyonel yaş ve boyuta göre fetal biyometri saptanması, amniyotik sıvı, fetal pozisyon ve sayı, maternal adneksin değerlendirilmesi sayılmaktadır.

Gebeliğin 10- 14. haftalarından itibaren fetal USG ile birçok anomali görüntülenmektedir. Bunlar arasında ensefalosel, hidrosefali, hidranensefali, holoprosensefali, Dandy-Walker malformasyonu gibi majör santral sinir sistemi malformasyonlarının yanı sıra çeşitli kardiyak anomaliler, diyafram hernileri, omfalosel ve gastroşizis gibi abdominal defektler, renal agenezis gibi üriner sistem anomalileri bulunmaktadır (9,22,53).

Radyografi

Ultrason kullanımından sonra nadir kullanılan bir yöntem olup, kemik anomalilerini, kalsifikasyon anomalilikleri ve fetusun dalak, karaciğerkine yönelik muayeneler yapılabilmektedir (22).

Maternal kan

Non-invaziv yöntemler içinde maternal kan kullanılarak yapılanlar çok önemlidir. Biyokimyasal genetik bu durumda önem kazanmaktadır. Maternal kan, tanı çalışmalarından ziyade tarama çalışmalarında daha önemli olduğu görülmektedir (İkili tarama, Üçlü tarama testleri, AFP).

AFP, temel olarak fetal karaciğerkde üretilen, dolaşıma salınan ve fetal böbrekler tarafından idrarla amniyotik sıvıya atılan bir glikoproteindir. AFP anne kan akımına, plasenta, amniyotik zarlar ve fetomaternal dolaşım ile geçmektedir. Bu

ölçüm, gebeliğin 18- 19. haftasında USG ile birlikte kullanıldığında, açık spina bfidaların %99'u, ve anensefalili bebeklerin ise tümü tanınabilmektedir.

Human Koryonik Gonodotropik (HCG), sitotrofoblastlardan salgılanmakta ve sinsityotrofoblastlardan Gonadal Releasing Hormon, Human Plasental Laktojen ve Adrenokortikotropik Hormon salgılanmasını sağlamaktadır. Corpus luteumun devamlılığını sağlar. Fetal testis ve adrenalde steroid sentezini uyarmaktadır. 8-10. gebelik haftasında 100 000 IU/L'ye çıkarak maksimuma ulaşmakta ve 18- 20. gebelik haftasında 10 000- 20 000 IU/L düşmektedir. Down Sendromu için en değerli parametredir.

Gebelik süresince serbest Estriol sürekli yükselir ve doğumun başlaması ile birlikte sert bir yükselme olur. Fetüste santral sinir sistemi malformasyonu, konjenital kalp hastalığı veya Down Sendromu varlığında serum serbest Estriol düzeyinde düşüklük olabilir. Ayrıca ikinci trimesterde HCG ve AFP ile beraber kullanılarak risk taraması yapılabilir. Anne kanında folik asit, B12 vitamini, homosistein ölçümleri olası problemlerin önlenmesinde önemlidir (9,10,48,53).

2.10. Genetik Danışmanlık

Genetik danışma, kalıtsal bir hastalık taşıyan veya taşıma riski bulunan kişilere ve bu kişilerin akrabalarına, diğer aile bireylerine hastalığın seyri, tekrarlama riskleri, varsa tedavisi ile beraber hangi dönemlerde hangi testlerin yapılması gerektiği ve bunların sonuçlarıyla ilgili bilgi verilmesi olarak tanımlanmaktadır (2). Genetik danışma tıbbi genetikle ilgili konularda sadece hasta ve ailesinin bilgilendirilmesi ile değil, aynı zamanda aile fertlerinin hastalığın mevcut ve ortaya çıkabilecek sonuçlarına uyumlarını sağlamasına yönelik psikolojik yardımı da kapsayan temel bir aktivitedir (10,65). Özellikle evlilik öncesi danışmanlık birçok genetik hastalığın yönetiminde ve önlenmesinde önemli bir role sahiptir (66).

Genetik danışmanlık ilk kez 1946'da Birleşik Krallık'ta kurulmuş, 1990'ların başında genetik danışman olarak, ya genetik hemşireleri ya da sosyal yardım uzmanları görev yapmıştır. Fakat yasal olarak 1992'de Manchester Üniversitesinde ve 2000'de Cardiff Üniversitesinde master öğretim programlarının başlamasıyla beraber ilk olarak 1994'te Genetik Hemşireleri ve Danışmanları Birliği kurulmuştur.

Birleşik Krallıkta bugün 300'den fazla genetik danışmanı, 20 genetik hemşiresi bulunmaktadır.

2004 yılında ABD'de, genomik eğitime liderlik sağlamak, sağlık bakımında farkındalık yaratmak, genomik bilgiyi tanımlamak, klinikteki bilgi ve tutumları yararlı hale getirmek, müfredatları zenginleştirmek, literatür çalışmalarının artmasını amaçlayan Ulusal Genetik Eğitim ve Geliştirme Merkezi kurulmuştur. Bugün, 88 farklı üniversiteden gelen hemşire ve ebelerin oluşturduğu 71 üyesi bulunmaktadır (67,68).

İtalya'da genetik danışman olmamasına rağmen 37 genetik hemşiresi bulunmaktayken; Almanya, Çek Cumhuriyeti, Türkiye ve Macaristan'da genetik danışman ya da genetik hemşiresi bulunmamaktadır (68).

Genetik danışma; genetik alanında uzmanlaşmış doktor, hemşire, laborant, pediatri uzmanı, doğum ve kadın hastalıkları uzmanı, sosyal hizmet uzmanı, psikolog, biyolog'dan oluşan bir ekip tarafından yapılmalıdır (59,67,68).

Genetik Danışmanlık Hizmetinin Alanları

- Teşhis, hastalığın muhtemel seyri, mevcut tetkik konusu da dahil olmak üzere tıbbi gerçeklerin anlatılmasına;
- Kalıtımın hastalıktaki rolünü, kendileri ve diğer aile üyelerinde tekrarlama risklerini anlamalarına;
- Tekrarlama risklerini önlemek için seçeneklerin ne olduğunun anlatılmasına;
- Kalıtsal bir hastalığın veya riskinin mevcudiyeti nedeni ile etkilenen ilişkiler, hedefler, inanış ve değerlerin belirlenmesine;
- Kendileri için riskler, aile hedefleri, etik ve dini standartları bakımından en uygun hareket şeklini seçmelerine;
- Aileye destek olarak ve uygun destek servisleri veya gruplarına veya her ikisine sevk ederek hastalığın tekrarlaması riskine veya hastalığa veya her ikisine en iyi şekilde uyum sağlamalarına yardım eder (8,9,10,22,37,67).

Genetik Danışmanlık Hizmetinin Verilmesi Gereken Durumlar

- Anne adayının 35 yaş ve üzeri, baba adayını 45 yaş ve üzeri olması,
- Akkraba evliliği olması,
- Tekrarlayan hamilelik kayıpları veya infertilite,
- Önceki çocuklarda çoklu konjenital anomali, zeka geriliği veya nöral tüp defekti, yarık dudak/damak gibi tekli malformasyonların olması,
- Kistik fibrozis, frajil X sendromu veya diyabet gibi kalıtsal hastalık bakımından pozitif aile hikayesi olması,
- Ailede birden fazla bireyi etkileyen tıbbi bir sorun varsa,
- Kadının gebelik öncesi ve anında radyasyon, kimyasallar, ilaç veya alkol gibi teratojenlere maruz kalması,
- Genetik bozukluk riskinin artış gösterdiği etnik grup üyelerinin olması,
- Fenilketonüri gibi testler için veya Tay-Sachs için heterozigot taramalarında pozitif olması,
- Genetik bir test yapılmadan ya da sonuçlarını aldıktan sonra(özellikle kanser veya nörolojik hastalıklar gibi geç ortaya çıkan hastalıklar bakımından test yapılmışsa) (8,10,22,69).

Genetik Danışmanlık Sürecinin Aşamaları

- Doğru tanının konulması (ayrıntılı aile öyküsünün belirlenmesi ve soyağacının çizilmesi)
- Tanı ve risklerin aileye anlaşılır biçimde aktarılması (bilgilendirme)
- Riskleri değerlendirmede ve riskine uygun önlemleri almada aileye yardımcı olmak (destekleme)
- İzlem (sürecin son basamağıdır) (2,8,10,22).

Genetik Danışmanlık Hizmetlerinin Yetersiz Bulunma Nedenleri

- Genetik servisine karşı ailenin ilgisizliği ve koruyucu hekimliğe ailelerce yeterli önem verilmemesi,
- Ailelerin nereden hizmet alacaklarını bilememesi,
- Ekonomik nedenler,

- Yetersiz danışmanlık hizmeti,
- Randevuların farklı yerlerde ve çok sayıda olması,
- Sorunun saptanması veya kısmen çözülmesi nedeniyle izlemin başka bir yerde yapılması,
- Genetik testleri yorumlama hataları,
- Kurum olanaklarının yeterli olmaması,
- Yeterli eğitim imkanının olmaması,
- Politikaların yetersizliği,
- Personelin deneyim eksikliği (2,22,46,70).

2.11. Genetik Danışmanlık Hizmetlerinde Hemşirenin Rolü

Hemşire tüm sağlık kuruluşlarında hastalar ve ailelerle doğrudan temasta bulunan sağlık ekibi üyesidir. Genetik danışmanlık süreci, birey ya da ailenin tıbbi gerçekleri anlamaları, hastalığın tekrarlama riskini kavramaları, durum ile baş edebilmeleri ve uyum yapmalarının sağlanması, hedeflerine uygun kararları doğrultusunda girişimlerin seçilmesi amaçlarına yöneliktir.

Hemşire, bireylerin genetik danışmanlık gereksinimlerini belirleyerek, genetik danışmanlıkla ilgili duygularını tartışarak, bu sürece ilişkin bilgilendirme yaparak GDH'dan yararlanmalarını sağlamaktadır (19,65,71,72).

Hemşirelerin genetik ve genomik alandaki yeterliliklerinin anlatıldığı bir panelde, etkili ve güvenilir bir danışmanlık hizmeti verebilmeleri için, bu alandaki bilgi, beceri ve tutumlarını geliştirmeleri gerektiği vurgulanmıştır. Bunlardan bazıları; üç jenerasyon aile öyküsü alma ve soy ağacı oluşturabilme, birey ya da ailenin kültür ve inançlarına göre genetik testler konusunda karar verme sürecinde birey ya da aileye destek olma, genetik testlerin etkilerini anlayabilme ve anlatabilmedir (17,71,73).

Torrance ve arkadaşlarının klinik genetikçiler ile genetik hemşire danışmanlarını karşılaştırdıkları bir çalışmada, verilen hizmetler, hasta memnuniyeti ve maliyet açısından aralarında önemli bir farkın olmadığını ve hemşirelerin genetik danışmanlık ekibinde mutlaka yer almaları gerektiğini belirtmişlerdir (31).

3. GEREÇ VE YÖNTEM

3.1. Araştırmanın Tipi

Araştırma, hemşirelerin genetik danışmanlık rolleri ve yetkinliklerine ilişkin farkındalıklarının belirlenmesi amacıyla, 1 Mart 2014– 30 Aralık 2014 tarihleri arasında yapılmış, tanımlayıcı bir araştırmadır.

3.2. Araştırmanın Yapıldığı Yer ve Özellikleri

Araştırma, Ankara ili Keçiören Belediyesi hizmet sınırları içerisinde bulunan GATA Eğitim ve Araştırma Hastanesinin, cerrahi ve dahili tıp bilimlerinin klinik ve poliklinikleri ile başhemşirelik hizmetlerinde yürütülmüştür.

GATA Eğitim ve Araştırma Hastanesi Türk Silahlı Kuvvetleri bünyesinde hizmet veren en büyük eğitim ve araştırma hastanesi olup, Ankara ve çeşitli illerden sevk edilen askeri personele, ailelerine ve sivil hastalara hizmet sunmaktadır. Hastane bünyesinde çalışan hemşire sayısı 600'dür. Servis, acil ve yoğun bakım hemşireleri 08:00- 17:00 ve 17:00- 08:00 olmak üzere 2 şiftte çalışmaktadırlar. Poliklinikte çalışanlar ise 08:00- 17:00 saatleri arası hizmet vermektedirler. Hastanenin tıbbi genetik bilim dalı başkanlığı bünyesinde verilen genetik danışmanlık hizmeti, hekimler tarafından yürütülmekte olup, hemşireler aktif rol almamaktadır.

Araştırmada GATA Eğitim ve Araştırma Hastanesinin seçilme nedeni, başhemşirelik hizmetlerinin çalışmanın gerekliliğine inanması, ulaşım kolaylığı ve uygulama sürecinde çalışanların araştırmaya olumlu bakmasıdır.

3.3. Araştırmanın Evreni

Araştırmanın evrenini GATA Eğitim ve Araştırma Hastanesinde çalışan hemşireler oluşturmaktadır (N=600).

3.4. Araştırmanın Örneklemi

Araştırmada örneklem seçilmemiş olup, GATA Eğitim ve Araştırma Hastanesi bünyesinde çalışan tüm hemşirelerin araştırmaya katılması amaçlanmıştır. Araştırmaya katılmayı kabul etmeme (n=80), raporlu (n=10), doğum izninde olma (n=14) ve ön uygulamaya katılma (n=45) nedenlerinden dolayı çalışma kapsamında 451 hemşireye ulaşılmıştır.

3.5. Araştırmanın Bağımlı ve Bağımsız Değişkenleri

Bağımlı Değişkenler

Hemşirelerin genetik danışmanlık rollerine ilişkin farkındalıkları ve yetkinliklerine yönelik özellikleri, “genetik bilgi testi” ile “genetik hastalıklara ilişkin bilgi testinden almış oldukları bilgi puan ortalamaları çalışmanın bağımlı değişkenleridir.

Bağımsız değişkenler

Araştırmaya katılan hemşirelerin yaş, medeni durum, eğitim durumu, çalıştığı birim, çalışma statüsü, çalışma yılı araştırmanın bağımsız değişkenleridir.

3.6. Araştırmanın Etik Yönü

Araştırmanın uygulanabilmesi için GATA Etik ve Anket Kurulundan izin alınmıştır (Ek-A, B). Araştırmaya katılımda gönüllülük esas alınmış ve katılmayı kabul eden hemşirelerle görüşme öncesi araştırmanın amacı, araştırmada sağlanacak yararlılıklar, görüşme için harcayacağı zaman ve yapması gerekenler konusunda açıklama yapılmış olup, yazılı onamları alınmıştır (Ek C).

3.7. Veri Toplama Araçları

Veri toplama aracı olarak, araştırmacı tarafından literatür (2,4,7,14,22,36,37,43,44,45,53,67,70,71,74,75) incelemesi sonrasında geliştirilen anket formu kullanılmıştır (Ek-D). Anket formu dört bölümden oluşmaktadır.

Birinci bölümde; hemşirelerin yaşını, medeni durumunu, eğitim durumunu, çalıştığı birimini, çalışma statüsünü, meslekte çalışma yılını, görev yapılan birimde çalışma süresini belirlemeye yönelik yedi soru maddesi yer almaktadır.

İkinci bölümde; hemşirelerin genetik hastalıklar ve genetik danışmanlıkla ilgili eğitim alıp almadığına, genetik konusunda bilgi kaynaklarına, genetik bilimindeki gelişmeleri önemseme durumuna, genetik danışmanlık rolünü kullanma durumuna, genetik danışmanlığın kimler tarafından verilmesi gerektiğine, ülkemizdeki GDH'nin yeterli olup olmadığına, GDH'nin gelişmesine yönelik önerilerine, genetik yönden risk altındaki bireylerin değerlendirilmesine, genetik hastalık riskini belirlemek için hangi tarama programlarının düzenlenmesi gerektiğine yönelik onbeş soru maddesi yer almaktadır.

Üçüncü bölümde; hemşirelerin temel genetik alanındaki yetkinliklerini belirlemek amacıyla geliştirilen bilgi testinde toplam onüç soru maddesi yer almaktadır. Genetik bilgi testinde hemşirelerden “Hücre çekirdeği içindeki kalıtsal maddedir”, “Kalıtımın temel fiziksel ve işlevsel birimidir”, “Bir organizmanın gözlenen yapısıdır”, “Bir organizmanın genetik yapısıdır”, “Bireyin kromozom sayısı, şekli ve büyüklüğünü ifade eder”, “Genlerin yapısı ve sayısındaki değişiklikler için kullanılır”, “Kendini eşleşmiş kromozomun her bir parçasıdır”, “Genetik özelliklerin akrabalar arasındaki dağılışını gösterir”, “Vücut sıvısında fenilalanin birikmesi sonucu zeka geriliği ve erken yaşta ölüme neden olur”, “Ülkemizde özellikle Akdeniz Bölgesinde çok sık görülen bir anemi türüdür”, “Edward Sendromu olarak ta bilinir ve bu bebeklerde kafa küçük, gözler aşağı yerleşimli, küçük çene görünümü vardır”, “Hamileliğin ilk aylarında, beyin ve omuriliğin gelişimi sırasında ortaya çıkan bir bozukluktur”, “Down sendromu olarak bilinir, genelde üçlü tarama testi ile tanı konulur” ifadeleri ile fenotip, kromozom, genotip, trizomi 21, talasemi, trizomi 18, fenilketonüri, kromatid, mutasyon, gen, karyotip, nöral tüp defekti, soyağacı terimlerini karşılaştırmaları istenmiştir (Bakınız Ek-E).

Genetik bilgi testinde her bir soru maddesine verilen doğru cevap “1” puan üzerinden değerlendirilmiş olup, bilgi testi toplam “13” puan üzerinden hesaplanmıştır.

Dördüncü bölümde; hemşirelerin genetik hastalıklar konusundaki yetkinliklerini belirlemek amacıyla geliştirilen genetik hastalıklar bilgi testinde toplam on soru maddesi bulunmaktadır. Bilgi testinde hemşirelerden “Gen haritasının çıkarılmasıyla bazı kanserlerin erken tanısı mümkün olabilmektedir”, “Mendel kanunlarına göre kalıtsal faktörler hiçbir zaman kendi özelliklerini yitirmeyip, bir sonraki kuşağa bir değişikliğe uğramadan ortaya çıkmaktadır”, “Kromozom anomalileri, kromozomların eksik, fazla veya anormal düzenlenmesi sonucu oluşur”, “Genetik hastalığın çocuklarda yinleme riski yoktur”, “Hemofili X’e bağlı resesif geçiş gösteren doğumsal bir kanama bozukluğudur”, “BRCA1 veya BRCA2 gen mutasyonu ile kalıtsal meme ve over kanseri arasında ilişki vardır”, “Otozomal kromozomlar, 44 çift, cinsiyet kromozomları 2 çifttir”, “Kromozom analizi normal olan çiftlerin embriyolarında genetik hastalık görülmez”, “X kromozomuna bağlı kalıtım hastalığı taşıyıcı anneden oğula geçer”, “Onkogen kontrolünü kaybetmiş protein kodlayan genlerdir ve kanser gelişiminin başlangıcında rol oynar” ifadelerini doğru veya yanlış olarak değerlendirmeleri istenmiştir (Bakınız Ek-E).

Bilgi testinde her bir soru maddesine verilen doğru cevap “1” puan üzerinden değerlendirilmiş olup, bilgi testi toplam “10” puan üzerinden hesaplanmıştır.

3.8. Araştırmanın Uygulanması

Çalışmanın ön uygulaması araştırma kriterlerine uygun örneklemin %10’unu temsil eden 45 hemşire üzerinde yapılmış, veri toplama formunda yer alan soruların anlaşılabilir olduğu konusunda geri bildirim alınmış ve anketin 15 ve 18. sorularına “En önemli üç öneriniz nedir?” ifadesi eklenmiştir. Ön uygulama kapsamına alınan hemşireler çalışma örneklemine dahil edilmemiştir.

Veri toplama araçları araştırmacı tarafından yüz yüze görüşülerek toplanmıştır. Katılımcıların birbirleriyle etkileşimini önlemek için görüşmeler ayrı odada yapılmıştır.

3.9. Verilerin Deęerlendirilmesi

Veri toplama formu ile elde edilen bilgiler bilgisayar ortamına aktarılmıř ve gerekli hata kontrolleri ve d¼zeltmeler yapılmıřtır. Bu alıřmada elde edilen veriler Lisanslı SPSS 20.0 paket programı ile deęerlendirilmiřtir. Verilerin normallik testleri sonucunda frekans, y¼zde, iki gruplu karřılařtırmalarda Mann-Whitney U testi, 3 ve daha fazla gruplu karřılařtırmalarda Kruskal-Wallis testi kullanılmıřtır. alıřmada anlamlılık d¼zeyi $p<0.05$ olarak kabul edilmiřtir.

3.10. Arařtırmanın Sınırlılıkları

alıřma yalnızca bir hastanede yapılmıř olduęu iin elde edilen sonular genellenememektedir. alıřmadan elde edilen sonular, alıřmaya katılan hemřirelerin ¼z bildirimine dayalıdır. Ancak; ¼lkemizde yakın zamanda benzer bir alıřma olmaması, genetik biliminin hızlı bir řekilde geliřmesi ve genetik danıřmanlık ihtiyacının artması sebebiyle ¼nemlilik arz etmektedir.

4. BULGULAR

Bu bölümde çalışmadan elde edilen bulgular üç bölümde verilmiştir.

Birinci bölümde; Hemşirelerin Tanımlayıcı Özellikleri ve Genetik Danışmanlık Rollerini ile Yetkinliklerine Yönelik Bulgular,

İkinci bölümde; Hemşirelerin Tanımlayıcı Özellikleri ve Genetik Danışmanlık Rollerini ile Yetkinliklerine Göre Genetik Bilgi Testi Puan Ortalamalarına (GBTPO) Yönelik Bulgular,

Üçüncü bölümde; Hemşirelerin Tanımlayıcı Özellikleri ve Genetik Danışmanlık Rollerini ile Yetkinliklerine Göre Genetik Hastalıklar Bilgi Testi Puan Ortalamalarına (GHBTPPO) Yönelik Bulgular 'a yer verilmiştir.

4.1. Hemşirelerin Tanımlayıcı Özellikleri ve Genetik Danışmanlık Rollerini ile Yetkinliklerine Yönelik Bulgular

Bu bölümde hemşirelerin tanımlayıcı özellikleri ve genetik danışmanlık rolleri ile yetkinliklerine yönelik tablolara yer verilmiştir.

Tablo 4.1. Hemşirelerin tanımlayıcı özelliklerinin dağılımı (n=451)

Özellikler	n	%*
Yaş		
20-25	82	18.1
26-30	153	34.0
31-35	114	25.2
36 ve üzeri	102	22.7
Medeni durum		
Evli	196	43.4
Bekar	255	56.6
Eğitim durumu		
Ön lisans ve altı	25	5.6
Lisans ve üzeri	426	94.4
Çalışma statüsü		
Servis	295	65.4
Poliklinik	35	7.8
Acil servis+ diğer**	20	4.4
Yoğun Bakım	101	22.4
Meslekte çalışma yılı		
5 yıldan az	115	25.5
5-9 yıl	131	29.0
10-15 yıl	102	22.6
15 yıl üzeri	103	22.9
Görev yaptığı birimde çalışma süresi		
5 yıldan az	202	44.8
5-9 yıl	139	30.9
10-15 yıl	70	15.4
15 yıl üzeri	40	8.9

*Sütun yüzdesi alınmıştır.

**Başhemşirelik hizmetlerinde çalışan hemşirelerdir.

Araştırma kapsamında yer alan bireylerin yaş ortalamasının 30.8 ± 5.5 (min=20, max=50) olduğu belirlenmiştir. **Tablo 4.1.**'de çalışmaya katılan hemşirelerin tanımlayıcı özelliklerine ilişkin dağılımı yer almaktadır. Tablo incelendiğinde; hemşirelerin % 34'ünün 26- 30 yaş aralığında yer aldığı, %54.6'sının bekar %94.4'ünün lisans mezunu olduğu görülmüştür. Katılımcıların çalışma statülerine bakıldığında % 65.4'ünün servis hemşiresi olarak görev yaptığı, %29'unun 5-9 yıl

meslekte çalıştığı ve görev yapılan birimdeki çalışma süresi incelendiğinde %44.8'inin 5 yıldan az süre çalıştığı tespit edilmiştir.

Tablo 4.2. Genetik konusunda bilgi alma durumuna ilişkin özelliklerin dağılımı

Özellikler	n	%*
Genetik konusunda bilgi alma durumu (n=451)		
Evet	260	57.7
Hayır	137	30.3
Hatırlamıyorum	54	12.0
Genetik konusunda bilgi kaynakları (n=717)**		
Mezuniyet öncesi eğitim	230	88.5
İnternet	194	74.7
Medya-TV	120	46.2
Hizmet içi eğitim	65	25.0
Arkadaş-akraba	65	25.0
Kitap- dergi	43	16.6
Genetik bilimindeki gelişmelerin önemsenme durumu (n=451)		
Evet	368	81.6
Hayır	47	10.4
Fikrim Yok	36	8.0

*Sütun yüzdesi alınmıştır.

**Bu soruya birden fazla yanıt verilmiştir.

Hemşirelerin genetik konusunda bilgi alma durumu ve dağılımlarına **Tablo 4.2'**de yer verilmiştir. Katılımcıların %57.7'sinin genetik konusunda mesleki yaşamının herhangi bir döneminde bilgiye ulaştığı, %88.5'inin mezuniyet öncesi eğitimden, %74.7'sinin internetten bilgiye ulaştığı, %81.6'sının genetik bilimindeki gelişmeleri önemsendiği belirlenmiştir.

Tablo 4.3. Hemşirelerin genetik danışmanlık hizmetlerine ilişkin görüşlerinin dağılımı

Özellikler	n	%*
GDH verme durumu (n=451)		
Evet	4	0.9
Hayır	447	99.1
GDH vermeyi isteme durumu (n=451)		
Evet	123	27.2
Hayır	328	72.8
Kim/Kimler GDH vermeli (n=1121)**		
Tıbbi genetik uzmanı	424	37.9
Hemşire	351	31.3
Uzman doktor	223	19.9
Ebe	71	6.3
Psikolog	21	1.9
Fikrim yok	18	1.6
Herhangi bir sağlık personeli	13	1.1
Genetik danışmanlık kimlere verilmeli (n=2667)**		
Akraba evliliği yapanlara	363	13.7
Ailede kalıtsal hastalığı olana	347	13.0
Evlilik öncesi tüm çiftlere	311	11.7
Talaseminin sık olduğu yerlerde yaşayanlara	306	11.4
35 yaş üstü anne adaylarına	305	11.4
45 yaş üstü baba adaylarına	285	10.7
Radyasyon ve kimyasal ajanlara maruz kalanlara	260	9.8
İnfertil çiftlere	258	9.7
Tüm gebelere	214	8.0
Fikrim yok	18	0.6

*Sutun yüzdesi alınmıştır.

**Birden fazla yanıt verilmiştir.

Hemşirelerin genetik danışmanlık yapma durumuna ilişkin görüşlerine **Tablo 4.3'**te yer verilmiştir. Tablo incelendiğinde hemşirelerin %99.1'inin geçmişte genetik danışmanlık yapmadığı ve %72.8'inin GDH'ı yapmayı istemediği saptanmıştır. Katılımcıların %37.9'u GDH'ın tıbbi genetik uzmanı, %31.3'ü hemşireler tarafından verilmesi gerektiğini ifade etmişlerdir. GDH'ın kimlere verilmesi gerekir sorusuna ise hemşirelerin %13.7'si akraba evliliği yapanlara, %13'ü ailede kalıtsal hastalığı bulunanlara verilmesi gerektiğini belirtmiştir.

Tablo 4.4. Hemşirelerin genetik danışmanlık hizmetlerine ilişkin görüşlerinin dağılımı (devamı)

Özellikler	n	%*
GDH vermek için gereken özellikler (n=2196)**		
Hastalığa dair her şeyi bilmek	420	19.1
Etik kuralları bilmek	401	18.2
Uygun merkezlere sevk etmek	381	17.3
Akraba evliliklerinin önemini anlatmak	288	13.1
İletişim becerilerini kullanmak	270	12.3
Test sonuçlarını yorumlamak	214	9.8
Uzmanlık hizmetlerini bilmek	204	9.2
Fikrim yok	18	1.0
GDH'ı yeterli bulma durumu (n=451)		
Evet	10	2.3
Hayır	147	32.6
Fikrim yok	294	65.1
GDH'ı yeterli bulmama nedenleri (n=1364)**		
Hizmet alınacak yerlerin bilinmemesi	283	20.8
Toplumun ilgisizliği	224	16.4
Politikaların yetersizliği	163	12.0
Rol ve sorumlulukların belirsizliği	143	10.4
Eğitim imkanlarının yetersizliği	132	9.7
Tedavi imkanlarının yetersizliği	115	8.4
Testleri yorumlama hataları	102	7.4
Personelin deneyim eksikliği	93	6.9
Kurum olanaklarının yetersizliği	70	5.1
Ekonomik yetersizliğin olması	39	2.9
GDH'a yönelik öneriler (n=2193)**		
Evlilik öncesi danışmanlığın yapılması	404	18.4
Lisans müfredatına entegre edilmesi	384	17.6
Hemşirelikte branşlaşmanın olması	375	17.1
Hizmet içi eğitim, konferans yapılması	349	16.0
Güncel gelişmelerin takip edilmesi	347	15.8
Veri toplama formunda yer alması	315	14.3
Fikrim yok	19	0.4

*Sütun yüzdesi alınmıştır.

**Birden fazla yanıt verilmiştir.

Hemşirelerin GDH'a ilişkin görüşlerinin dağılımı **Tablo 4.4**'te yer almaktadır. Tablo incelendiğinde hemşirelerin %19.1'i GDH verilmesi için hastalığa dair her şeyin bilinmesi gerektiğini, %18.2'si etik kuralların bilinmesi gerektiğini belirtirken, %32.6'sı ülkemizde GDH'ın yeterli düzeyde verilmediğini ifade etmiştir. Hemşirelerin GDH'ı yeterli bulmama nedenleri incelendiğinde, ilk sırada (%20,8) hizmet alınacak yerlerin bilinmediği, ikinci sırada (%16.4) toplumun ilgisizliği ve üçüncü olarak ise (%12) politikaların yetersizliği yer almıştır. Hemşirelerin GDH'ın iyileştirilmesine yönelik önerileri incelendiğinde %18.4'ünün evlilik öncesi danışmanlığın yapılması gerektiğini, %17.6'sının lisans müfredatına entegre edilmesi

gerektiğini ve %17.1'inin ise hemşirelikte branşlaşmanın olması gerektiğini belirttiği görülmüştür.

Tablo 4.5. Hemşirelerin genetik hastalık öyküsüne ilişkin görüşlerinin dağılımı

Özellikler	n	%*
Genetik aile öyküsünde yer alması gereken bireyler (n=1951)**		
Anne ve baba	433	22.1
Kardeşler	420	21.6
Çocuklar	395	20.2
Büyükanne- baba	367	18.9
Amca, teyze, dayı ve kuzenler	311	16.0
Fikrim yok	25	1.2
Hasta değerlendirmede ele alınması gereken kriterler (n=3531)**		
Akraba evliliği	419	11.9
Ailede kalıtsal hastalık öyküsü	373	10.0
Reproduktif öykü	353	10.0
Hormon tedavisi alma öyküsü	334	9.4
Düzenli ilaç kullanımı	310	8.8
Sigara, alkol, madde kullanımı	304	8.7
Cerrahi operasyon öyküsü	287	8.1
Çevresel faktörler	277	7.8
Beslenme ve egzersiz durumu	254	7.1
Tarama programına katılma durumu	209	5.9
Demografik özellikleri	208	5.9
Dini ve kültürel inançları	184	5.2
Fikrim yok	19	0.6
Tarama programına alınması gereken bireyler (n=1054)**		
Evlilik öncesi çiftlere	376	35.7
Akraba evliliği yapanlara	173	16.4
Genetik hastalık taşıyıcılarına	168	16.0
Hasta çocuğu olan çift ve yakın akrabalarına	155	14.7
Tüm gebelere	140	13.2
Fikrim yok	42	4.0

*Sütun yüzdesi alınmıştır.

**Birden fazla seçenek işaretlenmiştir.

Tablo incelendiğinde araştırmaya katılan hemşirelerin % 78.4'ü kullandıkları veri toplama formunda genetik öykü ile ilgili bir herhangi bir sorunun bulunmadığını belirtmiştir. Hemşirelerin genetik hastalık öyküsüne ilgili sorulara ilişkin görüşlerin dağılımına **Tablo 4.5'**te yer verilmiştir. Bunun yanında genetik hastalıklara ilişkin aile öyküsünde hangi bireylerin yer almasının sorgulanmasına yönelik hemşirelerin %22.1'i anne ve baba, %21.6'sı kardeşler, %20.2'si çocuklar şeklinde yanıt vermiştir. Aynı zamanda genetik hastalık öyküsü yönünden bireylerin değerlendirilmesinde hemşirelerin %11.9'u akraba evliliğinin, %10'u ailede kalıtsal

hastalık öyküsünün, %10'u reproduktif öykünün alınması gerektiği yönünde görüş bildirmiştir. Hemşirelerin %35.7'si genetik tarama programlarının evlilik öncesi çiftlere yönelik düzenlenmesi gerektiğini belirtmiştir.

Tablo 4.6. Hemşirelerin genetik bilgi testine verdikleri cevapların dağılımı

Soru maddeleri	Doğru		Yanlış	
	n	%*	n	%*
Hücre çekirdeği içindeki kalıtsal maddedir	84	18.6	367	81.4
Kalıtımın temel fiziksel ve işlevsel birimidir	69	15.3	382	84.7
Bir organizmanın gözlenen yapısıdır	214	47.4	237	52.6
Bir organizmanın genetik yapısıdır	223	49.4	228	50.6
Bireyin kromozom sayısı, şekli ve büyüklüğünü ifade eder	365	80.9	86	19.0
Genlerin yapısı ve sayısındaki değişiklikler için kullanılır	169	37.4	282	62.5
Kendini eşlemiş kromozomun her bir parçasıdır	170	37.6	281	62.3
Genetik özelliklerin akrabalar arasındaki dağılımını gösterir	400	88.6	51	11.3
Vücut sıvısında fenilalanin birikmesi sonucu zeka geriliği ve erken yaşta ölüme neden olur	410	90.9	41	9.0
Ülkemizde özellikle Akdeniz Bölgesinde çok sık görülen bir anemi türüdür	417	92.4	34	7.5
Edward Sendromu olarak ta bilinir ve bu bebeklerde kafa küçük, gözler aşağı yerleşimli, küçük çene görünümü vardır	392	86.9	59	13.0
Hamileliğin ilk aylarında, beyin ve omuriliğin gelişimi sırasında ortaya çıkan bir bozukluktur	402	89.1	49	10.9
Down Sendromu olarak bilinir, genelde üçlü tarama testi ile tanı konulur	405	89.8	46	10.2

*Satır yüzdesi alınmıştır.

Hemşirelerin GBTPO'nun 8.25 ± 2.65 (min=0, max=13) olduğu görülmüştür. **Tablo 4.6**'da hemşirelerin genetik bilgi testine verdikleri cevapların dağılımına yer verilmiştir. Hemşirelerin %92.4'ünün "**Ülkemizde özellikle Akdeniz Bölgesinde çok sık görülen bir anemi türüdür**" ifadesi ile akdeniz anemisini, %90.9'unun "**Vücut sıvısında fenilalanin birikmesi sonucu zeka geriliği ve erken yaşta ölüme neden olur**" ifadesi ile fenilketonüriyi, %89.8'inin "**Down Sendromu olarak bilinir, genelde üçlü tarama testi ile tanı konulur**" ifadesi ile trizomi 21 terimini, %89.1'inin "**Hamileliğin ilk aylarında, beyin ve omuriliğin gelişimi sırasında ortaya çıkan bir bozukluktur**" ifadesi ile nöral tüp defekti terimini, %88.6'sının "**Genetik özelliklerin akrabalar arasındaki dağılımını gösterir**" ifadesi ile soyağacı terimini, %86.9'unun "**Edward Sendromu olarak ta bilinir ve bu**

bebeklerde kafa küçük, gözler aşağı yerleşimli, küçük çene görünümü vardır” ifadesi ile trizomi 18 terimini, %80.9’unun “Bireyin kromozom sayısı, şekli ve büyüklüğünü ifade eder” ifadesi ile karyotip terimini doğru eşleştirdikleri belirlenmiştir.

Bunun yanı sıra hemşirelerin %49.4’ünün “Bir organizmanın genetik yapısıdır” ifadesi ile genotip terimini, %47.4’ünün “Bir organizmanın gözlenen yapısıdır” ifadesi ile fenotip terimini, %37.6’sının “Kendini eşlemiş kromozomun her bir parçasıdır” ifadesi ile kromatid terimini, %37.4’ünün “Genlerin yapısı ve sayısındaki değişiklikler için kullanılır” ifadesi ile mutasyon terimini, %15.3’ünün “Hücre çekirdeği içindeki kalıtsal maddedir” ifadesi ile kromozom terimini, %15.3’ünün “Kalıtımın temel fiziksel ve işlevsel birimidir” ifadesi ile gen terimini doğru eşleştirdikleri tespit edilmiştir (Tablo 4.6.).

Tablo 4.7. Hemşirelerin genetik hastalıklara ilişkin bilgi testine verdikleri cevapların dağılımı

Soru maddeleri	Doğru		Yanlış	
	n	%*	n	%*
Gen haritasının çıkarılmasıyla bazı kanserlerin erken tanısı mümkün olabilmektedir.	435	96.3	16	3.7
Mendel kanunlarına göre kalıtsal faktörler hiçbir zaman kendi özelliklerini yitirmeyip, bir sonraki kuşağa bir değişikliğe uğramadan ortaya çıkmaktadır.	324	71.7	127	28.3
Kromozom anomalileri, kromozomların eksik, fazla veya anormal düzenlenmesi sonucu oluşur.	426	94.5	25	5.5
Genetik hastalığın çocuklarda yinleme riski yoktur.	187	41.5	264	58.5
Hemofili, X'e bağlı resesif geçiş gösteren doğumsal bir kanama bozukluğudur.	329	72	122	27
BRCA1 veya BRCA2 gen mutasyonu ile kalıtsal meme ve over kanseri arasında ilişki vardır.	294	65.2	157	34.8
Otozomal kromozomlar 44 çift, cinsiyet kromozomlar 2 çifttir.	348	77.2	103	22.8
Kromozom analizi normal olan çiftlerin embriyolarında genetik hastalık görülmez.	160	35.5	291	64.5
X kromozomuna bağlı kalıtım hastalığı taşıyıcı anneden oğla geçer.	94	20.8	357	79.2
Onkogen, kontrolünü kaybetmiş protein kodlayan genlerdir ve kanser gelişiminin başlangıcında rol oynar.	344	76.3	107	23.7

*Satır yüzdesi alınmıştır.

Hemşirelerin GHBTPÖ'nün 6.52 ± 1.83 (min=0, max=10) olduğu görülmüştür. Tablo 4.7'de hemşirelerin genetik hastalıklara ilişkin bilgi sorularına verdikleri cevapların dağılımına yer verilmiştir. Hemşirelerin %96.3'ünün “Gen haritasının çıkarılmasıyla bazı kanserlerin erken tanısı mümkün olabilmektedir” ifadesine,

%94.5'i “Kromozom anomalileri, kromozomların eksik, fazla veya anormal düzenlenmesi sonucu oluşur” ifadesine, %77.2'si “Otozomal kromozomlar 44 çift, cinsiyet kromozomlar 2 çifttir” ifadesine, %76.3'ü “Onkogen, kontrolünü kaybetmiş protein kodlayan genlerdir ve kanser gelişiminin başlangıcında rol oynar” ifadesine, %72'si “Hemofili, X'e bağlı resesif geçiş gösteren doğumsal bir kanama bozukluğudur” ifadesine, %71.7'si “Mendel kanunlarına göre kalıtsal faktörler hiçbir zaman kendi özelliklerini yitirmeyip, bir sonraki kuşağa bir değişikliğe uğramadan ortaya çıkmaktadır” ifadesine, %65.2'si “BRCA1 veya BRCA2 gen mutasyonu ile kalıtsal meme ve over kanseri arasında ilişki vardır” ifadesine, %41.5'i “Genetik hastalığın çocuklarda yineleme riski yoktur” ifadesine, %35.5'i “Kromozom analizi normal olan çiftlerin embriyolarında genetik hastalık görülmez” ifadesine, %20.8'i “X kromozomuna bağlı kalıtım hastalığı taşıyıcı anneden oğla geçer” ifadesine doğru yanıt verdikleri belirlenmiştir.

4.2. Hemşirelerin Tanımlayıcı Özellikleri ve Genetik Danışmanlık Rollerini ile Yetkinliklerine Göre GBTPO'na Yönelik Bulgular

Bu bölümde hemşirelerin tanımlayıcı özellikleri ve genetik danışmanlık rollerini ile yetkinliklerine göre GBTPO'nun karşılaştırıldığı tablolara yer verilmiştir.

Tablo 4.8. Hemşirelerin yaş dağılımına göre GBTPO'nun dağılımı

Yaş Dağılımı	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	N	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
20-25	82	8.74	0.00	13.00	3.05	255.21	x ² =6.381 p=0.094
26-30	153	8.18	0.00	13.00	2.55	222.11	
31-35	114	8.28	1.00	13.00	2.36	225.51	
36 yaş ve üzeri	102	7.92	0.00	13.00	2.75	208.90	

*Kruskal Wallis testi kullanılmıştır (p<0.05).

Tablo 4.8'de araştırmaya katılan bireylerin yaş dağılımına göre GBTPO'nun dağılımına yer verilmiştir. Bulgular incelendiğinde 20-25 yaş grubunda bulunan hemşirelerin bilgi puan ortalaması 8.74±3.05 iken, bu ortalamanın 36 yaş ve üzeri

hemşirelerde 7.92 ± 2.75 olduğu saptanmıştır. Hemşirelerin yaş dağılımı ile GBPO arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p > 0.05$).

Tablo 4.9. Hemşirelerin medeni durumlarına göre GBTPO'nun dağılımı

Medeni Durumu	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Evli	196	8.5	0	13	2.8	238.76	Z= -1.88 p=0.060
Bekar	255	8.1	0	13	2.5	213.55	

*Mann - Whitney U testi kullanılmıştır ($p < 0.05$).

Hemşirelerin medeni durumlarına göre GBTPO'nun dağılımı **Tablo 4.9'**da verilmiştir. Tablo incelendiğinde evli olan hemşirelerin GBTPO'sı 8.5 ± 2.8 iken, bu ortalamanın medeni durumu bekar olan hemşirelerde 8.1 ± 2.5 olduğu saptanmıştır. Medeni durumu evli olanlarda GBTPO'ları daha yüksek olmasına rağmen, aralarındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p > 0.05$).

Tablo 4.10. Hemşirelerin eğitim durumuna göre GBTPO'nun dağılımı

Eğitim Durumu	Bilgi Puan Ortalaması					Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	
Ön lisans ve altı	25	8.4	8.0	11.0	2.3	Z= -0.635 p=0.525
Lisans ve üzeri	426	8.2	8.0	13.0	2.7	

*Mann-Whitney U Testi kullanılmıştır ($p < 0.05$).

Tablo 4.10'da hemşirelerin eğitim durumuna göre GBTPO'nun dağılımına yer verilmiştir. Eğitim düzeyi ön lisans ve altı olan hemşirelerin bilgi puan ortalamaları 8.4 ± 2.3 iken, lisans ve üzeri olan hemşirelerin GBTPO 8.2 ± 2.7 olduğu görülmüştür. Eğitim düzeyi düşük olan grubun GBTPO'sı daha yüksek olmasına

rağmen, aralarında istatistiksel olarak anlamlı bir farkın olmadığı tespit edilmiştir ($p>0.05$).

Tablo 4.11. Hemşirelerin çalıştıkları birimlere göre GBTPO'nun dağılımı

Çalışılan Birim	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Servis	295	7.96	0.00	13.00	2.43	207.03	$\chi^2=25.585$ $p=0.000$
Poliklinik	35	8.00	3.00	13.00	2.01	207.04	
Yoğun bakım	101	8.77	0.00	13.00	3.27	259.49	
Yönetim	20	10.25	7.00	13.00	2.17	336.29	

*Kruskal-Wallis testi kullanılmıştır ($p<0.05$).

**Grupların karşılaştırılmasında 1-3, 1-4 ve 2-3 grupları arasında fark bulunmaktadır.

Hemşirelerin çalıştıkları birimlere göre GBTPO'nun dağılımı **Tablo 4.11**'de yer almaktadır. Tablo incelendiğinde hemşirelerin çalıştıkları birim ile GBTPO arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunduğu belirlenmiştir ($p<0.05$). Grupların karşılaştırılmasında ise bu farkın serviste çalışan hemşire grubu ile yoğun bakım ve yönetimde çalışan hemşireler arasında olduğu belirlenmiştir. Aynı zamanda bu farkın yoğun bakım ünitelerinde çalışan hemşireler ile poliklinikte çalışan hemşireler arasında bulunduğu saptanmıştır. Buna göre, yönetici konumunda olan ve yoğun bakım ortamında çalışan hemşirelerin servis ve poliklinik hemşirelerine göre daha fazla bilgi puanına sahip oldukları belirlenmiştir.

Tablo 4.12. Hemşirelerin Çalışma Statülerine Göre GBTPO'nun dağılımı

Çalışma Statüsü	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Yönetici hemşire	8	8.97	2.00	13.00	2.64	258.76	Z=9.497 p=0.035
Servis hemşiresi	393	8.14	0.00	13.00	264	221.17	

*Mann-Whitney U Testi kullanılmıştır ($p<0.05$).

Tablo 4.12'de hemşirelerin çalışma statülerine göre GBTPO'nun dağılımına ait bulgular verilmiştir. Tablo incelendiğinde; hemşirelerin çalışma statüleri ile temel genetik GBTPO'ları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunduğu belirlenmiştir ($p<0.05$). Araştırma kapsamında yer alan yönetici hemşirelerin bilgi puan ortalamasının 8.97 ± 2.64 iken, serviste çalışan hemşirelerde bu puan ortalaması 8.14 ± 2.65 'tir. Buna göre yönetici hemşirelerin genetik konusunda daha fazla bilgi puanına sahip olduğu belirlenmiştir.

Tablo 4.13. Hemşirelerin meslekteki toplam çalışma yıllarına göre GBTPO'nun dağılımı

Çalışma Yılı	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
5 yıldan az	115	8.63	0.00	13.00	2.87	247.63	$\chi^2=7.798$ p=0.051
5-9 yıl	131	8.13	0.00	13.00	2.61	220.64	
10-15 yıl	102	8.44	1.00	13.00	2.46	233.26	
15 yıl üzeri	103	7.78	0.00	13.00	2.59	201.48	

*Kruskal Wallis testi kullanılmıştır ($p<0.05$).

Tablo 4.13'te katılımcıların meslekteki çalışma yıllarına göre GBTPO'na yer verilmiştir. Meslekte çalışma 5 yıldan az olan hemşirelerin GBTPO'sı 8.63 ± 2.87 iken, 15 yıl ve üzeri çalışanlarda ise 7.78 ± 2.59 olduğu saptanmıştır. Hemşirelerin meslekteki toplam çalışma yılları arttıkça GBTPO'nun daha fazla olduğu görülmekle

birlikte aralarında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmadığı belirlenmiştir ($p>0.05$).

Tablo 4.14. Hemşirelerin genetik alanında eğitim alma durumlarına göre GBTPO'nun dağılımı

Eğitim alma durumu	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Evet	260	8.2	0	13	2.4	222.1	$\chi^2=4.53$ $p=0.104$
Hayır	137	8.5	0	13	3.1	242.7	
Hatırlamıyorum	54	7.7	0	13	2.7	202.3	

*Kruskal Wallis testi kullanılmıştır ($p<0.05$).

Tablo 4.14'te hemşirelerin genetik alanında eğitim alma durumlarına göre GBTPO'nun dağılımı yer almaktadır. Mezuniyet öncesi ve sonrası dönemde, genetik alanında eğitim alanların GBTPO'ları 8.2 ± 2.4 iken, eğitim almayan hemşirelerde bu ortalama 8.5 ± 3.1 olarak tespit edilmiştir. Genetik alanında daha önce eğitim almadığını belirten hemşirelerin GBTPO'sı daha yüksek olmasına rağmen, aralarında istatistiksel olarak anlamlı bir farkın olmadığı görülmüştür ($p>0.05$).

Tablo 4.15. Hemşirelerin genetik bilimindeki gelişmeleri önemsemelerine göre GBTPO'nun dağılımı

Genetik bilimindeki gelişmelerin önemsenme durumu	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Evet	368	8.4	0	13	2.6	231.8	$\chi^2=7.20$ $p=0.027$
Hayır	47	7.0	0	13	3.0	179.3	
Fikrim yok	36	8.1	0	13	2.8	227.3	

*Kruskal-Wallis testi analizi yapılmıştır ($p<0.05$).

** Grupların karşılaştırılmasında 1-2 grupları arasında fark bulunmaktadır.

Hemşirelerin genetik bilimindeki gelişmeleri önemsemelerine göre GBPO'nun dağılımı **Tablo 4.15'**te gösterilmiştir. Tablo incelendiğinde, hemşirelerin

genetik bilimindeki gelişmeleri önemseme durumu ile GBTPO arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmuştur ($p<0.05$). Grupların karşılaştırılmasında ise bu farkın genetik bilimindeki gelişmeleri önemseyenler ile önemsemeyenler arasında olduğu belirlenmiştir. Genetik bilimindeki gelişmeleri önemsemediğini ifade eden hemşirelerin GBTPO'sı 8.4 ± 2.6 iken, önemsemediğini ifade edenlerde bu ortalama 7.0 ± 3.0 olduğu belirlenmiştir. Bu bulguya göre genetik bilimindeki gelişmeleri önemseyen hemşirelerin, önemsemeyenlere göre bilgi puanlarının daha yüksek olduğu belirlenmiştir.

Tablo 4.16. Hemşirelerin genetik danışmanlık hizmeti verme durumuna göre GBTPO'nun dağılımı

GDH verme durumu	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Evet	4	6.5	2	11	3.7	145.3	Z= -1.28 p=0.200
Hayır	447	8.3	0	13	2.6	226.7	

*Mann Whitney U Testi kullanılmıştır ($p<0.05$).

Tablo 4.16'da hemşirelerin GDH verme durumuna göre GBTPO'nun dağılımı yer almaktadır. Tablo incelendiğinde, meslek yaşamı süresinde GDH veren hemşirelerin bilgi puan ortalaması 6.5 ± 3.7 iken, danışmanlık yapmayanlarda bu ortalama 8.3 ± 2.6 olduğu görülmüştür. Genetik danışmanlık deneyimi olan hemşirelerin GBTPO'sı daha düşük bulunmuştur, ancak aralarında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmadığı belirlenmiştir ($p>0.05$).

Tablo 4.17. Hemşirelerin genetik danışmanlık hizmeti vermeyi isteme durumuna göre GBTPO'nun dağılımı

Genetik danışmanlık hizmeti vermeyi isteme durumu	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Evet	123	8.4	1	13	2.7	225.8	$\chi^2=8.95$ $p=0.011$
Hayır	172	7.8	0	13	2.6	206.2	
Fikrim yok	156	8.6	0	13	2.6	248.0	

*Kruskal Wallis testi kullanılmıştır ($p<0.05$).

**Grupların karşılaştırılmasında 2-3 grupları arasında fark bulunmaktadır.

Tablo 4.17'de hemşirelerin GDH vermeyi isteme durumuna göre GBTPO'sı yer almaktadır. Tablo incelendiğinde meslek yaşamında GDH vermeyi isteme durumu ile GBTPO arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu saptanmıştır ($p<0.05$). Grupların karşılaştırılmasında bu farkın genetik danışmanlık yapmayı istemeyen hemşireler ile bu konuda fikri olmadığını belirten hemşireler arasında olduğu görülmüştür. Buna göre danışmanlık yapmayı isteme durumu hakkında fikri olmadığını beyan edenlerin bilgi puan ortalamasının, GDH vermeyi istemeyenlere göre daha yüksek olduğu belirlenmiştir.

Tablo 4.18. Hemşirelerin genetik danışmanlık hizmetlerini yeterli bulma durumuna göre GBTPO'nun dağılımı

GDH'ı yeterli bulma durumu	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Evet	10	8.7	1	13	3.3	265.3	$\chi^2=17.23$ $p=0.000$
Hayır	147	9.0	0	13	2.9	259.4	
Fikrim yok	294	7.9	0	13	2.5	207.9	

*Kruskal Wallis testi kullanılmıştır ($p<0.05$).

**Grupların karşılaştırılmasında 2-3 grupları arasında fark bulunmuştur.

Hemşirelerin GDH'ı yeterli bulma durumlarına göre GBTPO'nun dağılımı **Tablo 4.18'**de yer almaktadır. Tablo incelendiğinde GDH'ın yeterli bulunma durumu ile GBTPO arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki olduğu saptanmıştır ($p<0.05$). Grupların karşılaştırılmasında bu farkın GDH'ı yeterli bulmayanlar ile bu

konuda fikir belirtmeyenler arasında olduğu belirlenmiştir. GDH'ı yeterli bulmayan hemşirelerin bilgi puan ortalamaları 9.0 ± 2.9 iken, bu konuda fikir belirtmeyen hemşirelerin bilgi puan ortalamaları ise 7.9 ± 2.5 'tir. Bu bulguya göre GDH'ı yeterli bulmayan hemşirelerin bilgi puanlarının bu konuda fikir beyan etmeyenlere göre daha yüksek olduğu belirlenmiştir.

Tablo 4.19. Hemşirelerin çalıştıkları birimde hasta veri toplama formunda genetik ile ilgili sorulara yer verilme durumuna göre GBTPO'nun dağılımı

Hasta veri toplama formunda genetik ile ilgili sorulara yer verilme durumu	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Evet	97	9.3	4	13	2.3	276.5	Z= -4.44 p=0.000
Hayır	354	8.0	0	13	2.7	212.2	

*Mann Whitney –U testi kullanılmıştır (p<0.05).

Tablo 4.19'da hemşirelerin çalıştıkları birimde hasta veri toplama formunda genetik ile ilgili sorulara yer verilme durumuna GBTPO'nun dağılımı yer almaktadır. Çalıştıkları birimde kullandıkları hasta veri toplama formunda genetik ile ilgili sorulara yer verildiğini belirten hemşirelerin GBTPO'sı 9.3 ± 2.3 iken, yer verilmediğini belirten hemşirelerin bilgi puan ortalamalarının 8.0 ± 2.7 olduğu belirlenmiştir. Hasta veri toplama formunda genetik ile ilgili sorulara yer veren hemşirelerin GBTPO'sının daha yüksek olması, istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (**p<0.05**).

4.3. Hemşireleri Tanımlayıcı Özellikleri ve Genetik Danışmanlık Rollerini ile Yetkinliklerine Göre GHBTPÖ'na Yönelik Bulgular

Bu bölümde hemşirelerin tanımlayıcı özellikleri ve genetik danışmanlık rollerini ile yetkinliklerine göre almış oldukları GHBTPÖ'nün yer aldığı tablolar bulunmaktadır.

Tablo 4.20. Hemşirelerin eğitim durumlarına göre GHBTPÖ'nün dağılımı

Eğitim Durumu	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Ön lisans ve altı	25	5.24	0	9	0.40	138.48	Z= 13.558 p=0.001
Lisans ve üzeri	426	6.55	3	10.0	0.19	245.79	

*Mann Whitney U testi kullanılmıştır ($p<0.05$).

Tablo 4.20'de hemşirelerin eğitim durumlarına göre GHBTPÖ'nün dağılımları yer almaktadır. Tablo incelendiğinde hemşirelerin eğitim durumları ile GHBTPÖ'leri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunduğu belirlenmiştir ($p<0.05$). Eğitim düzeyi ön lisans ve altı olan hemşirelerin GHBPO'sı 5.24 ± 0.40 iken, lisans ve üzeri olan hemşirelerin 6.55 ± 0.19 olduğu görülmüştür. Bu bulguya göre eğitim düzeyi yükseldikçe bilgi puan ortalaması da artmaktadır.

Tablo 4.21. Hemşirelerin çalışma statülerine göre GHBTPÖ'nün dağılımı

Çalışma Statüsü	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Yönetici hemşire	58	7.96	3	10.00	0.22	220.38	Z=9188.5 p=0.015
Servis hemşiresi	393	6.43	0	10.00	0.09	264.08	

*Mann Whitney U testi kullanılmıştır ($p<0.05$).

Tablo 4.21'de hemşirelerin çalışma statülerine göre GHBTPPO'nun dağılımlarına yer verilmiştir. Tablo incelendiğinde; hemşirelerin çalışma statülerine göre GHBTPPO'ları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunduğu belirlenmiştir (**p<0.05**). Araştırma kapsamında yer alan yönetici hemşirelerin bilgi puan ortalaması 7.96 ± 0.22 iken, serviste çalışan hemşirelerde bu puan ortalaması 6.43 ± 0.09 'dur. Bu bulguya göre yönetici statüsünde çalışan hemşirelerde bilgi puan ortalamasının daha yüksek olduğu belirlenmiştir.

Tablo 4.22. Hemşirelerin genetik alanında eğitim alma durumlarına göre GHBTPPO'nun dağılımı

Eğitim alma durumu	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Evet	260	6.89	2	10	0.10	247.9	$\chi^2=18.152$ p=0.001
Hayır	137	5.97	0	10	0.18	193.88	
Hatırlamıyorum	54	6.15	0	9	0.26	201.91	

*Kruskal Wallis testi kullanılmıştır ($p<0.05$).

**Grupların karşılaştırılmasında 1-2 ve 1-3 grupları arasında fark bulunmaktadır.

Tablo 4.22'de hemşirelerin genetik alanında eğitim alma durumlarına göre GHBTPPO dağılımı yer almaktadır. Tablo incelendiğinde, hemşirelerin genetik alanında eğitim alma durumu ile GHBTPPO'ları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu saptanmıştır (**p<0.05**). Gruplar arasında bu farkın, genetik alanında eğitim alan hemşireler ile almayanlar ve hatırlamıyorum ifadesini kullananlar arasında olduğu görülmüştür. Bu bulguya göre genetik alanında eğitim alan hemşirelerde bilgi puan ortalaması almayanlara ve hatırlamayanlara göre daha yüksektir.

Tablo 4.23. Hemşirelerin genetik bilimindeki gelişmeleri önemsemelerine göre GHBTPÖ'nün dağılımı

Genetik bilimindeki gelişmeleri önemseme durumu	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Evet	368	6.71	0	10	0.09	236.88	$\chi^2=14.674$ $p=0.001$
Hayır	47	5.72	0	9	0.33	183.68	
Fikrim yok	36	5.64	0	8	0.33	169.99	

*Kruskal Wallis testi kullanılmıştır ($p<0.05$)

**Grupların karşılaştırılmasında 1-2 ve 1-3 grupları arasında fark bulunmaktadır.

Hemşirelerin genetik bilimindeki gelişmeleri önemsemelerine göre GHBTPÖ'nün dağılımı **Tablo 4.23**'te gösterilmiştir. Tablo incelendiğinde genetik bilimindeki gelişmeleri önemseme durumu ile GHBTPÖ'leri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu tespit edilmiştir ($p<0.05$). Grupların karşılaştırılmasında ise bu farkın genetik bilimindeki gelişmeleri önemseyenler ile önemsemeyenler ve fikri olmadığını beyan edenler arasında olduğu belirlenmiştir. Bu bulguya göre genetik bilimindeki gelişmeleri önemseyen hemşirelerin bilgi puan ortalamasının önemsemeyenlere ve fikri olmayanlara göre daha yüksek olduğu belirlenmiştir.

Tablo 4.24. Hemşirelerin genetik danışmanlık hizmeti vermeyi isteme durumuna göre GHBTPÖ'nün dağılımı

GDH vermeyi isteme durumu	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Evet	123	6.89	3	10	0.14	249.13	$\chi^2=6.797$ $p=0.033$
Hayır	172	6.27	0	10	0.15	209.7	
Fikrim yok	156	6.51	0	10	0.14	225.74	

*Kruskal Wallis testi kullanılmıştır ($p<0.05$).

**Grupların karşılaştırılmasında 1-2 grupları arasında fark bulunmaktadır.

Tablo 4.24'te hemşirelerin GDH vermeyi isteme durumuna göre GHBTPÖ yer almaktadır. GDH vermeyi isteme durumu ile GHBTPÖ arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunduğu belirlenmiştir ($p<0.05$). Grupların

karşılaştırılmasında bu farkın GDH vermeyi isteyen hemşireler ile istemeyenler arasında olduğu belirlenmiştir. Meslek yaşamında GDH vermek istediğini belirten hemşirelerin GHBTPÖ'sü 6.89 ± 0.14 iken, istemeyenlerde bu ortalama 6.27 ± 0.15 'tir. Bu bulguya göre GDH vermeyi isteyen hemşirelerin istemeyenlere göre bilgi puan ortalamasının yüksek olduğu saptanmıştır.

Tablo 4.25. Hemşirelerin genetik danışmanlık hizmetini yeterli bulma durumuna GHBTPÖ'nün dağılımı

GDH'ı yeterli bulma durumu	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Evet	10	5.30	3	7	0.45	130.3	$\chi^2=25.622$ $p=0.001$
Hayır	147	7.06	0	10	0.14	266.66	
Fikrim yok	294	6.29	0	10	0.11	208.93	

*Kruskal Wallis testi kullanılmıştır ($p < 0.05$).

**Grupların karşılaştırılmasında 1-2 ve 2-3 grupları arasında fark bulunmaktadır.

Hemşirelerin GDH'ı yeterli bulma durumlarına göre GHBTPÖ dağılımı **Tablo 4.25**'te yer almaktadır. Tablo incelendiğinde GDH'ın yeterli bulunma durumu ile GHBTPÖ arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir fark olduğu belirlenmiştir ($p < 0.05$). Grupların karşılaştırılmasında bu farkın GDH'ı yeterli bulan ile bulmayanlar arasında olduğu, aynı zamanda GDH'ı yeterli bulmayan ve bu konuda fikri bulunmadığını beyan edenler arasında olduğu belirlenmiştir. Bu bulguya göre GDH'ı yeterli bulmayan hemşirelerin bilgi puanlarının daha yüksek olduğu görülmüştür.

Tablo 4.26. Hemşirelerin çalıştıkları birimde hasta veri toplama formunda genetik ile ilgili sorulara yer verilme durumuna göre GHBTPÖ dağılımı

Hasta veri toplama formunda genetik ile ilgili sorulara yer verilme durumu	Bilgi Puan Ortalaması						Analiz*
	n	Mean	Min	Max	SS	Sıra Ort.	
Evet	97	6.92	3	10	0.15	250.85	Z=14759 p=0.031
Hayır	354	6.41	0	10	0.10	219.19	

*Mann Whitney U testi kullanılmıştır ($p<0.05$).

Tablo 4.26' da hemşirelerin çalıştıkları birimde hasta veri toplama formunda genetik ile ilgili sorulara yer verilme durumuna göre GHBTPÖ'nün dağılımı yer almaktadır. Tablo incelendiğinde, hasta veri toplama formunda genetik ile ilgili sorulara yer verilme durumu ile GHBTPÖ'leri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu görülmüştür ($p<0.05$). Çalıştıkları birimde kullandıkları hasta veri toplama formunda genetik ile ilgili sorulara yer verildiğini belirten hemşirelerin GHBTPÖ'sü 6.92 ± 0.10 iken, yer verilmediğini belirten hemşirelerin GHBTPÖ'sü 6.41 ± 0.10 olduğu belirlenmiştir. Bu bulguya göre hasta veri toplama formunda genetik ile ilgili sorulara yer verildiğini belirten hemşirelerin bilgi puanlarınının yer verilmediğini belirtenlere göre daha yüksek olduğu tespit edilmiştir.

5. TARTIŞMA

Araştırma, hemşirelerin genetik danışmanlık rolleri ve yetkinliklerine ilişkin farkındalıklarının belirlenmesi amacıyla yürütülmüştür. Çalışmadan elde edilen sonuçlar, literatür bilgilerinin ışığı altında tartışılmıştır.

5.1. Hemşirelerin Tanımlayıcı ve Genetik Danışmanlık Rollerine İle Yetkinliklerine Yönelik Bulguların Tartışılması

Çalışma kapsamında yer alan hemşirelerin yaş ortalamasının 30.8 ± 5.5 , %54.6'sının bekar, %87.1'inin servis hemşiresi olarak görev yaptığı ve %29'unun meslekte toplam 5 ile 9 yıl arasında çalıştığı belirlenmiştir (**Bkz. Tablo 4.1**).

Çalışmamızda hemşirelerin büyük çoğunluğunun (%94.4) lisans veya lisansüstü eğitim almış olması dikkat çeken bir bulgudur (**Bkz. Tablo 4.1**). 25.04.2007 tarihli ve 5634 sayılı Hemşirelik Kanununda “Türkiye’de üniversitelerin hemşirelik ile ilgili lisans eğitimi veren fakülte ve yüksek okullarından mezun olan ve diplomaları Sağlık Bakanlığınca tescil edilenler ile öğrenimlerini yurt dışında hemşirelik ile ilgili, devlet tarafından tanınan bir okulda tamamlayarak denklikleri onaylanan ve diplomaları Sağlık Bakanlığınca tescil edilenlere Hemşire unvanı verilir” maddesi hemşirelik eğitiminin ülkemizde lisans eğitime dayandırılmasının önemini ortaya koymaktadır. Çalışmamızda hemşirelerin büyük çoğunluğunun en az lisans mezunu düzeyinde eğitim almış olmaları sevindirici bir bulgu olup, yasal mevzuatla da uyum göstermektedir. Bu durumun, GATA Hemşirelik Yüksekokulu mezunlarının lisans programından mezun olduktan sonra çalışma alanı olarak GATA Eğitim ve Araştırma Hastanesini tercih etmelerinden kaynaklı olduğu düşünülmektedir.

Çalışmamızda hemşirelerin yarıdan fazlası (%57.7) mesleki yaşamlarının herhangi bir döneminde genetik konusunda bilgi aldıklarını ifade etmişlerdir. Genetik konusunda hemşirelerin bilgi kaynakları incelendiğinde, sırasıyla mesleki

eğitimde (%88.5), internet (%74.7) ve medya-televizyon (%46.2) yoluyla bu bilgiye ulaşıldığı belirtilmiştir (**Bkz. Tablo 4.2**). Yapılan çalışmalar incelendiğinde, Kim'in Seul'de on bir hastanede çalışan hemşirelerle yaptığı çalışmada, genetik alanında %54.9'unun bilgi kaynağı olarak kitle iletişim araçlarını kullandıkları (13), Tomatır'ın çalışmasında hemşirelerin genetik konusunda bilgi kaynaklarını çoğunlukla mesleki eğitimin yanı sıra basılı yayınların oluşturduğu belirlenmiştir (6). Turaçlar ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada ise hemşirelik öğrencilerinin %97.1'inin genetik bilgilerini lisans eğitiminde aldıklarını ve bu eğitim sırasında bu bilgileri %64.4 çocuk sağlığı ve hastalıkları dersinden, %61.7 doğum ve kadın sağlığı dersinden aldıkları tespit edilmiştir (3). Terzioğlu ve Dinç'in yaptığı çalışmada da hemşirelerin %23.3'ünün mesleki eğitimleri boyunca genetikle ilgili bilgi edindiği ama yetersiz olduğu, %1.8'inin genetik bilimyle ilgili bir konferansa katıldığı görülmüştür (89). Çalışma bulgumuz yapılan çalışmalarla uyumlu olup, hemşirelerin genetik alanında almış oldukları mesleki eğitimin yanı sıra bilgiye ulaşmada kitle iletişim araçlarının da önemli olduğunu göstermektedir. Gelişen teknoloji ve bilgiye kolay ulaşma imkanı olması açısından kitle iletişim araçlarının çoğunlukla kullanılması beklenen bir sonuçtur. Bilgi kaynağı olarak kitle iletişim araçlarının kullanımının yanısıra hemşirelerin mesleki yayınları takip etmeleri, kongre, sempozyum gibi etkinliklerde rol almaları, mesleki dernek ve örgütlere üye olmaları bireysel gelişmelerine katkı sağlayacak önemli etkinlikler arasında yer almaktadır.

Araştırmamızda hemşirelerin büyük çoğunluğunun (%81.6) genetik bilimindeki gelişmeleri önemseydiğini belirtmesi sevindirici bir bulgudur (**Bkz. Tablo 4.2**). Carroll ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada genetik alanında primer bakım veren sağlık personelinin %95 gibi önemli bir bölümünün genetik ile ilgili gelişmeleri önemseydiği tespit edilmiştir (20). Bu sonuç çalışma bulgumuzu desteklemekle birlikte hemşirelerin genetik alanındaki gelişmelere yönelik farkındalıklarının yüksek olduğunu göstermektedir.

Çalışmamızda hemşirelerin hemen hemen tamamına yakını (%99.1) mesleki yaşamlarında GDH vermediklerini belirtirken, %72.8'i genetik danışmanlık yapmayı istemediğini ifade etmiştir (**Bkz. Tablo 4.3**). Kim'in çalışmasında klinik hemşirelerinin sadece %14.9'unun aktif olarak genetik danışmanlık yaptığı, %34'ünün genetik danışmanlık yapmayı istemediği belirlenmiştir (13).

Çalışmamızda hemşirelerin büyük çoğunluğunun GDH vermemeleri ve genetik danışmanlık yapmayı istememeleri dikkat çeken bir bulgudur.

Araştırmamızda “GDH kimler tarafından verilmelidir” sorusuna hemşirelerin %37.9’ u GDH’ın tıbbi genetik uzmanı tarafından verilmesi gerektiğini belirtirken, sadece %31.3’ ü GDH’ın hemşireler tarafından verilmesi gerektiği konusunda görüş bildirmiştir (**Bkz. Tablo 4.3**). Literatürde, GDH klinik deneyimi olan doktor, hemşire, sosyal hizmet uzmanı, pediatri uzmanı, genetik uzmanı ve psikolog’dan oluşan bir ekip tarafından yapılması gerektiği vurgulanmaktadır (22). Japonya’da GDH nöroloji, endokrinoloji, pediatri, onkoloji, tıbbi genetik uzmanları, laborant ve genetik hemşiresi ile oluşturulan bir ekip tarafından verilmektedir (6). Ülkemizde ise genetik alanında verilen sağlık hizmetlerinde ve GDH’ta özellikle hekimlerin aktif oldukları görülmektedir. Genellikle hasta ve hastalıklarla ilk karşılaşanlar birinci basamakta görevli hekimler ve pediatristler olduğundan genetik hastalıkların tespiti ve hastaların ilgili birimlere yönlendirmeleri bu aşamada yapılmaktadır. Ancak halen ülkemizde genetik hastalıkların erken dönemde tespit edilmesi ve uygun GDH’ın verilmesi istenen düzeyde bulunmamaktadır (2).

Tıp enstitüsünün (Institute of Medicine/ IOM) verilerine göre gelecekte genetik testleri yapabilecek ve toplum eğitiminde gerekli GDH’ı sağlayabilecek yeterlilikte eğitilmiş, uzmanlaşmış profesyonellere olan ihtiyacın artacağı belirtilmektedir. Bu Raporda hemşire, psikolog, sosyal hizmet uzmanı ve genetik uzmanların; veri toplama, danışmanlık, yönlendirme ve diğer uzmanlarla işbirliğini sağlayacak güce sahip olduklarına vurgu yapılmaktadır (76). Bu bakımdan ülkemizde de özellikle genetik alanında uzmanlaşmış ve yetkin hemşirelere ihtiyaç olduğu düşünülmektedir.

Araştırmamızda “Genetik danışmanlık hizmeti kimlere verilmeli” sorusuna hemşirelerin %13.7’si akraba evliliği yapanlara, %13’ü ailede kalıtsal hastalığı bulunanlara, %11.7’si evlilik öncesi tüm çiftlere şeklinde ve %10.7’si radyasyona ve kimyasal ajanlara maruz kalanlara verilmesi yönünde görüş bildirmişlerdir (**Bkz. Tablo 4.3**). Günümüzde akraba evliliğinin genetik hastalıkların epidemiyolojisini etkilediği kabul görmektedir (81). Ülkemizde 2008 yılı Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması (TNSA) verilerine göre akraba evliliği oranı %29.2’dir (84). Aile ve Sosyal Politikalar Bakanlığı’nın 12 bin aile üzerinde yürüttüğü “Türkiye’de Aile Yapısı Araştırması”na göre Türkiye’de akraba evliliklerinin oranı 2006-2010

döneminde %17.3 iken, bu oranın yaklaşık %55'inin birinci derece akrabalar arasında yapıldığı belirlenmiştir. Akraba evliliklerinin 1996-2000 yılları arasında %19, 2001-2005 yılları arasında %20 olduğu, akraba evliliğini uygun bulanların oranı 2006'da %13.5 iken 2011'e gelindiğinde ise bu oranın %14.4 olduğu tespit edilmiştir (85). Ülkemizde akraba evliliği oranının yüksek olduğu göz önünde bulundurulduğunda özellikle evlilik öncesi, prekonsepsiyonel ve gebelik dönemini kapsayan süreçte GDH'nin verilmesi ve bu bireylerin izlenmesi önem taşımaktadır. Ülkemizde "Evlilik Öncesi Danışmanlık Genelgesi" kapsamında üniversiteler, eğitim araştırma hastaneleri, meslek kuruluşları ve Türkiye Halk Sağlığı Kurumu temsilcileri tarafından 2014 yılında "Evlilik Öncesi Danışmanlık Rehberi" hazırlanmıştır. Rehberin evlilik öncesi çiftlere verilecek hizmetlerin daha nitelikli sunulmasında ve çiftlerin evliliğe sağlıklı bir başlangıç yapmalarında katkıda bulunulacağı düşünülmektedir. Aynı rehberde evlilik öncesi danışmanlık hizmetlerinde akraba evliliklerine bağlı genetik geçişli hastalıklara yönelik danışmanlık konularına da yer verilmiştir (86).

Çalışmamızda hemşirelerin GDH'a ilişkin görüşleri incelendiğinde; %19.1'i bir genetik danışmanın, genetik hastalığa dair her şeyi bilmesi gerektiğini, %18.2'si etik kuralları bilmesi gerektiğini, %17.3'ü uygun merkezlere sevk etmesi, %12.3'ü iletişim becerilerini doğru kullanması gerektiğini belirtmiştir (**Bkz. Tablo 4.4**). Eijzenga ve arkadaşları yaptıkları çalışmada, genetik danışmanlık yapan kişinin iletişiminin tekniklerini iyi kullanmasını ve GDH verirken nelere dikkat etmesi konusunda bir farkındalığının olması gerektiğini vurgulamışlardır (41). Bu bakımdan genetik danışmanlık yapacak profesyonellerin iletişim becerilerini doğru kullanması ve genetik alanına özgü güncel bilgileri takip etmesi önem taşımaktadır.

Araştırma kapsamında yer alan hemşirelerin %32.6'sının ülkemizde verilen GDH'ı yeterli bulmadığı, %65.1'inin ise bu konuda fikri olmadığı saptanmıştır. GDH'ın yeterli bulunmama sebeplerine bakıldığında, hemşirelerin %20.8'i hizmet alınacak yerlerin bilinmediği, %16.4'ü toplumun bu konuda ilgisiz olduğu, %12'si politikaların yetersizliği olarak ifade etmiştir (**Bkz. Tablo 4.4**). Tomatır'ın Denizli bölgesinde çalışan hemşirelerle yaptığı çalışmasında hemşirelerin, ülkemizde GDH veren merkezleri bilmediği, GDH'ın yetersiz olduğunu ifade ettikleri belirlenmiştir. Hemşirelerin GDH'ı yetersiz bulma sebeplerine bakıldığında ekonomik nedenlerin,

genetik servisine karşı ailenin ilgisizliğinin, randevuların farklı yerde ve çok sayıda olmasının, bu hastalarda tedavi olanaklarının ve seçeneklerinin istenilen düzeyde olmaması ve umutsuzluğun rol oynadığı belirlenmiştir (6). Bir başka çalışmada ise GDH'nin yetersiz bulunmasının sebepleri arasında halkın sağlık algısı ve sosyal destek arayışı, hastalıkla ilgili belirsizlik, bilginin nereden alınacağına bilinmemesi gibi faktörlerin rol oynadığı görülmüştür (77). Yapılan çalışma sonuçları araştırma bulgumuzu desteklemekle beraber, hemşirelerin GDH'nin nereden alınacağı konusunda bilgi eksikliğinin olduğunu göstermektedir. Bu kapsamda hemşirelerin GDH'teki rolünü, sorumluluğunu ve farkındalığını arttırmak için, mezuniyet öncesi lisans eğitim müfredatında genetik dersinin seçmeli olarak yer alması, mezuniyet sonrasında ise lisansüstü ve sertifika programlarıyla uzmanlaşmaya gidilmesi ve hizmet içi eğitimlerle bilgi sürekliliğinin sağlanması gerektiği düşünülmektedir.

Çalışmamızda hemşirelerin genetik danışmanlığın iyileştirilmesine yönelik önerileri incelendiğinde, %18.4'ü evlilik öncesi danışmanlık yapılması, %17.6'sı lisans eğitiminde genetik hastalıklar ve genetik danışmanlık konularının daha kapsamlı yer alması, %17.1'i hemşirelikte branşlaşmanın olması gerektiğini belirtmiştir (**Bkz. Tablo 4.4**). ABD ve Kanada'da genetik danışmanlık konusunda sertifika ve özel eğitim programları düzenlenmekte, yüksek lisans ve doktora eğitimleri bulunmaktadır. Hatta ABD'de doktora sonrası eğitimlerin devam ettiği bilinmektedir (71,78).

Yurt dışında genetik eğitiminin içeriğinin tanımlanmasında rehber olan, profesyonel hemşirelik kuruluşları tarafından klinikte çalışan hemşirelere yol gösterici olabilmesi için 2001 yılında Uluslararası Genetik Hemşireleri Derneği (ISONG) kurulmuştur. Bu derneğe üye birçok ülke bulunmasına rağmen, Türkiye'nin bu üyeler arasında yer almaması üzücü bir durumdur (67,79). Birleşik Krallıkta 2004 yılında Ulusal Genetik Eğitim ve Geliştirme Merkezi kurulmuştur. Bu merkezin amaçları; genomik eğitime liderlik sağlamak, sağlık bakımında farkındalığı yaratmak, genomik bilgiyi tanımlamak, hemşirelerin klinikteki bilgi ve tutumlarını yararlı hale getirmek, müfredatları zenginleştirmek, eğitim için kaynakların artırılmasını sağlamak ve literatür çalışmalarının artırılmasını sağlamaktır (17,68,71). Ülkemizde ise Tıbbi Biyoloji ve Genetik Derneği 1996 yılında kurulmuş, fakat hem üye sayısı az hem de üyeleri arasında hemşire yer almamaktadır. Bu durum ülkemizdeki sağlık profesyonellerinin, genetik alanında görev ve

sorumlulukların belirlenmesinin, hemşirelerin bu alanda aktif olarak yer almasının önemli olduğunu göstermektedir (12).

Araştırmamızda hemşirelerin çoğunluğu çalıştıkları birimde kullandıkları hasta veri toplama formunda genetik hastalık öyküye ilişkin soruların bulunmadığını belirtmiştir. Bunun yanında hemşirelerin yaklaşık dörtte biri aile öyküsü alınırken anne ve baba, kardeşler ve çocuklar hakkında bilgi alınması gerektiğini ifade etmişlerdir. Hemşirelerin %11.9'u bireyi değerlendirirken, eşiyile akrabalık durumunun, %10'u kadının reproduktif dönem hikayesinin ve aynı oranla ailede kalıtsal hastalık öyküsünün (%10), %5.2'si dini ve kültürel inançlarının sorulması gerektiğini belirtmiştir (**Bkz. Tablo 4.5**). Bhogal ve arkadaşı yaptıkları çalışmada kültürel inançların, bulunulan coğrafik bölgenin genetik danışmanlıkta önemli bir rolünün olduğunu, genetik hastalıklara halkın bakış açısını ve coğrafik bölgelere göre görülebilen bazı genetik hastalıkların tanılanmasını büyük ölçüde etkilediğini belirtmektedir (64). Amerikan Obstetri ve Jinekoloji Derneğine göre aile öyküsünü etkili bir şekilde almak, tek gen bozuklukları ve kalıtsal hastalıkları değerlendirmede kritik bir role sahiptir (33). Aile öyküsü alınırken; bireyin sosyodemografik ve sağlık öyküsü, alışkanlıkları, eşiyile akrabalık durumu, obstetrik ve jinekolojik öyküsü araştırılmalıdır (62,74). Bu kapsamda hasta veri toplama formlarında genetik hastalık öyküsüne yer verilmesi ve bu formların ulusal düzeyde standart hale getirilmesi, sağlık alanında verilen hizmetin kalitesini yükseltmede ve genetik hastalıklara yönelik yapılan girişimlerin başarılı sonuçlar vermesi açısından önemlilik arz etmektedir.

Çalışmamızda genetik hastalıkların erken teşhis ve tedavisi için genetik tarama programlarının kimlere düzenlenmesi gerektiği sorusuna, hemşirelerin %35.7'si evlilik öncesi çiftlere, %16.4'ü akraba evliliği yapanlara, %16'sı genetik hastalık taşıyıcılarına düzenlenmesi gerektiğini belirtmişlerdir (**Bkz. Tablo 4.5**).

Ülkemizde önemli bir halk sağlığı sorunu olan, kalıtsal kan hastalıklarından hemoglobinopatilerin koruyucu sağlık hizmetleri kapsamında önlenmesi ve mücadele edilmesi için 30.12.1993 tarihinde 3960 sayı ile yayımlanan Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanununa dayanılarak hazırlanan "Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı ile Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği" 24 Ekim 2002 tarihli ve 24916 sayılı Resmi Gazete'de yayımlanmış ve hastalığın

illerdeki görülme sıklıkları dikkate alınarak riskli 33 ilde program başlatılmıştır. Bu program; evlilik öncesi hemoglobinopati tarama programında anormalliklerin saptanarak, prenatal tanı amacıyla genetik tanı merkezlerine sevk edilen çiftlerin, etkin prenatal danışmanlık sürecine örnek oluşturması açısından önem taşımaktadır. Talasemi ve Orak Hücreli Anemi gibi otozomal resesif geçiş gösteren kalıtsal hastalıkların kontrolünde en etkili yöntem; hastalık hakkında toplumun bilgilendirilmesi, toplum taramaları ile taşıyıcıların saptanması, genetik danışmanlık verilmesi ve prenatal tanı metodları kullanılarak hastalıklı bebek doğumunun önlenmesidir. Bu yöntemle hemoglobinopatiler birçok ülkede kontrol altına alınmıştır (81,86).

Araştırmamızda hemşirelerin %92.4'ünün "ülkemizde özellikle Akdeniz Bölgesinde çok sık görülen bir anemi türüdür" ifadesi ile Akdeniz Anemisi terimini doğru eşleştirdikleri bunun yanında hemşirelerin %90.9'unun "vücut sıvısında fenilalanin birikmesi sonucu zeka geriliği ve erken yaşta ölüme neden olur" ifadesi ile fenilketonüri terimini, %89.8'inin "Down Sendromu olarak bilinir, genelde üçlü tarama testi ile tanı konulur" ifadesi ile trizomi 21 terimini, %89.1'inin "Hamileliğin ilk aylarında, beyin ve omuriliğin gelişimi sırasında ortaya çıkan bir bozukluktur" ifadesi ile nöral tüp defekti terimini, %88.6'sının "Genetik özelliklerin akrabalar arasındaki dağılımını gösterir" ifadesi ile soyağacı terimini, %86.9'unun "Edward Sendromu olarak ta bilinir ve bu bebeklerde kafa küçük, gözler aşağı yerleşimli, küçük çene görünümü vardır" ifadesi ile trizomi 18 terimini, %80.9'unun "Bireyin kromozom sayısı, şekli ve büyüklüğünü ifade eder" ifadesi ile karyotip terimini doğru eşleştirdikleri görülmüştür. Aynı zamanda hemşirelerin %84.7'sinin "Kalıtımın temel fiziksel ve işlevsel birimidir" ifadesi ile gen terimini, %81.4'ünün "Hücre çekirdeği içindeki kalıtsal maddedir" ifadesi ile kromozom terimini, %62.5'inin "genlerin yapısı ve sayısındaki değişiklikler için kullanılır" ifadesi ile mutasyon terimini, %62.3'ünün "Kendini eşlemiş kromozomun her bir parçasıdır" ifadesi ile kromatid terimini, %52.6'sının "Bir organizmanın gözlenen yapısıdır" ifadesi ile fenotip terimini, %50.6'sının "Bir organizmanın genetik yapısıdır" ifadesi ile genotip terimini yanlış eşleştirdikleri saptanmıştır. Çalışmamızda hemşirelerin GBTPO'sı 8.25 ± 2.65 olarak belirlenmiştir. Diğer bir ifadeyle hemşirelerin, 13 sorudan yaklaşık 8'ine doğru yanıt verdikleri görülmüştür. Bu bulgu hemşirelerin temel genetik alanında yetkinliklerinin yeterli olduğunu, ancak geliştirilmesi

gerektiğini ortaya koymaktadır Ayrıca hemşirelerin özellikle toplumumuzda sıklıkla görülen fenilketonüri ve down sendromu gibi genetik geçişli hastalıklar hakkında daha fazla bilgi sahibi olduklarını göstermektedir (**Bkz. Tablo 4.6**).

Tomatır ve arkadaşlarının yaptığı bir çalışmada hemşirelerin en çok mitoz ve mayoz bölünme konularında bilgi sahibi oldukları; genetik danışmanlık, insan genetiğinin etik yönü, mitokondriyal kalıtım konularında az bilgiye sahip oldukları görülmüştür. Kalıtsal hastalıklardan en çok bilinenin Fenilketonüri ve Akdeniz anemisi olmakla beraber Edward Sendromu ve Patau Sendromunun az bilindiği saptanmıştır (6). Bu sonuç çalışma bulgumuzu desteklemektedir.

Türkiye fenilketonüri hastalığının en sık görüldüğü ülkelerden biridir. Her yıl ülkemizde 350- 400 çocuk bu hastalıkla doğmaktadır. Ülkemizde akraba evliliklerinin yüksek oranda yapılması hastalığın sık görülmesine neden olmaktadır. Bu bakımdan ebeveynlere gerekli danışmanlığın verilmemesi hatalı gen yaygınlığını arttırmaktadır (87). Yine ülkemizde Down Sendromu genetik hastalıklar içerisinde yaygın olarak görülenlerindedir. Down Sendromu vücut hücresinde fazladan bir kromozom bulunması sebebiyle genetik bir durumdur. Down Sendromu, bütün yaşlardaki, ırklardaki, dinlerdeki ve ekonomik şartlardaki insanları etkilemektedir. Türkiye’de yaşayan 100 000 civarında Down Sendromunun olduğu tahmin edilmektedir (10).

Beta talasemi, Türkiye’nin de içinde olduğu Akdeniz ülkelerinde önemli bir halk sağlığı sorunudur. Taşıyıcıların saptanması, genetik danışma ve doğum öncesi tanı konabilmesiyle engellenebilir bir hastalık olmasına rağmen, dünyada her yıl en az 365 000 talasemi hastası doğmakta ve tedavi görmektedir. Türkiye’de yaklaşık 1 300 000 talasemi taşıyıcısı ve 4 500 kadar talasemi hastası vardır. Bu nedenle, hastalıklı bireylerin doğmasını engellemek çok önemlidir ve gerekli koruyucu önlemlerin alınması ulusal politikalarla da desteklenmektedir (58,88).

Çalışmamızda hemşirelerin akdeniz anemisi, down sendromu ve fenilketonüri gibi genetik geçişli hastalıkların yüksek oranda biliyor olması önemli bir bulgudur. Nitekim ülkemizde yaygın görülen bu hastalıkların önlenmesi ve erken tespitinde GDH özellikle önem taşımaktadır. Özellikle GDH’nin evlilik öncesi, prekonsepsiyonel, gebelik ve doğum sonu dönemlerde verilmesi önem taşımaktadır.

Araştırmamızda hemşirelerin genetik hastalıklara ilişkin bilgi testine verdikleri cevaplar incelendiğinde, %96.6'sının “Gen haritasının çıkarılmasıyla bazı kanserlerin erken tanısı mümkün olabilmektedir” ifadesi ile %94.5'inin “Kromozom anomalileri, kromozomların eksik, fazla veya anormal düzenlenmesi sonucu oluşur” ifadesine doğru yanıt verdikleri; %79.2'sinin “ X kromozomuna bağlı kalıtım hastalığı taşıyıcı anneden oğla geçer” ifadesi ile %64.5'inin “Kromozom analizi normal olan çiftlerin embriyolarında genetik hastalık görülmez” ifadesine yanlış yanıt verdikleri tespit edilmiştir. Çalışmamızda hemşirelerin GHBTPÖ 6.25±1.83 olduğu belirlenmiştir. Bu bulgu, bilgi testinde yer alan genetik hastalıklara yönelik 10 sorudan ortalama 6'sına doğru yanıt verildiğini göstermektedir (**Bkz. Tablo 4.7**). Bu bulguya göre hemşirelerin genetik hastalıklar bilgi testinde yer alan soruların yarısından fazlasına doğru yanıt vermeleri, bu alandaki yetkinliklerinin yeterli olduğunu ancak desteklenmesi gerektiğini göstermektedir.

Vural ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada hemşirelik öğrencilerinin genetik bilgisine bakıldığında, en çok bilgi sahibi olunan konuların gen haritalaması, kromozomların temel bilgisi ve genetik hastalıkların prenatal teşhisinin olduğu görülürken, en az bilgi sahibi olunan konuların kalıtsal düzen, biyokimyasal genetik konuları olduğu görülmüştür (12). Carroll ve arkadaşlarının yaptığı bir çalışmada da hemşirelerin kalıtsal hastalık riskinin değerlendirilmesi, genetik test sonuçlarıyla hastaların baş etmesinde psikososyal destek, hastalarla prenatal test çeşitleri konularında bilgi seviyelerinin yüksek olduğu görülmüştür (20). Turaçlar ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada ise ebelik ve hemşirelik öğrencilerinin genetik hastalıklara dair farkındalık düzeyleri incelendiğinde; %98.3 ile Rh faktörü en yüksek bilme durumunu oluştururken, %52.4 ile albinizmin az bilme durumunu oluşturduğu tespit edilmiştir. Öğrencilerin %98.6'sının amniyosentez konusunda bilgi sahibi olduğu, %69.6'sının kromozom analiz testi hakkında bilgisinin az olduğu belirlenmiştir (3).

Terzioğlu ve Dinç'in hemşirelerin genetikteki rolleri ile ilgili görüşlerini inceledikleri çalışma sonuçlarında da hemşirelerin temel genetik bilgilerinin yetersiz olduğu, genetik bilginin bireysel açıdan olası risk ve zararları, etik boyutu konusunda farkındalıklarının olmadığı görülmüştür (89). Gharaibeh ve arkadaşlarının hemşire ve ebelerin genetik eğitimlerindeki rol ve bilgilerini inceledikleri çalışmada ise aile öyküsü alma, soyağacının çizilmesi ve riskli ailelerin belirlenmesi

konularında bilgi eksikliklerinin olduğu ve hemşire eğitimcilere bu konuda önemli görevler düştüğü belirlenmiştir (90).

Amerikan Hemşireler Derneği (American Nurses Association/ ANA)'nin hemşirelerin genetik ile ilgili bilgi gereksinimlerinin tartışıldığı bir toplantısında, tüm hemşirelerin genetik ile ilgili bilgi sahibi olması gerektiği konusunda görüş birliğine varılmıştır (42). ISONG genetik bilginin yönetiminde hemşirelerin kendilerini bilimsel, kişisel, profesyonel olarak geliştirmeleri gerektiğini vurgulamaktadır (5). Lea ve arkadaşlarına göre, tüm hemşireler genetik ve genetiğin temeli hakkında bilgi sahibi olmalıdır; çünkü hemşirelerin klinik bakım uygulamalarında kaliteli, popülasyona ve coğrafik yerleşime uygun bakım verebilmek için bu bilgilere ihtiyaç duyacaklarını belirtmektedir (37).

5.2. Hemşirelerin Tanımlayıcı Özellikleri ve Genetik Danışmanlık Rollerini ile Yetkinliklerine Göre GBTPO'na İlişkin Bulguların Tartışılması

Araştırmamızda hemşirelerin yaş dağılımına göre GBTPO'ları incelendiğinde, 20- 25 yaş grubunda bulunan hemşirelerin GBTPO'sı 8.74 ± 3.05 , 36 yaş ve üzeri olan hemşirelerin ise 7.92 ± 2.75 olduğu belirlenmiştir. Hemşirelerin medeni durumlarına göre GBTPO'nun ise evli olanlarda 8.5 ± 2.8 , bekar olanlarda ise 8.1 ± 2.5 olduğu görülmüştür. (Bkz. Tablo 4.8, Bkz. Tablo 4.9) ($p > 0.05$).

Kim'in çalışmasında 21- 25 yaş grubu ile 41 yaş ve üzeri grupta yer alan hemşirelerin bilgi puan ortalamalarının aynı ve diğer yaş gruplarına göre daha yüksek olduğu (2.23 ± 39) tespit edilmiştir. Godino ve arkadaşlarının İtalyan hemşirelerle yaptığı çalışmada da genetik bilgi puanları ile yaş arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki olmadığı görülmüştür (1,13). Terzioğlu ve Dinç'in yaptığı çalışmada hemşirelerin yaş ve medeni durumları ile genetik bilgi seviyeleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişkinin olmadığı belirtilmiştir (89). Bu sonuçlar araştırma bulgumuzla uyum göstermekle birlikte, genç yaş grubundaki hemşirelerin bilgi puan ortalamasının daha yüksek olmasının; mesleki bilgiyi hatırlama ve kullanma becerilerinin daha yüksek olmasından ve bilişim teknolojileri daha etkin

kullanmalarına baęlı bilgiye eriřimlerinin daha kolay olmasından kaynaklı olduęu dūřunılmaktadır.

Hemřirelerin eęitim durumlarına gōre GBTPO'ları incelendięinde, eęitim dūzeyi ōn lisans ve altında eęitimi olanlarda 8.4 ± 2.3 , eęitim dūzeyi lisans ve ūzeri eęitimi olanlarda ise 8.2 ± 2.7 olduęu saptanmıřtır (**Bkz. Tablo 4.10**). Bu bulgulara gōre arařtırma kapsamındaki hemřirelerin eęitim dūzeylerine gōre temel genetik GBTPO'ları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir iliřkinin olmadıęı tespit edilmiřtir ($p>0.05$).

Kim'in alıřmasında lisans mezunu olan hemřirelerin bilgi puan ortalamalarının en yōksek olduęu (2.26 ± 41), 3 yıllık kolej mezunu olanların daha dūřuk olduęu (2.17 ± 39) tespit edilmiřtir (13). Calzone ve arkadaşlarının hemřireler ūzerinde yaptıęı bir alıřmada, eęitim seviyesinin artmasıyla sorulara doęru yanıt verme oranının arttıęı gōrōlmüřtūr. Doktora eęitimi alan hemřirelerin sorulara doęru cevap verme oranı %67.3 iken, yōksek lisans mezunu olanlarda bu oranın %54.7 ve lisans mezunu olanlarda %28.5 olduęu belirlenmiřtir (40). Arařtırma sonuları alıřma bulgumuzla uyum gōstermemektedir. alıřmamızda eęitim dūzeyi arttıęca GBTPO'nın dūřmesinin nedeni alıřma grubumuzu oluřturan hemřirelerin oęunluęunun (%94.4) lisans ve ūzerinde eęitim almasına baęlı homojen bir daęılımın bulunmamasından kaynaklı olduęu dūřunılmaktadır (**Bkz. Tablo 4.1**).

Arařtırmamızda hemřirelerin alıřtıkları birimlere gōre GBTPO'ları incelendięinde, yōnetimde alıřan hemřirelerin bilgi puan ortalaması 10.25 ± 2.17 iken bu ortalama serviste alıřan hemřirelerde 7.96 ± 2.43 , poliklinikte alıřanlarda 8.00 ± 2.01 , yoęun bakım ūnitelerinde alıřanlarda 8.77 ± 3.27 olduęu tespit edilmiřtir. Bu bulgulara gōre hemřirelerin alıřtıkları birimler ile GBTPO'ları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduęu gōrōlmüřtūr. Hemřirelerin alıřma statūleri ile GBTPO'ları karřılařtırıldıęında, yōnetici hemřirelerde bu ortalama 8.97 ± 2.64 iken, servis hemřirelerinde 8.14 ± 2.65 olduęu gōrōlmüřtūr. Bu sonulara gōre hemřirelerin alıřma statūleri ile GBTPO'ları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduęu belirlenmiřtir ($p<0.05$) (**Bkz. Tablo 4.11, Bkz. Tablo 4.12**).

Kim'in alıřmasında, sorumlu hemřirelerin dięerlerine gōre bilgi seviyelerinin daha yōksek olduęu (2.28 ± 39), klinik hemřirelerin bilgi seviyelerinin ise daha dūřuk

olduğu (2.16±42) belirlenmiştir. Obstetri ve jinekoloji bölümünde çalışan hemşirelerin bilgi seviyesi daha yüksek iken (2.33±33), yoğun bakımda çalışan hemşirelerin daha düşük olduğu (2.21±44) görülmüştür (13). Bu bulgu bizim çalışmamızla uyum göstermekte birlikte, yönetici ya da sorumlu hemşirelerin bilgi seviyelerinin diğer hemşirelerden daha yüksek olması beklenen durumdur. Genellikle yönetimde yer alan hemşirelerin eğitim seviyelerinin en az lisans mezunu olması, mevzuat ve yönetmelikler hakkında daha fazla bilgi sahibi olmaları sebebiyle farklılık göstermektedirler.

Çalışmamızda mesleki olarak 5 yıldan az çalışan hemşirelerin GBTPO'nun 15 yıl üzeri çalışanlara daha yüksek olduğu belirlenmiştir. Bu kapsamda mesleki çalışma yılı arttıkça genetik alandaki bilgi düzeyinin azaldığı görülmüştür (**p<0.05**) (**Bkz. Tablo 4.13**). Kim'in çalışmasında, hemşirelerin meslekte çalışma süresi arttıkça genetik alanında bilgi düzeylerinin düştüğü belirlenmiştir (13). Araştırma sonucu çalışma bulgumuzla benzerlik göstermekle birlikte, bu farkın çalışma süresi azaldıkça mesleki eğitimde alınan bilgileri daha kolay hatırlamadan kaynaklı olduğu düşünülmektedir. Terzioğlu ve Dinç'in yaptığı çalışmada ise hemşirelerin meslekte çalışma yılları ile bilgi düzeyleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmadığı belirtilmektedir (89). Bu sonuç çalışma bulgumuzu desteklememektedir.

Araştırmamızda hemşirelerin genetik ile ilgili eğitim alma durumlarına göre temel genetik puan ortalamaları incelendiğinde, daha önceden eğitim alanların bilgi puan ortalamalarının 8.2±2.4, eğitim almayan hemşirelerin puan ortalamalarının 8.5±3.1 olduğu ve istatistiksel olarak anlamlı bir farkın olmadığı tespit edilmiştir (**p>0.05**) (**Bkz. Tablo 4.14**). Godino ve arkadaşlarının İtalyan hemşirelerle yaptığı çalışmada, hemşirelerin daha önceden genetik konusunda eğitim alma durumları ile bilgi puanları arasında pozitif bir ilişki olduğu görülmüş olup bu bulgu çalışma bulgumuzla uyum göstermemektedir (91).

Çalışmamızda hemşirelerin genetik bilimindeki gelişmeleri önemseme durumuna göre temel genetik bilgi puan ortalamalarına bakıldığında, genetik bilimindeki gelişmeleri önemseyenlerin bilgi puan ortalamalarının 8.4±2.6 olduğu, önemsemeyenlerin bilgi puan ortalamalarının ise 7.0±3.0 olduğu görülmüştür. Araştırmamızın bu bulgularına göre hemşirelerin genetik bilimindeki gelişmeleri önemsemeleri ile temel genetik bilgi puan ortalamaları arasında anlamlı bir farkın

olduğu belirlenmiştir ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.15). Çalışmamızda genetik bilimindeki gelişmeleri önemseyen hemşirelerin bilgi puan ortalamalarının yüksek olması, bu konuda farkındalık oluşturmaları açısından önem taşımaktadır.

Araştırmamızda mesleki yaşamlarında GDH veren hemşirelerin bilgi puan ortalamaları 6.5 ± 3.7 iken, GDH vermeyen hemşirelerin bilgi puan ortalamalarının 8.3 ± 2.6 olduğu görülmüştür. Bu sonuçlara göre hemşirelerin mesleki yaşamlarında GDH verme durumu ile temel genetik testi arasında anlamlı bir ilişkinin olmadığı tespit edilmiştir ($p>0.05$) (Bkz. Tablo 4.16). Kim'in yaptığı çalışmada GDH veren hemşirelerin bilgi puanları 2.25 ± 43 iken, GDH vermeyenlerin bilgi puanlarının 2.08 ± 41 olduğu, dolayısıyla GDH verenlerin bilgi seviyesinin yapmayanlara göre daha yüksek olduğu belirlenmiştir (13). Bu sonuç çalışma bulgumuzla uyum göstermemekle beraber, bu durumun GDH verdiğini belirten hemşire sayısının az olmasından kaynaklandığı düşünülmektedir.

Araştırmamızda GDH vermeyi istemeyen hemşirelerin bilgi puan ortalamaları 7.8 ± 2.6 iken, bu konuda fikri olmadığını belirten hemşirelerin bilgi puan ortalamalarının 8.6 ± 2.6 olduğu görülmüştür. Araştırma bulgularımıza göre hemşirelerin GDH vermeyi isteme durumları ile temel genetik bilgi puan ortalamaları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farkın olduğu saptanmıştır ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.17). Kim'in çalışmasında GDH vermeyi isteyen hemşirelerin bilgi puanları 2.24 ± 42 iken, GDH vermeyi istemeyen hemşirelerin bilgi puanlarının 2.16 ± 40 olduğu ve GDH vermeyi isteyenlerin bilgi seviyesinin istemeyenlere göre daha yüksek olduğu belirlenmiştir (13). Çalışmamızda GDH ilgili fikir beyan etmeyen hemşirelerin bilgi puan ortalamasının yüksek olması dikkat çeken bir bulgudur.

Çalışmamızda, ülkemizde GDH'ı yeterli bulmayan hemşirelerin bilgi puan ortalamaları 9.0 ± 2.9 iken, bu konuda fikir belirtmeyen hemşirelerin bilgi puan ortalamalarının 7.9 ± 2.5 olduğu tespit edilmiştir. Dolayısıyla ülkemizde GDH'ı yeterli bulma durumu ile temel genetik bilgi testi puan ortalamaları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu tespit edilmiştir ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.18). GDH'ın tıp fakültelerinde, resmi hastanelerde, özel hastane ve kliniklerde, bazı özel kurumlarda, yalnızca tıp doktorları tarafından değil, tıbbi genetikçilerin, genetik danışmanlık sertifikası bulunan psikolog, sosyal hizmet uzmanı ve

hemşirelerin verebileceği bir hizmet olması ve ailelerin çocuk sahibi olma konusunda daha bilinçli davranmaları, gelişmiş ülkelerde bu tür hizmetlerden yararlanma oranının yüksek olmasında başlıca etmen olarak gösterilmektedir. Ülkemizde de çeşitli tıp fakültelerinin tıbbi biyoloji anabilim dallarında, özel hastanelerde ve kuruluşlarda prenatal ve postnatal analizleri de kapsayan GDH verilmektedir (78). Genetik danışmanın verdiği GDH, hem danışmanlık yaptığı aileyi, hem de toplumda genetik hastalıkların spektrumunu etkilemektedir. Bu hizmetlerin yetersiz olması ya da sağlık profesyonellerinin bu konudaki farkındalıklarının az olması genetik bilimindeki gelişmelerden daha az yararlanmamıza, halkın bilinçlendirilememesine neden olmaktadır.

Araştırmamızda çalıştıkları birimde kullandıkları hasta veri toplama formunda genetik hastalıklar ile ilgili sorulara yer verildiğini belirten hemşirelerin bilgi puan ortalamaları 9.3 ± 2.3 iken, yer verilmediğini belirten hemşirelerin bilgi puan ortalamalarının 8.0 ± 2.7 olduğu görülmüştür. Bu sonuçlara göre hasta veri toplama formunda genetik hastalıklar ile ilgili sorulara yer verilme durumu ile temel genetik bilgi testi puan ortalamaları arasında anlamlı bir fark olduğu belirlenmiştir (**p<0.05**) (**Bkz. Tablo 4.19**). Çalışmamızın bu bulgusu, veri toplama formlarının standart hale gelmesinin ve içeriğinde genetik hastalıklar ile ilgili sorulara yer verilmesinin, hemşirelerin genetik alanında bilgi seviyelerinin ve farkındalıklarının daha fazla olduğunu göstermektedir.

5.3. Hemşirelerin Tanımlayıcı Özellikleri ve Genetik Danışmanlık Rollerini ile Yetkinliklerine Göre GHBTPÖ'na İlişkin Bulguların Tartışması

Araştırmamızda hemşirelerin eğitim durumlarına göre GHBTPÖ'ları incelendiğinde, eğitim düzeyi ön lisans ve altında eğitimi olanlarda 5.24 ± 0.40 , eğitim düzeyi lisans ve üzeri eğitimi olanlarda ise 6.55 ± 0.19 olduğu saptanmıştır (**Bkz. Tablo 4.20**) (**p<0.05**). Bu kapsamda çalışmamızda eğitim düzeyi arttıkça GHBTPÖ'nun yükseldiği belirlenmiştir. Kim'in Seul'deki klinik hemşireleriyle yaptığı çalışmasında lisans mezunu olan hemşirelerin bilgi puan ortalamalarının en yüksek seviyede olduğu (2.26 ± 41), 3 yıllık kolej mezunu olanların daha düşük olduğu (2.17 ± 39) tespit edilmiştir (13). Calzone ve arkadaşlarının hemşireler üzerinde yaptığı bir çalışmada, eğitim seviyesinin artmasıyla sorulara doğru yanıt

verme oranının arttığı görülmüştür. Doktora eğitimi alan hemşirelerin sorulara doğru cevap verme oranı %67.3 iken, yüksek lisans mezunu olanlarda bu oranın %54.7 ve lisans mezunu olanlarda %28.5 olduğu belirtilmiştir (40). Terzioğlu ve Dinç'in yaptığı çalışmada da lisans mezununun hemşirelerin genetik bilgisinin, meslek yüksek okulu mezunlarına göre daha yüksek olduğu tespit edilmiştir (89). Araştırma sonuçları çalışma bulgumuzu desteklemekle birlikte, eğitim düzeyi arttıkça bilgi seviyesinin artması hemşirelik lisans ve lisansüstü eğitiminin önemini ortaya koymaktadır.

Araştırmamızda hemşirelerin çalışma statüleri ile GHBTPPO'ları karşılaştırıldığında, yönetici hemşirelerin GHBTPPO'sı 7.16 ± 0.22 iken, servis hemşirelerinin ise 6.43 ± 0.09 olduğu görülmüştür ($p < 0.05$) (Bkz. Tablo 4.21). Kim'in çalışmasında, sorumlu hemşirelerin diğerlerine göre bilgi seviyelerinin daha yüksek olduğu (2.28 ± 39), klinik hemşirelerin bilgi seviyelerinin ise daha düşük olduğu (2.16 ± 42) belirlenmiştir. Bu bulgu çalışma sonuçlarımızı desteklemekle birlikte yönetici hemşirelerin GHBTPPO'larının yüksek olması beklenen bir durumdur.

Araştırmamızda hemşirelerin genetik ile ilgili eğitim alma durumlarına göre GHBTPPO'ları incelendiğinde, daha önceden eğitim alanların GHBTPPO'sı 6.89 ± 0.10 iken, eğitim almayan hemşirelerin GHBTPPO'sının ise 5.97 ± 0.18 olduğu belirlenmiştir ($p < 0.05$) (Bkz. Tablo 4.22). Godino ve arkadaşlarının İtalyan hemşirelerle yaptığı çalışmada, hemşirelerin daha önceden genetik konusunda eğitim alma durumları ile bilgi puanları arasında pozitif bir ilişki olduğu görülmüştür (91). Çalışma sonucu, araştırma bulgumuzu desteklemekte olup, eğitimin önemini vurgulamaktadır.

Çalışmamızda hemşirelerin genetik bilimindeki gelişmeleri önemseme durumuna göre GHBTPPO'larına bakıldığında, genetik bilimindeki gelişmeleri önemseyenlerin GHBTPPO'larının 6.71 ± 0.09 olduğu, önemsemeyenlerin ise 5.72 ± 0.33 olduğu saptanmıştır. Araştırmamızın bu bulgularına göre hemşirelerin genetik bilimindeki gelişmeleri önemsemeleri ile GHBTPPO'ları arasında anlamlı bir farkın olduğu belirlenmiştir ($p < 0.05$) (Bkz. Tablo 4.23). Çalışmamızda genetik bilimindeki gelişmeleri önemseyen hemşirelerin GHBTPPO'larının yüksek olması, bu konuda farkındalık oluşturmaları açısından önem taşımaktadır.

Araştırmamızda hemşirelerin GDH vermeyi isteme durumları ile GHBTPPO'ları karşılaştırıldığında, GDH vermeyi isteyen hemşirelerin GHBTPPO'sının 6.89 ± 0.14 olduğu, istemeyenlerin ise 6.27 ± 0.15 olduğu görülmüştür. Bu bulgulara göre hemşirelerin GDH vermeyi isteme durumları ile GHBTPPO'ları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu görülmüştür ($p < 0.05$) (Bkz. Tablo 4.24). Kim'in çalışmasında danışmanlık yapmayı isteyen hemşirelerin bilgi puanları 2.24 ± 42 iken, danışmanlık yapmayı istemeyen hemşirelerin bilgi puanlarının 2.16 ± 40 olduğu ve danışmanlık yapmayı isteyenlerin bilgi seviyesinin danışmanlık yapmayı istemeyenlere göre daha yüksek olduğu belirlenmiştir (13). Araştırma sonucu çalışma bulgumuzu desteklemektedir.

Çalışmamızda, ülkemizde GDH'ı yeterli bulmayan hemşirelerin GHBTPPO'sı 7.06 ± 0.14 iken, bu konuda fikir belirtmeyen hemşirelerin GHBTPPO'sının 6.29 ± 0.11 olduğu görülmüştür. Dolayısıyla ülkemizde GDH'ı yeterli bulma durumu ile GHBTPPO'ları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu görülmüştür ($p < 0.05$) (Bkz. Tablo 4.25). Genetik danışmanın, verdiği GDH, hem danışmanlık yaptığı aileyi, hem de toplumda genetik hastalıkların spektrumunu etkilemektedir. Bu hizmetlerin yetersiz olması ya da sağlık profesyonellerinin bu konudaki farkındalıklarının az olması genetik bilimindeki gelişmelerden daha az yararlanmamıza, halkın bilinçlendirilememesine ve sağlıklı nesillerin meydana gelmemesine neden olmaktadır.

Araştırmamızda çalıştıkları birimde kullandıkları hasta veri toplama formunda genetik hastalıklar ile ilgili sorulara yer verildiğini belirten hemşirelerin GHBTPPO'sı 6.92 ± 0.15 iken, yer verilmediğini belirten hemşirelerin ise 6.41 ± 0.10 olduğu belirlenmiştir. Bu sonuçlara göre hasta veri toplama formunda genetik hastalıklar ile ilgili sorulara yer verilme durumu ile GHBTPPO'ları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu görülmüştür ($p < 0.05$) (bkz. Tablo 4.26). Çalışmamızın bu bulgusu, veri toplama formlarının standart hale gelmesinin ve içeriğinde genetik hastalıklar ile ilgili sorulara yer verilmesinin, hemşirelerin genetik alanında bilgi seviyelerinin ve farkındalıklarının daha fazla olduğunu göstermektedir.

6. SONUÇ ve ÖNERİLER

Araştırma hemşirelerin genetik danışmanlık rolleri ve yetkinliklerine ilişkin farkındalıklarını belirlemek amacıyla planlanmış ve yürütülmüştür.

Araştırma sonucunda

- Hemşirelerin yaş ortalamasının 30.8 ± 5.5 olduğu, %56.6'sının medeni durumunun bekar olduğu, %94.4'ünün en az lisans mezunu olduğu, %81.7'sinin servis hemşiresi olarak görev yaptığı, %29'unun meslekte toplam 5-9 yıl çalıştığı tespit edilmiştir (**Bkz. Tablo 4.1**).
- Hemşirelerin %57.7'sinin genetik konusunda mesleki yaşamının herhangi bir döneminde bilgiye ulaştığı, %88.5'inin mesleki eğitiminde bilgiye ulaştığı, %74.7'sinin internetten bilgiye ulaştığı, %81.6'sının genetik bilimindeki gelişmeleri önemseydiği saptanmıştır (**Bkz. Tablo 4.2**).
- Hemşirelerin %99.1'inin geçmişte genetik danışmanlık yapmadığı ve %72.8'inin danışmanlık yapmayı istemediği, %37.9'unun danışmanlığın tıbbi genetik uzmanı tarafından verilmesi gerektiğini, %31.3'ünün hemşireler tarafından verilmesi gerektiğini, %1.9'unun psikologlar tarafından verilmesi gerektiğini, %13.7'sinin akraba evliliği yapanlara genetik danışmanlık verilmesi gerektiğini, %13'ünün ailede kalıtsal hastalığı olanlara genetik danışmanlık verilmesi gerektiğini belirttiği tespit edilmiştir (**Bkz. Tablo 4.3**).
- Hemşirelerin %19.1'inin bir danışmanın hastalığa dair her şeyi bilmesi gerektiğini, %18.2'sinin etik kuralları bilmesi gerektiğini, %32.6'sının ülkemizde GDH'ı yeterli bulmadığını ve %65.1'inin bu konuda fikri olmadığını, GDH'ı yeterli bulmama nedenlerine bakıldığında ilk sırada %20,8'inin hizmet alınacak yerlerin bilinmediğini, ikinci sırada %16.4'ünün toplumun ilgisizliğini, üçüncü olarak %12'sinin politikaların yetersizliğini, GDH'ın iyileştirilmesine yönelik, %18.4'ünün evlilik öncesi danışmanlık yapılması gerektiğini, %17.6'sının lisans eğitiminde yer alması gerektiğini

ve %17.1'inin hemşirelikte branşlaşmanın olması gerektiğini belirttiği saptanmıştır **(Bkz. Tablo 4.4)**.

- Hemşirelerin %78.4'ünün kullandıkları veri toplama formunda genetik hastalıklarla ilgili bir soru olmadığı; aile öyküsü alınırken %22.1'inin anne ve baba, %21.6'sının kardeşler, %20.2'sinin çocuklar şeklinde yanıt verdiği, bireyi değerlendirirken %11.9'unun eşiyle akrabalık durumunun, %10'unun ailede kalıtsal hastalık öyküsünün sorulması gerektiğini, %35,'inin evlilik öncesi çiftlere tarama programı düzenlenmesi gerektiğini belirttiği saptanmıştır **(Bkz. Tablo 4.5)**.
- Hemşirelerin temel genetik ile ilgili bilgi sorularına verdikleri cevapların ortalamalarının 8.25 ± 2.65 olduğu, %84.7'sinin “kalıtımın temel fiziksel ve işlevsel birimdir” ifadesi ile gen terimini, %81.4'ünün “hücre çekirdeği içindeki kalıtsal maddedir” ifadesi ile kromozom terimi eşleştirmelerini yanlış yaptıkları, %92.4'ünün “ülkemizde özellikle Akdeniz Bölgesinde çok sık görülen bir anemi türüdür” ifadesi ile Akdeniz anemisi terimini, %90.9'unun “vücut sıvısında fenilalanin birikmesi sonucu zeka geriliği ve erken yaşta ölüme neden olur” ifadesi ile fenilketonüri eşleştirmesini doğru yaptıkları saptanmıştır **(Bkz. Tablo 4.6)**.
- Hemşirelerin genetik hastalıklara ilişkin bilgi sorularına verdikleri cevapların ortalamalarının 6.52 ± 1.83 olduğu, %96.6'sının “Gen haritasının çıkarılmasıyla bazı kanserlerin erken tanısı mümkün olabilmektedir” ifadesi ile %94.5'inin “Kromozom anomalileri, kromozomların eksik, fazla veya anormal düzenlenmesi sonucu oluşur” ifadesine doğru yanıt verdiği, %79.2'sinin “ X kromozomuna bağlı kalıtım hastalığı taşıyıcı anneden oğla geçer” ifadesi ile %64.5'inin “Kromozom analizi normal olan çiftlerin embriyolarında genetik hastalık görülmez” ifadesine yanlış yanıt verdiği tespit edilmiştir **(Bkz. Tablo 4.7)**.
- Hemşirelerin yaş dağılımı ile temel genetik bilgi puan ortalamaları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki olmadığı saptanmıştır **($p > 0.05$) (Bkz. Tablo 4.8)**.
- Hemşirelerin medeni durumları ile temel genetik bilgi puan ortalamaları açısından istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmadığı saptanmıştır **($p > 0.05$) (Bkz. Tablo 4.9)**.

- Hemşirelerin eğitim durumları ile temel genetik bilgi puan ortalamaları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farkın olmadığı tespit edilmiştir ($p>0.05$) (Bkz. Tablo 4.10).
- Hemşirelerin çalıştıkları birim ile temel genetik bilgi puan ortalamaları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunduğu belirlenmiştir ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.11).
- Yönetici hemşirelerin, servis hemşirelerine göre temel genetik bilgi puan ortalamaları daha yüksek bulunmuştur ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.12).
- Hemşirelerin meslekte toplam çalışma yılları ile temel genetik bilgi puan ortalamaları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmadığı tespit edilmiştir ($p>0.05$) (Bkz. Tablo 4.13).
- Hemşirelerin genetik hastalık ve genetik danışmanlıkla ilgili eğitim alma durumu ile temel genetik bilgi puan ortalamaları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişkinin bulunmadığı belirlenmiştir ($p>0.05$) (Bkz. Tablo 4.14).
- Genetik bilimindeki gelişmeleri önemseyen hemşirelerin temel genetik bilgi puan ortalamalarının önemsemeyenlere göre daha yüksek olduğu tespit edilmiştir ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.15).
- Hemşirelerin GDH verme durumu ile temel genetik bilgi puan ortalamaları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmadığı saptanmıştır ($p>0.05$) (Bkz. Tablo 4.16).
- GDH vermeyi isteme konusunda bir fikri olmadığını belirten hemşirelerin, temel genetik bilgi puan ortalamalarının genetik danışmanlık yapmak istemeyen hemşirelerden daha yüksek olduğu tespit edilmiştir ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.17).
- Ülkemizde GDH'ın yeterli bulunma durumu ile hemşirelerin temel genetik bilgi puan ortalamaları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki olduğu belirlenmiştir ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.18).
- Veri toplama formunda genetik hastalıklar ile ilgili sorulara yer verildiğini belirten hemşirelerin temel genetik bilgi puan ortalamalarının, yer verilmediğini belirten hemşirelerden daha yüksek olduğu bulunmuştur ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.19).
- Hemşirelerin eğitim durumları ile GHBTPO arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu görülmüştür ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.20).

- Hemşirelerin çalışma statülerine göre GHBTPPO arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu belirlenmiştir ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.21).
- Hemşirelerin genetik alanında, mezuniyet öncesi ve sonrası dönemde eğitim alma durumları ile GHBTPPO arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu görülmüştür ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.22).
- Genetik bilimindeki gelişmeleri önemseyen hemşirelerin GHBTPPO'nun önemsmeyenlere göre daha yüksek olduğu tespit edilmiştir ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.23).
- GDH vermeyi isteyen hemşirelerin GHBTPPO'nun istemeyenlere göre daha yüksek olduğu belirlenmiştir ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.24).
- Hemşirelerin GDH'ı yeterli bulma durumu ile GHBTPPO arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu görülmüştür ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.25).
- Hasta veri toplama formunda genetik ile ilgili sorulara yer verildiğini belirten hemşirelerin GHBTPPO'nun, yer verilmediğini belirten hemşirelerden daha yüksek olduğu tespit edilmiştir ($p<0.05$) (Bkz. Tablo 4.26).

Arařtırmadan elde edilen sonuçlar doęrultusunda:

- Hemřirelerin genetik alanında mesleki yayınları takip etmeleri, arařtırma ile ilgili kurslara katılmaları, kongre, sempozyum gibi bilimsel etkinliklerde rol almaları, mesleki dernek ve örgütlere üye olmaları, bireysel gelişmelerine katkı sağlaması açısından önerilir.
- Hemřirelik lisans eğitimi programı kapsamında genetik konularına detaylı olarak yer verilmesi, bunun yanı sıra genetik hemřirelik dersinin seçmeli ders kapsamında yer alması önerilir.
- Hemřirelere mezuniyet sonrası yüksek lisans ve sertifikalı eğitimlerle genetik hemřirelik alanında uzmanlaşma imkanın sağlanması önerilir. Aynı zamanda genetik hemřireliğin uzmanlık alanı olarak mevzuatta yer alması, görev, yetki ve sorumluluk tanımlarının yasal düzenlemelerle belirlenmesi önerilir.
- Genetik ile ilgili derneklerin sayısının artması ve bu derneklerde hemřirelerin aktif rol almaları önerilir.
- Hasta veri toplama formlarında genetik öyküye yönelik soruların yer alması ve bu formların standart hale getirilmesi önerilir.
- Tarama programlarının halkı bilinçlendirmesi ve daha sağlıklı toplumların oluşmasına katkıda bulunması açısından devamlılığının sağlanması ve bu programların yasalarla desteklenmesi ve bu çerçevede hemřirelerin aktif rol üstlenmeleri önerilir.
- Hemřirelerin genetik danışmanlık rollerini ve farkındalıklarını kapsayan, ülke genelini ve farklı bölgeleri temsil edebilen bilimsel çalışmaların arttırılması ve arařtırma sonuçlarının hizmete yansıtılması önerilir.

7. KAYNAKLAR

1. Godino L., Skirton H., A systematic review of nurses' knowledge of genetics, *Journal of Nursing Education and Practice.*, August 2012, 2(3):1-10.
2. Durmaz B., Durmaz AA., Özkınay F., Çoğulu Ö., Genetik danışmanlık ve önemi, *Cumhuriyet Tıp Dergisi.*, 2011, 33: 259-265.
3. Turaçlar N., Altuntuğ K., Ege E., Ebelik ve hemşirelik öğrencilerinin genetik hastalık ve genetik danışmanlık bilgi durumları, *Sted.*, 2014, 23(2):50-58.
4. Bankhead C., Emery J., Qureshi N., Campbell H., Austoker J., Watson E., New developments in genetics – knowledge, attitudes and information needs of practice nurses, *Family Practice.*, 2001, 18: 475-486.
5. Uluslar arası Genetik Hemşireleri Topluluğu. <http://www.isong.org/ISONGgeneticnurse>. 30 Eylül 2014.
6. Tomatır AG., Sorkun HÇ., Demirhan H., Akdağ B., Nurses' professed knowledge of genetics and genetic counseling, *Tohoku J.Exp. Med.*, 2006, 210:321-332.
7. Erdemir F., Uysal G., Genetik, genomik bilimi ve hemşirelik, *DEUHYO ED.*, 2010, 3(2):96-101.
8. Skirton H., Cordier C., O'Connor A., A study of the practice of individual genetic counsellors and genetic nurses in europe, *J.Community Genet.*, 2013 January, 4(1): 69-75.
9. Durukan AT., Günalp S., Gürgan T., Önderoğlu LS., Yaralı H., Yüce K., Temel Kadın Hastalıkları ve Doğum Bilgisi, İkinci Baskı, Ankara, Güneş Tıp Kitabevleri, 2008, 695-699.

10. Nussbaum RL., McInnes RR., Willard HF., Tibbi Genetik (Orijinal adı Thompson&Thompson), Altıncı Baskı, Ankara, Güneş Kitabevi, 2005, 1-16, 51-78.
11. Wevers MR., Ausems MGEM., Verhoef S., Bleiker EMA., Hahn DEE., Hogervorst FBL., Luijt RB., Valdirmarsdottir HB., Hillegersberg R., Rutgers E., Aaronson NK., Behavioral and psychosocial effects of rapid genetic counseling and testing in newly diagnosed breast cancer patients: Design of a multicenter randomized clinical trial, *Wevers et al. BMC Cancer.*, 2011, 11(6):175-180.
12. Vural BK., Tomatır AG., Kurban NK., Taşpınar A., Nursing students' self-reported knowledge of genetics and genetic education, *Public Health Genomics* 028, 2009, 1-8.
13. Kim MY., The nurses' knowledge and perception of their role in genetics, *Journal of Korean Academy of Nursing.*, 2003, 33(8).
14. Kirk M., Calzone K., Arimori N., Tonkin E., Genetic- genomics competencies and nursing regulation, *Journal of Nursing Scholarship.*, 2011, 43(2):107-116.
15. Hemşirelik Yönetmeliği, T.C. Resmi Gazete, sayı: 27515, <http://www.resmigazete.gov.tr/eskiler/2010/03/20100308-4.htm>. 8 Mart 2010.
16. Kirk M., Nurse education and the new genetics-preparing the practitioners of the future, A Report of an Expert Advisory Panel., June 1999.
17. Essentials of genetic and genomic nursing: Competencies, curricula guidelines, and outcome indicators, 2nd edition, 2008.

18. Williams JK., Prows CA., Conley YP., Eggert J., Kirk M., Nichols F., Strategies to prepare faculty to integrate genomics into nursing education programs, *Journal of Nursing Scholarship.*, 2011, 43:3,231-238.
19. Uysal G., Genetik hastalık ön tanısı / tanısı ile izlenen çocukların ebeveynlerinin stres düzeyi ve stresle baş etme tarzlarının belirlenmesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Yüksek Lisans Tezi, Ankara: Başkent Üniversitesi, 2009.
20. Carroll JC., Rideout AL., Wilson BJ., Allanson J., Blaine SM., Esplen MJ., Meschino W., Miller F., Prakash P., Shuman C., Summers A., Taylor S., Genetic education for primary care providers, *Canadian Family Physician.*, 2009, 55:92-9.
21. Hock KT., Christensen KD., Yashar BM., Roberts JS., Gollust SE., Uhlmann WR., Direct-to-consumer genetic testing: an assessment of genetic counselors' knowledge and beliefs, *Genet Med.*, 2011 April, 13(4): 325-332.
22. Erden F., Sağlık ocaklarında çalışan ebe-hemşirelerin, genetik hastalıklar ve genetik danışmanlık ile ilgili bilgi düzeylerinin saptanması, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Doğum ve Kadın Sağlığı Hemşireliği Anabilim Dalı, Yüksek Lisans Tezi, İstanbul: İstanbul Üniversitesi, 1993.
23. Broder H., Trier W., Effectiveness of genetic counselling for families with craniofacial anomalies, *Cleft Palate Journal.*, July 1985, 22(3):10-15.
24. Aalfs CM., Smets EMA., Haes HCJM., Leschot NJ., Referral for genetic counselling during pregnancy: limited alertness and awareness about genetic risk factors among GPs, *Family Practice.*, 2003, 20(2):200-221.
25. Taylor JY., Wu CY., Effects of genetic counselling for hypertension on changes in lifestyle behaviors among African-American women, *J Natl Black Nurses Assoc.*, 2009 July, 20(1):1-10.

26. Turhan A., Celep F., Prenatal tanıda gelişmeler, *Öğrenci Sağlık Dergisi.*, 2006, 2(1):5-13.
27. Dunn PM., Gregor Mendel, OSA (1822–1884), founder of scientific genetics, *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.*, 2003, 88:F537–F539.
28. Tüylü BA., Sivas H., İncesu Z., Ergene E., Genetik. 1. Baskı, Eskişehir, Anadolu Üniversitesi Açıköğretim Fakültesi Yayını., 2009, 43-53,117-127.
29. Demirsoy A., Kalıtım ve Evrim, Ankara. Meteksan yayınları, 1984, http://yunus.hacettepe.edu.tr/~demirsoy/Kitaplar_files/Kal%3Ft%3Fm%20ve%20Evrin.pdf. 11 Ağustos 2014.
30. Burten H., Stewart A., From mendel to the human genome project: the implications for nurse education, *Nurse Education Today.*, 2003, 23: 380-385.
31. Torrance N., Mollison J., Wordsworth S., Gray J., Miedzybrodzka Z., Haites N., Grant A., Campbell M., Watson MS., Clarke A., Wilson B., Genetic nurse counsellors can be an acceptable and cost-effective alternative to clinical geneticists for breast cancer risk genetic counselling, Evidence from two parallel randomised controlled equivalence trials, *British Journal of Cancer.*, 2006, 95:435-444.
32. Bulutgenç HC., Kurt S., Yaz MP., Demirtaş Ö., Kopuz A., Taşyurt A., Perinatoloji kliniğimize başvuran tarama testi pozitif gebelerde genetik amniyosentez sonuçlarımız, *Bidder Tıp Bilimleri Dergisi.*, 2011, 3(4):15-20.
33. Committee Opinion, Family history as a risk assessment tool, 2011 March, Number 478:3-7.

34. Ünalın PC., Ailesel meme kanseri risk gruplarında genetik danışmanlık: Türkiye’de mevcut durum ve bir öneri, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Tıbbi Biyoloji ve Genetik Nabilim Dalı, Yüksek Lisans Tezi, İstanbul:Marmara Üniversitesi, 2009.
35. Lee J., Cho HJ., Yoo HW., Park SK., Yang JJ., Kim SW., Kang E., Ahn SH, Lee SJ., Suh YJ., Kim SY., Kim EK., Moon NM., Lee MH., The effects of a genetic counselling educational program on hereditary breast cancer for Korean healthcare providers, *J Breast Cancer.*, 2013 September, 16(3):335-341.
36. Maradiegue A., A resource guide for learning about genetics, *The Online Journal of Issues in Nursing.*, 2008 January, 13(1):200-225.
37. Lea DH., Cooksey JA., Flanagan PA., Williams JK., Forte G., Innovations in United states genetics nursing: Practice and research, *Japan Journal of Nursing Science.*, 2005, 2:71-83.
38. Akın H., Ekmekçi AY., Durmaz AA., Durmaz B., Onay H., Aydınok Y., Özkınay F., Hemoglobin G-Coushatta ile β (IVSI-110) veya S bileşik heterozigot riskli fetus için prenatal genetik danışmanlık, 2008, 2(3): 40-44.
39. Nordin K., Roshanai A., Bjorvatn C., Wolff K., Mikkelsen EM., Bjelland I., Kvale G., Is genetic counseling a stressful event? *Acta Oncologica.*, 2011, 50: 1089–1097.
40. Calzone KA., Jenkins J., Culp S., Bonham V., Badzek L., National nursing workforce survey of nursing attitudes, knowledge and practice in genomics, *Per Med.*, September 2013, 1;10(7).
41. Eijzenga W., Aaronson NK., Kluijt I., Sidharta GN., Hahn DEE., Ausems MGEM., Bleiker EMA., The efficacy of a standardized questionnaire in facilitating personalized communication about problems encountered in

cancer genetic counseling: design of a randomized controlled trial, Eijzenga et al, *BMC Cancer.*, 2014, 14:26.

42. UNESCO 2009, Universal Declaration on the human genome and human rights, Retrieved April 10, 2009, <http://www.unesco.org/ibc/uk/genome/projet/index.html> . 15 Eylül 2014.

43. Oluwole OC., Alison AD., Olateju OB., Awareness of premarital genetic counselling among youth corpors in South-West Nigeria, *TAF Prev Med Bull.*, 2010, 9 (6): 575-578.

44. Hsieh Y., Brennan PF., What are pregnant women's information needs and information seeking behaviors prior to their prenatal genetic counseling? AMIA 2005 Symposium Proceedings, 355-359.

45. Qing-wei QI., Yu-lin J., Xi-ya Z., Jun-tao L., Jie Y., Xu- ming B., Genetic counseling, prenatal screening and diagnosis of Down syndrome in the second trimester in women of advanced maternal age: a prospective study, *Chinese Medical Journal.*, 2001, 126(11).

46. Roter D., Ellington L., Erby LH., Larson S., Dudley W., The genetic counseling video Project (GCVP) : Models of practice, *Am J Med Genet C Semin Med Genet.*, 2006 November, 15; 142C(4): 209-220.

47. Tıraş B., Yüksek- Riskli Gebelik Protokolleri, Beşinci Baskı, Ankara, Güneş Tıp Kitabevleri, 2012, 43-52.

48. Sağlık Bakanlığı (2002), Genetik hastalıklar el kitabı, <http://www.tusak.saglik.gov.tr/pdf/kitaplar/genetik.pdf>, 12 Ağustos 2014.

49. Tekşen F., Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kitabı, İkinci Baskı, Ankara, Ankara Üniversitesi Basımevi, 2006, 61-87.

50. Tluczek A., Zaleski C., Hietpas DS., Modaff P., Adamski CR., Nelson MR., Reiser CA., Ghate S., Josephson KD., A Tailored Approach to Family-Centered Genetic Counseling for Cystic Fibrosis Newborn Screening: The Wisconsin Model, *J Genet Couns.*, 2011 April, 20(2): 115–128.
50. Sobhy SI., Shoeib FM., Zaki NH., Assessment and upgrading of Alexandria University nursing students' knowledge and attitudes about genetic counseling, *J Egypt Public Health Assoc.*, 2001, 76(3-4):205-22.
51. Kirk M., Tonkin E., Genetics education for nursing professional groups: Survey of practice and needs of UK educators in delivering a genetics competence framework, <http://www.geneticseducation.nhs.uk>, 2006.
52. Skirton H., Patch C., Voelckel MA., Using a community of practice to develop standards of practice and education for genetic counsellors in Europe, *J Community Genet.*, 2010, 1: 169-173.
53. Burke S., Kirk M., Genetics education in the nursing profession: literature review, *Journal of Advanced Nursing.*, 2006, 54(2):228-237.
54. Tıbbi Biyoloji ve Genetik Derneđi, <http://www.tbjder.org/> . 10 Ađustos 2014.
55. Hirsch SD., Dieter C., Quinn Griffin MT., Integrating genomics into undergraduate nursing education, *Journal of Nursing Scholarship.*, 2011, 43(3): 223-230.
56. Overby CL., Chung WK., Hripscak G., Kukafka R., Cancer Genetic Counselor Information Needs for Risk Communication: A Qualitative Evaluation of Interview Transcripts, *J Pers Med.*, 2013, 3(3):15-28.
57. Kumar R., Singh K., Panigrahi I., Agarwal S., Genetic heterogeneity of beta globin mutations among Asian-Indians and importance in genetic counselling and diagnosis, *Mediterr J Hematol Infect Dis.*, 2013, 5(1):35-43.

58. Kaplan Ö., Güney M., Yüksel M., 2. Trimester genetik tarama amniyosentez: 1586 olgunun değerlendirilmesi, *S.D.Ü. Tıp Fak. Derg.*, 2012, 19(4):144-147.
59. Evsel G., Genetik analiz testleri ve bu testlerin kullanımına ilişkin algılar: Ankara örneği, Biyoteknoloji Enstitüsü, Sosyoekonomik Gelişme ve Biyoteknoloji Anabilim Dalı, Yüksek Lisans Tezi, Ankara: Ankara Üniversitesi, 2007.
60. Human Genetics Society of Australasia, Guidelines for Training and Certification in Genetic Counselling, March 2010.
61. Karaman A., Kahveci H., Patau Sendromu (trizomi 13): Olgu sunumu, *Ş.E.E.A.H. Tıp Bülteni.*, 2010, 44: 84-86.
62. Ulutin T., İnsan genom projesi, Moleküler Hematoloji ve Sitogenetik Alt Komitesi Temel Moleküler Hematoloji Kursu, 2013.
63. Sürmeliler E., Prenatal tanı amaçlı, kromozom analizi gerektiren amniyosentez endikasyonları ve sonuçlarının değerlendirilmesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Yüksek Lisans Tezi, Adana: Çukurova Üniversitesi, 2005.
64. Bhogal AK., Brunger F., Prenatal genetic counseling in cross-cultural medicine, *Can Fam Physician.*, 2010, 56: 993-9.
65. Özalp A., Etik açıdan genom projesi, Sosyal Bilimler Enstitüsü, Kamu Hukuku Anabilim Dalı, Yüksek Lisans Tezi, Erzurum: Atatürk Üniversitesi, 2007.
66. Demir A., Etik açıdan insan genom projesi, *İstanbul Ticaret Üniversitesi Sosyal Bilimleri Dergisi.*, 2013, 12(23):317-327.

67. Kirk M., Tonkin E., Skirton H., An iterative consensus-building approach to revising a genetics/genomics competency framework for nurse education in the UK, *Journal of Advanced Nursing.*, 2013.
68. Kimyonşen E., Güngör G., İstanbul Lisesi Model United Nations Çalışma Kitapçığı, 2013, 151-160.
69. Trepanier A., Ahrens M., Mckinnon W., Peters J., Stopfer J., Grumet SC., Manley S., Culver JO., Acton R., Haidle JL., Correia LA., Bennett R., Pettersen B., Ferlita TD., Costalas JW., Hunt K., Donlon S., Skryznia C., Farrell C., Daley FC., Vockley CW., Genetic cancer risk assessment and counseling: Recommendations of the national society of genetic counselors, *Journal of genetic counseling.*, April 2004, 13(2):16-28.
70. Karaoğuz MY., Hastalık ve gen tedavisi, *Meslek İçi Sürekli Eğitim Dergisi.*, Mayıs 2007, 1920, 5-15.
71. Patricia C., Catherine Y., Genetic association studies in nursing practice and scholarship, *J Nurs Scholars.*, 2008, 40(3):212-218.
72. Koçak S., Çelik L., Özbaş S., Sak SD., Tükün A., Yalçın B., Meme kanserinde risk faktörleri, riskin değerlendirilmesi ve prevansiyon: İstanbul 2010 konsensus raporu, *The Journal of Breast Health.*, 2011, 7(2):16-24.
73. Cordier C., Lambert D., Voelckel MA., Ugander UH., Skirton H., A profile of the genetic counsellor and genetic nurse profession in European countries, *J Community Genet.*, 2012, 3(19):24.
74. Yüksel M., Genetik danışma ve halk sağlığı sistemindeki yeri, *Türkiye Klinikleri.*, 1987, 7(2):16-28.
75. Barnes C., Storrar LK., Skirton H., Tocher J., The department of health-supported genetic counsellor training post scheme in England: a unique initiative? *J Community Genet.*, 2012, 3: 297-302.

76. Lea DH., Skirton H., Read CY., Williams JK., Implications for educating the next generation of nurses on genetics and genomics in the 21 st century, *Journal of Nursing Scholarship.*, 2011, 43(1):3-12.
77. Etem E., Yüce H., 46,XY, t(1;12) (p34.1;q24.3) Karyotipli fetüsün prenatal tanısı ve genetik danışmanlığı, *F.Ü.Sağ.Bil.Derg.*, 2008, 22 (2):65-68.
78. Lea DH., Genetic and genomic healthcare: Ethical issues of importance to nurses, *The Online Journal of Issues in Nursing.*, 2008, 13(1):21-27.
79. Karahan D., Narlı N., Demirhan O., Yapıcıoğlu H., Tanrıverdi N., Satar M., Yarık dudak ve yarık damak görülen çocuklarda klinefelter sendromu ve genetik danışmanlık: İki vaka sunumu, *T Klin J Med Sci.*, 2002, 22: 297-300.
80. Aksoy AA., Genetik ders notları, Kafkas Üniversitesi Veteriner Fakültesi, Kars. 1998, 200-226.
81. Tunçbilek E., Akraba Evlilikleri, *Görünüm Dergisi.*, Ocak 2011, 5-10.
82. Yüksek Öğretim Kurumu. <http://www.yok.gov.tr/web/guest/mevzuat;jsessionid=6A594EEA18C53DA8E8944C34B626715F> 2 Aralık 2014.
83. Yüksek Öğretim Kurumu. http://www.yok.gov.tr/web/guest/icerik/-/journal_content/56_INSTANCE_rEHF8BIsfYRx/10279/18093. 5 Aralık 2014.
84. Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması 2008. http://www.hips.hacettepe.edu.tr/tnsa2008/data/tnsa2008_ileri_analiz_sunumu.pdf. 4 Aralık 2014.

85. Türkiye’de Aile Yapısı Araştırması 2011.
<http://www.cocukhaklarizleme.org/wp-content/uploads/turkiyenin-aile-yapisi-arastirmasi-20111.pdf>. 10 Aralık 2014.
86. T.C. Sağlık Bakanlığı, Türkiye Halk Sağlığı Kurumu. Evlilik Öncesi Danışmanlık Genelgesi 2014-24.
<http://thsk.saglik.gov.tr/mevzuat5/genelgeler/1578evlili%C%B6ncesindan%C4%Blk-genelgesi.html>. 10 Aralık 2014.
87. Türkiye Milli Pediatri Derneği.
<http://millipediatri.org.tr/pageOther.aspx?pageId=207>. 11 Aralık 2014.
88. Türk Hematoloji Derneği.
http://www.thd.org.tr/thd_halk/?sayfa=akdeniz_anemisi. 15 Aralık 2014.
89. Terzioğlu F., Dinç L., Nurses’ views on their role in genetics, *J Obstet Gynecol Neonatal Nurs.*, 2004, Nov- Dec;33(6):756-64.
90. Gharaibeh H., Oweis A., Hamad KH., Nurses’ and midwives’ knowledge and perceptions of their role in genetic teaching, *International Nursing Review.*, 2010, 57(4):435-442.
91. Godino L., Turchetti D., Skirton H., Knowledge of genetics and the role of the nurse in genetic health care: a survey of Italian nurses, *J Adv Nurs.*, 2013 May, 69(5):1125-35.

8.EKLER

EK A. GATA ETİK KURULU KARARI

HİZMETE ÖZEL

HİZMETE ÖZEL

T.C.
GENELKURMAY BAŞKANLIĞI
GÜLHANE ASKERİ TIP AKADEMİSİ KOMUTANLIĞI
GÜLHANE ASKERİ TIP AKADEMİSİ KOMUTAN BİLİMSEL YARDIMCILIĞI
ANKARA

09 Nisan 2014

EĞT.ÖĞT. : 50687469-1491 -282 - 14/1648.4- 789
KONU : GATA Etik Kurulu Kararı.

Svl. Me. Hem. Yeşim ARSLANTÜRK'e

- İLGİ: (a) GATA Komutan Bilimsel Yardımcılığı'nın 19 Haziran 2009 tarihli, EĞT.ÖĞT:0510-44-09/İd.İşl.(1648) sayılı ve "Araştırma Amaçlı Anketlerin Değerlendirilmesi" konulu yazısı
(b) Gülhane Askeri Tıp Akademisi Etik Kurulu Yönergesi (GATA Y 69-1 (C)).

1. GATA Etik Kurulu'nun 02 Nisan 2014 günü yapılan 35'inci oturumunda, GATA Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD'da görevli Svl. Me. Hem. Yeşim ARSLANTÜRK'ün sorumlu araştırmacılığını yaptığı "Gülhane Askeri Tıp Fakültesi Hastanesi'nde Çalışan Hemşirelerin Genetik Danışmanlık Rollerine İlişkin Farkındalıkları ve Genetik Risk Değerlendirmedeki Yetkinliklerinin Belirlenmesi" başlıklı, tek merkezli, betimsel çalışma olan araştırma dosyası ile ilgili GATA Etik Kurulu'nun kararı EK-A'dadır.
2. Anket uygulaması yapılacak tüm çalışmalar ilgi (a) emir gereği GATA Anket Kurulundan onay almak şartıyla araştırmalarını uygulayabileceklerdir.

Rica ederim.

Mustafa BAŞBOZKURT
Profesör Tabip Tuğgeneral
GATA Komutan Bilimsel Yardımcısı,
Askeri Tıp Fakültesi Dekanı ve
Eğitim Hastanesi Baştabibi

EKİ :
EK-A (1 Adet Etik Kurul Raporu)

HİZMETE ÖZEL
Bağlantı Noktası : Svl.Me.N.ARAY (Tel : 2298)

HİZMETE ÖZEL

HİZMETE ÖZEL

T.C.
GENELKURMAY BAŞKANLIĞI
GÜLHANE ASKERİ TIP AKADEMİSİ KOMUTANLIĞI
ETİK KURUL TOPLANTI RAPORU

OTURUM NO : 35
OTURUM TARİHİ : 02 Nisan 2014
OTURUM BAŞKANI : Prof.Diş Tbp.Alb.Yaşar Meriç TUNCA
OTURUM SEKRETERİ : Doç.Tbp.Alb.Muharrem UÇAR

GATA Etik Kurulu'nun 02 Nisan 2014 günü yapılan 35'inci oturumunda, GATA Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD'da görevli Svl. Me. Hem. Yeşim ARSLANTÜRK'ün sorumlu araştırmacılığını yaptığı "Gülhane Askeri Tıp Fakültesi Hastanesi'nde Çalışan Hemşirelerin Genetik Danışmanlık Rollerine İlişkin Farkındalıkları ve Genetik Risk Değerlendirmedeki Yetkinliklerinin Belirlenmesi" başlıklı, tek merkezli, betimsel çalışma olan araştırma dosyası değerlendirildi.

Araştırma dosyasının amaç, yöntem ve yaklaşım bakımından etik ilkelere UYGUN olduğuna karar verildi.

BAŞKAN


Y. Meriç TUNCA
Prof.Diş Tbp.Alb.

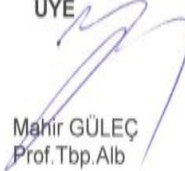
ÜYE


Semih GÖRGÜLÜ
Prof.Tbp.Alb.

ÜYE


Ayhan KUBAR
Prof.Tbp.Alb.

ÜYE


Mahir GÜLEÇ
Prof.Tbp.Alb.


ÜYE

TOPLANTIYA KATILMADI
Cengiz BAŞOĞLU
Prof.Tbp.Alb.

ÜYE


Cemil YILDIZ
Prof. Tbp. Alb.

ÜYE


Ergun TOZKOPARAN
Prof.Tbp.Alb.

ÜYE


Muharrem UÇAR
Doç.Tbp.Alb.

ÜYE


Emine İYİĞÜN
Doç.Dr.Hv.Sağ.Alb.

ÜYE


Harun TUĞCU
Doç. Tbp. Alb.

ÜYE


Cengiz Harun AÇIKEL
Doç. Tbp. Alb.

HİZMETE ÖZEL

EK B.

GATA ANKET KURULU KARARI

HİZMETE ÖZEL

HİZMETE ÖZEL

T.C.
GENELKURMAY BAŞKANLIĞI
GÜLHANE ASKERİ TIP AKADEMİSİ KOMUTANLIĞI
ANKARA

HRK.EĞT. : 50687469-3730- 1221 -14/ Eğt.Öğt.(3) 1511 -1618

02 Mayıs 2014

KONU : Svl.Me.Hemş.Yeşim ASLANTÜRK'ün
Araştırma Talebi

GATF DEKANLIĞI VE EĞİTİM HASTANESİ BAŞTABIPLIĞINE

İLGİ : GATF Dekanlığı ve Eğitim Hastanesi Baştabipliğinin 21 Nisan 2014 tarihli ANEST.ve REAN.AD.:50687469-1210-412-14/1578-412 sayılı ve "Dilekçe" konulu yazısı.

1. GATF Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalında görevli Svl.Me.Hemş.Yeşim ASLANTÜRK tarafından yürütülen "GATF Eğitim Hastanesinde Çalışan Hemşirelerin Genetik Danışmanlık Rollerine İlişkin Farkındalıkları ve Genetik Risk Değerlendirmedeki Yetkinliklerinin Belirlenmesi" konulu araştırmanın anketinin GATF Eğitim Hastanesinde yapılması talebi ilgi ile bildirilmiş ve anketin uygulanabilmesi için izin talep edilmiştir.


2. Söz konusu anketin GATF Eğitim Hastanesinde yapılması GATA Komutanlığınca uygun bulunmuştur.

Arz ederim.

GATA KOMUTANI EMRİYLE

07.05.14
10.00

ilgili personele
tebliği


Ali İhsan BIRLIKBAŞ
Muhabere Kurmay Albay
Kurmaya Başkanı


DAĞITIM :

Gereği :

Komutan Bilimsel Yrd.cılığına

Bilgi

GATF Dek.ve Eğt.Hst.Bştbp.liğine

Yeşim ASLANTÜRK

08-07-2014

HİZMETE ÖZEL

Bağlantı Noktası: Eğt.Uzm.Ahmet ŞİMŞEK (Tel:2185)

HİZMETE ÖZEL

EK C.

GÖNÜLLÜLERİ BİLGİLENDİRME VE OLUR (RIZA) FORMU

SEVGİLİ KATILIMCILAR; bu çalışma GATA'da çalışan hemşirelerin genetik danışmanlık rolleri ve farkındalıklarına ilişkin yetkinliklerinin belirlenmesi amacıyla yapılmaktadır.

Araştırmada soru formunu dolduranın kimliği değil, verilen cevaplar önemlidir. Dolayısıyla kişisel bilgilerinizi yazmak zorunda değilsiniz. Bilgileriniz çalışmayı yürüten araştırmacılarca muhafaza edilecek ve kesinlikle gizli tutulacaktır. Araştırmanın her aşamasında çalışmaya katılmayı reddetme veya araştırma başladıktan sonra çalışmadan çıkarılma veya devam etmeme hakkına sahiptir. Bu çalışmada kullanılacak olan anket formu araştırmacı tarafından çoğaltılarak gönüllü hemşirelere yapılacağı için hastanemize ve sizlere hiçbir ek maliyet gerektirmemektedir.

Araştırma sırasında oluşabilecek zarar durumunda her türlü işlemler araştırmacı tarafından imkânlar ölçüsünde eksiksiz olarak yerine getirilecektir. Yeterli anlaşılmayan ya da anket hakkında sorunuz olursa araştırmacıya sorabilirsiniz. Değerli katkılarınız şimdiden teşekkür ederim.

Açıklamayı yapan ve muhtemel zararda katılımcının bilgi için ilişki kuracağı kişinin adı, açık adresi, telefon numarası, imzası:

Hem. Yeşim ARSLANTÜRK

GATA Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı

Tel:

İMZASI:

Rıza alma işlemine başından sonuna kadar tanıklık eden kuruluş görevlisinin adı, soyadı, imzası ve görevi:

Anket formu ile ilgili bilgileri gösteren metni okudum. Anket hakkında sorduđum sorulara sözlü açıklamalar yapıldı. Bu kořullarda söz konusu ankete kendi rızamla, hiçbir baskı ve zorlama olmaksızın katılmayı kabul ediyorum / etmiyorum.

ADI SOYADI:

İMZASI:

ADRESİ:

TELEFONU:

EK D.
GATA'DA ÇALIŞAN HEMŞİRELERİN GENETİK DANIŞMANLIK
ROLLERİNE İLİŞKİN FARKINDALIK ve YETKİNLİKLERİNİN BELİRLENMESİ
ANKET FORMU

Sayın Katılımcılar, bu çalışma GATA'da çalışan hemşirelerin genetik danışmanlık rollerine ilişkin farkındalık ve yetkinliklerinin belirlenmesi amacıyla planlanmıştır. Vereceğiniz yanıtlar, genetik alanında hemşirelik hizmetlerinin planlanması ve yürütülmesinde kaynak oluşturacaktır. Anket formuna lütfen isminizi yazmayınız. Ankette bulunan tüm bilgiler saklı tutulacaktır. İçtenlikle vereceğiniz yanıtlar için teşekkür ederim.

Yeşim ARSLANTÜRK
Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü
Yüksek Lisans Öğrencisi

A. Tanımlayıcı Özellikler

1. Yaşınızı belirtiniz.....

2. Medeni durumunuzu belirtiniz.

1) Evli 2) Bekar 3) Dul/ boşanmış

3. Eğitim durumunuzu belirtiniz.

1) Lise 2) Ön lisans 3) Lisans 4) Lisans üstü

4. Çalıştığınız birimi belirtiniz.

1) Servis (açıklayınız.....)
2) Poliklinik (açıklayınız.....)
3) Acil servis
4) Yoğun bakım (açıklayınız.....)
5) Diğer (açıklayınız.....)

5. Çalışma statünüzü belirtiniz.

1) Başhemşire/ başhemşire yardımcısı 2) Servis sorumlu hemşiresi
3) Servis hemşiresi 4) Eğitim hemşiresi
5) Diğer.....

6. Meslekte çalışma yılınızı belirtiniz.

1) 5 yıldan az 2) 5- 9 yıl 3) 10- 15 yıl 4) 15 yıl üstü

7. Görev yaptığınız birimde çalışma sürenizi belirtiniz.

- 1) 5 yıldan az 2) 5- 9 yıl 3) 10- 15 yıl 4) 15 yıl üstü

B. Hemşirelerin Genetik Danışmanlık Rollerini ve Yetkinliklerine İlişkin Özellikler

8. Genetik hastalıklar ve genetik danışmanlıkla ilgili daha önce bir eğitim aldınız mı?

- 1) Evet 2) Hayır (10.soruya geçiniz) 3) Hatırlamıyorum

9. 8. Soruya yanıtınız evet ise genetik hastalıklar ve danışmanlık ile ilgili bilgi kaynaklarınız nelerdir? (Birden fazla işaretleyebilirsiniz).

1) Okul	5) İnternet
2) Hizmet içi eğitim	6) Medya/ tv
3) Kitap- dergi	7) Arkadaş/ akraba
4) Seminer/ kurs/ konferans	8) Diğer (.....)

10. Genetik bilimindeki gelişmeleri önemsiyor musunuz?

- 1) Evet 2) Hayır 3) Fikrim yok

11. Meslek hayatınız boyunca genetik danışmanlık yaptınız mı?

- 1) Evet 2) Hayır 3) Hatırlamıyorum

12. Genetik danışmanlık yapmak ister misiniz?

- 1) Evet 2) Hayır 3) Fikrim yok

13. Sizce genetik danışmanlık hizmeti kim/kimler tarafından verilmelidir? (Birden fazla işaretleyebilirsiniz).

- 1) Tıbbi genetik uzmanı 2) Uzman doktor 3) Hemşire
4) Ebe 5) Herhangi bir sağlık personeli
6) Diğer (.....) 7) Fikrim yok

14. Size göre genetik danışmanlık kimlere yapılmalıdır? (Birden fazla işaretleyebilirsiniz).

1.	Akraba evliliği yapanlara
2.	35 yaş üstü anne adaylarına
3.	45 yaş üstü baba adaylarına
4.	Ailesinde kalıtsal hastalığı olanlara
5.	Talasemi gibi kalıtsal hastalıkların sık görüldüğü yerlerde yaşayanlara
6.	Evlilik öncesi tüm çiftlere
7.	Tüm gebelere
8.	İnfertil çiftlere
9.	Ultraviyole veya iyonize ışıklara ve kimyasal ajanlara maruz kalan kişilere
10.	Diğer (.....)
11.	Fikrim yok

15. Sizce sağlık çalışanlarının genetik danışmanlık verebilmesi için sahip olması gereken en önemli üç özellik nedir? (Birden fazla işaretleyebilirsiniz).

1.	Test sonuçlarını yorumlayabilmeli
2.	Hastalığın tedavisi, doğası ve yinleme riskleri ile taşıyıcılığın önemini anlatabilmeli
3.	Yerel uzmanlık hizmetleri hakkında bilgi sahibi olmalı
4.	Risk taşıyan çiftleri uygun merkezlere sevk edebilmeli
5.	Akraba evliliklerinin risklerini ve önemini anlatabilmeli
6.	Genetik danışmanın temel etik kurallarını ve tekniklerini anlamış olmalı
7.	Etkili iletişim becerilerine sahip olmalı
8.	Diğer (.....)
9.	Fikrim yok

16. Ülkemizde genetik danışmanlık hizmetlerini yeterli buluyor musunuz?

- 1) Evet (18. Soruya geçiniz) 2) Hayır 3) Fikrim yok (18. Soruya geçiniz)

17. Genetik danışmanlık hizmetlerini yeterli bulmama nedenlerinden en önemli üç tanesini işaretleyiniz.

1.	Çalışanlarda kendi sorumluluğu olmadığı düşüncesi
2.	Genetik servisine karşı toplumun ilgisizliği
3.	Ailelerin nereden hizmet alacaklarını bilememesi
4.	Genetik testleri yorumlama hataları
5.	Personelin deneyim eksikliği
6.	Politikaların yetersizliği
7.	Yeterli eğitim imkanının olmaması
8.	Tedavi olanaklarının ve seçeneklerinin istenilen düzeyde olmaması
9.	Kurum olanaklarının yeterli olmaması
10.	Ekonomik güçlükler
11.	Diğer (.....)

18. Genetik danışmanlık hizmetlerinin iyileştirilmesine yönelik en önemli üç öneriniz nedir? (Birden fazla işaretleyebilirsiniz.)

- 1) Genetik bilgisi ve genetik danışmanlık konularının lisans eğitiminde yer alması
- 2) Genetik hemşireliğine ilişkin branşlaşmanın özendirilmesi
- 3) Hemşire veri toplama formunda genetik ile ilgili sorulara yer verilmesi
- 4) Evlilik öncesi genetik danışmanlık hizmetinin sağlanması
- 5) Genetik bilimi ile ilgili güncel gelişmelerin takip edilmesi
- 6) Hizmet içi eğitim, kurs ve konferansların yaygınlaştırılması
- 7) Diğer (.....)
- 8) Fikrim yok

19. Çalıştığınız birimde veri toplama formunda genetik hastalıklarla ilgili sorulara yer veriliyor mu? Cevabınız evet ise ne tür sorular soruluyor?

- 1) Evet (.....)
- 2) Hayır

20. Bireyin aile öyküsü alınırken, hangi yakınları sorulmalı? (Birden fazla işaretleyebilirsiniz).

- 1) Anne ve baba
- 2) Kardeşler
- 3) Çocuklar
- 4) Büyükanne- baba
- 5) Amca, teyze, dayı ve kuzenler
- 6) Fikrim yok

21. Genetik risk açısından bireyi değerlendirirken ne tür sorular sorulmalı? (Birden fazla işaretleyebilirsiniz).

1.	Demografik özellikleri (yaş, medeni durum, çalışma durumu, yaşadığı yer, güvence durumu vs.)
2.	Evli ise eşyle akrabalık durumu
3.	Bayan ise reproduktif döneme ait hikayesi (menarş yaşı, menapoz yaşı, ilk doğum yaşı, gebelik sayısı, ölü doğumlar, düşükler vs.)
4.	Kronik hastalıkları, geçirmiş olduğu cerrahi operasyonlar
5.	İlaç kullanımı
6.	Hormon replasman tedavisi alma durumu
7.	Beslenme ve egzersiz durumu
8.	Sigara, alkol ve madde kullanma durumu
9.	Çevresel faktörlerden etkilenme durumu
10.	Herhangi bir tarama programına katılıp katılmadığı
11.	Bireyin dini inanç, kültürel değer ve etnik kökenine göre hastalığı algılama durumu
12.	Ailesinde kalıtsal hastalık varlığı
13.	Diğer (.....)
14.	Fikrim yok

22. Genetik hastalık riskini belirlemek için aşağıdaki gruplardan hangilerine tarama programı düzenlenmelidir? (Birden fazla seçenek işaretleyebilirsiniz).

- 1) Evlilik öncesi çiftlere
- 2) Taşıyıcılara
- 3) Akriba evliliği yapanlara
- 4) Hasta çocuğu olan çift ve yakın akrabalarına
- 5) Tüm gebelere
- 6) Diğer (.....)
- 7) Fikrim yok

C) Genetik Bilgi Testi

Aşağıdaki genetik ile ilgili verilen kavramları tanımlarıyla eşleştiriniz.

Temel Genetik kavramlar	Terimler
1. Hücre çekirdeği içindeki kalıtsal maddedir.	a) Fenotip
2. Kalıtımın temel fiziksel ve işlevsel birimidir.	b) Kromozom
3. Bir organizmanın gözlenen yapısıdır.	c) Genotip
4. Bir organizmanın genetik yapısıdır.	d) Trizomi 21
5. Bireyin kromozom sayısı, şekli ve büyüklüğünü ifade eder.	e) Talasemi
6. Genlerin yapısı ve sayısındaki değişiklikler için kullanılır.	f) Trizomi 18
7. Kendini eşlemiş kromozomun her bir parçasıdır.	g) Fenilketonüri
8. Genetik özelliklerin akrabalar arasındaki dağılımını gösterir.	h) Kromatid
9. Vücut sıvısında fenilalanin birikmesi sonucu zeka geriliği ve erken yaşta ölüme neden olur.	i) Mutasyon
10. Ülkemizde özellikle Akdeniz bölgesinde çok sık görülen bir anemi türüdür.	j) Gen
11. Edward Sendromu olarak ta bilinir ve bu bebeklerde kafa küçük, gözler aşağı yerleşimli, küçük çene görünümü vardır.	k) Karyotip
12. Hamileliğin ilk aylarında, beyin ve omuriliğin gelişimi sırasında ortaya çıkan bir bozukluktur.	l) Nöral tüp defekti
13. Down Sendromu olarak bilinir, genelde üçlü tarama testi ile tanı konulur.	m) Soyağacı

D) Genetik Hastalıklar Bilgi Testi

Aşağıda genetik hastalıklara ilişkin bilgiyi size göre “doğru” veya “yanlış” olarak belirtiniz.

Genetik bilgi	Doğru	Yanlış
1. Gen haritasının çıkarılmasıyla bazı kanserlerin erken tanısı mümkün olabilmektedir.		
2. Mendel kanunlarına göre kalıtsal faktörler hiçbir zaman kendi özelliklerini yitirmeyip, bir sonraki kuşağa bir değişikliğe uğramadan ortaya çıkmaktadır.		
3. Kromozom anomalileri, kromozomların eksik, fazla veya anormal düzenlenmesi sonucu oluşur.		
4. Genetik hastalığın çocuklarda yinleme riski yoktur.		
5. Hemofili, X'e bağlı resesif geçiş gösteren doğumsal bir kanama bozukluğudur.		
6. BRCA1 veya BRCA2 gen mutasyonu ile kalıtsal meme ve over kanseri arasında ilişki vardır.		
7. Otozomal kromozomlar 44 çift, cinsiyet kromozomları 2 çifttir.		
8. Kromozom analizi normal olan çiftlerin embriyolarında genetik hastalık görülmez.		
9. X kromozomuna bağlı kalıtım hastalığı taşıyıcı anneden oğula geçer.		
10. Onkogen, kontrolünü kaybetmiş protein kodlayan genlerdir ve kanser gelişiminin başlangıcında rol oynar.		

Anketimiz bitmiştir. Katkılarınız için teşekkür ederim.

EK E.

“GENETİK BİLGİ TESTİ” VE “GENETİK HASTALIKLAR BİLGİ TESTİ” CEVAP ANAHTARLARI

Genetik Bilgi Testi Cevap Anahtarı

Genetik kavramlar	Cevaplar
1.Hücre çekirdeği içindeki kalıtsal maddedir.	Kromozom
2. Kalıtımın temel fiziksel ve işlevsel birimidir.	Gen
3. Bir organizmanın gözlenen yapısıdır.	Fenotip
4. Bir organizmanın genetik yapısıdır.	Genotip
5. Bireyin kromozom sayısı, şekli ve büyüklüğünü ifade eder.	Karyotip
6. Genlerin yapısı ve sayısındaki değişiklikler için kullanılır.	Mutasyon
7. Kendini eşlemiş kromozomun her bir parçasıdır.	Kromatid
8. Genetik özelliklerin akrabalar arasındaki dağılımını gösterir.	Soyağacı
9. Vücut sıvısında fenilalanin birikmesi sonucu zeka geriliği ve erken yaşta ölüme neden olur.	Fenilketonüri
10. Ülkemizde özellikle Akdeniz bölgesinde çok sık görülen bir anemi türüdür.	Akdeniz anemisi
11. Edward Sendromu olarak ta bilinir ve bu bebeklerde kafa küçük, gözler aşağı yerleşimli, küçük çene görünümü vardır.	Trizomi 18
12. Hamileliğin ilk aylarında, beyin ve omuriliğin gelişimi sırasında ortaya çıkan bir bozukluktur.	Nöral tüp defekti
13. Down Sendromu olarak bilinir, genelde üçlü tarama testi ile tanı konulur.	Trizomi 21

Genetik Hastalıklar Bilgi Testi Cevap Anahtarı

Genetik bilgi	Cevaplar
1.Gen haritasının çıkarılmasıyla bazı kanserlerin erken tanısı mümkün olabilmektedir.	Doğru
2.Mendel kanunlarına göre kalıtsal faktörler hiçbir zaman kendi özelliklerini yitirmeyip, bir sonraki kuşağa bir değişikliğe uğramadan ortaya çıkmaktadır.	Doğru
3.Kromozom anomalileri, kromozomların eksik, fazla veya anormal düzenlenmesi sonucu oluşur.	Doğru
4.Genetik hastalığın çocuklarda yinelenme riski yoktur.	Yanlış
5.Hemofili, X'e bağlı resesif geçiş gösteren doğumsal bir kanama bozukluğudur.	Doğru
6.BRCA1 veya BRCA2 gen mutasyonu ile kalıtsal meme ve over kanseri arasında ilişki vardır.	Doğru
7.Otozomal kromozomlar 44 çift, cinsiyet kromozomları 2 çifttir.	Doğru
8.Kromozom analizi normal olan çiftlerin embriyolarında genetik hastalık görülmez.	Yanlış
9.X kromozomuna bağlı kalıtım hastalığı taşıyıcı anneden oğula geçer.	Yanlış
10.Onkogen, kontrolünü kaybetmiş protein kodlayan genlerdir ve kanser gelişiminin başlangıcında rol oynar.	Doğru

9. ÖZGEÇMİŞ

KİŞİSEL BİLGİLER	
Adı Soyadı	: Yeşim ARSLANTÜRK
Doğum tarihi	: 26.11.1988
Doğum yeri	: Amasya
Medeni hali	: Evli
Uyruğu	: T.C.
Adres	: Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Hemşirelik Anabilim Dalı, Ankara
Tel	: -
Faks	: -
Email	: yesyesot@hotmail.com
EĞİTİM	
Lise	: Amasya Atatürk Lisesi
Lisans	: GATA Hemşirelik Yüksekokulu
Yüksek Lisans	: Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Hemşirelik Anabilim Dalı
YABANCI DİL BİLGİSİ	
İngilizce	: 52.5 (ÜDS puanı)
ÜYE OLUNAN MESLEKİ KURULUŞLAR	
-	