

Prenatal Tarama Testleri ve Etik Kaygılar Üzerine Bir Derleme*

A Review on Prenatal Screening Tests and Ethical Concerns

Ayşe Figen Türkçaparⁱ, Nüket Örnek Bükenⁱⁱ

ⁱDoç. Dr. Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gülhane Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD., Doktora Öğrencisi, Hacettepe Üniversitesi Tıp Tarihi ve Etik AD., <https://orcid.org/0000-0003-3786-0824>

ⁱⁱProf.Dr. Hacettepe Üniversitesi Tıp Tarihi ve Etik AD., <https://orcid.org/0000-0001-9166-6569>

ÖZ

Gebelik döneminde uygulanan tarama testleri, kromozomal anormalliklerin erken teşhisi konusunda önemli tıbbi bilgiler sağlarken, kritik etik soruları da gündeme getirmektedir. Bu derleme makale, anöploidi amaçlı prenatal tarama testlerinin klinik kullanımıyla ilgili etik ikilemleri incelemektedir. Ana endişeler arasında, testlerin klinikte rutin olarak kullanılması, gelecekteki ebeveynler için bilgilendirmenin niteliği ve sağlanan bilgilendirilmiş onamın yeterliliği, seçici küretajın engellilik konusundaki toplumsal görüşler üzerindeki etkileri ve engelli bireylerin hakları ve onuru üzerindeki potansiyel etkileri yer almaktadır. Mevcut literatür ve etik çerçevelerin kapsamlı bir analizi aracılığıyla, prenatal bakımda tıbbi uygulama ve etik sorumluluğun antenatal dönemde fetal anomali tarama testi uygulamaları sırasındaki hekim tutumlarının tarama testleri için önerilen kavramlar, tıp etiğinin temel ilkeleri ve mesleki erdemler üzerinden tartışılması ve prenatal tarama testlerinin feminist etik açısından değerlendirilmesi amaçlanmaktadır. Tıbbi teknolojideki ilerlemeler ile tüm insan yaşamlarının özdeğerine duyulan saygıyı dengeleyen, engelli kapsayıcı bir doğum bakımına yönelme zamanı için gerekli daha bilinçli ve tarafsız bir tartışma ortamı hedeflenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Prenatal Tarama, Üreme Tercihi, Etik

ABSTRACT

The screening tests applied during pregnancy provide important medical information for the early diagnosis of chromosomal abnormalities, yet they also raise critical ethical questions. This review article examines the ethical dilemmas associated with the clinical use of prenatal screening tests for aneuploidy. Key concerns include the routine use of these tests in clinical settings, the nature of informed consent for prospective parents, the adequacy of the information provided, the societal views on selective termination in relation to disability, and the potential impacts on the rights and dignity of disabled individuals. Through a comprehensive analysis of current literature and ethical frameworks, this article aims to discuss the medical practice and ethical responsibilities in prenatal care during the implementation of fetal anomaly screening tests, using concepts proposed for screening tests within the framework of medical ethics' fundamental principles and professional virtues, and evaluating prenatal screening tests from a feminist ethics perspective. It supports the need for a more informed and impartial debate aimed at disability-inclusive maternity care that balances respect for the inherent value of all human life with advances in medical technology.

Key words: Prenatal Screening, Reproductive Choice, Ethics

* Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Lokman Hekim Tıp Tarihi ve Folklorik Tıp Dergisi 2024;14(3):478-488

DOI: 10.31020/mutfd.1507529

e-ISSN: 1309-8004

Geliş Tarihi – Received: 30 Haziran 2024; Kabul Tarihi - Accepted: 10 Temmuz 2024

İletişim - Correspondence Author: Ayşe Figen Türkçapar <figenturkcapar@gmail.com>

Giriş

Tarama, bir hastalığa sahip olma ihtimali yüksek olan kişileri belirleme sürecidir. Pozitif bir tarama testi sonucuna sahip olmak, kişinin taranan rahatsızlığa kesinlikle sahip olduğu anlamına gelmez; rahatsızlığa sahip olma şanslarının temel olasılıktan daha yüksek olduğu anlamına gelir. Bir tarama testinin tanısız olması amaçlanmamıştır. Tanı testi, kişinin hastalığa sahip olup olmadığını teyit edecek ve bakım planlamasının yapılmasına olanak sağlayacaktır. Taramanın amacı, görünüşte sağlıklı bir popülasyonda bir sağlık sorunu veya bir durum açısından daha yüksek risk altında olan kişileri tespit etmek, böylece erken bir tedavi veya müdahale önermek ve popülasyondaki ilgili sağlık sorunu veya durumun görülme sıklığını ve/veya ölüm oranını azaltmaktır.¹ Taramaya yönelik ahlaki eleştiriler genellikle testin uygunluğu, test edilen durumun niteliği, tedavi veya önleme için anlamlı seçeneklerin mevcudiyeti ve laboratuvar hizmetlerinden danışmanlığa ve bilgilendirilmiş seçim imkanının sağlanmasına kadar tüm programın niteliği göz önünde bulundurulduğunda, test edilen kişiler için fayda ve zararların olası dengesine yöneliktir. Genellikle bu tartışmalarda, taramanın 'tıbbileştirmeye' yol açtığına dair endişeler dile getirilse de hastalık taramasının ahlakiliği sorgulanmamaktadır. Bunun yerine, belirli programların tarama için genel gereklilikleri karşılayıp karşılamadığına ve bu gerekliliklerin yeterli olup olmadığına ya da uyarlanması gerekip gerekmediğine odaklanılmaktadır.

Yaklaşık 55 yıl önce Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ), tarafından görevlendirilen James Maxwell Glover Wilson ve Gunner Jungner hastalıkların taraması konusunda bir rapor hazırlamıştır. 1968'de yayınlanan "*Hastalık Taramasının İlkeleri ve Uygulaması*" başlıklı ve o zamandan beri bir halk sağlığı klasiği haline gelmiş olan raporlarında Wilson ve Jungner tarafından gözlemlenen temel zorluk; "*teoride, taramanın hastalıklarla mücadelede mükemmel bir yöntem olduğu... [ancak] uygulamada bazı aksaklıklar olduğu*" şeklindedir. Bu nedenle, diğer faktörlerin yanı sıra hastalığın erken evrede tespit edilebilme kapasitesine ve kabul edilebilir bir tedavinin mevcudiyetine dayalı olarak tarama için uygun koşulların seçimine rehberlik edecek tarama kriterlerini tanımlamaya çalışmışlardır.² Bu raporun yazıldığı dönemde tıpta birçok teknolojik gelişme yaşanmaktaydı ve bu da taramayı önemli ve üzerindeki tartışmaların giderek arttığı bir konu haline getirmişti. Wilson ve Jungner'in kriterleri bugün hala "klasikler", "tarama değerlendirmesinin altın standardı", "zamana meydan okuyan" kriterler olarak kabul edilmekle birlikte, özellikle, genetik alanında hızla gelişen teknolojiler ve yakın zamanda insan genomunun tamamının dizilenebilmesinin mümkün olması ile tarama konusu yeniden güncellik kazanmıştır. Ayrıca teknolojik olarak mümkün olan ile erişilebilir durumdaki hizmetler arasında giderek genişleyen uçurum, genellikle yeterli koruma önlemleri ve yasal düzenlemeler mevcut olmadan tarama programlarının başlatılması veya genişletilmesi yönünde baskı yaratmış ve uluslararası uzmanlar tarafından, Wilson ve Jungner kriterleri değiştirilmiş ve yeni ortaya çıkan kriterlerle taramalar için daha ayrıntılı bir karar destek rehberi oluşturulmuştur. Bu rehber göre;³

- Tarama programı kabul edilmiş bir ihtiyaca cevap vermelidir.
- Taramanın hedefleri başlangıçta tanımlanmalıdır.
- Tanımlanmış bir hedef nüfus olmalıdır.
- Tarama programının etkinliğine dair bilimsel kanıtlar olmalıdır.
- Program eğitim, test, klinik hizmetler ve uygulama yönetimini entegre etmelidir.
- Taramanın potansiyel risklerini en aza indirecek mekanizmalarla birlikte kalite güvencesi olmalıdır.
- Program, bilgilendirilmiş seçimi, gizliliği ve özerkliğe saygıyı sağlamalıdır.
- Program, tüm hedef nüfus için eşitliği ve taramaya erişimi teşvik etmelidir.

- Program değerlendirmesi en başından itibaren planlanmalıdır.
- Taramanın genel faydaları zararlarından daha ağır basmalıdır.

Ülkeler arasında politika ve uygulamada çok sayıda farklılık olmasına rağmen, doğum öncesi bakım sırasında kadınlara ve eşlerine rutin olarak doğum öncesi asgari bir dizi tarama seçeneğinin sunulması yaygındır. Bunlar genellikle HIV, Sifiliz ve Hepatit B gibi bulaşıcı hastalıklar için tarama seçeneklerini içerir. Ayrıca rhesus D uyumsuzluğu, gestasyonel diyabet ve preeklampsi gibi klinik durumlar için tarama yöntemleri de mevcuttur. Bu durumlarda tarama, hastalığın erken teşhisi ve önleyici tedavi veya iyileştirme tedavisinin zamanında sağlanması yoluyla hem anne hem de doğacak çocuk için klinik sonuçları iyileştirmek amacıyla sunulmaktadır.⁴ Bu durumda, taramaya katılım hekim tarafından genellikle doğal bir süreç olarak sunulmaktadır. Ancak birçok sağlık hizmeti, bunun uygun olmayacağı durumlarda ek bir dizi tarama seçeneği sunmaktadır. Bu son tarama seçenekleri, önleyici tedavi veya terapinin sınırlı etkiye sahip olduğu veya tamamen mevcut olmadığı kalıtsal ve doğuştan gelen durumlara yöneliktir. Bunlar genellikle Down sendromu (T21), Edward sendromu (T18) ve Patau sendromu (T13) trizomileri; orak hücre hastalığı ve talasemi gibi hemoglobinoopatiler ile anensefali ve spina bifida gibi nöral tüp defektlerini içeren yapısal anomalilerdir.^{4,5} Uluslararası rehberler, bu koşullar için tarama önerildiğinde, asıl amacın çiftlere ciddi tıbbi bozukluğu olan bir çocuğa sahip olup olmama konusunda üreme tercihi yapma fırsatı sağlanması olduğunu savunmaktadır.^{6,7} Ülkemizde de doğum öncesi bakım rehberinde; gebelerin ilk antenatal vizitte fetal anomaliler ve kromozomal anoploidi tarama testleri ve ultrason görüntüleme (USG) incelemeleri hakkında bilgilendirilmeleri önerilmektedir.⁸

Fetüsteki kromozomal anormallikler (Down sendromu, Trizomi 18 ve Trizomi 13 gibi) için doğum öncesi tarama, tedavi veya önleme yoluyla sağlık kazanımları elde etme olağan amacının geçerli görünmemesi nedeniyle diğer toplumsal tarama biçimlerinden farklıdır. Uygulanan tarama programları, tarama testlerinin özelliklerinden kaynaklanan endişelerden önce ve ayrı olarak ahlaki açıdan da hassasiyet gerektiren bir uygulama olarak kabul edilmektedir. Genetik testlerden elde edilen bilgiler, sadece karar verme sürecinin gerektirdiği sağlık kavramlarını ve mevcut sonuçları anlamakla kalmayıp, aynı zamanda gelecek aylar ve yıllar içinde esenlik ve yaşam kalitesini de öngörmeyi ve bakım kararlarını almayı gerektirebilir.⁹⁻¹¹ Ciddi bir genetik durum tespit edilirse bu bilgi, bazı kadınlar için, hamileliği sona erdirme kararı, diğerleri için, hamileliği sürdürmek ve ciddi tıbbi durumu olan bir çocuğun doğumuna hazırlanmak amacıyla kullanılabilir.¹² Bu taramaların amacı gebe kadınlara ve eşlerine üreme konusunda anlamlı seçenekler sağlamaksa ahlaki açıdan haklı görülebilir. Ancak bu amaç, kendi başına üreme tercihinin en üst düzeye çıkarmak olarak anlaşılmalıdır. Tarama süreçleri ile ilgili temel eleştiriler, testlerin sunulmasında uygulama ile ilgili (bilgilendirme, testlerin rutinizasyonu gibi) olsa da değerlendirmeler sonucunda “fetal anomali nedeniyle gebeliğin sonlandırılması yani seçici küretaj”, “engelli hakları” ve “feminist etik” açısından da eleştiriler mevcuttur.¹³

Etik, ahlakın doğası ve yapılması gereken belirli ahlaki seçimlerle ilgili çalışmalarını kapsayan geniş bir kavramdır. Normatif etik, "Davranışların yönlendirilmesi ve değerlendirilmesi için hangi genel ahlaki normları kabul etmeliyiz ve neden?" sorusunu yanıtlamaya çalışır. Doğru davranış için bazı ahlaki normlar kültürleri, bölgeleri, dinleri ve diğer grup kimliklerini aşan ve ortak ahlaki oluşturan şekilde insan türü için geneldir (örneğin, öldürmemek, zarar vermemek veya başkalarının acı çekmesine neden olmamak, çalmamak, masumları cezalandırmamak, doğru olmak, yasalara uymak, gençleri ve yardıma muhtaç olanları korumak, acı çekenlere yardım etmek ve tehlikede olanları kurtarmak). Özel ahlak, grupları kültürleri, dinleri, meslekleri nedeniyle birbirine bağlayan ve sorumlulukları, idealleri, mesleki standartları vb. içeren normları ifade eder.¹⁴ Uluslararası Jinekoloji ve Obstetrik Federasyonu (International Federation of Gynecology and Obstetrics-FIGO) obstetrik ve jinekolojide meslek etiği ile ilgili yayımlanmış olduğu rehberde

"mesleki sorumluluk modeli" ile ifade ettikleri kavramda tüm hekimlerin şu üç taahhütte bulunmasının gerektiğini ifade etmektedirler; (a) klinik uygulamada yetkinlik; (b) hastanın sağlıkla ilgili çıkarlarının önceliği ve kişisel çıkarların ve üçüncü tarafların çıkarlarının hekim-hasta ilişkisinde ikincil statüsü; ve (c) hekimlerin ekonomik, sosyal ve siyasi gücünün korunmasından ziyade kamu yararı için var olan bir kamu güveni olarak kanıta dayalı tıp.¹⁵

İlke temelli tıp etiğinin dört temel ilkesini; yararlılık, zarar vermeme, özerklik ve adalet oluşturur. Belirli bir durumda başka bir ilkeyle çatışmadığı sürece etiğin bu temel ilkelerinden her biri, yerine getirilmesi gereken birincil (prima facie) yükümlülük olarak kabul edilmelidir. İlkeler arasında çatışma ortaya çıktığında, hekim hem içerik hem de bağlama dayalı olarak birbiriyle yarışan ilkesel yükümlülükleri değerlendirerek hastaya karşı gerçek yükümlülüğünü belirlemelidir. Hasta bakımında etik ilkelerin uygulanması yani etik karar verme pratikte şunlar arasında denge kurulmasını gerektirmektedir.¹⁶

- Klinik değerlendirme (tıbbi sorunların, tedavi seçeneklerinin, bakım hedeflerinin tanımlanması)
- Hasta bakımı (tedavi seçenekleri ve bakım hedefleri konusunda hasta tercihlerinin bulunması ve netleştirilmesi)
- Yaşam kalitesi (QOL) (neyin kabul edilebilir bir QOL oluşturduğuna dair bireysel önyargıların farkında olarak tıbbi sorunların, müdahalelerin ve tedavilerin hastanın yaşam kalitesi üzerindeki etkileri)
- Bağlam (ailevi, kültürel, ruhani, dini, ekonomik ve yasal birçok faktör).

Profesyonelliğin özü, bir hekim tarafından hastanın beklentilerini karşılayan ve ona fayda sağlayan yetkin ve şefkatli bakım üzerine inşa edilen terapötik bir ilişkidir. Yararlılık ve zarar vermeme etik ilkelerine dayanan bu ilişkide profesyonellik, "hastaların çıkarlarını hekimin çıkarlarından üstün tutmayı, yeterlilik ve dürüstlük standartlarını belirlemeyi ve sürdürmeyi ve topluma sağlık konularında uzman tavsiyesi vermeyi" gerektirir.¹⁷

Varkey tarafından kavramsallaştırılan hasta bakımı modelinde; tıbbi bilgi, bu bilgiyi uygulama becerileri, teknik beceriler, uygulamaya dayalı öğrenme ve iletişim becerileri, etik ilkeler ve mesleki erdemlerle bir arada yer almaktadır. Şefkat, muhakeme, güvenilirlik, dürüstlük ve vicdanlılık erdemleri, önemseme erdemi için gerekli yapı taşları olarak görülmektedir. Önemseme, tüm sağlık meslekleri için tanımlayıcı bir erdem olarak öne çıkmaktadır. Hastalarla olan tüm etkileşimlerinde, hekimin teknik uzmanlığının yanı sıra, önemsemenin insani unsuruna (bir insandan diğerine) ihtiyaç vardır. Önem vermek farklı durumlarda, sözlü ve sözsüz olarak ifade edilebilir (örneğin hem hekim hem de hasta ile yakın oturarak ve telaşsız, yumuşak bir şekilde söylenen sözlerle iletişim kurma şekli; özellikle "kötü haber" iletilirken nazik bir dokunuş; zor bir tedavi seçimi ile karşı karşıya olan bir hastaya güvence vermek için daha sert bir dokunuş veya kavrama; yalnız ölmekte olan bir hastanın elini tutmak).¹⁸ FIGO; meslek etiği ile ilgili klavuzunda mesleki erdem olarak "merhamet"i öne çıkarmış, hekimin hastaların acı, sıkıntı ve ıstıraplarını tanımasını, önlemesini ve uygun şekilde yönetmesi gerekliliğini vurgulamıştır.

Prenatal genetik teknolojilerin klinik entegrasyonu hastalar, aileler, sağlık hizmeti sağlayıcıları, sağlık sistemleri ve toplum için önemli tıbbi ve etik hususları gündeme getirmektedir. Prenatal genetik teknolojiler sağlık hizmetleri kararları, sağlık hizmetlerinin kalitesi, güvenliği ve erişimi üzerinde olumlu bir etkiye sahip olabilir. Aynı zamanda bu testler, bilgilendirilmiş onam, bilginin açıklanması ve eyleme geçirilebilirlik gibi önemli etik sorunlarla ve hastalık ve engellilikle ilgili daha büyük toplumsal sonuçlarla ilişkilidir. Bu makalede çiftlerin kendileri ve/veya doğacak çocukları için öngördükleri acıları düşünerek, gebeliğe devam edip etmeme konusunda bilinçli ve özerk üreme tercihleri olarak kavramsallaştırılan anlamlı üreme tercihi

fırsatları sunma amacıyla antenatal dönemde fetal anomali tarama testi uygulamaları sırasındaki hekim tutumlarının tarama testleri için önerilen kavramlar, tıp etiğinin temel ilkeleri ve mesleki erdemler üzerinden tartışılması amaçlanmaktadır.

Fetal Anomali Tespiti Amaçlı Tarama Metotları ve Sunumlarının Etik Açısından Gerekçelendirilmesi

Majör yapısal anomaliler veya genetik doğumsal defektler, doğumların %3'ünü etkilemektedir.¹⁹ Fetüsteki sitogenetik bozukluklar için doğum öncesi taramada son 30 yılda ultrason görüntüleme, maternal serum biyokimyasal belirteçleri ve maternal serumda hücreli fetal DNA izolasyonu gibi çok sayıda ilerleme kaydedilmiştir. Böylece günümüzde mevcut olan prenatal tanı yöntemlerinin uygulanabilmesi olanaklı hale gelmiştir. Bu amaçla uygulanmakta olan ultrasonografi dışındaki tanı yöntemleri girişimsel olan yöntemlerdir (amniyosentez, koryon villus örnekleme, fetal kan örnekleme gibi) ve belli oranlarda (%0,1-2) fetusun kaybına sebep olabilir.¹⁹ Bu nedenle fetal anomali özellikle fetal anöploid riskinin yüksek olduğu hasta grubunun belirlenmesi amacıyla Prenatal Tarama Testleri geliştirilmiştir.

Kromozomal sapmalar, normal kromozom sayısındaki veya kromozom yapısındaki bir değişiklikten kaynaklanır. İnsan sitogenetiğindeki ilerlemelerle, çeşitli kromozomal anormalliklerle bunların fenotipik karşılıkları arasında nedensel bir ilişki olduğunu gösterilmiş, çok sayıda sendromun spesifik kromozomal etiyolojileri de belirlenmiştir. Sayısal kromozom anormallikleri olan bireylerde, bir veya daha fazla organ sistemini içerebilen çoklu konjenital malformasyonlar olabilir. En değişmez iki özellik olarak; zihinsel yetersizlik, kısa boy ve ek olarak düşük doğum ağırlığı, dismorfik özellikler ve gelişme geriliği görülmektedir. Mozaisizm, hayatta kalmanın yanı sıra fenotipte de değişkenliğe yol açabilmektedir.²⁰ Klinik olarak tanınan gebeliklerin %15'i fetal ölümle sonuçlanır. 20. gebelik haftasından önceki fetal ölümlerin %50'si, 20. gebelik haftasından sonraki fetal ölümlerin ise % 6-13'ü sitogenetik anomalilerle ilişkilidir. Kromozomal anormalliklerin insidansı, değerlendirilen doku tipine, çalışılan popülasyona ve kullanılan tanısal test metodolojisinin tipine bağlıdır. Spontan düşüklerin yaklaşık yarısında, gebelik kaybının olası etiyolojisi anormal kromozom yapısıdır. En sık tespit edilen kromozom anomalileri %52 oranında otozomal trizomiler ve çoğunlukla bildirilen anormallikler; Trizomi 18, 13 veya 21 ile cinsiyet kromozomu anöploidisi veya dengesiz translokasyonlardır. Trizomi 21 (Down sendromu) ve diğer trizomilerin toplamda ve canlı doğumdaki prevalansları demografik özelliklere, ırka, doğum öncesi tarama ve gebelik sonlandırılmasındaki bölgesel farklılıklara ve anne yaşına bağlı olarak değişir. 1990'dan 2009'a kadar 6,1 milyon doğumu içeren konjenital anomalilerin epidemiyolojik sürveyansı (European Surveillance of Congenital Anomalies network, EUROCAT) için yapılan ve 21 nüfus tabanlı verinin kullanıldığı bir Avrupa araştırması, trizomi 21'in toplam prevalansının zaman içinde 10.000'de 22'ye (1/455) arttığını ortaya koymuştur. Bu durum çalışmanın yapıldığı 1990-2009 yılları arasında gerçekleşen 35 yaş ve üstü annelerin doğumların artışıyla açıklanmıştır (1990'da %13'ten 2009'da %19). Aynı sürede trizomi 13, 18 ve 21'in canlı doğum prevalansı trizomi 13 için 20.830'da 1, trizomi 18 için 9614'te 1 ve trizomi 21 için 890'da 1 ile sabit kalmıştır.²¹ Bu durum büyük olasılıkla prenatal tarama ve gebelik terminasyonundaki ve ayrıca ilerleyen anne yaşına bağlı olarak trizomiden etkilenmiş gebeliklerde fetal kayıp oranındaki artış ile ilişkili olabilir. Trizomi 21 (Down sendromu), canlı doğan bebekler arasında en sık görülen kromozomal anormallik olmaya devam etmektedir. Amerika Birleşik Devletleri Hastalık Kontrol ve Önleme Merkezlerinden elde edilen verilere göre, trizomi 21 1979- 1983 arası dönemde canlı doğumda 1/1053 iken, 1999-2003 döneminde 1/847, (%24) oranında artış gösterdi. Amerika'da Ulusal Sağlık İstatistikleri Merkezi'nden (NCHS) alınan canlı doğum sertifikalarına dayalı verilerde Trizomi 21 1989'da 1/900 iken 2006'da 1/1070 olarak tespit edilmiştir.²² Down Sendromu (DS) tanısı alan bireylerde çeşitli dismorfik özellikler, konjenital malformasyonlar ve diğer sağlık sorunları görülebilir. DS'dan etkilenen her bireyde bunların hepsi mevcut değildir. Etkilenme düzeyi bireysel farklılıklar gösterir, bazı bireyler derinden etkilenirken diğerlerinin sağlık

durumları daha iyidir ve yetişkinlikte bağımsız olarak yaşayabilir. Hemen hemen tüm bireylerde değişik derecelerde olmakla beraber, bilişsel bozukluk vardır. Çoğunlukla, hafif ila orta derecede (IQ 50-70 veya 35-50 aralığında), ancak bazılarında ciddi (IQ 20-35) şekilde zihinsel engellilik durumu mevcuttur. Prenatal olarak teşhis edilen trizomi 18 vakalarının çoğu gebelik sırasında kaybedilir. Gözlemlenen vaka sayısı kullanılarak tahmin edilen fetal kayıp oranları dikkate alındığında, doğumda tahmini T18 insidansı 10.000 doğumda 2,5 olarak hesaplanmıştır.²³ Genel olarak, canlı doğan bebeklerin %50'si yaşamın ilk iki haftasında ölür ve yalnızca %5-10'u ilk yıl hayatta kalır. Bir yaşın üzerinde hayatta kalanlarda ciddi zihinsel engellilik görülür. Trizomi 18 için, bozukluğun ölümcül olması, bir yaşından sonra hayatta kalanlarda ciddi zihinsel yetersizlik ve tedavisinin olmaması nedeniyle, yoğun tedavinin kesilmesine yönelik "girişimsel olmayan bir yaklaşım" önerilmiş olmakla beraber bu yaklaşım evrensel olarak kabul edilmiş değildir.²⁴

Trizomi 13, 5000 yenidoğanda 1 görülür. Prenatal olarak teşhis edilen trizomi 13 vakalarının çoğu fetal ölümle sonuçlanır, canlı doğanlarda ortalama sağkalım yedi gündür ve %91'i ilk yılda çoğunluğu (yaklaşık %80'i) yaşamın ilk ayı içinde ölür. Beş yaşın üzerinde olan, trizomi 13'lü birkaç hasta vakası yayınlanmıştır.²⁵ Daha uzun sağkalım mozaisizm ve kardiyak anomalilerin var olma durumuyla ilişkili olabilir. Canlandırma ve cerrahi prosedürler dahil yoğun tedaviler hayatta kalma süresini uzatabilir. Bir yaşın üzerinde hayatta kalanlarda, şiddetli zihinsel engellilik, nöbetler ve gelişme geriliği, yaygındır. Trizomi 18'de olduğu gibi, trizomi 13 için de hastalığın yüksek mortalitesi, bir yaşından sonra hayatta kalanlarda tedavi olanağının olmaması ve ciddi zihinsel engellilik nedeniyle yoğun değil destekleyici tedavi sağlayan "girişimsel olmayan bir paradigma" önerilmiştir.²⁶ Bununla birlikte, bu paradigmanın kabulü de evrensel değildir, çünkü özellikle yoğun tedavi görenlerde bebeklikten sonra hayatta kalmak mümkündür. Trizomi 13 (T13) ile Trizomi 18 (T18)'in yönetim alternatifleri benzerdir.

En sık uygulanan 1. Trimester kombine tarama testi ile Trizomi 21 için saptama oranı %85 yanlış pozitif oran yani fetüs sağlıklı iken testin pozitif olma olasılığı %5, hücre dışı serbest DNA analizi ile %99 ve yanlış pozitif oran %0.05'tir (%2-4 sonuç elde edilememesi durumu mevcut). Hücre dışı serbest DNA analizi için Trizomi 18'de tespit oranı %97.7 iken Trizomi 13 için %96.1 olarak bildirilmiştir (yalancı pozitiflik oranları sırasıyla %0.04 ve %0.06).²⁷

Tarama testlerine yönelik olarak Wilson ve Jungner kriterleri ve yeni ortaya çıkan kriterlerle oluşturulmuş yeni klavuzlara göre,²⁸ fetal anomali riski ile ilgili tarama programlarını değerlendirdiğimizde; fetal anöploidi amaçlı prenatal tarama testleri uluslararası dernekler ve Sağlık Bakanlığı'nın antenatal bakım rehberlerinde "Anne yaşı veya kromozomal anormallik riski ne olursa olsun prenatal genetik tarama (serum taraması veya ense saydamlığı [NT] ile veya olmadan veya cffDNA taraması) ve tanı testi (koryon villus örnekleme [CVS] veya amniyosentez) seçenekleri tartışılmalı ve tüm hamile kadınlara sunulmalıdır Bilgilendirme ve tartışma sonrası, her hastanın doğum öncesi genetik tarama ve tanıyı yaptırma veya reddetme hakkı vardır." (Kanıt düzeyi A öneri)²⁹ şeklinde önerilmektedir. Çoğu tarama testinin başlıca faydaları, hastalığın erken tespit edilmesi ve bu sayede önleyici tedavi veya terapinin zamanında başlatılmasıdır. Ancak prenatal tarama testlerinde hedef alınan Down sendromu ve diğer fetal kromozomal anomalilerin taranması söz konusu olduğunda, yukarıda da belirttiğimiz gibi önleyici tedavi veya terapinin etkisi sınırlı olabilir veya hiç mevcut olmayabilir. Bu durumda tarama testlerinin amacı gebe kadının/ailenin taranan durumdan etkilenmiş bir çocuğa sahibi olma risklerini değerlendirmelerine ve bu sayede etkilenmiş bir çocuğun doğumuna hazırlanmak veya gebeliği sonlandırmak konusunda bilinçli üreme kararları vermelerine olanak sağlanmasıdır. Sonuçta, uygulamada gebeliğin sonlandırılıp sonlandırılmayacağı kararı dışında çok az seçenek mevcuttur. Bu durum, genellikle önlenemez olmayan durumlar için taramanın önerilmesi ile ilgili tartışmalara neden olmuştur.¹³ Konuyla ilgili etik tartışmalar genel olarak birbiriyle çelişen iki çerçeveden birine karşılık gelmektedir: (1) tercih edilen üreme tercihlerinin sağlık hizmeti sağlayıcısı tarafından teşvik

edilebileceği (yönlendirici çerçeve) ve (2) tercih edilen üreme tercihlerinin sağlık hizmeti sağlayıcısı tarafından teşvik edilmemesi gerektiği (yönlendirici olmayan çerçeve).³⁰

Fetal anomalileri hedef alan doğum öncesi tarama programlarının ilk uygulamaları sırasında doğum öncesi tarama, çiftlerin etkilenmiş bir çocuğun doğumunu önlemek için kabul etmeleri gereken bir yöntem olarak rutin şekilde önerilmiştir. Bu yaklaşım prenatal ve perinatal dönemde önlemenin ve tedavinin genellikle mümkün olmadığı koşullara sahip fetüslerin seçici olarak kürtajla alınması, gelecekteki bireylerin bazı kalıtsal veya doğuştan gelen bozukluklarla ilişkili olabilecek özellikle ağır fiziksel ve psikolojik acılara katlanmak zorunda kalmasının önlenmesi ile gerekçelendirilmiştir. Clarkeburn, yalnızca önemli düzeyde zihinsel engellilik ve sürekli kalıcı ağrı ile karakterize olan durumlar için, "var olmamanın" gelecekteki çocuğun yüksek yararına olduğuna inanmanın makul olacağını öne sürmekte ve risk altında olduklarının farkında olan ebeveynlerin, birçok kişinin hayatı yaşamaya değmez olarak görebileceği ciddi sağlık sorunlarıyla ilgili doğum öncesi taramalara katılmak için ahlaki (yasal olmayan) yükümlülükleri olabileceğini savunmaktadır.³¹ Diğer bir gerekçelendirmede ileri sürülen acı çekme kavramı gelecekteki çocuğun refahıyla değil, bunun yerine gelecekteki ebeveynlerin ve ailelerinin çocuklarına bakım ve destek sağlama yükümlülükleri nedeniyle kendilerini yük altında hissedebilecekleri durumlarda psikososyal sağlıklarıyla ilgilidir. Üreme tercihi için tarama sunmanın üçüncü gerekçesi ise toplum üzerindeki genel hastalık yükünün azaltılabilmesidir. Konuyla ilgili ekonomik değerlendirme literatürünün eleştirel bir incelemesinde, kadınlar etkilenen bir gebeliği sonlandırmayı seçtiklerinde kamu harcamalarında (örneğin sağlık hizmetleri), ailenin çocuk için yaptığı harcamalarda, annenin üretim kaybının önlenmesinde ve çocuğun diğer mal ve hizmetleri tüketiminde çeşitli tasarruflar olacağı savunulmaktadır.³²

Tarama testinin yeterli bilgilendirme yapılmadan doğum öncesi bakımın rutin bir parçası olarak uygun danışmanlık ve/veya değerlendirme yapılmadan hamile kadınlara sunulması ve onlar tarafından kabul edilmesiyle ilgili mevcut endişeler genellikle fetal anöploidi taramasının "rutinleşmesi" olarak adlandırılmaktadır.³³ Foster ve arkadaşları genetik bilginin rutinleşmesini "istisnai olmaktan rutin tıbbi araştırma ve bakımın sıradan bir yönü olarak görülmeye geçiş" olarak tanımlamıştır.³⁴ Rutinleştirme kavramı bilimsel literatürde; (1) bilgilendirilmiş seçim, (2) seçme özgürlüğü ve (3) engelli bireylerle ilgili sonuçlarla ilişkilendirilmiştir. Prenatal taramanın rutin bir hizmet olarak veya yönlendirici çerçevede sunulduğu durumda tercih edilen üreme seçeneklerinin farklı paydaşlar üzerinde (gebe kadın, fetüs ve engelliler) fayda ve zararlarının orantısızlığı söz konusu olacaktır.¹³ Doğum öncesi tarama rehberlerine göre sağlık çalışanlarının temel rolü, bilgilerin ebeveyn adaylarını özerkliklerini ve bilinçli seçimlerini teşvik edecek şekilde sunulmasıdır.¹⁵ İyi bir doğum öncesi bakımın ayırt edici özelliklerinden biri, ebeveyn adaylarının seçimlerine saygı duymak ve özerkliklerini ve bilinçli karar vermelerini teşvik edecek şekilde bilgi sağlamaktır. Fetal anomali taraması bağlamında bilinçli seçim kavramı hem ilgili bilgiye hem de kişisel inanç ve değerlere dayanmaktadır ve bunların tümü bu tür testlere yönelik davranışa yansımaktadır. Kadınlar doğum öncesi test yaptırmaya kararını, testin sağlayacağı bilgiler ile ileri tetkiklerin risklerini, engelli bir çocuğun kendilerinin ve aile üyelerinin refahı ve yaşam perspektifleri üzerindeki duygusal yükünü dengeleyerek vermektedir. Normatif ahlaki ilkeler, seçim yapıldıktan sonra, yani kararı gerekçelendiren ve destekleyen faktörler olarak devreye girmektedir. Çoğu çalışma, aslında gebe kadınların yeterince bilgilendirilmediğini ve prenatal tarama ve tanı süreci hakkında sınırlı bilgiye sahip olduklarını (çoğunluk temel bilgiye sahip değildir) ve inançlarının, kişisel değerlerinin, tercihlerinin ve müzakere etme ihtiyaçlarının çok nadiren dikkate alındığını göstermektedir.³⁵⁻⁴⁰ Tarama ve tanı testlerinin isteğe bağlı olup olmadığının anlaşılmasında ve mevcut gebelikte tarama yapıp yapılmadığının doğru hatırlanmasında ırksal, etnik ve sosyoekonomik farklılıklar da etkili olmaktadır. Düşük gelirli ortamlarda olağan bakım alan kadınlarda, yeterli okuryazarlığa sahip kadınlarla karşılaştırıldığında, okuryazarlığı zayıf olan kadınların

anöplöidi taraması hakkında bir görüşme yaptıklarını hatırlama olasılıklarının önemli ölçüde daha düşük olduğu bulunmuştur.⁴¹

Fetal anormallikler için doğum öncesi tarama bağlamında, hamile kadınlar veya çiftler için olası faydalar iki yönlüdür; test sonucu risk düşük olduğunda güvence sağlamak veya fetal anomali tespit edilirse daha spesifik olarak gebeliğin devam ettirilmesi (ve özel ihtiyaçları olan bir çocuğun doğumuna hazırlanmak) veya sonlandırılması konusunda bilinçli bir üreme kararı vermelerine yardımcı olmak. Doğum öncesi taramanın potansiyel zararları arasında yanlış güvence, karar stresi, özellikle yanlış pozitif sonuçların bir sonucu olarak endişe ve girişimsel takip testinin bir komplikasyonu olarak gebeliği kaybetme riski yer almaktadır. Yarar ve zarar dengesi, testlerin doğruluğu, takibe erişim, laboratuvar prosedürlerinin kalitesi, dengeli bilgilendirme ve danışmanlık gibi unsurlardan doğrudan etkilendiğinden, doğum öncesi tarama uygulamaları değerlendirilirken veya mevcut uygulamalara veya yeni tarama biçimlerine uyarlamalar düşünülürken bu kalite unsurlarının tümü dikkate alınmalıdır.

Etik Açıdan Fetal Anomali Nedeniyle Gebelik Terminasyonu Uygulaması (Seçici Küretaj)

Diğer bir tartışma, fetal anormallikler için gebeliğin sonlandırılmasına ilişkindir. 'Engelli hakları eleştirisine' göre, " hedeflenen koşullarla yaşayanlar" doğmamış olsaydı doğum öncesi tarama daha iyi olurdu mesajını verir. Ancak doğum öncesi taramanın ayrımcı sonuçlara neden olup olmadığı iddiasının geçerliliği tartışmalıdır. Bu tartışmadaki temel nokta, taramanın pratikte nasıl sunulduğuna ve uygulandığına bağlıdır. Prenatal tarama programlarının uygulanmasında başarı kriteri olarak kürtaj oranları yerine ebeveynlere ait bilinçli kararların oranları alındığında "engelli haklarına eleştirisi" daha az inandırıcı olabilir. Seçici küretaj ile ilgili tartışmalar ilk olarak fetüsün ahlaki durumuyla ilgilidir. Konuyla ilişkili hukuki düzenlemelerin de temelinde fetüsün statüsünün nispeten düşük olduğu ve gelişmesiyle birlikte arttığı görüşü yer almaktadır. Yine doğum öncesi testleri gerektirecek kadar ciddi hastalıkların belirlenmesi birçok durumun değişken ifadeye sahip olduğu ve etkisinin büyük ölçüde hasarın derecesiyle ilişkili olduğu düşünüldüğünde ciddi durumların listesini yapmanın genel olarak gerçekçi olmadığı ve istenmeyen bir durum olduğu düşünülmektedir.⁴² Kürtaj hala tartışmalı bir seçenek olarak görülmekle birlikte, ne zaman kabul edilebilir olabileceği ve dolayısıyla üreme tercihi için doğum öncesi taramanın da ne zaman kabul edilebilir olabileceği konusunda çok daha ılımlı bir bakış açısı benimsenmektedir.³⁰

Ciddi bir doğumsal hastalığı veya bozukluğu olan bir bebeğin doğumu ve yetiştirilmesi, ebeveynler ve diğer çocukları için fiziksel, zihinsel ve sosyal zararlar yaratabilir. Bazı ebeveynler bu yüke hazırlanmak için bilgilendirilmeyi tercih edebilir. Diğerleri ise bu yükü kendileri için katlanılmaz bulabilir. Fetal hastalık nedeniyle gebeliğin sonlandırılmasına ilişkin yasal düzenlemeler, ülkeler arasında gebelik süresi ve kürtaj için tıbbi endikasyon açısından büyük farklılıklar göstermektedir. Çoğunlukla endikasyonlarının potansiyel karmaşıklığı nedeniyle, kürtajı haklı kıldığı düşünülen hastalıkların normatif bir listesi oluşturulmamış, kararların hamile kadının özerkliğine saygı temelinde her bir olguya göre şekillenmesine izin verilmiştir.⁴³ Bazı ülkelerde, gebeliğin sonlandırılması yasal olarak yasaklanmıştır.

Ebeveynliği bir iş olarak değil, bir ilişki olarak görmenin önemini ve bu ilişkinin derinden değişmesi ve hayatta neyin değerli olduğuna dair yeni bir anlayış bulmaya açık olmayı içermesi gerektiğini vurgulayan bakım etiğine dayanan bir yaklaşımı temel alan görüşler, ebeveynlik ilişkisini belirli bir çocukla kurulan bir ilişki ve bir "sürprizler ilişkisi" olarak görmektedirler. Engelli çocukların ebeveynleri, belki de çocuklarının başarılarının standart ölçülere uymadığını daha fazla fark edebilirler, ancak "bu daha harika, öngörülemez ve koşulsuz" bir şeyin kapısını açabilir.⁴⁴ Down sendromu için doğum öncesi tarama bağlamında, etkilenen bazı aileler, bu durumun değerli ve tatmin edici bir yaşam sürmelerine engel olmadığını savunmaktadır. Birçok etkilenen aile için en önemli acı kaynağının damgalanma, ayrımcılık ve toplumdaki genel kapsayıcılık eksikliği olduğu öne sürülmüştür.

Prenatal tarama testleri ile ilgili en yaygın olumsuz sonuçlar; psikolojik sıkıntı (yani stres, depresyon ve anksiyete), bozulan aile ilişkileri, genetik ayrımcılık ve damgalanma ile ilgilidir. Trizomi tanısına ilişkin danışmanlık zorlayıcıdır ve ailelerin tanıyı tam olarak kabullenmeleri için birden fazla görüşme yapmaları gerekebilir Kültürel, dini veya kişisel inançlar, kadınların ve çiftlerin doğum öncesi tedaviye karşı çıkmalarını veya kürtajı reddetmelerini gerektirebilir. Yaşam kalitesi öznel bir kavramdır ve kişiden kişiye farklılık gösterir, bu durum testin yapılıp yapılmayacağına ve gebeliğe devam edilip edilmeyeceğine karar vermeyi çok zorlaştırır. Yaşayabilirlikten önce T13 veya T18 tanısı konduğunda, hastalar çoğunlukla gebeliği sonlandırmayı tercih etmelerine rağmen değişik çalışmalarda hastaların %2-%41'i kişisel, dini veya ailevi nedenlerle gebeliğe devam etmek istemektedir. Literatür T13 ve T18 tanısıyla ilgili olarak ailelerle iletişim konusunda, "yaşamla bağdaşmaz", "umut yok", "nafile" veya "ölümcül" gibi terimlerin kullanılmamasını önermektedir.⁴⁵ Aynı zamanda, genetik testle ilgili olağan faydalar arasında belirsizlik ve suçluluk duygusundan kurtulma, artan aile desteği ve iyimser güçlendirme yer almaktadır.⁴⁶

Feminist Etik Yönünden Prenatal Tarama

Feminist bir perspektiften bakıldığında, doğum öncesi taraması kadınların üreme hak ve özgürlüklerini ihlal edebilir.³⁰ Üreme ile ilgili karar verme, özellikle de kürtaj söz konusu olduğunda, kadınların üreme sırasında oynadıkları biyolojik rolü yansıtan ve kadınların gebeliği deneyimleme biçimlerini dikkate alan isteğe bağlı ve son derece kişisel bir uygulama olarak kalmalıdır.⁴⁷

Etkilenmiş bir çocuğun doğumundan kaçınmak için kadınların taramaya katılması gerektiği yönündeki herhangi bir öneri, kadınları daha sonra duygusal yönden olumsuz etkileyebilecek kararlara zorlayabilir, endişeye neden olabilir. Diğer taraftan seçme özgürlüğü bağlamında, katılım norm haline geldikçe fetal anöploidi taramasına talebin artması kadınlar üzerinde anöploidi taramasını kabul etmeleri için baskı oluşmasına neden olabilir. Yine kürtaj hizmetlerine yalnızca engellilik durumlarında erişim sağlanması veya etkilenen ailelere yönelik bakım ve destek yatırımlarının azaltılması gibi sağlık politikaları kadınlar üzerinde belirli üreme tercihlerinin yapılması ve diğerlerinin yapılmaması yönünde sosyal baskılara yol açabilir. Ancak feminist görüş, üreme tercihi için tarama teklifine kategorik olarak karşı değildir. Bunun yerine, birçok kadının doğum öncesi tarama teklifinin sağladığı fırsata pozitif yönde değer verdiği öne sürülmektedir.⁴⁶

Sonuç

Doğum öncesi tarama yapılmasına yönelik ahlaki eleştiriler, etkilenmiş bir çocuğun doğumundan kaçınılıp kaçınılmayacağına devlet değil de ebeveynler karar verdiğinde daha hafif kalmaktadır.¹³ Üreme tercihi amaçlı olarak çiftlere prenatal taramaların yalnızca yönlendirici olmayan bir çerçevede sunulması uluslararası rehberler tarafından da önerilmektedir. Bu çerçevenin en karakteristik iki özelliği, sağlık hizmetlerinin çiftlerin üreme tercihlerinin sonuçlarına ilişkin tarafsız bir pozisyon benimsemesi (yani test öncesi veya sonrası tercihler yoktur) ve çiftlerin etkilenmiş bir çocuğa sahip olup olmama konusunda kendi değerleri doğrultusunda bilinçli ve özerk üreme tercihleri yapmalarını desteklemesi gerekliliğidir.⁷

Genel olarak, üreme özerkliği ile engelli hakları arasındaki karmaşık ilişkinin aşırı vurgulanmasından uzaklaşmak da önemlidir. Eğer üreme özerkliği gerçekten önemseniyorsa sadece kürtaja erişimi sağlamak yeterli değildir, doğum öncesi testler sırasında verilen bilgilerin (eğer ebeveynlerde varsa) aşırı olumsuz olmadığından emin olunması da önemlidir. Kaçınılmaz olarak, önyargı ve damgalama da dahil olmak üzere, toplumdaki engellilikle ilgili genel tutumlar, ebeveynler tarafından verilen kararları etkileyecektir. Engelli çocuk yetiştiren ebeveynlere ve daha genel anlamda engelli bireylere daha fazla ekonomik destek sağlanması da gerekebilir. Ebeveynlerin aldıkları kararlar toplumdaki diğer bireylerin tepkilerinden bağımsız olarak görülemez. Bu bağlamda engellilik ve engelli hakları konusunda 'etik bir toplum'un doğru tepkiyi vermesi de önemli olacaktır.⁴⁴

Bilgi

Çıkar çatışması bulunmamaktadır.

Bu derleme “Kadın Doğum Hekimlerinin, Prenatal Tarama ve Süreç Yönetimindeki Tutum ve Davranışlarının Tıp Etiği Açısından Değerlendirilmesi” isimli tezden üretilmiştir.

Araştırmacı Katkı Oranı Beyanı

Ayşe Figen Türkçapar: Fikir, tasarım, literatür tarama, makalenin yazımı.

Nüket Örnek Büken: Fikir, denetleme/danışmanlık, eleştirel inceleme.

Kaynaklar

1. Screening programmes: a short guide. Erişim adresi: <https://www.who.int/europe/publications/i/item/9789289054782> Erişim tarihi 01.06.2024.
2. World Health Organization. Wilson JMG & Jungner G. The principles and practice of screening for disease. 1966. Erişim adresi: <https://iris.who.int/handle/10665/208882>.
3. Andermann A, et al. Revisiting Wilson and Jungner in the genomic age: a review of screening criteria over the past 40 years. Bull World Health Organ 2008;86(4):317-319.
4. NICE 2008 National Institute for Health and Care Excellence [NICE]. 2008. Antenatal care for uncomplicated pregnancies: Clinical guideline (CG62). London: National Institute for Health and Care Excellence. Erişim adresi: <https://www.nice.org.uk/guidance/cg62>. Erişim tarihi 10.01.2023.
5. Godard B, et al. Provision of genetic services in Europe: current practices and issues. Eur J Hum Genet 2003;11 (Suppl 2):13-48. doi:10.1038/sj.ejhg.5201111.
6. Nuffield Council on Bioethics [NCB]. 2006. Genetic screening: Ethical issues. Erişim adresi: <https://www.nuffieldbioethics.org/assets/pdfs/Critical-care-decisions.pdf> <http://nuffieldbioethics.org/project/genetic-screening/>. Erişim tarihi 09.06.2023.
7. The Health Council of the Netherlands [HCN]. 2008. Screening: Between hope and hype. The Hague: Health Council of the Netherlands. Erişim adresi: https://www.gezondheidsraad.nl/sites/default/files/200805E_0.pdf. Erişim tarihi 09.06.2023.
8. T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Kadın ve Üreme Sağlığı Dairesi Başkanlığı Doğum Öncesi Bakım Yönetim Rehberi, Ankara 2018. Erişim adresi: https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/Yayinlarimiz/Rehberler/dogum_onesi_bakim_08-01-2019_1.pdf. Erişim tarihi 9.06.2023.
9. Ralston SJ, et al. Pregnancy outcomes after prenatal diagnosis of aneuploidy. Obstet Gynecol 2001;97(5 Pt 1):729-733.
10. Bernhardt BA, et al. Women's experiences receiving abnormal prenatal chromosomal microarray testing results. Genet Med 2013;15(2):139-145. doi:10.1038/gim.2012.113.
11. Kuppermann M, et al. Procedure-related miscarriages and Down syndrome-affected births: implications for prenatal testing based on women's preferences. Obstet Gynecol 2000;96(4):511-516.
12. Farrell RM, Allyse MA. Key Ethical Issues in Prenatal Genetics: An Overview. Obstet Gynecol Clin North Am 2018;45(1):127-141.
13. de Jong A, de Wert GM. Prenatal screening: an ethical agenda for the near future. Bioethics 2015;29(1):46-55.
14. Beauchamp TL, Childress JF. Principles of bioethics. 7th ed. Oxford University Press; 2013.
15. FIGO Ethics and Professionalism Guidelines for Obstetrics and Gynecology Edited by Frank A. Chervenak MD, MMM, and Laurence B. McCullough, Ph.D Published by FIGO FIGO House, 10 Theed Street, London SE1 8ST, UK. Contact: figo@figo.org; Web: www.figo.org © 2021 International Federation of Gynecology and Obstetrics ISBN 978-1-5272-9842-2.
16. Jonsen AR, Siegler M, Winslade WJ. Ethics: A practical approach to ethical decisions in clinical medicine. McGraw Hill; 2015, 8th edition. (Cross Ref.)
17. Dugdale LS, Siegler M, Rubin DT. Medical professionalism and the doctor-patient relationship. Perspect Biol Med 2008;51(4):547-553. doi:10.1353/pbm.0.0054.
18. Varkey B. Principles of Clinical Ethics and Their Application to Practice. Med Princ Pract 2021;30(1):17-28.
19. Practice Bulletin No. 163: Screening for Fetal Aneuploidy. Obstet Gynecol 2016;127(5): e123-e137.
20. Anne BS Giersch, Congenital cytogenetic abnormalities. Erişim adresi: <https://www.uptodate.com/contents/congenital-cytogenetic-abnormalities?> Erişim tarihi 06.06.2023.
21. Loane M, et al. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. Eur J Hum Genet 2013;21(1):27-33.
22. Egan JF, et al. Demographic differences in Down syndrome livebirths in the US from 1989 to 2006. Prenat Diagn 2011;31(4):389-394.

23. Ekelund CK, et al. First-trimester screening for trisomy 21 in Denmark: implications for detection and birth rates of trisomy 18 and trisomy 13. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2011;38(2):140-144.
24. Nelson KE, Hexem KR, Feudtner C. Inpatient hospital care of children with trisomy 13 and trisomy 18 in the United States. *Pediatrics* 2012;129(5):869-876.
25. Peroos S, et al. Longevity and Patau syndrome: what determines survival?. *BMJ Case Rep* 2012;2012:bcr0620114381. Published 2012 Dec 6.
26. Nelson KE, Hexem KR, Feudtner C. Inpatient hospital care of children with trisomy 13 and trisomy 18 in the United States. *Pediatrics* 2012;129(5):869-876.
27. Palomaki GE, Messerlian GM, Halliday JV. Prenatal screening for common aneuploidies using cell-free DNA. Erişim adresi: <https://www.uptodate.com/contents/prenatal-screening-for-common-fetal-aneuploidies-cell-freednatest?> Erişim tarihi 01.06.2024
28. Andermann A, et al. Revisiting Wilson and Jungner in the genomic age: a review of screening criteria over the past 40 years. *Bull World Health Organ* 2008;86(4):317-319.
29. American College of Obstetricians and Gynecologists' Committee on Practice Bulletins—Obstetrics; Committee on Genetics, Society for Maternal-Fetal Medicine. Screening for Fetal Chromosomal Abnormalities: ACOG Practice Bulletin, Number 226. *Obstet Gynecol* 2020;136(4): e48-e69.
30. Stapleton G. Qualifying choice: ethical reflection on the scope of prenatal screening. *Med Health Care Philos* 2017;20(2):195-205.
31. Clarkeburn H. Parental duties and untreatable genetic conditions. *J Med Ethics* 2000;26(5):400-403.
32. Mooney G, Lange M. Ante-natal screening: what constitutes 'benefit'? *Soc Sci Med* 1993;37(7):873-878.
33. Vanstone M, et al. Perspectives of Pregnant People and Clinicians on Noninvasive Prenatal Testing: A Systematic Review and Qualitative Meta-synthesis. *Ont Health Technol Assess Ser* 2019;19(5):1-38.
34. Foster MW, Royal CD, Sharp RR. The routinisation of genomics and genetics: implications for ethical practices. *J Med Ethics* 2006;32(11):635-638.
35. Yanikkerem E, et al. A survey of the awareness, use and attitudes of women towards Down syndrome screening. *J Clin Nurs* 2013;22(11-12):1748-1758.
36. Karakuş R. Gebelerin İkili ya da Üçlü Testler Hakkındaki Bilgi Düzeyinin Araştırılması. *JGON* 2015;12(5):174-8.
37. Ergün P, et al. Pregnancy womans measuring the level of knowledge for triple screen test and others during pregnancy. *TAF Preventive Medicine Bulletin* 2011; 10(4), 403-408.
38. Pop-Tudose ME, et al. Attitude, knowledge and informed choice towards prenatal screening for Down Syndrome: a cross-sectional study. *BMC Pregnancy Childbirth* 2018;18(1):439.
39. Rabiee M, Jouhari Z, Pirasteh A. Knowledge of Prenatal Screening, Down Syndrome, Amniocentesis, and Related Factors among Iranian Pregnant Women: A Cross-Sectional Study. *Int J Community Based Nurs Midwifery* 2019;7(2):150-160.
40. Farrell RM, Nutter B, Agatista PK. Meeting patients' education and decision-making needs for first trimester prenatal aneuploidy screening. *Prenat Diagn* 2011;31(13):1222-1228.
41. Kuppermann M, et al. Effect of enhanced information, values clarification, and removal of financial barriers on use of prenatal genetic testing: a randomized clinical trial. *JAMA* 2014;312(12):1210-1217.
42. Barış M, İlkılıç İ. Prenatal Tarama ve Teşhis Prosedürlerinin Gebe Kadınlar, Engelliler ve Toplum Üzerindeki Olası Etkilerine Dair Normatif Bir Değerlendirme. *Anadolu Klin* 2018;23(2):111-20.
43. FIGO Ethics and Professionalism Guidelines for Obstetrics and Gynecology Edited by Frank A. Chervenak MD, MMM, and Laurence B. McCullough, Ph.D Published by FIGO FIGO House, 10 Theed Street, London SE1 8ST, UK. Contact: figo@figo.org; Web: www.figo.org© 2021 International Federation of Gynecology and Obstetrics ISBN 978-1-5272-9842-2.Guideline 023: Prenatal Diagnosis and Screening P29.
44. Robinson H. Prenatal Testing, Disability, and the Ethical Society. *New Bioeth* 2023;29(3):195-201.
45. Dotters-Katz SK, et al. Management Considerations for Ongoing Pregnancies Complicated by Trisomy 13 and 18. *Obstet Gynecol Surv* 2016;71(5):295-300.
46. Wade CH. What Is the Psychosocial Impact of Providing Genetic and Genomic Health Information to Individuals? An Overview of Systematic Reviews. *Hastings Cent Rep* 2019;49(Suppl 1): S88-S96.
47. Dondorp W, et al. Non-invasive prenatal testing for aneuploidy and beyond: challenges of responsible innovation in prenatal screening [published correction appears in *Eur J Hum Genet*. 2015 Nov;23(11):1592. doi: 10.1038/ejhg.2015.109]. *Eur J Hum Genet* 2015;23(11):1438-1450.