



**MÜSKÜLER DİSTROFİ TANILI ÇOCUKLARIN ANNELERİNİN AİLE PLANLAMASINA İLİŞKİN
 DAVRANIŞ VE GÖRÜŞLERİNİN İNCELENMESİ***
**INVESTIGATION OF THE BEHAVIORS AND OPINIONS OF MOTHERS OF CHILDREN
 WITH MUSCULAR DYSTROPHY REGARDING FAMILY PLANNING**

Zeliha DOĞAN¹, Medine YILMAZ²

¹İzmir Tepecik Eğitim Araştırma Hastanesi, Nörolojik Hastalıklar Merkezi, Kas Hastalıkları Birimi, İzmir, Türkiye

²İzmir Kâtip Çelebi Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Hemşirelik Bölümü, İzmir, Türkiye

ÖZ

Bu araştırmanın amacı Duchenne/Becker Musküler Distrofi tanısı olan çocukların annelerinin çocuk sahibi olma ve aile planlamasına ilişkin görüş ve davranışlarını incelemektir. Tanımlayıcı ve ilişki arayıcı tasarımdaki bu araştırma bir eğitim araştırma hastanesinin nöromusküler hastalıklar merkezinde takip olan Duchenne/Becker Musküler Distrofi tanısı ile izlenen çocukların anneleri ile yürütülmüştür (n=142). Veriler görüşme formu ile toplanmıştır. Çocukların yaş ortalaması 7.92±3.98 olup %89.4'ü Duchenne Musküler Distrofi tanılıdır. Ailelerin %18.3'ünde bir kas hastalığı vardır. Annelerin %66.2'si gen ayıklama yöntemini bilmekte, %58.5'i gen ayıklama yaptırmak istemektedir. Annelerin %9.2'si tekrar çocuk sahibi olmayı düşünmekte, %60'ı ise doğacak çocuğunda da msküler distrofi tanısı olur diye korktuğu için çocuk sahibi olmak istememektedir. Annelerin %84.5'i aile planlaması ile ilgili bilgi almış, %92.9'u aile planlaması yöntemi kullanması gerektiğini bilmekte, %69.7'si bir yöntem kullanmaktadır. Annelerin taşıyıcılık durumu, genetik danışmanlık alma, gen ayıklama yöntemini bilme ve genetik ayıklama yöntemini yaptırmak isteği davranışlarına göre aile planlaması yöntem kullanımları değişmemiştir (p>0.05). Annelerin aile planlaması yöntem kullanım oranı ülkemiz sağlık istatistiklerindeki oranlardan oldukça düşük olup etkisi sınırlı aile planlaması yöntem kullanımı da yüksektir. Duchenne/Becker Musküler Distrofi tanılı çocuğu olan ebeveynlerin aile planlaması yöntemleri hakkında rehberlik ve danışmanlığa gereksinimleri olduğu belirlenmiştir.

ABSTRACT

The aim of this study was to examine the views and behaviors of mothers of children with Duchenne/Becker Muscular Dystrophy regarding childbearing and family planning. This descriptive and correlational design study was conducted with the mothers of children with Duchenne/Becker Muscular Dystrophy who were followed up in the neuromuscular diseases centre of a training and research hospital. Data were collected with an interview form. The mean age of the children was 7.92±3.98 years, 89.4% were diagnosed with Duchenne Muscular Dystrophy. 18.3% of the families had a muscle disease. 66.2% of the mothers knew about the gene selection method and 58.5% wanted to have it done. While 9.2% of the mothers were considering having another child, 60% did not want to have a child because they were afraid that their future child would also be diagnosed with muscular dystrophy. 84.5% of the mothers had received information about family planning, 92.9% knew that they should use a family planning method, and 69.7% used a method. The use of family planning methods did not change according to the mothers' carrier status, genetic counseling, knowledge of the gene elimination method and desire to have the genetic elimination method (p>0.05). The rate of family planning method use of mothers is considerably lower than the rates in the health statistics of our country and the use of family planning methods with limited effect is also high. It was determined that parents with children diagnosed with Duchenne/Becker Muscular Dystrophy need guidance and counseling about family planning methods.

Anahtar kelimeler: Aile planlaması, Becker msküler distrofi, Duchenne msküler distrofi.

Keywords: Family planning, Becker muscular dystrophy, Duchenne muscular dystrophy

*: Sözel bildiri. VI. Nöromusküler Hastalıklar Kongresi, 30 Kasım-3 Aralık 2023, Antalya, Türkiye.

Makale Geliş Tarihi : 09.07.2024
 Makale Kabul Tarihi: 13.03.2025

Sorumlu Yazar: Prof. Dr. Medine YILMAZ, medine.cyilmaz@ikcu.edu.tr, 0000-0001-9409-6282, İzmir Kâtip Çelebi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Hemşirelik Bölümü, Balatçık-Çiğli, İzmir, Türkiye

Yazarlar: Emekli Hemşire, Zeliha DOĞAN, zdogankoca@gmail.com, 0009-0000-8147-0693

GİRİŞ

Nöromusküler hastalıklar; ilerleyen kas erimesi ve zayıflığı ile karakterize olup fonksiyonel yetersizliğe ve hareket sınırlıklarına yol açarlar.¹ Kas distrofileri (musküler distrofiler) genetik geçişli, dejeneratif, kaslarda kuvvet kaybına ve fonksiyonel yetilerde aşamalı kısıtlılıklara ve yaşam süresinin kısalmasına yol açan nöromusküler hastalıklardandır.^{2,3} Özellikle Musküler Distrofi (MD) grubunda yer alan Duchenne Musküler Distrofi (DMD) ve daha hafif klinik formu olan Becker Musküler Distrofi (BMD) X kromozomuna bağlı erkek çocuklarda yaşamın erken yaşlarında başlayan, kas zayıflıkları içinde en sık, genetik bozukluklarda ikinci sırada görülen hastalıklardır.³ DMD ve BMD distrofinopatiler 5000 de 1 ila 6000 canlı erkek doğumun 1'ini etkileyen X'e bağlı resesif geçiş gösteren bozukluklardır.⁴ Erkekler göre kadınlar taşıyıcı özellik gösterdikleri gibi nadiren de klinik belirti göstermektedirler.³ Çocuk kas hastalıkları denilince ilk akla gelen D/BMD'nin fonksiyonel yetersizliklere bağlı olarak yaratıkları engellilik ve erken ölümler nedeniyle sosyal etkilerinin de ciddi boyutta olduğu bilinmektedir.⁵⁻⁷

Bir çocuğun D/BMD tanısı alması, annesinin gelecekte çocuk sahibi olma davranışlarını etkileyebilir.⁸ D/BMD tanılı çocuğu olan bir annenin başka çocuklarının da D/BMD tanısı alması olasıdır.⁹ Tanı sonrası bakım verme süreçlerinin getirdiği fiziksel, psikolojik ve sosyal sorunlara bağlı olarak hem hastanın hem ailenin hem de diğer çocukların yaşam kalitesinin olumsuz etkilenmesi kaçınılmaz olmaktadır.^{7,10} Hem yurtdışında hem ülkemizde yapılan çalışmalarda hastalığın sosyal etkileri, engellilik durumu, genetik danışmanlık gibi farklı yönleri alınmıştır.^{7,9-12} D/BMD tanısı konmuş erkek çocuğu olan annelerin çocuk sahibi olma ve aile planlamasına ilişkin davranış ve görüşleri hakkında çok az şey bilinmektedir. Alan yazında D/BMD dâhil olmak üzere nöromusküler tanılı çocuğu olan annelerin aile planlaması ve çocuk sahibi olmaya yönelik bilgi, davranış ve uygulamalarını inceleyen çalışmalar yok denecek kadar azdır.⁸ Bu bağlamda tanımlayıcı ve ilişkili arayıcı tasarımdaki bu araştırmanın amacı D/BMD tanısı olan çocukların annelerinin çocuk sahibi olma ve aile planlamasına ilişkin davranış ve görüşlerini incelemektir.

GEREÇ VE YÖNTEM

Araştırmanın Evren ve Örneklemi

Araştırma Türkiye genelinde altı tane olan nöromusküler hastalıklar merkezlerinden Ege Bölgesi'ndeki bir ilde olan eğitim araştırma hastanesinin nöromusküler hastalıklar merkezinde takip olan çocukların anneleri ile yürütülmüştür. Araştırmada tam sayım yöntemi ile evrenin tamamına (merkeze 576 kayıtlı hasta) ulaşılması hedeflenmiş, ancak bir yıllık süreçte izlenen (Nisan 2022-Haziran 2023) hastaların tekrara düşmesi nedeniyle 142 annenin verileri ile araştırma sonlandırılmıştır. Araştırmaya dâhil edilme kriterleri; araştırmaya katılmaya gönüllü ve 18 yaş üstünde olma, konuşma/işitme engeli ve mental bir hastalığı bulunmamadır. Veri toplama sonrası yapılan Post Hoc güç analizinde çalışmanın gücü 0.82 bulunmuştur.

Veri Toplama Aracı

Araştırmacılar tarafından alan yazın taranarak yapılan- dırılan 29 soruluk form üç bölümden oluşmuştur.^{3,8,10,11,13,14} Birinci bölümde "ailelerin eğitim ve sos-

yoekonomik düzeyleri, çocukların tanı alma zamanı ve kaçınıcı çocuk olduğuna" ilişkin sorular yer almıştır. İkinci bölümde, "hasta çocuğa hamile kalınma yöntemi (doğal yollar, invitro fertilizasyon, aşılama) hastalık tanısı aldıktan sonraki süreçte hastalığın genetik geçişinin var olan kız kardeş ve kız kuzenlerin taşıyıcılıklarıyla ilgili bilgi farkındalıkları, yeniden çocuk isteyip istememe nedenlerine" ilişkin sorular yer almıştır. Üçüncü bölümde "annelerin aile planlaması kullanma durumları ve kullanılan yöntemler, bilgi kaynakları (sağlık personeli, internet, arkadaş), kullanılan yöntemle karar vericinin kim olduğuna" yönelik sorulara yer verilmiştir.

Veri Toplama

Merkezin hemşiresi olan birinci yazar tarafından veriler haftanın beş günü, 08.30-16.30 saatleri arasında merkezde görüşme odasında, soru- cevap yöntemi ile yüz yüze toplanmıştır. Bir anne ile görüşme süresi yaklaşık 15-20 dakika sürmüştür.

Etik Uygulamalar

Araştırma için Girişimsel Olmayan Araştırmalar Etik Kurul izni (Tarih: 24.02.2022/ Karar No: 0064) ve İl Sağlık Müdürlüğünden kurum izni alınmıştır. Araştırmanın tüm aşamalarında Helsinki Deklerasyonu Prensipleri'ne uyulmuştur. İlgili merkezde çalışan sağlık ekibi üyelerine bilgi verilmiştir. Annelere gerekli açıklamalar yapılmış, bilgilendirilmiş gönüllü olurları yazılı olarak alınmıştır. Görüşme sonrası konu ile ilgili annelerin soruları cevaplanmıştır.

İstatistiksel Analiz

Veriler SPSS istatistik programında (25.0) tanımlayıcı istatistikler (sayı, yüzde, aritmetik ortalama, medyan, standart sapma, minimum-maksimum değerler) ve nominal verilerin karşılaştırılmasında ki-kare testi kullanılmıştır. %95 güven aralığında p<0.05 istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir.

Araştırmanın Sınırlılıkları

Merkezin resmi kayıtlarında görülen 576 hasta olmakla birlikte, devam etmeyen hastalar ile hayatını kaybeden çocukların sayısının bilinmemesi, başka illere taşınma gibi durumlar nedeniyle evren sayısı tam olarak hesaplanamamıştır. Merkeze kayıtlı hasta sayısı (N=576) dikkate alınarak daha fazla çocuğun annesine ulaşılmak istenmiş ancak yaklaşık bir yıllık süreçte merkeze takibe gelen maksimum hasta sayısına ulaşıldığı, başvuruların tekrarlı gelişlere döndüğü belirlenmiş, bu nedenle veri toplama süreci sonlandırılmıştır. Ayrıca konu ile ilgili alan yazının daha çok tıbbi genetik çalışmaları ve nörolojik boyutlarını içermesi nedeniyle araştırma bulgularının tartışılması sınırlı kalmıştır. Bu bağlamda genetik geçişli diğer hastalıklara sahip örneklemelerde gerçekleştirilen çalışmalar ile tartışma yapılmıştır.

BULGULAR

Çocukların yaş ortalaması 7.92 ± 3.98 (1-21 yaş), % 47.2'si 1. Çocuk, %89.4'ü DMD tanılı olup tanı zamanı 36.22 aydır. Annelerin yaş ortalaması 35.94± 5.29, D/BMD'li çocuğu doğurduğu yaş medyanı 27.50 (18-40)'dir. Ailelerin %81.7'sinin bir, %14.1'inin iki çocuğunun D/BMD tanısı vardır (Tablo 1). Tanısı olan çocukların %95.8'ine doğal yollarla hamile kalınmıştır. Ailelerin %16.2'si genetik danışmanlık almamış, %11.3'ü danışmanlık almış ancak önerilenleri uygulamamış, danışmanlık alanların %59.2'si de öneri alıp uygulamıştır. Ailelerin %94.4'ü hastalıkla ilgili riskleri bildiğini belirt-

Tablo 1. DMD/BMD tanısı olan çocuk ve ailesinin sosyodemografik özellikleri (n=142)

Özellikler	n	%
Ailenin Kaçınıcı Çocuğu		
Birinci çocuk	67	47.2
İkinci çocuk	45	31.7
Üçüncü çocuk	24	16.9
Dördüncü ve üzeri	6	4.2
Çocuğun Tanısı		
DMD	127	89.4
BMD	15	10.6
Çocuğun Eşlik Eden Hastalık Varlığı		
Yok	124	87.3
DEHB+Otizm	8	5.6
Diğer	10	7.0
Ailenin Çocuk Sayısı		
Kız çocuk	66	46.5
Erkek çocuk	142	100.0
DMD/BMD Tanılı Çocuk Sayısı		
Bir	116	81.7
İki	20	14.1
Üç	6	4.2
Annenin Eğitim Durumu		
Okuryazar değil	6	4.2
Okuryazar	38	26.8
İlkokul-ortaokul	14	9.9
Lise	45	31.7
Üniversite	39	27.5
Babanın Eğitim Durumu		
Okuryazar	6	4.2
İlkokul	38	26.8
Ortaokul	14	9.9
Lise	45	31.7
Üniversite	39	27.5
Ailenin Gelir Durumu		
Gelir =Gider	80	56.3
Gelir< Gider	14	9.9
Gelir> Gider	48	33.8
Annenin çocuğu doğurduğu yaş medyanı (min-maks)	27.50 (18-40)	
Çocukların yaş ortalaması(min-maks)	7.92 ± 3.98 (1-21)	
Çocuğun Tanı Zamanı (ay)	36.22± 26.48	

miştir. Ailelerin %18.3'ünde bilinen kas hastalığı, annelerin %45.8'inde taşıyıcılık vardır. Annelerin %21.1'i hiç taşıyıcılık baktırmamıştır. Hasta çocukların %43.7'sinin kız kardeşi, %47.9'unun kız yeğeni vardır. Kız çocuğu olanların %30.3'üne hiç taşıyıcılık baktırılmamış, %22.7'sinde ilk çocukta bakılmış, ikinci çocukta bakılmamıştır. Ailelerin %21.8'i istemeden çocuk sahibi olduğunu, %76.1'i tekrar çocuk sahibi olmayı düşünmediğini belirtmiştir. Çocuk sahibi olmayı istememe nedenleri arasında en büyük oran (%60.5) doğacak çocuğunda da D/BMD tanısı olacağı korkusudur. Annelerin %66.2'si gen ayıklama yöntemini (preimplantasyon genetik tanı-PGT) bildiğini, %54.3'ü genetik doktorundan ve %54.3'ü internetten duyduğunu, %58.5'i PGT yaptırmak istediğini belirtmiştir (Tablo 2). Annelerin %84.5'i aile planlaması hakkında bilgi aldığını, bilgi kaynaklarının

büyük oranda (%85.0) sağlık personeli olduğunu; %75.3'ü aile planlaması danışmanlığı aldığını ve %57'si bu danışmanlığı ebe/hemşireden aldığını bildirmiştir. Annelerin %92.9'u bir aile planlaması yöntemi kullanması gerektiğini bildiğini, %69.7'si bir yöntem kullandığını, %81'i yöntem kullanımına eşi ile birlikte karar verdiğini ifade etmiştir. Kondom (%40.4) ve geri çekme (%37.4) en çok kullanılan yöntemlerdir. Anneler koruyuculuğunun yüksek olması (%63.6) ve kolay bulunabiliyor olması (%38.4) nedenleriyle kullandıkları aile planlaması yöntemini seçtiklerini ifade etmişlerdir. Herhangi bir yöntem kullanmayan anneler daha çok yöntemin bir yan etkisi olacağından (%67.5) veya ara kanamalar olacağından korktuğunu (%20.9) belirtmişlerdir (Tablo 3). Ayrıca annelerin taşıyıcılık durumu,

Tablo 2. Ailenin DMD/BMD'ye ilişkin özellikleri ve uygulamaları

Özellikler		n	%
DMD/BMD Tanısı Olan Çocuğa Hamile Kalınma Şekli	Doğal yol	136	95.8
	Tüp bebek	4	2.8
	Aşılama	2	1.4
	Hayır/hatırlamıyor	23	16.2
Genetik Danışmanlık Alma	Aldı ve öneriyi uygulamadı	16	11.3
	Aldı ve öneriyi uyguladı	84	59.2
	Tanı almadan başka bir çocuğa hamile kaldı	19	13.4
Hastalıkla İlgili Riskleri Bilme	Bilmeyen	8	5.6
	Bilen	134	94.4
Ailede Bilinen Kas Hastalığı Varlığı	Yok	116	81.7
	Var	26	18.3
Annede D/BMD Taşıyıcılığı	Yok	47	33.1
	Var	65	45.8
	Taşıyıcılık baktırmamış	30	21.1
DMD-BMD Tanılı Çocuk İçin Anne Soyundan Gelen Kız Sayısı	Teyze	99	69.7
	Kız kardeş	62	43.7
	Kız yeğen	68	47.9
Kız Çocuk Varlığında Taşıyıcılık Bakılma (n=66)	Bakılmadı	20	30.3
	Bakıldı	31	47.0
	İlk çocukta bakıldı ikinci de bakılmadı	15	22.7
İstemeden Çocuk Sahibi Olma	Hayır	111	78.2
	Evet	31	21.8
Tekrar Çocuk Sahibi Olmayı Düşünme Durumu	Düşünmüyor	108	76.1
	Düşünüyor	13	9.2
	Kararsız	21	14.8
Tekrar Çocuk Sahibi Olmayı İstememe Nedeni (n=129)*	Doğan çocukta da DMD-BMD tanısı olma korkusu	78	60.5
	Engelli ve hasta çocuğa bakmanın verdiği zorluk ile bakamayacağını düşünme	55	42.6
	Çocuğunu ihmal edeceğini düşünme	51	39.5
	Anne yaşının ileri olması	51	39.5
	Ekonomik nedenler	34	26.4
	Doktorunun izin vermemesi	7	5.4
	Bilmiyor	48	33.8
	Biliyor	94	66.2
PGT Yöntemini Öğrenme Kaynağı (n=94)*	Genetik doktoru	51	54.3
	İnternet	51	54.3
	Kadın doğum doktoru	12	12.8
	Diğer	22	23.4
PGT Yaptırma İsteği	Yok	59	41.5
	Var	83	58.5
Toplam		142	100.0

*Birden fazla cevap verilmiştir.

Tablo 3. Annelerin aile planlamasına yönelik bilgi, görüş ve davranışlarının dağılımı

Özellikler		n	%
Aile Planlaması Hakkında Bilgi Alma	Hayır	22	15.5
	Evet	120	84.5
AP Bilgi Kaynağı (n=120)	Sağlık personeli	102	85.0
	Diğer kaynaklar (internet, yazılı ve görsel medya)	18	15.0
AP Danışmanlığı Alma Durumu	Almayan	35	24.7
	Alan	108	75.3
AP Danışmanlığını Alma Kaynağı (n=108)	Ebe/hemşire	62	57.0
	Diğer kaynaklar	40	43.0
Aile Planlaması Yöntemi Kullanması Gerektiğini Bilme Durumu	Bilmeyen	10	7.1
	Bilen	132	92.9
Son 6 aydır AP Yöntemi Kullanma Durumu	Kullanmayan	43	30.3
	Kullanan	99	69.7
Kullanılan AP Yöntemleri (n=99) *	Kondom	40	40.4
	Geri çekme	37	37.4
	Tüp ligasyonu	13	13.1
	Rahim içi araç	10	10.1
	Hap	7	7.1
AP Yöntemini Seçme Nedeni (n=99)*	Koruyuculuğunun yüksek olması	63	63.6
	Kolay bulunabiliyor/satın alınabiliyor olması	38	38.4
	Ücretsiz dağıtılması	14	14.2
Yöntem kullanımına Karar Verici	Kendisi	19	19.0
	Eşi ile birlikte	80	81.0
AP Yöntemi Kullanmama Nedenleri (n=43)	Yan etkileri olacağından korkma	29	67.5
	Ara kanamalar olacağından korkma	9	20.9
	Kilo aldıracağına inanma	7	16.3
	Yan etkileri olacağından endişe etmekte birleştir	8	8.1
	Tekrar çocuk sahibi olamamaktan korkma	2	4.7
	Eşi veya kendisinde cinsel isteksizliğe neden olacağına inanma	2	4.7

*Birden fazla cevap verilmiştir.

genetik danışmanlık alma, gen ayıklama yöntemini bilme ve genetik ayıklama yöntemini yaptırmaya isteği davranışlarına göre aile planlaması yöntem kullanımları değişiklik göstermemiştir (Tablo 4).

mada D/BMD tanılı çocuğu olan annelerin çocuk sahibi olma ve aile planlamasına ilişkin görüş ve davranışlarını incelenmesi amaçlanmıştır. Bu çalışma sonucunda bu ailelerin aile planlaması konusuna ve genetik danışman-

Tablo 4. Bazı özelliklere göre aile planlaması yöntemi kullanma durumunun karşılaştırılması

Özellikler		Aile Planlaması Yöntemi		Analiz
		Kullanmayan (%)	Kullanan (%)	
Annede Taşıyıcılık Durumu	Yok	12 (%27.9)	35 (%35.4)	$\chi^2=1.878$ p=0.391
	Var	19 (%44.2)	46 (%46.5)	
	Baktırmadı	12 (%27.9)	18 (%18.2)	
Genetik Danışmanlık Alma	Almadı/hatırlamıyor	7 (%16.3)	16 (%16.2)	$\chi^2=0.000$ p=0.986
	Aldı	36 (%83.7)	83 (%83.8)	
Gen Ayıklama Yöntemini (PIG) Bilme Durumu	Bilmiyor	15 (%34.9)	33 (%33.5)	$\chi^2=0.032$ p=0.858
	Biliyor	28 (%65.1)	66 (%65.5)	
Gen Ayıklama Yöntemini Yaptırma İsteği	Yok	18 (%41.9)	41 (%41.4)	$\chi^2=0.002$ p=0.960
	Var	25 (%58.1)	58 (%58.6)	
Total		43 (%43.0)	99 (%99.0)	

TARTIŞMA

Diğer nöromusküler hastalıklarda olduğu gibi musküler distrofiler de (D/BMD) beraberinde getirdikleri fonksiyonel yetersizliklere bağlı olarak fiziksel, psikolojik, sosyal ve ekonomik etkileri nedeniyle çocuk ve ailelerinin yaşam kalitelerini düşürmektedirler.^{7,15,16} Bu noktada sağlıklı nesiller ve toplumlar için ailelerin sağlıklı çocuklara sahip olmalarının önemi ortaya çıkmaktadır. Ulusal ve uluslararası alanda D/BMD tanılı çocukların annelerinin aile planlamasına yönelik davranışlarını ele alan çalışmaların sınırlı olmasına bağlı olarak bu çalış-

lık almalarının gerekliliğine dikkat çekmekte amaçlanmıştır.

Ailelerin yaklaşık altıda birinin iki çocuğunda da D/BMD tanısı olmasına, yaklaşık beşte birinde bilinen kas hastalığı ve annelerin beşte birinin taşıyıcı olmasına, ailelerin neredeyse tamamının hastalıkla ilgili riskleri bilmesine karşın genetik danışmanlık alma oranları oldukça düşüktür. Ülkemizde yapılan bir çalışmada da¹⁶ nöromusküler hastalıklarda genetik danışmanlık alma oranı (%27) düşük bulunmuştur. Bu çalışmada hasta çocukların yaklaşık yarısının kız kardeşi ve kız yeğeni

olduğu göz önüne alınırsa kızların taşıyıcı olma riskleri vardır. Buna karşın kız çocuğu olan ailelerin üçte biri kız çocuğunda taşıyıcılık baktırmamıştır. Aile üyelerinden birinde D/BMD tanısı olması, diğer aile üyelerinin de hastalıklı geni taşıma ihtimalinin yüksek olduğuna işaret etmektedir.¹⁷ Özellikle X kromozomuna bağlı geçiş gösteren D/BMD hastalığı taşıyıcılığına sahip annelerin taşıyıcılıkları tespit edildikten sonra, kendilerinin ve kendi soylarından gelen alt- üst soy gruplarındaki tüm kadınların, taşıyıcılık tespitlerinin yapılması, aile planlaması danışmanlığının verilerek uygun yöntemi kullanmaları yönünde teşvik edilmeleri önemlidir. Ailelere verilecek genetik danışmanlık hizmetlerinin yaygınlaştırılması kaçınılmazdır.

Dünyada yardımcı üreme tekniklerinin yaygınlaşması ve moleküler genetikteki gelişmelere paralel olarak PGT yöntemi birçok ülkede rutin olarak uygulanmaktadır. Tek gen hastalıkları için taşıyıcı olan veya hasta çocuk öyküsü olan aileler için PGT endike bir uygulamadır. Bu yöntemle embriyodaki D/BMD gibi genetik hastalıklar ortaya konulabilmektedir.¹⁸ Testte D/BMD hastalığının varlığı araştırılmakta, hastalık yok ise embriyo anneye transfer edilmektedir. Bu araştırmada annelerin yarısından fazlası PGT'yi bildiğini ve yine yarısından fazlası yaptırmak istediğini belirtmiştir. Doğmamış bireyler için, evlilik öncesi yapılan genetik testler veya hamilelik öncesi yapılan PGT testleri, bireyin rızasının genetik bozukluğa dayalı hastalık ve sakatlıkların gelecek nesillere taşınmasını önlemek için öngörülebilir bir yöntemdir.¹⁸

D/BMD gibi genetik geçişli taşıyıcılık testleriyle durumları netleşen ailelerin de aile planlaması hizmet almasının sağlıklı nesillerin devamlılığı açısından toplumsal boyutuyla büyük önem taşımaktadır.¹⁹ Alan yazındaki diğer çalışmalarda olduğu gibi²⁰⁻²⁵ annelerin büyük bir kısmı aile planlaması hakkında bilgi almış olup bilgi kaynakları büyük oranda sağlık personelidir. Yine annelerin aile planlaması danışmanlığı alma oranı yüksek olup yarısı ebe/hemşireden danışmanlık almıştır. Bir AP yöntemi kullanması gerektiğini bilen, AP hakkında bilgi ve danışmanlık alan anne oranı yüksek olmakla birlikte yaklaşık %70'i bir yöntem kullanmaktadır. Bu oran Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması-2018 (TNSA-2018)'de belirlenen oran (%70) ile uyumludur.²³ Ülkemizde son beş yılda AP yöntemi kullanma oranının %74'den %70'e düştüğü; ailelerin %12'sinin halen karşılanmamış AP ihtiyacı olduğu belirlenmiştir.²³ Bir yöntem kullanan ailelerde en sık kullanılan yöntem erkek kondomu (%40.4) olup bu oran TNSA-2018 verilerinden (%19) iki kat fazladır.²³ Bu durum örneklem grubu için olumlu bir davranış olarak değerlendirilmiş olup eğitim düzeyi yüksek olan annelerin oranının (lise-üniversite %59.2) yüksekliği ile ilişkilendirilmiştir. Bununla birlikte en sık kullanılan ikinci yöntem, etkin olmayan yöntemlerden geri çekmedir (%37.4). Bu oran da TNSA 2018'de belirlenen orandan (%20) yaklaşık iki kat fazladır.²³ TNSA 2018 verilerine göre ülkemizde karşılanamayan aile planlaması gereksiniminin son beş yılda iki katına çıktığı (%12), çocuk istemediği için etkisiz bir yöntemle korunan kadın oranı %20;²³ birinci basamak merkezlerde aile planlamasına yönelik malzeme eksikliği olduğu; 12. Kalkınma Planında çocuk, kadın ve üreme sağlığı hizmetlerinin güçlendirilmesi ile ilgili hedeflere yer verilmeyle birlikte aile planlaması özelin-

de koruyucu sağlık hizmetlerine yer verilmemiş olduğu ve aile hekimliği uygulamalarında aile planlaması hizmetlerinin öncelikli olmadığı dikkate alındığında^{26,27} ülkemiz genelinde ailelere AP hizmetleri sunumunun birinci ve ikinci basamakta yaygınlaştırılmasının önemi daha da ortaya çıkmaktadır.

Araştırmalar, aile planlamasından yararlanan çift sayısının sınırlı olmasını, bireylerdeki sağlık kaygısına, yan etkilerden korkmaya, yöntem hakkında bilgi eksikliğine veya eşlerden birinin isteksizliğine bağlamaktadır.^{20,23} Bu araştırmada da herhangi bir yöntem kullanmayan anneler yöntemin bir yan etkisi olacağından korkmaktadırlar. Bir AP yöntemi kullanma; üreme hakları, yaşama hakkı, din ve vicdan özgürlüğü gibi bireyin bedensel varlığına ve fikir alanına ilişkin "bireysel hak ve özgürlükler" ile bağlantılı olmakla birlikte eğitim ve sağlık hakkı gibi sosyal haklar kapsamında da ele alınmalıdır.²⁸ Bu yönüyle D/BMD tanısı olan çocukların ailelerinin aile planlaması hizmetlerinden etkin ve sürekli yararlanabilmeleri konusunda politikaların geliştirilmesi ve çalışmalar yürütülmesi önemlidir. Ailenin aile planlaması konusunda sorumluluk taşıyabilmesi için bilgi sahibi olmaya, kullandığı aile planlaması yönteminin zorlukları ve maliyetleri konusunda açıklayıcı bilgiye erişebilmeleri sağlanmalıdır.²⁹

Araştırmada anneler yöntem seçme nedenlerini koruyuculuğunun yüksek olması ve kolay bulunabiliyor olması olarak belirtmişlerdir. Bu sonuçlar kondom ve hap kullananlar ile RİA tercih eden annelerin görüşlerini göstermektedir (Kondom+hap+RİA kullanım oranı toplam %55.6). Satın alınarak ulaşılabilen hap kullanımında yan etki yaşadığını bildiren annelerin yanı sıra ekonomik olarak ulaşamayan anneler de mevcuttur. Sosyal güvenlik kurumlarından yararlanamayan ve ekonomik sorun yaşayan aileler, hap, kondom ve ertesi gün hapi temininde çözümsüz kalabilmektedirler.^{30,31} Aileleri yakından takip eden aile sağlığı merkezlerinde bu ailelere karşı özellikli bir hizmet sunulması önemlidir. Çalışmada her dört anneden üçü tekrar çocuk sahibi olmayı düşünmemektedir. Oniki yıl önce D/BMD hastaları ile yürütülen çalışmada da ailelerin çoğunun (%84.1) tekrar çocuk sahibi olmayı düşünmedikleri belirlenmiştir.¹⁶ Çocuk sahibi olmayı istememe nedenleri arasında en büyük oran (%60.5) doğacak çocuğun da D/BMD tanısı olacağı korkusudur. Bu oran 12 yıl önce yapılan çalışmadaki orandan (%26.2) yüksektir.¹⁶ Bu sonuçlar yıllar içerisinde ailelerin farkındalık düzeyinde artış olduğunu düşündürmüştür.

Araştırmadan elde edilen diğer önemli bulgu ise annelerin taşıyıcılık durumu, genetik danışmanlık alma, gen ayıklama yöntemini bilme ve genetik ayıklama yöntemini yaptırmaya isteği davranışlarına göre aile planlaması yöntem kullanımlarının değişmemesidir. Bu bulgu genetik danışmanlık alıp alan ancak kendisine önerilenleri uygulamayan ve çocuğu tanı almadan başka çocuğa hamile kalan (%24.7), gen ayıklama yöntemini bilmeyen (%33.8) ile bilen ancak aile planlaması yöntemi kullanmayan (%61.5) anne oranlarının yüksekliği ile açıklanabilir. Tüm bu sonuçlar riskli ailelerde aile planlamasına yönelik girişimlerin kaçınılmaz olduğunun bir göstergesi olarak kabul edilebilir. D/BMD tanılı çocuğu olan ailelerin, özellikle AP yöntemlerinin anlatılacağı ve kendilerine uygun yöntemi belirleyebilecekleri şekilde aile planlama hizmeti sunan birimlere yönlendirilmesi,

uygun materyallere ulaşılması sağlanmalıdır. Toplum sağlığı açısından, taşıyıcı olduğu genetik sonuçlarla netleşen annelerin her türlü aile planlaması yöntemine ücretsiz ulaşmalarına yönelik hizmetler sunulmalıdır. Yöntem kullanımına büyük oranda (%81) eşler ile birlikte karar verilmiştir. Bu durum eşler arasında ortak karar alma noktasında olumlu bir davranış olarak değerlendirilmiştir. TNSA 2018 verilerine göre eşler ile birlikte karar verme oranı %75'dir.²³ Ülkemizdeki diğer çalışmalarda da eş ile birlikte karar verme oranı yüksektir.²⁴ Etkin aile planlaması yöntemlerinin seçilebilmesinde eşleri de kapsayacak şekilde aile planlaması danışmanlığı hizmetlerinin yürütülmesi önemli olacaktır.³²

SONUÇ

Araştırma sonuçları annelerin aile planlaması yöntem kullanım oranının, ülkemiz sağlık istatistikleri oranlarından düşük olduğunu ve etkisi sınırlı aile planlaması yöntem kullanımının da yüksek olduğunu göstermiştir. Araştırma bulguları doğrultusunda D/BMD tanılı çocuğu olan ebeveynlerin üreme sağlığı hizmetleri /aile planlaması yöntemleri hakkında rehberlik ve danışmanlığa ciddi düzeyde gereksinimleri olduğu söylenebilir. Kitle iletişim araçlarının sağlık farkındalığı konusundaki etkisi göz önünde bulundurularak, kamu spotları yolu ile hem D/BMD hastalığının önlenmesi hem de aile planlamasının önemi hakkında bilgilendirici programlar gerçekleştirilebilir. Aynı ailede birden fazla D/BMD hastası olan taşıyıcı annelerin ve kız kardeşlerinin bilgilendirilmesi, oluşabilecek yeni doğumların önüne geçmek açısından son derece önemli olacaktır. Hemşirelerin D/BMD tanısı olan çocukların annelerinin sağlıklı çocuk dünyaya getirme konusunda farkındalık artırmaya yönelik eğitim ve danışmanlık girişimlerinde bulunması etkin sonuçların alınmasına katkı sağlayacaktır. Hem anne hem babanın bakıma katılma zorunluluğu nedeniyle sık sık işsiz kalmaları sonucu ailelerin sosyal ve psikolojik destek ihtiyaçları sürekli. Sağlıklı çocuk ve aileler sağlıklı toplumun temelidir. Bu bağlamda genetik geçişli hastalıklarda Sağlık Bakanlığı bünyesinde etkin aile planlaması yöntemleri kullanımı konusunda aileleri teşvik edecek faaliyetlerde bulunulması, çocuklar ve ailelerinin refahı hem ülke ekonomisi çıktıları açısından kayda değer çalışmalar olacaktır.

Etik Komite Onayı: Bu çalışma için İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Girişimsel Olmayan Araştırmalar Etik Kurul izni sonrası (Tarih: 24.02.2022/ Karar No: 0064) onay alınmıştır. İl Sağlık Müdürlüğünden kurum izni alınmıştır.

Bilgilendirilmiş onam: Çalışmaya katılan annelerden yazılı onam alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Dış bağımsız.

Yazar Katkıları: Fikir- ZD; Tasarım-MY, ZD; Denetleme MY, ZD; Veri Toplanması ve/veya işlenmesi-ZD, MY; Analiz ve/veya yorum-MY, ZD; Literatür taraması-ZD, MY; Yazıyı yazan -ZD, MY; Eleştirel inceleme-MY, ZD

Çıkar Çatışması: Yazarların hiçbir kurum/kişi ile çıkar çatışması bulunmamaktadır.

Finansal Destek: Bu araştırma herhangi bir finansman kuruluşundan/sektörden destek almamıştır.

Teşekkür: Araştırmacılar çalışmanın yürütüldüğü merkezdeki ekibe ve annelere teşekkür ederler.

Ethics Committee Approval: Ethics committee approval was received for this study from the Non-Interventional Research Ethics Committee of the İzmir Kâtip Celebi University (Date: 24.02.2022 / Decision No: 0064). Institutional permission was obtained from the Provincial Health Directorate.

Informed Consent: Written and/or verbal consent was obtained from mothers participating in the study.

Peer-review: Externally peer-reviewed.

Author Contributions: Concept-ZD; Design-MY, ZD; Supervision-MY, ZD; Data Collection and/or Processing-ZD, MY; Analysis and/or Interpretation- MY, ZD; Literature Search- ZD, MY; Writing Manuscript- ZD, MY; Critical Review- MY, ZD

Declaration of Interests: The authors declare that there is no conflict of interest.

Funding: This research did not receive support from any funding agency/industry.

Acknowledgements: The researchers would like to thank the team and mothers at the center where the study was conducted.

KAYNAKLAR

1. Moser H. Duchenne muscular dystrophy: Pathogenetic aspects and genetic prevention. *Hum Genet.* 1984;66(1):17-40. doi:10.1007/BF00275183.
2. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of duchenne muscular dystrophy, Part 1: Diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018;17(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3.
3. Crisafulli S, Sultana J, Fontana A, Salvo F, Messina S, Trifirò G. Global epidemiology of duchenne muscular dystrophy: An updated systematic review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):141. doi:10.1186/s13023-020-01430-8.
4. Duan D, Goemans N, Takeda S, Mercuri E, Aartsma-Rus A. Duchenne muscular dystrophy. *Nat Rev Dis Primers.* 2021;7(1):13. doi:10.1038/s41572-021-00248-3.
5. Fox H, Millington L, Mahabeer I, van Ruiten H. Duchenne muscular dystrophy. *BMJ.* 2020;368:l7012.doi:10.1136/bmj.l7012.
6. Claeys KG. Congenital myopathies: an update. *Dev Med Child Neurol.* 2020;62(3):297-302. doi:10.1111/dmcn.14365.
7. Haspolat Ş, Yayıcı Köken Ö. Çocuk kas ve sinir hastalıklarında görülen engellilik çeşitleri. *Çocuk ve Medeniyet Dergisi.* 2022;7(13):169-176. doi:10.47646/CMD.2022.283.
8. Nabukera SK, Romitti PA, Caspers KM, et al. Reproductive patterns among mothers of males diagnosed with duchenne or becker muscular dystrophy. *Am J Med Genet A.* 2013;161A(1):70-75. doi:10.1002/ajmg.a.35682.
9. Grimm T, Kress W, Meng G, Müller CR. Risk assessment and genetic counseling in families with duchenne muscular dystrophy. *Acta Myol.* 2012;31(3):179-183.

10. Fraser HG, Redmond RZ, Scotcher DF. Experiences of women who have had carrier testing for duchenne muscular dystrophy and becker muscular dystrophy during adolescence. *J Genet Couns.* 2018;27(6):1349-1359. doi:10.1007/s10897-018-0266-0.
11. Mah JK, Korngut L, Dykeman J, Day L, Pringsheim T, Jette N. A systematic review and meta-analysis on the epidemiology of duchenne and becker muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2014;24(6):482-491. doi:10.1016/j.nmd.2014.03.008.
12. Gowda VL, Fernandez M, Prasad M, et al. Prediagnosis pathway benchmarking audit in patients with duchenne muscular dystrophy. *Arch Dis Child.* 2022;107(2):160-165. doi:10.1136/archdischild-2020-321451.
13. Çetin E, Şahin İ, Yalçın Balçık P. Türkiye’de aile planlaması yöntemlerinin maliyet-etkililik analizi. *Hacettepe Üniv İktisadi İdari Bilim Fak Derg.* 2015;32(1):73-86. doi:10.17065/huüibf.52160.
14. Çakaloğlu B, Kurul S. Duchenne musküler distrofi çocukların aile işlevlerinin ve annelerinde depresyon ve kaygı düzeylerinin araştırılması. *KlinPsik.* 2005;8:24-30.
15. Thomas PT, Rajaram P, Nalini A. Psychosocial challenges in family caregiving with children suffering from Duchenne muscular dystrophy. *Health Soc Work.* 2014; 39(3):144-152. doi:10.1093/hsw/hlu027.
16. Bekiroğlu S, Çifci EG. Nöromusküler hastalıklar merkezlerinden hizmet alan hasta ailelerinin sosyodemografik özellikleri. *Tıbbi Sosyal Hizmet Dergisi.* 2016;7:32-42.
17. Hartley, SE, Goodwin PC, Goldbart J. Experiences of attendance at a neuromuscular centre: perceptions of adults with neuromuscular disorders. *Disabil Rehab.* 2011;33(12):1022-1032. doi:10.3109/09638288.2010.520812.
18. Ekici C. Preimplantasyon Genetik Tanı. *İnönü Üniv Sağlık Bil Derg.* 2014;3(2):49-53.
19. Salari N, Fatahi B, Valipour E, et al. Global prevalence of duchenne and becker muscular dystrophy: A systematic review and meta-analysis. *J Orthop Surg Res.* 2022;17(1):96. doi:10.1186/s13018-022-02996-8.
20. Eryılmaz N, Ege E. Doğum sonu dönemdeki kadınların aile planlaması konusundaki tutumları ve ilişkili faktörler. *J Human Scien.* 2016;13(2):3389-3401.
21. Yavuz D. Sağlık Bilimleri Üniversitesi Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi Aile Planlaması Polikliniğine Başvuran 15-49 Yaş Arası Kadınların Aile Planlaması Hakkındaki Bilgi Düzeyleri ve Tutumları. [Tıpta Uzmanlık Tezi]. Diyarbakır: Dicle Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü; 2018.
22. Acan C, Hacıhalıoğlu N, Oner C, Cetin H, Simsek EE. Family planning practice and related factors of married women in the reproductive age in Istanbul. *Eur J Human Health.* 2023;3(4):110-118. doi:10.29228/ejhh.74169.
23. Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü. 2018 Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması. Ankara: T.C. Cumhurbaşkanlığı Strateji ve Bütçe Başkanlığı ve TÜBİTAK; 2019.
24. Muhtaroglu P. Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Kadın Hastalıkları-Doğum Polikliniği ve Servisine başvuran 16-49 yaş aralığındaki evli kadınların aile planlamasına karşı tutumlarının karşılaştırılması [Yüksek Lisans Tezi]. Kırklareli: Kırklareli Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü; 2019.
25. Gavas E, İnal S. Türkiye’de kadınların aile planlaması yöntemleri kullanma durumları ve tutumları: Sistematik derleme. *Sağlık Yaşam Bilim Derg.* 2019;1(2):37-43. doi:10.33308/2687248X.201912118.
26. Çöl M, Şeker N. Türkiye Cumhuriyeti’nin 100 yılında kadın sağlığı. *ESTÜDAM Halk Sağlığı Derg.* 2024;9(3):341-353. doi:10.35232/estudamhsd.1528289.
27. Onikinci Kalkınma Planı (2024-2028). Türkiye Cumhuriyeti Cumhurbaşkanlığı Strateji ve Bütçe Başkanlığı. https://www.sbb.gov.tr/wp-content/uploads/2023/12/On-İkinci-Kalkinma-Planı_2024-2028_11122023.pdf. Erişim tarihi: 3 Mart 2025
28. Bahar Özvarış S. Türkiye’de üreme sağlığı hizmetlerinin durumu: Son yirmi yılda neler değişti? *Toplum ve Hekim.* 2023;38(2):145-154.
29. Düşek G. Özel Gereksinimli Çocuğa Sahip Ebeveynlerin Genetik Testlere Yönelik Düşüncelerinin Çeşitli Değişkenler Açısından İncelenmesi. [Doktora Tezi]. Ankara: Ankara Üniversitesi Fen Bilimleri Enstitüsü;2023.
30. Dikmen S. Temel Özellikleri Açısından Birinci Basamak Sağlık Hizmetlerinin Değerlendirilmesi ve Karşılanmayan Birinci Basamak Sağlık Hizmeti Gereksinimi: Karabük İli Örneği. [Yüksek Lisans Tezi]. Karabük: Karabük Üniversitesi Lisansüstü Eğitim Enstitüsü;2023.
31. Şimşek S. Türkiye’de kadın sağlığı sorunları ve etkileyen faktörler. *J World Women Stud.* 2022;7(1):37-44. doi:10.5281/zenodo.7459850
32. Hussein Ali Al Hameedawi M, Acar Gül GB. Evli kadınların aile planlaması yöntemleri hakkında bilgi düzeylerinin ve davranışlarının değerlendirilmesi. *Avrasya Sağlık Bilim Derg.* 2023;6(3):94-101. doi:10.53493/avrasyasbd.1342039.