



M. A. Aksit Koleksiyonundan

Tanım

15

Genetik Danışmanlık İşlevi*

*M. Arif Aksit***, *Ömür Şaylıgil****, *Erdal Çam*****, *Nurettin Başaran******

**Eskişehir Acıbadem Hast. Pediatrik Genetik Birimi çalışmasıdır.*

***Prof. Dr. Pediatri, Neonatoloji ve Ped. Genetik Uzmanı, Acıbadem Hast., Eskişehir*

**** Prof. Dr. Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Etik Anabilim Dalı, Eskişehir,*

*****Avukat, Turgutreis, Bodrum*

****** Prof. Dr., Tıbbi Genetik Bilim Dalı Uzmanı*

Genetik Danışmanlık bireye veya bebeğin ailesine genetik hastalıklar ile bilgi vermek değildir. Bu bir danışmanlık hizmetidir. Genetik Danışmanlık yaklaşımı Ünitinin kapsamı olmaktadır.

Öncelikle danışmanlık boyutu irdelenmeli, ikna kabul edilemez olduğu, bilgi vermenin ötesi, aydınlatma ve rıza alınmasının önemi belirtilmektedir. Anayasa, Türk Ceza Kanunu, Tıbbi Deontoloji Nizamnamesi, Yönetmelikler ele alınmıştır. Takiben birey hakları ve etik ilkeler sunularak Danışmanlık İşlevi irdelenmektedir.

S ağlığın sorunlu, kusurlu, engelli veya sekelli olması ile, olayın genetik boyutunun incelenmesi, bilhassa genetik geçişler açısından sorgulanması, danışmanlık, bilgilendirme ve tıbbi yaklaşımlar için rıza alınması bakımından önemsenmelidir.

Danışmanlığın bilgi verme şeklinde yapılması değil, bir hekimlik işlevi olması, bu açıdan hastanın müdavi hekimine belirli danışmanlık getirmek olduğu algılanmalıdır. Bilginin yararlı olması, ancak bireyin algısına bağlı ve onunla sınırlı olmaktadır. Eğer kişi geniş bilgiye sahip ise, verilen bilgi ötesinde daha önemli kazanımlarda sağlanabilmektedir.

Sağlık elemanı, kişilerden farklı sorgular ve değerlendirmeler ile daha geniş yorumlara varabileceği algısında olmalıdır. Buna karşın, olgu temelinde bakılmadıkça, olay, sorun veya durum bu açıdan bakılmadığında, teorik ve kitap bilgisi ile sınırlı kalınması ile, sağlık/tıp eğitimi almış olanlarda yanlış anlama ve yanlış yorum olasılığı oluşabilmektedir.

Özet

Genetik Danışmanlık İşlevi

Amaç: Anayasa'nın 17. Maddesi; kişinin yaşama, maddi ve manevi varlığını koruma ve geliştirme hakkı olarak tanımlanan rıza olmadan dokunulmazlık ve varlık boyutunda, yaşam hakkı temelinde, genetik sorunlar açısından yeterli ve etkin farkındalık yaratmak için danışmanlık, bir bakıma aydınlatma işlevinin işlevi vurgulanmaktadır.

Dayanaklar/Kaynaklar: Ulusal ve Uluslararası Hasta Bilgilendirme ve Rıza konusundaki, hukuk temelinde ve etik ilkeler içinde yaklaşım yapılarak, literatür verileri gözden geçirilmiştir.

Giriş: Bilgilendirme ve rıza almanın gerekliliği ve rıza olması, buna karşın, ikna boyutunun gündeme gelmediği önemli bir yaklaşımdır. Konu birey hakları, kişinin civil liberties/hürriyeti, bağımsızlığı ve yaşam hakkı temelinde ele alınmasını zorunlu kılmaktadır. Deontoloji Nizamnamesinde de hekim tedavi garantisi vermese de insancıl yaklaşım yapması bir meslek zorunluluk ve bireysel sorumluluğudur.

Genel Yaklaşım: Uluslararası ve ulusal hukuk yaklaşımları ile Hasta Hakları Yönetmeliğindeki esaslar sunulmaktadır.

Yaklaşım: Genetik Danışmanlık bilgilendirmesinde başlıca kapsayan hususlar: 1) Hastanın kendi sağlık durumu, sorunlarının olası sebepleri, 2) Kendisine uygulanacak tıbbi işlemler ve tetkikler konusunda bilgilendirme, 3) sağlık yaklaşımları, 4) Ücret ödenmesi, gerektiğinde sevk durumu, ücretin nereden karşılanacağı konusu ve ücretlendirme konusu, 5) Hasta yararına göre değişim (*Dinamik TEDAVİ Yaklaşımı*), Tedavinin gelişen durum ve hasta yararına göre değişebileceği konusu, 6) Tedavi süresi, hedeflenenler (*İZLENECEK YÖNTEM*), Düşünülen müdahalenin türü ve hedefi {mümkün olduğunca teknik olmayan bir dille}, 7) HASTA SORUMLULUKLARI; Başvurduğu Sağlık Kurum ve Kuruluşunun Kurallarına Uyma Sorumluluğu, Çalışanlara Karşı Sorumlulukları ve diğer sorumluluklar (Açıklanacaklar tanımlanmalıdır), 8) Kendisine alternatif tedavi seçeneği sunulabileceği, ancak üzerinde deney yapılmayacağı konusu gerekli olursa belirtilmelidir, Alternatif tıbbi müdahale bilimsel olan usulleri, Alternatif yöntemlerin prognoz (süresi, seyri ve tahmini sonucu) ve rizikoları, 9) ÖNGÖRÜLEN RİSKLER VE RAHATSIZLIKLAR (Faydaları ve muhtemel sakıncaları / UYARILAR, RİSKLER, KONTRAENDİKASYONLAR, SAKINCALAR, ÇEKİNCELER, 10) Tedavinin palyatif, semptom giderici veya tedaviye yönelik olmadığı konusunda bilgilendirme (*Yaşam Kalitesi Kavramı*), 11) İLAÇLARIN ÖZELLİKLERİ, 12) Tedaviyi ret edebileceği, tedavinin kabul edilmemesi halinde ortaya çıkabilecek muhtemel sonuçları 13) TEDAVİ SONLANMASI, TEDAVİ SONRASI YENİDEN TIBBI YARDIMA ULAŞACAĞI YER, Kontrolleri, Aydınlatma/Bilgilendirme Formları kapsamalıdır.

Sonuç: Genetik Danışmanlık yaklaşımında belirgin ilkeler: a) Zararın dokunmaması, b) Yararlılık ve insancıl olma, c) Gizlilik, özerkliğe saygı, d) hak edişe göre davranma, adalet, yaşam hakkına tam uyumdur. Etik İlkeler: 1) güven yaratılması, 2) sadakat; bilime, insanlığa ve yaşam hakkına bağlılık, 3) bireyin sırları olarak irdeleyerek bunları saklama, muhafaza etme temel ilkelerdendir.

Yorum: Tabip ve dış tabibinin başta gelen vazifesi, insan sağlığına, hayatına ve şahsiyetine ihtimam ve hürmet göstermektir. Tabip ve dış tabibi; hastanın cinsiyeti, ırkı, milliyeti, dini ve mezhebi, ahlâki düşünceleri, karakter ve şahsiyeti, içtimai seviyesi, mevkii ve siyasi kanaatı ne olursa olsun, muayene ve tedavi hususunda âzami dikkat ve ihtimamı göstermekle mükelleftir. "Hastamın sağlığı benim ilk önceliğimdir" cümlesiyle hekimi bağlar. Uluslararası Tıp Etiği Kodu; "Tıbbi hizmetleri verirken, hekimin yalnızca hastanın yararına göre davranması gerektiğini bildirir.

Anahtar Kelimeler: Genetik Danışmanlık Uygulaması, Hasta Hakları Etik ve Hukuk Boyutu

Outline

The Process of Genetic Consultation

AIM: At Turkish Constitution, Article 17: the personal life, actual and abstract values, serve and protect, and developed, progression rights are strictly considered by civil liberties and for to be a member. Even at the Genetic Counselling Procedures, Informed consent primary important, not to any obligations. The Genetic Counselling process is discussed in this Unit; thus, physician will not give the guarantees on medical applications, treatment, except humanistic approaches.

Grounding Aspects: National and International Patient Rights Fundamentals, especially concerning the Informative Consent and Rights at the Medicine as a patient, is also discussed, even by the literature confrontations.

Introduction: The presenting ethical concepts are: a) primum non nocere, 2) utility and beneficence of the Human, c) privacy on the personal information's, d) justice according the individual rights, on civil liberties. In ethical principles, by the act of; 1) trust, 2) respect even to medical science and humanity, 3) save the personal information's, for the benefit of the person, as individual.

Proceeding: The informative considerations at the Genetic Counselling's are; 1) the health of the individual, possible groundings, reasoning of them, 2) expected medical procedures and treatment, 3) the medical approaches to the patient, 4) the economy, as, who is paying the fee, 5) dynamic treatment approach, the positive differentiation of the patient, according the changes at the person, 6) the duration of the treatment/medical approaches, that is proceeding, 7) the responsibilities of the patient, must follow the regulations, and be gentle to the medical staff and other required ones, 8) if required substitute, alternate treatment methods, not an

research ones, just other kinds of approaches, 9) possible risks and complications, benefit, warnings or adverse effects, counterindications, 10) palliative or just for symptom relieve procedures or not, 11) medication specifications, 12) the rejection of medical procedures are the right, thus, the result if reject, the process and the survey of the disease in that condition, 12) the ending of the treatment and 13) controls and health checkups and the medical unit for the control administration.

Notions: The physician primary duty is, honored, with respect and utmost care for the health of human being, life, and personality. Physician not considered any separations as: gender, race, nationality, religion, moral philosophy, character personality the position at the community, administrative position, political decisions etc. at the medical applications; thus, physician must be as advanced maximum care and precautions for utmost precautions at physical examination and medical treatment.

Conclusion: "My patient Health is my first and utmost priority" concepts is summaries the Physician act.

Key Words: Genetic Counselling Application, Patient Right from ethical and legal perspective

Giriş

Genetik Danışmanlık konusu irdelenmeden önce, ilk planda Danışmanlık konusuna girilmelidir. Anayasanın 17. Maddesi uyarınca; "I. Kişinin dokunulmazlığı, maddî ve manevî varlığı: MADDE 17- Herkes, yaşama, maddî ve manevî varlığını koruma ve geliştirme hakkına sahiptir" denilmektedir. Bu mutlak sahip olma durumunda vücut bütünlüğüne dokunulması şartını "Tıbbî zorunluluklar ve kanunda yazılı haller dışında, kişinin vücut bütünlüğüne dokunulamaz; rızası olmadan bilimsel ve tıbbî deneylere tâbi tutulamaz" olarak ifade etmektedir. Burada tıbbî zorunluluklarda ve ayrıca yazılı olarak belirtilen durumlarda rıza şartının aranmayacağını vurgulamaktadır. Tıbbî zorunluluk temel olarak **Yaşam Hakkı** olarak hukukta yerini bulmaktadır.

Bu açıdan Sağlık Personeli temel olarak bilgilendirme ve aydınlatma işlevini ilk planda uygulama öncesi sağlamalı ve ayrıca yetkin ve yeterli olduğu konuda da danışmanlık yapmalıdır. İkna bir zorlama usulü olup, bu açıdan ikna işlemi bile yapılmamalıdır. Ancak, yaşam hakkı söz konusu olduğunda, bireyin hukuksal durumu da dikkate alınarak, gerekirse rıza şartı aranmamalıdır. Ancak tüm yapılacak tıbbî yaklaşımlar bilimsel olarak gerekçelendirilmeli, dayanakları ile işlev ve süreç kaydedilmelidir.

İkna

İkna çeşitli yöntemlerle yapılması kabul edilebilir değildir.

- 1) Dinde zorlama ve inancı sorgulama bile yoktur. "2/256 Dinde baskı-zorlama-tiksindirme yoktur" VE ayrıca "38/86 De ki: "Tebligime karşılık sizden bir ücret istemiyorum. Ben size kendiliğimden/zorlamayla yükümlülük getirenlerden de değilim" ile "109/6 sizin dininiz size, benim dinim bana" vurguları açık ve nettir. TCK bu yerini bulmaktadır. *Görev sırasında din hizmetlerini kötüye kullanma: Madde 219-* (3) Kendi sıfatlarından istifade ederek kanuna göre kazanılmış olan haklara muhalif iş ve sözlerde bulunmaya, bir kimseyi icbar ve ikna eden din reis ve memurları hakkında dahi baladaki fıkrada yazılı ceza tertip olunur.
- 2) İkna irtikap, görevi kötüye kullanma olarak ta yerini almaktadır. TCK karşılığı "İrtikap: Madde 250 (2) Görevinin sağladığı güveni kötüye kullanmak suretiyle gerçekleştirdiği hileli davranışlarla, kendisine veya başkasına yarar sağlanmasına veya bu yolda vaatte bulunulmasına bir kimseyi ikna eden kamu görevlisi, üç yıldan beş yıla kadar hapis cezası ile cezalandırılır." şeklindedir.
- 3) İnsanın kendi fikri ve düşüncesini örtmek, onu değiştirme işlemi olarak ele alarak, bir bakıma bireyin hakkını kullanmasını engelleme niteliği de TCK belirtilmektedir. Burada vurgu "Hak kullanımını ve beslenmeyi engelleme: Madde 298 (2) Hükümlü ve tutukluların beslenmesini engelleyenler hakkında iki yıldan dört yıla kadar hapis cezası verilir. Hükümlü ve tutukluların açlık grevine veya ölüm orucuna teşvik veya ikna edilmeleri ya da bu yolda kendilerine talimat verilmesi de beslenmenin engellenmesi sayılır." şeklindedir. Burada insanın intihar dahil, diğer suç boyutunda olması, teşvik etmek olarak ta belirtilebilir.

Danışmanlık

Konsültan, müdavi/sorumlu hekimler arasındaki ilişkiler Tıbbi Deontoloji Nizamnamesi/tüzüğü temelinde incelenmesi gerekmektedir. Bu Tüzüğe göre;

Tıbbi Deontoloji Nizamnamesi (Tüzüğü) temel alındığı zaman, konsültasyon veya danışmanlık konusundaki maddeler şunlardır:

1. Konsültasyon TALEBİ

- a. **Hasta/aile talep edebilir.**
- b. **Hastaya bakan hekim (müdavi-sorumlu hekim) konsültasyon isteyebilir ve bunun için hastadan izin alması gereklidir.**
- c. **Kurum içi düzene göre yapılmalıdır.** Pediatrik Genetik Bilim Dalı oluşması ile burada doğrudan Tıbbi Genetikten tetkik talepleri, Çocuk Genetik Bilim Dalı ile iletişime geçirilerek, buranın gereksinimine göre iletilmesi gündeme gelmektedir. Ancak, yukarıdaki durumların da geçerli olduğu dikkate alınmalıdır.

DAYANAK

MADDE 24- Hasta, konsültasyon yapılmasını arzu ederse, müdavi tabip veya dış tabibi bu talebi kabul eder.

Müdavi tabip veya dış tabibi, konsültasyon yapılmasına lüzum gördüğü takdirde, keyfiyeti hastaya bildirir. Bu teklifin kabul edilmemesi halinde, müdavi tabip veya dış tabibi, hastasını bırakabilir.

Bu Nizamnamenin yirmi birinci maddesinde yazılı sağlık tesislerinde, konsültasyonun hangi hallerde ve ne suretle yapılacağı, Hastahaneler talimatnamelerinde gösterilir.

2. Konsültasyon USULÜ

- a. **Hastanın/ailenin anlamayacağı, duymayacağı tarzda Hekime/Sağlık elemanına irdelemeler, değerlendirmeler yapılır.**
- b. **Usul tıbbi etik ve meslek olgunluğuna göre yapılması gereklidir.**
- c. **Açık ve net kanaati söylenmelidir.** Konsey tarzındaki raporlarda da hekimlere yapılan öneriler, gerekçeli ve detaylı olarak yapılabilir. Bunlar öneridir. *Uygulama müdavi-sorumlu hekime aittir.*

DAYANAK

MADDE 25- Konsültasyonlarda münakaşa ve müşavere hasta ile etrafındakilerin duyup anlayamayacakları şekilde yapılır.

Münakaşa ve müşavere esnasında, meslek vakarının muhafaza edilmesine dikkat olunur.

Konsültasyona iştirak eden tabip veya dış tabibinin, bir meslektaşı himaye maksadı ile veya başka bir hissi sebeple, lüzumsuz metihlerden kaçınarak kanaatına açıkça söylemesi lâzımdır.

3. Konsültasyon YAZILI BİLGİLENDİRME

- a. **Öneriler yazılı olarak yapılmalıdır.**
- b. **Hekime özellikle ve hastaya/aileye Bilgilendirme yapılmalıdır.**
- c. **Bilgiler bu konuda en kıdemli tarafından verilmesi beklenilmelidir.**
- d. **Bilgilendirme Hasta Haklarına uygun olmalıdır.**
- e. **Rıza hastaya/aileye/anne-babaya aittir.**

DAYANAK

MADDE 26- Konsültasyonda varılan neticeler, bir konsültasyon zaptı ile tespit ve bu zabıt müştereken imza olunur.

Konsültasyon neticesi, ayrıca en yaşlı tabip veya dış tabibi tarafından hastaya bildirilir. Netice bildirilirken hastanın veya yakınlarının maneviyatını bozacak veya kendilerini tereddüt ve şüpheye düşürecek müphem ve imalı sözler sarf edilmesi caiz değildir.

4. Konsültasyonu yapan Hekim

- a. Yapılan tedavi ve yaklaşımı uygun görmediği zaman yazılı olarak belirtir.
- b. Tedaviye veya uygulamaya müdahalede bulunamaz.

DAYANAK

MADDE 27- Konsültan tabip veya dış tabibi, yapılan tedaviyi uygun görmediği takdirde, kanaatini konsültasyon zaptına yazmakla iktifa eder. Yapılan tedaviye müdahalede bulunamaz.

5. Konsültasyon sonucunda konsültasyonu yapan ile müdavi/sorumlu hekim arasında uyumsuzluk olduğunda;

- a. Hasta/ailenin seçimi/rızasına göre uygulama yapılır.
- b. Müdavi/sorumlu hekim ısrar durumunda hastayı bırakabilir.
- c. Müdavi/sorumlu ısrar ederse, konsültan uygun ise, hekim müdavi-sorumlu hekim olur.

DAYANAK

MADDE 28- Konsültan tabip veya dış tabibi ile müdavi tabibin Kanaatları arasında aykırılık hasıl olur ve hasta, konsültan tabip veya dış tabibin kanaatını tercih eder ise, müdavi tabip kendi görüşünde ısrar ettiği takdirde hastayı terk edebilir.

6. Konsültasyonu yapan Hekim;

- a. Konsültan, müdavi hekimin oluru yanında, hastanın ısrarlı talebi olmadıkça hastayı tedavi edemez
- b. Konsültan hekim hastayı izleyebilir. Müdavi tabibin muvafakati olmadan, hastanın yanına aynı hastalık için mesleki bir maksatla sonradan girmesi caizdir. Burada bir defa müdavi/sorumlu hekimden izin aldığı için, her seferinde izin almasının gerekli olmadığı anlaşılmaktadır.

DAYANAK

MADDE 29- Konsültan tabip veya dış tabibi hastanın ısrarlı talebi olmadıkça hastayı tedavi edemez.

Konsültan tabip veya dış tabibin konsültasyonu icap ettirmiş olan hastalığın devamı müddetince, müdavi tabibin muvafakati olmadan, hastanın yanına aynı hastalık için mesleki bir maksatla sonradan girmesi caizdir.

7. Konsültasyon ayrı olarak ücretlendirilir.

- a. Konsültan ücreti ayrıdır, hekim ücreti ile birleştirilemez.
- b. Konsültasyon yapılması bu hakkı doğurur.

DAYANAK

MADDE 30- Yapılan konsültasyonda her tabip veya dış tabibi, ücretini ayrı ayrı alır. Ücretin bir elden alınarak taksimi caiz değildir.

Konsültasyon, müdavi tabibe, konsültan tabip veya dış tabibi gibi, ücret almak hakkını verir.

YORUM: Hasta Hakları temelde Hekimin görevlerini, hekimin hakkı da hastanın görevlerini tanımlayıcı unsurlardır. Bu açıdan hekimler arasındaki ilişki ve iletişimlerde de Deontoloji Tüzüğü temelindeki yaklaşımların özellikleri şunlardır.

- Hasta/aile konsültasyonu talep edebilir.
- Hastaya bakan hekim konsültasyon isteyebilir
- Kurum içi düzene göre konsültasyon işlemi yapılmalıdır.
- Hastanın/ailenin anlamayacağı, duymayacağı tarzda irdelemeler, değerlendirmeler yapılır.
- Usul tıbbi etik ve meslek olgunluğuna göre yapılması gereklidir.
- Açık ve net kanaati söylenmelidir.

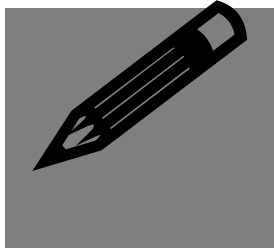
- Öneriler yazılı olarak yapılmalıdır.
- Hastaya/aileye Bilgilendirme yapılmalıdır.
- Bilgiler bu konuda en kıdemli tarafından verilmesi beklenilmelidir.
- Bilgilendirme Hasta Haklarına uygun olmalıdır.
- Rıza hastaya/aileye/anne-babaya aittir.
- Yapılan tedavi ve yaklaşımı uygun görmediği zaman yazılı olarak belirtir.
- Tedaviye veya uygulamaya müdahalede bulunulmaz.
- Hasta/ailenin seçimi/rızasına göre uygulama yapılır.
- Müdavi/sorumlu hekim ısrar etmesi durumunda hastayı bırakabilir.
- Müdavi/sorumlu ısrar ederse, konsültan uygun ise, hekim müdavi-sorumlu hekim olur.
- Konsültan, müdavi hekimin oluru yanında, hastanın ısrarlı talebi olmadıkça hastayı tedavi edemez
- Konsültan hekim hastayı izleyebilir. Müdavi tabibin muvafakati olmadan, hastanın yanına aynı hastalık için mesleki bir maksatla sonradan girmesi caizdir.
- Konsültan ücreti ayrıdır, hekim ücreti ile birleştirilemez.
- Konsültasyon yapılması ücret alma hakkı doğurur.



Bilgiler

- 1) İstemediğimiz ve arzu etmediğimiz bir şeyin zorla öğrenilmesi, sindirilmeyen gıdanın kusulması veya ishal olarak çıkması şeklindedir.
- 2) Toplumların kabul etmedikleri uygulamaların, isyan veya ihtilal şeklinde boyut kazanabildikleri unutulmamalıdır.
- 3) Zalim ısrarla zorbalık yapan ve zararı kendi lehine topluma yansıtan kişidir. Her hata yapan kişi zalim kabul edilemez.
- 4) Güdülenmeyen bir öğrenme bir bakıma boşa vakit geçirmektir.
- 5) Etkin iletişim kurulması, arzunun ilişkisel boyuta getirilmesi, kısaca öğrenmenin motive edilmesi ile oluşabilmektedir.

oluşabilmektedir.



Sorgular

- ?) Konsültan hastanın tıbbi işlem ve tedavilerinden sorumlu tutulamaz
- ?) Müdavi hekim hastaya bakan hekimdir.
- ?) Sorumlu hekim tıbbi yaklaşım ve uygulamalardan sorumlu olan hekimdir.
- ?) Konsültan bu nedenle görüş iletir ve bu önerilere gerekçeli olarak uyum, uymama sorumlu/müdavi hekimin sorumluluğundadır.
- ?) Hasta zararına oluşacak durumda TCK göre zaten önerilere uymak zorunluluk taşımaktadır.
- ?) Konsültan, belirli bir uzmanlık alanında görüş ileten, birikmiş niteliğindeki hekimdir.

Değerlendirmeler



-) Hekim arasındaki değerlendirmeler, belirli bir bilim dalı/uzmanlık konusu olduğu için, hastaların anlayabileceği dilde yapılmaz
-) Görüşler netleştirdikten sonra hastanın anlayacağı bir dilde bilgilendirme yapılır.
-) Hastanın anemisi tam olarak vardır, ancak aileye kansızlık ve demir azlığından olduğu şeklinde söylenir.
-) Konsültan hastayı izleyebilir, takip edebilir, ama sorumluluk paylaşması durumunda etkin tedaviden sorumlu olur.
-) Gerektiğinde konsültan sorumlu olursa, müdavi/sorumlu hekim tıbbi yaklaşımlardan çekilir.

NOTLAR

Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitelerinde sorumluluk Neonatoloji Yandal uzmanı olan hekime aittir. Danışman olarak yorumlanamaz. Ancak, sorumluluk kademesi açısından her bebeğe gerekli hekimlik yaklaşımı yapabilmesi için, pediatri uzmanları ile birlikte çalışmaktadır. Bu nedenle hastaya/prematüre bakan hekim ile bu bebeğin Neonatolojik açıdan izleyen farklı

olabilir, ancak tıbbi yaklaşım tek boyutludur. **Neonatoloji Yandal Uzmanın görüşü geçerlidir**, ancak ortak iş birliği ve eşgüdüm içinde yapılmalıdır.

Danışmanlık/konsültanlık bir uzmanlık yaklaşımı olup, bir bakıma bilirkişi olarak görüş iletilmesidir. Konsültan hekim hastanın bakımı, tedavisi veya müdavisisi olamaz. Önerilerini yapar, bilgilendirme ile sorumludur. Önerilerine uyulması veya uyulmamasından sorumlu olamaz, sorumlu tutulamaz. Neonatoloji Yoğun Bakımda bu kabul edilemez durumdur.

Neonatoloji de ayrıca müdavi Neonatolog hekim dışında başka Neonatolog ve farklı Bilim Dalları uzmanlarından da görüş alınabilir. Görüşlerini yazılı, hasta haklarına uygun olarak yapmalıdır. Yapılacakları, kısaca hemşirenin alacağı order, müdavi/hastaya bakan Neonatoloji uzmanının yazdığı olacaktır.

Önerilerin KONSEY tarzında olması etkinliği arttırmakta ve iletişim ve ilişkileri sağlaması açısından önemlidir.

Karar Oluşturma

Konsültan karar oluşturması açısından bazı konulara dikkat etmesi gerekmektedir. Bu açıdan KARAR bir bilimsel felsefenin ürünü, hukuksal bir yapı ve etik ilkeler temelinde oluşmalıdır.

Bilimsel yaklaşım

Bilimsel olarak yaklaşımlar farklılıklar göstermektedir. Bunlar Bilimsel Kanıtlara göre değişmektedir. Başlıca gruplandırma;

Kanıt Düzeyleri (amaç ve güdüyü yönlendiren)

- **A GRUBU: YAP**-Sistemik derleme, Randomize klinik çalışmalar
- **B GRUBU: YAPMAK UYGUNDUR** Kontrollü Çalışmalar
 - Sistemik derlemeler, Kohort
 - Kohort çalışmalar, izlemde kalan %80 olan randomize klinik çalışmalar
- **C GRUBU: KİŞİYE GÖRE ÖNERİ** -Olgu Kontrollü Çalışmalar
 - Sistemik derleme, olgu kontrol çalışmalar
 - Olgu kontrol çalışmalar
- **D GRUBU: TARIŞMALI KONU**- Olgu serileri, kontrolsüz Kohort veya randomize klinik çalışmalar
- **E GRUBU: SADECE GÖRÜŞ**- Uzman görüşü, eleştirel değer biçmeye dayalı olmayan çalışmalar

Konsültan bu açıdan yaptığı önerilerin hangi bilimsel kategoride olduğunu ifade etmelidir. A grubu yaklaşım yapılmaz ise TCK göre suç duyurusunda bulunması gerekmektedir.

Felsefi açıdan Karar oluşturma

KARAR OLUŞTURMA: Kararların Tutarlılığı

(İdeal Gözlem Teorisi)

- **Omniscience:** Karar, tanı her kesim tarafından **kolay kabul edilebilir** olmalıdır.
- **Omnipercipiencie:** Karar, tanı, ilgili kişilerce **empati yapar gibi** değerlendirilmeli, benimsenmelidir.

- **Disinterest:** Karar, tanı, kabul görmeyen veya ilgi duyulmayan temellere dayandırılmamalıdır. Bilim dışı dayanak kabul edilemez.
- **Dispasion:** Karar, tedavi şekli, aşırı gergin ve ruhsal sıkıntılı dönemde alınmamalı, sağlıklı düşünebilecek ortamda alınmalıdır.
- **Consistency:** Etik olarak, benzer durumlarda kararlar aynı veya uyum içinde olmalıdır.

Kararların hastaya acıyarak (sempati) alınacak kararlar olamaz. Uluslararası nitelikte, global ilkelere uyum içinde, ancak bireyin hakları gözetilerek alınması gerekir.

Yargıtay, kararların bağımsız kişilerce alınmasının önemi üzerinde durmaktadır. Önemli olan kararın en azından zarar oluşturmamasıdır ki bu işlevden sonra belli olur. Kararın doğru veya hatalı olduğunun sonucunu hasta/veri tanımlayacaktır. Bu nedenle hastaya bakarak karar irdelenmelidir. Gelecek hiçbir şekilde bilinmez, tahminler de yanılabilir ve sağlıkta bu açıdan izlem önemli, kararda tam ters boyuta yaklaşım yapabilecek bir yapılanma içinde olunmalıdır.

Etik ve Hukuk Açısından Karar Oluşturma

Uluslararası İnsan Hakları ile İnsan Hakları Avrupa Sözleşmesi Temel alınan vurgu aşağıda sunulmaktadır;

- **İnsan Haklarına Saygı Zorunluğu:** Her bireyin hür ve eşit onuru ve hakları olduğu belirtilmektedir. Birbirleri ile kardeşlik bağı ile bağlı olduğu belirtilmektedir.
- **HER BİREY AYNI DİR, HAKLARDA EŞİTTİRLER. HER BİREY AYNI TÜRÜN ELEMENİDİR.**
- Her bireyin yaşam hakkı, hürriyeti/özgürlüğü ve birey olarak güvenliği olmalıdır. İşkencenin yasaklanması da bu kapsamdadır.

Avrupa Konseyinin YAŞAM HAKKI konusundaki belirttikleri şunlardır;

1. *“Yaşam’ın ne olduğu ya da ne zaman başlayıp ne zaman sona erdiği –açıklığa kavuşturulmamıştır*
2. *Eğer biri yaşam hakkından keyfi olarak mahrum bırakılırsa diğer tüm haklar anlamsız olacaktır*
3. *Devletler ölüm olaylarını araştırmalıdır; “pozitif yükümlülük”*
4. *Doğmamış yaşama kapsamında koruma yolları verildiği açıktır*
5. *Hamileliğin sonlanması sadece annenin özel hayatının bir meselesi olduğu şeklinde yorumlanamaz*

AVRUPA SÖZLEŞMESİ

Avrupa Anayasasında ilk (birinci) “TEMEL”i temsil eden Temel Haklar Ana Sözleşmesi,

- - **Bu haklar vatandaşlığın üzerindedir ve kişilere aynı şekilde bağlanmaktadır.** 51.maddeye göre ulusal kanunlar Nice Statüsüne uygun olmalıdır
 - Ulusal anayasayı geçersiz kılmamalıdır (Madde 53).
 - Sonuç olarak, Nice Statüsünde öne sürülen şartlardaki açıkların kapatılabilmesi için bazı haklar geniş kapsamlı olarak yorumlanmalıdır.
- - Statünün 35. maddesi **sağlığı koruma hakkı vermektedir** “koruyucu sağlık tedavisi hakkı ve ulusal kanun ve uygulamalar tarafından oluşan şartlar kapsamında tedaviden

yararlanma hakkı". 35. madde Birliğin "insan sağlığının yüksek düzeyde korunmasını" garanti etmesi gerektiğini belirtir.

- Burada sağlık hem bir birey ve sosyal iyilik olarak hem de sağlık tedavisi anlamına gelmektedir. Bu tanım (formül) ulusal hükümetler için bir yönlendirme (kılavuz) standardı ortaya sermektedir: hizmet açısından çeşitli sistemlerin kapasite farklarına bakmaksızın "garanti edilen minimum standartlar" katında durmayın her zaman hedefiniz en yüksek düzey olsun.

Hukuksal olarak bazı örnekler: ABD Baby Doe davası

- 1982 Yılında Down Sendromlu, Özefageal arazili, trakeo Özefageal fistülü olan olgunun, besin ve sıvı verilmesi kesilerek, ölüme terk edilmesidir; (**Letting to die**)
- 1982 yılında Başkan Reagan, kendileri konuşmadığı, kendilerini ifade edemeyenler için Etik Kurulların devreye girmesini ve "**Sağlık Bakım Kararlarının Oluşturulmasını**" etik kurullara bırakılması
- Savcı 1973 Rehabilitasyon Yasasını temel alarak konuyu "**çocuk istismarı nedeniyle suç duyurusu yapmıştır.**
- 1984 KARAR, 1985 yürürlüğe girmiştir. 1986 yılında ABD Yargıtay'
 - **Bebek geriye dönülmez olarak komada** veya
 - "**Gerçekten yarasız/anlamsız**" tedavi ise kabul görüleceğini belirtmiştir.
- Ancak Yargıtay'ın kararında **Tedavisi varsa Tedavi geri çekilemez** denilmektedir.

2002 Çocuk İstismarı ve 2004

Çocuk İstismarı Hakkında 2002 yılında Canlı Doğan Bebeklerin Korunma Yasası; tüm canlı doğanlar koruma altına almıştır.

2004 yılında YASAL kuralların eşit olmadığı ve soyut kavramlar olduğunu tanımlanmıştır.

ABD (AAP) Amerikan Pediatri Akademisi

2007 Amerikan Pediatri Akademisi "**best interests standard –ilgiliye en iyi standardını**" koymuştur.

ACOG: Amerikan Kadın-Doğum

- **Recommendations for End-of-life Care in the intensive Care unit: a consensus statement by the American College of Critical Care Medicine. Critical Care Med 2008**
- **2009 ACOG Life-limiting illnesses or conditions**
- **National Consensus Project for Quality Palliative Care; 2009**

YORUM: Yasalarımızda "**Wrongful life-HATALI YAŞAM, yaşam kalitesi**" ve "**BEST INTEREST STANDART-en iyisini isteme**" gibi YAŞAM STANDARDI GİBİ bir yaklaşım olmadığı gibi, doğan tüm engellilerin gereken bakımı göstermesi yasal bir zorunluluktur.

- Etik ile Yasa karşı karşıya gelmektedir.
- Avrupa'da Ötenazi uygulanması açısından; Groningen Protokolü dışına olumlu bir yazı olmadığını gördüm ve bu Protokol Avrupa'da da dava açılmasını engelleyen bir durum oluşturmamaktadır. Bu protokolde; a) *Ümitsiz ve giderilemeyen, dayanılmaz eziyetin varlığı,* b) *Ailenin yaşamı sonlandırma bilgilenme sonrası rızalarının olması,* c) *Tıbbi danışmanlığın yapılmış olması,* d) *Yaşam sonlanmasının dikkatli ve usule uygun yapılması* yaklaşımı vardır.

Palyatif tedavilerde, ağrı söz konusu ise, bunu engelleyecek yaklaşımlar yapılabilir. Tüm bu gerekçelerin Avrupa Konseyinde belirtilen şekilde; Yaşam Hakkının alınması olarak yorumlanamaz.

- Halen ülkemizde, ötenazi, bilerek ve kasten adam öldürme anlamındadır (TCK 80-81)

VURGU (Hekim Hakkı)

Hastayı İyileştirme Garantisi Vermeme Hakkı: Hasta ve hekim arasındaki hukuki ilişkinin vekâlet sözleşmesi olarak kabul edildiği durumlarda vekâlet sözleşmesinin niteliği gereği hekim, hastasını iyileştirmek için tüm tıbbi bilgi ve becerisini kullanarak sadakat ve özen borcu çerçevesinde çalışmakla yükümlü olup başarılı sonuç elde edilememesinden sorumlu değildir. Aynı husus Tıbbi Deontoloji Nizamnamesi 'nin 13.maddesi ile de hüküm altına alınmıştır

Deontoloji Nizamnamesi

- ***"Yeter derecede tecrübe ederek faydalı olduğuna veya zararlı neticeler tevhit etmeyeceğine kanaat getirmedikçe, tatbik veya tavsiye edemez"***
- ***Hastanın hayatını kurtarmak ve sıhhatini korumak mümkün olmadığı takdirde dahi, ıstırabını azaltmaya veya dindirmeye çalışmakla mükelleftir***
- ***Ananın hayatını kurtarmak için yegâne çare teşkil ettiği takdirde, avortman yapılması caizdir***

Helsinki Bildirgesi

Hastanın sağlığı benim ilk önceliğimdir" cümlesiyle hekimi bağlar.

Uluslararası Tıp Etiği Kodu

"Tıbbi hizmetleri verirken, hekimin yalnızca hastanın yararına göre davranması gerektiği" ni bildirir.

1983 Sterilizasyon

- ***Gebeliğin onuncu haftası doluncaya kadar kadının sağlığı açısından tıbbi sakınca olmadığı takdirde, istek üzerine rahim tahliye edilir.***
- ***Gebelik süresi on haftayı geçen kadınlarda, rahim tahliyesi yapılamaz.***
- ***Ancak, Tüzük'e ekli (2) sayılı listede sayılan hastalıklardan birinin bulunması halinde kesin klinik ve laboratuvar bulgulara dayanan, gerekçeli raporlarla saptanması zorunludur.***

RAHİM TAHLİYESİ VE STERİLİZASYON HİZMETLERİNİN YÜRÜTÜLMESİ VE DENETLENMESİNE İLİŞKİN TÜZÜK: Karar S.: 83/7395, Resmî Gazete: 18.12.1983 / 18255)

RAHİM TAHLİYESİ: ON HAFTAYI GEÇMEYEN GEBELİKLERDE RAHİM TAHLİYESİ

Madde:3-Gebeliğin onuncu haftası doluncaya kadar kadının sağlığı açısından tıbbi sakınca olmadığı takdirde, istek üzerine rahim tahliye edilir...

Madde:5-Gebelik süresi on haftayı geçen kadınlarda, rahim tahliyesi yapılamaz. Bu durumdaki kadınlarda, ancak, Tüzük'e ekli (2) sayılı listede sayılan hastalıklardan birinin bulunması halinde ve kadın hastalıkları ve doğum uzmanı tarafından rahim tahliyesi yapılabilir. Hastalığın, kadın hastalıkları ve doğum uzmanıyla bu hastalığın ilişkin olduğu uzmanlık dalından bir hekimin birlikte hazırlayacakları, kesin klinik ve laboratuvar bulgulara dayanan, gerekçeli raporlarla saptanması zorunludur.

RAHİM TAHLİYESİNİ GEREKTİREN ACİL HALLER: Madde:8-Rahim tahliyesini gerektiren acil haller şunlardır:

- a) Servikal internal os kapalı olsa bile, kadının yaşamını tehlikeye sokacak ölçüde vajinal kanamalar,
- b) Servikal internal osun açık olduğu haller,
- c) Uterusta ki gebelik ürününün bir bölümünün düştüğü ve kanamanın devam ettiği haller ya da enfeksiyon tehlikesi.

STERİLİZASYON: STERİLİZASYON AMELİYATI

Madde:10-Sterilizasyon ameliyatı, tıbbi sakınca olmaması koşuluyla ve reşit kişinin isteği üzerine yapılır.

Kadınlara sterilizasyon ameliyatı, kadın hastalıkları ve doğum ya da genel cerrahi uzmanlarınca yapılır.

Erkeklerle sterilizasyon ameliyatı, üroloji, kadın hastalıkları ve doğum ya da genel cerrahi uzmanlarıyla bu konuda Bakanlıkça açılan eğitim merkezlerinde kurs görerek yeterlik belgesi almış pratisyen hekimlerce yapılır.

İZİN BELGESİ: Madde:13-On haftayı geçmeyen gebeliklerde yapılacak rahim tahliyesinde, gebe kadın,

- a) Reşitse kendisinden,

- b) Küçükse kendisinin rızası alınmakla birlikte velisinden,
c) Vesayet altında bulunup da reşit ya da mümeyyiz değilse, kendisinden ve vasisinden (Bu halde ayrıca sulh hakiminden de izin alınması gerekir),
d) Evliyse eşinden, örneği Tüzük'e ekli izin belgesinin alınması gerekir.

(2) SAYILI LİSTE

On haftanın üzerindeki gebeliklerde rahim tahliyesini gerektiren, kadının hayatını ya da hayati organlarından birini tehdit eden ya da çocuk için tehlikeli olan hastalıklar ve durumlar:

A-DOĞUM VE KADIN HASTALIKLARINA BAĞLI NEDENLER

- 1) Daha önceki major uterin harabiyet ve hasarları
a) Sezaryen Ameliyatı,
b) Miyomektomi,
c) Uterus rüptürü,
d) Geniş perforasyon,
e) Geçirilmiş vajinal plastik operasyonlar.

2) Reküren preeklampsi - eklampsi

3) İzimmünizasyon

4) Mole hidatidiform

B-ORTOPEDİK NEDENLER

- 1) Osteogenezis imperfekta,
2) Ağır kifoskolyoz,
3) Doğumu güçleştiren osteomyelit,
4) Faaliyet halinde bütün mafsalları ilgilendiren osteoartiküller hastalıkları.

C-KAN HASTALIKLARINA BAĞLI NEDENLER

- 1) Lösemi.
2) Kronik anemiye neden olan hastalıklar.
3) Lenfomalar.
4) Pıhtılaşma defektleri.
5) Hemolitik sarılıklar.
6) Agranülositozis.
7) Tromboembolik hastalıklar.
8) Hemoglobinopatiler ve talasemi sendromları (ağır klinik ve hematolojik bozukluğa neden olan).
9) Gamaglobulinopatiler.
D-KALP VE DOLAŞIM SİSTEMİ HASTALIKLARI
1) Doğumu engelleyen konjenital ve akkiz kalb hastalıkları.
2) Kalp yetmezliği, perikardit, miyokardit, miyokard enfarktüsü aşikar koroner yetmezliği, arteriyel sistem anevrizmaları.
3) Ağır tromboflebitler ve lenfatik sistem hastalıkları.
4) Ağır bronşektaziler.
5) Solunum fonksiyonunu bozan kronik akciğer hastalıkları.

E-BÖBREK HASTALIKLARI

- 1) Akut ve kronik böbrek hastalıkları.

F-GÖZ HASTALIKLARI

- 1) Dekolman.

- 2) Renal hipertansif ve diyabetik retinopatiler.

G-ENDOKRİN VE METABOLİK HASTALIKLAR

- 1) Feokromositoma.

- 2) Adrenal hiperfonksiyon ya da yetmezliği.

- 3) Kontrol altına alınamayan hipotiroidi veya hipertiroidi.

- 4) Pratiroid hiperfonksiyon ya da yetmezliği.

- 5) Ağır hipofiz hastalıkları.

H-SİNDİRİM SİSTEMİNE BAĞLI NEDENLER

- 1) Gebeliğin devamını engelleyen sindirim organları hastalıkları.

İ-İMMÜNOLOJİK NEDENLER

- 1) İmmün yetmezliği hastalıkları.

- 2) Kollajen doku hastalıkları.

J-BÜTÜN MALİGN NEOPLASTİK HASTALIKLARI

K-NÖROLOJİK NEDENLER

- 1) Grand mal epilepsi.

- 2) Multipl skleroz.

- 3) Muskuler distrofi.

- 4) Hemipleji ve parapleji.

- 5) Gebeliğin devamını engelleyen ağır nörolojik hastalıklar.

L-RUH HASTALIKLARINA BAĞLI NEDENLER

- 1) Oligofreni.

- 2) Kronik şizofreni.

- 3) Psikoz manyak depresif (PMD).

- 4) Paranoya.

- 5) Uyuşturucu bağımlılıkları ve kronik alkolizm.

M-ENFEKSİYON HASTALIKLARI

- 1) Teratojen intra üterin enfeksiyonlar.

- a) Kızamıkçık.

- b) Toksoplazmozis.

- c) Sitomegalovirus.

1989 Çocuk Hakları

“Çocuğun gerek bedensel gerek zihinsel bakımdan tam erginliğe ulaşmamış olması nedeniyle doğum sonrasında olduğu kadar, doğum öncesinde de uygun yasal korumayı da içeren özel güvence ve koruma gereksiniminin bulunduğu”

1995 Bali

“Özellikle tedavi bakımından hizmet sınırlılığı olan durumlarda potansiyel hastalar arasında bir seçim yapılması gerekiyorsa, bu seçimin bütün hastaların hakkını dikkate alarak eşit bir şekilde yapılması gerekir. Bu seçim tıbbi ölçütlere göre ve ayırım yapılmaksızın yapılmalıdır”

Nüfus Planlaması 98

GEBELİĞİN SONA ERDİRİLMESİ:

- Madde 5- Gebeliğin onuncu haftası doluncaya kadar annenin sağlığı açısından tıbbi sakınca olmadığı takdirde istek üzerine rahim tahliye edilir.

Gebelik süresi, on haftadan fazla ise rahim ancak gebelik, annenin hayatını tehdit ettiği veya edeceği veya doğacak çocuk ile onu takip edecek nesiller için ağır maluliyete neden olacağı hallerde doğum ve kadın hastalıkları uzmanı ve ilgili daldan bir uzmanın objektif bulgulara dayanan gerekçeli raporları ile tahliye edilir.

GEBELİĞİN SONA ERDİRİLMESİ:

Derhal müdahale edilmediği takdirde hayatı veya hayati organlardan birisini tehdit eden acil hallerde durumu tespit eden yetkili hekim tarafından gerekli müdahale yapılarak rahim tahliye edilir. Ancak, hekim bu müdahaleyi yapmadan önce veya mümkün olmadığı hallerde müdahaleden itibaren en geç yirmi dört saat içinde müdahale yapılan kadının kimliği, yapılan müdahale ile müdahaleyi icap ettiren gerekçeleri illerde sağlık ve sosyal yardım müdürlüklerine, ilçelerde hükümet tabipliklerine bildirmeye zorunludur.

Hasta Hakları Yönetmeliği 98

Tıbbi Gereklilikler Dışında Müdahale Yasağı

- **Madde 12- Teşhis, tedavi veya korunma maksadı olmaksızın, ölüme veya hayati tehlikeye yol açabilecek veya vücut bütünlüğünü ihlal edebilecek veya akli veya bedeni mukavemeti azaltabilecek hiçbir şey yapılamaz ve talep de edilemez.**

Ötenazi Yasağı

- **Madde 13- Ötenazi yasaktır.**

Tıbbi gereklerden bahisle veya her ne suretle olursa olsun, **hayat hakkından vazgeçilemez.** Kendisinin veya bir başkasının talebi olsa dahil, kimsenin hayatına son verilemez.

- **Madde 11- Hasta, modern tıbbi bilgi ve teknolojinin gereklerine uygun olarak teşhisinin konulmasını, tedavisinin yapılmasını ve bakımını istemek hakkına sahiptir.**
- **Madde 25- Kanunen zorunlu olan haller dışında ve doğabilecek olumsuz sonuçların sorumluluğu hastaya ait olmak üzere; hasta kendisine uygulanması planlanan veya uygulanmakta olan tedaviyi reddetmek veya durdurulmasını istemek hakkına sahiptir. Bu halde, tedavinin uygulanmamasından doğacak sonuçların hastaya veya kanuni temsilcilerine veyahut yakınlarına anlatılması ve bunu gösteren yazılı belge alınması gerekir.**

2001 Barcelona

- **Uluslararası İnsan Hakları Bildirgesindeki insan hakları yaşamın tüm evrelerini tanımlar**
- **Gebe bir kadının yaşamla bağdaşmayan anomalili bebeği taşıyorsa, gebeliğe devam etme hakkı veya her ülkede yasal sınırlar içinde gebeliğin tahliyesine, rıza gösterme hakkı vardır**
- **Yaşam sınırları altında olan immatür herhangi bir yenidoğanı canlı tutmak için gayret gösterilmemelidir. Bu olgularda, doğumun yapıldığı yerel, sosyal ve ekonomik durumlar hukuksal hak edişe başvurmada önce dikkate alınmalıdır.**

YORUM: Buradaki tanımlamayı geniş olarak yorumlamamak gereklidir. Yaşamla bağdaşmayan anomalili bebekler, yasalarımızda da 1998 Yönetmeliğinde de ailenin rızası

ile sonlanma veya gebeliğin devam etme kararını alma hakkı bulunmaktadır. Bu yaklaşım, bebeklerin yaşam hakkının elinden alınması anlamında yorumlanamaz.

2002 ROMA Sözleşme

Bu haklar vatandaşlığın üzerindedir

1998 Hasta Hakları (2003 Yönerge)

“Herkesin yaşama, maddi ve manevi varlığını koruma ve geliştirme hakkını haiz olduğu ve hiçbir merci veya kimsenin bu hakkı ortadan kaldırmak yetkisinin olmadığı bilinerek, hastaya insanca muamelede bulunulur”

2005 TCK; (2004 CMK)

- *“Tıbbi zorunluluk bulunmadığı halde, rızaya dayalı olsa bile, gebelik süresi on haftadan fazla olan bir kadının çocuğunu düşürten kişi*
- *Kadının mağduru olduğu bir suç sonucu gebe kalması halinde, süresi yirmi haftadan fazla olmamak ve kadının rızası olmak koşuluyla, gebeliği sona erdirene ceza verilmez*

2006 BM Özürlü Hakları

Başta çocuklar ve özürlüler olmak üzere tüm hastaların danışmanlığını ve savunuculuğunu yapmak

2011 Türk Ticaret Kanunu

Aksine bir hüküm bulunmadığı takdirde, ticari hükümlerle yasaklanmış işlemler ve şartlar batıldır

YORUM: Daha önce yürürlükte olan Türk Ticaret Kanunu’nda 19 ve 20. Maddesinde, hukuka uygun olmayan eylemlerin batıl olduğu vurgusu bulunmaktadır. Burada HUKUKA UYGUNLUK kavramı tartışmaya neden olmaktadır. Bu Yasa ile YASAKLANMIŞ İŞLEMLER ve ŞARTLAR kavramı getirilmektedir. Birey, genel haklar çerçevesi içinde, yasaklanmamış yaklaşımları yapması, kendi otonomisi içinde kabul görmesi açısından önemli bir hak kazanışı olmuştur.

Yasaklanmamış bir işlevi yapmak suç olmadığı gibi, ticari olarak ta engellenmesi veya yasaklanması olanaksızlaştırılmıştır. Bu durum hekimlik mesleği içinde geçerlidir. Yasaklanmış, zarar unsuru oluşturmuş bir şeyi yapmak batıl, geçersiz ve doğru kabul görmemelidir.

Avrupa İnsan Hakları Sözleşmesi YORUMU

8.1. Maddesi prensip olarak, hamileliğin sonlanmasının sadece annenin özel hayatının bir meselesi olduğu şeklinde yorumlanamaz

Karar oluşturma Boyutu

Karar oluşturma her birey ve her durum için ayrı ve özel olmalı, bir bakıma bir inovasyon / buluş oluşturmalıdır. Bilgi ile bilim/etik boyutların bir empati temelinde boyutlanmasıdır.

Kısaca birçok faktörlerin dengelenmesidir (Şekil 1).



Şekil 1: Karar oluşturma üçgenleri: 1) Bilgi Üçgeni, 2) Bilim/Etik Üçgeni

KARAR OLUŞTURMA AŞAMALARI

- 1) **Bilgi Üçgeni**
 - a) **VERİ:** Bireysel Verileri elde edin (SOAP=Sübjektif/Hikâye, Objektif/Bulgular, Applications/tetik, girişimler, Procedures/uygulamalar, tedavi) Teknolojik kanıt toplama
 - b) **BİLGİ:** Kanita Dayalı Tıp Kavramında sorunlara özgün ve özel yaklaşım
 - c) **KARAR:** Bilimsel, mantık ve öngörülen tedavi yaklaşımları
- 2) **Bilim Üçgeni**
 - a) **ETİK DEĞİŞİM:** Doğru nedir kavramı ile saptanan seçenekleri, ne yapmalıyım çerçevesinde bir yaklaşım öngörmek
Etik seçenekleri toplama
 - b) **EMPATİ:** Ben olsam, benim bebeğim olsa ne öngörürüm, yaparım yaklaşımı
 - c) **KARAR:** Logic/mantık + Empati + Özerk/Özgü karar. Bilimsel, mantık ile örtüşmelidir
- 3) **KARAR-BULUŞ-İNNOVASYON**
Her olgu/durum farklı (Hastalık YOK, Hasta VAR)

Karar mekanizmasında verilerin irdelenmesi gereklidir. Bu sağlıkta hasta olan, prematüre ve karar almanıza sebep olan açısından empati yaparak olmalıdır. Başlıca iki açısı vardır; a) bilgi üçgeni, b) etik üçgenidir.

Bilgilendirme/Aydınlatma ve Rıza

Hasta Hakları yönetmeliği temelinde BİLGİLENDİRME ve RIZA ALINMASI GEREKLİDİR. Bu konudaki yaklaşımlar aşağıda çıkarılmaktadır.

BİLGİLENDİRME ve RIZA (onam)

BİRİNCİ BÖLÜM

Yeterli BİLGİLENDİRME ve sonrası YAZILI RIZASI alınma zorunluluğu (Yasa: 6225) vardır.

Kurul araştırmaya katılan gönüllülerin sağlığı, hakları ve güvenliğini gözetmeli, etkilenebilir öznelere katıldığı araştırmalarda özel dikkat göstermelidir. Etik Kurul, gönüllülerin hakları, güvenliği ve esenliğine anlamlı bir

katkısı olacağına kanaat getirirse; bilgilendirilmiş gönüllü olur formundaki bilgilerden daha fazlasını talep edebilir.

Planlanan araştırmaya ilişkin bölümler, mahremiyetin korunması, sigorta ve genel konular ve sistemlere ilişkin bilgiler 3 nüsha hazırlanır, biri hastaya, biri çalışmacıya verilir, diğeri de dosyada saklanır.

DEONTOLOJİK TEMEL İLKELERE UYUM ZORUNLUDUR: a) güven, b) sadakat ve c) sır saklama. UYGULAMALARDAKİ TEMEL İLKELER: a) Yararlılık, b) zarar vermeme, c) özerkliğe saygı ve d) adalet.

BİLGİLENDİRME

Bilgilendirilmiş onay: Yapılması planlanan ve önerilen her türlü tıbbi müdahale ve/veya girişimsel tanı ve tedavi öncesinde sağlık çalışanının kapsamlı olarak yaptığı bilgilendirmenin, hasta tarafından yeterince anladığına dayanarak; hastanın, hiçbir baskı altında kalmadan serbest iradesiyle önerilen tıbbi uygulamayı bilinçli ve gönüllü olarak kabul etmesini belirtir. Reşit olmayan ve doğmamışın hakkı çerçevesinde varisler çocukların aleyhine aldıkları karar hukuk süzgecinden sonra geçerli olabilir. Zarar ve yaşam hakkı en yüce haklardır.

NOT: Onay yerine rıza daha hukuksal geçerli tanım olmaktadır.

ARAŞTIRMA VE ÇALIŞMA BİLGİ SUNUMU	HASTA, SAĞLIK SORUNLU BİLGİ SUNUMU
BAŞVURU SAHİBİNİN KİMLİK BİLGİLERİ: Adı, Soyadı: ARAŞTIRMADA: Gönüllünün adı / soyadı / imzası / tarih yer almalı Doğum Tarihi, Yeri:	Hasta ile ilgili bilgiler ya da basılmış etiket Kayıt Numarası (Dosya No): ____ CİNSİYET: K / E T.C. Kimlik Numarası: Doğum Tarihi, Yeri:
Kurum Adı: Yer ve Zaman:	Hastanın İzlendiği Yer:
ÇALIŞMACI olan Dr. Adı, Soyadı ve Uzmanlık Çalışmayı yapabilecek yeterlilik ve etkinlik olması Hastanın Bilinç Durumu: Açık/Kapalı Fiili Ehliyet durumu/Hür karar verme: Evet/Hayır: Not: Çocuklarda vasi (ailesinin) rızası gereklidir. 6 yaşından sonra çocuklardan alınmalı, 12 yaşından sonra ise rızası ayrıca gereklidir. ARAŞTIRMADA: Araştırma ekibinde yer alan ve yetkin bir araştırmacının adı / soyadı / imzası / tarih yer almalı, (Hekim diploma, uzmanlık, üst uzmanlık alanı / Kaşesi): Hastanın 24 saat başvuracağı hekim ve telefon numarası: Eğer Konsültan/Danışman hekim ise Dr. Adı, Soyadı (uzmanlık)	MÜDAVİ olan Dr. Adı, Soyadı ve Uzmanlık Hastanın Bilinç Durumu: Açık/Kapalı Fiili Ehliyet durumu/Hür karar verme: Evet/Hayır: Not: Çocuklarda vasi (ailesinin) rızası gereklidir. 6 yaşından sonra çocuklardan alınmalı, 12 yaşından sonra ise rızası ayrıca gereklidir. Yaşam Hakkı durumunda RIZA şartı aranmaz Hastanın 24 saat başvuracağı hekim ve telefon numarası: Eğer Konsültan/Danışman hekim ise Dr. Adı, Soyadı (uzmanlık)
İLETİŞİM Gönüllünün araştırma hakkında veya araştırmayla ilgili herhangi bir advers olay hakkında daha fazla bilgi temin edebilmesi için temasa geçebileceği kişiler ve/veya araştırmacı ile bunlara günün 24 saatinde erişebileceği telefon numaraları	İLETİŞİM Anne, baba aile veya iletişim için ailenin iletildiği telefon ve adres

HHY: Hasta Hakları Yönetmeliği

(ARAŞTIRMALARDA BİLGİLENDİRME) Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur/Rıza Formu	(HASTA HAKLARI TEMELİNDE) HASTA OLANLARDA UYGULANACAK FORM
BİLGİ: 1. Araştırmanın amacı <i>Katıldığı çalışmanın bir araştırma olduğu; Araştırmada uygulanacak tedavi(ler), farklı tedaviler için gönüllülerin araştırma gruplarına rasgele (randomize) atanma olasılığının bulunduğu</i> DİKKAT: Aydınlatma sadece hastalara değil, sağlıklı olan ve kontrolle gelenlere de yapılması gerekir. Bu açıdan sağlık durumu kavramı hastanın durumu kavramından daha geniştir.	1-Sağlık durumunu 1-a) HASTALIK/SORUN/BAŞVURU (EŞİT SAĞLIK HAKKI ÇERÇEVESİ: Teşhis konusunda aydınlatma: Hastanın sağlık durumu ve konulan tanı) a) Bu probleme ne ad vermektedir? Hastalık mıdır, bulgu mudur? Hastalık ise ne tip hastalıktır? b) Hastalığın sebepleri nelerdir? c) Nasıl başlamış ve nasıl gelişim göstermiştir? d) Bedeni nasıl etkilemiştir? e) Hastalığın şiddeti nedir? Nasıl gelişim göstermektedir? HHY Açıklama: Hastanın durumu, hastalığı {mümkün olduğunca teknik olmayan bir dille):

B) Çalışmanın neden planlandığı, amacı, hedefleri, yöntemleri	1-B) HASTALIĞIN OLASI SEBEPLERİ
BİLGİ: 2. MADDE araştırmannın Yöntemi-metodolojisi	2.TANI İÇİN GİRİŞİMLER Tanı için yapılacak gerekli girişimler kim tarafından nerede ne şekilde ve nasıl yapılacağı ne kadar süreceği, hastanın neler hissedeceği, işleme bağlı çıkabilecek komplikasyonlar, alternatif işlemler ve maliyetinin ne kadar olduğunu,
BİLGİ: 3. MADDE A) Araştırmada uygulanacak tedaviler-yaklaşımlar Araştırma sırasında uygulanacak olan invazif yöntemler dahil olmak üzere izlenecek veya gönüllüye uygulanacak yöntemlerin tümü, Araştırmanın deneysel kısımları	3-Kendisine uygulanacak tıbbi işlemler (TEDAVİ) 3-A) Tedavi seçenekleri ve bu seçeneklerin getireceği fayda ve riskleri ile hastanın sağlığı üzerindeki olası etkilerini
B) TETKİKLER B1) Gönüllülerden elde edilecek olan biyolojik materyallerin hangi amaçla kullanılacağı, Biyolojik materyallerin analizlerinin yurtdışında yapılıp yapılmayacağı hususunun açıklanması,	3-B) Tetkiklerde bilgilendirme ile yapılmalıdır.
B2) Gönüllülerden elde edilen biyolojik materyaller üzerinde genetik araştırma yapılabilmesi için; “[Araştırmanın Açık Adı] araştırması kapsamında alınan biyolojik örneklerimin (kan, idrar vb.); “Sadece yukarıda bahsi geçen araştırmada kullanılmasına izin veriyorum” veya “İleride yapılması planlanan tüm araştırmalarda kullanılmasına izin veriyorum” veya “hiçbir koşulda kullanılmasına izin vermiyorum” şeklinde uygun ifadenin işaretlendiği bilgi yer almalıdır.	
C) BİLGİLENDİRMENİN DEVAMLILIK OLDUĞU Araştırma konusuyla ilgili ve gönüllünün araştırmaya katılmaya devam etme isteğini etkileyebilecek yeni bilgiler elde edildiğinde gönüllünün veya yasal temsilcisinin zamanında bilgilendirileceği	3-C) TEDAVİ ve GELİŞMELER HAKKINDA BİLGİLENDİRME (Devamlı Bilgilendirme)
BİLGİ: 4. MADDE ücret ödenmesi A) İlgili mevzuat gereğince gerekiyorsa, gönüllüye verilecek tazminat ve/veya sağlanacak tedaviler B) Varsa, gönüllülere yapılacak ulaşım, yemek gibi masraflara ilişkin ödemeler hakkındaki bilgiler	4-Ücret ödenmesi-sevk durumu Ücretin nereden karşılanacağı konusu ve ücretlendirme konusu
BİLGİ: 5. MADDE Varsa, farklı tedaviler için gönüllülerin araştırma gruplarına rastgele atanma olasılığının bulunduğu	5-Hasta yararına göre değişim (Dinamik TEDAVİ Yaklaşımı) Tedavinin gelişen durum ve hasta yararına göre değişebileceği konusu
BİLGİ: 6. MADDE İZLENECEK YÖNTEM A) Araştırma sırasında uygulanacak olan invazif yöntemler dahil olmak üzere izlenecek veya gönüllüye uygulanacak yöntemlerin tümü	6-Tedavi süresi, hedeflenenler (İZLENECEK YÖNTEM) HHY Açıklama: Düşünülen müdahalenin türü ve hedefi {mümkün olduğunca teknik olmayan bir dille) (EŞİT SAĞLIK HAKKI ÇERÇEVESİ: Tedavi ve süreci hakkında aydınlatma: olası tedavi seçenekleri ve riskleri, önerilen tedavi yönteminin türü, başarı şansı ve süresi) En uygun ve en etkin tedavi yaklaşımları nelerdir, gereksizleriniz?

C) Gönüllünün araştırmaya devam etmesi için öngörülen süre,	Tedavi Süresi
C) Araştırmaya katılması beklenen tahmini gönüllü sayısı,	
BİLGİ: 7. MADDE Gönüllünün sorumlulukları	7- HASTA SORUMLULUKLARI A) Başvurduğu Sağlık Kurum ve Kuruluşunun Kurallarına Uyma Sorumluluğu B) Çalışanlara Karşı Sorumlulukları C) Diğer sorumluluklar (Aşağıda açıklanmaktadır)
BİLGİ: 8. MADDE Araştırmanın deneysel kısımları (DENEY: Etkisi ve sonucu belli olmayan bir yaklaşımı yapmak anlamındadır. Bu açıdan buradaki deney kavramı kısmen FAZ II ve temelde FAZ IV anlamında ele alınmalıdır)	8-Kendisine alternatif tedavi seçeneği sunulabileceği, ancak üzerinde deney yapılmayacağı
BİLGİ: 9. MADDE ÖNGÖRÜLEN RİSKLER VE RAHATSIZLIKLAR A) araştırmanın beklenen yararları, öngörülebilir riskleri, zorlukları ve komplikasyonların tedavisi (<i>Tedavinin sonuçları hakkında aydınlatma: verilen ilaçların kullanılışı ve olası yan etkileri</i>) <i>Tedavi yaparken çekindiğiniz veya dikkat edilmesi gerekenler nelerdir?</i> B) Gönüllünün (araştırma hamilelerde veya loğusalarda yapılacak ise embriyo, fetüs veya süt çocuklarının) maruz kalacağı öngörülen riskler veya rahatsızlıklar C)Araştırmanın kişinin sağlığı ve şahsi özellikleri bakımından uygun olmayan yönleri ve çözümleri	9- ÖNGÖRÜLEN RİSKLER VE RAHATSIZLIKLAR (RİSK TABLOSU AŞAĞIDA SUNULMAKTADIR) A) Faydaları ve muhtemel sakıncaları (UYARILAR, RİSKLER, KONTRAENDİKASYONLAR, SAKINCALAR-ÇEKİNCELER) Tedavinin şekli, süresi, olası komplikasyonlarını Alternatif yaklaşımların makul ölçüde beklenen yarar/yararlarla ilgili olarak gönüllü açısından hedeflenen herhangi bir klinik yarar olmadığına gönüllünün bu durum hakkında bilgilendirildiği HHY Açıklama: Müdahalenin bütün bedensel rizikoları
BİLGİ: 10. MADDE KLİNİK YARAR OLMAYAN YAKLAŞIMLAR Araştırmadan makul ölçüde beklenen yararlarla ilgili olarak gönüllü açısından hedeflenen herhangi bir klinik yarar olmadığına gönüllünün bu durum hakkında bilgilendirildiği,	10-Tedavinin palyatif, semptom giderici veya tedaviye yönelik olmadığı konusunda bilgilendirme (Yaşam Kalitesi Kavramı)
BİLGİ: 11. MADDE ALTERNATİF YÖNTEM ve TEDAVİLER A) Gönüllüye uygulanabilecek olan alternatif yöntemler veya tedavi şeması ve bunların olası yarar ve riskleri, B) Araştırmaya katılması beklenen tahmini gönüllü sayısı	11-Alternatif tıbbi müdahale usulleri NOT: Apandisit alternatifi, ameliyat tipindedir. Tıp Bilimi dışında olanlar alternatif olamazlar. a) <i>Gönüllüye uygulanabilecek olan alternatif yöntem(ler) veya tedavi şeması ve bunların olası yarar ve riskleri</i> HHY Açıklama: Müdahalenin alternatifleri ve müdahale edilmemesinin sonuçları B-Alternatif yöntemlerin prognoz (süresi, seyri ve tahmini sonucu) ve rizikoları
BİLGİ: 12. MADDE RET HAKKI Gönüllünün araştırmaya katılımının isteğe bağlı olduğu ve gönüllünün istediği zaman, herhangi bir cezaya veya yaptırıma maruz kalmaksızın, hiçbir hakkını kaybetmeksizin araştırmaya katılmayı reddedebileceği veya araştırmadan çekilebileceği,	12-Tedaviyi ret edebileceği (Hasta kendi kararını verebilecek durumda ise geçerli olup, reşit olmayan veya bilinci olmayanların görüşü dikkate alınmaz. Veliler çocuklarının zararına olacak bir durumda tedaviyi ret etme hakkına sahip değildir. NOT: Yaşam hakkı en temel haktır. Rıza şartı aranmaz. Doğmamışın hakkı bu kapsamdadır.)
BİLGİ: 13. MADDE GİZLİLİK A) İzleyiciler, yoklama yapan kişiler, Etik Kurul, Bakanlık ve diğer ilgili sağlık otoritelerinin gönüllünün orijinal tıbbi kayıtlarına doğrudan erişimlerinin bulunabileceği, ancak bu bilgilerin gizli	13-Gizlilik temel ilkelerdendir

tutulacağı, yazılı bilgilendirilmiş gönüllü olur formunun imzalanmasıyla gönüllü veya yasal temsilcisinin söz konusu erişime izin vermiş olacağı,	
B) İlgili mevzuat gereğince gönüllünün kimliğini ortaya çıkaracak kayıtların gizli tutulacağı, kamuoyuna açıklanamayacağı; araştırma sonuçlarının yayımlanması halinde dahi gönüllünün kimliğinin gizli kalacağı,	
BİLGİ: 14. MADDE Kullanılacak ilaçların özellikleri, süresi, kullanım şekli, yan etkileri ve ilaçların etkileşimlerini	14.İLAÇLARIN ÖZELLİKLERİ
BİLGİ: 15. MADDE araştırmanın yapılacağı ve devam ettirileceği şartlar (Tehlikeler hakkında aydınlatma: tedavi yönteminin hastanın sağlığı için taşıdığı riskler) a) Hastalıkta en çok çekindiğiniz ve korktuğunuz gelişme nedir? b) Hastalığın oluşturduğu temel sorunlar nelerdir?	15-Hastalığın seyri ve neticeleri (KOMPLİKASYONLAR ve YAŞAMSAL SAĞKALIM) Hastalığın nasıl seyredebileceğini Açıklama:
BİLGİ: 16. MADDE A) Gönüllünün araştırmaya katılımının sona erdirilmesini gerektirecek durumlar ve/veya nedenler, B) Tedavi sonrası sağlığı için istenilen yaşam tarzı ve evde bakım şeklini	16A). TEDAVİ SONLANMASI 16B) TEDAVİ SONRASI
BİLGİ: 17. MADDE Gerektiğinde yeniden aynı konuda tıbbi yardıma nasıl ulaşacağını içerir	17.YENİDEN TIBBİ YARDIMA ULAŞACAĞI YER (YASADA İSTENEN)
BİLGİ: 18. MADDE araştırmadan çekilme hakkı Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formundaki tüm açıklamaları okudum. Bana, yukarıda konusu ve amacı belirtilen araştırma ile ilgili yazılı ve sözlü açıklama aşağıda adı belirtilen hekim tarafından yapıldı. Araştırmaya gönüllü olarak katıldığımı, istediğim zaman gerekçeli veya gerekçesiz olarak araştırmadan ayrılabileceğimi biliyorum. Gönüllüyü araştırmaya katılması veya devam etmesi yönünde zorlamamalı veya uygunsuzca etkilememelidir. (Tedaviyi kabul etmemesi durumunda hastalığın yaratacağı sonuçlar) Hastalığın oluşturacağı süreçteki sorunlar?	18-Tedavinin kabul edilmemesi halinde ortaya çıkabilecek muhtemel sonuçları Gönüllünün sorumlulukları Tedaviyi kabul veya reddetme durumlarında ortaya çıkabilecek fayda ve risklerini Açıklama:
HYY NOT AYDINLATMA ve RIZA FARKLI KURUL veya HEKİM TARAFINDAN YAPILMASI: Rızayı alan hekimden farklıysa, müdahaleyi yapacak hekimin kimliği: Hastanın Özel Durumu Nedeniyle Belirlenmesi Gereken Hususlar ARAŞTIRMADA: Gerekiyorsa olur işlemine tanık olan kişinin adı / soyadı / imzası / tarih yer almalı, ARAŞTIRMADA: Gerekiyorsa yasal temsilcinin adı / soyadı / imzası / tarih yer almalı ARAŞTIRMADA: Ayrıca, BGOF, gönüllü ve/veya yasal temsilcisinin yasal haklarını ortadan kaldıracak bir hüküm veya ifade içeremez ayrıca araştırmacıyı, kurumu, destekleyici veya bunların temsilcilerini kendi ihmallerinden kaynaklanan herhangi bir yükümlülüğün kurtaracak hüküm veya ifade taşıyamaz.	
DANIŞMAN/KONSÜLTAN GÖRÜŞÜ Hastanın sorunlarının çoklu izlem gerektirdiği durumlarda ek konsültan görüşleri de dikkate alınabilir.	
Dr. Notu/Yorumu:	Açıklama:

NOT: a) HHY= Hasta Hakları Yönetmeliğinde belirtilenler, AYRICA 19 Ağustos 2011 gün ve 28030 Sayılı Yönetmeliğe Eklenenler,

b) Açıklamalar = "Eşit Sağlık Hakkı Formu/EXPLANATORY Model'den de Yasa ve Yönetmelikler yanında ayrıca yararlanılmıştır. (Behrman, R.E. Kliegman, R.E. et all. Nelson Textbook of Pediatrics, 16th ed. W.B. Saunders Company, Philadelphia, 2000, sayfa.10)

c) Gönüllüler üzerinde yapılacak çalışmalarda etik açıdan sorgulanması istenenler de ayrıca eklenmiştir.

YASAL AYDINLATILMA BİÇİMİ ÖNGÖRÜSÜ

SAYIN İLGİLİ (Hasta, Hasta yakını veya ilgili birey) Hasta hakları Yönetmeliği (01.08.1998 tarihli ve 23420 Sayılı Resmî Gazete) çerçevesinde aşağıdaki açıklamalar yapılmaktadır. Bu yaklaşım ile yapılması öngörülen tıbbi işlemler hakkında bilgi vermek amacını gütmektedir. Sizin sağlık personeli ile yapacağınız görüşmenin usullerini tanımlamaktadır. Sizinle birlikte, sizin bilginiz dâhilinde, sizin için en uygun olan yöntemi görüşülecek ve planlanan girişimin riskleri ve yan etkileri hakkında detaylı açıklama yapılacaktır. Bilgilendirmeyi takiben yapılacak işlemle ilgili olarak sizin talebiniz ve onayınız yazılı olarak alınacaktır. Ayrıca sormak istediğiniz ve belirtilmeyen şeyleri de sorabilirsiniz.

Bilgilendirme usulü; gerektiğinde tercüman kullanılarak, hastanın anlayabileceği şekilde, tıbbi terimler mümkün olduğunca kullanılmadan, tereddüt ve şüpheye yer verilmeden ve hastanın ruhi durumuna uygun ve nazik bir ifade ile olmalıdır. Araştırmacı veya araştırmacı tarafından görevlendirilen ve araştırma ekibinden olan bir kişi, gönüllüyü veya yasal temsilcisini ilgili mevzuat doğrultusunda, araştırmacının ilgili bütün yönleri hakkında bilgilendirmelidir. Bilgilendirilmiş gönüllü olur formu dahil olmak üzere araştırma hakkındaki sözlü bilgi ve yazılı bilgi/belgelerde kullanılacak dil, gönüllü/yasal temsilcisi ve/veya tarafsız tanığın anlayabileceği şekilde, teknik terimlerden olabildiğince uzak ve kullanılan bir dil olmalıdır. Bilgilendirilmiş gönüllü oluru alabilmek için, araştırmacı veya araştırmacı tarafından görevlendirilen araştırma ekibinden bir kişi, araştırmacının ayrıntıları hakkında soru sormak ve araştırmaya katılıp katılmama kararını verebilmesi için gönüllüye veya yasal temsilcisine geniş bir zaman tanınmalıdır. Araştırmaya ilişkin bütün sorular görevli tarafından gönüllüyü veya yasal temsilcisini tatmin edecek düzeyde cevaplandırılmalıdır.

Hasta rıza formu öncelikle şahıs kendisi, gerektiğinde birinci derecede yakını sorumlu bir kişi veya veli-vasisi imzalar. Bu formda şahsın açık kimliği, protokol numarası, bilgilendirme formunda belirtilen hususlardan haberdar olduğunu gösteren ifadesi yanında kendisine bu belgeleri veren ve imzalatan şahsın ismi ve imzası bulunur.

Kanuni temsilciden veya mahkemeden izin alınması zaman gerektirecek ve hastaya derhal müdahale edilmediği takdirde hayatı veya hayati organlarından birisi tehdit altına girecek ise, izin şartı aranmaz. Hayati veya hayati organlardan birisini tehdit eden acil haller haricinde, rızanın her zaman geri alınması mümkündür. Rızanın geri alınması, hastanın tedaviyi reddetmesi anlamına gelir. Rızanın müdahale başladıktan sonra geri alınması, ancak tıbbi yönden sakınca bulunmaması şartına bağlıdır.

NOT: Yazılı bilgilendirilmiş gönüllü olur formu dahil olmak üzere araştırmaya ilişkin sözlü bilgilerin ve/veya yazılı belgelerin hiçbirisi gönüllü/yasal temsilcisinin yasal haklarını ortadan kaldıracak bir hüküm veya ifade içeremez; ayrıca araştırmacıyı, kurumu, destekleyici veya bunların temsilcilerini kendi ihmal/ihmallerinden kaynaklanan herhangi bir yükümlülük/yükümlülüklerinden kurtaracak hüküm veya ifade taşıyamaz.

ONAM (RIZA)

RIZA EHLİYETİ

- Hastanın yeterliği olmadığı durumlarda bilgilendirilmiş onayı, hasta yakınından veya kanuni temsilcisinden alınır.
- Kanuni temsilcinin onayının gerektiği ve yeterli olduğu hallerde dahi, mümkün olduğu kadar 18 yaşın altındakilerin bilgilendirilmesi sağlanır. 7 yaşından büyük çocukların anlatılanları anlayabilecekleri ölçüde küçük veya kısıtlı olan hastanın dinlenmesi suretiyle tıbbi müdahaleye katılımı sağlanır.
- Tedavinin sonucunu bütün yönleriyle anlamaya muktedir olan temyiz kudretine sahip (15 yaş üzeri) yetişkin çocukların onayı, zaruri hallerde uygulanacak tedavinin ailenin iznini aramayı gerektirmeyecek nitelikte düşük riskli ve standart bir tedavi olması durumunda yeterli olur.
- Yeterliğin zaman zaman kaybedildiği tekrarlayıcı hastalıklarda, hastadan yeterli olduğu dönemde onu kaybettiği dönemlere ilişkin kararlar alması istenebilir. Hasta yeterli olduğu dönemde geçerli bilgilendirilmiş onayını verdiğinde, yeterliğini kaybettiğinde kendisini temsil edecek kişiye yol gösterici ilkeler bırakarak, kendi değerleriyle tedavisini yönlendirmeyi isteyebilir.

RIZA (HASTANIN BEYANI)

Aşağıda Adı ve Soyadı olan ben (veya hasta sahibi veya yakını/ailesi olarak)

1. HHY göre Hastanın bilmesi gereken husus:

NOT: Başarıya yönelik bir taahhüt veya garantinin bulunmadığının belirtilmesi: Hiçbir tıbbi müdahale (tanı, tedavi, uygulama ve tüm tıbbi yaklaşımlar katılarak) hiçbir hekim sonuçta başarı ve garanti gibi taahhütte bulunamayacağına hasta/hasta yakınlarının bilmesi gerekmektedir. Hekim uygulamasında dikkat, özen eksikliği, ihmal gibi yaklaşımlarından dolayı sorumlu olmaktadır.

2. HHY göre Sormak istediğiniz başka şeyler varsa sorun. Ne zaman isterseniz, hatta bu formu imzaladıktan sonra bile fikrinizi değiştirme hakkınız vardır.

3. HHY göre "Bilgilendirilmiş Onay Formunun" ne anlama geldiğini biliyorum.

NOT: Hastanın ne anlama geldiğini bilmesi ve algılaması birçok nedenlerden dolayı tam beklenilmemesi hukuksal açıdan doğrudur. Bu açıdan bu yaklaşım, "bilgilendirilmiş rıza formunun ne anlama geldiği tarafıma anlatıldı ve sormak istediğim soruları sordum ve gereken cevaplar tarafıma iletili, bunlar ekte sunulmaktadır" şeklinde ifade edilmesi gerektiği düşünülmektedir.

4. HHY göre bana verilen bilgilerin tamamını anladım ve bunu ifade edebilirim

NOT: Yukarıda da ifade edildiği gibi hasta anladığı beyanında bulunsa bile hukuken bu beyanın eksik ve daha sonradan kabul edilmeme olasılığının olduğu bilinmelidir. Hekim sadece yazılı verdiği beyanı belirtmeli, anlama veya anlamama bireye kalmalıdır. Anlama boyutu sübjektif bir yargı olasılığını gündeme getirmektedir.

5. HHY göre Yapılacak işlemde önce anestezinin ayrıntıları konusunda bir anestezi uzmanıyla konuşma fırsatına sahip olacağımı biliyorum. (Bu yalnızca genel veya bölgesel anestezi yapılacak hastalar için geçerlidir)

NOT: Sadece anestezi değil, tüm uzmanlık gerektiren işlemlerde ayrıca o işlemi yapacak uzmanında bilgilendirmesi veya bilgilendirme oluşturan kurula katılıp, katkıda bulunması gereklidir.

6. HHY göre Önceden öngörülemeyen nedenlerle şu aşamada bilinmeyen bir tıbbi müdahalenin hayatımın kurtarılması veya sağlığıma gelebilecek ağır bir zararı önlemek amacıyla gerekli olması halinde bu tıbbi müdahaleye

NOT: Bir dava nedeniyle rıza almadan uterusu alınan bir kadının açtığı davada Yargıtay hekimi suçlu bulunduğu bilinmelidir. Bu açıdan daha önceden hayati riskler anlatılmalı, nadir durumların oluşması durumunda ise Prima Facie (acil durum) gerekçesi ancak kabul görebilir.

RIZA KABUL BÖLÜMÜ

- A) Bilgi edindiğimi,**
 B) İşlemin yapılmasını talep ettiğimi (ARAŞTIRMALARDA: "Söz konusu araştırmaya, hiçbir baskı ve zorlama olmaksızın kendi rızamla katılmayı kabul ediyorum." benzeri ifadenin yer alması)
 C) Öneriyi/işlemi kabul etmediğimi ve her türlü sorumluluğu yükleneyeceğimi/sonuçlara katlanacağımı

HASTA HAKLARI YÖNETMELİĞİNE GÖRE

A) -Müsaade ediyorum (ARAŞTIRMALARDA: Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formundaki tüm açıklamaları okudum. Bana, yukarıda konusu ve amacı belirtilen araştırma ile ilgili yazılı ve sözlü açıklama aşağıda adı belirtilen hekim tarafından yapıldı. Araştırmaya gönüllü olarak katıldığımı, istediğim zaman gerekçeli veya gerekçesiz olarak araştırmadan ayrılabileceğimi biliyorum)

B) Yakınlarımdan rıza alınması halinde müsaade ediyorum. Müsaade etmiyorum

C) Tedavim sırasında uygulanması gerekebilecek ek işlemler hakkında bana bilgi verildi.

D) Bu formda tanımlanan işlemi veya tedavi biçimini kabul ediyorum / kabul etmiyorum.

NOT: Müsaade (onay) verme ile rıza (talepte bulunma=ONAM) farklı hukuksal boyuttadır. Bu açıdan dikkat edilmesi gerekir. Ayrıca bilgi verildi değil, verilen bilgi sunulması gereklidir. Aynı şekilde kabul etme veya etmeme değil, talep etme ve talep etmeme durumunda karşılaşılabilecek sorunları (bilgilendirmede sunulan) eklemesi gereklidir.

Belirtirim (beyan ederim)."

HHY göre: Tarih (gün/ay/yıl ve saat)

ADI ve SOYADI

İMZA

Eİ yazısı ile adını soyadını yazıp imzalayacaktır.

Yakınlık Derecesi: (Kendisi, Hasta Yakın, Veli, Vasi)

HHY Şahidin imzası:

- Kabul etmeme gerekçesi (Hasta veya ailenin ifadesi)**

NOT Bazı istisnalarda rıza beklenmeden işlev yapılması gerekebilir.

SAĞLIK PERSONELİNİN/HEKİMİN ONAYI

Yapılacak girişim, sonuçlarını ve özellikle başvurunu ilgilendiren riskleri anlattığımı onaylarım.

Başvurana soru sorma fırsatım verdim ve bu soruları cevapladım. Tarih: ___/___/200

Adı Soyadı:

Uygulayan Personelin/Hekimin İmza

NOT: Formda hekimlerinde imzalarının bulunmasının gerekli olduğu belirgindir. Bu eklenmelidir.

GEREKTEĞİNDE BAĞIMSIZ ÜÇÜNCÜ KİŞİLERİN İMZALARI (Hasta ve hekim ile doğrudan bağlantısı olmayan, doktor, hemşire, sekreter, avukat, noter gibi)

ADI ve SOYADI (Bilim Dalı/mesleği)

NOT Etik Kurulumuzun genel olarak vurguladığı noktalar aşağıda belirtilmektedir.

- **USULE UYGUN:** Yukarıda belirtilen konular **Hasta Hakları Yönetmeliğine** uygun olarak verilmiştir.

- **DANIŞMANLIK:** Sağlık Personeli/Hekimden danışmanlık hizmetini aldım. Sorduğum özel sorulara da ayrıca cevap aldım. Konuyu anladım.
- **BİLGİLENDİRME:** Yukarıda belirtilenleri okudum, hekiminden gerekli açıklamaları aldım, anlamadığım veya aklıma takılan konuları da tam olarak ilettiğimi,
- **TALEP ETME:** Yapılacak veya hastalığı ile ilgili konuları/işlevi anladığımı; talep ettiğim girişimler /tedavi ile meydana gelebilecek istenmeyen durumlar tarafıma anlatıldı. Durumuma özel riskleri öğrendiğimi, hekimin kararıyla gerekli görülebilecek acil ek işlemleri kabul ettiğimi
- **SONUÇLAR:** Yapılacak işlemlerden sonra, bazı yakınmalarımın olabileceği, bunların da ayrıca yapılması gereken ek tıbbi yaklaşımlar olduğunu

NOT: 1) Türk Deontoloji Nizamnamesinde sözlü olabileceğini belirtirken, Yargıtay girilen işlemler için Yazılı olmasının gerektiğini vurgulamaktadır. 2) Danıştay rızanın üçüncü taraf kişilerce yapılmasını gerekli görmektedir. 3) Onay ve Onam (rıza) hukuksal olarak farklıdır. 4) Bilgilendirme yapılmadan rıza alınmasının geçerli olmayacağı öngörülmektedir.

BİLGİLENDİRME USUL VE ESASLARI

- Bilgi, hastanın anlayabileceği şekilde, sosyal ve kültürel düzeyine uygun, tıbbi terimler kullanılmadan, mümkün olduğunca sadeleştirilerek, tereddüt ve şüpheye yer verilmeden, hastanın ruhi durumuna uygun ve gerektiğinde soru sormasını teşvik edecek tarzda nazik bir ifade ile verilir.
- Hasta, sağlık durumu konusunda sözlü olarak, tıbbi müdahaleyi yapacak sağlık çalışanı tarafından bilgilendirilir. Tıbbi müdahaleyi başka bir sağlık çalışanı yapacaksa -bu durumu da içeren- hususlar bilgilendirilmiş onay formuna yazılır ve şahitle birlikte imza altına alınır. Hastanın talep etmesi halinde, bizzat tıbbi müdahaleyi yapacak sağlık çalışanı tarafından bilgilendirilmesi ve soruların cevaplandırılması sağlanır.
- Hasta, yapılacak tıbbi müdahale hakkında bilgilendirilerek, varsa kendisine tanınan müdahale seçenekleri arasından seçim yapabilmesine imkân tanınır.
- Ç) Hastaya anlatılanları anlayıp anlamadığı sorularak, kendi ifadesiyle tekrar ettirilir ve anlaşılmayan hususlar tekrar anlatılır.
- Sağlık durumu ile ilgili gereken bilgi bizzat hasta tarafından istenebilir. Hastanın, küçük, ayırt etme gücünden yoksun veya kısıtlı olması halinde yakını veya kanuni temsilcisi tarafından bilgi istenir.
- Hasta, sağlık durumu hakkında bilgi almak ve tıbbi müdahaleye Onay göstermek üzere bir başkasına da yetki verebilir. Verilen yetkinin belgelendirilmesi gereklidir.
- Hasta, tedavisi ile ilgilenen hekim dışında bir başka hekimden de sağlık durumu hakkında ikinci bir görüş talep edebilir.
- Sağlık çalışanı, hastayı bilgilendirirken uygun ortamı sağlar ve hastanın mahremiyetine riayet eder.

KABUL EDİLEMİYEN RIZA

Aşağıda belirtilen durumlarda bilgilendirilmiş onaylar kabul edilemez, geçersizdir.

- Birinci fıkrada belirtilen Bilgilendirilmiş Onay Formundaki standartlara aykırı olarak alınan,
- Bilgilendirme yapılmadan alınan,
- Hasta haklarına ve yasalara uygun olmayacak şekilde alınan,
- Ç) Belli bir süreyi aşmış gebeliğin, tıbbi zaruret olmadan sonlandırılması için verilen,
- Ötenazi, DNR (Do not Resüsite = Resüsitasyon yapmayın talimatı) için verilen,
- Baskı, tehdit, eksik bilgilendirme ya da kandırma yoluyla alınan onaylar

HEKİMİN VE ÇALIŞANLARIN SORUMLULUKLARI

Hekimin ve Diğer Çalışanların Sorumlulukları

- Tedaviden sorumlu hekim, hastanın bilgilendirilmiş onayının alınmasından doğrudan sorumludur.
- Hastayı bilgilendiren hekim ile tedaviden sorumlu hekimin farklı olmasını zorunlu kılan durumlarda, bilgilendirmeyi yapan hekim bu durumu hastaya anlaşılır bir biçimde açıklar.
- Bilgilendirme yapıldığının ve onayının alındığının ispatı sağlık çalışanının sorumluluğundadır

HASTA SORUMLULUKLARI

Hastanın bir sağlık kurum ve kuruluşuna, ya da tababet icra edilen herhangi bir yere başvurmadan önce ve başvurduktan sonraki süreçte aşağıdaki sorumluluklarını yerine getirmiş olması gerekmektedir.

Başvurduğu Sağlık Kurum ve Kuruluşunun Kurallarına Uyma Sorumluluğu

- Hasta; başvurduğu sağlık kurum ve kuruluşunun hasta haklarına aykırı olmamak kaydıyla koyduğu kural ve uygulamalarına uymak zorundadır.

- Hasta, varsa Bakanlık ve Sosyal Güvenlik Kurumunca belirlenen sevk zincirine uymalıdır.
- Hasta; merkezi randevu sisteminden veya müstakil olarak randevulu hizmet veren bir sağlık kurum ve kuruluşundan sağlık hizmeti talep ediyorsa randevunun tarih ve saatine uyması ve değişiklikleri ilgili yere bildirmesi gerekir.
- Hasta; sağlık kurum ve kuruluşunun donanım, araç-gereç, tıbbi cihaz ve malzemelerine gereken özeni göstermek zarar vermesi halinde verdiği zararları karşılamak zorundadır.

Çalışanlara Karşı Sorumlulukları

- Hasta, başvurduğu sağlık kurum ve kuruluşundaki tüm çalışanlara karşı saygılı olmak zorundadır.
- Hasta, başvurduğu sağlık kurum ve kuruluşunun güvenliğinden sorumlu personelin talimat ve yönlendirmelerine uymak, genel güvenliği aksatacak hareketlerden uzak durmak zorundadır.
- Hasta, kayıt kabul vb. idari işlemler sırasında diğer hastaların da haklarını gözetmek zorundadır.
- Hasta; yakınmalarını, daha önce geçirdiği hastalıkları, yatarak herhangi bir tedavi görüp görmediğini, eğer varsa halen kullandığı ilaçları ve tüm sağlığıyla ilgili bilgileri tam, eksiksiz vermelidir.
- Hasta; bilgilendirilmiş onayı alındıktan sonra tedavi, bakım ve rehabilitasyon süresince kendisine yapılacak her türlü işlem ve müdahalede sağlık çalışanları ile iş birliği içinde olmalıdır.
- Hasta, başvurduğu sağlık kurum ve kuruluşunun genel temizlik ve hijyen şartlarına uymak, temizlikten sorumlu çalışana gereken kolaylıkları göstermek zorundadır.
- Hasta, acil servise başvurması halinde hastalığının hayati tehlikeye yol açıp açmayacağı veya daha da ağırlaşip ağırlaşmayacağı hususlarında sağlık çalışanınca verilen karara ve belirlenen aciliyet sırasına uymak zorundadır.
- Hasta, hasta hakları veya sosyal hizmet birimlerine başvurması halinde gerçeğe aykırı beyan vermemekle yükümlüdür.

Tedavisi İle İlgili Önerilere Uyuma Sorumluluğu

- Hasta; tedavisi ve ilaçlarla ilgili tavsiyeleri dikkatle dinlemeli ve anlayamadığı yerleri sormalıdır.
- Hastanın; tedavisiyle ilgili önerilere uyum sağlayamama durumu söz konusu ise bunu sağlık çalışanına bildirmesi gerekir.
- Hasta sağlık bakım ve taburculuk sonrası bakım planını beklendiği gibi doğru anlayıp anlamadığını belirtmesi gerekir.
- Hasta; uygulanacak tedaviyi reddetmesi veya önerilere uymamasından dolayı doğacak sonuçlardan kendisi sorumludur.
- Hastalar, sağlık çalışanlarından tıp mesleğinin etiğine, ilgili mevzuata ve toplum ahlakına aykırı taleplerde bulunamazlar.

Diğer Sorumluluklar

- Hasta; sağlık, sosyal güvenlik ve kişisel bilgilerindeki değişiklikleri zamanında bildirmek durumundadır.
- Hastalar somut olay ve belgelere dayanmaksızın sağlık çalışanlarını ve kurumlarını yıpratıcı şekilde kamuoyu önünde hakaret ve suçlayıcı beyanatta bulunamazlar.
- Hastalar ziyaretçilerini, sağlık kuruluşu tarafından belirlenen kurallar çerçevesinde kabul etmelidir.

Hastalar genel sorumlulukları kapsamında; kendi sağlığına dikkat etmek için elinden geleni yapmalı ve sağlıklı bir yaşam için verilen tavsiyelere uymalı, basit durumlarda kendi bakımlarını yapmalı ve uygunsa kan ya da organ bağışında bulunmalıdır."

EK VERİLEN BİLGİLER

HASTANIN AYRICA SORDUĞU SORULAR ve AÇIKLAMALAR:

SORU 1 ve CEVAP. _____,

SORU 2 ve CEVAP. _____

Diğer sorular ve cevapları

YASAL BİLGİLENDİRME ve ONAMIN HUKUKSAL ÖNGÖRÜSÜ

YASAL DAYANAK: 1. Anayasanın 17. Maddesi, 2. 5237 Sayılı Türk Ceza Kanunu, 3. 4721 Sayılı Medeni Kanun, 4. 1219 Sayılı Tababet ve Şua-batı Sanatlarının Tarzı İcrasına dair Kanunun 70. maddesi, 5. Tıbbi Deontoloji Nizamnamesi (Resmi Gazete: 19.2.1960, No: 10436); 13-14/2. Maddesi, 6. 2238 Sayılı Doku ve Organ Alınması, Saklanması, Aşılması ve Nakli Hakkındaki Kanunun 7. Maddesi, 7. Hasta Hakları Yönetmeliği, Resmi 1998, Sayı: 23420, 15, 18, 26, 30-31 Maddeleri, 8. 2827 Nüfus Planlaması Hakkındaki Kanunun 4-6 Maddeleri

ULUSLARARASI DAYANAK: 1. 1981 Lizbon Bildirgesi: Hasta Hakları, 2. Amsterdam, 28–30 Mart 1994, 3. 1995 Dünya Tabipler Birliği, Bali/Endonezya Bildirgesi, 4. HASTA HAKLARINA İLİŞKİN AVRUPA STATÜSÜ (ANA SÖZLEŞMESİ) * Roma, Kasım 2002.

Araştırma ve Çalışmalarda Yaklaşım

ÇALIŞMACILAR TARAFINDAN OLUŞTURULACAK METİN* (Yargıtay, yazılı olmasının zorunlu olduğunu belirtmiştir)

İKİNCİ BÖLÜM (Ortak Genel Bilgiler)

Gönüllü hakları, sağlığı ve güvenliğinin korunması için ilgili mevzuat hükümlerini daha ayrıntılı bir şekilde ele alabilir veya açıklayabilir. Kalite kontrolü, kalite güvencesi ve kaynak veri doğrulama için ihtiyaçlarının yanı sıra; kişisel bilgileri, etiketleme sistemlerini, verilerin analiz edilmesi ve yayımlanmasını, sigorta ve/veya tazminat sistemlerinin mevcudiyetini korumak için alınacak önlemler

- Yaralanma durumunda ve/veya araştırmayla ilgili daha fazla bilgi elde edilebilecek ve 24 saat ulaşılabilecek bir temas noktası
- Araştırmacıların, araştırma hemşiresinin ve diğer ilgili kişilerin isimleri ve iletişim bilgileri
- Araştırmanın sona ermesinden sonra takip için planlanan herhangi bir yöntem (örneğin gen transferi tıbbi ürünlerini kapsayan araştırmalarda gönüllünün takibi) ve/veya takip süreci sırasındaki bulgulara bağlı olarak gerekebilecek ilave bakıma ilişkin planlar
- Mali kaynaklar
- Etik Kurulun olumlu görüşü
- Gönüllünün mahremiyet hakları ve kişisel verilerinin korunmasını sağlayacak yöntemler:
- Kodlamaya ilişkin yöntemler,
- Kod anahtarları ile ilgili düzenlemeler (anahtar saklamaktan sorumlu ve erişimi yapacak olan kişinin ismi),
- Gönüllü numunelerinin ve bilgilerinin saklı tutulması durumunda:
- Veri ve numunelere kimin erişebileceği,
- Saklı tutulma süresi ve yeri,
- Numuneler ve sonuçları saklamaktan sorumlu kişi/kişilerin ismi,
- Alıkoymuş, teşhis edilebilir bir numunenin analizine ilişkin yöntem,
- Analizden sonra numunelerin bir araya toplanması veya imhasına ilişkin yöntemler.
- Gönüllünün, kendisine ait hangi verilerin kaydedildiği hakkında bilgi elde etme hakkının yanı sıra; kayıtlara ait hatalar varsa bunların düzeltilmesini isteme hakkı,
- Gönüllünün ve/veya yasal temsilcisinin araştırmaya katılma olurunun geri çekme hakkı.
- Araştırmaya katılma olurunun geri çekilmesi durumunda veri tabanına yeni hiçbir verinin ilave edilmeyeceği ve ilgili mevzuat hükümlerine göre gönüllünün ve/veya yasal temsilcisinin daha fazla analiz yapılmasını önlemek için önceden alınmış teşhis edilebilir bütün numunelerinin imha edilmesini gerekli görebileceği hakkı
- Gönüllüden alınmış materyal(ler) üzerinde, araştırma planlanırken öngörülmemiş ancak araştırma sırasında ihtiyaç duyulmuş yeni analiz(ler) hakkında gönüllünün ve/veya yasal temsilcisinin bilgilendirilme hakkı. (Bu durumda, araştırmacı, gönüllüden yeni bir izin almak zorunda kalabilir ve gönüllü ilgili mevzuata göre kendisine ait numune(ler) üzerinde daha fazla analiz yapılmasını reddetme hakkına sahiptir.)
- ÖDEMELER: Etik Kurul, gönüllülere yapılacak ödemelerin gönüller üzerinde herhangi bir zorlamaya sebep olmaması veya olumsuz bir etki yapmaması yönünden ödeme tutarını ve ödeme yöntemini incelemelidir. Gönüllülere yapılacak ödemeler gönüllüler arasında eşit olmalı, salt olarak gönüllünün araştırmayı tamamlaması koşuluna bağlı olmamalıdır. Etik Kurul, gönüllülere yapılacak ödemelerin miktarı, yöntemleri ve ödeme planı hakkındaki bilgilerin yazılı bilgilendirilmiş gönüllü olur formunda ve gönüllülere sağlanacak olan diğer yazılı belgelerden yer almasını sağlamalıdır. Ödemenin gönüllüler arasında eşit olarak dağıtılmasının nasıl yapılacağı hususu da açıkça belirtilmelidir. Aydınlatma ve Onam Formunda; mevcutsa, gönüllünün araştırmaya katılımından dolayı verilmesi öngörülen ödeme planı, Mevcutsa, gönüllünün araştırmaya katılımından dolayı maruz kalacağı öngörülen masraflar;
- TIBBİ BAKIM: Araştırmacı veya yardımcı araştırmacı olan nitelikli bir hekim (veya diş hekimi) araştırmayla ilgili tıbbi (veya Dental) kararların alınmasından sorumludur. Araştırmacı ve araştırmanın yürütüldüğü yer, gönüllünün araştırmaya katılması sırasında ve sonrasında, klinik açıdan anlamlı laboratuvar değerleri de dahil olmak üzere araştırmayla ilgili herhangi bir advers etki meydana gelmesi durumunda gönüllüye yeterli tıbbi bakım verilmesini sağlamalıdır. Araştırmacı, seyreden bir hastalığın yanı sıra, araştırma sırasında veya sonradan meydana gelen ve araştırmacının fark ettiği diğer hastalıklar için bir tıbbi bakım gerektiğinde gönüllüyü bu konuda bilgilendirmelidir. Gönüllünün tıbbi bakımından sorumlu başka bir hekim varsa ve gönüllü bu hekime araştırmaya katıldığına dair bilgi verilmesini kabul ederse, araştırmacının ilgili hekime bilgi vermesi önerilmektedir. Gönüllü, araştırmadan erken çekilmesinin nedenlerini belirtmek zorunda değildir. Ancak araştırmacı, gönüllünün haklarına saygı göstermek şartıyla, araştırmadan çekilme nedeni/nedenlerini anlamak için makul bir çaba gösterebilir.
- KAYITLARIN GİZLİLİĞİ: Hasta ve hekim arasındaki kayıtların gizliliği esas olmasına karşın, gereken bilimsel ve etik inceleme yapılabilmesi için, yetkili mercilerce kayıtların her zaman incelemeye açık olduğu kabul edilmelidir. Temel olarak hastanın güveni ve emniyeti esas alınmalıdır. İzleyici(ler),

yoklama yapan kişi(ler), Etik Kurul, Bakanlık ve diğer ilgili sağlık otoritelerinin gönüllünün orijinal tıbbi kayıtlarına doğrudan erişimlerinin bulunabileceği, ancak bu bilgilerin gizli tutulacağı, yazılı bilgilendirilmiş gönüllü olur formunun imzalanmasıyla gönüllü veya yasal temsilcisinin söz konusu erişime izin vermiş olacağı ve ayrıca ilgili mevzuat gereğince gönüllünün kimliğini ortaya çıkaracak kayıtların gizli tutulacağı, kamuoyuna açıklanamayacağı; araştırma sonuçlarının yayımlanması halinde bile gönüllünün kimliğinin gizli kalacağı kabul edilmelidir.

YASAL ÖNGÖRÜ (YÖNETMELİK)

Yönetmelik 5(c-j): GENEL ESASLAR: Gönüllü haklarına ve etik kurallara saygı gösterilir. Araştırmaya iştirak etmek üzere gönüllü olmak isteyen kişi veya yasal temsilcisi, araştırmaya başlanılmadan önce; araştırmanın amacı, metodolojisi, beklenen yararları, öngörülebilir riskleri, zorlukları, kişinin sağlığı ve şahsi özellikleri bakımından uygun olmayan yönleri ve araştırmanın yapılacağı ve devam ettirileceği şartlar hakkında, sorumlu araştırmacı veya araştırma ekibinden yetkili birisi tarafından yeterince ve anlayabileceği şekilde bilgilendirilir. Gönüllünün serbest iradesi ile araştırmaya dahil edileceğine dair oluru alınır ve bu durum (ç) bendinde yer alan bilgilendirmeye yönelik hususları kapsayan Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu ile belgelenir. Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu üç nüsha halinde düzenlenir. Bu nüshalardan biri imza karşılığında gönüllüye verilir, biri araştırma ana dosyasına konulur, diğeri ise araştırmacıda kalır. Araştırma acıyı, rahatsızlığı, korkuyu, hastanın hastalığı ve yaşı ile ilgili herhangi bir riski mümkün olan en alt düzeye indirecek biçimde tasarlanır. Çocuklar, gebeler, loğusa ve emziren kadınlar ile kısıtlı gönüllülerin iştirak ettiği araştırmalarda, risk ve hastalığa bağlı ilerleme safhaları hakkında gönüllü veya yasal temsilcisi özel bir biçimde uyarılır ve bu durum Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu ile belgelendirilir. Gönüllünün, kendi sağlığı ve araştırmanın gidişatı hakkında istediği zaman bilgi alabilmesi ve bu amaçla irtibat kurabilmesi için araştırma ekibinden en az bir kişi görevlendirilir. Gönüllü, gerekçeli veya gerekçesiz olarak, kendi rızasıyla, istediği zaman araştırmadan ayrılabilir ve bundan dolayı sonraki tıbbi takibi ve tedavisi esnasında mevcut haklarından herhangi bir kayba uğratılamaz. Sigorta teminatı dışında, gönüllülerin araştırmaya iştiraki veya devamının sağlanması için destekleyici tarafından herhangi bir ikna edici teşvik veya mali teklifte bulunulamaz. Ancak gönüllülerin araştırmaya iştiraki ile ortaya çıkacak masraflar araştırma bütçesinde belirtilir ve bu bütçeden karşılanır. Farmakokinetik ve biyo-eşdeğerlik çalışmalarında gönüllülere ücret ödenmesi söz konusu olursa, bunun protokolde belirtilmesi gerekir. Gönüllünün hastalığının gerektirdiği durumlarda Bakanlığın vereceği izinler dışında gönüllüler aynı anda birden fazla araştırmaya iştirak edemez. Araştırmaya iştirak eden gönüllünün tıbbi takip ve tedavisi ile ilgili kararlar, bunların gerekli kıldığı mesleki nitelikleri haiz hekim veya diğ. hekimine aittir. Araştırma sonucunda elde edilecek bilgilerin yayımlanması durumunda da gönüllünün kimlik bilgileri açıklanamaz.

Yönetmelik 6-9: UYULMASI GEREKENLER: Gönüllünün 5 inci maddenin birinci fıkrasının (ç) bendi uyarınca araştırma ile ilgili olarak yeterince ve anlayabileceği şekilde bilgilendirilmesinden sonra yazılı olarak oluru alınır ve bu durum Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu ile belgelendirilir. Tanığa ihtiyaç duyulduğu durumlarda, araştırma ile ilgili bulunanlar tanıklık yapamaz. Araştırmaların bir parçası olarak gönüllüden alınan numunede genetik araştırma yapılacağı ya da sperm veya ovum gibi germ hücreleri alınacağı takdirde, gönüllüden her çalışma için ayrı bir oluru alınır. Gönüllünün oluru verememesi durumunda yasal temsilcisi yetkilidir. Gönüllüden hukuka veya ahlaka aykırı şekilde oluru alınmaz. Çocuk kendisine verilen bilgi hakkında değerlendirme yapabilecek ve bu konuda bir kanaate varabilecek kapasitede ise, araştırmaya iştirak etmeyi reddetmesi veya araştırmanın herhangi bir safhasında araştırmadan çekilme yönünde istekte bulunması durumunda araştırmadan çıkarılır. Etik Kurul, araştırmayla ilgili klinik, etik ve psikososyal problemler konusunda çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanı bir hekim tarafından bilgilendirilir ve protokol bu yönde değerlendirilir. Çocuklarda yapılacak klinik araştırmalar için çocukların araştırmaya iştiraki ile ortaya çıkacak zorunlu masrafların karşılanması dışında herhangi bir ikna edici veya mali yönden önerilerde bulunulamaz. Gebeler, loğusalar ve emziren kadınlar üzerinde araştırma yapılamaz. Ancak araştırma konusunun doğrudan gebe, loğusa veya emziren kadınları bilgilendirmesi veya sadece gebe, loğusa veya emziren kadınlarda incelenebilir klinik bir durum olması durumunda, araştırma gönüllü sağlığı açısından öngörülebilir ciddi bir risk taşıyor ve araştırmanın gönüllülere doğrudan bir fayda sağlayacağı umuluyor ise, 5 inci maddede belirtilen hususlar da dikkate alınmak suretiyle aşağıdaki hususlar çerçevesinde gebeler, loğusalar ve emziren kadınlar üzerinde araştırma yapılmasına izin verilebilir: Gebe, loğusa veya emziren kadınlar, araştırmaya iştirak etmeyi reddetmeleri veya araştırmanın herhangi bir safhasında araştırmadan çekilme yönünde istekte bulunmaları durumunda araştırmadan çıkarılır. Araştırılacak ürünün gebeler, loğusalar ve emziren kadınlar üzerinde bilinen herhangi bir riskinin olmadığı konusunda genel tıbbi bir kanaatin bulunması veya araştırılan ürünün gebe, loğusa veya emziren kadına sağlayacağı faydaların bu üründen kaynaklanacak risklerden daha fazla olması gerekir. Yoğun bakımdaki hastalar, askeri görevini yapan er ve erbaşlar dahil olmak üzere 22/11/2001 tarihli ve 4721 sayılı Türk Medeni Kanunu'nun 405 ila 408 inci maddelerinde tanımlanan kısıtlılık halleri kapsamındaki kişiler üzerinde araştırma yapılamaz. Ancak araştırma konusunun doğrudan kısıtlıların ilgilendiren ya da sadece kısıtlılarda incelenebilir bir durum olması halinde veya kısıtlının hastalığıyla ilgili mevcut tedavi seçeneklerinin tamamen tüketildiği durumlarda, araştırma kısıtlı sağlığı açısından öngörülebilir ciddi bir risk taşıyor ve araştırmanın kısıtlılara doğrudan bir fayda sağlayacağı umuluyor ise, 5 inci maddede belirtilen hususlar da dikkate alınmak suretiyle, aşağıdaki hususlar çerçevesinde kısıtlılar üzerinde araştırma yapılmasına izin verilebilir: Kısıtlı ve/veya yasal temsilcisi 5 inci maddenin birinci fıkrasının (ç) bendi uyarınca bilgilendirildikten sonra yasal temsilcinin yazılı oluru alınır. Kısıtlı, kendisine verilen bilgi hakkında değerlendirme yaparak bu konuda kanaate varabilme kapasitesine sahip ise, araştırmaya iştirak etmeyi

reddetmesi durumu veya araştırmanın herhangi bir safhasında araştırmadan çekilme yönündeki isteği dikkate alınır ve araştırmadan çıkarılır. Araştırılacak ürünün kısıtlılar üzerinde bilinen herhangi bir riskinin olmadığı konusunda genel tıbbi bir kanaatin bulunması veya araştırılan ürünün kısıtlıya sağlayacağı faydaların bu üründen kaynaklanacak risklerden daha fazla olması gerekir. Kısıtlılarda yapılacak klinik araştırmalar için kısıtlıların araştırmaya iştiraki ile ortaya çıkacak zorunlu masrafların karşılanması dışında herhangi ikna edici bir teşvik veya mali yönden önerilerde bulunulamaz.

GÖNÜLLÜLER İLGİLİ TEMELLER

Gönüllü olması hakkında (ayrı belge veya araştırma protokolünde ayrıntılı verilmeli); a) Yöntemler (farklı merkezlerde ayrı ise belirtilmelidir), b) İlanla gönüllü aranması (önerilen yöntemler açıklanmalıdır),

RİSK TABLOSU (19 Ağustos 2011 gün ve 28030 Sayılı Yönetmelik)

Risk yok ya da minimum risk	Minimum riskte küçük artış	Minimum riskte küçük artıştan fazlası
<ul style="list-style-type: none">- Anamnez alma- Klinik muayene- Oksolojik ölçümler- Tanner evreleri- Davranış testi- Psikolojik test*- Yaşam kalitesi değerlendirmesi- Venipunktür*- Topuktan kan alma- Parmaktan kan alma*- Subkutan enjeksiyon- Torbaya idrar toplama*- Solunum havasının nemini toplama- Tükürük ya da balgam toplama- Saç örneği alma- Tıbbi tedavinin parçası olarak vücuttan doku örneği alma*- Topik analjezi*- Gaita testleri- Biyoempedansmetre- Transkutan oksijen satürasyonu monitörizasyonu (pals oksimetre) *- Kan basıncı monitörizasyon- Elektroensefalografi- Elektrokardiyografi- Görme/işitme testleri- Oftalmoskop- Timpanometri- Akciğer işlev testleri (pik akımı, dışarı verilen NO, spirometri)- Oral glikoz tolerans testi- Ultrason taraması- Dijital amplifikasyonlu göğüs ya da kol-bacak röntgeni*- Kararlı izotop muayenesi	<ul style="list-style-type: none">- Endo luminal ya da suprapubik sondayla idrar toplama- Arteriyel ponksiyon- Umblikal kateter- pH ölçümü- Nazogastrik tüp takılması ve kullanımı- Trans kutan oksijen ya da karbondioksit basıncının monitörizasyon- Elektro fizyolojik ölçümler (uyarımla)- Egzersiz testleri (ergometri, spiro-ergometri)- Yüksek volümlü pulmoner işlev testi (bebeklerde)- Periferel damar yolları- Polisomnografi- Açlık koşulları (≥ yemek)- Omurilikten sıvı çekme (CSF)- Kemik iliği aspirasyon- MRI taraması- Dijital amplifikasyonlu göğüs ya da kol-bacak röntgenleri dışındaki röntgen çekimleri- CT taraması*- Röntgenli DEXA kemik yoğunluğu ölçümü- Kontrast madde kullanımı- Parasentez- Deri punch biyopsisi- Hava yolu ya da deri hiperreaktivite yükleme testi	<ul style="list-style-type: none">- Kalp kateterizasyon- Endoskopi- Biyopsi- Tıbbi tedavi kapsamında yapılan ameliyatlara ya da standart cerrahi prosedürün değiştirilmesi- Sedasyon- Anestezi- Sistemik analjezi- Hipoglisemi testi- Kararlı olmayan izotop kullanımı- PET taraması

19 Ağustos 2011 gün ve 28030 Sayılı Yönetmelik gereği iletilen form (Örnektir)

Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu (BGOF) asgari olarak aşağıda belirtilen başlıkları içermelidir:

1. Çalışmanın bir araştırma olduğu,
2. Araştırmanın amacı,
3. Araştırmada uygulanacak tedaviler,
4. Varsa, farklı tedaviler için gönüllülerin araştırma gruplarına rastgele atanma olasılığının bulunduğu,
5. Araştırma sırasında uygulanacak olan invazif yöntemler dahil olmak üzere izlenecek veya gönüllüye uygulanacak yöntemlerin tümü,
6. Gönüllünün sorumlulukları,
7. Araştırmanın deneysel kısımları,

8. Gönüllünün (araştırma hamilelerde veya loğusalarda yapılacak ise embriyo, fetüs veya süt çocuklarının) maruz kalacağı öngörülen riskler veya rahatsızlıklar,
9. Araştırmadan makul ölçüde beklenen yararlarla ilgili olarak gönüllü açısından hedeflenen herhangi bir klinik yarar olmadığında gönüllünün bu durum hakkında bilgilendirildiği,
10. Gönüllüye uygulanabilecek olan alternatif yöntemler veya tedavi şeması ve bunların olası yarar ve riskleri,
11. İlgili mevzuat gereğince gerekiyorsa, gönüllüye verilecek tazminat ve/veya sağlanacak tedaviler,
12. Varsa, gönüllülere yapılacak ulaşım, yemek gibi masraflara ilişkin ödemeler hakkındaki bilgiler,
13. Gönüllünün araştırmaya katılımının isteğe bağlı olduğu ve gönüllünün istediği zaman, herhangi bir cezaya veya yaptırıma maruz kalmaksızın, hiçbir hakkını kaybetmeksizin araştırmaya katılmayı reddedebileceği veya araştırmadan çekilebileceği,
14. İzleyiciler, yoklama yapan kişiler, Etik Kurul, Bakanlık ve diğer ilgili sağlık otoritelerinin gönüllünün orijinal tıbbi kayıtlarına doğrudan erişimlerinin bulunabileceği, ancak bu bilgilerin gizli tutulacağı, yazılı bilgilendirilmiş gönüllü olur formunun imzalanmasıyla gönüllü veya yasal temsilcisinin söz konusu erişime izin vermiş olacağı,
15. İlgili mevzuat gereğince gönüllünün kimliğini ortaya çıkaracak kayıtların gizli tutulacağı, kamuoyuna açıklanamayacağı; araştırma sonuçlarının yayımlanması halinde dahi gönüllünün kimliğinin gizli kalacağı,
16. Araştırma konusuyla ilgili ve gönüllünün araştırmaya katılmaya devam etme isteğini etkileyebilecek yeni bilgiler elde edildiğinde gönüllünün veya yasal temsilcisinin zamanında bilgilendirileceği,
17. Gönüllünün araştırma hakkında veya araştırmayla ilgili herhangi bir advers olay hakkında daha fazla bilgi temin edebilmesi için temasa geçebileceği kişiler ve/veya araştırmacı ile bunlara günün 24 saatinde erişebileceği telefon numaraları,
18. Gönüllünün araştırmaya katılımının sona erdirilmesini gerektirecek durumlar ve/veya nedenler,
19. Gönüllünün araştırmaya devam etmesi için öngörülen süre,
20. Araştırmaya katılması beklenen tahmini gönüllü sayısı,
21. Gönüllülerden elde edilecek olan biyolojik materyallerin hangi amaçla kullanılacağı,
22. Biyolojik materyallerin analizlerinin yurtdışında yapıp yapılmayacağı hususunun açıklanması,
23. *"Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formundaki tüm açıklamaları okudum. Bana, yukarıda konusu ve amacı belirtilen araştırma ile ilgili yazılı ve sözlü açıklama aşağıda adı belirtilen hekim tarafından yapıldı. Araştırmaya gönüllü olarak katıldığımı, istediğim zaman gereçeli veya gereçesiz olarak araştırmadan ayrılabileceğimi biliyorum."* benzeri ifadenin yer alması,
24. *"Söz konusu araştırmaya, hiçbir baskı ve zorlama olmaksızın kendi rızamla katılmayı kabul ediyorum."* benzeri ifadenin yer alması,
25. Gönüllünün adı / soyadı / imzası / tarih yer almalı,
26. Araştırma ekibinde yer alan ve yetkin bir araştırmacının adı / soyadı / imzası / tarih yer almalı,
27. Gerekiyorsa olur işlemine tanık olan kişinin adı / soyadı / imzası / tarih yer almalı,
28. Gerekiyorsa yasal temsilcinin adı / soyadı / imzası / tarih yer almalı,
29. Gönüllülerden elde edilen biyolojik materyaller üzerinde genetik araştırma yapılabilmesi için; *"[Araştırmanın Açık Adı] araştırması kapsamında alınan biyolojik örneklerimin (kan, idrar vb.); "Sadece yukarıda bahsi geçen araştırmada kullanılmasına izin veriyorum" veya "İleride yapılması planlanan tüm araştırmalarda kullanılmasına izin veriyorum" veya "hiçbir koşulda kullanılmasına izin vermiyorum" şeklinde uygun ifadenin işaretlendiği bilgi yer almalıdır.*
30. Ayrıca, BGOF, gönüllü ve/veya yasal temsilcisinin yasal haklarını ortadan kaldıracak bir hüküm veya ifade içeremez ayrıca araştırmacıyı, kurumu, destekleyici veya bunların temsilcilerini kendi ihmallerinden kaynaklanan herhangi bir yükümlülüğün kurtaracak hüküm veya ifade taşıyamaz.

YORUM: Hasta Hakları temelde Hekimin görevlerini, hekimin hakkı da hastanın görevlerini tanımlayıcı unsurlardır. Bu açıdan hekimler arasındaki ilişki ve iletişimlerde de Deontoloji Tüzüğü temelindeki yaklaşımlara dikkat edilmelidir ve uygulanmalıdır.

Resmî Gazete: 18255, 14 Kasım 1983, No: 83/7395

Genetik Danışmanlık sonucu tahliye öngören Türkçe Yasal mevzuat aşağıda İngilizce olarak sunulmaktadır. (NOT: Türkçe olan yukarıda sunulmuştur)

Regulation on the Evacuation of Uterus and Sterilization Services; Executions and Supervisions

14 November 1983, No: 83/7395, Official Gazette No: 18255.

List 1: The equipment, the conditions and personnel; that must be at the operation room for the uterus evacuation before the 10th gestational age ...

List 2: The requirements for uterus evacuation over the 10th gestational age is; the threatening conditions to mother life and/or one of the vital organs and the conditions and diseases that are hazardous to babies/fetus

<p>A – Condition due to Maternal and obstetrical situations</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Previous major uterine injuries or damages <ol style="list-style-type: none"> a) C/S operations b) Myomectomy c) Rupture of the uterus d) Large perforation e) Passed vaginal esthetic operations 2) Recurrent pre-eclampsia-eclampsia 3) Iso-immunization 4) Mole hydatiforme <p>B – Orthopedic Conditions</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Osteogenesis imperfecta 2) Severe kyphoscoliosis 3) Osteomyelitis, causing labor difficulties 4) Other severe osteo-articular diseases <p>C – Hematological reasons</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Leukemia 2) Chronic anemia induced diseases 3) Lymphomas 4) Coagulation disturbances 5) Hemolytic jaundice 6) Agranulocytosis 7) Thrombi-embolic diseases 8) Hemoglobinopathies and Thalesemi syndromes (severe clinical ones) 9) Gama-globulin-pathos <p>D – Hearth and circulation diseases</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Congenital and accrued heart diseases to obstruct labor 2) Heart insufficiencies, pericarditis, myocarditis, MI, obscure coronary insufficiencies, arterial system insufficiencies 3) Severe thrombi-embolisms, lymphatic system diseases 4) Sever bronchiectasis 5) The severe chronic lung diseases to disturb pulmonary functions <p>E – Kidney diseases</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Acute and chronic kidney diseases <p>F – Eye diseases</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Decolman 2) Retinopathies caused by hypertension and renal diseases 	<p>G – Endocrine and metabolic diseases</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Pheochromocytoma 2) Adrenal hypo function and insufficiency 3) Uncontrolled hypo-thyroids or hyperthyroidism 4) Parathyroid hyper functions or insufficiencies 5) Severe hypo-thalamus diseases <p>H – Causes due to gastro-intestinal</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) The conditions that cannot allow the pregnancy concerning gastro-intestinal diseases <p>I) Immunological causes</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Immune insufficiency diseases 2) Collagen tissue diseases <p>J – All malign, neoplastic diseases</p> <p>K – Neurologique conditions</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Grand mal épilepsie 2) Multiple sclerosis 3) Muscular dystrophy 4) Hemiplegic and paraplegias 5) Severe neurological diseases that restrain pregnancies to follow-up <p>L – Severe psychiatric conditions</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Oligophrenia 2) Chronic schizophrenia 3) Psychosis, maniac depression (PMD) 4) Paranoia 5) Chronic alcoholism and drug dependencies <p>M – Infectious diseases</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Teratogenic intra-uterine infections <ol style="list-style-type: none"> a) Rubella b) Toxoplasmosis c) Cytomegalovirus d) Herpes and these group infections 2) Lepra 3) Malaria 4) Syphilis 5) Brucella and chronic severe infections <p>N – Congenital reasons</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Marphan syndrome 2) Bladder exstrophies 3) Down syndrome 4) Other hereditary diseases; high probability to have abnormal infants 5) Drugs and x-ray, especially hazardous to gonads 6) Teratogenic drugs 7) Neurofibromatosis
--	--

List 3: The equipment, the conditions and personnel; that must be at the operation room for the uterus evacuation after the 10th gestational age ...

List 4: The equipment, the conditions and personnel; that must be at the operation room for the sterilization operations to the woman ...

List 5: The equipment, the conditions and personnel; that must be at the operation room for the sterilization operations to the man ...

THE INFORMED CONSENTS FOR UTERUS EVACUATION

ID

No: _____ Pregnant: _____ Husband: _____ Curator: _____ Tutor: _____

Surname : _____

Name : _____

Father's Name : _____

Birth Place, date : _____

Place of Population records:

City : _____

County : _____

Village-district : _____

Volume : _____

Home : _____

Address :

COURT ORDER: Main Record No (fully enclosed): Court Name: Date of Order: Order No:

THE EXPLANATION OF THE PHYSICIAN BEFORE THE INTERVENTION:

It is mentioned (to woman, wife, curator and tutor) that; Medical results of the evacuation of the uterus, probable complications, severity and importance of them, there will be no interventions without her consent, there will be not overcome without their information consent

Date: Physician on duty (Name and signature):

CONSENT:

We have listened to all the explanation of the physician on duty, before the intervention. There will be no interventions, procedures to apply, before our informed consent; the medical results and probable complications are told to us. We have the conscious that all the responsibilities are on us, we hereby indicate without any oppression or threatening or inspiration or there is no, whether any financial or spiritual compulsion to us, for the evacuation of the uterus. We will not use the interventions, against ourselves and the physician and the institute, due to ending the pregnancy, we indicate that, we will accept and give our consent for all the outcomes due to the process.

Date: Pregnant: Husband: Curator: Tutor:

NB: I hereby declared that; all the signatures are belonging to my husband, to the curator and to the tutor and all the legal responsibilities concerning those aspects are belonging to me.

Date: Pregnant Woman

This form, concerning the ending the pregnancy, is prepared under my supervision.

Date: Physician on duty

NOTE: 1 – Signature or left-hand thumb finger print.

2 – Curator; mother-father, in conflicts father, if passed out mother

3 – The one who is unnecessary will be crossed out

THE INFORMED CONSENTS FOR STERILIZATION

ID No: Person who Is going to
sterilization: Husband: Tutor:
Surname :
Name :
Father's Name :
Birth Place, date :
Place of Population records:
City :
County :
Village-district :
Volume :
Home No :
Address :

THE EXPLANATION OF THE PHYSICIAN BEFORE THE INTERVENTION:

It is mentioned (to woman, wife and tutor) that; Medical results of the evacuation of the uterus, probable complications, severity and importance of them, there will be no interventions without her consent, there will be not overcome without their information consent

Date: Physician on duty (Name and signature):

CONSENT:

We have listened to all the explanation of the physician on duty, before the intervention. There will be no interventions, procedures to apply, before our informed consent; the medical results and probable complications are told to us. We have the conscious that all the responsibilities are on us, we hereby indicate without any oppression or threatening or inspiration or there is no, whether any financial or spiritual compulsion to us, for the sterilization. We will not use the interventions, against ourselves and the physician and the institute, for sterilization, we indicate that, we will accept and give our consent for all the outcomes due to the process.

Date: Person: Husband: Tutor:

NB: I hereby declared that; all the signatures are belonging to my husband, to tutor and all the legal responsibilities concerning those aspects are belonging to me.

Date: The person who are going to sterilization

This form, concerning the sterilization, is prepared under my supervision.

Date: Physician on duty

NOTE: 1 – Signature or left-hand thumb finger print.
2 – The one who is unnecessary will be crossed out

NOTE: The Patient Rights Regulations established at 1998, therefore the consent must be adapted to the new one (The; Public Gazette: 1998, No: 23420).

In Eskişehir Osmangazi University Perinatology Committee; a) the reasoning of the condition and disease, b) severity for ending the pregnancy, c) consultation for other specialist (cardiologists, neurologists etc.) decisions, d) legalize the informed consent and e) the result of the applications/procedure/interventions, not also in medically but also in ethical reasoning, for all the procedures concerning the pregnancies.

YORUM

10 Gebelik haftasından önce yapılabilecek nedenler Madde 2’de sunulmaktadır.

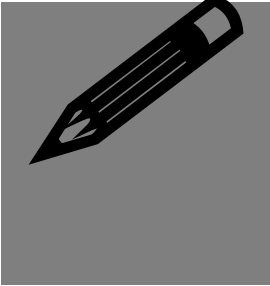
Ayrıca aydınlatma ve rıza formları da belirtilmektedir.

Bilgiler



- 1) İstemediğimiz ve arzu etmediğimiz bir şeyin zorla öğrenilmesi, sindirilmeyen gıdanın kusulması veya ishal olarak çıkması şeklindedir.
- 2) Toplumların kabul etmedikleri uygulamaların, isyan veya ihtilal şeklinde boyut kazanabildikleri unutulmamalıdır.
- 3) Zalim ısrarla zorbalık yapan ve zararı kendi lehine topluma yansıtan kişidir. Her hata yapan kişi zalim kabul edilemez.
- 4) Güdülenmeyen bir öğrenme bir bakıma boşa vakit geçirmektir.
- 5 Etkin iletişim kurulması, arzunun ilişkisel boyuta getirilmesi, kısaca öğrenmenin motive edilmesi ile oluşabilmektedir.

Sorgular



- ? Bilgilendirme temelinde, hastanın algıladığı önem taşımaktadır.
- ? Soru, bebeğinizin hastalığı nedir? Size ne olarak belirtildi?
- ? Bu hastalığa neden yakalanmış, sizce ne olabilir?
- ? Tedavi seçenekleri neler olabilir, size göre olması gerekenler nelerdir?
- ? Sorunlar, olası beklentiler neler olabilir?
- ? İzleme nerede ve ne zaman gelmeyi düşünmektesiniz?
- ? Oluşan sorunlara karşın yapılanlar size göre ne aşamadır?
- ? Hastalığın seyri ne olabilir, beklentiniz nelerdir?
- ? Yaşam kalitesi ve sonucu hakkındaki düşünceleriniz nelerdir?
- ? Şeklinde sorular yöneltilecek, hasta hakkındaki düşünceleri öğrenilebilir.

Değerlendirmeler



-) Hastalar bilgilendirilmek istememe hakkına da sahiptirler. Bu durumda hastaya bilgi verilmesinden kaçınılmalıdır.
-) Çocuk bile olsa, mutlaka yapılan işlemler hakkında bilgi verilmesi gerekir.
-) Bir çocuk ağızdan ilaç yerine neden iğne yapıldığını kavrar ise, hekime veya hemşireye daha kolaylıklar sağlayacaktır.
-) Hekim ile hasta, çocuk arasında ilişki ve iletişim olmalıdır. Bu iletişim empati tarzında olmalıdır. Sempatide acıma duygusu olduğu için istenmemektedir.
-) Hekim eğer hastasına kendi çocuğu gibi görüyor ise, hekimlik yapmamalıdır.
-) Hekim hiçbir zaman ikna işlemine girmemelidir.

YORUM: 18 yaşının üstündekiler, kendi yaşamları hakkında karar verme hakkına sahiptirler. Ancak 12 yaşının üstünde olması durumunda, yine kendi rızasının alınması yanında ailenin görüşü de önemlidir. Yargıtay çocukların kendi ebeveynlerini seçebilmesi için, 7 yaşından sonra çocuğun görüşünün geçerli olmasını kabul etmiştir. 6 yaş ile 12 yaş

arasındaki süreçte, bilgi verilmesi ile aile görüşü dikkate getirilmektedir. Bebeklerin yaşam hakkı nedeniyle, ailelerin yaşamları konusunda zararlı bir durumu öngörmeleri durumunda TCK göre suç işlemiş olmaktadır. Bu açıdan savcılığa suç duyurusu gerekmektedir. İzmir’de bir aile yoğun bakımda yatan çocuklarını/bebeklerini eve çıkarmak istedikleri ve hekimlerin bebeklerini vermediği için savcılığa şikâyetinde bulunmuşlar ve savcı, doğrudan dilekçeyi alıp, aileyi tutuklamıştır.

NOTLAR

Önerilerin BİLGİLENDİRME ve ONAM Form örneği yukarıda özet olarak sunulmaktadır.

Bilgilendirme işlemi; temel olarak bağımsız üçüncü kişilerce yapılması durumu, Yargıtay’ında önerdiği metot olmaktadır. Öneri temelde bilgilendirme işlevidir.

Genetik danışmanlık advice/öneri sunmaktır; Hasta bebek veya birey ile ailelerine genetik hastalıkların; a) riskleri, b) sorunun doğası ile izlem/gelişim durumları, c) hastalığın geçiş durumlarını, d) aile planlanması ve yapılması konusunda görüşlerin aktarılması şeklinde özetlenebilir. Consent/Rıza olmadan verilen bilginin bir anlamı olmayacağı da algılanmalıdır.

Genetik danışmanlık tanısallık yaklaşım ile destekleyici/terapötik yaklaşımlardan ayrılmalıdır. Hasta bebek veya gebelikte sorunların aileye aktarılması konusunda hekimlere de danışmanlık yapar, öneriler sunmaktadır. (Kaynak Wikipedia)

Birey Hakları

Birey Hakları ÖNCELİKLİDİR ve hiçbir şekilde geri plana itilemez. Bu konudaki yaklaşımlar aşağıda çıkarılmaktadır.

Avrupa İnsan Hakları Mahkemesinin ilk iki temel ilkesi

1) Birey hakları önceliklidir

“Civil liberties”,

2) Bireyin hakları her türlü zorlamalara karşın korunmalıdır

“The right to legal recourse when their rights have been violated, even if the violator was acting in an official capacity”.

Haklardaki Gelişmeler

FAZ 1,0: PATERNALİSTİK,

Hekim karar verir ve tedaviyi yapar, hasta uymak zorundadır, hastanın Tıp Bilgisi olmadığı için karışamaz, itaat etmelidir.

FAZ 2,0: YETKİ, GÖREV, SORUMLULUK ve VAZİFELER geçerlidir.

Hekim görevini yapar, görev gereği hastanın onayını almak zorunda değildir. Acı ilacı içmek hastanın görevidir.

FAZ 3,0: HASTALIK YOK, HASTA VAR.

İlkeler ve sorumluluklar temeldir. Hekim *“doğru nedir ve ne yapmalıyım”* etik sorgular içindedir. Yapılacaklar otonomi içinde olup, zarar oluşturmama temellidir. Bağımsızlık, bireyin talep etmesi ile geçerli olur, **aydınlattıktan sonra rıza şartı vardır.**

Hakların Yapılanması (uluslararası)

- 1948-50 İnsan Hakları Sözleşme
- 1964-2008 Helsinki
- 1981 Lizbon Bildirge
- 1989 Çocuk Hakları
- 1994 Amsterdam
- 1995 Bali
- 1997 Oviedo-Biyotıp sözleşmesi
- 2001 Barcelona Anne/Bebek Hakları
- 2002-DNRO Florida Supreme/Yargıtay Kararı
- **2002 ROMA Sözleşme**
- 2002 AB Kadına işkence
- 2006 BM Özürlü Hakları

T.C. Haklar Konusundaki Yapılanmalar

- 1959-1960 Deontoloji Nizamname
- 1980 Anayasa 17. Maddesi
- **1983 Sterilizasyon**
- 1998 Hasta Hakları (2003 Yönerge)
- **1998 Nüfus Planlaması**
- 2003-04-05-07-09 Genelgeler
- 2005 TCK (2004 CMK)
- 2005 Çocuk Hakları Kanunu
- 2005 Çocuk Koruma Kanunu
- 2009 Özürlü Hakları Kanunu
- 2011 Yönetmelik (Etik)
- 2011 Türk Ticaret Kanunu

Perinatoloji/Neonatoloji Konusunda Hakların Gelişimi

1. 1989 Çocuk Hakları
2. 2001 Barcelona
3. 2002 Rights of Embryo and foetus in Private Law (Turkish National Report)
4. 2006 Yaşam Hakkı (Avrupa Konsey Kılavuzu)
5. 2009 J. Perinat. Med. 37 (2009) N1–N3 İSTANBUL DECLARATION ON ETHICS IN PERINATAL MEDICINE
6. 2009 J. Perinat. Med. 37 (2009) Women and children first–or last? The New York Declaration
7. 2010 J. Perinat. Med. 38 (2010) 579–583 Ethical dimensions of periviability
8. 2011 *Türk Neonatoloji Derneği Bülteni, Sayı: 23 – 2011 Yaşam Hakkı ve Yaşam Sınırlarında Olanlar İçin Etik İlkeler*

YENİDOĞAN HAKLARIN EVRELERİ

Hücre döneminde Oviedo Sözleşmesine göre

10 Haftalık Embriyo dönemi

- 10 Haftalık embriyo anne hakkı ile bebek hakkı bütünleşmekte
- 10 haftadan sonra anne ile doğmamış bebek hakkı ayrılmakta
- 10-20 Yasal belirtilenler ve anne yaşamı tehlikeye düşmesi

10 Haftadan büyük, fetal yaşamdaki haklar

- 20 haftadan sonra, yaşam hakkı ancak anne yaşamı tehlikede ise dikkate alınmalıdır.

- Prematüre bebek tam tıbbi yaklaşımlara hak kazanır
- Doğumdan sonra özürli olsa bile tam yaşam hakkına ve miras hakkına da sahiptir.
- **Beyin ölümü** sadece transplantasyon öngörülenlere yapılır (**Ötenazi Yasak**)
- «Yaşayabilir olma ve yaşam kalitesi» gibi hususların yasalarımızda yeri tanımlanmamıştır.
- Ağır anomalili olan bebeklerde tanımlanan “*Yanlış doğum ve yanlış yaşam*” gibi kavramlar Ülkemizde bulunmamaktadır.

Groningen Protokolü (2005)

Hollanda Kamu Savcısı 12 yaş altındaki çocuklarda yaşamın sonlanmasının aşağıdaki 4 gereksinimin tam olarak karşılanması durumunda kabul görmektedir.

- Ümitsiz ve giderilemeyen, dayanılmaz eziyetin varlığı
- Ailenin yaşamı sonlandırma bilgilenme sonrası rızalarının olması
- Tıbbi danışmanlığın yapılmış olması
- Yaşam sonlanmasının dikkatli ve usule uygun yapılması

YORUM: Dava açılmasına engel olmaz

Avrupa Konsey Kılavuzu: YAŞAM HAKKI-(2006)

- Yaşam hakkı ilk sayılan haktır. Alındıktan sonra geri verilemez
- İlgili Madde katı şekilde yorumlanmalıdır
- Doğmamışın yaşamı da korunmalıdır
- Ölüm olayları araştırılmalı (Yükümlülük)
- Yaşamın ne olduğu ne zaman başladığı ve sona erdiği konuları açıklığa kavuşmamıştır
- Hamileliğin sonlanması sadece annenin özel hayatının bir meselesi şeklinde değerlendirilemez
- Kişi aksini tercih etmedikçe, ölüme yaklaşmış veya ölmek üzere olan bir kişiye yan etkisi bireyin yaşamını kısaltsa dahi yeteri kadar acı kesici verilmeli ve hafifletici tedavi uygulanmalıdır.
- Ölüme yaklaşmış veya ölmek üzere olan kişilerin ölme arzularının tek başına ölümü amaçlayan eylemleri icra etmeyi hukuken haklı göstermeyeceğini tanıyarak
- Yaşam tehlikede olmadıkça ölümcül güç kullanılamaz (mülkü korumak amaçlı öldürme kabul edilemez)
- Güç kullanma mutlak şekilde gerekli olandan daha fazla olmamalıdır.
- Yaşam hakkını koruma yükümlülüğü hastaneler açısından hastalarını korumak denetim ve yönetiminin olması şartı ve hastanelerde meydana gelen ve ilgili tıbbi kişinin sorumluluğunu gerektirebilecek ölüm nedeninin tespit edilmesinde etkili bir uyarı sisteminin oluşturulması yükümlülüğünü de içermektedir.

AVRUPA SÖZLEŞMESİ

- Avrupa Anayasasında ilk (birinci) “TEMEL”i temsil eden Temel Haklar Ana Sözleşmesi,

Bu haklar vatandaşlığın üzerindedir ve kişilere aynı şekilde bağlanmaktadır. 51.maddeye göre ulusal kanunlar Nice Statüsüne uygun olmalıdır... Ulusal anayasayı geçersiz kılmamalıdır (Madde 53).

Sonuç olarak, Nice Statüsünde öne sürülen şartlardaki açıkların kapatılabilmesi için bazı haklar geniş kapsamlı olarak yorumlanmalıdır.

- Statünün 35. maddesi sağlığı koruma hakkı vermektedir “koruyucu sağlık tedavisi hakkı ve ulusal kanun ve uygulamalar tarafından oluşan şartlar kapsamında tedaviden

yararlanma hakkı". 35. madde Birliğin "insan sağlığının yüksek düzeyde korunmasını" garanti etmesi gerektiğini belirtir. Burada sağlık hem bir birey ve sosyal iyilik olarak hem de sağlık tedavisi anlamına gelmektedir. Bu tanım (formül) ulusal hükümetler için bir yönlendirme (kılavuz) standardı ortaya sermektedir: hizmet açısından çeşitli sistemlerin kapasite farklarına bakmaksızın "garanti edilen minimum standartlar" katında durmayın her zaman hedefiniz en yüksek düzey olsun.

AVRUPA SÖZLEŞMESİNE GÖRE YAŞAM HAKKININ İHLALİ İLE BİRÇOK HAKLARDA İHLAL EDİLMİŞ OLMAKTADIR. Bunlar;

35.maddeye ilaveten Temel Haklar Statüsünde dolaylı veya direkt olarak hasta hakları ile ilgili burada tekrarlamaya değer birçok şart ve koşullar mevcuttur:

- insan haysiyetinin dokunulmazlığı (madde 1)
- ve yaşama hakkı (madde 2);
- doğruluk hakkı (madde 3);
- güvenlik hakkı (madde 6);
- kişisel verilen korunma hakkı (madde 8);
- ayrım gözetilmemesi hakkı (madde 21);
- kültürel, dini ve dil farklılığı hakkı (madde 22);
- çocuk hakları (madde 31);
- yaşlı hakları (madde 25);
- eşit ve adil çalışma şartları hakkı (madde 31);
- sosyal güvenlik ve sosyal yardım hakkı (madde 34);
- çevresel korunma hakkı (madde 37);
- tüketici koruma hakkı (madde 38);
- taşınma ve ikamet özgürlüğü (madde 45).

SONUÇ

Yaşam Hakkı temel hak olduğu ve bir defa alındıktan sonra geri vermek olanaklı olmadığı için, konunun genel olarak yorumlanamayacağı, dar kapsamda tutulmasının gerekli olduğu, gelenek hukukunun geçerli olamayacağı dikkate alınacak, mutlaka yaşam hakkının korunup, savunulması gerekmektedir. Bu bir insanlık kavramı olarak görülmektedir.

Hekimlerin Sorumlulukları

Sağlık Bakanlığının genelgesi temelindeki boyut aşağıda özetlenmeye çalışılacaktır.

1. **HASTA ODA DÜZENİ:** Her bir hastalığın ve bakımın türüne göre belirli standartların getirildiği ve yasta yatakların ve odaların buna uygun düzenlenmesini zorunlu olarak tanımlamaktadır. Bir odanın kapasitesi mühendislik hesabı (Neufelt; Yapı Tasarımı, standartları) temelinde oluşmalıdır.

GENELGE, 2006/87

Yataklı Tedavi Kurumları İşletme Yönetmeliğinin 58 inci maddesinde, yataklı tedavi kurumlarında hasta odalarının bir veya iki kişilik olarak düzenlenmesinin esas olduğu ancak, kurumun fiziki şartları dikkate alınarak daha fazla hasta kalabilen odalar da düzenlenebileceği belirtilmiş ve özel, birinci sınıf ve ikinci sınıf hasta odalarının özellikleri belirlenmiştir.

Bir yatağın hasta yatağı olarak kabul edilebilmesi için bu yatağın uygun bir hastane altyapısı içinde yer alması ve bu yatağa uygun sağlık çalışanlarının, sağlık kurumları yöneticilerinin, yeterli ekipmanın bulunması gerekir.

Hasta odalarının Yönetmeliğin 58 inci maddesine uygun olarak düzenlenmesi gerekmele birlikte hastanelerimizde halen çok yataklı koğuş tipi odalar bulunmaktadır. Fiziki şartları belirtilen madde hükmüne uygun olmayan hasta odalarının en fazla 3-4 yataklı olarak düzenlenmesi için gerekli çalışmalar yapılmaktadır.

"Bundan böyle hastanelerimizde verilen hizmetler sırasında kapasitenin en iyi şekilde kullanılması ve karışıklığa meydan verilmemesi bakımından, hastane yatak kapasitesi tanımına; mevcut bulunan klinik hasta

yatağı, yoğun bakım (cerrahi, dahili, koroner, re-animasyon, çocuk ve yenidoğan), müşahede, diyaliz, yenidoğan ve yanık yataklarının tamamı dahil olup hastanenin “Yatak Sayısı” olarak ifade edilecek, “Kadro Yatak” veya “Fiili Yatak” ifadeleri kullanılmayacaktır.

Ayrıca, sağlık hizmetlerinin sunumunda herhangi bir aksaklığa meydan verilmemesi için, hizmet alımlarında daha önce yayınlanan genelgelerde belirtilen usul ve esaslara göre işlem yapılması gerekmektedir.

Bu doğrultuda hasta yatak odalarının Yönetmeliğe uygun olarak düzenlenmesi ve hastane yatak sayısının tespiti yapılarak Bakanlığımıza bildirilmesi, konunun bütün yataklı tedavi kurumlarına duyurularak, yapılan işlemlerde ve yazışmalarda hastane yatakları belirtilirken, sadece “Yatak Sayısı” ifadesinin kullanılması hususunda bilgilerinizi ve gereğini rica ederim.”

YORUM:

- A) YATAKLAR STANDARTLARA GÖRE OLMALIDIR: Bir hastanenin yataklarının resmi olarak tanımlanması için:” Bir yatağın hasta yatağı olarak kabul edilebilmesi için A) bu yatağın uygun bir hastane altyapısı içinde yer alması ve B) bu yatağa uygun sağlık çalışanlarının, C) sağlık kurumları yöneticilerinin, D) yeterli ekipmanın bulunması gerekir” şeklinde olma şartları net belirtilmektedir. Bu açıdan standartlara uymayan bir yapılanma, daha sonar özellikle bir sorun ve zarar oluşması ile hukuksal suçlu duruma düşülmesi kaçınılmaz olacaktır.
- B) SAĞLIK HİZMETİ SUNUMU STANDARTLAR İÇİNDE OLMALIDIR: Ayrıca öngörülen usul ve esaslar geçerli olup “Ayrıca, sağlık hizmetlerinin sunumunda herhangi bir aksaklığa meydan verilmemesi için, hizmet alımlarında daha önce yayınlanan genelgelerde belirtilen usul ve esaslara göre işlem yapılması gerekmektedir” şeklinde belirtilmektedir. Bu konuda daha sonar daha net yaklaşımlar sunulmaktadır. Güncel olması açısından bunlar geçerli olmalıdır.
- C) SERVİS MÜDAVİ HEKİMİ: Bir serviste temel olarak birden fazla müdavi hekim oluşturulmaktadır. Belirtilen yazıda “*tekkik nedeni ile yatıp, henüz hangi bilim dalı tarafından takip edileceği belli olmayan hastaların Anabilim Dalı Başkanı tarafından takip edilmesi*” ifadesi anlaşılammaktadır. Anabilim Dalı veya Bilim Dalı 2547 Sayılı Yasa temelinde iş birliği ve eşgüdüm yapmak üzere oluşturulan yönetim kademesidir. Sağlık açısından sorumluluk ancak “uygun sağlık çalışanı, sağlık yöneticisi” kapsamında yer alamaz. Servisler bir uzmanlık yetkisi ile sorumluluk yüklenebilir. Bu ifade yanlış olarak tanımlanmış olup, Yönetimin devamlı performanstan faydalanması da anlamsız bulunmaktadır. Bu yazım, “*bu hastaların yapılacak listeye göre sorumluluk yüklenecek uzmanlar (öğretim elemanları) tarafından yapılması*” şeklinde olur ise, daha anlamı olabilir olarak yorumlanmaktadır. Bu durumda da serviste ayrı bir yetkilenme durumu oluşacaktır.
- D) BİLİM DALI TEMELİNDE BİR YAPILANMA İLE SERVİS OLUŞTURULMASI OLANAKSIZDIR: Yukarıdan da anlaşılacağı üzere 2-3 yatak ile bir servis oluşturulması sakıncalar doğuracaktır. Ancak yapılanmaya göre 10 ve üstü bir yatak kapasiteli, ayrı ve özgün bir yer/servis oluşmalıdır.

SONUÇ: Tüm bu hususlar DİKKATE ALINDIĞINDA Pediatri Genetik Bilim Dalı sadece Müdavi/sorumlu hekime DANIŞMANLIK YAPABİLECEKTİR. Testler Tıbbi Genetik Anabilim Dalında yapılacağı için İŞ BİRLİĞİ ve EŞGÜDÜM önemli rol oynamaktadır.

Yoğun Bakım Ünitelerinin Standartları: 17086, 13.08.2007

GENELGE: 2007 / 73

Ülkemizde mevcut yoğun bakımların iyileştirilmesi, yetersiz yatak kapasitesinin ihtiyaca cevap verebilecek düzeye çıkarılması ve bu vesile ile yoğun bakımların yeniden

yapılandırılması amaçlanmış olup, yoğun bakım ünitelerinin büyüklüğü, çalışanları ve teknolojik imkânları hizmet verdikleri hastane ve bölgenin şartlarına göre ayarlanmalıdır.

Bu kapsamda yoğun bakım ünitelerinin eksikliklerinin giderilerek yapılandırma ile ilgili yoğun bakım açılmasında asgari esaslar belirlenmiştir.

Yoğun bakım ünitelerinin yapılması ve kuruluşu için öncelikle Sağlık müdürlüğünün üniteyi yerinde incelemesi sonrası, yoğun bakım hizmet ve bakım düzeyi tespiti yapılarak Bakanlığa bildirilecektir.

YORUM:

- A) YATAKLARIN STANDARTLARA UYGUNLUĞU DENETİME ALINACAKTIR: Bir hastanenin yataklarının resmi olarak tanımlanması için ilk planda yoğun bakımlar ile başlayan, daha sonra da diğer hizmet kalitesi dikkate alınarak yapılanmaya gidilecektir.
- B) YENİ ÜNİTELER VE STANDARTLAR GETİRİLMEKTEDİR: Bu zamanda birçok ünite veya birimin alt yapısı yeni mühendislik ve tıbbi açıdan yeniden oluşturulmaktadır.
- C) PERSONEL EĞİTİMİ: Yeni yapıda personelin hizmete uygun eğitimi de önemsenmektedir. Bunlar “*Hemşirelerin tümü NRP eğitimi ile birlikte yenidoğan yoğun bakım eğitimi almış veya bu Genelgenin çıktığı tarihten önce yenidoğan yoğun bakımlarda bir yıl çalışmış olmalıdır. Bu şartları taşımayan hemşirelerin 1 yıl içinde eğitimleri tamamlanmalıdır*” şeklinde belirtilmektedir. Bu açıdan genel pediatri eğitimi almış bir personel ile özel bilim dalı hizmetini talebinde bulunmak sorunlara neden olabilecektir.

GENELGE: 2008/53 İlgili:

a) 03.04.2008 tarihli ve 11395 (2008/25) sayılı Genelge

Ülkemizde mevcut yoğun bakım hizmetlerinin iyileştirilmesi, yetersiz yatak kapasitesinin ihtiyaca cevap verebilecek düzeye çıkarılması ve bu vesile ile yoğun bakım ünitelerinin, nitelik, personel ve donanım imkânları ile hizmet verdikleri hastane ve bölgenin şartlarına göre yeniden yapılandırılması hedeflenmiş ve ilgi genelge ile yoğun bakım üniteleri standartlarına ilişkin esaslar belirlenmiştir.

Konuya ilişkin olarak gerek illerde yapılan incelemelerde ve gerekse Bakanlığımıza iletilen sorunların değerlendirilmesi neticesinde, ilgi Genelge ve ekleri gözden geçirilmiş, uygulamada karşılaşılan zorlukların giderilmesi amacıyla yapılan değişiklikler ilişikte gönderilmiş olup uygulamanın değişiklikler doğrultusunda yapılması, konunun ilinizdeki tüm yataklı tedavi kurumlarına tebliği hususlarında,

EK:1: 03.04.2008 TARİHLİ VE 11395 (2008/25) SAYILI GENELGE DEĞİŞİKLİK LİSTESİ

1. Yoğun bakım nitelikleri bölümü “I” maddesi aşağıdaki şekilde değiştirilmiştir. “**Yoğun bakım gerektiren çocuk hastaların bakımı ve tedavisi tercihen çocuk yoğun bakım ünitelerinde veya genel yoğun bakım ünitelerinin erişkinlerden uygun şekilde ayrılmış bölümlerinde yapılabilir.**”
2. Yoğun bakım nitelikleri bölümü “s” maddesi aşağıdaki şekilde değiştirilmiştir. “**Yoğun Bakım Sorumlusu Anesteziyoloji ve Re animasyon, İç hastalıkları, Göğüs Hastalıkları, Genel Cerrahi uzmanları, dal yoğun bakımlarda ilgili dal uzmanı (Çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanı, kardiyoloji uzmanı, kalp ve damar cerrahisi uzmanı, nöroloji uzmanı gibi) veya yoğun bakım deneyimi olan diğer uzmanlardan birisi olabilir.**”
3. Yoğun bakım nitelikleri bölümü “u” maddesi aşağıdaki şekilde değiştirilmiştir. “**Yoğun bakım ünitesi olan hastanelerde, bu ünitelerde hizmet verecek sorumlu doktorların 3. basamak yoğun bakım ünitesi olan bir hastanede temel bilgileri alması başhekimler tarafından sağlanır.**”
4. Yoğun bakım ünitelerinin basamaklarına göre asgari standartları cetvelinde hastanenin personel durumu, II. Basamak son sütun aşağıdaki şekilde değiştirilmiştir. “**Her vardiyada, dört yatak için en az bir hemşire**”
5. Yoğun bakım ünitelerinin basamaklarına göre asgari standartları cetvelinde hastanenin personel durumu, III. Basamak son sütun aşağıdaki şekilde değiştirilmiştir. “**Her vardiyada, üç yatak için en az bir hemşire**”

YORUM:

UZMANLAŞMA TEMELDE TÜM SERVİS İÇİN GEÇERLİDİR. Bir hastanenin yataklarının ve sorumluların yetkilendirilmesinde belirtilen “Yoğun Bakım hizmetinde devamlılık esas olduğundan, asıl görevi nedeniyle çok yoğun olan, ilgili dalda aynı işi yapacak başka hekimin olmadığı uzmanların sorumlu atanması doğru değildir. Zorunluluk halinde sorumluluk dönüşümlü olabilir. Nöbetlerde ise, eğer hastane imkânları uygunsuzsa yoğun bakım sorumlusu olan uzman hekim ile aynı uzmanlık alanından, değilse aynı görevi yapabilecek yukarıda sayılan diğer uzmanlık dallarından bir uzmanın bulunması sağlanmalıdır” hususu dikkate alınmalıdır. Bir nöbet sisteminde birden fazla uzman olmasını gerekli kılar, tek uzmanın olduğu yerlerde sorumluluk sistemini uygulamak sakıncalar doğurabilir.

2008/56: Ulusal Sağlık Bilgi Sistemi/Sağlık-NET Entegrasyonu ile ilgili Genelge 2008/56

2008/65: HASTANE HİZMETLERİNDE TEMEL KAVRAMLAR

Bu genelgede üzerinde durulan noktalar “HASTA YATAGI, NÜFUS BASINA DÜŞEN HASTA YATAK SAYISI, YATAN HASTA SAYISI, HASTA YATIRILMA ORANI, ÇIKAN HASTA SAYISI, MAKSİMUM YATILAN GÜN SAYISI, YATILAN GÜN SAYISI, YATAN HASTA ORANI (%), vs. konularına değinilmektedir.

2010/45: GENELGE: 2010/45

Yataklı sağlık tesisleri bünyesinde faaliyet gösteren yoğun bakım ünitelerine hastaların yatırılması, takip ve tedavilerinin sağlanması, bu ünitelerden kurum içinde diğer kliniklere veya kurum dışına sevklerin yapılması, taburcu işlemleri ve benzeri konulardaki işleyiş ve bu işleyişe ait yetki ve sorumluluğu üstlenecek uzman tabibin belirlenmesinde uygulamaya yönelik tereddütler yaşandığı tespit edilmiştir. Bu nedenle konuya açıklık getirilmesi ve uygulamada birliğin sağlanabilmesi amacıyla Bakanlığımızca aşağıdaki düzenlemelerin yapılması gerekli görülmüştür.

Bilindiği üzere, Bakanlığımızca yayımlanan 24/10/2008 tarih ve 40370 (2008/65) sayılı Genelge kapsamında; yataklı tedavi kurumlarında mevcut yatak ve hizmet kapasitesinin doğru belirlenerek etkin ve en üst seviyede kullanımı ve bunların ölçülebilir olmasının sağlanması maksadıyla hastanelerde tıbbi bakım, tedavi ve rehabilitasyon amacıyla kullanılmakta olan yatak tanımlarına ve bu konudaki farklı yorum ve tereddütlere açıklık getirilerek uygulamada birlik sağlanmıştır.

Mezkûr genelge uyarınca; hasta yatak sayısına, yoğun bakım ünitesindeki yataklar, prematüre ve yeni doğan yoğun bakım ünitesindeki yataklar (kuvöz ve açık bebek yatağı) ile yanık merkezi ve yanık odalarındaki yataklar da dahil edilmiştir. Bu nedenle, yoğun bakım ünitelerinin hasta yatırılan diğer klinikler gibi değerlendirilmesi ve buralarda verilen hizmetin kapasitesi, mevcut kapasitenin yeterli olup olmadığı ve birim performansının ölçülebilirliğinin sağlanabilmesi için yoğun bakıma yatırılan hasta sayısı, yatak doluluk oranı, ventilatöre bağlanan hasta sayısı ve süresi, devir aralığı, yatak devir hızı ve benzeri istatistik göstergelerinin yoğun bakım ünitesi bazında da tespit edilebilmesi önem arz etmektedir.

Diğer taraftan yoğun bakım ünitelerinin taşınması gereken fiziki şartlar, tıbbi donanım ve personel standartları, bunların basamaklandırılması, nöbet esasları ve hizmetin işleyişine ilişkin usul ve esaslar 2008/53 ve 2009/56 sayılı Bakanlık genelgeleri ile düzenlenmiştir.

Genel olarak mevcut uygulamada; hastanelerimiz bünyesinde faaliyet gösteren genel yoğun bakım üniteleri, cerrahi, dahili, koroner yoğun bakım ünitesi olarak yapılandırılan, diğer kliniklerin uzman tabiplerinin sorumluluğunda hasta yatırılarak takip ve tedavisinin sağlandığı ve genelgelerimiz gereği ünite sorumluluğunun anestezi ve reanimasyon, iç hastalıkları, genel cerrahi nöroloji, kardiyoloji gibi branşlarda baştabibin uygun gördüğü uzman tabiplerinden birisi tarafından yürütüldüğü birimlerdir.

Bu ünitelerde her branş uzmanı kendi hastasını yatırıp takip etmekte ve hastasıyla ilgili tanı, tedavi ve gerekli tüm konsültasyonların sağlanması, taburcu edilmesi veya kurum dışına sevk edilmesi ile ilgili iş ve işlemlerin sorumluluğunu taşımaktadır. Ayrıca bu işlemler hastanın yatışının yapıldığı ilgili klinik üzerinden yürütülmektedir. Söz konusu uygulamalar benzer şekilde yeni doğan yoğun bakım üniteleri için de geçerlidir.

İleri teknoloji, nitelikli sağlık insan gücü, özel fiziki düzenleme ve şartları gerektiren, hayati önemi haiz bu birimlerde hastalara verilmesi gereken yoğun bakım hizmetlerinin etkin ve kesintisiz yürütülmesi zorunludur. Bu nedenle, bu birimlerde de diğer kliniklerde olduğu gibi bir işleyişin yapılandırılmasının gerekliliği ortaya çıkmıştır. Bu gereklilikten hareketle, yoğun bakım ve yeni doğan yoğun bakım ünitelerindeki işleyişin aşağıda belirtildiği şekilde düzenlenmesi ve yürütülmesi gerekli görülmektedir.

1- Anestezi ve reanimasyon uzmanı bulunan ve sayının yeterli olduğu genel hastaneler bünyesindeki genel yoğun bakımlarda, uzmanlık eğitimleri sırasında yoğun bakımda uzun süreli rotasyon yapan anesteziyoloji ve reanimasyon uzmanı tabiplerin, mümkün mertebe, yoğun bakım sorumlu uzmanı olarak görevlendirilmesi yoluna gidilmesi, bunun mümkün olmaması halinde ilgili Bakanlık genelgesi uyarınca, baştabibin uygun göreceği diğer uzman tabiplerden birisinin ünite sorumlusu olarak tayin edilmesi,

2- Branş yoğun bakım ünitelerinde birim sorumluluğu ilgili dal uzmanı tabiplerce yürütülecektir.

3- Yeni doğan yoğun bakım ünitesi bulunan hastanelerde bu ünite sorumluluğu, yeni doğan uzman tabibine, yeni doğan uzman tabibinin bulunmadığı kurumlarda çocuk sağlığı ve hastalıkları uzman tabibine verilecektir.

4- Yoğun bakım ve yeni doğan yoğun bakım ünitesine yatırılan hastaların birincil hekimliği yoğun bakım sorumlusu uzman tabip tarafından yürütülecektir.

5- Yoğun bakım ve yeni doğan yoğun bakım ünitelerine hastanın yatırılması, takip ve tedavi işlemleri ile konsültasyon hizmetlerinin verilmesi, taburcu edilmesi veya kurum dışına sevk edilmesi ile ilgili karar ve buna ilişkin iş ve işlemler, lüzumu halinde ilgili dal uzmanı tabipler ile birlikte değerlendirilerek karar verilmesi kaydıyla, sorumlu tabibin yetki ve sorumluluğunda olacaktır.

6- Yoğun bakım ve yeni doğan yoğun bakım ünitelerine yatışına karar verilen hastaların, ilgili klinikten çıkışı yapılarak yoğun bakım ünitesine girişi yapılacak ve yoğun bakım ünitesinin kendi hastası olarak kayıt altına alınacaktır. Yoğun bakımdan kliniğe alınacak hastaların yine aynı usulle yoğun bakım ünitesinden çıkış işlemi yapılarak ilgili kliniğe yatış kaydı sağlanacaktır.

7- 5 inci maddede belirtilen giriş ve çıkış işlemleri için; diğer kliniklerdeki hasta hareketlerini takip amacıyla kullanılmakta olan, Yataklı Tedavi Kurumları İşletme Yönetmeliği ekinde yer alan “Servise Yatan ve Servisten Çıkan Hastalara Ait Günlük Kayıt Formu” (Form No 54) kullanılacaktır (yanık merkezi bünyesindeki yoğun bakımlar da bu işleme dahildir.).

8- Yoğun bakım ve yeni doğan yoğun bakım ünitelerine hasta yatışı, taburcu veya gerekli hallerde kurum dışına sevk işlemleri bu birimler üzerinden doğrudan gerçekleştirilecektir.

9- Yoğun bakım ve yeni doğan yoğun bakım ünitelerinin çalışmalarına ait istatistikler ve diğer tüm iş ve işlemler diğer kliniklerde olduğu gibi bu birimlere münhasıran yürütülecektir.

Hastane yönetimlerince, yukarıda açıklanan konularda gerekli düzenlemelerin, **15/07/2010** tarihine kadar tamamlanması ve uygulamanın bünyesinde yoğun bakım ve yeni doğan yoğun bakım üniteleri bulunan tüm sağlık kurumlarında **01/08/2010** tarihi itibarıyla başlatılması gerekmektedir.

Ayrıca, yoğun bakım birimlerinde verilmekte olan hizmetlerin istatistiki verilerinin toplanabilmesi ve değerlendirilebilmesi için geliştirilen, “**Yoğun Bakım Çalışmaları Aylık Bilgi Toplama Formu**” na **tedavi.saglik.gov.tr**. Adresinden “**formlar**” menüsünden ulaşılabilir. İl sağlık müdürlükleri “**il sağlık kontrol**” menüsünden, hastane yönetimleri ise “**tedavi formları**” menüsünden giriş yapacaklardır.

Bir örneği ilişikte gönderilen forma ait bilgiler, bilgisayar ortamında, hastaneler tarafından her ayın 1 ila 5’i arasında girilecek, 5 ila 10’u arasında ise il sağlık müdürlüklerince kontrol edildikten sonra bilgisayar ortamında belirtilen adrese gönderilecektir. Bu amaçla daha önce pandemide kullanılmak üzere il sağlık müdürlükleri için belirlenen şifreler kullanılabilir. Forma ilişkin bilgi ve açıklamalara, belirtilen adreste ayrıntılı olarak yer verilmiştir. Bakanlık, üniversite diğer kamu ve özel sektöre ait tüm hastane yönetimleri Forma giriş yapmakla yükümlüdür.

Bilgilerinizi, iş bu genelgenin ilgili kurum baştabipliklerine imza karşılığında tebliğini ve uygulamanın aksaksız yürütülebilmesi için titizlikle takibini önemle rica ederim.

YORUM:

ÜNİTE SORUMLULUĞU İLE BRANŞLAR YASTA YATIRMADA FARKLI OLARAK TANIMLANMAKTADIR. Bir servisin ünite sorumlusu ve ayrıca bir branş sorumlusu olmaktadır. Bu açıdan bunlarda tam yatak yetkilenmesinin branşa bırakılması işletim açısından sorunlar oluşturulacaktır.

Hekimlik Yetkilendirilmesi akademik değil Sağlık Bakanlığınca yapılmaktadır:

Yetkilendirme doğrudan Sağlık Bakanlığı tarafından yapılmakta, Eğitim Genel Müdürlüğü bünyesinde yürütülmektedir. Bunun yapılabilmesi için, Üniversite veya diğer eğitim veren kurumlardan belgelerin uygun olarak iletilmesi gereklidir.

Akademik olarak iş birliği ve eşgüdüm temel olarak sorumluluk kapsamına girmektedir.

AKADEMİK YETKİ DURUMU: Akademik türdeki yönetimlerde her akademik bireyin kendi içinde otonomisi, kendi yetkisi boyutu oluşmaktadır ve bu boyut birey hakları, kısaca öğrenci/eğitim alanın hakları ile bir dengededir. Yetki veya yönetim gücü temelinde değil, Sosyokrazi türünde bir yaklaşım öngörülmektedir.

Sosyokrazi Sociocracy **ANLAM** *socius* (companion) *kratein* (to govern) **YÖNETİMDE EŞGÜDÜMLÜLÜK:** Bu yönetim biçiminde rıza temelinde oluşan ortak yönetim modeli olup, her birey ve kurul/kurum yapısı temelde kendi kendine yönetim tarzında olmaktadır. Âdemi merkeziyetçilik, güdüm bilimi/kendi kendine yönetim, sibernetik türde yönetim şeklinde de adlandırılmaktadır.

Temel ilkeleri şunlardır;

1. **Rızaya dayalı karar oluşturma ilkesi/politikası**
2. **Her kümeye özgü/grupsal/küme düzenlemeleri, Dairesel düzenlemeler:** Yarı otonom bir hiyerarşi durumu oluşur. Hiyerarşi güçlü yapıda olmayan, her halkanın kendi yapılanması oluşmaktadır. Demokraside güç seçim ve ekseriyette vardır. Otokraside ise güç sülale veya feodal yapıdan gelmektedir. Burada güç eşgüdüm ve iş birliği şeklinde rıza ile oluşmaktadır. Büyük organizasyon içinde özgün yapısı bulunur. İç yapısal eğitimleri vardır. Neonatoloji eğitim ile genetik eğitimi farklılıklar gösterir.
3. **Çift bağlı ilişkiler durumu:** Her bir halka yönetsel lidere ve dairenin temsilcisine olmak üzere çift bağ ile bağlıdır. Bu bağlar bireylerin kararı ile oluşmaktadır. En üstte topik yöneten bulunmaktadır. Her bir birey en üst halka ile karar oluşturmada tam olarak katkıda bulunmaktadır. Her bir halka/oba, diğer ile çift bağ ile bağlıdır; a) yönetsel lider ve b) halkanın temsilcisi olmak üzere iki bağ ile bağlıdır. Bu iki bağda da tüm bireyler tam kararda işlevseldir. En üst düzeyde olan "top-en üst halka" aynı şekilde yöneticilerin kurulu şeklindedir. Bu bağlar organizasyonun kendi çevresinde de gelişmesine yol açmak içindir. Genel yönetim açısından bir CEO (en üst yöneticisi) olmaktadır. Tüm bireyler en üst dahil tümünde kararlarda tam etkilidirler.
4. **Rızaya dayalı seçim:** Bireyler sorumluluk ve rolleri seçimle seçilirler. Açık tartışma kararlarda oluşturulmalıdır. Değerlendirme ve tartışmalar, eleştirilerden sonra bireyler sıklıkla seçimlerini değiştirebilmektedirler. Dairede bir bireyin bu açıdan seçilmesi gerekli görülmektedir.
5. **İlkelerde rıza ile karar oluşturma durumu:** karar eğer bir genel itiraz olmadığında verilmektedir. Tüm bireylerin bilgilendirmeden sonra rızası olduktan sonra karar oluşmaktadır. Tüm itirazlar gerekçeli ve tartışmalı/eleştiri yapılarak ve bireylerin kapasitesine göre kurumun/organizasyonun hedeflerine göre üretici olmalıdır. Günlük kararlar geleneksel anlamda normal olarak yürütülmektedir.
6. **Halka/oba içindeki yönetim:** Otokritik yapıdaki güce dayalı hiyerarşi olmadığı, hedefe, amaca dayalı olmak üzere oluşmakta ve "iç eğitim tanımlaması yapılmaktadır. Her bireyin sorumluluk yüklendiği dikkate alınmalıdır.

HEKİMLİK, DEMOKRASİ, OTOKRASİ, SOSYOKRASİ, RIZAYA DAYALI YAKLAŞIM:

Hekimlik mesleğinde; a) bilgilendirme ve rıza alınması ve b) diğer hekimlerden konsültasyon/danışmanlık alınması, c) Hemşire ve eczacı ile ortak hasta menfaatinde bütünleşme dikkate alındığında bu türdeki yaklaşımın Sosyokrazi olduğu söylenebilir. Hekim tek diplomadan güç aldığı türünde otokritik yaklaşımları eski hekim felsefesi olmaktadır. Hekim oylama yaparak yaklaşım, kısaca demokrasi gibi yaklaşım yapamaz. Hastanın seçimine uyması, aydınlattıktan sonra rızasını alması gereklidir. Acil veya hasta zararı oluşacak durumlarda hastanın kararına karşı tıbbi yaklaşımlarda da hukuksal usul ve esasları uygulaması zorunludur. Etik kurullar bir yaptırım değil bir danışman kuruluşlardır. Yaptırım sadece yasal yollardan alınabilir.

ÜNİVERSİTELER: Üniversitelerde tam ve tek yetkili mercii rektörlüktür. Ancak, üniversitedeki birçok yetkiler kurullarla oluşmakta ve üst merci sıklıkla denetleme işlevi yürütmektedir. Bu açıdan akademik birey temelde birlikteliği **eşgüdüm ve iş birliği** esasında olmaktadır.

Tıp fakültesi diplomaları, uzmanlık belgeleri Sağlık Bakanlığı tarafından imzalanır, tescillenir. Üniversiteler bu belgeleri hazırlar, ancak onaylama Bakanlığa aittir. Bu açıdan üniversiteler eğitim veren yetiştiren, Bakanlık ise tescil eden olmaktadır. Bazı ülkelerde Sağlık Bakanlığının bu işlevini bağımsız kuruluşlar/Tabipler Birliği yapısındaki kuruluşlar vermektedir.

BİLİM VEYA SANAT DALI: MADDE 17 (17.11.1988/19992): Bilim veya sanat dalı; anabilim veya anasanat dalı içinde, eğitim-öğretim, uygulama yapan bir birimdir.

Bilim veya sanat dalı kurulu, o bilim veya sanat dalında görevli profesör, doçent, yardımcı doçent ile öğretim görevlilerinden oluşur. Bilim ve sanat dalı kurulu, ders programlarının, araştırmaların hazırlanma ve uygulamaları ile ilgili önerilerini bilim veya sanat dalı başkanına sunar.

Başkanlık temelde eşgüdüm ve iş birliği esaslarına uyum sağlanıp sağlanmadığı konusunda bir değerlendirme yapabilir. Bireylerin haklarına karışma hakkı bulunmamaktadır. Bu açıdan Başkanlık "kabul ettiği taktirde" yaklaşımlar işleme girer.

Burada dikkate alınması gerekir ki "kabul edildiği takdirde" durumu için eğer aksi bir durum varsa, gerekçe sunulması gerekir. Eğitimi engellemenin ve bireyin haklarına haksız ve hukuksal olması açısından gerekçesiz engelleme Türk Ceza Kanunu çerçevesinde bir suç unsuru olarak değerlendirilmektedir.

Yetkisiz kararlar geçerli olmadığı gibi, olumsuz kararlar gerekçeli olmalıdır. Uzmanlık yapmasına engel olunması için hukuksal dayanak olmalıdır. Bu olmadan yapılacak engelleme TCK 112 ve 257 kapsamında bir suç olmaktadır.

Anabilim Dalı Başkanının hekimlik, servis ve diğer yaklaşımlarda sorumluluğu ve dolayısıyla yetkisinin olmadığı belirgindir. 2547 Sayılı Yasaya göre iş birliği ve eşgüdüm konusunda işlerlik yapacağı belirtilmektedir.

2547 Sayılı Yasa ile Akademik Teşkilat Yönetmeliğine göre yapılanma aşağıdaki şekilde tanımlanmıştır. Sadece bir bilim dalını kapsamaması ile tüm öğretim elemanlarından oluşur.

ANABİLİM VEYA ANASANAT DALI: MADDE 16: Anabilim veya anasanat dalı, bölümü oluşturan ve en az bir bilim veya sanat dalını kapsayan, eğitim-öğretim, uygulama ve araştırma faaliyetlerinin yürütüldüğü akademik bir birimdir.

(17.11.1988/19992) Anabilim veya anasanat dalı kurulu, bilim veya sanat dalı başkanlarından oluşur.

Anabilim veya anasanat dalının, yalnız bir bilim veya sanat dalını kapsadığı durumlarda, anabilim veya anasanat dalı kurulu bütün öğretim üyelerinden ve öğretim görevlilerinden oluşur. Anabilim veya anasanat dalı kurulu, ilgili anabilim veya anasanat dalı programlarının planlanması ve uygulanmasında anabilim veya anasanat dalı başkanına görüş bildirir.

Bilim dalı yapılanması da aşağıdaki şekildedir. Bilim dalı içindeki eğitim, öğretim, uygulama konusunda özerk bir yapıdadır.

BİLİM VEYA SANAT DALI: MADDE 17 (17.11.1988/19992): Bilim veya sanat dalı; anabilim veya anasanat dalı içinde, eğitim-öğretim, uygulama yapan bir birimdir.

Bilim veya sanat dalı kurulu, o bilim veya sanat dalında görevli profesör, doçent, yardımcı doçent ile öğretim görevlilerinden oluşur. Bilim ve sanat dalı kurulu, ders programlarının, araştırmaların hazırlanma ve uygulamaları ile ilgili önerilerini bilim veya sanat dalı başkanına sunar.

YÜKSEKÖĞRETİM ÜST KURULUŞLARI İLE YÜKSEKÖĞRETİM KURUMLARI SİCİL

YÖNETMELİĞİ: Resmî Gazete Tarihi: 24.05.1984 Resmî Gazete Sayısı: 18382 aynen

"**MADDE 6.** Öğretim elemanları ile ilgili siciller birinci ve ikinci sicil amirleri tarafından temmuz ayı içinde doldurulur." denilmektedir.

"Eğitim sorumlusu" ayrıca "müdavi hekim" olarak birinci sicil amirleridir. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalının herhangi bir yetkisi yoktur.

Siciller gizli olmasına karşın yetkisiz birileri tarafından değerlendirilmeleri suç kapsamındadır ve sicillerin gizliliği bozulmaktadır.

NOTLAR (ÖZET)

Aşağıdaki konular dikkate alınmalıdır.

1. Anayasal ve Avrupa İnsan Hakları Sözleşmesi temelinde, "BİREYİN HAKKI" temelinde işlem yapılması zorunluluktur. Hakkı vermemek bir ceza niteliğindedir. TCK **Madde 26-** (1) Hakkımı kullanan kimseye ceza verilmez.

2. Hakkın verilmemesi, mağduriyete neden olma TCK bir suçtur. *Görevi kötüye kullanma: Madde 257-* (1) Kanunda ayrıca suç olarak tanımlanan haller dışında, görevinin gereklerine aykırı hareket etmek suretiyle, **kişilerin mağduriyetine**
3. İddiaların ispatı Anayasal açıdan iddia sahibi tarafından ispatını gerekli kılar. Kanunun suç saymadığı bir yaklaşım için ceza verilemez, mağduriyete neden olunamaz. *Suçta ve cezada kanunilik ilkesi: Madde 2-* (1) Kanunun açıkça suç saymadığı bir fiil için kimseye ceza verilemez ve güvenlik tedbiri uygulanamaz.
4. Bir uygulama ancak kanunsuz ise uygulanmaz (Anayasa 137, TCK 24). Ceza yaklaşımlarında yorum ve kıyasa yer yoktur. *Suçta ve cezada kanunilik ilkesi: Madde 2-* (3) Kanunların suç ve ceza içeren hükümlerinin uygulanmasında kıyas yapılamaz. Suç ve ceza içeren hükümler, kıyasa yol açacak biçimde geniş yorumlanamaz.
5. Yasal işlem yürütenleri suç işleme nedeniyle suçlamak, görevi nedeniyle yaptıklarını suç gibi göstermek, uzmanlık Tüzüğünde belirtilen “Eğitim Sorumlusu” gibi nitelenmemek ve 2547 Sayılı Yasada belirtilenlere uymayarak özerkliğine müdahale etmek, TCK 131 kapsamında ele alınabilir. *Soruşturma ve kovuşturma koşulu: 131-* (1) **Kamu görevlisine karşı görevinden dolayı işlenen hariç**; hakaret suçunun soruşturulması ve kovuşturulması, mağdurun şikâyetine bağlıdır.
6. Bir kişinin hakkını vermeme veya engelleme durumunda “suç işlemeye teşvik etmek veya suç işleme kararını kuvvetlendirmek” TCK 39. Maddesine göre değerlendirilerek suç kapsamında ele alınabilir.

Bu açıdan hekimlik/uzmanlık yetkisi ile akademik unvanlar (doçent/profesör) farklı olup karıştırılmamaları gerekir.

SONUÇ/YORUM: Hasta Haklarının gelişmesi ile **genetik danışmanlık** kavramının KLİNİK GENETİK temelinde yapılandırıldığında; iş birliği ve eşgüdüm temel görevidir.

Tanı koyma, tedavi ve diğer yaklaşımların sorumluluğu ilgili bilim dallarınca yürütülmesi gerekir.

Sonuç

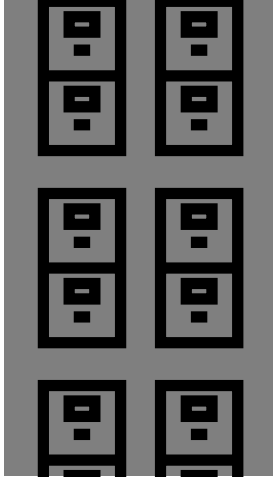
Danışmanlık, sağlık hizmetlerinde önemli bir boyuttur. Bebeklerde de bebeğin tanımı ötesinde, Yaşam Hakkı çerçevesinde yapılanlar ile tedavi garantisi verilemeyeceği, ancak insanlık yaklaşımları temelinde bedensel işlevleri yanında ruhsal ve sosyal boyutlarda da destek ve danışmanlık yapılabileceği algılanmalıdır.

Ailelerin eğer 1000gram altında doğum ağırlığı olan bebekleri doğmuş ise, sağlık personelinin Tanrı rolü beklmeleri bir bakıma doğal karşılanmalıdır. Birçok mucize denilebilen iyileşme boyutu öne çıkarken, bebeklerin kaybedildiği olgularından ise söz edilmemektedir. Malpraktis/Tıbbi Taksir ülkemizde en fazla Perinatal Dönem için söz konusu olduğu, bu oranın Amerika Birleşik Devletlerinden bile sık olduğu, buna karşın Sağlık Personelinin (hekim, hemşire ve eczacı/farmakoloji) ceza almasının nadir olduğu gözlenmektedir. Televizyonda dava edilirken, aile çıkarılarak iddialar belirtilmekte, sıklıkla bunların dava konusu olmadığı da gözlenmektedir. Ayrıca Komplikasyonun bir ceza unsuru olmadığı da hukuk tanımlamasında belirtilmektedir.

Sonuç, danışmanlık bir bilim adamının sıklıkla başvurduğu bir yöntem olmasına karşın, sorumluluk müdavi hekimde, kısaca hastaya bakan veya hastanın yanındaki hekimdedir. Bir insanın kalbi durduğuna müdahaleyi en yakındaki hekim yapar, sorumlusu olur.

Birey bağımsızlığı, yaşam hakkı öncelikli olduğu, temel odak alınan boyutlar bu çerçeveden, bilimsel ve etik ilkeler ile, insanlık temelinde yaklaşımı öngörmektedir.

Kaynaklar



- 1) Anayasanın 17. Maddesi,
- 2) 5237 Sayılı Türk Ceza Kanunu
- 3) 4721 Sayılı Medeni Kanun,
- 4) 1219 Sayılı Tababet ve Şua-batı Sanatlarının Tarzı İcrasına dair Kanununun 70. maddesi,
- 5) Tıbbi Deontoloji Nizamnamesi (Resmî Gazete: 19.2.1960, No: 10436); 13-14/2. Maddesi,
- 6) 2238 Sayılı Doku ve Organ Alınması, Saklanması, Aşılması ve Nakli Hakkındaki Kanununun 7. Maddesi,
- 7) Hasta Hakları Yönetmeliği, Resmi 1998, Sayı: 23420, 15, 18, 26, 30-31 Maddeleri,
- 8) 2827 Nüfus Planlaması Hakkındaki Kanununun 4-6 Maddeleri
- 9) AYRICA 19 Ağustos 2011 gün ve 28030 Sayılı Yönetmelik, ULUSLARARASI DAYANAK:
10)...1981 Lizbon Bildirgesi: Hasta Hakları,
11)...Amsterdam, 28-30 Mart 1994,
12)...1995 Dünya Tabipler Birliği, Bali/Endonezya Bildirgesi,
13)...HASTA HAKLARINA İLİŞKİN AVRUPA STATÜSÜ (ANA SÖZLEŞMESİ) * Roma, Kasım 2002.
14)...Behrman, R.E. Kliegman, R.E. et all. Nelson Textbook of Pediatrics, 16th ed. W.B. Saunders Company, Philadelphia, 2000, sayfa: 10; "Eşit Sağlık Hakkı Formu/EXPLANATORY Model"

Danışmanlık Örnekleri

Örnek 1

1) Birden fazla bulguları olanların genel olasılık verileri

İLK AŞAMA



Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Genetik Bilim Dalı
GENETİK DANIŞMANLIK/KONSÜLTASYON

Olgu MA

Hasta görüldü, POSSUM Kayıtlarında belirtilen özellikler/majör/ belirgin malformasyonları dikkate alındı.

NOT: Minör malformasyonların net saptanmaması söz konusu olabileceği dikkate alınmalıdır.

BİLGİ: Majör malformasyonları ve yüz Fotoğrafları çekilmiştir. Pediatri Genetik arşivindedir.

Olgunuzda temel olarak başlıca bulgular aşağıda çıkarılmıştır.

Pozitif Bulgular:

- Şant- VSD, ASD, PDA
- Dandy-Walker Malformasyon
- Hypospadias,

Bu verilere göre 3 parametrenin olduğu başlıca sendromlar aşağıda sunulmaktadır. Olgu iki veya bir bulgusuna göre de tanı alabileceği dikkate alınmalıdır.

NOT:

Genetik malformasyonlarda sıklıkla "Diagnosis not made" konulduğu ve bulunan bulgulara göre yaklaşımlar yapıldığı dikkate alındığında, aşağıdaki verilere göre hastanın irdelenmesinin yapılacağı bilgisi Müdavi/Sorumlu hekime iletilmesi uygun görülmüştür.

BAŞLICA BU 3 BULGUNUN BİRLİKTELİĞİNE GÖRE TANIMLANABİLENLER

Score	Id	OMIM	Name
3	3091	613884	Chromosome 13, del 13q
3	3118	612337	Chromosome 1, del 1q43-q44 syndrome
3	6279		Chromosome 2, dup 2q21-q33
3	5611	612582	Chromosome 6, terminal deletion 6p
3	5223	212065	Congenital disorder of glycosylation

Score	Id	OMIM	Name
3	3183	122470	Cornelia de Lange syndrome
3	4683	220210	Cranio-cerebello-cardiac syndrome
3	3066	225500	Ellis-van Creveld syndrome
3	3218	100650	Fetal alcohol syndrome
3	3222		Fetal rubella syndrome
3	3650	609442	Fetal Valproate syndrome
3	3179	219000	Fraser syndrome
3	3541	147920	Kabuki syndrome
3	3284	248700	Marden-Walker syndrome
3	5431	601016	M.C.A., Dincsoy-Salih type
3	3287	249000	Meckel-Gruber syndrome
3	6170	257300	Mosaic variegated aneuploidy syndrome
3	3337		Oculo-cerebro-acral syndrome
3	3239	300000	Opitz-G syndrome
3	3048	211750	Opitz trigonocephaly syndrome
3	3384	180849	Rubinstein-Taybi syndrome
3	3114		Triploidy

İNCELEMİYİ YAPANLAR

(Aile Hekimi) İnt Dr. FA

Araştırma Görevlisi Dr. KL

Pediatrik Genetist: Prof. Dr. M. Arif AKŞİT

2) Genel Veriler ve Yapılacakların Dökümü

İkinci Aşama

	Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Genetik Bilim Dalı GENETİK DANIŞMANLIK/KONSÜLTASYON
---	---

GENETİK HASTALIKLARIN İRDELENMESİ

Olgu:

Adı, Soyadı: _____ Dosya No: _____

Majör Bulgular:

- Shunt- VSD, ASD, PDA
- Dandy-Walker malformation
- Hypospadias, epispadias

Genel olarak 3 bulguya göre Hastalıklar ve Öneriler

Tanı	Klinik	Öneri	Fotoğraf vs.	Tetkik	Sonuç
--Chromosome 13, del 13q	--Severe mental retardation,	--IUGR	--Yüz	--Klinik	
--Chromosome 13, interstitial del 13q	--marked short stature and	--POSSUM	--Malforme	--Kromozom	
--Chromosome 13, distal del 13q	--shortened survival.	Ölçümleri			
--Chromosome 13, mosaic 13q deletion	--Neural tube/brain and	--Göz			
--Chromosome 13, interstitial del 13q12	--heart defects,	--Yüz			
--Chromosome 13, del 13q14-q21	--colobomatous microphthalmia,	--GI tarama			
--Chromosome 13, del 13q14-q32	--anal/genital defects and characteristic facies with sloping forehead, high nasal bridge, upslanting/narrow palpebral fissures, small mouth.				
	--Intestinal atresia and --Hirschsprung's disease --with VACTERL association				

BULGULAR ve FOTOĞRAFLARI

-

3) Konsey, Öngörüler

Üçüncü Aşama

Genetik KONSEY Raporu

Konsey bir rapor hazırlar ve aileye sunar. Aşağıda bir konsey raporu ve aydınlatma / bilgilendirme formu ile birlikte sunulmaktadır.

4) Aydınlatma/Bilgilendirme ve Rıza (Konsey Raporu ile birlikte)

Üçüncü Aşama

Eskişehir Acıbadem Hastanesi Perinatoloji/Neonatoloji Gebelik sorunları ile ilgili KONSEY RAPORU (Bilgilendirme ve Rıza) *

*Sürüm: Acıbadem Eskişehir Hastanesi, 22.11.2016 kabul edilmiştir. Eskiler: 2008, 23.5.2011 ve 8.5.2014.

OLGU

- | | |
|---|---|
| • Adı, Soyadı: (Dosya No=Kayıt Numarası): _____ | • T.C. Kimlik Numarası |
| • Doğum Tarihi, Yeri: 34 Yaşında | • Hastanın Bilinç Durumu: Açık/Kapalı |
| • CİNSİYET: K | • Fiili Ehliyet durumu/Hür karar verme: Evet/Hayır: |
| • Kurum Adı: Eskişehir Acıbadem Hastanesi | • Konsey Tarihi: 22 Kasım 2016 |
| • Tarih: 22 Kasım 2016 | • Hastanın İzlendiği Yer Kadın Doğum |
| • MÜDAVİ olan Dr. Adı, Soyadı (Uzmanlık) | • Konseye Katılan Dr. Adı, Soyadı (Uzmanlık) |

BİLGİLENDİRME

1-Sağlık durumunu (HASTALIK/SORUN/BAŞVURU)

Kesin tanı olmasa da Ultrason incelemesi sonucunda gözlenen bulgu: Lissencephaly, intrakraniyal kitle,

2. HASTALIĞIN OLASI SEBEPLERİ

12 Yaşında ilk çocuğu tanısı **lissencephaly** (genetik boyutu belirtilmiyor). 100mg Aspirin kullanıyor, uterin arter DOPPLER bulgu sonucu başlanmış

3. TANI İÇİN GİRİŞİMLER

Bu gebelikte de Ultrason izleminde gözlenmiş. 13GH, 20GH, 28GH ultrason bulgularında sorun saptanmazken, 33GH sağ tempora-parietal bölgede, 3,5 cm hipo-plazik yapı, kitle?

4. TEDAVİ

Tedavi tanı net olması ile oluşabilir, yapılabilecek bir tıbbi yaklaşım yaşamı tehdit edecek özellikte ve tanımlanmıyor.

5. Faydaları ve muhtemel sakıncaları

Tanı kesinleştirilmesi ile bebeğe fayda olması yaklaşım öngörülmesi düşünülmemektedir. Bebek gebelik haftası düşük olduğu için, daha matür olması beklenmesi önerilebilir. A) Acil yaklaşımda doğurtulması, B) Acil sorun olmadığında izlem, C) Bir hafta sonra Konsey tekrarı uygun görüldü.

6. İLAÇLARIN ÖZELLİKLERİ

Aspirin uygulaması irdelenmiştir. Endikasyon yaklaşımı geniş yerine daha kesin olması ile başlanması önerilmektedir.

7. Alternatif tıbbi müdahale usulleri: A GRUBU YAP, B GRUBU YAPILABİLİR, C GRUBU UZMAN GÖRÜŞÜ, D GRUBU:

ARAŞTIRMA/izin gerektiren yaklaşım/farklı çözüm

Alternatif olarak, ultrason yanında MRI ile daha net doku incelenmesi önerilmektedir. Bu konuda Uzman Neonatoloji/prematüre beyin açısından olmasa da yakın ortak irdeleneme önerilmektedir.

8. Hastalığın seyri ve neticeleri

Pediyatrik Genetik açısından irdelenmesi: 209 adet lissencephaly bulgusu olan Sendrom olup, OMIM 13 Sendrom tanımlanmıştır. Klinik 7 tane özel tanımlı sendrom belirtilmektedir. İlk bebek konusunda yapılan Genetik irdelenimin öğrenilmesi ve daha sonra ek bulgulara göre irdeleme için bu konuda bilginin Müdavi Hekime iletilmesi uygundur.

9. TEDAVİ SONRASI

Belirgin bir tedavi değil, gelişen bulgulara ve semptomlara göre yaklaşım yapılması dikkate alınmalıdır. Kitle konusu da tıbbi yaklaşımın usul ve esaslarını belirtecek husus olarak görülmektedir.

10. YENİDEN TIBBİ YARDIMA ULAŞACAĞI YER: Kontrole geleceği yer

İzlem bir hafta sonra

11. Tedavinin kabul edilmemesi halinde ortaya çıkabilecek muhtemel sonuçları

Hekim olmaları dikkate alındığında, Perinatoloji olan merkezde izlemi önerilmektedir. Hastanemizde bu açıdan irdeleme yapılacak ve gerekli görülürse sevk edilebileceği de vurgulanmıştır.

ONAM (RIZA)

RIZA KABUL BÖLÜMÜ

- A) *Bilgi edindiğimi*, Tedavim sırasında uygulanması gerekebilecek ek işlemler hakkında bana bilgi verildi. **EVET**
- B) *İşlemin yapılmasını talep ettiğimi* Müsaade ediyorum bu formda tanımlanan işlemi veya tedavi biçimini kabul ediyorum / kabul etmiyorum **KONTROL**
- C) *Öneriyi/işlemi kabul etmediğimi ve her türlü sorumluluğu yükleneyeceğimi/sonuçlara katlanacağımı* Yakınlarımdan rıza alınması halinde müsaade ediyorum. Müsaade etmiyorum **SEVK**

Belirtirim (beyan ederim) Adı ve Soyadı el yazıları ile yazılarak İMZA."

C—İmzalar: Perinatoloji Uzmanı, Neonatoloji Uzmanı, Kadın Hastalıkları ve Doğum Uzmanı, Diğer Uzmanlar

Prof. Dr. Turgay ŞENER
Perinatoloji Uzmanı

Prof. Dr. M. Arif AKŞİT
Neonatoloji Uzmanı

Uzm. Dr. Ramazan
Kadın Hast. Doğum Uzmanı

Prof. Dr. M. Arif AKŞİT
Çocuk Genetik Uzmanı

Prof. Dr. Demet Özbabalık
Nöroloji Uzmanı

Doç. Dr. Kaan TUN
Beyin Cerrahisi Uzmanı

Dr. Ümit GEDİKOĞLU KURTAR
Nöroloji Uzmanı

Örnek 2

GENETİK DANIŞMA RAPOR ÖRNEĞİ

Olgu Adı : Z. K.
Gönderen Doktor : Op. Dr. H. G.
Tarih : Eylül 11, 2006
Konu : Fetüste *inv(4)* bulunması

Otozomal kromozomlarda görülen inversiyon durumu parasentrik ve perisentrik olmak üzere iki farklı şekilde oluşabilmektedir. Olgumuzda, sentromerin her iki yanını ilgilendiren perisentrik inversiyon şeklinde bulunmuştur.

Bu durumda ortaya çıkan olgulara bakıldığında 1,9,16 ve Y heterokromatin ile *inv(3)p11~13q11~12*, *inv(5)(p13q13)* olgularında genetik bir riskin olmadığı belirtilmektedir (*Gardner&Sutherland, 2004*).

İnversiyon, kromozomda görülen yeniden düzenlemelerin en sık karşımıza çıkan formudur. İnversyonu taşıyan pek çok bireyde herhangi bir sorun bulunmazken bu kişilerin oluşturdukları sperm veya yumurta hücresi dengesiz genetik materyale sahip olabilmektedir.

Şimdiye kadar yapılan geniş kapsamlı çalışmalarda kromozomlardaki yeniden düzenlenme nedeniyle %5-10 arasında anormal özelliklere sahip çocuk doğurma riskinin ailelere bildirilmesi gerekmektedir (*Groupe de Cytogénéticiens Français, 1986; Sherman et al, 1986; Stene et al, 1986; Daniel et al, 1988*).

Genel kural olarak inversiyona maruz kalan kromozom kısmı ne kadar büyükse risk de o aranda artmaktadır. *Kaiser'e* göre *involan* kromozom uzunluğu totalin 1/3 ünden daha küçük ise yeniden düzenlenme riskinin oldukça düşük olduğunu belirtiyor (*Kaiser, 1988*). Önceki çocuklarında anomali olan gruplar incelendiğinde %10-15 kadarında inversiyon olduğu görülmüştür (*Daniel et al, 1989*).

Aslında her inversiyon olgusu kendi durumu göz önüne alınarak incelenmekte ve literatürdeki benzerleri ile karşılaştırılmaktadır. Yapmış olduğumuz literatür

incelemesinde fetüs Z. K.'na ait prenatal tanıda bulunan **46,--,inv(4)(p12q21)** sonucunda ortaya çıkan kırılma noktalarına birebir uyan bir olguya rastlanılmadı. Bununla beraber kırılma noktalarından sadece birine uyan (p12) olgu gösterilmiş olup bunda GABA(A)reseptör genindeki probleme bağlı olarak otizm saptanmıştır (Vincent et al, 2006).

Genetik danışma sonucuna göre:

Aileye anormal çocuk doğurma riskinin % 5-10 arasında olduğu belirtildi. Bu anomaliler fiziksel engel şeklinde olabileceği gibi zekâ durumunu etkileyen sorunlar şeklinde de ortaya çıkabileceği anlatıldı.

Hamileliğin (eğer devam ettirilecekse) Düzey II Ultrasonografi ile takip edilmesi önerildi.

Saygılarımızla

Uz. Dr. Tufan ÇANKAYA

Prof. Dr. Nurettin BAŞARAN

Cücelik Konusunda Perinatoloji Bilgi Talebi ile hazırlanan Bilgiler

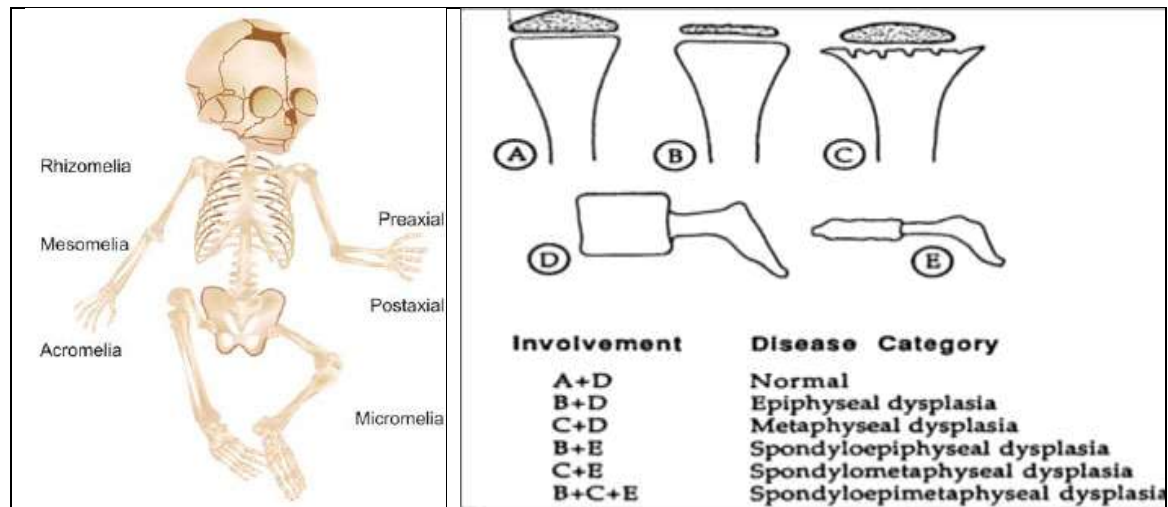
Cücelik konusunda bir olgu nedeniyle genetik verilerin toplu irdelenmesi amacı ile bu çalışma planlanmıştır ve Perinatoloji Bilim Dalına sunulmuştur.

Olgu: Thanophorik Displazi tanısı almış ve 18 GH termine edilmiş bir olgu nedeniyle bu konuda irdeleme yapılmıştır.

Cücelik tanımlaması ve epifizlerin irdelenmesi

Dwarfism-Cüceliklerin başlıca gruplandırılması

- **Rhizomelic**= root, e.g., bones of the upper arm or thigh
- **Mesomelic**= middle, e.g., bones of the forearm or lower leg
- **Acromelic**= end, e.g., bones of hands and feet.
- **Micromelic**= entire limbs are shortened



Cücelik görülen Genetik hastalıklar

a) Rhizomeli



Şekil 1: Rhizomeli olgusu/POSSUM. Kökünde kısalık (root, e.g., bones of the upper arm or thigh)

Rhizomelia başlığında olanlar ▲

- 1) [Chondrodysplasia punctata, rhizomelic type](#) Rhizomelic chondrodysplasia punctata

Rhizomelic chondrodysplasia punctata is an autosomal recessive peroxisomal disorder characterised by rhizomelia, contractures, congenital cataracts, facial dysmorphia, severe psychomotor defects and growth retardation. Biochemically, the levels of plasmalogens (major constituents of cellular membranes) are low due to a genetic defect in their biosynthesis. (Huffnagel 2013).
- 2) [Cleft-Limb-Heart malformation syndrome](#) Cleft lip/palate, limb, heart, skeletal defects CLH syndrome

Report (Verloove-Vanhorick 1981) of a brother and sister with lethal cardiac defect, cleft lip/palate, low set and malformed ears with absent external auditory meatus; and rhizomelia with poly/oligodactyly, multiple skeletal and internal anomalies. The mother had hyperglycemia in pregnancy and subsequently developed non insulin-dependent diabetes.
- 3) [Cranioectodermal dysplasia](#) Levin syndrome
Sensenbrenner syndrome
Cranioectodermal dysplasia 1 (CED1)
Cranioectodermal dysplasia 2 (CED2)
Cranioectodermal dysplasia 3 (CED3)

Short limb dwarfism, especially upper limb rhizomelia, narrow chest, dolicocephaly, sparse thin hair, distinctive face, dental Abnor. and brachydactyly. Additional features may include nephronophthisis and retinitis pigmentosa. Intelligence reported as normal.
- 4) [Familial rhizomelic dysplasia](#) Skeletal dysplasia with rhizomelia, Urbach type

Report (Urbach 1986) of siblings (one female and two male) with severe short stature and rhizomelia of upper limbs, very short humeri, severe limitation of joint movement, microcephaly, sparse scalp hair, developmental delay and other defects, with death in childhood. See report (Viljoen 1987) on possible phenotypic variability with three siblings and a cousin with variable rhizomelic shortening without facial dysmorphism. Suggested (Al-Gazali & Al-Asaad 1995) that one of these cases had Omodysplasia.
- 5) [Humero-spinal dysostosis, congenital heart disease](#)

Association of congenital heart disease (mitral thickening, tricuspid incompetence, cardiomyopathy) with skeletal anomalies including short stature with subluxation of elbows and knees, coronal clefts of vertebrae, short/bifurcated humeri and talipes. Not all cases have cardiac involvement (Perez-Aytes 2005). Follow-up (Perez-Aytes 2005) of a case at 27 years of age (previously reported by Cortina 1979): he had undergone multiple orthopedic surgical interventions primarily for leg deformities, had severe spine deformities,

Rhizomelia başlığında olanlar

short thorax, and limited movement of the elbow joints. His intellectual development was normal. There was no cardiac involvement.

6)

[Hutterite cerebro-osteo-nephro dysplasia](#)

Two Hutterite sisters reported (Opitz 1985) with prenatal short stature, feeding difficulty with growth and mental retardation, moderately severe short trunk and rhizomelia, seizures/movement disorder, and terminal nephrotic syndrome suggested in one sibling.

Two further cases have been reported; one a relative of the original cases (Lowry 1997), the other an unrelated case (Udler 1997) with similar skeletal and renal Abnor. and borderline intelligence.

7)

[Lethal skeletal dysplasia, Dandy-Walker malformation, heart defects, hypoplastic genitalia](#) Lethal skeletal dysplasia, Stevens-Lachman type

Siblings reported (Stevens & Lachman 2010) with a lethal bone dysplasia with rhizomelic and mesomelic limb shortening, hooked clavicles, dumbbell femurs, and absence of talus and calcaneus ossification; Dandy-Walker malformation, congenital heart defects pulmonary stenosis in the male and tetralogy of Fallot in the female), joint contractures, genital hypoplasia, and distinctive facial features.

Both sibs had hirsutism, brachycephaly, hypertelorism, short upturned nose, high nasal bridge, thin lips, posterior cleft or narrow palate, low set ears, short adducted thumbs, 5th finger clinodactyly.

8)

[Mesomelic dysplasia, degenerating cartilage type](#) Mesomelic dysplasia, ring around the cartilage type

Report (Brodie) of a 25 week fetus with normal facies, overfolded ears with prominent superior helices, narrow chest, severe mesomelic short limbs with mild rhizomelia, ulnar deviation of hands, and talipes.

9)

[Microcephaly, muscular build, rhizomelia, cataracts](#)

Report (Verloes 1997) of a boy of consanguineous parents with severe microcephaly, juvenile cataract, rhizomelic short limbs with muscular build, advanced skeletal maturation, micropenis and hypoplastic scrotum, and borderline intelligence.

10)

[Rhizomelia, anal atresia, anophthalmia](#)

Report (Özlem) of a single case from a consanguineous family with bilateral anophthalmia, anal atresia, short stature with rhizomelia, dextrocardia and agenesis of the corpus callosum.

Other features included hypotonia, small dysmorphic ears, hypoplastic nails, bifid sternum, annular pancreas and atrophic kidneys.

Death occurred at 16 days following surgery for the imperforate anus. This case had three paternal uncles born with bilateral anophthalmia and who died shortly after birth.

11)

[Short stature, onychodysplasia, facial dysmorphism, hypotrichosis](#) Turnpenny-Thwaites syndrome Short stature, rhizomelic limb shortness, abnormal facies SOFT

Several families and cases have been reported with short stature (severely short long bones) distinctive facies and defects of hair and nail development. Cognitive abilities were reported as normal.

Features include a long, triangular face with prominent nose and small ears, unusual high-pitched voice, hand anomalies with clinodactyly, brachydactyly, and hypoplastic distal phalanges, small fingernails, and postpubertal sparse and short hair. Relative macrocephaly in childhood, small head circumference in adulthood (Sarig 2012, Shalev 2012).

12)

[Skeletal dysplasia with rhizomelia, Patterson-Lowry type](#)

Moderate rhizomelic short limb dwarfism, particularly affecting upper limbs, with limited joint mobility; now reported in three unrelated individuals.

Intelligence normal.

Case reported by Kamoda had respiratory distress and died suddenly of unknown cause in late infancy.

13)


[Spondyloepimetaphyseal dysplasia, aggrecan type](#)

Report (Tompson 2009) of 2 brothers and a sister with an autosomal recessive spondyloepimetaphyseal dysplasia.

Features include severe short stature (at ages 16, 19 and 24 height was between 66 and 71 cm); relative macrocephaly, severe midface hypoplasia with almost absent nasal cartilage, relative prognathism, slightly low-set, posteriorly rotated ears., short neck, barrel chest, rhizomelia and


Rhizomelia başlığında olanlar

mesomelia without bowing of limbs, brachydactyly, short broad thumbs, horizontal nails, telescoping interphalangeal joints.

- 14) [Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Whyte-McAlister](#) 
Spondylo-epi-metaphyseal with hypotrichosis Whyte syndrome

Report (Whyte 1990) of a family with rhizomelic spondyloepiphyseal dysplasia and congenital hypotrichosis in three generations.

15)

[Spondylometaphyseal dysplasia, cone-rod dystrophy](#) 

Features of the SMD include severe postnatal short stature, rhizomelic shortening of the limbs, early bowing of the long bones of the legs, platyspondyly and characteristic vertebral body shape, progressive metaphyseal irregularity and cupping, and shortening of all the tubular bones.

There was early onset and progressive visual impairment, pigmentary maculopathy, and electrophysiologic demonstration of cone-rod dystrophy.

Cücelik görülen Genetik hastalıklar

b) Mesomelia



Şekil 2: Mesomelia olgusu/POSSUM. Orta gövdede kısalık (middle, e.g., bones of the forearm or lower leg)

Mesomelia başlığında olanlar

1)

[Acromesomelic dysplasia, Fasanelli type](#) 

Single report of sibs (Fasanelli 1983) with short stature, severe acro-mesomelic short limbs, distinctive facies with broad nose, limited elbow and wrist movement.

2)

[Acromicric dysplasia](#) 

Autosomal dominant disorder characterized by severe short stature, short hands and feet, limited joint movement, and skin thickening. Radiologic features include delayed bone age, cone-shaped epiphyses, shortened long tubular bones, and ovoid vertebral bodies.

3)








[Brachydactyly, mesomelia, aortic and mitral anomalies](#) 

Single case report (Stratton 1993) of a male with brachydactyly, thin build with narrow shoulders, unusual facies with long chin and obtuse mandibular angle, beaked nose, mesomelic shortening of arms, and aortic root dilatation/mitral prolapse.
Report (Fryer 1994) of a girl with many similar features.

Mesomelia başlığında olanlar ▲

4)	Brachymesomelia and Peters' anomaly	Report (Kivlin 1993) of a single case with congenital short stature with mesomelia, hands of normal size with long thumbs and camptodactyly; talipes, dislocated hip; corneal clouding, Peter's anomaly.
5)	Cardiospondylocarpofacial syndrome	Report (Forney 1966) of a family with conductive deafness (stapes fixation), mitral valve regurgitation, short stature, freckled faces, cervical vertebral fusion and tarsal/carpal fusion.
6)	Facial dysmorphism, pigmented nevi, osteoporosis, brachydactyly, skeletal anomalies Facial dysmorphism, pigmented nevi, osteoporosis, brachydactyly, skeletal anomalies MCA, Oktenli-Gul type Facial dysmorphism, pigmented naevi, osteoporosis, mitral/aortic prolapse, brachydactyly, skeletal anomalies	Single case report (Oktenli) of an adult male with consanguineous parents, with facial dysmorphism, multiple pigmented nevi, osteoporosis, brachydactyly, and other skeletal anomalies. Dysmorphic features included high prominent forehead, thick eyebrows, upslanting palpebral fissures, puffy eyelids, low set ears. There was thoracolumbar kyphosis, mild scoliosis, short thick hands with mild flexion contractures of distal interphalangeal joints, broad dysplastic nails of hands and feet, and mitral and aortic valve prolapse. Intellect was normal.
7)	Frontonasal dysplasia, Poland anomaly, unilateral hypoplasia of lower limb	Single case report (Guion-Almeida & Gil da Silva Lopes) with frontonasal dysplasia, Poland anomaly and contralateral hypoplasia of lower limb. Features include hypertelorism, epicanthus, broad furrowed nose with absent tip, thin lips, prominent ears, asymmetric chest with winged left scapula, absent pectoral muscles, rhizo-mesomelia of left arm with ulnar deviation of hand, three fingers on left hand with duplicated nail on middle finger, asymmetric lower limbs.
8)	Lethal skeletal dysplasia, Dandy-Walker malformation, heart defects, hypoplastic genitalia Lethal skeletal dysplasia, Stevens-Lachman type	Siblings reported (Stevens & Lachman 2010) with a lethal bone dysplasia with rhizomelic and mesomelic limb shortening, hooked clavicles, dumbbell femurs, and absence of talus and calcaneus ossification; Dandy-Walker malformation, congenital heart defects pulmonary stenosis in the male and tetralogy of Fallot in the female), joint contractures, genital hypoplasia, and distinctive facial features.
9)	Macrocephaly, mesomelia, talipes	Single case report (Le Marec 1983) with macrocephaly, prominent forehead, flat nose, bilateral and symmetric short and bowed forearms, and unusual talipes
10)	Megepiphyseal dwarfism Megaepiphyseal dysplasia	Single case report of a boy of consanguineous parents with unusual facies with snub nose, epicanthic folds and micrognathia, cleft palate, glaucoma, dislocated lenses, deafness and characteristic radiological changes. He also had homocystinuria
11)	Mesomelia, radial hypoplasia, bifid thumb, unusual facies	Single case report (Brunoni) of a girl with mesomelic short limbs, hypoplasia of the radii and duplication of thumbs, and unusual facies with hypoplasia of the facial bones and micrognathia. There was an associated ectodermal dysplasia with sparse hair and dental anomalies
12)	Mesomelia-synostoses syndrome	Autosomal dominant mesomelic dysplasia with acral synostoses, ptosis, hypertelorism, abnormal palate, congenital heart defects, and ureteral anomalies

Mesomelia başlığında olanlar ▲

- 13) [Mesomelic dysplasia, Kantaputra type type](#)  [Kantaputra-Gorlin-Langer syndrome A.D.](#) mesomelic dysplasia, ankle/carpal/tarsal synostosis Mesomelic dysplasia, Thai type Chromosome 2, microduplication 2q31.1
- Three generation Thai family (Kantaputra 1992) with 15 affected individuals, with mesomelic dysplasia, and multiple synostoses. Severe forearm shortening. Prominent calcanei on ventral surfaces of distal fibulae are characteristic. Normal intelligence, no craniofacial Abnor..
-
- 14) [Mesomelic dysplasia, Kohn-Malinger type](#) 
- Report (Kohn 1995) of three affected sibs of consanguineous parents with mesomelia of upper limbs mainly affecting ulna, bilateral club feet, absent/hypoplastic nails of hands and feet, and severe mental retardation, with death in infancy/early childhood.
-
- 15) [Mesomelic dysplasia, Savarirayan type](#)  Mesomelic dysplasia, absent fibulae and triangular tibiae
- Report (Savarirayan 2000) of two unrelated cases with a mesomelic dysplasia with absent fibulae and severely hypoplastic triangular-shaped tibiae. Other features include moderate mesomelia of the upper limbs, dislocated radial heads, pelvic Abnor. including dislocated hips, bilateral hypoplasia of the glenoid, and developmental delay.
-
- 16) [Mitral valve prolapse, short stature, unusual facies](#)  Polyvalvular heart disease syndrome
- Autosomal dominant disorder with associated features of heart valve disorders, short stature, dolicocephaly, broad forehead, posteriorly angulated ears, long philtrum, thin upper lip, high arched palate, small hands, joint hypermobility.
-
- 17) [Oto-spondylo-megaepiphyseal dysplasia](#)  Nance-Sweeney syndrome OSMED syndrome Insley-Astley syndrome Bone dysplasia, midface hypoplasia, deafness Chondrodystrophy, sensorineural deafness
- Short stature with short limbs from birth. Typical rounded facies with hypoplastic midface, small/hypoplastic nose with depressed nasal bridge, cleft palate, micrognathia, severe sensorineural deafness.
-
- 18) [Robinow syndrome](#)  Fetal face syndrome Mesomelic dysplasia, Robinow type Robinow syndrome, autosomal dominant form
- Recognizable from birth by moderate mesomelic short limbs (mainly forearms), brachydactyly, characteristic facies with frontal bossing, hypertelorism, short upturned nose, midface hypoplasia and gingival hyperplasia (giving the "foetal face" appearance), S-shaped eyelids; hypoplastic genitalia.
-
- 19) [Robinow syndrome, autosomal recessive form](#)  Covesdem syndrome Costovertebral segmentation defect, mesomelia, unusual facies
- Autosomal recessive COstoVERtebral Segmentation DEfect with Mesomelic (COVESDEM) with shortening of upper limbs and unusual facies, which resembles the autosomal dominant Robinow syndrome (3379). Mesomelic short limb dwarfism with multiple vertebral and rib segmentation defects. Frontal bossing, hypertelorism, S-shaped eyelids, short upturned nose, midface hypoplasia, tented upper lip and short neck, barrel chest, genital hypoplasia.
-
- 20) [Spondyloepimetaphyseal dysplasia, aggrecan type](#) 
- Report (Tompson 2009) of 2 brothers and a sister with an autosomal recessive spondyloepimetaphyseal dysplasia. Features include severe short stature (at ages 16. 19 and 24 height was between 66 and 71 cm); relative macrocephaly, severe midface hypoplasia with almost absent nasal cartilage, relative prognathism, slightly low-set, posteriorly rotated ears., short neck, barrel chest, rhizomelia and mesomelia without bowing of limbs, brachydactyly, short broad thumbs, horizontal

Mesomelia başlığında olanlar ▲

nails, telescoping interphalangeal joints.

21)

[Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Leonard-Hughes type](#) Spondylo-epi-metaphyseal dysplasia, Leonard-Hughes type

Single case report (Leonard 1994) of spondyloepimetaphyseal dysplasia present from birth, mildly dysmorphic facies with short upturned nose and depressed nasal bridge, mild developmental delay, sparse and slow growing hair, and positive sweat electrolyte test without clinical/molecular evidence of cystic fibrosis.

22)

[Spondylo-mega-epiphyseal dysplasia, upper limb mesomelia, punctate calcifications, deafness](#)

Single case report (Agarwal) with generalized shortening of all long tubular bones with particularly marked mesomelic shortening, distal ulnar and pubic punctate calcifications, mega-epiphyses, platyspondyly, anterior beaking of the vertebrae, and sensorineural hearing loss

23)

[Spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia](#)

Report (Silverman 1985) of 8 cases of bone dysplasia recognizable from birth by severe short trunk and limb dwarfism, limited spinal mobility and severe short neck. Round face with hypertelorism and short nose.

24)

[Vertebral and eye anomalies, cutis aplasia, short stature](#)

Report (Prasad) of a girl with 3rd cousin parents, with short stature; cutis aplasia of the scalp; unusual facies with hypertelorism, prominent eyes with megalocornea, and pointed chin, nasolacrimal duct obstruction; kyphoscoliosis with malsegmentation of thoracic vertebrae, 11 pairs of ribs, and hand anomalies with underdevelopment of some of the distal interphalangeal joints.

Cücelik görülen Genetik hastalıklar:

c) Acromelic



Şekil 3: Acromelic olgu/POSSUM. Uç kısmında kısalık (end, e.g., bones of hands and feet)

Acromelic başlığında olanlar ▲

1)












[Acheiropody](#) Absent hands and feet Acheiropody, Brazilian type

Transverse symmetrical reduction defect of upper and lower limbs, without other anomalies. Absent hands (forearms and elbows), and feet (abnormal development of distal tibia, absent fibula) seen in several inbred families in Brazil (Freire-Maia 1975, Silveira 1998) and reported in two isolated cases (Horn 1994).

Acromelic başlığında olanlar ▲

2)	Achondrogenesis 2 Langer-Saldino type achondrogenesis Achondrogenesis II	Pregnancy complicated by polyhydramnios or prematurity. Stillbirth or neonatal death common but survival for weeks is possible. Severe limb shortening, large head with flat face and square shaped trunk with prominent abdomen. Hydrops is frequently present.
3)	Achondrogenesis type 1A Parenti-Fraccaro type achondrogenesis Achondrogenesis, Houston-Harris type ACG1A	Features include intrauterine growth failure, micromelia, minor facial anomalies, deficient ossification of the skull, absent or extremely defective spinal ossification, short beaded ribs, and short deformed long bones with a stellate appearance (Grigelioniene 2013). Often premature, stillborn, or neonatal death within minutes. Severe shortening with , large head, , and protuberant abdomen. Present with short neck and trunk, narrow thorax and protuberant abdomen, severe flipper-like short limbs, protruding eyes, flat nasal bridge, severe midface hypoplasia, short nose with anteverted nares, low-set ears, and protrusion of tongue.
4)	Achondrogenesis, type 1B	Lethal newborn skeletal dysplasia presenting with premature delivery, stillbirth or death within minutes. Severe limb shortening. Large head with severe midface hypoplasia.
5)	Achondroplasia	Manifest at birth with rhizomelic short limbs but length may be in normal range. Head disproportionately large in relation to height with hypoplastic midface. Risk of spinal compression. Adult height: males 131cm +/- 5.6cm, females 124cm +/- 5.9cm. For standard growth curves in achondroplasia (Horton 1978).
6)	Acro-coxo-mesomelic dysplasia	Single report (Plauchu 1984) of siblings with acromesomelic short stature, club hands/feet, short malformed fingers, dislocation of radial head and hip. Normal spine.
7)	Acrodysostosis Acrodysostosis with hormone resistance Acrodysostosis 2, with or without hormone resistance	Recognizable from birth by small hands and feet, characteristic facial features with nasal and maxillary hypoplasia, and relative mandibular prognathism; short stature, spinal stenosis and hypogonadism. Mental retardation is common. Progressive rest. joint movement with arthritis described. There is an association with increased paternal age.
8)	Acrofacial dysostosis, Arens-Goodman type	Single case report (Arens 1991) of an infant of consanguineous parents with severe symmetrical deficiency of 5th digital rays of all 4 limbs, distinctive face (hypertelorism, short palpebral fissures, small nose with narrow nares, microstoma, micrognathia), atresia of the external auditory meati, heart/kidney anomalies, decreased gut motility, bilateral talipes and dislocated hips. There was an additional rudimentary finger between 3/4 on one hand.
9)	Acro-fronto-facio-nasal dysostosis, type 1 MCA/MR syndrome, frontonasal dysostosis M.C.A., M.R., frontonasal dysostosis AFFND	Fronto-nasal dysostosis, cleft lip/palate, limb hypoplasia and post-axial polysyndactyly. Features include mental retardation, short stature, hypertelorism, broad notched nasal tip, cleft lip/palate, postaxial camptobrachypolysyndactyly, fibular hypoplasia, and anomalies of foot structure.
10)	Acromelic frontonasal dysplasia Frontonasal dysplasia with M.C.A., Toriello type	Severe frontonasal dysplasia sequence with epibulbar dermoid, agenesis of the corpus callosum, Dandy Walker malformation, tibial aplasia/hypoplasia and duplicated great toes.











Acromelic başlığında olanlar ▲

11)	Acromesomelic chondrodysplasia, genital anomalies 	Single case report (Demirhan 2005) of a girl from a multiconsanguinous family, with a severe form of acromesomelic chondrodysplasia. Features include aplasia of the fibula, severe brachydactyly, ulnar deviation of the hands, and fusion of carpal/tarsal bones. She also had genital Abnor. with hypoplasia of the uterus, absent ovaries on ultrasound, resulting in hypergonadotrophic hypogonadism.
12)	Acromesomelic chondrodysplasia, Hunter-Thompson type 	Acromesomelic short limbs with dislocations of ankles, hip, knee, and elbow joints. Very small hands and feet with short and irregular digits. Normal craniofacial phenotype, normal trunk. Corneal opacities reported (Clarke 1995).
13)	Acromesomelic dwarfism, Ferraz type 	Report (Ferraz 1997) of a mother and her son with acromesomelic dwarfism. Features include facial dysmorphism with short nose and downslanting palpebral fissures, short hands and feet with stubby fingers and toes, and short long bones
14)	Acromesomelic dysplasia, Brahimi-Bacha type 	Report (Brahimi 1988) of a sister and brother with a distinct mild to moderate acromesomelic dysplasia: short limbs, very small/deformed hands, restricted elbow and wrist movements, pes valgus. Normal intelligence.
15)	Acromesomelic dysplasia, Campailla-Martinelli type  Acromesomelic dysplasia, Hunter-Thompson	Severe short stature from birth, with predominant involvement of forearms, very small hands and feet: short forearms, stubby fingers with irregular lengths, frontal bossing and moderate flat face but may have normal facial phenotype. Dislocations of ankles, hip, knee and elbow joints.
16)	Acromesomelic dysplasia, Fasanelli type 	Single report of sibs (Fasanelli 1983) with short stature, severe acromesomelic short limbs, distinctive facies with broad nose, limited elbow and wrist movement
17)	Acromesomelic dysplasia, Maroteaux type 	Severe short stature from birth, mainly affecting forearms and lower legs, hands and feet with stubby fingers and toes, frontal bossing and moderately flat face.
18)	Acromicric dysplasia 	Autosomal dominant disorder characterized by severe short stature, short hands and feet, limited joint movement, and skin thickening. Radiologic features include delayed bone age, cone-shaped epiphyses, shortened long tubular bones, and ovoid vertebral bodies.
19)	Acro-pectoro-vertebral dysplasia  F syndrome Acropectorovertebral dysplasia, F form	Two families have been reported with severely malformed hands and feet (Grosse 1969, Camera 1995). Carpal and tarsal synostoses, polydactyly, malformed 1st digits of hands and feet, sternal deformity, prominent sternum and spina bifida occulta. Both normal intelligence and intellectual disability reported.
20)	Aphalangy, hemivertebrae, Potter phenotype 	Report (Johnson 1990) of two brothers and sister with Potter phenotype, anal atresia, hemivertebrae, missing fingers and toes. The thumbs were fused to the radial side of the hand or to index finger.
21)	Astley-Kendall dysplasia  Lethal chondrodysplasia, Astley-Kendall type	Lethal short-limbed dwarfism with defective ossification and unusual generalised nodular calcification within cartilage; multiple ossification centres; normal sized hands and feet. There are features of a chondrodysplasia punctata and osteogenesis imperfecta.











Acromelic başlığında olanlar ▲

22)	Atelosteogenesis, type 2 de la Chapelle dysplasia Neonatal osseous dysplasia 1	Lethal short limb bone dysplasia with deficient ossification of parts of the skeleton. Features include facial dysmorphism with flat face, cleft palate (50%), bowed long bones, severe hypoplasia of ulna/fibula, abducted thumbs and toes, small chest with short ribs, stenosis of larynx, bronchomalacia; large joint dislocations, club feet, cervical kyphosis and severe hyperlordosis of lumbar spine.
23)	Berk-Tabatznik syndrome Kyphosis, brachyphalangy, optic atrophy	Report (Berk & Tabatznik 1961) of a single case with the association of cervical vertebral anomalies, congenital optic atrophy and hypoplasia of distal phalanges. Further case reported (Hartwell 1988).
24)	Bilateral microphthalmia with cyst, facial clefts, limb anomalies	Single case report (Gupta 2003) with bilateral microphthalmia with cyst, minor limb anomalies (broad phalanges and small feet), and multiple facial malformations with cleft lip, cleft nose, low set posteriorly angulated ears.
25)	Borjeson-Forsman-Lehmann syndrome Mental retardation, microcephaly, epilepsy, hypogonadism	Variable phenotype with mental retardation, seizures, coarse facial features with prominent supraorbital ridge and long ears, obesity, short stature, tapering fingers, shortened toes and hypogonadism
26)	Brachydactyly, long thumb type Hollister syndrome	Family reported (Hollister & Hollister 1981) with small hands and feet with symmetric brachydactyly, relatively long thumbs, short clavicles, narrow shoulders, limited joint mobility, pectus excavatum and possible cardiac conduction defect.
27)	Brachydactyly, type A Brachymesophalangy	Short middle phalanges; subclassified according to pattern of digital involvement. Distal symphalangism occurs in some types. Mild short stature common. Can be an isolated malformation with autosomal dominant inheritance or as part of more complex syndromes.
28)	Brachydactyly, type B	Hypoplasia or aplasia of distal phalanges and short middle phalanges, affecting ulnar side of hand more severely. Absent/hypoplastic nails. Mild syndactyly between digits, symphalangism. Usually have bifid thumbs and halluces. Facial characteristics may be down-slanting palpebral fissures, high nasal bridge, prominent nose with bulbous tip, short philtrum
29)	Brachydactyly, type C	Deformity of middle and proximal phalanges of fingers 2 and 3, small middle phalanx of 5th finger, short and round 1st metacarpal. The 4th finger is usually the longest. Other findings may include short stature, foot anomalies including short hallux, and other skeletal Abnor. including hip dysplasia.
30)	Brachydactyly, type D	Short and broad terminal phalanges of thumbs and big toes. Occurs as an isolated malformation and in 75% of cases is bilateral. Review of Brachydactyly syndromes as a molecular disease family (Mundlos 2009).
31)	Brachydactyly, type E	Shortness of one or more metacarpals and/or metatarsals, often 4th or 5th. Usually associated with mild short stature. Three subtypes were suggested, based on the metacarpal/metatarsal involved: E1, limited to the 4th metacarpals/tarsals; E2, variable combinations of metacarpals with additional shortening of some phalanges; E3, a combination of E1 and E2.

Acromelic başlığında olanlar ▲

32)	Cartilage-hair hypoplasia  Metaphyseal chondrodysplasia, McKusick type Cartilage hair hypoplasia	Short limbed short stature from birth, with relatively long trunk. Metaphyseal changes may not develop until the 2nd year. Sparse, fine scalp hair, pudgy hands and feet, brachydactyly, variable chest deformities, limited extension of elbows, bowed legs, genu varum, ligamentous laxity, increased lumbar lordosis. Adult height approximately 120cm.
33)	Cerebro-oculo-skeletal-renal syndrome 	Single case report (Silengo) of congenital microcephaly, lack of developmental progress, failure to thrive, congenital optic atrophy, renal disease and skeletal defects. Death at 5 months of age.
34)	Chromosome 21, tetrasomy 21 	Severe mental retardation, hypotonia and dysmorphic features reported (Kwee) with mosaic tetrasomy 21 in one patient.
35)	Craniofacial dysostosis, diaphyseal hyperplasia  Dominant osteosclerosis, Stanescu type	Short stature with rhizomelic short limbs, marked shortening of upper arms, brachydactyly, fractures, microcephaly, hypoplastic midface, protruberant eyes, hypoplastic mandible and dental Abnor.. Premature closure of initially large fontanelles.
36)	Craniosynostosis, Fairbank type  Craniosynostosis, brachydactyly, no tooth eruption	Craniosynostosis, brachydactyly, short legs, limited extension of elbows and knees, failure of tooth eruption.
37)	Desbuquois dysplasia  Desbuquois syndrome Spondylometaphyseal dysplasia, advanced bone age Chondrodystrophy, joint dislocation, glaucoma, mental retardation Spondylometaphyseal dysplasia, Piussan-Maroteaux type	Moderate short stature of prenatal onset with both short limbs and short trunk, and advanced bone maturation. Flat face, prominent eyes, flat nose, relative prognathia. Mild to severe joint laxity is progressive during childhood with multiple joint dislocations. Development is delayed.
38)	Ellis-van Creveld syndrome  Chondroectodermal dysplasia	An autosomal recessive skeletal dysplasia with associated multisystem involvement characterized by short limbs, short ribs, postaxial polydactyly, dysplastic nails, and abnormal teeth, with congenital heart defects occur in 50-60% of cases (Shen 2011).
39)	Eye, skeletal, cardiac defects, Santos-Gollop type 	Report (Santos 1992) of siblings of consanguineous parents: one boy with anophthalmia; one boy with buphthalmos, and multiple skeletal, muscle and cardiac Abnor.; and stillborn girl with anophthalmia, cardiac and skeletal Abnor..
40)	Facio-audio-symphalangism syndrome  Symphalangism- brachydactyly syndrome Multiple synostosis syndrome WL syndrome Herrmann facioaudiosymphalangism syndrome Herrmann multiple synostosis syndrome Multiple synostoses syndrome, type 1	Multiple joint fusions involving the midphalangeal joints, elbows (radio-humeral), tarsal and carpal bones, and fusion of auditory ossicles leading to conductive deafness. Muscular body build, broad hemicylindrical nose, high nasal bridge, lack of alar flare, thin upper lip, strabismus and hypermetropia, brachydactyly, syndactyly, clinodactyly. Normal stature.
41)	Facio-cardio-melic dysplasia  Cantu-Hernandez- Ramirez syndrome	Report (Cantu) of three brothers with consanguineous parents with acromesomelic short limbs, peculiar facies with microretrognathia, microstoma, microglossia, webbed neck, congenital heart defects, hypoplastic thumbs, talipes and early death.








Acromelic başlığında olanlar ▲

42)	Fetal warfarin syndrome  Foetal warfarin syndrome Vitamin K deficiency embryopathy Foetal coumarin exposure	Maternal therapy with coumarin derivatives in first trimester of pregnancy may lead to offspring with facial anomalies including flat midface, nasal hypoplasia, hypertelorism, various eye Abnor. (cataract, microphthalmia, optic atrophy), variable degrees of mental and growth retardation, and less frequently to cardiovascular or CNS malformations. Other features include stippling of the epiphyses, variable limb defects ranging from severe rhizomelic shortening to dystrophic nails and shortened fingers, and spinal anomalies
43)	Fibular aplasia, brachydactyly  Acromesomelic dysplasia, Du Pan-Grebe type Du Pan syndrome	Short stature, mainly due to short lower limbs with absent or rudimentary fibulae, dislocated knees, feet more severely affected than hands, short, stumpy and deviated digits on hands and feet. Mild midface hypoplasia. Head and trunk normal. Normal intelligence. Note twins discordant for fibular aplasia (Halal).
44)	Frontonasal dysplasia 	Report (Guion-Almeida & Richieri-Costa 2006) of a single case with consanguineous parents, with midline cleft lip/palate, first branchial arch anomalies, congenital heart defect with tetralogy of Fallot, and severe CNS developmental Abnor. including polymicrogyria, enlarged ventricles, cerebellar anomalies, and congenital aqueductal stenosis.
45)	Geleophysic dysplasia  Geleophysic dwarfism	Geleophysic dysplasia is an autosomal recessive disorder characterised by short stature, small hands and feet, stiff joints, and thick skin; often present with a progressive cardiac valvular disease which can lead to an early death (Allali 2011).
46)	Generalised enchondromatosis 	Generalized but assymmetrically distributed enchondromata affecting principally the tubular bones, sometimes severe in the hands and feet. Manifestation in early childhood. May have dolichocephaly.
47)	Grebe chondrodysplasia  Achondrogenesis, Grebe type Grebe-Quelle-Salgado chondrodystrophy	Severe dysostosis limited to the limbs with increasing shortening from proximal to distal segments, rudimentary fingers and toes, frequent polydactyly; legs more severely affected than arms. Shortening of some phalanges noted in heterozygotes (Curtis 1986, Kumar 1984). Trunk and head are normal. Normal intellect.
48)	Greenberg dysplasia  Lethal chondrodysplasia, Greenberg-Rimoin type Greenberg-Rimoin dysplasia Hydrops, ectopic calcification, moth-eaten skeletal dysplasia HEM skeletal dysplasia	Lethal chondrodystrophy characterised by gross hydrops and dwarfism with severely shortened limbs, polydactyly, brachydactyly, platyspondyly, markedly short long bones with unusual modelling and ectopic ossification centres. Defect in sterol metabolism; possible deficiency of 3 beta-hydroxysterol delta14-reductase as the underlying defect.
49)	Hypochondroplasia 	Usually manifest in childhood by moderate short stature and disproportionately short limbs. Stature may be normal at birth; head circumference is frequently enlarged. Other features include lumbar lordosis, bowed legs. Mental retardation is rare.
50)	Lethal chondrodysplasia with M.C.A., Dandy-Walker cyst  Moerman-Vandenbergh-Fryns syndrome	Lethal short-limbed dwarfism with hydrops, hypoplastic lungs and severe spondylocostal changes, Dandy-Walker cyst, cleft palate, cardiovascular anomalies including VSD and pulmonary stenosis and urogenital anomalies.
51)	Lethal short limb dwarf, McAlister-Crane type 	Siblings with a lethal short limb dwarfism, and macrocephaly, small face, depressed nasal bridge, cleft palate, very small bell-shaped chest,

Acromelic başlığında olanlar ▲

		hypoplastic lungs, omphalocele, short bowed limbs, club feet with wide space between 1st and 2nd toes.
52)	M.C.A., Carpenter-Hunter type	Report (Carpenter) of a stillborn female infant with fragile bones, fractures, and multiple malformations including occipital encephalocele, frontonasal dysplasia, microphthalmia, absent distal nose, cleft palate, micrognathia; narrow thorax; tetramicromelia; pre- and postaxial polydactyly of hands and feet; cerebral, cardiac, and urogenital anomalies.
53)	MCA, renal-hepatic-pancreatic dysplasia, short limbs cardiac anomalies MCA, Witters-Fryns type	Report (Witters 2002) of a single case with second trimester prenatal diagnosis of severe symmetrical limb deficiencies, posterior fossa cyst and cardiac Abnor.. Post-Postmortem examination revealed additional anomalies including renal-hepatic-pancreatic dysplasia, cleft palate, and Müllerian duct anomaly.
54)	M.C.A., Zolotukhina-Kuznetsov type	Single case report of infant with multiple Abnor. Including microphthalmia, proboscis-like structure, short and bowed limbs, missing digits and CNS anomalies.
55)	Metaphyseal acroscyphodysplasia	Mental retardation, short stature, wedge-shaped epiphyses of knees Mental retardation, short stature., wedge-shaped epiphyses of knees Bellini disease Metaphyseal chondrodysplasia, cone-shaped epiphyses
56)	Metaphyseal chondrodysplasia, Castriota-Scanderbeg type Cartilage hair hypoplasia-like metaphyseal chondrodysplasia	Single case report of a girl with failure to thrive, postnatal short stature with rhizomelic shortness of upper and lower limbs and acromelic shortness of upper limbs; progressive chest deformity, hypertelorism and depressed nasal bridge. There was no immune deficiency or hair Abnormality.
57)	Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type Metaphyseal chondrodysplasia, tracheomalacia	Siblings with severe short limb dwarfism and metaphyseal chondrodysplasia, progressive scoliosis, tracheobronchomalacia, brachydactyly, short and broad nails, narrow and deformed thorax. Normal mental development.
58)	Metaphyseal chondrodysplasia, retinitis pigmentosa	Report (Phillips) of siblings with very mild metaphyseal chondrodysplasia, small hands and feet with brachydactyly, and retinitis pigmentosa. Normal mental development.
59)	Metaphyseal chondrodysplasia, Verloes-Maroteaux type Metaphyseal dysplasia without hypotrichosis	Several cases including two siblings have been reported with a metaphyseal dysplasia mostly affecting distal femur, tibia and ulna with small hands and feet, normal femoral neck, pelvis and spine and normal face and hair. Report (Bonafe) concluded that recessive metaphyseal dysplasia without hypotrichosis is a variant of CHH, manifesting only as short stature and metaphyseal dysplasia.
60)	Metaphyseal chondrodysplasia, Sussman type	t (Sussman) of a brother and sister with short limb dwarfism, short neck, midface hypoplasia, broad tapering fingers, blue sclerae, hyperopia. failure of postnatal growth, vertebral segmentation defects, congenital heart disease and death in childhood. Severe cardiopulmonary problems due to restricted chest mobility, congenital heart defect and tracheomalacia. Abnormal alpha-1(2) collagen in costochondral junction growth plate.
61)	Metaphyseal dysplasia, deafness, mental retardation	Report (Rimoin & McAlister) of three brothers of consanguineous parents, with short limbed dwarfism, brachydactyly, metaphyseal dysostosis, mild mental retardation and conductive deafness.









Acromelic başlığında olanlar ▲

62)	Microcephalic primordial dwarfism, type 2  Majewski osteodysplastic primordial dwarfism type II Seckel-like with short limbs Osteodysplastic primordial dwarfism, type 2 MOPD2 MOPD II	Intrauterine growth retardation with mesomelic short limbs, microcephaly with receding forehead, prominent nose and micrognathia (Seckel-like), mental retardation. Disproportion improves with age.
63)	Microcephaly, colobomatous microphthalmia, mental retardation 	Report (Megarbane 1999) of two male cousins from a highly inbred family with minor facial dysmorphism, microcephaly, colobomatous microphthalmia, psychomotor retardation, short stature, and skeletal malformations. The sister of case 1 had mental retardation, and similar skeletal findings to her brother; a brother of case 2 died at age 7 years with severe mental retardation, FTT, and congenital cataracts.
64)	Multicentric osteolysis, nephropathy 	Onset in early childhood with osteolysis progressing to "arthritic" hand deformity; elbows may be involved. Typical facies with frontal bossing, protruberant eyes and micrognathia. Developmental retardation. Several years after onset of osteolysis patients often develop nephropathy with proteinuria, hypertension and renal failure. Report of case with additional features of corneal clouding and pulmonary valvular stenosis (Shinohara).
65)	Multiple anomalies, mental retardation, deafness  MCA/MR syndrome with deafness N syndrome	Report (Hess 1974, 1987) of two brothers with mental retardation, long narrow face, dolichocephaly, hypotelorism, deep set eyes with megalocorneae, dental anomalies, hypospadias, a spastic quadripareisis and deafness. Increased chromosomal breaks were demonstrated in the affected boys and their mother. All three died of T-cell leukemia.
66)	Ophthalmic-acromelic syndrome  Anophthalmia-Waardenburg syndrome Anophthalmia/microphthalmia, multiple congenital defects, Waardenburg type Waardenburg ophthalmoacromelic syndrome	Recessively inherited anophthalmia/microphthalmia, variable limb anomalies including syndactyly and oligodactyly, variable mental retardation and other defects. One case reported (Tekin 2000) with interruption of the inferior vena cava with azygos continuation.
67)	Opsismodysplasia  Chondrodysplasia, predominant involvement of hand, vertebrae	A rare skeletal dysplasia involving delayed bone maturation. Rhizomelic short limbs from birth with short hands and feet, relative macrocephaly with large anterior fontanelle, facial dysmorphism with frontal bossing, prominent eyebrows, depressed nasal bridge, small nose with broad nasal tip and anteverted nostrils, long philtrum; narrow chest, hypotonia apparent at birth. May be fatal in infancy due to respiratory insufficiency, but long-term survival has been reported. Reported with hydrocephalus (Ramos 2006)
68)	Oromandibular-limb hypogenesis spectrum  Hypoglossia-hypodactylia Aglossia-adactylia Hanhart syndrome	Variable manifestations of tongue Abnor. (absent/small, hypomobile, ankyloglossia) and limb reduction defects (from syndactyly to split hands/feet, ectrodactyly, peromelia, absent distal phalanges). Highly variable severity of phenotype.
69)	Osebold-Remondini syndrome Mesomelic short stature, abnormal carpal/tarsal bones Brachydactyly, type A6	Single family reported (Osebold, 1985) with mild to moderate short stature, mesomelic short limbs, abnormal carpal/tarsal bones and hypoplastic middle phalanges of the hands and feet.

Acromelic başlığında olanlar ▲

	Normal spine and skull. Normal intelligence.
70)	This perinatally lethal form of osteogenesis imperfecta results in stillbirth or early neonatal death. Polyhydramnios is common and foetal hydrops may be present. The head and face have characteristic finding of an extremely soft cranium with multiple small plate (Wormian) bones palpable, small/beaked nose and small chin. Short limbs, externally rotated, broad and fixed at right angles to the trunk, with small hands.
	Osteogenesis imperfecta congenita IIA [🔗] Vrolik disease
71)	OI type 2-B is usually clinically indistinguishable from OI type 2-A. The cranium is soft with multiple palpable Wormian bones. The thighs are held externally rotated and fixed in abduction. Death frequently occurs at birth or in the newborn period. Occasionally a baby with this severe form of OI will survive into late childhood or early adolescence.
	Osteogenesis imperfecta congenita IIB [🔗] Osteogenesis imperfecta, type IX
72)	Osteogenesis imperfecta type IIC is a rare variant of lethal OI with twisted, slender long bones with dense metaphyseal margins and normal Vertebral-(Takagi 2011). Low birth weight for gestation and long, thin, inadequately modelled long bones and thin beaded ribs.
	Osteogenesis imperfecta congenita IIC [🔗]
73)	Rare autosomal dominant disorder, characterized by hypothalamic hamartoma, central or postaxial polydactyly, bifid epiglottis of cleft larynx, and various visceral anomalies; frequently neonatally. Variable skeletal, oro-facial and organ defects have been reported.
	Pallister-Hall syndrome [🔗] Hypothalamic-hamartoblastoma syndrome CAVE syndrome Ano-cerebro-digital syndrome
74)	Single case report (Winter) of stillborn with short limb dwarfism, macrocephaly, midface hypoplasia, narrow chest, short digits. This is one of the lethal short limb platyspondylic dysplasias with radiological features resembling thanatophoric dysplasia (3411) but with distinctive chondro-osseous histology.
	Platyspondylic chondrodysplasia, Luton type [🔗]
75)	Report (Jones 1986) of a boy with consanguineous parents with severe postnatal growth deficiency, mild developmental delay, short trunk, craniofacial Abnor. with deep-set eyes, prominent nasal bridge, micrognathia, and unique radiological changes.
	Platyspondylic chondrodysplasia, San Diego type [🔗]
76)	Report (Lundberg 1971) of three sisters of consanguineous parents with short stature, acromelic short limbs, slowly progressive peripheral neuropathy, mental retardation and early menopause in their 20s.
	Polyneuropathy, mental retardation, acromicria, premature menopause [🔗]
77)	Variable degree of mandibulofacial dysostosis with malar hypoplasia, severe micrognathia, downslanting palpebral fissures, cleft lip/palate, lower lid colobomata, vertebral and rib defects, supernumerary nipples, ulnar ray defect with absent 5th finger; occasionally hypoplastic thumbs, post-axial lower limb defects. Has been reported in infant of diabetic mother.
	Postaxial acrofacial dysostosis syndrome [🔗] Miller syndrome Genee-Wiedemann syndrome POADS
78)	Report (Danks) of three cases from two families with pre and postnatal short limb dwarfism, failure to thrive, frequent infections and death in infancy. Features include round face, low anterior hair line, small hands, severe brachydactyly, absent fingernails and distinctive skeletal changes.
	Precocious type of osteodysplasty [🔗] Precocious osteodysplasty, Danks type
79)	Short stature with short limbs, becomes apparent at 1-2 years. Normal head and facial appearance.
	Pseudoachondroplasia [🔗] Pseudoachondroplastic type


Acromelic başlığında olanlar ▲

spondyloepiphyseal dysplasia PSACH	Bowed legs, genu varum, small and broad hand with sausage-like fingers. Normal psychomotor development. During childhood and into adulthood, early osteoarthritis develops, waddling gait, genu varum/valgum, joint hypermobility.
80) Pyknodysostosis  Osteopetrosis acroosteolytica	Rare autosomal recessive skeletal dysplasia characterized by short stature, osteosclerosis, acro-osteolysis, frequent fractures and skull deformities (Naem 2010).
81) RHYNS  Retinitis pigmentosa, hypopituitarism, renal disease Juvenile nephronophthisis, retinal/liver/skeletal disease	Two unrelated cases reported (Bianchi 1988, Di Rocco 1997) with retinitis pigmentosa, hypopituitarism, juvenile nephronophthisis, and mild skeletal dysplasia. One case had hepatic fibrosis (Bianchi 1988).
82) Roberts syndrome  Pseudo thalidomide syndrome Cleft	Tetramelic, symmetrical limb reduction (upper limbs more severely affected than lower limbs), radial defects, oligodactyly or syndactyly; microcephaly; characteristic facies with hypertelorism, cleft lip and/or cleft palate, prominent premaxilla, simple low set ears. Other features include pre and postnatal growth retardation, corneal clouding, delayed permanent tooth eruption, variable brain malformations, renal and heart defects, hypogonadism, early death in severely affected patients.
83) Robinow syndrome  Fetal face syndrome Mesomelic dysplasia, Robinow type Robinow syndrome, autosomal dominant form	Recognizable from birth by moderate mesomelic short limbs (mainly forearms), brachydactyly, characteristic facies with frontal bossing, hypertelorism, short upturned nose, midface hypoplasia and gingival hyperplasia (giving the "foetal face" appearance), S-shaped eyelids; hypoplastic genitalia. 16% have a cardiac defect; most are right sided (Sabry 1997, Al-Ata 1998). Mesomelia is not always present. Up to 20% of cases may have mental retardation (McPherson 2006).
84) Short limb dwarfism resembling Grebe chondrodysplasia, type 1 	Single case reported with severe short limb dwarfism of prenatal onset, flexion contractures, mildly asymmetric face, short/irregular fingers, deep set nails of hands, and impaired hearing.
85) Short limb dwarf resembling Grebe chondrodysplasia, type 2 	Severe short limb dwarfism involving all limb bones, clavicles and ribs in an asymmetrical and irregular fashion in two unrelated patients (Romeo 1977). Both cases had a distinctive facial appearance with hypertelorism, round face and bulbous nasal tip, and with moderately severe mixed hearing loss.
86) Short-rib thoracic dysplasias  Short-rib thoracic dysplasia 1, with or without polydactyly, SRTD1 Asphyxiating thoracic dysplasia Jeune syndrome Thoracic-pelvic-phalangeal dystrophy Short-rib thoracic dysplasias with or without polydactyly - SRTD1, SRTD2, SRTD3, SRTD4, SRTD5, SRTD6, SRTD7, SRTD8, SRTD9, SRTD10, SRTD11	Rare autosomal recessive osteochondrodysplasia with characteristic skeletal Abnor. (Severely constricted thoracic cage, short-limbed short stature, and occasional polydactyly); and variable renal, hepatic, pancreatic, and retinal complications.
87) Short stature, deafness, cleft palate, digital anomalies  Perszyk syndrome	Report (Perszyk) of a single case with pre/postnatal short stature, neurosensory deafness, Pierre-Robin sequence, small hands/feet with

Acromelic başlığında olanlar ▲

		unusual angulation of digits due to triangular accessory phalanges, mental retardation and no Func speech.
88)	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Leonard-Hughes type	Single case report (Leonard 1994) of spondyloepimetaphyseal dysplasia present from birth, mildly dysmorphic facies with short upturned nose and depressed nasal bridge, mild developmental delay, sparse and slow growing hair, and positive sweat electrolyte test without clinical/molecular evidence of cystic fibrosis.
89)	Spondylo-mega-epiphyseal dysplasia, upper limb mesomelia, punctate calcifications, deafness	Single case report (Agarwal) with generalized shortening of all long tubular bones with particularly marked mesomelic shortening, distal ulnar and pubic punctate calcifications, mega-epiphyses, platyspondyly, anterior beaking of the vertebrae, and sensorineural hearing loss.
90)	Spondylometaphyseal dysplasia, short limb-hand type SMED, short limb-hand type Spondylo-meta-epiphyseal dysplasia, short limb-hand type Spondylo-meta-epiphyseal dysplasia, short limb, abnormal calcification type Spondylo-meta-epiphyseal dysplasia, Borochowitz type	Severe generalised bone dysplasia, small stature, short limbs with small hands, broad puffy fingers and hypermobile joints, coarse facies, broad nasal bridge, short nose, wide nostrils, long philtrum, micrognathia, narrow chest and pectus deformity. Diagnosed in infancy or neonatally, with progression of the severity of the bowing of the lower limbs and the appearance of calcifications. May die suddenly from atlantoaxial instability, spinal cord compression from stenosis of foramen magnum, or respiratory failure. Usually delayed psychomotor development but not in all cases.
91)	Spondylometaphyseal dysplasia, absent distal ulna	Single case report of spondylometaphyseal dysplasia, short stature and absent distal ulnae.
92)	Spondyloperipheral dysplasia Short-rib thoracic dysplasia 1, with or without polydactyly, SRTD1 Asphyxiating thoracic dysplasia Jeune syndrome Thoracic-pelvic-phalangeal dystrophy Short-rib thoracic dysplasias with or without polydactyly - SRTD1, SRTD2, SRTD3, SRTD4, SRTD5, SRTD6, SRTD7, SRTD8, SRTD9, SRTD10, SRTD11	Rare autosomal recessive osteochondrodysplasia with characteristic skeletal Abnor. (severely constricted thoracic cage, short-limbed short stature, and occasional polydactyly); and variable renal, hepatic, pancreatic, and retinal complications. In those who survive neonatal period respiratory problems improve; short stature and distal shortening of limb bones become more obvious with time. Progressive renal disease/juvenile nephronophthisis, renal and hepatic fibrosis may develop; retinal degeneration may be a complicating feature.
93)	Thanatophoric dysplasia, type 1	Usually perinatally lethal. Uniformly short extremities, brachydactyly, relatively large head with frontal bossing, depressed nasal bridge; small narrow chest and protuberant abdomen. Death from respiratory failure.
94)	Tibial hypoplasia or aplasia, polydactyly Mesomelic dysplasia, Werner type Tibial defect, polydactyly, triphalangeal thumb Tibial hemimelia-polysyndactyly-triphalangeal thumb syndrome THPTTS, THYP	Extreme hypo/aplasia of tibia resulting in short stature; triphalangeal thumbs and preaxial polydactyly of hands and feet; usually normal forearms. Also reported with dominant hemimelia (Richieri-Costa 1990) and with trigonomacrocephaly (Wiedemann 1983). Report (Kantaputra 2000) of a case whose father had Triphalangeal thumb-polysyndactyly syndrome (5717), suggesting these may be part of the same syndrome.
95)	Unknown lethal acromesomelic chondrodysplasia	Undiagnosed severe acromesomelic lethal chondrodysplasia

Acromelic başlığında olanlar ▲

- 96) [Weill-Marchesani syndrome](#) 
Brachydactyly-spherophakia syndrome Weill-Marchesani syndrome, autosomal recessive (Weill-Marchesani syndrome, autosomal dominant)


Moderate short limb short stature, brachydactyly with broad fingers and toes, and camptodactyly. Round or broad face with small spherical lenses which cause myopia, lens dislocation and visual impairment. Report (Giordano 1997) of a case with 'primary' osteoporosis.


Cücelik görülen Genetik hastalıklar d) Micromelia




Şekil 4: Micromelia olgusu/POSSUM. Tüm eklemlerde kısalık (entire limbs are shorte)

Micromelia başlığında olanlar (tüm kemikleri kısa)






- 1) [3M syndrome](#)  3M syndrome Three M syndrome Dolichospondylic dysplasia Dwarfism with gloomy face Yakut short stature syndrome Slender-boned nanism Le Merrer syndrome 3M-2 syndrome, 3M-3 syndrome

The 3M syndrome is characterized by poor postnatal growth and distinctive facial features, including triangular facies, frontal bossing, short fleshy tipped nose, and fleshy lips. Other features may include skeletal anomalies and prominent heels (Hanson 2011). Pre- and postnatal growth retardation with proportionate short stature, narrow and triangular face, frontal bossing, short nose, full lips, broad chest, prominent heels, joint hypermobility. Gonadal dysfunction in males. Normal intelligence. Intracranial cerebral aneurysms described. Hip dislocation reported - see (Badina 2011)
- 2) [Achondrogenesis 2](#) 

Pregnancy complicated by polyhydramnios or prematurity. Stillbirth or neonatal death common but survival for weeks is possible. Severe limb shortening, large head with flat face and square shaped trunk with prominent abdomen. Hydrops is frequently present. Cases reported with near normal limb length (Kocakoc & Kiris 2002).
- 3) [Achondrogenesis type 1A](#) 

Features include intrauterine growth failure, micromelia, minor facial anomalies, deficient ossification of the skull, absent or extremely defective spinal ossification, short

Micromelia başlığında olanlar (tüm kemikleri kısa)

- beaded ribs, and short deformed long bones with a stellate appearance (Grigelioniene 2013).
Often premature, stillborn, or neonatal death within minutes.
Severe shortening with , large head, , and protuberant abdomen.
Present with short neck and trunk, narrow thorax and protuberant abdomen, severe flipper-like short limbs, protruding eyes, flat nasal bridge, severe midface hypoplasia, short nose with anteverted nares, low-set ears, and protrusion of tongue.
-
- 4) [Agyria-pachygyria, absent corpus callosum](#) 
- Report (Sztriha) of two siblings and a cousin from a consanguineous family with cortical dysplasia with agyria-pachygyria, agenesis of the corpus callosum, apnoeic spells and cyanosis, hypertonia and neonatal death.
-
- 5) [Autosomal recessive omodysplasia](#)  Congenital micromelic dysplasia, Borochowitz type
Rhizomelic bone dysplasia, club-like femora
Familial generalised micromelia with dislocated radius
- Markedly rhizomelic short limbs with normal size hands/feet, distinctive round flat face, high forehead, short nose, anteverted nostrils, long prominent philtrum, micrognathia, limited extension of elbows and knees, midline haemangiomas in infants and cryptorchidism in males.
Delayed motor development but normal intellectual abilities.
One case reported with craniosynostosis (Masel 1998).
-
- 6) ["Baby rattle" pelvis dysplasia](#) 
- Report (Cormier-Daire) of a female foetus with a lethal skeletal dysplasia with clinical similarities to achondrogenesis, but with distinctive radiologic and chondroosseous morphologic features.
Clinical features included micromelia, large fontanelles, marked midface hypoplasia, short neck, and protuberant abdomen. There was pulmonary hypoplasia at PM.
-
- 7) [Branchio-oto-cardio-skeletal syndrome](#)  BOCS syndrome
- Report (Basel-Vanagaite) of a single case with intrauterine growth retardation, short stature, branchial cyst, sensorineural deafness, congenital heart defect (ASD, coarctation of aorta), rib and vertebral Abnor., micromelia, brachymesophalangia, and absence of phalanges.
-
- 8) [Chondrodysplasia-pseudohermaphroditism](#) 
Chondrodysplasia-pseudohermaphroditism
Chondrodysplasia, disorder of sex development
- Two siblings reported (Nivelon 1992, Thauvin-Robinet 2005, Callier 2014)) with pre- and post natal growth retardation, mild facial dysmorphism, microcephaly and hypoplasia of cerebellar vermis, hypoplastic iris and coloboma of optic disc, narrow thorax, micromelia.
The **first sibling (Case 1)** displayed severe dwarfism with generalized chondrodysplasia, a narrow, bell-shaped thorax, micromelia, brachydactyly, severe microcephaly with cerebellar vermis hypoplasia, facial anomalies, hypoplastic irides, and coloboma of both optic discs. On review at 16 years of age confirmed previous clinical observations and identified mild mental retardation, muscular hypertrophy, frequent muscle spasms, myopia and facial dysmorphism including upslanting palpebral fissures, puffy eyelids, large mouth, and mild prognathism. The karyotype was 46,XY but the patient exhibited clinical features of a 46,XY disorder of sex development with complete gonadal dysgenesis, including normal external female genitalia, lack of pubertal development, primary amenorrhea, and hypergonadotrophic hypogonadism. Histology confirmed the testicular dysgenesis and identified persistent Mullerian and Wolffian duct structures, in particular epididymal remnants. (Callier 2014).






Micromelia başlığında olanlar (tüm kemikleri kısa)

- The **second sibling (Case 2)** had a 46,XX karyotype with histologically normal ovaries, and similar phenotypic Abnor. including severe dwarfism and generalized chondrodysplasia. This pregnancy was terminated following ultrasound examination.
- 9) [Craniosynostosis, humero-radial synostosis, aplastic thumbs](#) Samson-Gardner syndrome
- Single case report of microcephaly, craniosynostosis, hydrocephalus with brain Abnor., humero-radial synostosis, absent thumbs and contractures of elbows and knees.
- 10) [DK-phocomelia syndrome](#) Phocomelia, encephalocoele, thrombocytopenia Phocomelia, encephalocoele, thrombocytopenia von Voss-Cherstvoy syndrome
- Phocomelia of upper limbs, thrombocytopenia, encephalocoele, absent corpus callosum and urogenital anomalies reported in two cases (Cherstvoy 1980). Case reported (Bamforth 1997) with parieto-occipital encephalocoele, absent/hypoplastic 5th fingers, renal anomalies and del 13q12. Report of case (Bird 1994) with occipital encephalocoele, cleft palate, absent left radius and digits 1/2, urogenital anomalies, abnormal lobation of lungs . Case reported (Lin 1996) with MURCS association (3535) and occipital encephalocoele. Case reported (Brunetti-Pierri 2004) with meningoencephalocoele, absent radii, ambiguous genitalia, and transient neonatal thrombocytopenia present during the first 2 weeks of life but not found on subsequent testing. This case later had normal psychomotor development.
- 11) [Humero-radial synostosis, microcephaly, short corpus callosum, abnormal genitalia](#)
- Report (Guilherme 2008) of two male sibling fetuses with humero-radial synostosis and thumb hypoplasia, microcephaly with simplified gyral pattern, short corpus callosum and genital anomalies with small penis. Other features included microbrachycephaly, sloping forehead, prominent occiput, upslanting palpebral fissures, flat nose with broad tip, micrognathia, low set malformed ears, bilateral hypoplasia of the middle phalanx of the 5th finger, large feet with an irregular implantation of the toes and increased sandal gap. One sibling had holoprosencephaly with hypotelorism and cleft lip/palate.
- 12) [Humero-radio-ulnar synostosis](#)
- Sporadic occurrence of bilaterally symmetric humero-radio-ulnar synostosis and oligoectrosyndactyly of hands.
- 13) [Lethal microcephaly-micromelia syndrome](#) Lethal microcephaly-micromelia syndrome Ives-Houston syndrome Microcephaly-micromelia syndrome
- Lethal disorder from an inbred community (Ives & Houston 1980). Severe intrauterine growth retardation, short stature, microcephaly, micrognathia, microstoma, and severe limb defects including fused elbows, short forearms and missing fingers. Legs are less severely affected.
- 14) [Lethal micromelic short-rib skeletal dysplasia, triangular-shaped humerus](#) Skeletal dysplasia, Slaney-Hall type
- Report (Slaney 1999) of two brothers with a lethal micromelic short-rib skeletal dysplasia. Features include short limbs, narrow thorax and a triangular-shaped humerus.
- 15) [MCA, Basel-Vanagaite type](#) Simplified gyral pattern, micromelia, dysmorphic features, early death
- Report (Basel-Vanagaite) of two sisters with simplified gyral pattern, normal head circumference at birth with subsequent development of microcephaly, intractable seizures, and early death.

Micromelia başlığında olanlar (tüm kemikleri kısa)

Dysmorphic features included coarse face, hypertrichosis, short nose, paranasal widening, long philtrum, short neck, upper limb micromelia, single transverse palmar crease, and adducted thumbs.

One sister was diagnosed with hypoparathyroidism at age 3 months.

- 16) [Metatropic dysplasia, Nishimura variant](#)  Report (Nishimura) of two sporadic cases and two siblings with a distinct subtype of metatropic variant, presenting with micromelia developing in infancy, pectus excavatum and thoracolumbar kyphoscoliosis. Distinguishing features included advanced carpal skeletal age and subluxation of the radial heads.
- 17) [Restrictive dermopathy](#)  Witt-Hayden-Holbrook syndrome Lethal genodermatosis in which stiff/tightly adherent skin results in fetal hypokinesia phenotype (3657). Distinctive facies, multiple joint contractures, enlarged fontanelles, dysplastic clavicles and pulmonary hypoplasia. All cases are born prematurely with IUGR. Longest survival is 120 days (Verloes 1992). Note report of Harlequin fetus with micromelia (Charles 2005) which may be in the spectrum of fetal akinesia due to rest.
- 18) [Skeletal dysplasia, Rosendahl type](#)  Cerebro-osseous-digital syndrome Report (Rosendahl 2001) of a single case with neonatal lethal dwarfism with short trunk, short stick-like tubular bones, deficient ossification of the axial skeleton, broad sclerotic horizontal ribs, facial dysmorphism with flattened nose, prominent eyes and low set deformed ears, and complex cardiac anomalies. Two similar unrelated cases have been reported (Scott 1981; cases 1 and 2). Report (Elliott 2002) of four further cases with marked macrocephaly, micromelia, similar facial features and radiological anomalies, without cardiac anomalies.
- 19) [Spondyloepiphyseal dysplasia, Nishimura type](#)  Spondyloepiphyseal dysplasia, craniosynostosis, cataracts, cleft palate Report (Nishimura) of 4 Japanese sibs (3 brothers and a sister) with spondyloepiphyseal dysplasia, craniosynostosis, cataracts, cleft palate, micrognathia, and mental retardation. Most clinical manifestations were evident neonatally, but skeletal changes and cataracts became more prominent in early childhood. There was mild micromelia in infancy, short trunk with thoracolumbar kyphoscoliosis in late childhood. The parents were nonconsanguineous, and had mild mental retardation.
- 20) [Stuve-Wiedemann syndrome](#)  Schwartz-Jampel syndrome type 2 A severe autosomal recessive condition characterised by bowing of the lower limbs with cortical thickening, wide metaphyses, abnormal trabecular pattern, and camptodactyly. Additional features include dysautonomia symptoms with temperature instability, respiratory distress and sucking/ swallowing difficulties in the first months of life. (Stuve & Wiedemann 1971, Buonuomo 2014).

Uzun Süren İzlem Açısından TR karşılıklı Çizelge (Örnek 21 Trizomi)

TABLO (OMIM ve POSSUMWeb'dan alınmıştır)

Sistem	İncelenecek	Bulgu	POSSUM ve OMIM verileri
Genetik Geçiş	-	İzole olgular	

Gebelik			1. Hidrops fetalis veya asit olmadan plevral efüzyon
Büyüme	Uzunluk	Kısa boy	2. Zayıf beden, ince yapı, FTT 3. Genel obez görünümü
Genitaller			4. Ufak penis 5. İnmemiş ektopik testis 6. Hipogonadizm, gecikmiş puberte
Baş ve Boyun	Baş	Braki sefali]	7. Mikrosefali 8. Diz alın, (braki sefali) 9. Geniş sütürler, gecikmiş sütür/fontanel kapanması 10. Geniş, büyük fontaneler
	Yüz	Düz yüz profili	11. Yuvarlak yüz 12. Düz yüz yapısı 13. Üst palpebral fissür ve katlantı 14. Orta yüz hipoplazisi, düz yüz, kısa orta yüz yapısı
	Kulaklar	<ul style="list-style-type: none"> • Ufak kulaklar • Katlanmış heliks, katlantı • İletimde işitme kaybı 	15. Düşük yerleşimli kulak 16. Anotia, microtia 17. Antiheliks belirgin, kistik kulak 18. Antiheliks hipoplastik veya anormal 19. Kulak lobu anormal hacimde 20. Diğer kulak anomalilikleri 21. Sinirsel sağırılık 22. İletim tipi sağırılık
	Gözler	<ul style="list-style-type: none"> • Göz kapaklarında katlantı/Upslanting • Epicanthal/epikantal katlantı • İris fırçamsı lekeler 	23. Epikantik katlantılar, epikantus 24. Kirpikler yok veya azalmış durumda 25. Katarakt 26. Keratokonus, keratoglobus dahil olmak üzere 27. Fırçamsı lekeler/Brushfield spots 28. Diğer ön göz bölgesi anomalilikleri 29. Retinal damarsal değişiklikler 30. Abnormal görüntü 31. Oküler göz adalelerinde parazi, düşüklük/squint 32. Nistagmus
	Ağız	Belirgin, dışarı çıkan dil	33. Kısa ve ufak burun 34. Burun kökü/kemeri basıklığı 35. Koanal atrezi veya stenozu 36. Nazal kartilaj yokluğu 37. Ufak ağız, mikrostroma 38. Ağız açık kalmaktadır 39. Kalın dudaklar 40. Paramedian veya lateral cleft lip yarık damak (unilateral, bilateral) 41. Orta hatta dudakta yarıklık, yarık dudak 42. Cleft/yarık sert damak 43. Cleft/yarık yumuşak damak, bifid uvula, submucous cleft 44. Kısa damak yapısı 45. Anormal diş pozisyonu, maloklüzyonda, açık ısırık 46. Anodontia, oligodontia 47. Dışarı taşan dil 48. Macroglossia 49. Dilde çatlak, yarıklar
Kardiyovasküler	Kalp	<ul style="list-style-type: none"> • Kongenital kalp defektleri • Atrioventriküler kanal 	50. Şantlar; VSD, ASD, PDA 51. Siyanotik ve kompleks kalp hastalıkları
Göğüs			52. Pectus carinatum (güvercin göğsü) 53. Pectus excavatum (Tünel çıkık göğüs) 54. Amfizem, akciğer kisti 55. Diafrağmatik hernia veya defekt
Karın	Gastrointestinal	<ul style="list-style-type: none"> • Duodenal stenozu/atresia • Imperforate anus 	56. Karın adalelerinde yokluk veya kaybolması/bozulması

		<ul style="list-style-type: none"> Hirschsprung hatallığı 	<p>57. Omphalocoele, exomphalos, gastroschisis</p> <p>58. Umbilical hernia</p> <p>59. Abnormal oesophagus tracheo-oesophageal fistula dahil</p> <p>60. Duodenal atresia veya stenosis, annular pancreas</p> <p>61. Diğer intestinal atresia</p> <p>62. Malrotation veya duplication, bağırsaklarda</p> <p>63. Hirschsprung hastalığı</p> <p>64. Malabsorbsiyon, kronik ishal ve inflamasyon</p> <p>65. Safra kesesinde yokluk, anormallik, safra taşları</p> <p>66. Imperforate anus veya anal stenosis</p> <p>67. Farklı yerde oluşan anus</p>
İskelet	Vertebra	Atlantoaxial dengesizlik	<p>68. Ufak ve hipoplazik vertebral gövde</p> <p>69. Diğer spinal veya vertebral abnormalite</p>
	Pelvik	<ul style="list-style-type: none"> Hypoplastic iliak kanatlar Yüzeysel, yassı acetabulum 	<p>70. Abnormal ilium</p> <p>71. Abnormal pelvisin alt kesimi</p> <p>72. Kalça çıkıklığı</p>
	Eklemler	Eklemler gevşekliği	73. Eklemlerde elastisite-kol testi (cm fark)
	Eller	<ul style="list-style-type: none"> Kısa, geniş el 5'inci parmak orta falanks hipoplazik Tek transferse avuç içi katlantı/Simian line 	<p>74. Hiperekstensible veya hiper mobil eklemler</p> <p>75. Ufak el</p> <p>76. Brachydactyly</p> <p>77. Geniş ve ayrık el /Broad or trident hand</p> <p>78. Polydactyly- preaxial (radial)</p> <p>79. Simci parmakta Clinodactyly</p> <p>80. Tek transfers avuç katlantısı, Simian crease</p> <p>81. Abnormal palmar dermatoglyphics, abnormal cilt katlantıları</p>
Ayak			<p>82. Kısa ayak (brachydactyly katılarak)</p> <p>83. Düz ayak, pes planus</p> <p>84. Abnormal ayak içi/aya katlantıları</p> <p>85. Syndactyly (2-3 parmak arası minimal ötesinde)</p> <p>86. 1-2 parmak arasında geniş ara olması</p>
Cilt, Tırnak, Saç	Cilt	<ul style="list-style-type: none"> Fazla ense cilt kalınlığı Tek transfers avuç içi katlantı 	<p>87. Kuru cilt</p> <p>88. Ichthyosis</p> <p>89. Cutis marmorata (mermer cilt) or livedo reticularis</p> <p>90. Ödem, lymphoedema, edema, lymphedema</p> <p>91. Gevşek cilt, cutis laksa</p> <p>92. SAÇ/ince saç</p> <p>93. Seyrek veya kafada saçsız alanlar veya generalize saçsızlık</p> <p>94. Abnormal kafa saç yapısı, papağan ibiği şeklinde, horoz ibiği gibi, widows peak, cow lick</p>
Radyoloji- Genel			<p>95. Benekli, noktasal kalsifikasyonlar (punctata calcifications)</p> <p>96. Osteopenia, yaygın osteoporosis, kaba kemik trabekulasyonu</p> <p>97. Gecikmiş iskelet/skeletal olgunlaşması</p> <p>98. Fazla sayıda kaburga, kosta</p> <p>99. Metakarplarda yokluk veya anormallik</p> <p>100. Ufak parmaklar veya ufak, yok falankslar</p>

Nörolojik	Santral Sinir Sistemi	<ul style="list-style-type: none"> Mental gerilik Alzheimer hastalığı Hipotonik, zayıf Moro refleksi 	101. Holoprosencephaly, arhinencephaly 102. Mental gerilik; sınırdan ve hafif düzeyde 103. Mental gerilik; ortada ağır formuna kadar 104. Herhangi tür, tipte kasılmalar 105. Hypotonia 106. Anormal ağlama veya ses
Endokrine	-	Hipotiroidizm	107. Hyperthyroidism 108. Hypothyroidism, tiroid ufak veya yok
Hematoloji	-	Leukemoid reaksiyon	109. Sık İnfeksiyonlar (Bak: paronychia tırnak) 110. Kırmızı hücre bozuklukları, anemi 111. Nötrofil disfonksiyonu, Nötropeni 112. İmmünoglobulin disfonksiyonu veya azalması
Neoplazma/Kanser	-	<ul style="list-style-type: none"> Leukemia (hem ALL ve AML) Acute megakaryocytic leukemia 	113. Gonadal Malignansi 114. Nörolojik tümörler 115. Lymphoma, leukemia
Çeşitli	-Diğer	<ul style="list-style-type: none"> Meiotic orijin >95% maternal, sıklıkla meiosis I Artmış parenteral translokasyonu riski İnsidans, 650-1000 canlı doğumda bir 	116. Abnormal posture veya duruş 117. Boyun/kısa 118. Yele boyun, fazla cilt yapısı, kistik hygroma 119. Boyun/atlanto aksiyel dengesizlik, odontoid hipoplazi
Moleküler Temelde	-	<ul style="list-style-type: none"> Tam trizomi 21, 94% Mozaik trizomi 21, 2.4% Translokasyonu 21, 3.3% 	120. Diğer genetik sorunlar

Kaynaklar:

PossumWeb ve OMIM 'den yararlanılmıştır.

Sonuç

Genetik Danışmanlık, bilgi iletmenin çok ötesinde bir işlemdir. Genellikle Google ve internet kanalı ile sorgulanan bilgilerin düzenlenmesi, bireye özgü şekle getirilmesi ve yalnız bilgi ile kişiye özgü bilgi ve yapının irdelenmesi yapılmaktadır. Ancak, temel olarak genetik internet kanalları; POSSUM, OMIM genel kabul görenlerdir. Kişiselleştirilmesi, empati yapılması, bilim ile hekimlik yaklaşımı olarak irdelenmelidir.

Yaklaşım boyutu Medical Etik ilkeler olmalı, insanlık boyutu ile yapılandırılmalıdır

Hekimlik mesleği, kısaca tüm sağlık elemanlarının yaklaşımlarında beklenen boyut insanlık olmalıdır. İnsanlık yaklaşımı sevgi temelinde oluşması beklenir. Sevgi yapısında olmayan bireylerin sağlık hizmetlerinden izole olduğu, bürokratik yaklaşımlarda görev aldıkları gözlenecektir. Bazıları da akademik olarak ilerlemeyi tercih edeceklerdir. Özellikle çocuk hekimlerinin çocukları sevmesi, olmaz ise olmaz boyutundadır.

Hekimlikte yaşam hakkı söz konusu olduğunda rıza şartı aranmaz. Ayrıca çocuklar ve bebeklerde de aileden rıza şartı aranmaz. Bilgi verilerek yapılacaklar yapılır. Ancak, şart olmayan durumlar için aileden görüş ve rıza alınmalıdır. Çatışma boyutundan da kaçınılmalıdır.

Ülkemizde prematüre bebeklerini ventilatörden çıkarılarak kendilerine vermeyen hekimleri zorla alakoymak nedeniyle Savcılığa başvurulduğu, Savcılık yazılı fadesini aldıktan sonra, aileyi tutukladığı ve bebeklerin aileden alınması için mahkemeye verildiği bilinmektedir.

Konu ile ilgili dava gerekçesi TCK: 109 bakılacak olunursa; (Kişiyi hürriyetinden yoksun kılma: - (1) Bir kimseyi hukuka aykırı olarak bir yere gitmek veya bir yerde kalmak hürriyetinden yoksun bırakan kişiye, bir yıldan beş yıla kadar hapis cezası verilir. (2) Kişi, fiili işlemek için veya işlediği sırada cebir, tehdit veya hile kullanırsa, iki yıldan yedi yıla kadar hapis cezasına hükmolünür. (3) Bu suçun; b) Birden fazla kişi

tarafından birlikte, c) Kişinin yerine getirdiği kamu görevi nedeniyle, d) Kamu görevinin sağladığı nüfuz kötüye kullanılmak suretiyle, f) Çocuğa ya da beden veya ruh bakımından kendini savunamayacak durumda bulunan kişiye karşı, İşlenmesi halinde, yukarıdaki fıkralara göre verilecek ceza bir kat artırılır. (4) Bu suçun mağdurun ekonomik bakımdan önemli bir kaybına neden olması halinde, ayrıca bin güne kadar adli para cezasına hükmolunur.)

Hekimlikte başımıza da gelen bir hukuksal boyut olarak, kamu görevlisi olunması ile hastanın yattığı süre içinde tedavi ve hastane bakımı da olacağı için, zor bir durum olasılığı gibi görülse de Yaşam Hakkı en üst hak olduğu için, bu yakınmalarda bulunan aileler imza ile bebeklerini çıkaramazlar. Yaşam Hakkı ve ciddi sorunları olmaması gibi sağlık sorunu için geçerli olabilir.

Müdavi Hekim hastanın sorumlu hekimidir ve konsültanın belirttikleri yapılmayabilir. Bilgilendirme önemlidir, aileler hekimin yaşam hakkı gibi bir durumdan bahsetmediği, sadece zorla alakoymak istediğini sandıklarını ifade edebilirler. Bu açıdan yaşamsal sorunlu bebek olduğu açık ve net olarak yazılı belirtilmelidir. Hekim her boyutu anlattı, bizler anladık ve kabul etmiyoruz, hastamızı çıkarmak istiyoruz metninin hukuksal açıdan güçlü olmayacağı belirgindir.



M. A. Aleksit Koleksiyonundan