

■ Derleme

## Doğum öncesi bakımda Down Sendromlu fetüsün teşhisi nasıl olmalıdır?

### *How should a fetus with Down Syndrome be diagnosed in antenatal care?*

İsmail Dölen \* 

Emekli Perinatoloji Uzmanı, Eğitim Görevlisi, Ankara

#### Öz

Doğum öncesi bakım sırasında Down Sendromlu bir fetüsün yanlış teşhisi, yanlış tedavi davasına neden olabilir. Farklı ülkelerde test prosedürlerinin uygulanması araştırılmış ve bu konuda Türkiye'de standart bakım belirlenmeye çalışılmıştır. Türkiye'de bu konuda standart bakımı belirlemek için farklı ülkelerdeki test prosedürleri uygulaması değerlendirilmiştir.

**Anahtar kelimeler:** Doğum öncesi bakım; Down Sendromu; prenatal genetik tarama; prenatal genetik tanı

#### Abstract

A misdiagnosis of a Down Syndrome fetus during prenatal care could cause a malpractice lawsuit. It was searched for the practice of tests procedures in different countries and tried to determined standard care on that subject in Turkey. The practice for the test procedures in different countries was evaluated in order to determine standard care on this subject in Turkey.

**Keywords:** Prenatal care; Down Syndrome; prenatal genetic screening; prenatal genetic diagnosis

Sorumlu Yazar\*: İsmail Dölen, Prof. Dr. Ahmet Taner Kışlalı Mah. Urla Sokak 2/11, Konutkent 2, 06810, Çayyolu, Çankaya, Ankara,

E-posta: ismaildolen@gmail.com

Doi: 10.46969/ezh.839710

ORCID: 0000-0001-6317-5447

Geliş tarihi: 12.12.2020

Kabul tarihi: 26.03.2021

## 1. Giriş ve Genel Bilgiler

Bu derlemede, gebelikte fetüsün Down Sendromu (DS) tanısı amacıyla yapılan tıbbi müdahaleler, Amerika Birleşik Devletleri (ABD) ve Birleşik Krallık (UK) örnekleri ile incelenip ülkemizdeki uygulamalar gözden geçirilerek bu konuda mesleki standart ortaya konulmaya çalışılacaktır.

Gebe takibinin amaçlarından biri fetüste olması muhtemel hastalık ve sakatlıkları tespit etmektir. Böylece, mümkünse, gebelik sırasında ve/veya hemen doğum sonrası fetüse uygun tıbbi müdahale yapılabilir. Anne babanın fetüsün sağlık durumunu bilme hakları vardır. Bu hak güncel tıbbi bilgi, teknoloji, teşhis imkanları ile sınırlıdır. Fetüs gebelik boyunca büyüme ve gelişme sürecindedir. Fetüsteki hastalık ve sakatlıkların tespiti bu süreçte doğrudan bağlantılıdır, anatomik ve/veya organ fonksiyonları bozuklukları ancak tespit edilebilecek düzeye geldiğinde anlaşılabilir. Örneğin ultrasonografi ile 22-24. gebelik haftasından sonra fetüste kalp anatomik bozuklukları daha yüksek oranda başarıyla tespit edilirken daha öncesinde başarı düşüktür (1).

Fetüsün DS olup olmadığı sadece invaziv tanı yöntemleri ile mümkündür. 10-14 gebelik haftasında koryonik villüs örneği (chorionic villus sample-CVS), 16 hafta sonrası amniyosentez, 18-20 hafta sonrası kordosentez yöntemi ile alınan örneklerin genetik incelemesi ile sayısal bozukluk yani 21. kromozomda üç kromozom varlığı tespit edilip DS tanısı konur. Bu tanı bebeğin zeka düzeyini tespit etmez. İnvazif tanı yöntemleri büyük bir organizasyon, çok sayıda yetişmiş sağlık personeli, yüksek ekonomik maliyet gerektirir. Ayrıca bu invazif yöntemlerin %0,5-1 arasında gebelik kayıplarına neden olduğu bilinmektedir. Nadir de olsa gelişen kanama, enfeksiyon başta olmak üzere bazı nedenlerle gebede ciddi sağlık sorunlarına yol açabilir, bu nedenle rahim alınması hatta ölüm olduğu bilinmektedir (2).

DS, gebe kadının yaşı ilerledikçe daha sık görülür. Tüm ırklarda aynı olmak üzere yaştan bağımsız olarak 1/700-800 canlı doğumda bir görülür. Gebe yaşına ve amniyosentez sonucuna göre bebekte ve fetüste DS görülme olasılığı **tablo 1**'de verilmiştir (3)

Anne yaşı	Canlı doğum	Amniyosentez
15-19	1/1250	
20-24	1/1400	
25-29	1/1100	
30	1/900	
35	1/350	1/250
40	1/100	1/75
43	1/50	1/35

Yılda bir milyon canlı doğum olan bir ülkede, 1/800 olasılığı kabul edilirse, 1250 Down sendromlu bebek doğması beklenir. Bir milyon gebede kesin teşhisi için invaziv yöntemler kullanılırsa 5.000 ile 10.000 arasında gebelik kaybı olur. Yani 1250 Down sendromlu bebeği tespit etmek için 3750-8750 sağlıklı bebek olan gebelik sona erer. Bir milyon gebeye invaziv test yapmanın iş yükü, maliyeti, gerekli genetik uzmanı ve laboratuvarı ihtiyacı çok yüksektir. Bu kadar gebe ve eşinden aydınlatılmış onam almak için gereken zaman bile sağlık hizmetine ek yük getirir. Kadın doğum uzmanlarının kadın ve gebelerde bu branş içinde vermesi gereken sağlık hizmetinin çokluğu düşünüldüğünde sadece DS tanısı için zaman ve enerjilerinin önemli bir bölümünü invaziv tanı yöntemleri ile harcaması kadın ve gebenin ihtiyacı olan diğer sağlık hizmetlerini aksatacaktır. Komplikasyonlar ile baş etmek için gerekli zaman, işgücü, maliyet ise ayrıca önemlidir. Komplikasyon nedeni tıbbi hata iddiaları olacağı da beklenir.

Başka gerekçeler de eklenebilir ama tüm yukarıdaki nedenler ile sağlık otoriteleri ve tıp dünyası DS tanı testleri öncesinde tarama testleri yapılmasında hemfikirdir. Gebenin dengeli translokasyon olması, daha önce DS bebek doğurması, yakınlarının Down sendromlu bebek doğurması durumunda doğrudan tanı testleri yapılmasının doğru olduğu kabul edilir. Prenatal (doğum öncesi) genetik tarama testleri sonucu, yapılan bilimsel tespit sonrası kabul edilen sınır değer (cut-off) olan 1/270'den küçük ise (1/271-1/300 vb) gebe düşük riskli gruptadır, tanı testine gerek olmadığı kabul edilir. Sonuç 1/270'den büyük ise 1/269- 1/150 vb) gebe DS bebek doğurma açısından yüksek riskli kabul edilir, tanı testi önerilir. Cut-off değeri ülkelere göre farklı kabul edilip 1/150-1/300 arasında değişmektedir. Ülkemizde genelde 1/270 kabul edilir. Bu kabule göre **Tablo 1** incelenirse 35 yaş üstü gebelere doğrudan tanı testleri önerilmesi uygun olacaktır. Son yıllarda ileri yaş gebeyi aydınlatıp onamını alarak tarama testi yapıp, sonucuna göre tanı testi önerilebilmektedir. Özellikle duyarlılığı yüksek invaziv olmayan prenatal testlerin (NIPT) uygulamaya girmesi ile bu yol daha çok tercih edilebilmektedir (4)

Tarama testleri, bazı hastalık ve durumların olma ihtimali olan grupların içinde kimlerin daha yüksek risk olasılığı taşıdığını tespit için yapılır. Örneğin belli bir yaştan sonra kadınlarda meme kanseri olasılığı yükselir. 40 veya 45 yaş üstü tüm kadınlara meme biyopsi yaparak alınan dokunun histopatolojik incelemesi ile doğru tanı konulabilir ama güçlükleri çoktur, dolayısıyla önce meme ultrasonografi ve mamografi ile tarama testleri yapıp yüksek riskli grubun tespiti ve bunlara kesin tanı testi yapılması tercih edilmektedir. Tüm gebelerde yaşa göre belli oranda Down sendromlu bebek doğurma olasılığı vardır.



35 yaş üstü gebelerde bu olasılık artar ama toplumda DS bebek doğuran kadınların çoğu 35 yaş altındadır çünkü 35 yaş altında doğuran kadın sayısı çoğunluktadır. Bu nedenle ülkeler 35 yaş altındaki gebelerde Down sendromlu fetüs olup olmadığını tespit için, yanıltıcı yönleri olmakla beraber, önce tarama testleri yapılmasını tıbben ve diğer yönlerden doğru bulmakta ve bu yöntemi uygulamaktadır. Hasta hakları ve hasta yararı açısından da bu tercih doğrudur. Ancak ileride detaylı açıklanacağı gibi hastaların özerkliği sonucu tıbbi tetkik ve tedavi yöntemlerini seçme hakkı da, mümkünse, vardır.

Prenatal genetik tarama testleri uygulandığında gebeler iki gruba ayrılır. Test sonucu 1/270 den küçük ise test negatiftir, yani gebe düşük riskli gruptadır. Test sonucu 1/270'den büyükse test pozitifdir, yani gebe yüksek riskli gruptadır.

Bu terimleri açıklamak için ikili (kombine) test örneği kullanılarak Boston Üniversitesi Halk Sağlığı bölümünde yapılan açıklamadan yararlanılacaktır (5)

Tarama testleri Biyoistatistik biliminin konusudur ve kullanılan terminolojiyi bu bilim dalı tespit etmiştir. Testin pozitif çıkması demek gebenin, Down sendromlu fetüs taşıması olasılığının yüksek olduğunu ve yüksek risk grubuna dahil olmasını anlatır, yani gebe a+b grubundadır. Test sonuçları pozitif olan 360 gebenin 9 tanesinde DS (gerçek pozitif) tespit edilir, 351 tanesinde (yalancı pozitif) ise DS yoktur. Yani gebenin gerçekten Down sendromlu fetüsü olan (a) grubunda olduğunu anlamak için testi pozitif olan 360 gebeye invaziv tanı testi (amniyosentez) yapılmalıdır.

Testin negatif çıkması gebenin Down sendromlu fetüs taşıma olasılığının düşük olduğunu ve gebenin düşük riskli grupta olduğunu anlatır. Test sonuçları negatif olan 4450 gebenin 1 tanesi Down sendromlu bebek doğurur (yalancı negatif), diğer 4449 tanesi sağlıklı bebek doğurur (gerçek negatif). Bu sonuçlara göre;

Testin duyarlılığı (sensitivitesi/doğru pozitif bölümü)  $a/a+c$  formülüne göre 9/10 yani %90'dır.

Testin özgüllüğü (spesifitesi yani doğru negatif bölümü):  $d/b+d$  formülüne göre, 4449/4800 yani %92,7'dir

Yalancı pozitif bölümü:  $b/b+d$  formülüne göre 351/4800 yani %7,3'dür.

Yalancı negatif bölümü:  $c/a+c$  formülüne göre 1/10 yani %10'dur.

Tarama yapıldığında eğer bir gebe Down sendromlu fetüs taşıyorsa %90 olasılıkla test pozitif olacaktır (testin duyarlılığı). Ancak fetüste gerçekten DS olup olmadığını anlamak için tüm test pozitif gebelere amniyosentez yapmak gerekir, böylece gerçek DS olan 9 fetüs, sağlıklı 351 fetüsten ayırt edilebilir.

Eğer kadın DS olmayan bir fetüs taşıyorsa, test %92,7 olasılıkla

negatif çıkacaktır (testin özgüllüğü). Ancak testin yalancı pozitif ve yalancı negatif bölümleri de testteki hataları belirler ki bunlar hekim ve gebeyi yanıltır. Eğer bir gebede DS olmayan yani sağlıklı bir fetüs olsa bile tarama testinin pozitif olması olasılığı % 7,3'tür (yalancı pozitiflik).

Eğer gebe Down sendromlu fetüsü taşıyorsa testin negatif olma olasılığı % 10 olur (yalancı negatiflik). Yalancı bir negatif sonuç da sorunludur. Bir kadın Down sendromlu fetüsü taşıyorsa, testin negatif sonuçlanacağı olasılığı %10 olur ve kadın ve ailesi fetüsün sağlıklı olduğu garantisini hissedebilirler, aslında tarama testi down sendromunu tespit edememiştir.

Gebeler aslında, tarama testi eğer pozitif ise gerçek hastalıklı fetüs taşıma olasılığının ne olduğunu merak ederler. Yani kesin tanı yöntemi olan invaziv test yaptırsalar hastalıklı fetüs çıkma olasılığı ne olur? Aynı zamanda test negatif ise gerçek hastaliksız fetüs taşıdıkları ne kadar doğrudur? Yani negatif teste rağmen hala hastalıklı fetüs taşıma olasılığı var mıdır ve oranı nedir? Bunların cevabı yine istatistiki formül ve terminoloji ile verilir.

Pozitif öngörü değeri (positive predictive value: PPV):  $a/a+b$  formülüne göre 9/360, yani %2,5'dur.

Negatif öngörü değeri (negative predictive value)  $d/c+d$  formülüne göre 4449/4450 yani %99,9'dur.

#### **Bunun yorumunu tekrar yapalım;**

-Eğer bir gebenin tarama testi pozitif ise yani invaziv test ihtiyacının yüksek olduğu kabul edilen yüksek riskli grupta ise ve invaziv test yapılırsa fetüste DS görülmesi olasılığı %2,5'dur (pozitif öngörü değeri).

-Eğer bir gebenin tarama testi negatif ise, yani invaziv test yapılması ihtiyacının olmadığı kabul edilen düşük riskli grupta ise ve invaziv test yapılırsa Down sendromlu fetüs görülmemesi olasılığı %99,9 dur. Diğer anlatımla Down sendromlu fetüs görülme olasılığı %0,1'dir.

Tüm gebelere DS için tanı testleri yapılması tıbben kabul görmemektedir. Fetüsün zarar görmesi, düşmesi, annede kanama, iltihaplanma, rahim alınması hatta ölümlerle sonuçlanan olgular vardır. Bu komplikasyonlardan kaçınmak için bir olasılık testi olan tarama testleri tercih edilir. Ancak **Tablo 2'**de görüldüğü gibi duyarlılığı aslında yüksek olan (%90) bir tarama testinde bile PPV %1-2,5 arasındadır ve yalancı negatifliği nedeniyle düşük riskli grupta hala Down sendromlu fetüs vardır. Yani test, hasta ve hekimlere eksik ve yanlış bilgi vermektedir ama günümüzde daha iyi bir yöntem olmadığı için gebelerin bilgilendirilmesi sonrası istemi ile bu testler uygulanmaya devam etmektedir. Üçlü tarama testini duyarlılığı %65-85, ense kalınlığının duyarlılığı %70 civarındadır, dolayısıyla bizleri daha çok yanıltmaktadır.

**Tablo 2.** 11-14 haftalık 4810 gebeye ikili tarama testi yapıldığı ve sonuçlarına göre açıklamalar yapıldığı görülmektedir

Tarama test sonucu	Down sendromlu fetüs	Sağlıklı fetüs
Toplam		
Pozitif	9 (a)	351 (b)
360		
Negatif	1 (c)	4,449 (d)
4,450		
Toplam	10 (a+c)	4,800 (b+d)
4,810		

DS ultrasonografi (USG) ile kesin olarak tespit edilemez. Gebelikte birinci basamak USG tetkiki ile sadece rahim incelemesi, fetüsün canlılığı, sayısı, ölçümleri, pozisyonu ve plasentanın yerleşme yeri, vb. özelliklerine bakılır. Fetüsteki sakatlıklar araştırılmaz, ancak fetüsü gözlerken yakalanan sakatlıklar ve/veya şüpheleri durumunda 2. basamak USG tetkiki istenir. Ayrıca DS düşündürülen “soft marker (yumuşak/belli belirsiz belirteç) tespit edilirse fetüse daha ileri tetkikler, 2. basamak USG veya gereğinde manyetik rezonans görüntüleme tetkiki yapılmalıdır. (6).

Sağlık Bakanlığı Kadın Doğum asistan eğitimi müfredatına bakıldığında kadın doğum uzmanının fetüs sakatlıklarını tespit için yetkinliğinin tam olmadığı görülür, yani bu eğitimi detaylı almazlar. Ülkemizde USG ile fetüs sakatlıklarını tespit için perinatoloji ve radyologlar yetkindir.

Kadın Hastalıkları ve Doğum uzmanlarının, Sağlık Bakanlığı TUKMOS Kadın Hastalıkları ve Doğum müfredatına göre fetal USG konusunda yetkinliği 3 olarak tanımlanmıştır. Yani “Karmaşık olmayan, sık görülen tipik olgularda girişimi uygulayabilme düzeyini ifade eder” (7).

Girişimsel Yetkinlik	Düzy	Kıdem	Yöntem
Fetal Ultrasonografi	3	2	YE, UE, BE

“Yapılandırılmış Eğitim Etkinlikleri” (YE), “Uygulamalı Eğitim Etkinlikleri” (UE) ve “Bağımsız ve Keşfederek Öğrenme Etkinlikleri”(BE).

Girişimsel Yetkinlikler için dört düzey tanımlanmıştır.

1: Girişimin nasıl yapıldığı konusunda bilgi sahibi olma ve bu konuda gerektiğinde açıklama yapabilme düzeyini ifade eder.

2: Acil bir durumda, kılavuz veya yönerge eşliğinde veya gözetim ve denetim altında bu girişimi yapabilme düzeyini ifade eder.

3: Karmaşık olmayan, sık görülen tipik olgularda girişimi uygulayabilme düzeyini ifade eder.

4: Karmaşık olsun veya olmasın her tür olguda girişimi uygulayabilme düzeyini ifade eder.

Perinatoloji ve Radyoloji Uzmanlarının fetal USG’de yetkinliği 4 yani tam kabul edilir.

Kadın doğum uzmanları gebe takibinde obstetrik USG yani 1. düzey USG yaparlar. Fetüste sakatlık taraması yapılan USG ise 2. düzey USG’dir.

Sonuç olarak bu bölümde verilen açıklamalar dikkate alındığında gebelikte DS tespiti kolay olmadığı hatta tarama testleri yanıltıcı sonuçlar verdiği için bazen imkansız olduğu görülmektedir.

## 2. Prenatal Genetik Tarama Testleri Uygulaması

1970 sonlarından itibaren İngiltere’de gebelikte DS tanısına yardımcı olmak için prenatal genetik tarama testleri uygulanmaya başlanmıştır. İngiltere, Down sendromlu bebeklerin bakımı için ailelere sosyal yardım görevlileri göndermekte, maddi yardım vermektedir. Down sendromlu bebeğin yaşamı boyunca 50 bin pound maliyeti olduğu halbuki bir Down sendromlu bebeğin tespiti ve yaşamaması için yapılacak tıbbi işlemlerin 6,000 pound olduğu bahisle “yakala-yok et” prensibinin doğru olduğuna dair çok sayıda yayın çıkmıştır. Bu görüş etik biliminde ve dünyada tepki çekmiş, etik makalelerde prenatal genetik tarama ve tanının yakala-yok et yöntemi olması nedeniyle ağır eleştiriler almıştır (8). Hekimlik teşhis, tedavi, tedavi mümkün değilse rehabilitasyon ve ızdırabın dindirilmesi, azaltılması amacıyla yapılır, hekimlerin bir yaşamı yok etmek amacına yardımcı olması hala ciddi olarak eleştirilmektedir (9).

ABD’de konuyla ilgili çok sayıda tartışma, araştırma ve makale olmasına rağmen hala test öncesi aydınlatılmış hasta rızası alınmasını zorunlu kılan yasal düzenleme yoktur. Hekimler bilgilendirilmiş seçim (informed choice) sonrası tarama testi istemekte, test sonucuna göre gerekli olan uygun bilgilendirme ve danışmanlık vermektedir, ABD’de meslek standartı budur (standard of care). Pek çok ülkede kadın doğumcu yazılı onam almaz ancak bilgilendirilmiş tercih için yardımcı olur (pretest danışmanlık). Tarama testi sonucu belli olunca, gebe sonuca göre bilgilendirilir, danışmanlık verilir (posttest danışmanlık). Pre- ve post-test bilgilendirme ve danışmanlık ve gebenin oluşan kararı dosyaya kaydedilir. İleride uyumsuzluk olması halinde bu kayıtlar mahkemece kabul edilir, ek ispat belgesi aranmaz.

Prenatal genetik tarama ve/veya tanı gebeliğin 22 haftasına kadar yapılır, tüm dünyada kabul görmüş usul budur. Zaten prenatal genetik tarama testi olan ikili (kombine) test sadece 11-14 haftalar arasında yapılabilir, üçlü, dördü test ise 16-18



haftalar arasında mümkündür. Üçlü, dördlü test 20 haftaya kadar yapılabilir ama öngörü değeri düşer. Bu testleri yaparken gebe kanında ölçülen hormonların sadece bu haftalar arasındaki seviyesi değerlidir, gebeliğin diğer haftalarında bakılırsa anlamı yoktur. DS kesin tanısı için geçerli olan koryon villüs örnekleme (CVS) 9. gebelik haftasından sonra yapılabilmeyle beraber genelde 10-14. gebelik haftalarında arasında yapılır. Amniyosentez ise 16. gebelik haftası sonrasında yapılmaktadır. Prenatal genetik tanı 22. gebelik haftası sonuna kadar yapılabilir. Aşağıda ABD’de amniyosentezin ne zaman yapılabilmesine dair bilgi sunulmuştur (10).

“Amniyosentez tanısal bir testtir. Genellikle 15. hafta ile 20. hafta arasında yapılır, ancak doğum yapana kadar da yapılabilir.”

Avustralya’da ise (11):

“Teşhis testi, fetüsün genetik materyalini test eder ve bu nedenle fetüsün gerçekten genetik bir bozukluğa sahip olup olmadığını söyleyebilir.

CVS (11. ile 12. hafta)

Bu testte plasentadan küçük bir numune alınır. Plasentadan alınan numune Down sendromu veya bazı durumlarda kistik fibrozis gibi diğer genetik durumlar için test edilebilir. Bu test sonucunda yüz kadından biri (%1) düşük yapacaktır.

Amniyosentez (15. ile 18. hafta)

Bebeği çevreleyen amniyotik sıvıdan bir numune alınır ve DS veya diğer bazı genetik durumları teşhis etmek için kullanılabilir. Amniyosentezin düşük yapma riski ikiyüzde birdir.

USG taramaları (18. ile 20. hafta)

Bu ikinci trimester taraması, omurga, kalp ve uzuv kusurları dahil fiziksel ve yapısal anormallikleri tanımlamak için kullanılır.”

10 ve 11. kaynağa bakıldığında amniyosentezin prenatal genetik tanı için ABD’de 15-20 hafta arasında, Avustralya’da ise 15.-18. gebelik haftaları arasında yapıldığının söylendiğini görüyoruz. Amerika Obstetri ve Jinekoloji Koleji Cemiyeti (ACOG) doğru olarak amniyosentezin gerekirse doğuma kadar yapılabileceğini söylemiştir. Amniyosentez doğuma kadar gerekli diğer durumlarda yapılabilir. Fetüsteki bazı özel genetik hastalıkların tanısı için 22. haftadan sonra da yapılabilir ama istisnai bir durumdur. Genel prensip, sadece prenatal genetik tanı değil tüm prenatal sakatlıkların 22. haftaya kadar tespitinin yapılmasıdır. 22. hafta sonrası yapılabilecek tanı, USG ile yapılabilir yapılırsa yapılır ama tanı amacıyla gebe ve fetüs için ciddi riskleri olan amniyosentez gibi bir tanı yöntemi tercih edilmez, gebe ve fetüsün üstün yararı için invaziv yöntemlerden kaçınılması, fetüsteki sakatlığın tespit edilmesi yararından çok daha fazladır.

ABD’de, 1970’li yıllarda MSAFP (maternal serum alfa-fetoprotein) fetüsteki nöral tüp defektlerini tespit amacıyla tarama testi olarak kullanılmaya başlanmıştır. Anne kanındaki fetüste üretilen alfa-feto protein (AFP) miktarına göre fetüste nöral tüp olasılığına bakılıyor, yüksek riskli olanlara detaylı ultrasonografi ile belinde ve kafasındaki yapı bozukluğu tespit edilmeye çalışılıyordu. Bu test için gebelerden yazılı onam alınmıyordu. Bu durum etik olarak tartışılmaya başlamıştır (12). “Risk, Autonomy, and Responsibility: Informed Consent for Prenatal Testing” başlıklı makalede bu testin yapılmasının gebe için risk taşımadığını ancak gebeliğin devamına ve sonlandırılmasına yol açabileceği için yazılı onam alınması önerilmiştir. Aynı tartışma prenatal genetik tarama için yapılan ikili, üçlü, dördlü testler için de yapılmıştır. Bu testler, genetik inceleme olmadığı için yazılı onam gereksiz görülüyordu. Ancak bu testlerin sonucuna göre gebenin kesin genetik tanı testlerine başvurabileceği olasılığı düşünüldüğünde, en baştan bu durumu bilmesi ve yazılı onamının alınmasının doğru olacağı düşünüldü. Sonuçta kadının üreme hakkı kapsamında, sakatlık tespit edilen fetüsü aldırma yolunu seçebileceği için bu testler için de yazılı onam alınmasının doğru olacağı yorumları yapıldı. Bu noktada ise yazılı onamın içeriğinin nasıl olması gerektiği hala tartışılmaktadır. Gebe ve eşinin sosyal durumu, inançları, sakat, engelli kişilere bakışı, bu konudaki etik değerleri gibi pek çok faktör dikkate alınarak bilgilendirme yapılması önerilmektedir. Bilgilendirme yönlendirici olmamalı, tarama testi sonucuna göre olasılıklar anlatılmalı, test negatif ise gebenin hala Down sendromlu fetüs taşıyabileceği, test pozitif ise %95-99 olasılıkla fetüsün sağlıklı olabileceği, bunu anlamak için gebe ve fetüs için riskleri olan invaziv yöntemlere ihtiyaç olacağını baştan söylenmelidir. Daha da önemlisi gebe, fetüsün DS olduğu kesinleşirse rahim tahliyesi yaptırıp yaptırmayacağını düşünmeli, eğer kesin yaptırmayacak ise bu testlere gerek olmadığı anlatılmalıdır. Bu hususlarda yapılan çok sayıda araştırma ve makale vardır (13). Bu makalede; “(1) test konusunu tanıtmak için en iyi zaman ne zaman; (2) aday ebeveynler testler hakkında ne tür bilgiler ister veya ihtiyaç duyar; (3) tıbbi bilgi ile belirli bir hastalık veya sakatlığı olan yaşamın tıbbi olmayan yönleri hakkındaki bilgiler arasındaki uygun denge nedir; (4) bu koşullarda yaşayan insanların ve ailelerinin bakış açıları en iyi nasıl dahil edilebilir; ve (5) genel bilgilerin belirli bir çocuk ve aile durumu için uygulanabilirliği hakkındaki belirsizlik nasıl iletilebilir?” sorulmuştur. Araştırmalara göre gebenin prenatal genetik tarama testi yaptırıp yaptırmayacağına “bilgilendirilmiş seçim” sonrası karar vermesinin doğru olacağı anlaşılmıştır (14). Bilgilendirilmiş seçim için bilgilendirmenin gebelik öncesi başlaması, gebelikte başlamış olsa bile birkaç kez

görüşme gerekeceği belli olmuştur (15). Bu kadar önemli bir karar öncesinde ailenin durumu da dikkate alınarak çok detaylı bilgilendirme ve aydınlatma gereği vardır. Test öncesi alınan bir onam ile gebenin (ailenin) yeterli aydınlatıldığı ve doğru karar verdiği şüphelidir. Etik ve yasal olarak her tıbbi müdahale öncesi o hastaya özel bilgilendirme sonrası hastanın yapılacak işlemle ilgili aydınlatılması, takiben rızasının alınması gereklidir. Sadece hukuk ve yargı istiyor diye matbu bir onam formunun imzalanması formalitenin yerine getirilmesidir ama hukuk ve yargı da bu tarz bir onamı uyumsuzluk çıktığında eksik bulmakta, kabul etmemektedir. Diğer ülkelerdeki etik ve yasal kabullerin bilgi, tecrübe olarak yararlı olmasıyla beraber doğrudan ülkemiz yargısını etkilemeyeceği açıktır.

İngiltere’de devletin sağlık hizmeti sunucusu olan National Health Service (NHS) gebelere prenatal genetik tarama testi yapılmasını önermektedir. Bu durum ülkemizden farklıdır. Amniyosentez ise sadece tarama testine göre yüksek riskli olan gruba önerilip ücretsiz yapılmakta, düşük riskli gruba önerilmemekte, hala gebe isterse başka merkezde ücretini kendi ödeyip yaptırabilmektedir (16).

“Sizi veya bebeğinizi etkileyebilecek herhangi bir sağlık durumunu bulmaya çalışmak için hamilelik sırasında size bazı tarama testleri teklif edilecektir.

Testler, hamileliğiniz sırasında veya bebeğiniz doğduktan sonra daha ileri testler ve bakım veya tedavi hakkında seçim yapmanıza yardımcı olabilir. NHS tarafından sunulan tüm tarama testleri ücretsizdir.”

NHS ilgili sayfasında tarama önerilecek testler yazılıdır ve DS buna dahildir. Aşağıdaki bölüm NHS’in amniyosentez konusundaki bilgi ve tutumunu açıklamaktadır (17).

“Amniyosentez, yalnızca genetik veya kromozomal bir hastalığı olan bir bebek sahibi olma şansı daha yüksek olan hamile kadınlara sunulur. Bir dizi durumu teşhis edebilir.

Test sonuçlarınız veya tıbbi veya aile geçmişiniz, genetik veya kromozomal bir hastalığı olan bir bebek sahibi olma şansınızın daha yüksek olduğunu gösteriyorsa, size amniyosentez önerilebilir.

Teste girmeniz şart değildir. Bunu isteyip istemediğinize karar vermek size kalmıştır.”

ABD’de kadın hastalıkları ve doğum uzmanları için önemli bir meslek standartı oluşturan kurum olan ACOG tüm gebelere prenatal genetik tarama testlerini İngiltere’de olduğu gibi önermektedir (18). 2016 yılına kadar prenatal genetik tarama testi sonucuna göre düşük riskli bulunan gebelere amniyosentez önermemiştir. Bu yıldan sonra görüş değiştirmiş, tüm gebelere

amniyosentez seçeneği hususunda bilgi ve imkan verilmesine, bir gebenin (DS bebek için diğer ailevi risk ve vb olmayanlar dahil) bu yöntemi doğrudan tarama testleri yerine veya bu teste ek olarak seçebileceğine karar vermiştir (19).

ACOG’un görüşü aşağıda verilmiştir (10).

“İki temel doğum öncesi genetik test türü nelerdir?

Genetik bozukluklar için iki genel prenatal test türü vardır:

Doğum öncesi tarama testleri: Bu testler, fetüsünüzde anöploidi ve birkaç ek bozukluk olma ihtimalini size söyleyebilir. Prenatal Genetik Tarama Testleri bu testlere odaklanır.

Doğum öncesi tanı testleri: Bu testler, fetüsünüzün gerçekten bir anöploidi veya test yaptırmak istediğiniz belirli kalıtsal bozukluklara sahip olup olmadığını mümkün olduğunca kesin bir şekilde söyleyebilir. Bu testler, amniyosentez veya CVS yoluyla elde edilen fetüs veya plasentadan alınan hücreler üzerinde yapılır. Bu Sık Sorulan Sorular, bu testlere odaklanmaktadır.

Tüm hamile kadınlara hem tarama hem de tanısal testler önerilmektedir.”

### 3. Ülkemizdeki Uygulamalar

Kadın doğum uzmanı, gebeye prenatal genetik tarama testi bilgisi sunulduğunda bunun anlamı fetüste DS riskinin olup olmadığının olasılık olarak tespit edilmesidir. Gebe, “çocuk sakat da olsa kabulümdür” derse test yapılmaz. Eğer gebe, fetüste bu olasılığın ne kadar olduğunu öğrenmek isterse kadın doğum uzmanı test istem belgesini yazar, gebe kan verir ve laboratuvar hekimi imzalı rapor ile sonuç belli olur. Bu süreçte görüldüğü gibi kadın doğum uzmanı gebeyi bilgilendirmiş, karar ise gebeye kalmıştır. Prenatal tarama testini (tıbbi müdahaleyi) yapan ise başka bir hekimdir.

Prenatal genetik tarama testine göre DS için yüksek riskli çıkan gebeye kesin tanı testi önerilmesi mesleki standart haline gelmiştir. Tarama testi isteminde olduğu gibi sadece bilgilendirme yapıp tercih gebeye bırakılmaz, hekim yaptığı bilgilendirme sonrası kesin tanı testi, örneğin amniyosentez önerir. Bilgilendirme sonrası gebe bu öneriyi kabul eder veya etmez. Kabul ederse ve bu kadın doğumcunun çalıştığı yerde amniyosentez işlemi yapılmıyorsa, gebe amniyosentez yapılan bir merkezdeki kadın doğum uzmanlarına yönlendirilir. Gebeyi sevk eden, gebeyi sadece bilgilendirmiş, işlem önerisini kabul eden gebeyi, işlemi (tıbbi müdahaleyi) yapmadığı için uygun öneri ile uygun merkeze yönlendirmiştir, işlemle ilgili aydınlatılmış hasta rızası alması beklenmez. Ancak gebe ilk anda amniyosentezi kabul etmediğini beyan ederse bu kez red belgesi alması uygun olur.



Amniyosentezi yapacak kadın doğumcu işlemle ilgili gerekli bilgileri verip invaziv (kadının karnından rahim içine iğne sokulup sıvı alınması, girişimsel) olan işleme dönük aydınlatılmış rıza alır ve işlemi yapar. Amniyosentez sonrası alınan sıvı genetik inceleme merkezine gönderilir. Bu kez tetkiki (tıbbi müdahaleyi) yapacak olan genetik uzmanı gebeyi bilgilendirip, aydınlatıp yazılı onam alır, inceleme sonrası raporu imzalar. Genetik inceleme safhası için, başka bir hekimin yaptığı tıbbi müdahale olması nedeniyle, kadın doğum uzmanından genetik bilgilendirme sonrası bu hususta yazılı onam alması beklenmez. Gebe takibinde istenen rutin tetkikler meslek standardı haline gelmiştir. Gebelikte hemoglobulin değeri önemli olduğu için kan sayımı istenir, gebelikte idrarda protein, şeker, mikrop görülmesi sık ve önemli olduğu için idrar tetkiki istenir. Bu tetkikleri isteyen hekim gebeden yazılı onam almaz. Gerekli durumlarda veya rutin istenebilecek tetkikler ilgili kitaplarda ve yayınlarda mevcuttur. Ayrıca Sağlık Bakanlığı Doğum Öncesi rehberinde de vardır (20). Bu rehberin ilgili sayfası aşağıda verilmiştir.

“4. LABORATUVAR TESTLERİ “ .....• Fetal anomaliler ve kromozomal anoploidi tarama testleri ve USG incelemeleri hakkında bilgilendiriniz. • 11-14. haftalar arasında ultrasonografi ile ense saydamlığı ve kombine test, • 16-20. haftalar arasında maternal serum AFP, • 16-20. haftalar arasında üçlü/ dördü test (kombine test yapılmamışsa) , • 18-22. haftalar arasında ultrasonografi ile fetal anomali taraması. • Gebenin semptomlarına göre gereken diğer testler sağlık kuruluşunda yapılamıyor ise bir üst basamağa yönlendiriniz.”

Yukarıda görüldüğü gibi Sağlık Bakanlığı rehberinde yazılı tetkikler kadın doğum uzmanının yapacağı işlem/tıbbi müdahale değildir. Kadın doğum uzmanı bu tetkikler için gebeyi bilgilendirir ve tetkik istemi belgesini yazıp gebeye vererek ilgili laboratuvara gitmesini ister. Bu safhada henüz tetkik sonucuna göre ortaya çıkan bir tanı olmadığı için herhangi bir tedavi önerisi de yoktur. Bilgilendirme sonrası gebe prenatal genetik tarama tetkiki istemediği durumda, tıbbi kayıtlara yazılır. “Bebek sakat da olsa kabulüm” diyen gebeden red imzası alınması, bir uyumsuzluk halinde, ispat külfeti açısından yararlı olur. Kadın doğum uzmanı sadece hangi tetkiki, niçin istediğini söyler, tetkik sonucu yani teşhis belli olmadığı için tetkikin olası sonuçları hakkında bilgi vermesi tıbben mümkün değildir.

Sağlık Bakanlığı rehberinde görüldüğü gibi, rehberde “Fetal anomaliler ve kromozomal anoploidi tarama testleri ve USG incelemeleri hakkında bilgilendiriniz” denmektedir. Yani hekime bu tetkikleri isteme, önerme görevi verilmemiş olup tetkiki yaptırıp yaptırmamak gebeye bırakılmıştır.

Eğer bilgilendirme sonrası gebe ikili test (kombine test) yaptırmak isterse hekim bunun talebini yapar. Üçlü, dördü test sadece kan testidir, laboratuvarında yapılır. İkili test ise hem kan testi hem fetüsün baş popo mesafesi (CRL: crown rump length) ile fetüsün ense saydamlığı değerine göre yapılır. İkili, üçlü, dördü test tarama testi olup elde edilen veriler ile gebenin yaşı ve bazı özellikleri bir bilgisayar programına yüklenerek sonuç hesaplanır. Yani olasılık hesabı programı (software) hazırlayan firma tarafında prenatal tarama testi yapılan işletmeye satılmıştır, bu programın verdiği sonuca göre gebenin DS yönünden düşük veya yüksek riskli grupta olduğu anlaşılır. Daha önce anlatıldığı gibi gebe yüksek riskli grupta ise amniyosentez, CVS gibi kesin tanı testi önerilir.

Kadın doğum uzmanının birinci basamak obstetrik USG yapma yetkinliği vardır. Buna göre ikili test için gerekli olan fetüsün baş popo mesafesini ve ense saydamlığını USG ile ölçülebilir. Bu işlem rutin olduğu için Hasta Hakları Yönetmeliği Madde-31 ikinci cümlesine göre bilgilendirme sonrası yeni bir onam gerekmez. Gebeye verilen bilgi sonrası gerekli USG tetkiki için gebenin yatıp karnını açması veya sözlü kabulü onam verdiğini gösterir (21). Bu süreçte rızayı sakatlayacak yanlış eksik bilgi verilmesi ise tıp pratiğinde mümkün değildir, her şey açıktır. Zorla USG tetkiki yapılması ise mümkün değildir.

Bu noktada tekrar prenatal tarama testinin nasıl istendiğine dönelim. Daha önce açıkladığım gibi bu testler bazı ülkelerde test bilgilendirilmiş seçim (informed choice) veya aydınlatılmış hasta rızası (informed consent) ile istenmektedir. Yayınlarda iki usulün de olumlu ve olumsuz yönleri olduğunu veya birbirlerine üstünlüğü olmadığı belirtilmektedir. Bilgilendirilmiş seçim yönteminde hekimin gebeden ayrıca tetkik istemi için yazılı onam alması beklenmez. Informed consent yani aydınlatılmış hasta rızası alınması yönteminde ise tetkik istenirken yazılı onam alınmaktadır. Bunun nedeni kişinin genetik bilgilerine erişilmesinin o ülkelerde yasada ayrıca düzenlenmesidir. Aslında prenatal genetik tarama bir tanı yöntemi olmadığı için tetkik isteme safhasında tetkiki isteyen hekimin onamı gerekmez, tetkiki yapan hekimin ise onam alması beklenir.

Ülkemizde “Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği”, Madde-20 ve 24’de aydınlatılmış hasta rızası alınması ve saklanmasıyla ilgili maddeler vardır (22).

Bu yönetmelik genetik hastalıkların tanısına yönelik olduğu için tarama yöntemleri için bu tarz bir onam gerekmemektedir. Tıbbi müdahale olduğu açık olan tarama testleri için ise testi yapan hekim onam almalıdır. Konumuz dışında olmakla beraber bu hususta ayrıca “Ceza Muhakemesinde Beden Muayenesi,

Genetik İncelemeler ve Fizik Kimliğin Tespiti Hakkında Yönetmelik” olduğu bilinmelidir (23).

Sağlık Bakanlığı'nın rehberinde yazıldığı gibi gebe prenatal tarama ve tanı konusunda bilgilendirilmekte ve talep ederse tarama testi istenmektedir, eğer kesin tanı testi isterse ilgili hekime yönlendirilmektedir. Bu safhada tetkik istendiğine dair onam alınmayıp dosyaya/bilgisayara istem kaydedilmektedir. Kadın doğum hekiminin prenatal genetik tarama test istendiğinde yazılı onam alması her zaman hukuki uyumsuzlukları bitirmemekte çünkü onamda yazılanlar yetersiz bulunabilmektedir. Olasılıklar üzerine onam yazmak ve hastayı bilgilendirip aydınlatmak gerçekten zordur, hastanın tam değerlendiremediğimiz bilgi, inanç, etik değerleri dikkate alındığında mümkün olmayabilmektedir. Test sonucu belli olduğunda gebe yüksek riskli grupta ise gebe bilgilendirilip kesin tanı testleri önerilmektedir. Aydınlandığında gebe kesin tanı istemiyorsa red belgesi alınmalıdır. Kabul ederse amniyosentez yapacak hekime yönlendirilmektedir. Kadın doğum uzmanı gebeyi amniyosentez işlemi yönünden aydınlatıp yazılı onam alır. Alınan ve genetik bölümüne gönderilen amniyon sıvısından yapılacak tetkik için, genetik bölümü hastayı aydınlatıp yazılı onam alır. Genetik incelemenin amacı, değeri, sonuçları vb konularda bilgi ve aydınlatmayı tetkiki yapan genetik uzmanı yapar. Kadın doğum uzmanı alınan sıvı ile ne yapılacağı bilgisini verir ama amniyosentez onamında bu bilgiler detaylı yer almaz. Teşhis belli olmadan muhtemel tüm tanılar için kitaplar dolusu bilginin kadın doğum uzmanı tarafından hastaya verilmesi amniyosentez öncesi ve sıvının tetkik istendiği sırada tıbben mümkün değildir.

Kadın doğum uzmanı amniyosentez istediğinde gebe baştan reddetmediyse ve takiben ilgili merkez veya hekime gidip yaptırmazsa daha sonra tetkiki öneren hekimden aydınlatma ispatı istenmesi olabilmektedir. Bu nedenle amniyosentez önerildiğinde, işlem başka hekim tarafından yapılacak olsa bile kabul veya red onamı alınmasında yarar vardır. Pek çok gebe ise kesin tanı testi önerilip bilgilendirilince “eşime, aileme danışayım” deyip gitmektedir. Bu gebelerin bir kısmı ile daha sonra mahkemede karşılaşılmaktadır.

Eğer prenatal genetik tarama testi negatif, yani gebe düşük riskli grupta ise hala 1/1000 ihtimalle DS bebek doğurma riskinin olduğu bilgisi verilmektedir ama bunlara kesin tanı önerilmemektedir. Eğer gebe bu durumda yine de amniyosentez isterse yapılır. Kesin tanı önerilmeyen gebelerden “düşük riskli grupta olduğumu biliyorum, aydınlatıldım, hala DS bebek doğurma ihtimalim olabilir” şeklinde bir onam alınmasında yarar vardır. Eğer gebe prenatal genetik tarama ve tanı konusunda ilk bilgi verildiğinde tarama testi istediysen ve test yapıldıysa riskleri

kabul etmiş olmaktadır. Tetkiki yapan hekimin aldığı onama rağmen, yani testin anlamını bilen gebeden, test sonucu negatif olup kesin tanı testi yaptırmadığında mutlaka gerekmemekle beraber 1/1000 DS bebek doğurabileceğimi anladım şeklinde yeni bir onam alınması uyumsuzlukları ortadan kaldıracaktır. Düşük riskli gruba kesin tanı önerilmemesinin asıl nedeni tıbben hasta yararlıdır. 1/1000 DS bebek doğurma riski olan bu gebe eğer kesin tanı için amniyosentez isterse 1/100-200 arasında gebeliği düşükle sonlanır. Ayrıca kanama, ağrı, enfeksiyon, su kesesi açılması gibi pek çok komplikasyon gelişebilir. Nadiren rahimin alınmasını gerektirecek düzeyde enfeksiyon hatta gebe ölümü olguları vardır, ülkemizde de olmuştur.

#### 4. Tartışma

Gebelere ABD ve İngiltere’de prenatal genetik tarama önerilmesi mesleki standart haline gelmiştir. Resmi sağlık otoriteleri ve ilgili hekim örgütleri hekimlerden her gebeye bu tetkiklerin önermesini istemektedir. ABD kadın doğum derneği ACOG 2016 yılına kadar gebelere sadece prenatal genetik tarama testi yapılmasını önermiştir. 2016 sonrası gebelere prenatal genetik tarama testi önermesiyle beraber test yapılmadan önce veya test sonucu negatif olsa bile amniyosentez-CVS konusunda bilgilendirme yapılmasını ve tercihin gebeye bırakılması kararını almıştır. Bu karar hasta hakları çerçevesinde doğru bir karar olmakla beraber kesin tanı testleri sayısını ve buna bağlı komplikasyonları artıracığı için sorunludur. Nitekim İngiltere’de sağlık hizmeti sunan kamu kuruluşu NHS, ACOG’un yeni görüşüne uymamıştır, hala sadece tarama testi pozitif çıkan gebelere ücretsiz amniyosentez önermektedir. Test sonucu negatif ise amniyosentez önermemektedir, gebe isterse ücretini kendisi vererek yaptırmaktadır.

ABD, Kanada ve Almanya’da kadın doğum uzmanları, prenatal genetik tarama testleri istediği gebelerden ıslak imzalı aydınlatılmış hasta rızası formu almamaktadır. Yapılan bilgilendirme ve danışmanlık gebe dosyasına kaydedilmektedir, dava söz konusu olduğunda gebe dosyasındaki tıbbi kayıtlar ispat için yeterli kabul edilmektedir. Almanya’da kadın doğum uzmanı 8 haftalık genetik danışmanlık kursu alması halinde prenatal genetik tarama testi isteyebilmektedir. İngiltere’de de prenatal genetik tarama için gebelerden ıslak imzalı onam formu alınmasını zorunlu kılan yasal düzenleme yoktur. Ancak 2015 yılında yargının Montgomery kararı sonrası yazılı onam formu almaya başlayan merkezler vardır (24). Hala yeni bir düzenleme yasama, NHS veya RCOG tarafından yapılmamıştır (25). Fransa’da ise ikili tarama testi ve NIPT istendiğinde gebeden konuyla ilgili hazırlanmış olan onam formuna imza alınmaktadır.





Ülkemizde Sağlık Bakanlığı dışında resmi veya meslek örgütü bir kurum prenatal genetik tarama testleri konusunda bir rehber sunmamıştır. SGK ikili, üçlü, dörtlü tarama testleri ile radyologların yaptığı ikinci düzey obstetrik ultrasonografi ücretini ödemektedir. Kesin tanı testleri olan CVS ve amniyosentez ücretini de karşılamaktadır. Bir süredir dünyada ve ülkemizde uygulanan NIPT testlerinin ise ücretini ödememektedir.

Sağlık Bakanlığı rehberine göre kadın doğum uzmanları uygun gebelik haftasında gebeleri bilgilendirmekte, isteyenlere test istem belgesini yazıp ilgili laboratuvara yönlendirmektedir. Ülkemizde meslek standartı olarak kabul edeceğimiz uygulama şekli budur. Hekim, tetkik istemini hasta dosyasına kaydeder. Test sonucu belli olduğunda ise danışmanlık verip düşük riskli grupta olan gebelere 1/1000 ihtimalle Down sendromlu bebek doğurabileceğini söylemelidir, bu gruba tanı testleri önerilmemekle beraber “düşük olasılıkla hala DS bebek doğurabileceği” hususunda onam alınması yararlıdır. Yüksek riskli gruba ise amniyosentez önermeli, kabul etmeyenlerden red belgesi alması ise muhtemel uyuşmazlık davaları için yararlı olur. Amniyosentezi kabul edenleri ise ilgili merkeze yönlendiriyorsa dosyaya not düşmesi yeterli olabilir ama bu öneriyi anladığına dair onam alınması yararlıdır. Kendisi yapacak ise amniyosentez invaziv bir girişim olduğu için hekimin yazılı onam alması zorunludur. Amniyosentez sonrası düşük ihtimali olduğu için eşinin de imzasının alınması doğru olur.

Hasta Hakları Yönetmeliği Madde 26- (Başlığı ile birlikte değişik: RG-8/5/2014-28994)

“Mevzuatta öngörülen durumlar ile uyuşmazlığa mahal vermesi tıbben muhtemel görülen tıbbi müdahaleler için sağlık kurum ve kuruluşunca 15 inci maddedeki bilgileri içeren rıza formu hazırlanır. Rıza formunda yer alan bilgiler; sözlü olarak hastaya aktarılarak rıza formu hastaya veya kanuni temsilcisine imzalatılır. Rıza formu iki nüsha olarak imza altına alınır ve bir nüshası hastanın dosyasına konulur, diğeri ise hastaya veya kanuni temsilcisine verilir. Acil durumlarda tıbbi müdahalenin hasta tarafından kabul edilmemesi durumunda, bu beyan imzalı olarak alınır, imzadan imtina etmesi halinde durum tutanak altına alınır. Rıza formu bilgilendirmeyi yapan ve tıbbi müdahaleyi gerçekleştirecek sağlık meslek mensubu tarafından imzalanır. Verilen bilgilerin doğruluğundan ilgili sağlık meslek mensubu sorumludur. Rıza formları arşiv mevzuatına uygun olarak muhafaza edilir.” şeklindedir (21). İdarenin bu maddeye uygun hareket etmesi beklenmektedir.

ABD, Kanada, İngiltere ve Almanya’da yürürlükte olmayan “Biyoloji ve Tıbbın Uygulanması Bakımından İnsan Hakları ve

İnsan Haysiyetinin Korunması Sözleşmesi: İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesi” kanunu, 5013 sayılı kanun olarak 3.12.2003 tarihinde mecliste kabul edilmiş ve 9.12.2003 tarihli resmi gazetede yayımlanmıştır (27). Down Sendromlu bebek doğması sonrası hekimlere karşı açılan davalarda yargı bu kanunun 4 ve 5. maddesine atıf yapılarak hekimin hastasını bilgilendirip aydınlatması ve bunu ispat etmesi istenebilmektedir.

Madde 4. (Meslekî standartlar)

Araştırma dahil, sağlık alanında herhangi bir müdahalenin, ilgili meslekî yükümlülükler ve standartlara uygun olarak yapılması gerekir.

## BÖLÜM II

Muvafakat

Madde 5. (Genel Kural)

Sağlık alanında herhangi bir müdahale, ilgili kişinin bu müdahaleye özgürce ve bilgilendirilmiş bir şekilde muvafakat etmesinden sonra yapılabilir.

Bu kişiye, önceden, müdahalenin amacı ve niteliği ile sonuçları ve tehlikeleri hakkında uygun bilgiler verilecektir.

İlgili kişi, muvafakatini her zaman, serbestçe geri alabilir.

Sözleşmenin 4. maddesinde yer alan “mesleki yükümlülükler ve standartlar” ifadeleri hukuki terimlerdir. Esasen hekim hasta ilişkisi hukuki bir sözleşmeye dayandığı için meslektaşlarının hekimin hukuki sorumluluğu, tıbbi müdahalenin hukuka uygunluğu şartları, aydınlatılmış hasta rızası konularını okuyup öğrenmelerini ve pratiklerinde bunlara uymalarını önemle tavsiye ederim.

Mesleki standartlar ise her ülkede kabul edildiği haliyle bir mesleğin başarı ile icra edilebilmesi için, gerekli bilgi, beceri, tavır ve tutumların neler olduğunu gösteren asgari normlar olarak tanımlanabilir (27). Hukukçu Prof. Dr. Hakan Hakeri ise “Açıklamak gerekir ki, hekimin hukuksal sorumluluğu” bakımından ölçü olarak tecrübeli bir uzman hekimin standardı esas alınmaktadır” demektedir (28). Yani hekim için mesleki standart, aynı şartlar altında eşdeğer, basiretli bir hekimin yaptığı uygulamalardır. Nitekim Borçlar Kanununun madde 506’de: “Vekilin özen borcundan doğan sorumluluğunun belirlenmesinde, benzer alanda iş ve hizmetleri üstlenen basiretli bir vekilin göstermesi gereken davranış esas alınır” yazılıdır (29). Yani bir hekimden beklenen özenin derecesi, basiretli bir hekimin göstermesi gereken davranış kadardır.

## 5. Sonuç

Her tıbbi müdahale öncesi hastanın bilgilendirilip rızasının alınması hekimin etik ve yasal görevidir. HHY Madde-28’de

yazıldığı gibi rızanın alınması bir şekilde bağlı değildir. Ancak dava söz konusu olduğunda yargı yazılı onam belgesi isteyebilmektedir. Ülkemizde kadın hastalıkları ve doğum uzmanları prenatal genetik tarama ve tanı testleri istediğinde Sağlık Bakanlığı Doğum Öncesi Rehberini dikkate almalıdır. Rehber, hekimden gebenin bilgilendirilmesi sonrası gebe tercihinin göre işlem yapılmasını istemektedir. ABD ve İngiltere’de olduğu gibi prenatal genetik tarama testlerinin gebelere önerilmesi söz konusu değildir. Bu safhada yazılı rıza gerekemeyebilir. Ancak test sonucu belli olduğunda hekim düşük riskli gebelere tanı testi önermemekte, yüksek riskli gruba ise tanı testleri önermektedir. Bu safhada yazılı rıza belgesi alınması uygun olacaktır. Tanı testleri invaziv işlemler olduğu için bu safhada yazılı rıza alınması ise mevzuat gereğidir. Böylece kötü tıbbi uygulama iddiasıyla ortaya çıkan uyuşmazlıklarda önemli bir sorun önlenmiş olacaktır.

### Teşekkür

Bu derlemeyi hazırladığım süreçte ABD, İngiltere, Fransa, Kanada ve Almanya’da çalışan meslektaşlarımdan o ülkelerdeki prenatal tarama test uygulamalarını öğrendim. Teşekkür ederim.

Serdar H. Ural, M.D. F.A.C.O.G. Professor of Obstetrics & Gynecology and Radiology Chief, Division of Maternal Fetal Medicine Director, Maternal Fetal Medicine Fellowship Training Program Medical Director, Labor and Delivery Suite, The Pennsylvania State University College of Medicine, ABD

Prof Dr. James Walker, RCOG eski kıdemli başkan yardımcısı, İngiltere  
Dr. Serdar Dalkılıç, Groupe Hospitalier-Nord Essonne, Longjumeau, Orsay ve Juvisy Hastaneleri Kadın Doğum ve Pediatri Bölüm Başkanı, Fransa

Ezgi Demirtas, MD, Assist. Prof. McGill University, Department of Obstetrics and Gynecology, MUHC Reproductive Center, Montreal, Canada

Dr. Kenan Ertopçu, DRK Krankenhaus, Hachenburg, Almanya

Dr. Serkan Çelik, Mannheim Tıp Fakültesi ve serbest çalışan, Almanya

### Çıkar Çatışması

Bu yazı tamamı ile bilimsel amaçla yazılmış olup, yazarın bu yazı ile ilgili herhangi bir çıkar çatışması bulunmamaktadır.

### Kaynaklar

1. Dölen İ, Özdeğirmenci Ö. Fetal Anomalies: Fetal Rights (Legal and Ethical) Türkiye Klinikleri J Gynecol Obst-Special Topics 2011; 4:169-174.
2. Mayo Clinic. Erişim Tarihi: 11 Aralık 2020. Available from: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/down-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20355983>

3. Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, Erişim Tarihi: 11 Aralık 2020, Available from: <https://www.cocukgenetik.com/down-sendromu>
4. National Helath Service (NHS). Erişim Tarihi: 11 Aralık 2020. Available from: <https://www.nhs.uk/conditions/pregnancy-and-baby/screening-amniocentesis-downs-syndrome/#:~:text=Combined%20test-,A%20screening%20test%20for%20Down's%20syndrome%2C%20Edwards'%20syndrome%20and%20-Patau's,as%20the%20pregnancy%20dating%20scan.>
5. Boston University Medical Campus. Erişim tarihi: 10 Aralık 2020. Available from: [http://sphweb.bumc.bu.edu/otlt/MPH-Modules/BS/BS704\\_Probability/BS704\\_Probability4.html](http://sphweb.bumc.bu.edu/otlt/MPH-Modules/BS/BS704_Probability/BS704_Probability4.html)
6. Chaoui R. Prenatal ultrasound diagnosis of Down syndrome. After major malformations, soft markers, nuchal translucency and skeletal signs, a new vascular sign? Ultrasound Obstet Gynecol 2005; 26:214–217.
7. T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI TIPTA UZMANLIK KURULU. Erişim Tarihi: 9 December 2020. Available from: <https://tuk.saglik.gov.tr/TR,31273/kadin-hastaliklari-ve-dogum.html>
8. National Library of Medicine, National Institutes of Health. Erişim Tarihi: 8 Aralık 2020. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2791772/>
9. British Broadcasting Corporation (BBC). Erişim Tarihi: 7 Aralık 2020. Available from: <https://www.bbc.com/news/magazine-37500189>
10. The American College of Obstetricians and Gynecologist. Erişim Tarihi: 8 Aralık 2020. Available from: <https://www.acog.org/womens-health/faqs/prenatal-genetic-diagnostic-tests>
11. The Royal Women’s Hospital. Erişim Tarihi 4 Aralık 2020. Available from: <https://www.thewomens.org.au/health-information/pregnancy-and-birth/now-you-are-pregnant/genetic-testing-in-pregnancy>
12. Press N, Brower CH. Risk, Autonomy, and Responsibility: Informed Consent for Prenatal Testing. The Hastings Center Report , May - Jun., 1995, Vol. 25, No. 3 (May - Jun. 1995), pp. S9-S12. <https://www.jstor.org/stable/3562123?seq=1>
13. Journal of Ethics Illuminating the Art of Medicine. Erişim Tarihi: 8 Aralık 2020. Available from: <https://journalofethics.ama-assn.org/article/informed-consent-and-prenatal-testing-kennedy-brownback-act/2009-09>
14. National Library of Medicine, National Institutes of Health. Erişim Tarihi: 3 December 2020. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5969260/>
15. van den Berg M, Timmermans DRM, Kate LPT, van Vugt JMG, van der Wal G. Are pregnant women making informed choices about prenatal screening? Genet Med 2005; 7:332-338.



16. National Health Service (NHS). Erişim Tarihi: 3 Aralık 2020. Available from: <https://www.nhs.uk/conditions/pregnancy-and-baby/screening-tests-in-pregnancy/#:~:text=You'll%20be%20offered%20screening,18%20to%2021%20weeks%20pregnant.>
17. National Health Service (NHS). Erişim Tarihi: 4 Aralık 2020. <https://www.nhs.uk/conditions/amniocentesis/why-its-done/>
18. American Academy of Family Physicians. Erişim Tarihi: 2 Aralık 2020. Available from: <https://www.aafp.org/afp/2007/0901/p712.html>
19. The Prenatal Information Research Consortium. Erişim Tarihi: 4 Aralık 2020. Available from: <https://prenatalinformation.org/2016/04/29/acog-issues-new-prenatal-testing-guidelines/>
20. T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü. Erişim Tarihi: 4 Aralık 2020. Available from: [https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/Kadin\\_ve\\_Ureme\\_Sagligi\\_Db/dokumanlar/rehbler/dogum\\_onesi\\_bakim\\_08-01-2019\\_1.pdf](https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/Kadin_ve_Ureme_Sagligi_Db/dokumanlar/rehbler/dogum_onesi_bakim_08-01-2019_1.pdf)
21. T.C. Cumhurbaşkanlığı Mevzuat Bilgi Sistemi. Erişim Tarihi: 5 Aralık 2020. Available from: <https://www.mevzuat.gov.tr/mevzuat?MevzuatNo=4847&MevzuatTur=7&MevzuatTertip=5>
22. T.C. Cumhurbaşkanlığı Resmi Gazete. Erişim Tarihi: 3 Aralık 2020. Available from: <https://www.resmigazete.gov.tr/eskiler/2020/01/20200110-1.htm>
23. T.C. Cumhurbaşkanlığı Resmi Gazete. Erişim Tarihi: 3 Aralık 2020. Available from: <https://www.resmigazete.gov.tr/eskiler/2005/06/20050601-13.htm>
24. British Medical Journal, The BMJ. Erişim Tarihi: 2 Aralık 2020. Available from: <https://www.bmj.com/content/357/bmj.j2224>
25. The Medical Defence Union (MDU). Erişim Tarihi: 3 Aralık 2020. Available from: <https://www.themdu.com/guidance-and-advice/guides/montgomery-and-informed-consent#:~:text=Before%20Montgomery%2C%20a%20doctor's%20duty,chosen%20to%20have%20a%20caesarean.>
26. Türkiye Büyük Millet Meclisi(TBMM). Erişim Tarihi: 3 Aralık 2020. Available from: [https://www.tbmm.gov.tr/tutanaklar/KANUNLAR\\_KARARLAR/kanuntbmmc088/kanuntbmmc088/kanuntbmmc08805013.pdf](https://www.tbmm.gov.tr/tutanaklar/KANUNLAR_KARARLAR/kanuntbmmc088/kanuntbmmc088/kanuntbmmc08805013.pdf)
27. Mesleki Yeterlilik Kurumu. Erişim Tarihi: 3 Aralık 2020. Available from: <https://www.myk.gov.tr/index.php/tr/ulusal-meslek-standard-ana>
28. Türk Toraks Derneği. Erişim Tarihi: 3 Aralık 2020. Available from: <https://www.toraks.org.tr/site/community/downloads/1664>
29. T.C. Cumhurbaşkanlığı Mevzuat Bilgi Sistemi. Erişim Tarihi: 5 Aralık 2020. Available from: <https://www.mevzuat.gov.tr/mevzuat?MevzuatNo=6098&MevzuatTur=1&MevzuatTertip=5>