



Review / Derleme

Pediatric Hemşireliğinde Genetik/Genomik

Genetics / Genomic in Pediatric Nursing

¹ Emine BAYRAK AYKAN, ² Berna EREN FİDANCI

ÖZET

Genetik, genlerin yapı ve işlevlerini inceleyen, genetik özelliklerin kalıtımını araştıran bilim dalıdır. Genomik, tüm genlerin birlikte çalışmasını, birbirleriyle etkileşimlerini ve çevresel etkilerini tanımlayan yeni bir disiplindir. Genomik bilim, insan genom projesinin tamamlanmasıyla, tüm sağlık profesyonelleri için son derece önemli bir bilim olarak ortaya çıkmıştır. Son yıllarda hastalıkların önlenmesi, tarama, tanı, tedavi ve tedavi etkinliğinin değerlendirilmesi aşamasında genomik bilgi ve teknolojilerin daha sık kullanıldığı ve genomik biliminin sağlık hizmetlerine daha fazla entegre olduğu görülmektedir. Bu durum bazı hastalıklarda daha erken tanı ve risk değerlendirmesinin sağlanması, tedavi seçenekleri sunmak gibi için genomik bilgi ve teknolojiler temelinde geliştirilmiş bir bakım olarak belirtilen genomik sağlık bakım kavramı ortaya çıkarmıştır. Pediatri hemşireleri, sıklıkla hastanede yatmayı gerektirebilecek genetik hastalıkları olan çocuklara bakım veren sağlık ekibinin kilit üyesidir. Genetik hastalık ve riskleri hakkında giderek daha fazla bilgi arayan asemptomatik çocuklara ve ailelere yardım etmeye hazırlıklı olmalıdırlar. Bu kapsamda etkin bakım sunabilmeleri için yeterli genetik ve genomik okuryazarlık düzeyine sahip olmalıdırlar. Çünkü onlar çocuğun koruyucu, savunucu ve danışmanlık rollerini üstlenmektedirler. Genomik sağlık bakımı kapsamında bu rolleri ancak genetik/genomik bilgilerinin, yeterliliklerinin farkında olarak ve sağlık bakımına entegre ederek yerine getirebilirler. Bu kapsamda, bu makalede pediatri hemşireliğinde genetik/genomik kavramlarının görev ve sorumluluklar, eğitim, klinik uygulama ve yenidoğan taramaları konuları tartışılmıştır

Anahtar Kelimeler: Pediatri, hemşirelik, genetik/genomik

ABSTRACT

Genetics is a branch of science that studies the structure and functions of genes and investigates the inheritance of genetic traits. Genomics is a new discipline that describes how all genes work together, interact with each other, and their environmental impact. Genomic science has emerged as an extremely important science for all healthcare professionals, with the completion of the human genome project. In recent years, it has been observed that genomic information and technologies are used more frequently in the stages of disease prevention, screening, diagnosis, treatment and evaluation of treatment efficiency, and that genomics science is more integrated into health services. This situation is explained by the concept of genomic health care, which is defined as a care developed to use genomic information and technologies to provide early intervention, rapid and accurate diagnosis and risk assessment for genetic diseases. Pediatric nurses are key members of the healthcare team that often caring for children with genetic diseases that may require hospitalization. They must be prepared to assist asymptomatic children and families who are increasingly seeking information about genetic disease and its risks. In this context, it is expected that they should gain genetic and genomic literacy in order to provide effective care. Because they take on the child's protective, advocacy and counseling roles. They can fulfill these roles within the context of genomic healthcare only by being aware of their genetic / genomic knowledge, competencies and integrating them into health care. In this context, it will be useful to evaluate the genetics / genomic concepts in pediatric nursing by considering the duties and responsibilities, education, clinical practice and neonatal screening.

Key words: Pediatric, nursing, genetic/genomic

Received / Geliştirilme Tarihi: 16.04.2021, Accepted / Kabul tarihi: 01.11.2021

1. Ankara Medipol Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Ankara, Türkiye
2. Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Hemşirelik Fakültesi

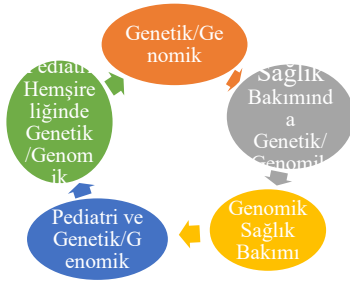
*Address for Correspondence / Yazışma Adresi:

Ankara Medipol Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Ankara, Türkiye , Tel: +90 5395068121, E mail: eminebayrak2012@gmail.com
BAYRAK AYKAN E., EREN FİDANCI B. Pediatri Hemşireliğinde Genetik/Genomik. TJFMPC, 2021;15(4): 895-905.

DOI: 10.21763/tjfm.900034

1.GİRİŞ

İnsan Genom Projesinin 2003 yılında tamamlanmasıyla sağlık hizmetlerinde genetik odaklı bir dönem başlamış ve bir dizi değişimi zorunlu kılmıştır. Değişimin temel noktası, tüm sağlık profesyonellerinin genomik bilgi ve beceriye sahip olmaları ve bunu klinik uygulamalarına aktarma gerekliliği olmuştur. Gereklilik temelinde sağlık ve hastalığı genomik temele dayandırmayı içermektedir. Bu kapsamda tüm sağlık profesyonelleri için sağlık ve hastalığı genomik açıdan görme dönemi başlamıştır.¹⁻³ Genel sağlık bakımı ve hemşirelik klinik uygulamaları adına dünya çapında yeni bir bakış açısı sağlanmıştır. Halk sağlığının geliştirilip korunması ve klinik bakımda genomik bilginin kullanılmasının kolaylaştırılması adına temel genetik ve genomik yetkinliklere sahip hemşirelerin yetiştirilmesi gündeme gelmiştir.⁴ Pediatri hemşireleri, genetik hastalıklı çocuğun bakımında koruyucu, savunucu ve danışmanlık rollerini yürüten ve belirli yetkinliklere sahip olması gereken bir gruptur. Bu yetkinlikler, genetik varyasyonların sağlığı nasıl etkilediğini bilerek sağlığın korunması ve geliştirilmesi, hastalıkların önlenmesi kapsamında sağlık eğitimi sunulması ve genetik özellikleri olan hastalıkların erken tespit edilmesi açısından önemlidir. Pediatri hemşiresi, kendi bilgi ve uzmanlık sınırlarının farkında olarak çocuklara ve ailelere kapsamlı bakım sağlamaktan sorumludur.⁵



Şekil 1: Derleme Akış Şeması

Genetik/Genomik

Genetik, yaşayan tüm organizmalardaki kalıtım ve çeşitliliği inceleyen bilim dalıdır. Genom, bir organizmaya ait DNA dizisinin tamamını ifade eder. Genomik, 2003 yılında İnsan Genom Projesiyle hız kazanan bir disiplin olup, genomun organizasyonu ve fonksiyonuna odaklanan bir bilimsel alandır. Tüm genlerin birlikte çalışmasını, birbirleriyle etkileşimlerini ve psikososyal, kültürel faktörler de dahil olmak üzere çevresel etkilerini tanımlar.^{1,6}

Genomik koşullar, çoklu genlerin katkılarıyla gelişir ve çevresel etkiler tarafından değiştirilip düzenlenebilir. Bu nedenle genomik, neredeyse tüm hastalıklar ve sağlık koşulları için kullanılabilir bir ifadedir. Genomik, prenatal dönemde bazı genetik hastalıkların teşhisini, belirli bir hastalık için mutasyon taşınıp taşınmadığını veya yaşamın ilerleyen dönemlerinde belirli hastalıklara yatkın olup olunmadığını belirlemeyi mümkün kılmaktadır. Bu hali ile sağlık hizmetlerinde devrim yaratmaktadır. Genomik uygulamalar, risk değerlendirme, hastalık taraması, önleme, tanı, prognostik ve terapötik karar vermeyi kapsamaktadır.^{6,7}

Sağlık Bakımında Genetik/Genomik

İnsan Genom Projesinin tamamlanması sonucu sağlık bakımında genomik dönem ilan edilmiştir.¹ Sağlık bakımında, hastalıkların önlenmesi, taramalar, tanı, tedavi ve sağ kalım açısından genom tabanlı yaklaşımlar giderek önemli rol oynamaktadır.⁸ Genetik ve genomik gelişmeler, bunlarla sınırlı olmamak üzere, hemşirelik klinik uygulamasının tüm uzmanlık alanlarını etkilemektedir. Bu kapsamda klinik ortamda çalışan hemşireler, hastalarının ve ailelerinin eğitim ihtiyaçlarını karşılayabilecek yeterlilikte olmalıdır. Hemşireler;

- kalıtım paternlerini anlayabilmeli ve iletebilmeli,
- genetik sağlık tehlikesi altında olanları belirleyebilmeli,
- genetik testlerin, tedavilerin yararlarını ve sınırlamalarını tanımalı,
- hastaların ve ailelerin tam olarak bilgilendirilmesi için bilgi sağlayabilmeli,
- hastanın ve ailenin ihtiyaçlarına göre hazırlanmış bilgileri iletmelidir.⁹

Genomik Sağlık Bakımı

Genomik sağlık bakımı genetik bilgi ve teknolojileri kullanarak hastalığın öngörülmesi, önlenmesi, teşhisi ve tedavisi için kişiselleştirilmiş sağlık bakımı, olarak ifade edilebilir.¹⁰ Genomik sağlık bakımı, genomik bilgiyi, sağlık taramalarını, güncel, etkin teşhis ve tedavileri ayrıca farmakogenomik prensipleri kullanmayı içermektedir. Genomik bilgi, genetik bilginin yanı sıra çevresel faktörlerle birlikte, hastalık riskinin belirlenmesini sağlar. Genomik sağlık hizmeti için üç temel unsur;

- genomik sağlık hizmeti sağlamak için gerekli altyapı,
- sağlık profesyonellerinin genomik bilgiyi ve beceriyi klinik uygulamalarına entegre etmeleri ve

- sağlık sistemlerinde genomik hizmetlerin eşit şekilde dağıtılması şeklinde ifade edilmektedir.¹¹

Sağlık çalışanlarına yönelik genomik eğitimin, disiplinlerarası olması durumunda ideal olduğu, çözüme ulaşmayı bekleyen klinik problemin, tek bir profesyonel bakış açısı ile sınırlı olmaması gerektiği ifade edilmektedir.¹² Bu açıdan, hemşirelik mesleği, genomik araştırmaların etkin şekilde klinik uygulamaya yansıtılmasında, genomik sağlık hizmeti sunumu açısından kritik görev üstlenmektedir.^{9,10} Bu kritik görev,

- risk değerlendirmesini,
- hastalık biyolojisini,
- tedavi etkinliği, ilaç güvenliği ve özyönetim hakkında yeni bilgiler elde etmeyi,
- hasta ve yakınları için genomik sağlık kaynaklarına eşit erişimi sağlamayı,
- araştırma ve eğitim çalışmalarını,
- genomik bilgileri diğer sağlık verileriyle birleştiren kaynakları, sistemleri geliştirmeyi ve savunmayı kapsar.

Bu süreçte tüm hemşirelerden genetik ve genomik bilgi ve tutumu içeren aşağıda yer alan temel yetkinliklere sahip olması beklenmektedir;

- (a) genetik, çevresel ve genomik etkileri içeren hasta öyküsü almak,
- (b) üç nesil bir soyağacı oluşturmak,
- (c) kalıtsal sendromlar açısından risk altındaki hastaları belirlemek,
- (d) genomik ile ilgili etik, yasal ve sosyal sorunları belirlemek,
- (e) uygun yönlendirmeleri kolaylaştırmak,
- (f) hastaları genetik ve genomik konusunda eğitmek,
- (g) güvenilir bilgileri tanımlamak (örneğin, yardımcı Web siteleri, kanıta dayalı genetik testler),
- (h) tanımlanan riskin sonuçlarını anlamak,
- (i) hastaları uygun tarama konusunda eğitmek,
- (j) hastalar için bir kaynak olmak ve
- (k) hastaları savunmak.¹³

Ancak hemşirelik alanında, genom bilimi açısından tam olarak istenen değişim sağlanamamıştır.¹⁴ Hemşirelerin genomik sağlık bakımı ile ilgili becerileri gerçekleştirmede genomik okuryazarlıklarının ve öz yeterliliklerinin sınırlı olduğu belirtilmektedir. Hemşirelerin soyağacı oluşturma, risk belirleme ve genomik hizmet için sevk etme sorumluluğu alma konusunda özgüven eksikliği olduğu belirtilmektedir. Genomik okuryazar olan hemşirelerin mesleki rollerinin bir parçası olarak aile öyküsü almaya istekli oldukları ifade edilmektedir.¹⁵ Hemşireler, genetik bilgiyi ve genomik araçları uygulamaya dahil ederek genomik sağlık bakımını gerçekleştirebilir.⁸ Üç kuşak aile öyküsünün sorgulanması en temel genomik araç olup aile öyküsü hemşirelik bakımında vazgeçilmez bir bileşendir.¹⁶ Hemşireler için bir paradigma kayması başlatan genomik sağlık bakımı, yatak başında mevcut genomik bilgiyi kullanarak, kalıtım ve çevre farkındalığı doğrultusunda hastaların genomik bakış açısıyla

değerlendirilmesini talep etmektedir. Bireysel özellikler (hastalanma riski, tedaviye yanıt vb.), ırk ve etnik köken genlerden ve çevresel faktörlerden etkilenir.^{2,3} Genomik bilgi, tedavilerin seçimi, semptomların nasıl yönetileceği ve ailede risk yaratan durumların genomik açısından aile üyelerini nasıl etkileyebileceği hususunda klinik kararlarda kullanılabilir.¹² Bu nedenle hemşirelik alanında araştırma, eğitim ve klinik uygulamalar sürekli, sistematik ve güncel bir şekilde genomik bilgi ile bütünleştirilmelidir.¹⁷ Özetle, genomik:

- prekonsepsiyonel ve prenatal testleri (doğum öncesi test),
- yenidoğan taramalarını,
- hastalığa yatkınlığı,
- tarama ve teşhisi,
- prognoz ve tedavi kararlarını,
- hastalık yükü ve nüksünü izlemeyi kapsamaktadır.⁴

Pediatric ve Genetik/Genomik

Genetik hastalık (kistik fibrozis, orak hücreli anemi, fenilketonüri vb.) tanısı, çocuk ve aile üzerinde derin etkilere neden olur. Aile üyeleri risk altında olduklarını öğrenmeye hazır olmayabilir, bu nedenle çoğu zaman zorlayıcı kararlar nedeniyle duygu yoğunluğu yaşarlar.^{5,18} Günümüz sağlık hizmeti sunumunda aile odaklı bir bakım yaklaşımı önem kazanmıştır. Çünkü ciddi bir sağlık sorunu, sadece o soruna sahip bireyin bakımını değil, aynı zamanda ailede bu sorun açısından risk altında olan grubun bakımını da kapsar. Bakım sürecinde aile üyeleri, sıkıntı, stres, yorgunluk, suçluluk, depresyon, endişe, kızgınlık, vb. sıkıntılar yaşarlar. Bu ailelerde, sağlıklı çocuğa sahip ailelerden daha fazla stres yaşandığı görülmektedir. Stresin boyutu, genetik bozukluğun nadir görülmesi ve çocuğun küçük olması ile doğru orantılı olarak artmaktadır.¹⁹ Bu nedenle genetik ve genomik bilgi, sağlık ve hastalığa dair bilimsel anlayış ve yaklaşım çerçevesinde doğum öncesi dönemden başlanarak ailelere sunulmaktadır. Çocuklar ise bu kavramları genişleyen medya kültürüne maruz kalarak öğrenmektedirler. Bu süreç erken yaşlarda başlamakta olup 9-12 yaş arası zirve durumundadır.²⁰ Literatürde, ebevenilerin çocukları ile birlikte temel genetik kavramlara nasıl yaklaşacakları konusunda destek eksikliği yaşadıkları bildirilmektedir.²¹⁻²³

Piaget'in bilişsel gelişim teorisine göre çocukların dünya görüşünü yaş dönemleri etkilemektedir. Bu kapsamda her yaş dönemi, çocuklar için belirli olgunlukları beraberinde getirmekte, çocuğun düşünme yeteneği olgunlaşmaktadır. 3-6 yaş (okul öncesi dönem) döneminde çocuk giderek daha fazla sözel iletişime geçmeye başlar ancak düşünce süreçlerinde bazı sınırlamalar vardır. Bu yaş döneminde nedensellik genellikle karıştırılır, bu nedenle çocuk bir hastalığa neden olmaktan kendini

sorumlu hissedebilir. Genetik hastalıklar açısından, bu hastalıklara neden olacak bir şey yaptıklarını veya söylediklerini düşünerek kendilerini suçlayabilir. Bu anlamda pediatri hemşireleri için bakım sunumu açısından Piaget'in bu teorisi önem kazanmaktadır.⁵ Piaget'in bilişsel gelişim teorisinin, çocukların sağlıkla ilgili bilgileri anlama çerçevesini oluşturduğu düşünülmüş ancak Eiser bu düşünceyi desteklemeyerek bilgi edinmede kullanılan sürecin çocukların anlayışını etkilediğini belirtmiştir.²³ Bilişsel gelişimin alana özgü olduğu ifade edilmektedir. Bu nedenle çocukların daha yaşamlarının başında hayatta kalabilmeleri için fiziksel, biyolojik ve psikolojik olmak üzere üç kritik alanda teoriler geliştirdikleri, bu sayede yaşadıkları her yerde dünyalarının önemli yönlerini tahmin edip açıklayabildikleri belirtiliyor.²⁴ Çocuklarda ekolojik bağlam, anlatılan ve güçlendirilen bilgi 7-10 yaşları arasında öğrenilebilmektedir. Bu yaş dönemleri biyolojik bilgilerin temelini oluşturur. Biyolojik bilgi açısından daha erken yaşlarda yanlış anlaşılmalara ortaya çıkabilir. Bu durum öğrenme güçlüğü yaşanması ve sağlığa ilişkin yeni bilgilerin öğrenilmesinin reddi ile sonuçlanabilir. Lise ve üniversite öğrencileri dahil biyolojik bilgi kapsamında yer alan genetik kavramına yönelik ciddi yanlış anlaşılmaların bu yaş döneminde bile hala devam ettiği belirtilmektedir.^{23,25} Bu nedenle çocuğun yararı gözetilerek elde edilen kanıtlar çerçevesinde testlere/taramalara ilişkin politikalar geliştirilmektedir. Geliştirilen politikalar aracılığıyla çocuğa yönelik genetik test/tarama desteklenmektedir. Bu kapsamda çocuğun tıbbi yönetimi açısından da etik yaklaşım oldukça açık olup yararlılık ilkesini kapsamaktadır.²⁶ Çocuğa yarar sağlaması ve etkin sağlık hizmeti maliyet yönetimi açısından yenidoğan taramaları bu duruma örnektir.²⁷ Yenidoğan taramaları dışında çocuklara genetik testlerin daha az sıklıkta yapıldığı, yapılan bu testlerin ise teşhis amaçlı genetik test ya da farmakogenetik test olduğu söylenebilir. Bu testlere ek olarak asemptomatik olan ancak aile öyküsü pozitif olan ve erken tedavinin mortalite veya morbiditeyi etkileyebileceği durumlarda da genetik test yapılabilir.²⁶ Birçok insan genetik testler hakkında yanlış fikirlere sahiptir. Hemşireler, ebeveynlerin ve çocukların bilinçli kararlar vermelerini sağlamak için genetik testlerin etkileri ve sınırlamaları hakkında bilgi vermede önemli bir rol oynar. Hemşireler için bu süreçte iletişim, özerklik ve mahremiyet önem teşkil etmektedir. Genetik testin sadece bireyleri değil aileleri de etkilediği gerçeği mevcuttur. Bu nedenle tüm aile değerlendirmeye alınmalıdır. Tüm aile üyeleri genetik riskleri bilmek istemeyebilir. Süreç ailedeki tüm seslerin duyulmasını ve her aile üyesinin kararına, özerkliğine saygı göstermeyi gerektirir. Özerkliği sağlamak için yönlendirici olmayan bir yaklaşım önem taşımaktadır. Genetik testin potansiyel faydaları çocuğa yönelik potansiyel zararlardan ağır basmadıkça, genetik test haklı gösterilmez. Bu nedenle genetik test,

çocuk bilinçli bir karar verene kadar ertelenmelidir. Ancak çocukların genetik testi içeren bir karar verme sürecine katılabilecekleri yaş konusunda çok az fikir birliği vardır. Bu nedenle hemşirenin çocuğun savunucusu olması zorunludur.⁵ Ebeveynlere testin riskleri ve yararları hakkında bilgilendirilme yapılmalı ve onamları alınmalıdır. Çocuk ideal yaşa geldiğinde, çocuğun rızası alınmalıdır.²⁶

Pediatri Hemşireliğinde Genetik/Genomik

Günümüzde, 2000' li yıllarda başlayan genetik araştırma, dünya çapında sağlık hizmetlerinin yapısını değiştirerek; hemşireler için yeni roller geliştirilmesinde katalizör olmuştur.²⁸ Genetiğin sağlık hizmetleri içindeki rolü henüz başlangıç aşamasında olsa da insan genomunun haritalanmasıyla sağlanan bilgiler, tıbbi bakımda çok büyük değişikliklere ve tüm hemşirelerin genomik sağlık hizmetleri konusunda bilgili olmaları için yeni bir sorumluluğa neden olmuştur. Sağlık personelinin büyük çoğunluğunu oluşturan hemşirelerin, genetik ve genomik bilgisine sahip olma ve değişiklikleri hemşirelik uygulamalarına dahil etme sorumluluğu vardır. Hemşirelerin pek çok rolünden biri hasta savunuculuğu rolüdür. Hemşire, genomik bir sağlık bozukluğuyla karşı karşıya olan hastalar ve ailelerinde savunuculuğu kolaylaştırmak için, hastalık ve bunun sonucuyla ilgili olan fiziksel ve psikososyal konular hakkında bilgi sahibi olmalıdır.⁹ Bilgi, hemşirelik uygulamalarında genom yeterliliğinin önemli bir yönüdür. Hemşirenin "hastalık öyküsünde rutin olarak elde edilen biyopsikososyal, kültürel ve çevresel değerlendirmelerine, genetik ve genomik sağlık değerlendirme verilerini dahil etmesini" gerektiren en iyi klinik performans göstergesi olarak tanımlanır.¹⁵

Pediatri hemşireleri için genetik, belirli uzmanlık alanlarındaki (anne-çocuk sağlığı ve hemoglobinopatilerde bakım vb.) rolleri açısından yıllardır önemli olmuştur.²⁹ Hemşirelik ders kitapları incelendiğinde, genetik içeriğin çocuk sağlığı ve hastalıkları ve ana çocuk sağlığı kitaplarında daha yoğun ve farklı içerikte oldukları saptanmıştır.³⁰ İçeriklerde doğumsal defektler ve tek gen hastalıklarına yönelik genetik odak yansıtılmıştır. Bu açıdan genetik, sağlık bakımı sunumunda pediatri hemşireleri tarafından hassasiyetle ele alınmalıdır. Pediatri hemşireleri, çocuk ve aileleri için savunucu görevlerini yerine getirerek ve onların özerkliğinin korunmasını sağlayarak önemli sorumluluklarını yerine getirmiş olurlar. Bu duruma ek olarak genetik hastalık varlığında aile tepkilerini, başa çıkma güçlerini ve ihtiyaçlarını değerlendirirler. Toplum temelli kaynaklara ve destek gruplarına erişimi kolaylaştırırlar. Çocuğun bakımı, gelişimi ile ilgili danışmanlık sağlarlar.³¹



Şekil 2: Pediatri Hemşireliğinde Genetik/Genomik Akış Şeması

Görev ve sorumluluklar

Pediatri Hemşiresi, “Evrensel çocuk hakları ve profesyonel hemşirelik rolleri doğrultusunda 0-18 yaş arasındaki çocukların aile ve toplum içinde fiziksel, bilişsel, duygusal ve sosyal yönden sağlıklı büyüme ve gelişmesi, hastalıklardan korunması ve sağlığının en üst düzeyine çıkarılması; hastalandığında hasta çocuğun tedavisi, bakımı ve rehabilitasyonundan sorumlu hemşiredir”. Hemşirelik yönetmeliğinde, pediatri hemşiresinin eğitim ve danışmanlık rolü kapsamında “Çocuğun sağlığını koruma ve geliştirme için bakımın her düzeyinde aileye rehberlik eder, sağlık eğitimini planlar, uygular. Çocuk ve ailenin, taburcu olduktan sonra verilen bakımın devamlılığını sağlayabilmeleri için onlara gerekli bakım becerilerini öğretir, rehberlik ve danışmanlık yapar” ifadesi yer almaktadır.

Yenidoğan hemşiresi, “Profesyonel hemşirelik rolleri doğrultusunda yenidoğan ve yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatan bebeklerin; dış ortama uyumunun sağlanması, sağlıklı büyüme ve gelişmesi, anne sütü ile beslenmesi, hastalıklardan korunması ve sağlığının en üst düzeyine çıkarılmasında önemli rolleri olan; hastalandığında bakımından sorumlu olduğu bebeği kapsamlı olarak değerlendirip klinik belirti ve bulguları yorumlayabilen, ailesi ile birlikte değerlendiren, yenidoğanın bakım gereksinimlerini tespit ederek kanıt dayalı bilgiler doğrultusunda uygun bakımı planlayabilen, üniteadaki araç-gereçleri kullanabilen, araçlardaki verileri değerlendirip yorumlayabilen, bebekler ve yakınları ile iletişimi ve onlara uygun terapötik yaklaşım kurabilen, eğitim ve danışmanlık yapabilen ve ekip anlayışı içinde, ekip üyeleri ile iyi iletişim ve işbirliği kurma becerisine sahip hemşiredir”. Hemşirelik yönetmeliğinde, “Bebeğin sağlığını koruma ve geliştirme için bakımın her düzeyinde aileye rehberlik eder, sağlık eğitimini planlar, uygular (anne sütü ve önemi, emzirme tekniği, meme bakımı, yenidoğan tarama testleri,

büyüme ve gelişme, kazaları önleme, aşılama, izlem ve kontroller. vb.)” ve “Yenidoğan tarama testlerinin önemi ve yapılması konusunda aileyi bilgilendirir. Konu ile ilgili toplum eğitimlerine önem verir.” ifadeleri yer almaktadır.³²

Genel olarak pediatri hemşirelerinin genetik konusunda işlevleri dört ana başlık altında verilmektedir. Bunlar;

1. Genetik bilgi ve değerlendirmeden faydalanabilecek çocuk ve ailelerin belirlenmesi,
2. Genetik sağlık hizmeti ve genetik bilgiye erişim için hasta savunuculuğu,
3. Diğer sağlık profesyonelleriyle işbirliği içinde bakımın koordinasyonu,
4. Eğitim ve fiziksel, psikososyal, manevi bakım yollarıyla sürekli destek sağlanmasıdır.³¹

Eğitim

Hemşireler, toplumun sağlık ihtiyaçlarını karşılamak için genetik ve genomik içeriğe sahip eğitim almalıdırlar. Bu nedenle bu konular hemşirelik programı kapsamına alınarak eğitime entegre edilmelidir. Bugün genetik profillemeye uyarlanmış bireyselleştirilmiş sağlık hizmeti sunumu hemşirelerin genetik ve genomik üzerine geniş kapsamlı örgün ve sürekli eğitim almalarının önemini vurgulamaktadır.³³ Tıp Enstitüsü, Amerikan Hemşireler Derneği ve Amerikan Hemşire Okulları Birliği gibi kuruluşlar tarafından da hemşirelerin genetik alanında eğitim almaları gerektiği belirtilmektedir.³⁴ Ancak günümüz koşullarında hemşireler için genetik ve genomik kavramını uygulamaya aktarmanın zor bir süreç olduğunu belirtmek gerekir. Süreci zorlaştıran en önemli nedenlerden biri hemşirelik okullarında görev alan akademisyen ve eğiticilerin genetik/genomik bilgi sunumu konusunda güven eksikliği yaşamaları olarak ifade edilmektedir. Bu nedenle bu kavramların öncelikle hemşirelik fakültelerinde anlaşılması gereklidir. Kısaca öğrencilerin hemşirelik fakültesinde genetik ve genomik okuryazarlık seviyesine ulaşması beklenmektedir.³ Bu anlamda; lisans mezunu hemşire için genetik / genomik alanında güçlü bir temele sahip olma, lisans sonrası ise genetik / genomik bilgiye sahip olma, bu bilgileri yorumlama ve değerlendirme becerisine sahip olma ve etik bilincini geliştirme durumları önerilmektedir.³⁵ Hemşirelerin genetik/genomik bilgiyi uygulamaya aktarmaları konusunda kendi kabullerinin de çok önemli olduğu gerçeği karşımıza çıkan diğer bir konudur. Çünkü genom biliminin sağlık hizmetlerine entegre edilmesi, hemşirelerin yeni bilgi ve beceriler edinmeleri ve bunları uygulamaya aktarmaları ile mümkündür.^{1,36} Ancak hemşireler tarafından bu kavramların algılanmasına ilişkin bulguların çeşitlilik gösterdiği belirtilmektedir.^{37,38} Bu kapsamda yurt dışında

yapılan çalışmalarda, ABD’de hemşirelerin %57’sinin genomik bilgi tabanlarının orta veya zayıf olduğu, Kanadalı hemşirelerin sadece %14’ünün mükemmel genetik bilgiye sahip olduğu, İtalyan hemşirelerde de bu bakımdan oranın benzer olduğu, Afrikalı ve Amerikalı hemşirelerle yapılan çalışmada %56 oranında hemşirenin kendi genetik bilgilerini orta veya zayıf olarak değerlendirdikleri belirtiliyor.³⁹⁻⁴¹ Hekimler ve hemşireler arasında yapılan bir çalışmada hekimlerin % 48’inin ve hemşirelerin ise % 31’inin genetik konusunda örgün eğitim almadıkları belirtilirken, başka bir çalışmada ise hemşirelerin %43’ünün genetik hemşirelik bilgilerinin iyi olduğunu ancak %60 oranında hemşirenin genetik hemşirelik eğitim almadıklarını bildirdikleri ifade ediliyor.⁴² Diğer bir çalışmada ise katılımcıların çoğunun, temel genetik, insan genetiği, etik ve genetik danışmanlık hakkında yetersiz bilgi sahibi oldukları bildirilmektedir.⁴⁰ Ülkemizde yapılan bir çalışmada hemşirelerin %75 ila %90’ının temel genetik kavramlar bilgisinin yetersiz olduğu, diğer bir çalışmada ise %98,6 oranında hemşirenin hastalığın genetik temeli ve kalıtım hakkında bilgi sahibi olmadıkları belirtiliyor.^{43,44} Ülkemizde yapılan çalışmada, lisans ve lisansüstü mezunu hemşirelerin genetik bilgi düzeyi diğerlerine göre daha iyi olmakla birlikte, hemşirelerin temel genetik bilgilerinin yetersiz olduğu ve bu alanda eğitime ihtiyaç duydukları belirtilmektedir.⁴⁴ Hemşirelik öğrencileri ile yapılan başka bir çalışmada ise temel hemşirelik eğitimi programı incelendiğinde öğrencilere sunulan genetik bilgi düzeyinin sınırlı olduğu ifade edilmektedir.⁴⁵ Hemşirelerin, genetik ve genomik kavramlarını iyi düzeyde bilmemeleri ve bu konuları tartışabilme becerisine olan güven eksikleri, bu kavramları uygulamaya entegre etmenin önündeki en büyük engellerdir. Genetik / genomik çağda hemşirelerin gerçekte bildikleri ile bilmeleri gerekenler arasında büyük boşluk bulunmaktadır.⁴⁶ Genetik bilgi ve genetik içeriğin hemşirelik müfredatına dahil edilmesine ilişkin çalışmaların Birleşik Krallık’ta, Yeni Zelanda, Türkiye (çok az sayıda üniversitede, genetik veya tıbbi biyoloji ve genetik dersleri olarak), Tayvan ve ABD’de yapıldığı, ancak lisans öncesi ve lisans sonrası hemşirelik öğrencileri arasında algılanan genetik bilginin hala yetersiz olduğu belirtilmektedir.^{42,47} Yavaş kat edilen ilerlemeye rağmen yine de birçok ülkede sağlık profesyonellerinin genetik eğitimlerini geliştirmeye yönelik bireysel isteklerinin mevcut olduğu ifade edilmektedir.⁴²

Genetikte Sağlık Profesyonelleri Eğitimi Ulusal Koalisyonu, sağlık profesyonellerinin genetik bilgi, beceri ve tutumlarını sağlık hizmetlerine entegre edebilmeleri için “Sağlık Profesyonelleri İçin Genetikte Temel Yetkinlikleri” geliştirmiştir.^{9,48} Bu yetkinlikler, hemşirelik öğrencileri ve hemşirelerin bu kavramlara yönelik eğitime hazır olmaları için gerekli bilgi ve becerileri açıklar. Lisans öncesinden

lisansüstüne kadar her seviyede hemşireden bu yetkinlikler beklenmektedir. Bu yetkinlikler arasında, gizlilik, terapötik karar verme yeteneği, bilgilendirilmiş onam, genetik tarama, genetik test yorumlama, risk değerlendirmesi, önleme, tanılama, prognoz dahil olmak üzere, herkes için uygun, önyargısız sağlık hizmetini içeren etik, yasal ve sosyal konular yer alır.⁴⁸ Bu yetkinliklerin oluşmasına katkı sağlayan profesyonel hemşirelik kuruluşları tarafından Uluslararası Genetik Hemşireliği Derneği (ISONG) kurulmuştur.³⁴ ISONG, dünya çapında insan sağlığı için genomik bilgilerin keşfedilmesi, yorumlanması, uygulanması ve yönetiminde bilimsel ve mesleki gelişimi teşvik etmekle görevli uluslararası profesyonel bir organizasyondur.¹⁷ Klinik uygulamada, genetik açıdan hemşirelerin yol gösterici olması anlamında büyük öneme sahip bir kuruluştur.³⁴ ISONG’un da katkıları ile temel yetkinlikler genişletilerek, ulusal ve uluslararası hemşirelik kuruluşları tarafından hemşirelik eğitimi ile ilgili temel bir bilgi temeli oluşturulmuş ve genetik/genomik bilgi içeren kılavuzlar oluşturulmuştur.⁴⁸ Bu kılavuzlar, hemşire eğitimciler aracılığıyla, hemşirelik öğrencileri ve klinik uygulamada yer alan hemşirelere genetik alanında temel hemşirelik yetkinliklerini yaymayı amaçlamıştır.⁴⁹ Ancak bu kapsamda hemşirelik eğitiminde yine de genetik/genomik içeriğin artırılması konusunda yetersizlik olduğu dikkati çekmektedir.^{29,48} Bu durum bu alanda yetişmemiş olan eğitimcilerin olması ile açıklanmaktadır. Bu nedenle birçok hemşirelik fakültesi, genetik-genomik içeriği öğretme konusunda hazırlıksızdır. Yeni nesil profesyonel hemşirelerin hasta bakımı sunabilmeleri için, iyi bir alt yapıya sahip hemşirelik fakültelerine ihtiyaç vardır.⁴⁸ Genetik ve genomik içeriğin hemşirelik eğitime tam olarak entegre edilmesinde karşımıza çıkan engeller; hemşire eğitimcileri arasında konuya ilişkin bilgi ve önem açısından farkındalık eksikliği, genetik ve genomik içerik sağlamak açısından sınırlı kaynaklar, kurumlarda genetik ve genomik içeriğin önemi ile ilgili farkındalık eksikliği, genetik ve genomiklerin hemşirelik uygulamaları ile olan bağlantısına ilişkin anlayış eksikliğidir.⁹

Klinik Uygulama

Sağlık hizmetlerinde genomik gelişmelerin sıklıkla kullanıldığı hemşirelik dalları onkoloji, pediatri ve kadın sağlığıdır.¹² Bu bağlamda pediatri hemşireleri, temel genetik bilgiyi hemşirelik uygulamalarına entegre eden ilk hemşire grubunda yer almaktadır. Pediatri hemşireleri, çocuklara sağlık ve hastalığın her aşamasında, yaş dönemleri boyunca bakım sağlar. Genetik sağlık bakımında, hastalığın her aşamasında çocuğun ve ailenin gereksinimlerine yanıt verir. Ayrıca sahip olduğu temel yetkinlikler doğrultusunda aile öyküsü olarak fiziksel ve gelişimsel değerlendirmeler sonucu genetik bilgi

sağlar ve genetik hastalığı olan çocukları değerlendirebilir.³¹

Pediyatri hemşireleri, çocuğun mevcut durumu, genetik risk, genetik testler ve bunların etik, yasal ve sosyal sonuçları hakkında güncel bilgi sahibi olmalıdır. Çocuk ve ailesine açıklamalarda bulunurken diğer sağlık profesyonelleri ile iletişim kurmalıdır.^{34,50} Genetik bilginin gizliliğini de sürdürmelidir. Genetik bilginin kötüye kullanımı genetik/genomik ayrımcılık veya damgalanma ile sonuçlanabilir.⁵¹ Pediyatri hemşireleri, yaşamı sınırlayan kalıtsal metabolik hastalık sahibi çocuk ve ailenin bakımını multidisipliner etkileşimle etkin bir şekilde sürdürebilmelidir. Aileyi, genetik hastalık etkileri ile baş etmede desteklemeli, genetik test konusunda avantaj ve dezavantajlarının çocuk ve aile tarafından anlaşıldığından emin olmalıdır. Tüm bunlar, pediyatri alanında çalışan hemşirelerin genetiği eğitim ve klinik uygulamaya dahil etmeleri ile mümkündür.³⁴ Eğitim kapsamında çocuk ve aileye sunulacak bilgi çocuğun gelişim aşamasına ve ailenin tercihinine göre uyarlanmalıdır. Yaş aldıkça çocuklarda ve gençlerde anlama yetenekleri ve iletişim becerileri artar.⁵⁰ Okul öncesi çocuklar; akranları ile kendilerini karşılaştırdıklarında semptomların, tedavilerin veya fiziksel farklılıkların farkında olabilir. Sağlık profesyonellerini ve ailelerini akranlarından farklı olarak neden ilaç almaları, belirli yiyecekleri yemeleri ya da tedavi görmeleri gerektiği konusunda zorlayabilirler. Okul çağı çocukları; aile ilişkilerinin bilincindedir. Bu nedenle ailede görülen genetik bir durumun etkileri hakkında aileyi sorgulayabilirler. Ergenlik dönemi, genetik hakkında bilgi paylaşımı için önemli etkileri olan yeni bir benlik, üreme kapasitesi ve daha geniş bir dünya bilincini beraberinde getirir. Çocuk genetik koşullar hakkında bir anlayış geliştirdikçe, ebeveynler gencin spesifik üreme riskini tartışmak isteyebilir. Ergen evden ayrılmayı veya bir aile kurmayı düşünmeye başladığında, genetik durumla ilgili sorular değişebilir veya artarak daha baskın hale gelebilir. Örneğin, otozomal resesif geçişli hastalığı olan ergenlerin, durumu taşıyan veya taşımayan bir çocuğa sahip olma şansları hakkında daha spesifik soruları olabilir.⁵⁰

Ebeveynler hasta çocuklarının yanı sıra genellikle sağlıklı çocukları için de endişe duyarlar. Onlar için genetik test yaptırılmalarının gerekip gerekmediğini merak ederler. Bu doğrultuda sağlık profesyonelleri, sağlıklı çocuklara genetik testlerin hemen yapılmasını önermez. Teste yönelik artılar ve eksiler tam olarak öğrenildikten sonra, çocukların bu karara bağımsız olarak dahil olabilecekleri, testin sonuçlarını anlayabilecekleri yaşlara gelmeleri beklenir. Genetik durumlar açısından test edilmesi gereken çocuklar, von Hippel-Lindau sendromuna veya multipl endokrin neoplazi tip 2A ve 2B'ye veya ailede kalıtsal kolon kanseri öyküsüne sahip olan çocuklardır.⁵⁰

Genetik test sırasında, ebeveynler uygun yaşta çocuklarına test sonuçlarını bildirmeleri konusunda desteklenmelidir. Ebeveynler, olgun bir ergenin test sonuçları talebinin karşılanması gerektiğini bilmelidirler. Çocuğa yönelik elde edilen genetik test sonucu ebeveyn kadar diğer aile üyeleri için de etkileri olan bir durum olabilir. Bu nedenle, sağlık profesyonelleri ebeveynleri ve çocuğu bu potansiyel çıkarımlar hakkında bilgilendirmekle yükümlüdür. Sağlık profesyonelleri, çocuk ve aileyi bu bilgiyi geniş aileleri ile paylaşmaları yönünde teşvik etmelidirler. Çocuk ve aileye genetik danışmanlık almaları yönünde desteklemelidirler.²⁶

Yenidoğan taramaları

Yenidoğan taramasının amacı, önemli morbidite veya mortalite ile ilişkili durumların erken belirlenmesi ve tedavisidir. Yenidoğan taraması 1960'larda metabolizmada doğuştan tek bir bozukluk olan fenilketonüri için kurumuş kan lekelerinin analizi ile başladı. 1980'lerde başlayan yeni tarama teknolojisi ve terapötik müdahalelerin gelişmesi, yenidoğan taramasının hızla yayılmasına yol açmıştır. Bakım standardı haline gelen yenidoğan taraması, nadir, kalıtsal koşullar ve konjenital bozuklukları olan bebeklerde morbidite ve mortaliteyi önemli ölçüde azaltmış, sağlık hizmetlerinde maliyeti etkin kılmıştır.⁵² Ülkemizde yenidoğan tarama programı kapsamında yer alan metabolik hastalıklar fenilketonüri (FKU), konjenital hipotiroidi, biyotinidaz eksikliği ve kistik fibrozistir (KF).⁵³ Bu metabolik hastalıklara ek olarak 2017 yılında Konjenital Adrenal Hiperplazisi (KAH) pilot taraması (Konya, Kayseri, Samsun, Adana) başlatılmış, 2018 yılında 14 ilde, 2019 yılında ise 22 ilde yaygınlaşmıştır. Ülkemizde 2018 yılı verilerine göre % 98,5 oranında yenidoğanın taraması yapılmıştır.⁵⁴ Amerika Birleşik Devletleri'nde de her yıl 4 milyon bebeğin, erken tedavinin morbidite veya mortaliteyi önleyebileceği veya azaltılabileceği metabolik, hematolojik ve endokrin anormallikler için yenidoğan taramasına tabi tutulduğu belirtilmektedir.²⁶ Yenidoğan tarama programlarının artan büyümesi ve karmaşıklığı ve taramada ileri teknolojilerin ortaya çıkışı etik, bakım sunumu ve araştırma ile ilgili kritik sorunları gündeme getirmiştir. Örneğin, yenidoğan taramaları zararlı mıdır? Tarama testleri hem yanlış negatif hem de yanlış pozitif test sonuçları verebileceği için zararlı olabilir ancak taramanın zararlarını ölçmek genellikle zordur.⁵²

Yenidoğan tarama süreci, hekimler ve sağlık bakımında kilit noktada görev yapan hemşirelerin ebeveynlere tarama bilgilerini iletmeleri ve onları eğitmeleri ile başlar. Uygun şekilde zamanlanmış, önleyici yüksek kaliteli eğitim, ortaya çıkabilecek anormal tarama sonuçlarıyla ilişkili rahatsızlığı azaltabilir ve takibi kolaylaştırabilir. Eğitimlerin başlangıcı prenatal döneme uzanır.



Şekil 3: Yenidoğan Taraması Eğitim Süreci

Prenatal Dönem: Bu dönemde anne adaylarının eğitilmesi, koşulların çok olması ve karmaşık olması ve sürenin sınırlı olması nedeniyle zordur. Bu nedenle ebeveynler, yenidoğan taraması ile ilgili bilgi ve eğitimin kendilerine gebelik süresince ve doğumdan önce verilmesini tercih ederler. Ebeveyn eğitimi; eğitim broşürleri, tarama sonuçlarının ailelere nasıl geri aktarılacağına ve bebekleri için yeniden test veya değerlendirme gerekirse ebeveynleri nelerin bekleyebileceğine ilişkin açıklamaları içermelidir.

Perinatal Dönem: Yenidoğan taraması ile ilgili bilgiler genellikle doğumdan sonra ebeveynlere sunulur, ancak yeni bir bebeğin heyecanı bu bilgi kaybolabilir. Bu nedenle yenidoğan taraması için ebeveynlerden bilgilendirilmiş onam alınarak eğitim tamamlanır.⁵²

Uluslararası Genetik Hemşireliği Derneği, tarafından 2012 yılında hemşirelerin yenidoğan taramasında rolünü belirten öneriler yayınlanarak durumun önemi belirtilmiştir. Öneriler;⁵⁵

- Yenidoğan taraması bilgisine sahip olma, yenidoğan ve ailesi için savunucu olarak rol alma,
- Yenidoğan taraması öncesinde aileye eğitim sağlama,
- Yenidoğan taraması sonrası ailelere danışmanlık sunma,
- Yenidoğan taraması sonuçlarını yorumlama,
- Yenidoğan bakımına yenidoğan taraması ile ilgili bilgileri dahil etmedir.

SONUÇ

Genomik, hemşirelik uygulamalarını önemli derecede etkileyen bir bilimdir. Hemşirelerin sağlık bakımı sunumunda “hastalığın önlenmesi, tarama, teşhis, tedavi seçimi ve tedavinin etkinliğinin değerlendirilmesi” alanlarında birey ve ailelerin, hem genetik, hem de genomu içeren kararlar almalarında önemli rolleri vardır. Bu kapsamda pediatri hemşireleri çocuk ve aileye eğitim ve danışmanlık verme, aileyi yenidoğan taramaları konusunda bilgilendirme, genetik hastalığı olan çocuğa bakım sunma ve ailesini destekleme kapsamında üzerine düşen görevlerini farkında olarak yerine getirmelidirler.

KAYNAKLAR:

1. Ward LD, French BF, Barbosa-Leiker C, Iverson AEF. Application of exploratory factor

analysis and item response theory to validate the genomic nursing concept inventory. *Journal of Nursing Education*. 2016;55(1):9–17. doi:10.3928/01484834-20151214-05

2. Ward LD, Purath J, Barbosa-Leiker C. Assessment of genomic literacy among baccalaureate nursing students in the United States. *Nurse Educator*. 2016;41(6):313–318. doi:10.1097/nne.0000000000000272
3. Read CY, Ward LD. Misconceptions About genomics among nursing faculty and students. *Nurse Educator*. 2018;43(4):196–200. doi:10.1097/nne.0000000000000444
4. Calzone KA, Jenkins J, Nicol N, Skirton H, Feero WG, Green ED. Relevance of genomics to healthcare and nursing practice. *Journal of Nursing Scholarship*. 2013;45(1):1–2.
5. Ball J, Binler R, Cowen K, Shaw M. Principles of pediatric nursing caring for children. 7th edition, 2017. Pearson Education, United States.
6. Rew L, Mackert M, Bonevac D. Cool, but is it credible? Adolescents’ and parents’ approaches to genetic testing. *Western Journal of Nursing Research*. 2010;32(5):610–627. DOI: 10.1177/0193945909360781.
7. Aiello L, Calzone K. Precision medicine: preparing nurses in genomics for today’s healthcare. *Dean’s Notes-Anthony J. Jannetti*, 2018;40(2):1-4.
8. Consensus panel on genetic/genomic nursing competencies (2006). *Essential Nursing Competencies and curricula guidelines for genetics and genomics (1st ed)*. Silver Spring, MD: American Nurses Association.
9. Camak DJ. Increasing importance of genetics in nursing. *Nurse Education Today*. 2016;44:86 91. <http://dx.doi.org/10.1016/j.nedt.2016.05.018>
10. Coleman B, Calzone KA, Jenkins J, Paniagua C, Rivera R, Hong OS, et al. Multi-ethnic minority nurses’ knowledge and practice of genetics and genomics. *Journal of Nursing Scholarship*. 2014;46(4):235–244. doi:10.1111/jnu.12083.
11. Access to Genomic Healthcare: The Role of the Nurse (ISONG), 2010. Available online: https://www.isong.org/resources/Documents/P_S_Access_Genomic_Healthcare.pdf (accessed on 5 January 2021)
12. Williams JK, Cashion AK. Using clinical genomics in health care: Strategies to create a

- prepared workforce. *Nursing Outlook*. 2015;1-3. <http://dx.doi.org/10.1016/j.outlook.2015.04.001>.
13. Aiello-Laws LB. Genetics and genomics nursing has arrived. *Oncology Nursing Forum*. 2013;40(1):20-21.
 14. Khoury MJ, Feero WG, Reyes M, Citrin T, Freedman A, Leonard D, et al. The genomic applications in practice and prevention network. *Genetics in Medicine*. 2009;11(7):488-494.
 15. Anderson G, Alt-White A, Schaa KL, Boyd AM, Kasper CE. Genomics for nursing education and practice: Measuring competency. *Worldviews on Evidence-Based Nursing*. 2015;12(3):165–175.
 16. Wright H, Zhao L, Birks M, Mills J. Genomic literacy of registered nurses and midwives in australia: A cross-sectional-survey. *Journal of Nursing Scholarship*. 2018;1–10. doi:10.1111/jnu.12440.
 17. Hickey KT, Taylor JY, Barr TL, Hauser NR, Riga TC, Katapodi M. Nursing genetics and genomics: The international society of nurses in genetics (ISONG) survey. *Nurse Education Today*. 2018;63:12-17. doi:10.1016/j.nedt.2018.01.002.
 18. Mahon MS. Complexities of genetic care: Implications for advanced practice nurses. *The Journal for Nurse Practitioners*. 2012;8(8):e23-e27. <http://dx.doi.org/10.1016/j.nurpra.2012.04.020>.
 19. Weng HJ, Niu DM, Turale S, Tsao LI, Shih FJ, Yamamoto-Mitani N, Chang CC, Shih, FJ. Family caregiver distress with children having rare genetic disorders: A qualitative study involving Russell–Silver Syndrome in Taiwan. *Journal of Clinical Nursing*. 2011;21:160–169 doi: 10.1111/j.1365-2702.2010.03583.x
 20. Roberts DF, Foehr UG. Trends in media use. *The Future of Children*. 2008;18(1):11-37
 21. Gaff CL, Clarke AJ, Atkinson P, Sivell S, Elwyn G, Iredale R, et al. Process and outcome in communication of genetic information within families: A systematic review. *European Journal of Human Genetics*. 2007;15(10):999–1011. doi:10.1038/sj.ejhg.5201883
 22. Metcalfe A, Coad J, Plumridge GM, Gill P, Farndon P. Family communication between children and their parents about inherited genetic conditions: A meta-synthesis of the research. *European Journal of Human Genetics*. 2008;16(10):1193–1200. doi:10.1038/ejhg.2008.84
 23. Driessnack M, Gallo AM. Children ‘Draw-and-Tell’ their knowledge of genetics. *Continuing Nursing Education Pediatric Nursing*. 2013;39(4):173-180.
 24. Medin DL, Atran S. The native mind: Biological Categorization and reasoning in development and across cultures. *Psychological Review*. 2004;111(4):960-983.
 25. Tsui CY, Treagust DF. Understanding genetics: Analysis of secondary students’ conceptual status. *Journal of Research in Science Teaching*. 2007;44(2):205–235. doi:10.1002/tea.20116
 26. Ross LF, Saal HM., Anderson RR, David KL. Ethical and policy issues in genetic testing and screening of children. *Pediatrics*. 2013;131:620–622. Doi:10.1542/Peds.2012-3680
 27. Impact of expanded newborn screening—United States, 2006. Available online: www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/mm5737a2.htm , (accessed on 5 January 2021)
 28. The ICN Code of Ethics for Nurses, Revised 2021. Available online: https://www.nzno.org.nz/Portals/0/Files/Documents/Consultation/Sue%20Gasquoin%20Feedback%202020-08-11/2020-11-11%20CoE_Version%20for%20Consultation_October%202020_EN.pdf?ver=IgeV1G-xTMg4UIaBMDf5Cw%3D%3D (accessed on 23 April 2021).
 29. Godino L, Turchetti D, Skirton H. Knowledge of genetics and the role of the nurse in genetic healthcare: A survey of Italian nurses. *Journal of Advanced Nursing*. 2012;00(0):000–000. doi: 10.1111/j.1365-2648.2012.06103.x
 30. Monsen RB, Anderson G, New F, Ledbetter S, Frazier LG, Smith M.E, Wilson M. Nursing education and genetics: Miles to go before we sleep. *Nursing and Health Care Perspectives*. 2000;21(1):34-37.
 31. Lessick M, Anderson L. Genetic discoveries: Challenges for nurses who care for children and their families. *Journal of Specialists in Pediatric Nursing*. 2000;5 (1):47-51. doi:10.1111/j.1744-6155.2000.tb00085.x
 32. Hemşirelik Yönetmeliği (Ek.R.G-19/4/2011-27910-Ek2) Çalışılan

- Birim/Servis/Ünite/Alanlara Göre Hemşirelerin Görev, Yetki Ve Sorumlulukları, Available online:
<https://www.mevzuat.gov.tr/mevzuatmetin/yonetmelik/7.5.13830-ek-2%20ve%203.htm>.
(accessed on 13 November 2020).
33. Connors L, Schorn M. Genetics and genomics content in nursing education: A national imperative. *Journal of Professional Nursing*. 2018;34:235–237.
<https://doi.org/10.1016/j.profnurs.2018.06.003>
 34. Erdemir F, Uysal G. □Genetic, Genomic Science in Nursing□ Dokuz Eylül Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Elektronik Dergisi. 2010;3(2):96-101.
 35. Position Statement: Direct-to-Consumer Genetic/Genomic Testing (DTC-GT) ISONG, 2017. Available online:
https://www.isong.org/resources/Documents/P_S_DTC%20GT%20Position%20Statement_Aproved%20October%202017.pdf (accessed on 5 January 2021)
 36. Ward LD. Using biology education research and qualitative inquiry to inform genomic nursing education. *Nurse Educator*. 2017;42(6): 303–307.[doi:10.1097/nne.0000000000000378](https://doi.org/10.1097/nne.0000000000000378)
 37. Cragun DL, Couch SC, Prows CA, Warren NS, Christianson CA. Success of a genetics educational intervention for nursing and dietetic students: A model for incorporating genetics into nursing allied health curricula. *Journal of Allied Health*. 2005;34(2):90-96
 38. Hetteberg CG, Prows CA, Deets C, Monsen RB, Kenner CA. National survey of genetics content in basic nursing preparatory programs in the United States. *Nursing Outlook*. 1999;47(4):168-174.
 39. St-Martin G, Bedard A, Nelmes J, Bedard JEJ. Preparing nurses for genetic medicine: integration of a brief education session in an undergraduate nursing curriculum. *Journal of Nurse Education*. 2017;56(3):170-173.
[doi:10.3928/01484834-20170222-09](https://doi.org/10.3928/01484834-20170222-09)
 40. Tomatir AG, Sorkun HC, Demirhan HA, Akbag B. Nurses' professed knowledge of genetics and genetic counseling. *Tohoku Journal Exp. Med*. 2006;210(4):321-332.
 41. Skirton H, O'Connor A, Humphreys A. Nurses' competence in genetics: A mixed method systematic review. *Journal of Advanced Nursing*. 2012;00(0):000–000. [doi:10.1111/j.1365-2648.2012.06034.x](https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2012.06034.x)
 42. Godino L, Skirton H. A systematic review of nurses' knowledge of genetics. *Journal of Nursing Education and Practice*. 2012; 2(3):173-184. [10.5430/jnep.v2n3p173](https://doi.org/10.5430/jnep.v2n3p173)
 43. Seven M, Akyüz A, Elbüken B, Skirton H, Öztürk H. Nurses' knowledge and educational needs regarding genetics. *Nurse Education Today*. 2015;35(3):444–449.
[doi:10.1016/j.nedt.2014.11.008](https://doi.org/10.1016/j.nedt.2014.11.008)
 44. Terzioğlu F. Nurses' views on their role in genetics. *Journal of Obstetric, Gynecologic, and Neonatal Nursing*. 2003;33(6):756-764.
 45. Vural BK, Tomatir AG, Kurban NK, Taşpınar A. Nursing students' self-reported knowledge of genetics and genetic education. *Public Health Genomics*. 2009;12:225-232
 46. Collins C, Stiles A. Predictors of student outcomes on perceived knowledge and competence of genetic family history risk assessment. *Journal of Professional Nursing*. 2011;27:101-107.
[doi:10.1016/j.profnurs.2010.09.007](https://doi.org/10.1016/j.profnurs.2010.09.007)
 47. Sharoff L. Perceived genetic knowledge among pre-licensure undergraduate nursing students. *Journal of Nursing Education and Practice* .2017a;7 (2):10-17. DOI: [10.5430/jnep.v7n2p10](https://doi.org/10.5430/jnep.v7n2p10)
 48. Sharoff L. Comparison of perceived genetic-genomic knowledge of nurse educators and graduate degree nursing students. *Journal of Nursing Education and Practice*. 2017b;7(9):67-77. doi.org/10.5430/jnep.v7n9p67
 49. Aydın Acar Ç, Demet D. □Genetics in Nursing Education Process□ Göller Bölgesi Aylık Hakemli Ekonomi ve Kültür Dergisi 2017; Ayrıntı Sayı 55: 11-15.
 50. Gallo AM, Angst DB, Knafel KA. Disclosure of genetic information within families: How nurses can facilitate family communication. *American Journal of Nursing*. 2009;109(4):65–69.
[doi:10.1097/01.NAJ.0000348607.31983.6e](https://doi.org/10.1097/01.NAJ.0000348607.31983.6e).
 51. Privacy and Confidentiality of Genetic Information: The Role of the Nurse, ISONG, 2018. Available online:
https://www.isong.org/resources/Documents/ISONG%20Position%20Statement_Privacy%20and%20Confidentiality%20of%20Genetic%20

nformation%20approved%20May%201%202018.pdf (accessed on 5 January 2021)

52. DeLuca J, Zanni KL, Bonhomme N, Kemper AR. Implications of newborn screening for nurses. *Journal of Nursing Scholarship*. 2013;45(1);25–33. doi: 10.1111/jnu.12005
53. İke S, Gen RE. □ National Newborn Screening Tests Carried Out with Heel Lance and Their Importance □ *The Journal of Pediatric Research*. 2017;4(4);186-90. DOI:10.4274/jpr.22932
54. Yenidoėan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP), Available online: https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-tp-liste/yenidogan_tarama_programi.html (accessed on 5 January 2021).
55. Newborn Screening: The Role of the Nurse, ISONG, 2020. Available online: <https://www.isong.org/resources/Documents/Newborn%20ScreeningThe%20Role%20of%20the%20Nurse%20Updated%20Nov%202020.pdf> (accessed on 5 January 2021).