

Sağlık Bilimleri Fakültesi Öğrencilerinin Genetik Hastalıklar, Prenatal Testler ve Genetik Konusundaki Bilgi Düzeyleri

Halime AYDEMİR* Muradiye KARASU AYATA**

*Dr. Öğr. Üyesi, Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Ebelik Bölümü, Kırşehir,
ORCID: 0000-0003-2548-004X

**Doç. Dr., Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Beslenme ve Diyetetik Bölümü, Kırşehir,
ORCID: 0000-0001-8890-8547

ÖZET

21. yüzyılın en önemli bilim dallarından birisi olan genetik, sağlık bilimleri öğrencileri için önemli konular içermektedir. Bu araştırmanın amacı; bir üniversitedeki sağlık bilimleri fakültesi öğrencilerinin genetik hastalıklar, prenatal testler ve genetik konusundaki bilgi düzeylerinin belirlenmesidir. Tanımlayıcı nitelikteki araştırmanın evrenini bir üniversitedeki Sağlık Bilimleri Fakültesi'nde 2021-2022 Eğitim ve Öğretim yılına kayıtlı 752, örneklemini ise 286 öğrenci oluşturmuştur. Araştırma verileri Anket Formu aracılığıyla gerekli yazılı izinler alındıktan sonra 13-25 Aralık 2021 tarihleri arasında öğrencilerden online olarak toplanmıştır. Verilerin istatistiksel analizinde IBM Statistical Package for Social Sciences (SPSS) 21.0 programı kullanılmıştır. Araştırmanın analizinde tanımlayıcı istatistiksel metotlar için sayı-yüzde dağılımı, aritmetik ortalama ve ki kare testi uygulanmıştır. Genetik dersi alan ve almayan öğrenciler arasında fark olduğu saptanmıştır ($p<0.05$). Sonuç olarak genetik dersi alan öğrencilerin akraba evliliklerinde özellikle otozomal resesif olarak kalıtılan hastalıkların ortaya çıkma olasılığının artması, prenatal tanı ile birçok genetik hastalığın teşhisinin konulabileceği, amniyosentez, kordosentez, koryonik villus örnekleme, maternal kanda fetal DNA, genetik danışmanlık konularındaki bilgi durumları daha fazladır.

Anahtar kelimeler: Akraba evliliği, gen, genetik danışma, genetik hastalık bilgisi.

The Knowledge Levels of the Faculty of Health Sciences Students on Genetic Diseases, Prenatal Tests and Genetics

ABSTRACT

Genetics, one of the most important branches of science of the 21st century, includes important topics for health sciences students. The purpose of this research is to determine the level of knowledge about genetic diseases, prenatal tests and genetics of health sciences students at a university. The population of the descriptive study consisted of 752 students enrolled in the 2021-2022 academic year at the Faculty of Health Sciences at a university, and the sample consisted of 286 students. The research data were collected online between 13-25 December 2021, after the necessary written permissions were obtained through the Questionnaire Form. The IBM Statistical Package for Social Sciences (SPSS) 21.0 program was used for statistical analysis of the data. In the analysis of the research, number-percentage distribution, arithmetic mean and Chi-square test were applied for descriptive statistical methods. It was determined that there was a difference between the students who took the genetics course and those who did not ($p<0.05$). As a result, the students who take the genetics course have more knowledge about, increase in the possibility of autosomal recessive inherited diseases in consanguineous marriages, prenatal diagnosis, amniocentesis, cordocentesis, chorionic villus sampling, maternal blood fetal DNA and genetic counseling.

Keywords: Consanguineous marriages, genes, genetic counseling, genetic disease information.

Sorumlu yazar: mkarasu@ahievran.edu.tr

Geliş tarihi: 04.04.2022

Kabul tarihi: 04.10.2022

Atıf için: Aydemir, H, & Karasu Ayata, M. (2022). Sağlık bilimleri fakültesi öğrencilerinin genetik hastalıklar, prenatal testler ve genetik konusundaki bilgi düzeyleri. KAEÜ Sađl. Bil. Derg., 6(3), 174-183.

GİRİŞ

Genetik bilimi, biyolojinin kalıtım konusunu ele alan 21. yüzyılın en önemli bilim dalları arasındadır. Son yıllardaki teknolojik gelişmelere bağlı ilerlemeler genetik bilim dalını da olumlu yönde etkilemiştir. Kalıtsal genetik, kalıtımın temel özelliklerini ve nesilden nesile nasıl aktarıldığını inceler (Ekmekçi, 2014). Genetik hastalıklar ya genotipteki değişikliğe bağlı ya da DNA'da değişiklik olmaksızın fenotip değişikliğine sebep olacak epigenetik düzenlemeler sonucu oluşur (Aşıkvalı ve ark., 2017). Genotip, insan karakterlerinin hemen hepsinde temel rol oynar ancak bazı karakterlerin ortaya çıkmasında ortam koşullarının az ya da çok etkili olduğu da bilinir. Genotip ve fenotip arasındaki ilişki oldukça karmaşıktır (Temizkan, 2021). İnsan yaşamı fertilizasyonla başlamakta ve tek hücreli zigot çok hücreli organizmaya gelişmektedir. Bu gelişim sürecinde oluşabilecek herhangi bir sorun, genleri etkileyerek genetik hastalıkların ortaya çıkmasına sebep olmaktadır (Çakır & Erbaş, 2020). Bir bireyin anne rahminde meydana gelişinden ölüme kadar geçen zaman içerisindeki fenotipi hem genler arasındaki etkileşimlerle hem de yaşamın her anında iç ve dış ortam koşullarının, genlerin işlevini etkilemesi sonucu ortaya çıkar. Başka bir deyişle bazı hastalıklar sağlıklı bir yaşam süreci ile daha geç ortaya çıkabilmektedir (Temizkan, 2021).

Genetik faktörler bireylerin fiziksel özelliklerini, davranışlarını ve hastalıklara yakalanma olasılığı gibi birçok özelliğini etkilemektedir (Cho ve ark., 2009). Genetik faktörlerin etkilediği hastalıklar, tüm toplumların ciddi sağlık sorununu oluşturmaktadır (Çakır & Erbaş, 2020). Yenidoğanların %2-3'ünde çeşitli nedenlerden kaynaklanan genetik problem sonucu konjenital anomaliler görülmektedir (Bruu-Carver ve ark., 2017; Tyler-Smith ve ark., 2015). İnsan genomunda 20.000 civarı genden sadece birinde meydana gelen DNA değişikliği sonucu ortaya çıkan genetik hastalıkların sayısı 5.000 civarındadır. Bu hastalıklardan sadece yaklaşık 2.000 kadarının moleküler nedenleri ortaya çıkarılmıştır. Bu hastalık grubu; otozomal dominant, otozomal resesif, X'e bağlı dominant ve X'e bağlı resesif şeklinde gruplandırılır. Toplumumuzda en sık görülen genetik hastalıklar ise beta talasemi, fenil ketonüri, albinizm, kistik fibrozis, spinal kaslar distrofi (SMA), hemofili, akondroplazi ve kırılğan X sendromudur. Özellikle otozomal resesif grubundaki genetik hastalığa sahip bireylerin aileleri araştırıldığında akrabalık göze çarpar. Bir hastalık ne kadar nadir görülürse, etkilenmiş bireyin akraba olma olasılığı o kadar yüksektir (Aşıkvalı ve ark., 2017). Yukarıda sayılanların dışında Y'ye bağlı kalıtım, kromozom sayısı ve yapısındaki değişiklikler sonucu oluşan kromozomal kalıtım, mitokondriyal kalıtım ve poligenik kalıtımla oluşan genetik hastalıklar da mevcuttur (Aşıkvalı ve ark., 2017). Genetik hastalıkların önlenmesinde prenatal (doğum öncesi) tanı ve genetik danışmanlık önem arz etmektedir. Prenatal tanı, embriyo veya fetüs üzerinde yapılan tanı işlemleridir. İntrauterin dönemde fetal anomalilerin erken dönemde belirlenmesi oldukça önemlidir. Bu kapsamdaki invazif yöntemler; amniyosentez, kordosentez, koryonik villus örnekleme ve fetal doku örnekleme şeklindedir (Durmaz, 2017). Son yıllarda, prenatal tanı testleri ve kişiye özel genetik testler oldukça yaygın hale gelmiştir (Bruu-Carver ve ark., 2017; Tyler-Smith ve ark., 2015). Diğer taraftan genetik danışmanlığın en önemli görevi, bireyin varsa genotipindeki anormalliyi tanımlayabilmektir (Bolat ve ark., 2017). Danışmanlık yapan uzmanlar, bir çiftin doğacak çocuklarında olası bazı genetik hastalıkların ortaya çıkma olasılığını belirlemeye çalışırlar. Ancak genetik hastalıkları belirleyen genlerin tanımlanması ve kalıtım biçimlerinin açıklanması zorlu bir araştırma sürecini gerektirir. Genetik danışmanın sorumluluğu olası tehlikeyi belirlemek ve bunu çiftlere açıklamaktır. Bu kapsamda bireylerin soyağaçları en çok tek gen hastalıklarında fayda sağlamaktadır. Çok genli kalıtımda ya da ortam koşullarının genler üzerindeki etkisi düşünüldüğünde bu kapsamda çok detaylı bilgi ve dikkate ihtiyaç vardır. Sık görülen kalıtsal hastalıklar da genetik danışmanın gerekliliği ve önemi daha fazla ön plana çıkmaktadır (Temizkan, 2021).

Genetik alanındaki gelişmeler İnsan Genom Projesi ile hız kazanarak sağlık hizmetleri alanına özgü mesleklerde ve bu mesleklerin eğitimindeki gerekliliğini önemli kılmaktadır (Thompson & Brooks, 2011). Günümüzün önemli bilim dallarından biri olan genetiğin özellikle sağlık bilimleri bünyesindeki bölümlerde ders olarak verilmesinin önemli olduğu düşünülmektedir. Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi bünyesinde öğrenci alımı yapan 3 bölüm vardır. Bu bölümlerden sadece Ebelik ve Çocuk Gelişimi Bölümleri müfredatında genetik ile ilgili zorunlu ders bulunmaktadır. Ebelik bölümünde eğitim almakta olan 351 öğrenci, Çocuk Gelişimi bölümünde ise 401 öğrenci bulunmaktadır. Ebelik bölümü öğrencilerinin tamamı kız öğrencilerden oluşmaktadır. Çocuk Gelişimi bölümünde ise

368 kız ve 33 erkek öğrenci bulunmaktadır. Tıbbi Biyoloji ve Genetik dersi, Çocuk Gelişimi bölümünde 2. Yarıyılıda, Ebelik bölümünde ise 3. yarıyılıda yer alan zorunlu bir derstir. Ebelik Bölümü 1. ve 2. yarıyılıda eğitim gören öğrenciler ile Çocuk Gelişimi Bölümü 1. yarıyılıda eğitim gören öğrenciler henüz bu dersi almamıştır. Dersin içeriğinde hücre bölünmesi, genetik kavramlar, Mendel genetiği, transkripsiyon, translasyon, kromozomal anomaliler, mutasyon, DNA tamir mekanizmaları, genetik hastalıklarda teşhis yöntemleri, prenatal tanı ve tanıda kullanılan yöntemler, genetik danışma gibi konulara yer verilmektedir. Ayrıca Ebelik bölümü 4. yarıyılında seçmeli bir ders olan Genetik Hastalıklar ve Tanı bulunmaktadır. Bu dersin içeriği ise genetik hastalık çeşitleri ve tanı yöntemlerinin ayrıntılı olarak incelenmesinden oluşmaktadır (Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi 2021a, 2021b).

Bu araştırmada, Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi Ebelik ve Çocuk Gelişimi bölümlerinde eğitim alan öğrencilerin genetik hastalıklar, prenatal testler ve genetik konusundaki bilgi düzeylerinin araştırılması amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM

Araştırmanın Tipi

Araştırma tanımlayıcı tiptedir.

Araştırmanın Evreni ve Örneklemi

Araştırmanın evrenini, Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi'nde 2021-2022 Eğitim ve Öğretim yılına kayıtlı 752 öğrenci oluşturmaktadır. Araştırma örneklemini Epiinfo 2000 programı kullanılarak evreni bilinen formül ile bilinmeyen prevalans %50 alınarak, %95 güven aralığında ve 0.05 kabul edilebilir örnekleme hatası ile minimum örneklem genişliği 255 olarak hesaplanmıştır. Araştırmada veri kaybı göz önünde bulundurularak 286 öğrenci ile araştırma tamamlanmıştır. Araştırmada olasılıksız örnekleme yöntemi kullanılmıştır.

Veri Toplama Araçları

Veriler literatüre dayalı olarak üç bölümden oluşturulan (Gharaibeh, Oweis & Hamad, 2010; Skirton, O'Connor, & Humphreys 2012; Thompson & Brooks, 2011) anket formu ile toplanmıştır. Anket formunun ilk bölümünde öğrencilerin sosyo-demografik özellikleri; ikinci bölümünde öğrencilerin genetik hastalıklar ve genetik testlere ilişkin bilgisi; son bölümünde ise öğrencilerin genetik testler ve konulara ilişkin düşüncelerini ve ilgilerini içeren toplam 36 soru bulunmaktadır.

Verilerin Toplanması

Öğrencilere google form üzerinden online olarak hazırlanmış anket link gönderilerek ulaştırılmıştır. Araştırmanın verileri Güz Dönemi 13-25 Aralık 2021 tarihleri arasında toplanmıştır. Öğrencilerin araştırmaya katılmalarında gönüllü olmaları dikkate alınmıştır.

Verilerin Analizi

Verilerin istatistiksel analizinde IBM SPSS 21.0 programı kullanılmıştır. Araştırmanın analizinde tanımlayıcı istatistiksel metotlar için sayı-yüzde dağılımı, aritmetik ortalama ve Ki kare testi uygulanmıştır. Verilerin normal dağılıma uygunluğunda her bir grupta çarpıklık ve basıklık katsayısından ve grafiksel gösterimler (histogram, normal Q-Q grafiği) dikkate alınmıştır (Marjorie, 1997). Veri analizinde $p < 0.05$ istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir.

Araştırmanın Etik Yönü

Araştırma, 30/11/2021 tarihli ve E-42695516-000-00000374914 sayılı Sağlık Bilimleri Fakültesi Dekanlığından alınan izin ve Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi Tıp Fakültesi Etik Kurulu'ndan alınan 07/12/2021 tarihli ve 2021-20/195 karar numaralı etik kurul izni sonrasında gerçekleştirilmiştir.

BULGULAR

Öğrencilerin sosyo-demografik özelliklerini içeren veriler Tablo 1'de verilmiştir. Araştırmada öğrencilerin yaş ortalaması 21.03 ± 3.20 (min. 18-max. 39) yaş olarak saptanmıştır. Öğrencilerin 177'si Ebelik, 109'u Çocuk Gelişimi Bölümü öğrencisidir. Her iki bölümden genetik ile ilgili bir ders alan öğrenci sayısı 188, genetik ile ilgili bir ders almayan öğrenci sayısının ise 98 olduğu saptanmıştır.

Tablo 1. Öğrencilerin Sosyo-demografik Özelliklerinin Dağılımı (n=286)

Yaş Ortalaması	21.03±3.20 (min. 18- max. 39)	
Değişkenler	n	%
Öğrenim gördüğü bölüm		
Ebelik	177	61.9
Çocuk gelişimi	109	38.1
Kaçıncı sınıfta olduğu		
1. Sınıf	113	39.5
2. Sınıf	68	23.8
3. Sınıf	67	23.4
4. Sınıf	38	13.3
Cinsiyet		
Kadın	281	98.3
Erkek	5	1.7
Doğum yeri		
Köy	22	7.7
İlçe	138	48.3
Kent	126	44.1
Genetik ders alma durumu		
Evet	188	65.7
Hayır	98	34.3
Toplam	286	100.0

Araştırmada öğrencilere sorulan genetik hastalıklara verdikleri cevapların dağılımı Tablo 2’de verilmiştir. Öğrencilerin en yüksek oranda Down Sendromunu, en düşük oranda ise brakidaktiliyi genetik hastalık olarak belirttikleri saptanmıştır (Tablo 2).

Tablo 2. Öğrencilerin Genetik Hastalıklara Verdikleri Cevapların Dağılımı (n=286)

Genetik Hastalık mı?	Evet		Hayır	
	n	%	n	%
Fenilketonüri	57	19.9	229	80.1
Diyabet	132	46.2	154	53.8
Talasemi	77	26.9	209	73.1
Hemofili	169	59.1	117	40.9
Down Sendromu	212	74.1	74	25.9
Turner Sendromu	150	52.4	136	47.6
Klinefelter Sendromu	120	42.0	166	58.0
Rh Uyuşmazlığı	122	42.7	164	57.3
Kistik Fibrozis	55	19.2	231	80.8
Muscular Distrofiler	18	6.3	268	93.7
Albinizm	126	44.1	160	55.9
Polidaktili	23	8.0	263	92.0
Brakidaktili	17	5.9	269	94.1
Kedi Miyavlaması Sendromu	34	11.9	252	88.1
Patau Sendromu	54	18.9	232	81.1
Edward Sendromu	84	29.4	202	70.6
Spinal Muskuler Distrofi (SMA)	83	29.0	203	71.0
Galaktozemi	22	7.7	264	92.3
Kseroderma Pigmentozum	19	6.6	267	93.4
Kanser	118	41.3	168	58.7
Orak Hücre Anemisi	129	45.1	157	54.9

Öğrencilerin SMA hastalığı ile ilgili bilgi durum ve görüşlerin dağılımı Tablo 3’de verilmiştir. Öğrencilerin %70.3’ünün Sağlık Bakanlığı’nın ‘Evlilik Öncesi Ulusal SMA Taşıyıcı Tarama Programı’ kapsamında çiftlerin ücretsiz SMA taraması yaptırabileceğini bildiği ve %96.2’sinin evlenmeden önce SMA testi yaptırmak istediği bulunmuştur. Ayrıca öğrencilerin %76.2’si kendisinin/eşinin prenatal test sonucunda kalıtsal hastalık belirlendiğinde bebeğini dünyaya getirmek istemektedir.

Tablo 3. Öğrencilerin SMA Hastalığı ile İlgili Bilgi Durum ve Görüşlerin Dağılımı (n=286)

Değişkenler	n	%
Sağlık Bakanlığı’nın ülke genelinde ‘Evlilik Öncesi Ulusal SMA Taşıyıcı Tarama Programı’ kapsamında çiftlerin ücretsiz SMA taraması yaptırabileceğini bilme durumu		
Evet	201	70.3
Hayır	85	29.7
Evlilik Öncesi Ulusal SMA Taşıyıcı Tarama Programı kapsamında bebeğin SMA’lı doğmasının önlenmesi için isteyen çiftlerin tüp bebek uygulamasına yönlendirileceğini bilme durumu		
Evet	130	48.3
Hayır	148	51.7
Evlilik öncesi SMA testi yaptırmak isteme durumu		
Evet	275	96.2
Hayır	11	3.8
SMA test sonucuna göre bebeğinin SMA olmasını önlemek için tüp bebek uygulaması yaptırma durumu		
Evet	254	88.8
Hayır	32	11.2
Gebeyken/eşi gebeyken prenatal tımda fetüste bir kalıtsal hastalık tespit edildiğinde bebeği dünyaya getirme durumu		
Evet	218	76.2
Hayır	68	23.8
Toplam	286	100.0

Araştırmada öğrencilerin, genetik dersini alma ve almama durumuna göre genetik konuları ile ilgili bilgi durumlarının dağılımı Tablo 4’te verilmiştir. Bunun sonucunda genetik dersi alan ve almayan öğrencilerin hücre bölünmesi, Mendel genetiği kavramını duyma ($p=0.001$), X’e bağlı genetik hastalıkları bilme ($p=0.001$), otozomal dominant, otozomal resesif olarak kalıtılan genetik hastalıkları duyma ($p=0.001$), mitokondriyal kalıtımı duyma ($p=0.016$), prenatal testleri gebe kaldığında yaptırma/eşinin yaptırmasını isteme ($p=0.020$), ücretsiz SMA taraması yaptırılabilceğini bilme ($p=0.007$), SMA önlemede tüp bebek tedavisi yönlendirmesini bilme ($p=0.021$) durumları arasında fark olduğu saptanmıştır ($p<0.05$). Diğer taraftan genetik dersi alan ve almayan öğrencilerin gen tedavisini duyma ($p=0.936$), evlilik öncesi tarama kapsamında SMA test yaptırmayı isteme ($p=0.148$), SMA test sonucuna göre kendisi tüp bebek uygulaması yaptırma ($p=0.682$), ebelerin genetik danışmanlık rol ve sorumluluklarının olması ($p=0.803$) ile ilgili bilgiler arasında fark olmadığı bulunmuştur ($p>0.05$).

Tablo 4. Öğrencilerin Genetik Ders Alma Durumuna Göre Genetik Konuları ile İlgili Bilgi Durumlarının Dağılımı (n=286)

Bilgi Durumu		Genetik dersi alan öğrenciler		Genetik dersi almayan öğrenciler		χ^{2*}	p
		n	%	n	%		
Hücre bölünmesi, Mendel genetiği kavramlarını duyma durumu	Evet	186	98.9	80	81.6	29.656	0.001
	Hayır	2	1.1	18	18.4		
X'e bağlı genetik hastalıkları duyma durumu	Evet	179	95.2	82	83.7	10.753	0.001
	Hayır	9	4.8	16	16.3		
Otozomal dominant, otozomal resesif olarak kalıtılan genetik hastalıkları duyma durumu	Evet	166	88.3	68	69.4	15.485	0.001
	Hayır	22	11.7	30	30.6		
Mitokondriyal kalıtımı duyma durumu	Evet	101	53.7	38	38.8	5.762	0.016
	Hayır	87	46.3	60	61.2		
Prenatal testleri gebe kaldığında yaptırma/eşinin yaptırmasını isteme durumu	Evet	167	88.8	77	78.6	5.411	0.020
	Hayır	21	11.2	21	21.4		
Gen tedavisini duyma durumu	Evet	158	84.0	82	83.7	0.007	0.936
	Hayır	30	16.0	16	16.3		
Ücretsiz SMA taraması yaptırılabilirliğini bilme durumu	Evet	142	75.5	59	60.2	7.246	0.007
	Hayır	46	24.5	39	39.8		
Evlilik öncesi tarama kapsamında SMA test yaptırmayı isteme durumu	Evet	183	97.3	92	93.9	2.089	0.148
	Hayır	5	2.7	6	6.1		
SMA önlemede tüp bebek tedavisi yönlendirmesini bilme durumu	Evet	100	53.2	38	38.8	5.362	0.021
	Hayır	88	46.8	60	61.2		
SMA test sonucuna göre kendisi tüp bebek uygulaması yaptırma durumu	Evet	168	89.4	86	87.8	0.167	0.682
	Hayır	20	10.6	12	12.2		
Ebelerin genetik danışmanlıkta rol ve sorumluluklarının olması durumu	Evet	165	87.8	85	86.7	0.062	0.803
	Hayır	23	12.2	13	13.3		
Toplam		188	100.0	98	100.0		

*Ki kare (χ^2)

Araştırmada öğrencilerin genetik ders alma ve almama durumuna göre genetik hastalıklar, prenatal tanı ve genetik danışmanlık ile ilgili bilgi durum düzeylerinin dağılımı Tablo 5'te verilmiştir. Genetik dersi alan ve almayan öğrencilerin akraba evliliklerinde özellikle otozomal resesif olarak kalıtılan hastalıkların ortaya çıkma olasılığının arttığı ($p=0.029$), prenatal tanı ile birçok genetik hastalığın teşhisinin konulabileceği ($p=0.001$), amniyosentez, kordosentez, koryonik villus örnekleme, maternal kanda fetal DNA ($p=0.001$), genetik danışmanlık ($p=0.001$) ile ilgili konuların bilgi düzeyleri arasında fark olduğu ($p<0.05$); bazı genetik hastalıkların sağlıklı bir yaşam sürmeye paralel geç ortaya çıkabileceğini bilme durumu ($p=0.733$) arasında fark olmadığı saptanmıştır ($p>0.05$).

Tablo 5. Öğrencilerin Genetik Ders Alma Durumuna Göre Genetik Hastalıklar, Prenatal Tanı ve Genetik Danışma ile İlgili Bilgi Durum Düzeylerinin Dağılımı (n=286)

Değişkenler		Genetik dersi alan öğrenciler		Genetik dersi almayan öğrenciler		χ^{2*}	p
		n	%	n	%		
Akraba evliliklerinde özellikle otozomal resesif olarak kalıtılan hastalıkların ortaya çıkma olasılığının arttığını bilme durumu	Hiçbir bilgim yok	11	5.9	10	10.2	7.089	0.029
	Biraz bilgim var	88	46.8	57	58.2		
	Yeterli bilgiye sahibim	89	47.3	31	31.6		
Bazı genetik hastalıkların sağlıklı bir yaşam sürme ile geç ortaya çıkabileceğini bilme durumu	Hiçbir bilgim yok	22	11.7	9	9.1	0.620	0.733
	Biraz bilgim var	120	63.8	62	63.3		
	Yeterli bilgiye sahibim	46	24.5	27	27.6		
Prenatal tanı ile birçok genetik hastalığın tanısının konulduğu hakkında bilgi durumu	Hiçbir bilgim yok	51	27.1	69	70.4	49.654	0.001
	Biraz bilgim var	113	60.1	23	23.5		
	Yeterli bilgiye sahibim	24	12.8	6	6.1		
Amniyosentez, Kordosentez, Koryonik villus örnekleme, Maternal kanda fetal DNA hakkında bilgi durumu	Hiçbir bilgim yok	42	22.3	64	65.3	53.068	0.001
	Biraz bilgim var	103	54.8	29	29.6		
	Yeterli bilgiye sahibim	43	22.9	5	5.1		
Genetik danışmanlık ile ilgili bilgi durumu	Hiçbir bilgim yok	27	14.4	44	44.9	35.118	0.001
	Biraz bilgim var	128	68.0	49	50.0		
	Yeterli bilgiye sahibim	33	17.6	5	5.1		
Toplam		188	100.0	98	100.0		

*Ki kare (χ^2)

TARTIŞMA

Günümüzde teknolojik gelişmelere paralel olarak genetikle ilgili konular ve hastalıklar hayatımızın bir parçası haline gelmiştir (Klop & Severiens, 2007). Genetik alanındaki çalışmalara yönelik bilgi birikiminin artmasıyla birlikte tüm sağlık hizmeti sunanların genetiği eğitim ve uygulamalara entegre etmesi yönündeki beklentiler de giderek artmaktadır (Feetham, Thomson & Hinshaw 2005).

Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması (TNSA) 2018 verilerinde kadınların %24'ü eşi ile akraba olduğunu belirtmiştir (TNSA, 2018). Akraba evliliğinin fazla oranda görüldüğü ülkemizde genetik hastalıklar konusundaki bilgi ve farkındalık durumunun önemi daha da artmaktadır. Özellikle son yıllarda toplum içerisinde sıklıkla bilinen bir hastalık olan SMA 6.000 - 10.000 yenidoğanda 1 görülen genetik geçişli bir hastalıktır (TSV, 2022). Sağlık Bakanlığı SMA hastalığının uzun dönem morbidite ve mortalitesini azaltmak amacıyla Evlilik Öncesi SMA Taşıyıcı Tarama Programı başlatmış ve program 2021 yılı Aralık ayı sonu itibariyle 81 ilde uygulanmaya başlanmıştır (Sağlık Bakanlığı, 2022). Ayrıca yenidoğan tarama programına (NTP) da Mayıs 2022 tarihinden itibaren SMA da eklenmiştir. Tarama çalışmaları sayesinde yılda yaklaşık 4500 çocuğun var olan hastalıklarının sonuçlarından korunması sağlanabilmektedir (Sağlık Bakanlığı, 2022). NTP kapsamında taraması yapılan diğer genetik hastalıklardan bazıları; kistik fibrozis, fenilketonüri, talasemi ve orak hücre anemisini belirleyen hemoglobinopati'dir. Talasemi ve orak hücre anemisi başta olmak üzere kalıtsal kan hastalıkları ülkemizde ve dünyada önemli bir halk sağlığı sorunudur. Ülkemizde akraba evliliklerinin fazla olması, genetik geçişli bir hastalık olan Talasemi'nin görülme sıklığını arttırmakta, her yıl yüzlerce hastalıklı çocuk dünyaya gelmektedir. Türkiye'de, beta-talasemi taşıyıcı sıklığı %2,1'dir. Ayrıca ülkemizde her yıl yaklaşık olarak 300 fenilketonürlü bebek doğmaktadır ve görülme sıklığı 3.000 – 4.000 yenidoğanda 1 olarak bilinmektedir. Kistik fibrozisin görülme sıklığı ise 2.500 – 3.000 yenidoğanda 1'dir (Sağlık Bakanlığı, 2022). Çocuk sağlığının intrauterin dönemden itibaren var olduğu düşünülecek olursa fetal

bozuklukların erken dönemde tanınması oldukça önemlidir. Prenatal tanı bu kapsamda çok önemlidir. Başka bir deyişle, yenidoğanların %3'ünde hayatı tehdit eden ağır bir doğumsal anomali görülmektedir. Bu oran erken çocukluk döneminde %20'lere ulaşmaktadır. Yaklaşık olarak tüm gebeliklerin %8'inde doğum öncesi tanı endikasyonu bulunmaktadır (Durmaz, 2017). Bu kapsamda sağlık bilimleri öğrencilerinin özellikle genetik hastalıklar ve prenatal testler konusundaki farkındalığının artırılmasının önemli olduğunu düşünmekteyiz.

Öğrencilerin genetik konusundaki bilgi düzeylerinin değerlendirildiği bu çalışmada yaş ortalaması 21.03 ± 3.20 olarak bulunmuştur. Olwi, Merdad & Ramadan (2016)'nın çalışmasında öğrencilerin yaş ortalaması 22.4 ± 1.3 , Turaçlar, Altuntuğ & Ege (2014)'ün çalışmasında ise 22.3 ± 1.3 yıl olduğu bildirilmiştir (Olwi, Merdad & Ramadan 2016; Turaçlar, Altuntuğ & Ege, 2014). Araştırma bulgumuz literatürdeki çalışma bulguları ile benzerlik göstermektedir.

Genetik dersi alan öğrencilerde genetik hastalıklara örnek olarak Down Sendromunu bilme durumunun %74.1 ile en yüksek, Brakidaktili'nin ise %5.9 ile en düşük olduğu tespit edilmiştir. Genetik dersi almayan öğrencilerde ise Brakidaktili %94.1 ile en yüksek, Down Sendromu ise %25.9 ile en düşüktür. Turaçlar, Altuntuğ & Ege, (2014)'ün bir çalışmasında ebelik ve hemşirelik bölümü öğrencilerinde genetik hastalıklara özgü farkındalık incelenmiştir. İlgili çalışmada Rh faktörünü bilme durumu %98.3 ile en yüksek iken, albinizmi bilme durumu %52.4 ile en az olduğu bildirilmiştir. Genetik hastalıklara özgü farkındalık düzeylerinin ilk beş sırasında Rh faktörü, Down Sendromu, diyabetes mellitus, hipertansiyon ve fenil ketonüri olduğu belirtilmiştir (Turaçlar, Altuntuğ & Ege, 2014). Ayrıca 10 fakülte/yüksekokul ebelik bölümü son sınıf öğrencilerinde yürütülen bir çalışmada öğrencilerin genetik konularla ilgili en çok mayoz (%44.9), mitoz (%44.4), DNA replikasyonu (%37.5) ve genetik hastalık/kusurlarla ilgili ise en çok meme kanseri (%59.6), fenil ketonüri (%58.8), Rh faktörü (%57.4) hakkında bilgilerinin olduğu bulunmuştur (Demir, Çoban & Taşpınar, 2022). Araştırma sonucumuz ile yapılan çalışma sonuçları farklılık göstermektedir. Bu farklılık, öğrencilerde genetik ile ilgili dersin alınma durumu veya bilgi durumlarının farklılığından kaynaklanabilir.

Genetik dersi alan öğrencilerde genetik danışmayı duyma durumu %65.4 iken dersi almayan öğrencilerde %27.6'dır. Literatürde ebelik ve hemşirelik öğrencilerinin genetik danışmanlık ve genetik hastalık farkındalıklarının ele alındığı bir çalışmada, ebelik öğrencilerinin %48.5'inin, hemşirelik öğrencilerinin ise %38.9'nun hastalıklarla ilgili bilgilerinin olduğu bildirilmiştir (Turaçlar, Altuntuğ & Ege, 2014). Araştırmamızdaki genetik dersini alanların genetik danışmayı duyma oranı daha yüksektir. Bu farklılık derslerdeki müfredat farklılığından kaynaklanabilir.

Genetik dersi alan öğrencilerin %94.1'inin, ders almayan öğrencilerin ise %90.0'ünün akraba evliliklerinde özellikle otozomal resesif olarak kalıtılan hastalıkların ortaya çıkma olasılığının arttığını biraz ve yeterli düzeyde bildiği saptanmıştır. Genetik dersi alan ve almayan öğrenciler arasında anlamlı fark olduğu saptanmıştır ($p < 0.05$). Olwi, Merdad & Ramadan (2016)'nın Diş Hekimliği, Fen Bilimleri ve Sanat ve Beşeri Bilimler Fakültesi öğrencilerinde yaptığı çalışmasında öğrencilerin %91'inin akraba evliliğinin genetik hastalıklı bir çocuğa sahip olma riskini artırdığını belirtmiştir (Olwi, Merdad & Ramadan, 2016). Araştırma sonucu yapılan çalışma ile benzerlik göstermektedir.

Genetik dersi alan öğrencilerin %88.3'ü, ders almayan öğrencilerin %90.9'u bazı genetik hastalıkların sağlıklı bir yaşam sürme ile geç ortaya çıkabileceğini biraz ve yeterli düzeyde bildiği bulunmuştur. Genetik ders alan ve almayan öğrenciler arasında anlamlı fark olmadığı saptanmıştır ($p > 0.05$). Yapılan bir çalışmada öğrencilerin %69'u bazı genetik bozuklukların semptomlarını yaşamın ilerleyen zamanlarına kadar göstermeyebilir özellikte olduğunu belirtmiştir (Olwi, Merdad & Ramadan, 2016). Araştırmamızın bulgusu yapılan çalışma sonucundan yüksek bulunmuş ve farklılık göstermektedir. Bu farklılığın öğrencilerin eğitim aldıkları bölüm farklılığı, ülke farklılığı ve ülkelerin genetik hastalıklar ile ilgili farkındalığının aynı olmamasından kaynaklanabileceği düşünülmektedir.

Genetik dersi alan ve almayan öğrencilerin hücre bölünmesi, Mendel genetiği, X'e bağlı genetik hastalıklar, prenatal genetik tanı, otozomal dominant, otozomal resesif olarak kalıtılan genetik hastalıklar, mitokondriyal kalıtım, prenatal testleri gebe kaldığında yaptırma/eşinin yaptırmasını isteme, ücretsiz SMA taraması yaptırılabilirliğini, SMA önlemede tüp bebek tedavisi yönlendirmesini bilme durumları arasında fark olduğu saptanmış ($p < 0.05$); genetik dersi alanların almayanlara göre hastalıkları duyma ve bilme durumları daha yüksektir. Ayrıca prenatal tanı ile birçok genetik hastalığın teşhisinin

konulabileceği, amniyosentez, kordosentez, koryonik villus örnekleme, maternal kanda fetal DNA, genetik danışmanlık ile ilgili bilgi durumunun genetik ders alan ve almayanlar arasında anlamlı fark olduğu saptanmış ($p < 0.05$); genetik dersi alanların almayanlara göre hastalıklar konusunda bilgi düzeyleri daha yüksektir. Ders alanların mitokondriyal kalıtımı ve gen tedavisini duymama oranı sırasıyla, %46.3 ve %16.0'dır. Yapılan bir çalışmada ebelik son sınıf öğrencilerinin genetik konularla ilgili transkripsiyon (%23.1), rekombinant DNA teknolojisi (%21.7), mitokondriyal kalıtım (%20.8) ve gen tedavisi (20.6) hakkında bilgilerinin olmadığı belirtilmiştir (Demir, Çoban & Taşpınar, 2022). Araştırma sonucumuz ile bu çalışma sonucundaki gen tedavisi duymama oranı benzerlik gösterirken mitokondriyal kalıtımı duymama oranı farklılık göstermektedir. Son sınıfa kadar genetik ile ilgili zorunlu ya da seçmeli derslerin alındığı varsayılarak, bu farklılığın müfredat içeriğindeki dersler veya ders içeriğindeki konu farklılığından kaynaklanabileceği düşünülmektedir.

SONUÇ VE ÖNERİLER

Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi Ebelik ve Çocuk Gelişimi bölümünde eğitim alan öğrencilerin genetik konusundaki bilgi düzeylerinin değerlendirildiği bu araştırmaya göre; genetik dersi alan ve almayan öğrenciler arasında genetik hastalıklar konusundaki bilgi düzeylerinde anlamlı fark vardır. Genetik dersi alan öğrencilerin bilgi durum ve düzeyleri daha yüksektir. Bu bilgi düzey yüksekliği, sağlık bilimleri bölümündeki öğrencilerin mezun olduktan sonra genetik hastalığı olan bireylere/hastalara yaklaşımları, yönlendirmelerine katkı sağlayacaktır. Bu bağlamda Sağlık bilimlerinde eğitim alan öğrencilerin müfredatında genetik dersi ile ilgili çeşitli derslerin olması faydalı olacaktır. İnsan Genom Projesi ile genetik alanındaki gelişmelerin hız kazanması, sağlık bilimleri alanındaki öğrencilerin mesleki bilgi ve beceriye sahip sorumluluklarla mezun olmasının önemini de göstermektedir. Sağlık bilimlerinin farklı bölümleri ve daha fazla örneklem sayısı ile gerçekleştirilen çalışmaların yapılması önerilebilir. Bu konuyla ilgili sağlık bilimleri alanındaki lisans öğrencilerine bilgi ve danışmanlık becerisi kazandırmak amacıyla kurs ve konferansların düzenlenmesi, müfredatta genetik konulu seçmeli derslere yer verilmesi, konunun artan önemine yönelik farkındalığı arttıran çalışmaların yapılması önerilir. Öğrencilere mezun olduktan sonra hizmet içi eğitimlerle genetik hastalıklar konusunda bilgi sürekliliği sağlanmalıdır.

ARAŞTIRMANIN ETİK YÖNÜ

Araştırmada Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi Tıp Fakültesi Etik Kurulu'ndan 07/12/2021 tarihli ve 2021-20/195 karar numaralı etik kurul izni alınmıştır.

YAZAR KATKI ORANI

Fikir/Kavram: MKA, HA; Tasarım: MKA, HA; Veri toplama: HA; Veri işleme: HA, MKA; Analiz ve/veya yorum: HA, MKA; Kaynak tarama: HA, MKA; Makalenin yazımı: HA, MKA; Eleştirel inceleme: HA, MKA.

ÇIKAR ÇATIŞMASI

Yazarlarla diğer kişi ya da kurumlarla herhangi bir çıkar çatışması bulunmamaktadır.

FİNANSAL DESTEK

Bu çalışma mali açıdan desteklenmemiştir.

KAYNAKLAR

Aşıkvalı, S., Bolat, H., Cengisiz, Z., Ceylan, E. İ., Çoğulu, Ö., & Türk, T.S. (2017). Genetik Materyal ve İşleyişi. Çoğulu, Ö. (Eds) *Tıbbi Genetik Laboratuvar ve Klinik*. Ankara: Ankara Nobel Tıp Kitabevleri.

Bolat, H. Kavasoglu, A., Türk, T.S., Ceylan, E. İ., Aşıkvalı, S., & Çoğulu, Ö. (2017). Aile Ağacı Analizi ve Genetik Danışmanlık. Çoğulu, Ö. (Eds) *Tıbbi Genetik Laboratuvar ve Klinik*. Ankara: Ankara Nobel Tıp Kitabevleri.

Bruu-Carver, R., Castéra, J., Gericke, N., Evangelista, N.A.M., & El-Hani, C.N. (2017). Young adults' belief in genetic determinism, and knowledge and attitudes towards modern genetics and genomics: the PUGGS questionnaire. *PLoS One*, 12(1). <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0169808>

Cho, Y.S., Go, M.J., Kim, Y. J., Heo, J.Y., Oh, J.H., Ban, H.J., & Cha, S.H. (2009). A large-scale genome-wide association study of Asian populations uncovers genetic factors influencing eight quantitative traits. *Nature Genetics*, 41(5), 527-534. doi: 10.1038/ng.357. Epub 2009 Apr 26.

Çakır, D., & Erbaş, N. (2020). Genetik geçişli hastalıklar, akraba evliliği ve prekonsepsiyonel bakım, danışmanlık. Demirel, G., & Sayiner, F.D. (Eds) *Prekonsepsiyonel bakım ve danışmanlık*. Ankara: Akademisyen Kitabevi.

Demir R., Çoban A., & Taşpınar A. (2022). Ebelik bölümü öğrencilerinin genetik hastalıklara ve genetik danışmanlığa ilişkin bilgi ve görüşleri. *ADYÜ Sağlık Bilimleri Dergisi*, 8(1), 67-76. <https://doi.org/10.30569/adiyamansaglik.998896>

Durmaz, M.B. (2017). Prenatal Tanı. Çoğulu, Ö. (Eds) *Tıbbi Genetik Laboratuvar ve Klinik*. Ankara: Ankara Nobel Tıp Kitabevleri.

Ekmekçi, A. (2014). *Tıbbi Biyoloji ve Genetik*. Ankara: Gazi Kitabevi.

Feetham, S., Thomson, J.E., & Hinshaw, A.S. (2005). Nursing leadership in genomics for health and society. *Journal of Nursing Scholarship*, 37(2), 102-110. <https://doi.org/10.1111/j.1547-5069.2005.00021.x>

Gharaibeh, H., Oweis, A., & Hamad, K.H. (2010). Nurses' and midwives' knowledge and perceptions of their role in genetic teaching. *International Nursing Review*, 57, 435-442. <https://doi.org/10.1111/j.1466-7657.2010.00814.x>

Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi. (2021a). Bologna Bilgi Paketi, Çocuk Gelişimi Program Bilgileri. <https://obs.ahievran.edu.tr/oibs/bologna/index.aspx?lang=tr&curOp=showPac&curUnit=28&curSunit=8519> adresinden 12 Aralık 2021 tarihinde alınmıştır.

Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi. (2021b). Bologna Bilgi Paketi, Ebelik Program Bilgileri. <https://obs.ahievran.edu.tr/oibs/bologna/index.aspx?lang=tr&curOp=showPac&curUnit=28&curSunit=8518> adresinden 12 Aralık 2021 tarihinde alınmıştır.

Klop, T., & Severiens, S. (2007). An exploration of attitudes towards modern biotechnology: A study among Dutch secondary school students. *International Journal of Science Education*, 29(5), 663-679. <https://doi.org/10.1080/09500690600951556>

Marjorie, A.P. (1997). *Nonparametric statistic for health care research: Statistic for small samples and unusual distributions*. London: Sage Public.

Olwi, D., Merdad, L., & Ramadan, E. (2016). Knowledge of genetics and attitudes toward genetic testing among college students in Saudi Arabia. *Public Health Genomics*, 19(5), 260-268. <https://doi.org/10.1159/000446511>

Sağlık Bakanlığı (2022). T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü. *Evlilik Öncesi Spinal Musküler Atrofi (SMA) Taşıyıcı Tarama Programı*. <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-tp-liste.html?view=article&id=6711&catid=880> adresinden 23 Eylül 2022 tarihinde alınmıştır.

Skirton, H., O'Connor, A., & Humphreys, A. (2012). Nurses' competence in genetics: a mixed method systematic review. *J of Adv Nurs.*, 68, 2387-2398. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2012.06034.x>

Temizkan, G. (2021). *Genetik, Temel İlkeler ve Kavramlar*. Ankara: Ankara Nobel Tıp Kitabevleri.

Thompson, H.J., & Brooks, M.V. (2011). Genetics and genomics in nursing: Evaluating essentials implementation. *Nurse Education Today*, 31, 623-627. <https://doi.org/10.1016/j.nedt.2010.10.023>

TNSA (2018). Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü. 2018 *Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması*. Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü, T.C. Cumhurbaşkanlığı Strateji ve Bütçe Başkanlığı ve TÜBİTAK, Ankara, Türkiye. http://fs.hacettepe.edu.tr/hips/dosyalar/Ara%C5%9Ft%C4%B1rmalar%20-%20raporlar/2018%20TNSA/TNSA2018_ana_Rapor_compressed.pdf adresinden 31 Aralık 2021 tarihinde alınmıştır.

TSV (2022). Türkiye SMA Vakfı, <https://www.sma.org.tr> adresinden 23 Eylül 2022 tarihinde alınmıştır.

Turaçlar, N., Altuntuğ, K., & Ege, E. (2014). Ebelik ve hemşirelik öğrencilerinin genetik hastalık ve genetik danışmanlık bilgi durumları, *Sted*, 23(2), 50-59.

Tyler-Smith, C., Yang, H., Landweber, L.F., Dunham, I., Knoppers, B.M., Donnelly, P., & McVean, G. (2015). Where next for genetics and genomics? *PLoS Biology*, 13(7). doi: 10.1371/journal.pbio.1002216.