

DOWN SENDROMUNUN TESPİTİNDE İNVAZİV OLMAYAN PRENATAL TEST (NIPT) UYGULAMASININ ETİK VE HUKUKİ YÖNÜ

*The Ethical and Legal Aspects of Non-Invasive Prenatal
Testing (NIPT) in the Detection of Down Syndrome*

Doç. Dr. İpek Sevda SÖĞÜT*

ÖZET

Doğum öncesi genetik tarama ve tanı testi uygulamaları, doğmamış bir çocuktaki genetik bozuklukları tespit etmek için kullanılan işlemler olup, bu işlemle genetik bozukluğu olan bir çocuğa sahip olma riski araştırılarak elde edilen sonuçlar, ebeveynlerle prenatal dönemde paylaşılmaktadır. Günümüzde biyoteknolojik gelişmelerin hızı ile, girişimsel olmayan yeni bir prenatal tarama testi olarak NIPT, farklı genetik durumlara göre gebelere, engelli bir bebeğe sahip olu-

* Özyeğin Üniversitesi Hukuk Fakültesi, Roma Hukuku ABD., e-posta: ipek.sogut@ozyegin.edu.tr, ORCID: 0000-0002-3501-6593.

Makale Geliş Tarihi: 30.07.2024

Makale Kabul Tarihi: 06.08.2024

⇒ Atıf Şekli: İpek Sevda Söğüt "Down Sendromunun Tespitinde İnvaziv Olmayan Prenatal Test (NIPT) Uygulamasının Etik ve Hukuki Yönü", *Erciyes Üniversitesi Hukuk Fakültesi Dergisi*, 19/2 (2024): 635-674.

⇒ Bu eser Creative Commons Atıf-GayriTicari 4.0 Uluslararası Lisansı ile lisanslanmıştır.



nup olunamayacağına dair olasılığın sunulduğu bir test uygulaması olarak karşımıza çıkmaktadır. Henüz tanı testi olmayıp, ileri bir tarama testi olarak rutin tarama testleri arasında da sayılmayan bu uygulamanın endikasyonları ve kullanım yaygınlığı, Down sendromunun tespitinde başvurulmasının avantajları, zarar vermekten kaçınma, seçim, özerklik ve rıza, eşitlik, adalet ve kapsayıcılık etik ilkeleri bakımından NIPT uygulamasının değerlendirilmesi, girişimsel olmayan bir prenatal test olarak ilgili uygulamanın hukuki niteliğinin ortaya konulması, NIPT uygulamasını öneren hekimin hastasını aydınlatmasının önemi ve hukuki sorumluluğu, Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezlerinde yapılması gereken aydınlatmanın içeriği ve özellikleri bu çalışma kapsamında ele alınmaya çalışılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Girişimsel Olmayan Prenatal Test, Serbest Fetal DNA Testi, Down Sendromu, Prenatal Tarama Testi, NIPT Uygulamasında Aydınlatma

EXTENDED ARSTRACT

The Committee of Ministers of the Council of Europe defines prenatal genetic screening as a test conducted on healthy individuals to determine whether there is a risk of passing a genetic disorder to their offspring, while prenatal diagnosis is defined as the detection of whether an embryo or fetus has a specific disease. These non-invasive tests, known as double, triple, and quadruple tests, are performed at different stages of pregnancy to provide insights into whether the fetus has chromosomal anomalies. These tests are not diagnostic but rather screening tests, relying on statistical foundations. Additionally, a new screening test has been introduced over the past decade. Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) is a test that presents various genetic conditions and the probability that the pregnant woman may have a child with a disability. Down syndrome is considered the most prominent condition associated with neurodevelopmental abnormalities, affecting short-term memory, learning difficulties, delays in motor skills, speech, and reading, or overall intellectual failure.

Compared to invasive prenatal tests, NIPT can be conducted very early, specifically after the fetus is 10 weeks old, and it determines

whether the fetus has Down syndrome or another chromosomal disorder. To perform the test, a blood sample is taken from the mother. NIPT is noted for not causing miscarriages or posing a risk to the fetus, and it is recognized for its high sensitivity and specificity. The definitive diagnosis of chromosomal anomalies such as Down syndrome is currently made through genetic examination of fetal or placental tissue obtained via invasive procedures. Due to the risks associated with invasive procedures, NIPT is used to identify fetuses at high risk for chromosomal anomalies like Down syndrome, trisomy 13, and trisomy 18. However, NIPT is not a routine screening test due to its high cost, the requirement for advanced laboratory infrastructure, and the lack of necessary equipment in all institutions. Thus, it is recommended for use in cases with a high risk of chromosomal anomalies, such as advanced maternal age or a significant family history, to reduce the need for invasive procedures.

A study investigating current NIPT usage in Europe, Australia, and the United States found that the highest usage, over 75%, was in Belgium, while in the United States, despite the absence of a national consensus policy on NIPT usage, it is widely used. In most European countries offering NIPT to pregnant women, the usage rate is below 25%, while in the Netherlands, Austria, Italy, Spain, and most states in Australia and the United States, NIPT is used by 25-50% of women as a non-invasive prenatal screening test.

This study aims to highlight the indications and prevalence of NIPT applications, as described above, to determine whether these indications are clearly defined in guidelines to inform the recommending physician, and to identify the ethical issues of the application based on ethical principles of non-maleficence, autonomy, consent, equality, justice, and inclusivity. The legal nature of the relevant prenatal test application has also been evaluated in terms of the legal conditions of medical intervention. Given the increasing number of malpractice lawsuits filed by parents of children with Down syndrome against the attending physician, the importance of recommending such applications and appropriately informing patients about the differences between screening and diagnostic tests is evident. Therefore, the study emphasizes the importance of the content of information provided about NIPT, the legal liability of the physician, and the significance of information and

genetic counseling provided at Genetic Disorders Evaluation Centers. The study also addresses concerns and criticisms regarding the increase in voluntary abortions due to the widespread use of NIPT within the framework of maternal autonomy, potential eugenics related to Down syndrome, the importance of considering fetal benefits in addition to maternal benefits in NIPT counseling, social injustice in access due to the lack of state-funded financing for the application, the need to balance the rights of the fetus concerning human dignity with the pregnant woman's autonomy and right to decide about her future, and the necessity of improving the social and legal status of individuals with disabilities in society.

Key Words: Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT), Cell Free DNA Testing, Down Syndrome, Prenatal Screening Test, Informed Consent in NIPT Applications

GİRİŞ

Genel olarak bir kişinin genleri ve kromozomları hakkında bilgi sahibi olmak üzere yapılan testler “genetik test” olarak adlandırılmaktadır. İlk defa 1970’li yıllarda yapılmaya başlanan ve DNA¹ incelemesi ile gerçekleştirilen genetik tanı, kalıtsal bir hastalığın varlığını veya böyle bir hastalığa yakalanabilme olasılığının belirlenmesi için genetik testler kullanılmak suretiyle yapılan tanı işlemidir.²

¹ DNA, insanlar gibi çok hücreli canlılarda, bireylerin hücrelerinin her birinde çekirdeğin içinde konumlandırılmış kromozomları oluşturmaktadır. Her bir kromozomda tek bir DNA molekülü bulunmakta ve bir organizmanın oluşumuna dair tüm bilgileri taşımaktadır. DNA’nın yapısı incelendiğinde, birbirine zıt iki zincir üzerinde bulunan timin (T), adenin (A), sitozin (C) ve guanin (G) bazlarının diziliminden oluştuğu ve karşılıklı zincirlerde bazların özgün eşleşmesi ile bükülmüş merdiven gibi bir yapı halinde bulunduğu tespit etmiştir. Bu dört baz, DNA’nın alfabetini oluşturmaktadır ve bunların dizilimi de genetik şifreyi meydana getirmektedir. Genler ise DNA’nın belirli bölgelerinde tanımlanmış, kalıtımı en temel fiziksel ve fonksiyonel birimleridir. Sağlıklı bir bireyin 46 kromozomunun 23’ü anneden, 23’ü ise babadan kalıtılmaktadır. Bu kalıtım modeli ise, genetik hastalıkların araştırılmasındaki temeli oluşturmaktadır. Feyza Nur Tuncer, “Genetik Çalışmaların Önemi ve Etik İlkeleri”, içinde Uluslararası Gen Hukuku Sempozyumu, ed. Özlem Yenerer Çakmut, (Ankara: Seçkin Yayıncılık, 2018), 25-26.

² Hakan Hakeri ve Zeynep Reva, “Etik ve Boyutlarıyla Tasarım Bebek”. Tıp Hukuku Dergisi. 16/1 (2019): 179.

Günümüzde genetik testlere fiziksel olarak etkilerini göstermeye başlamış olan bir hastalığın varlığını doğrulamak adına doğum öncesinde veya doğumdan sonra her hangi bir zamanda başvurulabildiği gibi; belirli bir hastalığa neden olan geni taşıyan ancak hastalığın hiçbir etkisinin görülmediği ve “taşıyıcı” olarak adlandırılan bireylerin, ilgili geni bir sonraki nesle aktarması olasılığı karşısında, genetik hastalığa yol açan gen mutasyonunun tek bir parçasını taşıyan heterozigotların belirlenmesi amacıyla taşıyıcılık testi olarak da başvurulabilmektedir.³

Bu şekilde yapılan genetik tarama ve testlerin amacı, genetik hastalıkların taşıyıcılarını ve ilgili hastalıkları çocuklarına taşıma riski olan bireyleri tespit etmektir. Böylelikle, bu hastalıkları gösterebilecek bir çocuğa sahip olma riski hakkında, kendilerine doğru bilgi verilerek, bireylerin ebeveynlik seçimleri hakkında bilinçlendirilmesi amaçlanmaktadır.⁴

Genetik testlerin, yeni doğanın genetik tarama testi, teşhis testi, taşıyıcılık testi, preimplantasyon testi, prediktif ve presemptomatik test ve prenatal testler (doğum öncesi testler) olmak üzere çeşitli türleri bulunmaktadır.⁵ Prenatal testler ceninin gen veya kromozomlarındaki değişikliklerin anne karnında tespiti amacıyla yapılan bir işlemdir.⁶ Avrupa Konseyi Bakanlar Komitesi, “prenatal genetik tarama”yı bir genetik hastalığı kendi çocuklarına aktarma riski bulunup bulunmadığına yönelik sağlıklı bireylere yönelik yapılan tarama testi olarak tanımlarken, “prenatal tanı”yı ise, bir embriyonun veya fetüsün belirli bir hastalığının bulunup bulunmadığının tespiti şeklinde tanımlamaktadır.⁷

³ Medlineplus, “Genetic Testing” (Erişim Tarihi 19.07.2024), <https://medlineplus.gov/genetictesting.html>.

⁴ Hugh Fletcher, Ivor Hickey ve Garland Science, Bios Instant Notes Genetik, çev. Hasan Acar (İstanbul: Nobel Kitabevi, 2015), 311.

⁵ Next Genetic Center, “Genetik Test Türleri Nelerdir?” (Erişim Tarihi 19.07.2024), <https://www.nextgenetic.com/genetik-test-turleri-nelerdir/>

⁶ Özge Özalp Yüreğir vd., “Prenatal (Doğum Öncesi) Tanı”, Arşiv Kaynak Tarama Dergisi, (2012): 80.

⁷ Güler Temizkan, “Tıpta Genetik Mühendisliği Uygulamaları ve Etik”, içinde İleri Teknoloji Tıbbı ve Hekim-Hasta İlişkisi, Uluslararası Katılımlı 2. Tıp Etiği ve Tıp Hukuku Sempozyumu Bildiri Kitabı, ed. Öztan Öncel ve diğerleri (İstanbul: Nobel Kitabevi, 2006), 76.

Bu testler bebeğin belirli bir genetik hastalığa yakalanma ihtimalinin yüksek olduğu hallerde önerilir ve böylece çocuk sahibi olma konusunda emin olmayan ailelere karar verme de yardımcı olur. Ancak doğum öncesi yapılan bu testler ile kalıtsal tüm hastalıkların tespit edilmesi mümkün değildir. Geleneksel prenatal tarama testleri; hamileliğin ilk üç aylık döneminde yapılan tarama testi (1.trimester ya da kombine/ikili test), ikinci üç aylık dönemde (2. trimester) yapılan tarama testleri olan üçlü ve dördü testlerdir. Girişimsel olmayan bu testler ikili test, üçlü test, dördü test gibi isimlerle anılmakta, gebeliğin farklı haftalarında uygulanmakta ve anne rahmindeki bebekte kromozom anomalisi bulunup bulunmadığı yolunda fikir edinilmesini sağlamaktadır. Söz konusu testler teşhise imkan veren testler olmayıp, sadece tarama testi niteliği taşıdığından istatistiksel bir temele oturmaktadır.⁸

Yukarıda sayılan testlere ek olarak son yıllarda yeni bir tarama testi uygulandığı görülmektedir. İnvaziv (girişimsel) olmayan prenatal test (Non-Invasive Prenatal Testing=NIPT), farklı genetik durumların tespitini sağlayan ve buna göre doğacak bebeğin engelli olma olasılığı hakkında hamile anneye/ebeveyne bilgi veren bir testtir. NIPT, serbest fetal DNA testi/anne kanında serbest fetal DNA (cell free DNA testing) ve hücre dışı DNA testi isimleriyle de anılmaktadır. Bebeğin hücre dışında bulunan DNA'sı annenin kanına plasenta (eş) yoluyla geçmektedir. Anne kanında dolaşan bu DNA sayesinde bebekten genetik inceleme yapılabilir. NIPT taraması bebek üzerinden örnek almaya dayanmadığından, güvenli uygulamalardan biri olarak kabul edilen bir tarama testidir.⁹

Down sendromu genetik nedeni olan, insan 21. kromozomu (Hsa21) trizomisi yaklaşık 60 yıl önce Lejeune ve arkadaşları tarafından bildirilmiştir.¹⁰ O zamandan günümüze, klinik olarak genetik faktörlerle dış görünümde çevreyle de etkileşim içinde üretilen gözlem-

⁸ Hilal Yener Coşkun, "Gebelikte Yapılan Prenatal Tarama Testleri ve Bu Testlere İstinaden Uygulanan Girişimsel Tanı Yöntemlerinin Hukuki Boyutu", Tıp Hukuku Dergisi. 5/1 (2014): 27.

⁹ Kadriye Esen, Emine Gerçek Öter ve Hale Uyar Hazar, "İnvaziv Olmayan Prenatal Teste Etik Bakış", Arşiv Kaynak Tarama Dergisi. 31/1 (2022): 60.

¹⁰ Sabriye Korkut vd., "Down Sendromunda İzlem, Prenatal İzleminde Karşılaşılan Zorluklar", Jinekoloji-Obstetrik ve Neontoloji Tıp Dergisi. 15/2 (2018): 90.

lenebilir özellikleri başlatan, hastalığa neden olan mekanizmaları tanımlamak için gösterilen yoğun uğraşa karşın; Down sendromunda genotip (genetik varlık)-fenotip (dışyapı) korelasyonu belirsizliğini korumaktadır. Down sendromu, kısa süreli bellek bozukluğu ve öğrenme güçlükleri ile motor yetilerin, konuşma ve okumada gecikme ya da genel entelektüel başarısızlığı belirleyen nörogelişimsel anormalliklerle ilişkili en belirgin durum olarak kabul edilir.¹¹

Girişimsel prenatal testler ile kıyaslandığında, hamileliğin onlara nazaran daha erken dönemlerinde uygulanarak sonuç alınabilen NIPT testi, bebeğin 10 haftalık olmasından sonra yapılabilen ve anne karnındaki bebekte down sendromu veya kromozom bozukluğuna dayanan başka bir rahatsızlığın olup olmadığının tespitine imkân vermektedir. Söz konusu testin yapılması için, anneden kan örneği alınır. NIPT'in, invaziv testler gibi düşüğe neden olmaması, fetüse zarar verme riski oluşturmamasının yanında, hamileliğin erken döneminde yapılabilen, sonuçları bakımından güvenilirliği yüksek bir test olduğu ifade edilmektedir.¹²

I. İNVAZİV OLMAYAN PRENATAL TEST (NIPT)

Doğum öncesi tanı (prenatal tanı), gebelik sırasında ultrason, doppler, genetik inceleme gibi çeşitli yöntemler kullanılarak, fetüste mevcut olan anomali, genetik bozukluk ve diğer bazı hastalıkların tanısının konulmasıdır.¹³ Burada amaçlanan, hastalığın gebeliğin mümkün olan en erken döneminde, en güncel ve uygun tekniklerle doğru tanınması ve varsa tedavi seçeneklerinin belirlenmesi, ailenin bilgilendirilerek gebelikle ilgili kararların verilmesidir.¹⁴

Gebelikte, tarama testlerinin yapılma nedeni, hasta fetüslerin saptanarak ciddi patoloji varlığında ailenin onayı ile bu gebeliklerin

-
- ¹¹ Timur Tuncalı, "Down Sendromunun Nörobiyolojisi", Tıbbi Genetik Özel Sayı-Down Sendromu, ed. Hatice İlgin Ruhi (Türkiye Klinikleri:2024): 1.
 - ¹² Esen, Gerçek Öter ve Uyar Hazar, "İnvaziv Olmayan Prenatal Teste Etik Bakış", 61. Mohammad Kazemi, Mansoor Salehi ve Majid Kheirollahi, "Down syndrome: current status, challenges and future perspectives", Int J Mol Cell Med. 5/1 (2016): 126-133.
 - ¹³ Sebahat Atar ve N. Yasemin Yalım, "Kişisel Nedenler İle Yapılan İnvaziv Olmayan Prenatal Test ve Etik Değerlendirme", Türkiye Biyoetik Dergisi. 6/1 (2019): 27.
 - ¹⁴ Seher Başaran, "Türkiye'de Prenatal Tanımın Tarihçesi", Türkiye Klinikleri J Med Genet-special Topics. 3/2 (2018): 1.

sonlandırılması veya ailenin gebeliğin sonlandırılmasını istememesi halinde ise, fetüste bulunan patolojiye göre gebelik ve doğumun anne ve fetus açısından en uygun şekilde yönetiminin yapılabilmesidir. Kromozom anomalisi tarama testinde yüksek risk saptanması halinde koryonik villüs örnekleme¹⁵ (CVS), amniyosentez¹⁶ gibi invaziv girişimler ile bunun doğrulanması gerekmektedir. İnvaziv girişimlerin başta gebelik kaybı olmak üzere, bazı riskleri söz konusu olduğundan, güvenilirliği yüksek olan ve girişimsel olmayan test arayışına neden olmuş ve invaziv olmayan prenatal testlerin (NIPT) geliştirilmesi ile sonuçlanmıştır. NIPT, gebenin plazmasından elde edilen serbest fetal DNA kullanılarak gerçekleştirilen yeni bir genetik yöntemdir.¹⁷

Down Sendromu gibi kromozom anomalilerinin günümüzde kesin tanısı invaziv girişim ile alınan fetal veya plasental dokudan genetik inceleme ile konulmaktadır. İnvaziv girişimlerin bazı risklerinin bulunması nedeniyle Down Sendromu, trizomi 13, trizomi 18 gibi kromozom anomalisi olma riski yüksek olan fetüsleri saptamak için NIPT tarama testi kullanılmaktadır.

A. NIPT Uygulamasının Endikasyonları ve Kullanım Yaygınlığı

Tüm dünyada yeni bir uygulama olan NIPT'in hangi endikasyonlarda kullanılacağına dair ilgili komite ve uzman görüşleri bildirilmeye baş-

¹⁵ Trofoblastik hücrelerin plasentadan alınması işlemidir.1970'lerde ilk kez Çin'de tanımlanmış, 1980'lerin başında klinik kullanıma girmiştir. Ultrason eşliğinde iğne ile plasentaya giriş yapılır. Bu işlem ya serbest el tekniği kullanılarak ya da biyopsi adaptörü kullanılarak yapılabilir. Pınar Çalış ve Merih Bayram, "Prenatal İnvaziv Tanı Tekniklerinin Uygulamaları, Komplikasyonları ve Karşılaşılan Zorluklar", Türkiye Klinikleri J Med Genet-special Topics. 3/1 (2018): 40.

¹⁶ İlk kez 1970 yılında tanımlanmıştır, uterin kaviteden transabdominal yolla amniyotik sıvı aspirasyonu için kullanılan işlemin adıdır. 1990'lardan itibaren amniyosentezin erken (14 hafta ve altında) ve ikinci trimesterde (15 hafta üzerinde) yapılması ile ilgili çeşitli güvenlik çalışmaları bulunmaktadır. Bunlar arasından 4374 hasta ile yapılan randomize kontrollü çalışmada, erken amniyosentezin ikinci trimestere göre fetal kayıp (%7,6-5,9), fetal talipes (%1,3-0,1) ve amniyosentez sonrası sıvı kaçağı (%3,5-1,7) artışına sebep olduğu görülmüştür. Bu sonuçlar dikkate alınarak, günümüzde bilimsel otoriteler, amniyosentezin 15+0 ve sonrasında yapılmasını bildirmişlerdir. Çalış ve Bayram, "Prenatal İnvaziv Tanı Tekniklerinin Uygulamaları, Komplikasyonları ve Karşılaşılan Zorluklar", 39.

¹⁷ Atar ve Yalım, "Kişisel Nedenler İle Yapılan İnvaziv Olmayan Prenatal Test ve Etik Değerlendirme", 26.

lanmıştır.¹⁸ Kromozom anomalisi riskinin arttığı durumlar, NIPT'in endikasyonlarını oluşturur. Annelik yaşının 35 ve üstünde olduğu gebeliklerde, trizomi 21 / trizomi 18 için ultrasonografik belirteçlerin varlığında ve ailenin girişimsel bir uygulama istemediği durumlar, trizomi 21 ve 18'li fetus/bebek doğum öyküsü olması, trizomi tarama testlerinin pozitif olması durumu ve parental dengeli Robertsonian Trizomi 21 ve trizomi 13 translokasyonu olması durumları NIPT uygulamasının endikasyonları olarak sayılmaktadır.¹⁹ Karyotip (kromozom) analizi gerektiren majör fetal anomalilerde ise, fetal kromozom analizi yapılması gerekmektedir.

NIPT'in pahalı bir test olması, yapılabilmesi için ileri düzey laboratuvar altyapısı gerektirmesi ve bunu karşılayacak donanımın her kurumda bulunmaması nedeniyle, rutin bir tarama testi değildir. Bu nedenle ileri gebe yaşı, aile hikâyesi gibi kromozom anomalisi riski yüksek olan veya rutinde kullanılan testlerde riski yüksek saptananlarda invaziv girişim ihtiyacını azaltmak için kullanılması önerilmektedir.²⁰

Daha önce de ifade edildiği üzere, NIPT koryonik villus örnekleme ve amniyosentezin yerine kullanılan girişimsel bir uygulama değildir. Belçika ve Hollanda'da yapılan araştırmalar, girişimsel olmayan prenatal test olan bu uygulamanın, trizomi 21, 18 ve 13'ü tespit etmek bakımından güvenilir sonuçlar vermesi dolayısı ile, yukarıda sayılan girişimsel uygulamaların yerine geçebileceğini ortaya koymaktadır.²¹

¹⁸ Halil Aslan vd., "Maternal Kanda Hücre Dışı Fetal DNA (cffDNA) ile "Non-Invasive Prenatal Test (NIPT)-Uzman Görüşü", (Erişim Tarihi 21.07.2024), <https://tjodistanbul.org/konu/dosyalar/cffDNA-2014.pdf>.

¹⁹ McCullough tarafından yapılan bir araştırmada, yüz bin vakalık bir seride en fazla NIPT isteme nedeninin %59.7 ile ileri gebe yaşı olduğu, bunu %13.9 ile pozitif ultrason bulgusu, %11.3 ile serum biyokimyasal tarama testinde yüksek risk saptanmasının izlediği, vakaların %4'ünde ise nedenin kişisel veya anomalili bebeğe ilişkin bir aile hikayesinin bulunması olduğu bildirilmiştir. Atar ve Yalım, "Kişisel Nedenler İle Yapılan İnvaziv Olmayan Prenatal Test ve Etik Değerlendirme", 29; Halil Aslan vd., "Maternal Kanda Hücre Dışı Fetal DNA (cffDNA) ile "Non-Invasive Prenatal Test (NIPT)-Uzman Görüşü", (Erişim Tarihi 21.07.2024), <https://tjodistanbul.org/konu/dosyalar/cffDNA-2014.pdf>.

²⁰ Atar ve Yalım, "Kişisel Nedenler İle Yapılan İnvaziv Olmayan Prenatal Test ve Etik Değerlendirme", 29.

²¹ Patrick Willems vd., "The first 3,000 non-invasive prenatal tests. (NIPT) with the harmonytest in Belgium and the Netherlands", *Facts Views Vis Obgyn*, 6/1 (2014):7-12.

Geleneksel çoklu markör taramasına kıyasla NIPT ile alınan hatalı pozitif oranlarındaki anlamlı azalma göz önünde bulundurulduğunda, çok sayıda profesyonel tıp kurumu NIPT kullanımına yönelik birtakım endikasyonları destekleyen görüş beyanları yayınlamıştır. Özellikle International Society for Prenatal Diagnosis, American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) /Society for Maternal Fetal Medicine (SMFM), American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) ve European Society of Human Genetics/American Society of Human Genetics tüm hamile kadınlara NIPT teklif edilmesini desteklemektedir. Test öncesi danışmanlık, bilgilendirilmiş olur ve pozitif serbest fetal DNA taraması sonucunu teyit etmek için tanı testi, tavsiye edilmektedir.²²

NIPT'in, ABD, Avustralya ve Avrupa'da kullanımını araştıran bir çalışma; hamile kadınların %75'inin üzerinde kullanım oranı ile en yaygın kullanımın Belçika'da olduğunu, ABD'de ise, NIPT kullanımına ilişkin ulusal bir fikir birliği politikası olmadığı halde kullanımın yaygın olduğunu ortaya koymaktadır. Avrupa ülkelerinde ise, kullanım oranının %25'in altında kalarak, İtalya, İspanya, Hollanda, Avusturya ve ABD ile Avustalya'da kadınların %25-%50 oranında NIPT testine başvurduğu görülmektedir.²³

NIPT, daha önce de ifade edildiği üzere, anne kanında mevcut fetusa ait serbest DNA parçalarından tüm genoma ya da hedef kromozomlara yönelik dizileme yapılarak uygulanan bir testtir. NIPT ile anomali taraması ilk kez 2011 yılında klinik kullanıma girmiştir. Bu dönemde Amerikan Obstetrik ve Jinekoloji Cemiyeti ve Maternal Fetal Tıp Cemiyeti NIPT kullanımını, anomali için yüksek risk taşıyan kadınlara bir tarama seçeneği olarak sunulmasını önermişlerdir.²⁴

Türkiye'de ise, Sağlık Bakanlığı bünyesinde Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Dairesi Başkanlığı tarafından yürütülen "Gebelikte

²² Peter Benn, "Position statement from the Chromosome Abnormality Screening Committee on behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis", *Prenat Diagn* 35 (2015): 725-734.

²³ Kasper Gadsbøll vd., "Current use of noninvasive prenatal testing in Europe, Australia and the USA: A graphical presentation", *Acta Obstet Gynecol Scand*, 99 (2020): 722-730.

²⁴ ACOG Practice Bulletin No. 163 Summary: Screening for Fetal Aneuploidy. *Obstet Gynecol*, 127/5 (2016) :979-981.

Fetal Kromozomal Anomalilerin Taramasının Yapılması Amacıyla Uygulanan Kombine Test, Üçlü, Dörtlü ve Anne Kanında Fetal DNA Örneklemesi (cfDNA) Testlerinin Etkililiğinin Analizi” konulu Sağlık Teknolojisi Değerlendirme projesi/çalışması raporunda;²⁵fetal kromozom anomalilerinin taramasında klinik olarak en etkili testin anne kanında fetal DNA örnekleme (serbest fetal DNA testi) diğer bir ifade ile NIPT olduğu ancak hamileliğin ilk üç aylık döneminde tarama testi olarak kombine test/ikili testin tercih edilmesi gerektiği, NIPT’in maliyet-etkililik açısından kombine testin gerisinde olduğu ve maliyeti düşene kadar hamilelere uygulanan rutin bir tarama testi olarak kabul edilip karşılanmasının mümkün olmadığı ifade edilmektedir.

B. Down Sendromunun Tespitinde NIPT Uygulamasının Kullanımı

Sendromla ilgili olarak, “*belirli sayıda hastalıkla aynı anda oluşan belirti grubunun ortaya çıkması*”, “*nedensel olarak bağlantılı olduğu bilinen ve şüphelenilen birden fazla anormallik modeli*”, “*bir nedene bağlı olarak ortaya çıkan birçok defekt ve anomalinin bir arada bulunması*” gibi tanımlamalar yapılmaktadır.²⁶

Yaklaşık 800-1000 doğumda bir görülen doğuştan gelen anomalilerden olan Down sendromunda, normalde bir çift yani iki tane olması gereken 21. kromozomdan üç tane bulunmaktadır. Kromozom anomalileri genetik hastalıklar içinde önemli bir yer tutmaktadır. Kendiliğinden oluşan gebelik kayıplarının %50, ölü doğumlarda %5 ve canlı olarak dünyaya gelen çocuklarda da %0,5 oranında kromozom anomalisi bulunduğu ve bunların da yarısından çoğunun Down sendromu olduğu belirtilmektedir.²⁷

²⁵ T.C Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Araştırma, Geliştirme ve Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Dairesi Başkanlığı. Ankara, 2020. Gebelikte Fetal Kromozomal Anomali Taraması Amacıyla Uygulanan Testlerin Etkililik Analizi, (Erişim Tarihi 21.07.2024), <https://argestd.saglik.gov.tr/Eklenti/36631/0/gebeliktarama20200225pdf.pdf>.

²⁶ Işıl Güney Tunalı, Down Sendromundan Kaynaklanan Tazminat Davalarında Aydınlatmanın Kapsamı (Ankara: Seçkin Yayıncılık, 2022), 28.

²⁷ Güney Tunalı, Down Sendromundan Kaynaklanan Tazminat Davalarında Aydınlatmanın Kapsamı, 28, dn. 20.

Tarama testlerinin kullanılma sıklığının düşük olması, Down sendromlu bebeğe sahip olma riskini arttıran faktörlerden birisidir.²⁸ Kesin tanı konulabilmesi için, girişimsel yöntemlerinin tüm gebelerde kullanılması durumunda ise; yapılan araştırmalar, bir Down sendromlu bebek tanısı konulurken, üç sağlıklı gebeliğin ise, bu girişimsel uygulamaların komplikasyonları olarak düşükle sonuçlandığından, günümüzde NIPT gibi girişimsel olmayan tetkiklerin tercih edilmesini sağlamaktadır.²⁹

Fetüsün Down sendromu kromozom anomalisi olup olmadığına yönelik kesin tanı, sadece girişimsel tanı yöntemleri ile mümkündür. 10-14. gebelik haftasında, koryonik villüs örneği, gebeliğin 16. haftası sonrası amniyosentez, 18-20. hafta sonrası ise kordosentez yöntemi ile alınan örneklerin genetik incelemesi ile trizomi 21 varlığı tespit edilip, Down sendromu tanısı konulmaktadır.³⁰ Bu girişimsel yöntemlerin %0,5-1,5 arasında bir oranda düşüklere neden olduğu bilinmektedir. Bu sebeple, girişimsel olmayan tetkiklerde risk oranınının 1/270 ve üzerinde olması durumunda invaziv tanı testleri önerilmektedir.³¹

Günümüzde, anne kanında bulunan serbest fetal DNA incelemesi yöntemi olan NIPT ile %99,2'lere ulaşan Down sendromu tanısı konulabilmektedir.³² Ancak Sosyal Güvenlik Kurumu, sadece, gebe takibinde kullanılan ikili-üçlü testlerin maliyetini karşılamaktadır.

II. NIPT UYGULAMASI VE ETİK

A. Zarar Vermekten Kaçınma İlkesi Bakımından Değerlendirilmesi

Dünya Sağlık Örgütü'ne göre, prenatal tanı yalnızca ebeveynlere ve hekimlere fetüsün sağlığı hakkında bilgi vermek için yapılır. Cinsi-

²⁸ Erkan Doğan, Yasin Koca ve Mehmet Ali Selçuk, "Down sendromlu olgularda prenatal aydınlatma yükümlülüğündeki tartışmalar ve maluliyet değerlendirmesine adli tıbbi yaklaşım", J For Med 37/1 (2023): 27.

²⁹ İsmail Dölen, "How Should a Fetus with Down Syndrome be Diagnosed in Prenatal Care?", Turk J Womens Health Neanotol, 3/2 (2021): 39-49.

³⁰ Dölen, "How Should a Fetus with Down Syndrome be Diagnosed in Prenatal Care?", 40.

³¹ Erkan Doğan, Yasin Koca ve Mehmet Ali Selçuk, "Down sendromlu olgularda prenatal aydınlatma yükümlülüğündeki tartışmalar ve maluliyet değerlendirmesine adli tıbbi yaklaşım", 27.

³² Tanja Schlaikjaer Hartwig vd., "Discordant non-invasive prenatal testing (NIPT) - a systematic review", Prenat Diagn, 37/6 (2017): 527-539.

yet seçimi için prenatal tanının, cinsiyete bağlı bozukluk riski olan durumlar dışında, kabul edilemez olduğu kabul edilmektedir.³³

NIPT testi girişimsel bir uygulama olmaması dolayısı ile gebe kadında ya da fetüste herhangi bir zarara neden olmadığından, “zarar vermektan kaçınma” ilkesine uygunluk arz etmektedir. Ancak, ilgili test sonucu yanlış pozitiflik vererek, doğru yorumlanmadığı olasılığında, endişeye ve sonucu kesinleştirebilmek için, girişimsel olan uygulamalara başvurulmasına neden olması bakımından zarar verici olabilmektedir.³⁴

NIPT testinin sonucu; ebevyinin Down sendromlu bir bebeğe sahip olmak istememeleri düşüncesi ile, gebeliğin isteğe bağlı sonlandırılmasına neden olabilmesi bakımından, fetüsün yaşam hakkının ve annenin istemli kürtaja ilişkin kararının karşı karşıya getirilerek, ilgili kararın zarar vermeme ilkesi açısından etik yönü sorgulanabilmektedir.³⁵ Dünya Sağlık Örgütü’ne göre, ilgili test sonucuna göre genetik bozukluğu tespit edilen bir fetüsle ilgili gebe kadının ve/veya çiftin seçimleri, ailenin ve ülkenin yasaları, kültürü ve sosyal yapısı çerçevesinde saygı görmeli ve korunmalıdır. Kararı sağlık profesyoneli değil, çift vermelidir.³⁶

Devletin, ilgili tarama testinin özel ya da kamuya ait sağlık merkezinde yapılmasından bağımsız olarak, fetüsün, bireylerin ve genel olarak toplumun zarar görmesi ihtimalini önleme veya azaltmaya yönelik sorumluluğu olduğundan, NIPT ile ilgili doğru aydınlatmaların yapılmasını sağlama, tıbbi olarak endikasyonlarını ortaya koyarak, sonuçlarını açıklamaya yönelik aksiyon alması, bu sorumluluğunun gereği olduğu ifade edilmektedir.³⁷

³³ World Health Organization (WHO) Human Genetics Programme, “Review of Ethical Issues in Medical Genetics 2003”, (Erişim Tarihi 25.07.2024), https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/68512/WHO_HGN_ETH_00.4.pdf.

³⁴ Nuffield Council on Bioethics Report, Published 01.03.2017, “Non-invasive prenatal testing: ethical issues”. (Erişim Tarihi 25.07.2024), <https://www.nuffieldbioethics.org/publications/non-invasive-prenatal-testing>.

³⁵ Esen, Gerçek Öter ve Uyar Hazar, “İnvaziv Olmayan Prenatal Teste Etik Bakış”, 64.

³⁶ World Health Organization (WHO) Human Genetics Programme, “Review of Ethical Issues in Medical Genetics 2003”, (Erişim Tarihi 25.07.2024), https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/68512/WHO_HGN_ETH_00.4.pdf.

³⁷ Nuffield Council on Bioethics Report, Published 01.03.2017, “Non-invasive prenatal testing: ethical issues”. (Erişim Tarihi 25.07.2024), <https://www.nuffieldbioethics.org/publications/non-invasive-prenatal-testing>.

B. Seçim-Özerklik-Rıza İlkeleri Bakımından Değerlendirilmesi

Aydınlatılmış onam (ya da bilgilendirilmiş rıza), iyi hekimlik uygulaması önkoşullarından biridir ve tıp etiğinin temel ilkelerinden olan özerk-liğe saygı ilkesine dayanmaktadır. Özerklik, bir kişinin kendisine ilişkin konularda, kendi değerlerine dayanarak kararlar vermektir. Aydınlatılmış onam süreci; hastanın kendisine uygulanacak herhangi bir tıbbi işleme onam verebilmesi ya da reddedebilmesi için yeterince bilgilendirilmesi ve bu bilgilere dayanarak özgür iradesi ile kararını vermesidir.³⁸

Hamile kadınlara, gebeliklerinin takibinde başvurulacak testlerden bahsedildiğinde, durumun gereklerine göre bu testlerden hangilerini yaptırabileceklerine karar verebilmeleri için, tüm seçenekler hakkında detaylı ve anlaşılır bilgilendirmenin, yetkin bir sağlık personeli tarafından yapılması gerekir.³⁹ Gebenin özerkliğinin sağlanabilmesi ve özgür şekilde bilgilendirilmiş onamlarının alınabilmesi için yeterli bir bilgilendirme yapılması gerekir. Ancak NIPT testi bakımından, yeterli danışmanlığın nasıl yapılacağı ve uygun bilgilendirilmiş onamlarının nasıl alınacağı konusunda bazı tereddütler bulunduğu belirtilmektedir.⁴⁰

Ülkemizde, doğum öncesi dönemde rutin olarak kullanılan ikili test, dördümlü test gibi tarama testleri esas olarak Down sendromu taraması amacıyla yapılmakta, beraberinde trizomi 13, trizomi 18 ve nöral tüp defekti ile ilgili sonuçlar da verilmektedir. NIPT testi bu bahsi geçen rutin tarama testleri arasında yer almamakta, ancak daha önce ifade edildiği üzere, bu testlere oranla hamileliğin erken haftalarında yapılabilmesi, anne adayları ve fetüs bakımından uygulama riskleri taşımayan daha avantajlı ve girişimsel olmayan bir uygulama olarak, yüksek risk olarak rapor edilen sonuçlarının girişimsel testlerle doğrulanması gerekmektedir. Test sonucunda Down sendromu riskinin yüksek gelmesi halinde, kesin tanı konulması için yapılması gereken

³⁸ Nesrin Çobanoğlu, "Genetik tarama testleri ve etik", içinde Güncel Genetik Tabanlı Tarama Testleri, ed. Haluk Akın, (Ankara: Türkiye Klinikleri, 2020), 76.

³⁹ Esen, Gerçek Öter ve Uyar Hazar, "İnvaziv Olmayan Prenatal Teste Etik Bakış", 63.

⁴⁰ Peter A. Benn ve Audrey R. Chapman, "Ethical challenges in providing noninvasive prenatal diagnosis", *Curr Opin Obstet Gynecol*, 22/2 (2010):128-134.

girişimsel uygulamalar ve bunların riskleri, tanının doğrulanması halinde ise, gebelik sonlandırma seçeneği gibi konularda daha ayrıntılı bilgilendirme yapılması gerekmektedir.⁴¹

NIPT'in tanı amaçlı kullanılması halinde, invaziv girişim öncesinde olduğu gibi, ayrıntılı bilgilendirmenin yapılmasının gerekli olduğu bildirilmiştir.⁴² Ancak bu bilgilendirmeyi yapacak yeterli sayıda genetik danışmanın bulunmaması da bir sorun teşkil edebilecektir. Özellikle NIPT ile bakılan patoloji sayısı arttıkça, bilgilendirmenin kapsamı da genişleyecek ve bu bilgilendirmeyi yapacak sağlık profesyonelinin de belirli bir yeterlilikte olmasını gerektirecektir.⁴³

C. Eşitlik-Adalet ve Kapsayıcılık İlkeleri Bakımından Değerlendirilmesi

Dünya Sağlık Örgütü'ne göre genetik hizmetlerin sunumunda öncelik ihtiyacı olana sağlandıktan sonra, ekonomik yeterliliğe bakılmaksızın eşit olarak erişim güvence altına alınmalıdır. Gebe kadın fetüs ile ilgili herhangi kromozom anomalisi olasılığı olup olmadığını öğrenmek için NIPT uygulamasına başvurmak isteyebilir. Bu durumda, bu anomalilere dair doğru bir sonucun ailelere verilebilmesi için, ilgili testin kaliteli bir bilgi ve destek ile sunulabilmesi gerekir.⁴⁴

Dünya Sağlık Örgütü'nün "Prenatal Tanı İçin Önerilen Etik İlkeler Rehberi"ne göre, genetik hizmetlerin, prenatal tanı da dahil olmak üzere, adil dağılımı, ödeme gücü veya diğer herhangi bir değerlendirmeden bağımsız olarak, öncelikle en büyük tıbbi ihtiyacı olanlara ve

⁴¹ Benn ve Chapman, "Ethical challenges in providing noninvasive prenatal diagnosis", 128 vd.

⁴² Dünya Sağlık Örgütü'ne göre, prenatal tanı gönüllü olmalıdır. Aday ebeveynler, genetik bir bozukluğun prenatal tanı veya etkilenen bir fetüsle gebeliğin sonlandırılmasını gerektirip gerektirmediğine karar vermelidir. Prenatal tanı tıbben gerekliyse, çiftin kürtaj konusundaki beyan edilmiş görüşlerinden bağımsız olarak erişilebilir olmalıdır. Prenatal tanı, bazı durumlarda, bir bozukluğu olan bir çocuğun doğumuna hazırlık yapmak için kullanılabilir. World Health Organization (WHO) Human Genetics Programme, "Review of Ethical Issues in Medical Genetics 2003", (Erişim Tarihi 25.07.2024), https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/68512/WHO_HGN_ETH_00.4.pdf.

⁴³ Atar ve Yalım, "Kişisel Nedenler İle Yapılan İnvaziv Olmayan Prenatal Test ve Etik Değerlendirme", 28-29.

⁴⁴ World Health Organization (WHO) Human Genetics Programme, "Review of Ethical Issues in Medical Genetics 2003", (Erişim Tarihi 25.07.2024), https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/68512/WHO_HGN_ETH_00.4.pdf.

rilmesi gerekmektedir. Tıbbi belirtiler olmadığında, sadece anne kaygısını hafifletmek amacıyla yapılan prenatal tanı, tıbbi belirtilerle yapılan prenatal tanıya kıyasla kaynak tahsisinde daha düşük önceliğe sahip olmalıdır.⁴⁵

NIPT testine eşit erişim sağlanırken, adaletin sağlanabilmesi için engelli vatandaşların haklarını korumak bakımından da gerekli tedbirler alınmalıdır. Zira özellikle NIPT testinin Down sendromunun tespitinde kullanılması ve bu tespite göre ebeveynin engelli bir çocuk sahibi olmak isteyip istemediğine dair özerk kararlarını verebilmelelerinde, devletin engelli vatandaşlarına sağladığı hakları dikkate almaları son derece normaldir. Sağlıklı vatandaşlara olduğu gibi, Down sendromlu bireylere de, herhangi bir ayırımcılığa maruz bırakılmadan, yüksek kalitede bakım ve hizmet sunmak sosyal devlet olmanın gereğidir. Diğer yandan, NIPT testine adil ve eşit erişimin sağlanması, popülasyonun özelliklerini iyileştirmek, saf üstün ırk oluşturmak, sakatlıkları engellemek gelecek nesilleri acı çekmekten kurtarmak, ülkenin sağlık giderlerini azaltarak ekonomiyi iyileştirmek gibi sosyal sebeplerle, insanların üremesi yönündeki özgür seçimlerini zor kullanarak kontrol etmek anlamına gelen “öjeni” ye de yol açmamalıdır.⁴⁶

III. DOWN SENDROMUNUN TESPİTİNDE NIPT UYGULAMASININ HUKUKİ BOYUTU

A. İnvaziv Olmayan Prenatal Test İşleminin Hukuki Niteliği

Genel olarak tıbbi müdahale, *“kişilerin bedensel, fiziksel veya psikolojik bir hastalığını, noksanlığını teşhis ve tedavi etmek veya bu mümkün olmadığı takdirde hastalığı hafifletmek ya da acılarını dindirmek veya onları böyle bir rahatsızlıktan korumak ya da nüfus planlaması amacı için, tıp mesleğini icraya kanunen yetkili kimseler tarafından, tıp biliminin genel kabul görmüş kural ve esaslara uygun olarak gerçekleştirilen, en basit teşhis ve tedavi yöntemlerinden başlayarak en ağır cerrahi müdahalelere kadar uzanan her çeşit faaliyet”*⁴⁷ olarak tanımlanmaktadır.

⁴⁵ World Health Organization (WHO) Human Genetics Programme, “Review of Ethical Issues in Medical Genetics 2003”, (Erişim Tarihi 25.07.2024), https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/68512/WHO_HGN_ETH_00.4.pdf.

⁴⁶ Çobanoğlu, “Genetik tarama testleri ve etik”, 76.

⁴⁷ Özlem Yenerer Çakmut, Tıbbi Müdahaleye Rızanın Ceza Hukuku Açısından İncelenmesi (İstanbul: Legal Yayıncılık, 2003), 24.

Bu bakımdan test işlemlerinin de bir tıbbi müdahale olduğu ve hukuka uygun bir tıbbi müdahalenin unsurlarını taşıması gerektiği söylenebilir. Tıbbi müdahalenin bir sağlık personeli tarafından yapılması, aydınlatma ve rıza, tıp biliminin verilerine göre zorunlu ve bu verilere uygun tıbbi müdahale olması olarak sayılan tıbbi müdahalenin hukuka uygunluk koşulları, girişimsel olmayan tarama testi olan NIPT bakımından da gündeme gelecektir.

Daha önce ifade edildiği üzere, NIPT bir tarama testi olarak nitelendirilmekte, maliyeti dolayısı ile rutin tarama testleri arasında yer almamakta, günümüzdeki kullanılan tarama testlerinin ve invaziv girişimlerle elde edilen materyallerden yapılan fetal karyotiplenmenin (fetal kromozom analizi) yerine kullanılmamaktadır. Tıbbi açıdan NIPT'in bu konumlandırması sonrasında, bu tarama testi, tıbbi müdahalenin hukuka uygunluk koşulları bakımından değerlendirildiğinde, ilgili testin yetkili bir sağlık personeli tarafından yapılması gerekmektedir.

Mülga 10/6/1998 tarihli ve 23368 sayılı Resmi Gazete'de yayımlanan Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmeliği'nin 14. maddesinde, kural olarak genetik alanında uzman veya bilim doktoru unvanını almış bir hekime bu yetki verilmişse de, yönetmelik tıbbi biyoloji veya genetik uzmanına veya biyokimya ve klinik biyokimya uzmanı veya doktorası olan kişilere de yetki vermişti. 10/1/2020 tarihli ve 31004 sayılı Resmi Gazete'de yayımlanan "Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği" nin 15/1-b maddesinde ise, tıbbi genetik uzmanı veya geçici 1. maddenin ikinci fıkrasında tanımlanan⁴⁸ bir kişi merkez sorumlusu olarak görevlendirileceği ifade edilmektedir.⁴⁹

⁴⁸ 18/7/2009 tarihinden sonra doktora yapmış olan hekimler hiçbir şekilde uzman yetkisi kullanamazlar. 18/7/2009 tarihinden önce doktora yapmış ve bir genetik hastalıklar tanı merkezinde en az 2 yıl aktif olarak çalışarak genetik tetkikler yapmış ve raporlamış olduğunu belgeleyen hekimlerin hakları saklıdır.

⁴⁹ 2010 tarihli Alman Genetik Teşhis Kanunu ise, bütün genetik testlerin, hekimler tarafından yapılmasını öngörmektedir (md. 7). Bu yükümlülük, genetik test öncesi danışma ve sonucun bildirilmesi açısından da geçerlidir. Ancak hekimin, genetik alanında uzman olması aranmamaktaysa da, 1 Şubat 2011 itibarıyla, bütün genetik test ve analizler ancak uzmanlar tarafından yapılabilecektir. Hakan Hakeri, Tıp Hukuku, Cilt II Özel Hükümler, (Ankara: Seçkin Yayıncılık, 2022), 909.

İkinci olarak tıp biliminin verilerine göre zorunlu ve bu verilere uygun tıbbi müdahale olması şartının varlığına bakıldığında, girişimsel olmayan prenatal testin endikasyonu, diğer bir ifade ile tıbbi gerekliliği, yukarıda ayrıntılı şekilde ifade edildiği üzere, kromozom anomalisi riskinin arttığı durumlardır. Annelik yaşının 35 ve üzerinde olduğu gebelikler, ultrasonografik belirteçlerin varlığında, ailenin girişimsel bir uygulama istemediği durumlar ve trizomi 21, trizomi 18 fetüs/bebek öyküsü olması gibi durumlardır.

Burada ele alınabilecek bir diğer husus da, kadın doğum uzmanı hekimin gebe bakımından böyle bir testi önerme zorunluluğu olup olmadığıdır. Şayet ilgili hamilelikte, yukarıda bahsedilen endikasyonları görüyorsa hekimin girişimsel olmayan bu tarama testini önermesi tedavi yükümlülüğünün bir parçası olarak değerlendirilebilir. Ancak NIPT rutin tarama testleri arasında yer almadığından ve finansmanı devlet tarafından karşılanmadığından, testi yaptırap yaptırmama kararı ebeveyne bırakılmalıdır. Ancak herhangi tıbbi endikasyon söz konusu değilse, testi yaptırmaya ilişkin öneride bulunmayan hekimin tedavi hatasından bahsedilemeyecektir.⁵⁰

NIPT testinde tıbbi gereklilik konusu ile ilgili bir başka ele alınması gereken konu da, kişisel nedenler ile makul bir endikasyon olmaksızın ilgili testin yapılıp yapılamayacağı hususudur. Kişisel nedenler ile NIPT uygulamasına ebeveynin başvurmak istemesinin bir takım etik endişeleri barındırdığı ifade edilmektedir.⁵¹ İlk olarak, ilgili testin maliyetinin yüksek olması sebebi ile gereksiz yere yapılmasının ebeveyn açısından kaynak israfına yol açmasıdır. Türkiye’de ikili, üçlü, dörtlü testin ve tanısal testlerin Sağlık Uygulama Tebliği’nde fiyatlandırması yapılmıştır. Ancak NIPT testinin komplike bir test olarak yüksek ücreti (yaklaşık 550 euro), özel laboratuvarlar tarafından belirlenmektedir.⁵² Kişisel nedenlerle NIPT testine başvurulmasının, testte alınacak önemsiz sonuçların aile tarafından fazlaca önemsen-

⁵⁰ Bununla beraber, Alman Hukuku’nda hekimin önleyici genetik test tavsiyesinde bulunmak zorunda olduğu, aksi takdirde, sözleşme ihmal nedeniyle meydana gelen zararlardan dolayı sorumlu tutulabileceği belirtilmektedir. Hakeri, Tıp Hukuku, 909.

⁵¹ Atar ve Yalım, “Kişisel Nedenler ile Yapılan İnvaziv Olmayan Prenatal Test ve Etik Değerlendirme”, 31.

⁵² Fevziye Burcu Şirin, “Prenatal Tarama Testleri ve Hücreden Bağımsız Fetal DNA”, Med J SDU, 27/ 2 (2020): 259.

mesi sonucu, yasal süresi içinde isteğe bağlı kürtaja başvurulmasında artışa neden olabileceği gibi bir diğer etik soruna yol açacağı da ifade edilmektedir.⁵³

Ancak tıbbi endikasyonun mevcut olmayıp, ebeveynin kişisel nedenlerle isteğe bağlı olarak başvurmak istemesi durumunda hukuki bir engel bulunmayıp, ilgili girişimsel olmayan uygulamanın yasal endikasyonunu “Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği” çerçevesinde yapılması oluşturacaktır. Böyle bir durumda, tıbbi endikasyonu mevcut olmayan bir olasılıkta, kadın doğum uzmanı hekimin ilgili testi önermemesi ile ilgili hukuki bir sorumluluğu da söz konusu olmayacaktır.

Yukarıda izah edilen etik sorunlar dikkate alındığında; NIPT test ile taramanın etkili bir şekilde yapılabilmesi için tıbbi endikasyonları net olarak belirlenmeli, aydınlatılmış onam ile ilgili hekim ve ailelere yol gösterecek kılavuzlar hazırlanmalı, test öncesi gebeye bilgilendirme yapılırken, sadece kişisel nedenler ile testin yapılmasının neden olacağı etik sorunlar iyi anlatılmalıdır.⁵⁴

Son olarak, girişimsel olmayan prenatal tarama testinin uygulanması öncesinde, hamile kadının gereği gibi aydınlatılması ve müdahaleye ilişkin rızasının hukuka uygun şekilde alınması gerekmektedir. NIPT tarama testi öncesinde aydınlatma özellikle önem arz ettiğinden, kadın doğum uzmanı hekimin ilgili teste dair önerisindeki aydınlatma ve testin yapılacağı merkezde ilgili işleme dair yapılacak aydınlatma olarak iki ayrı başlıkta ele alınacaktır.

B. NIPT Uygulamasında Aydınlatma

1. Hekimin İnvaziv Olmayan Prenatal Test Önerisinde Aydınlatma ve Hekimin Hukuki Sorumluluğu

Halen kullanılmakta olan tarama testlerinde bilgilendirmenin daha basit olmasına rağmen, yapılan bilimsel araştırmalar, ilgili aydınlatmaların yeterli düzeyde yapılmadığını ortaya koymaktadır. Bu nedenle, bilgilendirmenin kapsamının tam olarak netleşmediği, daha kompleks

⁵³ Atar ve Yalım, “Kişisel Nedenler ile Yapılan İnvaziv Olmayan Prenatal Test ve Etik Değerlendirme”, 31.

⁵⁴ Atar ve Yalım, “Kişisel Nedenler ile Yapılan İnvaziv Olmayan Prenatal Test ve Etik Değerlendirme”, 31-32.

olan ve giderek gelişen test teknolojisine paralel olarak daha da karmaşık hale gelmesi beklenen NIPT bakımından yeterli aydınlatmanın nasıl yapılacağı bir sorun olarak karşımıza çıkmaktadır.⁵⁵

Göreceli olarak yakın zamanda kullanıma girerek yaygınlaşmaya başlayan anne karnında serbest fetal DNA testi olarak da adlandırılan NIPT uygulaması, yüksek saptama oranlarıyla kromozom anomalilerinin taramasına büyük katkı sunmaktadır. Sağlık Bakanlığı Doğum Öncesi Bakım Rehberi⁵⁶'nde, fetal anomaliler ve kromozomal anomali tarama testleri ve ultrason incelemeleri hakkında hekimlerin hastalarını bilgilendirmesi önerilmektedir. Riskli Gebelikler Yönetim Rehberi'nde⁵⁷ de, benzer şekilde, 11-14. hafta gebelik haftasında yapılacak olan izlemde, fetüsün ultrasonografik değerlendirilmesinin yapılması ve ultrason ile ense kalınlığı ölçümü ve erken anomali taraması için perinatoloji uzmanına (yüksek riskli gebeliklerin gözlemine de içeren, kadın doğum branşının yan dalı olan maternal fetal tıp uzmanı) yönlendirilmesi öngörüsü bulunmaktadır.⁵⁸ Burada özellikle gebeliğin diğer haftalarındaki rutin tarama testlerinden ziyade, NIPT uygulamasının söz konusu olabileceği gebelik haftalarında, ilgili rehberlerde girişimsel olmayan bu serbest fetal DNA testinin önerilmesine ilişkin bir öngörünün bulunup bulunmadığı üzerinde durulmaktadır.

Tarama testlerinin yüksek saptama oranları nedeni ile, gebelik takiplerinde, yukarıda bahsedilen rehberler çerçevesinde de, rutin kullanımı önerilmektedir. Testlerin sonucunun yüksek riskli/pozitif çıkması anomali yönünde artmış riski göstermekle birlikte, tanı koyucu değildir. Tarama sonuçlarının risk sınırı üstünde olması, fetüste

⁵⁵ Atar ve Yalım, "Kişisel Nedenler ile Yapılan İnvaziv Olmayan Prenatal Test ve Etik Değerlendirme", 31.

⁵⁶ T.C Sağlık Bakanlığı, Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Doğum Öncesi Bakım Yönetim Rehberi, Kadın ve Üreme Sağlığı Dairesi Başkanlığı Ankara, 2018, (Erişim Tarihi 25.07.2024), <https://dosyamerkez.saglik.gov.tr/Eklenti/28085/0/dogumoncesibakimyonetimrehberipdf.pdf>.

⁵⁷ T.C Sağlık Bakanlığı, Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Riskli Gebeliklerde Yönetim Rehberi, Kadın ve Üreme Sağlığı Dairesi Başkanlığı Ankara, 2014, (Erişim Tarihi 25.07.2024), <https://dosyamerkez.saglik.gov.tr/Eklenti/21958/0/riskli-gebelik-yonetim-rehberipdf.pdf>.

⁵⁸ Güney Tunalı, Down Sendromundan Kaynaklanan Tazminat Davalarında Aydınlatmanın Kapsamı, 31.

mutlaka Down sendromu kromozom anomalisi olduğu ya da test sonucunun risk sınırının altında çıkması kesinlikle down sendromu bulunmadığı anlamlarına gelmediği ifade edilmektedir. Ancak başkaca nedenlerden dolayı yüksek riskli grubunda olmayan gebelerde, ilgili prenatal tarama testlerinin düşük riskli gelmesi halinde, girişimsel prenatal tanı yöntemlerinin uygulanması bakımından endikasyon oluşmadığı kabul edilmektedir.⁵⁹

T21 ve T18 ve kısmen T13 açısından yüksek riskli gebeliklerde, ilgili haftalarda NIPT uygulamasının önerilmesi, kadın doğum hekimi bakımından, rutin bir tarama testi olmaması bakımından hukuki bir zorunluluk gibi gözükmemekle beraber; özellikle gebeliğin erken haftalarında Down sendromu riskinin tespiti ile annenin isteğe bağlı olarak gebeliğin sonlandırılması kararını alabilmesine imkan tanınması, anne ve fetüs açısından risk taşımayan, girişimsel olmayan bir uygulama olması, yüksek saptama oranına sahip olması nedeniyle NIPT kullanımının % 0,1-0,2 oranında prosedürel fetal kayıp riski olan girişimsel tanı testlerinin kullanımını azaltabileceği⁶⁰ hususlarını dikkate alarak hareket etmesi, hekimin tıbbi standartlara uygun, özenli tedavi yükümlülüğüne ve mesleki bilgisini geliştirme yükümlülüğüne uygun olacaktır.

Bu noktada kadın doğum uzmanı hekimin, tüm dünyada görece yeni bir uygulama olan NIPT hakkında yayınlanan uzman görüşlerini ve hangi endikasyonlarda başvurulabileceğine dair kılavuzları takip etmesi, bu endikasyonları taşıyan yüksek riskli gebeliklerde, ilgili uygulamanın ileri bir tarama testi olduğu, rutin bir tarama testi olmadığı, henüz bir tanı testi olmadığı, ilgili testin maliyeti ve finansmanının devlet tarafından karşılanmadığı bilgileri ile birlikte imkan ve sınırlamaları izah ederek hastasını aydınlatması önem arz etmektedir. Diğer bir ifade ile, tarama ve tanı testleri arasındaki farklılığın açıklanması ve invaziv tanı testleri hakkında bilgi verilip seçenek olarak NIPT testinin de sunulması, ilgili testin yukarıda açıklanan avantajları da dikkate alındığında, hekimin özenli tedavi yükümlülüğünü yerine getirmesi anlamına gelecektir. Hekim açısından ilgili öneri ve aydın-

⁵⁹ Güney Tunalı, Down Sendromundan Kaynaklanan Tazminat Davalarında Aydınlatmanın Kapsamı, 31.

⁶⁰ Şirin, "Prenatal Tarama Testleri ve Hücreden Bağımsız Fetal DNA", 258.

latma bahsedildiği şekilde mesleğini tıbbın standartlarına uygun, özenli ifasını sonuçlarken, ebeveyn bakımındansa, girişimsel tanı testlerine fetüs ve anne bakımından riskleri dolayısı ile endişeli yaklaşımı öncesinde, gerçekten bu tanı testlerine ihtiyaç olup olmadığı noktasında önemli bir belirteç işlevi görecektir, Down sendromlu doğma riski olan bir bebeğe sahip olup olmama konusunda özgür iradeleri ile karar vermelerine zemin hazırlayacaktır.

Kadın doğum uzmanı olan hekimin, rutin tarama testleri, yüksek riskli gebeliklerde tarama ve tanı testleri ve sonuçları hakkında hastasını doğru, açık ve anlaşılır şekilde aydınlatması, ilgili aydınlatmanın, NIPT’de dahil olmak üzere önerilerin ve hastanın ilgili önerileri kabul ya da reddinin de tıbbi kayıt altına alınması, özellikle son yıllarda Down sendromlu bebeğe sahip olan ailelerin hekimin hukuki sorumluluğuna gidilmesi yönündeki hukuki girişimlerinde, hekim açısından önemli bir ispat kolaylığı sağlayacaktır.

Prenatal genetik tarama testine göre, Down sendromu için yüksek riskli çıkan gebeye kesin tanı testi önerilmesi mesleki standart haline geldiği ifade edilmektedir.⁶¹ Hekim yaptığı bilgilendirme sonrası, kesin tanı testi olarak amniyosentez önerdiğinde, hamile kadın bu öneriyi kabul veya reddeder. Kabul ederse ve bu kadın doğum uzmanı hekimin çalıştığı yerde amniyosentez işlemi yapılmıyorsa, hasta, amniyosentez yapılan bir merkezdeki kadın doğum uzmanlarına yönlendirilir. İşlem önerisini kabul eden gebeyi sevk eden, sadece bilgilendirme yapan hekimden; tıbbi müdahaleyi (tanı testi uygulaması) kendisi yapmadığı için, işlemle ilgili hastanın aydınlatılmış onamını alması hukuken beklenmez. Ancak sonradan ortaya çıkan hukuki ihtilaflar göstermektedir ki, bu yönlendirmenin yapıldığının ve hastanın bu bilgilendirmeyi anlayıp kendisini takip eden hekime ilgili tanı testini yaptırma yönünde iradesi bulunduğu (en azından o görüşme sırasında) kayıt altına alınması, hekime yöneltilen aydınlatma yapılmadığı iddialarının karşılık bulmamasına yardımcı olacaktır. Gebe ilk anda amniyosentezi kabul etmediğini beyan ederse, bu önerinin reddedildiğinin de kayıt altına alınması önemlidir.

⁶¹ Dölen, “How Should a Fetus with Down Syndrome be Diagnosed in Prenatal Care?”, 45.

NIPT'in bir tarama testi olup tanı testi olmamasından, önerilmesi dolayısı ile tanısı konulmadığı iddiası ile bebeğin Down sendromlu doğmasından hekimin tıbbi uygulama hatasından kaynaklı hukuki sorumluluğuna gitmek mümkün olamayacaktır. Ancak, annede yüksek risk bulunduğu halde ya da tarama testlerinin sonuçlarının yüksek çıkmasına rağmen, prenatal girişimsel tanı testlerinin önerilmemesi, gerekli aydınlatmanın yapılmaması, hekimin sorumluluğunu gündeme getirebilecektir.

Annede veya yapılan tarama testleri sonuçlarında yüksek risk bulunmadığı için, prenatal girişimsel tanı testleri yapılmasına gerek duyulmayan, fakat çocuğun Down sendromlu doğduğu olgular sebebi ile tıbbi uygulama hatası iddiasından kaynaklanan maddi ve manevi tazminat taleplerini içeren davalar yüksek yargı kararlarına pek çok kez konu olmuştur. Bunlardan biri olan, Yargıtay 3. Hukuk Dairesi'nin, 12.03.2024 tarihli, E. 2023/2997, K. 2024/1111 sayılı kararına⁶² konu olan taraflar arasında görülen davada; davacılar gebelik süresince yapılması gereken tetkiklerin davalı hekim tarafından yapılmadığını, bebeğin Down sendromlu olabileceğinin ultrason ölçümleri ile neredeyse kesin biçimde belliyken, durumun davalı hekim tarafından kendilerine söylenmemesi sebebi ile, bebeklerinin Down sendromlu olarak dünyaya gelmesine neden olduğunu ileri sürerek kendisine karşı maddi ve manevi tazminat taleplerini ileri sürmüşlerdir. Davalı tarafından, İlk Derece Mahkemesinde yapılan yargılamada, ultrason tetkiki ile down sendromunun kesin olarak anlaşılacağı, ense kalınlığının fazla olması nedeni ile birinci testimer kombine tarama testi yapılmasına karar verildiğini, yapılan test sonucu Down sendromu riskinin düşük çıktığını, bununla yetinmeyerek ikinci testimer dördü tarama testi yapılmasına karar verildiğini ve bu test sonucunda da Down sendromu riskinin düşük çıkması üzerine, amniyosentez girişimsel uygulamasına⁶³ düşük riskini arttırması sebebi ile gidilme-

⁶² Yargıtay 3. Hukuk Dairesi, 12.03.2024, E. 2023/2997, K. 2024/1111, <https://kazanci.com.tr>, 28.07.2024.

⁶³ Obstetrik ve Jinekoloji kılavuzlarına göre, invaziv prenatal tanı testi endikasyonları, anormal biyokimyasal tarama sonucu, ultrasonda fetal anomali izlenmesi, en saydamlığının artmış olması, kistik higroma saptanmış olması, fetal karyotip için hastanın test isteğinin olması, ebeveynde veya önceki gebelikte kromozom anomalisi olması, ebeveynin tek gen hastalıklarından biri için taşıyıcı olması şeklinde açıklanmaktadır. Fetal karyotip endikasyonları da, benzer şekilde, ileri maternal yaş,

diğini, gereken tüm tetkiklerin yapılarak, ebeveynin bilgilendirildiği savunulmuş ve davanın reddi talep edilmiştir. İlk derece mahkemesi, Adli Tıp Kurumu raporu doğrultusunda davalıya atfı kabil bir kusur tespit edilemediği gerekçesi ile davanın reddine karar vermiştir. Davacı tarafın temyiz istemi üzerine, Yargıtay (Kapatılan) 13. Hukuk Dairesi'nin 16.12.2018 tarihli ve 2016/4694 E., 2018/11768 K. sayılı kararıyla, davacıların Adli Tıp Kurumu 2. İhtisas Kurulu'nun raporuna itirazlarının karşılanması amacıyla ve davacıların talebi doğrultusunda Adli Tıp Kurumu Genel Kurulundan rapor alınmak suretiyle hasıl olacak sonuca uygun bir karar verilmesi gerektiği gerekçesiyle İlk Derece Mahkemesinin vermiş olduğu karar bozulmuştur. Bozmaya uyularak verilen kararda ise; Adli Tıp 3. Üst Kurulu'nun raporuna göre, gebelik sürecinde ilgili tarihlerde yapılan tarama testlerinde risk sınırının altında saptandığı, ayrıca ulusal ve uluslararası rehberlerde tarama testlerinde düşük risk gruplarındaki gebelere invaziv yöntem önerilmediğinin; tıbben zorunluluk dahilinde olmayan ve uygulandığı takdirde anne yaşamını tehlikeye sokacak, ayrıca düşük riskine yol açacak amniyosentez işleminin ilgili hekim tarafından önerilmemesinin bir eksiklik olarak değerlendirilmediği, dolayısıyla ilgili hekimin eylemlerinin tıp biliminin genel kabul görmüş ilke ve kurallarına uygun olduğu gerekçesiyle davacıların maddi ve manevi tazminat taleplerinin reddine karar verilmiştir. Davacılar ilgili kararı da temyiz ederek, davalı hekim tarafından kendilerine tüm olasılıkların anlatılarak, gerekli aydınlatmanın yapılmadığını, bu sebeple özerk şekilde karar verebilme imkanına sahip olmadıklarını, hekimin aydınlatma yükümlülüğünü gereği gibi yerine getirilmemesi sebebi ile Down sendromlu bir bebeğe sahip oldukları gerekçesi ile kararın bozulmasını talep etmişlerdir. Temyizen incelenen karara esas alınan bilirkişi raporlarında; hastanın ilgili tarihlerde yapılan tarama testlerinin risk sınırının altında saptandığı, ayrıca ulusal ve uluslararası rehberlerde tarama testlerinde düşük risk gruplarındaki gebelere invaziv yöntem önerilmediğinin tıbbi bilgiden olduğu hususları dikkate alındığında; tıbben zorunluluk dahilinde olmayan ve uygulandığı takdirde anne ya-

anormal karyotipli çocuk öyküsünün bulunması, ebeveynlerde yeniden kromozom düzenlenmesi, ultrasonda fetal yapısal anomali izlenmesi, açıklanamayan intrauterin gelişme geriliği olması, anormal biyokimyasal tarama veya anormal ense saydamlığı taraması olarak açıklanmaktadır. Güney Tunalı, Down Sendromundan Kaynaklanan Tazminat Davalarında Aydınlatmanın Kapsamı, 37, dn. 27.

şamını tehlikeye sokacak, ayrıca düşük riskine yol açacak amniyosentez işleminin ilgili hekim tarafından önerilmemesinin bir eksiklik olarak değerlendirilmediği, dolayısıyla ilgili hekimin kusurlu olmadığı belirtilmiştir. Somut olayda davacıların bebeğinin Down sendromlu olarak dünyaya gelmesi nedeniyle davalı hekimin kusurunun bulunmadığının tespiti dikkate alındığında, davacılar temyiz itirazlarını reddederek, temyiz olunan mahkeme kararı onanmıştır.

İlgili mahkeme kararı, hekimin girişimsel tanı testi uygulamasına (amniyosentez), rutin olarak yapılması gereken tarama testi sonuçlarının düşük riskli göstermesi üzerine, ilgili kılavuzlar ve tıp biliminin standartlarına göre girişmemesi sebebi ile tanısı konulmadığı için ebeveynin Down sendromlu bir bebeğe sahip olmasına neden olduğu iddiasını konu almaktadır. Her ne kadar Down sendromlu bir bebeğe sahip olmakla, hekimin hareketi arasında hukuken gerekli nedensellik ilişkisi kurulmadığı ve kendisine kusur atfı gerçekleşmediğinden, davacıların iddiası yargı düzeninde karşılık bulmasa da, bu karar göstermektedir ki; tıp biliminin verilerine göre hekimlik uygulaması hakkında hekim karar verici konumda olsa da, tarama ve tanı testleri, girişimsel ve girişimsel olmayan uygulamalar hakkında, ilgili testlerin risk ve sonuçları hakkında hastanın anlayabileceği şekilde gereği gibi aydınlatılması, bu aydınlatmanın kayıt altına alınması hasta ile hekim arasındaki güven ilişkisinin tesisi ve ileride doğacak muhtemel ihtilafların önlenmesi için çok büyük önem arz etmektedir.

Girişimsel olmayan ileri tarama testi olarak NIPT uygulamasının sonuçları; yukarıda da ayrıntılı olarak ifade edildiği üzere, ilgili uluslararası kılavuzlara göre,⁶⁴ doğumda 35 yaş ve üzerinde olacak gebe bakımından, artmış fetal anomali riski gösteren ultrasonografik bulguların varlığı, önceki gebeliğinde trizomi öyküsü olması, hasta veya yakınlarında 21. ve 13. kromozom trizomisi riskini arttıran dengeli translokasyon taşıyıcılığı durumları ile birlikte değerlendirilerek, girişimsel tanı testlerinin endikasyonunu oluşturmakta önemli rol oynayacaktır. Böylelikle, hastanın tarama ve tanı testleri alternatifleri ve sonuçları ile ilgili aydınlatılması, Down sendromunun tespiti ile ilgili

⁶⁴ Amerikan Obstetrik ve Jinekoloji Derneği verilerine göre, invaziv tanı testleri yönünde endikasyonun oluşturan hallerin bu şekilde sayıldığı ifade edilmektedir. Güney Tunalı, Down Sendromundan Kaynaklanan Tazminat Davalarında Aydınlatmanın Kapsamı, 37, dn. 27.

menfaat ve gereksiz yere girişimsel tanı testi yapılması durumunun yaratacağı düşük riski karşılığının yaratacağı kararsızlığı, büyük ölçüde bertaraf edecektir.

Yargıtay 11. Hukuk Dairesi'nin, 23.11.2023 tarihli, E. 2022/4807, K. 2023/6782 sayılı kararına⁶⁵ konu olan davada ise, somut uyuşmazlıkta Down sendromlu doğan çocuk için açılan davada, davacı çocuk bakımından, *"hekim, aydınlatma yükümlülüğünü yerine getirseydi, belki benim yaşam hakkım elimden alınacaktı, oysa şimdi alınmadı"* şeklinde yorumlanabilecek bir sebebe dayalı maddi ve manevi tazminat isteminde bulunulmuştur. İlk derece mahkemesi, aydınlatılmış onamin yapıldığını ve özen yükümlülüğünün yerine getirildiğinin ispat yükü tedaviyi yapan hekime yüklendiği, bu ispat yükü yerine getirilirken tek taraflı tutulan belge ve kayıtların ilişkinin diğer tarafı olan kişiyi bağlamayacağı, gebelik takibi yapan dava dışı hekimin düzenlediği tedavi evrakları ve raporların incelenmesi sonucunda davacının aydınlatıldığına ve bilgilendirildiğine dair kanaat oluşmadığı ve davacı çocuğun sürekli iş göremezlik zararının taleple bağlılık ilkesi gereği kabulünün gerektiği, davacıların bakıcı gideri taleplerinin feragat nedeniyle reddine, diğer maddi ve manevi tazminat istemlerinin kabulüne karar verilmiştir. İlgili mahkeme kararının Yargıtay 11. Hukuk Dairesince temyizden incelemesinde ise; özellikle davacı çocuk açısından, hekimin aydınlatma yükümlülüğünü yerine getirseydi, ebeveynin kürtaj hakkını kullanacağı ve bu sebeple bu şekilde dünyaya gelmiş olmasından aydınlatmayı yapmayan hekimin sorumlu olduğu, çocuğun bizzat kendi yaşam hakkının bir zarar kalemi oluşturduğu yönündeki iddiaya dayalı maddi ve manevi tazminat isteminde, hukuki yarar bulunmadığı, istemin özünde davacı çocuğun kişilik haklarını ihlal ettiği, neticede parasal bir değere tekabül eden bir menfaatin, kişilik haklarını ihlal eder şekilde talep ve dava konusu edilemeyeceği, sosyal devlet ilkesi çerçevesinde engelli bireylere tanınan tüm haklardan davacı çocuğun da yararlanacağı gerekçeleri ile, davacı çocuk hakkında kurulan hükmün bozulması gerekmiştir.

Yargıtay vermiş olduğu kararda, aydınlatmaya ilişkin ise; İlk Derece Mahkemesince hükme esas alınan raporlarda, davacının gebelik

⁶⁵ Yargıtay 11. Hukuk Dairesi, 23.11.2023, E. 2022/4807, K. 2023/6782, <https://kazanci.com.tr>, 28.07.2024.

takiplerinin davalı hekim tarafından yapıldığını, hastaya ikili test önerildiği, hastanın ikili test yaptırmak istemediği ve buna dair imza alındığına dair gebe takip formuna yazıldığı, bir diğer muayenede hastadan üçlü test istendiği, üçlü test ile ilgili bilgi verildiği, hastanın yaptırmak istemediği ancak bir hafta sonra net kararını bildireceği konusunda gebe takip formuna yazıldığı, takip eden muayenede fetal ultrasonda femur kısa olarak tespit edildiği, hastadan detaylı USG istendiği, davalı tarafından detaylı USG bakıldığı, femur boyunun beklenenden kısa olması sebebiyle karyotip analiz önerilebileceğinin not alındığı, hastanın detaylı USG sonucu ile ilgili bilgilendirildiği, karyotip analiz önerildiği ve fakat hastanın invaziv test yaptırmak istemediğinin gebe takip formuna yazıldığı hususlarının belirtildiğine dikkat çekmektedir. Aynı kararında, Türk Hukukunda aydınlatma yükümlülüğünün yazılı olarak yapılması gerektiğine ilişkin bir düzenleme yer almadığı dikkate alınarak, hekimin aydınlatmayı sözlü ya da yazılı şekilde gerçekleştirilebileceğine, aydınlatma yükümlülüğünün yerine getirildiği hususunun, hekim ve zorunlu sorumluluk sigortacısı tarafından her türlü delille ispatlanabileceğine, aydınlatma yükümlülüğünün yerine getirilip getirilmediği hususunun, somut olay özelinde hastanın eğitimi, yaşı, kültürel seviyesi ve hekim veya hastane tarafından tutulan kayıtlarla serbestçe değerlendirilerek tespit edilmesi gerektiğine, bilirkişi raporlarında belirtilenler ve mahkemece yapılan diğer değerlendirmeler bir bütün olarak incelendiğinde, davacının Down sendromu konusunda sözlü olarak bilgilendirme yapıldığına ilişkin kayıtların aksinin, davacı tarafından ispatlanamadığı gözetilerek bir hüküm kurulması gerekirken, yanılığın değerlendirme ile yazılı şekilde hüküm kurulması ve bu hükme yönelen istinaf isteminin Bölge Adliye Mahkemesince esastan reddi doğru görülmüştür.

Bu kararda da üzerinde durulduğu gibi, Down sendromlu çocuğun yaşamının kendisini bir zarar kalemi olarak görmek ya da diğer bir ifade ile, bebeğin Down sendromlu olarak doğacağına dair kesin tanı konulmuş olsa idi, ebeveynin kesinlikle kürtaj yolunu seçeceğine dair bir faraziyeye dayanarak tazminat talebinde bulunmak, çocuğun kişilik haklarının ihlalini sonuçlayacağından, hukuki bir yarar içermediği yönünde mahkemece kabul görmemiştir.

Burada bu karar vesilesi ile açıklanmaya muhtaç olduğu düşünülen konular, “*wrongful life*” ve “*wrongful birth*” davalarıdır. Doğum

öncesi genetik tanı, çiftlerin gelecekteki hayatı ciddi veya hafif fiziksel ve zihinsel engellerle engellenebilecek bir fetüsün doğumunu engellemelerini sağlar. Bu olasılık, “*wrongful birth-zarar olarak doğum (sağlık çalışanlarının yetersiz bilgilendirmesi nedeniyle engelli çocuk sahibi olan ailenin bu konuda açtığı dava)*” ve “*wrongful life-zarar olarak yaşam (yanlış teşhis sonucu) sakat doğan çocuğun (maddi manevi) tazminat talebinde bulunması*” adı verilen yeni tür tıbbi ihmâl davalarına yol açmıştır.⁶⁶

“*Zarar Olarak Yaşam*” davaları bebeğin; tıbbi yetkililere (başlıca genetik danışmanlar ve jinekologlar) dava açmasına ve fetal anormalliği yeterince tespit etmeyen veya gelecekteki ebeveynleri bu olasılık hakkında yeterince bilgilendirmeyen, teşhislerindeki ihmâl iddiası nedeniyle tazminat talep etmesine olanak tanır. Böylece, ebeveynler kürtaj seçeneğini kullanmamıştır ve doğmaması gereken çocuk dünyaya gelmiştir. Sonuç olarak, yaşamı zarar olarak kabul edilen çocuk tazminat alabilir.⁶⁷

“*Zarar Olarak Doğum*” davaları ise, haksız yaşam davalarından farklıdır çünkü ebeveynler tarafından tıbbi yetkililere karşı açılır. Ebeveynler, belirli bir teşhis veya riskler hakkında uygun ve zamanında bilgilendirilmiş olsalardı, hamileliği sonlandıracaklarını iddia ederler. Bu bilgiden yoksun bırakılarak, hamileliği sonlandırma ve çocuğun doğumunu engelleme hakkından mahrum kalmışlardır. Diğer bir ifade ile, davacı ebeveyn “sağlıksız bir çocuğa sahip olmama şansını” yitirmişlerdir.⁶⁸

⁶⁶ Konuya ilişkin ayrıntılı bilgi için, bkz. Fulya İlçin Gönenc, “Kadın Doğum Vakalarının Tazminat Hukuku Yönünden Taşındığı Özellikler”, içinde Uluslararası II. Sağlık Hukuku Sempozyumu, 13-14 Kasım 2009, Kadir Has Üniversitesi Hukuk Fakültesi, eds. Pervin Somer ve İpek Sevda Söğüt, (İstanbul: On İki Levha Yayıncılık, 2011), 143-158.

⁶⁷ Yael Hashiloni-Dolev, ““Wrongful Life”, In the Eyes of the Law, the Counselors and the Disabled” içinde A Life (Un) Worthy of Living-Reproductive Genetics in Israel and Germany, Yael Hashiloni-Dolev (Springer, 20079, 119.

⁶⁸ Hashiloni-Dolev, ““Wrongful Life”, In the Eyes of the Law, the Counselors and the Disabled”, 120. Türk Hukuku’nda şans kaybı doktrini ve bundan doğan zarar üzerinde ayrıca durulmadığı ancak Yargıtay’ın özellikle hekimlerin sorumluluğuna ilişkin verdiği kararlarda şans kaybı doktrininin etkisinin hissedildiği ifade edilmektedir. Gönenc, “Kadın Doğum Vakalarının Tazminat Hukuku Yönünden Taşındığı Özellikler”, 149.

Görüldüğü üzere bu iki dava arasındaki fark, iddia türünden değil, zarar gören tarafın kimliği bakımındandır. Aslında, dünyadaki çoğu benzer dava, hukuken daha az sorunlu olan zarar olarak doğum davası ile çözülmektedir. Bunun nedeninin, zarar olarak doğum davalarının, çocuğu reşit olana kadar koruması olduğu ve reşit olduktan sonra ciddi şekilde engelli bir çocuğun hayatta kalma olasılığının düşüklüğü olduğu ifade edilmektedir.⁶⁹

Aslında, zarar olarak yaşam davaları, yalnızca ebeveynlerin ölümlü durumunda veya yetişkin olarak çocukların gebenin takibini yapan dava açmalarına izin verdiği için daha kapsamlıdır. Dolayısıyla, iki iddia arasındaki önemli fark, daha çok felsefi bir farklılıktır. Bir çocuğa “zarar olarak kabul edilen yaşamı” için tazminat ödemek ile, ebeveynlerine çocuğu kürtaj etme seçeneğini kaybetmeleri veya engelli bir çocuğu yetiştirme ek maliyetleri için tazminat ödemek arasında büyük bir etik fark vardır. Zira bu ikisi arasındaki etik farkı; yaşamın engellilikle bile olsa zarar olarak değerlendirilip değerlendirilemeyeceği, insan yaşamının en yüksek değere sahip olarak hukuki bir koruma altında olup olmayacağı ve var olmama hakkının kabulünün mümkün olup olmadığı yönündeki yaklaşım belirlemektedir.⁷⁰

Sonuç olarak, Türk Hukuku’nda, hastayı aydınlatma yükümlülüğü ve hamilelik sırasında gerekli tıbbi test ve incelemeleri yapmakta hekimin kusurlu olduğunun kabul edildiği davalarda, davacıların yaptıkları tüm masraflar ile Down sendromlu doğan çocuğun normal çocuğa nazaran eğitim ve bakım masraflarının fazla olacağı nazara alınarak bilirkşi marifeti ile zararın tespit edilmesi ve davalı hekimin kusuru oranında hüküm tesisi gerektiği kabul edilmiş ancak ana babanın çocuktan ileride alacağı destek kaybı yönünde veya çocuğun yaşamının kendisinin bir zarar olarak kabul edilerek, var olmama hakkının ihlalden kaynaklanan zarar iddiasını karşılayacak bir tazminat öngörülmemiştir.⁷¹

⁶⁹ Hashiloni-Dolev, ““Wrongful Life”, In the Eyes of the Law, the Counselors and the Disabled”, 121.

⁷⁰ Hashiloni-Dolev, ““Wrongful Life”, In the Eyes of the Law, the Counselors and the Disabled”, 121.

⁷¹ Gönenç, “Kadın Doğum Vakalarının Tazminat Hukuku Yönünden Taşıdığı Özellikler”, 151.

Günümüzde, Down sendromlu gebelikte ortaya çıkabilen olası senaryolara⁷² istinaden, tıbbi uygulama hatası iddiasına dayanan davalardaki artış, kadın doğum hekimlerinin Down sendromunun malpraktis davalarına konu olmaması yönündeki görüşleri ile karşılık bulmaktadır. Türk Jinekoloji ve Obstetrik Derneği tarafından da ileri sürülen görüşte; hekimlere karşı yüksek tazminat taleplerini konu alan davalar açıldığı, ortalama her 800 doğumda bir Down sendromlu bebek dünyaya geldiği, kromozom anomalisinin yol açtığı sendromun daha çok 35 yaş üstü hamileliklerde görüldüğü ancak genç kadınların fizyolojik olarak genç kadınların üreme fonksiyonlarının daha sağlıklı olması dolayısı ile daha fazla bebek doğurdularından, esasen Down sendromlu çocukların annelerinin %75-80 oranında belirtilen yaşın altında olabildiklerini, bebeğin gelişimini takip ederken tarama testlerinin gebelik haftasına göre adım adım yapıldığı, sık görülen anomalileri arayan tarama testlerinde risk saptanması halinde, daha kesin sonuçlu pahalı ve girişimsel genetik tanı testlerine (amniyosentez, koryon villüs örnekleme) geçildiği, bu testlerin neredeyse %100'e yakın doğrulukta sonuç vermesine rağmen, düşük riski dolayısı ile önerildiği durumda da hastanın ilgili girişimsel tanı testini yaptırmaktan imtina ettiği, bu noktada hekimlerin hastanın red kararına müdahale edemediği, uygulamayı zorunlu olarak gerçekleştiremediği, diğer yandan çocuğun Down sendromlu doğacağını ilgili tanı testleri ile tespit edilmesine rağmen, pek çok ebeveynin gebeliği sonlandırmayı seçmediğini ifade edilmektedir. Özellikle hekimlerin zorunlu mali sorumluluk sigortalarına başvuru imkanı dolayısı ile, Down sendromlu çocukların geleceği için doktorun hekimlik sigortasından tazminat talep edilebileceği yönünde sosyal medyada yanıltıcı tanıtımlar yapıldığı, o zamana kadar Down sendromunun kesin tanısının konulabilmesi için amniyosentez girişimsel uygulamasını kabul etmeyen ya da Down sendromlu doğacağını bildiği halde kürtajı tercih etmeyen ailenin sonrasında hukuki bir mücadeleye girerek, hekimlere karşı yüksek tazminat talepli davaları açabildikleri vurgulanmaktadır. Down sendromunun kesin tanısının amniyosentez uygulaması ile konulabil-

⁷² Bu senaryolar veya diğer bir ifade ile, bu davalara sebebiyet veren olasılıklar hakkında ayrıntılı bilgi için bkz. Güney Tunalı, Down Sendromundan Kaynaklanan Tazminat Davalarında Aydınlatmanın Kapsamı, 45 vd.

diği, bunun dışında yapılan bütün tarama testlerinin sonuçlarının, çok az da olsa yanılma payı taşıdığı ve en yüksek doğruluk payı olan, anne kanında serbest fetal DNA analizine dayanan girişimsel olmayan bu tarama testinin (NIPT) finansmanın ise, SGK tarafından karşılanmadığı belirtilmektedir.⁷³

2. Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezinde Yapılan NIPT Uygulamasına Dair Aydınlatma

NIPT testleri, prenatal ileri tarama testi türünde genetik testler oldukları için, yasal olarak T.C. Sağlık Bakanlığı tarafından ruhsatlandırılan⁷⁴ Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri tarafından

⁷³ Mesude Erşan, "Kadın doğumcular: Down sendromu malpraktis davasına konu olmasın, 22.04.2022", (Erişim Tarihi 25.07.2024), <https://www.diken.com.tr/kadin-dogumcular-down-sendromu-malpraktis-davasina-konu-olmasin/>

⁷⁴ Yapılan incelemeler sonucunda, inceleme konusu internet sitesinin 04.01.2021 ve 08.11.2022 tarihli görünümünde (08.11.2022 tarihli görünümünde, "Sağlıklı bir bebek için NIPT testi yaptırın. (...) Hizmetlerimiz- Girişimsel Olmayan Prenatal (Doğum Öncesi) Test Nasıl Çalışır? Bebeğin az miktarda DNA'sı hamilelik döneminde annesinin kan dolaşımına geçer. Yeni teknoloji, bu DNA'yı doğrudan annenin kanından analiz etmemize ve kromozomal anormalliklerin taranmasına olanak sağlar. Yakın zamana kadar sadece koryonik villus biyopsisi veya amniyosentez gibi girişimsel yöntemlerle anomalilerin taranması mümkündü. Bu testler düşük yapma riski taşır ve yalnızca hamileliğin son dönemlerinde uygulanır. F3 ile yapılan başlangıç taraması, potansiyel olarak gereksiz testlerden ve girişimsel yöntemlerden kaçınmaya yardımcı olur. F3 ile, anne ve bebek için herhangi bir risk yoktur ve uygulanabilen en erken test yöntemidir.", "Daha Sağlıklı Bebekler, Uzman kontrolü, Bebeğinizin Sağlığı için NIPT Testi, NIPT testi ile sağlıklı bebek gelişimi", "F3 olarak bilgi birikim ve deneyimimizle sağlık sektörüne yön veriyoruz. Sağlık sektöründe 10 yılı aşkın tecrübe ile anne ve bebek sağlığını araştırmalarımızın odağına koyuyor, gelişmiş teknolojik altyapımız ve uzman kadromuzla anne ve bebeklerinin sağlığı için çalışıyoruz. En güncel teknolojik gelişmeleri takip ediyor, en iyi hizmeti sağlamak için çalışıyoruz. Alanında çeşitli firmalara danışmanlık hizmeti vererek, gelişime, öğrenmeye ve öğretmeye değer veriyoruz.", "Test sonucum ne zaman açıklanır? Optimize edilmiş çalışma süreçlerimiz 5-14 iş günü içerisinde yüksek kalitede, doğrulanmış sonuçları, kapsamlı tıbbi rapor olarak sunmamızı sağlar.", "12317 Test, 12317 Hasta Sayımız" gibi birtakım bilgilere yer verildiği tespit edilmiştir.) şikayet edilen firma tarafından doğum öncesi genetik test satışı yapıldığına ve genetik danışmanlık hizmeti verildiğine dair birtakım bilgilere yer verildiği, buna karşın reklam veren firmanın sağlık alanında hizmet sunma yetkisinin bulunmadığı ve bu alanda ruhsatlandırılmadığı tespit edilerek, söz konusu tanıtımların kamu sağlığını bozucu, tüketicileri yanıltıcı ve aldatıcı olduğu ve aynı zamanda ilgili mevzuata aykırılık teşkil ettiği değerlendirilmiş olup, hakkında, 6502 sayılı Kanun'un 63 üncü ve 77/12 nci maddeleri uyarınca 155.712-TL (Yüzellişbeşbinedyüzoniki Türk Lirası) idari para ve anılan reklamları durdurma cezaları verilmesine karar verilmiştir. Reklam Kurulu Kararı, Reklam Kurulu, D. 2021/5145, T. No. 327, T. 8.11.2022, <https://lexpera.com.tr>, 28.07.2024.

gerçekleştirilmeleri gerekmektedir.⁷⁵ Bu merkezlerde yapılan testlerin tamamı kayıt altındadır ve genetik uzmanı hekim tarafından değerlendirilirler. Test sonuçlarına bağlı olarak ihtiyaca göre, genetik danışmanlık sunulması ancak Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri tarafından gerçekleştirilmektedir.

Girişimsel olmayan prenatal test öncesinde yapılması gereken genetik danışmanlığın içeriğinde; ilgili testin isteğe bağlı ileri bir tarama testi olup, tanı testi olmadığı, taramaya konu klinik özelliklerin tanımlanması, laboratuvarında uygulanacak özellikli yöntemlerin açıklanması, sonuçların hangi zaman diliminde belli olacağı ve pozitif ve negatif tahmin değerleri, gebeliğin kaçınıcı haftasında yapılabileceği, girişimsel uygulamalara nazaran NIPT'in avantajları, sonucun yüksek risk içerir şekilde pozitif çıkması halinde, girişimsel tanı testine başvurulması gerektiği noktalarına yer verilmelidir.⁷⁶

Ayrıca, NIPT testini uygulayan Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezlerinin, danışmanlıktan öte sorumlulukları olduğu ve sağlık profesyonellerinin kendilerini geliştiren tıbbi tanı ve tarama yöntemleri konusunda bilgi sahibi olmaları gerekmektedir. NIPT danışmanlığında sadece annenin yararları değil, fetüsün hakları ve görebileceği zararları da dikkate alınmalıdır.⁷⁷ Bu merkezlerde yürütülen genetik danışmanlık yönlendirici olmamalı, hamile kadın ve ebeveynin özerkliğine, tercihlerine saygı gösterilmelidir.⁷⁸

Fetüse ait gen analizlerinde, babanın da genetik bilgilerine ulaşılabileceği için, anne ile birlikte babanın da onamı alınması gerektiği belirtilerek, bu analizlere dair yapılacak aydınlatmanın, alınacak onamın geçerliliğini de etkileyebileceği vurgulanmaktadır.⁷⁹

⁷⁵ Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği, RG.10.01.2020, Sayı: 31004.

⁷⁶ Hande Özkaya ve Elçin Bora, "Genetik Tabanlı Tarama Testlerinde Genetik Danışmanlık", içinde Güncel Genetik Tabanlı Tarama Testleri, ed. Haluk Akın, (Ankara: Türkiye Klinikleri, 2020), 14; Esen, Öter ve Uyar Hazar, "İnvaziv Olmayan Prenatal Teste Etik Bakış", 62.

⁷⁷ Nuran Nur Aypar Akbağ, Merlinda Aluş Tokat ve Özlem Çiçek, "Non-İnvaziv Prenatal Testlerde Güncel Yaklaşımlar: Hemşirelik, Danışmanlık ve Etik", Jinekoloji Obstetrik ve Neonatoloji Tıp Dergisi, 17/1 (2020): 303.

⁷⁸ Esen, Öter ve Uyar Hazar, "İnvaziv Olmayan Prenatal Teste Etik Bakış", 64.

⁷⁹ Esen, Öter ve Uyar Hazar, "İnvaziv Olmayan Prenatal Teste Etik Bakış", 64.

Özerklik ilkesinin sağlanması için, daha önce de ifade edildiği üzere, aydınlatılmış onam önemli bir kavramdır. Gebe kadın ve ebeveyn NIPT testine onam verebilmek için, ilgili tarama testi hakkında doğru ve yönlendirici olmayan bilgilere erişebilmeli ve bu bilgiler kendilerine anlayabilecekleri şekilde açıklanmalı, dış etkilere bağımsız verdikleri karar aydınlatılmış onam formu ile belgelendirilmelidir.⁸⁰

Almanya’da, ilgili testlerin sonuçlarına dayanarak rahim tahliyesi yönünden kadının kararını verebilmesi için, Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezlerinde aydınlatılması, bu merkezlerden danışmanlık almasının zorunlu olduğu ifade edilmektedir. Ayrıca Down sendromlu bir çocuğa sahip olmakla, gelecekte ebevyni bekleyen hususlar konusunun da ayrıca bir aydınlatma yapıldığı belirtilmektedir.⁸¹

Belçika’da da, NIPT’in zorunlu bir uygulama olmadığı, hekimin önerisi ile 12. haftadan itibaren yapılabildiği ve test sonucundaki başarı oranının ise %99 olduğu ifade edilmektedir. NIPT sonucu %95 pozitif ise, rahim tahliyesi konusunda kadının karar verebildiği, ancak 12. haftayı geçen gebelikler bakımından, bu konuda karar verememesi için konunun etik kurula sevk edildiği belirtilmektedir. Konunun uzmanı hekimler, psikolog ve ebelerden oluşan kurulun raporu ile kadının bu konuda tıbbi ve sosyal içerikli olarak aydınlatılmasının önemi vurgulanmaktadır.⁸²

⁸⁰ Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği’nin “Rıza”yı düzenleyen 20. maddesi: “(1) Merkezde, başvurana yönelik olarak aydınlatma yükümlülüğü yerine getirildikten sonra başvuranın bilgilendirilmiş açık rızası alınarak işlem yapılır. Sonuçlar, kişinin açık rızası olmadan üçüncü kişilere ve kurumlara bildirilemez. (2) Başvuranın açık rızası olmadan kişisel verilerin işlenebilmesi bakımından 24/3/2016 tarihli ve 6698 sayılı Kişisel Verilerin Korunması Kanunu hükümleri saklıdır.” şeklindedir.

⁸¹ Gülsün Ayhan Aygörmüş, “Alman Hukukunda Down Sendromlu Fetüs Bakımından Rahim Tahliyesi”, Down Sendromlu Fetüslerin Bireylerin Hukuku Çevrimiçi Sempozyumu, 3.Oturum, 26.11.2022, Sözlü Bildiri Sunumu, (Erişim Tarihi 25.07.2024), <https://dssempozyum.endlessfairs.com/seminars>.

⁸² Kutluhan Bozkurt, “Belçika Hukukunda ve AİHM Kararlarında Down Sendromlu Fetüs Bakımından Rahim Tahliyesi”, Down Sendromlu Fetüslerin Bireylerin Hukuku Çevrimiçi Sempozyumu, 3.Oturum, 26.11.2022, Sözlü Bildiri Sunumu, (Erişim Tarihi 25.07.2024), <https://dssempozyum.endlessfairs.com/seminars>.

DEĞERLENDİRMELER VE SONUÇ

Down sendromunun tespitinde invaziv olmayan prenatal test (NIPT) uygulamasının etik ve hukuki yönüne dair yapılan açıklamalar, değerlendirmeler dikkate alınarak, konuya ilişkin olarak aşağıda belirtilen sonuçlara varılmıştır:

1. Her ne kadar gebeliğin sonlandırılması kararında girişimsel olmayan ileri tarama testi olan NIPT, sonucu tek başına yeterli olmasa da kadınların özerklik çıkarlarına hizmet etmektedir. Bu bakımdan, kromozom anomalileri olan çocukların bakım ve desteği için gereken maliyeti azaltabileceği ileri sürülmektedir. Ayrıca, gebe kadınların kendilerinin ve fetüsün bu uygulama ile risk altında olduğu gibi, prenatal tarama testlerine dair mevcut yanlış anlamaların düzeltilmesine ve böylece aydınlatılmış onamın desteklenmesine yardımcı olacağı düşüncesi ile önerilmektedir.

2. Girişimsel olmayan ileri bir tarama testi olan NIPT'in, gebelik takibinden sorumlu hekim tarafından önerilebilmesi için, ilgili testin endikasyonlarının etik ve tıbbi kılavuzlarla belirlenmesi, NIPT'in yapısı itibari ile doğru sonucu verebilmesi için en erken uygulanabileceği hafta olarak 10. haftadan itibaren yapılabilmesi bilgisini de içeren uygulama kılavuzunun hazırlanması önemlidir.

3. Down sendromu bakımından yüksek risk pozitifliği veren NIPT uygulaması sonucunun, gebeliği sonlandırma kararının verilmesinde tek yeterli olmadığına hastaya yapılacak aydınlatmada belirtmesi, esas tanının ancak invaziv yöntemlerle alınan materyalden yapılan karyotip analizi ile konulabileceğine dair hastaya bilgilendirme yapılması ve bu aydınlatma ve önerilerin tıbbi kayıt altına alınması gereklidir.

4. Her ne kadar henüz bir tanı testi olmasa da, NIPT'in gebeliğin erken haftalarında yapılmasından dolayı NIPT'e başvurulmasının olumlu yönlerinin ön plana çıkartılması, başvuru amacının ortaya konulması önemlidir. Fetüs ve anne açısından daha riskli invaziv yöntemlere başvurulması öncesinde uygulanması ve gereksiz yere doğrudan bu yöntemlere başvuru sonucu, girişimsel yöntemlerden kaynaklı düşük riskinin gerçekleşmesinin de önüne geçecektir.

5. NIPT danışmanlığında sadece hamile kadının yararlarının değil fetüsün yararlarının da dikkate alınması önemlidir. Kadının/gebenin özerkliği, kendi geleceği hakkında karar verebilmesi hakkı ile fetüsün insan onurunun korunması bağlamında sahip olduğu hakların denge-lenmesi yönünde toplumsal farkındalığın oluşturulması, toplumda engelli bireylerin sosyal ve hukuki durumlarının iyileştirilmesi ge-rekmektedir.

6. NIPT gibi gelişmiş teknolojik tarama testlerinin kullanım ama-cının belirginleştirilmesi, bu uygulamaların esas amacının öjeniyi bes-lemek olmadığına ortaya koyulması önemlidir. NIPT testinin en er-ken 10. haftadan itibaren yapılması dolayısı ile annenin rahim tahli-yesi kararı alması durumunda, ilgili testin bir tanı testi olmadığı ve kesin tanının girişimsel tanı testi (amniyosentez) ile sağlanabileceği-nin belirtilerek önerilmesi, bu öneriye rağmen ilgili uygulamayı yap-tırmadan, yasal süresi içerisinde ise, annenin isteğe bağlı kürtaj hak-kını kullanabileceği konusunda özerkliğinin olduğunun kabul edilme-si gereklidir.

7. Engelli bireyin/down sendromlu çocuğun doğrudan zarar ka-lemi olarak değerlendirilemeyeceği, ancak bu çocuğa yapılan masraf-lar, ailenin katlanacağı maddi külfetin zarar olarak nitelendirilebile-ceği, ilgili tazminat davalarına dair yargı kararlarında bu hususların göz önünde tutulması gerektiği açıktır.

8. Gebenin takibini yapan hekimin, özen yükümlülüğü çerçeve-sinde hastasını yeterli düzeyde aydınlatarak NIPT testine yönlendir-mesi, bu yönlendirmesini ve hastasının bu testlerin yapılmasını iste-mediyine dair beyanını da tıbbi kayıtları altına alması gereklidir. An-cak kendisinin gerçekleştirmediği NIPT testi uygulaması bakımından, doğrudan Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezlerinde yapılma-sı gereken aydınlatma ya da danışmanlık hizmeti bakımından hekimin sorumlu tutulmaması, sorumluluğa yol açan kusura dayanan hukuka aykırılığın, kimin faaliyet alanında gerçekleştiğinin tespiti ve ilgili nedensellik bağının kurulması son derece önemlidir.

9. Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezlerinde yürütülen faaliyetin içeriğinin, hastaya yapılacak aydınlatmanın kapsamının, hastanın rızasının şartlarının tam olarak ortaya konulmasının gerekli-

liđi, ilgili genetik verilerin hassas veri olarak korunmasının sađlanmasının önemi dikkate alındığında, bu merkezlerde verilecek danışmanlık hizmetinin önemi gibi hususların şekli olarak sadece bu kurumların idari işleyişine dair bir yönetmelikle düzenlemiş olması yeterli değildir.

10. İnsan haklarını gözeten ve engelliler için eşitliđi öngören yasalarla devletin engelli bireylerin haklarına yönelik sorumluluđunu yerine getirmesi, Down sendromlu bireylerin ebeveynlerine mali ve sosyal açıdan desteklenmesi gerekmektedir.

11. Down sendromunun NIPT testi ile taraması oldukça maliyetlidir. Maliyetinin yüksekliđi, ileri düzey laboratuvar gerektirmesi ve her kurumun bu donanımı karşılayamaması gibi sebeplerle, tüm gebelere rutin olarak sunulamadığından, eşit olarak erişim mümkün olamamaktadır. Özel sektördeki genetik test hizmetlerine erişim, bireylerin ekonomik yeterlilikleri ile sınırlıdır. Hamile kadından ve ebeveyninden NIPT maliyetini kendilerinin karşılamasını istemek, sosyoekonomik farklılıklar nedeniyle erişimde adaletsiz yaratmaktadır. Bu sosyal adalet sorunlarından kaçınmak için, NIPT'in finansmanının devlet tarafından karşılanması yönünde görüşler mevcuttur.

YAZAR BEYANI	
Mali Destek/ Teşekkür Beyanı:	Bulunmamaktadır.
Yazarların Katkıları	Eserin tamamı yazar tarafından kaleme alınmıştır.
Çıkar Çatışması/ Ortak Çıkar Beyanı	Yazar tarafından herhangi bir çıkar çatışması veya ortak çıkar beyan edilmemiştir.
Etik Kurul Onayı:	Gerekmemektedir.

KAYNAKÇA

Aslan, Halil vd. "Maternal Kanda Hücre Dışı Fetal DNA (cffDNA) ile "Non-Invasive Prenatal Test (NIPT)-Uzman Görüşü", (Erişim Tarihi 21.07.2024), <https://tjodistanbul.org/konu/dosyalar/cffDNA-2014.pdf>.

Atar, Sebahat ve Yalım, N. Yasemin. "Kişisel Nedenler İle Yapılan İnvaziv Olmayan Prenatal Test ve Etik Değerlendirme", Türkiye Biyotetik Dergisi. 6/1 (2019): 26-33.

Aygörmez, Gülsün Ayhan, "Alman Hukukunda Down Sendromlu Fetüs Bakımından Rahim Tahliyesi", Down Sendromlu Fetüslerin Bireylerin Hukuku Çevirimiçi Sem-pozyumu, 3.Oturum, 26.11.2022, Sözlü Bildiri Sunumu, (Erişim Tarihi 25.07.2024), <https://dssempozyum.endlessfairs.com/seminars>.

Aypar Akbağ, Nuran Nur, Aluş Tokat, Merlinda ve Çiçek, Özlem. "Non-İnvaziv Prenatal Testlerde Güncel Yaklaşımlar: Hemşirelik, Danışmanlık ve Etik", Jinekoloji Obstetrik ve Neonatoloji Tıp Dergisi. 17/1 (2020): 301-304.

Başaran, Seher. "Türkiye'de Prenatal Tanının Tarihiçesi", Türkiye Klinikleri J Med Genet-special Topics. 3/2 (2018): 1-4.

Benn, Peter A. ve Chapman, Audrey R. "Ethical challenges in providing noninvasive prenatal diagnosis". Curr Opin Obstet Gynecol. 22/2 (2010):128-134.

Benn, Peter. "Position statement from the Chromosome Abnormality Screening Com-mittee on behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis", Prenat Diagn 35 (2015): 725-734.

Bozkurt, Kutluhan, "Belçika Hukukunda ve AİHM Kararlarında Down Sendromlu Fetüs Bakımından Rahim Tahliyesi", Down Sendromlu Fetüslerin Bireylerin Hukuku Çevirimiçi Sem-pozyumu, 3.Oturum, 26.11.2022, Sözlü Bildiri Sunumu, (Erişim Tarihi 25.07.2024), <https://dssempozyum.endlessfairs.com/seminars>.

Coşkun, Hilal Yener. "Gebelikte Yapılan Prenatal Tarama Testleri ve Bu Testlere İstinaden Uygulanan Girişimsel Tanı Yöntemlerinin Hukuki Boyutu", Tıp Hukuku Dergisi. 5/1 (2014): 25-62.

Çalış, Pınar ve Bayram, Merih. "Prenatal İnvaziv Tanı Tekniklerinin Uygulamaları, Komplikasyonları ve Karşılaşılan Zorluklar", Türkiye Klinikleri J Med Genet-special Topics. 3/1 (2018): 38-43.

Çobanoğlu, Nesrin, “Genetik tarama testleri ve etik”, içinde Güncel Genetik Tabanlı Tarama Testleri, ed. Haluk Akın, 74-78. Ankara: Türkiye Klinikleri, 2020.

Doğan, Erkan, Koca, Yasin ve Selçuk, Mehmet Ali. “Down sendromlu olgularda prenat- al aydınlatma yükümlülüğündeki tartışmalar ve maluliyet değerlendirmesine adli tıbbi yaklaşım”, J For Med. 37/1 (2023): 26-32.

Dölen, İsmail. “How Should a Fetus with Down Syndrome be Diagnosed in Prenatal Care?”, Turk J Womens Health Neanol. 3/2 (2021): 39-49.

Erşan, Mesude, “Kadın doğumcular: Down sendromu malpraktis davasına konu olmasın, 22.04.2022”, (Erişim Tarihi 25.07.2024), <https://www.diken.com.tr/kadin-dogumcular-down-sendromu-malpraktis-davasina-konu-olmasin/>.

Esen, Kadriye, Gerçek Öter, Emine ve Uyar Hazar, Hale. “İnvaziv Olmayan Prenatal Teste Etik Bakış”, Arşiv Kaynak Tarama Dergisi. 31/1 (2022): 60-69.

Fletcher Hugh, Hickey Ivor ve Science Garland, Bios Instant Notes Genetik, çev. Hasan Acar, İstanbul: Nobel Yayıncılık, 2015, 311.

Gadsbøll, Kasper vd. “Current use of noninvasive prenatal testing in Europe, Australia and the USA: A graphical presentation”, Acta Obstet Gynecol Scand. 99 (2020): 722-730.

Gönenç, Fulya İlçin, “Kadın Doğum Vakalarının Tazminat Hukuku Yönünden Taşındığı Özellikler”. İçinde Uluslararası II. Sağlık Hukuku Sempozyumu, 13-14 Kasım 2009, Kadir Has Üniversitesi Hukuk Fakültesi, eds. Pervin Somer ve İpek Sevda Söğüt, 143-158. İstanbul: On İki Levha Yayıncılık, 2011.

Güney Tunalı, Işıl. Down Sendromundan Kaynaklanan Tazminat Davalarında Aydınlatmanın Kapsamı. Ankara: Seçkin Yayıncılık, 2022.

Hakeri, Hakan ve Reva, Zeynep. “Etik ve Boyutlarıyla Tasarım Bebek”. Tıp Hukuku Dergisi. 16/1 (2019): 157-188.

Hakeri, Hakan, Tıp Hukuku, Cilt II Özel Hükümler. Ankara: Seçkin Yayıncılık, 2022.

Hashiloni-Dolev, Yael, ““Wrongful Life”, In the Eyes of the Law, the Counselors and the Disabled” içinde A Life (Un) Worthy of Living-Reproductive Genetics in Israel and Germany, Yael Hashiloni-Dolev, Springer, 2007.

Kazemi, Mohammad, Salehi, Mansoor ve Kheirollahi, Majid. “Down syndrome: current status, challenges and future perspectives”, *Int J Mol Cell Med.* 5/1 (2016): 126-133.

Korkut, Sabriye vd. “Down Sendromunda İzlem, Prenatal İzleminde Karşılaşılan Zorluklar”, *Jinekoloji-Obstetrik ve Neontoloji Tıp Dergisi.* 15/2 (2018): 90-93.

Özkaya, Hande ve Bora, Elçin. “Genetik Tabanlı Tarama Testlerinde Genetik Danışmanlık”, içinde *Güncel Genetik Tabanlı Tarama Testleri*, ed. Haluk Akın, 12-15. Ankara: Türkiye Klinikleri, 2020.

Schlaikjaer Hartwig, Tanja vd., “Discordant non-invasive prenatal testing (NIPT) - a systematic review”. *Prenat Diagn.* 37/6 (2017): 527-539.

Şirin, Fevziye Burcu. “Prenatal Tarama Testleri ve Hücreden Bağımsız Fetal DNA”, *Med J SDU.* 27/ 2 (2020): 254-260.

Temizkan, Güler. “Tıpta Genetik Mühendisliği Uygulamaları ve Etik”, içinde *İleri Teknoloji Tıbbı ve Hekim-Hasta İlişkisi, Uluslararası Katılımlı 2. Tıp Etiği ve Tıp Hukuku Sempozyumu Bildiri Kitabı*, ed. Öztan Öncel ve diğerleri, 73-83. İstanbul: Nobel Kitabevi, 2006.

Tuncalı, Timur. “Down Sendromunun Nörobiyolojisi”, *Tıbbi Genetik Özel Sayı-Down Sendromu*, ed. Hatice Ilgın Ruhi (Türkiye Klinikleri:2024): 1-10.

Tuncer, Feyza Nur. “Genetik Çalışmaların Önemi ve Etik İlkeleri”, içinde *Uluslararası Gen Hukuku Sempozyumu*, ed. Özlem Yenerer Çakmut, 25-35. Ankara: Seçkin Yayıncılık, 2018.

Willems, Patrick vd. “The first 3,000 non-invasive prenatal tests. (NIPT) with the harmonytest in Belgium and the Netherlands”, *Facts Views Vis Obygn.* 6/1 (2014):7-12.

Yenerer Çakmut, Özlem *Tıbbi Müdahaleye Rızanın Ceza Hukuku Açısından İncelenmesi.* İstanbul: Legal Yayıncılık, 2003.

Yüreğir, Özge Özalp vd. “Prenatal (Doğum Öncesi) Tanı”, Arşiv Kaynak Tarama Dergisi. (2012): 80-94.

ACOG Practice Bulletin No. 163 Summary: Screening for Fetal Aneuploidy. *Obstet Gynecol*, 127/5 (2016) :979-981.

Medlineplus, “Genetic Testing” (Erişim Tarihi 19.07.2024), <https://medlineplus.gov/genetictesting.html>.

Next Genetic Center, “Genetik Test Türleri Nelerdir?” (Erişim Tarihi 19.07.2024), <https://www.nextgenetic.com/genetik-test-turleri-nelerdir/>

Nuffield Council on Bioethics Report, Published 01.03.2017, “Non-invasive prenatal testing: ethical issues”. (Erişim Tarihi 25.07.2024), <https://www.nuffieldbioethics.org/publications/non-invasive-prenatal-testing>.

T.C Sağlık Bakanlığı, Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Doğum Öncesi Bakım Yönetim Rehberi, Kadın ve Üreme Sağlığı Dairesi Başkanlığı Ankara, 2018, (Erişim Tarihi 25.07.2024), <https://dosyamerkez.saglik.gov.tr/Eklenti/28085/0/dogumoncesibakimyonetimrehberipdf.pdf>.

T.C Sağlık Bakanlığı, Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Riskli Gebeliklerde Yönetim Rehberi, Kadın ve Üreme Sağlığı Dairesi Başkanlığı Ankara, 2014, (Erişim Tarihi 25.07.2024), <https://dosyamerkez.saglik.gov.tr/Eklenti/21958/0/riskli-gebelik-yonetim-rehberipdf.pdf>.

T.C Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Araştırma, Geliştirme ve Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Dairesi Başkanlığı. Ankara, 2020. Gebelikte Fetal Kromozomal Anomali Taraması Amacıyla Uygulanan Testlerin Etkililik Analizi, (Erişim Tarihi 21.07.2024), <https://argestd.saglik.gov.tr/Eklenti/36631/0/gebeliktarama20200225pdf.pdf>.

World Health Organization (WHO) Human Genetics Programme, “Review of Ethical Issues in Medical Genetics 2003”, (Erişim Tarihi 25.07.2024), https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/68512/WHO_

Reklam Kurulu Kararı, Reklam Kurulu, D. 2021/5145, T. No. 327, (8.11.2022) <https://lexpera.com.tr>.

Yargıtay 11. Hukuk Dairesi, K. 2023/6782 (23.11.2023) <https://kazanci.com.tr>.

Yargıtay 3. Hukuk Dairesi, K. 2024/1111 (12.03.2024), <https://kazanci.com.tr>.