



M. A. Akşit Koleksiyonundan

Bilgi

14

Genetik Danışmanlık *

M. Arif Akşit**, **Nurettin Başaran**, ****

*Eskişehir Acıbadem Hastanesi Pediatrik Genetik çalışmasıdır.

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

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

Anomalili olan bebekler yanında sorunlu, kusur ve engelli olanlara yaklaşımlarda genetik geçiş ve olayın genetik kökeni akla gelmektedir. Bu açıdan Genetik Danışmanlık olgunun, anomalinin kavranması kadar, gelecek nesillere geçişi konusunda da fikir sahibi olmayı gerekli kılar. Bu şekilde malforme genin yayılımının önlenmesi önemli boyut olarak akla gelmektedir. Genetik Danışmanlık; laboratuvar çalışması (teknisyenlik) ve bilgi sunumu (internetten sağlanabilen açıklamalar) ötesi durumdur, bir sağlık, hekimlik aydınlatması ve öneriler boyutudur. Pediatrik Genetik Yandal olması, hekimlik yaklaşımını öne çıkarmaktadır.

Daha önceki algılarda, bazı toplumsal, özellikle kabile kültürlerinde genetik sorunlar bir kutsal boyut olarak irdelendiği izlenmektedir. Inka Medeniyetinde Albino'lu bebekler bir Güneşin Çocuğu olarak ele alınmakta, daha sonra kanserleşme ve yüzlerindeki güneş yanıklarının olması ile yine Güneşe kurban edilmektedirler. Avrupa'dan gelen istilacıların sarışın olması nedeniyle onlarla toplumun savaşmaması da bu nedenle olduğu söylenir. Genetik geçişin şeytan ile geçtiği düşünülerek malformasyonları olan insanların, ailelerin kovulması hikâye olsa da belirtilenler arasındadır. Belirli yaştan sonra (35 yaş üstü) kadınlarda görülen 21 Trizomi olguları da sıklıkla doğumu gizlenip, bebeklerinin ölümüne neden olunması da yine tarihte anlatılmaktadır.

Yönetim boyutunda karar veren kişi, sağlık yaklaşımlarında artık tek bir hekim tarafından olmadığı, bir konsey şeklinde yapılarak, her olgu, her bireye özgü oluşturulması, bir bakıma terziliğin yapılmasını gerekli kılar. Artık bilgilere ulaşmak kolay iken, buna karşın, yalın genetik bilgilerin arşivleri belirli uzmanlara ücretli olarak sağlanmaktadır. Yazar 1989 yılından bu yana POSSUM kullanarak, aktif kişilere katkı sağlamaya çalışmaktadır. Olay ben bilirim ötesine taşmıştır.

Karşılaşılan bir örnekte; çocuklarında hiperaktivite olduğundan yakınan bir aile elindeki yazılı genetik raporunda, literatür olarak eklenen kitap bilgisi ile saptanan kromozomal düzensizliklerin önemli olmadığı kendisine iletmiştir. Babada da aynı genetik durum saptandığı da aile ifade etmiş, bu bulgunun önemsiz olduğu vurgulanmıştır. POSSUM taraması ve OMIM incelemesi ([OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man](#)) ile bu kitap yayınından sonra 65 olgu yayınlandığı, otizm spektrumu gibi sorunlar iletildiği anlaşılmıştır. Burada otizm eski tanımlama ile hareketlerde ritüel davranışın olması iken, otizm spektrumunda tanısal halkayı eski tanımlanması

beklenilmez ve sadece bir hiperaktivite olması yeterli olduğu, yaş olarak daha küçük yaşlarda da şüphe olarak tanımlanabileceği algısı oluşmuştur. Artık otizm tanısı değil, otizm şüphesi, bulguları olarak sunulmaktadır. Bu açıdan eski yaklaşımda tanımlama tanı için yetersizken, yeni yaklaşımda otizm spektrumu ile olasılığın söz edilmektedir. Doğal olarak eskiden konulmayan tanı, şimdi olasılık olarak belirtilmektedir. Hasta; otizm veya hiperaktivite tanısı almadığı, ancak bir aktif çocuk olması nedeniyle ona göre yaklaşım belirtilmiştir. Dolayısıyla bu genetik boyutta bağlanmasa bile, bir vurgu olarak belirtilmektedir. Kısaca el elden üstündür, veriler güncellenerek irdelenmeli ama doğrudan bunun nedeni kromozomal denilmesi de kabul edilebilir olmamaktadır.

Bu Ünite genel Genetik Danışmanlık konusu irdelenecek, Genetik Danışmanlık İşlevi daha sonraki Ünite konusu olacaktır.

Özet

Genetik Danışmanlık

Amaç: Genetik Danışmanlık; Tıp Bilimi Uzmanlığı olarak, bir canlıyı oluşturan ana şifrenin genetik yapıda olduğu (kromozom, tek gen, multifaktöryel/poligenik), ayrıca epigenetik durum, bunun dışında daha sonra gelişen şişmanlık gibi boyutlarla oluşan metabolik sendrom gibi durumlar, zamanla yapıdaki genellikle oluşan bozuklukları bir Genetik Uzmanı bakışından, bireyi kitap bilgisi sunma ötesinde, bilimsel bireye özgü aydınlatma/bilgilendirme ve danışmanlık yapmaktır. Sorun, kusur, engelli olan bireyler açısından danışmanlık yapmanın anlamı; yaşamındaki süreci açıklamak, oluşumu anlaşılır şekilde sokmak ve ona göre bireyin/ailenin görüşlerini oluşturmaları, yaşamlarına boyut kazandırmanın sağlanması amaçlanmaktadır.

Dayanaklar/Kaynaklar: Genetik Danışmanlık konusundaki bazı yayınlar ile İnsan Hakları ve Hukuk temeli ile Tıp Bilimi bakışından açıklamaların boyutu irdelenmektedir.

Giriş: Genetik Danışmanlık; dün, bugün yapılan yaklaşımlar ötesinde, yarın gelecek için de yeniden yapılanmaktadır. Sadece engelli olanların bu durumun genetik geçişi aydınlatma yaklaşımının ötesinde, aile ile öncelikle gebelikte genetik danışmanlık ile gebeliğin sonlanması ve diğer intrauterin yaklaşımların sürecinden, zamanımızda ise sağlıklı bireylerin evlenmeden önce, kromozomal, tek gen/metabolik ve poli-genik etkileşimlerin ile genetik karakterlerin geçiş sürecinin bilgilenebilmesi ve buna göre hastalıklardan önlenme ve korunma boyutuna taşınmıştır. Geçmişte hastalardan tanı konulurken, erken tanı ve olasılık boyutu sayesinde genetik hastalıkların erken teşhisi yapıp, hastalık oluşmasının önlenmesi sürecine girmiştir. Engelli kişilerin tedavisi açısından da Genetik Danışmanlık önemli boyut kazanmaktadır. Tanı konulma yapısından öte, klinik Danışmanlık yapan Yandal Uzmanlık yapısına dönüşmüştür. **Yaklaşım:** Gebelikte tanı konulsa bile, yaşam hakkı nedeniyle tahliye edilmesinde hukuksal açıdan sorun olduğu, 10 Gebelik Haftasına kadar olan süreçte (embriyo döneminde) yaşam hakları anne ile bütünleşmiş ve anne yetkin iken, 10 Gebelik Haftasından sonra haklar ayrılmakta ve Sağlık Bakanlığının yayınladığı listede olma koşulu ile (insanlık işlevinin yapamayacak anomali durumları) 20 Gebelik Haftasına göre tahliye yapılabileceği, 20 Gebelik Haftasından sonra ise yaşayabilir olması açısından anne yaşamını tehdit eden durumlar dışında erken doğum yaptırılmayacağı hukuksal boyuta bağlanmıştır. Yaşam Hakkı, kesindir ve yoruma ve gerekçelere dayandırılmaz.

Sonuç: Genetik Danışmanlık boyutu Konsey şeklinde olması; Adli Tıp, Etik Anabilim Dalı, Çocuk Psikiyatrisi, Tıbbi Genetik yanında, Perinatoloji Yandal Uzmanı ile Neonatoloji Uzmanı olması gerekli görülmelidir. Danışmanlık yapabilmek için; a) bilgi sorgulama, b) tanıyı kesinleştirme, gerçek medikal boyuta gelme, c) aile ağacı ve geçişleri tanımlama, d) Medikal yaklaşımların planlanması, gerekirse Konsey kararı ve bilgilendirme, aydınlatma ile rıza, e) genetik danışmanlık gerekliliklerini yapma, tıbbi uygulama.

Yorum: Genetik Hastalıklar ile kısa bilgiler sunularak, genel Danışmanlık boyutu irdelenmiş ve İletişim boyutundaki öncelikler ile dikkat edilecekler de vurgulanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Genetik Danışmanlık, Genetik Danışmanlık Uzmanlığı

Outline

Genetic Counselling

AIM: For living organism, genetic codes are the major structural plan for developing and improving of a living organism, form one cell to a Human being. Other considerations like; chromosomal, single gene and multi-genic factors and epigenetic, obesity and other harms for the degenerating the mechanism, are also be considered for the transferring concept. General information on Genetic Counselling is documented, for

abnormal and for disability ones, for counseling and the process and the medical approach is noted at this Unit.

Grounding Aspects: The literature on Genetic Counselling is noted, thus, the Human Rights and Turkish Penalty Codes, and Medical Science is evaluated.

Introduction: Genetic Counselling is a progressive state, from past, to know, thus for future new concepts are in consideration. Not only for handicap and anomaly infants, and the genetic transmission, to nowadays, information before birth and medical applications at the at pregnancies, established and diagnostic techniques are most advanced stage. For future, all the person genetic codes will be estimated, the more advanced innovations be opened for discussion to healthy individuals, even before marriage, more information will be in act at chromosomal, one gene, polygenic diseases. For the treatment of the disability's infants, thus, special profession is established for Genetic Clinical Pediatric Counselling, a part of the laboratory investigations.

Conclusion: Even the diagnosis is confirmed, due to the Right to Life, the termination is only allowed before 10 Gestational Weeks, due to the combination of the unification of the Mother and embryo, thus, for 20 Gestational Weeks only at the Legally indicated abnormalities, but, after 20 Gestational Weeks, due to the pre-viable state, as only Mother Health is considering outside, the Right to Life will not be allowed, since, this regulations is strict and not to be widely evaluated, due to the European Council Regulations as the Turkish Penalty Code. Genetic Councils be established, with the professions, Ethics, Perinatology, Neonatology, Forensic Medicine, Medical Genetics and Pediatric Genetic.

The phases of Genetic Counselling are; a) information investigated and taken form the patient, b) family tree and genetic surveillance, c) confirm the diagnosis, medical reality, d) prenatal confirmation, the medical procedures, planning, e) Genetic Counselling, and medical Procedures after taken consent. The approach is not only medical, medical staff must be educated and be applied the cooperation and coordination by relation.

Key Words: Genetic Counselling and Genetic Profession for counselling

Giriş

Hekimlik; temelde insan hakları temelinde, bireyi öne çıkararak, öneri oluşturan, bilgilendirme yaprak tıbbi yaklaşım yapan kişidir.

Doktorlar bir tıbbi işlemi uygulamadan önce bireyin talebini, rızasını almaları gerekmektedir. Çocuklarda ise bu duruma aile karar vermektedir. Ancak zarar unsuru taşıyan ve yaşam ile ilgili konularda aileden rıza istenir, ama rıza verilmediği durumda hukuksal olarak tıbbi gerekenler yapılmalıdır. Yaşam Hakkı çerçevesinde olanlarda rıza şartı aranmaz. TCK göre ailenin çocuğa yaşam hakkı ihlali ile yaklaşımlarının savcılığa şikâyet ile doğrudan ailelerin tutuklandığı ve bebeklerin ailelerden alınıp, devlet bakımına alındığının örnekleri bulunmaktadır.

Genetik Danışmanlık konusunda Bilgi

Sunumu

Hekimlerin öncelikle konu hakkında yeterli ve etkin olabilmesi için, eğitilmeli ve beceri kazanmalıdır. Bu Ünite de Genetik Danışmanlık hakkında bilgilendirme yapılacaktır.

1) Genetic counseling

From Wikipedia

Genetic counseling is the process by which the patients or relatives at risk of an [inherited disorder](#) (or may be carrying a child at risk) are advised of the consequences and nature of the disorder, the probability of developing or transmitting it, and the options open to them in management and [family planning](#). This complex process can be separated into diagnostic (the actual estimation of risk) and supportive aspects.^[1]

Yorum

Genetik Danışmanlığın, ailesel bir risk taşıması ile gerekli olduğu vurgusu yapılmaktadır. Bu görüşe katılmadığımı ifade etmek isterim. Bu görüş eski uygulanan gerekçe olmaktadır.

Hekimlikte birinci derecede olan, sorun oluşmadan önce genel çerçevenin çizilmesi açısından yapılması düşünülmektedir. Bu nedenle başlıca 3 grupta irdelenmesi önemsenmelidir.

1) Sağlıklı bireylerde, anne olmadan önce, evlilik öncesi dahil bilgilendirme yapılmalıdır. Kan grupları, ailesel hikayeleri ve bazı bulguları bu açıdan ek olarak verilebilir. Kadın veya erkekte olan, Cutis laxa, kısa boy, sütlü kahve lekeleri gibi durumlar ayrıca aydınlatılabilir. Evlilik öncesinde basit düzeyde kan gruplarının bilinmesi ile olası sorunların varlığı bilinebilecektir. Bir stajyer hekim kendisinde Thalesemi minör olması nedeniyle amca çocuğu ile evlenmediğini ama çok farklı bölgeden bir hekim ile evlendiğini, sonuçta Thalesemi majör çocuğu olduğunu belirterek, tetkik yaptıramadığını da ifade etti. Standart olarak toplumda bazı taramaların yapılması bu açıdan önemlidir.

2) Bazı sorunların olması durumunda, miyop dahil major veriler, bunların genetik boyutları hakkında açıklamalar yapılabilir. Yukarıda belirtildiği gibi eğer sizde Thalesemi varsa, mutlaka eşinizden de talep edilmelidir.

3) Anomali durumlarında, altıparmak gibi birçok majör durum, açık olarak anlatılabilir. Burada bireylerin ansiklopedik bilgileri ve internetten bilim dışı olan bilgileri de aktarabilecekleri dikkate alınmalıdır. Bunların yazılı olarak not edilmesi ve sorulması talep edilmeli ve gerekirse geniş anlamda yapılmalıdır. Tam yapılamaması durumunda ise danışmanlardan destek alınması önerilir. Thalesemi olanlarda majör olasılığı dikkate alınarak erken gebelikte tanımlama ile önlenebileceği belirtilmelidir.

Sıklıkla Genetik Danışmanlığın saptanan bir sorun nedeni ile gündeme geldiği anlaşılmaktadır. Halbuki fenil Ketonüri açısından rutin bakılması ile bebeklerin sorun gelişmeden saptanması ile sorunsuz tam sağlıklı yaşamları olası olabilecektir. Burada belirtilen yaklaşım, Klasik Hekimlik yaklaşımı olduğu, Koruyucu Hekimlik ile Sağlıklı Bireylere yapılan Hekimlik yaklaşımların olmadığı görülmektedir. Diagnostik yaklaşım veya önerilerin ise, sağlıklı olma açısından ileri sürülmelidir. Örneğin RDS 'li bebeklerin daha sonraları alerji ve astım yakınmaları olabileceğinin belirtilmesi ile sigara gibi boyutlardan mutlak korunmasına dikkat etmelidir.

Genetic counselors

The [National Society of Genetic Counselors](#) (NSGC) officially defines genetic counseling as the understanding and adaptation to the medical, psychological and familial implications of genetic contributions to disease.^[2] This process integrates:

- Interpretation of family and medical histories to assess the chance of disease occurrence or recurrence.
- Education about inheritance, testing, management, prevention, resources
- Counseling to promote informed choices and adaptation to the risk or condition.

A genetic counselor is an expert with a [Master of Science](#) degree in genetic counseling. There are currently 37 accredited programs in the United States, four accredited programs in Canada, and six programs with the intent to become accredited ^[3]. In the United States they are certified by the American Board of Genetic Counseling. In Canada, genetic counselors are certified by the Canadian Association of Genetic Counsellors. Most enter the field from a variety of disciplines, including [biology](#)/ biological sciences and social sciences such as [psychology](#) ^[4]. Genetic counselors should be expert educators, skilled in translating the complex language of genomic medicine into terms that are easy to understand. Genetic counseling helps one to know the chances of inheritance of a genetic disorder so that people can make informed decisions.

Genetic counselors work as members of a health care team and act as [patient advocates](#) as well as genetic resources to physicians. Genetic counselors provide information and support to families who have members with [birth defects](#) or [genetic disorders](#), and to families who may be at risk for a variety of inherited conditions. They identify families at risk, investigate the problems present in the family, interpret information about the disorder, analyze inheritance patterns and risks of recurrence, and review available [genetic testing](#) options with the family.

Genetic counselors are present at high risk or specialty prenatal clinics that offer [prenatal diagnosis](#), pediatric care centers, and adult genetic centers. Genetic counseling can occur before conception (i.e. when one or two of the parents are carriers of a certain trait) through to adulthood (for adult onset genetic conditions, such as [Huntington's disease](#) or hereditary [cancer](#) syndromes).

Yorum

Genetik Danışmanlık, sadece genetik işlemlerin uzmanlığı olarak ele alınmamalıdır. Burada da tıbbi fizyoloji ötesinde psikiyatrik olarak, bireylere destek olunmalıdır. Aileler sorunlu bebekleri oldukları durumlarda, özellikle başka ülkelerde, sıklıkla birbirlerini suçlayarak, ayrıldıkları, ülkemizde ise ailelerin birbirlerine yaklaştıkları gözlenmektedir. Anomali boyutu fazla olmasa bile boşanmalara gerekçe olabileceği de unutulmamalıdır. Bir aile çocuğunda olabilecek durum için; a) öncelikle olasılık ve klinik boyutu, b) genetik geçiş hakkında bilgi

verilmesi, c) sorunu kabul ve daha sonraki yaşam için yapılacaklar iletilmelidir. Burada geniş ailelerde büyüklerin tutumları ile inanışlarının etkinliği, kültürel parametrelerin kararı oluşturması da önemsenmelidir.

Yukarıda vurgu da sorunların oluşması ile danışmanlık gündeme geldiği belirtilmektedir. Aşı dikkate alındığında, hastalık olmaması için yapılmalıdır, bu nedenle taramalar yapılması ile önlem gerekir. Bazı gruplarda aşı karışıklarının iletildiği, bu hastalıkların Tanrı oluşturmuş ise, ona yakalananların da Tanrı cezalandırmaktadır diyerek, aşı olmadıkları hatırlanınca, Veba salgını nedeniyle Avrupa'da ölenlerin de aynı gerekçeyi sundukları anımsanmaktadır.

Diyabet/metabolik Sendrom, erken tanı ve yaklaşım açısından buna örnektir. Sağlıklı yaşam, sağlıklı beslenme, ilk dönem, en az 6 ay tek anne sütü ile beslenme boyutu obesitenin oluşmaması açısından önemlidir. Daha sonra erken tanımlama ile kan şekerlerinin izlemi ve buna göre yaklaşım yapılması ise, olasılık azaltılabilmektedir. Obesitenin önlenmesi tek başına azaltıcı neden olabilmektedir. Bu açıdan Genetik Danışmanlar diğer bilim dalları ile birlikte olmalı, ortak Konseyler oluşturmalıdırlar. Perinatal Konseylerde; Pediatriyen/klinisyen, Neonatolog, Perinatolog, Etik/Deontoloji Uzmanı, gerekirse Adli Tabip ve Çocuk Psikiyatrisi ile genetik olarak; Pediatrik Genetik Yandal Uzmanı ile Tıbbi Genetikçi olması uygun bulunmalıdır.

Genetik Ülkemizde gerek klinisyenler olarak Yandal gerek Tıbbi Genetik olarak uzmanlık konusu olması ile farklı yaklaşımlar gündeme gelmeli, laboratuvar bilgi ötesine taşınmalıdır.

State licensure for genetic counselors

As of November 2017, 22 states require licensure to genetic counselors. These states are California, Connecticut, Delaware, Idaho, Illinois, Indiana, Kentucky, Massachusetts, Minnesota, Nebraska, New Hampshire, New Jersey, New Mexico, North Dakota, Ohio, Oklahoma, Pennsylvania, South Dakota, Tennessee, Utah, Virginia, and Washington. As of that time all other states besides Wyoming and Vermont were in progress of getting licensure and/ or in the rule making stage^[6].

Graduates from an American Board of Genetic Counseling (ABGC) accredited program who have met specific criteria are eligible to take the examination which is offered twice per year by the ABGC. Although not every company requires its counselors to possess a certification, the certification shows that the practitioner has met the standards "necessary to provide competent genetic counseling services".^[6]

Although genetic counseling has existed for over four decades, the first licenses for genetic counselors were not issued until 2002. Utah was the first state to do so. The [American Society of Human Genetics](#) (ASHG) has since encouraged more states to license genetic counselors before they are allowed to practice. The ASHG argues that requiring practitioners to go through the necessary training and testing to obtain a license will ensure quality genetic services as well as allow for reimbursement for counselors' services. Laws requiring licensure ensure that "professionals who call themselves genetic counselors are able to properly explain complicated test results that could confuse patients and families making important health decisions".^[7]

Reimbursement and recognition

Insurance companies usually do not reimburse for unlicensed genetic counselors' services. Patients who may benefit from genetic counseling may not be able to afford the service due to the expensive out-of-pocket cost. In addition, licensure allows genetic counselors to be searchable in most insurance companies' databases which gives genetic counselors increased opportunities for earning revenue and clients the opportunity to see "the level of coverage insurers provide for their services".^[7]

Yorum

Ülkemizde Tıbbi Genetik, uzmanlık dalı olup. Pediatri Genetik Yandal Uzmanlığı ise yeni oluşturulmuş, ilk defa 2015 yılında yetkin ve yeterli olanlara verilmiştir. (NOT: Yazar Ülkemizin ilk Pediatri Genetik Uzmanlarından). Amerika Birleşik Devletleri'nde ilk defa 2002 yılında Utah Eyaletinde verildiği, 2017 Yılında da 22 Eyalette lisans düzeyinde olduğu belirtilmektedir. Burada Tıbbi Genetik Bilim Dalı ile Genetik Danışmanlık kavramlarının farklı olduğu, farklı yaklaşımlar gerektirdiği algılanmalıdır.

Patients Any person may seek out genetic counseling for a condition they may have inherited from their biological parents.

A woman, if pregnant, may be referred for genetic counseling if a risk is discovered through [prenatal testing](#) (screening or diagnosis). Some clients are notified of having a higher individual risk for [chromosomal abnormalities](#) or [birth defects](#). Testing enables women and couples to make a decision as to whether or not to continue with their pregnancy and helps provide information that can be used to prepare for the birth of a child with medical issues.

A person may also undergo genetic counseling after the birth of a child with a genetic condition. In these instances, the genetic counselor explains the condition to the patient along with recurrence risks in future children. In all cases of a positive family history for a condition, the genetic counselor can evaluate risks, recurrence and explain the condition itself.

Individuals may seek out genetic counseling based on a known family history of disease, such as cancer. In the context of hereditary cancer, family history of breast, ovarian, pancreatic, colorectal, uterine, and prostate cancers are particularly relevant. Rare cancers, multiple cancers in a single individual, and particular cancer clusters (such as breast and ovarian, or uterine and colorectal) may be a good indication to seek out genetic counseling.

There is a growing need for genetic cancers in cardiology, neurology, and other burgeoning specialties such as psychiatry.

Yorum

Burada da Genetik Danışmanlık, sorun, kusur ve engeli olan veya sekelli olgular temelinde değil, sağlıklı, sorunlu ve hasta olanlarda da etkin olmalı, insana destek, yardım yapmalıdır.

Üniversitede Genetik Dersleri içinde ve/veya Pediatri Bilim Dalı Dersleri içinde Genetik Danışmanlık dersleri verilmiştir. Bu açıdan Hekim adaylarına çeşitli düzeyde sadece bilgi aktarımı değil, belirli irdeleme becerisi de sağlanmaya çalışılmıştır.

Aile hikayesinde kromozomal hastalıklar daha kesin ise de tek gen olanlar ile multi faktöriyel olanlar, örneğin diyabette oluşumlar genetik tam olsa bile dörtte bir oranında gerçekleşmektedir. Buna rağmen, obesite ve diğer etkileşimlerin önemli rolleri bulunmaktadır.

Counseling session structure

The goals of genetic counseling are to increase understanding of [genetic diseases](#), discuss disease management options, and explain the risks and benefits of testing.^[9] Counseling sessions focus on giving vital, unbiased information and non-directive assistance in the patient's decision-making process. Seymour Kessler, in 1979, first categorized sessions in five phases: an intake phase, an initial contact phase, the encounter phase, the summary phase, and a follow-up phase.^[9] The intake and follow-up phases occur outside of the actual counseling session. The initial contact phase is when the counselor and families meet and build rapport. The encounter phase includes dialogue between the counselor and the client about the nature of screening and diagnostic tests. The summary phase provides all the options and decisions available for the next step. If patients wish to go ahead with testing, an appointment is organized and the genetic counselor acts as the person to communicate the results. Result delivery can happen both in person or via phone. Often counselors will call out results to avoid patients having to come back in as results can take weeks to be processed. If further counseling is needed in a more personal setting, or it is determined that additional family members should be tested, a secondary appointment can be made.

Yorum

Burada sıklıkla kromozomal danışmanlıktan söz edildiği için, aile ağacı gibi kalıtsal diğer bireyler öne çıkarılmaktadır. Ancak diğer hastalıkların da genetik geçişli olanları olabilir.

Reasons for testing

Families or individuals may choose to attend counseling or undergo prenatal testing for a number of reasons.^[10]

- Family history of a genetic condition or chromosome abnormality
- Molecular test for [single gene disorder](#)
- Increased maternal age (35 years and older)
- Increased paternal age (40 years and older)
- Abnormal maternal serum screening results or [ultrasound](#) findings
- Increased [nuchal translucency](#) measurements on ultrasound
- Strong family history of cancer
- Predictive testing for adult-onset conditions

Yorum

Burada test için yapılacaklar belirtilmekte; 1) kromozom anormallikleri için ailelerden incelemeler, 2) tek gen sorunları için moleküler testler, 3) 35 yaş üstü annelerin durumu, 4) babanın da 40 yaş üstünde olması, 4) ultrasonlarda gebelikte sorunların tespit edilmesi, 5) ense şeffaflığı/kalınlığı ile giden genetik sorunlar irdelenmelidir, 6) kanser hikâyesi olan aileler, 7) erişkinde gelişebilen sorunların ön verileri saptanabilir.

Detectable conditions

Many disorders cannot occur unless both the mother and father pass on their genes, such as [cystic fibrosis](#); this is known as [autosomal recessive](#) inheritance. Other [autosomal dominant](#) diseases can be inherited from one parent, such as [Huntington disease](#) and [DiGeorge syndrome](#). Yet other genetic disorders are caused by an error or mutation occurring during the cell division process (e.g. [aneuploidy](#)) and are not hereditary. Testing can reveal conditions that, while debilitating without treatment, are mild or asymptomatic with early treatment (such as [phenylketonuria](#)). Genetic tests are available for a number of genetic conditions, including but not limited to:

- [Down syndrome](#)
- [Sickle-cell anemia](#)
- [Tay-Sachs disease](#)
- [Muscular dystrophy](#)

Yorum

Kistik fibrozis majör yapıda olsa bile, klinik hafif olabilir. Bu nedenle kistik fibrozis taramaları danışmanlıkta eski değerini kaybetmiş olduğu söylenebilir. Otozomal dominant geçişlerde her aşamada bireylerde bir durum saptanması beklenilmektedir.

Hereditary cancer

Patients may be referred to a genetic counselor based on the diagnosis, or a strong family history of cancer. It is estimated that only 5-10% of cancers are [hereditary](#), meaning that these cancers are due to a [gene mutation](#) that has been passed down in the family.^[11] Some examples of known cancer syndromes are [hereditary breast and ovarian cancer syndrome](#), [hereditary non-polyposis colorectal cancer](#) and [Li-Fraumeni syndrome](#).^[12] Meeting with a genetic counselor before undergoing genetic testing will help an individual to understand the test and what the results may mean for themselves and their family. Once the results are received, genetic counselors can help the patient to understand a positive or negative result. This counseling may involve providing emotional support, discussing recommendations for preventative care, screening recommendations or referrals to support groups or other resources.^[13] For patients who have already been diagnosed with cancer, a positive test result may influence how the cancer is treated.^[13]

Yorum

Genetik hastalıklarda kanser olasılığı belirtilmekte ise de bunun daha önce ve erken tetkikler ile saptanması yaşam süreci açısından önemlidir. Kanser ilerlemeden erken tanınmaktadır.

Genetic counselors as support

Genetic counselors provide supportive counseling to families, serve as patient advocates and refer individuals and families to community or state support services. They serve as educators and resource people for other health care professionals and for the general public. Many engage in research activities related to the field of medical genetics and genetic counseling. The field of genetic counseling is rapidly expanding and many counselors are taking on "non-traditional roles" which includes working for genetic companies and laboratories.^[citation needed] When communicating increased risk, counselors anticipate the likely distress and prepare patients for the results. Counselors help clients cope with and adapt to the emotional, psychological, medical, social, and economic consequences of the test results.

Each individual considers their family needs, social setting, cultural background, and religious beliefs when interpreting their risk.^[14] Clients must evaluate their reasoning to continue with testing at all. Counselors are present to put all the possibilities in perspective and encourage clients to take time to think about their decision. When a risk is found, counselors frequently reassure parents that they were not responsible for the result. An informed choice without pressure or coercion is made when all relevant information has been given and understood.

Yorum

Genetik Danışmanların ailenin sorunlarını bilmesi ile, bir bakıma aile danışmanı boyutunda da olmaktadır. Bu açıdan psikiyatrist ile yakın destek alınmalıdır.

Prenatal genetic counseling

If an initial noninvasive screening test reveals a risk to the baby, clients are encouraged to attend genetic counseling to learn about their options. Further prenatal investigation is beneficial and provides helpful details regarding the status of the fetus, contributing to the decision-making process. Decisions made by clients are affected by factors including timing, accuracy of information provided by tests, and risk and benefits of the tests. Counselors present a summary of all the options available. Clients may accept the risk and have no future testing, proceed to diagnostic testing, or take further screening tests to refine the risk. Invasive diagnostic tests possess a small risk of [miscarriage](#) (1-2%) but provide more definitive results. While families seek direction and suggestions from the counselors, they are reassured that no right or wrong answer exists. When discussing possible choices, counselor discourse predominates and is characterized by examples of what some people might do. Discussion enables people to place the information and circumstances into the context of their own lives.^[15] Clients are given a decision-making framework they can use to situate themselves. Counselors focus on the importance of individual choice based on the experiences, morals, and viewpoints of the couple/individual/family. Testing is offered to provide a definitive answer regarding the presence of a certain genetic condition or chromosomal abnormality. There is often no therapy or treatment available for these conditions, and as such parents may choose to terminate the pregnancy.

Yorum

Aileler eski kabile ve tarım kültüründe temel amacın yeni nesil oluşturma ve bunun sayıca üstün olması temel iken, az bile olsa, iyi eğitilmiş ve toplumda birey olarak insan sıfatını layığı ile taşıyan birey olması zamanımızda arzu edilmektedir. Artık çocuk sahibi olmak yaşama engel değil, yaşamda katkı sağlayan ve mutluluk veren olmalıdır.

Bazı Ülkelerde erken yaşta evladının olması, evlenmeden çocuk sahibi olarak tek kadın veya tek erkekli, mini aile yapısı oluştuğu gözlenmektedir. Bu oran Danimarka'da %65 oranında olduğu belirtilmektedir. Amaç ne olursa olsun, sosyolojik bir anne/babalı yapı olmaktadır. Bazı ileri sürülen gerekçeler; bebek için devlet tarafından ek gelir verilmesi, iş sağlanması açısından da kolaylıkların sağlandığı bir yapı oluşturarak, mini düzeyde de olsa, kendisine özgü bir evi, yuvası olmasıdır. Bu durumda tek çocuk prensibi ile sağlıklı olma koşulu örtüşmekte ve Genetik Danışmanlık öne çıkmaktadır. Tüp bebek ile, gebelikte sorunların olması ile, müdahaleli

doğumların sayısı da artmaktadır. Gebelik boyutu artık gebe kalmadan önce, anne ve baba adayının çok detaylı sağlık kontrolleri ile bebeğin sağlıklı olabilmesi için gerekenlerin yapılmasının önemi belirginleşmektedir.

Referral

After attending prenatal counseling, women have the option of accepting the risk revealed and having no further investigations during their pregnancy. They may choose to undergo noninvasive screening (e.g. [ultrasound](#), [triple screen](#), [cell-free fetal DNA screening](#)) or invasive diagnostic testing ([amniocentesis](#) or [chorionic villus sampling](#)).

After counseling for other hereditary conditions, the patient may be presented with the option of having genetic testing. In some circumstances no genetic testing is indicated, other times it may be useful to begin the testing process with an affected family member. The genetic counselor also reviews the advantages and disadvantages of genetic testing with the patient.

Yorum

Artık Perinatal ve Neonatal uzman merkezlerin oluşması ile sevk zincirleri kurulmuş, gebe durumunda bile bebeğin bakılacağı yere helikopter ve uçak ile özel tıbbi sevkler olabilmektedir. Burada önemli olan bölge değil, bu soruna yaklaşım yapabilecek yerlere sevk gerekmektedir. Türkiye’de 112 tüm Neonatal bakım ünitelerinin (yoğun bakım, hasta ve rutin bakım) yataklarının sertifikalı olanların, listesinin elinde olması ile doğrudan uygun olan yerle iletişime geçerek sevkler yapılabilmektedir.

Attitudes toward counseling

The plethora of information available can be overwhelming and counselors spend a large proportion of time clarifying details. Prenatal screening was first introduced nearly four decades ago yet gaps still exist in public knowledge about the screening program. The general public is familiar with [Down syndrome](#) (trisomy 21), but is not aware of more uncommon conditions such as trisomy 18 (historically known as [Edwards syndrome](#)) and trisomy 13 ([Patau syndrome](#)). Clients are usually aware of diagnostic testing from friends, TV/press, or because of family history.

No simple correlation has been found between the change in technology to the changes in values and beliefs towards genetic testing.^[16]

Yorum

Genetik Danışman bir bakıma gelecekte olacak şeyi biliyormuş gibi bir algı oluşturmaktadır. Saptadığı intrauterin gerçek veri olsa bile aileler buna güven duymalarında sorunlar olabilmektedir. %30 görülme oranı bir bakıma yüksek olsa da diğer taraftan %70 görülmemeye anlamını taşımaktadır. Bu nedenle, olumlu bakma ile olumsuz bakan kişilerin bakış açısına göre yorum yapan ailenin ruhsal, sosyal yapısı da empati yaparak algılanmaya çalışılmalıdır. Kararların temel olarak Yaşam Hakkı olması önemsenmelidir. Birçok yaklaşımda, termine etme önerisi yapılmamalıdır. “*Trizomi 21 olduğu öngörülmektedir, tahliye hakkınız 10 gebelik haftasına kadar vardır, kararınızı buna göre oluşturun*” denilmelidir, evet, hayır veya olmalı, olmamalı kelimeleri kullanılmamalıdır.

Psychotherapeutic

"Whether the process of genetic counseling is a form of [psychotherapy](#) is up for debate". The relationship between the client and counselor is similar as are the goals of the sessions. As a psychotherapist aims to help his client improve his wellbeing, a genetic counselor also helps his client to address a "situational health threat that similarly threatens client wellbeing". Due to the lack of studies which compare genetic counseling to the practice of psychotherapy, it is hard to say with certainty whether genetic counseling can be "conceptualized as a short-term, applied, specific type of psychotherapy". However, there few existing studies suggest that genetic counseling falls "significantly short of psychotherapeutic counseling" because genetic counseling sessions primarily consist of the distribution of information without much emphasis placed on explaining any long-term impacts to the client.^[21]

Yorum

İnsanlar duygusal boyutlu varlıklardır ve bilim ötesinde sosyal ve ruhsal olarak etkilenmeleri ve etkileşimleri doğaldır. Bu olumlu olması ötesinde, olumsuzluklarda beklenmelidir. Burada çözüm sert ve tavizsiz olma veya taviz verme olarak bakılmamalıdır, sevgi ile yaklaşma temel ilke ve yaklaşım şekli olmalıdır. Kötülükler de ancak sevgi ile temizlenebilir. Fiile kızılır ama faile kızılma değil, gerekirse onu izole etmeli, sizi etkilemesi önlenmelidir. Psikoterapinin, kısaca iletişim kazalarının çözümü yine etkin, doğru ve insancıl iletişim kurmaktır. Etkin ve verimli olması da empati ile ve sevgi ile yaklaşmak olmalıdır.

Bir boyut olarak aileler bebeklerinin okuyup, bir meslek sahibi olup olamayacağını sorabilirler. Elbet biz geleceği bilemeyiz, Trizomi 21 veya otizmi olup, yaşına uygun sınıfa giden bilindiği için, eğitimin mucizeler yaratabildiği de görülmüştür. Sağlıklı bebeklerin zaman içinde

okumamasının olduğu da bir realitedir. Bu açıdan her bireye özgü, eğitilecek çok şey vardır prensibi ve eğitimin düşüncesi, bireyin kapasitesine göre gelişmesi ve değişimi amaçlanması amaçtır.

Psychiatric

Psychiatric genetic counseling is a controversial topic among many in the medical community. Some question its legitimacy due to the unknown cause of many [psychiatric disorders](#). While many disorders have shown to have a genetic basis in [twin studies](#), such knowledge means little for psychiatric genetic counseling if the exact genetic mechanism is still unknown. Those who support psychiatric genetic counseling argue that doctors can now do much more than offer risk estimates. Psychiatric genetic counselors can help "dispel mistaken notions about psychiatrist disorders, calm needless anxiety, and help those at risk to draw up a rational plan of action based on the best available information".^[22]

Yorum

Psikiyatrik hastalıklarda Genetik Danışmanlık, bu konuda kendini yetiştirmiş, yeterli ve etkin bir Psikiyatrist ve Psikolog ile birlikte irdelemek önemlidir. Karar yanında iletişimlerde de esnek olmak ve devamlı değişime açık olmak önemlidir.

2) Genetic Counseling (Türkçe)

“**Genetic Counseling**” başlığı ile Wikipedia’dan aşağıdaki alıntı yapılmıştır. ([www.wikipedia/genetic counseling](http://www.wikipedia/genetic_counseling))

Genetik Danışmanlık

Genetik danışmanlık advice/öneri sunmaktır; Hasta bebek veya birey ile ailelerine genetik hastalıkların; a) riskleri, b) sorunun doğası ile izlem/gelişim durumları, c) hastalığın geçiş durumlarını, d) aile planlanması v Genetik Danışmanlık e yapılanması konusunda görüşlerin aktarılması şeklinde özetlenebilir.

Genetik danışmanlık tanısıl yaklaşım ile destekleyici/tedavi edici yaklaşımlardan ayrılmalıdır. Hasta bebek veya gebelikte sorunların aileye aktarılması konusunda hekimlere de danışmanlık yapar, öneriler sunmaktadır.

Genetik Danışmanlar

National Society of Genetic Counselors (NSGC=Ulusal Genetik Danışmanlar Birliği) resmi olarak **genetik danışmanlığı**; hastalıkların genetik katkılarında, tıbbi, psikolojik ve ailesel uygulamalarda **uyum/adaptasyon ve kavrama/anlaşılma** olarak **tanımlamaktadır**.

Bu işlem;

- Hastalığın oluşması veya tekrarlamasının saptanmasının olasılığı için aile ve tıbbi hikâyenin değerlendirmesinin yapılması
- Ailesel geçiş, testler, analizler, tedavi, önlenmesi ve kaynaklar/imkânlar
- Risk ve sorunlar üzerine uyum ile bilgilendirme ile seçenekler önermek üzere danışmanlık yapmak

Genetik Danışmanlık için çeşitli disiplinler ilgilenmektedir. Bunlar; **biyoloji, genetik, hemşirelik, psikoloji, toplum hekimliği ve sosyal çalışmacılardır**. Genetik danışmanlar uzman eğitimci olmalıdırlar.

Genetik danışmanlar;

- Sağlık bakımında bir ekip olarak çalışmalıdırlar
- Hastanın savunucusu, avukatı olmalıdırlar
- Hekimlerin genetik açıdan bilgilerinin iletilmesinde katkı sağlamalıdırlar.
- Hastalara/ailelere bilgilendirme desteğini yapmalıdırlar
- Doğum özürleri veya genetik bozuklukları olanları desteklemelidirler
- Birçok ailesel sorunlarda risklerin hesaplanmasında katkı sağlamalıdırlar.
- Ailelere genetik testler konusunda eğitim sağlamalıdırlar
- Konsepsiyon öncesi bilgilendirme, seçenekler sunmalı
- Daha ileri yaşlarda olabilecekler konusunda erken bilgilendirme sağlamalıdırlar (Huntington korea, herediter kanser sendromları gibi)
- Prenatal tanı, pediatrik bakım merkezleri, yetişkin genetik klinikleri konusunda bilgilendirmelidirler.

Hastalar

- Biyolojik ebeveynlerinden dolayı herhangi bir genetik sorun olasılığı durumlarında
- Gebe bir kadının etik taramaları sırasında bazı genetik sorunların (kromozomal bozukluklar, doğum defektleri, Malformasyonlar) olasılığı durumlarında
- Doğumdan sonra, genetik sorunları olan çocukların irdelenmesi gerekli olmaktadır.

Danışma konsey yapılanması

Genetik Danışmanlıkta hedef, genetik hastalıkların anlaşılması, tedavi seçeneklerinin ortaya konulması, risklerin, testlerin katkıları ile genetik hastalıkların tanımlanması ve yapılacakların planlanmasıdır. Genetik danışma konseyleri; yaşamsal, net ve doğrudan bilgilendirme yapmalıdırlar. Hastanın kararına doğrudan etki etmemeli, ikna çalışması yürütmemeli, kendi rızası ile bağımsız karar vermesi sağlanmalıdır. Seymour Kessler, Genetik Danışmanlığı 1979 yılında, ilk planda 5 faza kategorize etmiştir.

1. Başvuru safhası
2. Başlangıç temas/iletişim safhası
3. Değerlendirme, karşılaştırma safhası
4. Özet safhası
5. İzlem ve takip safhasıdır.

Başvuru ve izlem gerçek danışmanlık konsey sürecinden sonra olmaktadır.

Değerlendirme safhasında; danışman ile müdavi/sorumlu hekim, hasta/aile arasında gerçek danışmanlık yapılması aşamasıdır. Testlerin yorumlanması yapılmalıdır.

Testlerin tercihi ve uygulamaların seçilmesi sırasında, genetik danışman, sonuçları irdeleyen konumunda olmaktadır.

Genetik Danışmanlık için Gerekçeler ve sonuçlar

Bireyler ve aileler danışmanlık için birçok gerekçelerle başvurumaktadırlar. Bunlar;

- Kromozomal sorunları veya genetik durumları olan ailelere danışmanlık
- Tek gen bozuklukları için Moleküler test
- Maternal yaşın 35 ve üstü olması durumunda
- Baba yaşının (Paternal) 40 yaş ve üzeri olması durumunda
- Maternal serum taramalarının ve ultrason bulgularında anormallikler olması
- Ultrasonda Nukal şeffaflık (kalınlık) olması durumunda
- Ailede güçlü kanser olması durumlarında
- Olgun yaşta gözlenen hastalıklar için tanımlayıcı (prediktif) testlerin yorumlanması amacı ile GENETİK DANIŞMANLIK ÖNGÖRÜLMEKTEDİR.

Tanımlanabilen Durumlar

- Birçok durumlarda anne ve babadan genler geçtikten sonra oluşmaktadır. Kistik fibrozis örnek tanı olarak sunulabilir.
- Huntington hastalığı ve DiGeorge sendromları da tek taraflı ailesel olarak geçiş göstermektedir.
- Bazıları hücre bölünmesi ile bir mutasyon veya hata ile oluşabilmektedir (trizomi gibi).
- Bazı durumlarda da saptanması ile derhal tedavi yaklaşımlarına başlanılmalıdır (Fenilketonüri gibi).

Genetik testler başlıca aşağıdaki hastalık/durumları kapsamalıdır.

- Down sendromu/21 trizomi
- Sickle-cell anemia
- Tay-Sachs hastalığı
- Spina bifida
- Muscular dystrophy
- Mental retardation

Genetik Danışmanlar destekleyici olarak

Genetik Birliktelik/ittifak/Alliance yaklaşımı genetik danışmanların temel destekleyici işlevidir.

- Bireye ve aileye destekleyici olmalıdır.
- Hasta haklarının savunucusu ve avukatı olmalıdır
- Aile veya topluma, kamuya destekleyici hizmet sunmalıdır.
- Eğitici olarak; sağlık hizmeti sunan, tıp fakülteleri, ayrıca toplumun eğitilmesi birlikte yapılmalıdır.
- Tıbbi genetik ve danışmanlık ile ilgili olarak araştırmaları yapmalı veya katkı sağlamalıdır.
- Geleneksel rollerden ayrı olarak, gelişen modern tetkik ve yaklaşımlar açısından firma ve laboratuvarlarla iş birliği yapılmalıdır.
- İletişim sorunları veya kazaları olması durumunda sağlık personeline, hasta hakları temelinde destekleyici olması beklenir. Ruhsal, psikolojik, tıbbi, sosyal, ekonomik ve diğer iletişim ve ilişkilerde temel alınan hususları dikkate almalıdır.
- Her birey, aile gereksinimleri, sosyal durumu, kültürel yapısı, inanışları, duyguları risklerin değerlendirmesinde farklı olarak ele alınarak yapılmalıdır. Bilgilendirme ve rıza, ikna ile değil, karşılıklı konunun bağımsız olarak irdelenmesi ile oluşmalıdır.

Prenatal genetik Danışmanlık

Bebekte risk olmasının ortaya konulması ile birlikte, genetik danışmanlık olarak bilgilendirme işlevi yapılmalıdır.

Ailenin karar oluşturabilmesi açısından doğru bilgilendirme yapılması gereklidir.

Amnion sentez dahil CVS gibi işlemler ile düşük olasılığı olduğu (%1-2) iletilmelidir.

Cevaplar açık, net ve bilimsel doğruluk taşınmalıdır. Seçenekler sunulmalıdır.

Bazı durumlarda kesin sonuç verebilirken, bazı durumlarda kesin sonuç vermeyebilmektedir.

Genellikle gebeliğin tedavisi gibi seçenek olmamaktadır.

Refere edilmesi, sevk

Genetik Danışmanlık yapılan kadınlar; non invazif olmayan tetkikler (üçlü tarama, hücreden arınmış fetal DNA gibi) yanında invazif (Amniosentez, CVS gibi) işlemler de önerilebilmektedir. Burada seçim yapabilmelidir.

Danışmanlığa doğru tutumlar

Bu öneriler genetik danışmanlık için zaman yarışı şeklinde olmaktadır. Gebelik terminasyon açısından kısıtlı süre olmaktadır.

Bazı tetkikler yeni olarak tanımlanmıştır. Genel açıdan Down syndrome (Trizomi 21) varken ek olarak trizomi 18 (tarihsel olarak Edwards syndrome) and trizomi 13 (Patau syndrome) genel TV ve basın kanalı ile ailelerin öğrendiği hastalıklar olarak ortaya çıkmıştır.

TEKNOLOJİDEKİ DEĞİŞİKLİKLER İLE GENETİK TESTLER HAKKINDAKİ İNANIŞLAR arasında hiçbir korelasyon olmadığı ortaya konulmuştur, fark bulunmamıştır.

Yorum

Burada konu Türkçe olarak sunulmaktadır.

Özet olarak belirtilebilecek sevgi temelinde yaklaşmak olmalıdır. Bilgi temelinde, sadece verileri ve literatürleri sunmak olgu kadar sağlık personeli de tatminden uzaktır. İletişim ve ilişki sağlanmasının anlamı, aynı düzeyde ve aynı boyutlarda olmasının aktif yürütülebilmesidir. Karşı taraf sizin içinizdeki sevgiyi algılamalıdır.

3) “Genetik Danışma”

“**Genetik Danışma**” başlığı ile Wikipedia/TR ’dan aşağıdaki alıntı yapılmıştır. ([www.vikipedi/genetik danisma](http://www.vikipedi/genetik_danisma))

Genetik danışma, ailevi bir hastalığa yakalanmış kişilerin, gelecek nesillerinin, birinci dereceden ve ikinci dereceden yakın akrabalarının bu hastalığı taşıma riskini açıklayan ve bu kişileri olası sonuçlara karşı bilgilendiren hizmete denir. Kesinlikle uzman kişilerden genetik danışma alınmalıdır, aksi takdirde istenmeyen sonuçlara neden olabilir.

Genetik danışma da ailelerin soy ağacı çıkarılır.

Süreç

Genetik danışma süreci içinde ailelerin soy ağacı çıkarılır ve bilinen tüm üyeler ile ilgili sağlık durumları belirlenir; eldeki tüm tıbbi veriler incelenir; tanıyı koymak ya da doğrulamak için gerekli genetik testler gerçekleştirilir. Sonuçta aile veya kişide söz konusu genetik hastalığın olup olmadığı, varsa hastalığın ne olduğu, uzun sürede nasıl seyredeceği, yaratabileceği problemler, sonuçları ve alınabilecek önlemler, varsa tedavisi hakkında bilgi verilebilir. Ailedeki diğer kişilerin veya doğacak çocukların söz konusu genetik hastalıklar açısından taşıyabilecekleri risk belirlenir. Hastalığın gebelik sırasında teşhis (doğum öncesi tanı) olanağının olup olmadığı saptanır; doğum öncesi tanı yaklaşımları anlatılır; testleri kabul eden ailelerde, uygun koşullarda bu yaklaşımlar gerçekleştirilerek, gebelik sırasında söz konusu genetik hastalığın tanınması sağlanır ya da alternatif yaklaşımlar gerçekleştirilir.

Genetik danışma uygulaması

1. Eşlerden en az birisi genetik bir hastalığa sahipse,
2. Eşlerden en az birisinin akrabalarında kalıtsal hastalık varsa,
3. Genetik hastalığı olan çocukların aileleri,
4. Eşlerden en az birisi genetik bir hastalığın taşıyıcısı ise,
5. Akraba evliliklerinde,
6. Hamilelik süresince ışın ya da ilaç tedavisi durumunda,

7. Alkol-uyuşturucu kullanımı ile hamilelikte viral enfeksiyon geçirilmesi,
8. İleri yaşta anne olma riskleri konusunda bilgilenmek amacıyla,
9. Tekrarlayan düşük durumlarında,
10. Doğum öncesi tanı planlanan ailelere genetik danışma önerilmektedir.

Genetik danışma verilmesi

- Özel ve devlet hastanelerindeki genetik uzmanı doktorlar
- Üniversitelerdeki akademisyen ve araştırmacı genetik bilim insanları
- Özel ve devlet genetik tanı merkezleri genetik danışma verebilecek kişiler ve kurumlardır.

Yorum

Türkçe olan Wikipedia 'dan alıntılar yapılmış ve konuya daha kısa olarak değindiği görülmektedir. Genetik Danışmanlık, genetik tanı konulması ile ayrılmaktadır. Bu açıdan bu yaklaşımın temel 3 boyutu vardır.

Genetik Danışmanlık Birimleri:

- Genetik Tanı Merkezi
- Genetik Danışmanlık
- Uygulanacak işlem birimi: Perinatoloji, cerrahi birimler

Eskişehir Anadolu Üniversitesi ve daha sonra adı değiştirilen Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi bünyesinde oluşan GENTAM (Genetik Tarama ve Araştırma Merkezi) üst yönetimi, Tıbbi Genetik Uzmanı; Prof. Dr. Nurettin Başaran, Neonatolog, Pediatrişyen; Prof. Dr. M. Arif Akşit ve Kadın Hastalıkları ve Doğum Uzmanı; Prof. Dr. Hikmet Hassa oluşturmaktaydı. Bu açıdan bu üç birim temelinde diğer uzmanlarda konseye katkıda bulunmaktaydılar.

4) What Is Genetic Counseling?

<https://www.webmd.com/a-to-z-guides/what-is-genetic-counseling#1>

Many health conditions run in families. Doctors call these "genetic" or "hereditary" conditions. If you have a parent or grandparent with a serious health problem, you may want to know if you're at high risk for the disease. Likewise, you may want to know if you or your partner could pass along a hereditary condition to your [baby](#).

To get some answers to these questions, you might consider [genetic counseling](#). Genetic counselors do more than just help you understand the chances that a hereditary condition could pass from one generation to another. They can also help you deal with the emotional side of how genetic conditions can affect a family.

Who Gets Genetic Counseling?

You might consider it if you're worried your [baby](#) will be born with a [birth defect](#) that has affected other family members.

You might also look into it if your parents or other relatives have a certain health issue, like [cancer](#) or Parkinson's disease. [Genetic testing](#) will reveal whether you carry the genes that make it more likely that you, too, will develop those conditions.

There are many other reasons to seek out genetic counseling. For instance, if you're:

- Planning to have a [baby](#) and want to learn more about screening for genetic conditions
- A woman who has had trouble [getting pregnant](#) or had several [miscarriages](#)
- A mother who had a [baby](#) with a genetic [birth defect](#) and are concerned about it happening again
- Curious about your family's history of genetic conditions
- Looking for screening information about genetic conditions common in specific ethnic groups, such as sickle-cell [anemia](#) among African-Americans
- Seeking information on how genetic testing is done

Genetic counselors are trained in psychological [counseling](#), as well as genetics, so they can also help to give you some perspective. For example, they can help you answer important questions, like: Do you want to know about a genetic condition, or not? If so, what will you do with that information? How will this affect your family? If the information you receive is troubling, a [genetic counselor](#) can help you deal with the emotional impact.

Yorum

Yüksek riskli iseniz ve genetik sorunun bebeğinize geçme durumu durumunda Genetik Danışmanlık boyutu gerekli olmaktadır yaklaşımı ilk yaklaşım olarak görülmelidir. Burada sağlıklı ve riskli değil, sorunun oluşması veya genetik şifrenin nakli ile olan durumdan söz edilmektedir. Bu eksiklik, bu geçişin bir boyut olarak tanımlanması gerekçe olarak söylenebilir.

Kim Genetik Danışmanlık almalıdır sorgusunda da:

a) Genetik sorunu olsun veya olmasın, bebek sahibi olmak isteyenler,

- b) Gebelikte sorunu olan ve/veya düşük hikayesi olanlar,
- c) Genetik doğumsal anomalileri, gebelikte saptanan veya sonradan saptanmış olanlar,
- d) Ailesel genetik hikayesi olanlar,
- e) Bazı sorunların ailesel, genetik boyutu, anemiler gibi durumlarda Thalesemi olasılığının irdelenmesi gibi nedenler,
- f) Genetik testler hakkında bilgi edinmek için olmaktadır.

Kanımcıca her sağlıklı olan bireyin özellikle fetüs iken taranması, sağlıklı olup olmadığının kontrolü ve herhangi bir olasılık düşünülmeden de yapılmalıdır. Daha sonra tüm insanların kromozomal taramasının yapılması da planlanmalıdır. Sadece doğumda değil, zamanla yaşa göre kanser gibi olasılıkların bazı genetik durumlarda olasılığı için analizler öngörülmalıdır.

5) Genetic Counseling

<https://medlineplus.gov/geneticcounseling.html>

Genetic counseling provides information and support to people who have, or may be at risk for, [genetic disorders](#). A genetic counselor meets with you to discuss genetic risks. The counseling may be for yourself or a family member. Or you may get it when you are planning or expecting a baby. You may follow up with [genetic testing](#).

There are many reasons to seek genetic counseling. You may consider it if you

- 1) Have a personal or family history of a genetic condition or birth defect
- 2) Are pregnant or planning to be pregnant after age 35
- 3) Already have a child with a genetic disorder or birth defect
- 4) Have had two or more pregnancy losses or a baby who died
- 5) Have had ultrasound or screening tests that suggest a possible problem

Yorum

Burada da daha öncekine benzer durum belirtilmektedir. Ancak, yine de rutin taramalar konusu ve sağlıklı olanların analizinden söz edilmemektedir. Her bireyin kromozomal ve rutin metabolik tarama testleri ile diyabet gibi erken tanımlanabilen hastalıkların erken tanımlanması gündeme gelmelidir.

6) Genetic Counseling

https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/genetic_counseling.htm

In genetic counseling, specially-trained professionals help people learn about genetic conditions, find out their chances of being affected by or having a child or other family member with a genetic condition, and make informed decisions about testing and treatment.

Reasons for Genetic Counseling

There are many reasons that people go for genetic counseling, such as:

- A family history of a genetic condition
- To learn about genetic screening for diseases that are more common in certain ethnic groups (e.g., sickle cell disease in African Americans and Tay-Sachs disease in Ashkenazi Jews)
- To discuss abnormal results from tests during pregnancy (such as a blood test, ultrasound, *chorionic villus sampling (CVS)*, or *amniocentesis*)
- To learn about the higher chance for certain types of genetic conditions (such as Down syndrome) in the baby if mother-to-be is 35 years of age or more, or is concerned at any age about her chances of having a child with a genetic condition
- To learn about the effects of being exposed to x-rays, chemicals, illness, or prescribed or illicit drugs while pregnant
- A woman has had several miscarriages or infant deaths
- Trouble getting pregnant (infertility)
- A genetic condition or birth defect occurred in a previous pregnancy
- A child has birth defects, disabilities, or conditions found by newborn screening
- To find out if there is a genetic cause for developmental delays or health problems
- Steps to get ready for a healthy pregnancy and baby (such as screening for genetic conditions)

About Genetics Professionals

Clinical geneticists and genetic counselors often work together as part of a health care team. They diagnose and care for people with genetic conditions and give information and support to people with genetic conditions and their families.

Clinical Geneticists

Clinical geneticists are medical doctors with special training in genetics. In addition to educating families about genetic conditions, they perform clinical exams and order lab tests to diagnose the causes of birth defects and other genetic conditions. They can explain how a genetic condition may affect a person and give advice about treatment options and recurrence risks for future pregnancies.

Genetic Counselors

Genetic counselors are professionals who have special training to help people and families cope with and understand genetic conditions. They are also trained to provide counseling and support for people and families with genetic conditions.

What Genetics Professionals Do

Some of the things a genetic counselor or clinical geneticist might do during a clinical visit include:

- Ask questions about medical, family, and pregnancy history
- Talk about birth defects and genetic conditions
- Explain chances of a genetic condition occurring or recurring within the family
- Discuss how genetic conditions are passed down in the family
- Talk about illnesses and chemicals that can cause birth defects
- Recommend and order tests that can help diagnose a condition, and explain test results
- Discuss treatment options for a genetic condition
- Help people deal with feelings about how genetic conditions affect their families
- Answer medical questions and address emotional concerns
- Explore reproductive options
- Refer people to other resources for help

Yorum

Burada da sağlıklı olanlarda yapılacak genetik Danışmanlıktan söz edilmemektedir. Hekimlik temel anlamda hastalanmadan önce, tedbir ve erken tanımlama boyutu ile öne çıkmalıdır.

7) Genetic counseling

<https://www.marchofdimes.org/pregnancy/genetic-counseling.aspx>

- Genetic counseling helps you understand how genes, birth defects and medical conditions run in families and how they affect your family's health.
- You may want genetic counseling if health conditions run in your family or if prenatal tests show your baby may be at risk for health conditions.
- A genetic counselor can help you understand test results to help you make decisions about your pregnancy and your baby's care.
- You can get genetic counseling before or during pregnancy. Your health care provider can help you find a genetic counselor in your area.

What is genetic counseling?

Genetic counseling helps you understand how [genes](#), [birth defects](#) and other medical conditions run in families, and how they can affect your health and your baby's health.

Genes are parts of your body's cells that store instructions for how your body grows and works. Genes are passed from parents to children. A birth defect is a health condition that's present at birth. Birth defects change the shape or function of one or more parts of the body. They can cause problems in overall health, in how the body develops or in how the body works.

You get genetic counseling from a genetic counselor. Your counselor can be:

- A certified genetic counselor (also called a CGC). This is someone who has special training to be a genetic counselor.
- A doctor or nurse with special training in genetic counseling

You can get genetic counseling any time, before or during pregnancy. Your health care provider can help you find a genetic counselor in your area. Or contact the [National Society of Genetic Counselors](#).

Who should get genetic counseling?

You may want genetic counseling if:

- **You have or think you have a genetic condition, or you have a child with a genetic condition**, like [cystic fibrosis](#) or [sickle cell disease](#), or a birth defect, like a [heart defect](#) or [cleft lip or palate](#). These conditions may run in your family or ethnic group. An ethnic group is a group of people, often from the same country, who share language or culture. Some genetic conditions run in ethnic groups. For example, people who are Ashkenazi Jews are more likely than others to have Tay-Sachs disease and other genetic conditions.
- **You're 35 or older**. If you're older than 35 when you get pregnant, you're more likely than younger women to have a baby with a birth defect.
- **You and your partner are first cousins or other blood relatives**. Blood relatives are related by birth (like children, brothers, sisters, cousins), not by marriage (like sister- or brother-in-law).
- **Your job, lifestyle or medical history may increase your baby's chances of having a genetic condition or birth defect**. For example, working with certain [chemicals](#), like weed killer or [radiation](#), can cause problems for a baby during pregnancy. Using [street drugs](#) or abusing [prescription drugs](#) also can affect your baby. And some [medicines](#) you take to treat a health condition or infection can be harmful to your baby during pregnancy.
- **An ultrasound or other prenatal test shows that your baby may be at increased risk for a genetic condition or birth defect**. An ultrasound uses sound waves and a computer screen to show a picture of your baby inside the womb. Prenatal tests are medical tests you get during pregnancy. They help your provider find out how you and your baby are doing.
- **Your baby's newborn screening results show that your baby may be at risk for genetic condition**. Babies get newborn screening before they leave the hospital after birth to check for certain rare but serious health conditions.
- **You've had two or more miscarriages or babies who died after birth**. A miscarriage is the death of a baby in the womb before 20 weeks of pregnancy.

What happens at genetic counseling?

When you go to see a genetic counselor, she:

- Takes your [family health history](#). Your counselor uses this information to see how your family's health may affect you and your children.
- May set up appointments for you to have tests to check for genetic conditions. You can get some of these tests [before pregnancy](#) to help you understand your chances of passing a genetic condition to your baby.
- Helps you understand test results and your baby's risk for genetic conditions. Your counselor works with you and your health care provider to help you make decisions about your baby's health.
- Refers you to medical specialists, education resources and support groups that focus on your baby's condition. A support group is a group of people who have the same kind of concerns who meet together to try to help each other.

Yorum

Bu yaklaşımda da sağlıklı bireylere yapılacak yaklaşım ile rutin taramalar konusuna girilmediği anlaşılmaktadır.

8) What is genetic counseling?

<http://www.geneticalliance.org/sites/default/files/publicationsarchive/guidetogcfinal.pdf>

What is genetic counseling? The goal of genetic counseling is to help you learn more about the causes of genetic conditions and how they affect you.

Genetic counselors can: • Review your family and medical histories. • Explain how genetic conditions are passed down through families. • Figure out if you or your family members are at risk for disease. • Find and give you information about genetic conditions. • Offer guidance to help you make informed choices or life plans. • Provide information about testing options and help you decide what is best for you and your family. • Help you find referrals to medical specialists, advocacy and support networks, and other resources.

Yorum

Bu literatürde de aynı vurgular vardır.

9) What Is Genetic Counseling?

<https://kidshealth.org/en/parents/genetic-counseling.html>

Genetic counseling is the process of:

- evaluating family history and medical records
- ordering genetic tests
- evaluating the results of this investigation
- helping parents understand and reach decisions about what to do next

Genetic tests are done by analyzing small samples of blood or body tissues. They determine whether you, your partner, or your baby carry genes for certain inherited disorders.

[Genes](#) are made up of DNA molecules, which are the building blocks of heredity. They're grouped together in specific patterns within a person's chromosomes, forming the unique "blueprint" for every physical and biological characteristic of that person. Humans have 46 chromosomes, arranged in pairs in every living cell of our bodies. When the egg and sperm join at conception, half of each chromosomal pair is inherited from each parent. This newly formed combination of chromosomes then copies itself again and again during fetal growth and development, passing identical genetic information to each new cell in the growing fetus.

Current science suggests that every human has about 25,000 genes per cell. An error in just one gene (and in some instances, even the alteration of a single piece of DNA) can sometimes be the cause for a serious medical condition.

Genetic tests don't yield easy-to-understand results. They can reveal the presence, absence, or malformation of genes or chromosomes. Deciphering what these complex tests mean is where a genetic counselor comes in.

About Genetic Counselors

Genetic counselors are professionals who have completed a master's program in medical genetics and counseling skills. They then pass a certification exam administered by the American Board of Genetic Counseling.

Genetic counselors can help identify and interpret the risks of an inherited disorder, explain inheritance patterns, suggest testing, and lay out possible scenarios. (They refer you to a doctor or a laboratory for the actual tests.) They will explain the meaning of the medical science involved, provide support, and address any emotional issues raised by the results of the genetic testing.

Yorum

Özellikle metabolik hastalıklarda rutin taramanın önemi belirgindir. Bu literatürlerde temel alınan kromozomal hastalıklar olarak yaklaşıldığı anlaşılmaktadır.

YORUM: Hasta Hakları temelde BİLGİLENDİRMENİN yapılmasının önemi bu yazı ile de daha net ortaya çıkmaktadır. Aşağıda Hasta Hakları Yönetmeliği temelinde geniş açıklama aşağıda sunulmaktadır.

Genetik Danışmanlık bir konsültanlık, danışmanlık, bilgilendirmenin oluşturulması, hasta haklarının savunulması işlevidir.

Savunma yine hukuku anlamda, rıza aldıktan sonra oluşabilir. Ancak, yaşam hakkı gibi birçok insan hakkı uygulaması, acil yaklaşımlarda olduğu gibi rıza gerekli değildir. Burada dikkat edilmesi gereken husus, hasta onaylamıyor, rıza veriyor, sizden talep ediyor, istiyor, kısaca onam veriyor.

ÖZET

Genetik danışmanlık (advice)/öneri sunmaktır; Bunlar; hasta bebek veya birey ile ailelerine genetik hastalıkların; a) riskleri, b) sorunun doğası ile izlem/gelişim durumları, c) hastalığın geçiş durumlarını, d) aile planlanması ve yapılanması konusunda görüşlerin aktarılması şeklinde özetlenebilir.

Genetik danışmanlık tanısasal yaklaşım ile destekleyici/tedavi edici yaklaşımlardan ayrılmalıdır. Hasta bebek veya gebelikte sorunların aileye aktarılması konusunda hekimlere de danışmanlık yapar, öneriler sunmaktadır.

GENEL BAKIŞ

Danışmanlık/konsültanlık temelde başlıca yaklaşımları;

- Bireye ve aileye destekleyici olmalıdır.
- Hasta haklarının savunucusu ve avukatı olmalıdır
- Aile veya topluma, kamuya destekleyici hizmet sunmalıdır.
- Önerilerin KONSEY tarzında olması beklenmelidir.

NOTLAR

Başlıca yapılan vurgu aşağıda sunulmaktadır.

- Genetik danışma,
- Ailevi bir hastalığa yakalanmış kişilerin, gelecek nesillerinin, birinci dereceden ve ikinci dereceden yakın akrabalarının bu hastalığı taşıma riskini açıklayan ve
- Bu kişileri olası sonuçlara karşı bilgilendiren hizmete denir.
- Kesinlikle uzman kişilerden genetik danışma alınmalıdır, aksi takdirde istenmeyen sonuçlara neden olabilir.

10) A Guide to Genetic Counseling

“A Guide to Genetic Counseling” adlı kitaptan, (2nd ed. Uhlman, W.R. Schuette, J.L. Yashar, B.M. Wiley Blackwell, 2009) bazı alıntılar aşağıda sunulmaktadır.

GENETİK DANIŞMANLIK KAVRAMININ GELİŞMESİ:

1998 yılında Human Genom Project (İnsan Genom Projesi) tamamlandıktan sonra, klinik, araştırma, endüstri, genel laboratuvar çalışmaları, internet firmaları, toplum politikaları, eğitim ve toplum sağlığı konularında temel değişiklikler ve yaklaşımlarda farklılaşmalar yaşanmıştır. 1947 yılında Sheldon Reed “**genetik danışma**” kavramını ortaya atmış bulunmaktadır.

YORUM: Hasta Haklarının gelişmesi ile hastalara uzmanlar tarafından bilgilerin verilmesi ve bunun hukuksal boyut kazanması ile **genetik danışmanlık** kavramının geliştiği gözlenmektedir. 1947 yılında tanımlanmasına karşın, bu konu 1975, 2004, 2006 yılında prensip olarak ele alındığı anlaşılmaktadır. Bu açıdan danışmanlık giderek a) birey hakları ve b) hakların korunması çerçevesinde hukuksal olarak ele alınmalıdır.

GENETİK DANIŞMA MODELLERİ

- **Eugenik Model:** 1885 yılında Galton fakirlik, suçlu olma ve akıl hastalığı dâhil “*eugenetiks = well born/iyi sıhhatli doğmak*” fikri ile türdeki durumları geliştirme ve bozuk olanları ileri jenerasyonlardan fizik ve mental olarak önleme olgusu gündeme getirilmiştir (Carr-Saunders 1929). 1926 yılında Amerika Birleşik Devletleri’nde altı binden fazla birey mental kusurlu diye sterilize

edilmiştir. 1924 yılında Amerikan Göç Dairesi belirli ırkları kabul etmiş, 1939 yılında da Almanya 70 binden fazla kişiyi sterilize etmiş, Yahudi ve Romanlar (çingeneler) yok edilmişlerdir.

Halen bu durum 1960 ve 1970 yıllarında devam ettiği görülmektedir.

- **Tıbbi/Koruyucu Model:** 1956 yılına kadar 48 kromozomlu olduğu, Sirke Sineği (Drosophila) ile aynı seks karakterinde olduğu sanılmaktaydı. “Ailelere Akılcı Yaklaşım” yapılması önerilmekteydi. Bu açıdan kısırlaştırma seçenekleri sunulmasına şaşırılmamalıdır.
- **Karar Oluşturma Modeli:** Riskler, sorunlar ve ailede tanıların konulması ile kanıt dayalı veriler ile belirli bir karar oluşturma konusunda yardımcı olunabilmektedir. Daha gerçekçi veriler ve sonuç/karar oluşturulabilmektedir.
- **Psiko-Terapötik Model:** Deneyler, tecrübeler, sorgular, ruhsal etkileşim ve yanıtlar, hedef, amaçlardaki farklılıklar, kültürel ve inanışa ait yaklaşımlar, yarar, ekonomik ve sosyal kaynaklar, ailesel ve kişiler arası dinamikler ve benzer durumlar karar almada etkin olabilmektedir. Danışmanlık bu açıdan çok yönlü boyut kazanmaktadır.

YORUM: Hasta Haklarının gelişmesi başlıca üç aşamada olmaktadır. Bunlar;

- A) **PATERNASTİK-OTORİTER YAKLAŞIM:** Yönetim ve hekim gibi hasta ve hasta dışında bir ülke veya sosyal menfaat gibi veya gelenek, inanışlar bahane edilerek karar verilme yöntemidir. Bu uygulama halen ceza kapsamında ve hasta rızası alınmadan yapılanların suç niteliği taşıdığı ve tazminat ödendiği bilinmelidir. Ancak, Yaşam Hakkı rıza kapsamında değildir.
- B) **KUVVET AYRILIĞI PRENSİBİ:** Hasta ve hekim hakları birbirinden ayrılarak, belirli bir ilişki kurulmaya çalışıldığı görülmektedir. Bu durumda hasta hekimin öngörüsünü onaylama veya onaylamama durumunda kalmaktadır.
Evlilikte nüfus idaresi bireylerin başvurularını yasal engel yok ise onaylar, rıza ise bireylerden gelmektedir, son söz/imza bireylerden gelir. Onam veya hukuksal tanım ile rıza onay değildir, hastanın sizden yapılmasını istediği taleptir. Bu açıdan görev ve vazifeler ile durum bütünleştirilmelidir. Ayrılması ile sorunlara neden olunmaktadır.
- C) **BİREY HAKKI ÖNCELİKLİDİR ve BİREY HAKKI TÜM ETKİLEŞİMLERDEN KORUNMALIDIR:** Birey BİLGİLENDİRMESİ gerekir ve bundan sonra RIZA istenmelidir. Ancak yaşam hakkı durumunda bilinç yitirilmesi ile hekim müdahale edebilecektir. Anneler 10 haftaya kadar bebeği ile hakları bütünleştirilmiş iken, daha sonra Fetusun yaşam hakkı nedeniyle elektif terminasyon isteyemez. 20 haftadan sonra da terminasyon bebek yaşayacağı için söz konusu edilemez.

Yukarıdaki hususlar dikkate alınarak, zamanımızda a) Tıbbi/Koruyucu Model, b) Karar Oluşturma Modeli, c) Psiko-Terapötik Model ancak bilgi olarak verilebilir. İnkna, zorlama, karar oluşturmada katkı sağlamak hukuksal olarak kabul edilmemektedir. Hekim bu durumda taraf olmakta ve işlevini yitirmektedir.

GENETİK DANIŞMA HEDEFLERİ-TANIMI

- **1975 ASHG Tanımı (American Society of Human Genetics):** 1885 yılında Galton anomalileri olan, engelli olanlar dışında da; fakirlik, suçlu olma ve akıl hastalığı tanımlanan (NOT: akıl hastalığı tanımı o dönemde net değildir) kişileri ile sıhhatli görülmeyenler, “eugenetiks = well born/iyi sıhhatli doğmak” fikri ile insanların temiz ve saf olması açısından, genetik geçiş denilerek temizlenmesi öngörülmüştür.
Bu amaçla (Carr-Saunders 1929); 1926 yılında Amerika Birleşik Devletleri’nde altı binden fazla kişi, akıl kusurlu diye sterilize edilerek kısırlaştırılmıştır. 1924 yılında Amerikan Göç Dairesi belirli ırkları geçerli kabul etmiş ve sterilize edilmiştir.

Almanya’da da 1939 yılında da Almanya 70 binden fazla kişiyi sterilize etmiş ve ırk olarak Yahudi ve Romanlar (çingeneler) adeta yok edilmişlerdir. Zamanımızda da Suriye’de savaştan kaçan göçmenler dahil, Avrupa’da mahkemelerin soykırım dediği Yugoslavya’daki olaylar, Meksika’dan gelenlere yapılanlar şeklinde birçok yaklaşımlarda benzer yaklaşım gözlenmektedir.

GENETİK DANIŞMANLIK TANIMI

1970 yılında ASHG GENETİK DANIŞMA bir tanım önermiştir. 1975 yılında da bu öneriyi güncellemiştir.

Genetik Danışmanlık Tanımı;

Genetik Danışmanlık: Ailede genetik sorunlar ile ilgili olmak üzere; oluşumu, ilintili problemleri insan bireyi ile iletişime geçilmesini gerekli kılar. Bireye ve/veya aileye yardım edebilmek için, bu konuda yeterli eğitilmiş kişilerce girişimin yapılmasını gerekli görmektedir.

- 1) Tanı, hastalığın olası sonuçları, izlemi, gerekli görülen yaklaşımlar ve uygulamaları kapsayan geniş tıbbi gerçeklerin iletilmesidir (BİLGİLENDİRME).
- 2) (KATKI İSTENMESİ) Sorunların, özgün akraba veya herediter olarak katkısının sunulması.
- 3) (ALTERNATİFLERİN BELİRTİLMESİ) Oluşumu ile ilgili olarak uygun alternatiflerin anlaşılmasını sağlamak
- 4) (RİSK HESAPLAMASI) Risk oluşması durumunda uygun yaklaşımların yapısı ve sürecinin tanımlanması, ailenin hedefi tutumu, etik ve inanış olarak standartları ile karar oluşturmada temel alınan hususlar
- 5) (ÖNERİ SUNMAK) En uygun olası, etkilenmiş birey ve aileye veya olası risk durumlarını taşıyanlara yaklaşımı önermek ve rızası durumunda yapmaktır.

YORUM: Hasta Haklarında BİLGİLENDİRME ve RIZA olarak istenenler başlıca şunlardır.

1. Sağlık Durumu, hastalık bedeni nasıl etkilemiştir.
2. Hastalığın olası sebepleri
3. Tanı için girişimler
4. Uygulanacak genel ve özel tıbbi işlemler, tetkikler
5. Uygulanacak işlemlerin faydaları ve sakıncaları
6. İlaçların özellikleri; etkileri, tesirleri ve yan etkileri
7. Alternatif tıbbi tedavi, tedavinin başka yapılış yönleri
8. Hastalığın seyri, muhtemel süresi ve prognoz
9. Tedavi sonrası
10. Yeniden tıbbi tedaviyi yaptıracığı yer
11. Tedaviyi kabul etmemesi durumunda karşılaşılabilecek sorunlar
12. Sorular ve cevaplar

Yukarıda da anlaşılacağı gibi bilgilendirme sadece bilimsel bilgi vermenin ötesindedir. Bu yaklaşımlar 1998 yılından bu yana uygulanmakta ve mahkemeler tarafından uygun yapılmaması durumunda açılan davalarda hekimlerin tazminat ödedikleri anlaşılmaktadır.

GENETİK DANIŞMA

Genetik danışmanlık, insanlara yardımı, olayı anlamasını, tıbbi, psikolojik ve ailesel olarak genetik olarak oluşan durumu, gerekecek uygulamalara uyum sağlaması işlevinde destek sağlanmasıdır. Bu işlev başlıca kapsadığı konular;

- ETKİLEŞİM İKİ YÖNLÜDÜR: Eugenetik dönemdeki yaptırım uygulamadan, öneri getirmeye veya ilk olarak bilgi temelli danışmanlığa kadar bir yol 20’inci yüzyılda izlenmiştir.
- DANIŞMANLIK BİR İŞLEVDİR. Bir süreçtir. Bir zaman alacak yaklaşımları gerekli kılar. Tanı açısından prognoz açısından riskler ve kararlar ve stratejiler konusunda bir öneriler getirilmek için gereken bir süreci gerekli kılar

- **OTONOMİSİ:** Üçüncü olarak; hastanın otonomisi ve karar oluşturmada laboratuvar testleri ve tedaviler ile bunun kişi, aile ve kültürel açıdan uygun olup olmadığı konusunda **KENDİ ÖZGÜN KARARI** ve bunu yansıtan **RIZASI** öne çıkmaktadır.
- **OLUŞMA RİSKİ:** Dördüncü hususta; genetik bozuklukların oluşma riskleridir. Ailede değişik etkileşim, hastalıklara bağlı genetik ailesel geçiş oluşabilir. Genetik açıdan durumun oluşması, olayın uygunluğu, bu konuda eğitim almış kişiler tarafından uygulanmasını gerekli kılabılır. Bu durumda bir özel bilgi ve beceriyi gerekli kılar. Genetik Danışmanlık özel uzmanlığı gerekli kılmaktadır.

1975'ten beri olan değişimler

Genetik hizmet veren ve danışmanlık verenlerin oluşması ile daha etkin yaklaşımların yapıldığı görülmektedir. 2003 yılında National Society of Genetic Counsellors (Ulusal Genetik Danışma Kurumu = NSGC) genetik danışmayı bu konuda yetişmiş uzmanların sağlamasını öngörmektedir. Çeşitli uzman rollerinin bir arada kapsaması ile olmalıdır.

2006 yılından bu yana öngörüldüğü gibi, sadece hekim açısından değil, hasta bakımı genel olarak ele alınmaktadır. Hastane yönetimi, sağlığın sürdürülebilir programlarında da çalışan uzmanlar ve basın-yayımdaki dikkate alınan konular ve gelişen uygulamalar ve pratik önlemler ile lisansların oluşması ile birlikte oluşması belirtilmektedir. Genetik danışmadaki araştırmalar gibi birçok konularda gelişmeler, irdelemeyi uzmanlarca yapılmasını öngörmektedir.

YORUM: Genetik Danışmanlık konusu başlıca 3 grubun çalışması ile oluşmaktadır.

- 1) Laboratuvarlar, tetkiki yapacak teknik ekip
- 2) Genetik Danışmanlık yapan, klinisyen, pediatriyen, yenidoğan uzmanı
- 3) Uygulamayı yapacak olan hekim grubu, kadın doğum uzmanı, cerrahi ekip gibi

Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi bünyesinde oluşturulan GENTAM, Genetik Araştırmalar Merkezinde, üst yönetim olarak laboratuvar ekibi, yenidoğan ve kadın doğum ekibi olmuştur.

Halen, Perinatoloji Konseyi olarak devam etmektedir.

NSGC Yönetimi tarafından aşağıdaki esaslar tanımlanmıştır. Bunlar;

Genetik danışmanlık bireylere/insanlara tıbbi, psikolojik ve ailesel sorunların hastalıktaki etkileşiminin uygulama etmek ve anlaşılması konusunda yardım eden bir işlevidir.

Bu işlev aşağıdakileri kapsamaktadır:

- **Ailenin değerlendirilmesi** ve tıbbi hikâye ile hastalığın oluşması, daha sonra ortaya çıkması konusunda fikir vermelidir.
- **Eğitim, bilgilendirme;** Geçiş hakkında testler ve tedavi, önleme ile araştırma kaynakları konusunda bilgi sorgulanmalı, eğitim yapılması planlanmalıdır.
- **Danışmanlık seçenekler sunmalıdır.** Bilgilendirme ile kişilerden seçimler, durumdaki riskler ve uyum konusunda danışmanlık yapılmalıdır.

NOT: Bu tanımlama genetik danışmanlık konusunda uzmanlaşmış kişilerce yürütülmelidir.

YORUM: Hasta Hakları temelinde bilgilendirme, uzman kirşlerce oluşturulan ekip tarafından verilmesi uygun niteliktedir. Bu açıdan klinisyen, cerrah ve laboratuvar ekibi birlikte çalışmaları gerekmektedir.

Genetik olarak hizmet veren servislerin ve danışmanlığın felsefesi ve etik yapısı:

TALEBE BAĞLI HİZMETLERİN KULLANILMASI:

Genetik danışmanlık çeşitli prensipler altında işlem görmelidir. Bu durumda genetik servislerin tamamıyla talebe bağlı olmalıdır. Zorlayıcı bir unsur taşımamalıdır. Birçok işveren kurumlar, gerek sigortalar bireysel olarak talepte bulunamazlar.

- 1) **EŞİT BAŞVURU HAKKI:** Her bireyin eşit başvuru hakkı olmalıdır. Değer olarak genetik servisler danışmanlık, tanı, tedavi konusunda eşit ve sağlanabilir bir hizmeti sunmalıdırlar.
- 2) **BAŞVURANLARIN BİLGİLENMESİ-EĞİTİMİ:** Başvuruların kişilerin eğitimi, genetik danışmada başvuruların bilgilendirilmesi önemli yer tutmaktadır.
 - (1) Durum hakkında doğal hikâyesi, değişkenliklerin farklılıkların sunulması gereklidir.
 - (1) Genetik veya genetik olmayan temeller,
 - (2) Sorunlar bulgular anlatılmalıdır.
 - (3) Nasıl tanı konulduğu, nasıl tedavi edileceği belirtilmelidir.
 - (4) Çeşitli aile bireylerinde gelişmesi olasılığı ve oluşması olasılığı belirtilmelidir.
 - (5) Ekonomik, sosyal ve psikolojik durumlar hem pozitif ve hem negatif olarak sunulmalıdır.
 - (6) Bunların önlenmesi için gereken yaklaşımlar belirtilmelidir.
 - (7) Ailenin isteği doğrultusunda bu sorunun ortadan kaldırılması, önlenmesi stratejisi sunulmalıdır.
 - (8) Tedavi durumları ile veya sorunun anlaşılması, katkıda bulunulması için, bazı araştırmalar gerekirse o durumlarda da bilgi ve öneri sunulmalıdır.
- 3) **BİLGİNİN KAPALI OLMASI-GİZLİLİK:** Tanı ve bunların ilgili belirtilenlerin, sağlanan eğitim, bilgilendirme, ilgili bilgiler bir noktada kapalı olmalıdır. Herhangi bir şekilde gizlilik korunması gerekir.
- 4) **YÖNLENDİRİ OLMAMALIDIR:** Danışmanlık yön verici ve aynı zamanda ikna edici vasıfta olmamalıdır. Yönlendirici olmamalıdır. Sadece bilgi verici tarzında olması ve karar oluşturması hakkında bilgi vermek gereklidir.
- 5) **PSİKOSOSYAL ve DUYGUSAL BOYUTLARA DİKKAT:** Psikososyal ve duygusal boyutlarına danışmanlık yaparken dikkat etmek gerekmektedir.
- 6) **GÜVENLİLİK-GİZLİLİK VE ÖZERKLİĞİN KORUNMASI:** Bireyin kendi otonomisi, özerkliği ve yetkinliği, kendisinin onurunun korunması ile gizliliğin temel alınması gerekmektedir.

YORUM: Hasta Haklarının temel unsurlarından söz edilmektedir.

GENETİK DANIŞMA PARAMETRELERİ, KAPSAMLARI

- 1) BİLGİ SORGULAMA:
- 2) TANIYI NETLEŞTİRME ve TANI KOYMA İŞLEMİ
- 3) RİSK HESAPLANMASI
- 4) BİLGİNİN VERİLMESİ
- 5) PSİKOLOJİK DANIŞMANLIK ve DESTEK

YORUM: Burada da görüleceği gibi, psikolojik danışmanlık ve hastanın izlemi klinisyen görevleri kapsamı içindedir.

Genetik Danışmanlık ortamları ve metinleri

Genetik Danışmanlık üreme konusundaki durumu:

Tüm tıp alanlarını ilgilendirmektedir Aynı zamanda geniş yorumlanan bir konudur. Pediatri Bilim Dalı olarak, prenatal tanı ve bazı özel kliniklerde dikkatli bir şekilde değerlendirmektedir. Ailenin hikâyesi taşıyıcı olması ve bazı etnik temeller nedeniyle önemli çocuk sahibi olmasında etkileşimlere neden olmaktadır.

Gebelikte 1-2 trimesterde çeşitli tarama testleri, CVB ve amniosentez, 2. Trimesterde ultrason ve bunların birlikteliği çeşitli doğumsal anomaliler konusunda katkı sağlamaktadır.

YORUM: Perinatoloji Konsey çalışmalarının önemi belirgin ortaya çıkmaktadır.

PEDİATRİDE GENETİK DANIŞMANLIK

Doğumdan sonra da anormal bebeklerin ve ölümlerin olması ile problemi anlamaya yardımcı olmaktadır. Kistik fibrozis, muskular distrofiler, metabolik durumlar, hemoglobinopatileri sayılabilir.

YORUM: Hastalıkların temel olarak genetik yapı nedeniyle gerek gebeliklerde gerekse çocukluk döneminde olduğu için, çocukluk dönemi açısından Pediatri Genetik Bilim Dalı Tıbbi Genetikten ayrı olarak oluşturulmuştur.

ERİŞKİNDE ORTAYA ÇIKAN HASTALIKLARDA GENETİK DANIŞMANLIK

Yeni bir alan olarak daha sonraki yaşamda olan Huntington Kore'si, AML, çeşitli kanser etkileşimlerinde önemli genotipi konusu gündeme gelmektedir.

GENETİK DANIŞMANLIĞI YAPANLAR/SAĞLAYANLAR

Genetikçiler

Genetik Danışmanlıkta riskin tanımlanması, genetik hastalıklarda bilgi, üreme seçenekleri, psikososyal sorunlardan tedavi gibi birçok konularda, bilgi ile katkı sağlanabilir. Özgün ve uzmanlık yanında genetik bir ekip olarak rol oynamaktadır. Bu açıdan olay, yalın olarak genetik danışmanlık vermek değil, bireyin gereksinimlerini karşılayarak gerek laboratuvar ve gerek işlevsel boyutu da kapsmalıdır. Bu nedenle sağlayıcılar olarak tanımlanması daha yerinde olacaktır.

Genetik Danışmanlar

İlk Planda mastır düzeyinde insan genetikçileri ve çalışmaların 1969 yılında başladığı görülmektedir. 50 Ülkede bu sürdürülmektedir. 2006 yılında %79 genetik hizmet verenlerden danışman olarak bulunmakta, %38 akademik merkezlerde oldukları, %20 özel ve %21 genel hizmet hastanelerde çalışmaktadır. Ancak %2 tanıtıl amaçlı laboratuvarlarda çalıştıkları görülmektedir. Akademik merkezin üçte bir olduğu dikkatlerden kaçmamalıdır.

Klinik Genetikçiler

Klinik genetikçiler, hekimler akredite edilerek, ABD'de tıbbi Genetik Merkezlerinde bulunmaktadır. İlk planda uzmanlık olarak Pediatri, Dâhiliye, Kadın Doğum ve sonra Genetiğe girmektedirler. 1990 yılından sonra genetikçi olarak yetiştirildiği görülmektedir. Hekim bilgisi ve deneyimine sahip olması beklenmektedir. Klinik genetikçilerin, Dismorfik, prenatal tanı ve erişkin sorunları gibi birçok konuda üst uzmanlaşması beklenmektedir. Laboratuvar yaklaşımı ile klinik ayırımı gündeme gelmektedir. Bir birey hem klinik hem laboratuvar işletebilir demek, laboratuvarın teknisyenlere bırakılması anlamındadır. Onlarında uzmanlaşması önemlidir.

Genetik Uzmanlaşma

Bazı sitogenetik, moleküler ve biyokimyasal genetik gibi laboratuvar uzmanlaşmaları görülmektedir.

Genetik Hemşireler.

Genetikçiler arasında özel uzmanlık olan genetik hemşireler bulunmaktadır. Bunlar Amerika'da birçok merkezde fiziksel ve psikolojik olarak bakımda, hasta eğitiminde, etkileri ve yararları olmaktadır.

Genetikçi olmayanlar

Birçok hasta genetik danışmanlığı, genetikçi olmayanlardan almaktadır. Örnek olarak genetik servisleri, moleküler ve sitogenetik tanı testlerine özgü olmaktadır. Bunlarda hekim oluşmadığı için, genetikçi olmayanlar tanı ve genetik danışmanlık yapıldığı görülmektedir. Burada sadece sonucu verme boyutu ile, hekimlik yaklaşımı olmadığı için, bilginin klinisyen uzmana verilerek, hekimin genetik danışmanlığı yapması beklenilmektedir.

Genetikçi ve genetik danışmanlar sağlık bakım sağlayıcıları da vermesi gerekli olarak görülen **DANIŞMANLIK BİLGİLERİ:**

- 1) Hastalığın potansiyel genetik riski
- 2) Hastalık durumunun değişkenliği, tolere etmesi ve geçişken olması konusunda açıklamalar
- 3) Komplike genetik bilgileri, Kompleksin anlaşılması ve genetik testlerin faydaları ve sınırlarının anlaşılması için izahat
- 4) Danışmanlıkta yönlendirilmeyen felsefenin uygulanması ve yaklaşımın bilinmesinin gerekliliği
- 5) Çeşitli etik aykırılıklarında hassas olunması ve Hekim Deontolojisine uygun yaklaşım yapılması
- 6) Genetik veya genetik danışmanlara sevk edilmesi konusunda gayretli olmalıdırlar

Bunları sağlamadıkları durumunda genetik danışmanlık yapmaları uygun görülmemektedir.

YORUM: Genetikçi olmayanların genetik danışma yapması veya hekim olmayanların danışmanlık yapması, birçok hukuksal sorun yaratabilme olasılığı yanında, Tıbbi Deontoloji Nizamnamesi açısından da sakıncalı olabilmektedir.

Genetik konusunda eğitimin çekirdek müfredat gereklilik açısından belirtilmiştir.

GENETİK DANIŞMANLIKTA EĞİTİM ve UZMANLAŞMA

Belirli bir programın uygulanması gereklidir. Bu programlar akredite edilmiş kapsamda olması gereklidir.

UZMANLAŞMA DURUMUNDA ve BECERİLERİN UYGULANMASI ve BECERİLERİN GELİŞTİRİLMESİ GEREKMEKTEDİR.

Pratik temelde yeterlilikte olunmalıdır

HEDEFLER

1. **İLETİŞİM BECERİLERİN ETKİN OLMASI**
2. **KRİTİK DÜŞÜNME.** Karar oluşturma, farklı düşünme boyutu kazanmaktır.
3. **DANIŞMANLIK.** Psikososyal bulgular ve becerilerin kendisinden bağımsız olarak oluşturulmasıdır.
4. **UZMAN ETİK İLKELER ve DEĞERLER:** Konusunda irdeleme yapılmalıdır.

Genetik Danışmanlarda pratikteki açığı

1. **Klinik genetikçi olunmasıdır**
2. **Danışmanlık ve iletişim konusu**
3. **Uzman etik ve değerler**

Genetik testleri istemek için aşağıdaki durumların olması gerekir.

1. Test öncesi danışmanlık ve bilginin verilmesi
2. Uygun pedigrî analizi ve risk saptanması
3. Test konusunda bilgi sağlayıcı olan aile, konuşulacak birey ve kime bilgi, kim tarafından verileceği konusu, etkin aileye bilgi verilme konusu
4. Değişik test metotları ve metotların sınırlılığı konusunda bilginin verilmesi
5. Bazı genetiğe özgün testlerin, bazı özel laboratuvarların araştırılması, etkin verilmesi konusunda emin olunması
6. Değişik laboratuvarlarda genetik testlerin yapılabilirliği konusu
7. Laboratuvarların temini, doldurulması ve temini, seçilmesi, Formların temini seçimi ve doldurulması ve lojistik desteğin sağlanması,
8. Aynı zamanda test sonuçlarının değerlendirilmesi net olmalı
9. Test sonucu danışmanlık

Test Öncesi Danışmanlık ve Bilgi Verilmesi (DISCUSS-ANLAMKAT)

D) Decision/ Anlaşma-Sözleşme-Karar: Sağlıkta ne kadar destek verilmektedir

I) Insurance/ Legal sorumluluk -Güvenlik destek bilgilerinin verilmesi

S) Sensitive/ Amaca uygun-Test Özgül/Hassas olması. Diğer parametreler ile birlikte testin Sensitivite ve spesifitesi

C) Cost/ Marketing-Pazarlama-Fiyat durumu

U) Use/ Kullanılabilirlik-Testlerin sınırlılığı, kullanılabilirliği

S) Siblings/ Aile boyutu-Geçiş: akrabalarda ve durumlarda çocuklara geçiş durumu

S) Supportive/ Temel dayanak-Destek kaynakları bulunması gerekmektedir.

Laboratuvara gönderirken, başlıca gönderilmesi gerekenler:

1. Hasta hakkında bilgi
2. Doğum, adı, soyadı ve yaş ile ilgili, güvenlik, dosya numarası
3. Hangi genetik testin istendiği, neden istendiği
4. Bu testi isteyen hastaya bakım veren hekimin, müdavi/sorumlu hekimin adı
5. Genetik durumun hakkındaki bilgi
6. Klinik durumlar ve tıbbi yapı hakkında bilgi

Genetik Durumlarda Morbidite ve Mortalite durumlarının ortaya konulması

- Asemptomatik durumlar varsa verilmesi
- Genetik testler hakkında bilgi
- Hasta bakımında genetik testlerin sonucundaki açacağı stres
- Test sonuçlarının tedavide değişiklik yapıp yapmayacağı
- Gen mutasyonundaki negatif olması durumunda, sürveyans gerekip gerekmeyeceği
- Bakım uzmanı olan kişiler ve standart bakımlar konusunda bilgi verilip verilmeyeceği

Bazı önemli danışmanlık bilgi sorgulanması

- Testin hassaslığı
- Laboratuvar ve fiyat bilgileri
- Fiyat ve faturalandırma
- Laboratuvar adı
- Daha ilerideki iletişim için telefon numarası ve ek bilgi verilmesi konusudur

YORUM: Test yapmadan önce danışmanlık yapılması önemlidir. DISCUSS tanımını DANIŞMAN / ANLAM KAT olarak başlıklardan tanımlanmaya çalışılmıştır.

D) Decision Karar	D) Destek	A N) Anlaşma
I) Insurance-güvenlik	A) Akrabalık	L) Legal sorumluluk
S) Sensitive	N) Neye mal olmakta/fiyat	A) Amaca Uygun test
C) Cost-fiyat durumu	I) İsteme güven	M) Marketing-Fiyat
U) Use-Kullanılabilirliği	S) Sınırlılık	K) Kullanılabilirlik
S) Siblings- akrabalık	M) Manevi değerler, etik	A) Aile
S) Supportive-destek	A) Anlamı, Amacı	T) Temel Dayanak
	N) Ne gibi sonuç	

Tıbbi Genetik Değerlendirmenin amaçları

Yeni bir hastada

1. Özgün tanının konması ve yapılanması
2. Gerekli tanısal testlerin sağlanması
3. Özgün eğitim ve desteğin verilmesi
4. Uygun sevk edilecek hususların saptanması
5. Tıbbi tedavi ve takibin hedeflenmesi
6. Hastada oluşan risklerin saptanması
7. Ailedeki risklerin saptanması
8. Yeterli danışmanlığın sağlanması

Tanı konulmuş, Takip, Bakımda takip ve izlem

1. Yeni tıbbi problem ve ilişkili sorunlar
2. Önerilen tedavideki sorunlar ve uygulamadaki hususlar
3. Yeni tanı ve tedavi stratejileri hakkında bilgi vermek
4. Yaş ile ilgili eğitimin devamlılığın sağlanması, Çocuk büyüdükçe eğitimdeki başarıları
5. Gerekli uygun sevk edilecek yerler ve değerlendirmelerin koordinasyonu
6. Aile bireylerindeki diğer risklerin diğer sorunların değerlendirilmesidir.

YORUM: Özellikle tanı konuluş hastalarda, Tıbbi Genetik yaklaşımı yerine, klinik genetik yaklaşımı ön plana gelmektedir.

Genetik testler başlıca

1. Sitogenetik, Kromozom çalışmaları
2. Moleküler testler, DNA analizleri
3. Biyokimyasal testler, enzim, metabolitleri, proteinleri kapsamaktadır.

FISH Floresan in-situ Hibridizasyonu, DNA metodolojisi olarak çalışılmaktadır. Kromozomun mikro array analizleri de CMA, bu gruptadır.

Değerlendirme yaparken Başlıca iki grupta toplanmaktadır.

Amerikan Usul ile	Amerikan olmayan Usul ile
Bireysellik	Toplumsallık
Eşitlik (Equalitarian)	Hiyerarşik düşünme ve otorite ele alınması
Zaman ve görev oryantasyonu	Olay ve kişilerin oryantasyonu ile ilişkilerin yapılandırılması
Maskularite	Feminite

YORUM: Hasta Haklarının gelişmesi ile oluşan yaklaşımlar;

- FAZ 1,0: **PATERNALİSTİK, Hekim karar verir ve tedaviyi yapar,** hasta uymak zorundadır, hastanın Tıp Bilgisi olmadığı için karışamaz, itaat etmelidir.
- FAZ 2,0: **YETKİ, GÖREV, SORUMLULUK ve VAZİFELER** geçerlidir. **Hekim görevini yapar, görev gereği hastanın onayını almak zorunda değildir.** Acı ilacı içmek hastanın görevidir.
- FAZ 3,0: **HASTALIK YOK, HASTA VAR.** İlkeler ve sorumluluklar temeldir. Hekim **“doğru nedir ve ne yapmalıyım”** etik sorgular içindedir. Yapılacaklar otonomi içinde olup, zarar oluşturmama temellidir. Bağımsızlık, bireyin talep etmesi ile geçerli olur, **aydınlattıktan sonra rıza şartı vardır.**

Bu açıdan temel olarak yaklaşımları 3 grupta toplamak daha anlamlı olacaktır.

ABD	PATERNALİST	KUVVET AYRILIĞI
Bireysellik (Birey Hakları)	Toplumun Yöneticisi	Yetki-Görev dağılımı
Adalet (Hak edişe göre Eşitlik üzerine)	Hiyerarşik düşünme ve otorite ele alınması	Yönetmelik-Yönergeye göre
Bilgilendirme/Rıza temelinde zaman ve görev oryantasyonu	Gelenek, adet ve örfler temelinde yaklaşımlar	Olay ve kişilerin oryantasyonu ile ilişkilerin yapılandırılması
Maskularite (otonomi)	Baba yapısı (Emir-kural)	Feminite (koruyuculuk)

Etik olarak dikkat edilmesi gerekenler

1. **Prensipler:** Değerlerin, kuralların, görevlerin ve hakların yönlendiren, yol gösteren, rehberlik yapan kaynaklardır
2. **Değerler:** Önemli ve istenilen fikirler, öncelikler

3. **Kurallar:** Yapılması önerilen bazı özgül yol gösterilenler
4. **İdealler:** Hedefler ve varılmak istenilenlerdir
5. **Görevler:** Uzmanlık ve sosyal rol olarak tanımlanan davranışlardır.
6. **Virtue-fazilet/erdem** (Bir-insan-insanın istenilen karakteristiği): ahlak ve sosyal olarak istenilen karakterlerdir.
7. **Haklar:** Sahip olması istenilen durumlardır.

YORUM: Etik 2 temel unsur ile yapılanmaktadır: a) DOĞRU NEDİR sorgusunda ilkeler, prensipler öne çıkmakta, mevcut etik kuramsal boyut ile nispeten teorik yaklaşım, b) NE YAPMALIYIM sorgusunda da olgu ve duruma göre dinamik, uygulamalı, empati yapan, uygulamaya yönelik, bireyselleşmiş, kişisel yaklaşım boyutundaki etik ilkeler gündeme gelmektedir.

Genetik Danışmanlık Birimi

1992, 2004 ve 2006 yılında Ulusal Genetik Danışmanlık Birimi etik kotlar yayınlamıştır. Bunlar:

- 1) **Genetik danışmanların kendileri değerlerin entegrasyonu, tanınması, güvenilirliği ve kendileri kadar, diğerlerine de gereken saygı taşımaları** ve en iyi olarak kendilerinin yanında hastalarına, arkadaşlarına ve kurum ile genetik danışmanlık yapmalıdırlar. Bunun için:
 - a) Yeterli bilgileri almalı, araştırmalıdır.
 - b) Yeterli eğitimi ve öğrenimi devam etmelidir
 - c) Yeterli pratik ve standartları sağlamalıdırlar
 - d) Kendi bilgisinin sınırlarını bilmeli, uzmanlığın tanımlamasını bilmelidir.
 - e) Kendi deneylerinin güvenilirliği, yeterliliği ve akademik derecesinin boyutunu tanımlamalıdır
 - f) Birçok durumlarda danışman ve menfaat farklılaşması durumlarında gerekli desteği almalıdır.
 - g) İlişkilerde kendi uzman karar vermesi ve objektiflerini bozmamalıdır
 - h) Kendi fizik ve ruhsal sağlığını uzman performansı ile değiştirmemesi gerekir.

Bu durum yeterlilik ve yetkinlik entegrasyon, saygı, onur doğru söylemesi ve kendisine güven olarak özetlenebilir.

- 2) **Genetik danışmanlar, hastalarla ilişkilerde, otonomi, bireysellik, hür karar vermesi, özgüllük ve sağlık, iyilik, yararlılık hususuna dikkat edilmelidir.** Bu açıdan.
 - a) Kişi kim olursa olsun ilgiler ve farklılıklardan, farklı düşünmeden ayrı olarak hastaya hizmete yönelmelidir.
 - b) Uzman rol olarak ilişkilerinde kendi hizmeti yeterli ve tam tanımlamalıdırlar. Bunu belirtmelidirler.
 - c) Hastasına saygı olarak onun ortamını, duyguları, aile ilişkileri ile kültürel geleneklerine saygı duymalıdır
 - d) Kendi hastasına karar vermede düşüncesini, aydınlatması, alternatiflerin netleşmesi ve yeterlilik konusunda gerekli bilgiyi vermelidir.
 - e) Diğer kalifiye uzmanların Refere edilmesini sağlamalıdır. Bunların da hastasına destek olmasını sağlamalıdır.
 - f) Gizlilik yasa dışında oluşmalı, bunun dışında saklı olacağı bilgisi verilmelidir.
 - g) Kişisel avantajı, menfaati ve ilgisini bozacak hususlardan kaçınılması gerekmektedir.
- 3) **Genetik danışmanlar ve arkadaşları, öğrenciler ve diğer sağlık elemanları, bakım verene ilişkide olanlarda da** dikkat edilecekleri hususular
 - a) Bilgiyi paylaşımını ve uzman olarak genetik olarak paylaşması uzmanlık durumlarına göre olmalıdır.
 - i) Buradaki bilgilerin perspektiflere katkısı, saygı göstermesi ve servisin en üst düzeyde hizmete yönelimli olması sağlanmalıdır. Katkı da bulunanların etik davranışları uygun olmalıdır ve her birinin bilgilerinin eğitim düzeyi boyutunda olması sağlanmalıdır

ii) Potansiyel ilişkilerde herhangi bir bozulma ve herhangi bir ters etkisinin olmayacağı, ortaya konulması gerekir.

4) **Genetik danışmanlar ve toplum. Genetik danışmanların bireysel olduğu kadar uzman organizasyonları ile sağlık bakımında iletişimleri dikkate alınmalıdır.** Bunun için:

- Fizik ve psikolojik bireyin sağlığını bozacak herhangi bir sosyal gelişmelere sebep olmamalıdır
- Ayrımının oluşmasını sağlayacak politikalardan kaçınılmalıdır.
- Kişiyi tanımlayabilecek ortaya koyabilecek genetik bilgilerden karşı çıkmalıdır
- Sosyal olarak değişimlerden, sebep olabilecek aktivitelere katkı sağlamamalıdır.
- Politika yapıcıları ve toplumlarda güvenilir bilgi kaynağı olmalıdır.
- Topluma bilgi ve toplumda ve teknolojik olarak bilgi gelişiminde ve bu bilgilerin uygulamamasında bilgilendirmesi, katkı sağlamalıdır
- Etik sorumluluk altında araştırmalarda destekleyici olmalıdır.
- Kanunların ve kuralların toplumda uygulanmasını sağlamalıdır.

Genetik Danışmanları Rollerini

- Genetik hizmet veren yerlerde danışman olarak servis hizmetlerinin yürütülmesinde ve uzman olarak rol alabilirler.
- Politika oluşturmada etik ve politika önerisi olarak ve politikanın uygulanmasında uzman olarak rol oynarlar
- Araştırma pozisyonunda araştırmacılara çeşitli öneriler ve araştırma yapmak üzere rol oynarlar
- Toplum üzerine bir bölgesel genetik uzmanı olarak yapılanmalar, konsültan, danışman olarak, proje danışmanı, direktör olarak rol oynayabilirler.
- Toplum sağlığı, savunucusu ve eğiticisi olarak, ulusal toplum genetik üzerinde danışman olarak rol oynamalıdır.

Genetik Danışmanları Geleneksel Olmayan Rollerine getirmiş oldukları katkılar

- Bilgi
- Beceri
- Tutum ve davranış açısından ve
- Strateji belirleme açısından katkıları olabilmektedir.

YORUM: Genetik Danışmanların rolü geniş olarak ele alınmaktadır.

NOTLAR

Genetik Danışmanlığın başlıca 3 unsuru olmaktadır. Bunlar;

LABORATUVAR: Testlerin yapılacağı birim

KLİNİSYEN; Olguların değerlendirileceği hekimler, Pediatrişyen gibi,

İŞLEM: Gereken işlemleri yapacak Perinatologların örnek olarak belirtilebilir.

Genetik danışmanlık işlevi bu açıdan bir KONSEY OLUŞUMU ile mümkün olabilecektir.

11) Genetic Counselling; Practice and Principles

“Genetic Counselling; Practice and Principles” adlı kitaptan, (Clarke, A. Professional Ethics, Taylor and Francis e-library, 2006) bazı alıntılar aşağıda sunulmaktadır.

Birinci Bölüm Genetik Danışma, tıbbi perspektif

Klasik tıbbi etik başlık olarak

- Gerçeği söyleme
- Gebelikte düşük ve tahliye konularında danışmanlık yapmak
- Gizlilik

4. Otonomi

Konularını kapsamaktadır.

YORUM: Burada belirtilenler, Kant yöntemi olarak (kuramsal boyut etik ilkeleri) Etik kavramları tanımlanan esasları kapsamaktadır.

12) Behrman's Pediatric Decision Making

“Behrman's Pediatric Decision Making” adlı kitaptan, (5th ed. Fletcher J., Elsevier, 2011) bazı alıntılar aşağıda sunulmaktadır.

12/1---149. Bölüm: Genetik Hastalıkların Değerlendirmesi

Doğumdan önce ve yaşam boyunca genetik faktörlerin ve büyüme ile gelişme ve zekâ, davranış ve genel iyilik durumlarına katkıda bulunan faktörler arasında değerlendirilmesi, irdelenmesi önemli yer tutar.

Genetik bozukluklar tek gen defektleri, genoma bozukluklar, çeşitli varyasyonlardaki kopyalama sayılarındaki bozukluklar ve gen regülasyonunda ve gen inter-aksiyonunda epigenetik olarak rol oynayanlar, modern tıpta önem kazanmaktadır.

Doğru tanı, potansiyel komplikasyonların erken tanımlanması ve tedavinin etkin olmasını sağlamakta ve yan etkilerinin oluşması minimal hale getirilmesine dikkat edilmektedir. Destekleyici tedaviler sağlanabilir. Bireysellerin tedavideki daha etkin olması yanında prognoz konusunda fikir verilebilir.

Pediyatrik hasta bakılan hastanede %350 olarak kongenital ve genetik hastalıklarla ilgili olarak başvuruların olduğu dikkate alınmalıdır.

Genetik hastalıklar hızlı olarak artmamış olsa da birçok tanısal testlerle bu konuda tanımlamaların olduğu görülmektedir

Başlıca genetik tarama ve değerlendirme testleri, kan cilt ve diğer dokulardan

1. DNA mikro array çalışmaları
2. Hormon testleri, taramalar
3. 5 hücre taranması, karyotip
4. Radyolojik testler (MRI; CT, kemik grafileri)
5. Fonksiyonel testler EKO, EKG
6. DNA Testleri özel testler
7. Biyokimyasal çalışmalar: Kandan, metabolik panel, kolesterol, ürik asit, keton, karnitin profili, amino asit, Laktat/pürivat oranı, amonyum, uzun zincirli amino asitleri, transferinler, bakır gibi
8. Polisakkarit, muko-polisakkaritler
9. Beyin omurilik analizleri
10. Biyokimyasal olarak enzimlere,
11. Sitolojik smearler
12. Parenteral olarak taşıyıcılığın saptanması

Yapılabilmektedir.

Genetik Hastalıkların yaklaşımı,

1. Tıbbi hikâye aile ve sosyal hikâye ve tarama testlerine dikkat edilmeli
2. Fizik muayene Kongenital anomali ve Dismorfik boyut olabilir. Taramalar dikkate alınmalıdır.

SORGULAR

Büyüme gelişme, yaşa uygun mu? Gelişimin anormal olması konusunda nörolojik gelişmede, motor, zihinsel gelişmede yavaşlama

1) İzole gelişme sorunları	Endokrin/genetik
2) Nörolojik bulgular	Nörolojik/metabolik
3) Anormal gelişme	Gelişim değerlendirmesi ile taramalar yapılabilir

12/2---150. BÖLÜM: Dismorfik yapı ve doğum defektleri

%3-5 arasında olmaktadır. Ölü doğumlarda ise %15-20 arasındadır. 1/3'ü kongenital anomalili olarak yatanlarda dikkate alındığı görülmektedir.

1966 yılında Dismorfik tanımlanmalı, insan kongenital anormalliklerinin yapısal doğumdan olması anlamında söylenmesidir. Vücudun herhangi bir yerinde olabilir.

Dismorfik hikâye olarak

- 1) Prenatal: Anne hastalığı, hipertansiyon eklampsi ve diyabet, komplikasyon: kanama yüksek ateş, döküntü
 - Fetal hareketlilik hali, özellikle hareketsiz olması
 - Oligo-hidramniyoz, poli-hidramniyoz
 - Prezantasyon, makat, verteks
 - Ultrason görüntüleri
 - Alkol, tütün veya ilaç teratojenikler
- 2) Grup Perinatal Hikâye:
 - a) Doğum ölçüleri
 - b) Doğum zorluğu
 - c) Hastane bakımı
 - d) APGAR (Appearance, Pulse, Grimace, Activity, Respiration): Görünüm, Nabız, Refleksler, Aktivite ve Solunum olarak iki puan ile toplan 10 üzerinden değerlendirme, a) yapılacak işlev boyutunu tanımlaması, b) işlemlerden elde edilen sonucu göstermesi açısından iki yönlü katkı sağlamaktadır.
 - e) Fizik olgunlaşması, Gebelik Haftası ve Gebelik Haftasına uyum durumu
- 3) Tıbbi Hikâye olarak
 - a) Hastane bakımı, travmalar
 - b) İşitme görme
 - c) Beslenme
 - d) Diyet, barsak hareketleri
 - e) Uygu durumu davranışları
 - f) Tıbbi tedavisi
 - g) Sistemlerin gözden geçirilmesi
- 4) Gelişim Hikâyesi olarak
 - a) Majör: gelişimsel ve yaşamsal boyut, ölçümler
 - b) Psikolojik gelişim kayıtları
 - c) Denver Development Kayıt
 - d) Bireysel eğitim programı
 - e) Okul başarısı

Genel Değerlendirme

A-Hikâye

B-Fizik Muayene

C-Kayıtların İncelenmesi

D-Klinik ağırlık konusunda irdelenme

Minör ve majör Malformasyonlar bakıldığı zaman

Minör Malformasyon	Genel Popülasyonda %	Majör Malformasyon %
0 (yok)		%1,4
1 adet	%13'e kadar	%3
2 adet	%1	%11
3 adet	1/2000	%90

Değerlendirme

- İZOLE
- MULTİPLE
- Minör ve majör
- Majör (tetkiklerle)

YORUM: Muhtemelen sendromlar konusuna bakılarak ve bunlarda bulunan bulgulara göre ayırıcı tanı yapılmalıdır.

13) Smith's Recognizable Patterns of Human Malformations

“**Smith's Recognizable Patterns of Human Malformations**” adlı kitaptan, (Jones, İç, Marilyn, C... Saunders, Elsevier, 2013) bazı alıntılar aşağıda sunulmaktadır.

Genetic counselling for single gene disorders. Tek gen durumlarında genetik danışma

Etkilenmiş olan çocukların aileleri aynı zamanda incelenmesi gerekir. Bu inceleme klinik olduğu kadar tek gen ile ilgili olan konulara da bakılmasını gerekli kılar. Akondroplazi’de göz muayenesi, kranial ve göz/cilt muayene tubero sklerozda olduğu gibi yapılmasıdır. Bunların uygulanması ve Refere edilmesi ile sağlanmaktadır.

Otozomal recessive disorders.

Bunlarda geçiş normal aileler olur. Aleik ve resesif mutant genlerde de olabilir. Bu risk belirgin olarak aile bireylerini kapsamaktadır. Her gebelikte her bebekte %25 risk faktörü vardır.

YORUM: Hasta Haklarının gelişmesi ile **genetik danışmanlık** kavramının geliştiği ve bu nedenle uzman kitapların bilgilerinin hastanın anlayacağı tarzında bilgi şeklinde verilmesi gerekmektedir.

Otonomi ve karar ailenin kendisinde olsa bile aile bebeğin zararına olabilecek bir yaklaşımı yapamaz ve hekimlerin buna sessiz kalması bile söz konusu olamaz.

14) Ethical Dilemmas in Prenatal Diagnosis

“**Ethical Dilemmas in Prenatal Diagnosis**” adlı kitaptan, (Fischman T, Springer, 2011) bazı alıntılar aşağıda sunulmaktadır.

NOT: Ethical Dilemmas in Prenatal Diagnosis kitabı 2008 yılında Frankfurt, Almanya’da tıbbi teknolojik gelişmenin sonucu program ile yapılan tebliğleri kapsayan bir kitaptır.

Prenatal ve Genetik Tanı Koyma işlevinde etik ikilemler

GİRİŞ

Toplumumuzda 21. Yüzyılda değişikliklerin ortaya konulması inanılmaz derecede büyüktür. Bunların gerçekten azı yenidir. ABD ve birçok diğer ülkelerde toplum ve kar temelli olmayan sektörler, vakıflar gibi, kompleks, karmaşık tanımlamalara sahiptirler. Yeni yüzyılda eğitilen kişiler, fonksiyonel cahilliğin azaltılması, ailelerin ve aile bağının güçlendirilmesi, çeşitli işçi ve diğer eğitimlerinin yapılması, hastalıklarla savaş ve mental hastalıklar ayrımcılıkların konusunda savaşlar, suçun azaltılması, ilaç suiistimallerin azaltılması ve çocuk ile ailelerin eşlerin kötü muamelelerinin azaltılması bu hedeflerdendir.

Son zamanlarda çevre ve ekonomik hedeflerin dengelenmesi ve işlevsel olması için, ayrıca suçun oluşmaması için çalışmalar ile gelişen ülkelerdeki ekonomik büyüme, belirgin amaçlar olmuştur.

Yeni İnsan Kaynakları ve Etik Sorgular, İkilemler

Her yeni yüzyılda, yeni 10 yıl içinde, toplumda değişiklikler ve problemler, giderek karmaşık hale gelmektedir.

Bazı Psiko-analitik notlar (EDIG çalışması ile PND/prenatal genetik tanımlama sonrası görüşmelerden çıkarılanlar)

- 1) Prenatal ve genetik yapıda etik sorunların çalışmasıdır. 2005-2008 arasındaki verilere dayanmaktadır.
- 2) Psiko-analitik araştırma projesi ile kompleks yönetim karmaşası
- 3) Prenatal ve Genetik tanıda, Distress ve etik sorunlar
- 4) Prenatal tanı sırasında kadının subjektif tutumların düzeltilmesi
- 5) Prenatal test ve
- 6) Kadınların bakımı, gözetilmesi, İngiltere'den sunum
- 7) Disiplinler arası ilişkiler
- 8) Prenatal genetik danışmalık
- 9) Bazı gebe kadında danışmanlar arası ayrılıklara bağlı risk,
- 10) Etik düşünce, danışma ve eşi arasındaki ilişkiler
- 11) Hasta ile ilgili konu, ne kadar tedavi etmeliyiz?
- 12) Bilme ve karar verme süreci
- 13) Ahlak ve karar
- 14) Annede ve prenatal sorunlar
- 15) Çeşitli kültürlerde etik sorunlar

Uzman Grubun Değerlendirmesi iki konuda odaklanmaktadır.

- 1) “*The fetus has no face*” olgusu: Aile bebek beklemenin gururu içinde iken aniden bebeği görünce korku, endişe sarmalı içine girmektedir.
- 2) Ailenin karar oluşturmasındaki sorunları; tahliyenin çirkin, günah veya korku/kirli olarak görülmesi konusudur.

Bir başka tanımlama ile

Uzman grup değerlendirmesi

1. Aileye belirli bir beklenti, arzu ve çocuk sahibi olma niyeti içinde iken, hekimin çocuğun yüzü yok denilmesi, çocuğun termine edilmesinin söylenmesi büyük bir yıkım olmaktadır.

2. Eşler arasında aileler aceleci olması ile kocanın fantezileri, ayrıca sanki uzun süren bir Menstrasyonu şeklinde değerlendirmesine neden olmaktadır.

İkinci bir durum da özürülü çocuğun doğması ile bu çocuğun, nasıl bakılabileceği konusunda aileye destek ve yardım konusu girmektedir.

Psiko-analitik bakış açısından koruyucu ve risk faktörler adı altında bakılabilir.

EDIG (Ethical Dilemmas Due to Prenatal and Genetic Diagnosis-2005-2008)

EDIG: Ethical Dilemmas Due to prenatal ve genetic diagnostic, konusunda 2005-2008 yılları arasında yapılan geniş kapsamlı çalışmadan elde edilen veriler/görüşler önemlidir. Bu çalışma Almanya, Yunanistan, İsrail, İtalya ve İsveç'te yapılmıştır.

Bazı veriler irdelendiğinde; 1) Ailenin özellikle annenin doğmamış çocuğunun ölümü veya yaşamı konusundaki kararda ahlaki sorgu ile karşı karşıya olduğu belirgindir. 2) Doğmamış çocuğun sorumluluğu yanına aynı zamanda anomaliler ile doğması ile muhtemel karşılaşılacak sorunlar arasında anne kalmaktadır. Bu bireysel inanışlar ve toplumun özel kültürel yaptırımları önemli boyut kazanmaktadır.

Bu çoğunlukla gizli kaldığı ve aileyi ve eşini de bir sıkıntı içine bıraktığı görülmektedir.

Çalışmada başlıca iki grup alınmıştır;

A: Hem pozitif hem negatif olanlar 1832 fert çalışmaya alınmıştır.

B: Psikanalizlerle görüşülmüş, psikoterapi ve buna bağlı reaksiyonlar dikkate alınmıştır.

NOT: Bu ülkelerin inanışlarının farklı olması, Katolik, Ortodoks ve Yahudilerde belirgin Dinsel görüş ve sosyal kontrol boyutunun olduğu dikkate alınmalıdır.

Prenatal tanıda negatif olmasına karşın %2 bebek anomalilerle doğmaktadır. Doğumdan sonra aileler büyük bir şok yaşamaktadırlar.

- 800 karşın 7 Down sendromu olgusu rastlanabilmektedir.

- Gebelikte terminasyon yapılanlarda mutlaka psikolojik sıkıntı ve sorumluluk problemleri yaşanmaktadır.
- İlk yaklaşımlarda dikkat açısından ailelerin katıl, bebek öldürmedikleri kavramının düzeltilmesi gereklidir.
- Gebelerde yüzü olmayan çocuk şeklinde, *Baby with no face* yaklaşımı öngörülmektedir.
- Değerlendirmenin temel amacı ve kullanımı ile kavramsal belirginleşmesi, kavramsal tanımlamaları
- Oriented/uyarlamalı, adapte edilen sorular ve anlaşılacak için sorular; Topluma değerlendirmeler nasıl hizmet eder ve neden önemlidir konusu öncelikle ortaya konulmalıdır.

Sorular:

1. Resmi ve resmi olmayan değerlendirme farkları nelerdir
2. Değerlendirmenin bazı amacı nedir?
3. Değerlendirmenin oynayacağı roller nelerdir?
4. Bazı örneklerle deneyler verilebilir mi?
Kuramsal ve toplumsal değerlendirme toparlanması, değerlendirme arasındaki majör farklılıklar
5. Değerlendirmenin ihtiyacı olarak, değerlendirme sürecinde, değerlendirme sonucunda yönlenebilen, değerlendirme dikkate aldığı örnekler nelerdir?
6. Hangi ortamlarda dış değerlendirici tercih edilmelidir? İç değerlendirilmesine göre tercih nedenleri nelerdir?

Konuya giriş

Toplumsal

Bireylerin kendi iç yapısı ile sosyal ve kültürel özellikler ile bir reaksiyon boyutu olmaktadır. Bunlar çeşitli boyutlarda olmakta, sağlık elemanlarının koruyucu ve risk faktörlerini tanımlayarak buna uygun davranışı öngörülmesi ile daha etkin yaklaşım gündeme gelebilmektedir.

Koruyucu faktörler			Risk faktörleri		
İç Dünya	Belirteç	Danışmanlık Belirteçleri	İç Dünya	Belirteç	Danışmanlık Belirteçleri
İç dünyası iyi bir objesi vardır.	İndikatör olarak aileler toplum ile bir dengeli ilişkisi vardır.	Terminasyon sonra açık doktor ve toplum ile sağlık personeli iyi bir güvenli ilişki kurabilir.	Kırılgan, dengeli olmayan iç ilişkileri olanlar	Nadir olarak iyi ilişkileri vardır, aile, arkadaşları arasında izole edilmiştir.	Terminasyon sonra gerilimli ilişkiler, doktor ve personel arasında temel güven yok, iletişim zordur.
Ağır travmatik dönem geçirilmeyen çocukluk ve adolesan, başına olay gelmeyen, sorun yaşamayan	Entegre kişiliği olan (iyi ruhsal entegrasyon, hayalleri, düşünceleri, fikirlerinde ayrışma, ikilem olmaz, kendi anksiyetisini kontrol eder, kişilik olarak güvenlidir.	Hekimlerle ve tıbbi personel ile ilişki kurabilir. Komplike olmayan yolla konuşma, duygusal ve anksiyete gibi durumlarda meraklılık, açık ve bilgiye yönelik yapı oluşur.	Travmatik deneyimleri olan, gerek çocukluk ve adolesan /ergenlik döneminde	Travmatik deneyimler ilişkisi ve iletişim türüne etki etmektedir, temel güvenlik yoktur (gerek arkadaşları gerek eşi ve uzmanlara)	Güvenilir bir tutum hem hekim ve tıbbi personele karşı oluşur ve entegre olmayan duygusal durumlar be aykırı davranışlar olabilir.
Daha önce çocuk veya birey kaybı olmayan	Belirli belirteç saptanmayanlar	Kayıp spontan değildir. Hekim veya sağlıkçı ile karşılaşırken, direkt kişi ciddi kayıp olmadığını ne yapacağını bilemediğini belirtir.	Daha önce çocuk veya yakın birey kaybı vardır.	Belirteç gözlenmeyen ama beklenen kişiler	Birey görünüşte, depresif, anksiyeteli, eski kayıplarını söyleyen, biyografisini sorgularken verdiği karşılıklardır.
Güvenli, emin bağlantı	Bireyin geniş oranda duygular ve değerleri vardır.	Birey geniş duygular gösterir (anksiyete, parçalanma dahil). Hekim bir problem bulunduğunu ifade	Güvensiz bağlantılar vardır.	Birey negatif duygularını ret eder, inkâr yoluna başvurur. (Parçalanmış bağlılık) fazla	Birey hiçbir ruhsal durum da göstermeyebilir. Problemler, taşkın, panik halinde ileri

		ettiğinde semptom oluşur, belirginleşir.		taşkın olarak, organize olmayan yapı sergiler.	derecede bozulma gösterebilir.
Ruhsal açıdan olgun düzeydedir (depresif pozisyon tanınır, değişim yapma kapasitesindedir.	Birey farklı algılar ve farklı duygular ve düşünceler sunabilir.	Hekim ve tıp personeli ile görüşürken, farklı duygular gösterir ve algılar alabilir.	Eski türde ruhsal işlevler gösterir, ilk yapısı paranoid şizofren tipindedir.	Birey farklı düzeyde ayrışır, iyi ve kötü ile doğru ile yanlış arasında gider, gelir.	Birey ileri derecede parçalanmış kişilik içindedir. Hekim veya tıp personeli tereddütsüz bulduklarından sorumlu tutulur.
Olgun düzeyde suçluluk duygularını kopya eder.	Birey kendisi, suçlu duygusuna dayanır, temelde onur temelinde parçalanma oluşmaz.	Utandırmadan söz eder, ancak olgun düzeydedir. Bireysel suçluluk vardır.	Eski türde suçluluk duyguları vardır.	Suçluluk duygusu eski yapıda dayanılmaz durumlar yaratır ve yansıtma, inkâr gibi yollara başvurur.	Birey görünüşte suçluluk içinde değildir. Farklı, değişken, enteresan ruhsal reaksiyonlar gösterirler. Doğrudan ruhsal yapı yerine farklılıklar oluşur.
Agresyon gösteren anneler.	Sıklıkla agresyon ve patlamalar olur	Agresyondan kendini veya yıkıcı olmayan bir yapıya da dönüşebilir	Geleneksel agresyon yapıda olanlar.	Kişiler inkâr eder, parçalar, yıkar. Kendi agresif dürtülerini yansıtır, korkuları vardır. İntikam duyguları oluşur.	Birey doğrudan agresif davranır. Direkt agresyonu göstermeyebilir. Kontrollü olabilir. Pasif suçlu pozisyonunda alabilir.
Narsistik, işkenceyi seven ve yapan yapıda olanlar	Sosyal yapısında, ilişkilerinde sert ve haşın olan kişilerdir	Doktorlara ve birçok tıbbi personele, kendi bilgisini isteme ve karar verme yapısından çok, onlara çeşitli sert tutum içine girebilir.	Kırılgan suçlayıcı yapıda olmaları.	Bireyler güçlü narsistik destek isterler. Kendisine sert davranılmasını isterler.	Terminasyon sonrasında da doktorları suçlayıcı veya onların kendisine haklarını kaldırmacı olarak yorumlarlar.
Matür, olgunlaşmış savunma mekanizması olanlardır.	Akılcı olma, entelektüel veya yerine başkasını koyma vardır.	Davranış olarak ruhsal ilişkileri kaybetmeden, bu ilgisini göstermeye çalışırlar.	Primitif geleneksel savunma mekanizması içinde olanlar	Psişik olarak hayatında inkâr, parçalama, projeksiyon şeklinde olur.	Doktorları ve bireyleri, iyi ile kötü arasında değişmektedir. Negatif duyguları veya başkalarına yansıtabilir.
Matür, olgunlaşmış savunma mekanizması olanlarda	Akılcı olma, entelektüel veya yerine başkasını koyma vardır.	Davranış olarak ruhsal ilişkileri kaybetmeden, bu ilgisini göstermeye çalışırlar.	Primitif geleneksel savunma mekanizması içinde olanlar	Psişik olarak hayatında inkâr, parçalama, projeksiyon şeklinde olur	. Doktorları ve bireyleri, iyi ile kötü arasında değişmektedir. Negatif duyguları veya başkalarına yansıtabilir.
Matür kopya eden stratejide olanlar.	Değişik durumlarda uzman ve özel yapılarında, çeşitli olgun formları gösterirler.	Sıklıkla tıbbi ve tıp personellerinde fikir alırlar ve bunlara göre, kendi düşüncelerin oluştururlar	Primitif kopyalama stratejisinde, stratejisi olmayanlar.	Zor olarak çeşitli problemleri çözmede zorlanırlar. Önerileri alır ve uygularlar.	İleri derecede mutsuz, yardımsız ve ne yapamayacağını bilmeyen yapıdadırlar ve sorulan sorulara bile cevap veremezler.
Kültür ve etik faktörler altında olmaları.	Kültür ve etik durumları bireysel olarak yansıtmak isterler.	Kültür ve etik soruları tıbbi ve hekimden sormak ve onlardan almak isterler	Kültürel faktörlere sensitif olmayanlar.	Kendi kişisel dünyasında uç noktadırlar.	Bunlar değişik bağlantılar nedeniyle kültür ve etik verilerini yansıtmak istemezler.
Koruyucu faktörler			Risk faktörleri		
İç Dünya	Belirteç	Danışmanlık Belirteçleri	İç Dünya	Belirteç	Danışmanlık Belirteçleri

2. Tek gen durumlarında genetik danışma

1. **Etkilenmiş olan** çocukların aileleri aynı zamanda etkilenmemiş olanlar çalışma kapsamına alınmıştır.
2. **Psiko-analitik araştırma** projelerinde, karmaşıklığın idaresi, EDIG çalışması kullanılarak yapılmıştır.

Bu konuda geniş veriler olmadığı için, konunun araştırılmasında yeni yapılanmaya ihtiyaç vardır. Bu nedenle bazı konular gündeme gelmektedir.

Temel ele alınan konular şunlardır.

1. Örneğin tanımlanması
2. Prenatal test deneysel ve uygulanan bir durum olup olmadığı
3. Etik sorunların, prenatal testteki kapsamı araştırılmalıdır. Bu durum disiplinler arası olmalıdır.
4. Sonuç olarak danışmanlık, kriz yönetimi şeklinde bir yaklaşım öngörülmektedir.

Başka soru olarak yöneltilecekler:

- a) Terminasyon neden gereklidir?
- b) Saptanacak tutum ve davranışlar neler olmalıdır?

3. Prenatal tanı nedeniyle oluşan sorunlar ve etik sorgular

Çalışmadaki safhalar.

- 1) İki üç hafta bekleme haftası,
 - a) Bekleme sonuçlarının alınması,
 - b) Sonuçlar alındıktan sonraki durum ikinci safha olmaktadır.
- 2) İkinci safha karar oluşturma safhası
 - a) İşlem tamamlandıktan sonra iki hafta sonra olayın sindirilmesi, olayın kabullenmesi safhası
 - b) Üç ay sonra da son değerlendirmeler ve
 - c) Takip edilen iki haftalık sürede de (üç aydan sonra) 2 hafta süre ile de izlem ve değerlendirme yapılması öngörülmektedir.

Terminasyon bakıldığı zaman, toplumlar arası oldukça farklılıklar görülmektedir.

Ülkeler ve gebelik haftasına göre terminasyon/tahliye oranları

Ülke	1-3 ay	4-6 aylık	7-9 aylık
1.İsrailde	41.2	35.3	23.5
2.İtalyada	69.6	28.2	2.2
3.Alamayada	74.9	22.9	2.2
4.Yunanistan	82.1	17.9	-

NOT: Bu gebeliğin sonlandırılmasının toplumdaki roman Katolik, Hristiyanlar ve Müslüman olmasına göre değişmektedir. Yunanistan'daki durum, Ortodokslardaki yaklaşımı tanımlamaktadır.

Ülkemizde 10 Gebelik Haftası (Fekondasyon temel alınır 12 Gebelik Haftası) aile talebine göre olabilirken, Roman Katolikler tümünden ret ederlerken, bu ülkelerde %70-75 civarında olması anlamlıdır. Yunanistan'da ülkemize uygun olduğu söylenebilir. İsrail boyutunda ise her üç aylıkta eşit dağılım olduğu görülmektedir.

10-20 Gebelik Haftasında beyin ve canlı yaşam açısından engel teşkil eden önemli, majör Malformasyonlar, hekim ve ekip tarafından öngörülmesi ile tahliye olabilirken, bunun %30 civarında olması beklenen bir orandır. Ancak Yunanistan'da %20 civarında olduğu sosyal anlamda irdelenmelidir.

20 Gebelik Haftasından sonra yaşayabilir boyutuna geldiği için, yaşam hakkı verilmelidir. Bu durumda fetosit/intrauterin ölmesini sağlama boyutu oluşmakta ve bunun yasal sakıncaları (Yaşam Hakkını ortadan kaldırma) bildirilmektedir. Bunun Yahudilikte yüksek olması, Avrupa'ya göre 10 kat gibi artmış olması, irdelenmeye değer bulunmalıdır.

Hristiyanlıkta 2 kavram vardır.

- 1.Konsepsiyondan, döllandikten sonra, doğuma kadar oluşanlara **öldürme eylemi** söz konusu edilmektedir.
- 2.Potansiyel olarak **konsepsiyonel yaşayacağı için, yaşam hakkı zedelenmektedir.**

İslam açısından incelendiğinde:

Kuran temelinden olaya bakıldığında;

- İnsanların birbirlerini öldürmesi kabul edilebilir olmayıp, bir geçerli gerekçesi olmalıdır (4/92 Yanlışlık hali müstesna, bir müminin bir mümini öldürmesi olacak şey değildir. 4/93 Bir mümini kasten öldürene gelince, onun cezası, içinde uzun süre kalmak üzere cehennemdir. Allah gazap etmiştir böylesine, lanetlemiştir onu; çok büyük bir azap hazırlamıştır ona).
- Birisi sizi öldürmek istese bile onu öldürmemek genel prensiptir (5/28 Beni öldürmek için elini bana uzatırsan ben seni öldürmek için elimi sana uzatmayacağım. Şu bir gerçek ki, ben, âlemlerin **Rabbi** olan Allah'tan korkarım).
- Bir kişiyi öldürmek, tüm insanlığı öldürmek, hayat vermek ise insanlara toptan hayat vermiş gibidir (5/32 ... Kim bir kişiyi, bir kişiye karşılık yahut yeryüzünde bir **fesat** sebebiyle olmaksızın öldürürse, insanları toptan öldürmüş gibidir. Ve kim bir kişiye hayat verirse insanlara toptan hayat vermiş gibidir).
- Yaşam Hakkını almak için hukuksal bir geçerlilik olmalıdır. Zamanımızda idam cezası olmadığı, her öldürülenin ateş etme ve öldürme gerekçesinin yasal olarak oluşmasının önemi ortadadır. Güvenlik güçlerinin terörist öldürmesi söz konusu olduğunda, Uluslararası ve Türk Ceza Kanunu'nda belirtilen usullere uyulması gerekir ve uyulmaz ise uluslararası boyutta da suç kapsamındadır (17/33 Allah'ın saygıya layık kıldığı cana haklı bir sebep yokken kıymayın).

Gebelik terminasyon konusunda da yapılan vurgular:

- Yoksulluk gerekçesi ile terminasyon yapılmaması (6/151 ... Yoksulluk endişesiyle çocuklarınızı öldürmeyin; biz sizi de onları da rızıklandırırız. Kötülüklerin görünene de gizli kalanına da yaklaşmayın. Allah'ın saygın ve aziz kıldığı cana, bir hakkı savunmak dışında kıymayın. Allah size bunları önerdi ki, aklınızı işletebilesiniz), (17/31: Yoksulluk korkusuyla çocuklarınızı öldürmeyin. Onları da sizi de biz rızıklandırıyoruz. Kuşkusuz, onları öldürmek büyük bir günahdır).
- Çocukların öldürülmemeleri vurgusu, yaşamsal anlamda olan, varlığın yok etme şeklinde yorumlanmaması önemlidir.
- Hangi günah yüzünden öldürüldü diye sorgu yapılmakta, burada sosyal olayların bebeğin yaşamından ayrılmasının önemi, evlilik dışı doğan bebeklere yansıtılmamasının gerektiği de bir vurgu olmaktadır (60/12 Ey Peygamber! İnanmış kadınlar sana gelip Allah'a hiçbir şeyi ortak koşmamaları, hırsızlık etmemeleri, zina etmemeleri, çocuklarını öldürmemeleri, ..., 81/9-10: O diri diri gömülen kız çocuğuna sorulduğunda Hangi günah yüzünden öldürüldü diye).

Türk Ceza Kanunu Çerçevesinde (Çocuk Düşürtme, Düşürme veya Kısırlaştırma)

Çocuk düşürtme: **Madde 99-** (1) Rızası olmaksızın bir kadının çocuğunu düşürten kişi, ...

(2) Tıbbi zorunluluk bulunmadığı halde, rızaya dayalı olsa bile, gebelik süresi on haftadan fazla olan bir kadının çocuğunu düşürten kişi, ... Çocuğunun düşürtülmesine rıza gösteren kadın hakkında...

(5) Rızaya dayalı olsa bile, gebelik süresi on haftayı doldurmamış olan bir kadının çocuğunun yetkili olmayan bir kişi tarafından düşürtülmesi halinde; ...

(6) Kadının mağduru olduğu bir suç sonucu gebe kalması halinde, süresi yirmi haftadan fazla olmamak ve kadının rızası olmak koşuluyla, gebeliği sona erdirene ceza verilmez. Ancak, bunun için gebeliğin uzman hekimler tarafından hastane ortamında sona erdirilmesi gerekir.

Çocuk düşürme: **Madde 100-** (1) Gebelik süresi on haftadan fazla olan kadının çocuğunu isteyerek düşürmesi halinde, ...

Kısırlaştırma: **Madde 101-** (1) Bir erkek veya kadını rızası olmaksızın kısırlaştıran kimse, ... Fiil, kısırlaştırma işlemi yapma yetkisi olmayan bir kimse tarafından yapılırsa, ...

(2) Rızaya dayalı olsa bile, kısırlaştırma fiilinin yetkili olmayan bir kişi tarafından işlenmesi halinde, ...

SONUÇ

- Fertilizasyondan sonra 10 Gebelik haftası içinde annenin rızası ile gebelik sonlandırılabilir.
- 10 Gebelik haftasından sonra, yetkili kişi olsa bile, rıza olsa da suç kapsamındadır.
- 20 Gebelik haftasına kadar, **hukuki gerekçe olması** ile eyleme CEZA VERİLMEZ denilmektedir. Burada uygun olması değil, benimsenmeyen ama ceza kapsamında olmadığı vurgusu vardır.
- Anne yaşamı söz konusu tüm bunların dışındadır, her zaman yapılabilirdir.

Utilitarian, yararlılık felsefesinde, burada kadın esas karar verici olmaktadır.

Deontolojik açıdan bakıldığı zaman, bilinçli olmadığı için, Fetusun haklarına sahip olmadığı belirtilmektedir.

Birçok durumlarda yaşam kalitesi söz konusu olmaktadır. Burada inanışlar sosyal ve toplumsal değerler alınmamaktadır.

4.Gebe kadının sübjektif tutumlarının prenatal tanıda tekrar yapılandırılması

3 adet sorgu yapılmaktadır.

1.Gelişen bebeğiniz hakkında düşünceleriniz, hayalleriniz ve arzularınız var mıdır?

2.Eğer anomali saptandığı zaman, bu konuda herhangi bir konuşma ve başkası ile iletişime geçtiniz mi? Konuşma kapsamı nedir?

3.Halen sonuç verildikten sonra kendiniz nasıl hissetmektedirsiniz?

Birinci soruya göre olanlarda,

Normal sağlıklı çocuk	Tipik örnek sağlıklı bebek	%68
Çocukla güçlü bağlar kuran anneler	<ul style="list-style-type: none">Sağlıklı, akılcı ve güzel olmasını istiyorum diyenlerCiddi hastalığı olmasını diyenler	%25,7
Anksiyeteli ve çocuk ile endişeleri olan	Kötü, sağlık durumu olmasını, zarar olmasını	%7,7
Anksiyeteli duruma karşı korkmaktayım	<ul style="list-style-type: none">Ne yapacağım bilemiyorumYeteneklerini ortaya koyan annelerEşi ile beraber düşünenler	%1,8
Geri kalan cevap verenler		%1,8

İkinci soruya cevap verenler

1.Bebeğin terminasyon olan ve özürsüz olarak olmadan bağımsız olarak	Kabul edenler	%54,8
2.Bağımlı olarak özürsüz olanlarda	Ne kadar özür vardır ne yapabilirim	%9,1
3.olumlu düşünme	Karar veremedim, neler olur	%15,7
4.Yaşam ve gelecekteki muhtemel sorunlar anksiyetisini yansıtanlar	Çocuğa kim bakacak	%17,8
5.Gebeliğin devamını düşünenler	Ben hasta bebeği kabul edeceğim	%1,7
6.Diğer kategoriler		%0,9

3.Negatif test sonunda ne hissedersiniz?

1.Rahatladım	%70,8
2.Ben çocuğuma bakayım, bu üzüntülü, anksiyeteli günler geride kaldı	%24,1
3.Duyguları net olmayan, aynı derecede endişelere devam edenler	%4,7
4.Diğer kategori	%0,4

5.Prenatal test. Kadınların deneyleri

Burada kadının ve ailenin tutumlarına göre stratejiler geliştirilmesi ve direkt olarak destekleyici, kararlar verilmelidir. Karar oluşturulması sırasında tartışmalar sırasında da psikiyatrik yardım edilmesi öngörülmelidir.

6.Prenatal tanı esnasında kadının bakımı; İngiltere'den

Tarama testleri önemlidir, ancak buradaki dikkat edilecekler

1.Bilgilendirme yapılarak, seçme konusu, görüşleri alınmalıdır.

2.Tarama testlerinin sonuçlarında neler anladığı bilgisi verilmesi, yorumlanmalıdır.

3.Kötü haber aileye açıklanmalıdır.

4.Destekleyici yaklaşım yapılmalıdır.

- 5.Terminasyon söz konusu olduğunda destekleyici işlemler devam etmelidir.
- 6.Devam eden gebeliklerde de destekleme ve sonra bebeğe yaklaşımlar belirtilmelidir.
- 7.Bakım sonu post mortem, genetik bilgi, destek ve gelecek gebeliğe etkisi ve sorunların tanımlanması açısından, terminasyon sonucunda da bilgi verilmesi öngörülmelidir.

7.Prenatal tanıda disiplinler arası iletişimlerin gerekliliği

Grup çalışmalarının olumlu/olumsuz yanı;

Olumlu	Olumsuz
1.İreleme yapılmaktadır.	Ve olumsuz yanları yetersiz tartışma yapılması
2. Güven vardır	Mukayese ve tartışma ve rekabet, inkâr söz konusu olabilir.
3.Açık fikirlilik	Açık fikirli olmadığı, otoriterlik ve kapanma
4.İlişki ve iletişim vardır	Yetersiz olarak vardır
5.Motivasyon olumludur	Bozuk
6.Yeterlilik tam	Tam olmayabilir, bilgi eksikliği olabilir
7.Kişisel fayda vardır	Kişisel fayda bozulmuştur
8.Geniş kapsamlı çalışmayı gerekli kılar	Az bir çalışma ile de yapılabilir

Retrospektif olarak analiz edildiğinde

- 1.Danışma
- 2.İleri ve devamlı eğitim süreci
3. İlişki ve iletişim ve kooperasyon
- 4.Bir eğitim, okul projesi olması
- 5.Toplumsal ilişkiler konusu dikkate alınmalıdır.

8.Prenatal genetik danışma

4 soruda temel alınabilir.

- 1.En önemli teorik bulgu ne olabilir.
- 2.Temel optimal politika neler olmalıdır
- 3.Bu çalışmada, normatif ve değerlendirir toplum çalışması ne olmalıdır?
- 4.Ne kadar teorik bulgular, özellikle bir politika oluşturmak için gereklidir.

Politika oluştururken 3 husus vardır.

- 1.Hasta merkezli çalışma
- 2.Sağlık merkezli çalışma
- 3.Terminasyon karşıtı çalışma

Danışmanlıkta başlıca dikkat edilmesi gerekenler

1. Yeterli Bilgi verilmesi
- 2.Yeterli desteğin sağlanması
- 3.Psikososyal destek verilmesi
- 4.Öneri getirme, öneri sunma yerine karar sunulmamalıdır.

9.Belirli risk öngörülmesi

Burada yaklaşımlarda dikkat edilecekler.

- 1.X semptomlar
- 2.Y Olasılıklar
- 3.Z Şiddet
- 4.Boyut Zaman süreci içinde dikkate alınması

10. Etik düşünceler ve danışmanlık

Düşünceleri etkileyen 3 parametre vardır.

- 1.Özürli olan çocuklara yapılan, entegre destekler
- 2.Psiko-sosyal prenatal danışmanlık
- 3.Bilimsel yaklaşımlar ve inanışlar, bunlara bağlı etkileşimler

SONUÇ:

- 1.Yüksek ihtiyaçlara karşılık, ileri düzeydeki talepler konusunda saygı gösterilmelidir.
- 2.Akılcı ve tatminkâr danışmanlık boyutunda oluşturulmalıdır
- 3.Çeşitli etik sorguların tartışmaları yapılmalıdır
- 4.Birysel danışma yanında toplumsal bakış açısı da dikkate alınmalıdır
- 5.Birçok merkezle iş birliği ile görüşler alınmalıdır.

11.Hasta tarafına ne zaman tedavi edilmelidir.

3 parametre vardır.

- 1.Aile
- 2.Hasta
- 3.Bebek

NOT: YORUM: Burada da hizmet sunan, bilgi sunan ve diğer katkıda bulunan /anne dışındaki kişiler dikkate alınmalıdır.

Zorlama durumunda oluşan durumlar

- 1.Saf gereklilik
- 2.Zorlama ile oluşan gereklilik, gerçek gereklilik yoktur
- 3.İstanmeden yapılan yaklaşımlar
- 4.Aristo mantığı istem dışı yapılan yaklaşımlardır
- 5.Karar
- 6.Tartışması
- 7.Sonuç

13.Moral ve ahlaki karar oluşturma

Karşılıklı değerlendirmeler

- 1.Açıklama
- 2.Anlaşılması
- 3.Hukuksal boyut oluşturulması
- 4.Sonuç

14Down sendromlu ailelerin sorunu

Aileler farklı yaklaşımlar göstermektedir.

15.Değişik kültürlerde etik sorgular

Modern bir yeni dünyanın farklı kültürel bir yapı oluşturduğu dikkate alınmalıdır.

YORUM: Hasta Hakları temelinde tüm bu yaklaşımlar farklı uzmanlık alanlarını gerekli kıldığı için, KONSEY tarzında ortak değerlendirme ve gelişim ve izlemin projelendirilmesi ile yürütülmelidir.

15) Nelson Textbook of Pediatrics.

“Nelson Textbook of Pediatrics” adlı kitaptan, (19th ed. Elsevier, Saunders, 2011) bazı alıntılar aşağıda sunulmaktadır.

YORUM: Hastalıklar anlatıldıktan sonra, genetik kökeni olanlarda, “*genetik Danışmanlık yapılmalıdır*” şeklinde yorum bulunmaktadır.

Genetik Danışmanlık hakkında bir bilgi ayrıca sunulmamaktadır.

16) Genetics for Dummies

“**Genetics for Dummies**” adlı kitaptan, (2nd ed. T R Robinson, Wiley Pub., 2010) bazı alıntılar aşağıda sunulmaktadır.

12.Bölüm Genetik Danışmanlık

Bu bölümde

- 1.Genetik Danışmanları tanımlamakta
- 2.Değişik geçişli olanlarda aile ağacının çıkarılmasının incelenmesi
- 3.Genetik açıdan laboratuvarında hangi test yapılması konusunun araştırılması

Eğer bir ailenin veya kendi ve bununla bağlantılı sülalesinin ne kadar benzerlik taşıdığına bakıldığı zaman, gözlerinizin veya babanın saçının ailede ne kadar olduğuna bakıldığında, aile hikâyesinin önemli etkilerinin olduğu, genetik karakterlerin geçişi açısından ortadadır.

Kendi sağlığımız açısından da genetik karakterleri, sülaleden getirildiği görülmektedir.

Genetik Danışmanlar, özellikle ailenin tıbbi olarak genetik geçişleri konusunda özel eğitim aldıkları görülmektedir.

Genetik danışmanların rolü

Genetik danışmanlar genetik karaktere göre herediter durumu konusunda bilgilendirme yaptıkları görülmektedir.

Bunlar:

- 1.Bir aile ağacının ortaya konulması
- 2.genetik durumların tanımlanması ve tedavisi konusunda destek olunması konusundadır.

Genetik danışmalar

- 1.Özellikle bir genetik defekti tanımlama ve oluşma nedeni söz konusu olduğunda, radyasyon, virüs, kimyasalların oluştuğunda bunların açıklanmasını
- 2.Ölü doğum ve düşüklerin ve infertilitede problemleri olduğu durumlarda
- 3.Çocukta genetik bozukluk ve semptom gösterildiği durumlarda
- 4.Ailede kistik fibrozis gibi bir durum olduğunda
- 5.Genetik sorunların olan ailelerde gebelik planlandığında
- 6.Ailesel geçiş gösteren bir durumlarda, Parkinson ve kanserler gibi durumlarda
- 7.35 yaş üstü gebelikte ve aynı zamanda ultrasonda ve gebelik sırasında bazı anormal taramalar olduğunda destek sağlayan ve yardım sağlanmasını temin eden kişiler olarak belirtmektedir.

Aile ağacında dikkat edilmesi gerekenler

Aile ağacının çıkarılmasında hasta promenattır ve yeni tanımlanan bir durumdur. Buna göre ailede buna etkili olanda durumlar ortaya konulmaktadır.

Aile hikâyesinde dikkat edilen bazı özellikler

- 1.Alkol ve ilaç
- 2.Hastalık
- 3.Düşük, doğum defektleri olup olmadığı
- 4.Kanser
- 5.Kalp hastalığı, tansiyon yüksekliği, strok, böbrek hastalıklar, mental hastalık ve retardasyon sorulmalıdır.

Bu neticeler sonucunda

- 1.Etkilendiği
- 2.Hetero veya homozigotik olduğu konusunda netice verilebilir.

Otozomal dominant geçişlerde

- 1.Etkilenmiş çocuk etkilenmiş aileden doğar
- 2.Hem erkek ve kadında eşit yüzdede etkilenme vardır

Bir ailede etkilenme varsa çocuk genellikle etkilenmemiştir.

Bir bulgunun olması jenerasyonları atlamaz. Her jenerasyonda görülmektedir. Bunlardan bir tanesi örnek olarak hastalıklar; Akondroplazi'de, cücelik, Huntington, progresif ve fatal hastalık, Marfan, Polidaktili ve ekstra tırnaklar gibi hastalıklar belirtilmektedir.

Tüm bunlar için katılamayan, hariç tutulan hastalıklarda vardır. Bunlardan birisi azalmış penetrasyon, bir penetrasyonun geçişi fizik karakter olarak gen tarafından dikte edilmektedir. Birçok Otozomal durumlarda komple penetrasyon durumlarında her biri etkili olurken, bazı bulgular azalmış penetrasyon nedeni ile az görülmektedir. Burada da jenerasyonlarda atlayabilmektedir.

Yeni mutasyon oluşmuş ise; bu durumdan itibaren olur.

Değişken gösterimdir. Bu durumda da aynı dominant durumdaki farklı karakterlerin, farklı kişilerde oluşmasıdır.

OTOZOMAL RESESİF GEÇİŞLERDE

Bu geçişlerde temel karakteristik, etkilenmiş olan çocuklar, etkilenmemiş aileden doğar. Anne ve kadın eşit olarak etkilenir. Çocuklar en yakın akrabalık etnik ilişki temelli ile birbiri ile akraba oldukları görülmektedir. Akraba evlilikleri vardır. Bu bozukluklar bazı jenerasyonları atlattığı görülmektedir.

Risk hesaplanması ve görülme oranlarına bakıldığında etkili faktörler

- 1.Her iki ailenin taşıyıcı olup olmadığı, %25 oranındadır
- 2.Bir aile taşıyıcı ve diğer değil ise, taşıyıcılık %50 oranında geçer
- 3.Bir aile taşıyıcı ve diğeri etkili ise %50 hasta olur
- 4.Bir aile etkili diğeri taşıyıcı değilse çocuk etkilenmiş olmayabilir.

X LİNKED RESESİF GEÇİŞLERDE

Başlıca karakteristik bulgu;

- 1.etkilenmiş erkekler, etkilenmemiş annelerden doğarlar
- 2.Erkekler daha fazla etkili olur
- 3.Babadan çocuğa geçiş olmaz
- 4.Bir jenerasyon, diğer jenerasyon geçişlerinde gözlenmez, Her jenerasyonda gözlenmez.

X LİNKED DOMİNANT GEÇİŞLERDE

Etkilenmiş anne, hem etkilenmiş oğlu ve kızı vardır, her erkek ve dişiler etkilenmiş olurlar, bütün kızlar, etkilenmiş babalardan etkilenmiş olarak doğarlar. Bu bulgular, jenerasyonları atlamaz, her jenerasyonda gözlenir.

Y LİNKED TRAİT

Y kromozom ile geçeni, babadan oğula geçenlerde,

1. Etkilenmiş erkekler tüm oğullarına geçirirler
- 2.kadınlar etkilemez ve her jenerasyonda gözlenir.

BAZI GELİŞMİŞ DURUMLARDA GENETİK TESTLER

Birçok yeni teknoloji ile genetik testlerin kolay ve ucuz olmasını sağlamıştır. Genetik danışmanlar bu testlere göre yorumlamaları söz konusu oluşturmaktadır.

- 1.Sağlıklı kişi, herediter olarak ne karar etkili olduğu konusu gündeme gelmiştir
- 2.Sağlıklı kişi, aile hikâyesi varsa, çocuklarına ne kadar geçirgen olabileceğidir.
- 3.35 Yaş üzeri gebe kadınlardaki durum
- 4.Etkilenmiş kişide tanı desteğine gereksinimine olmaktadır.
- 5.Risk altındaki bebek anne ve babası nedeni ile ne kadar taşıyıcı olmaktadır.

GENEL TEST

Genel testler ve prenatal testler önemlidir. CVS ile amniosentez, ultrason incelemeleri bir başka önemli olanda yenidoğanın taramaları

Fenil Ketonüri, Galaktozemi şeklindeki taramalar

Anne yaşının büyük olması yanında baba yaşının da yüksek olması önemli bir faktördür.

50 yaş üstü erkekte germ hücrelerinin 800 üzerine dublike olduğu görülmektedir.

Aynı zamanda Akondroplazi'de zemini, Marfan sendromu ve Progeria gibi durumların babanın yaşları ile alakalı olduğu ortaya konulmaktadır.

13.BÖLÜM

Mutasyon ve genetik geçişli hastalıklar, değiştirilemeyecek hastalıklar

Çeşitli tipte ve nedenli mutasyonlara bakılacaktır.

1.Bazı ailesel geçen hastalıklar üzerinde durulacaktır.

2.Mutasyonların onarılması ve yapılanmasının gerçekliği konusunda durulacaktır.

MUTASYON

Temelde iyi bir şeydir, genetik değişikliktir. Tüm fenotipik değişimlerden sorumludur.

VARIASYON, değişkenlik, çiçek renklerinde ve bitki büyüklüğündeki gibi olur. Elmanın çeşitli tatlarında farklılıklar gibi durumlardır. Bunların değişik fenotipleri mutasyondur. Her zaman oluşabilir ve spontan rast gele olarak gözlenebilmektedir.

Tersi de doğumsal defektleri ve kanserlerde de kötü şekilde olabilmektedir.

MUTASYON OLUŞMA TİPLERİ

İki kategoride olur.

1.Somatik mutasyonlar: bunlar vücut hücrelerinde olmaktadır. Yumurta ve spermelerde oluşmazlar. Bunlar somatik hücrelerde olan durumdur ve allel değildir. Bunlar aileden geçmezler, fakat mutasyonla etkili olur.

GERM hücreli mutasyonlar. Seks hücrelerinde spermde olur ve embriyo oluşumunda olmaktadır. Somatiklerin aksine bunlar anne ve babayı etkilemez, çocukları etkilerler.

Birinin diğeri ile yer değiştirmesi NOKTA MUTASYONLARDIR. Bunlar bazen olur ve

Bunlar iki kategoride olur

1Geçici kategoriler: pürün bazlı olanlardır.

2.Transversiyon mutasyonları

3. ENSERSİYON VE BAZILARINDA DELESYON olmasıdır

İnsersiyon, bir değişikliklerle olur, düşme delesyonudur. Mutasyonlarda sık görülenler arasında da olabilir.

Mutasyonu yapanlar

1.Spontan mutasyonlar: bunun sıklığı bazen fertlere göre değişmektedir. X linked hastalıklarda, hemofilide, yüz binde 13 civarındadır. Oranı jenerasyonlara göre değişmektedir.

DNA Polimer az ile oluşan replikasyon sırasında yanlış uyum şeklinde de olabilmektedir. 1.Timin guanin arasında 2. sitozin ile adenozin arasında olmaktadır.

Mutasyon oluşması, bazı kanserojenler, x grubu olan ilaçlarda yapabilmektedir.

Mutasyonların oluşması ile bunların tamir edildiği görülmektedir.

1.Uyumlu tamir. Doğru olmayan nükleotidler uzaklaştırılır ve doğru olan ile yer değiştirilebilir.

2.Direkt tamir de ise oksidasyon ile bazı yeni formlar olursa, tekrar orijinal duruma geri dönmektedir.

3.Bazı eksizasyon tamiri: nükleotidde aynı şekilde bazı istenmeyen Urasil gibi baz, spontan kimyasal değişikliklerle bulunur ve çıkarılır.

4.Nükleotid eksizyon olanlarda: eksizyon tüm nükleotidler çıkarılıp ve bunlar çift helikslerle tamir yoluna gidilir

YORUM: Genetik Danışmanlığın zamanımızda internet kanalı ile de detaylı irdelendiği gözlemlendiği için, Hasta Haklarının gelişmesi ile **genetik danışmanlık** anlaşılması kolay bir formatta verilmesini gerekli kılar. Bu yayında da belirtilmesi ile konunun daha geniş anlatılmasını gerekli kılmaktadır.

17) Fetal and Neonatal Physiology

“**Fetal and Neonatal Physiology**” adlı kitaptan, (4th ed. RA Polin, WW Fox, SH Anman, Saunders, 2011) bazı alıntılar aşağıda sunulmaktadır.

Genetik danışma

Genetik danışma, birçok tanımlanmamış geçişlerde ve mozaik durumlarında tam ve net tanı konulmaması ve netleşmemesi nedeniyle, genetik danışma net olarak zordur ve prenatal tanı yapmak ve mutasyon gen mevcudiyeti bulunmadığı sürece zor olduğu görülmektedir.

Sonuçta etkilenmiş olan çocuklarda daha önce klasik genetik danışma, yüzde 25 gibi bazı oranlar söylenmiş olsa da hastaların net mutasyonları, mutasyon tiplerinin gösterilmediği sürece tanımlanmasında sorunlar yaratılabilmektedir.

YORUM: Fizyoloji kitaplarında genetik danışmanlık konusuna çok az yer verildiği gözlenmektedir.

18) Current Diagnosis and Treatment, Pediatrics

“**Current Diagnosis and Treatment, Pediatrics**” adlı kitaptan, (21st ed. WW May, MJ Abzug, MJ Levin, JM Sandheimer, et all, MacGraw-Hill, 2012) bazı alıntılar aşağıda sunulmaktadır.

Genetic counselling / Genetik Danışmanlık

- Birçok trizomik bebeklerde karyotipler oluşmaktadır. Anne yaşı ile artmaktadır. Bunlar 25 yaş altındaki görülme oranları 2000 de bir iken 40 yaşında bu oran 100 gebelikte 1'e yükselir bu nedenle yaşa spesifik ailesel risk vardır.
- Anne taşıyıcı olduğu zaman Robertsonian translokasyonda dengeli taşıyıcı oranı. Robertsian etkilenme oranı %10 ve 15 olup çocuğun dengeli taşıyıcı olma oranı %33 oranındadır. Baba taşıyıcı ise bu oran %05 gibi düşük orandadır.
- 21/21 translokasyonda bir ailede translokasyon varsa oluşma riski 100 yüzdür. Anne yaşı olduğu durumlarda genetik danışmanlık bu nedenle önemlidir. Tüm çocuklar kromozom anormalliği açısından incelenmeli ve değerlendirmelerin yapılması gerekmektedir.
- Mutasyonların genetik çalışmalarında tüm fertlerde bu mutasyonlara geçiş genliği etkili aileler yanında literatür olarak bakılıp, buna göre ailelere medikal bilginin verilmesi gerekir.
- Akondroplazi'de veya buna bağlı bazı sorunların büyük bir kısmı %90 kadarı yeni mutasyon olarak karşımıza çıkmaktadır. Eğer hemizigot ailelerde Akondroplazi'de varsa görülme oranı %25 civarındadır. Letal durumlarla karşılaşılabılır.
- Osteogenezis imperfekta durumlarda 4 ana tip olmaktadır. Burada 1. Tite Kollajen mutasyonu olmaktadır. DNA analizi ile tanı konulabilir. Hafif formlarda dominant geçişi olanlarda ağır formları birçok formları yeni mutasyonlarla olmaktadır.
- Yarık dudak ve damakta, non sendromiklerde özellikle ayırım, daha ziyade kesin tanıyı koyduktan sonra danışmanlık gerekir. Aile i hikâyesi yanına hem ailenin ve hastanın detaylı muayenesi önemlidir. Laboratuvar çalışması başka anomalileri olup olmadığına bakmaktadır. Mikro arrey analizlerde metabolik ve DNA çalışmaları yapılabilir.

Ultrason önemli bir tanı koydurucu faktör olarak rol oynayabilir.

Nöral tüp defeklerinde genetik danışma, nöral tüp defekleri poligenik karakterdedir. Daha sonra oluşma ihtimali %2-3 oranındadır. Aileler ile ilişkili ise %1-2dir. Spina bifida olanlarda %5 oranındadır. Prenatal tanı mümkündür. Nöral tüp bakımı ve alfa-feto-protein düzey 16-18 haftada yükselmesi önemlidir. Amniyotik mayide asetil kolin ve alfa-fetoprotein yükselmiştir. Ultrason çalışmaları %90 nöral tüp defeklerini gösterir. Proflaktik folik asit belirgin düşük olması insidans olarak tespit edilmiştir. Nöral tüp Defekti oluşmasını önlemek için 3 ay en az konsepsiyon öncesi verilmesi ve ilk hafta içinde verilmesi de öngörülmelidir. Günde 4 mg dozda özellikle risk artmış olanlarda risk artmış kadınlarda erilmelidir.

Aile hikâye olanlarda ise günlük 0,4 mg verilebilir. Suplementasyonu konsepsiyon önce verilmesi, bazı kongenital malformasyonları, doğum defeklerinin insidansında da azalttığı belirtilmiştir.

Gelişim yetersizliği ve sorunlarını taşıyan çocuklarda genetik danışma. Kognitif bozukluğu veya gelişim geriliği olanlarda, %8 toplumda etkili çocuklar olabilmektedir. Bunlar heterojendir. Ayrıca Multidisipliner olarak değerlendirilmelidir. Bunlarda klinik ve genetik değerlendirme yapılması uygun olmaktadır.

Birçok olguda laboratuvar olarak mikro array olarak, kromoliz, FISH, Frajil X testi FMR1 gen çalışması diğer metabolik testler, aminoasitler, idrar aminoasit organik asit analizleri mukopolisakkaridoz analizleri, ayrıca bunların yanında kan analizleri metabolik panel, asitil karnitin profili, kreatin kinaz, laktat, pürivat gibi ölçülmesi rutin olmalıdır. Bu öneriler

Benzer aile hikâyesi olması ile genetik yapı açısından dikkate alma açısından önemlidir. Fizik muayenede bazı ipuçları elde edilebilir. Oftalmolojik, işitme testleri ile beyin görüntülenmesi bunlardan sayılabilir. Metabolik ve genetik testlerde fikir verebilir.

Birçok olgularda prenatal takip ve tanı önemli rol önleyici olmaktadır.

Otizm

Üç ana unsuru vardır.

1. Dil,
2. Gelişimsel,
- 3 sosyal ve davranış gelişmesindeki farklı yapılanmadır.

Birçok kognitif durumlar iyi değerlendirilmelidir. Birçok genetik etkilenmesi olabilir. Bu durumda otizmde metabolik rollerin bakılması gereklidir.

PERİNATAL GENETİK

1. Teratojenler ilaç kullanımı, fetal alkol sendromları dikkat edilecek önemsenmesi gerekenlerdendir.
2. annenin Antikonvulzan ilaç kullanması
3. retinoik asit embriyopatisi, vitamin Anin analoglarının alınması teratojenikler potansiyeli vardır.

Üretimde yardım edilmiş programlarda, IVF durumlarında birçok çocukta çeşitli canlı embriyoların ikiz oluşması da dahil olmak üzere, Bekwideman ve Angelman sendromları gibi prevelansı ARTTIRDIĞI, gözlenmiştir.

PRENATAL TANI

Rutin olarak uygulanması gerekir. Annenin kan analizleri, ilk trimesterde PAPUA ölçümleri, fetal örneklerden analizler, plasentadan ve amniosentez ve CVS analizleri, fetal kan ve dokularındaki analizler, implantasyondan önceki genetik tanı konulması, fetal görüntülenme, bunlar arasındadır.

YORUM: Temel stajyer, tıp kitabında da geniş olarak Genetik Danışmanlığın yer aldığı görülmektedir.

19) Genetik Danışma. Nurettin Başaran

“Genetik Danışma” adlı Anadolu Üniversitesinin açıktan eğitim programı çerçevesinde oluşturduğu kitaptan, bu bölüm olduğu gibi alınmaya çalışılmıştır.

Uzaktan eğitim yöntemi ile hazırlanan bu kitapta, talebelerin kendilerini geliştirmesi açısından bazı vurgular da yapılmaktadır.

- Amaçlar
- İçindekiler
- Sorgular
- Özet
- Değerlendirme Soruları, başlıklarında bulunmaktadır.

13. Ünite yanında bu konu ile yakından ilgili olan;

- Ünite 9: Kalıtım Kalıpları ve
- Ünite 12: Doğum öncesi Danışmanlık

Konularda ayrıca incelenmesi önerilir.

Bu kitaplar uzaktan eğitim sistemi ile yazılmış olup, başlıca içindekilerden ayrı olarak, eğitimden hedeflenen amaçlar, öneriler de eklenmiştir.

Kısa sorular ve önem verilen vurgularda metin içinde bulunmaktadır.

Konu ile ilgili bilgiler, Hemşirelik ve Sağlık Meslek Mezunlarının Lisans tamamlama, ön-lisans boyutuna getirme amacı ile verilmektedir. Kısaca hedef kitle Sağlık Elemanlarıdır.

Genetik Danışmanlık konusunda geniş bilgi aktarımı yerine, özet ve kapsamlı olan bir yaklaşım ile olayın açıklanmasının yapıldığı gözlenecektir.



Amaçlar

Bu üniteyi çalıştıktan sonra;

- Genetik danışmanın anlamını ve genetik danışma sırasında takip edilmesi gereken basamaklar,
- Kromozomal düzensizliklerde genetik danışma,
- Otozomal dominant kalıtmımlı hastalıklarda genetik danışma,
- Otozomal resesif kalıtmımlı hastalıklarda genetik danışma,
- X kromozomal hastalıklarda genetik danışma,
- İnfertilite, tekrarlayan abortuslarda, ölüdoğumda, cinsiyet anomalilerinde ve mental retardasyonda genetik danışma hakkında bilgi sahibi olacaksınız.

İçindekiler

- Giriş
- Genetik Danışma Aşamaları
- Kromozomal Hastalıklarda Genetik Danışma
- Otozomal Dominant Kalıtmımlı Hastalıklarda Genetik Danışma
- Otozomal Resesif Kalıtmımlı Hastalıklarda Genetik Danışma
- İnfertilitede Genetik Danışma

1. GİRİŞ

Genetik danışma, genetik düzensizliklerin temelini ve kalıtımını inceleyerek hasta ve/veya riskli bireylerin hastalığı anlayabilmesine yardımcı olmak ve bu hastalıklar açısından evliliklerinde ve aile planlamasında dikkat edecekleri konulara ilişkin kişileri bilinçlendirmek için yapılan bir çalışmaları dizisidir.

Yukarıda verilen tanımda belirtilen amaçlara genetik düzensizliklerin insidansını azaltmak için medikal teknolojiye maksimum düzeyde yararlanmak ve buna bağlı olarak kalıtsal hastalıklı kişilerin tedavi ve eğitimleri için toplumun harcayacağı finansı başka yönlerde değerlendirmek de eklenebilir.



Genetik danışma nedir ?

2. GENETİK DANIŞMA AŞAMALARI

Yukarıda belirtilen amaçları yerine getirmek için genetik danışmanın belli basamaklardan geçmesi gerekir. Bu aşamalar beş basamaktan oluşur:

- Aile öyküsü ve pedigrî çıkarılması
- İnceleme
- Tanı
- Danışma
- Takip etme

2.1. Aile Öyküsü Ve Pedigrinin Çıkarılması

Genetik danışma için başvuran hasta kişi **propozitus** yada **proband** olarak adlandırılır. Propozitus ya da proband çoğunlukla çocuktur, fakat erişkin ya da daha uzak bir akraba da olabilir. Aile hakkında bilgi veren kişi ise **indeks olgu** olarak adlandırılır. Fakat hasta ya da hastalığı taşıyan bilgi verici kişi propozitus ya da probandır. Böylece propozitus ya da probandan yararlanarak aile öyküsü alınır.

Daha sonra pedigrî (aile ağacı) çizilir. Pedigrî çiziminde standart hale getirilmiş simgeler kullanılır (bkz.: Tablo 13.1). Erkek sol tarafa yazılır ve aynı generasyondaki diğer bireyler aynı sırada çizilirler. Her generasyon için Roman rakamı, her generasyondaki birey sayısı da Arap rakamlarıyla belirtilir. Pedigrî çizerken probandan başlanır ve yukarı doğru çıkarılır. Her ailenin çocukları doğum sırasına ve cinsiyetlerine göre en büyüğü solda olacak şekilde belirtilir. Düşükler, ölüdoğumlar, neonatal ölümler, malformasyonlu bireyler ve akraba evliliği yapan eşler pedigrîde özel simgeleriyle belirtilmelidir.



Pedigrî nedir ve nasıl çıkarılır ?

Tablo 13.1: Pedigrî Çiziminde Kullanılan Ortak Simgeler

(İsteğe bağlı olarak bu simgeler, açıklaması yapılmak suretiyle değiştirilebilmektedir)

	Normal erkek		Normal evlilik
	Normal kadın		Akraba evliliği
	Ölüdoğum		Çift yumurta ikizi
	Abortus		Tek yumurta ikizi
	Propozitus (proband, indeks olgu)		Otozomal resesif taşıyıcı
	Hasta		X kromozomal resesif taşıyıcı

2.2. İnceleme

Propozitusun tüm fizik muayenelerinin yapılmış olması ön koşuldur. Bu muayene rutinden biraz farklılık gösterir ve dismorfik özellikleri tanımlamak gerekir. Dismorfik özellik normal bireylerin boyutlarından farklılık gösteren özelliklerdir. Pupiller arası uzaklığın normalden kısa ya da uzun olması, kulak bağlantısının üst sınırının normalden düşük olması bunlara bir kaç örnektir.

Multipl dismorfik özelliklerin bulunduğu hastalarda, ilgili sendromlar incelenmelidir. Sendrom iki ya da daha çok anomalinin aynı kişide rastgele olmadan ortaya çıkması durumudur. Dismorfik ya da diğer özellikler genellikle tek bir bulgudan çok daha önemlidir ve bazı dismorfik özellikler yaşla ilişkili olduğundan özelliğin daha sonra incelenmesi faydalı olabilir.

2.3. Tanı

Aile öyküsü ve fizik muayene bir tanıya ulaşmak için yardımcı olabilmekle birlikte bazı durumlarda daha fazla ve daha geniş çaplı bir araştırma gerekmektedir. Çok geniş bir spektruma dağılmış olan genetik hastalıkların tanısında çeşitli yöntemler uygulanmaktadır (bkz.: Tablo 13.2). Kromozom ve DNA analiz endikasyonları da Tablo 13.3'de özetlenmiştir. Kromozom anomalileri farklı dismorfik özellikler ve malformasyonlarla bağlantılıdır ve kromozom analizinin yapılması zorunludur.

Tablo 13.2: Genetik Hastalıkların Tanısında Kullanılan Yöntemler

Hastalığın tipi	Uygulanacak yöntem
Kromozom düzensizlikleri	Kromozom analizi
Tek gen düzensizlikleri	Pedigri analizi Klinik inceleme Biyokimyasal analiz DNA analizi
Multifaktöriyel hastalıklar	Klinik inceleme Biyokimyasal analiz DNA analizi
Mitokondriyal düzensizlikler	Pedigri analizi Klinik inceleme DNA analizi
Somatik hücre düzensizlikleri	Histopatoloji DNA analizi Kromozom analizi

Tablo 13.3: Hastalarda Kromozom ve DNA Analiz Endikasyonları

Kromozom analizi
Kromozomal sendrom şüphesi uyandıran dismorfik özellikler
Açıklanamayan mental retardasyon
Ailede yapısal kromozom anomalisinin bulunması
Multipl konjenital anomali
Açıklanamayan ölüdoğum
Kızlarda boy kısalığı
Tekrarlayan gebelik kayıpları
Primer infertilite
Belirli kanser tipleri
Anomalili seksüel gelişim
DNA analizi
Bilinen ya da şüpheli tek gen düzensizlikleri
Tümör dokusu
Şüpheli metabolik düzensizlik nedeniyle neonatal ölüm

2.4. Genetik Danışma

Anlamlı bir genetik danışma için, hasta kişi ya da ailenin hastalık tanısının doğru olarak konması çok önemlidir. Bu nedenle danışma aşaması hiç bir zaman yukarıda sıralanan basamakların önüne geçemez ve en son uygulanması gereken bir aşamadır.

Genetik danışma verilirken eşlerin her ikisi de hazır bulunmalı ve rahatsız edilmeyecek, huzur verici bir ortam içerisinde ve yeterli zaman ayrılarak yerine getirilmelidir.

Genetik danışma, hastalığın tüm yönleriyle incelenmesini gerektirir ve ailenin kültür düzeyine göre seçilecek kelimeler çok önem kazanır. Örneğin, hastalığın klinik özellikleri, komplikasyonları, prognozu ve tedavisinin olup olmadığı ile başlanıp hastalığın genetik temeli hakkında biraz bilgi verilerek daha sonraki doğumlarda hastalığın tekrarlama riski hakkında açıklamalarda bulunulabilir. Çoğunlukla bu tekrarlama riskinin hastalığın genel popülasyondaki riski ile birlikte verilmesi faydalı olmaktadır. Genellikle genetikte 1/10 dan daha fazla riskler yüksek, 1/20 den az olanlar ise düşük risk olarak değerlendirilmekte

birlikte riskleri, hastalığın derecesini kişilerle bağlantılı olarak değerlendirmek gerekir. Bundan sonra eşlerin diğer gebelikler hakkındaki düşünceleri değerlendirilebilir. Riskin artması durumunda ve özellikle hastalığın ortaya çıkma olasılığının yüksek olması halinde diğer varsayımların dikkate alınması gerekir. Bu durumda, hastalığın ortaya çıkması durumunda ailenin fiziksel, duygusal ve parasal yükü birlikte değerlendirilmelidir. Hastalığın prenatal tanı olasılığı kesinlikle dikkate alınmalıdır. Zira eşler prenatal tanı mümkünse, genellikle bir sonraki gebeliğe karar vermektedirler. Eşlerin gebeliği düşünmemeleri halinde yapay inseminasyon, in vitro fertilizasyon ve benzeri yöntemlerle çocuk sahibi olabileme olanakları da aileye sunulmalıdır.

Unutulmaması gereken nokta, genetik danışmanın kesinlikle bir akıl verme işi olmadığı ve her türlü olasılığın açıkça ortaya konarak eşlerin bizzat kendilerinin karar vermelerinin sağlanması olduğudur.

2.5. Takip Etme

Genetik danışma bir seansta tamamlanabildiği gibi uzun süreli de olabilir. Eşlere yardımcı olabilecek yeni yöntemlerin gelişmesi halinde eşlerle tekrar ilişki kurulmalı, onların duygusal durumları değerlendirilmeli ve verilen kararların sonucu mümkünse izlenmelidir.



Genetik danışma aşamaları nelerdir ?

3. KROMOZOMAL HASTALIKLARDA GENETİK DANIŞMA

Kromozom anomalisinin kesin tekrarlama riski çok değişkenlik göstermekle birlikte prenatal tanı olanağının olması eşler için bir umut ışığıdır. Eşlerden birinin dengeli yapısal yeniden düzenlenmeye sahip olması durumunda detaylı aile çalışması gereklidir. Çocukta regüler anöploidinin olması durumunda ise parental karyotiplerin belirlenmesi zorunlu değildir. Kromozomal hastalıklar sözkonusu olduğu zaman prenatal tanı yöntemlerinden herhangi birisi kullanılarak değerlendirmeye gidilir.



Genetik danışma ile kromozomal hastalıkların ne ilgisi vardır ?

4. OTOZOMAL DOMİNANT KALITIMLI HASTALIKLARDA GENETİK DANIŞMA

Bu tür kalıtımla geçen hastalıklarda genetik danışma verilirken bazı zorluklarla karşılaşılabilir. Örneğin; klinik belirtiler aynı aile üyelerinde farklılık gösterebilir. Otozomal dominant kalıtım gösteren osteogenezis imperfecta bir olguda kırıklar, mavi sklera ve otoskleroz varken, aynı aileden bir başka olguda yalnız mavi sklera ya da otoskleroz olabilir. Bazen mutant gen hiç bir klinik belirti göstermez (**penetrans yokluğu**) ve bu durumda mutasyonun ilk kez o kişide mi ortaya çıktığı yoksa klinik belirtileri hafif şekilde gösteren anne-babadan mı geçtiğini saptamak güçtür.

Otozomal dominant hastalık yeni bir mutasyon sonucu, yani **de novo** olarak oluşmuşsa hastaların kardeşleri için risk yoktur. Anne-babadan birisinin hafif de olsa belirtiler göstermesi halinde ise diğer kardeşler için risk %50' dir. Her iki durumda da çocuk mutant geni kendi çocuklarına %50 olasılıkla aktarır.

5. OTOZOMAL RESESİF KALITIMLI HASTALIKLARDA GENETİK DANIŞMA

Otozomal resesif hastalıklarda genetik danışma için genellikle hasta çocuğu olan aileler başvurur. Bu durumda anne ve babanın her ikisi de kesinlikle taşıyıcıdır ve sonraki çocuklarında hastalığın görülme riski %25' dir. Bozukluğun çocuktaki iki mutant genden kaynaklandığı ve bunları da anne ve babasından aldığı, dolayısıyla sonraki çocuklarına da bu hastalığı aktarma risklerinin olduğu aileye anlatılmalıdır.

Akraba evliliğinin, özellikle de yakın akraba evliliğinin yapılması otozomal resesif ve multifaktöriyel hastalık riskini arttırmaktadır. Aile öyküsünde herhangi bir kalıtsal hastalık olmasa dahi akraba evliliği yapan bir çiftin majör konjenital anomalili çocuğa sahip olma riski en az %5' dir (genel popülasyonda). Otozomal resesif hastalıklar için ise bu risk % 4-8 dolaylarındadır. Gebelik öncesi yapılacak analizlerle birlikte gebelik sırasında da fetusun ultrasonografide malformasyon yönünden detaylı bir şekilde değerlendirilmesi zorunludur.



Otozomal resesif hastalıkların genetik danışmasında akraba evliliklerinin önemi var mıdır ?

6. İNFERTİLİTEDE GENETİK DANIŞMA

Genel popülasyondaki eşler arasında görülen infertilite sıklığı böyle çiftlerin, çevresel etkenler elimine edildikten sonra, kromozom analizleri yapılarak dengeli yeniden düzenlenmeler ve cinsiyet kromozomu düzensizlikleri yönünden değerlendirilmeleri yapılmalıdır.

7. TEKRARLAYAN ABORTUSLARDA GENETİK DANIŞMA

Bütün gebeliklerin 1/6 kadarı spontan kayıp ile sonuçlanır. Üç ya da daha fazla birinci trimester spontan abortusu bulunan çiftlerde jinekolojik inceleme ve hormonal değerlendirmeye ek olarak kromozomal yönden de araştırılmaları gerekir. Bu gibi olguların %3-5 kadarında dengeli yapısal yeniden düzenlenme söz konusudur.

8. ÖLÜDOĞUMDA GENETİK DANIŞMA

Gebeliklerin %0.5 kadarı ölüdoğumla sonuçlanır ve bunların %50 kadarının nedeni bilinmemektedir. Bunlarda tekrarlama riski %7 dolaylarındadır.

9. CİNSİYET ANOMALİLERİNDE GENETİK DANIŞMA

Normal seksüel farklılaşma prosesini bozan pek çok faktör bulunmaktadır. Bunlar üç ana grupta toplanır: a) psödohermafroditizm, b) kadın hipogonadizm ve c) erkek hipogonadizm

Hormonal analizler ile klinik muayenenin yanısıra ayırıcı tanı kromozom analizi ile gerçekleştirilir.

10. MENTAL RETARDASYONDA GENETİK DANIŞMA

Orta ve ileri düzeydeki mental retardasyon yenidoğanların %1 kadarında görülür. Erken yaş çocuk ölümlerinden dolayı bu oran okul çağındaki çocuklarda %0.3-0.4'e iner.

Mental retardasyonun en çok gözlendiği düzensizlikler trizomi 21 ve fragile X sendromlarıdır. Bunun yanısıra 240 dolayında tek gen düzensizliğinde de ortak özellik mental retardasyondur. Bu olgulara genetik danışma verirken her hastalığın toplumdaki insidansı ve hastalığın kalıtım biçimi değerlendirilerek tekrarlama riskleri hesaplanır.



Kalıtım tiplerine göre genetik danışma değişir mi, nasıl ?

Özet

Genetik danışma, genetik düzensizliklerin temelini ve kalıtımını inceleyerek hasta ve/veya riskli bireylerin hastalığı anlayabilmesine yardımcı olmanın yanında bu hastalıklar açısından evliliklerinde ve aile planlamasında dikkat edecekleri konulara ilişkin kişileri bilinçlendirmek için yapılan bir çalışmalar dizisidir. Bu dizide ilk aşama aile öyküsü ve pedigrinin çıkarılmasıdır. Genetik danışma işini yapan kişiye, yani **genetik danışmana** başvuran kişiden (proband, propozitus ya da indeks olgu) yararlanarak aile öyküsü alınır ve standart hale getirilmiş simgeler kullanılarak pedigrî çizilir. İkinci aşamada probandın tüm fizik muayenesinin detaylı olarak yapılması ve dismorfik özelliklerin varsa, tanımlanması sağlanır. Aile öyküsü ve fizik muayene bir tanıya ulaşmak için yardımcı olabilmekle birlikte bazı durumlarda daha fazla ve daha geniş çaplı bir araştırma gerekir. Hastalığın tipine uygun analiz yöntemleri ile kesin tanıya gidilir. Ancak bu aşamadan sonra **genetik danışma** verilebilir. Genetik danışma, hastalığın tüm yönleriyle incelenmesini gerektirir. Hastalığın tanımı, özellikleri, kalıtım kalıbı, sonraki doğumlarda ortaya çıkma riski ve bunların önlenilme olanaklarının olup olmadığı ailenin kültür düzeyine göre seçilen kelimelerle eşlere anlatılır. Eşlerin ilgili hastalık açısından evlilikleri ya da çocuk sahibi olup olmamaları konusundaki kararlarını kesinlikle kendilerinin alması sağlanmalıdır. Her kişi ve her kalıtsal hastalık için verilecek genetik danışma farklılık göstermektedir. Hastalığın prenatal tanı olasılığı kesinlikle dikkate alınmalıdır.

Değerlendirme Soruları

1. Hasta ya da hastalığı taşıyan bilgi verici kişiye ne denir?

- A) İndeks olgu B) Propozitus C) Proband D) Pedigrî E) Kindred

20) PREİMLANTASYON GENETİK TANI. Nurettin Başaran,

“Charles J. Macri, md’nin ppt yararlanılmıştır”

PREİMLANTASYON GENETİK TANI

1. Preimplantation Genetic Diagnosis: An Overview Dr. Laila Bastaki, MD Consultant of Medical Genetics, Director of KMGC	7. 6/F, Li Shu Pui Block Tel.: 2835 8060 Fax: 2892 754
2. preimplantation genetic diagnosis ppt presentation	8. Av. Cortes Valencianas, nº 26, Bloque 5, Escalera 2, Oficina 9, 46015 Valencia, Spain
3. Infertility, In Vitro Fertilization IVF and Genetic Testing, www.powershow.com/.../Infertility_In_Vitro_Fertilization	9. Charles J. Macri, MD, OBGYN Genetics
4. Judith Tsipis, PhD, Director, Genetic Counseling Program Brandeis University , june 2007	10. Harper, Delhanty, Handyside. University Collage, London
5. Maryam Rafati , Assisstant Professor of Medical Genetics, Avicenna Research Institute	11. Başaran, N. Preimplantasyon genetik tanı.
6. Next Generation Sequencing (NGS) Market Research Report Forecast to 2020	12. Başaran, N. Preimplantasyon Genetik Tanı. (in) İnfertil Olgulara Klinik Yaklaşım ve IVF Uygulamaları. Hassa, H.(ed),
	13. Zneimer, SM. Cytogenetics abnormalities. Wiley, 2014
	14. Harper, PS. Practical genetic counselling. PH Pub, 1998

Şekil NB-1: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: Yararlanılan Kaynaklar

Bu sunum olarak hazırlanan Bölümün, Prof. Dr. Nurettin Başaran tarafından yazılmış olan Tıbbi Genetik, Preimplantasyon Genetik Tanı ile Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kitaplarının özeti olduğu belirtilmelidir. Yazar ayrıca Genetik Özgün “*Gunal-Seber-Basaran syndrome*” tanısını koymasından bu Yayına önemli katkıları olmuştur (Editör).



Şekil NB-2: N. Başaran'ın Bilimsel Katkıları

<p>GENETİK TESTLER NE ZAMAN YAPILIR?</p> <ul style="list-style-type: none">• Prekonsepsiyon• Preimplantasyon• Prenatal• Postnatal	<h3>Genetik Testlerin Yapılma Zamanları</h3> <ul style="list-style-type: none">• Prekonsepsiyon• Preimplantasyon• Prenatal• Postnatal
--	--

Şekil NB-3: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: Genetik Testler, sorun, hastalık oluştuktan sonra tanısız değil, önleme ve oluşum aşamalarında saptanarak, malformasyonsuz bir nesil oluşumu sağlanmalıdır.



Şekil NB-4: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: Tarihsel perspektif ve Pre-implantasyon Genetik Tanı gelişim.

PREİMLANTASYON GENETİK TANI Endikasyonları



Şekil NB-5: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: Endikasyonları

Bazı durumlarda, özellikle sağlık personeli, belirli endişe nedeniyle endikasyon içine, sosyal endikasyon eklenerek işlevin genişletilmesini belirtmektedirler.



Şekil NB-6: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: Tekrarlayan Düşükler ve İnfertilite Nedenleri

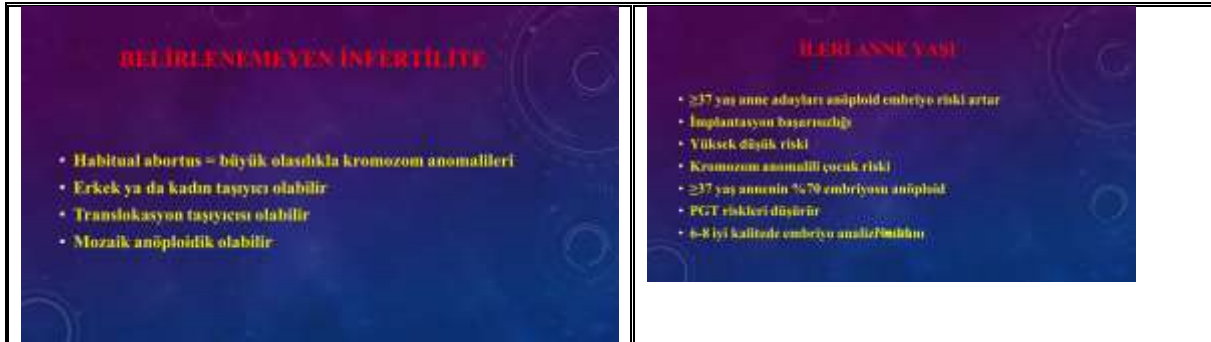
Yapısal Bozukluklar



Şekil NB-7: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: Deleksyon ve FISH Deleksyon



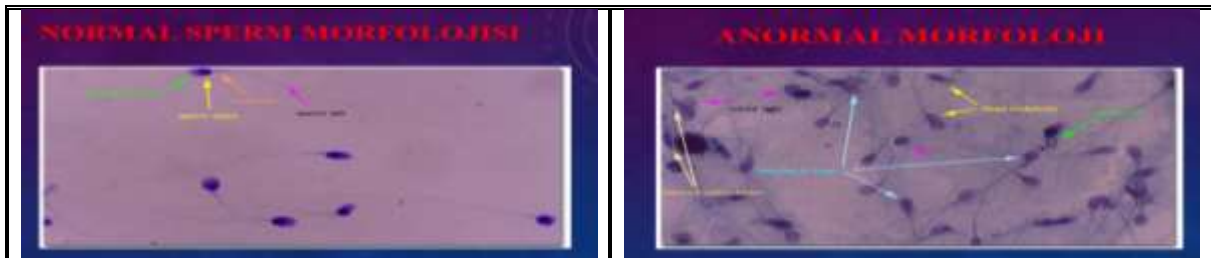
Şekil NB-8: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: Yapısal Anomaliler ve FISH ile Başarısız IVF Süklusu



Şekil NB-9: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: Belirlenmeyen İnfertilite ve İleri Anna Yaşı



Şekil NB-10: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: Kadın İnfertilite (Anormal Oosit Sıklığı) ve Erkek İnfertilitesi



Şekil NB-11: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: Normal ve Anormal Sperm Morfolojileri



Şekil NB-12: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: Ailede anomali kromozomal çocuk/gebelik/yapısal düzensizlik ve X-kromozomal hastalık hikayesi



Şekil NB-13: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: X kromozomal resif-kalıtım pedigrisi

In vitro Fertilizasyon



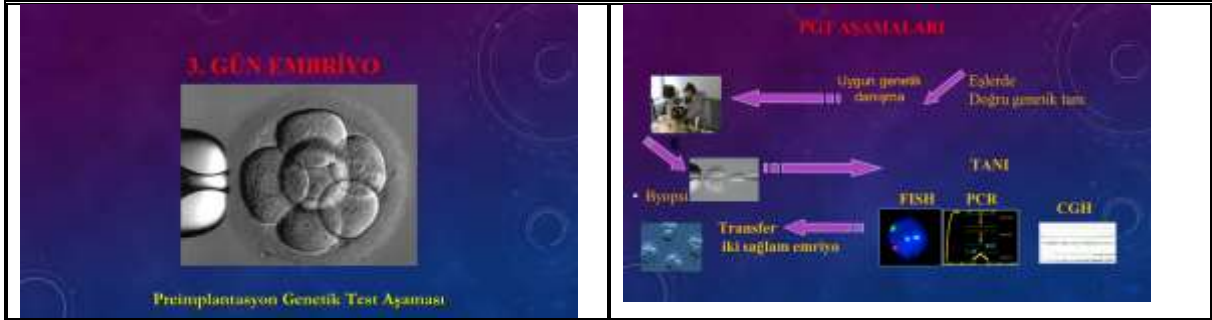
Şekil NB-14: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: REKOMBİNANT FSH ÇALIŞMASI YUMURTA SAYISINI ETKİLEMEKTEDİR



Şekil NB-15: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: In vitro Fertilizasyon: Yardımcı Döllenme ve Döllenme



Şekil NB-16: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: In vitro Fertilizasyon: Fertilizasyondan sonra ve Seçim



Şekil NB-17: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: 3. Gün: Preimplantasyon Genetik Test Aşaması ve Test Aşamaları



Şekil NB-18: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: Down, Aile Analizi ve Olgu



Şekil NB-19: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: Robertson tipi down sendromu karyotipi, (z.m.z.) ve 23 KROMOZOM, 2 KROMATİD. FISH 13(YEŞİL) VE 14(KIRMIZI) NORMAL

PGD Analizi



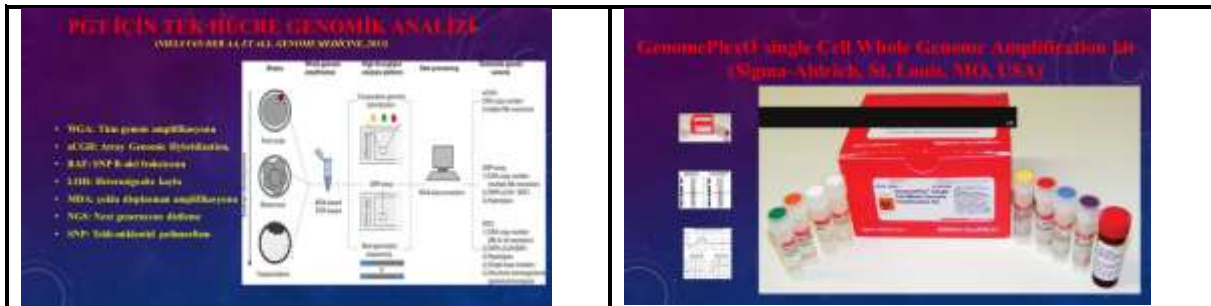
Şekil NB-20: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: FISH ile PGD için blastomer analiz sonucu (*Hum Reprod Update. 2005;11(1):33-41. doi:10.1093/humupd/dmh050, Hum Reprod Update/ Human Reproduction Update vol. 11 no. 1 © European Society of Human Reproduction and Embryology 2004; all rights reserved*)



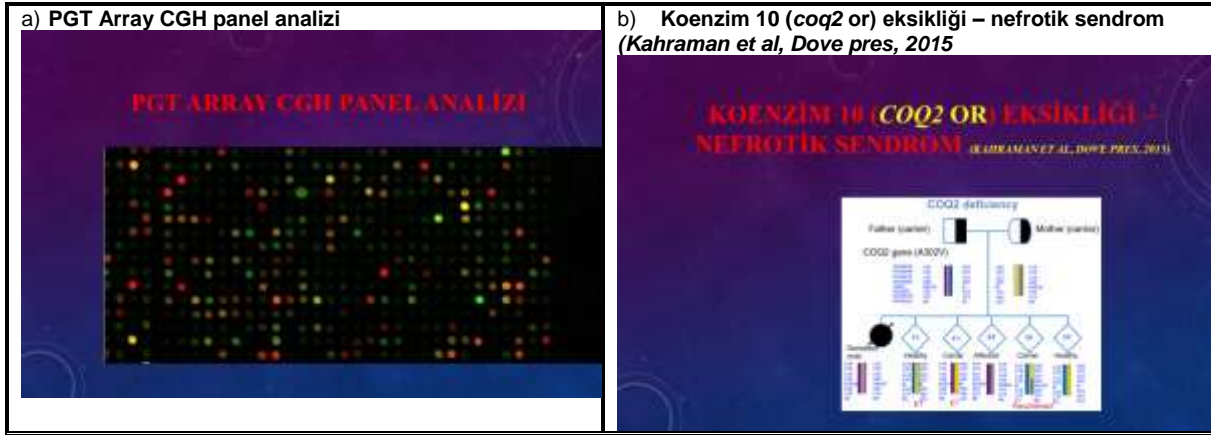
Şekil NB-21: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: ON KROMOZOM PGD analizi, ON KROMOZOM PGD analizi, Beş kromozom PGT analizi



Şekil NB-22: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: FISH + PCR: PARENTAL-EMBRYO ANALİZİ ve FISH ve cgh analizi aşamaları (*Kahraman et al, Dove pres, 2015*)



Şekil NB-23: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: Pgt için tek hücre genomik analizi, (niels van der aa, et all. *Genome medicine*, 2013) ve GenomePlexÒ single Cell Whole Genome Amplification kit (Sigma-Aldrich, St. Louis, MO, USA)

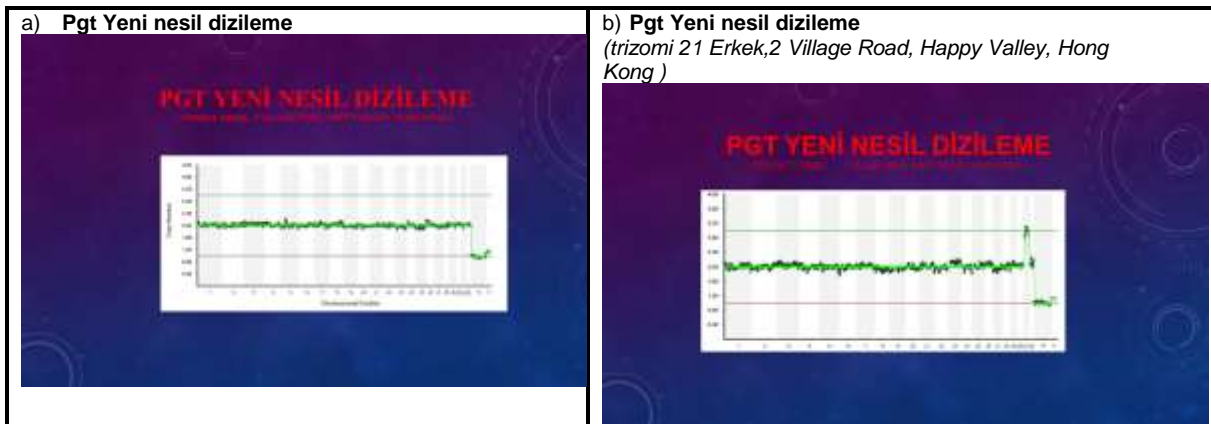


Şekil NB-24: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: PGT Array CGH panel analizi ve Koenzim 10 (coq2 or) eksikliği – nefrotik sendrom (Kahraman et al, Dove pres, 2015)




Şekil NB-25: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: HLA klas II bölgesi STR analizi ve CGH ile PGD için blastomer analiz sonucu

(Kahraman et al, Dove pres, 2015) *Hum Reprod Update*. 2005;11(1):33-41. doi:10.1093/humupd/dmh050, *Hum Reprod Update/ Human Reproduction Update* vol. 11 no. 1 © European Society of Human Reproduction and Embryology 2004; all rights reserved.



Şekil NB-26: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: PGT Yeni nesil dizileme: a) Normal Erkek, 2 Village Road, Happy Valley, Hong Kong, b) Trizomi 21 Erkek, 2 Village Road, Happy Valley, Hong Kong)

Gelecek Sorgusu

	<p>Gelecek Boyut Olarak Sorgular</p> <p>a) Genlerin Kaynakların çeşitlenmesi İki anne, bir baba kaynaklanması gibi</p> <p>b) Klonlama Yöntemleri Klon mevcut hücre bölünmesi olduğundan dolayı, ilk çıkış yaşamış/yaşlanmış hücre olmaktadır.</p>
---	---

Şekil NB-26: PREİMLANTASYON GENETİK TANI Dersi: **Gelecek Sorgusu**

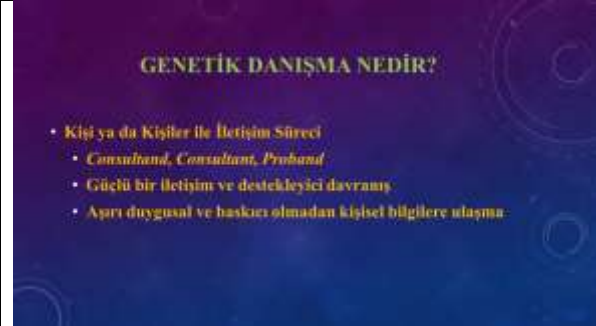

Yorum

Zamanımızda sağlıklı nesiller olması amaçlandığı için, tk hücre iken, döllenmeden önce bile, seçicilik ile genetik sorunlu olanlardan ayrılması hedeflenmektedir. Multifaktöryel olan Diyabet ise obesite gibi birçok sağlık ortamlarının oluşmaması ile yönelim düşünülmektedir.

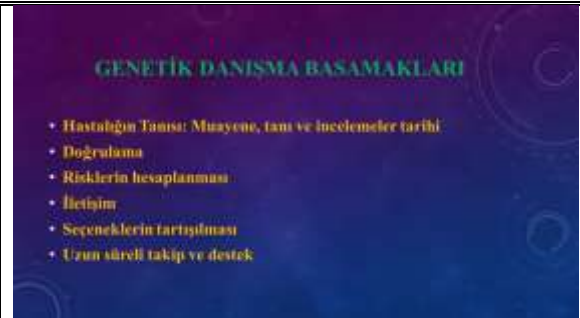
Tekniklerde değişim ve gelişim beklenilmelidir.

21) GENETİK DANIŞMA. Nurettin Başaran,

Charles J. Macrı, md'nin ppt yararlanılmıştır

	
--	---

Şekil NB/2-1: GENETİK DANIŞMA Dersi: a) **GENETİK DANIŞMA NEDİR?** Ve b) **DANIŞMA İÇİN HANGİ BİLGİLERİN ALINMASI GEREKİR**

	<p>Genetik Danışmanlık Basamakları</p> <ul style="list-style-type: none">• Hastalığın Tanısı: Muayene, tanı ve incelemeler tarihi• Doğrulama• Risklerin hesaplanması• İletişim• Seçeneklerin tartışılması• Uzun süreli takip ve destek <p>MAA Genetik Danışma Basamakları Medikal Gerçek, Aile ağacı, Risk Hesaplamaları, Önlemler Danışmanlık olarak belirtmiştir. Genetik Danışmanlığın, seçenekler ve takip, desteğin son aşama olduğu dikkate alınmalıdır.</p>
---	---

Şekil NB/2-2: GENETİK DANIŞMA Dersi: Basamaklar



Şekil NB/2-3: GENETİK DANIŞMA Dersi: Hastalık Tanı Aşamaları

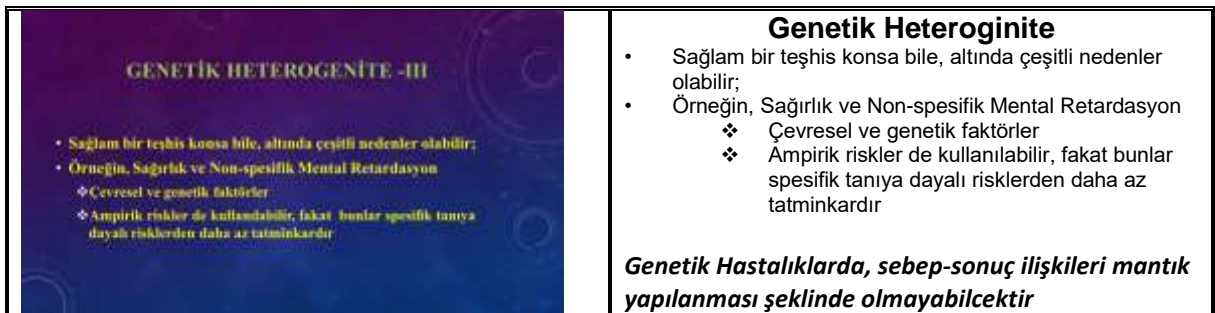
Simian line ve epikantal katlantı, Down Sendromlu olgularda sık görülebilir ama Tatarlar'da da hatta, Editörde de bulunduğu dikkate alındığında, bunlarla tanı konulmaz. Sık bulunması, tanı koydurucu değildir, kromozomal hastalık tanısı kromozom analizi ile konulur.



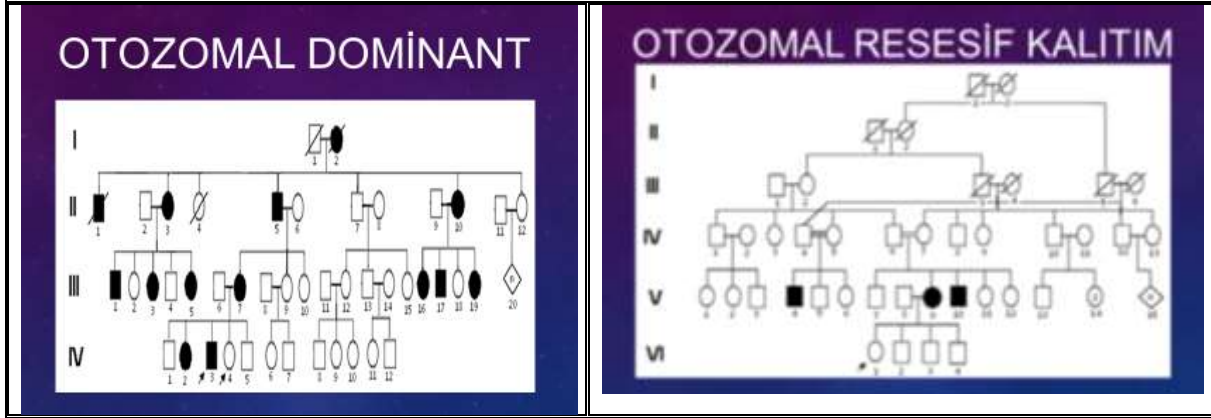
Şekil NB/2-4: GENETİK DANIŞMA Dersi: Önce aile ağacı (Pedigre Analizi) yapılır, sonra buna göre Otozomal; Resesif, Dominant, sporatik veya De-novo gibi tanımlar konulabilir.



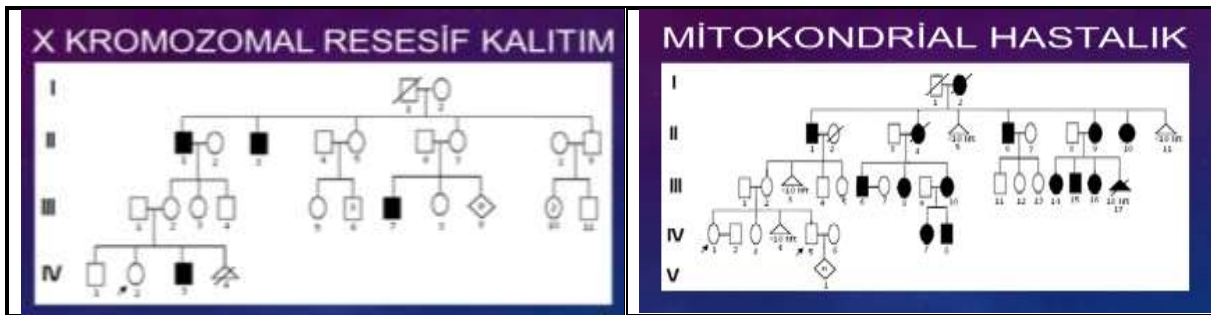
Şekil NB/2-5: GENETİK DANIŞMA Dersi: Genetik Heterojenitesi; I, II ve Charcot-marie-tooth sendromu



Şekil NB/2-5: GENETİK DANIŞMA Dersi: Genetik Heterojenitesi; III.



Şekil NB/2-6: GENETİK DANIŞMA Dersi: Otozomal Dominant ve Otozomal Resesif Kalıtım



Şekil NB/2-7: GENETİK DANIŞMA Dersi: X Kromozomal Resesif Kalıtım, Mitokondrial Hastalıklar

<p>Akraba Evliliği: Bilim, Teknik, 2006</p> <p>AKRABA EVLİLİĞİ (YILDIZ PERVAZ, 2006)</p>	<p>Aile Ağacı (Pedigri Analizi) Her olgu farklı yapısı nedeniyle, özel ve özgün analizi yapılmalıdır.</p> <p>Olgular hastalık yapısına göre farklı boyutları olabilir:</p> <ul style="list-style-type: none">• Majör, Minör, Taşıyıcı,• Tek, Spesifik, Belirgin, Sessiz• Tanı konulamayan bulgular• Malformasyon, Deformasyon, Distrupsiyon• Sequens, Asosiasyon, Sendrom, Aşan defekti• Sadece bulgular
--	---

Şekil NB/2-8: GENETİK DANIŞMA Dersi: Akraba Evliliği, Pedigri Analizi

<p>RİSKİN HESAPLANMASI VE SUNUMU</p> <ul style="list-style-type: none">• KASITLİLERİMİŞ VE ANLAŞILIR HALE GETİRİLMİŞ GENETİK DANIŞMA• Mesleklerle ilgili bilginin insanlara daha faydalı olarak iletilmesi• Önemli noktalar:<ul style="list-style-type: none">• Geçerli bir süre için• Doğru genetik• Bilgiyi marketlere hesaplanması daha hesaplı hale getirilir	<p>RİSKLERİN SUNUMU</p> <ul style="list-style-type: none">• Sadece yılın bir şekilde risk rakamları sunulmaz.• Anne-babaya mümkün olduğunca temel bilgilendirme yapılmalıdır• Önemli noktalar: Nicel ve nitel olarak anlatılmaktadır
--	---

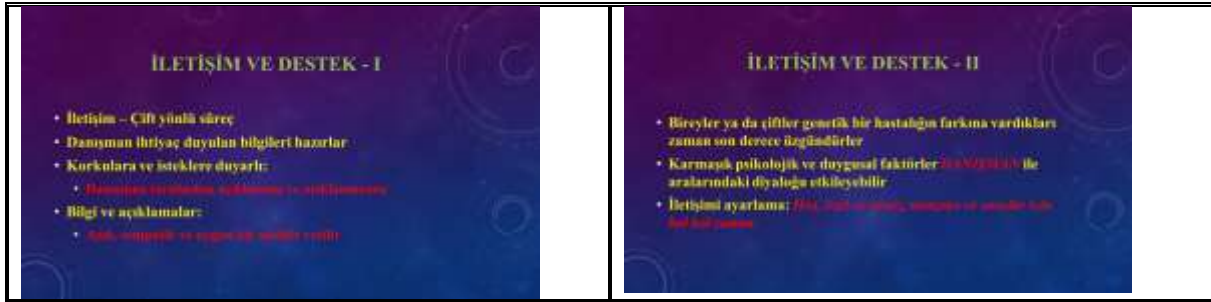
Şekil NB/2-8: GENETİK DANIŞMA Dersi: Risklerin Hesaplanması ve Sunumu



Şekil NB/2-9: GENETİK DANIŞMA Dersi: Risklerin İncelenmesi: I, II



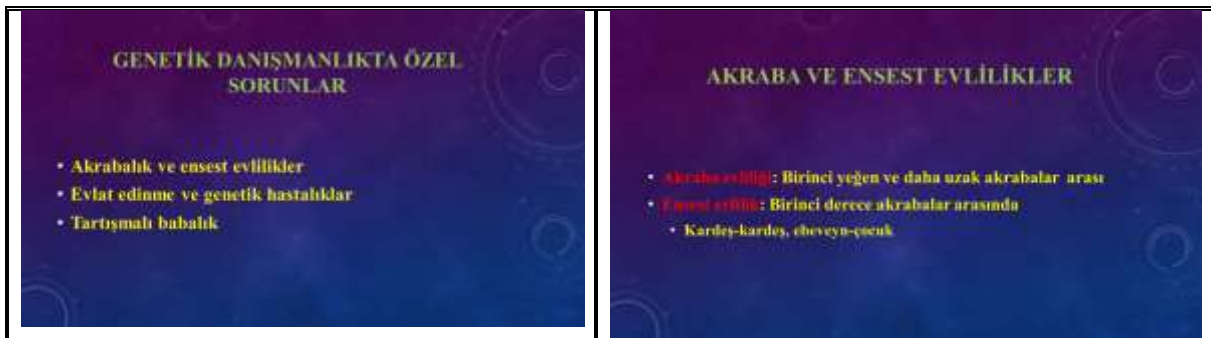
Şekil NB/2-10: GENETİK DANIŞMA Dersi: Risklerin Niteliği ve Seçenekler



Şekil NB/2-11: GENETİK DANIŞMA Dersi: Genetik İletişim ve Destek



Şekil NB/2-12: GENETİK DANIŞMA Dersi: Danışma Oturumu, Direktif/Non-direktif

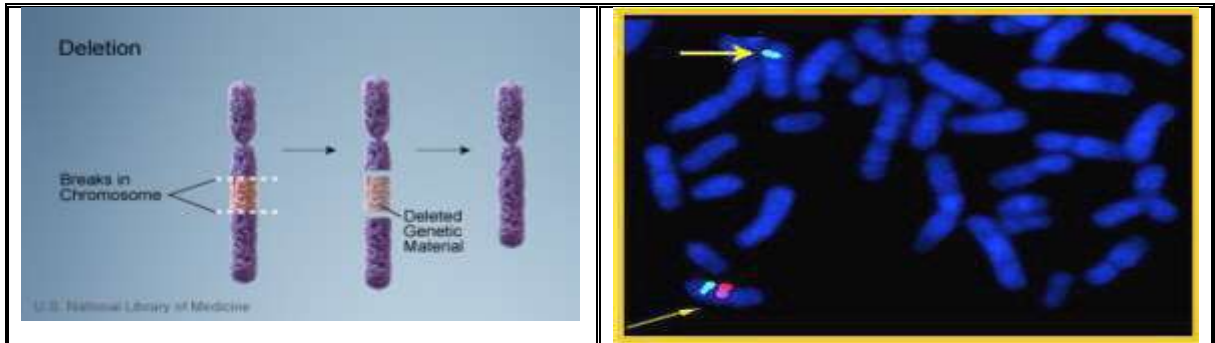




Şekil NB/2-18: GENETİK DANIŞMA Dersi: Kromozomal Delesyon Sendromları, Mikrodelesyon Sendromları



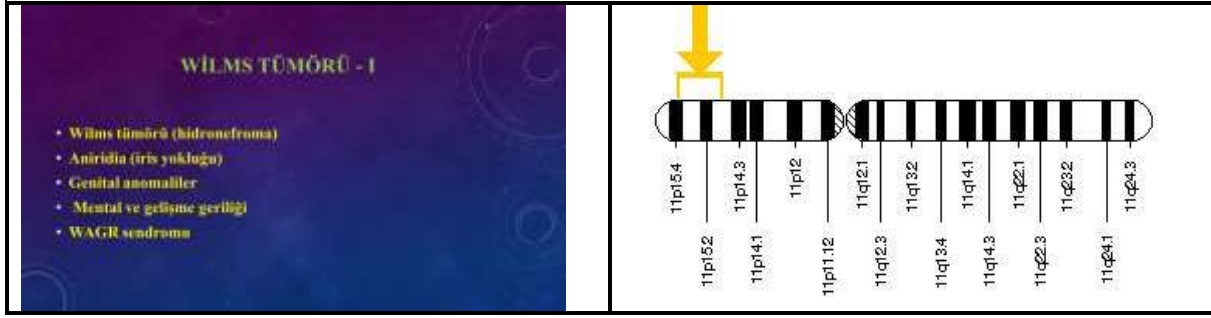
Şekil NB/2-19: GENETİK DANIŞMA Dersi: Mikrodelesyon Sendromları



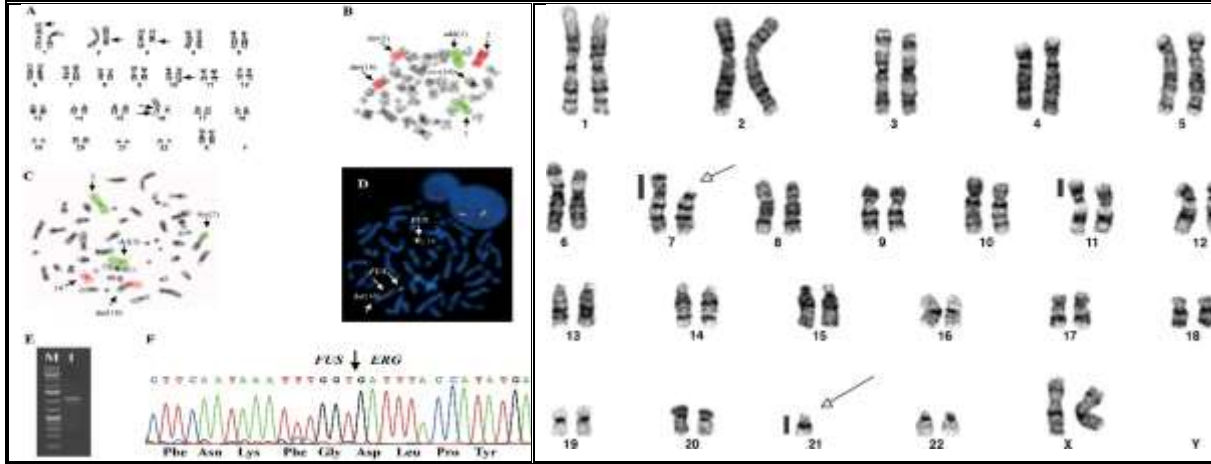
Şekil NB/2-20: GENETİK DANIŞMA Dersi: Delesyon



Şekil NB/2-21: GENETİK DANIŞMA Dersi: Retinoblastoma (Gözde retina kitle olduğu için, ışık yansımaları, kedi gözü görüntüsü olabilmektedir)



Şekil NB/2-22: GENETİK DANIŞMA Dersi: Wilms Tümörü ve Genetik boyut



Şekil NB/2-23: GENETİK DANIŞMA Dersi: Wilms Tümörü: Genetik Analizi



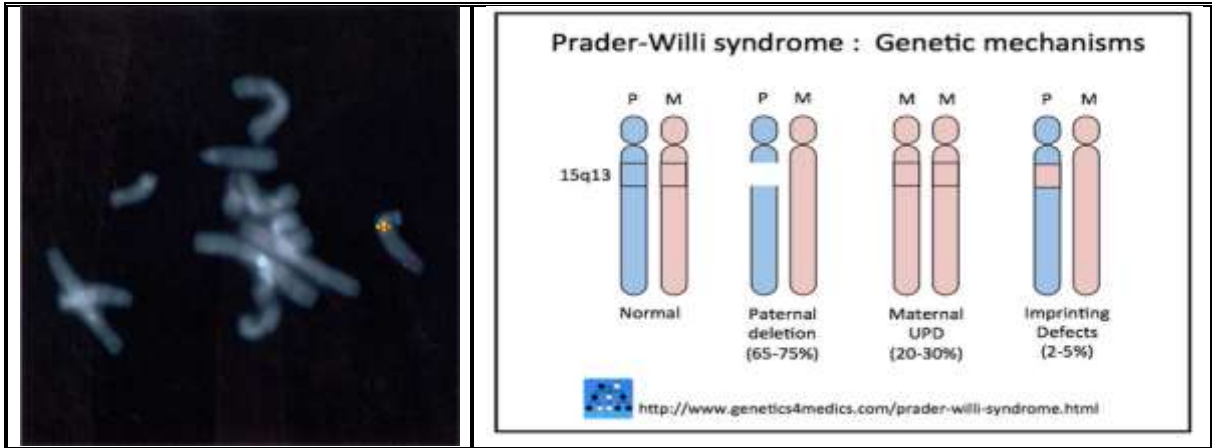
Şekil NB/2-24: GENETİK DANIŞMA Dersi: İris Yokluğu, Wilms Tümörü



Şekil NB/2-25: GENETİK DANIŞMA Dersi: WAGR Sendromu (*wilms tümörü-aniridia-genito üriner anomaliler-mental retardasyon*)



Şekil NB/2-26: GENETİK DANIŞMA Dersi: ANGELMAN VE PRADER-WİLLİ SENDROMLARI- II



Şekil NB/2-27: GENETİK DANIŞMA Dersi: Prader Willi Sendromu



Şekil NB/2-28: GENETİK DANIŞMA Dersi: ANGELMAN VE PRADER-WİLLİ SENDROMLARI



Şekil NB/2-29: GENETİK DANIŞMA Dersi: ANGELMAN VE PRADER-WİLLİ SENDROMLARI

22) Tıpta yeni bir alan: Genetik danışmanlık

“Tıpta yeni bir alan: Genetik danışmanlık” adlı Medi-magazinden alınan, (<http://www.medimagazin.com.tr/authors/aysegul-demirhan-erdemir/tr-tipta-yeni-bir-alan-genetik-danismanlik-72-25-74.html>) bazı alıntılar aşağıda sunulmaktadır.

Tıpta yeni bir alan: Genetik danışmanlık

Prof. Dr. Ayşegül DEMİRHAN ERDEMİR
Türk Tıp Tarihi Kurumu Başkanı, Tıp Etiği ve Tıp Hukuku Derneği Başkanı

Tıpta gelişmeler ve yeni buluşlar son yıllarda enfeksiyon hastalıkları ve yetersiz beslenme nedeniyle ortaya çıkacak bazı hastalıkları minimuma indirdi. Buna bağlı olarak da kalıtsal nedenli hastalıklar ön plana çıkarak tıpta özel bir anlam kazandılar. Böylece genetik danışmanlık ortaya çıktı ve bazı etik problemler belirdi. Bu alanın işlerlik kazanması halinde pratisyenler bile genetik danışmanlığın, hastalarında genetik yükün azalmasına yardımcı olduğunu görebilirler. Genetik danışmanın, verdiği danışmanlık hizmeti hem danışmanlık yaptığı aileyi hem de toplumda genetik hastalıkların spektrumunu etkiler. Genetik danışman birçok ülkede genelde hekimdir.

Hekimler, biyologlar ve tıbbi personelin genetik problemler konusundaki bilgilerinin iyileştirilmesi şüphesiz ki problemin bilincinde olma gerekliliğini yoğunlaştıracaktır. Genetik danışma, eğitim sistemi içinde konunun açıklanması ve bunun yararlanılabilir bir hizmet olarak sunulması durumunda gerçek etkisine ulaşabilir. Toplumumuzda çekirdek ailenin yerleşmeye başladığı bir süreç içinde çocuk sahibi olmak isteyen herkes bunların sağlığı konusunda her türlü imkana ulaşmayı bir zorunluluk olarak görmelidir. Öyleyse zamanında, yani doğum öncesi konuyla ilgili uyarı ve bilgiler dikkate alınmalıdır. Bunlar örneğin kitle iletişim araçlarıyla toplum sağlığı yararına sunulmalıdır. Bu konunun en önemli bölümünü ise bu süreç durumun hamilelik sürecinde tanı teknikleri ve problemler oluşturmaktadır. Bu alanda anlamlı bir sonuca ulaşmak isteniyorsa uygulama ve aydınlatma daha çok, üreme öncesi genel sağlık eğitiminin bir parçası olarak prekonsepsiyonel bölüme kaydırılmalıdır. Çünkü genetik hastalıkların büyük bir kısmı tedavisi henüz mümkün olmayan, bir kısmı ise oldukça pahalı yöntemlerle karşı karşıya bırakılmıyorsa, koruyucu hekimlik alanında konuya eğilip, bunların oluşmaması konusunda önlemler alarak hem kişi hem de toplum sağlığına katkıda bulunulmuş olacaktır.

Yukarıda anlatılanlar doğrultusunda bu alanda atılması gereken adımlardan biri prekonsepsiyonel danışma hizmetleri olmalıdır. Bu çerçevede çocuk sahibi olmak isteyen çiftler, bilinçli bir aile planlamasından yararlanmak isteyen genç insanlar, sağlık konusunda çeşitli alanlarda ve gelecekte doğacak çocuklarının sağlığı konusunda bilgilendirilmelidir. Genetik konular, genetik danışman tarafından örneğin diyet, sigaranın zararları veya kızamık aşısı gibi diğer faktörlerle bağlantılı olarak aktarılabilir. Genetik açıdan somut problemleri çıkabilecek kişiler konusunda ise bir genetik danışma merkeziyle doğrudan bağlantılı olarak çalışılmalıdır. Özellikle de jinekologların bu konuda hassas davranması beklenir. Ya da bu tür hizmetler doğrudan doğruya hastanelere kaydırılmalıdır. Buna rağmen iyi organize olmuş motive çalışan aile hekimleri veya sağlık ocakları prekonsepsiyonel danışma için kabullenilebilir olanaklar yaratabilirler. Bu birimler toplumun, konuyla daha az ilgili gruplarıyla teması oluşturabilirler. Bilindiği gibi tam da hizmete ve danışmaya en çok ihtiyacı olan bu kişiler nadiren çare arayan ve danışan insanlardır.

Bu yüzyılın başından itibaren çocuk ölümlerinde genel bir düşüş oldu.

Bugün eldeki verilere göre:

- Doğal ölümlerin %40'ını kalıtsal nedenli hastalıklar neticesinde meydana gelen ölümler oluşturmaktadır.
- Canlı doğumların %3'ünde genetik hastalıklar ortaya çıkmaktadır.
- Endüstriyel ülkelerde bir çocuk kliniğindeki hastaların 1/3'ü genetik hastadır.
- Kronik bir rahatsızlığı olan erişkin hastaların %10- 20'sinde hastalık nedeninin genetik bir Komponenti oluşturmaktadır.

Yukarıdaki nedenlerle pratisyen hekimin sorunları çoğalmaktadır. Hekim gitgide artan bir şekilde doğumdan gelen kusurlar, çeşitli metabolik hastalıklar ve/veya kromozomal bozukluklar konusunda aileler tarafından yöneltilen sorularla karşı karşıya kalmaktadır. Bu sorular bu konularda uzmanlaşmış bir hekim tarafından genetik danışmanlık çerçevesinde dile getirilebilir, detaylandırılır ve cevap aranır. Günümüzde genetik danışmanlık ve buna bağlı olarak prenatal tanı, halk sağlığı alanında önemli bir yer tutmaktadır. Genetik danışmanlık, farklı anlaşılma ve yorumlanmaktadır; bazıları bu hizmetin psikolojik, bazıları ise tıbbi genetik yönünü ön plana çıkarmaktadır. Oysa genetik danışmanlık her ikisini birden içermektedir. Ağırlığı şu veya bu tarafa vermek hizmetin tek taraflı kalmasına, sebep olacaktır. Dünya Sağlık Örgütü'nün ilgili uzmanlık komitesi "Ad hoc Committees on genetik counselling" genetik danışmanlığı aşağıdaki gibi tarif etmektedir.

Genetik danışmanlık insani problemlerle ilgilenen, bir ailede ortaya çıkan veya ortaya çıkma riski olan genetik hastalıklarla ilişkili bir iletişim sürecidir. Bu süreç kişi ya da aileye, bir veya birden çok yetiştirilmiş personelle yardım etmeyi hedefler ve buna yönelik olarak;

Hastalığın tanı dahil tıbbi faktörlerinin neler olduğunu ortaya çıkarmaya çalışır ve mümkün olan tedavi yöntemlerini amaçlar.

Hastalığın kalıtsal oranını (risk hesaplama) ve belirli akrabalarda tekrarlama riskini belirlemeye çalışır.

Karar alma; riskler, ailenin amaçları. Etik ve inanç değer sistemlerine hitap eden ve kararı kapsayan fikir birliği oluşturmayı amaçlar.
Mümkün olduğu kadar ailede bu hastalıktan mustarip olan kişilere ve/veya tekrarlama riskine konsantre olmalıdır. Bu bakımlardan genetik danışman günümüzde çok gerekli bir uzmanlık alanı olmuştur.

YORUM: Danışmanlık işlevi, Hacettepe Üniversitesi Pediatri Asistanlığından, Uzmanlık ve Anadolu Üniversitesi ile Osmangazi Üniversitesi boyunca, Kadın Doğum Anabilim Dalı kapsamında oluşan gebelikteki sorunlar için konsey toplantıları yapılarak, karar oluşturmaya çalışılmıştır. 1970 yılından itibaren, 1977 yılından sonra da Eskişehir’de de yapılmıştır.

Genetik Danışmanlık bir birlikte bilgi, tecrübe ve olguya, duruma göre yorum yapılarak, bireye bilgilendirme sunmak temel alınmaktadır. Tıbbi Genetik Bilim Dalı, daha sonra Anabilim Dalı ile GENTAM bu Konseye katkıda bulunmuştur.

23) Prof. Dr. M. Arif Akşit Genetik Danışmanlık ve Dismorfik Bebek Dersleri

Dersin tümü burada sunulmayacak olsa da kısa olarak vurgulananlar belirtilmektedir.

Genetik Danışmayı sakın aklınızdaki bilginiz olarak belirtmeyin. Bilmiyorum diyerek, analiz yapın ve son literatürlere bakarak cevap verin. Genel anlatılan genetik ve genetik hastalıklar yaklaşımlarının tanımlamasına ve açıklanmasını gereksinim olduğu belirgindir.



Şekil 1: MAA Genetik Danışma Dersi: Bilmiyorum demeli ve genel değerlendirmenin hatalara neden olabileceğini algılayın

Genetik Danışmanlık yaklaşımında Hekimlik tanımlaması ve danışmanlık sorgulanması iletilmektedir. Geçmiş bilgiler ile bütünlüğün önemi de ifade edilmektedir.

Uygulama olarak tüm öğrenciler grup olarak cilt gevşekliği/cutis laxa olup olmadığına bakılmakta, sonra hafif, orta ve ağır şeklinde gruplandırılmaktadır. Takiben dil uzaması ile yanak esnekliğine bakılarak bu gruplarda bölünme yapılmaktadır. Bundan sonra da yakları diz bükmeden uzatma ile duruşa bakılmaktadır. Burada kadın olanların daha fazla gevşeklik olarak birikimi sorgulanmaktadır. Ciltte elastik ve sert yapının cinsiyet dağılımı sorgulanmaktadır.

Bir birey, öncelikle kendisinin de belirli genetik karakter taşıdığı, cildinin farklı yapıda olduğu, avuç içi (palmar) çizgilerinin değişim olduğu ve birbirlerinden kişi olarak ayrıştığını kavramalıdır.

Bunların patolojik olmadığını, öncelikle her yapının oluşumda değişim yaşadığını algılamalıdır ve eşit olmadığı gibi bunların genetik olarak ailelerden geçtiğini algılamalıdır.



Şekil 2: MAA Genetik Danışma Dersi: Eğitimin metodolojisi, eğitim parametreleri sorgulanmaktadır. Yöntemin bilgi verme yerine tartışma olduğu gözlenmelidir.

Buna göre bazı bireylere topuklu giymemeleri, hikayelerinde olan ayak burkma dahil bazı sorunların bu gevşeklik nedeniyle oluşabileceği ile diz egzersizlerini yapmaları öğütlenmektedir. Bu şekilde sağlıklı olan yapılarda da özelliklere göre ayakkabı dahil yaklaşımlar tanımlanmaktadır.

Takiben Hiper-elasticus sendromları, Ehler Danlos Sendromu olup olmayacağı ayırıcı tanısının yapılması söylenmektedir. Bunu da kendileri sendromu inceleyerek, ayırıcı tanıları dikkate almamaları ile sağlanmaktadır. Hastalık tanımlanmasında doku ve yapıda zarar oluşturacak boyutun önemi de ifade edilmektedir.

Uygulanan yöntem Beyin Fırtınası olarak, bireylere farklı fikirler ile onlardan kurtulma ile gerçekliği yakalaması istenilmektedir. Buna benzer yazarda olan Simian Line el çizgisi tüm talebelerde incelenmekte ve tam olmasa bile %5-10 oranında saptanması ile Trizomi 21 bulgusu tartışılmaktadır. Spesifik olmayan, sık görülen ile tanısız olanların ayırımı gündeme gelmektedir. Eskişehir’de Tatarların sık olması nedeniyle çekik göz ve palpebral yapının sık gözlenmesi ile bulgu ile spesifik bulgu ve kromozomal analizin anlamı değerlendirilmektedir.



Şekil 3: MAA Genetik Danışma Dersi: Genetik Danışmanın 5 parametresi ve buna sırası ile ulaşılması irdelenmektedir. Her dramda verilerin medikal gerçekliği temel alınmaktadır.

Buna benzer birçok bulgu, birinci ve ikinci parmakların uzunluğunun farklı olması gibi çeşitli bulguların analizi yapılmaktadır.



Şekil 4: MAA Genetik Danışma Dersi: görülme oranları farklı kaynakta farklı olduğu, bunların zaman içinde görülmesinin değişeceği belirtilmektedir.

Genetik Danışmanlık bir ekip işi olduğu için, gruplar oluşturularak, farklı görüşlerin tartışması sağlanmaktadır. Gruplar sorgulama yapmıyorsa, beyin fırtınası için bir gruba olumlu, diğer gruba da olumsuz anlam vererek doğru algıyı kavramaları amaçlanmaktadır.

Genetik yaklaşımların başlıca: 1) Kromozomal hastalıklar, 2) Tek gen ile geçen hastalıklar ve 3) Multi faktöriyel nedenlere bağlı olarak sunulurken, tüm metabolik hastalıklarda irdelenmektedir.

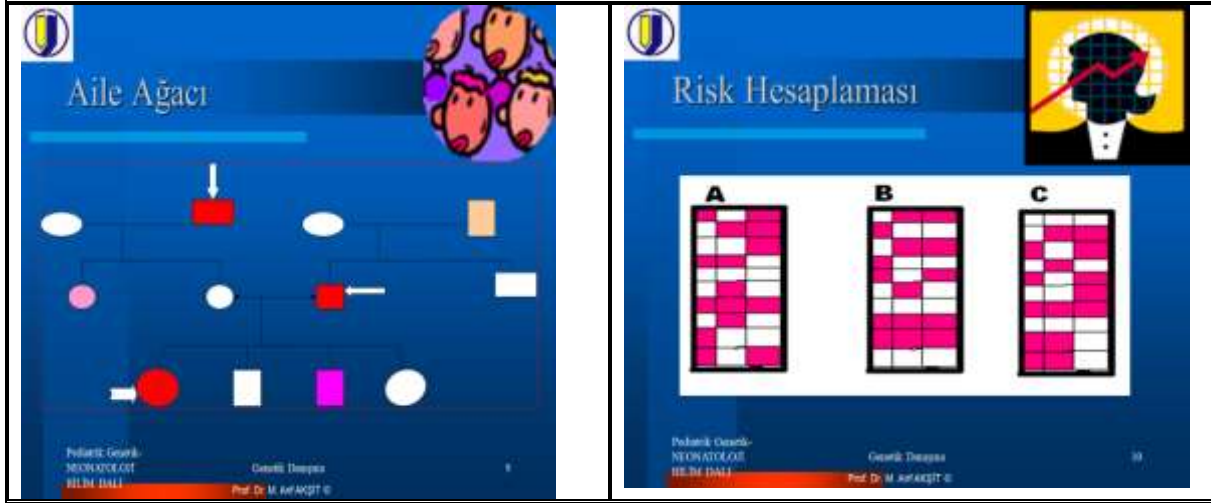
Bu hastalıkların dün, bugün ve gelecekteki boyutları ile değerlendirildiği de belirtilmelidir.

- 1) **Kromozomal hastalıklar:** Dün sorunlu olanlarda bakılmakta ve hastalık olduğu için sadece Gelecek nesillere olması önlenmeye çalışılmaktadır. Bugün; perinatal olarak erken tanı ile oluşması önlenmektedir. Yarın; tüm insanların kromozomal boyutu tanımlanacak ve beden dahil birçok veriler ile daha net ve gerçek bir boyut yakalanmış olacaktır.
- 2) **Tek gen hastalıkları:** Tanımlama olasılığı zor olduğu için, hasta olanların klinik tanımlandığı, bugün ise laboratuvarların gelişmesi ve erken tanımlama ile sınırlı bir irdeleme yapılabildiği, gelecekte ise daha ileri teknikler ve anne karnında analizlerle daha çok tanımlanabileceği ifade edilmektedir.
- 3) **Çok Faktörlü olanlar:** Diyabet, astı ve benzeri hastalıklarda sorun veya hastalık olunca tanı konulmaktadır. Erken tanımlama olması zor iken, giderek artmakta, anne sütü en az 6 ay uygulanması ile önlenmesi ile beslenme, fizik boyut ve diğer faktörlerin etkisi daha iyi anlaşılır olmuştur. Rastgele seçilmiş öğrenciler aile ağacı çıkarmaktadırlar. Tanı; Beyaz Önlük Hastalığıdır. Doktor majör, diğerleri ara değer, öğretmen, aşçı ve benzerleri de minör tutulum denilmektedir. Buna göre dominant, resesif veya rast gele veya de-novo olup olmadığı yaklaşımını belirtmeleri gerekir.

Genetik Hastalıklara farklı yaklaşım boyutları tanımlanmıştır. Tek, çoğul/multiple, majör, minör, organ sistemlerine göre ayırım; santral sinir sistemi, gastroenteroloji gibi yaklaşımların temel amacı, tanı konulabilmesi ve buna göre danışmanlık yapılabilmesidir.

İzole, ilk oluşan boyutlarda da daha sonraki nesillere geçme durumları da dikkate alınmalıdır.

Aile ağacı ve risk hesaplaması bu açıdan önemli yer tutmaktadır. Örnek olarak kız/erkek bebek oluşum oranı belirtilmektedir. 10 dairesel 3 apartmanda sayı %50 gibi olsa da 3 çocukta 2/3 ile 1/3, tek cins olma 0/3 oranlarının sıklığının istatistiksel verisi sunulmaktadır. Aileye %50 demektesiniz ama aile için hiç kız/erkek çocukları olmadığı da bir gerçektir.



Şekil 5: MAA Genetik Danışma Dersi: aile ağacı çıkarılması ve risk hesaplanması anlamı vurgulanmaktadır. Risk, kaç oranda kadın ve erkek çocuk olma olasılığıdır.

Genetik Danışmanlık işlevinin tüm veriler alındıktan ve bilgi sorgulandıktan sonra yapılabileceği, Genetik Uzmanlar ile birlikte, gerekirse Perinatolog gibi diğer uzmanlar ile Konsey kararı olarak alınması önerilmektedir.



Şekil 6: MAA Genetik Danışma Dersi: Danışmanlık zamanı ve Dismorfik bebek

3 Safhada işlev önerilmektedir.

- Birinci Safha, Analiz, sentez ile Medikal Gerçek: Veri toplama, tanı için gereken analiz ve sonra sentezleri yapmak, bulguları tanı ve net tanımlamak
- Aile Ağacı, Risk Hesaplaması: Bulguların görülme ve şiddeti ve boyutlarını tanımlamak
- Önlemler: Prenatal önlemler, diyabete beslenme düzenlenmesi, zayıflama gibi yaklaşımlar

Bundan sonraki boyut, ancak Genetik Danışmanlık olacaktır. Konu hakkında yeterli bilgi yanında, bireyin boyutunun da bilinmesi gereklidir.

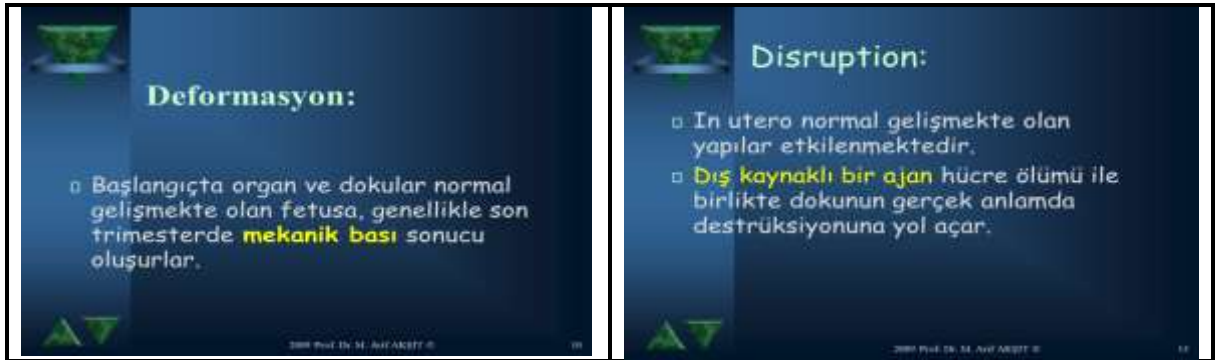
Dismorfoloji

İkinci Ders kapsamında bazı tanımlamalar ile bunların görülen resimler ile taktimi yapılmaktadır.

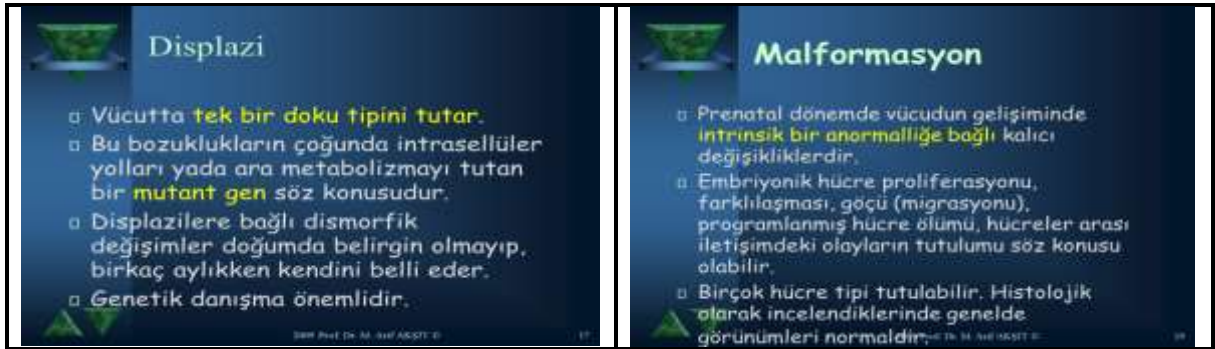
Morfolojik bozukluklara yaklaşım yapılmaktadır.



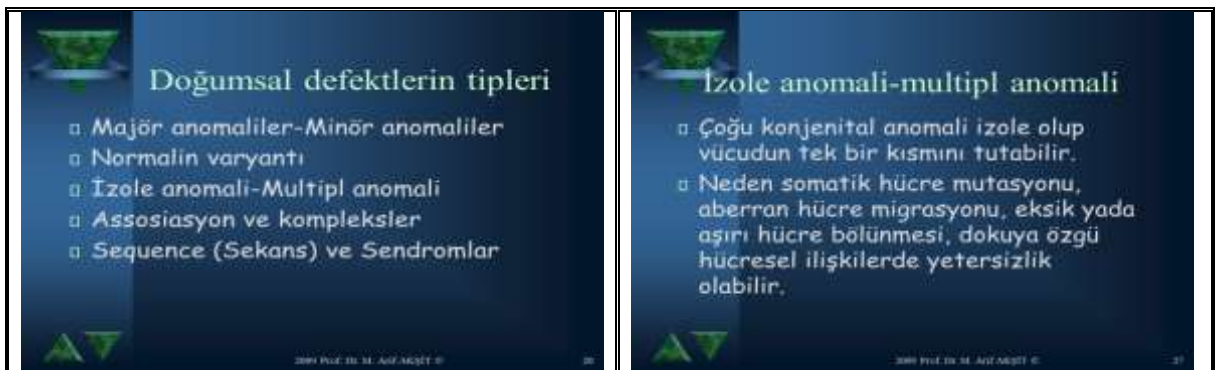
Şekil 7: MAA Genetik Danışma Dersi: Dismorfoloji tanımı ile patogenetik model



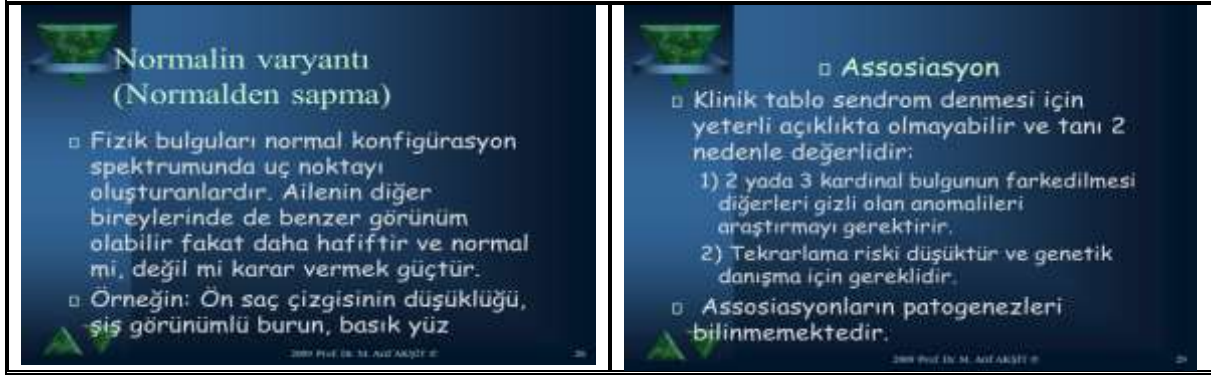
Şekil 8: MAA Genetik Danışma Dersi: Deformasyon ve Distrupsiyon tanımı



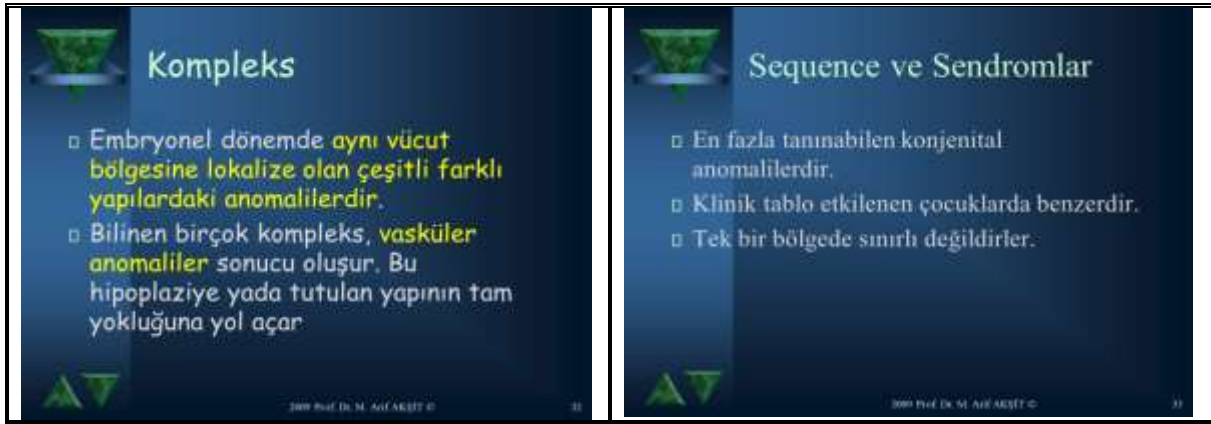
Şekil 9: MAA Genetik Danışma Dersi: Displazi, Malformasyon tanımları



Şekil 10: MAA Genetik Danışma Dersi: Anomalilerin tipleri, izole anomaliler



Şekil 11: MAA Genetik Danışma Dersi: Varyant, Assosiasyon



Şekil 12: MAA Genetik Danışma Dersi: Kompleks, Sequence, Sendromlar

Down Sendromu tanısı almanın klinik olmadığı, mutlaka genetik kromozomal olarak konulmasının önemi ile, translokasyonu ile Trizomi ve diğer tiplerinin Genetik Danışmanlıkta farklı olduğunun algılanması belirtilmektedir.

Resimler ile süslenen bu tanımlamalar, resimlerin bu Üniteye yeri olmadığı düşünülerek yer verilmemiştir.

Kendi albümünden olması ötesinde, yabancı kaynaklardan da yararlanılmaktadır. Bu slide/sunumları yapılmadan önce tüm katılımcıların Tıp Öğrencisi olması ve baştan gördüklerinin sır olarak kalmasının gerektiği ve herhangi bir şekilde fotoğraf ile kopya yapılmayacağı sözü alınmaktadır. Hekimlere açık ama diğer personele kapalı bir sunum olmalıdır.



Şekil 13: MAA Genetik Danışma Dersi: Dismorfik Sendrom ve Down Sendromu

Bir Genetik Danışmanlık Örneği

Konsey 21

Yaklaşım İlkeleri (21 Mart 2015 Tarihli Pediatrik Genetik Konsey Kurul Kararı)

Gündem

Down Sendromlu; Trizomi 21 ve diğer 21 numaralı Kromozom Hastalığı olan çocuklara uygulanacak genel yaklaşımın sistemlere göre gruplandırılması

Gerekçe/Amaç: a) 21 Mart Down Sendromu Günü nedeniyle ve b) Kronik sorunlu olan çocukların belirli parametrelerinin izlenmesi ve gereken tetkiklerin yapılarak, bu özürlerinin büyüme ve gelişmesinde engel olmaması

Saiki/İzlem: Sağlıklı büyüme ve gelişmenin sağlanması belirli bir kontrollerle izlenimi gerekli kılmaktadır. Bu çocuklarda da mental boyutları da dikkate alındığında, mental gelişmelerine, önlenebilir ve eğitilebilir mental geriliklerin eklenmesi önlenmelidir.

IDH (Impairments, Disabilities, Handicaps) yaklaşımı ile özürülü olmanın engellenmesi: **Örneğin; Miyop olan birisine gözlük verdiğinizde düzelebiliyorsa, miyop olarak impairment vardır, ama gözlük ile düzelmekte ve sorun çözülmektedir, impariments/sorunu vardır. Düzelmeyorsa disabilities/kusurlu, görme boyutu yok ise handikaplı/engellidir. Aynı durum prematürelde işitme testleri ile de önlenilmektedir. Bu açıdan da 21 Trizomi olan olgularda olası sorunların incelenmesi ile Handikap önlenebilir, Disability boyutuna bile gelmesi engellenebilir.**

SORUMLULUK/Müdavi Hekim

- Sorunlu/hastalıklı organ/sistem ile ilgili Bilim Dalları:** Olguların sorunlu veya hastalık bulunan sistem/organları ile ilgili Bilim Dalları Yasal/doğal olarak birinci düzeyde müdavi/sorumlu hekimleridir. Kongenital kalp hastalığı olanların Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı tarafından, gastro-intestinal atrezi gibi sorunlarda da Pediatrik Cerrahi ve gerektiğinde Pediatrik Gastroenteroloji ile birlikte izlenmesi örnek olarak sunulabilir.
- Zekâ ve Mental Retardasyon Düzeyi Açısından:** Olguların zekâ yaşı veya bununla ilgili nörolojik sorunları temel olduğu için, Çocuk Psikiyatrisi ile (Psikolog ve diğer destek/hizmet) alanları ile birlikte kontroller ile incelenmesi gerekli görülmektedir.
- Bebeğin ve ailenin Psikolojik, Sosyal Destekleri:** Çocuk Psikiyatrisi ile Pediatrik Nöroloji bu açıdan da çocukların incelemesi, izlemesi öngörülmelidir.
- Uzun süreli izlemi:** Hastalığın uzun süreli izlemi diğer sorunların müdavi/sorumlu hekimleri dışında, gerekli görülmesi temelinde, Sosyal Pediatriğin izlemi ve çocuğun eğitim durumu açısından da katkıları olacağı dikkate alınarak, takibinin Sosyal Pediatri Bilim Dalınca da yürütülmesi uygundur.
- Danışmanlık:** Pediatrik Genetik Bilim Dalı, temel olarak bu aşamada danışmanlık hizmetini, sorumlu/müdavi hekimlere götürmesi olmalıdır. Saptana ek anomali ve sorunlarda da diğer sendromları sorgulaması beklenmelidir.

İZLEM:

KARAR 1: Down Sendromu olarak tanımlanan bebeklere her türlü insani ve tıbbi yaklaşımların yapılmasının zorunlu olduğu bilincinde olarak

KARAR 2: Tüm olguların mutlaka organ ve sistem sorunlarına göre ortaklaşa olarak İş birliği ve Eşgüdüm temelinde tüm ilgili Bilim Dalları tarafından görülmesi ve izlenmesi

KARAR 3: Olguların büyüme ve gelişme ile eğitim ile sosyal açıdan kontrollerin temel olarak Sosyal Pediatri tarafından yapılması

KARAR 4: Psikolojik ile sosyal açıdan ve aile desteğinin Çocuk Psikiyatrisi kanalı ile yapılması

KARAR 5: Nörolojik açıdan izlemi (MMR tanımlanması gibi) Çocuk Nörolojisi tarafından izlenmesi

KARAR 6: Çocuk Genetik Bilim Dalı literatür ve çocuk ile önerilerini sunması

KARAR 7: Aşağıda OMIM ve POSSUM kaynaklarından elde edilen sorunların listesi tablo olarak sunulmaktadır. Bu sorunların oluşup oluşmadığının kontrolü uygun görülmektedir.

... Kararlaştırılmıştır.

Klinik olarak Trizomi 21 olgularda saptanmış olan sorunlar/hastalıklar

TABLO (OMIM ve POSSUMWeb'dan alınmıştır)

Sistem	İncelenecek	Bulgu	POSSUM ve OMIM verileri	VAR/YOK
Inheritance	-	Isolated cases		
Pregnancy			<ul style="list-style-type: none">Pregnancy/Hydrops fetalis with or without ascites, pleural effusion	
Growth	Height	Short stature	<ul style="list-style-type: none">Build/Wasted, very thin build, FTTBuild/Generalized obesity	
Genitalia			<ul style="list-style-type: none">Genitalia/Small penisGenitalia/Undescended or ectopic testesGenitalia/Hypogonadism, delayed puberty	
Head and Neck	Head	Brachycephaly [EoM image]	<ul style="list-style-type: none">Skull and Scalp (See Radiology - Skull)/MicrocephalySkull and Scalp (See Radiology - Skull)/Flat occiput (brachycephaly)	

			<ul style="list-style-type: none"> Skull and Scalp (See Radiology - Skull)/Wide sutures, delayed fusion of sutures Skull and Scalp (See Radiology - Skull)/Large fontanelle 	
	Face	Flat facial profile	<ul style="list-style-type: none"> Face - Shape of Face/Round face Face - Shape of Face/Flat face Face - Orbital Region/Up-slanting palpebral fissures Face - Midface/Midface hypoplasia; flat midface, short midface 	
	Ears	<ul style="list-style-type: none"> Small ears Folded helix Conductive hearing loss 	<ul style="list-style-type: none"> Ears - Location and Orientation/Low set ears Ears - Shape and Structure/Anotia, microtia Ears - Shape and Structure/Antihelix prominent, cystic ear Ears - Shape and Structure/Antihelix hypoplastic or abnormal Ears - Shape and Structure/Ear lobe abnormal size Ears - Shape and Structure/Other ear abnormality Ears - Hearing Loss/Deafness - neurosensory Ears - Hearing Loss/Deafness conductive 	
	Eyes	<ul style="list-style-type: none"> Upslanting palpebral fissures Epicanthal folds Iris Brushfield spots 	<ul style="list-style-type: none"> Ocular Region - Lids and Lashes/Epicanthic folds, epicanthus Ocular Region - Lids and Lashes/Absent or decreased lashes Eyes - Anterior Segment/Cataract Eyes - Anterior Segment/Keratoconus including keratoglobus Eyes - Anterior Segment/Brushfield spots Eyes - Anterior Segment/Other anterior segment abnormality Eyes - Retinal Abnormalities/Retinal vascular changes Eyes - Vision (Including Investigation Results)/Abnormal vision Eyes - Eye Movement Disorders/Paresis of ocular muscles, squint Eyes - Eye Movement Disorders/Nystagmus 	
	Mouth	Protruding tongue [EoM image]	<ul style="list-style-type: none"> Nose/Short or small nose Nose/Depressed nasal bridge Nose/Choanal atresia or stenosis Nose/Absent nasal cartilage Lips and Mouth/Small mouth, microstoma Lips and Mouth/Mouth held open Lips and Mouth/Thick lips Lips and Mouth/Paramedian or lateral cleft lip (unilateral, bilateral) Lips and Mouth/Midline cleft lip Oral Cavity - Palate and Alveolus (Also see Facial Clefts)/Cleft hard palate Oral Cavity - Palate and Alveolus (Also see Facial Clefts)/Cleft soft palate, bifid uvula, submucous cleft Oral Cavity - Palate and Alveolus (Also see Facial Clefts)/Short palate Oral Cavity - Teeth/Abnormal tooth position, malocclusion, open bite Oral Cavity - Teeth/Anodontia, oligodontia Oral Cavity - Tongue, Gingivae, Mucosa/Protruding tongue Oral Cavity - Tongue, Gingivae, Mucosa/Macroglossia Oral Cavity - Tongue, Gingivae, Mucosa/Fissured tongue 	

Cardiovascular	Heart	<ul style="list-style-type: none"> • Congenital heart defect • Atrioventricular canal 	<ul style="list-style-type: none"> • Cardiovascular/Shunt - VSD, ASD, PDA • Cardiovascular/Cyanotic or complex heart disease 	
Thorax			<ul style="list-style-type: none"> • Chest Wall (See Radiology - Thorax)/Pectus carinatum (pigeon chest) • Chest Wall (See Radiology - Thorax)/Pectus excavatum (funnel chest) • Respiratory, including Diaphragm/Emphysema, lung cyst • Respiratory, including Diaphragm/Diaphragmatic hernia or defect 	
Abdomen	Gastrointestinal	<ul style="list-style-type: none"> • Duodenal stenosis/atresia • Imperforate anus • Hirschsprung disease 	<ul style="list-style-type: none"> • Abdominal Wall including Hernias/Absent or diminished abdominal musculature • Abdominal Wall including Hernias/Omphalocele, exomphalos, gastroschisis • Abdominal Wall including Hernias/Umbilical hernia • Gastrointestine/Abnormal oesophagus including tracheo-oesophageal fistula • Gastrointestine/Duodenal atresia or stenosis, annular pancreas • Gastrointestine/Other intestinal atresia • Gastrointestine/Malrotation or duplication of the gut • Gastrointestine/Hirschsprung disease • Gastrointestine/Malabsorption, chronic diarrhoea or inflammation • Gastrointestine/Absent or abnormal gall bladder (including gall stones) • Gastrointestine/Imperforate anus or anal stenosis • Gastrointestine/Malplaced anus 	
Skeletal	Spine	Atlantoaxial instability	<ul style="list-style-type: none"> • Vertebral Bodies - Entire Vertebral Bodies/Very small or hypoplastic vertebral bodies • Vertebral Bodies - Entire Vertebral Bodies/Other spinal or vertebral abnormality 	
	Pelvis	<ul style="list-style-type: none"> • Hypoplastic iliac wings • Shallow acetabulum 	<ul style="list-style-type: none"> • Pelvis - Ilium/Abnormal ilia • Pelvis - Lower Part, Sacrum/Abnormal lower part of pelvis • Hip/Dislocated hip 	
	Limbs	Joint laxity	<ul style="list-style-type: none"> • Eklemlerde elastisite-kol testi (cm fark) 	
	Hands	<ul style="list-style-type: none"> • Short, broad hands • Fifth finger mid-phalanx hypoplasia • Single transverse palmar crease [EoM image] 	<ul style="list-style-type: none"> • Limbs - Clinical Features (See Radiology - Upper Limbs)/Hyperextensible or hypermobile joints • Upper Limbs - Hand and Wrist (see Radiology - Phalanges)/Small hand • Upper Limbs - Hand and Wrist (see Radiology - Phalanges)/Brachydactyly • Upper Limbs - Hand and Wrist (see Radiology - Phalanges)/Broad or trident hand • Upper Limbs - Hand and Wrist (see Radiology - Phalanges)/Polydactyly - preaxial (radial) • Upper Limbs - Hand and Wrist (see Radiology - Phalanges)/Clinodactyly of 5th finger • Upper Limbs - Hand and Wrist (see Radiology - Phalanges)/Single transverse palmar crease, simian crease • Upper Limbs - Hand and Wrist (see Radiology - Phalanges)/Abnormal palmar dermatoglyphics, abnormal skin creases 	

Foot			<ul style="list-style-type: none"> • Foot and Ankle/Short foot (including brachydactyly) • Foot and Ankle/Flat foot, pes planus • Foot and Ankle/Abnormal plantar creases • Foot and Ankle/Syndactyly (other than minimal 2nd and 3rd toes) • Lower Limbs - Great Toe/Wide space between first and second toes 	
Skin, Nails, Hair	Skin	<ul style="list-style-type: none"> • Excess nuchal skin • Single transverse palmar crease [EoM image] 	<ul style="list-style-type: none"> • Skin - Diffuse Changes/Dry skin • Skin - Diffuse Changes/Ichthyosis • Skin - Diffuse Changes/Cutis marmorata (marbled skin) or livedo reticularis • Skin - Diffuse Changes/Oedema, lymphoedema, edema, lymphedema • Skin - Diffuse Changes/Loose skin, lax skin • HAIR • Hair - Texture/Fine hair • Hair - Distribution on Scalp/Sparse or absent scalp hair - generalised • Hair - Distribution on Scalp/Abnormal scalp hair pattern, widows peak, cow lick 	
Radiological – General			<ul style="list-style-type: none"> • Radiological - General/Calcific stippling (punctate calcifications) • Radiological - General/Osteopenia, diffuse osteoporosis, coarse bone trabeculation • Radiological - General/Delayed skeletal maturation • Radiology - Thorax/Supernumerary ribs • Radiology - Upper Limbs - Long Bones & Joints/Absent or abnormal metacarpals • Radiology - Upper Limbs - Long Bones & Joints/Absent, small or short phalanges 	
Neurologic	Central Nervous System	<ul style="list-style-type: none"> • Mental retardation • Alzheimer disease • Hypotonia, poor Moro reflex 	<ul style="list-style-type: none"> • Neurological - Structural Abnormalities/Holoprosencephaly, arhinencephaly • Neurological - Functional Abnormalities/Mental retardation - borderline or mild • Neurological - Functional Abnormalities/Mental retardation - moderate to severe • Neurological - Functional Abnormalities/Seizures of any type • Neurological - Functional Abnormalities/Hypotonia • Neurological - Functional Abnormalities/Abnormal cry or voice 	
Endocrine Features	-	Hypothyroidism	<ul style="list-style-type: none"> • Endocrine/Hyperthyroidism • Endocrine/Hypothyroidism, small or absent thyroid 	
Hematology	-	Leukemoid reactions	<ul style="list-style-type: none"> • Immune and Haematological system, Spleen/Frequent infections (see Nails for paronychia) • Immune and Haematological system, Spleen/Red cell disorder, anemia • Immune and Haematological system, Spleen/Neutrophil dysfunction, neutropenia • Immune and Haematological system, Spleen/Immunoglobulin dysfunction or reduction 	
Neoplasia	-	<ul style="list-style-type: none"> • Leukemia (both ALL and AML) • Acute megakaryocytic leukemia 	<ul style="list-style-type: none"> • Neoplasia/Gonadal malignancy • Neoplasia/Neurological tumours • Neoplasia/Lymphoma, leukemia 	

Miscellaneous	-Diğer	<ul style="list-style-type: none"> • Meiotic origin >95% maternal, mostly meiosis I • Increased recurrence risk with parental translocation • Incidence, 1 in 650-1000 live births 	<ul style="list-style-type: none"> • Build/Abnormal posture or gait • NECK • Neck/Short neck • Neck/Webbed neck, excess skin, cystic hygroma • Neck/Atlanto-axial instability, odontoid hypoplasia 	
Molecular Basis	-	<ul style="list-style-type: none"> • Full trisomy 21, 94% • Mosaic trisomy 21, 2.4% • Translocation 21, 3.3% 	<ul style="list-style-type: none"> • Diğer genetic sorunlar 	

Kaynaklar:

PossumWeb ve OMIM 'den yararlanılmıştır.

Danışmanlık/İletişim Boyutu

Genetik Danışmanlık, etkin ve verimli iletişim kurulması ile olasıdır. Bu Ünitede Emzirme konusunda hizmet içi eğitim sertifikasyondaki derslerden alınarak sunulmaktadır.

İletişim Özellikleri; uygulanacak ve önerilecekleri anlatmak, bireylerin yaşamlarına uygun olmasını ve bireysel olarak etkileşim içinde olmayı, bir ilişki oluşması, alış-veriş boyutu ile iletişim kazalarının saptanarak düzeltilmesi, yeniden düzenlenmesini, etkin ve verimli, efektif bir boyut kazanması ile oluşabileceği algılanmalıdır.

<p>MAA: Emzirme Uygulama Notlarından</p>	<p>MAA: Emzirme Uygulama Notlarından</p>
--	--

Şekil 14: İletişim özellikleri ile Dinleme ve Öğrenme becerisindeki vurgular

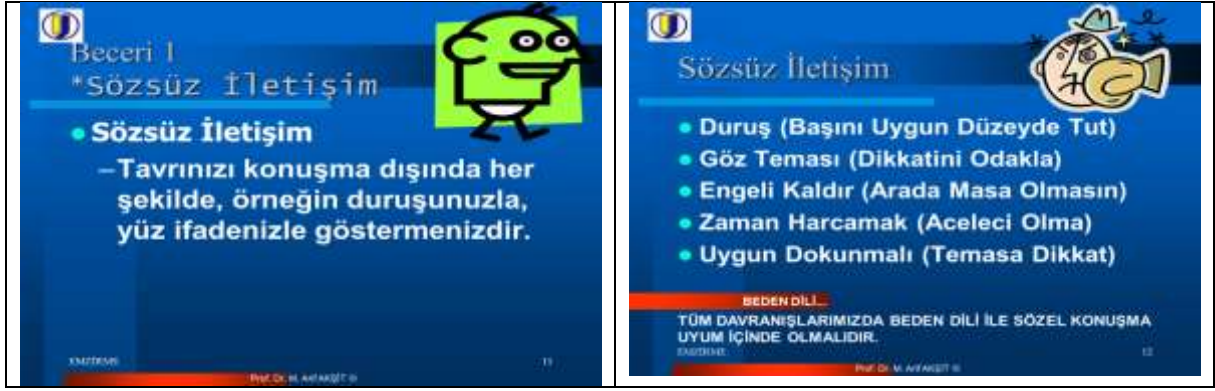
İletişim boyutunda iletişim kazaları olabilir ve bu beklenilmelidir. Hekimler bile kendi aralarında aynı frekans içinde olmayabilirler ve bunun için hasta verilerine başvururlar. Sevgi, karşılıklı anlaşma ortamı, empati yapma, fiile kızmama, bireye kızmama ve birey haklarına riayet ve saygı gösterme ile bu çatışma ortamı kaldırabilir. İletişim kazalarının önlenmesi de yeniden kurulan etkin ve verimli iletişim ile olasıdır. Büyük kırgınlıklardan tarihsel aşklar doğar boşuna söylenmemiş sözlerdendir.

Bunun için; sözsüz iletişim, açık uçlu soruların sorulması, ilgiyi oluşturacak boyut ile, güzel ve doğruların vurgulanması ile empati yaparak, yargısız davranmak gereklidir.

Sözsüz iletişim olarak; duruşun, göz temasının, arada engel olmamasının önemi ile belirli zaman harcamak ve uygun bir temas olması beklenilmelidir.

MAA: Emzirme Uygulama Notlarından

MAA: Emzirme Uygulama Notlarından

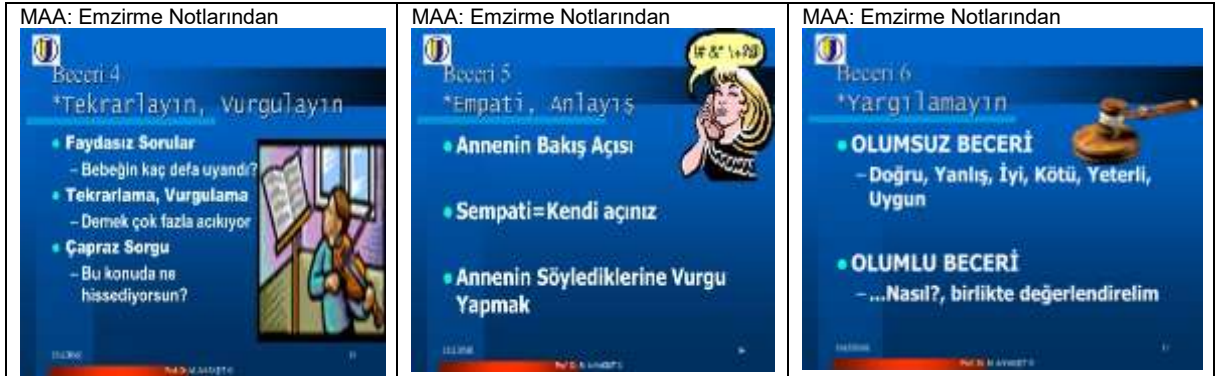


Şekil 15: Sözsüz iletişim boyutları

Açık uçlu soruların özellikleri, ilgilenmenin unsurları önemsenmelidir.



Şekil 16: Açık uçlu sorular ile ilgilenmeyi gösteren kelimeler, cümle yapıları

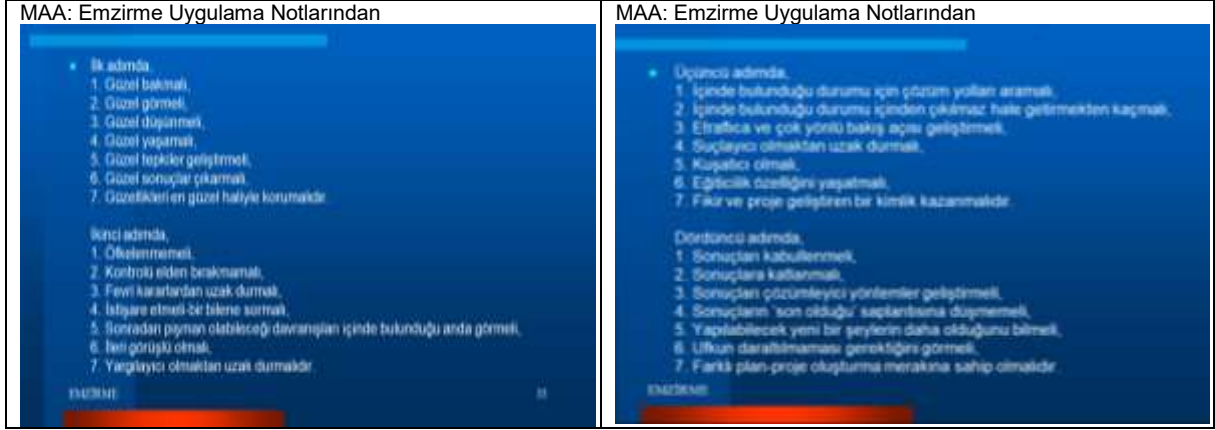


Şekil 17: Vurgulama, empati anlayışı, yargısız yaklaşım tanımlanmalıdır.

Konuşmada önemli noktaları vurgulamak, empati ile anlayış göstermek ile yargısız yaklaşım ile iletişim yaklaşımı yapılmalıdır. Her konuda da benzer yaklaşım beklenmesi doğaldır.

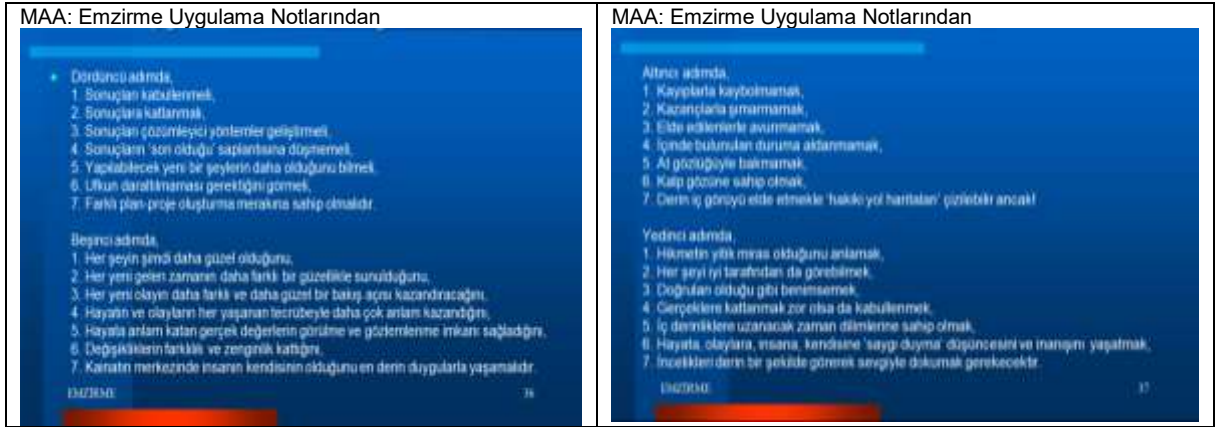
Bunlar; ilk adımda: güzel ve etik boyutta, insancıl olmak, ikinci planda öfke kontrolü, karşıdakinin söylediklerine reaksiyon vermemek, ancak bu kabul etmek anlamında olmadığı da vurgulanarak ilişki kurmak gerekir. Üçüncü boyutta çözümler, tek bakış açısı değil, bilimsel ve kabul edilebilir olmalı, elde edilen sonuçları, ara hedefleri ve verileri analiz etmek gerekir. Gerçekleri kabul etmek ve gerekirse yeniden yapılanmak gerekebilir. Beşinci aşama ise yeniden yapılanma, yeniden yapılanları irdeleyerek yürümeye devam gerekir. Olumlu ve olumsuzlardan ders almak önemlidir. Gerçekleri kabul ederek buna göre yaşamsal yorumlama yapılmalıdır.

Dinlemenin amacı, bireyi tanımlamak, onu anlamak, onun duygu ve düşüncelerine göre empati yapmaktır. Onun belirttiklerini doğrudan, kabul ve onu öne çıkarmak değildir. Bu durumda siz ve sizin bilgi, tecrübeniz ikinci plana itilmemelidir.



Şekil 18a: Doğru Bakış Geliştirme yolları (Hizmet içi Eğitim Programından)

Doğru bakış açısı geliştirmek için oluşturulması gerekli yol haritasını aşağıdaki adımlarla kullanmak gerekir (Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Hizmet içi Eğitim Programı).



Şekil 18b: Doğru Bakış Geliştirme yolları (Hizmet içi Eğitim Programından)

Sonuç

Varlık Felsefesinde, canlı olarak yaratılmanın bir süreci ve boyutu vardır. Atomlardan moleküllere ve moleküllerin belirli sıra ile dizilmesi için, belirli bir şifreye gereksinimleri vardır. Hiçbir canlı birbirinin benzeri olabilir fakat aynıysa değildir. Bu nedenle yeryüzüne 130bin yıl boyunca 60 milyar insan geldiği ve bunun 6 milyarının aktif yaşadığı düşünülürse, hiçbirisi birbirinin aynıysa olmamıştır. Burada yapılanmada değişimin, oluşumun etkisi belirgindir. Bu nedenle oluşma sırasında bozukluklar eğer işlevsel olmaz ise yaşamı olanaksızdır. Kısaca XY kromozomları dikkate alındığında, XX, XY ve YY oluşmalıdır. Örneğin YY 'nin yaşama şansı yoktur. Bunun gibi yaşayabilir olması ile varlık olabilmektedir. İlk 10 Gebelik Haftasındaki spontan düşüklerde anomali oranlarının yüksek olması doğal bir bulgudur. Trizomi 21 insanlık olarak, çok sevecen bir yapısı ve güler yüzü açısından tercih edilebilir bir bebek olması, zekâ engeli nedeniyle istenilmediği de bir gerçektir. Majör kongenital anomalileri olmayan 21 Trizomi fetüsü olan ailelere sadece hukuken termine hakkı olduğunu belirtin, ayrıca tavsiyelerde bulunmayın vurgusu yapılmaktadır. Eğer 21 Trizomi bir insandan oluşan tür kabul edilirse, terminasyon yasal olmayacağı da akıldan çıkarılmamalıdır.

Aşağıda bir alıntı yapılmaktadır.

24) Kısaca Felsefe

“**Kısaca Felsefe**” adlı kitaptan, (K Dinçer, Pharmakon Yayınevi, 2012) bazı alıntılar aşağıda sunulmaktadır.

Bilgi Felsefesi

Doğruluk (Hakikat) Sorunu

Söz, olmayanı olmuş gibi gösterince yanlış ortaya çıkar. Uygunluk 2 yönde oluşabilir.

1. bir düşünceye karşılık, uygunluk olması

2. bir önerme

Bilgi Nedir?

1. Bir zihin durumudur.

2. Yanıt belirginleştikçe, yakın bağlantı giderek kopma noktasına gelir.

Varlık Nedir?

1. Özdeşlik

2. Çelişmezlik

3. Üçüncü halin olmazlığı ilkesi

4. Yeterli neden ilkesi

YORUM: Bir insanın yaşamının geçici olduğu tüm canlılarda bilinmektedir. Ölüm konusunda bireylerin felsefe olarak karşılaştıkları başlıca sorunlar; a) Ölüm anı, ağrı sızı çekmemek, hemen ölmeyi istemek gibi, b) ölüm anına hazırlık, yaşam ile ilgili beklenti ve ailesel sorunları düzene koymak, c) öldükten sonraki durum, d) kendisi hakkında söyleneceklerdir.

Bu açıdan varlık gibi konularda işlenen, terminasyon yaklaşımlarında Genetik Danışmanlıkta felsefe yaklaşımlarının bilinmesi önemli yer tutmaktadır. Bu açıdan Psikiyatri Anabilim Dalından destek alınması önemlidir.

Son Söz

Genetik Danışmanlık öncelikle sağlıklı olanlardan başlamalı, rutin taramalar yapılması ile bunların irdelenmesinin önemi ortaya konulmalıdır. Daha sonra saptanan sorunlar ve hastalıkların yorumları önemlidir. Aydınlatma açısından Danışmanların Genetik uzmanı olması ve klinisyen boyutu önemsenmelidir.

Zamanımızda bilgi gerek Google gerek doğrudan internet araştırma sitelerinden elde edilmektedir. Bu bilgilerin doğruluğu ötesinde, bireye uygun ve uyarlaması yapılmalıdır. Bu Danışmanların, sağlıkta hekimlik mesleğinin görevi olarak tanımlanmaktadır.

Genetik Danışmanlığın amacı “ari ırk” gibi, belirli özellikli bir nesil, ırk yetiştirmek olmamalıdır. İnsanların tüm Antropolojik, Tarihsel ve genetik köken olarak tek bir Homo sapiens, sapiens’ten oluştuğu dikkat edildiğinde, bu belirli özelliklerin seçilmesi veya yoğunlaşması, seçiciliği değildir. Sarışın, mavi gözlü bir nesil yetiştirmek şeklinde yorumlanamaz. İnsanlarda tek kabul edilebilen seçicilik sevgidir ve ömür boyu mutlu birlikte yaşama amacıdır. Genetik Danışmanlık, genetik hastalıkların önlenmesi, oluşmamasının sağlanması ve gereken yaklaşımlarla ortadan kaldırılabilmek olmalıdır.