

PAPER DETAILS

TITLE: PRENATAL VE POSTNATAL DÖNEMDE GENETİK DANISMANLIK: HEMSİRENİN ROL VE SORUMLULUGU

AUTHORS: Eslem KURUL,Meltem MECDI KAYDIRAK

PAGES: 193-201

ORIGINAL PDF URL: <https://dergipark.org.tr/tr/download/article-file/2327113>

Prenatal ve Postnatal Dönemde Genetik Danışmanlık: Hemşirenin Rol ve Sorumluluğu**Genetic Counseling in the Prenatal and Postnatal Period: the Role and Responsibility of the Nurse**Eslem KURUL¹ Meltem MECDİ KAYDIRAK²**ÖZ**

Her gebelik genetik hastalıklar için risk taşımaktadır. Prenatal tanı fetal sağlığın değerlendirilmesi için kullanılan tarama ve tanı testleri maternal-fetal iyilik hali hakkında sağlık bakım profesyonellerine önemli bilgiler sunar. Günümüzde birçok doğumsal hastalığın teşhisi, genetik veya radyolojik yöntemlerle konulabilmektedir. Hastalıklardan bazıları intrauterin tedavi girişiminden mutlak fayda görür ve bu girişimler sayesinde neonatal rehabilitasyon sürecine katkı sağlamaktadır. Hemşire, sağlık bakım hizmetlerinin tüm basamaklarında hasta ve aileleri ile doğrudan etkileşimde bulunan, koruyucu ve tedavi edici hizmetlerde yer alan ve en önemli rolleri arasında danışmanlık hizmeti de bulunan bir sağlık ekibi üyesidir. Hemşire, bireylerin danışmanlık ihtiyaçlarını tanımlayarak, genetik danışmanlıkla ilgili duygularını paylaşmasına fırsat tanıyıp, bu süreç için bilgilendirme yaparak genetik danışmanlık hizmetinden faydalanmalarını sağlamaktadır. Bu kapsamda bu derlemede prenatal ve postnatal dönemde genetik danışmanlık sürecinde hemşirelerin rol ve sorumluluklarının belirlenmesi amaçlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Danışmanlık; Genetik Danışmanlık; Hemşirelik; Postnatal; Prenatal**ABSTRACT**

Every pregnancy carries a risk for genetic diseases. Screening and diagnostic tests used for prenatal diagnosis and evaluation of fetal health provide important information to health care professionals about maternal-fetal well-being. Today, the diagnosis of many congenital diseases can be made by genetic or radiological methods. Some of the diseases benefit absolutely from the intrauterine treatment intervention and contribute to the neonatal rehabilitation process thanks to these interventions. A nurse is a healthcare team member who interacts directly with patients and their families at all stages of health care services, takes part in preventive and curative services, and also has counseling services among their most important roles. The nurse enables individuals to benefit from genetic counseling by defining their counseling needs, giving them the opportunity to share their feelings about genetic counseling, and informing them about this process. In this context, in this review, it is aimed to determine the roles and responsibilities of nurses in the genetic counseling process in the prenatal and postnatal period.

Keywords: Counseling; Genetic counseling; Nursing; Postnatal; Prenatal**Geliş Tarihi/Recieved:** 01.04.2022 **Kabul Tarihi/Accepted:** 20.07.2022 **Çevrimiçi Yayın Tarihi/Avaiable Online Date:** 21.10.2022**Doi:** 10.57224/jhpr.1092043¹ Arş. Gör., İstanbul Kent Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Ebelik Bölümü, İstanbul, eslem.kurul@kent.edu.tr, ORCID: 0000-0001-8015-586X² Dr. Öğr. Üyesi, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Florence Nightingale Hemşirelik Fakültesi, Kadın Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği Anabilim Dalı İstanbul, meltemecdi@gmail.com, ORCID: 0000-0002-6877-0269**Sorumlu yazar/Correspondence:** Eslem Kurul, eslem.kurul@kent.edu.tr**Cite this article as:** Kurul E, Mecdi Kaydırak M. Genetic Counseling In The Prenatal And Postnatal Period: The Role And Responsibility Of The Nurse. J Health Pro Res 2022;4(3): 193-201

Giriş

Prenatal dönem gebe kalınmasından doğumun başlangıcına kadar olan süre olarak tanımlanır. Postnatal dönem ise gebenin psikolojik ve fizyolojik durumunun gebelik öncesine dönmesini kapsayan 6-8 haftalık dönemi kapsamaktadır (1,2). Günümüzde birçok doğumsal hastalığın teşhisi, genetik veya radyolojik yöntemlerle konulabilmektedir. Doğumsal hastalıklardan bazıları intrauterin tedavi girişiminden mutlak fayda görebilir veya neonatal iyileşme sürecine katkı sağlayabilir. Majör konjenital anomali sıklığı Avrupa kıtasını kapsayan bir veri tabanı raporuna göre 23,9/1,000 canlı doğumdur (3,4). Amerika Birleşik Devletleri (ABD)'nde her yıl yaklaşık 4 milyon yenidoğan doğmakta ve bunların 400 bine (%3'ü) yakınının kompleks doğumsal defekte sahip olduğu bilinmektedir. Ülkemizde de Türkiye İstatistik Kurumu (TÜİK) 2018 verilerine göre tüm ölüm nedenlerinin %1,23'ünden konjenital malformasyonlar ve kromozomal anomaliler sorumlu olduğu bildirilmiştir (5).

Fetal sağlığın değerlendirilmesinde kullanılan yöntemler fetal büyüme ve gelişme ile ilişkili bir problem olup olmadığı saptanmasına olanak sağlar. Gebeliğin erken döneminde yüksek riskli gebeliklerin tanımlanması maternal ve fetal mortalite ve morbidite riskini azaltılır. Fetal sağlığın değerlendirilmesi için kullanılan prenatal tarama testleri; fetüste anöploidi ve mutasyondan kaynaklanan kalıtsal bozukluklardan Tay-Sachs hastalığı Canavan hastalığı Kistik fibrozis, Hemoglobinopatiler gibi bazı genetik geçişli bozukluklara sahip olma olasılığı hakkında bilgi verir. Bu testler, fetal kromozomları değerlendirmekle birlikte, fetal ve maternal sorunlara yol açmadan tanıyı destekleyecek, kolay ucuz ve hızlı sonuç verebilen testlerdir (9). Prenatal tanı testleri ise, fetüste gerçekten belirli bozuklukların olup olmadığı hakkında önemli bilgiler sunar (1,2,6). Prenatal tanı gelişmekte olan fetüs veya embriyoda doğum öncesi kuşku edilen hastalık ve/veya hastalıklara tanı koymak için yapılan farklı girişimleri içeren şemsiye bir terim olarak tanımlanır. Bu tanılamada amaç mümkün oldukça erken dönemde tanılama ile elde edilen sonuca göre gerekli karar verebilmeyi barındırmaktadır. Prenatal dönemde genetik bozukluklar için prenatal tarama ve tanı testleri kullanılmaktadır. Prenatal tanı, yöntem açısından invazif ve non-invazif, zamanlama

olarak ise prekonsepsiyonel ve postkonsepsiyon olarak iki başlık altında değerlendirilebilir (6,8). Prenatal ve postnatal dönemde genetik danışmanlığı geçiş yapmadan önce prenatal tanı ve tarama testlerinde kullanılan yöntemler Tablo 1'de gruplandırılmıştır.

Tablo 1. Prenatal Tanı Yöntemleri Açısından İnvazif ve Non-invazif Yöntemler

İnvazif yöntemler	Non-İnvazif yöntemler
- Koryon villus örnekleme - Amniyosentez - Plasental Biyopsi - Kordonsentez - Fetal Biyopsi - Preimplantasyon Genetik Tanı	Fetoskopi Ultrason gNIPT
	Prekonsepsiyonel testler ve değerlendirme
	Prekonsepsiyonel testler; - Preimplantasyon Testi - SMA Taşıyıcı Taraması - Sitogenetik Analiz - FISH - Değerlendirme; - Gebelik zamanının planlanması - Tıbbi öykü - Obstetrik öykü - Beslenme ve diyet öyküsü - Enfeksiyon hastalıkları öykü - Aile ve genetik öykü - Sosyal öykü ve riskli davranışlar - İlaç kullanım öyküsü - Aile içi şiddet ve istismar durumu - Bağıışıklama
	Postkonsepsiyon testler
	Ultrasonografi Doppler Ultrasonografi Non-Stress Test Fetal Biyofizik Profil Kontraksiyon Stres Testi Fetal Hareketlilik Testi

Prenatal anöploidi taramasının öncelikli hedefi, prenatal testlerde canlı doğumlarda en sık rastlanan otozomal trizomi olması nedeniyle Trizomi 21 riskinin yüksek olduğu gebelikleri tespit etmektir. Trizomi 21 taramasında kullanılan biyokimyasal belirteçler Trizomi 18 riskinin belirlenmesinde de kullanılabilmekte olup, bu biyokimyasal belirteçlerin kullanıldığı bazı tarama testleri Trizomi 13 riskini de

öngörmektedir. Tarama testi ideal olarak basit ve duyarlılığı yüksek, güvenilir, tekrar edilebilir, erken gebelik haftasında sonuç verebilir, gebelerde fetal sağlığa yönelik riski belirlemede yeterli, maliyeti uygun ve kolay uygulanabilir olması gerekmektedir. Amerikan Kadın Hastalıkları ve Doğum Uzmanları Koleji (American College of Obstetricians and Gynecologists: ACOG)'nin önerisiyle 20. gebelik haftasından önce başvuran tüm gebelere tarama testi seçeneği sunulmalı, gebenin yaşına bakılmaksızın istediği takdirde tanı testi hakkı olduğu da belirtilmelidir. ACOG, ultrasonografi bulguları ilave edilerek veya edilmeden yapılan gebenin serumunda değerlendirilen biyokimyasal belirteçler ile yapılan tarama testlerini ilk tercih tarama testi olmasını önermektedir. Gebe kanından elde edilen fetal DNA örneklerinde yapılan tarama testleri ise getirdiği maddi yük nedeniyle ilk tercih olarak kullanılmaması bu testin yerine birinci nesil tarama testlerince yüksek riskli saptanan gebelerde tercih edilmesi önerilmektedir. Bu konuda Türkiye Halk Sağlığı Kurumu'nun önerisi ise; ultrasonografi ile 11-14. haftalar arasında ense saydamlığı ve kombine test, 16-20. haftalar arasında maternal serum AFP, 16-20. haftalar arasında üçlü/dörtlü test (kombine test yapılmamışsa), 18-22. haftalar arasında fetal anormal taramasının yapılması şeklindedir (7,9,19).

İkili tarama testi gebeliğin 11-14. haftalar arasında Trizomi 13, Trizomi 18 ve Trizomi 21 (down sendromu) olarak tanımlanan kromozomal anomalisi olan fetüsleri gebeliğin erken dönemlerinde belirlemek amacıyla yapılır. Bu testler, gebelikle ilişkili plazma proteini-A (PAPP-A) ve serbest koryonik gonadotropin (HCG) hormonudur. İkili tarama testi ultrasonografi (USG) ile desteklenmelidir. Testin duyarlılığı 10. gestasyonel haftada en yüksektir. Erken dönemde riskleri belirlemesi, invaziv prenatal tanı yöntemi olan CVS'ye olanak sağlayabilmesi ve Trizomi 21 tespit etme oranının üçlü tarama testine oranla daha yüksek olması ikili tarama testinin önemli bir avantajıdır. Bu testin en büyük dezavantajı ise Nöral Tüp Defektlerini (NTD) saptayamamasıdır. İkili tarama testinde, maternal serumdan iki biyokimyasal test kullanılmaktadır (15).

Üçlü tarama testi, gebeliğin 15-20. haftaları arasında yapılmasına rağmen sıklıkla 16-18. gebelik haftasında tercih edilir. Bu test ile

Trizomi 18, Trizomi 21 ve NTD açısından risk değerlendirmesi yapılabilmektedir. Üçlü tarama testinde USG ölçümü olarak Biparietal Çap (BPD) kullanılmaktadır. Serbest B-HCG, Alfa-fetoprotein (AFP) ve unkonjuge estriol biyokimyasal testleri kullanılmaktadır. NTD'de AFP yüksektir. Trizomi 21'de B-HCG yüksek olup, diğer değerler düşüktür (9).

Dörtlü Tarama Testi, gebeliğin 16-18. haftalarında yapılmaktadır. Son yıllarda üçlü tarama testinin yerine güvenilirliğinin yüksek olması nedeniyle tercih edilmektedir. Dörtlü tarama testi ile Trizomi 18, Trizomi 21 ve Nöral Tüp Defekti adı verilen kromozal hastalıklar araştırılmaktadır (13).

Maternal kandaki serbest fetal DNA testi (cfDNA); gebe kanında serbest fetal DNA testi (NIPT) testi olarak da bilinen test, prenatal non invazif anöploidi tarama testidir. Maternal periferik kandan alınan örnek ile 10. haftadan itibaren yapılabilir. Trizomi 21 için yapılan en yeni tarama testidir. Laboratuvarlardan çoğu yüksek riskli gruplarda %99 oranında sensitivite ve <%0,1-1 yalancı pozitiflik bildirmektedir. Trizomi 21 dışında Trizomi 18 ve 13, seks kromozom anöploidilerinin saptanmasında da biraz daha düşük sensitivite (sırasıyla 99,0, 98,2, 95,8) ile kullanılabilir. Test fiyatı nedeniyle düşük riskli gebeliklerde ilk tercih olması önerilmemesine karşın yüksek riskli gebeliklerde ilk tercih olarak değerlendirilebilir. Serbest fetal DNA'nın ilk tercih olabileceği yüksek riskli grup; doğumda 35 ve üstü anne yaşı, USG Trizomi 13, 18 ve 21 açısından soft marker varlığı, önceki gebelikte cfDNA ile tespit edilebilecek kromozomal anomali varlığı, ebeveynlerde Trizomi 13, 18 ve 21 riskini arttıran Robertsonian Translokasyon varlığıdır (14,16).

Prenatal genetik testler gebeyi, fetüsü veya yenidoğanı etkileyebilecek sağlık problemlerini tespit etmek amacıyla kullanılmaktadır. Gebe ve eşini gebelik yönetimi hakkında karar verebilmesi için tam bilgilendirilmesini sağlamaktadır. Prenatal genetik test sonuçları normal olduğunda; hastalara güven vermek, prenatal tedavinin fayda sağlayabileceği rahatsızlıkları belirlemek, doğum için uygun yeri sağlayarak yenidoğan sonuçlarını optimize etmek gibi birçok faydası vardır (8).

Çift, uygulanacak prenatal testin doğruluk yüzdesi, faydaları ve

gerçekleşebilecek komplikasyonlar konusunda iyi bilgilendirilmesi oldukça önemlidir. Çift detaylı bilgilendirme aldıktan sonra prenatal teste karar vermelidir. İnvaziv testler planlanırken; genetik danışmanlık süresince uygulanacak testin yeterliliği, engelleri ve alternatif yöntemler anlatılmalıdır. Uygun laboratuvar testleri invaziv girişim yapılmadan planlanmalıdır. Ailede hangi mutasyonun bulunduğu önceden bilinmesi nedeniyle aile öyküsünün detaylı alınması oldukça önemlidir. Elde edilen test sonuçlarını klinisyenin doğru ve yeterli değerlendirilmesi büyük öneme sahiptir. Abortus riskinden dolayı bazı gebeler invaziv tanı testini kabul etmemektedir. Uygulanacak işlemler hakkında kesinlikle bilgilendirilmiş onam formunun alınması gerekmektedir (8,17,10).

Genetik Danışmanlık ve Hemşirenin Rol-Sorumlulukları

Genetik danışmanlık ilk kez Birleşik Krallık 'ta 1946 yılında kurulmuş ve bu süreçten sonra hemşireler genetik danışmanlıkta aktif görev almışlardır (6). Hemşire, tüm sağlık kuruluşlarında hastalar ve ailelerle doğrudan etkileşimde bulunan, koruyucu ve tedavi edici hizmetlerde bulunan ve en önemli rolleri arasında danışmanlık hizmeti de bulunan bir sağlık ekibi üyesidir. Kadın sağlığı ve hastalıkları alanının kapsamında prenatal ve postnatal dönemde genetik danışmanlık da bu rollerden biridir (18,23).

Genetik danışmanlık, genetik hastalık tanısı kesinleşmiş olan ya da taşıma tehlikesi bulunan bireylere ve ailelerine hastalığın gidişatı, varsa tedavisi ve hangi testlerin hangi dönemlerde yapılması gerektiği gibi konularda ayrıntılı bilgi verilmesidir. Sağlıklı genetik danışmanlık verilebilmesi için genetik hastalığa doğru klinik tanının konulması önemlidir. Genetik danışma, yalnızca tıbbi genetikle ilgili konularda kadın veya ailesinin bilgilendirilmesini değil; aile üyelerinin hastalıktan kaynaklanabilecek mevcut veya uzun vadeli sonuçlarına yönelik adaptasyonunu sağlamayı hedefleyen psikolojik yardımı da kapsamaktadır (6,17,19).

Genetik test kararını verilmeden önce testin istendiği test sonucunun birey veya ailede yaratacağı etkilerle ilgili bazı noktaların akılda tutulması gerekmektedir. Bunlar; genetik test kişiseldir, sonucu korku ve suçlamalara neden olabilir, testin faydası ve ne amaçla yapılacağı açıkça açıklanmalıdır. Buna ek olarak pozitif

sonuç çıktığında bilinen bir önlem, takip veya tedavi protokolü mevcut olmayabilir, sonucun bilgisi zor kararlara yol açabilir, çocuklara taşıyıcılık veya prediktif testler klinik takibinde kullanılmayacaksa yapılmamalıdır, sigortalama durumlarında problemler olabilir, başvuruda bulunan birey ya da ailede akrabaları da ilgilendiren sonuçlar elde edilebilir bu durum sıkıntıya neden olabilir ve aile dinamiklerinin etkilenebilir. Genetik testlerin karmaşıklığı, genetik testlerle ilgili zor kararlar, yanlış yorumlama potansiyeli, aile dinamikleri üzerindeki etkisi ve bunun sonucunda ortaya çıkabilecek duygular nedeniyle, hastalar ve sağlık profesyonelleri test öncesinde ve sırasında tüm bu faktörler dikkate alınmalıdır (12,17).

Tüm dünyada evlilik öncesi tarama programları, bulaşıcı hastalıkların ve genetik geçişli hastalıkların tespiti ve bu konularda danışmanlık verilmesi, toplumun ortaya çıkacak risklerden ve sonuçların getireceği her türlü yükten korunması için önemli bir yoldur. Ülkelere göre evlilik öncesi taramada farklılıklar bulunabilmektedir. Sanayileşmiş ülkelerin öncelikli sorunları arasında yer almayan genetik hastalıklar geliştirmekte olan ülkelere tanınsa bile politik ve ekonomik nedenlerden kaynaklı yeterince önemsenmemektedir. Ülkelerin sağlık politikaları doğrultusunda ve toplumun ihtiyaçlarına yönelik olarak prenatal tanının kime yapılması gerektiği yanıtlanması gereken bir durumdur (10,11,20).

Ülkemizde ise evlilik öncesi tarama programında Anti HIV (AIDS için), HbsAg, Anti-Hbs (Hepatit/sarılık için), VDRL (Sifiliz/frengi için), Akciğer Grafisi (Tüberküloz/verem için) tarama testleri istenmektedir. Bulaşıcı hastalıkların taranması, kan grubu tayini, hemoglobinopati taraması yapılmaktadır. Son olarak, Sağlık Bakanlığı tarafından ülke genelinde "Evlilik Öncesi Ulusal SMA Taşıyıcı Tarama Programı" başlatılmıştır (28). Sitogenetik analiz, FISH, maternal kandaki serbest DNA testi, ikili tarama, üçlü tarama, kordonsentez, preimplantasyon genetik tanı, gNIPT, karyotip analizi, kromozomal mikrodizi analizi gibi tanı ve tarama testleri perinatologlar tarafından yapılmaktadır. Klinik alanda ise prenatal tanı ve tarama birimleri ve genetik biriminde hemşireler görev almaktadır (22).

Bazı kadınların genetik hastalığa sahip fetus olma riskini; etnik kökeni, ırkı, kişisel

veya aile öyküsü arttırır. Risk taşıyan çiftlere, gebelik öncesinde gerekli danışmanlık hizmeti verilmelidir (23). Genetik danışmanlığın beraberinde toplumsal genetik hastalıklar açısından riskli grupların belirlenmesi de hedeflenmektedir. Ülkemizde akraba evlilikleri genetik geçişli hastalıklar için en önemli risk faktörlerinden biridir. Resesif hastalıkların ortaya çıkmasında anne-baba arasında akrabalık olması riski arttırmaktadır (18).

Ülkemizde genetik alanında verilen tedavi ve danışmanlık hizmetlerinde hekimler aktif rol alırken, hemşirelerin uzmanlık gerektiren bu alana ilişkin bilgili ve deneyimli olmaları görev tanımları arasında yer almasına rağmen uzmanlaşmaya gidemedikleri ve danışmanlık rollerini kullanmada aktif rol almadıkları görülmektedir (6). Arslantürk ve Pınar (2020) “Hemşirelerin genetik danışmanlık rollerine ilişkin farkındalıkları ve yetkinliklerinin belirlenmesi” başlıklı araştırmanın sonucuna göre hemşirelerin genetik danışmanlık rollerine ilişkin farkındalıkları ve yetkinliklerinin yeterli olmadığı belirlenmiştir (6). Özkan ve Arslan (2019) “Hemşirelik ve ebellek öğrencilerinin genetik danışmanlık rolleri ile ilgili görüşleri” araştırma yazısında hemşirelik ve ebellek öğrencilerinin genetik danışmanlık sürecinde sosyal destek ve danışmanlık ile ilgili rol ve sorumlulukları hemşire ve ebellelere daha yüksek oranda yükledikleri, alana özgü bilgi ve beceri gerektiren mesleki rol ve sorumlulukları ise daha az oranda benimsedikleri bulunmuştur (27).

Prenatal Dönemde Genetik Danışmanlık

Erken dönemde genetik geçişli hastalıklara tanı konulması, genetik çalışmaların ve genetik hastalık tanılarının son yıllarda artması, akraba evliliklerinin ülkemizde batıya oranla daha yüksek olması ve bu sebepten kaynaklanan hastalıkların daha sık görülmesi, genetik danışmanlığın önemini arttırmaktadır (6).

Prenatal tanıda ekonomik, sosyal, teknolojik ve etik nedenlerden etkilenebildiğinden hangi hastalıkta hangi prenatal tanının kullanılacağı önem kazanmaktadır. Sağlıklı genetik danışmanlık verilebilmesi için genetik hastalığa doğru klinik tanının konulması önemlidir. Prenatal tanıda genetik danışmanın asıl amacı; kalıcı bedensel veya zihinsel engele neden olan tedavisi olanaksız malformasyonların veya genetik hastalıkların gebeliğin erken evresinde

tanımlanmasıdır. Klinik ve/veya mümkünse laboratuvar destekli genetik tanının konulmasının ardından ailenin bilgilendirilmesi ve gebeliğin tıbbi terminasyonu dahil tüm seçenekler sunulmalıdır. İdeal olan; ortaya çıkma olasılığı en yüksek ve tedavisi yapılabilen hastalıklarda prenatal tanıya gidilmesidir. Gebenin, kendi ve fetus sağlığı ile yaşam kalitesini iyileştirmeye yönelik karar alabildiği tıbbi uygulamalar, kadının isterse hasta/sakat bir çocuğa sahip olmayı seçebilmesini sağlamalıdır. Prenatal tanı sonucunda hastalık yoksa ya da risk düşükse kaygının azalması beklenir (19,29). Hasta bir çocuk sahibi olma ihtimali bulunan çiftlere prenatal tanı sayesinde bilgilendirilmiş bir karar verme şansı tanımaktadır. Yüksek riskli çiftleri rahatlatarak kaygılarını azaltmak, genetik hastalığı olan bir anne ve babanın yaklaşan doğumuna psikolojik olarak hazırlanmalarına olanak tanımak ve doğum şekli, doğum sonrası bakımı ve tedavisi konularında plan yapmalarına imkân sağlamaktadır (6).

Prenatal tanı testlerinin potansiyel sınırları ve yararları göz önünde bulundurulduğunda, anne adaylarının bilinçli seçim yapmakta zorlandığı, prenatal tanı testlerine ilişkin bilgi eksikliğinin ve bilgiye erişim eşitsizliğinin zorluğunun devam ettiği ve anne-baba adaylarına sağlanan bilgilerin tutarlı olmadığı görülmektedir. Prenatal tanı testlerinde anne-baba adaylarına verilmesi gereken danışmanlık hizmetlerinin en önemli özelliği “yönlendirici” değil “bilgilendirici” olmasıdır (13). Genetik danışmanlıkta danışanın mevcut durumla ilgili olarak karar verme aşaması genetik test bakımından en önemli ve merkezi konumda bulunur. Bu aşamada danışanın doğru ve tam bilgi ile bilgilendirilmesi önemlidir. Fetal anomaliye bağlı gebelik sonlandırılması tıbbi, etik, dini-ahlaki, maddi, toplumsal unsurların birlikte değerlendirilmesi gereken ayrıcalıklı bir durumdur. Prenatal tanı, ağır hastalık ya da sakatlık nedeniyle yaşamı sonlandırma seçeneği veren tıptaki tek alandır (23). Ülkemizdeki Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmeliği, genetik tanı merkezlerinin uygun faaliyet göstermesi ve denetlenmesi için oluşturulmuştur. Yönetmelikte etik açıdan önemli bir konu olan, yapılan her işlemde onayın alınması ve rızası olmadan üçüncü kişilere söylenmemesi gerektiğini vurgulanmıştır (25). Prenatal tanıda etik ilke ve kavramlar Tablo 2’de özetlenmiştir.

Tablo 2. Prenatal Tanıda Etik İlke ve Kavramlar

İnsanlık onuru: İnsanların varoluşundan kaynaklanan temel bir etik ilkedir. Her insanın sahip olduğu ve saygı gösterilmesi gereken temel hakları vardır ve kimsenin önceliği, ayrıcalığı olamaz.

Özgür irade: Kişinin kendi görüş ve inançları doğrultusunda kendi yaşamı hakkında özgürce karar verebilmesidir.

Bütünlük: Değer ve onurla ilişkili bir kavramdır. Onayı olmadan kimsenin vücut bütünlüğüne dokunulamaz.

Yaşam kalitesi: Kişilerin içinde yaşadığı kültür ve değerler sistemi bağlamında; amaçları, beklentileri, standartları ve kaygıları açısından yaşamdaki pozisyonlarını algılamasıdır.

Aydınlatılmış onam: Kişiyi olası farklı uygulamalar ve sonuçları hakkında gerçeklere dayalı bilgilendirilme yapılmalı, sonrasında anladığına ve onay verdiğine dair belge düzenlenmelidir.

Gereksinim ve dayanışma ilkesi: Dürüstlük ve adil olma ilkelerini daha ileriye taşımaktadır.

Fertilize ovumun moral statüsü: Fertilize ovumun korunma ve yaşama hakkını sorgulayan bir kavramdır.

Prenatal genetik test ve danışmanlık uygulaması, dikkate alınması gereken birçok etik soruyu sık sık gündeme getirmektedir. Prenatal genetik test ve danışmanlık uygulamasında dikkat edilmesi gereken noktalar bulunmaktadır. Bunlar; prenatal teşhis, sosyal ve mali nedenlerden dolayı yapılmamalıdır, tümüyle danışmanlık sağlanmalı ve bilgilendirilmiş onam formu alınmalıdır, aile, gebelik sonlandırma durumlarına karşı uyarılmalıdır, teşhis sonuçları güvenli bir şekilde saklanmalı ve korunmalıdır, testler için çiftin gönüllü karar vermesi sağlanmalıdır (23). Hemşire, bireylerin genetik danışmanlık ihtiyaçlarını tanımlayarak, genetik danışmanlıkla ilgili duygularını paylaşmasına fırsat tanımaktadır. Bu süreç için bilgilendirme yaparak genetik danışmanlık hizmetinden faydalanmalarını sağlamaktadır (6).

Hemşirelerin gebelere nitelikli bakım verebilmeleri için; fetal sağlığı değerlendirme konusunda yeterli bilgi ve beceriye sahip olmaları, prenatal tanılama ve tarama testlerinin

ne amaçla yapıldığını bilmeleri gerekmektedir. Kanıta dayalı bilgiler doğrultusunda bu bilgileri güncellemeli gebeye ve eş/partnerine gerekli danışmanlığı sağlamalıdır. Genetik danışmanlığını bilgi ve beceriler rehberliğinde yürütürken prekonsepsiyonel dönemde, gebelikte de tanısal işlem öncesi, sırası ve sonrasında aktif olarak rol almalıdır (18). Prekonsepsiyonel danışmanlık ve bakım kapsamında hemşirelerin; bu dönemdeki risklerin tanılanması ve saptanması, risklerle ilgili konsepsiyon öncesi gerekli önlemlerin alınması, sağlıklı yaşam davranışlarının teşvik edilmesi gibi hemşirenin rol ve sorumlulukları Tablo 3'te özetlenmiştir (28-30).

Tablo 3. Prenatal Tanılamada Hemşirenin Rol ve Sorumlulukları

- Gebelerden aydınlatılmış onam formu alınmalıdır.
- Görüşmeler sırasında birey ve aileler kendilerini ifade etmeleri konusunda desteklenmelidir
- Gebeye ve eşine yapılacak tanısal işlemler için bilgi verilmelidir.
- Riskler ve sınırlılıkları hakkında da bilgilendirilmelidir. Gebenin işlem öncesi ve sırasında anksiyetesini azaltmak için non-farmakolojik yöntemler kullanılabilir.
- Gebenin işlem sırası ve sonrasında ağrısını azaltmak için non-farmakolojik yöntemler kullanılabilir.
- Enfeksiyon riskini azaltmak için invazif girişimlerde aseptik koşullara dikkat edilmelidir.
- Gerektiğinde gebe yatak istirahatinde takip edilmelidir. Gebe ve fetus düzenli aralıklarla izlenmelidir.
- İşlem sonrası genetik materyal etiketlenerek ve korunarak ilgili birime yönlendirilmelidir.
- Yapılan işleme bağlı gelişebilecek olası komplikasyonlar hakkında gebe ve eşi bilgilendirilmelidir.
- Gebe özellikle prenatal tanılama işlemlerinden sonra 1-2 hafta ağır ve fiziksel aktiviteler yapmaması gerektiği hakkında bilgilendirilmelidir.

Prenatal tanı testlerinin tamamlanmasından sonra, kesin sitogenetik veya moleküler tanının konması halinde, genetik hastalıklar uzmanı veya danışmanı tarafından hastalığın tanısının ve prognozunun anlatılması, gebeliğin sürdürülmesi veya sonlandırılması kararını ailelerin daha sağlıklı almasını sağlayacaktır.

Prenatal dönemde kesin tanının konması halinde bile, fetüsün eşlik edebilecek bulgular ve olası ek hastalıklar açısından detaylı değerlendirilmesi gereklidir (19). Hastanın anlayabileceği bir dil ile iletişim kurulması danışmanlıkta temel noktadır. Genetik anormalliklerin ana nedeni olan sitogenetik, tek gen, poligenik ve çevresel nedenleri, küçük cümleler halinde önceden anlatmak yararlıdır. Tekrar anlatım gereklidir. Önemli kavramları kuvvetlendirmek için nadir bilinen kelimeleri yazmak, diyagramlar veya tablo kullanmak faydalı olur (23).

Postnatal Dönemde Genetik Danışmanlık

Postnatal dönemde danışmanlık gerektiren durumlar arasında anomalili doğum, ölü doğum veya tekrarlayan gebelik kaybı olan çiftler yer alır. Çiftler tıpkı sevdikleri bir yakını kaybettiklerinde gösterdiği tepkileri, gebeliğin kötü sonlanması durumunda da gösterirler. Bu tepkiler arasında; suçluluk ret, kızgınlık, olabilir. Anne babada hissedilen suçluluk duygusuyla beraber olaya neden olabilecek dış etmenler arar böylelikle bireysel ve eşe yönelik suçlama da gerçekleşebilir. Çiftin aralarında konuşmalarına birbirlerinin fikirlerini anlamak üzere izin verilmelidir. Yenidoğanın sağlık durumunda anormal bir durumla karşılaştığında hemen tanımlayıcı bir danışmanlık verilmemesi gerekmektedir. Bu çiftlerin anksiyeteye yatkınlıkları daha fazladır. Bu nedenle danışmanlık ile verilen bilgileri akılda tutma ve algılama düzeyleri azalabilir. Tüm bunlara dikkat edilemez ve psikolojik direnç anlaşılmazsa danışma sürecinin önünde bir engel olabilir İlk olarak çiftlerin bu durumunu kabullenmesi beklenmeli ve saygı gösterilmelidir. Ancak 4-6 hafta sonra çift problemleriyle baş edebilecek ve etkili bir danışmanlık hizmetini alabilecek duruma gelir. (23).

Hemşireler aileleri bu süreçte genetik danışmanlık hizmetlerini alabileceği uygun kaynaklara yönlendirilmelidir. Aileler, toplumda benzer durumları yaşayan bireylerin bulunduğu dernekler, sosyal örgütler, eğitim kuruluşları ve bu kuruluşlardan yararlanma durumları hakkında bilgilendirilmelidir. Hemşire, tanılama ve tedavi sonrası ailenin yaşayabileceği duygusal tepkilere empatik iletişim becerisiyle yaklaşmalı, anlaşılır uygun bir dille konuşmalı, duygu ve düşüncelerini ifade edeceği uygun bir ortam sağlamalıdır. Bununla birlikte gebeliğin sonlandırılmasına

karar verilmişse, buna yönelik hemşirelik girişimleri planlamalıdır (18).

Perinatal kayıp hem kadın hem erkek için güç ve travmatize edici bir durumdur. Bu durum, ebeveynleri biyolojik, psikolojik, sosyal ve spiritüel yönden etkileyebilmektedir (31). Yaşanan kayıp nedeni ile kadınlar yas sürecine girebilmektedir (32).

Güçlü ve ark. (2021) yaptığı çalışmaya göre fetal anomali nedeniyle terminasyon uygulanan kadınlarda perinatal yas belirtilerinin, gebeliğin sonlandırılması sonrasında altı aya kadar giderek azalabileceğini, altı aydan bir yıla kadar devam eden bir dönem boyunca kalıcı olabileceğini göstermektedir. Ayrıca terminasyondan sonraki yas oranlarının altı hafta sonra %47'ye, altı ay sonra %31'e ve on iki ay sonra %27'ye gerilediği bildirilmiştir (33). Perinatal kayıp yaşayan kadını psikolojik ve fiziksel travmalardan korumak için iletişimi hemen kesmemeli, danışmanlığa taburculuk sonrasında da devam etmelidir. Durumunu takip etmek için telefon ya da internet ile iletişime devam etmelidir ya da ev ziyareti yapılmalıdır (32). Karaca ve ark. (2020) doğum ve kadın hastalıkları alanında çalışan ebe ve hemşirelerin perinatal kayıp/yasa ilişkin görüşlerinin saptanması amacıyla yaptığı araştırmada katılımcıların perinatal yas ile ilgili bilgi düzeylerinin orta düzeyde olduğu belirlenmiştir (34). Perinatal kayıp sonrası dönemde kadın kayıpla ilgili konuşmak ve kaybın mantıklı bir açıklamasını duymak istemektedir (32). Hemşireler perinatal kayıp yaşayan kadının bakımında aktif rol üstlenmeli, kadını dinlemelidir, bilgi vermeli, kadını bu süreçte desteklemelidir (32).

Sonuç

Genetik hastalıklar nesilden nesile aktarılan ve toplumda oldukça sık rastlanan hastalıklardır. Teknolojideki ilerlemelerle birlikte genetik hastalıkların teşhis ve tedavisi, maddi ve manevi yükü, genetik danışmanlığın önemini arttırmaktadır.

Gebeliğin seyrini genetik sorunlar sıklıkla olumsuz yönde etkileyebilen tıbbi sorunları beraberinde getirir. Bu tip problemleri olan kadınlara genetik hastalıkları ve gebeliğin genetik hastalıklar üzerindeki etkisini iyi bilen kişiler tarafından danışmanlık hizmeti verilmelidir. Günümüz tıbbında genetik tanı yöntemlerinin oldukça gelişmektedir ve prenatal tanının; genetik hastalıkların

önlenmesi ve bebeklerin sağlıklı bir şekilde dünyaya gelmesi için yapılan çalışmalar içinde önemli bir yer kapladığı unutulmamalıdır. Hemşirelerin genetik danışmanlık rollerine ilişkin farkındalıklarının artması ile yetkin hale gelmesi önemlidir. Konuyla ilgili daha ileri çalışmaların yapılması önerilmektedir.

Çıkar Çatışması

Bu çalışmada yazarların çıkar çatışması durumları yoktur.

Kaynakça

1. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG),2020, Prenatal Genetic Diagnostic Tests, <https://www.acog.org/womens-health/faqs/prenatal-genetic-diagnostic-tests> (Erişim Tarihi: 10 Kasım 2021)
2. Kaya S. (2017). Prenatal, natal ve postnatal dönemde fizyoterapi ve rehabilitasyon, *Türkiye Klinikleri J Physiother Rehabil-Special Topics* ;3(3):154-64
3. Sivriköz S.T., Has R., (2017). Fetoskopik ve diğer invaziv fetal girişimler, *Türkiye Klinikleri Jinekoloji ve Obstetrik- Özel Dergisi*; 10(1),91-109
4. Büyükkurt S, (2017). Anomalili fetüsün takibi, doğurtulması ve gebeliğin terminasyonu, *Türkiye Klinikleri Jinekoloji ve Obstetrik- Özel Dergisi*, 10(1),110-6
5. Türkbay, D., Canpolat, F. E., Derme, T., Altuğ, N., & Yılmaz, Y. (2020). Özel olarak seçilmiş majör konjenital anomalilerin doğumdaki yaygınlığı: Üçüncü basamak bir doğum hastanesinde altı yıllık deneyim. *Türk Pediatri Arşivi*. 55(4).
6. Arslantürk, Y., & Pınar, G. (2020). Hemşirelerin genetik danışmanlık rollerine ilişkin farkındalık ve yetkinliklerinin belirlenmesi. *Sağlık ve Yaşam Bilimleri Dergisi*, 2(2), 49-56.
7. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG),2020, Prenatal Genetic Diagnostic Tests, <https://www.acog.org/womens-health/faqs/prenatal-genetic-diagnostic-tests>
8. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) Committee on Genetics & Society for Maternal Fetal Medicine (SMFM). (2016). Practice Bulletin No. 163: Screening for Fetal Aneuploidy. *Obstetrics and gynecology*, 127(5), e123–e137.
9. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG), Committee on Genetics & Society for Maternal Fetal Medicine (SMFM). (2002). Microarrays and next-generation sequencing technology: the use of advanced genetic diagnostic tools in obstetrics and gynecology. Committee Opinion No. 682. American College of Obstetricians and Gynecologists. *Obstet Gynecol* 2016;128:e262–8
10. Yüreğir, Ö. Ö., Büyükkurt, S., Koç F., & Pazarbaşı A. (2012). Prenatal (Doğum Öncesi) Tanı. *Arşiv Kaynak Tarama Dergisi (Archives Medical Review Journal)*. 21(1):80-94.
11. Evlilik Öncesi Tarama Programı Tarihçesi,(2018) Mevzuatı, Mevcut Durumu ve Genişletme Modelleri, Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü. a. https://www.tuseb.gov.tr/tacese/uploads/genel/files/yayinlar/raporlar/evlilik_onesi_tarama_programi_tarihcesi_mevzuati_mevcut_durumu_ve_genisletme_modelleri.pdf (Erişim Tarihi: 2 Aralık 2021)
12. Heller, K. (2005). Genetic counseling: DNA testing for the patient. *Proceedings (Baylor University Medical Center)*. 18(2). 134-137. PubMed PMID: PMC1200714.
13. Koçak, D. Y., Beji, N. K., & Duman, N. B. (2015). Prenatal Tanı Yöntemlerinde Etik Yaklaşım. *Hemşirelik Akademik Araştırma Dergisi*, 1(2), 86-90.
14. Aydın E., Deren Ö. (2017), Fetal kromozomal hastalıkların taranması (birinci ve ikinci trimester biyokimyasal tarama testleri), *Türkiye Klinikleri Jinekoloji ve Obstetrik- Özel Dergisi*, 10(1), 35-41.
15. Özşahin, Z. (2017). Anne yaşının ikili tarama testi öncesi kaygı düzeyine etkisi. *Türkiye Klinikleri Obstetrik Jinekoloji Dergisi*, 4(7), 178-183.
16. Doğan, E., & Dinç, K.H. (2021). Güncel Prenatal Tarama Testi: Hücreden Serbest Fetal DNA Analizi. *Kadın Sağlığı Hemşireliği Dergisi*, 7(1), 71-84.
17. Durmaz, M. B., Durmaz, A. A., Özkınay, F., & Çoğulu, Ö. (2011). Genetik danışmanlık ve önemi. *Cumhuriyet Tıp Dergisi (Elektronik)*, 33(2): 259-265.
18. Şahin S., Kaya S. (2020). *Anne ve çocuk sağlığı ilk 1000 gün*, Ankara: Akademisyen Kitabevi. Sy: 47-85
19. Aslanger A., Karabey H., (2017). Prenatal tanıda genetik danışmanın temel prensipleri,

- Türkiye Klinikleri Jinekoloji ve Obstetrik-Özel Dergisi*, 10(1),6-12
20. Turaçlar, N., Altuntuğ, K., & Ege, E. (2014). Ebelik ve hemşirelik öğrencilerinin genetik hastalık ve genetik danışmanlık bilgi durumları. *Sted*, 23(2), 50-59
 21. Ekici, C. (2014). Preimplantasyon genetik tanı. *İnönü Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi*, 3 (2): 49-53
 22. Perinatoloji Uzmanlar Derneği, Görev Tanımları ve Sorumlulukları ile ilgili PUDER Görüşü, <http://puder.org.tr/perinatoloji-uzmanlarinin-gorev-tanimlari-ve-sorumluluklari-ile-ilgili-puder-gorusu/>. (Erişim tarihi: 27 Ocak 2022).
 23. Demirel G., Sayiner F. (2020). *Prekonsepsiyonel bakım ve danışmanlık*, Ankara: Akademisyen Kitabevi. Sy:173-193
 24. Badeau M, Lindsay C, Blais J, Nshimyumukiza L, Takwoingi Y, Langlois S, et al. (2017). Genomics-based non-invasive prenatal testing for detection of fetal chromosomal aneuploidy in pregnant women. *Cochrane Database of Systematic Reviews*. (11).
 25. Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmeliği. Resmi Gazete. 1998. Tarih: 10.06.1998, Sayı No: 23368.
 26. Ceylan Y., Aslan H., (2017) Prenatal tanıda etik ve hukuki sorunlar, *Türkiye Klinikleri Jinekoloji ve Obstetrik-Özel Dergisi*, 10(1),140-4
 27. Özkan, S., & Arslan, F. T. (2019). Hemşirelik ve Ebelik Öğrencilerinin Genetik Danışmanlık Rollerine İlgili Görüşleri. *Acıbadem Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi*, (2), 225-230.
 28. Arslan H, Özkan A. (2005) Prekonsepsiyonel dönemdeki kadınların değerlendirilmesi. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni*, 36 (2), 65-71.
 29. Coşkun A. (2012). Prekonsepsiyonel bakım ve danışmanlık: kadın yaşamındaki yeri ve önemi. *Hemşirelikte Eğitim ve Araştırma Dergisi*, 8 (3), 8-15.
 30. Hurst HM, Linton D. (2015). Preconception Care: Planning for the future. *J Nurse Pract*, 11 (3): 335-340.
 31. Kaydırak, M. M., & Aslan, E. (2020). Gebeliğin Tıbbi Terminasyonu: Hemşirelik Destek Programı Örneği. *Anadolu Hemşirelik ve Sağlık Bilimleri Dergisi*, 23(3), 430-443.
 32. Karaca, P. P., & Oskay, U. Y. (2017). Swanson's Theory of Caring in the Care of Miscarriage/Dusuk Yapan Kadınların Bakımında Swanson Bakım Kuramı. *Journal of Education and Research in Nursing*, 14(3), 228-233.
 33. Guclu, O. G., Arslan, O., Erkiran, M., & Gedikbasi, A. (2013). The relationship of temperament and character profiles with posttraumatic stress disorder in women undergoing termination of pregnancy for fetal anomaly/Fetal anomali nedeniyle terminasyon uygulanan kadınlarda mizac ve karakter özelliklerinin travma sonrası stres bozukluğu ile ilişkisi. *Archives of Neuropsychiatry*, 50(2), 161-169.
 34. Palas, P., Yeliz, K. A. Y. A., & Sevede, A. K. S. U. (2020). Kadın Doğum Kliniklerinde Çalışan Sağlık Profesyonellerinin Perinatal Kayıp ve Yas ile İlgili Görüşleri. *Yaşam Becerileri Psikoloji Dergisi*, 4(7), 69-79.
 35. Testa MA, Simonson DC. (1996), Assessment of Quality-of-life Outcomes. *N Engl J Med*. 334(13):835-840.

