



Dr. Lale Dönbak*, Dr. İlter Demirhan**, Dr. Mustafa Çelik**

Öz

Bu çalışmada; Kahramanmaraş popülasyonundan rastgele seçilen, 18-60 yaş arası, farklı eğitim düzeyindeki bireylerden oluşan toplam 500 kişinin, genetik danışmanlık hizmetleri hakkında bilgi sahibi olup olmadıkları ve bu hizmetlere bakış açılarının belirlenmesi amaçlanmıştır. Çalışmaya katılan bireylerin standart anket formlarını doldurması sağlanmış ve veriler SPSS (10.0) paket programı ile analiz edilmiştir.

Anket çalışmasına katılan bireylerin, %79,2'sinin, genetik danışmanlık hizmetleri ile ilgili bilgi sahibi olmadıklarını belirtmişlerdir. Bireylerin %92'si kendilerinde genetik geçişli bir hastalık ortaya çıktığında genetik danışmanla görüşebileceklerini, %95,8'i genetik danışmanın önerilerine uyabileceklerini bildirmişlerdir. Akrabalarında genetik bir hastalık saptanması durumunda, ankete katılanların %93,6'sı kendisinin ve çocuklarının risk oranları hakkında bilgi sahibi olabilmek için genetik danışmana başvurabileceklerini belirtmişlerdir. Doğacak bebeklerinde önemli bir genetik hastalık tanısı konması durumunda, bireylerin %50,8'i gebeliği sonlandırabileceklerini bildirmişlerdir. Ankete katılanların %98,4'ü Kahramanmaraş Merkez ilçesinde de resmi ya da özel kuruluşlar tarafından genetik danışmanlık hizmetlerinin verilmesini istemişlerdir.

Çalışma sonucunda; ailelerin ve dolayısıyla popülasyonun sağlık kalitesini artırmak için Kahramanmaraş Merkez ilçesinde, birinci basamak sağlık hizmetleri kapsamında genetik danışmanlık hizmetlerinin verilmesinin ve genel popülasyonun bu konuda bilgilendirilmesinin gerekli olduğu kanısına varılmıştır.

Anahtar Sözcükler: Genetik danışmanlık, genetik hastalıklar, akraba evliliği, Kahramanmaraş

Giriş

Genetik danışmanlık, genetik geçişli bir hastalığa sahip hasta ya da yakınlarına, hastalığın sonuçları, varsa önleneme, korunma, iyileştirme yolları ve hastalığın kalıtım biçimiyle ilgili bilgi ve önerilerin aktarılması sürecidir. Hastalığa bağlı olarak değişebilen tıbbi girişimler, üremeye ilgili kararlar, prenatal ya da postnatal dönemde genetik tanı çalışmalarının yapılması genetik danışmanlık hizmetleri içinde yer alan etkinliklerdir (1-4).

Abstract

In this study, 500 people who were randomly selected from Kahramanmaraş population, between the ages of 18-60, and have different education levels were asked about whether they have or haven't got any information on genetic counselling and their perspectives were determined about these services. The questionnaire forms were filled by individuals and data were analyzed by the SPSS (10.0) software.

79.2 % of individuals taking part in this study stated that they have no information on genetic counselling services. 92 % of individuals declared that if a genetic disease appeared in them, they would refer a genetic counsellor and 95.8 % of them might accept the suggestions of genetic counsellor. In the case of an emerging genetic disease in their relatives, 93.6 % of persons might refer to a genetic counsellor in order to find out their risk rate and their children. In the situation of a serious genetic disease occurrence in their fetus, 50.8 % of individuals declared that they might terminate the pregnancy. 98.4 % of participants declared that there was a requirement for genetic counselling services from official or private foundations in Kahramanmaraş. In conclusion, informing general population on genetic counselling and serving genetic counselling in the primary health care services is a prerequisite to enhance health quality of families and population of Kahramanmaraş.

Key Words: Genetic counselling, genetic diseases, consanguineous marriages, Kahramanmaraş

Genetik danışmanlık hızla yaygınlaşan ve gün geçtikçe önemi artan bir hizmet dalıdır. Günümüzde doğal ölümlerin %40'ı kalıtsal kökenli hastalıklar sonucu meydana gelmekte, yenidoğanların %3'ünde genetik hastalıklar ortaya çıkmaktadır (5-7). Akraba evliliği, genetik hastalıkların epidemiyolojisini etkileyen önemli bir etmendir ve genetik danışmanlık hizmetlerinin verilmesini gerektirmektedir. Ailede genetik geçişli bir hastalık ortaya çıkmış ise; akraba evlilikleri, doğacak çocuklarda bu hastalığın ortaya çıkma riskini önemli oranda artırmaktadır. Herhangi bir hastalık ortaya çıkmasa bile,

Tablo 1. Anket sorularına verilen yanıtların bireylerin eğitim düzeylerine göre dağılımı

	Eğitim düzeyine göre yanıtların dağılımı													
	Okur		Okur		Okur		Ortaokul		Lise		Üniversite		Total	
	E	H	E	H	E	H	E	H	E	H	E	H	E	H
Genetik danışmanlık hizmetleri hakkında bilginiz var mı? Sizde genetik bir hastalık teşhis edilse genetik danışmanlık hizmeti almak ister misiniz?	0	2,4	0,2	5	15,6	2	11,2	5,6	30,8	10	14,2	20,8	79,2	
Genetik danışmanın tavsiyelerini dikkate alır mısınız? Akrabalarımızda genetik bir hastalık çıkarsa, sizin ya da çocuklarımızın ne derece risk altında olduğunu öğrenmek için genetik danışmana başvurur musunuz?	2,2	0,2	4,6	0,6	17,4	1,2	11,6	32,2	4,2	24	0,2	92	8	
Genetik danışmanın tavsiyelerini dikkate alır mısınız? Akrabalarımızda genetik bir hastalık çıkarsa, sizin ya da çocuklarımızın ne derece risk altında olduğunu öğrenmek için genetik danışmana başvurur musunuz?	2,2	0,2	5,2	0	18,2	0,4	12,2	34,4	2	23,6	0,6	95,8	4,2	
Prenatal dönemde, bebeğinizin önemli bir genetik defekti olduğu saptanır, gebeliği sonlandırır mısınız? Kahramanmaraş'ta genetik danışmanlık hizmetlerinin verilmesini ister misiniz?	2,2	0,2	5	0,2	17,2	1,4	11,8	34	2,4	23,4	0,8	93,6	6,4	
	1	1,4	2,6	2,6	9,4	9,2	5,8	18,2	18,2	13,8	10,4	50,8	49,2	
	2,4	0	5,2	0	18,4	0,2	13,2	35,4	1	23,8	0,4	98,4	1,6	

akraba evliliği yapan aileler çocuklarının taşıyacakları olası risklerle ilgilenebilmektedirler (8,9).

Kahramanmaraş Merkez ilçesinde, daha önce yapılan bir çalışmada (10) akraba evliliği oranı, %30,6 olarak saptanmış, akraba evliliklerinin %73,85'inin birinci kuzen evliliği olduğu bildirilmiştir. Ayrıca doğumsal anomalili bir çocuğa sahip olma riski, akraba evliliği yapan çiftlerde, akraba evliliği yapmayanlara göre beş kat yüksek bulunmuştur. Akraba evliliğinin Kahramanmaraş popülasyonunun sağlık kalitesi için ciddi bir tehdit oluşturduğu vurgulanmıştır.

Akraba evliliğinin, özellikle birinci kuzen evliliklerinin yaygın olduğu Kahramanmaraş'ta resmi ya da özel sağlık kuruluşları kapsamında genetik danışmanlık hizmetleri verilmemektedir. Gerekli olduğunda aileler, başka kentlerdeki genetik tanı merkezlerine başvurmaktadırlar.

Bu çalışma; Kahramanmaraş popülasyonundan rastgele seçilen bireylerin genetik danışmanlık

hizmetleri hakkında ne oranda bilgi sahibi olduğunu ve bu hizmet dalına bakış açılarını saptamak amacıyla planlanmıştır.

Gereç ve Yöntem

Bu çalışmada, Kahramanmaraş ili Merkez ilçesinde yaşayan, sokakta dolaşan insanlardan rastgele seçilen 18-60 yaş arası, her iki cinsiyette ve farklı eğitim düzeylerinde toplam 500 bireyde anket çalışması yapılmıştır. Standart duruma getirilmiş anket formlarında yer alan sorular; Tablo 1'de görülmektedir. Anket yapılırken, birinci soruya (Genetik danışmanlık hizmetleri hakkında bilginiz var mı?), "Hayır" yanıtı alındığında, bireye genetik danışmanlık hizmetleri ile ilgili bilgi verildikten sonra diğer soruların yanıtlanması sağlanmıştır. Anket çalışması Ocak-Şubat 2005 tarihleri arasında yapılmış, veriler SPSS (10.0) paket programı kullanılarak analiz edilmiştir.

Bulgular ve Tartışma

Günümüzde genetik hastalıklarla ve bunların kalıtımıyla ilgili bilgilerin artması ve birçok genetik hastalığın henüz tedavisinin olmaması, birinci basamak sağlık hizmetleri içinde genetik danışmanlık hizmetlerinin verilmesini gerekli duruma getirmiştir. Bu hizmetlerden yararlanma oranı gelişmiş ülkelerde (Amerika, Fransa, Kanada vb.), az gelişmiş ya da gelişmekte olan ülkelere göre daha yüksektir (11,12). Genetik danışmanlık hizmetlerinin tıp fakültelerinde, resmi hastanelerde, özel hastane ve kliniklerde, bazı özel kurumlarda, yalnızca tıp doktorları tarafından değil, tıbbi genetikçilerin, genetik danışmanlık sertifikası bulunan psikolog, sosyal hizmet uzmanı ve hemşirelerin verebileceği bir hizmet olması ve ailelerin çocuk sahibi olma konusunda daha bilinçli davranmaları, gelişmiş ülkelerde bu tür hizmetlerden yararlanma oranının yüksek olmasında başlıca etmen olarak gösterilmektedir. Ülkemizde de çeşitli tıp fakültelerinin tıbbi biyoloji anabilim dallarında, özel hastanelerde ve kuruluşlarda prenatal ve postnatal analizleri de kapsayan genetik danışmanlık hizmetleri verilmektedir. Bu çalışmada; Kahramanmaraş Merkez ilçesinde yaşayan bireylerden rastgele seçilerek oluşturulan 500 kişilik popülasyonun genetik danışmanlık hizmetleri hakkında bilgi sahibi olma oranı ve bu hizmet dalına bakış açıları anket çalışması yapılarak araştırılmıştır. Çalışmaya katılanların, %45,6'sı erkek,

%54,4'ü ise kadınlardan oluşmaktadır. Bireylerin eğitim düzeyleri; %2,4 okuma yazma bilmeyen, %2 okur-yazar, %18,6 ilkokul, %13,2 ortaokul, %36,4 lise ve %24,2 üniversite mezunu şeklindedir. Bireylerin anket sorularına verdikleri yanıtların eğitim düzeylerine göre dağılımı Tablo 1'de görülmektedir.

Genetik danışmanlık hizmetleri hakkında bilgisi olanların oranı %20,8 olarak saptanmıştır. Eğitim düzeyi arttıkça genetik danışmanlıkla ilgili bilgisi olanların oranı artmaktadır. Kendisinde genetik geçişli bir hastalık ortaya çıktığında, bireylerin %92'si genetik danışmanlık hizmeti almak isteyeceklerini, %95,8'i genetik danışmanın önerilerini dikkate alacaklarını bildirmişlerdir.

Bir kişiye ait genetik veriler onun akrabaları ve hasta ya da taşıyıcı olabilecek henüz doğmamış çocukları için de bilgiler içermektedir (13). Anket yapılan bireylerin %93,6'sı, akrabalarında genetik geçişli bir hastalık saptandığında kendisinin ya da çocuklarının ne derece risk altında olduğunu öğrenmek için bir genetik danışmanla görüşmek isteyeceklerini belirtmişlerdir. Bireyler özgür iradeleriyle hastalığını dikkate almama ve bir doktor tarafından hastalıkla ilgili olarak artmış bir risk hakkında bilgilendirilmek istememe hakkına sahiptirler (14). Bu çalışmada; bireylerin %8'i kendilerinde genetik bir hastalık saptandığında genetik danışmanlık hizmetlerinden yararlanmayacağını belirtirken, %6,4'ü ise; akrabalarında genetik bir hastalık saptandığında, kendisinin ya da çocuklarının risk oranlarını öğrenmek istemeyeceklerini, %49,2'si doğacak bebeklerinde genetik bir defekt saptanması durumunda gebeliği sonlandırmayıp bebeği dünyaya getirebileceklerini bildirmişlerdir. Buna karşılık, anket çalışmasına katılanların %98,4'ü, Kahramanmaraş Merkez ilçesinde üniversite ya da diğer resmi sağlık kuruluşları bünyesinde ya da özel kuruluşlar tarafından genetik danışmanlık hizmetlerinin verilmesini istemişlerdir.

Bu çalışma sonuçları, araştırmanın yapıldığı popülasyonunun büyük bir kısmınının (%79,2) genetik danışmanlık hizmetleri hakkında bilgi sahibi olmadığını göstermiştir. Kahramanmaraş

popülasyonunda akraba evliliğinin, özellikle birinci kuzen evliliklerinin yüksek oranda gözlendiği ve doğumsal anomalili birey sayısının yüksek olduğu göz önüne alınırsa, bu popülasyona sağlık hizmetleri içinde, genetik tanı yöntemleri ile birlikte genetik danışmanlık hizmetlerinin verilmesinin gerekli olduğu düşüncesindeyiz. Ayrıca genel popülasyon genetik danışmanlık hizmetleri ile ilgili bilgilendirilmeli ve gerektiğinde bu hizmetlerden yararlanmaları konusunda bilinçlendirilmelidirler.

İletişim: Lale Dönbak

E-posta: lale@ksu.edu.tr

Kaynaklar

- 1- Michie S, Allanson A, Armstrong D, Weinman J, Bobrow M, Marteau TM. Objectives of genetic counselling: differing views of purchasers, providers and users. J Public Health Med 1998; 20:404-408.
- 2- Sezgin İ. Klinik genetik. Sivas:Cumhuriyet Üniversitesi Yayınları. No:70; 1998.
- 3- Başaran N. Tıbbi genetik. 6. baskı, Eskişehir:Bilim Teknik Yayınevi; 1996.
- 4- Haan EA.The clinical geneticist and the "new genetics". Med J Aust 2003; 178:458-62.
- 5- Demirsoy A. Kalıtım ve Evrim. Ankara:Meteksan; 1999.
- 6- Ulusoy GFZ, Baharlı EN. Çocukluk döneminde genetik hastalıkların epidemiyolojisi ve kontrolü. Sağlık ve Toplum 1999; 3:19-26.
- 7- Kovacheva K, Angelova L, Simeonova M. Active screening for genetic pathology in newborns. II. Genetic counseling and prenatal diagnosis in high risk families. Akush Ginekol (Sofia) 2004; 43:32-35.
- 8- Uskun E. Akraba evlilikleri. STED 2001; 10: 87-90.
- 9- Genç Z. Genetik danışmanlıkta kanyakını akraba evliliklerine yaklaşım. T Klin Tıbbi Etik 1997; 5:78-80.
- 10- Dönbak L. Consanguinity in Kahramanmaraş city, Turkey, and its medical impact. Saudi Med J 2004; 25:1991-1994.
- 11- Wille MC, Weitz B, Kerper P, Frazier S. Advances in preconception genetic counseling. J Perinat Neonatal Nurs 2004; 18:28-40.
- 12- American Academy of Pediatrics, Committee on Genetics. Molecular genetic testing in pediatric practice: a subject review. Pediatrics 2000; 106:1494-1497.
- 13- Bonke B, Tibben A, Lindhout D, Clarke AJ, Stijnen T. Genetic risk estimation by healthcare professionals. Med J 2005; 182:116-118.
- 14- Dracopoulou S, Doxiadis S. Ethical issues in clinical genetics. Prog Clin Biol Res. 1989; 306:3-11.