

## *Derleme-Review*

# Genetik danışmanlık ve önemi

## *Genetic counseling and its importance*

**Burak Durmaz\*, Asude Alpman Durmaz, Ferda Özkınay, Özgür Çoğulu**

Tıbbi Genetik Anabilim Dalı (Uz. Dr. B. Durmaz, Uz. Dr. A. A. Durmaz, Prof. Dr. F. Özkınay),  
Tıbbi Genetik Anabilim Dalı (Prof. Dr. Ö. Çoğulu), Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, TR-35040  
İzmir

### **Özet**

Genetik hastalıklar, canlıların genomik materyallerinde oluşan anormallikler nedeniyle meydana gelen hastalıklardır. Kuşaktan kuşağa aktarılabilmesi gibi, sadece ortaya çıktığı bireyle de sınırlı kalabilir. Her insan belli bir genetik hastalık riski taşımakla birlikte bazı ailelerde bu risk daha fazla olarak gözlenmektedir. Günümüzde genetik biliminde sağlanan gelişmelere paralel olarak bu alana talep, hem toplumsal hem de tıp alanında gittikçe artış göstermektedir. Bu durum genetik danışmanlık olarak adlandırılan, bireylerin kendilerinde, ailelerinde, ileride doğacak çocuklarında mevcut veya ortaya çıkabilecek genetik hastalıklar hakkında her türlü bilgi verme işlemini çok önemli hale getirmektedir. Genetik danışmanlık, genetik hastalıkların tanınması ortaya çıkabilecek tedavi yöntemlerinin uygulanması, aile planlaması gibi durumlarda önemli bir yere sahiptir. Ülkemizde üniversite hastaneleri, devlet hastaneleri ve bazı özel merkezler dahilinde genetik tanı merkezleri bulunmaktadır. Genetik danışmanlık hizmeti almak üzere merkezlere başvuran bireyler, bu bireyleri yönlendiren doktorlar ve diğer sağlık hizmeti görevlileri gün geçtikçe genetik ve genetik danışmanlık sürecinin önemini anlamakta ve daha çok kişinin bu hizmeti almasını sağlamaktadırlar. Bu derlemede genetik danışmanlık konusu, ülkemiz ve dünyadaki durumu güncel literatür bilgileri ışığında sunulmaktadır.

**Anahtar sözcükler:** Genetik danışmanlık, genetik servisler, genetik test

### **Abstract**

Genetic diseases occur due to abnormalities consisting in the genomic material of the living beings. It may transmit from one generation to the other but it may also be limited only in the affected individual. Everyone carries a risk for a particular genetic disease but a greater risk is observed in some families. Today, in parallel with the development in genetics, an increasing demand from the public and medical field is present. This situation brings importance of informing individuals, their families and their children of their present or future genetic conditions, a process called genetic counseling. Although there is no treatment for most of the genetic diseases, genetic counseling has an important role in conditions such as family planning, diagnosis of genetic diseases and possible novel treatment protocols. In our country, there are genetic centers based in the university hospitals, state hospitals and private medical centers. The importance of genetics and genetic counseling is gradually being understood by the people who have been referred for genetic counseling, and by the physicians and other health care workers who refer those providers to the genetic centers. They ensure more individuals receive this service as well. In this review, genetic counseling, its status in our country and in the world is presented widely with up-to-date literature.

**Keywords:** Genetic counseling, genetic services, genetic testing

**Geliş tarihi/Received:** 25 Ağustos 2010; **Kabul tarihi/Accepted:** 18 Şubat 2011

### **\*İletişim adresi:**

Dr. Burak Durmaz, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, TR-35040 İzmir.  
E-posta: burak.durmaz@ege.edu.tr

## Giriş

Kalıtsal hastalıkların, toplumun yaklaşık olarak %10'unu kapsadığı bildirilmektedir [1]. Kalıtsal hastalıklarla beraber genetiğin günlük hayatımızdaki rolü gün geçtikçe daha fazla oranda ortaya konmaya başlanmıştır. Hipertansiyondan psikiyatrik bozukluklara kadar olan yelpazede toplumda sık rastlanan ve şikayet konusu olan hastalıklardaki genetiğin etkisi ile genetik polikliniklerine danışmanlık almak için çok sayıda kişi başvuruda bulunmaya başlamıştır. İnsan genom projesinin tamamlanmasıyla, hastalıkların oluşumuna yol açan veya yatkınlık yaratan genlerin tıp alanına ve toplum sağlığına katkıları gün geçtikçe artmaktadır. Hastalık tanısı, tedavisi ve önlenmesinde genetik etkiler ön plana çıkmış, tıbbın ve insan sağlığının genetik bakış açısından görülmesi sağlanmıştır. Genetik konusundaki bilgilerimiz arttıkça ve ileri yıllarda tanı ve önlemin yanı sıra tedavide de genetiğin pratik hayatımıza girecek olmasıyla ilk basamak sağlık hizmetinde temel genetik danışmanlığın önemi artmıştır. Yüksek risk grubundaki bireylerin veya ailelerin saptanması, doğru bir şekilde yönlendirilmesi, sorularına yeterli yanıt verilmesi için bu kişilerle karşılaşan doktorların yeterli ve doğru bilgiye sahip olması gerekir. Doktorların genetik yeterliklerini irdeleyen birçok çalışma yapılmıştır [2-4]. Genetik servislerinde bir model geliştirilmesi veya değişik konularda eğitim verilmesi gerektiği gibi öneriler sıkça ele alınmış ve tartışılmıştır [5, 6]. Ülkemizde genetik danışmanlık konusunda yapılan araştırma sayısı çok değildir. Doktorlar arasında yapılan bir çalışma genetik hastalıklar ve genetik danışmanlık konusunda arzu edilen düzeyde olmadığını ortaya koymuştur [7]. Genellikle hasta ve hastalıklarla ilk karşılaşanlar birinci basamakta görevli doktorlar ve pediatristler olduğundan ilk incelemeler veya doğru yönlendirmeler bu aşamada yapılmalıdır, dolayısıyla pediatristler ve ilk basamakta görevli hekimlerin genetik hastalıklar ve genetik danışmanlık konularında bilgilendirmelerine ihtiyaç vardır [8]. Ülkemiz gibi gelişmekte olan ülkelerde genetik bilimi gittikçe önem kazanmakta ve sağlık hizmetlerinde daha önemli bir rol almaktadır. Genetikçi gözüyle her ne kadar her branşta genetik bilimine ilginin daha da arttığı gözlenirse de genel olarak temel genetik ve genetik danışmanlık konularında bazı eksiklikler olduğu da göze çarpmaktadır. Bu durum bu konularda daha fazla eğitim verilmesi gerektiği gerçeğini ortaya çıkarmaktadır. Ülkemizde akraba evliliği oranı bölgeden bölgeye değişmekle birlikte ortalama %21,1 olarak görülmektedir [9]. Olası olumsuz sonuçları nedeni ile akraba evlilikleri sadece ülkemizde değil, sosyoekonomik koşulları iyi olmayan diğer ülkelerde de özellikle otozomal resesif hastalıklar açısından genetik danışmanlık sürecinde önemli bir sorun olmaya devam etmektedir [10]. Genetik hastalıklarla ilgili en sağlıklı bilginin verilmesi ve toplumun bilinçlendirilmesi, ancak konunun uzmanı ve genetik konusunda tecrübe kazanmış bir ekipçe sağlanacak olan genetik danışma ile mümkün olabilir.

## Genetik danışmanlık ve süreci

Genetik danışmanlık ailedeki genetik bozuklukların oluşma riski veya oluşumu ile ilgili sorunları kapsayan bir alandır. Genetik danışmanlık için farklı tanımlamalar bulunmakla birlikte Biesecker ve ark. [11] dinamik, psiko eğitimsel, genetik bilgi temelinde danışanlara kendi kararlarını ve yönlerini seçmeleri için gerekli teknik ve olasılık bilgilerinin verildiği devam eden bir süreç olarak tanımlamıştır. Tıbbi gerçekler, kalıtımın gerçek hayata katkısı, test sonuçlarının ve bunlara bağlı olasılıkların değerlendirilmesi gibi konularda genetik danışmanlık için başvuran ile danışman arasındaki iletişim süreci olarak kabul edilebilir. Genetik danışma, kalıtsal bir hastalık taşıyan veya taşıma riski bulunan kişilere ve bu kişilerin akrabalarına, diğer aile bireylerine hastalığın seyri, tekrarlama riskleri, varsa tedavisi ile beraber hangi dönemlerde hangi testlerin yapılması gerektiği ve bunların sonuçlarıyla ilgili bilgi verilmesi olarak tanımlanabilir [11]. Genetik danışmanlık, genetik alanında bilgi sahibi, tecrübeli ve uzmanlaşmış servislerce verilir. Bu hizmet için uygun bir yer ve yeterli zaman gerekir. Danışma veren kişi bir genetik uzmanı hekim olabileceği gibi bu konuda eğitim almış kişiler de olabilir. Ülkemizde henüz hekim dışında danışmanlık hizmeti verilmemektedir. Genetik danışmanların

öncelikli görevi aileye, üzerinde tartışılan genetik durumla ilgili bilgileri aktarmak, çözüm yolları sunmak ve farklı konularda gerekirse destek olmaktır. Genetik danışmanlık başlıca, genetik olduğu düşünülen hastalığı olan bireylerde, mental retardasyonun eşlik edebildiği multipl konjenital anomalili olgularda, izole mental retardasyon veya izole konjenital anomali varlığında, ailede birden fazla genetik temeli olduğu düşünülen aynı hastalığın görüldüğü durumlarda, gebelikte, çok sayıda düşük hikayesinde veya akraba evliliklerinde verilebilecek bir hizmettir. İlk karşılaşma, muayene ve olası laboratuvar testlerin istenmesini takiben danışmanlık için başvuruda bulunan birey veya aile başvuru nedenine bağlı olarak izleme alınır ve belirli aralarla görüşmeye tekrar çağrılabilir. Tüm bilgilerin kişi veya kişilerin anlayabileceği şekilde anlatıldığı genetik danışmanlık hiçbir zaman yönlendirici olmamalıdır ve mevcut durum ile ilgili verilecek bir karar varsa, bunun birey veya aile tarafından verilmesi gerekmektedir. Genetik danışmanlık reaktif bir hizmettir. Yani başvuru üzerine verilen bir hizmettir. Bununla birlikte pediatrik genetik bölümlerinde de aktif olarak ilgili hekim tarafından danışmanlık hizmeti ailelere verilmelidir. Başvuru bizzat bireyler tarafından veya ilgili bireyi yönlendiren hekim tarafından olur. Genetik danışma sırasında ilk olarak genetik uzmanı tarafından ayrıntılı aile öyküsü alınmalı ve mutlaka en az üç nesili içeren ayrıntılı aile ağacı çizilmelidir. Bu yolla diğer aile bireyleri de olası riskler bakımından gözden geçirilmiş olur. Hastalığı gösteren kişiler ve diğer aile bireyleri muayene edilmelidir. Hastalığın tanımlanabilmesi amacıyla bu kişilerden kromozom analizi, DNA analizi gibi genetik temelli testler veya genetik dışı enzim testleri gibi birçok incelemeye ihtiyaç duyulabilir. Danışmanlık hizmetinin başında danışana bu hizmetin danışanın akrabalarını da kapsayabileceği bilgisi verilmelidir. Genetik danışmanlık genellikle devam eden bir süreç olduğundan danışan ve danışman arasındaki iletişim belirli bir süre devam eder. Bu sürecin iyi işlemesi ve danışanla irtibatın kaybedilmemesi çeşitli faktörlere bağlıdır. Genetik danışmanlıkta hasta izlemi ile ilgili yapılan bir çalışmada hastaların yaklaşık %58'inin bazı nedenlere bağlı olarak danışmanlık sürecinde iletişimi kopardıkları bildirilmiştir [12]. Ülkemizde buna ilişkin bir çalışmaya rastlanmamıştır ancak literatürde belirtilen başlıca nedenler şu şekilde sıralanabilir; [12]

1. Genetik servisine karşı ailenin ilgisizliği ve koruyucu hekimliğe ailelerce yeterli önem verilmemesi
2. Ekonomik nedenler
3. Yetersiz danışmanlık hizmeti
4. Randevuların farklı yerlerde ve çok sayıda olması
5. Hastaların kaybedilmesi
6. Sorunun saptanması veya kısmen çözülmesi nedeniyle izlemin başka bir yerde devam ettirilmesi
7. Ailelerin hastalıkla ilgili komplikasyonların başka uzmanlık alanlarınca takip edileceği fikrine kapılmaları
8. Bu hastalarda tedavi olanaklarının ve seçeneklerinin istenilen düzeyde olmaması ve umutsuzluk

Dolayısıyla bu grup hastaların takiplerinin önemli olması nedeniyle belirtilen nedenlerin göz önünde bulundurularak hasta veya ailelere danışmanlığın başında hastaların beklentileri doğrultusunda yeterli açıklayıcı bilgi vermek genetik danışmanlığın başarısını artırır. Bu konuyu araştıran bir çalışmada danışmanlık sırasındaki hasta beklentileri 5 alanda sınıflandırılmıştır [13];

1. Verilen bilgi
2. Konu üzerine yapılan açıklama
3. Öneriler
4. Başvuruda bulunanın karar vermesine katkı
5. Sağlanan güven

Bilgi, konu üzerine yapılan açıklama ve karar vermeye katkı gibi parametreler hastaların beklentilerinin karşılanmasında çok katkıları olamamakla birlikte sağlanan güvenin ve

yapılan önerilerin beklentileri daha çok karşıladığı ve endişeleri daha çok azalttığı gözlenmiştir. Genetik danışmanlık başarısı ve danışan beklentileri üzerine yapılan bir diğer çalışmada danışanların %87'si danışmanlığın anlaşılabilir olduğunu bildirmiştir [14]. Danışmanlıktan çok tatmin olanların en büyük kısmı verilen bilgilerin yeterliliğini belirtmişler ve mevcut durum hakkında verilen bilgi, kalıtım şekli, bilginin netliği üzerinde özellikle durmuşlardır. İkinci sıklıkta verilen desteğin şekli, üçüncü ise kendileriyle temas halinde olunmasını belirtmişlerdir. Geri kalanlar danışmanın tavrı, kendilerine yakın zaman içinde randevu verilmesini ve yardımcı olmak için çaba gösterilmesini belirtmişlerdir. Danışmanlıktan tatmin olmayanların oranı %4-8 olarak saptanmıştır. Memnuniyetsizlik nedenleri olarak izlem olmaması, yeterince bilgilendirilmemeleri ve desteğin yetersiz olması olarak sıralanmıştır. Hastaların tanısının konmasındaki başarısızlık, genetik danışmanlık sürecini olumsuz etkileyen en önemli nedenlerden biridir. Genetik polikliniklerine başvuruda bulunan ve genetik temelli hastalığı olan bireylerin yaklaşık olarak %40-60'ına tanı konamamaktadır [12, 15, 16]. Bu durum genellikle bazı hastaların izleme son vermelerine veya düzensiz bir şekilde takip edilmelerine yol açmaktadır. Ülkemizde genetik polikliniklerine başvurular ve bu başvuruların dağılımına yönelik kapsamlı bir araştırmaya literatürde rastlanmamıştır. Ancak pediatrik hastalarda bölümümüzde yapılan bir çalışmada, mental retardasyon/multipl konjenital anomalili (MR/MKA) ve izole defektli olgular toplam başvuruların %62,85'ini oluşturmaktaydı [17]. Oldukça yüksek bir oran olan MR/MKA'lı ve izole defektli olguların tanısının konmasındaki zorluk bu hastaların sonraki kontrollere gelmeme oranını arttırmaktadır. Genetik danışmanlık, danışmanın dinleyebilme ve başvuruda bulunanın sıkıntılarını anlayabilme yeteneklerine, danışman ve danışanın arasındaki iletişime, danışmanlık formatına (video, grup, bire-bir), hastanın mevcut durumla baş edebilme ve sorunun çözümüne yönelik gayretine bağlı olarak yapılan bir hizmettir. Genetik danışmanlık hizmetinden anlaşılan, danışanın genetik durum hakkında bilgilenmesi, psikolojik ve sosyal yönden desteklenmesi ve bilinçli bir şekilde karar vermesinin sağlanmasıdır. Genetik danışmanlıkta, farklı genetik durumların doğasındaki karmaşıklık, metodolojik kısıtlamalar ve genetik teknolojilerin uygulanabilirliği sağlıklı bir danışmanlık hizmeti verilmesini etkileyen başlıca faktörlerdir. Kalite kontrolü ise her zaman sorun olarak karşımıza çıkmaktadır. Genetik testlerdeki karmaşıklık, verilmesi gereken zor kararlar, genetik testleri yorumlama hataları, test sonuçlarının aile dinamiklerine olan etkileri, bireylerdeki psikolojik etkileri hem danışmanlık için başvuran bireyler veya ailelerin hem de danışmanlığı veren hekimlerin dikkatlice düşünmelerini ve adımlarını dikkatli atmalarını gerektirmektedir. Dolayısıyla genetik danışmanlar bu sıkıntıların en aza indirilmesinde ve ailelere en çok yardımın sağlanmasında büyük öneme sahiptirler [6, 13].

### **Genetik servisler ve genetik testler**

İnsan genomunun dizilenmesini takiben özellikle yetişkin yaşlardaki bireylere yönelik çok sayıda yeni testler (kanser tarama, kardiyovasküler hastalıklara yatkınlık paneli, diyabet hastalığına yatkınlık) kullanıma girmeye başlamıştır. Bu testlerin sayısının gittikçe artması ve daha geniş bir kitleye hizmet etmesi, sonuçlarının doğru değerlendirilmesi ve yorumlanmasını çok önemli hale getirmiştir. Böyle önemli bir hizmetin, bu konuda özelleşmiş çalışanların bulunduğu genetik servislerde verilmesi gerekir. Genetik servisler, genetik ile ilişkili hastalığı olan ya da genetik hastalık açısından risk altında bulunan bireylere ve/veya ailelere tanı, araştırma yöntemleri, korunma, tedavi ve sosyal destek gibi konularda hem kendileri hem de sonraki nesilleri ile ilgili olarak hizmet sunan merkezler olarak tarif edilebilir. Genetik servisler 2 zaman diliminde değerlendirilir [6];

1. Danışmanla karşılaşma ve sonrası
2. Test istenmesi sonrası

Her genetik test öncesi danışmanlık verilmesi gerektiği gibi her danışmanlıkta da test istenmesi şart değildir ancak genellikle genetik danışmanlık eşliğinde genetik testler

istenmektedir. Diğer yandan genetik test kavramı da herkes tarafından aynı şekilde anlaşılmamaktadır. Genetik test sadece genetik amaçlı yapılan testler olarak düşünülebilir ancak son yıllarda tıbbın her alanındaki gelişmelere paralel olarak bilinen hastalıkların ve yapılan testlerin sayısındaki hızlı artış nedeniyle genetik test tanımlaması da değişmeye başlamıştır. Hastada yapılacak fizik muayene, aile hikayesi, hematolojik testler, biyokimyasal veya patolojik çalışmalar, radyolojik incelemeler, elektrofizyolojik çalışmalar da genetik amaçlarla yapılabilir. Önceleri biyokimyasal testler olarak yapılan genetik amaçlı testlere, sonraki yıllarda sitogenetik çalışmalar yani kromozom bantlama yöntemleri ve floresan in-situ hibridizasyon (FISH) incelemeleri gibi yeni yöntemler eklenmiştir. Özellikle son yıllarda DNA testi yapılabilen hastalık sayısı 2000’li rakamları geçmiştir. Test dağılımı da genişlemiş ve moleküler sitogenetik gibi yeni araştırma yöntemlerinin ortaya çıkması ile biyokimyasal, kromozomal ve DNA incelemeleri birbirinin kapsamı içine girmiştir. 1999 yılında genetik test tanımlaması şu şekilde verilmiştir; klinik amaçlar için insan DNA’sının, RNA’sının, kromozomlarının, proteinlerinin ve belirli metabolitlerin kalıtsal hastalıkla ilişkili genotip mutasyonlarının, fenotiplerin veya karyotiplerin tespitidir [18]. Son yıllarda, DNA temelli testler ve bunların yorumlanmasındaki karmaşa, bu testlerin hızla kullanıma yaygın olarak girmesi ve testlerin hassasiyeti konusundaki endişeler sorunları da beraberinde getirmiştir.

Genetik testler amaçlarına göre aşağıdaki şekilde sınıflanabilir [18];

1. Tanısal, hastalığın kesin genetik tanısının konması için gerekli olan test olup araştırılan gendeki mutasyonun hastalığın bulgularına neden olduğu bilinmektedir (Ör: Frajil X Sendromu).
2. Prediktif
  - a *Preseptomatik*  
Preseptomatik testte geç başlangıçlı bir hastalık için birey test edilir. Pozitif sonuç hastalığın gelişeceğini göstermekle birlikte ne zaman hastalığın gelişeceği hakkında bilgi vermez. Bu duruma örnek olarak Huntington hastalığı verilebilir. Tedavisi mümkün değildir, bununla birlikte birey geleceği hakkında planlama yapma şansına sahip olur.
  - b *Predispozisyon*  
Predispozisyon testi bireylerin belirli bir hastalığa karşı artmış veya azalmış riskini ortaya koymada kullanılır, ancak hastalığın oluşacağı hakkında bir kesinlik yoktur. Bu duruma kanser veya toplumda sık görülen kardiyovasküler hastalıklar, diabetes mellitus gibi multifaktöryel hastalıklar örnek olarak verilebilir.
3. Taşıyıcılık testi, Preimplantasyon testi ve prenatal tanı testi  
Prenatal test ve preimplantasyon testi, reproduktif genetik testleridir. Prenatal tanı, koryon villus biyopsisi (CVS), amniyosentez (ASİ) veya kordosentez şeklinde olabilir. Seçilecek olan yöntem mevcut duruma göre karar verilir. Prenatal test, moleküler analizlerin dışında sitogenetik düzeyde de bilgi verir. Prenatal test ile bütün genetik hastalıkların dışlanabileceği şeklinde genel bir kanı toplumda bulunmakla birlikte bu düşünce tamamen yanlıştır. Ayrıca test sonucu %100 doğru anlamına da gelmez. Sonucun hastalığı göstermesi ve mutasyonun bilinmesi hastalığın şiddeti hakkında her zaman bilgi vermez, dolayısıyla çoğu zaman fenotip genotip ilişkisi yoktur.

Genetik test birçok hekim tarafından artık istenebilmektedir. Doğal olarak bu testlerin yapıldığı laboratuvarların güvenilirliği büyük önem kazanmaya başlamıştır. Hatta bazen herhangi bir genetik uzmanının görüşü alınmadan genetik test sonuçları testi isteyen hekimin değerlendirmesine bırakılmaktadır. Dolayısıyla genetik test istenmesi öncesinde veya test sonucu incelendiğinde bilinmesi gereken bazı noktalar vardır; [19]

1. İncelenecek olan gen, testi yapacak laboratuvar tarafından çok iyi incelenmelidir, tanımlanmış mutasyonlar, polimorfizmler veya psödogen varlığı gibi ayrıntılar değerlendirilmelidir,

2. Bütün mutasyonların hastalığa neden olmayabileceği,
3. Bütün mutasyonların tespit edilemeyebileceği,
4. Fenotipin genotip ile doğrudan ilişkili olmayabileceği,
5. Mutasyon varlığının hastalığın varlığı anlamına gelmeyebileceği bilinmelidir.

Öte yandan genetik test kararını vermeden önce test sonucunun testin istendiği birey veya ailede yaratacağı etkilerle ilgili bazı noktaların da akılda tutulması gerekir; [19]

1. Genetik test kişiseldir ve sırdır,
2. Sonucu sıkıntı, korku ve suçlanmaya neden olabilir,
3. Sonucun öğrenilmesi durumunda zor kararlar verilebilir,
4. Testin yararı ve ne işe yarayacağı ortaya konmalıdır,
5. Bazı durumlarda pozitif sonuç çıktığı takdirde o durum için bilinen bir tedavi, önlem veya takip protokolü olmayabilir,
6. Çocuklara, eğer klinik takibinde kullanılmayacaksa taşıyıcılık veya prediktif testler yapılmamalıdır,
7. Sigortalınlarda sorunlara neden olabilir,
8. Akrabaları ilgilendiren sonuçlar elde edilebilir ve bu durum, başvuruda bulunan bireyde sıkıntıya neden olabilir,
9. Bilinmeyen bazı gerçekler ortaya çıkabilir,
10. Aile dinamikleri etkilenebilir.

Genetik danışmanlıkta genetik test bakımından en önemli ve merkezi konumda, danışanın mevcut durumla ilgili olarak karar verme aşaması bulunur. Bu durum özellikle reproduktif genetik danışmanlıkta çok önemlidir. Bu aşamada danışanın tam ve doğru bilgi ile bilgilendirilmesi önemlidir. Bilgilendirilmiş bir seçimde temel olarak 3 faktör rol oynar; [20]

1. Yeterli ve doğru bilgi
2. Danışanın değerleri
3. Davranış şekli

Birey, test hakkında doğru bir şekilde bilgilendirildiyse, teste karşı olumlu yaklaşımı varsa, test istenmesi ve sonuçlandırmayı süreç sonuna kadar bilinçli olarak devam ettiriyorsa, o kişi mevcut test hakkında bilgilendirilmiş olarak kabul edilir. Birey eğer değerlerinin tersine veya yetersiz olarak bilgilendirilirse ve karar vermeye zorlanırsa o takdirde seçim bilgilendirilmeden yapılmış olarak kabul edilir. Dolayısıyla genetik danışmanlık işleminin nasıl olduğunu bilmek daha etkin bir danışmanlık verilmesini sağlar.

Sonuç olarak, genetik hastalıklar toplumda oldukça sık rastlanan ve nesilden nesile aktarılan hastalıklardır. Toplumda ve hekimler arasında genetik biliminin önemi giderek artmakta ve her geçen gün hastalıkların genetik temelleriyle ilgili yeni bilgiler eklenmektedir. Teknolojideki ilerlemelere paralel olarak genetik hastalıkların teşhis ve tedavisinde sağlanan gelişmeler, bunların günlük hayatımızın her alanına kadar yayılması, toplumun medya etkisiyle bu gelişmelerden daha fazla haberdar olması ve maliyetlerin gün geçtikçe azalması genetik danışmanlığın önemini daha da arttıracaktır. Bu artış da şüphesiz sağlıklı nesillerin oluşmasına katkıda bulunacaktır. Ancak hiç unutulmamalıdır ki teknolojik gelişmelere paralel genetik danışmanlıklara ve genetik testlere talebin artması ve sağlıklı bir toplumun sağlanması etik ve deontolojik kurallara uyulmasıyla mümkün olabilir.

## Kaynaklar

1. Stevenson RE. Causes of human anomalies: an overview and historical perspective. In: Stevenson RE, Hall JG, Goodman RM (Eds). Human malformations and related anomalies. Vol I. New York, NY: Oxford University Press 1993; pp 3-71.
2. Watson EK, Shickle D, Qureshi N, Emery J, Austoker J. The 'new genetics' and

- primary care: GPs' views on their role and their educational needs. *Fam Pract* 1999; 16: 420-5.
3. Hunter A, Wright P, Cappelli M, Kasaboski A, Surh L. Physician knowledge and attitudes towards molecular genetic (DNA) testing of their patients. *Clin Genet* 1998; 53: 447-55.
  4. Menasha JD, Schechter C, Willner J. Genetic testing: a physician's perspective. *Mt Sinai J Med* 2000; 67: 144-51.
  5. Wright C, Kerzin-Storarr L, Williamson PR, Fryer A, Njindou A, Quarrell O, Donnai D, Craufurd D. Comparison of genetic services with and without genetic registers: knowledge, adjustment, and attitudes about genetic counselling among probands referred to three genetic clinics. *J Med Genet* 2002; 39: e84.
  6. Wang C, Gonzalez R, Merajver SD. Assessment of genetic testing and related counseling services: current research and future directions. *Soc Sci Med* 2004; 58: 1427-42.
  7. Tomatir AG, Sorkun HC, Demirhan H, Akdağ B. Genetics and genetic counseling: practices and opinions of primary care physicians in Turkey. *Genet Med.* 2007; 9: 130-5.
  8. Tomatir AG, Sorkun HC, Demirhan H, Akdag B. Nurses' professed knowledge of genetics and genetic counseling. *Tohoku J Exp Med* 2006; 210: 321-32.
  9. Tunçbilek E, Koc I. Consanguineous marriage in Turkey and its impact on fertility and mortality. *Ann Hum Genet* 1994; 58: 321-9.
  10. Özdemir H, Alper Z, Bilgel N. Consanguineous marriages in a suburb of a metropolitan city: a study from Bursa, Turkey. *Turkiye Klinikleri J Med Sci* 2009; 29: 1235-41.
  11. National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force, Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Hahn SE, Strecker MN, Williams JL. A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *J Genet Couns* 2006; 15: 77-83.
  12. Esmer C, Urraca N, Carnevale A, Del Castillo V. Patient follow-up is a major problem at genetics clinics. *Am J Med Genet A* 2004; 125A: 162-6.
  13. Michie S, Marteau TM, Bobrow M. Genetic counselling: the psychological impact of meeting patients' expectations. *J Med Genet* 1997; 34: 237-41.
  14. Wright C, Kerzin-Storarr L, Williamson PR, Fryer A, Njindou A, Quarrell O, Donnai D, Craufurd D. Comparison of genetic services with and without genetic registers: knowledge, adjustment, and attitudes about genetic counselling among probands referred to three genetic clinics. *J Med Genet* 2002; 39: e84.
  15. Stewart AL, Keay AJ, Smith PG. Congenital malformations; a detailed study of 2500 liveborn infants. *Ann Hum Genet* 1969; 32: 353-60.
  16. Majnemer A, Shevell MI. Diagnostic yield of the neurologic assessment of the developmentally delayed child. *J Pediatr* 1995; 127: 193-9.
  17. Durmaz B, Alpman A, Pariltay E, Akgul M, Ataman E, Kirbiyik O, Cogulu O, Ozkinay F. The evaluation of the referral reasons of patients at a tertiary pediatric genetic center in Izmir, Turkey. *Genet Test Mol Biomarkers* 2009; 13: 163-6.
  18. McPherson E. Genetic diagnosis and testing in clinical practice. *Clin Med Res* 2006; 4: 123-9.
  19. Heller K. Genetic counseling: DNA testing for the patient. *Proc (Bayl Univ Med Cent)* 2005; 18: 134-7.
  20. Marteau TM, Dormandy E, Michie S. A measure of informed choice. *Health Expect* 2001; 4: 99-108.