

Genetik muayenelerden önce / sonra Genetik Tanılama Yasasına uygun Bilgilendirme / Danışma Hizmeti konusunda Bilgiler

Sayın Hasta

Kendinizde veya aile fertlerinizde kalıtsal (ailevi, irsi) bir hastalık olma ihtimali bulunuyor ya da prenatal tanı (doğum öncesi teşhis) koydurmak istiyorsunuz. Tıptaki gelişmeler sayesinde kromozom ve gen yapısındaki birçok değişiklik hastanın vücudundan sadece uygun bir örneğin alınarak incelenmesi ile tespit edilebilmektedir. Ancak, her genetik muayeneden önce hastaya ilgili hekim tarafından muayenenin özelliği, anlamı ve ilerideki olası sonuçları hakkında bilgi verilmesi zorunludur (hastayı bilgilendirme yükümlülüğü). İster hastalanma tehlikesi altında olan sağlıklı hastaların muayenesinde (prediktif teşhis, örneğin nörodejeneratif bir hastalığı olan veya kalıtsal geçişli bir kanser hastalığına yakalanma riski bulunan hastalarda), ister doğum öncesi tanılama (teşhis araştırılması ve teşhis koyma) gerçekleşecekse, hastalara daima genetik danışmayı teklif etmek *zorundayız*. Danışma hizmetinin içerikleri hakkında size önceden açıklamalarda bulunulduğu takdirde ise sizin bu danışma hizmetinden yararlanmaktan vazgeçme hakkınız vardır. Dolayısıyla bu yazımızın aşağıdaki kısımlarında genetik danışma hakkında size ayrıntılı bilgiler vermek, danışma sayesinde neler elde edebileceğinizi açıklamak istiyoruz.

Genetik danışmanın amacı, kalıtsal olabileceği düşünülen hastalığınız (ya da aile fertlerinizden birinin bu tür hastalıklardan olabileceği düşünülen rahatsızlığı) ile ilgili sorularınıza cevap bulmanıza ve bunun yaşam/aile planlamanızı hangi şekillerde (yani risk yönünde) olumsuz etkileyebileceğini kavramanıza yardımcı olmaktır. Genetik danışmanın hangi seviyede yardımcı olacağı ise hem mevcut rahatsızlığa hem de cevabını beklediğiniz soruların mahiyetine bağlıdır. Genetik danışmada görüşülen konular ve genetik riskler hakkında verebileceğimiz yorumların kesinliği de aynen bu iki faktöre göre değişebilir.

Genetik danışma daima aşağıdaki içeriklere sahiptir:

- Cevabını istediğiniz soruların ve danışmadan beklenen amacın karşılıklı görüşmede aydınlatılması
- Kendi hasta öykünüz ve aile öyküsü (anamnez)
- Mevcut tıbbi bulguların ve muayene raporlarının değerlendirilmesi
- Mümkün olduğunca tam ve kesin olması hedeflenen bir genetik teşhis
- Söz konusu olabilecek hastalık veya özürler hakkında ayrıntılı bilgiler
- Özel genetik riskler konusunda tahmini bir değerlendirme
- Mevcut olan genel genetik risklerin açıklanması
- Yukarıdaki bilgilerin bundan sonraki yaşam/aile planlamanız için ve icabında sağlığınız konusunda da ne gibi bir anlam taşıyabileceği, hangi etkileri doğurabileceği hakkında ayrıntılı bir danışma görüşmesi

Gerekli görüldüğü takdirde genetik danışmaya aşağıdaki içerikler de dahil olabilir:

- Sizin veya aile fertlerinizin fiziksel muayenesi
- Vücudunuzdan örnek alınması (örneğin kan, tükürük, amniyon sıvısı vs.)

Şayet sizinle yapacağımız görüşmede bugüne kadar farkına varmamış olduğunuz ek riskler ortaya çıkarsa bunları size açıklarız. Bu durumda, size bu konuda bilgi vermeye devam edip etmememize, sizi bilgilendirmekte daha da ileri gidip gitmememize ve daha ayrıntılı tıbbi-genetik muayenelerin yapılıp yapılmamasına sadece siz karar verirsiniz.

Diğer bir deyişle, siz buna bizzat karar vermediğiniz takdirde tarafımızca herhangi bir genetik muayene yapılmaz. Bu değerlendirmeler esnasında, günümüzün tıbbi bilgilerine göre herhangi bir sağlık zararı doğurmadığı bilinen dikkat çekici durumlar da ortaya çıkabilir. Bu tür dikkat çekici durumlar size sadece eğer muayene isteminin yerine getirilmesi için gerekli ise bildirilir. Mevcut olabilecek her türlü rahatsızlıkların birçoğunda asıl sebebinin ne olduğu bilinmeyeceğinden, hepsinin kapsamlı bir şekilde tıbbi yönden aydınlatılması ve üzerlerinde ayrıntılı bir tanılama (teşhis araştırılması) yapılması mümkün değildir. Ayrıca siz veya aile fertleriniz ve tabii ki çocuklarınız için hiçbir hastalanma riskinin bulunmadığını kesin olarak belirlemek de imkansız bir şeydir. Bazı hastalarda belli bir hastalığın veya özrünün oluşma ihtimali konusunda tam ve belirgin yorumlar verilemez. Hastalanma (Tekrarlanma) riskinin düşük olduğunu belirtecek olursak dahi yine de bu hastalığın meydana gelme ihtimali vardır. Gebelikte doğuştan hastalıkların ve deformasyonların ortalama sıklık oranı yüzde 5'tir (yani 20'de 1).

Danışmanın en önemli içerikleri yazılı şekilde belgelenir ve gerekirse sizin için özetlenir. Hangi doktorlara bilgi verileceğine sadece siz karar verirsiniz. Sizden alınan kan ya da doku örneğinin sadece bir yerde değil çeşitli laboratuvarlarda incelenmesi söz konusu olabilir. Bu incelemelere katılan tüm personel, hekimlerin tabii olduğu sır saklama yükümlülüğüne uymak zorundadır ve özellikle kişisel bilgilerin gizliliği olmak üzere tüm yasal hükümler yerine getirilir. Herhangi bir sorunuz varsa size her zaman memnuniyetle yardımcı oluruz.