

Risk grubundaki gebelerin amniyosentez kararı almasındaki faktörler ve genetik danışmanın etkisi

Kanay Yararbaş¹ , Ayşegül Kuşkucu² 

¹Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İstanbul

²Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İstanbul

Özet

Amaç: Doğum öncesi tanıda günümüzde en sık amaçlanan hedef Down sendromlu gebelikleri tespit etmektir. Tanıda altın standart yöntem olan karyotiplemenin yerini henüz non-invaziv bir yöntem dolduramadığından, CVS, amniyosentez gibi bir yöntem için risk altındaki gebelerin seçimi gereklidir. Bu amaçla girişimsel olmayan yöntemlerle tarama testleri yapılmakta, riskli gebelere genetik danışma verilerek invaziv girişim kararı aileye bırakılmaktadır.

Yöntem: Perinatoloji ve Tıbbi Genetik klinik hizmetine sahip bir referans merkezde genetik danışma verilen, kromozom analizi adayı; ancak sadece ileri anne yaşı ya da biyokimyasal taramada artmış riskli olan, 1000 adet ikinci üç ay gebesi çalışmaya dahil edildi. Onay veren gebelerin genetik danışma aldıkları sırada not alınan eşlik eden birey isteği, invaziv girişim kararı, bu kararı almasında etkili olan faktörler sıralandı.

Bulgular: Gebelerin genetik danışma almaya geldiklerinde bir stres ortamına giriyor hissine sahip olmaları nedeniyle, eşlik eden bireyle genetik danışma almayı tercih ettikleri görüldü. Gebelerin yarısından fazlası (%52.1) genetik danışma aldıktan sonra kararını paylaştı. Gebelerin neredeyse üçte ikisi (%63) amniyosentez yaptırma kararı aldığını bildirdi. Bu kararı etkileyen faktörlerin dağılımı da genel olarak gebeliğin aile açısından kıymeti ve invaziv girişimin olası riskleri şeklinde sıralanabilir.

Sonuç: Genetik danışma tıbbi genetiğin en önemli hasta hekim ilişkisi araçlarından biridir. Özellikle gebelerde invaziv girişim kararı almada ve invaziv test sonuçlarıyla birlikte gebeliğin ilerlemesi konusunda karar vermede, bilgilendirici özelliği sayesinde çok etkili olmaktadır. Bu çalışmada ülkemizin coğrafi özelliklere göre demografik dağılımını bilmenin, İstanbul gibi büyük şehirlerde ise kozmopolit yapı nedeniyle, özellikle sosyokültürel açıdan çeşitlilik arz eden bir nüfusun hizmet aldığı farkında olmanın, genetik danışmadaki önemini vurgulamaya çalıştık.

Anahtar sözcükler: Genetik danışma, prenatal tanı, amniyosentez.

Abstract: The factors affecting amniocentesis decision by pregnant women in the risk group and the influence of consultant

Objective: The most frequent goal for prenatal diagnosis is to detect pregnancies with Down syndrome. Since karyotyping, which is the golden standard for the diagnosis, has not been replaced with a non-invasive method, pregnant women in the risk group should choose the method such as CVS and amniocentesis. Therefore, screening tests are performed by non-invasive method, and pregnant women under risk are provided genetic consultation and the family is expected to make a decision for invasive procedure.

Methods: One thousand pregnant women who were at second trimester, provided genetic consultation in a reference center offering Perinatology and Medical Genetics clinical services, who were candidate for chromosomal analysis, but only had increased risk in biochemical screening or due to advanced maternal age were included in the study. The requests of partners, who were accompanying during genetic consultation, of the pregnant women who approved the procedure, invasive procedure decision and the factors affecting this decision were listed.

Results: We observed that the pregnant women came for genetic consultation with an accompanying individual as the pregnant women felt that they were in a stressful environment when they came for genetic consultation. More than half of the pregnant women (52.1%) shared their decision right after genetic consultation. Almost two third of the pregnant women (63%) stated that they decided to undergo amniocentesis. The factors affecting this decision are the worthiness of pregnancy in terms of the family and potential risks of invasive procedure in general.

Conclusion: Genetic consultation is one of the most important tools of patient-doctor relationship. It is very effective thanks to its informative nature especially for making a decision for invasive procedure in pregnant women and deciding for the progression of pregnancy upon invasive test results. In this study, we aimed to emphasize the significance on genetic consultation of knowing demographic distribution according to geographical characteristics of our country, and being aware that a population, which is diverse in terms of sociocultural aspects in particular due to the cosmopolite nature of metropolitan cities such as Istanbul, gets service.

Keywords: Genetic consultation, prenatal diagnosis, amniocentesis.

Yazışma adresi: Dr. Kanay Yararbaş. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İstanbul.

e-posta: kanayyararbas@gmail.com / **Geliş tarihi:** 23 Ocak 2019; **Kabul tarihi:** 31 Ocak 2019

Bu yazının atf künyesi: Yararbaş K, Kuşkucu A. The factors affecting amniocentesis decision by pregnant women in the risk group and the influence of consultant. Perinatal Journal 2019;27(1):6-13.

Bu yazının çevrimiçi İngilizce sürümü: www.perinataljournal.com/20190271002 / doi:10.2399/prn.19.0271002

ORCID ID: K. Yararbaş 0000-0002-5314-3406; A. Kuşkucu 0000-0001-9265-7816

Giriş

Doğum öncesi tanıda girişimsel olmayan yöntemler, girişimsel yöntemlere karar vermeden önce birer öngörü testi niteliği taşımaktadır.^[1] Bu yöntemler aşağıdaki gibi sıralanabilir:^[2]

- Birinci üç ay Down sendromu kombine test
- İkinci üç ay Down sendromu biyokimyasal test
- Yalnız maternal yaşa bağlı tarama
- Perinatal ultrasonografi taraması
- Maternal kanda hücre dışı fetal DNA (*cell-free fetal DNA*, cffDNA) taraması

Tüm bu yöntemlerin etkili bir genetik danışmanlıkla birleştirilmesi ile aileler invaziv girişim kararı verebilmektedir.^[3]

Yukarıda sayılan yöntemler esas olarak Down sendromu ve diğer kromozomal anöploidilerin tanınmasına yönelik tarama uygulamalarıdır ve başta amniyosentez olmak üzere girişimsel bir yöntem kullanılarak bebeğe ait kromozom kuruluşunun belirlenip, olası bir anöploidinin dışlanması amaçlanmaktadır. Bunların arasında en duyarlı ve özgül yöntem cffDNA taraması gibi görünmektedir; ancak fiyat fayda oranı tartışılmaktadır. Bununla birlikte bu yöntemin bile kısıtlamaları vardır.^[4]

Genetik danışmanın önemi, sadece gebelere gerekli seçeneklerin ayrıntılı ve doğru şekilde anlatılması değil, aynı zamanda yapılan testlerin sonuçlarının da kısıtlamalarıyla birlikte doğru anlatılmasını kapsamaktadır.^[5,6] Çalışmanın amacı öncelikle Down sendromu gibi anöploid fetüs varlığı şüphesi doğuran; ancak yalnızca ileri maternal yaş nedeniyle veya birinci-ikinci üç ay taramalarında biyokimyasal olarak artmış Down sendromu riski olgularında genetik danışma verdiğimiz gebelerin sosyokültürel özellikleri ile yaklaşımlarını karşılaştırmak ve yorum getirmektir. Çalışma 2009 yılında genetik danışma verilmiş gebelerin verilerinin toplanması ile geriye dönük olarak yapılmıştır.

Yöntem

Çalışmaya 2009 yılı içerisinde genetik danışma verilen 1000 gebe dahil edilmiştir. Bu gebelerin tamamı amniyosentez adayı, 2. trimester gebesi idi. Bu gebelerin refere edilmiş sebebine göre dağılımı **Şekil 1**'de grafiklendirilmiştir. En sık sebepler şunlardı:

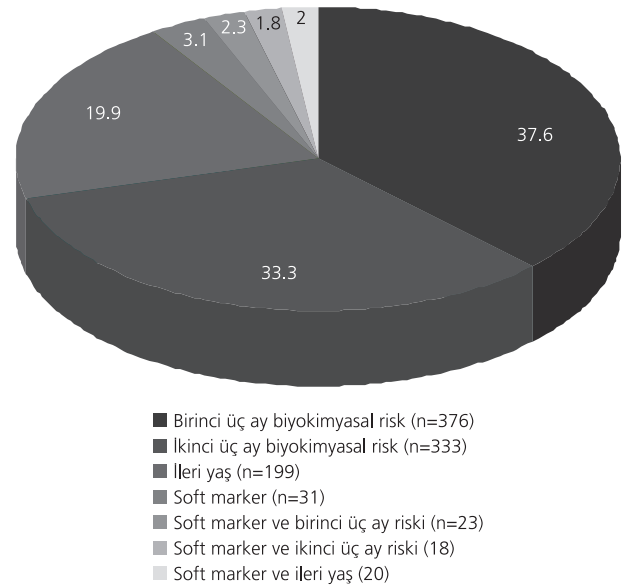
- Birinci ve ikinci üç ay biyokimyasal testlerinde Down sendromu açısından yaşa göre artmış risk saptananlar

- Patolojik ultrason bulgusu saptanmayanlar: Sınırdense kalınlığı (NT) veya *soft marker*^[7] saptananlar hariç
- İleri yaş

Özetle yüksek ihtimalle kromozom bozukluğu düşünülen olgular değil, düşük ve orta risk nedeniyle refere edilen ve karar verme aşamasındaki gebeler sayıya dahil edildi. Bu gebelerin amniyosentez kararı, majör anomalili ultrason bulguları gibi yüksek ihtimalle invaziv girişim yapılması önerilecek ve/veya terminasyona gitmesi olası gebelere göre daha fazla ailenin kararına bağlıydı ve genetik danışmanın etkisi daha fazla idi. Bu nedenle aynı yıl içinde 3000'den fazla gebeye genetik danışma verilmesine rağmen çoğu bu çalışmada yer almadı. Bunlardan bir kısmı görüşmelerde veri sağlanamayan gebelerdi. Patolojik ultrason bulgusu var olanlar, moleküler genetik tetkik amacıyla refere edilenler, gebelik zamanı açısından ikinci üç aydan çok daha geç (kordosentez önerilen olgular) veya erken (CVS önerilen olgular) dönemde olanlar, akraba evliliği olup farklı açılardan da bilgilendirme yapılan gebeler bu çalışmaya dahil edilmedi.

Tüm gebelere rutin olarak genetik danışma verilmekte, eldeki seçeneklerin anlatıldığını belgeleyen imzalı formlar teslim edilmektedir.

Bu retrospektif çalışmanın etik kurul onayı 2017-13/53 karar numarası ile Acıbadem Üniversitesi Tıbbi Araştırma Etik Kurulundan alındı.



Şekil 1. Refere edilmiş sebebine göre 1000 adet gebenin özellikleri.

Amniyosentez kararı verme/vermeme konusunda gebelerin görüşme sonrası ilk verdikleri ve bizimle sözlü olarak paylaştıkları karar dikkate alındı.

Bulgular

Gebelerin çok büyük kısmı görüşmeye tek başına (519/1000) veya eşi ile birlikte (191/1000) katıldı (**Şekil 2**). Yalnız gelen gebelere eşi ile birlikte görüşme yapılabileceği söylendi; 71 gebe sonradan eşi ile birlikte, 71 gebe kendi başına, 14 gebe ise yanında başka birisi ile tekrar başvurarak yeniden genetik danışma aldı. Tek başına veya eşi ile başvurmayan gebelerin refakatinde kendi akrabası (n=166), eşinin akrabası (n=83) veya akrabası olmayan bir birey (n=41) vardı (**Şekil 3**). Görüşmelerde 2'den fazla kişi fiziki koşullar nedeniyle kabul edilmedi.

Görüşmeye eşi dışında biriyle katılmak isteyenlere nedeni sorulduğunda bir neden belirtenler şu gerekçeleri ifade etti:

- Stres ya da heyecan fazla olduğu için
- Zaten özelini paylaştığı bir insan olması
- Aile büyüğünü yanında getirmek zorunda olması
- Türkçe konuşma veya ifadede kısıtlılık

Görüşme sonrasında gebelerin çoğunluğu anlık bir karar verdi ve bunu bizimle paylaştı (521/1000). Bunların 191 tanesi amniyosentez yaptırmak istemediğini (191/521), 330 tanesi amniyosentez yaptırmak istediğini belirtti (330/521) (**Şekil 4**).

Amniyosentez yaptırmak istemeyen gebelerin (n=191) klinik öykülerine bakılınca, yaklaşık yarısının bir özellik arz ettiği görüldü. Bunların bir kısmı ilk gebelikti, yardımcı üreme yöntemi kullanılarak gebe kalmış olanlar ve önceden gebelik kaybı öyküsü olanlar, bu gebelikte düşük tehdi yaşanmış olanlar mevcuttu (**Şekil 5**). Bu gebelerin bir kısmı neden amniyosentez yaptırmak istemediği konusunda düşüncelerini paylaştı (**Şekil 6**). Özellikle klinik olarak bir özellik arz eden öykü (**Şekil 5**) veren gebelerin neredeyse tamamı da dahil olmak üzere en sık neden amniyosentez yüzünden gebeliği kaybetme korkusu idi. Bazı gebeler, dini, kültürel veya kişisel inancının her ne olursa olsun bebeğini dünyaya getirme isteğine kendisini yönlendirdiğini belirtti. Bir kısım gebe de genetik test sonucunu merak etmediğini, bebeğinde kromozom anomalisi varsa da bunu doğumdan önce öğrenmemeyi tercih edeceğini veya test sonucundan büyük beklentisi olmadığını, nasıl olsa kromozom testinin tek başına tüm konjenital anomali, mental gerilik vb.'yi ekar-

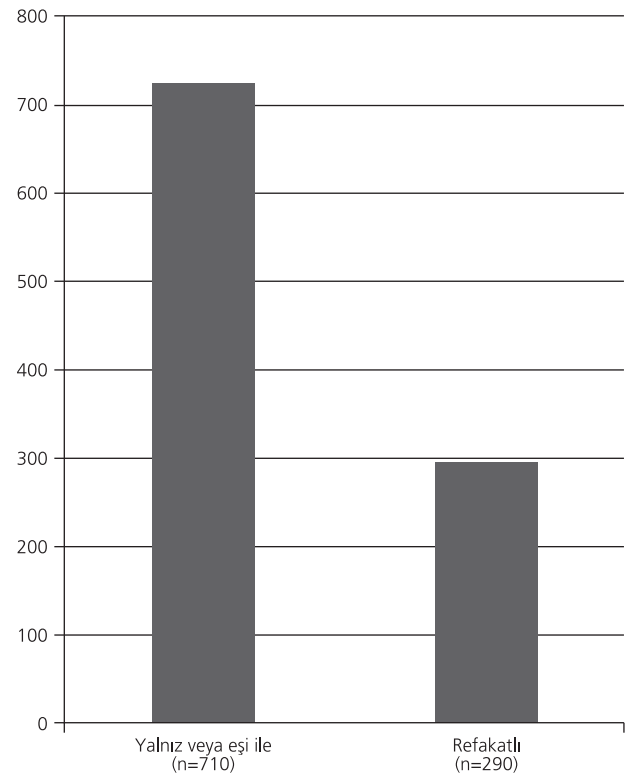
te etmeyeceğini bildiğini/artık bildiğini belirtti. Bunların bir kısmı sınırda yaş riski gibi düşük risk grubunda olduğunu anlayıp, patolojik sonuç korkusu taşımadığını belirtti.

Amniyosentez yaptırmak istediğini belirten gebeler ise şu özelliklere sahipti:

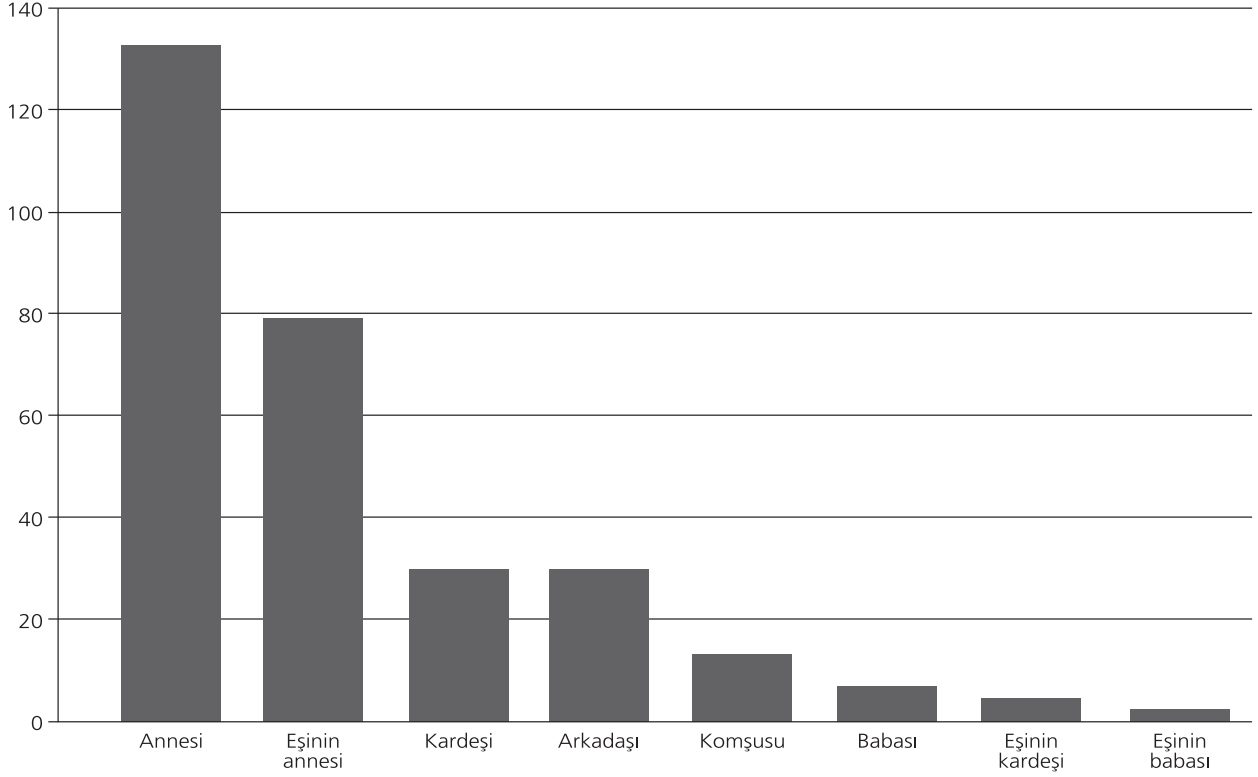
- Özürlü çocuk doğurmak istememek: Bu gruptaki gebelerin çoğunun en az bir sağlıklı çocuğu bulunuyordu. Bir kısmı gebeliğin zaten istenmeyen veya plansız gebelik olduğunu belirtmişti.
- Gerekliliğine karar vermek: Genetik danışma sonrası bu gebelerin bir kısmı karar vermede tek etkenin bizimle yaptığı görüşme olduğunu belirtti. Yine bu gebelerin önemli kısmında yaş veya biyokimyasal test riskine ek olarak ultrasonda *soft marker*^[7] mevcuttu.

Tartışma

Gebe takibinde tarama testleri ve kromozom anomalisi şüphesi taşıyan olgularda invaziv yöntem başvurulması rutin yaklaşım olarak kullanılmaktadır. Tüm



Şekil 2. Gebelerin %71'i tek başına veya eşi ile birlikte genetik danışmaya başvurdu.

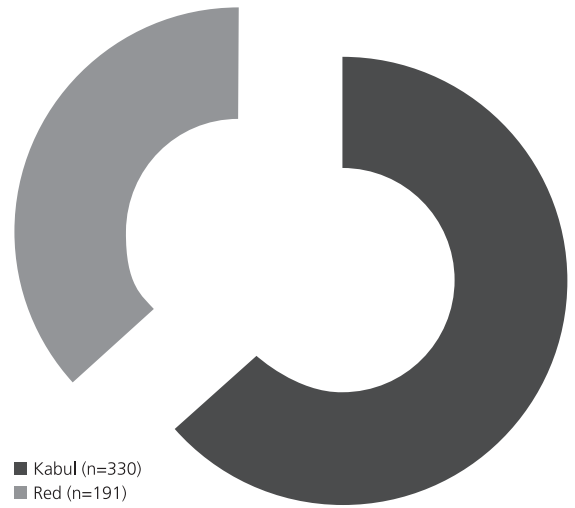


Şekil 3. Refakatli başvurular.

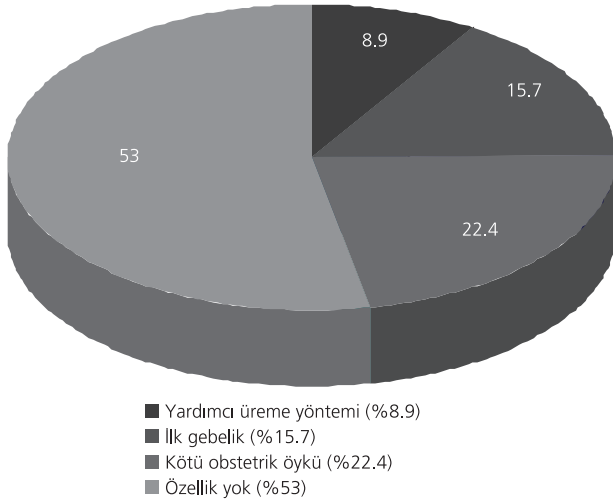
bu durumlarda genetik danışmanlık hizmeti büyük önem taşımakta ve her aşamada aileye verilmesi gerekmektedir. Teknik olarak sürekli geliştirilmeye ve daha efektif uygulanmaya çalışılan^[8] genetik danışma işlemi ülkemizde tıbbi genetik uzmanı hekimleri tarafından uygulanmaktadır.

Ülkemizdeki eğitim seviyesinin, sosyal ve kültürel özelliklerin geniş bir spektruma yayılmış olması, ailelerin genetik danışma ve genetik danışma verene bakış açısını değiştirmektedir. Yine gebelikte invaziv test kararı almak için ülkemizde bilimsel veriler doğrultusunda risk - yarar hesabı yapan ailelerin yanında dini inançlar, aile büyüklerinin bakış açısı gibi etkilerle karar veren gebe sayısı da hala çoktur. Ülkemiz koşullarında göz önünde bulundurulması gereken başka konu, coğrafi bölgedir. Gerek şehir ve bölge farklılıkları, gerekse aynı şehirde varoş, merkez ayrımı hasta popülasyonunun bu tür özelliklerine etki etmektedir. Bu değişkenler Asya kökenli popülasyonlarda -başka ülkeye göç etmiş ailelere üye olanlarda bile- geçerli gibi görülmektedir.^[9] Genetik danışma veren bir hekimin tüm bu özellikleri de göz önün-

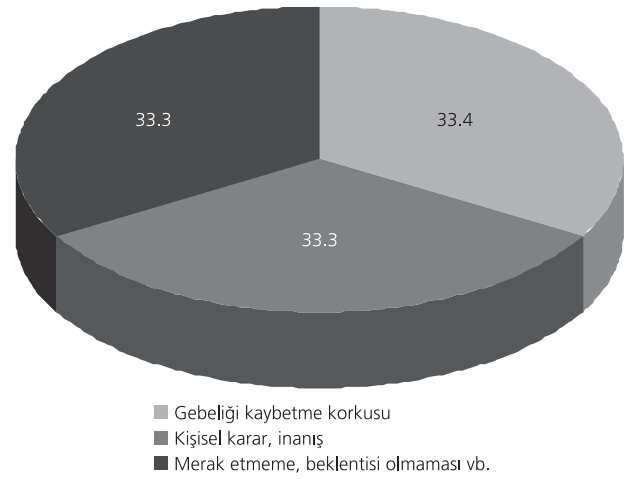
de bulundurmasında yarar vardır. Bir çeşit psikoterapi seansı niteliğinde olan bu işlemin yansız ve yönlendirmez yapılması gerektiği de açıktır.



Şekil 4. Amniyosentez yaptırma konusunda, genetik danışma sonrasında hemen karar veren gebeler (n=521).



Şekil 5. Amniyosentez yaptırmak istemediğini belirten gebelerin klinik özellikleri.



Şekil 6. Ret nedenleri (kolay anlaşılması için eşit sınıflandırılmıştır; gerçek oranı yansıtmamaktadır).

Disiplinler arası bir branş olması ve hele günümüzde hemen her hastalık grubunun genetik alt yapısı olduğunun anlaşılması ile hemen her tıp disiplinine ait hasta grubu genetik danışma almaktadır.

Birinci trimesterde kombine test, halen ülkemizde tercih edilen tarama protokolüdür. Son on yıldır maternal plazmada dolaşan hücreden yoksun fetal DNA (cffDNA), Down sendromu ve diğer anöploidilerin tanınmasında daha sık kullanılır oldu. Mevcut durumda cffDNA taramanın maliyetinin ülkemiz koşullarında yüksek olması nedeniyle birinci tercih olmaktan şimdilik uzaktır. Halbuki tarama testi olanaklarının geniş olması ailelerin karar verme sürecinde en büyük yardımcısı olabilir. Özellikle Down sendromu taraması açısından yalnızca negatif sonuç oranı düşük olduğundan, invaziv girişim gerekliliğini büyük ölçüde azaltacak potansiyele sahiptir.^[10,11]

Manevi değerler, inançlar, kültürel özellikler, örfler de ailelerin invaziv girişim kararında önem arz etmektedir. Bu, modern tıbbın uygulamalarında tüm dünyada klinisyenleri etkileyen bir husustur.^[12] Üstelik yalnızca prenatal dönemde değil, özellikle terminal dönemdeki hastaların da daha fazla manevi dünyaya yöneldiği ve hasta-hekim iletişimde öneminin arttığı bilinmektedir.^[13]

Ülkemizde prenatal karar verme süreci ile ilgili, planlı bir şekilde anket çalışması olarak düzenlenmiş kapsamlı bir çalışma Simşek-Kiper ve ark. tarafından yayınlanmıştır. Çalışma esas olarak prenatal tanı alan

gebelerde terminasyon kararını tartışmayı amaçlamıştır. Kurgulu bir çalışma olduğundan istatistiksel analizde sunulan çalışmanın sonucunda refere edilen coğrafi bölge, sağlıklı bir çocuğa sahip olma gibi özelliklerin karar verme sürecinde anlamlı bir etkisinin olmadığını göstermiştir.^[14]

Tarama testlerinin etkinliğinin daha düşük olduğu 21. yüzyılın ilk dekadının ortasına kadar geçen süreçte gebelerin çoğu prenatal tanı amaçlı invaziv girişimin “rutinin bir parçası” olduğuna inanarak daha az sorguluyor ve daha sık kabul ediyordu.^[15-17]

Genetik danışmanın sağlıklı verilebilmesi için standardizasyonu sağlanabilir. Bunun için açılış ve tanışma, tarama testi ile ilgili bilgilendirme, tanı testleri ile ilgili bilgilendirme, test edilen hastalıklar ile ilgili bilgilendirme ile uğurlama sağlanması genel kabul gören tutumlardan biridir.^[18]

Bu çalışmaya dahil edilen 1000 adet gebenin seçimi önem arz etmektedir. Burada genetik bilgilendirmenin karar verme sürecinde önemi ve etkisi vurgulanmaya çalışıldığından öncelikle risk artışı fazla olmayan gebeler tercih edilmiştir. Sadece ileri anne yaşı varlığı veya ense kalınlığı ölçümü üst sınırı geçmeyen, birinci veya ikinci üç ay taramasında risk artışı bulunan, perinatal ultrasonografide belirgin bir şekilde anöploidi şüphesi yaratacak bulgu saptanmayan gebeler bu seçim için ideal görünmektedir. Bu gebeler günümüzde kullanımı giderek yaygınlaşan maternal kanda hücre dışı fetal DNA taraması sayesinde daha az invaziv girişime gerek

duyan anne adaylarıdır. Çalışmaya dahil edilen hizmetin verildiği dönemde bu imkan olmadığından, gebeler rutin gebelik izlemi yapan poliklinik tarafından perinataloji polikliniğine refere edilmekteydi. Perinatal ultrasonografide de özellikle soft marker^[7] dışında bulgunun eşlik etmediği anlaşılınca, doğrudan invaziv girişim önerilmek yerine, bunun bir seçenek olarak anlatılması amacıyla genetik danışma için Tıbbi Genetik polikliniğine yönlendirilmekteydi. Sonuç olarak 3000'den fazla gebeye yıl içinde genetik danışma dosyası açılmış olmasına rağmen bu çalışmada 1000 gebe yer aldı. İki binden fazla gebenin çalışma dışı bırakılma nedenlerinden bir tanesi yeterli bilgi sağlanamamasıydı. Patolojik ultrason bulgusu var olanlar biraz daha invaziv girişim gerekliliği açısından yönlendirilmiş olabirdilerdi, nitekim bu gebelerin bir kısmı genetik danışmaya yönlendirilmeden doğrudan invaziv girişime tabi tutulmaktaydı. Moleküler genetik tetkik amacıyla refere edilenler de muhtemelen ailede tespit edilmiş mutasyon aranacak ve zaten girişim kararı alınmış gebelerdi. Gebelik zamanı da açısından da benzer bir grup oluşturulmaya çalışıldı; bunların perinatal ultrasonografide eşit değerlendirme imkanlarına sahip olması önemliydi. İkinci üç aydan çok daha geç dönemde olan gebeler muhtemelen sonradan tespit edilen ultrason bulgusuna sahip ve/veya geç refere edilen gebelerdi, bunlara çoğunlukla kordosentez uygulandı. Erken yani ilk üç aylık dönemde olanlar, genelde ense kalınlığı da dahil olmak üzere bulgu veren, aile öyküsü nedeniyle moleküler tetkiki önceden zaten planlanmış olan gebelerdi. Akriba evliliği olup farklı açılardan da bilgilendirme yapılan gebeler de bu çalışmaya dahil edilmedi.

Görüşme sonrasında gebelerin yüzde 50'den fazlası (521/1000), bir karar verdi ve bunu bizimle paylaştı. Bu, hizmet verilen gebelerin yaklaşık yarısında genetik danışmanın kendi kararlarını vermelerini sağlamakta başarılı olduğunu göstermektedir. Daha önceden muhtemelen bilgi sahibi olmadıkları bir konuda, üstelik karnında taşıdığı bebeğinin "özürlü olabileceği ihtimali" gibi yüksek oranda anksiyete yaratan böyle bir durumda genetik danışmanın bilgilendirme ve kendi kararını verebilecek hale getirme açısından etkin bir yöntem olduğunu göstermektedir. Genetik danışma görüşmesi tekrarlanabilir. Yalnız gelen gebelerden 71 tanesinin sonradan eşi ile birlikte tekrar genetik danışmaya başvurduğu görülmektedir. Bu, ortak karar verme isteği ile alakalı olabilir. Yine 71 gebenin kendi başına, 14 gebenin ise yanında başka birisi ile tekrar başvurarak

yeniden genetik danışma aldığını bilmekteyiz. Karar verme sürecinde ailelerin bilgi almak amaçlı yeniden başvurabileceği konusunda yeterli güveni kazandırmak, genetik danışma yönteminin önemli hedeflerinden biri olabilir.

Merkezimizde bu açıdan incelenen gebelerin yaklaşık yüzde 20'sinin ileri anne yaşı nedeniyle refere edildiğini görmekteyiz. Bu durum, ilgili merkeze yapılan başvurulardaki sosyoekonomik düzey dağılımı ile ilgili olabilir. Bizim çalışmamız devlete ait referans merkez niteliğindeki eğitim ve araştırma hastanesinde yürütüldü. Özel merkezlerde yüksek öğrenim görmüş, kariyer sahibi, geç evlenmiş ve/veya geç çocuk sahibi olma kararı vermiş başvurular daha ağırlıklı olabilir. Bu durumda biyokimyasal risklerden ziyade ileri yaş gebeliklerinin ağırlıklı olduğu merkez verileriyle çalışmanın karakteri de değişebilir. Yine refakatli başvurularda gebelerin bir kısmının yanında aile büyüğü olmasının bir zorunluluk olduğunu belirtmesi, sosyokültürel yapımız açısından dikkat çekicidir. Bu gebelerin amniyosentez kararı almasında veya reddetmesinde yine kendisi dışında bir karar mekanizmasından etkileniyor olması olasıdır. Bazı gebelerin yanında refakatçi ile genetik danışma almasının sebebi, dil açısından iletişim güçlüğü olmuştur. Yine demografik özellikler nedeniyle farklı yörelerden gelen insanların referans merkezine başvurmuş olmaları bu açıdan önemlidir. Genetik danışma sırasında iletişimin refakatçiyle değil, gebeye yapıldığı bu durumlarda akılda tutulmalıdır. Sözsüz iletişim ve göz teması, yararlı bir genetik danışma ortamının sağlanabilmesi için devam ettirilmelidir. Günümüzde kitle iletişim araçlarının yaygınlaşmasıyla Türkçe iletişim problemi daha çok genç bireylerden oluşan gebe başvurular arasında hemen hiç rastlanmayan bir duruma dönüşmüştür; bu sorun sağlık turizmi nedeniyle devam etmektedir. Üstelik tamamen yabancı bir birey ile genetik danışma gibi iletişim bazlı bir tıbbi hizmetin tamamen tercüman aracılığıyla konuşularak yürütülmeye çalışılması farklı sakıncalar doğurabilir. Genetik danışma notlarının belgelendirilmesi ve yazılı kopyasının tıbbi kayıtlarda tutulması gereklidir.

Çalışmanın bazı limitasyonları mevcuttur. Bu görüşlerin sayısal dağılımını çıkarmak amacıyla sağlıklı kayıt yapılamadığından yalnızca kalitatif veri olarak sınıflandırılmıştır. Çalışmanın yapıldığı verinin toplandığı yıllarda henüz cffDNA testi ülkemizde rutin uygulanmaya başlanmamış olması önemlidir; çünkü günümüzde duyarlılık ve özgüllüğü en yüksek tarama testi

niteliği taşımaktadır. Bu testin kullanılabilir olması, muhtemelen genetik danışmanın da niteliğini ve geri dönüşünü etkileyecektir. Tekniğin ilerlemesi, literatürün zenginleşmesi ve yenilenmiş iyi uygulama kılavuzlarının yayınlanmasıyla *soft marker* tanımı gibi prenatal tarama kriterleri geçen zamanda değişmektedir. Örneğin Avustralya'da *soft marker* tanıma ve tarama kriterleri 5 yılda bir güncellenmektedir.^[19] Çalışmada gebelerin poliklinik hizmeti sonunda verdiği kararlar sorgulanmış olup, takibi yapılamamış, gerçekten invaziv girişim yaptıranların oranı kesin olarak hesaplanamamıştır; ancak ailelerin genetik danışma sonrasında verdiği kararın dokümantasyonu da önem arz etmektedir.

Çalışmanın yeniden tasarlanarak, güncel tarama yöntemleri eşliğinde tekrarlanması ve gerçekten invaziv girişim yaptıranların oranının belirlenmesi, test sonrası genetik danışma özellikleri ve gebeliğin devamı veya terminasyonu konusunda ailelerin tutumunun da eklenmesi, ülkemiz için faydalı bir veri yaratacaktır. Prenatal tanıda genetik danışmanlık, özellikle yeni teknolojilerin hayata geçirilmesi ve genetik tetkiklerin çok daha kapsayıcı hale gelmesi nedeniyle gittikçe daha büyük önem taşımaktadır. Konuyla ilgili benzer bildirimler az da olsa vardır;^[20] ancak güncel derlemelere,^[21] hatta iyi klinik uygulama kılavuzlarına ihtiyaç duyulmaktadır.

Sonuç

Genel olarak test öncesi genetik danışma hizmeti verilen gebelerin genetik test kararı almasında üç önemli faktör söz konusu olmaktadır. Genetik danışmadan elde ettiği bilgiler, risk-fayda oranı, terminasyona bakış açısı ve kültürel faktörler. Bu nedenle tıbbi genetik uzmanının yansız, yönsüz bir genetik danışma verebilmesi ve iletişimi sağlayabilmesi ailenin kendi kararını kendisinin verebilmesini sağlayabilmek açısından son derece önemlidir.

Çıkar Çakışması: Çıkar çakışması bulunmadığı belirtilmiştir.

Kaynaklar

1. Yararbaş K, Iğın-Ruhi H. Prenatal tanı. Türkiye Klinikleri Journal of Medical Sciences 2006;26:666–74.
2. Rizos D. Prenatal screening for chromosomal abnormalities: where do we stand today in Mediterranean countries? The Journal of the International Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine 2018;29:274–79.
3. Phadke SR, Puri RD, Ranganath P. Prenatal screening for genetic disorders: suggested guidelines for the Indian scenario. Indian J Med Res 2017;146:689–99.
4. Nshimyumukiza L, Menon S, Hina H, Rousseau F, Reinharz D. Cell-free DNA noninvasive prenatal screening for aneuploidy versus conventional screening: a systematic review of economic evaluations. Clin Genet 2018;94:3–21.
5. Stembalska A, Slezak R, Pesz K, Gil J, Sasiadek M. Prenatal diagnosis – principles of diagnostic procedures and genetic counseling. Folia Histochem Cytobiol 2007;45 Suppl 1:S11–6.
6. Vulic R, Culic V, Miskovic S, Gunjaca I, Roje D, Lasan R, et al. Prenatal diagnosis with genetic counseling in Uhc Split, Croatia. Int J Adv Res (Indore) 2017;5(3):1272–6.
7. Van den Hof MC, Wilson RD; Diagnostic Imaging Committee, Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada; Genetics Committee, Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada. Fetal soft markers in obstetric ultrasound. J Obstet Gynaecol Can 2005;27:592–636.
8. Cloutier M, Gallagher L, Goldsmith C, Akiki S, Barrowman N, Morrison S. Group genetic counseling: an alternate service delivery model in a high risk prenatal screening population. Prenat Diagn 2017;37:1112–9.
9. Tsai GJ, Cameron CA, Czerwinski JL, Mendez-Figueroa H, Peterson SK, Noblin SJ. Attitudes towards prenatal genetic counseling, prenatal genetic testing, and termination of pregnancy among Southeast and East Asian women in the United States. J Genet Couns 2017;26:1041–58.
10. van der Steen SL, Houtman D, Bakkeren IM, Galjaard RJ, Polak MG, Busschbach JJ, et al. Offering a choice between NIPT and invasive PND in prenatal genetic counseling: the impact of clinician characteristics on patients' test uptake. Eur J Hum Genet 2019;27:235–43.
11. Watanabe M, Matsuo M, Ogawa M, Uchiyama T, Shimizu S, Iwasaki N, et al. Genetic counseling for couples seeking non-invasive prenatal testing in Japan: experiences of pregnant women and their partners. J Genet Couns 2017;26:628–39.
12. Sagaser KG, Shahrukh Hashmi S, Carter RD, Lemons J, Mendez-Figueroa H, Nassef S, et al. Spiritual exploration in the prenatal genetic counseling session. J Genet Couns 2016; 25:923–35.
13. Balboni MJ, Sullivan A, Amobi A, Phelps AC, Gorman DP, Zollfrank A et al. Why is spiritual care infrequent at the end of life? Spiritual care perceptions among patients, nurses, and physicians and the role of training. J Clin Oncol 2013;31:461–7.
14. Simsek-Kiper PO, Utine GE, Volkan-Salanci B, Alanay Y, Aktaş D, Alikashifoğlu M, et al. Parental factors in prenatal decision making and the impact of prenatal genetic counseling: a study on Turkish families. Genet Couns 2014;25:53–62.
15. Fuchs KM, Peipert JF. First trimester Down syndrome screening: public health implications. Semin Perinatol 2005; 29:267–71.
16. Gates EA. Communicating risk in prenatal genetic testing. J Midwifery Womens Health 2004;49:220–7.
17. Tsianakas V, Liamputtong P. Prenatal testing: the perceptions and experiences of Muslim women in Australia. J Reprod Infant Psychol 2002;20:7–24.

18. Hodgson JM, Gillam LH, Sahhar MA, Metcalfe SA. "Testing times, challenging choices": an Australian study of prenatal genetic counseling. *J Genet Counsel* 2010;19:22-37.
19. Department for Health and Ageing, Government of South Australia. South Australian Perinatal Practice Guideline: ultrasound soft markers of aneuploidy [Internet]. Adelaide: Government of South Australia; 2018 July. Available from: https://www.sahealth.sa.gov.au/wps/wcm/connect/3358a5004eee720fbe2ebf6a7ac0d6e4/Ultrasound+Soft+Markers+of+Aneuploidy_PPG_v3_0.pdf?MOD=AJPERES&CACHEID=ROOTWORKSPACE-3358a5004eee720fbe2ebf6a7ac0d6e4-mxUXwaj
20. İlgin Ruhi H, Yurur Kutlay N, Tukun A, Bokesoy I. The role of genetic counseling on decisions of pregnant women aged 35 years or over regarding amniocentesis in Turkey. *Eur J Med Genet* 2005;48:13-19.
21. İlgin Ruhi H. Prenatal genetic counseling. *Türkiye Klinikleri Journal of Medical Genetics-Special Topics* 2018;3:121-5.

Bu makalenin kullanım izni Creative Commons Attribution-NoCommercial-NoDerivs 3.0 Unported (CC BY-NC-ND3.0) lisansı aracılığıyla bedelsiz sunulmaktadır. / This work is licensed under the Creative Commons Attribution-NonCommercial-NoDerivs 3.0 Unported (CC BY-NC-ND3.0) License. To view a copy of this license, visit <http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/3.0/> or send a letter to Creative Commons, PO Box 1866, Mountain View, CA 94042, USA.