

Psikiyatrik Genetik Araştırmalarda Bilgilendirilmiş Olur

Dr. Aylin ULUŞAHİN*, Dr. Suzan KARA ÖZER**, Dr. A. Nurten AKARSU***, Dr. Erdem AYDIN****

ÖZET

Moleküler biyolojideki ilerlemelerin psikiyatrik hastalıkların genetiği ile ilgili çalışmalara da yansımaları ile bu alanda yapılan araştırmalar bütün dünyada olduğu gibi ülkemizde de artmaktadır. Ruhsal hastalıkların genetiği ile ilgili araştırmalarda farklı disiplin ve farklı merkezlerden uzmanların işbirliği gerekir. Genetik araştırmaların sonuçlarının birden fazla kuşağı ilgilendirmesi, araştırma ile amaçlanmayan bilgilere ulaşılabilmesi ve doğum öncesi ya da belirti öncesi tanı koymaya bağlı ortaya çıkabilecek istenmeyen durumlar nedeniyle genetik araştırmalar diğer araştırma alanlarından farklıdır. Bu nedenle konunun kendine özgü etik kurallarının çok dikkatle belirlenmesi gerekir. Bu yazıda ilk olarak etik alanda önemli bir kavram olan hasta özerkliğine saygı ilkesi açıklanmakta, daha sonra bilgilendirilmiş olur formu ve genetik danışmanlık üzerinde ayrıntılı olarak durulmaktadır. Genetik danışmanlıktaki üç önemli sorun alanı olan bilme / bilmeme hakkı, mahremiyet ve genetik danışmanlığı kimin vereceği bilgilendirilmiş olur ile ilişkisi doğrultusunda tartışılmaktadır. Çalışmanın sonunda ülkemizde psikiyatrik genetik konusunda araştırma yapacak olan farklı merkezler arasında standardizasyonu sağlamak amacıyla önerdiğimiz bir bilgilendirilmiş olur formu da örnek olarak sunulmaktadır.

Anahtar Sözcükler: Ruhsal bozukluklar, genetik, etik, bilgilendirilmiş olur

SUMMARY: Informed Consent in Genetic Research on Mental Disorders

Although the practice in the field of psychiatric genetics is only in the early stages of development, advances in molecular biology have led to research on the genetics of psychiatric disorders. The number of studies in which molecular biological techniques are used has increased in Turkey as well as in the rest of the world in recent years. Genetic research differs from other areas of research in three respects: i. it involves information about more than one generation; ii. unintentionally obtained information such as paternity can be provided by genetic testing; and iii. problems due to prenatal and presymptomatic diagnosis may occur. For these reasons and as genetic research on mental disorders requires the collaboration between researchers from different disciplines and several centers, the ethical codes in this area should be carefully determined. The aim of this study is to review the major ethical considerations of this subject. In this regard, "respect for the autonomy of the patient" and informed consent, which is the major reflection of this issue on clinical practice, are discussed. The implications of genetic counseling on the informed consent are reviewed. Three major foci of genetic counseling are examined: the right to know/right not to know the results of genetic testing; the privacy of genetic information; and who should provide genetic counseling. For the standardization of genetic research which will be performed in different centers in Turkey, a proposal for an informed consent form specifically for that purpose is presented.

Key Words: Mental disorders, genetics, ethics, informed consent

*Doç., **Uzm. Psikiyatri B1.,***Doç. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları B1. Gen Haritalama Laboratuvarı, ****Doç., Deontoloji ve Tıp Tarihi B1. Hacettepe Ü. Tıp Fak., Ankara.

İnsan genomunu oluşturan genlerin tamamının yapısının tespit edilmesine yönelik İnsan Genom Projesi'nin beklenildiğinden çok daha hızlı ilerlemesi konuyla ilgili etik soruları gündeme getirmiştir. Genetik testlerle bazı hastalıklara henüz belirtiler ortaya çıkmadan, hatta doğumdan önce tanı koymanın olanaklı olması, giderek gen tedavisinin daha çok konuşulmaya başlanması, memeli hücrelerinin klonlanabilmesi tıbbi uygulamalarda önemli değişiklikler yapacak gibi görünmektedir. Genetik çalışmaların çok yoğunlaştığı ruhsal hastalıklar da bu değişimden etkilenecektir. Ruhsal hastalıkların sık görülmesi ve bu tip hastalığı olan kişilerin toplumsal ayrımcılığa uğramaları, psikiyatrik genetik alanındaki etik kaygıları arttırmaktadır. Ayrıca, genetik çalışmaların sadece psikiyatrik hastalıklarla sınırlı kalmayıp karakter oluşumundaki genetik etkenlerin araştırılmasına dönüşmesi de söz konusu olabilir.

Öte yandan genetik bilminin bugün ulaştığı nokta ve ilerlemesindeki ivme göz önüne alınacak olursa ruhsal hastalıkların genetik temellerinin anlaşılmasında ve belki de tanı ve tedavisinde önümüzdeki yıllarda önemli buluşların yapılması beklenebilir (Owen ve ark. 2000). Dolayısıyla ruhsal hastalıkların tanısını, geçerli sınıflamaları hatta belki tedavi yaklaşımlarını bile değiştirebilecek bu tip araştırmaların desteklenmesi önemlidir. Psikiyatrik hastalıklar gerek genetik, gerekse klinik açıdan kompleks bir yapı gösterirler. Böyle kompleks kalıtım gösteren niteliklerden sorumlu genlerin bulunması çok sayıda ve iyi analiz edilmiş aile ve sporadik vakalardan biyolojik örnekleme yapılabilmesine bağlıdır. Bu örnekleme hastalığı gösteren bireylerin yanısıra, ailelerdeki normal bireyleri ve kontrol amacı ile toplumdan rastgele toplanan örnekleri de kapsamaktadır. Bu kadar geniş bir çalışmanın yapılabilmesi gerek laboratuvar gerekse klinik açıdan birden fazla merkezin ortak çalışmasını gerektirmektedir ki bu da farklı eğitim ve görüş açısına sahip araştırmacıların belli aşamalarda çalışmaya katılmasını zorunlu kılmaktadır. Bu durumdan kaynaklanan güçlükler etik kuralların mümkün olduğunca iyi tanımlanmış olmasını gerektirmektedir.

Ülkemizde de son yıllarda bu konudaki çalışmaların hız kazanmaya başladığı göz önüne alınarak (Radhakrishna ve ark. 2001, Yirmibeş ve ark. 1998, Şenol ve Akarsu 2000, Akbostancı ve ark. 2000) psikiyatrik-genetik çalışmalarda yaşanabilecek etik sorunları tartışmaya açmayı ve bu

alandaki yapılacak çalışmalarda dikkat edilmesi gereken noktaları vurgulamayı yararlı görmekteyiz. Bu yazıda ilk olarak etik alanda önemli bir kavram olan hasta özerkliğine saygı ilkesi açıklanacak, daha sonra bilgilendirilmiş olur formu ve genetik danışmanlık üzerinde ayrıntılı olarak durulacaktır. Çalışmanın sonunda ülkemizde psikiyatrik genetik konusunda araştırma yapacak olan farklı merkezler arasında standardizasyonu sağlamak amacıyla önerdiğimiz bir 'bilgilendirilmiş olur formu' da örnek olarak sunulacaktır.

HASTA ÖZERKLİĞİNE SAYGI İLKESİ

Hipokrat'tan bu yana geleneksel tıp etiği hastanın yararını birincil amaç olarak ele almıştır. Ağrı, acı içindeki hastayla karşı karşıya olan hekim, merhamet duyguları içinde bütün tıbbi bilgi ve becerisini kullanarak elinden gelen herşeyi yapmak durumundadır. Bilimsel ve teknik bilgiye sahip olması hekimi hasta karşısında daha üst bir konuma yerleştirirken, zaten zor durumda olan hastanın elinden hekimin "üstünlüğünü" kabul etmekten başka bir şey gelmez. Hekim-hasta ilişkisi içerisinde bunun anlamı hastanın, tanı ve tedavi konusunda hekimin yönergelerine uymak zorunda kalmasıdır. Bu ilişki içerisinde hasta kendi bedeni üzerindeki tıbbi işlemler hakkında herhangi bir söz söyleme hakkına sahip değildir. Yararlılık ilkesi gereğince gelişen bu ilişki günümüzde değişmeye yönelmiştir (Beauchamp ve Childress 1994).

Diğer yandan, yararlılık ilkesi doğrultusunda hasta karşısındaki hekimin konumu kimi zaman aşırı bir yönlendirme ve "otorite" şekline dönüşmektedir ki o zaman babacıl (paternalistik) bir ilişkiden söz etmekteyiz. Bir baba ile çocuk arasındaki ilişkiye atfen kullanılan bu adlandırma büyük doğruluk payı taşır, çünkü hekim herşeyin sorumlusu olarak kendini görmekte ve tıbbi kararlarda hastayı istediği biçimde yönlendirme hakkına sahip olduğunu düşünmektedir. Hekimin buradaki kaygısı hastanın "yarar ve iyiliği" bile olsa günümüzün değerleri açısından bu davranış biçimi, hastanın kendi adına karar verme hakkını başka bir deyişle özerkliğini yok saydığı için fazla kabul görmemektedir.

Günümüzde insan ilişkilerindeki özel yaşam ve kişilik haklarının öncelik kazanması hekim-hasta ilişkisinde yirmi otuz yıldır ciddi değişimler yaratmıştır. Tıbbi bilgi ve teknolojinin gelişimiyle birlikte, bireye dönük bu anlayış değişikli-

ği etkisini ister istemez tıpta da göstermiştir. Bu değişikliğin tıptaki ifade biçimi "hasta özerkliği-ne saygı" ilkesidir.

Hasta özerkliğine saygı ilkesi gereğince, çağ-daş nitelikteki bir hekim-hasta ilişkisinde hekim ve hastanın eşit konumlar içerisinde yer alması beklenmektedir. Yani hekim tıbbi kararları tek başına vermeyecek, hastanın tercih ve istekleri de göz önüne alınacaktır. Burada söz konusu olan durum, hastanın hekimin "işine karışması" değil, hastanın bireysel değerlerine saygı gösterilmesi ve bu değerler doğrultusunda tıbbi karara hasta ile birlikte varılmasıdır. Başka bir anlatım biçimiyle günümüzde hastalar yalnızca "söz dinleyen" değil, aynı zamanda söz söyleyendir.

Hasta özerkliğine saygı ilkesi bugün için tıbbın en başta gelen ilkelerindedir. Bu ilkeyi hayata geçirmenin gerekli öğelerinden biri ise hastadan "Bilgilendirilmiş Olur" alınmasıdır.

BİLGİLENDİRİLMİŞ OLUR/AYDINLATILMIŞ ONAM

Bilgilendirilmiş olur tıbbi müdahale ve tedaviyle ilgili hastanın bilgilendirilmesi ve izin alınması işlemidir. Bu işlemde hastaya tıbbi durum ve adlandırılması, tedavi yöntemi, yararları ve riskleri, alternatif tedaviler, beklenen sonuç gibi birçok tıbbi olgu hastaya aktarılmalı ve bu konularda bilgilendirilmelidir. Tıbbi araştırmalarda da klinikteki benzer bir bilgilendirilmiş olur işlemi gerçekleştirilmelidir. Araştırmaya katılacak kişilere araştırma hakkında gerekli bilgiler verilmesi ve olurları alınmalıdır (Beauchamp ve Childress 1994, Annas 1992).

Ancak genetik araştırmalar bazı açılardan diğer araştırma alanlarından farklılıklar göstermektedir. Bu farklılıkları üç noktada özetleyebiliriz:

1. Genetik araştırmaların sonuçları birden fazla kuşağı, ailede "normal" kabul edilen bireyleri (klinik belirti vermemiş taşıyıcı kişileri) ve daha doğmamış çocukları da ilgilendirir.

2. Araştırma ile amaçlanmayan bilgilerin ortaya çıkmasına yol açabilir; örneğin babalık gibi.

3. Doğum öncesi ya da belirti öncesi tanı koymak bazen istenmeyen durumlara yol açabilir.

Bilgilendirilmiş olur formunda açıkça belirtilmesi gereken bu konular genetik danışmanlık alanına girmektedir. Bu noktada genetik danış-

manlık üzerinde daha ayrıntılı durmakta yarar görüyoruz.

Genetik Danışmanlık

Genetik danışmanlık, genetik özelliği olan bir hastalıkla ilgili olarak hasta veya akrabalarına hastalığın sonuçları, varsa önlenibilme, korunma veya iyileştirme yolları ve hastalığı kalıtma şekli ile ilgili bilgilerin ve önerilerin aktarıldığı bir süreçtir (Moldin ve Gottesman 1997). Faaliyet alanı içinde, hastalığın genetik mekanizmalarının anlaşılma derecesine göre değişebilen tıbbi girişimler, üreme ile ilgili kararlar veya doğum öncesi ya da hastalık belirtilerinin başlamasından önceki tanı çalışmaları yer almaktadır (McGuffin ve ark. 1994). Farklı durumlara farklı yaklaşımlar ve ülkenin koşullarına göre uyarlamalar gerektirir. Örneğin fenilketonüri hastalığında doğum öncesi tanı konabilmektedir. Ancak hastalık doğum sonrası taramalarla belirlenince diyet uygulaması ile hastalığın olumsuz sonuçlarından korunmak mümkündür (Lancet 1991). Dolayısıyla birçok ülkede doğum öncesi tanıya gerek duyulmamaktadır. Oysa ülkemiz koşullarında uygulanan diyetin maliyeti -ki bir ailede çoğu zaman birden çok hasta çocuk bulunabilmektedir- ve ailelerin tedaviyi uygulama konusundaki başarısızlıkları göz önüne alınınca riskli ailelerde doğum öncesi tanının uygulanması düşünülebilir (Coşkun ve ark. 1993, Özalp ve ark. 1995).

Genetik danışmanlık ile ilgili en önemli tartışma alanlarını bilgi sahibi olma/olmama hakkı, mahremiyet (privacy) ve genetik danışmanlığın kimin tarafından verileceği konuları oluşturmaktadır. Aşağıda bu konuları tartışırken, ruhsal hastalıkların genetiği ile ilgili şimdiki bilgilerimizin sınırlı olması nedeni ile genetik özelliği olan diğer hastalık örneklerine başvurulacaktır.

1. Bilgi sahibi olma/olmama hakkı: Bir kişi ile ilgili genetik veri, kaçınılmaz olarak tüm aileyi ilgilendirir. Bu veri yalnızca incelenen kişi ile ilgili değil, onun akrabaları veya hasta ya da taşıyıcı olabilecek daha doğmamış çocukları için de bilgiler içerir. Taşınan genetik risk konusunda hastalıktan (henüz) etkilenmemiş, sağlıklı aile üyelerinin ne ölçüde bilgi sahibi olacakları hem hekim, hem de hasta ve hasta yakınlarını ilgilendiren bir sorundur. Ayrıca aile üyelerinin bu bilgiyi bilme ve bilgiye aldırılmaz kalma hakları arasında bir seçim yapılması da gerekmektedir. Bu konunun önemi Huntington hastalığı için genetik yordayıcı

testlerin yaygın olarak kullanılmaya başlanmasından sonra bu testin yapıldığı kişilerde yüksek intihar, intihar girişimi (Farrer 1986) ve depresyon (Kessler ve ark. 1987) oranlarının saptanmasıyla daha iyi anlaşıldı. Huntington hastalığı genetik zemininin anlaşılmasının kaçınılmaz sona pek bir yararının olmadığı bir hastalıktır (O'Shea 1997). Genetik testin buradaki önemi sadece kişiye üreme seçimini belirleme şansını vermesidir. Dolayısı ile kişi yaşamının daha ileri bir döneminde hastalanıp hastalanmayacağı ile ilgili bilgi sahibi olmak istemeyebilir, başka bir deyişle bilmeme hakkını kullanabilir. Oysa, yelpazenin diğer ucundaki bir hastalık olan alfa 1 antitripsin eksikliğinde genetik danışmanlık çok daha yönlendirici olmalıdır (Wilcke 1998). Sigara içildiği takdirde ölümcül amfizem gelişen bu hastalarda genetik yapıdan haberdar olmak sigara içmeyi bırakmalarını teşvik edecek, böylece yaşam süreleri uzayacak ve yaşam kaliteleri yükselecektir (Seersholm ve ark. 1995).

Dolayısıyla, kişilerin risk taşıyan hastalığı "bilme hakkı" ve "bilmeme hakkı" ile ilgili olarak, bazı yazarların görüşü hastalığa bağlı olarak karar vermek şeklindedir (Wilcke 1998). Önlenilecek riskler, alınabilecek tedbirler varken veya tam tersi hastalığı bilmekle değiştirilebilecek hiçbir şey yokken, hastanın "bilme hakkı" ve "bilmeme hakkı" ile ilgili yapılacak yorumlar farklıdır. Ancak kişi bilerek, özgürce sorunları dikkate almamayı tercih edeceğini, bir doktor tarafından herhangi bir hastalık ile ilgili olarak artmış bir risk hakkında bilgilendirilmek istemediğini belirtirse durum değişir. Bu durumda kişiyi mutlaka bilgilendirmek konusunda ısrar etmek, özerkliğinin çiğnenmesi olacaktır.

2. Mahremiyet (privacy): Mahremiyet genetik danışmanın kişisel bilgiyi nereden edindiği noktasında önemli bir sorundur. Kişi, hastalığı olan bir akrabasının genetik danışma sırasında kendi ismini vermesinden rahatsız olabilir. Bu sıklıkla "İsim veya adresimi nereden aldınız?" sorusu ile yansıtılır. Bir hastanın akrabası, kendisine ait bilginin ne yollarla ve hangi amaçla kullanılacağını belirleyebilme hakkına sahiptir. Hasta danışmana örneğin bir kardeşinin olduğunu söylerken, aslında çok açık bir bilgiyi, herkesin bildiği bir aile ilişkisini bildirmektedir. Ancak genetik bilgi eklendiğinde bu açık bilgi çok özel, çok hassas bir bilgi haline dönüşmektedir. Akrabaların mahremiyetlerinin bozulduğu hissini azaltmanın bir yo-

lu hastadan kendisinin akrabalarına haber vermesini istemektir. Böylece önceden durumdan haberdar olmakla, aile üyeleri istemedikleri takdirde süreci durdurup, kendileri ile ilgili bilgilerin kayda geçmesini önleyebileceklerdir. Bu anlamda mahremiyet özerklikten daha farklı bir kavramdır. Kişinin özerkliğine saygı duyulması konusu kişinin kendisi ile ilgili olan ve kendisine gelen bilgiyi kontrol edebilme hakkı iken, mahremiyet hakkı kişinin kendisi ile ilgili ve kendisinden kaynaklanan bilgiyi kontrol etme hakkıdır (Wilcke 1998).

Hem mahremiyet hem özerklik ile ilgili bir önemli sorun da özellikle dominant geçiş gösteren durumlarda bir kuşağın bilgi edinmek istemeyip sonraki kuşakta hastalık geninin saptanması durumlarında ortaya çıkmaktadır. Örneğin, dedenin bilinen Huntington hastalığı vardır. Babada klinik belirti henüz görülmemiştir, ama genetik tanı çalışması istememektedir. Oysa torun, çocuk sahibi olma kararını vermek için genetik çalışma yaptırır ve hastalık genini taşıdığını öğrenir. Bu durumda babanın da geni taşıdığı ortaya çıkmaktadır. Yani torun bilme hakkını kullanırken, babanın hem bilgi edinmeyi istememe hakkı, hem de mahremiyet hakkı çiğnenmektedir.

3. Genetik danışmanlığı kim verecek? Mahremiyet hakkıyla ortaya çıkan bir başka tartışma konusu genetik bilginin risk altındaki bireylere kimin tarafından verileceğidir. Bu konuda bir görüş bilginin aileye iletilmesinin hastanın kendisi tarafından yapılması şeklindedir (Wilcke 1998). Bazı kişiler ise yakınları ile bir profesyonelin doğrudan ilişki kurmasını isteyebilir. Bazen uzaklık gibi pratik nedenler ya da aile ilişkilerindeki çeşitli güçlükler yüzünden bilgilendirmeyi kendileri yapmak istemeyebilirler.

Bu konuda ABD'de ürkütücü deneyimler yaşanmıştır. Tamamen belirtisiz kişiler bazen de yanlışlıkla damgalanmış ve bu nedenle iş bulamamış, sağlık veya yaşam sigortası edinememiş veya evlat edinememe gibi kötü sonuçlarla karşılaşmışlardır. Bu toplumsal ayrımcılıktan hasta ve yakınlarının genetik bilgiyi aile içinde tutarak korunmaları mümkündür (Wilcke 1998).

İngiltere'nin ulusal biyoetik kurulu olan Nuffield Etik Konseyi bu konuda genetik bilgiyi akrabalara iletmenin esas olarak bireyin sorumluluğu olduğunu, ancak bireyin kişisel isteği ile doktorun da bu görevi alabileceği görüşündedir (Shapiro 1995). Genellikle tercih edilen yol, ilk

girişimin hastadan gelmesi ve bunun genetik danışman tarafından yazılı bilgilendirme ile desteklenmesidir.

Gerek hastanın gerekse danışmanın bilgilendirilmesinde bazı olumlu ve olumsuz yanlar vardır. Hastanın danışmana aile bilgileri vermesi ailenin mahremiyetine zarar verebilir. Öte yandan bilginin hasta tarafından aktarılması sırasında bilgi kayıpları ya da çarpıtmaları olabilir, dolayısıyla yeterince güvenilir olmayabilir. Özellikle ülkemiz koşullarında düşünülürse genetik danışmanlığın hekim tarafından verilmesi, gerekli bilginin ayrıntılı bir şekilde anlatılması ve yazılı olarak anlatılan noktaların onaylatılmasının yararlı olacağı görüşündeyiz.

Genetik danışmanlık özel eğitim, bilgi ve beceri isteyen bir alandır. Yurtdışında örneğin ABD’nde genetik danışmanlık sertifikası sağlayan bir eğitim programı bulunmaktadır. Bu sertifika psikolog, sosyal hizmet uzmanı ve hemşirelerin aldığı bir lisans üstü eğitim programıyla verilmektedir¹. Türkiye’de genetik danışmanlık genetik bölümlerince yapılmakta, özel olarak ruhsal hastalıklar için bu konuda yetişmiş eleman bulunmamaktadır. Ruhsal hastalığı olanlara gerekli durumlarda bilgi, genellikle hastanın hekimi tarafından verilmektedir. Ancak psikiyatri uzmanlık eğitimi içinde psikiyatrik hastalıkların genetiği yer almamaktadır. Bu durum hekimlerin hastaların genetik sonuçlarını yeterince açıklayamamaları ve hastaları yanlış yönlendirmeleriyle sonuçlanabilir. Dolayısıyla önümüzdeki yıllarda bu alanda olabilecek gelişmelerden uzak kalınmaması, yeni yetişen uzman hekimlerin bu konuda donanımlı olmalarını sağlayacaktır.

Genetik araştırmaların birden fazla kuşağı ilgilendirmesi, amaçlanmayan bilginin elde edilmesi ve doğum öncesi ya da klinik belirti öncesi tanı konulması gibi sorunlar "iyi bir genetik danışmanlık" ile aşılacak gibi görünmektedir. Bu konular arasında en önemlisi genetik çalışmalarla ileriye yönelik tanı konulabilmesidir. Ruhsal hastalıkların genetiği bu açıdan tek gen geçişi gösteren diğer genetik hastalıklardan farklılıklar gösterir.

Ruhsal hastalıkların ailevi geçiş gösterdiği ve genetik yakınlıkların söz konusu olduğu bugün

herkes tarafından kabul görmeye birlikte genetik testlerden beklentiler, genetik biliminin bugün sunabildiklerinden fazla, gerçekçi sınırların çok ötesindedir (Holtzman ve Shapiro 1998, Rutter ve Plomin 1997). Ruhsal hastalıklarda etiyoloji çok etkene (multifaktöriyel) ve birden çok genin katılımına (poligenik) dayanmaktadır (Farmer ve Owen 1996). Hipertansiyon, diyabet ve koroner arter hastalıklarında olduğu gibi sık görülen ruhsal hastalıklarda da iki farklı genetik geçiş şekli söz konusudur (Farmer ve ark. 2000). Tip A ve Tip B olarak adlandırılan bu geçişlerden ilkinde hastalığa yakınlığa tek bir genetik mutasyonun varlığı neden olabilmektedir. Hastalık sık görülse de bu tip basit Mendeliyen geçiş az sayıda ailede görülmektedir. Tip B ise Mendeliyen olmayan, çok sayıda genin toplam etkisinin hastalığa yakınlığı ortaya çıkardığı genetik geçiş şeklidir. Ruhsal hastaların çoğunda Tip B geçişi söz konusudur. Çevresel etkenler Tip B geçiş gösteren hastalarda daha önemli olmakla birlikte her iki grupta da hastalığın ortaya çıkmasında rol oynamaktadır. Başka bir deyişle, her iki tip geçişte de yakınlık geninin veya genlerinin taşınması hastalığın kaçınılmaz olarak ortaya çıkacağı anlamını taşımamaktadır. Şimdiye kadar yapılan araştırmalarda, psikotik bozukluklarda zayıf etkisi olan bazı genler saptanmış, ancak bulgular başka çalışmalarla desteklenememiştir. Sonuç olarak, genetik testlerin yordayıcı (predictive) özelliği -sadece yakınlık genlerini belirleyebildiği ve hastalığın ortaya çıkışında başka faktörlerin de önemli rolü olması nedeni ile- düşüktür (Owen ve ark. 2000).

Bu noktadan hareketle İngiltere’de Nuffield Etik Konseyi hazırladığı raporda tıbbi yararları netleşene kadar yordayıcı değeri düşük olan genetik testlerin karmaşık etiyolojisi olan ruhsal hastalıklarda doğum öncesi tanı veya toplum taramaları için uygulanmasının söz konusu olamayacağı sonucuna varmıştır (Farmer ve ark. 2000). Bu durumun da bilgilendirilmiş olur formunda açıkça aktarılmasında yarar vardır.

Bilgilendirilmiş olur konusuyla ilgili ülkemiz için dile getirilmesi gereken konulardan biri de hekim/araştırmacı ile hasta/denek arasındaki iletişim dilidir. Kullanılan dil nedeniyle tam ve doğru iletişimin sağlanamaması, hastanın bilgilendirilmesi işlemini de kuşkusuz olumsuz yönde etkileyecektir. Neredeyse tamamına yakını yabancı sözcüklerden oluşan tıbbi terminoloji ile ifade

¹Bu konuda ayrıntılı bilgi 'The American Board of Genetic Counseling' <http://www.foscb.org/genetics/abgc> adresinden edinilebilir.

edilen tıbbi bir durum ya da olgunun farklı eğitim ve kültür düzeyindeki kişilere aktarılmasında güçlükler yaşanmaktadır. Bilgilendirilmiş olur konusundaki sıkıntılardan biri olarak gösterilen bu sorunun aşılması aslında sanıldığı kadar zor değildir. Tıbbi araştırmayı hastanın/deneğin anlayabileceği bir şekilde dile getirebilmek tıbbi terimleri kullanmaktan kaçınarak, sade bir dil kullanılarak sağlanabilir. Zaten tıbbi terimlerle yapılmış bir bilgilendirme ile bilgilendirilmiş olur işlemi amacına gerçek anlamıyla ulaşamayacaktır (Aydın 1997).

Ek 1’de, psikiyatrik hastalıklarla ilgili genetik çalışmalarda kullanılmasını önerdiğimiz bilgilendirilmiş olur form örneği görülmektedir. Formun kapsam ile içeriğinde araştırmanın ve çalışılan hasta grubunun özelliklerine göre değişiklikler yapılabilir. Ayrıca araştırmaya katılacak kişiye araştırmanın amacının ve risklerinin sözel olarak anlatılması büyük önem taşır, bu anlatım sırasında araştırmacı kuşkusuz kendi ifadelerini kullanacaktır. Yazılı olur metni sözel olarak an-

latılan risk ve yararların kağıda dökülmüş hali olarak, hem katılımcının hem de araştırmacının haklarının korunmasını sağlamaya yarayacaktır.

SONUÇ

Psikiyatrik genetik araştırmaların önümüzdeki yıllarda giderek artması kaçınılmaz gibi görünmektedir. Bu çalışmaların toplumsal damgalanma ve ayrımcılığa neden olabileceği göz önüne alınarak çok sıkı denetlenmesi görüşü sıklıkla dile getirilmektedir. Öte yandan bu tip çalışmalar ruhsal hastalıkların biyolojisini anlamamıza yardımcı olacak, tedavi seçeneklerimizi arttıracaktır. Farklı merkezler ve farklı disiplinlerden araştırmacıların ortak çalışmalarını gerektirmesi nedeniyle bu alandaki etik kuralların iyi belirlenmesi ve bunlara uyulması sağlanmalıdır. Bu amaçla hazırladığımız ruhsal hastalıklardaki genetik çalışmalar için bilgilendirilmiş olur formunun farklı görüşlerin katkısıyla geliştirilmesi bu alanda ülkemizde standart bir uygulamayı sağlayacaktır.

KAYNAKLAR

- Akbostancı MC, Karabulut HG, Atbaşoğlu C ve ark. (2000) Huntington hastalığında genetik yordama testi: nörolojik, genetik ve psikiyatrik değerlendirme. *Parkinson Hastalığı ve Hareket Bozuklukları Dergisi*, 1:7-12.
- Annas GJ (1992) *The Rights of Patients*. 2.baskı, Humana Press Totowa New Jersey.
- Aydın E (1997) Informed consent in Turkey. *J Med Ethics*, 23:192.
- Beauchamp TL, Childress JF (1994) *Principles of Biomedical Ethics*. 4. Baskı, Oxford University Press, New York.
- Coşkun T, Özgüç M, Tokatlı A ve ark. (1993) Phenylketonuria in Turkey: epidemiological, clinical and genetic aspects. *Dev Brain Dysfunct* 6:134-140.
- Farmer AE, Owen MJ (1996) Genomics: the next psychiatric revolution? *Br J Psychiatry* 169:135-138.
- Farmer AE, Owen MJ, McGuffin P ve ark. (2000) Bioethics and genetic research in psychiatry. *Br J Psychiatry*, 176:105-108.
- Farrer LA (1986) Suicide and attempted suicide in Huntington disease: implications for preclinical testing of persons at risk. *Am J Med Genet* 24:305-311.
- Holtzman NA, Shapiro D (1998) Genetic testing and public policy. *BMJ* 316:852-856.
- Kessler S, Field T, Worth L ve ark. (1987) Attitudes of persons at risk for Huntington disease toward predictive testing. *Am J Med Genet* 26:259-270.
- Lancet (1991) Phenylketonuria grows up. *Lancet*, 337:1256-1257.
- McGuffin P, Owen MJ, O’Donovan MC ve ark. (1994) *Seminars in Psychiatric Genetics*. Gaskell, London.
- Moldin SO, Gottesman II (1997) At issue: genes, experience, and chance in schizophrenia-positioning for the 21st century. *Schi-*

zophr Bull 23:547-561.

O’Shea B (1997) A review of Huntington’s disease. *Int J Psych Clin Pract*, 1:135-140.

Owen MJ, Cardno AG, O’Donovan MC (2000) Psychiatric genetics: Back to the future. *Molecular Psychiatry* 5:22-31.

Özalp İ, Coşkun T, Tokatlı A ve ark. (1995) Neonatal PKU screening in Turkey: 7 years experience in a developing country. *Screening* 4:139-147.

Radhakrishna U, Şenol S, Herken H ve ark. (2001) An apparently dominant bipolar affective disorder (BPAD) locus on chromosome 20p11.2-q11.2 in a large Turkish pedigree. *Eur J Hum Gen* 9:39-45.

Rutter M, Plomin R (1997) Opportunities for psychiatry from genetic findings. *Br J Psychiatry* 171: 209-219.

Seersholm NJ, Kok-Jensen A, Dirksen A ve ark. (1995) Decline in FEV1 among patients with severe hereditary alpha 1 antitrypsin deficiency type PiZZ. *Am J Respir Crit Care Med* 152:1922-1925.

Shapiro D (1995) Nuffield Council on Bioethics. *Politics Life Sci* 14:263-266.

Şenol S, Akarsu N (2000) *Psikiyatrik Hastalıklarda genetik haritalama stratejileri: Bipolar affektif bozukluk*.4. Bahar Sempozyumları Kitabı, s.23.

Wilcke JTR (1998) Late onset genetic disease: where ignorance is bliss, is it folly to inform relatives? *BMJ* 317: 744-747.

Yirmibeş M, Coşar B, Şahin F ve ark. (1998) Alkol bağımlılarında Dopamin D₂ Reseptör (DRD2) gen lokusu polimorfizmlerinin Taq I enzimi kullanılarak PCR yöntemi ile belirlenmesi. 34. Ulusal Psikiyatri Kongresi Bilimsel Çalışmalar Özet Kitabı s. 319.

EK 1:

PSİKİYATRİK-GENETİK ARAŞTIRMALAR İÇİN BİLGİLENDİRİLMİŞ OLUR FORM ÖRNEĞİ

Sayın, bazıları kalıtsal olarak gelecekteki çocuklara geçebilen "Genetik Hastalık" adını verdiğimiz hastalıklar üzerine bir araştırma yapıyoruz. Bu tür hastalıkların nedeni olan "gen bozukluklarının" bazıları ruhsal (psikiyatrik) hastalıklara da neden olabilmektedir. Şu anda yapmakta olduğumuz çalışma ile ilgilidir. Bu hastalık..... özellikler gösterir. Bu tip hastalıkların ortaya çıkmasında bazen ailevi yatkınlık söz konusu olabilir. Bu yatkınlığa neden olan genler aile bireylerinin bir kısmında bir hastalık belirtisi vermeden, gizli olarak da varlığını sürdürebilir. Bu çalışmadaki amacımız yatkınlığa neden olan genleri araştırmaktır. Bunu az miktardaki kan örneği aracılığıyla öğrenebilmek mümkündür. Eğer kabul ederseniz sizi de bu araştırmaya katmak istiyoruz.

Bu araştırmanın sonuçları yalnızca bilimsel amaçlarla kullanılacak ve kimliğiniz her zaman gizli tutulacaktır. Araştırma sonuçlarının bunun dışında başka bir amaç için kullanılması kesinlikle söz konusu değildir. Bu araştırmaya katılmanızdan dolayı sizden herhangi bir para talep edilmeyecektir. Aynı şekilde size de herhangi bir maddi ödeme yapılmayacaktır. Toplanan kanlar yurtiçi/yurtdışı bir laboratuvarında tetkik edilecektir.

Araştırmaya katılmak isterseniz, size uygulanacak tıbbi işlemler şu şekilde olacaktır: Önce Dr..... tarafından muayene edileceksiniz. Daha sonra kolunuzdan 1 tüp (10 ml) kan alınacaktır. Bazen ikinci bir tüp kan daha almak gerekli olabilmektedir. Ayrıca bazı durumlarda saç teli, idrar ya da yanak içi sürüntüsünden de yararlanabiliriz.

Kan alınırken, iğne batması nedeniyle hafif bir acı duyabilirsiniz. Çok düşük bir ihtimal olsa da kan alınırken kanamanın uzaması ya da enfeksiyon gelişmesi riskleri olabilir. Yanak içinden sürüntü alınması halinde düşük bir ihtimalle sürüntü yerinde enfeksiyon görülebilir.

Araştırma sonucunda sizde genetik bir bozukluk saptanırsa ücret talep etmeden bunu size bildireceğiz. Bilgi edinmek istemiyor iseniz lütfen yazılı formun altında belirtiniz.

Kişiyeye ait genetik bilgiler maddi ve sosyal açıdan istismar edilebilecek bilgilerdir. Örneğin genetik testle biyolojik anne ve babayı belirlemek mümkündür. O nedenle, araştırma sonuçlarının yalnızca bilimsel amaçlarla ve kimliğinizi gizli tutarak kullanılacağını tekrar vurgulamak istiyoruz.

Yaptığımız testler sadece bu araştırmayla ilgili bir hastalık taşıyıp taşımadığınızı gösterecektir. Elde edilecek sonuçlar ileride bu hastalığın teşhis ve tedavisine bilimsel katkı sağlayabilecektir. Bu hastalığa yol açabilecek genleri taşıdığınız belirlense bile bunun sizin tedavinize doğrudan bir katkısı olmayacak, ancak, bundan sonra nasıl davranmanız gerektiği üzerine size "danışmanlık" sağlanacaktır.

Araştırmaya katılmak zorunda olmadığınız gibi, araştırmaya katılmayı kabul ettiğinizde, istediğiniz zaman ayrılmaya hakkına da sahiptir. Ancak bu kararınızı bize önceden bildirirseniz araştırmanın bozulmasına meydan verilmemiş olur. Katılmak istemediğinizde, şu anda sürdürülen tedavi ve tıbbi işlemler bundan etkilenmeyecektir.

Hastanın Beyanı

Dr. (...) tarafından (.....) adını taşıyan genetik bir araştırmanın yapılacağı bana bildirildi. Araştırmanın amacı ve uygulanma biçimi ile riskleri, ve tıbbi bilgilerimle ilgili gizliliğin sağlanacağı konusunda yeterli açıklama yapıldı. Araştırma sırasında temasa kuracağım Dr.....'nin telefon numarası verildi. İstedğim zaman kendisiyle temasa geçebilirim. İstedğim zaman araştırmadan çekilebileceğimi biliyorum. Araştırmaya katılmamam ya da katılıp daha sonra araştırmadan çekilmem durumunda tedavi ve tetkiklerimin bundan etkilenmeyeceği belirtildi. Bu araştırmaya kendi gönüllü olurum ile katılmayı kabul ediyorum.

Hasta Adı Soyadı Doğum tarihi Adres/Tel İmza

Veli/Vası Adı Soyadı Doğum tarihi Adres/Tel İmza

Tanık Adı Soyadı Doğum tarihi Adres/Tel İmza

Hekim Adı Soyadı Adres/Tel İmza

Görüşme tarih ve saati:

Bu çalışmada elde edilecek kendimle ilgili bilgileri,

Öğrenmek istiyorum ()

Öğrenmek istemiyorum ()