

Önyazi

Prof. Dr. Aylin ULUŞAHİN

2008 yılının Aralık ayında Avrupa İnsan Genetiği Derneği (European Society of Human Genetics/ESHG) yıllık toplantısında davranışsal ve ruhsal bozuklukların genom bilimi (genomics) ile ilgili bir çalışma başlatıldı. Bu çalışmanın amacı, genetik testlerin psikiyatri klinik uygulamasında kullanılabilirliği, bu alanda genetik test uygulanmasının yararları ve zararları, uygulanacak kuralların ve düzenlemelerin nasıl olması gerektiği gibi soruların tartışılmasıydı. Çalışma, ESHG'nin genetiğin farklı uygulamaları için taslak metinler ve öneri kararlarını hazırlayan "Mesleki ve Kamusal Politikalar Kurulu" (The Professional and Public Policy Committee (PPPC)) (<http://www.eshg.org>) tarafından yapılmaya başlandı ve ilk taslak metin PPPC üyelerinin katıldığı Amsterdam toplantısında (PPPC ESHG Workshop 10-11 Aralık 2008, Amsterdam) tartışıldı. Bu metnin kısa bir süre içinde de çevrimiçi olarak tartışmaya açılması bekleniyor.

Bu konunun gündeme gelme nedeni son zamanlarda ruhsal bozuklukların tanısı ve tedavisiyle ilgili bazı testlerin piyasaya çıkarılması oldu. İnsan davranışı ile ilgilenen genom bilimi kuşkusuz çok hızla gelişen bir alan. Bu alandaki gelişmeler psikiyatri uygulamasını da kökten bir şekilde etkiliyor. 2012'de yayınlanacak DSM-V'de genom bilimi çalışmalarının bulguları doğrultusunda değişiklikler yapılması bekleniyor. Şizofreni Genetiği Konsorsiyumu, genetik etyolojiyi klinik tanıdan daha iyi yansıttığı inancıyla endofenotiplerin, yani toplumda şizofreni ile ilişkili bulunan, hasta ailelerinde sık görülen, tedavi ile değişmeyen kalıtsal özelliklerin şizofreni tanısı için DSM-V'e eklenmesi gerektiğini savunuyor. Ayrıca şizofreninin genetik modeli çerçevesinde çevresel etkenlerin (şehirde yaşamak, göç, esrar kullanımı, doğum mevsimi ve travmaya uğramış olma) tanı sistemlerine eklenmesinin gerekli olduğu tartışması da sürmekte.

Ancak, araştırmacı ya da klinisyen olarak bakıldığı zaman, şimdilik psikiyatrik hastalıklarda uygulanacak olan genetik testlerin klinik uygulamada tanı koyma, korunma ya da tedavi alanlarındaki yararları konusundaki veriler oldukça yetersiz. Genetik risk etkenleri bulunsan bile var olan gen-gen ve gen-çevre etkileşimlerinin karmaşıklığı nedeniyle hastalığın oluşma riskinin ne kadar arttığını kesin olarak hesaplamak henüz mümkün değil. Yani, henüz piyasaya sürülmeye hazır, klinisyene ya da hastaya yardımcı olacak düzeyde veri birikimi olan bir genetik test bulunmamakta. Öte yandan ileride, bu sorunlar giderilse bile, ruh sağlığı alanında çalışanların, hasta gruplarının ve genel olarak toplumun bir ruhsal bozukluğun gelişme riski ile ilgili testlere nasıl yanıt verecekleri ya da bu bilgiyle nasıl baş edecekleri konusunda fazla bir şey bilinmiyor. Oysa konuya ticari açıdan yaklaşanlar belli ki önlerinde verimli bir alan görüyorlar.

Yakın zamanda davranışın genom bilimi ile ilgili ilk farmakogenetik testler değerlendirmeye alındı. ABD'de 'Klinikte ve Korumada Genom Bilimi Uygulamalarını Değerlendirme' (Evaluation of Genomic Applications in Practice and Prevention/EGAPP) çalışma grubu seçici serotonin geri alım önleyicileri başlanacak olan psikotik olmayan depresyon hastalarına CYP450 enzim polimorfizmi testinin uygulanması ile ilgili bir rapor düzenledi. Bu raporda CYP450 enzim polimorfizminin klinik uygulamaya girmesi için daha fazla çalışma gerektiğini, bu test ile henüz klinik sonuçları arasında bir ilişki kurmak için yeterli kanıt olmadığı kanısına vardıklarını bildirdiler. Bazı kurumlarda şimdiden rutin uygulamaya konulan testin potansiyel zararları arasında hasta bakımında bir gelişme sağlamadan maliyeti arttırması gösterildi.

Çevrimiçi (on-line) olarak alkol bağımlılığı, bipolar bozukluk ve zekâ ölçümleri gibi davranış konuları ile ilgili

testler piyasaya çıktı. Ticari olarak doğrudan alıcıya yönelik test reklâmları teste girmeye ve araştırmaya etki açısından yeni bir boyut oluşturuyor. Bir genetik test alan kişi tükürük gibi bir beden salgısı göndermek zorunda. Bu salgıdan elde edilen DNA sonraki araştırmalar için saklanıyor. Bir bakıma insanlar araştırmaya girmek için para veriyorlar. Bazı şirketler müşterilerini DNA analizi sonuçlarını başkalarıyla paylaşmaya yönlendiriyor. Böylece katılımcılar hasta olma risklerini başkalarıyla paylaşıyorlar. Genetik testlerin bu yeni kullanım şekline “eğlence genom bilimi” (recreational genomics) adı veriliyor. Bu kullanım şekli ile genetik testlerin uygulanma kararı artık hasta-hekim ilişkisinin güvenli, koruyucu ortamı dışında veriliyor ve insanlar kendi sağlıkları ile ilgili bilginin yöneticisi oluyor, yeni araştırmalarla sürekli kendi verileriyle ilgili bilgi alıyorlar.

Oysa, bir ruhsal hastalığa yakalanma riskinin yüksek olduğunu bilmenin insanda yaratacağı stresin etkisini fazla bilmiyoruz. Bu konuda bir örnek olarak Alzheimer Hastalığı Riskini Değerlendirme ve Eğitim (Risk Evaluation and Education for Alzheimer’s Disease-REVEAL) çalışması verilebilir. Alzheimer hastalığının tedavisinin olmadığını ve yapılacak apolipoprotein E testlerinin yordayıcı gücünün düşük olduğunu bilmelerine karşın birçok insan bu çalışmaya girmek konusunda istekli olmuştur. Demek ki bazı insanlar kesin olmasa da tedavisi olmayan bir hastalığa yakalanma riskleri hakkında bilgi sahibi olmak ve geleceğe hazırlanmak isteyebiliyorlar. Bu da bize insanları psikolojik zarardan korumak için tedavisi olmayan hastalıklarda taramanın kısıtlanması-
nın doğru olmadığını gösteriyor. Zararlı ile yararlı bilgiyi ayırabilmek ve “test yaptır” ya da “yaptırma” demek kolay görünmüyor. Güçlük hızlı gelişime ayak uydurup, gerekli özenle dengeleyebilmekten kaynaklanıyor.

Bilgi çağının getirdiği bu gelişmelere, bu gelişmelerden kaynaklanacak etik sorunlara hazır mıyız? Çevrimiçi olarak doğrudan tüketiciye ulaşan genetik bilgi her an bir hastamız tarafından önümüze getirilip yorumlamamız da istenebilir. Böyle bir bilgiyi yorumlayacak donanıma sahip miyiz? Avrupa İnsan Genetiği Derneği’nin çatısı altında Avrupa ülkelerinde tartışmaya açılan konunun ülkemizde de geç kalmadan tartışmaya açılması önemli görünüyor.