



BAŞKENT ÜNİVERSİTESİ ANKARA HASTANESİ

**TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI
GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ
GENETİK DANIŞMA HAKKINDA BİLGİLENDİRME FORMU**

Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, genetik hastalıkların tanı, tarama ve danışmanlığı ile ilgili sağlık hizmeti veren bir tıpta uzmanlık dalıdır. İnsanların genetik yapısındaki bozuklukların nedenlerini araştırır, bu bozuklukların sonuçlarını belirler ve onlarla ilgili önerilerde bulunur.

Genetik yapımız dinamik bir yapıdır, nükleik asit dediğimiz yapıların oluşturduğu DNA ipliği hücrelerimizin çekirdeğinde bulunur. DNA ipliği üzerinde gen adı verilen fonksiyonel bölgeler vardır. Ayrıca DNA ipliği hücrenin yaşam döngüsü sırasında kromozom halini alır. Sonuçta hastalıklarla ilişkili olduğunu düşündüğümüz DNA yapısı, genler ve kromozomlardaki değişiklikler, genetik hastalık nedeni olarak tanımlanır ve bu hastalıklarla ilgili danışmanlık, tanı ve tarama yöntemlerini bizler yaparız.

Hastalarımız bize bazen doğrudan başvurabilir, ancak genellikle başka bir uzmanlık alanında inceleme yapılırken genetik tanı gerektiğinde yönlendirilirler.

Genetik hastalıklar kalıtılabildikleri için, sonraki kuşakları (doğacak çocukları) ve ailenin diğer bireylerini ilgilendirir. Bu nedenle tıbbi genetik uzmanları, genetik hastalık şüphesi olduğunda, danışan kişinin en az üç kuşak aile bireyleri hakkında sorular sorarak aile ağacı (pedigri) çizer ve genetik hastalıklar açısından analiz yapar. Genetik danışma tıbbi genetik hizmetlerinin içinde önemli bir yer alır ve genetik tanı yapılması gereken hastaya yaklaşımda genellikle ilk basamaktır. Diğer uzmanlık dallarından farklı olarak tıbbi genetikte hastanın değerlendirilmesi; hasta ile ilgilenmenin yanı sıra uzun bir hazırlanmaya ve hastanın takibine gereksinim olması nedeniyle zaman alan bir uygulamadır. Genetik danışma hastalığa yaklaşımın her aşamasında klinik takibin önemli bir parçası olmakla birlikte özel eğitim de gerektirmektedir.

Bir hastalığın kalıtsal olduğu anlaşıldığında ya da şüphe edildiğinde, hastanın ailesi ve gelecekte aileye katılacak fertler için bu hastalığın tekrarlama riski gündeme gelir. Kalıtsal hastalıkların, aile bireyleri için riskini ve bu riskleri değiştirecek imkânları bildirmek genetik danışmanın ana konularından biridir. Riski değerlendirebilmek için genetik hastalığın tanısının konulmuş olması ve hastalık hakkında yeterli bilginin toplanması ön koşuldur.

Genetik danışma, genetik risklerin anlaşılması ve testler için bilgilendirilmiş olur alınması için ilk ve temel uygulamadır bu nedenle genetik test gerektiren her durumda uygulanması yasal olarak zorunludur. Genetik danışma, istenmediğinde ya da daha sonra alınacak ise yazılı olarak bireylerin bu taleplerini bildirmeleri gerekmektedir.

Genetik danışmanın amacı

- Aile ağacı çizilerek var olan veya olası diğer riskleri belirlemek ve gereken tanı ya da tarama testlerine karar vermek.
- Şüphe duyulan veya saptanan hastalığın mevcut ve ortaya çıkabilecek sonuçları hakkında danışanları bilgilendirmek.
- Tanı veya tarama için yapılacak genetik test/ testler hakkında bilgi vermek.
- Aileyi saptanan hastalığın sonuçlarına hazırlamak ve sorunla ilgili tıbbi gereksinimler açısından bilgilendirilerek destek olmak.

Genetik Danışmanlık gereken durumlar

- Kalıtsal bir hastalık için şüphe duyulması veya varlığının bilinmesi
- Genetik test istenmesi
- Doğum defektleri, multiple konjenital anomali
- Mental retardasyon öyküsü
- İleri anne yaşı ve diğer nedenlerden dolayı doğum öncesi /implantasyon öncesi genetik tanı gereken durumlar
- Tekrarlayan gebelik kayıpları
- Fertilite/ cinsel gelişim problemleri
- Akrabağ evliliği
- Ailesel kanser öyküsü

Genetik danışmanın aşamaları

Genetik danışma genellikle iki aşamalı bir uygulamadır. Danışma oturumları içeriğine bağlı olarak değişmekle birlikte genellikle 1 saat kadar sürmektedir.

A. Birinci aşamada aile bilgileri alınarak pedigrî analizi yapılır. Böylece tanısız yaklaşım için yöntem seçimi ve ek risklerin belirlenebilmesi sağlanır.

1. **Olası risk tanımlanır.** *Neden test yapılıyor*
2. **Kullanılacak yöntem anlatılır.** *Genetik tanı-tarama yöntemleri, nasıl yapılıyor, sonuç ne zaman çıkar.*
3. **İşlemin yapılabilmesi için bilgilendirilmiş onam formu doldurulur.** *Bu formun kopyası hastaya verimeidilir.*

B. İkinci aşamada ise sonuçlar çıktıktan sonra; saptanan bulguların anlaşılması, değerlendirilmesi, yeni beliren ek risklerin ve gerekebilecek ek yöntemlerin anlaşılması için genetik danışma verilir.

Genetik danışma güncel bulgu ve gereksinimlere ait bilgiler içerdiğinden her genetik test gerektiren durumda yeniden verilmelidir.

Genetik danışma ne işe yarar?

- Danışan kişi bir genetik hastalık açısından kendisi ve ailesinin riski olup olmadığını öğrenir.
- Kişiler var olan genetik bozukluğun nedenlerini, kendisi ve ailesi için yarattığı riski anlar ve buna yönelik sorularına cevap alır.
- Bu konuda yapılacak tıbbi girişimler konusunda bilgilenerken test yaptırıp yaptırmama konusunda karar verebilir.
- Yapılan testin sonucu hakkında bilgi alarak, riskleri doğrultusunda tekrar gebe kalma, gebeliğini devam ettirip ettirmeme, evlat edinme gibi konularda kararını verebilir.
- Genetik tanısı mümkün olan ve doğacak çocukta hastalık riski yaratan bir genetik hastalık saptanmışsa sonraki gebelikler için plan yapabilir, ne zaman ve nasıl test yapılacağını öğrenir.

Danışma almak istemiyorsanız lütfen yazılı olarak buraya ifade ediniz:

Yukarıdaki formu okudum ve bir örneği bana verildi.

.....
.....
.....

Ad/ Soyad :

İmza:

Form No:45.48	Revizyon No:01
Uygulama Tarihi:24.04.2014	Revizyon Tarihi:16.06.2021