

Genetik, Genomik Bilimi ve Hemşirelik

Firdevs Erdemir* Gülzade Uysal**

Özet

İnsan genomu haritasının 2003 yılında tamamlanması ile sağlığı geliştirme, sürdürme ve tedavi alanlarında birçok yeni yaklaşımın kapısı açılmıştır. Genetik araştırmalar ile elde edilen bilgiler bugün kanser, diyabet, inme gibi sık görülen hastalıkların genetik öğelerini daha iyi anlamamızı, yaygın ya da nadir olarak görülen hastalıkların taranmasını, önlenmesini, tanı ve tedavisini kolaylaştıran yeni teknolojilerin geliştirilmesini olanaklı kılmaktadır. Hemşireler sağlık bakım hizmetlerinin ön sıralarında yer alan sağlık personelidir ve bu konularından dolayı aile öyküsü alma, genetik testler için aydınlatılmış onam alma, gene dayalı tedavileri uygulama, genetik danışmanlık sağlama gibi genetik ve genomik temelli aktivitelerde yer alabilmektedirler. Sağlık bakımı alanındaki bu yeni gelişmeler bir taraftan toplumdaki sağlık bakım gereksinimlerini, diğer taraftan da hemşirelerin uygulamalarını ve toplumun hemşirelerden beklentilerini etkilemektedir. Bu makalede hemşirelerin hasta, aile ve toplumun gereksinimlerini tam olarak karşılayabilmeleri için genetik ve genomik alanda hemşirelik uygulamalarına entegre edilebilecek güncel bilgi sunulmuş, hemşirelik eğitimi ve uygulamalarında genetik biliminin yeri ve önemi, genetik ve genomik uygulamalar ile ilgili etik konular tartışılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Genetik, Genomik, Genetik ve Hemşirelik Eğitimi.

Genetic, Genomic Science in Nursing

After being completed Human Genome Map in 2003, many new approaches started in the fields of genetic researches and treatment. Today, the information which are provided with genetic researches, makes possible to understand more about the genetic elements of illnesses as cancer, diabetes, stroke; to developed new technologies for the illness which are seen common or rare and simplifies screening, preventing, diagnosis and treatment. Nurses are the medical staff which is in the first rank of medical care services. Because of this position place, they participate in the genetic and genomic activities as getting family history, obtain an informed consent for genetic tests, administering genetic treatment and providing genetic consultancy. These new developments about medical care effect medical care needs in the community. On the other hand these developments effect nursing practices and community's expectations from nurses. In this article, contemporary information which would be integrated to nursing applications, provided for nurses to meet their patient's, family's and community's needs. Also it is discussed that the place and importance of genetic science on nursing education and practices.

Key Words: Genetic, Genomic, Genetic and Nursing Education.

Modern zamanların sağlıkla ilgili en önemli ilerlemelerinden biri İnsan Genom Projesi (Human Genome Project/HGP) dir. Genetik araştırmalar sonucunda kanser ve prenatal tanı almış olan bireylerin tanı ve tedavisinde önemli ilerlemeler sağlanmıştır. Günümüzde bir çok genetik test bulunmakta ve yaygın olarak kullanılmaktadır. Araştırmacıların 2003 yılında insan genom haritasını tamamlamaları sağlık alanında olağanüstü bir başarı olarak görülmüştür. Aynı zamanda hemşirelik alanında önemli bir soru tartışılmaya başlanmıştır. Bunun hemşirelik uygulamalarındaki anlamı nedir? Hemşirelerin rol sorumluluklarına yansımaları ne olacaktır? Bu rol ne tür yeterlilikler gerektirmektedir? Hemşireler bu role hazır mıdır? Hemşirelik eğitiminde genetik ve genomik nasıl yer almalıdır? Bu ilerlemelerin ışığında hemşire liderler genetik bilgisinin hemşirelik eğitimi ve uygulamaları ile bütünleştirilmesi gerektiğini savunmuşlardır. Şu gerçek yadsınmaz; genetik ve genomik bilimi alanındaki gelişmelerin sağlık alanına yansımaları hemşirelerin bakım verici, eğitici, danışman ve savunucu rol ve sorumluluklarını etkilemekte ve bu bağlamda hemşirelerde belirli yeterlilikleri gerektirmektedir.

Genetik ve Genomik Bilimi

Genetik, genlerin yapı ve işlevleri ile genetik özelliklerin kalıtımını inceleyen bilim dalıdır. Gen, belirli özel bir fonksiyon ya da nitelik ile ilgili kodu taşıdığı tanımlanmış olan Deoksiribonükleik asit (DNA) segmentidir. Genom ise, bir organizmanın kromozomlarında bulunan genlerin tamamı olup, vücudun tüm hücrelerinde bulunan genetik bilgi olarak tanımlanmaktadır. Proteinlerin üretimi için olan kodlar genomdaki en önemli dizilerdir. Yaşayan tüm

hücrelerin yapısal ve işlevsel özellikleri klasik genetikte tanımlanan genlerle uyumludur. Genomik ise; insan genomundaki tüm genlerin birlikte çalışmasını, her bir genin diğeri ile etkileşimini, çevresel, psikososyal ve kültürel faktörlerle etkileşimini de içermektedir (Guttmacher ve Collins, 2002; Nussbaum, McInnes, Willard ve Boerkoel 2005). Aynı genleri taşıyor olsak bile bu genlerin dizilişleri bireyden bireye değişebilir ve bu değişimler bireyin göz renginden ten rengine, vücut yapısından boyuna kadar çeşitli fiziksel özelliklerini belirlemenin yanı sıra, sağlığı ve herhangi bir hastalığa yatkınlığı, yaşam süresi konusunda da önemli rol oynamaktadır (Mara-dieque, 2008). Genetik ve genomik bilimi bilimsel araştırmalara, kişi ve toplum sağlığı uygulamalarına katkıda bulunmakta ve insanlık için büyük önem taşımaktadır.

Genetik bilimi Mendel'in 19. yüzyılın ortalarındaki çalışmalarından köken almaktadır. Mendel, bezelyeler üzerinde yaptığı gözlemlerini temel alan kalıtsal kurallar tasarlamıştır. Yuvarlak ve kırışık tohumlu bezelyelerin üreme hücrelerini çaprazlama sonucu oluşan bezelyelerin, mutlaka ebeveynlerden birine benzediği tespit edilmiştir. Daha sonra bu faktörler gen olarak ve aynı genin farklı şekilleri de alel olarak adlandırılmıştır. Klasik genetik, moleküler genetiğin gelişimine kadar birey ve çiftlere ailelerinin genetik öyküleri doğrultusunda danışmanlık sağlamıştır (Burten ve Stewart, 2003; Jenkins, 2000).

Modern moleküler genetik çağı, Watson ve Crick'in ünlü çift sarmallı DNA yapısını açıklamaları ve genlerin DNA'dan oluştuğunun bulunmasıyla başlamıştır. Genetik kodun bulunması ile DNA molekülünün dizilişi, aminoasitlerin protein formlarına nasıl dönüştüğü tanımlanmıştır. Daha sonra Rekombinant DNA (rDNA) teknolojisinin

* Doç.Dr., Başkent Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Hemşirelik ve Sağlık Hizmetleri Bölümü/ANKARA. ** Araş.Gör., Başkent Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Hemşirelik ve Sağlık Hizmetleri Bölümü/ANKARA Email: uysalg@baskent.edu.tr / gul_zade82@hotmail.com

gelişimi, DNA'nın kesilmesini, yeniden kombine edilmesini, tanımlanmasını, büyütülmesini ve küçük parçalara ayrılabilmesini sağlamıştır. Bu teknolojilerin kullanımının

artması daha sonra İnsan Genom Projesi'nin ortaya çıkmasına zemin hazırlamıştır (Burten ve Stewart, 2003; Guttmacher ve Collins, 2002).

Tablo 1. Genetik ile İlgili Temel Kavramlar

Gen: Spesifik bir fonksiyon ile ilgili kodu taşıdığı tanımlanmış olan DNA segmentidir.
Genetik: Genlerin yapı ve işlevlerini, genetik özelliklerini inceleyen bilim dalıdır.
Genom: Bir organizmanın kromozomlarında bulunan genlerin tamamıdır.
Genomik: İnsan genomundaki tüm genlerin birlikte çalışılması; her bir genin diğeri ile etkileşimi, çevre ve diğeri psiko-sosyal ve kültürel faktörlerle etkileşimini de içermektedir.
Öjeni/ Eugenic: Doğuştan fiziksel, mental bozukluğu olan hasta insanların ayıklanması ve sağlıklı bireylerin çoğaltılması yoluyla daha sağlıklı ve daha iyi bir toplum oluşturma düşüncesidir.
Alel: Bir kromozomun belli bir bölgesindeki genin birkaç alternatif formundan biridir.
Lokus: Bir kromozomda belli bir genin işgal etmiş olduğu bölgedir.
Homozigot: Bir lokustaki iki alelin aynı olması durumudur.
Heterozigot: Bir veya daha çok sayıdaki lokusta birden fazla alel bulunması durumudur.
Karyotip: Bireyin kromozom sayısı, şekli ve büyüklüğünü ifade eder.
Polimorfizm: Bir popülasyonda aynı gen için çok sayıda alelin bulunması durumudur.

İnsan Genom Projesi (HGP)

Son yıllardaki en önemli gelişmelerden biri olarak kabul edilen İnsan Genom Projesi, 1980 yılında insan DNA'sının dizilişi ve insan sağlığı için DNA'nın bireyler arası farklılıklarına ilişkin bilgileri tanımlamak hedefiyle başlatılmıştır. İnsan Genom Projesinin temel amacı; insanın genetik kimlik kartı olan DNA'da bulunan üç milyar kadar baz çiftinin dizilimini ve bunların %2-5'ini oluşturan genlerin yerini belirleyerek insanın DNA haritasını oluşturmaktır (Maradiegue, 2008; Nussbaum ve ark., 2005). İnsan genomunun şifresinin çözülmesi ile insanın doğuştan var olan yeteneklerinin, bazı davranış ve hastalıklara yatkınlığının tanımlanabileceği öngörülmektedir. İnsan genom projesi çerçevesinde tüm genlerin dizilerinin ve işlevlerinin belirlenmesi ile hastalıkların moleküler tanısının kolaylaşacağı, prenatal tanının daha yaygın ve etkili olarak kullanılabilmesi, doğum öncesi de uygulanabilecek gen tedavisi yöntemlerinin geliştirilebileceği, birçok hastalığa karşı yatkınlığın erken dönemlerde belirlenebileceği düşünülmektedir. Böylece, genom projesi ile çocukları etkileyen ve kalıtımla geçen hastalıkların, özellikle tek gen hastalıklarının ve doğumsal bozuklukların belirlenmesi ve tedavisi ile ilgili yeni bilgilere ulaşılması ve yeni genetik testlerin hızla gelişmesi olasılığı artmaktadır (Dinç ve Terzioğlu, 2006; Maradiegue, 2008; United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization [UNESCO], 2009).

İnsan Genom Projesine 1989'da federal fon alınması ile 15 yıllık proje resmi olarak başlatılmıştır. Dönemin ABD Başkanı Bill Clinton ve İngiltere Başbakanı Tony Blair yaptıkları ortak açıklamada İnsan Genom Projesi'ne fon sağlanması ile projenin ilk aşamasının gerçekleştirilmiş olduğunu belirtmişlerdir. İnsanın genetik haritasının çözülmesi için yürütülen İnsan Genom Projesi bir taraftan yeni genetik testlerin hızla gelişmesine katkıda bulunurken, diğer taraftan bilimde etik tartışmaların artmasına yol açmıştır. Etik sorunları önlemek için bireylere genetik test uygulanmadan önce bireyin bilgilendirilmesi ve onamı alındıktan sonra işlemin yapılması konusunda gerekli düzenlemeler için çalışılmaya başlanmıştır. İnsan Genom Projesinin sağladığı bilgiler tek gen hastalıklarının yönetiminde önemli katkılar sağlamıştır. İnsan Genom Projesinin bilimsel ve teknolojik buluşları diğer genetik ya da genetik olmayan hastalıklar hakkındaki bilgileri de arttırmıştır (Guttmacher ve Collins

2002; Maradiegue, 2008). HGP' de genlerin sıralaması bilimsel gelişmelerin yalnızca başlangıcını oluşturmuş, son ilerlemelere bakıldığında ise genlerin birbirleriyle ve çevreleriyle etkileşim yolları ile kalp krizi, artrit, diyabet ve kanser gibi yaygın hastalıklara yatkınlığı ortaya çıkarabilen çalışmalar başlamıştır. Bu amaçla bu hastalıkların genlerin tanımlamak için uluslararası bir proje olan Hap Map Projesi (2003-2006) gibi çeşitli projeler oluşturulmuştur. Hap Map Projesi birçok ülkeden araştırmacının katılımıyla bir kuruluş tarafından dünyadaki karmaşık hastalıkları ve hastalık türlerini incelemek amacıyla oluşturulmuştur. Hastalıkların genlerini tanımlamanın yanında kök hücre nakli gibi diğer uygulamalar da genetik hastalıklarla mücadele için önemli gelişmelerdir (Maradiegue, 2008).

İnsan Genom Projesi tamamlandığında ortaya çıkan veriler incelendiğinde aşağıda yer alan sonuçlara ulaşılmıştır (UNESCO, 2009).

- Toplam gen sayısı 29.000–36.000 bin arasındadır. Bir gen ortalama 3.000 nükleotidden oluşmaktadır. İnsan genom projesinden önce gen sayısı 100.000 olarak bilinmekteydi. Gen sayısının az olması daha basit varlıklar olduğumuzu göstermektedir. Genlerin sayısı değil özellikleri önemlidir.
- İnsan genomu 3.164.700.000 nükleotid'den oluşmaktadır.
- Nükleotid dizilerinin %99'u bütün insanlarda aynıdır.
- Bu güne kadar insanda 1.5 milyon kadar tek nükleotid değişikliği olan bölge saptanmıştır.
- Tanımlanmış genlerin %50'sinden fazlasının henüz işlevi bilinmemektedir.
- İnsan; bitki, sinek ve kurtçuklarla ortak protein gruplarına sahiptir, ancak gen aileleri insanda daha geniştir.

İnsan Genom Projesinin sonuçları hastalıktan korunma, hastalığı önleme ve hastalıkların tüm tiplerinin tanı ve tedavisinde önemli katkılar sağlamış olup, günümüzdeki sağlık anlayışının ve sağlık hizmetlerinin gelişimini etkilemiştir. Genetik bilimi ile ilgili, 1994 ve 1995 yıllarında yapılan konferanslarda hemşirelik ve tıp eğitimine genetiğin dahil edilmesinin ve primer sağlık bakımında genetiğin durumunun gözden geçirilmesinin gerekliliği savunulmuştur (Maradiegue, 2008).

Hemşirelik Eğitiminde Genetik Bilimi

Hemşirelik eğitimine genetik bilgisinin gerekliliği 1970'lerin sonlarında tartışılmaya başlanmış, 1980'lerde bu yönde girişimler başlatılmıştır. İnsan Genom Projesinin 1990'lı yıllarının ortalarında ilerlemesi ile birlikte bu girişimler ivme kazanmış, hemşirelerin genetik bilgisi ve genetik bilginin kullanımı konusunda tanımlayıcı çalışmalar yayımlanmıştır. Tomatır (2006)'ın hemşirelerin genetik bilimi ve genetik danışmanlık ile ilgili bilgilerini belirlemek amacıyla yaptığı bir çalışmada, hemşirelerin çoğunun genetik temelli hastalıklar, genetik danışmanlık, testler vb. hakkında yeterli bilgiye sahip olmadıkları ve bu konularda eğitim almak istedikleri saptanmıştır. Hemşirelerin genetik alanındaki rolleri hakkındaki görüşlerini inceleyen bir başka çalışmanın sonuçları incelendiğinde; hemşireler aile öyküsü, psikososyal destek, danışmanlık, genetik test hakkında bilgi sağlama rolleri olduğunu tanımlamışlardır (Terzioğlu, 2003). Bu çalışmada lisans ve lisansüstü hemşirelik programlarının genetik bilgi düzeyinin diğerlerine göre daha iyi olmakla birlikte, hemşirelerin temel genetik bilgilerinin yetersiz olduğu ve bu alanda eğitime ihtiyaç duydukları belirlenmiştir. Aynı çalışmada hemşirelerin çoğunun bireye ait genetik bilginin saklanması konusunda etik bilgilerinin olmadığı görülmüştür. Jenkins ve Calzone

(2007)'nin yaptıkları bir çalışmada da hemşirelerin genetik ile ilgili eğitim ve bilgilerinin yeterli olmadığı belirlenmiştir. Vural ve arkadaşları (2009)'nın hemşire öğrencilerle yaptıkları çalışmada öğrencilerin çoğunun temel genetik konusunda "çok az" düzeyde bilgi sahibi oldukları, genetik anormallik ve hastalıklara farkındalık bakımından (akciğer, kolon kanseri, fenilketonüri, talasemi, renk körlüğü, hemofili vb.) yüksek düzeyde bilgi sahibi oldukları saptanmıştır. Öğrencilerin büyük çoğunluğunun (%93.9) genetik hastalık ve genetik danışmanlık ile ilgili daha çok eğitim almak istediklerini belirttikleri, temel hemşirelik eğitimi programı incelendiğinde hemşirelerin genetik bilgi düzeyinin sınırlı olduğu belirlenmiştir.

Son yıllarda genetik bilimindeki ilerlemelerle birlikte hemşire akademisyenler genetik ve genomik bilimini lisans ve lisansüstü eğitim programlarına dahil etmek için çalışmalarını sürdürmektedirler. Jenkins ve arkadaşları da hemşirelik lisans öğrencilerinin; aile öyküsü toplayabilme, ilaçların etkileşimleri hakkında bilgi sahibi olma, genetiği anlama, yaygın genetik bozuklukları öğrenme ve genetik testlerle ilgili etik, yasal ve sosyal konular hakkında bilgi sahibi olmaları gerektiğini vurgulamışlardır (Jenkins, Prows, Dimond, Monsen ve Williams 2001).

Konu	Hedef
Genetik ile ilgili tanım/ kavramlar	Genetik ile ilgili tanım/ kavramların farkında olmak
Temel insan genetiği bilgisi	Temel insan genetiği hakkında bilgisini artırabilmek ve güncel uygulamaları takip etmek
Genetik ile ilgili etik ve toplumsal sorunlar	Genetik bilgi ve teknoloji ile ilişkili etik ve toplumsal sorunları tanımlamak
Genetiğin psikolojik etkisi	Genetik bilgi ve teknolojinin birey ve aile üzerindeki psikolojik etkilerini tanımlamak
Genetik değerlendirme ve danışmanlık	Genetik değerlendirme ve danışmanlık unsurlarını tanımlamak
Genetiğin uygulamalara etkisi	Genetiğin hemşirelik uygulamalarıyla bağlantısını/ ilişkisini tanımlayabilmek
Yeni gelişen genetik yöntemler	Yeni genetik yöntem ve teknoloji farkındalığını artırmak
Etnik ve kültürel farklılıklar	Genetik ile ilgili olan etnik ve kültürel farklılıkların etkisini tanımlamak
Kendi tutum ve değerlerinin farkındalık	Kişinin kendi tutum, farkındalık ve değerlerinin genetik bilimi ve hizmetleri ile ilişkisinin etkilerinin değerlendirilmesi

Klinik Hemşireliği ve Genetik Bilimi

Tek gen hastalıklarının tanı ve danışmanlığı çoğunlukla genetik merkezlerde yürütülmektedir. Genetik hastalıklar ve danışmanlık alanında eğitim almış hemşireler bu merkezlerde görevlendirilmektedir. Genetik alanında eğitilmiş hemşirelerin yanı sıra pediatri hemşireleri, ebe ve kadın doğum hemşireleri de tek gen hastalığı olan çocukların ve ailelerinin bakımına katılabilmektedir. Hemşireler mevcut durumu, gereken testlerin avantaj ve dezavantajlarını birey ve aile ile tartışmakta ve anlaşılmasını sağlamakta, genetik hastalık tanısının etkileri ile baş etmelerine yardım etmede, kalıtsal metabolik hastalıklar gibi yaşamı sınırlayan hastalığı olan ve multidisipliner bir yaklaşım gerektiren çocuk

ve ailenin bakımını yönetmede etkili bir şekilde rol alabilmektedir.

Genetik danışmanlık sunulması gereken ailelere bakım verecek hemşirelerin; aileye yönelik uygulamaları, uygulamaların etik, yasal ve sosyal sonuçlarını ve yapılan testlerin teknik özelliklerini anlayabilmesi gerekmektedir. Temel hemşirelik eğitiminde yapılacak düzenlemelerin yanı sıra, mezuniyet sonrası özel dal eğitimi şeklinde düzenlenen eğitim programları hemşirelerin bu roller için hazır olmalarını sağlayabilir. Ayrıca, çocuk sağlığı ve hastalıkları alanında görev yapan hemşirelerin eğitim ve uygulama kapsamına genetik biliminin dahil edilmesi gerektiği belirtilmektedir (Jenkins ve ark., 2001; Terzioğlu, 2003).

Genetik Bilimi ve Hemşirelik Örgütleri

Ulusal İnsan Genom Araştırmaları Enstitüsü 2000 yılında sağlık bakımı için genetiğin önemini vurgulamış ve hemşirelik eğitimi için gereken genetik kapsamın içeriğini tanımlamış ve hemşirelik müfredatına genetik içeriğin eklenmesi ve bu bilginin klinik hemşireleri için kullanılabilir olmasının gerektiğini belirtmiştir. Bazı hemşirelik kuruluşları da hemşirelik eğitiminde genetik bilginin önemini vurgulamıştır. En önemlilerinden biri olan Amerikan Hemşire Okulları Birliği (The American Association of Colleges of Nursing /AACN); İnsan Genom Projesi gibi çalışmaların da artması ile birlikte hemşirelerin genetik hakkında yeterli bilgilerinin olması gerektiği görüşünü belirtmiştir. Hemşirelerin bakım verdikleri bireylerin yaşam şekli, soy geçmişi, genetik öyküsü ve risklerini değerlendirebilmeleri, genetik hastalıkların biyo-psiko-sosyal etkilerini anlayabilmeleri, genetik hastalığı olan çocuk ve ailesine bütüncül bakım verebilmeleri için temel bir genetik bilgiye ve anlayışa sahip olmalarının önemi vurgulanmıştır (UNESCO, 2009).

Amerikan Hemşireler Derneği (American Nurses Association/ ANA)'nin hemşirelerin genetik ile ilgili bilgi gereksinimlerinin tartışıldığı bir toplantısında tüm hemşirelerin genetik ile ilgili bilgi sahibi olması gerektiği konusunda görüş birliğine varılmıştır. Hemşirelere yönelik temel genetik bilgisini içeren bir eğitim programı hazırlanmış, çeşitli hemşire gruplarının katılımı ile programlar yürütülmüştür. Klinik alanda görev yapan hemşirelerin yanı sıra araştırmacı ve yönetici hemşirelerinde katıldığı bu eğitim programları sonunda her profesyonel hemşirenin genetiğe ilişkin bilmesi gereken temel bilgi tanımlanmış ve bunun geliştirilmesi planlanmıştır (Jenkins ve ark., 2001; UNESCO, 2009).

Tıp Enstitüsünün (Institute of Medicine/IOM) verilerine göre gelecekte genetik testleri yapabilecek ve toplum eğitiminde gerekli genetik danışmanlığı sağlayabilecek yeterlilikte eğitilmiş, uzmanlaşmış kişiler bulunmamaktadır. Bu rapora göre hemşire, psikolog, sosyal hizmet uzmanı ve genetik uzmanlar; veri toplama, danışmanlık, yönlendirme ve diğer uzmanlarla işbirliği sağlayacak güce sahiptirler. Hemşireler diyabet, kalp hastalıkları, kanser, nörolojik hastalıklar ve mental hastalıklar gibi oldukça yaygın görülen genetik kaynaklı olabilen hastalığa sahip kişileri hastalığa hazırlamak için hastalıkla ilgili bilgiye sahip olma konusunda önemli bir role sahiptirler. Ayrıca, Tıp Enstitüsüne göre hemşire ve diğer profesyonellerin genetik hastalıklarda tanılama, genetik testler, bunların etik ve yasal boyutları gibi konularda eğitim almaları gerekmektedir. Bunun için proaktif bir planlama yapılmalıdır. Bu planlamalar kapsamında hastalara tam ve etkili bir şekilde hizmet verebilmek için hemşirelerin genetik gelişmeleri izleme, hemşire adaylarını ve meslektaşlarını yeni rollere hazırlama konularında sorumlulukları bulunmaktadır (Jenkins ve ark., 2001).

Hemşirelerin genetik bilginin gerekliliği hakkında yeterlilik kazanabilmeleri için genetik bilimini öğrenmeleri ve sağlık bakım hizmetlerinin sunumunda gelişen teknolojilerin önemini değerlendirmeleri gerekmektedir. Profesyonel hemşirelik kuruluşları hemşireler için genetik bilgi sağlamaktadırlar. Bazı kuruluşlar eğitim, hazırlık ve yeni sorumlulukların özümsemesi için üyelerini destekleme sorumluluğunu üstlenmektedir (Jenkins ve ark., 2001; UNESCO, 2009).

1995'te yapılan Ulusal Sağlık Enstitüsü'ndeki (National Institutes of Health/NIH) toplantıda Amerikan Hemşire

reler Birliği (ANA), Amerikan Yoğun Bakım Hemşireleri Birliği (AACN); Onkoloji Hemşireleri Derneğini (Oncology Nursing Society/ONS) de içeren özel kuruluşlardan 24'ü genetik ile ilgili eğitim için isteklilik ve ilginin gerekliliğini vurgulamışlardır. Genetik eğitimin içeriğinin tanımlanmasında rehber olan profesyonel hemşirelik kuruluşları tarafından klinikte çalışan hemşirelere yol gösterici olabilmesi için Uluslararası Genetik Hemşireliği Derneği (International Society of Nurses in Genetics/ISONG) oluşturulmuştur. Genetikte hemşireler için en önemli kuruluşların başında gelen ISONG kişilerin genetik sağlığına odaklanmış olup genetik bilginin yönetimi için üyelerin bilimsel, profesyonel ve kişisel gelişimini destekleme misyonunu üstlenmiştir (NIH, 2001).

2007'de Birleşik Devletler Sağlık Hizmetleri Departmanı (United States Department of Health of Human Services/HHS), bireysel genetik bilgilere dayanan hasta tedavi kür ve bilgi teknolojileri için uzun süreli bir plan oluşturmuştur. İnsan Genom Projesi ve yapılan testler bireylerin istekleri üzerine yapılabilecek hale getirilmiştir (Jenkins ve ark., 2001).

Genetik Bilimi ve Etik Boyutu

Sağlık bilimlerinde adeta bir devrim olarak nitelendirilen insan gen haritasının çıkarılmasının getirebileceği bazı etik problemlerin bulunabileceği bilinmektedir. Bu etik durumlar mahremiyet ve gizlilik, ayrımcılık (discrimination), genetik ile ilgili teknolojilere herkesin eşit ulaşımının sağlanması ve genetik bilginin nasıl ve ne amaçla kullanılacağı ile ilgilidir. Bu etik sorunların yaşanmaması için Birleşmiş Milletler Gen Haritası ve İnsan Hakları Evrensel Bildirgesinde üye ülkelerin genetik hakları koruma altına alabilmesi için gerekli yasal düzenlemeler yapılmıştır. Bunlardan en önemli maddeler şunlardır;

- Genetik yapısı ne olursa olsun herkesin saygı görmeye hakkı vardır
- Doğal halindeki "Human Genom"un ticari kar elde etmek için kullanılmaması gerekir
- Bireye ancak ulusal yasalar çerçevesinde uygulanacak araştırma, tedavi ve teşhis metodunun potansiyel riskleri ve faydaları belirtildikten sonra genetik müdahale yapılabilir.
- Hiç kimse genetik yapısı yüzünden ayrımcılığa tabi tutulamaz
- Araştırma amacıyla insanlardan alınan genetik veriler, başka amaçla kullanılamaz ve yasalar uyarınca bu bilgilerin gizli tutulması gerekir
- Genetik müdahale sonucu vücudunda herhangi bir hasar oluşan kişinin tazminat açma hakkı bulunması gerekir
- Özellikle biyoloji, genetik ve tıp dalında yapılan araştırmalarda, insan hakları, temel özgürlükler ve insan onuruna saygı gösterilmelidir.
- Klonlama gibi insan onuruna aykırı üreme metodlarına izin verilmemelidir (Lea, 2008; UNESCO, 2009; Üstün, 2000).

Amerika Birleşmiş Devletleri Kongresinde 2008 yılında kabul edilen Genetik Bilgi Ayrımcılık Yapmama Yasası (Genetic Information Nondiscrimination Act-/GINA) bireylerin mevcut genetik bilgilerinden dolayı herhangi bir ayrımcılığa maruz kalmasını önlemek amacıyla yürürlüğe giren bir yasadır. Bu yasa bireye ait genetik bilginin sağlık güvencesi ve işe girişlerde uygunsuz kullanımını yasaklamakta, böylece bireyler sağlık güvence-

lerini ya da işlerini kaybetme korkusu olmaksızın genetik testlerden yararlanmaktadırlar.

GINA'nın düzenlediği uygulamalar;

- Sigorta şirketlerinin sigorta kapsamı, oranı hakkında karar vermek için birey/aile üyelerinden genetik bilgi istemelerinin yasaklanması
- İşe alma, işten kovulma ya da çalışanların aleyhine olan başka bir durumda işverenin genetik bilgiyi kullanmasının önlenmesi
- Gelecekte meme ve over kanseri, alzheimer hastalığı, diyabet, kalp hastalıkları vb. açısından risk altında olan bireyler için genetik test ve genetik bilgilerin ve bilgilerin gizliliğinin sağlanması
- Aile öyküsünün alınması ve bilgilerin korunması
- Farmakogenetik testlerin (DNA testleri desteğinde kişiye özgü ilaç tasarımına ve dozlarının belirlenmesine) yapılması koşulları ve bilgilerin gizliliğinin sağlanması (NHGRI, 2009).

Etik boyutların göz önünde bulundurulması gereken genetik ve genomik konular, çeşitli ortamlarındaki hemşirelik uygulamalarına giderek daha fazla girmektedir. Sağlık bakımı sistemi içinde hemşirelerin yaşamın her dönemindeki bireylerin genomik sağlık bakımına tam olarak katılma fırsatları bulunmaktadır. Hemşireler yakın bir gelecekte genomik temelli sorunların taranması, tanısı ve tedavisi süreçlerine, genomik bilgiye dayalı sağlık bakımı planlamalarının oluşturulmasına, gene dayalı tedavilerin uygulanması süreçlerine daha fazla katılacaklardır. Bu durumda hemşireliğin hedefi genetik ve genomik bakımı verecek yeterli ve hazır hemşirelik iş gücünün sağlanmasıdır. İlk adım olarak, hemşireler genetik ve genomik konusundaki kendi etik inanç ve kaygılarının farkında olmalıdırlar. Hemşirelerin topluma uygun ve yeterli bir genetik ve genomik bakım sağlayabilmeleri için genetik ve genomik alanda belirli yeterlilikleri kazanmış olmaları, etik karar verme ve diğer karar verme süreçlerinde kendilerine yön verecek bir anlayışa ve değerlendirme çerçevesine sahip olmaları gerekmektedir.

İkibin altı (2006) yılında yapılan bir panelde hemşirelerin genetik ve genomik sağlık bakımında rollerini genişletmek için gerekli temel yeterliliklerin neler olduğu belirlenmeye çalışılmıştır. Aşağıda, hemşirelerin genetik ve genomik alanda etik konularla ilgili durumları ele alabilmeleri için gerekli görülen ve hemşirelik eğitimi ve uygulamalarında yer verilmesi önerilen mesleki sorumluluk ve uygulamalarında gerekli genetik ve genomik yeterlilikler sunulmaktadır. Bu yeterliliklerin hemşirelik eğitimi, sağlık bakımı ve araştırmaları ile bütünleştirilmesi önerilmektedir.

Mesleki Sorumluluklar

- Genetik ve genomik bilimlerine ilişkin bireye verilen bakımı etkileyebilecek kendi değer ve tutumlarının farkında olmak
- Genetik ve genomik ile ilgili bilgilendirilmiş karar verme, eylemlerde gönüllülük ve otonomi haklarını savunmak

Mesleki Uygulamalar

- Genomik bilgi ve teknolojilere ilişkin etnik, soysal, kültürel, dinsel, yasal, mali ve sosyal konuları tanımak
- Tüm bireylerin özerklik, genetik ve genomik ile ilgili bilgilendirilmiş/aydınlatılmış karar verme,

eylemlerinde gönüllülük haklarını etkileyen/engelleyebilen konuların tanımlanmak

- Bireylerin karar vermelerini kolaylaştırmak ve desteklemek için bireylere doğru, uygun ve güncel genetik ve genomik bilgi, kaynak, hizmet ve/veya teknolojileri sağlanmaktadır (Lea, 2008).

Sonuç olarak, hemşirelerin genetik ve genomik alanda temel yeterlilikleri kazanmaları genetik ve genomik sağlık bakımında hemşireliğin rollerinin genişlemesini destekleyecek bir temel oluşturur. Hemşireler genetik ve genomik ile ilgili gelişmeleri, kaynakları ve teknolojileri tanımak, bunların hemşirelik uygulamalarına yansımalarının ve etik boyutlarının farkında olmak ve günlük uygulamaları ile bütünleştirmek durumundadırlar. Genetik, genomik ve ilgili etik yeterliliklerin hemşirelik uygulamaları ile bütünleştirilmesi hemşirelerin bu yeni genomik sağlık bakımı çağında nitelikli ve etik olarak güvenilir hemşirelik bakımı vermelerini sağlayacaktır. Genetik ve genomik ile ilgili uygulamalar birey ve toplumlar için karmaşık, genellikle maliyeti yüksek, etik ve yasal yönden çok boyutlu uygulamalardır. Ülkemizde, hemşirelerin genetik ve genomik alandaki gelişmeleri eleştirel olarak değerlendirebilmeleri, etik yönlerini tanıyabilmeleri, topluma ve bireylere etkili yardım sunabilmeleri için hemşirelik lisans eğitimi programlarının genetik ve genomik bilimi, insan sağlığı üzerine etkileri ve sonuçları ile ilgili bilgi ve beceriler yönünden irdelenmesi, tartışılması ve geliştirilmesi gereklidir. Ayrıca, bu alanlarda görev yapan hemşirelerin danışmanlık, eğiticilik rollerinde desteklenmesi, birey ve aile için bireyselleştirilmiş bakım sunma becerilerinin geliştirilmesi için mezuniyet sonrası eğitim programlarının sağlanması, görev tanımlarının yapılması ve düzenlenmesi sunulan bakımın güvenli, kaliteli ve etkili olmasını sağlayacaktır.

Kaynaklar

- Burten, H., & Stewart, A. (2003). From Mendel to the human genome project: the implications for nurse education. *Nurse Education Today*, 23, 380-385.
- Dinç, L., & Terzioğlu, F. (2006). The psychological impact of genetic testing on parents. *Journal of Clinical Nursing*, 15, 45-51.
- Guttmacher, AE., & Collins, FS. (2002). Genomic- medicine a primer. *The New England Journal of Medicine*, 347 (19), 1512-1520.
- Jenkins, J. (2000). An historical perspective on genetic care. *Journal of Issues in Nursing* (Electronic version), 13(1).
- Jenkins, J., Prows C., Dimond, E., Monsen, R., & Williams, J. (2001). Recommendations for educating nurses in genetics. *Journal of Professional Nursing*, 17 (6), 283-290.
- Jenkins, J., & Calzone, K.A. (2007). Establishing the essential nursing competencies for genetics and genomics. *Clinical Nurse Specialist*, 21 (5), 265-272.
- Lea, DH. (2008). "Genetic and genomic healthcare: ethical issues of importance to nurses. (Electronic version). *The Online Journal Issues Nursing*, 13 (1).
- Maradiegue, A. (2008). A resource guide for learning about genetics. (Electronic version). *The Online Journal Issues Nursing*, 13(1).
- NHGRI, (2009). HHS Issues New Guidance on GINA. Retrieved June 10, 2009, from <http://www.genome.gov/27531122>
- NIH / National Institutes of Health, (2001). First analysis of genome sequence. NH6RI News Release. Retrieved March 20, 2009, from http://www.uhgri.nih.gov/genome_sequence.html.
- Nussbaum, R.L., McInnes, R.R., Willard, H.F., & Boerkoel, C.F. (2005). *Tıbbi Genetik* (6. Baskı, sayfa: 2-4; 132-135.), İstanbul: Öncü Basımevi

- Terzioğlu, F. (2003). Nurses' views on their role in genetics. *Journal of Obstetric, Gynecologic, and Neonatal Nursing*, 33 (6), 756-764.
- Tomatir, A. (2006). Nurses' professed knowledge genetics and genetic counseling. *Tohoku Journal of Experimental Medicine*, 210 (4), 321-332.

Başvuru Tarihi:11.04.2009
Kabul Tarihi:06.04.2010

- UNESCO, (2009). Universal Declaration on the human genome and human rights, Retrieved April 10, 2009, from <http://www.unesco.org/ibc/uk/genome/projet/index.html>
- Üstün, Ç. (2000). Tıpta yeni bir çağ: insan genetik şifresinin haritası ilan edildi. *Türkiye Klinik Tıp Etiği*, 8, 105-110
- Vural, B.K., Tomatir, A.G., Kurban, N.K. & Taşpınar, A. (2009). Nursing students' self-reported knowledge of genetics and genetic education. *Public Health Genomics*, 12, 225-232