

## GENETİK ARAŞTIRMALAR VE ETİK

**Uygar H. TAZEBAY\***

*With new advances in molecular genetics and novel gene analysis techniques, medicine has increasingly gained a predictive power in addition to its healing capacity. Genetic screenings and genetic tests can reveal and diagnose precisely not only the present health status of a person or family, but also they can help to predict, to a certain extent, medical problems that they can come across. There are nevertheless certain ethical issues related with scientific research on human genetics, genetic screenings and genetic tests that has to be considered.*

### Giriş

**I**nsanı konu alan genetik araştırmaların temel amacı, sağlık açısından insanın yaşam kalitesini ve kaliteli yaşam süresini artırmaktır. Öte yandan, bu araştırmaları finansal yönden destekleyen kuruluşlar yatırıma yönelik plânlamalarla hareket ettikleri için, teşhis veya tedaviye yönelik bilimsel buluşlardan haklı olarak maddî kazançlar beklemektedirler. Dolayısıyla, hem araştırma konusunun, hem de bu araştırmaların tüketicisinin 'insan' olduğu ve bir yandan da maddî kazanç göz önünde bulundurularak adımlar atılan günümüzün genetikle ilgili araştırma ortamlarında, etik kaygılar taşımak ve 'genetik etiği' konularını ön plana çıkarmak gereği doğmuştur. İnsanın bu denli ön planda olduğu genetik araştırmalarda, araştırma ve bilim etiği kavramlarının tümünün yanı sıra, ayrıca bu konuya özel etik kurallara uymanın gerekliliği UNESCO, Amerikan Ulusal Biyoetik Kurulu (National Bioethics Advisory Commission of the President), Amerikan Ulusal Sağlık Enstitüsü (National Institutes of Health) gibi uluslararası kuruluşların görevlendirdiği kurulların çalışmaları ile ortaya konulmaktadır. Bu kurulların çalışmalarından ortaya çıkan sonuç, özetle, genel olarak üç noktada etik kaygılar taşımının ve etik kurallara dikkat edilmesinin uygun olacağı yönündedir: **1)** genetik araştırmalara katılan insanlar yönünden ele alınması gereken etik kurallar, **2)** genetik araştırmaların konularını ve amaçlarını belirlerken gözönünde bulundurulması gereken etik konular, **3)** araştırmaların sonuçlarından yararlanacak insanlar yönünden ele alınması gereken etik kurallar. Bunlardan başka, bilimsel etik yönünden ele alınan bir dördüncü nokta da, genetik araştırmaların plânlama ve uygulama aşamalarında, çevreye ve araştırmalarda kullanılan deney

\* Bilkent Üniversitesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü Öğretim Üyesi  
Avrasya Dosyası, Moleküler Biyoloji ve Gen Teknolojileri Özel, Sonbahar 2002, Cilt: 8, Sayı: 3, s. 51-61.

hayvanlarına verilen zararın boyutlarının kontrolüdür. Özetle söyleyebiliriz ki, üzerinde durulan konu, son derece basit olarak kelimelere dökülebilen ve bir o kadar da vazgeçilmez olan bir konudur: İnsanın haklarını ve huzurunu gözeten bir genetik araştırma kültürünün esaslarının belirlenmesi ve uygulanması<sup>1</sup>.

### **A. Genetik Araştırmalara Katılanların Haklarının ve Huzurlarının Gözetilmesi**

İnsanın kalıtsal hastalıklarının bulunması veya çeşitli yaygın hastalıklara yatkınlığın polimorfizmlere bağlı genetik temellerinin ortaya çıkarılması amacı ile deneysel çalışmalar ülkemizde ve dünyanın çeşitli ülkelerinde yürütülmektedir. Aynı şekilde, ender veya yaygın olsun, çeşitli hastalıkların tedavisi ile ilgili olarak da deneysel yöntemler üzerinde çeşitli klinik çalışmalar yapılmaktadır. İnsanlar veya insanlardan alınan hücre, doku ve kan örnekleri kullanılarak yapılan, teşhis ve tedavi amaçlı araştırmalar, gelişmiş ülkelerde önemli bir akademik ve ticarî aktivite haline gelirken, aynı zamanda araştırma konusu olan insanların haklarının ve huzurlarının korunması ile ilgili olarak dikkat edilmesi gereken etik kurallar üzerinde de yoğun bir tartışma sürmekte, hatta etik uygulamaların yasalarla güvence altına alınmaya başladığı görülmektedir<sup>2</sup>.

Hasta veya normal, araştırmalara katılan insanlar ile araştırmacı kişilerin veya kurumların ilişkileri etik açıdan ele alındığı zaman, dikkat edilmesinin gerekli olduğu düşünülen dört temel prensip ortaya çıkmaktadır:

**a. 1) Katılımcı (hasta veya normal), araştırmanın tüm boyutları ile bilgilendirildikten ve ancak gönüllü rızası alındıktan sonra, kendisinin veya kendisinden alınan örneklerin genetik araştırmalara tabi tutulması:** Bu konuya aşılması gereken bir bürokratik uygulama ve kişiden alınması gereken bir imza olarak bakılmadan, katılımcıların araştırmanın getireceği yararlar ve potansiyel zararları konusunda gerçekçi olarak bilgilendirilmesi gerektiği konusunda görüşler vardır. Rızanın şeklinin katı kurallarla belirlenmesi ve kesinlikle imzalanmış bir formda alınması yerine, araştırmanın kapsamı ve katılımcılara vereceği potansiyel ve görece zararlara bağlı olarak başka şekillerde de alınabilmesinin (video, ses bandı veya telefon ile) mümkün olup olamayacağı da tartışma konuları arasındadır. Bir başka tartışma yaratan konu da, rıza verecek bilinç durumunda (örneğin zeka geriliği görülen bireylerde) veya psikolojik durumda olmayan bireylerle ilgili araştırmalarda ne yapılması gerektiği konusudur. Bu gibi durum-

larda, doktorların hastanın yararına olacak tedavi kararını hastanın rızasına gerek olmadan vermeleri kabul edilen bir yöntemdir<sup>3</sup>.

**a. 2) Araştırma protokolünün tüm detayları ile, deneyleri ve çalışmayı planlayan araştırmacılardan bağımsız ve araştırma konusuna hakim olan bir kurul tarafından denetlenmesi ve söz konusu araştırmanın katılımcılara vereceği zararlar ve katılımcılara sağlayacağı yararlar açısından geniş çaplı ve objektif bir biçimde değerlendirilmesi:** Araştırmacıların deney protokolleri içerisinde hastalar açısından kabul edilemez bir risk olup olmadığının kontrolünü yapmaları önemlidir. Bunu değerlendirecek kurulun, araştırmacılardan bağımsız ve araştırmanın sonuçlarından çıkar elde etmesi söz konusu olmayan bir kurul olması önemlidir. Objektif olarak değerlendirmenin zor olduğu bir nokta riskin boyutlarının değerlendirilmesidir. Araştırmadaki risk faktörünün aynı durumdaki hastalara kıyasla mı, yoksa normal bireylere kıyasla mı değerlendirilmesi gerektiği sürmekte olan bir tartışma konusudur. Amerika Birleşik Devletleri'ndeki sağlık kuruluşlarında, insanlardan alınan örnekler ve insanlar üzerinde yapılan araştırmaları gözden geçiren en etkili kurul, araştırma enstitüsü ve hastahanelerin kendi bünyelerinde bulunan Kurumsal Denetleme Kurulu (Institutional Review Board, veya kısaca IRB) adı verilen kurullardır. Bu kurullar, yapılacak araştırma ve deneyleri gözden geçirerek, araştırmaya katılacak insanlar için var olan riskleri ve araştırmanın potansiyel yararlarını tesbit ederler. Bunun sonucunda araştırmaya izin verip vermeme yetkileri vardır ve alacakları kararlar araştırmacılar için bağlayıcı nitelik taşır.

**a. 3) Araştırmalardan çıkacak sonuçların hastanın bilgisi ve rızası olmadan üçüncü şahıslara aktarılmaması, ve sonuçların çeşitli bilimsel ortamlarda sunulması sırasında katılımcıların kimliklerinin tamamen gizli kalması konularına kesinlikle özen gösterilmesi:** Bir insanın genetik yapısı ile ilgili bilgiler sadece o insan için değil, aynı zamanda "başkaları" için de önem taşıyabilecek bilgiler içerebilir. Bu "başkaları" ailesindeki diğer bireyler, çocukları, eşi veya kız arkadaşı, v.s. olabileceği gibi işvereni, sağlık sigortası kuruluşu, eğitimine devam ettiği okul veya güvenlik birimleri de olabilir. Bu diğer bireyler ve kurumlar, genetik yapısı belirlenmiş insanla ilgili kararlar verirken, genetik yapısından haberdar olmaları kararlarını etkileyebilir ve bu bireye farklı yaklaşılmasına yol açabilir. Bireyin genetik yapısı ile ilgili bilgilerin açığa çıkması onu ne açıdan etkileyebilir? Nazi Almanya'sında, ortayaşlarda ortaya çıkan genetik olan bir sinir dejenerasyonu hastalığı'nı (Huntington Hastalığı) taşıyan insanlar zorla kısırlaştırılıyor ve bazıları öldürülüyordu<sup>4</sup>. Günümüzde, insan hakları anlayışı yönünden insanlığın bu noktadan uzakta olduğunu düşünüyö-

ruz. Dolayısıyla bir genetik hastalığın üçüncü şahıslarca bilinmesi, bu gibi kabul edilemez kurumsal hareketlere yol açmasa bile, hasta için hoş olmayan durumlar ortaya çıkabilir. Basitçe ele alırsak, örneğin işverenler bu gibi bireylere iş vermekte çekinceli davranabilir, sağlık sigorta kurumları sigortalamaktan kaçınabilir veya genetik yapılarından ileri gelen öğrenme zorluğu olduğu düşünülen bireylerin okullara kabullünde beklenmeyen sorunlar yaşanabilir. Dolayısı ile araştırmacıların ve araştırma kuruluşlarının, araştırmalara katılanlar veya hastalar ile ilgili kimlik bilgilerini özellikle işverenlere ve sigorta şirketlerine iletmemesi ve ayrımcılığa yol açacak şekilde kullanmaması önemli bir etik kural olarak ortaya çıkmaktadır.

**a. 4) Araştırma süresince devamlı olarak katılımcıların maddî ve fiziksel zorluklarının telafi edilmesine yönelik çalışmaların yapılması:** Deneysel protokollere tabi olacak olan katılımcıların sağlık sorunları yaşamaları veya deneyler sırasında yaralanmaları halinde, durumun telafisi için neler yapılacağı öngörülmeli ve zararın telafisi yönünde çalışılmalar plânlanmalıdır. Deneylerin maddî yükünün ne zaman hastalara yansıtılacağı, ne zaman deneyleri yürütmek isteyenler tarafından karşılanması gerektiği de, etik açıdan ele alınması gereken bir konudur.

Genetik araştırmaların sonuçlarının toplumun büyük çoğunluğuna hitap etmesi açısından, bu araştırmalara birden fazla sosyal çevre, etnik köken ve yaş grubundan kadın ve erkeğin katılımının desteklenmesi de üzerinde durulan önemli konulardan biridir. Toplumun hiçbir kesimi bu araştırmalardan uzak tutulmamalı ve araştırmalar toplumun tamamının çıkarı gözetilecek şekilde plânlanmalıdır.

## **B. Genetik Araştırmaların Konularını ve Amaçlarını Belirlerken Gözönünde Bulundurulması Gereken Etiksel Konular**

Teşhise yönelik testlerin geliştirilmesi ve bunların kullanımı ile ilgili etiksel tartışmaları bir sonraki bölümde ele alacağız (*bkz., C. Genetik araştırmaların sonuçlarından yararlanacak kişiler yönünden ele alınması gereken etik kurallar*). Bu bölümde gözden geçirilecek konular, daha çok tedaviye dayalı genetik uygulamalar ile ilgili etiksel konular olacaktır.

İnsan genomunun tüm nükleotid dizisinin ortaya çıkarılması ve gelişen gen teknolojisi ile birlikte, araştırmacılar artık her bir genin hücre fonksiyonlarına ve gelişime etkisini ortaya çıkarmaya olanak tanyabilecek önemli araçlara sahip olmuşlardır. Böyle olmakla beraber, gerçek anlamda genlerin kodladıkları proteinlerin hücre

fonksiyonlarına etki mekanizmalarının anlaşılması için proteinler ve genler arası etkileşimlerin ele alınacağı yoğun çalışmalara gerek vardır. Bu tip biyokimyasal çalışmalardan başka, gen fonksiyonlarının ve genetik polimorfizmlerin fonksiyonlara etkilerinin anlaşılması için, belirli insan gruplarının genetik yapılarının incelendiği araştırmalara (popülasyon üzerine yapılacak çalışmalara) da gerek duyulmaktadır. Bu araştırmalardan sonra, gen teknolojisine dayalı araştırmalar ile farmakolojinin bir araya geleceği (Pharmacogenomics), yeni ve kişilere özgü tedavi metodlarının ortaya çıkacağı bir döneme girileceği öngörülmektedir.

Etik açıdan ele alındığında, tanımladığımız bu araştırmalara kıyasla daha çok tartışılan ve çeşitli grupların veya bireylerin tepkilerini çeken konuların başında, insan genomunun yapısını değiştirmeyi amaçlayan araştırmalar gelmektedir. Bu araştırmalar, genelde, değişikliğin hedeflendiği hücre tiplerine bakılarak iki gruba ayrıldıktan sonra etiksel açıdan incelenmektedir: a) Somatik hücrelerde ve, b) Eşey hücrelerde veya embriyo kök hücrelerinde değişikliğin amaçlandığı genetik araştırmalar.

**b. 1) Somatik hücrelerde değişikliğin amaçlandığı genetik ve tedaviye yönelik araştırmalara etiksel açıdan yaklaşım:** Tek bir gendeki bozukluğun hastalığa yol açtığı kalıtsal hastalıklar (örneğin, Kistik Fibroz, Adenozin Deaminaz (ADA) eksikliği, vb.), somatik hücrelerdeki genetik değişikliklerle tedavisi amaçlanan hastalık tiplerinin başında gelmektedir. Ayrıca, kanser, şeker hastalığı, kalp-damar hastalıkları gibi yaygın hastalıklar, ve AIDS gibi enfeksiyonel hastalıklar için de gen terapileri geliştirmeyi amaçlayan araştırmalar vardır. Gen terapisi halihazırda deneysel bir nitelik taşımaktadır ve etik açıdan bu durumun hastaya iyice anlatılması ve hasta tarafından, terapiye başlamadan önce, konunun anlaşılması ve kendi rızası ile terapiye katılması önemli bir noktadır. Burada, en önemli risk faktörlerinden birisini genlerin hücrelere aktarılmasında kullanılan virüs kökenli taşıyıcı vektörler oluşturmaktadır. Bu durumun getirebileceği risklerin hastaya açık ve gerçekçi bir şekilde anlatılması gerekir.

**b. 2) Tedavi amaçlı klonlama ve embriyo kök hücrelerinin bilimsel araştırmalarda kullanılması:** Birden fazla hücre tipine dönüşme potansiyeli bulunan hücrelere kök hücreleri denmektedir. Erken evrelerdeki insan embriyosunu oluşturan hücreler, insan vücudunda bulunan bütün hücre tiplerini oluşturma potansiyeline sahiptirler. Bu hücrelere 'totipotent' embriyo kök hücreleri de denir. Embriyo kök hücreleri, yapay besi ortamlarında canlı bir şekilde korunabilir ve

araştırmalara tabi tutulabilirler. Ancak, içerisinde kök hücreleri alınan bir embriyonun bir daha büyüme ve bir insan yavrusuna dönüşme şansı kalmaz. Genel tabiriyle 'insan klonlanması' ise, kabaca insanın herhangi bir hücresinden alınacak nükleusun, döllenenmiş ve nükleusu yok edilmiş bir yumurta hücresine aktarılması ve böylece nükleusun geldiği bireyin bir kopyasının üretilmesi işlemi tanımlamaktadır. Bu tip bir klonlamadan ortaya çıkacak embriyo kök hücreleri kullanılarak, nükleusu veren bireyin vücudunun reddetmeyeceği bir dokunun üretilmesi ve daha sonra o bireye nakledilmesi yakın gelecekte uygulanması olanaklı bir teknik olarak görülmektedir. Böyle, doku nakline yönelik klonlamalar "tedavi amaçlı klonlama (therapeutic cloning)" olarak adlandırılmaktadır.

Embriyo kök hücreleri ile yapılacak çalışmaların insan gelişimi ile ilgili değerli bilgiler sunacağı kesindir. Bunun yanı sıra, gelecekte embriyo kök hücreleri kullanılarak insan dokularının üretilebileceği, ve bu dokuların ihtiyaç duyan hastalara doku nakli yöntemleri ile aktarılabilirliği tartışılmaktadır. Bu, şu anda tedavisi mümkün olmayan Parkinson hastalığı, Alzheimer, Multipl Skleroz gibi nörodejeneratif hastalıklar, enfarktüs, kemik-kıkırdak hastalıkları veya diyabet gibi yaygın hastalıklarla mücadelede önemli çözümler sunabilecek bir yöntem olmaya adaydır. Öte yandan, hastalıklar ile mücadele amaçlı bile olsa, insan embriyolarının yaşamlarına saygı gösterilmeden birer araç olarak kullanılması, bu tür tıbbi uygulamaların yaygınlaşabileceği ve alelade bir hal alabileceği düşüncesi dünya genelinde etik kaygıları ortaya çıkarmıştır. Etik tartışmalar iç içe geçmiş iki nokta üzerinde odaklanmıştır: 1) İnsan embriyolarının bilimsel amaçlarla veya tedavi amaçlı olarak kullanılmasının etik açıdan kabul edilebilir olup olmadığı, 2) Bilimsel araştırmalarda veya tedaviye yönelik olarak kullanılmak amacıyla insan embriyolarının üretilmesinin etik olup olmayacağı. Çeşitli ülkelerdeki yasal uygulamalara bakıldığında zaman, geniş bir kabul edilebilirlik yelpazesi ortaya çıkmaktadır. Örneğin, İrlanda'da embriyo kullanılarak araştırma yapmak Anayasa'ya aykırıdır ve embriyonun yaşam hakkı annesininkine eşit sayılmaktadır. Öte yandan, örneğin İspanya'da, tüp bebek yapmaya yönelik girişimler sırasında, yöntemin gereği olarak fazladan üretilmiş ama anneye aktarılması düşünülmeyen -ve genel prosedürlerde hayatlarına son verilen- embriyoların araştırma amaçlı kullanılmasına izin verilmektedir. Bu araştırmalar için aranan şartların başında embriyonun oluşturulmasını istemiş olan çiftin izni gerekmektedir. Öte yandan, bu ülkede araştırma veya tedavi amacı ile embriyolar üretilmesi yasaktır. İngiltere'deki uygulamalara baktığımız zaman ise, embriyo kök hücreleri araştırmaları ve tedaviye yönelik insan klonlanması konularına yaklaşımda en fazla serbestlik sağlayan

yasaların bu ülkede uygulanmakta olduğunu görmekteyiz. 1990'da çıkan İnsan Döllenmesi ve Embriyoloji Yasası (Human Fertilisation and Embryology Act), embriyo kök hücrelerinin sınırları belirlenmiş ve denetlenen araştırmalarda kullanılabileceğini ve araştırma ve tedavi amaçlı olarak insan embriyolarının üretilmesine izin verilebileceğini ortaya koymaktadır. İngiltere yasaları, tedavi amaçlı insan klonlanmasına da izin vermektedir<sup>5</sup>.

Bu konu ile ilgili etik tartışmalarda ortaya çıkan noktalar özetle şunlardır: Embriyo kök hücrelerine ve tedavi amaçlı klonlamaya yönelik çalışmalar yapılmadan önce, embriyonun ortaya çıkarılmasını sağlayan anne-baba yapılacak araştırmalar hakkında bilgilendirilmeli ve amaçların çift tarafından anlaşılmasından sonra gönüllü rızaları alınarak araştırmaya veya tedaviye başlanmalıdır. Araştırmalar devlet kuruluşlarında veya sıkı devlet denetiminin olduğu özel kuruluşlarda yapılmalıdır. Nükleus transferi yöntemi ile klonlama, sadece tedavi amaçlı olmalı, klonlama sonrası ortaya çıkacak embriyolar ana rahmine yerleştirilerek bebek oluşumuna izin verilmemelidir.

### **C. Genetik Araştırmaların Sonuçlarından Yararlanacak Kişiler Yönünden Ele Alınması Gereken Etik Kurallar**

Genetik araştırmalarda geliştirilen, hastalıkların veya hastalıklara yatkınlıkların (predisposition) teşhisine yönelik testler şu uygulamalarda kullanılabilir:

**1) İmplantasyon öncesi teşhis** (Preimplantation diagnosis): In vitro döllenme laboratuvarlarında kullanılan, implantasyon öncesi embriyodaki genetik hastalıkların veya özelliklerin belirlenmesi amacı ile genetik testler kullanılması mümkündür.

**2) Doğum öncesi teşhis** (Prenatal diagnosis): Gelişen embriyo veya fetüste genetik özellikleri veya hastalıkları belirlemek amacı ile genetik testler kullanılabilir.

**3) Yeni doğmuş bebeklerden alınacak doku veya örneklerin genetik analizi** (Postnatal diagnosis): Çeşitli gelişmiş ülkelerde erken teşhis halinde ortaya çıkması engellenebilecek genetik hastalıkların (örneğin Fenilketonurya veya konjenital hipotiroidizm) taraması yapılabilir.

**4) Taşıyıcıların belirlenmesi ve doğması muhtemel çocukta risk analizi** (Carrier testing): Bireylerin genetik hastalıklara yol açabilecek çekinik alelleri taşıyıp taşımadıkları belirlenebilmektedir. Örneğin, benzer çekinik alelleri taşıyan anne-babaların çocuklarının %25 genetik hastalık taşıma riskleri olduğu anlaşılabilir.

**5) Doktor teşhisini onaylama** (Diagnostic/confirmatory testing): Teşhis koymaya imkan tanıyan veya doktor konsültasyonunda konulan teşhisi doğrulamaya yarayan testlerdir. Hastalığın tipini ve kullanılacak ilacı ve/veya dozunu belirlemek amacı ile de kullanılabilir.

**6) Semptomlar ortaya çıkmadan önce, bireyde kalıtsal hastalık olup olmadığının belirlenmesi** (Presymptomatic testing): Daha çok ailesel kalıtsal hastalık hikayesi olan bireyler için yapılan testlerdir. Bireyin kalıtsal hastalığa yatkınlığının olup olmadığını ve varsa bu yatkınlığın boyutlarını ortaya koymakta kullanılmaktadır.

Genetik testlerin amacı insan sağlığını iyileştirmeye, ailelerin ve bireylerin huzurunu artırmaya yöneliktir. Bu yüzden araştırma safhalarını henüz tamamlamamış ve güvenilirlikleri ispatlanmamış testlerin yaygın şekilde uygulanması, insan sağlığını tehlikeye atabileceği ve insan huzurunu koruma anlayışı ile bağdaşmayacağı için, etik olarak kabul edilemez.

Bu testlerin uygulanması, yorumlanması ve verilerin kullanımı aşamalarında bireylerin ve ailelerin psikolojik ve fiziksel açıdan zarar görmemeleri için uyulması gereken bazı etik kurallar olduğu görüşü çeşitli platformlarda dile getirilmekte ve çeşitli kurumların hazırladıkları raporlarda ele alınmaktadır<sup>6</sup>. Genetik test sonuçları, testlere katılan insanlara sağlık ve huzur açılarından faydalı olabileceği gibi, sağlık açısından faydasız ve kişinin huzuru açısından zararlı da olabilir. Bu yüzden, testlere katılan kişilerin testlerin sonuçlarının getirebilecekleri ve götürebilecekleri açısından eğitilmiş danışmanlar tarafından gerçekçi bir şekilde bilgilendirilmeleri ((Genetik Danışmanlık (Genetic Counselling)) gerekmektedir. Genetik testlerin bireylere getirebilecekleri potansiyel yararlar ile yükleri ve riskleri başlıklar altında sıralayalım:

#### **c. 1) Genetik testlerin potansiyel yararları:**

Ailesindeki bazı bireylerde kalıtsal hastalıklar ortaya çıkmış olan kimseler, hem kendi sağlıkları hem de çocuklarının sağlıkları konularında bazı belirsizlikler içerisinde yaşıyor olabilirler. Genetik testler sonucunda, bu bireylerde ve çocuklarında kalıtsal hastalıkların ortaya çıkma olasılıkları belirlenebilir ve birey sağlık kontrollerini sıklaştırmaya veya seyrekletirmeye ya da hayat tarzını daha sağlıklı bir yöne (sigara, alkol, aşırı stres vs. kaçınmak, diyet kontrolü vb.) yönlendirmesine teşvik edilebilir. Ayrıca hastalığın önlenmesine yönelik tıbbi tedaviler uygulanabilir. Böylece, sonuçları pozitif çıkan bir bireyin sağlığı daha yakından izlenmeye alınırken, sonuçları negatif çıkan bir birey ise çoğu zaman pahalı ve zaman alıcı tıbbi testlere girme sıklığını önemli ölçüde azaltacaktır. Doğum öncesi yapılan testler sonucunda

ise, doğduğu takdirde ciddi sağlık sorunları olacak fetüsün sonlandırılması yoluna gidilebilir. Böylece, çocuk doğarsa ailenin içine girebileceği derin psikolojik ve maddi sorunlar ve bireyin büyümesi sırasında sağlık ve eğitim sistemine yüklenecek ekonomik yük ortadan kalkmış olur.

Genetik testler, hastalığa yakalanmış bireylerin tedavisinde izlenecek stratejilerin belirlenmesine de yardımcı olabilirler. Böylece hastalıkla mücadele edilirken, her bireyde bu mücadelenin şekli, kullanılan ilaçlar veya ilaç dozları o bireyde hastalığa karşı en etkili olacak şekilde ayarlanabilir.

### c. 2) Genetik testlerin bireye getireceği potansiyel yükler ve riskler:

Doğmuş bireylere veya doğmamış fetüslere uygulanacak genetik testler fiziksel, psikolojik, tıbbi, sosyal ve ekonomik riskler taşıyabilirler. Bu riskler özet halinde şu şekilde sıralanabilir:

- **Fiziksel riskler:** Bu testler sırasında bireylerin karşılaştığı fiziksel riskler son derece küçüktür; testlerde hastadan kolayca alınan kan veya yanak içinden alınan dokular kullanılmaktadır. Doğum öncesi testlere bağlı düşük oranı ise 1/400 ila 1/200 arasındadır.<sup>6</sup>
- **Tıbbî yükler ve riskler:** Genetik testlerin sonuçlarına göre bireyler çocuk sahibi olmamayı, veya ileri düzeyde önleyici tıbbi önlemler almayı (örneğin, meme kanserine yatkınlık sağlayan BRCA1 geni mutasyonları tesbit edilen bireyin sağlıklı iken göğüslerini aldırmayı istemesi gibi) seçebilirler. Negatif test sonucu alan bireylerin yanlış izlenimlere kapılarak önleyici hekimlik hizmetlerine ve rutin yapılması gereken testlere boş verme riski de vardır. Tabi ki, en büyük risk test sonuçlarının hatalı yorumlanması sonucu ortaya çıkabilecek yanlış veya gereksiz tedaviye yönelmesi riskidir.
- **Psikolojik ve duygusal yükler ve riskler:** Genetik testler sonucunda, çiftler eş seçimlerini gözden geçirebilir ve ayrılmayı kararlaştırabilirler. Öte yandan, test sonucu pozitif çıkan bireyler karışık duygular içerisine girebilir ve psikolojik yönden zorluklar yaşayabilirler. Böyle bireylerin çaresizlik, kızgınlık, korku, depresyon ve umutsuzluk ile karşı karşıya kalmaları riski yüksektir. Negatif test sonuçları alan bireylerde de rahatlama görülebileceği gibi, ailesinde başkalarının yakalandığı bir hastalıktan kaçmış olmanın vereceği karışık suçluluk duyguları görülebilmektedir. Negatif sonuç alanlarda görülen, araştırılan hastalığa yakalanma olasılığının sıfır olduğu yönündeki hatalı bir güvenlik duygusu da risk teşkil edebilmektedir.

- **Sosyal riskler:** Genetik testlerde pozitif sonuç alan bireyler, bu sonucun ailesi veya başkaları tarafından öğrenilmesi durumunda üçüncü şahıslar tarafından damgalanabilir, dışlanabilir, ve toplum içerisinde rahatsızlık duymaya itilebilir. Ayrıca toplumsal ayrımcılığa maruz kalarak sağlık, eğitim, iş imkanı, sosyal yaşam hak ve özgürlükleri kısıtlanabilir.

Genetik taramaların sonuçları, çeşitli grupların veya toplumların zararına olabilecek yönlere çekilme riski taşımaktadır. Bunun örnekleri, örneğin zencilerin zeka kapasitelerinin genetik faktörlerle belirlenmiş olarak beyazlara göre daha düşük olduğunu ileri süren veya kızıldirililerin alkol bağımlılıklarının genetik faktörlere bağlı olduğunu ileri süren çalışmalarda görülmektedir<sup>7</sup>.

- **Ekonomik riskler ve yükler:** Test sonuçlarının işverenler veya sağlık sigortası kuruluşları tarafından öğrenilmesi de ayrımcılık yapısı taşıyan ve ekonomik getirileri olabilecek çeşitli sonuçlar ortaya çıkartabilir. Test sonuçlarının pozitif çıkması durumunda artabilecek tıbbi kontrol maliyetlerinin bir kısmını hastanın karşılaması gerekebilir. Bu da hastaya ek bir ekonomik yük getirebilir.

#### **D. Sonuç**

Yaygınlaşan genetik araştırmalar ve genetik testler ile birlikte, bu araştırmalara katılacak ve genetik testlerin sonuçlarında kendilerini çeşitli karar aşamalarında bulacak insanların haklarını ve huzurunu gözetilen bir genetik araştırma kültürünün esaslarının belirlenmesi ve uygulanması gerekmektedir. Bu amaca yönelik olarak, genetik testlerin uygulanması ve sonuçların değerlendirilmesi sırasında göz önünde bulundurulması gereken bazı etik kuralları vardır. Genetik testler, bireyler hiç bir şekilde zorlanmadan veya etki altında bırakılmadan, tamamen isteğe bağlı olarak yapılmalıdır. Testler yapılmadan ve bireylerin rızaları alınmadan önce, onlara genetik danışmanlık hizmeti verilmeli ve testlerin avantajları ve getirebilecekleri yükler bireylere açıkça ve onları yönlendirmeden anlatılmalıdır. Yapılan genetik testlerin sonuçlarının doğru olup olmadığı özenle kontrol edilmeli ve sonuçlar hastaya açıklanmadan önce geçerliliklerinden ve hata payının 'sıfır' olduğundan emin olunmalıdır. Testleri uygulayan laboratuvarlar kalite kontrolüne yüksek önem vermelidirler. Bu konunun yönetmeliklerle düzenlenmesi ve bağımsız kuruluşlar tarafından denetlenmesi hastaların yararına olacaktır.

Genetik testlere tabi tutulan bireyin kişilik haklarına saygı gösterilmeli ve elde edilen bilgilerin, bireyin dilediği ölçüler içerisinde gizli

tutulmasına büyük önem verilmelidir. Testlerden elde edilen bilgiler hiçbir şekilde işverenler ve sigorta kurumlarına iletilmemelidir. Testlerin sonuçlarından bağımsız olarak hastalar sağlık kurumlarına kabul edilebilmeli ve tedavi imkanlarından faydalanabilmelidirler. Genetik taramalar ve testler bireylerin sağlıklarını ciddi şekilde tehdit altında bırakan genetik özellikleri ortaya çıkarmaya yönelik olmalıdır; normal sayılabilecek fenotipik özelliklere yol açan genetik özelliklerin taramaları yapılmamalıdır. Hayatın ileri evrelerinde ortaya çıkan hastalıkların genetik testleri veya taramaları gerçekleştirilmeden önce, o hastalığın önleyici veya hastalık sonrası tedavisinin mümkün olup olmadığı belirlenmelidir. Hastalığın önlenemediği ve tedavisinin olmadığı durumlarda testlere veya taramalara yönelmek, sağlık açısından bireye veya topluma herhangi bir fayda getirmeyerek tam tersine bireyi, aileyi ve toplumu olumsuz da etkileyebilir.\*

#### Kaynakça:

1. www.bioethics.gov, Ethical and Policy Issues in Research Involving Human Participants, Bethesda, Maryland, August 2001
2. Reilly, P. R., *Laws to Regulate Genetic Information, Genetic Secrets*, M. A. Rothstein, (ed.) (Yale University Press, 1997.)
3. Montgomery, J., *The Rights and Interests of Children and Those With a Mental Handicap, Genetic Counselling-Practice and Principles*, A. Clarke (ed.), Routledge Printing, (Londra, 1994.)
4. Müller-Hill, B., *Lessons From a Dark and Distant Past, Genetic Counselling-Practice and Principles*, ed. A. Clarke, (Londra: Routledge Printing, Londra, 1994.)
5. McCall-Smith, A., ve Revel, M., UNESCO Report of the IBC on the Ethical Aspects of Human Embryonic Stem Cell Research, The use of embryonic stem cells in therapeutic research.
6. UNESCO, IBC'nin genetik testler ile ilgili raporları, ve Department of Health and Human Services, Secretary's Advisory Committee on Genetic Testing (www4.od.nih.gov/oba/sacgt.htm); Toplantı raporu, Federal Register, 19 Nisan 2000.
7. Clayton, E. W., *Informed Consent and Genetic Research, Genetic Secrets*, M. A. Rothstein, (ed.) (Londra, 1997.)

\* Manüskripti eleştirel bir gözle okuyarak düzeltmelere yardımcı olan Dr. Deniz Üren'e teşekkür ederim.