

Bilgilendirmenin Non-İnvaziv Prenatal Test Hakkındaki Görüş ve Kaygılara Etkisinin Belirlenmesi

Determination of the Effect of Briefing on Opinions and Concerns about Non-Invasive Prenatal Test

Mustafa Levent ÖZGÖNÜL^a, Mekin SEZİK^b, Derya ALPARSLAN^c, Mustafa Kemal ALİMOĞLU^d

Özet: Bu çalışma sağlık çalışanları ve diğer bireylerin doğum öncesi tanı testleri hakkındaki görüş ve kaygılarını belirlemek karşılaştırmak ayrıca yapılacak işlem hakkında ayrıntılı bilgilendirmenin görüş ve kaygılarına üzerindeki etkisini araştırmak üzere planlanmıştır. **Gereç ve Yöntem:** Çalışmada yazarlar tarafından hazırlanan bir veri toplama formu kullanılmıştır. Formun başında katılımcılara araştırmaya ile ilgili bilgiler verilmiştir. İkinci bölümde “doğum öncesi tarama testleri bilgilendirme metni” yer almaktadır. Bu bölümdeki metin “kısa” ve “uzun” olmak üzere iki ayrı düzeyde hazırlanmıştır. Veri toplama formunun üçüncü bölümünde ise katılımcıların sosyo-demografik özellikleri ve gebelikle ilgili deneyimlerine yönelik sorular yer almaktadır. Formun son kısmında ise, katılımcıların invaziv olmayan prenatal test (NİPT) kullanımına yönelik görüşlerini (18 adet) ve teste dair kaygılarını (14 adet) belirlemek üzere tümü beşli Likert tipi maddeden oluşan toplamda 32 adet madde yer almaktadır. Çalışmada, herhangi bir örneklem yöntemi kullanılmamıştır. **Bulgular:** Katılımcıların en yüksek oranda kaygı algısına sahip olduğu iki madde, testin tüm genetik yapıyı tarayacak şekilde genişlemesi ve maliyet nedeni ile uygulamadaki eşitsizliklerdir. Uzun ve kısa bilgilendirme metni verilen katılımcıların anket sorularına verdikleri yanıtlar karşılaştırıldığında sadece “bu testi kendim veya eşim için yaptırma konusunda doktorum ne önerirse onu yaparım” maddesinin ortalama puanı, uzun form verilenlerde kısa form verilenlere göre istatistiksel olarak anlamlı seviyede daha yüksek olarak bulunmuştur. Ortalama madde skorlarında bunun dışında anlamlı fark saptanmamıştır. NİPT hakkında verilen kısa ya da uzun bilgilendirmenin ankette yer alan test hakkındaki görüş ve kaygı belirten maddelerin istatistik puanlarını önemli oranda değiştirmedeği saptanmıştır. **Tartışma ve Sonuç:** NİPT hakkındaki bazı görüş ve kaygılar sağlık çalışanları ve sağlık dışı alanlardaki bireyler arasında, ayrıca sağlık çalışanlarının branşlarına göre, farklılıklar göstermektedir. Testin anne ve bebek açısından güvenilirliği, genetik danışmanlık ihtiyacı, tarama içeriğinin genişlemesi ve devlet desteği gibi hususlar sağlık çalışanları ve sağlık dışı alanlardaki katılımcılar tarafından vurgulanmaktadır. NİPT hakkında farklı düzeylerde yazılı bilgilendirme yapılması konuyla ilgili görüş ve tutumlarda önemli değişikliğe yol açmıyor gözükmektedir. Mevcut verilerin, daha geniş çalışma gruplarında boylamsal şekilde ve nitel yöntemler de kullanılarak doğrulanması gereklidir.

Anahtar kelimeler: Non-invaziv prenatal test, etik, aydınlatılmış onam

--

^aDr. Öğr. Üyesi, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıp Tarihi ve Etik Anabilim Dalı ✉ leventozgonul@akdeniz.edu.tr

^bSüleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

^cAraştırma görevlisi, T.C. Sağlık Bakanlığı Ankara Şehir Hastanesi Genel Cerrahi Kliniği

^dAkdeniz Üniversitesi Tıp Eğitimi Anabilim Dalı

Gönderim Tarihi: 20.08.2020 • Kabul Tarihi: 09.09.2020

Abstract: This study was planned to determine and compare the opinions and concerns of healthcare professionals and other individuals about prenatal diagnostic tests and to investigate the effect of detailed information about the procedure to be performed on opinions and concerns. **Method:** A data collection form prepared by the authors was used in this study. At the beginning of the form, the participants were given information about the research. In the second section, "Prenatal screening tests information text" that has been prepared in two different levels as "short" and "long" was included. There were questions about the sociodemographic characteristics of the participants and their experiences about pregnancy in the third part of the data collection form. In the last part of the form, there were 18 questions to determine the opinions of the participants about the use of non-invasive prenatal tests (NIPT) and 14 questions to determine the concerns about the use of NIPT. All of the 32 questions consisted of five-point Likert type items. Any population sampling was not utilized in the present study. **Results:** The two items, in which the participants have the highest perception of anxiety were the expansion of the test to screen the entire genome and the inequalities in accessibility due to cost. When answers given to the questionnaire items given long and short information texts were compared, the mean score from the item "I would only do whatever my doctor suggested to have this test done for myself or my spouse" was statistically significantly higher in those given the long text compared to those given the short text. There were no significant differences in mean item scores except this item. Short or long briefing son NIPT did not generally seem to change the views and concerns about the test. **Conclusion:** Some opinions and concerns about NIPT differ among healthcare professionals and other participants, as well as across different branches of healthcare professionals. Issues such as the reliability of the test for the mother and the baby, requirement for genetic counseling, extension of the screening content, and public funding of the test are emphasized by healthcare professionals, and non-healthcare individuals. Providing written information about NIPT at different levels does not seem to lead to a significant change in views and attitudes on the subject. Existing data need to be longitudinally validated in larger study groups using qualitative methods.

Keywords: Non-invasive prenatal testing, ethics, informed consent

GİRİŞ

Perinatal mortalite ve morbiditenin en önemli nedenlerinden birisi konjenital anomalilerdir. Doğumların yaklaşık %2-3'ünde majör konjenital anomali görülmektedir (1). Bunların antenatal dönemde tanınması ile ciddi olanların sonlandırılması veya doğumun uygun koşullarda planlanması sağlanabilir. Konjenital anomaliler, kalp anomalileri gibi yapısal defekter veya tek gen mutasyonlarına bağlı olabileceği gibi önemli kısmı da kromozom bozuklukları ile ilişkilidir (2).

Kromozom bozukluklarının en sık olanı normalden bir fazla 21. kromozom ile şekillenen Down sendromudur (trizomi21). Down sendromu, yaklaşık 700 canlı gebelikte bir görülmektedir (3). Anne yaşı ile Down sendromu sıklığı artmakla beraber, olguların yaklaşık yarısı anne yaşı 35'in altındaki gebeliklerde görülmektedir (4). Ayrıca, trizomi 18, trizomi 13 ve Turner sendromu (45, X0) gibi sayısal kromozom bozukluklarına da nispeten sık rastlanmaktadır (5).

Erken antenatal dönemdeki takiplerin önemli bir hedefi, fetüse ait anomalilerin erken saptanmasıdır. Bu amaçla, fetüsün ultrasonografik muayenesi kullanılmakta olup son yıllarda ultrason teknolojisindeki gelişmeler sayesinde daha yüksek çözünürlükte görüntüler elde edilmesi mümkün olmuştur (6). Ancak, özellikle Down sendromlu fetüslerin bir kısmında sonografik belirtilerin silik olması nedeni ile, ultrasonografik taramalar yeterli sensitiviteye (yakalama oranı) sahip olmayabilir. Bu nedenle, biyokimyasal tarama testleri de ultrason ile kombine şekilde kullanılmaktadır. Günümüzdeki standart tarama testi, ilk trimesterde gebeliğin 11-14.

haftasında yapılmakta olup kombine bir risk hesaplanmakta ve risk durumuna göre koryonvilüs biyopsisi (CVS) veya amniyosentez gibi girişimsel test ihtiyacı değerlendirilmektedir (7).

Son yıllarda biyoteknoloji alanındaki gelişmelere paralel olarak, anne kanındaki serbest fetal DNA (deoksiribonükleik asit) parçalarının değerlendirilmesi mümkün hale gelmiştir. Çeşitli yöntemler ile anne kanındaki fetal DNA izolasyonu denenmiş olmakla beraber, bunun tam başarı ile gerçekleştirilememiş olması nedeni ile maternal ve fetal serbest DNA oranlarına dayanan algoritmaların kullanılması mümkün olmuştur. Anne kanındaki serbest DNA'nın sekanslanması sonrasında belirli lokasyonların genetik ekspresyon oranlarının değerlendirilmesi ile fetüse ait genetik bozuklukların anne kanı örneğinden saptanması mümkün hale gelmiştir. Anılan test, maternal kandan invaziv olmayan (non-invaziv) prenatal test (NİPT) olarak adlandırılmış ve son yıllarda yoğun ticari tanıtım ile kullanıma girmiştir. Sonuç olarak, gebeliğin 10. haftasından itibaren anneden alınan kan örneği kullanılarak fetusteki bazı genetik durumların öngörülmesi mümkün hale gelmiş olmaktadır (8).

NİPT, öncelikle trizomi 21 taraması için yapılandırılmış olmakla beraber alandaki gelişmeler ile diğer trizomiler ve hatta mikrodelsiyon sendromları için genişletilmiştir. Ancak, "genişletilmiş panel" olarak adlandırılan bu incelemelerin güvenilirliği ve kullanımına dair önemli bir çekince mevcuttur. Taranan genetik durumların artırılması ile testin genel hatalı pozitiflik oranının artarak, doğrulama amaçlı girişimsel işlem gerekliliğinin artması söz konusu olabilir (9).

NİPT'in rutin klinikte kullanım alanı bulması ile etik tartışmalar da başlamıştır. Testin, hatalı pozitif sonuçları nedeni ile mutlaka amniyosentez gibi tanısal girişim ile sonuçların teyidi gerekmektedir. Maliyet, hala yüksek olup çoğu ülkede kamu NİPT masraflarını desteklememekte, test maliyetleri özel sigortalar tarafından kısmen karşılanmaktadır. Bunun da tıp etiğinin adalet ilkesi gereği sağlığın adil şekilde sunulmasında eşitsizliğe yol açabileceği belirtilmektedir (10,11). Yaklaşık %1-2 civarında bir oranda, sıklıkla düşük fetal fraksiyon nedeni ile test sonuç vermemekte (nocall), bu da testin duyarlılığını azaltmaktadır (12). Testin bazı bireylerde sonuç vermiyor olması, etik açıdan test öncesi detaylı genetik bilgilendirmenin uygun şekilde ele alınmasını gerektirmekte olup ideal olarak yüz yüze danışmanlık, gebelik başında da gerçekleştirilmelidir.

Bu tarama testinin kısıtlılıkları da göz önüne alındığında, rutin gebelik takipleri içindeki yerinin ne olduğu ve tüm gebelerin taranmasının anlamlı olup olmadığı gibi soruların muhtemelen tek bir cevabı da bulunmamaktadır. Tıp Etiği ilkelerinden özerkliğe saygı ilkesi gereği, tüm bu kısıtlılıkların ve tartışmalı noktaların hasta ile ayrıntılı bir şekilde paylaşılması gerekmektedir (13). Özerk bir birey olarak yapılacak işlemle ilgili bilgilendirilen hastanın işlemle ilgili kararına saygı duyulmalıdır. Aydınlatılmış onam sürecinin uygun şekilde yürütülmesi hekimin etik ve hukuki açıdan önemli yükümlülüklerindedir (14,15).

NİPT konusunda sağlık hizmeti veren ve hizmet alanlar ile politika belirleyicilerin yaklaşımlarının da farklılık gösterdiği düşünülebilir. Bu testin yakın gelecekteki yerinin biyo-genetikteki gelişmeler kadar toplumun yaklaşımı ile de şekilleneceği öne sürülebilir (16). Ayrıca; aydınlatılmış onam süreci uygun şekilde işletilse dahi, bilgilendirme ve karar verme süreçlerinin gebe ve eşinde kararsızlık ve kaygıya yol açabileceği düşünülebilir. Bilgilendirmenin, test ve gebeliğe dair kaygılar üzerindeki etkilerinin değer yargılarına göre de farklılık gösterebileceği öne sürülebilir. Bunlara dayanarak, NİPT'e dair görüş ve yaklaşımların analiz edilmesi önem taşımaktadır.

Tüm bunlara dayanarak; sağlık çalışanları, tıp fakültesi öğrencileri ve sağlık dışı alanlardaki bireylerinin doğum öncesi tanı testleri hakkındaki görüş ve kaygılarını belirlemek ve karşılaştırmak, yapılacak işlem hakkında ayrıntılı bir bilgilendirmenin bu görüş ve kaygılar üzerindeki etkisini araştırmak amacı ile mevcut anket çalışması planlanmıştır. Araştırma soruları şunlardan oluşmaktadır: (i) Sağlık çalışanları ile sağlık dışı alanlardaki bireylerin NİPT hakkındaki görüş ve kaygıları arasında fark var mıdır? (ii) Değişik branşlardan sağlık çalışanlarının NİPT hakkındaki görüş ve kaygıları arasında fark var mıdır? (iii) NİPT ile ilgili farklı düzeylerde bilgilendirme kişilerin görüş ve kaygılarını etkileyebilir mi? Çalışmamın ana hipotezi ise şu şekildedir: NİPT

hakkındaki görüş ve kaygılar sağlık çalışanları ve sağlık dışı alanlardaki bireylerarasında farklılıklar gösterir ve NİPT hakkında farklı düzeylerde bilgilendirme yapılması konuyla ilgili görüş ve tutumları değiştirir.

GEREÇ ve YÖNTEM

Mevcut kesitsel anket çalışması, yerel etik kurul onayını takiben sağlık çalışanları ve sağlık dışı alanlarda çalışan toplam 324 kişinin katılımıyla yürütülmüştür. Herhangi bir örneklem yöntemi kullanılmamış ve 6 aylık bir sürede(Ekim 2013 – Mart 2014) hedef gruplardan mümkün olduğunca çok katılımcıya kartopu tekniği ile ulaşılmıştır. Altı aylık süre sonunda, anket ile veri toplanmasına son verilmiş olup katılımcı sayısı, süre temelli olarak belirlenmiştir. Katılımcılar, 3 ana grupta ele alınmıştır: 1) Sağlık çalışanları (n=203) grubunda kadın hastalıkları ve doğum uzmanları (n=55), perinatoloji uzmanları (n=22), aile hekimleri (n=63), ebeler(n=36) ve hemşireler (n=27) yer almaktadır; 2) Tıp fakültesi öğrencileri (n=60); 3) Sağlık dışı alanlardaki bireyler(n=61).

Çalışmada anket yoluyla veri toplamak amacı ile yazarlar tarafından hazırlanan bir veri toplama formu kullanılmıştır. Bu formun başlangıcında katılımcılara yapılan araştırmaya dair bilgiler sunulmuştur. İkinci kısımda ise “doğum öncesi tarama testleri bilgilendirme metni” yer almaktadır. Farklı düzeylerde bilgilendirme yapmanın doğum öncesi testlerle ilgili görüş ve kaygıları etkileyip etkilemediğini araştırmak için bu kısımdaki metin “kısa” ve “uzun” olmak üzere iki ayrı düzeyde hazırlanmıştır (17) (Tablo 1). Katılımcılara kısa ya da uzun bilgilendirme metni içeren formlar rastgele dağıtılmıştır. Katılımcılardan 154 tanesi uzun, 170 tanesi kısa bilgilendirme metni içeren formu doldurmuştur.

Veri toplama formunun üçüncü kısmında ise katılımcıların sosyodemografik özellikleri ve gebelikle ilgili geçmiş deneyimlerine yönelik (halen hamile olup olmadığı, geçmiş gebelik deneyimim olup olmadığı, daha önce prenatal test yapıp yapılmadığı, riskli gebelik öyküsünün olup olmadığıyla ilgili) sorular yer almaktadır. Formun son kısmında ise katılımcıların NİPT kullanımına yönelik görüşlerini belirlemek için 18 adet ve NİPT kullanımına yönelik kaygıları belirlemek amacı ile de 14 adet beşli Likert tipi maddeden oluşan soru seti yer almaktadır (17). Anket soruları Tablo 2’de verilmiştir. Katılımcıların belirtmesi için her madde “kesinlikle katılıyorum” (5 puan), “katılıyorum” (4 puan), “kararsızım” (3 puan), “katılmıyorum” (2 puan) ve “kesinlikle katılmıyorum” (1 puan) seçeneklerini içermekte ve katılımcıların her madde için sadece bir seçeneği işaretlemeleri beklenmektedir. Seçenekler, analiz yapabilmek için “kesinlikle katılıyorum” ile “kesinlikle katılmıyorum” arasında 1 ila 5 arasında puanlanmıştır. Yüksek ve düşük puanlar her madde için özel olarak değerlendirilmektedir ve genellenebilir bir ifade söz konusu değildir.

Araştırmanın istatistiksel analizleri yapılırken, görüş ve kaygılara yönelik anket sorularının her birimden elde edilen ortalama puanlar bağımlı değişken olarak kabul edilmiştir. Nonparametrik testler tercih edilmiş, bağımsız değişken iki tane ise aralarındaki farkı anlamak için Mann Whitney U testi, ikiden fazla sayıdaki bağımsız değişken olduğunda Kruskal Wallis testi kullanılmıştır. İstatistiksel anlamlılık düzeyi $p < 0.05$ olarak kabul edilmiştir.

Araştırmanın Etik Boyutu

"Araştırmanın Etik Kurul izni Akdeniz Üniversitesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulundan alınmıştır. Toplantı tarih ve karar no 11.12.2013/305.

Tablo 1: Anket öncesinde katılımcılara verilen farklı düzeydeki (kısa ve uzun) bilgilendirme metinleri

DOĞUM ÖNCESİ TARAMA TESTLERİ BİLGİLENDİRME METNİ (KISA)
<p>Bütün gebe kadınların, özürlü bebek doğurma ihtimali bulunmaktadır. Kromozom bozuklukları olarak adlandırılan ve tedavisi mümkün olmayan bir grup doğumsal hastalığın tanısı, bebek doğmadan konulabilmektedir. Özürlü bir çocuk doğurma riski anne yaşı ile artmakla beraber, her yaştaki kadın bu durumla karşılaşabilir. Günümüzde, kromozom bozukluklarının doğum öncesi tanısı amniyosentez ve koryonvillus örnekleme (KVÖ) adı verilen girişimsel testler ile mümkündür. Bu testler oldukça kesin sonuç vermektedir, ancak anne karnından girilerek iğne ile bebeğin sıvısı veya plasentasından (eşinden) örnek alınması gerektiği için düşüğe yol açma riski az da olsa (yüzde 1'in altında) mevcuttur. KVÖ, gebeliğin 10 ila 12inci haftalarında yapılmaktadır. Amniyosentez ise gebeliğin 15inci haftasından sonra uygulanabilmektedir. Her iki girişimsel testin maliyeti Sosyal Güvenlik Kurumu tarafından tümüyle ödenmektedir. Doğum öncesinde bir kromozom bozukluğu saptandığında iki seçenek karşımıza çıkar: ya ne olursa olsun gebelik normal seyrinde devam ettirilecek ya da sonlandırılacaktır. Ebeveynler kromozom bozukluğu testi yaptırıp yaptırmama kararını verirken iki noktayı göz önüne almalıdır: 1- Bu testin sağladığı bilgiye gereksinimleri var mı, yani anne karnında büyümekte olan bebekte kromozom bozukluğu olup olmadığını bilmek istiyorlar mı? 2- Kromozom bozukluğu testinin sonucuna göre gebeliğin normal seyri dışında bir yol izlemek istiyorlar mı? Girişimsel olmayan Prenatal Test (GOPT), kromozom bozukluklarının daha erken dönemde (gebeliğin 10. haftasında) gösterilmesini sağlayabilecek yeni bir yöntemdir. Bu test için sadece annenin kolundan kan alınması yeterlidir ve anne karnındaki bebek için tamamen güvenlidir. Bu test, düşük yapma riskini arttırmadığı gibi KVÖ ve amniyosenteze yakın oranda kesinliğe sahiptir. Bu testin günümüzde maliyeti 2000 TL civarındadır ve Sosyal Güvenlik Kurumu (SGK) tarafından karşılanmamaktadır, ödeme tümüyle hasta tarafından yapılmalıdır.</p>
DOĞUM ÖNCESİ TARAMA TESTLERİ BİLGİLENDİRME METNİ (UZUN)
<p>Bütün gebe kadınların, özürlü bebek doğurma ihtimali bulunmaktadır. Kromozom bozuklukları olarak adlandırılan ve tedavisi mümkün olmayan bir grup doğumsal hastalığın tanısı, bebek doğmadan konulabilmektedir. Özürlü bir çocuk doğurma riski anne yaşı ile artmakla beraber, her yaştaki kadın bu durumla karşılaşabilir. Günümüzde, kromozom bozukluklarının doğum öncesi tanısı amniyosentez ve koryonvillus örnekleme (KVÖ) adı verilen girişimsel testler ile mümkündür. Bu testler oldukça kesin sonuç vermektedir, ancak anne karnından girilerek iğne ile bebeğin sıvısı veya plasentasından (eşinden) örnek alınması gerektiği için düşüğe yol açma riski az da olsa (yüzde 1'in altında) mevcuttur. KVÖ, gebeliğin 10 ila 12inci haftalarında yapılmaktadır. Amniyosentez ise gebeliğin 15inci haftasından sonra uygulanabilmektedir. Her iki girişimsel testin maliyeti Sosyal Güvenlik Kurumu tarafından tümüyle ödenmektedir. Doğum öncesinde bir kromozom bozukluğu saptandığında iki seçenek karşımıza çıkar: ya ne olursa olsun gebelik normal seyrinde devam ettirilecek ya da sonlandırılacaktır. Ebeveynler kromozom bozukluğu testi yaptırıp yaptırmama kararını verirken iki noktayı göz önüne almalıdır: 1- Bu testin sağladığı bilgiye gereksinimleri var mı, yani anne karnında büyümekte olan bebekte kromozom bozukluğu olup olmadığını bilmek istiyorlar mı? 2- Kromozom bozukluğu testinin sonucuna göre gebeliğin normal seyri dışında bir yol izlemek istiyorlar mı? Ebeveynlerin bebekte kromozom bozukluğu olup olmadığını önceden bilmek istemelerinin bazı nedenleri şunlardır: - Engelli bir çocuğun doğumuna kendilerini hazırlamak istemeleri; - Test sonuçlarının endişelerini giderecek olması; - Özür saptanırsa gebeliğin sonlandırılmasını göz önünde bulundurma ihtimalleri. Gebeliğin normal seyrinin sonuca göre değişmeyeceğini düşünen diğer bir grup ebeveyn ise bu bilgiye sahip olmayı istemeyebilir. Girişimsel olmayan Prenatal Test (GOPT), kromozom bozukluklarının daha erken dönemde (gebeliğin 10. haftasında) gösterilmesini sağlayabilecek yeni bir yöntemdir. Bu test için sadece annenin kolundan kan alınması yeterlidir ve anne karnındaki bebek için tamamen güvenlidir. Bu test, düşük yapma riskini arttırmadığı gibi KVÖ ve amniyosenteze yakın oranda kesinliğe sahiptir. GOPT, gebelikte çok erken dönemde (10. hafta) yapılabilmektedir. Dolayısıyla, anne adayları gebeliğin devamı veya sonlandırılması konusunda karar vermek için daha fazla süreye sahip olur. Test sonuçlarına henüz gebelik diğer insanlar tarafından gözle fark edilmeyecek kadar erken dönemde ulaşılabileceğinden, gerektiğinde gebeliğin sonlandırılmasına dair kararın çevre etki ve baskısı olmadan daha kişisel şekilde alınması mümkün olacaktır. Anne karnında kromozom bozukluğu olan bebek bulunan birçok gebeliğin zaten kendiliğinden düşük ile sonuçlanacağına da bilinmesi önemlidir. Bu test, gebeliğin çok erken döneminde yapıldığından, kendiliğinden düşük ile sonuçlanacak kromozom bozuklukları da saptanmış olacaktır. GOPT testinin “belirsiz” veya “şüpheli” sonuç verme ihtimali de bulunmaktadır ve müspet sonuçların KVÖ veya amniyosentez ile doğrulanması önerilmektedir. Bu testin günümüzde maliyeti 2000 TL civarındadır ve Sosyal Güvenlik Kurumu (SGK) tarafından karşılanmamaktadır, ödeme tümüyle hasta tarafından yapılmalıdır.</p>

BULGULAR

Katılımcıların 168'i kadın (%51.9), 156'sı erkek (%48.1) olup ortalama yaş 38.1±11.4 yıldır. Tüm katılımcıların teste dair görüşleri ele alındığında, NİPT'in anneve bebek için güvenli bir test olmasına dair maddelerden (A6a ve A6b) en yüksek ortalama puanların (sırası ile 3.6±0.6 ve 3.6±0.6) alındığı saptanmıştır (Tablo 2). En düşük ortalama puanlar da testin cinsiyet belirleme amaçlı kullanımı (1.0±1.3) ve istenmeyen cinsiyet varlığında gebeliğin sonlandırılabilmesine (0.3±0.7) dair maddelere (A12 ve A13) aittir (Tablo 2). Görüşlere dair en yüksek ve düşük ortalama puana sahip bu 4 maddenin, gruplar arasında farklılık göstermediği görülmektedir (Tablo 2). Katılımcıların en yüksek oranda kaygı algısına sahip olduğu iki madde, testin tüm genetik yapıyı tarayacak şekilde genişlemesi (madde B10, ortalama: 2.9±0.8) ve maliyet nedeni ile uygulamadaki eşitsizliklerdir (madde B3, ortalama:2.9±1.0). Buna ek olarak, testin maliyetinin SGK tarafından karşılanması da kısmi destek bulmaktadır (madde B12, Tablo 2). Diğer taraftan, doğum öncesi dönemdeki tıbbi sonlandırmaların bir çeşit öjeniyeye yol açacağı kaygısı düşük olup (madde B8, ortalama: 1.4±1.1) testin toptan yasaklanması genel kabul görmemektedir (madde B14, ortalama: 0.6±0.9).

Katılımcıların %35.3'ü kendisi veya eşinin geçmişte en az bir kez gebelik geçirdiğini belirtmiştir. En az bir gebelik öyküsü olanların NİPT testini konvansiyonel tarama testlerine tercih etmeye dair maddeden (A4) daha düşük ortalama puan aldığı bulunmuştur. En az bir gebelik öyküsü olanlarda, A4 maddesinden alınan ortalama puan 2.0±1.1 iken diğerlerinde 2.3±1.1 olarak saptanmıştır (p=0.007). Benzer şekilde, gebelik geçirenlerde NİPT'in ikili ve üçlü tarama testlerine göre daha kesin sonuç vermediği (madde A6e) algısı mevcuttur (ortalama puan 1.6±0.8'e karşılık 1.8±0.9, p=0.026). En az bir gebelik öyküsü olanlarda, test öncesi ve sonrası genetik danışmanlık gerekliliği de (madde A7 ve madde A8) daha yüksek bulunmuştur (sırası ile p=0.025 ve p=0.001). Teste dair kaygıların ise gebelik deneyiminden etkilenmediği saptanmıştır (tüm maddeler için p>0.05).

Çalışma gruplarının (sağlık çalışanı, tıp fakültesi öğrencisi ve sağlık dışı alanlardaki birey) anket puan ortalamalarının karşılaştırması Tablo 2'de verilmiştir. Sağlık çalışanı veya tıp fakültesi öğrencisi olmayanların hekim önerisine uyma yatkınlığının (madde A5) daha fazla olduğu saptanmıştır. Testi yaptırma kararında da bazı farklar mevcuttur. NİPT sonuçlarının girişimsel testlere göre daha doğru sonuç verdiği dair (aslında bilimsel olarak yanlış) algı, sağlık çalışanı olmayanlarda daha sık gözükmemektedir (madde A6f). Test öncesinde genetik danışmanlık talebi de beklendiği üzere sağlık çalışanları dışındaki katılımcılarda daha fazladır (madde A7). İlginç şekilde, tıp fakültesi öğrencilerinin test sonrası danışmanlık talepleri, diğer katılımcılara göre daha yüksek saptanmıştır (madde A8). Teste dair diğer görüşler, gruplar arasında anlamlı fark göstermemektedir. Teste dair kaygılarda da sağlık çalışanları ve diğer iki grubun algılarında bazı farklar göze çarpmaktadır. Tıp fakültesi öğrencileri ve sağlık mesleği dışındaki katılımcılarda, istemli gebelik sonlandırmalarının artabileceğine dair kaygı daha siktir (madde B5). Tıp fakültesi öğrencilerinin, testin tüm genetik yapıyı tarayacak şekilde genişlemesine dair daha az kaygı duyduğu ve diğer iki grubun bu konuda daha tutucu davrandığı söylenebilir (madde B10). Ek olarak, tıp fakültesi öğrencilerinin test maliyetinin tamamen devlet destekli olmasını da daha fazla desteklediği görülmektedir (madde B12). Bu farklara rağmen, sorguladığımız 14 kaygı alanının bu üçü (madde B5, B10 ve B12) dışında gruplar arasında anlamlı fark saptanmamıştır (Tablo 2).

Tablo 2: Noninvasiv prenatal tarama testine dair sağlık çalışanı, tıp fakültesi öğrencisi ve sağlık dışı mesleklerde çalışanların görüş ve kaygılarının karşılaştırılması (ortalama ± standart sapma)

Madde	Sağlık çalışanı (n=203)	Tıp öğrencisi (n=60)	Diğer (n=61)	P değeri
A. Teste dair görüşler				
A1. Bu testi arzu eden her gebe kadın yaptırmalıdır	3.3±1.0	3.2±1.1	3.4±0.9	0.355
A2. Bu testin sadece genetik hastalık riski yüksek gebelere yapılması gerekir	1.9±1.3	2.0±1.3	1.6±1.2	0.343
A3. Hamilelik durumunda bu testi yaptırdım (ya da eşimin yaptırmasını isterdim)	3.2± 1.0	3.2±0.9	3.4±0.8	0.341
A4. Bu yöntemi geleneksel tarama testlerine (ikili veya üçlü test gibi) tercih ederim	2.9±1.11	2.7±0.9	3.0±1.1	0.215
A5. Bu testi kendim veya eşim için yaptıрма konusunda doktorum ne önerirse onu yaparım	2.5±1.2	2.7±0.8	3.0±1.0	0.006
A6. Bu testi kendim/eşim için yaptıрма kararını verirken dikkate alacağım en önemli faktör				
a. Bebek için güvenli bir test olması	3.6±0.7	3.6±0.6	3.6±0.7	0.789
b. Anne için güvenli bir test olması	3.6±0.7	3.7±0.5	3.6±0.6	0.494
c. Kolay yapılıyor olması	3.5±0.7	3.4±0.7	3.5±0.6	0.252
d. Testin daha erken dönemde yapılması ve sonuçların erken çıkması	3.5±0.7	3.3±0.7	3.5±0.7	0.043
e. Geleneksel tarama testlerine (ikili ve üçlü test gibi) göre daha kesin sonuç vermesi	3.3±0.9	3.2±0.8	3.3±0.9	0.900
f. Girişimsel testlere göre daha doğru sonuç vermesi	2.4±1.3	3.2±1.0	3.1±1.0	<0.001
A7. Testi yaptırmadan önce bir genetik hastalıklar uzmanıyla konuşmak isterim	2.5±1.2	3.1±0.8	3.0±1.0	<0.001
A8. Testi yaptırdıktan sonra bir genetik uzmanı ile konuşmak isterim	2.9±1.1	3.5±0.5	3.0±1.0	<0.001
A9. Test sonucun bebekte genetik bozukluk gösteriyorsa gebeliğin sonlandırılmasını isterim	2.4±1.2	2.8±0.9	2.4±1.3	0.067
A10. Test sonucu bebekte genetik bozukluk gösteriyorsa, bunun girişimsel yöntemlerle doğrulanması gerekir	3.0±1.1	3.0±1.0	3.0±1.2	0.979
A11. Bu testin erken dönemde yapılması sayesinde gerektiğinde gebeliğin sonlandırılması anne için ruhsal ve fiziksel açıdan daha az stresli olur	3.2±0.9	3.2±0.7	3.2±1.0	0.769
A12. Bu test tıbbi olmayan amaçlarla örneğin cinsiyet belirleme ve tercihi için kullanılmalıdır	1.0±1.2	1.0±1.2	1.1±1.4	0.790
A13. İstemediğim cinsiyette bebek varlığında gebeliğimi sonlandırmayı düşünürüm	0.3±0.8	0.2±0.7	0.4±1.0	0.462
B. Teste dair kaygılar				
B1. Kolay, güvenli bir test olduğu için yeterli danışmanlık hizmeti almadan her gebe yaptırmaya kalkar	2.4±1.2	2.4±1.1	2.3±1.1	0.815
B2. Testin kullanımı yaygınlaştıkça daha fazla gebe kadın kafa karıştırıcı test sonuçlarıyla karşı karşıya kalır	1.8±2.8	2.3±1.1	1.9±1.2	0.575
B3. Maliyet nedeniyle testin uygulanmasında eşitsizlikler ortaya çıkar	2.9±1.0	3.0±0.8	2.6±1.2	0.135
B4. Genetik bozukluğu olan bir bebek dünyaya getirmeme konusunda aile üzerindeki baskılar artar	2.3±1.1	2.5±1.0	2.3±1.2	0.585
B5. İsteyerek sonlandırılan gebeliklerin sayısı artar	2.3±1.2	2.6±1.0	2.6±1.1	0.022
B6. Hekimin yeterince bilgisi olmadan gebe kadın tarafından yaptırılan test sayısı artar	2.3±1.1	2.3±1.0	2.1±1.1	0.521
B7. Gebe kadının yeterince bilgisi olmadan hekim tarafından yaptırılan test sayısı artar	2.0±1.8	1.7±0.9	2.0±1.2	0.347
B8. Bu testin yaygınlaştırılmasıyla, kromozom anomalisiyle doğan bebeklerin sıklığı azalacağı için bu bebekler toplumun gözünde "ucube" gibi görünmeye başlar	1.4±1.1	1.1±1.0	1.5±1.2	0.144
B9. Risk durumuna bakılmaksızın gereksiz yere yapılan test sayısı artar	3.2±1.2	2.0±1.0	2.0±1.2	0.297
B10. Bu test geniş çapta ve tüm genetik yapıyı tarayacak şekilde gelişebilir	3.0±0.7	2.7±0.8	3.0±0.9	0.009
B11. Teknoloji genetiğiyle oynanmış ısmarlama bebeklerin geliştirilmesi için kullanılabilir	1.7±1.2	1.9±1.0	1.9±1.4	0.317
B12. Sosyal Güvenlik Kurumu bu testin maliyetini tümüyle karşılamalıdır	2.7±1.2	2.9±0.9	2.5±5.2	0.003
B13. Bu testin rutin kullanımının kısıtlanması gerekir	2.0±1.2	2.1±1.1	1.9±1.3	0.528
B14. Bu testin tamamen yasaklanması gerekir	0.7±0.9	0.4±0.6	0.7±1.0	0.066

Gruplar arasında anlamlı fark saptanan 8 maddeye verilen cevapların sağlık çalışanlarının branşları arasında farklılık gösterip göstermediği de incelenmiştir. Sağlık çalışanı alt gruplarındaki sayıların kısıtlı olması nedeni ile, Tablo 3'te özetlenen karşılaştırmalara ihtiyatla yaklaşılmalıdır. Perinatoloji ve KHD uzmanlarının, testi yaptırmada meslektaşları yerine kendi kararlarını uygulama eğilimi dikkat çekmektedir (madde A5, Tablo 3). NİPT'in girişimsel testlere göre daha doğru sonuç verdiği algısının aile hekimi, ebe ve hemşirelerde de nispeten fazla olduğu görülmektedir (madde A6f, Tablo 3). Test öncesi ve sonrası genetik danışmanlık alma ihtiyacı da perinatoloji uzmanı dışındakilerde daha yüksek gözükmektedir (madde A7 ve A8, Tablo 3). Testin, tüm genetik yapıyı tarayacak şekilde gelişebileceği düşüncesi aile hekimlerinde diğer branşlara göre daha az saptanmıştır (madde B10, Tablo 3). Ebe ve hemşireler, hekimlere göre testin devlet tarafından finanse edilmesini daha fazla desteklemektedir (madde B12, Tablo 3).

Uzun (n=154) ve kısa (n=174) bilgilendirme metni verilen katılımcıların anket sorularına verdiği cevapların karşılaştırılmasında sadece A5 maddesi (bu testi kendim veya eşim için yaptırmada doktorum ne önerirse onu yaparım) için istatistiksel olarak anlamlı fark (p=0.005) saptanmıştır. Kısa form verilenlerde bu maddenin ortalama puanı (2.5±1.1), uzun form verilenlere göre (2.2±1.1) daha yüksek bulunmuştur.

Tablo 3: Sağlık çalışanlarının branşlarına göre noninvaziv prenatal tarama testine yönelik bazı görüş ve kaygılarının karşılaştırılması (ortalama ± standart sapma)

Madde	Perinatoloji uzmanı (n=22)	KHD uzmanı (n=55)	Aile Hekimi (n=63)	Hemşire (n=27)	Ebe (n=36)	p değeri
A5. Bu testi kendim veya eşim için yaptırmada doktorum ne önerirse onu yaparım	1.9±1.4	2.2±1.4	2.9±1.1	2.6±1.3	2.6±0.9	0.007
A6d. Bu testi kendim/eşim için yaptırmada kararını verirken dikkate alacağım en önemli faktör, testin daha erken dönemde yapılması ve sonuçların erken çıkması	3.3±1.0	3.6±0.7	3.6±0.6	3.8±0.4	3.4±0.7	0.282
A6f. Girişimsel testlere göre daha doğru sonuç vermesi	0.9±1.3	2.0±1.4	2.7±1.0	3.0±1.1	3.0±1.0	<0.001
A7. Testi yaptırmadan önce bir genetik hastalıklar uzmanıyla konuşmak isterim	2.1±1.3	2.2±1.3	2.5±1.1	3.1±1.0	3.0±1.1	0.002
A8. Testi yaptırdıktan sonra bir genetik uzmanı ile konuşmak isterim	2.3±1.4	2.8±1.1	2.9±0.9	3.3±0.8	3.2±0.9	0.015
B5. İsteyerek sonlandırılan gebeliklerin sayısı artar	2.0±1.2	2.1±1.2	2.6±1.2	3.2±1.2	2.1±1.0	0.060
B10. Bu test geniş çapta ve tüm genetik yapıyı tarayacak şekilde gelişebilir	3.1±0.7	3.2±0.6	2.8±0.8	3.2±0.7	3.2±0.8	0.043
B12. Sosyal Güvenlik Kurumu bu testin maliyetini tümüyle karşılamalıdır	2.0±1.4	2.4±1.2	2.6±1.0	3.3±0.7	3.1±1.1	<0.001

KHD: Kadın hastalıkları ve doğum

TARTIŞMA ve SONUÇ

Mevcut araştırmada, oluşturduğumuz bir anket ile sağlık çalışanı olan ve olmayanların NİPT konusundaki görüş ve kaygılarını ve bunların sağlık çalışanı olanlarda farklılık gösterip göstermediğini saptamayı hedefledik. Ayrıca, anket öncesinde konu hakkında bir grup katılımcıya kısa, diğerlerine ise uzun bilgilendirme formu vererek bilgilendirme niteliğinin verilecek cevaplara etki edip etmediğini de değerlendirmeyi amaçladık. Sonuç olarak; NİPT'in maternal ve fetal açıdan güvenli bir test olduğu algısı, bilgilendirme formunun uzunluğu veya sağlık mesleklerinden bağımsız olarak en önemli görüş olarak öne çıkmaktadır. Testin tüm genetik yapıyı saptayacak şekilde genişlemesi ve yüksek maliyete ikincil uygulamada eşitsizliğe yol açabileceği konularındaki

kaygıların, çalışma grupları ve sağlık branşlarında farklılıklar göstermekle beraber, nispeten sık olduğu da saptandı. Hekim olmayanların test öncesi ve sonrasında diğer gruplara göre daha çok genetik danışmanlığa ihtiyacı olduğu belirlenmiştir. Bu sonuç çalışmanın önemli bulgularındandır.

Çalışmanın birçok kısıtlılığı mevcuttur. Toplum içi bir örneklem yerine kartopu tekniğinin kullanılması, farklı görüşlerin daha az temsil edilmesine yol açmış olabilir. Sağlık çalışanları olarak ele aldığımız grup, nispeten heterojen olup farklı branşlardan katılımcı sayısı nispeten düşük kalmıştır. Dolayısıyla, çalışmanın ulusal temsil düzeyi de kısıtlıdır. Benzer şekilde sağlık dışı olarak ele alınan grupta da farklı meslekler bulunduğu bunların alt analizi mümkün olmamıştır. Son olarak, anket gibi nicel veri toplama araçlarından elde edilen bilgilerin nispeten kısıtlı olduğu, görüş ve çekincelerin altında yatan nedenlerin neler olduğunu anlamada yetersiz kalacağı akılda tutulmalıdır. Mevcut nicel verilerin ışığında nitel çalışmaların yapılması gereklidir. Bu kısıtlılara rağmen mevcut çalışma, Türkiye özelinde birçok değerli ve yeni veri sağlamıştır. Elde edilen verilerin tıp etiği alanında çalışanlar, klinisyenler ve yöneticiler gibi farklı paydaşların NİPT konusundaki yaklaşımlarına önemli katkı sunması beklenebilir.

NİPT'in anne ve bebek için güvenliği ve anneden basit bir kan alma ile kolay yapılabilir olması, girişimsel testlere göre üstünlüğü olarak ele alınmaktadır. Çalışmamızda da bu hususlara tüm katılımcıların önem verdiği açığa çıkmıştır. Ancak, ilginç şekilde NİPT kullanımının yaygınlaşması ve "genişletilmiş panel" olarak adlandırılan Down sendromu dışındaki trizomiler ve mikrodelyasyon sendromları için taramanın teste eklenmesi ile girişimsel test oranının artabileceğine dair endişeler mevcuttur (18,19). Mevcut teknoloji ile, NİPT'in trizomi 21 dışındaki durumlar için pozitif prediktiv değeri (PPD) nispeten düşüktür. Diğer bir deyişle hatalı pozitiflik, trizomi 21 dışındaki durumlar için sorun oluşturabilmektedir (20). Testin tarama içeriğinin genişletilmesi ile toplum prevalansı düşük genetik durumların taranması nedeniyle PPD düşmekte ve hatalı pozitif sonuçlar artabilmektedir (21). Pozitif sonuçların girişimsel (çoğunlukla amniyosentez) testler ile doğrulanma ihtiyacı nedeni ile, paradoksal olarak test içeriğinin genişletilmesi girişimsel işlem sıklığında artışa yol açma potansiyeline sahiptir. Aslında, çalışma katılımcılarının testin genişletilmesine dair çekincelerinin önemli bir temele sahip olduğu ve diğer çalışmaların da bunu desteklediği söylenebilir (22,23).

Bunlara dayanarak, NİPT öncesinde ve sonrasında danışmanlığın son derece önemli olduğu söylenebilir. Aileler testin içeriğini, kısıtlılıklarını, pozitif sonuç durumunda girişimsel işlem gerekeceği gibi hususları yeterli derecede anlamış olmalıdır. Testin maliyeti, çoğu ülkede tüm gebeliklerin taranmasını engellemekle beraber maliyetin düşmesi durumunda dahi ailelerin geniş bilgilendirme sonrası onamı alınmadan rutin olarak tüm gebelere NİPT uygulanmasının etik olmayacağı düşünülmektedir (24).

Mevcut durumda 4 adet temel sınırlamadan bahsedilebilir. NİPT'in sadece üreme sağlığına dair karar verdirici çıktılar üretmesi hedeflenmelidir. Test öncesi danışmanlık sonrasında uygun aydınlatılmış onam esas olmalıdır. Fetüs hakları gözetilmelidir ve teste eşit ulaşım sağlanmalıdır (25). Bu sınırlamaların, sağlık çalışanları ve diğer paydaşlar açısından da önem taşıdığı çalışmamızda gösterilmiş olmaktadır. Testin (mevcut teknoloji ile), Down sendromu dışındaki tarama kısıtlılıkları göz önüne alındığında PPD etik bağlamda önem taşımaktadır. Uygulayıcı ve karar vericilerin fetüse muhtemel zararı göz önüne alarak, taranan genetik durumlar için sadece testin sensitivite ve spesivitesi değil her genetik durum için PPD açısından da değerlendirmesi gereklidir.

Testin, klinik olarak önemsiz veya önemi sorgulanabilir sonuçlar vermesi de öngörülme sonuçlara yol açabilir. Buna tipik bir örnek seks kromozom bozuklukları olabilir. Turner (45, XO) ve Klinefelter (47, XXY) gibi sendromlar çoğunlukla hayatla bağdaşan durumlar olup gebeliğin erken haftalarında NİPT ile bunlara tanı konulmasının gerekliliği tartışmalıdır (26). Bu durumların erken saptanmasının aile üzerinde sonlandırma açısından baskı yaratıp yaratmayacağına dair daha fazla nitel veriye ihtiyaç bulunmaktadır. Elde edilen detaylı genetik verinin karar verdirici çıktılar üretme ve hatta fetüs haklarına zarar verme potansiyeli bulunması durumunda, ne oranda açıklanması gerektiği bir ikilem olarak ortada durmaktadır (27). Turner sendromu örneği kullanılırsa, bu tanının örneğin gebeliğin 12-13. haftasında aile ve hekim tarafından bilinmesi

yararlı mıdır? Bu çocukların önemli kısmının ilerideki yaşamlarında infertil olacağı ve bazı sağlık sorunları yaşayacağı bu kadar erken bir dönemde bilinmesi ailede anksiyete veya sonlandırma yönünde bir baskı yaratır mı? Bunun yanında, tanının antenatal dönemde bilinmesi, gebelik takiplerinde veya sonrasında bazı durumların (örneğin aort koarktasyonu) erken tanınması ve gerekli önlemlerin alınmasını kolaylaştırarak fetüs ve bebeğe fayda da sağlayabilir mi? Tüm bu sorular üzerinde, detaylı değerlendirmeler yapılmalı ve yarar zarar dengesi gözetilerek karar verilmelidir (27,28).

NİPT uygulaması ve eşitlik ilkesi de önem taşımaktadır. Test, mevcut hali ile önemli oranda araştırma-geliştirme yatırımı ve biyoinformatik veri tabanı oluşturulmasını gerektirmektedir. Anılan yatırımlar, özellikle son 20 yıl içinde çoğunlukla özel sektör tarafından gerçekleştirilmiş olup devletlerin destek veya proje ortaklığı zayıf kalmıştır (29). Bu nedenle, mevcut durumda tüm dünyada kullanımındaki NİPT testleri kâr amacı güden belirli sayıdaki firma tarafından gerçekleştirilmektedir. Testler farklı yöntemler, tarama derinliği ve biyoinformatik arşivler kullanmaktadır. Türkiye’de de şu ana kadar devlet teste birkaç istisna dışında bilimsel veya mali bir destek vermemiş, pazar piyasası şartlarında farklı firmalar, çoğunlukla özel hastaneler aracılığı ile hizmet sunma yoluna gitmiştir. Tüm bunların yansıması, çalışmamızda uygulamadaki eşitsizliklerin vurgulanması ve devlet desteğinin artırılması yönündeki talep şeklinde olmuştur. Uluslararası çalışmalarda da kadın katılımcıların testin kamu kaynakları ile desteklenmesi talebi saptanmıştır (29, 30).

Türkiye’de mevcut durumda NİPT’e ulaşım konusunda önemli eşitsizlik yaşandığı, mali kaynak ayırmakta zorlanan ailelerin testi yaptırmadığı söylenebilir. Maliyetin azaltılmasının bir yolu kamu destekli araştırma ve geliştirme faaliyetlerinin artırılması ve ulusal düzeyde geliştirilen bir NİPT platformunun SGK desteği ile rutin uygulamaya konulması olabilir(31). Ancak, bu durumda dahi tüm gebelere tarama amaçlı NİPT uygulanması yerine risk gruplarına testin yapılması daha mantıklı gözükmektedir.

İlk trimester (11-14 hafta) sonografisi ve tarama testinin NİPT’e rağmen önemini koruduğu söylenebilir. Son yıllarda kabul gören bir yaklaşıma göre ilk trimester tarama testinde yüksek trizomi 21 riskine sahip (genelde 1/100 ve üzeri) gebeliklerde doğrudan CVS veya amniyosentez gibi girişimsel test önerilmektedir. Düşük riskli olan (genelde 1/2500 ve altı) gruba ise danışmanlık verilmekte ve ek test önerilmemektedir. Ara risk olarak ele alınan (genelde 1/101-1/2500 arası) gruba ise NİPT önerilmektedir (32). Bu şekilde bir yaklaşım ile, gereksiz girişimsel işlemlerden kaçınılmakta ve NİPT’in daha etkin kullanımı sağlanabilmektedir. Ayrıca, ilk trimester ultrasonografisi gibi fetüs hakkında değerli bilgi veren bir takip basamağı da NİPT’in sağlayabileceği “sahte güven” nedeni ile atlanmamış olmaktadır. Görüldüğü üzere, tek bir mutlak tutum (tüm gebelere NİPT yapılsın, kimseye yapılsın, test kısıtlansın, yasaklansın gibi) yerine ultrasonografi, serum biyokimyası ve NİPT’i bir arada içeren “hibrit” yaklaşımların tıbbi, etik ve mali açıdan bir denge sağlaması mümkündür. Farklı ortamlar için, paydaşlar tarafından desteklenecek farklı yaklaşımların oluşturulması gereklidir. Bu şekilde, eşitlik ilkesi kısmen de olsa sağlanabilir (33).

Kısa ve uzun bilgilendirme metinlerinin gebe kadınların NİPT hakkındaki algıları üzerine etkisinin değerlendirildiği bir çalışmada, kısa bilgilendirme alanlara göre detaylı (uzun) bilgilendirme verilenlerde NİPT yerine diğer tanısal testleri tercih etme oranının azaldığı ve pozitif NİPT sonuçlarında invaziv test ile doğrulama talebinin arttığı saptanmıştır (17). Bizim çalışmamızda ise anket öncesinde kısa ve uzun bilgilendirme formu verilenlerde, ortalama madde skorlarında biri dışında (bu testi kendim veya eşim için yaptırma konusunda doktorum ne önerirse onu yaparım) anlamlı fark saptanmadı. Mevcut bulgumuz, NİPT hakkında daha detaylı bilgilendirme ve uzun danışmanlık süreçlerinin test hakkındaki kararları fazla değiştirmeyeceğini gösterebilir. Özellikle testin güvenliği, kolay yapılıyor olması ve maliyeti gibi kilit noktaların test öncesi danışmanlıkta vurgulanması önem taşıyabilir (34).

İlginç şekilde, kadın hastalıkları doğum uzmanı hekimler dışındaki katılımcıların girişimsel testlere göre daha doğru sonuç verme gibi teste dair bazı aşırı beklentileri, uzun veya kısa bilgilendirme sonrasında fark göstermemektedir. Bu da uzun bilgilendirmelerin istenen etkiyi göstermediği hatta belki de uzun olması nedeni

ile bazı kısımlarının okunmadan geçildiğini gösterebilir. Bunun yanında, mevcut araştırmada bilgilendirmenin yüz yüzü yapılmamış olması da bir kısıtlılık olarak ele alınabilir. Türkiye şartlarında, önceden hazırlanmış formlar üzerinden yapılan bilgilendirme ve onam yerine yüz yüze ve karşılıklı etkileşimli danışmanlık hizmetlerine öncelik verilmesi önerilebilir. Ancak, yüz yüze danışmanlığın da etkin şekilde gerçekleştirilmesi için buna personel, zaman, mali kaynak ve uygun ortam sağlanmalıdır.

Tıp fakültesi öğrencilerinin test sonrası danışmanlık talepleri, diğer katılımcılara göre daha yüksek oranda saptanmıştır. Bu bulgu, ilgi çekici olup tıp fakültesi eğitiminde hasta danışmanlığı, hasta otonomisi ve iletişim becerilerine son yıllarda daha fazla ağırlık verilmesi ile açıklanabilir. Tıp fakültesi öğrencilerinin, tıbbi test ve uygulamalara yönelik olarak daha idealist yaklaşımlara sahip olması da bir neden olarak ileri sürülebilir.

Sonuç olarak; NİPT hakkındaki bazı görüş ve kaygılar, farklı branşlardaki sağlık çalışanları, tıp fakültesi öğrencileri ve sağlık dışı alanlardaki katılımcılar arasında farklılıklar göstermektedir. Ayrıca, testin anne ve bebek açısından güvenilirliği, genetik danışmanlık ihtiyacı, tarama içeriğinin genişlemesi ve devlet desteği gibi hususlar katılımcılar tarafından vurgulanmaktadır. Mevcut çalışma düzeneğinde, NİPT hakkında farklı düzeylerde yazılı bilgilendirme yapılması konuyla ilgili görüş ve tutumlarda önemli değişikliğe yol açmıyor gözükmektedir. Mevcut preliminere verilerin, daha geniş çalışma gruplarında boylamsal şekilde ve nitel yöntemler de kullanılarak doğrulanması gereklidir.

BİLGİLENDİRME

Çalışmanın pilot verileri, kongre özeti şeklinde 12-15 Kasım 2013'de İstanbul'da düzenlenen 4. Uluslararası Tıp Etiği ve Tıp Hukuku Kongresi'nde sunulmuştur.

KAYNAKLAR

1. Özler A, Başaranoğlu S, Karaçor T, Tunç SY, Tunç NY, Palancı Y, Evsen MS, Yalınkaya A. Tersiyer bir merkezde konjenital anomalili doğumların retrospektif analizi. *Perinatoloji Dergisi* 2014;22(1):13-17.
2. Lobo I, Zhaurova, K. Birthdefects: causes and statistics. *Nature Education*. 2008;1(1):18.
3. Verma IC, Mathew S, Elango R, Shukla A. Cytogeneticstudies in Downsyndrome. *Indian Pediatr*. 1991;28(9):991-996.
4. Fabio Coppedè. Risk factors for Down syndrome. *Arch Toxicol*. 2016;90:2917–2929.
5. Pazarbaşı A, Demirhan O, Taştımır D, Tunç E, Özgünen FT, Alptekin D, ve ark. Amniyosentez ile tanı konulan 4707 olgunun sitogenetik bulgularının değerlendirilmesi. 2011.ÇÜ Tıp Fakültesi Dergisi;36:8-14.
6. Mei JY, Afshar Y, Platt LD. First-Trimester Ultrasound. *Obstet Gynecol Clin North Am*. 2019;46(4):829-852.
7. Pala HG, Balcı S, Demir N. İlk trimester tarama testi etkinliği; Dokuz Eylül Üniversitesi tecrübesi. *DEÜ Tıp Fakültesi Dergisi*. 2012; 26(3):189-193.
8. Şirin F. Prenatal Tarama Testleri ve Hücreden Bağımsız Fetal DNA. *SDÜ Tıp Fakültesi Dergisi*. 2020; 27(2): 254-260.
9. Suciü ID, Toader OD, Galeva S, Pop L. Non-Invasive Prenatal Testing beyond Trisomies. *J Med Life*. 2019;12(3):221-224.
10. Aydın E, Ersoy N. Tıbbi Etik'te "Adalet İlkesi" Türkiye Klinikleri *J MedEthics*. 2014;2:61 3.
11. Labonté V, Alsaid D, Lang B, Meerpohl JJ. Psychological and social consequences of non-invasive prenatal testing (NIPT): a scopingreview. *BMC Pregnancy Childbirth*. 2019;19(1):385.

12. Hui L, Bianchi DW. Fetal fraction and noninvasive prenatal testing: What clinician should know now. *Prenat Diagn.* 2020;40(2):155-163.
13. Ersoy, N., Aydın, E. (1994) Tıbbi Etik'te "Özerklik" ve "Özerkliğe Saygı İlkesi" Türkiye Klinikleri *J MedEthics* 1994b;2:71-4.
14. Aydınlatılmış Onam Kılavuzu. (2020). Erişim:[https://www.ttb.org.tr/kutuphane/etik_klavuzlar.pdf]. Erişim Tarihi: 01.08.2020
15. HHY. (1998) Resmî Gazete, Tarih:01.08.1998; Sayı:23420. Erişim:[<https://www.mevzuat.gov.tr/mevzuat?MevzuatNo=4847&MevzuatTur=7&MevzuatTertip=5>]. Erişim Tarihi: 01.08.2020.
16. Akpınar A. Genetik bilginin kullanılmasında etik: Tarafların tutum ve görüşleri. Kocaeli Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Tıp Tarihi ve Etik Programı Doktora Tezi, 2010.
17. Tischler R, Hudgins L, Blumenfeld YJ, Greely HT, Ormond KE. Noninvasive prenatal diagnosis: pregnant women's interest and expected uptake. *Prenat Diagn.* 2011;31(13):1292-1299.
18. Bowman-Smart H, Savulescu J, Mand C, et al. 'Is it better not to know certain things?': views of women who have undergone non-invasive prenatal testing on its possible future applications. *J MedEthics.* 2019;45(4):231-238.
19. Benn P. Expanding non-invasive prenatal testing beyond chromosomes 21, 18, 13, X and Y. *ClinGenet.* 2016;90(6):477-485.
20. Petersen AK, Cheung SW, Smith JL, et al. Positive predictive value estimates for cell-free noninvasive prenatal screening from data of a large referral genetic diagnostic laboratory. *Am J ObstetGynecol.* 2017;217(6): 691.e1-691.e6.
21. Meck JM, Kramer Dugan E, Matyakhina L, et al. Noninvasive prenatal screening for aneuploidy: positive predictive values based on cytogenetic findings. *Am J ObstetGynecol.* 2015;213(2): 214.e1-214.e2145.
22. Lewis C, Hill M, Silcock C, Daley R, Chitty LS. Non-invasive prenatal testing for trisomy 21: a cross-sectional survey of service users' views and likely uptake. *BJOG.* 2014;121(5):582-594.
23. Vanstone M, Cernat A, Majid U, Trivedi F, De Freitas C. Perspectives of Pregnant People and Clinicians on Noninvasive Prenatal Testing: A Systematic Review and Qualitative Meta-synthesis. *OntHealth Technol Assess Ser.* 2019;19(5):1-38.
24. Cernat A, De Freitas C, Majid U, Trivedi F, Higgins C, Vanstone M. Facilitating informed choice about non-invasive prenatal testing (NIPT): a systematic review and qualitative meta-synthesis of women's experiences. *BMC Pregnancy Childbirth.* 2019;19(1):27.
25. Kater-Kuipers A, Bunnik EM de Beaufort ID, Galjaard RJH. Limits to the scope of non-invasive prenatal testing (NIPT): an analysis of the international ethical framework for prenatal screening and an interview study with Dutch professionals. *BMC Pregnancy Childbirth.* 2018;18(1):409.
26. Ramdaney A, Hoskovec J, Harkenrider J, Soto E, Murphy L. Clinical experience with sex chromosome aneuploidies detected by non-invasive prenatal testing (NIPT): Accuracy and patient decision-making. *Prenat Diagn.* 2018;38(11):841-848.
27. Atar S, Yalın NY. Kişisel nedenlerle yapılan invaziv olmayan prenatal test ve etik değerlendirme. *Türkiye Biyoetik Dergisi.* 2019;6(1):26-33.
28. Aypar Akbağ N, Aluş Tokat M, Çeçe Ö. Non-İnvaziv prenatal testlerde güncel yaklaşımlar: Hemşirelik, danışmanlık ve etik. *Jinekoloji-Obstetrik ve Neonatoloji Tıp Dergisi.* 2020; 301-304.
29. Allyse M, Minear MA, Berson E, et al. Non-invasive prenatal testing: a review of international implementation and challenges. *Int J Womens Health.* 2015; 7:113-126.
30. Bowman-Smart H, Savulescu J, Mand C, et al. 'Small cost to pay for peace of mind': Women's experiences with non-invasive prenatal testing. *Aust N Z J ObstetGynaecol.* 2019;59(5):649-655.

31. Bunnik EM, Kater-Kuipers A, Galjaard RH, de Beaufort I. Why NIPT should be publicly funded [Baskıda, 2020 Apr 10]. J MedEthics. DOI: 10.1136/medethics-2020-106218.
32. Gil MM, Revello R, Poon LC, Akolekar R, Nicolaides KH. Clinical implementation of routine screening for fetal trisomies in the UK NHS: cell-free DNA test contingent on results from first-trimester combined test. UltrasoundObstetGynecol. 2016;47(1):45-52.
33. Burgess R, Cernat A, Little L, Vanstone M. Implementing publicly funded noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy in Ontario, Canada: Clinician experiences with a disruptive technology [Baskıda, 2020 Aug 1]. QualHealthRes. DOI: 10.1177/1049732320945303.
34. Benn P, Chapman AR. Ethical and practical challenges in providing noninvasive prenatal testing for chromosome abnormalities: an update. Curr Opin Obstet Gynecol. 2016;28(2):119-124.