



Özgün Araştırma/Research Article

Ebelik bölümü öğrencilerinin genetik hastalıklara ve genetik danışmanlığa ilişkin bilgi ve görüşleri

Information and opinions of midwifery students on genetic diseases and genetic counseling

Rukiye DEMİR¹  , Ayden ÇOBAN² , Ayten TAŞPINAR² 

¹Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü Ebelik Anabilim Dalı, 09010, Aydın-Türkiye

²Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Ebelik Bölümü, 09010, Aydın-Türkiye

Atıf gösterme/Cite this article as: Demir R, Çoban A, Taşpınar A. Ebelik bölümü öğrencilerinin genetik hastalıklara ve genetik danışmanlığa ilişkin bilgi ve görüşleri. *ADYÜ Sağlık Bilimleri Derg.* 2022;8(1):67-76. doi:10.30569.adiyamansaglik.998896

Öz

Amaç: Araştırma, ebelik bölümü öğrencilerinin genetik hastalıklara ve genetik danışmanlığa ilişkin bilgi ve görüşlerini belirlemek amacıyla yapılmıştır.

Gereç ve Yöntem: Araştırma 1 Aralık-31 Mayıs 2017 tarihleri arasında, tanımlayıcı tipte, 10 fakülte/yüksekokulda yürütülmüştür. Araştırmanın evrenini bu fakülte/yüksekokullarda öğrenim gören ebelik bölümü son sınıf öğrencileri oluşturmuş, 554 öğrenci ile araştırma tamamlanmıştır. Verilerin sayı, yüzde, ortalama, standart sapmaları verilmiş, $p<0,05$ değeri istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir.

Bulgular: Öğrencilerin %50,2'sinin genetik ve genetik hastalık/kusurlarla ilgili bilgisini yeterli bulduğu, %99,1'inin üçlü tarama testleri, %98,6'sının ultrason, %97,7'sinin amniyosentez gibi prenatal tarama testleri hakkında bilgisi olduğu, %78,2'sinin genetik hastalıklar/danışmanlık konusunda daha fazla eğitim almak istediği saptanmıştır.

Sonuç: Öğrencilerinin genetik geçişli hastalıklar hakkında yeterli bilgiye sahip olmadıkları, prenatal tanı testleri hakkında yeterli bilgiye sahip olduğunu düşündükleri, genetik konusunda daha fazla eğitim almak istedikleri sonucuna ulaşılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Ebelik öğrencileri; Eğitim; Genetik hastalıklar; Genetik danışmanlık.

Abstract

Aim: The research was conducted to determine the knowledge and opinions of midwifery students about genetic diseases and genetic counseling.

Materials and Methods: The research was carried out in descriptive type in 10 faculties/schools between 1 December-31 May 2017. The universe of the research consisted of senior midwifery students studying at these faculties/schools, and the research was completed with 554 students. Number, percentage, mean and standard deviations of the data were given, $p<0.05$ was considered statistically significant.

Results: 50.2% of the students found their knowledge about genetics and genetics sufficient, 99.1% had knowledge about prenatal screening tests such as triple screening tests, 98.6% ultrasound, 97.7% amniocentesis, 78.2% It was determined that of them wanted to get more training on genetic diseases/counseling.

Conclusion: It was concluded that the students did not have enough information about genetic inherited diseases, they thought they had enough information about prenatal diagnostic tests, and they wanted to get more education on genetics.

Keywords: Midwifery students; Education; Genetic diseases; Genetic counseling.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Rukiye DEMİR, Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü Ebelik Anabilim Dalı, 09010, Aydın-Türkiye, E-mail: rukiye_kiyimik@hotmail.com

Geliş Tarihi/Received:22.09.2020

Kabul Tarihi/Accepted:04.01.2022

Yayın Tarihi/Published online:23.04.2022



Bu eser, Creative Commons Atıf-GayriTicari 4.0 Uluslararası Lisansı ile lisanslanmıştır.
Telif Hakkı © 2022 Adıyaman Üniversitesi Rektörlüğü



Bu makale araştırma ve yayın etiğine uygun hazırlanmıştır.

 iThenticate®
for Authors & Researchers intihal incelemesinden geçirilmiştir.



Giriş

Genetik hastalıklar çoğunlukla ciddi sorunlara yol açan ve tedavi olanakları sınırlı olan hastalıklardır. Bu hastalıkların bir bölümü prenatal tanı ya da genetik danışma yöntemleri ile önlenilmekte, bir bölümü de erken tanıyla tedavi edilebilmektedir.¹⁻² Dünyada kalıtsal hastalıkların yükseliş göstermesiyle birlikte, genetik bilimi değer kazanmış, kanser tarama yöntemleri gibi birçok yeni tanı testleri yapılmaya başlanmıştır. Özellikle pre-implantasyonla kalıtsal hastalıklar yönünden riskli grupta olan ailelerde embriyolar genetik olarak araştırılarak, sağlıklı embriyolar anneye transfer edilmeye başlanmıştır. Ayrıca, prenatal tanı yöntemleri ile de sık rastlanan kalıtsal hastalıklar artık erken dönemlerde belirlenebilmektedir.^{3,4} Böylece genetik hastalık taşımayan, sağlıklı bebeklerin dünyaya gelmesi sağlanarak sağlıklı nesiller ortaya çıkmasına katkıda bulunmaktadır.⁵⁻⁷

Son dönemlerde genetik çalışmaların ve hastalıkların kolay teşhis edilmesi, ülkemizde akraba evliliklerinin oranının yüksek olması ve buna bağlı hastalıkların daha çok görülmesi genetik eğitiminin ve danışmanlığının önemini artırmıştır.¹⁻³ Ayrıca günümüzdeki genetik alanındaki yaşanan gelişmeler, klinik, eğitim, danışmanlık, bakım ve destek gibi hizmet sunumlarında sağlık çalışanlarına yeni roller yüklemiştir (International Society of Nurses in Genetics [ISONG]). Bu nedenle sağlık profesyonellerinin, özellikle genetik danışmanlık konusunda eğitim alan ve önemli rolleri bulunan ebelerin genetik öykü ve riskleri değerlendirmek, genetik hastalıkların etkilerini anlayabilmek, genetik hastalığı olan aileye etkin bakım verebilmek için temel bir genetik bilgiye sahip olmaları gerekmektedir.⁷⁻⁹ Fakat yapılan çalışmalarda ebelerin ve ebelik bölümü öğrencilerinin genetik konular ve danışmanlık konusunda yeterli bilgiye sahip olmadıkları, bu konularda daha fazla eğitim almak istedikleri belirlenmiştir.^{3,10}

Ebelerin sağlık hizmetlerinin sunulduğu merkezlerde eğitici ve danışman rollerinin önemini büyüktür. Örneğin; ülkemizde özellikle kırsal yerlerde, akraba evliliklerinin

oranının yüksekliği ve bu evlilikler nedeniyle meydana gelen sağlık sorunları dikkat çekmektedir. Türkiye İstatistik Kurumu (2020) verilerine göre; resmi evlilik oranları arasında, birinci dereceden yakınlarıyla evlilik yapanların oranının %8,4 olduğu bulunmuştur.¹¹ Akraba evlilikleri sonucunda doğan çocuklarda yaşamsal sorunlar meydana geldiği, birçok çocuk ve ailenin bu sorundan etkilendiği de bilinmektedir. Bu bağlamda akraba evlilikleri, genetik yapının bozulmasına neden olmakta, benzer bir durumun tekrarı ise, insan yaşamını ve sağlığını tehlikeye sokmaktadır. Bu nedenle ebeler, akraba evlilikleri gibi insan sağlığını ve tüm toplumu ilgilendiren, insan genetiği ve kalıtım, genetik kusur, hastalıklar ve bakımı ile ilgili konularda kapsamlı bilgiye sahip olmalıdır. Ayrıca genetik risk faktörü taşıyan kişilerin saptanması ve bu kişilere danışmanlık verilmesi görevlerini; tanıma, uygulama, değerlendirme ve karar verme aşamalarıyla gerçekleştirmelidir.^{10,12} Literatürde genetik hastalıklar ve danışmanlık ile ilgili riskleri belirleme, kişiyi ve aileyi değerlendirme, öykü alma, genetik danışmanlık verebilme, bilgileri raporlama gibi görevlerin ebe ve hemşireler tarafından yapılabileceği bildirilmektedir. Ebelik eğitiminde genetik konuları ve danışmanlığı içeren müfredatın yer alması bu nedenle önemlidir.^{4,12} Ülkemizde ebelik eğitimi veren okullarda genetik hastalıklar ve danışmanlık alanında eğitim verilmektedir.¹ Fakat verilen bu eğitimin değerlendirmesini yapan ve mezuniyet öncesi ebelik öğrencilerinin genetik hastalıklar ve danışmanlığa ilişkin bilgi ve görüşlerini araştıran sınırlı sayıda çalışmaya rastlanmıştır. Bu nedenle bu çalışma; konu ile ilgili ebelik hizmetlerinin planlanmasında bir rehber olması ve literatüre fayda sağlaması, ebelerin danışmanlık rolleriyle ilgili farkındalıklarının ve yetkinliklerinin belirlenmesi adına yararlı olacağı düşünülerek planlanmıştır. Bu çalışmanın amacı, ebelik bölümü öğrencilerinin genetik hastalıklara ve genetik danışmanlığa ilişkin bilgi ve görüşlerinin incelenmesidir.

Araştırma soruları

- Ebelik bölümü öğrencilerinin genetik hastalıklara ve genetik danışmanlığa ilişkin bilgileri nasıldır?
- Ebelik bölümü öğrencilerinin genetik hastalıklara ve genetik danışmanlığa ilişkin görüşleri nasıldır?

Gereç ve Yöntem

Araştırmanın tipi

Araştırma, tanımlayıcı tipte olup, 1 Aralık-31 Mayıs 2017 tarihleri arasında yapılmıştır.

Araştırmanın evreni ve örnekleme

Araştırma, Türkiye’de bulunan kamu üniversitelerine bağlı sağlık bilimleri fakültesi (SBF) ve sağlık yüksekokullarının (SYO) (öğrenci alımı olan) ebelik bölümü son sınıf öğrencileri ile yapılması planlanmıştır. Ülkemizde araştırmanın planlandığı yıllarda devlet üniversitelerine bağlı SBF/SYO’nda 34 ebelik bölümü bulunmaktadır. Okul sayısının fazla olması nedeniyle basit rastgele yöntemle seçilen 10 okul araştırmaya alınmıştır. Ayrıca son sınıf öğrencilerinin konu ile ilgili daha fazla bilgi birikimine sahip olacağı, mezun olma ve genetik danışmanlık verme zamanlarının daha yakın olması düşüncesi nedeniyle sadece ebelik bölümü son sınıf öğrencileri araştırma kapsamına alınmıştır. Araştırmanın evrenini bu okulların ebelik bölümünde öğrenim gören 670 son sınıf öğrenci oluşturmuştur (N=670) (Öğrenci sayıları telefon görüşmesi ile bölüm başkanlarından alınmıştır). Araştırmanın örneklem hacmi hesaplanmamış ve tüm SYO/SBF ebelik bölümü son sınıf öğrencilerine ulaşılmaya çalışılmıştır. Araştırmanın yapıldığı gün ve saatte sınıfta olan, araştırmaya katılmayı kabul eden tüm öğrenciler çalışmaya alınmış, araştırma 554 öğrenci ile tamamlanmıştır (%82,7), (n=554). Çalışmaya alınma kriterlerini ebelik bölümü son sınıf öğrencisi olmak oluşturmuş, ebelik bölümü 1., 2. ve 3. sınıf öğrencileri çalışmaya alınmamıştır.

Veri toplama araçları

Araştırmanın verileri, araştırmacılar tarafından literatür doğrultusunda geliştirilen veri toplama formu ile toplanmıştır.^{3,6,8,10} Veri

toplama formu, öğrencilerin sosyo-demografik özelliklerini (10), genetik (20), genetik kusurlar ve hastalıklarla ilgili bilgilerini (33), genetik danışmanlıkla ilgili bilgi ve görüşlerini (17), genetik tanı testleriyle ilgili bilgilerini (7) sorgulayan 87 sorudan oluşmaktadır. Genetik hastalıklarla ilgili birçok hastalık olması nedeniyle, veri toplama formunda özellikle ebelik biliminin ilgilendiği konular dahilinde olan ve ülkemizde sık görülen belli başlı hastalıklar alınmıştır. Ön uygulama, araştırmaya alınma kriterlerine uyan 10 ebelik bölümü son sınıf öğrencisiyle yapılmış, veri toplama formunda yer alan soruların anlaşılabilir ve uygulanabilirliği belirlenmiş, anlaşılması zor ve karmaşık ifadeler düzeltilmiştir. Ön uygulama yapılan öğrenciler örnekleme dahil edilmemiştir.

Çalışma için örnekleme giren okulların ebelik bölüm başkanları telefonla aranmış ve çalışma hakkında bilgi verilmiştir. Çalışmanın bölümlerinde yapılmasında yardımcı olabilecek bölüm başkanlarına son sınıf öğrenci sayısı sorulmuş ve veri toplama formu, kurum izin dilekçesi ve etik kurul onay yazısı kargo ile gönderilmiştir. Veriler, kurum izni onayı alınan SBF/SYO’da, bölüm başkanı olan öğretim üyesi tarafınan, o gün derse gelen ve çalışmaya katılmaya gönüllü olan öğrencilere çalışmanın amacı açıklanarak sınıf ortamında toplanmıştır. Verilerin toplanması ortalama 15-20 dakika sürmüştür. Veri toplama formları doldurulduktan sonra bölüm başkanları tarafından kargo ile araştırmacılara geri gönderilmiştir.

Verilerin analizi

Verilerin istatistiksel analizi istatistik paket programı Statistical Package for the Social Sciences (SPSS) 22,0 kullanılarak yapılmıştır. Verilerin sayı, yüzde, ortalama, standart sapmaları verilmiş, tüm analizler için $p < 0,05$ değeri istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir.

Araştırmanın etik boyutu

Araştırmanın yürütülmesi için Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu’ndan etik kurul izni (No: 2017/1283) ve çalışmanın yapıldığı fakülte

dekanlıklardan/yüksekokul müdürlüklerinden kurum izni alınmıştır. Araştırmanın her aşamasında Helsinki Deklarasyonu prensiplerine uygun davranılmıştır.

Bulgular

Türkiye’de devlet üniversitelerine bağlı SBF ve SYO (öğrenci alımı olan) ebelik bölümü son sınıf öğrencileriyle yapılmış olan bu çalışmaya katılan öğrencilerin yaş ortalaması $22,51 \pm 1,28$ (min=20, max=33) olup, öğrencilerin %47,1’i düz lise mezunudur. Öğrencilerin %14,3’ünün anne ve babası arasında akrabalık öyküsü olduğu, akraba olanların %27,8’inin akrabalığının 1.

derecede olduğu, %9,6’sının yakınlarında herhangi bir genetik hastalık olduğu belirlenmiştir. Öğrencilerin %50,2’sinin genetik ve genetik hastalık/kusurlarla ilgili bilgisini yeterli bulduğu, %45,1’inin bu bilgiyi gebelik/doğum/kadın sağlığı derslerinde aldığı, %99,1’inin üçlü tarama testleri, %98,6’sının ultrason, %97,7’sinin amniyosentez, %96,2’sinin umbilikal kan örneği, %90,8’inin kordosentez, %82,9’unun koriyonik villus örnekleme, %79,4’ünün kromozom analizi gibi genetik tanı/tarama testleri hakkında bilgisi olduğu saptanmıştır (Tablo 1).

Tablo 1. Öğrencilerin bazı sosyo-demografik özelliklerine, genetik ve genetik hastalık/kusurlarla ilgili bilgilerine göre dağılımı (n=554).

Özellikler	n	%
Yaş grubu		
20-22	335	60,5
23-33	219	39,5
Yaş ortalaması \pm SS*= $22,51 \pm 1,28$		
Mezun olunan lise		
Düz lise	261	47,1
Fen/Anadolu Lisesi	223	40,3
Meslek lisesi	70	12,6
Anne ve babanın akrabalık öyküsü		
Var	79	14,3
Yok	475	85,7
Akrabalık derecesi (n=79)		
Derece	22	27,8
Derece	24	30,4
Derece	33	41,8
Yakınlarında genetik hastalık varlığı		
Var	53	9,6
Yok	501	90,4
Genetik ve genetik hastalık/kusurlarla ilgili yeterli bilgi durumu		
Var	278	50,2
Yok	276	49,8
Genetik ve genetik hastalık/kusurlarla ilgili bilgiyi aldığı ders/dersler (n=1449)**		
Gebelik/Doğum/Kadın sağlığı dersi	654	45,1
Genetik dersi	365	25,2
Çocuk sağlığı ve hastalıkları dersi	284	19,6
Sistemik hastalıklar dersi	127	8,8
Bilgi almadım	19	1,3
Genetik tanı/tarama testleriyle ilgili bilgi durumu**		
Üçlü tarama testleri	549	99,1
Ultrason	546	98,6
Amniyosentez	541	97,7
Umbilikal kan örneği	553	96,2
Kordosentez	503	90,8
Koriyonik villus örnekleme	459	82,9
Kromozom analizi	440	79,4

* Standart sapma, ** Birden fazla şık işaretlenmiştir.

Öğrencilere araştırmacılar tarafından literatür taraması yapılarak, belirlenen bazı genetik ve genetik hastalık/kusurlarla ilgili konular verilmiş ve bu konularla ilgili bilgi düzeyleri sorgulanmıştır. Öğrencilerin genetik konularla ilgili en çok mayoz (%44,9), mitoz (%44,4), DNA replikasyonu (%37,5) hakkında, genetik hastalık/kusurlarla ilgili en çok meme kanseri (%59,6), fenilketonüri (%58,8), Rh faktörü (%57,4) hakkında

bilgilerinin olduğu fakat genetik konularla ilgili transcription (%23,1), rekombinant DNA teknolojisi (%21,7), mitokondriyal kalıtım (%20,8), gen tedavisi (20,6) ve genetik hastalık/kusurlarla ilgili konulardan Tay-Sachs hastalığı (%70,2), xeroderma pigmentosum (%69) ve osteogenesis imperfecta (%60,8) hakkında bilgilerinin olmadığı saptanmıştır (Tablo 2).

Tablo 2. Öğrencilerin genetik konular ve hastalık/kusurlar ile ilgili bilgi durumları (n=554).

Genetik Konular/ Hastalık/Kusurlar	Yok n (%)	Çok az n (%)	Biraz n (%)	Çok n (%)
Genetik Konular				
Mitoz	12 (2,2)	39 (7,0)	257 (46,4)	246 (44,4)
Mayoz	17 (3,1)	38 (6,9)	250 (45,1)	249 (44,9)
Transcription	128 (23,1)	121 (21,8)	194 (35,0)	111 (20,0)
Translation	113 (20,4)	117 (21,1)	201 (36,3)	123 (22,2)
DNA replikasyonu	21 (3,8)	82 (14,8)	243 (43,9)	208 (37,5)
RNA yapısı/fonksiyonu	26 (4,7)	95 (17,1)	254 (45,8)	179 (32,3)
DNA yapısı/fonksiyonu	17 (3,1)	81 (14,6)	253 (45,7)	203 (36,6)
Protein sentezi	27 (4,9)	98 (17,7)	262 (47,3)	167 (30,1)
Rekombinant DNA Teknolojisi	120 (21,7)	150 (27,1)	189 (34,1)	95 (17,1)
Mendel İlkeleri	68 (12,3)	130 (23,5)	193 (34,8)	163 (29,4)
Tek genli kalıtım	93 (16,8)	128 (23,1)	220 (39,7)	113 (20,4)
Çok genli kalıtım	90 (16,2)	134 (24,2)	216 (39,0)	114 (20,6)
Mitokondriyal kalıtım	115 (20,8)	144 (26,0)	215 (38,8)	80 (14,4)
İnsan kromozomları ve düzensizlikleri	40 (7,2)	118 (21,3)	250 (45,1)	146 (26,4)
Cinsiyete bağlı bozukluklar	28 (5,1)	78 (14,1)	283 (51,1)	165 (29,8)
Populasyon genetiği	81 (14,6)	161 (29,1)	224 (40,4)	88 (15,9)
Prenatal tanı	77 (13,9)	113 (20,4)	242 (43,7)	122 (22,0)
Gen tedavisi	114 (20,6)	172 (31,0)	198 (35,7)	70 (12,6)
Genetik danışmanlık	84 (15,2)	141 (25,5)	230 (41,5)	99 (17,9)
Genetik ve etik	96 (17,3)	129 (23,3)	224 (40,4)	105 (19,0)
Genetik Hastalık/Kusurlar				
Hemakromatozis	288 (52,0)	122 (22,0)	122 (22,0)	22 (4,0)
Meme kanseri	19 (3,4)	31 (5,6)	174 (31,4)	330 (59,6)
Ailesel hiperkolesteremi	199 (35,9)	105 (19,0)	161 (29,1)	89 (16,1)
Huntington hastalığı	297 (53,6)	103 (18,6)	113 (20,4)	41 (7,4)
Fenilketonüri	31 (5,6)	47 (8,5)	150 (27,1)	326 (58,8)
Gaucher hastalığı	316 (57,0)	94 (17,0)	99 (17,9)	45 (8,1)
Myotonic distrofi	329 (59,4)	93 (16,8)	90 (16,2)	42 (7,6)
Orak hücre anemisi	42 (7,6)	62 (11,2)	213 (38,4)	237 (42,8)
Talasemi	26 (4,7)	62 (11,2)	212 (38,3)	254 (45,8)
Frajil X	311 (56,1)	94 (17,0)	101 (18,2)	48 (8,7)
Nörofibromatozis	282 (50,9)	106 (19,1)	116 (20,9)	50 (9,0)
Trizomi 21	78 (14,1)	68 (12,3)	177 (31,9)	231 (41,7)
Trizomi 18	77 (13,9)	66 (11,9)	179 (32,3)	232 (41,9)
Trizomi 13	90 (16,2)	78 (14,1)	172 (31,0)	214 (38,6)
Turner sendromu	31 (5,6)	59 (10,6)	199 (35,9)	265 (47,8)
Klinifelter sendromu	140 (25,3)	81 (14,6)	159 (28,7)	174 (31,4)
Osteogenesis imperfecta	337 (60,8)	86 (15,5)	91 (16,4)	4 (7,2)
Tay-Sachs hastalığı	389 (70,2)	78 (14,1)	67 (12,1)	20 (3,6)
Kistik fibrozis	74 (13,4)	87 (15,7)	208 (37,5)	185 (33,4)
Kolon kanseri	56 (10,1)	104 (18,8)	220 (39,7)	174 (31,4)
Duchenne muskular distrofi	336 (60,6)	76 (13,7)	90 (16,2)	52 (9,4)
Rh faktörü	29 (5,2)	46 (8,3)	161 (29,1)	318 (57,4)
Spina bifida/anensefali	59 (10,6)	56 (10,1)	189 (34,1)	250 (45,1)
Yarık dudak/damak	14 (2,5)	44 (7,9)	184 (33,2)	312 (56,3)
Hemofili	29 (5,2)	43 (7,8)	193 (34,8)	289 (52,2)

Renk körlüğü	17 (3,1)	58 (10,5)	209 (37,7)	270 (48,7)
Polidaktili	117 (21,1)	51 (9,2)	169 (30,5)	217 (39,2)
Galaktozemi	142 (25,6)	101 (18,2)	176 (31,8)	135 (24,4)
Albinizm	126 (22,7)	104 (18,8)	166 (30,0)	158 (28,5)
Brakidaktili	217 (39,2)	90 (16,2)	144 (26,0)	103 (18,6)
Akondroplazi	278 (50,2)	88 (15,9)	120 (21,7)	68 (12,3)
Alkaptonüri	332 (59,9)	77 (13,9)	109 (19,7)	36 (6,5)
Xeroderma pigmentosum	382 (69,0)	64 (11,6)	73 (13,2)	35 (6,3)

Öğrencilerinin %79,4'ü akraba evlilikleri konusunda bireyleri bilgilendirebileceğini, %78,2'si genetik hastalıklar ve danışmanlık konusunda daha fazla eğitim almak istediğini, %75,8'i aile soy ağacı çizebileceğini, %75,5'i riskli gebelikler gibi genetik danışmanlık gerektiren konularda bireyleri bilgilendirebileceğini, %65'i genetik hastalık tanısı almış bir aileyle konuşabileceğini, %62,8'i Türkiye'de ve bölgesindeki yaygın genetik hastalıklar hakkında bireyleri bilgilendirebileceğini, %60,5'i hastalık taşıyıcıları ve yakınlarını bilgilendirerek test önerebileceğini, %59,9'u genetik bir kusuru

olmasından şüphelendiği bireylerin genetik geçmişini öğrenerek aile ağacını tahmin edebileceğini, %53,2'si genetik hakkında rahatça konuşabileceğini, %34,5'i Türkiye'deki "Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri" hakkında bilgi verebileceğini belirtmiştir. Öğrencilerin genetik danışmanlık için bilgilerini geliştirmeye uygun olan yöntemlerin %53,6'sının okuma, %51,8'inin teorik dersler, %45,1'inin küçük gruplarla tartışma, %43,7'sinin problem hazırlama, %39,9'unun rol-play olduğu saptanmıştır (Tablo 3).

Tablo 3. Öğrencilerin genetik danışmanlık ile ilgili bilgi ve görüşleri (n=554)

Bilgi ve Görüşler	Kesinlikle Evet n (%)	Kesinlikle Hayır n (%)	Fikrim yok/ Bilmiyorum n (%)
Genetik Danışmanlık			
Akraba evlilikleri konusunda bireyleri bilgilendirebilirim	440 (79,4)	22 (4,0)	92 (16,6)
Genetik hastalıklar ve danışmanlık konusunda daha fazla eğitim almak isterim	433 (78,2)	36 (6,5)	85 (15,3)
Aile ağacı çizebilirim	420 (75,8)	18 (3,2)	116 (20,9)
Riskli gebelikler gibi genetik yaklaşım gerektiren konularda bireyleri bilgilendirebilirim	418 (75,5)	39 (7,0)	97 (17,5)
Genetik hastalık tanısı almış aile ile konuşabilirim	360 (65,0)	57 (10,3)	137 (24,7)
Türkiye' de ve bölgemizdeki yaygın genetik hastalıklar hakkında bireyleri bilgilendirebilirim	348 (62,8)	42 (7,6)	164 (29,6)
Hastalık taşıyıcıları ve yakınlarını bilgilendirerek test önerebilirim	335 (60,5)	63 (11,4)	156 (28,2)
Genetik bir kusuru olmasından şüphelendiğiniz bireylerin genetik geçmişini öğrenerek aile ağacını tahmin edebilirim	332 (59,9)	42 (7,6)	180 (32,5)
Genetik hakkında rahatça konuşabilirim	295 (53,2)	80 (14,4)	179 (32,3)
Türkiye'deki "Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri" hakkında bilgi verebilirim	191 (34,5)	92 (16,6)	271 (48,9)
Genetik danışmanlık için bilgilerini geliştirmeye yönelik önerilen eğitim yöntemleri hakkında görüşler			
Okuma	297 (53,6)	34 (6,1)	223 (40,3)
Teorik Dersler	287 (51,8)	35 (6,3)	232 (41,9)
Küçük gruplarla tartışma	250 (45,1)	26 (4,7)	278 (50,2)
Problem hazırlama	242 (43,7)	44 (7,9)	268 (48,4)
Rol-Play	221 (39,9)	56 (10,1)	277 (50,0)

Tartışma

Ebelik bölümü öğrencilerinin genetik hastalıklara ve genetik danışmanlığa ilişkin bilgi ve görüşlerini saptamaya yönelik yapılan bu çalışmada; çalışmaya katılan ebelik bölümü son sınıf öğrencilerinin %14,3'ünün anne ve babası arasında akrabalık olduğu, yaklaşık üçte birinin bu akrabalığının birinci

derecede olduğu ve her 10 öğrenciden birinin yakınının genetik hastalığı olduğu belirlenmiştir. Ülkemizde akraba evliliği oranı azalmakla ve bölgeden bölgeye değişmekle birlikte (toplam resmi evlilikler içerisinde), %8,4 olarak belirlenmiştir.¹¹ Ülkemizde yaklaşık her on kişiden birinin akraba evliliği gerçekleştirdiği ve akraba evlilikleri

nedeniyle meydana gelen sağlık sorunları göz önünde bulundurulduğunda özellikle evlilik öncesi ve gebe kalmayı düşünme sürecinde ailelere genetik danışmanlık verilmesi sağlıklı nesillerin oluşması açısından gereklidir. Ülkemizde “Evlilik Öncesi Danışmanlık Genelgesi” kapsamında birçok kamu kuruluşlarının yararlanması adına bir rehber hazırlanmış ve rehberin genetik danışmanlık adına katkı sağlaması planlanmıştır.¹³ Ortaya çıkabilecek olumsuzluklar nedeniyle akraba evlilikleri birçok ülkede sorun teşkil etmekte olup, genetikle ilgili konularda gerekli ve yeterli bilginin verilmesi yoluyla toplumun bilgilendirilmesi büyük önem arz etmektedir. Ancak bu, genetik konusunda bilgi ve tecrübeye sahip bir sağlık profesyoneli tarafından verilecek danışmanlık ile sağlanabilir.¹⁴

Öğrencilerin yarısı genetik ve genetik hastalıklarla ilgili bilgilerini yeterli bulduğu ve konu ile ilgili bilgilerini en çok gebelik/doğum/kadın sağlığı derslerinde aldığı, öğrencilerin tamamına yakını üçlü tarama testleri, ultrason, amniyosentez, umbilikal kan örneği konuları hakkında bilgisi olduğunu ifade etmiştir. Turaçlar, Altuntuğ ve Ege (2014)'nin çalışmasında ebelik ve hemşirelik bölümündeki öğrencilerin tamamına yakınının genetik konusunda bilgilerini lisans eğitiminde çocuk sağlığı ve hastalıkları, doğum ve kadın sağlığı dersinde aldıkları, öğrencilerinin genetik tanı testlerine dair farkındalık düzeylerinin yüksek olduğu ve en çok amniyosentez, ultrason, umbilikal kan örneği alma gibi prenatal testleri bildiği saptanmıştır.¹⁰ Literatürde konu ile ilgili çalışmalar benzerlik göstermektedir.^{1,2,15} Bu bakımdan ülkemizde de özellikle genetik ve genetik testler alanında uzmanlaşmış, yetkin ve yeterli bilgiye sahip ebelere ihtiyaç olduğu düşünülmektedir. Çalışmamıza katılan öğrencilerin yarısının genetik ile ilgili yeterli bilgiye sahip olduğunu düşünmelerini yeterli olarak görmesekte, tamamına yakınının prenatal genetik testleriyle ilgili bilgisinin olmasını ve bu bilgiyi müfredatta aldıkları derslerinde kazanmış olmasını olumlu karşılamaktayız. Öğrencilerin aynı konularda eğitim aldıkları dersler olduğu, bu konularda daha yüksek oranda bilgi sahibi oldukları

ancak sadece genetik derslerinin müfredatlarında bulunan konuların ebelik bölümlerinde okutulmaması ya da daha fazla tıp bölümlerinde okutulması nedeniyle öğrencilere yeterince aktarılmadığını söylemek mümkündür. Genetik ile ilgili konuların lisans müfredatlarında daha fazla konulması, öğrencilerin genetik bilgilerini geliştirecek yayınları ve kongreleri takip etmesi, gelişmelerine fayda sağlayacak etkinliklere katılması, genetik danışmanlık ve risk değerlendirme yapabilme konusunda yetkinliklerini fark etmeleri adına katkı sağlayacaktır.

Çalışmaya katılan öğrencilerin genetik konularla ilgili en çok mayoz (%44,9), mitoz (%44,4), DNA replikasyonu (%37,5) hakkında, genetik hastalık/kusurlarla ilgili en çok meme kanseri (%59,6), fenilketonüri (%58,8), Rh faktörü (%57,4) hakkında bilgisi olduğu saptanmıştır. Çalışmamızın bulguları literatürde konu ile ilgili yapılan araştırmaların bulgularını desteklemekte olup,^{2,8,10,17} ebelik bölümü öğrencilerinin genetik konu/hastalık/kusurlarla ilgili biraz bilgi sahibi olduğunu görmekteyiz. Fakat ebelerin çok iyi bilmeleri gerektiği düşünülen Fenilketonüri, Rh uygunsuzluğu gibi genetik geçişli hastalıkları öğrencilerin yarısından biraz fazlasının (sırasıyla %58,8 ve %57,4) çok iyi bildiğini belirtmesi genetik danışmanlıkta önemli yere sahip olan ebelerin erken tanı ve tedavisi önemli olan konularda yeterli bilgiye sahip olmadıklarını göstermesi açısından önemlidir. Türkiye’de her 100 kişiden dördünün fenilketonüri hastalığını taşıyor olmasının, yüksek sayıdaki akraba evliliklerinin ülkemizde sık görülmesinin sonucu olarak görülmektedir.¹⁸ Nitekim ülkemizde yaygın görülen fenilketonüri ve Rh uygunsuzluğu gibi genetik hastalıkların ortadan kaldırılması ve erken tespitinde genetik danışmanlık önem arz etmektedir. Özellikle bu genetik danışmanlığın evlilik ve gebelik öncesi dönemlerde sunulması gerekmektedir.¹³ Bu nedenle bu konularla ilgili öğrencilerin bilgi seviyelerinin artırılması, onların donanımlı ve tam eğitilmiş bir şekilde mezun olmaları gerekmektedir. Bu bağlamda ebelik bölümü öğrencilerinin genetik danışmanlığa yönelik görev ve

sorumluluklarını aşlamak için lisans eğitim müfredatında genetik dersinin zorunlu olarak verilmesi, lisanüstü ve sertifika programlarıyla uzmanlaşmaya gidilmesi ve hizmet içi eğitimlerle yeni bilgiler edinilmesi, eğitim sisteminin gelişimine yardımcı olabilecek çalışmaların yapılması gerektiği düşünülmektedir.

Çalışmamıza katılan öğrencilerin büyük çoğunluğu genetik hastalıklar ve genetik danışmanlık konusunda daha fazla eğitim almak istediğini belirtmiştir. Araştırmamızda ebeklik bölümü öğrencilerinin genetik bilimindeki gelişmeleri önemseydiği ve konunun önemini farkına vardığını ve daha fazla bilgi sahibi olmak istediğini belirtmesi sevindirici bir bulgudur. Çalışmamıza benzer şekilde Özkan ve Arslan (2019)'ın yaptıkları çalışmada da öğrencilerin çoğunun, Carroll ve ark. (2009)'nın çalışmasında genetik ilgili danışmanlık sağlayan sağlık personelinin tamamına yakınının bu alandaki gelişmeleri önemseydiği ve genetik konusunda daha fazla eğitim almak istediği tespit edilmiştir.^{1,15} Amerika Birleşik Devletleri'nde danışmanlık yapanların bilgi düzeylerini artırmak için sertifika ve eğitim programları düzenlenmekte, lisans üstü eğitimler verilmekte, profesyonel kuruluşlar tarafından klinikte çalışanlara yol gösterici olabilmesi için dernekler kurulduğu bilinmektedir.¹⁶ Birleşik Krallıkta konu ile ilgili farkındalık yaratmak, bilgi ve becerilerini artırmak, müfredatı zenginleştirmek ve konu ile ilgili çalışmaları arttırmak için 2004 yılında Ulusal Genetik Eğitim ve Geliştirme Merkezi kurulmuştur.^{3,4} Ülkemizde Tıbbi Biyoloji ve Genetik Derneği 1997 yılında kurulmuş, üye gruplar arasında ebelerin bulunmaması ve gelişmelerden yararlanamaması üzücüdür. Eğitim almak isteyen ebelere destek olacak kurumların yaygınlaşması, ebelerin bu alanda daha aktif olarak yer alması gerekmektedir.⁸

Genetik alanında yaşanan ilerlemeler sağlıkta danışmanlık hizmetlerinin tekrar gözden geçirilmesine ve genetikle ilgili bilgi ve beceriye sahip sağlık personeline ihtiyacı arttırmış, bazı rol ve sorumluluklar yüklenmiştir.³ Bu bakımdan ebelerin etkili, yeterli ve başarılı bir danışmanlık hizmeti sunmaları konu ile ilgili bilgi, beceri ve

tutumlarını devamlı çoğaltmaları gerekmektedir. Çalışmaya katılan öğrencilerin çoğunluğu aile ağacı çizebileceğini, riskli gebelikler gibi genetik yaklaşım gerektiren konularda bireyleri bilgilendirebileceğini, genetik hastalık tanısı almış aile ile konuşabileceğini, yaygın genetik hastalıklar hakkında bireyleri bilgilendirebileceğini, genetik testleri önerebileceğini, genetik bir kusuru olmasından şüphelendiğini bireylerin genetik geçmişini öğrenerek aile ağacını tahmin edebileceğini belirtmiştir. Özkan ve Arslan (2019)'ın çalışmasında ebeler genetik danışmanlık ve eğitimleri ile ilgili becerileri sağlayabilecekleri konular arasında en fazla aileye destek sağlama (%41,5), genetik test ve danışmanlık sürecinin sosyal etkileri ile ilgilenme (%40), soy ağacı çizme (%39,2), genetik test sırasında birey ve aileye gerekli danışmanlığı yapma (%39,2); Vural ve ark. (2009) çalışmasında ise genetik bir bozukluğa sahip olduğundan düşünülen bireylerin genetik geçmişinin öğrenebilme (%59,3) ve aileyle konuşabilme (%52,5), hastalığı taşıyanlara ve akrabalarına test edilmesini önerme (%51,2) ve aile ağacı çizebilme (%46,9) olarak belirtmişlerdir.^{1,8} Çalışmamızda öğrencilerin genetik danışmanlık becerileriyle ilgili olarak yukarıda saydıkları becerilere sahip olması sevindiricidir fakat, genetik hakkında rahatça konuşabilme ve Türkiye'deki "Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri" hakkında bilgi verebilme hakkında istenilen olumlu düzeyde görüş bildirmemiştir. Ülkemizde genetik hastalıkların teşhis edilmesi ve danışmanlık sunulması kapsamında devlet ve vakıf üniversiteleri, kamu kurum ve kuruluşları ile özel hukuk tüzel kişilerine ve gerçek kişiler tarafından merkezler açılabilir. ¹⁹ Ebelerin genetik hastalıklar konusunda eğitim ve danışmanlık yapabilmeleri ve Türkiye'deki "Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri" hakkında bilgi verebilmesi gerekmektedir. Çünkü çoğu zaman hasta ve yakınlarıyla ilk karşılaşanlar doktorlar ve ebeler/hemşirelerdir ve ilk inceleme ve bilgilendirme onlar tarafından yapılmaktadır. Bu bağlamda ebelerin bu konuda kendilerini yetiştirmeleri şüphesiz sağlıklı nesillerin oluşmasına önemli katkı sunacaktır.

Öğrencilerin genetik danışmanlık için bilgilerini geliştirmeye kendilerine en uygun olan yöntemlerin; okuma (%53,6), teorik dersler (%51,8), küçük gruplarla tartışma (%45,1), problem hazırlama (%43,7) ve rol play (%39,9) olduğunu ifade etmiştir. Bu kapsamda ebelerin genetik danışmanlık konusunda sorumluluk ve farkındalıklarını arttırmak için lisans müfredatında genetik dersinin zorunlu ve kapsamlı olarak verilemesi, teorik eğitimlerinde öğrenciler tarafından yukarıda uygun görülen yöntemlerin kullanılması gerektiği düşünülmektedir.

Araştırmanın kısıtlılıkları

Bu araştırma sadece 10 devlet üniversitesinde yapılmış olup bulgular Türkiye'deki tüm ebelik öğrencilerine genellenemez. Bu çalışmanın diğer bir sınırlılığı araştırma bulgularının araştırmaya katılan öğrencilerin kendi bildirimine dayanmasıdır. Dolayısıyla sonuçlar araştırma kapsamına alınan öğrencilerin vermiş oldukları yanıtlarla sınırlıdır.

Sonuç

Öğrencilerinin genetik ile ilgili ve çok iyi bilmeleri gerektiği düşünülen, genetik danışmanlıkta önemli yere sahip olan Fenilketonüri ve Rh uygunsuzluğu gibi genetik geçişli hastalıklar hakkında yeterli bilgiye sahip olmadıkları, bunun yanı sıra uzmanlık alanları olan prenatal tanı testleri hakkında yeterli bilgiye sahip olduğunu düşündükleri saptanmıştır. Ayrıca çalışmada öğrencilerin genetik konusunda daha fazla eğitim almak istedikleri, genetik hastalıklar ve danışmanlığa ilişkin bazı becerilere sahip oldukları fakat bu becerileri artırmaları ve daha fazla bilgi sahibi olmaları gerektiği sonucuna ulaşılmıştır. Bu sonuçlar doğrultusunda; genetik eğitiminin ebelik lisans eğitim müfredatında zorunlu olarak yer alması, lisansüstü düzeyde mesleki eğitimin önemli bir parçası olarak kabul edilmesi, ebelere mezuniyet sonrasında sertifika programlarıyla genetik alanında danışmanlık veren kurumların artması ve bu kurumlarda ebelerin görev almaları önerilmektedir. Yine Türkiye'de ebelik eğitimi veren kurumlarda verilen genetik eğitimin kapsamı konusunda

daha çok araştırmanın yapılması, hizmet içi eğitimlerle bilgi sürekliliğinin sağlanması ve eğitimler için çalışmamızda öğrencilerin uygun gördüğü okuma, teorik dersler, küçük gruplarla tartışma ve problem hazırlama gibi yöntemlerin kullanılması gerektiği düşünülmektedir.

Araştırmanın Etik Boyutu

Araştırmanın etik kurul onamı Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'ndan etik kurulundan (No: 2017/1283) alınmıştır.

Bilgilendirilmiş Onam

Çalışmaya katılan öğrencilere araştırmanın amacı açıklanmış, araştırma hakkında bilgi verilmiş, öğrencilerden sözlü ve yazılı onam alınmıştır.

Yazar katkıları

Fikir: A.T., A.Ç., Tasarım: A.T., A.Ç., Literatür tarama: A.T., A.Ç., R.D., Veri toplama: A.T., A.Ç., R.D., İstatistik: A.T., Yazım: A.T., R.D., Eleştirel inceleme: A.T., A.Ç.

Çıkar Çatışması Beyanı

Yazarların herhangi bir çıkara dayalı ilişkisi yoktur.

Araştırma Desteği

Çalışmayı maddi olarak destekleyen hiçbir kişi ya da kuruluş yoktur.

Hakem Değerlendirmesi

Dış bağımsız.

Kaynaklar

1. Özkan S, Arslan FT. Hemşirelik ve ebelik öğrencilerinin genetik danışmanlık roller ile ilgili görüşleri. *ACÜ Sağlık Bil Derg.* 2019;10(2):225-30. doi: 10.31067/0.2019.145
2. Arslantürk Y, Gül P. Hemşirelerin genetik danışmanlık rollerine ilişkin farkındalık ve yetkinliklerinin belirlenmesi. *Sağlık ve Yaşam Bilimleri Dergisi.* 2020;2(2):49-56. doi: 10.33308/2687248X.202022203
3. Godino L, Skirton HA systematic review of nurses' knowledge of genetics. *Journal of Nursing Education and Practice.* 2012;2(3):173-184. doi: https://doi.org/10.5430/jnep.v2n3p173
4. Nussbaum R, McInnes R, Huntington W, Thompson W. *Genetics in Medicine.* Eighth Edition. Elsevier;2015.
5. Umberger R, Holston E, Hutson S, Pierce M. Nursing genomics, and practice implications every nurse should know. *Nurs Clin N Am.* 2013;48:499-522. doi: 10.1016/j.cnur.2013.08.006

6. Dodson C. Knowledge and attitudes of oncology nurses regarding pharmacogenomics testing. *Clin J Oncol Nurs*. 2014;18(4):64-70. doi: 10.1188/14.CJON.E64-E70
7. Gök İ. Genetik ve Biyoteknoloji. I. Baskı. Ankara: Pegem Akademi;2019.
8. Vural BK, Tomatır AG, Kurban NK, Taşpınar A. Nursing students' self-reported knowledge of genetics and genetic education, *Public Health Genomics*. 2009;12(4):225-32.
9. Uluçay S, Çam FS. Genetik danışma nedir, nasıl verilir? Türkiye Klinikleri Tıp Bilimleri Dergisi. 2016;1(1):51-55.
10. Turaclar N, Altuntuğ K, Ege E. Ebelik ve hemşirelik öğrencilerinin genetik hastalık ve genetik danışmanlık bilgi durumları. *STED*. 2014;23(2):50-59.
11. Türkiye İstatistik Kurumu. İstatistiklerle aile. <https://data.tuik.gov.tr/Bulten/Index?p=İstatistiklerle-Aile-2020-37251> Erişim Tarihi: 23 Mayıs 2021.
12. Munroe T, Loerzel V. Assessing nursing students' knowledge of genomic concepts and readiness for use in practice. *Nurse Educator*. 2016;41:86-9. doi: 10.1097/NNE.0000000000000210
13. T.C. Sağlık Bakanlığı. Evlilik öncesi danışmanlık rehberi. <https://sbu.saglik.gov.tr/Ekutuphane/kitaplar/Evlilikoncesi%20DanismanlikRehberi.pdf>. 2014'de basıldı. 10 Mart 2021'de erişildi.
14. Middleton A, Marks P, Bruce A, Protheroe-Davies LK, King C, Claber O, Houghton C, Giffney C, Macleod R, Dolling C, Kenwick S, Scotcher D, Hall G, Patch C, Boyes L. The role of genetic counsellors in genomic healthcare in the United Kingdom: A statement by the Association of Genetic Nurses and Counsellors. *Eur J Hum Genet*. 2017;25(6):659-661. doi: 10.1038/ejhg.2017.28.
15. Paneque M, Moldovan R, Cordier C, Serra-Juhé C, Feroce I, Pasalodos S, Haquet E, Lambert D, Bjørnevoll I, Skirton H. The perceived impact of the European registration system for genetic counsellors and nurses. *Eur J Hum Genet*. 2017;25(9):1075-1077. doi: 10.1038/ejhg.2017.84.
16. Tonkin ET, Skirton H, Kirk M. The first competency-based framework in genetics/genomics specifically for midwifery education and practice. *Nurse Educ Pract*. 2018;33:133-140. doi: 10.1016/j.nepr.2018.08.015
17. Barr JA, Tsai LP, Welch A, Faradz SMH, Lane-Krebs K, Howie V, Hillman W. Int Current practice for genetic counselling by nurses: An integrative review. *J Nurs Pract*. 2018;24(2):e12629. doi: 10.1111/jjn.12629.
18. T. C. Sağlık Bakanlığı. Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü. 1 Haziran Ulusal Fenilketanüri Günü. <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-haberler/1-haziran-ulusal-fenilketon%C3%BCri g%C3%BCn%C3%BC.html> 2017'de basıldı. 23 Eylül 2021'de erişildi.
19. T.C. Resmi Gazete. Genetik hastalıklar değerlendirme merkezleri yönetmeliğinde değişiklik yapılmasına dair yönetmelik <https://www.resmigazete.gov.tr/eskiler/2020/01/20200110-1.htm2020>'de basıldı. Eylül 2021'de erişildi.