

## GENETİK VE ETİK VAKA TARTIŞMALARININ IŞIĞINDA BİYOTEKNOLOJİ ve ETİK

### HASTA MAHREMİYETİ VE HEKİMİN SIR SAKLAMA SORUMLULUĞUNUN SINIRLILIKLARI

PROF. DR. NÜKET ÖRNEK BÜKEN

#### HÜTF

Günümüzün tekno-tıp dünyasında anahtar konular; moleküler biyoloji, gen teknolojisi, biyoteknoloji alanında odaklanmıştır. Yirminci yüzyılın son teknolojik devrimlerinden biri olarak başlayan ve 21. Yüzyılın da en önemli biyoteknoloji ve etik tartışmalarını içeren yeni gen teknolojileri, kısa sürede insanlığın geleceğini etkileyecek en önemli olgulardan biri haline gelecektir. Ancak genetiğin geleceği yalnızca teknolojiye değil, toplumun “değerler sistemi”ne de son derece bağlıdır. Bu teknolojinin sosyo-kültürel bağlamdan kopartılması oldukça tehlikeli sonuçlar doğurabilir. Bilimsel ve teknolojik gelişmelerden beklenen, daha sağlıklı, mutlu, daha güzel bir yaşam ancak bu gelişmelerin etik kaygı ve duyarlılığı taşımasıyla mümkün olabilir. Etik “tümüyle olanaklı olan” ve “izin verilen” arasında bir fark olduğunu, bunun sonucunda bazı olanakların bazı ahlaksal nedenlerden dolayı gerçekleştirilmemesi gerektiğini varsayar. Tıp kurumu her bulduğu yeniliği uygulama alanına geçirebilseydi, bütün insan toplumlarında çözümü güç değer sorunları ortaya çıkacaktı. Bu tür sonuçları önleyebilmek için, biyotıp çalışmalarının ortaya koyduğu yenilikleri, insanın değeri yönünden bir değerlendirmeden geçirerek, insanın onurunu ve gönencini merkeze koyarak, insanlık adına en uygun olanı uygulamaya koyması gerekmektedir.

Bugün yaygın olarak görülen tutum, bilimsel ve teknolojik ilerlemelerin olanaklı kıldığı tüm yeniliklerin bir an önce yaşama geçirilmesi, gerçekleştirilmesi yönündedir. Bu durum kısmen yeniliğin çekiciliğinden, yeni şeyler görme ve deneme isteğinden kısmen de yeni ve bilinmeyen yöntemler konusunda bir düzenlemenin olmamasından kaynaklanmaktadır. Bu “yeni” alanda yerleşmiş normların olmaması, “tam eylem özgürlüğü”ne kapı açabilmektedir. Bu durum da bilim ve teknolojiyi istenmeyen, tehlikeli olabilecek, kimi zaman etik-dışı bir yöne doğru sürükleyebilmektedir. Kök hücre çalışmaları, embryonun genetik modifikasyonları ve insan klonlaması bu duruma örnek verilebilir.

Genetik bilimi bugün genetikçiler, sosyologlar, felsefeciler ve etikçiler arasında tartışılmakta, geçmişten geleceğe süre giden sağlıksız topluma şimdiden tanı konulup, önlemler alınmaya çalışılmaktadır. Bilim insanları ve hekimler, “gen tedavisi”, “genetik tarama testleri” ve “danışmanlık hizmetleri” gibi yeni teknoloji ürünlerini kalıtsal hastalıkların önlenmesinde ya da bazı genetik sorunların çözümünde kullanmaktadırlar.

HUGO Projesi ( İnsan genom projesi ) ; insan genetik yapısının tamamını deşifre etmek ve elde edilecek bilgiyi hastalıkların tanı ve tedavisinde kullanmak amacıyla geliştirilen bir projedir. İnsanın gen haritasını çıkarmayı amaçlayan uluslararası bir girişim olan insan genom projesinin ilk başarıları sayesinde tıbbi genetik alanında bazı önemli ilerlemeler gerçekleştirilmiştir. Resmî

olarak 1990 yılında başlamış olan insan genom projesinin önemli bir hedefi, insanda hastalık genlerinin saptanması amacıyla yararlanılabilecek daha etkili ve ucuz yaklaşımlar sağlamaktır. Bu projeden elde edilecek sonuçlara dayanarak çeşitli kalıtsal hastalıklar (Down sendromu, hemofili, talasemi, spina bifida, tay sacks ... ); kanser (meme ve kolon kanseri), kalp - damar hastalıkları, şeker hastalığı, şizofreni gibi çeşitli hastalıklar; şişmanlık, boy kısalığı gibi istenmeyen durumlar “gen tedavisi” ile sağaltılabilecektir. Bu tedavide amaç “birey ve toplumu hastalıklardan korumak” olduğundan, genetik yapı hakkında edinilen bilgi, insanın biyo - psiko - sosyal bir varlık olduğu göz ardı edilmeden kullanılmalıdır.

Bu proje ile bir taraftan kanser, diyabet, orak hücreli anemi, şizofreni gibi bazı hastalıklar doğumdan önce engellenebilir hale gelirken; diğer taraftan bazı fiziksel özellikler (boy, kilo, saç ve göz rengi), zihinsel özellikler (bellek, zekâ düzeyi) ve kişilik özelliklerine genetik müdahale mümkün olabilecektir.

Hastalık geninin belirlenmesinin, kalıtsal hastalık açısından risk taşıyan aile üyelerine tanı yönünden yarar sağlamasına ve toplumun taranmasına olanak tanınmasına karşın, bu tür tanıya yönelik bilgilerin iyileştirici tedavilerden önce var olması, hastalığa genetik eğilimi saptamada kullanılan toplum taramalarına ilişkin çok önemli etik sorunları gündeme getirmektedir. Toplum taramaları yalnızca genetik hastalıkları ortaya koyup o kişinin tüm yaşamını belirlemekle kalmaz, kişilik özelliklerine de dokunabilir. Bu nedenle taramalar gönüllü olmalıdır. Kişisel dokunulmazlık, genetik ayrımcılık ve böyle bir topluluğun maliyet zarar analizi gibi sorunlar dikkatle ele alınmalıdır.

Genetik ayrımcılık, sadece “normal” insan genotipinden görünür bir farklılığa dayanılarak, bir kişiye ya da aileye yöneltilen ayrımcılık anlamına gelmektedir. Genetik bir tanısı olan ancak semptomu olmayan ya da hiçbir zaman önemli derecede hastalanmayacak kişilerin etiketlenmesi ve hizmetlerden (sağlık ve yaşam sigortası) ya da haklardan yoksun bırakıldığı durumlar olabilmektedir. Özel yaşamın gizliliğine tehdit oluşturacağını düşünerek, genetik tıbbi teknolojileri etik açıdan bir türlü onaylamayan genetikçi ve sağlıkçılar vardır.

İnsan genleriyle oynamanın, onları değiştirmenin toplumda öjeninin ( insan neslinin genetik yapısını ıslah etmeyi amaçlayan yöntemlerin bilimi ) yeniden işlerlik kazanmasına ve toplumun homojenleşmesine yol açacağı korkusu mevcuttur. Bu nedenle “gen tedavisi”nin yalnızca başka tedavi şansı olmayan hastalarda, zekâ geriliği gibi özörlere yol açan ya da ölümcül sonuçlar doğurabilen kalıtsal hastalıklarda kullanılmasının etik açıdan daha uygun bir yaklaşım olacağı söylenebilir.

Genetik hastalıklarda tanı konulması, etyolojilerinin belirlenmesi, görülme risklerinin araştırılması, hastalığın prenatal tanısı ve eğer varsa tedavisi ile ilgili bilgilerin kişinin kendisine, ailesine ya da yakınlarına aktarılması sürecine “genetik danışmanlık” denilmektedir. Genetik danışmanlık, genetik hastalıklara bağlı sorunlarla ilgili bir iletişim sürecidir. Burada amaçlanan hastayı ya da yakınlarını aydınlatmak, yönlendirici ve yaptırımcı olmadan bilgilendirmektir.

Bildiğimiz gibi genetik hastalıklar sadece tek bir hastayı / taşıyıcıyı değil; tüm aileyi, gelecek kuşakları ve toplumu etkileme potansiyeline sahiptir. Bu nedenle etik ve yasal pek çok sorunu da beraberinde getirir.

Genetik bilimindeki son gelişmeler, tüp bebek yöntemleriyle laboratuvar ortamında geliştirilen embriyolar üzerinde genetik inceleme yapılmasına ve seçilmiş olan sağlıklı embriyoların anne adayının rahmine yerleştirilmesine imkân tanıyabilmektedir. Bu yöntem, Preimplantasyon Genetik Tanı – PGT adı verilmektedir. Döllenen yumurta anne rahmine yerleşmeden önce (implantasyondan önce) insan embriyosunun genetik yapısını belirleme çalışmasıdır. Genetik hastalıkların tanısı amacıyla, invitro fertilizasyon (IVF- Tüpte Dölleme) işlemi ile birlikte uygulanan bir yöntemdir. Genetik analiz oosit (yumurta hücresi) polar cisimleri üzerinde yapılabileceği gibi embriyo üzerinde de yapılabilir. Yeterli sayıda embriyo elde edebilmek için başlangıçta anne adayına over hiperstimülasyonu (yumurtlamayı arttırıcı tedavi) uygulanmaktadır. İnvitro (laboratuvar tüpünde) ortamda oluşturulan embriyolar, henüz anne rahmine transfer edilmemiş oldukları döllenme sonrası üçüncü günde, 7-8 hücreli blastomer safhasında iken biyopsi ile bir veya iki hücre alınmaktadır. Bu şekilde translokasyon şeklindeki kromozom anomalilerini ya da tek gene bağlı hastalıkları teşhis etmek olanaklıdır. X kromozomuna bağlı resesif hastalıklarda Y kromozomu varlığı da teşhis kriteri olarak kullanılmaktadır. Araştırmanın oosit polar cisimleri üzerinde yapılması sadece anne kaynaklı hastalık hakkında sınırlı bir bilgi vermektedir. Sağlıklı embriyolar döllenme sonrası 4. günde anne rahmine yerleştirilmektedir.

İmplantasyon öncesi tanıyla teşhis edilebilecek hastalıkların bir kısmı şunlardır: Duchenne ve Becher tipi Musküler Distrofiler, Kistik Fibrozis, Tay-Sachs hastalığı, Alfa-1-antitripsin eksikliği, Frajil X sendromu, Hemofili A ve B, Beta Talasemi, Fankoni Anemisi, Orak hücreli anemi, Fenilketonüri, Retinitis Pigmentosa, Turner sendromu, Down sendromu, Alloimmun Trombositopeni, Rh D genotipi, Huntington hastalığı, Trizomi 13, Trizomi 18.

Embriyo biyopsisinin kısa dönem içinde bilinen bir tehlikesi olmadığı bildirilmişse de, çocuk gelişmesi üzerindeki uzun dönem etkileri bilinmemektedir. Genetik tanıdaki yanlış payı da konunun diğer bir yönüdür. Mozaisizm, yani embriyonun hücrelerinin farklı genetik yapılarda olması, yanlış sonuçlara yol açabilmektedir. Kullanılan tekniğin hatalı sonuç vermesi ve alınan hücrenin mozaisizm sebebiyle embriyonun tamamını temsil etmemesi gibi durumlara ek olarak biyopsi materyalinin işlem sırasında embriyoya ait olmayan genetik materyal ile bulaşması da teşhiste yanlışlığa sebep olabilir. Böylece bir yandan laboratuvar hatası yüzünden sağlıklı embriyolar hasta muamelesi görerek yok edilmiş olabilirler, öbür yandan gözden kaçan hastalıklı bir embriyonun anne rahmine transfer edilmesi bütün süreci boşa çıkarabilir. Embriyondan birden fazla hücre alınarak analiz edilmesi, teşhis hatası olasılığını azaltabilirse de, implantasyon öncesi dönemde gerçekleştirilen genetik testin güvenilirliği yeterli olmadığından, gebeliğin dokuzuncu haftasında doğum öncesi tanı ile durumun tekrar değerlendirilmesi gerekmektedir.

Bu tanı testinin savunucuları yaşam kalitesi kavramından yola çıkmaktadırlar. Bu görüşe göre, genetik hastalığı olan yahut taşıyıcı olan çiftlerin de sağlıklı bir çocuğa sahip olma hakları vardır. Tekrarlayan genetik hastalıklı çocukları olan veya kendilerinde genetik hastalık tespit edilen çiftler, çocuk sahibi olamamak, hasta bir çocuğa (daha) sahip olmak veya başlamış bir gebeliği sonlandırmak gibi olasılıklarla karşı karşıya bulunmaktadır. İmplantasyon öncesi tanı uygulamasının temel yararı, çiftlere genetik açıdan defektli bir bebeğin varlığını, gebelik başlamadan önce bildirmek ve böylece olası bir gebeliği sonlandırma kararından kaçınmak imkanını vermektir. Bunun dışında ileri yaştaki kadınlarda normal kromozom sayılı embriyoların seçilmesi Down sendromu gibi bazı hastalıkların önüne geçilmesi amacıyla kullanılabilir. İmplantasyon öncesi tanı eşlerden birinin translokasyon gibi bir kromozom anomalisi açısından yüksek risk taşıdığı durumlarda da gerçekleştirilebilir. Tekrarlayan düşükler ve kısırlık nedeniyle yardımcı üreme tekniği yardımı almakta olan çiftlerde, başarılı bir gebelik elde etmek bakımından yararlı olabilir.

İmplantasyon öncesi tanı uygulamasının düzenlenmesinde temel ilke, bu yöntemin yalnızca genetik hastalık için bilinen bir riskin söz konusu olması, özellikle ailede hastalıktan etkilenmiş bir ferdin bulunması halinde önerilmesidir. Bu yöntem, genetik geçişli hastalık taşıyıcısı veya genetik hastalığa sahip çocuğu olan çiftlerde, sık düşük yapan kadınlarda, ileri yaşlarda ( 37 yaş ve üzeri) tüp bebek tedavisi gören kadınlarda ve daha önce defalarca tüp bebek denenmesine rağmen gebelik elde edilemeyen çiftlerde uygulanmaktadır. Sadece sağlıklı embriyoların anne adayının rahmine yerleştirilmesiyle sağlıklı bebek sahibi olmalarının sağlanabilmesinin yanı sıra, gebe kalma şansının artırılması ve gebelik kayıplarının engellenmesi amaçlanmaktadır. Ayrıca, genetik hastalık nedeniyle kaybedilecek hasta çocuğun doku grubu ile uyumlu embriyolar seçilerek, hasta çocukla aynı doku grubuna sahip sağlıklı bir kardeş dünyaya getirilebilmektedir. Böylece sağlıklı doğan çocuğun kordon kanındaki kök hücrelerin veya kemik iliğinin kullanılması ile hasta çocuklar için tedavi olanağı sağlanabilmektedir.

İnsanın genetik özelliklerine müdahale etme ve bunları kontrol etme olasılığı, olası kötüye kullanım ve suiistimalleri beraberinde getirebilmesi ihtimali nedeniyle, özellikle insan genomunun belirli özellikleri ve gerekli nitelikleri ile donatılmış bireyleri veya grupları üretmek için kasıtlı olarak modifiye edilmesi konusundaki kaygıları arttırmaktadır.

Öjenik eğilimler ve piyasa güçleri, cinsiyet seçimi ve fiziksel bazı özelliklerin belirlenmesi gibi sağlık dışı ölçütlerin uygulamaya konmasına sebep olabilir. İmplantasyon öncesi tanı, doğum öncesi tanıya göre embriyolar arasında seçim yapmaya daha elverişli bir teknolojidir. Başlamış bir gebeliğin sonlandırılması kolay değildir ve doğum öncesi tanı söz konusu olduğunda anne adayının önünde fazla seçenek bulunmamaktadır. İmplantasyon öncesi tanı ise "fazla" embriyolar sebebiyle elde seçenek mevcuttur ve bütün işlem gebelik başlamadan önce yapılmaktadır. Bu durum uygulamanın tıbbi olmayan endikasyonlarla gerçekleştirilmesini kolaylaştırmaktadır. Yöntemin cinsiyet seçimi gibi amaçlarla uygulanması kabul edilmemektedir. X' e bağlı hastalıklarda cinsiyet tayinine göre embriyo transferi yapılması aynı zamanda tıbbi olmayan sebeplerle cinsiyet seçimi yapılmasına kapı aralayabilecek bir

durumdur. Sonuçta sürecin saç ve göz rengi belirlenmiş, yetenekleri seçilmiş, belirli hastalık risklerinden arındırılmış "ısmarlama bebekler" elde edilmesine kadar gidebilmesinden endişe edilmektedir.

Bu tanı testinin savunucuları yaşam kalitesi kavramından yola çıkmaktadırlar. Bu görüşe göre, genetik hastalığı olan yahut taşıyıcı olan çiftlerin de sağlıklı bir çocuğa sahip olma hakları vardır. Tekrarlayan genetik hastalıklı çocukları olan veya kendilerinde genetik hastalık tespit edilen çiftler, çocuk sahibi olamamak, hasta bir çocuğa (daha) sahip olmak veya başlamış bir gebeliği sonlandırmak gibi olasılıklarla karşı karşıya bulunmaktadır. İmplantasyon öncesi tanı uygulamasının temel yararı, çiftlere genetik açıdan defektli bir bebeğin varlığını, gebelik başlamadan önce bildirmek ve böylece olası bir gebeliği sonlandırma kararından kaçınmak imkânını vermektir. Bunun dışında ileri yaştaki kadınlarda normal kromozom sayılı embriyoların seçilmesi Down sendromu gibi bazı hastalıkların önüne geçilmesi amacıyla kullanılabilir. İmplantasyon öncesi tanı eşlerden birinin translokasyon gibi bir kromozom anomalisi açısından yüksek risk taşıdığı durumlarda da gerçekleştirilebilir. Tekrarlayan düşükler ve kısırlık nedeniyle yardımcı üreme tekniği yardımı almakta olan çiftlerde, başarılı bir gebelik elde etmek bakımından yararlı olabilir.

Genetik ve etik ilişkisini daha iyi anlayabilmek, değerlendirebilmek için etik vaka örnekleri üzerinde tartışmanın sürdürülmesinin daha uygun olacağı kanısındayım. Böylece etik karar verme sürecinin ne şekilde işlediği konusunda fikir sahibi olabilmemiz kolaylaşacaktır.

Şimdi önce vaka örneklerimizi okuyalım ve sonra etik karar verme sürecini işletelim.

### 1. VAKA

Aynı otozomal resesif hastalığı olan kör bir çift çocuk sahibi olma isteğiyle size başvururlar. Nasıl bir danışmanlık verirsiniz? Neden?

### 2. VAKA

Altı yaşında oğulları olan bir çift size başvururlar. Okuldan şimdiye kadar çocuklarına genetik test ve değerlendirme yapılıp yapılmadığını soran ve eğer yapılmışsa sonuçları isteyen bir soru formu yollanmıştır.

Daha önce yapılan teste göre çocuk "47 XYY"dir (Bu kromozom yapısına sahip bireyler normalden uzun boylu olmakla beraber fenotip olarak normaldirler. Ancak anti sosyal davranış gösterdikleri bildirilmiştir. Yine de bu tartışma konusu olup, uzun süreli prospektif araştırmalar gerekmektedir.) Aile bu test sonucunu okula bildirmeleri gerekip gerekmediğini sormaktadır. Eğer bildirirlerse oğullarının potansiyel suçlu olarak görülebileceğinden korkmaktadırlar. Diğer yandan eğer bildirmezlerse ileride doğabilecek sorunlardan sakınmak için bugünden gerekecek özel ilgiden yoksun kalacaklardır. Nasıl bir danışmanlık verirsiniz?

### 3. VAKA

Bir belediye otobüsü sürücüsünde “ailesel hiperkolesterolemi” vardır. (Ailevi hiperkolesterolemi; serum kolesterol düzeyinin yükseldiği genetik bir lipid metabolizması hastalığıdır. Hemen her zaman ailevi karakter taşır ve penetransı tam bir dominant gen aracılığıyla soya geçer. Miyokard infarktüsü nedeniyle erkenden ölüm sıklığıdır. Tedavisi mümkündür. Yapılan yıllık check -up sonucunda kan kolesterolü 400 ‘ ün üzerinde ve yüksek kan basıncı saptanmıştır. Geçen yıl göğüs ağrısı yakınmaları bildirmiş, ama bu yıl inkâr etmektedir. Görev sırasında kalp krizi geçirebilir ve yolcuların can güvenliğini tehlikeye atabilir. Sorunu çalıştığı bölüme aktarmamış, çünkü işten atılmaktan ya da daha düşük ücretli veya sosyal hakları daha az olan bir bölüme kaydırılmaktan korkmuştur. Emeklilik için yalnızca birkaç yılı kalmıştır. Malulen emekli olması için çabalarınız da boşa çıkmış bulunuyor. Ne yaparsınız?

### 4. VAKA

Yirmi yedi (27) yaşındaki bir çift prenatal tanı için başvuruyorlar. Down sendromlu önceki çocuklarının ülkenin bir başka bölgesinde öldüğünü söylüyorlar. Bununla ilgili kayıtları araştırmak için zamanınız yok, bu nedenle doğum öncesi tanı testlerinden birini uyguluyorsunuz. Herhangi bir anormalliğin bulunmadığı saptandıktan sonra, aile doğacak bebeğin cinsiyetini öğrenme konusunda umulmadık bir ilgi gösteriyor. Sizde ailenin önceki Down sendromlu çocukla ilgili öykülerinin doğruluğu konusunda tereddüde düşüyorsunuz. Ne yaparsınız?

### 5. VAKA

Huntington koreası hastası olduğunu öğrenen 50 yaşında bir baba, ailesinin hastalığını bilmesini istememektedir. Huntington koreası ilk bulgularını 30 - 40 yaşlarında veren ve kısa bir süre sonra ölümle sonuçlanan ilerleyici nörodejeneratif bir hastalıktır. Dominant kalıtımla geçtiği için hasta geni taşıyan kişilerin çocukları için risk çok yüksektir. ( %50 ) DNA testleriyle geni taşıyan kişileri bugün artık erken yaşlarda ve hatta prenatal evrede tanımak mümkündür. Böyle bir durumda hekim olarak siz ne yaparsınız?

### 6. VAKA

İnfertilite nedeniyle incelenen genç bir kadında kromozom yapısının 46 XY olarak saptanması durumunda nasıl davranırsınız? Bu vakada infertilitenin nedeni, kromozomal olarak erkek olduğu söylenmeli midir; yoksa kromozom sonucu söylenmeden çocuk sahibi olamayacağı mı bildirilmelidir?

Etik karar verme süreci, bir problem çözme işlemi olarak düşünülebilir. Nasıl bir problemin çözümü sistematik bir biçimde adım adım gerçekleşiyorsa, karar verme süreci de adım adım gerçekleşmeli, bunun yanı sıra esnek ve değişikliğe de açık olmalıdır. Karar verme sürecinde en önemli konu, ortada etik bir sorun olup olmadığını, seçeneklerin neler olabileceğini ve ne gibi alternatif hareket yönleri uygulanabileceğini tespit etmektir. Etik karar verme sürecinde etik ilkelerin de çok iyi bilinmesi önemlidir. Bu ilkeler “özerkliğe saygı “ , “zarar vermeme “ ,

“yarar sağlama“ ve “adalet ilkeleridir” . Özerkliğe saygı ilkesinin yaşama geçirilmesinde “Aydınlatılmış onam “ en temel gereçtir. Genetik danışman hasta ve aileye konuyla ilgili tüm bilgileri, onların anlayabileceği şekilde, kendi değerleri doğrultusunda yönlendirici olmadan verebilmelidir. Böylece ilgili bireylerin kendileri hakkında karar vermelerine ve bu kararları uygulayabilmelerine olanak sağlanır. Söz konusu olan sadece hastanın özerkliği değil, konuyla yakından ilgili öteki bireylerin ve elbette hekimin de özerkliğidir.

**Etik vaka - 1** de otozomal resesif bir hastalık nedeniyle doğuştan kör bir çift, çocuk sahibi olmak istemektedirler. Bu isteğin sonuçlarını öğrenmek amacıyla genetik danışmana başvurmuşlardır. Genetik danışman gerekli bilgilendirmeyi yapmış; evlat edinme, verici ile inseminasyon, bir verici yumurtası kullanma gibi farklı seçenekler sunmuş ancak söz konusu çift bu seçeneklerin tümüne karşı olduklarını söylemişlerdir. Kendileri ve doğacak çocuk adına karar verme yetisine sahip bu çiftin, özerk olarak verdikleri bu karara saygı duymak gerekir ancak bunu onaylamak ne derece mümkündür? Birtakım sakatlıkları olsa bile birçok genç erişkin, ebeveyn olabilecek yeteneklere sahip olabilirler. Bir taraftan bu aileyi kararlılığından ve cesaretinden dolayı takdir ederken, diğer yandan doğal gereksinimlerinin tam olarak karşılanamayacağını düşündüğümüz doğacak bebek için endişe duymamız mümkün değildir. Doğacak çocuğun gelecekte kaçınılmaz olarak karşılaştığı sorunlar olacaktır ve bunlar şimdiden öngörülebilmektedir. Ancak toplum kötü ve ilgisiz ebeveynlerin çocuk sahibi olmalarını engelleyemezken, bu ailenin haklı isteklerine nasıl sırt çevirebilir? Öte yandan, genetik hastalıkların yaygınlaşmasını önlemek için gerekli tedbirleri almak ve böylece toplum sağlığını korumak genetik danışmanın görevleri arasındadır. Kişilerin haklarıyla toplum sağlığı ve toplumun hakları arasında bir çelişki doğmaktadır. Toplumun ne düşüneceği ise kamu vicdanına kalmıştır.

A.B.D.’de 1930 larda yaygınlaşan öjeni hareketi, arzu edilen genlere sahip olduğu düşünülen insanların çoğalmasının teşvik edilmesi ve istenmeyen genlere sahip olanlarınsa, çocuk sahibi olmasının engellenmesi gerektiğini savunuyordu.1927 de A.B.D.’de bir mahkeme, mental retarde bir kadının bir daha “kendi gibi bir çocuk“ doğurmaması için sterilizasyonuna karar verdi. Down sendromu ve Tay-Sacks hastalığı taşıyan bebeklerin ailelerinin, doğumdan önce bu hastalığı saptayamamış hekim ve laboratuvarları mahkemeye vermesi ise konunun başka bir boyutudur. Ciddi malformasyonlarla doğan ve ilk bir haftada maksimum bir ayda tanı konulan, cerrahi veya prostetik yöntemlerle tedavisi yapılamayacak, toplumdaki yerini alamayacak veya toplumda cinsel ve aile yaşamını sürdüremeyecek infantlar için, infantisidin yasallaşmasını savunanlar dahi olmuştur. Nazilerin genetik ıslah düşleri ve biyolojik mükemmellik arayışları kısmen bu işin bilimine sahip olmamaları yüzünden engellenmişti. Ama artık genetik bilimi kapımızda! Amerika’da insan ırkının soya çekimle ıslah olabileceğine inananlar, üstün insan sperm bankası kurdular. İşe önce Nobel adaylarıyla başladılar, arkasından zeki bilim adamları geldi. Şimdi ise işadamlarının, ünlülerin , “hayatta başarmış” insanların ve sporcuların spermleri gözde! Aslında öjenik (genetik bakımdan iyi özelliklere sahip olma) olasılıkları ana babalar seçebilseler bile, bu özelliklerin ne kadarını çocuğun

taşıyabileceğini belirleyemezler. Diyelim ki oldu! Anne babalar ne ölçüye kadar, bu çocuklara bir de kendi değer ve zevklerini katabileceklerdir, bunu belirleyebilir miyiz? Bir gün anne babalardan şöyle yakınmalar duyabiliriz: “Ben seni piyanist olacaksın diye seçtim ama şu işe bak, hiç müzik kulağın yok! “

Genetik alandaki gelişmeler “insan nedir?” sorusunu tekrar gündeme getiriyor ve verilebilecek olası cevapları da zorluyor. İnsanı biçimlendirecek olan genetik enformasyon ve mükemmelliğin merkezine acaba neyi koyacağız? Piyasa toplumlarında mükemmellik satılan ve her zaman alıcı bulan bir şeydir. Alışveriş merkezlerinde “soylu gen” standlarını görebileceğimiz günler kanımca çok uzak değil!

Genetik hastalıklar bireyin yanı sıra yakınlarını, ailesini, gelecek nesilleri ve giderek toplum sağlığını ilgilendirmekte ve hatta bazı durumlarda toplum yararını kişi yararının üstünde tutmayı gerektirmektedir. Ancak öte tarafta kişilerin çocuk sahibi olma istekleri de ne şekilde olursa olsun engellenemez. Bu temel insan haklarıdır. İnsan hakları evrensel bildirgesi “her kişi, her yaşta evlenme ve aile kurma hakkına sahiptir” der. İnsan dölleme özgürlüğünü kullanabilme yeterliliğine sahiptir. Dolayısıyla bu ailenin kör bir çocuk doğurma hakkı engellenemez.

Doğacak bebek açısından değerlendirildiğinde, onun sağlıklı dünyaya gelme hakkı önceden bilinerek elinden alınmış olacaktır. Örnek vakada da olduğu gibi etik alanda “zarar vermeme” ilkesiyle “yarar sağlama” ilkesinin yaşama geçirilmesinde risk-yarar dengesinin karşılaştırılması ve değersel bakımdan neyin öncelikli yarar olduğunun belirlenmesi oldukça önemlidir.

Sağlık alanındaki “sır saklama” ilkesinin sınırlarının belirlenmesi genetik alanda ortaya çıkan etik problemlerin belki de en önemlisidir. Çünkü genetik bilgi hasta / taşıyıcı dışındaki üçüncü şahıslar için de önemlidir. Oysa hasta / taşıyıcı ya da aile bireyleri ilgili bilgilerin açıklanmasını istemeyebilir. Hasta dışındaki bireylerden hangisine, aile bireylerinden isteyene mi yoksa en çok risk taşıyana mı bu bilginin verileceği tartışma konusudur. Hekim - hasta ilişkisinde temel güven duygusuna dayalı “ sır saklama “ ilkesinin ihlalinin koşulları neler olabilir, bu ilke tıpta genel olarak gözetilmesi gereken bir ilke iken genetik alanda kişi mahremiyetinin korunması ne derece mümkündür? Eşler ve açıklama yapılmadığı durumda kendileri için bir zarar söz konusuysa akrabalar bilgilenme hakkına sahip olmalıdırlar. Okul, işveren, sigorta şirketleri gibi bireyin ilişkili olduğu kurumlar ya da bireyin içinde bulunduğu sosyal çevrenin üyeleri bu bilgiler nedeniyle kişi zararına tutumlar geliştirirlerse sorumluluk kime ait olacaktır? Boşanma, kötü muamele, miras alamama, sigorta ve sosyal güvenceden yoksun bırakılma gibi, hakların kullanımıyla ilgili sorunlar ortaya çıkabilir. Genetik ayrımcılığa dayanan yeni bir toplumsal sınıf (semptomsuz hastalar) yaratılmasını önlemek için, günümüzde kullanılan ya da ileride kullanılacak olan genetik test yöntemlerinin ve tarama programlarının bu işin uzmanları yanı sıra, toplumun kendisi tarafından da gözden geçirilmesi gerekmektedir.

Bilgilerin birey ve ailesi dışında üçüncü kişi ya da kurumlara verilmemesi yolundaki kararlarsa başka bazı sorunlar doğurabilir. Örneğin **vaka - 2** de XYY kromozom yapısındaki çocuk ileride kendisine gerekecek özel ilgiden yoksun kalacak, **vaka - 3** de ailesel hiperkolesterolemili otobüs şoförünün ise tedavi şansı ortadan kalkacaktır. Kalıtsal hiperkolesterolemi için ilk gen tedavisi 1992 yılında 29 yaşında Kanadalı bir kadın üzerinde denenmiştir. Uygulamayı gerçekleştiren araştırmacılar, başka deneylerle de yöntemin güvenli ve etkili olduğu gösterilirse, daha az invazif bir gen tedavisi protokolünün hastalığın hafif şekillerine uygun bir yaklaşım olarak benimsenebileceğini tahmin etmektedirler. Dr. James Wilson (Michigan Üniv. Howard Hughes Tıp Enstitüsü ve Araştırma ekibi başkanı ) *“Gen tedavisinden öğrendiğim önemli ders şudur; kendimizi geleneksel eğilimler ve dogmalar olarak algıladığımız kavramlarla sınırlamamalıyız, onlardan kurtulmalı ve denemeye başlamalıyız”* der.

**Dördüncü vakamızda** ailenin prenatal tanıyı ne için istediği, amacın bebeğin cinsiyetini öğrenmek olup olmadığı, eğer öyleyse hekimin aile tarafından yanlış yönlendirilebileceği ihtimalinin varlığı değerlendirilmelidir. Yasal kürtaj sınırları içindeyken fetus cinsiyetinin söylenmesi doğru mudur? Bu konudaki tartışmalar cinsiyet seçimini destekleyen ve bu seçime karşı çıkan gruplar arasında devam etmektedir.

Cinsiyet seçimini destekleyenler; istenen cinsiyette çocuk sahibi olmanın hem annenin hem de ailenin yaşam düzeyini yükselteceğini, toplumdaki nüfus artışını azaltacağını, çocuk ihmal ve istismarlarının da belki bir oranda önleneceğini savunmaktadırlar.

Cinsiyet seçimine karşı çıkanlar ise , “cinsiyet“ in bir hastalık olmadığı görüşünden hareketle cinsiyet ayrımcılığına karşı çıkmakta ve zaten sınırlı olan tıbbi kaynakların bu şekilde kullanılmasındaki adaletsizliğe dikkat çekmektedirler. Cinsiyetten sonra sıra hangi fiziksel ya da zihinsel özelliğe gelecektir? Bilim adamları nerede durmaları gerektiğini bilebilecekler midir?

**Vaka 5** te Huntington korealı hasta babanın isteğine saygı duyup çocuklarına bu bilgiyi vermemek ne derece doğru olabilir? Çocukları böyle bir bilgiyi talep etmeseler bile ilerde kendilerinin de hasta olma risklerinin bulunduğu söylenmeli midir?

Erken yaşta klinik bulgu vermeyen “Huntington koreası” gibi bir hastalığın söz konusu olduğu gençlerde , “ XY Kromozomlu kadınlarda “ , “XX veya XYY erkeklerde” bu genotipin hastaya bildirilip bildirilmemesi konusunda farklı görüşler vardır. Bazı genetikçiler bu bilginin hastanın kendisinden bile saklanmasını isterler. Örneğin “Huntington hastalığı “ gibi geç belirti veren, hızla ilerleyen ve tedavisi olmayan bir hastalıkta erken tanı koymanın doğru olmadığı, hastalığı erken dönemde biliyor olmanın mutsuzluk yaratacağı, belirtiler görülene kadar da bilmemelerinin daha doğru olacağını öne sürerek “ erken tanı “ya karşı çıkanlar vardır. Öte yandan hastalığın genetik geçişi göz önüne alınırsa erken tanı kişiye yaşamını düzenleme, evlenip evlenmeme, çocuk sahibi olup olmama yönündeki seçenekleri değerlendirme olanağı sağlayacaktır. Böylece birey yaptığı seçimle belki de hastalığın kendisinden sonraki kuşakta

ortaya çıkmasını önlemiş olacaktır. Görüldüğü gibi her vaka kendi özel koşulları çerçevesinde değerlendirilmelidir.

Buraya kadar tartıştığımız genetik - etik vakalar elbette siz okuyucular tarafından daha farklı boyutlarıyla ele alınıp, yeniden değerlendirilebilir. Bu tartışmaların geliştirilerek yaygınlaşması, verimli sonuçlar verecek şekilde ilerlemesi ve toplumsal normların etik bilgiler ışığında yeniden gözden geçirilmesi yararlı olacaktır kanısındayım.

Bir teknik disiplin olan tıp ve genetiğin tıp içindeki uzantısı olan tıbbi genetik teknolojinin en çok kullanıldığı ve bilimsel bilgi üretiminin de en yoğun olduğu alanlardır. Bu alandaki ilerlemeler teknoloji ile hız kazanırken, artan teknoloji kullanımı da etiğin alanını genişletmiştir. Bilimsel ilerleme şimdi o denli hızlı, ortaya koyduğu sonuçlar öylesine çabuk benimsenmektedir ki, bunun üzerimizdeki etkisini yeterince değerlendiremem, bu yüzden de bizi götürdüğü yeri yeterince anlayamama tehlikesiyle karşı karşıyayız. Bilimin uygulanmasıyla elde edilen teknik olanakların insanlığın yararına dönük kullanılması sırasında insanı bilimsel ve teknik bir uygulamanın nesnesi, ürünü haline sokma eğiliminin tehlikelerinin altını çizmek istiyorum.

Bugünlerde tüm dünyada bilim ve kamuoyu genetik kopyalama yöntemiyle üretilen omurgalı hayvanları ("Dolly" adlı koyunu hatırlayın), insanın da aynı yöntemle kopyalanıp kopyalanmayacağını tartışıyor. Dünya kamuoyu, tartışmaların gelip dayandığı bu noktada, fiziksel özellikleriyle birlikte kişiliğin de kopyalanma olasılığını merak ediyor. Genetik kopyalama sırasında kişiliğin oluşumunu belirleyen etmenlere açıklık getirmeye çalışan bilim adamları, konuya farklı açılardan yaklaşmaktadırlar. Genlerin tüm davranış biçimlerini belirlediğini savunanlar, tüm kişilik özelliklerinin birebir kopyaya geçebileceğini ileri sürerken, kişiliğin büyük oranda çevresel koşullar tarafından şekillendirildiği görüşünde olan evrim psikolojisi taraftarları da çevresel koşulları aynı olan kişilerin davranış şekillerinde büyük benzerlikler olduğunu savunmaktadırlar. Koyun Dolly'in hızlı yaşlanarak erken ölümü insanın kopyalanması sürecini yavaşlatsa da, sıranın insana geleceğine kesin gözüyle bakanlar, genetik kopyalama konusunun bilimsel yönünden çok ahlaki yönüyle ilgilenmektedirler. Genetik kopyalama işleminin denetimden çıktığı anda insanlığın başına bela olacağını öne sürenler, insan kopyalama girişimlerine yasak getirilse bile, gizli yürütülen bireysel çalışmaların denetlenemeyeceğini söylemektedirler.

Tıbbi etik çevrelerde de tartışmalar bu paralelde devam etmektedir. Bilimde uyulması gereken tek kural, yapılması gerekenin yapılmasıdır" diyerek ahlaki kaygıların bilimsel araştırmaların önünde engel oluşturmayacağını savunanlar olduğu gibi, insan kopyalama işleminin insan yaşamına ve insan değerine haksız bir müdahale olduğunu söyleyerek klonlama girişimlerinin ardındaki niyetin araştırılması gerekliliği üzerinde duranlar da vardır. İkinci görüşü savunanlar "niye bir Einstein daha üretmeyelim?" sorusundan yola çıkarak üstün insan üretimine başlarsak, sonuçta kendimizi ırkçılığın koyu karanlığında bulabiliriz demektedirler.

Dolly'nin kopyalanması ile birlikte, özellikle televizyonlarda yapılan tartışmalarda hep şöyle sorular gündeme geliyordu: "lösemili bir çocuğu kurtarmak için bir kopyasının üretilmesinin ne zararı var?" ya da "Çok sevdikleri evlatlarını kaybeden acılı bir anne babanın, bu yöntemle ona tekrar kavuşmasının ne zararı olabilir?" , "organ transplantasyon sırası bekleyen bunca kronik böbrek hastası varken, bu yöntemle organ elde etmenin ne sakıncası olabilir?" , "çocuğu olmayan çiftler neden bu yöntemle çocuk sahibi olmasınlar?"...

Bütün bu sorulara verilebilecek yanıt belki şu olabilir; İnsanlar kullanılmak için dünyaya gelmezler ve yine aynı amaçla dünyaya getirilemezler. Kısırlık dünyanın en büyük talihsizliği değildir ve elbette çocuk sahibi olmanın tek yolu da onu doğurmak değildir. Bugün ana baba sevgisine hasret binlerce kimsesiz çocuk sıcak bir yuvanın özlemini duyarak büyümektedir.

Diğer taraftan günümüzde istediği halde çocuk sahibi olamamak, gelişen üreme teknolojisi nedeniyle, neredeyse hekimin ve tıbbın bir hatası olarak algılanır hale gelmiştir. Çocuk sahibi olmak isteyen genç bir çift düşünelim. Bu çiftin doğacak çocuk için bugünkü tıbbın olanakları içinde ve yakın gelecekte yapabilecekleri neler olabilir? Çift önce kendi genetik materyallerini kullanıp kullanmama konusunda karar verecek, belki de eski alışılmış yöntemle, doğal yoldan bebek sahibi olmak istediklerini söyleyeceklerdir. Eğer bu klasik ve demode yolu seçmemişlerse çok sayıda başka seçenek onları beklemektedir. İnvitro döllenmiş ve genetik olarak görüntülenmiş bir seri embriyoya sahip olabilirler. Kendilerine ait embriyoların dondurularak saklanması talep edebilir, mesleki veya kişisel olarak uygun olan bir dönemde embriyoyu bankadan alıp çocuk sahibi olabilirler. Genetik defektlerden kaçınabilir, çocuklarının cinsiyetini ve hatta arzu ettikleri bazı genetik özelliklerini seçebilirler. Potansiyeli arttırmak amacıyla embriyonun modifikasyonu için genetik mühendislikten yararlanabilirler. Bu genç çift eğer arzu ederlerse yumurta, sperm veya her ikisini birden çocuklarında görmek istedikleri genetik özellikleri içeren bir başkasından sağlayabilirler.

Genetik materyal bir kere elde edildikten sonra ise geriye tek bir soru kalacaktır. Gebe kalmak ya da kalmamak (!) Gelecekteki çift eğer isterlerse, bebeklerini taşıyacak bir kiralık anne de kiralayabileceklerdir. Tıpkı bir bilim kurgu romanı okur gibi değil mi? İnsanın "merak dürtüsü" ve bunun bilimin gelişimindeki rolü elbette yadsınamaz ancak yeni üreme tekniklerinin uygulanması sürecinde merak sınırlarının zorlanması karşısına, konunun etik ve hukuki boyutları bir engel olarak konulmak durumundadır. Yeni üreme tekniklerinin biyoetik açıdan doğruluğunu değerlendirmede ileri sürülen değişik görüşler vardır. Bazıları için yardımcı üreme teknolojisi bir şekilde doğaya karşıdır. "**Doğa en iyisini bilir**" görüşünden hareketle yapılan işlemlerin, doğaya olduğu kadar insan doğasına da aykırı olduğunu savunanlar, bu tekniklerin insanlığın geleceği için tehdit oluşturacağını ileri sürmektedirler (Birden fazla embriyo oluşturulması, genetik özellikleri belirleme olanağı sağlaması, yarı kardeşlerin benzer genetik özelliklere sahip döller yaratmasına fırsat tanıması). Yeni üreme tekniklerini biyoetik açıdan değerlendiren diğer bir görüş ise "**tıbbi açıdan olası olan her şey benimsenmelidir**" şeklindedir. Ancak olabirlik gerekliliği getirmez. Yapay gebelik uygulamaları insanı bilimsel ve teknik uygulamanın nesnesi hatta ürünü haline sokma eğiliminin bir göstergesi olabilir mi? Ki

böyle ise insanın bilim uğruna bile olsa bir nesne ya da araca indirgenebileceği görüşü hiçbir platformda kabul edilemez.

Orta noktada hakların dikkate alınması, yer alan tüm grupların (kadın, çocuk, yumurta vericisi, toplum) haklarının incelenmesi gerekecektir. İnsanların diğer temel hakları gibi çocuk sahibi olma hakkı var mıdır? Eğer varsa bu hak her şeye rağmen istenebilecek mutlak bir hak mıdır? Tıbbi kaynakların yüksek maliyetine ve sınırlı paylaşımına rağmen, insan fertilizasyonu ve embriyolojisi alanında belirlenen kavramlar ve uygulamalar toplumlarca desteklenmiştir.

Bu yöntemle elde edilen embriyoların bilimsel-deneysel amaçla kullanılmaları konusunda da değişik görüşler vardır. Bunların bir bölümüne göre, insan gametlerinin deneysel amaçlarla kullanılması sırasında insan embriyosuna ruhsuz bir obje gibi davranılması ahlâken kabul edilemez. Çünkü embriyo genetik olarak bireyselleşmiş bir canlıdır ve ona deney materyali gibi davranmak kabul edilemez. Karşıt görüş taraftarları ise insan gametlerinin ve embriyonun insanlara büyük mutluluk sağlayabilecek işlemler için kullanılmasının ahlâken yanlış olmadığını savunurken, embriyonun bazı haklara sahip olduğuna ve kişiliğinin korunması gerektiğine özellikle dikkat çekmektedirler

Embriyo araştırmalarının gametlerin birleştirilmesinden sonraki 14. günden sonra sürdürülmemesi gerektiği genel olarak kabul edilmektedir. Embriyo insan gametlerini içeren bir döl olduğundan, genetik olarak "bireyselleşmiş insan"dır. Başkalarına veya topluma yarar sağlamak adına embriyoya zarar vermek etik açıdan haklı çıkarılamaz. Embriyoya zarar vermeyecek 14 gün sınırı içinde olan uygulamalar ile genetik açıdan kusuru nedeniyle implante edilmeyen embriyolar üzerindeki araştırmalar yapılabilir. Nitekim kısırlık tedavisinin geliştirilmesi ve insan embriyonik kök hücre araştırmalarının yürütülmesi amacıyla ilgili hukuki ve etik düzenlemelerin ışığında insan embriyonu araştırmaları pek çok ülkede yapılmaktadır. IVF sonucunda elde edilen artık embriyolar, insan embriyonik kök hücre araştırmaları yapmak amaçlı kullanılmaktadır. Ayrıca vurgulamak gerekir ki üreme amaçlı klonlama, gerek 1997 tarihli Oviedo Avrupa Biyoetik Sözleşmesi ve ek protokolleri-ki ülkemiz bu sözleşmeyi onaylamış (2003'de) ve imzalamıştır- ve gerekse 2000 tarihli UNESCO İnsan Genomu ve İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi ile yasaklanmıştır.

Biyoloji ve Tıbbın Uygulanması Bakımından İnsan Hakları ve İnsan Haysiyetinin Korunması Sözleşmesi: **İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesi (Oviedo Avrupa Biyoetik Sözleşmesi)**'nin 4. Bölümü "İnsan Genomu" başlığında; 11-14. Maddelerde konu ile ilgili yasaklamaları bildirir.

#### **BÖLÜM IV**

##### **İnsan genomu**

##### **Madde 11. (Ayrım yapmama)**

*Bir kimseye, genetik kalıtımı nedeniyle herhangi bir ayrımcılık uygulanması yasaktır.*

**Madde 12. (Genetik teşhise yönelik testler)**

*Genetik hastalıkları teşhise yönelik veya ya kişinin bir hastalığa neden olan bir geni taşıdığını belirlemeye ya da genetik bir yatkınlığı veya bir hastalığa eğilimi ortaya çıkarmaya yönelik testler, sadece sağlık amaçlarıyla veya sağlık amaçlı bilimsel araştırma için ve uygun genetik danışmada bulunmak şartıyla yapılabilir.*

**Madde 13. (İnsan genomu üzerinde müdahaleler)**

*İnsan genomu değiştirmeye yönelik bir müdahale, yalnızca, önleme, teşhis ve tedavi gayeleriyle ve sadece, amacının, herhangi bir altsoyun genomunda değişiklik yapılması olmaması halinde yapılabilir.*

**Madde 14. (Cinsiyet seçememe)**

*Cinsiyetle ilgili ciddi bir kalıtsal hastalıktan kaçınma hali hariç, doğacak çocuğun cinsiyetini seçmek amacıyla suni döllenme tekniklerinin kullanımından kaçınılacaktır.*

Sonuç olarak diyebiliriz ki biyotıp uygulamaları kendi ortaya çıkış nedenlerine ve yürütülüş amaçlarına ters düşmemelidir. Bu konuda biz tıp etiği uzmanlarının sorumluluğu büyüktür...