

**T.C.  
HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**

**İNSAN GENOMİK VERİLERİNİN KULLANILDIĞI ARAŞTIRMALARDA  
SIR SAKLAMA VE MAHREMİYET SORUNLARI**

**Dr. Öğr. Üyesi Ülkücan KAPLAN**

**Tıp Etiği ve Tarihi Programı  
DOKTORA TEZİ**

**ANKARA  
2026**



**T.C.  
HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**

**İNSAN GENOMİK VERİLERİNİN KULLANILDIĞI ARAŞTIRMALARDA  
SIR SAKLAMA VE MAHREMİYET SORUNLARI**

**Dr. Öğr. Üyesi Ülkücan KAPLAN**

**Tıp Etiği ve Tarihi Programı  
DOKTORA TEZİ**

**TEZ DANIŞMANI  
Doç. Dr. Önder İLGİLİ**

**ANKARA  
2026**

**İNSAN GENOMİK VERİLERİNİN KULLANILDIĞI ARAŞTIRMALARDA SIR SAKLAMA VE  
MAHREMİYET SORUNLARI**

**Ülkücan KAPLAN**

**Danışman: Doç.Dr.Önder İLGİLİ**

Bu tez çalışması 22/07/2026 tarihinde jürimiz tarafından “Tıp Etiği ve Tarihi Doktora Programı” nda doktora tezi olarak kabul edilmiştir.

**Jüri Başkanı:** *Prof.Dr.Nurten AKARSU*

*Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik ABD*

**Üye:** *Doç.Dr.Mukadder GÜN*

*Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıp Tarihi ve Etik ABD*

**Üye:** *Doç.Dr.Aslıhan AKPINAR*

*Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıp Tarihi ve Etik ABD*

**Üye:** *Dr.Öğr.Üyesi Arif Hüdai KÖKEN*

*Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıp Tarihi ve Etik ABD*

**Üye:** *Dr.Öğr.Üyesi Müge DEMİR*

*Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıp Tarihi ve Etik ABD*

Bu tez, Hacettepe Üniversitesi Lisansüstü Eğitim-Öğretim ve Sınav Yönetmeliğinin ilgili maddeleri uyarınca yukarıdaki jüri tarafından uygun bulunmuştur.

**17 Ağustos 2026**

*Prof. Dr. Müge YEMİŞÇİ ÖZKAN*

**Enstitü Müdürü**

## YAYIMLAMA ve FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI BEYANI

Enstitü tarafından onaylanan lisansüstü tezimin/raporumun tamamını veya herhangi bir kısmını, basılı (kağıt) ve elektronik formatta arşivleme ve aşağıda verilen koşullarla kullanıma açma iznini Hacettepe Üniversitesine verdiğimi bildiririm. Bu izinle Üniversiteye verilen kullanım hakları dışındaki tüm fikri mülkiyet haklarım bende kalacak, tezimin tamamının ya da bir bölümünün gelecekteki çalışmalarda (makale, kitap, lisans ve patent vb.) kullanım hakları bana ait olacaktır.

Tezin kendi orijinal çalışmam olduğunu, başkalarının haklarını ihlal etmediğimi ve tezimin tek yetkili sahibi olduğumu beyan ve taahhüt ederim. Tezimde yer alan telif hakkı bulunan ve sahiplerinden yazılı izin alınarak kullanılması zorunlu metinlerin yazılı izin alınarak kullandığımı ve istenildiğinde suretlerini Üniversiteye teslim etmeyi taahhüt ederim.

Yükseköğretim Kurulu tarafından yayınlanan **“Lisansüstü Tezlerin Elektronik Ortamda Toplanması, Düzenlenmesi ve Erişime Açılmasına İlişkin Yönerge”** kapsamında tezim aşağıda belirtilen koşullar haricince YÖK Ulusal Tez Merkezi / H.Ü. Kütüphaneleri Açık Erişim Sisteminde erişime açılır.

- Enstitü / Fakülte yönetim kurulu kararı ile tezimin erişime açılması mezuniyet tarihimden itibaren 2 yıl ertelenmiştir. (1)
- Enstitü / Fakülte yönetim kurulunun gerekçeli kararı ile tezimin erişime açılması mezuniyet tarihimden itibaren 6 ay ertelenmiştir. (2)
- Tezimle ilgili gizlilik kararı verilmiştir

17/08/2026

Ülkücan KAPLAN

i

<sup>1</sup>“Lisansüstü Tezlerin Elektronik Ortamda Toplanması, Düzenlenmesi ve Erişime Açılmasına İlişkin Yönerge”

- (1) Madde 6. 1. Lisansüstü teze ilgili patent başvurusu yapılması veya patent alma sürecinin devam etmesi durumunda, **tez danışmanının önerisi ve enstitü anabilim dalının** uygun görüşü üzerine **enstitü veya fakülte yönetim kurulu** iki yıl süre ile tezin erişime açılmasının ertelenmesine karar verebilir.
- (2) Madde 6. 2. Yeni teknik, materyal ve metotların kullanıldığı, henüz makaleye dönüşmemiş veya patent gibi yöntemlerle korunmamış ve internetten paylaşılması durumunda 3. şahıslara veya kurumlara haksız kazanç imkanı oluşturabilecek bilgi ve bulguları içeren tezler hakkında tez **danışmanının önerisi ve enstitü anabilim dalının** uygun görüşü üzerine **enstitü veya fakülte yönetim kurulunun** gerekçeli kararı ile altı ayı aşmamak üzere tezin erişime açılması engellenebilir.
- (3) Madde 7. 1. Ulusal çıkarları veya güvenliği ilgilendiren, emniyet, istihbarat, savunma ve güvenlik, sağlık vb. konulara ilişkin lisansüstü tezlerle ilgili gizlilik kararı, **tezin yapıldığı kurum** tarafından verilir \*. Kurum ve kuruluşlarla yapılan işbirliği protokolü çerçevesinde hazırlanan lisansüstü tezlere ilişkin gizlilik kararı ise, **ilgili kurum ve kuruluşun önerisi ile enstitü veya fakültenin** uygun görüşü üzerine **üniversite yönetim kurulu** tarafından verilir. Gizlilik kararı verilen tezler Yükseköğretim Kuruluna bildirilir. Madde 7.2. Gizlilik kararı verilen tezler gizlilik süresince enstitü veya fakülte tarafından gizlilik kuralları çerçevesinde muhafaza edilir, gizlilik kararının kaldırılması halinde Tez Otomasyon Sisteminde yüklenir

\* Tez **danışmanının önerisi ve enstitü anabilim dalının** uygun görüşü üzerine **enstitü veya fakülte yönetim kurulu tarafından karar verilir.**

## ETİK BEYAN

Bu alışmadaki bütn bilgi ve belgeleri akademik kurallar erevesinde elde ettiğimi, görsel, işitsel ve yazılı tüm bilgi ve sonuçları bilimsel ahlak kurallarına uygun olarak sunduğumu, kullandığım verilerde herhangi bir tahrifat yapmadığımı, yararlandığım kaynaklara bilimsel normlara uygun olarak atıfta bulunduğumu, tezimin kaynak gösterilen durumlar dışında özgn olduğunu, Tez Danışmanının Do. Dr. Önder İLGİLİ danışmanlığında tarafımdan üretildiğini ve Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Tez Yazım Yönergesine göre yazıldığını beyan ederim.

*Dr. Öğr. Üyesi Ülkücan KAPLAN*

## TEŞEKKÜR

*Bu çalışma, sevgili babam Cantürk Kaplan ve sevgili anneannem Hatice Doğan'ın anısına ithaf olunmuştur.*

Bu tez çalışmasını hazırlarken akademik, teknik ve manevi anlamda destek veren, doğrudan veya dolaylı olarak katkı sağlayan herkese içtenlikle teşekkür ederim. Öncelikle, doktora çalışmam boyunca düşünceli geri bildirimleri, değerli bilgi ve görüşleriyle yol gösteren danışmanım Doç. Dr. Önder İlgili'ye şükranlarımı sunarım. Kendisinin rehberliği akademik gelişimime büyük katkılar sağlamıştır. Kıymetli zamanlarını ayırarak yapıcı eleştirileriyle çalışmamın gelişmesine katkıda bulunan jüri üyeleri Prof. Dr. Nurten Akarsu, Doç. Dr. Aslıhan Akpınar, Doç. Dr. Mukadder Gün, Dr. Öğr. Üyesi Müge Demir'e ve Dr. Öğr. Üyesi Arif Hüdai Köken'e çok teşekkür ederim. Hayata bakış açısı ve enerjisi ile beni her zaman motive eden Prof. Dr. Nurten Akarsu'ya ayrıca teşekkür ediyorum. Bana ikinci bir ev olan Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıp Fakültesi Tıp Tarihi ve Etik Anabilim Dalı Başkanı Prof. Dr. Nüket Örnek Büken'e ve anabilim dalındaki değerli arkadaşlarıma destekleri için teşekkür etmek istiyorum. Ayrıca tez çalışmamın istatistiksel analizinde destek veren Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıp Fakültesi Biyoistatistik Anabilim Dalından Dr. Öğr. Üyesi Ebru Öztürk'e teşekkür ederim. Akademik yolculuğumda rehberlik eden ve bilimsel düşünme yetimi geliştiren tüm hocalarıma teşekkür ederim.

Son olarak ve en önemlisi, çalışmalarım sırasında beni motive eden ve her zaman yanımda olan annem Fadime Kaplan'a minnettarlığımı ifade etmek isterim. Onsuz olmazdı. Ayrıca kıymetli kardeşlerim Aybike Kaplan ve Kara Murat Kaplan'a moral kaynağım oldukları ve sarsılmaz destekleri için teşekkür ederim.

Bu sürecin tamamlanmasına katkıda bulunan herkese teşekkürlerimi sunarım.

## ÖZET

**Kaplan, Ü., İnsan Genomik Verilerinin Kullanıldığı Araştırmalarda Sır Saklama ve Mahremiyet Sorunları, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Tıp Etiği ve Tarihi Programı Doktora Tezi, Ankara, 2026.** Bu çalışmada, insan genomik verilerinin kullanıldığı araştırmalarda ortaya çıkan sır saklama ve mahremiyet sorunlarının biyoetik açıdan değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Genomik, bir kişinin genomundaki tüm genlerinin incelenmesini, bu genlerin birbirleriyle ve kişinin çevresiyle etkileşimlerini, işlevsel unsurlarını kapsayan bir çalışma alanıdır. Genomik veriler de kişiye özgü olması, birey ile aile üyelerine ait bilgileri içermesi, değiştirilemez ve dönüştürülemez olması yönünden hassas verilerdir. Genomik verilerin kontrolsüz ya da art niyetli paylaşımı veri sahibi ve ailesinin gizliliğini ihlal ederek mahremiyetini riske atabilir. Günümüzde genomik verilerimiz daha ucuz ve daha doğru dizileme yöntemleriyle analiz edilirken giderek daha karmaşık güvenlik sorunları ortaya çıkmaktadır. Bu nedenle, genomik veri güvenliği ve gizliliğine duyulan ihtiyaç daha da artmaktadır. Bu bağlamda Türkiye'deki genomik veriyi araştırmalarında kullanan araştırmacıların konu hakkındaki görüşlerine başvurulmuştur. Veriler çevrim içi anketler gönderilerek toplanmış ve istatistiksel analizler sonucu bulgular elde edilmiştir. Bu çalışmada görülmüştür ki, araştırmacılar arasında bu konuda bir hassasiyet vardır ve çözüm bekledikleri sorunlar bulunmaktadır. İnsan genomik verilerinin araştırma amacıyla paylaşımında toplumsal beklentileri dikkate alan, etik, şeffaf ve güvene dayalı veri yönetimi modellerinin geliştirilmesine ihtiyaç vardır. Açık bilim ilkeleri ile bireysel hakların korunması arasında dengeli bir yaklaşım geliştirilmesi, genomik veri paylaşımının etik açıdan sürdürülebilirliği için temel bir gereklilik olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu çalışma ile genomik verilerin kullanımında mahremiyet ve gizlilik odağında etik ve hukuki değerlendirmelerin güçlendirilmesi için önemli bir başlangıç noktası sunmaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** Genomik, araştırma etiği, mahremiyet, sır saklama, Türkiye.

## ABSTRACT

**Kaplan, Ü., Privacy and Confidentiality Challenges in Research on Human Genomic Data, Hacettepe University Graduate School Health Sciences Department of Medical Ethics and History Doctor of Philosophy Thesis, Ankara, 2026.** This study aims to evaluate, from a bioethical perspective, the issues of confidentiality and privacy that arise in research involving the use of human genomic data. Genomics is a field of study that encompasses the examination of all genes within an individual's genome, as well as the interactions among these genes and between the genes and the individual's environment, including their functional elements. Genomic data are considered sensitive due to their person-specific nature, their inclusion of information not only about the individual but also about family members, and their immutable and non-transformable characteristics. Uncontrolled or malicious sharing of genomic data may violate the confidentiality of the data subject and their family, thereby putting their privacy at risk. Today, as genomic data are analyzed using more affordable and more accurate sequencing methods, increasingly complex security challenges are emerging. Therefore, the need for genomic data security and privacy is becoming ever more critical. In this context, the opinions of researchers in Türkiye who use genomic data in their studies were sought. Data were collected through online surveys, and findings were obtained through statistical analyses. The results of this study indicate that researchers demonstrate sensitivity to these issues and face problems for which they seek solutions. There is a need to develop ethical, transparent, and trust-based data governance models that consider societal expectations in the sharing of human genomic data for research purposes. Establishing a balanced approach between the principles of open science and the protection of individual rights emerges as a fundamental requirement for the ethical sustainability of genomic data sharing. This study provides an important starting point for strengthening ethical and legal evaluations focused on privacy and confidentiality in the use of genomic data.

**Key Words:** Genomics, research ethics, privacy, confidentiality, Türkiye.

## İÇİNDEKİLER

|                                                                               |          |
|-------------------------------------------------------------------------------|----------|
| ONAY SAYFASI                                                                  | iii      |
| YAYIMLAMA ve FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI BEYANI                                    | iv       |
| ETİK BEYAN                                                                    | v        |
| TEŞEKKÜR                                                                      | vi       |
| ÖZET                                                                          | vii      |
| ABSTRACT                                                                      | viii     |
| İÇİNDEKİLER                                                                   | ix       |
| SİMGELER ve KISALTMALAR                                                       | xii      |
| TABLolar                                                                      | xv       |
| <b>1. GİRİŞ</b>                                                               | <b>1</b> |
| <b>2. GENEL BİLGİLER</b>                                                      | <b>8</b> |
| 2.1. Genomik Bilimi                                                           | 8        |
| 2.1.1. Tarihsel Gelişimi                                                      | 9        |
| 2.1.2. Genomik Verinin Özellikleri ve Önemi                                   | 14       |
| 2.2. Veri İşlenmesi, Saklanması ve Paylaşımı ile İlgili Temel Etik Kavramlar  | 20       |
| 2.2.1. Özerkliğe Saygı İlkesi ve Araştırmalarda Aydınlatılmış Onam Uygulaması | 21       |
| 2.2.2. Sır Saklama/Gizlilik Kavramı                                           | 23       |
| 2.2.3. Mahremiyet Kavramı                                                     | 27       |
| 2.2.4. İkincil ve Tesadüfi Bulgular                                           | 31       |
| 2.2.5. Biyolojik Mülkiyet                                                     | 33       |
| 2.2.6. Öjeni                                                                  | 34       |
| 2.3. Bilimsel Araştırmalarda Genomik Veri                                     | 36       |
| 2.3.1. Genomik Veriyi Elde Etme ve Veriye Erişim                              | 38       |
| 2.3.2. Biyobankalar                                                           | 41       |
| 2.3.3. Veri Paylaşımı                                                         | 45       |
| 2.3.4. Veri Güvenliği                                                         | 48       |
| 2.4. Bilimsel Araştırmalarda Veri Gizliliğini Düzenleyen Normatif Metinler    | 53       |
| 2.4.1. Ulusal Metinler                                                        | 53       |
| 2.4.2. Uluslararası Metinler                                                  | 66       |

|                                                            |            |
|------------------------------------------------------------|------------|
| <b>3. GEREÇ ve YÖNTEM</b>                                  | <b>71</b>  |
| 3.1. Evren ve Örneklem                                     | 71         |
| 3.2. Veri Toplama Araçları                                 | 74         |
| 3.3. Veri Analizi                                          | 76         |
| 3.4. Etik Onay                                             | 77         |
| <b>4. BULGULAR</b>                                         | <b>78</b>  |
| 4.1. Demografik Veri                                       | 78         |
| 4.2. Deneyim Verisi                                        | 82         |
| 4.3. Etik Değerlendirme                                    | 90         |
| 4.4. Tematik Analiz                                        | 95         |
| <b>5. TARTIŞMA</b>                                         | <b>97</b>  |
| 5.1. Katılımcı Profili                                     | 97         |
| 5.1.1. Demografik Veri                                     | 97         |
| 5.1.2. Akademik Tecrübe                                    | 99         |
| 5.2. Genomik Verinin "İstisnai" Doğası                     | 103        |
| 5.2.1. Genomik Veri Yönetişi                               | 103        |
| 5.2.2. Yeniden Kimliklendirme Riski                        | 111        |
| 5.2.3. Veri Mülkiyeti                                      | 114        |
| 5.3. Genomik Araştırmalarda Ön Plana Çıkan Etik Kaygılar   | 117        |
| 5.3.1. Mahremiyet ve Sır Saklama                           | 117        |
| 5.3.2. Etik Kurul Süreci                                   | 122        |
| 5.3.3. Aydınlatılmış Onam                                  | 125        |
| 5.3.4. İkincil ve Tesadüfi Bulgular                        | 130        |
| 5.3.5. Diğer Etik Kaygılar                                 | 133        |
| 5.4. Araştırmacıların Hassasiyetleri ve Mevzuat Boşlukları | 141        |
| 5.4.1. Genomik Veri Kullanılan Araştırmalara Bakış         | 141        |
| 5.4.2. Normatif Düzlemde Beklentiler                       | 144        |
| 5.5. Araştırmanın Sınırlılıkları                           | 157        |
| <b>6. SONUÇ ve ÖNERİLER</b>                                | <b>160</b> |
| <b>7. KAYNAKLAR</b>                                        | <b>166</b> |

|                                                        |            |
|--------------------------------------------------------|------------|
| <b>8. EKLER</b>                                        | <b>177</b> |
| <b>EK-1:</b> Tez Çalışması ile İlgili Etik Kurul İzini |            |
| <b>EK-2:</b> Orijinallik Ekran Çıktısı                 |            |
| <b>EK-3:</b> Dijital Makbuz                            |            |
| <b>EK-4:</b> Anket Formu                               |            |
| <b>9. ÖZGEÇMİŞ</b>                                     | <b>193</b> |

## SİMGELER ve KISALTMALAR

|               |                                                             |
|---------------|-------------------------------------------------------------|
| <b>AB</b>     | Avrupa Birliği                                              |
| <b>ABD</b>    | Amerika Birleşik Devletleri                                 |
| <b>ACMG</b>   | American College of Medical Genetics and Genomics           |
| <b>AEK</b>    | Araştırma Etik Kurulu                                       |
| <b>ASAM</b>   | Aziz Sancar Araştırma Merkezi                               |
| <b>AVESİS</b> | Akademik Veri Yönetim Sistemi                               |
| <b>CIOMS</b>  | Council for International Organizations of Medical Sciences |
| <b>CMK</b>    | Ceza Muhakemesi Kanunu                                      |
| <b>CNCB</b>   | China National Center for Bioinformation                    |
| <b>dbGaP</b>  | Database of Genotypes and Phenotypes                        |
| <b>DL</b>     | Deep Learning                                               |
| <b>DDBJ</b>   | DNA Data Bank of Japan                                      |
| <b>DTB</b>    | Dünya Tabipleri Birliği                                     |
| <b>DTCGT</b>  | Direct to Consumer Genetic Tests                            |
| <b>DTYGT</b>  | Doğrudan Tüketicilere Yönelik Genetik Testler               |
| <b>EBI</b>    | European Bioinformatics Institute                           |
| <b>EGA</b>    | European Genome–phenome Archive                             |
| <b>ELSA</b>   | Ethical, Legal and Social Aspects                           |
| <b>ELSI</b>   | Ethical, Legal, and Social Implications                     |
| <b>ENA</b>    | European Nucleotide Archive                                 |
| <b>ESHG</b>   | European Society of Human Genetics                          |
| <b>FDA</b>    | Food and Drug Administration                                |
| <b>GA4GH</b>  | Global Alliance for Genomics and Health                     |
| <b>GDPR</b>   | General Data Protection Regulation                          |
| <b>GEO</b>    | Gene Expression Omnibus                                     |
| <b>GINA</b>   | Genetic Information Nondiscrimination Act                   |
| <b>GSA</b>    | Genome Sequence Archive                                     |
| <b>HTS</b>    | High Throughput Sequencing                                  |
| <b>HUGO</b>   | Human Genome Organization                                   |

|                |                                                                                             |
|----------------|---------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>HÜBAM</b>   | Hacettepe Üniversitesi Biyoetik Araştırma Uygulama ve Merkezi                               |
| <b>HÜBİGEM</b> | Hacettepe Üniversitesi Biyolojik Kaynak Bankası ve Genombilim Uygulama ve Araştırma Merkezi |
| <b>HÜGEN</b>   | Hacettepe Üniversitesi Genombilim ve Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi        |
| <b>IF</b>      | Incidental Finding                                                                          |
| <b>INSDC</b>   | International Nucleotide Sequence Database Collaboration                                    |
| <b>IRB</b>     | Institutional Review Boards                                                                 |
| <b>IVF</b>     | In Vitro Fertilizasyon                                                                      |
| <b>İBG</b>     | İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi                                                              |
| <b>İGP</b>     | İnsan Genom Projesi                                                                         |
| <b>KVKK</b>    | Kişisel Verilerin Korunması Kanunu                                                          |
| <b>MBG</b>     | Moleküler Biyoloji ve Genetik                                                               |
| <b>ML</b>      | Machine Learning                                                                            |
| <b>MTA</b>     | Material Transfer Agreement                                                                 |
| <b>NCBI</b>    | National Center for Biotechnology Information                                               |
| <b>NGDC</b>    | National Genomics Data Center                                                               |
| <b>NHGRI</b>   | National Human Genome Research Institute                                                    |
| <b>NIH</b>     | National Institute of Health                                                                |
| <b>NSR</b>     | National Strategic Resource                                                                 |
| <b>OECD</b>    | Organization for Economic Co-operation and Development                                      |
| <b>OGDS</b>    | Office of Genomic Data Science                                                              |
| <b>PGT</b>     | Preimplantasyon Genetik Tanı                                                                |
| <b>REC</b>     | Research Ethics Committees                                                                  |
| <b>REWS</b>    | Regulatory and Ethics Work Stream                                                           |
| <b>RoR</b>     | Return of Results                                                                           |
| <b>SBÜ</b>     | Sağlık Bilimleri Üniversitesi                                                               |
| <b>SF</b>      | Secondary Finding                                                                           |
| <b>SNP</b>     | Single Nucleotide Polymorphism                                                              |
| <b>SPSS</b>    | Statistical Package for the Social Sciences                                                 |

|               |                                                                  |
|---------------|------------------------------------------------------------------|
| <b>SRA</b>    | Sequence Read Archive                                            |
| <b>TB</b>     | Tıbbi Biyoloji                                                   |
| <b>TBDr</b>   | Tıp-Bilim Bütünleşik Doktora Programı                            |
| <b>TCK</b>    | Türk Ceza Kanunu                                                 |
| <b>TG</b>     | Tıbbi Genetik                                                    |
| <b>TGD</b>    | Turkish Genome Database                                          |
| <b>TİTCK</b>  | Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu                               |
| <b>TTB</b>    | Türk Tabipleri Birliği                                           |
| <b>TÜGEM</b>  | Türkiye Ulusal Genom Merkezi                                     |
| <b>TÜSEB</b>  | Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı                            |
| <b>UNESCO</b> | United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization |
| <b>VERBİS</b> | Veri Sorumluları Sicil Bilgi Sistemi                             |
| <b>WMA</b>    | World Medical Association                                        |
| <b>YZ</b>     | Yapay Zekâ                                                       |
| <b>YÖK</b>    | Yükseköğretim Kurulu                                             |
| <b>YÖKSİS</b> | Yükseköğretim Kurulu Bilgi Sistemi                               |

## TABLOLAR

| Tablo                                                                                                                                      | Sayfa |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| 2.1. Genomik veri türleri ve risk seviyeleri.                                                                                              | 52    |
| 2.2. Ulusal ilgili yasal düzenlemeler.                                                                                                     | 63    |
| 2.3. Ulusal ilgili etik belgeler ve düzenleyici rehberler.                                                                                 | 65    |
| 2.4. Uluslararası başlıca ilgili düzenlemelerin yayınlama yılları ve adları.                                                               | 68    |
| 3.1. Araştırmaya dahil olan üniversitelerin türlerine göre dağılımı.                                                                       | 73    |
| 3.2. Araştırmaya dahil olan üniversitelerin türüne göre grup bazında dağılımı.                                                             | 73    |
| 3.3. Akademisyenlerin ve üniversitelerin gruplara göre dağılımı.                                                                           | 74    |
| 3.4. Akademisyenlerin akademik unvanlarına göre grup bazında dağılımları.                                                                  | 74    |
| 4.1. Katılımcıların cinsiyetlerine göre dağılımı.                                                                                          | 78    |
| 4.2. Katılımcıların yaşlarının yaş aralıklarına göre dağılımı.                                                                             | 79    |
| 4.3. Mezun olunan lisans programlarının dağılımı.                                                                                          | 80    |
| 4.4. En son alınan lisans üstü derecelerine göre katılımcıların dağılımı.                                                                  | 81    |
| 4.5. Akademik kadrolarına göre katılımcıların dağılımı.                                                                                    | 81    |
| 4.6. İnsan genomik verisinin kullanıldığı araştırmada yer alma durumu.                                                                     | 82    |
| 4.7. Araştırma verisinin açık erişimli veri tabanına eklenme durumu.                                                                       | 83    |
| 4.8. Araştırma verisinin paylaşım amaçlarının dağılımı.                                                                                    | 84    |
| 4.9. Araştırma verisinin açık erişimli veri tabanına eklenme durumu.                                                                       | 85    |
| 4.10. Veri paylaşımı türlerinin dağılımı.                                                                                                  | 86    |
| 4.11. Araştırma verilerinin depolandığı veri tabanlarının kullanılma oranları.                                                             | 87    |
| 4.12. Etik bilgi kaynaklarının dağılımı.                                                                                                   | 88    |
| 4.13. Sır saklama ve mahremiyet ile ilgili etik ikilemle karşılaşma sıklığı.                                                               | 89    |
| 4.14. Sır saklama ve mahremiyet ile ilgili etiğe aykırı bir eylemle karşılaşma sıklığı.                                                    | 89    |
| 4.15. Beşli likert ölçeği ile önermelere verilen yanıtların yüzde olarak dağılımı.                                                         | 91    |
| 4.16. Genomik verinin mülkiyet hakkına ilişkin görüşlerin dağılımı                                                                         | 93    |
| 4.17. Genomik verilerin kullanıldığı bir araştırmaya ilişkin etik kaygıları içeren<br>önermelere verilen yanıtların yüzde olarak dağılımı. | 94    |
| 4.18. Gizlilik ve mahremiyet ihlali bağlamı ve temaları.                                                                                   | 95    |
| 4.19. Veri paylaşımı bağlamı ve temaları.                                                                                                  | 96    |

|                                                                       |            |
|-----------------------------------------------------------------------|------------|
| <b>4.20. Araştırma çıktıları ve yayın süreci bağlamı ve temaları.</b> | <b>96</b>  |
| <b>5.1. KVKK ve GDPR'ın yönetim açısından karşılaştırılması.</b>      | <b>147</b> |

## 1. GİRİŞ

Telefonumuzda veya bilgisayarımızda okuduğumuz her haber, tıkladığımız her link, sağlık hizmetleri sırasında tarafımızdan alınan her bilgi büyük bir veri akışına dahil olmaktadır. Bu muazzam akış içerisinde insan, kimi zaman verinin kaynağı kimi zaman da alıcısı durumundadır. Bu akış ve döngüden uzak kalabilmek ise bugünün insanı için olası görünmemekte, sürecin etik açıdan uygun biçimde yönetimine olan ihtiyaç her geçen gün artmaktadır. Genetik verinin “kişiyeye özel” olma temelindeki ayırıcı özelliğı ve bu alandaki araştırmaların sonuçlarının vadettiğı insanlık ve canlılık üzerindeki dönüştürücü etki bu bilim alanını etik alanı ile adeta yol arkadaşı yapmıştır. Bu çalışmanın odağını bahsi geçen konulardan biri olan, dünyada tartışılmalan, ülkemizde ise daha fazla tartışılmaya ihtiyaç duyulan, bilimsel araştırmalarda üretilen/kullanılan insan genomik verilerinin kullanımının etik açıdan değerlendirilmesi oluşturmaktadır.

Dünyadaki veri miktarı ve çeşitliliğı, insanlık tarihinde daha önce hiç görölmediğı bir hızda artmaktadır. İnternet teknolojilerinin hayatımızın her alanına girmesiyle, insanlar günlük faaliyetlerinde bile veri üretir duruma gelmiştir. Giderek artan bir şekilde veri üretilmesi “Büyük Veri” kavramını ortaya çıkarmıştır. Bu terim ilk kez Michael Cox ve David Ellsworth tarafından 1997 yılında kullanılmıştır. Hâlihazırda, birçok endüstriyel alan Büyük Veriye kaynak oluşturmakta; ekonomik ve ticari faaliyetlerden ulusal güvenliğe, kamu yönetiminden bilimsel araştırmalara kadar pekçok alanda Büyük Veriden yararlanılmaktadır (1, 2). Büyük Veri çağının gelişmesiyle birlikte, kaynak tahsisini optimize edebilen ve bilgi kullanımını iyileştirebilen veri paylaşımı giderek daha popüler ve önemli hale gelmiştir. Ancak veri paylaşımının yaygınlaşmasıyla birlikte verilerin gizliliğı ve koruması acil çözüm bekleyen sorunlar arasına katılmıştır (3).

Genetik veriler, azalan maliyetler sayesinde benzeri görölmemiş bir ölçekte işlenmekte, saklanmakta ve analiz edilmektedir. Hatta genomik, bir tür Büyük Veri bilimi olarak da tanımlanmaktadır. Genomik içerdiği potansiyele bağılı olarak veri toplama, depolama, dağıtım ve analiz açısından "dört başlı bir canavar (four-headed beast)" olarak nitelenmiştir. 2025 yılındaki olası durumu göz önüne alınarak genomik,

astronomi, YouTube ve Twitter gibi diğer üç büyük Büyük Veri üreticisiyle kıyaslandığı bir çalışmada, genomik veri toplama, depolama, dağıtım ve analiz açısından bu analiz edilen alanlarla ya eşit ya da en zorlu olanı olarak belirtilmiştir. Ne yazık ki, genom verileri, veri toplamanın hala standartlaştırılmadığı dağıtılmış bir veri mimarisine sahiptir. 2025 yılına kadar dünya çapındaki sekiz milyar insandan %1 ila %25'inin genom dizilişinin yapılmış olacağı tahmin edilmektedir (4, 5). Genomik araştırmalarla önümüzdeki on yıl içinde 2 ila 40 eksabayt (EB) arasında veri üretileceği öngörülmektedir (6). [1 EB=  $10^{18}$  Bayt]

Genetik veri kavramı ile birlikte ifade edilen bir diğer terim ise “genomik veri”dir. Öncelikle bu iki kavram sıklıkla birlikte kullanılmaktadır ve aralarındaki farka dikkat çekmekte fayda vardır. Genetik, genlerin incelenmesini ve belirli özelliklerin veya koşulların bir nesilden diğerine geçme şeklini ifade ederken; genomik ise bir kişinin tüm genlerinin (genom) çalışılmasını tanımlar. Genetik, genlerin ve bunların kalıttaki rollerine odaklanan bilim alanı olup, genlerin ve etkilerinin bilimsel çalışmalarına atıfta bulunan bir terimdir. Genetik genellikle belirli genlere odaklanmayı ifade eder. Daha yeni bir terim olan genomik ise insan genomunun tamamını kapsayan büyük miktarda genetik bilginin incelenmesini ifade eder. Genomik, genlerin birbirleriyle ve kişinin çevresiyle olan etkileşimleri de dahil olmak üzere, bir kişinin tüm genlerinin (genom) incelenmesini tanımlar ve yeni teşhis yöntemlerinin yanı sıra bazı karmaşık hastalıklarda tedaviler için yeni olanaklar sunar. Genomik veriler, genomik araştırmalarında elde edilen veriler olup, bir organizmanın genlerinin çoğuna veya organizmaların genlerinin bir koleksiyonuna yönelik genlerin veya gen ürünlerinin profilini çıkarma potansiyelini içeren veriler olarak değerlendirilir. Kısacası, genetik genellikle belirli genlere odaklanmayı ifade ederken, genomik, büyük miktarda genetik bilginin incelenmesini ifade eder (7-9). Genetik ile genomik ilgi alanlarının büyük oranda örtüşmesi gibi bu bilimlere yönelik etik konular da örtüşmektedir.

Bilimsel araştırmaların çok unsurlu yapısı, geniş bir zaman dilimine yayılabilme özelliği, bireyden topluma kadar etki alanının genişliği, ekonomik ve politik bir güce sahip olabilme potansiyeli gibi özellikleri araştırma etiği standartlarının izlenmesini

vazgeçilmez kılmaktadır. Tüm protokollere uygun olarak sürdürülen bir araştırmanın başarılı kabul edilebilmesi için paydaşlarının ve toplumun göreceği faydanın en üst seviyede tutulmaya çalışılırken, zarar görmesinin ise en aza indirilmesi gerekir. Öyle ki, bazen bireylerin kendi haklarına ilişkin farkındalıklarının veya müdahalelerinin sınırlı olduğu ortamlarda dahi temel haklarının korunmasının ödevi araştırmacıya, politika üreticilerine ve topluma düşmektedir. Bu ödevler içinde genomik verilere ayrılan yer günden güne detaylandırılmaktadır. Çünkü genomik veriler, doğaları gereği bireyin mahremiyetini ve gizliliğini doğrudan etkileyen, son derece hassas veri türleri arasında yer almakta; bu verilere geniş veya kontrolsüz erişim sağlanması, bireysel mahremiyetin ihlali ve gizliliğin ortadan kalkması riskini beraberinde getirmektedir. Biyomedikal araştırmalarda Büyük Verinin parçası olan genomik verinin mahremiyetini iyileştirmeye yönelik gelecekteki araştırmalara yönelik zorlukları tespit etmeye ve iyileştirme önerileri geliştirmeye ihtiyaç bulunmaktadır. Bu bağlamda mahremiyet ve sır saklama, çalışmanın temel motivasyonunu oluşturmakta olup, genomik alanın başlı başına etik değerlendirme gerektiren bir araştırma alanı olduğu görülmektedir.

Genomik verilerin bilimsel araştırmalarda kullanımı, farklı sorunlara ev sahipliği yapma potansiyeline sahip, etik açıdan değerlendirilmeden “iyi” ve “doğru” bir şekilde ilerlemenin güç olduğu bir süreçtir. Yapılan ön literatür çalışmalarında, genomik verinin saklanması, işlenmesi ve paylaşımına ilişkin etik konuları, katılımcının mahremiyetinin sağlanması, aydınlatılmış onamın uygun şekilde alınması, verinin ikincil amaçlarla kullanımı, biyobankalar ve veri tabanlarının statüsü, verinin yayınlanması ve tüm bunlara ilişkin etik ve yasal düzenlemelerin yeterliliği şeklinde özetlemek mümkündür. Genomik verilerin araştırmalarda artan kullanımı ile verilerin gizliliği ve veri sahibinin mahremiyeti yoğun tartışmalara sahne olmaktadır. Literatür taramalarından anlaşılmaktadır ki, özellikle gelişmiş ülkelerde var olan uygulamalara ilişkin eleştiriler ve yeni öneriler yoğun ve güncel olarak akademik literatürde yer bulmaktadır (10-13). Türkiye’nin söz konusu tartışmalara katılımı sınırlı kalmaktadır. Oysa ülkemiz de tartışmanın tarafı olan diğer ülkeler gibi insana ait genetik verileri

üreten ve araştırmalarda kullanan bir ülke olarak genetik verinin kullanımına ilişkin potansiyel sonuçlara (olumlu veya olumsuz) yakından müdahil olmalıdır.

İnsan Genomu Projesi'nin ilk direktörü olan James Watson, proje bütçesinin bir bölümünün genetik araştırmaların ve uygulamalarının toplumsal sonuçlarını incelemeye ayrılmasına karar veren kişidir. Watson, genom araştırmalarının etik ve sosyal etkilerinin, insan genomunun dizilenmesine ilişkin çalışmaların büyük bölümünü finanse eden ABD Ulusal Sağlık Enstitüleri (NIH – National Institutes of Health) tarafından doğrudan desteklenmesi gerektiğini ifade etmiştir. ABD'de İnsan Genomu Projesi (HGP) bağlamında geliştirilmiş genetik ve daha sonra genomik alanındaki etik, hukuki ve sosyal yönler (ELSA – Ethical, legal and social aspects) ya da etik, hukuki ve sosyal sorunlar (ELSI – Ethical, Legal, and Social Implications) üzerine yapılan araştırmalar yapılmaktadır. Bu araştırmalar buradan Kanada ve Avrupa'ya yayılmıştır (14). NIH bünyesinde 1990 yılında kurulan Etik, Hukuki ve Sosyal Etkiler Araştırma Programı (Ethical, Legal, and Social Implications Reserch Program), genetik ve genomik araştırmaların bireyler, aileler ve topluluklar için etik, yasal ve sosyal sonuçları üzerine temel ve uygulamalı araştırmaları teşvik eder. Genomik biliminin günlük yaşamın birçok yönüyle etkileşiminin yeni ve bazen beklenmedik yollarını ele almaktadır. Bu program birbiriyle örtüşen dört araştırma alanındaki projeleri desteklemektedir (15):

- **Genomik ve Sosyokültürel Yapılar ve Değerler:** *Bu projeler, genetik ve genomik bilgilerin ve ilgili teknolojilerin üretimi, yorumlanması, anlaşılması ve kullanımını şekillendiren kişisel, sosyal ve kültürel faktörleri araştırabilir ve açıklığa kavuşturabilir.*
- **Kurumsal ve Sistem Düzeyinde Genomik:** *Bu projeler, genetik ve genomik ile kuruluşlar, kurumlar, hükümetler, sistemler veya diğer organize paydaşlar arasındaki etkileşimi ve ilişkileri inceleyebilir.*
- **Genomik Araştırma Tasarımı ve Uygulaması:** *Bu projeler, genetik ve genomik araştırmaların tasarımı ve yürütülmesiyle bağlantılı olarak ortaya çıkan etik, yasal, sosyal ve politika sorunlarını inceleyebilir.*

- **Genomik Sağlık Hizmetleri:** *Bu projeler, genetik ve genomik araştırmaların çeşitli ortamlarda klinik tıp ve sağlık hizmetlerine entegre edilmesiyle ortaya çıkan sorunları inceleyebilir.*

ELSI çalışmaları, biyomedikal veri mahremiyeti açısından temel öneme sahiptir. Bu çalışmalar, bilimsel bir çalışmayla ilişkili risk ve yararları, araştırma katılımcılarının tutumlarını, hukuki ve normatif boyutları ve benzeri unsurları kapsamaktadır (16).

Türkiye’de konuya ilişkin etik sorunların tespiti ve çözümüne ilişkin yapılan akademik çalışmalar oldukça sınırlıdır ve bahsi geçen sorunların alandaki bilim insanlarının perspektifinden değerlendiren bir çalışmaya ise rastlanmamıştır. Bu durum ülkemizdeki konuya ilişkin alinyazındaki boşluğu işaret etmektedir (1, 17-19). Bu doğrultuda, genetik araştırmalarda insanlardan elde edilen verinin kullanımının toplum sağlığına katacağı avantajlar göz önünde bulundurulurken, insanın özerkliği ve mahremiyeti ile doğrudan bağlantılı bu verinin kullanımı esnasında birey bazındaki gizlilik ve mahremiyetin korunmasının önemi fark edilmiştir. Tüm bunların hem dünyada hem Türkiye’deki durumunun değerlendirilerek etik bir yol haritasının çizilmesine duyulan ihtiyaç düşünülerek bu çalışma planlanmıştır. Neticede bu çalışmanın odağını, dünyada tartışılabilen, ülkemizde ise daha fazla tartışılmaya ihtiyaç duyulan bir konu olan bilimsel araştırmalarda insan genomik verilerine yönelik mahremiyet ve gizlilik sorunlarının etik açıdan değerlendirilmesi oluşturmaktadır. Bu farkındalıkla genomik araştırmalardaki mahremiyet ve gizlilik sorunları ve çözümüne yönelik biyoetik çerçevenin oluşturulması gözetilmiştir. Bu sayede bu konuda karşılaşılan ve ileride karşılaşılabilecek biyoetik sorunlara yönelik politika üretilmesi ve atılacak adımlara yön verilmesi açısından araştırma sonuçlarının bir kaynak teşkil edeceği öngörülmektedir.

Tüm bu anlatılar ışığında, bu tez çalışmasını gerçekleştirmenin gerek ülkemizde bir alana ait ihtiyacı kapatmak gerekse uluslararası literatüre katkı sağlamak adına önemine ilişkin farkındalık bizi bu tez çalışmasını yapma konusunda motive etmiştir. Bu bağlamda araştırmanın tasarımı yapılırken amaçları aşağıdaki şekilde belirlenmiştir:

- Ülkemizde insan genomik verilerini arařtırmalarında kullanan arařtırmacıların genomik verinin arařtırmalarda kullanılmasının etik boyutuna iliřkin yaklařımlarının belirlenmesi.
- İnsan genomik verilerinin kullanıldıđı arařtırmalarda sır saklama ve mahremiyet ile ilgili etik sorunları arařtırmamızın bulguları ıřıđında tartıřılması ve çözümler önerileri sunulması.
- İnsan genomik verilerinin kullanıldıđı arařtırmalardaki sır saklama ve mahremiyet sorunlarının çözümüne katkı sađlayacak normların oluřturulmasına önerilerde bulunulması.

Arařtırmanın amaçları dođrultusunda Türkiye’de üniversitelerde görevli olup arařtırmalarında insana ait genomik veri kullanabilecek olan bilim insanlarının görüşlerine bařvurulmuřtur. Veri toplama yöntemi olarak anket uygulanması tercih edilmiřtir. Dönüş yapan 98 bilim insanının yanıtları istatistiksel yöntemlerle analiz edilmiř ve arařtırma bulguları dünya literatürü ve yasal düzenlemeler bağlamında deđerlendirilmiřtir.

Arařtırma kapsamında bilimsel arařtırmalarda insan genomik verilerinin arařtırmalarda kullanımına iliřkin etik sorunların altı çizilerek, bunlara iliřkin ülkemizdeki bilimsel camianın mensubu olup sađlık bilimlerinde genetik alanında genomik veri üzerine çalıřan bilim insanlarının perspektifinden konunun deđerlendirilmesi yapılmıřtır. Sonuçlar göstermiřtir ki, insana ait genomik verinin kullanıldıđı arařtırmaları yapan bilim insanlarımızın verinin paylařımı, mahremiyet ve gizlilik ihlallerine yönelik etik kaygıları bulunmaktadır. Bu çalıřma, genomik verilerin kullanımında mahremiyet ve gizlilik odađında etik–hukuki deđerlendirmelerin güçlendirilmesi için önemli bir bařlangıç noktası sunmaktadır. İnsan genomik verilerinin arařtırma amacıyla paylařımında toplumsal beklentileri dikkate alan, etik, řeffaf ve güvene dayalı veri yönetimi modellerinin geliřtirilmesine ihtiyaç vardır.

Bu arařtırma ile insan genomik verilerinin kullanıldıđı arařtırmalardaki sır saklama ve mahremiyet sorunlarının ülkemiz özelinde analizi yapılırken, alana iliřkin etik kaygılar tespit edilmiřtir. Bu sorunlara hâkim olan bilim insanlarının yaklařımları,

deneyimleri ve önerileri çerçevesinde hazırlanacak olan bir değerlendirme ile hem genetik alanındaki araştırmacılara hem de bu araştırmalara katılan gönüllülere yol gösterici bir etik rehberin temelleri atılmıştır.

## 2. GENEL BİLGİLER

### 2.1. Genomik Bilimi

Genetik, genlerin ve kalıttındaki işlevlerinin incelendiği bilim dalıdır ve belirli özelliklerin veya hastalık durumlarının bir kuşaktan diğerine genler aracılığıyla nasıl aktarıldığını araştırır. Genetik alanı, DNA'nın yapısının anlaşılmasından ve genom moleküler düzeyde erişim sağlanmasından çok önce, yaklaşık son bir yüzyıldır varlığını sürdürmektedir. Genomik bilimi ise bir kişinin veya bir organizmanın genomundaki tüm DNA'yı konu alan alarak, genlerin nasıl ifade edildiğini ve farklı genler arasındaki etkileşimleri inceler. Organizmaların tüm gen setinin (genomun) incelenmesine, bir diğer deyişle tüm genlerin nasıl çalıştığı, birbirleriyle ve çevresel faktörlerle nasıl etkileşime girdiğine odaklanır. Dolayısıyla genomik, genetiğin bazı unsurlarını içermekle birlikte, bireysel genlerden ziyade bir organizmanın tüm genlerinin karakterizasyonu ile ilgilenir. Genomik yöntemler, genler, yaşam tarzı davranışları ve diğer çevresel etkilerin de yer aldığı multifaktöriyel belirleyicilere sahip karmaşık etiyojiye sahip yaygın hastalıkların (kanser, diyabet veya kalp hastalığı gibi) nedenlerini araştırma olanağı sunmaktadır. Genomik, multidisipliner bir alandır ve laboratuvar teknikleri ile biyoinformatik yöntemlerin birleşimini kullanır (20-22).

Genomik, bir bireyin tüm genomunu veya gen dizilerini inceleyen bir alandır. Bu alan, genlerin diğer genlerle, çevreyle ve psikososyal etmenlerle nasıl etkileşime girdiğini açıklığa kavuşturmayı amaçlar (23).

Genetik en temel haliyle, canlılarda ebeveynlerin özelliklerinin genler yoluyla çocuklarına nasıl aktarıldığını inceleyen bilimsel alandır. Biyolojinin temel branşlarından olmakla birlikte, tıp, tarım, biyoteknoloji gibi birçok alanda kendine yer bulan genetik, kalıtımın ve genetik faktörlerin bir nesilden diğerine aktarıldığı mekanizmaların incelendiği çalışma alanı olarak tanımlanmaktadır (24, 25). Genetik, fiziksel ve davranışsal özelliklerin kalıtımının bilimsel olarak araştırıldığı alandır. Genler ise kalıtım birimleri olarak, hayatı oluşturan ve canlı organizmaların çoğalmasını sağlayan karmaşık kodlar içeren yapılardır (26).

Genetik hastalıklar, DNA dizisindeki deęişiklik sonucu ortaya çıkan hastalıklardır. Bazıları ebeveynlerden kalıtsal olarak geçerken, bazı genetik hastalılar ise bireyin hayat sürecinde bir gen veya gen grubundaki kazanılmış mutasyonlar neticesinde ortaya çıkar (27). Genetik hastalıklar, bireylerin ve ailelerin sadece fiziksel saęlığını deęil, aynı zamanda psikolojik saęlığını ve sosyal yaşamını da etkileme potansiyeline sahip genellikle henüz tedavisi olmayan hastalıklardır (28). Öyle ki, dünya genelinde yaklaşık 350 milyon, ülkemizde ise 5 milyon bireyi etkileyen nadir hastalıkların %80'i genetik temellidir ve sadece %5'inin tedavisi bulunmaktadır (29). Genetik bozukluklar kan ve dięer doku örnekleri üzerinden yapılan genetik testler ile tespit edilebilir. Bireylerin genetik test sonucu pozitifse hastalığın önlenme veya tedavi edilme ihtimalini bilmesi; eęer tedavi edilemeyecekse hayatını yeni kořullara göre düzenleyebilmesi açısından genetik testler hayati öneme sahiptir (30). Genetik testlerin faydalarına raęmen insanların kaygı duyma, kızgınlık ve suçluluk hisleri, ayrımcılıęa uğrama endiřesi, testlerin maliyeti, depresif hissetme gibi kořullar genetik testlerin dezavantajları arasında sayılabilir. Ayrıca, genetik testlerin kalıtsal hastalıklar hakkındaki tüm bilgiyi sunmayacaęı da unutulmamalıdır. Genetik test uygulaması söz konusu olduęunda bir genetikçi veya genetik danıřmandan testlerin yararları ve sınırlamaları konusunda destek alınması sürecin en etkili şekilde idame ettirmek adına önemlidir (31).

### **2.1.1. Tarihsel Geliřimi**

İnsan hayatını, geęmiş nesilleri ve gelecek nesilleri tek bir potada toplayarak ilgi alanı haline getiren genetik alanının ne zaman doęduęuna net bir yanıt bulmak çok zor olmakla birlikte, insanoęlunun kalıtıma duyduęu ilgi çok eski çağlardan beri süregelenmektedir. Genetik kalıtıma dair bilimsel veriler, kalıtım mekanizmaları 19. yüzyılda Mendel'in alıřmaları ile elde edilmeye bařlamıř olsa da insanoęlunun kalıtıma olan ilgisi medeniyetin doęuşundan beri vardır. Öyle ki, eski göçebe kabilelerin hayvanlarının niteliklerinin arttırmak için onları sürdükleri, evcilleřtirdikleri ve ürettikleri bilinmektedir. İlk yerleřik insan topluluklarında çiftçilik yapanlar da iyi kalitedeki bitkileri ekmesi gerektięinin farkındaydılar (24). Hipokrat ise

kalıtıma dair fikirlerini açıklarken, vücudun sağlıklı kısımları tarafından sağlıklı, hasta kısımlar tarafından hasta özellikleri taşıyarak üretilen meninin, bireyin normal ve patolojik özelliklerinin kalıtılmasını içeren bir görüşü benimsemiştir. Hipokrat'ın bu hipotezi daha sonra "pangenez" olarak adlandırılmıştır. Aristoteles ise kanın kalıtımdaki önemini savunurken, kanın, yetişkin vücudun tüm parçalarını oluşturmak için üretken malzeme ve güce sahip olduğunu yani kanın bir çeşit kalıtsal öz içerdiğini savunuyordu. Erkeğin sperminin saf kan olduğuna ve bir kadının adet kanının ise meninin eşdeğeri olduğunu ve bebeğin bu özlerin etkisi altında gelişeceğine inanıyordu (24, 32).

Modern genetiğin gelişimi ise temel olarak iki dönem üzerinden değerlendirilmektedir. İlki, 1915-1950 yıllarını kapsayan "klasik genetik", diğeri ise 1950'den günümüze süregelen "moleküler genetik" (33). Moleküler genetiğin başarıları, 20. yüzyılın başında Gregor Johan Mendel'in çalışmalarının yeniden keşfedilmesiyle gelişen klasik genetiğe dayanmaktadır (34). Mendel'in deneylerinden ortaya çıkan gen kavramı, tüm genetik çalışmalarının merkezinde yer almıştır (32). Öte yandan, İngiliz biyolog William Bateson'un 1902 yılında yayınladığı *A Defence of Mendel's Principles of Heredity* kitabı Mendel'in görüşlerini benimseyen bilim insanları için başvuru kaynağı haline gelmeye başlamıştır. Bateson kitabında Mendel'in yasalarının kapsamı ve işlevleri hakkında eklemeler yapmış, yeni önermeler ve alana ilişkin terminolojiler geliştirmiştir. "Genetik" terimi ilk kez Bateson tarafından 1905 yılında "kalıtım ve varyasyon bilimini" nitelemek için kullanılmıştır. Mendel genetiğinin sıkı bir takipçisi olan Bateson, 1906 yılında 3. Uluslararası Bitki Hibridizasyonu Konferansında "genetik" sözcüğünün Mendel'in kanunlarına dayanan yeni kalıtım ve varyasyon biliminin adlandırılmasında kullanılmasını önermiştir ve teklifi kabul edilmiştir (33, 35).

Yirminci yüzyılın başlarında genetikle ilgili olarak uluslararası toplantıların düzenli hale gelmeye başlaması, kürsülerinin oluşturulması, bilimsel dergilerin yayın hayatına geçmesi, derslerinin yoğunluğunun artması, ders kitapları basılması gibi gelişmeler bu alanın kurumsallaşmasını sağlamıştır. Diğer gelişmeler ise hayvan ve bitki yetiştiriciliğini teşvik etmek için bazı firmaların genetik araştırmalar için

kaynaklar sağlaması ve toplantılara sponsor olmasıdır. 1930'ların ortalarına gelindiğinde, genetik artık üç alt branşa (biyimsel genetik, popülasyon genetiği ve fizyolojik genetik) sahip bir bilim dalı haline gelmiştir (33).

1950 yılından günümüze kadar uzanan süreçte alandaki gelişmeler ise genlerin doğası ile genlerin gelişim, büyüme ve fizyolojiyi kontrol etme mekanizmalarını araştıran moleküler genetik kapsamında ele alınmaktadır (26). 1953'te genetikçiler Amerikalı James Watson ve İngiliz Francis Crick'in DNA molekülünün çift sarmal oluşturan iki uzun iplikten oluştuğunu keşfetmesiyle başlayan ve bakteri ekstrelerinden DNA polimerazın izole edilmesi, DNA'nın biyolojik sentez mekanizmalarını keşfi, rekombinant DNA (rDNA)'nın elde edilmesi, sentetik insülinin elde edilmesi, DNA dizilerinin in vitro ortamda hızlı bir şekilde sentezlenmesine izin veren polimeraz zincir reaksiyonunun (PCR) geliştirmesi gibi pek çok teknolojik gelişme genetik alanındaki baş döndürücü bir hızla gerçekleşmiştir (26, 36-38). Öyle ki, temel olarak insan genomunun kimyasal yapısını deşifre etmeyi, böylece genomdaki tüm genleri sıralamayı ve haritalandırmayı amaçlayan uluslararası bir araştırma olan ve insanlık tarihinin en büyük projelerinden biri olarak kabul edilen İnsan Genom Projesi (İGP (Human Genome Project – HGP / Human Genome Organisation – HUGO)), Amerika Enerji Kurumu ve NIH iş birliği ile 1990 – 2003 yılları arasında gerçekleştirilmiştir. Proje neticesinde gen dizilimlerinin okunması tamamlanmıştır ve elde edilen sonuçlar, genetik alanındaki uygulamaların hız kazanmasına yol açarken; genetik testler, klonlama, kök hücre çalışmalarına da muazzam veri akışı sağlamıştır. Projenin hedeflerinde biri de yeni genetik teknolojilerin etik, yasal ve sosyal sonuçlarını incelemek ve toplumu bu konular hakkında eğitmek olmuştur (39-41).

Genomik alanının bir bilim olarak adlandırılması 1987'de yılında olmuştur. 1990 yılında insan genomunu haritalamak amacıyla İGP başlatılmıştır. Ulusal İnsan Genomu Araştırma Merkezi (National Human Genome Research Institute – NHGRI) ve diğer araştırmacılar, 1996 yılında Parkinson hastalığıyla ilişkili ilk genin yerini ve erkekleri prostat kanserine yatkınlaştıran ilk önemli genin yerini belirlediler. Aynı yıl, İnsan Genomu Projesi'nin Etik, Yasal ve Sosyal Etkileri programını

değerlendiren ELSI Raporu yayınlandı. İnsan genomunun büyük ölçekli dizilenmesine 1999 yılında başlandı. *Model organizmalardan ilk ökaryotik genom olan Saccharomyces cerevisiae'nin* genomu 1996 yılında ve yuvarlak solucanın (*Caenorhabditis elegans*) genomu 1998 yılında ve meyve sineğinin (*Drosophila melanogaster*) tam genom dizisi 2000 yılında tamamlandı. Fare Genom Dizileme Konsorsiyumu, insan genlerini keşfetmek için önemli bir araç olarak görülen farenin genom dizisinin tamamlandığını 2002 yılında duyurdu ve fare genom dizisi tamamlanan ilk memelidir. Ardından, 2005'te şempanzenin (*Pan troglodytes*) genom dizisi tamamlandı. Aynı yıl, HapMap Projesinin ilk raporu yayımlandı. Bu projenin amacı yaygın insan genetik varyasyonlarının genomda nerede bulunduğunu belirlemeyi amaçlayan ait bir katalog geliştirmektir. Bir diğer proje olan 1.000 Genom Projesi 2008 yılında başlatılmıştır ve bu proje çok sayıda insanın tüm genomlarının dizilenmesini amaçlayan ilk proje özelliğine sahiptir. Wellcome Trust'ın UK10K çalışması ve ENCODE araştırması izleyen diğer projelerdir. Gen düzenleme aracı CRISPR-Cas9 2013 yılında keşfedilirken, dört yıl sonra bu yöntem kullanılarak insan embriyosunda ilk gen düzenlemesi gerçekleştirilmiştir. 2018 yılında nadir görülen bir genetik hastalıktan veya kanserden etkilenen kişilere ait 100.000 genomun dizilendiği 100.000 Genom Projesi tamamlanmıştır. İnsan genom dizisinin ilk %92'lik kısmın 2003 yılında yayınlanmasından sonra, 2022'de dizinin tamamı tamamlanmıştır. Özetle, 2000'lerin başında ilk referans insan genomunun yayınlanmasıyla çığır açıcı başarılar elde edildi. İlk ortaya çıktığı dönemden bu yana genomik, tıbbi genetikte güçlü bir dönemi başlatmakla birlikte tarım, çevre izleme, soyağacı ve adli bilimler gibi çok çeşitli faaliyetlerin önemli bir parçası haline geldi. İlk insan 'pangenomunun' yayınlanması, CRISPR/Cas9 teknolojisi gibi genom düzenleme yaklaşımlarının geliştirilmesi, karmaşık hastalıkların genetik temelini anlaşımları, farmakogenomik alanında ilaçlara verilen bireysel tepkileri incelenmesi ve hedefli tedavilerin geliştirilmesini sağlamak gibi ilerlemeler genomik alanında son dönemde yaşanan gelişmelerdendir (7-9, 22, 42, 43).

Yukarıda bahsedilen gelişmeler, DNA dizileme teknolojilerindeki gelişmelere paralel olarak süregelmiştir. Bu teknolojilere kısaca değinmek yerinde olacaktır. Bir

DNA veya RNA molekülündeki nükleik asitlerin sıralanışını belirlemek amacıyla kullanılan yöntemle nükleik asit dizilemesi denir. Yıllar içinde farklı DNA dizileme yöntemleri geliştirilmiştir (44). Dizileme yöntemleri kanser gibi birçok karmaşık hastalığın teşhis ve tedavi edilmesinde kullanılmaktadır (45).

Geliştirilen tüm dizileme yöntemleri günümüzde *Birinci Nesil DNA Dizileme*, *İkinci Nesil DNA Dizileme* ve *Üçüncü Nesil DNA Dizileme* başlıkları altında gruplandırılmaktadır. Birinci Nesil DNA Dizileme yöntemleri 1977 yılında Allan Maxam-Walter Gilbert tarafından geliştirilen Maxam–Gilbert (46) ve Frederick Sanger tarafından geliştirilen Sanger Metotlarıdır (47). Bu yöntemler aynı zamanda yeni nesil dizilemenin (YND (New Generation of DNA Sequencing – NGS)) temellerini atmıştır. Kalıp (template) DNA'nın çoğaltılmasına ve jel elektroforezine dayanır her iki yöntem de günümüzde maliyet ve zaman açısından dezavantajlı duruma düşmüştür (45).

İkinci nesil dizileme teknolojileri, tüm genomun hızlı bir şekilde dizilenmesine olanak sağlarken, zaman ve maliyet açısından daha verimli ve uygundur. Bu kapsamda Roche 454, Illumina, SOLiD ve Ion Torrent dizileme teknikleri kullanılmaktadır. Zamanla üstteki tekniklere alternatif olarak daha uzun okumalar yapabilen, maliyet, zaman ve hata oranı açısından daha gelişmiş teknikler geliştirilmiştir. Bu teknikler aynı zamanda DNA'nın parçalanmadan (tek bir molekül olarak) gerçek zamanlı analizine olanak sağlar ve DNA'nın çoğaltılmasına ihtiyaç duymaz. Bu teknikler Pacific Biosciences ve Oxford Nanopore Technology olmak üzere ikiye ayrılmaktadır (45).

İkinci nesil dizileme yöntemleriyle birlikte DNA dizileme yöntemleri Yeni Nesil Dizileme olarak kabul edilmiştir. YND, nispeten kısa bir süre içinde yüzlerce ve binlerce geni veya tüm genomu dizileyebilen; çeşitli uzunluklardaki DNA veya RNA dizilerinin veya hatta tüm genomun büyük çaplı paralel dizilenmesine olanak tanıyan yeni bir teknolojidir. YND, DNA ve RNA dizilemesi ve varyant/mutasyon tespiti için kullanılırken; tespit edilen dizi varyantları/mutasyonları, hastalık teşhisi, prognoz, tedavi kararı ve hastaların takibi için yaygın olarak kullanılmaktadır. Bir diğer genom düzenleme teknolojisi olan CRISPR/Cas9, DNA dizisinin bölümlerini çıkararak,

ekleyerek veya değiştirerek düzenlemesine olanak tanır. Önceki DNA düzenleme tekniklerine göre daha hızlı, daha ucuz ve daha hassastır ve bilim dünyasında yoğun ilgi görmektedir (45, 48). YND, genomik bilginin klinik bağlamlarda kullanılmasına yönelik devrim niteliğinde fırsatlar sunmaktadır. NGS yalnızca çok büyük miktarda genetik veri üretmekle kalmaz, aynı zamanda bu verilerin yorumlanmasına imkan sağlar ve bu hâlâ gelişen bir süreçtir (49).

Büyük çaplı paralel dizileme kapasitesi, kişiselleştirilmiş hassas tıp için yeni fırsatlar sunmaktadır. Birinci nesil dizileme yöntemleri, DNA'nın belirli bir bölümünü birkaç günde dizileyebilirken günümüz teknolojisinde en karmaşık organizmaların bile tüm DNA'sı bir gün içinde dizilenebilmektedir. Öyle ki günümüzde bir insan genomu birkaç gün içinde ve 1000 doların altında bir maliyetle dizilenebilmektedir. Genomik alanındaki gelişmeler hastalıkların bilimsel keşfini farklı bir aşamaya taşımıştır. Farmakogenomik alanındaki ilerlemeler sayesinde genomik bilgiler bireylerin ilaçlara verdiği yanıtı incelemek ve hedefe yönelik tedaviler geliştirmek için kullanılabilir. Karmaşık hastalıkların genetik temeline, genotip–fenotip ilişkilerine, sağlık bilgisinin yeni tedavi ve halk sağlığı uygulamalarına nasıl dönüştürüldüğüne dair yeni bir anlayış sağlamıştır (22, 45, 50, 51).

### **2.1.2. Genomik Verinin Özellikleri ve Önemi**

Biyomedikal araştırmalar çoğu zaman kişisel bilgiler içeren hasta verilerinin incelenmesini kapsamaktadır. Bu verilerin uygunsuz kullanımı, hassas bilgilerin sızmasına yol açarak hasta mahremiyetini riske atabilir. Hasta mahremiyetinin korunması sorunu, Büyük Veri çağında giderek artan bir ilgi görmektedir. Farklı saldırı modellerine karşı koruma sağlamak amacıyla geliştirilen güncel mahremiyet koruyucu teknolojiler geliştirilmiştir. Kayıt eşleştirme, sentetik veri üretimi ve genomik veri analizi ile ilişkili mahremiyet koruyucu teknolojilerdendir (16).

Bireylere ait bilgilerin kullanımı, aydınlatılmış onam ve veri kullanım sözleşmelerinde belirtilen gereklilikleri karşılamalıdır. Yasalar ve devlet politikaları, mahremiyetin korunmasına uyumu sağlamak ve bu konuda rehberlik sunmak amacıyla kullanılabilir (16). YND ile ortaya çıkan veri güvenliği sorunlarının çözümü

için daha güçlü veri koruma mekanizmaları, açık ve kapsamlı aydınlatılmış onam süreçleri ve etik rehber ilkelerin geliştirilmesi gerektiğini savunulmaktadır (49).

Aydınlatılmış onam, temel insan haklarından olan bireyin kendisine ne yapılacağını bilme ve belirleme hakkının dayandığı öğretisi olup, araştırmalarda katılımcıların araştırma hakkında bilgilendirilmesi, özerk seçimler yapabilmesi ve bu haklarının korunmasını sağlaması yönüyle biyoetik açıdan vazgeçilemez bir etik unsur olarak tanımlanmıştır. Araştırmalarda katılımcıların aydınlatılması onların özerkliğini güçlendirmek ve refahını korumak adına önemli bir araçtır (52-54).

Genomik alanındaki hızlı ilerleme verilerin ve örneklerin nerelerde kullanılacağını önceden kestirmeyi zorlaştırabilir. Teknolojinin sürekli gelişimi devam ettikçe ve yıllar içinde öngörülemeyen gelişmeler meydana geldikçe aydınlatılmış onam sürecinde bilgilendirmede sunulan şartlar anlamsız veya eksik hale gelebilir. Bu durum, özellikle verilerin ve örneklerin yenilenen kullanımlar için uzun bir süre boyunca saklanmasını tercih eden günümüzdeki pek çok araştırma için önemli bir sorundur. Bu sorunun katılımcılardan genel-örtülü onam alınarak çözülebileceğini savunanlar olmakla beraber, genel-örtülü onam yeterli bilgi sağlamadığını için bireysel özerkliğe saygı göstermediğini savunanlar da olmuştur (9).

Bilimsel bilgi ve teknoloji geliştikçe ve doğrudan tüketiciye yönelik genomik sağlık testleri ve keyfi olarak kullanılabilen soy bağı hizmetleri daha yaygın olarak kullanılmaya başlandıkça, genomik verilerin öneminin artacağı öngörülebilir. Genomik verilere erişim, bireysel mahremiyet ışığında düşünülmelidir. Genomik sağlık ve soy verilerinin sektörler arası kullanımı ve özellikle kolluk kuvvetleri tarafından kullanımı etik soruları gündeme getirmekte ve uygun düzenlemeyi gerektirmektedir (4, 55). Neticede, biyomedikal araştırmalarda mahremiyet risklerini azaltmaya yönelik etkili çözümlerin, bilgisayar güvenliği, ELSI, biyomedikal bilimler, genomik ve benzeri farklı disiplinlerin ortak çabasıyla geliştirilebileceği vurgulanmaktadır (16). Şirketlerin verileri sorumlu bir şekilde işlemesini teşvik edilmesi, hükümetlerin, bireylerin neye rıza gösterdiklerini daha iyi anlayabilmeleri için kişisel sorumluluğu ve tüketici eğitimi uygulamalarını desteklemesi diğer önerilerdir (23).

Genetik/genomik bilginin diğer tıbbi bilgilere benzerliklerinin yanı sıra onlardan ayrıldığı önemli çizgiler vardır. Genetik veri sadece bireye değil, aynı zamanda biyolojik akrabalara ve hatta daha geniş topluluklara aittir. Sadece ait olduğu kişi hakkında değil aynı zamanda aile üyeleri ve akrabalar hakkında da bilgi içerir. Bu durum bireysel özerklik anlayışını zorlayabileceği gibi gizlilik ihlallerine de yol açabilme potansiyeline sahiptir (56, 57). Öte yandan genomik verilerin uzun süre saklanabilmesi, gelecekte öngörülemeyen ikincil araştırmalarda kullanılabilmesi ve yeniden analiz edilebilmesi mümkündür (58). Genomik veriler yüksek çözünürlüklü, kişiye özgü ve değiştirilemez yapıda olduğundan diğer kişisel verilerden çok daha yüksek gizlilik riski taşır. Anonimleştirilmesi çoğu zaman yetersizdir; çeşitli yan bilgi kaynakları kullanılarak bireylerin yeniden tanımlanması mümkündür (59).

Genomik veriler doğası gereği sadece “bireysel” değil, aynı zamanda “ailesel” bir bilgi türüdür. Genomik verilere özgü bir diğer durum ise kalıcı, öngörülemez ve paylaşıldıktan sonra geri çekilmesi zor bilgiler olmasıdır (60, 61).

Genomik verilerimiz daha ucuz ve daha doğru dizileme yöntemleriyle analiz edilirken giderek daha karmaşık güvenlik sorunları ortaya çıkmaktadır. Bu nedenle, genomik veri güvenliği ve gizliliğine duyulan ihtiyaç daha da artmaktadır (59).

Genomik veriler Büyük Veri kategorisinde bulunur ki buradaki “büyük” kavramı hem boyut hem de veri uzayı açısından büyük olan geniş ölçekli veriler olmasından kaynaklanmaktadır. Genomik verilerin çok büyük boyutlarda olması (yaklaşık 30–200 GB) da depolama ve yüksek performanslı işleme açısından ciddi zorluklar doğurmaktadır. Bu durumda da veriler kendilerine özgü bazı zorluklar barındırmaktadır ki mahremiyeti sağlamak da bunlardan biridir. Mevcut hazır araçlar bu zorlukların üstesinden gelmekte zorlanmaktadır. Örneğin insan genomik verilerini bulut bilişim hizmetleri kullanarak depolamasına ve analiz edilmesi büyük ölçekli genomik verilerin etkin bir şekilde işlenmesine ilişkin bazı kaygıları gidermektedir. Öte yandan, bulut bilişimle birlikte veri sahipleri artık veriler üzerindeki tam kontrollerini kaybettiklerinden mahremiyet sorunları daha belirgin hâle gelmektedir (16, 59). Bununla birlikte Büyük Veride bilgi havuzu genişledikçe verinin yeniden kimliklendirmeye karşı savunmasızlığı artırmaktadır. İnternet arama sorguları, sosyal

ağ verileri veya yüz tanıma teknolojileri gibi girdilerle bu veri setleri birleştirildiğinde anonimlik kolaylıkla kaybolabilir (23). Mahremiyeti sağlamada ilk akla gelen ve en yaygın yöntemlerden biri veri paylaşımına yönelik gizlilik politikaları uygulamaktır. Bu yöntem ise hem karmaşık hem de kurumdan kuruma değişen yasal düzenlemelere bağlı olduğu için pratikte zorluklar içerebilmektedir. Bir diğer zorluk da araştırmacıların bu politikalara göre veri erişimi için yaptıkları başvuruların uzun sürede değerlendirilmesi ve dolayısıyla araştırmaların zamanında ilerleyememe ihtimalidir (59).

Artan dizileme teknolojileri, Büyük Veri altyapıları ve bilgi işleme kapasitesi bir yandan genomik araştırmaları hızlandırmaktadır. Ancak bu durum yeniden tanımlama (re-identification) saldırılarını daha olası hâle getirmiştir. Gelineen noktada genomik veri gizliliğini tehdit eden riskler üç temel probleme dayanır (59):

- Genomik verilerin anonimleştirilse bile çeşitli yan bilgi kaynakları kullanılarak bireylerin yeniden tanımlanması mümkündür.
- Verilerin güvenli ortamlarda saklanması ve işlenmesi hem maliyetli hem de teknik olarak zordur. Depolama alanlarının büyüklüğü, işlemci gereksinimi ve dağıtılmış ortamlarda güvenlik açıkları risk oluşturur.
- Gizli veri üzerinde çalışan analiz sistemleri, sorguların içeriği veya elde edilen sonuçlar üzerinden bireylere ilişkin hassas bilgileri açığa çıkarabilir.

Yasalar açısından genetik/genomik verinin yerine bakılacak olursa, *Kişisel Verilerin Korunması Kanunu (KVKK)* madde 6'da genetik veriler özel nitelikli kişisel veriler arasında kabul edilmektedir (62). Avrupa Birliği (AB) *Genel Veri Koruma Tüzüğü'ne (General Data Protection Regulation – GDPR)* göre ise genetik veriler, daha hassas olan ve ek korumaya ihtiyaç duyan veri kategorisi içinde yer alır. Bu kategoride yer alan diğer veriler şunlardır ve bu veriler *özel kategori verileri (special category data)* olarak adlandırılmıştır (63):

- *İrk veya etnik kökeni ortaya koyan kişisel veriler;*
- *Siyasi görüşleri ortaya koyan kişisel veriler;*
- *Dini veya felsefi inançları ortaya koyan kişisel veriler;*
- *Sendika üyeliğini ortaya koyan kişisel veriler;*

- *Genetik veriler;*
- *Biyometrik veriler (kimlik belirleme amacıyla kullanıldığında);*
- *Sağlıkla ilgili veriler;*
- *Bir kişinin cinsel hayatıyla ilgili veriler; ve*
- *Bir kişinin cinsel yönelimiyle ilgili veriler.*

Yukarıdaki veri türlerinin özellikli bir konumda olmasının ve bu verilerin kullanımının bireyin temel hakları ve özgürlükleri için önemli riskler yaratabilme potansiyeline sahip olmasıdır. Bu tür verilerin toplanması ve kullanılması temel haklara müdahale etme veya birini ayrımcılığa maruz bırakma olasılığı taşır. Bu sebeple belirli bir koruma ve özeni hak ederler (64). Genetik veri ile aynı kaynaktan beslendiği için aynı kişisel bilgi potansiyeline sahip olduğu için genomik veriler de genetik bilgilerin sahip olduğu özellikli duruma sahiptir. KVKK ve GDPR'ın insan genomik verisine yaklaşımı normatif metinlerle ilgili bölümünde detaylandırılmıştır.

Bilimsel bilgi ve teknoloji geliştikçe ve doğrudan tüketiciye yönelik genomik sağlık testleri ve keyfi olarak kullanılabilen soy bağı hizmetleri daha yaygın olarak kullanılmaya başlandıkça, genomik verilerin öneminin artacağı öngörülebilir. Genomik verilere erişim, bireysel mahremiyet ışığında düşünülmelidir. Genomik sağlık ve soy verilerinin sektörler arası kullanımı ve özellikle kolluk kuvvetleri tarafından kullanımı etik soruları gündeme getirmekte ve uygun düzenlemeyi gerektirmektedir. Ayrıca, araştırmacıların genetik verileri paylaşımlarına yardımcı olmak için yeterli araç ve kılavuzların geliştirilmesi kritik öneme sahiptir (4, 55).

YND tıpta devrim yaratma potansiyeline sahip olmakla birlikte ciddi ve çözüm gerektiren sorunlar oluşturmaktadır. Bu teknolojinin sağladığı büyük genomik veri kapasitesinin beraberinde getirdiği mahremiyet, güvenlik ve etik sorunlar kısaca şöyle özetlenebilir (49):

**Mahremiyet riskleri:** YND verileri son derece ayrıntılıdır ve bireylerin kimliklerinin yeniden tanımlanmasına olanak verir. Öyle ki anonimleştirilmiş verilerin bile yeniden tanımlanabilme riski yüksektir. Genomik verinin özelliği gereği yalnızca veri sahibi bireyin değil, biyolojik akrabalarının da mahremiyeti risk altındadır.

**Veri güvenliği sorunları:** Genomik verilerin depolandığı büyük veri tabanları kötü niyetli erişimlere karşı savunmasız olabilir. Veri depolanması ve paylaşımı sırasında siber güvenlik riskleri ortaya çıkar. Söz konusu güvenlik riski sadece kişisel bilgiler değil, sağlık ve aile bağlantılarına dair hassas bilgiler için de geçerlidir.

**Onam ve bilgilendirme güçlükleri:** YND sonuçları karmaşıktır, bu nedenle katılımcıların tam olarak neye onay verdiğini anlaması zordur. İkincil bulgular (tesadüfi/yan bulgular) konusunda neyin raporlanacağı, genetik bilginin gelecekteki kullanım amaçları belirsiz olabilir.

**Veri paylaşımı ve araştırma etiği:** Klinik ve araştırma ortamları arasında veri paylaşımı bilimsel ilerleme için vazgeçilmezdir ancak mahremiyet risklerini de artırır. Bu nedenle kamusal yarar ile bireysel mahremiyet arasında denge kurulmalıdır. İlâveten, araştırmalardaki uluslararası veri paylaşımı farklı hukuk sistemleri nedeniyle ek zorluklar ortaya çıkarabilir.

**Ailevi ve toplumsal etkiler:** Yukarıda da izah edildiği üzere genetik bilgi sadece veri sahibinin değil aile bireylerinin sağlık riskleri hakkında da bilgi verebilir. Bu durum aile içinde ve toplumsal boyutta mahremiyet ihlali, olumsuz psikososyal etkiler ve genetik ayrımcılık hakkında kaygılara yol açar.

Genomik alanının erken dönemlerinde, yeniden kimliklendirme olasılığının düşük olduğu düşünülüyordu çünkü tanımlı genetik örneklerin tek kaynağı adli tıp veri tabanlarıydı. Zamanla dizileme ve depolama maliyetlerinin düşmesiyle DTY-GT satan şirketler ortaya çıktı ve veri setleri son derece büyük boyutlara ulaşmaktadır. Bu şirketlerin birçoğu genetik veri tabanlarını açık erişimli web sitelerinde barındırdığından genetik verilerin yeniden kimliklendirilmesi kolaylaşmıştır (23). Açık erişimli sitelerin yarattığı yeniden kimliklendirme tehditlerine yanıt olarak, kontrollü erişimlerin sağlanması, blok zinciri teknolojisi kullanılması gibi tedbirlere başvurulmaktadır.

Tüm bu bilgiler ışığında genomik, geçmiş, şu an ve gelecek nesilleri kapsayan, uzun vadeli sonuçları barındıran ve ulaşabileceği daha ileri sınırların izini süren; yaşamın tam olarak kendisini temsil eden bir bilim alanıdır. Genomik veriler de söz

konusu potansiyeli ile hassas/özel (sensitive/private) veri kategorisinde değerlendirilir.

## **2.2. Veri İşlenmesi, Saklanması ve Paylaşımı ile İlgili Temel Etik Kavramlar**

Araştırma etiğinin temel ilkesi, hiçbir bireyin bir araştırmaya katılımı nedeniyle zarar görme riskiyle karşı karşıya kalmamasını sağlamaktır. Tüm katılımcılar araştırmaya gönüllü olarak dâhil olmalıdırlar ve onların araştırmanın yararlarını, risklerini ve niteliğini anlamaları önemlidir (16).

Bilimsel araştırmalardaki etik ihlaller, insan gönüllülere, hayvan deneklere, araştırmacılara ve/veya topluma onların sağlığını ve güvenliğini tehlikeye atarak da önemli ölçüde zarar verebilir. Araştırmada etik normlara uymanın önemli olmasının nedenleri aşağıdaki gibi özetlenebilir (65):

- İnsanlar bir araştırmanın kalitesine ve bütünlüğüne güvenebilirlerse o projeyi finanse etme olasılıkları daha yüksek olacağından, etik normlar araştırmaya yönelik kamu desteğinin oluşturulmasına da yardımcı olur.
- Etik normlarının çoğu sosyal sorumluluk, insan hakları, hayvan refahı, yasalara uyum, kamu sağlığı ve güvenliği gibi önemli ahlaki ve sosyal değerleri teşvik eder.
- Bilimsel araştırmalar, farklı disiplinlerden ve kurumlardan birçok insan arasında büyük bir iş birliği ve koordinasyon gerektirir. Araştırmalardaki etik normlar, güven, hesap verebilirlik, karşılıklı saygı ve adalet gibi iş birliği için gerekli olan değerleri teşvik eder. Ayrıca, telif hakkı, patent politikaları, veri paylaşımı, gizlilik konularına yönelik etik standartlar da bu iş birliğini desteklerken, fikri mülkiyet haklarını korumaktadır.
- Etik normlar, gerçek bilgiyi sunma, hatadan kaçınmayı gerektirirken; araştırma verilerini uydurma, tahrif etme gibi eylemleri yasakladığından bilimsel araştırmanın amaçlarını destekler.
- Araştırma suistimali, çıkar çatışmaları, insan gönüllülerin korunması ve hayvan bakımı ve kullanımı gibi konulardaki düzenlemeler, kamu parasıyla finanse edilen araştırmalardaki araştırmacıların kamuoyuna karşı sorumlu tutulabilmesini sağlar.

Klinik verileri kullanan araştırmaların son yıllarda çarpıcı biçimde artmasının yanı sıra, bu araştırma kaynaklarını sağlayanların haklarına daha fazla önem verilmektedir. Klinik sağlık verileri ve biyolojik örnekler, tıbbın ilerlemesi için kritik

öneme sahip değerli araştırma kaynaklarıdır ve bu kaynakların araştırmalarda kullanılabilmesi için, bireysel özerkliğe, mahremiyete ve toplumsal çıkarlara saygı gösterilmesi şarttır (66).

Genomik ve sağlıkla ilişkili veriler sorumlu veri paylaşımı kapsamında paylaşılmalıdır. Şeffaflık, hesap verebilirlik, katılım, veri kalitesi ve güvenliği, **mahremiyet**, veri koruma ve **gizlilik**, risk-fayda analizi, tanıma ve atıf, sürdürülebilirlik, eğitim ve öğretim ve erişilebilirlik ve yaygınlaştırma sorumlu veri paylaşımının temel unsurlarıdır (67).

Tüm bu aktarılanlar ışığında, genomik verinin saklanması, işlenmesi ve paylaşımına ilişkin etik konuları, katılımcının mahremiyetinin sağlanması, aydınlatılmış onamın uygun şekilde alınması, verinin ikincil amaçlarla kullanımı, biyobankalar ve veri tabanlarının statüsü, verinin yayınlanması ve tüm bunlara ilişkin etik ve yasal düzenlemelerin yeterliliği şeklinde özetlemek mümkündür.

### 2.2.1. Özerkliğe Saygı İlkesi ve Araştırmalarda Aydınlatılmış Onam

#### Uygulaması

Aydınlatılmış onam sağlık hizmetlerinde yaygın biçimde uygulanmakta ve etik tıbbi uygulamanın temel taşlarından biri olarak görülmektedir. Aydınlatılmış onamın gerekliliği özerkliğe saygı ilkesine dayandırılarak gerekçelendirilir (68). Dolayısıyla bir araştırmada gönüllü olabilmek için geçerli bir onam ve bu onam için de öncelikle bireyin özerk olması gerekir.

En sade haliyle özerk olmak, kişinin kendini yönetmesi; yani yalnızca dışarıdan dayatılan etkenlerce değil, kişinin kendi benliğinin bir parçası olan düşünceler, arzular, koşullar ve özellikler tarafından kendini yönlendirmesi demektir (69).

Özerkliğe saygı ilkesini, Beauchamp ve Childress biyomedikal etiğin temel ilkelerinden biri olarak kabul eder ve bir kişinin kendi değerleri ve inançları doğrultusunda görüşlere sahip olma, seçimler yapma ve eylemlerde bulunma hakkı olarak tanımlar (70). Biyomedikal ve Davranışsal Araştırmalarda İnsan Deneklerin Korunması Ulusal Komisyonu tarafından 1979 yılında yayınlanan Belmont Raporunda bireylerin özerk özneler olarak ele alınması gerektiği ve özerkliği azalmış kişilerin

korunmaya hakkı olduğu ifade edilir (71). Genomik arařtırmalar aısından bu ilke, aydınlatılmış onam alınması, veri kullanımı üzerinde söz sahibi olma, arařtırmadan geri ekilme hakkı, bilgi sahibi olma biçiminde somutlaştırılabilir.

Günümüzde insan biyolojik örnekleri ile yapılan arařtırmalarda takip edilen modern yaklaşımlarda, büyük ölçüde farklı türlerde etik onay ve aydınlatılmış onam kullanılmakla birlikte, sürecin kompleks yapısı içinde “tüm katılımcılardan onay alındı” ve “proje yerel etik kurul tarafından onaylandı” gibi standart cümlelerin anlamlı bir etik raporlama için yetersiz kalmaktadır (72). Genomik veriler kişisel veri türlerinden biridir ve arařtırmalarda kullanılan kişisel veriler korunmasına dair üç esas göz önünde bulundurulmalıdır: katılımcının mahremiyeti, verilerin anonimleştirilmesi veya kodlanması ve katılımcının aydınlatılmış onamı (18). Aydınlatılmış onam, temel insan haklarından olan bireyin kendisine ne yapılacağını bilme ve belirleme hakkının dayandığı öğreti olup, arařtırmalarda katılımcıların arařtırma hakkında bilgilendirilmesi, özerk seçimler yapabilmesi ve bu haklarının korunmasını sağlaması yönüyle biyoetik aısından vazgeilemez bir etik unsur olarak tanımlanmıştır. Arařtırmalarda katılımcıların aydınlatılması onların özerkliğini güçlendirmek ve refahını korumak adına önemli bir arařtır (52-54). Aydınlatılmış onamın alımı, kapsamı ve geri ekilebilmesi, genomik veri paylaşımına ilişkin etik deęerlendirmelerde sıklıkla karşılaşılan bir dięer konudur. Biyolojik örnekler ve katılımcıya ait veriler kişinin onamını geri ekmesi üzerine arařtırmadan ıkarılmalıdır. Ancak bazı arařtırmaların tasarımı veriler bir kez analiz edildikten ve alışma sonuçlarına dahil edildikten sonra, alışmadan ıkarılmasına olanak vermeyebilir. Bunu göz önüne alarak, arařtırma tasarımı mümkün olan her durumda katılımcıların verilerini ekme hakkını kullanmasına izin verecek şekilde olmalıdır (73).

Genomik alanındaki hızlı ilerleme verilerin ve örneklerin nerelerde kullanılacağını önceden kestirmeyi zorlaştırabilir. Teknolojinin sürekli gelişimi devam ettike ve yıllar içinde öngörülemeyen gelişmeler meydana geldike aydınlatılmış onam sürecinde bilgilendirmede sunulan şartlar anlamsız veya eksik hale gelebilir. Bu durum, özellikle verilerin ve örneklerin yenilenen kullanımlar için uzun bir süre boyunca saklanması tercih eden günümüzdeki pek ok arařtırma için önemli bir

sorundur. Bu sorunun katılımcılardan genel-örtülü onam alınarak çözülebileceğini savunanlar olmakla beraber, genel-örtülü onam yeterli bilgi sağlamadığı için bireysel özerkliğe saygı göstermediğini savunanlar da olmuştur (9).

Onam formu, katılımcıların gelecekte yeniden iletişime geçilebileceğini, dolayısıyla gizliliklerinin tam olarak korunamayacağı bilgisini de içermelidir. Çoğu durumda ise gönüllülerin bu koşullarla çok ilgilenmedikleri ve topluma fayda sağlayacak projelere katılmaktan mutluluk duydukları, bu nedenle gelecekte bir telefon görüşmesine cevap vermekten çekinmedikleri gözlenmiştir. Büyük Veri kaynağı açısından buradaki asıl sorun, katılımcıların fikrini değiştirmesi ve onamı geri çekmeye karar vermesi durumunda ortaya çıkmaktadır. Gönüllülerden onay alırken yerine getirilmesi gereken bazı idari sorumluluklar ve olası zorluklar olmakla birlikte, bunların çoğu Büyük Veri yöneticileri tarafından öngörülmez (74):

1. Hukuken geçerli bir onam formunun oluşturulması.
2. Aydınlatılmış onamın alınması.
3. Onamın korunması.
4. Onam durumunun gizli tutulmasının sağlanması.
5. Onam sürecinin önyargı oluşturup oluşturmadığının değerlendirilmesi.
6. Onamın geri alınması ve değişikliklerinin kaydedilip işaretlenmesini sağlayan bir sürecin oluşturulması.
7. Onam işlemlerinin kayıtlarının tutulması
8. Personelin, onam alınmış araştırmaların hak ve sınırlamaları konusunda eğitilmesi.

### 2.2.2. Sır Saklama/Gizlilik Kavramı

Sır, araştırmamıza bakan yönüyle Türk Dil Kurumu (TDK) Sözlüğünde “*Varlığı veya bazı yönleri açığa vurulmak istenmeyen, gizli kalan, gizli tutulan şey*” (75). Biyoetik Terimleri sözlüğünde ise “*Kişinin özel yaşam alanı ile ilgili olan ve kimlerle paylaşılacağına ancak o kişinin kendisinin karar verebileceği özellikli bilgi.*” olarak tanımlanmaktadır. Sır saklamak ise “*Herhangi bir kişinin sırrına ortak olan bir başkasının, bu bilgiyi saklı tutması ve sır sahibinin izni olmaksızın açıklamamasıdır.*”

(76). Sır saklama karşı tarafa duyulan bir güven ilişkisine dayanır. Bu ilişkide sır sahibi, sırdaşının onun bilgilerini onun rızası olmadan başkalarına açıklamayacağına dair makul bir beklenti içindedir (70). Tanımlardan anlaşılacağı üzere sır, sahibine ait olan ve ifşası sahibinin rızasına bağlı olan bilgidir. Dolayısıyla, aynı zamanda sırrın paylaşıldığı veya paylaşılmak durumunda kalındığı kişiye de saklama ve sır sahibinin rızasına tabi olma ödevi getirmektedir. İngilizce *confidentiality* sözcüğünün karşılığı olarak Türkçede sır saklama ve gizlilik terimlerinin kullanıldığını görmekteyiz.

Elbette bilginin ve insanın olduğu her yerde sır olabilir. Peki her bilgi, olgu ya da olay sır olarak kabul edilebilir mi? Buna karar vermek için sırrın sahip olması gereken objektif ve subjektif şartlar işaret edilmiştir. Objektif şart, söz konusu bilginin aleni olmaması ve üçüncü kişiler tarafından bilinmemesi iken; subjektif şart ise sır sahibinin o bilgi üzerindeki iradesidir (77, 78).

Tıp uygulamaları açısından sır saklama hekim ve hastası arasında sözsüz bir anlaşmadır ve hastanın hekime güvenine dayanır. Hasta bilir ki hekim ile arasındaki konuşmalar üçüncü kişilere aktarılmaz, sırlarını açıklamaz dolayısıyla hastasının “mahremiyetine” saygı gösterir. Hekimin sır saklama yükümlülüğünün temelleri Hipokrat’a kadar dayanır. Öyle ki Hipokrat Andında yer alan “Hastama ait bilgileri kimseye açıklamayacağım ve onları sır olarak saklayacağım” ifadesi hekimlerin mesleklerine atılırken sır saklama yükümlülüğünü yerine getirecekleri dair hastalarına verdikleri sözdür (79). Diğer meslek mensuplarında olduğu gibi, bir doktor da hastanın rızası olmadan, mesleki konumuyla öğrendiği bilgileri açıklamamakla yükümlüdür (80).

Hekimin hastanın sırrını saklaması hem hasta haklarından biridir hem de özerkliğine saygının bir parçasıdır (79). Gizliliğin ihlali, hastanın rızası veya bir mahkeme kararı olmaksızın, doktorun hasta–doktor ilişkisi içinde öğrendiği özel bilgilerin üçüncü bir kişiye açıklanmasıyla olur. Özellikle doktor–hasta ilişkisi açısından olumsuz sonuçlar doğurabilir (80).

Hekimlerin hastalarının sırrını saklaması mutlak bir yükümlülük olsa da istisnaları mevcuttur. Aydın’a göre üçüncü kişilerin zarar görme ihtimali ve toplum sağlığının tehlikeye atılması durumları gizliliğin iki istisnası oluşturmaktadır (79).

İstisnai durumların bir diğer sınıflandırmasında halk sağlığı için tehlikeli hastalıkların bildirilmesi, suç ihbarı, hastanın rızası, zorunluluk hali ve hekimin bilirkişilik görevi ön plana çıkmıştır (78). Daha geniş bir çerçevede istisnalar ise beş sebebe dayandırılmıştır ve bu istisnaları hatırlamak için kullanılan bir anımsatıcı “Beş C” kuralıdır: Onay (*consent*), mahkeme emri (*court order*), tedavinin devamı (*continued treatment*), yasaya uyum (*comply with the law*) ve tehdidi bildirme (*communicate a threat*). Bu beş istisnanın yargı alanına ve klinik ortama göre değişebilen genel bir rehber olduğu vurgulanmıştır (81). Bazı durumlarda gizliliğin sürdürülmesi hem hastanın hem de toplumun genel iyiliği için ciddi riskler oluşturabilir (80). Buradaki asıl güçlük gerek tıbbi uygulamalarda gerek bilimsel araştırmalarda gizlilik ihlaline yol açabilecek bu istisnaların doğru tespitidir.

Beachump ve Childress sır saklamaya farklı bir açıdan da yaklaşarak, klinik hizmetler ve klinik araştırmalardan elde edilen yararların çoğu sır saklama olmadan da sağlanabileceksen sırdışılığı koruma motivasyonunun nasıl sağlanacağını sormuşlardır. Bunun için iki tane argüman öne sürmüşlerdir ve bu argümanlar esnetilemez değildir. Sonuç odaklı argümanlar, eğer hastalar doktorlarına güvenmezlerse onlara testler ve muayene konusunda onam vermekte isteksiz olacaklarıdır. Bu da hekimin doğru tanı koymasını ve en iyi tedaviyi önermesini zorlaştıracaktır. Özerklik ve mahremiyet hakları üzerinden geliştirilen argümanlar ise özerklik ve mahremiyete yönelik hakların sırdışılık haklarını da destekleyeceği yönündedir (70).

Gizlilikle ilgili etik ikilemler, bahsi geçen istisnai durumlarda gizliliğin ihlal edilmesiyle diğer etik ilkelerle çatışma ihtimali olduğunda ortaya çıkar. Böyle durumlarda önce dikkatli bir risk–fayda değerlendirmesi yapılması önerilir (80). Gizlilikle ilgili bir klinik sorunu nasıl analiz edilirken önerilen sıralama ise şöyledir. Öncelikle hekimin tedavi ilişkisi kapsamında veya başka bir nedenle gizliliği koruma yükümlülüğünün varlığı belirlenir. İstisnası varsa belirlenir. Bir meslektaştan, risk yöneticisinden veya avukattan yardım ya da görüş alınabilir. Tabi olunan yasal düzenlemeler ve kurumun gizlilik politikaları kontrol edilebilir (81).

Çoğu genomik çalışma gizlilik kurallarına uyuyor olsa da gizliliğin ne anlama geldiği ve neden önemli olduğu konusunda farklı anlayışlar bulunmaktadır. Bu belirsizlik, araştırmada veri koruması ile şeffaflık, karşılıklılık ve toplumsal fayda gibi diğer hedefler arasında denge kurarken neyin tehlikede olduğunu görmeyi zorlaştırmaktadır (82).

Genomik verilerin gizlilik ve güvenlik sorunları genel olarak üç ana grupta toplanmıştır (59):

#### Sorun 1: Genomik verilerin gizliliği korunarak paylaşılması

Yalnızca genomik verilerin paylaşılmasıyla ilgili bilinmeyen riskleri ele alır. Mevcut uygulamalar herhangi bir gizlilik güvencesi (örneğin anonimleştirme) olmaksızın bu verilerin kamuya açık biçimde paylaşılmasına izin vermez ancak bu gizlilik garantileri çeşitli nedenlerle yetersiz kalabilmektedir.

#### Sorun 2: Genomik verilerin güvenli hesaplanması ve depolanması

Genomik verilerin depolanması veya hesaplanması sırasında oluşabilecek sızıntı risklerini ifade eder.

#### Sorun 3: Sorgu veya çıktı gizliliği

Genomik veri analizi sonucunda elde edilen çıktılarından doğan risklerle ilgilidir. Veri paylaşımı veya hesaplama süreçlerinde tüm güvenlik ve gizlilik koruma yöntemleri uygulanmış olsa bile, yapılan sorgu araştırmacının ilgi alanını, analiz çıktısı ise veriye ilişkin bazı özellikleri açığa çıkarabilir.

Genomik verilerin işlenmesi, elbette katılımcıların gizliliğini koruyacak şekilde yapılmalıdır ancak bunu sağlamak için tercih edilen yolağın iyi değerlendirilmesi gerekir. Gizliliği sağlarken izlenecek prosedür hem amaca hizmet edebilmeli hem de çalışma bölgesindeki mevzuat ve politikalarla uyumlu olmalıdır. Genomik veriler diğer klinik verilerle aynı yüksek gizlilik standartlarıyla ele alınmalı ve onlar için uygulanan kodlama teknikleri ile güvenlik ve erişim prosedürleri izlenmelidir (7, 73). Verilerin paylaşılmasının oluşturabileceği risk göz önüne alınarak adımlar atılması önerilir. Buna göre, en düşük risk potansiyeli olan verileri minimum kısıtlamalarla maksimum düzeyde paylaşılmalıdır. Eğer verinin paylaşımı bir veya daha fazla tarafın veri setinde bir kişiyi yeniden tanımlama şansını ortaya çıkarıyorsa bu verinin paylaşımı risklidir ve

bu durumda başarılı bir kimlik giderme ile yeniden tanımlama şansının azaltılması esastır. Araştırma projelerinin etkisini en üst düzeye çıkarmak isteyen araştırmacıların, herhangi bir risk oluşturmadıkça bulgu düzeyindeki verileri her zaman kamuya paylaşması; kamuya açık ve sorumlu bir şekilde paylaşamayan verilerin ise kontrollü erişimli bir havuz aracılığıyla paylaşılması önerilir. Riski en aza indirmek için katılımcı verileri belirli şekillerde değiştirilebilir veya raporlanabilir (8). İnsan genomu araştırmalarının geleceği, geniş katılıma ve kamu güvenine dayanmaktadır. Genom ve diğer kişisel verilerin gizliliğini korumak, bu güveni sağlamanın yollarından biridir.

Tüm insan genomunun veya eksomlarının yeni nesil dizileme teknolojileriyle (genomik dizileme) incelendiği tıbbi araştırmalardaki ilerleme, bireylerin genom verilerini araştırmalara sunma isteğine bağlıdır. Bu verilerden anlam çıkarabilmesi için, genom verilerine fenotipik ve demografik bilgiler eşlik etmelidir. Bu durum, veriler kimliksiz hâle getirilmiş olsa bile, onların asıl sahiplerine geri bağlanma ihtimalini artırır (82, 83).

### 2.2.3. Mahremiyet Kavramı

Mahremiyet, *“insanın varoluşunun, özerkliğinin, kişiliğinin korunması gereken bir alanı, korunması gereken bir değer”* olarak ifade edilir (84). Terimin İngilizce karşılığı *privacy* kelimesidir. Günümüzde her birinin farklı bir özneye sınırlı bir erişim halini temsil ettiği beş tip mahremiyet tanımlanmaktadır: Fiziksel (mekânsal) mahremiyet, bilgisel mahremiyet, mülki mahremiyet, kararsal mahremiyet ve ilişkisel mahremiyet. Dolayısıyla, bir bireyin mahremiyeti sadece kişisel bilgilerine erişimin sınırlı olmasından çok daha geniş bir alanı (*mahremiyet hakları kümesini*) işaret etmektedir. Mahremiyette doğası gereği sınırlı erişim veya hiç erişim olmaması söz konusudur. Sınırlı erişimin kim tarafından, hangi yollarla, nasıl yapılacağı ise mahremiyet kaygılarına neden olabilir (70). Bir diğer sınıflamada ise mahremiyet, bedensel-fiziksel, zihinsel-iletişimsel ve bilgi mahremiyeti olarak üçe ayrılmıştır (85). Mahremiyete yönelik tehditler kendini ifşa etme, merak ve gözetleme olarak sıralanmıştır (84).

Mahremiyetin tanımı, bireyin kimlik bilgileri, biyolojik örnekleri ve benzeri kişisel verilerine erişimi kontrol etme hakkıdır. Gizlilik terimi ise genellikle bireysel mahremiyetin korunmasına yönelik süreci ifade eder (16). Gizlilik mahremiyetin aracı olarak da görülebilmektedir (85). Öyle ki mahremiyet sözcüğü Biyoetik Terimleri Sözlüğünde *Özel Yaşamın Gizliliği* olarak adlandırılır. Özel yaşamın dokunulmazlığı temel insan haklarından biri sayılırken, kişiye saygı gösterme ilkesinin bir sonucu olarak bu gizliliğe zarar verilmemesi gerekmektedir (86).

Beauchamp ve Childress, mahremiyet, sırdaşlık (sır saklama, bağlılık) ve dürüstlük gibi kavramları insan katılımlı klinik araştırmalar ve klinik uygulamaların da dahil olduğu alanlardaki insanlar arası ilişkileri düzenlerken kullanırlar. Bunlardan özellikle araştırmacının odak noktasını oluşturan sır saklama kavramı, tamamlayıcısı olduğu mahremiyet kavramıyla yakından ilişkilidir. Örneğin, klinik bir araştırma sırasında elde edilen bilgilere izinsiz bir erişim sağlandığında veri sahibinin ya sır saklama hakkı ya mahremiyet hakkı ya da ikisi birlikte ihlal edilmiş olur (70).

Klinik araştırmalar ve sağlık hizmetleri gibi uygulamalarda tıp etiği açısından sürekli gündemde olan bu iki kavramdan sır saklama, mahremiyete göre daha eski bir geçmişe sahiptir. Sır saklamayla ilgili kuralların, Hipokrat Andı gibi eski bir metinden günümüz etik kodlarına kadar çağlar boyunca aktarılan en yaygın tıp etiği kuralı olduğu ileri sürülmüştür (70).

Bilgiye erişim, sağlık hizmeti ve araştırma sürecinin doğru işlemesi için önemli bir gerekliliktir. Sağlık alanı kişisel verilerin korunmasındaki etik sorunların en çok görüldüğü alandır. Hastanın mahremiyetini korumak sağlık personeli ve yöneticileri için ahlaki bir görevdir. Bu süreçte bir yandan hastaya ait tıbbi bilgilere erişimin hekim açısından kolaylaştırılması, diğer yandan bilginin korunması için üst düzey tedbirler alınması şeklinde bir dengenin kurulması gerekmektedir (84).

Genomik verilerin paylaşımı hassas tıbbın (precision medicine) ilerletilmesi, kişiselleştirilmiş tedavilerin geliştirilmesi gibi amaçlar açısından önemlidir. Bununla birlikte bu paylaşımlarda verilerin kötüye kullanımı veri sahibi ve kan bağı bulunan akrabaları açısından mahremiyetle ilgili kaygıları da beraberinde getirebilmektedir (87).

Tıbbi arařtırmalarda ise geleneksel olarak gönüllülerin gizlilięi verilerin toplulařtırılmıř bięimde yayımlanması ya da tanımlayıcı deęiřkenlerin ıkarılmasından sonra paylařılması gibi mekanizmalar aracılıęıyla saęlanır. Bu tür bir mahremiyet koruması, arařtırma etięi aısından uygun görölür. Ancak bu geleneksel model genetik ve genomik arařtırmalar iin de benimsenmiř olsa özellikle genomik alanında giderek sürdürölmez hale gelmektedir. Veri kaynaklarının çoęaldıka genomik veri kümelerinin hızla büyümesi ve eriřilebilirlięinin artmasıyla birlikte, genomik verilerin paylařımında mahremiyetin korunmasına iliřkin sorunlar giderek daha karmařık hâle gelmektedir (87, 88).

Genomik verilere iliřkin etkili mahremiyet koruyucu özömlerin geliřtirilmesi iin genom ortamının anlařılması ve zorlukların belirlenmesi büyük önem tařımaktadır (87).

Genomik veri paylařımındaki olası mahremiyet ihlallerini önleyecek özüm önerilerinin geliřtirilmesiyle birlikte arařtırmacıların ve bilimsel fon saęlayıcıların toplumu korumaya yönelik abalarda önemli bir rol üstlenebileceęi ve böylece bilimsel arařtırmaların sürdürölabilirlięinin güvence altına alabileceęi vurgulanmıřtır (88).

Veri paylařımının bilimsel bir giriřimdeki paydařlarını dikkate almak, bu paylařıma ait gerekeleri, teknik, sosyal ve kültürel zorlukları aydınlatmak aısından önemlidir ve katılımcılar biyomedikal arařtırmalarda bu paydařlar arasında kilit öneme sahiptir. Etik zemine oturan bir veri paylařımı hem arařtırma abalarının deęerini hem de katılımcılar iin mahremiyetin deęerini göz önünde bulundurmayı gerektirir (8).

Genetik mahremiyet; bireylerin, ailelerin ve toplulukların genetik bilgileri üzerindeki ıkarı olarak ele alınmaktadır. Tıpkı mahremiyet kavramının evrimleřmesi gibi genetik mahremiyet tartıřmaları da insan genom projesinin bařlamasıyla 30 yıllık süreçte belli dönemlerden geerek evrilmiřtir. 1990–2000 yılları arasında İnsan Genom Projesi’nin bařlamasıyla *mülkiyet* ve *insanlık* metaforları öne ıkımıř, genetik bilginin kime ait olduęu ve insanlıęın ortak mirası olup olmadıęı tartıřılmıřtır. 2000–2010 yılları arasındaki tartıřmalar, biyobankaların yükseliřiyle birlikte

*vatandaşlık* ve *kamusal yarar* metaforlarına odaklanmıştır. Genetik verilerin araştırma için toplu olarak kullanılmasının etik ve hukuki boyutları tartışılmıştır. 2010–2020 yılları arasında ise Büyük Veri ve uluslararası araştırma konsorsiyumlarının büyümesiyle genetik mahremiyet daha *ilişkisel* bir kavram hâline gelmiştir. Genetik verinin yalnızca bireyi değil, ailesi ve toplumu da etkilediği vurgulanmıştır. Genetik mahremiyet zaman içinde değişebilen ve hiçbir zaman tamamen sabit olmayan bir kavramdır (89). Üzerinden geçen zaman bu tartışmaların değerini etkilememiştir ancak genomik alanındaki gelişmelerle üzerine eklenerek derinliğini artırmıştır. Öyle ki günümüzde bireyin benzersiz genetik kimliğine erişim, statüsü, paylaşımı gibi etik konular güncelliğini korumaktadır.

YND, önceki insan genetiği araştırmalarından farklı olarak çok daha geniş ve derin kapsamlı kodlayıcı varyant verileri üretir ve bu veriler önemli kişisel bilgilerin büyük miktarlarda ortaya çıkmasına neden olur. Teknolojideki gelişmeler ve kişisel verilere erişim yollarının artması, mahremiyet risklerini ele almayı daha zor hâle getirmektedir. Bu nedenle, araştırma ve klinik uygulamalarda YND'nin kullanımı; veri koruma, aydınlatılmış onam ve sonuçların geri bildirilmesi konularında önemli kaygılar yaratmaktadır (49).

Gizlilik ve mahremiyet birbirinden bağımsız olarak düşünülemeyecek iki kavram ve durumdur. Gizlilik, mahremiyet sağlandığında mümkün olabilir. Bu durum sağlık verileri açısından sorunlu bulunmuştur. Çünkü kamuoyu, mahremiyet güvencesi ve kimliksizleştirme koşullarında araştırma amacıyla sağlık bilgilerinin paylaşılmasını desteklemektedir ancak kimliksizleştirme, mahremiyete ulaşmanın kesin bir yolu değildir (23).

Bu çalışma kapsamında daha ziyade sağlık verileri ve sır saklama yükümlülüğünün uzantısı olarak insan genomik verilerinin sahiplerinin bilgilerinin saklanması sorunlarına odaklanılmıştır. İnsan genomik verileri bir sağlık hizmeti esnasında elde edilebileceği gibi, bir araştırma için katılımcıdan alınan örnek ile de elde edilebilir. Bu bağlamda, çalışmamızda ele alınan sır saklama, hekim-hasta arasındaki sır saklama yükümlülüğü ile araştırmalardaki katılımcının sırrının saklanma yükümlülüğünü işaret etmektedir.

#### 2.2.4. İkincil ve Tesadüfi Bulgular

Genomik araştırma sonuçlarının ileri ki bir çalışmada kullanımı araştırmanın içerdiği verinin hassasiyeti nedeniyle tartışmalı konulardandır. Genomik araştırmalarda ulaşılan bulguların türü hem örnek sahibinin hem de ailesinin sahip olduğu/olabileceği hastalıklara ve koşullara dair potansiyel bilgi barındırması nedeniyle nasıl elde edildiği, veri türü, sonuçların katılımcılara geri dönüşü hassasiyetle yaklaşılması gereken bir konudur.

Genomik araştırmalarda elde edilen sonuçların katılımcılara geri verilmesini (return of results, RoR) destekleyenler olduğu gibi, bunun doğurabileceği sonuçlar ve uygulamaya ilişkin pratik zorluklara dair kaygılar da bulunmaktadır. Bu konu önemli etik, hukuki ve klinik tartışmaların odağında yer alırken, zaman içinde değişen yaklaşımlar, zorunlu geri bildirimden tamamen yasaklamaya kadar uzanan bir çeşitlilik göstermiştir (12).

Genomik veri paylaşımına ilişkin kamuoyu görüşlerini inceleyen bir çalışmada uygulanan anket ile düşük, orta ve yüksek gelirli 22 ülkeden toplam 36.268 bireyin yanıtları değerlendirilmiştir. Çalışma kapsamında katılımcıların, araştırma sonuçlarının geri verilmesinin DNA veya sağlık verilerini bağışlama kararlarını motive edip etmeyeceğine ilişkin yanıtları analiz edilmiştir. Araştırma sonuçlarının geri verilmesinin, katılımcıları DNA veya sağlık verisi bağışlama niyetini sınırlı düzeyde motive ettiği görülmüştür. Genomik girişimleri geliştirenlerin sonuçların geri dönüşü gibi bireysel geri dönüşlere aşırı vurgu yapmaktan ziyade toplumsal ve genel faydayı ön plana çıkarması gerektiği belirtilmiştir. Ayrıca araştırma sonuçlarının geri verilmesinin katılımı motive etme potansiyelinin ülkelere göre değişkenlik gösterebileceği anlaşılmıştır. yalnızca Rusya'daki katılımcıların araştırma sonuçlarının geri verilmesinden etkilenme düzeyi ABD'dekilerden daha yüksek bulunurken, diğer 20 ülkedeki katılımcıların kısmen veya tamamen etkilenme olasılığının ABD'deki katılımcılara göre daha düşük olduğu saptanmıştır. Dolayısıyla elde edilen sonuçların uluslararası düzeyde genellenmesinde dikkatli olunması gerektiği vurgulanmıştır (12).

Genetik veriler türlerine göre temel olarak üç ana gruba ayrılır: Birincil bulgular, genellikle bir kişinin semptomlarının bir kısmını veya tamamını açıklar. İkincil

bulgular (secondary findings, SF) ve tesadüfi bulgular (incidental or accidental finding, IF) ise genellikle riski gösterir, semptomları veya aile öyküsünü açıklayabilir (90). Bunlardan ikincil bulgular ile tesadüfi bulguların katılımcıya bildirimi tartışmalı konulardandır.

İkincil bulgular, genetik testin birincil amacıyla ilişkili olmayan ancak potansiyel tıbbi değere sahip bir genomik varyantlardır (91). Genomik dizileme bağlamında ikincil bulguların açıklanması konusunda yoğun tartışmalar bulunmaktadır. Bu tartışmalar süregelirken, ikincil bulguların yalnızca genomik çalışmaya tabi tutulan bireyle sınırlı olmadığı, aynı zamanda aile bireyleri açısından da sonuçlar doğurabileceği göz önünde bulundurulmalıdır (92).

Bir başka bulgu türü olan tesadüfi bulgu, *“bir araştırma katılımcısına ilişkin olup potansiyel sağlık veya üreme açısından öneme sahip bulunan ve araştırmanın yürütülmesi sırasında tespit edilen; ancak çalışmanın amaçları dışında kalan bir bulgu”* olarak tanımlanmıştır. Dolayısıyla tesadüfi bulgu doğrudan araştırma konusu olmayan değişkenlerle ilgili ve araştırma protokolünde önceden öngörülmemiş olabilir (93). Kistler, nodüller ve iyi huylu kitleler yaygın tesadüfi bulgular arasındadır. Çoğu durumda, bu bulgular iyi huyludur veya sadece izlenmesi gerekir. Bazen de bir takip testi veya acil tedavi önerebilir (94).

Tesadüfi bulgular klinik bakım veya araştırma sırasında ortaya çıkabilir. Araştırma dışı yani klinik bakım sırasında çıkanlara yönelik kapsamlı çalışmalar varken, genomik araştırmalarda ortaya çıkan tesadüfi bulgulara ilişkin çalışmalar daha erken bir aşamadır ve bunların nasıl yönetileceğine dair henüz bir uzlaşma bulunmamaktadır. Bu bağlamda, hangi tür tesadüfi bulguların katılımcılarla paylaşılması gerektiği, tespit edilmesinden ve yorumlanmasından kimin sorumlu olması gerektiği ve nasıl iletilmesi gerektiği gibi birçok soru yanıt beklemektedir. Tesadüfi bulgulara klinik uygulamada ulaşılmışsa hastanın yararı gözetilerek ele alınmalıdır. Ancak araştırma katılımcılarına ait verilerde tesadüfi bilgilere rastlanmışsa nasıl hareket edileceği henüz net değildir. Aile öyküsünün ve klinik semptomların olmadığı durumlarda kişinin genomunda patojenik varyantlar

taranmasının yanlış pozitif sonuçlara ve aşırı tanıya (overdiagnosis) neden olabileceği de göz önünde bulundurulmalıdır (93, 95).

### 2.2.5. Biyolojik Mülkiyet

Mülkiyet, “sahibine, hakkın konusu olan eşyayı kullanma, eşyanın ürünlerinden yararlanma veya eşya üzerinde tasarrufta bulunma, onu tüketme yetkilerini sağlayan aynı bir hak” olarak tanımlanmaktadır (96). Biyolojik materyalin tanımı ise 6769 Sınai Mülkiyet Kanunu (SMK) 2. maddesinde “Genetik bilgi içeren ve kendi kendine üreyebilen ya da bir biyolojik sistemde üretilebilen herhangi bir maddeye biyolojik materyal denir.” şeklinde yer almaktadır (97). Mülkiyet tanımından yola çıkarak yorumlandığında bir şeyin mülkiyetine sahip olunması durumunda onun üzerinde tasarruf hakkı bulunmaktadır. Söz konusu biyolojik materyaller olunca bu materyaller vücuttan uzaklaşınca hak durumunun biteceğini ileri sürmek de temelsiz kalmaktadır. Bu nedenle yeni bir mülkiyet türü olarak biyolojik mülkiyet literatüre girmiştir (98).

Biyolojik materyaller üzerinde kimin hak ve sorumluluk sahibi olduğu konusu halen netleşmemiş gri alanlardan biridir. Biyolojik mülkiyet genetik verileri de içeren bu materyaller üzerindeki tüm hakları ifade eden hukuki ve etik bir kavram olarak karşımıza çıkar (99).

İnsan genetik verileri üzerinde kimin hak sahibi olduğu da tartışmalı konulardan biridir. Kişiden alınan genetik veriler kime aittir? Hak sahibi bağışçı mı, araştırmacı mı, kurum mudur? soruları yanıtlarını henüz bulamamıştır. Genel olarak üç temel taraf söz konusudur: Veri sahibi birey, araştırma kurumu veya biyobanka, araştırmacılar veya sponsor şirketler. Araştırma kurumlarının ürettikleri insan genomik veri örnekleri üzerinde açıkça mülkiyet iddia etmelerinin en uygun politika olduğunu savunanlar vardır (100). Bir başka yaklaşımda ise genetik materyalin taşıyıcısı olan birey ile bu materyale araştırma yapmak suretiyle değer katan araştırmacı aynı ölçüde mülkiyet hakkına sahiptir (101).

### 2.2.6. Öjeni

Öjeni (eugenics) kavramı ilk kez 1883 yılında Sir Francis Galton tarafından ortaya atılmıştır. Galton öjeniyi, *"bir insan topluluğunun kalıtsal özelliklerini iyileştirdiği düşünülen tüm etkenleri ve bu özelliklerin en elverişli biçimde geliştirilmesini konu alan bir disiplin"* şeklinde tanımlamıştır (102).

Charles Darwin'in kuzeni olan Galton, Darwin'in doğal seçilim teorisinden etkilenecek bu kavramı geliştirmiştir. Toplumsal yaşamının "en güçlü olanın hayatta kalması" ilkesine dayandığını savunan Sosyal Darwinizm teorisi 19. yüzyılın sonlarında popüler olmuş ve 20. yüzyılın başlarında öjeni ciddi bir bilimsel çalışma alanı haline gelmiştir. Öjenistler, soyut insan niteliklerinin basit bir şekilde kalıtıldığını iddia etmişler, önyargılı ve yanlış bir Mendel genetiği anlayışına inanmışlardır. Benzer şekilde, karmaşık hastalıkların ve bozuklukların yalnızca genetik kalıtımın sonucu olduğuna inanıyorlardı. Bu zeminde bazı liderler ve entelektüeller ırkçı ve yabancı düşmanı tutumlara dayalı öjenik politikalarını sürdürmüşlerdir. Nazilerin diğer tüm ırkların yok edilmesini desteklemek için öjeniyi kullanması ve yoğun eleştiriler alması sonucunda bir bilim dalı olarak başarısız olmuştur (103, 104).

Günümüzde öjeni, insan popülasyonlarının seçici üremesi yoluyla iyileştirilebileceğini savunan ve bilimsel olarak doğru olmayan bir teori halini almıştır. Halen bu teorinin savunucuları bulunmaktadır. Genom bilim toplulukları, öjenik mitleri bilimsel olarak çürütmek ve günümüzdeki öjenik ve bilimsel ırkçılık tezahürleriyle mücadele etmek için çalışmalarına devam etmektedir. Öjenik tutumlar özellikle ten rengi farklı olan insanları, engelli bireyleri ve LGBTQ+ bireyleri etkilemektedir (104).

Öjeni amacına göre temel olarak pozitif ve negatif öjeni olarak ikiye ayrılır. Pozitif öjenik, türün "iyileştirilmiş" üyelerinin üremesi yoluyla iyileştirilmesini ifade eder. Bahsi geçen iyileştirme için in vitro embriyolarda gen düzenleme, seçilmiş gametler kullanılarak üreme teknikleri içerebilir, insan yaşamının ortadan kaldırılmasını içermez. Negatif öjenide ise kusurlu genleri ortadan kaldırmak ve böylece toplumu "temizlemek" için daha zayıf unsurların üremesi engellenmesi

esastır. Bunun için zorla kısırlaştırma, kürtaj gibi yöntemler kullanılabilir, hatta en zayıf unsurların öldürülmesini içerebilir (105).

Geçmişte öjeni kamusal hatta devlet tarafından dayatılan bir mesele olagelmıştır. Pozitif ve negatif öjeni, geleneksel kamusal öjeninin amaçları olan öncelikle en zayıfları ortadan kaldırmaya (negatif öjeni) ve gücü geliştirmeye (pozitif öjeni) hizmet etmektedir. Bu yaklaşım ırkçı çağrışımlarla da örtüşmektedir. Yeni bir yaklaşım olan özel öjeni de ise ebeveynlerin çocuklarının özelliklerine ilişkin tercihleri ön plandadır. İstenmeyen çocukların doğmasını önlemeye çalışır; ancak zaten var olan yaşamı yok etmez. Özel öjeni, preimplantasyon genetik tanı (PGT) yoluyla sağlıklı embriyoların seçimiyle sağlıklı çocukların doğumunu teşvik etmek için de kullanılır. Diğer taraftan, ebeveynin seçimi belirli bir cinsiyet, ırk veya etnik kökenle ilgili olabileceği için bazıları özel öjeniyi bir ayrımcılık aracı olmakla suçlayanlar da vardır (105).

Modern genetik teknolojisi kullanılarak anne-baba adayları belirli hastalıklar için taşıyıcı durumlarını belirlemek üzere ön taramadan geçirilebilmekte, in vitro fertilizasyon (IVF) tedavisini takiben yapılan PGT ebeveynlerin hastalıktan arınmış embriyoları seçilebilmekte ve doğum öncesi genetik testler, ebeveynlere doğmamış çocukları hakkında birçok bilgi sağlanabilmektedir. Bu teknolojiler daha bilinçli karar vermeyi mümkün kılmakla birlikte, aile ve ebeveynliğe bakış açısında bir değişime neden olabileceğine dair kaygılar da mevcuttur. Bu kaygılar arasında,

- Doğmamış çocuklarda engelliliğin ortadan kaldırılmasına aşırı vurgu yapılması ve zaten engelli olan insanların duyguları,

- Genetik test yaptırmadan çocuk sahibi olmak isteyen ebeveynler, çocuk herhangi bir sağlık sorunuyla doğarsa kendilerini suçlu hissetmeleri,

- Hastalıkların ortadan kaldırılması amacıyla yapılan genetik testlerin belirli bir etnik grubu ortak atalar nedeniyle muhtemelen etkileyecek olması veya bu etnik gruba karşı belirli bir hastalığa veya duruma yatkınlık nedeniyle ırksal stereotipler veya önyargıların pekişmesi,

- Hastalık yapıcı mutasyonları ortaya çıkarmaya devam ettikçe, bazı kalıtsal hastalıkların aktarımının durdurulmasının mümkün hale gelerek ortada kaldırılması

ve uzun vadede bu girişimlerin öjeniyle eşdeğer olup olmayacağı bulunmaktadır (106).

Bunlara ilaveten tıbbi olmayan nedenlerle cinsiyet seçimine bağlı olarak belli bir cinsiyetin ve yine tıbbi olmayan nedenlerle seçilen bazı genetik özelliklere sahip çocukların dünyaya gelen çocukların popülasyonda baskın hale gelmesi sonucunda ve popülasyondaki doğal dağılım dengesinin bozulması kaygısı da eklenebilir. Son olarak teknolojiyi üreten ve satın alabilen ülkelerle, bu teknolojiye erişimi kısıtlı olan ülkelerin bu gelişmelere erişimlerinin adaletli olmaması da yadsınamaz bir diğer olasılıktır.

Kaygıların yanı sıra unutulmamalıdır ki modern genetik teknolojiler ile öjeninin tarihsel kullanımı arasındaki en önemli fark, rıza meselesidir. Günümüzde öjeni devletlerin tekelinden çıkmış, bireysel rıza önem kazanmıştır (106). Dolayısıyla bireyler genetik ilerlemeleri kullanma konusunda (yasal düzenlemeler izin verdiği ölçüde ve kullanma sınırları ülkelere göre farklılık gösterebilse de) özgürlerdir.

Genomik araştırmaların sağladığı imkanlarla insanların tüm gen dizilimine erişim ve müdahale öjenik girişimler için muazzam bir fırsat sunabilir. Geline nokta söz konusu ilerlemelerin müdahale sınırlarının net çizilmesi öjenik girişimlere yönelik olarak atılacak en önemli adım olarak görünmektedir. İlaveten, öjeni ve etik konusunda bilgili sağlık profesyonellerinin ve bilim insanlarının aydınlatılmış onam formlarında detaylı ve anlaşılır bilgilendirmeleri son derece önemlidir.

### **2.3. Bilimsel Araştırmalarda Genomik Veri**

Bilim, başkalarının çalışmalarını temel alarak ilerler. Çıktıları açıkça paylaşmak, araştırmanın görünürlüğünü sağlar, bu da o çalışmadan daha fazla alıntı yapılmasına yol açar. Araştırma çıktılarının paylaşılması bilim camiasına fayda sağlar, halkla karşı şeffaflığı artırır, yeniden üretilebilir bilimi teşvik eder, araştırma bütçesinin maksimum düzeyde kullanılmasına izin verir (8).

Veri, toplumsal ilerleme ve endüstriyel gelişme için Büyük Veri çağı aşamasında önemli bir itici güçtür. Büyük veri ve yapay zekâ (YZ) teknolojilerinin giderek yaygınlaşmasıyla birlikte, geleneksel endüstriler; istatistiksel analiz, makine

öğrenimi ve derin sinir ağları aracılığıyla dönüşmektedir. Bu sayede verimlilik artmakta, maliyetler azalmakta ve uzun süredir devam eden birçok sektörel sorun çözüme kavuşmaktadır. Sektörün ilerlemesi ve gelişmesi, belirli senaryolarda insanların yaşamlarına büyük kolaylıklar ve iyileştirmeler getirmiştir (3).

Büyük Veri farklı bileşenler ile tanımlanmaktadır. Büyük Verinin üç V kısaltması ile nitelenen tanımına göre, hacim (volume), çeşitlilik (variety) ve hız (velocity) kavramlarını içerir ve bir Büyük Veri kaynağı için bu üç V'nin tümü geçerli olmalıdır. Hacim verinin büyük miktarını, çeşitlilik geleneksel veri tabanları, resimler, belgeler ve karmaşık kayıtlar gibi verinin farklı biçimlerini ve son olarak hız ise verilerin içeriği, özümsemesi, tanıtılması ve birden çok kaynaktan gelen akışlı verilerin sürekli değişimini ifade etmektedir. Beş V'li bir tanımlamada ise yukarıdaki bileşenlere gerçeklik (*veracity*) ve değer (*value*) de eklenmiştir (1, 74, 107).

Büyük Verinin başlıca uygulama alanları arasında bankacılık, iletişim, medya ve eğlence sektörü, sağlık hizmetleri, eğitim, üretim, devlet hizmetleri, sigortacılık, perakendecilik ve ticaret, ulaşım, enerji sektörü yer almaktadır (1). Ancak, Büyük Veriyi "*lotsa data*" veya "*massive data*"dan ayırt etmek önemlidir. "*Lotsa verisi*" terimi genellikle çok büyük basit formatlı kayıt koleksiyonlarına uygulanır. Bazı "*lotsa verisi*" koleksiyonları elektronik tablolardır ve o kadar büyüktür ki nerede sona erdiklerini asla göremeyebiliriz. Büyük Veri kaynakları ise büyük elektronik tablolara eşdeğer değildir. Büyük Veri analizi, verilerin ayıklandığı, filtrelendiği ve dönüştürüldüğü, analizin genellikle parça parça, bazen yinelemeli bir şekilde ilerlediği çok adımlı bir süreçtir (74). Büyük Veri analiz teknikleri, kişiselleştirme fırsatları da sunar, bu tekniklerin kişiselleştirme için doğru ve zengin bilgi toplamayı sağlayan özellikle iki güçlü yönü vardır: İlki, bu tekniklerin yapılandırılmış verilerin yanı sıra hacim olarak yüksek bir hızla büyüyen ve kullanıcılar hakkında birçok faydalı bilgi içeren yapılandırılmamış verileri de işlemesidir. Diğer yönü ise farklı kaynaklardan gelen yüksek hacimli verileri işleyerek bunların tek bir kullanıcı profilinde toplamasını sağlar (107). Büyük Veri uygulamalarının başlıca hedeflerinden arasında tüketici deneyimlerinin iyileştirilmesi, maliyetlerin düşürülmesi, daha iyi pazarlama stratejilerinin oluşturulması ve mevcut süreçlerin etkinliğinin artırılması yer alırken,

ironik bir şekilde günümüzde veri ihlali olaylarının yaşanmaması için güvenliğin tesisinde de Büyük Verinin kullanımı günümüzdeki hedefleri arasında yer almaya başlamıştır (1). Büyük Veri, modern topluma yeni fırsatlar sunmakla birlikte, veri bilimcileri açısından içerdiği devasa örnek boyutu nedeniyle, ölçeklenebilirlik ve depolama sorunu; ölçüm hataları gibi, hesaplama ve istatistiksel zorluklar gibi bazı zorlukları da beraberinde getirmektedir. Bu zorluklar yanlış istatistiksel çıkarımlara ve dolayısıyla yanlış bilimsel sonuçlara yol açabilmektedir (108). Büyük Veri çağıının gelişmesiyle birlikte, kaynak tahsisini optimize edebilen ve bilgi kullanımını iyileştirebilen veri paylaşımı giderek daha popüler ve önemli hale gelmiştir. Ancak veri paylaşımının yaygınlaşmasıyla birlikte verilerin gizliliği ve korunması acil çözüm bekleyen sorunlar arasına katılmıştır (3).

### **2.3.1. Genomik Veriyi Elde Etme ve Veriye Erişim**

Genomik veriler, kan, tükürük veya doku biyopsileri gibi klinik örnekler aracılığıyla elde edilir (23). İnsan genetik verileri germ hattından, somatik veya mitokondriyal kaynaklardan elde edilebilir. Genetik veri toplanınca genel olarak önce bir cihaz vasıtasıyla ham veri dosyaları oluşturulur ve ardından bunlar işlenir. Böylece klinik veya biyolojik verilerle entegrasyona hazır bir formata dönüştürülür. Bu süreçte ham verilerin özelliklerini ihtiva eden veri dosyalarının da saklanması önerilmektedir. Genetik veriler uzun süre tutulabilecekleri güvenli ortamlarda saklanmalıdır (73).

Genomik veriler başlangıçta esas olarak yalnızca klinik araştırma projeleri veya genetik tanı ve tedavi amaçları için toplanırken, günümüzde adli soruşturmalar ve doğrudan tüketiciye yönelik genetik testler (DTYGT) (Direct to Consumer Genetic Tests – DTCGT), klinik durumların ve ataların tahmini için özel pazarda kullanılmaktadır. Genomik araştırmalar son yıllarda gelişmiş ve ticarileşmiştir (23). Diğer taraftan, sürekli canlı ve veri girişine açık olan bir potansiyele sahip genomik veri çalışmaları için 1990’larda ortaya çıkan Genomik Veri Bilimi (Genomic Data Science) terimi de kullanılmaktadır. NIH tarafından Genomik Veri Bilimi; *“araştırmacıların DNA dizisinde gizli işlevsel bilgileri çözmek için güçlü hesaplamalı ve istatistiksel yöntemler kullanmasını sağlayan bir çalışma alanı”* olarak

tanımlanmaktadır. Alanın ortaya çıkış amacı, canlı organizmalardan genomik bilgi üretme ve elde edilen verileri işleme, depolama, analiz etme ve görselleştirmedir (6). Öyle ki NIH, NHGRI tarafından 2021 yılında genomik veri bilimi alanındaki faaliyetleri, programları ve politikaları için liderlik, stratejik rehberlik ve koordinasyonu sağlaması amacıyla Genomik Veri Bilimi Ofisi (Office of Genomic Data Science – OGDS) kurulmuştur. Genomik Veri Bilimi Ofisinin aşağıda detaylandırılan amaçları genomik verinin takibi ve kontrolünün önemini gözler önüne sermektedir (109):

- *NHGRI bünyesindeki genomik veri bilimi faaliyetlerini geliştirmek, tanıtmak, desteklemek ve koordine etmek.*
- *NHGRI'nin NIH genelindeki genomik veri bilimi çalışmalarına ve ulusal ve uluslararası genomik veri bilimi faaliyetlerine katılımı için koordinasyon merkezi olarak hizmet vermek.*
- *NHGRI'nin NIH veri paylaşım politikalarının uygulanmasına yönelik rehberlik sağlamak ve paylaşılan verilerin uygun şekilde yönetilmesini, korunmasını ve sürdürülebilirliğini teşvik etmek.*

Genomik biliminin etkisine ilişkin artan farkındalıkla birlikte klinik gelişimin tüm aşamalarında ve çalışmalarında genomik örnek alımı ısrarla teşvik edilmektedir. Genomik verilerin oluşturulması ve yorumlanması, farmakolojik ve patolojik mekanizmaların daha iyi anlaşılmasını sağlar. Genomik örnekler, toplama sırasında klinik çalışma hedeflerinde önceden belirtilmiş olan veya olmayan çeşitli analizler için kullanılabilir. Genomik araştırmanın etkinliği örneklerin tarafsız, yeterli miktarda, sistematik toplanmasına kalitesine ve analizine bağlıdır. Dolayısıyla, biyolojik örneklerin doğru bir şekilde toplanması, işlenmesi ve hazırlanması araştırma sürecinin önemli adımlarıdır (73).

Genomik verileri elde etme süreci son derece dağınık yapıdadır ve veriler heterojen veri formatlarında bulunur. Üretilen veri miktarı oldukça yüksektir öyle ki üretilen toplam dizi (sekans) verisi miktarı yaklaşık olarak her yedi ayda bir iki katına çıkmaktadır (5). Dünya genelinde yayımlanmış çalışmaların çoğunda kullanılan ham dizileme okumaları (raw sequencing reads), üç büyük ana veri tabanında arşivlenmektedir. Bunlar, ABD’de NIH/NCBI tarafından sürdürülen *Sequence Read*

*Archive (SRA)* (110) , Avrupa merkezli muadili *European Nucleotide Archive (ENA)* (111) ve Asya merkezli *DNA Data Bank of Japan (DDBJ) – Sequence Read Archive (DRA)* (112) veri tabanlarıdır. Bahsi geçen veri tabanları eşdeğer işlev gören ve birlikte çalışan küresel arşivlerdir ve birbirinin muadili olan uluslararası yapılardır. Bu üç veri tabanı, Uluslararası Nükleotid Dizi Veri Tabanı İş Birliği (International Nucleotide Sequence Database Collaboration – INSDC) çatısı altında birlikte çalışır. INSDC'nin amacı, bilimsel kaydı koruyan ve bu verilerin geniş ölçekte paylaşılmasını mümkün kılan kapsamlı bir koleksiyon oluşturmak olarak ifade edilmiştir. Üyeleri yukarıdaki üç veri tabanıdır ve bir veri tabanına yüklenen ham dizileme verisi, diğer iki veri tabanında erişilebilir hale gelir. Böylece küresel boyutta açık bilim ve veri paylaşımı sağlanır. İlgi çekici bir diğer nokta, INSDC üyeleri, verileri karşılıklı olarak değiş tokuş etmekte ve paylaşılan tüm verileri bilimsel kaydın bir parçası olarak, kısıtlayıcı lisanslar olmaksızın serbest erişime sunmaktadır (113, 114). Küresel ölçekte ön plana çıkan bir diğer Büyük Veri tabanı Çin Ulusal Genomik Veri Merkezi (National Genomics Data Center – NGDC) ve Çin Ulusal Biyoenformatik Merkezi (China National Center for Bioinformation – CNCB) bünyesinde yer alan Genome Sequence Archive (GSA)'dır. GSA, yalnızca Çin verilerini değil, dünya genelinden gelen verileri kabul eder. Bununla birlikte INSDC ile paralel faaliyet gösterir ve veri alışverişi yapar. GSA da ham dizileme verilerini toplar, arşivler ve paylaşır. Klinik ve bilimsel projelerin kullanımına açık bir hizmet sağlar. INSDC'den farklı ulusal veri yönetimi ve veri egemenliği yaklaşımlarına sahiptir (115, 116). Görülmektedir ki, INSDC üyeleri ve GSA verileri serbest erişim ilkesiyle lisans kısıtı olmaksızın paylaşmaktadır. Açık erişimli veri paylaşım modelinin avantajları, genomik araştırmalarda şeffaflık, küresel bilimsel iş birliği, bilimsel ilerlemeyi hızlandırma ve açık bilim anlayışını destekleme olarak sıralanabilir. Bu durum, genomik verilerin “bilimsel kayıt” niteliğini güçlendirmekte ve bilginin kamusal değerini ön plana çıkarmaktadır. Diğer taraftan, özellikle insan genomik verilerinin bu altyapılar üzerinden paylaşılması, bireylerin mahremiyeti ve yeniden tanımlanabilirlik riski doğurmaktadır. Ayrıca, veri sahiplerinin verdiği onamın sınırlarının bu açık paylaşımlarla örtüşmesi yani ikincil kullanım senaryoları bir diğer önemli konudur. Bu bireysel hakların korunması ile açık bilim anlayışı arasındaki

dengenin sağlanarak etik gerilimin azaltılması ihtiyacı doğmaktadır. Bir diğer dikkat çeken konu ise INSDC ve GSA arasında veri yönetimindeki politika farklılığıdır ki bu durum, genomik verilerin sınır ötesi dolaşımında etik standartların (etik ve hukuki) ve hesap verebilirlik mekanizmalarının uyumlaştırılması gerekliliğini göstermektedir.

### 2.3.2. Biyobankalar

Biyobankalar, mevcut ve gelecekteki sağlık ve tıbbi araştırmalarda kullanılmak üzere araştırma amaçları için saklanan kişisel ve sağlık bilgileriyle bağlantılı geniş biyolojik örneklerin ve ilgili verilerin yapılandırılmış koleksiyonlarını ifade eder. Biyobankalar, biyolojik materyallerin sadece depolandığı değil, aynı zamanda işlendiği ve dağıtıldığı yerlerdir. Buradaki sağlık bilgileri, sağlık kayıtları, aile geçmişi, yaşam tarzı ve genetik bilgilerden oluşmaktadır ve birçok güncel tıbbi araştırmalarda (genetik ve kişiselleştirilmiş tıp araştırmaları gibi) önemli kaynaklardır (117-119).

Biyolojik örneklerin bilimsel araştırmalarda kullanılmak için veya tanısal amaçlarla saklanabilir. Biyobankalar örnekleri belirli bir sistematik içinde korumalarıyla diğer biyolojik materyal koleksiyonlarından ayrılırlar (98).

Biyobankalar farklı kriterlere göre (amaçlarına, işleyişlerine, örneklerin türüne, araştırma veya belirli bir hastalığa odaklı olmasına göre gibi) sınıflandırılmaktadır. Genel olarak aşağıdaki şekilde sınıflandırılabilir (98, 120, 121):

- a) Tedavi amaçlı biyobankalar
- b) Adli amaçlı biyobankalar
- c) Ticari Amaçlı Biyobankalar
- d) Yeni Doğan Tarama Programları
- e) Araştırma amaçlı biyobankalar:
  - Topluma özgü biyobankalar
  - Hastalıklara özgü biyobankalar
  - Vaka kontrol biyobankaları
  - Doku bankaları
  - Klinik araştırmalarda biyobankalar

Farklı bir açıdan bakıldığında, genomik dizileme yöntemleri, verilerin büyük biyobankalar ve veri tabanlarında saklanmasına ve paylaşılmasına imkân veren güçlü araçlarla birlikte gelişmiştir (82). Biyobankalar aynı zamanda, örneklerin sahiplerinin haklarını koruyacak şekildeki yönetim sistemlerinin uygulanması gereken yapılardır. Bu sistemlerin önceliği mahremiyet ve gizliliğin korunmasıdır. Bu bağlamda gönüllülerden doğru şekilde alınan aydınlatılmış onam alınması biyobankaların oluşturulması için en temel basamak olarak ifade edilir. Biyobankalarda, genellikle örneklerin belirtilmemiş gelecekteki araştırmalarda kullanılmak üzere alınan geniş onam; bazen de gönüllünün verdiği örneğin hangi tür araştırmada kullanılabileceğini belirleyebildiği kademeli onam kullanılmaktadır.

Her durumda onam formlarının yönetimle ilgili aşağıdaki bilgileri içermesi beklenir (120):

- *“Biyobankanın amacı*
- *Biyobankaların kimlik bilgileri (adı, adresi ve iletişim bilgileri, bağlı olduğu kurum/kuruluş, sorumlu yönetici adı/adları/iletişim bilgileri) her türlü iletişim araçlarında açık olarak kullanılmalıdır.*
- *Biyobankalara katılımın gönüllülük esasına göre olduğu*
- *Elde edilecek biyolojik materyal ve verinin türü*
- *Örnek ve verilerin saklama süresi*
- *Biyolojik örneklerin biyobankaya kabulü aşamasında henüz tanımlanmamış gelecekteki araştırmalarda kullanılabileceği bilgisi*
- *Mahremiyetin korunacağı kodlama sistemlerinin tanımlanması, örneklerin kodlanmış şekilleri ile farklı veri tabanlarında yer alabileceği*
- *Biyobankalara katılımın yaratacağı potansiyel yarar*
- *Olası riskler (Kimlik bilgilerinin ve kişisel verilerin korunamaması durumundaki kişisel riskler)*
- *Biyolojik örneklerin ve ilgili verilerin ticarileştirilmeyeceği bilgisi*
- *Onamını geri çekme hakkını olduğu ve bu durumda örnek ve kişisel verilerin imha edileceği bilgisi*
- *Örneklere ve verilere erişim yöntemlerinin açıklanması”*

Biyobankalara ilişkin güncel etik tartışmalar genetik veri ile doğrudan ilişkili olan aydınlatılmış onam, gizlilik ve mahremiyet konularına odaklanmaktadır. Dolayısıyla genetik verinin paylaşımının etik boyutunu biyobankalardan bağımsız düşünmek mümkün değildir (119). Örnek sahiplerinin mahremiyetinin korunması ve kişisel bilgilerin gizliliği biyobankalardaki en önemli yönetim unsurudur. Örnekler farklı şekillerde (anonim örnek, anonimleştirilmiş örnek ve *tanımlanmış örnek*) muhafaza edilebilirken, bunlardan örneğin çalışmalar sırasında kimlik bilgileri ile ilişkisiz hale getirilmesini ifade eden “anonimleştirilmiş örnek kodlama” biyobankalar açısından en uygun sistemdir. Verilerin korunması için alt yapı sistemlerine erişimin kısıtlı olması, şifrelenmesi gibi tedbirler de göz ardı edilmemelidir (120).

Planlanan araştırma dışındaki bir araştırma veya araştırma dışı amaçlar için toplanan veriler veya biyolojik örnekler kullanılarak yürütülen araştırmalar “ikincil araştırma” olarak tanımlanmaktadır. İkincil araştırma amacıyla diğer araştırmacılara dağıtılmak üzere toplanan biyolojik örnekler, biyobankalar (*biobanks*) ve veri bankaları (*databanks*) için önemlidir. GDPR, kişisel verilerin ikincil araştırma kullanımlarıyla bağlantılı olarak araştırma kuruluşlarına çeşitli yükümlülükler yüklemektedir. Biyobanka ve veri bankası kaynaklarını kullanan araştırmaları olumsuz etkileyen GDPR uygulamaları arasında "takma ad verilmiş (*pseudonymized*)" verilere karşı "anonimleştirilmiş" verilerin ele alınmasının oluşturduğu kafa karışıklığı, ikincil araştırma amaçları için kişisel verilerin işlenmesi için açık bir yasal dayanak sağlamaması ve kişisel verilerin AB'den sınır ötesi aktarımına getirilen kısıtlamalar sayılmaktadır (122).

Genetik veriler için, yeniden tanımlama riskinin gündeme gelmesi, Genotipler ve Fenotipler Veri Tabanı (dbGaP – database of Genotypes and Phenotypes) gibi hizmetler aracılığıyla kontrollü erişim paylaşımına olanak sağlamıştır. dbGaP ve benzeri veri tabanlarına daha yakından bakılacak olursa, bunlar genomik verileri paylaşan veri havuzlarıdır ve ABD’de yer alan National Center for Biotechnology Information (NCBI) ve Avrupa’da yer alan European Bioinformatics Institute (EBI) bünyesinde yer almaktadır. NCBI’ye bağlı olanlara Sequence Read Archive (SRA), dbGaP, Gene Expression Omnibus (GEO) örnek verilebilir. EBI’ye bağlı olanlara ise

European Nucleotide Archive (ENA), European Genome–phenome Archive (EGA) ve ArrayExpress örnek verilebilir. Bu havuzlar veri türüne özgü olup, bu özel havuzlarda arana dört özellik vardır (8, 123):

- a) Herkese açık veya kontrollü erişim paylaşımını desteklemesi ki bu durum verinin istenme ve elde edilme hızını arttırlar.
- b) Kalıcı bir kimliğin sağlanması yoluyla verilere uzun vadeli erişim sağlanması.
- c) Benzer verilerin büyük koleksiyonlarının tutarlı bir yerde kullanılabilir hale getirilmesi. Bu durum, araştırma maliyetlerini düşürür, gereksiz çalışmaları azaltabilir ve ikincil analizlerden yeni hipotezlerin üretilmesini teşvik edebilir.
- d) Verilerin alıntılanmasına izin verilmesi, bu da veri üreten bilim adamlarının veri kümelerini paylaşmak için kredi toplamasına olanak tanır.

Bazı durumlarda, veri türü için standart bir havuz olmayabilir. Bu durumda araştırmacılar kontrollü erişimli genel amaçlı bir havuz düşünebilir.

Amerika Birleşik Devletleri (ABD) Gıda ve İlaç İdaresi (FDA – Food and Drug Administration) tarafından genomik çalışmaların uygulanmasını kolaylaştırmak amacıyla hazırlanmış olan kılavuza göre biyobankacılık düzenlemeleri veya etik yönler hakkında ayrıntılı bir kılavuz bulunmamakta, bunlar Dünya Tabipleri Birliği (DTB) (World Medical Association – WMA)) tarafından yayınlanan *Helsinki Bildirgesi* ilkelerine ve ulusal kural ve düzenlemelere tabi durumdadır. Bu durum gizlilik ve veri korumasına ilişkin sorunlar için de geçerlidir (73).

Ülkemizdeki ulusal biyobanka altyapısına sahip tek merkez, Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) bünyesinde Ulusal Genom ve Biyoinformatik Projesi kapsamında kurulmuş olan Türkiye Ulusal Genom Merkezidir (TÜGEM). Türkiye’deki en kapsamlı biyobanka olan TÜGEM, TÜSEB Aziz Sancar Araştırma Merkezinde (ASAM) 2022 yılında kurulmuş olup, ilk ve tek yerli veri tabanıdır (124).

Daha küçük çaptaki biyobankalara örnek olarak İstanbul Üniversitesi Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü Biyobanka Birimi (125), İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi (İBG) Biyobanka Platformu (126) ve Acıbadem Üniversitesi ACU Biyobanka (127) verilebilir.

### 2.3.3. Veri Paylaşımı

Veri paylaşımı temel olarak, kişinin kendi verilerini başka bir kişi veya kuruluşa açmasıdır. Veri paylaşımının çeşitli araştırma alanlarında uzun bir geçmişi vardır. Veri paylaşımındaki roller, veri sağlayıcılardan ve veri kullanıcılarından oluşur, burada veri sağlayıcılar genellikle doğrudan kullanıcılarla karşılaşmaz. Bu süreç, ücretsiz veya satın alınmış verileri içerebilir. Ayrıca, veri paylaşımı yasalara veya mahkeme kararlarına uygun olarak isteyerek veya zorlama altında yapılabilir (3, 74).

Veri niteliği açısından veri paylaşım senaryoları homojen veri paylaşımı ve heterojen veri paylaşımı olarak ikiye ayrılır. Homojen veri paylaşımında birden fazla veri sahibi, aynı veri formatına sahip veri kümelerine sahipken; heterojen veri paylaşımında ise birden fazla veri sahibi, farklı veri formatına sahip veri kümelerine sahiptir (3).

Veri paylaşımının bilimsel bir girişimdeki paydaşlarını dikkate almak, bu paylaşımına ait gerekçeleri, teknik, sosyal ve kültürel zorlukları aydınlatmak açısından önemlidir ve katılımcılar biyomedikal araştırmalarda bu paydaşlar arasında kilit öneme sahiptir. Etik zemine oturan bir veri paylaşımı hem araştırma çabalarının değerini hem de katılımcılar için mahremiyetin değerini göz önünde bulundurmaya gerektirir (8).

Veri paylaşımında, neyin gerekli olması veya teşvik edilmesi gerektiği hakkında araştırmacılar, fon verenler ve yayıncılardan oluşan topluluklar arasındaki tartışmalar süregelmektedir (8). Kamuya veri paylaşımının kısıtlanmasına sıkça gerekçe olarak gösterilen nedenler şöyle sıralanmıştır (74):

- Bilim insanlarını “araştırma parazitlerinden” korumak
- Verilerin yanlış yorumlanmasını önlemek
- Sorumlu profesyonellere erişimi sınırlamak
- Veri koruyucunun geleneksel rolünü sürdürmek
- Gelecek evrensel veri standartlarını beklemek
- Yasal mülkiyeti korumak
- Yukarıdan (kurum yöneticisinden) verilen kurallara uymak
- Veri sahiplerinin talep ettiği ödemeler

- Kusurlu verilerin dağıtılmasını önlemek
- Veri korsanlarına karşı korunmak
- Verilerin bölümlendirilmesini korumak
- Araştırma protokollerini korumak
- Eksik veri örneklerini gizlemek
- Bürokratik engellerden kaçınmak

Veri paylaşımına yayıncılık açısından bakıldığında ise sorumlu bir şekilde veri paylaşımı için araştırmacılar, fon sağlayıcılar ve diğer paydaşlar, bir araştırma veri setini paylaşmanın olumlu veya olumsuz etkilenebilecek diğer bireyler kadar katılımcılara yönelik riskleri ve faydalarını da göz önünde bulundurmalıdır. Dergiler ve yayıncıların araştırma verilerinin yayın sırasında kullanıma sunulmasını şart koşmaları gerektiği savunulmaktadır. Yayını değerlendirenlere, özellikle herhangi bir veri veya veri setinin kullanıma sunulması gerekip gerekmediği sorulmalıdır. Biyomedikal araştırma fon sağlayıcıları da bilimsel paylaşım uygulamalarını değiştirmede büyük rol oynayabilir. Fon verenler bir paylaşım kültürünü ve özellikle FAIR veri [Bulunabilir (*Findable*), Erişilebilir (*Accessible*), Birlikte çalışabilir (*Interoperable*) ve Yeniden kullanılabilir (*Reusable*) veriler] standartlarını temel alan bir veri paylaşım kültürünü teşvik etmesi beklenir. Ancak, bu kriterlerin her biri için kesin bir tanım yoktur, bu nedenle bunlar belirli bir standardın aksine arzu edilen hedeflerdir. Öte yandan, kaynak veriler paylaşılmazsa, yüksek boyutlu profil oluşturmanın tekrarlanamaz sonuçlara ve sahte bulgulara yol açma potansiyeli de vardır (8).

Genomik araştırmalar, mevcut haliyle çok çeşitli yöntem ve uygulamaları kapsarken, sürekli eklenen teknolojik gelişmelere bağlı olarak yeni uygulamalar üretmesi de beklenmektedir. Ulaştığı verileri iyi bir şekilde paylaşan araştırmacılar, bir veri havuzuna veya kalıcı tanımlayıcıya bağlı yayınlara daha fazla atıfta bulunulduğundan araştırmalarının etkisini de artmaktadır (8, 73). Dolayısıyla veri paylaşımının araştırmacıları cezbedici yönünün farkında olmak atılacak adımların belirlenmesi açısından değerli olabilir. Birden fazla hastane tarafından yerel olarak tutulan nadir vakaların paylaşılması, tıbbi analizin etkinliğini artırabilir (3) ki bu durum veri paylaşımının bireysel ve toplumsal faydalarından biri olarak örnek verilebilir.

Veri paylaşımında ortaya çıkan sorun verilerin nasıl ve ne kadar paylaşılacağıdır. Genomik verilerin paylaşımına dair farklı paylaşım türleri geliştirilmiştir. Bu sınıflandırmalarda genomik veri paylaşım türlerinin hepsi bir engel olmaksızın direkt erişim türü olan açık erişimle başlayıp, ardından nispeten daha kontrollü ya da bir işlem gerektiren paylaşım ile devam etmektedir.

Bunlardan ilkinde genomik veri paylaşımında *açık ya da kamusal erişim* ve farklı politika ve erişim kontrolleri yoluyla sağlanan *kontrollü erişim* olmak üzere iki temel uygulama sunulmuştur (59). Bir diğer sınıflamada ise genomik veri paylaşımı türleri *Açık erişimli*, *Kayıtlı erişim* ve *Kontrollü erişim* olmak üzere üçlü bir ayırım yapılmıştır (6). Daha detaylı bir sınıflama ise genomik veri paylaşımı dörde ayrılmıştır: *Herkes açık veri paylaşımı* (public data sharing), *kontrollü erişim paylaşımı* (controlled-access sharing), *klik paylaşım* (clique sharing) ve *talep üzerine paylaşım* (sharing upon request) (8).

Herkes açık veri paylaşımı: Araştırmacılar verileri kullanım kısıtlaması olmaksızın geniş çapta erişilebilir hale getirir. Veriler herhangi bir engel olmaksızın yeniden kullanım için serbest bırakıldığında gerçekleşir.

Kontrollü erişim paylaşımı: Araştırmacılar erişime ve yeniden kullanıma bazı koşullar koyarlar. Bu koşullar, protokollerin gözden geçirilmesi veya verileri yalnızca sağlıkla ilgili araştırmalar için kullanma taahhüdü gibi unsurları içerebilir. Sabit kriterler karşılanırsa veriler yeniden kullanım için mevcut olduğunda gerçekleşir. Şu anda önemli yeniden tanımlama endişeleri yaratan tanımlanmamış genomik veriler (ki bu tür veri kümeleri yüksek riskli olarak kabul edilir) için tercih edilen yaklaşımdır.

Klik paylaşım: Araştırmacılar konsorsiyumlar oluşturduğunda ve konsorsiyumlar içinde paylaştıklarında ancak harici paylaşım için çok kısıtlayıcı politikalara sahip olduklarında gerçekleşir.

Talep üzerine paylaşım: Talep gelene kadar paylaşım prosedürlerinin müzakere edilmesi yükünü ortadan kaldırır, ancak birden fazla talep olduğunda bu yaklaşımın yönetilmesi zaman alıcı hale gelebilir. Talep üzerine sağlanan veriler uygulamada yaygın olarak paylaşılmamaktadır. Bu durumlarda, her noktadaki veri paylaşım kararları bilim adamlarına düşer.

Bu arařtırmada en kapsamlısı olduėunu dūřınduėumuz yukarıda aıklanan dōrtlū paylařım modeline odaklanılmıřtır ve bu paylařım modeli aıklamalı olarak ankette katılımcılara hangisi kullandıkları yōnūnde soru olarak yōneltirmiřtir. Bu sınıflama arařtırmanın veri toplama aracında (ankette) katılımcılara yōneltiren sorulardan birinde aıklamalarıyla yer almıřtır.

#### **2.3.4. Veri Gūvenliėi**

Genetik bilgilerin kōtūye kullanımına iliřkin bilinen endiřeler genomik dizileme teknolojileri ile farklı bir boyuta tařınmıřtır. Genomik dizileme sayesinde insan genomundaki neredeyse tūm protein kodlayan bōlgeler aynı anda incelenebilmektedir. Őte yandan insan genom verilerinin tamamen gūvenli řekilde kimliksizleřtirilemeyeceėi kanıtlanmıřtır (88, 128, 129) . Bu sebeple arařtırmacıların eriřimine aılan bilgi miktarının būyūklūėu ve derinliėi artmıř, bu durum da genomik veriye iliřkin etik kaygıları daha ũst bir noktaya tařımıřtır.

Genomikte kullanılan bařlıca veri tūrleri; DNA dizileri, RNA-seq, epigenomik veriler (ChIP-seq, ATAC-seq, methylation) ve oklu-omik (multi-omics) veriler ve tek hūcre verileridir (130-132). Genomik veriler, ok yūsek boyutlu (milyonlarca baz / varyant), doėrusal olmayan iliřkiler ieren, oėu zaman etiketsiz verilerdir. Bu nedenle analizde klasik istatistik yōntemleri yetersiz kalabilir. Bu nedenle genomik verilerde makine ōėrenmesi (machine learning – ML) ve derin ōėrenme (deep learning – DL), būyūk ve karmařık biyolojik veri setlerinden ōrūntū keřfi, tahmin ve karar destek ūretmek iin yaygın biimde kullanılmaktadır (133-135).

ML, bilgisayar bilimi ile istatistik alanlarının keřiřiminde yer alan, YZ ve veri biliminin merkezinde bulunan teknik bir alandır. Bu alandaki ilerlemeler, hem yeni ōėrenme algoritmaları ve kuramsal yaklařımların geliřtirilmesi hem de evrim ii verilerin hızla artması ve dūřuk maliyetli hesaplama olanaklarının yaygınlařmasıyla mūmkūn olmuřtur. Gūnūmūzde ML yōntemleri yařamın pek ok alanında (saėlık hizmetleri, ūretim, eėitim, finansal modelleme, kolluk faaliyetleri ve pazarlama) ok karmařık veri setlerinden ōrūntū ıkararak tahmin ve karar destek sūrelerini sunan bir yōntemdir. Būyūk Verinin oluřması (sensōrler, genomik dizileme, internet ve

sağlık kayıtları gibi alanlarda üretilen devasa veri miktarı), hesaplama gücündeki artış ve öğrenme algoritmalarındaki ilerlemeler ML'nin yükseliş nedenlerini oluşturur (135). ML'nin genomikte şu alanlarda kullanılmaktadır (134):

- Dizi (sequence) analizi ve anotasyon: Gen bulma, promotör ve bağlanma bölgelerinin tespiti.
- Fonksiyonel genomik: Epigenetik işaretler, ChIP-seq, RNA-seq verilerinin analizi.
- Varyant etkisi tahmini: Genetik varyantların patojenik/benign olarak sınıflandırılması.
- Popülasyon ve karşılaştırmalı genomik: Türler veya popülasyonlar arası benzerlik ve farklılıkların modellenmesi.

YND'nin faydalarının yanı sıra; mahremiyet, aydınlatılmış onam ve sonuçların geri bildirilmesi konularında karmaşık zorluklar ortaya çıkarır. Bunun yanında, genetik verileri araştırmak ve analiz etmek için Büyük Veri yaklaşımlarının ve makine öğreniminin (machine learning – ML) kullanılması, bu zorlukların ele alınmasını daha da karmaşık hâle getirmektedir (49).

ML'nin alt dalı olan DL, özellikle büyük ve karmaşık genomik veri setlerinde yüksek performans sağlar. Klasik ML, daha basit modellerdir, küçük–orta ölçekli veri setlerinde etkilidir, etiketli veri az olduğunda daha stabildir, biyolojik alan bilgisi kritik önemdedir ve sonuçlar biyolojik olarak daha kolay yorumlanabilir. Dolayısıyla, ML daha sınırlı veri koşullarında ve yorumlanabilirlik gerektiren klinik uygulamalarda avantaj sunmaktadır. Genomik analizde manuel özellik çıkarımına dayanır. DL ise çok katmanlı ve karmaşık modellerdir ve çok sayıda örnek gerektirir. Ham NGS verisinden (DNA/RNA dizileri, sinyal profilleri) özellikleri otomatik öğrenir ve büyük ölçekli YND veri setlerinde üstün performans gösterir. DL'nin sınırlılıkları ise hesaplama maliyetinin yüksekliği, yorumlanabilirlik (black box) problemi, klinik uygulamalara aktarımda güvenilirlik sorunlarıdır. Buna rağmen, YND verilerinin karmaşıklığı nedeniyle DL'nin daha uygun olduğu kabul edilir ve bu yöntem YND verilerinde şu alanlarda kullanılır (133).

- Gen ve regülatör bölge anotasyonu

- Transkripsiyon faktörü bağlanma bölgelerinin tahmini
- Epigenetik işaretlerin analizi
- Varyant etkisi ve fonksiyonel sonuç tahmini
- Hastalık ilişkili gen ve varyantların belirlenmesi

Örneklerin ve bunlarla ilişkili verilerin kodlanması için uygun bir tanım yapmak, yeni ilaçların araştırılması ve geliştirilmesinde kullanımı kolaylaştıracaktır. Genomik veri ve örnek kodlamak için dört genel kodlama kategorisi vardır: tanımlanmış (*identified*), kodlanmış (*coded*), anonimleştirilmiş (*anonymised*) ve anonim (*anonymous*) (136).

**Tanımlanan veriler ve örnekler**, kişisel tanımlayıcılarla (ad, kimlik numaraları gibi) etiketlenir. Bu tarz veriler, klinik izleme, özne takibi ve öznenen yeni verilerin eklenmesine olanak tanır. Veriler doğrudan özneye kadar izlenebilir olduğundan gönüllünün talebi doğrultusunda örneğin geri alınması veya bireysel sonuçların iadesi gibi işlemlerin yapılması mümkündür. Genellikle ilaç geliştirmede klinik denemelerin amaçları için uygun görülmez.

**Kodlanmış veriler ve örnekler**, en az bir özel kodla etiketlenir ve herhangi bir kişisel tanımlayıcı taşımaz. Kodlanmış veriler veya örnekler tek veya çift kodlu olabilir. Veriler doğrudan özneye kadar izlenebilir ve bu durum klinik izleme, özne takibi ve öznenen yeni verilerin eklenmesine olanak tanır. Bu kodlamada da gönüllünün talebi doğrultusunda örneklerin geri alınması mümkündür ve genellikle ilaç geliştirmede klinik denemelerin amaçları için uygun görülmez. Bu kodlama türü, günlük tıbbi uygulamalarda ulaşılan sağlık verilerine benzer bir mahremiyet sunar.

**Anonimleştirilmiş veriler ve örnekler**, başlangıçta tek veya çift kodludur, ancak burada özne tanımlayıcıları ile kod(lar) arasındaki bağlantı daha sonra silinir. Bu silinmeden sonra verileri ve örnekleri kodlama anahtarları aracılığıyla geri izlemek artık mümkün değildir. Anonimleştirilmiş verilerin ve örneklerin kullanılması, klinik izleme, özne takibi veya öznenen yeni verilerin eklenmesine izin vermez ki anonimleştirmenin temel amacı da öznenin yeniden tanımlanmasını önlemektir. Dolayısıyla gönüllünün talebi üzerine dahi örneğin geri alınması veya bireysel

sonuçların iadesi mümkün değildir. Tüm bu koşullar, kodlanmış veriler ve örnekler üzerinde ek gizlilik ve mahremiyet koruması sağlar.

**Anonim veriler ve örnekler,** asla kişisel tanımlayıcılarla etiketlenmez ve bir kodlama anahtarı da oluşturulmaz. Anonimleştirilmiş verilerde olduğu gibi klinik izleme, konu takibi veya yeni verilerin eklenmesin mümkün olmaz. Veriler tek tek deneklere kadar izlenemez, dolayısıyla gönüllü talep etse dahi örneğin geri alınması veya bireysel sonuçların iadesi mümkün değildir.

Veriler değişken risk seviyelerine sahiptir ve verilerin paylaşılınca risk oluşturup oluşturmayacağı verinin türü ile yakından ilgilidir. Bir kişiyi uzun süreler boyunca doğru bir şekilde tanımlayan veriler, yalnızca geçici olarak doğru olan bilgilere kıyasla tipik olarak daha büyük bir gizlilik riski taşır. Örneğin kişinin genom dizilimi ömür boyu değişmezken, trigliserit seviyesi açlığa bağlı olarak dalgalanabilir. Çoğu durumda verilerin paylaşılması çok az risk oluşturur veya hiç risk oluşturmaz. Verileri yüksek riskli kılan hususlar arasında verinin yeniden tanımlama ihtimali, belirli patojenlerin genom dizilimlerine erişimin biyogüvenlik açısından risk oluşturmaları veya nesli tükenmekte olan türlerin yerinin ifşası sonucunda kaçak avlanmanın kolaylaşması gibi durumlar sayılabilir. Ancak genel anlamda bahsi geçen endişeler dışında katılımcılardan alınan veriler “düşük riskli” olarak kabul edilmektedir (8). Genomik veri türleri ve barındırdıkları risk seviyeleri Tablo 2.1’de sunulmuştur (8).

**Tablo 2.1.** Genomik veri türleri ve risk seviyeleri.

| Veri türü                                                   | Olağan risk seviyesi                                         | Riski en aza indirmek için paylaşmak                                                                                                                             |
|-------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Model organizmaların RNA dizi okumaları                     | Yok                                                          | Herkese açık erişim                                                                                                                                              |
| Nesli tükenmekte olan türlerin tüm genom dizileme okumaları | Konum meta verileri türleri riske atabilse de genellikle yok | Herkese açık veriler ancak kontrollü erişimli meta veriler                                                                                                       |
| İnsan doku örneklerinin RNA-seq okumaları                   | Yüksek                                                       | Herkese açık gen ifadesi tahminleri<br>Okumaları sıralamak için kontrollü erişim                                                                                 |
| Kanserli doku örneklerinin tam ekzom dizilimi okumaları     | Yüksek                                                       | Somatik varyant verileri için genel erişim, ancak germline varyant verileri için kontrollü erişim<br>Germline varyantlarının potansiyel özet düzeyinde sorguları |
| Kanserli olmayan insan doku örneklerinin ekzom dizilimi     | Yüksek                                                       | Birçok kişide toplanan genel özet düzeyinde bilgi                                                                                                                |
| İnsan dokusunun yüksek yoğunluklu DNA metilasyon dizisi     | Yüksek                                                       | Genel paylaşımdan önce ortak değişkenler içeren araştırmalardan verileri kaldırın<br>Tam veri seti için kontrollü erişim                                         |

Genomik örnekler ve veriler için karmaşıklığı ve hata olasılığını azaltmak için tek kodlama önerilmektedir. Bunun da yerel düzenleme veya mevzuatla tutarlı olması önerilmektedir. Ek olarak, genomik örnek toplama, işleme, taşıma ve saklama için standartlaştırılmış prosedürler geliştirilmesi, örneklerin uygun biyogüvenlik uygulamalarına, ilgili gizlilik düzenlemelerine ve aydınlatılmış onam politikalarına uygun olarak toplanması ve etiketlenmesi gerekir. Ayrıca, personelin standart prosedürlerin kullanımı konusunda uygun şekilde eğitilmiş ve bilgili olması beklenir (73).

## **2.4. Bilimsel Araştırmalarda Veri Gizliliğini Düzenleyen Normatif Metinler**

Klinik sağlık verileri ve biyolojik örnekler, tıbbın ilerlemesi için kritik öneme sahip değerli araştırma kaynaklarıdır ve bu kaynakların araştırmalarda kullanılabilmesi için, bireysel özerkliğe, mahremiyete ve toplumsal çıkarlara saygı gösterilmesi şarttır (66). Biyolojik örnekler uzun yıllardır klinik deneyler ve araştırma çalışmalarında kullanılsa da örneklerin toplanması, işlenmesi ve saklanmasıyla ilgili protokollerin geliştirilmesi daha yakın geleceğe ait gelişmelerdir (137).

Genomik veri sahip olduğu kişisel ve hassas bilgiler nedeniyle bu verilerin gizliliği kişinin mahremiyetinin korunması açısından son derece önemlidir. Genomik verinin hassasiyetine vurgu yapan, toplanması, işlenmesi ve kullanımını düzenleyen ulusal ve uluslararası metinler de ortaya çıkmaktadır. Söz konusu metinlerden ulusal metinlerin tamamına ve uluslararası metinlerden ön plana çıkanlara bu bölümde yer verilmiştir.

Bu bölümde verilen tüm düzenlemeler farklı ülkelerden, kuruluşlardan ya da derneklerden köken alsa da genel olarak araştırmalarda insan gönüllülerin verilerini korumaya ilişkindir. Ayrıca insan genomik/genetik verilerine ilişkin doğrudan veya dolaylı olarak (kişisel veriler kapsamında) hükümler içeren düzenlemelerdir. Öte yandan araştırmamızın odağını oluşturan sır saklama ve mahremiyet kavramlarını genetik/genomik veriler açısından vurgulayan düzenlemelere de yer verilmiştir. Burada anılan tüm bu öğeleri içeren normatif metinleri incelemek ve listelemek elbette araştırmanın öncelikli hedeflerinin ötesinde başlı başına ayrı bir çalışma alanıdır. Bu nedenle normatif metinler olarak mümkün olduğunca ön plana çıkan, temel düzenlemeler verilmeye çalışılmıştır.

### **2.4.1. Ulusal Metinler**

Ülkemizde genetik ile ilgili birçok yasal ve normatif metin bulunmaktadır. Bunlardan büyük kısmı üniversiteler bünyesinde araştırma merkezleri ne ait yönetmeliklerken, bir kısmı da genetiği değiştirilmiş organizmalar ve tarımsal üretim, evcil hayvan genetiği, su ürünleri, genetiği değiştirilmiş organizmalarla ilgili düzenlemelerdir. Bu tez kapsamında insan genomik verilerine odaklanıldığı için bu

bölümde yer alan düzenlemeler üniversitelerin araştırma merkezlerine ait yönetmeliklerden bağımsız olan (tüm ülkeye ait olan) insan genomik verileri ile ilişkili olanlardır.

Genomik verilerle ilgili ulusal mevzuat genellikle kişisel veri kapsamında ele alınan genomik verilerin gerek sağlık alanında gerek adli uygulamalarda ve gerekse araştırmalarda toplanması, işlenmesi ve kullanılması ait hükümleri içermektedir. Yasal metinlerin ortak noktası veri gizliliği sağlanması ve korunmasına yönelik hükümlerdir denilebilir. Dolayısıyla öncelikle veri sahibinin mahremiyetinin sağlanması bu düzenlemeleri buluşturan ortak zemindir.

Düzenlemelerde genomik veriler; kişisel veriler, sağlık verileri veya genetik araştırmalar çerçevesinde ele alındığı görülmektedir. Kişisel verilerle ilgili belgeler genel olarak T.C. Sağlık Bakanlığı bünyesinde yayınlanmıştır ya da T.C. Adalet Bakanlığı'na bağlı Kişisel Verileri Koruma Kurumuna dayanmaktadır. Mahremiyet ve gizlilik açısından bakıldığında ise bunlara ek olarak, 5237 sayılı Türk Ceza Kanunu (TCK) (138) ve 5271 sayılı Ceza Muhakemesi Kanunu (CMK) (139) da hükümler içerirken, yine Sağlık Bakanlığı tarafından yayınlanan ilgili yönetmelikler de mevcuttur.

Türkiye’de kişisel verilerin korunması hakkı ve aile hayatının gizliliği anayasal bir hak olarak güvence altına alınmıştır. *Türkiye Cumhuriyeti Anayasasında* 2010 yılında yapılan değişiklikle 20. Maddesine kişisel verilerin korunmasını isteme hükmü eklenmiştir (140).

#### ***“A. Özel hayatın gizliliği***

***Madde 20 – Herkes, özel hayatına ve aile hayatına saygı gösterilmesini isteme hakkına sahiptir. Özel hayatın ve aile hayatının gizliliğine dokunulamaz. (Mülga üçüncü cümle: 3/10/2001-4709/5 md.)***

***(Değişik fıkra: 3/10/2001-4709/5 md.) Millî güvenlik, kamu düzeni, suç işlenmesinin önlenmesi, genel sağlık ve genel ahlâkın korunması veya başkalarının hak ve özgürlüklerinin korunması sebeplerinden biri veya birkaçına bağlı olarak, usulüne göre verilmiş hâkim kararı olmadıkça; yine bu sebeplere bağlı olarak gecikmesinde sakınca bulunan hallerde de kanunla yetkili kılınmış merciin yazılı emri bulunmadıkça;***

*kimsenin üstü, özel kâğıtları ve eşyası aranamaz ve bunlara el konulamaz. Yetkili merciin kararı yirmidört saat içinde görevli hâkimin onayına sunulur. Hâkim, kararını el koymadan itibaren kırksekiz saat içinde açıklar; aksi halde, el koyma kendiliğinden kalkar.*

**(Ek fıkra: 7/5/2010-5982/2 md.)** *Herkes, kendisiyle ilgili kişisel verilerin korunmasını isteme hakkına sahiptir. Bu hak; kişinin kendisiyle ilgili kişisel veriler hakkında bilgilendirilme, bu verilere erişme, bunların düzeltilmesini veya silinmesini talep etme ve amaçları doğrultusunda kullanılıp kullanılmadığını öğrenmeyi de kapsar. Kişisel veriler, ancak kanunda öngörülen hallerde veya kişinin açık rızasıyla işlenebilir. Kişisel verilerin korunmasına ilişkin esas ve usuller kanunla düzenlenir.”*

Tıp alanındaki klasik normatif dayanaklarından biri olan temel *Tıbbi Deontoloji Nizamnamesi* (141), hekimlerin sır saklama yükümlülüğünü düzenler. Sağlık Bakanlığı *Hasta Hakları Yönetmeliği* ve *Klinik Araştırmalar Hakkında Yönetmelik* sağlık bilgilerinin gizliliğini düzenleyen diğer metinlerdir.

*Hasta Hakları Yönetmeliği*, *Tıbbi Deontoloji Nizamnamesini* tamamlar niteliktedir. Bilgilendirilme hakkı, aydınlatılmış onam hakkı, mahremiyet ve gizlilik hakkı bu yönetmelikte düzenlenen hasta hakları arasındadır. Özerkliğe saygı, zarar vermeme ve yararlılık ilkelerini somutlaştırılmıştır ve bu yönetmelik klinik uygulamalarda aydınlatılmış onamın temel hukuki dayanaklarından biridir (142).

KVKK, Türkiye’de kişisel verilerin işlenmesindeki temel çerçeveyi sağlayan kanundur. Kanun, kişisel verilerin işlenmesinde uyulacak usul ve esasları düzenlemeyi, böylece özel hayatın gizliliği ve temel hak ve özgürlüklerin korunmasını amaçlar. Veri korumayı düzenleyerek kişisel verilere ilişkin mahremiyet boyutunu da düzenler. Ülkemizdeki kişisel verileri tamamen veya kısmen otomatik olan ya da belirli bir veri sistemi içinde işlenen tüm gerçek ve tüzel kişiler kanunun kapsamına girmektedir. Kanunda madde 6’da genetik veriler *özel nitelikli veriler* kategorisinde yer alır. Sağlık, din, etnik köken, biyometrik veriler de özel nitelikli kişisel veriler arasında yer bulmuştur. Bu tür veriler daha sıkı koruma altında olup, bunların işlenmesi açıkça sınırlandırılmıştır. Aynı maddede özel nitelikli kişisel verilerin

işlenmesinin istisnaları da sıralanmıştır. Bu koşullar arasında ilgili kişinin açık rızasının olması ve sır saklama yükümlülüğünün hangi koşullarda ihlal edilebileceği yer almıştır (62) .

**“Özel nitelikli kişisel verilerin işlenme şartları**

**MADDE 6-** (1) *Kişilerin ırkı, etnik kökeni, siyasi düşüncesi, felsefi inancı, dini, mezhebi veya diğer inançları, kılık ve kıyafeti, dernek, vakıf ya da sendika üyeliği, sağlığı, cinsel hayatı, ceza mahkûmiyeti ve güvenlik tedbirleriyle ilgili verileri ile biyometrik ve genetik verileri özel nitelikli kişisel veridir.*

(2) **(Mülga:2/3/2024-7499/33 md.)**

(3) **(Değişik:2/3/2024-7499/33 md.)** *Özel nitelikli kişisel verilerin işlenmesi yasaktır. Ancak bu verilerin işlenmesi;*

a) *İlgili kişinin açık rızasının olması,*

b) *Kanunlarda açıkça öngörülmesi,*

c) *Fiili imkânsızlık nedeniyle rızasını açıklayamayacak durumda bulunan veya rızasına hukuki geçerlilik tanınmayan kişinin, kendisinin ya da bir başkasının hayatı veya beden bütünlüğünün korunması için zorunlu olması,*

ç) *İlgili kişinin alenileştirdiği kişisel verilere ilişkin ve alenileştirme iradesine uygun olması,*

d) *Bir hakkın tesisi, kullanılması veya korunması için zorunlu olması,*

e) *Sır saklama yükümlülüğü altında bulunan kişiler veya yetkili kurum ve kuruluşlarca, kamu sağlığının korunması, koruyucu hekimlik, tıbbi teşhis, tedavi ve bakım hizmetlerinin yürütülmesi ile sağlık hizmetlerinin planlanması, yönetimi ve finansmanı amacıyla gerekli olması,*

f) *İstihdam, iş sağlığı ve güvenliği, sosyal güvenlik, sosyal hizmetler ve sosyal yardım alanlarındaki hukuki yükümlülüklerin yerine getirilmesi için zorunlu olması,*

g) *Siyasi, felsefi, dini veya sendikal amaçlarla kurulan vakıf, dernek ve diğer kâr amacı gütmeyen kuruluş ya da oluşumların, tâbi oldukları mevzuata ve amaçlarına uygun olmak, faaliyet alanlarıyla sınırlı olmak ve üçüncü kişilere açıklanmamak kaydıyla; mevcut veya eski üyelerine ve mensuplarına veyahut bu kuruluş ve oluşumlarla düzenli olarak temasta olan kişilere yönelik olması,*

*halinde mümkündür.*

*(4) Özel nitelikli kişisel verilerin işlenmesinde, ayrıca Kurul tarafından belirlenen yeterli önlemlerin alınması şarttır.”*

Kanunda, kişisel veriler işlenirken izlenecek ilkeler, açık rıza, veri sahiplerinin hakları, kişisel verilerin yurtdışına aktarılması ve denetimi gibi konulara açıklık getirilir. Denetleme işlemleri kanun kapsamında Kişisel Verileri Koruma Kurumu tarafından yapılır. Kurum gerektiğinde idari yaptırımlar uygular.

KVKK ülkemiz açısından kişisel verilerin düzenlenmesine yönelik geniş bir çatı durumunda denilebilir. Öyle ki, aydınlatma yükümlülüğü, veri güvenliği, silme/anonimleştirme gibi süreçlere ilişkin detaylar KVKK uyarınca çıkarılan tebliğ ve yönetmeliklerle düzenlenir. Bunlara ikincil mevzuatlar da denilebilir:

- *Kişisel Verilerin Silinmesi, Yok Edilmesi veya Anonim Hale Getirilmesi Hakkında Yönetmelik (143):* KVKK madde 7’ye dayanır. Kişisel verilerin silinmesinin, yok edilmesinin, anonimleştirilmesinin hangi koşullarda ve hangi yöntemlerle yapılacağını düzenler. “Unutulma hakkı”ndan bahseder. Genetik verilerde “anonimleştirmenin fiilen mümkün olup olmadığı” hakkındaki tartışmalarının dayanak metnidir.

**“MADDE 7 - (1) Bu Kanun ve ilgili diğer kanun hükümlerine uygun olarak işlenmiş olmasına rağmen, işlenmesini gerektiren sebeplerin ortadan kalkması hâlinde kişisel veriler resen veya ilgili kişinin talebi üzerine veri sorumlusu tarafından silinir, yok edilir veya anonim hâle getirilir.**

*(2) Kişisel verilerin silinmesi, yok edilmesi veya anonim hâle getirilmesine ilişkin diğer kanunlarda yer alan hükümler saklıdır.*

*(3) Kişisel verilerin silinmesine, yok edilmesine veya anonim hâle getirilmesine ilişkin usul ve esaslar yönetmelikle düzenlenir.”*

- *Aydınlatma Yükümlülüğünün Yerine Getirilmesinde Uyulacak Usul ve Esaslar Hakkında Tebliğ (144):* KVKK madde 10’a dayanır. Aydınlatmanın ne zaman, nasıl ve

içeriği hususlarını düzenler. Açık rıza ile aydınlatmanın birbirinden ayrı olması gerektiğini belirtir.

*“MADDE 10 - (1) Kişisel verilerin elde edilmesi sırasında veri sorumlusu veya yetkilendirdiği kişi, ilgili kişilere;*

- a) Veri sorumlusunun ve varsa temsilcisinin kimliği,*
  - b) Kişisel verilerin hangi amaçla işleneceği,*
  - c) İşlenen kişisel verilerin kimlere ve hangi amaçla aktarılabileceği,*
  - ç) Kişisel veri toplamının yöntemi ve hukuki sebebi,*
  - d) 11 inci maddede sayılan diğer hakları,*
- konusunda bilgi vermekle yükümlüdür.”*

- *Veri Sorumluları Sicili Hakkında Yönetmelik (145):* Kişisel veri işleme envanterlerini, veri kategorilerini, verilerin saklama sürelerini, alıcı grupları ve Veri Sorumluları Sicil Bilgi Sistemi (VERBİS)’e kayıt yükümlülüklerini düzenler.

Sağlık Bakanlığı *Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği*’nin amacı, genel olarak genetik hastalıklar değerlendirme merkezlerinin ruhsatlandırılması, açılması, çalışması ve denetlenmesi ile ilgili usul ve esasları düzenlemek olup, aydınlatma yükümlülüğü ve açık rızanın gerekliliğinden bahsedilir. Kişisel verilerin işlenmesi ve saklanması hususunda KVKK refere edilir. Yönetmelikte *Bilgilendirme ve Tanıtım, Kayıt Sistemi, Numunelerin Taşınması, Etik İlkeler, Merkez Güvenliği, Hizmet Alımı ve Satımı ile Kişisel Sağlık Verilerinin Korunması* başlığı altında; merkezlerin tıbbi deontoloji ve mesleki etik kurallarına uygun davranışlarda bulunmasının altı çizilmiştir (Madde 23). Onam formlarının, dijital kayıtların ve numunelerin ne kadar süre ile ve nerede muhafaza edileceği detaylandırılmıştır. Merkezlerin güvenliği, veri güvenliği, sonuç paylaşımı ve bilgi verme ile sorumluluklar da çizilmiştir (Madde 24) (146).

**“Rıza**

*MADDE 20 – (1) Merkezde, başvurana yönelik olarak aydınlatma yükümlülüğü yerine getirildikten sonra başvuranın bilgilendirilmiş açık rızası alınarak işlem yapılır. Sonuçlar, kişinin açık rızası olmadan üçüncü kişilere ve kurumlara bildirilemez.*

*(2) Başvuranın açık rızası olmadan kişisel verilerin işlenebilmesi bakımından 24/3/2016 tarihli ve 6698 sayılı Kişisel Verilerin Korunması Kanunu hükümleri saklıdır.”*

**“Kişisel sağlık verilerinin korunması**

*MADDE 29 – (1) Bu Yönetmelik kapsamında kayıt alınan sağlık verilerinin korunması hususunda, 6698 sayılı Kanun ve ikincil mevzuatta belirlenen usul ve esaslara uyulması zorunludur.”*

Cumhurbaşkanlığı Teşkilatı Hakkında 1 sayılı Cumhurbaşkanlığı Kararnamesinin 358. maddesinde 1. fıkrasının b bendinde, “*kişisel sağlık verileri ile ülke düzeyinde sağlık durumu ve sağlık hizmetlerine ilişkin veri ve bilgi akışını içeren her türden bilgi sistemleri ve projelerini yapmak ve yaptırmak*” Sağlık Bilgi Sistemleri Genel Müdürlüğünün görev ve yetkileri arasında sayılmıştır (147).

*“MADDE 358 - (1) Sağlık Bilgi Sistemleri Genel Müdürlüğünün görev ve yetkileri şunlardır: a) Sağlık alanında kullanılan bilişim sistemleri ve iletişim teknolojileri ile ilgili ülke çapında politika, strateji ve standartların belirlenmesi amacıyla çalışmalar yapmak, b) Kişisel sağlık verileri ile ülke düzeyinde sağlık durumu ve sağlık hizmetlerine ilişkin veri ve bilgi akışını içeren her türden bilgi sistemleri ve projelerini yapmak ve yaptırmak, c) Sağlık bilgi sistemleri ve teknolojileri alanında uluslararası gelişmeleri izlemek, ülke uygulamalarını ve tecrübelerini paylaşmak, gerektiğinde uluslararası kuruluşlarla işbirliği yapmak, ç) Sağlık bilişimi ve teknolojisi alanında çalışacak kamu ve özel hukuk tüzel kişileri ile gerçek kişilerin uyacakları kuralları belirlemek, uygulamak, gerektiğinde bunların yazılım ve ürünlerinin uygunluğuna*

*karar vermek ve müelliflerini yetkilendirmek, d) Bakan tarafından verilen diğer görevleri yapmak.”*

Adalet Bakanlığına ait *Ceza Muhakemesinde Beden Muayenesi, Genetik İncelemeler ve Fizik Kimliğin Tespiti Hakkında Yönetmelik*'te Üçüncü Bölüm-*Moleküler Genetik İncelemelerin Yapılması* başlığı altında *Moleküler genetik incelemeler, Bilirkişi incelemesi ve Moleküler genetik inceleme sonuçlarının gizliliği alt başlıklarında* örnekler üzerinde, soy bağının veya elde edilen bulgunun şüpheli veya sanığa ya da mağdura ait olup olmadığının tespiti için zorunlu olması hâlinde moleküler genetik incelemeler yapılmasından *yapılacak genetik incelemelerin neden olabileceği gizlilik ihlallerine karşı alınacak tedbirlerden de* bahsedilmektedir. Buna göre, örneklerin bu amaçlar dışında kullanılamayacağı; bilir kişilerin yasak moleküler genetik incelemelerin yapılmasını ve yetkisiz üçüncü kişilerin bilgi edinmesini önlemekle yükümlü tutulması; bilirkişiye ilgilinin adı ve soyadı, adresi, doğum tarihi bildirilmemesi, bilirkişiye gönderilen örneklerle ilgili olarak; hâkimlikler, mahkemeler ve Cumhuriyet Başsavcılıkları gizliliği sağlamak ve karışıklığa yer vermemek için gerekli her türlü tedbiri almalarının vurgulanması ve bu amaçla güvenli ve gizli bir kayıt sistemi belirlenerek örnek alınan kişinin adı, soyadı, adresi ve doğum tarihine karşılık gelmek üzere bir kod sistemi uygulanması şeklindeki açıklamalar veri gizliliğinin altını çizmiştir. Ayrıca, yönetmelik hükümlerine göre alınan örnekler üzerinde yapılan inceleme sonuçları, kişisel veri niteliğinde olup, başka bir amaçla kullanılamayacağı, hangi koşullarda bu verilerin imha edileceği, Moleküler genetik incelemelerin özel kalıtsal karakterler hakkındaki açıklamayı içermediği bilinen kromozom bölgesi ile sınırlı kalmasına ilişkin açıklama yer almıştır (148).

***“Moleküler genetik inceleme sonuçlarının gizliliği***

*Madde 14 – Bu Yönetmelik hükümlerine göre alınan örnekler üzerinde yapılan inceleme sonuçları, kişisel veri niteliğinde olup, başka bir amaçla kullanılamaz; dosya içeriğini öğrenme yetkisine sahip bulunan kişiler tarafından bir başkasına verilemez. Bu bilgiler, kovuşturmayaya yer olmadığı kararına itiraz süresinin dolması, itirazın reddi,*

*beraat veya ceza verilmesine yer olmadığı kararı verilip kesinleşmesi hâllerinde Cumhuriyet savcısının huzurunda ve uygun göreceği usullerle yok edilir ve bu husus dosyasında muhafaza edilmek üzere tutanağa geçirilir. Olay yerinden elde edilen diğer delillere ilişkin hükümler saklıdır. Bilirkişi tarafından yapılan analizler sonucu elde edilen bulgular ilgili makama gönderilir; bulgular üzerinden moleküler genetik analizler için izole edilen DNA örnekleri bilirkişi tarafından rapor hazırlandıktan sonra imha edilir ve bu husus raporda açıkça belirtilir. Moleküler genetik incelemelerin özel kalıtsal karakterler hakkındaki açıklamayı içermediği bilinen kromozom bölgesi ile sınırlı kalmasına özen gösterilir.”*

TCK’nın 258. Maddesi kapsamında göreve ilişkin sırrın muhafaza edilmesi hükme bağlanırken (138), kamu görevinde çalışan araştırmacıların yürüttüğü araştırmalardaki araştırma gönüllülerinin ve hasta sırrının saklanması bu madde kapsamında düşünülebilir.

#### ***“Göreve ilişkin sırrın açıklanması***

*Madde 258 – (1) Görevi nedeniyle kendisine verilen veya aynı nedenle bilgi edindiği ve gizli kalması gereken belgeleri, kararları ve emirleri ve diğer tebligatı açıklayan veya yayınlayan veya ne suretle olursa olsun başkalarının bilgi edinmesini kolaylaştıran kamu görevlisine, bir yıldan dört yıla kadar hapis cezası verilir.*

*(2) Kamu görevlisi sıfatı sona erdikten sonra, birinci fıkrada yazılı fiilleri işleyen kimseye de aynı ceza verilir.”*

*Tıbbi Deontoloji Nizamnamesinde* ise direk Tabip ve Diş tabibinin sır saklama yükümlülüğü açık şekilde düzenlenmiştir (141).

*“Madde 4 – Tabip ve diş tabibi, meslek ve sanatının icrası vesilesiyle muttali olduğu sırları, kanuni mecburiyet olmadıkça, ifşa edemez. Tıbbi toplantılarda takdim edilen veya yayınlarda bahis konusu olan vakalarda, hastanın hüviyeti açıklanamaz.”*

*Hasta Hakları Yönetmeliğinde* mahremiyete saygı gösterilmesi, bilgilerin gizliliği, tıbbi araştırmalarda rıza ve gönüllülerin korunması detaylı olarak ele alınmıştır (142).

Öte yandan, Sağlık Bakanlığı'na ait *Kişisel Sağlık Verilerinin İşlenmesi ve Mahremiyetinin Sağlanması Hakkında Yönetmelik*, Türk Dermatoloji ve Psikiyatri Derneklerinin; aynı Yönetmelikte Değişiklik Yapılmasına Dair Yönetmelik ise Türk Tabipleri Birliği ve Türk Diş Hekimleri Birliği'nin birlikte açtığı davalar ile yürürlükten kaldırılmıştır (18).

Yukarıda özetlendiği üzere araştırma konusu ile direk veya dolaylı olarak ilgisi olan pek çok ulusal düzenleme mevcuttur. Bunlardan araştırma konusuyla direkt bağlamı olan ulusal yasal düzenlemeler Tablo 2.2'de, verilmiştir.

**Tablo 2.2.** Ulusal ilgili yasal düzenlemeler.

| <b>Yayınlanma Yılı</b>      | <b>Düzenlemenin Adı</b>                                                                                |
|-----------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1960                        | Tıbbi Deontoloji Nizamnamesi                                                                           |
| 1982 (2010'daki değişiklik) | Türkiye Cumhuriyeti Anayasası (Anayasa'nın 20. Maddesi)                                                |
| 2005                        | Hasta Hakları Yönetmeliği                                                                              |
| 2013                        | Klinik Araştırmalar Hakkında Yönetmelik                                                                |
| 2014                        | Kişisel Verilerin Korunması Kanunu (KVKK)                                                              |
| 2017                        | Kişisel Sağlık Verilerinin İşlenmesi ve Mahremiyetinin Sağlanması Hakkında Yönetmelik                  |
| 2017                        | Kişisel Verilerin Silinmesi, Yok Edilmesi veya Anonim Hale Getirilmesi Hakkında Yönetmelik             |
| 2018                        | Cumhurbaşkanlığı Teşkilatı Hakkında 1 sayılı Cumhurbaşkanlığı Kararnamesi                              |
| 2019                        | 2019/12 Sayılı Cumhurbaşkanlığı Bilgi ve İletişim Güvenliği Tedbirleri Genelgesi                       |
| 2019                        | Kişisel Sağlık Verileri Hakkında Yönetmelik                                                            |
| 2020                        | Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği                                               |
| 2021                        | Sağlık Bakanlığı Genetik Veri Paylaşımı Genelgesi                                                      |
| 2025                        | İnsan Doku ve Hücrelerinden Elde Edilen Ürünler ve Bu Ürünler ile İlgili Merkezler Hakkında Yönetmelik |
| 2025                        | Tıbbi Laboratuvar Hizmetleri ve İleri Teknoloji Tıbbi Laboratuvar Uygulamaları Hakkında Yönetmelik     |

Bu bölümde yer bulan ve Tablo 2.3'te sunulan diğer belgeler ise araştırma konusu ile ilgili olan ulusal etik belgeler ve düzenleyici rehberlerdir. Etik bildirgelerin TTB bünyesinde, rehberlerin ise Kişisel Verilerin Korunması Kurumu bünyesinde yayınlandığı görülmektedir.

Türkiye’deki kişisel veriler ve/veya mahremiyet ve gizlilikle ilgili diğer normatif metinlere bakıldığında KVKK kapsamında pek çok yayınlamış güncel rehber bulunmaktadır. Bunlardan bazıları şunlardır:

- Örneklerle Kişisel Verilerin Korunmasına İlişkin Rehber (149)
- Genetik Verilerin İşlenmesinde Dikkat Edilmesi Gereken Hususlara İlişkin Rehber (150)
- Kişisel Verilerin Yurt Dışına Aktarılması Rehberi (151)
- Kişisel Veri Güvenliği Rehberi (Teknik ve İdari Tedbirler) (152)
- Özel Nitelikli Kişisel Verilerin İşlenmesine İlişkin Rehber (153)

Kişisel verilerin korunmasına ilişkin hukuki düzenlemelerde Türkiye’de Avrupa Birliği hukukundaki gelişmelerden önemli ölçüde etkilenmiştir. Türkiye’deki düzenlemeler çoğunlukla Avrupa Birliği’ndeki reformları belirli bir zaman gecikmesiyle takip etmiş; özellikle KVKK hazırlanırken 95/46/EC sayılı Veri Koruma Direktifi esas alınmıştır. GDPR ise KVKK ile aynı yıl ancak kronolojik olarak daha sonra yürürlüğe girmiştir. GDPR’ın yürürlüğe girmesinden sonra ise mevzuatın Avrupa Birliği standartlarıyla uyumlaştırılmasına yönelik değişiklikler yapılmıştır. 2024 yılında yapılan değişikliklerle GDPR ile uyumun artırılması amaçlanmıştır (154, 155). Bu bağlamda, Kişisel Verileri Koruma Kurumu bünyesinde yayınlanan yukarıdaki rehberler, GDPR ve KVKK düzenlemelerinin detaylandırılmasına ve yorumlanmasına dayalı bilgiler ve çıkarımlar içermektedir.

Diğer normatif belgeler ise genel olarak Türk Tabipleri Birliği (TTB) bünyesinde yayınlanan etik bildirgelere ve kurallara dayanmaktadır. Bunlardan biri olan TTB *Hekimlik Meslek Etiği Kurallarında* hekimin sır saklama yükümlülüğünden bahsedilir (156). TTB’nin 2009 yılındaki 58. Büyük Kongre’sinde kabul edilen *Tıbbi Genetik Veriler Bildirgesi’*nde ise insan genetik verilerine ilişkin tıbbi uygulamaların etik ilkeleri ışığında yürütülmesi belirtilirken, bireyin gizliliği vurgulanır (157). *Mahremiyet Hakkının Korunmasına İlişkin Bildirgede* ise devletin ve sağlık kurumlarının sağlık hizmeti alanların mahremiyet hakkının korunmasına yönelik ödevleri sıralanmıştır.

Aynı zamanda kişisel sağlık verilerini hangi koşullarda, nasıl toplanacağı, saklanacağı ve işleneceği hakkında maddeler bulunur (158).

Tabipler Birliğinin araştırma konusuyla dolaylı olarak ilgili bildirgeleri arasında *Sağlık Hizmetlerinde Yüksek Teknoloji Kullanımına İlişkin Bildirge*, *Kök Hücre Araştırmaları ve Tedavilerine İlişkin Bildirge* ve *Yaşamın Başlangıcına İlişkin Bildirge* de sayılabilir (159).

**Tablo 2.3.** Ulusal ilgili etik belgeler ve düzenleyici rehberler.

| Yayınlanma Yılı | Düzenlemenin Adı                                                                       |
|-----------------|----------------------------------------------------------------------------------------|
| 2009            | TTB – Tıbbi Genetik Veriler Bildirgesi                                                 |
| 2012            | TTB – Hekimlik Meslek Etiği Kuralları                                                  |
| 2018            | KVKK – Kişisel Veri Güvenliği Rehberi (Teknik ve İdari Tedbirler)                      |
| 2019            | KVKK – Örneklerle Kişisel Verilerin Korunmasına İlişkin Rehber                         |
| 2019            | TTB – Mahremiyet Hakkının Korunmasına İlişkin Bildirge                                 |
| 2023            | KVKK – Genetik Verilerin İşlenmesinde Dikkat Edilmesi Gereken Hususlara İlişkin Rehber |
| 2025            | KKVK – Kişisel Verilerin Yurt Dışına Aktarılması Rehberi                               |
| 2025            | KKVK – Özel Nitelikli Kişisel Verilerin İşlenmesine İlişkin Rehber                     |

Bahsi geçen tüm düzenlemelere ek olarak, araştırmalardaki genomik veriler için ülkemizdeki üniversitelerin, hastanelerin ve araştırma merkezlerinin genetik/genomik araştırmalarını düzenleyici yönetmelikleri, biyobankacılık yönergeleri, etik kurul yönergeleri (özellikle genetik araştırmalar için) diğer yol gösterici kaynaklardır.

### 2.4.2. Uluslararası Metinler

Bu alt bölümde genomik verilerin kullanıldığı araştırmalar ve veri etiğine ilişkin uluslararası düzenlemelere odaklanılmıştır. Uluslararası düzenlemeler coğrafik olarak çok geniş bir alanda birçok ülke ve kuruluşa ait olabileceği için sunulacak düzenlemelerin kapsamı ulusal metinlere göre daha dar ve yüzeysel bir çerçeveye ile sınırlandırılmıştır. Burada yer alan belgeler genel olarak Avrupa Konseyi, United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization (UNESCO) gibi yapılara dayanmaktadır ya da tıp tarihindeki belli başlı gelişmeler üzerine oluşturulmuş olan etik çerçeve metinleridir.

Bilimsel araştırmalardaki insanların gönüllü rızasının (*voluntary consent*) olmasını ele alan ilk uluslararası belge olan *Nürnberg Kodu* (160) ile liste başlatılabilir. Her bilimsel araştırmada olduğu gibi genomik araştırmalarda da katılımcıların gönüllü ve yeterli olarak onam vermesi ile veriye erişim başlar. Benzer şekilde *Helsinki Bildirgesi* de katılımcıların rızasına ve esenliğine odaklanır ve onların haklarını toplumun ve bilimin üstünde tutar. Araştırmacıların sorumluluğunu tanımlarken, insan genomik verisi kullanılan araştırmaların da tabii olduğu etik kurul onayı zorunluluğunu dile getirir (161).

*Avrupa İnsan Hakları Sözleşmesi (AİHS)* 1953 yılında yürürlüğe girmiş olup Türkiye sözleşmeyi 1954'te onaylamıştır. Sözleşme, Avrupa'da insan hakları ve özgürlükleri düzenlemek amacıyla hazırlanmıştır. Avrupa Konseyi üyesi 47 devlet tarafından onaylanmıştır. Sözleşmenin 8. Maddesinde özel hayatın ve aile hayatının korunması düzenlenmiştir, bu madde gizlilik hakkı açısından önemlidir (162).

American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) tarafından yayımlanan *Laboratuvar ve Klinik Genomik Veri Paylaşımı Kılavuzu*, klinik ve laboratuvar kaynaklı genomik verilerin Etik ilkeler gözetilerek sorumlu biçimde paylaşılmasını teşvik eden mesleki standartlardır (163).

UNESCO belgelerinden *İnsan Genomu ve İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi* (1997) insan onuru ve haklarının genetik müdahalelerden üstünlüğünü, insan genomunun insanlığın ortak mirası olduğu vurgularken, *İnsan Genetik Verilerine İlişkin Uluslararası Bildirge* (2003) genetik/genomik verilerin toplanması, işlenmesi,

saklanması ve paylaşımı etik ilkeleri belirler ve *Biyoetik ve İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi* (2005) etik ilkelerin (özerklik, mahremiyet, adalet gibi) genetik ve biyomedikal araştırmalara uygulanmasını tanımlar (164-166).

*GDPR*, kişisel verilerin korunmasına yönelik bir Avrupa Birliği (AB) mevzuatıdır. Temel olarak verilerin işlenmesini, veri sahibinin haklarını ve veriyi işleyenlerin sorumluluklarını düzenler. Metin içinde bazı veri türlerini daha yüksek koruma altında değerlendirilir ki sağlık verileri, biyometrik veriler, genetik ve genomik veriler bu kapsam alınmışlardır (167). Görüldüğü üzere bahsi geçen düzenlemelerde bilimsel araştırmalar temel olarak insan gönüllülerinin haklarını ve onun bağlamında özerklik hakkının ve mahremiyetinin korunmasını düzenlemeye yöneliktir.

Diğer yandan, tıbbi kayıtların gizliliğiyle ilgili ortaya çıkabilecek her etik veya hukuki sorunu tamamen açıklığa kavuşturan tek bir etik rehber veya yasa bulunmaması eleştirilmiştir (80).

İlgili uluslararası düzenlemelerden ön plana çıkanlar kronolojik olarak Tablo 2.4'te sunulmuştur. Bu metinlerden bazıları hukuken bağlayıcı olmasa da güçlü metinlerdir ve araştırma standartlarının geliştirilmesine öncülük etmiştir (Helsinki Bildirgesi gibi).

**Tablo 2.4.** Uluslararası başlıca ilgili düzenlemelerin yayınlama yılları ve adları.

| Yayınlanma Yılı | Düzenlemenin Adı (Türkçe ve İngilizce)                                                                                                                                                                             | Yayınlayan Kuruluş |
|-----------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|
| 1947            | Nürnberg Kodu<br>( <i>Nuremberg Code</i> )                                                                                                                                                                         |                    |
| 1953            | Avrupa İnsan Hakları Sözleşmesi (European Convention on Human Rights)                                                                                                                                              | Avrupa Konseyi     |
| 1964            | Helsinki Bildirgesi<br>( <i>Declaration of Helsinki</i> )                                                                                                                                                          | DTB                |
| 1997            | Oviedo İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesi<br>( <i>Convention on Human Rights and Biomedicine</i> (Oviedo Convention))                                                                                             | Avrupa Konseyi     |
| 1997            | İnsan Genomu ve İnsan Hakları Bildirgesi<br>( <i>Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights</i> )                                                                                                  | UNESCO             |
| 2003            | İnsan Genetik Verileri Uluslararası Bildirgesi<br>( <i>International Declaration on Human Genetic Data</i> )                                                                                                       | UNESCO             |
| 2005            | Biyoetik ve İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi<br>( <i>Universal Declaration on Bioethics and Human Rights</i> )                                                                                                    | UNESCO             |
| 2009            | Biyobankalar ve İlgili Veri Tabanlarında Biyolojik Materyaller ve Verilerin Etik Yönetimi Rehberi<br>( <i>Guide to the Ethical Management of Biological Materials and Data in Biobanks and Related Databases</i> ) | UNESCO             |
| 2016            | İnsanları İçeren Sağlıkla İlgili Araştırmalar için Uluslararası Etik Kılavuzlar<br>( <i>International Ethical Guidelines for Health-related Research Involving Humans</i> )                                        | CIOMS*             |
| 2016            | Sağlık Verilerinin Yönetişimine İlişkin OECD Önerisi<br>( <i>Recommendation on Health Data Governance</i> )                                                                                                        | OECD*              |
| 2016            | Genel Veri Koruma Tüzüğü<br>( <i>General Data Protection Regulation</i> )                                                                                                                                          | AB                 |
| 2017            | Laboratuvar ve Klinik Genomik Veri Paylaşımı<br>( <i>Laboratory and Clinical Genomic Data Sharing</i> )                                                                                                            | ACMG               |
| 2016            | Kişisel Verilerin Otomatik İşleme Tabii Tutulması Karşısında Bireylerin Korunması Sözleşmesi                                                                                                                       | Avrupa Konseyi     |

CIOMS – Council for International Organizations of Medical Sciences

OECD – Organisation for Economic Co-operation and Development

Tablo 3'teki düzenlemelere ek olarak 2013 yılında kurulan Küresel Genomik ve Sağlık İttifakı (Global Alliance for Genomics and Health, GA4GH), genomik ve diğer moleküler verilerin yanı sıra bunlarla ilişkili sağlık verilerinin sorumlu ve uluslararası düzeyde paylaşımı için politika çerçeveleri ve teknik standartlar geliştirmek amacıyla iş birliği içinde çalışmaktadır. GA4GH, günümüzde 90'dan fazla ülkede herhangi bir tek kurumun ya da ülkenin sınırlarını aşarak geniş çaplı veri paylaşımını mümkün kılmak üzere birlikte faaliyet göstermektedir. Bu topluluk genomik araştırmacılar, veri bilimciler, sağlık profesyonelleri ve diğer paydaşlardan oluşan küresel bir ittifaktır. Topluluğa üye kuruluşlar içinde Türkiye'den üç kurum bulunmaktadır: Ankara Üniversitesi Veterinerlik Fakültesi, Mikrobiyoloji Anabilim Dalı; Epigenetik Genetik Biyoinformatik Yazılım A.Ş. ve Pairend Biyoteknoloji Tic. Ltd. Şti. GA4GH Düzenleyici ve Etik Çalışma Akışı (Regulatory and Ethics Work Stream, REWS), genomik ve sağlıkla ilişkili verilerin sorumlu ve uluslararası düzeyde paylaşımını desteklemek amacıyla kullanıma hazır politika rehberleri geliştirmektedir. GA4GH Düzenleyici ve Etik Araç Seti'nin (Regulatory & Ethics Toolkit) temel bileşenleri şu çerçevelerden oluşmaktadır (168, 169):

- *"Aydınlatılmış Onam Politika Çerçevesi: İleriye dönük veri toplama için onamların tasarlanması ve geriye dönük veri paylaşımı için mevcut onamların değerlendirilmesi yoluyla, sorumlu ve saygılı uluslararası veri paylaşımının nasıl en üst düzeye çıkarılacağını açıklar.*
- *Veri Mahremiyeti ve Güvenliği Politika Çerçevesi: Verilerin ve hizmetlerin güvenliği, bütünlüğü ve erişilebilirliğini; ayrıca verileri işlenen bireylerin, ailelerin ve toplulukların mahremiyetini koruyan ve teşvik eden veri işleme süreçleri için ilkesel ve pratik rehberlik sunar.*
- *Etik Kurul İncelemelerinin Tanınması Politika Çerçevesi: Sağlıkla ilişkili verileri içeren çok yargı alanlı araştırmalarda etik inceleme süreçlerine ilişkin temel unsurları tanımlayarak, farklı yargı alanlarında yapılan etik incelemelerin karşılıklı tanınmasını ve verimli, sorumlu veri paylaşımını teşvik eder.*
- *Bulut Mahremiyeti ve Güvenliği Politika Çerçevesi: Verilerin ve hizmetlerin gizliliğini, bütünlüğünü ve erişilebilirliğini; ayrıca bireylerin, ailelerin ve*

*toplulukların mahremiyetini koruyan ve destekleyen veri paylaşımı için en iyi uygulamaları sunar.*

- *Klinik Olarak Eyleme Dönüştürülebilir Genomik Araştırma Sonuçları Politika Çerçevesi: Genomik araştırmacıların katılımcılara karşı hesap verebilirlik ve şeffaflık sorumluluğunu kabul eden bir yaklaşımla, klinik olarak eyleme dönüştürülebilir araştırma sonuçlarının geri bildirimine ilişkin bir referans çerçevesi sağlar.”*

Amerika Birleşik Devletleri’nde (ABD) geçerli olan ve konu ile ilgili bazı yasalar şunlardır:

- *Sağlık Sigortası Taşınabilirlik ve Sorumluluk Yasası (Health Insurance Portability and Accountability Act (HIPAA))*: 1996 yılında yayınlanmıştır. Kişisel sağlık bilgilerinin gizliliğini ve güvenliğini ve paylaşımını düzenleyen bir yasadır (170).
- *Genetik Bilgiye Dayalı Ayrımcılığın Önlenmesi Yasası (Genetic Information Nondiscrimination Act – GINA)*: 2008 yılında yayınlanmıştır. Genetik bilgilerinin sağlık sigortası ve istihdamda ayrımcılık amacıyla kullanılmasını yasaklar (171).

Bahsi geçen düzenlemelerin her biri yol göstermesi ve bireylerin haklarını koruma altına almak adına değerli girişimler olmakla birlikte, düzenlemeler bazen araştırmacıların beklentileriyle çelişebilmektedir. Örneğin, Avrupa Komisyonunun yürürlüğe soktuğu GDPR, biyobankalar ve veri bankaları ile bu banka kaynaklarını ikincil araştırmalar için kullanan araştırmacılar için zorluklar ortaya koyması ve bu durumun da kişisel verileri ve ilişkili biyolojik örnekleri kullanan araştırmalarda kesintiye neden olması nedeniyle eleştirilmektedir (122).

Sonuç olarak, konu hakkındaki yasal ve etik düzenlemelerin ortaya çıkışı 20. yüzyılın ortalarına kadar dayanmaktadır ve halen yeni düzenlemelerle geliştirilmeye açıktır ve devam etmektedir.

### 3. GEREÇ ve YÖNTEM

Araştırmanın yöntemi temel olarak nicel araştırma olup, veri toplama aracı olarak anket uygulama tekniği kullanılmıştır. Olasılıksız örnekleme yöntemlerinden gelişigüzel örnekleme yöntemi kullanılmış ve evrenin tamamına ankete katılım daveti gönderilmiştir. Böylece mümkün olan en yüksek sayıda geri dönüş alınması hedeflenmiştir.

#### 3.1. Evren ve Örneklem

Araştırmanın evrenini, Türkiye’deki üniversitelerde insan genomik verilerini içeren araştırmalar yapılan alanlara mensup olan bilim insanları oluşturmaktadır. Örneklemi ise Türkiye’deki Tıp Fakültelerinin Tıbbi Biyoloji ve Tıbbi Genetik Anabilim Dallarında görev yapan öğretim elemanları (profesör, doçent, doktor öğretim üyesi, öğretim görevlileri) ile Türkiye’deki üniversitelerin Moleküler Biyoloji ve Genetik Programlarında görev yapan öğretim elemanları (profesör, doçent, doktor öğretim üyesi, öğretim görevlileri ve öğretim görevlileri) oluşturmuştur. Araştırma görevlileri çalışmaya dahil edilmemiştir. Bu tercihin iki nedeni vardır. Birincisi, pek çok fakültenin web sayfasında araştırma görevlilerinin bilgilerine yer verilmediğinin görülmesidir. Ayrıca, alanında tez yazmış bilim insanların konuya hâkimiyetleri ve çalışmaya katkılarının daha fazla olacağı düşünülmüştür.

Buradan itibaren araştırma metni boyunca Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı “TB”, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı “TG” ve Moleküler Biyoloji ve Genetik Programı “MBG” olarak kısaltılmış ve her biri bir grup olarak nitelenmiştir. TB ve TG, Tıp Fakültelerinin altında yer alırken; MBG farklı fakültelere bağlı olarak veya bağımsız programlar üniversitelere göre değişiklik gösterebilmektedir. Tıp Fakültelerinde TB Anabilim Dalları, TG Anabilim Dallarına göre daha yaygın bir şekilde yer almaktadır.

Yükseköğretim Kurulu (YÖK) veri tabanı üzerinden Türkiye’deki üniversitelerin listesine ulaşılmıştır. YÖK verilerine göre, ülkemizde 208 üniversite bulunmaktadır. Türlerine göre üniversitelere bakıldığında bunlardan 129 tanesi Devlet ve 75 tanesi

Vakıf üniversitesidir. Ayrıca, Vakıf üniversitelerinden dört tanesi Vakıf Meslek Yüksekokulu başlığı altında yer almaktadır (172).

Sağlık Bilimleri Üniversitesi (SBÜ) ise çatısı altında 11 tanesi Tıp Fakültesi ve bir tane de Yaşam Bilimleri Fakültesi olmak üzere toplam 22 Fakülte bulundurmaktadır. Üniversitenin Tıp Fakültelerinin TB ve TG Anabilim Dallarındaki toplam araştırmacı sayısı SBÜ altında yer alırken; Yaşam Bilimleri Fakültesinde MBG Programı bulunmamaktadır.

MBG, diğer iki gruptan farklı olarak tek bir fakülte altında değil; farklı fakülteler altında kurulabilmiştir:

- Fen – Edebiyat Fakültesi altında (Boğaziçi Üniversitesi, Ordu Üniversitesi gibi),
- Fen Fakültesi altında (İhsan Doğramacı Bilkent Üniversitesi, Erzurum Teknik Üniversitesi, Sivas Cumhuriyet Üniversitesi gibi),
- Mühendislik ve Doğa Bilimler Fakültesi altında (İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Bahçeşehir Üniversitesi, Sabancı Üniversitesi gibi).

Fakülte ayrımı gözetmeksizin tüm MBG Programları araştırma kapsamına alınmıştır. Bununla birlikte, bazı üniversitelerde ise MBG ile aynı kapsamda olan ancak adı farklı olan programlar bulunmaktadır ve onlar da araştırmaya dahil edilmiştir. Sabancı Üniversitesindeki *Moleküler Biyoloji, Genetik ve Biyomühendislik Programı* ile Yozgat Bozok Üniversitesindeki ise *Biyoloji/Moleküler Biyoloji ve Genetik Programı* buna örnektir.

Akademik teşkilatlanmasında üç gruptan (TB, TG ve MBG) en az birine sahip olan üniversiteler araştırmaya dahil edilmiştir. Buna göre Türkiye'deki 208 üniversiteden 126 tanesi bu kriteri karşılamıştır. Söz konusu üniversitelerden 91 tanesi Devlet ve 35 tanesi de Vakıf üniversitesidir (Tablo 3.1).

**Tablo 3.1.** Araştırmaya dahil olan üniversitelerin türlerine göre dağılımı.

|             | Üniversite Türü     |                    |        |
|-------------|---------------------|--------------------|--------|
|             | Devlet Üniversitesi | Vakıf Üniversitesi | Toplam |
| Okul Sayısı | 91                  | 35                 | 126    |

Araştırma kriterlerine uygun araştırmacı ve program içermeyen 82 üniversite ise çalışma kapsamına alınmamıştır. Araştırmaya dahil olan üniversitelerin türüne göre gruplar özelinde dağılımları Tablo 3.2’de gösterilmiştir.

**Tablo 3.2.** Araştırmaya dahil olan üniversitelerin türüne göre grup bazında dağılımı.

| Gruplar | Üniversite Türü     |                    | Okul Sayısı |
|---------|---------------------|--------------------|-------------|
|         | Devlet Üniversitesi | Vakıf Üniversitesi |             |
| TB      | 72                  | 29                 | 101         |
| TG      | 61                  | 16                 | 77          |
| MBG     | 42                  | 19                 | 61          |

Tüm üniversitelerin web sayfaları sistematik bir şekilde ziyaret edilmiş, TB ve TG Anabilim Dalları ile MBG Programlarında görevli öğretim üyeleri ve öğretim görevlilerine ait bilgiler (adı-soyadı, unvan, e-posta adresi) Excel dosyalarına aktarılmıştır. Katılımcılara ait bilgilere ulaşmak için üniversitelerin resmi internet sayfaları ile Yükseköğretim Kurulu Bilgi Sistemi (YÖKSİS) ve Akademik Veri Yönetim Sistemi (AVESİS) veri tabanlarından faydalanılmıştır. Neticede 1229 akademisyen araştırmanın kapsamına girmiştir. Ülkemizdeki üniversitelerden araştırmaya dahil olan öğretim elemanlarının ve üniversitelerin grup bazında dağılımı aşağıdaki gibi olmuştur (Tablo 3.3).

**Tablo 3.3.** Akademisyenlerin ve üniversitelerin gruplara göre dağılımı.

|                    | Gruplar |     |     |
|--------------------|---------|-----|-----|
|                    | TB      | TG  | MBG |
| Akademisyen sayısı | 420     | 219 | 590 |
| Üniversite sayısı  | 101     | 77  | 61  |

Daha önce belirtildiği gibi araştırmaya dahil edilen bilim insanları profesör doktor, doçent doktor, doktor öğretim üyesi ve öğretim görevlisi unvanlarına sahiptir. Bunun sebebi, katılımcıların genetik çalışmalar konusunda nispeten tecrübeli olması ve bu alanda bir tez yazmış olma ihtimalinin yüksek olması amacıyla akademik unvanı profesör doktor, doçent doktor, doktor öğretim üyesi ve öğretim görevlisi olan bilim insanlarına e-posta gönderilmiştir. Akademisyenlerin akademik unvanlarına göre grup bazında dağılımları Tablo 3.4'te yer almaktadır.

**Tablo 3.4.** Akademisyenlerin akademik unvanlarına göre grup bazında dağılımları.

|         |               | Profesör   | Doçent     | Dr. Öğr. Üye. | Öğr. Gör. | Toplam      |
|---------|---------------|------------|------------|---------------|-----------|-------------|
| Gruplar | TB            | 164        | 98         | 139           | 19        | 420         |
|         | TG            | 77         | 62         | 67            | 13        | 219         |
|         | MBG           | 198        | 132        | 229           | 31        | 590         |
|         | <b>Toplam</b> | <b>439</b> | <b>292</b> | <b>435</b>    | <b>63</b> | <b>1229</b> |

### 3.2. Veri Toplama Araçları

Veri toplama aracı olarak anket uygulama tekniği kullanılmıştır. Anketler evrende yer alan ve e-posta bilgisine ulaşılabilen tüm bilim insanlarına e-postaları aracılığıyla çevrimiçi (online) olarak ulaştırılmıştır.

Anketler, büyük popülasyonların değerlendirilmesinde nispeten kolaylık sağlayan kullanışlı veri toplama araçlardır ve bu araçları kullanarak anlamlı sonuçlar elde edebilmek için kapsamlı ve etkin bir planlamaya ihtiyaç vardır.

Anket formu, Doç. Dr. Önder İlgili ve Dr. Öğr. Üyesi Ülkücan Kaplan tarafından bazı uluslararası düzenleme, kitap ve rehberler baz alınarak, tüm alanyazın taramaları ve çalışmanın hedefleri ışığında geliştirilmiştir. Tez İzleme Kurullarında kurul üyelerinden alınan geri bildirimler, ölçme ve değerlendirme danışmanlıkları, istatistik danışmanlıkların katkıları ile anket formu geliştirilmiştir. Pilot çalışma aşamasında anket taslağı Google Forms üzerinden, sağlık alanında farklı meslek gruplarına mensup (hekim, biyolog, diş hekimi gibi) genellikle akademisyenlerden oluşan 14 kişilik bir gruba gönderilmiştir. Katılımcılar araştırma evreninde yer almayan genomik veri ile çalışma potansiyeli olan ya da konunun etik ve/veya genetik boyutu hakkında fikir sahibi olabilecek kişilerden seçilmiştir. Son olarak pilot çalışmadan alınan geribildirimler ile tamamlanan uzun ve detaylı bir süreç sonunda anket formuna son hali verilmiştir.

Anket formu Google Forms uygulaması üzerinden katılımcılara ulaştırılmıştır. Form genel olarak kapalı uçlu sorulardan, beşli likert önermelerden, yıldızlı derecelendirmelerden ve bir adet açık uçlu sorudan oluşmuştur. Sorular anket formunda üç bölüm altında sunulmuştur. Birinci bölümde demografik bilgiler, ikinci bölümde alana ilişkin deneyimler, üçüncü bölümde ise genel bakış açısı ve etik konular hakkında sorular yöneltilmiştir. Aydınlatılmış onam metni anketin ilk kısmında yer almış, araştırmacılar metni okuyup onayladıkları takdirde anketi doldurmaya başlayabilmişlerdir (Ek-3. Anket Formu).

Anketler ilk kez 10 Aralık 2024 tarihinde gönderilmiş ve ardından muhtelif tarihlerde üç kez (27 Şubat 2025, 13 Mayıs 2025 ve 2 Ekim 2025) hatırlatma e-postaları gönderilmiştir. Son anket 25 Kasım 2025 tarihinde ulaşmıştır. Dolayısıyla yaklaşık bir yıllık süreçte araştırma verileri toplanmıştır.

### 3.3. Veri Analizi

Veri analizinde, açık uçlu olarak görüş sorulan kısımlar dışında kalan yanıtların analizi için bir veri setinin istatistiksel olarak genel özelliklerini tanımlayan ve dağılımları hakkında bilgi veren ölçüler olan tanımlayıcı istatistikler hesaplanmıştır. İstatistiksel veri analizi için *Statistical Package for the Social Sciences (SPSS) (IBM SPSS Statistics, Version 23.0)* yazılım programı kullanılmıştır.

Anket formundaki açık uçlu sorudan elde edilen veri setine ilişkin ise nitel veri analizlerinden tematik analiz tekniği kullanılmıştır. Bu durum sadece anketteki maddeli önermeleri verilen yanıtlardan değil aynı zamanda katılımcıların konuya ilişkin düşünceleri özgürce ifade şansı bulduğu kısımdan da verileri keşfetme imkânı sağlamıştır. Tematik analiz yöntemi, araştırma verilerinin işaret ettiği temaları tanımlayarak verileri yorumlama ve anlamlandırma imkânı sağlamaktadır. Tematik analizin esnek yapısı, çok fazla tecrübe gerektirmeden yapılabilen kolay ve hızlı bir analiz tekniği olması, verilerin yorumlanabilmesine, benzerlik ve farklılıkların vurgulanabilmesine imkân sağlaması başlıca avantajlarındandır. Bununla birlikte bu yöntem, bir verinin analizi yerine özetlendiği ya da organize edildiği bir işleme döneme eğilimindedir. Ayrıca esnek yapısı ve araştırmacının analiz konusundaki tecrübesizliği de yine üretilen temalar arasında tutarsızlığa yol açabilir (173). Bu araştırmadan elde edilen açık uçlu yanıtlar tematik olarak analiz edilirken bu avantaj ve dezavantajların farkındalığı ile hareket edilmiştir. Tematik analizin temel basamakları (veriye aşına olma, başlangıç kodları oluşturma, temaları oluşturma ve raporlaştırma) titizlikle izlenmiş ve mümkün olan en az veri kaybı ile temalar ve alt temalar üzerinden veri grupları geliştirilmiştir. Kodlamalar doktora öğrencisi ve akademik danışman olmak üzere iki bağımsız kodlayıcı tarafından yapılmıştır. Böylece analizin güvenilirliği ve nesnelliğinin artırılması sağlanmıştır.

Veri analizinde nicel ve nitel yöntemlerin birlikte kullanılmasıyla ulaşılan verinin azami derecede değerlendirilmesi ve değerlendirme dışı kalan herhangi bir veri olma olasılığının asgariye indirilmesi hedeflenmiştir.

### **3.4. Etik Onay**

Araştırmanın yürütülmesi, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Araştırma Etik Kurulu'nun 08.10.2024 tarihli toplantısında alınan 2024/17-14 sayılı kararı ile etik açıdan uygun bulunmuştur (Ek-1. Tez Çalışması ile İlgili Etik Kurul İzini).

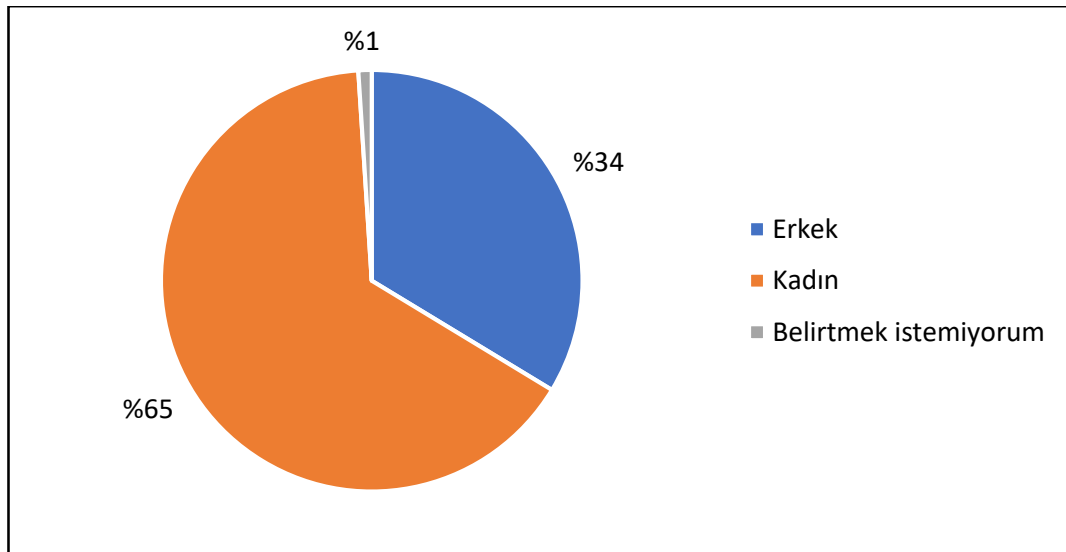
#### 4. BULGULAR

Anketler 98 akademisyen tarafından yanıtlanmıştır. Tarafımıza ulaşan yanıtlardan bir tanesi Aydınlatılmış Onam'ı kabul etme aşamasında anketi bırakmıştır ve bu yanıt dahil edilmemiştir. Diğer tüm geri dönüşler uygun şekilde yapılmıştır ve araştırmaya dahil edilmiştir. Elde edilen bulgular istatistiksel ve tematik analizlerinin ardından içeriklerine göre demografik veri, deneyim verileri ve etik değerlendirme başlıkları altında sunulmuştur. Analiz edilen veriler mümkün olduğunca detaylı ve anlaşılır bir şekilde metin içinde yer alırken, bu verinin özet hali ve/veya önemli noktaları gerek nicel verileri aktaran tablolarla gerekse nitel analiz sonucu elde edilen bağlam ve temalarla sunulmuştur.

##### 4.1. Demografik Veri

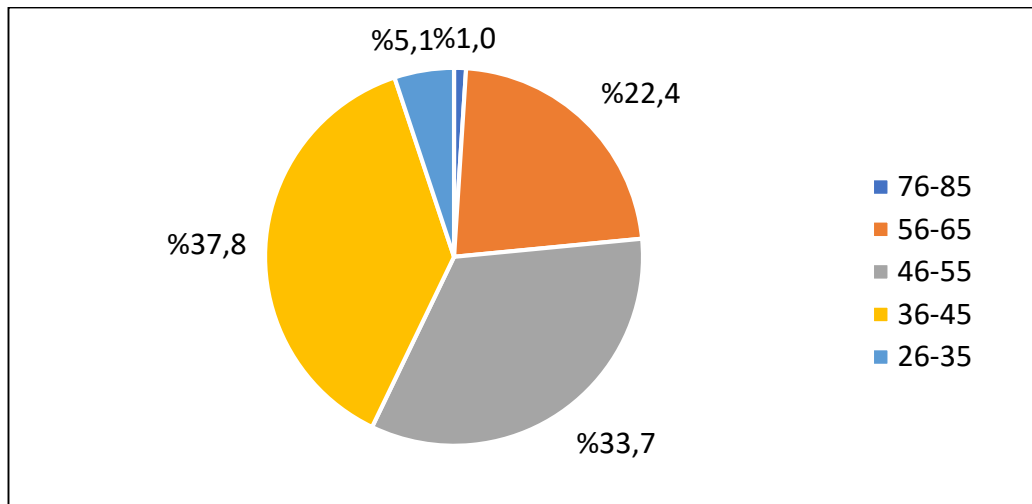
Cinsiyet dağılımı *kadın*, *erkek* ve *belirtmek istemiyorum* olmak üzere üç öncül üzerinden sorulmuştur. Katılımcılardan %65'i kadın ve %34'ü erkektir. Bir kişi ise (%1) cinsiyetini belirtmek istememiştir (Tablo 4.1).

**Tablo 4.1.** Katılımcıların cinsiyetlerine göre dağılımı.



Ankette katılımcıların doğdukları yıl bilgisi sorulmuştur ve doğum yıllarının 1949 ila 1997 arasında değişmekte olduğu görülmüştür. İstatistiksel analiz için elde edilen veriler beş yaş aralığında (26 -35, 36-45, 46-55, 56-65 ve 76-85) gruplandırılmış olup Tablo 4.2’de sunulmuştur. Yoğunluk 36-45 (%37,8) ve 46-55 (%33,7) yaş aralıklarında toplanmıştır. Onu %22,4 ile 56-65 yaş aralığı izlemiştir. Katılımcıların %5,1’i 26-35 yaş aralığında yer alırken, sadece %1’i 76-85 yaş aralığında yer almıştır.

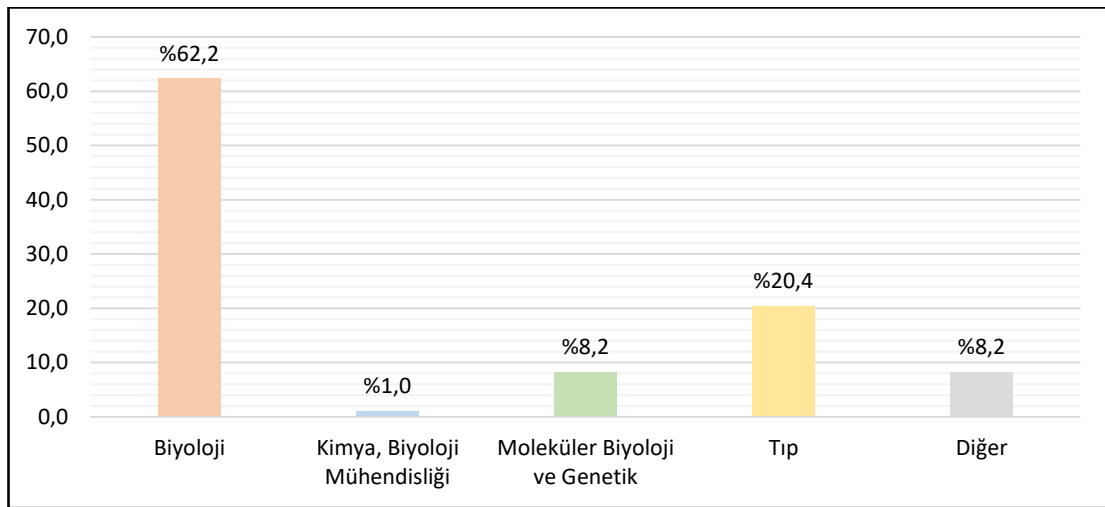
**Tablo 4.2.** Katılımcıların yaşlarının yaş aralıklarına göre dağılımı.



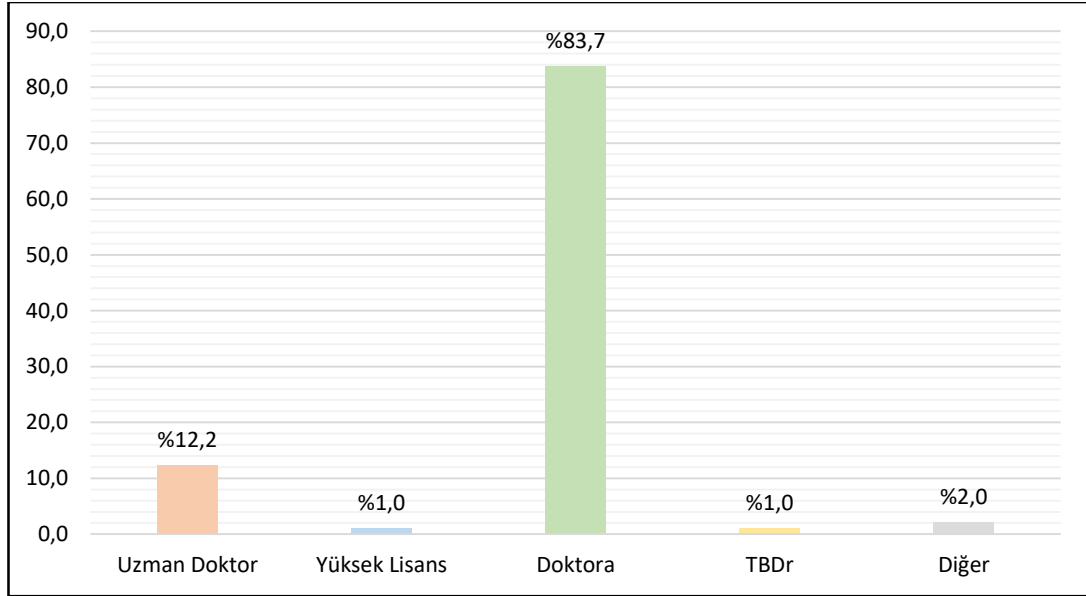
Mezun olunan lisans programı sorulurken örneklemin özelliklerine göre olası lisans programları (*Biyoloji, Tıp, Moleküler Biyoloji ve Genetik, Kimya, Biyoloji Mühendisliği*) öncüllerde yer almış ve *Diğer* seçeneği ile farklı bir lisans programı varsa eklenmesi sağlanmıştır. Katılımcıların çoğu (%62,2) *Biyoloji Programından* mezunken, onu %20,4 ile *Tıp Fakültesi* izlemiştir. *Moleküler Biyoloji ve Genetik Programı* %8,2 ile temsil edilirken *Kimya, Biyoloji Mühendisliği Programının* tercihi %1 olmuştur. *Biyoenformatik ve Genetik, Genetik ve Biyomühendislik, Genetik ve Yaşam Bilimleri, Moleküler Biyoteknoloji ve Tıp Mühendisliği* programları da öncüller arasında yer almasına rağmen bu alanlardan mezun olan katılımcı bulunmamaktadır. Son öncül olan *Diğer* seçeneğinin tercih oranı ise %8,2 olmuştur ve bu seçenek altında

Veterinerlik (%2), Biyokimya (%2), Genetik ve Biyomühendislik (%1), Biyokimya ve Moleküler Biyoloji (%1), Fizik, Matematik (%1), Kimya (%1), Programları mezun olunan lisans programları olarak ifade edilmiştir. Tablo 4.3'te en az bir katılımcı tarafından tercih edilen öncüller gösterilmiştir.

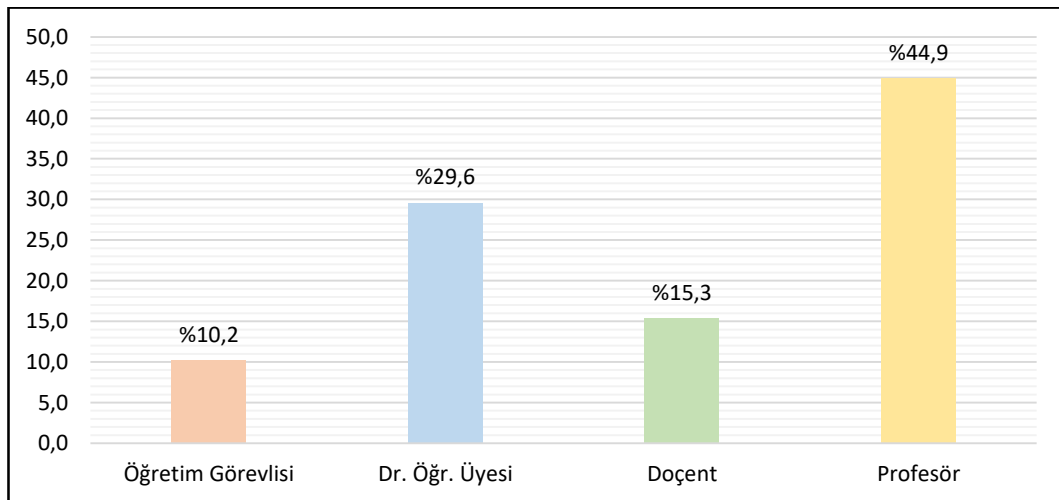
**Tablo 4.3.** Mezun olunan lisans programlarının dağılımı.



Lisans derecelerinin ardından katılımcılara en son aldıkları lisansüstü eğitim derecesi sorulmuştur. Katılımcıların büyük bir kısmı (%83,7) *Doktora* derecesine iken *Uzman Doktorların* oranı %12,2'dir. *Tıp-Bilim Bütünleşik Doktora Programı (TBDr / MDPHD)* ve *Yüksek Lisans* derecesine sahip olanların oranları yüzde birer olmuştur. *Diğer* seçeneğini tercih edenlerin oranı %2 olmuştur ve yanıt olarak *Post doc* ve *Tıpta uzmanlık, Yandal uzmanlık, doktora* yazılmıştır. *Tıpta uzmanlık, Yandal uzmanlık, doktora* yanıtını veren katılımcının soruyu yanlış yorumlayıp sahip olduğu tüm lisans üstü dereceleri yazdığı öngörülmektedir. Tüm bu bilgiler ışığında lisans üstü eğitim derecelerine göre katılımcıların dağılımı Tablo 4.4'te sunulmuştur.

**Tablo 4.4.** En son alınan lisans üstü derecelerine göre katılımcıların dağılımı.

Araştırmanın örneklem grubu öğretim üyeleri ve öğretim görevlisinden oluşmaktadır. Akademik kadronun sorulduğu öncüller buna bağlı olarak şekillenmiştir. Katılımcıların %44,9'u Profesör, %29,6'sı Doktor Öğretim Üyesi, %15,3'ü Doçent ve %10,2'si Öğretim Görevlisi kadrosuna sahiptir (Tablo 4.5).

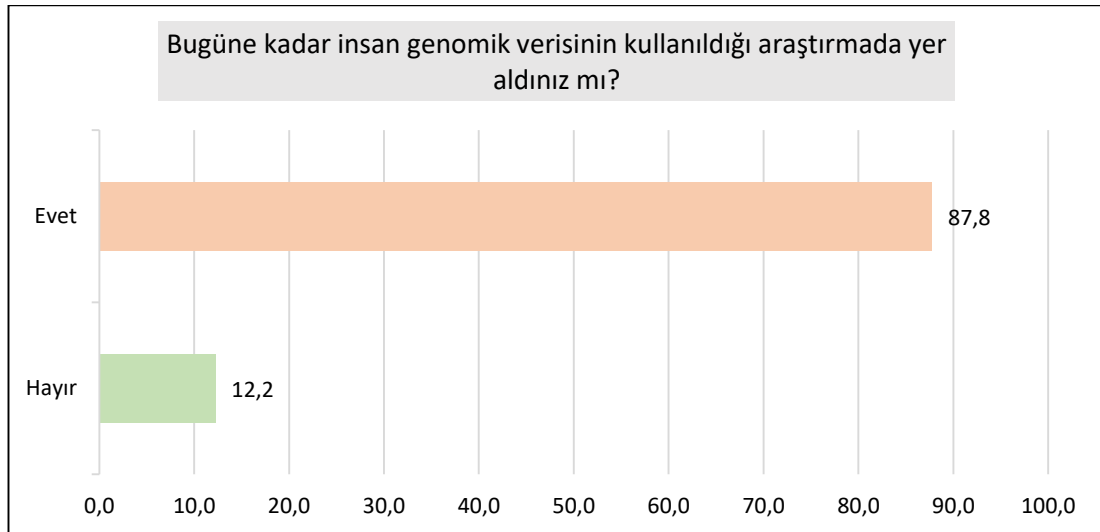
**Tablo 4.5.** Akademik kadrolarına göre katılımcıların dağılımı.

#### 4.2. Deneyim Verisi

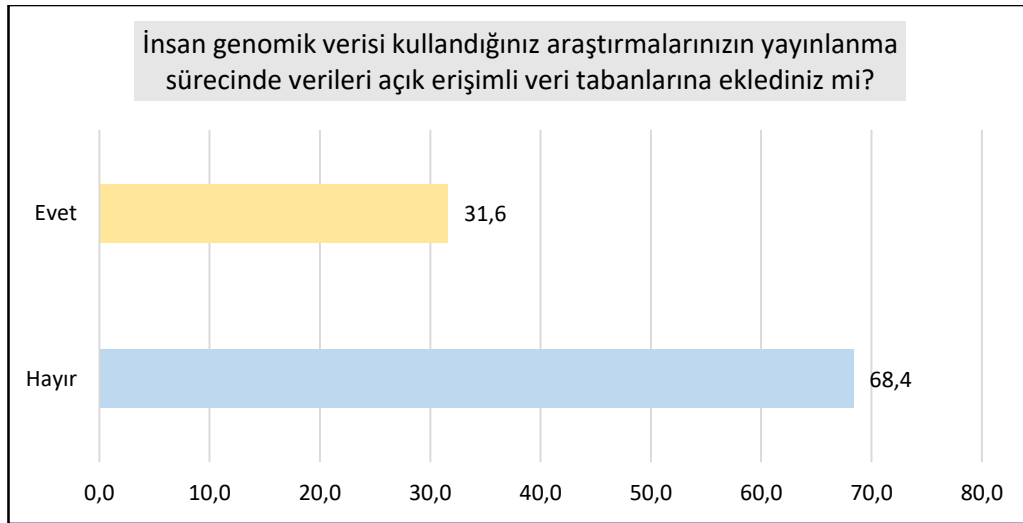
Katılımcıların genetik araştırmalardaki tecrübelerini irdeleyen yedi adet soru yöneltilmiştir. Sorular genel olarak insan genomik verisi kullanılan bir araştırmada yer alma durumları, araştırmalarının amacı, veriyi depolama ve paylaşım biçimleri ile bu konudaki etik bilgilerinin kaynağına yöneliktir. Sorular ve verilen yanıtların yüzde olarak dağılımları bu başlık altında sunulmuştur.

Altıncı soruda, *Bugüne kadar insan genomik verisinin kullanıldığı araştırmada yer aldınız mı?* diye sorulmuştur. Katılımcıların %87,8'i bugüne kadar insan genomik verisinin kullanıldığı bir araştırmada yer alırken, %12,2'si ise yer almamıştır (Tablo 4.6).

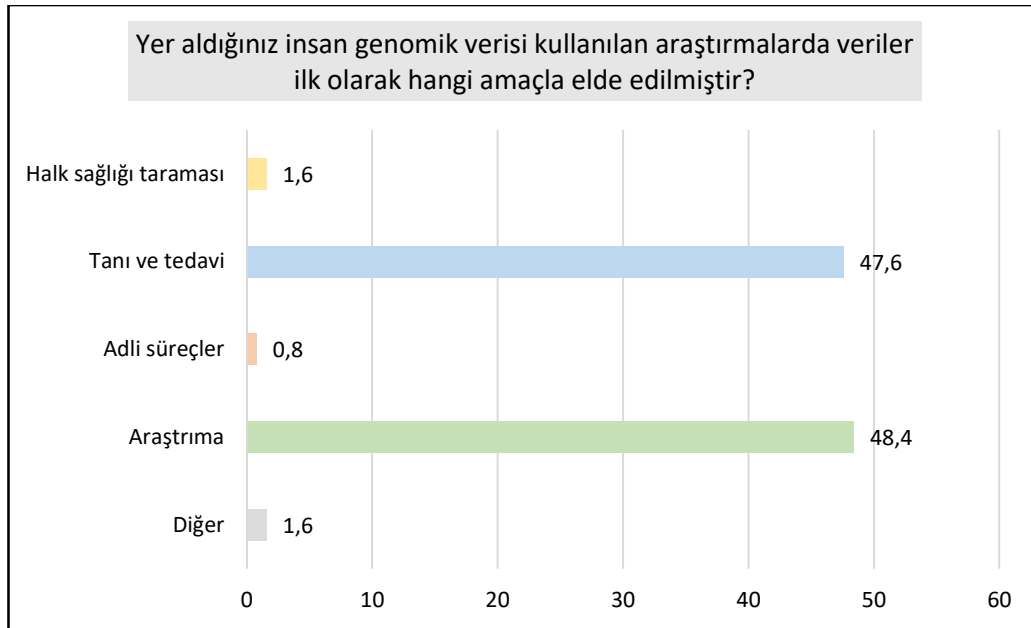
**Tablo 4.6.** İnsan genomik verisinin kullanıldığı araştırmada yer alma durumu.



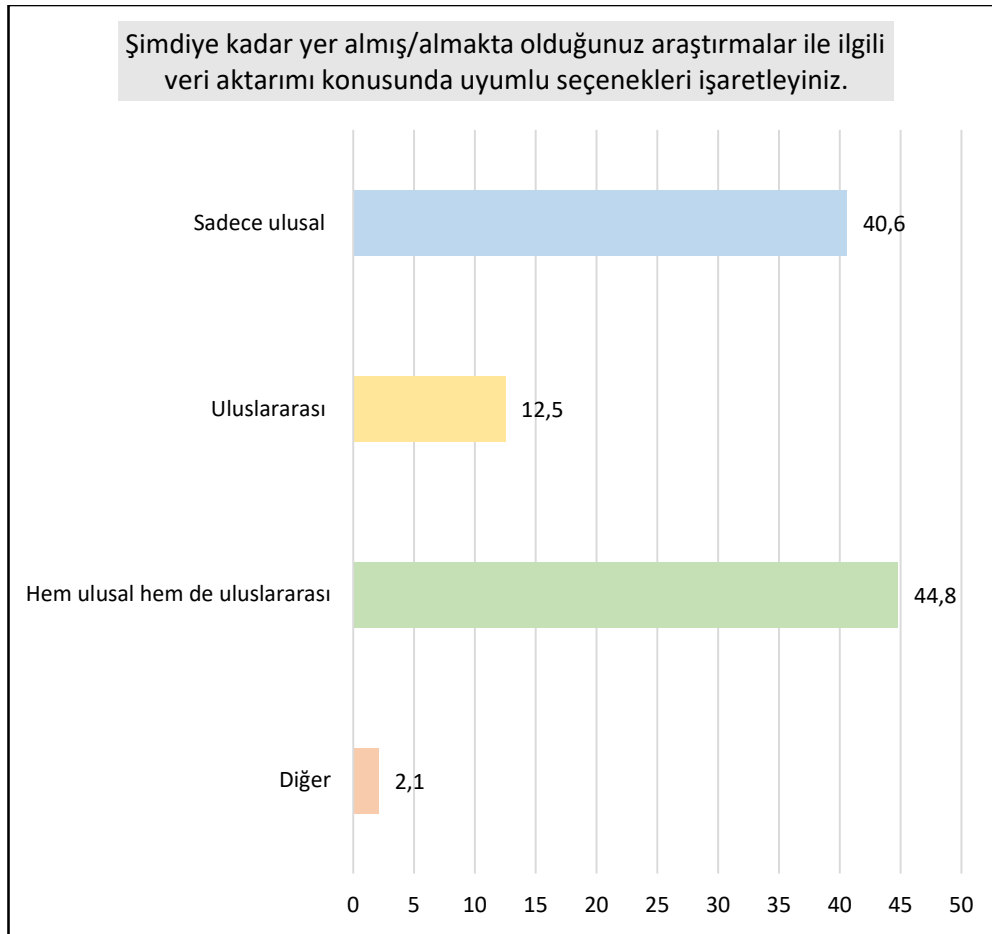
*İnsan genomik verisi kullandığınız araştırmalarınızın yayınlanma sürecinde verileri açık erişimli veri tabanlarına eklediniz mi?* yedinci soruda yöneltilmiştir. Araştırma verilerinin katılımcı tarafından açık erişimli olarak bir veri tabanında paylaşılma oranı %31,6 iken %68,4'ü böyle bir paylaşım yapmamaktadır (Tablo 4.7).

**Tablo 4.7.** Araştırma verisinin açık erişimli veri tabanına eklenme durumu.

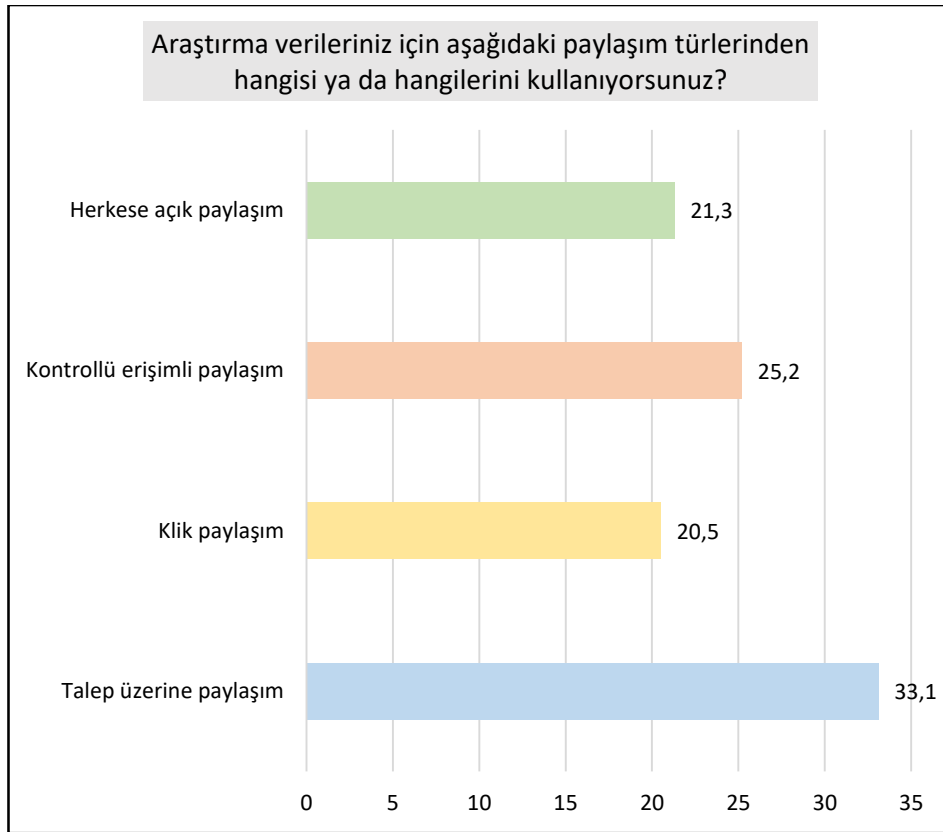
Sekizinci soruya verilen yanıtlarda ilginç bir durum yaşanmıştır. Soruda, araştırma verilerinin ilk olarak hangi amaçla elde edildiği sorulmuş ve 98 katılımcıdan biri hariç hepsi en az bir tercihte bulunmuştur. Oysa altıncı soruda bu tarz bir araştırmada yer almadığını söyleyen 12 kişi (%12,2) vardı, dolayısıyla bu kişilerin sekizinci soruya yanıt verirken “Hiçbiri” yazmaları beklenirdi. Bu kişilerin soruyu yanlış anladığı tahmin edilmektedir. Veri kalitesinin bozulmaması adına soruda bahsi geçen 11 kişinin yanıtları sadece sekizinci sorunun analizinde dışarıda bırakılarak 86 katılımcının yanıtları üzerinden bu analiz yapılmıştır. Benzer bir çelişki anketteki başka herhangi bir soruda tespit edilmemiştir. Söz konusu soruda birden fazla tercih yapılabilirken, “Diğer” seçeneği de bulunmaktadır. Buna göre genomik verilerin ilk olarak hangi amaçla elde edildiğine bakıldığında en yüksek ve birbirine yakın oranda *Tanı ve Tedavi* (%47,6) ile *Araştırma* (%48,4) amacıyla yapıldığı görülmüştür. *Adli süreçler* (0,8) ise veri elde etmedeki en düşük neden olmuştur. *Halk sağlığı taraması* ve *Diğer* seçenekleri eşit oranda (%1,6) oranında tercih edilmiştir (Tablo 4.8).

**Tablo 4.8.** Araştırma verisinin paylaşım amaçlarının dağılımı.

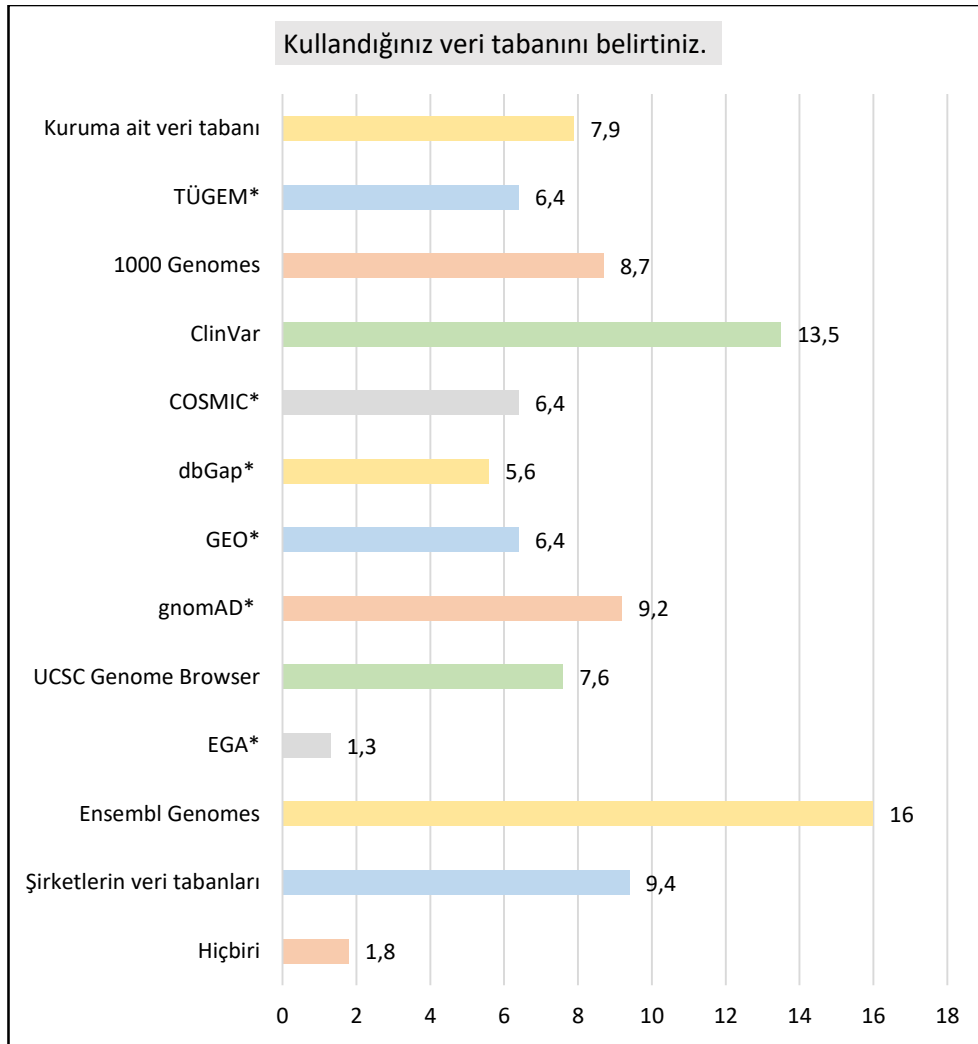
Bir diğer soruda ise araştırma verisinin ulusal ve/veya uluslararası aktarımı tercihleri sorulmuştur. Öncelikle katılımcılardan %91,8'nin ulusal ve/veya uluslararası veri aktarımı yaparken %8,2'sinin yapmadığı anlaşılmıştır. Dört katılımcı birden fazla seçim yapmış, *Diğer* seçeneğinde katılımcılardan biri *varyant bazlı veriyi hasta onamı ve etik kurul onayı olması durumunda çalışmalarında kullandıklarını, ham genomik veri için kollabratif çalışma içerisinde daha önce bulunmadığını*; bir diğeri de dizileme hizmetini firmalar üzerinden yurt dışından aldığını belirtmiştir. Sonuç olarak genel dağılım %40,6 *Sadece ulusal genomik veri aktarımı*; %12,5 *Uluslararası genomik veri aktarımı*, %44,8 *Hem ulusal hem uluslararası genomik veri aktarımı* tercih edilirken; %2,1 *Diğer* şeklinde olmuştur (Tablo 4.9).

**Tablo 4.9.** Araştırma verisinin açık erişimli veri tabanına eklenme durumu.

Veri paylaşım türlerinin tanımlandığı ve bunlardan hangi tür paylaşımı yaptıklarının sorulduğu onuncu soruda, katılımcılardan %92,9'unun bu paylaşım türlerinden en az birini kullandığı; %7,1'inin ise paylaşım yapmadığı görülmüştür. Birden fazla seçeneğin seçilebildiği soruda bazı katılımcılar birden fazla paylaşım türünü seçmişlerdir. Neticede, *Herkese açık paylaşım* %21,3; *Kontrollü erişimli paylaşım* %25,2; *Klik paylaşım* %20,5 ve *Talep üzerine paylaşım* %33,1 oranında tercih edilmiştir (Tablo 4.10).

**Tablo 4.10.** Veri paylaşımı türlerinin dağılımı.

Kullanılan veri tabanlarının sorulduğu soruda çalışılan kuruma veya bir şirkete ait veri tabanı seçenekleriyle ülkemizde ve dünyada yaygın kullanılan veri tabanlarının uzun bir isim listesi sunulmuştur. *Diğer* seçeneğinin de yer aldığı soruda, çoklu seçime izin verilmiştir. Araştırmalarda kullanılan veri tabanlarının isimleri ve tercih edilme yüzdeleri Tablo 4.11’de detaylı olarak sunulmuştur. Buna göre en çok tercih edilen veri tabanları %16 ile *Ensembl Genomes* ve %13,5 ile *ClinVar* olmuştur. *Türkiye Ulusal Genom Merkezi’ne (TÜGEM)* ait veri tabanı %6,4; *Çalışmakta olduğum kuruma ait veri tabanı* seçeneği ise %7,9 oranında temsil edilmiştir. Yüzde %9,4 ise *Genom analizi yapan şirketlerin veri tabanlarını* kullanmaktadır. Katılımcılardan yedi kişi veri tabanı kullanmadığını veya çalışmasının içeriğine göre değiştiğini belirterek seçimde bulunmamıştır. Üç katılımcı ise tercihlerine ek olarak *Diğer* seçeneği altında *NCBI, OMIM, Decipher, Orphanet, SpliceAI, Mutalyzer, GTEx Portal* veri tabanlarını eklerken, bir diğeri *NCBI/nucleotide (GenBank), Imgt* veri tabanlarını eklemişlerdir.

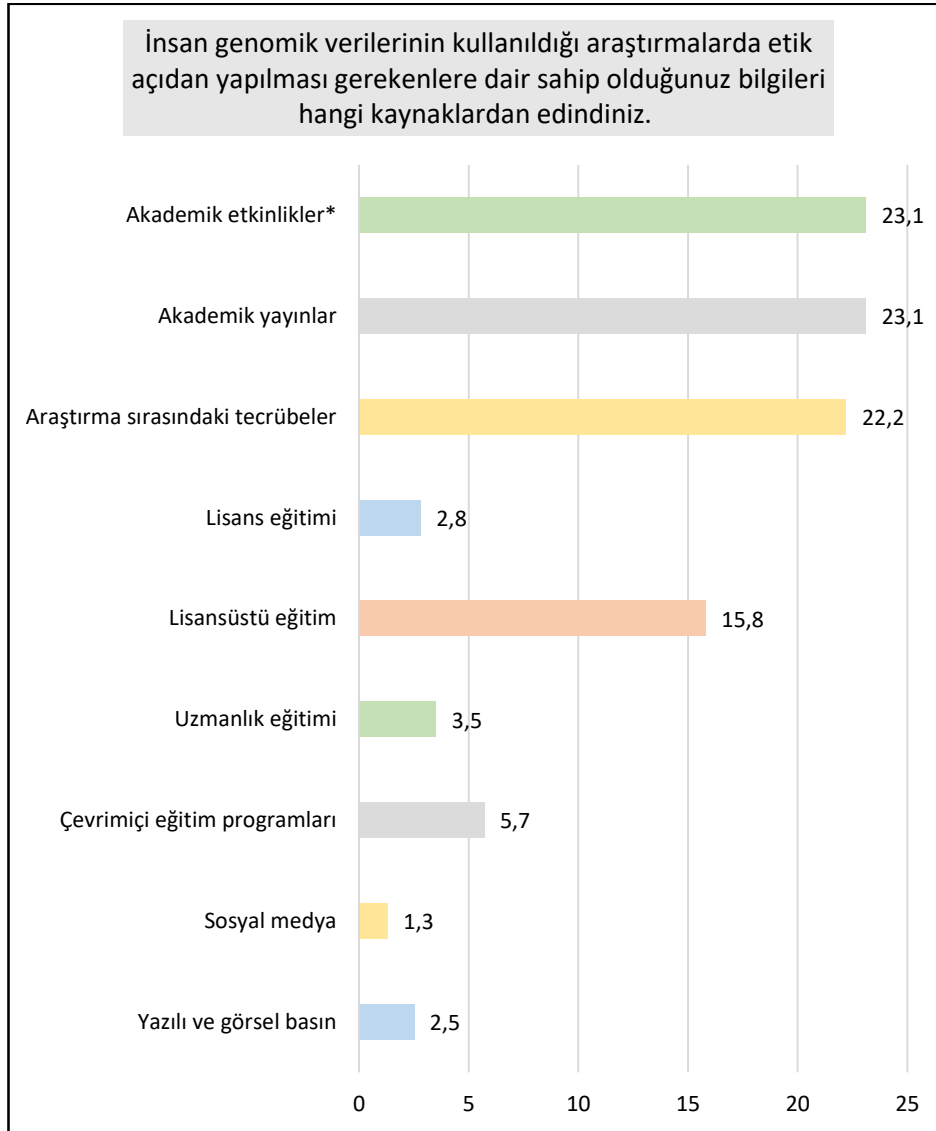
**Tablo 4.11.** Araştırma verilerinin depolandığı veri tabanlarının kullanılma oranları.

\* TÜGEM (Türkiye Ulusal Genom Merkezi)  
 COSMIC (The Catalogue of Somatic Mutations in Cancer)  
 dbGap (Database of Genotype and Phenotype)  
 GEO (Gene Expression Omnibus)  
 gnomAD (The Genome Aggregation Database)  
 EGA (European Genome-Phenome Archive)

Deneyimlere yönelik ayrıca, insan genomik verilerinin kullanıldığı araştırmalarda etik açıdan yapılması gerekenlere dair sahip oldukları bilginin kaynakları sorulmuştur. Katılımcıların çoğu birden fazla kaynağı seçmişlerdir. Akademik etkinlikler (kongre, toplantı, panel, sempozyum vb.) Akademik yayınlar ve Araştırma sırasındaki tecrübeler sırasıyla %23,1; %23,1 ve %22,2 ile en çok tercih

edilen bilgi kaynakları olmuştur. Bilgi kaynaklarının dağılımları Tablo 4.12’de detaylı olarak verilmiştir.

**Tablo 4.12.** Etik bilgi kaynaklarının dağılımı.

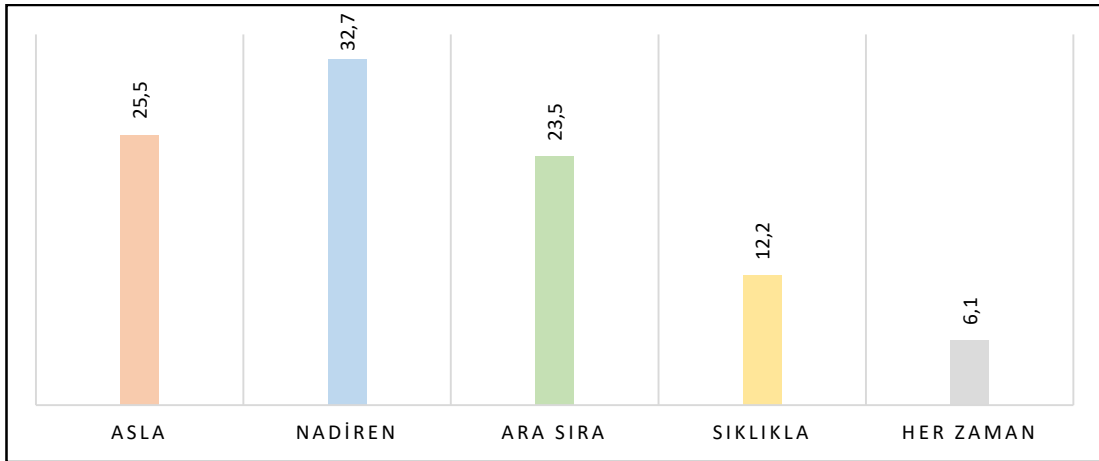


\* Akademik etkinlikler (kongre, toplantı, panel, sempozyum vb.)

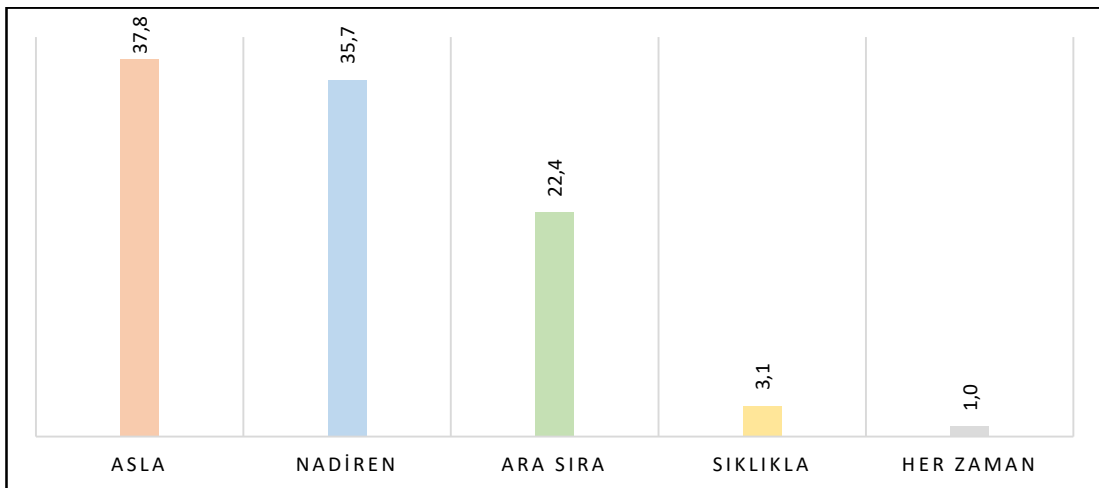
Katılımcılara insan genomik verilerinin kullanıldığı araştırmalarda sır saklama ve mahremiyet ile ilgili etik ikileme ve etiğe aykırı bir eylemle karşılaşma sıklıkları beşli derecelendirme üzerinden iki soruyla sorulmuştur. Etik bir ikileme karşılaşma oranı olarak en çok %32,7 ile *Nadiren* seçilmiş, onu %25,5 ile *Asla* ve %23,5 ile *Ara*

*sıra* izlemiştir. *Sıklıkla* karşılaşılması %12,2 olurken, %6,1 ile *Her zaman* karşılaşılması en az seçilmiştir (Tablo 4.13). Etiğe aykırı bir eyleme şahitlik etme oranlarında ise *Asla* (%37,8) ve *Nadiren* (35,7) en çok tercih edilenler olmuş, %22,4 ile *Ara sıra* ve %3,1 ile *Sıklıkla* izlemiştir. *Her zaman* ise %1 tercih edilmiştir (Tablo 4.14).

**Tablo 4.13.** Sır saklama ve mahremiyet ile ilgili etik ikileme karşılaşma sıklığı.



**Tablo 4.14.** Sır saklama ve mahremiyet ile ilgili etiğe aykırı bir eylemle karşılaşma sıklığı.



### 4.3. Etik Değerlendirme

Etik değerlendirmeye yönelik bulgular genellikle beşli derecelendirmeler üzerinden toplanmış ve yapılan analizler bu başlık altında yer almıştır.

*Kesinlikle katılmıyorum* ile *Kesinlikle katılıyorum* dereceleri arasında ölçülen öncüller (15 ila 27. sorular) ve analizleri yüzde olarak Tablo 4.15'te sunulmuştur. En yüksek orana sahip değer yeşil, en düşük değer de sarı olarak renklendirilmiştir.

**Tablo 4.15.** Beşli likert ölçeği ile önermelere verilen yanıtların yüzde olarak dağılımı.

| Önerme                                                                                                                                                           | Kesinlikle katılmıyorum | Katılmıyorum | Kararsızım | Katılıyorum | Kesinlikle katılıyorum |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|--------------|------------|-------------|------------------------|
| 15. Genomik veri araştırmalarından beklenen yarar konusunda güncel bakış fazla iyimserdir.                                                                       | 9,2                     | 30,6         | 18,4       | 32,7        | 9,2                    |
| 16. Klinik uygulamalarda elde edilen genomik veriler araştırmalarda kullanılmak üzere bir veri tabanında saklanmalıdır.                                          | 1                       | 3,1          | 8,2        | 44,9        | 42,9                   |
| 17. Araştırmalarda elde edilen genomik veriler gelecekteki araştırmalarda kullanım için saklanmalıdır.                                                           | 2                       | 1            | 6,1        | 45,9        | 44,9                   |
| 18. Genomik veri kullanımında yaşanabilecek sır saklama ve mahremiyet ihlallerini önlemek için veriyi kullananlar için hukuki hesap verebilirlik artırılmalıdır. | 2                       | 2            | 12,2       | 53,1        | 30,6                   |
| 19. Genomik veri kullanılan araştırmalarda ham veriler yayın aşamasında okuyucularla paylaşılmalıdır.                                                            | 15,3                    | 48           | 16,3       | 15,3        | 5,1                    |
| 20. Araştırmalarda elde edilen ham veriler talep etmeleri halinde katılımcılarla paylaşılmalıdır.                                                                | 7,1                     | 17,3         | 21,4       | 43,9        | 10,2                   |
| 21. Açık erişim, hassas verilerin kötü amaçlı kullanım riskini önemli ölçüde barındırmaktadır.                                                                   | 5,1                     | 13,3         | 14,3       | 46,9        | 20,4                   |
| 22. Araştırmalarda verimliliği artırmak amacıyla sağlık hizmetleri sunumunda üretilen genomik verilerin araştırmalarda kullanımı desteklenmelidir.               | 1                       | 9,2          | 10,2       | 56,1        | 23,5                   |
| 23. Araştırmalarda verimliliği artırmak amacıyla adli süreçlerde üretilen genomik verilerin araştırmalarda kullanımı desteklenmelidir.                           | 10,2                    | 12,2         | 23,5       | 40,8        | 13,3                   |
| 24. Türkiye Ulusal Genom Merkezi (TÜGEM) Genom Veri Tabanı, genom verilerinin işlenmesi ve saklanması açısından genel olarak yeterlidir.                         | 9,2                     | 16,3         | 55,1       | 16,3        | 3,1                    |
| 25. İnsan genomik verisi kullanılan araştırmaları ilgilendiren yasal düzenlemelerde eksiklikler bulunmaktadır.                                                   | 1                       | 3,1          | 33,7       | 51          | 11,2                   |

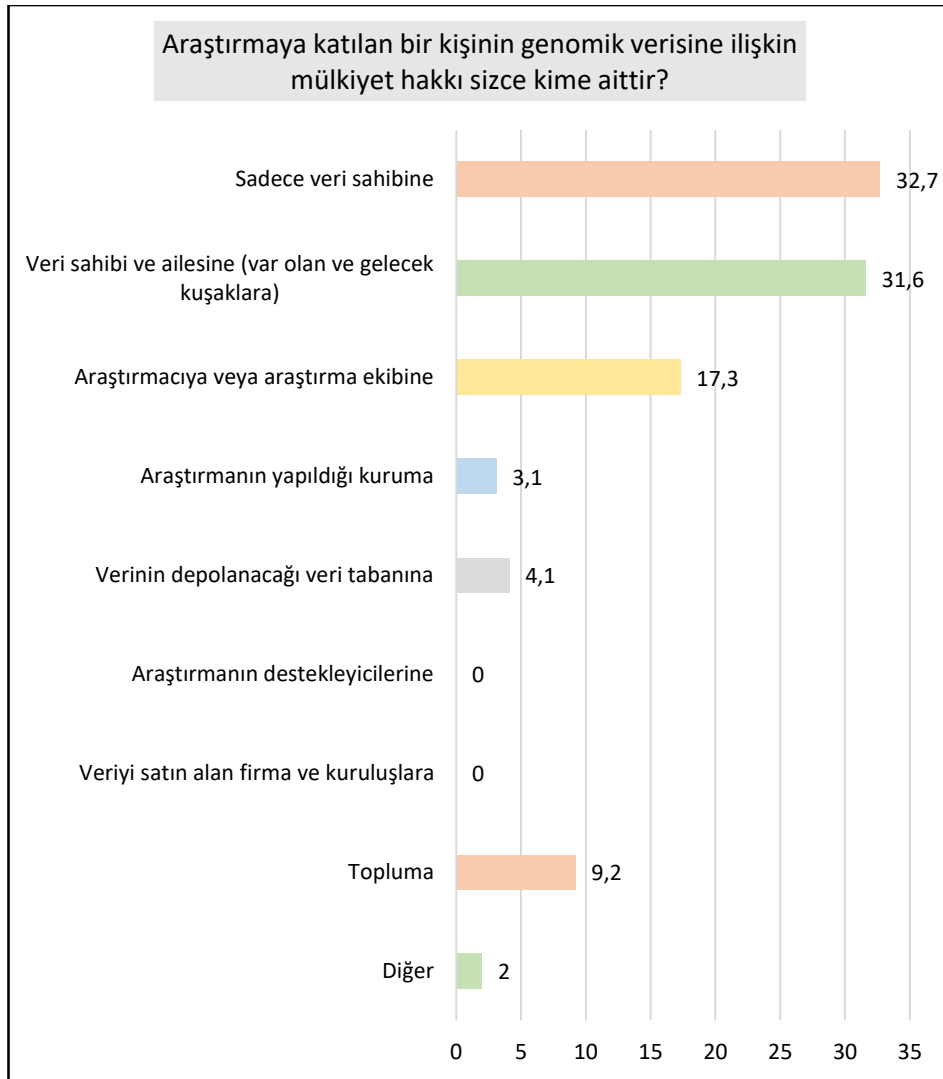
**Tablo 4.15. (Devam)** Beşli likert ölçeği ile önermelere verilen yanıtların yüzde olarak dağılımı.

|                                                                                                                |   |     |      |      |      |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|-----|------|------|------|
| 26. İnsan genomik verisi kullanılan araştırmalara yol gösteren etik metinlerde eksiklikler bulunmaktadır.      | 1 | 8,2 | 36,7 | 46,9 | 7,1  |
| 27. Genomik veri içeren araştırmalardaki etik sorunlara dair tartışmalar akademide yeterince yer almamaktadır. | 1 | 8,2 | 13,3 | 56,1 | 21,4 |

Genomik verisi için mülkiyet hakkının kime ait olduğu sorusunda en yüksek orana %32,7 ile *Sadece veri* sahibine seçeneği olmuştur ve hemen arkasından %31,6 ile *Veri sahibi ve ailesine (var olan ve gelecek kuşaklara)* seçeneği gelmiştir. *Araştırmacıya veya araştırma ekibine* %17,3; *Topluma* %9,2; *Verinin depolanacağı veri tabanına* %4,1 ve *Araştırmanın yapıldığı kuruma* %3,1 oranında tercih edilmiştir. *Araştırmanın destekleyicilerine* ve *Veriyi satın alan firma ve kuruluşlara* seçenekler arasında yer almasına rağmen hiç kimse tarafından tercih edilmemiştir (Tablo 4.16). *Diğer* seçeneği ise %2 oranına sahiptir ve bu seçeneği işaretleyen iki katılımcının yanıtları çalışma açısından değerli görülüp aşağıda paylaşılmıştır.

*Diğer: Araştırmaya katılan bireylerin genomik verilerinin mülkiyeti konusunda kesin bir yasal sahiplikten bahsetmek zordur. Genel eğilim, bireylere veri erişim ve kontrol hakkı tanımak yönündedir, ancak mülkiyetin araştırmacılar, kurumlar veya devletler arasında paylaşılması şeklinde uygulamalar da mevcuttur.*

*Diğer: Kişisel veriler gizli tutulduğu sürece araştırma için proje yürütücüsüne ait, ama kişisel veriler gizli olmayacak ise o zaman veri sahibine ve o uygun görür ise ailesine aittir.*

**Tablo 4.16.** Genomik verinin mülkiyet hakkına ilişkin görüşlerin dağılımı

Ankette yer alan son ve en kapsamlı soruda genomik verilerin kullanıldığı bir araştırmaya ilişkin kaygılar katılımcılara sunulmuş ve onlar açısından önem derecelerini belirtmeleri istenmiştir. Derecelendirme için *Google forms* uygulamasının yeni özelliklerinden bir olan yıldızlı derecelendirme kullanılmıştır. Bir yıldız en düşük önemi ve beş yıldız en yüksek önemi temsil etmiştir. Katılımcılardan yıldızları kullanarak bir araştırmaya ilişkin etik kaygıların her birini kendi içinde önem derecesine göre puanlamaları istenmiştir. Beş yıldız önemi en yüksek, bir yıldız da önemi en düşük bulunduğunu temsil etmiştir. Bu doğrultuda verilen yanıtlara göre yapılan veri analizi sonuçları yüzde olarak Tablo 4.17’de sunulmuştur. En yüksek orana sahip değer yeşil, en düşük değer de sarı olarak renklendirilmiştir.

**Tablo 4.17.** Genomik verilerin kullanıldığı bir araştırmaya ilişkin etik kaygıları içeren önermelere verilen yanıtların yüzde olarak dağılımı.

| Önerme                                                                                                                                          | 1 Yıldız | 2 Yıldız | 3 Yıldız | 4 Yıldız | 5 Yıldız |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|----------|----------|----------|----------|
| a) Verilerin gelecekteki araştırmalarda yeniden kullanımında alınan aydınlatılmış onamın içerik ve güncellik açısından yetersiz kalma ihtimali. | 4,1      | 11,2     | 24,5     | 31,6     | 28,6     |
| b) Genomik veri söz konusu olduğunda kimlikle ilişkinin tam olarak kesilmesinin olanaksız olması.                                               | 12,2     | 13,3     | 17,3     | 29,6     | 27,6     |
| c) Genomik verilerin, diğer sağlık verileriyle birlikte analizi için etik açıdan kabul edilebilir mekanizmaların oluşturulması.                 | 2        | 5,1      | 19,4     | 28,6     | 44,9     |
| d) Genomik veri paylaşımında paylaşılacak verinin uygun miktar ve içeriğinin belirlenmesi.                                                      | 6,1      | 5,1      | 13,3     | 37,8     | 37,8     |
| e) Genomik veri paylaşımında verinin hangi yaygınlıkta, kimlerle paylaşılacağı belirlenmesi                                                     | 2        | 5,1      | 16,3     | 23,5     | 53,1     |
| f) Verilerin yanlış ellere geçmesi sonucu veri sahibinin etiketlenmesi.                                                                         | 6,1      | 4,1      | 9,2      | 18,4     | 62,2     |
| g) Genomik veri tabanlarında toplumların genom verilerinin temsilinde çeşitliliğin artırılması.                                                 | 5,1      | 2        | 24,5     | 26,5     | 41,8     |
| h) Genomik verinin işlenmesinde verilere araştırma ekibinden kimlerin, ne zaman erişebileceğinin belirlenmesi.                                  | 6,1      | 4,1      | 18,4     | 25,5     | 45,9     |
| i) Veri sorumlularının yeterli etik farkındalık ve eğitime sahip olmamaları.                                                                    | 2        | 2        | 11,2     | 23,5     | 61,2     |
| j) Genomik veri içeren araştırmalarda sır saklama ve mahremiyete yönelik toplumun güveninin (public trust) sağlanması.                          | 1        | 1        | 14,3     | 24,5     | 59,2     |
| k) Bireyden alınan örnek ile aynı zamanda aile bireylerini ilgilendiren bulgulara onların rızası dışında ulaşılması.                            | 25,5     | 5,1      | 10,2     | 17,3     | 41,8     |

Bir yıldız önemi en düşük, beş yıldız önemi en yüksektir.

#### 4.4. Tematik Analiz

Ankette iki yerde açık uçlu olarak yanıt verilebilecek soru yer almıştır ve yanıt verilmesi isteğe bağlı bırakılmıştır. Bunlardan ilki etik bir ikileme ve etiğe aykırı bir eylemle karşılaşma durumunu soran 13 ve 14. soruların ardından karşılaşılan eylemin kısaca ifade edilmesini soran sorudur. Bu kısım 23 kişi tarafından yanıtlanmıştır. Diğer soru ise anketin sonunda yer almış ve katılımcılara eklemek istedikleri bir şey varsa ifade etmeleri için bırakılan alandır. Buraya yazılan dokuz yanıtta üç tanesi iyi niyet temennisi, bir tanesi eleştiridir. Kalan altı yanıt önceki açık uçlu soruya verilen yanıtlarla birlikte değerlendirilmiş ve nitel olarak analiz edilmiştir. Yapılan tematik analiz neticesinde bağlamlar, ana temalar ve alt temalar geliştirilmiştir. Geliştirilen üç bağlam şunlardır:

- 1) Gizlilik ve mahremiyet ihlali
- 2) Veri paylaşımı
- 3) Araştırma çıktıları ve yayın süreci

Her bir bağlam kendi içinde ana temalara ve bazen de alt temalara ayrılmıştır (Tablo 4.18, 4.19 ve 4.20).

**Tablo 4.18.** Gizlilik ve mahremiyet ihlali bağlamı ve temaları.

| Bağlam                               | Ana Tema                                                                                      |
|--------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Gizlilik ve mahremiyet ihlali</b> | Açık erişimli olması                                                                          |
|                                      | İkincil bulgulara ulaşılması                                                                  |
|                                      | Üçüncü kişilerle paylaşılması                                                                 |
|                                      | Tanımlayıcı kişisel bilgilerin paylaşılması (fiziksel veri, adres bilgisi, köy adı, fotoğraf) |
|                                      | Yakın akrabaların veriye ulaşma çabası                                                        |
|                                      | Çocuklara ait verinin paylaşılması                                                            |
|                                      | Bireye, aileye komşular gibi yakınlarla doğrudan erişim çabası                                |

**Tablo 4.19.** Veri paylaşımı bağlamı ve temaları.

| Bağlam         | Ana Tema                  | Alt Tema                                                 |
|----------------|---------------------------|----------------------------------------------------------|
| Veri paylaşımı | Yurtdışına veri gönderimi | Mevzuatta belirsizlik olması                             |
|                |                           | Araştırmacı tutumlarının farklılık göstermesi            |
|                |                           | Uluslararası serverlara yüklenmesi                       |
|                |                           | Analizinin yurtdışında yapılması                         |
|                |                           | Veri yönetiminin yurtdışındaki ekibin kontrolünde olması |
|                | Onamli paylaşım           | Onamın uygun şekilde alınmaması                          |
|                | Onamsız paylaşım          | Açık erişimli paylaşılması                               |
|                |                           | Süresiz paylaşılması                                     |
|                |                           | Genom ham verisinin paylaşılması                         |
|                |                           | Verini farklı çalışmalarda kullanılması                  |
|                |                           | Şirketlerle habersiz paylaşılması                        |

**Tablo 4.20.** Araştırma çıktıları ve yayın süreci bağlamı ve temaları.

| Bağlam                              | Ana Tema                                                          |
|-------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|
| Araştırma çıktıları ve yayın süreci | Etik kurul sürecine uyulmaması                                    |
|                                     | Yayınların eksik bilgiyle yazılması                               |
|                                     | Hasta verisine rutin prosedür dışında ulaşılması                  |
|                                     | Genetik materyalin birden fazla araştırmada kullanılması          |
|                                     | Araştırmacılara etik ve adli eğitimler verilmesi ihtiyacı         |
|                                     | Yurtdışına veri gönderenlerin dışlanması                          |
|                                     | Yurtdışına giden veride Türk araştırmacıların ilk yazar olamaması |

## 5. TARTIŞMA

İnsan genomik verilerinin kullanıldığı araştırmalarda sır saklama ve mahremiyet sorunları son yıllarda küresel düzeyde artan bir ilgiyle takip edilmesine rağmen, Türkiye’de genomik verilerle çalışan bilim insanlarının bu alana ilişkin etik bakış açılarını ele alan akademik bir çalışma bugüne kadar yapılmamıştır. Bu araştırma Türkiye’de ilk kez yapılan bir çalışmadır. Araştırmada ayrıca bilim insanlarının genomik verilerin kullanımı, paylaşımı ve Türkiye özelinde beklentileri de değerlendirilmiştir.

Araştırma evrenine dahil edilen bilim insanı sayısının 1229 olup, anketlere dönüş yapan 98 araştırmacı olmuştur. Dolayısıyla anketlerin yanıtlanma oranı yüzde sekiz civarındadır. Çevrimiçi anketlerin yanıtlanma oranının yüzde onun altında kalmasının genel bir durum olarak kabul edilmektedir (174). Elde edilen yanıtlanma oranı beklentilerle uyumlu, azımsanmayacak bir katılımcı kitlesinin görüşlerinin alındığı göstermektedir. Böylece Türkiye’yi temsil eden bir araştırma verisi ortaya konulmuştur.

### 5.1. Katılımcı Profili

#### 5.1.1. Demografik Veri

Araştırmanın bel kemiğini oluşturan katılımcıların, demografik verilerine bakıldığında cinsiyet dağılımında kadın katılımcıların oranı erkeklerin iki katıdır (kadın %65, erkek %34). YÖK’ün yayınladığı 2024 yılı Üniversite İzleme ve Değerlendirme Genel Raporu verilerine göre, Türkiye'deki üniversitelerde kadın akademisyen oranı %47'dir (175). Çalışmamıza akademideki orana nispeten daha fazla kadın akademisyenin ilgi gösterdiği anlaşılmaktadır.

Yaş dağılımları ise çoğunlukla 36 ila 55 arasındadır. Katılımcıların yaklaşık yarısı *Profesör* iken üçte biri *Doktor Öğretim Üyesidir*. Onu *Doçentlik* akademik unvanı izlemiştir. Akademik kadro yoğunluğu yaş dağılımı ile uyumludur.

Eğitim verilerine gelince lisans mezuniyetlerine göre katılımcıların yarısından fazlası Biyoloji Programından mezunken, onu Tıp Fakültesi mezunları izlemiştir. Moleküler Biyoloji ve Genetik Programı da üçüncü sırada yer almıştır.

Araştırmanın örnekleme olarak ülkemizdeki Tıp Fakültelerinde TB ve TG anabilim dalları ile MBG programlarındaki bilim insanları seçilmiştir. Bu sebeple katılımcıları örneklem grubunda yer alan Tıp Fakültesi veya MBG lisansına sahip olması beklenen bir durumdur. Biyoloji Programı mezunlarının sayısının ilk sırada çıkmasının ise birkaç nedeni olabilir. Biyolojinin pozitif bilimlerden temel bir alandır. Eğitim müfredatında sağlık bilimlerindeki bazı temel derslerin ve laboratuvarlarının (fizyoloji, mikrobiyoloji, histoloji, anatomi, biyokimya gibi) pek çok ortak çalışma alanı mevcuttur. Ayrıca, bilindiği üzere Tıp Fakülteleri akademik teşkilatlanmasında TB Temel Bilimler Bölümü altında, TG ise Dahili Bilimler Bölümü altında bulunur. Özellikle Temel Bilimlerde Tıp Fakültesi dışından farklı alanlardan mezunlar (Biyoloji, Dış Hekimliği, Veterinerlik, İstatistik, Moleküler Biyoloji ve Genetik, Eğitim Fakültesi gibi) görev alabilmektedir. Biyoloji alanı ile Tıp Fakültesinin temel ortak derslerinin benzerliği biyologların tıp fakültelerini akademik alan için tercih etmelerinde etkindir. MBG için de benzer bir durum söz konusudur. Dolayısıyla bu çalışmaya katılanların en çok hekimler ve biyologlar olması beklenen bir durumdur. Bu dağılımın bir diğer nedeni de Türkiye’de Biyoloji Programı ve Tıp Fakültelerinin sayısının MBG Programlarına göre fazla olması, dolayısıyla mezunlarının da fazla olması olabilir (172). Öte yandan, *Diğer* seçeneği altında Kimya ve Biyoloji Mühendisliği, Veterinerlik, Biyokimya, Genetik ve Biyomühendislik, Biyokimya ve Moleküler Biyoloji, Fizik, Matematik ve Kimya lisans programları belirtilmiştir. TB, TG ve MBG alanlarının sağlık bilimlerini baz alan, multidisipliner yapıları gereği katılımcılar arasında yukarıda belirtilen temel bilim alanlarının olması olağandır. Araştırmaya farklı disiplinlerden bilim insanlarının katılım sağlaması bu araştırma açısından bir zenginlik olarak kabul edilmiştir.

Ülkemizde akademik ilerleme koşullarından doktora derecesine sahip olmak şarttır ve araştırmaya katılanlardan öğretim görevlileri hariç herkesin bu dereceye sahip olması beklenir. Bu nedenle en son alınan lisansüstü derecelerine bakıldığında

yüzde 80'in üzerinde katılımcının *Doktora* derecesine sahip olduğu görülür. Onu yüzde 12,2 ile *Tıpta Uzmanlık* izlemiştir ki bu unvan ve *TBDr* unvanı sadece tıp fakültesi mezunlarının alabileceği derecelerdir. Doktora programları bağımsız araştırmacı yetiştirmeye odaklı programlar iken, tıpta uzmanlık programlarında uzman sağlık profesyonellerinin eğitimi söz konusudur. İki eğitimin yürütüldüğü kurumlar gözetildiğinde de farklılık olduğu görülebilir. Doktora programları ağırlıklı olarak üniversiteler bünyesinde yürütülürken, tıpta uzmanlık programları eğitim araştırma hastaneleri, Adli Tıp Kurumu gibi kurumları da kapsayacak biçimde daha geniş bir çeşitliliğe sahiptir. Her iki eğitimde de tez hazırlanması gibi akademik etkinlikler ortak olmakla birlikte iki eğitim sürecinde katılımcıların araştırma etiği açısından farklı kazanımlar elde etmeleri olasıdır. Bu farklılık gözetildiğinde araştırmamıza daha çok doktora programlarının bakış açısının yansıdığını belirtmek uygun olacaktır.

### 5.1.2. Akademik Tecrübe

Katılımcıların insan genomik verilerinin kullanıldığı araştırmalarla ilgili akademik deneyimleri bu bölümde ele alınmıştır. Katılımcıların yüzde 90'a yakın bir oranda insan genomik verisinin kullanıldığı bir araştırmada yer alması, araştırmalarında genomik veri kullanması, paylaşması ve varsa yaşadıkları etik bir durumu aktarması açısından önemlidir. Öte yandan örneklem hedefinde "*sadece insan genomik verilerinin kullanıldığı araştırmalarda yer alan*" araştırmacılara ulaşmak gibi bir dahil etme ölçütü bulunmamaktadır.

Genomik veriler klinik, araştırma ve halk sağlığında temel biyolojik mekanizmaları anlamak, hastalık etiyolojisinin araştırmak gibi amaçlarla da elde edilebilir ya da yeniden analiz edilebilir (114, 176). Katılımcıların genomik verileri ilk olarak elde etme amaçlarına bakıldığında, *Tanı ve Tedavi* (%47,6) ile *Araştırma* (%48,4) amacıyla topladıkları görülmüştür. *Adli süreçler* ve *Halk sağlığı taraması* amacıyla veri toplamak ise çok düşük oranda kalmıştır. Bu tablo genomik verilerin araştırmalarda kullanımının sır saklama ve mahremiyet boyutlarını aydınlatmayı hedefleyen bir araştırmada beklenen kullanım alanına yoğunlaştığını teyit

etmektedir. Adli süreçler ve Halk Sağlığı taraması amacı ile toplanan veriler ile araştırma çabaları arasında bağlantının güçlü olmadığını da düşündürmektedir. Bu durumun sayılan son iki amaçla toplanmış olabilecek verilerin araştırma süreçleri ile irtibatlandırılması noktasında ülkemizde atılabilecek adımlara dair önerilere dayanak teşkil edebilir.

Katılımcıların veri paylaşımında tercih ettikleri paylaşım modelleri sorulduğunda, *talep üzerine paylaşımı* yüzde 33,1 ile en fazla tercih edilen tür olmuştur. Onu sırasıyla *Kontrollü erişimli paylaşım* (%25,2), *Herkese açık paylaşım* (%21,3) ve *Klik paylaşım* (%20,5) izlemiştir. Katılımcılara yöneltilen bir diğer önermede insan genomik verisi kullandığınız araştırmalarının yayınlanma sürecinde verileri açık erişimli veri tabanlarına ekleme durumları sorgulanmıştır ve katılımcıların yüzde 68,4'ü *Hayır* demiştir. Her iki sonuç katılımcıların açık erişimli paylaşımına temkinli yaklaştıklarını göstermektedir.

Araştırma verisinin ulusal ve/veya uluslararası aktarımı tercihlerine bakıldığında katılımcılar en fazla *hem ulusal hem uluslararası genomik veri aktarımı* (%44,8) yapmaktadırlar. Onu *sadece ulusal genomik veri aktarımı* (%40,6) izlemiştir. *Uluslararası genomik veri aktarımı* ise yüzde 12,5'te kalmıştır. Yukarıdaki bilgilere dayanarak katılımcıların ulusal veya uluslararası veri paylaşımları yaptıkları ancak bunu yaparken açık erişimli veri tabanlarını tercih etmedikleri sonucu çıkarılabilir.

Veri aktarım şekli ve türünden sonra araştırmacıların kullandıkları veri tabanları da sorgulanmıştır. Büyük veri tabanlarındaki veriler, yalnızca doğrudan araştırmacılar tarafından değil, aynı zamanda çok sayıda ikincil hizmet sağlayıcıları tarafından da kullanılmaktadır. Bu ikincil hizmet sağlayıcılardan yani daha küçük ölçekli veri tabanlarından ön planca çıkanlar (*1000 Genomes*, *ClinVar*, *COSMIC*, *dpGap*, *GEO*, *gnomAD*, *UCSC Genome Browser*, *EGA*, *Ensembl Genomes*) ile *Kuruma ait veri tabanı*, *TÜGEM*, *Şirketlerin veri tabanları* seçenekleri listelenerek katılımcılara araştırmalarında hangilerini kullandıkları sorulmuştur. Listede yer almayıp üç katılımcı tarafından *Diğer* seçeneğinde belirtilen farklı veri tabanları da olmuştur. 1000 Genomes, GEO, UCSC Genome Browser ve Ensembl Genomes verilerin büyük kısmını açık erişimle sunarken; dbGaP ve EGA (European Genome-phenome Archive) kişisel

genomik veriler nedeniyle veri erişim komiteleri aracılığıyla (kontrollü erişim modeli) erişim sağlamaktadır. Türk araştırmacılar tarafından en çok tercih edilen veri tabanları *Ensembl Genomes* (%16) ile *ClinVar* (%13,5) olmuştur. Onları sırasıyla *şirketlerin veri tabanları*, *gnomAD*, *1000 Genomes*, *kuruma ait veri tabanı*, *UCSC Genome Browser* izlemiştir. Ardından %6,4 oranı ile *TÜGEM*, *COSMIC* ve *GEO* gelmiştir. TÜGEM tek ulusal veri tabanı olmakla beraber kullanım oranının düşük kalması dikkat çekicidir.

Genomik verilerin paylaşılmasında ve saklanması ev sahipliği yapan biyobankalar ve genomik veri tabanları genomik verinin dolaşım serüvenindeki en önemli duraklardır ve veri yönetişiminin merkezinde yer alırlar. Bu yapılar tıbbi araştırmaların ilerlemesi, hastalıkların nedenlerinin anlaşılması ve kişiselleştirilmiş tıp uygulamalarının geliştirilmesi için kritik öneme sahip "insan doku arşivleri" ve dijital bilgi depoları olarak tanımlanmaktadır (13, 177). Genomik verilere ev sahipliği yapan diğer oluşumlar, biyobankalardan gelen verileri birleştirerek ve koordine ederek verinin kullanım değerini en üst düzeye çıkarmayı ve bilimsel ilerlemeyi hızlandırmayı amaçlayan devasa, küresel genomik veri paylaşım platformları ve konsorsiyumlardır. Kanseri araştırmaları için geniş veri setleri sunan *Uluslararası Kanseri Genomu Konsorsiyumu (International Cancer Genome Consortium – ICGC)* (178), veri paylaşımı standartlarını geliştiren ve büyük biyobanka verilerine erişimi koordine eden *GA4GH* (169) ve nadir hastalıklar araştırmalarında uluslararası iş birliğini, veri ve kaynak paylaşımını teşvik eden bir *Uluslararası Nadir Hastalıklar Araştırma Konsorsiyumu (International Rare Diseases Research Consortium – IRDiRC)* (179) bunlardan bazılarıdır. Veri setlerinin birleştirilmesi, özellikle kanser ve nadir hastalıklar gibi alanlarda hastalık mekanizmalarının anlaşılmasını ve kişiselleştirilmiş tıp uygulamalarının geliştirilmesini mümkün kılmaktadır (13, 180). Veri tabanlarının en büyük etik sorumluluğu bilimsel ilerlemeler için eşsiz bir kaynak sunarken, veri güvenliği ve mahremiyetini sağlamaktır denilebilir. Bu nedenle bu yapıların çatısı altındaki veri yönetişiminin etkileri bireyden toplumun mahremiyetinin korunmasına kadar uzanmaktadır.

Yukarıda değinildiği üzere katılımcıların araştırmalarında genellikle uluslararası veri tabanlarından faydalandıkları görülmüştür. TÜGEM ilk ve tek yerli

veri tabanıdır ve tercih edilmesi bakımından üst sıralarda yer bulamamıştır. TÜGEM, T.C. Cumhurbaşkanlığı Strateji ve Bütçe Başkanlığı'nın desteğiyle Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) Aziz Sancar Araştırma Merkezi (ASAM) bünyesinde 2022 yılında kurulmuştur (124). TÜGEM veri tabanı hem bir biyoinformatik kaynak hem de bir ulusal genom veri yönetiřimi platformudur. Türkiye Ulusal Genom Merkezi tarafından yönetilir ve birbiriyle iliřkili altyapıya sahiptir: TÜGEM Projesi Veri Paylařım Portalı (Turkish Genome Database – TGD) ve Türkiye Ulusal Genom ve Biyoinformatik Projesi kapsamında oluřturulan merkezi genom veri deposu. TGD, uluslararası düzeydeki gnomAD veya 1000 Genomes benzeri bir ulusal varyant veri tabanıdır. 2026 itibarıyla portalda 557 örneğın tüm genom dizilemesinin iřlendiğı belirtilmektedir. Bu nedenle TGD, uluslararası veri tabanlarında yeterince temsil edilmeyen Türk popölasyonuna ait varyantların frekanslarının belirlenmesi ağıısından önemli katkı sağılar. Bu durum özellikle nadir hastalıkların tanısında ve varyantların klinik sınıflandırılmasında büyük önem taşımaktadır (124, 181).

Türkiye'de biyobanka olma kořullarını sağılayabilecek örnekler az olmakla birlikte, *Hacettepe Üniversitesi Biyoetik Arařtırma ve Uygulama Merkezi (HÜBAM)* öncü bir girişim olarak 14 Mayıs 2014'de "*Arařtırma Biyobankacılığı: Etik Rehber Oluřturulması ve Model Önerisi Çalıřtayı*" nı düzenlemiş, bu çalıřmanın devamında "*Arařtırma Biyobankacılığı Etik Rehberi*" yayınlanmıştır (121, 177).

Katılımcıların yarısından fazlasının "*Türkiye Ulusal Genom Merkezi (TÜGEM) Genom Veri Tabanı, genom verilerinin iřlenmesi ve saklanması ağıısından genel olarak yeterlidir.*" řeklinde yöneltilen önermeye *Kararsızım* demesi; *Katılıyorum* ve *Katılmıyorum* oranlarının ise eşit ve düşük olması da Türk arařtırmacıların henüz TÜGEM hakkında yeterli bilgi ve tecrübeye sahip olmadıklarını ya da bu veri tabanını kullanma konusunda çekimser kaldıklarını düşündürmektedir. Zira, katılımcıların akademik tecrübelerinde TÜGEM veri tabanlarının kullanım oranının sadece yüzde 6,4 oranında olması da bu görüşü desteklemektedir. Ayrıca, TGD'nin veri hacminin nispeten küçük olması, esas olarak popölasyon frekansı verisi sağıladığı için klinik entegrasyonunun sınırlı olması, uluslararası platformda görünürlüğünün az olması gibi nedenler uluslararası veri tabanlarına göre daha az tercih edilmesini açıklayabilir.

Bunlar bir dezavantajdan ziyade TGD'nin Türk popülasyonuna özgü varyantların frekanslarını gösterme amacının bir sonucudur ve ulaşılan sonuç doğaldır. Ek olarak, TGD birçok veri tabanına göre oldukça genç bir yapılanma olduğu için henüz çok tercih edilmiyor olabilir. Ayrıca, bir kısım araştırmacılar uluslararası araştırmalar yaptıkları için küresel veri tabanlarını tercih ediyor olabilirler.

Genomik verilerin güvenli bir şekilde saklanması ve paylaşımı teknolojik altyapılar, etik yönetim modelleri ve güvenlik protokolleri gibi bileşenlere bağlıdır. Dijital alandaki gelişmelerle birlikte genomik verilerin güvenli bir şekilde depolanması için farklı depolama yöntemleri önerilmektedir: kurum içi (on-premises), bulut (cloud), hibrit veya merkeziyetsiz (Web3/P2P) sistemler. Kurum içi sistemler, tam kontrol sağlarken yüksek maliyetlidir. Bulut sistemleri, ölçeklenebilirlik sunar ancak veri egemenliği endişeleri yaratır. Merkeziyetsiz depolama ise veriyi parçalara bölerek farklı düğümlere dağıtır, böylece saldırılar için tek bir hedefin oluşmasını engeller. Öte yandan, kriptografik hash fonksiyonları ve dijital imzalar kullanılarak saklanan verilerin bütünlüğü korunur, bu sayede verideki herhangi bir yetkisiz değişiklik anında tespit edilebilir (182).

## 5.2. Genomik Verinin "İstisnai" Doğası

### 5.2.1. Genomik Veri Yönetimi

Genomik veri paylaşımı, sadece teknik bir veri transferi değil; bireysel haklar, ailesel sorumluluklar, küresel bilimsel hedefler ve yasal düzenlemeler arasında sürekli olarak yeniden müzakere edilen dinamik bir etik yönetim alanı olarak ele alınmaktadır (13, 61, 183). Dolayısıyla veri yönetiminin önemli basamaklarından biridir.

İnsan genomik verilerinin toplanması, depolanması ve küreselindeki dramatik artışa paralel olarak genomik veri depoları ve konsorsiyumlar, geniş erişimin sağlanması ile olası zararların önlenmesini hedefleyen yönetim prosedürleri benimsemektedir. Bu bağlamda genomik veri yönetimi, verinin bilimsel keşifleri hızlandırmak amacıyla **geniş erişime açılması** ile bireylerin ve grupların uğrayabileceği **zararların önlenmesi** şeklindeki ikili hedefi dengelemeyi amaçlayan karmaşık bir süreç olarak tanımlanmıştır. Bilimsel toplulukta, bu hedeflere ulaşmak için süregelen

farklı yönetim yaklaşımlarının avantajları ve sınırlılıklarına ilişkin tartışmalar bulunmaktadır. Başarılı bir yönetişimin (iyi yönetişimin) yerine getirmekle sorumlu olduğu beş temel işlev tanımlanmıştır (184).

**1. Veri erişiminin sağlanması:** Genomik verilerin geniş ölçekte erişilebilir hale getirilmesi, araştırma verimliliğini ve kapsamını desteklemektedir fakat geniş veri erişiminin önünde çeşitli güçlükler bulunmaktadır. İyi bir yönetim çerçevesi; araştırmacıların veri sağlaması ve veriyi erişilebilir kılmasına yönelik uygun teşvikler sunmalıdır. Lojistik ve yargı alanı kaynaklı engelleri gidermeli ve adil veri erişimi için şeffaf politika ve prosedürler benimsemelidir.

**2. Yürürlükteki ulusal yasalara ve uluslararası anlaşmalara uyumun sağlanması:** Bir veri deposu tarafından benimsenen kurallar; ilgili mevzuata uygun olmalıdır. Bu alanlardaki düzenlemeler çoğu zaman karmaşık, bazen de belirsizdir. Uluslararası düzeyde önemli ölçüde farklılık göstermektedir. İyi yönetim hangi düzenlemelerin geçerli olduğunu açıkça tanımlamalı ve çerçevenin bu düzenlemelere uyumlu olmasını güvence altına almalıdır.

**3. Uygun veri kullanımının desteklenmesi ve olası zararların azaltılması:** Genomik verilere erişimin genişletilmesi, bilgilendirici, finansal, maddi ve psikososyal zarar potansiyeli taşıyan çeşitli kullanım biçimlerine yol açabilir. Bu nedenle iyi bir yönetim çerçevesi, verilerin hangi araştırma kapsamı içinde kullanılabileceğini, orijinal onam temelinde açıkça tanımlamalıdır. İstenmeyen zararları ve kötüye kullanımı azaltmaya veya önlemeye yönelik kullanılacak tedbirleri de açıkça ortaya koymalıdır.

**4. Genomik verilere erişim, kullanım ve analizde eşitliğin teşvik edilmesi:** Yerel kapasiteye bağlı olarak araştırmacıların veriye erişme, veriyi kullanma veya analiz etme fırsatları eşitsiz dağılabilmektedir. Araştırma kapasitesindeki eşitsizlikler en belirgin biçimde kaynak bakımından zengin ve kaynak bakımından yoksul ülkeler arasında görülmektedir. Özellikle insan sermayesi, mali kaynaklar ve teknolojik gelişmişlik düzeyindeki sınırlılıklar bu durumu belirlemektedir.

**5. Genomik verilerin kamu yararı için kullanılması:** Genomik veri tabanları önemli ölçüde kamu kaynağı gerektirebilir ve bu verilerin kullanımı tüm

popölasyonları ve toplumları etkileyebilir. Bu durum, kamu yararı doğrultusunda hareket etme yükümlölüğünü beraberinde getirmektedir. İyi bir yönetim çerçevesi, kendi işleyişinin kamu güvenilirliğini ve kamu yararını nasıl güçlendirdiğini açık biçimde ortaya koymalıdır. Veriler toplumun geneline fayda sağlayacak şekilde kullanılmalı ve şeffaflık yoluyla halkın güveni kazanılmalıdır.

Araştırmamızdaki katılımcılara genomik veriye erişim ve veriyi paylaşım konusunun etik kaygı olarak önem derecesinin sorulduğu önermelerde veri paylaşımında miktarı, içeriği, kimlerle hangi sıklıkta paylaşılacağı yüzde 75'in üzerinde önem derecesine sahip bulunmuştur ("*Genomik veri paylaşımında paylaşılacak verinin uygun miktar ve içeriğinin belirlenmesi.*" ve "*Genomik veri paylaşımında verinin hangi yaygınlıkta, kimlerle paylaşılacağı belirlenmesi.*"). Verinin işlenmesinde araştırma ekibinden kimlerin, ne zaman erişebileceği ise yüzde 70'in üzerinde önemli bulunmuştur ("*Genomik verinin işlenmesinde verilere araştırma ekibinden kimlerin, ne zaman erişebileceğinin belirlenmesi.*").

Veri sahiplerinin verilerini paylaşma motivasyonuna etik bir temel oluşturan güven, genomik araştırmalara yönelik halk tutumlarının şekillenmesinde önemli bir faktördür. Çalışmalar veri paylaşımındaki güven duygusunun paylaşılan kurumun niteliğine göre değiştiğini göstermektedir. İtalya'da 1229 katılımcı ile gerçekleştirilen geniş kapsamlı bir çalışmada katılımcıların, sosyo-demografik özelliklerden bağımsız olarak, kâr amacı güden araştırmacılar hariç tüm kurumlarla DNA ve sağlık bilgilerini paylaşmaya istekli olduğunu belirtmiştir. Katılımcılar genellikle kendi doktorları dışında kurumlara güvenmemektedir (185). ABD, Kanada, Birleşik Krallık ve Avustralya'dan katılımcıların (n = 8967) yer aldığı bir çalışmada, genel nüfus arasında veri paylaşımına yönelik güven incelenmiştir. Katılımcıların en çok kendi tıbbi doktorlarına güvenme eğiliminde oldukları tespit edilmiştir. En düşük düzeyde güven ise diğer aktörlere, özellikle şirketlere ve hükümetlere duyulmuştur (186). Avustralya halkının genomik verilerin saklanması ve paylaşılmasına ilişkin görüşlerini incelemeyi amaçlayan bir başka çalışmada, katılımcılar genel olarak genomik verilerin ikincil amaçlarla saklanması ve paylaşılmasını desteklemiş, bunun bireysel sağlık ve daha geniş tıbbi araştırmalar için potansiyel faydalarını kabul etmişlerdir. Ancak bazı

endişeler de ortaya çıkmıştır. Katılımcılar genomik verilerin özellikle hassas bir bilgi türü olduğunu düşünmüş ve bu verilerin ayrımcılık, damgalama ve diğer kötüye kullanım biçimlerine maruz kalabileceğini ifade etmişlerdir. Ayrıca veri gizliliği ve güvenliği konusunda da önemli kaygılar dile getirilmiştir. Sonuç olarak, insanlar en çok kendi doktorlarına güvenme eğilimindeyken, şirket araştırmacıları, hükümetler ve sigorta şirketleri en az güvenilen gruplardır. Kâr amacı gütmeyen kuruluşlarla veri paylaşımı desteklenirken, özel şirketlerin (özellikle sigorta ve ilaç şirketleri) kâr odaklı yapısı nedeniyle bu verilere erişimine mesafeli yaklaşılmaktadır. Sigorta şirketlerinin genetik risk bilgilerini kullanarak primleri artırması veya bazı hastaları dezavantajlı duruma düşürmesi adalet açısından ve etik bir kaygı olarak öne çıkmaktadır (187).

Katılımcıların veri tabanlarına yönelik tutumlarına bakıldığında, genomik verilerin büyük veya küçük ölçekli veri tabanlarında arşivlenmesi ve bilimsel ilerlemeler adına paylaşılmasını destekledikleri görülmektedir. Öyle ki, bu konuya yönelik iki önermenin her birine ("*Klinik uygulamalarda elde edilen genomik veriler araştırmalarda kullanılmak üzere bir veri tabanında saklanmalıdır.*" ve "*Araştırmalarda elde edilen genomik veriler gelecekteki araştırmalarda kullanım için saklanmalıdır.*") katılımcılar yüzde 90 civarı katılmışlardır.

Genomik araştırmaların başarısı büyük ölçüde, farklı ülkelerde üretilen genomik verilerin uluslararası araştırmacılar arasında paylaşılmasını ve ortak veri tabanlarında toplanmasını refere eden genomik ortak havuz (genomic commons) anlayışına dayanmaktaydı. Ancak son yıllarda genomik verinin yalnızca bilimsel bir araştırma girdisi olmaktan çıkıp giderek daha fazla ulusal stratejik kaynak (National Strategic Resource–NSR) olarak görülmektedir ve birçok ülke genomik verileri serbestçe paylaşmak yerine ulusal sınırlar içinde tutmaya yönelmektedir. Ülkeler genomik veriyi; biyoteknoloji geliştirmek, ilaç üretmek, ekonomik rekabette avantaj elde etmek, biyogüvenliği sağlamak ve ulusal güvenliği korumak gibi amaçlarla ulusal stratejik bir kaynak olarak görmektedir. Dolayısıyla devletlerin NSR eğilimi artmaktadır. Buna göre genomik verinin ülke dışına çıkışını sınırlandırması, ulusal veri merkezleri kurulması, yabancı araştırmacıların erişimini kısıtlanması yerli bulut sistemlerinin kullanılması gibi mekanizmalar devreye girmektedir. Ülkelerin bu

eğilimdeki temel motivasyonları, teknolojik egemenlik sağlamak/sürdürmek, ekonomik rekabet ve ulusal güvenlik olarak sıralanabilir. Ulusal temelde NSR politikaları gerekçelendirilebilse de bu yaklaşımın birtakım olumsuz sonuçları da söz konusudur. Büyük veri gerektiren genomik araştırmalar için uluslararası veri paylaşımının azalması araştırmaları yavaşlatabilir. Uluslararası konsorsiyumlardaki bilimsel iş birliğini azaltabilir. Ek olarak, halihazırda Avrupa kökenli popülasyonlar üzerinde yoğunlaşmış olan genomik çalışmalardaki çeşitliliğin artmasını engelleyebilir. Tüm bu bilgiler ışığında ya hep ya hiç anlayışı yerine yani genomik veriyi tamamen ulusal sınırlarda tutmak ya da tamamen açık hale getirmek yerine ara bir yönetim modelinin geliştirilmesi hedeflenmelidir. Buna göre bilimsel iş birliği, mahremiyet ve güvenlik arasında dengeyi kurabilen bir yaklaşımın benimsenmesi önerilmektedir (188).

Katılımcıların genomik ham verilerin okuyucu ve veri sahibi ile paylaşılmasına yaklaşımları ise iki önerme ile ele alınmıştır. *“Genomik veri kullanılan araştırmalarda ham veriler yayın aşamasında okuyucularla paylaşılmalıdır.”* önermesine katılımcıların yüzde 60’ından fazlası katılmamıştır.

Hatırlanacağı üzere genomik ham veri Yüksek Verimli Dizileme (High Throughput Sequencing, HTS) yöntemleriyle elde edilen büyük genomik veri kümeleridir. Bu veriler üretim veya analiz sürecinin oldukça erken bir aşamasında, YND’nin ilk basamaklarında elde edilmiş olduğu için “ham” olarak nitelenir. Bu yönüyle ham veriler, bireysel sağlık açısından önem taşıyan bulgular gibi özel olarak yorumlanmış veya açıklayıcı bilgiler eklenmiş verilerden ayrılır (189). Dolayısıyla birey ve ailesi hakkında içerdiği bilginin değerlendirilmesine ve yorumuna açıktır.

Literatürde doğrudan genomik veri içeren araştırmalarda ham veri paylaşımı ile ilgili çalışma olmamasına rağmen klinik çalışmalarda hem veri paylaşımına dair sır saklama ve mahremiyet kaygıları anonimleştirme güçlüğü gibi ortak noktaları da içerecek biçimde vurgulanmaktadır (190). Araştırmamızda katılımcılar genomik veri kullanılan araştırmalarda yayın aşamasında ham veri paylaşımı konusunda literatürde ifade edilen kaygılarla uyumlu dönüş sağlamışlardır.

Diğer önerme olan *“Araştırmalarda elde edilen ham veriler talep etmeleri halinde katılımcılarla paylaşılmalıdır.”* önermesine ise katılımcıların yüzde 43,9 *Katılıyorum* demiştir. Aynı önerme için katılımcıların yüzde 22,4’ünün *Kararsız* olması ve yüzde 24,4 oranında *Kesinlikle katılmıyorum* ve *Katılmıyorum* seçilmesi ise burada anılan etik gerilimlerle ilgili olabilir. GDPR’a göre hastalar kendileri hakkında toplanan sağlık verilerine erişme hakkına sahiptir (63) ve ham veriler de bu hakka dahil olmasına rağmen katılımcıların çoğunluğunun buna katılmaması dikkate değerdir.

Genomik ham verilerin kendine özgü niteliği göz önüne alındığında; veri sahiplerinin, araştırmacıların, hekimlerin, kurumların ve akrabaların çeşitli kaygıları ile potansiyel çıkar çatışmaları ortaya çıkması olağandır (189). Ayrıca, ham veriden anlamlı sağlık bilgisi elde etmek uzmanlık gerektirir. Yetersiz kişiler tarafından yapılması verinin yanlış yorumlanmasına sebep olabilirken, hatalı yönetilmesi yani araştırma amaçları dışında üçüncü kişilerle paylaşımı mahremiyet ihlali ve ayrımcılığa neden olabilir (189, 191). Katılımcıların ham verilerin paylaşımı konusundaki tutumları, bu veriye veri sahibi de dahil diğer tarafların erişimine temkinli yaklaştıklarını göstermekte, dolayısıyla bu konuda etik kaygılara sahip olduklarını düşündürmektedir. Ancak kaygıların kökeni ne olursa olsun, veri sahiplerinin genomik ham verilerine erişme yönündeki hukuki ve ahlaki haklarının önüne geçemez. Söz konusu endişelerin giderilmesi için uygun bilgilendirme süreçleri ve diğer destekleyici önlemler alınması önerilmektedir (189).

Veri yönetişimindeki bir diğer önemli detay, açık erişimli verimlerin durumudur. Açık erişim, geniş kitlelerin genomik veriye kısıtlama olmaksızın erişimini sağlarken başta mahremiyet ihlali olmak üzere etik riskleri de beraberinde getirir. Çünkü genomik veriler anonimleştirilse dahi yeniden kimliklendirme ile veri sahiplerinin tespiti mümkün olabilmektedir. Öte yandan, veriye erişim prosedürlerini aradan çıkardığı için açık erişimin bilimsel ilerlemeyi hızlandırıcı bir etkisi de söz konusudur (191). Bu iki uçtaki özellikleri ile açık erişimin uygunluğu tartışmalıdır. Katılımcıların yaklaşımına bakıldığında açık erişimin olası etik risklerine dair kaygıların ağır bastığı görülmüştür. *“Açık erişim, hassas verilerin kötü amaçlı kullanım riskini önemli ölçüde barındırmaktadır.”* önermesine verilen yanıtlarda katılımcıların yüzde

46,9'u *Katılıyorum* ve yüzde 20,4'ü *Kesinlikle katılıyorum* demişlerdir. Bu yanıt katılımcıların, insan genomik verisi kullandığınız araştırmalarının yayınlanma sürecinde verileri açık erişimli veri tabanlarına eklenmekte gösterdikleri tutum ile tutarlıdır.

Açık erişimli paylaşım bilimsel keşfi hızlandırırsa da yeniden kimliklendirme riskini artırmaktadır. Açık erişimli paylaşım sonucu genomik veriler sosyal medya, açık veri tabanları ve üçüncü taraf uygulamalarla birleştğinde bireylerin ve aile üyelerinin istemeden ifşa edilmesine yol açabilir. Dolayısıyla açık erişimli veya ikincil kullanıma açık genomik veri paylaşımı sadece veri sahibi değil, aile üyeleri için de hastalık riskleri, taşıyıcılık durumu veya genetik özellikleri hakkında bilgi ortaya çıkarabilir. Hem veri sahibi hem aile üyeleri sosyal damgalamaya maruz kalarak iş bulmada, sigorta yaptırmada zorluklar yaşayabilir ve psikolojik açıdan zarar görebilirler (60, 61, 192, 193). Tüm bu etik riskler, katılımcıların açık erişimli paylaşımına mesafeli duruşlarının nedeni olabilir.

Bireyin genomik verisinin açık erişimli veri tabanlarında paylaşılması sadece bireyin değil, aile üyelerinin de sağlıkla ilişkili özellikleri (genetik riskleri, taşıyıcılık durumları gibi) hakkında bilgi sağlayabilir. Bu durumda aydınlatılmış onamın sınırını aşan bir şekilde aile bireylerinin rızası ve haberi olmadan onların mahremiyeti ihlal edildiği için mevcut birey merkezli aydınlatılmış onam modellerinin etik açıdan yetersizliğini gösterdiği savunulmaktadır (61). Bireylerin veri paylaşımına onam verirken altırmizm, kişisel fayda beklentisi gibi sebeplerle motive olabildikleri, çoğunlukla bu paylaşımın uzun vadeli etik sonuçlarına hâkim olmadıkları ifade edilmiştir ve var olan onam süreçlerinin bu konudaki yetersizliği vurgulanmıştır. Daha şeffaf platform tasarımları, dinamik ve sürekli onam modelleri kullanarak web-tabanlı kişisel genomik veri paylaşımı önerilmiştir (60). Genomik ve sağlıkla ilişkili verileri sağlayan, depolayan, erişen, yöneten veya kullanan tüm kişi ve kuruluşlar için geçerli olan genomik ve sağlıkla ilişkili verilerin sorumlu paylaşımına rehberlik eden bir Çerçeve yer alan temel ilkeler şunlardır (67):

- Bireylere, ailelere ve topluluklara saygı göster,
- Araştırmayı ve bilimsel bilgiyi ileriye taşı,

- Sağlığı, esenliği ve faydaların adil dağılımını teşvik et,
- Güveni, dürüstlüğü ve karşılıklılığı geliştir.

Özetle belirtmek gerekirse başlıca güvenlik açıkları ve riskler şunlardır: yeniden kimliklendirme (re-identification), öznelik ve fenotip ifşası, üyelik çıkarımı saldırıları, ailesel veri sızıntısı ve nadir hastalık kırılabilirliği. Tüm bu riskler bireylerin yeniden kimliklendirilmesi için önemli açık kapılar bırakır (61, 192). Söz konusu riskler nedeniyle, bazı kurumlar, katılımcıları korumak amacıyla açık erişimli depolardan tüm özet verileri kaldırarak "kontrollü erişim" modeline geçmek zorunda kalmıştır. NIH, insan genom çalışmaları katılımcılarının "kimliksizleştirilmiş" olarak etiketlenen verilerden bile özellik ifşa riskine maruz kaldığını fark etmiştir. Bu tehdide yanıt olarak NIH, HGS katılımcılarını yeniden kimliklendirmeye karşı korumak için açık erişimli depolardan tüm özet verileri kaldırarak kontrollü erişim modeline geçmiştir. NIH, Ağustos 2008'de toplu GWAS verilerini kamuya açık web sitesinden kaldırma kararı almıştır. Günümüzde bu tür verilere erişim yalnızca veri erişim komitesine başvuran ve veri kullanım anlaşmasının koşullarına uyan araştırmacılara ve kurumlara verilmektedir (192, 193).

Sonuç olarak, genomik veri paylaşımı, bilimsel ilerleme, teknolojik yenilikler, etik denetim mekanizmaları ve toplumsal güven ekseninde şekillenen çok boyutlu bir ekosistemdir. Günümüzde klinik ve genomik verilerin paylaşılması, bilimsel ilerlemeyi hızlandırmak, araştırmalarda şeffaflığı sağlamak ve mükerrer çalışmaları önleyerek kaynak verimliliğini artırmak amacıyla yeni bir bilimsel standart olarak kabul edilmektedir (61, 193). Veri paylaşımının tüm bu avantajlarının yanı sıra genomik verinin özgül yapısı birtakım riskleri de beraberinde getirmektedir. Bunlardan ilki yeniden kimliklendirmedir. Açık erişimli veri tabanlarındaki en büyük açık, "kimliksizleştirilmiş" olarak etiketlenen verilerin bile farklı yöntemlerle belirli bireylerle eşleştirilebilmesidir. Genomik veriler, tek başlarına kişi isim içermeseler dahi diğer veri setleriyle ilişkilendirildiklerinde birer "anahtar" görevi görürler (129, 194). Anonimleştirilmiş veya "kimliksizleştirilmiş" verilerin bile kamuya açık soy ağacı veri tabanları veya fenotip eşleşmeleri yoluyla belirli bireylerle ilişkilendirilme riski bulunmaktadır. Bir diğer risk, bir bireyin verisini paylaşması, akrabalarının onayı

olmasa dahi onlar hakkında (sağlık riskleri, soy bağı vb.) hassas bilgileri dolaylı olarak ifşa etmektedir (61, 191).

### 5.2.2. Yeniden Kimliklendirme Riski

Bir veriyi kimliksizleştirmek için temel yaklaşım genellikle isim gibi bireyi kolaylıkla tanımlayabilecek bilgilerin ve diğer doğrudan tanımlayıcıların çıkarılmasıdır. Bu yaklaşım tam olmayan bir gizlilik koruması sağlar. Kimliksizleştirmeye yönelik ikinci bir seçenek anonimleştirmedir. Anonimleştirme, tanımlayıcılar ile bireysel düzeydeki veriler arasındaki bağlantının tamamen ve geri döndürülemez biçimde ortadan kaldırılması anlamına gelir. Ancak genomik verilerin doğası gereği kimliksizleştirilmiş olsa dahi anonim kabul edilmesi mümkün değildir. Bir diğer seçenek ise takma adlandırma (pseudonymization, aynı zamanda anahtar-kodlama olarak da bilinir) olup, burada anahtar-kod korunur ve ayrı bir yerde saklanır. Bu sayede veriler gerektiğinde hâlâ ilişkilendirilebilir ve katılımcılarla yeniden iletişime geçilebilirken, takma adlandırma genomik ve sağlıkla ilişkili araştırmalarda daha dengeli bir yaklaşım sağlayabilir (184). İsim, adres gibi tanımlayıcıların çıkarılması ile yapılan geleneksel anonimleştirme yöntemleri genomik verinin yine "ayırt edici" yapısı nedeniyle tam koruma sağlayamamakta dolayısıyla anonimleştirme yöntemleri yetersiz kalmaktadır (183). Bu durumda yeniden kimliklendirme riski, gündeme gelmektedir.

Yeniden kimliklendirme riskini bu denli kritik kılan unsurlardan biri, bir bireyin genomunun yaşam boyu geçerliliği olan en güvenilir kimlik belirleyici olması ve kişinin kendine özgü biyolojik kimliğinin kurucu bir parçası olmasıdır (55). Çünkü bu veriyi anonimleştirmek veya kimliksizleştirmek için kullanılan standart koruma yöntemleri, yeni dizileme teknolojileri karşısında yetersiz kalmaktadır (183).

Yeniden kimliklendirme tüm gerçekliğiyle veri sahiplerinin mahremiyeti açısından bir tehdit olarak varlığını korurken, araştırmamızda katılımcıların *“Genomik veri söz konusu olduğunda kimlikle ilişkinin tam olarak kesilmesinin olanaksız olması.”* önermesini sadece yüzde 57,2 oranında önem derecesine sahip bulması ilginçtir. Araştırmamızda katılımcıların anket sonunda paylaştıkları açık uçlu verilerden birinde *“YND ile kişinin kimliğinin belirlenmesi sadece varsayımdır, bu konuda araştırmacının*

*bilgisini geliřtirmesi önerilir.”* řeklinde bir eleřtiri dile getirilmiřtir. Elbette her YND verisi ile yeniden kimliklendirme yapılamaz yukarıda bahsedildiđi gibi uygun kořullarda bunun mümkün olduđunu gsteren alıřmalar mevcuttur. Bu nitel veri erevesinde dřnlecek olursa, arařtırmacıların yeniden kimliklendirme konusunda bilgi sahibi olmama ya da isabetsiz nyargıların varlıđı ihtimali gndeme gelmektedir. Bylesi bir durumun en nemli negatif etkisi, yorum sahibi arařtırmacının mahremiyet ihlali risklerini deđerlendirmede eksik kalması olabilir.

Arařtırmamızda konuya iliřkin katılımcılara nem dzeyi sorulan diđer etik nermeler ise daha ziyade alınabilecek nlemleri temsil etmiřtir: *“Genomik verilerin, diđer sađlık verileriyle birlikte analizi iin etik aıdan kabul edilebilir mekanizmaların oluřturulması.”* ve *“Genomik veri tabanlarında toplumların genom verilerinin temsilinde eřitliliđin arttırılması.”* katılımcılar tarafından sırasıyla yzde 73,5 ve 68,3 oranında nem derecesine sahip grlmřtir.

Arařtırmacılar 2004 yılında, 30–80 adet bađımsız tek nkleotid polimorfizminin (single nucleotide polymorphism – SNP) bir bireyin benzersiz olarak tanımlanması iin yeterli olabileceđini ileri srmřtir (83). İlerleyen yıllardaki alıřmalar, genomik veriler kullanılarak bireylerin ve bazı durumlarda akrabalarının yeniden kimliklendirilebileceđini gstermiřtir (129, 195, 196).

Kimliksizleřtirilmiř genomik veri tabanlarında bireyleri tanımlamanın bir diđer yntemi, bireyleri genomik olmayan verilerle eřleřtirmektir. rneđin, bireyin genetik verileri ve iliřkili fenotipleri (yař, cinsiyet, hastalık durumu gibi) sađlık hizmetleri veya diđer veri tabanlarındaki bilgilerle eřleřtirilebilir. Eđer birey bu veri tabanlarında aık řekilde tanımlanmıřsa, eřleřtirme grece kolay olabilmektedir. Bir diđer yntem ise birey aık biimde tanımlanmamıř olsa bile, istatistiksel yntemler kullanılarak bireyin kimliđinin tespit edilmesi ve genetik veri tabanı ile iliřkilendirilmesidir. Veri tabanlarındaki fenotipik ve genetik bilgilerden yararlanarak bireye ait bir profil oluřturulabilmektedir (193). Hatta tekil veri setleri deđil, toplu zet istatistikler veya p-deđerleri bile bir bireyin belirli bir arařtırma grubunda yer alıp almadıđının belirlenmesine yol aabilmektedir (182, 192). Kimliksizleřtirilmiř genomik veriler; evrimii soy ađacı veri tabanları, kamuya aık demografik bilgilerle (yař, cinsiyet,

adres) eşleştirilerek hedef kişinin kimliği tespit edilebilmektedir. Dolayısıyla veri bağlantılandırılma yoluyla nihai tanımlayıcı bilgiye ulaşılabilir (182, 191). Yeniden kimliklendirme, sadece bir ismin tespit edilmesi değil, o isme bağlı çok hassas özelliklerin (attribute disclosure) ifşa edilmesi anlamına gelir (192). Saldırganlar genomik veriler üzerinden bireyin fiziksel özelliklerini, ses yapısını, biyolojik yaşını ve hatta üç boyutlu yüz yapısını tahmin edebilmektedir (182).

Hasta ve aile üyelerine ait genomik veriler bir veri deposuna veya veri tabanına gönderildiğinde araştırma katılımcılarının yeniden kimliklendirilmesi riskine dair etik kaygılar doğuran iki temel kırılmalardan bahsedilmektedir. Birincisi, ailesel ya da trio genomik analizlerden elde edilen sonuçlar gönderildiğinde, bu veriler genellikle hasta ve aile üyelerine ait klinik verilerle birlikte paylaşılması; bunun da genomik veri ve fenotip analizini mümkün kılmasıdır. Bu veri seti çoğu zaman yayınlanan makaleyle ilişkilendirilir veya erişim numarası makalede yer alır. İkinci kırılma ise hedeflenen hastalığın nadir olmasından kaynaklanır ki bu da bu alanda veri paylaşımını veya kayıt sistemlerini gerçekten önemli hale getirmektedir (61). Bir çalışmada, araştırmacılar çevrimiçi bir soy ağacı veri tabanından yararlanılarak 1000 Genomes Project'te yer alan yaklaşık 50 kişinin yeniden kimliklendirilebilmiştir (katılımcıların isimlerini tespit etmişlerdir) (129). Bu tür bilgilerin yetkisiz şekilde açığa çıkması, tüm ailelerin ve toplulukların mahremiyetini ve güvenliğini tehlikeye atabilir. Neticede bilimsel toplulukta güvenin korunması ve bireylerin hassas bilgilerinin korunması tehlikeye girebilir (180).

Yeniden kimliklendirmeye dönük kaygıları gidermeye yönelik çözümler üretilmektedir. Genomik verinin yeniden kimliklendirme riskini teknik düzeyde en aza indirmek için kullanılan ve geliştirilmekte olan birtakım yöntemler mevcuttur. Bu yöntemler, verilerin şifresi çözülmeden üzerinde matematiksel analizler yapılabilmesine olanak tanıyan homomorfik şifreleme; farklı kurumlardaki veri setlerinin, ham veriler paylaşılmadan ve birbirine sızdırılmadan ortaklaşa analiz edilmesini sağlar güvenli çok taraflı hesaplama ve gelecekteki kuantum bilgisayarların şifre çözme kapasitesine karşı veriyi korumayı hedefleyen kuantum sonrası kriptografidir. Bu teknolojiler hem depolama hem de analiz aşamasında verilerin

korunması için geleneksel şifrelemenin ötesine geçen teknolojilerdir (180, 182). Alınabilecek bir diğer tedbir, araştırmacının tutumu ile ilgilidir. Yeniden kimliklendirme riski karşısında araştırmacıların dürüstlük ilkesi gereği, katılımcılara "mutlak anonimlik" garantisi vermek yerine, riskler konusunda dürüst olmaları (örneğin "verileriniz mümkün olduğunca anonim hale getirilecektir" denmesi) güvenin sürdürülmesi açısından daha etik bir yaklaşım olarak görülmektedir (13).

### 5.2.3. Veri Mülkiyeti

Mahremiyet kavramına ek olarak, mülkiyet ve rıza kavramları da giderek daha belirsiz hâle gelmiştir. Teknolojik gelişmeler, Büyük Verinin ticari işletmeler için finansal kazanç elde etmek amacıyla satılabilmesini mümkün kılmıştır. Küresel düzeyde dijital sağlık ortamında veri mülkiyetinin etik ve hukuki çerçeveler aracılığıyla net bir şekilde tanımlanmasına ihtiyaç vardır (23). Mahremiyet kavramı mülkiyet kavramından bağımsız düşünülemeyeceği için araştırmamızda katılımcılara bireye ait genomik verinin mülkiyet hakkının kime ait olduğuna ilişkin görüşleri de sorulmuştur. *Sadece veri sahibine* (%32,7) ve *Veri sahibi ve ailesine (var olan ve gelecek kuşaklara)* (%31,6) en yüksek oranda tercih edilen seçenekler olmuştur. Onları *Araştırmacıya veya araştırma ekibine* (%17,3) ve *Topluma* (%9,2) seçenekleri izlemiştir. *Verinin depolanacağı veri tabanına* ve *Araştırmanın yapıldığı kuruma* düşük oranlarda tercih edilirken; *Araştırmanın destekleyicilerine* ve *Veriyi satın alan firma ve kuruluşlara* seçeneklerini tercih eden katılımcı olmamıştır. Sonuçlar göstermektedir ki Türkiye’de insan genomik verilerinin kullanıldığı araştırmaları yürüten araştırmacılar açısından verinin mülkiyeti daha ziyade verinin kaynağı olan bireylere aittir.

Genomik veride mülkiyetin kime ait olduğunun tek ve evrensel bir cevabı yoktur. Çalışmalar genetik verinin kime ait olduğu konusunda bireysel özerklik ile ailenin ortak çıkarları arasında bir denge sorunu olduğunu göstermektedir. Öyle ki Türkiye’de yapılan bir çalışmada, hekimlerin %26’sı ve hastaların %49’u genetik bilginin tüm aileye ait olduğunu düşünmektedir. Özellikle genetik bilginin paylaşımı söz konusu olduğunda, toplumda verinin sadece bireye değil, aileye ait olduğuna dair güçlü bir algı vardır (17).

Hukuk sistemlerinde biyolojik materyal ve veri üzerindeki mülkiyet hakları ülkelere göre değişiklik göstermektedir ve kimliksizleştirilmiş genomik veriler üzerinde bireylerin hukuken korunan hakları oldukça sınırlıdır. Genel kabul gören görüş, hastaların kendi biyolojik doku örnekleri veya bu örneklerden elde edilen bilgiler üzerinde doğrudan bir mülkiyet hakkına sahip olmadığı yönündedir. ABD'nin Alaska eyaleti bu konuda bir istisna teşkil ederek, DNA örneklerini ve test sonuçlarını analiz edilen kişinin "münhasır mülkiyeti" olarak yasal güvenceye almıştır (192, 197). Uluslararası anlamda biyolojik mülkiyete ilişkin hukuki durumun, bireylerden ziyade araştırmacıları, buluş sahiplerini desteklediği yönünde bir eğilim vardır (198, 199). Türkiye’de biyolojik materyaller, genetik ve genomik veriler farklı mevzuatlar kapsamında dolaylı olarak korunmakta olup, “biyolojik mülkiyet” özelinde bir kanun bulunmamaktadır. KVKK’nın 6. maddesinde genetik veriler özel nitelikli kişisel veri olarak kabul edilmiştir. Dolayısıyla ülkemizde genetik veriler, “mülkiyet konusu eşya” olmaktan çok “özel nitelikli kişisel veri” olarak değerlendirilmektedir. Kişisel Verileri Koruma Kurumunun ilgili rehberlerinde genetik verilerin güvenliği, kullanımı, açık rıza gibi konulara odaklanılmıştır. Konuya ilişkin temel yaklaşımın, “Genetik veri kime aittir?” sorusuna yanıttan ziyade, “Genetik veri kim tarafından, hangi amaçla ve hangi şartlarla işlenebilir?” sorularına yanıt verdiği söylenebilir (62, 150, 200).

TTB’nin Mahremiyet Hakkının Korunmasına İlişkin Bildirgesinde sağlık verisinin sahibinin kişinin kendisi olduğu belirtilmiştir (158): *“TTB, kişisel sağlık verilerinin sahibinin sağlık kurumları değil, kişinin kendisi olduğunu kabul eder.”*

Özel Nitelikli Kişisel Verilerin İşlenmesine İlişkin Rehber’de ise GDPR refere edilerek yapılan değerlendirmede genetik bir numuneye farklı bir yönden yaklaşarak numunemin işleme uğramdan önceki ve sonraki statüsüne değinilmektedir (153):

*“Bu noktada önem arz eden husus, genetik bir numunenin tek başına özel nitelikli kişisel veri niteliğini haiz olmadığı; ancak bu numuneden, numunenin çeşitli işlemlere tabi tutularak elde edilecek bilgilerin genetik veri olarak değerlendirilebileceğidir.”*

Yasal kaynakların da mülkiyeti belirleme konusunda sınırlı kaldığı ve geliştirilmesine ihtiyaç olduğu görülmektedir.

Genomik mülkiyete yönelik tartışmalar süregelirken bir takım yeni kavramlar da gündeme gelmektedir. Genetik veri bireyi aşarak ailesini ve soyunu da etkilediği için mülkiyet tartışmaları da bireyi aşarak "grup mülkiyeti" kavramına uzanmaktadır. Böylece tartışmalar bireysel özerklikten grup zararı ve grup haklarına evrilmektedir. Genetik verilerin "grup mülkiyeti" (veya ailevi mülkiyet) olarak görülmesi, geleneksel olarak bireysel özerklik üzerine inşa edilmiş olan etik denetim süreçlerini daha karmaşık, kapsayıcı ve koruyucu bir yapıya dönüştürmeye zorlamaktadır. Bunun nedeni, geleneksel etik denetim, aydınlatılmış onamı sadece bireyin kendi kararı olarak gördüğünden genetik veri bir grubu ilgilendirdiğinde bu modelin yetersiz kalmasıdır (61, 201). Özellikle, ABD'de özyönetim hakkına sahip egemen topluluklar olan yerli topluluklar bağlamında, genetik veriler üzerinde kontrol hakkı ve öz-belirlenimin (self-determination), bu verilerin mülkiyetiyle eşdeğer bir öneme sahiptir (182, 201).

Biyobankalar ve veri tabanları üzerinden mülkiyet kavramına farklı bir yaklaşım söz konusudur. Günümüzde biyobankalarda ve genomik veri tabanlarında, verinin hukuki ve etik statüsünü tanımlarken "sahiplik" (ownership) yerine "yöneticilik" (stewardship) kavramının tercih edilmesi önerilmektedir. Sahiplik kavramı *"bu mülk benimdir, istediğimi yaparım"* anlayışını çağrıştırırken, yöneticilik kavramı veriyi elinde bulunduran kuruma şeffaflık, güvenlik, veri bütünlüğü ve katılımcı haklarını koruma gibi ağır etik sorumluluklar yüklemektedir. Genomik veri setleri, toplumun geneline fayda sağlayan bir "kamu malı" olarak görülebilir. Sahiplik, veriyi özel bir ticari kazanca dönüştürme riskini taşıırken; yöneticilik, verinin ortak yarar ve bilimsel ilerleme için adil bir şekilde kullanılmasını hedefler. Karşılıklılık ilkesi gereği, verisini paylaşan bireylerin fedakarlığına karşılık, veri yöneticilerinin verileri koruma ve şeffaf olma (veri yöneticiliği) yükümlülüğü bulunmaktadır. Veri yöneticiliği, verilerin toplanma amacının dışına çıkılmasını (örneğin genomik varyantların sigorta primlerini belirlemek için kullanılması) etik dışı kabul eder. Sahiplik odaklı bir yaklaşımda bu tür kısıtlamalar ticari çıkarlar doğrultusunda daha kolay

esnetilebilirken, yöneticilikte "amaç belirleme" ilkesi esastır. Yöneticilik kavramı, veri tutan kurumun bu verilerle gerçekleştirilen her işlemi etik olarak gerekçelendirme sorumluluğunu sürdürmesini sağlar (13, 197).

Geldiğimiz noktada, tıp alanındaki gelişmelerle birlikte genetik verinin aidiyeti konusundaki geleneksel yaklaşımlar yetersiz kalmaktadır. Bu verinin kişiyle bağının netleştirilmesi ve bunun yasal zeminde yer bulması bir zorunluluk halini almaktadır. Mülkiyet bağı belirlenirken veri sahibi, araştırmacı, biyobanka ve toplumun durumu ayrı ayrı değerlendirilmeli ve çıkarları korunmalıdır. Dolayısıyla kişi, aile ve toplum bir arada değerlendirilerek bir denge politikası gözletilmelidir. Bu bağlamda *“kişilik haklarına ve aile yaşamına saygı açısından, toplumsal maliyet ile faydanın paylaşımı açısından bir dengenin kurulması”* önerilmiştir (98).

### **5.3. Genomik Araştırmalarda Ön Plana Çıkan Etik Kaygılar**

Genomik verilerin analizi her ne kadar insan sağlığına değerli katkılar sağlasa da etikle ilgili soruları gündeme getirmeye devam etmektedir. Genomik araştırmalara ilişkin etik kaygılar aydınlatılmış onam, ikincil ve tesadüfi bulgular, veri paylaşımı, mahremiyet riskleri, veri mülkiyeti, sonuçların açıklanması gibi konuları içermektedir (10-13). Ancak etik kaygıların bunlarla sınırlı kalmayıp, gelişen teknolojiye bağlı olarak gün geçtikçe boyut değiştirmesi ve artışı süregelen bir durumdur.

#### **5.3.1. Mahremiyet ve Sır Saklama**

Son yıllarda genomik alanında yaşanan gelişmeler ile dizileme maliyetleri düşmüş, sağlık hizmetleri ve biyomedikal araştırmalar için insan genomik verilerinin elde edilmesi giderek daha ekonomik hâle gelmiştir (16). Hesap verebilirlik ve aydınlatılmış onam konuları genomik veri kullanılan araştırmalarda mahremiyetle ilgili dikkate alınması gereken diğer önemli konular Hesap verebilirlik açısından bakıldığında, yeniden tanımlamanın olası sonuçlarına karşı korumanın sağlanmasından kimin sorumlu olduğuna dair belirsizlikler vardır. Ayrıca biyomedikal araştırmalar etik kurulların denetimine tabi olsa da ikincil verilerin kullanımı çoğu zaman geleneksel etik kurullarının yetki alanı dışında kalmaktadır. Diğer taraftan

geleneksel aydınlatılmış onam süreçleri ortaya çıkan yeni tehditler karşısında sürdürülemez hâle gelmektedir. Veriyi anonimleştirmenin sınırları ve gelecekteki riskler hakkında daha fazla şeffaflık gerekebilir (16).

Bilimsel araştırmalarda gizliliğin korunması, araştırma katılımcıları ile araştırmacılar arasında güven tesis edilmesi ve katılımcılara saygı gösterilmesi, katılımcıların araştırma amacıyla verisinin paylaşılmasına karşı istekliliğinin artmasını sağlar (16). Katılımcıların gizlilik ve veri paylaşımı konusundaki tutumlarını daha iyi anlamak amacıyla yapılan bir çalışmada, NIH bünyesinde insan hastalıklarının temelini incelemek için genomik dizileme kullanan iki genomik araştırmaya katılan bireylerin gizlilik ve veri paylaşımına atfettikleri anlamlar incelenmiştir. Katılımcıların gizliliği, kendileriyle ilgili bilgi üzerinde kontrol sahibi olmanın bir yolu ve dolayısıyla kişisel genom verilerinin gelecekte nasıl kullanılacağına ilişkin belirsizlik ortamında ayrımcılığa karşı bir koruma olarak gördükleri anlaşılmıştır. Gizlilik ve veri paylaşımına ilişkin görüşleri oldukça ince ayrımlara sahiptir. Öyle ki veri paylaşımına yönelik tutumlar, araştırmanın amaçları ve katılımcıların kişisel yaşamlarına ilişkin ayrıntılarla yakından bağlantılıdır. Verilerini araştırmacılarla paylaşmaya yönelik gönüllülüğün yaygın nedenleri gizlilik beklentileri, araştırmacılara duyulan güven ve bilime katkıda bulunma isteği olmuştur. Bu bulgular bir araştırmaya katılma motivasyonunun, algılanan faydalarıyla yakından ilişkili olduğunu göstermektedir. Katılımcıların neredeyse tamamı, kimliksizleştirilmiş verilerini paylaşma konusunda rahattır. Katılımcıların çoğunda, verilerini paylaşma isteği genellikle NIH araştırma ekibine duyulan güven ve araştırmayla kurulan bağ ile ilişkilidir (82).

Araştırmamızda katılımcılara araştırmalarda sır saklama ve mahremiyet ile ilgili etik ikileme veya etiğe aykırı bir eylemle karşılaşma sıklıkları iki ayrı soruda sorulmuştur. Her iki soruda da katılımcıların çoğu karşılaşma sıklıklarına *Asla* veya *Nadiren olarak belirtmişlerdir*. *Ara sıra* diyenler ise yüzde yirmilerle onları izlemiştir. Bu durumun olası açıklamaları katılımcıların gerçekten sır saklama ve mahremiyete özen gösterilen araştırmaların içinde yer almaları ya da karşılaştıkları durumlardan bazıları etik bir problem işaret etse de yeterli etik farkındalığa sahip olmamaları olabilir. Bir diğer nokta, iki soruya verilen yanıtlar kendi içinde karşılaştırıldığında

yanıtların dağılımları paralellik göstermesine rağmen “etik ikilemle karşılaşma” sıklıkları “etiğe aykırı bir eylemle karşılaşma” sıklıklarından daha yüksek olmuştur. Bunun nedeni etik ikilem kavramının daha öznel olarak içlerinde yaşamaları, ancak etik dışı bir eylemin başka birey ve koşullara bağlı olması olabilir. Etik ikilem eyleme dönüşmeden çözümlenmiş de olabilir.

Katılımcılar genomik verilerin kullanıldığı bir araştırmaya ilişkin etik kaygılar arasında sır saklama ve mahremiyeti oldukça önemsediklerini belirtmişlerdir. Buna göre, *“Verilerin yanlış ellere geçmesi sonucu veri sahibinin etiketlenmesi.”* ile *“Genomik veri içeren araştırmalarda sır saklama ve mahremiyete yönelik toplumun güveninin (public trust) sağlanması.”* önermelerine yüzde 80’in üzerinde önem derecesi vermişlerdir. Bir diğer önerme olan, *“Bireyden alınan örneklerle aynı zamanda aile bireylerini ilgilendiren bulgulara onların rızası dışında ulaşılması.”* konusunda ise nispeten daha az ama yine çoğunluğu temsil eden yüzde 60’a yakın bir seçim yapılmıştır.

Katılımcıların bu konudaki etik kaygıları, açık uçlu sorulara verdikleri yanıtlarda da yer bulmuştur. Bu ifadeler, tematik analizde elde edilen *Gizlilik ve Mahremiyet* bağlamına bağlı bazı alt temaları beslemiştir. Endişelerin ve tecrübelerin büyük kısmı veri sahibinin tanınır hale gelebilmesine yani yeniden kimliklendirmeye dairdir. Hastaya ulaşma çabasına yardımcı olabilecek coğrafi ve çevresel tanımlayıcıların yayınlanması ve özel hayatın ifşası bu kaygılara neden olmaktadır.

*“Hastaların kentinin hatta köyünün adının yayınlanması.”*

*“Hasta fotoğraflarının yayınlanması veya biyolojik baba olmama durumu.”*

*“Bireyin haberi olmaksızın paylaşılan genom verilerine dayalı olarak olası tanıılar için bireylerle ilişki kurmak, aile bilgilerine erişmeye çalışmak, komşularından bilgi edinmeye çalışmak.”*

*“Bazı araştırmalarda kişilerin ismi olmasa da bazı fiziksel verilerinin ve neredeyse adreslerinin paylaşıldığına rastladım, böyle verilerin o çevrede yaşayan veya konuyu merak edip araştıran kişilerin örneğe ulaşmasını kolaylaştırabileceğini ve büyük risk içerdiğini düşünüyorum.”*

Katılımcıların verdikleri tüm bu yanıtlara dayanarak sır saklama ve mahremiyet ile ilgili duruşlarını değerlendirdiğimizde, bu konuda bizzat sorun yaşamamış ancak olası etkilerini bildikleri için kaygı düzeyleri yüksek diyebiliriz. Ayrıca çevrelerinde şahit oldukları birtakım etik ihlaller olduğu anlaşılmaktadır. Neticede katılımcıların geri bildirimleri göstermektedir ki ülkemizdeki çalışmalarda mahremiyet ihlaline sebep olabilecek ortamlar oluşabilmektedir. Elbette buradaki sınırlı geri dönüş ile yaşanma yoğunluğu ve sıklığı ile ilgili bir genelleme yapılamaz ancak sorunların çerçevesi açısından bir fikir sunmaktadır.

Bu konudaki özenin önemine işaret eden bir diğer boyut, genomik araştırmalara karşı toplum güveninin kazanılmasıdır. Genomik veri içeren araştırmalarda sır saklama ve mahremiyete yönelik toplumun güveninin sağlanması yüzde 80’in üzerinde önem içeren bir etik kaygı olarak araştırmamızda karşılık bulmuştur. Mahremiyetin yalnızca bireysel değil aynı zamanda toplumsal boyutu vardır. Dolayısıyla mahremiyetin zeminini özel alanla birlikte kamusal alan oluşturmaktadır. Bu da farklı akımların mahremiyete farklı yaklaşımlarını (bireysenci yaklaşım ve toplumcu yaklaşım) sağlar ki konunun çözümü için bu görüşler dikkate alınmalıdır. Toplumcu yaklaşımlara göre, toplumun üyeleri birbirlerine karşı sorumludurlar ve mahremiyet bireysellikte eş güçtedir, mutlak bir hak değildir (84). Bu nedenle mahremiyetin korunmasında bireysel özel alan ile toplumda kamu yararı arasında bir dengenin gözetilmesine ihtiyaç vardır.

Günümüzde gelinen noktada bilinmektedir ki genomik araştırmaların sürdürülebilirliği ve başarısı, büyük ölçüde toplumun bu çalışmalara verdiği desteğe bağlıdır. Bu durum “toplumsal lisans (social licence veya social licence to operate)” kavramıyla açıklanmaktadır. Toplumsal lisans, bir araştırmancının hukuken ve etik açıdan uygunluğun ötesinde, o araştırma güvenilir, meşru ve kamu yararına uygun kabul

edildiği için toplum tarafından verilen gayri resmi onaydır. Toplumsal lisans kavramının teorik kökeni, sosyolog Everett Hughes'ın mesleklere toplum tarafından verilen lisans ve yetki anlayışının tartışıldığı 1958 tarihli eserine kadar dayanır. Başlangıçta madencilik sektörü için kullanılsa da daha sonra tıbbi araştırmaların ve daha özel olarak Büyük Veri içeren sağlık araştırmalarının yönetişiminin çerçevelendirilmesinde kullanılmıştır. Yeterli etik yönetim mekanizmalarının oluşturulması, veri paylaşımı faaliyetleri toplumsal lisansın sağlanması için ön koşul hâline gelmektedir. Bu amaçla toplumun sağlık verilerinin paylaşımı ve bu verilere erişim konusundaki beklentilerinin belirlenmesi şarttır. Toplumsal olarak meşru kabul edilen bir yönetim çerçevesinin hayata geçirilmesi için hastaların ve toplumun görüş ve tutumları ortaya konulmalıdır (202, 203). Toplumsal lisans kavramı etik yönetişimin geliştirilmesinde yararlı olacak kavramlardan birdir. Genomik araştırmalar bağlamında ise araştırmaların sürdürülebilirliği için vazgeçilmez bir ön koşuldur. Genomik araştırmalarda toplumsal güvenin inşası için şeffaflık, etik yönetim ve katılımcı haklarına saygı odaklı bir yaklaşımın gerekliliğine ihtiyaç duyulmaktadır. Bu beklenti bir araştırmacının kamu desteğini alabilmesi için sadece bir onam formuna imza atılmasının veya teknik önlemlerin alınmasının ötesine geçilmesi gerektiğini göstermektedir. Çünkü genomik araştırmaların başarısı, insanların verilerini araştırmacılara emanet etmesine bağlıdır. Neticede, genomik araştırmalar için toplumsal desteğin sağlanması dinamik bir süreç olup, desteğin sürekliliği şeffaflık, hesap verebilirlik ve katılımcı değerlerine uyum konusundaki çabalarla mümkündür (13, 184, 203).

Avustralya'da yapılan bir kamuoyu anketinde bireylerin klinik amaçla elde edilen genomik verilerinin araştırmacılarla paylaşılmasına ilişkin beklentileri ve tutumları incelenmiştir. Katılımcıların büyük çoğunluğunun genomik verilerin araştırma amacıyla paylaşılmasını, özellikle sağlık hizmetlerinin geliştirilmesi ve toplumsal fayda sağlanması açısından desteklediğini ortaya koymuştur. Ancak bu koşullu bir destektir. Verilerin güvenli biçimde saklanması, yetkili kişilerle sınırlı paylaşılması, mahremiyetin korunması ve şeffaf yönetim mekanizmalarının varlığı gibi koşullara bağlanmıştır. Ayrıca ankete katılanlar, klinik bakım ile araştırma

arasındaki sınırların açık biçimde tanımlanmasını ve genomik verilerin ikincil kullanımına ilişkin net ve anlaşılır bir bilgilendirmeye onam süreçlerinin uygulanmasını önemli görmüşlerdir. Kamunun veri paylaşımına yönelik güveninin, sağlık kurumlarına duyulan güven, kamusal yarar algısı ve veri yönetiminde hesap verebilirlik düzeyiyle ilişkili olduğu ifade edilmiştir (204).

Sonuç olarak, genomik veri kullanılan araştırmalarda mahremiyet ihlali riski güncel ve öncelikli bir sorundur. Bu sorunun çözümü için teknolojinin sunduğu olanaklar çerçevesinde mahremiyeti koruyan veri modelleri kullanılabilir (191). İlaveten, verilere açık erişim yerine kayıtlı ya da kontrollü erişim ile ulaşılması da veriye erişimi zorlaştıracaktır. Tüm bunlarla birlikte gelinen noktada teknolojik gelişmeler ne kadar ileri olursa olsun "mutlak mahremiyet" garantisi verilemeyeceği bir gerçektir (192).

### **5.3.2. Etik Kurul Süreci**

Araştırmalardaki katılımcıları korumak amacıyla geliştirilen temel gereklilikler; araştırma başlamadan önce katılımcı onamının alınması, bireylerin araştırmadan çekilme hakkına sahip olması ve araştırma önerisinin uygun bir kurul tarafından değerlendirilmesidir. Bahsi geçen değerlendirmeler Amerika Birleşik Devletleri'nde Kurumsal İnceleme Kurulları (Institutional Review Boards, IRB), Avrupa ve diğer bölgelerde ise Araştırma Etik Kurulları (Research Ethics Committees, REC) tarafından yapılmaktadır. Bu kurullar araştırmanın tasarımı ve verilerin paylaşımına kadar tüm süreçlerde temel denetim organlarıdır (183).

Söz konusu genomik veri paylaşımı olunca, benzer ancak daha spesifik görevlere sahip bir diğer yapılanma olan Veri Erişim Komitesine (Data Access Committees – DAC) kısaca değinmek yerinde olacaktır. Bu komiteler, genomik veri paylaşım sürecinde veri kullanım taleplerini ve erişim süreçlerini denetler. Bunu yaparken veri kullanımının katılımcıların onamı ile uyumluluğunu, araştırmacıların gerçek olup olmadıklarını, bağlı oldukları kurumların güvenilirliğini, erişim taleplerinin bilimsel uygulanabilirliğini ve kendi kurumlarından etik onay alıp almadıklarını inceler.

Diğer etik kurullar gibi temel amacı katılımcıyı, araştırmacıyı ve çalışmayı korumaktır (205). Ülkemizde henüz bu kapsamda bir yapılanma bulunmamaktadır.

Ülkemizde genomik araştırmanın türüne göre izin alınması gereken etik kurulun türü değişmektedir. İnsanlardan kan, doku, DNA veya RNA örneği toplanan araştırmalar için Klinik Araştırmalar Etik Kurulları (Girişimsel Klinik Araştırmalar Etik Kurulu), mevcut genomik veriler üzerinde girişimsel olmayan araştırmalar ile retrospektif genomik veri analizleri için Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurullarından izin alınmaktadır. İsmi bazı kurumlarda değişebilmekle birlikte Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu (TİTCK) onayı ile kurulmayan kurumların kendi iç senato/yönetim kararlarıyla kurulan Sağlık Bilimleri Etik Kurullarından izin alınmaktadır. Buradan itibaren bu kurullar genel olarak Araştırma Etik Kurulu (AEK) olarak anılmıştır.

Katılımcıların araştırma sonuçlarının yayınlanma sürecine dair geri bildirimleri *Araştırma Çıktıları ve Yayın Süreci* bağlamında *Etik kurul sürecine uyulmaması* temasında karşılık bulmuştur. Araştırmamızda kullanılan ankette her ne kadar AEK hakkında bir önerme yer almasa da açık uçlu yanıtlarda bir katılımcımız aşağıdaki yorumu paylaşmıştır. Bu yorum aynı zamanda Veri Paylaşımı bağlamı altında yer alan *Yurtdışına veri gönderimi* ve *Onamsız paylaşım* ana temaları ile uyumludur.

*“Hastadan onam formu alıp fakat etik kuruldan onay olmadan çalışma yapmaya çalışan hekimler var. Hastadan olur almanın yeterliliğine inanıyorlar. Etik kurullar ve işleyişlerine yönelik yeterince bilgi sahibi değiller. Materyal transfer anlaşması olmadan, hasta ya da etik kurul bilgilendirilmeden yurtdışına analiz için genetik materyal yollanmaya çalışılıyor.”*

Burada genomik veri içeren bir araştırmanın doğru ve standart bir şekilde sürdürülmesi için gerekli olan birden fazla basamağın atlandığı ifade edilmektedir. Sorunun temelinde bunu yapan araştırmacının yanlış ve/veya eksik bilgi sahibi olmasının yer aldığı açıktır. Konunun araştırmacı/hekimler açısından nasıl değerlendirildiğini görmek amacıyla yapılan literatür taramasında araştırmacıların

etik kurullarla ilişkilerini, memnuniyetlerini ve deneyimlerini değerlendiren ulusal düzeyde bir çalışmaya rastlanmamıştır. Karşılaşılan sınırlı çalışmalardan birinde etik kurul değerlendirmesi yapılmış olan 637 başvuru incelenmiştir. Ulaşılan sonuçlardan bazıları, araştırmacıların araştırma etiği konusundaki bilgi ve yaklaşımlarının başvurulara yansıdığıdır. Araştırmacıların farkındalıklarının artırılması için danışmanlık hizmeti verilmesi önerilmektedir (206).

Araştırmamızda bir diğer katılımcı yorumunda etik kurul prosedürlerinin farklı zorluklarda olması ve standart tek tip bir form kullanılmaması eleştirilmiştir:

*“Çalışmalar dışında etik onam veren merkezlerin de belirli çalışmalarda daha basit inceleme yaparken bazı çalışmaları da zorladığına rastladım. Sadece çalışmalar değil etik onam veren merkezlerin de özellikle girişimsel olmayan klinik araştırmalar için tek bir form üzerinde anlaşarak aynı form üzerinden çalışmaları incelemesi gerektiğini düşünüyorum. Böylece üniversiteler arasındaki farklılıklar da kaldırılmış olur belki.”*

Bu eleştiri akademide etik kurul süreçlerinde zaman zaman yaşanan standart olmayan uygulamaların yansıması olabilir. Etik açıdan tam bir değerlendirme ve araştırmacıların bu gereklilikleri sağlarken tüm kurumlarda benzer değerlendirme süreçleri ve adil bir iş yükü ile karşılaşmaları hedeflenmesi gereken bir durum olarak öne çıkmaktadır. Konunun çözümüne yönelik yeni araştırmalarla duruma netlik kazandırılması ve politika yapıcılara sağlanacak yol göstericilikle gerekli adımların atılması gerekmektedir.

Ülkemiz açısından önemli bir diğer konu, DAC kurulmasına yönelik ihtiyaç olduğu yönündedir. Veri paylaşımının denetimi, sadece veri toplama aşamasında değil, verinin ikincil kullanımlarında da devam etmesi önerilirken, bunu sağlamak için AEK ve DAC arasında koordinasyon sağlanabilir. Bu iş birliğinin verilerin damgalama ve ayrımcılık amaçlarla kullanılmasını engelleyeceği öngörülmektedir (205). Türkiye’de DAC kurulması bu noktada bir ihtiyaç ve kritik bir adım gibi görünmektedir.

Böylece, AEK'lar üzerinden yürütülen etik sorumluluğun ve ödevin paylaşılması ve çok katmanlı bir denetim yapısı ile etik sınırların netleştirilmesi sağlanmış olacaktır.

Anlaşılmaktadır ki, mahremiyet ihlali riskini en aza indirmek çok yönlü bir yaklaşım ile mümkündür. Veri güvenliğini sağlamak için geliştirilen teknik yöntemlere, sıkı veri koruma politikaları ve erişim kontrol mekanizmaları da eşlik etmelidir. Tüm bunların başarılı bir yönetim kapsamında, AEK ve DAC'lar arası koordinasyonla sağlanacak etik denetim ve bağımsız denetim mekanizmalarıyla desteklenmesi gereklidir (180, 205). Bir diğer öneri ise teknolojiye daha fazla dayanan bir "e-yönetişim" sistemine geçilmesidir. Bu sistem etik ve hukuki gerekliliklere uyum sağlamalı ve mevcut sistemleri tamamlayacak yeterlilikte olmalıdır(183).

### 5.3.3. Aydınlatılmış Onam

Aydınlatılmış onam, araştırma katılımcılarının özerkliğinin korunması, veri paylaşımının meşruiyeti ve toplumun güveninin sağlanmasındaki en önemli etik ve hukuki yaklaşımdır. Araştırmalar dikkate alındığında, bilimsel ilerleme ile bireysel özerklik arasındaki dengeyi kurmayı amaçlar (201). Teknolojik ilerlemelerle birlikte geleneksel onam modelleri bazı durumlarda yetersiz kalabilmektedir. Yetersiz kaldığı düşünülen alanlardan biri de genomik veri kullanılan araştırmalardır. Genomik araştırmalarda onam modelleri, katılımcının genomik verilerinin kimler tarafından, hangi amaçla ve ne kadar süreyle kullanılacağını belirler. Böylesine dinamik ve hassas veri içeren bir ortamda onam modellerinin farkında olmak ve en uygun olanı seçmek araştırmacılar için bir başka sorumluluktur.

İnsanların büyük çoğunluğu, biyolojik materyallerinin ve ilgili verilerinin depolanmasına ve toplum yararı için araştırmalarda kullanılmasına itiraz etmemektedir. İlke olarak, veri sahibi gelecekteki kullanıma açık bir şekilde izin vermelidir. Bu geniş onam (broad consent) ile mümkündür. Geniş onamın etik açıdan kabul edilebilirliği konusunda kaygılar bulunmaktadır, savunulabilmesi uygun yönetişime bağlıdır (176). Geniş onam modeli, kullanımları ayrıntılı olarak belirtmez, araştırmacılara katılımcıların genetik verilerinin kullanımı ve paylaşımı konusunda esneklik sağlar. Genellikle büyük biyobankalarda tercih edilir (201). Geniş onam en

yaygın model olup CIOMS tarafından biyobankalar ve genomik araştırmalarda ve DTB tarafından da gelecekteki araştırmalar için uygun görülen model türüdür (161, 176). Bununla birlikte, geniş onam yaklaşımı etik açıdan tartışmalıdır. Bu yaklaşımda katılımcılar genomik verilerinin uzun yıllar boyunca çeşitli araştırmalarda kullanılmasına yönelik kapsamlı bir onamı araştırma sürecinin en başında vermektedirler. Dolayısıyla bireylerin bu şekilde gerçekten özerkliklerini tam anlamıyla kullanıp kullanamadıkları konusunda bazı şüpheler bulunmaktadır. Katılımcıların belirli araştırma projelerine katılıp katılmamayı seçme veya ne tür araştırmalarda yer alacaklarını belirleyebilmeleri mümkün olmaz (183). Geniş onama alternatif olarak “opt-out temelli bilgilendirilmiş bir prosedür” (bilgilendirilmiş vazgeçme) uygulanabilir. Bu, materyalin köken aldığı kişi açıkça karşı çıkmadıkça verilerin saklanacağı ve araştırmalarda kullanılacağı anlamına gelir. Out-put prosedürünün yerine getirilmesi için katılımcıların bu sistemden haberdar olmaları, verilerini ve onamlarını çekme süreci konusunda yeterli bilginin sağlanması, verilerinin geri çekilebileceğinin bildirilmesi gerekir. Veri sahibi itiraz etmek için gerçek bir seçenek sunmalıdır (176).

Geniş onamdan farklı olarak kademeli onam (tiered/layered consent) onam modelinde katılımcılara en baştan daha ayrıntılı ve spesifik seçenekler sunulur. Bu model katılımcılara farklı faaliyetler için farklı düzeylerde onam verme esnekliği ve daha fazla kontrol sağlar. Bu tercihler; genetik verilerin hangi araştırma sorularında kullanılabileceğini, verilere kimlerin erişebileceğini ve gelecekteki araştırmalar için katılımcılarla yeniden iletişim kurulup kurulamayacağını içerebilir. Ancak bu model, araştırmacılar açısından farklı onam seviyelerine uyum sağlama konusunda idari ve lojistik zorluklar yaratabilir. Ayrıca katılımcıların tüm seçenekleri önceden anlaması da zor olabilir. Dolayısıyla yönetimi ve uygulanması geniş onama kıyasla daha karmaşıktır (182, 201).

Bir diğer model olan dinamik onamda (dynamic consent) katılımcılar, kişiselleştirilmiş dijital arayüzler ve çevrimiçi platformlar aracılığıyla araştırmacılarla sürekli etkileşim içindedir. Bu model, katılımcıların verilerinin yeni çalışmalar önerildikçe kullanılıp kullanılmayacağına karar vermelerine olanak tanıyarak

özerkliklerini gerçek zamanlı olarak güçlendirmeyi amaçlar. Katılımcıların araştırmalara katılımını ve devamlılığını artırdığı ve araştırmaya duyulan güveni güçlendirdiği de düşünülmektedir (182, 201). Bu yaklaşım, 21. yüzyılın araştırma ortamının gereksinimlerini karşılamak üzere tasarlanmıştır. Dinamik onam modeli ağırlıklı olarak biyobankacılık bağlamında geliştirilmiş olmakla birlikte, farklı amaçlarla diğer araştırma alanlarında da uygulanma potansiyeline sahiptir. Dinamik onamın merkezinde, araştırmacılar ile katılımcılar arasında bağlantı kuran, kişiselleştirilmiş dijital bir iletişim arayüzü yer almaktadır. Bu dijital arayüz, çift yönlü iletişimi kolaylaştırarak katılımcıların araştırma sürecine daha etkin katılımını, daha iyi bilgilendirilmelerini ve bilimsel okuryazarlıklarının gelişmesini desteklemektedir. Ayrıca bireylerin kendi onam tercihlerini kişiselleştirmelerine ve yönetmelerine olanak tanımaktadır. Katılımcıları karar alma süreçlerinin merkezine yerleştiren dinamik onamın teknik altyapısı, hassas verilerin güvenli biçimde şifrlenmesini sağlayan bileşenleri içerir. Şeffaflığı ve kamu güvenini artırmasının yanı sıra araştırmacılar açısından da önemli avantajlar sağlamaktadır. Katılımcıların araştırmaya dâhil edilme süreçlerini kolaylaştırmakta ve gerektiğinde katılımcılarla yeniden iletişime geçilmesini daha verimli hâle getirmektedir (58). Anlaşılabileceği üzere dinamik onam katılımcının özerkliğini en fazla koruyan ve teknolojik gelişmelere en uyumlu yapıya sahip modeldir. Dolayısıyla genomik veri araştırmaları katılımcıları için ön plana çıkmaktadır. Ancak bu model aynı zamanda nispeten maliyetlidir ve güçlü dijital bir alt yapı gerektirir.

UNESCO Türkiye Millî Komisyonu Raporunda ülkemizdeki biyobankalarda geniş onam kullanılabileceği ve kademeli onamın alternatif bir model olduğu ifade edilmektedir. Dinamik onam seçenekler arasında yer almamaktadır (120). Diğer yandan Sağlık Bakanlığının Genetik Veri Paylaşımı Hakkında Genelgesinde aydınlatma yükümlülüğünden bahsedilirken, belirli bir onam türüne vurgu yapılmamıştır (207). Öte yandan, HÜBAM ve HÜBİGEM (Hacettepe Üniversitesi Biyolojik Kaynak Bankası ve Genombilim) tarafından ortak hazırlanan Araştırma Biyobankacılığı Etik Rehberinde araştırma biyobankalarında katılımcının özerkliğine saygı gösterilmesi için kullanılabilecek iki onam, geniş onam ve kademeli onam olarak verilmiştir (121).

Tüm bu değerlendirmelerden sonra araştırmamızda anketimizde aydınlatılmış onam süreci ile ilgili yer verilen önermelere yanıtlarda *“Verilerin gelecekteki araştırmalarda yeniden kullanımında alınan aydınlatılmış onamın içerik ve güncellik açısından yetersiz kalma ihtimali”* önermesini katılımcılarımızın yüzde 60 kadarı önemli görmüştür. Bu sonuçlara paralel olarak açık uçlu sorulara verilen yanıtlarda aydınlatılmış onama yönelik kaygı ve tecrübeler sıklıkla dile getirilmiştir. *Veri Paylaşımı* bağlamı altında yer alan *Onamlı paylaşım* ile *Onamsız paylaşım* ana temaları ve bunlara bağlı alt temaları geliştirilmesini sağlayan yorumlarda, onamın tam olarak alınmaması veya hiç alınmaması öne çıkmıştır:

*“Hastalardan bilgilendirme yapılmadan ve genellikle yetersiz olur alınması en sık sorun.”*

*“Verilerin izinsiz kullanımı ya da izin alınsa bile uygunsuz şekilde kullanımı.”*

*“Hasta verilerinde çalışma onamı alınmadan farklı çalışmalar yapılması.”*

Bir diğer dikkat çeken rahatsızlık ise onamda belirtilmediği halde verilerin üçüncü kişilerle paylaşımı ya da başka araştırmalarda kullanımınıdır. Bu kaygılara ilişkin ana temalar üç bağlamın (*Gizlilik ve Mahremiyet İhlali*, *Veri Paylaşımı* ve *Araştırma Çıktıları ve Yayın Süreci*) altında da yer bulmuştur:

*“Katılımcı onayı olmadan DNA örneklerinin ve verilerin yurt dışı ile paylaşımı.”*

*“Onamlarda belirtilmediği halde genom verilerini şirketlerle paylaşmak, şirketin farklı bireylerle paylaşmasına izin vermek.”*

*“Genetik bir materyalin başka bir araştırmada kullanılma isteği yaşadığım etik ikilem.”*

*“Örneklerin birden fazla çalışmada kullanılması konusunda belirsizlikler.”*

Hiç şüphesiz katılımcıların belirttiği tecrübe ve eleştirilerin bazıları araştırmalardaki veri sahiplerinin mahremiyetine ve özerkliğine yönelik etik açıdan kabul edilemez durumlardır. Araştırmamızda açık uçlu paylaşımlarda ulaştığımız etik açıdan en olumsuz ve beklenmeyen uygulama, onam almadan çalışma yapılmasıdır. Bilgisizlik veya farkındalıktan çok bilinçli bir etiğe aykırı eylem olarak değerlendirilmiştir. Araştırmacıları açık ve bilinçli etik ihlale sürükleyen faktörlerin güncel araştırmalarla netleştirilmesi, güncel araştırma dünyasını daha istenilir bir etik düzeye taşımak için bir gereklilik olarak belirmektedir.

Son olarak açık uçlu sorularımızda paylaşılan dikkat çekici bir diğer yorum, çok göz önünde olmayan ancak bir o kadar da önemli olan hayatta olmayan hastaların verileri konusuna ilişkindir:

*“Hayatta olmayan hastaların verilerinin kullanılması durumunda güncel araştırma için bilgilendirilmiş onam formu alınması mümkün olmamaktadır.”*

Hayatta olmayan bir hastanın genomik verilerinin kullanılması, pratik zorluklar ve etik hassasiyetler içerir. Böylesi durumlarda sorumluluk genellikle etik kurullara ve araştırmacılara geçmektedir. Helsinki Bildirgesinde onam alınmasının imkânsız olduğu veya pratik olmadığı istisnai durumlarda, araştırmanın yapılabilmesi etik kurul değerlendirmesi ve onayına bağlanmıştır (161):

*“Madde 32. Tanımlanabilir insan biyolojik materyali veya verilerini kullanan tıbbi araştırmalarda (örneğin biyobankalarda veya benzeri depolarda bulunan materyal veya veriler üzerinde yürütülen araştırmalarda), hekimler bu materyal veya verilerin toplanması, saklanması ve/veya yeniden kullanılması için bilgilendirilmiş onam almalıdır. Bununla birlikte, böyle bir araştırma için onam alınmasının imkânsız veya uygulanamaz olduğu istisnai durumlar bulunabilir. Bu gibi durumlarda araştırma ancak bir araştırma etik kurulunun değerlendirmesi ve onayından sonra yürütülebilir.”*

Etik kurullar biyolojik materyallerin kullanılmasına izin verirken genellikle tam bir anonimleştirme ve kamu yararı ile mahremiyet arasında bir denge kurulmasını gözetmektedir (177). Genomik veriler yönelik tam bir anonimleştirmenin her zaman mümkün olmaması bu durumun handikaplarından biridir.

Genomik veriler açısından aydınlatılmış onamla ilgili bir diğer handikap, katılımcıların onamı geri çekmesinde yaşanabilmektedir. Katılımcıların onamı geri çekme hakları saklı olmakla birlikte, kimliksizleştirme ve özellikle uluslararası paylaşım süreçleri verinin geri çekilmesini oldukça zorlaştırmaktadır (192).

Aydınlatılmış onam bölümünü bitirirken, ülkemizde dinamik onam modeline yönelik bir girişim henüz görünmemesine rağmen gerek literatürdeki bilgiler gerekse katılımcıların geri bildirimleri doğrultusunda genomik verilerin kullanıldığı araştırmalarda dinamik onam modeline geçişin gündeme alınması gerektiği görüşündeyiz.

#### 5.3.4. İkincil ve Tesadüfi Bulgular

Genomik araştırmalarda ikincil bulgulara ulaşılması sıklıkla karşılaşılan bir durum olsa da araştırmamıza görüşleri ile katkı sunan araştırmacılar tarafından açık uçlu yanıtlarda yer bulmamıştır. Ancak tezimizde anketimize dahil ettiğimiz genel etik kaygılar arasında yer alması ve güncel önemi üzerinden ele alınacaktır.

Genomik araştırmalarda ulaşılan ikincil bulguların açıklanması konusunda yoğun tartışmalar bulunduğundan *Giriş Bölümünde* bahsedilmişti. İkincil bulguların açıklanmasını destekleyen yaklaşım temel olarak hasta iyiliğinin geliştirilmesi üzerine kuruludur. Klinik yararlılığı doğrulanmış ikincil bulguların tedaviye yön verme, hastaya seçenek sunma veya hastalığın önlenmesine katkı sağlama potansiyeli ön plana alınır. Yararlılık ilkesinin ikincil bulguları açıklamayı güçlü biçimde desteklediği, elde edilen faydaların risklerden daha ağır bastığı ileri sürülmüştür. İkincil bulguların açıklanmasına karşı ileri sürülen argümanlar ise öncelikle katılımcılar açısından zarar boyutunu öne çıkarmaktadır. Klinik yararlılığın olanaklı olmadığı durumlarda bu tür bulguların kaygı ve psikolojik zarar yaratabileceği, klinik açıdan eyleme geçirilebilir olmayan çok fazla bilginin veri sahibine yüklenmesinin zarar potansiyeli taşıyabileceği

ve tüm klinik verilerin ayrımcılık veya damgalanma riskini beraberinde taşıdıkları ifade edilmiştir. Değerlendirmenin bir diğer boyutu da daha çok uygulanabilirlik etrafında şekillenmiştir. İkincil bulguların klinik yararlılığına ilişkin bilginin henüz gelişmekte olması, hastalığa özgül uzmanlık eksikliği, araştırma altyapısı ile kaynakları üzerinde oluşabilecek ek yükün getirebileceği adalet sorunları da ikincil bulguların açıklanmasına karşı öne sürülen argümanlardan olmuştur (92).

Süreç her iki tarafın argümanlarını dikkate alınarak bir orta yol bulunmasını zorunlu kılmaktadır. Belki bu durumun çözümü için vakaya özgü alt basamaklar oluşturularak daha fazla yarar ve en az zarar ile süreç tamamlanabilir. İkincil bulguları gündeminde tutan bir araştırmacı hangi bulguların aranacağı, aranma nedeni, hastanın ikincil bulguyu öğrenme dileği, bulgunun işaret ettiği durumun klinik olarak önemi ve aciliyeti, aile bireylerini etkileme potansiyeli, araştırma açısından değeri gibi basamakları içeren bir kontrol listesi ile ilerleyebilir. Buradaki bir diğer nokta araştırmacının etik ve yasal sorumluluklarının net çizgilerle belirlenmesidir ki bu, vaka özelindeki bu tutumun temel bir standart zemine dayanmasını sağlayacaktır.

Araştırma sürecinde tespit edilen bir başka bulgu türü tesadüfi bulgulardır. Araştırmamıza katılan katılımcılarımızdan birinin bu konudaki etik tereddüdü Gizlilik ve Mahremiyet ihlali bağlamı altında *İkincil bulgulara ulaşılması* ana teması altında ele alınmıştır:

*“Etik ikilemler genellikle insidantel bulgular üzerinden olmakta veya bazen ailedeki parental uyumsuzluk veriler ile karşımıza çıkmakta.”*

Araştırmacıların tesadüfi bulguları paylaşmasına yönelik tartışmalar devam etmektedir. Paylaşıp paylaşmama kararındaki en kritik eşik, bulgunun niteliği olarak savunulmuştur. Buna göre, klinik fayda ve eyleme geçirilebilirdik, klinik geçerlilik ve hayati önem bulgunun niteliğini belirleyen başlıca kriterlerdir. Genel olarak kabul gören görüş, bulgu tedavi edilebilir veya önlenabilir bir durumla ilgiliyse paylaşılması yönündedir. Bu profesyonel bir gereklilik ve aynı zamanda ahlaki bir ödev olarak görülmektedir. Ek olarak yaşamı tehdit eden bulgulara öncelik verilmesi ve

araştırmacıların paylaşmadan önce bulguların doğruluğundan emin olmaları gerektiği vurgulanmaktadır (208).

Buraya kadar anlatılanlar araştırmacıdan beklenen tutumlardır, ancak etik kurulları ve denetim mekanizmaları da bu süreçte aktif olarak var olmalıdır. AEK'ları araştırma başlamadan önce tesadüfi bulguların nasıl yönetileceğine dair planları incelemelidir, bu durum belirtilmemişse, araştırmacı bulguları paylaşmadan önce etik kuruldan onay almalıdır (177, 208). European Society of Human Genetics (ESHG) tarafından tesadüfi bulgular konusunda yayınlanan bir bildirimde, araştırmacılar test sırasında ek hastalıklarla ilişkili varyantları aramaması, testin asıl amacına odaklanmaları önerilir. Dolayısıyla tesadüfi bir bulguya ulaşmak amacıyla tarama yapılması istenmez. Yine de araştırma sırasında bu bulgulara ulaşırsa bulgunun klinik öneme sahip olması, önlenabilir ya da tedavi edilebilir bir hastalıkla ilgili olması gibi durumlar değerlendirilmelidir. Ancak bu durumda veri sahibine bildirilmesinin düşünülebileceği ifade edilmiştir. Tüm bunlardan önce aydınlatılmış onamda hastaya bu bulgulardan bahsedilmeli, bildirilmesi veya bildirilmemesi tercihinin saygı duyulmalıdır. Çocuklar açısından ise çocukların özerkliğinin korunmasına özen gösterilmesi, bu bağlamda erişkin dönemli hastalıkların bildirilmemesi önerilmiştir (209). Ayrıca tesadüfi bulgulara ulaşılması genomik verinin aileyi bağlayıcı yapısı gereği aileleri uyarma yükümlülüğünü beraberinde getirebilir. Halen tartışmalı olan bu durum için sağlık hizmeti sağlayıcılarının ulaşılan bulgunun aile üyeleri açısından olası önemini hastalarıyla birlikte tartışmaları önerilmiş ve bunun bir etik yükümlülük olduğu ifade edilmiştir (197, 208). Konunun veri sahibine söz bırakan kısmı ise elbette onam formlardır. Aydınlatılmış onamda, genomik dizileme sonucunda ikincil bulgu ve/veya tesadüfi bulgu ortaya çıkarılabileceğinin katılımcılara açıklanması, onların bilme ve bilmeme haklarına saygı duyulması gerekmektedir (92, 210).

Gerek ikincil bulgularda gerekse tesadüfi bulgularda veri sahibinin bulguları öğrenme kararı zaman içinde değişebilir ve bu durumda geleneksel onam modelleri yetersiz kalabilir. Bu ihtimale karşı katılımcının tercihinin zamanla güncelleyebildiği dinamik onam modelleri tercih edilebilir (12). Böylece dinamik onam ile bulgunun paylaşılıp paylaşılmayacağının sorumluluğu araştırmacı/sağlık profesyonelinin

omuzlarından alınarak hastanın tercihlerine bırakılabilir ve dolayısıyla özerkliğine saygının gereği yerine getirilir. Araştırmacıya düşen ise katılımcı bu kararı verirken sorularını yanıtlamak, yönlendirmeden samimiyetle bilgilendirmektir.

### 5.3.5. Diğer Etik Kaygılar

Bu kısımda araştırmamızda açık uçlu sorulara verilen yanıtlardan araştırma sürecine dair paylaşılan diğer etik kaygılar ele alınmıştır. Böylece araştırma verilerinin tamamının tartışılması hedeflenmiştir.

Bu kapsamda ele alınan ilk paylaşımlar katılımcıların yayın etiği ile ilgili yaptığı yorumlardır. Dikkat çekici olan ise yayın etiği ve birçok eleştirinin odağında klinisyenlerin yer almasıdır. Söz konusu eleştiriler açık uçlu soruların nitel analizinde belirlediğimiz her üç bağlama da kaynak teşkil etmiştir:

*“Klinisyenin laboratuvar sorumlusunun bilgisi dışında hasta sonuçlarını (hastadan alarak) kullanarak yayın yapması ve eksik bilgilerle materyal metot ve sonuçların değerlendirilmesi.”*

*“Hastadan onam formu alıp fakat etik kuruldan onay olmadan çalışma yapmaya çalışan hekimler var. Hastadan olur almanın yeterliliğine inanıyorlar. Etik kurullar ve işleyişlerine yönelik yeterince bilgi sahibi değiller. Materyal transfer anlaşması olmadan, hasta ya da etik kurul bilgilendirilmeden yurtdışına analiz için genetik materyal yollanmaya çalışılıyor.”*

*“Yayınlarda hastalara ait genomik verilerin anonimize edilmeden paylaşılması.”*

*“Hasta verilerinde çalışma onamı alınmadan farklı çalışmalar yapılması.”*

Klinisyenlere yönelik diğer eleştiriler, ki bunlardan bazıları yeri geldikçe önceki bölümlerde kullanılmıştır, hastanın mahremiyetinin ihlali ve onam alınmasındaki özensizliğe dair olmuştur.

*“Hastaların kentinin hatta köyünün adının yayınlanması.”*

*“Hasta fotoğraflarının yayınlanması veya biyolojik baba olmama durumu.”*

*“Hastadan alınan onama uymayan durumlar.”*

*“Riskli hasta yakınlarının bilgilendirilmesi sorunu.”*

*“Hastalardan bilgilendirme yapılmadan ve genellikle yetersiz olur alınması en sık sorun.”*

*“Özellikle bilişimdeki gelişmeler ile birlikte hastaların verilerinin sanala ortamlarda analiz edilebilmesi için paylaşıldığı durumlar olabilmekte. Bu, veri gizliliği kültürünün klinisyenler açısından çok önemsenmediği ve eğitimin yetersiz olduğunu gösteriyor olabilir.”*

Klinisyen araştırmacı ve klinisyen olmayan araştırmacıların veriye ulaşma ve veriyi toplama prosedürlerinde farklılık yaşanması olağandır. Ancak iddia edildiği gibi veriye erişim ve verinin yayınlanmasında etik dışı bir tutum hem hastaların mahremiyetini riske atar hem de diğer araştırmacıların etik prosedüre olan inancını ve motivasyonunu olumsuz etkileyebilir. Klinisyenlerin araştırma etiği konusunda araştırma ve klinik düzlem arasındaki ayrımı belirginleştirici, araştırma ve yayın etiği potansiyellerini geliştirici eğitimlere ulaşmaları önemli bir öncelik olarak değerlendirilmiştir.

Katılımcılarımız bazı meslektaşlarının veri paylaşımı konusundaki tutumlarını da eleştirmişlerdir. Bu eleştirilerin önemli bir kısmı uluslararası veri paylaşımına odaklanmıştır ve bu konuların mevzuat kapsamında tartışılması *Normatif Düzlemdeki Beklentiler* bölümünde daha detaylı olarak ele alınmıştır. Veri paylaşımına yönelik açık uçlu sorularımızda yer alan diğer eleştiriler ise şunlar olmuştur:

*“Hastaya ait verilerin hastaya verilmemesi.”*

*“İnsanlığın kullanımına açık hale gelen verilerin paylaşılacak istenilmemesi.”*

Daha önce belirtildiği üzere hasta kendisine ait sağlık verilerini alma hakkına sahiptir. Dolayısıyla aksi bir durum hastanın hakkını ihlal etmek anlamına gelmektedir. Söz konusu genomik veri olduğu için, hastanın veriyi yanlış kişilerle paylaşabileceğine dair bir endişe paternalist bir tutumun yansıması olabilir. Açık erişimli verinin araştırmacılarla paylaşılacak istenmemesinin ardındaki motivasyon ise akademik rekabet olabilir. Sadece bu ifadelerden net bir sonuç çıkarmak güçtür. Yukarıdaki eleştirilere ek olarak açık uçlu yanıtlardan yola çıkarak *Gizlilik ve Mahremiyet İhlali* bağlamı altında yer alan *Çocuklara ait verinin paylaşılması* ana temasına ulaşılmıştır. Bir diğer konu ise profesyonellere yönelik eğitim ihtiyacıdır. Bu iki konudan ilki olan çocuklarla sonuçların paylaşılmasına ilişkin katılımcıların kaygıları şunlar olmuştur:

*“Çocukların verisini açık erişimli veri tabanlarında paylaşmak.”*

*“Çocuk hastalarda ileri yaşta çıkacak varyantların saptanması.”*

*“Hasta ile sonuçların erken yaşta hastaya iletilmesi, yakın akrabaların sonuçlara ulaşma çabası.”*

Çocuklardan elde edilen genomik verilerin paylaşımı yetişkinlere kıyasla çok daha yüksek riskli ve hassas bir alandır. Çocukken paylaşılan veriler üzerinden yeniden kimliklendirme veya fenotip çıkarımları yapılabilir ki çocuk yetişkin olduğunda bu bilgiler karşısına genetik ayrımcılık (sigorta, istihdam) veya damgalanma risklerini getirebilir. Bununla birlikte henüz tedavisi olmayan veya erişkin başlangıçlı hastalıklarla ilgili çocuğun bilgilendirilmesi tartışmalı alanlardandır. Olgunluk düzeyinde bir çocuk bir araştırmaya katılacaksa çocuğun ikincil bulgular hakkında

önceden bilgilendirilmesi tercih hakkı tanınması esastır. Aksi takdirde çocuğun kendi sağlığıyla ilgili kararları yetişkinlikte verme hakkı elinden alınmış olur ki bu da özerkliğini zedeleyebilir. Böylesi bilgilerin çocuğun üzerinde önemli psikolojik yük oluşturması da muhtemeldir. Ayrıca çocuk yetişkin olduğunda verilerini çekmek istese bile veriler bir kez küresel veri setlerine dahil olduktan sonra geri çekebilmeleri neredeyse imkansızdır (92, 180, 192, 211). Dolayısıyla, genomik veriler açısından çocuklara ait verinin paylaşımı ve veriden bilginin çocuklarla paylaşımı üzerinde hassasiyetle durulması gereken konulardır.

Ülkemizde yapılan çok yeni bir çalışmada (*yayına ön baskı aşamasındayken herkese açık olan bağlantı linkinden erişilmiştir*), Türkiye’de 1100 yenidoğanın genom taraması yapıldığı rapor edilmiştir. Nadir hastalıkların tanısının erken konulması amacı temel motivasyon olsa da otozomal resesif hastalıklar açısından taşıyıcılık durumu, ikincil bulgular, erişkin başlangıçlı hastalıklar ve farmakogenomik lokuslar ile ilişkili varyantların da değerlendirildiği rapor edilmiştir (212). Katılımcıların yararı açısından söz konusu tarama ile çocukluk çağında ortaya çıkabilecek ve erken müdahale ile şifa bulabilecek hastalıkların teşhisi olanaklı görünmektedir. Katılımcılara doğrudan yararın ötesinde, araştırma sonuçlarının ve ileri araştırmalarda yeniden kullanımın ortaya çıkarabileceği genellenebilir bilimsel bilgiler ve bunların uygulamadaki karşılıkları da yararlar arasında sayılabilir. Özerkliğe saygı açısından ise yenidoğanın henüz gerçekleştirme kapasitesinden yoksun olduğu özerkliği ve mahremiyetinin ihlali riskleri yer alır. Ebeveynlerden onam alınmış olması gereken araştırmada onamın kapsamı, sadece bu çalışmaya mı ait yoksa ileride yapılacak başka çalışmalarda bebeklerinin genom analizinin kullanımına izin verilip verilmediği konusunda bilgi paylaşılmamıştır. Eğer genom bilgisi başka çalışmalarda paylaşılacaksa bildiğimiz üzere genom verisinde anonimleştirme tam bir mahremiyet sağlanamamaktadır, dolayısıyla çocuğun kimliği açık hale gelebilecektir. Çocuğun yeterliğini kazandığında genomik verilerin kullanımı ile ilgili yaklaşımı ve kararı şimdiden öngörülemez. Geniş bir onamı uygulamaya koymak çocuğun verisinin paylaşılması üzerindeki özerkliğini ve kontrolünü ileriye dönük olarak ortadan kaldıracaktır. Öte yandan, birincil veya ikincil bulguların sonucunda çocukta ileri yaşta

başlayacak bir hastalık hakkında bilgi sağlanırsa çocuğun bu bilgiyi anlayabildiği yaşlarda öğrenmek istemeyebileceği göz ardı edilmiş olur. Ek olarak, ikincil bulguların hangi koşullarda raporlanacağı ve yine hangi koşullarda aileye ve çocuklara bilgi verileceği netleştirilmelidir. Son olarak ölçülülük açısından değerlendirildiğinde, burada belirlenen bebek sayısı hangi hesaplama göre ve neden tercih edilmiştir, bu yüksek rakama gerçekten ihtiyaç var mıdır? Çalışmada yapılan detaylı gen analizleri daha sınırlı bir gen panelinde yapılabiliriyorsa, tüm genomun dizilenmesi gerekli midir? sorularının yanıtlanması gerekir. Aksi takdirde toplumsal genomik yapımızın temsiliyeti açısından da önemli olan bu tarama ile hem bebeklere hem ailelere ilişkin birçok veri amacı aşan biçimde ortaya çıkarılmakta ve paylaşılmaktadır. Bu paylaşımın dayandırıldığı temel motivasyon bize göre yukarıdaki etik ihlalleri gerçekleştirmeye neden olacak kuvvette değildir. Sonuç olarak, bu çalışma tezimiz içinde sıklıkla vurguladığımız etik kaygıların bir kısmının somutlaşmış hali olarak bilim camiasına sunulmuştur.

Yunanistan’da yenidoğanlar üzerinde yapılmak istenilen benzer bir girişim ESHG tarafından eleştirilmiş ve ardından çalışma askıya alınmıştır (213). Bu bağlamda ilgili konunun daha detaylı ve çok yönlü olarak gerekli mekanizmalar tarafından ele alınması, gelecekteki benzer çalışmalara karşı bir yol haritası çizilmesi ihtiyacı doğmuştur.

Eğitim konusuna dönülecek olursa, bu konu ile ilgili açık uçlu sorulara yanıtların analizinden *Araştırma ve Yayın Süreci* bağlamı altındaki *Araştırmacılara etik ve adli eğitimlerin verilmesi ihtiyacı* ana temasına ulaşılmıştır. Her alanda olduğu gibi genomik araştırmalardaki etik sorunlar ve yapılması gerekenler konuşuldukça, eğitim ihtiyacı doğal olarak gündeme gelmektedir. Araştırmacıların sürdürdükleri yanlış tutumların nedeni bilgi eksikliği, alışkanlık veya bilinçli tercih olabilir. Dolayısıyla bilinçli ya da bilinç dışı gerçekleştirilen bu eylemlerin çözümü için farkındalık oluşturmak ilk basamaktır. Kurum içi ve çevrimiçi eğitimlerle klinisyenlerin ve araştırmacıların etik farkındalığı artırılabilir. Katılımcılara yöneltilen “*Veri sorumlularının yeterli etik farkındalık ve eğitime sahip olmamaları*” önermesine yüzde

84,7 oranında katılım göstermeleri bu ihtiyacın araştırmacıların tarafından kabul edildiğinin göstergesidir.

*“Etik ve adli eğitimlerin kurumda sık sık yapılması.”*

*“... Bu, veri gizliliği kültürünün klinisyenler açısından çok önemsenmediği ve eğitimin yetersiz olduğunu gösteriyor olabilir.”*

Genomik araştırmalarda verilerin uygun biyogüvenlik uygulamalarına, ilgili gizlilik düzenlemelerine ve aydınlatılmış onam politikalarına uygun olarak toplanması; veri toplama, işleme, taşıma ve saklama işlemleri için standartlaştırılmış prosedürlerin geliştirilmesi gerekir. Ayrıca, personelin standart prosedürlerin yaşama geçirilmesi konusunda uygun şekilde eğitilmiş ve bilgili olması beklenir (8).

Sağlık profesyoneli öğrencilerine (tıp ve eczacılık) yönelik genomik müfredatların incelendiği bir çalışmada, çalışmanın dahil edilme kriterlerine uyan toplam 41 makale incelenmiştir. Makalelerin “Özet” kısımlarında “etik, ELSI, mahremiyet, aydınlatılmış onam, gizlilik, genetik ayrımcılık” gibi etikle ilişkili hiçbir kavram yer almazken, yüzde 56,1’inde ELSI konularının öğretildiği rapor edilmiştir. Araştırmacılar ve öğrencilerin etik eğitimi ihtiyacı bulunduğu ancak bu eğitimin olması gerektiği yoğunlukta verilmediği düşünülmektedir (214). Etik eğitiminin araştırmacılar ve bilim öğrencileri açısından faydasının değerlendirildiği bir diğer çalışmada, önceki araştırmalar sistematik olarak incelemiş ve geçmişteki etik eğitimleri ile güncel programların etkililiği karşılaştırılmıştır. Etik eğitimlerinin özellikle etik bilgi ve etik muhakeme alanlarında olmak üzere genel olarak olumlu etki gösterdiği belirlenmiştir. Dikkat çekici olan ise bu iki alandaki ilerlemenin her zaman davranış değişikliğine dönüşmemesidir. Güncel programlarda yer alan vaka temelli ve etkileşimli eğitimlerin etik eğitimin etkisini artırdığı da belirlenmiştir. Dolayısıyla etik eğitiminin etkisinin kullanılan öğretim yöntemine de bağlı olduğu görülmüştür (215). Anlaşılmaktadır ki genomik araştırmacılarına etik eğitimi verilmesi bir ihtiyaçtır. Böylesi bir eğitim planlaması yapılırken eğitimin sadece bilgi aktarmadan öte vaka değerlendirmeleri ile

daha etkileşimli hale getirilmesi konunun içselleştirilmesine katkı sağlayacaktır. Çünkü bir bilginin öğrenilmesi o bilginin davranışa dönüşmesi için yeterli olmayabilir. Bu nedenle eğitimlerin sıklığı ve yöntemlerin tasarımı ayrı bir önem kazanmaktadır.

Katılımcıların eleştirilerinde üzerinde durduğu diğer noktalar ve değerlendirmeleri şunlar olmuştur:

*“Bazen etik davranacağız diye araştırma motivasyonunu öldürüyoruz. Bu konuda bir şeyler yapılabilir.”*

İlk eleştiri bazı araştırmacıların etik olanı yapma hassasiyetinin, araştırmacılar için yorucu hatta çalışmadan vazgeçecek kadar bezdirici olabileceği yönünde olmuştur. Oysa, araştırma boyunca etik sınırları gözetmek bir araştırma yapmaya engel değildir, aksine bilimsel bilgi birikiminin, araştırmacının, katılımcının ve toplumun haklarının korunmasını sağlar. Burada atılabilecek en sağlıklı adım yine bilgi sahibi olmaya dayanmaktadır. Etik açıdan vazgeçilmez ve yeterli olanın bilincinde olan bir araştırmacı daha kısa sürede ve emeğini verimli kullanarak araştırmasını ilerletebilir ve zaman harcanan prosedürlerin koruduğu değerlerin bilinci ile bu zaman ve emeğe kayıp gözüyle bakmaz. Kontrol edemediği ve süreci uzatan dış etmenler için de ulusal ve uluslararası kaynaklara dayandığı geri bildirimlerle süreci yönlendirmek için çaba sarf edebilir. Dolayısıyla bu sorunun çözümü etik uygulamalar konusunda bilgi sahibi olmak ve doğru muhataplarla iletişim kurmaya bağlıdır. Katılımcının çalışmamız kapsamında verdiği geri bildirim sürece farklı bir bakış açısı getirdiği için değerli bulunmuştur.

*“Araştırmacıların kurum ve devlet güvencesi ile korunma altına alınması.”*

Araştırmacıların kurum ve devlet korumasına alınması yönündeki istek ülkemiz bazında bir istek olup, ne ifade edilmek istendiği maalesef tam anlaşılamamıştır. Araştırmacılar kurumlarının (YÖK, Araştırma Merkezi, Sağlık Bakanlığı gibi) kuruluş mevzuatlarında kurum çalışanlarına tanına haklara sahiptir. Bu

hakların yeterli olmadığı düşüncesiyle tüm kurumlardaki araştırmacıların haklarının ortak bir başlık altında özelleşmesi isteniyor olabilir. Bir diğer olasılık ise “korunma” sözcüğünden dolayı araştırmacının kendini güvende hissetmiyor olmasıdır. Bu durumların değerlendirilmesi için bu isteğin ardındaki motivasyon ve/veya mağduriyetin bilinmesi önem arz etmektedir.

*“Bireylerde belki de hiç görülmeyecek olan hastalıkları araştırmak için sayısız test yapılmasına olanak sağlamak.”*

Açık uçlu bölümümüzde katılımcılar tarafından paylaşılan son yorum, araştırma etiği açısından hassas bir durumun altını çizmektedir. Katılımcı üzerinde yapılacak testlerin gerekli veya gereksiz olduğu fikrine varmak için araştırmacının bilimsel amaçlarının (hastalık tanısı, tedavisi, erken teşhis gibi) bilinmesi gereklidir. Test yapılmasının bu hedeflerle gerekçelendirilmesi beklenir. Testlerin çok sayıda yapılması anlamlı bilimsel bir değer üretmiyorsa etik açıdan, özellikle kaynakların adil kullanımı ve zarar vermeme açısından savunulamaz. CIOMS, araştırma katılımcıları açısından riskleri değerlendirirken araştırmacının toplumsal açıdan değer taşıyan bir araştırma sorusuna sahip olması ve bilimsel açıdan sağlam yöntemler kullanılması koşullarını getirmektedir. Öyle ki kullanım koşullar uygunsa yeni kan örneği almak yerine mevcut kan örneklerinin kullanılmasını örnek olarak verilir ve gereksiz prosedürlerden kaçınılması istenir. Katılımcılara yapılacak her bir müdahalede ortaya çıkabilecek risklerin en aza indirilmesi beklenir (176). Katılımcının yukarıdaki yorumu bu konuda gösterdiği hassasiyeti ve farkındalığı yansıtmaktadır ve etik açıdan değerli bulunmaktadır.

Bu bölümde önceki bölümlerde özel olarak değinilmeyen ancak genomik araştırmalarda görülebilen etik sorunlara değinilirken, mümkün olduğunca katılımcıların değerli katkılarının temsiline yer verilmiştir. Elbette istem dışı olarak gözden kaçan durumlar olabilir, zira oldukça kapsamlı ve özellikli bir çalışma alanı etik açıdan mercek altına alınmaya çalışılmıştır.

Önemi fazla vurgulanmamakla birlikte bir diğer önemli konu ise gelişmekte olan ülkelerle gelişmiş ülkeler ve gelişmekte olan ülkeler arasında genetik bilginin kullanımı, sorunların değerlendirilmesi, sorunlara karşı tepkiler gibi birçok öge topluma özgü sosyal, politik, ekonomik ve kültürel bağlamlara göre şekillenebilir. Ayrıca, ekonomik açıdan az gelişmiş ülkelerin nüfusu, çok uluslu şirketler tarafından genetik araştırma veya genetik veri tabanlarının geliştirilmesinde ve kullanımında ekonomik sömürüye karşı savunmasızdır. Gelişmekte olan birçok ülkede genetik teknolojilere ait bilimsel, etik, yasal ve sosyal konulara yönelik iyi ve gelişmiş düzenlemeler bulunmamaktadır (34, 74).

Sonuç olarak görülmüştür ki genomik verilerin analizi ile her ne kadar insan sağlığına değerli katkılar sağlanmaya devam edilse de aynı zamanda etikle ilgili sorular da gündeme gelmeye devam etmektedir. Katılımcılar açık uçlu sorulara verdikleri yanıtlarla birçok etik noktaya dikkat çekmişlerdir. Bahsi geçen yanıtlar tematik analiz ile değerlendirildiğinde elde edilen üç bağlamın (Araştırma çıktıları ve yayın süreci, Veri paylaşımı ve Gizlilik ve mahremiyet ihlali) altında yer alan temalar, katılımcıların genomik verilerle ilgili kaygılarının kapsayıcılığını göstermektedir. Ayrıca katılımcıların üçte birinin etik kaygılarını ya da eleştirilerini bizlerle paylaşmaları, bu araştırma konusunda hakkında söyleyeceklerinin olduğunu düşündürmüştür. Böyle bir çalışma yapıldığı için teşekkür eden bazı katılımcılar ise alanda ihtiyaca yönelik bir araştırmaya imza atıldığını düşündürmüş ve çalışma motivasyonumuzu güçlendirmiştir.

#### **5.4. Araştırmacıların Hassasiyetleri ve Mevzuat Boşlukları**

##### **5.4.1. Genomik Veri Kullanılan Araştırmalara Bakış**

Araştırmamızda katılımcılara yöneltilen bazı önermeler, alandaki araştırmacıların ülkemizdeki genomik veri kullanılan araştırmalarla ilgili düşüncelerini görmek amacıyla hazırlanmıştır. *“Araştırmalarda verimliliği artırmak amacıyla sağlık hizmetleri sunumunda üretilen genomik verilerin araştırmalarda kullanımı desteklenmelidir.”* önermesine katılımcıların yaklaşık yüzde %90’ı desteklenmesine *Katılıyorum* ve *Kesinlikle katılıyorum* demişlerdir. Bu tutum klinik uygulamalarda ve

araştırmalarda elde edilen genomik verilerin araştırmalarda kullanım için bir veri tabanında saklanmasına yönelik önermelere verilen yanıtlarla tutarlıdır.

Nispeten daha öznel bir bakış açısını ölçen bir önermede katılımcılara *“Genomik veri araştırmalarından beklenen yarar konusunda güncel bakış fazla iyimserdir.”* önermesi yöneltilmiştir. Enteresan şekilde katılanların ve katılmayanların oranı birbirine neredeyse eşittir, kararsızlar ise yüzde 18 civarında kalmıştır. Görülmektedir ki bu konuda katılımcılar arasında ortak bir bakış açısı bulunmamaktadır. Genomik araştırmaların gelişmelerle şekillenecek yapısı tam olarak öngörülemeyecek olması kabul edilebilmekle birlikte, topluma bu alanın hangi kazanımları vadettiği konusunda alan uzmanlarının eldeki veriler ışığında daha uzlaşılmış ve sağlam bir mesaj vermelerine ihtiyaç bulunduğu görülmektedir.

Bu başlık altında yer bulan son önermede ise katılımcılar *“Genomik veri içeren araştırmalardaki etik sorunlara dair tartışmalar akademide yeterince yer almamaktadır.”* önermesine yüzde 80’in üzerinde *Katılıyorum* ve *Kesinlikle katılıyorum* demişlerdir. Elbette insan genomik verilerinin elde edilmesi ve bilimsel araştırmalarda kullanılması hem Türkiye hem de diğer ülkeler için nispeten genç, güncel ve popüleritesi günden güne artan bir konudur. Halihazırda bu konuya ilişkin birçok ülkede düzenleme ve organizasyon çabaları sürerken, ülkemiz taşıdığı popülasyon ve araştırma yüküne rağmen daha çekimser kalmış görünmektedir. Türkiye’de konuya ilişkin etik sorunların tespiti ve çözümüne ilişkin yapılan akademik çalışmalar oldukça sınırlıdır (1, 18, 19, 119). Bahsi geçen sorunları alandaki bilim insanlarının perspektifinden değerlendiren bir çalışmaya rastlanmaması, ülkemizde konuya ilişkin alinyazındaki boşluğu işaret etmektedir. Genomik ve etik ilişkisinin eğitim müfredatlarına daha fazla yer bulması alandaki çalışmaların artmasına katkı sağlayabilir. Ayrıca, alanda yapılacak akademik çalışmalarla ilgili mevzuata ve etik metinlere öneriler ve eleştiriler getirilebilir, böylece normatif metinlerin gelişimine katkı sağlanabilir.

*“Araştırmalarda verimliliği artırmak amacıyla adli süreçlerde üretilen genomik verilerin araştırmalarda kullanımı desteklenmelidir.”* önermesine katılımcıların yarısından fazlası katıldıklarını ifade etmiştir. İlginç olan ise kararsız olanların yüzde

23,5 gibi nispeten yüksek bir oranda olmasıdır. Burada adli süreçlerde zorunlu olarak elde edilen örneklerin özerkliği güvence altına alan onam olmaksızın bilimsel yararlar ön planda tutularak kullanımı araştırmacılardan tam destek görmemiş olabilir. Aydınlatılmış onam uygulamasının ülkemizde kusursuz olarak yaşama geçirildiği söylenememekle birlikte, bu konudaki farkındalık konusunda yol alındığı da bir gerçektir.

Avrupa Konseyi Bakanlar Komitesi tarafından 15 Mart 2006 tarihinde kabul edilen 4 numaralı Tavsiye Kararında (İnsan Kökenli Biyolojik Materyaller Üzerinde Yapılan Araştırmalara İlişkin Üye Devletlere Yönelik Tavsiye Kararı), genomik araştırmalar, üçüncü kişilere aktarılması, biyobankalar, kişisel verilerin korunması gibi konularda Avrupa'daki en temel rehber belgelerdendir. Karar'a göre adli süreçlerinden artakalan biyolojik örneklerin de içinde olduğu insan biyolojik materyallerinin gelecekteki araştırmalarda kullanımı için örnek sahibinden aydınlatılmış onam alınmış olması ve bağımsız bir etik kurul incelemesinden geçmesi gerekmektedir (216). Dolayısıyla, normal bir veri toplama sürecindeki prosedürün izlenmesi beklenmektedir.

Bilimsel ilerlemenin devamı için veri akışı süreklilik göstermelidir. İnsan organ, doku ve genetik materyallerinin toplanmasıyla oluşan veriler, tıbbi buluşlar için geniş bir kaynak sağlar (177). Biyolojik örnek toplamanın etik, yasal ve politik yönleri teknik yönlerine göre daha karmaşıktır. Öyle ki, sürecin içerdiği bazı sorunlar uluslararası toplumda hala tam olarak çözüme kavuşturulamamakla birlikte, çoğu kez yerel ve ulusal politikalara ve düzenlemelere tabidir (137):

- **Gizliliğin korunması:** Her ne kadar katılımcıların kimliklerinin korunacağına dair düzenlemeler mevcut olsa da genomik teknolojilerdeki ilerlemeler bunu garanti etmeyi güçleştirmektedir.

- **Örnek ve veri erişimi:** Biyolojik örneklerle verilere dışarıdan erişimim nasıl olacağına dair açık kurallara ihtiyaç vardır.

- **Aydınlatılmış onam:** Onamın biçimi kurumlar arasında farklılıklar göstermekle birlikte, onamın geri çekilmesi durumunda biyolojik örneklerin durumuna dair politikalar netlik kazanmamıştır.

- **Mülkiyet:** Araştırma için bağışlanana biyolojik örnekler kimin "sahip olduğu" genellikle belirsizdir.

- **Fikri mülkiyet:** Mülkiyet kavramı çerçevesindeki bir diğer konu fikri mülkiyettir. Biyolojik örnekler kullanılarak yapılan araştırmalardan kaynaklanan buluşların ve verilerin ticari değere sahip olması bir diğer sorun alanıdır. Kurumların, net fikri mülkiyet yönergelerine sahip olmaları ve materyal transfer anlaşmaları kullanmaları gereklidir.

Araştırmamızda savunulan görüş genomik verilerin paylaşılmaması değil, genomik verilerin gerekli etik ve yasal tedbirler alınarak, insanlık onurunu ihlal etmeyecek haklar çerçevesinde paylaşılmasıdır.

#### 5.4.2. Normatif Düzlemde Beklentiler

İnsan genomik verilerinin kullanımının etik yönden değerlendirilmesi, uzlaşmış ve kurallara dönüşmüş normatif metinler ele alınmadan eksik kalacaktır. Neticede yasal metinlerin yapılan her eylem üzerinde hukuki bağlayıcılığı vardır ve etik metinler de araştırmacılara yol göstermektedir. Daha önce ifade edildiği üzere ulusal ve küresel çapta birçok düzenleme bulunmaktadır. Tüm bu düzenlemelerin rolleri ve gereklilikleri elbette yadsınamaz ancak alandaki hemen her çalışma normatif metinlerin geliştirilmesine vurgu yapmaktadır.

Araştırmamız kapsamında katılımcılara gerek genel olarak gerekse sır saklama ve mahremiyet özelinde normatif düzlemdeki beklentilerini ölçen önermeler yönlendirilmiştir. *“İnsan genomik verisi kullanılan araştırmaları ilgilendiren yasal düzenlemelerde eksiklikler bulunmaktadır.”* önermesine katılımcıların yüzde 62,2’si *Katılıyorum* ve *Kesinlikle katılıyorum* derken; yüzde 33,7 oranında *Kararsızım* demiştir. Etik metinler açısından sunulan *“İnsan genomik verisi kullanılan araştırmalara yol gösteren etik metinlerde eksiklikler bulunmaktadır.”* önermesine katılımcıların yüzde 54’ü *Katılıyorum* ve *Kesinlikle katılıyorum* derken; yüzde 36,7’si *Kararsızım* diyerek çok benzer bir yanıt vermişlerdir. Eksiklikler bulmaları yaşadıkları tecrübeler ve beklentilerle uyumlu olabilir. Fakat kararsızlık oranının bu kadar yüksek olması katılımcıların mevcut yasal mevzuat ve etik metinler açısından yeterince bilgi

sahibi olmadıkları ya da mevcut metinlerle belirli bir işlerliği sürdürebildiklerini düşündürmektedir.

Sır saklama ve mahremiyet özelinde hukuki durum ise *“Genomik veri kullanımında yaşanabilecek sır saklama ve mahremiyet ihlallerini önlemek için veriyi kullananlar için hukuki hesap verebilirlik artırılmalıdır.”* önermesi ile katılımcılara yöneltilmiştir. *Katılıyorum* ve *Kesinlikle katılıyorum* diyenlerin oranı yüzde 80’in üzerindeyken, Kararsızlar yüzde 10’larda kalmıştır. Katılımcıların mahremiyet ve sır saklama özelinde daha net bir tutum sergiledikleri ve hukuki hesap verebilirliği yeterli bulmadıkları açıktır.

Bilindiği üzere ülkemizde genetik verilerin işlenmesine ve korunmasına ilişkin temel ve en kapsamlı yasal düzenleme KVKK’dır. Bu kanun genetik verileri özel nitelikli kişisel veri olarak kabul ederek bunların işlenmesine ilişkin usul ve esasları düzenlemektedir (62). Buradaki soru, kanun ihtiyacı karşılamakta yetersiz mi kalmaktadır?

Türkiye’deki kişisel verilerin korunmasına ilişkin mevzuatın genomik veriler açısından yeterliliğini değerlendiren bir çalışmada, genomik veriler için özel yönetim eksikliği, veri paylaşımı altyapısındaki yetersizlik ve uluslararası standartlarla tam olarak uyumlu olmaması konularında eleştiriler getirilmiştir. Uluslararası yaklaşımlarla kıyaslandığında KVKK’nın uygulama çerçevesi bilimsel araştırmalar, biyobankalar ve uluslararası genomik veri paylaşımı bakımından daha sınırlı ve daha az ayrıntılı olarak değerlendirilmiştir (217). Bir diğer çalışma ise KVKK’da genetik verilerin sağlık verisi kadar ayrıntılı düzenlenmediği yönündedir. Ayrıca kanunda genetik veriler özel nitelikli kişisel veri olarak tanımlamakla birlikte, genomik verilere özgü ayrıntılı bir düzenleme içermemesi eleştirilmiştir (200). Genetik verilerin yönetim için klasik kişisel veri koruma yaklaşımının ötesinde özel yönetim mekanizmaları gerekmektedir. Zira verilerin ailevi niteliği ve yeniden kimliklendirme riski bunu zorunlu kılmaktadır (218).

KVKK’yı çalışmamızın temelini oluşturan bilimsel araştırmalara yaklaşımı açısından da ele almak yerinde olacaktır. Madde 28, içinde bilimsel araştırmaların da yer aldığı bazı veri işleme faaliyetlerini Kanun’un tamamen veya kısmen dışında

bırakır. Burada bilimsel araştırma istisnası olarak anonim veri kullanılıyorsa yani kişi tanımlanamaz hale gelmişse veri artık “kişisel veri” sayılmaz, dolayısıyla KVKK hükümleri tamamen veya kısmen uygulanmaz. Ancak kritik nokta şudur ki genomik veriler çoğu zaman anonim değildir ve yukarıdaki bölümde de detaylandırıldığı gibi yeniden kimliklendirme mümkündür. Dolayısıyla madde 28 istisnası genomik verilerde çok dar olarak uygulanabilir. Bu sınırlı alandaki araştırmalar, açık rıza, etik kurul onayı, takma kimliklendirme (pseudonymisation) ve ek veri güvenliği önlemleri ile yürütülmelidir.

KVKK hazırlanırken esin kaynağı olan GDPR’da (63) ise bilimsel araştırma amaçlı verilerin kullanımı Madde 89’da düzenlenmiştir. KVKK’ya benzer şekilde GDPR yalnızca kişisel verilerin işlenmesi halinde uygulanmakta olup, geri döndürülemez şekilde anonimleştirilmiş veriler kapsam dışında kalmaktadır. Elbette genetik verilerde bu çoğu zaman çok zordur. Bununla birlikte, araştırma amaçlı veri işleme tamamen serbest değildir ve “güvenceli esneklik” (safeguarded flexibility) yaklaşımına dayanmaktadır. Bu kapsamda veri sorumlularının veri minimizasyonu, kimlik belirlemeyi zorlaştıran teknikler ve takma kimliklendirme önlemleri alması zorunlu kılınmıştır. Böylece kişinin yeniden kimliklendirilme riskinin en aza indirilmesi hedeflenmiştir.

Var olan tüm bu düzenlemelerin kapsam ve yeterliğini detaylandırmak ve tartışmak başka bir uzmanlık alanının konusu olsa da en azından bu alandaki ulusal ve uluslararası iki temel kanunu kıyaslamak ihtiyaç duyulan adımlar hakkında fikir verebilir. Her ne kadar GDPR, KVKK geliştirilirken esinlenilmiş olan yasal metinlerden biri olsa da birtakım farklılıkları bulunmaktadır. En önemlisi, KVKK idari ve çerçeve niteliği baskın bir veri koruma rejimi ortaya koyan bir metindir. Genomik verileri özel nitelikli veri kapsamında genel bir koruma rejimi içinde düzenler. GDPR ise veri korumayı temel bir hak olarak ele alır. Genetik veriyi bağımsız ve yüksek riskli bir veri kategorisi olarak ele alır, ayrıntılı bir yönetim modeli sunar. Bunun yansıması olarak bilimsel araştırma ve genomik veri işleme alanlarında GDPR, KVKK’ya kıyasla daha detaylı güvence mekanizmaları ve esnek kullanım alanları sunmaktadır. Bu noktada AB’de kişisel verilerin korunmasını düzenleyen en kapsamlı ve bağlayıcı veri koruma

düzenlemesi olan GDPR ile ülkemizde kişisel verilerin korunmasına ilişkin ilk kapsamlı ve sistematik hukuki çerçeveyi oluşturan KVKK'yı araştırmamız bağlamında genomik veri yönetişimi açısından kıyaslamak ileriki adımlar için yol gösterici olabilir.

**Tablo 5.1.** KVKK ve GDPR'ın yönetim açısından karşılaştırılması.

| Özellik                               | KVKK                                                        | GDPR                                                                  |
|---------------------------------------|-------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------|
| Düzenleme yapısı                      | Genel ve çerçeve niteliğinde                                | Detaylı ve risk-temelli düzenleme                                     |
| Araştırmalar                          | Madde 28 kapsamında "dar istisna sağlama" yaklaşımı         | Article 89 ile "güvenceli esneklik" yaklaşımı                         |
| Anonim veri                           | KVKK dışında; ancak genomik verilerin anonimliği tartışmalı | GDPR dışında; takma kimliklendirme güçlü şekilde teşvik edilmektedir  |
| Yeniden kimliklendirme riski          | Açık düzenleme yok, uygulamada belirsizlik                  | Açık şekilde risk kabul edilir ve teknik önlemler zorunlu tutulmuştur |
| Veri minimizasyonu                    | İlke olarak var, uygulama sınırlıdır                        | Temel ve zorunlu ilkelerden biridir                                   |
| Ailevi/genetik bağlantı etkisi        | Düzenlenmez, dolaylı olarak dikkate alınmaktadır            | Genetik verinin aile bireylerini etkileyebileceği kabul edilmektedir  |
| Biyobanka ve büyük veri araştırmaları | Açık ve özel bir rejim bulunmuyor                           | Açık araştırma çerçevesi ve esnek yapı sunulmuştur                    |
| Veri sahibi hakları                   | Daha sınırlı ve genel bir düzenleme                         | Silme, taşınabilirlik, itiraz gibi güçlü haklar tanımlanmıştır.       |
| Risk temelli yaklaşım                 | Zayıf düzeyde                                               | Güçlü risk-temelli sistem                                             |
| Uluslararası veri paylaşımı           | İdari izin ve belirsizlikler baskın                         | Standart sözleşme maddeleri ve AB veri aktarım mekanizmaları          |

Görüldüğü üzere GDPR, genomik veri yönetiminde daha gelişmiş ve operasyonel bir çerçeve sağlarken, KVKK daha genel ve çerçeve niteliğinde bir düzenlemedir. KVKK'da geliştirilmeye açık durumlar söz konusudur. Elbette bazı durumlarda GDPR da eksik kalabilir ve eleştiriye açıktır. Ancak ilk adım olarak KVKK'nın temel aldığı yasalardan olan GDPR ile özellikle araştırmalara yaklaşım, genomik verinin ailesel boyutu ve uluslararası veri paylaşımı konularında bir

standartı yakalaması ülkemizdeki araştırmacılar ve veri sahipleri adına olumlu olacaktır.

Karşılaştırmının kapsamını biraz geliştirerek, genomik verilerin güvenli, sorumlu ve etik bir şekilde yönetişimine yönelik standartlar ve politikalar üreten bir konsorsiyum olan GA4GH'yi oyuna dahil etmek bakış açımızı zenginleştireceği düşünülmüştür. Bu bağlamda KVKK'yı (62), AB'nin GDPR'ını (63) ve hukuki statüsü olmayan ancak etik ve yönetim temelli bir küresel standartlar girişimi olan GA4GH'yi (169) genomik veriler bağlamında karşılaştırmalı olarak ele almak değerli görülmüştür. KVKK, GDPR ve GA4GH sırasıyla ülkemiz, Avrupa ve küresel ölçekte kapsayıcılıklara sahiptir ve bu kıyaslama konuya farklı perspektiflerden bakılmasını sağlaması ve aynı amaçlı düzenlemelerin arasındaki farklılıkları ve belki eksiklikleri görmek adına kıymetli olabilir. KVKK ve GDPR, her ikisi de yaptırımını yasal düzenlemelerdir. GA4GH ise yol göstericiliği olan, uluslararası ve ulusal normlarla uyumlu iyi uygulama ilkeleri sunmaktadır. İlk olarak, mahremiyet konusunda GA4GH diğer iki metinden daha geniş bir perspektifle konuya yaklaşarak genomik veriyi kolektif sonuçlar doğuran bir veri türü olarak tanımladığını söylemek mümkündür. Mahremiyet bireysel özerklik, aile üyeleri, topluluklar ve gelecek nesiller açısından kapsamlı biçimde ele alınır. Merkezde toplumsal güven ve kamusal fayda bulunmaktadır. Yenilikçi bir yaklaşım olarak dinamik onam modeli savunulurken, katılımcı-merkezli yönetim ve bireyin veri üzerindeki sürekli söz hakkı vurgulanır. Böylece özerklik, yalnızca rıza anıyla sınırlı değildir. GA4GH veri paylaşımında ise açık veri yerine kontrollü erişimi savunmaktadır. Belgede uluslararası uyumlu veri paylaşımı ön plana çıkmaktadır. Hem bilimsel ilerlemenin hem de mahremiyetin birlikte korunması esastır.

Sonuç olarak söylenebilir ki, KVKK, bireysel mahremiyeti güçlü biçimde korurken, genomik araştırmaların özgün ihtiyaçlarına yanıt vermekte sınırlı kalmaktadır. GDPR ise mahremiyet-özerklik-toplumsal fayda dengesini kurmaya çalışan daha esnek ve ayrıntılı bir model sunmaktadır. GA4GH'ye gelince hukuki düzenlemeleri tamamlayan, genomik veriye özgü etik ikilemleri ele alan küresel bir yönetim perspektifi sağlamaktadır. Neticede bilinmektedir ki genomik araştırmaları

kapsayan yasal düzenlemeler etik açıdan bireysel mahremiyeti korurken aynı zamanda bilimsel ilerlemenin toplumsal yararla uyumlu ilerlemesine katkı sağlamalıdır. Dolayısıyla KVKK'nın mahremiyet-bilim dengesinde araştırmalara yönelik getireceği hükümlere ihtiyaç bulunmaktadır.

KVKK ve GDPR'ı ayıran bir diğer nokta da genomik veriler ve YZ temelli uygulamaların birlikte kullanımı hakkındadır. Uluslararası genomik veri paylaşımını ve YZ destekli analizleri içeren araştırmalarda, GDPR'nin sunduğu ayrıntılı ve öngörülebilir çerçeve, KVKK'ya kıyasla daha işlevsel bir etik ve hukuki zemin sağlamaktadır. GDPR bilimsel araştırma istisnaları yanında, veri sahibine tanıdığı geniş haklar ve YZ temelli analizlere ilişkin açık düzenlemeleri içerir. Genomik verilerin YZ sistemleri tarafından analiz edilmesi durumunda veri sahibine açıklanabilirlik ve itiraz hakkı tanınmaktadır. Buna karşılık KVKK'da bu konuda hüküm bulunmamaktadır. Dolayısıyla, Türkiye'de yürütülen genomik araştırmaların hem ulusal mevzuata hem de uluslararası etik ve hukuki standartlara uyumlu biçimde tasarlanması, sorumlu ve sürdürülebilir bir genomik araştırma ortamının temel koşullarından biri olarak karşımıza çıkmaktadır. Ülkemiz için önemli bir ihtiyacı karşılayan ve oldukça önemli bir kanun olan KVKK'nın işlevselliğini ve güncelliğini artırması için araştırmalarda genomik veri kullanımını ve YZ temelli analizleri düzenleyen hükümlere ihtiyaç bulunmaktadır.

Geleneksel genomik veri analizinde elde edilen sonuçların yorumlanması büyük ölçüde insan uzmanlığına ve klinik muhakemeye dayanırken, YZ temelli yöntemler bu sürece niteliksel olarak farklı bir boyut kazandırmaktadır. YZ sistemlerinin, özellikle makine öğrenmesi ve derin öğrenme yaklaşımlarının, kendi içlerinde önemli farklılıklar barındırması; karar alma süreçlerinin şeffaf olmaması ve insan muhakemesinden bütünüyle farklı çıktılar üretebilmesi, bu sistemlerin kullanımını dikkatli ve sürekli bir etik denetimi zorunlu kılmaktadır. Bu bağlamda açıklanabilirlik, hesap verebilirlik ve adalet ilkeleri, genomik YZ uygulamalarının değerlendirilmesinde merkezi bir konuma sahiptir. Öte yandan, genomik verilerin depolanması ve analiz edilmesi için bulut bilişim teknolojileri giderek vazgeçilmez hâle gelmiştir. Bu teknolojiler, Büyük Veri kümelerinin tekrar tekrar kopyalanması

ihtiyacını azaltarak verimlilik sağlamak ve uygun şekilde uygulandığında veri güvenliği açısından önemli avantajlar sunmaktadır (5, 219-222). Bununla birlikte, bulut bilişimin kullanımı; veri egemenliği, erişim yetkilerinin sınırlandırılması ve üçüncü taraflarla veri paylaşımı gibi etik ve hukuki soruları da beraberinde getirmektedir. Veri etiği literatürü, bu tür altyapıların yalnızca teknik yeterlilikler açısından değil, aynı zamanda sorumlu veri yönetişimi ilkeleri doğrultusunda değerlendirilmesi gerektiğine işaret etmektedir (223). Tüm bu gelişmeler, genomik alanının bilgisayar tabanlı teknolojilerden ve veri bilimcilerin katkılarından bağımsız olarak düşünülemeyeceğini açıkça ortaya koymaktadır. Bu bağlamda, genomik verilere ilişkin alan bilgisine sahip olmak tek başına yeterli değildir; aynı zamanda hızla gelişen teknolojik araçlara ilişkin bilgilerin düzenli olarak güncellenmesini içeren sürekli eğitim programlarına ihtiyaç duyulmaktadır. CIOMS'un biyomedikal araştırmalara ilişkin etik rehberleri, araştırmacıların yetkinliklerinin sürdürülmesini ve disiplinler arası iş birliğini etik bir sorumluluk olarak tanımlamaktadır (176). Bu çerçevede, veri bilimcileri ile genomik araştırmacıların yürüttükleri çalışmaların olası sonuçları ve toplumsal etkileri konusunda yeterli etik eğitime sahip olmaları ve etik alanında uzman araştırmacılarla yakın iş birliği içinde çalışmaları, sorumlu ve sürdürülebilir bir genomik araştırma pratiği için zorunlu görünmektedir (6).

Ölçülülük ve sınırlılık ilkeleri genomik araştırmalar açısından temel ilkelerden olup ilgili yasal metinlerde (KVKK, GDPR) ve etik rehberde (CIOMS, UNESCO, OECD, GA4GH gibi) vurgulanır. Biri Avrupa'da diğeri ülkemizde genomik veri açısından en önemli düzenlemeler olan iki kanun da bu ilkelere dikkat çekmektedir. GDPR'de Madde 5'te veri işleme ilkeleri, veri işlemenin amaçla sınırlı kalması, depolanma süresinin bu amaca göre gerekli olan çerçevede tutulması ve verinin minimizasyonu gibi durumlar üzerinden vurgulanmaktadır (63). KVKK'da ise Madde 4'te kişisel verilerin işlenmesinde uyulması zorunlu olan ilkeler arasında yer alır (62):

**MADDE 4- (1) Kişisel veriler, ancak bu Kanunda ve diğer kanunlarda öngörülen usul ve esaslara uygun olarak işlenebilir.**

**(2) Kişisel verilerin işlenmesinde aşağıdaki ilkelere uyulması zorunludur:**

- a) Hukuka ve dürüstlük kurallarına uygun olma.*
- b) Doğru ve gerektiğinde güncel olma.*
- c) Belirli, açık ve meşru amaçlar için işlenme.*
- ç) İşlendikleri amaçla bağlantılı, sınırlı ve ölçülü olma.*
- d) İlgili mevzuatta öngörülen veya işlendikleri amaç için gerekli olan süre kadar muhafaza edilme.*

Dolayısıyla GDPR ve KVKK'nın bu iki maddesi arasında genomik veri yönetiřimi bakımından güçlü bir benzerlik vardır. Bu bağlamda, kişisel verilerin işlenmesi ihtiyaca yönelik olarak yapılmalıdır. Sonradan ortaya çıkabilecek ihtiyaçlara yönelik olarak veri işlenmesi yapılmamalıdır. Ayrıca, gerekli olandan fazla veri işlenmemelidir. Bunu sağlamak amacıyla veri işlenmesi KVKK'nın 5. ve 6. Maddelerinde yer alan kořullardan birinin bulunmasına bağlanmıştır. Kısacası, hedeflenen kadar kişisel veri işlenen sınırlılık ilkesi gözetilmelidir. Ölçölülük ilkesi açısından ise kişisel veri işleme işlemi ile yapılma amacı arasında bir dengenin kurulması esastır (62, 224). Böylesi bir dengenin kurulması genomik verinin amacının ötesinde belki de öjeniye varacak şekilde kullanımını önlemek adına kıymetlidir. Keyfi ya da kasti bir amaç için kullanımın engellenmesi genomik verinin işlenmesini araştırma ve dolayısıyla bilimsel ilerleme ve toplumsal yarar ile sınırlandıracaktır. Bireysel ve toplumsal mahremiyetin korunmasına katkı sağlayacaktır.

Bu bölümde anılan normatif metinlerde öne çıkan tutum, bilimsel arařtırmalarda izlenmesi gereken etik ve bilimsel yol, katılımcıların özerkliğine saygı duyarak uygun şekilde onam almak, verinin izlediğı tüm yollar düzenlenerek bireysel mahremiyeti sağlamak olarak ön plana çıkmıştır. Buraya kadar ismi geçen ulusal ve uluslararası düzenlemeler sundukları ihtiyaca yönelik bilgi ve düzenlemelerle bilimsel araştırma standartlarının gelişmesine şüphesiz kıymetli katkılar sağlamıştır. Söz konusu katkılar bazen de var olan bir yasal metnin tartışılması ve güncellenmesiyle olabilmektedir. Buna örnek olarak ulusal mevzuatımızda yaşanan ilginç bir duruma değinmek yerinde olacaktır. 20 Ekim 2016 tarihinde *Kişisel Sağlık Verilerinin İşlenmesi ve Mahremiyetinin Sağlanması Hakkında Yönetmelik* (225) yayınlanmıştır.

Yönetmelik; sağlık verilerinin işlenmesi, merkezi sağlık veri sistemine aktarılması ve paylaşımına ilişkin hükümler içermekteydi ve ciddi hukuki tartışmalara konu olmuştur. Tartışmalar, yönetmeliğin hukuki dayanağı, sağlık verilerinin merkezi sistemde toplanması (ölçülülük ilkesine aykırı) ve veri işleme yetkisinin kapsamı etrafında toplanmıştır. TTB ve Türk Diş Hekimleri Birliği tarafından dava açılmış ve nihayetinde Danıştay 15. Daire Başkanlığının 2018/1490 sayılı Esas Kararı ile yürütme durdurulmuştur (226). Yönetmelikteki hukuka aykırılıklar giderilmeden 24.11.2017 tarihinde ikinci kez yürürlüğe konulmuş ancak hukuka aykırılıklar giderilmediği gerekçesiyle TTB, Türk Psikiyatri Derneği ve Türk Dermatoloji Derneği tarafından yürütmeyi Yönetmelik hakkında yürütmeyi Yönetmelik tarihinde yürütmeyi durdurulması için tekrar dava açılmıştır. Yönetmeliğin ikinci halinde hukuka aykırılığın düzeltilmediği karar bağlanarak Danıştay tarafından yürütme tekrar durdurulmuştur (227). TTB yaptığı açıklamada itirazlarının sebebini şöyle özetlemiştir (228):

*“Her iki Yönetmelikte de, kişilerin aldıkları herhangi bir sağlık hizmeti sırasında paylaştıkları ya da bu sırada saptanan kişisel bilgilerinin aktarılmasına itiraz etme, silinmesini, düzeltilmesini isteme, işlenen sağlık bilgilerinin hangi amaçla toplandığı, kime aktarıldığı ve hangi hukuki dayanakların mevcut olduğunu bilme haklarını koruyacak düzenlemeler yapılmamıştır.*

*Bu düzenlemeler, özel hayatın gizliliğini, hekimlerin sır saklama yükümlülüğünü ve hasta ile hekim arasında bulunması gereken güven ilişkisini zedelemektedir.”*

Yerine 4 Temmuz 2019 tarihinde *Kişisel Sağlık Verileri Hakkında Yönetmelik* (229) yürürlüğe girmiştir. Bu süreç, ülkemizdeki genomik ve sağlık verisi yönetişiminin gelişim sürecinde olduğunu ve yasal düzenlemelerdeki kanuni dayanak, ölçülülük ve veri mahremiyeti ilkelerinin önemini göstermektedir. Bir diğer katkısı ise ulusal meslek örgütlerinin veri mahremiyeti ve ölçülülük konusundaki hassasiyetleri ve duyarlılıklarına işaret etmesi olmuştur. Söz konusu duruş, yasal ilerlemelerin alan profesyonelleri tarafından hassasiyetle takip edildiğini ve istenmeyen durumlara

zemin hazırlayacak risklerin farklı çevrelerce, etik boyutlarıyla değerlendirildiği izlenimini oluşturmaktadır.

Araştırma katılımcılarımızın yanıtlarına dönecek olursak, anketimizde açık uçlu yorumların yapıldığı kısımda araştırmacılar, araştırma amaçlı çalışmalarda yurtdışına veri gönderme konusunda ulusal mevzuatta net bir bilgi bulunmadığını beyan etmişlerdir. Her ne kadar KVKK tarafından yayınlanan *Genetik Verilerin İşlenmesinde Dikkat Edilmesi Gereken Hususlara İlişkin Rehberde* (150) ve *Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliğinde* (146) yurtdışına numune gönderme yetkisinin Sağlık Bakanlığında olduğu açıkça ifade edilse de araştırma amaçlı veri paylaşımına dair açık bir hüküm bulunmamaktadır eleştirisi yapılmıştır. Oysa 2021 yılında yayınlanan Sağlık Bakanlığı *Genetik Veri Paylaşımı Genelgesinde* (207) genetik bilginin hassas veri özelliğine atıfta bulunularak, tekil nitelikteki genetik veriler yurt içinde depolanacak, uluslararası veri bankalarına eklenmeyecek ve kontrollü ya da kamusal erişime açılmayacağı belirtilmiştir. Yine uluslararası bağlamda, bireylerin verilerinin açık rızaları alınmadan işlenmeyeceği, ulusal ve uluslararası paylaşım kesinlikle açılmayacağı hükmü yer almıştır. Ayrıca, kişisel veri aktarımı sıkı bir izin alma prosedürüne tabi tutulmuştur. Netice olarak, yurt dışındaki veri tabanlarına veya sunuculara aktarılması Sağlık Bakanlığının belirlediği usul ve esaslara bağlanmıştır. Ancak Genelgede veri aktarımına hangi durumlarda izin verileceği, değerlendirme ölçütleri ve başvuru süreçleri detaylandırılmamıştır. Ayrıca net olmayan prosedürlerin uluslararası projelerde araştırma süreçlerini yavaşlatabilmesi bir diğer olasılıktır. Dolayısıyla, uluslararası genomik veri paylaşımında, araştırmacıların bilimsel ilerleme beklentilerini karşılarken etik kaygıları göz önünde bulundurarak, bireysel ve toplumsal mahremiyeti korumaya yönelik bir yönetim sistemine ihtiyaç duyulmaktadır. Yapılan açık uçlu yorumlar dikkate alındığında bahsi geçen *Genelge* ile ilgili farkındalığın yüksek olmadığı değerlendirilmiştir.

Uluslararası veri paylaşımı konusunun araştırmacılar arasında anlaşmazlığa neden olduğu araştırmamızda açık biçimde ortaya çıkmıştır. Bir kısım araştırmacı veri gönderimi konusunda herhangi bir rahatsızlık hissetmediğini belirtirken, diğerleri ülke halkına ait genom bilgisinin kontrolsüzce ve hatta bazen açık erişimli olarak

paylaşımından rahatsızlık duyduğunu ifade etmiştir. Yurtdışı araştırmalar ve/veya yurtdışındaki veri tabanları aracılığıyla Türk hastaların genomik verilerinin paylaşılmasına dair yorumlar dikkat çekmektedir. Bunlardan bir kısmı veri transferine yönelik eleştirilerken nispeten daha az kısmı ise bunu yapan bilim insanlarına karşı yöneltilen, olumsuz tutumlara karşı serzenişlerdir.

*“Uluslararası serverlara hasta datalarının yüklenilmesi.”*

*“Yurtdışındaki kurumlarla yürütülecek çalışmalarda genetik materyalin transferi, analizi, verilerin saklanması ve paylaşılması gibi konularda daha net ve açık yönergelere, yasal düzenlemelere ihtiyaç olduğunu düşünüyorum. Belirsizlikler sebebiyle yurtdışındaki ekiplerle çalışma planlamaktan endişe duyuyoruz. Çalışma planlayıp da genetik materyali yollayan hocalar ise vatan hainiymiş gibi muamele görmektedir.”*

“Yurtdışına hasta genetik materyalinin gönderilmesi, varyantların yurtdışı kaynaklı üniversitelerce tanımlanması, tüm ham verinin yurtdışı ekiplerin kontrolünde olması, Türkiye'deki araştırmacıların başlıca yazar olabilme hakkını kaybetmeleri.”

Genomik araştırmaların uluslararası veri paylaşımı olmadan sürdürülebilmesi mümkün görünmemektedir. Ancak farklı ülkelerdeki veri koruma uygulamaları nedeniyle veri paylaşımı giderek daha karmaşık hâle gelmektedir. Bu nedenle veri paylaşımından vazgeçmeden fakat bireylerin temel haklarını ve mahremiyetlerini de koruyan dengeli bir yönetim modeli geliştirilmelidir (230). Bu sonuca yaklaşabilmek için öncelikle ulusal veri aktarım politikalarının net olması gerekmektedir. Türkiye’de genomik verilerin uluslararası araştırma veri tabanlarına aktarımına özel bir hukuki düzenleme bulunmamaktadır. Genetik veriler, KVKK’da da geçtiği özel nitelikli kişisel veri olarak kabul edildiğinden, elbette yurt dışına aktarımı sıradan kişisel verilere göre daha sıkı kurallara tabidir. KVKK madde 9’da 2024 yılında yapılan değişiklik ile yurtdışına kişisel verilerin aktarımında üç aşamalı bir mekanizma yürürlüğe girmiştir:

- Aktarım yapılacak ülkenin Kurul tarafından yeterli korumanın bulunduğu ülke olarak ilan edilmiş olması.
- Yeterli korumanın bulunmaması durumunda Kanunda düzenlenmiş uygun güvencelerin sağlanması.
- Yeterli korumanın bulunmaması ve Kanunda düzenlenecek uygun güvencelerin sağlanmaması durumunda Kanuna eklenecek bir maddede sınırlı sayıda belirlenmiş istisnai hallerden birinin varlığı.

Buna göre üç temel aktarım mekanizması; yeterlilik kararı, uygun güvenceler ve istisnai haller olarak özetlenebilir. Her ne kadar Kişisel Verilerin Korunması Kurumu web sayfasında, “Kanunun 5 inci ve 6 ncı maddelerinde belirtilen şartlardan birinin varlığı ve aktarımın yapılacağı ülke, ülke içerisindeki sektörler veya uluslararası kuruluşlar hakkında yeterlilik kararı bulunması hâlinde kişisel verilerin yurt dışına aktarılacağı hükme bağlanmıştır.” bilgisi yer alsada yeterli korumanın bulunduğu ülkelerin neler olduğu belirtilmemektedir. Yeterlilik karşılanamadığında devreye girecek olan “uygun güvenceler” olarak standart sözleşmeler, bağlayıcı şirket kuralları, kurul onaylı taahhütname ve kamu kurumları arasındaki anlaşmalar gibi koşullar tanımlanmıştır. Eğer ilk iki durum sağlanamamışsa yani yeterlilik kararı yok ve uygun güvencelerden herhangi biri sağlanamamışsa “arızı olmak kaydıyla” yurtdışına kişisel veri aktarabilecektir. “Arızı” kelimesi Türk Dil Kurumu sözlüğünde “sonradan olan, dıştan gelen veya geçici” şeklinde tanımlanmaktadır. Arızı aktarımla muhtemelen tek seferlik bir aktarım ifade edilmekte olup, aktarım aşağıdaki koşullardan birinin yerine getirilmesi ile gerçekleşebilmektedir (62, 231, 232).

*“a) İlgili kişinin, muhtemel riskler hakkında bilgilendirilmesi kaydıyla, aktarıma açık rıza vermesi.*

*b) Aktarımın, ilgili kişi ile veri sorumlusu arasındaki bir sözleşmenin ifası veya ilgili kişinin talebi üzerine alınan sözleşme öncesi tedbirlerin uygulanması için zorunlu olması.*

*c) Aktarımın, ilgili kişi yararına veri sorumlusu ve diğer bir gerçek veya tüzel kişi arasında yapılacak bir sözleşmenin kurulması veya ifası için zorunlu olması.*

*ç) Aktarımın üstün bir kamu yararı için zorunlu olması.*

*d) Bir hakkın tesisi, kullanılması veya korunması için kişisel verilerin aktarılmasının zorunlu olması.*

*e) Fiili imkânsızlık nedeniyle rızasını açıklayamayacak durumda bulunan veya rızasına hukuki geçerlilik tanınmayan kişinin kendisinin ya da bir başkasının hayatı veya beden bütünlüğünün korunması için kişisel verilerin aktarılmasının zorunlu olması.*

*f) Kamuya veya meşru menfaati bulunan kişilere açık olan bir sicilden, ilgili mevzuatta sicile erişmek için gereken şartların sağlanması ve meşru menfaati olan kişinin talep etmesi kaydıyla aktarım yapılması.” şeklinde, maddenin lafzından da anlaşılacağı üzere sınırlayıcı biçimde sayılmaktadır.”*

Görülmektedir ki gerek yeterlilik kararına uygun ülkelerin henüz belirlenmemesi gerekse uygun güvencelerin bulunmaması, arızı aktarım altında veri aktarımı yapılmasına engel değildir. Hatta veri aktarımı için veri sahibinin açık rızasının olması yeterlidir ki bu durum, genomik veri aktarımının kolaylıkla ve nispeten bağımsız bir şekilde yapılabileceğini göstermektedir.

Araştırmacıları araştırma materyali paylaşıırken bilimsel iş birliğini sağlamaya ve haklarını korumaya yönelik belgeler olan Biyolojik Materyal Anlaşması (Material Transfer Agreement – MTA) diğer adıyla Biyobanka Transfer Sözleşmesi, iki kurum arasında, fiziksel araştırma materyallerinin (biyolojik örnekler, genetik materyaller, kimyasal bileşikler, araştırma reaktifleri, hayvan modelleri gibi) transfer şartlarını belirleyen sözleşmedir (233). MTA, Türkiye’de neredeyse tüm biyomedikal araştırma yapan kurumlarda standart bir prosedür haline gelmişse de kullanım *yaygınlığı, kurumsallaşması ve standartlaşması* üniversiteden üniversiteye değişebilmektedir. Hacettepe Üniversitesi araştırma ve klinik amaçlı biyolojik materyal transferleri Hacettepe Etik Kurulları ve Hacettepe Üniversitesi Genombilim ve Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi (HÜGEN) kurallarına tabidir. İlgili araştırma için Etik Kurul onaylı Biyolojik Materyal Transfer Anlaşması ve ilgili biyobankanın yazılı onayı ibraz edilmelidir. Sonraki aşaması ise numunelerin ülke dışına çıkması gerektiğinde

tüm kurumlar için ortak ve zorunlu Sağlık Bakanlığı Yurt Dışı Biyolojik Materyal Transfer Sistemi (234) üzerinden yürütülmektedir.

Yasal düzenlemelerin etik metinlerle desteklenmesi sürecin tüm yönleriyle denetlenmesi ve yönetilmesi açısından vazgeçilmezdir. Ülkemizdeki destekleyici etik metinlere baktığımızda TTB'nin Bildirgeleri ile sınırlı kaldığı görülmektedir. Bu bildirgeler ışıktığı konular ile önemli katkılar sağlarken; daha fazla ve çeşitli etik metinlere ihtiyaç duyulmaktadır. Öyle ki katılımcılara yöneltilen *“İnsan genomik verisi kullanılan araştırmalara yol gösteren etik metinlerde eksiklikler bulunmaktadır.”* önermesine verilen yanıtlar da bunun altını çizmektedir. Etik metinlerdeki eksiklikler araştırmamızda etik kaygıların değerlendirilmesinde yüzde 54 oranında bir önem derecesine sahip olmuştur. Kararsızların yüzde 36,7 gibi yüksek bir oranda olması dikkat çekicidir.

Tüm bu bilgiler ışığında ülkemizdeki genomik veri kullanılan araştırmalar için MTA, etik kurul ve KVKK'nın birlikte takip ve uygulanmasını içeren üçlü bir yönetim modeli önerilebilir. Söz konusu modelin bilimsel araştırmalara bilimsel ve etik açıdan güçlü bir zemin oluşturacağı düşünülmektedir. Tabii burada KVKK'nın yukarıda bahsi geçen zayıf yönlerinin geliştirilmesi ve destekleyici etik rehberlerin sayısının artması elzemdir. Böylece genomik araştırmalar, yalnızca teknik standartlara değil, aynı zamanda etik ilkelere ve hukuki çerçevelere uyumlu yönetim mekanizmalarına daha fazla dayandırılacaktır.

### 5.5. Araştırmanın Sınırlılıkları

Her araştırmada olduğu gibi bu araştırmanın da araştırmacıların kontrol alanı dışında olan birtakım sınırlılıkları olmuştur. Söz konusu durumların neden olabileceği sorunlar süreç boyunca takip edilmiş, imkanlar dahilinde en uygun seçenekler üzerine yoğunlaşmıştır.

Araştırmanın sahip olduğu birtakım sınırlılıklar gerekçeleriyle birlikte maddeler halinde sunulmuştur:

- Üniversite web sayfasında akademik kadro bilgisinin tam ve güncel olmaması. Her ne kadar tüm üniversite web sayfaları tek tek taransa da üniversitenin

akademik kadrosunda olduğu halde web sayfasında ismi yer almayan, e-posta bilgisi güncel olmayan, göreve yeni başladığı veya henüz ayrıldığı için ismi kurum web sayfasında yer almayan öğretim elemanları olabilir.

- Farklı programlar altında ulaşılmak istenen araştırmacı profiline sahip insanlar olma ihtimali.

Belirlenen gruplar (TB, TG ve MBG) dışında farklı bir programda görevli olup, yine insan genomik verilerini kullanarak araştırma yapan bilim insanlarının olma ihtimali araştırmanın sınırlılıklarından bir diğeridir.

- Araştırma evrenindeki herkesin e-posta bilgisine ulaşılamaması ve e-postanın adrese gitmemesi.

E-postalara ulaşılma ihtimali internet ortamındaki paylaşımlarla sınırlı olduğundan web kaynakları üzerinden ulaşılamayan e-posta adresleri çalışmanın sınırlılıkları arasında kabul edilmiştir. Bazı e-posta adreslerine anket gönderilememe nedeni ise e-posta gönderilince otomatik olarak sistemsel hata verilmesidir. Bu adresler tek tek kontrol edilerek tekrar gönderilmek istense de anketin ulaştırılması teknik nedenlerle sağlanamamıştır. Tüm bunlara rağmen ulaştırılamayan e-posta sayısı, ulaştırılabilenlerin yanında oldukça azdır. Öyle ki toplam 1229 araştırmacıdan sadece 64 kişiye e-posta gönderilememiştir.

- Tekrar gönderilen yanıtların tespitinin yapılamaması.

Ankete katılanların e-posta bilgilerinin toplanması, Google Forms uygulamasının anket sahiplerine sunduğu özelliklerinden biridir. Fakat, katılımcıların mahremiyetinin tam olarak sağlanabilmesi için e-posta bilgilerinin toplanmaması tercih edilmiştir. Anket yanıtlarında e-posta bilgilerinin toplanması mükerrer anket doldurulmasını kontrol altına almak adına bir avantaj sağlamaktır ve bu avantajı kullanmamak bir sınırlılık olarak görülebilir. Ancak katılımcıların kendilerine ait hiçbir bireysel tanımlayıcı bilgisine erişilmediğinden emin olmaları daha önemli görülmüştür.

- Genomik veri içeren araştırmaların akademik branşlarla sınırlandırılmasının güçlüğü.

Genomik veri içeren arařtırmalar saėlık bilimleri alanında pek çok branř altında yrtlmekle birlikte, bilim insanlarının zel arařtırma uėrař alanlarının belirlenmesi gttr. Bildiėimiz kadarıyla lkemizde bu tr arařtırmaları yapan bilim insanlarını tek bir çatı altında toplayan birlik, dernek gibi tek bir kurumsal yapının olmaması nedeniyle veri toplamak iin daha dzenli bir akıř saėlayabilecek bu seenek kullanılamamıřtır. TB, TG ve MGB alanları dıřında szn ettiėimiz tr arařtırmalar yapan bilim insanlarının dahil edilememiř olması arařtırmanın sınırlılıklarından bir diėerini oluřturmuřtur.

- İnternet temelli anketlerin sahip olduėu dezavantajlar.

İnternet temelli anketler klasik anketlere kıyasla geniř bir hedef kitlesine ulařma, hızlı yanıt alma, grsel yardımlardan faydalanma, dřk maliyet ve hızlı veri derlemesi gibi avantajlar saėlamaktadır. Bunların yanı sıra internet temelli anketlerin birtakım dezavantajları mevcuttur. ncelikle anketler internet ortamında yanıtlanırken arařtırmacıların kontrol alanının dıřında kalmaktadır, dolayısıyla bir anketr ile yz yze olunmadıėından doldurmayı reddetme olasılıėı daha yksektir veya anketin yarım bırakılma olasılıėı daha yksektir. Katılımcıların internet ortamında bilgilerinin gizliliėinin saėlanamamasına dair kaygıları da yanıtlama oranını olumsuz etkileyebilir. te yandan katılımcıların anketleri birden fazla kez yanıtlama durumu olabilir ki bir e-posta adresinden sadece bir kez yanıt verilebilmesi gibi tedbirlerle bunun nne geilmeye alıřılmaktadır (235, 236). Ayrıca evrimii anketler yanıtlanırken katılımcının soruları/nermeleri tam olarak anlayıp anlamadıėını kontrol etme bulunmaması da bir diėer dezavantaj olarak kařımıza ıkmaktadır. Arařtırma zelinde veri toplama aracı belirlenirken bahsi geen avantajlar ve dezavantajlar gz nnde bulundurulmuř, fakat lkemiz genelinde geniř bir rneklem grubuna ulařma hedefinin varlıėı, internet tabanlı anketlerin tercih edilmesinde etkili olmuřtur.

## 6. SONUÇ ve ÖNERİLER

Genomik veriler, bireyin biyolojik kimliğine, sağlık durumuna ve genetik yatkınlıklarına ilişkin derin ve kalıcı bilgiler içermesi nedeniyle, etik ve hukuki açıdan özel değerlendirme gerektiren veri türleri arasında yer almaktadır. Bu verilerin kullanımı, genomik alanın başlı başına etik bir araştırma alanı olarak ele alınmasını gerekli kılmaktadır. Bu çalışma, genomik araştırmalarda insanlardan elde edilen verinin paylaşımının biyoetik açıdan değerlendirilmesini, böylece insanın özerkliği ve mahremiyeti ile doğrudan bağlantılı bu verinin paylaşım koşullarının incelenmesinin bireyleri korurken ve söz konusu verilerin paylaşımının toplum sağladığına katacağı avantajların altının da çizilmesine ve tüm bunların hem dünyada hem de Türkiye'deki mevcut durumunun değerlendirilerek etik bir yol haritasının çizilmesine duyulan ihtiyaç düşünülerek planlanmıştır. Genomik verinin saklanması, işlenmesi ve paylaşımında karşılaşılan ve ileride karşılaşılabilecek biyoetik sorunlara yönelik politika üretilmesi ve atılacak adımlara yön verilmesi açısından araştırma sonuçlarının bir kaynak teşkil edeceği öngörülmüştür ve araştırma çıktıları ile bu hedefe ulaşıldığı düşünülmektedir.

Bu araştırma ile bir kez daha altı çizilmiştir ki genomik araştırmalar bilimsel ilerleme ve toplum sağlığı açısından vazgeçilmezdir. Genomik alanı hızla gelişimini sürdürürken, insan genomik bilgisi birçok hastalığı önlemek ve yönetmek, küresel anlamda halk sağlığı hedeflerine ulaşmak için fırsatlar sunmaktadır. Bu tür bilimsel ilerlemelerin sağlanabilmesi, veri paylaşımı olmaksızın mümkün değildir. Sır saklama ve mahremiyet sorunları ise genom araştırmalarındaki etik sorunların başında gelmektedir. Mahremiyet, yalnızca verilerin yetkisiz erişimden korunması anlamına gelmemekte; bireyin kendisine ait genomik veriler üzerinde tasarruf yetkisini, bu verilerin hangi amaçlarla ve hangi sınırlar içinde kullanılacağını belirleme hakkını da kapsamaktadır. Bu yönüyle mahremiyet, genomik verilerin etik değerlendirilmesinde temel bir ilke olarak öne çıkmaktadır. Bu bağlamda, genomik araştırmalarda veri paylaşımı ile mahremiyet arasında etik bir denge kurulmalıdır. Bunun başarılabilmesi için Türkiye'de genomik verinin yönetimi için güçlü yönetim modellerine ihtiyaç vardır. Genomik veri yönetimi, verinin bilimsel ilerlemeleri hızlandırmak amacıyla

geniş erişime açılması ile bireylerin ve grupların uğrayabileceği zararların önlenmesini hedefleyen karmaşık bir süreçtir. Güçlü bir yönetim sürecinden beklenen ise veriye erişimi ve kullanımını sağlarken bireyleri ve toplumu olası zararlardan korumasıdır. Bunun yanı sıra, genomik verilerin kamu yararı için kullanılmasını ve analizinde eşitliği teşvik etmesi beklenir. Tüm bunlar yapılırken yürürlükteki ulusal yasalara ve uluslararası anlaşmalara uyumun sağlanmalıdır.

Elbette yönetim süreçleri tartışmaya ve gelişmeye açık süreçlerdir. Ülkemizde özellikle genomik veriyi tutan yapılar için yönetim süreçlerinin tasarlanmasına ve bilimsel camianın görüşlerine sunulmasına ihtiyaç bulunmaktadır. Bu yapılara eşlik edecek olan etik yönetim mekanizmaları ile hem bilimsel ilerlemenin sürdürüleceği hem de bireysel ve toplumsal etik değerlerin korunacağına inanılmaktadır. Kısacası, insan genomik verilerin araştırma amacıyla paylaşımında toplumsal beklentileri dikkate alan, etik, şeffaf ve güvene dayalı veri yönetimi modellerinin geliştirilmesine ihtiyaç vardır. Belki de ELSI benzeri bir yapıyı ülkemizde kurarak, genomik veri bilimini multidisipliner bir bakış açısı ve dinamik bir süreçle takip etmek iyi bir başlangıç olacaktır. Ülkemizde TÜGEM veya benzeri kapsayıcı bir çatı altında amaca yönelik spesifik konulardaki (nadir hastalıklar, ülkemizdeki yaygın genetik hastalıklar gibi) veri tabanları kurulabilir. Veri tabanları ayrıca işlevlerine göre (araştırma, tanı ve tedavi süreçlerine yönelik) kurulabilir. Bu yapıların devlet eliyle kurulması, denetiminin katmanlı ve sıkı bir mekanizma ile yapılması ve şeffaf ve izlenebilir bir yönetim mekanizmasına sahip olması araştırmacıların ve veri sahiplerinin güvenini kazanmak adına anlamlı olacaktır. Uzun vadede ülkemiz adına genomik araştırmalar açısından kazanılacak toplumsal lisans alandaki ilerlemelere zemin hazırlayacaktır.

Yönetim sürecinin önemli bileşenlerinden olan aydınlatılmış onam alma ve veri paylaşımı konularına da değinmek yerinde olacaktır. Katılımcıların verileri üzerindeki tasarrufları zaman içinde değişebilir ve bu tercihleri yönetebilecek onam modeli dinamik onamdır. Böylece verinin paylaşılıp paylaşılmayacağının sorumluluğu dinamik onam ile hastanın tercihlerine bırakılabilir ve dolayısıyla özerkliğine saygının gereği yerine getirilir. Onamın katılımcıların taleplerini karşılayamaması, kapsamının

belirsizleşmesi veya zaman içinde aşılması bireysel özerkliğin zedelenmesi riskini doğurmaktadır. Bu bağlamda genomik araştırmalardaki katılımcıların özerkliğinin korunmasında öne çıkan model dinamik onamdır. Ancak ülkemizde dinamik onam modeline yönelik bir girişim henüz görünmemektedir. Genomik araştırmalarda dinamik onam modeline geçişin gündeme alınması önermekteyiz. Genomik veri paylaşımında ise kontrollü veri paylaşımının teşvik edilmesini önermekteyiz. Çünkü ilimsel ilerlemenin gerekliliği, tamamen açık ve kontrolsüz veri paylaşımını etik olarak meşrulaştırmamaktadır. Etik açıdan savunulabilir olan yaklaşım, kontrollü, amaçla sınırlı ve denetim altında yürütülen veri paylaşım modellerinin benimsenmesidir. Bu yaklaşım hem bireysel hem de toplumsal mahremiyetin korunmasına katkı sağlamaktadır. Genomik verilerin etik ilkelere uygun biçimde paylaşıldığına dair güvenin tesis edilmesi, kamuoyunun genomik araştırmalara duyduğu güveni artırmakta ve araştırmalara katılımı teşvik etmektedir. Bu durum, uzun vadede bilimsel ilerleme ile toplumsal faydanın sürdürülebilirliğine katkı sağlayacak ve toplumsal güveni güçlendirecektir.

Veri paylaşımının ülkemiz açısından bir diğer önemli boyutu uluslararası veri aktarımıdır. Araştırmamızın sonuçlarından anlaşılmaktadır ki araştırmacıların yurtdışına veri aktarımına yaklaşımları farklılık göstermektedir. Bunun nedeni, Türkiye’de genomik verilerin uluslararası araştırma veri tabanlarına aktarımını düzenleyen özel bir hukuki metin bulunmaması ve ayrıca bir etik ihlal durumunda caydırıcı bir uygulamanın var olmaması olabilir. Bu belirsizlik, yorumlarda da yer aldığı üzere veri gönderen araştırmacının vatan haini gibi görülmesi gibi olumsuz tutumların gelişmesine yol açabilir ki bu durum akademik iş birliği ve güvene zarar verir. Bu bağlamda, yurtdışına veri aktarımı basamaklarının standardize edilmesine ve araştırmacılara kurum için eğitimlerle düzenlemenin aktarılmasına ihtiyaç vardır. Bu adımlar var olan kafa karışıklıklarının çözülmesine katkı sağlayacaktır. Yurtdışına veri aktarımını gerçek anlamda zaruriyse ve gerçekleştirildiyse, yurtdışında o verinin aktarıldıktan sonraki duraklarının takibine imkân sağlayan bir düzenleme ve denetim sistemine de ihtiyaç duyulduğu anlaşılmaktadır. Böylesi bir yapı veri sahiplerinin (ki bu durumda Türk popülasyonu) genomik mahremiyeti ve uzun vadede kimliğine

ulaşıma ihtimalini kontrol altında tutulmasına dolayısıyla veri sahiplerinin gizliliğinin korunmasına katkı sağlayacaktır. Diğer taraftan, güçlü denetim mekanizmaları sayesinde genomik veri, onu kullanan araştırmacıların inisiyatiften çıkmış olacak ve bir üst mekanizma ile korunmuş olacaktır. Böylece araştırmacılar arasındaki keyfi kullanım ve bireysel suçlamalar ortadan kalkacaktır. Paylaşımın tek sorumlusu ve yetkilisi paylaşım sürecini organize eden sistem olacaktır. Neticede, KVKK'nın genomik verilerin araştırma amaçlı kullanımı ve uluslararası veri paylaşımı konularında uygulamaya yönelik açıklık eksikliği, araştırmacıların etik ve hukuki açıdan kararsızlık yaşamalarına neden olabilmektedir. Bu durum, daha açık rehberlere ve yorumlayıcı etik çerçevelere duyulan ihtiyacı ortaya koymaktadır. Tüm bu bilgiler ışığında, ülkemiz açısından yurtdışına veri aktarımı basamaklarının standardize edilerek ulusal mevzuattaki belirsizlikler giderilmesine ihtiyaç duyulduğu sonucuna varmaktayız. Ulusal mevzuatımız üzerine yaptığımız uzun tartışmalar ve araştırma bulguları konumuz bağlamındaki normatif çerçevenin geliştirilmesine duyulan ihtiyacı ortaya koymuştur. İlk adım olarak, KVKK, GDPR ve GA4GH ilkeleri birlikte değerlendirilerek eksikleri tespit edilebilir ve ülkemiz için tamamlayıcı bir normatif çerçeve hazırlanabilir. GDPR, genomik verilerin korunmasına ilişkin güçlü ilkeler ortaya koyarken; KVKK ulusal bağlamda bireysel mahremiyetin korunmasını esas almaktadır. GA4GH ise insan hakları, orantılılık, şeffaflık ve sorumlu veri yönetişimi ilkeleriyle bu iki düzenlemeyi tamamlayıcı bir küresel etik çerçeve sunmaktadır. KVKK'nın ulusal bağlamı, GDPR'nin normatif gücü ve GA4GH'nin küresel yönetim ilkelerinin birlikte ele alındığı bir yaklaşımın benimsenmesi, Türkiye'de genomik araştırmaların hem etik açıdan sorumlu hem de uluslararası standartlarla uyumlu biçimde yürütülmesine katkı sağlayacaktır.

Araştırmamız neticesinde ülkemiz açısından dikkat çekmek istediğimiz bir diğer alandaki profesyonellerin etik eğitim talepleri ve ihtiyacıdır. Genomik alanında çalışan araştırmacıların hızla gelişen teknolojik araçlarla ilişkin bilgilerini düzenli olarak güncellemesi, meslektaşlarıyla disiplinler arası iş birliğini sürdürülmesi etik bir sorumluluk olarak tanımlanmaktadır. Başarılı bir araştırmacının alanındaki gelişmelerle birlikte etik açıdan sorumluluklarını bilincinde olması beklenir. Bu

nedenle, genomik araştırmacılarının çalışmalarının olası sonucu ve katkıları konusunda etik eğitime sahip olmaları ve etik alanındaki uzmanlarla iş birliği içinde çalışmaları sürecin verimli bir şekilde tamamlanması için zorunlu hale gelmiştir. Söz konusu eğitimlerde teknolojik gelişmelerle paralellik gösteren siber saldırılara karşı farkındalık, savunma mekanizmaları, yayın etiği ile ulusal ve uluslararası mevzuat hakkında bilgilendirmenin yer bulması araştırmacıları her yönden güçlendirecektir. Bu bakımdan araştırmacılara yönelik veri sahiplerinin mahremiyetlerinin gözetilmesi, onam süreçleri, AEK başvuru süreçleri, ulusal ve uluslararası normatif metinler gibi konularda etik eğitimlerinin gerek lisans üstü eğitim müfredatlarında gerekse profesyonel yaşamda kurum içi ve çevrimiçi eğitimlerle sunulması kurumların görevleri arasında yer almalıdır. Araştırmacıların da bu yönde bir destek bekledikleri geri bildirimlerinden anlaşılmıştır.

İdeal olan eğitimlerin ulusal çapta uygulanan bir girişime dönüşmesidir. Bu kapsamda araştırmacı yetiştiren yüksek öğretim programları ve tıpta uzmanlık programlarında, yetişmiş uzmanlara yönelik olarak da Sağlık Bakanlığı, TÜBİTAK, TÜSEB gibi araştırma düzenleyicisi kurumların koordinasyon ve kontrolünde eğitim programları geliştirilmesi öncelikli bir adım olarak değerlendirilmiştir. Eğitim müfredatı temel olarak etik, tıp eğitimi, genetik uzmanları gibi multidisipliner bir ekip tarafından geliştirilirken halk sağlığı, eğitim bilimleri, sosyoloji, istatistik gibi farklı alanlardaki uzmanlardan destek alınabilir. Geliştirilecek programlar ülkemizde insan genomik verinin kullanıldığı araştırmalarda niteliğin artırılması, etik kurul başvuruları, veri paylaşımı gibi uygulamalara yaklaşımda standart uygulamaların benimsenmesi açısından kıymetlidir. Eğitimler başlangıçta programı geliştirenler tarafından bir eğiticilerin eğitimi süreci ile verilir, daha sonra çekirdek eğitici ekip aracılığı ile istenen geniş kitleleri ulaştırılabilir. Hedef kitleye ulaşma açısından yüz yüze eğitim öncelenmekle beraber, zorunluluk halinde çevrimiçi, senkron ve asenkron, sonunda sertifikasyona hak kazandıran bir sınav içeren eğitimler hazırlanabilir. Bu eğitimlerin makul sürelerle sınırlandırılması da önemlidir. Tüm bu çerçeve göstermektedir ki böylesi bir girişimin hayata geçirilmesi öncelikle kurumların, ardından bilim alanlarındaki uzmanların ortak ve sistemli hareket etmesiyle hayata geçirilebilir.

Unutulmamalıdır ki sadece eğitim almak etik bir davranışın gelişmesi için yeterli değildir. Ayrıca, özellikle vaka temelli ve etkileşimli eğitim süreçleri daha etkili olmaktadır. Bu sebeple, belirtilen hususlar göz önünde tutularak alanında profesyonel kişilerce eğitim programlarının planlanmasına ve kurumların bu programların uygulanması için gerekli destek mekanizmalarını harekete geçirmesine ihtiyaç vardır. Önerimiz, alandaki araştırmacılara yönelik etkili ve vaka temelli etik eğitimler planlanması yönündedir.

Yukarıda bahsi geçen adımların atılmasının, genomik araştırmalara yönelik toplumsal lisansın sağlanmasına ve dolayısıyla toplumun bu araştırmalara yönelik kabul ve desteğin sürdürülmesine katkı sağlayacağı düşünülmektedir. Toplumda genomik araştırmalarda mahremiyetlerinin ve özerkliklerinin korunacağı yönünde güven oluşması, insanları araştırmalarda verilerinin kullanılmasına izin vermesini sağlayacaktır. Böylelikle mahremiyet, özerklik ve toplumsal fayda arasında dinamik bir denge kurulmuş olacak ve toplumun onayı alınacaktır. Bu izin bilimsel ilerleme ve neticesinde toplumsal fayda için en temel koşuldur. Genomik araştırmalara yönelik toplumsal lisansın sağlanmasında araştırmacılara ve kanun yapıcılara önemli sorumluluklar düşmektedir. Sağlanan güven ve destek ulusal çapta büyük katılımlı araştırmaların da önünü açacak, uluslararası başarılarımızı daha görünür kılacaktır.

Sonuç olarak bu çalışma, genomik verilerin kullanımında mahremiyet ve gizlilik odağında etik–hukuki değerlendirmelerin güçlendirilmesi için önemli bir başlangıç noktası sunmaktadır. Açık bilim ilkeleri ile bireysel hakların korunması arasında dengeli bir yaklaşım geliştirilmesi, genomik veri paylaşımının etik açıdan sürdürülebilirliği için temel bir gereklilik olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu bağlamda genomik veri paylaşımı, yalnızca teknik standartlara değil, aynı zamanda etik ilkelere ve hukuki çerçevelere uyumlu yönetim mekanizmalarına dayandırılmak zorundadır. Bu hedefin gerçekleştirilmesi için alanda daha fazla nitel araştırmanın yapılmasına, kamuoyunun görüş ve beklentilerinin değerlendirilmesine ihtiyaç vardır.

## 7. KAYNAKLAR

1. Aktan E. Büyük Veri: Uygulama Alanları, Analitiği ve Güvenlik Boyutu. Bilgi Yönetimi. 2018;1(1):1-22.
2. Cox M, Ellsworth D, editors. Application-controlled demand paging for out-of-core visualization. Proceedings Visualization '97 (Cat No 97CB36155); 1997 24-24 Oct. 1997.
3. Meng Shen LZ, Ke Xu. Blockchain: Empowering Secure Data Sharing: Springer Singapore; 2020.
4. Borry P, Bentzen HB, Budin-Ljøsne I, Cornel MC, Howard HC, Feeney O, et al. The challenges of the expanded availability of genomic information: an agenda-setting paper. J Community Genet. 2018;9(2):103-16.
5. Stephens ZD, Lee SY, Faghri F, Campbell RH, Zhai C, Efron MJ, et al. Big Data: Astronomical or Genomical? PLoS Biol. 2015;13(7):e1002195.
6. Genomic Data Science. The Big Picture: NIH National Human Genome Research Institute; 2022 [Available from: <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Genomic-Data-Science>.
7. Genetics vs. Genomics Fact Sheet NIH National Human Genome Research Institute; 2018 [Available from: <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Genetics-vs-Genomics>.
8. Byrd JB, Greene AC, Prasad DV, Jiang X, Greene CS. Responsible, practical genomic data sharing that accelerates research. Nat Rev Genet. 2020;21(10):615-29.
9. Boddington P. Ethical Challenges in Genomics Research: A Guide to Understanding Ethics in Context: Springer Berlin, Heidelberg; 2012.
10. Bayefsky MJ. The human genome as public: Justifications and implications. Bioethics. 2017;31(3):209-19.
11. Saelaert M, Mertes H, Moerenhout T, De Baere E, Devisch I. Ethical values supporting the disclosure of incidental and secondary findings in clinical genomic testing: a qualitative study. BMC Med Ethics. 2020;21(1):9.
12. Milne R, Morley KI, Almarri MA, Atutornu J, Baranova EE, Bevan P, et al. Return of genomic results does not motivate intent to participate in research for all: Perspectives across 22 countries. Genet Med. 2022;24(5):1120-9.
13. Horton R, Lucassen A. Ethical Considerations in Research with Genomic Data. New Bioeth. 2023;29(1):37-51.
14. Zwart H, Nelis A. What is ELSA genomics? Science & society series on convergence research. EMBO Rep. 2009;10(6):540-4.
15. Ethical, Legal and Social Implications Research Program: NIH National Human Genome Research Institute; [updated March 24, 2025. Available from: <https://www.genome.gov/Funded-Programs-Projects/ELSI-Research-Program-ethical-legal-social-implications>.
16. Wang S, Bonomi L, Dai W, Chen F, Cheung C, Bloss CS, et al. Big Data Privacy in Biomedical Research. IEEE Trans Big Data. 2020;6(2):296-308.
17. Akpinar A, Ersoy N. Attitudes of physicians and patients towards disclosure of genetic information to spouse and first-degree relatives: a case study from Turkey. BMC Med Ethics. 2014;15:39.
18. Gökçay B. Ethical Overview of Health Research in the View of the Protection of Personal Health Data. Turk Kardiyoloji Dernegi Arsivi-Archives of the Turkish Society of Cardiology. 2019;47.
19. Tazebay UH. Genetik Araştırmalar ve Etik. Avrasya Dosyası. 2002;8(3):51-61.

20. What is genomics? : NHS England [Available from: <https://www.genomiceducation.hee.nhs.uk/education/core-concepts/what-is-genomics/#:~:text=Put%20simply%2C%20genomics%20is%20the,is%20made%20up%20of%20DNA.>
21. Gemma A. Williams SL, Nick Fahy, Kristiina Aittomaki, Markus Perola, Tuula Helander, Martin McKee, Anna Sagan. Policy Brief, No. 38. Regulating the unknown. A guide to regulating genomics for health policy-makers. Annex A: What is genomics? Definitions and applications. Sagan A, editor. Copenhagen (Denmark): European Observatory on Health Systems and Policies; 2020.
22. Genomics: World Health Organization; 2025 [Available from: [https://www.who.int/health-topics/genomics#tab=tab\\_1](https://www.who.int/health-topics/genomics#tab=tab_1).
23. Belani S, Tiarks GC, Mookerjee N, Rajput V. "I Agree to Disagree": Comparative Ethical and Legal Analysis of Big Data and Genomics for Privacy, Consent, and Ownership. *Cureus*. 2021;13(10):e18736.
24. Genetics: Encyclopædia Britannica. ; [Available from: <https://www.britannica.com/science/evolution-scientific-theory/Intelligent-design-and-its-critics>.
25. Genetics Cambridge Dictionary. United Kingdom: Cambridge University; 2025 [Available from: <https://dictionary.cambridge.org/dictionary/english/genetics>.
26. Corvin A, Gill M. 3 - Psychiatric genetics. In: Wright P, Stern J, Phelan M, editors. *Core Psychiatry* (Third Edition). Oxford: W.B. Saunders; 2012. p. 35-53.
27. What causes genetic diseases? : NIH National Human Genome Research Institute; 2019 [Available from: <https://www.genome.gov/About-Genomics/Introduction-to-Genomics>.
28. Understanding Genetics: A District of Columbia Guide for Patients and Health Professionals. Genetic Alliance; District of Columbia Department of Health. : Washington (DC): Genetic Alliance; 2010.
29. İlhan Satman ÖG, Merve Yemenici, Nazlı Ertürk Nadir Hastalıklar Raporu. ; 2019 p. 3. İstanbul: Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü; 2019.
30. Genetic Testing NIH National Library of Medicine. MedlinePlus. ; 2025 [Available from: <https://medlineplus.gov/geneticstesting.html>
31. Genetic Testing FAQ NIH National Human Genome Research Institute; 2019 [Available from: <https://www.genome.gov/FAQ/Genetic-Testing>.
32. Michael R. Speicher AGM, Stylianios E. Antonarakis. Vogel and Motulsky's Human Genetics, Problems and Approaches. 4th Edition ed: Springer; 2010.
33. Gayon J. From Mendel to epigenetics: History of genetics. *C R Biol*. 2016;339(7-8):225-30.
34. Genomics and World Health: Report of the Advisory Committee on Health Research. World Health Organization; 2002.
35. Bateson W. *Mendel's Principles of Heredity, A Defence* Cambridge: Cambridge University Press; 1902.
36. Arthur Kornberg, Biographical. The Nobel Prize in Physiology or Medicine 1959: The Nobel Prize; [Available from: <https://www.nobelprize.org/prizes/medicine/1959/kornberg/biographical/>.
37. History of Genetic Engineering and the Rise of Genome Editing Tools Synthego; [Available from: <https://www.synthego.com/learn/genome-engineering-history>.
38. Watson JD, Crick FH. Molecular structure of nucleic acids; a structure for deoxyribose nucleic acid. *Nature*. 1953;171(4356):737-8.
39. Demir A. Etik Açısından İnsan Genom Projesi. *İstanbul Ticaret Üniversitesi Sosyal Bilimleri Dergisi*. 2013;12(23):317–27

40. The Human Genome Project NIH National Human Genome Research Institute; 2025 [Available from: <https://www.genome.gov/human-genome-project>.
41. Collins FS, Fink L. The Human Genome Project. *Alcohol Health Res World*. 1995;19(3):190-5.
42. Timeline: History of Genomics: Your Genome; [Available from: <https://www.yourgenome.org/theme/timeline-history-of-genomics/>.
43. NHGRI History and Timeline of Events: NIH National Human Research Institute; 2022 [Available from: <https://www.genome.gov/about-nhgri/Brief-History-Timeline>.
44. Darcan C, Türkyılmaz O. Yeni Nesil Dizileme Teknolojisine Genel Bakış. *Bilecik Şeyh Edebali Üniversitesi Fen Bilimleri Dergisi*. 2018;5(1):41-9.
45. Eren K, Taktakoğlu N, Pirim I. DNA Sequencing Methods: From Past to Present. *Eurasian J Med*. 2022;54(Suppl1):47-56.
46. Maxam AM, Gilbert W. A new method for sequencing DNA. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 1977;74(2):560-4.
47. Sanger F, Nicklen S, Coulson AR. DNA sequencing with chain-terminating inhibitors. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 1977;74(12):5463-7.
48. What is CRISPR-Cas9? : Your Genome; [Available from: <https://www.yourgenome.org/theme/what-is-crispr-cas9/>.
49. Martinez-Martin N, Magnus D. Privacy and ethical challenges in next-generation sequencing. *Expert Rev Precis Med Drug Dev*. 2019;4(2):95-104.
50. Zhong Y, Xu F, Wu J, Schubert J, Li MM. Application of Next Generation Sequencing in Laboratory Medicine. *Ann Lab Med*. 2021;41(1):25-43.
51. Qin D. Next-generation sequencing and its clinical application. *Cancer Biol Med*. 2019;16(1):4-10.
52. Aydın E. Çocuklarda aydınlatılmış onam sorunu. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi*. 2003;46(2):148-52.
53. Ersoy N, Şenses M, Aydın Er R. Informed Consent in Emergency Medicine. *Turkish Journal of Trauma and Emergency Surgery*. 2010;16(1):1-8.
54. İlgili Ö. İnsan Katılımcıların Yer Aldığı Biyotıp Araştırmalarında Aydınlatılmış Onam İçin Anahtar. *Türkiye Klinikleri J Med Ethics Law Hist-Special Topics*. 2018;4(1):31-40.
55. Smith M, Miller S. A principled approach to cross-sector genomic data access. *Bioethics*. 2021;35(8):779-86.
56. Genetic A, District of Columbia Department of H. Genetic Alliance Monographs and Guides. *Understanding Genetics: A District of Columbia Guide for Patients and Health Professionals*. Washington (DC): Genetic Alliance Copyright © 2008, Genetic Alliance.; 2010.
57. Knoppers BM, Chadwick R. Human genetic research: emerging trends in ethics. *Nat Rev Genet*. 2005;6(1):75-9.
58. Kaye J, Whitley EA, Lund D, Morrison M, Teare H, Melham K. Dynamic consent: a patient interface for twenty-first century research networks. *Eur J Hum Genet*. 2015;23(2):141-6.
59. Aziz MMA, Sadat MN, Alhadidi D, Wang S, Jiang X, Brown CL, et al. Privacy-preserving techniques of genomic data-a survey. *Brief Bioinform*. 2019;20(3):887-95.
60. Shabani M, Borry P. Challenges of web-based personal genomic data sharing. *Life Sci Soc Policy*. 2015;11:3.
61. Takashima K, Maru Y, Mori S, Mano H, Noda T, Muto K. Ethical concerns on sharing genomic data including patients' family members. *BMC Med Ethics*. 2018;19(1):61.
62. Kişisel Verilerin Korunması Kanunu, 6698 KVKK(2016).
63. General Data Protection Regulation 2016/679 GDPR(2018).

64. AB'nin yeni veri koruma yasası GDPR nedir? : Avrupa Birliği; [Available from: <https://gdpr.eu/what-is-gdpr/>].
65. Resnik DB. What Is Ethics in Research & Why Is It Important? : NIH National Institute of Environmental Health Sciences; 2020 [updated December 23, 2024. Available from: <https://www.niehs.nih.gov/research/resources/bioethics/whatis>].
66. Page SA, Manhas KP, Muruve DA. A survey of patient perspectives on the research use of health information and biospecimens. BMC Med Ethics. 2016;17(1):48.
67. Knoppers BM. Framework for responsible sharing of genomic and health-related data. Hugo J. 2014;8(1):3.
68. Pugh J. Chapter 6, Informed Consent, Autonomy, and Beliefs. Autonomy, Rationality, and Contemporary Bioethics. Oxford (UK): Oxford University Press; 2020.
69. Autonomy in Moral and Political Philosophy: Stanford University; 2025 [Available from: <https://plato.stanford.edu/entries/autonomy-moral/>].
70. Tom L. Beauchamp JFC. Özerlik Kavramı ve Özerkliğe Saygı Prensipleri. Mahremiyet. Sırdaslık. Biyomedikal Etik Prensipleri. İstanbul: BETİM; 2017. 154 - 63, 475 - 94 p.
71. The Belmont Report. Ethical Principles and Guidelines for the Protection of Human Subjects of Research. Washington, DC: U.S: Department of Health and Human Services; 1979.
72. Chin WW, Wieschowski S, Prokein J, Illig T, Strech D. Ethics Reporting in Biospecimen and Genetic Research: Current Practice and Suggestions for Changes. PLoS Biol. 2016;14(8):e1002521.
73. E18 Genomic Sampling and Management of Genomic Data Guidance for Industry: U.S. Department of Health and Human Services Food and Drug Administration; 2018.
74. Berman JJ. Principles and Practice of Big Data: Preparing, Sharing, and Analyzing Complex Information. Conner M, editor: Academic Press; 2019. 374-80; 405-9 p.
75. Sır: Türk Dil Kurumu; 2022 [Available from: <https://sozluk.gov.tr/>].
76. Yasemin N. Oğuz HT, Nüket Örnek Büken, Deniz Kırımsoy Kucur. Biyoetik Terimleri Sözlüğü. Sır Saklama (Confidentiality). Ankara: Türkiye Felsefe Kurumu; 2005. 215 p.
77. Özdemir H. Hadım Etme ve Hekimin Sır Saklama Yükümlülüğü. Ankara Hacı Bayram Veli Üniversitesi Hukuk Fakültesi Dergisi. 2010;14(1):125-64.
78. Kayaer N. Hekimin Sır Saklama Yükümlülüğünün İstisnaları. Terazi Hukuk Dergisi. 2020;15(170):2032-48.
79. Aydın E. Hekimin Sır Saklama ve İhbar Yükümlülüğü. Katkı Pediatri Dergisi. 2002;22(3):302 – 11
80. Agyapong VI, Kirrane R, Bangaru R. Medical confidentiality versus disclosure: Ethical and legal dilemmas. J Forensic Leg Med. 2009;16(2):93-6.
81. Merideth P. The Five C's of Confidentiality and How to DEAL with Them. Psychiatry (Edgmont). 2007;4(2):28-9.
82. Jamal L, Sapp JC, Lewis K, Yanes T, Facio FM, Biesecker LG, et al. Research participants' attitudes towards the confidentiality of genomic sequence information. Eur J Hum Genet. 2014;22(8):964-8.
83. Lin Z, Owen AB, Altman RB. Genetics. Genomic research and human subject privacy. Science. 2004;305(5681):183.
84. Avaner E. Mahremiyet Nedir? Mahremiyetin Sağlık Hizmetleri Penceresinden Görünürlüğü Nasıldır? Türkiye Biyoetik Dergisi. 2018;5(3):110-6.
85. İzgi MC. Mahremiyet kavramı bağlamında kişisel sağlık verileri. Türkiye Biyoetik Dergisi. 2014;1(1):201425-37.
86. Yasemin N. Oğuz HT, Nüket Örnek Büken, Deniz Kırımsoy Kucur. Biyoetik Terimleri Sözlüğü. Özel Yaşamın Gizliliği (Privacy). Ankara.: Türkiye Felsefe Kurumu; 2005.

87. Bonomi L, Huang Y, Ohno-Machado L. Privacy challenges and research opportunities for genomic data sharing. *Nat Genet.* 2020;52(7):646-54.
88. Heeney C, Hawkins N, de Vries J, Boddington P, Kaye J. Assessing the privacy risks of data sharing in genomics. *Public Health Genomics.* 2011;14(1):17-25.
89. Knoppers BM, Beauvais MJS. Three decades of genetic privacy: a metaphoric journey. *Hum Mol Genet.* 2021;30(R2):R156-r60.
90. ACMG Secondary and Other Actionable (Incidental) Findings: Variantyx; 2026 [Available from: <https://www.variantyx.com/resources/provider-resources/secondary-findings/>].
91. Katz AE, Nussbaum RL, Solomon BD, Rehm HL, Williams MS, Biesecker LG. Management of Secondary Genomic Findings. *Am J Hum Genet.* 2020;107(1):3-14.
92. Mackley MP, Capps B. Expect the unexpected: screening for secondary findings in clinical genomics research. *Br Med Bull.* 2017;122(1):109-22.
93. Wolf SM, Lawrenz FP, Nelson CA, Kahn JP, Cho MK, Clayton EW, et al. Managing incidental findings in human subjects research: analysis and recommendations. *J Law Med Ethics.* 2008;36(2):219-48, 1.
94. Incidental Finding: Cleveland Clinic; 2026 [Available from: <https://my.clevelandclinic.org/health/diagnostics/incidental-finding>].
95. Via M. Big Data in Genomics: Ethical Challenges and Risks. *Revista de Bioética y Derecho.* 2017;41:33-45.
96. Ergüne MS. Mülkiyet TÜBİTAK; 2022 [Available from: <https://ansiklopedi.tubitak.gov.tr/ansiklopedi/mulkiyet>].
97. Sınai Mülkiyet Kanunu, 6769 (2017).
98. Emir M. Hukuki ve Etik Yönleri ile Biyotıp Araştırmalarında Biyobankalar [Doktora]. Ankara: Hacettepe Üniversitesi; 2013.
99. Beauchamp TL, Childress, J. F. . Principles of Biomedical Ethics. 8th ed. ed: Oxford University Press; 2019.
100. Thaldar D. The wisdom of claiming ownership of human genomic data: A cautionary tale for research institutions. *Dev World Bioeth.* 2025;25(1):16-23.
101. Chadwick R, Berg K. Solidarity and equity: new ethical frameworks for genetic databases. *Nat Rev Genet.* 2001;2(4):318-21.
102. Galton F. Eugenics: Its Definition, Scope and Aims. *The American Journal of Sociology.* 1904.
103. Wilson PK. Encyclopedia Britannica: Britannica; 2026 [Available from: <https://www.britannica.com/science/eugenics-genetics>].
104. Eugenics and Scientific Racism: NIH National Human Genome Research Institute; 2022 [Available from: <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Eugenics-and-Scientific-Racism>].
105. Raposo VL. From Public Eugenics to Private Eugenics: What Does the Future Hold? *JBRA Assist Reprod.* 2022;26(4):666-74.
106. Is Eugenics Happening Today? : Genetics Generation; [Available from: <https://knowgenetics.org/is-eugenics-happening-today/>].
107. Big Data: Storage, Sharing, and Security. Hu F, editor. New York: Auerbach Publications; 2016.
108. Fan J, Han F, Liu H. Challenges of Big Data Analysis. *Natl Sci Rev.* 2014;1(2):293-314.
109. Office of Genomic Data Science: NIH National Human Genome Research Institute; 2025 [Available from: <https://www.genome.gov/about-nhgri/Office-of-the-Director/Office-of-Genomic-Data-Science>].
110. Sequence Read Archive, National Center for Biotechnology Information: National Institutes of Health [Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sra>].

111. European Nucleotide Archive: European Molecular Biology Laboratory – European Bioinformatics Institute; [Available from: <https://www.ebi.ac.uk/ena/browser/home>.
112. Sequence Read Archive, DNA Data Bank of Japan: National Institute of Genetics; [Available from: <https://www.ddbj.nig.ac.jp/dra/index-e.html>.
113. International Nucleotide Sequence Database Collaboration (INSDC) [updated 10 Aralık 2025. Available from: <https://www.insdc.org/about-insdc/>.
114. Arita M, Karsch-Mizrachi I, Cochrane G. The international nucleotide sequence database collaboration. *Nucleic Acids Res.* 2021;49(D1):D121-d4.
115. Chen T, Chen X, Zhang S, Zhu J, Tang B, Wang A, et al. The Genome Sequence Archive Family: Toward Explosive Data Growth and Diverse Data Types. *Genomics Proteomics Bioinformatics.* 2021;19(4):578-83.
116. Database Resources of the National Genomics Data Center, China National Center for Bioinformation in 2024. *Nucleic Acids Res.* 2024;52(D1):D18-d32.
117. Parodi B. Biobanks: A Definition. In: Mascalcioni D, editor. *Ethics, Law and Governance of Biobanking National, European and International Approaches* Springer Dordrecht; 2015.
118. Annaratone L, De Palma G, Bonizzi G, Sapino A, Botti G, Berrino E, et al. Basic principles of biobanking: from biological samples to precision medicine for patients. *Virchows Arch.* 2021;479(2):233-46.
119. Gönenç Fİ, Aslanova K. Biyobankalar ve Milli DNA Veri Bankası Kanunu Tasarısı. *İstanbul Aydın Üniversitesi Hukuk Fakültesi Dergisi.* 2018;4(2):13-32.
120. Biyobanka Yönetişimi Ankara: UNESCO Türkiye Millî Komisyonu; 2022 [Available from: <https://www.unesco.org.tr/Pages/537/73/Biyobanka%20Y%C3%B6neti%C5%9Fimi>.
121. Hacettepe Üniversitesi Biyoetik Eğitim Uygulama ve Araştırma Merkezi HÜBAM HÜBKBvGUvAMH. Araştırma Biyobankacılığı Etik Rehberi. Ankara: Hacettepe Üniversitesi; 2014.
122. Peloquin D, DiMaio M, Bierer B, Barnes M. Disruptive and avoidable: GDPR challenges to secondary research uses of data. *European Journal of Human Genetics.* 2020;28(6):697-705.
123. Mailman MD, Feolo M, Jin Y, Kimura M, Tryka K, Bagoutdinov R, et al. The NCBI dbGaP database of genotypes and phenotypes. *Nat Genet.* 2007;39(10):1181-6.
124. Türkiye Ulusal Genom Merkezi (TÜGEM) Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB); [Available from: <https://tugem.tuseb.gov.tr/>.
125. İstanbul Üniversitesi Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü İstanbul2026 [Available from: <https://deneyseltip.istanbul.edu.tr/tr/>.
126. İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi Biyobanka Platformu İzmir 2026 [Available from: <https://ibg.edu.tr/ibg-biyobanka-platformu>.
127. Acıbadem Üniversitesi ACU Biyobanka İstanbul2026 [Available from: <https://www.acibadem.edu.tr/biyobanka/biyobanka>.
128. Facio FM, Sapp JC, Linn A, Biesecker LG. Approaches to informed consent for hypothesis-testing and hypothesis-generating clinical genomics research. *BMC Med Genomics.* 2012;5:45.
129. Gymrek M, McGuire AL, Golan D, Halperin E, Erlich Y. Identifying personal genomes by surname inference. *Science.* 2013;339(6117):321-4.
130. Mukherjee A, Abraham S, Singh A, Balaji S, Mukunthan KS. From Data to Cure: A Comprehensive Exploration of Multi-omics Data Analysis for Targeted Therapies. *Mol Biotechnol.* 2025;67(4):1269-89.
131. Lim J, Park C, Kim M, Kim H, Kim J, Lee DS. Advances in single-cell omics and multiomics for high-resolution molecular profiling. *Exp Mol Med.* 2024;56(3):515-26.

132. Hayes CN, Nakahara H, Ono A, Tsuge M, Oka S. From Omics to Multi-Omics: A Review of Advantages and Tradeoffs. *Genes (Basel)*. 2024;15(12).
133. Alharbi WS, Rashid M. A review of deep learning applications in human genomics using next-generation sequencing data. *Hum Genomics*. 2022;16(1):26.
134. Libbrecht MW, Noble WS. Machine learning applications in genetics and genomics. *Nat Rev Genet*. 2015;16(6):321-32.
135. M. I. Jordan TMM. Machine learning: Trends, perspectives, and prospects. *Science*. 2015;340:255-60.
136. ICH Topic E15: Definitions for genomic biomarkers, pharmacogenomics, pharmacogenetics, genomic data and sample coding categories: European Medicines Agency; 2007.
137. Vaught JB, Henderson MK. Biological sample collection, processing, storage and information management. *IARC Sci Publ*. 2011(163):23-42.
138. Türk Ceza Kanunu, 5237 TCK(2004).
139. Ceza Muhakemesi Kanunu 5271 CMK(2004).
140. Türkiye Cumhuriyeti Anayasası, 2709 (1982).
141. Tıbbi Deontoloji Nizamnamesi, 6023 (1960).
142. Hasta Hakları Yönetmeliği 23420 (1998).
143. Kişisel Verilerin Silinmesi, Yok Edilmesi veya Anonim Hale Getirilmesi Hakkında Yönetmelik, (2017).
144. Aydınlatma Yükümlülüğünün Yerine Getirilmesinde Uyulacak Usul ve Esaslar Hakkında Tebliğ, (2018).
145. Veri Sorumluları Sicili Hakkında Yönetmelik, (2017).
146. Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği, (2020).
147. Cumhurbaşkanlığı Teşkilatı Hakkında Cumhurbaşkanlığı Kararnamesi 1(2018).
148. Ceza Muhakemesinde Beden Muayenesi, Genetik İncelemeler ve Fizik Kimliğin Tespiti Hakkında Yönetmelik, (2005).
149. Örneklerle Kişisel Verilerin Korunmasına İlişkin Rehber, (2025).
150. Genetik Verilerin İşlenmesinde Dikkat Edilmesi Gereken Hususlara İlişkin Rehber, (2025).
151. Kişisel Verilerin Yurt Dışına Aktarılması Rehberi, (2025).
152. Kişisel Veri Güvenliği Rehberi (Teknik ve İdari Tedbirler), (2025).
153. Özel Nitelikli Kişisel Verilerin İşlenmesine İlişkin Rehber, (2025).
154. Çekin MS. Avrupa Birliği Hukukuyla Mukayeseli Olarak 6698 Sayılı Kişisel Verilerin Korunması Kanunu. 1. Baskı ed. İstanbul: On İki Levha Yayıncılık; 2018.
155. Küzeci E. Kişisel Verilerin Korunması Hukuku. 4. Baskı ed. İstanbul: On İki Levha Yayıncılık; 2020.
156. Hekimlik Meslek Etiği Kuralları, (1999).
157. Tıbbi Genetik Veriler Bildirgesi, (2015).
158. Mahremiyet Hakkının Korunmasına İlişkin Bildirge, (2009).
159. Türk Tabipleri Birliği Etik Bildirgeleri (2020).
160. The Nuremberg Code. Trials of War Criminals before the Nuremberg Military Tribunals under Control Council., Law No. 10. Vol 2. (1949).
161. World Medical Association. Declaration of Helsinki: ethical principles for medical research involving human subjects. . *JAMA*. 2013;10(20):2191–4.
162. European Convention on Human Rights., (1950).
163. American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) Board of Directors. Points to consider for laboratory and clinical genomic data sharing. *Genet Med*. 2017;19(4):484–6.
164. Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights., (1997).

165. International Declaration on Human Genetic Data. , (2003).
166. Universal Declaration on Bioethics and Human Rights., (2005).
167. Regulation (EU) 2016/679 of the European Parliament and of the Council of 27 April 2016 (General Data Protection Regulation). Off J Eur Union. L119:1–88. (2016).
168. Organisational Members: Global Alliance for Genomics and Health; [Available from: <https://www.ga4gh.org/our-community/organisational-members/#>].
169. Rehm HL, Page AJH, Smith L, Adams JB, Alterovitz G, Babb LJ, et al. GA4GH: International policies and standards for data sharing across genomic research and healthcare. *Cell Genom.* 2021;1(2).
170. United States Congress. Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996. , Public Law 104-191 (1996).
171. United States Congress. Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008. , Public Law 110-233 (2008).
172. Yükseköğretim Kurulu Üniversitelerimiz: Yükseköğretim Kurulu; [Available from: <https://yokatlas.yok.gov.tr/universite.php>].
173. Çarıkcı KM, Hatice Berkil, Sinem Çalışır, Abdullah Önala, Lokman Arslan, Özgür. Nitel Araştırmalarda Tematik Analiz. *Socrates Journal of Interdisciplinsry Social Researches* 2024;10(37):127 - 40.
174. Van Mol C. Improving web survey efficiency: the impact of an extra reminder and reminder content on web survey response. *International Journal of Social Research Methodology.* 2017;20(4):317-27.
175. Şimşek U. Yükseköğretime kayıtlı öğrenci sayısında kadınların oranı yüzde 53'e ulaştı. 2025.
176. International Ethical Guidelines for Health-related Research Involving Humans, (2016).
177. Büken N. İnsan biyolojik materyalinin araştırma amaçlı olarak kullanılması ile ilgili araştırmacı ve araştırma etik kurul sorumluluğu. *Turkish Journal of Clinics and Laboratory.* 2019;10(3):405-13.
178. Hudson TJ, Anderson W, Artez A, Barker AD, Bell C, Bernabé RR, et al. International network of cancer genome projects. *Nature.* 2010;464(7291):993-8.
179. Lochmüller H, Torrent i Farnell J, Le Cam Y, Jonker AH, Lau LPL, Baynam G, et al. The International Rare Diseases Research Consortium: Policies and Guidelines to maximize impact. *European Journal of Human Genetics.* 2017;25(12):1293-302.
180. Vavekanand R. Data Security and Privacy in Genomics Research: A Comparative Analysis to Protect Confidentiality. *Studies in Medical and Health Sciences.* 2024;1(1):23-31.
181. Turkish Genome Database İstanbul: TÜSEB; 2026 [Available from: <https://tgd.tuseb.gov.tr/>].
182. Oliva A, Kaphle A, Reguant R, Sng LMF, Twine NA, Malakar Y, et al. Future-proofing genomic data and consent management: a comprehensive review of technology innovations. *Gigascience.* 2024;13.
183. Kaye J. The tension between data sharing and the protection of privacy in genomics research. *Annu Rev Genomics Hum Genet.* 2012;13:415-31.
184. O'Doherty KC, Shabani M, Dove ES, Bentzen HB, Borry P, Burgess MM, et al. Toward better governance of human genomic data. *Nat Genet.* 2021;53(1):2-8.
185. Romano V, Milne R, Mascalcioni D. Italian public's views on sharing genetic information and medical information: findings from the 'Your DNA, Your Say' study. *Wellcome Open Res.* 2021;6:180.
186. Milne R, Morley KI, Howard H, Niemiec E, Nicol D, Critchley C, et al. Trust in genomic data sharing among members of the general public in the UK, USA, Canada and Australia. *Hum Genet.* 2019;138(11-12):1237-46.

187. Lynch F, Meng Y, Best S, Goranitis I, Savulescu J, Gyngell C, et al. Australian public perspectives on genomic data storage and sharing: Benefits, concerns and access preferences. *Eur J Med Genet.* 2023;66(1):104676.
188. McKibbin K, Shabani M. Genomic Data as a National Strategic Resource: Implications for the Genomic Commons and International Data Sharing for Biomedical Research and Innovation. *Journal of Law, Medicine & Ethics.* 2023;51(2):301-13.
189. Schickhardt C, Fleischer H, Winkler EC. Do patients and research subjects have a right to receive their genomic raw data? An ethical and legal analysis. *BMC Med Ethics.* 2020;21(1):7.
190. Hrynaskiewicz I, Norton ML, Vickers AJ, Altman DG. Preparing raw clinical data for publication: guidance for journal editors, authors, and peer reviewers. *Bmj.* 2010;340:c181.
191. Simpson CL, Goldenberg AJ, Culverhouse R, Daley D, Igo RP, Jarvik GP, et al. Practical barriers and ethical challenges in genetic data sharing. *Int J Environ Res Public Health.* 2014;11(8):8383-98.
192. Wang S, Jiang X, Singh S, Marmor R, Bonomi L, Fox D, et al. Genome privacy: challenges, technical approaches to mitigate risk, and ethical considerations in the United States. *Ann N Y Acad Sci.* 2017;1387(1):73-83.
193. Resnik DB. Genomic research data: open vs. restricted access. *Irb.* 2010;32(1):1-6.
194. Erlich Y, Narayanan A. Routes for breaching and protecting genetic privacy. *Nat Rev Genet.* 2014;15(6):409-21.
195. Erlich Y, Shor T, Pe'er I, Carmi S. Identity inference of genomic data using long-range familial searches. *Science.* 2018;362(6415):690-4.
196. Cassa CA, Schmidt B, Kohane IS, Mandl KD. My sister's keeper?: genomic research and the identifiability of siblings. *BMC Medical Genomics.* 2008;1(1):32.
197. Francis LP. Genomic knowledge sharing: A review of the ethical and legal issues. *Appl Transl Genom.* 2014;3(4):111-5.
198. Nielsen J, Johnston C. Ownership of genomic data. *Intern Med J.* 2025;55(2):329-32.
199. Ownership of Genetic Information Genetics Generation; 2026 [Available from: <https://knowgenetics.org/ownership-of-genetic-information/>].
200. Küçük Osmanoglu FC. Özel Nitelikli Kişisel Veri Olarak Genetik Veriler. *İstanbul Yeni Yüzyıl Üniversitesi Hukuk Fakültesi Dergisi.* 2024;2(1):44-79.
201. Lee SS. The Ethics of Consent in a Shifting Genomic Ecosystem. *Annu Rev Biomed Data Sci.* 2021;4:145-64.
202. Hughes EC. *Men and Their Work.* Glencoe, Illinois, ABD: The Free Press; 1958.
203. Kalkman S, van Delden J, Banerjee A, Tyl B, Mostert M, van Thiel G. Patients' and public views and attitudes towards the sharing of health data for research: a narrative review of the empirical evidence. *J Med Ethics.* 2022;48(1):3-13.
204. Vidgen ME, Kaladharan S, Malacova E, Hurst C, Waddell N. Sharing genomic data from clinical testing with researchers: public survey of expectations of clinical genomic data management in Queensland, Australia. *BMC Medical Ethics.* 2020;21(1):119.
205. Shabani M, Dove ES, Murtagh M, Knoppers BM, Borry P. Oversight of Genomic Data Sharing: What Roles for Ethics and Data Access Committees? *Biopreserv Biobank.* 2017;15(5):469-74.
206. Kamuk YU. Girişimsel Olmayan Araştırmalar Etik Kuruluna Yapılan Etik Kurul İzni Başvuru Sonuçlarının Değerlendirilmesi. *Türkiye Klinikleri J Med Ethics.* 2021;29(3):364-74.
207. Genetik Veri Paylaşımı Genelgesi, ( 2021).

208. Ochieng J, Kwagala B, Barugahare J, Mwaka E, Ekusai-Sebatta D, Ali J, et al. Perspectives and experiences of researchers regarding feedback of incidental genomic research findings: A qualitative study. *PLoS One*. 2022;17(8):e0273657.
209. van El CG, Cornel MC, Borry P, Hastings RJ, Fellmann F, Hodgson SV, et al. Whole-genome sequencing in health care: recommendations of the European Society of Human Genetics. *Eur J Hum Genet*. 2013;21(6):580-4.
210. McGuire AL, Joffe S, Koenig BA, Biesecker BB, McCullough LB, Blumenthal-Barby JS, et al. Point-counterpoint. Ethics and genomic incidental findings. *Science*. 2013;340(6136):1047-8.
211. Rahimzadeh V, Knoppers BM, Bartlett G. Ethical, Legal, and Social Issues (ELSI) of Responsible Data Sharing Involving Children in Genomics: A Systematic Literature Review of Reasons. *AJOB Empir Bioeth*. 2020;11(4):233-45.
212. Xinmeng Lia XS, Emre Green, Gözde Yeşil Sayın, Bayram Yuksel, Woonghee Kim, Cheng Zhang, Hasan Türkez, Adil Mardinoglu. Population-tailored WGS-based newborn screening in Türkiye: findings from the NBScreening pilot study. *BMC Medicine*. 2026;Preprint Version.
213. Newborn screening in Greece – time for openness and transparency Vienna, Austria: The European Society of Human Genetics; 2025 [Available from: <https://www.eshg.org/news-home/for-media/2025-press-releases>].
214. Talwar D, Chen WJ, Yeh YL, Foster M, Al-Shagrawi S, Chen LS. Characteristics and evaluation outcomes of genomics curricula for health professional students: a systematic literature review. *Genet Med*. 2019;21(8):1675-82.
215. Watts LL, Medeiros KE, Mulhearn TJ, Steele LM, Connelly S, Mumford MD. Are Ethics Training Programs Improving? A Meta-Analytic Review of Past and Present Ethics Instruction in the Sciences. *Ethics Behav*. 2017;27(5):351-84.
216. Recommendation Rec(2006)4 of the Committee of Ministers to Member States on Research on Biological Materials of Human Origin, (2006).
217. Şık AS, Aydınöğlu AU, Aydın Son Y. Assessing the readiness of Turkish health information systems for integrating genetic/genomic patient data: System architecture and available terminologies, legislative, and protection of personal data. *Health Policy*. 2021;125(2):203-12.
218. Shabani M, Borry P. Rules for processing genetic data for research purposes in view of the new EU General Data Protection Regulation. *European Journal of Human Genetics*. 2018;26(2):149-56.
219. Ethically aligned design: A vision for prioritizing human well-being with autonomous and intelligent systems.: IEEE Global Initiative on Ethics of Autonomous and Intelligent Systems.; 2019.
220. ACM Code of Ethics and Professional Conduct: Association for Computing Machinery. ; 2018 [Available from: <https://www.acm.org/code-of-ethics>].
221. Ethics and Governance of Artificial Intelligence for Health.: World Health Organization. ; 2021.
222. Regulatory and Ethics Work Stream (REWS): Global Alliance for Genomics and Health; 2019 [Available from: [https://www.ga4gh.org/work\\_stream/regulatory-ethics/](https://www.ga4gh.org/work_stream/regulatory-ethics/)].
223. Floridi L, Cows J, Beltrametti M, Chatila R, Chazerand P, Dignum V, et al. AI4People-An Ethical Framework for a Good AI Society: Opportunities, Risks, Principles, and Recommendations. *Minds Mach (Dordr)*. 2018;28(4):689-707.
224. Kişisel Verilerin İşlenmesine İlişkin Temel İlkeler, (2025).
225. Kişisel Sağlık Verilerinin İşlenmesi ve Mahremiyetinin Sağlanması Hakkında Yönetmelik, 29863 (2016).
226. Danıştay 15. Daire Başkanlığı, 2018/1490 E.,/K. "İçtihat Metni", (2018).

227. Danıştay 15. Daire Başkanlığı, 2018/251 E.,/K. "İçtihat Metni", (2018).
228. Danıştay Kişisel Sağlık Verileri'nin Toplanmasına Dair Yönetmeliğin yürütmesini bir kez daha durdurdu Ankara: Türk Tabipleri Birliği; 2018 [Available from: <https://www.ttb.org.tr/135yd4f>].
229. Kişisel Sağlık Verileri Hakkında Yönetmelik (2019).
230. Bentzen HB. Exchange of Human Data Across International Boundaries. Annu Rev Biomed Data Sci. 2022;5:233-50.
231. Yurt Dışına Aktarım Ankara: Kişisel Verileri Koruma Kurumu; 2018 [Available from: <https://www.kvkk.gov.tr/Icerik/2053/Yurtdisina-Aktarim>].
232. Türk Dil Kurumu Sözlükleri. Ankara: Türk Dil Kurumu Başkanlığı. Arızı.
233. Intellectual Property Law Material Transfer Agreement: Definition and Key Provisions: Legal Clarity; 2026 [Available from: <https://legalclarity.org/what-is-a-material-transfer-agreement/>].
234. Yurt Dışı Biyolojik Materyal Transfer Sistemi: T. C. Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü; 2026 [Available from: <https://shgmtetikikdb.saglik.gov.tr/TR-78470/yurt-disi-biyolojik-materyal-transfer-sistemi.html>]
235. Jones TL, Baxter MA, Khanduja V. A quick guide to survey research. Ann R Coll Surg Engl. 2013;95(1):5-7.
236. Dursun İ, Tümer Kabadayı E, Yürüyen H. Bilimsel Araştırmalarda İnternet Temelli Anketlerin Kullanımı: Akademisyenlerin Görüş, Tercih ve Kaygıları. Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Sosyal Bilimler Dergisi. 2022;23(1):1-23.

## 8. EKLER

## EK-1: Tez Çalışması ile İlgili Etik Kurul İzini

Tarih: 25/10/2024 10:31  
Sayı: E-16969557-030.04-00003822404

**HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ**  
**SAĞLIK BİLİMLERİ ARAŞTIRMA ETİK KURULU**

## KURUL KARARI

| <u>OTURUM TARİHİ</u>             | <u>OTURUM SAYISI</u> | <u>KARAR SAYISI</u>               |
|----------------------------------|----------------------|-----------------------------------|
| 08.10.2024                       | 2024/17              | 2024/17-14                        |
| Araştırma Numarası : SBA 24/1018 |                      | Değerlendirme Tarihi : 08.10.2024 |

Üniversitemiz Tıp Fakültesi Tıp Tarihi ve Etik Anabilim Dalı öğretim üyelerinden Doç. Dr. Önder İLGİLİ'nin sorumlu araştırmacı olduğu, Dr. Öğr. Üyesi Ülkücan KAPLAN'ın doktora tezi olan, SBA 24/1018 kayıt numaralı **“İnsan Genomik Verilerinin Kullanıldığı Araştırmalarda Sır Saklama ve Mahremiyet Sorunları”** başlıklı araştırma önerisi gerekçe, amaç, yaklaşım ve yöntemleri dikkate alınarak incelenmiş olup, 09 Ekim 2024 – 31 Aralık 2025 tarihleri arasında geçerli olmak üzere etik açıdan **uygun bulunmuştur.**

Çalışma tamamlandığında sonuçlarını içeren bir rapor örneğinin Etik Kurulumuza gönderilmesi gerekmektedir.

**İZİNLI**

Prof. Dr. Nüket  
PAKSOY ERBAYDAR  
Kurul Başkanı

Prof. Dr. Mehmet Özgür  
UYANIK  
Kurul Üyesi

Prof. Dr. Ayşe KİN  
İŞLER  
Kurul Üyesi

Prof. Dr. Burcu Balam  
DOĞU  
Kurul Üyesi

Prof. Dr. Tolga  
YILDIRIM  
Kurul Üyesi

Prof. Dr. İpek  
GÜRBÜZ  
Kurul Üyesi

Doç. Dr. Merve BATUK  
Kurul Üyesi

Doç. Dr. Gülten IŞIK  
KOÇ  
Kurul Üyesi

Doç. Dr. İbrahim Halil  
ÖNCEL  
Kurul Üyesi

Doç. Dr. Hayriye  
HIZARCIOĞLU  
GÜLŞEN  
Kurul Üyesi

Doç. Dr. Burcu ERSÖZ  
ALAN  
Kurul Üyesi

Dr. Öğr. Üyesi Melike  
Hacer ÖZKAN  
Kurul Üyesi

Dr. Öğr. Üyesi Müge  
DEMİR  
Kurul Üyesi

Dr. Öğr. Üyesi Güneş  
GÜNER  
Kurul Üyesi

Dr. Öğr. Üyesi Ekim  
GÜMELER  
Kurul Üyesi

Dr. Öğr. Üyesi Beren  
KARAOSMANOĞLU  
Kurul Üyesi

## EK-2: Orijinallik Ekran Çıktısı

## İNSAN GENOMİK VERİLERİNİN KULLANILDIĞI ARAŞTIRMALARDA SIR SAKLAMA VE MAHREMİYET SORUNLARI

## ORJİNALLIK RAPORU

|                                |                                                                                                                                                                                                                                                  |                       |                               |
|--------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|-------------------------------|
| <b>%8</b><br>BENZERLİK ENDEKSİ | <b>%7</b><br>İNTERNET KAYNAKLARI                                                                                                                                                                                                                 | <b>%4</b><br>YAYINLAR | <b>%3</b><br>ÖĞRENCİ ÖDEVLERİ |
| <b>BİRİNCİL KAYNAKLAR</b>      |                                                                                                                                                                                                                                                  |                       |                               |
| <b>1</b>                       | <b>Submitted to Hacettepe University</b><br>Öğrenci Ödevi                                                                                                                                                                                        |                       | <b>%1</b>                     |
| <b>2</b>                       | <b>acikbilim.yok.gov.tr</b><br>İnternet Kaynağı                                                                                                                                                                                                  |                       | <b>%1</b>                     |
| <b>3</b>                       | <b>kvkk.gov.tr</b><br>İnternet Kaynağı                                                                                                                                                                                                           |                       | <b>&lt;%1</b>                 |
| <b>4</b>                       | <b>www.openaccess.hacettepe.edu.tr:8080</b><br>İnternet Kaynağı                                                                                                                                                                                  |                       | <b>&lt;%1</b>                 |
| <b>5</b>                       | <b>9lib.net</b><br>İnternet Kaynağı                                                                                                                                                                                                              |                       | <b>&lt;%1</b>                 |
| <b>6</b>                       | <b>blog.lexpera.com.tr</b><br>İnternet Kaynağı                                                                                                                                                                                                   |                       | <b>&lt;%1</b>                 |
| <b>7</b>                       | <b>Ülkücan KAPLAN, Önder İLGİLİ. "Evaluation of Completed Postgraduate Theses in Türkiye Touch Upon Bioethical Topics Regarding Genetics: Qualitative Research", Türkiye Klinikleri Journal of Medical Ethics-Law and History, 2022</b><br>Yayın |                       | <b>&lt;%1</b>                 |
| <b>8</b>                       | <b>www.kirikkale.saglik.gov.tr</b><br>İnternet Kaynağı                                                                                                                                                                                           |                       | <b>&lt;%1</b>                 |
| <b>9</b>                       | <b>Submitted to Ankara University</b><br>Öğrenci Ödevi                                                                                                                                                                                           |                       | <b>&lt;%1</b>                 |
| <b>10</b>                      | <b>spsshocasi.com.tr</b><br>İnternet Kaynağı                                                                                                                                                                                                     |                       | <b>&lt;%1</b>                 |
| <b>11</b>                      | <b>openaccess.hacettepe.edu.tr</b><br>İnternet Kaynağı                                                                                                                                                                                           |                       | <b>&lt;%1</b>                 |
| <b>12</b>                      | <b>dergipark.org.tr</b><br>İnternet Kaynağı                                                                                                                                                                                                      |                       | <b>&lt;%1</b>                 |
| <b>13</b>                      | <b>dergipark.gov.tr</b><br>İnternet Kaynağı                                                                                                                                                                                                      |                       | <b>&lt;%1</b>                 |
| <b>14</b>                      | <b>www.turkiyeklinikleri.com</b><br>İnternet Kaynağı                                                                                                                                                                                             |                       | <b>&lt;%1</b>                 |

## EK-3: Dijital Makbuz



## Dijital Makbuz

Bu makbuz ödevinizin **Turnitin**'e ulaştığını bildirmektedir. Gönderiminize dair bilgiler şöyledir:

Gönderinizin ilk sayfası aşağıda gönderilmektedir.

|                    |                                                                    |
|--------------------|--------------------------------------------------------------------|
| Gönderen:          | Ülkücan Kaplan                                                     |
| Ödev başlığı:      | İnsan Genomik Verilerinin Kullanıldığı Araştırmalarda Sır Sakla... |
| Gönderi Başlığı:   | İNSAN GENOMİK VERİLERİNİN KULLANILDIĞI ARAŞTIRMALARD...            |
| Dosya adı:         | İnsan_Genomik_Verilerinin_Kullanıldığı_Araştırmalarda_Sır_Sak...   |
| Dosya boyutu:      | 894.56K                                                            |
| Sayfa sayısı:      | 210                                                                |
| Kelime sayısı:     | 48,313                                                             |
| Karakter sayısı:   | 346,497                                                            |
| Gönderim Tarihi:   | 17-Ağu-2026 10:34ÖÖ (UTC+0300)                                     |
| Gönderim Numarası: | 2852830984                                                         |



Copyright 2026 Turnitin. Tüm hakları saklıdır.

#### EK-4: Anket Formu

### **İnsan Genomik Verilerinin Kullanıldığı Araştırmalarda Sır Saklama ve Mahremiyet Sorunları**

**Bu araştırma,** Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Tıp Etiği ve Tarih Doktora Programı öğrencisi Dr. Öğr. Üyesi Ülkücan Kaplan'ın, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıp Tarihi ve Etik Ana Bilim Dalı Öğretim Üyesi Doç. Dr. Önder İlgili danışmanlığında yürütmekte olduğu doktora tez çalışmasıdır.

**Araştırmanın amacı,** Yeni Nesil Dizileme [YND (Next Generation Sequencing – NGS)] tekniği ile elde edilen genomik verilerin bilimsel araştırmalarda kullanımının neden olduğu ve/veya olabileceği mahremiyet ve sır saklama bağlamındaki etik sorunların saptanması ve çözüm önerilerinin geliştirilmesidir.

YND, işlemi temelde yüksek hacimli nükleik asit dizilerine ait ham verilerden oluşmaktadır. Ham veriler, kişiye özel ve biyolojik kimlik niteliği taşıyan, kişisel bilgiler gizlense dahi bireyin taşıdığı genetik çeşitlilik nedeniyle kişinin kimliğinin anlaşılmasına olanak verecek özelliktedir. Günümüzde YND tekniği hastalıkların tanısında ve araştırmalarda yaygın olarak kullanılmaktadır. Bu araştırma, YND tekniği ile ilgili elde edilen genomik verilerin araştırmalarda kullanımı ile ilgili ortaya çıkan etik sorunların mahremiyet ve sır saklama bağlamında değerlendirilmesi; verilerin nasıl kullanılacağı ve saklanacağı, gelişen bilgi-iletişim teknolojileri ile güvenliğinin nasıl sağlanacağı konularına odaklanmaktadır. Anket sonuçları değerlendirilerek, ortaya konulan etik sorunların incelenmesi, uluslararası literatürle karşılaştırılması, tıp etiği açısından değerlendirilmesi ve uygulamaya yönelik bir öneriler paketi (etik rehber) oluşturulması hedeflenmektedir.

Anket, **üç bölüm ve 29 sorudan** oluşmaktadır ve soruların tamamının cevaplanması yaklaşık **5 dakika** sürmektedir.

Araştırmaya katılımınız tamamen gönüllülük esasına dayanmaktadır. Katılım sağlamanız durumunda verdiğiniz cevaplar gizli tutulacak ve sadece bilimsel amaçlarla kullanılacaktır.

Çalışma hakkında daha fazla bilgi almak için Dr. Öğr. Üyesi Ülkücan Kaplan'a xxxxxxxxxxxxxxxxxxxx e-posta adresi veya +90 xxxxxxxxxxx cep telefonu numarası üzerinden ulaşabilirsiniz.

\* Zorunlu soruyu belirtir.

Aydınlatılmış onam metnini okuduysanız lütfen aşağıdaki kutuyu işaretleyiniz. \*

☐ Aydınlatılmış onam metnini okudum.

Lütfen çalışmaya katılma durumunuzu aşağıdaki seçeneklerden birini işaretleyerek belirtiniz. \*

☐ Kabul ediyorum

☐ Kabul etmiyorum

### **Bölüm 1: Demografik Bilgi**

Bu bölümde kişisel bilgilerinize ve öğrenim durumunuza yönelik sorular yer almaktadır.

Aşağıdaki soruları yanıtlarken lütfen sizin için uygun olan seçenekleri işaretleyiniz.

1. Cinsiyetiniz. \*

☐ Kadın

☐ Erkek

☐ Belirtmek istemiyorum

2. Doğum yılınızı belirtiniz. \*

\_\_\_\_\_

3. Mezun olduğunuz lisans programını belirtiniz. \*

- ☐ Biyoloji
- ☐ Biyoenformatik ve Genetik
- ☐ Genetik ve Biyomühendislik
- ☐ Genetik ve Yaşam Bilimleri
- ☐ Kimya-Biyoloji Mühendisliği
- ☐ Moleküler Biyoloji ve Genetik
- ☐ Moleküler Biyoteknoloji
- ☐ Tıp
- ☐ Tıp Mühendisliği
- ☐ Diğer: \_\_\_\_\_

4. En son aldığınız lisansüstü eğitim derecenizi belirtiniz. \*

- ☐ Uzman Doktor (TUS ile girilen tıpta uzmanlık programlarını kapsamaktadır)
- ☐ Yüksek Lisans (MSc, MA)
- ☐ Doktora (PhD)
- ☐ Tıp-Bilim Bütünleşik Doktora Programı (TBDr / MDPhD)
- ☐ Diğer: \_\_\_\_\_

5. Akademik kadro unvanınızı belirtiniz. \*

- ☐ Öğretim Görevlisi
- ☐ Doktor Öğretim Üyesi
- ☐ Doçent
- ☐ Profesör

**Bölüm 2: Alana İlişkin Deneyimler**

Bu bölümde genomik veri kullanımına dair kişisel deneyimlerinize yönelik sorular yer almaktadır.

6. Bugüne kadar insan genomik verisinin kullanıldığı araştırmada yer aldınız mı? \*

☐ Evet

☐ Hayır

7. İnsan genomik verisi kullandığınız araştırmalarınızın yayınlanma sürecinde verileri açık erişimli veri tabanlarına eklediniz mi? \*

☐ Evet

☐ Hayır

8. Yer aldığınız insan genomik verisi kullanılan araştırmalarda veriler ilk olarak hangi amaçla elde edilmiştir? *(Birden fazla seçeneği işaretleyebilirsiniz.)* \*

☐ Halk sağlığı taramaları

☐ Tanı ve tedavi

☐ Adli süreçler

☐ Araştırma

☐ Diğer: \_\_\_\_\_

9. Şimdiye kadar yer almış/almakta olduğunuz araştırmalar ile ilgili veri aktarımı konusunda uyumlu seçenekleri işaretleyiniz. *(Birden fazla seçeneği işaretleyebilirsiniz.) \**

- ☐ Sadece ulusal genomik veri aktarımı içermektedir
- ☐ Uluslararası genomik veri aktarımını içermektedir
- ☐ Hem ulusal hem de uluslararası genomik veri aktarımı içermektedir
- ☐ Diğer: \_\_\_\_\_

10. Araştırma verileriniz için aşağıdaki paylaşım türlerinden hangisi ya da hangilerini kullanıyorsunuz? *(Birden fazla seçeneği işaretleyebilirsiniz.) \**

- ☐ Herkese açık paylaşım: Araştırmacıların verileri kullanım kısıtlaması olmaksızın geniş çapta kullanılabilir hale getirilmesidir.
- ☐ Kontrollü erişimli paylaşım: Araştırmacıların verilere erişim ve yeniden kullanımı için bazı koşullar belirlenmiştir.
- ☐ Klik paylaşım: Araştırmacıların konsorsiyumlar oluşturarak veriyi sadece bu ortamlar içinde paylaşmasıdır.
- ☐ Talep üzerine paylaşım: Araştırmacıların verilerine talep olduğunda talebe yönelik müzakere başlatarak yaptığı paylaşımıdır.
- ☐ Diğer: \_\_\_\_\_

11. Kullandığınız veri tabanını belirtiniz. *(Birden fazla seçeneği işaretleyebilirsiniz.) \**

- ☐ Çalışmakta olduğum kuruma ait veri tabanı
- ☐ Türkiye Ulusal Genom Merkezi (TÜGEM)
- ☐ 1000 Genomes
- ☐ ClinVar
- ☐ COSMIC (The Catalogue of Somatic Mutations in Cancer)
- ☐ dbGap (Database of Genotype and Phenotype)

- ☐ GEO (Gene Expression Omnibus)
- ☐ gnomAD (The Genome Aggregation Database)
- ☐ UCSC Genome Browser
- ☐ EGA (European Genome-Phenome Archive)
- ☐ Ensembl Genomes
- ☐ Genom analizi yapan şirketlerin veri tabanları
- ☐ Hiçbiri
- ☐ Diğer: \_\_\_\_\_

12. İnsan genomik verilerinin kullanıldığı araştırmalarda etik açıdan yapılması gerekenlere dair sahip olduğunuz bilgileri hangi kaynaklardan edindiniz. *(Birden fazla seçeneği işaretleyebilirsiniz.) \**

- ☐ Akademik etkinlikler (kongre, toplantı, panel, sempozyum vb.)
- ☐ Akademik yayınlar
- ☐ Araştırma sırasındaki tecrübeler
- ☐ Lisans eğitimi
- ☐ Lisansüstü eğitim
- ☐ Uzmanlık eğitimi
- ☐ Çevrimiçi internet tabanlı eğitim programları
- ☐ Sosyal medya
- ☐ Yazılı ve görsel basın
- ☐ Diğer: \_\_\_\_\_

13. İnsan genomik verilerinin kullanıldığı araştırmalarda sır saklama ve mahremiyet ile ilgili **etik ikilemle** karşılaşma sıklığınızı belirtiniz. *(Beş seçeneklidir) \**

|                                | Asla                  | Nadiren               | Ara sıra              | Sıklıkla              | Her zaman             |
|--------------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| Lütfen tercihinizi belirtiniz. | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

14. İnsan genomik verilerinin kullanıldığı araştırmalarda sır saklama ve mahremiyet ile ilgili **etiğe aykırı bir eylemle** karşılaşma sıklığınızı belirtiniz. *(Beş seçeneklidir) \**

|                                | Asla                  | Nadiren               | Ara sıra              | Sıklıkla              | Her zaman             |
|--------------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| Lütfen tercihinizi belirtiniz. | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Karşılaştığınız **etik ikilemleri** ya da **etiğe aykırı eylemleri** kısaca ifade edebilir misiniz? *(İsteğe bağlı)*

Yanıtınız: \_\_\_\_\_

### Bölüm 3: Genel Bakış Açısı ve Etik Konular

Bu bölümde genomik verilerinin araştırmalarda kullanımına ilişkin yaklaşımınıza ve etik konulara yönelik sorular yer almaktadır.

Lütfen aşağıdaki önermelere katılımınızı en uygun şekilde temsil eden ifadeyi işaretleyiniz.

15. Genomik veri araştırmalarından beklenen yarar konusunda güncel bakış fazla iyimserdir. *(Beş seçeneklidir) \**

|                                | Kesinlikle katılmıyorum | Katılmıyorum          | Kararsızım            | Katılıyorum           | Kesinlikle katılıyorum |
|--------------------------------|-------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|------------------------|
| Lütfen tercihinizi belirtiniz. | <input type="radio"/>   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/>  |

16. Klinik uygulamalarda elde edilen genomik veriler arařtırmalarda kullanılmak üzere bir veri tabanında saklanmalıdır. *(Beř seeneklidir) \**

|                                | Kesinlikle katılmıyorum | Katılmıyorum          | Kararsızım            | Katılıyorum           | Kesinlikle katılıyorum |
|--------------------------------|-------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|------------------------|
| Lütfen tercihinizi belirtiniz. | <input type="radio"/>   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/>  |

17. Arařtırmalarda elde edilen genomik veriler gelecekteki arařtırmalarda kullanım için saklanmalıdır. *(Beř seeneklidir) \**

|                                | Kesinlikle katılmıyorum | Katılmıyorum          | Kararsızım            | Katılıyorum           | Kesinlikle katılıyorum |
|--------------------------------|-------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|------------------------|
| Lütfen tercihinizi belirtiniz. | <input type="radio"/>   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/>  |

18. Genomik veri kullanımında yaşanabilecek sır saklama ve mahremiyet ihlallerini önlemek için veriyi kullananlar için hukuki hesap verebilirlik artırılmalıdır. *(Beř seeneklidir) \**

|                                | Kesinlikle katılmıyorum | Katılmıyorum          | Kararsızım            | Katılıyorum           | Kesinlikle katılıyorum |
|--------------------------------|-------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|------------------------|
| Lütfen tercihinizi belirtiniz. | <input type="radio"/>   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/>  |

19. Genomik veri kullanılan arařtırmalarda ham veriler yayın aşamasında okuyucularla paylaşılmalıdır. *(Beř seeneklidir) \**

|                                | Kesinlikle katılmıyorum | Katılmıyorum          | Kararsızım            | Katılıyorum           | Kesinlikle katılıyorum |
|--------------------------------|-------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|------------------------|
| Lütfen tercihinizi belirtiniz. | <input type="radio"/>   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/>  |

20. Araştırmalarda elde edilen ham veriler talep etmeleri halinde katılımcılarla paylaşılmalıdır. *(Beş seçeneklidir) \**

|                                | Kesinlikle katılmıyorum | Katılmıyorum          | Kararsızım            | Katılıyorum           | Kesinlikle katılıyorum |
|--------------------------------|-------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|------------------------|
| Lütfen tercihinizi belirtiniz. | <input type="radio"/>   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/>  |

21. Açık erişim, hassas verilerin kötü amaçlı kullanım riskini önemli ölçüde barındırmaktadır. *(Beş seçeneklidir) \**

|                                | Kesinlikle katılmıyorum | Katılmıyorum          | Kararsızım            | Katılıyorum           | Kesinlikle katılıyorum |
|--------------------------------|-------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|------------------------|
| Lütfen tercihinizi belirtiniz. | <input type="radio"/>   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/>  |

22. Araştırmalarda verimliliği artırmak amacıyla sağlık hizmetleri sunumunda üretilen genomik verilerin araştırmalarda kullanımı desteklenmelidir. *(Beş seçeneklidir) \**

|                                | Kesinlikle katılmıyorum | Katılmıyorum          | Kararsızım            | Katılıyorum           | Kesinlikle katılıyorum |
|--------------------------------|-------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|------------------------|
| Lütfen tercihinizi belirtiniz. | <input type="radio"/>   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/>  |

23. Araştırmalarda verimliliği artırmak amacıyla adli süreçlerde üretilen genomik verilerin araştırmalarda kullanımı desteklenmelidir. *(Beş seçeneklidir) \**

|                                | Kesinlikle katılmıyorum | Katılmıyorum          | Kararsızım            | Katılıyorum           | Kesinlikle katılıyorum |
|--------------------------------|-------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|------------------------|
| Lütfen tercihinizi belirtiniz. | <input type="radio"/>   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/>  |

24. Türkiye Ulusal Genom Merkezi (TÜGEM) Genom Veri Tabanı, genom verilerinin işlenmesi ve saklanması açısından genel olarak yeterlidir. *(Beş seçeneklidir) \**

|                                | Kesinlikle katılmıyorum | Katılmıyorum          | Kararsızım            | Katılıyorum           | Kesinlikle katılıyorum |
|--------------------------------|-------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|------------------------|
| Lütfen tercihinizi belirtiniz. | <input type="radio"/>   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/>  |

25. İnsan genomik verisi kullanılan araştırmaları ilgilendiren **yasal düzenlemelerde** eksiklikler bulunmaktadır. *(Beş seçeneklidir) \**

|                                | Kesinlikle katılmıyorum | Katılmıyorum          | Kararsızım            | Katılıyorum           | Kesinlikle katılıyorum |
|--------------------------------|-------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|------------------------|
| Lütfen tercihinizi belirtiniz. | <input type="radio"/>   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/>  |

26. İnsan genomik verisi kullanılan araştırmalara yol gösteren **etik metinlerde** eksiklikler bulunmaktadır. \*

|                                | Kesinlikle katılmıyorum | Katılmıyorum          | Kararsızım            | Katılıyorum           | Kesinlikle katılıyorum |
|--------------------------------|-------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|------------------------|
| Lütfen tercihinizi belirtiniz. | <input type="radio"/>   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/>  |

27. Genomik veri içeren araştırmalardaki etik sorunlara dair tartışmalar akademide yeterince yer almamaktadır. *(Beş seçeneklidir) \**

|                                | Kesinlikle katılmıyorum | Katılmıyorum          | Kararsızım            | Katılıyorum           | Kesinlikle katılıyorum |
|--------------------------------|-------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|------------------------|
| Lütfen tercihinizi belirtiniz. | <input type="radio"/>   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/>  |

28. Araştırmaya katılan bir kişinin genomik verisine ilişkin mülkiyet hakkı sizce kime aittir? \*

- ☐ Sadece veri sahibine
- ☐ Veri sahibi ve ailesine (var olan ve gelecek kuşaklara)
- ☐ Araştırmacıya veya araştırma ekibine
- ☐ Araştırmanın yapıldığı kuruma
- ☐ Verinin depolanacağı veri tabanına
- ☐ Araştırmanın destekleyicilerine
- ☐ Veriyi satın alan firma ve kuruluşlara
- ☐ Topluma
- ☐ Diğer: \_\_\_\_\_

29. Aşağıdaki önermelerde verilen **genomik verilerin kullanıldığı bir araştırmaya ilişkin etik kaygıların her birini kendi içinde sizin için önem derecesine göre** puanlayınız. (1 puan önemi en düşük, 5 puan önemi en yüksektir.)

a) Verilerin gelecekteki araştırmalarda yeniden kullanımında alınan aydınlatılmış onamın içerik ve güncellik açısından yetersiz kalma ihtimali. \*

|   |   |   |   |   |
|---|---|---|---|---|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| ☆ | ☆ | ☆ | ☆ | ☆ |

b) Genomik veri söz konusu olduğunda kimlikle ilişkinin tam olarak kesilmesinin olanaksız olması. \*

|   |   |   |   |   |
|---|---|---|---|---|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| ☆ | ☆ | ☆ | ☆ | ☆ |

c) Genomik verilerin, diğer sağlık verileriyle birlikte analizi için etik açıdan kabul edilebilir mekanizmaların oluşturulması. \*

|   |   |   |   |   |
|---|---|---|---|---|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| ☆ | ☆ | ☆ | ☆ | ☆ |

d) Genomik veri paylaşımında paylaşılacak verinin uygun miktar ve içeriğinin belirlenmesi. \*

|   |   |   |   |   |
|---|---|---|---|---|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| ☆ | ☆ | ☆ | ☆ | ☆ |

e) Genomik veri paylaşımında verinin hangi yaygınlıkta, kimlerle paylaşılacağı belirlenmesi. \*

|   |   |   |   |   |
|---|---|---|---|---|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| ☆ | ☆ | ☆ | ☆ | ☆ |

f) Verilerin yanlış ellere geçmesi sonucu veri sahibinin etiketlenmesi. \*

|   |   |   |   |   |
|---|---|---|---|---|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| ☆ | ☆ | ☆ | ☆ | ☆ |

g) Genomik veri tabanlarında toplumların genom verilerinin temsilinde çeşitliliğin artırılması. \*

|   |   |   |   |   |
|---|---|---|---|---|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| ☆ | ☆ | ☆ | ☆ | ☆ |

h) Genomik verinin işlenmesinde verilere araştırma ekibinden kimlerin, ne zaman erişebileceğinin belirlenmesi. \*

|   |   |   |   |   |
|---|---|---|---|---|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| ☆ | ☆ | ☆ | ☆ | ☆ |

i) Veri sorumlularının yeterli etik farkındalık ve eğitime sahip olmamaları. \*

|   |   |   |   |   |
|---|---|---|---|---|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| ☆ | ☆ | ☆ | ☆ | ☆ |

j) Genomik veri içeren arařtırmalarda sır saklama ve mahremiyete yönelik toplumun güveninin (public trust) saęlanması. \*

|   |   |   |   |   |
|---|---|---|---|---|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| ☆ | ☆ | ☆ | ☆ | ☆ |

k) Bireyden alınan örnekle aynı zamanda aile bireylerini ilgilendiren bulgulara onların rızası dışında ulařılması. \*

|   |   |   |   |   |
|---|---|---|---|---|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| ☆ | ☆ | ☆ | ☆ | ☆ |

Ekleme istedięiniz bir řey varsa lütfen belirtiniz. (*İsteęe baęlı*)

Yanıtınız: \_\_\_\_\_

## 9. ÖZGEÇMİŞ



