

DIE GESONDHEIDSVOORLICHTINGS- FUNKSIE VAN DIE VERPLEEGKUNDIGE MET BETREKking TOT MENSGENETIKA

FRIEDA PATON
B.Cur. (U.P.), Dip.Gev.Verp. (UNISA)

SUMMARY

The nurse, as a key person in health services, has an essential role in health education regarding human and medical genetics. This education is given at both community and individual level. Genetics is however not a simple subject and health education in this regard must be approached with care. The nurse must always be sure of her own knowledge and always be alert to the moral and ethical implications of the information she is providing.

Health education in human and medical genetics is however essential to make the public aware of the benefits provided by this relatively new and developing science.

INLEIDING

MENSGENETIKA, en spesifiek mediese genetica, is 'n jong ontwikkelende wetenskap wat 'n belangrike bydrae tot moderne voorkomende en bevorderende gesondheidsorg lewer. Met beter beheer oor aansteeklike siektes, veral by kinders, en die toenemende lewensverwachting weens die vooruitgang in die mediese wetenskap, neem genetiese en geneties-verwante toestande 'n steeds groter plek in die siektepatroon van die gemeenskap in.

Voorligting aan die gemeenskap oor mensgenetika en oor die dienste wat beskikbaar is, is egter essensiël vir die ontplooiing van mediese genetica as waardevolle bate tot voorkomende geneeskunde. Hierdie voorligting is nie slegs die verantwoordelikheid van die owerhede nie, maar van elke lid van die gesondheidspan en van gemeenskapsleiers.

Die verpleegkundige beklee 'n sleutelposisie in gesondheidsdienste in Suid-Afrika waar sy in direkte aanraking kom met 'n groot deel van die gemeenskap. Soos gesondheidsvoorligting oor alle aspekte van menslike gesondheid en siekte 'n integrale deel van haar taak is, vertolk sy ook 'n belangrike rol in gesondheidsvoorligting oor mensgenetika. Hierdie voorligting behoort sy op gemeenskaps- sowel as individuele vlak te gee.

DIE BYDRAE VAN MENSGENETIKA TOT MODERNE VOORKOMENDE EN BEVORDERENDE GESONDHEIDSORG

Alhoewel genetiese beginsels reeds in die negentiende eeu deur Mendel vasgelê is en dit reeds betreklik lank op plant- en dierkunde toegepas word, is mensgenetika 'n betreklike jong wetenskap. *Mensgenetika* is die toepassing van klassieke genetiese beginsels op die mens (3: p4).

Die ontwikkeling van mensgenetika het eers werklik op dreef begin kom met die ontdekking van die DNS-struktuur in 1953 en die vasstelling dat die mens oor 46 chromosome beskik in 1956. Op hierdie ontwikkelings het *mediese genetica* gevolg, wat die toepassing van mensgenetika op menslike siektetoestande behels (2:p1;3:p4).

Mediese genetica het oor die laaste paar dekades met rasse skrede vooruitgegaan sodat dit vandag 'n wetenskap is wat 'n waardevolle bydrae tot voorkomende en bevorderende gesondheidsorg kan lewer.

Die ontwikkeling van hierdie wetenskap gaan ook hand aan hand met en is veral betekenisvol in die lig van veranderende siektepatrone. Die moderne gesondheidspraktyk en verhoogde lewenstandaarde het meebring dat morbiditeit en mortaliteit weens aansteeklike en wanvoedings-toestande, veral in ontwikkelde lande, grootliks afneem (2:p2;3:p3-

4). In verhouding hierteenoor neem morbiditeit en mortaliteit aan genetiese of geneties verwante siektetoestande toe.

Ter verduideliking:

In Engeland en Wallis was kindersterftes as gevolg van infeksies en wanvoedingstoestande in 1901, 138 per 1000. In 1960 het hierdie syfer gedaal na 20 per 1000. Hierteenoor het sterftes wees kongenitale afwykings toegeneem van 1 uit 30 geboortes in 1901 tot 1 uit 5 geboortes in 1960 (3:p3).

Moderne gesondheidsorg, veral voorgeboorte-, kraam-, neonatale- en pediatriese dienste, sowel as algemene mediese dienste wat bydra tot 'n hoër lewensverwachting, werk daartoe mee dat meer kinders met genetiese toestande oorleef. Persone leef ook langer sodat meer chroniese siektes, wat dikwels 'n familiële patroon toon, hulle openbaar. Verder is talle toestande waarvan die etiologie nog onduidelik is waarskynlik multi-faktoriaal oorerflik — hulle kom na vore deur 'n wisselwerking tussen verskeie oorgeërfde gene en omgewingsfaktore.

Indien die volgende aspekte in ag geneem word, kan die plek van mediese genetica in moderne gesondheidsorg nie onderskat word nie:

- daar is byna geen siekte waarin genetiese faktore glad nie 'n rol speel nie;
- kindersterftes weens genetiese toestande neem vinnig toe in ver-

gelyking met sterftes as gevolg van infeksies en wanvoeding;

daar word geskat dat in Amerika:

- * een uit vyf toelatings tot pediatriese sale geheel of gedeeltelik aan oorerflike afwykings te wyte is;
- * een uit veertien persone op 'n stadium van hul lewe aan 'n genetiese of geneties verwante siekte ly;
- * een uit vyf kindersterftes in ontwikkelde lande aan 'n genetiese of geneties verwante siekte-toestand te wyte is;
- * een uit veertig babas met 'n ernstige oorgeërfde defek gebore word;
- * een uit 200 lewendgeborenes 'n chromosoondefek het (3:p2).

The management and prevention of genetic diseases is taking an effective and realistic turn in the light of modern techniques and aid which genetics can provide (3:p2-3).

Die ontwikkeling van mediese genetika kom ook op die regte tyd met die verhoogde klem op voorkomende en bevorderende geneeskunde. Nuwe voorkomingsmoontlikhede word deur maatreëls soos voorgeboortediagnose, siftingstoetse vir draers en genetiese raadgewing gebied.

Die aantal genetiese toestande waarin kennis van mediese genetika gelei het tot duksesvolle behandeling is egter nog teleurstellend klein. *Though we now diagnose genetic anomalies more surely, and comprehend their genesis and mechanics more deeply, in relatively few cases can we intervene effectively to prevent, reverse or ameliorate their manifestations. (5:p221).* By die enkele toestande waar behandeling wel moontlik is, is gesondheidsvoorligting en vroeë diagnose van kardinale belang. Voorbeelde hiervan is fenielketonurie; kretinisme; porfirie; Wilson se siekte; galaktosemie; hiperlipemie.

Tans is die hoofmerk van mediese genetika egter die voorkoming van die oordra van ernstige siekteveroorsoekende gene sowel as voorkoming van die geboorte van persone met ernstige chromosoom- en multifaktoriale afwykings. Hiervan kan die psigologiese en sosiale ondersteuning van gesinne waarin genetiese toestande voorkom, deur onder andere die nodige inligting oor oorsake en moontlikheid van hervorkoms te gee, nie geskei word nie.

Voorkomende maatreëls wat deur

mediese genetika getref word, is die volgende:

Genetiese Raadgewing

Genetiese raadgewing behels akkurate diagnose, inlig van ouers of voornemende ouers oor die moontlikheid van hervorkoms van 'n spesifieke toestand en die moontlikheid van voorgeboortediagnose met 'n volgende swangerskap.

Tot onlangs, toe daar ingevolge die Wet op Aborsie en Sterilisering 1975 (No. 2: 1975), vir die beëindiging van swangerskap voorsiening gemaak is indien die fetus moontlik aan 'n ernstige gebrek sou lei, was die rol van die genetiese raadgewer groten-deels beperk tot die verskaffing van syfers oor hervorkomsrisiko's (2:p9). Gesinstudies word ook soms deur genetiese raadgewers onderneem om familieleden met 'n hoë risiko vir 'n bepaalde siekte op te spoor.

Sifting vir draers

Die geboorte van 'n kind met 'n ernstige resessief-oorerflike toestand sal voorkom kan word indien heterosigotiese draers opgespoor kan word. Hul sal sodoende bewus wees van hul draertoestand wat implikasies sal inhou indien hul met 'n ander draer sou trou. Die draers van meer as sestig biochemiese siektes kan nou deur eenvoudige siftingstoetse geïdentifiseer word.

'n Siftingsprogram is egter slegs geregverdig indien 'n resessiewe geen 'n hoë frekwensie in 'n spesifieke bevolkingsgroep toon. 'n Siftingsprogram van hierdie aard is in areas van die V.S.A. onderneem om draers van die geen wat Tay-Sachs-siekte veroorsaak, op te spoor. Daar word geskat dat ongeveer 1 uit elke 35 Jode van Askenasiese herkoms 'n draer van hierdie geen is (2:p15,9:p436).

Neonatale Sifting

'n Aantal resessief-oorerflike metaboliese afwykings kan deur neonatale siftingstoetse gediagnoseer word. Met 'n toestand soos fenielketonurie hou die voorkoming van nadelige gevolge direk verband met behandeling voor die simptome waarneembaar word en is vroeë diagnose dus essensieël. Grootskaalse siftingsprogramme is egter duur en aspekte soos koste-voordeel kom noodgedwonge ter sprake (2:p13-14).

Voorgeboortediagnose deur amniosentese

Voorgeboortediagnose is een van die belangrikste ontwikkelings in

mensgenetika. Indien 'n ernstige abnormaliteit vroeg deur amniosentese vasgestel word, kan wettige beëindiging van swangerskap oorweeg word. Voorgeboortediagnose word aanbeveel vir egpare waar die risiko van die geboorte van 'n abnormale kind hoog is. Hoë risikofaktore is onder andere:

vir chromosoomafwykings:

- moeder bo 35 jaar;
- reeds een kind met 'n chromosoomafwyking;
- een van die ouers 'n translokasiedraer;
- sterk familiegeskiedenis, hoewel die hervorkomsrisiko hier redelik klein is.

vir neuraalbuisdefekte (spina bifida, anenekfalie):

- sterk familiegeskiedenis

vir metaboliese siektes:

- 'n groot aantal resessief-oorerflike metaboliese siektes kan voorgeboortelik gediagnoseer word. In hierdie geval is 'n hoërisikoegpaar natuurlik dié waar albei ouers heterosigotiese draers is (2:p9-13).

DIE BEHOEFTE AAN GESONDHEIDSVOORLIGTING IN MENSGENETIKA

Uit bogenoemde is dit duidelik dat mediese genetika wel 'n bydrae tot voorkomende en bevorderende gesondheidsorg kan lewer en dat die moontlikhede waarskynlik al groter sal word. Om in sy doel te slaag, moet die beskikbare dienste egter benut word.

In November 1977 het die Minister van Gesondheid 'n omvattende genetiese program aangekondig. Daar is dus erken dat daar genoegsame vordering gemaak is in mensgenetika om, ook in Suid-Afrika, *met vrug tot die voorkoming van erflike en aangebore afwykings op gemeenskapvlak (10:p44) by te dra.*

Deur samewerking tussen die Departement van Gesondheid, Welsyn en Pensioene, provinsiale departemente en hospitaaldienste en mediese fakulteite van universiteite word fasiliteite vir genetiese dienste steeds uitgebrei. Dienste wat aangebied word is genetiese raadgewing, sitogenetika, biochemiese siftings- en spesifieke toetse, fasiliteite vir voorgeboortediagnose deur amniosentese vir chromosoom-, metaboliese- en neuraalbuisafwykings. Sommige van die ondersoek word deur die

Genetiese Dienste van die Departement van Gesondheid, Welsyn en Pensioene, gesubsidieer (soos die diagnostiese toets vir porfirie) (15:p24; 10:p47).

Die Deskundige Komitee vir Gesondheidsvoorligting van die Wêreld-gesondheidsorganisasie noem in 'n verslag dat een van die redes waarom gesondheidsdienste soms faal, is, dat die publiek nie die dienste benut nie. *Non-participation by those for whom the programmes are intended results in loss of time, effort, and money, and the problems remain unsolved* (14:p9).

In die algemeen is die doel van gesondheidsvoorligting om die publiek te oortuig om 'n gesonde lewenswyse te handhaaf, om die dienste tot hul beskikking te gebruik en om hul eie besluite te neem oor die verbetering van hul gesondheidstoestand en omgewing. *The focus of health education is on people and on action* (14:p8). Bogenoemde is dan ook die doel van voorligting oor mensgenetika — wat veral nodig is omdat mensgenetika so 'n nuwe en onbekende wetenskap is.

Genetiese toestande was tot onlangs bysaak in omvattende gesondheidsorg. Die talle vinnige ontwikkelings het selfs die gesondheidsdienste byna onverhoeds oorval (2:p 16). Selfs gesondheidsdienspersoneel — geneeshere en verpleegkundiges — het 'n gebrek aan kennis oor mediese genetika. Uit 'n opname wat deur die Departement van Kommunikasiekunde, UNISA, gedoen is, blyk die volgende:

- net 46% geneeshere het aangedui dat hul al 'n X-gekoppelde genetiese toestand in hul praktyk teengekom het (hemofilie is egter 'n algemene voorbeeld);
- slegs 40% van die geneeshere het korrek geantwoord op die risiko van hervoorkoms van die verskillende enkelgeenafwykings;
- 15% was skepties oor die moontlike bydrae van mensgenetika tot voorkomende en bevorderende geneeskunde (7:p491).

By verpleegkundiges is die situasie dieselfde, soos blyk uit 'n ondersoek wat deur die Raad vir Geesteswetenskaplike Navorsing onderneem is. 'n Gemiddeld van slegs 52,5% geregistreerde verpleegkundiges in die studiegroep kon 'n korrekte verklaring van die term *genetiese raadgewing* gee; 70,3% van die studiegroep

(wat ook studentverpleegkundiges ingesluit het) kon nie ander vorme van oorerwing behalwe dominante oorerwing, wat as voorbeeld gegee is, noem nie (7:p492).

Die algemene opvatting dat, tensy 'n toestand herhaaldelik in 'n familie voorkom, dit nie oorerflik of andersins geneties van aard is nie, bestaan ook nog. Die feit is egter dat die meeste genetiese toestande sporadies voorkom (2:p4).

'n Goed-beplande en bestuurde voorligtingsprogram word vereis om die publiek van fasiliteite bewus te maak, en om hulle met besluitneming behulpsaam te wees (1:p1). Individue moet hulle vryheid van keuse behou in besluite oor hulle eie of hul nageslag se genetiese gesondheid — maar die belangrikheid om die publiek rakende genetiese gesondheidsmaatreëls bewus te maak, kan nie oorbelemtoon word nie. *Voorkomende maatreëls wat betref genetiese siektes, is uit die aard van die saak 'n prosedure van keuse wat die bewustheid en gewillige samewerking van die publiek vereis* (10:p45). Sonder bewusmaking, dit wil sê gesondheidsvoorligting, sal beskikbare fasiliteite egter onderbenut bly.

Die Genetiese Dienste van die Departement van Gesondheid, Welsyn en Pensioene het op 'n vroeë stadium besef dat daar eerstens gesondheidsvoorligting oor aangebore en oorerflikte afwykings en tweedens oor genetiese dienste moet wees (10:p47). 'n Voorligtingsprogram wat op verskillende teikengroepe, te wete gesondheidsdienspersoneel, die algemene publiek en hoërisikogroepe gemik is, is as integrale deel van die genetiese program ontwikkel. Voorligtings- en opleidingsmateriaal is vir die verskillende teikengroepe opgestel (10:48).

Voorligting van owerheidsweë is egter nie voldoende nie, en elke lid van die gesondheidspan, sowel as gemeenskapsleiers en openbare media, het 'n voorligtingstaak.

DIE ROL VAN DIE VERPLEEGKUNDIGE IN GENETIESE VOORLIGTING

Uitbreiding en byhou van eie kennis

Die verpleegkundige in Suid-Afrika is in 'n sleutelposisie ten opsigte van gesondheidsorg en het 'n gesondheidsvoorligtingstaak in al haar verplegingsaktiwiteite.

Owerhede en verenigings gee gesondheidsvoorligting deur middel van die massamedia. Die geskrewe woord dra egter veral feite en konsepte oor wat nie noodwendig tot 'n veranderde houding en optrede lei nie. Houdings word hoofsaaklik verander deur die gesproke woord, veral in die geval van 'n bespreking (13:p24). Om hierdie rede moet die verpleegkundige, wat in direkte aanraking met die pasiënt kom, gesondheidsvoorligting as 'n noodsaaklike aspek van haar rol sien.

Sy moet haarself egter ook vir haar voorligtingstaak toerus — sy moet haar kennis steeds byhou en uitbrei. In die geval van voorligting oor mensgenetika moet die verpleegkundige kennis dra van die beginsels van normale selverdeling, die normale menslike chromosoomgetal en chromosoomafwykings. Sy moet vertrouwd wees met die begrip gene en hul funksie, asook met die beginsels van eenvoudige Mendeliaanse oorerwing (dominant, resessief en X-gekoppeld) sodat sy in staat sal wees om hierdie beginsels op eenvoudige wyse aan ander oor te dra. Sy moet ook vertrouwd wees met die begrip "multifaktoriale oorerwing" en kennis dra van geboortegebreke as gevolg van mutagene.

Om sinvolle gesondheidsvoorligting te kan gee, moet sy ook bekend wees met die genetiese afwykings wat redelik algemeen in haar samelewing voorkom (byvoorbeeld in Suid-Afrika: Down-sindroom; porfirie; hemofilie; hiperlipemie; kistifibrose; albinisme; Waardenburg-sindroom). Sy moet ook bewus wees van maatreëls vir voorkoming of vroeë diagnose en vertrouwd wees met die dienste in haar omgewing. Soos reeds genoem, is mediese genetika 'n ontwikkelende wetenskap en dit is dus ook die verpleegkundige se plig om haarself op hoogte te hou van nuwe ontwikkelings op hierdie gebied.

Meer dieptekennis sal natuurlik nodig wees vir verpleegkundiges wat in hul daaglikse werk dikwels met genetiese afwykings in aanraking kom. Die vroedvrou, pediatriese verpleegkundige, gemeenskapsverpleegkundige en verpleegkundiges in spesiale skole kan hier as voorbeelde genoem word. Dié wat in ander gebiede werkzaam is, moet kennis dra van die genetiese toestande wat veral in hulle spesialiteit voorkom en/of behandel word, byvoorbeeld porfirie en Scoline-apnee in die operasiesaal en

spierdistrofieë en beenstruktuurgebreke in die ortopediese situasie.

Die verpleegkundige behoort haarself ook toe te rus met opvoedkundige hulpmiddels vir haar voorligtingstaak, soos skyfies, transpirante, modelle en sketse. Vir genetiese voorligting kan sy ook 'n voorraad van die brosjures wat deur Genetiese Dienste van die Departement van Gesondheid, Welsyn en Pensioene beskikbaar gestel word, aanhou om as versterking van haar boodskap te dien.

Voorligting oor mensgenetika op gemeenskapsvlak

Die doel van gesondheidsvoorligting is nie om slegs kennis oor te dra nie, maar om die verworwe kennis met insig te paar *om dan hul kennis en ondervinding so aan te wend dat dit 'n voordelige invloed sal hê op die fisiese, geestelike en sosiale welsyn en leefwyse van die mens* (6:17-18). Dit behels dus positiewe motivering.

Insig oor genetiese toestande en die moontlikhede vir voorkoming daarvan kan op maatskaplike vlak sowel as in gesinsverband die kwaliteit van lewe verbeter. Selfs waar die geboorte van 'n abnormale kind (byvoorbeeld met Down-sindroom) nie voorkom word nie, sal die nodige kennis van die oorsaak by die gesin, sowel as die gemeenskap, psigiese en sosiale probleme, soos onder andere skuldgevoelens en verwerping, uit die weg ruim.

Die doel van voorligting oor mensgenetika op gemeenskapsvlak is dus om:

- die publiek vertrou te maak met die beginsels van genetika — die normale sowel as die abnormale — en die onvermydelike aard van genetiese toestande, sodat hulle 'n positiewe aanvarende houding vry van wanbegrippe kan inneem;
- die publiek van die beskikbare dienste en voorkomingsmaatreëls bewus te maak asook die groepe op wie hierdie maatreëls van toepassing is, om sodoende dié persone wat daarby sal baat, te bereik en te motiveer om die dienste te benut.

Persone wat vir genetiese raadgewing kwalifiseer, is veral die volgende:

- (a) *Egpare wat 'n abnormale kind gehad het.*
- (b) *Egpare of persone wat wil trou maar wat bang is dat hulle*

kinders moontlik aangetas kan word deur 'n toestand wat al in een van hulle families voorgekom het.

- (c) *Bloedverwante wat wil trou en wat bekommerd is oor die gevolge van ondertrouery vir hulle kinders.*
- (d) *Middeljarige egpare wat nog kinders wil hê.*
- (e) *Egpare wat bekommerd is oor die herhaalde voorkoms van spontane aborsies* (4:p4).

Bogenoemde sal dus ook die verpleegkundige se doelstellings wees vir voorligting oor mensgenetika op gemeenskapsvlak.

Op hierdie algemene vlak moet die verpleegkundige in die eerste plek haar kollegas en dié wat onder haar werk herken as lede van die gemeenskap. Hierdie persone kan as gemeenskapsleiers beskou word omdat vroeë gesondheidsake uit die aard van hul werk aan hulle gerig gaan word. Die geregistreerde verpleegkundige moet ook veral verseker dat die verpleegassistent, wat dikwels 'n laer sosio-ekonomiese groep verteenwoordig, oor die nodige kennis en insig beskik.

Uit persoonlike ondervinding wil dit voorkom asof genetiese toestande moontlik 'n hoër insidensie in die laer sosio-ekonomiese groepe toon. Moontlike redes hiervoor is die uitwerking van gebreke, soos blindheid en doofheid, wat dikwels met genetiese sindrome gepaard gaan, op indiensnemingsmoontlikhede en die groter kindertal by hierdie groep.

Persone uit bogenoemde groep gebruik egter minder gereedlik voorkomende gesondheidsdienste en is ook meer geneig tot irrasionele begrippe oor siekte. Die verpleegassistent kan dus ten opsigte van mensgenetika 'n belangrike voorligtingsbydrae lewer indien sy oor die nodige kennis beskik. Sy sal dikwels beperkende faktore soos sosiale stand, onderwyspeil, taal en geloof kan oorbrug omdat sy in en uit die betrokke gemeenskap is (6:p18-19, 13:p33).

Gemeenskapsleiers, soos predikante, onderwysers, maatskaplike werkers en dies meer, wat dikwels geraadpleeg word of in aanraking kom met 'n breë sektor van die publiek moet ook ingelig wees. Veral die gemeenskapsgesondheidsverpleegkundige speel hier 'n rol. Sy moet altyd in gedagte hou dat ge-

meenskapsbetrokkenheid noodsaaklik is vir suksesvolle voorligting en dat die aanvaarbaarheid van dienste verband hou met die gebruik en houdings van ander in die gemeenskap (14:8). Gemeenskapsleiers word nagevolg en hulle houding oor genetiese dienste moet dus positief wees.

Waar verpleegkundiges ook dikwels genooi word om vrouegroepe, kerkgroepe en dies meer oor gesondheidsake toe te spreek, moet hul ook voorligting oor mensgenetika in ag neem, veral omdat dit 'n nuwe en onbekende aspek is. Mensgenetika en verwante dienste kan by talle onderwerpe ingewef word. Ná so 'n praatjie sal die verpleegkundige waarskynlik vind dat persone uit die gehoor haar oor hul spesifieke probleme nader. Sy kan dan verder aan die hand van spesifieke behoeftes voorligting gee.

Mensgenetika is 'n essensiële onderwerp in die voorhuwelike en voorswangenskapse voorligtingsproses waardeur betrokkenes vir toekomstige ouerskap voorberei word. Hier word jeugdiges, onder andere by skole, kolleges, universiteite en jeugverenigings betrek. Genetiese voorligting kan ook met die voorhuwelike/voorswangenskapse ondersoek gegee word.

By bogenoemde groepe is die klem van genetiese voorligting op kennis en insig oor normale genetika. Voorligting moet ook so aangebied word dat dié wat vir genetiese raadgewing kwalifiseer, dit besef en gemotiveer word om van dienste gebruik te maak. In mensgenetika is vroeë diagnose en voorkoming van die uiterste belang en is dit ideaal indien hoërisikopersons reeds in die voorhuwelike stadium of voor die eerste swangerskap verwys word. Sodoende kan voorkomende maatreëls vóór die geboorte van 'n eerste abnormale kind toegepas word.

Waar die situasie individuele kontak behels, soos by die voorhuwelike ondersoek, is dit die verpleegkundige se plig om die pasiënt se geskiedenis só te ondersoek dat sy 'n moontlikheid van 'n genetiese afwyking by die persoon se kinders kan identifiseer. Indien die moontlikheid wel bestaan, word voorligting volgens die geïdentifiseerde behoefte gegee.

Die gesinsbeplanningskliniek is 'n verdere gebied waar genetiese voor-

ligting met vrug gegee kan word. Die gesinsbeplanningsverpleegkundige mag die eerste lid van die gesondheidspan wees met wie die persoon wat 'n behoefte aan genetiese voorligting het, in aanraking kom. Dit kan wees voor die eerste swangerskap óf die pasiënt kan te kenne gee dat sy 'n behoefte aan geboortebepערking het weens vrees vir 'n tweede abnormale kind.

Vir genetiese voorligting op hierdie gebied moet die gesinsbeplanningsverpleegkundige veral die volgende aspekte vir voorkoming van afwykings in gedagte hou:

- voorkoming van reproduksie op 'n gevorderde ouderdom;
- daarstelling van veilige tydperke tussen geboortes veral na ontblootting aan mutagene agense soos X-strale, sitotoksiese en immuno-onderdrukkende middels;
- studies toon dat egpare met een abnormale kind gewoonlik met die gesinsbouproses voortgaan en die verpleegkundige kan hier voorligting gee deur te waarsku teen onverantwoordelike voortplanting en te wys op genetiese raadgewingsdienste en maontlike voorkomingsmaatreëls (11:p22, 12p267).

Die gesinsbeplanningsverpleegkundige is dus 'n belangrike bron van genetiese voorligting en verwysing en sy moet goed vertrou wees met die aanduidings vir genetiese raadgewing.

Algemene voorligting oor mensgenetika, en die vasstel van geskiedenis op so 'n wyse dat dié waar meer spesifieke voorligting nodig is, geïdentifiseer word, is by voorgeboortesorg weer eens noodsaaklik. Beklemtoning van die rol van mutagene (soos bestraling, chemiese substansie en infeksies) as oorsaak van geboortebreke is hier ter sprake om sodoende die verwagende moeder op haar hoede te plaas. Sy moet eerder té versigtig wees aangesien kennis van teratogene nog beperk is. Dit is onlangs met die identifisering van die fetalealkoholsindroom weer eens sterk onder die aandag gebring.

Geïndividualiseerde voorligting

Hierdie aspek behels die voorligting aan gesinne waarin daar 'n persoon met 'n genetiese afwyking is, en aan aangetaste persone. Op hierdie vlak is voorligting deel van geïndividualiseerde verpleegsorg van pasiënte, of dit nou in die kraamhospitaal, algemene hospitaal of ge-

meenskapsituasie is. Voorligting moet deel wees van die verpleegproses en word by behoeftebepaling, verpleegdiagnose en die pasiëntsorgplan geïnkorporeer. Definitiewe voorligtingsdoelwitte en evalueringsmaatstawwe moet bepaal word (13:p25).

Die voorligtingsproses begin wanneer die verpleegkundige die behoefte aan kennis by die pasiënt (soos die diagnose van porfirie) of ouer (geboorte van 'n abnormale kind) identifiseer. Dikwels word haar taak vergemaklik deurdat die pasiënt direkte vrae rig; 'n gebrek hieraan moet egter nie as begrip van die toestand vertolk word nie. Die verpleegkundige moet ook die behoefte aan voorligting deur waarneming identifiseer (13:p22).

"Health teaching requires that nurses be able to make judgements about what patients need to know, what they are capable of learning, how they can best be taught and what they have learned" (13:p26).

Die behoefte aan genetiese voorligting in die kraamhospitaal kan byvoorbeeld wees dat die moeder die nodige kennis moet kry om sodoende haar kind te aanvaar. Die moeder moet ondersteun word om tot die aanvaarding van gebeure te raak — skuldgevoelens dat die oorsaak van die abnormaliteit van die kind by haar lê, kan byvoorbeeld veroorsaak dat sy die kind verwerp. Uitleg van die genetiese oorsaak van die abnormaliteit kan tot verligting van hierdie skuldgevoelens bydra. Verduideliking van behandelingsmaatreëls en, indien toe passing, voorkomingsmaatreëls ten opsigte van volgende kinders kan hoop herstel wat ook tot groter aanvaarding van die abnormale kind sal lei.

By genetiese voorligting moet die verpleegkundige meer as ooit die sosiale stand, onderwyspeil, vorige kennis, houdings, kultuurgewoontes, geloof en aspirasies van pasiënte in ag neem.

Besluite wat in hierdie verband deur pasiënte geneem word, het dikwels verreikende toekomsimplikasies. Die volgende kan as voorbeelde dien:

- Amniosentese vir voorgeboortediagnose van chromosoomafwykings, neuraalbuisdefekte en metaboliëse of ander afwykings behoort alleen onderneem te word indien almal instem om volgens die uitslag te handel (2:p13).

Vir sommige persone kan, weens oorwegings van die kwaliteit van lewe, die abortus van 'n aangetaste fetus 'n aanvaarbare alternatief wees in teenstelling met die geboorte van 'n abnormale kind óf staking van die gesinsbouproses. In die geval van X-gekoppelde afwykings (soos hemofilie waar die kans, indien die fetus manlik is, 1 uit 2 is) en minder ernstige afwykings, soos doofheid, is morele en etiese oorwegings wat met abortus gepaard gaan meer gekompliseerd.

In sommige gevalle kan morele, godsdienslike en kulturele waardes van so 'n aard wees dat amniosentese en abortus van 'n aangetaste fetus onaanvaarbaar is. Waar die proses wel deurmaak word, kan die geestesgesondheid van 'n ouer moontlik lewenslank aangetas wees. Die verpleegkundige wat voorligting gee oor genetiese dienste moet dus uiters sensitief wees vir die houdings en waardes van pasiënte. 'n Alternatief vir amniosentese en abortus kan sterilisasie en aan-neming wees.

- By voorligting aan 'n gesin waarin Huntingtonse chorea voorkom, is die waardes en aspirasies van pasiënte weer eens van groot belang. Hierdie dominant-oorerflike toestand toon normaalweg eers op 'n ouderdom wanneer die gesinsbouproses reeds voltooi is. Aangetaste persone kan nie geïdentifiseer word voor die toestand tot uiting kom nie. Die enigste metode van voorkoming van hierdie toestand, en dus die uitwissing daarvan, sou wees, indien 'n geslag van kinders besluit om nie voort te plant nie.

Voorligting in mensgenetika moet dus so aangebied word dat dit tot kennis en insig oor alle betrokke aspekte lei. Die verpleegkundige moet beskikbaar wees om saam met die gesin die emosionele, morele en godsdienslike konflikte, sosiale en gesinsprobleme, finansiële implikasies sowel as 'n verskeidenheid ander praktiese probleme deur te werk. Die verpleegkundige moet egter die voorligtingsproses op so 'n wyse vertolk dat die gesin uiteindelik in staat is om hul eie ingeligte besluite te neem.

In geïndividualiseerde voorligting oor mensgenetika moet die verpleegkundige ook altyd daarvan bewus

wees dat daar 'n gryns gebied is waar gesondheidsvoorligting en genetiese raadgewing oorvleuel. Genetiese raadgewing is 'n spesialiteitsgebied. Die verpleegkundige moet altyd, na gelang van die situasie, fyn onderskei, of sy spesifieke inligting behoort te gee en of haar voorligtingsdoelwit eerder daarop gerig moet wees om die pasiënt te motiveer om genetiese raadgewing in te win. Voorbeelde ter illustrasie, is die volgende:

Voorbeeld 1

Na skrywer se mening is dit nie die verpleegkundige se taak om, waar 'n ernstige resessief-oorgeërfde toestand soos kistifibrose of fenielketonurie, by 'n kind gediagnoseer word, die ouers in te lig oor die een uit vier risiko van hervorkoms by volgende kinders nie.

Haar funksie is hier eerder om te verseker dat die ouers wel ingelig word, hetsy deur hul geneesheer of deur verwysing na 'n genetiese raadgewer waarvoor die verpleegkundige kan sorg. Nadat die ouers ingelig is, kan die verpleegkundige deur die voorligtingsproses verseker dat die ouers die beginsels en implikasies van resessiewe oorerwing korrek begryp en verwerk. Sy moet hulle ondersteun en hulle vrae en dié van familieledes beantwoord.

Voorbeeld 2

Die verpleegkundige wat deur 'n ouer gevra word na die hervorkomsrisiko van 'n multifaktoriale afwyking kan moontlik daarvoor gelees het, byvoorbeeld dat die kans vir hervorkoms van 'n gesplete verhemelte vir normale ouers met een kind met 'n gesplete verhemelte 2% is (3:p104). Sy gee aan die ouers hierdie inligting, hulle is gerusgestel, en die saak word as afgehandel beskou.

Die gevaar bestaan egter dat sy moontlik nie 'n volledige familiegeskiedenis, wat moontlik die empiriese risiko sou verhoog, geneem het nie. Talle afwykings soos 'n gesplete verhemelte, wat gewoonlik multifaktoriaal-oorerflik is, mag ook 'n simptome van 'n Mendeliaans-oorgeërfde sindroom of 'n chromosoomafwyking wees.

Dit is dus raadsaam dat persone in 'n geval van wat skynbaar 'n eenvoudige

multifaktoriaal-oorerflik toestand is na 'n genetiese raadgewer verwys word. Sy taak behels die neem van 'n volledige familiegeskiedenis en 'n volle ondersoek om alternatiewe diagnose uit te sluit.

In bogenoemde twee voorbeelde behels gesondheidsvoorligting dus motivering om beskikbare dienste te gebruik. In teenstelling hiermee kan, na die mening van die skrywer, die verpleegkundige by toestande wat minder ernstig is, en waarvan die genetiese etiologie eenvoudig is, 'n groter rol in gesondheidsvoorligting vertolk.

Voorbeeld 3

Wanneer 'n kind met Down-sindroom of 'n ander duidelik diagnoseerbare chromosoomafwyking gebore word, het die verpleegkundige dikwels meer kans en tyd as die geneesheer om die etiologie van die toestand aan ouers te verduidelik. Die verpleegkundige kan voorligting gee oor die normale chromosoomtelling, selverdeling en die oorsaak van die afwyking (soos 'n addisionele chromosoom 21 in die geval van Down-sindroom). Sy kan ook die moontlikhede vir voorkoming van die geboorte van 'n tweede aangedaste kind noem. Hierdie voorligting kan tot beter aanvaarding van die kind sowel as benutting van dienste bydra.

Voorbeeld 4

Waar porfirie gediagnoseer is, kan die verpleegkundige die dominant-oorerflik aard daarvan aan die gesin verduidelik saam met voorligting oor vermyding van die faktore wat die simptome veroorsaak. Voorkoming van nadelige gevolge by ander kan vermy word indien die gesin en ander moontlik aangetaste familieledes die genetiese etiologie van die toestand begryp en hulle vir diagnostiese toetse aanmeld.

Laasgenoemde twee voorbeelde behels streng gesproke genetiese raadgewing maar om die nodige inligting te gee, is eenvoudig en kan slegs voordelig wees.

SLOT

Uit bogenoemde is dit duidelik dat die verpleegkundige, as 'n sleutelpersoon in gesondheidsdienste, 'n

essensiële rol in gesondheidsvoorligting oor mens- en mediese genetika speel. Sy gee hierdie voorligting beide op gemeenskaps- en individuele vlak.

Genetika is egter nie 'n eenvoudige onderwerp waarvan die beginsels en konsepte altyd duidelik afgebaken is nie. Die verpleegkundige moet dus gesondheidsvoorligting op hierdie

gebied, veral dié aan individue, met groot omsigtigheid hanteer. Sy moet altyd seker wees van haar eie agtergrond en kennis asook bewus wees van die moontlike morele en etiese implikasies van die inligting wat sy oordra.

Dat sy wel 'n rol móét vertolk blyk egter duidelik uit die moontlikhede vir voorkoming en bevordering wat mediese genetika bied. Die publiek het 'n reg tot bewuswording en keuse ten opsigte van die voordele wat hierdie betreklike nuwe en ontwikkelende mediese wetenskap bied.

Bibliografie

1. De Beer, J. Voorwoord. In: *1977 Perspectives on Human Genetics in South Africa*. Department of Health. Pretoria. 1978.
2. Department van Gesondheid. *Die Veranderende Beeld van Menslike Genetika in Gemeenskapsgesondheid*. Departement van Gesondheid. Pretoria. Geen datum.
3. Department of Health. *Elements of Human Genetics*. Department of Health. Pretoria. 1975.
4. Department of Health. *Genetic Counselling* Department of Health. Pretoria. No date.
5. Fraser, F.C. *Genetic Counselling*. Fotostatiese afskrif, oorsprong onbekend.
6. Grobbelaar, E. Aspekte van die Gesondheidsvoorligtingstaak van die Gemeenskapsgesondheidsverpleegster. *Curatiosis*. Vol 1 No 4. Maart 1979.
7. Lemkus, S.N. et Al. *Genetic and Congenital Disorders—Knowledge and Attitudes of the Public, Nurses and Medical Practitioners in South Africa SA Medical Journal*. Vol 53, 1 April 1978.
8. Lemkus, S.M. Principles of Human Genetics. in: *1977 Perspectives on Human Genetics in South Africa*. Department of Health. Pretoria. 1978.
9. Naiman, H. Screening for Tay-Sachs Disease *American Journal of Nursing*. Vol 75 No 3. March 1975.
10. Op 't Hof, J. Die ontwikkeling van Genetiese Dienste van die Departement van Gesondheid — 1978. *Curatiosis*. Vol. 1:4 Maart 1979.
11. Op 't Hof, J. Family Planning in Genetic Services. in: *1977 Perspectives on Human Genetics in South Africa*. Department of Health. Pretoria. 1978.
12. Record, R.G.; Armstrong, E. The Influence of the Birth of a malformed Child on the Mother's further Reproduction. *British Journal of Preventive and Social Medicine*. Vol 29. p267-273.
13. Redman, B.K. *The Process of Patient Teaching in Nursing*. C.V. Mosby. St. Louis. 1976. 3rd Ed.
14. World Health Organisation. *Planning and Evaluation of Health Education Services. Report of a WHO Expert Committee*. WHO Technical Report Series No 409. Geneva. 1967.
15. *Genetic Diagnostic Facilities in: 1977 Perspectives on Human Genetics in South Africa*. Department of Health. Pretoria. 1978.