

# USPOREDBA ZNANJA I STAVOVA O MEDICINSKOJ GENETICI U STUDENATA MEDICINSKOG FAKULTETA SVEUČILIŠTA U RIJECI PRIJE I NAKON EDUKACIJE IZ ISTOIMENOG OBAVEZNOG KOLEGIJA

---

Čargonja, Paola

Master's thesis / Diplomski rad

2020

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Rijeka, Faculty of Medicine / Sveučilište u Rijeci, Medicinski fakultet**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:184:013936>

Rights / Prava: [In copyright](#)/[Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2025-03-31**



Repository / Repozitorij:

[Repository of the University of Rijeka, Faculty of Medicine - FMRI Repository](#)



SVEUČILIŠTE U RIJECI

MEDICINSKI FAKULTET

INTEGRIRANI PREDDIPLOMSKI I DIPLOMSKI

SVEUČILIŠNI STUDIJ MEDICINE

Paola Čargonja

**USPOREDBA ZNANJA I STAVOVA O MEDICINSKOJ GENETICI U STUDENATA  
MEDICINSKOG FAKULTETA SVEUČILIŠTA U RIJECI PRIJE I NAKON  
EDUKACIJE IZ ISTOIMENOG OBAVEZNOG KOLEGIJA**

Diplomski rad

Rijeka, 2020.

SVEUČILIŠTE U RIJECI

MEDICINSKI FAKULTET

INTEGRIRANI PREDDIPLOMSKI I DIPLOMSKI

SVEUČILIŠNI STUDIJ MEDICINE

Paola Čargonja

**USPOREDBA ZNANJA I STAVOVA O MEDICINSKOJ GENETICI U STUDENATA  
MEDICINSKOG FAKULTETA SVEUČILIŠTA U RIJECI PRIJE I NAKON  
EDUKACIJE IZ ISTOIMENOG OBAVEZNOG KOLEGIJA**

Diplomski rad

Rijeka, 2020.

Mentorica rada: Doc.dr.sc. Nina Pereza, dr.med.

Komentorica: doc. dr. sc. Martina Mavrinac, dipl. psih

Diplomski rad ocijenjen je dana \_\_\_\_\_ u/na \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_, pred povjerenstvom u sastavu:

1. Prof. dr. sc. Saša Ostojić, dr.med.

2. Doc dr.sc. Sergej Nadalin, dr.med.

3. Prof. dr. sc. Smiljana Ristić, dipl.ing.

Rad sadrži \_\_\_\_\_ stranica, \_\_\_\_\_ slika, \_\_\_\_\_ tablica, \_\_\_\_\_ literaturnih navoda.

## **ZAHVALA**

*Prije svega od srca zahvaljujem svima koji su pridonijeli izradi ovoga diplomskog rada, a osobito svojoj mentorici doc.dr.sc. Nini Pereza na bezgraničnom strpljenju, razumijevanju te prenesenom znanju i ljubavi prema genetici. Želim se zahvaliti na prilici da slušam o genetici, medicini i znanosti od stručnjaka koji žive svoj posao i čija me predanost uputila prema vlastitom pozivu unutar medicine. Svojoj komentorici doc. dr. sc. Martini Mavrinac, zahvaljujem na satima provedenim nad sastavljanjem i analizom pitanja i rezultata te na svojoj pomoći i dostupnosti koja mi je tokom pisanja ovog diplomskog rada bila pružena. Također, svojim kolegama sa pete i šeste godine zahvaljujem na ispunjavanju upitnika i spremnosti na suradnju bez koje ne bi bila moguća realizacija istraživanja.*

---

*Svojoj obitelji i prijateljima zahvaljujem na bezuvjetnom razumijevanju, podršci i pomoći sve ove godine, za uspone i padove koje su dijelili sa mnom tijekom studija, a najviše zato što su vjerovali u mene i kad ja nisam.*

# SADRŽAJ

1. UVOD.....	7
1.1 Definicija genetike.....	8
1.1.1 Medicinska genetika.....	8
1.2 Razvitak obrazovanja iz medicinske genetike na visokim učilištima u Republici Hrvatskoj.....	9
1.3 Važnost medicinske genetike u liječničkoj praksi.....	10
1.4 Medicinska genetika kao specijalizacija.....	11
1.5 Prethodna istraživanja o utjecaju edukacije na znanje i stavove o medicinskoj genetici.....	12
2. SVRHA RADA.....	14
3. ISPITANICI I POSTUPCI.....	15
3.1 Ispitanici.....	15
3.2 Postupci.....	15
3.2.1 Upitnik.....	16
3.2.2 Edukacija.....	17
3.2.3 Statistička obrada podataka.....	18
4. REZULTATI.....	19
4.1 Demografija.....	19
4.2 Znanje.....	20
4.2.1 Ukupno znanje.....	20
4.2.2 Znanje o ulozi genetičkih čimbenika u medicini.....	22
4.2.3 Znanje o genetičkom testiranju.....	24
4.2.3.1 Znanje o djelokrugu posla medicinskog genetičara.....	25
4.3 Stavovi.....	27

4.3.1	Ukupni stavovi.....	27
4.3.2	Stavovi o genetičkom testiranju.....	28
5.	RASPRAVA.....	31
5.1	Znanja o medicinskoj genetici.....	32
5.2	Stavovi o medicinskoj genetici.....	34
5.3	Međudnos znanja i stavova o medicinskoj genetici.....	36
6.	ZAKLJUČAK.....	38
7.	SAŽETAK.....	39
8.	SUMMARY.....	40
9.	LITERATURA.....	41
10.	ŽIVOTOPIS.....	48
11.	PRIVICI.....	49
11.1	Prilog 1. Upitnik o znanju i stavovima o medicinskoj genetici.....	49

# 1. UVOD

Od prvih mapiranja gena do sekvenciranja cjelokupnih genoma velikih skupina ispitanika, medicinska genetika koristi sve sofisticiranije i specifičnije pristupe i metode za utvrđivanje genetičkih čimbenika koji su u podlozi osobina i bolesti. Međutim, napredak u utvrđivanju utjecaja genetičkih varijanti na bolest, kao i sustavnog ispitivanja njihovih funkcionalnih učinaka na molekularne, stanične i fiziološke procese, bio je daleko sporiji (1).

Medicinska je genetika jedna od najbrže razvijajućih medicinskih specijalizacija, a napretci u razvoju novih, sveobuhvatnih metoda genetičkog testiranja postaju sve više integrirani u različite dijelove medicine, uključujući prenatalnu dijagnostiku, dijagnostiku dismorfnih sindroma, personaliziranu medicinu i farmakogenomiku. Nažalost, navedeni napredak nije praćen odgovarajućom razinom genetičke pismenosti u studenata, liječnika i opće populacije, kao niti etičkom i zakonodavnom regulacijom pa zahtjevi za adekvatnom edukacijom postaju sve veći.

Nedostatna zdravstvena pismenost i genetičko znanje mogu predstavljati značajne izazove za uključivanje šire javnosti u osobnu genomiku, posebno u pogledu promicanja razumijevanja rizika i zdravog ponašanja (2). Posebice je važna što kvalitetnija edukacija budućih liječnika s ciljem unaprjeđenja kvalitete skrbi o pacijentu s (mogućim) genetičkim poremećajem. Poboljšanjem genetičke pismenosti obrazovanjem premošćuje se važna prepreka široj uporabi genetike u personaliziranoj medicini.



## **1.1 Definicija genetike**

Genetika je proučavanje nasljeđa i mehanizama pomoću kojih se genetički čimbenici prenose s jedne generacije na drugu (3). Disfunkcionalni geni ili mutacije gena mogu uzrokovati bolest i mogu se prenijeti s roditelja na djecu. Pored toga, neki ljudi imaju genetičku ili naslijeđenu predispoziciju za određene bolesti, poput raka, dijabetesa, kardiovaskularnih bolesti i mentalnih poremećaja.

### **1.1.1 Medicinska genetika**

Termin "medicinska genetika" obuhvaća proučavanje etiologije, patogeneze i tijeka bolesti i poremećaja koji su barem djelomično genetičkog podrijetla, kao i primjenu genetike u medicini ili medicinskoj praksi (4). Nadalje, medicinske genetičke usluge definirane su kao „integrirana klinička i laboratorijska usluga koja se pruža onima koji imaju ili su zabrinuti zbog poremećaja sa značajnom genetičkom komponentom i njihovih obitelji (to uključuje naslijeđene i sporadične genetičke poremećaje). Prema definiciji Američkog društva za humanu genetiku, medicinska genetika označava svaku primjenu genetičkih principa u medicinskoj praksi. To uključuje studije nasljeđivanja, mapiranje gena za bolesti, dijagnostiku i liječenje te genetičko savjetovanje (5). Ove definicije utjelovljuju napetost između medicinske genetike kao znanosti i kliničkog područja ili specijalnosti medicine, ali, jasno, medicinska genetika zaista je oboje.

## **1.2 Razvitak obrazovanja iz medicinske genetike na visokim učilištima u Republici Hrvatskoj**

Formalno obrazovanje o humanoj genetici pokrenuto je kao predmet „Osnove ljudske genetike“ na Edukacijsko-rehabilitacijskom fakultetu Sveučilišta u Zagrebu, početkom 1969., nudeći mladim znanstvenicima priliku da steknu doktorat iz ovog područja. Ovaj oblik obrazovanja nastavljen je do danas, vođen prof. dr. sc. Ingeborg Barišić.

Godine 1972. prof. dr. sc. Ljiljana Zergollern uvodi četverosemestralni poslijediplomski studij medicinske genetike na Medicinskom fakultetu u Zagrebu, kao prvi u regiji. Tijekom dvadesetgodišnjeg razdoblja (1973–1993.) devet generacija studenata pohađalo je studij koji pokriva teorijsku, medicinsku, etičku i pravnu genetiku s predavačima iz Hrvatske i inozemstva (6). Ove aktivnosti okrunilo je oko 40 magistarskih teza i desetak doktorskih disertacija iz područja ljudske genetike, obranjene na Sveučilištu u Zagrebu.

Predmet „Orofacijalna genetika“ uveden je već 1981. godine zahvaljujući prof. dr. sc. Iliji Škrinjarić, prvo u poslijediplomskom obrazovanju, a od 1983. u dodiplomskom obrazovanju na Stomatološkom fakultetu u Zagrebu, kasnije i u Rijeci (6). To je uvelike poboljšalo obrazovanje i poznavanje uloge ljudske genetike u modernoj dentalnoj medicini. Treba napomenuti i organizaciju studija forenzike na Sveučilištu u Splitu kao prvog u regiji. Predavanja iz predmeta Osnove ljudske i populacijske genetike, vođena prof. dr. sc. Ingeborg Barišić na Farmaceutsko-biokemijskom fakultetu u Zagrebu započela su 2007.

Obavezni kolegij „Medicinska genetika“ uveden je u akademskoj godini 2010./2011. na sva četiri medicinska fakulteta u Republici Hrvatskoj.

### 1.3 Važnost medicinske genetike u liječničkoj praksi

Ubrzanim razvojem humane genetike posljednjih godina, postala je izraženija potreba implementacije saznanja u kliničku praksu i edukacije zdravstvenog osoblja kako bi se postavila pravovremena indikacija i omogućilo efikasnije liječenje pacijenata s (mogućim) genetičkim poremećajima. Pažljivo, usmjereno uzimanje obiteljske i osobne anamneze moćan je alat u dijagnostici genetičkih poremećaja koji je, često zbog neprimjerene edukacije liječnika, podcijenjen.

Dio pacijenata s genetičkim poremećajima zasigurno će dospjeti do primarne zdravstvene zaštite te će se pojaviti potreba za indiciranjem pretraga od strane liječnika obiteljske medicine; doista, već postoji niz genetičkih testova koje liječnici obiteljske medicine mogu zatražiti. Zatraženi genetički testovi zahtijevaju detaljno objašnjenje pacijentima i njihovim obiteljima kako bi im pomogli u tumačenju onoga što oni znače i donošenju utemeljenih odluka. Specifični genetički testovi također se primjenjuju u širokom rasponu kliničkih indikacija: savjetovanje prije trudnoće i tijekom trudnoće u kontekstu probira roditelja ili ploda, probira novorođenčadi, probir raka, kardiovaskularnih probira, problema zgrušavanja i krvarenja, neuroloških i razvojnih problema (7).

Neizostavni dio pacijenata u kardiologiji, gastroenterologiji, neurologiji, hematologiji, bolestima metabolizma, psihijatriji, ginekologiji i pedijatriji čine pacijenti s (mogućim) genetičkim poremećajem te se javlja potreba za suradnjom između specijalista međusobno te između specijalista medicinske genetike i drugih liječnika. Kao i kod mnogo složenih kliničkih slučajeva u primarnoj zdravstvenoj zaštiti, uvijek postoje ograničenja između onih koje može voditi liječnik obiteljske medicine i onih kojima je potrebno vodstvo specijaliziranog liječnika. S vremenom se razvila specijalizacija medicinske genetike koja razgraničava tu potrebu. Otežano komuniciranje i suradnja posljedica je napretka u razvoju

metoda genetičkog testiranja, složenih nalaza, te posljedica bolesti koje ne prati odgovarajuća razina znanja liječnika, što ukazuje na potrebu za edukacijom na svim razinama zdravstvene zaštite koja bi pružila temelje komunikacije s pacijentima i specijalistima medicinske genetike, postavljanje ispravne indikacije za testiranja te pravodobno prepoznavanje i liječenje genetičkog poremećaja.

#### **1.4 Medicinska genetika kao specijalizacija**

Medicinski genetičari su liječnici specijalisti koji pružaju sveobuhvatne usluge dijagnostike, liječenja i genetičkog savjetovanja za pacijente s genetičkim ili mogućim genetičkim poremećajima te planiraju i koordiniraju programe probira velikih razmjera.

Programi edukacije moraju osigurati obrazovanje iz osnovnih znanosti i kliničkih područja relevantnih za medicinsku genetiku, uključujući mendelsku genetiku, citogenetiku, dijagnostiku i liječenje urođenih pogrešaka metabolizma, molekularnu dijagnostiku, identifikaciju sindroma i dismorfologiju, teratologiju, reproduktivnu genetiku, urođene malformacije, multifaktorski poremećaji, mentalna zaostalost i razvojni nedostaci, genetički screening, socijalna i etička pitanja u medicinskoj genetici, genetičkom savjetovanju i kvantitativnoj ljudskoj genetici (4).

Vještine medicinskog genetičara prema Europskom društvu za humanu genetiku obuhvaćaju identifikaciju pojedinaca i obitelji čiji je poremećaj ili stanje određen genetičkom komponentom, utvrđivanje točnosti kliničke dijagnoze, upoznavanje sa izvedivošću i dostupnošću genetičkih usluga, davanje preciznog uvida u prirodu genetičkog poremećaja, utvrđivanje potrebe i korisnosti genetičkih testova, tumačenje rezultata genetičkih testova i prevođenje tih rezultata u praktične informacije za pacijente i za druge stručnjake, pomaganje

pojedincima i obiteljima da razumiju informacije koje se daju tijekom genetičkih savjetovanja, olakšavanje razumijevanja između pojedinaca, obitelji, njihovih obiteljskih liječnika i specijalista o genetičkim poremećajima, rezultatima ispitivanja i obrascima nasljeđivanja, utvrđivanje rizika od pojave ili ponovne pojave bolesti ili stanja, razumijevanje genetičke i okolišne sastavnice uobičajenih bolesti, davanje genetičkih informacija koje pomažu pojedincima ili parovima da donesu reproduktivne odluke i rad unutar granica etičke prakse (8).

Trenutno su sve, osim dvije europske zemlje (Grčke i Cipra) prepoznale medicinsku genetiku kao specijalizaciju; Belgija i Hrvatska tek ove godine (2020). Sedamnaest zemalja prepoznalo je medicinsku genetiku kao subspecijalizaciju prije 2000., a njih devet je kasnije status promijenilo u samostalnu specijalizaciju (9). Ovo je prepoznavanje išlo polako do prijelaza tisućljeća, kada je znanstveni napredak u humanoj genetici učinio disciplinu važnim partnerom u razvoju zdravstvene zaštite i nadalje se razvijao s konceptom personalizirane medicine. Potpuno priznanje usvojeno je u 21 zemlji, odnosno otprilike u polovici država članica Vijeća Europe, nakon 2000 (9).

## **1.5 Prethodna istraživanja o utjecaju edukacije na znanje i stavove o medicinskoj genetici**

Prevenција bolesti se, općenito, uvelike oslanja na obrazovanje zdravstvenih djelatnika. S obzirom na široku medicinsku primjenu genetike, liječnici u zdravstvu morat će se više uključiti u pružanje informacija pacijentima o genetičkom testiranju, usmjeravanje pacijenata u kliničku genetičku praksu i nositi se s posljedicama izbora pacijenata prilikom testiranja.

Malo se zna o znanju i stavovima liječnika, ali i studenata medicine, prema genetici ili njihovoj svijesti o dostupnosti testova za genetičke poremećaje (10).

U neka istraživanja uključivana je šira javnost kako bi se ispitala znanja i/ili stavovi o medicinskoj genetici ili njezinim sastavnicama (11-16), dok su druga istraživanja provedena u skupinama liječnika obiteljske medicine (17-20), kliničkih farmakologa (14, 21-24), studenata farmacije (25, 26) , zdravstvenih djelatnika (27-31) te specijalista ginekologije i pedijatrije (18).

Ispitivani su utjecaji genetičke edukacije (19, 20, 24, 28, 29, 32-34) i potrebe za edukacijom (17, 18, 30, 31, 35, 36), kao i stavovi i prethodno znanje o medicinskoj genetici ili njezinim sastavnicama (10, 15, 21, 27, 33, 37-39). Kao predmet istraživanja navode se znanje/stavovi o farmakogenomici (21-28, 37) , medicinskoj genetici općenito (11-13, 15, 17, 29, 30, 34, 40) genomskim istraživanjima (12, 41) i genetičkom testiranju. (14, 18, 19, 38, 42, 43) Nadalje, studenti medicine predstavljaju buduće stručnjake za medicinska pitanja u svojim zajednicama, pa stoga njihovo znanje i stavovi mogu utjecati na to kako čitave zajednice prihvaćaju medicinsku genetiku (10). U prethodnim istraživanjima u kojima je evaluirana genetička pismenost studenata, liječnika i opće populacije, ispitano je većinom samo znanje ili samo stavovi o medicinskoj genetici.

Rezultati takvih istraživanja pokazuju da je znanje u svim skupinama nedostatno. Utvrđeno je da je razina znanja mnogih liječnika koji su sudjelovali u istraživanjima preniska da bi garantirala adekvatan odgovor na pitanja koja pacijenti postavljaju o genetici i genetičkim testovima te o novim dostignućima u području genetike. Ovaj nedostatak genetičkog znanja je, koliko se zna, globalan problem (18).

## **2. SVRHA RADA**

Osnovni cilj ovog istraživanja bio je ispitati znanja i stavove o medicinskoj genetici u studenata Medicinskog fakulteta u Rijeci, kao i utjecaj edukacije iz istoimenog obaveznog kolegija na njihovu promjenu.

Specifični ciljevi ovog istraživanja bili su ispitati i utvrditi :

- 1) znanja o medicinskoj genetici u studenata Medicinskog fakulteta u Rijeci prije i nakon edukacije iz istoimenog obaveznog kolegija
- 2) stavove o medicinskoj genetici u studenata Medicinskog fakulteta u Rijeci prije i nakon edukacije iz istoimenog obaveznog kolegija
- 3) utjecaj edukacije iz kolegija Medicinska genetika na promjenu znanja
- 4) utjecaj edukacije iz kolegija Medicinska genetika na promjenu stavova

### **3. ISPITANICI I POSTUPCI**

#### **3.1 Ispitanici**

U istraživanje su bile uključene studentice i studenti pete i šeste godine Integriranog preddiplomskog i diplomskog Sveučilišnog studija Medicina na Medicinskom fakultetu u Rijeci u akademskoj godini 2019./2020. Ispitanici su dobrovoljno i anonimno sudjelovali u istraživanju. Provedeno istraživanje odobrilo je Etičko povjerenstvo za biomedicinska istraživanja Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Rijeci te je bilo provedeno u skladu s etičkim načelima i ljudskim pravima u znanstvenim istraživanjima. Svim ispitanicima je prije ispunjavanja upitnika istaknuto kako dobiveni rezultati neće utjecati na ocjenu iz kolegija Medicinska genetika.

#### **3.2 Postupci**

Studenti pete godine su dva puta ispunjavali upitnik, jednom na početku (na prvom nastavnom satu) i nakon završetka (na zadnjem nastavnom satu) obveznog kolegija Medicinska genetika. Studenti šeste godine upitnik su ispunili samo jednom, tri mjeseca nakon završenog kolegija Medicinska genetika kako bi se ustvrdilo je li znanje implementirano edukacijom dugoročno. Istraživanje je provedeno tijekom akademske godine 2019/2020.



### 3.2.1 Upitnik

Svi su studenti ispunili validirani „*online*“ upitnik koji se sastojao od 60 pitanja podijeljenih u četiri skupine: demografija, znanje o medicinskoj genetici, stavovi prema medicinskoj genetici te jednu neobaveznu skupinu pitanja, osobna uvjerenja. (Prilog 1, podaci o validaciji upitnika dostupni su na osobni zahtjev). Prva skupina sadrži osam pitanja te obuhvaća demografske podatke o ispitanicima kao što su spol, dob, godina upisa na fakultet, država u kojoj su završili srednju školu ali i podatke o prethodnoj edukaciji iz medicinske genetike te procjeni znanja i potrebe za edukacijom iz medicinske genetike.

Znanje studenata ispitano je kroz 27 tvrdnji s opcijom odgovora točno/netočno te su mogli ostvariti maksimalno 27 bodova (jedan bod po točnom odgovoru). Bodovane tvrdnje su podijeljene u četiri djela: a) znanje o genetičkim čimbenicima u medicini (12 tvrdnji - 12 mogućih bodova), b) utjecaju naslijeđa na genetičke bolesti ( 4 tvrdnje - 4 moguća boda), c) znanje o genetičkom testiranju (11 tvrdnji - 11 mogućih bodova) i zadnji dio d) znanje o djelokrugu posla medicinskog genetičara (dva pitanja u kojima ispitanici označavaju ponuđene tvrdnje za koje smatraju da pripadaju djelokrugu posla medicinskog genetičara i liječnika koji nisu specijalisti medicinske genetike).

Treći dio upitnika ispituje stavove prema medicinskoj genetici te sadrži 19 tvrdnji koje čine pet faktora: 1. stav o genetičkom testiranju, 2. stav o donošenju odluka, 3. stav o educiranosti, 4. stav o genetičkom testiranju majki i novorođenčadi i 5. stav o genetici. Ispitanici su procjenjivali stavove na Likertovoj skali od 1 do 5, te su se odgovorili zbrajali. Za potrebe izračunavanja ukupnog stava čestice iz upitnika su rekodirane kako bi maksimalni broj (95 bodova) odgovarao pozitivnom, a minimalni (19 bodova) negativnom stavu.

Zadnji dio upitnika, osobna uvjerenja, sadrži četiri pitanja kojima ispitanici na skali od 1-5 označavaju u kojoj mjeri misle da vjerski i politički stavovi utječu na njih, a čime se procjenjuje utjecaj navedenih čimbenika na znanje i stavove o medicinskoj genetici.

Upitnik je osmišljen prema potrebama medicinske profesije za medicinskom genetikom te kao takav može biti od velike važnosti za procjenu edukacijskih potreba studenata, specijalizanata, liječnika obiteljske medicine te liječnika specijalista. Također, koncept upitnika podrazumijeva kvantifikaciju promjene stava ispitanika nakon edukacije kao izravnu posljedicu, a ujedno i kao element procjene kvalitete pružene edukacije.

### **3.2.2 Edukacija**

Kolegij Medicinska genetika obvezni je predmet na Integriranom preddiplomskom i diplomskom Sveučilišnom studiju Medicina na Medicinskom fakultetu u Rijeci, a sastoji se od 19 sati predavanja, 15 sati seminara i 11 sati vježbi, ukupno 45 sati (3 ECTS). U akademskoj godini 2019./2020. provodio se dva puta, posljednji put na šestoj i, po novom studijskom programu, na petoj godini. Cilj kolegija je opisati i objasniti osnove cjelovitog pristupa pacijentu s genetičkom bolešću ili poremećajem, odnosno povišenim rizikom za njih. Cjelokupno gradivo kolegija usvaja se isključivo kroz metode aktivnog učenja i koncipirano je na način da studenti obrađuju prikaze slučajeva, čime se postiže simulacija stvarnog odnosa liječnika i pacijenta s kojom će se budući liječnici najčešće susretati u praksi. Nastava je podijeljena u pet velikih tematskih cjelina koje odgovaraju na isti broj pitanja vezanih uz ostvarivanje ishoda učenja (Kako prepoznati osobu s genetičkim poremećajem?; Kako odabrati pravu metodu genetičkog testiranja i osnovno interpretirati nalaz?; Kako usmjeriti genetičko testiranje u osoba s multiplim prirođenim anomalijama s ili bez duševnog zaostajanja?; Kako pristupiti individualno svakom pacijentu?; Kako prenijeti genetičku

informaciju pacijentu?) (cjelokupni izvedbeni nastavni plan dostupan na osobni zahtjev). Kroz predavanja studenti uče o kliničkoj slici, genetičkom uzroku i metodama dijagnostike određenih genetičkih poremećaja, na seminarima se dopunjava znanje o prepoznavanju indikacija te interpretaciji nalaza genetičkog testiranja, a na vježbama studenti implementiraju stečene kompetencije u vlastitu kliničku praksu. Ishodi učenja, uključujući kognitivnu, psihomotoričku i afektivnu domenu, su određeni i izvedeni u skladu s predloženim ključnim kompetencijama prema CoreCompetences kojeg objavljuje Europsko društvo za humanu genetiku specifično za liječnike koji nisu specijalisti medicinske genetike (8).

### **3.2.3 Statistička obrada podataka**

Za statističku obradu rezultata korišteni su programi Statistica, inačica 13.3 (StatSoft, Inc., Tulsa, OK, Sjedinjene Američke države) te MedCalc, inačica 19.2.0 (MedCalc Software, Mariakerke, Belgija). Nominalne varijable prikazane su apsolutnim i relativnim frekvencijama. Normalnost raspodjele numeričkih varijabli ispitana je Kolmogorov-Smirnoff testom. Sve numeričke varijable prikazane su medijanom i interkvartilnim rasponom (IKR), osim dobi, koja je prikazana medijanom i rasponom. Razlike u učestalosti znanja i stavova između tri ispitne skupine računata su Hi-kvadrat testom i post-hoc T-testom proporcija. Razlike u medijanima znanja i stavova ispitane su Mann-Whitney testom za nezavisne uzorke, Kruskal Wallis testom i post-hoc analizom. Razina statističke značajnosti određena je na  $P < 0,05$ . U daljnjoj analizi ispitanici pete godine prije odslušanog kolegija označeni su slovom A, nakon odslušanog kolegija slovom B, a ispitanici šeste godine označeni su slovom C.

## 4. REZULTATI

### 4.1 Demografija

U istraživanje je pozvano ukupno 224 ispitanika, od toga 111 ispitanika pete te 113 ispitanika šeste godine studija medicine. Upitnik je u cijelosti riješio 191 ispitanik: 94 ispitanika pete (stupanj odaziva 84,7 %) te 97 ispitanika šeste godine (stupanj odaziva 85,8 %).

Upitnik je ukupno ispunilo 135 (60 %) žena i 89 (40 %) muškaraca. Na petoj godini bilo je ukupno 63 (67 %) ispitanika ženskog spola, i 31 (33 %) muškog spola, dok je na šestoj godini bilo 72 (74,2 %) ispitanika ženskog spola, a 24 (24,7 %) muškog spola.

Medijan dobi ispitanika pete godine iznosio je 23 godine (raspon od 22 do 30), dok je za šestu godinu iznosio 24 godine (raspon od 23 do 29).

Dosad se 74 (77,9 %) ispitanika pete godine i 84 (85,7 %) ispitanika šeste godine nije susretalo s genetičkim poremećajima, dok je broj onih koji su se susreli s genetičkim poremećajima iznosio 21 (22,1 %) na petoj i 14 (14,3 %) na šestoj godini.

Dodatnu edukaciju iz medicinske genetike izvan obveznih kolegija na fakultetu imalo je 4 (4,2 %) ispitanika pete i 9 (10,1 %) ispitanika šeste godine, dok 91 (95,8 %) ispitanik pete i 89 (90,8 %) ispitanika šeste godine nisu imali.

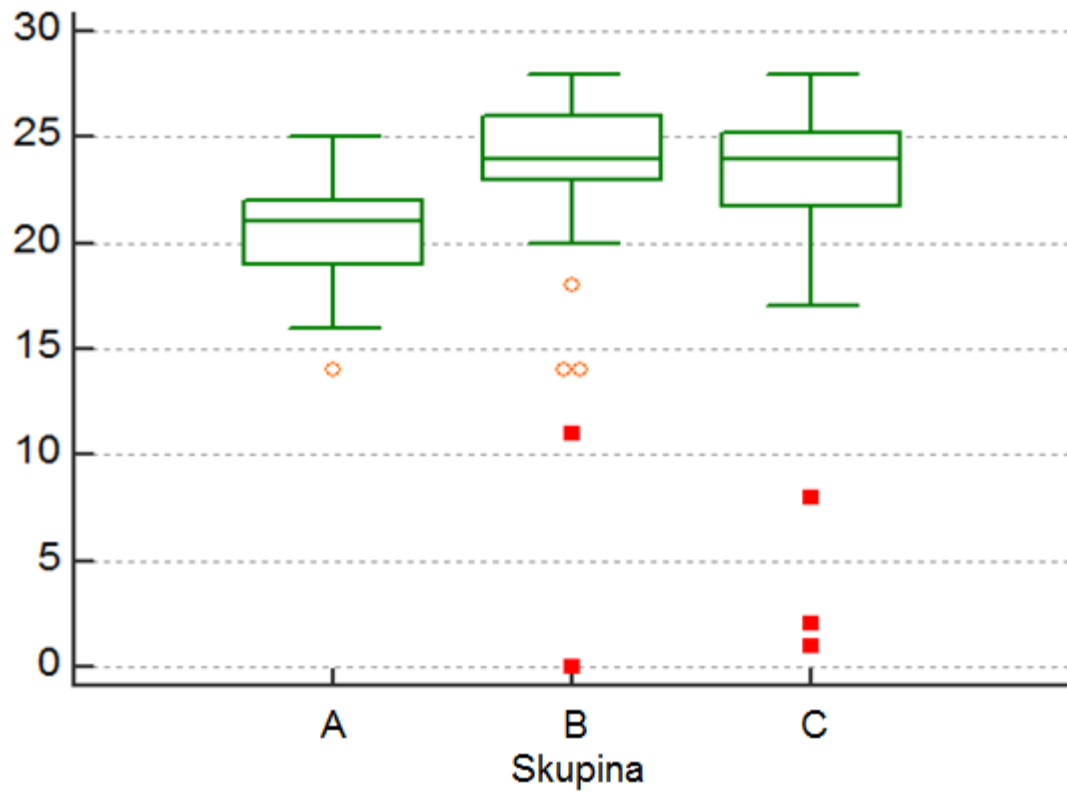
## 4.2 Znanje

### 4.2.1 Ukupno znanje

Medijan procjene vlastitog znanja iz medicinske genetike za ispitanike pete godine prije edukacije iznosio je 2 (od 5), dok nakon završene edukacije nije bilo razlike u procijenjenom znanju između ispitanika pete godine nakon edukacije i šeste godine, pa je medijan za obje skupine iznosio 4 (od 5) (IKR od 3 do 4). Takav rezultat pokazuje da postoji statistički značajna razlika u procjeni vlastitog znanja ( $P < 0,001$ ) prije i nakon edukacije. Ispitanici nakon edukacije vlastito znanje procjenjuju s 4, a prije ocjenom 2.

Sve skupine ispitanika potrebu za znanjima, vještinama i stavovima iz medicinske genetike u praksi označili su s medijanom ocjene 4.

Ukupno znanje procjenjivalo se kroz 27 tvrdnji te su ispitanici mogli ostvariti maksimalno 27 bodova. Medijan ukupnog znanja ispitanika pete godine prije edukacije iznosio je 21 (IKR od 19 do 22), a nakon edukacije 24 (IKR od 21,75 do 25,25) kao i za šestu godinu (IKR od 23 do 26) (Slika 1.). Kruskal-Wallis testom utvrđeno je da se ukupno znanje statistički značajno razlikovalo prije i poslije edukacije na petoj godini ( $P < 0,001$ ). Post-hoc analizom utvrđeno je kako se sve skupine međusobno statistički značajno razlikuju, a najbolje znanje imaju studenti pete godine neposredno nakon edukacije ( $P < 0,05$ ).



**Slika 1.** Ukupno znanje ispitanika prije i nakon edukacije iz medicinske genetike prikazano medijanom, interkvartilnim raspršenjem i rasponom

## 4.2.2 Znanje o ulozi genetičkih čimbenika u medicini

U drugom dijelu upitnika ispitivano je znanje studenata o ulozi genetičkih čimbenika u medicini kroz 12 pitanja. Rezultati su prikazani u tablici 1.

**Tablica 1.** Znanje o ulozi genetičkih čimbenika u medicini

Pitanje	A	B	C	P
	točni odgovori n (%)			
Sve su genetičke bolesti nasljedne.	80 (85)	89 (90)	86 (91)	0,350
Nositelji recesivnih bolesti uvijek su zdravi.	81 (86)	78 (79)	82(87)	0,217
Genska mutacija koja uzrokuje bolest ne mora se uvijek izraziti u fenotipu.	87 (93)	89 (91)	91 (97)	0,306
Kromosomske promjene ne moraju se uvijek izraziti u fenotipu	60 (64)	73 (74)	70 (74)	0,199
Spontani pobačaji najčešće su posljedica kromosomskih aberacija.	80 (85)	86 (87)	84 (89)	0,634
Potpomognutu oplodnju treba ponuditi svim neplodnim parovima bez obzira na uzrok neplodnosti.	78 (83)	90 (91)	83 (88)	0,240
Genetičke bolesti se uvijek manifestiraju prenatalno ili pri rođenju.	91 (97)	90 (93)	94 (100)	<b>0,025<sup>(b)</sup></b>
Malformacija i prirođena anomalija nisu sinonimi.	75 (80)	73 (74)	85 (90)	<b>0,011<sup>(b)</sup></b>
Većina bolesti u čovjeku uzrokovana je promjenama u jednom genu.	79 (84)	85 (86)	88 (94)	0,102
Različite promjene u jednom genu mogu uzrokovati više različitih bolesti.	86 (91)	97 (98)	94 (100)	<b>0,004<sup>(c)</sup></b>
Većina bolesti uzrokovana je isključivo okolišnim čimbenicima (npr. prehrana i način života)	64 (68)	71 (72)	55 (58)	0,137
Većina tumora je nasljedna.	76 (81)	89 (90)	87 (93)	<b>0,036<sup>(d)</sup></b>

(a)= ACvsB, (b)=BvsC, (c)=AvsBC, (d)=AvsC

Studenti šeste godine nakon edukacije imaju statistički značajno više znanja o nasljednosti tumora od studenata pete godine prije edukacije ( $P < 0,036$ , post-hoc ( $P < 0,050$ )). Studenti pete i šeste godine nakon edukacije statistički značajno su više naučili kako različite promjene u jednom genu mogu uzrokovati više različitih bolesti ( $P < 0,004$ , post hoc ( $P < 0,050$ )). Studenti šeste godine značajno su više znali da se genetičke bolesti uvijek ne

manifestiraju prenatalno ili pri rođenju ( $P<0,025$ ), kao i da malformacija i prirođena anomalija nisu sinonimi ( $P<0,011$ ) u odnosu na studente pete godine nakon edukacije (svi  $P<0,050$ ).

Također, zasebno je kroz četiri pitanja ispitivano znanje studenata o bolestima koje u podlozi mogu imati genetičke, okolišne te kombinaciju čimbenika. Rezultati su prikazani u tablici 2.

**Tablica 2.** Znanje o podlozi nastanka određenih bolesti

Pitanje	A	B	C	P
	točni odgovori n (%)			
Nasljedni rak dojke i jajnika.	83 (88)	79 (80)	72 (77)	0,136
Spinalna mišićna atrofija.	81 (86)	78 (80)	81 (87)	0,297
Klasična obiteljska adenomatozna polipoza.	64 (68)	88 (90)	79 (85)	<b>0,001<sup>(c)</sup></b>
Fetalni hidatoinjski sindrom.	14 (15)	16 (16)	29 (31)	<b>0,010<sup>(e)</sup></b>

(c)= AvsBC, (e)=ABvsC

Studenti pete godine prije edukacije statistički su značajno manje znali o klasičnoj obiteljskoj adenomatoznoj polipozi u odnosu na studente nakon edukacije ( $P<0,050$ ). Studenti su šeste godine nakon edukacije značajno više znali o fetalnom hidatoinjskom sindromu u odnosu na studente pete godine prije i poslije edukacije ( $P<0,050$ ).



### 4.2.3 Znanje o genetičkom testiranju

Znanje o genetičkom testiranju ispitano je kroz 11 pitanja, a rezultati su prikazani u tablici 3.

**Tablica 3.** Znanje o genetičkom testiranju

Pitanje	A	B	C	P
	točni odgovori n (%)			
Liječnik smije naručiti genetički test za pacijenta bez njegova znanja.	88 (94)	96 (98)	90 (99)	0,090
Svi genetički testovi su dijagnostički.	58 (62)	95 (97)	83 (91)	<0,001 <sup>(c)</sup>
U Republici Hrvatskoj provodi se novorođenački probir samo za prirođenu hipotireozu i fenilketonuriju.	41 (44)	81 (83)	81 (89)	<0,001 <sup>(c)</sup>
Genske bolesti mogu se dijagnosticirati kariotipom.	39 (41)	77 (79)	72 (79)	<0,001 <sup>(c)</sup>
Za detekciju genskih i kromosomskih promjena koriste se iste metode genetičkog testiranja.	75 (80)	92 (94)	89 (98)	<0,001 <sup>(c)</sup>
Farmakogenomika trenutno nije klinički primjenjiva jer se tek provode znanstvena istraživanja o utjecaju gena na metabolizam lijekova.	55 (59)	93 (95)	87 (96)	<0,001 <sup>(c)</sup>
Genetičko testiranje za Huntingtonovu bolest može se povoditi u maloljetnika.	26 (28)	84 (86)	69 (76)	<0,001 <sup>(c)</sup>
Genetičko testiranje za klasičnu obiteljsku adenomatoznu polipozu može se provoditi u maloljetnika.	78 (83)	95 (97)	85 (93)	0,002 <sup>(c)</sup>
Pacijent nije obavezan obavijestiti svoju obitelj o svojim rezultatima genetičkog testiranja.	72 (77)	85 (87)	89 (98)	<0,001 <sup>(c)</sup>
Samo specijalisti medicinske genetike mogu uputiti pacijente na genetičko testiranje.	88 (94)	95 (97)	85 (93)	0,472
Svaka osoba ima pravo odbiti genetičko testiranje.	90 (96)	97 (99)	91 (100)	0,071

(c)= AvsBC

U 8 od 11 pitanja primjećuje se statistički značajna razlika ( $P < 0,001$ ) u znanju o genetičkom testiranju prije i nakon edukacije iz medicinske genetike. Pokazalo se kako su peta i šesta godina po znanju sukladne, odnosno, nakon edukacije nema razlike u neposrednom i posrednom znanju studenata. Pitanja koja se odnose na pravo osobe da odbije genetičko testiranje ( $P < 0,071$ ), upućivanje pacijenata od strane specijalista ( $P < 0,472$ ) te o

naručivanju pacijenta bez njegova znanja ( $P < 0,090$ ) bila su u visokom postotku točno riješena i prije edukacije te se zato ne primjećuje statistički značajna razlika u znanju nakon edukacije.

Na većini pitanja studenti pete i šeste godine nakon edukacije statistički imaju značajno više znanja u odnosu na studente pete godine prije edukacije (svi  $P < 0,050$ ).

#### 4.2.3.1 Znanje o djelokrug posla medicinskog genetičara

Znanje o djelokrug posla medicinskog genetičara i liječnika koji nisu specijalisti medicinske genetike ispitivano je na način da su studenti označavali one tvrdnje za koje misle da spadaju u djelokrug posla određenog liječnika. Ponuđene tvrdnje su: cjeloživotna skrb za pacijenta, interpretacija nalaza genetičkog testiranja, naručivanje genetičkih testova za pacijente, rad u znanstvenoistraživačkom laboratoriju te razgovaranje s pacijentima o genetičkom testiranju. Rezultati su prikazani u tablici 4. i tablici 5.

**Tablica 4.** Znanje o djelokrug posla liječnika koji nije specijalist medicinske genetike

Pitanje	A	B	C	P
	DA n (%)			
Cjeloživotna skrb za pacijenta	82 (88)	91 (93)	82 (90)	<b>&lt;0,001<sup>(d)</sup></b>
Interpretacija nalaza genetičkog testiranja	35 (38)	44 (45)	46 (51)	<b>&lt;0,001<sup>(d)</sup></b>
Naručivanje genetičkih testova za pacijente	80 (86)	87 (89)	78 (86)	>0,05
Rad u znanstvenoistraživačkom laboratoriju	12 (13)	10 (10)	16 (18)	<b>&lt;0,001<sup>(b)</sup></b>
Razgovaranje s pacijentima o genetičkom testiranju	85 (92)	84 (86)	86 (95)	<b>&lt;0,001<sup>(b)</sup></b>

(d)= A vs C, (b)= B vs C

Statistički značajna promjena u mišljenju ( $P < 0,001$ ) primjetila se između studenata pete godine prije edukacije i studenata šeste godine koji su u većoj mjeri smatrali kako je uloga liječnika koji nije specijalist medicinske genetike cjeloživotna skrb i interpretacija nalaza

genetičkog testiranja. Razlika u rezultatima ( $P<0,001$ ) između studenata pete godine nakon edukacije i šeste godine pokazuje kako studenti šeste godine u značajno većem postotku smatraju da rad u znanstvenoistraživačkom laboratoriju te razgovaranje s pacijentima o genetičkom testiranju spadaju u djelokrug posla liječnika koji nije specijalist medicinske genetike.

**Tablica 5.** Znanje o djelokrugu posla medicinskog genetičara

Pitanje	A	B	C	<i>P</i>
	DA n (%)			
Cjeloživotna skrb za pacijenta	47 (51)	68 (70)	72 (79)	<b>&lt;0,001<sup>(c)</sup></b>
Interpretacija nalaza genetičkog testiranja	92 (99)	96 (98)	89 (98)	>0,05
Naručivanje genetičkih testova za pacijente	72 (77)	82 (84)	81 (89)	<b>&lt;0,001<sup>(d)</sup></b>
Rad u znanstvenoistraživačkom laboratoriju	88 (95)	93 (95)	84 (92)	>0,05
Razgovaranje s pacijentima o genetičkom testiranju	81 (87)	94 (96)	90 (99)	<b>&lt;0,001<sup>(c)</sup></b>

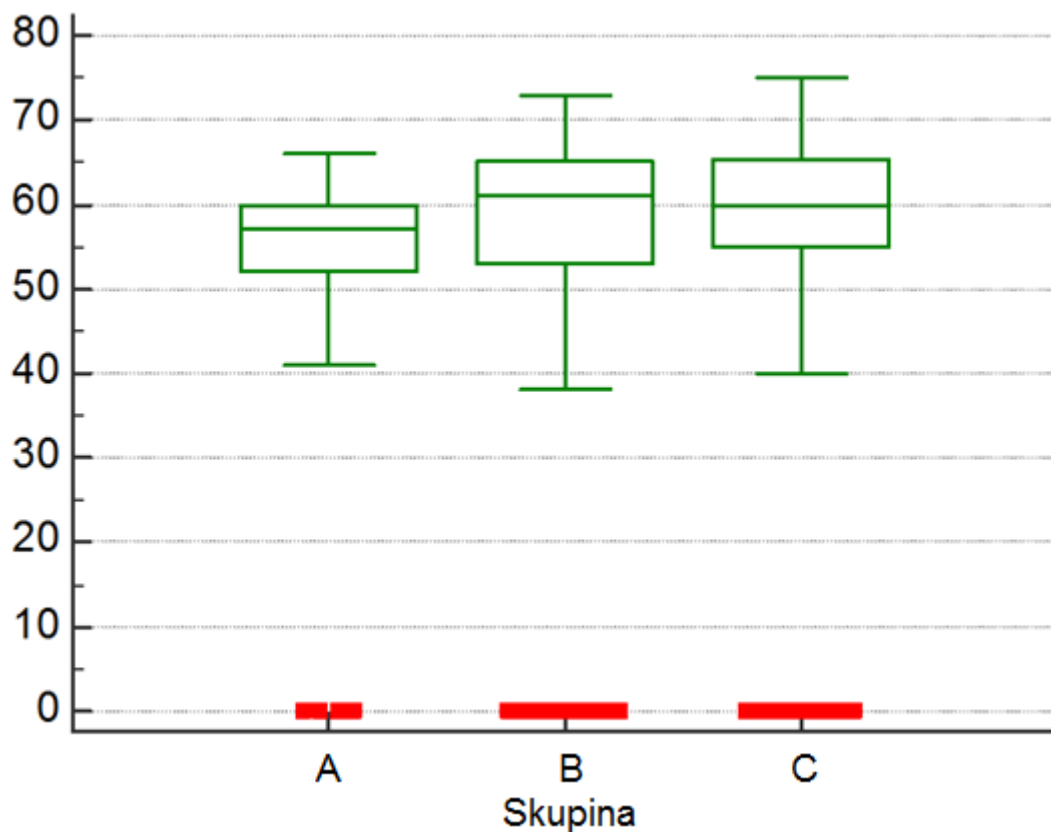
(c)= AvsBC, (d)= AvsC

Cjeloživotna skrb za pacijenta te razgovaranje s pacijentima o genetičkom testiranju u značajno većem postotku ( $P<0,001$ ) spadaju u djelokrug posla medicinskog genetičara prema odgovorima ispitanika pete godine nakon edukacije i šeste godine za razliku od odgovora ispitanika pete godine prije edukacije. Ispitanici šeste godine u značajno većem postotku ( $P<0,001$ ) smatraju da naručivanje genetičkih testova za pacijente spada u djelokrug posla medicinskog genetičara od studenata pete godine prije edukacije.

## 4.3 Stavovi

### 4.3.1 Ukupni stav

Kruskal-Wallis testom potvrđena je statistički značajna promjena u stavu ispitanika prije i poslije edukacije iz medicinske genetike ( $P < 0,001$ ). Post-hoc analizom utvrđeno je da su peta i šesta godina nakon edukacije statistički značajno imale pozitivniji stav u odnosu na studente pete godine prije edukacije (svi  $P < 0,05$ ). Medijan ukupnog stava za ispitanike pete godine prije edukacije iznosi 57 (IKR 52 do 60) dok za iste ispitanike nakon edukacije iznosi 60 (IKR 55 do 65,25), a za ispitanike šeste godine 61 (IKR od 53 do 65). Mogući raspon stava bio je od 19 do 95. (Slika 2.)



**Slika 2.** Razlika u ukupnom stavu prije i nakon edukacije iz medicinske genetike prikazana medijanom, interkvartilnim raspršenjem i rasponom

### 4.3.2 Stavovi o genetičkom testiranju

Statistički značajno pozitivnija promjena ( $P < 0,001$ ) u stavovima prema genetičkom testiranju primjećuje se između ispitanika pete godine prije edukacije, te ispitanika pete nakon edukacije i šeste godine, među kojima nije bilo razlike u rezultatima (tablica 6).

**Tablica 6.** Stavovi studenata o genetičkom testiranju prije i nakon edukacije

Pitanje	A	B	C	P
	Medijan (25-75 IKR)			
Osjećam se dovoljno educiran/obrazovan da mogu interpretirati nalaz genetičkog testiranja.	1 (1-2)	3 (3-4)	4 (3-4)	<b>&lt;0,001<sup>(c)(e)</sup></b>
Prenatalnu dijagnostiku bih preporučio/la isključivo rizičnoj skupini trudnica.	3 (2-4)	3 (2-5)	3 (2-5)	0,862
Genetičke bolesti ne mogu se uzročno liječiti pa ih ne treba niti dijagnosticirati.	1 (1-2,5)	1 (1-1)	1 (1-1)	0,358
Ne bih se podvrgnuo genetičkom testiranju jer brinem o pitanjima povjerljivosti rezultata.	1 (1-2)	1 (1-2)	1 (1-2)	0,100
Svojim pacijentima ne bih preporučio genetičko testiranje jer brinem o pitanjima povjerljivosti rezultata.	1 (1-1)	1 (1-2)	1 (1-1)	0,056
Genetičko testiranje trebalo bi biti dostupno svim pojedincima koji se žele testirati bez obzira na to imaju li indikaciju za testiranje.	3 (2-4)	2 (1-3)	2 (1-3)	<b>&lt;0,001<sup>(c)</sup></b>
Želio bih znati je li bolest koju imam nasljedna.	5 (4-5)	4 (4-5)	5 (4-5)	0,061
Dokle god je bolest neizlječiva, ne želim se podvrgnuti genetičkom testiranju.	2 (1-2)	2 (1-2)	1 (1-2)	0,443
Znam za koje lijekove trebam pacijentu predložiti farmakogenomsko testiranje.	1 (1-2)	4 (3-4)	4 (3-4)	<b>&lt;0,001<sup>(c)</sup></b>
Sve žene bi trebale učiniti neku od dostupnih metoda prenatalne dijagnostike.	2 (2-3)	2 (1-3)	2 (1-4)	0,365
Mislim da je dobro što se genetički testovi prodaju na internetu jer su na taj način lako dostupni liječnicima i pacijentima.	3 (1-3)	1 (1-1,25)	1 (1-2)	<b>&lt;0,001<sup>(c)</sup></b>
Genetičko testiranje bi trebalo provesti na svakom novorođenom djetetu.	3 (2-4)	2 (1-3)	1 (1-3)	<b>&lt;0,001<sup>(c)</sup></b>
Liječnici bi trebali imati utjecaj na odluke pacijenta nakon nalaza genetičkog testiranja.	3 (3-4)	2 (1-3)	2 (1-3)	<b>&lt;0,001<sup>(c)</sup></b>
Pacijenti bi samostalno trebali donositi odluke nakon nalaza genetičkog testiranja.	3 (2-4)	4 (3-5)	4 (3-5)	<b>&lt;0,001<sup>(c)</sup></b>
Ako pacijent ne želi informirati svoju obitelj o nalazu genetičkog testiranja u kojem je postavljena dijagnoza teške nasljedne bolesti čiji se razvoj može spriječiti pravovremenom intervencijom, učinio bih to umjesto njega.	3 (2-3)	2 (1-3)	1 (1-2)	<b>&lt;0,001<sup>(c)(e)</sup></b>

Smatram da mogu jednostavno objasniti stručne genetičke pojmove pacijentu.	2 (2-3)	4 (3-4)	4 (4-4)	<b>&lt;0,001<sup>(c)(e)</sup></b>
Smatram da je budućnost medicine u genetičkom testiranju.	4 (3-4)	4 (3-5)	4 (3-4)	0,119
Ne treba se miješati u genetiku.	1 (1-2)	2 (1-2)	2 (1-2)	0,941
Protivim se genetičkom testiranju.	1 (1-1)	1 (1-1)	1 (1-1)	0,660

(c)= AvsBC, (e)=ABvsC

Statistički značajna razlika ( $P<0,001$ ) primijećena je u promjeni stava o vlastitoj educiranosti i donošenju odluka. Studenti su procjenjivali osjećaju li se dovoljno educirani za interpretaciju nalaza genetičkog testiranja, predlaganja lijekova za farmakogenomsko testiranje, objašnjavanje genetičkih pojmova pacijentu na jednostavan način te mišljenju o prodaji genetičkih testova na internetu. Minimalno su tvrdnjama koje se odnose na stavove o vlastitoj educiranosti mogli postići 4, a maksimalno 20 bodova. Medijan stava o vlastitoj educiranosti u studenata pete godine iznosio je 7 (IKR 5,75 do 9), dok je nakon edukacije u studenata pete i šeste godine iznosio 12 (IKR 9 do 13). Studenti šeste godine statistički su značajno ( $P<0,001$ ) više smatrali kako su sposobni objasniti jednostavne genetičke pojmove pacijentu te kako su dovoljno educirani za interpretaciju nalaza genetičkog testiranja od studenata pete godine (prije i nakon edukacije). Kod procjene stava o donošenju odluka studenti su u značajnije većoj mjeri ( $P<0,001$ ) bilježili kako liječnik ne bi trebao imati utjecaj na odluke pacijenta, već bi pacijent trebao donijeti konačnu odluku nakon nalaza genetičkog testiranja. Nakon edukacije u većoj mjeri smatrali su da, ukoliko pacijent ne želi informirati svoju obitelj o nalazu genetičkog testiranja u kojem je postavljena dijagnoza teške nasljedne bolesti čiji se razvoj može spriječiti pravovremenom intervencijom, ne bi to učinili umjesto njega ( $P<0,001$ ), studenti šeste godine u statistički značajno većem postotku od studenata pete godine (i prije i nakon edukacije). Stav o genetičkom testiranju promijenio se statistički značajno ( $P<0,001$ ), ispitanici su nakon edukacije smatrali kako genetičko testiranje ne bi trebalo biti dostupno svim pojedincima koji se žele testirati bez obzira na to imaju li

indikaciju za testiranje te kako se ono ne bi trebalo provesti na svakom novorođenom djetetu, za razliku od stava ispitanika prije edukacije.

## 5. RASPRAVA

Cilj ispitivanja i praćenja promjene znanja i stavova studenata medicine na Medicinskom fakultetu u Rijeci o medicinskoj genetici u ovom istraživanju bio je procijeniti kvalitetu edukacije kao i temeljnu pismenost iz medicinske genetike. Osim toga, iako se iz rezultata prethodnih istraživanja iščitava potreba za edukacijom na različitim razinama zdravstvene zaštite i u općoj populaciji, utjecaj edukacije na znanje i stavove dosad nije ispitivan, što je u ovom istraživanju, prema našim saznanjima, prvi put učinjeno.

Utvrđeno je kako je znanje statistički značajno veće nakon edukacije, a najbolje rezultate postignuli su studenti pete godine neposredno nakon edukacije ( $P < 0,001$ ). Također, reflektirajući promjenu u znanju, primijećen je značajno pozitivniji stav studenata pete i šeste godine nakon edukacije u odnosu na studente pete godine prije edukacije ( $P < 0,001$ ). Dobiveni rezultati upućuju na to da je pomno osmišljenom teorijskom i praktičnom edukacijom moguće značajno povisiti samopouzdanje budućih liječnika i pospješiti donošenje ispravnih odluka za pacijenta. Naši rezultati impliciraju da se ispitivanjem potreba i primjerenom edukacijom iz medicinske genetike u područjima medicine s visokim udjelom pacijenata s genetičkim poremećajima i bolestima može omogućiti kvalitetniji sveobuhvatni pristup pacijentu.



## 5.1 Znanja o medicinskoj genetici

Dobiveni rezultati o općem znanju o ulozi genetičkih čimbenika u medicini upućuju na to da su studenti pete godine raspolagali određenim znanjem i prije edukacije iz medicinske genetike, što se može objasniti preklapanjem osnovnih koncepata i pojmova s nekoliko kolegija, posebice Medicinskom biologijom (prva godina studija), Histologijom i embriologijom (druga godina studija) te od kliničkih grana medicine Pedijatrijom (peta godina studija). Pozitivan utjecaj edukacije na samopouzdanje studenata vidljiv je pri samoprocjeni znanja iz genetike gdje su studenti pete godine prije odslušanog kolegija svoje znanje procijenili statistički značajno niže od studenata nakon odslušanog kolegija i lošije nego što je ono objektivno procijenjeno, što se nakon edukacije također značajno promijenilo.

Zanimljivo je istaknuti da su studenti šeste godine nakon edukacije imali više znanja o nasljednosti tumora, fetalnom hidatoinskom sindromu, prenatalnoj manifestaciji genetičkih bolesti, kao i da pojmovi malformacija i prirođena anomalija nisu sinonimi u odnosu na studente pete godine nakon edukacije, što se vjerojatno može objasniti činjenicom da su studenti šeste godine paralelno imali nastavu iz kolegija Ginekologija i opstetricija. Stoga su imali priliku i dodatno obogatiti svoje znanje o genetičkim poremećajima i bolestima koje se pojavljuju prenatalno ili pri rođenju.

Učenje o genetičkom testiranju i detaljnije obraćanje pažnje na neke genetičke poremećaje kroz kolegij Medicinska genetika primjećuje se u statistički značajnoj promjeni znanja o genetičkom testiranju te u tome što su studenti pete i šeste godine nakon edukacije više znali kako različite promjene u jednom genu mogu uzrokovati više različitih bolesti. Pitanja koja se odnose opća etička načela, odnosno, na pravo osobe da odbije genetičko testiranje, upućivanje pacijenata od strane specijalista te o naručivanju pacijenta bez njegova znanja bila su u visokom postotku točno riješena i prije edukacije, što ukazuje na poštivanje

etičkog kodeksa liječnika i pacijenta i pokazuje da studenti (budući liječnici) poštuju svoje pacijente i kolege. Također, pokazalo se da je znanje studenata pete i šeste godine nakon edukacije sukladno, odnosno, nakon edukacije nema razlike u neposrednom i posrednom znanju studenata. Navedeno upućuje na to da znanja stečena na kolegiju nisu naučena samo za provjere znanja već ostaju pohranjena i nakon položenog završnog ispita.

Nadalje, zanimljiva je i činjenica o znanju djelokruga posla medicinskog genetičara i drugih liječnika. Tako su nakon edukacije studenti pete i šeste godine veću važnost pridavali liječnicima koji nisu specijalisti medicinske genetike u svim segmentima (osim provođenja znanstvenih istraživanja i razgovora) brige oko pacijenta s genetičkim poremećajem. Mišljenje pete godine nakon edukacije kako liječnik koji nije specijalist medicinske genetike nema veliku ulogu u razgovoru s pacijentima o genetičkom testiranju moglo bi značiti kako se studentima to čini teško te prepoznaju kompleksnost procesa genetičkog informiranja, posebice što u trenutku ispunjavanja upitnika nisu još pristupili završnom ispitu. Studenti šeste godine misle drugačije, što može biti posljedica činjenice da su položili ispit. Edukacija je utjecala i na viđenje studenata o djelokrugu posla medicinskog genetičara pa ga po odslušanom kolegiju statistički značajno više prepoznaju kao osobu koja pruža cjeloživotnu skrb za pacijenta s genetičkim poremećajem umjesto samo kao osobu koja je više znanstvenik nego praktičar.

Rezultati dobiveni našim istraživanjem slični su onima u drugim istraživanjima koja su pokazala povećana znanja o genetici (19, 20, 24, 28, 29, 32, 33) i izvijestila o većem samopouzdanju (33, 35) (budućih) liječnika nakon obrazovnih intervencija, čime mogu biti dane smjernice za budući rad. Prijašnja istraživanja ispitivala su stavove i/ili znanja te potrebe za edukacijom zdravstvenih djelatnika dok ispitivanje studenata medicine nije provedeno. Međutim, rezultatima prijašnjih istraživanja pokazuje se potreba za boljom edukacijom studenata medicine budući da je većina liječnika i medicinskih sestara koji su primili

genetičku edukaciju u svojem dodiplomskom programu izjavila da ovaj sadržaj nije primjenjiv u kliničkoj praksi (29). Taj jaz ukazuje na važnost pripreme radne snage kako bi se povećalo samopouzdanje profesionalaca za isporuku zdravstvenih usluga (44-46). Njihovo nerazumijevanje trenutne vrijednosti genetike i genomike u zdravstvu predstavlja barijeru koja ograničava potencijalne koristi za pacijente (45). Međutim, svi su sudionici smatrali važnim uključivanje nastave genetike u dodiplomske programe i vjerovali u potencijal njegove primjene u kliničkoj praksi.

Time naše istraživanje ukazuje na ključnu ulogu pravilne edukacije studenata kako bi se kasnije znanja upotrijebila u praksi, a povećano samopouzdanje vidljivo iz rezultata našeg istraživanja odrazilo bi se u sigurnosti pri informiranju i donošenju odluka važnih za pacijenta.

## **5.2 Stavovi o medicinskoj genetici**

Stavovi imaju afektivne, kognitivne i bihevioralne komponente. Afektivna komponenta odnosi se na osjećaje ili emocije povezane s objektom stava. Kognitivna komponenta se odnosi na vjerovanja, misli i attribute povezane s objektom stava. Komponenta ponašanja odnosi se na prijašnja ponašanja koja se odnose na objekt stava. Izvješćivanje o stavu uključuje izražavanje evaluacijske prosudbe o predmetu podražaja (47). Stupanj do kojeg stavovi predviđaju ponašanje ovisi o čimbenicima kao što su razina korespondencije, domena ponašanja, snaga stava i osobine ličnosti.

Prethodna istraživanja pokazala su kako liječnici ne provode genetička testiranja i savjetovanja u dovoljnoj mjeri te se smatra kako bi se primjerenom edukacijom pospješilo samopouzdanje i pozitivan stav liječnika koji bi rezultirao većim korištenjem mogućnosti ordiniranja testiranja. (30, 35, 43). Navodi se kako bi se s tri glavna temelja edukacije u

obliku sustavne evaluacije genetičkih testova za složene bolesti; promicanja genetičkog obrazovanja liječnika i promicanja osnovne genetičke zdravstvene pismenosti za opću populaciju bilo bi moguće poboljšati komunikaciju i samopouzdanje liječnika pri donošenju odluka (31).

Našim istraživanjem potvrđena je statistički značajna promjena u stavu ispitanika prije i poslije edukacije iz medicinske genetike ( $P < 0,001$ ), odnosno, utvrđeno je da su peta i šesta godina nakon edukacije statistički značajno imale pozitivniji stav u odnosu na studente pete godine prije edukacije.

Stav o genetičkom testiranju promijenio se statistički značajno ( $P < 0,001$ ), ispitanici su nakon edukacije smatrali kako genetičko testiranje ne bi trebalo biti dostupno svim pojedincima koji se žele testirati već bi za testiranje trebala postojati indikacija, za razliku od stava ispitanika prije edukacije. Statistički značajna razlika ( $P < 0,001$ ) također je primijećena i u promjeni stava o vlastitoj educiranosti i donošenju odluka gdje su studenti procjenjivali osjećaju li se dovoljno educirani za interpretaciju nalaza genetičkog testiranja, predlaganja lijekova za farmakogenomsko testiranje, objašnjavanje genetičkih pojmova pacijentu na jednostavan način te mišljenju o prodaji genetičkih testova na internetu. Davanjem relevantnih genetičkih informacija utemeljenih na slučajevima u interaktivnom, interdisciplinarnom okruženju, uspjelo se pokazati poboljšanje znanja i samopouzdanja te potaknuti međusobno učenje i prosljeđivanje znanja (33). Budući da temelj naše edukacije na obaveznom kolegiju Medicinska genetika čini problemska nastava kakva je ovim zaključkom opisana, upravo je to dokazano ovim istraživanjem.

Studenti su edukacijom postigli pozitivniji stav koji se odražava u njihovoj većoj spremnosti na direktan rad s pacijentom i pozitivnijim viđenjem vlastite educiranosti. Pozitivna korelacija između količine edukacije iz medicinske genetike i samopouzdanju pri

izvođenju genetičkih usluga potvrđuje vrijednost omogućavanja kvalitetne edukacije (48). Izabrane tvrdnje kojima su procijenjeni stavovi ispitanika potvrđuju kako je potrebno znanje o osnovama medicinske genetike, kao i vještinama primjene znanja u praksi kako bi se nakon edukacije ono očitalo kroz veću samouvjerenost studenata da mogu jasno prenijeti informacije o poremećaju, pružiti pacijentu kvalitetnu skrb te poštovati autonomiju i pravo pacijenta na donošenje odluka o vlastitom liječenju.

### **5.3 Meduodnos znanja i stavova o medicinskoj genetici**

Istraživanja u posljednjih 25 godina pokazala su kako postoji slaba pozitivna veza između znanja i stavova u znanosti općenito (49, 50). Kada je u pitanju genetika, Condit (51) je istaknuo da "suprotno pretpostavci da će više obrazovanja rezultirati pozitivnijim reakcijama na genetička istraživanja, postojeće ankete pokazuju da negativne reakcije na genetičku tehnologiju ne mogu jednostavno odražavati nedostatak obrazovanja ili razumijevanja". Prethodne studije otkrivaju različite trendove: neke su pokazale da ljudi s višim stupnjem razumijevanja također imaju veću opreku prema genetičkim tehnologijama, dok su druge studije pokazale nikakvu ili malu povezanost između genetičkog razumijevanja i stava (50). Naše je istraživanje pokazalo suprotno, što bi mogla biti posljedica upravo kvalitete edukacije, odnosno naša edukacija je precizno namijenjena i primjerena budućem liječniku, temeljena na metodama aktivnog učenja i simulacije stvarnog djelovanja u praksi u kojoj budući liječnici vide smisao i korist, a ishodi učenja temeljeni su na osnovnim kompetencijama koje bi liječnik koji nije specijalist medicinske genetike trebao imati.

Istovremeno, studije genetičkog obrazovanja i razumijevanja genetike kontinuirano ukazuju da javnost, točnije studenti, imaju nisko znanje o genetici (15). Sve veći broj korisnika zdravstvene zaštite u mogućnosti je susresti se s novim genetičkim znanjem i

otkrićima koja nude novu vrstu donošenja odluka. Kako liječnici koriste ove nove spoznaje i donose odluke o genetskom riziku, ovisit će dijelom i o njihovom znanju i stavovima o ljudskoj genetici (52). Ispitanici podržavaju upotrebu genetičkih informacija za poboljšanje dijagnoze bolesti i za pomoć u razumijevanju uzroka bolesti; međutim, pacijenti također zauzimaju kritički stav prema određenim aspektima testiranja i genetičkih informacija. Iako je u određenim područjima bilo deficita, u našem je uzorku primijećen relativno visoki stupanj znanja o genetici te je edukacija utjecala direktno na specifična znanja o medicinskoj genetici a time i podizanje samopouzdanja studenata.

Važnost našeg istraživanja istaknuta je kroz dokazivanje kako se edukacijom ne povećavaju samo objektivna znanja ispitanika, već i stavovi te samopouzdanje koje se pokazalo ključnim u prezentaciji profesionalnog stava i donošenju pravilnih odluka. Stjecanjem znanja studenti su uvidjeli važnost liječnika koji nije specijalist medicinske genetike u liječenju pacijenta s genetičkim poremećajem te medicinskog genetičara u ulozi profesionalca koji skrbi za pacijenta kroz cijeli život, ne samo u specifičnim područjima. Mogućnost primjene validiranog upitnika kod procjene potreba za edukacijom iz medicinske genetike u širim medicinskim krugovima nudi priliku da, ukoliko se pokaže potreba za tim, dodatna edukacija koja bi uputila liječnike na pravovremeno prepoznavanje i liječenje pacijenata s genetičkim poremećajem bude provedena.

## 6. ZAKLJUČAK

Ovim istraživanjem utvrdili smo razine znanja i stavova o medicinskoj genetici u studenata Medicinskog fakulteta u Rijeci, te potvrdili da edukacija iz istoimenog obaveznog kolegija statistički značajno utječe na njihovu promjenu.

Specifični zaključci ovog istraživanja jesu:

- 1) Znanja o medicinskoj genetici u studenata Medicinskog fakulteta u Rijeci prije edukacije (A) bila su dobra, iznosila su 21 (IKR od 19 do 22), a nakon edukacije iz istoimenog obaveznog kolegija (B, C) postala su vrlo dobra do izvrsna 24 (IKR od 21,75 do 25,25), (IKR od 23 do 26).
- 2) Stavovi o medicinskoj genetici u studenata Medicinskog fakulteta u Rijeci koji su prije edukacije (A) bili umjereno pozitivni i iznosili 57 (IKR 52 do 60), nakon edukacije iz istoimenog obaveznog kolegija (B, C) postali su vrlo pozitivni, 60 ( IKR 55 do 65,25) i 61 (IKR od 53 do 65).
- 3) Edukacija iz kolegija Medicinska genetika statistički je značajno utjecala na povećanje znanja ispitanika ( $P < 0,001$ ).
- 4) Utjecaj edukacije iz kolegija Medicinska genetika na promjenu stavova očituje se statistički značajnom promjenom u stavu ispitanika prije i poslije edukacije ( $P < 0,001$ ), stav je postao pozitivniji.

## 7. SAŽETAK

**Cilj:** Cilj ovog istraživanja bio je ispitati znanja i stavove o medicinskoj genetici u studenata Medicinskog fakulteta u Rijeci, kao i utjecaj edukacije iz istoimenog obaveznog kolegija na njihovu promjenu.

**Materijali i metode:** Istraživanje je provedeno na 191 studenata pete i šeste godine Integriranog preddiplomskog i diplomskog Sveučilišnog studija Medicina u akademskoj godini 2019/2020 na Medicinskom fakultetu u Rijeci. Studenti su anonimno i dobrovoljno ispunjavali validirani „online“ upitnik koji se sastojao od 60 pitanja podijeljenih u četiri skupine (demografija, znanja, stavovi, osobna uvjerenja). Studenti pete godine dva su puta ispunjavali upitnik (na početku i završetku kolegija) dok su studenti šeste godine upitnik ispunjavali samo jednom, tri mjeseca nakon završenog kolegija. Edukacija je pomno osmišljena za studente medicine i temeljena je na dokumentu o stjecanju osnovnih kompetencija iz medicinske genetike kojeg propisuje Europsko udruženje za humanu genetiku.

**Rezultati:** Stupanj odaziva bio je 84,7 % za ispitanike pete, a 85,8 % za ispitanike šeste godine. Korištenjem Kruskal-Wallis testa pronađena je statistički značajna razlika prije i poslije obrazovanja između pete godine prije i nakon edukacije, te između pete godine prije edukacije i šeste godine za: (a) ukupno znanje ( $P < 0,001$ ), (b) ukupni stav ( $P < 0,001$ ) i (c) osobnu procjenu znanja iz medicinske genetike ( $P < 0,001$ ).

**Zaključak:** Obrazovanje iz medicinske genetike značajno mijenja razinu znanja i stavova prema medicinskoj genetici kod studenata medicine. Štoviše, pozitivni stavovi povezani su s višim razinama znanja. Slijedom toga, naši rezultati naglašavaju potrebu za edukacijom iz medicinske genetike precizno osmišljenim za buduće i mlade liječnike kako bi se pacijentima s (mogućim) genetskim poremećajima pružila bolja zdravstvena zaštita.

**Ključne riječi:** medicinska genetika, edukacija, znanja, stavovi



## 8. SUMMARY

**Aim:** The aim of this research was to examine the knowledge and attitudes towards medical genetics in students of the Medical Faculty in Rijeka, as well as the impact of education from the compulsory course of the same name on their change.

**Materials and methods:** The study was conducted on 191 fifth and sixth year students of the Integrated Undergraduate and Graduate University Study of Medicine in the academic year 2019/2020 at the Faculty of Medicine in Rijeka. Students completed anonymously and voluntarily a validated "online" questionnaire consisting of 60 questions divided into four groups (demography, knowledge, attitudes, personal beliefs). Fifth-year students completed the questionnaire twice (at the beginning and end of the course) while sixth-year students completed the questionnaire only once, three months after completing the course. The education is carefully designed for medical students and is based on a document on the acquisition of basic competencies in medical genetics prescribed by the European Association for Human Genetics.

**Results:** The response rate was 84.7% for fifth-year respondents and 85.8% for sixth-year respondents. Using the Kruskal-Wallis test, a statistically significant difference was found between fifth year before and after education and between the fifth year before education and sixth year for: (a) total knowledge ( $P < 0.001$ ), (b) overall attitude ( $P < 0.001$ ) and (c) personal assessment of knowledge in medical genetics ( $P < 0.001$ ).

**Conclusion:** Education in medical genetics significantly alters the level of knowledge and attitudes towards medical genetics in medical students. Moreover, positive attitudes are associated with higher levels of knowledge. Consequently, our results emphasise the need for education in medical genetics for future and young physicians in order to provide better health care for patients with (possible) genetic disorders.

**Key words:** medical genetics, education, knowledge, attitudes

## 9. LITERATURA

- (1) Claussnitzer M, Cho JH, Collins R. A brief history of human disease genetics. *Nature*. 2020; 577(7789): 179–89.
- (2) Haga SB, Barry WT, Mills R, Ginsburg GS, Svetkey L, Sullivan J, et al. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*. 2013; 17(4): 327-35.
- (3) Who.int [Internet]. World Health Organization. Genetics. 2020. [citirano 28.5.2020.]  
Dostupno na: <https://www.who.int/topics/genetics/en/>
- (4) Epstein CJ. Medical Genetics in the Genomic Medicine of the 21st Century. *Am J Hum Genet*. 2006; 79(3): 434–8.
- (5) Ashg.org [Internet]. American Society of Human Genetics. Medical genetics. [ažurirano 1.1.2019.; citirano 28.5.2020.]. Dostupno na: <https://www.ashg.org/discover-genetics/medical-genetics/>
- (6) Zergollern-Čupak Lj, Barišić I, Morožin Pohovski L. Development of Genetics in the World and in Croatia – Forty Years of the Croatian Society of Human Genetics of the Croatian Medical Association. *Coll. Antropol*. 2014; 38(3): 809–18.
- (7) Blashki G, Metcalfe S, Emery J. Genetics in general practice, Australian Family Physician. 2014; 43(7): 428-31.
- (8) Eshg.org [Internet]. European Society of Human Genetics. Core competences in genetics for health professionals in Europe. 2008. [citirano 28.5.2020.] Dostupno na: <https://www.eshg.org/index.php?id=139>
- (9) Kristoffersson U, Macek M. From Mendel to Medical Genetics. *European Journal of Human Genetics*. 2017; 25(2): 53–9.
- (10) Wonkam A, Njamnshi AK, Angwafo FF 3rd. Knowledge and attitudes concerning medical genetics amongst physicians and medical students in Cameroon (sub-Saharan Africa). *Genet Med*. 2006; 8(6): 331-8.

- (11) Almomani BA, Al-Keilani MS, Al-Sawalha NA. Knowledge and views about genetics: a public-based cross-sectional study. *Eur J Hum Genet.* 2020; 28(4): 417-23.
- (12) Hishiyama Y, Minari J, Suganuma N. The survey of public perception and general knowledge of genomic research and medicine in Japan conducted by the Japan Agency for Medical Research and Development. *J Hum Genet.* 2019; 64(5): 397-407.
- (13) Dar-Nimrod I, MacNevin G, Godwin A, Lynch K, Magory Cohen T, Ganesan A, et al. Genetic Knowledge within a National Australian Sample: Comparisons with Other Diverse Populations. *Public Health Genomics.* 2018; 21(3-4): 133-43.
- (14) Eum H, Lee M, Yoon J, Cho J, Lee ES, Choi KS, et al. Differences in attitudes toward genetic testing among the public, patients, and health-care professionals in Korea. *Eur J Hum Genet.* 2018; 26(10): 1432-40.
- (15) Carver RB, Castéra J, Gericke N, Evangelista NA, El-Hani CN. Young Adults' Belief in Genetic Determinism, and Knowledge and Attitudes towards Modern Genetics and Genomics: The PUGGS Questionnaire. *PLoS One.* 2017; 12(1): e0169808.
- (16) Henneman L, Timmermans DR, van der Wal G. Public experiences, knowledge and expectations about medical genetics and the use of genetic information. *Community Genet.* 2004; 7(1): 33-43.
- (17) Flouris A, Hawthorne G, Aitken M, Gaff C, Metcalfe SA. Development of a questionnaire for evaluating genetics education in general practice. *J Community Genet.* 2010; 1(4): 175-83.
- (18) Baars MJ, Henneman L, Ten Kate LP. Deficiency of knowledge of genetics and genetic tests among general practitioners, gynecologists, and pediatricians: a global problem. *Genet Med.* 2005; 7(9): 605-10.
- (19) Jakobsen LB, Moum T, Heiberg A. Need of better knowledge of genetic tests among Norwegian physicians. *Tidsskr Nor Laegeforen.* 2000; 120(20): 2419-22.

- (20) Kolb SE, Aguilar MC, Dinenberg M, Kaye CI. Genetics education for primary care providers in community health settings. *J Community Health*. 1999; 24(1): 45-59.
- (21) Karuna N, Tragulpiankit P, Mahasirimongkol S, Chumnumwat S. Knowledge, attitude, and practice towards pharmacogenomics among hospital pharmacists in Thailand. *Pharmacogenet Genomics*. 2020; 30(4): 73-80.
- (22) Alsaloumi L, Abdi A, Tosun Ö, Başgut B. Pharmacogenomics-based practice in North Cyprus: its adoption by pharmacists and their attitudes and knowledge. *Int J Clin Pharm*. 2019; 41(5): 1299-306.
- (23) Albassam A, Alshammari S, Ouda G, Koshy S, Awad A. Knowledge, perceptions and confidence of physicians and pharmacists towards pharmacogenetics practice in Kuwait. *PLoS One*. 2018; 13(9): e0203033.
- (24) Formea CM, Nicholson WT, McCullough KB, Berg KD, Berg ML, Cunningham JL, et al. Development and evaluation of a pharmacogenomics educational program for pharmacists. *Am J Pharm Educ*. 2013; 77(1): 10.
- (25) Coriolan S, Arikawe N, Moscati A, Zhou L, Dym S, Donmez S, et al. Pharmacy students' attitudes and perceptions toward pharmacogenomics education. *Am J Health Syst Pharm*. 2019; 76(11): 836-45.
- (26) Mahmutovic L, Akcesme B, Durakovic C, Akcesme FB, Maric A, Adilovic M, et al. Perceptions of students in health and molecular life sciences regarding pharmacogenomics and personalized medicine. *Hum Genomics*. 2018; 12(1): 50.
- (27) Abdela OA, Bhagavathula AS, Gebreyohannes EA, Tegegn HG. Ethiopian health care professionals' knowledge, attitude, and interests toward pharmacogenomics. *Pharmgenomics Pers Med*. 2017; 10: 279-85.
- (28) Just KS, Steffens M, Swen JJ, Patrinos GP, Guchelaar HJ, Stingl JC. Medical education in pharmacogenomics-results from a survey on pharmacogenetic knowledge in

healthcare professionals within the European pharmacogenomics clinical implementation project Ubiquitous Pharmacogenomics (U-PGx). *Eur J Clin Pharmacol.* 2017; 73(10): 1247-52.

(29) Lopes-Júnior LC, Carvalho Júnior PM, de Faria Ferraz VE, Nascimento LC, Van Riper M, Flória-Santos M. Genetic education, knowledge and experiences between nurses and physicians in primary care in Brazil: A cross-sectional study. *Nurs Health Sci.* 2017; 19(1): 66-74.

(30) Li J, Xu T, Yashar BM. Genetics educational needs in China: physicians' experience and knowledge of genetic testing. *Genet Med.* 2015; 17(9): 757-60.

(31) Marzuillo C, De Vito C, D'Addario M, Santini P, D'Andrea E, Boccia A, et al. Are public health professionals prepared for public health genomics? A cross-sectional survey in Italy. *BMC Health Serv Res.* 2014; 14: 239.

(32) Nakamura S, Narimatsu H, Katayama K, Sho R, Yoshioka T, Fukao A, et al. Effect of genomics-related literacy on non-communicable diseases. *J Hum Genet.* 2017; 62(9): 839-46.

(33) Carroll JC, Rideout AL, Wilson BJ, Allanson JM, Blaine SM, Esplen MJ, et al. Genetic education for primary care providers: improving attitudes, knowledge, and confidence. *Can Fam Physician.* 2009; 55(12): e92-9.

(34) Phadke SR, Agarwal S, Agarwal SS. Medical genetics education in India. *Natl Med J India.* 2002; 15(6): 363.

(35) Antoun J, Zgheib NK, Ashkar K. Education may improve the underutilization of genetic services by Middle Eastern primary care practitioners. *Genet Test Mol Biomarkers.* 2010; 14(4): 447-54.

- (36) Watson EK, Shickle D, Qureshi N, Emery J, Austoker J. The 'new genetics' and primary care: GPs' views on their role and their educational needs. *Fam Pract.* 1999; 16(4): 420-5.
- (37) Kudzi W, Addy BS, Dzudzor B. Knowledge of Pharmacogenetics among Healthcare Professionals and Faculty Members of Health Training Institutions in Ghana. *Ghana Med J.* 2015; 49(1): 50-6.
- (38) Li J, Huang W, Luo S, Lin Y, Duan R. Attitude of medical school students in China towards genetic testing and counseling issues in FXS. *J Genet Couns.* 2013; 22(6): 733-40.
- (39) Ormond KE, Hudgins L, Ladd JM, Magnus DM, Greely HT, Cho MK. Medical and graduate students' attitudes toward personal genomics. *Genet Med.* 2011; 13(5): 400-8.
- (40) Bathurst L, Huang QR. A qualitative study of GPs' views on modern genetics. *Aust Fam Physician.* 2006; 35(6): 462-4.
- (41) Tomatir AG, Sorkun HC, Demirhan H, Akdağ B. Genetics and genetic counseling: practices and opinions of primary care physicians in Turkey. *Genet Med.* 2007; 9(2): 130-5.
- (42) Olwi D, Merdad L, Ramadan E. Knowledge of Genetics and Attitudes toward Genetic Testing among College Students in Saudi Arabia. *Public Health Genomics.* 2016; 19(5): 260-8.
- (43) Douma KF, Smets EM, Allain DC. Non-genetic health professionals' attitude towards, knowledge of and skills in discussing and ordering genetic testing for hereditary cancer. *Fam Cancer.* 2016; 15(2): 341-50.

- (44) Harvey EK, Fogel CE, Peyrot M, Christensen KD, Terry SF, McInerney J. Providers' knowledge of genetics: A survey of 5915 individuals and families with genetic conditions. *Genet. Med.* 2007; 9(5): 259–67.
- (45) Calzone KA, Jenkins J, Bakos AD, Goldgar C, Rackover M, Jackson J et al. Establishment of the genetic/genomic competency center for education. *J. Nurs. Scholarsh.* 2011; 43(4): 351–8.
- (46) Genomic Nursing State of the Science Advisory Panel, Calzone KA, Jenkins J, Bakos AD, Cashion A, Donaldson N et al. A blueprint for genomic nursing science. *J. Nurs. Scholarsh.* 2013; 45(1): 96– 104.
- (47) Haddock G, Maio GR. Attitudes: content, structure and functions. In: Hewstone, Miles, Stroebe, Wolfgang and Jonas, Klaus eds. *Introduction to social psychology: a European perspective*. 4th ed., BPS textbooks in psychology, Oxford: Blackwell, 2008; 112-33.
- (48) Lapham EV, Kozma C, Weiss JO, Benkendorf JL, Wilson MA. The gap between practice and genetics education of health professionals: HuGEM survey results. *Genet Med.* 2000; 2(4): 226–31.
- (49) Allum N, Sturgis P, Tabourazi D, Brunton-Smith I. Science knowledge and attitudes across cultures: a meta-analysis. *Public Understanding of Science.* 2008; 17(1): 35–54.
- (50) Sturgis P, Brunton-Smith I, Fife-Schaw C. Public attitudes to genomic science: an experiment in information provision. *Public Understanding of Science.* 2010; 19(2): 166–80.
- (51) Condit C. What is 'public opinion' about genetics? *Nat Rev Genet.* 2001; 2(10): 811–5.

(52) Etchegary H, Cappelli M, Potter B, Vloet M, Graham I, Walker M, et al. Attitude and Knowledge about Genetics and Genetic Testing. *Public Health Genomics* 2010; 13(2): 80-8.



## 10. ŽIVOTOPIS

Paola Čargonja rođena je 15. studenog 1995. godine u Rijeci. Osnovnu školu Čavle pohađa od 2002. do 2010. godine kada ju završava s odličnim uspjehom. Iste godine upisuje Prvu Sušačku Hrvatsku Gimnaziju u Rijeci, jezični smjer. Od 2010. godine, temeljem akademskog uspjeha, stipendistica je općine Jelenje. U ljeto 2014. godine upisuje Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci, smjer opća medicina te tijekom fakultetskog obrazovanja demonstrira na Zavodu za biologiju (2015.) i Zavodu za medicinsku fiziku i biofiziku (2015.), a iste godine proglašena je studenticom godine te dobiva Dekanovu nagradu za izvrsnost. Kao aktivan član udruge CroMSIC Rijeka sudjeluje u projektu edukacije „Pogled u sebe“ te kao fotograf u projektu razmjene „Diving medicine summer school“. U vidu profesionalnog usavršavanja i upoznavanja kolega iz čitavog svijeta sudjeluje u profesionalnim razmjenama u Maroku (Neurokirurgija, 2018.) i Južnoj Koreji (Ginekologija i opstetricija, 2019.). Aktivno govori engleski jezik, njemački jezik učila je kroz 8, a španjolski jezik 2 godine. Kao pasivan sudionik sudjeluje na Kongresu estetske medicine (2018. i 2019.), te na Internacionalnom simpoziju interdisciplinarne pedijatrije (2019.). Kao koautor objavljuje radove „Silicone breast gel implants: past, present and future“ (AMHA, Vol 18, 2020.) te „The incidence and characteristics of male breast cancer“ (Chirurgia, Edizioni Minerva Medica).

## 11. PRIVICI

### 11.1. Prilog 1. Upitnik o znanju i stavovima o medicinskoj genetici

#### Dio 1: OPĆE INFORMACIJE

1. Koliko imate godina?  
(upišite odgovor)
2. Kojeg ste spola? \*  
(odaberite odgovor: muškog / ženskog / ne želim se izjasniti)
3. Koje ste se godine upisali na Medicinski fakultet u Rijeci?  
(upišite odgovor)
4. Jeste li Vi ili netko Vama blizak imali iskustvo s genetičkim poremećajima? (primjerice, nasljedna bolest u obitelji ili genetičko testiranje)?  
(odaberite odgovor: da / ne)
5. U kojoj ste državi završili srednju školu?  
(upišite odgovor)
6. Jeste li izvan obveznih kolegija na Fakultetu imali neki oblik dodatne edukacije iz medicinske genetike?  
(odaberite odgovor: da / ne)
7. Procijenite svoje znanje iz medicinske genetike.  
(odaberite odgovor: 1 / 2 / 3 / 4 / 5)
8. Koliko mislite da će Vam znanja, vještine i stavovi iz medicinske genetike trebati u praksi?  
(odaberite odgovor: 1 / 2 / 3 / 4 / 5)

#### Dio 2: ZNANJE

##### A) Znanja o ulozi genetičkih čimbenika u medicini

(odaberite odgovor: točno / netočno)

1. Sve su genetičke bolesti nasljedne.
2. Nositelji recesivnih bolesti uvijek su zdravi.
3. Genska mutacija koja uzrokuje bolest ne mora se uvijek izraziti u fenotipu.
4. Kromosomske promjene ne moraju se uvijek izraziti u fenotipu.
5. Spontani pobačaji najčešće su posljedica kromosomskih aberacija.
6. Potpomognutu oplodnju treba ponuditi svim neplodnim parovima bez obzira na uzrok neplodnosti.
7. Genetičke bolesti se uvijek manifestiraju prenatalno ili pri rođenju.
8. Malformacija i prirođena anomalija nisu sinonimi.
9. Većina bolesti u čovjeku uzrokovana je promjenama u jednom genu.
10. Različite promjene u jednom genu mogu uzrokovati više različitih bolesti.
11. Većina bolesti uzrokovana je isključivo okolišnim čimbenicima (npr. prehrana i način života).
12. Većina tumora je nasljedna.

**B) Koje su bolesti uvjetovane genetičkim, okolišnim ili kombinacijom genetičkih i okolišnih čimbenika?**

(odaberite odgovor: genetički čimbenici / okolišni čimbenici / genetički i okolišni čimbenici)

1. Nasljedni rak dojke i jajnika
2. Spinalna mišićna atrofija
3. Klasična obiteljska adenomatozna polipoza
4. Fetalni hidatoinjski sindrom

**C) Znanja o genetičkom testiranju**

(odaberite odgovor: točno / netočno)

1. Liječnik smije naručiti genetički test za pacijenta bez njegova znanja.
2. Svi genetički testovi su dijagnostički.
3. U Republici Hrvatskoj provodi se novorođenački probir samo za prirođenu hipotireozu i fenilketonuriju.
4. Genske bolesti mogu se dijagnosticirati kariotipom.
5. Za detekciju genskih i kromosomskih promjena koriste se iste metode genetičkog testiranja.
6. Farmakogenomika trenutno nije klinički primjenjiva jer se tek provode znanstvena istraživanja o utjecaju gena na metabolizam lijekova.
7. Genetičko testiranje za Huntingtonovu bolest može se provoditi u maloljetnika.
8. Genetičko testiranje za klasičnu obiteljsku adenomatoznu polipozu može se provoditi u maloljetnika.
9. Pacijent nije obavezan obavijestiti svoju obitelj o svojim rezultatima genetičkog testiranja.
10. Samo specijalisti medicinske genetike mogu uputiti pacijente na genetičko testiranje.
11. Svaka osoba ima pravo odbiti genetičko testiranje.

**D) Što mislite koji je djelokrug posla medicinskoga genetičara?**

(odaberite odgovor/e: rad u znanstvenoistraživačkom laboratoriju / naručivanje genetičkih testova za pacijente / razgovaranje s pacijentima o genetičkom testiranju / interpretacija nalaza genetičkog testiranja / cjeloživotna skrb za pacijenta)

**E) Što mislite koja je uloga liječnika koji nisu specijalisti medicinske genetike u skrbi pacijenta s genetičkom bolešću?**

(odaberite odgovor/e: rad u znanstvenoistraživačkom laboratoriju / naručivanje genetičkih testova za pacijente / razgovaranje s pacijentima o genetičkom testiranju / interpretacija nalaza genetičkog testiranja / cjeloživotna skrb za pacijenta)

### **Dio 3: STAVOVI O GENETIČKOM TESTIRANJU**

(odaberite odgovor: uopće se ne slažem / uglavnom se ne slažem / niti se slažem niti se ne slažem / uglavnom se slažem / u potpunosti se slažem)

1. Osjećam se dovoljno educiran/obrazovan da mogu interpretirati nalaz genetičkog testiranja.
2. Prenatalnu dijagnostiku bih preporučio/la isključivo rizičnoj skupini trudnica.
3. Genetičke bolesti ne mogu se uzročno liječiti pa ih ne treba niti dijagnosticirati.
4. Ne bih se podvrgnuo genetičkom testiranju jer brinem o pitanjima povjerljivosti rezultata.
5. Svojim pacijentima ne bih preporučio genetičko testiranje jer brinem o pitanjima povjerljivosti rezultata.
6. Genetičko testiranje trebalo bi biti dostupno svim pojedincima koji se žele testirati bez obzira na to imaju li indikaciju za testiranje.
7. Želio bih znati je li bolest koju imam nasljedna.
8. Dokle god je bolest neizlječiva, ne želim se podvrgnuti genetičkom testiranju.
9. Znam za koje lijekove trebam pacijentu predložiti farmakogenomsko testiranje.
10. Sve žene bi trebale učiniti neku od dostupnih metoda prenatalne dijagnostike.
11. Mislim da je dobro što se genetički testovi prodaju na internetu jer su na taj način lako dostupni liječnicima i pacijentima.
12. Genetičko testiranje bi trebalo provesti na svakom novorođenom djetetu.
13. Liječnici bi trebali imati utjecaj na odluke pacijenta nakon nalaza genetičkog testiranja.
14. Pacijenti bi samostalno trebali donositi odluke nakon nalaza genetičkog testiranja.
15. Ako pacijent ne želi informirati svoju obitelj o nalazu genetičkog testiranja u kojem je postavljena dijagnoza teške nasljedne bolesti čiji se razvoj može spriječiti pravovremenom intervencijom, učinio bih to umjesto njega.
16. Smatram da mogu jednostavno objasniti stručne genetičke pojmove pacijentu.
17. Smatram da je budućnost medicine u genetičkom testiranju.
18. Ne treba se miješati u genetiku.
19. Protivim se genetičkom testiranju.

### **Dio 4: VJERA I POLITIKA**

1. Sljedećih nekoliko pitanja vezano je za vjeru i politiku. Ako želite odgovoriti na pitanja, kliknite na odgovor da.

(odaberite odgovor: da / ne)

2. Kojoj vjeri pripadate?

(odaberite odgovor: kršćanstvo / islam / judaizam / ateist sam / drugo)

3. Koliko na Vas utječu religijski stavovi na skali od 1-5 (pri čemu 1 znači nimalo a 5 u potpunosti utječe) ?

(odaberite odgovor: 1 / 2 / 3 / 4 / 5)

4. Koliko na Vas utječu politički stavovi na skali od 1-5 (pri čemu 1 znači nimalo a 5 u potpunosti utječe) ?

(odaberite odgovor: 1 / 2 / 3 / 4 / 5)