

Znanje, stavovi i ponašanje vezani uz medicinsku genetiku u specijalista i specijalizanata pedijatrije

Mikić, Sara

Master's thesis / Diplomski rad

2021

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://um.nsk.hr/um:nbn:hr:184:383644>

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

Download date / Datum preuzimanja: **2025-03-02**



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

Sara Mikić

**ZNANJE, STAVOVI I PONAŠANJE VEZANI UZ MEDICINSKU GENETIKU U
SPECIJALISTA I SPECIJALIZANATA PEDIJATRIJE**

Diplomski rad

Rijeka, 2021.

SVEUČILIŠTE U RIJECI
MEDICINSKI FAKULTET
INTEGRIRANI PREDDIPLOMSKI I DIPLOMSKI
SVEUČILIŠNI STUDIJ MEDICINE

Sara Mikić

**ZNANJE, STAVOVI I PONAŠANJE VEZANI UZ MEDICINSKU GENETIKU U
SPECIJALISTA I SPECIJALIZANATA PEDIJATRIJE**

Diplomski rad

Rijeka, 2021.

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
2. Prof. dr. sc. Smiljana Ristić
3. Doc. Dr. sc. Sanja Dević Pavlić

Rad sadrži _____ stranica, _____ slika, _____ tablica, _____ literaturnih navoda.

Za moje najdraže.

SADRŽAJ

1. UVOD.....	7
1.1. Genetička pismenost.....	8
1.2. Rad medicinskog genetičara.....	8
1.3. Edukacija zdravstvenih djelatnika.....	9
1.4. Genetika u pedijatriji.....	10
1.5. Znanje zdravstvenih djelatnika i opće populacije.....	11
2. SVRHA RADA.....	12
3. ISPITANICI I POSTUPCI.....	13
3.1. Ispitanici.....	13
3.2. Postupci	13
3.3. Upitnik.....	14
3.4. Statistička obrada podataka.....	16
4. REZULTATI.....	17
4.1. Opći podaci.....	17
4.2. Znanje.....	17
4.2.1. Ukupno znanje.....	17
4.2.2. Znanja o ulozi genetičkih čimbenika u medicini.....	18
4.2.3. Znanje o podlozi nastanka određenih bolesti.....	19

4.2.4. Znanja o genetičkom testiranju.....	20
4.2.5. Znanje o djelokrugu posla liječnika specijalista pedijatrije u skrbi pacijenta s genetičkom bolešću.....	21
4.2.6. Znanje o ulozi genetičkih čimbenika u pedijatriji.....	22
4.3. Ponašanje u vlastitoj praksi.....	23
4.4. Stavovi o genetičkom testiranju.....	25
4.5. Dodatna edukacija iz medicinske genetike.....	27
5. RASPRAVA.....	28
5.1. Znanje.....	28
5.2. Stavovi.....	30
5.3. Ponašanje.....	31
6. ZAKLJUČAK.....	32
7. SAŽETAK.....	33
8. SUMMARY.....	34
9. LITERATURA.....	35
10. ŽIVOTOPIS.....	41
11. PRIVICI.....	42
11.1. Prilog 1. Upitnik o znanju i stavovima o medicinskoj genetici.....	42

1. UVOD

Genetika, znanost o nasljeđivanju i varijabilnosti između živih bića razvija se od 19. stoljeća. Od tada se događaju brojne promjene i otkrića, a krajem 20. stoljeća započeo je „Human Genome Project“, koji je završen u travnju 2003. godine (1). Tim projektom otkrivena je struktura genoma čovjeka, koji se sastoji od nekodirajućih sljedova i oko 20 tisuća gena (2). Također se više saznalo o predispozicijama za razna zdravstvena stanja.

Genom je ukupni genetički materijal stanice te zajedno s epigenomom, sveukupnim epigenetičkim modifikacijama stanice utječe na normalan razvoj, kao i na razvoj određenih medicinskih stanja i bolesti. Međutim, promjene u DNA sekvenci (genetički poremećaji) ili epigenomu (epigenetički poremećaji) ne moraju uvijek imati učinak na zdravlje iako određeni poremećaji mogu uzrokovati teške bolesti koje zahvaćaju pojedinca i/ili članove njegove obitelji.

Medicinska genetika je grana medicine koja povezuje genetičke principe i medicinsku skrb o pacijentu s genetičkim poremećajem, uključujući istraživanje uzroka i nasljeđivanje genetičkih poremećaja, odnosno njihovo dijagnosticiranje i liječenje (3). S obzirom na njezinu opširnost i veliku brzinu otkrivanja novih spoznaja u tom području, sve se više naglašava važnost redovite i cjeloživotne edukacije liječnika iz ovog područja kako bi svojim pacijentima omogućili najbolju medicinsku skrb. Smatra se da oko 30 milijuna Europljana boluje od genetičkih bolesti (4).

1.1. Genetička pismenost

Liječnici specijalisti medicinske genetike stručnjaci su koji posjeduju sveobuhvatna i specifična znanja vezana za genetičke poremećaje i bolesti. Međutim, zbog problema koji mogu biti uzrokovani genetičkim promjenama pacijenti se uglavnom prvo javljaju liječnicima primarne zdravstvene zaštite (5) i drugim specijalistima koji ih onda upućuju medicinskim genetičarima. Nažalost, istraživanja pokazuju da liječnici primarne zdravstvene zaštite najčešće nisu dovoljno upoznati s novim metodama dijagnostike i liječenja genetičkih bolesti (6).

Liječnik prilikom uzimanja anamneze može prepoznati znakove i simptome koji bi mogli ukazati na mogućnost postojanja genetičke bolesti i pacijenta informirati o mogućoj dijagnostici. Liječnici u primarnoj zdravstvenoj skrbi i drugi specijalisti poput pedijataru i ginekologu su svjesni važnosti genetike, no isto tako svjesni su manjkavosti edukacije u toj grani medicine (7). Kako bi dijagnostika i liječenje genetičkih bolesti bili što učinkovitiji važno je imati educirane liječnike unutar drugih specijalizacija koji bi komunicirali sa specijalistima medicinske genetike.

1.2. Rad medicinskog genetičara

Djelokrug rada liječnika specijalista medicinske genetike obuhvaća interakciju s ostalim specijalistima kako bi pacijent bio pravovremeno prepoznat, upućen na potrebne dijagnostičke postupke i terapiju. Europsko društvo za humanu genetiku propisuje kompetencije potrebne za rad medicinskog genetičara, a one su: prepoznavanje pojedinaca ili obitelji sa stanjima i poremećajima koji su djelomično ili u potpunosti uzrokovani genetičkom

komponentom, utvrđivanje preciznosti kliničke dijagnoze i dodatnih kliničkih pregleda kako bi se točno utvrdila dijagnoza, znanje o izvodljivosti i dostupnosti genetičkih usluga, mogućnost informiranja o prirodi bolesti, određivanje potrebe za genetičkim testiranjem, interpretacija nalaza, savjetovanje, određivanje rizika za ponovnu pojavu bolesti, znanje o genetičkoj i okolišnoj podlozi čestih bolesti, informiranje pojedinca ili parova vezano za reprodukciju i rad unutar granica etičke prakse (8).

U Hrvatskoj specijalizacija medicinske genetike nije još uvedena, a studenti medicine imaju u kurikulumu obavezni kolegij Medicinska genetika od akademske godine 2010./2011. U većini država Europe ne provodi se standardizirani kontinuirani oblik edukacije zdravstvenih radnika (9). Samo neke države su propisale koje je vještine potrebno usvojiti, primjerice Velika Britanija. Cilj je napraviti konsenzus o potrebnim znanjima i vještinama kojima bi se onda potaknuo sličan program obrazovanja i u drugim državama (10).

1.3. Edukacija zdravstvenih djelatnika

Europsko društvo za humanu genetiku uočilo je potrebu za edukacijom zdravstvenih djelatnika o medicinskoj genetici i trenutna inicijativa uključuje potporu programima edukacije u Europskoj uniji i razvoj resursa za e-učenje (10). Istraživanja koja su provedena pokazuju da liječnici koji nisu specijalisti medicinske genetike smatraju da nisu dovoljno upoznati s tim područjem (7, 11,12), pokazuju želju za nekim oblikom edukacije (13-17) i smatrali bi ju korisnom (18,19), a preferirali bi „online“ edukaciju (14).

1.4. Genetika u pedijatriji

Pedijatrija je grana medicine u čijem je fokusu liječenje djeteta. Veliki izazov u pedijatrijskoj dobi su genetičke bolesti, koje mogu narušavati zdravlje već od samog rođenja, a u najtežim slučajevima znatno narušavaju kvalitetu života. Važno je napomenuti da djeca s genetičkim bolestima ne moraju imati i bolesne roditelje, braću i sestre. Neke od češćih bolesti s kojima se pedijatri susreću su cistična fibroza, fenilketonurija, spinalne mišićne atrofije i hemofilije kao primjeri genskih bolesti, mikrodelecijski sindromi kao primjeri strukturnih aberacija kromosoma i sindromi uzrokovani numeričkim aberacijama kromosoma, poput Down, Edwards i Patau sindroma.

U pravilniku o specijalističkom usavršavanju doktora medicine navedene su kompetencije potrebne za rad pedijatra. Tokom specijalizacije koja traje pet godina, liječnik je dužan usvojiti znanja i vještine koje će mu biti potrebne kako bi svom pacijentu omogućio skrb i liječenje u skladu s novim saznanjima u medicini. U dijelu pravilnika vezanom za medicinsku genetiku u specijalizaciji iz pedijatrije navode se znanja koja specijalizant mora imati, a ona su: razumijevanje etiologije nasljednih i prirođenih bolesti, poznavanje češćih nasljednih i prirođenih bolesti, poznavanje uzroka češćih deformacija kostiju i zglobova, poznavanje dijagnostičkih metoda u genetici (kariotip, molekularne metode), znanje o indikacijama za genetičko savjetovanje, kariotipu i genskim analizama, razumijevanje socijalnih i psiholoških problema vezanih uz nasljedne i prirođene bolesti. Isto tako, važno je poznavati mogućnost prenatalne dijagnostike nasljednih bolesti, etičke probleme u medicinskoj genetici, praćenje bolesnika i obitelji s nasljednim bolestima, korištenje genetičkih baza podataka (primjerice OMIM) i uzimanje uzoraka za genetičke analize (vrijeme uzimanja, način transporta). Vještine i sposobnosti koje su neophodne za rad s pacijentima su prepoznavanje kliničke slike najčešćih nasljednih i prirođenih bolesti,

uzimanje anamneze, sastavljanje i interpretacija obiteljskog stabla, osobni stav liječnika prema djeci i adolescentima s malformacijama i oštećenjima, komunikacija s oboljelim i procjena rizika ponavljanja bolesti (20).

1.5. Znanje zdravstvenih djelatnika i opće populacije

Provedeno je nekoliko istraživanja u skupini specijalista i specijalizanata pedijatrije, ali su starijeg datuma i nisu sveobuhvatna (21-24), ali su zato provedena brojna istraživanja koja su uključivala ostale zdravstvene djelatnike. Prethodna istraživanja koja su provedena na liječnicima pokazala su da zbog manjka edukacije postoje niske razine znanja o mogućnostima probira, dijagnostičkog testiranja i genetičkog informiranja (15,25-27), da nisu upoznati s pojmom farmakogenomike (28) i etičkim problemima, poput obavještanja pacijentove obitelji o njegovim nalazima (29-31), a imaju veliki interes za edukacijom jer bi im pomogla u svakodnevnom radu. Osim liječnika, medicinske sestre i tehničari, primalje i stomatolozi (32-34), roditelji oboljele djece i djeca (35-37) te opća populacija (38-40) pokazuju želju za učenjem o pojedinim genetičkim principima i bolestima.

Ovo istraživanje je osmišljeno i provedeno zbog nedostatka znanstvenih podataka o razini znanja, stavova i ponašanja prema medicinskoj genetici u specijalista i specijalizanata pedijatrije.

2. SVRHA RADA

Osnovni cilj ovog istraživanja bio je ispitati znanja i stavove o medicinskoj genetici u specijalista i specijalizanata pedijatrije u Republici Hrvatskoj, kao i ponašanje u vlastitoj praksi te u kojim bi se segmentima medicinske genetike liječnici htjeli usavršiti.

Specifični ciljevi ovog istraživanja bili su ispitati i utvrditi:

- 1) znanje o ulozi genetičkih čimbenika u medicini,
- 2) znanje o podlozi nastanka određenih bolesti,
- 3) znanje o genetičkom testiranju,
- 4) znanje o ulozi liječnika specijalista pedijatrije u skrbi pacijenta s genetičkom
bolesti,
- 5) znanje o ulozi genetičkih čimbenika u pedijatriji,
- 6) ponašanje u vlastitoj praksi,
- 7) stavove o genetičkom testiranju,
- 8) znanje i stavove o dodatnoj edukaciji iz medicinske genetike

3. ISPITANICI I POSTUPCI

Istraživanje je provedeno u sklopu Centra za genetičku edukaciju Medicinskog fakulteta u Rijeci u sklopu velikog istraživanja o ispitivanju znanja i stavova prema medicinskoj genetici u liječnika koji nisu specijalisti medicinske genetike u Republici Hrvatskoj.

3.1. Ispitanici

U istraživanje su bili uključeni specijalisti i specijalizanti pedijatrije u Republici Hrvatskoj koji su u istraživanju sudjelovali dobrovoljno i anonimno. Ukupan broj ispitanika je bio 82, a medijan dobi bio je 42,5 (min. 26- max. 70). Ženskih ispitanica bilo je 68 (83 %), a muških 14 (17 %). Ispitanici su bili iz sljedećih gradova: Rijeka, Zagreb, Crikvenica, Pula, Novi Vinodolski, Varaždin, Vinkovci, Gospić, Osijek, Dubrovnik, Samobor, Split, Požega, Bjelovar, Knin, Zadar, Slavonski Brod, Matulji, Velika Gorica i Varaždinske Toplice.

Istraživanje je odobrilo Etičko povjerenstvo za biomedicinska istraživanja Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Rijeci i bilo je provedeno u skladu s etičkim načelima i ljudskim pravima u znanstvenim istraživanjima.

3.2. Postupci

Ispitanici su ispunjavali online upitnik koji im je bio proslijeđen na e-mail adrese u siječnju i veljači 2021. godine. Ukupan broj kontaktiranih liječnika nije moguće utvrditi jer su

pozivi bili slani s e-mail adresa predsjednika društava za pedijatre, kao i predstojnika zavoda i klinika za pedijatriju.

3.3. Upitnik

Za potrebe ovog istraživanja korišten je validirani online upitnik “Upitnik o znanju i stavovima o medicinskoj genetici” (Prilog 1, podaci o validaciji upitnika dostupni su na osobni zahtjev) s 86 pitanja, od kojih je dio o znanju o ulozi genetičkih čimbenika u pedijatriji osmišljen i dodan prema specifičnim potrebama za tu skupinu.

Pitanja su podijeljena u pet skupina: opće informacije, znanje, ponašanje u vlastitoj praksi, stavovi o genetičkom testiranju i dodatna edukacija iz medicinske genetike.

Prvi dio upitnika sadrži osam pitanja te obuhvaća demografske podatke o ispitanicima kao što su spol, dob, godina dobivanja specijalizacije, mjesto rada, naziv institucije u kojoj je ispitanik zaposlen, podaci o prijašnjoj edukaciji iz medicinske genetike, procjeni znanja iz medicinske genetike i potrebi za edukacijom iz medicinske genetike.

Drugi dio upitnika sadrži 41 tvrdnju i njime se ispitivalo ukupno znanje liječnika. Svaka ispravna tvrdnja nosi jedan bod te su ispitanici mogli maksimalno ostvariti 41 bod.

Bodovane tvrdnje su podijeljene u četiri dijela:

- 1) znanje o ulozi genetičkih čimbenika u medicini (10 mogućih bodova),
- 2) znanje o podlozi nastanka određenih bolesti (8 mogućih bodova),
- 3) znanje o genetičkom testiranju (9 mogućih bodova),

4) znanje o ulozi genetičkih čimbenika u pedijatriji (14 mogućih bodova).

Dodatno je ispitano znanje o ulozi liječnika specijalista pedijatrije u skrbi pacijenta s genetičkom bolešću, koje nije uvršteno u bodovanje ukupnog znanja o medicinskoj genetici.

Treći dio upitnika sastoji se od osam pitanja vezanih za ponašanje u vlastitoj praksi, a od ispitanika se očekivalo da ocijene prethodnu edukaciju iz medicinske genetike tijekom studija i specijalizacije, da odgovore postoji li mogućnost da ne prepoznaju dovoljno pacijente s genetičkim poremećajima i što misle koliki je njihov udio u postotcima, upućuju li redovito pacijente na genetičko testiranje i napišu broj upućenih pacijenata.

Nadalje, ispitanici su trebali odgovoriti razgovaraju li s pacijentima o genetičkim bolestima, upućuju li ih redovito na farmakogenomsko testiranje i koje su najčešće indikacije zbog kojih ih upućuju na genetičko testiranje.

Četvrti dio upitnika sadrži 19 izjava o stavovima o genetičkom testiranju te su ispitanici na Likertovoj skali procjenjivali vlastito slaganje s tvrdnjama od 1 *uopće se ne slažem*, 2 *uglavnom se ne slažem*, 3 *niti se slažem niti se ne slažem*, 4 *uglavnom se slažem* do 5 *u potpunosti se slažem*.

Peti dio ispituje potrebu ispitanika za daljnjom edukacijom iz područja medicinske genetike. Ispitanici su upitani znaju li pronaći informacije o određenoj genetičkoj bolesti, misle li da im treba dodatna edukacija iz medicinske genetike, jesu li voljni sudjelovati u dodatnom usavršavanju i u kojem bi se segmentu htjeli usavršiti.

3.4. Statistička obrada podataka

Za statističku obradu rezultata korišten je program MedCalc, inačica 19.6.4. (MedCalc Software, Mariakerke, Belgija). Dob je prikazana medijanom i rasponom vrijednosti, a ostali su podaci prikazani medijanom i rasponom između 5. i 95. percentile. Odgovori ispitanika prikazani su apsolutnim i relativnim frekvencijama, te su razlike između skupina testirane Hi-kvadrat testom. Razina statističke značajnosti između točno i netočno odgovorenih pitanja određena je na $P < 0,050$.

4. REZULTATI

4.1. Opći podaci

Upitniku je pristupilo 155 liječnika, a u potpunosti ga je ispunilo 82 ispitanika, odnosno 53 %. Godina dobivanja specijalizacije prikazana je u tablici 1. Najviše je ispitanika bilo iz Rijeke (36 %) i iz Zagreba (20 %). Od ukupnog broja ispitanika, njih 76,8 % navodi da nije imalo dodatnu edukaciju iz medicinske genetike, a medijan ocjene svojeg znanja iz medicinske genetike ocjenjuju sa 3 (1-5). Medijan ocjene potrebe za znanjima, vještinama i stavovima iz medicinske genetike je 4 (2-5).

Tablica 1. Podaci o godini dobivanja specijalizacije

Godina dobivanja specijalizacije	Broj ispitanika (%)
Prije 1990.	8 (10,0)
1990.-2000.	18 (22,5)
2000.-2010.	27 (33,7)
Nakon 2010.	27 (33,7)
ukupno	80 (100)

4.2. Znanje

4.2.1. Ukupno znanje

Medijan ukupnog znanja ispitanika je 29 od mogućih 41 (21,2-34).

4.2.2. Znanja o ulozi genetičkih čimbenika u medicini

Drugim dijelom upitnika ispitivalo se znanje o ulozi genetičkih čimbenika u medicini.

Rezultati su prikazani u tablici 2.

Tablica 2. Znanja o ulozi genetičkih čimbenika u medicini

Pitanje	n (%)	n (%)	P
	točni	netočni	
Sve su genetičke bolesti nasljedne	67 (81,7)	15 (18,3)	< 0,001
Nositelji recesivnih bolesti uvijek su zdravi.	51 (62,2)	31 (37,8)	0,027
Genetska mutacija koja uzrokuje bolest ne mora se uvijek izraziti u fenotipu.	78 (95,1)	4 (4,9)	< 0,001
Kromosomske promjene ne moraju se uvijek izraziti u fenotipu.	65 (79,3)	17 (20,7)	< 0,001
Genetičke bolesti se uvijek manifestiraju prenatalno ili pri rođenju.	77 (93,9)	5 (6,1)	< 0,001
Malformacija i prirođena anomalija nisu sinonimi.	71 (86,6)	11 (13,4)	< 0,001
Većina bolesti u čovjeku uzrokovana je promjenama u jednom genu.	73 (89,0)	9 (11,0)	< 0,001
Različite promjene u jednom genu mogu uzrokovati više različitih bolesti.	71 (86,6)	11 (13,4)	< 0,001
Većina bolesti uzrokovana je isključivo okolišnim čimbenicima (npr. prehrana i način života)	61 (74,4)	21 (25,6)	< 0,001
Većina tumora je nasljedna.	74 (90,2)	8 (9,8)	< 0,001

U ovoj skupini pitanja bilo je moguće ostvariti 10 bodova odabirom ponuđenih odgovora točno/netočno nakon svake tvrdnje. Medijan ostvarenih bodova ispitanika je 9 (raspon 5.-95. percentila: 6-10). Kod svih tvrdnji, uočava se statistički značajna razlika ($P < 0,001$) između točno i netočno odgovorenih tvrdnji, to jest, većina ispitanika je znala točne odgovore.

4.2.3. Znanje o podlozi nastanka određenih bolesti

Kroz osam pitanja se ispitalo znanje o podlozi nastanka određenih bolesti. Odgovori koji su bili ponuđeni su: *genetički čimbenici, okolišni čimbenici te kombinacija genetičkih i okolišnih čimbenika*. U tablici 3 su prikazani rezultati.

Tablica 3. Znanje o podlozi nastanka određenih bolesti

Pitanje	n (%)	n (%)	P
	točni	netočni	
Nasljedni rak dojke i jajnika	63 (76,8)	19 (23,2)	<0,001
Spinalna mišićna atrofija	76 (92,7)	6 (7,3)	<0,001
Klasična obiteljska adenomatozna polipoza	58 (70,7)	24 (29,3)	<0,001
Fetalni hidatoinjski sindrom	24 (29,3)	58 (70,7)	<0,001
Autizam	68 (82,9)	14 (17,1)	<0,001
Mišićne distrofije	79 (96,3)	3 (3,7)	<0,001
Meningomijelokela	46 (56,1)	36 (43,9)	0,269
DiGeorge sindrom	77 (93,9)	5 (6,1)	<0,001

Bilo je moguće ostvariti maksimalno osam bodova, a medijan ostvarenih bodova je 6 (4-8). Na većini pitanja ispitanici su znali točne odgovore. Na pitanju o meningomijelokeli je 43,9 % ponudilo pogrešan odgovor, a čak 70,7 % je dalo pogrešan odgovor za fetalni hidatoinjski sindrom.

4.2.4. Znanja o genetičkom testiranju

Znanje o genetičkom testiranju je ispitano kroz devet tvrdnji na koje se moglo odgovoriti točno/netočno. U tablici 4 su prikazani rezultati.

Tablica 4. Znanja o genetičkom testiranju

Pitanje	n (%)	n (%)	P
	točni	netočni	
Liječnik smije naručiti genetički test za pacijenta bez njegova znanja.	75 (91,5)	7 (8,5)	<0,001
Svi genetički testovi su dijagnostički.	59 (72,0)	23 (28,0)	<0,001
U Republici Hrvatskoj provodi se novorođenački probir samo za prirođenu hipotireozu i fenilketonuriju.	62 (75,6)	20 (24,4)	<0,001
Genske bolesti mogu se dijagnosticirati kariotipom.	62 (75,6)	20 (24,4)	<0,001
Za detekciju genskih i kromosomskih promjena koriste se iste metode genetičkog testiranja.	67 (81,7)	15 (18,3)	<0,001
Farmakogenomika trenutno nije klinički primjenjiva jer se tek provode znanstvena istraživanja o utjecaju gena na metabolizam lijekova.	63 (76,8)	19 (23,2)	<0,001
Pacijent nije obavezan obavijestiti svoju obitelj o svojim rezultatima genetičkog testiranja.	70 (85,4)	12 (14,6)	<0,001
Samo specijalisti medicinske genetike mogu uputiti pacijente na genetičko testiranje.	73 (89,0)	9 (11,0)	<0,001
Svaka osoba ima pravo odbiti genetičko testiranje.	79 (96,3)	3 (3,7)	<0,001

U ovoj skupini bilo je moguće ostvariti maksimalno 9 bodova. Medijan osvojenih bodova je bio 8 (4-9). Ova skupina pitanja je većinom ispravno riješena i kod svih pitanja se uočava statistički značajna razlika ($P < 0,001$) između broja točnih i netočnih odgovora. Ispitanici su na posljednjem pitanju „Svaka osoba ima pravo odbiti genetičko testiranje“ pokazali izvrsno znanje gdje je 96,3 % ispitanika točno odgovorilo.

4.2.5. Znanje o djelokrugu posla liječnika specijalista pedijatrije u skrbi pacijenta s genetičkom bolešću

Ovim dijelom upitnika se od ispitanika tražilo da odaberu ponuđene odgovore za koje misle da su djelokrug posla liječnika specijalista pedijatrije u skrbi pacijenta s genetičkom bolešću. Rezultati su prikazani u tablici 5.

Tablica 5. Znanje o djelokrugu posla liječnika specijalista pedijatrije u skrbi pacijenta s genetičkom bolešću

Što spada u djelokrug posla liječnika specijalista pedijatrije u skrbi pacijenta s genetičkom bolešću?	n (%)	n (%)	<i>P</i>
	DA	NE	
Prepoznavanje indikacija za genetičko testiranje	78 (95,1)	4 (4,9)	< 0,001
Naručivanje genetičkih testova za pacijente	40 (48,8)	42 (51,2)	0,825
Razgovaranje s pacijentima o genetičkom testiranju	69 (84,1)	13 (15,9)	< 0,001
Interpretacija nalaza genetičkog testiranja	26 (31,7)	56 (68,3)	< 0,001
Cjeloživotna skrb za pacijenta	50 (61,0)	32 (39,0)	0,047
Dodatno usavršavanje iz medicinske genetike	69 (84,1)	13 (15,9)	< 0,001

Više od polovice ispitanika smatra da naručivanje genetičkih testova za pacijente nije u djelokrugu posla liječnika specijalista, kao niti interpretacija nalaza genetičkog testiranja, a 95,1 % smatra da je njihov posao prepoznavanje indikacija za genetičko testiranje. Većina ispitanika smatra da su i ostale zadaće u djelokrugu posla specijalista pedijatrije.

4.2.6. Znanje o ulozi genetičkih čimbenika u pedijatriji

Ova skupina od 14 tvrdnji s ponuđenim odgovorima *točno/netočno* ispitivala je znanje o ulozi genetičkih čimbenika u pedijatriji. Tablica 6 prikazuje rezultate.

Tablica 6. Znanje o ulozi genetičkih čimbenika u pedijatriji

Pitanje	n (%)	n (%)	P
	točni	netočni	
U dijagnostičkom testiranju cistične fibroze koristi se sekvencioniranje cjelokupnog genoma.	60 (73,2)	22 (26,8)	<0,001
Svako dijete s kraniofacijalnom dismorfijom treba uputiti na genetičko testiranje.	17 (20,7)	65 (79,3)	<0,001
Prader Willi sindrom i Angelman sindrom uzrokovani su uniparentnom disomijom kromosoma 13.	42 (51,2)	40 (48,8)	0,825
Svim roditeljima djece sa sindromom Down trebalo bi napraviti kariotip.	40 (48,8)	42 (51,2)	0,825
Rekurentni mikrolepcijski sindromi u djece uvijek su naslijeđeni od jednog od roditelja.	42 (51,2)	40 (48,8)	0,825
Roditelje djeteta s genetičkim poremećajem uvijek treba uputiti na genetičko testiranje.	21 (25,6)	61 (74,4)	<0,001
Ivakaftor i lumakaftor indicirani su u sve djece s cističnom fibrozom.	53 (64,6)	29 (35,4)	0,008
Korištenjem sekvenciranja cjelokupnog egzoma može se utvrditi uzrok epilepsija u najmanje 50% djece.	22 (26,8)	60 (73,2)	<0,001
Prva metoda izbora za genetičko testiranje djece s multiplim prirođenim anomalijama uvijek je kariotip.	6 (7,3)	76 (92,7)	<0,001
Genska terapija trenutno je dostupna za Duchenneovu mišićnu distrofiju i spinalnu mišićnu atrofiju.	51 (62,2)	31 (37,8)	0,027
Metodom aCGH (komparativna genomska hibridizacija na mikročipu) nije moguće dijagnosticirati deleciju manju od 3	38 (46,3)	44 (53,7)	0,508

milijuna parova baza.			
Uniparentna disomija može se dijagnosticirati kariotipom.	46 (56,1)	36 (43,9)	0,269
Prošireni genomski probir je vrsta preventivnog testa za recesivne bolesti.	47 (57,3)	35 (42,7)	0,185
Vrsta i vrijeme početka davanja terapije pacijentima sa spinalnom mišićnom atrofijom ne ovise o nalazu genetičkog testiranja.	50 (61,0)	32 (39,0)	0,047

U ovoj skupini pitanje moguće je bilo osvojiti maksimalno 14 bodova, a medijan bodova ispitanika je 7 (3-9). Na sva pitanja pogrešno je odgovorilo više od jedne četvrtine ispitanika, a na tvrdnje „Svako dijete s kraniofacijalnom dismorfijom treba uputiti na genetičko testiranje“, „Svim roditeljima djece sa sindromom Down trebalo bi napraviti kariotip“, „Roditelje djeteta s genetičkim poremećajem uvijek treba uputiti na genetičko testiranje“, „Korištenjem sekvenciranja cjelokupnog egzoma može se utvrditi uzrok epilepsija u najmanje 50 % djece“ i „Prva metoda izbora za genetičko testiranje djece s multiplim prirođenim anomalijama uvijek je kariotip“ je većina ispitanika pogrešno odgovorila.

4.3. Ponašanje u vlastitoj praksi

Treći dio upitnika ispitivao je ponašanje ispitanih specijalista i specijalizanata u vlastitoj praksi kroz osam pitanja. Dobiveni rezultati su sljedeći:

- medijan ocjene edukacije iz medicinske genetike tijekom studija i specijalizacije je 3 (1-4),
- 90 % ispitanih smatra da ne prepoznaje dovoljno pacijente s genetičkim poremećajima,

- podjednak udio ispitanika upućuje i ne upućuje redovito pacijente na genetičko testiranje,
- 25,6 % ispitanih nije niti jednog pacijenta uputila na genetičko testiranje, 1-10 pacijenata na testiranje je uputilo 59,8 % ispitanih, 11-50 pacijenata na testiranje je uputilo 12,1 % ispitanih, više od 50 pacijenata na testiranje je uputilo 2,4% ispitanika, a medijan upućenih pacijenata je 3 (raspon 5.-95.percentila: 0-50),
- 79 % ispitanih razgovara s pacijentima o genetičkim bolestima,
- 83 % ispitanih ne upućuje pacijente redovito na farmakogenomsko testiranje.

Na pitanje „Koje su najčešće indikacije zbog kojih upućujete pacijente na genetičko testiranje?“ ispitanici su mogli upisati odgovor. Najčešće upisani odgovori su: dismorfija i kraniofacijalna dismorfija (23 ispitanika, 28 %), poremećaj rasta i razvoja (17 ispitanika, 20 %), malformacije i malformacijski sindromi (16 ispitanika, 19 %), epilepsija (11 ispitanika, 13 %), sindromi i sumnja na sindrome (8 ispitanika, 9 %). Ostale indikacije za upućivanje na testiranje su: autizam, neoplazme, srčane greške i bolesti, hipotonija, bolesti metabolizma, nejasan uzrok bolesti, potvrda dijagnoze, promjena fenotipa bolesti drugih organskih sustava, sumnja na cističnu fibrozu, pozitivna obiteljska anamneza, sumnja na genetsku bolest i kromosomopatiju i spontani pobačaji. Pacijente ne upućuje na testiranje šest ispitanika, a na pitanje nije dalo odgovor osam ispitanika.

Najveći broj ispitanih (82 %) misli da je udio neprepoznatih pacijenata s genetičkom bolesti do 49,9 %. 18 % ispitanika misli da je udio neprepoznatih pacijenata između 50 i 74,9 %, a da je udio neprepoznatih pacijenata iznad 75 % ne smatra niti jedan ispitanik.

4.4. Stavovi o genetičkom testiranju

Odgovori na pitanja o stavovima prikazani su u tablici 9 medijanom i rasponom između 5. i 95. percentile.

Tablica 9. Stavovi o genetičkom testiranju

Pitanje	Stav ispitanika medijan (5.-95.percentila)
Osjećam se dovoljno educiran da mogu interpretirati nalaz genetičkog testiranja.	2 (1-4)
Prenatalnu dijagnostiku bih preporučio isključivo rizičnoj skupini trudnica.	2 (1-4)
Genetičke bolesti ne mogu se uzročno liječiti pa ih ne treba niti dijagnosticirati.	1 (1-2)
Ne bih se podvrgnuo genetičkom testiranju jer brinem o pitanjima povjerljivosti rezultata.	1 (1-3)
Svojim pacijentima ne bih preporučio genetičko testiranje jer brinem o pitanjima povjerljivosti rezultata.	1 (1-2)
Genetičko testiranje trebalo bi biti dostupno svim pojedincima koji se žele testirati bez obzira na to imaju li indikaciju za testiranje.	2 (1-5)
Želio bih znati je li bolest koju imam nasljedna.	4 (2-5)
Dokle god je bolest neizlječiva, ne želim se podvrgnuti genetičkom testiranju.	2 (1-4)
Znam za koje lijekove trebam pacijentu predložiti farmakogenomsko testiranje.	2 (1-5)
Sve žene bi trebale učiniti neku od dostupnih metoda prenatalne dijagnostike.	4 (1-5)
Mislim da je dobro što se genetički testovi prodaju na internetu jer su na taj način lako dostupni liječnicima i pacijentima.	1 (1-4)
Genetičko testiranje bi trebalo provesti na svakom novorođenom djetetu.	1 (1-5)
Liječnici bi trebali imati utjecaj na odluke pacijenta nakon nalaza genetičkog testiranja.	3 (1-4)
Pacijenti bi samostalno trebali donositi odluke nakon nalaza genetičkog testiranja.	3 (1-5)

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.	2 (1-4)
Smatram da mogu jednostavno objasniti stručne genetičke pojmove pacijentu.	3 (1-5)
Smatram da je budućnost medicine u genetičkom testiranju.	4 (1,1-5)
Ne treba se miješati u genetiku.	2 (1-4)
Protivim se genetičkom testiranju.	1 (1-3)

Uočava se pozitivan stav prema genetičkom testiranju i dijagnostici te nema protivljenja genetičkom testiranju. Ispitanici ne brinu o povjerljivosti rezultata (ocjena 1 (1-3)). Uočava se da se ispitanici uglavnom ne slažu s tvrdnjama „Osjećam se dovoljno educiran da mogu interpretirati nalaz genetičkog testiranja” i „Znam za koje lijekove trebam pacijentu predložiti farmakogenomsko testiranje”. Ispitanici se uglavnom *niti slažu niti ne slažu* s tvrdnjama „Smatram da mogu jednostavno objasniti stručne genetičke pojmove pacijentu”, „Liječnici bi trebali imati utjecaj na odluke pacijenta nakon nalaza genetičkog testiranja” i „Pacijenti bi samostalno trebali donositi odluke nakon nalaza genetičkog testiranja”. Liječnici bi poštovali pacijentovu privatnost i ne bi obavijestili njegovu obitelj o rezultatima ako on to ne želi sam učiniti ali se zato slažu s tvrdnjom „Sve žene bi trebale učiniti neku od dostupnih metoda prenatalne dijagnostike”. Naši ispitanici se u potpunosti ne slažu s tvrdnjom „Mislim da je dobro što se genetički testovi prodaju na internetu jer su na taj način lako dostupni liječnicima i pacijentima”.

4.5. Dodatna edukacija iz medicinske genetike

Rezultati petog dijela upitnika u kojem se ispitala informiranost i želja o dodatnoj edukaciji iz medicinske genetike su sljedeći:

- 68 % ispitanika zna gdje potražiti suvremene i znanstvene činjenice o određenoj genetičkoj bolesti, 21,3 % ne zna, a 10,7 % nije odgovorilo,
- 86,7 % ispitanika smatra da treba dodatnu edukaciju iz medicinske genetike, 2,7 % da ne treba, 10,7 % ispitanika nije odgovorilo, 84 % ispitanih je voljno sudjelovati na dodatnom usavršavanju iz medicinske genetike, 5,3 % nije voljno, a 10,7 % nije odgovorilo.

Na posljednje pitanje, „O kojem biste se segmentu medicinske genetike htjeli usavršiti“, ispitanici su odgovarali upisujući odgovor. Najveći interes pokazali su za edukacijom vezanom za bolesti iz područja svoje subspecijalizacije (28 ispitanika, 34%), kao i edukacijom o genetičkom testiranju, metodama, indikacijama i interpretaciji nalaza (23 ispitanika, 28 %). Ostali segmenti o kojima bi se htjeli dodatno usavršiti su sljedeći: epigenetika (2 ispitanika, 2 %), farmakogenomika (4 ispitanika, 5%), svi aspekti medicinske genetike (5 ispitanika, 6%), prenatalna dijagnostika (4 ispitanika, 5%), dostupnost genetičkog testiranja u Republici Hrvatskoj (2 ispitanika, 2 %), rano prepoznavanje bolesti (3 ispitanika, 4%), genska terapija (3 ispitanika, 4 %).

5. RASPRAVA

Cilj ovog istraživanja bio je dobiti uvid u trenutno znanje i stavove specijalista i specijalizanata pedijatrije u Republici Hrvatskoj o medicinskoj genetici. Također, ovim istraživanjem ispitano je ponašanje u vlastitoj praksi vezano uz medicinsku genetiku te potrebe za dodatnim usavršavanjem. Ovakvo ispitivanje u specijalista i specijalizanata pedijatrije dosad nije provedeno te će se na temelju rezultata istraživanja moći pristupiti osmišljavanju edukacija temeljenih na stvarnim potrebama za liječnike.

5.1. Znanje

U postojećoj literaturi objavljeno je svega nekoliko sličnih istraživanja, a iako nisu provedena na istim skupinama ispitanika, rezultati su slični. Primjerice, istraživanjem o genetičkoj informiranosti liječnika primarne zdravstvene skrbi u Europi ustanovljen je nedostatak znanja i edukacije vezanih za područje medicinske genetike (41). Nadalje, u našem prethodnom istraživanju kojim se ispitalo znanje studenata medicine o medicinskoj genetici prije i nakon odslušanog kolegija Medicinska genetika utvrđeno je statistički značajno povećanje razine znanja nakon edukacije (42). S obzirom na to da su studenti nakon edukacije, to jest odslušanog kolegija Medicinska genetika pokazali veću razinu znanja, u našim sljedećim istraživanjima ispitat ćemo promjenu razinu znanja u liječnika nakon budućih edukacija. Medijan ukupnog znanja ispitanika u trenutnom istraživanju iznosio je 29 (21,2- 34) od mogućeg 41 boda, a u studenata medicine prije edukacije 21 (19-22) od mogućih mogućih 27 bodova.

U dijelu upitnika koji ispituje znanje o ulozi genetičkih čimbenika u medicini medijan bodova je bio 9 (6-10) od maksimalnih 10. Skupina pitanja „Znanje o podlozi nastanka određenih bolesti” ima medijan 6 (4-8) od maksimalnih 8, što je niže od znanja o genetičkim

čimbenicima u medicini. Na temelju ovog rezultata u budućim edukacijama posebna pažnja bit će usmjerena na povećavanje razine znanja u ovoj skupini pitanja. Nadalje, pitanja o uzročnosti specifičnih bolesti kojima se prilikom studija posvećuje više pažnje zbog genetičke podloge su riješene s većim postotkom točnih odgovora. Primjeri takvih bolesti su DiGeorge sindrom (93,9 % ispitanih je točno odgovorilo) i mišićne distrofije (96,3 % ispitanih je točno odgovorilo). Za razliku od toga, na pitanje o fetalnom hidatoinzskom sindromu je netočan odgovor dalo 70,7 % ispitanih.

U dijelu upitnika kojim se ispitivao djelokrug posla liječnika uočavaju se određene nelogičnosti. Naime, 95,1 % liječnika smatra da je njihova uloga prepoznavanje indikacija za genetičko testiranje, ali čak 51,2 % ispitanih misli da u djelokrugu njihova posla nije i naručivanje testa. Štoviše, zanimljivo je da 84,1 % ispitanika smatra da je djelokrug njihova posla razgovarati s pacijentima o genetičkom testiranju, ali istovremeno većina (68,3 %) ne smatra da bi u djelokrugu posla bila interpretacija nalaza genetičkog testiranja, čime se postavlja objektivno pitanje dosega razgovora o genetičkom testiranju. Također, 61 % liječnika ne smatra da je cjeloživotna skrb djelokrug njihova posla usprkos tome što genetička bolest može utjecati na zdravlje tokom cijelog života pacijenta. Naposljetku, 76,8 % ispitanika navodi da nije imalo dodatnu edukaciju iz medicinske genetike, ali je pohvalno da čak 84,1 % ispitanika smatra kako bi trebali sudjelovati u dodatnoj edukaciji iz medicinske genetike.

U dijelu upitnika o znanju o ulozi genetičkih čimbenika u pedijatriji je ostvaren niži medijan, 7 (3-9) od maksimalnih 14. Na sva pitanja je više od četvrtine ispitanih pogrešno odgovorilo. Čak 92,7 % ispitanika nije točno odgovorilo na tvrdnju „Prva metoda izbora za genetičko testiranje djece s multiplim prirođenim anomalijama uvijek je kariotip”, a na tvrdnju „Svako dijete s kraniofacijalnom dismorfijom treba uputiti na genetičko testiranje” je 79,3 % pogrešno odgovorilo. Ova pitanja pokazuju da postoji određena potreba za

usmjerenu edukaciju u znanjima o metodama genetičkog testiranja, ali i indikacijama, što u konačnici ispitanici sami i navode kod dodatne edukacije.

5.2. Stavovi

Naše istraživanje pokazuje da se ispitanici ne osjećaju dovoljno educiranima da mogu interpretirati nalaz genetičkog testiranja. Naše prethodno istraživanje provedeno na studentima medicine (42) je pokazalo da edukacija uzrokuje pozitivnu promjenu stava o vlastitoj educiranosti i donošenju odluka, pa ponovno zaključujemo da bi u dodatnim edukacijama liječnika trebalo ciljati na sličnu promjenu stavova. Stavovi prema genetičkom testiranju naših ispitanika su pozitivni. Za razliku od prethodnog istraživanja u kojem je pokazano da liječnici misle kako bi trebali sudjelovati u donošenju odluka o genetičkom testiranju pacijenta (43) naši ispitanici pokazuju neutralan stav o tome trebaju li donositi odluke za pacijenta i treba li pacijent sam donositi odluke, što u budućim edukacijama treba mijenjati jer pacijent mora imati apsolutnu autonomiju.

Prethodno istraživanje također ukazuje da pozitivni stav o genetičkom testiranju ovisi o educiranosti liječnika (43). Naši ispitanici misle da ne treba provoditi genetička testiranja ako ne postoji indikacija, a protive se i prodaji testova preko interneta. Međutim, smatraju da bi sve žene trebale učiniti neku od dostupnih metoda prenatalne dijagnostike. Ne brinu se o tajnosti podataka i upoznati su s čuvanjem liječničke tajne. Ne protive se genetičkom testiranju i smatraju da je budućnost medicine u genetičkom testiranju, što ukazuje na važnost i utjecaj ove specijalizacije u radu liječnika i u skladu je s prethodnim istraživanjima koja pokazuju da liječnici genetiku smatraju važnom granom medicine (45, 46).

5.3. Ponašanje

Naše istraživanje pokazuje da čak 90 % ispitanika smatra da ne prepoznaje dovoljno pacijente s genetičkim poremećajima i s obzirom da je četvrtina ispitanih navela da nije niti jednog pacijenta uputila na genetičko testiranje, u budućim edukacijama ključno je staviti naglasak na prepoznavanje pacijenata s genetičkim bolestima. Svakako bi liječnike trebalo poticati i ohrabriti edukacijom na činjenicu da je dio djelokruga njihovog posla razgovor s pacijentima o genetičkim bolestima.

Nadalje, ispitanici su svjesni činjenice da postoji mogućnost neprepoznavanja pacijenata s genetičkim poremećajima i smatraju da ih iz tog razloga ne šalju dovoljno na genetičko testiranje. Kada pacijente šalju na testiranje, najčešće indikacije su lako prepoznatljive tjelesne promjene, primjerice kraniofacijalna dismorfija te poremećaji ponašanja. Većina ispitanika razgovara sa svojim pacijentima o genetičkim bolestima, a gotovo nijedan ispitanik ne upućuje pacijente na farmakogenomsko testiranje. Zanimljivo je da su slični rezultati dobiveni u prethodnim istraživanjima o znanju o genetičkom testiranju i farmakogenomici (15,25-28), koja pokazuju da liječnici iz drugih država imaju sličan problem. Naime, rezultati prethodnih istraživanja pokazuju da liječnici nisu dovoljno upoznati s mogućnostima genetičkog testiranja, ne prepoznaju indikacije za testiranje i poput naših ispitanika ne znaju gdje potražiti informacije o pojedinim bolestima. Prethodna istraživanja pokazuju da postoji velik interes za edukacijom, najviše o genetičkim bolestima s kojima bi se pedijatri mogli susresti i genetičkom testiranju. Navedena istraživanja također pokazuju da je edukaciju teško organizirati, ali i da je vrlo korisna (47, 48).

6. ZAKLJUČAK

Ovim diplomskim radom ispitana je i utvrđena razina znanja specijalista i specijalizanata pedijatrije u Republici Hrvatskoj, njihovi stavovi te ponašanje u vlastitoj praksi.

Specifični zaključci istraživanja su:

- 1) Medijan ukupnog znanja o medicinskoj genetici je 29 od mogućeg 41 boda (21,2-34).
- 2) Medijan znanja o ulozi genetičkih čimbenika u medicini je 9 od mogućih 10 bodova
(6-10)
- 3) Medijan znanja o ulozi genetičkih čimbenika u pedijatriji je 7 od mogućih 14 bodova
(3-9)
- 4) Medijan ocjene edukacije iz medicinske genetike tijekom studija i specijalizacije je 3
(1-4)
- 5) 68 % ispitanika zna gdje potražiti suvremene i znanstvene činjenice o određenoj
genetičkoj bolesti
- 6) 79 % ispitanih razgovara s pacijentima o genetičkim bolestima
- 7) 90 % ispitanika smatra da ne prepoznaje dovoljno pacijente s genetičkim
poremećajima
- 8) 84 % ispitanih je voljno sudjelovati na dodatnom usavršavanju iz medicinske genetike

7. SAŽETAK

Cilj: Cilj ovog istraživanja bio je ispitati znanja i stavove o medicinskoj genetici u specijalista i specijalizanata pedijatrije u Republici Hrvatskoj, kao i ponašanje u vlastitoj praksi te u kojim bi segmentima medicinske genetike liječnici htjeli usavršiti svoje znanje.

Materijali i metode: Ispitanici (82 ispitanika, medijan dobi 42,5 (min. 26- max. 70), ženskih ispitanica 68 (83 %), muških ispitanika 14 (17 %)) su ispunjavali online upitnik koji im je bio proslijeđen na adrese elektroničke pošte u siječnju i veljači 2021. godine. Upitnik se sastojao od 86 pitanja podijeljenih u 5 skupina: opće informacije, znanje, ponašanje u vlastitoj praksi, stavovi o genetičkom testiranju i dodatna edukacija iz medicinske genetike.

Rezultati: Medijan bodova ukupnog znanja ispitanika je 29 (21,2-34) od mogućih 41, a ispitanici svoje znanje ocjenjuju ocjenom 3 (1-5). Uočava se pozitivan stav prema genetičkom testiranju i dijagnostici te nema protivljenja genetičkom testiranju. Čak 84 % ispitanika je voljno sudjelovati na dodatnom usavršavanju iz medicinske genetike.

Zaključak: Naši rezultati pokazuju da trenutne razine znanja o medicinskoj genetici u specijalizanata i specijalista pedijatrije upućuju na potrebu za dodatnim edukacijama iz medicinske genetike.

Ključne riječi: pedijatrija, medicinska genetika, genetičko testiranje, znanje, stav, edukacija

8. SUMMARY

Aim: The aim of this research was to examine the knowledge and attitudes towards medical genetics in specialists and residents of pediatrics in Republic of Croatia as well as behaviour in their job and which segments of medical genetics they want to improve their knowledge about.

Materials and methods: The study was conducted by filling an online questionnaire that was forwarded to e-mail addresses during January and February of the year 2021 to respondents (82 respondents, age median 42,5 (min. 26- max. 70), 68 (83 %) respondents were female and 14 (17 %) respondents were male). Respondents filled a valid online questionnaire consisting of 86 questions divided into five groups: general information, knowledge, behaviour in their own practice, attitudes toward genetic testing and additional medical genetic education.

Results: Median of points of total knowledge of respondents is 29 (21,2-34) out of 41, they rate their knowledge with grade 3 (1-5), and 84 % of respondents would like to participate in additional education.

Conclusion: It is necessary to improve the knowledge of doctors about medical genetics. Our respondents have a positive attitude about genetic testing and are aware of the fact that there is a great chance of not recognising patients with a genetic disorder.

Key words: pediatrics, medical genetics, genetic testing, knowledge, attitude, education

9. LITERATURA

1. Genome.gov [Internet]. The Human Genome Project [citirano 24.2.2021] Dostupno na <https://www.genome.gov/human-genome-project>
2. Genome.gov [Internet]. What is the Human Genome Project? [citirano 24.2.2021] Dostupno na <https://www.genome.gov/human-genome-project/What>
3. Nature.com [Internet] Medical genetics. [citirano 24.2.2021] Dostupno na <https://www.nature.com/subjects/medical-genetics>
4. Cassiman JJ: Research network: EuroGentest—a European Network of Excellence aimed at harmonizing genetic testing services. *Eur J Hum Genet.* 2005; 13:1103–1105
5. McCann S, Macauley D, Barnett Y: Genetics and genetic testing: are GPs likely to attend training courses?. *J Cancer Educ.* 2004; 19: 225–226
6. Guttmacher AE, Porteous ME, McInerney JD. Educating health-care professionals about genetics and genomics. *Nat Rev.* 2007; 8:151–157
7. Burke S, Stone A, Bedward J, Thomas H, Farndon P. A ‘neglected part of the curriculum’ or ‘of limited use’? Views on genetics training by nongenetics medical trainees and implications for delivery. *Genet Med.* 2006; 8:109–115
8. Eshg.org [Internet]. European Society of Human Genetics. Core competences in genetics for health professionals in Europe. 2008. [citirano 24.2.2021.] Dostupno na: <https://www.eshg.org/index.php?id=139>

9. McClaren BJ, King EA, Crellin E, Gaff C, Metcalfe SA and Nisselle A. Development of an Evidence-Based, Theory-Informed National Survey of Physician Preparedness for Genomic Medicine and Preferences for Genomics Continuing Education Development of an Evidence-Based, Theory-Informed National Survey of Physician Preparedness for Genomic Medicine and Preferences for Genomics Continuing Education. *Front. Genet.* 2020; 11:59
10. Skirton H, Lewis C. Genetic education and the challenge of genomic medicine: development of core competences to support preparation of health professionals in Europe. *European Journal of Human Genetics.* 2010; 18:972–977
11. Kirk, M. Preparing for the future: The status of genetics education in diploma-level training courses for nurses in the United Kingdom. *Nurse Education Today.* 1999; 19:107–115
12. Metcalfe, A. Burton, H. Post-registration genetics education provision for nurses, midwives and health visitors in the UK. *Journal of Advanced Nursing,* 2003; 44:350–359
13. Farndon P A, Bennett C. Genetics Education for Health Professionals: Strategies and Outcomes from a National Initiative in the United Kingdom *Genet Counsel.* 2008; 17:161–169
14. Evans W R H, Tranter J, Rafi I, Hayward J, Qureshi N. How genomic information is accessed in clinical practice: an electronic survey of UK general practitioners. *Journal of Community Genetics.* 2020; 11:377–386
15. Diamonstein C, i sur. Physicians' Awareness and Utilization of Genetic Services in Texas. *Journal of Genetic Counseling.* 2018; 27(4):968-977
16. Saleh M, Kerr R, Dunlop K. Scoping the Scene: What Do Nurses, Midwives, and Allied Health Professionals Need and Want to Know About Genomics?. *Front. Genet.* 2019; 10:1066

17. Lapham EV, Kozrna H, Weiss JO, Benkendorf JL, Wilson MA. The gap between practice and genetics education of health professionals: HuGEM survey results *Genetics in Medicine*. 2000; 2(4):226-231
18. Chen LS, i sur. Training Texas Public Health Professionals and Professionals-In-Training in Genomics. *American Journal of Health Promotion*. 2019; 33(8):1159-1165
19. McClaren BJ, i sur. Preparing Medical Specialists for Genomic Medicine: Continuing Education Should Include Opportunities for Experiential Learning. *Front. Genet*. 2020; 11:151
20. Propisi.hr [Internet]. Pravilnik o specijalističkom usavršavanju doktora medicine- Pedijatrija. [citirano 25.2.2021.] Dostupno na [http://www.propisi.hr/files/File/IVANA%20%20PROPISI%20VII/36.%20Pedijatrija\(1\).pdf](http://www.propisi.hr/files/File/IVANA%20%20PROPISI%20VII/36.%20Pedijatrija(1).pdf)
21. Baars, M., Henneman, L. & ten Kate, L. Deficiency of knowledge of genetics and genetic tests among general practitioners, gynecologists, and pediatricians: A global problem. *Genet Med*. 2005; 7:605–610
22. Bucholz KK, Hsia YE, Korper SP, Mick SS. Genetic knowledge of Connecticut pediatricians: implications for continuing education. *Conn Med*. 1980; 44(1):14-20
23. Hofman KJ, Tambor ES, Chase GA, Geller G, Faden RR, Holtzman NA. Physicians' knowledge of genetics and genetic tests. *Acad Med*. 1993; 68(8):625-32
24. Hunter A, Wright P, Cappelli M, Kasaboski A, Surh L. Physician knowledge and attitudes towards molecular genetic (DNA) testing of their patients. *Clinical genetics*. 1998; 6:447-455
25. Burlina AB, Corsello G. Survey of Italian pediatricians' perspectives and knowledge about neonatal screening. *Italian Journal of Pediatrics*. 2015; 41:41

26. Houwink EJJ, i sur. Prioritization of future genetics education for general practitioners: a Delphi study. *Genet Med* 2012; 14(3):323–329
27. Williams MS, i sur. Genomic Information for Clinicians in the Electronic Health Record: Lessons Learned From the Clinical Genome Resource Project and the Electronic Medical Records and Genomics Network. *Front. Genet.* 2019; 10:1059
28. Just KS, i sur. 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; 73:1247–1252
29. Akpınar A, Ersoy N. Attitudes of physicians and patients towards disclosure of genetic information to spouse and first-degree relatives: a case study from Turkey. *Medical Ethics.* 2014; 15:39
30. Houwink EJJ, i sur. Genetic educational needs and role of genetics in primary care: a focus group study with multiple perspectives. *BMC Family Practice.* 2011; 12: 5
31. Suther S, Goodson P. Barriers to the provision of genetic services by primary care physicians: a systematic review of the literature. *Genet. Med.* 2003; 5: 70–76
32. Burke S, Kirk M. Genetics education in the nursing profession: literature review. *J Adv Nurs.* 2006; 54: 228–237
33. Christianson CA, McWalter KM, Warren NS. Assessment of allied health graduates' preparation to integrate genetic knowledge and skills into clinical practice. *J Allied Health.* 2005; 34:138–144

34. Dudliceck LL, Gettig EA, Etzel KR, Hart TC. Status of genetics education in US dental schools. *J Dent Educ.* 2004; 68:809–818
35. Crawford CA, i sur. Adolescents with congenital heart defects: a patient and parental perspective of genetic information and genetic risk. *Cardiology in the Young.* 2020; 30:219–226
36. Zhao S, i sur.. Needs Assessment in Genetic Testing Education: A Survey of Parents of Children with Autism Spectrum Disorder in the United States. *Autism Res.* 2019; 12:1162–1170
37. Xu L, CraneMitchell L, Richman AR, Clawson K. What Do Parents Think about Chromosomal Microarray Testing? A Qualitative Report from Parents of Children with Autism Spectrum Disorders. Hindawi Publishing Corporation *Autism Research and Treatment* 2016; 1-9
38. Condit, CM. Public understanding of genetics and health. *Clinical Genetics*, 2010; 77:1–9
39. Feero, WG, Guttmacher, AE, Collins FS. Genomic medicine – An up-dated primer. *The New England Journal of Medicine.* 2010; 362: 2001–2011
40. Smerecnik CMR, Mesters T, de Vries NK, de Vries H. Educating the general public about multifactorial genetic disease: applying a theory-based framework to understand current public knowledge. *Genet Med.* 2008; 10(4):251–258
41. Nippert I, i sur. -Confidence of primary care physicians in their ability to carry out basic medical genetic tasks—a European survey in five countries—part 1. *J. Community Genet.* 2011; 2, 1–11

42. Čargonja P. Usporedba znanja i stavova o medicinskoj genetici u studenata medicinskog fakulteta prije i nakon edukacije iz istoimenog obaveznog kolegija. Diplomski rad. Rijeka, 2020; 31-37
43. Rose A, Peters N, Shea JA, Armstrong K. The association between knowledge and attitudes about genetic testing for cancer risk in the United States. *J. Health Commun.* 2005; 10:309–321
44. Borry P, Cornel MC, Howard HC. Where are you going, where have you been: a recent history of the direct-to-consumer genetic testing market. *J. Community Genet.* 2010; 1:101–106
45. Jaitovich Groisman I, Hurlimann T, Shoham A, Godard B. Practices and views of neurologists regarding the use of whole-genome sequencing in clinical settings: a web-based survey. *Eur. J. Hum. Genet.* 2017; 25:801–808
46. Knapp B, Decker C, Lantos JD. Neonatologists' attitudes about diagnostic whole-genome sequencing in the NICU. *Pediatrics.* 2019; 143 (1):54–57
47. Jackson L, i sur. The Gen-Equip Project - evaluation and impact of genetics e-learning resources for primary care in six European languages. *Genet. Med.* 2019; 21:718–726
48. Challen K, i sur. Genetic education and nongenetic health professionals: Educational providers and curricula in Europe. *Genet Med* 2005; 7(5):302–310

10. ŽIVOTOPIS

Sara Mikić rođena je 19. studenog 1996. godine u Kaltenkirchenu u Njemačkoj. Od 2003. do 2011. pohađa osnovnu školu Vojnić, od 2011. do 2015. Gimnaziju Karlovac, opći smjer i obje završava odličnim uspjehom. Također pohađa i Glazbenu školu u Karlovcu od 2004. do 2010., smjer flauta. 2015. upisuje Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci, smjer opća medicina, a od akademske godine 2016./2017. temeljem akademskog uspjeha postaje stipendistica Općine Vojnić. 2019. godine sudjeluje na Kongresu hitne medicine kao aktivni sudionik gdje prezentira „Case report: Patient With Acute Coronary Syndrome Complicated With Cardiorepiratory Arrest in Emergency Reception“.

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 godine dobili specijalizaciju?

(upišite odgovor)

4. Upišite u kojem mjestu radite.

5. Upišite naziv institucije u kojoj ste zaposleni.

6. Jeste li izvan edukacije u sklopu studija na medicinskom fakultetu i specijalizacije 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 Vam znanja, vještine i stavovi iz medicinske genetike trebaju 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. Genetičke bolesti se uvijek manifestiraju prenatalno ili pri rođenju.
6. Malformacija i prirođena anomalija nisu sinonimi.
7. Većina bolesti u čovjeku uzrokovana je promjenama u jednom genu.
8. Različite promjene u jednom genu mogu uzrokovati više različitih bolesti.
9. Većina bolesti uzrokovana je isključivo okolišnim čimbenicima (npr. prehrana i način života).
11. Većina tumora je nasljedna.

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

(odaberite odgovor: genetičkim / okolišnim / genetičkim i okolišnim)

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

7. Meningomijelokela

8. DiGeorge 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. Pacijent nije obavezan obavijestiti svoju obitelj o svojim rezultatima genetičkog testiranja.
8. Samo specijalisti medicinske genetike mogu uputiti pacijente na genetičko testiranje.
9. Svaka osoba ima pravo odbiti genetičko testiranje.

D) Što mislite koja je uloga liječnika specijalista pedijatrije u skrbi pacijenta s genetičkom bolešću?

(odaberite odgovor/e: prepoznavanje indikacija za genetičko testiranje / naručivanje genetičkih testova za pacijente / razgovaranje s pacijentima o genetičkom testiranju / interpretacija nalaza genetičkog testiranja / cjeloživotna skrb za pacijenta / dodatno usavršavanje iz medicinske genetike)

E) Znanje o ulozi genetičkih čimbenika u pedijatriji

(odaberite odgovor: točno / netočno)

1. U dijagnostičkom testiranju cistične fibroze koristi se sekvenciranje cjelokupnog genoma.

2. Svako dijete s kraniofacijalnom dismorfijom treba uputiti na genetičko testiranje.
3. Prader Willi sindrom i Angelman sindrom uzrokovani su uniparentnom disomijom kromosoma 13.
4. Svim roditeljima djece sa sindromom Down trebalo bi napraviti kariotip.
5. Rekurentni mikrodelecijski sindromi u djece uvijek su nasljeđeni od jednog od roditelja.
6. Roditelje djeteta s genetičkim poremećajem uvijek treba uputiti na genetičko testiranje.
7. Ivakaftor i lumakaftor indicirani su u sve djece s cističnom fibrozom.
8. Korištenjem sekvenciranja cjelokupnog egzoma može se utvrditi uzrok epilepsija u najmanje 50 % djece.
9. Prva metoda izbora za genetičko testiranje djece s multiplim prirođenim anomalijama uvijek je kariotip.
10. Genska terapija trenutno je dostupna za Duchenneovu mišićnu distrofiju i spinalnu mišićnu atrofiju.
11. Metodom aCGH (komparativna genomska hibridizacija na mikročipu) nije moguće dijagnosticirati deleciju manju od 3 milijuna parova baza.
12. Uniparentna disomija može se dijagnosticirati kariotipom.
13. Prošireni genomski probir je vrsta preventivnog testa za recesivne bolesti.
14. Vrsta i vrijeme početka davanja terapije pacijentima sa spinalnom mišićnom atrofijom ne ovise o nalazu genetičkog testiranja.

Dio 3: PONAŠANJE U VLASTITOJ PRAKSI

1. Ocijenite Vašu edukaciju iz medicinske genetike tijekom studija medicine i specijalizacije. (odaberite odgovor: 1 / 2 / 3 / 4 / 5)
2. Postoji li mogućnost da ne prepoznajete dovoljno pacijente s genetičkim poremećajima? (odaberite odgovor: da / ne)
3. Što mislite koji je udio pacijenata s genetičkim poremećajima koji nisu prepoznati u Vašoj specijalizaciji? (upišite odgovor: 0-100 %)
4. Redovito upućujem pacijente na genetičko testiranje. (odaberite odgovor: da / ne)
5. Koliko ste pacijenata uputili na genetičko testiranje u zadnjih godinu dana? (upišite odgovor)

6. Razgovaram s pacijentima o genetičkim bolestima. (odaberite odgovor: da / ne)
7. Redovito upućujem pacijente na farmakogenomsko testiranje. (odaberite odgovor: da / ne)
8. Koje su najčešće indikacije zbog kojih upućujete pacijente na genetičko testiranje? (upišite odgovor)

Dio 4: 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 5: DODATNA EDUKACIJA IZ MEDICINSKE GENETIKE

1. Znam gdje potražiti suvremene i znanstvene činjenice o određenoj genetičkoj bolesti. (odaberite odgovor: da / ne)

2. Mislim da trebam dodatnu edukaciju iz medicinske genetike. (odaberite odgovor: da / ne)

3. Jeste li voljni sudjelovati na dodatnom usavršavanju iz medicinske genetike (npr. tečaj, radionice)? (odaberite odgovor: da / ne)

4. O kojem biste se segmentu medicinske genetike htjeli usavršiti? (upišite odgovor)