

# Genetička pismenost u specijalizanata i specijalista ginekologije i porodništva

---

**Malnar, Anna**

**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:184:196303>

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

*Download date / Datum preuzimanja:* **2024-07-12**



*Repository / Repozitorij:*

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



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

Anna Malnar

GENETIČKA PISMENOST U SPECIJALIZANATA I SPECIJALISTA GINEKOLOGIJE I  
PORODNIŠTVA

Diplomski rad

Rijeka, 2021.

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

Anna Malnar

GENETIČKA PISMENOST U SPECIJALIZANATA I SPECIJALISTA GINEKOLOGIJE I  
PORODNIŠTVA

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, dr.med.
2. Prof. dr. sc. Smiljana Ristić, dipl.ing.
3. Doc. dr. sc. Sanja Dević Pavlić, dipl. sanit. ing.

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

# SADRŽAJ

1. UVOD .....	1
1.1. MEDICINSKA GENETIKA.....	2
1.2. OSNOVE GENETIČKE PISMENOSTI I VAŽNOST EDUKACIJE .....	3
1.3. MEDICINSKA GENETIKA U GINEKOLOGIJI .....	4
1.4. ISTRAŽIVANJA PROVEDENA O ZNANJIMA I STAVOVIMA PREMA MEDICINSKOJ GENETICI U GINEKOLOGIJI .....	5
1.5. CILJ ISTRAŽIVANJA .....	7
2. ISPITANICI I POSTUPCI .....	7
2.1. ISPITANICI.....	8
2.2. POSTUPCI .....	8
2.3. STATISTIČKA OBRADA PODATAKA .....	11
3. REZULTATI .....	11
3.1. OPĆE INFORMACIJE .....	11
3.2. ZNANJE.....	12
3.2.1. ZNANJE O ULOZI GENETIČKIH ČIMBENIKA U MEDICINI .....	12
3.2.2. ZNANJE O ULOZI GENETIČKIH I OKOLIŠNIH ČIMBENIKA U NASTANKU BOLESTI.....	15
3.2.3. ZNANJA O GENETIČKOM TESTIRANJU .....	17
3.2.4. ZNANJA O ULOZI LIJEČNIKA SPECIJALISTA GINEKOLOGIJE I PORODNIŠTVA U SKRBI PACIJENTA S GENETIČKOM BOLEŠĆU .....	20
3.2.5. ZNANJE O ULOZI GENETIČKIH ČIMBENIKA U GINEKOLOGIJI I PORODNIŠTVU .....	21
3.3. PONAŠANJE LIJEČNIKA SPECIJALISTA GINEKOLOGIJE I PORODNIŠTVA U VLASTITOJ PRAKSI .....	23
3.4. STAVOVI O GENTIČKOM TESTIRANJU .....	26
3.5. POTREBE ZA DODATNOM EDUKACIJOM IZ MEDICINSKE GENETIKE.....	29
4. RASPRAVA .....	30
4.1. ZNANJE IZ PODRUČJA MEDICINSKE GENETIKE.....	31

4.2.	ULOGA I PONAŠANJA U VLASTITOJ PRAKSI.....	34
4.3.	STAVOVI O GENETIČKOM TESTIRANJU.....	35
5.	ZAKLJUČAK.....	37
6.	SAŽETAK.....	38
7.	SUMMARY.....	39
8.	LITERATURA .....	40
9.	ŽIVOTOPIS.....	43
10.	PRIVICI.....	44
10.1.	PRILOG 1. UPITNIK „ZNAÑJE, STAVOVI I PONAŠANJE VEZANI UZ MEDICINSKU GENETIKU U LIJEČNIKA KOJI NISU SPECIJALISTI MEDICINSKE GENETIKE“ .....	44

# 1. UVOD

Genetika u medicini je vrlo široko i heterogeno područje. Integrirana je u razna polja medicine od medicinske biologije, raznih disciplina kliničke medicine, javnog zdravstva, psihologije, pa sve do područja medicinskog prava i etike te računalnih tehnologija potrebnih za obradu uzoraka i podataka. (1) Znanje o molekularnoj biologiji i genetici ubrzano raste, što obećava nove mogućnosti u unaprjeđenju zdravlja.

Od početaka mapiranja humanog genoma, svakodnevno se otkrivaju novi geni koji su povezani s pojavom određene bolesti. To rezultira sve većom dostupnošću genetičkih testova za sve veći broj bolesti u svakodnevnoj praksi liječnika, a time i povećanom potrebom da liječnici koji nisu specijalisti medicinske genetike sudjeluju u provođenju genetičke edukacije, genetičkog testiranja te interpretaciji nalaza genetičkih testova. Sve to zahtijeva dostatno znanje liječnika o medicinskoj genetici i genetičkom testiranju kako bi se osigurala dobra klinička praksa. (2) Specijalisti raznih područja trebat će razvijati i proširiti svoju stručnost na područje nasljednih bolesti i novih genomskih tehnologija u svom radu. Promijene u edukaciji i osposobljavanju liječnika će polako smanjivati raskorak između sadašnje prakse i prihvaćanja medicinske genetike kao sastavnog dijela mnogih specijalnosti. (3)

Najveći je izazov u pravilnom iskorištavanju dostupnih metoda i maksimiziranju potencijala koje one donose. Uspjeh novih tehnologija genetičke medicine leži u razumijevanju i prihvaćanju istih od šire javnosti i liječnika što će dovesti do transformacije načina na koji se medicina prakticira danas. (4)

## 1.1. MEDICINSKA GENETIKA

Genetika je znanost koja se bavi proučavanjem nasljeđivanja, ispitujući funkcije i sastav pojedinog gena u organizmu, te načina na koje se ti geni prenose s roditelja na potomke. Svaki gen u organizmu može potencijalno uzrokovati bolest. Također, ljudi mogu imati naslijeđenu predispoziciju za razvoj bolesti koja se javlja u nekoj obitelji poput dijabetesa ili raka. (5)

Primjena genetike u medicinskoj praksi naziva se medicinska genetika. Uključuje istraživanje uzroka genetičkih poremećaja, načine njihova nasljeđivanja, genetičko savjetovanje, njihovu dijagnostiku i liječenje. (6) U ovom području djeluju specijalisti medicinske genetike koji koordiniraju suradnju između liječnika ostalih specijalizacija, medicinskih genetičara te pacijenata. Područje interesa medicinske genetike su monogenske bolesti, kromosomski poremećaji, kongenitalne anomalije, prirođene greške metabolizma tvari te poremećaji s nasljednim faktorima rizika. Također omogućava genetičko savjetovanje budućim roditeljima s genetičkim opterećenjem te prevenciju kroz prenatalnu i preimplantacijsku dijagnostiku. Medicinska se genetika koristi modernim citogenetskim, molekularnim, genomskim i biokemijskim genetičkim testiranjima za što točnije i preciznije određivanje genetičkih poremećaja. Ona objedinjuje kliničku i laboratorijsku praksu, te je pruža uslugu svima koji imaju naslijeđene ili sporadične genetičke poremećaje te njihovim obiteljima. (7)



## 1.2. OSNOVE GENETIČKE PISMENOSTI I VAŽNOST EDUKACIJE

Definicija pismenosti u užem smislu je sposobnost čitanja i pisanja, ali zbog napretka suvremenog društva dolazi do potrebe za razvijanjem i ostalih oblika pismenosti u koje spada i zdravstvena pismenost, a razvoj genetike kao znanosti, dovodi do potrebe za razvojem genetičke pismenosti. (8)

Zdravstvena se pismenost definira kao mogućnost da se informacije, potrebne za donošenje zdravstvenih odluka, prikupe, obrade i razumiju. Jedan od podtipova zdravstvene pismenosti je genetička pismenost. To je pojam koji uključuje sposobnost prikupljanja, procesiranja i korištenja genetičkih informacija u donošenju medicinskih odluka. (9) U doba ubrzanog razvoja genetike i genomike, razumijevanje genetičke informacije postaje iznimno važno u svim aspektima života, posebice u aspektu zdravlja i bolesti. Znanje genetike sve se više prenosi u kliničku skrb, što stvara potrebu za dodatnom edukacijom kliničara, koji nisu specijalisti medicinske genetike, u ovom području.

Postoji mnogo razloga koji upućuju na važnost genetičke pismenosti i edukacije. Opsežna istraživanja na polju humane genetike dovode do zaključka da su sve osobine čovjeka uvjetovane genima. Razvoj tehnologije omogućuje brže, jeftinije i dostupnije sekvenciranje čitave DNA čovjeka i otvaranje novih mogućnosti. U mnogim se državama svijeta genetičko testiranje koristi kao obavezan dio probira za detekciju i rano liječenje nekih genetičkih stanja kod novorođenčadi. U budućnosti, testiranje će se moći proširiti na sekvenciranje cijelog genoma ubrzo nakon rođenja. Genetička istraživanja svakodnevno napreduju. Sve se više razvijaju tehnike uređivanja gena koje će omogućiti liječenje bolesti poput raka i sljepoće. Predviđanje bihevioralnih obrazaca iščitanih iz DNK pacijenata također postaje sve preciznije. Napredak u genetici otkriva fundamentalne i jedinstvene informacije o pojedinom ljudskom biću koje može

imati dalekosežne posljedice, ne samo za pojedinca, već i za njegove potomke. Jednom sekvencioniran, genom osobe otkriva sve više informacija zajedno s napretkom tehnologije i pronalaskom novih otkrića. Također, genetička edukacija liječnika koji nisu specijalisti medicinske genetike, bilo liječnika obiteljske medicine ili drugih specijalnosti je potrebna, kao i povećanje genetičke pismenosti u pacijenata i opće populacije kako bi ih se adekvatno pripremilo za budućnost. (10)

### 1.3. MEDICINSKA GENETIKA U GINEKOLOGIJI

Humana genetika i genetičko testiranje dobivaju sve veću ulogu u medicini, pa tako i u ginekologiji i porodništvu. Znanje o humanoj genetici se znatno povećalo, a specijalisti ginekologije i porodništva se sve više pozivaju da uključe genetiku i genetičko testiranje u svoju praksu. Napredak u razumijevanju molekularne osnove nasljednih poremećaja je doveo do DNA baziranih testova koji se mogu koristiti u prenatalnoj i postnatalnoj dijagnostici, u otkrivanju nositelja recesivnih poremećaja i u probiru za aneuploidije. Ovi su testovi omogućili dijagnosticiranje velikog broja genetičkih poremećaja, od bolesti koje uzrokuje jedan gen pa sve do bolesti uzrokovanih aneuploidijama. Jednom kada se otkrije specifična patogena varijanta gena, direktno testiranje za tu varijantu je moguće, te otkrivanje da li je ona prenesena na potomke i mogu li roditelji imati zdravo dijete.

Uvođenjem ultrazvuka u praksu porodničara, in-utero identifikacija fetalnih strukturnih anomalija je postala rutinska praksa, ali se ne može dijagnosticirati točna bolest koja je tu anomaliju izazvala. Kariotipizacija i analiza kromosoma može ponuditi prepoznavanje točnog poremećaja te ciljano savjetovanje roditelja kako bi oni mogli donijeti daljnje reproduktivne

odluke. Isto tako, znanje o genetici može pomoći u daljnjem fetalnom, neonatalnom i pedijatrijskom liječenju.

Savjetovanje pacijenata o genetičkom testiranju i dobivenim rezultatima je zahtjevno. Zbog toga se specijalisti ginekologije sve više šalju na razne edukacije kako bi proširili svoje znanje i shvaćanje o genetici, ali i ohrabruju da svoje pacijente, ukoliko je to moguće, pošalju kod specijalista medicinske genetike. Točnost genetičkog testa ovisi u visokom postotku o točnosti kliničke dijagnoze, ranom prepoznavanju i upućivanju na testiranje, senzitivnosti testa, varijabilnostima i prevalenciji u populaciji, genetičkoj heterogenosti i fenotipskim varijantama. Najveća je uloga specijalista ginekologa u ranom prepoznavanju potrebe za genetičkim testiranjem, točnom i razumljivom savjetovanju pacijenata i očitavanju nalaza te pravodobnom upućivanju pacijenata specijalistu medicinske genetike. Ključno je da su oni svjesni svakodnevnih napredaka u genetici i genetičkom testiranju, ali i mogućnosti u liječenju i prevenciji koje one donose što se može postići jedino adekvatnom edukacijom i cjeloživotnim učenjem. (11)

#### 1.4. ISTRAŽIVANJA PROVEDENA O ZNANJIMA I STAVOVIMA PREMA MEDICINSKOJ GENETICI U GINEKOLOGIJI

Unatoč velikoj važnosti i sve većem napretku genetike, znanje pojedinih specijalista iz raznih kliničkih područja ne prati taj napredak. Kako bi se što bolje saznalo kolika je razina znanja medicinske genetike te je li ona dostatna da bi pacijenti dobili relevantne informacije provode se razna klinička ispitivanja. Iako su za sada informacije o znanju i stavovima iz

medicinske genetike liječnika specijalista ginekologije i porodništva dosta limitirane, postoje istraživanja koja se bave tom tematikom.

U istraživanja povezana s temom znanja i stavova o medicinskoj genetici u ginekologiji bili su uključeni samo specijalisti ginekolozi (14), specijalisti i ginekologije i opstetricije (15), specijalizanti ginekologije i opstetricije (13), specijalisti ginekološke onkologije (16), te specijalisti ginekologije zajedno s ostalim kliničkim specijalizacijama, poput pedijatrije i obiteljske medicine. (1-2, 12,16).

Ispitivani su prethodno opće znanje o genetici (1-2,12-15), znanje o nasljeđivanju i teratologiji (13), opće znanje o genetičkim testovima (1-2, 12-14,16), koriste li genetičko testiranja (12), koriste li genetičko testiranje u prenatalnoj dijagnostici (13), koriste li genetičko testiranje kao postnatalni probir bolesti (14) te koriste li genetičko testiranje u otkrivanje raka jajnika i dojke (16) i šalju li svoje pacijente na genetička testiranja (14). Ispitanici su upitani koriste li svoje znanje iz medicinske genetike u savjetovanju pacijenata te osjećaju li se sposobno dovoljno dobro savjetovati svog pacijenta (1). Također je ispitivano jesu li ispitanici imali neku edukaciju iz područja medicinske genetike (1-2, 13-14), te koliko smatraju da je važna edukacija iz medicinske genetike (1). Osim toga u nekim je istraživanjima pokriveno i područje o stavovima ispitanika o medicinskoj genetici (12,15), te područje etike i prava (1).

Rezultati ovih istraživanja su pokazali da je znanje o genetici i genetičkom testiranju u specijalista ginekologije i porodništva uglavnom nedostatno (2, 12-13, 15-16). Neka su istraživanja pokazala da ispitanici s prijašnjom edukacijom iz medicinske genetike imaju bolje znanje od onih bez edukacije (13-14). Također, pokazano je da su mlađi doktori bili više upoznati s medicinskom genetikom od starijih kolega (14).

Ukupno je znanje o genetici u specijalista genetike i porodništva nedostatno. To je u skladu s rezultatima istraživanja iz mnogih različitih zemalja što ukazuje da je smanjena genetička pismenost problem širom svijeta. (2)

## 1.5. CILJ ISTRAŽIVANJA

Cilj je ovog istraživanja ispitati genetičku pismenost u specijalizanata i specijalista ginekologije i porodništva u Hrvatskoj.

Od specifičnih ciljeva ispitivana su znanja iz područja uloge genetičkih čimbenika u medicini općenito te u ginekologiji i porodništvu, znanja iz područja podloge nastanka bolesti u ginekologiji i porodništvu, znanja o testovima u genetici i znanja o ulozi liječnika specijalista ginekologije i porodništva u skrbi pacijenata s nasljednim bolestima. Također je ispitivano ponašanje liječnika specijalista ginekologije i porodništva u njihovoj praksi, njihovi stavovi o genetičkom testiranju te stavovi o dodatnoj edukaciji iz polja medicinske genetike.

## 2. ISPITANICI I POSTUPCI

Ispitivanje je provedeno u sklopu Centra za genetičku edukaciju Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Rijeci kao dio velikog istraživanja pod nazivom „Znanja, stavovi i ponašanja vezani uz medicinsku genetiku u liječnika koji nisu specijalisti medicinske genetike u Republici Hrvatskoj“.

## 2.1. ISPITANICI

U istraživanje su bili uključeni liječnici specijalisti ginekologije i porodništva Republike Hrvatske. Istraživanje je odobreno od strane Etičkog povjerenstva za biomedicinska istraživanja Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Rijeci i provedeno je u skladu s etičkim načelima i ljudskim pravima u znanstvenim istraživanjima.

Sudjelovanje u istraživanju je bilo dobrovoljno i anonimno. Upitnik je ispunilo 42 ispitanika, od čega 35 (83,3 %) u potpunosti.

## 2.2. POSTUPCI

Ispitanici su ispunjavali validirani upitnik pod naslovom „Znanje, stavovi i ponašanje vezani uz medicinsku genetiku u liječnika koji nisu specijalisti medicinske genetike“ (17) koji je bio prilagođen znanjima iz područja ginekologije i porodništva. Upitnik je sadržavao posebnu skupinu pitanja namijenjenu ispitivanju znanja iz ginekologije i porodništva koja se sastojala od 12 pitanja. Ispunjavanje upitnika provodilo se online, a upitnik je ispitanicima bio prosljeđen putem e-mail adrese u periodu od siječnja do travnja 2021. godine. Pozivi za ispunjavanje upitnika poslani su putem e-mail adrese predsjednicima udruženja ginekologa i porodničara, predstojnicima zavoda i klinika, kao i privatnim poliklinikama koji su upitnik dalje prosljeđivali ostalim djelatnicima zbog čega se ne zna točan broj adresa na koje je upitnik prosljeđen. Upitnik je poslan tri puta u vremenskom razmaku od dva tjedna.

Upitnik je izrađen u programu LimeSurvey, GmbH, 2021, verzija 2.67.1. Sastojao se od ukupno 88 pitanja koji su bili podijeljeni u pet skupina: opće informacije, znanja o medicinskoj

genetici, ponašanje u vlastitoj praksi, stavovi o genetičkom testiranju te pitanja o dodatnoj edukaciji iz medicinske genetike.

Prva je skupina sadržavala 8 pitanja kojima su se ispitivali opći podaci o ispitanicima kao što su starost, spol, godina dobitka specijalizacije, mjesto i institucija u kojoj su zaposleni. Osim općih podataka ispitani su i podaci o sudjelovanju u dodatnoj edukaciji iz medicinske genetike te procjeni znanja iz medicinske genetike i potrebe za tim znanjima u svakodnevnoj praksi liječnika.

U drugoj skupini pitanja o znanjima iz medicinske genetike, ispitanici su imali mogućnost odgovora točno/netočno, odnosno u jednoj podskupini da/ne, te za svaki točan odgovor dobivanje 1 boda od ukupno 47 bodova kroz 5 podskupina pitanja.

Prva podskupina pitanja ispitivala je znanje o ulozi genetičkih čimbenika u medicini, a ukupno je točnim odgovorom bilo moguće ostvariti 12 bodova.

Druga podskupina pitanja ispitivala je znanje o ulozi genetičkih i okolišnih čimbenika u nastanku bolesti. Ponuđen je bio niz bolesti koje u podlozi nastanka mogu imati pretežito genetičke čimbenike, okolišne čimbenika ili kombinaciju genetičkih i okolišnih čimbenika, a ispitanici su morali izabrati koji čimbenik smatraju glavnim uzrokom bolesti. Ispitanici su mogli ostvariti ukupno 8 bodova.

Treća podskupina pitanja ispitivala je znanje o genetičkom testiranju, a ukupno je točnim odgovorom bilo moguće ostvariti 9 bodova.

Četvrta podskupina pitanja ispitivala je znanja o ulozi liječnika specijalista ginekologije i porodništva u skrbi pacijenta s genetičkom bolešću. Ispitanici su morali odgovoriti smatraju li da je određena uloga u domeni posla liječnika njihove specijalizacije, a ukupno je bilo 6 pitanja.

Peta je podskupina pitanja ispitivala specifična znanja o ulozi genetičkih čimbenika u ginekologiji i porodništvu i bio je namijenjen isključivo specijalistima ginekologije i porodništva, te je posebno oblikovan za ovaj upitnik. Ova se podskupina sastojala od 12 pitanja i točni su odgovori donosili 12 bodova.

Treći dio upitnika ispitivao je ponašanje liječnika specijalista ginekologije i porodništva u vlastitoj praksi kroz 4 pitanja s ponuđenim odgovorima da/ne, te 3 dodatna pitanja u koja su ispitanici sami upisivali odgovor koji su smatrali najtočnijim. Ovaj je dio upitnika isključivo namijenjen liječnicima specijalistima ginekologije i porodništva, stoga je oblikovan isključivo za potrebe ovog istraživanja.

Četvrti je dio upitnika namijenjen ispitivanju stavova ispitanika o genetičkom testiranju kroz niz od 19 tvrdnji, koje su procjenjivane na skali od 1 do 5, gdje broj 1 predstavlja potpuno neslaganje, a broj 5 potpuno slaganje.

Posljednji dio upitnika sadrži 4 pitanja u kojima su ispitanici mogli izraziti svoj stav prema potrebi za dodatnom edukacijom iz područja medicinske genetike.



## 2.3. STATISTIČKA OBRADA PODATAKA

Prilikom obrade podataka korišten je program MedCalc, inačica 19.8. (MedCalc Software, Mariakerke, Belgija). Numeričke su varijable prikazane medijanom i rasponom u percentilama (5. i 95. ), osim dobi koja je prikazana medijanom i rasponom dobi od najmlađeg do najstarijeg ispitanika. Odgovori ispitanika prikazani su apsolutnim i relativnim frekvencijama, a razlike između skupina izračunate su Hi-kvadrat testom. Razlike u odgovorima o ponašanju specijalista i potrebi za dodatnom edukacijom dodatno su ispitana t-testom proporcija. Razina statističke značajnosti određena je na  $P < 0,050$ .

## 3. REZULTATI

### 3.1. OPĆE INFORMACIJE

Upitnik je ukupno ispunilo 42 ispitanika, od čega ih je 35 (83,3 %) upitnik ispunilo u potpunosti. Gledajući prema spolu, upitnik je ispunilo 29 (69 %) osoba ženskog spola te 13 (31 %) osoba muškog spola. Medijan dobi ispitanika bio je 42,5 godina s rasponom od 31 do 62 godina. Najviše je ispitanika bilo iz Zagreba, 17 (40,5 %), te iz Rijeke, 14 (35,6 %) i Osijeka, 6 (14,3 %). Raspodjela po godini dobivanja specijalizacije prikazana je u tablici 1.

Dodatnu edukaciju iz područja medicinske genetike imalo je 10 (23,8 %) ispitanika, dok ih većina, njih 32 (76,2 %), nije imala dodatne edukacije iz tog područja. Medijan procjene znanja iz medicinske genetike na skali od 1 do 5 bio je 3 (1-4). Ispitanici su ocijenili edukaciju iz medicinske genetike koju su imali tijekom studija i specijalizacije medijanom 2 (1-4). Ispitanici su potrebe za znanjem medicinske genetike u praksi ocijenili medijanom 4 (2-5).

Tablica 1. Godina dobivanja specijalizacije

Godina dobivanja specijalizacije	N (%)
1985.-1989.	2 (4,8)
1990.-1994.	5 (11,9)
1995.-1999.	10 (23,8)
2000.-2004.	2 (4,8)
2005.-2009.	7 (16,7)
2010.-2014.	6 (14,2)
2015.-2020.	10 (23,8)

### 3.2. ZNANJE

Svrha drugog dijela upitnika bila je procijeniti znanje ispitanika o određenim područjima medicinske genetike kroz 5 podskupina pitanja. Ispitanici su imali mogućnost odgovora točno/netočno, odnosno u jednoj podskupini pitanja da/ne, a na svako je pitanje postojao samo 1 točan odgovor. Za svaki točan odgovor ispitanici su dobivali 1 bod od ukupno 47 mogućih. Medijan ukupnog znanja ispitanika bio je 29,5 (21-34).

#### 3.2.1. ZNANJE O ULOZI GENETIČKIH ČIMBENIKA U MEDICINI

Prva podskupina pitanja ispitivala je znanje o ulozi genetičkih čimbenika u medicini. Ponuđeni su bile mogućnosti odgovora točno/netočno, a ukupno je točnim odgovorom bilo moguće ostvariti 12 bodova. Dobiveni su rezultati prikazani u tablici 2. Medijan znanja ispitanika u ovom dijelu upitnika bio je 10 (raspon 7-12).

Tablica 2. Znanja o ulozi genetičkih čimbenika u medicini

Pitanje	N (%)	N (%)	P
	Točni odgovori	Netočni odgovori	
Sve su genetičke bolesti nasljedne	29 (69,0)	13 (31,0)	0,014
Nositelji recesivnih bolesti uvijek su zdravi	27 (64,3)	15 (35,7)	0,064
Genska mutacija koja uzrokuje bolest ne mora se uvijek izraziti u fenotipu	39 (92,9)	3 (7,1)	<0,001
Kromosomske promjene ne moraju se uvijek izraziti u fenotipu	36 (85,7)	6 (14,3)	<0,001
Spontani pobačaji najčešće su posljedica kromosomskih aberacija	28 (66,7)	14 (33,3)	0,031

Potpomognutu oplodnju treba ponuditi svim neplodnim parovima bez obzira na uzrok	25 (59,5)	17 (40,5)	0,217
Genetičke bolesti se uvijek manifestiraju prenatalno ili pri rođenju	41 (97,6)	1 (2,4)	<0,001
Malformacija i prirođena anomalija nisu sinonimi	32 (76,2)	10 (23,8)	0,001
Većina bolesti u čovjeku uzrokovana je promjenama u jednom genu	38 (90,5)	4 (9,5)	<0,001
Različite promjene u jednom genu mogu uzrokovati više različitih bolesti	35 (83,3)	7 (16,7)	<0,001

Većina bolesti uzrokovana je isključivo okolišnim čimbenicima (npr. prehrana i način života)	30 (71,4)	12 (28,6)	0,006
Većina tumora je nasljedna	38 (90,5)	4 (9,5)	<0,001

Iz rezultata je vidljivo da su na većinu pitanja ispitanici točno odgovorili sa statistički značajnom razlikom ( $P < 0,001$ ) između točnih i netočnih odgovora. Na tvrdnju „Potpomognutu oplodnju treba ponuditi svim neplodnim parovima bez obzira na uzrok“ ne postoji statistički značajna razlika ( $P = 0,217$ ) između točno i netočno odgovorenih pitanja, što znači da je velik broj ispitanika dao netočan odgovor na navedeno pitanje, njih 17 (40,5 %).

### 3.2.2. ZNANJE O ULOZI GENETIČKIH I OKOLIŠNIH ČIMBENIKA U NASTANKU BOLESTI

Druga podskupina pitanja ispitivala je znanje o ulozi genetičkih i okolišnih čimbenika u nastanku bolesti. Ponuđen je bio niz bolesti koje u podlozi nastanka mogu imati pretežito genetičke čimbenike, okolišne čimbenika ili kombinaciju genetičkih i okolišnih čimbenika, a ispitanici su morali izabrati koji čimbenik smatraju glavnim uzrokom bolesti. Ispitanici su mogli ostvariti ukupno 8 bodova. Dobiveni rezultati prikazani su u tablici 3. Medijan znanja ispitanika u ovom dijelu upitnika bio je 6 (raspon 4-7).

Tablica 3. Znanje o ulozi genetičkih i okolišnih čimbenika u nastanku bolesti

Pitanje	N (%)	N (%)	P
	Točni odgovori	Netočni odgovori	
Nasljedni rak dojke i jajnika	27 (64,3)	15 (35,7)	0,064
Spinalna mišićna atrofija	39 (92,9)	3 (7,1)	<0,001
Klasična obiteljska adenomatozna polipoza	31 (73,8)	11 (26,2)	0,002
Fetalni hidatoinjski sindrom	10 (23,8)	32 (76,2)	0,001
Endometrijoza	38 (90,5)	4 (9,5)	<0,001
Deficit 21-hidroksilaze	39 (92,9)	3 (7,1)	<0,001
Turner sindrom	42 (100)	0 (0)	<0,001
Gestacijski dijabetes	36 (85,7)	6 (14,3)	<0,001

Od 8 pitanja, statistički značajna razlika ( $P < 0,001$ ) primijećena je u 5 pitanja između točnih i netočnih odgovora. Na pitanje o fetalnom hidatoinjskom sindromu većina je ispitanika dala netočan odgovor, njih 32 (76,2 %), sa statistički značajnom razlikom između netočnih i točnih odgovora ( $P = 0,001$ ). Na pitanje o ulozi čimbenika u nastanku nasljednog raka dojke i jajnika ne

postoji statistički značajna razlika ( $p=0,064$ ) između točnih i netočnih odgovora, što ukazuje da su ispitanici većinom davali točne odgovore, ali postoji i velik broj netočno danih odgovora.

### 3.2.3. ZNANJA O GENETIČKOM TESTIRANJU

Treća podskupina pitanja ispitivala je znanje o genetičkom testiranju. Ponuđene su bile mogućnosti odgovora točno/netočno, a ukupno je točnim odgovorom bilo moguće ostvariti 9 bodova. Dobiveni su rezultati prikazani u tablici 4. Medijan znanja ispitanika u ovom dijelu upitnika bio je 6 (raspon 5-8).

Tablica 4. Znanja o genetičkom testiranju

Pitanje	N (%)	N (%)	P
	Točni odgovori	Netočni odgovori	
Liječnik smije naručiti genetički test za pacijenta bez njegova znanja	41 (97,6)	1 (2,4)	<0,001
Svi genetički testovi su dijagnostički	19 (45,2)	23 (54,8)	0.537

U Republici Hrvatskoj provodi se novorođenački probir samo za prirođenu hipotireozu i fenilketonuriju	12 (28,6)	30 (71,4)	0,006
Genske bolesti mogu se dijagnosticirati kariotipom	25 (59,5)	17 (40,5)	0,217
Za detekciju genskih i kromosomskih promjena koriste se iste metode genetičkog testiranja	36 (85,7)	6 (14,3)	<0,001
Farmakogenomika trenutno nije klinički primjenjiva jer se tek provode znanstvena istraživanja o utjecaju gena na metabolizam lijekova	22 (52,4)	20 (47,6)	0,758



Pacijent nije obavezan obavijestiti svoju obitelj o svojim rezultatima genetičkog testiranja	36 (85,7)	6 (14,3)	<0,001
Samo specijalisti medicinske genetike mogu uputiti pacijente na genetičko testiranje	39 (92,9)	3 (7,1)	<0,001
Svaka osoba ima pravo odbiti genetičko testiranje	39 (92,9)	3 (7,1)	<0,001

Statistički značajna razlika između točnih i netočnih odgovora primijećena je na 5 od 9 pitanja, na koje su većinom dani točni odgovori. Na pitanje „U Republici Hrvatskoj provodi se novorođenački probir samo za prirođenu hipotireozu i fenilketonuriju” većina je ispitanika dala netočan odgovor, njih 30 (71,4 %) sa statističkom značajnošću od  $P=0,006$ . Na pitanja „Farmakogenomika trenutno nije klinički primjenjiva jer se tek provode znanstvena istraživanja o utjecaju gena na metabolizam lijekova” , „ Svi genetički testovi su dijagnostički“ i “ Genske bolesti mogu se dijagnosticirati kariotipom“ ispitanici su podjednako davali točne i netočne odgovore.

### 3.2.4. ZNANJA O ULOZI LIJEČNIKA SPECIJALISTA GINEKOLOGIJE I PORODNIŠTVA U SKRBI PACIJENTA S GENETIČKOM BOLEŠĆU

Četvrta podskupina pitanja ispitivala je znanja o ulozi liječnika specijalista ginekologije i porodništva u skrbi pacijenta s genetičkom bolešću. Ispitanici su morali odgovoriti smatraju li da je određena uloga u domeni posla liječnika njihove specijalizacije. Ponuđene su bile mogućnosti odgovora da/ne, a ukupno je bilo 6 pitanja. Rezultati su prikazani u Tablici 5.

Tablica 5. Uloga liječnika specijalista ginekologije i porodništva u skrbi pacijenta s genetičkom bolešću

Koja je uloga liječnika specijalista ginekologije i porodništva u skrbi pacijenta s genetičkom bolešću?	N (%)		P
	Da	Ne	
Prepoznavanje indikacija za genetičko testiranje.	41 (97,6)	1 (2,4)	<0,001
Naručivanje genetičkih testova za pacijente.	23 (54,8)	19 (45,2)	0,537
Razgovaranje s pacijentima o genetičkom testiranju.	40 (95,2)	2 (4,8)	<0,001
Interpretacija nalaza genetičkog testiranja.	18 (42,9)	24 (57,1)	0,355
Cjeloživotna skrb za pacijenta.	7 (16,7)	35 (83,3)	<0,001
Dodatno usavršavanje iz medicinske genetike.	24 (57,1)	18 (42,9)	0,355

Ispitanici se slažu da su uloge liječnika specijalista ginekologije i porodništva prepoznavanje indikacija za genetičko testiranje te razgovaranje s pacijentima o genetičkom testiranju. Većina ispitanika smatra da njihova uloga nije cjeloživotna skrb za pacijenta s genetičkom bolešću, njih 35 (83,3 %). Iako ispitanici smatraju da trebaju razgovarati s pacijentima o genetičkom testiranju, njih 40 (95,2 %), većina ih smatra da njihova uloga nije interpretacija nalaza genetičkog testiranja, njih 24 (57,1 %). Što se tiče naručivanja genetičkih testova za pacijente i dodatnog usavršavanja iz medicinske genetike, ispitanici su podjednako davali pozitivne i negativne odgovore, te nema statistički značajne razlike između njih.

### 3.2.5. ZNANJE O ULOZI GENETIČKIH ČIMBENIKA U GINEKOLOGIJI I PORODNIŠTVU

Peta je podskupina pitanja ispitivala specifična znanja o ulozi genetičkih čimbenika u ginekologiji i porodništvu. Ponuđeni odgovori bili su točno/netočno. Ova se podskupina sastojala od 12 pitanja i točni su odgovori donosili 12 bodova. Medijan točnih odgovora bio je 7 (0-10). Rezultati su prikazani u Tablici 6.

Tablica 6. Znanje o ulozi genetičkih čimbenika u ginekologiji i porodništvu

Pitanja	N (%)	N (%)	P
	Točni odgovori	Netočni odgovori	
25 % primarnih amenoreja posljedica je gonadne disgeneze uzrokovane kromosomskim aberacijama	12 (30,8)	27 (69,2)	0,016

Sekundarna amenoreja nikada nije indikacija za genetičko testiranje	26 (66,7)	13 (33,3)	0,037
Najčešći genetički uzrok prijevremene menopauze je triplo X sindrom	28 (71,8)	11 (28,2)	0,009
Prva metoda odabira za genetičko testiranje spontano pobačenog ploda je kariotipizacija	8 (20,5)	31 (79,5)	0,0002
Numeričke aberacija kromosoma u ploda najčešći su uzrok spontanih pobačaja neovisno o tome koliko je par prethodno imao spontanih pobačaja	19 (48,7)	29 (51,3)	0,873
Analiza slobodne fetalne DNA u krvi trudnice može se koristiti za detekciju aneuploidija u ploda	38 (97,4)	1 (2,6)	<0,001
U muškaraca koji imaju azoospermiju i teške oblike azoospermije treba provesti analizu mikrolelecija AZF područja kromosoma Y ako je nalaz kariotipa uredan	38 (97,4)	1 (2,6)	<0,001
Neinvazivni prenatalni testovi su dijagnostički testovi	23 (59,0)	16 (41,0)	0,262
Potpomognuta oplodnja omogućuje zdravo potomstvo u slučaju da žena ili muškarac imaju homolognu Robertsonovu translokaciju	22 (56,4)	17 (43,6)	0,423

Metodom aCGH (komparativna genomska hibridizacija na mikročipu) nije moguće dijagnosticirati deleciju manju od 3 milijuna parova baza	24 (61,5)	15 (38,5)	0,150
Uniparentna disomija u ploda može se dijagnosticirati kariotipom	23 (59,0)	16 (41,0)	0,262
Prošireni genomski probir je vrsta preventivnog testa za recesivne bolesti	29 (76,3)	9 (23,7)	0.001

U ovoj podskupini pitanja na 9 pitanja od dvanaest ispitanici su dali netočan odgovor u postotku većem od 25 %. Statistički značajna razlika između točnih i netočnih odgovora uočava se samo na pitanjima o analizi slobodne fetalne DNA, o azoospermiji u muškaraca te o proširenom genomskom probiru koje su ispitanici većinom točno odgovorili.

### 3.3. PONAŠANJE LIJEČNIKA SPECIJALISTA GINEKOLOGIJE I PORODNIŠTVA U VLASTITOJ PRAKSI

U trećem dijelu upitnika ispitanici su odgovarali na pitanja o vlastitim ponašanjima u svakodnevnoj praksi. Ponuđeni su odgovori bili da/ne, a postavljena 4 pitanja. Rezultati su prikazani u Tablici 7.

Tablica 7. Ponašanje liječnika specijalista ginekologije i porodništva u vlastitoj praksi

Pitanje	N (%)	N (%)	<b>P</b>
	Da	Ne	
Postoji li mogućnost da ne prepoznajete dovoljno pacijente s genetičkim poremećajima.	36 (97,3)	1 (2,7)	<0,001
Redovito upućujem pacijente na genetičko testiranje.	15 (40,5)	22 (59,5)	0,105
Razgovaram s pacijentima o genetičkim bolestima.	31 (83,8)	6 (16,2)	<0,001
Redovito upućujem pacijente na farmakogenomsko testiranje.	1 (2,7)	36 (97,3)	<0,001

Na pitanje da li postoji mogućnost da ne prepoznaju dovoljno pacijente s genetičkim poremećajima, 36 (97,3 %) ispitanika dalo je potvrdni odgovor sa statistički značajnom razlikom  $P < 0,001$ . Na pitanje da li upućuju pacijente na genetičko testiranje, ispitanici se pretežito davali negirajući odgovor, njih 22 (59,5 %). Velik broj ispitanika odgovorio je da razgovara s pacijentima o genetičkim bolestima, njih 31 (83,3 %). Većina ispitanika, 36 (97,3 %), ne upućuje pacijente na farmakogenomsko testiranje.

Nadalje, ispitanicima su postavljena pitanja o procjeni udjela pacijenata s genetičkom bolešću koji nisu prepoznati u njihovoj specijalizaciji, te procjeni koliko su pacijenata uputili na genetičko testiranje u posljednjih godinu dana. Rezultati se nalaze u Tablicama 8. i 9.

Tablica 8. Procjena udjela pacijenata s genetičkim poremećajima koji nisu prepoznati u praksi

Broj ispitanika (%)	Udio pacijenata (%)
29 (78,4)	0-24,9
4 (10,8)	25-49,9
4 (10,8)	50-74,9
0 (0)	75-100

Tablica 9. Broj pacijenata poslan na genetičko testiranje u posljednjih godinu dana

Broj ispitanika (%)	Broj pacijenata
25 (67,6)	0-9
6 (16,2)	10-19
4 (10,8)	20-29
1 (2,7)	30-39
1(2,7)	40-50

Na kraju ove skupine pitanja, ispitanici su imali mogućnost upisivanja najčešćih indikacija zbog kojih šalju pacijente na genetičko testiranje. Najviše je ispitanika odgovorilo da pacijenta šalje na testiranje nakon ponavljajućih spontanih pobačaja, zbog neplodnosti ili zbog pozitivne obiteljske anamneze. Također, na testiranje ih šalju kao dio prenatalnog probira, kod pojave primarne amenoreje i prijevremene menopauze, te kod pojave raka dojke i jajnika.

### 3.4. STAVOVI O GENTIČKOM TESTIRANJU

Četvrti je dio upitnika ispitivao stavove ispitanika o genetičkom testiranju kroz 19 pitanja. Ispitanici su mogli izraziti svoj stav na skali od 1 do 5, u kojoj 1 predstavlja potpuno neslaganje, a 5 potpuno slaganje. Rezultati su prikazani u Tablici 10.

Tablica 10. Stavovi o genetičkom testiranju

Pitanje	Stav ispitanika Medijan (5.-95. percentila)	Očekivani stav
Osjećam se dovoljno educiran da mogu interpretirati nalaz genetičkog testiranja.	2 (2-4)	5
Prenatalnu dijagnostiku bih preporučio/la isključivo rizičnoj skupini trudnica.	2 (1-4)	1
Genetičke bolesti ne mogu se uzročno liječiti pa ih ne treba niti dijagnosticirati.	1 (1-2)	1
Ne bih se podvrgnuo genetičkom testiranju jer brinem o pitanjima povjerljivosti rezultata.	1 (1-2)	1
Svojim pacijentima ne bih preporučio genetičko testiranje jer brinem o pitanjima povjerljivosti rezultata.	1 (1-2)	1



Genetičko testiranje trebalo bi biti dostupno svim pojedincima koji se žele testirati bez obzira na to imaju li indikaciju za testiranje.	2 (1-5)	1
Želio bih znati je li bolest koju imam nasljedna.	4 (3-5)	5
Dokle god je bolest neizlječiva, ne želim se podvrgnuti genetičkom testiranju.	1 (1-3)	1
Znam za koje lijekove trebam pacijentu predložiti farmakogenomsko testiranje.	1 (1-3)	5
Sve žene bi trebale učiniti neku od dostupnih metoda prenatalne dijagnostike.	4 (1-5)	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)	1
Genetičko testiranje bi trebalo provesti na svakom novorođenom djetetu.	2 (1-4)	1
Liječnici bi trebali imati utjecaj na odluke pacijenta nakon nalaza genetičkog testiranja.	2 (1-4)	1
Pacijenti bi samostalno trebali donositi odluke nakon nalaza genetičkog testiranja.	4 (2-5)	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 ( 1-3)	1
Smatram da mogu jednostavno objasniti stručne genetičke pojmove pacijentu.	3 (1-4)	5
Smatram da je budućnost medicine u genetičkom testiranju.	3 (2-5)	5
Ne treba se miješati u genetiku.	2 (1-3)	1
Protivim se genetičkom testiranju.	1 (1-2)	1

Rezultati pokazuju da većina ispitanika ima pozitivan i ispravan stav prema genetičkom testiranju. Ispitanici se slažu kako je genetičko testiranje važan dijagnostički alat u medicini, ukoliko je prepoznata prava indikacija. Ispitanici većinom smatraju da je važno pacijentu ostaviti odabir želi li se podvrgnuti testiranju, objasniti mu mogućnosti liječenja i ostaviti mu odluku o daljnjim postupcima nakon rezultata testa te želi li o tome obavijestiti svoju obitelj. Iz rezultata je vidljivo da postoji određena nesigurnost ispitanika o indikacijama za slanje pacijenata na farmakogenomsko testiranje, te u mogućnost interpretacije nalaza genetičkog testa. Ispitanike ne brinu pitanja o povjerljivosti podataka testiranja.

### 3.5. POTREBE ZA DODATNOM EDUKACIJOM IZ MEDICINSKE GENETIKE

Posljednji je dio upitnika bio posvećen procjeni potreba za dodatnom edukacijom iz medicinske genetike. Sastojao se od 3 pitanja, koja su ispitanici mogli odgovoriti s da/ne te 1 pitanja u kojemu su ispitanici mogli upisati područja genetike u kojima smatraju da je potrebna dodana edukacija. Rezultati su prikazani u Tablici 11.

Table 11. Potrebe za dodatnom edukacijom iz medicinske genetike

Pitanje	N (%)		<i>P</i>
	Da	Ne	
Znam gdje potražiti suvremene i znanstvene činjenice o određenoj genetičkoj bolesti.	25 (71,4)	10 (28,6)	<0,001
Mislim da trebam dodatnu edukaciju iz medicinske genetike.	31 (88,6)	4 (11,4)	<0,001
Jeste li voljni sudjelovati na dodatnom usavršavanju iz medicinske genetike npr. Tečaj, radionice?	32 (91,4)	3 (8,6)	<0,001

Većina ispitanika smatra da zna gdje potražiti suvremene i znanstvene činjenice o određenoj genetičkoj bolesti, njih 25 (71,4 %). Među ispitanicima, 31 (88,6 %) smatra da treba dodatnu edukaciju iz medicinske genetike, a 32 (91,4 %) bilo bi voljno sudjelovati na dodatnoj edukaciji iz medicinske genetike. Na kraju upitnika ispitanicima je ponuđena mogućnost upisivanja segmenta medicinske genetike u kojoj bi se htjeli dodatno educirati. Većina se ispitanika slaže kako im je potrebna dodatna edukacija iz područja prenatalne dijagnostike genetičkih bolesti, iz područja ginekološke onkologije i općenito edukacija o najčešćim genetičkim bolestima koje se pojavljuju u praksi. Također ispitanici predlažu organiziranje edukacija iz područja farmakogenomike i genetičkog testiranja s fokusom na interpretaciju nalaza.

#### 4. RASPRAVA

Budući da rezultati prošlih istraživanja pokazuju kako je znanje o genetici i genetičkom testiranju u specijalista i specijalizanata ginekologije i porodništva uglavnom nedostavno, a stavovi negativni (2, 12-13, 15-16, 18-20), cilj je ovog istraživanja bio ispitati genetičku pismenost i stavove o genetičkom testiranju u specijalizanata i specijalista ginekologije i porodništva u Hrvatskoj te potrebu za njihovom dodatnom edukacijom.

Ispitujući znanja o medicinskoj genetici, kroz niz od 47 pitanja, od kojih je svaki točan odgovor nosio po 1 bod, medijan je točnih odgovora ukupno bio 29,5 (21-34). To ukazuje na činjenicu da je prosječno znanje liječnika specijalista ginekologije i porodništva u Hrvatskoj djelomično nedostavno, što je u suglasnosti s prošlim ispitivanjima.

Rezultati istraživanja o stavovima o genetičkom testiranju pokazuju kako specijalisti i specijalizanti u Hrvatskoj imaju izrazito pozitivne i ispravne stavove prema genetičkom

testiranju iako se u nekim područjima poput farmakogenomike i interpretacije genetičkog nalaza ne osjećaju dovoljno educirani. U prošlim ispitivanjima koja su se bavila tematikom stavova liječnika koji nisu specijalisti medicinske genetike prema genetičkom testiranju, uočeno je da se liječnici ne osjećaju dovoljno educirani u interpretaciji nalaza i prenošenju informacija o genetičkim testiranjima, te da često sumnjaju u ispravnost i povjerljivost rezultata genetičkih testova. (18-20). Uspoređujući prošla ispitivanja s našim, uočava se kako u oba postoje nedoumice u području informiranja pacijenata o genetičkim bolestima, ali su stavovi prema povjerljivosti podataka i točnosti testova u našem ispitivanju znatnije pozitivniji, nego u prošlim ispitivanjima.

Također, naše je ispitivanje pokazalo kako ispitanici prepoznaju potrebu za dodatnom edukacijom iz medicinske genetike i spremni su sudjelovati u provođenju iste.

#### 4.1. ZNANJE IZ PODRUČJA MEDICINSKE GENETIKE

Rezultati pokazuju da ispitanici raspolažu dobrim znanjem o ulozi genetičkih čimbenika u medicini odgovorivši točno, sa statistički značajnom razlikom  $P < 0,001$ , na većinu pitanja. Medijan točnih odgovora je 10 (7-11). Velik je broj ispitanika dao netočan odgovor na pitanje vezano uz neplodnost, njih 17 (40,5 %), što se podudara s rezultatima u kojima su ispitanici izrazili svoje mišljenje o potrebama za dodatnom edukacijom iz područja reproduktivne genetike. Također dosta je razlika u odgovorima o uzrocima, nasljednosti i izražavanju bolesti u pojedinaca, što se podudara sa stavom ispitanika da se ne osjećaju dovoljno educirani da mogu slati pacijente na genetičko testiranje i interpretirati nalaze genetičkih testiranja, ali isto tako mnogi ispitanici smatraju da naručivanje genetičkih testova i njihova interpretacija ne spada u

djelokrug posla specijalista ginekologije i porodništva. Nespremnost i nedovoljna educiranost liječnika o genetičkom testiranju pokazana je kao problem u nekim prijašnjim istraživanjima (2,13, 15-16), što je u skladu s rezultatima dobivenima u ovom istraživanju.

Ispitanici dobro prepoznaju ulogu pojedinog čimbenika, genetičkog ili okolišnog, u nastanku bolesti te su na skoro sva pitanja dali točan odgovor sa statističkom značajnošću  $P < 0,001$ . Medijan je točnih odgovora u ovom području bio 6 (4-7). Liječnici specijalisti i specijalizanti ginekologije su u nešto većem broju netočno odredili ulogu genetičkih i okolišnih čimbenika u javljanju nasljednog raka dojke i jajnika te u javljanju klasične obiteljske adenomatozne polipoze. Najveći broj netočnih odgovora, 32 (76,2 %), dan je na pitanje o fetalnom hidatoinskom sindromu, gdje prevladavaju sa statistički značajnom razlikom  $P < 0,001$ .

Što se tiče područja koje zahvaća znanja o genetičkom testiranju, medijan je znanja bio 6 (5-8), od ukupno 9 pitanja. Zanimljivo je kako liječnici, iako ih većina navodi kako redovito šalju pacijente na testove prenatalnog probira, u velikom broju smatraju da su svi genetički testovi dijagnostički, njih 23 (54,8 %). Većina ispitanika smatra kako se u Hrvatskog provodi novorođenački probir samo za prirođenu hipotireozu i fenilketonuriju, njih 30 (71,4 %), iako se novorođenački probir provodi za više bolesti, što se možda može objasniti činjenicom da novorođenački probir većinom provode specijalisti neonatologije i pedijatrije, a ne ginekologije i porodništva. Polovica ispitanika smatra da farmakogenomika nije klinički primjenjiva, što se poklapa sa stavom ispitanika da nisu sigurni u indikacije prema kojima bi pacijente slali na farmakogenomsko testiranje i da su skoro svi ispitanici, njih 36 (97,3%), odgovorili da ne šalju pacijente na farmakogenomsko testiranje.

Zanimljiva je činjenica da ispitanici smatraju da bi trebali prepoznati indikaciju za genetičko testiranje, njih 41 (97,6 %), ali polovica njih smatra da njihov djelokrug posla ne obuhvaća naručivanje genetičkih testova za pacijente. Također, skoro svi ispitanici, njih 40 (95,2 %), dali su odgovor da razgovaraju s pacijentima o genetičkom testiranju, ali ih većina, 24 (57,1 %), ne interpretira nalaze genetičkog testiranja. Skoro se svi liječnici, njih 35 (83,3 %), koji su sudjelovali u ovom istraživanju slažu da uloga liječnika specijalista ginekologije i porodništva nije cjeloživotna skrb za pacijenta iako bi ona to trebala biti.

Skupina pitanja u kojoj su pitanja bila posebno prilagođena djelokrugu specijalista ginekologije i porodništva, dala je iznenađujuće rezultate, budući da su na većinu pitanja ispitanici netočno odgovorili u postotku većem od 25%. Medijan točnih odgovora bio je 7 (0-10). U ispitanika postoji nesigurnost kod odlučivanja o potrebi za genetičkim testiranjem kod pacijenata sa primarnom i sekundarnom amenorejom. Također, velik ih broj smatra kako su svi neinvazivni prenatalni testovi dijagnostički testovi, njih 16 (41 %), što je u skladu s činjenicom da većina ispitanika smatra kako su svi genetički testovi dijagnostički, njih 23 (54,8 %) . Iz rezultata je vidljivo da velik broj ispitanika netočno odgovara na pitanja o indikacijama za genetičko testiranje i odabir odgovarajućeg testa, što dovodi do zaključka da je potrebna dodatna edukacija iz tog područja. Osim toga, određeno se neznanje primjećuje iz područja reproduktivne medicine što bi također trebalo uvrstiti u dodatnu edukaciju. Uspoređujući ove rezultate s prijašnjim ispitivanjima (12,14), vidljiva je određena sličnost u nedostatku znanja iz područja medicinske genetike u praksi liječnika koji nisu specijalisti medicinske genetike.

Sukladno rezultatima da se ispitanici ne smatraju dovoljno educirani da provedu genetičko testiranje, skoro svi ispitanici, njih 36 (97,3 %), smatraju kako postoji mogućnost da ne

prepoznaju dovoljno pacijente s genetičkim poremećajima i da ih ne šalju dovoljno na genetičko testiranje, njih 22 (59,5 %).

#### 4.2. ULOGA I PONAŠANJA U VLASTITOJ PRAKSI

Ispitanici smatraju kako je uloga liječnika specijalista ginekologije i porodništva u skrbi pacijenta s genetičkom bolešću prepoznavanje indikacija za genetičko testiranje, njih 41 (97,6 %) i razgovaranje s pacijentima o genetičkom testiranju, njih 40 (95,2 %). Ne slažu se kako je cjeloživotna skrb za pacijente djelokrug njihova posla, njih 35 (83,3 %). Također, nisu sigurni u činjenicu je li njihova uloga naručivanje testova za pacijente i interpretacija nalaza genetičkih testova, što većinski smatranju da nije njihova uloga, njih 24 (57,1 %).

Uzimajući u obzir prethodno odgovorena pitanja o tome što smatraju da je njihova uloga u brizi za pacijente, sljedeći rezultati pokazuju odgovore na pitanja koji su dani o ponašanju liječnika u vlastitoj praksi. Iako se ispitanici slažu da bi liječnici ginekologije i porodništva trebali prepoznati indikacije za slanje pacijenata na genetičko testiranje, njih 36 (97,3 %) smatra kako postoji mogućnost da ne prepoznaju dovoljno pacijenta s genetičkim poremećajima. Budući da većinom, njih 24 (57,1 %), smatraju da njihova uloga nije naručivanje genetičkih testova, isto tako 22 (59,5 %) ih je odgovorilo da ne upućuju redovito pacijente na genetičko testiranje što pokazuje podudarnost u rezultatima. Većina ispitanika, njih 31 (83,3 %) odgovara kako razgovara s pacijentima o genetičkim bolestima. Zanimljiva je činjenica da je samo 1 (2,7 %) ispitanik odgovorio da šalje svoje pacijente na farmakogenomsko ispitivanje, što je u skladu s rezultatima da ispitanici nisu sigurni u indikacije za farmakogenomsko testiranje.



### 4.3. STAVOVI O GENETIČKOM TESTIRANJU

Ispitanicima je postavljen niz pitanja u kojima su iznosili svoje stavove prema genetičkom testiranju, gdje je broj jedan predstavljao odgovor u potpunosti se ne slažem, a broj 5 odgovor u potpunosti se slažem. Rezultati su pokazali da većina ispitanika ima ispravne i pozitivne stavove prema genetičkom testiranju.

Najveći se nesrazmjer između očekivanih i dobivenih rezultata uočava na pitanjima povezanim s potrebama u prenošenju znanja iz medicinske genetike pacijentima. Tako je očekivani stav na pitanje da li se liječnici osjećaju dovoljno educirani da mogu interpretirati nalaz genetičkog testiranja bio 5, a ispitanici su dali medijan odgovora 2 (2-4). Također, očekivani stav na pitanje da li znaju za koje lijekove trebaju pacijentima predložiti farmakogenomsko testiranje bio je 5, a ispitanici su dali medijan odgovora 1 (1-3). Osim toga ispitanici nisu sigurni da mogu pacijentima na jednostavan način objasniti stručne genetičke pojmove, te je medijan odgovora bio 3 (1-4). Uspoređujući naše rezultate s prošlim ispitivanjima, uočava se sličan stav ispitanika. Tako je u prošlim ispitivanjima također uočeno kako se liječnici ne osjećaju dovoljno educirani u prenošenju informacija o genetičkim pojmovima i genetičkom testiranju pacijentima. (18-20)

Za razliku od prošlih ispitivanja (19) gdje je uočeno da liječnici sumnjaju u točnost i povjerljivost podataka genetičkog testiranja, naše je istraživanje pokazalo da ispitanici ne brinu o povjerljivosti podataka genetičkog testiranja.

Što se tiče indikacija za genetičko testiranje, rezultati pokazuju da ispitanici smatraju da je važno prepoznati pravu indikaciju za testiranje, a ne nuditi testiranje svakom pojedincu. Isto tako smatraju da genetički testovi ne bi trebali biti lako dostupni na internetu.

Promatrajući rezultate koji se tiču autonomije i prava izbora pacijenata o tome želi li se podvrgnuti testiranju, želi li saznati rezultate i podijeliti ih s obitelji, te kako želi postupiti nakon dolaska rezultata testa, vidljivo je kako ispitanici imaju izuzetno pozitivne stavove o poštivanju pacijentovih želja.

Na pitanje da li se ispitanici protive genetičkom testiranju, medijan je odgovora bio 1 (1-2), što upućuje na činjenicu da ispitanici podržavaju genetička testiranju i ne protive se njihovom provođenju.

Iako većina ispitanika, njih 25 (71,4 %), smatra da zna gdje će potražiti suvremene i znanstvene činjenice o genetičkim bolestima, velik ih broj, njih 31 (88,6 %), ipak smatra kako je potrebna organizacija dodatne edukacije iz medicinske genetike. Ukoliko bi dodatna edukacija bila organizirana, 32 (91,4 %) ispitanika odgovorilo je kako bi bili voljni sudjelovati u dodatnom usavršavanju iz medicinske genetike, što je u skladu s odgovorom da ispitanici većinom smatraju kako je ono potrebno.

## 5. ZAKLJUČAK

Ovim su istraživanjem utvrđene razine znanja i stavova liječnika specijalista ginekologije i porodništva u Republici Hrvatskoj o medicinskoj genetici.

Uvidom u rezultate zaključeno je da su znanja o ulozi genetičkih čimbenika u medicinskoj genetici u liječnika specijalista ginekologije i porodništva bila vrlo dobra, iznosila su 10 (7-12) od mogućih 12.

Ispitanici su pokazali da su njihova znanja iz područja uloge genetičkih čimbenika u ginekologiji i porodništvu, iako nešto lošija od općih znanja, također dobra, a iznosila su 7 (0-10) od mogućih 12.

Ispitanici su pokazali vrlo dobro znanje u određivanju podloge nastanka bolesti u ginekologiji i porodništvu, gdje je ukupno bilo moguće ostvariti 8 bodova, a medijan odgovora iznosio je 6 (4-7).

Što se tiče znanja iz područja genetičkog testiranja, ispitanici su pokazali dobro znanje koje je iznosilo 6 (5-8) od mogućih 9.

Stavovi su ispitanika o genetičkom testiranju bili iznimno pozitivni i ispravni. Od ponuđenih 19 tvrdnji, stav ispitanika se ne slaže s očekivanim stavom u samo 4 tvrdnje, što potkrjepljuje prethodno navedenu tvrdnju.

Zaključno, ukupno je znanje specijalista ginekologije i porodništva iz medicinske genetike prosječno, s rezultatom 29,5 (21-34) od mogućih 47.

## 6. SAŽETAK

**Cilj:** Cilj istraživanja je bio ispitati genetičku pismenost u specijalizanata i specijalista ginekologije i porodništva u Hrvatskoj.

**Ispitanici i postupci:** U istraživanje su bili uključeni liječnici specijalisti ginekologije i porodništva Republike Hrvatske koji su dobrovoljno ispunjavali anonimni online upitnik u periodu od siječnja do travnja 2021. godine. Upitnik se sastojao od 88 pitanja podijeljenih u pet skupina (opće informacije, znanja o medicinskoj genetici, ponašanja u vlastitoj praksi, stavovi o genetičkom testiranju, potrebe za dodatnom edukacijom iz medicinske genetike). U istraživanju je sudjelovalo 42 ispitanika.

**Rezultati:** Ispitujući znanja o medicinskoj genetici, medijan je točnih odgovora ukupno bio 29,5 (21-34) , a specijalisti i specijalizanti u Hrvatskoj imaju izrazito pozitivne i ispravne stavove prema genetičkom testiranju. Također, naše je ispitivanje pokazalo kako ispitanici prepoznaju potrebu za dodatnom edukacijom iz medicinske genetike i spremni su sudjelovati u provođenju iste.

**Zaključak:** Ukupno je znanje specijalista i specijalizanata ginekologije i porodništva u Republici Hrvatskoj prosječno, što naglašava potrebu za dodatnom edukacijom kako bi se u svakodnevnoj praksi pacijentima pružala što bolja skrb iz brzorastućeg područja medicinske genetike.

**Ključne riječi:** medicinska genetika, genetička pismenost, znanja, stavovi, ginekologija i porodništvo

## 7. SUMMARY

**Aim:** Aim of this research was to look into genetic literacy among residents and specialists of gynecology and obstetrics in Croatia.

**Participants and methods:** Participants included in this research were residents and specialists of gynecology and obstetrics in Croatia. They volunteered to participate in anonymous online survey in period from January to April of 2021. Survey consisted of 88 questions divided into 5 categories (general information, knowledges on medical genetics, behaviors in clinical practice, attitude on genetic testing, need for further education in medical genetics). Survey was carried out by 42 participants.

**Results:** Questioning knowledges about medical genetics median of correct answers was 29,5. Residents and specialists of gynecology and obstetrics have pronouncedly positive and correct attitudes towards genetic testing. Also, our research showed that participants recognized the need for further education in medical genetics and are willing to participate if such education would be organized.

**Conclusion:** All together, knowledge of residents and specialists of gynecology and obstetrics in Republic of Croatia is average which emphasizes the need for further education so patients in everyday medical care would be given better care in field of medical genetics.

**Key words:** medical genetics, genetic literacy, knowledges, attitudes, gynecology and obstetrics

## 8. LITERATURA

- (1) Calefato JM, Nippert I, Harris HJ, Kristoffersson U, Schmidtke J, Ten Kate LP, Anionwu E, Benjamin C, Challen K, Plass AM, Harris R, Julian-Reynier C. Assessing educational priorities in genetics for general practitioners and specialists in five countries: factor structure of the Genetic-Educational Priorities (Gen-EP) scale. *Genetics in Medicine*. 2008; 10(2): 99–106.
- (2) Baars MJH, Henneman L, Ten Kate LP. Deficiency of knowledge of genetics and genetic tests among general practitioners, gynecologists, and pediatricians: A global problem. *Genetics in Medicine*. 2005; 7(9): 605–610.
- (3) McClaren BJ, Crellin E, Janinski M, Nisselle AE, Ng L, Metcalfe SA, Gaff CL. Preparing Medical Specialists for Genomic Medicine: Continuing Education Should Include Opportunities for Experiential Learning. *Frontiers in Genetics*. 2020; 11:151.
- (4) Etchegary H, Green J, Parfrey P, Street C, Pullman D. Community engagement with genetics: public perceptions and expectations about genetics research. *Health Expect*. 2015 Oct;18(5):1413-25.
- (5) who.int [Internet] World Health Organization. Genetics. 2021. [24.2.2021.] Dostupno na: <https://www.who.int/genomics/geneticsVSgenomics/en/>
- (6) nature.com [Internet] Nature. Medical Genetics. [24.2.2021.] Dostupno na: <https://www.nature.com/subjects/medical-genetics>
- (7) abms.org [Internet] American Board of Genetics and Genomics [24.2.2021.] Dostupno na: <https://www.abms.org/board/american-board-of-medical-genetics-and-genomics/>
- (8) enciklopedija.hr [Internet] Pismenost [25.2.2021.] Dostupno na: <https://www.enciklopedija.hr/natuknica.aspx?ID=48456>

- (9) Carere D, Kraft P., Kaphingst K, et al. Consumers report lower confidence in their genetics knowledge following direct-to-consumer personal genomic testing. *Genet Med.* 2016; 18, 65–72
- (10) Chapman R, Likhanov M, Selita F, et al. New literacy challenge for the twenty-first century: genetic knowledge is poor even among well educated. *J Community Genet.* 2019; 10, 73–84
- (11) Modern genetics in obstetrics and gynecology. ACOG Technology Assessment in Obstetrics and Gynecology No. 14. American College of Obstetricians and Gynecologists. *Obstet Gynecol* 2018;132:e143–68.
- (12) Diamonstein C, Stevens B, Shahrukh Hashmi S, Refuerzo J, Sullivan C, Hoskovec J. Physicians' Awareness and Utilization of Genetic Services in Texas. *J Genet Couns.* 2018 Aug;27(4):968-977
- (13) Kershner MA, Hammond EA, Donnenfeld AE. Knowledge of genetics among residents in obstetrics and gynecology. *Am J Hum Genet.* 1993 Dec;53(6):1356-8.
- (14) Wilkins-Haug L, Hill LD, Power ML, Holzman GB, Schulkin J. Gynecologists' training, knowledge, and experiences in genetics: a survey. *Obstet Gynecol.* 2000 Mar;95(3):421-4
- (15) Caldas GH, Caldas E, Araújo ED, Bonetti TC, Leal CB, Costa AM. Opinions concerning pre-implantation genetic diagnosis and sex selection among gynecologist-obstetricians in Brazil. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2010 Feb;148(2):158-62
- (16) Pokharel HP, Hacker NF, Andrews L. Genetic testing in a gynaecological oncology care in developing countries-knowledge, attitudes and perception of Nepalese clinicians. *Gynecol Oncol Res Pract.* 2016 Dec 5;3:12.

- (17) Čargonja P, Mavrinac M, Ostojić S et al. The impact of needs-based education on the change of knowledge and attitudes towards medical genetics in medical students. *Eur J Hum Genet.* 2021; 29, 726–735
- (18) Douma1 KFL, Smets EMA, Allain AD. Non-genetic health professionals' attitude towards, knowledge of and skills in discussing and ordering genetic testing for hereditary cancer. *Familial Cancer.* 2016; 15:341–350
- (19) Freedman AN, Wideroff L, Olson L, Davis W, Klabunde C, Srinath KP, Reeve BB, Croyle RT, Ballard-Barbash R. US Physicians' Attitudes Toward Genetic Testing for Cancer Susceptibility. *American Journal of Medical Genetics.* 2003; 120A:63–71
- (20) Mehnert A, Bergelt C, Koch U. Knowledge and attitudes of gynecologists regarding genetic counseling for hereditary breast and ovarian cancer. *Patient education and counselling.* 2003; 49:183-188



## 9. ŽIVOTOPIS

Anna Malnar rođena je 29. veljače 1996 godine u Postojni. Osnovnu školu Petar Zrinski Čabar pohađala je od 2003. do 2011. i završila s odličnim uspjehom. Opću gimnaziju Vladimir Nazor Čabar upisuje 2011., a završava 2015. godine također s odličnim uspjehom. Iste godine upisuje Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci, smjer Medicina. Kao aktivni član sudjeluje u Tjednu mozga kao dio Organizacijskog odbora (2021.). Kao pasivan sudionik sudjeluje na Kongresu hitne medicine (2021.). Aktivno govori engleski jezik, govorno slovenski, a uz to je učila talijanski jezik 9 godina.

## 10. PRIVICI

### 10.1. PRILOG 1. UPITNIK „ZNA NJE, STAVOVI I PONAŠANJE VEZANI UZ MEDICINSKU GENETIKU U LIJEČNIKA KOJI NISU SPECIJALISTI MEDICINSKE GENETIKE“

#### **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. 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: genetičkim / okolišnim / genetičkim i okolišnim)

1. Nasljedni rak dojke i jajnika
2. Spinalna mišićna atrofija
3. Klasična obiteljska adenomatozna polipoza
4. Fetalni hidatoiniski sindrom
5. Endometrioza
6. Deficit 21-hidroksilaze
7. Turner sindrom
8. Gestacijski dijabetes

**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 prirodenu 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.
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 koja je uloga liječnika specijalista ginekologije i porodništva 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 ginekologiji i porodništvu**

(odaberite odgovor: točno / netočno)

1. 25 % primarnih amenoreja posljedica je gonadne disgeneze uzrokovane kromosomskim aberacijama.
2. Sekundarna amenoreja nikada nije indikacija za genetičko testiranje.
3. Najčešći genetički uzrok prijevremene menopauze je triplo X sindrom.
4. Prva metoda odabira za genetičko testiranje spontano pobačenog ploda je kariotipizacija.

5. Numeričke aberacija kromosoma u ploda najčešći su uzrok spontanih pobačaja neovisno o tome koliko je par prethodno imao spontanih pobačaja.
6. Analiza slobodne fetalne DNA u krvi trudnice može se koristiti za detekciju aneuploidija u ploda.
7. U muškaraca koji imaju azoospermiju i teške oblike azoospermije treba provesti analizu mikrodelecija AZF područja kromosoma Y ako je nalaz kariotipa uredan.
8. Neinvazivni prenatalni testovi su dijagnostički testovi.
9. Potpomognuta oplodnja omogućuje zdravo potomstvo u slučaju da žena ili muškarac imaju homolognu Robertsonovu translokaciju.
10. Metodom aCGH (komparativna genomska hibridizacija na mikročipu) nije moguće dijagnosticirati deleciju manju od 3 milijuna parova baza.
11. Uniparentna disomija u ploda može se dijagnosticirati kariotipom.
12. Prošireni genomski probir je vrsta preventivnog testa za recesivne bolesti.

### **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)