



Fakulteta za zdravstvo **Angele Boškin**  
*Angela Boškin Faculty of Health Care*

Diplomsko delo  
visokošolskega strokovnega študijskega programa prve stopnje  
ZDRAVSTVENA NEGA

**ZNANJE IN KOMPETENCE DIPLOMIRANE  
MEDICINSKE SESTRE NA PODROČJU  
GENETSKIH PREISKAV**

**KNOWLEDGE AND COMPETENCIES OF  
REGISTERED NURSES IN THE FIELD OF  
GENETIC TESTING**

Diplomsko delo

Mentorica: doc. dr. Ivica Avberšek Lužnik

Kandidat: Benjamin Graiser

Jesenice, junij, 2020

## **ZAHVALA**

Najlepše se zahvaljujem mentorici doc. dr. Ivici Avberšek Lužnik za statistično obdelavo podatkov, za vso pomoč, nasvete, potrpežljivost in spodbudne besede pri pisanju diplomskega dela.

Zahvaljujem se gospema Marti Smodiš, viš. pred., za recenzijo in Tjaši Urbanc za lektoriranje diplomskega dela.

Največja zahvala za vso podporo in razumevanje v času izobraževanja in pisanja diplomskega dela gre mojim najbližjim, ki so me podpirali in mi stali ob strani.

## POVZETEK

**Teoretična izhodišča:** Pri določenih pacientih diagnoza bolezni ni natančno opredeljena, zato izvedemo genetske preiskave, ki razjasnijo diagnozo in omogočijo ciljno zdravljenje. Izvedejo se tudi za namen napovednega testa (pri novorojencih), ki še nimajo izraženih bolezenskih znakov, a je to pri njih ključno za zgodnje odkrivanje ter zdravljenje bolezni.

**Cilj:** Želeli smo ugotoviti, kakšno je znanje anketirancev o genetiki, genetskem svetovanju, kakšen je njihov interes in v kolikšni meri se s to tematiko srečujejo pri delu.

**Metoda:** Raziskava je temeljila na deskriptivni kvantitativni metodi raziskovanja. Instrument raziskave je bil vprašalnik z vprašanji odprtega in zaprtega tipa, namenjen diplomiranim medicinskim sestram/zdravstvenikom. Sodelovalo jih je 113, kar predstavlja 94 %. Raziskava je potekala od aprila do septembra 2019. Koeficient Cronbach alfa je znašal 0,9104 in pokazal odlično zanesljivost našega vprašalnika. Dobljene rezultate smo obdelali s pomočjo statističnega programa SPSS 21.00. Za razlike med spremenljivkami smo uporabili ANOVA test. Rezultate smo podali v obliki tabel in grafov.

**Rezultati:** Osnovno znanje anketirancev o genetiki in genetskem svetovanju je visoko, saj se jih je 110 (97,3 %) opredelilo, da se genetska tehnologija uporablja za namene pridobitve zdravstvenega stanja pacienta, 80 (70,8 %) vprašanih se je opredelilo, da poznajo genetsko svetovanje. Strinjali so se, da je v genetsko svetovanje vključen tim strokovnjakov (PV = 4,38) in da je personalizirana medicina individualno obravnavana (PV = 4,17) ter da se v Sloveniji izvaja presejalno testiranje novorojencev (PV = 3,80). Izkazali so tudi veliko zanimanje za večje znanje o genetskem svetovanju (67,3 % anketirancev).

**Razprava:** Genetsko svetovanje je zelo specifično strokovno področje medicine, ki v našem zdravstvu ni masovno zastopano. Kljub temu sta znanje in interes diplomiranih medicinskih sester/zdravstvenikov zelo visoka. Norman-Marzella (2019) namreč ugotavlja, da je zaupanje medicinskih sester v svoje znanje zelo nizko. Anketiranci so seznanjeni z izvajanjem personalizirane medicine in presejalnega testiranja novorojencev v Sloveniji.

**Ključne besede:** personalizirana medicina, redke bolezni, presejalno testiranje novorojencev

## SUMMARY

**Background:** In some patients, the diagnosis of a disease is not well defined, so genetic tests are performed to clarify the diagnosis and allow targeted treatment. They are also performed for the purpose of a predictive test (in newborns) that do not yet have a pronounced disease sign, but this is crucial for early detection and treatment of the disease.

**Aims:** We wanted to determine respondents' general knowledge on genetics, genetic counseling, their interest for this topic, and to what extent they encounter this topic in their work.

**Methods:** A descriptive quantitative research design was employed. The research instrument was an open-ended and closed-ended questionnaire for registered nurses. A total of 113 nurse respondents participated in the survey (94% response rate). The survey was conducted from April to September 2019. The Cronbach alpha coefficient was 0.9104 and showed excellent reliability of the questionnaire. The obtained results were processed with the statistical program SPSS 21.00. An ANOVA test was used to determine the differences between variables. The results were presented in the form of tables and graphs.

**Results:** The basic knowledge of nurse respondents on genetics and genetic counseling is high, as 110 (97.3%) said that genetic technology was used for the purposes of obtaining a patient's health condition, and 80 (70.8%) said that they were familiar with genetic counseling. They agreed that a team of experts is involved in genetic counseling ( $M = 4.38$ ), that personalized medicine involves individual treatment ( $M = 4.17$ ) and that neonatal screening is performed in Slovenia ( $M = 3.80$ ). They also showed great interest in obtaining more knowledge on genetic counseling (67.3% of respondents).

**Discussion:** Genetic counseling is a very specific professional field of medicine that is not widely represented in Slovenian healthcare. Nevertheless, the knowledge and interest of registered nurses for this topic is very high. Norman-Marzella (2019) found that nurses' confidence in their knowledge was very low. The respondents are also familiar with the implementation of personalized medicine and screening of newborns in Slovenia.

**Key words:** personalized medicine, rare diseases, neonatal screening

# KAZALO

<b>1</b>	<b>UVOD .....</b>	<b>1</b>
<b>2</b>	<b>TEORETIČNI DEL .....</b>	<b>2</b>
2.1	GENETIKA .....	2
2.1.1	Kategorije genetskih bolezni .....	3
2.1.2	Genetsko testiranje .....	4
2.1.3	Personalizirana medicina .....	5
2.1.4	Testiranje novorojencev .....	6
2.1.5	Metode molekularno genetskih preiskav .....	6
2.1.6	Ponudniki storitev genetskega svetovanja .....	7
2.2	VLOGA DIPLOMIRANE MEDICINSKE SESTRE .....	8
<b>3</b>	<b>EMPIRIČNI DEL.....</b>	<b>10</b>
3.1	NAMEN IN CILJI RAZISKOVANJA.....	10
3.2	RAZISKOVALNA VPRAŠANJA.....	10
3.3	RAZISKOVALNA METODOLOGIJA.....	11
3.3.1	Metode in tehnike raziskovanja.....	11
3.3.2	Opis merskega inštrumenta .....	11
3.3.3	Opis vzorca.....	13
3.3.4	Opis poteka raziskave in obdelave podatkov .....	17
3.4	REZULTATI .....	18
3.5	RAZPRAVA.....	34
<b>4</b>	<b>ZAKLJUČEK .....</b>	<b>39</b>
<b>5</b>	<b>LITERATURA.....</b>	<b>40</b>
<b>6</b>	<b>PRILOGE.....</b>	<b>44</b>
6.1	INSTRUMENT .....	44

## KAZALO SLIK

Slika 1: Grafični prikaz povprečne starosti anketirancev po zdravstvenih zavodih.....	15
Slika 2: Grafični prikaz povprečne delovne dobe anketirancev po zdravstvenih zavodi.....	16
Slika 3: Grafični prikaz poznavanja uporabnosti genske tehnologije pri anketirancih iz različnih zavodov.....	19
Slika 4: Grafični prikaz odgovorov anketirancev o pridobivanju informacij o pacientovem zdravju s pomočjo genetskih preiskav .....	20
Slika 5: Grafični prikaz odgovorov anketirancev o vplivu genetskega testiranja na pacientovo družino in sorodnike.....	21
Slika 6: Grafični prikaz odgovorov anketirancev glede primernih vzorcev za genetsko testiranje .....	22
Slika 7: Grafični prikaz poznavanja anketirancev, kaj je genetsko svetovanje .....	23
Slika 8: Grafični prikaz poznavanja anketirancev kje v Sloveniji se ukvarjajo z genetskim svetovanjem .....	24
Slika 9: Grafični prikaz poznavanja anketirancev izraza »personalizirana medicina« .....	25
Slika 10: Grafični prikaz srečevanja anketirancev s problematiko genetskega svetovanja na delovnem mestu .....	29
Slika 11: Grafični prikaz zainteresiranosti anketirancev po večjem znanju o genetskem svetovanju.....	30
Slika 12: Grafični prikaz o možnostih izobraževanja anketirancev o genetskih preiskavah na delovnem mestu.....	31
Slika 13: Grafični prikaz založenosti zavodov z zloženkami o genetskem svetovanju .....	32
Slika 14: Grafični prikaz posredovanja zloženek o genetskem svetovanju pacientom.....	33
Slika 15: Grafični prikaz opredeljenosti anketirancev o prepovedi poseganja v človeški genom z namenom spreminjanja njegovih lastnosti.....	34



## KAZALO TABEL

Tabela 1: Demografski podatki anketirancev .....	13
Tabela 2: Stopnja/vrsta izobrazbe .....	14
Tabela 3: Področje zaposlitve .....	14
Tabela 4: Povprečna starost anketirancev po zdravstvenih zavodih.....	15
Tabela 5: Povprečna delovna doba anketirancev po zdravstvenih zavodih.....	16
Tabela 6: Vpliv starosti in delovne dobe med zavodi.....	17
Tabela 7: Opredeljevanje anketirancev o možnostih in namenu uporabe genske tehnologije .....	20
Tabela 8: Odločitve anketirancev o genetskem testiranju in svetovanju po principu Likertove lestvice .....	26

## SEZNAM KRAJŠAV

DNK	Deoksiribonukleinska kislina
RNA	Ribonukleinska kislina
SPSS	Statistical Package for the Social Sciences
t.i.	takoimenovano
ipd.	in podobno

## 1 UVOD

Za genetsko testiranje obstajajo zelo različni zdravstveni razlogi. Pomembno je zgodnje odkrivanje in zdravljenje genetskih bolezni. Genetsko testiranje ima lahko zelo velik in resen vpliv na posameznika in družino (UKC Ljubljana, 2009a).

Zelo pomembna je strokovna usposobljenost tima, ki nudi genetsko svetovanje. Del tega tima je tudi diplomirana medicinska sestra/zdravstvenik (Plavskin, 2018).

O Genetskem svetovanju in testiranju se v tuji in naši strokovni literaturi najde veliko informacij z vidika zdravnikov. Našli smo kar nekaj informacij za paciente (UKC Ljubljana, 2009a; UKC Ljubljana, 2009b), ki so napisane na bolj poljuden način, razumljiv tudi nestrokovni javnosti.

Tako v tuji kot tudi v naši strokovni literaturi pa nismo zasledili knjig, člankov, raziskav in kakršnihkoli informacij o tem, koliko znanja in vedenja o genetskem svetovanju imajo oziroma naj bi imele diplomirane medicinske sestre/zdravstveniki. Zato smo se odločili, da izvedemo raziskavo na tem področju. Problem, ki ga želimo raziskati, je predvsem, kakšno je vedenje diplomiranih medicinskih sester/zdravstvenikov o genetiki in organiziranosti genetskega svetovanja. Zanima pa nas tudi njihovo stališče glede pomembnosti genetskega testiranja, svetovanja, individualizirane obravnave pacienta in njihove pripravljenosti ter želje po nadaljnem izobraževanju o tej tematiki. V študiji, narejeni v Ameriki, so medicinske sestre izrazile zelo nizko zaupanje v svoje znanje (Norman-Marzella, 2019). Študija, narejena v Koreji, je preučevala ozaveščenost in odnos splošne javnosti, pacientov, obolelih za rakom, in zdravstvenih delavcev do genetskega testiranja (Eum, et al., 2018). S podobnim problemom se je ukvarjala tudi študija, narejena v Ameriki, med temnopoltimi medicinskimi sestrami, ki so menile, da obstaja diskriminatorna zloraba genetskih informacij nad manjšinskim temnopoltim prebivalstvom (Powell-Young & Spruill, 2013).

## 2 TEORETIČNI DEL

Ljudje so se že zelo zgodaj zavedali, da so potomci podobni svojim staršem. Verjeli so, da se lastnosti staršev mešajo v potomstvu podobno kot barve na paleti. Kako v resnici poteka dedovanje, je ugotovil menih Gregor Mendel s svojo teorijo faktorjev, vendar leta 1884, ko je umrl, njegovo pionirsko delo še ni bilo znano. Znanstveniki so njegovo delo ponovno odkrili v začetku 20. stoletja, ko so raziskovali dedovanje in dali njegovim faktorjem ime geni. Velik razcvet v genetiki se je zgodil med letoma 1953 in 2003, po odkritju strukture DNK. Drugi večji napredek se je zgodil v začetku 21. stoletja s Projektom človeškega genoma, s katerim so odkrili branje zapisov, ki sestavljajo navodila v naši DNK (Walker, 2005).

Današnja genska tehnologija in genetična znanost se uporabljata na različnih področjih: ugotavljanje sorodstvenih vezi, ugotavljanje istovetnosti (v forenziki, pri iskanju prstnih odtisov), raziskovanje fosilnih ali mumificiranih ostankov živih bitij. Razvilo se je gensko inženirstvo, katerega namen je pridobivanje hišnih ljubljencev, kmečkih živali in poljščin, s točno določenimi lastnostmi – gensko spremenjeni organizmi. Zelo pomembno področje delovanja genetične znanosti pa je področje odkrivanja genetskih bolezni in morebitno preprečevanje ter zdravljenje le-teh. Genska terapija je trenutno še na zgodnji, začetni testni stopnji in še ne obljublja čudežnih ozdravitev (Walker, 2005).

### 2.1 GENETIKA

Človeško telo je sestavljeno iz ogromnega števila celic, ki so osnovne gradbene enote vseh živih bitij. Večina celic ima jedro, v katerem so shranjene vse informacije za razvoj, razmnoževanje in pravilno delovanje vsakega organizma. Geni so nanizani na nitastih strukturah, ki jim pravimo kromosomi. V večini celic imamo 46 kromosomov. Podedujemo jih od staršev, 23 od očeta in 23 od matere, tako da imamo dva seta po 23 kromosomov oziroma 23 parov. Ker so kromosomi sestavljeni iz genov, na ta način podedujemo dve kopiji večine genov, po eno kopijo od vsakega od staršev. Zato imamo pogosto podobne lastnosti kot naši starši. Kromosomi in geni so sestavljeni iz kemične snovi, ki jo imenujemo DNK (UKC Ljubljana, 2009a).

Včasih se v eni kopiji gena pojavi sprememba (mutacija) in prepreči njegovo normalno delovanje. Če se sprememba pojavi samo v eni kopiji gena za recesivno obolenje, medtem ko je druga kopija normalna, posameznik praviloma ne bo imel genetskega obolenja (UKC Ljubljana, 2009a).

In prav s pomočjo genetskega testa ugotavljamo, ali obstaja sprememba v določenem genu ali na določenem kromosomu. Sprememba je lahko prisotna v vseh celicah posameznika ter se prenaša tudi v naslednje generacije (Evropski svet, 2012).

### 2.1.1 Kategorije genetskih bolezni

Poznamo tri glavne kategorije bolezni, ki so posledica genetske mutacije:

- Med kromosomske bolezni uvrščamo primere, pri katerih ima posameznik enega ali več spremenjenih kromosomov (na primer prekrivanje kromosomov ali manjkajoči del kromosoma), ali kadar posameznik nima 46 kromosomov (Downov sindrom – imajo dodatno kopijo kromosoma 21 ter posledično skupno 47 kromosomov).
- Monogenske bolezni so posledica spremembe v enem samem genu. Ponavadi so to težke in redke bolezni, vendar skupno prizadenejo milijone ljudi po svetu. Narava bolezni je odvisna od tega, katere funkcije so zaradi mutiranega gena motene. Vsi ljudje imamo po dve kopiji vsakega gena – strokovni izraz je dva “alela”. En alel dobimo od mame, drugega od očeta. Nekatere monogenske bolezni so posledica spremembe v enem samem alelu (Huntingtonova bolezen – prizadete so mišična koordinacija in kognitivne funkcije). Druge monogenske bolezni se pojavijo šele, kadar sta spremenjena oba alela. Posameznik s samo enim spremenjenim alelom ne zboli za določeno boleznijo, je samo prenašalec mutacije (cistična fibroza – prizadeta so pljuča in prebavni trakt). Kadar je pri posamezniku spremenjen samo en alel, le-ta ne zboli, je pa prenašalec mutacije. Takim posameznikom rečemo tudi (zdravi) prenašalci. Prenášalci imajo le izjemoma kakršnekoli težave, vendar pa, če dva prenašalca skupaj načrtujeta

družino, imata 25 % tveganje, da otrok podeduje dve spremenjeni okvarjeni kopiji gena in posledično otrok zbolí za določeno boleznijo.

- Kompleksne genetske bolezni so posledica interakcije več genetskih sprememb hkrati v kombinaciji z vplivi okolja in življenjskega sloga posameznika. Sem uvrščamo sladkorno bolezen, večino rakavih obolenj, astmo in bolezni srca. Za razliko od monogenetskih bolezni je pri kompleksnih genetskih boleznih udeleženo večje število genov, ki vplivajo na začetek, pojav in napredovanje bolezni. Čeprav so pogoste kompleksne genetske bolezni pomembno raziskovalno področje genetike, je genetska komponenta teh bolezni trenutno še slabo poznana in slabo ovrednotena. Zato so testi za kompleksne genetske bolezni zaenkrat obravnavani kot neustrezni in nepomembni kot napovednik tveganja za pojav teh bolezni pri posamezniku (Evropski svet, 2012).

### 2.1.2 Genetsko testiranje

Poznamo več različnih tipov genetskih testov:

- Diagnostični genetski testi so namenjeni potrditvi diagnoze za določeno genetsko bolezen pri posamezniku, ki že kaže znake bolezni. Rezultati testov lahko pripomorejo k odločanju o izbiri ustrezne terapije in spremljanja bolezni. Prav tako lahko pripomorejo k postavitvi ustrezne diagnoze in tako posamezniku omogočijo, da se preneha iskanje vzroka za njegove težave ter tako končno potrdi, za katero bolezen gre (Rožman & Jež, 2011; Mukherjee, 2016).
- Prediktivni ali napovedni genetski testi se izvajajo pri posamezniku, ki še nima zdravstvenih težav, povezanih z boleznijo. Namenjeni so odkrivanju genetskih sprememb, ki lahko pomenijo tveganje za pojav bolezni kasneje v življenju. Specifično tveganje se lahko med testi precej razlikuje. Tak genetski test v le redkih primerih z veliko zanesljivostjo napove tveganje za razvoj bolezni kasneje v življenju (tako je na primer pri testu za Huntingtonovo bolezen). V večini primerov pa prediktivni test napove samo okvirno tveganje za pojav bolezni v življenju posameznika, in ne poda natančne napovedi za pojav bolezni, saj poleg genetike pomembno vlogo igrajo tudi dejavniki okolja. Takim

prediktivnim testom pravimo tudi genetski testi dovzetnosti za določene bolezni (Rožman & Jež, 2011; Mukherjee, 2016).

- Testi prenašalstva se izvajajo z namenom odkrivanja posameznikov, ki nosijo en mutiran alel določenega gena, povezanega s specifično boleznijo (npr. cistično fibrozo). Prenašalci nimajo nobenih znakov bolezni, obstaja pa tveganje, da se bo bolezen pojavila pri njihovih otrocih (Rožman & Jež, 2011; Mukherjee, 2016).
- Farmakogenomski testi se izvajajo z namenom testiranja posameznikovega odziva na specifično terapijo. Nekateri posamezniki, na primer, potrebujejo višje doze zdravil za učinkovito delovanje, pri drugih posameznikih se lahko pojavijo pomembni stranski učinki na določeno zdravilo (Walker, 2005; Rožman & Jež, 2011; Mukherjee, 2016).

### 2.1.3 Personalizirana medicina

Za genetsko testiranje so usposobljeni specializirani strokovnjaki. V procesu genetskega svetovanja sta poglobljeno obravnavana pacientova konkretna situacija in njegove potrebe, podane so informacije o vseh možnostih, ki so na voljo, ne da bi se kakorkoli vplivalo na njegovo odločitev. Prav tako je v določenih primerih v genetsko svetovanje vključena profesionalna psihološka podpora posamezniku in družini pred, med in po samem genetskem testiranju ter dodatna razlaga rezultatov (UKC Ljubljana, 2009a).

Genetsko testiranje, ki se izvaja v okviru zdravstvene obravnave, ima diagnostično in prognostično vrednost. Diagnostična vrednost zdravnika usmerja pri izboru terapevtskih postopkov, prognostična pa pri izključevanju vpliva okoljskih dejavnikov na razvoj bolezni. Alkoholikom, ki imajo genetske variante specifičnih encimov, ki pospešujejo presnovo alkohola, lahko pomagamo z izobraževanjem in osveščanjem o škodljivosti pitja alkohola že v zgodnji starostni dobi (Svetic, 2013). Tudi pravočasno odkrivanje genetsko predisponirane debelosti pri otrocih lahko vodi v uspešno ohranjanje zmerne telesne teže, če otroke že v dobi odraščanja navajamo na zdrav način prehranjevanja in neprekinjeno telesno dejavnost (Avberšek - Lužnik, 2011).

Za obravnavo in zdravljenje pacienta se uporablja t. i. personalizirana medicina. Personalizirana medicina je koncept obravnave v preventivi, diagnostiki in terapiji, ki se osredotoča na posameznega pacienta glede na njegove individualne značilnosti. Prepoznati želimo pravega pacienta, pravočasno uvesti pravo individualno zdravljenje v ustreznih odmerkih. Upošteva se vpliv sprememb celotnega profila markerjev, ki so značilni za posameznega pacienta (Rožman & Jež, 2011).

#### 2.1.4 Testiranje novorojencev

V Sloveniji izvajamo tudi presejalno testiranje novorojencev. Testiramo jih za 13 izbranih bolezni: motnje v metabolizmu aminokislin (MSUD), motnje v metabolizmu maščobnih kislin (VLCADD, LCHADD, MCADD, CUD, CPT-1D, CPT-2D, GA 2) in organske acidurije (3-MCC, GA 1, MMA, PA, IVA). 48 do 72 ur po rojstvu novorojencu iz pete na filtrirni papir odvzamejo kri. Vzorec pošljejo v centralni laboratorij (Kuppermann, et al., 2014). Ob povišanih vrednostih v presejalnem testu se otroka pokliče na ponovni odvzem v porodnišnico. Ob izrazito povišanih vrednostih pa se ga usmeri na Univerzitetni klinični center v Ljubljani – Pediatrično kliniko.

#### 2.1.5 Metode molekularno genetskih preiskav

Poznamo veliko metod molekularno genetskih preiskav. Najprej je potrebna izolacija DNK oz. RNK. Vzorci so lahko periferna kri, bris ustne sluznice, horionske resice ipd. Nato je potrebno analizirati pridobljeno izolirano DNK. Za to uporabljamo več različnih metod:

- verižna reakcija s polimerazo,
- določanje znanih mutacij (npr: alelna specifična verižna reakcija s polimerazo, polimorfizem dolžin omejitvenih fragmentov),
- presejalne metode (visoko zmogljiva tekočinska kromatografija, polimorfizem enosmerne konformacije),
- določanje velikih delecij, duplikacij (metoda hkratnega pomnoževanja od ligacije odvisnih sond),



- določanje nukleotidnega zaporedja (sekvenciranje po Sangerju, sekvenciranje naslednje generacije) (Pravilnik o specializacijah zdravstvenih delavcev in zdravstvenih sodelavcev, 2011).

Odločilnega pomena pa je interpretacija rezultatov. Prepoznati moramo genetsko spremembo ter preveriti, ali je že opisana v strokovni literaturi in podatkovnih bazah. Neopisane spremembe moramo identificirati in poimenovati. Uporabljamo predikcijska orodja za napoved vzročnosti opredeljene spremembe. Preveriti moramo segregacijo spremembe v družini. Genetske spremembe klasificiramo glede na to, ali gre za benigne spremembe, verjetno benigne spremembe, spremembe neznanega pomena, verjetno vzročne spremembe ali vzročne spremembe (Pierce, 2006).

#### 2.1.6 Ponudniki storitev genetskega svetovanja

V Sloveniji imamo kar nekaj ponudnikov storitev genetskega svetovanja. Pri izbiri ponudnika moramo biti zelo previdni. Zelo pomembna je strokovna usposobljenost tima, ki nudi genetsko svetovanje. Del tega tima je tudi diplomirana medicinska sestra. Njeno področje dela zajema predvsem komunikacijo s pacientom, zapisovanje in zbiranje podatkov, organizacijo izvedbe preiskav, odvzem nekaterih vzorcev za preiskave ipd., torej koordinacijo izvedbe postopka genetskega testiranja (Plavskin, 2018). Zelo pomembna je tudi strokovnost genetskega laboratorija, ki izvaja analize, kar dokazuje z vključenostjo v svetovne organizacije preverjanja kvalitete laboratorijskega dela (npr. CEQA – Cytogenetic European Quality Assessment, EMQN – The European Molecular Quality Network in druge). Najbolj pomembna pa je seveda celostna individualna obravnava vsakega posameznika z vso potrebno podporo (pred, med in po genetski preiskavi ter tudi nudenje strokovne psihične pomoči) (UKC Ljubljana, 2009b).

Klinike v Sloveniji, v katerih se strokovno ukvarjajo z genetskim svetovanjem:

1. Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ginekološka klinika, Inštitut za medicinsko genetiko, Šlajmerjeva 3, 1000 Ljubljana.

2. Univerzitetni klinični center Ljubljana, Pediatrična klinika, Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in bolezni presnove, Center za klinično genetiko, Vrazov trg 1, 1000 Ljubljana.
3. Medgen - Medicinska genetika, družba za zdravstvene dejavnosti d.o.o., Ambulanta za klinično genetiko Ljubljana, Ulica Bratov Babnik 10, 1000 Ljubljana in Ambulanta za klinično genetiko Postojna, Prečna 2, 6230 Postojna.
4. Univerzitetni klinični center Maribor, Klinika za ginekologijo in perinatologijo, Laboratorij za medicinsko genetiko, Ljubljanska 5, 2000 Maribor.
5. Onkološki inštitut Ljubljana, Ambulanta za onkološko genetsko svetovanje in testiranje, Zaloška 2, 1000 Ljubljana (UKC Ljubljana, 2009a).

## 2.2 VLOGA DIPLOMIRANE MEDICINSKE SESTRE

Pacienti se za pomoč in informacije o svojih težavah obračajo tako na zdravnika kot tudi na diplomirano medicinsko sestro/zdravstvenika, zato je ključno, da diplomirana medicinska sestra/zdravstvenik pozna osnove genetike, dedovanja, etičnih in pravnih vidikov, genetskega svetovanja, genskega testiranja, genetskega inžiniringa. Tako lahko tudi diplomirana medicinska sestra/zdravstvenik posreduje določene informacije pacientu oz. ga usmeri, kje lahko pridobi nadaljne informacije o svojem problemu. V Ameriki je bila leta 2019 narejena študija, v kateri so anketirali diplomirane medicinske sestre, ki delajo na delovnih mestih, na katerih se vsakodnevno srečujejo s problematiko genetskega svetovanja. Izrazile so zelo nizko zaupanje v svoje znanje in razumevanje genetike. Kot eno izmed rešitev za pomoč diplomiranim medicinskim sestram pri izboljšanju njihovega znanja o genetiki so podali spletno izobraževanje in spletno izpolnjevanje vprašalnikov (Norman-Marzella, 2019).

Za paciente, ki se znajdejo pred problemom genetskega testiranja, so bile narejene nekatere zloženke, ki jim v preprostem jeziku in obliki razložijo pomen in problematiko genetskega testiranja ter postrežejo s podatki, kje lahko pridobijo več strokovno podkrepljenih informacij in naslove klinik, ki se v Sloveniji strokovno ukvarjajo s to problematiko. Smotno bi bilo, da bi bile vse ambulate založene s temi zloženkami, z

njimi bi lahko pacientu ponudile prve koristne informacije (UKC Ljubljana, 2009a; UKC Ljubljana, 2009b).

Diplomirane medicinske sestre/zdravstveniki v okviru svojih delovnih nalog opravljajo tudi odvzem več različnih bioloških vzorcev za namen izvedbe laboratorijskih preiskav. Zadolžene so tudi za pravilen transport odvzetih vzorcev do ustreznega laboratorija, zato je zelo pomembno njihovo teoretično in praktično znanje o odvzemu bioloških vzorcev ter pravilen transport le-teh do ustreznega laboratorija. Eden izmed ključnih pogojev za izvedbo točnih in zanesljivih laboratorijskih rezultatov je pravilno izvedena predanalitska faza. (Kordiš, 2016). Zdravniki genetske preiskave naročajo redko. Vzorci za genetske preiskave so različni: periferna kri, bris ustne sluznice, horionske resice ipd (Rožman & Jež, 2011). Tako v tuji kot tudi v naši strokovni literaturi nismo zasledili veliko raziskav na temo znanja diplomiranih medicinskih sester/zdravstvenikov o genetskih preiskavah. Zato smo se odločili, da izvedemo raziskavo v zvezi s to tematiko.

### 3 EMPIRIČNI DEL

Za teoretični del diplomskega dela smo uporabili pregled literature. V bazah podatkov, dostopnih na spletu, smo poiskali odgovarjajoče publikacije. Raziskovalni del diplomskega dela pa smo izvedli s pomočjo ankete. Pridobljene rezultate smo statistično obdelali s pomočjo statističnega računalniškega programa MedCalc (verzija 18.11.6) in SPSS (verzija 21.00).

#### 3.1 NAMEN IN CILJI RAZISKOVANJA

Namen diplomskega dela je raziskati znanje diplomiranih medicinskih sester/zdravstvenikov o genetiki in genetskem svetovanju, ki se izvaja v medicini. Diplomirane medicinske sestre/zdravstveniki so zelo pomemben del medicinske ekipe, zato je pomembna stopnja njihove seznanjenosti z omenjeno tematiko.

Cilji, ki smo si jih zastavili, so:

- Ugotoviti, kolikšno je splošno znanje diplomiranih medicinskih sester/zdravstvenikov o strokovnem področju genetike.
- Ugotoviti obseg poznavanja diplomiranih medicinskih sester/zdravstvenikov o genetskem testiranju in svetovanju, ki se izvaja v medicini.
- Ugotoviti, kakšna je zainteresiranost diplomiranih medicinskih sester/zdravstvenikov za poznavanje genetskega svetovanja.

#### 3.2 RAZISKOVALNA VPRAŠANJA

Na podlagi ciljev smo si zastavili naslednja raziskovalna vprašanja:

1. Kakšno je osnovno znanje diplomiranih medicinskih sester/zdravstvenikov o genetiki?
2. Kolikšno je poznavanje diplomiranih medicinskih sester/zdravstvenikov o genetskem testiranju in svetovanju, ki se izvaja v medicini?
3. Ali se diplomirane medicinske sestre/zdravstveniki srečujejo s problematiko genetskega svetovanja?

4. Ali diplomirane medicinske sestre/zdravstveniki želijo pridobiti informacije o genetskem svetovanju?

### 3.3 RAZISKOVALNA METODOLOGIJA

#### 3.3.1 Metode in tehnike raziskovanja

V diplomskem delu smo uporabili deskriptivno kvantitativno metodo raziskovanja. Pregledali smo tujo ter slovensko znanstveno in strokovno literaturo, ki smo jo pridobili v knjižnici Fakultete za zdravstvo Angele Boškin in Mestni knjižnici Kranj. Za pregled in analizo člankov smo uporabili mednarodne podatkovne baze ProQuest, Medline, Cinahl, Springer Link, PubMed, Google učenjak ter pregled internetnega bibliografskega sistema Cobiss. Ključne besede in besedne zveze v slovenskem jeziku, ki smo jih uporabili, so bile: genetika, genetski testi, genetsko svetovanje, znanje medicinskih sester o genetiki, vloga medicinske sestre, personalizirana medicina, redke bolezni, presejalno testiranje novorojencev, v angleškem jeziku pa: genetic, genetic testing, genetic consulting, genetic knowledge of nurses, role of nurses, personalized medicine, rare diseases, screening for newborns. Uporabili smo tudi Boolova operatorja »in« ter »ali«, v angleškem jeziku »and« in »or«. Uporabljena je bila literatura, ki ni starejša od 10 let, razen v primeru dokazovanja verodostojnosti samega avtorja ter zaradi časovnega prikaza razvoja genetike. Z namenom oženja podatkov so bili uporabljeni omejitveni kriteriji iskanja, in sicer celotno besedilo člankov, strokovne recenzirane revije ter angleški in slovenski jezik. Podatke smo zbrali s pomočjo pisne ankete in smo jih kvantitativno obdelali.

#### 3.3.2 Opis merskega inštrumenta

Za izvedbo raziskave smo uporabili metodo anketiranja. Strukturiran vprašalnik je bil namenjen diplomiranim medicinskim sestram/zdravstvenikom. Anketa je bila pripravljena na podlagi pregleda tuje in domače literature (Rožman & Jež, 2011; Mukherjee, 2016) in prilagojena potrebam naše raziskave.

Vprašalnik je bil sestavljen iz 21 vprašanj, ki se delijo v štiri sklope odprtega in zaprtega tipa vprašanj ter Likertove ocenjevalne lestvice, in sicer:

- Sklop 1 Poznavanje genetskih preiskav,
- Sklop 2 Genetsko testiranje in svetovanje,
- Sklop 3 Izzivi za prihodnost,
- Sklop 4 Splošni podatki o anketirancih.

V uvodnem delu vprašalnika smo opredelili namen raziskave in napisali navodila za izpolnjevanje ankete. Prvi sklop, Poznavanje genetskih preiskav, sestavlja sedem zaprtih vprašanj, s katerimi smo od diplomiranih medicinskih sestr/zdravstvenikov želeli pridobiti informacije o njihovem poznavanju genetike in genetskega svetovanja. Odgovore na vprašanja so podajali z obkroževanjem že podanih trditev oziroma odgovorov. V drugem sklopu, Genetsko testiranje in svetovanje, smo pridobili informacije o njihovem poznavanju pomena genetskega testiranja in svetovanja ter organiziranosti oziroma dostopnosti le-tega pri nas. Uporabili smo 5-stopenjsko Likertovo lestvico, pri čemer je pomen vrednosti sledeč: 1 - sploh se ne strinjam, 2 - se ne strinjam, 3 - niti se strinjam niti se ne strinjam, 4 - se strinjam, in 5 - popolnoma se strinjam. Anketiranci so ocenili deset trditev. V tretjem sklopu, Izzivi za prihodnost, smo pridobili mnenje diplomiranih medicinskih sester/zdravstvenikov o izboljšanju informiranosti medicinskega osebja in pacientov o genetskih preiskavah. Odgovore na šest zaprtih vprašanj so podali z obkroževanjem že podanih trditev oziroma odgovorov. Zadnji, četrti sklop, pa se nanaša na demografske značilnosti anketirancev, kot so spol, starost, dolžina delovne dobe in vrsta delovnega mesta. Odgovora na dve zaprti vprašanji so podali z obkroževanjem že podanih trditev oziroma odgovorov, pet vprašanj pa je odprtega tipa.

Zanesljivost vprašalnika smo testirali s koeficientom Cronbach alfa. Na splošno se koeficient Cronbach alfa najbolj uporablja kot indeks zanesljivosti. Njegove vrednosti so med 0 in 1 in praviloma velja, da višje vrednosti pomenijo boljšo zanesljivost vprašalnika in zato je njegova visoka vrednost dober rezultat (Cencič, 2009). Koeficient Cronbach alfa smo izračunali s pomočjo statističnega računalniškega programa MedCalc. Znašal je 0,9104, ob uporabi standardiziranih spremenljivk (pretvorba, da je

srednja vrednost spremenljivk 0, varianca pa 1) pa je znašal 0,9523. Oba rezultata pomenita odlično stopnjo zanesljivosti (Statistik.si, 2020).

### 3.3.3 Opis vzorca

Za raziskavo smo uporabili namenski vzorec, saj je bil vprašalnik namenjen izključno diplomiranim medicinskim sestram/zdravstvenikom v štirih zdravstvenih ustanovah na Gorenjskem, in sicer v Osnovnem zdravstvu Gorenjske, Organizacijski enoti Zdravstveni dom Kranj (OZG OE ZD Kranj, v nadaljevanju zdravstveni dom), v Bolnišnici za ginekologijo in porodništvo Kranj (v nadaljevanju porodnišnica), v Splošni bolnišnici Jesenice (v nadaljevanju bolnišnica) in na kliniki X (v nadaljevanju klinika). Pred začetkom raziskave smo iz vsakega zavoda pridobili soglasje pomočnic direktorja za področje zdravstvene nege. Ena izmed zdravstvenih ustanov ni dovolila uporabe imena zavoda, zato smo pri obdelavi in navajanju rezultatov to upoštevali. Med vse zdravstvene ustanove smo razdelili 120 vprašalnikov in pričakovali 80 % odzivnost. Dobili smo 113 izpolnjenih vprašalnikov, kar predstavlja 94 % odzivnost.

Tabela 1 prikazuje nekatere demografske značilnosti anketirancev. 9,7 % (n = 11) anketirancev je moškega spola, od tega 8,9 % (n = 11) v kliniki, 0,9 % (n = 1) v porodnišnici in 0 v zdravstvenem domu ter 0 v bolnišnici.

**Tabela 1: Demografski podatki anketirancev**

Zavod	Število anketirancev	Spol	
		ženski	moški
Zdravstveni dom	12 (10,6 %)	12 (10,6 %)	0
Bolnišnica	14 (12,4 %)	14 (12,4 %)	0
Klinika	63 (55,8 %)	53 (46,9 %)	10 (8,9 %)
Porodnišnica	24 (21,2 %)	23 (20,3 %)	1 (0,9 %)
Skupaj	113 (100 %)	102 (90,3 %)	11 (9,7 %)

Tabela 2 prikazuje izobrazbeno strukturo anketirancev. Anketa je bila namenjena diplomiranim medicinskim sestram/zdravstvenikom, zato je bilo 79,7 % (n = 90) anketirancev s to izobrazbo. Od tega je bilo 9,7 % (n = 11) anketirancev v zdravstvenem

domu, 7,1 % (n = 8) v bolnišnici, 50,5 % (n = 57) na kliniki in 12,4 % (n = 14) v porodnišnici. Anketo je izpolnilo tudi 6,2 % (n = 7) srednjih medicinskih sester (5,3 % (n = 6) na kliniki in 0,9 % (n = 1) v zdravstvenem domu) in 14,1 % (n = 16) diplomiranih babic (8,8 % (n = 10) v porodnišnici in 5,3 % (n = 6) v bolnišnici). Magistri zdravstvene nege ankete niso izpolnjevali.

**Tabela 2: Stopnja/vrsta izobrazbe**

Zavod	Število anketirancev	Stopnja/vrsta izobrazbe			
		Srednja medicinska sestra	Diplomirana medicinska sestra	Diplomirana babica	Magister zdravstvene nege
Zdravstveni dom	12 (10,6 %)	1 (0,9 %)	11 (9,7 %)	0	0
Bolnišnica	14 (12,4 %)	0	8 (7,1 %)	6 (5,3 %)	0
Klinika	63 (55,8 %)	6 (5,3 %)	57 (50,5 %)	0	0
Porodnišnica	24 (21,2 %)	0	14 (12,4 %)	10 (8,8 %)	0
Skupaj	113 (100 %)	7 (6,2 %)	90 (79,7 %)	16 (14,1 %)	0

Tabela 3 prikazuje področje zaposlitve anketirancev. Anketo je izpolnilo 61,2 % (n = 69) anketirancev, ki so zaposleni na internih oddelkih (55,8 % (n = 63) s klinike, 3,5 % (n = 4) iz porodnišnice, 1,8 % (n = 2) iz zdravstvenega doma in 0 iz bolnišnice). Na ginekološko-porodniškem oddelku je zaposlenih 20,3 % (n = 23) anketirancev (15,0 % (n = 17) v porodnišnici in 5,3 % (n = 6) v bolnišnici). V pediatrično-patronažni službi je zaposlenih 15,0 % (n = 17) anketirancev (7,9 % (n = 9) v zdravstvenem domu, 6,2 % (n = 7) v bolnišnici, 0,9 % (n = 1) v porodnišnici in 0 na kliniki). Z drugih delovnih mest pa je anketo izpolnilo 3,5 % (n = 4) anketirancev (1,8 % (n = 2) iz porodnišnice, 0,9 % (n = 1) iz zdravstvenega doma, 0,9 % (n = 1) iz bolnišnice in 0 s klinike).

**Tabela 3: Področje zaposlitve**

Zavod	Število anketirancev	Področje zaposlitve			
		Interni odd.	Ginekološko – porodniški odd.	Pediatrično patronažna služba	Drugo
Zdravstveni dom	12 (10,6 %)	2 (1,8 %)	0	9 (7,9 %)	1 (0,9 %)
Bolnišnica	14 (12,4 %)	0	6 (5,3 %)	7 (6,2 %)	1 (0,9 %)
Klinika	63 (55,8 %)	63 (55,8 %)	0	0	0



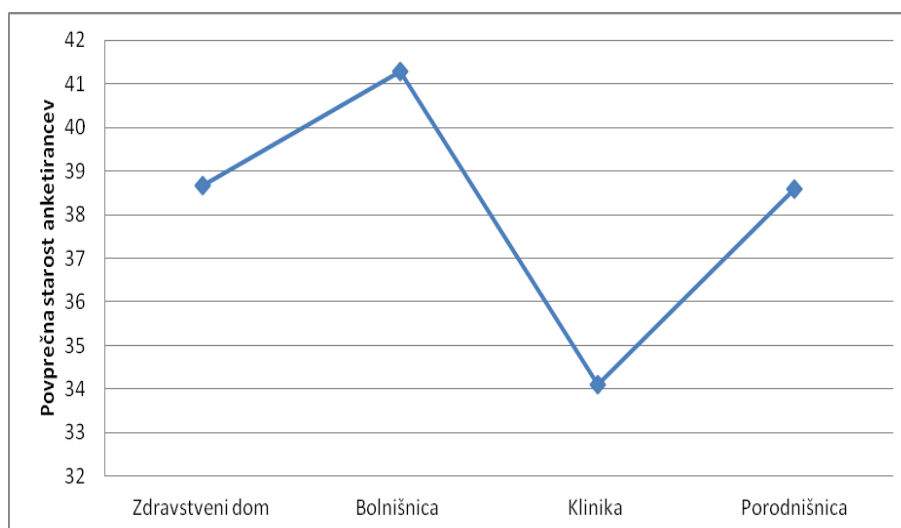
Zavod	Število anketirancev	Področje zaposlitve			
		Interni odd.	Ginekološko – porodniški odd.	Pediatrično patronažna služba	Drugo
Porodnišnica	24 (21,2 %)	4 (3,5 %)	17 (15,0 %)	1 (0,9 %)	2 (1,8 %)
Skupaj	113 (100 %)	69 (61,2 %)	23 (20,3 %)	17 (15,0 %)	4 (3,5 %)

Tabela 4 prikazuje starost anketirancev glede na posamezni zavod. Povprečna starost anketirancev v zdravstvenem domu je bila 38,67 let ( $n = 12$  (10,6 %);  $SO = 9,99$ ), v bolnišnici 41,29 let ( $n = 14$  (12,4 %);  $SO = 13,25$ ), na kliniki 34,11 let ( $n = 63$  (55,8 %);  $SO = 7,91$ ), in v porodnišnici 38,58 let ( $n = 24$  (21,2 %);  $SO = 11,61$ ).

**Tabela 4: Povprečna starost anketirancev po zdravstvenih zavodih**

Zavod	n	Starost (leta) PV	SO	Min – max (leta)
Zdravstveni dom	12 (10,6 %)	38,67	9,99	23 - 62
Bolnišnica	14 (12,4 %)	41,29	13,25	21 - 59
Klinika	63 (55,8 %)	34,11	7,91	22 - 54
Porodnišnica	24 (21,2 %)	38,58	11,61	21 - 56
Skupaj	113 (100 %)	36,43	10	21 - 62

Legenda: n = število anketirancev; PV = povprečna starost; SO=standardni odklon



**Slika 1: Grafični prikaz povprečne starosti anketirancev po zdravstvenih zavodih**

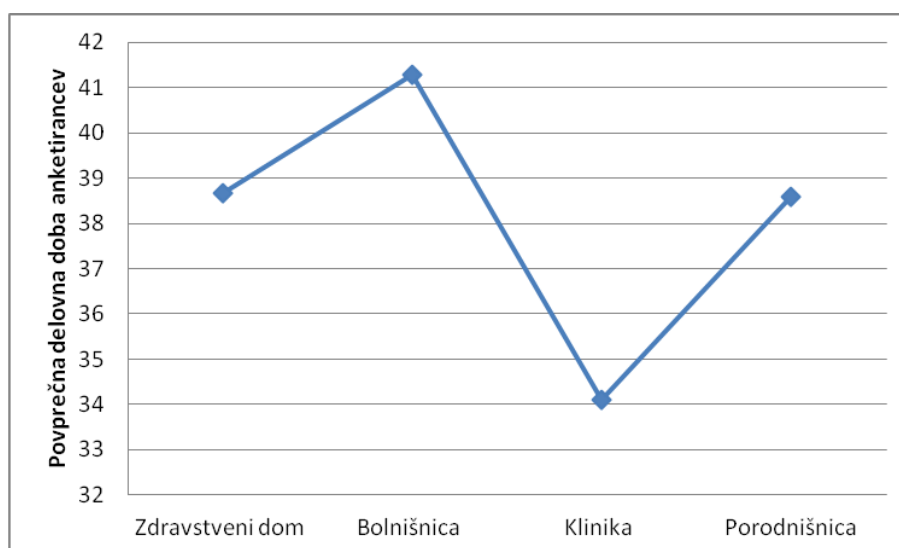
Iz tabele 4 in s slike 1 je razvidno, da so povprečno najstarejši anketiranci zaposleni v bolnišnici (41,29 let), najmlajši pa so zaposleni na kliniki (34,11 let). Povprečna starost anketirancev, zaposlenih v zdravstvenem domu (38,67 let) in porodnišnici (38,58 let), pa se skoraj ne razlikuje.

Tabela 5 predstavlja delovno dobo anketirancev glede na posamezni zavod. Povprečna delovna doba anketirancev v zdravstvenem domu je bila 16,58 let ( $n = 12$  (10,6 %);  $SO = 10,82$ ), v bolnišnici 19,79 let ( $n = 14$  (12,4 %);  $SO = 14,56$ ), na kliniki 12,03 let ( $n = 63$  (55,8 %);  $SO = 8,56$ ) in v porodnišnici 16,29 let ( $n = 24$  (21,2 %);  $SO = 9,41$ ).

**Tabela 5: Povprečna delovna doba anketirancev po zdravstvenih zavodih**

Zavod	n	Delovna doba (leta) PV	SO	Min – max (leta)
Zdravstveni dom	12 (10,6 %)	16,58	10,82	1 - 40
Bolnišnica	14 (12,4 %)	19,79	14,56	1 - 38
Klinika	63 (55,8 %)	12,03	8,56	1 - 33
Porodnišnica	24 (21,2 %)	16,29	9,41	1 - 32
Skupaj	113 (100 %)	14,38	10,14	1 - 40

Legenda: n = število anketirancev; PV = povprečna delovna doba; SO = standardni odklon



**Slika 2: Grafični prikaz povprečne delovne dobe anketirancev po zdravstvenih zavodih**

S slike 2 je razvidno, da so anketiranci z najdaljšo delovno dobo, ki znaša 19,79 let ( $n = 14$  (12,4 %);  $SO = 14,56$ ), zaposleni v bolnišnici, največja fluktuacija pa je na kliniki, 12,03 let ( $n = 63$  (55,8 %);  $SO = 8,56$ ). V zdravstvenem domu, 16,58 let ( $n = 12$  (10,6 %);  $SO = 10,82$ ), in v porodnišnici, 16,29 let ( $n = 24$  (21,2 %);  $SO = 9,41$ ), pa je povprečna delovna doba anketirancev skoraj enaka.

S testom ANOVA za neodvisne vzorce smo preverili, ali obstaja statistično pomembna razlika glede na starost in delovno dobo med zavodi.

**Tabela 6: Vpliv starosti in delovne dobe med zavodi**

	SS	F	MS	p
Starost anketiranca	840,17	2,95	280,06	0,036
Delovna doba	902,47	3,09	300,82	0,030

Legenda: SS = vsota kvadrata; F = porazdelitev; MS = povprečna vrednost kvadrata; p = statistična verjetnost

Tabela 6 prikazuje, da se anketiranci po starosti med zavodi statistično značilno razlikujejo ( $p = 0,036$ ), enako tudi po delovni dobi ( $p = 0,030$ ). V bolnišnici so anketiranci z največjo povprečno starostjo in najdaljšo delovno dobo, na kliniki pa je največja fluktuacija anketirancev in verjetno je zato tudi njihova povprečna starost najmanjša.

### 3.3.4 Opis poteka raziskave in obdelave podatkov

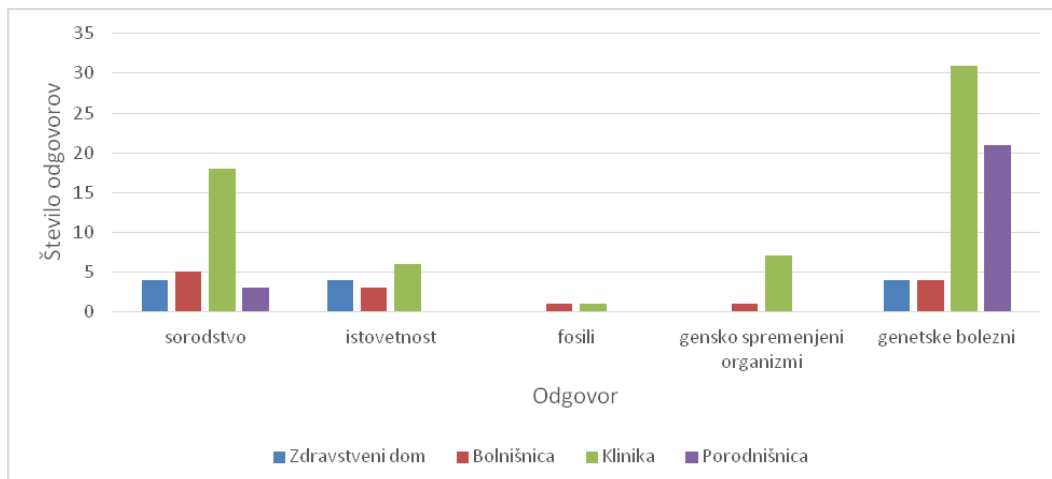
Po odobritvi dispozicije na Komisiji za diplomske zadeve Senata Fakultete za zdravstvo Angele Boškin ter po pridobitvi soglasja za izvedbo anketiranja v okviru diplomskega dela v vseh štirih zdravstvenih ustanovah smo ankete razdelili vodstvu zdravstvene nege v posamezni zdravstveni ustanovi. Ti so jih predali članom zdravstvenega tima (glavnim medicinskim sestram/zdravstvenikom), ki so jih razdelili med zaposlene. Ob predloženih anketi so bila podana tudi pisna navodila za reševanje ankete. Anketiranci so ankete izpolnili prostovoljno. Anonimnost je bila zagotovljena z dejstvom, da anketa ni zahtevala osebnih podatkov anketirancev. Izpolnjene ankete so anketiranci oddali

glavnim medicinskim sestram, ki so jih v zaprti pisemski ovojnici posredovale vodstvu zdravstvene nege v posamezni zdravstveni ustanovi. Le-ti pa so jih v zaprtih pisemskih ovojnicah izročili nam. Podatke smo uporabili izključno za potrebe diplomskega dela. Anketiranje smo izvedli v obdobju od 29. aprila do 25. septembra 2019.

Podatke, pridobljene z anketiranjem, smo obdelali s pomočjo statističnega računalniškega programa MedCalc (verzija 18.11.6), SPSS (verzija 21.00) in računalniškim programom Excel 2010. Statistično analizo smo izvedli s pomočjo opisne statistike. Pri spremenljivkah smo uporabili odstotke, najmanjšo in največjo vrednost ter povprečno vrednost. Poskušali smo ugotoviti razlike med spremenljivkami in sicer z uporabo statističnih testov. Statistično pomembne povezave med trditvami smo izračunali s Pearsonovim korelacijskim koeficientom. Njegove vrednosti so med -1 in 1. Uporabili smo tudi test ANOVA, in sicer za ugotavljanje aritmetične sredine treh ali več neodvisnih skupin, ki se med seboj statistično razlikujejo. Za izvedbo testa morata biti izpolnjeni dve predpostavki; prva je, da morajo biti variance v vzorcih homogene in druga, da morajo biti meritve normalno porazdeljene. Ko je vrednost p nižja ali pa enaka vrednosti 0,05, je ugotovljena statistično pomembna razlika (Študentski.net, 2018). Rezultate smo prikazali opisno in grafično.

### **3.4 REZULTATI**

V prvem sklopu vprašalnika smo želeli ugotoviti, kakšno je znanje anketirancev o genetiki.



**Slika 3: Grafični prikaz poznavanja uporabnosti genske tehnologije pri anketirancih iz različnih zavodov**

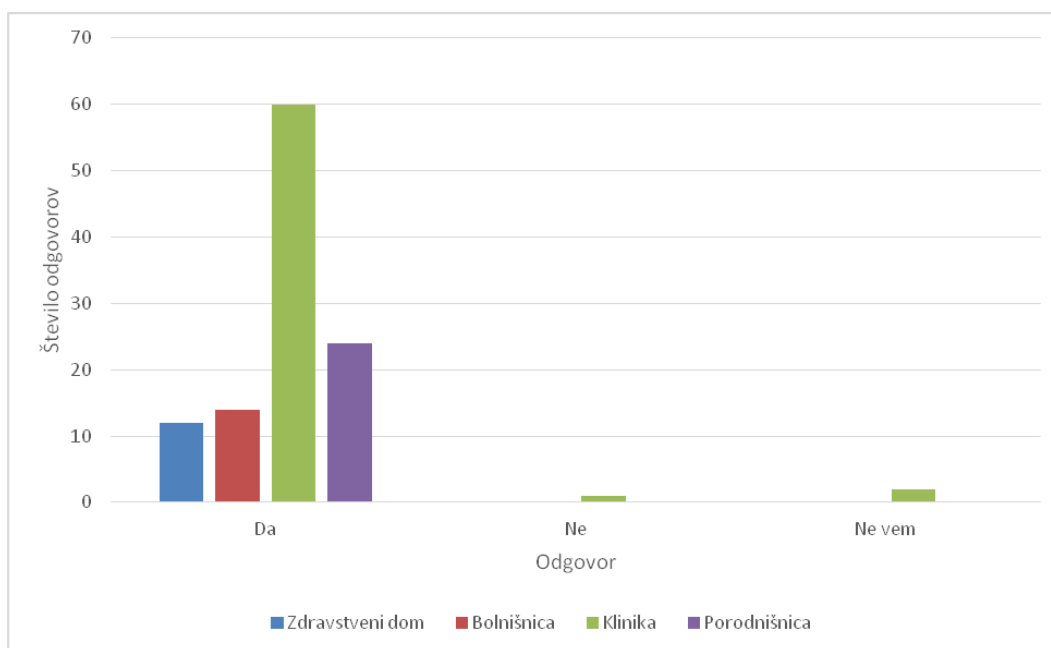
Anketiranci so odgovorili, da se genska tehnologija in genetična znanost v največji meri uporabljata za odkrivanje genetskih bolezni in morebitno zdravljenje le-teh. Tako se je opredelilo 60 (53,1 %) anketirancev, in sicer 31 (27,4 %) na kliniki, 21 (18,6 %) v porodnišnici, 4 (3,5 %) v zdravstvenem domu in 4 (3,5 %) v bolnišnici. Veliko se jih je opredelilo tudi za ugotavljanje sorodstvenih vezi, in sicer 30 (26,5 %) anketirancev, od tega 18 (15,9 %) na kliniki, 5 (4,4 %) v bolnišnici, 4 (3,5 %) v zdravstvenem domu in 3 (2,7 %) v porodnišnici. Za ugotavljanje istovetnosti (npr. iskanje prstnih odtisov DNA) se je opredelilo 13 (11,5 %) anketirancev, od tega 6 (5,3 %) s klinike, 4 (3,5 %) iz zdravstvenega doma, 3 (2,7 %) iz bolnišnice in 0 iz porodnišnice. Da se genska tehnologija uporablja za pridobivanje hišnih ljubljencev, kmečkih živali in poljščin s točno določenimi lastnostmi (gensko spremenjeni organizmi) se je odločilo 8 (7,1 %) anketirancev, od tega 7 (6,2 %) na kliniki, 1 (0,9 %) v bolnišnici, v porodnišnici in zdravstvenem domu pa se za ta odgovor ni opredelil noben anketiranec. Samo 1 (0,9 %) anketiranec s klinike in 1 (0,9 %) iz bolnišnice pa sta se odločila, da se uporablja za raziskovanje fosilnih ali mumificiranih ostankov živih bitij.

**Tabela 7: Opredeljevanje anketirancev o možnostih in namenu uporabe genske tehnologije**

	SS	F	MS	p
Genska tehnologija	41,28	4,79	280,06	0,004

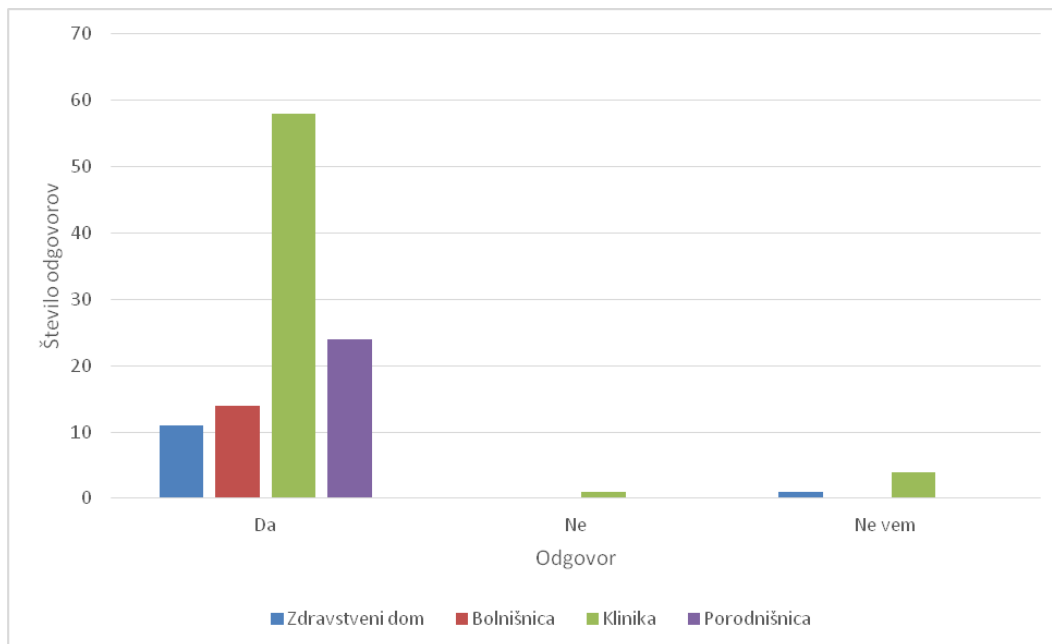
Legenda: SS = vsota kvadrata; F = porazdelitev; MS = povprečna vrednost kvadrata; p = statistična verjetnost

ANOVA test je pokazal, da so se anketiranci različno opredeljevali pri odgovorih na vprašanja o možnostih in namenu uporabe genske tehnologije ( $p = 0,004$ ).



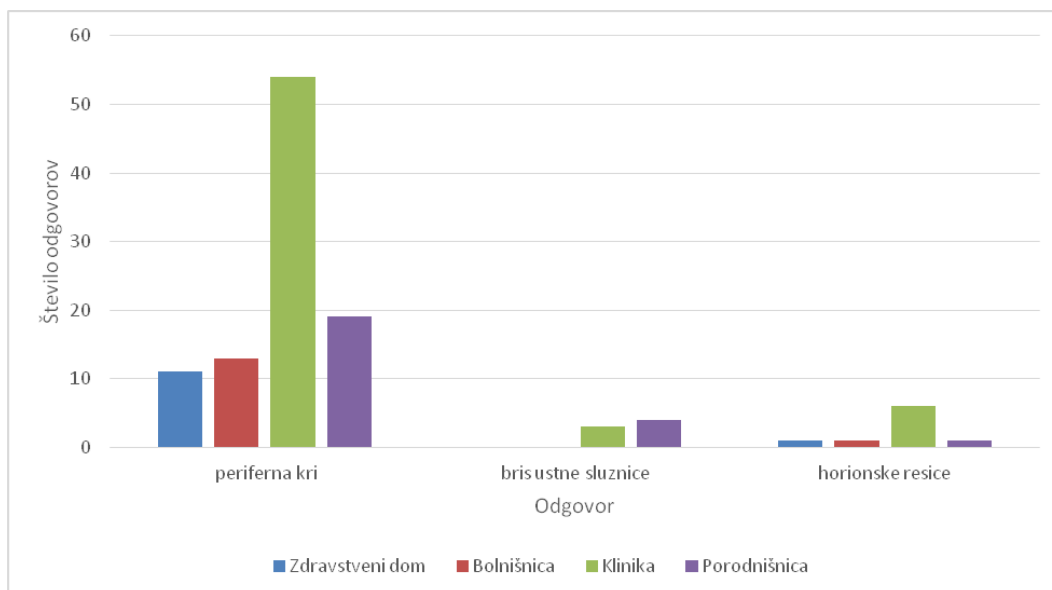
**Slika 4: Grafični prikaz odgovorov anketirancev o pridobivanju informacij o pacientovem zdravju s pomočjo genetskih preiskav**

Slika 4 prikazuje, da se je največ, 110 (97,3 %), anketirancev opredelilo, da se genetsko testiranje uporablja za pridobivanje informacij o pacientovem zdravju. Tako jih je odgovorilo 60 (53,1 %) s klinike, 24 (21,2 %) iz porodnišnice, 14 (12,4 %) iz bolnišnice in 12 (10,6 %) iz zdravstvenega doma. S klinike se je za zanikan odgovor odločil 1 (0,9 %) anketiranec, neopredeljena pa sta bila 2 (1,8 %).



**Slika 5: Grafični prikaz odgovorov anketirancev o vplivu genetskega testiranja na pacientovo družino in sorodnike**

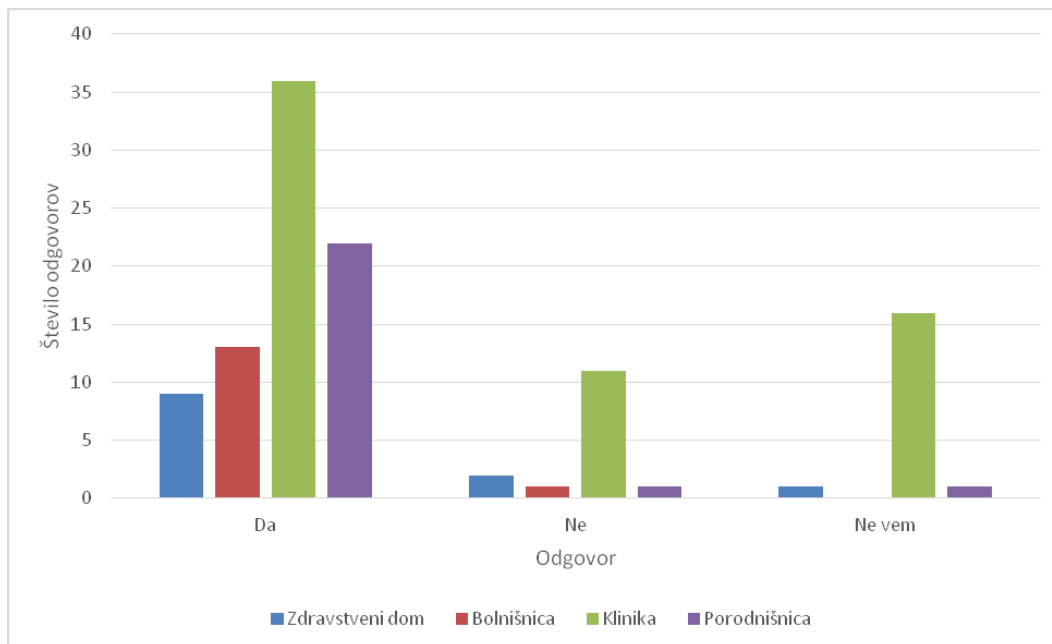
Slika 5 prikazuje opredelitev anketirancev, kako genetsko testiranje vpliva na pacientovo družino in sorodnike. Največ, 107 (94,7 %), se jih je opredelilo, da testiranje vpliva na pacientovo družino in okolje. Tako je odgovorilo 58 (51,3 %) anketirancev s klinike, 24 (21,2 %) iz porodnišnice, 14 (12,4 %) iz bolnišnice in 11 (9,7 %) iz zdravstvenega doma. 1 (0,9 %) s klinike se je odločil za zanikan odgovor. Neopredeljeni do tega vprašanja pa so bili 4 (3,5 %) s klinike in 1 (0,9 %) iz zdravstvenega doma.



**Slika 6: Grafični prikaz odgovorov anketirancev glede primernih vzorcev za genetsko testiranje**

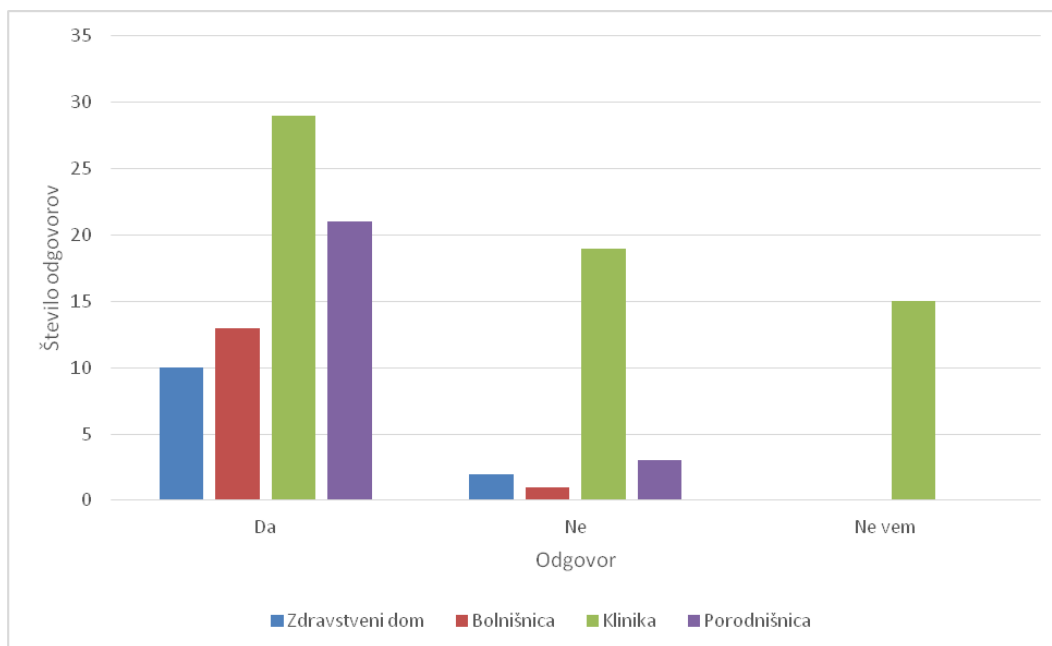
Odločitev anketirancev o vzorcih, ki so primerni za analizo, nam prikazuje slika 6. Največ, 97 (85,8 %), se jih je opredelilo za periferno kri, 54 (47,8 %) s klinike, 19 (16,8 %) iz porodnišnice, 13 (11,5 %) iz bolnišnice in 11 (9,7 %) iz zdravstvenega doma. Da je vzorec horionskih resic primeren, se je odločilo 9 (7,9 %) anketirancev, od tega 6 (5,3 %) s klinike in po 1 (0,9 %) iz vsake od ostalih treh ustanov. Za bris ustne sluznice se je odločilo 7 (6,2 %) anketirancev, od tega 4 (3,5 %) iz porodnišnice in 3 (2,7 %) s klinike.





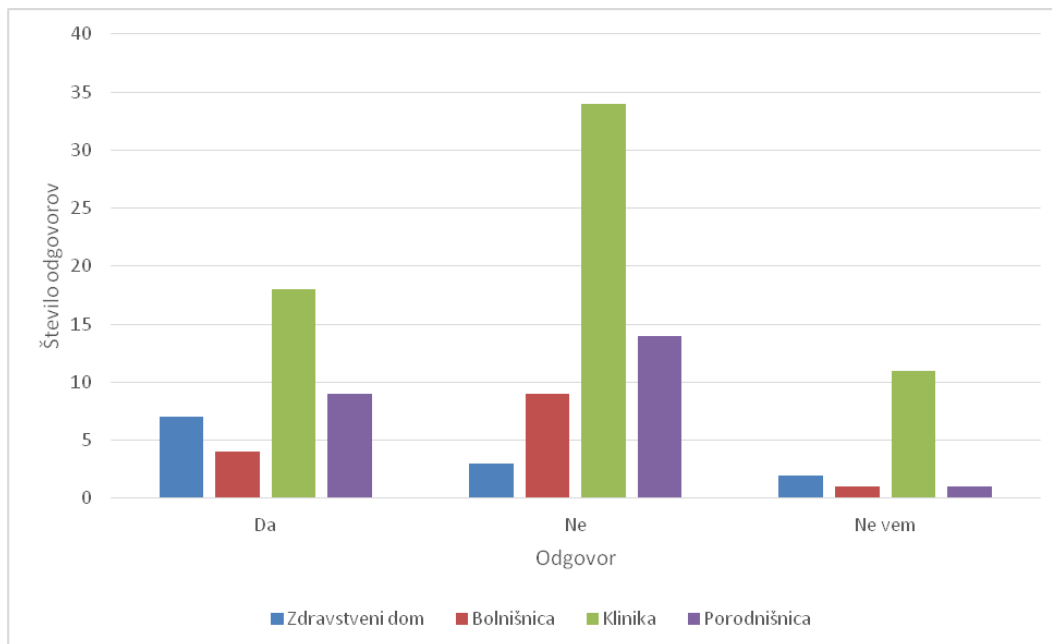
**Slika 7: Grafični prikaz poznavanja anketirancev, kaj je genetsko svetovanje**

Slika 7 prikazuje vedenje anketirancev, kaj je genetsko svetovanje. Večina anketirancev, 80 (70,8 %), pozna genetsko svetovanje. Z njim je seznanjenih 36 (31,8 %) anketirancev s klinike, 22 (19,5 %) iz porodnišnice, 13 (11,5 %) iz bolnišnice in 9 (7,9 %) iz zdravstvenega doma. Z genetskim svetovanjem ni seznanjenih 15 (13,3 %) anketirancev, od tega 11 (11,5 %) s klinike, 2 (1,8 %) iz zdravstvenega doma in po 1 (0,9 %) iz bolnišnice in porodnišnice. Kar 18 (15,9 %) anketirancev pa ni prepričanih, ali poznajo genetsko svetovanje, od tega jih je 16 (14,2 %) iz klinike in 1 (0,9 %) iz zdravstvenega doma.



**Slika 8: Grafični prikaz poznavanja anketirancev kje v Sloveniji se ukvarjajo z genetskim svetovanjem**

Slika 8 prikazuje, kje v Sloveniji se ukvarjajo z genetskim svetovanjem. Največ anketirancev, 73 (64,6 %), je seznanjeno s tem, kje se pri nas ukvarjajo z genetskim svetovanjem, od tega jih je 29 (25,6 %) na kliniki, 21 (18,6 %) v porodnišnici, 13 (11,5 %) v bolnišnici in 10 (8,8 %) v zdravstvenem domu. Z naslovi in lokacijami genetskega svetovanja pri nas ni seznanjenih 25 (22,1 %) anketirancev, od tega jih je 19 (16,8 %) s klinike, 3 (2,7 %) iz porodnišnice, 2 (1,8 %) iz zdravstvenega doma in 1 (0,9 %) iz bolnišnice. O lokaciji ni prepričanih 15 (13,3 %) anketirancev s klinike.



**Slika 9: Grafični prikaz poznavanja izraza »personalizirana medicina« med anketiranci**

O izrazu »personalizirana medicina« ni seznanjenih 60 (53,1 %) anketirancev, kar prikazuje slika 9. Te medicinske panoge ne pozna 34 (30,1 %) anketirancev s klinike, 14 (12,4 %) iz porodnišnice, 9 (7,9 %) iz bolnišnice in trije iz zdravstvenega doma. Izraz »personalizirana medicina« pozna 38 (33,6 %) anketirancev, od tega 18 (15,9 %) s klinike, 9 (7,9 %) iz porodnišnice, 7 (6,2 %) iz zdravstvenega doma in 4 (3,5 %) iz bolnišnice. Ali poznajo ta način pristopa zdravljenja pacientov, pa ni prepričanih 15 (13,3 %) anketirancev, od tega 11 (7,9 %) s klinike, 2 (1,8 %) iz zdravstvenega doma in po 1 (0,9 %) iz bolnišnice in porodnišnice.

V 2. sklopu vprašanj na temo "Genetsko testiranje in svetovanje" smo od anketirancev želeli pridobiti njihovo mnenje o desetih trditvah. Pri vsaki trditvi so se opredelili glede na stopnjo strinjanja z ocenami od 1 do 5, pri čemer je pomenilo: 1 - sploh se ne strinjam, 2 - se ne strinjam, 3 - niti se strinjam niti se ne strinjam, 4 - se strinjam in 5 - popolnoma se strinjam.

**Tabela 8: Odločitve anketirancev o genetskem testiranju in svetovanju po principu Likertove lestvice**

<b>Trditev</b>	<b>Zavodi</b>	<b>n</b>	<b>PV</b>	<b>SO</b>	<b>F</b>	<b>p</b>
A Kromosomi in geni so sestavljeni iz kemične snovi, ki jo imenujemo DNK.	Zdravstveni dom	12	4,58	0,67		
	Bolnišnica	14	3,71	1,27		
	Klinika	63	4,37	1,02		
	Porodnišnica	24	4,08	1,25		
	Skupaj	113	4,25	1,09	1,972	0,122
B V eni kopiji gena se pojavi sprememba (mutacija) in prepreči njegovo normalno delovanje.	Zdravstveni dom	12	4,42	0,79		
	Bolnišnica	14	4,07	0,48		
	Klinika	63	4,43	0,82		
	Porodnišnica	24	4,29	0,86		
	Skupaj	113	4,35	0,79	0,857	0,466
C Sprememba je lahko prisotna v vseh celicah posameznika ter se prenaša tudi v naslednje generacije.	Zdravstveni dom	12	4,25	0,87		
	Bolnišnica	14	3,79	1,19		
	Klinika	63	3,84	1,08		
	Porodnišnica	24	4,17	1,05		
	Skupaj	113	3,95	1,07	0,972	0,409
D V Sloveniji je genetsko svetovanje dostopno vsem ljudem.	Zdravstveni dom	12	2,83	1,19		
	Bolnišnica	14	3,50	0,76		
	Klinika	63	3,59	1,25		
	Porodnišnica	24	3,79	1,25		
	Skupaj	113	3,54	1,21	1,783	0,155
E V Sloveniji je genetsko svetovanje plačljivo.	Zdravstveni dom	12	2,50	1,08		
	Bolnišnica	14	2,64	0,93		
	Klinika	63	2,90	1,10		
	Porodnišnica	24	2,75	1,07		
	Skupaj	113	2,80	1,07	0,627	0,599
F Genetsko svetovanje je individualno obravnavano.	Zdravstveni dom	12	4,42	1,08		
	Bolnišnica	14	4,14	0,77		
	Klinika	63	4,21	1,00		
	Porodnišnica	24	4,38	1,01		
	Skupaj	113	4,26	0,98	0,336	0,800
G V genetsko svetovanje je vključen tim strokovnjakov.	Zdravstveni dom	12	4,25	1,29		
	Bolnišnica	14	4,50	0,65		
	Klinika	63	4,32	0,93		
	Porodnišnica	24	4,54	0,93		
	Skupaj	113	4,38	0,93	0,477	0,699

Trditev	Zavodi	n	PV	SO	F	p
H Na odločitve pacienta se ne vpliva.	Zdravstveni dom	12	2,83	0,83		
	Bolnišnica	14	3,00	1,24		
	Klinika	63	3,08	1,30		
	Porodnišnica	24	3,33	1,37		
	Skupaj	113	3,10	1,26	0,481	0,696
I Personalizirana medicina je osredotočena na posameznega pacienta glede na njegove individualne značilnosti.	Zdravstveni dom	12	4,17	0,94		
	Bolnišnica	14	3,71	0,83		
	Klinika	63	3,92	1,01		
	Porodnišnica	24	4,17	1,13		
	Skupaj	113	3,97	1,00	0,809	0,491
J V Sloveniji izvajamo presejalno testiranje novorojencev.	Zdravstveni dom	12	4,08	1,08		
	Bolnišnica	14	4,64	0,63		
	Klinika	63	3,49	1,38		
	Porodnišnica	24	3,96	1,52		
	Skupaj	113	3,80	1,36	3,364	0,021

Legenda: n = število anketirancev; PV = srednja vrednost; SO = standardni odklon; F = testna statistika; p = statistična verjetnost

ANOVA test je pokazal, da so se anketiranci s trditvijo A, da so kromosomi in geni sestavljeni iz molekule DNA, visoko strinjali (PV = 4,25; SO = 1,09). Najbolj so se z njo strinjali v zdravstvenem domu (PV = 4,58; SO = 0,67), najmanj pa v bolnišnici (PV = 3,71; SO = 1,27). Statistično značilne razlike v stopnji strinjanja med zavodi ni bilo (p = 0,122).

S trditvijo B, da v eni kopiji gena mutacija preprečuje njegovo normalno izražanje, so se anketiranci visoko strinjali (PV = 4,35; SO = 0,79). Skoraj enako so se strinjali na kliniki (PV = 4,43; SO = 0,82) in v zdravstvenem domu (PV = 4,42; SO = 0,79), najmanj pa v bolnišnici (PV = 4,07; SO = 0,48). Statistično značilne razlike v stopnji strinjanja med zavodi ni bilo (p = 0,466).

S trditvijo C, da je sprememba lahko prisotna v vseh celicah posameznika in se prenaša tudi v naslednje generacije, so se anketiranci zelo visoko strinjali (PV = 4,95; SO = 1,07). Z njo so se najbolj strinjali v zdravstvenem domu (PV = 4,25; SO = 0,87), najmanj pa v bolnišnici (PV = 3,79; SO = 1,19). Statistično značilne razlike v stopnji strinjanja med zavodi ni bilo (p = 0,409).

S trditvijo D, da je genetsko svetovanje v Sloveniji dostopno vsem ljudem, so se anketiranci strinjali v nekoliko manjši meri (PV = 3,54; SO = 1,21). Z njo so se najmanj strinjali v zdravstvenem domu (PV = 2,83; SO = 1,19), nekoliko bolj pa v porodnišnici (PV = 3,79; SO = 1,25). Statistično značilne razlike v stopnji strinjanja med zavodi ni bilo ( $p = 0,155$ ).

S trditvijo E, da je genetsko svetovanje v Sloveniji plačljivo, so se anketiranci, od vseh desetih trditev, najmanj strinjali (PV = 2,80; SO = 1,07). Z njo so se najmanj strinjali v zdravstvenem domu (PV = 2,50; SO = 1,09), nekoliko bolj pa v porodnišnici (PV = 2,7; SO = 1,07). Statistično značilne razlike v stopnji strinjanja med zavodi ni bilo ( $p = 0,599$ ).

S trditvijo F, da je genetsko svetovanje individualno obravnavano, so se anketiranci visoko strinjali (PV = 4,26; SO = 0,98). Z njo so se najbolj strinjali v zdravstvenem domu (PV = 4,42; SO = 1,08), najmanj pa v bolnišnici (PV = 4,14; SO = 0,77). Statistično značilne razlike v stopnji strinjanja med zavodi ni bilo ( $p = 0,800$ ).

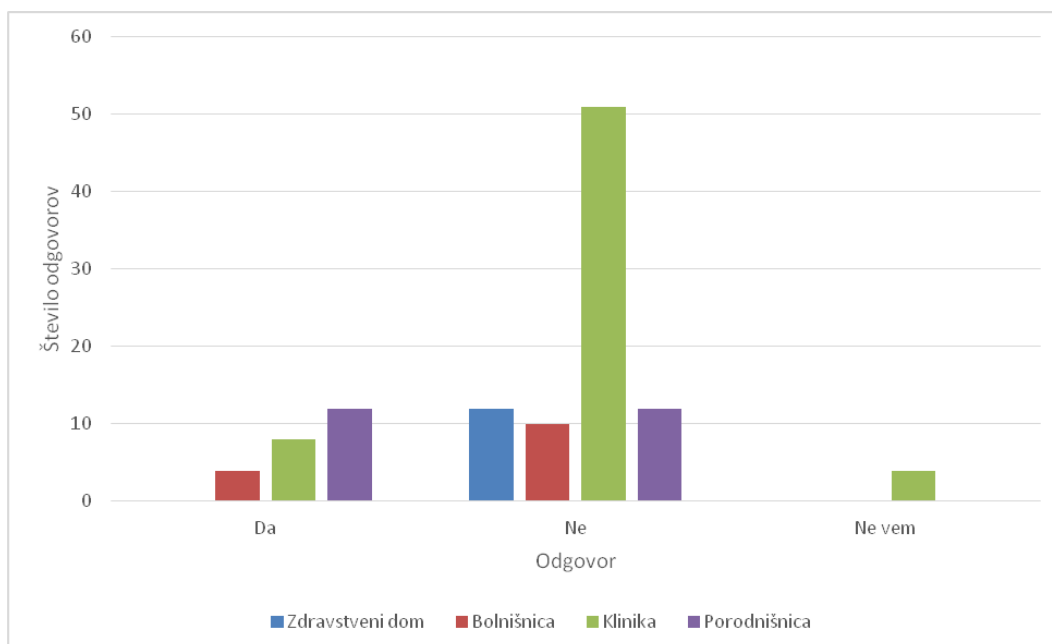
S trditvijo G, da je v genetsko svetovanje vključen tim strokovnjakov, so se anketiranci visoko strinjali (PV = 4,38; SO = 0,94). Z njo so se najbolj strinjali v porodnišnici (PV = 4,54; SO = 0,93), najmanj pa v zdravstvenem domu (PV = 4,25; SO = 1,29). Statistično značilne razlike v stopnji strinjanja med zavodi ni bilo ( $p = 0,699$ ).

S trditvijo H, da se na odločitve pacienta ne vpliva, so se anketiranci strinjali v nekoliko manjši meri (PV = 3,10; SO = 1,26). Z njo so se najmanj strinjali v zdravstvenem domu (PV = 2,83; SO = 0,86), nekoliko bolj pa v porodnišnici (PV = 3,33; SO = 1,37). Statistično značilne razlike v stopnji strinjanja med zavodi ni bilo ( $p = 0,696$ ).

S trditvijo I, da je personalizirana medicina osredotočena na posameznega pacienta glede na njegove individualne značilnosti, so se anketiranci strinjali (PV = 3,97; SO = 1,00). Z njo so se enako strinjali v porodnišnici (PV = 4,17; SO = 1,13) in zdravstvenem domu (PV = 4,17; SO = 0,94), najmanj pa v bolnišnici (PV = 3,71; SO = 0,83). Statistično značilne razlike v stopnji strinjanja med zavodi ni bilo ( $p = 0,491$ ).

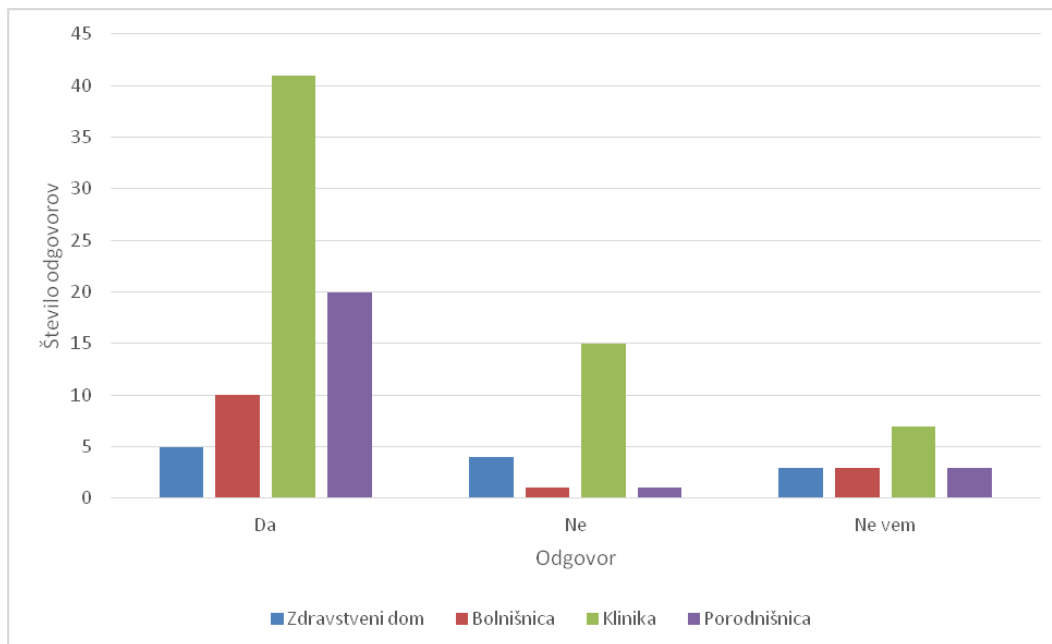
Z zadnjo trditvijo J, da v Sloveniji izvajamo presejalno testiranje novorojencev, so se anketiranci strinjali (PV = 3,80; SO = 1,36). Z njo so se najbolj strinjali v bolnišnici (PV = 4,64; SO = 0,63), najmanj pa na kliniki (PV = 3,49; SO = 1,38). Je pa pri tej trditvi prišlo do statistično značilne razlike v stopnji strinjanja med zavodi ( $p = 0,021$ ).

V tretjem sklopu vprašalnika smo želeli pridobiti mnenje diplomiranih medicinskih sester o izboljšanju seznanjenosti medicinskega osebja in pacientov o genetskih preiskavah.



**Slika 10: Grafični prikaz srečevanja anketirancev s problematiko genetskega svetovanja na delovnem mestu**

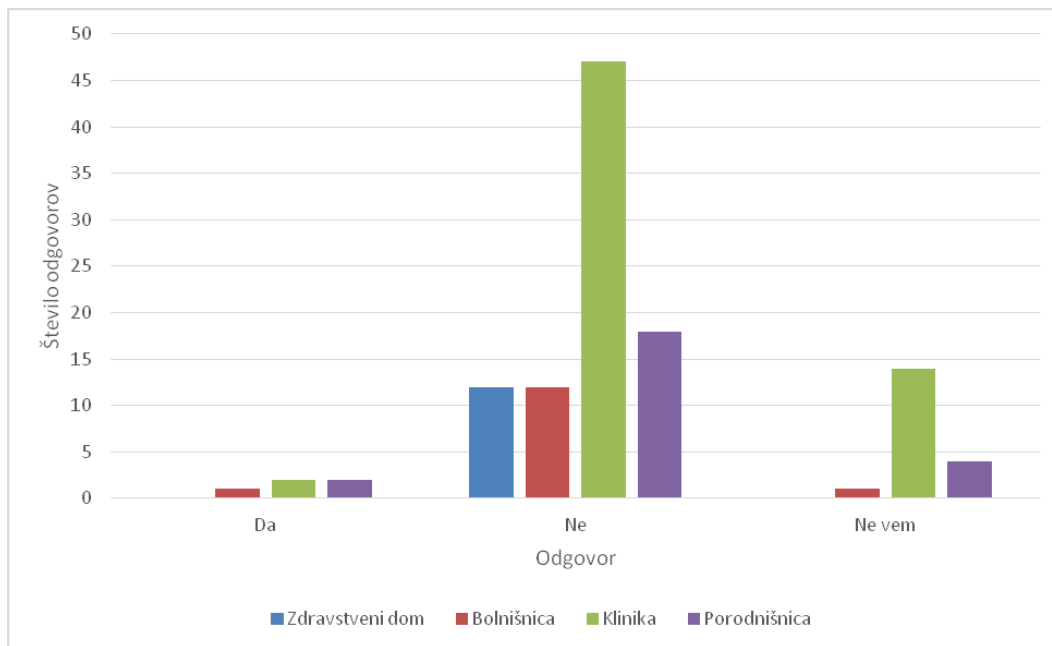
Slika 10 prikazuje, da se večina anketirancev ( $n = 85$ , (75,2 %)) ne srečuje s problematiko genetskega svetovanja na delovnem mestu, in sicer 51 (45,1 %) anketirancev na kliniki, 12 (10,6 %) v porodnišnici in zdravstvenem domu ter 10 (8,8 %) v bolnišnici. S problematiko genetskega svetovanja se na delovnem mestu srečuje 24 (21,2 %) anketirancev, od tega 12 (10,6 %) v porodnišnici, 8 (7,1 %) na kliniki in 4 (3,5 %) v bolnišnici. Neopredeljeni pa so 4 (3,5 %) s klinike.



**Slika 11: Grafični prikaz zainteresiranosti anketirancev po boljšem znanju o genetskem svetovanju**

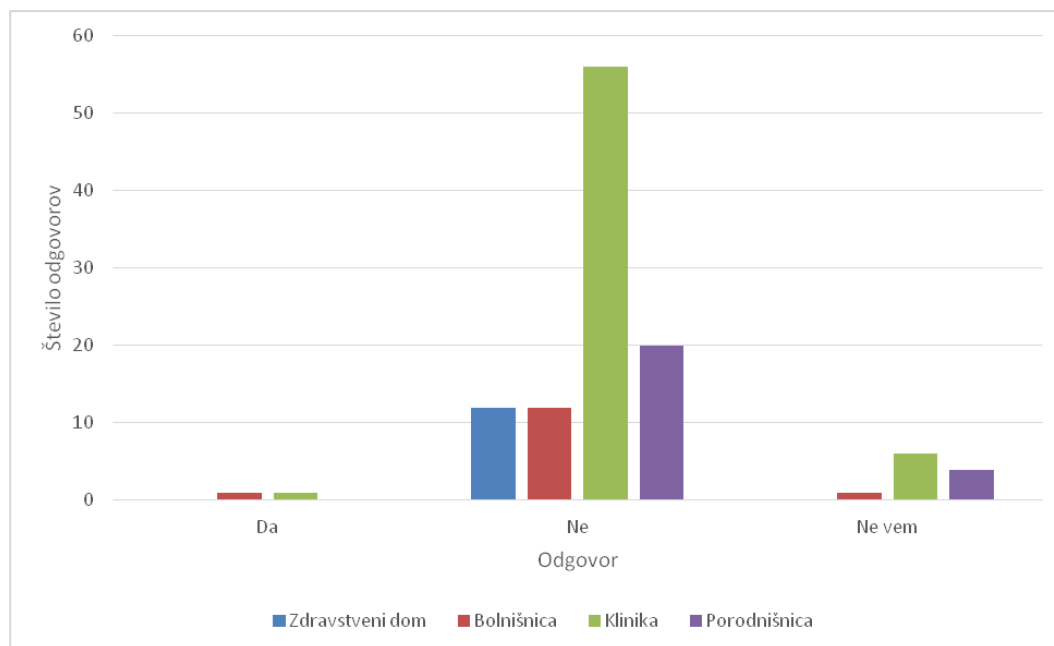
O genetskem svetovanju bi želelo več znanja pridobiti 76 (67,3 %) anketirancev, kar prikazuje slika 11. Več znanja bi jih želelo pridobiti 41 (36,3 %) s klinike, 20 (17,7 %) iz porodnišnice, 10 (8,8 %) iz bolnišnice in 5 (4,4 %) iz zdravstvenega doma. Za znanje o genetiki zanimanja ni pokazalo 21 (18,6 %) anketirancev, od tega 15 (13,3 %) s klinike, 4 (3,5 %) iz zdravstvenega doma in po 1 (0,9 %) iz bolnišnice in porodnišnice. 16 (14,2 %) anketiranih še ni odločenih o izkazovanju interesa za boljše znanje o genetskem svetovanju, enako razmišlja tudi 7 (6,2 %) anketirancev s klinike in po 3 (2,7 %) anketiranci iz zdravstvenega doma, bolnišnice in porodnišnice.





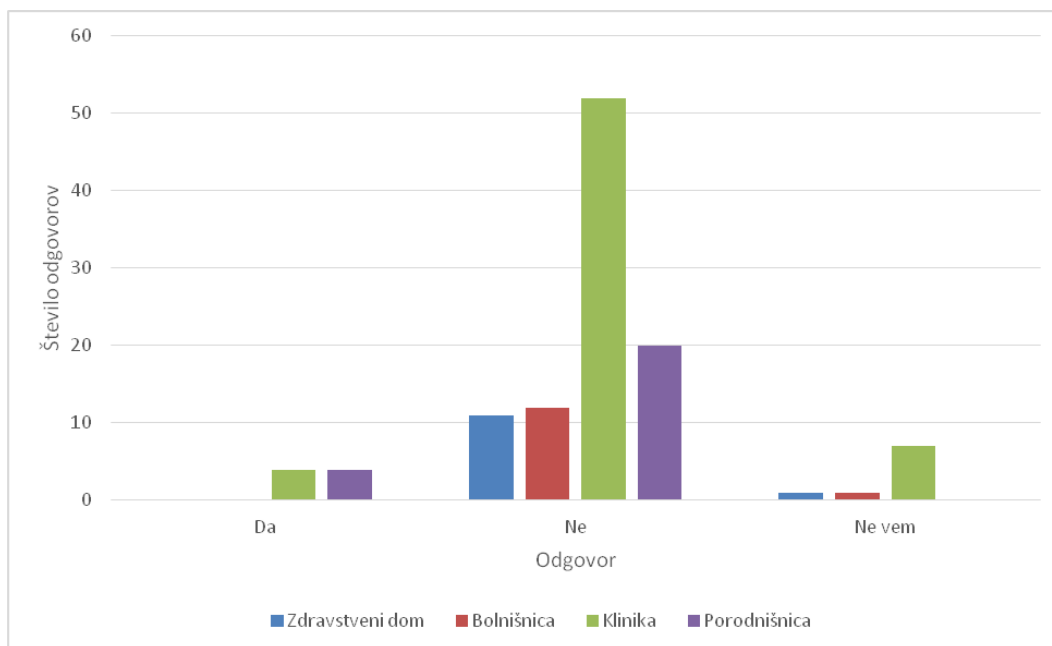
**Slika 12: Grafični prikaz o možnostih izobraževanja anketirancev o genetskih preiskavah na delovnem mestu**

Slika 12 prikazuje možnosti izobraževanja anketirancev o genetskih preiskavah na delovnem mestu. Samo 5 (4,4 %) anketirancev ima možnost izobraževanja na delovnem mestu, od tega po 2 (1,8 %) s klinike in porodnišnice ter 1 (0,9 %) iz bolnišnice in nihče iz zdravstvenega doma. Velika večina anketirancev ( $n = 89$  (78,8 %)) nima možnosti izobraževanja na delovnem mestu, od tega 47 (41,6 %) s klinike, 18 (15,9 %) iz porodnišnice in 12 (10,6 %) iz zdravstvenega doma ter 12 (10,6 %) iz bolnišnice. O možnostih izobraževanja o genetskih preiskavah na delovnem mestu pa ni seznanjenih 19 (16,8 %) anketirancev, od tega 14 (12,4 %) s klinike, 4 (3,5 %) iz porodnišnice in 1 (0,9 %) iz bolnišnice.



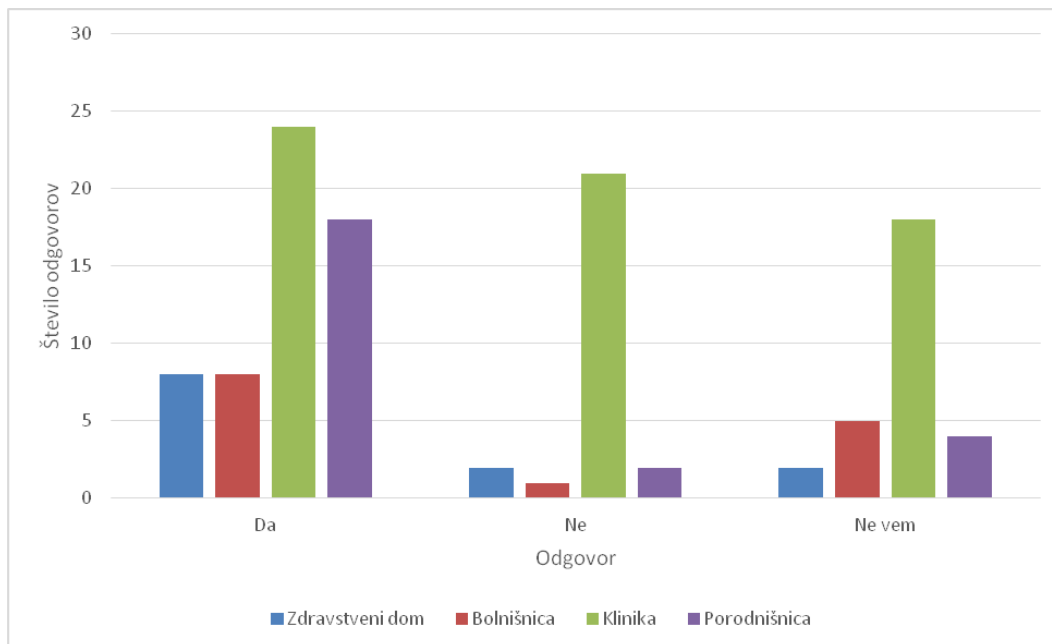
**Slika 13: Grafični prikaz založenosti zavodov z zloženkami o genetskem svetovanju**

Slika 13 nazorno prikazuje, da zavodi v večini niso založeni z zloženkami o genetskem svetovanju. Kar 100 (88,5 %) jih je trditev zanikalo, od tega 56 (49,5 %) na kliniki, 20 (17,7 %) v porodnišnici in po 12 (10,6 %) v bolnišnici ter zdravstvenem domu. Z zloženkami so založeni samo na kliniki in bolnišnici, pritrdilno sta odgovorila po 1 (0,9 %) anketiranec v vsaki od obeh omenjenih ustanov. Ali imajo zloženke, ni prepričanih 11 (9,7 %) anketirancev, od tega 6 (5,3 %) na kliniki, 4 (3,5 %) v porodnišnici in 1 (0,9 %) v bolnišnici.



**Slika 14: Grafični prikaz posredovanja zloženk o genetskem svetovanju pacientom**

Slika 13 prikazuje, da anketiranci v večini ( $n = 95$  (84,1 %)) ne posredujejo zloženk o genetskem svetovanju pacientom. Tako jih je odgovorilo 52 (46,0 %) s klinike, 20 (17,7 %) iz porodnišnice, 12 (10,6 %) iz bolnišnice in 11 (9,7 %) iz zdravstvenega doma. Zloženke pacientom posreduje 9 (7,9 %) anketirancev, od tega 4 (3,5 %) s klinike in 4 (3,5 %) iz porodnišnice ter 1 (0,9 %) iz bolnišnice. Prav tako se je 9 (7,9 %) anketirancev opredelilo, da ne vedo, ali lahko posredujejo zloženke pacientom, od tega 7 (6,2 %) s klinike ter po 1 (0,9 %) iz bolnišnice zdravstvenega doma. V porodnišnici pa negotovosti glede posredovanja zloženk pacientom ni.



**Slika 15: Grafični prikaz opredeljenosti anketirancev o prepovedi poseganja v človeški genom z namenom spreminjanja njegovih lastnosti**

Slika 14 prikazuje, da 58 (51,3 %) anketirancev podpira prepoved poseganja v človeški genom z namenom spreminjanja njegovih lastnosti. Za prepoved se je opredelilo 24 (21,2 %) anketirancev s klinike, 18 (15,9 %) iz porodnišnice ter po 8 (7,1 %) iz bolnišnice in zdravstvenega doma. 26 (23,0 %) anketirancev je naklonjenih poseganju, od tega 21 (18,6 %) s klinike, po 2 (1,8 %) iz porodnišnice in zdravstvenega doma ter 1 (0,9 %) iz bolnišnice. 29 (25,6 %) anketirancev pa se ne more opredeliti, ali podpirajo prepoved poseganja v človeški genom z namenom spreminjanja njegovih lastnosti ali poseganje dovoljujejo. Neopredeljenih je 18 (15,9 %) s klinike, 5 (4,4 %) iz bolnišnice, 4 (3,5 %) iz porodnišnice in 2 (1,8 %) iz zdravstvenega doma.

### 3.5 RAZPRAVA

Z raziskavo smo ugotavljali, kakšno je osnovno znanje anketirancev o genetiki. Naša raziskava je pokazala, da je osnovno znanje naših anketirancev o genetiki visoko. Skoraj večina anketirancev se je opredelila pravilno, da se genetsko testiranje uporablja za pridobivanje informacij o pacientovem zdravju. Prav tako se jih je veliko pravilno opredelilo, da genetsko testiranje vpliva na pacientovo družino in sorodnike.

Anketiranci so se visoko strinjali s trditvami, da so kromosomi in geni sestavljeni iz molekule DNA, da se v eni kopiji gena pojavi mutacija, ki prepreči njegovo normalno delovanje in da je sprememba lahko prisotna v vseh celicah posameznika ter se prenaša tudi v naslednje generacije.

Medicinske sestre v Ameriki rutinsko pridobivajo oz. zbirajo genetske podatke o pacientu. Izrazile so zelo nizko zaupanje v svoje znanje in razumevanje genetike ter poznavanje predpisanih zdravil njihovim pacientom. V ta namen so naredili nekakšen spletni izobraževalni program, ki je izboljšal znanje, razumevanje in s tem sposobnosti medicinskih sester, da lahko učinkovito sodelujejo v skupini, kompetentno sodelujejo z zdravniki in farmacevti pri načrtih zdravljenja in oskrbi pacientov (Norman-Marzella, 2019). Seveda pa so že izobraževalne institucije odgovorne, da študentje zdravstvene nege tekom šolanja pridobijo določeno temeljno znanje, ki je opredeljeno kot genomska pismenost (Ward, 2011). V Ameriki je že bila narejena tudi raziskava o znanju študentov višjih letnikov zdravstvene nege o genetiki (Plavskin, 2018). V Sloveniji podobnih študij nismo zasledili.

V naši raziskavi smo ugotavljali tudi, kolikšno je poznavanje anketirancev o genetskem testiranju in svetovanju, ki se izvajata v medicini. V Koreji so leta 2018 naredili študijo, v kateri so anketirali splošno javnost, paciente, obolele za rakom, in zdravstvene delavce. Želeli so preučiti ozaveščenost in odnos do genetskega testiranja. Večina anketirancev iz javnosti in pacientov je za genetsko testiranje slišala že prej (javni 89,4 %, pacienti 92,7 %,  $p < 0,01$ ). Razlike so bile v odnosu do genetskega testiranja med anketiranci. Večina pacientov je precenila morebitne koristi genetskega testiranja, kliniki pa so izrazili zaskrbljenost glede genetskega testiranja (Eum, et al., 2018). V naši raziskavi smo ugotovili, da je znanje anketirancev o genetskem testiranju in svetovanju na zelo visoki ravni. Veliko anketirancev je odgovorilo, da pozna genetsko svetovanje in so seznanjeni, kje v Sloveniji se ukvarjajo z njim. Malo manj so seznanjeni, da je genetsko svetovanje dostopno vsem ljudem, da je individualno obravnavano in da je vanj vključen tim strokovnjakov. Pravilno se niso strinjali, da je plačljivo. V nekoliko manjši meri so se strinjali s trditvijo, da se na odločitve pacientov ne vpliva. V zloženki, ki je bila narejena za paciente, ki se znajdejo pred problemom genetskega testiranja, je

omenjeno, da je odločitev o genetski preiskavi izključno posameznikova (UKC Ljubljana, 2009a).

Anketiranci pa niso seznanjeni z izrazom »personalizirana medicina«, saj jih je kar polovica odgovorila, da te panoge v medicini ne pozna, vendar pa so se zanimivo strinjali s trditvijo, da je personalizirana medicina osredotočena na posameznega pacienta glede na njegove individualne značilnosti. Rožman v svojem delu lepo opredeli koncept obravnave personalizirane medicine, ki je osredotočena na posameznega pacienta glede na njegove individualne značilnosti. Prepoznati se želi pravega pacienta, pravočasno uvesti pravo individualno zdravljenje v ustreznih odmerkih. (Rožman & Jež, 2011). Tudi v tujini so bile narejene nekatere študije, ki so se ukvarjale s konceptom personalizirane medicine (Schärfe, 2019; Scherholz, 2019), vendar pa nismo našli nobene, ki bi tako kot naša želela izvedeti, v kakšna je razširjenost s tem konceptom med medicinskim osebjem.

V New Yorku je bila narejena študija, ki je kljub ugotovitvi, da je starše potrebno izobraziti o pomenu presejalnih testov novorojencev pokazala, da porodničarji niso enotni, kdaj naj bi se to izobraževanje izvajalo in kdo je zadolžen za njegovo izvajanje. Zaključek študije je bil, da je potrebno izdelati smernice za tovrstno izobraževanje (Breen, 2015). Naša anketa je pokazala, da naši anketiranci so seznanjeni, da se v Sloveniji izvaja presejalno testiranje novorojencev.

Z raziskavo smo ugotavljali, v kolikšni meri se anketiranci srečujejo s problematiko genetskega svetovanja pri svojem vsakdanjem delu. Rezultati ankete so pokazali, da se večina naših anketirancev na svojem delovnem mestu ne srečuje s problematiko genetskega svetovanja. Zato je njihovo visoko znanje o genetiki zelo razveseljivo, še posebej če ga primerjamo s študijo, ki je bila narejena leta 2019 v Ameriki med medicinskimi sestrami, ki delajo na delovnih mestih, na katerih se vsakodnevno srečujejo s problematiko genetskega svetovanja in so same izrazile zelo nizko zaupanje v svoje znanje in razumevanje genetike (Norman-Marzella, 2019). V Kanadi so izvedli delavnico na temo genetike, genetskega testiranja in svetovanja za zdravstvene delavce na primarnem nivoju zdravstva, ker so se zaradi porasta genetskega testiranja vsebolj

začeli srečevati s to tematiko. Udeleženci so morali izpolniti tri vprašalnike. Prvega takoj na začetku, drugega po končani delavnici in tretjega po šestih mesecih. Pri udeležencih se je bistveno povečalo zaupanje v znanje o genetskih preiskavah ( $p = 0,005$ ), o odločitvi, kdaj naj pacientu ponudijo napotnico za genetsko svetovanje ( $p = 0,003$ ), o razpravljanju o možnostih predporodnih testiranj ( $p = 0,034$ ), o razpravljanju koristi, tveganju in omejitvah genetskega svetovanja ( $p = 0,033$ ) (Carroll, et al., 2009).

Z našo raziskavo smo ugotavljali tudi zanimanje anketirancev o pridobivanju informacij o genetskem svetovanju. Rezultati ankete so pokazali razveseljiv podatek, da je med anketiranci prisotna želja po boljšem znanju o genetiki in genetskem svetovanju. Kot smo že omenili, se večina naših anketirancev vsakodnevno ne srečuje s problematiko genetskega svetovanja. Verjetno je to vzrok, da ima samo nekaj naših anketirancev možnost izobraževanja o tej tematiki, in da ustanove, v katerih naši anketiranci delajo, v večini niso založene z zloženkami, ki so namenjene pacientom, ki se znajdejo pred problemom genetskega testiranja (UKC Ljubljana, 2009a; UKC Ljubljana, 2009b).

Kot zanimivost smo jih na koncu ankete povprašali o njihovem osebnem mnenju glede prepovedi poseganja v človeški genom z namenom spreminjanja njegovih lastnosti. Približno polovica anketirancev prepoved podpira, četrtnina je poseganju naklonjena, četrtnina pa nima osebnega mnenja. Z razcvetom biomedicinskega napredka so se izvedli številni tehnološki projekti kot velike rešitve družbenih problemov. V ospredju so nove biotehnologije, kot so genomika, individualizirana medicina in nanotehnologija. Projekt človeški genom (The Human Genome Project – HGP) v poznem 20. stoletju se ni ukvarjal le z znanstvenim vidikom sekvenciranja človeškega genoma, ampak tudi z etiko tega početja. Od takrat naprej je veliko polemik o pozitivnih in negativnih posledicah poseganja v človeški genom (Carvalho, 2012). V Ameriki so med temnopoltimi medicinskimi sestrami izvedli študijo o njihovem mnenju glede genetskega testiranja. Polovica anketiranih medicinskih sester verjame, da obstaja diskriminatorna zloraba genetskih informacij nad manjšinskim temnopoltim prebivalstvom, vendar pa je 84 % le-teh menilo tudi, da možnosti zlorabe informacij ne bi smeli uporabiti kot oviro za sodelovanje pri genetskih raziskavah in testiranju temnopoltega prebivalstva. Priznavajo pomen udeležbe rasnih etničnih manjšin v

genetskih raziskavah in testiranju. Menijo, da bi sodelovanje različnih populacij v genetskih raziskavah ponudilo priložnosti za izboljšanje sistema zagotavljanja zdravstvene oskrbe (Powell-Young & Spruill, 2013).

### *Omejitve raziskave*

Imeli smo zelo neuravnotežen vzorec. Raziskavo smo izvajali v štirih zdravstvenih ustanovah v gorenjski regiji. V številu izpolnjenih anket med posameznimi ustanovami je bila razlika zelo velika. S klinike smo prejeli 63 izpolnjenih anket, iz porodnišnice 24, iz bolnišnice 14 in iz zdravstvenega doma le 12. Primerjava med odgovori znotraj posameznih ustanov zato na žalost ni smiselna oziroma napovedna.

Verjetno bi dobili nekoliko drugačne odgovore, če bi anketo izvedli med klinikami v Sloveniji, ki se strokovno ukvarjajo z genetskim svetovanjem. Vsaka veja znanosti je na svojem področju najbolj seznanjena s svojo problematiko in ima največ znanja o njej. Vsekakor je velika omejitev te raziskave v tem, da rezultatov nismo mogli primerjati z nobeno primerljivo raziskavo, izvedeno pri nas ali drugod po svetu. To pa je tudi razlog, da smo se te raziskave lotili, in sicer, da pridobimo nove informacije.



## 4 ZAKLJUČEK

Osnovno znanje anketirancev o genetiki in genetskem svetovanju v gorenjskih ustanovah, v katerih smo izvajali anketo, je visoko. To je zelo razveseljivo glede na to, da v gorenjski regiji nimamo klinike, ki bi se strokovno ukvarjala z genetskim svetovanjem in se posledično pri svojem delu vsakodnevno s to tematiko ne srečujejo.

Malo manj so anketiranci seznanjeni z izrazom »personalizirana medicina«, ki se osredotoča na posameznega pacienta glede na njegove individualne značilnosti. Prepoznati se želi pravega pacienta, pravočasno uvesti pravo individualno zdravljenje v ustreznih odmerkih.

Rezultati ankete so pokazali, da anketiranci so seznanjeni, da se v Sloveniji izvaja presejalno testiranje novorojencev.

Zelo pozitivna je tudi velika zainteresiranost anketirancev gorenjske regije za izobraževanje o genetiki in genetskem svetovanju.

Vzorec je bil zelo neuravnotežen. Bila je velika razlika v številu izpolnjenih anket med posameznimi ustanovami, zato primerjava med odgovori v posameznih ustanovah na žalost ni smiselna oziroma napovedna.

Niti pri nas niti v svetu nismo našli nobene primerljive raziskave, ki bi bila že izvedena in bi z njo lahko primerjali naše rezultate. Raziskave pa smo se lotili ravno z namenom, da pridobimo nove informacije.

Anketo bi bilo zanimivo izpeljati tudi med diplomiranimi medicinskimi sestrami/zdravstveniki, ki delajo na delovnih mestih v klinikah v Sloveniji, ki se strokovno ukvarjajo z genetskim svetovanjem, in tudi med vsemi profili delavcev, ki delajo v timu genetskega svetovanja na teh klinikah. Tako bi dobili ustrežnejšo informacijo o tem, kakšne so dejanske potrebe po diplomiranih medicinskih sestrah/zdravstvenikih s specialnimi znanji o tej tematiki v Sloveniji.

## 5 LITERATURA

Avberšek Lužnik, I., 2011. Vpliv genetskih in epigenetskih dejavnikov na razvoj debelosti. In: I. Avberšek Lužnik, B. Skela Savic & K. Skinder Savic, eds. *Etiologija in patologija debelosti, Jesenice, 13. oktober, 2011*. Jesenice: Visoka šola za zdravstveno nego Jesenice. pp. 55-62.

Breen, K., 2015. *Newborn Screening Education: the Perceived Roles of Healthcare Providers: magistrsko delo*. Mount Sinai: Icahn School of Medicine at Mount Sinai.

Carroll, J.C., Rideout, A.L., Wilson, B.J., Allanson, J., Blaine, S.M., Esplen, M.J., Farrell, S.A., Graham, G.E., MacKenzie, J., Meschino, W., Miller, F., Prakash, P., Shuman, C., Summers, A. & Taylor, S., 2009. Genetic education for primary care providers. *The official journal of the College of Family Physicians of Canada*, 55(12), pp. 92-99.

Carvalho, T., 2012. *The Human Genome Project and ELSI, The Imperative of Technology and the Reduction of the Public Ethics Debate: disertacija*. Arizona: Arizona State University.

Cencič, M., 2009. *Kako poteka pedagoško raziskovanje: primer kvantitativne empirične neeksperimentalne raziskave*. Ljubljana: Zavod RS za šolstvo.

Eum, H., Lee, M., Yoon, J., Cho, J., Lee, E.S., Choi, K.S., Lee, S., Jung, S., Lim, M.C., Kong, S. & Chang, Y.J., 2018. Differences in attitudes toward genetic testing among the public, patients, and health-care professionals in Korea. *European Journal of Human Genetics*, 26, pp. 1432-1440.

Evropski svet, 2012. *Evropski projekt EuroGentest, Genetsko testiranje za zdravstvene namene*. [online] Available at: <https://rm.coe.int/CoERMPublicCommonSearchServices/DisplayDCTMContent?documentId=0900001680458013> [Accessed 20 February 2020].

Kordiš, T., 2016. Odvzem, priprava in transport bioloških vzorcev za laboratorijske preiskave. In: J. Ramšak Pajk & A. Ljubič, eds. *Priporočila obravnave pacientov v patronažnem varstvu za diplomirane medicinske sestre. Ljubljana, 2016.* Ljubljana: Zbornica zdravstvene nege in babiške nege Slovenije – Zveza strokovnih društev medicinskih sester, babic in zdravstvenih tehnikov Slovenije, Sekcija mdicinskih sester in zdravstvenih tehnikov v patronažni dejavnosti, p. 95.

Kuppermann, M., Pena, S., Bishop, J.T., Nakagawa, S., Gregorich, S.E., Sit, A., Vargas, J., Caughey, A.B., Sykes, S., Pierce, L. & Norton, M.E. 2014. Effect of Enhanced Information, Values Clarification, and Removal of Financial Barriers on Use of Prenatal Genetic Testing. *JAMA*, 312(12), pp. 1210-1217.

Mukherjee, S., 2016. *The Gene an intimate history.* UK: Penguin Random House.

Norman-Marzella, N., 2019. *Evidence-Based Practice Self-Study Education Program for Staff Nurses on Genomics: doktorska disertacija.* Minneapolis: Walden University, College of Health Sciences.

Pierce, B.A., 2006. *Genetics – A Conceptual Approach.* 2nd ed. New York: W. H. Freeman and Company.

Plavskin, A., 2018. *Validity Testing of the Genetics and Genomics in Nursing Practice Survey (GGNPS): doktorska disertacija.* New York: The City University of New York.

Powell-Young, Y.M. & Spruill, I.J., 2013. Views of Black Nurses Toward Genetic Research and Testing. *Journal of Nursing Scholarship*, 45(2), pp. 151-159.

*Pravilnik o specializacijah zdravstvenih delavcev in zdravstvenih sodelavcev*, 2011. Uradni list Republike Slovenije št. 37/04 in 25/06.

Rožman, P. & Jež, M., 2011. *Matične celice in napredno zdravljenje; Zdravljenje s celicami, gensko zdravljenje in tkivno inženirstvo*. Ljubljana, Celje: Društvo in Celjska Mohorjeva družba, Zavod za transfuzijsko medicino RS.

Schärfe, C.P.I., 2019. *Towards personalized medicine: disertacija*. Tuebingen: Eberhard Karls Universitaet Tuebingen.

Scherholz, M.L., 2019. *Enabling Personalized Medicine Through Pharmacokinetic Modeling: disertacija*. New Jersey: Rutgers The State University of New Jersey, School of Graduate Studies.

Statistik.si, 2020. *Cronbach alfa koeficient*. [online] Available at: <https://www.statistik.si/cronbach-alfa-koeficient/> [Accessed 20 February 2020].

Svetic, B., 2013. *Proučevanje vpliva izbranih polimorfizmov v genih za ADH ion HTR1B na tveganje za nastanek sindroma odvisnosti od alkohola ter povezanost polimorfizmov ADH z obstoječimi biokemičnimi kazalci alkoholizma: magistrsko delo*. Ljubljana: Univerza v Ljubljani, Fakulteta za farmacijo.

Študentski.net, 2018. *Analiza variance (ANOVA)*. [online] Available at: [https://studentski.net/gradivo/ulj\\_fkt\\_ke2\\_kzk\\_sno\\_anova\\_kalibracijska\\_premica\\_meja\\_detekcije\\_01](https://studentski.net/gradivo/ulj_fkt_ke2_kzk_sno_anova_kalibracijska_premica_meja_detekcije_01) [Accessed 20 February 2020].

UKC Ljubljana, 2009a. *Kaj je genetska preiskava? Informacije za paciente in njihove družine*. [online] Available at: [http://www.eurogentest.org/fileadmin/templates/eugt/leaflets/pdf/slovene/genetic\\_test.pdf](http://www.eurogentest.org/fileadmin/templates/eugt/leaflets/pdf/slovene/genetic_test.pdf) [Accessed 20 February 2020].

UKC Ljubljana, 2009b. *Pogosto postavljena vprašanja o genetskih preiskavah, Informacije za paciente in njihove družine*. [online] Available at: <http://www.eurogentest.org/fileadmin/templates/eugt/leaflets/pdf/slovene/FAQ.pdf> [Accessed 20 February 2020].

Walker, R., 2005. *Geni in DNK*. Murska Sobota: Pomurska založba.

Ward, L.D., 2011. *Development of the Genomic Nursing Concept Inventory: doktorska disertacija*. Washington: Washington state university, College of Nursing.

## 6 PRILOGE

### 6.1 INSTRUMENT

#### VPRAŠALNIK

Spoštovani, sem Benjamin Graiser, absolvent Fakultete za zdravstvo Angele Boškin. Pripravljam diplomsko delo z naslovom »Znanje diplomirane medicinske sestre na področju genetskih preiskav« pod mentorstvom doc. dr. Ivica Avberšek Lužnik.

Vljudno Vas prosim za izpolnitev vprašalnika. Anonimnost anketirancev je zagotovljena, odgovori na vprašanja bodo uporabljeni izključno v namene diplomskega dela.

#### Sklop 1 – poznavanje genetskih preiskav

1. Genska tehnologija in genetična znanost se uporabljata (obkrožite, možnih več odgovorov):
  - 1) za ugotavljanje sorodstvenih vezi,
  - 2) za ugotavljanje istovetnosti (npr. iskanje prstnih odtisov DNA),
  - 3) za raziskovanje fosilnih ali mumificiranih ostankov živih bitij,
  - 4) z namenom pridobivanja hišnih ljubljencev, kmečkih živali in poljščin s točno določenimi lastnostmi (gensko spremenjeni organizmi),
  - 5) za odkrivanje genetskih bolezni in morebitno zdravljenje le-teh.

2. Ali s pomočjo genetskega testiranja lahko pridobimo informacije, ki so pomembne za pacientovo zdravje?

- 1) Da                                      2) Ne                                      3) Ne vem

3. Ali rezultati genetskega testiranja lahko poleg pacienta vplivajo še na njegovo družino in sorodnike?

- 1) Da                                      2) Ne                                      3) Ne vem

4. Vzorci, ki so primerni za genetsko testiranje (obkrožite, možnih več odgovorov):

- 1) periferna kri,
- 2) bris ustne sluznice,
- 3) horionske resice.

5. Ali veste, kaj je »genetsko svetovanje«?

- 1) Da                                      2) Ne                                      3) Ne vem

6. Ali veste, kje v Sloveniji se ukvarjajo z genetskim svetovanjem?

- 1) Da                                      2) Ne                                      3) Ne vem

7. Poznate izraz »personalizirana medicina«?

- 1) Da                                      2) Ne                                      3) Ne vem

## Sklop 2 - genetsko testiranje in svetovanje

8. Ocenite dane trditve po Likertovi lestvici: za vsako trditev se opredelite glede na stopnjo strinjanja z ocenami od 1 do 5, pri čemer pomeni: 1- sploh se ne strinjam, 2- se ne strinjam, 3- niti se strinjam niti se ne strinjam, 4- se strinjam, in 5- popolnoma se strinjam.

	1- Sploh se ne strinjam	2- Se ne strinjam	3- Niti se strinjam niti se ne strinjam	4- Se strinjam	5- Popolnoma se strinjam
1. Kromosomi in geni so sestavljeni iz kemične snovi, ki jo imenujemo DNK					

2. V eni kopiji gena se pojavi sprememba (mutacija) in prepreči njegovo normalno delovanje					
3. Sprememba je lahko prisotna v vseh celicah posameznika ter se prenaša tudi v naslednje generacije					
4. V Sloveniji je genetsko svetovanje dostopno vsem ljudem					
5. V Sloveniji je genetsko svetovanje plačljivo					
6. Genetsko svetovanje je individualno obravnavano					
7. V genetsko svetovanje je vključen tim strokovnjakov					
8. Na odločitve pacienta se ne vpliva					



9. Personalizirana medicina je osredotočena na posameznega pacienta glede na njegove individualne značilnosti					
10. V Sloveniji izvajamo presejalno testiranje novorojencev					

### Sklop 3 - izzivi za prihodnost

9. Na svojem delovnem mestu se srečujem s problematiko genetskega svetovanja.

- 1) Da                                      2) Ne                                      3) Ne vem

10. Želel-a bi vedeti več o genetskem svetovanju.

- 1) Da                                      2) Ne                                      3) Ne vem

11. Na svojem delovnem mestu imam možnost izobraževanja o genetskih preiskavah.

- 1) Da                                      2) Ne                                      3) Ne vem

12. Ali imate na svojem delovnem mestu zloženke o genetskem svetovanju, ki so namenjene pacientom?

- 1) Da                                      2) Ne                                      3) Ne vem

13. Če jih imate, ali jih lahko vi posredujete pacientom?

- 1) Da                                      2) Ne                                      3) Ne vem

14. Ali podpirate prepoved poseganja v človeški genom z namenom spreminjanja njegovih lastnosti?

1) Da

2) Ne

3) Ne vem

**Sklop 4 - splošni podatki o anketirancih**

15. Spol (obkrožite)

1) Moški

2) Ženski

16. Starost (vpišite leta starosti s številko) \_\_\_\_\_ let

17. Vaše delovno mesto (napišite): \_\_\_\_\_

18. Ustanova, v kateri ste zaposleni (napišite): \_\_\_\_\_

19. Oddelek, na katerem ste zaposleni (obkrožite):

1) Ginekološko-porodniški oddelek,

2) Pediatrična služba,

3) Drugo (napišite) \_\_\_\_\_

20. Delovna doba (napišite število let delovne dobe) \_\_\_\_\_ let

21. Delovna doba na trenutnem delovnem mestu (napišite število let) \_\_\_\_\_ let

Z Vaše sodelovanje se Vam najlepše zahvaljujem!