

LIETUVOS SVEIKATOS MOKSLŲ UNIVERSITETAS

MEDICINOS AKADEMIJA

MEDICINOS FAKULTETAS

ŠEIMOS MEDICINOS KLINIKA

VISUOMENĖS POŽIŪRIS Į GENETINIO POLINKIO TESTUS

Darbo autorius: Akvilė Staškūnaitė, Medicinos fakultetas, 6 kursas, 26 grupė

Mokslinio darbo vadovas: Prof. Danielius Serapinas

Kaunas, 2022

TURINYS

1. SANTRAUKA.....	3
2. SUMMARY.....	4
3. PADĖKA.....	5
4. INTERESŲ KONFLIKTAS.....	5
5. ETIKOS KOMITETO LEIDIMAS.....	5
6. SAŲOKOS.....	6
7. SANTRUMPOS.....	7
8. ĮVADAS.....	8
9. TIKSLAS IR UŽDAVINIAI.....	9
10. LITERATŪROS APŽVALGA.....	10
10.1 Istorija.....	10
10.2 Žmogaus genomo projektas.....	10
10.3 Farmakogenetika – personalizuotos medicinos pagrindas.....	11
10.4 Genetinės ligos.....	11
10.5 Genetiniai testai.....	12
10.6 Visuomenės požiūris į genetinio polinkio testus.....	13
10.7 Etinės problemos.....	13
11. TYRIMO METODIKA IR MEDOTAI.....	14
11.1 Tyrimo organizavimas.....	14
11.2 Tyrimo objektas.....	14
11.3 Tiriamųjų atranka.....	14
11.4 Tyrimo metodai.....	14
11.5 Duomenų analizės metodai:.....	14
12. REZULTATAI.....	15
13. REZULTATŲ APTARIMAS.....	23
14. IŠVADOS.....	26
15. PRAKTINĖS REKOMENDACIJOS.....	27
16. LITERATŪROS SĄRAŠAS.....	28
17. PRIEDAI.....	32

1. SANTRAUKA

Akvilė Staškūnaitė

Visuomenės požiūris į genetinio polinkio testus

Tyrimo tikslas: Įvertinti visuomenės žinias apie genetinio polinkio testus bei jų reikšmę, naudą ir atlikimo tikslingumą

Tyrimo uždaviniai: 1. Įvertinti visuomenės žinias apie genetinio polinkio testus. 2. Palyginti jaunų suaugusiųjų požiūrį į genetinio polinkio testus priklausomai nuo lyties ir amžiaus. 3. Palyginti bendrosios visuomenės ir medicinos darbuotojų žinias ir požiūrį į genetinio polinkio testus.

Tyrimo metodika: Tyrimas – anketinės apklausos analizė. Dalyvauti tyrime buvo kviečiami 18-35 metų jauni suaugusieji, kurie turėjo atsakyti į 18 uždaro tipo klausimus. Duomenims apdoroti panaudotas IBM SPSS 27.0 programinis paketas. Duomenims pateikti buvo naudojamas Microsoft Office programinės įrangos paketo Word ir Excel programos.

Tyrimo rezultatai: Tyrime dalyvavo 123 dalyviai, iš kurių 76 moterys ir 47 vyrai. Anketoje buvo klausiama apie žmonių informuotumą, požiūrį į genetinio polinkio testus ir jų reikšmingumą. Pastebėta, kad jaunesnio amžiaus žmonės, turintys aukštąjį išsilavinimą ir moteriška lytis teigia esantys geriau informuoti apie genetinius testus ir turi pozityvesnį požiūrį nei kitų grupių atstovai ($p < 0,05$). Taip pat, didžioji dalis respondentų sutiktų keisti gyvenimo būdą, jei žinotų, kad yra teigiama genetinė rizika ateityje sirgti lėtine liga. Anketos atsakovai teigiamai nusiteikę dėl genetinių testų ateities, o daugiau nei pusė, tiki, jog testai gali tapti rutina ateityje (59,3%).

Tyrimo išvados: 1. Daugiau nei pusė apklaustų jaunų suaugusių teigia, kad yra gerai informuoti apie genetinio polinkio testus. 2. Moterys ir 18-24 metų amžiaus grupės atstovai yra geriau informuoti ir turi pozityvesnį požiūrį į genetinio polinkio testus (yra labiau linkę domėtis savo organizmo genetinė sudėtimi, dažniau sutiktų mokėti už genetinius testus ir greičiau keistų gyvenimo būdą, jei reiktų). 3. Medicinos darbuotojai turi daugiau žinių ir pozityvesnį požiūrį į genetinio polinkio testus, nei žmonės, kurie nesieja gyvenimo su medicinos sritimi.

Rekomendacijos: Tyrimas gali būti plėtojamas toliau, didinant tyrimo imtį ir stebint, nuo kokių aplinkos faktorių dar priklauso žmonių požiūris į genetinio polinkio testus.

2. SUMMARY

Akvilė Staškūnaitė

Public attitudes towards genetic testing

The aim of the study: To evaluate public awareness and opinions about genetic testing and its significance, benefits and expediency.

Objectives of the study: 1. To assess public knowledge of genetic testing. 2. To compare young adult's approach to genetic testing by age and sex. 3. To compare the knowledge and attitudes of the general public and medical staff towards the genetic predisposition tests.

Methods of the study: Research - analysis of a questionnaire survey. Young adults aged 18-35 years were invited to participate in the study, who had to answer 18 closed-ended questions. The IBM SPSS 27.0 software package was used to process the data. Word and Excel programs of the Microsoft Office software package were used to present the data.

Results of the study: The study included 123 participants, 76 of whom were women and 47 men. The questionnaire asked about people's awareness, attitudes towards genetic predisposition tests and their significance. Younger people with higher education and female gender were found to be better informed about genetic testing and to have a more positive attitude than other groups ($p < 0.05$). Also, the majority of respondents would agree to a lifestyle change if they knew there was a positive genetic risk of developing a chronic disease in the future. Furthermore, questionnaire respondents are positive about the future of genetic testing, and more than half believe that testing may become routine in the future (59.3%).

Conclusions of the study: 1. More than half of the young adults surveyed say they are well informed about genetic predisposition tests. 2. Women and 18-24 year olds are better informed and have a more positive attitude towards genetic predisposition tests (are more likely to be interested in the genetic makeup of their body, would be more willing to pay for genetic testing and would change their lifestyle more quickly if needed). 3. Medical professionals have more knowledge and a more positive attitude towards genetic predisposition tests than people who do not associate life with medicine.

Recommendations: The study can be further developed by increasing the sample size of the study and observing what other environmental factors depend on people's attitudes towards genetic predisposition tests.

3. PADĖKA

Nuoširdžiai dėkoju savo baigiamojo darbo vadovui prof. Danieliui Serapinui už patarimus, kantrybę ir idėjas rengiant baigiamąjį magistro darbą.

4. INTERESŲ KONFLIKTAS

Interesų konflikto neturiu.

5. ETIKOS KOMITETO LEIDIMAS

Lietuvos Sveikatos Mokslų Universiteto Bioetikos leidimas

2021.11.29 Nr. BEC-MF-87

6. SAŲVOKOS

Farmakogenetika – tai farmokologijos mokslo sritis, kuri tiria žmogaus paveldimų reakcijų vaistams biocheminį mechanizmą.

Genomas – tai DNR užkoduota organizmo genetinė informacija.

Hibridizacija – skirtingų organizmų priklausančių skirtingoms rūšims – kryžminimas.

Informuotas paciento sutikimas – tai sutikimas, atitinkantis teisės aktų numatytus formos reikalavimus, pasirašytas laisva paciento (ar atstovo) valia, prieš tai gavus pakankamą ir aiškią informaciją apie atliekamą procedūrą.

Naujos kartos sekoskaita – tai terminas apibūdinantis daugumą naujos kartos DNR užrašymo mechanizmų, kurie leidžia greičiau, pigiau, efektyviau nuskaityti didelius kiekius DNR ar RNR sekų, nei anksčiau tam naudota Sangerio sekoskaita.

Žmogaus genomo projektas – mokslinis projektas, kuris buvo pradėtas 1990 ir užbaigtas 2003 metais. Projekto tikslas buvo iššifruoti žmogaus chromosomų rinkinyje esančių DNR nukleotidų seką.

7. SANTRUMPOS

DNR – deoksiribonukleorūgštis, kuri yra kiekvienoje eukariotinėje ląstelėje. Ji sudaryta iš azotinių bazių sekų, kuriose yra užkoduota genetinė informacija.

NHGRI (National Human Genome Research Institute) – Nacionalinis žmogaus genomo tyrimų institutas.

NIPT – neinvazinis prenatalinis tyrimas, skirtas vaisiaus genetinių ligų rizikai vertinti.

RNR – ribonukleino rūgštis, padeda realizuoti ląstelės genetinę informaciją, kuri yra užkoduota DNR azotinių bazių sekose.

8. ĮVADAS

Pagrindinis sveikatos priežiūros specialistų tikslas yra identifikuoti rizikos veiksnius, taikyti profilaktines programas, nustatyti diagnozę, reikiamu laiku paskirti adekvatų ir konkrečiam asmeniui tinkamą gydymą [1]. Siekiant užtikrinti geriausią šių paslaugų kokybę pacientui, yra ieškoma būdų kaip tai padaryti greičiau, efektyviau, tiksliau. Pagal Nacionalinį žmogaus genomo tyrimų institutą (NHGRI), klinikinė genetika yra besiformuojanti medicinos sritis, kuri naudoja asmeninę žmogaus genomo sekos informaciją klinikinėje praktikoje. Mažėjant DNR sekos nustatymo kainai, atsiranda daugiau galimybių genetinius testus naudoti kasdieninėje klinikinėje praktikoje, dėl ko, gali būti atrasta, daugiau būdų kaip efektyviau nustatyti diagnozes, parinkti tinkamesnį gydymą ir kontroliuoti ligos eigą [2].

Užbaigtas žmogaus genomo projektas ir užrašyta DNR seka sukėlė revoliucijos amžių genetikos moksle. Pastaruosius du dešimtmečius sparčiai kūrėsi naujos genetinių testavimų technologijos ir nauji sekoskaitos užrašymo mechanizmai, leidžiantys nuskaityti kelis milijardus DNR ir RNR sekų, per labai trumpą laiką [3]. Kadangi šie testai atnešų daug klinikinės naudos diagnozuojant ir gydant ligas, taikant prevencines programas, mokslininkai spėja, kad artimoje ateityje, testai bus naudojami kasdien, o žmonės turės genetinius pasus [4]. Tačiau, nei viena nauja technologija negali egzistuoti be daugumos pritarimo ir teigiamo požiūrio į ją, todėl labai svarbu išsiaiškinti visuomenės poziciją dėl genetinių testų. Anksčiau atliktos mokslinės studijos rodo, kad žmonių susidomėjimas genetiniais testais kasmet vis didėja. Žinoma, nuomonės dažnai išsiskiria ir varijuoja priklausomai nuo lyties, amžiaus, išsilavinimo ir gyvenimo būdo. Taip pat, moksliniai tyrimai atskleidžia, kad žmonės turėję asmeninę patirtį (artimoje aplinkoje sergantįjį), priima genetinius testus pozityviau [5]. Nemažiau svarbi ir informacijos pateikimo platforma: genetinė literatūra, straipsniai, gydytojų rekomendacijos, kurie turi tiesioginės įtakos žmonių supratimui apie genetinius testus ir gali formuoti jų požiūrį [6].

Taigi, didėjant genetinių testų galimybėms, kartu auga ir žmonių susidomėjimas naujos kartos testavimo galimybėms, todėl labai svarbu įvertinti jų žinias ir požiūrį į genetinio polinkio testus, norint ateityje juos naudoti dar dažniau.

9. TIKSLAS IR UŽDAVINIAI

Tikslas: Įvertinti visuomenės žinias apie genetinio polinkio testus bei jų reikšmę, naudą ir atlikimo tikslumą.

Uždaviniai:

1. Įvertinti visuomenės žinias apie genetinio polinkio testus.
2. Palyginti jaunų suaugusiųjų požiūrį į genetinio polinkio testus priklausomai nuo lyties ir amžiaus.
3. Palyginti bendrosios visuomenės ir medicinos darbuotojų žinias bei požiūrį į genetinio polinkio testus

10. LITERATŪROS APŽVALGA

10.1 Istorija

Sutarti dėl genetikos atsiradimo tikslios datos vis dar sunku. Žinoma, kad Gregoris Mendelis 1865 metais pirmasis suformulavo pagrindinius paveldėjimo dėsnius atlikdamas augalų hibridizaciją, šių teorijų nepritaikydamas gyvūnams. Savo atradimus jis aprašė publikacijoje „Augalų kryžminimo tyrimai“, tačiau šis atradimas nesusilaukė didelio susidomėjimo ir buvo užmirštas [7]. 1900 metais, Mendelio paveldėjimo dėsniai buvo atrasti iš naujo trijų botanikos mokslininkų, o 1902 metais Batesonas savo knygoje patvirtino Mendelio dėsnius ir pagrindė, kodėl jie taikomi ne tik augalams, bet ir gyvūnams [8]. Tačiau žodis genetika ir genetikos mokslo sąsajos su Mendelio dėsniais susietos tik po kelių metų – 1906 [7]. Į klausimą, kada atsirado genetika, tikriausiai nėra teisingo atsakymo, tačiau niekas negali paneigti, kad visi šie mokslininkai prisidėjo prie svarbių žinių atradimo, kurios leidžia šių dienų mokslininkams geriau suprasti žmogaus organizmą, ligų paveldėjimą, individualizuoti mediciną ir siekti geresnių rezultatų susijusių su žmogaus sveikata [9]. Ypatingai daug prie to prisidėjo žmogaus genomo projektas, kuris užbaigė žmogaus genomo seką.

10.2 Žmogaus genomo projektas

Gyvename amžiuje, kai žmogaus kasdienybė neįsivaizduojama be kompiuterio, taip pat kaip ir medicina, neįsivaizduojama be žinių apie žmogaus genomą [10]. 1990 metais oficialiai įsikūręs žmogaus genomo projektas yra ir dabar žinomas kaip vienas didžiausių, reikšmingiausių tarptautinių mokslinių tyrimų projektų žmonijos istorijoje prisidėjęs prie žinių, kurias turime šiandien [9]. Neįtikėtina, kad 1953 metais buvo žinoma tik tiek, kad DNR struktūrą sudaro dviguba spiralė, o lygiai po 50 metų atrasta 3 milijardai nukleotidų sekų sudarančių DNR [11]. Per 13 metų darbo mokslininkai išsiaiškino visą žmogaus genomo DNR seką – tai lyg atrasti planą, kuriame paaiškinta, kaip sukurti žmogų, nors ir neaišku kokiomis priemonėmis tai atlikti [12]. Projekto užbaigimo metu buvo dokumentuojami šie rezultatai: žmogaus genome yra 20 500 genų, baltymus koduojantys genai sudaro 1,1–1,4 % viso genomo, likusi genomo dalis – 98,6 % – baltymų nekoduoja, 50 % visų genų funkcija nežinoma; žmogaus genome yra reikšmingai daugiau segmentinių duplikacijų, nei anksčiau manyta. Projekto rezultatai patvirtino, kad bet kurių dviejų skirtingų individų genomai yra identiškai daugiau kaip 99,9 %, o genetiniai skirtumai sudaro 0,1 % genomo [10]. Svarbiausia, kad šis projektas, jo metu gautos žinios ir atliktas technologinis progresas, davė prielaidas naujiems atradimams – naujos kartos sekoskaitos

technologijoms, kurios yra pigesnės (mažiau nei 1000 JAV dolerių už genomą) ir žymiai greitesnės (per trumpą laiką nuskenuojama tūkstančiai ar net milijonai nukleotidų) [10]. Žmogaus genomo projektas neabejotinai buvo reikšmingiausias projektas, užtikrinęs genetikos mokslo tobulėjimą ir žinių pritaikymą klinikinėje medicinoje.

10.3 Farmakogenetika – personalizuotos medicinos pagrindas

Pagrindinis klinikinės genetikos tikslas yra nustatyti DNR sekos variantus, turinčius įtakos ir susijusius su ligos atsiradimu bei progresavimu. Per pastaruosius 25 metus, technologijų pažanga ir pamatinės žinios apie genomą, pagerino mūsų supratimą apie mechanizmus, atsakingus už daugelį ligų bei paskatino naujų prevencinių ir terapinių programų kūrimą [13]. Pirmieji individualizuotos medicinos pavyzdžiai yra susiję su genetiškai sukeltais farmokinetiniais vaistų pakitimais, pvz.: varfarino vartojimas. Pastarasis yra gerai žinomas kaip kraują skystinantis vaistas, kuris, kaip ir visi vaistai, jei yra tinkamai dozuojamas – gelbėja gyvybes, jei ne – potencialiai sukelia pavojų gyvybei [14]. Pagrindiniai genai, prisidedantys prie varfarino dozių poreikio, yra VKORC1 - vitamino K epoksido reduktazės kompleksas 1 ir CYP2C9, kuris koduoja citochromo P450 sistemos fermentą-monooksigenazę. Abu šie genai turi kelis polimorfizmo variantus: VKORC1 1639 (A;G) ir VKORC1 1173 (CT;TT;CC); CYP2C9*1*1, CYP2C9*1*2, CYP2C9*1*3, CYP2C9*2*2, CYP2C9*2*3 ir CYP2C9*3*3 [15]. Patvirtinta, kad pacientams turintiems 1173CT ar 1173TT genotipo polimorfizmo variantus, buvo reikalinga mažesnė vidutinė dozė nei turintiems 1173CC genotipo variantą. VKORC1 1639A variantą turintiems - reikalinga mažesnė vidutinė varfarino dozė, nei turintiems VKORC1 1639G. Lyginant CYP2C9 polimorfizmo variantus - didžiausių dozių reikėtų *1*1 alelį turintiems pacientams, o mažiausių - *1*3, *2*3 arba *3*3 alelį turintiems pacientams [16]. Susidomėjimas farmakogenetika ir nauji atradimai, leido išsikelti naujų tikslų: individualizuotas ligų stebėjimas, ankstyvas aptikimas, reikalingų prevencijų numatymas [14]. Technologinė pažanga ir mažėjančios DNR sekos nustatymo išlaidos leidžia lengviau įgyvendinti išsikeltus tikslus ir pamažu integruoti personalizuotus genetinius testus į medikų darbo kasdienybę [17]. Manoma, kad artimoje ateityje individualus genomų sekų užrašymas taps įprasta praktika [18].

10.4 Genetinės ligos

Visuomenėje paplitusi nuomonė, kad genetinės ligos yra itin retos, sunkios ir pasireiškia sudėtingais sindromais, tokiais kaip Dauno, Adisono, Turnerio sindromais, cistinė fibrozė,

fenilketonurija ir daugybe kitų. Tačiau genetinė struktūra iš dalies paliečia visas ligas ir padaro asmenį jautresniu ar atsparesniu įvairiems susirgimams [19]. Atlikti moksliniai tyrimai pagrindžia, kad nuo genų sekos, jų mutacijų ar visiško nebuvimo priklauso net paprasčiausio peršalimo simptomų stiprumas. Nustatyta, kad genas TLR7 koduoja baltymą-receptorių, kuris atpažįsta viengrandę virusinę RNR ir inicijuoja imuninį atsaką, paremtą interferonų signaliniu keliu, jei genas yra mutavęs (neveiksnus) – imuninis atsakas sutrinka, todėl didesnė tikimybė užsikrėsti ir sirgti sunkesne ligos forma nei įprasta [20]. Kitas pavyzdys galėtų būti STAT3 geno mutacija, kuri slopina transkripcijos faktorių Isl-1, dėl ko sumažėja insulino ekspresija ir sintezė – padidėja rizika sirgti 1 tipo cukriniu diabetu [21]. Deja, dėl didelio genomo variacijų žmogaus DNR, vis dar sunku vertinti, dėl kurių mutacijų verta sunerinti, o kurios yra nereikšmingos. Taip pat, ligos patogenezinį mechanizmą lemia ir kiti rizikos veiksniai: žalingi įpročiai, mažas fizinis aktyvumas, aplinkos faktoriai [22].

10.5 Genetiniai testai

Šiais laikais genetikos laboratorijos turi daugybę įvairių genetinių testavimo būdų ir galimybių, todėl vienas svarbiausių tikslų yra gebėti užtikrinti, kad kiekvienam pacientui būtų taikomas ekonomiškiausias ir tinkamiausias genetinis testas pagal poreikį [19]. Vis dar plačiai naudojami pirmieji genetiniai testai: kariotipavimas, fluorescencinė *in situ* hibridizacija, aleliui specifinis PGR ar Sangerio sekvenacija. Pastaroji, buvo plačiai naudojama apie 25 metus, kol užbaigtas žmogaus genomo projektas padėjo labiau tobulinti ir vystyti naujesnes, efektyvesnes genomo sekvenavimo technologijas [23]. Naujos kartos sekvenavimas – tai patobulintos genomo sekos užrašymo technologijos, kurios leidžia genetinius testus įtraukti į kasdienybę, nes yra reikalinga mažesnė imtis, testai yra pigesni, greitesni ir tikslesni [24]. Lietuvoje taip pat plačiai naudojami genetiniai tyrimai, kurie darosi vis populiariesni. Dauguma tėvų nori atlikti sutuoktinių genetinius testus, dėl galimų genetinių ligų, prieš planuojant šeimos pagausėjimą ar pastojus, atlikti vaisiaus genetinius tyrimus [25]. Taip pat, pagal LR SAM ministro įsakymą „Dėl visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų medžiagų apykaitos ligų tvarkos aprašo patvirtinimo“, naujagimiai 3-5 gyvenimo dieną yra testuojami dėl šių genetinių ligų: fenilketonurijos, įgimtos hipotirozės, įgimtos antinksčių hiperplazijos (adrenogenitalinio sindromo) ir galaktozemijos [26]. Taigi, tobulėjant technologijoms, mokslininkai tikisi, kad artimoje ateityje, genetiniai testai bus atliekami rutiniškai, o diagnostika bei gydymas bus personalizuoti ir paskiriami tik žinant žmogaus genomo sudėtį [27].

10.6 Visuomenės požiūris į genetinio polinkio testus

Terminas „požiūris“ apibrėžiamas, kaip santykinai ilgalaikė tendencija vertinti objektą, išreikšti nuomonę apie jį, kuri susiformuoja priklausomai nuo vidinių ir išorinių veiksnių [5]. Požiūris keičiasi priklausomai nuo demografinių (lytis, amžius), socialinių (išsilavinimas, artimųjų ratas) veiksnių bei asmeninių patirčių [28]. Užsienyje atliktos studijos įrodė, kad išsilavinimas ypač svarbus formuojant požiūrį į genetinio polinkio testus. Aukštąjį išsilavinimą turintys asmenys yra labiau linkę suprasti genetinius testus, jų reikšmę, svarbą, ir prasmingumą – ne tik atlikti tyrimą, tačiau pagal jo rezultatus koreguoti gyvenimo būdą, taikyti prevencines programas [29]. Mokslininkai neabejoja, kad ateityje genetinių testų pasiūla sparčiai didės, todėl reikėtų šviesti visuomenės narius, kad požiūris į genetinius testus formuotųsi iš patikimų šaltinių, informuojant asmenį apie teigiamas ir neigiamas testo savybes. Būtina atkreipti dėmesį, kad genetiniai testai atneša naudą ne tik asmeniui, tačiau jei aktyviai taikoma ir naudojama, gali gerinti visuomenės sveikatos rodiklius [30]. Tai įrodo ir Lietuvoje taikoma, anksčiau minėta, naujagimių visuotinė patikra, kuri efektyviai sumažina atitinkamų ligų pasireiškimą ir padidina naujagimių išgyvenamumą.

10.7 Etinės problemos

Gydytojas, epidemiologas W. Holandas dalinosi įžvalgomis apie novatoriškus medicininius tyrimus: „Nors genetinė patikra gali padėti įvertinti riziką sirgti tam tikromis ligomis ir leidžia aptikti rizikos grupes, tačiau jei turėdami šiuos rezultatus negalime nieko pakeisti, tuomet tokių tyrimų poreikis ir naudojimas turi būti atidžiai apsvarstytas. Ar naudinga diagnozuoti, jei negalima gydyti?“ [31]. Žinias apie esamus genetinius pakitimus žmonės gali interpretuoti skirtingai – dažniausiai priimdami tai kaip jau esančią ligą, o ne kaip riziką sirgti ja ateityje, dėl to pacientai gali išgyventi didelį emocinį stresą. Taip pat, keliami klausimai, nuo kokio amžiaus nepilnamečiai pacientai gali patys apsispręsti atlikti genetinius testus, ir ar teisinga jiems atskleisti rezultatus, jei tai gali turėti įtakos jų psichoemociniam vystymuisi ir sveikatai [32]. Žinoma, kad žmogaus genome yra apie 3-5 milijonus genetinių variantų, todėl atskirti, kurie genų sekų pakitimai yra patologiški, o kurie neturi reikšmės, yra labai sudėtinga. Norint teisingai interpretuoti duomenis, specialistas turi būti patyręs, atsižvelgti į fenotipą, šeiminių anamnezę, paveldėjimo modelį, įvertinti aplinkos veiksnius [30]. Taip pat, būtina užtikrinti saugų duomenų laikymą ir išlaikyti pacientų privatumą. Mokslininkai taip pat sutinka, kad norint integruoti genetinius testus į klinikinę praktiką, būtina edukuoti žmones, siekiant didesnio jų pasitikėjimo genetinėmis testais ir bendradarbiavimo [27]. Paminėtos pagrindinės etinės problemos kyla dėl nesusikalbėjimo, žinių ir klinikinių bandymų kiekio trūkumo. Tikimasi, kad ateinančių dešimtmetį pavyks sustiprinti žinias, apie genetinius testus ir jų rezultatų reikšmę, ne tik gydytojams, bet plačiau apie tai diskutuoti ir su visuomenės nariais [33].

11. TYRIMO METODIKA IR MEDOTAI

11.1 Tyrimo organizavimas

Tyrimui atlikti buvo pasirinktas anoniminės anketinės apklausos tyrimo metodas. Naudota specialiai šiam tyrimui sukurta anketa, kurios klausimai buvo suformuluoti pagal panašius tyrimus atliktus kitose šalyse. 2021.11.29 gautas LSMU bioetikos centro leidimas. Anketa respondentams buvo pateikta elektronine forma ir buvo aktyvi 2021 metų gruodžio ir 2022 metų sausio mėnesiais. Dalyvauti šiame tyrime jauni suaugusieji buvo kviečiami socialiniuose tinkluose.

11.2 Tyrimo objektas

Anketinėje anoniminėje apklausoje dalyvavo jauni suaugusieji (18m.-35m.).

11.3 Tiriamųjų atranka

Respondentai buvo jauni suaugusieji, kurių amžius nuo 18 iki 35 metų. Iš viso apklausoje dalyvavo 123 atsakovai, iš kurių 76 moterys ir 47 vyrai. Į galutinę imtį įtraukti visi, kurie atsakė į visus anketos klausimus. Tiriamųjų konfidencialumas užtikrintas, nes anketa anoniminė, tiriamojo vardo, pavardės, adresų nebuvo klausama. Tyrimo rezultatai skelbiami tik apibendrinti.

11.4 Tyrimo metodai

Tyrimui atlikti pasirinktas anoniminės anketinės apklausos metodas. Kiekybinis tyrimas pritaikytas jaunų suaugusiųjų požiūriui, į genetinio polinkio testus, vertinti. Anketa sudaryta iš 18 uždaro tipo klausimų, kuriuose buvo vertinamas žmonių informuotumas, požiūris. Respondentų informuotumas vertintas subjektyviai, nes buvo klausama kaip jie patys vertina savo žinias apie genetinio polinkio testus.

11.5 Duomenų analizės metodai:

Surinkti duomenys buvo analizuoti naudojant statistinį programų paketą SPSS Statistics 27.0 ir Microsoft Office Excel 2013 programą. Nagrinėjamų požymių pasiskirstymui pasirinktoje imtyje įvertinti taikyta aprašomoji duomenų statistika – absoliutūs (N) ir procentiniai dažniai (proc.). Statistinių hipotezių tikrinimui pasirinktas reikšmingumo lygmuo $\alpha=0,05$, siekiant 95,0 proc. patikimumo. Skirtumas laikomas statistiškai reikšmingu, kai $p<0,05$.

12. REZULTATAI

Apklausoje dalyvavo 123 jauno amžiaus suaugusieji, kurie sutiko atsakyti į anketoje pateiktus klausimus. Dauguma tyrimo dalyvių buvo moterys 76 (61,8%), vyrai nebuvo tokie aktyvūs – 47 (38,2%). Respondentai suskirstyti į tris amžiaus grupes: 18-24 (42,3%); 25-29 (30,9%); 30-35 (26,8%). Taip pat grupuojami pagal išsilavinimą: aukštasis - 77 (62,6%); vidurinis – 39 (31,7%); kita – 7 (5,7%). Apklaustieji, siejantys gyvenimą su medicina ir ne, pasiskirstė tolygiai, atitinkamai 57 (46,3%) ir 66 (53,7%). Į klausimą, ar turi genetinė liga sergantį artimąjį, dauguma atsakė neigiamai 58 (47,2%), teigiamai atsakė – 38 (30,9%), o nežino 27 (21,9%). Detalesnė apklausoje dalyvavusių jaunų suaugusiųjų charakteristika pateikta 1 lentelėje.

Lentelė 1. Tyrime dalyvavusių jaunų suaugusiųjų demografinė charakteristika.

Demografiniai rodikliai	Respondentų skaičius n=123	
Lytis	Moterys	76 (61,8%)
	Vyrai	47 (38,2%)
Amžius (metais)	18-24	52 (42,3%)
	25-29	38 (30,9%)
	30-35	33 (26,8%)
Išsilavinimas	Aukštasis	77 (62,6%)
	Vidurinis	39 (31,7%)
	Kita	7 (5,7%)
Dirba arba studijuoja medicinos srityje	Taip	57 (46,3%)
	Ne	66 (53,7%)
Artimasis sergantis genetine liga	Taip	38 (30,9%)
	Ne	58 (47,2%)
	Nežino	27 (21,9%)

Išanalizavus atsakymus, nustatyta, kad 103 (83,7%) respondentai mano, esantys gerai informuoti apie genetinius testus. Pastebėta, kad moterys yra labiau susidomėjusios ir mano, turinčios daugiau žinių apie genetinius testus nei vyrai ($p=0,007$). Taip pat, respondentai, turintys artimąjį sergantį genetinė liga, teigia, turintys daugiau žinių apie genetinius testus, nei respondentai, kurių šeiminė genetinių ligų anamnezė yra neigiama ($p=0,018$). Kaip ir buvo tikėtasi, respondentai, siejantys gyvenimą su medicina, jaučiasi geriau informuoti apie genetinius testus, nei tie, kurie nesieja gyvenimo su

medicina ($p=0,0003$). Detalesnė apklausoje dalyvavusių jaunų suaugusiųjų charakteristika pateikta 2 lentelėje.

Lentelė 2. Respondentų genetinio informuotumo priklausomybė nuo demografinių rodiklių.

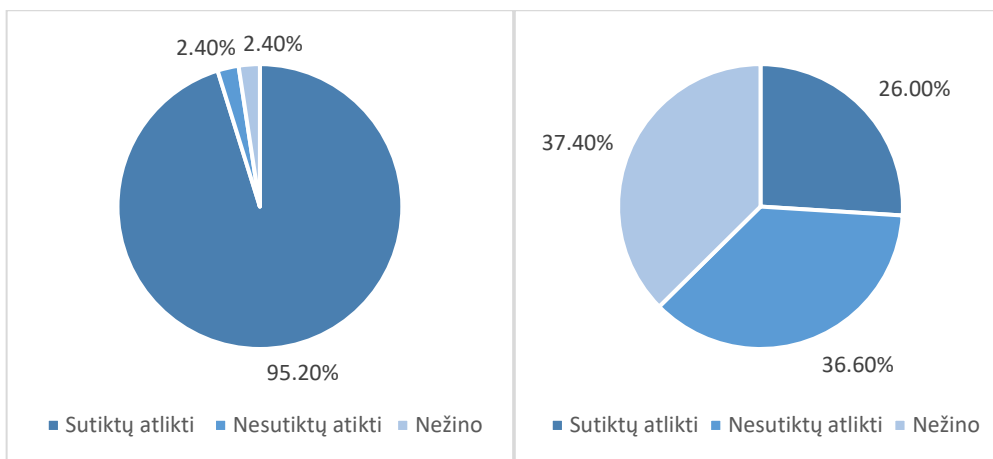
Demografiniai rodikliai		Gerai informuoti apie genetinius testus n=103	Nėra gerai informuoti apie genetinius testus n=20	
Lytis	Moterys	69 (90,8%)	7 (9,2%)	$x^2=7,259$ df=1 p=0,007
	Vyrai	34 (72,3%)	13 (27,7%)	
Amžius (metais)	18-24	49 (94,2%)	6 (5,8%)	$x^2=2,105$ df=2 p=0,348
	25-29	30 (78,9%)	8 (21,1%)	
	30-35	24 (72,7%)	6 (27,3%)	
Išsilavinimas	Aukštasis	67 (87,0%)	10 (13,0%)	$x^2=1,956$ df=2 p=0,375
	Vidurinis	30 (76,9%)	9 (23,1%)	
	Kita	6 (85,7%)	1 (14,3%)	
Dirba arba studijuoja medicinos srityje	Taip	55 (96,5%)	2 (3,5%)	$x^2=12,685$ df=1 p=0,0003
	Ne	48 (72,7%)	18 (27,3%)	
Artimasis sergantis genetinė liga	Taip	35 (92,1%)	3 (7,9%)	$x^2=7,992$ df=2 p=0,018
	Ne	50 (86,2%)	8 (13,8%)	
	Nežino	18 (66,6%)	9 (33,4%)	

Apklausos dalyvių buvo prašoma atsakyti, ar jie domisi savo organizmo genetinė sudėtimi. 106 (86,2%) respondentų atsakė teigiamai, o 17 (13,8%) atsakovų atsakė, kad nesidomi savo organizmo genetinė sudėtimi. Statistiškai reikšmingai skyrėsi žmonių domėjimasis pagal tai, ar artimoje aplinkoje yra sergančiųjų genetiškai paveldima liga ($p=0,002$). Visi respondentai, kurių artimasis serga genetinė liga – 38 iš 38 (100%) – domisi savo organizmo genetinė sudėtimi. 49 (84,5%) – neturi aplinkoje sergančių, o 19 (70,4%) – nežino ar turi artimoje aplinkoje sergančių žmonių, tačiau taip pat yra susidomėję organizmo genetinėmis ypatybėmis. Detalesnė informacija pateikta 3 lentelėje.

Lentelė 3. Respondentų domėjimosi, savo organizmo genetinė sudėtimi, priklausomybė nuo demografinių rodiklių.

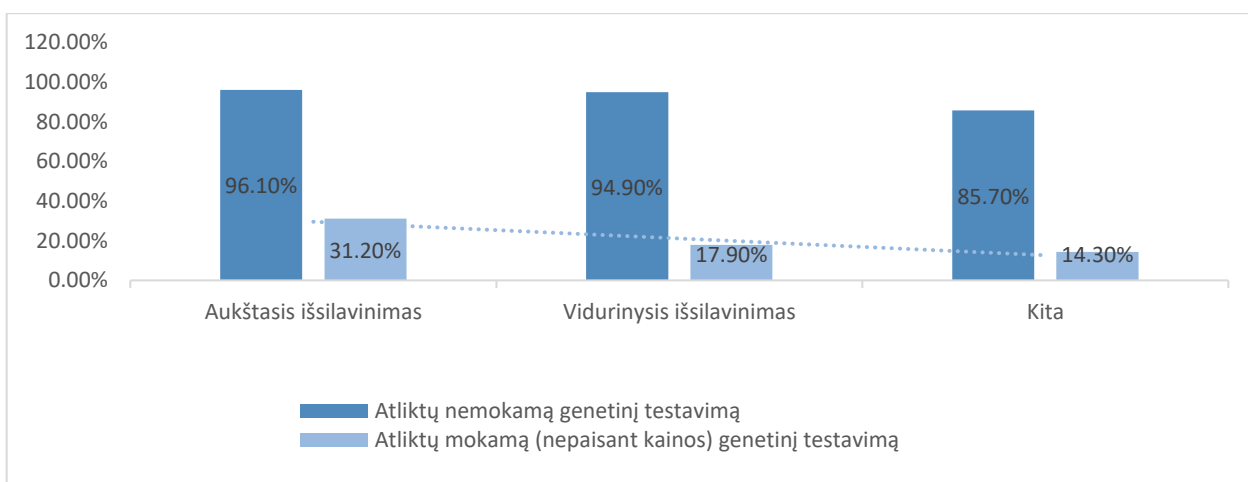
Demografiniai rodikliai		Domisi savo organizmo genetinė sudėtimi n=106	Nesidomisi savo organizmo genetinė sudėtimi n=17	
Lytis	Moterys	69 (90,8%)	7 (9,2%)	x ² =3,549 df=1 p=0,059
	Vyrai	37 (78,7%)	10 (21,3%)	
Amžius (metais)	18-24	47 (90,4%)	5 (9,6%)	x ² =1,423 df=1 p=0,491
	25-29	32 (84,2%)	6 (15,8%)	
	30-35	27 (81,8%)	6 (18,2%)	
Išsilavinimas	Aukštasis	69 (89,6%)	8 (10,4%)	x ² =2,229 df=2 p=0,328
	Vidurinis	31 (79,5%)	8 (20,5%)	
	Kita	6 (85,7%)	1 (14,3%)	
Dirba arba studijuoja medicinos srityje	Taip	50 (87,7%)	7 (12,3%)	x ² =0,212 df=1 p=0,645
	Ne	56 (84,8%)	10 (15,2%)	
Artimasis sergantis genetinė liga	Taip	38 (100%)	0 (0,0%)	x ² =11,899 df=2 p=0,002
	Ne	49 (84,5%)	9 (15,5%)	
	Nežino	19 (70,4%)	8 (29,6%)	

Respondentų buvo klausama, ar sutiktų atlikti genetinius testus krūties, kiaušidžių arba prostatos vėžio rizikai vertinti, jei genetinį testavimą rekomenduotų gydytojas. 117 (95,2%) patvirtino, kad sutiktų atlikti, jei testas būtų nemokamas, tačiau jei reikėtų mokėti, tik 32 (26,0%) atsakiusieji atliktų gydytojo rekomenduojamus genetinius testus, nepaisant kainos (1 pav.). Nemokamas genetinis testavimas buvo populiarus tarp visų anketos dalyvių – virš 80% visose demografinėse grupėse buvo teigiamai reaguojančių į tyrimą.

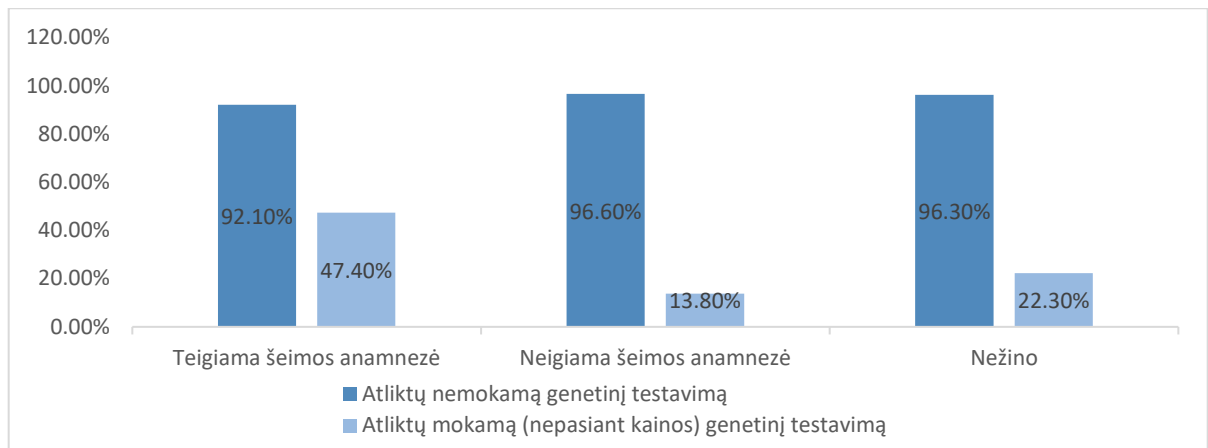


Pav. 1. Respondentų pasiskirstymas atlikti gydytojo rekomenduojamą nemokamą genetinį testavimą (kairė) ir mokamą genetinį testavimą (dešinė).

Nors gauti rezultatai nėra statistiškai reikšmingi, tačiau apskaičiuavus duomenis pastebėta, kad labiau linkę mokėti už gydytojo rekomenduotus genetinius testus yra aukštąjį išsilavinimą turintys respondentai: iš 77 turinčių aukštąjį išsilavinimą, 24 (31,2%) sutiktų mokėti už tyrimą, tuo tarpu vidurinį išsilavinimą turintys apklausos dalyviai – tik 7 iš 39 (17,9%) mokėtų už genetinį testą (pav. 2). Taip pat, anamnezėje esanti paveldima genetinė liga daro įtaką žmonių pasirinkimui mokėti už testą, ar ne: iš 38 turinčių artimąjį sergantį genetinė liga, 18 (47,4%) rinktųsi mokėti už genetinį testą. Iš 58 respondentų, kurie neturi artimoje aplinkoje sergančiųjų genetinė liga, tik 8 (13,8%) sutiktų mokėti už genetinį testavimą vėžio rizikai vertinti. Šie rezultatai statistiškai reikšmingi ($p=0,001$) (pav. 3).

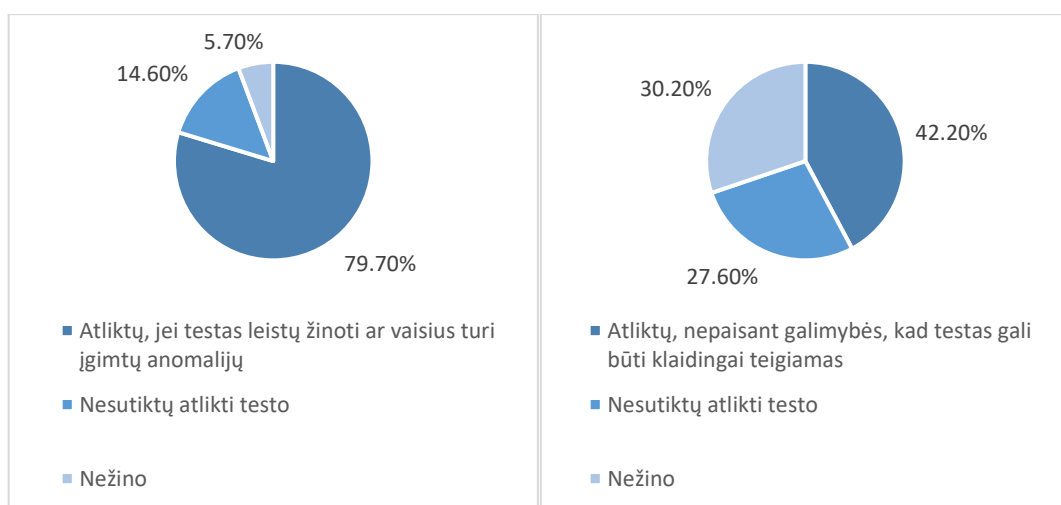


Pav. 2. Sutikimo, atlikti genetinius testus, priklausomybė nuo išsilavinimo

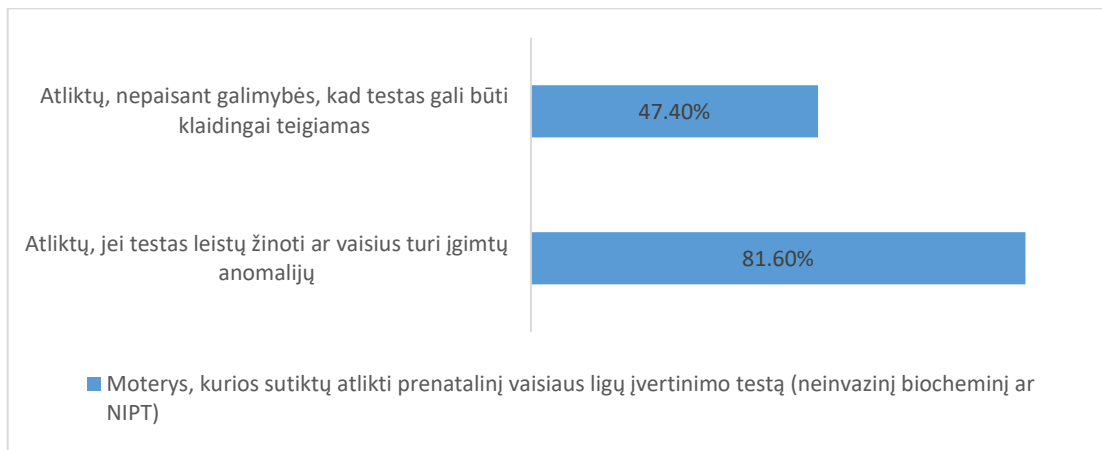


Pav. 3. Sutikimo, atlikti genetinius testus, priklausomybė pagal teigiamą/neigiamą genetinę šeimos anamnezę. * $p < 0,05$

Respondentai atsakė į klausimą, ar norėtų atlikti prenatalinį vaisiaus ligų testą (neinvazinį biocheminį ar NIPT) išsiaiškinti ar vaisius turi chromosominių anomalijų riziką. Didžioji dalis atsakiusiųjų teigė, kad norėtų atlikti testą 98 (79,7%), tačiau jei prieš tyrimą žinotų, kad testo rezultatai gali būti klaidingai teigiami – tyrimą sutiktų atlikti tik mažiau nei pusė apklausos dalyvių 52 (42,2%) (pav. 4). Statistiškai reikšmingai skyrėsi moterų požiūris į prenatalinių genetinių testų atlikimą. 62 iš 76 (81,6%) respondenčių norėtų atlikti prenatalinį vaisiaus ligų testą (neinvazinį biocheminį ar NIPT), tačiau jei prieš tyrimą žinotų, kad yra tikimybė jog testas bus klaidingai teigiamas – tyrimą sutiktų atlikti tik 36 (47,4%) moterų ($p=0,001$). Procentinis tiriamųjų pasiskirstymas pateiktas 5 pav.

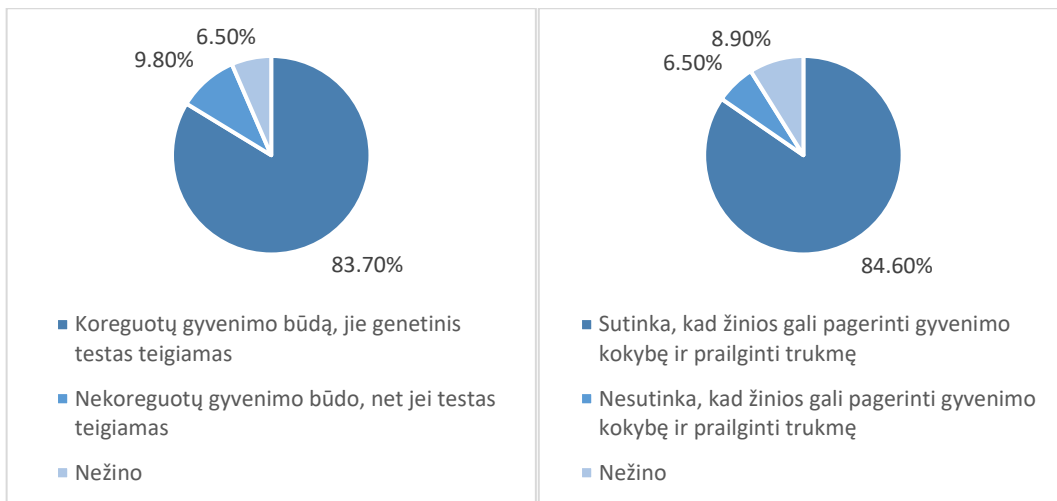


Pav. 4. Tyrimo dalyvių pasiskirstymas pagal sutikimą atlikti prenatalinius vaisiaus ligų įvertinimo testus.

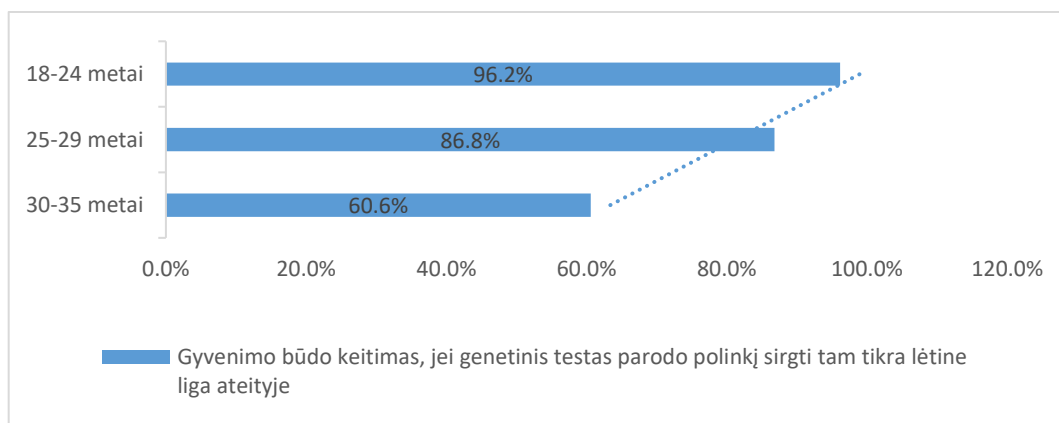


Pav. 5. Moterų noras atlikti prenatalinius vaisiaus ligų įvertinimo testus. *p<0,05

Analizuojant anketos atsakymų duomenis, pastebėta, kad gyvenimo būdą koreguotų didžioji dalis visuomenės, jei genetinis testas parodytų riziką ateityje sirgti lėtine liga - 103 (83,7%). Taip pat, dauguma apklaustųjų yra linkę manyti, kad žinios apie žmogaus genetinę informaciją gali pagerinti gyvenimo kokybę ir prailginti gyvenimo trukmę – 104 (84,6%) (6 pav.). Pastebėta, kad labiau linkę keisti įpročius yra jaunesnio amžiaus žmonės. 18-24 metų amžiaus respondentų sudarė 42,3% (n=52), iš kurių 96,2% (n=50) sutiktų keisti gyvenimo būdą, jei žinotų, kad turi genetinę polinkį sirgti lėtine liga ateityje, kurios pasireiškimą būtų galima koreguoti sveika gyvensena. 25-29 metų jauni suaugusieji, kurie sudarė 30,9% (n=38) anketos dalyvių, šiek tiek rečiau atsakė teigiamai į šį klausimą – 86,8% (n=33). 26,8% (n=33) respondentai buvo 30-35 metų amžiaus, iš kurių tik šiek tiek daugiau nei pusė būtų pasiruošę keisti gyvenimo būdą – 60,6% (n=20) (p=0,0003) (7 pav.).

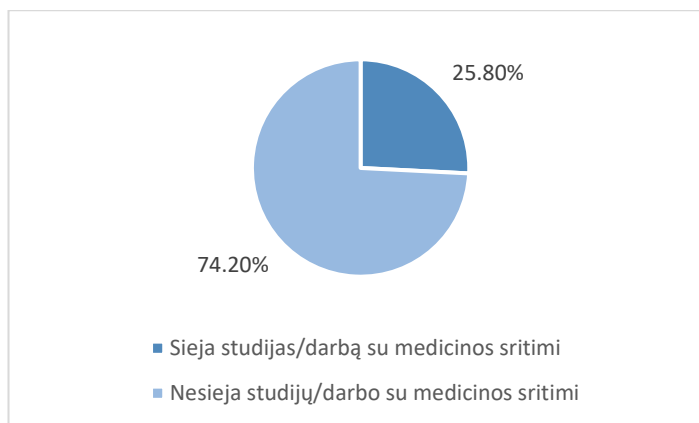


Pav. 6. Respondentų pasiskirstymas pagal sutikimą koreguoti gyvenimo būdą, jei genetinis testas parodo riziką sirgti lėtine liga ateityje (kairė). Respondentų pasiskirstymas pagal sutikimą su teiginiu, kad žinios apie žmogaus genetinę informaciją gali pagerinti gyvenimo kokybę ir prailginti gyvenimo trukmę (dešinė).



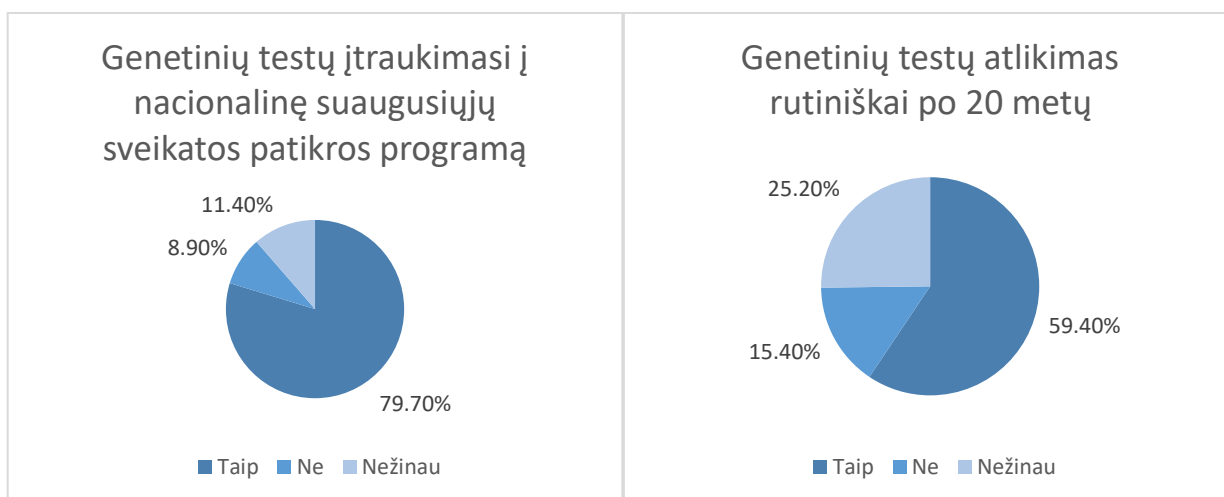
Pav. 7. Įpročių keitimas, priklausomai nuo amžiaus, jei genetinis testas parodo polinkį sirgti lėtine liga ateityje. * $p < 0,05$

31 (25%) apklaustųjų atsakė, kad genetiniai testai kelia jiems baimę. Pastebėta, kad tarp moterų baimė vyravo dažniau – 17 (55%), nei tarp vyrų – 14 (45%). Taip pat, buvo stebimas statistiškai reikšmingas rezultatų pasiskirstymas tarp respondentų, kurie sieja studijas ar darbą su medicinos sritimi, ir tarp tų, kurie nesieja ($p=0,008$). Pastarieji sudaro 74,2% ($n=23$) anketos dalyvių, kurie bijo genetinio testavimo, tuo tarpu, asmenys, siejantys gyvenimą su medicinos sritimi, baimę genetiniam testavimui jaučia žymiai rečiau – 25,8% ($n=8$). Procentinis respondentų pasiskirstymas pateiktas 8 pav.



Pav. 8. Baimės, atlikti genetinius testus, priklausomybė, nuo studijų/darbo sąsajų su medicinos sritimi. * $p < 0,05$

Respondentų buvo prašoma išsakyti nuomonę, apie genetinių testų panaudojimą ateityje. Daugiau nei pusė atsakiusiųjų manė, kad genetiniai testai ateityje turėtų būti atliekami rutiniškai – 73 (59,4%) ir įtraukiami į nacionalinę suaugusiųjų sveikatos patikros programą – 98 (79,7%). Neigiamų atsakymų buvo mažiausiai: 19 (15,4%) nemano, kad genetiniai testai turėtų būti atliekami rutiniškai po 20 metų ir tik 11 (8,9%) apklausos dalyvių, mano, kad genetiniai testai neturėtų būti įtraukiami į nacionalinę sveikatos patikros programą. Likę respondentai neturi nuomonės dėl genetinių testų ateities, atitinkamai: 31 (25,2%), 14 (11,4%) (9 pav.).



Pav. 9. Jaunų suaugusiųjų nuomonė apie genetinių testų panaudojimą ateityje.

13. REZULTATŲ APTARIMAS

Visuomenės žinios ir požiūris į genetiką bei genetinius testus yra svarbus, norint vis labiau personalizuoti ir integruoti juos į kasdienę klinikinę praktiką. Žmonių nuomonės apie genetinį testavimą yra labai skirtingos ir varijuoja priklausomai nuo amžiaus, lyties, išsilavinimo. Olandijoje atlikta studija, kuri analizavo žmonių požiūrį į prevencinę genetiką, nustatė didesnę susidomėjimą genetiniais tyrimais tarp moterų, turinčių aukštąjį išsilavinimą [34]. Mūsų atliktame tyrime, duomenys apie jaunų suaugusiųjų žinias ir domėjimąsi genetika pasiskirstė panašiai: stebėtas didesnis informuotumas tarp moterų (90,7%) ir aukštąjį išsilavinimą turinčių asmenų (87,0%).

Neabejotinai genetinė liga šeimoje priverčia artimuosius daugiau pasidomėti apie organizmų genetinę sudėtį, paveldimumą ir įvairius genetinius testus [35]. 2013 metais HINTS (nacionalinis sveikatos informacijos tendencijų tyrimas) nustatė, kad respondentai turintys teigiamą šeiminių anamnezę dėl genetinių ligų yra daugiau nei 2,5 kartų geriau informuoti apie genetinius testus, nei neigiamai atsakę apklausos dalyviai, atitinkamai 73,4% ir 26,6% [36]. Mūsų atliktame tyrime skirtumas nėra toks ryškus, respondentai, kurie neigia turintys artimąjį sergantį genetinė liga, atrodo panašiai susidomėję ir apsiskaitę apie genetinius testus, kaip ir teigiamą šeiminių anamnezę turintys respondentai, atitinkamai 86,2% ir 92,1%.

Remiantis Rosenstoko sveikatos įsitikinimų modeliu, kuris teigia, kad su sveikata susiję įsitikinimai ir veiksmai priklauso nuo individo žinių, galima paaiškinti, kaip požiūris į prevencinę genetiką priklauso nuo išsilavinimo [37]. Atlikta nemažai tyrimų, kurie patvirtina, kad aukštesnį išsilavinimą turintys asmenys turi daugiau žinių apie genetinius testus, geba geriau suprasti tyrimų reikšmę ir lengviau apsispręsti priimant sprendimus dėl testų atlikimo [38]. Mūsų atliktame tyrime net 95,1% apklaustųjų sutiktų atlikti genetinį tyrimą dėl krūties, kiaušidžių ar prostatos vėžio, jei testas būtų nemokamas. Tačiau jei tyrimą rekomenduotų gydytojas ir jis kainuotų apytiksliai 500 eurų, testą atliktų tik 26,0% respondentų, 19,5% - turintys aukštąjį išsilavinimą, 5,7% - vidurinį išsilavinimą turintys atsakovai, 0,8% - pasirinkę kita. Panašūs rezultatai gauti 2018-2019 metais atliktame tyrime Malaizijoje, tik 8,9% respondentų neturinčių aukštojo išsilavinimo sutiktų mokėti už genetinį testą skirtą vėžio rizikai vertinti, 29,4% aukštąjį išsilavinimą turintys apklausos dalyviai sutiktų mokėti už testą nepaisant kainos [39].

Medicinoje klaidingai teigiami ar klaidingai neigiami tyrimų rezultatai yra neišvengiami. Šiais laikais šią tikimybę pavyko sumažinti iki minimalios ribos, dėka naujausių technologijų, testavimo, tyrimų interpretavimo būdų ir naujausių atradimų, tačiau klaidingo atsakymo gavimo tikimybė visada išlieka reali [40]. Jordanijos mokslo ir technologijų universitete 2018 metais atliktas tyrimas apie moterų

žinias ir požiūrį į vaisiaus prenatalinį genetinį testavimą. Paklaustos ar sutiktų atlikti prenatalinį vaisiaus ligų testą, kuris parodytų vaisiaus riziką turėti įgimtų genetinių anomalijų, 88,8% sutiktų atlikti testavimą, tačiau jei žinotų, kad testas gali būti klaidingai teigiamas, pozityvių moterų skaičius sumažėja – 79,3% [41]. Lietuvos moterys ne taip greitai sutiktų testuotis, ypač jei žinotų apie klaidingo rezultato tikimybę. 81,6% norėtų atlikti prenatalinį vaisiaus ligų testą (neinvazinį biocheminį ar NIPT) išsiaiškinti ar vaisius turi chromosomų anomalijų riziką, tačiau jei prieš atliktamos tyrimą žinotų jog galimas klaidingas rezultatas, tik mažiau nei pusė moterų - 47,4% vis tiek sutiktų testuotis.

Genetinių testų paskirtis nėra tik diagnozuoti ligas, bet ir analizuoti paveldimumo schemas, nagrinėti šeimos medžius, sudaryti tikimybes ateityje sirgti, ypač, jei šeimoje yra teigiama genetinių ligų anamnezė [42]. Kol kas prevencinės genetikos testai nėra plačiai naudojami klinikinėje praktikoje, tačiau keliami klausimai ar šie testai būtų naudingi, prieinami ir prisidėtų prie geresnės gyvenimo kokybės užtikrinimo [34]. Norint naudoti testus plačiau, labai svarbu išsiaiškinti visuomenės požiūrį ir nuomonę kaip gauti tyrimų rezultatai darytų įtaką jų gyvenimo būdui [43]. Jungtinėse Amerikos Valstijose 2019 metais buvo atliktas tyrimas tarp trijų kaimų bendruomenių Ilinojuje, apie žmonių domėjimąsi genetinėmis testais. 88,8% respondentų pakoreguotų gyvenimo būdą priklausomai nuo genetinių testų rezultatų [43]. Anksčiau minėtoje Olandijos moksliniame tyrime, buvo pastebėta, kad jaunesnio amžiaus žmonės yra labiau linkę koreguoti gyvenimo būdą, priklausomai nuo genetinio tyrimo rezultatų [44]. Mūsų apklausoje 83,7% respondentų būtų pasiruošę keisti tam tikrus įpročius, jei genetiniai testai parodytų riziką ateityje sirgti tam tikra liga. Taip pat, kaip ir olandų atliktame moksliniame tyrime, stebimas didesnis aktyvumas koreguoti gyvenimo būdą tarp jaunesnio amžiaus suaugusiųjų (18-24 (96,2%); 25-29 (86,8%); 30-35 (60,6%)).

Dažnai visuomenėje gali kilti susirūpinimas, baimė ar nepasitikėjimas susijęs su žinių trūkumu, dėl ko integruoti genetinius testus į klinikinę praktiką gali tapti labai sudėtinga [28]. Mūsų atliktame tyrime ši nežinomybės baimė labai atsispindi. Jauni suaugusieji, kurie anksčiau nebuvo girdėję apie genetinius testus, išreiškia baimę atlikti genetinius testus net 2 kartus dažniau, nei respondentai, kurie turi žinių apie genetinį testavimą: 47,1%; 22,3%. Tai pat medicinos srities atstovai 2,5 kartų rečiau jaučia baimę genetiniams testavimams, nei anketos dalyviai, kurie nesieja gyvenimo su medicinos sritimi: 25,8%; 74,1%. Tačiau labai dažnai žinių turėjimas gali kelti dar didesnę susirūpinimą. Olandijoje atliktame tyrime duomenys rodo, kad geriau informuoti žmonės apie genetinius testus išreiškia didesnę susirūpinimą ir dažniau jaučia baimę atlikti juos ($p=0,04$) [44].

Užbaigtas žmogaus genomo projektas buvo pradžia genetikos mokslui plėstis, tobulėti. Nuo tada dar nei viena medicinos sritis tiek daug nepažengė, neatrado ir neištobulėjo. 2013 metais buvo atlikta lyginamoji studija tarp 2002 ir 2010 metų, kurioje respondentai buvo klausiami tų pačių klausimų apie tai, ko iš genetikos jie tikisi per ateinančius 10-15 metų. 2010 žmonės tikėjosi šiuo metu jau turėti

genetinius pasus, plačiau pritaikyti genetinę informaciją klinikinėje praktikoje, o tėvai bus informuoti kokias ligas turėti ateityje yra didesnė rizika jų vaikams ir pagal tai galės koreguoti gyvenimo būdą ($p < 0,001$) [35]. Deja, olandų lūkesčiai išsipildyti dar nespėjo, tačiau Lietuvos atstovai taip pat teigiamai nusiteikę dėl genetinių testų ateities – daugiau nei pusė apklaustųjų mano, kad genetiniai testai ateityje turėtų būti įtraukti į nacionalinę suaugusiųjų sveikatos patikros programą ir po 20 metų, prireikus, atliekami rutiniškai.

Šis tyrimas galėtų būti plėtojamas toliau, didinant tyrimo apimtį ir stebint, nuo kokių aplinkos faktorių dar priklauso žmonių požiūris į genetinio polinkio testus.

14. IŠVADOS

1. Jaunų suaugusiųjų žinios apie genetinio polinkio testus buvo vertintos subjektyviai, klausiant, kaip jie patys vertina savo žinias apie genetinio polinkio testus. Dauguma respondentų teigia, turintys pakankamai žinių apie genetinio polinkio testus ir tik penktadalis tiriamųjų jaučiasi nepakankamai gerai informuoti. Labai panašūs rezultatai gauti analizuojant jaunų suaugusiųjų susidomėjimą savo organizmo genetinė sudėtimi: didžioji dauguma atsakovų domisi, tačiau penktadalis respondentų neišreiškė didelio susidomėjimo savo organizmo genetinė sudėtimi.

2. Nustatyta, kad jaunesnio amžiaus ir moteriškos lyties respondentai, turi pozityvesnį požiūrį į genetinio polinkio testus. Šių demografinių grupių atstovai linkę labiau domėtis savo organizmo genetinė sudėtimi, geriau vertina savo žinias apie genetinio polinkio testus, dažniau sutiktų atlikti testus ir jei reikia, koreguoti gyvenimo būdą priklausomai nuo genetinio testo rezultatų.

3. Lygintas požiūris ir informuotumas apie genetinio polinkio testus tarp bendrosios visuomenės ir medicinos srities atstovų. Respondentų atsakymai parodė, kad medicinos darbuotojai turi daugiau žinių apie genetinio polinkio testus, labiau domisi savo organizmo genetinė sudėtimi, dažniau sutiktų atlikti genetinį testavimą ir rečiau jaučia baimę testams.

15. PRAKTINĖS REKOMENDACIJOS

1. Detalesnis genetinio testo tikslumo ir specifiškumo pateikimas, aiškus informacijos pateikimas dėl galimų klaidingai teigiamų rezultatų, pagerintų pacientų informuotą sutikimą renkantis genetinį testą.

2. Genetinio polinkio, sirgti lėtinėmis ligomis ateityje, nustatymas, didina pacientų motyvaciją keisti gyvenimo būdą, įpročius. Šie testai užtikrintų efektyvesnę ligų profilaktiką, prevenciją.

3. Visuomenės švietimas apie genetinius testus, jų atlikimo techniką ir rezultatų reikšmę, galėtų padėti žmonėms jaustis saugiau, drąsiau išsirinkti reikiamą genetinį testą ir jį atlikti.

4. Rekomenduojama atlikti platesnio spektro tyrimą, kuris įtrauktų didesnes žmonių imtis ir analizuotų skirtingus aplinkos faktorius, nuo kurių galėtų priklausyti žmonių požiūris į genetinio polinkio testus.

16. LITERATŪROS SĄRAŠAS

1. Khoury MJ, Holt KE. The impact of genomics on precision public health: beyond the pandemic. *Genome Med. BioMed Central*; 2021
2. Wise AL, Manolio TA, Mensah GA, Peterson JF, Roden DM, Tamburro C, et al. Genomic Medicine for Undiagnosed Diseases. *Lancet (London, England)*. NIH Public Access; 2019;394:533.
3. Gu W, Miller S, Chiu CY. Clinical Metagenomic Next-Generation Sequencing for Pathogen Detection. *Annu Rev Pathol. NIH Public Access*; 2019;14:319.
4. Seymour M. Rapid progression and future of environmental DNA research. *Commun Biol. Nature Publishing Group*; 2019;2.
5. Bíró K, Dombrádi V, Fekete Z, Bányai G, Boruzs K, Nagy A, et al. Investigating the knowledge of and public attitudes towards genetic testing within the Visegrad countries: a cross-sectional study. *BMC Public Health. BioMed Central*; 2020;20.
6. Hoell C, Aufox S, Nashawaty N, Myers MF, Smith ME. Comprehension and personal value of negative non-diagnostic genetic panel testing. *J Genet Couns. NIH Public Access*; 2021;30:418.
7. Gayon J. From Mendel to epigenetics: History of genetics. *C R Biol. C R Biol*; 2016;339:225–30.
8. Lewis RG, Simpson B. Genetics, Autosomal Dominant. *StatPearls. StatPearls Publishing*; 2021;
9. Green ED, Watson JD, Collins FS. Twenty-five years of big biology. *Nature. Various*; 2015;526:29.
10. Gibbs RA. The Human Genome Project changed everything. *Nat Rev Genet. Nature Publishing Group*; 2020;21:1.
11. Moraes F, Góes A. A decade of human genome project conclusion: Scientific diffusion about our genome knowledge. *Biochem Mol Biol Educ. John Wiley & Sons, Ltd*; 2016;44:215–23.
12. Shendure J, Findlay GM, Snyder MW. Genomic medicine -- progress, pitfalls, and promise. *Cell. NIH Public Access*; 2019;177:45.
13. Claussnitzer M, Cho JH, Collins R, Cox NJ, Dermitzakis ET, Hurles ME, et al. A brief history of human disease genetics. *Nature. NIH Public Access*; 2020;577:179.
14. Goetz LH, Schork NJ. Personalized Medicine: Motivation, Challenges and Progress. *Fertil Steril. NIH Public Access*; 2018;109:952.
15. Johnson JA, Cavallari LH. Warfarin Pharmacogenetics. *Trends Cardiovasc Med. NIH Public*

Access; 2015;25:33.

16. Johnson JA, Caudle KE, Gong L, Whirl-Carrillo M, Stein CM, Scott SA, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for Pharmacogenetics-Guided Warfarin Dosing: 2017 Update. *Clin Pharmacol Ther.* Clin Pharmacol Ther; 2017;102:397–404.
17. Brittain HK, Scott R, Thomas E. The rise of the genome and personalised medicine. *Clin Med (Northfield Il).* Royal College of Physicians; 2017;17:545.
18. Gonzaga-Jauregui C, Lupski JR, Gibbs RA. Human Genome Sequencing in Health and Disease. *Annu Rev Med.* NIH Public Access; 2012;63:35.
19. Jackson M, Marks L, May GHW, Wilson JB. The genetic basis of disease. *Essays Biochem.* Portland Press Ltd; 2018;62:643.
20. Abolhassani H, Vosughimotlagh A, Asano T, Landegren N, Boisson B, Delavari S, et al. X-Linked TLR7 Deficiency Underlies Critical COVID-19 Pneumonia in a Male Patient with Ataxia-Telangiectasia. *J Clin Immunol.* Nature Publishing Group; 2021;1.
21. Redondo MJ, Steck AK, Pugliese A. Genetics of type 1 diabetes. *Pediatr Diabetes.* NIH Public Access; 2018;19:346.
22. Emamzadeh FN, Surguchov A. Parkinson's Disease: Biomarkers, Treatment, and Risk Factors. *Front Neurosci.* Frontiers Media SA; 2018;12.
23. McCombie WR, McPherson JD, Mardis ER. Next-Generation Sequencing Technologies. *Cold Spring Harb Perspect Med.* Cold Spring Harbor Laboratory Press; 2019;9.
24. Slatko BE, Gardner AF, Ausubel FM. Overview of Next Generation Sequencing Technologies. *Curr Protoc Mol Biol.* NIH Public Access; 2018;122:e59.
25. Kalamo M, Mäenpää J, Seppälä T, Mecklin JP, Pylvänäinen K, Staff S. Descriptive study on subjective experience of genetic testing with respect to relationship, family planning and psychosocial wellbeing among women with lynch syndrome. *Hered Cancer Clin Pract.* BioMed Central; 2021;19.
26. Lietuvos Respublikos Seimas. Suvestinė redakcija nuo 2019 -11-01. 2019;0–25.
27. Katsanis SH, Katsanis N. Molecular genetic testing and the future of clinical genomics. *Nat Rev Genet.* NIH Public Access; 2013;14:415.
28. Almomani BA, Al-Keilani MS, Al-Sawalha NA. Knowledge and views about genetics: a public-based cross-sectional study. *Eur J Hum Genet.* Nature Publishing Group; 2020;28:417.
29. Chokoshvili D, Belmans C, Poncelet R, Sanders S, Vaes D, Vears D, et al. Public Views on

- Genetics and Genetic Testing: A Survey of the General Public in Belgium. *Genet Test Mol Biomarkers*. Mary Ann Liebert, Inc.; 2017;21:195.
30. Brittain HK, Scott R, Thomas E. The rise of the genome and personalised medicine. *Clin Med (Northfield Il)*. Royal College of Physicians; 2017;17:545.
31. Marzuillo C, De Vito C, D'andrea E, Rosso A, Villari P. Predictive genetic testing for complex diseases: a public health perspective. *QJM An Int J Med*. Oxford University Press; 2014;107:93.
32. Groopman EE, Rasouly HM, Gharavi AG. Genomic medicine for kidney disease. *Nat Rev Nephrol*. NIH Public Access; 2018;14:83.
33. Appelbaum PS, Benston S. Anticipating the Ethical Challenges of Psychiatric Genetic Testing. *Curr Psychiatry Rep*. NIH Public Access; 2017;19:39.
34. Vermeulen E, Henneman L, Van El CG, Cornel MC. Public attitudes towards preventive genomics and personal interest in genetic testing to prevent disease: a survey study. *Eur J Public Health*. Oxford Academic; 2014;24:768–75.
35. Henneman L, Vermeulen E, Van El CG, Claassen L, Timmermans DRM, Cornel MC. Public attitudes towards genetic testing revisited: comparing opinions between 2002 and 2010. *Eur J Hum Genet*. Nature Publishing Group; 2013;21:793.
36. Agurs-Collins T, Ferrer R, Ottenbacher A, Waters EA, O'Connell ME, Hamilton JG. Public Awareness of Direct-to-Consumer Genetic Tests: Findings from the 2013 U.S. Health Information National Trends Survey. *J Cancer Educ*. NIH Public Access; 2015;30:799.
37. Bíró K, Dombrádi V, Fekete Z, Bányai G, Boruzs K, Nagy A, et al. Investigating the knowledge of and public attitudes towards genetic testing within the Visegrad countries: a cross-sectional study. *BMC Public Health*. BioMed Central; 2020;20.
38. Guo F, Hirth JM, Fuchs EL, Cofie LE, Brown V, Kuo YF, et al. Knowledge, attitudes, willingness to pay, and patient preferences about genetic testing and subsequent risk management for cancer prevention. *J Cancer Educ*. NIH Public Access; 2020.
39. Aizuddin AN, Ramdzan AR, Omar SAS, Mahmud Z, Latiff ZA, Amat S, et al. Genetic Testing for Cancer Risk: Is the Community Willing to Pay for It? *Int J Environ Res Public Health*. Multidisciplinary Digital Publishing Institute (MDPI); 2021;18.
40. Bedei I, Wolter A, Weber A, Signore F, Axt-Flidner R. Chances and Challenges of New Genetic Screening Technologies (NIPT) in Prenatal Medicine from a Clinical Perspective: A Narrative Review. *Genes (Basel)*. Multidisciplinary Digital Publishing Institute (MDPI); 2021;12:501.

41. Marzuillo C, De Vito C, D'andrea E, Rosso A, Villari P. Predictive genetic testing for complex diseases: a public health perspective. *QJM An Int J Med.* Oxford University Press; 2014;107:93.
42. Chin JJ, Tham HW. Knowledge, Awareness, and Perception of Genetic Testing for Hereditary Disorders Among Malaysians in Klang Valley. *Front Genet.* Frontiers Media SA; 2020;11:512582.
43. Fogleman AJ, Zahnd WE, Lipka AE, Malhi RS, Ganai S, Delfino KR, et al. Knowledge, attitudes, and perceived barriers towards genetic testing across three rural Illinois communities. *J Community Genet.* Springer; 2019;10:417.
44. Haga SB, Barry WT, Mills R, Ginsburg GS, Svetkey L, Sullivan J, et al. Public knowledge of and attitudes toward genetics and genetic testing. *Genet Test Mol Biomarkers.* Mary Ann Liebert, Inc. 140 Huguenot Street, 3rd Floor New Rochelle, NY 10801 USA; 2013;17:327–35.

17. PRIEDAI

Priedas Nr. 1

Anketa

Sveiki, esu VI kurso LSMU medicinos studentė Akvilė Staškūnaitė. Vykdu tyrimą, kurio tikslas yra įvertinti visuomenės informuotumą ir požiūrį į genetinio polinkio testus. Ši internetinė apklausa yra anoniminė, o visi tyrimo metu surinkti duomenys yra konfidencialūs ir bus panaudoti tik mokslo tikslams. Dėl vykdomos apklausos ar jos metu iškilusių klausimų galite kreiptis el. paštu: akvile.staskunaite@stud.lsmu.lt. Iš anksto dėkoju už jūsų skirtą laiką!

1. Kokia jūsų lytis? (pažymėkite, pvz.:)
 - Vyras
 - Moteris
2. Koks jūsų amžius? (pažymėkite, pasirinkdami amžiaus grupę, pvz.:)
 - 18-24;
 - 25-29;
 - 30-35
3. Koks jūsų išsilavinimas? (pažymėkite, pvz.:)
 - Vidurinis išsilavinimas
 - Aukštasis išsilavinimas
 - Kita
4. Ar jūsų studijos, darbas susijęs su medicinos sritimi? (pažymėkite, pvz.:)
 - Taip
 - Ne
5. Ar jums įdomi jūsų organizmo genetinė sudėtis? (pažymėkite, pvz.:)
 - Taip
 - Ne
6. Ar manote, kad esate pakankamai gerai informuoti, apie genetinius testus? (pažymėkite, pvz.:)
 - Taip
 - Ne
7. Ar jūsų aplinkoje yra žmonių sergančių genetine liga? (pažymėkite, pvz.:)
 - Taip
 - Ne
 - Nežinau
8. Jei būtų galimybė ar norėtumėte atlikti onkogenetinį testą, kuris parodytų ar turitę padidintą riziką susirgti vėžiu? (pažymėkite, pvz.:)
 - Taip
 - Ne
 - Nežinau
9. Ar sutiktumėte atlikti krūties, kiaušidžių (moterims) arba prostatos (vyrams) vėžio rizikos genetinius testus, jei rekomenduotų jūsų gydytojas? (pažymėkite, pvz.:)
 - Taip
 - Ne
 - Nežinau

10. Ar sutiktumėte atlikti krūties, kiaušidžių arba prostatos vėžio rizikos genetinius testus, jei rekomenduotų jūsų gydytojas, bet testas būtų mokamas (500 eurų)? (pažymėkite, pvz.:)
- Taip
 - Ne
 - Nežinau
11. Ar norėtumėte atlikti prenatalinį vaisiaus ligų įvertinimo testą, kuris leistų žinoti ar vaisius turi įgimtų (chromosomų) anomalijų? (pažymėkite, pvz.:)
- Taip
 - Ne
 - Nežinau
12. Ar vis dar norėtumėte atlikti prenatalinį vaisiaus prenatalinį testą (neinvazinį biocheminį ar NIPT) išsiaiškinti ar vaisius chromosominių anomalijų riziką, jei žinotumėte, kad testas gali turėti klaidingo atsakymo tikimybę? (pažymėkite, pvz.:)
- Taip
 - Ne
 - Nežinau
13. Ar jums svarbu žinoti riziką sirgti genetinėmis ligomis, kad galėtumėte taikyti prevencines priemones? (pažymėkite, pvz.:)
- Taip
 - Ne
 - Nežinau
14. Ar pakeistumėte savo gyvenimo būdą, sužinojus kad turite genetinį polinkį tam tikrai lėtinei ligai, kuri galima būtų koreguoti sveika gyvensena? (pažymėkite, pvz.:)
- Taip
 - Ne
 - Nežinau
15. Ar manote, kad žinios apie genetinę informaciją gali pagerinti gyvenimo kokybę ir prailginti gyvenimo trukmę? (pažymėkite, pvz.:)
- Taip
 - Ne
 - Nežinau
16. Ar genetiniai testai kelia jums baimę? (pažymėkite, pvz.:)
- Taip
 - Ne
 - Nežinau
17. Kaip manote, ar po 20 metų platūs genetiniai testai bus atliekami rutiniškai? (pažymėkite, pvz.:)
- Taip
 - Ne
 - Nežinau
18. Ar manote, kad genetiniai testai turėtų būti įtraukti į nacionalinę suaugusiųjų sveikatos patikros programą? (pažymėkite, pvz.:)
- Taip
 - Ne
 - Nežinau