

AGATA WYRĘBSKA¹, BOGDAN KAŁUŻEWSKI²,
MIĘCZYŚLAW GAŁUSZKA¹

PORADNICTWO GENETYCZNE W KONTEKŚCIE CHOROBY
NOWOTWOROWEJ – PREFERENCJE PACJENTÓW DOTYCZĄCE
SPOSOBU PRZEDSTAWIANIA WIELKOŚCI RYZYKA ZACHOROWANIA*

*GENETIC COUNSELLING IN THE CONTEXT OF CANCEROUS DISEASE –
PATIENTS' PREFERENCES CONCERNING THE WAY OF PRESENTING
THE SIZE OF MORBIDITY RISK*

*ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КОНСУЛЬТАЦИЯ В КОНТЕКСТЕ ОПУХОЛЕВЫХ
БОЛЕЗНЕЙ- ПРЕДПОЧТЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ КАСАТЕЛЬНО СПОСОБОВ
ПРЕДСТАВЛЕНИЯ УРОВНЕЙ РИСКА ЗАБОЛЕВМОСТИ*

*ГЕНЕТИЧНА КОНСУЛЬТАЦІЯ У КОНТЕКСТІ ПУХЛИННИХ ХВОРОБ-
УПОДОБАННЯ ПАЦІЄНТІВ, ЩОДО СПОСОБІВ УЯВЛЕННЯ РІВНІВ
РИЗИКУ ЗАХВОРЮВАННЯ*

¹ Z Zakładu Socjologii Międzyuczelnianej Katedry Nauk Humanistycznych

² Z Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Łodzi
Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Artykuł omawia tematykę coraz bardziej popularnych badań genetycznej predyspozycji do choroby nowotworowej. Analizuje preferencje pacjentów Poradni Genetycznej dotyczące formy i sposobu przekazywania im informacji o wielkości ryzyka zachorowania na chorobę nowotworową.

SŁOWA KLUCZOWE: testy genetyczne, profilaktyka choroby nowotworowej, nowotwory dziedziczne, percepcja ryzyka, komunikacja lekarz-pacjent.

KEY WORDS: *genetic tests, cancer prophylaxis, inherited cancer, risk perception, communication patient-physician.*

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: *генетическое тестирование, профилактика рака, наследственный рак, восприятие риска, связь, между врачом и пациентом.*

КЛЮЧОВІ СЛОВА: *генетичне тестування, профілактика раку, спадковий рак, перцепція ризику, зв'язок, між лікарем і пацієнтом.*

Choroby nowotworowe stanowią obecnie drugą pod względem częstości przyczynę zgonów w Polsce, stając się coraz poważniejszym problemem

* Praca współfinansowana z prac własnych Uniwersytetu Medycznego w Łodzi nr 502-16-823 oraz ze środków Europejskiego Funduszu Społecznego i Budżetu Państwa w ramach Działania 2.6 Zintegrowanego Programu Operacyjnego Rozwoju Regionalnego, w związku z realizacją Projektu p.n. „Stypendia wspierające innowacyjne badania naukowe doktorantów”.

nie tylko medycznym, ale i społecznym. Szacuje się, że pod względem liczby zgonów wkrótce nowotwory wkrótce wyprzedzić choroby układu krążenia w statystykach przyczyn zgonów Polaków. W poszukiwaniach nowych i skutecznych metod zapobiegania i leczenia chorób nowotworowych coraz większe nadzieje wiąże się z badaniami nad dziedzicznym podłożem tej choroby. Od kilku lat dostępne są testy genetyczne, które poprzez analizę wybranych regionów odpowiednich genów określają prawdopodobieństwo rozwoju danych nowotworów.

Wykryte zmiany (mutacje/polimorfizmy) mogą świadczyć o podwyższonym ryzyku choroby. „Szacuje się, że około 30% wszystkich nowotworów powstaje w wyniku wysokiej, genetycznie uwarunkowanej predyspozycji” [3] Ocenia się, że w Polsce może żyć nawet ok. 0,5-1 mln nosicieli znanych, zmutowanych genów predysponujących do rozwoju nowotworów dziedzicznych, u których ryzyko zachorowania może wynosić nawet 90% [6]. Na całym świecie trwają intensywne badania nad czułymi testami genetycznymi umożliwiającymi wykrywanie predyspozycji do choroby nowotworowej.

Głównym celem aplikacji takich badań genetycznych jest ewentualna identyfikacja grupy osób o podwyższonym ryzyku zachorowania na określone typy choroby nowotworowej. Na bazie aktualnej wiedzy medycznej osobom tym, lekarze mogą zaproponować specjalnie opracowane, konkretne schematy postępowania dotyczące profilaktyki nowotworowej, badań kontrolnych oraz terapii. Podstawą do jakichkolwiek działań medycznych jest oszacowanie ryzyka, a więc prawdopodobieństwa rozwoju choroby nowotworowej. Określenie wielkości ryzyka oraz jego przedstawienie pacjentowi jest integralną oraz niezbędną częścią poradnictwa genetycznego. Ocena stopnia zagrożenia chorobą w onkologicznym poradnictwie genetycznym, opiera się w głównej mierze na wywiadzie rodzinnym oraz wynikach testów genetycznej predyspozycji do choroby nowotworowej. Istotnym i zarazem „krytycznym” aspektem omawianej diagnostyki jest jednak jej nie w pełni predykcyjny charakter.

Chociaż coraz większe grono naukowców i lekarzy przekonuje się do tezy o genetycznym uwarunkowaniu wszystkich przypadków nowotworów, to aktualna wiedza z zakresu genetyki i etiologii chorób nowotworowych nie pozwala jeszcze w większości przypadków na całkowicie pewne przewidzenie ich wystąpienia. Poradnictwo nadal sprowadza się do oszacowania prawdopodobieństwa wystąpienia choroby. Wykrycie określonej zmiany genetycznej danego genu predysponującej do rozwoju danego nowotworu nie oznacza, że choroba ta na pewno wystąpi. Podobnie brak mutacji badanego genu u danej osoby nie gwarantuje jej, że pozostanie zdrową. Pamiętać o tym powinni nie tylko lekarze, ale również i pacjenci.

Obserwowane ostatnio zwiększone zainteresowanie mediów badaniami genetycznymi może kształtować niewłaściwy obraz możliwości przewidywania i leczenia nowotworów [7]. Istnieje zagrożenie, że społeczeństwo będzie pojmować powszechnie badania predyspozycji do choroby nowotworowej jako niezawodne narzędzie prognostyczne, świadczące o tym, że choroba na pewno się rozwinie lub też nie [9]. Tymczasem choroba nowotworowa związana

jest z odczuwaniem szczególnego poziomu lęku dlatego istotny jest właściwy odbiór wyniku badania przez pacjentów. Okazuje się, że wiele kobiet o obciążonym nowotworami wywiadzie rodzinnym wyolbrzymia swoje ryzyko zachorowania [1]. Zdarza się, że nawet po poradzie genetycznej, obiektywna wartość ryzyka zachorowania przekazywana przez lekarza nie jest tożsama z jej subiektywną percepcją przez pacjenta. Jedną z przyczyn niewłaściwego postrzegania wielkości ryzyka zachorowania przez pacjenta, może być różnorodność form jego obrazowania przez lekarza.

Wymienia się kilka możliwości przedstawiania pacjentowi wielkości ryzyka lub prawdopodobieństwa zachorowania na chorobę nowotworową: [8, 11]

➤ **Słownie**

- Opisowo, np. ryzyko niskie/ średnie/ wysokie;
- Przez porównanie, np. do ryzyka zachorowania osoby bez danej mutacji, do innych osób tej samej płci, w tym samym wieku;

➤ **Liczbowo**

- Procentowo np. 50% ryzyko;
- Część liczby 1, np. 0,5;
- Proporcje, np. 1 na 4 osoby z daną mutacją choruje;
- Inne, np. ryzyko zachorowania 12 do 1.

Ta potencjalnie pozytywna różnorodność form, może stać się przyczyną błędów i nieporozumień. Należy być świadomym istnienia ich ograniczeń i różnic w znaczeniu dla różnych osób. Może się bowiem zdarzyć, że ta sama wartość ryzyka zachorowania przedstawiona np. w formie opisowej (ryzyko niskie) może mieć inne znaczenie dla pacjenta niż ta sama wartość przedstawiona np. w formie liczbowej przy pomocy proporcji (np. 1 na 20 osób choruje) czy procentów (3% ryzyko).

Zagadnienie to stało się przedmiotem badań już w 1973 roku, kiedy to *James Sorenson* przeprowadził w Stanach Zjednoczonych badania polegające na przyporządkowywaniu danej wartości liczbowej ryzyka do opisu słownego. Badaniem objęto prawie 500 osób zajmujących się poradnictwem genetycznym [10]. Wyniki, jak przedstawia tabela I, były zaskakujące pod względem różnic i rozpiętości ocen. Taka wartość ryzyka, jak 1/30 przez taki sam odsetek badanych (25%) została uznana jednocześnie jako niska i wysoka. Badanie wskazuje, jak względne i mylące mogą być oceny dokonywane przez fachowców. Można spodziewać się, że wśród pacjentów rozbieżności w ocenie będą jeszcze większe. Gdy na podstawie wielkości rozpoznanego ryzyka należy podjąć decyzję o dalszym postępowaniu, wykonaniu danej procedury medycznej lub jej zaniechaniu, takie różnice w ocenie nie powinny mieć miejsca.

Przystępność porady genetycznej dla pacjenta może dodatkowo komplikować fakt, że opisując wielkość ryzyka zachorowania lekarz może odwołać się między innymi do:

- ryzyka populacyjnego rozwoju danego typu nowotworu;
- ryzyka rozwoju wybranego nowotworu lub nowotworów u nosiciela mutacji danego genu;

-ryzyka zachorowania odnoszącego się do najbliższych 5 lat, 10 lat lub całego życia, także oddzielnie dla wybranych grup wiekowych oraz dla kobiet i mężczyzn;

-ryzyka rozwoju drugiego nowotworu u nosicieli danej mutacji, u których rozwinął się już nowotwór;

-częstości występowania wybranej mutacji w populacji;

-udziału danej mutacji w przyczynach rozwoju nowotworu itp.

Tabela I. Ocena ryzyka powtórzenia się wady genetycznej (N=496)

Table I. Assessment of the risk of repetition of a genetic defect. (N=496)

Таблица I. Оценка риска повторения генетического дефекта. (N = 496)

Таблиця I. Оцінка ризику повторення генетичного дефекту. (N = 496)

Ryzyko	Bardzo niskie	Niskie	Średnie	Wysokie	Bardzo wysokie
1/200 (0,5%)	50	33	11	5	1
1/100 (1%)	30	43	18	7	2
1/50 (2%)	7	38	35	16	4
1/30 (3,3%)	2	25	41	25	7
1/20 (5%)	1	14	38	37	11
1/10 (10%)	0	2	21	50	27
1/4 (25%)	0	0	2	26	72
1/2 (50%)	0	0	0	3	97

Źródło: M.J. Whittle, *Prenatal diagnosis in Obstetric Practice*, Blackwell Scientific Publications, 1989

Jeżeli podczas porady genetycznej lekarz odwoła się do kilku z wymienionych statystyk i przedstawi wielkość ryzyka zachorowania w różnych formach, pacjent może mieć problemy ze zrozumieniem wyniku. Nieprawidłowy odbiór wielkości ryzyka zachorowania może pociągać za sobą wiele niekorzystnych następstw.

Choroby nowotworowe wiążą się z dużym lękiem społeczeństwa i kojarzone są zwykle z chorobą nieuleczalną, najczęściej śmiertelną, związaną z bólem i cierpieniem. Przekonanie to może być szczególnie nasilone u osób u których rodzinie występowała choroba nowotworowa i które były świadkami zmagania się chorego z chorobą. Właśnie takie osoby, o obciążonym wywiadzie rodzinnym, trafiają w pierwszej kolejności na testy genetyczne do Poradni Genetycznej. Osoby te więc z założenia mogą mieć już tendencję do wyolbrzymiania ryzyka zachorowania. Wynik badania genetycznego przekazany w sposób niewłaściwy, zbyt skomplikowany i nieprzystępny może jeszcze nasilić to poczucie, prowadząc do odczuwania podwyższonego poziomu lęku i dyskomfortu psychicznego. Pewną wskazówką pozwalającą na dostosowanie porady genetycznej do oczekiwań pacjenta, może być poznanie preferencji pacjentów w zakresie formy przekazywanego im wyniku badania. Wiedza ta, zastosowana przez lekarza w praktyce może w pewnym stopniu

ograniczyć błędy komunikacyjne, polepszyć percepcję wyniku przez pacjenta oraz wpłynąć na sposób i stopień radzenia sobie z nim w życiu.

CEL BADANIA

Celem badania było poznanie preferencji pacjentów Poradni Genetycznej, zgłaszających się na badania genetycznej predyspozycji do choroby nowotworowej, dotyczących sposobu i formy przekazywanego im wyniku badania.

MATERIAŁ I METODY

Grupą badaną były osoby zgłaszające się do łódzkiej Poradni Genetycznej N.Z.O.Z. „Genos” na badania genetycznie uwarunkowanej predyspozycji do choroby nowotworowej. Po telefonicznym zarejestrowaniu się pacjenta na pierwszą wizytę do lekarza genetyka, na adres domowy pacjenta wysyłana była pocztą informacja o przeprowadzanym badaniu oraz kwestionariusz ankiety. Pacjenci wyrażający zgodę na udział w badaniu zwracali wypełnioną ankietę lekarzowi lub pielęgniarce podczas najbliższej wizyty w Poradni. Ankieta zawierała 42 pytania poruszające wybrane aspekty psychospołeczne i etyczne związane z badaniami predyspozycji do choroby nowotworowej. Na przeprowadzenie badań uzyskano zgodę Komisji Bioetycznej przy Uniwersytecie Medycznym w Łodzi. Badania te są w trakcie realizacji. W niniejszym opracowaniu wzięto pod uwagę kwestionariusze wypełnione przez 106 pacjentów.

WYNIKI

W badanej grupie kobiety stanowiły prawie 90%. Nieco ponad 47% ankietowanych posiadało wykształcenie wyższe, 43% średnie. Wszyscy badani posiadali wywiad rodzinny obciążony chorobą nowotworową.

Tabela II. Pożądana forma przedstawiania wyniku badania genetycznego

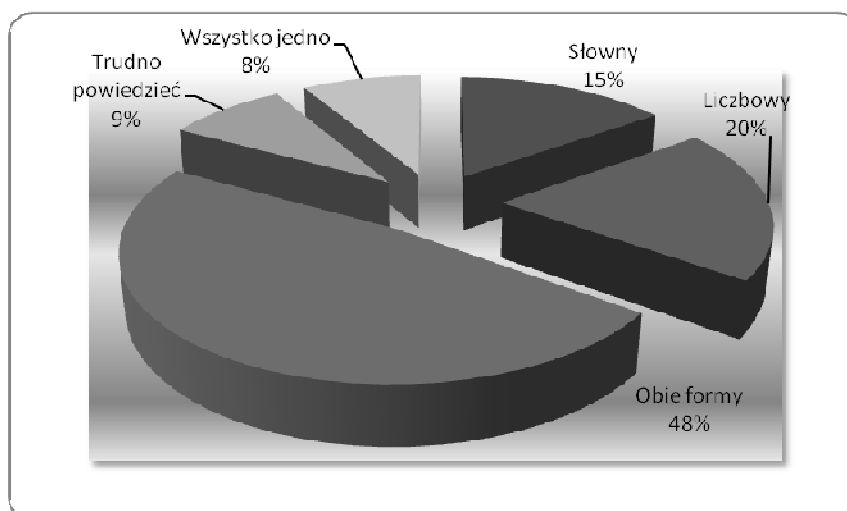
Table I. Desired form of presenting the result of genetic test

Таблица II. Желаемая форма представления результатов генетических тестов

Таблиця II. Бажана форма подання результатів генетичних тестів

Który ze sposobów przedstawiania ryzyka zachorowania na nowotwór byłby dla Pana/-i najbardziej czytelny?	Liczba badanych	% badanych
Słowny (np. ryzyko niskie, wysokie)	16	15 %
Liczbowy (np. 80% ryzyko zachorowania lub 1 na 5 osób choruje)	21	20 %
Oba- zarówno słowny jak i liczbowy	51	49 %
Trudno powiedzieć	9	8 %
Wszystko jedno	9	8 %
Razem	106	100%

Źródło: opracowanie własne



Ryc. 1. Pożądana forma przedstawiania wyniku badania genetycznego

Fig. 1. Desired form of presenting the result of genetic tests

Рис. 1. Желаемая форма представления результатов генетических тестов

Мал. 1. Бажана форма подання результатів генетичних тестів

Źródło: opracowanie własne

Jako pożądaną formę przedstawiania wyniku badania genetycznego prawie połowa badanych (49%) wskazała zarówno formę słowną, jak i liczbową. Tylko formę słowną wskazało 15% badanych, natomiast formę liczbową 20%. Prawie co dziesiąta osoba nie miała preferowanej formy wyniku (8%), a tej samej części badanych było wszystko jedno. (Tabela II. i Ryc.1). Wybór obu form przedstawiania wyniku może wskazywać, na potrzebę skategoryzowania formy liczbowej według opisu słownego. Sam opis słowny lub liczbowy może korelować z różną interpretacją i subiektywnym odbiorem wartości ryzyka.

Tabela III. Pożądana forma opisu słownego

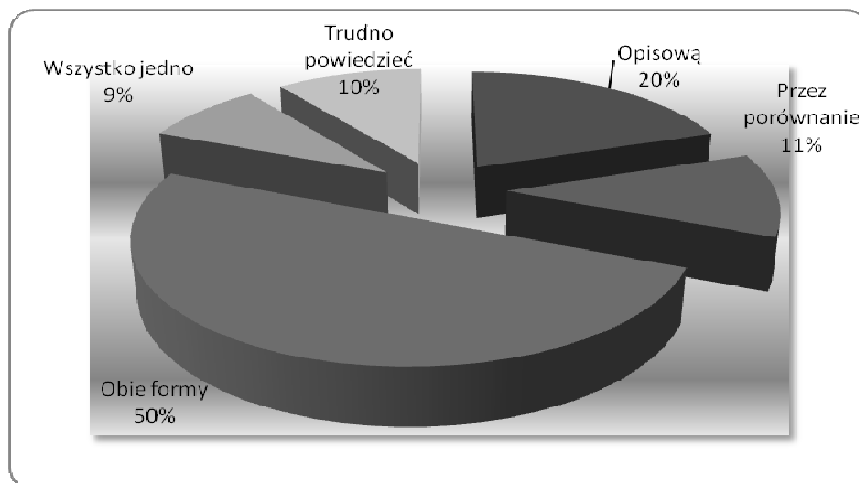
Table III. Desired form of verbal description

Таблиця III. Бажана форма словесного опису

Таблиця III. Желаемая форма словесного описания

Jeżeli lekarz przedstawiałby wielkość ryzyka zachorowania <u>słownie</u> , którą formę by Pan/-i preferował/-a?:	Liczba badanych	% badanych
Opisową (np. ryzyko niskie, wysokie)	21	20 %
Przez porównanie (np. ryzyko jest wyższe niż u innych kobiet)	12	11 %
Obie wymienione formy	53	51%
Trudno powiedzieć	11	10%
Wszystko jedno	9	8%
Razem	106	100%

Źródło: opracowanie własne



Ryc 2. Pożądana forma opisu słownego

Fig. 2. Desired form of verbal description

Рис. 2. Желаемая форма словесного описания

Мал. 2. Бажана форма словесного опису

Źródło: opracowanie własne

W zakresie formy słownej wyniku badania nieco ponad połowa badanych (51%) wskazuje na obie formy, zarówno opisową, jak i przez porównanie. Szerszy opis wyniku wraz z odniesieniem się do wartości ryzyka innych grup np. kobiet lub nosicieli danej mutacji może ułatwiać badanym interpretację wyniku. Odpowiednio 20% i 11% respondentów wybrało tylko formę opisową i przez porównanie. Żadnej z form nie wybrało 10% badanych, zaś 8% było wszystko jedno (Tabela III. i Ryc. 2).

Mając do wyboru formę liczbową wyniku, większość (63%) badanych wybrała opis za pomocą wartości procentowej. Prawie co dziesiąty badany (9%) wskazał proporcje, zaś 10% było wszystko jedno. 16% badanych nie było w stanie wskazać pożądanej formy (Tabela IV i Ryc. 3).

Tabela IV. Pożądana forma opisu liczbowego

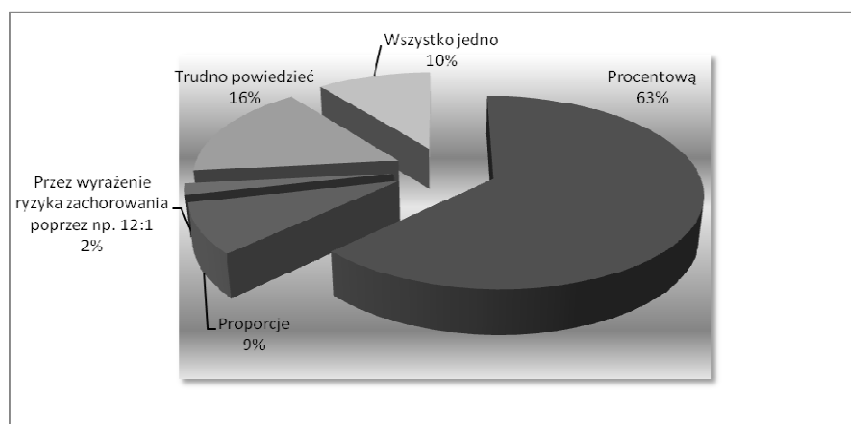
Table IV. Desired form of numerical description

Таблица IV. Желаемая форма численного описания

Таблиця IV. Бажана форма чисельного опису

Pytanie 10: Jeżeli lekarz przedstawiałby wielkość Pana/ Pani ryzyka zachorowania liczbowo, którą formę by Pan/i preferował/-a?	Liczba badanych	% badanych
Procentową (np. 80% ryzyko zachorowania)	66	63%
Proporcje (np. 1 na 5 osób choruje)	9	9%
Przez wyrażenie ryzyka zachorowania poprzez np. 12:1	2	2%
Trudno powiedzieć	17	16%
Wszystko jedno	11	10%
Razem	105	100%

Źródło: opracowanie własne



Ryc. 3. Pożądana forma opisu liczbowego

Fig. 3. Desired form of numerical description

Рис. 3. Желаемая форма численного описания

Мал. 3. Бажана форма чисельного опису

Źródło: opracowanie własne

PODSUMOWANIE

Szacowanie ryzyka zachorowania oraz jego przekazywanie pacjentowi jest często podstawowym i kluczowym elementem komunikacji lekarza z pacjentem nie tylko w kontekście poradnictwa genetycznego. Chociaż podczas rozmowy z lekarzem, pacjent otrzymuje obiektywne informacje na temat wielkości ryzyka zachorowania, jego indywidualna, subiektywna interpretacja nie zawsze jest właściwa. Wynik badania może być postrzegany jako fałszywie pozytywny lub fałszywie negatywny i każdy z przypadków może nieść ze sobą negatywne konsekwencje dla zdrowia i dobrostanu psychicznego badanego [2].

Wydaje się, że podczas podejmowania przez pacjenta odpowiednich działań opartych o wielkość ryzyka brana jest pod uwagę nie obiektywna wartość ryzyka przekazywana przez lekarza, a jego subiektywna ocena dokonywana przez pacjenta. Jak wskazują liczne badania, postrzeganie wielkości ryzyka zachorowania przez pacjenta może znacząco różnić się od wielkości przekazanej mu przez lekarza, nawet bezpośrednio po radzie genetycznej. Jest to niepokojące i problematyczne zjawisko, utrudnia bowiem pacjentowi podejmowanie właściwych decyzji dotyczących działań prewencyjnych, badań kontrolnych czy leczenia. Niewłaściwe postrzeganie ryzyka zachorowania na chorobę nowotworową polegać może na jego wyolbrzymianiu lub pomniejszaniu i obie sytuacje niosą za sobą negatywne konsekwencje.

Wyolbrzymianie ryzyka może prowadzić do odczuwania nadmiernego lęku związanego z chorobą oraz depresji. Jeżeli pacjent uzna, że ryzyko jest tak wysokie, że nie ma szans na uniknięcie choroby, może to prowadzić do całkowitego poddania się losowi, rezygnacji z wszelkich działań profilaktycznych i diagnostycznych, czy też niechęci do współpracy z personelem medycznym. Pomniejszanie ryzyka zachorowania może wiązać się natomiast z odczuwaniem nieuzasadnionego poczucia bezpieczeństwa

i niestosowaniem się do zaleceń związanych z odpowiednim stylem życia, badaniami kontrolnymi.

Dlatego tak istotnym momentem w zakresie całej porady genetycznej jest moment przekazywania wyniku badania. Powinien on być dla pacjenta zrozumiały i obrazowy. *Evans et al.* [4]. wskazuje, że przedstawianie wielkości ryzyka w postaci procentowej (np. ryzyko 40%) może być mniej czytelne dla pacjenta niż forma proporcji (np. ryzyko zachorowania „x do y”). Natomiast w badaniach *Lobb et. al.* [8]. nie wykazano istnienia konkretnych preferencji kobiet dotyczących sposobu przekazywania im ryzyka zachorowania, różniły się one bowiem w zależności od doświadczeń związanych z chorobą nowotworową. Połowa zdrowych (bez nowotworu) kobiet (50%) wskazała wartość liczbową jako najbardziej pożądaną w komunikacji ryzyka zachorowania na raka piersi lub jajnika, z czego 41% preferowała postać procentową, 28% proporcje, a 9% obie te formy. Niemal co piąta kobieta (22%) wskazała tylko opis słowny, 18% zaś obie formy - słowny i liczbowy. Przez badane liczby przedstawiające wielkość ryzyka opisywane były jako bardziej zrozumiałe i obrazowe oraz niosące bardziej precyzyjny i konkretny wymiar ryzyka. Ponad połowa (54%) kobiet chorujących na nowotwór jako pożądaną wskazała natomiast zarówno formę słowną, jak i liczbową. Doświadczenie związane z chorobą może mieć więc pewien wpływ na preferencje kobiet dotyczące sposobu wyrażania ryzyka zachorowania przez lekarza. Opis słowny może pomagać w tym przypadku w przyporządkowaniu danej wartości liczbowej odpowiedniej kategorii słownej. Jak przedstawiono bowiem wcześniej (tabela I), wartość ryzyka zachorowania np. 1 na 20 osób może korelować z różnym opisem słownym nie tylko pacjentów, ale i lekarzy genetyków.

Dotychczasowe wyniki badania nie wskazują na jedną pożądaną formę przedstawiania wielkości ryzyka zachorowania na chorobę nowotworową. Większość pacjentów wskazała 2 formy przedstawienia wyniku, zarówno słowną, jak i liczbową. Daje to pełniejszy obraz wielkości ryzyka oraz możliwość oceny zagrożenia. Pośród opisów liczbowych najbardziej pożądaną formą jest konkretna wartość procentowa.

Wszystkie metody prezentacji ryzyka mają swoje ograniczenia i jak dotąd nie ma uniwersalnej formy umożliwiającej właściwy odbiór ryzyka przez pacjenta [5]. Zależy to bowiem zarówno od osobistych cech, czynników i uwarunkowań oraz doświadczeń pacjenta jak i umiejętności komunikacyjnych samego lekarza. Odpowiednio szerokie zobrazowanie wielkości ryzyka zachorowania, odwołanie się do form zarówno słownych, jak i liczbowych, może pomóc pacjentowi we właściwym odbiorze i zrozumieniu wyniku i jego konsekwencji. Istnieje potrzeba prowadzenia dalszych badań w zakresie preferencji i oczekiwań pacjentów w zakresie poradnictwa genetycznego, aby komunikacja z lekarzem genetykiem była przystępna, satysfakcjonująca i zrozumiała, i niezależnie od wyniku badania, przyniosła pacjentowi pozytywne skutki w wymiarze psychospołecznym i fizycznym.

A. Wyrębska, B. Kałużewski, M. Gałuszka

GENETIC COUNSELLING IN THE CONTEXT OF CANCEROUS DISEASE – PATIENTS' PREFERENCES CONCERNING THE WAY OF PRESENTING THE SIZE OF MORBIDITY RISK

SUMMARY

Genetic tests, specifying predisposals for cancerous disease, are increasingly more frequently applied as a prognostic factor of development of a cancerous disease. However, the result of the test specifies only the size of risk of contracting selected carcinomas, and does not provide an evidence whether the cancer will develop or not.

The objective of the study was the recognition of the preferences of patients who reported to the Genetic Outpatient Department for tests determining genetic predisposal to cancerous disease, concerning the form of telling them the test result.

The study group were 106 patients who reported to the Genetic Outpatient Department for tests determining genetically conditioned predisposal to cancerous disease. The research tool was a questionnaire form containing 42 questions.

Nearly a half of the patients examined indicated both verbal and numerical form as the desired way of presenting the result of a genetic test. With respect to the verbal form of telling, in the test result slightly more than a half of the respondents indicated two forms, both descriptive and by comparison. When facing the possibility to choose the numerical form of the result, the majority of respondents selected description by means of a percentage value.

The studies do not indicate a single desired form of presenting the size of contracting a cancerous disease. All methods of the presentation of the risk have their limitations, and to-date there is no universal form enabling the proper perception of the risk by a patient.

A. Вывебска, Б. Калужевски, М. Галушка

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КОНСУЛЬТАЦИЯ В КОНТЕКСТЕ ОПУХОЛЕВЫХ БОЛЕЗНЕЙ- ПРЕДПОЧТЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ КАСАТЕЛЬНО СПОСОБОВ ПРЕДСТАВЛЕНИЯ УРОВНЕЙ РИСКА ЗАБОЛЕВЕМОСТИ

АННОТАЦИЯ

Генетические исследования, определяющие предрасположенность к раку, на сегодняшний день, все шире используются в определении прогностических факторов проявления рака. Тест, однако, говорит только о размере риска развития некоторых видов рака, не свидетельствует о том, что рак проявится или нет.

Целью данного исследования было ознакомление с предпочтениями пациентов генетической консультации, явившихся на исследование генетической предрасположенности к раку, касающихся формы представления им результатов тестов.

Исследовательскую группу составили 106 пациентов, в генетической консультации подвергнутых исследованиям генетической предрасположенности к раку. Исследовательским инструментом была анкета, состоящая из 42 вопросов.

Почти половина респондентов, как желаемые, указала словесную и численную формы представления результатов генетического теста. В пределах словесной формы представления результатов исследования, более половины респондентов указывают на две формы, одинаково как описательную, так и сравнительную. При выборе формы численных результатов, большинство респондентов выбирало описание в процентах.

Исследование не указывает на единую желаемую форму представления размера риска заболевания раком. Все методы представления риска имеют свои ограничения, и до сих пор не существует универсальной формы, характеризующейся надлежащим принятием риска пациентом.

А. Виребска, Б. Калужевскі, М. Галушка

ГЕНЕТИЧНА КОНСУЛЬТАЦІЯ У КОНТЕКСТІ ПУХЛИННИХ ХВОРОБ-УПОДОБАННЯ
ПАЦІЄНТІВ, ЩОДО СПОСОБІВ УЯВЛЕННЯ РІВНІВ РИЗИКУ ЗАХВОРЮВАННЯ

АНОТАЦІЯ

Генетичні дослідження, що визначають схильність до раку, на сьогоднішній день, все ширше використовуються у визначенні прогностичних факторів прояви раку. Тест, однак, говорить тільки про розмір ризику розвитку деяких видів раку, однак не свідчить про те, що рак може виявитися чи ні.

Метою даного дослідження було ознайомлення з перевагами пацієнтів генетичної консультації, котрі прийшли на дослідження генетичної схильності до раку, що стосуються форми подання ним результатів тестів.

Дослідницьку групу склали 106 пацієнтів, котрі піддавалися в генетичній консультації дослідженням генетичної схильності до раку. Дослідницьким інструментом була анкета, що складалася з 42 питань.

Майже половина респондентів, бажаної формою подання результатів генетичного тесту вважало словесну і чисельну форми. У межах словесної форми представлення результатів дослідження, більше половини респондентів вказувало на дві форми, однаково як описову, так і порівняльну. При виборі форми чисельних результатів, більшість респондентів обирало опис у відсотках.

Дослідження не вказує на єдину бажану форму представлення розміру ризику захворювання на рак. Всі методи представлення ризику мають свої обмеження, і до цих пір не існує універсальної форми, що характеризується належним прийняттям ризику пацієнтом.

PIŚMIENNICTWO

1. Andersen M.R., Bowen D., Yasui Y., McTiernan A.: Awareness and Concern About Ovarian Cancer Among Women At Risk Because of a Family History of Breast or Ovarian Cancer, "American Journal of Obstetrics & Gynecology" 2003, 189, 44.
2. Aretz S., Friedl W.: Opinion on moderate/low cancer genetic risk markers in medical practice „Hereditary Cancer in Clinical Practice" 2008, 6, (2), 62.
3. Dębniak T., Lubiński J.: Zasady dziedziczenia predyspozycji do nowotworów. W: J. Lubiński, red. „Nowotwory Dziedziczne 2002". Poznań: Termedia Wydawnictwa Medyczne, 2003.
4. Evans D.G.R., Burnell L.D., Hopwood P., Howell A.: Perception of Risk in Women with a Family History of Breast Cancer. "British Journal of Cancer" 1993, 67, 612.
5. Hopwood P. i wsp.: Do Women Understand the Odds? Risk Perceptions and Recall of Risk Information in Women with a Family History of Breast Cancer, "Community Genetics" 2003, 6, 220.
6. Kurzawski G.: Analizy molekularne DNA i RNA w wykrywaniu dziedzicznych predyspozycji do nowotworów. W: J. Lubiński, red. „Nowotwory Dziedziczne 2002". Poznań: Termedia Wydawnictwa Medyczne, 2003, 11-26.
7. Litwiniuk M., Karolczak G., Bręborowicz E.: Informacje prasowe arzewywiszte możliwości poradnictwa genetycznego w aspekcie psychoonkologicznym, „Współczesna Onkologia" 2006, 10, 7, 315.
8. Lobb E.A., Butow P.N., Barratt A., Gaff C., Young M.A., Kirk J., Gattas M., Gleeson M., Tucker K.: Women's preferences and consultants' communication of risk in consultations about familiar breast cancer: impact on patient outcomes. "Journal of Medical Genetics" 2003, 40, 56.
9. Pieterse A.H., Ausems M.G., Van Dulmen A.M., Beemer F.A., Bensing J.M.: Initial Cancer Genetic Counselling Consultation: Change

in Counselees' Cognitions and Anxiety, and Association With Addressing Their Needs and Preferences, "American Journal of Medical Genetics": jrg.137, 2005, nr A, 28.

10. Whittle M.J.: Prenatal diagnosis in Obstetric Practice, Blackwell Scientific Publications, 1989.

11. Young I.D.: Introduction to risk calculation in genetic counseling, Oxford University Press 2007, 4.

Data otrzymania: 20.10.2009.

Adres Autorów: Agata Wyłębska, Zakład Socjologii Międzyuczelnianej Katedry Nauk Humanistycznych Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, 90-131 Łódź, Ul. Lindleya 6.