



## PSIHOLOŠKI ČIMBENICI POVEZANI S GENETSKIM TESTIRANJEM

Nataša JOKIĆ-BEGIĆ, Lidija ARAMBAŠIĆ  
Filozofski fakultet, Zagreb

UDK: 159.913:575.153  
Pregledni rad

Primljeno: 7. 10. 2008.

Genetsko testiranje omogućuje otkrivanje nasljednih bolesti, odnosno rizičnih faktora za pojavu nekoga patološkog procesa. Njegova primjena, koja će ubuduće vjerojatno biti dio osnovne zdravstvene skrbi, otvara niz psiholoških, filozofskih, etičkih, pravnih i drugih pitanja o dobiti i rizicima genetske dijagnostike. U članku su prikazane tri vrste genetskoga testiranja: dijagnostičko, prediktivno i testiranje "nositelja" gena. Opisana je njihova svrha, način provedbe te su nabrojene neke od bolesti koje se s pomoću njih otkrivaju. Osim toga, prikazani su rezultati velikoga broja najnovijih istraživanja u kojima su proučavani prediktori donošenja odluke "za" i "protiv" testiranja. Konačno, prikazani su rezultati dobiveni proučavanjem emocionalnih, ponašajnih i socijalnih ishoda genetskoga testiranja, odnosno psihološke posljedice dobivanja nalaza toga medicinskog postupka. Rezultati istraživanja ne upućuju na dugotrajan negativni učinak informacija povezanih s genetskim testiranjem te sugeriraju da su emocionalne reakcije blaže i kratkotrajnije od očekivanih, bez obzira na to o kojoj se vrsti testiranja radi. Osim toga, ponašajni ishodi često nisu u skladu s namjerom iskazanom prije testiranja. Pri kraju članka raspravlja se o metodološkim poteškoćama na ovom području, predlažu se smjernice za buduća istraživanja i iznose praktične preporuke uz pozivanje na oprez u kliničkom radu, tj. u kontaktu s pojedincem koji dolazi na genetsko testiranje.

Ključne riječi: genetsko testiranje, psihološke implikacije genetskoga testiranja



Nataša Jokić-Begić, Odsjek za psihologiju, Filozofski fakultet,  
Sveučilište u Zagrebu, I. Lučića 3, 10 000 Zagreb, Hrvatska.  
E-mail: njbegic@ffzg.hr

Zadnjih smo desetljeća, a poglavito nakon otkrivanja ljudskog genoma 2001. godine, svjedoci vrtoglava razvoja biomedicinskih znanstvenih istraživanja usmjerenih prema otkrivanju genskih mutacija koje uzrokuju pojedine bolesti. Dobiveni rezultati gotovo se istodobno stavljaju u funkciju kliničke primjene, pa su prediktivna testiranja, genetska dijagnostika, čak i genetska terapija danas česti medicinski postupci.

Strelovit napredak genetike doveo je do razvoja i primjene genetskih testova. Oni omogućuju otkrivanje nasljednih bolesti, odnosno rizičnih faktora za pojavu nekoga patološkog procesa. Njihova primjena, koja će ubuduće vjerojatno biti dio osnovne zdravstvene skrbi (Lerman i sur., 2002.), otvara niz psiholoških, filozofskih, etičkih, pravnih i drugih pitanja o dobiti i rizicima genetske dijagnostike: kako se ljudi suočavaju s informacijama o vlastitoj budućnosti, pogotovo u slučaju predviđanja bolesti, koje su prednosti, a koje opasnosti genetskoga testiranja za tjelesno, psihičko i socijalno funkcioniranje, koliko spoznaja o genetskom opterećenju može stigmatizirati pojedinca i brojna druga.

Da bi genetsko testiranje pridonijelo poboljšanju kvalitete života, a ne da je naruši, potrebno je posvetiti pažnju i psihosocijalnim izazovima koje ono predstavlja za pojedinca (Patenaude i sur., 2002.). Zdravstvena psihologija, potaknuta razvojem molekularne medicine, već je postigla niz spoznaja o značajnim kognitivnim, emocionalnim, ponašajnim i socijalnim aspektima procesa genetskoga testiranja.

U ovom će radu biti prikazana istraživanja psiholoških čimbenika uključenih u proces genetskoga testiranja. Uvodno ćemo ukratko prikazati vrste genetskoga testiranja i objasniti im svrhu. Nakon toga dat ćemo pregled istraživanja koja su pokušala odgovoriti na sljedeća pitanja: (i) Koji psihološki čimbenici sudjeluju u donošenju odluke o provođenju genetskog testiranja? (ii) Koji su ishodi testiranja na emocionalnom, socijalnom i ponašajnom planu?

## **ŠTO JE GENETSKO TESTIRANJE I ZAŠTO SE PROVODI?**

Genetsko je testiranje postupak otkrivanja neke genetske osobitosti koja može izazvati nastanak bolesti potpune ili djelomične genetske etiologije (Canki-Klain, 1998.). Bolesti koje su potpuno genetske etiologije jesu tzv. "monogenetske" bolesti koje su određene jednim mutiranim genom. Ove bolesti pokazuju nasljedne karakteristike po kojima se svrstavaju u autosomno dominantne, autosomno recesivne ili vezane uz kromosom X.

U autosomno dominantnom tipu bolesti obolijevaju heterozigoti, tj. dovoljna je mutacija u samo jednom alelu da bi se bolest očitovala. Osoba će prenijeti bolest na potomstvo u 50% slučajeva, bez obzira na spol. Otkrije li se testiranjem

prisutnost defektnoga gena, takva će osoba sigurno oboljeti od bolesti. Huntingtonova bolest je primjer bolesti koja se nasljeđuje na taj način.

U autosomno recesivnom tipu bolest se očituje u pravilu samo onda kad je osoba homozigotna za mutirani gen (aa), tj. kada se mutacija nalazi na oba genska alela. Oba su roditelja zdravi nositelji mutacije (Aa) u jednom od genskih alela. Takvi zdravi nositelji mutiranoga gena imaju 25%-tni rizik da im dijete bude bolesni homozigot (aa), 25%-tnu vjerojatnost da im dijete bude zdravi homozigot (AA) te 50%-tnu vjerojatnost da dijete bude kao i oni – zdrav nosilac mutacije u jednom od alela (Aa). Primjer takve bolesti jest cistična fibroza.

Bolesti vezane uz kromosom X jesu spolno vezane – prenose ih majke, a obolijevaju sinovi. Ako je majka prenositelj spolno vezanoga recesivnog gena (Xx), muški embriji imaju vjerojatnost od 50% da budu bolesni, ovisno o tome koji će od kromosoma X, "bolesni" ili "zdravi", dobiti od majke. Kćeri nisu bolesne, ali mogu biti nositeljice "bolesnog" kromosoma. Primjer takve bolesti jest hemofilija.

Genetsko testiranje u slučaju monogenetskih bolesti daje pouzdane rezultate, na osnovi kojih se može pouzdano reći hoće li osoba oboljeti tijekom svoga života. Pozitivan nalaz testiranja znači da će se bolest sigurno pojaviti (iako se ne zna u kojem obliku i intenzitetu), dok negativan nalaz znači da se bolest neće pojaviti.

Bolesti koje su djelomično genetske etiologije nazivaju se "višefaktorskim bolestima" jer u njihovu nastanku sudjeluje više gena i više čimbenika iz okoline. Genetska predispozicija za neki poremećaj ili osjetljivost na višefaktorsku bolest postoji kad netko ima gen ili kombinaciju gena koji ga čine sklonim bolesti. Tada čimbenici iz okoline, zajedno s genetskim faktorima, pridonose razvoju bolesti (Canki-Klain, 2007.), a genetsko testiranje ne daje pouzdane podatke o riziku obolijevanja. Pozitivan nalaz samo je znak sklonosti k razvoju određene bolesti, a u slučaju negativnoga nalaza, rizik obolijevanja i dalje je jednak riziku u općoj populaciji. Većina bolesti je višefaktorska, a danas su razvijeni genetski testovi koji su namijenjeni otkrivanju rizika za razvoj raznih oblika karcinoma, Alzheimerove bolesti i nekih kardioloških bolesti. Svakodnevno se otkrivaju nove genske mutacije koje su povezane s nekim bolestima, pri čemu se ne zna njihova etiološka uloga u nastanku bolesti, pa stoga nema ni pouzdane predikcije.

Postoji nekoliko vrsta genetskoga testiranja koje su danas u uporabi, a razlikuju se prije svega prema svojoj svrsi:

– *Dijagnostičko testiranje* jest testiranje osobe s određenim kliničkim simptomima radi utvrđivanja točne dijagnoze (Hershka i sur., 2008.). Na ovaj se način rješavaju dijagnostičke dvojbe u slučaju nejasnih kliničkih slika. Dijagnostičko testi-

ranje može se provoditi kroz cijeli životni vijek, od začeca do duboke starosti, a korisno je u dijagnostici monogenetskih bolesti.

– *Prediktivno testiranje* odgovara na pitanje postoji li kod zdrave osobe genska mutacija koja će dovesti do razvoja monogenetske bolesti (Huntingtonove bolesti, cistične fibroze), odnosno postoji li genetska sklonost razvoju višefaktorskih bolesti koje se pojavljuju u obitelji (karcinom debeloga crijeva, jajnika, dojke, Alzheimerova bolest) (Lerman i sur., 2002.). Testiranje se provodi ako se bolest već javljala u obitelji. U literaturi nalazimo razmimoilaženja u terminologiji, pa neki autori smatraju da je za monogenetske bolesti bolje reći naziv "presimptomatsko" testiranje, a za višefaktorske "prediktivno testiranje" (EuroGentest Network of Excellence, 2008.). Vrlo je važno znati o kojem se tipu testiranja radi, jer pouzdanost nalaza, daljnje aktivnosti i konačni ishodi ovise o tome testira li se osoba na monogenetsku ili na višefaktorsku bolest.

– *Testiranje "nositelja" gena* obavlja se da bi se utvrdilo je li netko nositelj recesivnih genskih mutacija odgovornih za pojavu bolesti, pri čemu nalaz testiranja ne utječe na zdravlje testiranoga (Lerman i sur., 2002.). Ova vrsta testiranja posebna je po tome što se njome predviđa rizik obolijevanja potomstva, a provodi se kada u obitelji postoji nasljedna bolest.

Osim opisanih, postoje i druge vrste genetskoga testiranja, primjerice farmakogenetsko testiranje (kojim se utvrđuje genetska osjetljivost na djelovanje nekoga lijeka), prenatalno testiranje (utvrđivanje genetskog rizika kod fetusa), predimplantacijska genetska dijagnostika (testiranje embrionalnih stanica kad postoje monogenetske bolesti, a prije usađivanja ploda u maternicu), genetski probir (testiranje opće populacije ako se u njoj često javlja bolest, primjerice talasemija u nekim mediteranskim zemljama). U ovom ćemo radu pažnju posvetiti psihološkim aspektima dijagnostičkoga, prediktivnoga i "nositeljskoga" genetskoga testiranja.

## **DONOŠENJE ODLUKE O PROVOĐENJU GENETSKOGA TESTIRANJA**

Odluka o pristupanju genetskom testiranju uobičajeno se donosi pošto se kod pojedinca ili njegova potomstva utvrdi rizik za razvoj nasljedne bolesti koji je veći od populacijskog rizika za pojavu te bolesti. Prije provedbe testiranja osoba ima pravo genetskim savjetovanjem dobiti objašnjenje prirode i ciljeva postupka, svrhe dobivenih informacija, značenja pozitivnih rezultata, mogućih bolesti ili stanja te mogućih rizika povezanih s testiranjem ili aktivnostima koje slijede nakon dobivanja pozitivnih rezultata (EuroGentest Network of Excellence, 2008.). Liječnička etika snažno podupire individualno pravo na informirani pristanak prije genetskoga testiranja, odnosno samostalno donošenje odluke o prihvaćanju ili odbijanju te-

stiranja na osnovi liječničkih informacija. Istraživanja, međutim, pokazuju da se odluka donosi u skladu s vlastitim procjenama rizika, stavovima, emocionalnim stanjima i vrijednostima, a manje na liječničkim informacijama i objektivno utvrđenom riziku (Croyle i Lerman, 1999.; Lerman i sur., 2002.; Katapodi i sur., 2004.).

### **Dijagnostičko testiranje**

Dijagnostičko testiranje služi diferencijalno-dijagnostičkoj procjeni nakon pojave znakova bolesti. Odluka o testiranju ovisi o dobi oboljeloga i težini simptoma, ali u usporedbi s ostalim testiranjima izaziva najmanje nedoumica jer je jedan u nizu dijagnostičkih postupaka kojem je oboljeli podvrgnut. Ako je riječ o bolesti koja se pojavljuje u djetinjstvu (npr. cistična fibroza), tada odluku donose roditelji. Odluka o pristupanju testiranju povezana je s većim znanjem o bolesti, prijašnjim iskustvom s njom, mogućnošću terapijskoga djelovanja na bolest te intenzivnijim osjećajem straha, krivnje i nepodnošenjem neizvjesnosti (Umans-Eckenhausem i sur., 2002.). Majke su zabrinutije i sklonije genetskom testiranju od očeva (Dinc i Terzioğlu, 2006.).

U odrasloj dobi, odluka o genetskom testiranju motivirana je medicinskim razlozima (npr. diferencijalna dijagnostika, odabir terapije), planiranjem budućnosti (npr. potomstvo, financije, karijera) i odgovornošću prema ostalim članovima obitelji (Smith i sur., 2004.). Nema sustavno istraženih razloga odbijanja dijagnostičkoga testiranja, ali u studijama koje su se koristile kvalitativnim metodama, spominju se sljedeći razlozi: "nemogućnost nošenja s informacijom o genetskoj bolesti" (Etchegary, 2006.), "izbjegavanje osjećaja krivnje prema djeci" i "u istom se trenutku dobije informacija o dijagnozi i o genetskom opterećenju – to je previše" (Arderm-Jones i sur., 2005.).

### **Prediktivno testiranje**

Prediktivno testiranje preporučuje se osobama kod kojih se u obitelji javlja nasljedna bolest. Kod nekih bolesti rezultati testa dat će potpuno pouzdanu predikciju (npr. Huntingtonova bolest), dok će kod nekih bolesti dati samo vjerojatnost (npr. rak dojke, jajnika, debeloga crijeva).

Nadalje, za neke bolesti nema terapije, dok se kod većine bolesti, a u slučaju otkrića genetskog rizika, mogu predvidjeti preventivne aktivnosti (češće kontrole u slučaju predikcije za karcinom, preventivno kirurško odstranjivanje organa za koji postoji rizik od obolijevanja, farmakološke intervencije i slično). Prediktivno genetsko testiranje nije rutinski postupak, iako se u slučaju monogenetskih bolesti (npr. neurofibromatoza, Huntingtonova bolest i sl.) preporučuje svim članovima

obitelji. Zanimljivo je da se stavovi prema testiranju, iskazani interes te odluka da se zaista pristupi testiranju ne razlikuju s obzirom na vrstu bolesti i mogućnosti liječenja (Gooding i sur., 2006.).

Brojna su istraživanja stavova prema prediktivnom genetskom testiranju, od kojih su neka provedena i prije pojave mogućnosti testiranja. Rezultati s kraja 1980-ih godina, kada nije bilo rutinskoga testa za Huntingtonovu bolest, pokazali su da je 56-81% osoba čiji su roditelji bili bolesni željelo testiranje zbog ublažavanja osjećaja neizvjesnosti i želje za boljim planiranjem budućnosti (Lerman i sur., 2002.). Istraživanja provedena nakon razvoja testa pokazala su da je u SAD-u samo 10-20% rizičnih osoba zaista pristupilo testiranju (Babul i sur., 1993.), a u većini europskih zemalja testirano je manje od 10% rizičnih (Tibben, 2007.). Slični se nalazi dobivaju i za višefaktorske bolesti, primjerice karcinom: 70-95% žena izražava pozitivan stav i namjeru da pristupi testiranju genske mutacije za rak dojke i jajnika (tzv. BRCA1/2 testiranje), ali se samo 35-45% zaista odluči testirati (Lerman i sur., 2002.).

Interes prema testiranju u pozitivnoj je korelaciji s percipiranim rizikom od razvoja bolesti (Culver i sur., 2001.), pojavom bolesti u obitelji (Van Asperen i sur., 2002.), vjerovanjem da je osoba nositelj genske mutacije (Helves, 2002.) i vjerovanjem da testiranje ima više koristi nego štete (Roberts, 2000.). Emocionalni čimbenici koji su prediktori većeg interesa za testiranje jesu: viša razina tjeskobe glede bolesti (Shiloh i sur., 1998.; Roberts, 2000.), nemogućnost podnošenja nesigurnosti (Braithwaite i sur., 2002.), potreba za kontrolom (Wenzel i sur., 2002.) i potreba za informacijama (Shiloh i sur., 1998.). U eksperimentalnoj studiji Shiloha i sur. (1999.) ispitivan je odnos potreba za informacijama i kontrolom te interesa prema testiranju za razne bolesti. Sudionicima su ponuđena hipotetska genetska testiranja koja su se razlikovala s obzirom na pouzdanost predviđanja bolesti i mogućnost njezina liječenja u slučaju pozitivnih rezultata. Podijeljeni su u dvije skupine prema potrebi za informacijama: skupinu koja u stresnim situacijama ima potrebu dobiti što više informacija o stresoru i skupinu koja u stresnim situacijama izbjegava razmišljanje o stresoru. Obje skupine pokazale su interes prema testiranju na bolesti koje se mogu liječiti (npr. karcinom), bez obzira na to što nalazi testiranja nisu potpuno pouzdani. Obje skupine odbile su nepouzdanost testiranja na bolesti koje se ne mogu liječiti (npr. Alzheimerova bolest). Razlika među skupinama dobivena je u slučaju pouzdanoga testa za bolest koja se ne može liječiti (Huntingtonova bolest): ovo će testiranje češće izabrati osobe koje imaju veću potrebu za informacijama. Autori su zaključili kako pri genetskom savjetovanju treba voditi računa o individualnim razlikama – nekim je ljudima suočavanje



DRUŠ. ISTRAŽ. ZAGREB  
GOD. 19 (2010),  
BR. 3 (107),  
STR. 355-376

JOKIĆ-BEGIĆ, N.,  
ARAMBAŠIĆ, L.:  
PSIHOLOŠKI...

s fatalnim nalazom manje stresno nego život u iščekivanju i nesigurnosti.

Razlika između iskazanog interesa i razmjerno slabog odaziva na genetsko testiranje otvorila je novo istraživačko pitanje: "Zašto se kod većine ljudi interes ne aktualizira u ponašanju?" U istraživanjima je nađeno da osobe koje se odazovu testiranju na Huntingtonovu bolest imaju više rezultate na ljestvici ego-snage MMPI-2 testa (Decruyenaere i sur., 2003.). Osobe koje odbiju testiranje iskazuju više rezultate na Beckovoj ljestvici bespomoćnosti (Tibben i sur., 1994.), zabrinutije su u vezi sa svojim emocionalnim reakcijama na rezultate testa i češće su se sa znanjima o bolesti susreli tijekom adolescencije (Tibben, 2007.).

Odluka o testiranju na nasljedne oblike karcinoma povezana je s višim obrazovnim statusom, boljim poznavanjem uloge gena, intenzivnijom tjeskobom i višim percipiranim rizikom za obolijevanje (Lerman i sur., 2002.). Odustajanje od testiranja povezano je sa strahom od emocionalnih reakcija na rezultate (Godard i sur., 2007.), religioznim svjetonazorom (Schwartz i sur., 2000.) i upotrebom izbjegavanja kao strategije suočavanja sa stresom (Case i sur., 2005.).

Jača specifična tjeskoba glede obolijevanja od karcinoma povećava vjerojatnost testiranja (Lerman i sur., 1997.), dok tjeskoba vezana uz nasljeđivanje Huntingtonove bolesti smanjuje tu vjerojatnost (Van der Steenstraten i sur., 1994.).

### **Testiranje "nositelja" gena**

Testiranje "nositelja" gena provodi se radi planiranja potomstva i podrazumijeva testiranje obaju partnera. Na ovaj se način može provjeriti rizik od rađanja djece s cističnom fibrozom, nasljednom mentalnom retardacijom koju uzrokuje sindrom fragilnoga X-a, Duchenneovom mišićnom distrofijom, anemijom srpastih stanica te bolestima koje se javljaju samo kod nekih rasnih ili nacionalnih skupina. Odluka o provođenju testiranja prije svega ovisi o ozbiljnosti bolesti i percipiranom riziku obolijevanja potomstva (Hartley i sur., 1997.), ali i o pozitivnom stavu prema medicinskim tehnikama ("svi su medicinski testovi korisni"), percepciji da se test ne može odbiti (Hartley i sur., 1997.) te osjećaju pritiska upotrebe testiranja jer se na taj način "izražava odgovornost za buduće potomstvo" (Decruyenaere i sur., 2007.). Težina emocionalnog iskustva osobe s bolesti u obitelji bitan je prediktor donošenja odluke o testiranju – iskustvo prožeto neugodnim emocijama i sjećanjima na bliskoga člana obitelji koji je patio od bolesti povećat će spremnost za testiranje (Decruyenaere i sur., 2007.). Način na koji se oboljeli nosio s bolešću i ishod bolesti utjecat će na percepciju rizika, a time i na odluku o testiranju (Sivell i sur.,

2008.). Obiteljska dinamika, stavovi rodbine i mogućnosti testiranja bolesti (Decruyenaere i sur., 2007.) također pridonose donošenju odluke o pristupanju testiranju. Rođenje zdrava djeteta u obitelji u kojoj bi roditelji mogli biti nositelji gena povećava spremnost za testiranje (Evers-Kiebooms i sur., 1990.). Rođenje bolesna djeteta u obitelji također mijenja stavove prema genetskom testiranju, a u tom slučaju roditelji izražavaju veću spremnost za prenatalno testiranje u budućim trudnoćama (Evers-Kiebooms i sur., 1990.).

Patenaude i sur. (1996.) proučavali su stavove prema genetskom testiranju kod majki djece oboljele od karcinoma. Sudionice u istraživanju trebale su odgovoriti bi li osobno pristupile testu za utvrđivanje genetskog rizika od karcinoma i bi li svoju zdravu djecu podvrgle testiranju. Gotovo sve žene testirale bi i sebe i svoju zdravu djecu ako bi to omogućilo bolju zdravstvenu skrb, a nešto manje od polovice prihvatilo bi testiranje, čak i ako to ne bi imalo učinka na skrb.

Razlozi za odbijanje testiranja leže u religioznim stavovima (Henneman i sur., 2001.) i negativnom stavu prema pobačaju (Lerman i sur., 2002.) te u kulturnom okružju koje podržava "fatalistički" stav prema budućnosti (Decruyenaere i sur., 2007.).

Kvalitativne studije pokazuju da ljudi "znaju" žele li se testirati mnogo ranije nego što dođu u situaciju testiranja (Lerman i sur., 2002.). Često su odluke motivirane brigom za ostale članove obitelji (Vernon i sur., 1999.) ili obiteljskim ozračjem koje potiče testiranje (Patenaude i sur., 1996.). Genetsko testiranje moglo bi biti oblik strategije suočavanja, posebice kada dobivena informacija pruža osjećaj kontrole nad bolesti i njezinim ishodom, no nužna su daljnja istraživanja kako bi se razjasnili odnosi između emocionalnih stanja, kognitivnih procesa i ponašanja u situaciji genetske dijagnostike.

## **ISHODI TESTIRANJA NA EMOCIONALNOM, SOCIJALNOM I PONAŠAJNOM PLANU**

Istraživanja sugeriraju da su emocionalne reakcije mnogo blaže i kratkotrajnije od očekivanih (Broadstock i sur., 2000.; Heshka i sur., 2008.; Gooding i sur., 2006.), bez obzira na to o kojoj je vrsti testiranja riječ. Osim toga, ponašajni ishodi često nisu u skladu s namjerom iskazanom prije testiranja (Evers-Kiebooms i sur., 2002.; Sawyer i sur., 2006.).

### **Dijagnostičko testiranje**

Reakcije na dijagnostičko testiranje istražuju se u dvjema skupinama: kod roditelja dijagnosticirane djece i kod oboljelih odraslih osoba.

Emocionalne reakcije roditelja intenzivne su i obuhvaćaju zabrinutost, beznađe i osjećaj krivnje (Grosfeld i sur., 2000.;



Dinc i Terzioglu, 2006.). Majke su depresivnije i anksioznije od očeva (McConkie-Rosell i sur., 1999.). Roditelji iskazuju zabrinutost za djetetovo zdravlje, psihički razvoj i prihvaćenost u društvu (McConkie-Rosell i sur., 1999.). Roditelji procjenjuju psihološku dobrobit djece nižom nego što to čine sama djeca, koja se pri tome nisu razlikovala od usporedne skupine zdrave djece (Smets i sur., 2008.).

Na ponašajnom planu roditelji iskazuju smetnje u svakodnevnom funkcioniranju koje prate dobivanje rezultata (Grosfeld i sur., 2000.). Dugoročne posljedice očituju se promjenom odgojnog obrasca u smjeru pretjerane zaštite i kontrole, što onemogućuje osamostaljivanje djeteta (Dinc i Terzioglu, 2006.).

Oboljele odrasle osobe kod kojih je proveden genetski dijagnostički postupak uglavnom se prilagođuju dobivenim informacijama bez negativnih emocionalnih posljedica (Smith i sur., 2004.). Povišena anksioznost rijetko se nalazi, uglavnom se javlja u razdoblju neposredno nakon postupka i neovisna je o rezultatima testiranja. Kao najveća dobit testiranja ističe se rješavanje dijagnostičkih dvojbi i objašnjenje simptoma. Oni kod kojih nije potvrđena genetska podloga bolesti ističu osjećaj olakšanja i mogućnost planiranja budućnosti (Smith i sur., 2004.; Claes i sur., 2004.).

## **Prediktivno testiranje**

Pregled istraživanja psihičkih reakcija na prediktivno testiranje i njegove rezultate također ne upućuje na dugotrajan negativni učinak takvih informacija (Broadstock i sur., 2000.; Smets i sur., 2008.).

Na emocionalnom planu prediktivno testiranje dovodi do kratkotrajnoga porasta tjeskobe, koja se kreće ispod razine kliničke značajnosti (Lerman i sur., 2002.). Emocionalno stanje prije testiranja, očekivanja i motivi za provođenje testiranja bolji su prediktori emocionalnoga stanja nakon saznavanja rezultata nego što su to sami rezultati (Lerman i sur., 2002.). Istraživanja ishoda testiranja Huntingtonove bolesti pokazala su da su osobe koje su prije testiranja imale znakove psihičke nestabilnosti, one kojima je osnovni motiv za testiranje bio smanjiti neizvjesnost te osobe koje su podcijenile emocionalni značaj samoga testiranja bile sklonije razvoju psihičkih smetnji nakon testiranja (Dorval i sur., 2000.). Longitudinalna istraživanja provedena na osobama testiranim na Huntingtonovu bolest govore kako ni pet godina nakon testiranja nema razlike između ljudi s pozitivnim nalazom (osoba nosi genetsku mutaciju i sigurno će oboljeti) i onih s negativnim nalazom, i to u jačini anksioznosti, depresivnosti i doživljaja stresa (Decruyenaere i sur., 2003.).

Tibben (2007.), međutim, ističe da će se kod obje skupine javiti poteškoće u prilagodbi, ali u različitim razdobljima.

Neposredno nakon dobivanja rezultata, kod onih s pozitivnim nalazom uočavaju se znaci stresne reakcije koji se smiruju u roku od godinu dana. Emocionalne poteškoće mogu se ponovno javiti u prijelaznim životnim razdobljima (npr. ulazak u brak, odluka o potomstvu, rođenje djeteta), kada osoba postaje potpuno svjesna značenja genske mutacije. "Nenositelji" gena nakon testiranja iskazuju olakšanje koje se gubi u sljedećih godinu dana. Njihov pogled na budućnost nije optimističniji nego što je to bio prije testiranja. Tibben (2007.) sugerira da je stupanj uznemirenosti prije testiranja bolji prediktor emocionalnog ishoda nego rezultat testiranja, iako upozorava na nedostatnu dužinu praćenja. Emocionalne poteškoće u prihvaćanju rezultata pojavljuju se kod osoba čija obitelj umanjuje značenje nalaza ili ga negira (Tibben, 2007.).

Iskustva iz djetinjstva s oboljelim članom obitelji važan su čimbenik u psihološkom funkcioniranju – osobe koje su imale krajnje negativna rana iskustva s roditeljem koji je obolio od Huntingtonove bolesti češće pokazuju suicidalne ideacije i namjere (Lerman i sur., 2002.). Stopa psihijatrijskih poremećaja, suicidalnih ideja i namjera nakon prediktivnoga testiranja niska je i kreće se ispod 1% (Almqvist i sur., 1999.).

Butow i sur. (2003.) nalaze psihološke koristi od genetskoga testiranja žena na karcinom dojke. One koje nisu bile nositeljice gena osjetile su olakšanje, a kod nositeljica nije bilo pogoršanja psihičkoga statusa nakon dobivanja rezultata. Geirdal i sur. (2005.) pratili su dvije skupine žena s visokim rizikom obolijevanja od karcinoma dojke. Žene koje nisu obavile prediktivno testiranje bile su tijekom praćenja anksioznije od onih koje su imale nalaz da su nositeljice genske mutacije. Istraživanja koja su se usmjerila na testiranja za genske mutacije odgovorne za karcinom također pokazuju da je emocionalna nestabilnost prije testiranja bolji prediktor emocionalne reakcije nego rezultati testiranja (Lerman i sur., 1998.; Bennett i sur., 2008.).

Kvalitativne studije (Ardern-Jones i sur., 2005.; Decruyenaere i sur., 2007.; Duncan i sur., 2008.) emocionalnih reakcija na testiranja govore da prednosti koje je testiranje postiglo proizlaze iz smanjenja neizvjesnosti, mogućnosti planiranja budućnosti, planiranja terapije te vraćanja osjećaja kontrole. Loše strane testiranja jesu pogoršanje obiteljskih odnosa i osjećaj krivnje. Krivnja se može javiti kod nositelja kao osjećaj odgovornosti za potomstvo, odnosno kod adolescenata kao osjećaj da su "razočarali roditelje" (Duncan i sur., 2008.). Zanimljivo je da se krivnja može javiti i kod nenasitelja gena, i to kao osjećaj da se "izdaje" obitelj, odnosno da se odustaje od usvojenog identiteta osobe koja je "obilježena genima" (Tibben, 2007.).

DRUŠ. ISTRAŽ. ZAGREB  
GOD. 19 (2010),  
BR. 3 (107),  
STR. 355-376

JOKIĆ-BEGIĆ, N.,  
ARAMBAŠIĆ, L.:  
PSIHOLOŠKI...

Istraživanja su se bavila i promjenama u ponašanju nakon dobivanja rezultata genetskoga testiranja. Smanjenje rizičnoga ponašanja i učestalije kontrole cilj su genetskoga testiranja, no istraživanja pokazuju da se taj cilj obično ne postiže (Botkin i sur., 2003.). Žene ne odlaze češće na preglede nakon spoznaje o genetskom opterećenju za rak dojke (Lerman i sur., 2002.). Informacija o genotipu koji bi mogao biti rizičan za pojavu raka pluća nije dovela do češćega prestanka pušenja (Lerman i sur., 1997.). Dob ima važan moderatorski utjecaj – žene mlađe od 40 kojima je utvrđena genska mutacija ipak češće odlaze na mamografiju od usporedne skupine žena iste dobi. Ovaj učinak nije prisutan kod žena starijih od 40 godina (Lerman i sur., 2002.).

Odstranjivanje jajnika i/ili dojki preventivna je mjera koja se nudi u nekim svjetskim centrima. Žene imaju pozitivan stav prema operativnom zahvatu (Lodder i sur., 2002.), ali vrlo malo njih u konačnici se podvrgne profilaktičkoj operaciji (Botkin i sur., 2003.).

### Testiranje "nositelja" gena

Osobe koje su nositelji gena-uzročnika bolesti, neposredno nakon saznavanja rezultata, imaju povišen stupanj stresa u usporedbi s nenositeljima, ali već nakon nekoliko mjeseci dolazi do normaliziranja njihova stanja (Watson i sur., 1992.; Broadstock i sur., 2000.).

Kod skupine "nositelja" gena koji imaju želju za roditeljstvom (Watson i sur., 1992.) ili su već roditelji (Tibben, 2007.) anksioznost je blago povišena, iako je još u granicama normale i takvom ostaje u čitavom razdoblju praćenja. Skupina "nositelja" koja ima djecu iskazuje osjećaj krivnje koji se ne nalazi kod onih koji još nisu roditelji (Tibben, 2007.).

Od ponašajnih ishoda najčešće se prati reproduktivno ponašanje. "Nositelji" gena danas imaju brojne mogućnosti u planiranju potomstva (npr. izvantjelesna oplodnja koja omogućuje probir zdravih embrija, prenatalna dijagnostika), što im povećava osjećaj kontrole, ali čini se da ipak najčešće odabiru suzdržavanje od trudnoće (Evers-Kiebooms i sur., 2002.). Praćenje osoba koje su testirane na Huntingtonovu bolest u sedam europskih centara utvrdilo je da je rezultat testiranja bitno utjecao na odluku o trudnoći. "Nositelji" gena rjeđe se odlučuju na trudnoću nego "nenositelji" (Evers-Kiebooms i sur., 2002.). Longitudinalno praćenje majki koje su nositeljice mutacije za cističnu fibrozu pokazalo je da stavovi o budućim trudnoćama u jednoj vremenskoj točki nisu pouzdani prediktori ponašanja u budućnosti (Sawyer i sur., 2006.).

Spoznaja o nasljednoj genskoj mutaciji kod jednoga partnera može izazvati poteškoće u partnerskim odnosima. Tek se nedavno istraživačka pažnja okrenula i prema emocionalnim posljedicama koje iskazuju partneri "nositelja" gena, a koje

nalikuju onima u procesu tugovanja (Decruyenaere i sur., 2005.). U prvih šest mjeseci nakon dobivanja rezultata testiranja kod "nositelja" je razvod braka češći u usporedbi s "nenositeljima" (Tibben, 2007.).

## ZAVRŠNA RASPRAVA

U Tablici 1 sažeto su prikazane vrste genetskoga testiranja, njihova svrha te spoznaje o psihološkim aspektima toga specifičnog medicinskog postupka.

	Vrsta testiranja Dijagnostičko	Prediktivno	"Nositelja gena"
Čemu služi	Diferencijalnoj dijagnostici (razumijevanju etiologije poremećaja)	Utvrđivanju rizika za budući razvoj bolesti	Testiranju partnera kako bi se procijenio rizik za potomstvo
Kako se provodi	DNK iz krvi	DNK iz krvi	DNK iz krvi
Neke od bolesti koje se otkrivaju	Neurofibromatoza, polistična bolest bubrega, Huntingtonova bolest	Nasljedni oblik raka dojke i jajnika, raka debeloga crijeva, Huntingtonova bolest, Alzheimerova bolest	Cistična fibroza, Duchenneova mišićna distrofija
Prediktori odluke "ZA" testiranja	Bolje znanje i iskustvo s bolesti, mogućnost terapijskoga djelovanja, intenzivniji osjećaj straha, krivnje, nepodnošenje neizvjesnosti, planiranje budućnosti, odgovornost prema obitelji	Bolje poznavanje uloge gena, iskustvo s bolesti, viši obrazovni status, intenzivnija tjeskoba i jači doživljaj rizika za obolijevanje	Percipirani rizik obolijevanja, ozbiljnost bolesti, traumatska iskustva s bolesti kod rodaka, ako partneri već imaju djecu
Prediktori odluke "PROTIV" testiranja	Strah od emocionalnih reakcija nakon saznavanja rezultata, osjećaj preplavljenosti informacijama	Strah od emocionalnih reakcija, religiozni svjetonazor i korištenje izbjegavanja kao strategije suočavanja sa stresom	Religioznost, negativan stav prema pobačaju, kulturno ozračje "fatalizma"
Emocionalni ishodi	Roditelji djece s otkrivenom nasljednom bolesti – intenzivno neugodna emocionalna reakcija Odrasle osobe – pozitivna emocionalna reakcija	Osobine ličnosti su bolji prediktor nego rezultati testiranja; kod većine ljudi pojavljuje se blago povišena tjeskoba koja se smiruje u okviru godinu dana; moguć osjeća krivnje	Više ovise o osobinama ličnosti nego o rezultatima testiranja; kod većine ljudi pojavljuje se blago povišena tjeskoba, koja se s vremenom smiruje; nešto intenzivnija emocionalna reakcija ako su "nositelji" gena već roditelji ili imaju snažnu želju za roditeljstvom
Ponašajni ishodi	Roditelji djece s otkrivenom nasljednom bolesti – ometene svakodnevne aktivnosti	Nema značajnih promjena u ponašanju; kod mladih osoba s pozitivnim nalazima češći su dijagnostički pregledi; kod maloga broja ljudi preventivne operacije	Značajan postotak "nositelja" gena odlučuje se na suzdržavanje od trudnoće, manji broj na prenatalnu dijagnostiku ili izvantjelesnu oplodnju
Socijalni ishodi	Roditelji djece s otkrivenom nasljednom bolesti – odgovorni obrazac koji ne dopušta osamostaljivanje djeteta	Moguć utjecaj na partnerske odnose	Nešto češći razvodi kod "nositelja" gena; partneri pokazuju znake tugovanja

**TABLICA 1**  
Vrste genetskoga testiranja i njihovi psihosocijalni korelati (zbrojeni rezultati empirijskih istraživanja)

Iz dosadašnjeg teksta i iz Tablice 1 vidi se da genetsko testiranje ima razne psihološke korelate, i to na emocionalnom, ponašajnom i socijalnom planu, te da su oni uglavnom kratka vijeka. Drugim riječima, nakon prvotne uznemirenosti zbog nepovoljnih nalaza genetskoga testiranja, ljudi se postupno vraćaju na svoju uobičajenu razinu psihičkoga funk-

cioniranja. Za to su ponajviše zaslužni podrška iz okoline, obrambeni mehanizmi ličnosti, načini suočavanja sa stresom i tome slično. Spomenute strategije pomažu ljudima tako što ih odmiču od nerješivih poteškoća, a istodobno ostavljaju prostor i energiju za poteškoće s kojima se mogu izboriti. Time je očuvana kvaliteta života i opće mentalno zdravlje.

### **Metodološke poteškoće na ovom području**

Prikazani rezultati istraživanja govore da su emocionalne posljedice genetskoga testiranja mnogo blaže nego što se to u početku pretpostavljalo. Lerman i sur. (2002.) upozoravaju, međutim, da su takvi nalazi možda uvjetovani metodološkim karakteristikama istraživanja, kao što su:

- Istraživanja se provode u dobro opremljenim centrima, čije su sastavnice i genetska savjetovaništa gdje se pruža psihološka priprema prije testiranja te skrb nakon testiranja i dobivanja nalaza. Pitanje je bi li se takvi rezultati dobili i u centrima koji nemaju razvijene protokole genetskoga savjetovanja. U Hrvatskoj, primjerice, nema sustavno razvijene skrbi za mentalno zdravlje osoba koje su podvrgnute postupcima genetskoga testiranja.

- U istraživanjima se rabe klasični instrumenti za ispitivanje opće razine stresa, anksioznosti, depresivnosti i slično, koji ne zahvaćaju nužno specifične poteškoće koje mogu pratiti spoznaju o genetskom nasljeđu. Buduća će istraživanja morati, uz kvantitativnu, rabiti i kvalitativnu metodologiju, jer je riječ o novom i intrigantnom području znanosti na kojem se svakodnevno otvaraju nova istraživačka pitanja. Osim toga, kvalitativnim se metodama mogu dobiti bolji uvidi u funkcioniranje pojedinca (a ne samo skupine) u situaciji genetskoga testiranja.

- Više pažnje treba obratiti (pod)skupinama sudionika istraživanja. Iz ovoga pregleda istraživanja može se zaključiti da roditelji djece s nasljednom bolesti imaju intenzivne emocionalne reakcije koje se ne smiruju s vremenom i koje ostavljaju posljedice i na ponašanje. Najjednostavnije objašnjenje takva nalaza leži u odgovornosti koju roditelji općenito osjećaju prema svojoj djeci, a koja osobito dolazi do izražaja kad su djeca bolesna.

- Istraživanja su donedavno bila usmjerena samo na pojedince, a emocionalne posljedice mogu se očitovati u širem krugu bližnjih, što su i pokazala nedavno provedena kvalitativna istraživanja. Osim toga, moglo bi se očekivati da će nepovoljni nalazi genetskoga testiranja imati trajnije učinke na partnersku/obiteljsku dinamiku, ali na takvim uzorcima nema dovoljno studija koje bi omogućile pouzdanije zaključke.

- Sudionici istraživanja su samoselekcionirani, odnosno na sudjelovanje pristaju pojedinci koji su možda emocionalno stabilniji i/ili imaju djelotvornije načine suočavanja sa stresom.

- Nužno će biti istraživanja osmisliti u skladu s postojećim teorijskim okvirima, kao što su to npr. transakcijski model stresa i suočavanja (Lazarus i Folkman, 1991.), model zdravstvenih vjerovanja (Janz i sur., 2002.), teorija planiranoga ponašanja (Ajzen, 1991.) i model zdravorazumske samoregulacije (Leventhal i sur., 2001.), jer bi se tako mogli bolje objasniti dobiveni rezultati te eventualno osmisliti odgovarajući programi podrške. Osim toga, vjerojatno treba razviti i nove specifične modele za tu situaciju (npr. opći model stresa i mjerne instrumente prilagoditi situaciji povezanoj sa zdravljem/bolesti).

### Smjernice za buduća istraživanja

U Hrvatskoj bi trebalo započeti s istraživanjem psiholoških implikacija genetskoga testiranja kako bi se utvrdile moguće kulturne i tradicijske specifičnosti tijekom procesa donošenja odluke te u razdoblju suočavanja s nalazima. U hrvatskoj stručnoj periodici nalaze se vrijedni, ali malobrojni, članci koji se bave ovom problematikom (Canki-Klain, 1998., 1999., 2007.; Barišić, 2007.; Tješić-Drinković i sur., 2006.).

U ovom nam se kontekstu čini dostatnim nabrojiti samo neke od smjernica za buduća proučavanja, i to u obliku istraživačkih pitanja, u nadi da će se u multidisciplinarnim timovima pokušati naći odgovori na njih:

- Kako odrastanje u obitelji s nasljednom bolesti utječe na razvoj i obilježja identiteta i na opće psihičko funkcioniranje osobe?
- Kako osobine ličnosti utječu na prihvaćanje informacija dobivenih genetskim testiranjem i na suočavanje s njima?
- Pridonosi li genetsko testiranje stigmatizaciji, diskriminaciji i gubitku privatnosti i kakve psihičke posljedice to može ostaviti na pojedinca i njegovu obitelj te na njihov položaj u užoj i široj društvenoj zajednici?
- Što se, zapravo, želi postići genetskim testiranjem i postiže li se taj cilj? Ako se ne postiže, treba li mijenjati taj cilj ili ...?
- Koji su sve činitelji otpornosti na "loše" rezultate genetskoga testiranja?

### Praktične preporuke

U pravilu, kod psihički zdravih i više-manje stabilnih ljudi obrambeni psihološki mehanizmi i u uvjetima suočavanja s negativnim informacijama uspijevaju sačuvati psihičku ravnotežu. Nakon početnoga pogoršanja emocionalnoga stanja do-



DRUŠ. ISTRAŽ. ZAGREB  
GOD. 19 (2010),  
BR. 3 (107),  
STR. 355-376

JOKIĆ-BEGIĆ, N.,  
ARAMBAŠIĆ, L.:  
PSIHOLOŠKI...

lazi do stabiliziranja i "vraćanja na početni kolosijek". Emocionalna stabilizacija u svakom je slučaju korisna, jer bi negativne emocije, kad bi bile dugotrajne, ostavile posljedice na tjelesno i psihičko zdravlje. Na ponašajnoj se razini, međutim, ne događaju promjene zbog kojih se testiranje i provodilo, pa o tome treba voditi računa u zdravstvenoj skrbi (Lerman i sur., 2002.; Heshka i sur., 2008.). Također treba biti svjestan individualnih čimbenika koji mogu utjecati na način suočavanja s informacijom dobivenom genetskim testiranjem (Van Asperen i sur., 2002.). Emocionalno stanje prije testiranja glavni je prediktor psihičke reakcije nakon toga postupka. Stoga u tim treba biti uključen i stručnjak za mentalno zdravlje, koji će pažljivo procijeniti psihosocijalne osobitosti pojedinca i provoditi postupak genetskoga savjetovanja (EuroGenetest Network of Excellence, 2008.). Već prije testiranja osobu treba razumljivo i ispravno informirati o kliničkim i genetskim obilježjima bolesti, o izravnim posljedicama testiranja za mogućega nositelja te za njegovo postojeće i buduće potomstvo, o terapijskim dometima i prognostičkim ishodima. Tek dobro informirana osoba, kojoj je dano dovoljno vremena za odluku, može sama prosuditi želi li genetsko testiranje ili ne. Prigodom priopćavanja rezultata potrebno je djelomice ponoviti objašnjenja koja su prethodila uzimanju uzorka. Informaciju o rezultatima testiranja treba pružiti na jasan način, vodeći računa o mogućim emocionalnim reakcijama. Stoga je korisna nazočnost bliske osobe. Ako je psihološka procjena prije testiranja dobro obavljena i ako je riječ o psihički stabilnoj i zdravoj osobi, može se očekivati blaža anksiozno-depresivna reakcija u razdoblju neposredno nakon saznavanja rezultata, no ona će se s vremenom ublažiti. Testiranoj osobi i članovima njezine obitelji treba svakako omogućiti genetsko savjetovanje, što bi trebao biti zadatak multidisciplinarnoga tima.

## **ZAKLJUČAK**

Razvitak molekularne medicine je nezaustavljiv, a svrha mu je poboljšanje zdravlja i kvalitete života ljudi. No da bi se taj cilj postigao, treba razumjeti psihologiju doživljavanja i ponašanja ljudi koji su suočeni s mogućnosti predviđanja i mijenjanja "sudbine". Kao što smo vidjeli, rezultati dosadašnjih istraživanja pokazuju da je ljudski psihološki aparat dovoljno prilagodljiv da i u situaciji suočavanja s neizbježnom sudbinom aktivira obrambene snage, daje smisao životu i tako ga održava. Pritom treba naglasiti da postoje velike interindividualne razlike, koje su, prije svega, uvjetovane osobinama ličnosti i stoga je nužan interdisciplinarni pristup osobi prije pristupanja genetskom testiranju. Drugim riječima, iako istraži-

vanja pokazuju da su psihološke posljedice genetskoga testiranja kratka vijeka, to ne znači da u kliničkim uvjetima, tj. u kontaktu s pojedincem, ne možemo očekivati i drukčije situacije. Osobitu pažnju valja posvetiti obiteljskim interakcijama te populaciji sadašnjih i budućih roditelja, jer su se najveći učinci genetskoga testiranja pokazali upravo na tim skupinama. U svakom slučaju, pažljiva procjena psihičkih karakteristika pojedinca omogućit će pravilnu primjenu osjetljivih medicinskih postupaka, pa i postupka genetskoga testiranja. Ako, međutim, rezultati genetskoga testiranja dovedu do trajnoga pogoršanja subjektivne kvalitete života, onda se s pravom može postaviti pitanje koja im je svrha.

## LITERATURA

---

- Ajzen, I. (1991.). The theory of planned behavior. *Organizational Behavior and Human Decision Processes*, 50: 179-211.
- Almqvist, E. W., Bloch, M., Brinkman, R., Craufurd, D. i Hayden M. R. (1999.), A worldwide assessment of the frequency of suicide, suicide attempts, or psychiatric hospitalization after predictive testing for Huntington disease. *American Journal of Human Genetics*, 64 (5): 1293-1304.
- Ardern-Jones, A., Kenen, R. i Eeles, R. (2005.), Too much, too soon? Patients and health professionals' views concerning the impact of genetic testing at the time of breast cancer diagnosis in women under the age of 40. *European Journal of Cancer Care*, 14: 272-281.
- Babul, R., Adam, S., Kremer, B., Dufrasne, S., Wiggins, S., Huggins, M., Theilmann, J., Bloch, M. i Hayden, M. R. (1993.), Attitudes toward direct predictive testing for the Huntington disease gene. Relevance for other adult-onset disorders. The Canadian Collaborative Group on Predictive Testing for Huntington Disease. *Journal of the American Medical Association*, 270: 2321-2325.
- Barišić, I. (2007.), Genetsko savjetovanje obitelji onkoloških pacijenata. *Paediatrica Croatica*. Supplement. 51: 134-138
- Bennett, P., Wilkinson, C., Turner, J., Brain, K., Edwards, R. T., Griffith, G., France, B. i Gray J. (2008.), Psychological factors associated with emotional responses to receiving genetic risk information. *Journal of Genetic Counseling*, 17 (3): 234-241.
- Botkin, J. R., Smith, K. R., Croyle, R. T., Baty, B. J., Wylie, J. E., Dutson, D., Chan, A., Hamann, H. A., Lerman, C., McDonald, J., Venne, V., Ward, J. H. i Lyon, E. (2003.), Genetic testing for a BRCA1 mutation: Prophylactic surgery and screening behavior in women 2 years post testing. *American Journal of Medical Genetics*, 118A: 201-209.
- Braithwaite, D., Sutton, S. i Steggle, N. (2002.), Intention to participate in predictive genetic testing for hereditary cancer: The role of attitude toward uncertainty. *Psychology and Health*, 17 (6): 761-772.
- Broadstock, M., Michie, S. i Marteau, T. (2000.), Psychological consequences of predictive genetic testing: a systematic review. *European Journal of Human Genetics*, 8: 731-738.

DRUŠ. ISTRAŽ. ZAGREB  
GOD. 19 (2010),  
BR. 3 (107),  
STR. 355-376

JOKIĆ-BEGIĆ, N.,  
ARAMBAŠIĆ, L.:  
PSIHOLOŠKI...

Butow, P., Lobb, E., Meiser, B. i Barratt, A. (2003.), Psychological outcomes and risk perception after genetic testing and counseling in breast cancer: A systematic review. *Medical Journal of Australia*, 178: 77-81.

Canki-Klain, N. (1998.), Etički i psihološki aspekti molekularne dijagnostike Huntingtonove bolesti. *Neurologica Croatica*, 47 (2): 159-164.

Canki-Klain, N. (1999.), Genetika i psihološka medicina. U: E. Klain i sur. (ur.), *Psihološka medicina* (str. 421-429), Zagreb, Golden Marketing.

Canki-Klain, N. (2007.), Etički problemi u medicinskoj genetici. U: N. Zurak (ur.), *Medicinska etika* (str. 105-120), Zagreb, Merkur A. B. D.

Case, D. O., Andrews, J. E., Johnson, J. D. i Allard, S. L. (2005.), Avoiding versus seeking: The relationship of information seeking to avoidance, blunting, coping, dissonance, and related concepts. *Journal of the Medical Library Association*, 93 (3): 353-362.

Claes, E., Evers-Kiebooms, G., Boogaerts, A., Decruyenaere, M., Denayer, L. i Legius, E. (2004.), Diagnostic Genetic Testing for Hereditary Breast and Ovarian Cancer in Cancer Patients: Women's Looking Back on the Pre-Test Period and a Psychological Evaluation. *Genetic Testing*, 8 (1): 13-21.

Croyle, R. T. i Lerman, C. (1999.), Risk communication in genetic testing for cancer susceptibility. *Journal of the National Cancer Institute*, 25: 59-66.

Culver, J. O., Burke, W., Yasui, Y., Durfy, S. J. i Press, N. (2001.), Participation in breast cancer genetic counseling: the influence of educational level, ethnic background, and risk perception. *Journal of Genetic Counseling*, 10: 215-231.

Decruyenaere, M., Evers-Kiebooms, G., Boogaerts, A., Philippe, K., Demyttenaere, K., Dom, R., Vandenberghe, W., Fryns, J. P. (2007.), The complexity of reproductive decision-making in asymptomatic carriers of the Huntington mutation. *European Journal of Human Genetics*, 15: 453-462.

Decruyenaere, M., Evers-Kiebooms, G., Boogaerts, A., Demyttenaere, K., Dom, R. i Fryns, J. P. (2005.), Partners of mutation-carriers for Huntington's disease: forgotten persons? *European Journal of Human Genetics*, 13: 1077-1085.

Decruyenaere, M., Evers-Kiebooms, G., Cloostermans, T., Boogaerts, A., Demyttenaere, K., Dom, R. i Fryns, J. P. (2003.), Psychological distress in the 5-year period after predictive testing for Huntington's disease. *European Journal of Human Genetics*, 11: 30-38.

Dinc, L. i Terzioglu, F. (2006.), The psychological impact of genetic testing on parents. *Journal of Clinical Nursing*, 15 (1): 45-51.

Dorval, M., Patenaude, A. F., Schneider, K. A., Kieffer, S. A., DiGianni, L., Kalkbrenner, K. J., Bromberg, J. I., Basili, L. A., Calzone, K., Stopfer, J., Weber, B. L. i Garber, J. E. (2000.), Anticipated versus actual emotional reactions to disclosure of results of genetic tests for cancer susceptibility: findings from p53 and BRCA1 testing programs. *Journal of Clinical Oncology*, 18: 2135-2142.

Duncan, R. E., Gillam, L., Savulescu, J., Williamson, R., Rogers, J. G. i Delatycki, M. B. (2008.), "You're one of us now": young people describe their experiences of predictive genetic testing for Hunting-

DRUŠ. ISTRAŽ. ZAGREB  
GOD. 19 (2010),  
BR. 3 (107),  
STR. 355-376

JOKIĆ-BEGIĆ, N.,  
ARAMBAŠIĆ, L.:  
PSIHOLOŠKI...

ton disease (HD) and familial adenomatous polyposis (FAP). *American Journal of Medical Genetics, Part C: Seminars in Medical Genetics*, 15; 148C (1): 47-55.

Etchegary, H. (2006.), Genetic Testing for Huntington's Disease: How Is the Decision Taken? *Genetic Testing*, 10 (1): 60-67.

EuroGentest Network of Excellence: Recommendations for genetic counselling related to genetic testing, [http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit3/final\\_recommendations\\_genetic\\_counselling.xhtml](http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit3/final_recommendations_genetic_counselling.xhtml) (28.9.2008.)

Evers-Kiebooms, G., Denayer, L. i Van den Berghe, H. (1990.), A child with cystic fibrosis: II. Subsequent family planning decisions, reproduction and use of prenatal diagnosis. *Clinical Genetics*, 37: 207-215.

Evers-Kiebooms, G., Nys, K., Harper, P., Zoetewij, M., Dürr, A., Jacopini, G., Yapijakis, C. i Simpson S. (2002.), Predictive DNA-testing for Huntington's disease and reproductive decision making: a European collaborative study. *European Journal of Human Genetics*, 10 (3): 167-176.

Geirdal, A. Ø., Reichelt, J. G., Dahl, A. A., Heimdal, K., Maehle, L., Stormorken, A. i Møller P. (2005.), Psychological distress in women at risk of hereditary breast/ovarian or HNPCC cancers in the absence of demonstrated mutations. *Family Cancer*, 4 (2): 121-126.

Godard, B., Pratte, A., Dumont, M., Simard-Lebrun, A. i Simard, J. (2007.), Factors associated with an individual's decision to withdraw from genetic testing for breast and ovarian cancer susceptibility: implications for counseling. *Genetic Testing*, 11 (1): 45-54.

Gooding, H. C., Organista, K., Burack, J. i Biesecker, B. B. (2006.), Genetic susceptibility testing from a stress and coping perspective. *Social Science & Medicine*, 62 (8): 1880-1890.

Grosfeld, F. J., Beemer, F. A., Lips, C. J., Hendriks, K. S. i ten Kroode, H. F. (2000.), Parents' responses to disclosure of genetic test results of their children. *American Journal of Medical Genetics*, 94 (4): 316-323.

Hartley, N. E., Scotcher, D., Harris, H., Williamson, P., Wallace, A., Craufurd, D. i Harris, R. (1997.), The uptake and acceptability to patients of cystic fibrosis carrier testing offered in pregnancy by the GP. *Journal of Medical Genetics*, 34: 459-464.

Helmes, A. W. (2002.), Application of the protection motivation theory to genetic testing for breast cancer risk. *Preventive Medicine*, 35 (5): 453-462.

Henneman, L., Bramsen, I., Van Os, T. A., Reuling, I. E., Heyerman, H. G., van der Laag, J., van der Ploeg, H. M. i ten Kate, L. P. (2001.), Attitudes towards reproductive issues and carrier testing among adult patients and parents of children with cystic fibrosis (CF). *Prenatal Diagnosis*, 21: 1-9.

Heshka, J. T., Palleschi, C., Howley, H., Wilson, B. i Wells, P. S. (2008.), A systematic review of perceived risks, psychological and behavioral impacts of genetic testing. *Genetic Medicine*, 10 (1): 19-32.

Janz, N. K., Champion, V. L. i Strecher, V. J. (2002.), The health belief model. U: K. Glanz, B. K. Rimer i F. M. Lewis (ur.), *Health behavior and health education: Theory, research, and practice* (str. 45-66), San Francisco, CA: Jossey-Bass.

DRUŠ. ISTRAŽ. ZAGREB  
GOD. 19 (2010),  
BR. 3 (107),  
STR. 355-376

JOKIĆ-BEGIĆ, N.,  
ARAMBAŠIĆ, L.:  
PSIHOLOŠKI...

Katapodi, M. C., Lee, K. A., Facione, N. C. i Dodd, M. J. (2004.), Predictors of perceived breast cancer risk and the relation between perceived risk and breast cancer screening: A metaanalytic review. *Preventive Medicine*, 38 (4): 388-402.

Lazarus, R. S. i Folkman, S. (1991.), The concept of coping. U: A. Monat i R. S. Lazarus (ur.), *Stress, and coping: An anthology* (3rd edition) (str. 189-206), New York: Columbia University Press.

Lerman, C., Croyle, R. T., Tercyak, K. P. i Hamann, H. (2002.), Genetic testing: psychological aspects and implications. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 70 (3): 784-797.

Lerman, C., Hughes, C., Lemon, S. J., Main, D., Snyder, C., Durham, C., Narod, S. & Lynch, H. T. (1998.), What you don't know can hurt you: Adverse psychologic effects in members of BRCA1-linked and BRCA2-linked families who decline genetic testing. *Journal of Clinical Oncology*, 16: 1650-1654.

Lerman, C., Schwartz, M. D., Lin, T. H., Hughes, C., Narod, S. i Lynch, H. T. (1997.), The influence of psychological distress on use of genetic testing for cancer risk. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 65: 414-420.

Leventhal, H., Leventhal, E. A. i Cameron, L. (2001.), Representations, procedures, and affect in illness self-regulation: A perceptual-cognitive model. U: A. Baum, T. A. Revenson i J. E. Singer (ur.), *Handbook of health psychology* (str. 19-47), Mahwah, NJ: Lawrence, Erlbaum Associates.

Lodder, L., Frets, P. G., Trijsburg, R. W., Meijers-Heijboer, E. J., Klijn, J. G., Duivenvoorden, H. J., Tibben, A., Wagner, A., van der Meer, C. A., van den Ouweland, A. M. i Niermeijer, M. F. (2002.), Psychological impact of receiving a BRCA1/BRCA2 test result. *American Journal of Medical Genetics*, 98: 15-24.

McConkie-Rosell, A., Spiridigliozzi, G. A., Rounds, K., Dawson, D. V., Sullivan, J. A., Burgess, D. i Lachiewicz, A. M. (1999.), Parental attitudes regarding carrier testing in children at risk for fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 29; 82 (3): 206-211.

Patenaude, A. F., Basili, L., Fairclough, D. L. i Li, F. P. (1996.), Attitudes of 47 mothers of pediatric oncology patients toward genetic testing for cancer predisposition. *Journal of Clinical Oncology*, 14 (2): 415-421.

Patenaude, A. F., Guttmacher, A. E. i Collins, F. S. (2002.), Genetic testing and psychology: new roles, new responsibilities. *American Psychologist*, 57: 271-282.

Roberts, J. S. (2000.), Anticipating response to predictive genetic testing for Alzheimer's disease: a survey of first-degree relatives. *Gerontologist*, 40 (1): 43-52.

Sawyer, S. M., Cerritelli, B., Carter, L. S., Cooke, M., Glazner, J. A. i Massie, J. (2006.), Changing their minds with time: a comparison of hypothetical and actual reproductive behaviors in parents of children with cystic fibrosis. *Pediatrics*, 118: 649-656.

Schwartz, M. D., Hughes, C., Roth, J., Main, D., Peshkin, B. N., Isaacs, C., Kavanagh, C. i Lerman, C. (2000.), Spiritual faith and genetic testing decisions among high-risk breast cancer probands. *Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention*, 9 (4): 381-385.

DRUŠ. ISTRAŽ. ZAGREB  
GOD. 19 (2010),  
BR. 3 (107),  
STR. 355-376

JOKIĆ-BEGIĆ, N.,  
ARAMBAŠIĆ, L.:  
PSIHOLOŠKI...

Shiloh, S., Ben-Sinai, R. i Keinan, G. (1999.), Effects of controllability, predictability, and information-seeking style on interest in predictive genetic testing. *Personality and Social Psychology Bulletin*, 25: 1187-1195.

Shiloh, S., Petel, Y., Papa, M., Goldman, B. (1998.), Motivations, perceptions, and interpersonal differences associated with interest in genetic testing for breast cancer susceptibility among women at high and average risk. *Psychology and Health*, 13 (6): 1071-1086.

Sivell, S., Elwyn, G., Gaff, C. L., Clarke, A. J., Iredale, R., Shaw, C., Dundon, J., Thornton, H. i Edwards, A. (2008.), How risk is perceived, constructed and interpreted by clients in clinical genetics, and the effects on decision making: systematic review. *Journal of Genetic Counseling*, 17: 30-63.

Smets, E. M., Stam, M. M., Meulenkamp, T. M., van Langen, I. M., Wilde, A. A., Wiegman, A., de Wert, G. M. i Tibben, A. (2008.), Health-related quality of life of children with a positive carrier status for inherited cardiovascular diseases. *American Journal of Medical Genetics*, 15; 146A: 700-707.

Smith, C. O., Lipe, H. P. i Bird, T. D. (2004.), Impact of presymptomatic genetic testing for hereditary ataxia and neuromuscular disorders. *Archives of Neurology*, 61: 875-880.

Tibben, A. (2007.), Predictive testing for Huntington's disease. *Brain Research Bulletin*, 30; 72 (2-3): 165-171.

Tibben, A., Duivenvoorden, H. J., Niermeijer, M. F., Vegter-van der Vlis, M., Roos, R. A. i Verhage, F. (1994.), Psychological effects of presymptomatic DNA testing for Huntington's disease in the Dutch program. *Psychosomatic Medicine*, 56 (6): 526-532.

Tješić-Drinković, D., Grizelj, R., Tješić-Drinković, D., Kelečić, J., Gagro, A., Vraneš, J. i Sertić, J. (2006.), Značenje novorođenačkog probira na cističnu fibrozu. *Gynaecol Perinatol*, 15 (1): 37-43.

Umans-Eckhausen, M. A., Oort, F. J., Ferenschild, K. C., Defesche, J. C., Kastelein, J. J. i de Haes, J. C. (2002.), Parental attitude towards genetic testing for familial hypercholesterolaemia in children. *Journal of Medical Genetics*, 39 (9): 49.

Van Asperen, C. J., Van Dijk, S., Zoetewey, M. W., Timmermans, D. R., De Bock, G. H., Meijers-Heijboer, E. J., Niermeijer, M. F., Breuning, M. H., Kievit, J. i Otten, W. (2002.), What do women really want to know? Motives for attending familial breast cancer clinics. *Journal of Medical Genetics*, 39: 410-414.

Van der Steenstraten, I. M., Tibben, A., Roos, R. A., van de Kamp, J. J. i Niermeijer, M. F. (1994.), Predictive testing for Huntington disease: nonparticipants compared with participants in the Dutch program. *American Journal of Human Genetics*, 55 (4): 618-625.

Vernon, S. W., Gritz, E. R., Peterson, S. K., Perz, C. A., Amos, C. I. i Baile, W. F. (1999.), Intention to learn the results of genetic testing for hereditary colon cancer. *Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention*, 8: 353-360.

Watson, E. K., Mayall, E. S., Lamb, J., Chapple, J. i Williamson, R. (1992.), Psychological and social consequences of community carrier screening programme for cystic fibrosis. *The Lancet*, 340: 217-220.



DRUŠ. ISTRAŽ. ZAGREB  
GOD. 19 (2010),  
BR. 3 (107),  
STR. 355-376

JOKIĆ-BEGIĆ, N.,  
ARAMBAŠIĆ, L.:  
PSIHOLOŠKI...

Wenzel, L., Lerman, C. i Glanz, K. (2002.), Stress, coping and health behavior. U: K. Glanz, F. M. Lewis i B. K. Rimer (ur.), *Health behavior and health education: Theory, research and practice* (str. 210-239), San Francisco, CA: Jossey-Bass.

## Psychological Factors Related to Genetic Testing

Nataša JOKIĆ-BEGIĆ, Lidija ARAMBAŠIĆ  
Faculty of Humanities and Social Sciences, Zagreb

Genetic testing is a medical procedure that enables detection of inherited disorders and risk factors for certain pathological processes. Its application, which will likely be part of standard medical care in the future, opens up many psychological, philosophical, ethical, legal and other questions concerning the gains and risks associated with genetic diagnostics. Three types of genetic testing – diagnostic, predictive and carrier – are described here together with their purpose, mode of implementation and a list of some of the diseases which they might detect. In addition, results of many contemporary studies exploring predictors in the decision-making process "for" and "against" genetic testing are presented. Finally, there is a discussion of results obtained in studies investigating emotional, behavioral and social outcomes of genetic testing and the psychological consequences of the results of such a medical procedure. A review of the literature does not indicate any long-term effects of information obtained by genetic testing and suggests that emotional reactions are milder and more short-term than expected, no matter what kind of genetic testing is used. In addition, behavioral outcomes are often not in accordance with the pre-testing intention. The article concludes with a discussion on methodological difficulties in this field, suggestions of guidelines for future studies and practical recommendations for clinical work.

Keywords: genetic testing, psychological implications of genetic testing

## Psychologische Faktoren in Verbindung mit Gentests

Nataša JOKIĆ-BEGIĆ, Lidija ARAMBAŠIĆ  
Philosophische Fakultät, Zagreb

Gentests ermöglichen das frühzeitige Erkennen von Vererbungskrankheiten bzw. Risikofaktoren, die einen pathologischen Prozess auslösen können. Ihre regelmäßige Anwendung, die in Zukunft vermutlich zum festen Bestandteil

DRUŠ. ISTRAŽ. ZAGREB  
GOD. 19 (2010),  
BR. 3 (107),  
STR. 355-376

JOKIĆ-BEGIĆ, N.,  
ARAMBAŠIĆ, L.:  
PSIHOLOŠKI...

der standardmäßigen Gesundheitsfürsorge gehören wird, erschließt eine Reihe psychologischer, philosophischer, ethischer, juristischer und anderer Fragen, die die Vor- und Nachteile der Gendiagnostik betreffen. Im Artikel werden drei Typen von Gentests dargestellt: diagnostische und prädiktive Tests sowie Tests zur Ermittlung von sog. Trägergenen. Die Autorinnen beschreiben Zweck und Durchführungsweise dieser Ermittlungsverfahren und führen einige Krankheiten an, die auf diesem Wege aufgedeckt werden können. Des Weiteren präsentieren sie die Ergebnisse zahlreicher Forschungen aus jüngster Zeit, in denen Prädiktoren, die für und gegen Gentests sprechen, untersucht wurden. Abschließend wird gezeigt, welche emotionalen, verhaltensmäßigen und sozialen Auswirkungen Gentests haben können bzw. wie sich diese psychologisch reflektieren. Die Untersuchungsergebnisse lassen nicht auf dauerhafte negative Folgen von Erkenntnissen, die auf diesem Wege gewonnen wurden, schließen; vielmehr suggerieren sie, dass die emotionalen Reaktionen milder ausfallen und von geringerer Dauer sind, als angenommen, egal um was für Tests es sich im Einzelfall handelte. Darüber hinaus sind die Auswirkungen auf das Verhalten der Testperson oft nicht im Einklang mit den ursprünglich verfolgten Absichten. Abschließend erörtern die Verfasserinnen die in diesem Wissenschaftsbereich bestehenden methodologischen Schwierigkeiten und schlagen Richtlinien für zukünftige Forschungsvorhaben vor. Neben praktischen Ratschlägen gemahnen sie zur Vorsicht im Umgang mit Personen, die sich genetischen Diagnostikverfahren unterziehen.

Schlüsselbegriffe: Gentests, psychologische Implikationen von Gentests