

# Onkološko genetsko svetovanje in testiranje: odnos, poznavanje in praksa zdravnikov na primarni ravni - povzetek Prešernove naloge

Tina Škerl, Anja Meden, Mateja Krajc, Vaneja Velenik

## Povzetek

Ocenjuje se, da je 5 do 10 % rakov dednih. Za osebe, ki imajo visoko verjetnost za dednega raka, je indicirano onkološko genetsko svetovanje. Poročila Ambulante za onkološko genetsko svetovanje Onkološkega inštituta Ljubljana kažejo, da slovenski zdravniki, predvsem na področju dednega raka debelega črevesa in danke, bolnike premalo napotujejo na onkološko genetsko svetovanje ter gensko testiranje.

Namen raziskave je bil ugotoviti, koliko splošni zdravniki in specialisti družinske medicine v Sloveniji vedo o družinskih ter dedno pogojenih oblikah raka in zakaj na svetovanje ter testiranje ne napotujejo svojih pacientov.

V okviru presečne raziskave smo slovenskim splošnim zdravnikom in specialistom družinske medicine poslali povezavo do anonimnega spletnega vprašalnika.

Pri tem odgovori kažejo, da 49 % vprašanih v zadnjem letu na svetovanje in testiranje ni napotilo nobenega bolnika, 22 % zdravnikov pa ni dovolj seznanjenih z indikacijami za napotitev na svetovanje in testiranje. Nadalje 41 % zdravnikov nima dovolj časa za preverjanje družinske anamneze v smislu raka. Na 18 zastavljenih vprašanj o dednih rakih so povprečno pravilno odgovorili na  $8,5 \pm 3,2$  oziroma 47-odstotno. Na vprašanja o dednem raku dojk so ženske zbrale 11 % več pravilnih odgovorov kot moški. Zdravniki, ki so napotili vsaj enega bolnika, so pravilno rešili povprečno 4 % več vprašanj kot tisti, ki niso napotili nobenega bolnika. Splošni zdravniki v Sloveniji premalo napotujejo bolnike in njihove svojce na onkološko genetsko svetovanje ter testiranje, ker niso dovolj seznanjeni z indikacijami za napotitev in ker nimajo dovolj časa za preverjanje družinske anamneze v smislu raka pri svojih bolnikih med rednim delom.

## Uvod

V družinah, kjer se rak pojavlja bolj pogosto, moramo pomisliti na morebitno navzočnost določenih dednih sindromov v smislu raka. Pri 5 do 10 % diagnoz raka sklepamo, da so posledica genetske predispozicije. Rakom, ki nastanejo zaradi podedovane mutacije na genih, ki v primeru mutacije ne delujejo pravilno, pravimo »dedni raki«. Dedni raki se večinoma dedujejo avtosomno dominantno. Zanje je značilno, da je posameznik že rojen z mutacijo v eni kopiji gena, ki jo je podedoval od enega od staršev. Vsaka celica v njegovem telesu tako vsebuje patogeno mutacijo in verjetnost, da bo tudi on prenesel mutacijo na potomca, je 50-odstotna. Navadno gre za mutiran protoonkogen ali tumor-supresorski gen, ki s sodelovanjem okolja povzroči nastanek raka. Relativno tveganje za nastanek raka pri nosilcih določenih mutiranih genov je približno 10- do 15-krat višje, kot je populacijska ogroženost za to vrsto raka. Nosilci s podedovano gensko okvaro so torej visoko ogroženi za določeno vrsto raka (1).

Značilnosti, ki nakazujejo na dedno obliko raka, so zgodnja pojavnost raka (posamezniki zbolevajo 10 do 20 let prej, kot

je rak običajen v populaciji - npr. pred-menopavzalni rak dojk), multipli primarni tumorji pri posamezniku, bilateralni raki v parnih organih ali multifokalna bolezen, pojavljanje iste oblike raka pri bližnjih sorodnikih (mama, hči in sestra z rakom dojke), pojavnost raka v več generacijah iste družine, pojavnost redkih oblik tumorjev, neobičajna prezentacija raka (npr. rak dojke pri moškem), nenavadna histologija tumorja, redke oblike rakov, povezane s prirojenimi nepravilnostmi ali etnični izvor posameznika, ki izhaja iz populacije, ki je povezana z večjo ogroženostjo za pojav določenega dednega raka (npr. pri Aškenazi Židih) (2).

Pri vseh bolnikih, kjer obstaja velika verjetnost, da gre za dedno obliko raka, je indicirano onkološko genetsko svetovanje (OGS), ki naj bi zajelo vso družino (1).

Gensko testiranje (GT) je smiselno, če so izpolnjeni naslednji pogoji: (a) posameznikova osebna in/ali družinska anamneza je sumljiva za gensko predispozicijo za razvoj raka (vsaj 10-odstotna verjetnost, da je posameznik nosilec genske mutacije), (b) genski test mora biti dovolj občutljiv in specifičen, da je mogoča interpretacija rezultatov, (c) test bo vplival na posameznikovo diagnozo, zdravljenje raka ali zmanjševanje ogroženosti za raka in/ali pomagal razjasniti ogroženost za nastanek raka pri družinskem članu (2). Glavni namen GT je odkriti še zdrave nosilce mutiranega gena, ki predstavljajo visoko ogroženo populacijo za raka. Rezultat GT bistveno vpliva na obravnavo bolnika in ostalih krvnih sorodnikov. Genski test torej predlagamo, če lahko v primeru pozitivnega testa še zdravim nosilcem mutacije ponudimo ukrepe, s katerimi lahko vplivamo na pojav določene vrste raka oziroma v primeru negativnega rezultata opustimo drastične ukrepe spremljanja in tako razbremenimo paciente ter zdravstveni sistem (1). Identifikacija dednih rakov postaja čedalje pomembnejša tudi zaradi načrtovanja kirurškega in sistemskega zdravljenja določenih vrst raka, torej predstavlja pomemben del obravnave onkoloških bolnikov (3).

Trenutno imamo na Onkološkem inštitutu v Ljubljani (OIL) na voljo več vrst genskih testiranj, s katerimi iščemo mutacije točno določenih genov za določene vrste dednega raka. Najbolj pogosti so: (a) dedni sindrom raka dojk in/ali jajčnikov (ang. *hereditary breast and ovarian cancer* - HBOC), (b) dedni nepolipozni sindrom raka debelega črevesa in danke (HNPCC), (c) družinska adenomatozna polipoza (ang. *familial adenomatous polyposis* - FAP), (d) družinska oblika malignega melanoma (ang. *familial malignant melanoma* - FMM) in (e) dedni rak ščitnice. Pri ostalih vrstah rakov, pri katerih tudi pomislimo na dedni sindrom, je obravnava individualna, na multidisciplinarnem konziliju pa se odloči, katero vrsto genskega testa je smiselno ponuditi posameznikom, če še nimamo na voljo rutinskih genetskih testov (4, 5, 6, 7, 8).

## Namen raziskave

Interna poročila Ambulante za onkološko genetsko svetovanje OIL kažejo, da slovenski zdravniki, predvsem s področja

HNPCC, bolnike premalo napotujejo na OGS in GT (9, 10, 11, 12). Z raziskavo smo želeli ugotoviti razlog nezadostne napotitve primernih oseb na OGS in GT. Ugotoviti smo želeli, koliko splošni zdravniki in specialisti družinske medicine v Sloveniji vedo o družinskih ter dedno pogojenih oblikah raka. Težavo smo želeli povezati z lastnostmi zdravnika, nepoznavanjem indikacij za napotitev, nepoznavanjem tematike in nezadostnim preverjanjem družinske anamneze v smislu raka.

## Metode

V okviru presečne raziskave smo vsem splošnim zdravnikom in specialistom družinske medicine, ki so zaposleni v Republiki Sloveniji (skupno 1.078 osebam), preko Zdravniške zbornice Slovenije po elektronski pošti poslali spremno pismo s povezavo do spletnega vprašalnika, ustvarjenega s pomočjo aplikacije 1ka (13). Vprašalnik je bil prek spletne aplikacije aktiven med 2. januarjem in 2. aprilom 2015.

Vprašalnik je bil anonimen. Obsegal je skupno 29 vprašanj zaprtega tipa, od tega 3 demografska vprašanja, 5 vprašanj o seznanjenosti z zakonodajo in delu z bolniki s sumom na dedno obliko raka, 18 vprašanj za preverjanje znanja o dednih in 3 vprašanja o komercialnih genetskih testih. Nepopolno ali neustrezno rešene vprašalnike smo izključili iz obdelave. Bilo jih je 843 oziroma 83 % vseh. Vzorec so predstavljali slovenski splošni zdravniki in specialisti družinske medicine, ki so anketo izpolnili v celoti, to je 167 oseb. Rezultate smo analizirali s pomočjo opisne statistike. Povprečne vrednosti in standardne odklone smo izračunali s pomočjo računalniškega programa Microsoft Excel.

## Rezultati

Vprašalnik je bil poslan na 1.078 elektronskih poštnih naslovov. Dostavljenih je bilo 1.010 elektronskih sporočil, 338 zdravnikov je pričelo z izpolnjevanjem (33 % vseh, ki so sporočilo prejeli), 167 jih je vprašalnik rešilo v celoti (49 % tistih, ki so začeli z izpolnjevanjem). Pri tem je bilo 78 % vprašanih žensk, 22 % pa moških. Vprašalnika ni rešil noben zdravnik, star od 20 do 29 let, zato smo to starostno skupino v nadaljnji obravnavi izpustili, 25 % je bilo starih med 30 in 39 let, 23 % med 40 do 49 let, 43 % med 50 in 59 let ter 9 % starih nad 60 let. Zdravnike, ki so vprašalnik rešili v celoti, smo glede na občino zaposlitve razdelili v V anketi je 49 % vprašanih odgovorilo, da v zadnjem letu na OGS in GT ni napotilo nobenega bolnika, 48 % zdravnikov je napotilo od 1 do 5 bolnikov, 3 % zdravnikov pa 6 ali več bolnikov. Skupno je v zadnjem letu vsaj enega bolnika na OGS in GT napotilo 51 % vprašanih zdravnikov. Pri tem je 5 % vprašanih menilo, da so dovolj seznanjeni s slovensko zakonodajo s področja OGS in GT. Nadalje je 22 % zdravnikov odgovorilo, da z indikacijami za napotitev na posvet v ambulanto za OGS in GT ni dovolj seznanjenih, 41 % zdravnikov pa v vsakdanji praksi nima dovolj časa za preverjanje družinske anamneze v smislu raka. Ko posumijo na dedni sindrom raka 32 % vprašanih svoje bolnike redno napotuje na OGS in GT, 68 % zdravnikov pa jih tja ne pošilja.

Ocenjevali smo pravilnost odgovorov na 18 vprašanj, ki so preverjala znanje o družinskih in dedno pogojenih rakih. Povprečno število pravilnih odgovorov je bilo  $8,5 \pm 3,2$  oziroma 47-odstotno.

Tabela 1 prikazuje rezultate preverjanja znanja za vsa vprašanja iz vprašalnika.

Najvišjo stopnjo znanja so vprašani izkazali na področju splošnih vprašanj o družinskih in dedno pogojenih rakih; v tem sklopu so pravilno odgovorili na 64 % zastavljenih vprašanj. V sklopu vprašanj o poznavanju gensko pogojenega raka dojk je bilo pravilnih 52 % odgovorov, medtem ko je na vprašanja v sklopu genetsko pogojenih RDČD pravilno odgovorilo 23 % anketirancev.

Največ znanja so izkazali zdravniki iz osrednjeslovenske regije, ki so v povprečju pravilno odgovorili na 52 % vprašanj. Povprečno so na vsaj polovico vprašanj pravilno odgovorili še v jugovzhodni Sloveniji (51 % pravilnih odgovorov) in v savinjski regiji (50 % pravilnih odgovorov). V ostalih regijah je bilo pravilno odgovorjenih 49 % ali manj vprašanj. Pri vprašanih, s katerimi je bilo preverjano splošno znanje o družinskih in dednih rakih, so več znanja pokazale ženske, ki so v povprečju zbrale 65 % pravilnih odgovorov, moški pa 58 %. Tudi na vprašanja o dednem raku dojk so ženske zbrale več pravilnih odgovorov, 55 %, v primerjavi s 44 %, ki so jih zbrali moški. Pri vprašanih o družinskih in dednih RDČD je bila razlika minimalna. Ženske so pravilno odgovorile na povprečno 22 %, moški pa na 23 % zastavljenih vprašanj. Primerjali smo število in odstotek pravilnih odgovorov med zdravniki, ki so v zadnjem letu na OGS in GT napotili vsaj enega bolnika, ter tistimi, ki niso napotili nobenega. Zdravniki, ki so napotili vsaj enega bolnika, so pravilno rešili povprečno 49 % vprašanj, zdravniki, ki niso napotili nobenega bolnika, pa 45 % vprašanj.

Znanje zdravnikov smo primerjali med starostnimi skupinami vprašanih. Najbolje so na vprašanja odgovarjali zdravniki, stari od 30 do 39 let; v tej starostni skupini je bilo povprečno pravilnih 51 % odgovorov. Ostale starostne skupine so zbrale povprečno manj kot 49 % pravilnih odgovorov na zastavljena vprašanja.

Sedem od 167 vprašanih zdravnikov (torej 4 % vprašanih) je odgovorilo, da prejemajo oglase zasebnih izvajalcev genetskih testiranj. Eden izmed njih je odgovoril, da ti oglasi vplivajo na njegovo odločitev o tem, ali napoti bolnika na genetsko testiranje, ostalih šest pa, da oglasi na njihovo odločitev sploh ne vplivajo.

S priporočili Sveta evropskih akademij znanosti (ang. *European Academies Science Advisory Council - EASAC*) glede komercialnih genetskih testov je seznanjenih 11 % vprašanih, 89 % pa teh priporočil ne pozna.

## Razprava

Glede na javno dostopne informacije o indikacijah za napotitev zdravniki v ambulanto za OGS velikokrat pošiljajo neustrezne bolnike (9, 10, 11, 12). Tudi ameriška raziskava je pokazala, da so na OGS in GT prevečkrat napoteni neustrezni bolniki, ob tem pa nekaj bolnikov, ki izpolnjujejo indikacije za napotitev, izpade (14).

Naša anketa je pokazala, da kar 49 % zdravnikov v zadnjem letu na OGS in GT ni napotilo niti enega bolnika.

Nizko število napotitev bi lahko bila posledica nepoznavanja indikacij za napotitev na posvet v ambulanto za OGS in GT ali poznavanje zakonodaje, ki to področje ureja. Rezultat naše ankete kaže, da je z indikacijami na napotitev seznanjenih le 22 % slovenskih splošnih zdravnikov, z zakonodajo pa le 5 %. Razlog za maloštevilno napotitev bi lahko bil pomanjkanje časa za temeljito poglobljanje v družinsko anamnezo v smislu raka oziroma dednega raka. Da pri svojem delu za to nima dovolj časa, meni 41 % slovenskih zdravnikov.

**Tabela 1.** Odgovori zdravnikov na vprašanja za preverjanje znanja o družinskih in dednih rakih

Vprašanja in možni odgovori	Število odgovorov	Odstotek odgovorov glede na vse odgovore
<b>Namen onkološkega genetskega svetovanja je predstaviti pacientom njihove možnosti genetskega testiranja.</b>		
Res je (pravilen odgovor)	121	72 %
Ni res	14	8 %
Ne vem	32	19 %
<b>Namen onkološkega genetskega svetovanja je pomoč vsem bodočim staršem pri načrtovanju družine.</b>		
Res je	71	43 %
Ni res (pravilen odgovor)	56	34 %
Ne vem	40	24 %
<b>V Sloveniji lahko posameznike napotimo na onkološko genetsko svetovanje pri sumu na dedni sindrom za raka tudi ko gre za rake, ki so pogosti v populaciji (rak dojčk, rak debelega črevesa in danke).</b>		
Res je (pravilen odgovor)	113	68 %
Ni res	8	5 %
Ne vem	46	28 %
<b>Tudi osebo brez raka in brez že dokazane genetske mutacije je mogoče napotiti na genetsko svetovanje in testiranje.</b>		
Res je (pravilen odgovor)	73	44 %
Ni res	18	11 %
Ne vem	76	46 %
<b>Od vseh rakov je dednih več kot polovica.</b>		
Res je	24	14 %
Ni res (pravilen odgovor)	84	50 %
Ne vem	59	35 %
<b>Če posameznik podeduje okvarjeni gen za dednega raka, mora hoditi na presejalne/preventivne preglede prej in pogosteje.</b>		
Res je (pravilen odgovor)	144	86 %
Ni res	4	2 %
Ne vem	19	11 %
<b>Verjetnost, da otroci podedujejo mutacijo od svojih staršev, je 100-odstotna.</b>		
Res je	3	2 %
Ni res (pravilen odgovor)	138	83 %
Ne vem	26	16 %
<b>Za dedne sindrome za raka je značilno, da posamezniki v teh družinah zbolevajo 10 do 20 let prej, kot je to običajno v populaciji.</b>		
Res je (pravilen odgovor)	122	73 %
Ni res	6	4 %
Ne vem	39	23 %
<b>Hčerkе lahko podedujejo mutacijo, ki jih ogroža za raka dojčk, tudi od svojega očeta.</b>		
Res je (pravilen odgovor)	67	40 %
Ni res	30	18 %
Ne vem	70	42 %
<b>Vse ženske, ki podedujejo mutacijo na BRCA-genu, tudi zbolijo za rakom dojčk.</b>		
Res je	18	11 %
Ni res (pravilen odgovor)	105	63 %
Ne vem	44	26 %
<b>Če ženska podeduje okvarjeni gen za raka dojčk (BRCA), je bolj ogrožena kot vrstnice tudi za raka jajčnikov.</b>		
Res je (pravilen odgovor)	131	78 %
Ni res	3	2 %
Ne vem	33	20 %
<b>Zgodnje odkrivanje raka jajčnikov je možno z rednimi pregledi pri ginekologu.</b>		
Res je	105	63 %
Ni res (pravilen odgovor)	46	28 %
Ne vem	16	10 %
<b>Dedni nepolipozni rak debelega črevesa in danke (Lynchov sindrom) je najpogostejši dedni sindrom za raka v populaciji.</b>		
Res je (pravilen odgovor)	48	29 %
Ni res	17	10 %
Ne vem	102	61 %
<b>Pacienti, ki podedujejo mutacijo na MMR-genih (dedni nepolipozni sindrom raka debelega črevesa in danke - Lynchov sindrom), potrebujejo redne kolonoskopije na 1 do 2 leti od 20.–25. leta dalje.</b>		
Res je (pravilen odgovor)	89	53 %
Ni res	8	5 %
Ne vem	70	42 %
<b>Pacientke, ki podedujejo mutacijo na MMR-genih (dedni nepolipozni sindrom raka debelega črevesa in danke - Lynchov sindrom), imajo večje tveganje tudi za raka endometrija in jajčnikov.</b>		
Res je (pravilen odgovor)	38	23 %
Ni res	7	4 %
Ne vem	122	73 %
<b>Napovedni genetski testi za ugotavljanje mutacij na APC-genu (gen za družinsko polipozo) omogočajo identifikacijo pacientov, ki bodo razvili kolorektalni karcinom.</b>		
Res je	78	47 %
Ni res (pravilen odgovor)	7	4 %
Ne vem	82	49 %
<b>Testiranje za APC-mutacijo je priporočljivo za otroke, stare od 10 do 12 let, katerih sorodnik v prvem kolenu ima znano APC-mutacijo.</b>		
Res je (pravilen odgovor)	38	23 %
Ni res	12	7 %
Ne vem	117	70 %
<b>Delež rakov debelega črevesa in danke, ki so povezani z APC-mutacijo, je 10- do 25-odstoten.</b>		
Res je	31	19 %
Ni res (pravilen odgovor)	6	4 %
Ne vem	130	78 %

Tudi tuje raziskave na tem področju kažejo na preizek odstotek napotitev na OGS in GT. V italijanski raziskavi iz leta 2010 je le 10 % vprašanih zdravnikov v zadnjih dveh letih na OGS in GT napotilo vsaj enega bolnika zaradi suma na dedni rak dojke ter jajčnikov, 5 % zdravnikov pa je na svetovanje napotilo bolnika zaradi suma na dedni RDČD (15). V ameriški raziskavi, opravljeni leta 1997 med zdravniki različnih specialnosti, je 19 % vprašanih na OGS in GT napotilo med 1 do 5 bolnikov, 2 % sta napotila več kot 6 bolnikov, kar 79 % pa je bilo zdravnikov, ki na OGS in GT niso napotili nobenega bolnika (16).

Razlog za nizko število napotitev bi lahko bil slabo poznavanje področja onkološke genetike. Zdravniki, ki smo jih anketirali, so pravilno odgovorili na manj kot polovico zastavljenih vprašanj na to temo, pravih je bilo povprečno 47 % vseh odgovorov. Podobno preverjanje znanja, kot je bilo zajeto v naši anketi, so opravljali tudi v tujini. Najustreznejša je primerjava z znanjem, ki so ga v nedavni raziskavi izkazali italijanski zdravniki. V povprečju so pravilno odgovorili na 52 % vprašanj o znanju na področju družinskega in dednega raka dojke ter DČD, torej 5 % več kot slovenski zdravniki (15). Pojavile so se razlike v ravni znanja med statističnimi regijami. V osrednjeslovenski regiji so pravilno odgovorili na največ zastavljenih vprašanj, pravih odgovorov je bilo povprečno 52 %, medtem ko so najnižjo stopnjo znanja izkazali v obalno-kraški regiji, kjer je bilo pravih odgovorov povprečno le 40 %.

Ugotovili smo, da zdravniki, ki so v ambulanto za onkološko genetsko svetovanje napotili vsaj enega bolnika, več vedo o dednih in družinsko pogojenih oblikah raka od kolegov, ki bolnikov v ambulanto niso napotili. Razlika med povprečjema skupin je 7 %.

Opazili smo razliko v znanju med spoloma. Na vprašanja o dednem raku dojke je bila razlika v znanju med zdravniki in zdravnicami največja. Ženske so povprečno zbrale 11 % več pravih odgovorov v primerjavi z moškimi. Tudi italijanska raziskava je pokazala, da ženske bolj verjetno pravilno odgovarjajo na vprašanja o družinskem in dednem raku dojke, z razmerjem obetov 0,72 in intervalom zaupanja 0,54–0,95 (15). Pri splošnih vprašanjih o družinskih in dednih rakih ter vprašanjih glede družinskega in dednega raka DČD je bila razlika manjša, 7 % v prid zdravnicam pri splošnih vprašanjih in 1 % v prid zdravnikom pri vprašanjih o raku DČD.

Primerjali smo znanje med starostnimi skupinami vprašanih. Najvišji povprečni odstotek pravih odgovorov so zbrali zdravniki, stari med 30 in 39 let, to je 51 %. Sledi starostna skupina zdravnikov med 50 in 59 let, z 49 % pravih odgovorov. Zdravniki, stari med 40 in 49 let, so povprečno pravilno odgovorili na 43 % vprašanj za preverjanje znanja, starejši od 60 let pa na 42 % vprašanj. Predvsem od mlajših zdravnikov bi pričakovali boljše znanje na opisano tematiko,

saj to sodi med osnovna znanja internistične onkologije in se preverja tudi na izpitu iz onkologije med študijem na medicinski fakulteti (17).

V Sloveniji so oglašili zasebnih izvajalcev genetskih testiranj redki, saj jih prejema le 4 % vprašanih. Le en zdravnik med vsemi vprašanimi je odgovoril, da prejemanje oglasov v manjši meri vpliva tudi na njegovo odločitev o napotitvah na onkološko genetsko svetovanje in testiranje. V ZDA je tovrstnih oglasov bistveno več, v kar 27 % so zdravniki že leta 2000 navajali, da so oglas zasebnega izvajalca genetskih testiranj že prejeli. Četrtnina vprašanih je tudi navedla, da prejemanje oglasov vpliva na njihovo odločitev o napotitvi na genetsko svetovanje (18).

Verjetnost, da bo bolnik napoten na onkološko genetsko svetovanje in testiranje, torej ni odvisna le od narave njegove bolezni, pač pa tudi od nekaterih lastnosti izbranega družinskega zdravnika, pri katerem je voden. Bolnik ima večjo verjetnost, da bo napoten na onkološko genetsko svetovanje, če obiskuje družinskega zdravnika v notranjsko-kraški regiji, če je njegov izbrani zdravnik star med 30 in 39 let, pa tudi, če ima več znanja o družinskih ter dednih oblikah raka. Glede na rezultate raziskave predlagamo, da se raven znanja na temo onkološkega genetskega svetovanja in testiranja poskuša dvigniti z organiziranim izobraževanjem družinskih zdravnikov. S tem bi lahko hkrati poskusili zmanjšati tudi razlike v znanju in številu ustreznih napotitev med regijami ter med starostnimi skupinami zdravnikov. V Sloveniji ima vsak bolnik pravico do enakovrednega dostopa in obravnave pri zdravstveni oskrbi (19), torej možnost napotitve ne bi smela biti odvisna od lastnosti izbranega splošnega zdravnika, pač pa le od indikacij, ki jih izpolnjuje bolnik. Indikacije za napotitev so jasno navedene na spletni strani Onkološkega inštituta Ljubljana in sproti posodobljene ter enostavno dostopne.

## Zaključki

Splošni zdravniki v Sloveniji premalo napotujejo bolnike in njihove svojce na onkološko genetsko svetovanje ter testiranje, ker niso dovolj seznanjeni z indikacijami za napotitev. Konkretno vprašanje o tem smo jim zastavili v anketi, prav tako smo preverili njihovo poznavanje indikacij. Premalo ustreznih napotitev je tudi zaradi prenizke ravni znanja o tem. Povprečni rezultat preverjanja znanja je bil 47-odstoten. Rezultati so pokazali, da imajo splošne zdravnice v Sloveniji več znanja s področja dednega raka dojke od njihovih moških kolegov.

Slovenski splošni zdravniki prav tako nimajo dovolj časa za preverjanje družinske anamneze v smislu raka. V nalogi navajamo nekaj predlogov, kako bi lahko tudi splošni in družinski zdravniki napotili več ustreznih pacientov na onkološko genetsko svetovanje ter testiranje.

## Literatura

1. Novaković S, Hočevar M, Jezeršek B, et al. Onkologija: raziskovanje, diagnostika in zdravljenje raka. Ljubljana: Mladinska knjiga; 2009.
2. Cancer Genetics Risk Assessment and Counseling – for health professionals (PDQ®) [internet]. Rockville: National cancer institute; 17. 7. 2015 [citirano 2015 Jul 31]. Dosegljivo na: <http://www.cancer.gov/cancertopics/pdq/genetics/risk-assessment-and-counseling/HealthProfessional>.
3. Diab S, Rodriguez P, Leininger A, et al. Experience in the community oncology practice with a 25-gene hereditary cancer panel. In: Proceedings of the Thirty-Seventh Annual CTCR-AAACR San Antonio Breast Cancer Symposium: 2014 Dec 9–13; San Antonio, TX. Philadelphia (PA): AACR; Cancer Res 2015; 75 (9 Suppl): Abstract nr. P1-03-03.
4. Genetsko svetovanje [internet]. Ljubljana: Onkološki inštitut Ljubljana; c2015 [citirano 2015 Jul 16]. Dosegljivo na ([http://www.onko-i.si/dejavnosti/zdravstvena\\_dejavnost/skupne\\_zdravstvene\\_dejavnosti/genetsko\\_svetovanje/](http://www.onko-i.si/dejavnosti/zdravstvena_dejavnost/skupne_zdravstvene_dejavnosti/genetsko_svetovanje/)).

5. Krajc M, Vrečar A, Hotujec S. Klinična pot onkološkega genetskega svetovanja in testiranja za dedni rak dojke in/ali jajčnikov (HBOC) [klinična pot]. Ljubljana: Onkološki inštitut Ljubljana; 2011.
6. Krajc M, Vrečar A, Hotujec S. Klinična pot onkološkega genetskega svetovanja in testiranja za dedni nepolipozni rak debelega črevesa in danke (HNPCC) [klinična pot]. Ljubljana: Onkološki inštitut Ljubljana; 2011.
7. Krajc M, Vrečar A, Hotujec S. Klinična pot onkološkega genetskega svetovanja in testiranja za družinsko adenomatozno polipozo (FAP) [klinična pot]. Ljubljana: Onkološki inštitut Ljubljana; 2011.
8. Krajc M, Vrečar A, Hotujec S. Klinična pot onkološkega genetskega svetovanja in testiranja za redke dedne sindrome [klinična pot]. Ljubljana: Onkološki inštitut Ljubljana; 2011.
9. Poročilo o delu enote genetsko svetovanje za leto 2011 in plan dela za 2012 [interno gradivo]. Ljubljana: Onkološki inštitut Ljubljana; 2012.
10. Poročilo o delu enote genetsko svetovanje za leto 2012 in plan dela za 2013 [interno gradivo]. Ljubljana: Onkološki inštitut Ljubljana; 2013.
11. Poročilo o delu enote genetsko svetovanje za leto 2013 in plan dela za 2014 [interno gradivo]. Ljubljana: Onkološki inštitut Ljubljana; 2014.
12. Poročilo o delu enote genetsko svetovanje za leto 2014 [interno gradivo]. Ljubljana: Onkološki inštitut Ljubljana; 2015.
13. 1ka [spletna aplikacija]. Ljubljana: Univerza v Ljubljani, Fakulteta za družbene vede, Center za družboslovno informatiko; c2002–2015. Dosegljivo na: <http://www.1ka.si>.
14. Trivers KF, Baldwin LM, Miller JW, et al. Reported referral for genetic counseling or BRCA 1/2 testing among United States physicians: a vignette-based study. *Cancer*. 2011; 117 (23): 5334–43.
15. Marzuillo C, De Vito C, Boccia S, et al. Knowledge, attitudes and behavior of physicians regarding predictive genetic tests for breast and colorectal cancer. *Prev Med*. 2013; 57 (5): 477–82.
16. Acton R, Burst N, Casebeer L, et al. Educating Physicians: Research Reports. Knowledge, Attitudes, and Behaviors of Alabama's Primary Care Physicians Regarding Cancer Genetics. *Academic Medicine*. 2000; 75 (8): 850–852.
17. Izpitni režim in splošni podatki [interno gradivo]. Ljubljana: Univerza v Ljubljani, Medicinska fakulteta, katedra za onkologijo.
18. Vadaparampil ST, Wideroff L, Olson L, et al. Physician Exposure to and Attitudes Toward advertisements for Genetic Tests for inherited Cancer Susceptibility. *Am J Med Genet A*. 2005; 135 (1): 41–6.
19. Zakon o pacientovih pravicah 2008. Uradni list RS št. 15/2008.