

# PSIHOLOŠKI VIDIKI GENETSKEGA TESTIRANJE V GINEKOLOŠKI ONKOLOGIJI

*Andreja Cirila Škufca Smrdel, Jana Knific*

---

## **Izveček**

Spoprijemanje z genetsko (ne)gotovostjo poseže na mnoga področja. Poleg medicinskega pomena ima genetsko svetovanje in testiranje tudi pomemben psihološki vidik – duševno stisko pred in po testiranju, sprejemanje odločitev v življenju, spremembe v telesni samopodobi, doživljanje sebe in medosebnih odnosov, vpliv na načrtovanje družine, in sicer tako pri bolnicah z rakom, kot tudi pri zdravih družinskih članih.

**Ključne besede:** genetsko svetovanje, duševna stiska, krivda preživelega, telesna samopodoba, proces odločanja

---

Spoprijemanje z genetsko obremenjenostjo poteka v kontekstu spoprijemanja z osebno ali družinsko anamnezo raka. V nekaterih družinah je bila bolezen lahko že leta del vsakdana, ob lastni bolezni oz. bolezni ali smrtih pri bližnjih svojcih. Včasih je za nekatere ob negativni družinski anamnezi diagnoza raka velik šok, stiska pa se lahko ob najdeni genetiki še stopnjuje.

## **Spoprijemanje z genetskim testiranjem in negativnimi rezultati**

Duševna stiska je prisotna že pred genetskim svetovanjem; strah pred izhodom testiranja je en pomembnih razlogov, da se posamezniki obravnave niti ne udeležijo.

Negativen rezultat prinese trajno olajšanje z vidika doživljanja genetske obremenjenosti. Hkrati lahko ponovno odpre vprašanja, zakaj so zbolele. V družinah z več obolelimi ali nosilci mutacij pa so pogosta tudi občutja krivde, ki jih opisujejo kot “krivda preživelega».

Študije kažejo, da pri bolnicah z rakom dojke osebna ocena tveganja za raka na drugi dojki ni vedno skladna s statističnimi verjetnostmi. Velikokrat jim je težko sprejemati redno spremljanje in dejstvo, da rak dojke ob populacijski ogroženosti ni indikacija za posege. Posebej ob povečanem strahu pred ponovitvijo bolezni precenjujejo verjetnost raka na drugi dojki, slabše ločujejo med preprečevanjem novega primarnega raka ter zmanjševanjem verjetnosti ponovitve, precenijo dobrobit operacij, podcenjujejo pa vpliv posega na telesno samopodobo in doživljanja ženskosti., saj želijo odstraniti vsakršno tveganje, zmanjšati strah, preprečiti mogoče bodoče občutke krivde; doživljajo, da je kljub nizki verjetnosti osebna posledica ev. novega raka, še posebej, če ni odkrit v zgodnji fazi, zelo velike.

## **Spoprijemanje s pozitivnimi rezultati ter sprejemanje nadaljnjih odločitev**

Ob pozitivnem rezultatu se sprva anksioznost poveča, se pa v 6–12 mesecih stabilizira. Pri zdravih in bolnih nosilcih mutacije so pogosta občutja krivde, da / če so gen predali tudi otrokom, ter strah, da bi le-ti oboleli. 85 – 90 % nosilcev mutacije dolgoročno ne razvije klinično pomembne duševne stiske ali motnje, pomembno pa je poznavanje dejavnikov tveganja za razvoj le-teh. Delimo jih na sociodemografske (bolj ogrožene so ženske, mlajše, nižjo izobrazbo ali socialnim statusom, bolnice so bolj ogrožene kot zdrave nosilke), psihosocialne (izgube zaradi raka, sploh nedavne ali v otroštvu, anamneza duševne motnje, skrb za bolnika z rakom, slabša socialna podpora) in družinske (biti prvi v družini, medsebojna povezanost, občutja krivde, pričakovanje sprememb v odnosih zaradi rezultata).

Pozitiven rezultat prinese tudi dobrobiti, predvsem možnost rednega spremljanja oz. preventivnih posegov in možnost izbire. Posamezniki opisujejo tudi večje zavedanje svojega telesa, sebe, sebe v socialnem okolju, po drugi strani pa tudi doživljanje, da “niso ne zdravi ne bolni”.

Za sprejemanje pomembnih odločitev po razkritju genetske informacije je ključna dobra informiranost. Genetsko svetovanje pred in po testiranju zmanjša anksioznost, depresijo in negotovost, izboljša razumevanje tveganja in sprejemanje odločitev glede preventivnih ukrepov. Profilaktična odstranitev dojke je povezana z manjšo stisko in zaskrbljenostjo zaradi raka. Vpliv na doživljanje samopodobe pa je lahko različen; nekatere opisujejo znižano samopodobo in zmanjšan občutek ženstvenosti, druge svoje doživljanje telesa opisujejo kot izboljšano. Preventivna odstranitev jajčnikov je povezana z zmanjšanjem skrbi in nižjo percepcijo tveganja, ob tem gospe navajajo več menopavzalnih težav in težav s spolnostjo.

## **Genetski rezultat v kontekstu družine**

Biti nosilec mutacije je „družinska zadeva“, ob številnih dilemah, komu, kdaj, kako povedati in kako zaščititi otroke.

Večina staršev otrokom pove za mutacijo, težje je povedati hčerkam kot sinovom. Starši so ključni pri spoprijemanju otrok z genetsko informacijo, saj otroci najpogosteje prevzamejo njihove vedenjske vzorce spoprijemanja.

Pri gospeh, ki še niso zaključile z načrtovanjem družine, pogosto v slednje pomembno poseže že sama bolezen ter potrebno zdravljenje. Nosilke mutacije pa so lahko dodatno razdvojene med občutki krivde in odgovornosti, med željo po otroku ter željo preprečiti njihovo ev. trpljenje. Biti nosilka mutacije različno vpliva na načrtovanje družine; zaradi lastnega zdravljenja ali preventivnih operacij lahko pride do odlašanja nosečnosti; lahko zavedanje o tveganju za raka v mlajših letih pripelje do pospešitve te odločitve, včasih se odločajo za zamrzovanje jajčec pred preventivnimi posegi. Moderna medicina ponuja uporabo različnih reproduktivnih tehnologij, razmislek o njih pa lahko spremljajo finančne, etične in verske dileme.

Genetska obremenjenost preko doživljanja tveganja bolezni, spremenjene telesne samopodobe, sprememb v družinskih odnosih in življenjskih odločitvah, kot je npr. (ponovno) postati mama,

sprememb v načrtih glede poklicne poti ipd. lahko globoko poseže v življenje posameznice in za določeno obdobje ključno določa njeno življenje, da nekateri to opisujejo kot krajo identitete (»identity theft«). Vendar večina gospa sčasoma integrira spremembe in prilagoditve življenjskih načrtov in samopodobe, kjer »biti bolnica« in »biti nosilec mutacije« ne ostaja prevladujoč, pač pa le en del njihove identitete.

### **Zaključek**

Spoprijemanje z genetsko mutacijo je kompleksen proces in vpliva na številna področja življenja, pri bolnicah z rakom se dodatno prepleta s procesom spoprijemanja z boleznijo in zdravljenjem. Dobra informiranost je predpogoj za sprejemanje odločitev glede spremljanja vs. preventivnih posegov. Ob prepoznani in obvladani duševni stiski se gospe lažje spoprijemajo s spremembami na različnih področjih življenja, ki jih prinaša vedenje o genetski obremenjenosti, kot so medosebni odnosi, telesna samopodoba, odločanje glede načrtovanja družine.

Interdisciplinarni pristop pri obravnavi bolnic vključuje sodelovanje onkologov, genetikov, ginekologov, psihologov in drugih strokovnjakov za celostno in individualno oceno tveganja ter načrtovanje preventivnih in terapevtskih ukrepov, ob hkratni podpori bolnici pri sprejemanju teh zahtevnih odločitev.

### **Literatura**

1. Adler JM, Hesse-Biber S, Seven M, Dwyer AA. "Identity theft" in BRCA1/2: impact of positive genetic test results and risk-reducing interventions. *Front Genet.* 2024;15:1380637.
2. Culver JO, Bertsch NL, Kurz RN, Cheng LL, Pritzlaff M, Rao SK, et al. Systematic evidence review and meta-analysis of outcomes associated with cancer genetic counseling. *Genet Med Off J Am Coll Med Genet.* 2024;26(1):100980.
3. Heyman Y, Røjlar H, Hawranek C, Numan Hellquist B, Rosén A. Quality of life, anxiety and cancer worry following hereditary cancer testing: a 6-month Swedish follow-up study. *Qual Life Res.* 2026;35(3):70.
4. Lima E, Esplen MJ, Martins F, Alves M, Sales CMD. Communication about hereditary cancer risk to offspring: A systematic review of children's perspective. *Psychooncology.* 2023;32(6):875–87.
5. The British Psychological Society [Internet]. Guideline for the role of practitioner psychologists in the assessment and support of women considering risk-reducing breast surgery. Available from:<https://www.bps.org.uk/guideline/guideline-role-practitioner-psychologists-assessment-and-support-women-considering-risk>
6. Torrisi C. Body Image in BRCA-Positive Young Women Following Bilateral Risk-Reducing Mastectomy: A Review of the Literature. *Front Psychol.* 2021;12:778484.