

# Informiranost populacije o postupcima dijagnosticanja za rano otkrivanje anomalija u trudnoći

---

**Bura, Ivana**

**Undergraduate thesis / Završni rad**

**2017**

*Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj:* **University North / Sveučilište Sjever**

*Permanent link / Trajna poveznica:* <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:122:106661>

*Rights / Prava:* [In copyright](#)/[Zaštićeno autorskim pravom.](#)

*Download date / Datum preuzimanja:* **2024-10-06**



*Repository / Repozitorij:*

[University North Digital Repository](#)





**Sveučilište  
Sjever**

*Završni rad br. 886/SS/2017*

**Informiranost populacije o postupcima dijagnosticiranja za  
rano otkrivanje anomalija u trudnoći**

**Ivana Bura , 0216/336**

Varaždin, rujan 2017. godine





# Sveučilište Sjever

Odjel za Biomedicinske znanosti

Završni rad br. 886/SS/2017

## **Informiranost populacije o postupcima dijagnosticiranja za rano otkrivanje anomalija u trudnoći**

**Student**

Ivana Bura ,0216/336

**Mentor**

Jurica Veronek, mag.med.techn.

Varaždin, rujan 2017. godine

# Prijava završnog rada

## Definiranje teme završnog rada i povjerenstva

ODJEL	Odjel za biomedicinske znanosti		
PRISTUPNIK	Ivana Bura	MATIČNI BROJ	0216/336
DATA	05.07.2017	RELEKCIJA	Zdravstvena njega osoba s invaliditetom
NASLOV RADA	Informiranost populacije o postupcima dijagnosticiranja za rano otkrivanje anomalija u trudnoći		
NASLOV RADA NA ENGL. JEZIKU	Information on population diagnosis procedures for early detection of anomalies in pregnancy		
MENTOR	Jurica Veronek, mag.med.techn.	ENVIJE	viši predavač
ČLANSKI PRIJEDLOGI	1. Ivana Živoder, dipl.med.techn., predsjednik 2. Jurica Veronek, mag.med.techn., mentor 3. Melita Sajko, dipl.med.techn., član 4. Marijana Neuberg, mag.med.techn., zamjenski član 5.		

## Zadatak završnog rada

BRJ: 586/SS/2017

Trudnoća je posebno razdoblje u životu svake žene, stanje koje je u potpunosti podložno fizičkim i emotivnim doživljajima. Bez obzira na to, svaka trudnica svim je budućim majkama zajedničko to da tijekom devet mjeseci povećaju dodatnu pažnju svom zdravlju i zdravlju djeteta. U skladu s tim, briga je i rizik pretnja od kojih rane izdaju nedoumice i strahove. Jedna od običnih je kombinirani test probira na trisomije. Zahvaljujući napretku medicine danas su dostupni testovi za otkrivanje najčešćih kromosomopatija. Najpoznatija vrsta je trisomija 21 Downov sindrom, značajno rjeđa je trisomija 18 Edwardsov i trisomija 13 Patauov sindrom. Zbog sve većeg broja žena koje se odlučuju na trudnoću u kasnijoj životnoj dobi raste broj najčešćih kromosomopatija.

U radu je potrebno:

1. Definirati pojam kromosomopatije
2. Opisati epidemiološke osobitosti najčešćih trisomija
3. Opisati rizike za pojavu kromosomskih anomalija
4. Prikazati i analizirati rezultate dobivene istraživanjem
5. Ciljati koštanu literaturu

PRIMATELJ

18.08.2017.



18.08.2017.

## **Predgovor**

Zahvaljujem se mentoru Jurici Veroneku, mag.med.techn. koji mi je pomogao u odabiru teme i svojim stručnim znanjem uputio na pisanje ovog rada. Hvala na strpljenju i savjetima koji su uvelike doprinijeli realizaciji rada.

Posebna zahvala ide mom suprugu koji je bio uz mene sve tri godine i bez kojeg ovaj put ne bi bio priveden kraju, koji je bio podrška i kad je bilo najteže.

Velika zahvala bakama, djedovima i tetama koji su igrali veliku ulogu u cijelom školovanju i sudjelovali u svakodnevnom čuvanju mog sad četverogodišnjeg sina. Velika odricanja su bila sve tri godine i zbog ljudi koji me okružuju i njihovom pozitivnošću i podrškom ovome putovanju je došao kraj.

## Sažetak

Rođenje djeteta svakako je jedan od najvažnijih događaja u životu. Sama objava radosne vijesti o trudnoći je velika sreća za cijelu obitelj. Kako savjeti dolaze sa svake strane, najčešće među njima se nađu i pretrage koje bi trebalo obaviti. Tu se nalazi i rani kombinirani probir za otkrivanje najčešćih kromosomskih trisomija, a to su Down sindrom ili trisomija 21, Edwardsov sindrom, trisomija 18 i Patau sindrom ili trisomija 13. Svaki od navedenih stanja dovodi do problema tijekom trudnoće i nerijetko do spontanog pobačaja.

U današnjoj modernoj medicini postoje brojne invazivne, ali i neinvazivne metode koje su sastavni dio organizirane prenatalne skrbi. Riječ je o prenatalnoj dijagnostici pomoću koje se dijagnosticiraju malformacije u genetskim, kromosomskim predjelima. Invazivni dijagnostički testovi i to poput amniocenteze ili biopsije korionskih resica se primjenjuju kod visoko rizičnih trudnoća. S druge strane, neinvazivne metode poput biokemijskih i ultrazvučnih testova, testovi probira, primjenjuju se za sve trudnice i to bez obzira na njihovu dob te bez obzira na osobno ili obiteljsko genetičko opterećenje. Svrha navedenih probira je utvrđivanje povećanog rizika za određeni poremećaj. Cilj ovog rada je prikazati koje su to invazivne i neinvazivne metode prenatalne dijagnostike, koji su testovi u prvom i drugom tromjesečju koji se preporučuju napraviti kako bi se dobio uvid u napredak trudnoće i zdravlje djeteta, te koja je upućenost i stav populacije o ranom otkrivanju anomalija u trudnoći. Nastojao se steći uvid koliko je populacija upućena u provođenje dijagnostičkih pretraga za probir najčešćih trisomija, da li su se žene podvrgavale takvim testovima, što misle koliko su zapravo potrebni, što bi uradili u slučaju pozitivnog testa na neku od kromosomopatija. U istraživanju je sudjelovalo 225 osoba. Najviše sudionika bile su žene različite dobne skupine. Istraživanje je provedeno pomoću vlastito osmišljene ankete koja se sastojala od 15 pitanja, provedena je na internetskoj stranici uz suglasnost administratora. Uključivala je opće podatke te podatke o stavovima za provođenje prenatalnih testova. Iz navedene statističke obrade u nastavku rada vidljivo je da su mišljenja podijeljena kad je riječ o važnosti provođenja dijagnostičkih testova, međutim većina žena koje su sudjelovale upoznate su s testovima i podvrgnule su se u prijašnjim trudnoćama testovima na najčešće trisomije koje se pojavljuju kod djece.

Ključne riječi: prenatalna dijagnostika, invazivne metode, neinvazivne metode, genetski poremećaji, stavovi, anomalija, probir

## Summary

Birth of a child is certainly one of the most important events in life. The very announcement of the happy news about pregnancy is a great happiness for the whole family. As tips come from each side, the most common among them are the searches that should be done. There is also an early combination screen for the detection of most common chromosomal trisomies, such as Down syndrome or trisomy 21, Edwards syndrome, trisomy 18 and Patau syndrome or trisomy 13. Each of these conditions leads to problems during pregnancy and often spontaneous abortion.

In today's modern medicine there are numerous invasive but noninvasive methods that are an integral part of organized prenatal care. It is a prenatal diagnosis that is used to diagnose malformations in genetic, chromosome domains. Invasive diagnostic tests such as amniocentesis or biopsy of chorionic villi are used in high-risk pregnancies. On the other hand, non-invasive methods such as biochemical and ultrasound tests, screening tests, are applied to all pregnant women regardless of their age and regardless of their personal or family genetic load. The purpose of the above mentioned probira is to determine the increased risk for a particular disorder. The aim of this paper is to demonstrate the invasive and non-invasive methods of prenatal diagnosis, which are the first and second trimesters recommended to be made to gain insight into the progression of pregnancy and healthy baby, and which is the attitude and attitude of the population about early detection of anomalies in pregnancy. He was trying to gain insight into how many populations he was referring to in conducting diagnostic trials to screen for the most common trisomy, whether women had undergone such tests, as much as they needed, which they would do in the case of a positive test on some of the chromosomal abnormalities. There were 225 people involved in the study. The majority of participants were women of different age groups. The research was conducted using a self-made questionnaire consisting of 15 questions, carried out on the website with the consent of the administrator. It included general information and data on attitudes to conduct prenatal tests. From the above mentioned statistical work, it is apparent that the opinions were divided when it comes to the importance of conducting diagnostic tests, but most of the women who participated were familiar with the tests and were subjected to previous pregnancies with the most commonly occurring trisomy tests in children.

Key words: prenatal diagnosis, invasive methods, non-observational methods, genetic disorders, attitudes, anomalies, screening



## **Popis korištenih kratica**

**HDPM** - Hrvatsko društvo za perinatalnu medicinu

**PAPP-A** - Trudnički plazmatski protein

**β-HCG** - Ljudski korionski gonadotropin

**NT** - Nuhalni nabor

**CVS** - Biopsija korionskih resica

**DS** - Down sindrom

**NN** - Nuhalni nabor

**CRL** - Udaljenost tjeme-trtica

**MB** - Majčina dob

**AFP** - Alfa - fetoprotein

**UK.βhCG** - Ukupni beta lanac humanog korionskog gonadotropina

**E3** - Nekonjugirani estriol

**BPD** - Biparijetalni promjer

# Sadržaj

Predgovor	
Sažetak	
Popis korištenih kratica	
Uvod.....	1
2. Prenatalna dijagnostika .....	3
2.1. <i>Neinvazivni prenatalni testovi</i> .....	4
2.2. <i>Invazivni prenatalni testovi</i> .....	5
2.3. <i>Down sindrom</i> .....	6
2.4. <i>Edwards-ov sindrom</i> .....	8
2.5. <i>Patau-ov sindrom</i> .....	9
2.6. <i>Probir u prvom tromjesečju trudnoće</i> .....	10
2.7. <i>Probir u drugom tromjesečju trudnoće</i> .....	11
3. Cilj rada.....	13
3.1. <i>Hipoteze</i> .....	13
4. Metodologija .....	15
4.1. <i>Provedba istraživanja</i> .....	15
5. Rezultati istraživanja.....	16
5.1. <i>Prikaz ispitanika prema spolu</i> .....	16
5.2. <i>Prikaz ispitanika prema dobi</i> .....	17
5.3. <i>Područje stanovanja ispitanika</i> .....	18
5.4. <i>Prikaz ispitanika prema stupnju obrazovanja</i> .....	18
5.6. <i>Prikaz bračnog statusa ispitanika</i> .....	20
5.7. <i>Prikaz broja djece ispitanika</i> .....	21
5.9. <i>Prikaz odgovora ispitanika na pitanje: Smatrate li da samo starije trudnice (35 godina i više) imaju povećan rizik za rođenje djeteta s kromosomopatijama</i> .....	23
5.10. <i>Prikaz odgovora ispitanika o potrebi provedbe testiranja kombiniranog probira kako bi znala vjerojatnost pojave Down sindroma kod nerođenog djeteta</i> .....	24
5.11. <i>Prikaz odgovora ispitanika o pozitivnom nalazu s povećanim rizikom za trisomije i nastavku trudnoće</i> .....	25
5.12. <i>Prikaz odgovora ispitanika o važnosti edukacije trudnice o mogućim testovima u trudnoći</i> 26	
5.13. <i>Prikaz odgovora ispitanika o zadovoljstvu informacijama i interpretaciji nalaza nakon odabira dijagnostičkih prenatalnih testova</i> .....	27
5.14. <i>Prikaz odgovora ispitanika o obaveznosti provedbe testova za sve trudnice unatoč smanjenom riziku rođenja djeteta s kromosomopatijom</i> .....	28
5.15. <i>Prikaz odgovora ispitanika o dobivanju informacija za prenatalne testove</i> .....	29
5.16. <i>Provjera hipoteza</i> .....	30
6. Rasprava.....	42
7. Zaključak.....	46
8. Literatura.....	47
Popis slika .....	49
Popis tablica .....	50
Popis grafikona .....	52
Prilog 1 .....	53



## Uvod

Prenatalna dijagnostika provodi se rutinski u svim za to osposobljenim zdravstvenim ustanovama. Uporaba neinvazivnih metoda prenatalnog probira (anamneza, probir ultrazvučnih biljega, biokemijski probir) kojima se utvrđuje visina rizika za fetalne kromosomopatije i potreba za invazivnom dijagnostikom izuzetno je važna u nisko rizičnoj populaciji trudnica. Za optimalnu stopu detekcije fetalnih kromosomopatija HDPM preporuča da se sve trudnice uz prethodnu suglasnost nakon jasnog obrazloženja o potrebi probira od strane stručne osobe, podvrgnu rutinskom ultrazvučnom probiru u prvom tromjesečju trudnoće. [1]

U Republici Hrvatskoj nisu postavljene smjernice za provođenje probira fetalnih trisomija te je odluka o izbornom testu prepuštena pojedinim ginekolozima, odnosno samim trudnicama. Zahvaljujući postavljenim visokim kriterijima struke, kao i sve većoj informiranosti trudnica, većina perinatologa slijedi model koji preporuča prof. Kypros Nicolaides, odnosno Organizacija za fetalnu medicinu (»The Fetal Medicine Foundation«- FMF) u Londonu. Godine 2007. Američka udruga za ginekologiju i opstetriciju (»American College of Obstetrics and Gynecology«) objavljuje smjernice prema kojima se svim trudnicama, u kojih je rizik za Down sindrom u kombiniranom testu veći od 1:50, preporuča dijagnostički postupak. U trudnica s umjerenim rizikom (rizik u probiru prvoga tromjesečja između 1:50 i 1:1000) potrebno je provjeriti dodatne ultrazvučne biljege kao što su mjerenje nosnih kostiju, protok kroz ductus venosus, prisutnost trikuspidalne regurgitacije i mjerenje fronto-maksilarnog ličnog kuta. U slučaju pozitivnog nalaza, odnosno, procijenjenog rizika većeg od 1:50, potvrđuje se preporuka za invazivni zahvat. U najčešće primjenjivanim testovima probira fetalnih aneuploidija koriste se u prvom tromjesečju biokemijski biljezi u serumu trudnice, PAPP-A, slobodni  $\beta$ -hCG uz ultrazvučno izmjerenu debljinu NT u ploda. [2]

Prenatalni skrining obično se provodi testiranjem materalnog seruma kada je žena u trudnoći između 14 i 22 tjedna. Ovisno o serumskim markerima, ova metoda daje stopu otkrivanja do 76% pri lažno pozitivnoj stopi od 5%. Kombinacija serumskih testova i ultrazvuka u 10 do 13 tjedana daje stopu otkrivanja od oko 85% s lažnim pozitivnim postotkom od 5%. [3]

Kongenitalne anomalije uzrok su perinatalne smrti u 20-25% slučajeva, a čak 3% djece rodi se s većom ili manjom malformacijom. Mnoge od njih mogu biti detektirane već prije rođenja primjenom različitih metoda prenatalne dijagnostike. Današnja, moderno koncipirana prenatalna skrb nudi brojne invazivne i neinvazivne testove. Kombiniranjem vrijednosti PAPP-A i slobodnog  $\beta$ -hCG u serumu te nuhalnog nabora, mogućnost detekcije DS penje se do zavidnih 90% uz 5% lažno pozitivnih nalaza. U slučaju pozitivnog nalaza trudnica može pristupiti biopsiji korionskih resica (10.-12. tjedan) ili amniocentezi (15.-18. tjedan), ovisno kada je testiranje

gotovo. Razlozi primjene testova su brojni, a najčešće se radi o slučajevima osobnog ili obiteljskog genetičkog opterećenja, već rođenom bolesnom djetetu, poznoj dobi te povećanom riziku utvrđenim biokemijskim ili ultrazvučnim testom probira. No, prije bilo kakve intervencije ili primjene invazivnih metoda, potrebno je utvrditi ili isključiti bolesti analizom fetalnog tkiva. U slučajevima utvrđenog poremećaja u fetusa, prenatalna dijagnoza omogućuje roditeljima da u razgovoru sa svojim liječnikom donesu odluku o daljnjem tijeku trudnoće. [4]

U trudnica mlađih od 35 godina, genetički neopterećene osobne ili obiteljske anamneze, preporučuje se neinvazivno testiranje, odnosno biokemijski i ultrazvučni probir za DS. Trudnicama starijim od 35 godina, kao i onima sa obiteljskim opterećenjem predlaže se invazivna dijagnostika, odnosno rana amniocenteza. [5]

Aneuplodije su glavni uzroci perinatalne smrti i hendikepa u djetinjstvu. Posljedično, otkrivanje poremećaja kromosoma je najčešća indikacija za invazivnu prenatalnu dijagnostiku. Međutim, invazivno testiranje kao što je amniocenteza ili CVS povezano je s rizikom od pobačaja i stoga se ti testovi provode samo u trudnoći koje se smatraju visokim rizikom za razvoj aneuplodija.[6]

## 2. Prenatalna dijagnostika

Prenatalna dijagnostika podrazumijeva niz dijagnostičkih postupaka pomoću kojih se ispituje postojanje bolesti ili patološkog stanja kod ploda. Ukoliko se govori o postotku, vidljivo je da kod oko 4% novorođenčadi se nalaze bolesti koje su na neki način ili u potpunosti s genskom etiologijom i to neovisno dali se radi o kromosomskom poremećaju, monogenskoj bolesti ili pak poligenoskoj bolesti. Prenatalno genetičko testiranje stoga bi se odnosilo na primjenu metoda molekularne genetike kao i citogenetike tijekom trudnoće i to s ciljem postavljanja dijagnoze ploda i to u rizičnim trudnoćama.[7]

Postoje brojne metode koje se primjenjuju u svrhu prenatalne dijagnostike. Takve metode se dijele na invazivne i neinvazivne. Invazivnim metodama se smatraju metode koje su pouzdane te točne, no sa sobom nose mali rizik za majku te za plod. S druge strane neinvazivne metode su bezopasne i za majku i za plod, no one su nedovoljno točne kako bi se proglasile dijagnostičkim. Hrvatsko društvo za perinatalnu medicinu još je 2010. godine donijelo Nacionalnu preporuku za prenatalni probir kao i dijagnostiku kromosomopatija i to prema kojoj se neinvazivni testovi probira preporučuju u nisko rizičnih trudnoća, odnosno trudnica mlađih od 36 godina koje imaju obiteljsku anamnezu ili negativnu osobnu anamnezu.

Ukoliko se govori o prenatalnom genetičkom testiranju jasno je da se ono odnosi na primjenu metoda molekularne kao i citogenetike i to tijekom trudnoće. Cilj je uspostavljanje dijagnoze ploda u rizičnim trudnoćama. Prenatalno genetičko testiranje provodi se: [9]

- kada je rizik o genetičkom poremećaju fetusa velik
- kada postoji siguran test za prenatalno utvrđivanje promjene kromosoma ili gena
- kada je liječenje rođenog djeteta nedostupno ili pak nemoguće
- kada je poremećaj težak te je potrebno prekinuti trudnoću
- kada je prekid trudnoće prihvatljiv za oba partnera.

Moderne laboratorijske metode nude perinatalnoj medicini veliki izbor kombinacija biokemijskih biljega u otkrivanju visokorizičnih trudnica za fetalne trisomije. Veliki broj istraživanja različitih modela probirnih testova nastoji pronaći najprikladniji postupak koji bi, s jedne strane, bio prilagođen individualnim potrebama i željama trudnica, a s druge bi se strane pokazao najdjelotvornijim i financijski najprihvatljivijim u primjeni na općoj populaciji trudnica. Na biokemijski probir u drugom tromjesečju upućuju se samo trudnice u kojih je kombinirani probir između granične vrijednosti za visoki rizik i omjera 1:1000, odnosno, 1:1500. Trudnicama, u kojih je ustanovljen visoki rizik kombiniranim testom, treba preporučiti genetsko

savjetovanje i omogućiti postavljanje konačne dijagnoze (biopsija korionskih resica, rana amniocenteza). [2]

## 2.1. Neinvazivni prenatalni testovi

Neinvazivni se prenatalni testovi probira temelje zapravo na mjerenju same koncentracije određenih biokemijskih biljega u krvi trudnice te nalazu ultrazvuka. Za samu neinvazivnu prenatalnu dijagnostiku u obzir se uzimaju dob trudnice kao i stadij trudnoće. Za najučinkovitiji neinvazivni test probira koji se provodi u okvirima zdravstvenog sustava koristi se kombinirani probir i to u prvome tromjesečju. Riječ je o testu koji uključuje mjerenje debljine nuhalnog nabora kao i dvaju biokemijskih biljega u majčinom serumu. Točnije radi se o plazmatskom proteinu trudnoće i slobodnoj  $\beta$  podjedinici humanog korionskog gonadotropina. [7]

Posljednjih nekoliko desetljeća posebna pozornost posvećena je upravo neinvazivnim testovima. Usprkos obećavajućim preliminarnim rezultatima nakon otkrića fetusnih stanica u krvotoku majke, analiza samih fetusnih stanica do današnjeg dana nije još zaživjela u kliničkoj praksi. Prilikom daljeg istraživanja prikazano je kako su koncentracije već spomenute slobodne fetalne DNA u porastu i to nakon desetog gestacijskog tjedna. Udio fetalne frakcije u spomenutom razdoblju iznosi između 3 i 13%. [10]

Postoji mogućnost pojave i lažno pozitivnih slučajeva. Među njima su značajni biološki razlozi poput placentarnog mozaicizma, uniparentalne disomije, mozaicizma kod majke, gubitak jednog blizanca ili pak maligno oboljenje trudnice. [11]

Razlog lažno negativnih rezultata pak leži u činjenici ograničenog placentarnog mozaicizma. Upravo zbog svega što je navedeno potrebno je istaknuti kako je ultrazvučna dijagnostika i dalje nezaobilazna komplementarna metoda prenatalne dijagnostike. [12]

Za razliku od invazivnih metoda, neinvazivni testovi probira, biokemijski i ultrazvučni, predviđeni su za sve trudnice bez obzira na dob. Općenito, pojam probira podrazumijeva sistemsku primjenu testa u svrhu otkrivanja osoba s povećanim rizikom za određen poremećaj. [13]

Kriteriji koji određen program probira mora zadovoljiti su: medicinski dobro opisan poremećaj s poznatom prevalencijom, financijski opravdan, siguran i pristupačan test s dobro definiranim mogućnostima. Valjanost testa probira procjenjuje se na osnovu njegove stope detekcije (senzitivnost), lažno-pozitivne stope (specifičnost) i o mogućnosti da se stvarno radi o bolesti u slučaju pozitivnog rezultata. [4]

## 2.2. Invazivni prenatalni testovi

Invazivna prenatalna dijagnostika preporučuje se trudnicama s navršениh 36 godina i starijim ženama i to zbog dokazano povećanog rizika za Down sindrom, no i za druge sindrome koji su uzrokovani promjenama kromosoma, a naročito trisomijama. Invazivna prenatalna dijagnostika se osim zbog poodmakle dobi trudnice preporučuje i u slučajevima pozitivne ili opterećene obiteljske ili reproduktivne anamneze, pozitivnih ultrazvučnih biljega kromosomopatija te pozitivnog nalaza testova probira prvog ili drugog tromjesečja. [8]

Najčešće primjenjivane invazivne metode prenatalne dijagnostike su amniocenteza, biopsija korionskih resica i kordocenteza. Svrha je njihove primjene dobivanje stanica i/ili tkiva ploda pogodnih za različite pretrage: citogenetičke, molekularno-genetičke i biokemijske. Budući da se radi o invazivnim metodama, u vrlo malom broju slučajeva moguće su komplikacije nakon zahvata. Rizik za najgoru moguću komplikaciju nakon zahvata je pobačaj, iznosi 0,5-1% za amniocentezu, 1-2% za biopsiju korionskih resica te oko 1% za kordocentezu. [14]

Lažno pozitivni rezultati, međutim, uzrokuju znatnu anksioznost, a oko 0,9 od 100 žena koje su podvrgnute amniocentezi tijekom drugog tromjesečja i 1,4 od 100 koji su podvrgnuti uzorkovanju korionskih resica tijekom prvog tromjesečja dožive pobačaj. [15]

Najranija invanziva tehnika je biopsija korionskih resica. Prema standardima ona se primjenjuje u razdoblju od 11. do 14. tjedna trudnoće. Na ovaj se način dobije dovoljno materijala korionskih resica tako da je tehnika vrlo pogodna za molekularnu dijagnostiku genskih poremećaja. Kod prenatalne dijagnostike standardni protokol uključuje i kromosomsku analizu iz istog uzorka. [17]

Druga dijagnostička pretraga je aminocenteza koja se radi u razdoblju od 15. do 19. tjedna trudnoće. Sam zahvat se izvodi transabdominalnim putem i to pod kontrolom ultrazvuka. Na taj se način aspirira oko 15 do 20 ml plodne vode. Istovremeno se uspostavljaju dvije ili više primarnih staničnih kultura. One se tijekom kultiviranja nadziru promatrajući rast stanica pod invertnom lupom. U jednoj od spomenutih staničnih kultura provodi se sinkronizacija stanične diobe. Nedostatak aminocenteze je vremensko razdoblje koje je potrebno za kultivaciju stanica plodne vode, kako za genske tako i za kromosomske poremećaje. To vremensko razdoblje traje u prosjeku od 10 do 14 dana. Kromosomski se preparati oboje metodom G-pruganja, a prethodi joj tretiranje otopinom tripsina. Sama pojavnost mozaicizma je u 0,3% slučajeva. Ističe se činjenica kako su stanice plodne vode heterogena skupina te sadrže stanice amnionskog epitela, fetalne kože ektodermalnog porijekla te endodermalne strukture, odnosno stanica dišnog i urinarnog trakta. Sve navedene strukture razvijaju se iz epiblasta, a on čini embrionalnu osnovu. Prilikom provođenja ovog tipa dijagnostičke pretrage rizik gubitka trudnoće iznosi oko 0,5%. [17]



Treća dijagnostička pretraga je kordocenteza ili perkutana aspiracija krvi pupkovine. Navedena se najčešće provodi u razdoblju od 18. do 22. tjedna trudnoće.

Izbor invazivne metode ovisi o procjeni individualnog rizika za pojavu kromosomskog ili genski bolesnog ploda. Sva spomenuta invazivna metoda koja se bira kod genskih poremećaja u obitelji koja ima poznatu mutaciju kao i kod ultrazvučnih biljega prvog tromjesečja trudnoće. Trudnice koje u svojoj reproduktivnoj anamnezi imaju dijete ili su imale pak trudnoću s nekim tipom kromosomskog poremećaja u pravilu biraju što raniju dijagnostičku metodu.[17]

### **2.3. Down sindrom**

Down sindrom ili drugim riječima trisomija 21 je poremećaj broja kromosoma 21. Riječ je o posljedici pojave treće kopije cijelog ili pak dijela kromosoma 21. Potrebno je istaknuti da ukoliko se takav poremećaj ne javlja u svim, nego u samo nekim stanicama riječ je o mozaicizmu. Kako bi se otkrio Down sindrom tijekom trudnoće provode se genetički testovi. Potrebno je naglasiti kako je učestalost pojave navedenog sindroma 1:700 živorođenih. Velik utjecaj na pojavu samog simptoma uzrokuje i starost majke. Ukoliko je žena stara 25 godina, vjerojatnost pojave sindroma je 1: 1250 živorođenih. Ukoliko žena ima 30 godina vjerojatnost se povećava na 1: 1000 živorođenih. Ukoliko je žena stara 35 godina, vjerojatnost je povećana na 1:400 živorođenih. Kod žena koje imaju 40 godina vjerojatnost je 1:100, a kod žena od 4 godina 1:30. Pokazatelji sindroma su intelektualne teškoće, nizak rast, pojavljivanje šestog prsta, specifičan izgled lica (kosi oblik očiju, oslabljeni tonus mišića, plosnat oblik nosa, mala brada, mala usna šupljina, veći jezik, široko i plosnato lice, kratak vrat).[16]

Down sindrom je najčešći uzrok intelektualne teškoće u čovjeka i uz karakterističnu kraniofacijalnu dismorfiju često se javljaju teške abnormalnosti srca, bubrega i crijeva, što nerijetko zahtijeva kiruršku intervenciju u prvih nekoliko godina života. Često boluju i od akutne leukemije, a ukoliko dožive dob od 40 - 50 godina, većina ih pati od presenilne demencije tipa Alzheimer. [18]

Osim intelektualnih teškoća, za osobe s DS karakteristični su i poremećaji jezika. Jezične su sposobnosti osoba s DS karakterizirane dobrim socijalnim i komunikacijskim vještinama i dobrim receptivnim vokabularom u odnosu na nedostatke u fonološkom razvoju, sintaktičkom razumijevanju te značajnim teškoćama s gramatičkom strukturom [19].

Inicijalno kašnjenje u jezičnom razvoju očito je u sve djece s intelektualnim oštećenjem. Međutim, jezične sposobnosti osoba s DS slabije su u odnosu na sposobnosti ostalih osoba s intelektualnim teškoćama. Usporen razvoj jezičnih sposobnosti očituje se kasnom pojavom prve riječi, koja se javlja u periodu između druge i treće godine. [19]

Postavljanje dijagnoze DS u novorođenog djeteta, bitno mijenja život roditelja i čitave obitelji. Stoga je važna dobra informiranost o tom poremećaju, poteškoćama koje nosi, izazovima koji očekuju obitelj, kao i podrška šire zajednice. Bez obzira postoji li neko dodatno oboljenje ili poremećaj, ta djeca trebaju posebnu pažnju tijekom odrastanja, kao i različite dodatne tretmane. Neki od njih su defektološki i logopedski, fizikalna terapija, te posebne metode učenja. Osobe s DS dio su svake zajednice, bave se raznim aktivnostima, pohađaju školu, a neke su i zaposlene. Mogućnosti za osobe sa DS danas su daleko veće nego u prošlosti. Kvalitativni pomaci plod su zajedničkih napora roditelja, stručnjaka i šire zajednice. [20]

Obitelj je potrebno informirati, educirati te pružiti psihološku potporu. Važno je odgovoriti na pitanja o uzroku, kliničkim pojavama i prognozi razvoja djeteta. Sasvim je normalno da roditelji u početku, kad se suoče sa stanjem djeteta prikrivaju depresiju i imaju osjećaj krivnje. Potrebno je dati vremena i pomoći da shvate sve posljedice dijagnoze. Od velike je važnosti uključivanje roditelja u udruge čija djeca također imaju DS radi međusobne potpore, savjeta, dijeljenja briga i iskustva. [21]



*Slika 2.3.1. Prikaz izgleda djeteta s Down sindromom*

*Izvor: <http://szpress.me/ds-down-syndrom/>*

## 2.4. Edwards-ov sindrom

Druga najpoznatija trisomija je trisomija 18 ili Edwards-ov sindrom. Riječ je o poremećaju kromosoma 18 i to kao posljedica treće kopije cijelog ili djela kromosoma 18. Ukoliko se navedeni poremećaj ne javlja u svim, nego u nekim stanicama potrebno je naglasiti kako je riječ o mozaicima. Navedeni se sindrom pojavljuje u 1 : 6000 novorođenčadi. Isto tako potrebno je istaknuti kako se sindrom pojavljuje u oko 80% slučajeva kod ženske djece. Pojava ovog sindroma kao i predhodnog povećava se sa starošću majke. Većina fetusa s tim sindromom umire prije rođenja zbog poremećaja srca, deformacija bubrega i ostalih poremećaja drugih organa. Na slici 2.4.1. prikazan je izgled bebe s Edwards sindromom koja ima neke od navedenih karakteristika kao što su deformacija bubrega, poremećaj strukture srca, crijeva izvan tijela, mentalna zaostalost, zastoj u razvoju i rastu, poteškoće kod hranjenja i disanja. Neke od fizičkih karakteristika ovog sindroma su mala glava, nisko postavljene deformirane uši, jako smanjena čeljust, rascjep usne, uski i/ili spuštene očni kapci, široko razmaknute oči, kratka prsna kost, prekrižen drugi i treći prst, nerazvijeni palčevi i nokti, stisnute ruke, stopala rotirana prema unutra, nespuštene testisi (kod muške djece). Većina živorođenih s ovim sindromom živi 5-15 dana, 8% ih preživi duže od godinu dana, 1% ih preživi do desete godine (u manje teškim slučajevima sindroma koji je posljedica mozaicizma tj. pojave treće kopije dijela ili cijelog kromosoma 18 u samo nekim stanicama).[16]

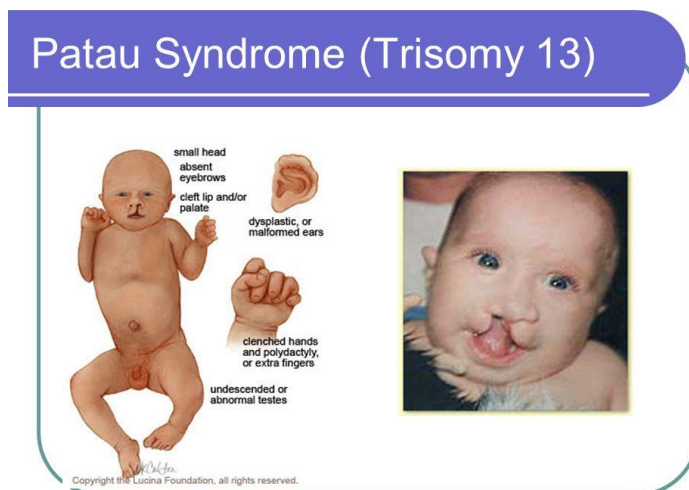


*Slika 2.4.1. Prikaz izgleda bebe s Edwards sindromom*

*Izvor : <http://www.newhealthguide.org/Edwards-Syndrome.html>*

## 2.5. Patau-ov sindrom

Trisomija ili Patau-ov sindrom predstavlja jedan od najčešćih kromosomskih anomalija koje su klinički karakterizirane prisutnošću brojnih malformacija s ograničenim preživljavanjem za većinu slučajeva. To je treća najčešća trisomija s procijenjenom incidencijom od oko 1/8000 na 12000 rođenih. Spontani pobačaji, poslije 12. tjedna gestacije su sto puta češće uzrokovani trisomijom 13 nego bilo kojim drugim stanjem. U usporedbi s općom smrtnosti novorođenčadi procjenjuje se da je stopa smrtnosti za trisomiju 13 oko 50 puta veća. Novorođenčad s Patau sindromom pri rođenju ima malu porođajnu težinu često s usporenim intrauterinim razvojem, jednom pupčanom arterijom, mikrocefalijom, bilateralnim rascjepom usana i nepca, anomalijama srca, bubrežnim anomalijama, različitim mišićnim i skeletnim anomalijama. Većina takve novorođenčadi su slijepi i gluhi, s epilepsijom i teškim kašnjenjem u razvoju. Srednja dob za preživljavanje je dva do tri dana, dok samo mali broj doživi pubertet. Pojava i ovog sindroma se povećava sa starošću majke. [28]



Slika 2.5.1. Prikaz izgleda djeteta s Patau sindromom

Izvor : <http://slideplayer.com/slide/6199936/>

## 2.6. Probir u prvom tromjesečju trudnoće

Najučinkovitiji neinvazivni test probira koji se provodi u okviru zdravstvenog sustava u Republici Hrvatskoj je kombinirani probir u 1. tromjesečju. On uključuje mjerenje debljine NN i dvaju biokemijskih biljega u majčinom serumu PAPP-A i  $\beta$  HCG. Iako je osjetljivost ovih metoda visoka, njihova je specifičnost relativno mala te se ovi testovi smatraju metodom probira koja uključuje ili isključuje nužnost invazivnog zahvata i genetičke analize kao najtočnije potvrde dijagnoze. Pouzdanost pojedinog biljega u probiranju značajno ovisi i o gestacijskom tjednu u kojem je izmjeren u preporučenom razdoblju za probir. Primjer je PAPP-A koji je značajno bolji biljeg izmjeren u 10. tjednu trudnoće u odnosu na određivanje u 13. tjednu iste gestacije. Interpretacija rizika trisomije u trudnoći posljednji je i najkompleksniji dio probiranja. Iako većina modela daje zaključak, odnosno preporuku za primjenu dijagnostičke metode kao potvrde postojanja kromosomopatije u trudnoći, interpretacija se nikako ne smije temeljiti samo na tom dijelu rezultata. Potrebno je detaljno analizirati koja je komponenta u probiranju najviše pridonijela pozitivnom rezultatu (dob trudnoće, ultrazvučni ili pojedini biokemijski biljeg). Naposljetku, ne treba zaboraviti da je trudnica ta koja sama procjenjuje je li rizik za nju povećan ili prihvatljiv. Uloga svih medicinskih subjekata, a posebno onih koji interpretiraju rezultate probiranja, zapravo je savjetodavna. [22]

Vjerojatnost da postoji neka od trisomija proračunava se na temelju podataka o majci, biokemijskih podataka o plodu mjerenih ultrazvukom i biokemijskih podataka dobivenih mjerenjem određenih spojeva u majčinoj krvi. U prvom tromjesečju (11 tjedana do 13 tjedana) bitno je da se pripreme podatci kao što su MB i težina trudnice, broj plodova, debljina NT i CRL, ultrazvučna mjerenja kojim se potvrđuje ili isključuje prisutnost malforacija, koncentracija hormona iz majčine venske krvi. [23]

Na primjeru kombiniranog probira u prvom tromjesečju trudnoće pojedinačno najosjetljiviji biljezi u detekciji trisomije 21 su NN i PAPP-A, dok su dob trudnoće i slobodna  $\beta$ hCG najmanje specifični, odnosno značajno pridonose stopi lažno pozitivnih rezultata probiranja. [24]

U trudnoćama s trisomijom 21, biokemijska funkcija posteljice zaostaje za oko dva tjedna u odnosu na normalnu trudnoću, što ima za posljedicu značajno više koncentracije slobodnog  $\beta$ -hCG, a niže koncentracije PAPP-A u serumu trudnica, u usporedbi s neugroženim trudnoćama. U trudnoćama s trisomijama 18 i 13, koncentracije posteljinih biljega u majčinom krvotoku značajno su snižene u odnosu na trudnoće s normalnim fetalnim kariotipom. U siječnju 2007. godine, Europska temeljna organizacija za fetalnu medicinu (The Fetal Medicine Foundation, FMF; [www.fetalmedicine.com/f-downs.com](http://www.fetalmedicine.com/f-downs.com)), kao i Američko društvo za ginekologiju i opstetriciju (American College of Obstetrics and Gynecology, ACOG), objavili su detaljno

osmišljeni program ranog probira, uz definirane smjernice za njegovu primjenu. Od 1999. godine, na inicijativu FMF-a, potaknut je program OSCAR (One Step Clinic for Assessment of Risk). Ovaj dobro organizirani postupnik probira fetalnih aneuploidija u prvom tromjesečju trudnoće u mnogim je zemljama Europe do sada prihvaćen kao standardizirani model. U Hrvatskoj je 2006. godine, u Kliničkoj bolnici „Sestre milosrdnice“ u Zagrebu, započela sustavna primjena kombiniranog ultrazvučno-biokemijskog probira. Osmišljena je kao komplementarna metoda već postojećem programu ultrazvučnog probira fetalnih aneuploidija koji se provodi od 10.–14. tjedna trudnoće, u svim centrima i ustanovama s dobro organiziranom antenatalnom skrbi. [27]

## **2.7. Probir u drugom tromjesečju trudnoće**

Na biokemijski probir u drugom tromjesečju upućuju se samo trudnice u kojih je kombinirani probir između granične vrijednosti za visoki rizik i omjera 1:1000, odnosno 1:1500 za trudnice s niskim rizikom u prvom tromjesečju nisu predviđeni daljnji probirni testovi. Ipak, odluka o tome trebala bi biti sukladna osobnom stavu. [2]

U drugom tromjesečju svaki kromosomski nedostatak ima svoj sindromski uzorak za otkrivanje abnormalnosti. Primjerice, trisomija 21 povezana je s kardijalnim defektima, nazalnom hipoplazijom i aplazijom, povećanim nuhalnim naborom, skraćenim femurom, hiperehogenim crijevom, ezofagealnom atrezijom, hipoplazijom srednje falange malog prsta šake. U trisomiji 18 uobičajeni nalazi uključuju glavu u obliku jagode, rascjep lica, nuhalni edem, oštećenja srca, dijafragmatsku kilu, ezofagealnu atreziju, pojedinačne pupčane arterije, renalne abnormalnosti, ograničavanje i skraćivanje udova. Trisomija 13 je povezna s mikrocefalijom, abnormalnosti lica, kardijalnim abnormalnostima, bubrežnim malformacijama, dijafragmalnom hernijom, hipoplazijom ili aplazijom nosne kosti. [6]

Za trudnice koje nisu u prilici uključiti se u probir u I. tromjesečju trudnoće, biokemijski probir u II. tromjesečju kombinacijom triju biokemijskih biljega (AFP, uk.  $\beta$ hCG, nE3) također daje zadovoljavajući odnos detekcije trisomije 21. kromosoma i stope lažno pozitivnih trudnica u probiranju. [22]

U drugom tromjesečju (14 tjedana do 18 tjedana) je bitno da se pripreme podatci o dobi i težini trudnice, broj plodova, BPD ili CRL kojeg mjeri liječnik ultrazvukom, odsustvo ili prisustvo karakterističnih malformacija iz majčine venske krvi izmjerena koncentracija hormona Hcg i AFP. [23]

Dvije su vrste biokemijskog probira dostupne u Republici Hrvatskoj. Dvostruki probir ili double test u kojeg se iz krvi trudnice određuju E3 i beta HCG te se iz njihovih vrijednosti i dobi

trudnice izračunava individualni rizik za Down sindrom. Trostruki probir ili triple test u kojeg se iz krvi trudnice određuju vrijednosti E3, beta-HCG i AFP, te se iz njihovih vrijednosti i dobi trudnice izračunava individualni rizik za Down sindrom. Ukoliko je rizik izračunat iz biokemijskog probira visok za Down sindrom, trudnicama se nudi genetski savjet i dijagnostička obrada. [25]

Prenatalni probir fetalnih aneuploidija u drugom tromjesečju trudnoće pomoću biokemijskih biljega, alfafetoproteina i slobodnog  $\beta$ -hCG (dvostruki test), odnosno alfa-fetoproteina, nekonjugiranog estriola, u kombinaciji sa slobodnim ili ukupnim  $\beta$ -hCG (trostruki test) u rutinskoj je primjeni u Hrvatskoj od 1996. godine. Posljednjih godina, suvremeni je pristup organizaciji prenatalne skrbi i u Hrvatskoj usmjerio zanimanje na raniju trudnoću te značajno utjecao na zahtjeve liječnika, a i trudnica, za uvođenjem neinvazivnih metoda u prvom tromjesečju trudnoće. [27]

### 3. Cilj rada

Cilj rada je analiza informiranosti populacije o ranom otkrivanju anomalija u trudnoći. Točnije riječ je o prenatalnoj dijagnostici. Sama riječ označava kako je razlog prenatalne dijagnostike utvrđivanje različitih malformacija u najranijoj fazi. Najčešće je riječ još o prvom tromjesečju. Prenatalna se dijagnostika može provesti na nekoliko različitih načina i postupaka, a sam odabir ovisi isključivo o potencijalnom javljanju određenog genetskog poremećaja kao i o sigurnosti provođenja postupka. Cilj rada je istražiti kolika je zapravo informiranost populacije o navedenim segmentima prenatalne dijagnostike, odnosno da li je populacija upućena u prenatalnu dijagnostiku ili ona predstavlja određenu nepoznanicu.

Ovim istraživanjem nastojalo se utvrditi socijalni status pojedinca (spol, dob, područje stanovanja, stupanj obrazovanja, radni status, bračni status, broj djece). Željelo se ustanoviti da li su se trudnice u prethodnim trudnoćama odlučile za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija. Željelo se utvrditi da li je mišljenje populacije da samo trudnice starije od 35 godina imaju povećan rizik za rođenje djeteta s nekom od kromosopatija. Nastojao se steći uvid kakvo je mišljenje o tome da se svaka trudnica podvrgne testu kombiniranog probira kako bi znala vjerojatnost pojave Down sindroma kod nerođenog djeteta. Također, namjera je bila ustanoviti koliko je važna edukacija o mogućim testovima u trudnoći. S obzirom da je sve više informacija o mogućim testovima željelo se ustanoviti da li su pojedinci zadovoljni danim informacijama o testovima i njihovoj interpretaciji. Zatim se nastojalo utvrditi mišljenje o tome da li bi svaka trudnica trebala obaviti testove neovisno o dobi i obiteljskom opterećenju.

#### 3.1. Hipoteze

Hipoteza 1: Povezanost između mišljenja o obaveznom provođenju kombiniranog testa kod svake trudnice s mišljenjem o povećanom riziku rođenja djeteta s kromosopatijama kod trudnica starijih od 35 godina

Hipoteza 2: Postoje dobne razlike u odgovorima na pitanje “Ukoliko bi dobili nalaz s povećanim rizikom za trisomije poput Down sindrom, Sy Patau ili Sy Edwards , da li bi se dvoumili oko daljnjeg tijeka trudnoće?”

Hipoteza 3: Povezanost između provođenja dijagnostičkih testova u prethodnim trudnoćama i zadovoljstva informacijama o testovima i interpretacije nalaza

Hipoteza 4: Povezanost između provođenja dijagnostičkih testova u prethodnim trudnoćama i stupnja obrazovanja



Hipoteza 5: Razlike u mišljenju o važnosti edukacije o testovima u trudnoći s obzirom na stupanj obrazovanja

Hipoteza 6: Razlike u mišljenju o važnosti edukacije o testovima u trudnoći s obzirom na područje stanovanja

Hipoteza 7: Razlike mišljenja o provođenju testova za sve trudnice s obzirom na dob

Hipoteza 8: Povezanost između podvrgavanja dijagnostici za rano otkrivanje anomalija i izvorima informacija o testovima

Cilj provedbe analize u ovom radu ima svrhu upoznavanja populacije s prenatalnim testovima i njihovoj važnosti.

## **4. Metodologija**

### **4.1. Provedba istraživanja**

Instrument provedbe istraživanja bio je anketni upitnik, izrađen za potrebe istraživanja od ukupno 15 pitanja konstruiran u Google Docs računalnom programu koji je podijeljen putem internetskih mreža te su ga popunjavali članovi iz grupe „Mame iz Šibenika,„. Istraživanje je bilo anonimno i provedeno je od svibnja do lipnja 2017. godine uz suglasnost administratora grupe. U upitniku je naglašeno da će se prikupljeni rezultati koristiti samo u istraživačke svrhe za potrebe završnog rada te da su anonimni. Korišteni upitnik (Prilog 1) osmišljen od strane autora sadržavao je dva dijela. Prvi dio upitnika odnosio se na opće podatke (spol, dob, područje stanovanja, stupanj obrazovanja, radni status, bračni status), dok se drugi dio anketnog upitnika odnosio na stavove o dijagnostičkim postupcima i provođenju istih. Na pitanja se odgovaralo označavanjem samo jednog ponuđenog odgovora. U uzorku prevladavaju žene, njih 209, dok je u istraživanju sudjelovalo 16 muškaraca. Po dobi su najzastupljenije dobne skupine od 24 do 28 godina, Najstariji sudionici, oni od 40 i više godina kao i oni najmlađi, od 18 do 23 godine slabije su zastupljeni. Najveći broj sudionika ima jedno dijete. Otprilike je jednako sudionika, njih četvrtina, koji nemaju djece kao i onih koji imaju dvoje djece. Troje djece ima nešto više od desetine sudionika, dok samo dvoje sudionika ima četvero ili više djece. U obradi i analizi podataka primijenio se Microsoft Office Excel. Odgovor na svako pitanje prikazan je u grafičkom obliku, a poslije svakog grafičkog prikaza opisana je analiza dobivenih rezultata.

Prikupljeni podatci su obrađeni su na način da je izrađena tablica koja sadrži ukupne rezultate ankete za sve ispitanike. Program koji se koristio za statističku obradu podataka je SPSS 23.0 za statističke izračune. Hipoteze su provjerene hi-kvadrant testovima.

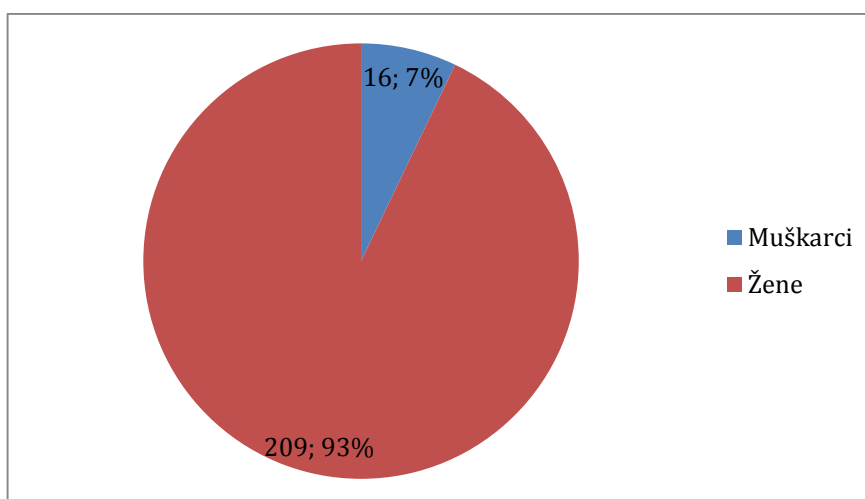
## 5. Rezultati istraživanja

Prikaz rezultata dobivenih istraživanjem prikazan je kroz grafički prikaz, kao i tekstualnim objašnjenjima uz svaki prikaz.

### 5.1. Prikaz ispitanika prema spolu

	Frekvencija	%
Muškarci	16	7.1
Žene	209	92.9
Ukupno	225	100.0

Tablica 5.1.1. Prikaz ispitanika prema spolu [izvor:autor]



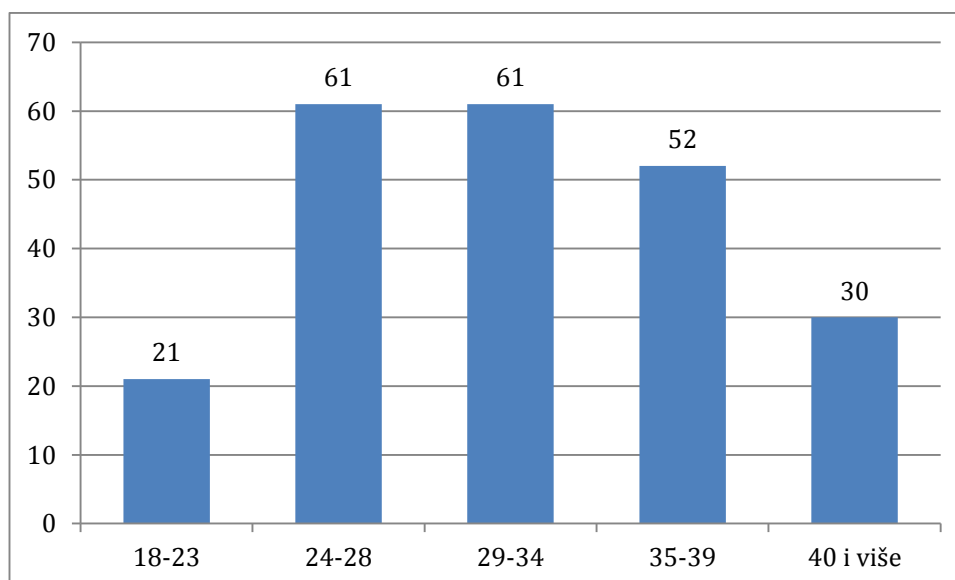
Grafikon 5.1.1. Grafički prikaz zastupljenosti spolova [izvor: autor]

U istraživanju je sudjelovalo 225 sudionika. U uzorku prevladavaju žene njih 209 (92.9%), dok je od ukupnog broja ispitanika u istraživanju sudjelovalo 16 muškaraca (7.1%).

## 5.2. Prikaz ispitanika prema dobi

	Frekvencija	%
18-23	21	9.3
24-28	61	27.1
29-34	61	27.1
35-39	52	23.1
40 i više	30	13.3
Ukupno	225	100.0

Tablica 5.2.1. Zastupljenost dobi sudionika [izvor:autor]



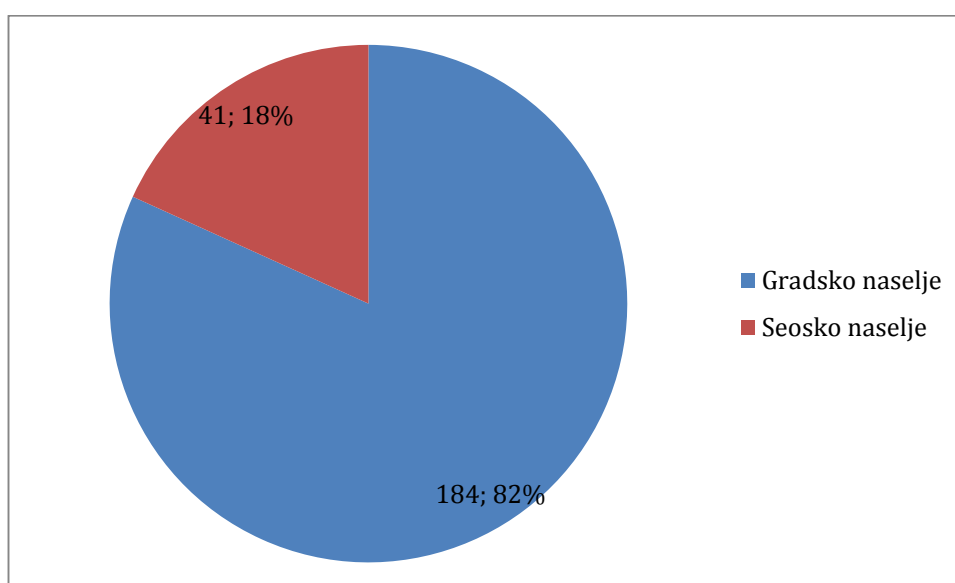
Grafikon 5.2.1. Grafički prikaz zastupljenosti dobi sudionika [izvor:autor]

Po dobi su najzastupljenije dobne skupine od 24 do 28 godina, njih 61 (27.1%), 29 do 34 godine, također 61 sudionik (27.1%) te od 25 do 39 godina, 52 sudionika (23.1%). Najstariji sudionici, oni od 40 i više godina, 30 sudionika (13.3%), kao i oni najmlađi 21 sudionik, od 18 do 23 godine (9.3%) slabije su zastupljeni.

### 5.3. Područje stanovanja ispitanika

	Frekvencija	%
Gradsko naselje	184	81.8
Seosko naselje	41	18.2
Ukupno	225	100.0

Tablica 5.3.1. Područje stanovanja sudionika [izvor:autor]



Grafikon 5.3.1. Grafički prikaz područja stanovanja sudionika [izvor:autor]

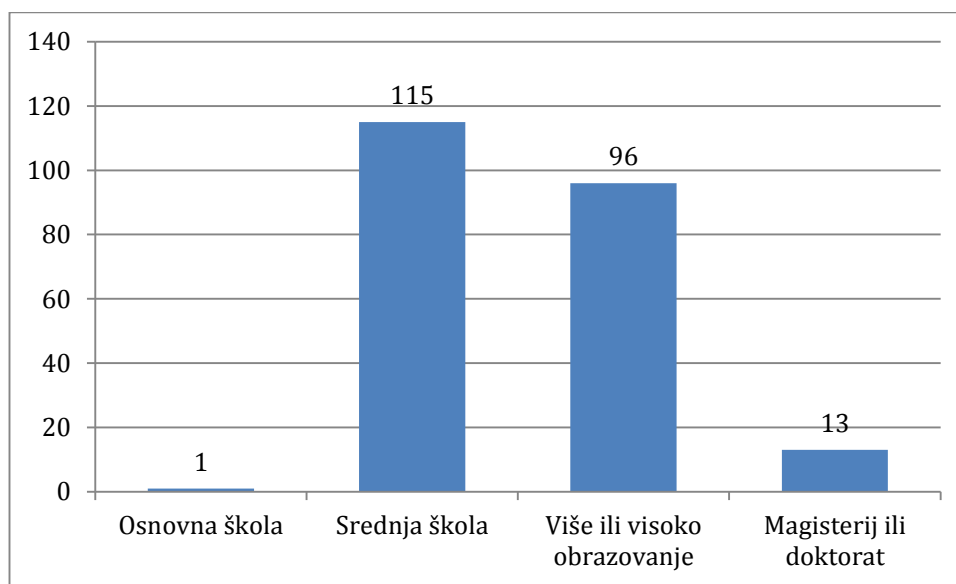
Većina ispitanika živi u gradskim naseljima, njih 184 (81.2%), dok preostalih 41 sudionik (18.2%) žive u seoskim naseljima.

### 5.4. Prikaz ispitanika prema stupnju obrazovanja

	Frekvencija	%
Osnovna škola	1	0.4
Srednja škola	115	51.1
Više ili visoko	96	42.7

obrazovanje		
Magisterij ili doktorat	13	5.8
Ukupno	225	100.0

Tablica 5.4.1. Stupanj obrazovanja sudionika [izvor: autor]



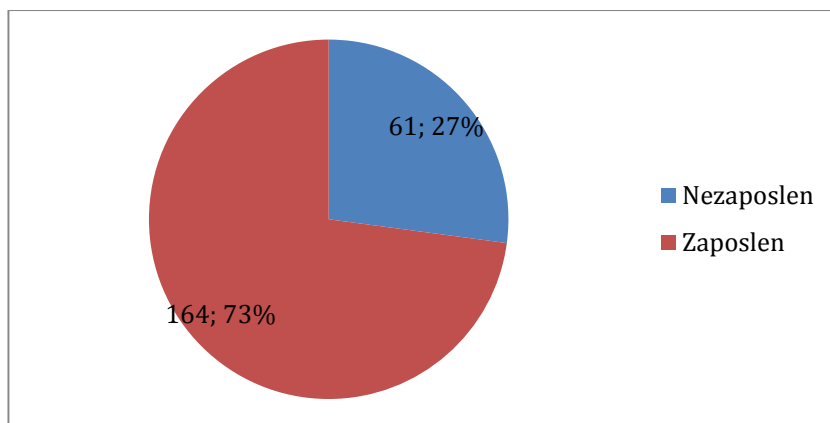
Grafikon 5.4.1. Grafički prikaz stupnja obrazovanja sudionika [izvor:autor]

Većina sudionika, ima srednjoškolsko obrazovanje, 115 sudionika (51.1%). Zatim su najzastupljeniji sudionici s višim ili visokim obrazovanjem, njih 96 (42.7%). Malo je onih sa završenim magisterijem ili doktoratom, odnosno 13 (5.8%), dok samo jedan sudionik ima osnovnoškolsko obrazovanje (0.4%).

## 5.5. Prikaz radnog statusa ispitanika

	Frekvencija	%
Nezaposlen	61	27.1
Zaposlen	164	72.9
Ukupno	225	100.0

Tablica 5.5.1. Radni status ispitanika [izvor: autor]



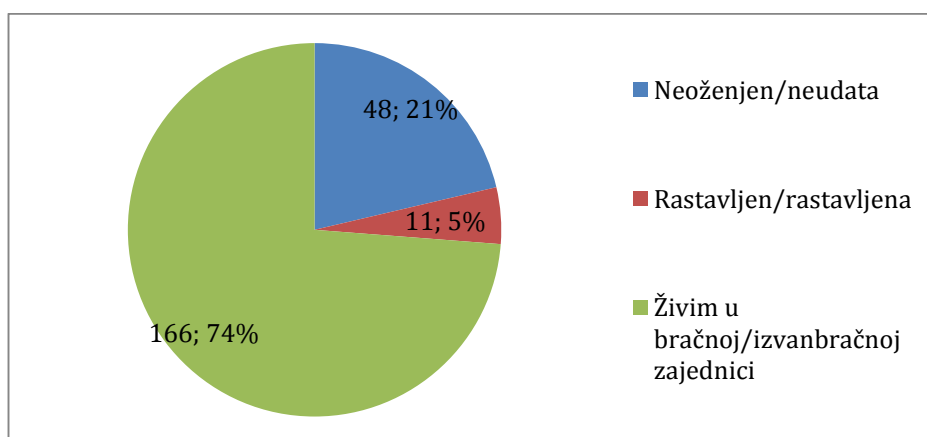
Grafikon 5.5.1. Grafički prikaz radnog statusa ispitanika [izvor:autor]

Od ukupnog broja ispitanika njih 164 ispitanika je zaposleno (72,9%), dok je 61 ispitanik (27%) nezaposlen.

## 5.6. Prikaz bračnog statusa ispitanika

	Frekvencija	%
Neoženjen/neudata	48	21.3
Rastavljen/rastavljena	11	4.9
Živim u bračnoj/izvanbračnoj zajednici	166	73.8
Ukupno	225	100.0

Tablica 5.6.1. Bračni status zaposlenik [izvor:autor]



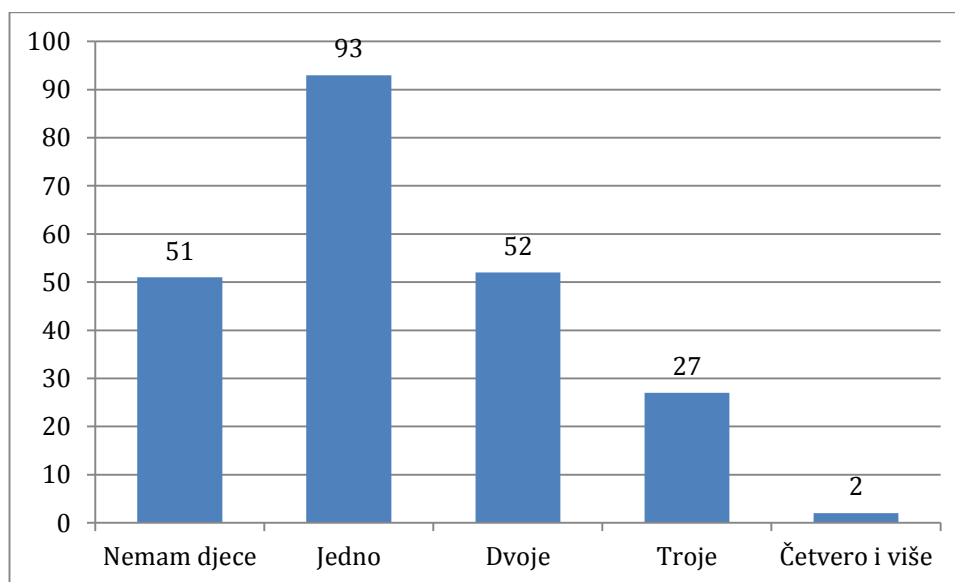
Grafikon 5.6.1. Grafički prikaz bračnog statusa sudionika [izvor:autor]

Većina od ukupnog broja ispitanika živi u bračnoj ili izvanbračnoj zajednici, 166 sudionika (73.8%). Otprilike patina ih je neoženjeno ili neudato, 48 (21.3%), dok ih je manji broj rastavljeno, njih 11 (4.9%).

## 5.7. Prikaz broja djece ispitanika

	Frekvencija	%
Nemam djece	51	22.7
Jedno	93	41.3
Dvoje	52	23.1
Troje	27	12.0
Četvero i više	2	0.9
Ukupno	225	100.0

Tablica 5.7.1. Broj djece sudionika [izvor:autor]



Grafikon 5.7.1. Grafički prikaz broja djece sudionika [izvor: autor]

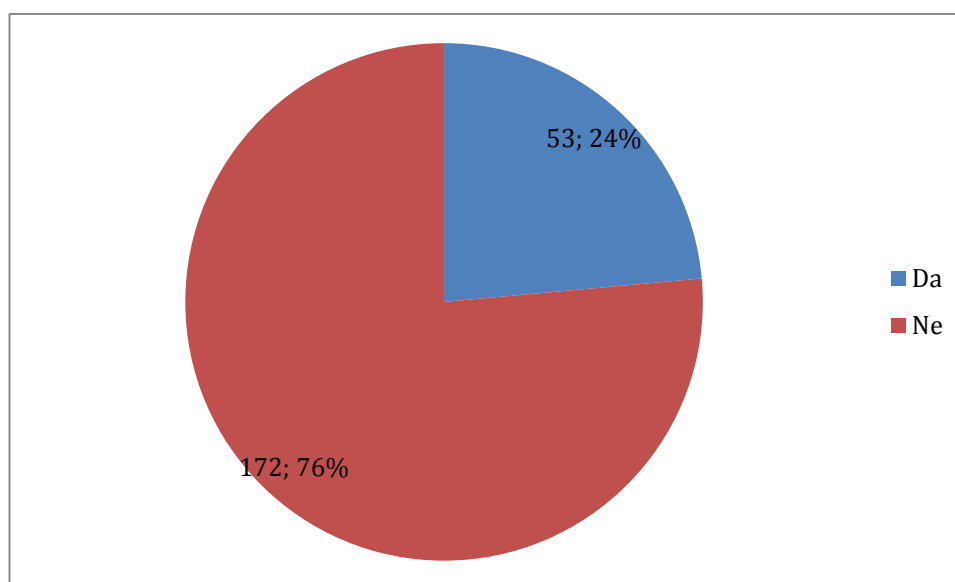
Najveći broj sudionika, otprilike dvije petine, ima jedno dijete, 93 sudionika (41.4%). Otprilike je jednako sudionika, njih četvrtina, odnosno 51 koji nemaju djece (22.7%), kao i onih koji imaju dvoje djece, 52 (23.1%).



## 5.8. Prikaz odgovora ispitanika o odluci u prethodnim trudnoćama za neki od dijagnostičkih postupaka za rano otkrivanje anomalija

	Frekvencija	%
Da	53	23.6
Ne	172	76.4
Ukupno	225	100.0

Tablica 5.8.1. Prikaz odgovora na pitanje “Jeste li se u prethodnim trudnoćama odlučili za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija?” [izvor:autor]



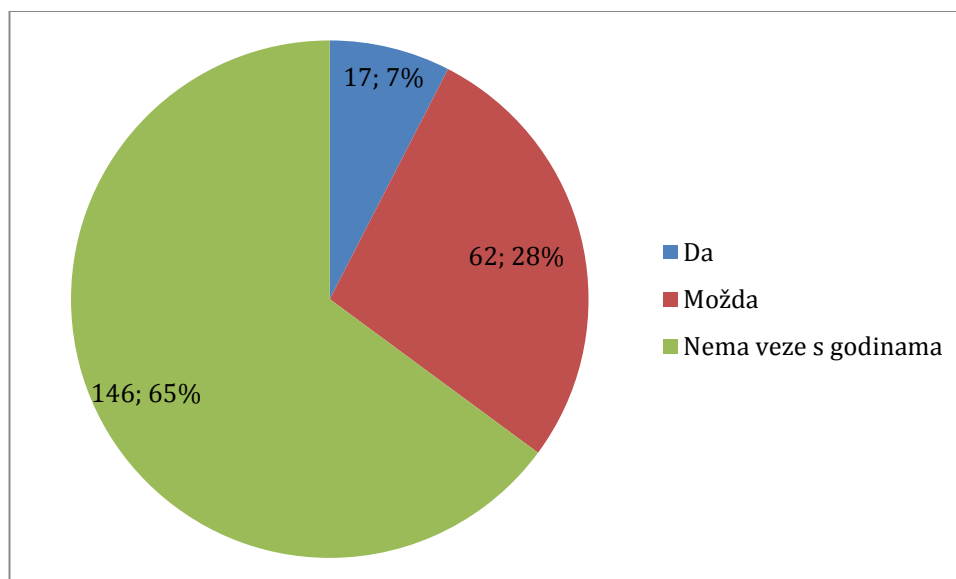
Grafikon 5.8.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Jeste li se u prethodnim trudnoćama odlučili za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija?” [izvor:autor]

Otprilike četvrtina sudionika, 53 (23.6%) se u prethodnim se trudnoćama odlučilo za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija. Ako se od ukupnog broja sudionika oduzme 51 sudionika koji nemaju djecu, dobiva se rezultat da su se tri desetine sudionika koji imaju djece odlučili za dijagnostiku za rano otkrivanje anomalija, 53 (30.5% od 174 sudionika koji imaju djece).

### 5.9. Prikaz odgovora ispitanika na pitanje: Smatrate li da samo starije trudnice (35 godina i više) imaju povećan rizik za rođenje djeteta s kromosomopatijama

	Frekvencija	%
Da	17	7.6
Možda	62	27.6
Nema veze s godinama	146	64.9
Ukupno	225	100.0

Tablica 5.9.1. Odgovori na pitanje “Smatrate li da samo starije trudnice (35 godina i više) imaju povećan rizik za rođenje djeteta s kromosomopatijama?” [izvor:autor]



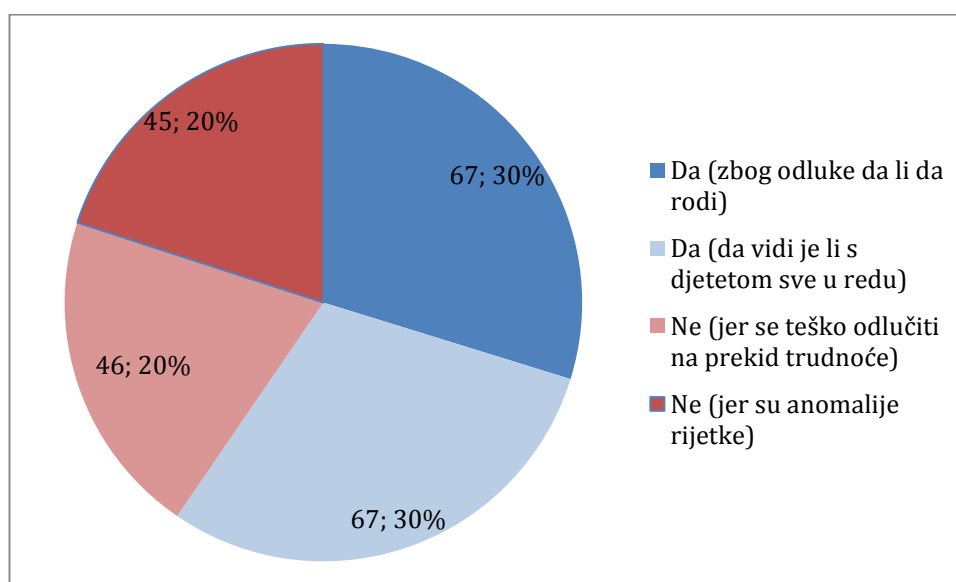
Grafikon 5.9.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Smatrate li da samo starije trudnice (35 godina i više) imaju povećan rizik za rođenje djeteta s kromosomopatijama?” [izvor:autor]

Tek manji dio sudionika smatra da starije trudnice imaju povećan rizik za rođenje djeteta s kromosomopatijama, 17 sudionika (7.6%). Otprilike četvrtina sudionika nije sigurno, 62 (27.6%), dok većina smatra da pojavnost kromosomopatija kod djeteta nema veze s godinama, čak 146 sudionika, odnosno (64.9%).

### 5.10. Prikaz odgovora ispitanika o potrebi provedbe testiranja kombiniranog probira kako bi znala vjerojatnost pojave Down sindroma kod nerođenog djeteta

	Frekvencija	%
Da, jer se tako može vidjeti vjerojatnost za pojavom anomalija i žena ima priliku ići na daljnja testiranja te na kraju odlučiti želi li roditi takvo dijete	67	29.8
Da, jer tako može znati da je s djetetom sve u redu	67	29.8
Ne, jer smatram da bi se teško odlučila na prekid trudnoće koja nosi visoki rizik za pojavom anomalija ploda	46	20.4
Ne, jer vjerojatnost koju iskazuje ovaj test samo opterećuje trudnicu, a anomalije su ionako vrlo rijetke	45	20.0
Ukupno	225	100.0

Tablica 5.10.1. Odgovori na pitanje “Smatrate li da bi svaka trudnica trebala između 11. i 14. tjedna trudnoće napraviti test kombiniranog probira kako bi znala vjerojatnost pojave Down sindroma kod nerođenog djeteta?” [izvor:autor]



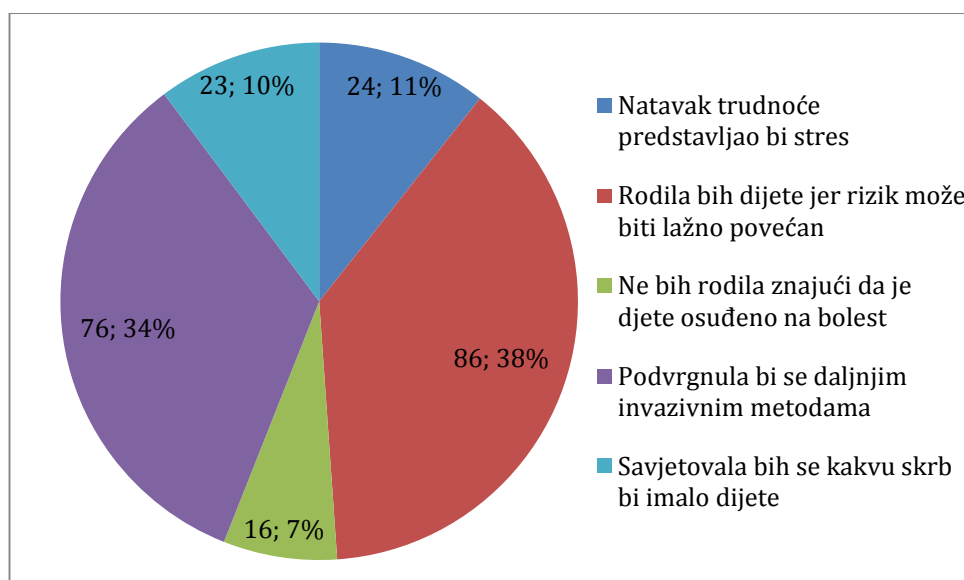
Grafikon 5.10.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Smatrate li da bi svaka trudnica trebala između 11. i 14. tjedna trudnoće napraviti test kombiniranog probira kako bi znala vjerojatnost pojave Down sindroma kod nerođenog djeteta?”[izvor: autor]

Većina sudionika smatra da bi svaka trudnica trebala između 11. i 14. tjedna trudnoće napraviti test kombiniranog probira kako bi znala vjerojatnost pojave Downovog sindroma kod nerođenog djeteta, 134 (60% - odgovori “da” zbrojeni). Razlozi za pozitivan odgovor su ravnomjerno raspoređeni između razloga da se tako može vidjeti vjerojatnost za pojavom anomalija i žena ima priliku ići na daljnja testiranja te na kraju odlučiti želi li roditi takvo dijete, 67 sudionika (29.8%) te razloga da se tako može znati da je s djetetom sve u redu, njih 67 (29.8%). Otprilike dvije petine sudionika smatraju da trudnice ne bi trebale napraviti test kombiniranog probira, 91 (40.4% - odgovori “ne” zbrojeni). Razlozi za negativan odgovor također su ravnomjerno raspoređeni između razloga da bi se trudnica teško odlučila na prekid trudnoće koja nosi visoki rizik za pojavom anomalija ploda, 46 (20.4%) te razloga da vjerojatnost koju iskazuje ovaj test samo opterećuje trudnicu, a anomalije su ionako vrlo rijetke, 45 (20%).

### 5.11. Prikaz odgovora ispitanika o pozitivnom nalazu s povećanim rizikom za trisomije i nastavku trudnoće

	Frekvencija	%
Mislim da bi nastavak takve trudnoće za mene predstavljao veliki stres	24	10.7
Ne, dijete bi rodila unatoč većem riziku jer može biti i lažno povećan	86	38.2
Nikad nebi rodila dijete da znam da je osuđeno cijeli život na pomoć i njegu	16	7.1
Podvrgnula bih se daljnjim invazivnim metodama poput amniocenteze	76	33.8
Savjetovala bih se kakvu skrb bi imalo dijete s posebnim potrebama	23	10.2
Ukupno	225	100.0

Tablica 5.11.1. – Odgovori na pitanje “Ukoliko bi dobili nalaz s povećanim rizikom za trisomije poput Down sindroma, Sy Patau ili Sy Edwards , da li bi se dvoumili oko daljnjeg tijeka trudnoće?” [izvor:autor]



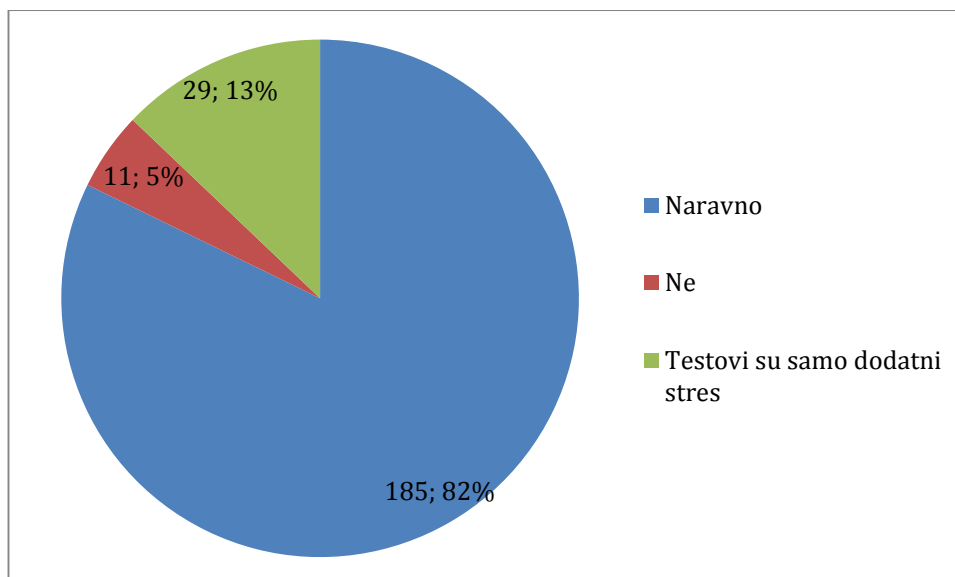
Grafikon 5.11.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Ukoliko bi dobili nalaz s povećanim rizikom za trisomije poput Down sindroma, Sy Patau ili Sy Edwards, da li bi se dvoumili oko daljnjeg tijeka trudnoće?” [izvor:autor]

Na pitanje bi li sudionici dvoumili oko daljnjeg tijeka trudnoće ukoliko bi dobili nalaz s povećanim rizikom za trisomije poput Down sindrom, Sy Patau ili Sy Edwards, najzastupljeniji je odgovor da bi rodili dijete unatoč većem riziku jer on može biti i lažno povećan, 86 sudionika (38.2%). Sljedeći je najzastupljeniji odgovor da bi se podvrgnuli daljnjim invazivnim metodama poput amniocenteze, 76 (33.8%). Ostali odgovori svi su manje zastupljeni, otprilikom desetinom odgovora, a to su smatranje da bi nastavak takve trudnoće predstavljao velik stres, 24 (10.7%), da bi se dalje savjetovali o tome kakvu bi skrb imalo dijete, 23 (10.2%) te najmanje da ne bi rodili takvo dijete znajući da je osuđeno na cjeloživotnu pomoć i njegu, tek 16 sudionika (7.1%).

## 5.12. Prikaz odgovora ispitanika o važnosti edukacije trudnice o mogućim testovima u trudnoći

	Frekvencija	%
Naravno	185	82.2
Ne	11	4.9
Testovi su samo dodatni stres	29	12.9
Ukupno	225	100.0

Tablica 5.12.1. „Smatrate li da je važna edukacija svake trudnice o mogućim testovima u trudnoći ?“ [izvor:autor]



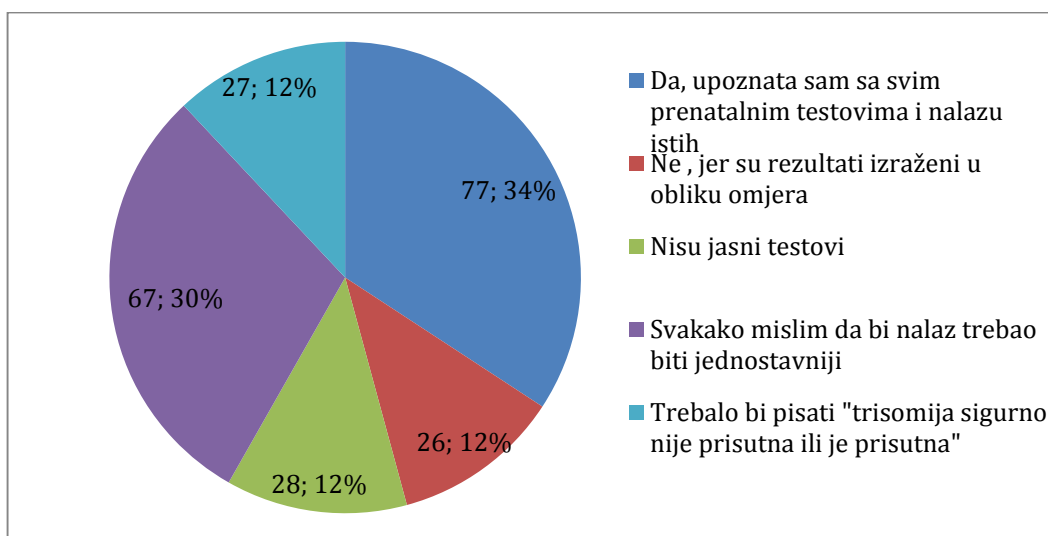
Grafikon 5.12.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Smatrate li da je važna edukacija svake trudnice o mogućim testovima u trudnoći?” [izvor:autor]

Prevladavajuća većina od otprilike četiri petine sudionika smatra da je važna edukacija svake trudnice o mogućim testovima u trudnoći, 185 ( 82.2%). Ostali sudionici smatraju da nije važno,40 (17.8% - zbrojeni odgovori koji se ne slažu), od čega veći dio kao razlog navodi da su testovi samo dodatan stres,29 (12.9%).

### 5.13. Prikaz odgovora ispitanika o zadovoljstvu informacijama i interpretaciji nalaza nakon odabira dijagnostičkih prenatalnih testova

	Frekvencija	%
Da, upoznata sam sa svim prenatalnim testovima i nalazu istih	77	34.2
Ne , jer su rezultati izraženi u obliku omjera	26	11.6
Nisu jasni testovi	28	12.4
Svakako mislim da bi nalaz trebao biti jednostavniji	67	29.8
Trebalo bi pisati "trisomija sigurno nije prisutna ili je prisutna"	27	12.0
Ukupno	225	100.0

Tablica 5.13.1. Odgovori na pitanje “Ukoliko ste odabrali neki od dijagnostičkih prenatalnih testova da li ste zadovoljni informacijama koje ste dobili o testovima i interpretaciji nalaza?” [izvor:autor]



Grafikon 5.13.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Ukoliko ste odabrali neki od dijagnostičkih prenatalnih testova da li ste zadovoljni informacijama koje ste dobili o testovima i interpretaciji nalaza?” [izvor:autor]

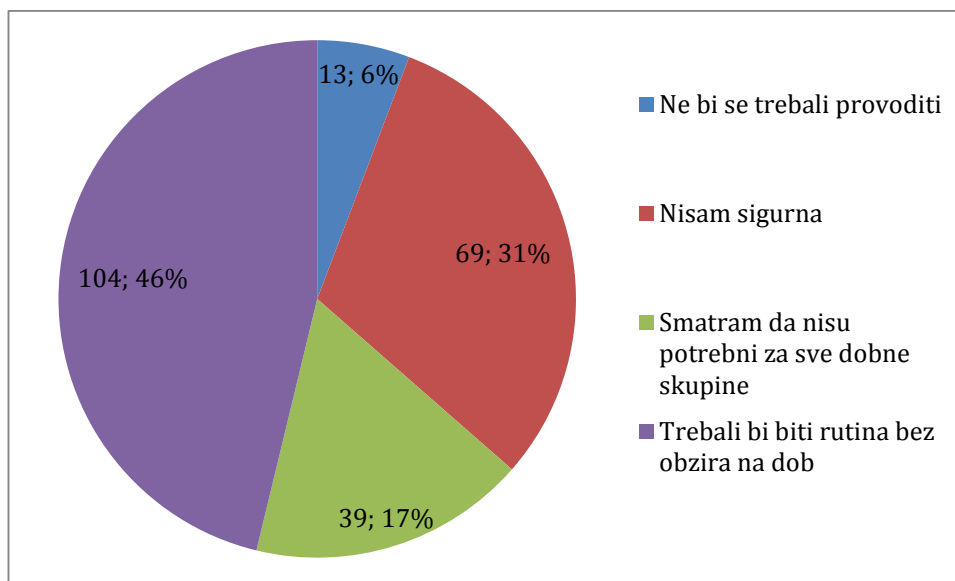
Najviše sudionika, njih otprilike trećina, zadovoljno je sa svim prenatalnim testovima i nalazima istih, 77 sudionika (34.2%). Nešto manje sudionika smatra da bi nalaz trebao biti jednostavniji, njih 67 (29.8%). Ostali odgovori značajno su manje i podjednako zastupljeni, a uključuju smatranje da testovi nisu jasni što smatra 26 sudionika (11.6%), nezadovoljstvo izraženošću rezultata u obliku omjera, 28 sudionika (12.4%) te mišljenje da bi trebalo pisati “trisomija sigurno nije prisutna ili je prisutna” smatra 27 sudionika (12%).

#### 5.14. Prikaz odgovora ispitanika o obaveznosti provedbe testova za sve trudnice unatoč smanjenom riziku rođenja djeteta s kromosomopatijom

	Frekvencija	%
Ne bi se trebali provoditi	13	5.8
Smatram da nisu potrebni za sve dobne skupine	39	17.3
Nisam sigurna	69	30.7
Trebali bi biti rutina bez obzira na dob	104	46.2
Ukupno	225	100.0

Tablica 5.14.1. Odgovori na pitanje “Nekada su se smatrale visokorizičnim trudnoće u žena iznad 35 godina. Danas se na testove mogu odlučiti žene svake dobi. Da li bi ovakvi testovi

trebali biti obavezni za sve trudnice unatoč tome što je smanjen rizik za rođenje djeteta sa kromosomopatijom?” [izvor:autor]



Grafikon 5.14.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Nekada su se smatrale visokorizičnim trudnoće u žena iznad 35 godina. Danas se na testove mogu odlučiti žene svake dobi. Da li bi ovakvi testovi trebali biti obavezni za sve trudnice unatoč tome što je smanjen rizik za rođenje djeteta sa kromosomopatijom?” [izvor: autor]

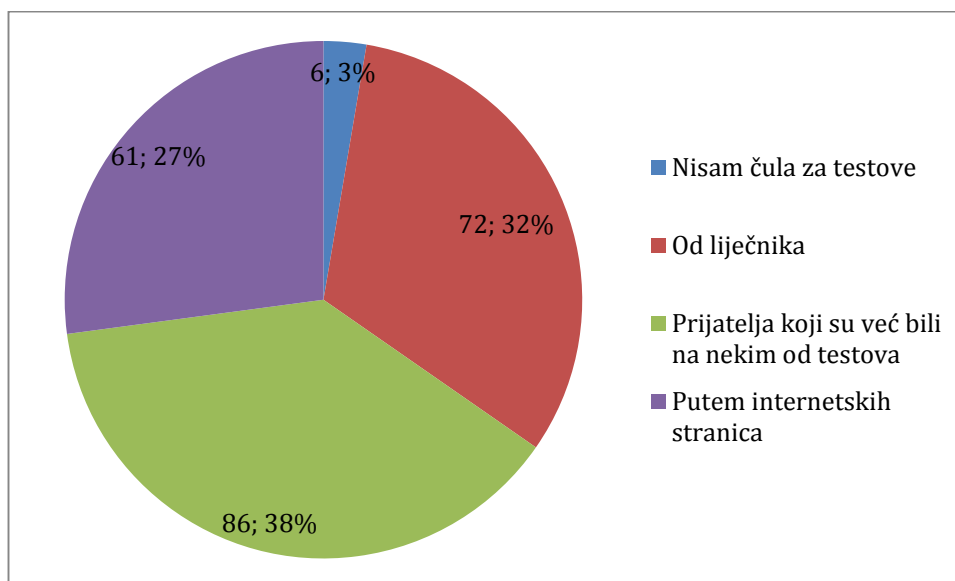
Skoro polovica sudionika smatra da bi testovi trebali biti obavezni za sve trudnice bez obzira na godine, 104 sudionika (46.2%). Manje njih, skoro trećina, nije sigurno, njih 69 (30.7%). Još manje sudionika smatra da testovi nisu potrebni za sve dobne skupine, 39 (17.3%). Najmanje je sudionika koji smatraju da se testovi ne bi uopće trebali provoditi, njih 13 od ukupnog broja sudionika ( 5.8%).

### 5.15. Prikaz odgovora ispitanika o dobivanju informacija za prenatalne testove

	Frekvencija	%
Nisam čula za testove	6	2.7
Od liječnika	72	32.0
Prijatelja koji su već bili na nekim od testova	86	38.2
Putem internetskih stranica	61	27.1
Ukupno	225	100.0



Tablica 5.15.1. Odgovori na pitanje “Gdje ste prvi put čuli za prenatalne testove?”[izvor: autor]



Grafikon 5.15.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Gdje ste prvi put čuli za prenatalne testove?”[izvor:autor]

Najveći broj sudionika, otprilike dvije petine, čuo je za prenatalne testove od prijatelja koji su bili na nekom , njih 86 (38.2%). Manje, otprilike trećina sudionika, čula je za testove od liječnika, 72 (32%). Otprilike četvrtina čula je za testove putem internetskih stranica, 61 (27.1%). Malo sudionika, njih šestero, nije čulo za prenatalne testove, njih 6 (2.7%).

## 5.16. Provjera hipoteza

▽ Da li bi testovi trebali biti obavezni za sve trudnice unatoč tome što je smanjen rizik za rođenje djeteta sa kromosopatijom?		Smatrate li da samo starije trudnice (35 godina i više) imaju povećan rizik za rođenje djeteta s kromosopatijama?			Ukupno
		Nema veze se godinama	Možda	Da	Frekvencije
Ne bi se trebali provoditi	Frekvencije	8	5	0	13
	Očekivane frekvencije	8.4	3.6	1.0	
	Postotak	61.5%	38.5%	0.0%	

Smatram da nisu potrebni za sve dobne skupine	Frekvencije	21	13	5	69
	Očekivane frekvencije	25.3	10.7	2.9	
	Postotak	53.8%	33.3%	12.8%	
Nisam sigurna	Frekvencije	47	19	3	39
	Očekivane frekvencije	44.8	19.0	5.2	
	Postotak	68.1%	27.5%	4.3%	
Trebali bi biti rutina bez obzira na dob	Frekvencije	70	25	9	104
	Očekivane frekvencije	67.5	28.7	7.9	
	Postotak	67.3%	24.0%	8.7%	
Ukupno	Frekvencije	146	62	17	225

Tablica 5.16.1. Hi-kvadrat – Povezanost između mišljenja o obaveznom provođenju kombiniranog testa kod svake trudnice s mišljenjem o povećanom riziku rođenja djeteta s kromosomopatijama kod trudnica starijih od 35 godina [izvor:autor]

Kako bi se provjerilo postoji li povezanost između mišljenja o obaveznom provođenju kombiniranog testa kod svake trudnice s mišljenjem o povećanom riziku rođenja djeteta s kromosomopatijama kod trudnica starijih od 35 godina, proveden je hi-kvadrat test. U obradu su uzeti u obzir odgovori na pitanja “Smatrate li da samo starije trudnice (35 godina i više) imaju povećan rizik za rođenje djeteta s kromosomopatijama?” i “Da li bi testovi trebali biti obavezni za sve trudnice unatoč tome što je smanjen rizik za rođenje djeteta sa kromosomopatijom?” U tablici br. 16, odgovori na oba pitanja posloženi su redosljedom od manjeg stupnja slaganja s tvrdnjom da većeg stupnja slaganja.

Dobiveni rezultati ukazuju na to da ne postoji statistički značajna povezanost između mišljenja o obaveznom provođenju kombiniranog testa kod svake trudnice s mišljenjem o povećanom riziku rođenja djeteta s kromosomopatijama kod trudnica starijih od 35 godina ( $\chi^2(6) = 5,979$ ;  $p = ,424$ ).

Time je prva hipoteza, koja pretpostavlja da će lošije mišljenje o provođenju kombiniranog testa biti povezano s mišljenjem da samo starije trudnice imaju povećan rizik, odbačena.

▽ Ukoliko bi dobili nalaz s povećanim rizikom za trisomije poput Down sindrom, Sy Patau ili Sy Edwards , da li bi se dvoumili oko daljnjeg tijeka trudnoće?		Dob sudionika					Ukupno
		18-23	24-28	29-34	35-39	40 i više	Fr.
Nikad nebi rodila dijete da znam da je osuđeno cijeli život na pomoć i njegu	Fr.	3	5	3	5	0	16
	Oč . fr.	1.5	4.3	4.3	3.7	2.1	
	%	18.8 %	31.3 %	18.8 %	31.3 %	0.0 %	
	Pr.	1.3	0.4	-0.8	0.8	-1.6	
Mislim da bi nastavak takve trudnoće za mene predstavljao veliki stres	Fr.	2	11	5	3	3	24
	Oč . fr.	2.2	6.5	6.5	5.5	3.2	
	%	8.3%	45.8 %	20.8 %	12.5 %	12.5 %	
	Pr.	-0.2	2.2*	-0.7	-1.3	-0.1	
Savjetovala bih se kakvu skrb bi imalo dijete s posebnim potrebama	Fr.	1	6	9	5	2	23
	Oč . fr.	2.1	6.2	6.2	5.3	3.1	
	%	4.3%	26.1 %	39.1 %	21.7 %	8.7 %	
	Pr.	-0.9	-0.1	1.4	-0.2	-0.7	

Podvrgnula bih se daljnjim invazivnim metodama poput amniocenteze	Fr.	4	10	22	25	15	76
	Oč . fr.	7.1	20.6	20.6	17.6	10.1	
	%	5.3%	13.2%	28.9%	32.9%	19.7%	
	Pr.	-1.5	-3.4*	0.4	2.5*	2.0	
Ne, dijete bi rodila unatoč većem riziku jer može biti i lažno povećan	Fr.	11	29	22	14	10	86
	Oč . fr.	8.0	23.3	23.3	19.9	11.5	
	%	12.8%	33.7%	25.6%	16.3%	11.6%	
	Pr.	1.4	1.8	-.4	-1.9	-.6	
Ukupno	Fr.	21	61	61	52	30	225

Tablica 5.16.2. Hi-kvadrat - Dobne razlike u odgovorima na pitanje “Ukoliko bi dobili nalaz s povećanim rizikom za trisomije poput Down sindrom, Sy Patau ili Sy Edwards , da li bi se dvoumili oko daljnjeg tijeka trudnoće” [izvor:autor]

Kako bi se provjerilo postoji dobne razlike u odgovorima na pitanje “Ukoliko bi dobili nalaz s povećanim rizikom za trisomije poput Down sindrom, Sy Patau ili Sy Edwards , da li bi se dvoumili oko daljnjeg tijeka trudnoće”, proveden je hi-kvadrat. U tablici br. 17, odgovori na oba pitanja posloženi su redosljedom od manjeg stupnja slaganja s tvrdnjom da većeg stupnja slaganja.

Dobiveni rezultati ukazuju na postojanje statistički značajno različitih stilova odgovaranja na pitanje “Ukoliko bi dobili nalaz s povećanim rizikom za trisomije poput Down sindrom, Sy Patau ili Sy Edwards , da li bi se dvoumili oko daljnjeg tijeka trudnoće?” za različite dobne skupine ( $\chi^2(16) = 28,394$ ;  $p = ,028$ ). Zbog značajnosti hi-kvadrata na tablici većoj od 2x2, u tablicu je dodan redak s prilagođenim standardiziranim rezidualima, kojima će se utvrditi u kojim podskupinama je došlo do razlike. Statistički značajna odstupanja od slučajne raspodjele nađena su kod odgovora “Mislim da bi nastavak takve trudnoće za mene predstavljao veliki stres,” koji statistički značajno češće odabiru sudionici od 24 do 28 godina ( $z = 2.2$ ;  $p = .028$ ), te kod odgovora “Podvrgnula bih se daljnjim invazivnim metodama poput amniocenteze” koji

statistički značajno rjeđe odabiru sudionici od 24 do 28 godina ( $z = -3.4$ ;  $p = .001$ ), dok ga češće odabiru sudionici od 35 do 39 godina ( $z = 2.5$ ;  $p = 0.012$ ).

Potvrđena je druga hipoteza, koja pretpostavlja da se mišljenje o daljnjem tijeku trudnoće nakon dijagnoze trisomije razlikuje s obzirom na dob.

▽ Ukoliko ste odabrali neki od dijagnostičkih prenatalnih testova da li ste zadovoljni informacijama koje ste dobili o testovima i interpretaciji nalaza?		Jeste li se u prethodnim trudnoćama odlučili za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija?		Ukupno
		Da	Ne	Frekvencije
Da	Frekvencije	30	47	77
	Očekivane frekvencije	18.1	58.9	
	Postotak	39.0%	61.0%	
Ne	Frekvencije	23	125	147
	Očekivane frekvencije	34.9	113.1	
	Postotak	15.5%	84.5%	
Ukupno	Frekvencije	53	172	225

Tablica 5.16.3. Hi-kvadrat – Povezanost između provođenja dijagnostičkih testova u prethodnim trudnoćama i zadovoljstva informacijama o testovima i interpretacije nalaza [izvor:autor]

Kako bi se provjerilo postoji li povezanost između provođenja dijagnostičkih testova u prethodnim trudnoćama i zadovoljstva informacijama o testovima i interpretacije nalaza, proveden je hi-kvadrat test. U obradu su uzeti u obzir odgovori na pitanja “Jeste li se u prethodnim trudnoćama odlučili za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija?” i “Ukoliko ste odabrali neki od dijagnostičkih prenatalnih testova da li ste zadovoljni informacijama koje ste dobili o testovima i interpretaciji nalaza?” Odgovori na pitanje o zadovoljstvu informacijama rekatégorizirani su u “da” i “ne” radi jasnije interpretacije rezultata, s obzirom na to da odgovori “Ne, jer su rezultati izraženi u obliku omjera,” “Nisu jasni testovi,”

“Svakako mislim da bi nalaz trebao biti jednostavniji” i “Trebalo bi pisati ‘trisomija sigurno nije prisutna ili je prisutna’” svi označavaju nezadovoljstvo testovnim rezultatima.

Dobiveni rezultati ukazuju na postojanje statistički značajne povezanosti između provođenja dijagnostičkih testova u prethodnim trudnoćama i zadovoljstva informacijama o testovima i interpretacije nalaza ( $\chi^2 (1) = 15,428$ ;  $p < ,001$ ). Sudionici koji su se u prethodnim trudnoćama odlučili za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija statistički su značajno zadovoljniji rezultatima testova nego sudionici koji nisu koristili neku od dijagnostika.

▽ Stupanj obrazovanja		Jeste li se u prethodnim trudnoćama odlučili za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija?		Ukupno
		Da	Ne	Frekvencije
Osnovna škola	Frekvencije	0	1	1
	Očekivane frekvencije	0.2	0.8	
	Postotak po dobi	0.0%	100.0%	
Srednja škola	Frekvencije	22	93	115
	Očekivane frekvencije	27.1	87.9	
	Postotak po dobi	19.1%	80.9%	
Više ili visoko obrazovanje	Frekvencije	28	68	96
	Očekivane frekvencije	22.6	73.4	
	Postotak po dobi	29.2%	70.8%	
Magisterij ili doktorat	Frekvencije	3	10	13
	Očekivane frekvencije	3.1	9.9	
	Postotak po dobi	23.1%	76.9%	
Ukupno	Frekvencije	53	172	225

Tablica 5.16.4. Hi-kvadrat – Povezanost između provođenja dijagnostičkih testova u prethodnim trudnoćama i stupnja obrazovanja [izvor: autor]

Kako bi se provjerilo postoji li povezanost između provođenja dijagnostičkih testova u prethodnim trudnoćama i stupnja obrazovanja, proveden je hi-kvadrat test. U obradu su uzeti u obzir odgovori na pitanje “Jeste li se u prethodnim trudnoćama odlučili za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija?” i stupanj obrazovanja.

Dobiveni rezultati ukazuju na to da ne postoji statistički značajna povezanost između provođenja dijagnostičkih testova u prethodnim trudnoćama i stupnja obrazovanja ( $\chi^2 (3) = 3,239$ ;  $p = ,356$ ).

Treća hipoteza djelomično je potvrđena – povezanost između provođenja dijagnostičkih testova u prethodnim trudnoćama i zadovoljstva informacijama o testovima i interpretacije nalaza, ali ne postoji povezanost između provođenja dijagnostičkih testova u prethodnim trudnoćama i stupnja obrazovanja.

▽ Stupanj obrazovanja		Smatrate li da je važna edukacija svake trudnice o mogućim testovima u trudnoći?		Ukupno
		Da	Ne	Frekvencije
Osnovna škola	Frekvencije	1	0	1
	Očekivane frekvencije	.8	.2	
	Postotak	100.0%	0.0%	
Srednja škola	Frekvencije	93	22	115
	Očekivane frekvencije	94.6	20.4	
	Postotak	80.9%	19.1%	
Više ili visoko obrazovanje	Frekvencije	78	18	96
	Očekivane frekvencije	78.9	17.1	
	Postotak	81.3%	18.8%	

Magisterij ili doktorat	Frekvencije	13	0	13
	Očekivane frekvencije	10.7	2.3	
	Postotak	100.0%	0.0%	
Ukupno	Frekvencije	185	40	105

Tablica 5.16.5. Hi-kvadrat – Razlike u mišljenju o važnosti edukacije o testovima u trudnoći s obzirom na stupanj obrazovanja [izvor: autor]

Kako bi se provjerilo postoji li razlika u mišljenju o važnosti edukacije o testovima u trudnoći s obzirom na stupanj obrazovanja, proveden je hi-kvadrat test. U obradu su uzeti u obzir odgovori na pitanje “Smatrate li da je važna edukacija svake trudnice o mogućim testovima u trudnoći?” i stupanj obrazovanja. Odgovori na pitanje o važnosti edukacije rekategorizirani su u “da” i “ne” radi jasnije interpretacije rezultata, s obzirom na to da odgovori “ne” i “testovi su samo dodatni stres” oba označavaju stav da edukacija nije važna.

Dobiveni rezultati ukazuju na to da ne postoji statistički značajna razlika u mišljenju o važnosti edukacije o testovima u trudnoći s obzirom na stupanj obrazovanja ( $\chi^2(3) = 3,233$ ;  $p = ,357$ ).

▽ Područje stanovanja		Smatrate li da je važna edukacija svake trudnice o mogućim testovima u trudnoći?		Ukupno
		Da	Ne	Frekvencije
Gradsko naselje	Frekvencije	148	36	184
	Očekivane frekvencije	151.3	32.7	
	Postotak	80.4%	19.6%	
Seosko naselje	Frekvencije	37	4	41
	Očekivane frekvencije	33.7	7.3	
	Postotak	90.2%	9.8%	
Ukupno	Frekvencije	185	40	105



Tablica 5.16.6. Hi-kvadrat – Razlike u mišljenju o važnosti edukacije o testovima u trudnoći s obzirom na područje stanovanja [izvor: autor]

Kako bi se provjerilo postoji li razlika u mišljenju o važnosti edukacije o testovima u trudnoći s obzirom na područje stanovanja, proveden je hi-kvadrat test. U obradu su uzeti u obzir odgovori na pitanje “Smatrate li da je važna edukacija svake trudnice o mogućim testovima u trudnoći?” i područje stanovanja. Odgovori na pitanje o važnosti edukacije rekatégorizirani su u “da” i “ne” radi jasnije interpretacije rezultata, s obzirom na to da odgovori “ne” i “testovi su samo dodatni stres” oba označavaju stav da edukacija nije važna.

Dobiveni rezultati ukazuju na to da ne postoji statistički značajna razlika u mišljenju o važnosti edukacije o testovima u trudnoći s obzirom na područje stanovanja ( $\chi^2(1) = 2,207$ ;  $p = ,137$ ).

Četvrta hipoteza je odbačena – ne postoje razlike u mišljenju o važnosti edukacije za razne stupnjeve obrazovanja niti područja stanovanja.

▽ Smatrate li da bi svaka trudnica trebala između 11. i 14. tjedna trudnoće napraviti test kombiniranog probira kako bi znala vjerojatnost pojave Downovog sindroma kod nerođenog djeteta?		Dob sudionika					Ukupno
		18-23	24-28	29-34	35-39	40 i više	Fr.
Da, jer se tako može vidjeti vjerojatnost za pojavom anomalija i žena ima priliku ići na daljnja testiranja te na kraju odlučiti želi li roditi takvo dijete	Fr.	4	10	22	19	12	67
	Oč . fr.	6.3	18.2	18.2	15.5	8.9	
	%	6.0%	14.9 %	32.8 %	28.4 %	17.9 %	
	Pr.	-1.1	-2.7*	1.3	1.2	1.3	
Da, jer tako može znati da je s djetetom sve u redu	Fr.	12	28	6	12	9	67
	Oč . fr.	6.3	18.2	18.2	15.5	8.9	

	%	17.9 %	41.8 %	9.0%	17.9 %	13.4 %	
	Pr.	2.9	3.2*	-4.0*	-1.2	0.0	
Ne, jer smatram da bi se teško odlučila na prekid trudnoće koja nosi visoki rizik za pojavom anomalija ploda	Fr.	2	15	15	12	2	46
	Oč . fr.	4.3	12.5	12.5	10.6	6.1	
	%	4.3%	32.6 %	32.6 %	26.1 %	4.3 %	
	Pr.	-1.3	0.9	0.9	0.5	- 2.0*	
Ne, jer vjerojatnost koju iskazuje ovaj test samo opterećuje trudnicu, a anomalije su ionako vrlo rijetke	Fr.	3	8	18	9	7	45
	Oč . fr.	4.2	12.2	12.2	10.4	6.0	
	%	6.7%	17.8 %	40.0 %	20.0 %	15.6 %	
	Pr.	-0.7	-1.6	2.2*	-0.6	0.5	
Ukupno	Fr.	21	61	61	52	30	225

Tablica 5.16.7. Hi-kvadrat – Razlike mišljenja o provođenju testova za sve trudnice s obzirom na dob [izvor: autor]

Kako bi se provjerilo postoje li razlike mišljenja o provođenju testova za sve trudnice s obzirom na dob, proveden je hi-kvadrat test. U obradu su uzeti u obzir odgovori na pitanje “Smatrate li da bi svaka trudnica trebala između 11. i 14. tjedna trudnoće napraviti test kombiniranog probira kako bi znala vjerojatnost pojave Downovog sindroma kod nerođenog djeteta?” i dob sudionika.

Dobiveni rezultati ukazuju na postojanje statistički značajno različitih stilova odgovaranja na pitanje “Smatrate li da bi svaka trudnica trebala između 11. i 14. tjedna trudnoće napraviti test kombiniranog probira kako bi znala vjerojatnost pojave Downovog sindroma kod nerođenog djeteta?” za različite dobne skupine ( $\chi^2(12) = 36,794$ ;  $p < ,001$ ). Zbog značajnosti hi-kvadrata na tablici većoj od 2x2, u tablicu je dodan redak s prilagođenim standardiziranim rezidualima, kojima će se utvrditi u kojim podskupinama je došlo do razlike. Statistički značajna odstupanja od slučajne raspodjele nađena su u dobi od 24 do 28 godina, u kojoj sudionici statistički značajno rjeđe odabiru odgovor “Da, jer se tako može vidjeti vjerojatnost za pojavom anomalija i žena

ima priliku ići na daljnja testiranja te na kraju odlučiti želi li roditi takvo dijete,” ( $z = -2.7$ ;  $p = .007$ ), dok pak odgovor “Da, jer tako može znati da je s djetetom sve u redu” odabiru statistički značajno češće ( $z = 3.2$ ;  $p = .001$ ). Toj dobnoj skupini prihvatljiviji razlog za testiranje je provjera je li sve u redu s djetetom nego radi odluke da će roditi takvo dijete. Također je prisutno statistički značajno odstupanje kod dobne skupine od 29 do 34 godine, koji statistički značajno rjeđe odabiru odgovor “Da, jer tako može znati da je s djetetom sve u redu,” ( $z = -4$ ;  $p < .001$ ), dok češće odabiru odgovor “Ne, jer vjerojatnost koju iskazuje ovaj test samo opterećuje trudnicu, a anomalije su ionako vrlo rijetke” ( $z = 2.2$ ;  $p = .028$ ).

Potvrđena je peta hipoteza, koja pretpostavlja da postoji povezanost mišljenja o provođenju testova za sve trudnice s obzirom na dob.

▽ Gdje ste prvi put čuli za prenatalne testove?		Jeste li se u prethodnim trudnoćama odlučili za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija?		Ukupno
		Da	Ne	Frekvencije
Nisam čula za testove	Frekvencije	0	6	6
	Očekivane frekvencije	1.4	4.6	
	Postotak po dobi	0.0%	100.0%	
	Prilagođeni reziduali	-1.4	1.4	
Od liječnika	Frekvencije	29	43	72
	Očekivane frekvencije	17.0	55.0	
	Postotak po dobi	40.3%	59.7%	
	Prilagođeni reziduali	4.1	-4.1	
Prijetelja koji su već bili na nekim od	Frekvencije	16	70	86
	Očekivane frekvencije	20.3	65.7	
	Postotak po dobi	18.6%	81.4%	

testova	Prilagođeni reziduali	-1.4	1.4	
Putem internetskih stranica	Frekvencije	8	53	61
	Očekivane frekvencije	14.4	46.6	
	Postotak po dobi	13.1%	86.9%	
	Prilagođeni reziduali	-2.3	2.3	
Ukupno	Frekvencije	53	172	225

Tablica 5.16.8. Hi-kvadrat – Povezanost između podvrgavanja dijagnostici za rano otkrivanje anomalija i izvorima informacija o testovima [izvor: autor]

Kako bi se provjerilo razlikuju li se sudionici koji su za prenatalne testove čuli iz različitih izvora po učestalosti podvrgavanju dijagnostici, proveden je hi-kvadrat test. U obradu su uzeti u obzir odgovori na pitanja “Jeste li se u prethodnim trudnoćama odlučili za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija?” i “Gdje ste prvi put čuli za prenatalne testove?”

Nađene su statistički značajne razlike po učestalosti podvrgavanju dijagnostici za rano otkrivanje anomalija za sudionike koji su za testove čuli iz različitih izvora ( $\chi^2(3) = 17,893$ ;  $p < .001$ ). Sudionici koji su za testove čuli od liječnika statistički su ih značajno češće nego što je očekivano i provodili ( $z = 4.1/-4.1$ ;  $p < .001$ ). Oni koji su za testove čuli putem internetskih stranica provodili su ih statistički značajno rjeđe nego što je očekivano ( $z = -2.3/2.3$ ;  $p = .021$ ).

Time je potvrđena šesta hipoteza, koja pretpostavlja da postoji povezanost između podvrgavanja dijagnostici za rano otkrivanje anomalija i izvorima informacija o testovima.

## 6. Rasprava

U istraživanju „Informiranost populacije o postupcima dijagnosticiranja za rano otkrivanje anomalija u trudnoći“ sudjelovalo je 225 ispitanika provedenom na internetskoj stranici „Mame iz Šibenika“. Iz općih podataka dobivenih anketiranjem može se zaključiti da su ispitanici pretežno žene, njih čak 92,2%, većina ih je u dobnoj skupini od 24-28 godina (27,1%), sa mjestom stanovanja u gradskim naseljima (81,2%). Većina sudionika ima srednjoškolsko obrazovanje, njih 51,1%, dok je u radnom statusu 72,9% ispitanika. Velika većina sudionika je u bračnom statusu ili u izvanbračnoj zajednici (73,8%). Vezano uz broj djece, najveći broj ispitanika ima jedno dijete (41,4%), dok njih samo dvoje ima četvero ili više djece (0,9%).

Na pitanje „Jeste li se u prethodnim trudnoćama odlučili za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija?“ većina (76%) ispitanika je odgovorila da nisu. Ovakav odgovor nije bio očekivan s obzirom da je sve više govora o važnosti prenatalnog probira i sve više neinvazivnih testova dostupno. Na pitanje „Smatrate li da samo starije trudnice (35 godina i više) imaju povećan rizik za rođenje djeteta s kromosopatijama“, manji dio sudionika smatra da starije trudnice imaju povećan rizik za rođenje djeteta s kromosopatijama, njih 17 (7.6%), dok većina smatra da pojavnost kromosopatija kod djeteta nema veze s godinama (64.9%). S obzirom da godine nisu presudne kod pojave sindroma, velika većina ispitanika je informirana na tom području. U istraživanju „Kombinirani ultrazvučno -biokemijski probir fetalnih aneuploidija od 10.-14. tjedna trudnoće, prvi rezultati primjene testa u Hrvatskoj provedenog 2008 godine, od ukupno pet trudnoća s trisomijama njih tri je otkriveno u trudnica starijih od 37 godina. [27]

Nadalje, udjel trudnica starih 35 godina ili više, u istraživanoj je populaciji bio 22,4%. Srednja dob trudnica koje su sudjelovale u probirnom testu bila je 31,5 godina, što je u skladu s rezultatima posljednjeg izvješća Hrvatskog zavoda za javno zdravstvo o dobi roditelja u Hrvatskoj, ali je dob u prosjeku za oko dvije godine viša nego što pokazuju rezultati provođenja kombiniranog probira u zemljama Europe. Ranije istraživanje o biokemijskom probiru u drugom tromjesečju pokazalo je da je srednja dob ispitanica bila 32,3 godine u terminu poroda, što je slično dobnim karakteristikama trudnica prikazanim u radu. [27]

Usporedno s ovim istraživanjem, vidljivo je da više od pola sudionica imaju pozitivan nalaz na trisomije s obzirom na to da su starije od 35 godina. Iako se ranije govorilo o dobi kao indikatoru za povećan rizik, većina ispitanika imaju mišljenje da rizik za pojavu određene anomalije nema veze s godinama.

Na pitanje „Smatrate li da bi svaka trudnica trebala između 11. i 14. tjedna trudnoće napraviti test kombiniranog probira kako bi znala vjerojatnost pojave Downovog sindroma kod nerođnog djeteta“, većina sudionika smatra da bi svaka trudnica trebala između 11. i 14. tjedna trudnoće

napraviti test kombiniranog probira kako bi znala vjerojatnost pojave Downovog sindroma kod nerođenog djeteta (60%). Dvije petine sudionika smatraju da trudnice ne bi trebale napraviti test kombiniranog probira (40.4%).

U anketi „Prednosti i mane ranog kombiniranog probira“ na internetskoj stranici podijeljenja su mišljenja. Oko 55% sudionika je odgovorilo kako podržava test jer se na taj način može saznati da je s djetetom sve u redu, odnosno u slučaju povećanog rizika napraviti dodatne pretrage koje će potvrditi ili negirati anomalije. S druge strane 45% sudionika smatra kako takvi testovi mogu samo uznemiriti roditelje s time da je učestalost pojave anomalija rijetka te bi se u slučaju visokog rizika vrlo teško odlučili na pobačaj takvog djeteta. Anketa je potvrdila da je pitanje testiranja djeteta na Down sindrom i druge genetske poremećaje vrlo važno, ali i teško pitanje za buduće roditelje. [26]

Također, roditelji se pitaju koliko je korisno takvo testiranje kad ne daje točan rezultat, već samo vjerojatnost, kolika je realna potreba za tim testiranjem s obzirom na moguće rizike i nemir većine roditelja koji na kraju dobiju zdravo dijete. Jedna od velikih zamjerki takvom testu dolazi od roditelja koji dobivaju procjene srednjeg ili visokog rizika za anomalijama. Tu se postavlja čitav niz moralnih pitanja. Da li nastaviti trudnoću s djetetom koje možda nije zdravo, roditi li dijete s Down sindromom. Da li postoji mogućnost da je test ipak pogriješio, što se također može dogoditi. Sve ove sumnje muče buduće roditelje. Ipak, ovaj test na kraju većina trudnica ipak obavi budući da nema rizika za zdravlje majke i djeteta. [26]

Na pitanje „Ukoliko bi dobili nalaz s povećanim rizikom za trisomije poput Down, Edwards ili Patau sindroma da li bi se dvoumili oko daljnjeg tijeka trudnoće“, 86 ispitanica, (38% ) ponudilo je odgovor da bi unatoč takvom rezultatu dijete rodile jer rizik može biti i lažno pozitivan. S obzirom da su testovi izraženi u statističkom omjeru, barem oni koji se izvode u prvom tromjesečju trudnoće, poput kombiniranog probira ovakav postotak je bio za očekivati. Naime, nije zanemariv ni postotak od 34% ispitanika koji bi se podvrgnuli daljnjim invazivnim metodama u slučaju povišenog rizika za navedene trisomije. Prema istraživanju „Kombinirani ultrazvučno -biokemijski probir fetalnih aneuploidija od 10.-14. tjedna trudnoće, prvi rezultati primjene testa u Hrvatskoj provedenog 2008 godine, 72,5% trudnica s povećanim kombiniranim rizikom aneuploidija odlučilo se za dijagnostički postupak. Taj je podatak u skladu s rezultatima koji pokazuju da prosječno 77,6% na testu rizičnih trudnica prihvaća invazivni zahvat. [29]

Raniji rezultati u Hrvatskoj, pokazuju da u Primorsko-goranskoj županiji prosječna stopa prihvaćanja amniocenteze ne prelazi 10% od ukupnog broja poroda. U toj se regiji, u prosjeku, 30–40% trudnica odlučuje za biokemijski probir u drugom tromjesečju trudnoće. Prema rezultatima kombiniranog ultrazvučno-biokemijskog probira, ukupno su 62 trudnice imale rizik za trisomiju 21 veći od 1:300, od njih je 10 imalo istodobno i rizik trisomije 18 i 13 veći od

1:100. U skupini trudnica s povećanim kombiniranim rizikom aneuploidija, u njih 7 učinjena je do 14. tjedna biopsija korionskih resica, te u 38 amniocenteza od 16.–20. tjedna. Dakle, na invazivni zahvat se nakon povećanog rizika u kombiniranom probiru odlučilo 72.5% trudnica. [30]

Usporedno s tim, istraživanje je pokazalo da bi 34% trudnica prihvatilo invazivni zahvat, ukoliko bi dobili nalaz s povećanim rizikom na neki od trisomija. Rezultati istraživanja vezano za edukaciju trudnica o mogućim testovima upućuje na potrebu za informiranošću i sve većim saznanjima o mogućoj prenatalnoj dijagnostici, budući da je velika većina ispitanika odgovorila potvrdno (82%) kad je riječ o važnosti edukacije na tom području. Iako se ranije spominjalo kako su testovi izraženi u obliku omjera i detektiraju rizik u statističkom omjeru, ne tako mali postotak ispitanika (34%) je upoznato s prenatalnim testovima, te su zadovoljni interpretacijom nalaza. S obzirom da je i dalje prisutan broj ispitanika (30%) koji se slažu s činjenicom da bi nalaz trebao biti jednostavniji, kao i broj ispitanika (12%) koji smatraju da bi trebalo pisati „trisomija je prisutna ili isključena“, ovakvi testovi svakako predstavljaju veliku nedoumicu. Nekada se smatralo da žene starije od 35 godina imaju veliki rizik za rođenje djeteta s nekom od anomalija, s obzirom na to prenatalni testovi su bili rezervirani upravo na žene koje su u tridesetima. Mišljenja su podijeljena u istraživanju, iako, zavidna brojka ispitanika, odnosno (46%) smatra da bi testovi trebali biti rutina bez obzira na dob.

Vezano za upoznatost o prenatalnim testovima, ne tako mali broj ispitanika (38%) su prvi put za njih čuli od prijatelja koji su već bili na nekim od testova. Samo 6 ispitanika (3%) nije nikad čulo za nijedan od mogućih dijagnostičkih testova što je zanemariva brojka s obzirom na ukupan broj ispitanika koji su sudjelovali u istraživanju.

Istraživanje je sadržavalo hipoteze koje su odbačene. Prva hipoteza je glasila „Povezanost između mišljenja o obaveznom provođenju kombiniranog testa kod svake trudnice s mišljenjem o povećanom riziku rođenja djeteta s kromosomopatijama kod trudnica starijih od 35 godina“. Dobiveni rezultati ukazuju na to da ne postoji statistički značajna povezanost između mišljenja o obaveznom provođenju kombiniranog testa kod svake trudnice s mišljenjem o povećanom riziku rođenja djeteta s kromosomopatijama kod trudnica starijih od 35 godina. Jedan od mogućih faktora ne povezanosti svakako je i raspon godina sudionika koji su popunjavali anketu.

Četvrta hipoteza je također odbačena, ne postoje razlike u mišljenju o važnosti edukacije za razne stupnjeve obrazovanja niti područja stanovanja. U obradu su uzeti u obzir odgovori na pitanje “Smatrate li da je važna edukacija svake trudnice o mogućim testovima u trudnoći?” i područje stanovanja. Odgovori na pitanje o važnosti edukacije rekatégorizirani su u “da” i “ne” radi jasnije interpretacije rezultata, s obzirom na to da odgovori “ne” i “testovi su samo dodatni stres” oba označavaju stav da edukacija nije važna. Dobiveni rezultati ukazuju na to da ne postoji

statistički značajna razlika u mišljenju o važnosti edukacije o testovima u trudnoći s obzirom na područje stanovanja.

Ostale hipoteze su potvrđene. Prva hipoteza koja je potvrđena odnosila se na pretpostavku da se mišljenje o daljnjem tijeku trudnoće nakon dijagnoze trisomije razlikuje s obzirom na dob. Statistički značajna odstupanja od slučajne raspodjele nađena su kod odgovora “Mislim da bi nastavak takve trudnoće za mene predstavljao veliki stres,” koji statistički značajno češće odabiru sudionici od 24 do 28, te kod odgovora “Podvrgnula bih se daljnjim invazivnim metodama poput amniocenteze” koji statistički značajno rjeđe odabiru sudionici od 24 do 28 godina. S obzirom na ovakav ishod, može se zaključiti da mlađe ispitanice u slučaju dobivene dijagnoze trisomije ne bi nastavile trudnoću. Sljedeća hipoteza koja je potvrđena odnosi se na provođenje testova u prethodnim trudnoćama i zadovoljstvu interpretacije nalaza. Sudionici koji su se u prethodnim trudnoćama odlučili za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija statistički su značajno zadovoljniji rezultatima testova nego sudionici koji nisu koristili neku od dijagnostika. Iz navedenog se može zaključiti da čak i ako su rezultati izraženi u obliku postotka i dalje pružaju dovoljno jasan odgovor kad se govori o riziku za nastanak pojedinih trisomija. Treća hipoteza djelomično je potvrđena. Dobiveni rezultati ukazuju na to da ne postoji statistički značajna povezanost između provođenja dijagnostičkih testova u prethodnim trudnoćama i stupnja obrazovanja. Sukladno dobivenom rezultatu, stupanj obrazovanja je manje bitan indikator u provedbi dijagnostičkih testova

Sljedeća potvrđena hipoteza koja pretpostavlja da postoji povezanost mišljenja o provođenju testova za sve trudnice s obzirom na dob, ukazuje na postojanje statistički značajno različitih stilova odgovaranja na pitanje “Smatrate li da bi svaka trudnica trebala između 11. i 14. tjedna trudnoće napraviti test kombiniranog probira kako bi znala vjerojatnost pojave Down sindroma kod nerođenog djeteta?” za različite dobne skupine. Prisutno je statistički značajno odstupanje kod dobne skupine od 29 do 34 godine, koji statistički značajno rjeđe odabiru odgovor “Da, jer tako može znati da je s djetetom sve u redu, dok češće odabiru odgovor “Ne, jer vjerojatnost koju iskazuje ovaj test samo opterećuje trudnicu, a anomalije su ionako vrlo rijetke. S obzirom na ovakav rezultat može se zaključiti da prevladava mišljenje da su najčešće trisomije većinom pojava u dobi starijih od 35 godina.



## 7. Zaključak

Kromosomopatije i malformacije ploda jedan su od glavnih uzroka perinatalne smrtnosti i morbiditeta. Iako je većina djece potpuno zdrava, nije zanemariv postotak kod kojih se javljaju urođene anomalije. Jedno od ključnih pitanja tijekom trudnoće je da li je dijete zdravo i postoji li realan rizik za nastajanje jednog od poremećaja u broju kromosoma s obzirom na dob majke, obiteljsku i osobnu anamnezu. Poremećaj u broju kromosoma vrlo često je vezan i uz poremećaj u razvoju ploda, ali i uz mentalnu zaostalost što značajno mijenja život pojedinca kako u obiteljskom tako i u socioekonomskom smislu. Jedno od najčešćih stanja je Down sindrom kojeg je moguće detektirati već u ranom stadiju trudnoće ultrazvučnim mjerenjima i testovima iz krvi majke. Svaka žena nosi rizik rođenja djeteta sa nekom od trisomija, kao što su Down sindrom koji je nešto češći od Edwardsovog ili Patau sindroma., međutim što je žena starija rizik je veći. Kako je provođenje ovakvih testova u Hrvatskoj na slobodnoj volji pojedinca, još uvijek se događa da trudnice odbijaju bilo kakve postupke vezane za otkrivanje najčešćih kromosomopatija. Nije rijetkost da liječnici imaju premalo vremena za objašnjavanje postupaka, o potencijalnim rizicima i interpretaciji nalaza. Informiranost trudnica o samim postupcima, o rizicima i faktorima koji utječu na pojavu kromosomopatija upravo u njihovoj obitelji je od velike važnosti. Cilj ovih pretraga je približiti budućim roditeljima mogućnosti prenatalne dijagnostike kromosomopatija. Kod urednih nalaza omogućiti sigurnost tijekom nadolazećih mjeseci trudnoće. U slučaju patoloških nalaza dati pravodobnu informaciju koja će pomoći u donošenju odluke o daljnjim postupcima.

Istraživanje je provedeno s ciljem dobivanja informacija koliko je javnost upućena u dijagnostičke testove u trudnoći. Nakon obrade podataka može se zaključiti da velika većina ispitanika nije bila u doticaju s prenatalnim testovima. Ne tako mali postotak sudionika misli da rezultati mogu biti lažno povećani. Na temelju toga daljnje analize ne bi ni dolazile u obzir. Zbog same interpretacije testova, odnosno postotku koji dolazi kao rezultat većina smatra da bi trebali biti jednostavniji. Najvažniji preduvjet za informiranjem populacije, odnosno budućih trudnica je svakako edukacija o važnosti provođenja prenatalne dijagnostike, s čime se složila i velika većina ispitanika u istraživanju.

U Varaždinu \_\_\_\_\_ 2017.

Potpis:

## 8. Literatura

- [1] Hrvatsko društvo za perinatalnu medicinu Hrvatskog liječničkog zbora. Nacionalna stručna preporuka za prenatalni probir i dijagnostiku kromosomopatija. *Gynaecologia et perinatologia: journal for gynaecology, perinatology, reproductive medicine and ultrasonic diagnostics*, Vol 19, No 2, 2010: 119-126
- [2] Tišlarić-Medenjak, Dubravka: *Gynaecologia et perinatologia: journal for gynaecology, perinatology, reproductive medicine and ultrasonic diagnostics*, Vol. 18, No. 3, 2009:123-131
- [3] Wald NJ, Watt HC, Hackshaw AK. Integrated screening for Down's syndrome based on tests performed during the first and second trimesters. *New Engl J Med* 1999;341:461–7.
- [4] Bojana Brajenović-Milić: Invazivne i neinvazivne metode prenatalne dijagnostike, *Paediatr Croat* 2004; 48 (Supl 1): 175-179
- [5] B. Brajenović-Milić, J. Vraneković, O. Petrović i dr. Prenatalna dijagnostika – Naša iskustva *Medicina* 2004;42(40):276-280
- [6] Kypros H. Nicolaides: Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks, 2011; 31: 7–15
- [7] Wagner, J.: Neinvazivno prenatalno testiranje, *Paediatr. Croat.*, Vol. 60, Supl. 1, 2016., 46-52
- [8] Brajenović-Milić B, Stipoljev F. Prenatalna dijagnostika. u: Čulić V, Pavelić J, Radman M i sur. *Genetičko informiranje u praksi*. Zagreb, Medicinska naklada; 2016; 277-83
- [9] Barišić I. Postavke hrvatskog društva za humanu genetiku. u: Čulić V, Pavelić J, Radman M i sur. *Genetičko informiranje u praksi*. Zagreb, Medicinska naklada; 2016; 8-11.
- [10] Prenatalno testiranje i genetika reprodukcije: Turnpenny P, Ellard S. *Emeryeve osnove medicinske genetike*. Zagreb, Medicinska naklada; 2011; 325-38.
- [11] Bianchi DW, Platt LD, Goldberg JD, Abuhamad AZ, Sehnert AJ, Rava RP. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstet Gynecol* 2012; 119: 890-901
- [12] Peter Benn. Non-Invasive Prenatal Testing Using Cell Free DNA in Maternal Plasma: Recent Developments and Future Prospects, *J Clin Med* 2014; 3: 537-65.
- [13] Wald NJ. Guidance on terminology. *J Med Screen* 1994; 1: 76.
- [14] Brajenović-Milić B, Stipoljev F. Prenatalna dijagnostika. u: Čulić V, Pavelić J, Radman M i sur. *Genetičko informiranje u praksi*. Zagreb, Medicinska naklada; 2016; 277-83
- [15] N.J.Wald, F.R.C.P., H.C.Watt, M.Sc., A.K. Hackshaw, *The new England journal of medicine* 1999:341:461-467. Integrated screening for Down Syndrome based on tests performed during the first and second trimesters

- [16] ] <http://genos.hr/assets/files/167.pdf?ver=1> , dostupno 16.08.2017.
- [17] Stipoljev, F., Vičić, A. Prednosti i ograničenja invazivne prenatalne dijagnostike, Paediatr. Croat. Vol. 59,2015. str. 130-137
- [18] Tofts Cp, Christianson RE. Anomalies in Down syndrome individuals in a large populations-based registry. Am J Med Genet 1998; 77: 431-8.
- [19] Višnja Pranjić, Emica Farago, Diana Arapović, Pripovjedne sposobnosti djece s Down sindromom. Hrvatska revija za rehabilitacijska istraživanja 2016, Vol 52, br. 1, str. 1-16
- [20] [http://www.zajednica-down.hr/o\\_sind\\_down/o\\_sind\\_down.html](http://www.zajednica-down.hr/o_sind_down/o_sind_down.html) , dostupno 16.08.2017
- [21] <http://zadar-21.hr/downov-sindrom-trisomija-21/> , dostupno 16.08.2017
- [22] Đurić K. Biokemijski testovi probira i njihova primjena u Hrvatskoj. Paediatr Croat. 2015; 59: 125-9.
- [23] <http://breyer.hr/clanci/Probir-screening-u-trudnoci/>, dostupno 16.08.2017
- [24] Cuckle HS, van Lith JMM. Appropriate biochemical parameters in first trimester screening for Down syndrome. Prenat Diagn. 1999;19:505–12.
- [25] Gordana Horvat, dr. med. spec. ginekologije i opstetricije, Probir i dijagnostika kromosomopatija u ranoj trudnoći, Zagreb 2016
- [26] <http://www.roditelji.hr/trudnoca/5-15-tjedan/1663-prednosti-i-mane-ranog-kombiniranog-probira/> ,dostupno 17.08.2017
- [27] Tišlarić-Medenjak D. i sur. Kombinirani ultrazvučno-biokemijski probir fetalnih aneuploidija od 10. do 14. tjedna trudnoće: Prvi rezultati primjene testa u Hrvatskoj, Gynaecol Perinatol 2008;17(4):195–200
- [28] V. Čulić, B. Polić, S. Mišković, S. Dragišić Ivulić, V. Zitko, T. Sipalo, J. Pavelić: Patau sindrom, Paediatr Croat. 2016;60:27-30
- [29] Nicolaides KH, Chervenak FA, McCullough LB et al. Evidence-based obstetric ethics and informed decision-making by pregnant women about invasive diagnosis after first-trimester assessment of risk for trisomy 21. Am J Obstet Gynecol 2005; 193:322–6.
- [30] Brajenović-Milić B, Prpić I, Petrović O et al. The prevalence of live birth Down syndrome in the region of Primorskogoranska County in Croatia, 1996–2005: The impact of screening and amniocentesis. Maternal and Child Health Journal

## Popis slika

Slika 2.3. Izgled djeteta sa Down sindromom.

Izvor: <http://szpress.me/ds-down-syndrom> .....7

Slika 2.4. Izgled bebe sa Edwards sindromom.

Izvor: <http://www.newhealthguide.org/Edwards-Syndrome.html> .....8

Slika 2.5. Izgled djeteta s Patau sindromom.

Izvor: <http://slideplayer.com/slide/6199936> .....9

## Popis tablica

Tablica 5.1.1. Prikaz ispitanika prema spolu [izvor:autor].....	16
Tablica 5.2.1. Zastupljenost dobi sudionika [izvor:autor].....	17
Tablica 5.3.1. Područje stanovanja sudionika [izvor:autor].....	18
Tablica 5.4.1. Stupanj obrazovanja sudionika [izvor: autor].....	19
Tablica 5.5.1. Radni status zaposlenika [izvor: autor].....	19
Tablica 5.6.1. Bračni status zaposlenik [izvor:autor].....	20
Tablica 5.7.1. Broj djece sudionika [izvor:autor].....	21
Tablica 5.8.1. Odgovori na pitanje “Jeste li se u prethodnim trudnoćama odlučili za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija?” [izvor:autor].....	22
Tablica 5.9.1. Odgovori na pitanje “Smatrate li da samo starije trudnice (35 godina i više) imaju povećan rizik za rođenje djeteta s kromosopatijama?” [izvor:autor].....	23
Tablica 5.10.1. Odgovori na pitanje “Smatrate li da bi svaka trudnica trebala između 11. i 14. tjedna trudnoće napraviti test kombiniranog probira kako bi znala vjerojatnost pojave Downovog sindroma kod nerođenog djeteta?” [izvor:autor].....	24
Tablica 5.11.1. – Odgovori na pitanje “Ukoliko bi dobili nalaz s povećanim rizikom za trisomije poput Down sindrom, Sy Patau ili Sy Edwards , da li bi se dvoumili oko daljnjeg tijeka trudnoće?” [izvor:autor].....	26
Tablica 5.12.1. „Smatrate li da je važna edukacija svake trudnice o mogućim testovima u trudnoći ?“ [izvor:autor].....	27
Tablica 5.13.1. Odgovori na pitanje “Ukoliko ste odabrali neki od dijagnostičkih prenatalnih testova da li ste zadovoljni informacijama koje ste dobili o testovima i interpretaciji nalaza?” [izvor:autor].....	28
Tablica 5.14.1. Odgovori na pitanje “Nekada su se smatrale visokorizičnim trudnoće u žena iznad 35 godina. Danas se na testove mogu odlučiti žene svake dobi. Da li bi ovakvi testovi trebali biti obavezni za sve trudnice unatoč tome što je smanjen rizik za rođenje djeteta sa kromosopatijom?” [izvor:autor].....	29
Tablica 5.15.1. Odgovori na pitanje “Gdje ste prvi put čuli za prenatalne testove?”[izvor: autor].....	31
Tablica 5.16.1 Hi-kvadrat – Povezanost između mišljenja o obaveznom provođenju kombiniranog testa kod svake trudnice s mišljenjem o povećanom riziku rođenja djeteta s kromosopatijama kod trudnica starijih od 35 godina [izvor:autor].....	31

Tablica 5.16.2. Hi-kvadrat - Dobne razlike u odgovorima na pitanje “Ukoliko bi dobili nalaz s povećanim rizikom za trisomije poput Down sindrom, Sy Patau ili Sy Edwards , da li bi se dvoumili oko daljnjeg tijeka trudnoće” [izvor:autor].....33

Tablica 5.16.3. Hi-kvadrat – Povezanost između provođenja dijagnostičkih testova u prethodnim trudnoćama i zadovoljstva informacijama o testovima i interpretacije nalaza [izvor:autor].....34

Tablica 5.16.4. Hi-kvadrat – Povezanost između provođenja dijagnostičkih testova u prethodnim trudnoćama i stupnja obrazovanja [izvor: autor].....35

Tablica 5.16.5. Hi-kvadrat – Razlike u mišljenju o važnosti edukacije o testovima u trudnoći s obzirom na stupanj obrazovanja [izvor: autor].....36

Tablica 5.16.6. Hi-kvadrat – Razlike u mišljenju o važnosti edukacije o testovima u trudnoći s obzirom na područje stanovanja [izvor: autor].....37

Tablica 5.16.7. Hi-kvadrat – Razlike mišljenja o provođenju testova za sve trudnice s obzirom na dob [izvor: autor].....39

Tablica 5.16.8. Hi-kvadrat – Povezanost između podvrgavanja dijagnostici za rano otkrivanje anomalija i izvorima informacija o testovima [izvor: autor].....41

## Popis grafikona

Grafikon 5.1.1. Grafički prikaz zastupljenosti spolova [izvor: autor].....	16
Grafikon 5.2.1. Grafički prikaz zastupljenosti dobi sudionika [izvor:autor].....	17
Grafikon 5.3.1. Grafički prikaz područja stanovanja sudionika [izvor:autor].....	18
Grafikon 5.4.1. Grafički prikaz stupnja obrazovanja sudionika [izvor:autor].....	19
Grafikon 5.5.1. Grafički prikaz radnog statusa sudionika [izvor:autor].....	20
Grafikon 5.6.1. Grafički prikaz bračnog statusa sudionika [izvor:autor].....	20
Grafikon 5.7.1. Grafički prikaz broja djece sudionika [izvor: autor].....	21
Grafikon 5.8.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Jeste li se u prethodnim trudnoćama odlučili za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija?” [izvor:autor].....	22
Grafikon 5.9.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Smatrate li da samo starije trudnice (35 godina i više) imaju povećan rizik za rođenje djeteta s kromosomopatijama?” [izvor:autor].....	23
Grafikon 5.10.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Smatrate li da bi svaka trudnica trebala između 11. i 14. tjedna trudnoće napraviti test kombiniranog probira kako bi znala vjerojatnost pojave Downovog sindroma kod nerođenog djeteta?” [izvor:autor].....	24
Grafikon 5.11.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Ukoliko bi dobili nalaz s povećanim rizikom za trisomije poput Down sindrom, Sy Patau ili Sy Edwards , da li bi se dvoumili oko daljnjeg tijeka trudnoće?” [izvor:autor].....	26
Grafikon 5.12.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Smatrate li da je važna edukacija svake trudnice o mogućim testovima u trudnoći?” [izvor:autor].....	27
Grafikon 5.13.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Ukoliko ste odabrali neki od dijagnostičkih prenatalnih testova da li ste zadovoljni informacijama koje ste dobili o testovima i interpretaciji nalaza?” [izvor:autor].....	29
Grafikon 5.14.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Nekada su se smatrale visokorizičnim trudnoće u žena iznad 35 godina. Danas se na testove mogu odlučiti žene svake dobi. Da li bi ovakvi testovi trebali biti obavezni za sve trudnice unatoč tome što je smanjen rizik za rođenje djeteta sa kromosomopatijom?” [izvor: autor].....	30
Graf 5.15.1. Grafički prikaz odgovora na pitanje “Gdje ste prvi put čuli za prenatalne testove?” [izvor:autor].....	31

## Prilog 1

Poštovane/i, ovaj upitnik izrađen je za potrebe istraživanja za izradu završnog rada pod naslovom „Informiranost populacije o postupcima dijagnosticiranja za rano otkrivanje anomalija u trudnoći “ na studiju Sestrinstva, Sveučilišta Sjever. Upitnik je u potpunosti anonimn, rezultati neće biti prikazani pojedinačno, a koristiti će se isključivo za potrebe navedenog istraživanja.

Zahvaljujem na vremenu i strpljenju kod rješavanja upitnika!

Ivana Bura, studentica studija Sestrinstva, Sveučilište Sjever

### Spol

- Muško
- Žensko

### Dob

- 18-23
- 24-28
- 29-34
- 35-39
- 40 i više

### Područje stanovanja

- Gradsko naselje
- Seosko naselje

### Stupanj obrazovanja

- Osnovna škola
- Srednja škola
- Više ili visoko obrazovanje
- Magisterij ili doktorat

### Radni status

- Nezaposlen
- Zaposlen



### Bračni status

- Neoženjen /neudata
- Živim u bračnoj/ izvanbračnoj zajednici
- Rastavljen/ rastavljena

### Koliko djece imate

- Jedno
- Dvoje
- Troje
- Četvero i više
- Nemam djece

Jeste li se u prethodnim trudnoćama odlučili za neku od dijagnostika za rano otkrivanje anomalija

- Da
- Ne

Smatrate li da samo starije trudnice (35 godina i više) imaju povećan rizik za rođenje djeteta s kromosomopatijama

- Da
- Možda
- Nema veze s godinama

Smatrate li da bi svaka trudnica trebala između 11.i 14. tjedna trudnoće trebala napraviti test Kombiniranog probira kako bi znala vjerojatnost pojave Down sindroma kod nerođenog djeteta

- Da, jer tako može znati da je s djetetom sve u redu
- Da, jer se tako može vidjeti vjerojatnost za pojavom anomalija i žena ima priliku ići na daljnja testiranja te na kraju odlučiti želi li roditi takvo dijete
- Ne, jer smatram da bi se teško odlučila na prekid trudnoće koja nosi visoki rizik za pojavom anomalija ploda
- Ne, jer vjerojatnost koju iskazuje ovaj test samo opterećuje trudnicu, a anomalije su ionako vrlo rijetke

Ukoliko bi dobili nalaz s povećanim rizikom za trisomije poput Down sindrom, Sy Patau ili Sy Edwards , da li bi se dvoumili oko daljnjeg tijeka trudnoće

- Mislim da bi nastavak takve trudnoće za mene predstavljao veliki stres
- Ne, dijete bi rodila unatoč većem riziku jer može biti i lažno povećan
- Nikad ne bi rodila dijete da znam da je osuđeno cijeli život na pomoć i njegu
- Podvrgnula bih se daljnjim invazivnim metodama poput amniocenteze
- Savjetovala bih se kakvu skrb bi imalo dijete s posebnim potrebama

Smatrate li da je važna edukacija svake trudnice o mogućim testovima u trudnoći

- Naravno
- Testovi su samo dodatni stres
- Ne

Ukoliko ste odabrali neki od dijagnostičkih prenatalnih testova da li ste zadovoljni informacijama koje ste dobili o testovima i interpretaciji nalaza

- Da, upoznata sam sa svim prenatalnim testovima i nalazu istih
- Ne , jer su rezultati izraženi u obliku omjera
- Nisu jasni testovi
- Svakako mislim da bi nalaz trebao biti jednostavniji
- Trebalo bi pisati "trisomija sigurno nije prisutna ili je prisutna

Nekada su se smatrale visokorizičnim trudnoće u žena iznad 35 godina. Danas se na testove mogu odlučiti žene svake dobi. Da li bi ovakvi testovi trebali biti obavezni za sve trudnice unatoč tome što je smanjen rizik za rođenje djeteta sa kromosomopatijom

- Trebali bi biti rutina bez obzira na dob
- Nisam sigurna
- Smatram da nisu potrebni za sve dobne skupine
- Ne bi se trebali provoditi

Gdje ste prvi put čuli za prenatalne testove

- Od liječnika
- Prijatelja koji su već bili na nekim od testova
- Putem internetskih stranica
- Nisam čula za testove



IZJAVA O AUTORSTVU I  
SUGLASNOST ZA JAVNU OBJAVU

Završni/diplomski rad isključivo je autorsko djelo studenta koji je isti izradio te student odgovara za istinitost, izvornost i ispravnost teksta rada. U radu se ne smiju koristiti dijelovi tuđih radova (knjiga, članaka, doktorskih disertacija, magistarskih radova, izvora s interneta, i drugih izvora) bez navođenja izvora i autora navedenih radova. Svi dijelovi tuđih radova moraju biti pravilno navedeni i citirani. Dijelovi tuđih radova koji nisu pravilno citirani, smatraju se plagijatom, odnosno nezakonitim prisvajanjem tuđeg znanstvenog ili stručnog rada. Sukladno navedenom studenti su dužni potpisati izjavu o autorstvu rada.

Ja, Ivana Bura pod punom moralnom, materijalnom i kaznenom odgovornošću, izjavljujem da sam isključiva autorica završnog rada pod naslovom Informiranost populacije o postupcima dijagnostičiranja za rano otkrivanje anomalija u trudnoći te da u navedenom radu nisu na nedozvoljeni način korišteni dijelovi tuđih radova.

Studentica:  
Ivana Bura

Sukladno Zakonu o znanstvenoj djelatnosti i visokom obrazovanju završni/diplomski radove sveučilišta su dužna trajno objaviti na javnoj internetskoj bazi sveučilišne knjižnice u sastavu sveučilišta te kopirati u javnu internetsku bazu završnih/diplomskih radova Nacionalne i sveučilišne knjižnice. Završni radovi bivšim umjetničkim studijima koji se realiziraju kroz umjetnička ostvarenja objavljuju se na odgovarajući način.

Ja, Ivana Bura nepozivo izjavljujem da sam suglasna s javnom objavom završnog rada pod naslovom Informiranost populacije o postupcima dijagnostičiranja za rano otkrivanje anomalija u trudnoći čija sam autorica.

Studentica:  
Ivana Bura