



Gimnazija in ekonomska srednja šola Trbovlje

Avtentična naloga

Ali se bo najin otrok rodil zdrav?

Genetska diagnostika v nosečnosti

Mentorice:

Tina PUŠNIK

Nasta DOBERLET BUČALIČ

Irena LAVRAČ

Katarina BOLA ZUPANČIČ

Avtorice:

Larisa BAJREKTAREVIČ

Lara Ana DRUGOVIČ

Lejla IBRALIČ, 3. a

Trbovlje, maj 2021

Zahvala

Zahvaljujemo se vsem štirim mentoricam za nasvete in predloge ob nastajanju te avtentične naloge.

Zahvala gre tudi vsem tistim, ki so si vzeli čas in rešili spletne anketne vprašalnike, ki smo jih uporabile pri raziskavi.

Pomoč vseh nam je prišla še kako prav, tako smo lahko naredile avtentično nalogo ter razširile svoje znanje na področju genetske diagnostike.

Iskrena hvala!

IZVLEČEK

Skoraj vsak par, ki si želi imeti otroka, se podaja v spolni odnos z željo, da bi bilo spočetje čim hitrejšo in brez dodatnih zapletov. Kljub temu, pa se lahko v primeru povišane starosti matere (nad 37 let), prisotnosti kromosomske napake v družini, ter številnih drugih dejavnikov, pojavi sum na genetsko obolenje ali nepravilnosti.

V tej avtentični nalogi smo zato ob prepletanju socioloških, psiholoških in bioloških prvin, želele predstaviti tri najpogostejše bolezni, ki lahko prizadenejo plod matere, kako se sama ženska počuti in kaj naredi, ko izve, da je z njenim otrokom nekaj narobe, kako na to odreagira družba, ter katere metode oz. postopki za ugotavljanje genetskih bolezni so prisotni v trenutnem obdobju, ko je medicina, še posebej na področju predrojstvene genetike, zelo napredovala. Med izdelavo avtentične naloge je bila tako uporabljena deskriptivna metoda dela s pregledom in analizo strokovne literature. Literatura je pridobljena s pomočjo spletnih strani, ki so navedene med viri in ob besedilu. Sproti pa smo s pomočjo ankete preverile pravilnost oziroma napačnost hipotez, ki smo si jih postavile pred začetkom izdelave naloge. Našo prvo hipotezo, ki se je nanašala na to, da se večina žensk odloči za splav v primeru hude genetske okvare smo tako glede na anketo potrdile, kljub temu, da te informacije niso ravno verodostojne, saj ne moremo hipoteze potrditi na osnovi odgovorov pretežno srednješolcev, ki še nimajo izkušenj z nosečnostjo, kaj šele izkušenj s patološko nosečnostjo. Tretjo hipotezo smo prav tako potrdile, da se ženski po opravljenem splavu pojavlja dvom/vprašanje, če se je odločila pravilno, saj na to nakazuje postabortivni sindrom in podobne čustvene stiske. Iz druge hipoteze, ki smo jo ovrgle pa smo ugotovile, da se je diskriminacija žensk z opravljenim splavom, v zadnjih časih precej zmanjšala. Samostojno ali v kombinaciji smo uporabile naslednje ključne besede: genetska diagnostika, plod, Downov sindrom, cistična fibroza, hemofilija.

Ključne besede: genetska diagnostika, plod, Downov sindrom, cistična fibroza, hemofilija

ABSTRACT

Almost every couple who wants to have a child engages in sexual intercourse with the desire to conceive as quickly as possible and without additional complications. Nevertheless, in the case of an elevated maternal age (over 37 years), the presence of a chromosomal defect in the family, and a number of other factors, a genetic disease or abnormality may be suspected.

In this authentic task, we therefore wanted to present the three most common diseases that can affect the mother, how the woman herself feels and what she does when she learns that something is wrong with her child, how to do it. the company reacts, and which methods or genetic disease detection procedures are present in the current period when medicine, especially in the field of prenatal genetics, is very advanced. During the production of the authentic assignment, a descriptive method of work with a review and analysis of professional literature was used. Literature is obtained through web pages that are listed among the sources and next to the text. At the same time, with the help of a survey, we checked the correctness or incorrectness of the hypotheses we set before starting the task. Our first hypothesis, which referred to the fact that most women decide to have an abortion in case of severe genetic defect, was confirmed according to the survey, despite the fact that this information is not exactly credible, as we cannot confirm the hypothesis based on the answers of mostly high school students. who do not yet have experience with pregnancy, let alone experience with pathological pregnancy. We also confirmed the third hypothesis that a woman has a doubt / question after an abortion if she made the right decision, as indicated by postabortion syndrome and similar emotional distress. From the second hypothesis, which we refuted, we found that discrimination against women who have had an abortion has decreased significantly in recent times. The following keywords were used alone or in combination: genetic diagnosis, fetus, Down syndrome, cystic fibrosis, hemophilia.

Key words: genetic diagnosis, fetus, Down syndrome, cystic fibrosis, hemophilia

Kazalo vsebine:

1. Uvod:	7
2. Teoretični uvod.....	7
2.1 Genske analize ter testi:	9
2.2 Genetske bolezni in okvare:	10
2.2.1. Cistična fibroza	10
2.2.2 Downov sindrom	11
2.2.3 Hemofilija	13
2.3 Post-abortivni sindrom	16
3. Cilji	17
4. Hipoteze	17
5. Metoda	18
6. Rezultati in interpretacija	18
7. Zaključek:	26
8. Splošne ugotovitve:	26
9. Viri	Napaka! Zaznamek ni definiran.
10. Priloga	33

Kazalo grafov:

Graf 1: Spol anketirancev.....	19
Graf 2: Starost anketirancev.....	19
Graf 3: Versko prepričanje.....	20
Graf 4: Kaj je genetska diagnostika.....	20
Graf 5: Izvor informacij o genetski diagnostiki.....	21
Graf 6: Poznavanje genetskih bolezni.....	21
Graf 7: Neinvazivne metode preiskave.....	22
Graf 8: Odločitev za metodo preiskave v primeru potencialne genetske bolezni.....	23
Graf 9: Odločitev za splav.....	23
Graf 10: Zakaj bi se odločili za splav.....	24
Graf 11: Vera in odločitev glede splava.....	24
Graf 12: Strinjanje z ženskami, ki se odločijo za splav.....	25

Kazalo slik:

Slika 1: Odvzem biološkega materiala za predrojstveno diagnostiko.....	8
Slika 2: Ultrazvok ploda.....	9
Slika 3: Otrok z Downovim sindromom.....	11
Slika 4: Trisomija 21.....	13
Slika 5: Hemofilija.....	15

1. Uvod:

Pri interdisciplinarnem sklopu Zdravje, smo dobile zadolžitev napisati avtentično nalogo in sicer s poljubno temo. S tem smo dobile tudi priložnost raziskati temo, ki nas je že prej zanimala. Izbrale smo si interdisciplinaren naslov; Genetska diagnostika v nosečnosti s področij psihologije, sociologije in biologije, s poudarkom na slednji. Namen naše avtentične naloge je bil raziskati predrojstveno diagnostiko, ker se nam je ta tema zdela aktualna in pa tudi zanimiva, saj se medicina razvija iz dneva v dan in kot ženske avtorice te naloge, bomo verjetno vse en dan v vlogi nosečnice, ki bo morala opraviti pregled ploda, zato, se nam je zdelo koristno, pred tem vedeti kaj več o tej tematiki.

Ko smo iskale podatke o podobnih raziskavah na spletu smo ugotovile, da je genetska diagnostika že zelo raziskano področje, ki se iz dneva v dan bolj razvija. To nam je olajšalo raziskovanje, saj smo veliko literature v času zaprtih knjižnic zaradi virusa Corona, našle tudi na spletu.

Naše delo bo potekalo tako, da bomo natančneje opredelile tematiko naloge, pozneje si bomo razdelile delo, ki ga mora posameznica opraviti, nato se bomo lotile pisanja naloge. Začele bomo s teoretičnim uvodom, kjer se bomo poglobile v tri najpogostejše genetske bolezni pri zarodku, genetske teste in v post-abortivni sindrom. Znotraj teh poglavij bomo opredelile tudi nekaj osnovnih pojmov, ki jih bo potrebno poznati za voljo razumevanja naloge. Teoretičnemu delu sledi empirični del v katerega bomo vključile anketo ter grafe. Na podlagi danih rezultatov bomo oblikovale zaključke in si odgovorile na raziskovalno vprašanje.

Raziskovalno vprašanje ali bolj rdeča nit našega raziskovanja je:

»Ugotoviti poznavanje in odnos ljudi do genetskih bolezni ter raziskati možnosti preiskav (poznavanje le-teh) in izvedeti odnos družbe do splava.«

2. Teoretični uvod

Prenatalna genetska diagnostika je definirana kot preiskava nerojenega otroka (zarodka oziroma ploda) in nosečnice za ugotovitev morebitnih nepravilnosti otroka (npr. spina bifida, Downovega sindroma in drugih kromosomskih nepravilnosti, cistična fibroza ...). ([https://sl.wikipedia.org/wiki/Predrojstvena diagnostika](https://sl.wikipedia.org/wiki/Predrojstvena_diagnostika), 30. 4. 2021)

Njeni začetki segajo v leto 1990. Uvedena je bila za nosečnice, pri katerih obstaja velika verjetnost za rojstvo otroka z genetsko boleznijo. Populacijske študije so namreč pokazale, da ima 1–2 % otrok monogensko bolezen, kromosomsko mutacijo pa od 0,4–0,6 % otrok. Verjetnost za ponovitev genetske bolezni pri sorojencu pa je tako odvisna od načina dedovanja in je lahko 25-odstotna (pri avtosomno recesivnih boleznih in na kromosom X vezanih recesivnih boleznih) ali pa 50-odstotna (pri avtosomno dominantnih boleznih).

Na področju omenjene genetike pri človeku se je bazična znanost skozi čas spreminjala in v zadnjih desetletjih napredovala in prispevala številna spoznanja predvsem na področju poznavanja zaporedja človeškega genoma in odkrivanja genov, odgovornih za posamezne monogenske genetske bolezni, (<https://www.buscek-center.com/blog/prenatalna-diagnostika-pregledi-in-posegi-v-asu-nosenosti>, 1. 5. 2021).

Predrojstvena diagnostika se najbolj pogosto opravlja po zanositvi. Razlogi za opravljanje so tako na splošnem treh vrst:

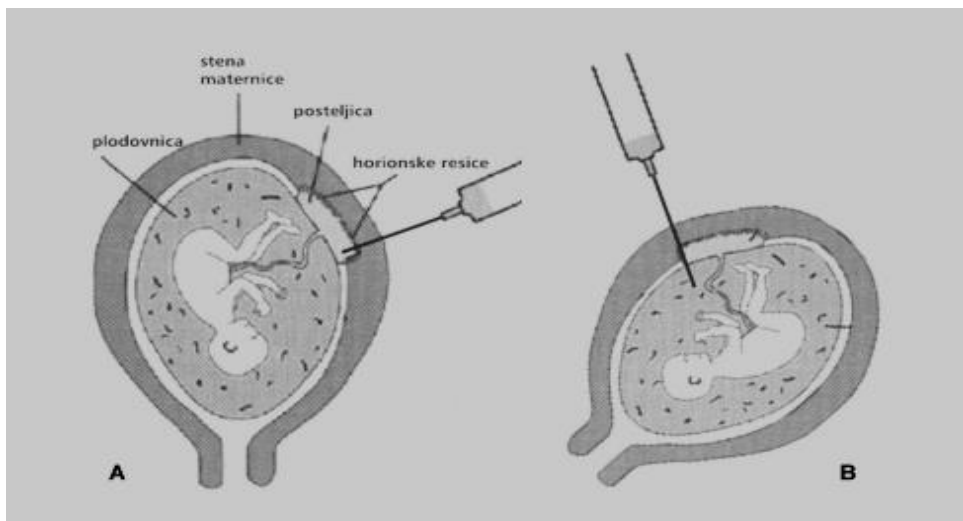
- omogoči hitro prepoznavo bolezni in s tem morebitno zdravljenje že med nosečnostjo ali pripravo na zdravljenje takoj po porodu;
- daje staršem možnost odločitve o tem, ali bodo plod s hudimi nepravilnostmi obdržali;
- omogoči staršem, da se psihološko, socialno, zdravstveno pripravijo na otroka z zdravstvenimi težavami ali prizadetostjo ali na morebitno rojstvo mrtvega otroka.

Ker pa poznamo tudi številne metode, te v grobem delimo najprej na neinvazivne in invazivne.

-Pri neinvazivnih metodah gre za preiskave nerojenega otroka zunaj telesa nosečnice. Tukaj uvrščamo ultrazvočno preiskavo, meritev nuhalne svetline, poslušanje plodovega srčnega utripa....

-Manj invazivne metode pa so preiskave materinega seruma na določene sestavine (v prvem trimesečju: beta humani horijev gonadotropin – β -hCG, inhibin A ..., v drugem trimesečju: alfa-fetoprotein, β -hCG, inhibin A, estriol, hiperglikoliziran hCG ...), zajem plodovih krvnih celic iz materine krvi; s tem se lahko pridobi plodova DNK, s čimer lahko na primer določijo otrokov spol ter na primer biopsijo horijevih resic (horijeve celice lahko namreč pridobijo le z invazivno metodo, pri kateri je tveganje za sprožitev splava 1 %), amniocenteza (preiskava plodovnice, ki jo pridobijo z aspiracijo bodisi skozi nožnico bodisi skozi trebušno steno; tveganje za sprožitev splava je okoli 0,5 %), embroskopija in fetoskopija (redka metoda, pri kateri gre za vstavev posebnega inštrumenta v maternico za ogled zarodka/plodu).

Zgoraj omenjena pristopa v smislu odvzema biološkega materiala za genetsko analizo, biopsija horionskih resic v 12. tednu in amniocenteza (odvzem plodovnice) v 16. tednu nosečnosti sta v obeh primerih odvzem vzorca pod kontrolo ultrazvoka, s čimer se izognemo neposredni poškodbi ploda, ([https://sl.wikipedia.org/wiki/Predrojstvena diagnostika](https://sl.wikipedia.org/wiki/Predrojstvena_diagnostika), 30. 4. 2021).



Slika 1: Odvzem biološkega materiala za predrojstno diagnostiko

A – biopsija horionskih resic; B – amniocenteza

Izvid genetskega testa je staršem po navadi na voljo v dveh do štirih tednih. Novejši pristop k genetskemu testiranju pred rojstvom je predimplantacijska genetska diagnostika (PGD). Smisel pristopa je testiranje zarodkov še pred vgnezditvijo v maternico. Glavna prednost pristopa je v tem, da ni treba prekinjati nosečnosti v smislu preprečevanja prenosa genetske nagnjenosti z roditelja/roditeljev na potomca.

Večina testov, okoli 90 %, je povezana z genetskim presejanjem za trisomijo 21 – Downov sindrom. Za genetski test se namreč lahko odločijo vse nosečnice stare 37 in starejše ter tiste, ki jih je eden od presejalnih testov uvrstil v skupino z povečanim tveganjem za rojstvo otroka s trisomijo 21. V obeh primerih je tveganje sorazmerno nizko, po navadi manj kot 5 %. Seveda se lahko za to odločijo tudi mlajše nosečnice, vendar samoplačniško, (<https://www.zrssi.si/bzid/geni/pdf/peterlin-clanek.pdf>, 30. 4. 2021).

2.1 Genske analize ter testi:

Geni nam lahko povedo marsikaj. Govorijo o naši preteklosti, kdo smo, s pomočjo napredka genetike pa tudi o tem, kaj se z nami lahko zgodi in kakšen potencial lahko razvijemo. Genske analize so že nekaj časa dostopne tudi pri nas in nam omogočajo vpogled v informacije, ki so prostemu očesu nedostopne. Razkrijejo lahko nagnjenost k boleznim, odvisnostim, priporočljiv življenjski slog ter razkrijejo potencial, ki se nam ga splača razvijati. Genska analiza bolezni nam pove verjetnost, da se bo pri posamezniku pojavila določena bolezen in je lahko etično tudi zelo vprašljiva. Genetsko testiranje v namen pridobivanja informacij, pomembnih za zdravje posameznika, mora potekati v okviru zdravstvene obravnave. Če zdravnik meni, da je pri posamezniku prisotna bolezen z morebitnim genetskim vzrokom, ga lahko napoti neposredno h kliničnemu genetiku.

Če ob specialističnem pregledu še vedno obstaja sum na genetsko bolezen, se predlaga testiranje, ki nam lahko potrdi ali ovrže specifično diagnozo. Pravilna diagnoza je izredno pomembna za ustrezno nadaljnjo obravnavo, napoved napredovanja bolezni, usmerjanja zdravljenja in rehabilitacije ter informacije o načinu dedovanja bolezni. Testiranje se izvaja v laboratoriju, vendar je njegov izvid dokončen. Ugotovljena sprememba ostane v dednem zapisu vse življenje. Velikokrat so ogroženi sorodniki ali pa se genetska sprememba prenese zgolj na potomce, (<https://www.abczdravja.si/diagnostika/genske-analize/>, 1.5. 2021).

Najpogostejši razlogi za genetsko testiranje?

Največkrat gre za genetsko obolenje v družini; otroci z razvojnimi zaostankom, zdravstvenimi težavami ali težavami pri učenju; zdravstveno stanje, kjer bi bil lahko po mnenju zdravnika vzrok težav genetske narave; potrjeno genetsko obolenje pri bodočih starših, ki se lahko prenese na otroka; v nosečnosti, glede na rezultate preiskav (npr. ultrazvok, merjenje nuhalne svetline, četverni hormonski test), prisotno povečano tveganje za genetsko obolenje pri plodu oziroma ponavljajoči se spontani splavi ali mrtvorojeni otrok pri bodočih starših, (<https://www.abczdravja.si/diagnostika/genetsko-testiranje/>, 1. 5. 2021).



Slika 2: Ultrazvok ploda

Rezultati genetskega testiranja:

V času pred rojstvom lahko z genetskim testom potrdimo katero koli dedno bolezen. Vendar v diagnostične namene v praksi testiramo tiste plodove, kjer zaradi različnih razlogov obstaja visoko tveganje za genetsko nepravilnost. Bodisi zaradi pozitivnih presejalnih testov, ultrazvočno ugotovljenih nepravilnosti pri plodu ali genetske bolezni pri enem od staršev ali sorojencev. Največji delež testiranja predstavljajo analize nepravilnosti v številu kromosomov, ki se praviloma kažejo s hudimi razvojnimi nepravilnostmi, razvojnem zaostankom in umsko manjrazvitostjo.

Z analizo DNA je danes mogoče z neinvazivnim testom plodove DNA v krvi nosečnice po 11. tednu nosečnosti ugotavljati nepravilnosti v številu kopij posameznih kromosomov. Vendar je omenjeno testiranje za zdaj omejeno samo na kromosome številka 21, 18, izjemoma 13 in X. Z invazivnim testom (omenjeno zgoraj) pa pridobimo vzorec posteljice ali plodovih celic, kjer lahko že zelo zgodaj v nosečnosti izvedemo analizo za katero koli genetsko okvaro. Pri merjenju nuhalne svetline v 10-13 tednu nosečnosti je stopnja zaznave 82-87%, pri krvnem testu je zaznava v 12-13 tednu prav tako 82-87%, najmanj zanesljiv pa je trojni test od 12. tedna dalje z 70%. Najbolj zanesljiv je NIFTY test, ki ima 99,02% stopnjo zaznave v 10. tednu nosečnosti.

2.2 Genetske bolezni in okvare:

Genetska bolezen je vsaka bolezen, ki jo povzročijo spremembe v posameznikovem genomu. Te se lahko kažejo kot majhne (mutacija v eni bazi DNK) ali večje spremembe (kromosomske nenormalnosti, ki vključujejo dodajanje ali odvzemanje celotnega kromosoma oz. niza kromosomov). Nekatere genetske bolezni se lahko dedujejo, druge pa nastanejo zaradi sprememb ali mutacij v že obstoječem genu oz. skupini genov, (<http://www.galenia.si/files/Genetske%20bolezni-ilovepdf-compressed.pdf>, 2. 5. 2021).

2.2.1. Cistična fibroza

➤ Epidemiologija

Cistična fibroza je najpogostejša kronična dedna bolezen pri belcih. Pogostnost se razlikuje med populacijami, v azijskih in afriških državah pa je pogostnost precej manjša kot pri populaciji v Evropi in Severni Ameriki. Najvišja pojavnost bolezni je na Irskem 1:1.800, najnižja pa na Finskem 1:20.000. V Sloveniji je pojavnost CF 1:4.500 živorojenih otrok. Na svetu je danes okrog 70.000 bolnikov s CF, približno 35.000 jih živi v Evropi. Pri nas jih je okrog 100, od tega je 85 otrok in mladostnikov, ostali so odrasli.

➤ Klinični opis bolezni

Je kronična, napredujoča bolezen, ki prizadene številne organe, predvsem pa dihal in prebavila. Običajno je odkrita v otroštvu, blaga oblika bolezni pa je lahko v državah brez presejalnega testiranja ob rojstvu, diagnosticirana šele v mladostniški ali celo odrasli dobi. V zgodnjem otroštvu se najprej običajno pojavijo težave s prebavili. Za novorojenčkovo obdobje je značilen mekonijski ileus. Pri nekaterih se težave pojavijo kasneje. V tem primeru je v ospredju prizadetost dihal. Otroci sočno kašljajo, ob tem izkašljejejo rumeno ali zeleno sluz, prebolevajo pogoste okužbe spodnjih dihal, kot sta bronhitis in pljučnica. Lahko imajo tudi težave, podobne astmi. Pri starejših otrocih so prvi znak bolezni lahko nosni polipi. Redko se bolezen odkrije šele v odrasli dobi zaradi neplodnosti pri moških in

zmanjšane plodnosti pri ženskah. Umrljivost in obolenost sta običajno odvisni predvsem od prizadetosti pljuč.

➤ Etiologija

CF se deduje avtosomno recesivno. To pomeni, da se prenaša s staršev, prenašalcev mutacije, na otroka, pri katerem se bolezen izrazi. Verjetnost, da bo otrok staršev, prenašalcev okvarjenega gena, zbolel za CF, je 25 %.

Gen za cistično fibrozo imenovan CFTR (angl. Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator- regulator transmembranske prevodnosti pri cistični fibrozi) se nahaja na dolgem kraku kromosoma 7, na mestu 7q31.2. Gen CFTR kodira beljakovino CFTR. Beljakovina CFTR je kloridni kanalček, ki se nahaja na apikalni membrani vseh epitelijskih celic v našem telesu. Zato mutacija gena, ki spremeni delovanje beljakovine CFTR, prizadene več organov. Na potek bolezni, kakovost in trajanje življenja ljudi s CF pa najbolj vpliva prizadetost dihal. Okvara ali sprememba kloridnega kanalčka ima za posledico namesto viskozne, goste, lepljive sluz v dihalih, ki je odlično gojišče za bakterije in glive. Prisotnost le-teh povzroča vztrajajoče kronično vnetje ter zato kronične spremembe dihalnih poti. Napredovanje kroničnih sprememb skozi več let vodi v kronično dihalno odpoved, potrebo po presaditvi pljuč in pa v smrt.

Danes je znanih že več kot 2000 sprememb v genu CFTR, za vse pa še ne vemo, kako težko obliko bolezni povzročajo. Glede na tip mutacije in vpliv mutacije na beljakovino CFTR pa razdelimo mutacije gena CFTR v 6 razredov. Mutacije razreda I in II povzročajo popolni izostanek ali pa zmanjšano količino nedelujoče beljakovine CFTR na apikalni membrani epitelijskih celic. So najtežje mutacije. Mutacije razreda III in IV povzročajo spremenjeno delovanje beljakovine CFTR in so srednje hude mutacije. Mutacije razreda V in VI so najbolj blage in imajo za posledico zmanjšano količino normalne beljakovine CFTR ali pa njeno hitrejšo razgradnjo.

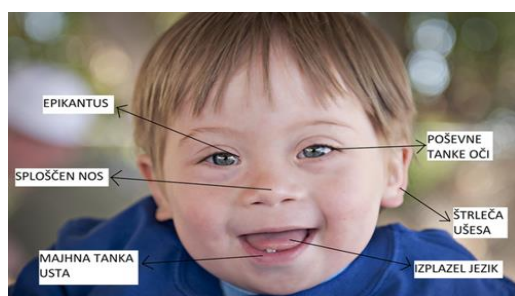
➤ Predrojstvena diagnoza

Predrojstveno testiranje za CF je mogoče z analizo mutacij na vzorcu horionskih resic, vzetih med osmim in enajstim tednom nosečnosti.

➤ Genetika in genetsko svetovanje

Genetsko svetovanje je potrebno nuditi paru, v katerem sta starša nosilca heterozigotne mutacije (opredeljene z rojstvom prvega otroka s cistično fibrozo, družinsko anamnezo bolezni ali po odkritju heterozigotne mutacije pri dojenčku, ki je bil pregledan ob rojstvu), (https://www.drustvocf.si/wp-content/uploads/bsk-pdf-manager/2018/04/Zbornik_CF_2014.pdf).

2.2.2 Downov sindrom



Slika 3: Otrok z Downovim sindromom

➤ Klinični opis bolezni

Downov sindrom povzroča dodatni kromosom v vsaki telesni celici. Posebnost je, da 21. kromosom ni dvojni, ampak trojno prisoten. Zato je medicinski strokovni izraz za tako stanje tudi trisomija 21.

To posebno stanje kromosomov upočasnjuje tako telesni kot tudi duševni razvoj. Osebe z Downovim sindromom kažejo vrsto posebnosti, ki jih je posamezne mogoče včasih opaziti tudi pri drugih ljudeh, vendar so vse skupaj značilne za sindrom. Duševne zmožnosti otrok z Downovim sindromom so sicer ovirane, vendar so bile v preteklosti pogosto podcenjene. Downov sindrom nastane naključno in nihče ni kriv za njegov nastanek. Vzroki, ki povzročijo Downov sindrom, še do danes niso znani. Leta 1866 je dr. John Langdon Down prvi opisal takšno stanje prizadetosti. Zato se ta sprememba kromosomov imenuje po njem.

➤ Znaki in simptomi

Na približno 800 do 1000 porodov se rodi otrok z Downovim sindromom. Čeprav imajo otroci z Downovim sindromom tipične skupne značilnosti, so med njimi velike razlike. Opazimo jih tako pri njihovem značaju kot tudi pri telesnih in duševnih sposobnostih, seveda pa ima vsak otrok tudi čisto individualne lastnosti, ki jih je podedoval od svojih staršev. Vsekakor pa je za otroke z Downovim sindromom značilen specifičen način vedenja in potrebujejo ustrezno spremljajočo podporo.

Veliko otrok z Downovim sindromom ima v predšolskem obdobju oviran jezikovni razvoj, kar je v vrtcu opazno. Zato spodbujamo otroke pri dejavnostih in igrah kot so : prstne lutke, igre vlog, igre v krogu. To je tudi za vse druge otroke učinkovita in prijetna spodbuda. Dopolnjujemo jo z igrami za izboljšanje motorike ust (pihanje milnih mehurčkov, vate, brnenje z ustnicami). Te igre so uporabne ne le za otroke z Downovim sindromom, ampak tudi za druge otroke. Pogosto ima otrok velike težave tudi z glasnim jezikovnim sporočanjem, včasih je otrok zelo razočaran, ker ga ne razumejo. Sporočanje mu olajšajo kretnje ali slike.

Ljudi z Downovim sindromom prepoznamo največkrat po majhni glavi, okroglemu obrazu in sploščenemu profilu (sploščene obrazne značilnosti), imajo širok in kratek vrat, ki se lahko premaži z preveč kože. Ali adipose tkivo; nenormalno obliko ušes; majhna usta; majhen nos; nesorazmerno velik jezik (makrogoloza). Očesne odprtine so ponavadi poševne z značilnim zborom kože (epikantus) in širšim prostorom (hipertilorizem).

➤ Pojavnost bolezni:

Pojavnost bolezni je med 1/800 in 1/1000 porodov. Pojavlja se pri vseh rasah. Verjetnost, da bo otrok imel Downov sindrom, znatno narašča s starostjo nosečnice.

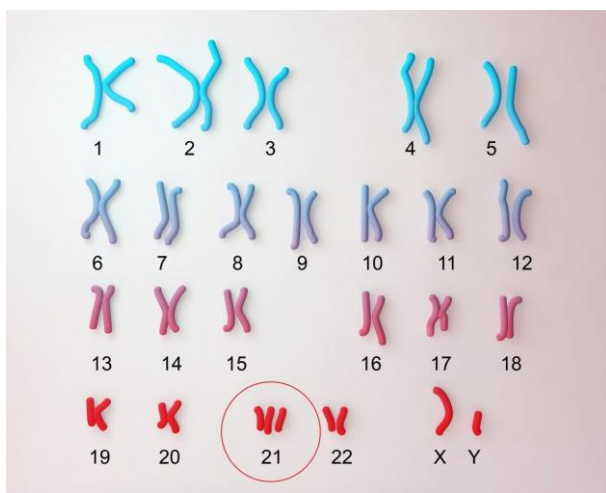
- Pri nosečnicah, starih 25 let, je verjetnost okoli 1/1250;
- pri nosečnicah, starih 30 let, je verjetnost okoli 1 /1000;
- pri nosečnicah, starih 35 let, je verjetnost okoli 1 /400;
- pri nosečnicah, starih 40 let, je verjetnost okoli 1 /100;

- pri nosečnicah, starih 45 let, je verjetnost okoli 1 /30.

Za pogostejše nerazdvajanje 21. kromosoma v orogenezi starejših žensk je možnih več vzrokov: staranje primarnih oocit ali postopno zmanjševanje izločanja spolnih hormonov, ki regulirajo orogenezo.

➤ Trisomija 21

(47,XX,+21) oz. (47,XY,+21). Nastane z nerazdvajanjem v mejozi. Tako ima gameta zaradi nerazdvajanja dodatno kopijo 21. kromosoma; gameta ima torej 24 kromosomov namesto 23. Ko se združi z normalno gameto drugega starša, nastane embrio s 47 kromosomi namesto s 46, ima namreč tri kopije 21. kromosoma.



Slika 4: Trisomija 21

➤ Mozaicizem

Trisomija 21 po navadi nastane z nerazdvajanjem v gametah pred spočetjem. Vse celice v telesu so prizadete. Če pa so nekatere celice v telesu normalne, druge pa imajo trisomijo 21, govorimo o mozaičnem downovem sindromu (46,XX/47,XX,+21). Mozaicizem je redek (1–2 %).

➤ Robertsonova translokacija

Robertsonova translokacija je poseben tip kromosomske nenormalnosti. Povzročita jo dva individualna kromosoma, ki se združita in tvorita nov združen kromosom, ki ga imenujemo translokacija. Samo določeni kromosomi lahko tvorijo Robertsonovo translokacijo – to so 13., 14., 15., 21. in 22. Če je v tvorbo translokacije vpleten 21. kromosom, lahko to povzroči downov sindrom, (<http://www.downov-sindrom.si/index.php/o-downovem-sindromu>, 3. 5. 2021).

2.2.3 Hemofilija

➤ Klinični opis bolezni

Hemofilije so skupina dednih bolezni, kjer gre za pomanjkanje določenih dejavnikov strjevanja krvi. Najbolj znano je pomanjkanje faktorja VIII (hemofilija A) in faktorja IX (hemofilija B).

Bolniki s hudo obliko hemofilije imajo pogoste spontane krvavitve že ob normalnih fizioloških obremenitvah. Razširjeno je splošno, vendar zmotno prepričanje, da hemofiliki najbolj krvavijo iz ran, poškodb in ureznin, v resnici pa so mnogo bolj nevarne notranje krvavitve, zlasti v sklepe, tkiva in mišice. Pogoste so tudi krvavitve v mišice. Življenje ogrožajoča stanja pa so krvavitve v glavi, krvavitve iz prebavil, krvavitve v ustih, na jeziku ali na vratu, ker lahko stisnejo dihalna pota, in krvavitve ob hudih poškodbah. Hemofilija je dedna bolezen, kar pomeni, da jo imamo od rojstva. Prenašalke bolezni so ženske, moški pa so bolniki, ker se bolezen prenaša na kromosomu X. Ženske imajo še en zdrav gen na drugem kromosomu X, moški pa ne. Ženska lahko za hemofilijo zboli le, če je njena mama prenašalka, oče pa hemofilik. Vsaka družina ima svojo značilno mutacijo, približno tretjina hemofilikov pa v družini prej ni imela te bolezni, kar pomeni, da je prišlo pri bolniku do nove genske mutacije in se bolezen pojavi spontano.

➤ Znaki in simptomi

Pri hemofiliji A in B je klinična manifestacija bolezni v osnovi enaka. Simptomi se pri bolnikih razlikujejo po izrazitosti. Na splošno se pojavljajo zunanje in notranje krvavitve v epizodah.

Za hemofilijo najznačilnejša je krvavitev v sklepe, zlasti pri hudi obliki hemofilije, kjer lahko sklepi zakrvavijo samoodsebnost, brez vzročne poškodbe. Če krvavitev ni zdravljena, lahko to vodi v trajno poškodbo sklepa. Značilen je tudi podaljšan čas krvavitve po poškodbi. Ob krvavitvi se pogosto, včasih še preden le-ta postane vidna, pojavijo bolečine. Pri hudi hemofiliji se pojavljajo hude krvavitve vse življenje, na primer že med porodom lahko pride do nastanka podplutb na glavi. Pri zmerni hemofiliji se pojavijo krvavitve že po majhnih poškodbah, pri blagi obliki hemofilije pa se lahko obilne krvavitve pojavijo na primer po kirurškem posegu ali izruvanju zoba.

➤ Vzroki

Hemofilija A je recesivna dedna bolezen, ki se prenaša preko kromosoma X ter povzroči pomanjkanje normalno delujočega faktorja VIII; predstavlja 80 % vseh primerov hemofilije. Motnjo (pomanjkanje, odsotnost ali neaktivnost) faktorja VIII povzročijo različne mutacije v genu za faktor VIII, ki leži na koncu dolge ročice kromosoma X, na položaju Xq28.

Hemofilija B je recesivna dedna bolezen, ki se prenaša preko kromosoma X ter povzroči pomanjkanje normalno delujočega faktorja IX; predstavlja okoli 20 % vseh primerov hemofilije. Tudi gen za faktor IX se nahaja v predelu dolgega kraka kromosoma X, vendar pa je razlika od gena za F VIII ta gen razmeroma majhen. Spremembe v zgradbi gena za faktor IX so zelo različne; vsaka družina ima svojo značilno mutacijo. Posledica spremembe gena je zmanjšanje aktivnosti faktorja IX v krvi zaradi zmanjšane koncentracije beljakovine ali pa zaradi nenormalne zgradbe.

Hemofilija C je avtosomna dedna bolezen (ne deduje se preko kromosoma X) in povzroči pomanjkanje normalno delujočega faktorja XI; ni povsem recesivna in tudi heterozigoti izkazujejo povečano nagnjenost h krvavitvam, (<https://www.abczdravja.si/kri-in-limfni-organi-hematologija/hemofilija-caka-na-gensko-zdravljenje/>, 3. 5. 2021).

➤ Zapleti

Do hudih zapletov prihaja zlasti pri hudi in zmerni obliki hemofilije. Zapleti so lahko posledica bodisi same bolezni bodisi zdravljenja:

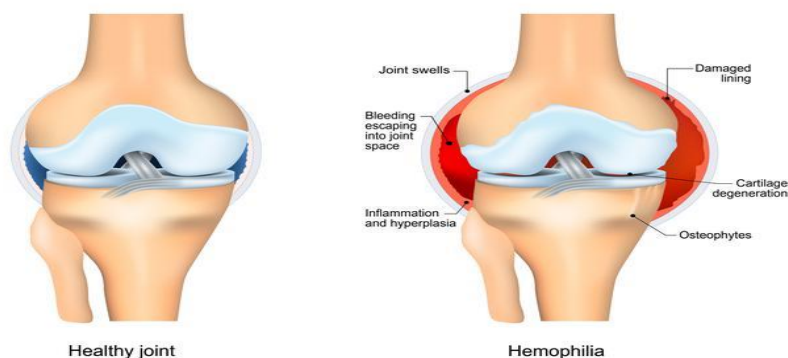
- globoke notranje krvavitve, globokomišične krvavitve, ki povzročijo otekanje, odrevenelost ali bolečine v okončini;
- poškodbe sklepov zaradi krvavitve v sklepe (hemartroza), ki lahko povzroča bolečine v sklepih, strukturne anomalije in celo propadanje sklepa ter razvoj artritisa;
- s krvno transfuzijo prenesene okužbe zaradi kontaminirane krvi, ki se uporablja kot zdravljenje;
- neželene reakcije na zdravljenje s faktorji strjevanja krvi, kot je na primer pojav inhibitorjev, ki povzročijo zmanjšanje učinkovitosti zdravljenja;
- znotrajlobanjske krvavitve so resen zaplet, ki potrebujejo nujno zdravniško pomoč. Povzročijo lahko dezorientacijo, siljenje na bruhanje, nezavest, možgansko poškodbo ali celo smrt.

➤ Zdravljenje

Glavni cilj zdravljenja hemofilika je preprečevanje ponavljanja krvavitev v sklepe, ki vodijo v hudo prizadetost sklepov in poznejšo invalidnost. Pri večini otrok s težko obliko bolezni se prve spontane krvavitve pojavijo že v prvih dveh letih življenja. V tem obdobju je poleg kompleksnega uvajanja profilaktičnega (rednega in dolgotrajnega) zdravljenja z manjkajočim koagulacijskim faktorjem pomembno tudi izobraževanje in podpora staršev, ki otroka spremljajo in zdravijo doma. Kasneje se otrok nauči samozdravljenja, to pomeni, da si zdravilo v žilo z injekcijo daje sam.

Pomembno je razumeti in zavedati se, da rojstvo genetsko bolnega otroka s seboj prinese veliko različnih ovir, težav in posebnih okoliščin, ki prizadenejo starša tako kot tudi otroka. Veliko ljudi se raje izogne takšnim oviram in se odloči za umetno prekinitev nosečnosti ali splav. Ta dva procesa pa prav tako nista tako zelo nedolžna in na človeški psihi pustita takšne in drugačne posledice.

HEMOPHILIA



Slika 5: Hemofilija

2.3 Post-abortivni sindrom

Mnogo staršev se odloči za splav ali umetno prekinitev nosečnosti zaradi različnih okoliščin, ta odločitev pa lahko za sabo prinese hude posledice kot je npr. post-abortivni sindrom.

Umetna prekinitev nosečnosti predstavlja invaziven poseg v naravne procese ženskega organizma, predstavlja pa tudi invaziven poseg na žensko psiho. Posledice, ki jih umetna prekinitev nosečnosti pusti, so lahko resne, odvisne od situacije in stanja posameznice in lahko prizadenejo telesno področje, psihično ali psihosomatsko področje. Post-abortivni sindrom, je stres po prekinitvi nosečnosti, ki se kaže v ponavljajočem podoživljanju izkušnje prekinitve nosečnosti kot travmatičnega dogodka, ki žensko globoko in dolgotrajno zaznamuje.

Post- abortivni sindrom se kaže kot porušenje duševnega ravnovesja in ga spremljajo negativni občutki in čustva ter nesposobnost predelovanja žalosti in žalovanja.

Takoj po umetni prekinitvi nosečnosti nekatere ženske občutijo takojšnje olajšanje. Občutena stiska je končana in življenje se vrne v normalo. Za mnoge ženske pa stiska takrat ni končana. Post- abortivni sindrom se pojavi tri do šest mesecev po opravljeni umetni prekinitvi nosečnosti in traja vse dokler ženska ne predela dogodka, kar v določenih primerih pomeni dolgotrajno stanje duševne stiske.

Mesece in celo leta kasneje se soočajo s posebnimi težavami, ki se pojavijo zlasti na čustvenem in psihičnem področju in pogosto dolgotrajno vpliva na počutje ženske, na njen vsakdan in zaznavanje in doživljanje sebe in drugih.

Na čustvenem in psihičnem področju se post- abortivni sindrom kaže skozi sledeče simptome:

- občutki krivde,
- občutki tesnobe in anksioznosti,
- klinična depresija – ko žalovanje nima konca in se ne konča,
- huda vznemirjenost in nemir,
- jeza – jeza do sebe, do partnerja/moža, do okolice, ki ni znala prisluhniti in pomagati,
- motnje hranjenja – prenajedanje v poskusu zapolnitve praznine oz. neješčnost,
- motnje spanja – nespečnost, nemirni spanec, more,
- težave v odnosu z bližnjimi, predvsem do moža, partnerja, otrok,
- samomorilne misli in poskusi samomora.

Zaradi težav pri soočanju s težko situacijo se pojavijo težave v odnosu do partnerja/moža in otrok. Prav tako se ženske, ki so splavile soočajo z večjim tveganjem za promiskuiteto, kajenje, zlorabo drog in motnje hranjenja, ki za žensko predstavljajo povečano tveganje za druge zdravstvene težave, (<https://www.zenskaodlocitev.si/informacije/post-abortivni-sindrom/>, 4. 5. 2021).

3.Cilji

Pri avtentični nalogi smo si zadale več ciljev. Ti so se nanašali na našo temo, genetska diagnostika v nosečnosti. Pri zastavljanju vprašanj v anketi smo se osredotočile na to, koliko ljudi sploh ve, kaj genetska diagnostika je in kako poteka (raziskovalne metode in analize). S pridobljenimi podatki smo želele ugotoviti koliko naših vrstnikov, ki so odgovarjali na anketo je seznanjenih s to tematiko. Čeprav se večina anketiranih še ni soočila z nosečnostjo pa nas je zanimalo njihovo mnenje o splavu, zato smo jih vprašale kaj bi naredili v vlogi matere ob spoznanju, da se pri plodu opazi sum na genetsko bolezen. Vključile smo tudi psiho-socialni pogled in zastavile vprašanja glede splava, otrocih z genetskimi boleznimi ipd. Odgovori pa so nas pripeljali do zastavljenih ciljev, ki smo jih želele doseči.

4.Hipoteze

Pred ustvarjanjem našega vprašalnika smo si zastavile štiri hipoteze, ki so se navezovale na področje humane genetike, podrobneje genetske diagnostike in genetskih bolezni. Naše hipoteze so bolj ali manj psiho-sociološke, zato so tudi vprašanja večinoma sprašujejo po osebnih mnenjih. S pomočjo ustvarjene ankete, mnenja anketirancev in pa tudi podatkov, ki smo jih našle v literaturi in zapisale v teoretičnem uvodu smo te hipoteze lahko zavrgle ali potrdile.

Naše hipoteze so:

- H 1: Veliko nosečnic se odloči za splav, ko izvedo, da ima plod gensko bolezen.

(To hipotezo smo zastavile, saj smo izhajale iz lastnih mišljenj in pogledov, ki so ustvarjeni na podlagi okolja. Menimo, da je genetska diagnostika napredovala delno tudi zato, ker si večina bodočih staršev ne želi otrok z genetskimi boleznimi oziroma stiske v kateri bi se morda znašli ob neobvladljivih situacijah.)

- H 2: Družba diskriminira in obsoja ženske, ki se odločijo za splav.

(Zopet smo izhajale iz okolja, ki nas obdaja, iz predznanja. Menimo, da obstaja še veliko ljudi, ki se z splavom ne strinja iz verskih in tudi drugih razlogov.)

- H 3: Ob odločitvi za splav, se ženski pojavlja dvom/ vprašanje, če se je odločila pravilno.

(Zadnja hipoteza je bila postavljena tudi na podlagi osebnih čustev, kot tudi iz predznanja o duševnih boleznih. Same smo se postavile v to vlogo, ter premislile, da verjetno ne bi bilo nobeni od nas lahko se odreči svojemu otroku-plodu, po drugi strani pa bi si morda olajšale časovno daljšo psihično obremenitev, ob vseh stiskah in diskriminaciji drugih ljudi.)

5. Metoda

Vzorec: 127 anketirancev

Pripomočki:

- spletna anketa,
- knjižna in spletna literatura,
- stik z različnimi centri in organizacijami.

Postopek:

Ker je ta tema vse tri zanimala, smo se odločile da podrobno raziščemo in spoznamo predrojtveno diagnostiko.

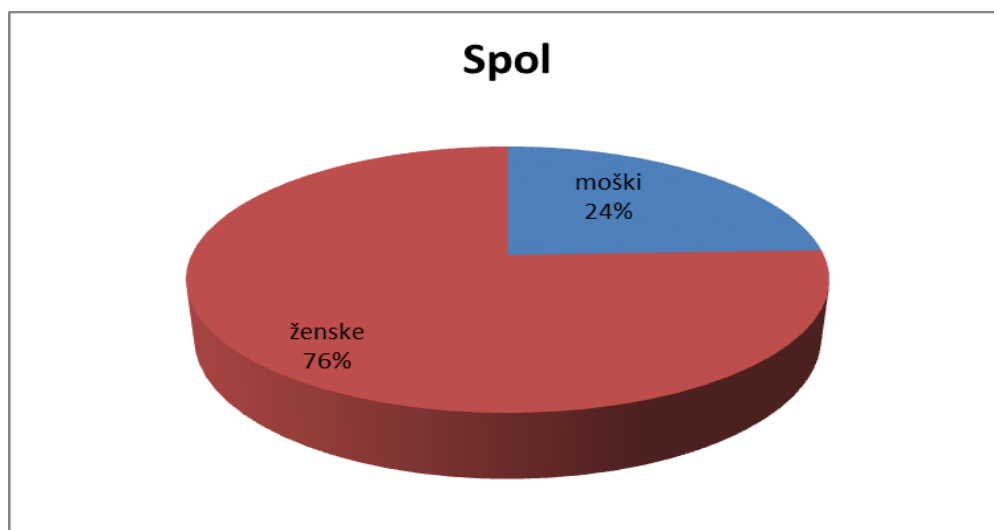
Strokovni in znanstveni članki so bili iskani na uradnih spletnih straneh posameznih univerz ter v knjigah navedenih med viri v angleškem in slovenskem jeziku. Za iskanje so bile uporabljene naslednje ključne besede: genetska diagnostika, plod, Downov sindrom, cistična fibroza, hemofilija. Izbrani pa so bili le strokovni in znanstveni članki, ki so bili izdani med letoma 2017 in 2021.

Po pregledu literature, ki smo jo uporabile v teoretičnem uvodu, smo si postavile cilje in hipoteze. Pri postavljanju hipotez smo si vzele precej časa, da so bile le-te ustrezno postavljene. Sestavile smo spletno anketo, ki jo je rešilo 130 anketirancev, a niso vsi odgovorili na potrebna in zahtevana vprašanja, zato je bilo nekaj anket neveljavnih in jih nismo mogle upoštevati. V wordovem dokumentu smo nato oblikovale grafe, jih vključile v nalogo ter interpretirale rezultate. Sproti smo seveda zapisovale in vnašale potrebne vire.

6. Rezultati in interpretacija

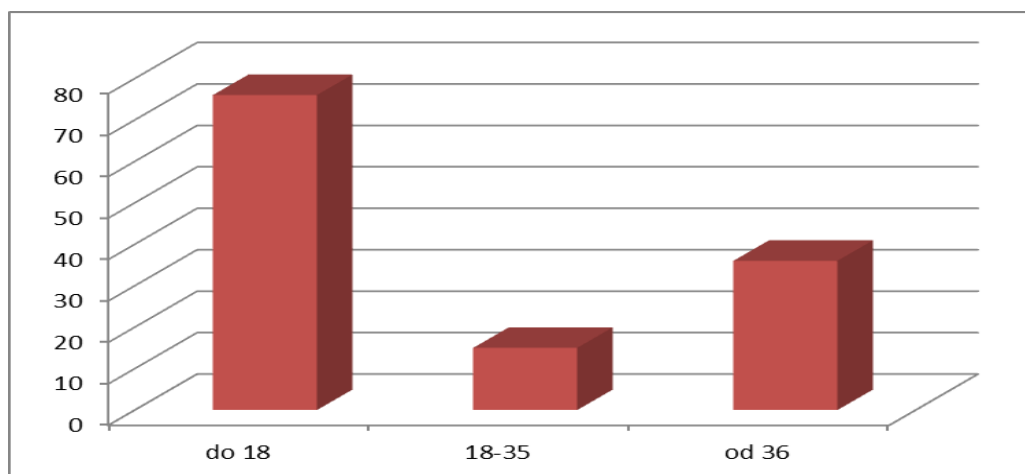
Kot smo zapisale v postopku smo po postavljenih hipotezah skupaj sestavile spletno anketo 1KA ter jo poslale dijakom in profesorjem naše šole ter znancem. Rezultate smo predstavile z grafi, jih vnesle v nalogo ter interpretirale rezultate.

Na našo anketo je v celoti odgovorilo 127 anketirancev. Odgovori so predstavljeni v nadaljevanju naloge.

1. Spol:

Graf 1: Spol anketirancev

Na našo anketo je odgovorilo 31 anketirancev moškega spola in 96 ženskega. Menimo, da bi za boljšo raziskavo morale imeti večje število anketiranih, še posebej moških, kljub temu pa je bil poudarek na ženskah in nosečnosti, zato so nam ti podatki večinoma s strani žensk, prišli še kako prav. Moški glasovi niso bili prezrti, saj imajo še kako pomembno vlogo, ko z ženo pričakujeta otroka in se v večini primerov skupaj odločata, kaj storiti v primeru zapletov ter kakšne metode preiskav in rešitev obstajajo zanj.

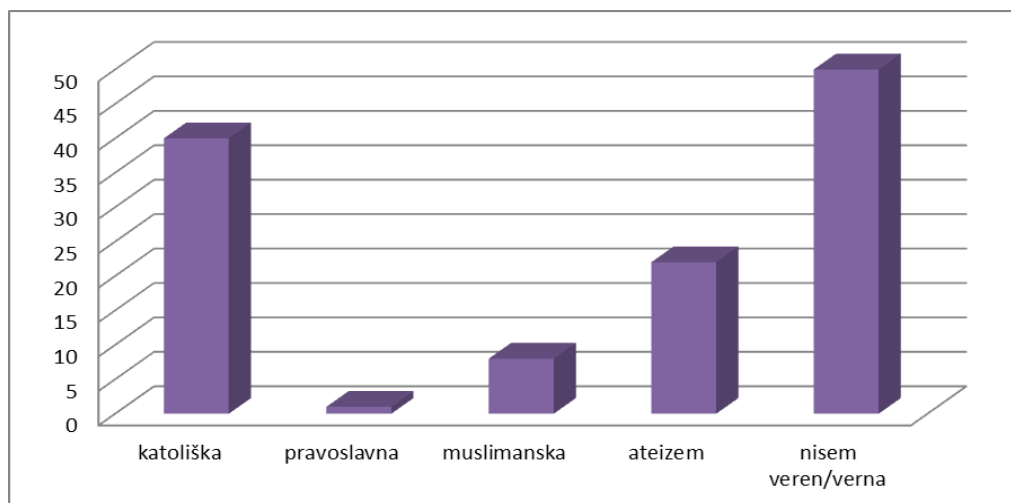
2. Starost:

Graf 2: Starost anketirancev

V največjem odstotku so na našo anketo odgovorili naši vrstniki (do 18 let), bilo jih je kar 76, kar smo tudi pričakovale, saj je bila anketa poslana tudi po šolskem mailu. Ob sestavljanju ankete pa smo pomislile tudi na to, da se večina žensk odloči za otroka po 18 letu in imajo zaradi tega več izkušenj ter znanja na tem področju. Zato se nismo omejile le na mlajšo generacijo, ampak smo anketo poslale tudi starejšim od 18 let. Pomembno je poudariti, da če vzrok za genetsko bolezen ni podedovan, imajo večje možnosti za okvaro ploda prav ženske po 38. letu. Menimo, da smo od starejših anketirancev tako dobile koristnejše informacije, saj

so se mnogi že spopadli s tem oz. bili v takšni situaciji, ko so se morali odločiti kaj bodo storili, če je prišlo do zapletov.

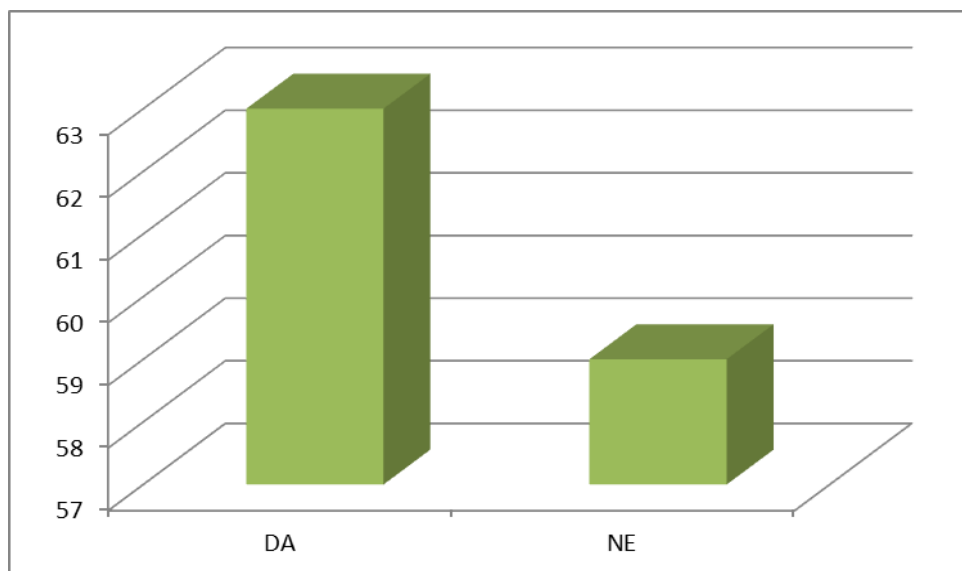
3.Kakšno je vaše versko prepričanje?



Graf 3: Versko prepričanje

3.vprašanje je bilo postavljeno z namenom, da ugotovimo, kakšno vlogo ima vera pri odločanju za splav. Zato je to vprašanje širše ovrednoteno v nadaljevanju naloge. Tukaj nas je zanimala torej sama verska pripadnost anketiranca. Kot je razvidno iz grafa jih je največ katoliške veroizpovedi oz. se opredeljujejo za ne verne. Glede na starost, ki prevladuje med anketiranimi pa nas tudi ni presenetilo, da se mlajši še niso verno opredelili. Odgovor, ki se je še pojavil pa je trdil: »vzgojena muslimansko, vendar se od vere nekoliko oddaljujem«.

4.Ali veste kaj je genetska diagnostika?

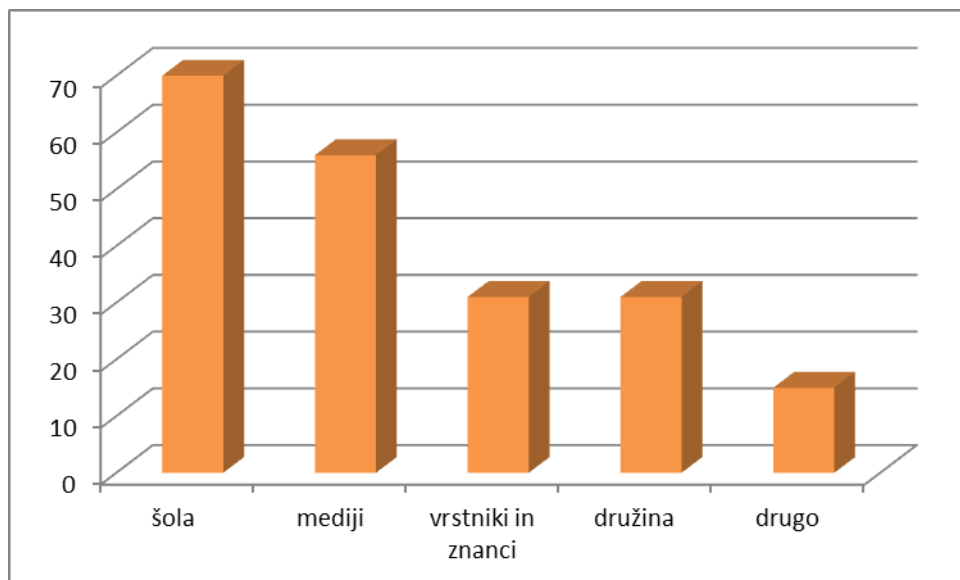


Graf 4: Kaj je genetska diagnostika?

Pri vprašanju kaj sploh je genetska diagnostika, nam je presenetilo, da velik delež anketirancev, kar 58 ne ve, kaj sploh to je. Po drugi strani pa je bilo pričakovano, saj o le-tej tematiki ni veliko govorjeno, še posebej med mladimi ne. Ker je bilo za izpolnjevanje naloge

potrebno poznavanje te tematike smo za vsak slučaj na naslednji strani, kar se je izkazalo za dobro, navedle tudi definicijo genetske diagnostike. Tako je vsak lahko nadaljeval izpolnjevanje ankete ter se odločal o pravem odgovoru, ki drži zanj.

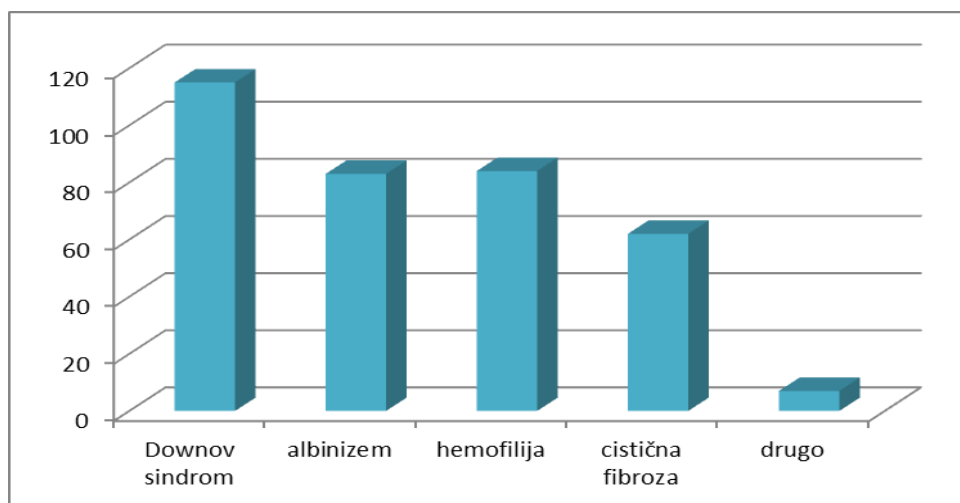
5.Kje ste dobili informacije o genetski diagnostiki?



Graf 5: Izvor informacij o genetski diagnostiki

Ugotovile smo, da je največ anketirancev dobilo informacije o genetski diagnostiki v šoli. Seveda, mladih anketirancev je bilo največ, le ti pa so še v procesu šolanja. Iz lastnih izkušenj pa vemo, da smo to tematiko pri pouku biologije večkrat omenili in se o njej pogovorili, zato od tam izhaja veliko znanja. Mediji tudi velikokrat poročajo o razvoju same medicine, novostih in iznajdbah na področju genetske diagnostike. Marsi kdaj je izpostavljena tudi tematika o splavu in post-abortivnem sindromu. Med starejšimi pa tema velikokrat zaide tudi na področje nosečnosti in spopadanja z njo, ki se razširi med vrstnike in prijatelje. Med drugimi viri informacij so anketiranci navedli še: zdravniki (ginekologi), debata, izobraževanje ob delu, anketa...

6.Katere genetske bolezni poznate?



Graf 6: Poznavanje genetskih bolezni

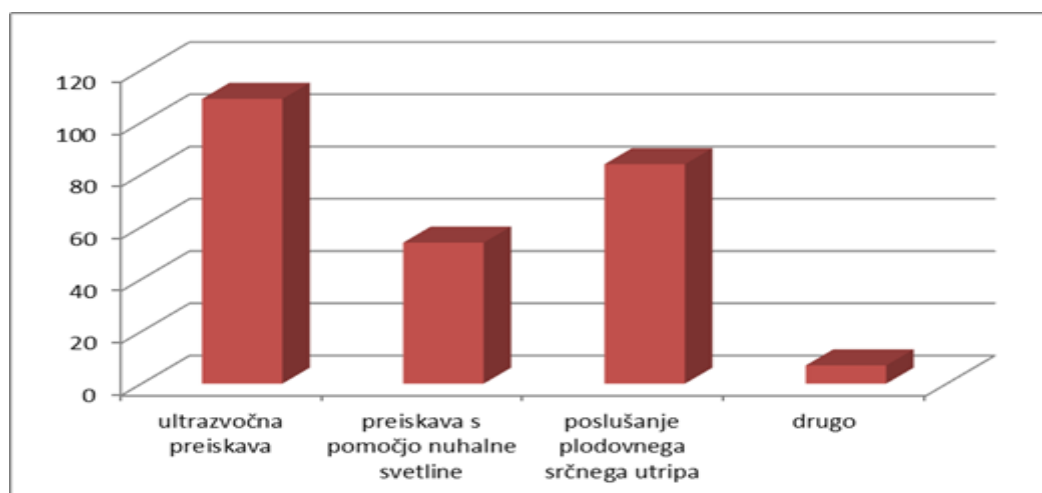
Kot je razvidno iz grafa je največ ljudi označilo Downov sindrom, kar je bilo tudi pričakovano, saj je najbolj znana genetska bolezen. Veliko ljudi je označilo tudi albinizem in hemofilijo, saj je o teh boleznih v zadnjem času več govora kot je bilo včasih. Pod drugo so anketiranci odgovorili tudi: barvna slepota, cerebralna paraliza, Aspergerjev sindrom, adhd, fenilketonurija, ahondroplazmija, sinfalangija, hipofosfatenični rahitis, Huntingtonova, Klinefelterjev sindrom..

Za mnoge izmed teh genetskih bolezni prej še nismo slišale in jih poznale. Poznale pa smo barvno slepoto in cerebralno paralizo.

Barvno slepoto pri ljudeh lahko definiramo, kot nezmožnost zaznavanja razlik med nekaterimi ali vsemi barvami, ki jih zaznava večina ljudi. Barvno svetlobo povzročajo mutacije na genih, za katero ni zdravila, lahko pa pojavi tudi kot posledica bolezni, poškodbe mrežnice ali vidnega živca. Barvna slepota, ki ni posledica genetske okvare je progresivna, kar pomeni, da se z napredovanjem bolezni navadno poslabša.

Osnovna značilnost cerebralne paralize pa je nezmožnost v celoti kontrolirati motorično funkcioniranje, predvsem sta oteženi kontrola mišic in koordinacija gibov. »Cerebralna« pomeni, da vzrok težav leži v možganih in ne v samih mišicah, kot so najprej mislili. Paraliza pa pomeni imeti težave z gibanjem in držo, oziroma slabo kontrolo motorike.

7.Katere od navedenih neinvazivnih metod preiskave poznate:

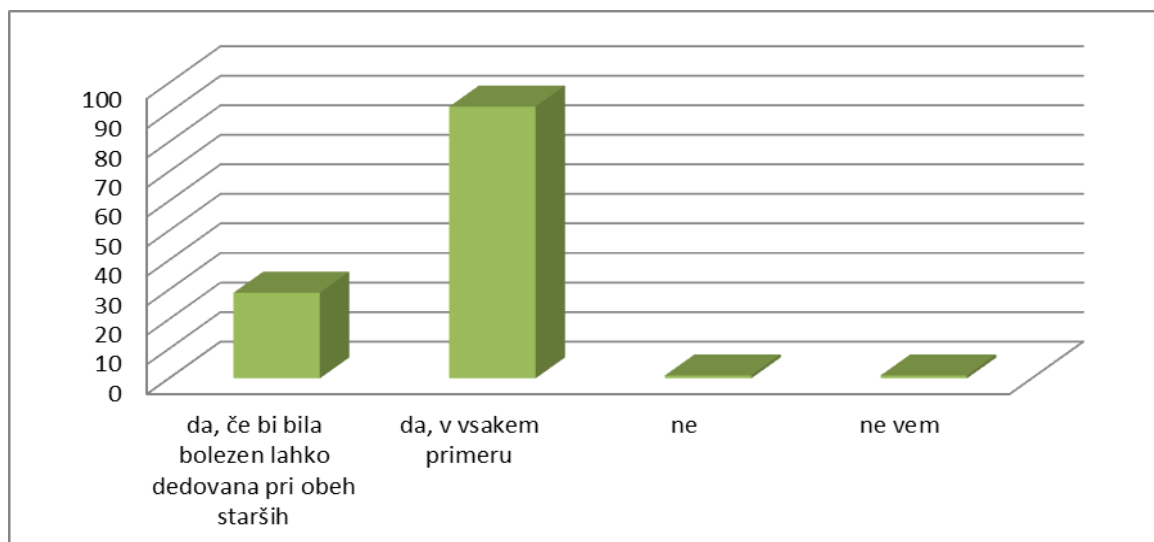


Graf 7: Neinvazivne metode preiskave

Kot smo omenile že v teoretičnem delu avtentične naloge se genetske bolezni ugotavljajo v nosečnosti, z genetskimi testi in analizami. Ker smo med anketiranci pričakovale tudi starejšo populacijo nas je zanimalo, katere metode preiskovanja genetskih bolezni poznajo. Največ se jih je odločilo za ultrazvočno preiskavo, saj je tudi najbolj znana. Le-ta je pomembna za varno vodenje nosečnosti, saj z njo zagotovimo normalno rast in razvoj otroka. Pod drugo pa so zapisali tudi: fish, nobene od teh, nifty test, amniocenteza, genske raziskave, odvzem plodovega DNK-ja, bris sluznice, preiskave urina ali blata.

Mnoge izmed naštetih metod raziskave so zapisane pri teoretičnem uvodu.

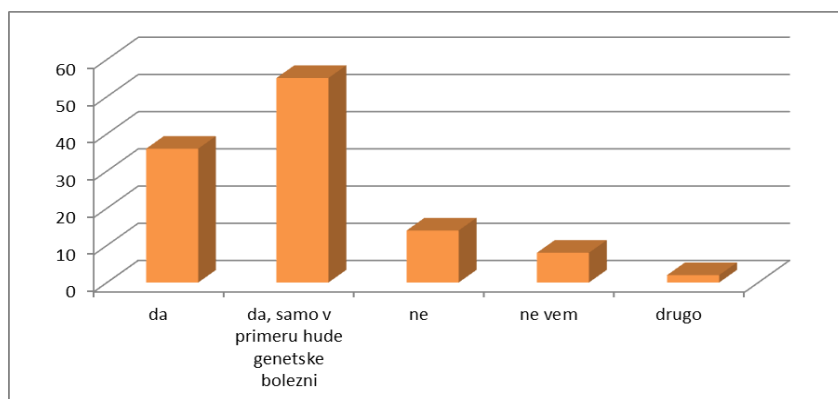
8.Ali bi se odločili za katero od zgoraj naštetih metod preiskave, če bi imel vaš plod potencialno dedno genetsko bolezen?



Graf 8: Odločitev za metodo preiskave v primeru potencialne genetske bolezni

Kot je razvidno iz grafa, bi se največ anketirancev odločilo za metode preiskav v vsakem primeru, kar je povsem logično in razumljivo, saj vsak starš želi otroka zdravega. Pri metodah preiskav je možnost, da bo z nosečnico nekaj narobe precej nizka. Ostali pa so se označili, da bi preiskave storili le, če bi bila bolezen lahko dedovana pri obeh starših. Iz tega smo predvidevale, da se je za drugi odgovor odločala predvsem mlajša generacija, saj niso seznanjeni z nobeno od metod v tolikšni meri, kot starejša generacija. Prav tako, so testi lahko zelo finančno neugodni in si jih nekateri težko privoščijo.

9. Ali bi se odločili za splav, če bi na genetskem testiranju izvedeli, da ima plod oz. zarodek hudo genetsko okvaro?

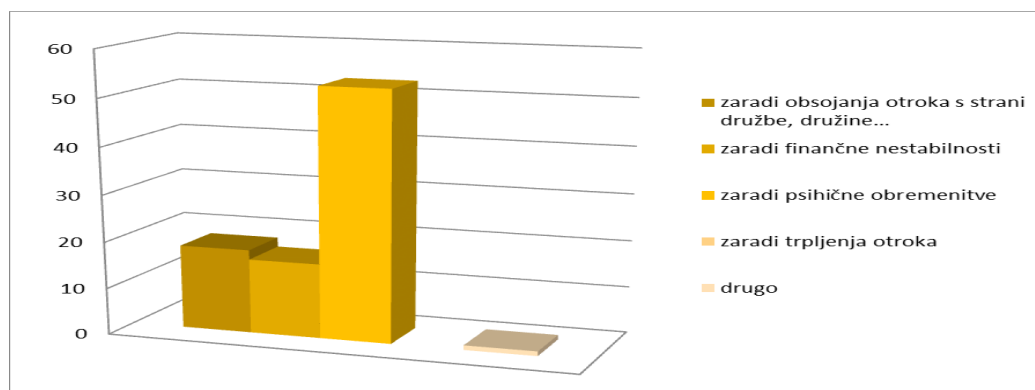


Graf 9: Odločitev za splav

Teža, povezana z odločitvijo za splav, je zelo velika, zato je bilo to vprašanje za marsikoga verjetno zelo težko. Kljub temu, da se odločanje verjetno pojavi šele takrat, ko do tega zares pride, nas je vseeno zanimalo kakšno je mnenje večine. Iz ankete smo tako ugotovile, da bi se jih več kot 50 za splav odločilo le v primeru hude genetske bolezni, kar je posledica tega, da splav prinese veliko psihofizično obremenitev, kljub temu, pa nihče ni pripravljen na izgubo svojega otroka, pa čeprav je le ta še v maternici. Po drugi strani pa tudi tisti, ki so dali samo odgovor da, verjetno niso pripravljeni na takšno spopadanje na prvem mestu s sabo in otrokom, na drugem pa tudi z družbo. Ne odgovor pa pomeni le, da imata starša veliko željo po otroku in da jim genetska napaka ne bi prinesla drugačnega življenja. Nekdo je mogoče

tudi potreboval veliko časa za zanositev, zato je ta odločitev povsem jasna. Ker se je to vprašanje navezovalo na našo 1. hipotezo, smo le to lahko potrdile, saj bi se večina anketirancev odločila za splav. Zakaj bi se odločili zanj pa smo izvedele pri vprašanju, ki sledi.

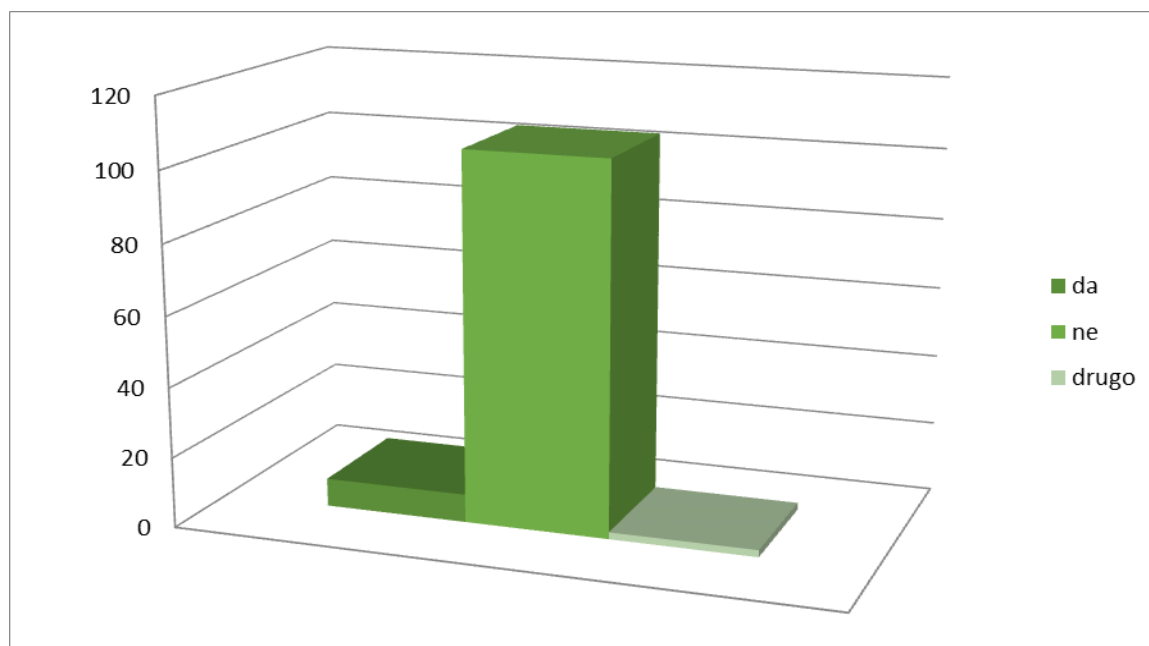
10. Če ste na prejšnje vprašanje odgovorili z DA, zakaj bi se tako odločili?



Graf 10: Zakaj bi se odločili za splav

Ker je splav velikokrat stvar, zaradi katere prihaja do diskriminacije, je povsem razumljivo, da po njem prihaja do velike psihične nestabilnosti. Predstavlja težko odločitev nosečnice in njenega partnerja. Menimo, da je odgovorov, ki se navezujejo na obsojanje otroka s strani družbe manj kot bi bilo 10 let nazaj prav zato, ker je družba naredila velik korak k razumevanju po drugačnosti. Veliko več je centrov (npr. VDC v Zagorju), kjer je veliko otrok, prav tako pa tudi starejših, ki imajo genske bolezni in so si med seboj enaki. Tako se ljudje počutijo vseeno dobro sprejete. Kot drugo pa so zapisali, da bi otrok po smrti staršev ostal sam, saj ljudje z npr. Downovim sindromom težje najdejo partnerja in si ustvarijo svoje lastno družino, prav tako pa so zelo navezani na svoje starše.

11. Ali vera vpliva na vaše poglede in odločitve glede splava?

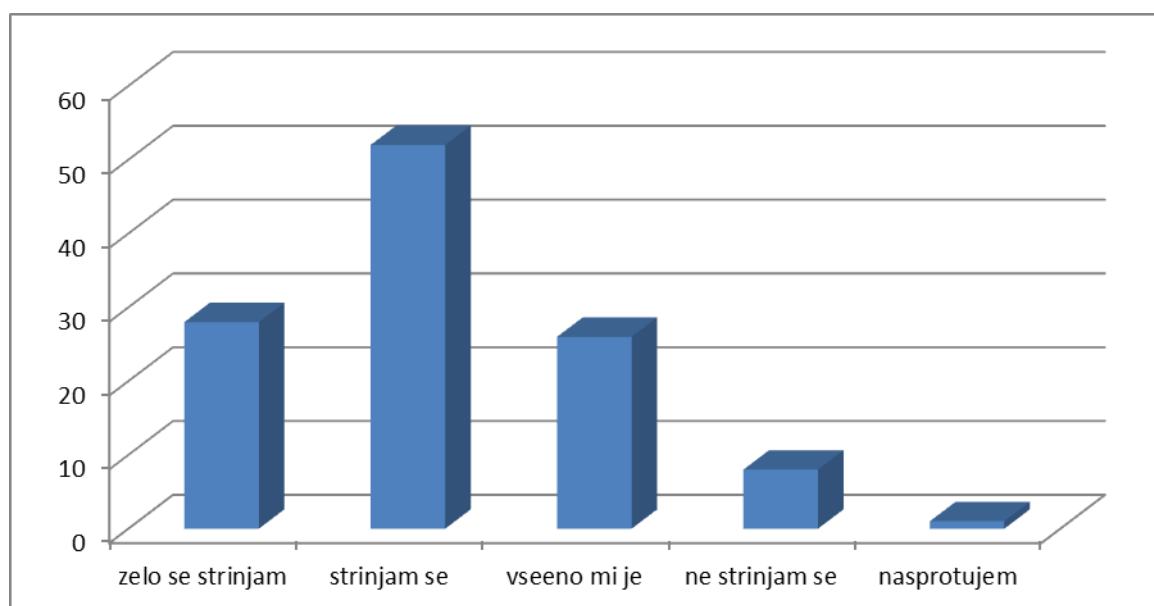


Graf 11: Vera in odločitev glede splava

Vera oziroma religija v človeku oblikuje različen pogled na življenje, kot tudi na življenje pred rojstvom. Monoteistične religije verjamejo, da je Bog stvarnik življenja in da je edini, ki življenje lahko da ali vzame. Ljudje morajo zato življenje spoštovati in varovati. Kristjani verujejo v svetost življenja od spočetja do naravne smrti in zato v krščanski veri splav pomeni greh. Islamska religija svetuje vernikom, naj imajo veliko otrok, a verjamejo, da je življenje vdihnjeno zarodku nekaj tednov po spočetju. Tudi judje verujejo v Boga stvarnika in spoštujejo življenje pred rojstvom. Budisti nimajo vere v Boga, a imajo priporočena mnoga pravila, ki jih vodijo v boljšo stopnjo življenja. Splav je v njihovih očeh prepoznan kot slaba stvar.

Zaradi zgoraj naštetih norm in pravil posamezne veroizpovedi smo sklepale, da ima lahko vera pomemben vpliv na odločitev glede splava. Izhajale smo iz 3. vprašanja, kjer smo se najprej seznanile s tem, da je največ anketirancev katolikov, muslimanov in tistih ne vernih. Na grafu pa je razvidno, da vera očitno več nima tolikšnega vpliva kot v preteklih časih, ko je le ta močno vplivala na ženske in njihovo odločitev o splavu. Po tem vprašanju smo torej spoznale, da pari oz. anketiranci večinoma odločajo po lastnem mnenju oz. svoji vesti ter sposobnostih spopadanja z otrokom z genetsko boleznijo.

12. Do kakšne mere se strinjate z ženskami, ki naredijo splav?



Graf 12: Strinjanje z ženskami, ki se odločijo za splav

Iz grafa lahko odčitamo, da se največ anketiranih strinja z ženskami, ki se odločijo za splav, zelo malo pa je tistih, ki splavu nasprotujejo. Sklepamo lahko, da tudi vera ne vpliva več na osebna mnenja o splavu tako kot je nekoč, kar lahko povežemo z modernizacijo družbe (prehod iz tradicionalne/predmoderne oz. predindustrijske družbe v moderno/ industrijsko družbo). Prav tako se mnoge množice ljudi zavzemajo za dovoljenje splava in začenjajo z gibanji, ki služijo v dobrobit ženskam v državah kjer to še ni mogoče. Tako smo tudi zavrgle našo hipotezo, ki smo jo zastavile pred izdelavo naloge in tudi same pogledale na splav z nekega drugega zornega kota. Vsak ima pred odločitvijo za splav verjetno tehtne razloge, da se zanj odloči in družba se ne bi smela vmešavati v posameznikovo zasebno življenje glede tega. Nekdo mogoče res ne bi prenesel takšne psihične obremenitve, nima dovolj denarnih sredstev ali pa iz katerih drugih razlogov raje opravi splav.

7. Zaključek:

V avtentični nalogi smo raziskovale na temo genetske diagnostike. Ta tema nas je zelo pritegnila in zanimala, saj nas vse povezuje zanimanje za biološka področja prav tako pa so nas zanimala mnenja drugih o izbrani tematiki. Na splošno se v takšnih zadevah med mladimi ne govori prav veliko, govori pa se o splavu, nekaterih genetskih boleznih, sploh genskih, ki so najbolj znana. S pomočjo ankete smo pridobile mnenja drugih ter jih primerjale.

Tema, ki smo si jo izbrale je bila res obširna in je zajemala veliko možnosti za avtentično nalogo. Kljub temu, smo na koncu s pomočjo mnenj profesorice izbrale kaj bomo vključile v nalogo. Anketo smo naredile na spletu (1ka anketa) in jo razposlale predvsem osebam ženskega spola, saj je bilo od njih pričakovan večji odziv, glede na temo avtentične naloge. Kljub temu pa je na anketo odgovorilo tudi kar nekaj oseb moškega spola. Nalogo smo večkrat preposlale, tako da je na koncu na anketo v celoti odgovorilo 127 anketirancev. Anketa je bila objavljena tudi na našem Instagram profilu, ki smo ga ustvarile že mesece nazaj, ko smo anketirale ljudi o virusu HIV. Ko smo pridobile vse odgovore pa smo se lahko lotile analiziranja. S pomočjo ankete, profesorice in teorije smo lahko skozi izdelovanje avtentične naloge razvile hipoteze, katere smo kasneje zavrgle ali potrdile. Skozi ustvarjanje in raziskovanje smo se o tej tematiki veliko novega naučile tudi same.

Kot smo že prej v avtentični nalogi omenile, je bil naš cilj ugotoviti, koliko ljudi sploh ve kaj je genetska diagnostika, kaj vse spada pod to tematiko, kako se ljudje soočajo z genetskimi boleznimi, kakšno mnenje imajo ljudje o splavu, itd. Svoje cilje smo na koncu avtentične naloge tudi dosegle.

8. Splošne ugotovitve:

Pri naši raziskovalni nalogi smo si zastavile štiri hipoteze na temo genetske diagnostike, s katerimi smo želele ugotoviti kakšna je ozaveščenost o predrojstveni diagnostiki, njenih metodah in se prepričati, če so naše domneve o njenih posledicah pravilne. Od naših štirih hipotez smo dve potrdile in eno zavrgle.

- H 1: Veliko nosečnic se odloči za splav, ko izvedo, da ima plod gensko bolezen.

To hipotezo lahko delno potrdimo, saj je iz odgovorov v naši anketi razvidno, da bi se velika večina anketirancev odločila, če bi bili v obdobju nosečnosti s plodom z hudo genetsko okvaro, za prekinitev nosečnosti oz. za splav. Ker je največ odgovorov pretežno od srednješolcev, ki še nimajo izkušenj z nosečnostjo, kaj šele izkušenj s patološko nosečnostjo lahko to hipotezo potrdimo le z vidika odgovorov, ki prevladujejo, menimo namreč, da bi bilo podobno, če bi vprašalnice razdelile med same nosečnice. Tukaj gre za malenkost napačno postavljeno hipotezo, saj bi za bolj optimalne rezultate morale dobiti odgovor še s kakšne druge strani. Največ anketirancev je namreč izhajalo iz dejstva, da bi tako svojemu nerojenemu otroku preprečili fizično in psihosocialno trpljenje, s katerim bi se lahko kasneje v življenju soočil. Presenetil nas je tudi odgovor anketirancev, ki je razmišljal vzročno-posledično in pod svoj odgovor navedel, da bi se odločil za splav, ker bi bolan otrok po smrti staršev ostal sam. Takšne odločitve pa prizanašajo k napredku genetske diagnostike in k njenemu razvoju. Takšen razvoj in napredek pa bi lahko bila vzrok za "izkoreninjenje" ljudi z različnimi genetskimi okvarami.

- H 2: Družba diskriminira in obsoja ženske, ki se odločijo za splav.

Dano hipotezo lahko zavržemo, saj je iz grafov pri interpretaciji ankete očitno, da se ljudje strinjajo z ženskami, ki se odločijo za splav. Vidimo lahko tudi, da so verni ljudje postali bolj razumsko naravnani, ko pride do splava, ki je v mnogih verah prepovedan.

- H 3: Ob odločitvi za splav, se ženski pojavlja dvom/ vprašanje, če se je odločila pravilno.

Menimo, da to hipotezo lahko potrdimo, saj izhajamo iz dejstva, da se ženskam lahko po splavu pojavi postabortivni sindrom in podobne čustvene stiske.

9.Viri

Genetska diagnostika. [online]. 2021. [Citirano 30.3.2021]. Dostopno na naslovu: <https://www.zrss.si/bzid/geni/pdf/peterlin-clanek.pdf>

Genetska diagnostika. [online]. 2021. [Citirano 30.3.2021]. Dostopno na naslovu: <http://arhiv.ukc-maribor.si/oddelki-sluzbe-enote/klinika-za-ginekologijo-in-perinatologijo/laboratorij-za-medicinsko-genetiko/genetska-diagnostika/index.html>

Genetska diagnostika. [online]. 2021. [Citirano 30.3.2021]. Dostopno na naslovu: <https://www.medgen.si/genetsko-svetovanje/>

Hemofilija. [online]. 2021. [Citirano 8.4.2021]. Dostopno na naslovu: <https://www.abczdravja.si/kri-in-limfni-organi-hematologija/hemofilija-caka-na-gensko-zdravljenje/>

Hemofilija. [online]. 2021. [Citirano 8.4.2021]. Dostopno na naslovu: <https://sl.wikipedia.org/wiki/Hemofilija>

Downov sindrom. [online]. 2021. [Citirano 8.4.2021]. Dostopno na naslovu: [Downov sindrom - Wikipedija, prosta enciklopedija \(wikipedia.org\)](https://sl.wikipedia.org/wiki/Downov_sindrom)

Downov sindrom. [online]. 2021. [Citirano 8.4.2021]. Dostopno na naslovu: [Znaki \(downov-sindrom.si\)](https://www.zdravstveno.si/znanje/znanje/Downov_sindrom/)

Downov sindrom. [online]. 2021. [Citirano 8.4.2021]. Dostopno na naslovu: <https://diagnosticni-laboratorij.si/downov-sindrom/>

Cistična fibroza. [online]. 2021. [Citirano 8.4.2021]. Dostopno na naslovu: https://sl.wikipedia.org/wiki/Cisti%C4%8Dna_fibroza

Cistična fibroza. [online]. 2021. [Citirano 8.4.2021]. Dostopno na naslovu: https://www.drustvocf.si/wp-content/uploads/bsk-pdf-manager/2018/04/CF_seminar_BF_2010.pdf

Cistična fibroza. [online]. 2021. [Citirano 8.4.2021]. Dostopno na naslovu: <https://www.drustvocf.si/wp-content/uploads/bsk-pdf-manager/2018/04/MutacijeCFTRbeljakovine.pdf>

Genske analize ter testi. [online]. 2021. [Citirano 15.4.2021]. Dostopno na naslovu: <https://www.biobanka.si/2018/03/20/o-genetskih-predrojsnih-testih-nipt-v-nosecnosti/>

Genske analize ter testi. [online]. 2021. [Citirano 15.4.2021]. Dostopno na naslovu: <https://www.zrss.si/bzid/geni/pdf/peterlin-clanek.pdf>

Post-abortivni sindrom. [online]. 2021. [Citirano 23.4.2021]. Dostopno na naslovu: <https://www.zenskaodlocitev.si/informacije/post-abortivni-sindrom/>

Post-abortivni sindrom. [online]. 2021. [Citirano 23.4.2021]. Dostopno na naslovu: <https://www.iskreni.net/zakaj-znanstveniki-raziskovalci-in-psihologi-zanikajo-posledice-splava/>

Post-abortivni sindrom. [online]. 2021. [Citirano 23.4.2021]. Dostopno na naslovu:
<https://sl.workreview10.com/3261678-what-is-post-abortion-syndrome>

Genetske bolezni in okvare. [online]. 2021. [Citirano 30.4.2021]. Dostopno na naslovu:
<http://www.galenia.si/files/Genetske%20bolezni-ilovepdf-compressed.pdf>

Genetske bolezni in okvare. [online]. 2021. [Citirano 30.4.2021]. Dostopno na naslovu:
<https://zaupajnaravi.si/2020/03/19/glede-napak-pri-rojstvu/>

Ppt. v spletni učilnici (humana genetika, genska diagnostika), avtorica Irena Lavrač

Writzl, Karin. Humana genetika. Učbenik ; neleposlovje za odrasle. 1963. **COBISS.SI-ID – 124273664.**

Vugrinec, Ines. Čustveno doživljanje žensk ob umetni prekinitvi nosečnosti : magistrsko delo. 2014. **COBISS.SI-ID – 9986819.**

Gradišar, Kaja. Raziskovalna naloga ; neleposlovje za odrasle. 1993. **COBISS.SI-ID - 4874667**

Avtor – oseba	Peterlin, Borut, 1963- Writzl, Karin
Naslov	Humana genetika / Borut Peterlin, Karin Writzl
Vrsta gradiva	učbenik ; neleposlovje za odrasle
Jezik	slovenski
Leto	2003
Izdaja	1. izd., 1. natis
Založništvo in izdelava	Ljubljana : Cankarjeva založba, 2003 ([Ljubljana] : Tiskarna Ljubljana)
Fizični opis	79 str. : ilustr. ; 30 cm
ISBN	961-231-351-2
Predmetne oznake	Humana genetika Medicinska genetika Genetics, medical Genetika, medicinska
UDK	575:61
COBISS.SI-ID	124273664

Avtor – oseba	Vugrinec, Ines
Naslov	Čustveno doživljanje žensk ob umetni prekinitvi nosečnosti : magistrsko delo
Vrsta gradiva	magistrsko delo ; neleposlovje za odrasle
Jezik	slovenski
Leto	2014
Založništvo in izdelava	Ljubljana : [I. Vugrinec], 2014
Fizični opis	V, 103, ii str. ; 30 cm
Drugi avtorji – oseba	Simonič, Barbara Globevnik Velikonja, Vislava
Opombe	Mentorica Barbara Simonič, somentorica Vislava Globevnik Velikonja Bibliografija: str. 92-103 Povzetek ; Summary Univ. v Ljubljani, Teološka fak.
Predmetne oznake	Splav – Etični vidik
Nekontrolirane predmetne oznake	umetna prekinitvev nosečnosti / materinstvo / neželena nosečnost / čustveno
UDK	173.4 2-456.2
COBISS.SI-ID	9986819

Avtor – oseba	Gradišar, Kaja, 1993-
Naslov	Downov sindrom / Kaja Gradišar
Vrsta gradiva	raziskovalna naloga ; neleposlovje za odrasle
Jezik	slovenski
Leto	2009
Založništvo in izdelava	Srednje Jarše : [K. Gradišar], 2009 ([S. l. : s. n.])
Fizični opis	48 f. : ilustr. ; 30 cm
Drugi avtorji – oseba	Brajkovič, Brigita, 1965-
Opombe	mentorici Brigita Brajkovič, Mojca Gradišar Bibliografija: f. 41-42
Nekontrolirane predmetne oznake	kromosomske nepravilnosti / trisomija 21. kromosoma / raziskovalne naloge
UDK	616.899.6
COBISS.SI-ID	4874667

10. Priloga

Dodajamo povezavo do spletne ankete: <https://www.1ka.si/a/337170>

In pa še vprašanja za hitrejši vpogled v anketo:

1. Spol:
 - Moški
 - Ženska
2. Starost:
 - Do 18
 - od 19 do 35
 - 36 +
3. Kakšno je vaše versko prepričanje?
 - Katoliška vera
 - Pravoslavna vera
 - Muslimanska vera
 - Ateizem
 - Nisem veren
 - Drugo:
4. Ali veste kaj je genetska diagnostika?
 - Da
 - Ne

Genetska diagnostika oz. predrojstvena diagnostika, zajema preiskave nerojenega otroka in nosečnice, za ugotovitev morebitnih nepravilnosti otroka. (Downov sindrom, hemofilija, cistična fibroza, ipd..)

5. Kje ste dobili informacije o genetskih boleznih in genetski diagnostiki?
Možnih je več odgovorov
 - Šola
 - Mediji
 - Vrstniki in znanci
 - Družina
 - Drugo:
6. Katere genetske bolezni poznate?
Možnih je več odgovorov
 - Downov sindrom
 - Albinizem
 - Hemofilija
 - Cistična fibroza
 - Drugo:
7. Katere od navedenih neinvazivnih metod preiskave poznate:
Možnih je več odgovorov
 - Ultrazvočna preiskava
 - Preiskava s pomočjo nuhalne svetline
 - Poslušanje plodovega srčnega utripa
 - Drugo:
8. Ali bi se odločili za katero od zgoraj naštetih metod preiskave, če bi imel vaš otrok potencialno dedno genetsko bolezen?
Možnih je več odgovorov
 - Da, če bi bila bolezen lahko podedovana po obeh starših
 - Da, v vsakem primeru
 - Ne
 - Drugo:

9. Ali bi se odločili za splav, če bi na genetskem testiranju izvedeli, da ima plod oz. zarodek hudo genetsko okvaro?
- Da
Da, samo v primeru hude genetske okvare
Ne
Drugo:
10. Če ste na prejšnje vprašanje odgovorili z DA, zakaj bi se tako odločili?
- Možnih je več odgovorov
- Zaradi obsojanja otroka s strani družbe, prijateljev in/ali družine
Zaradi finančne nestabilnosti
Zaradi psihične obremenitve
Zaradi trpljenja otroka
Drugo:
11. Ali vera vpliva na vaše poglede in odločitve glede splava?
- Da
Ne
Drugo:
12. Do kakšne mere se strinjate z ženskami, ki naredijo splav?

Zelo se strinjam

Strinjam se

Vseeno mi je

Ne strinjam se

Nasprotujem

