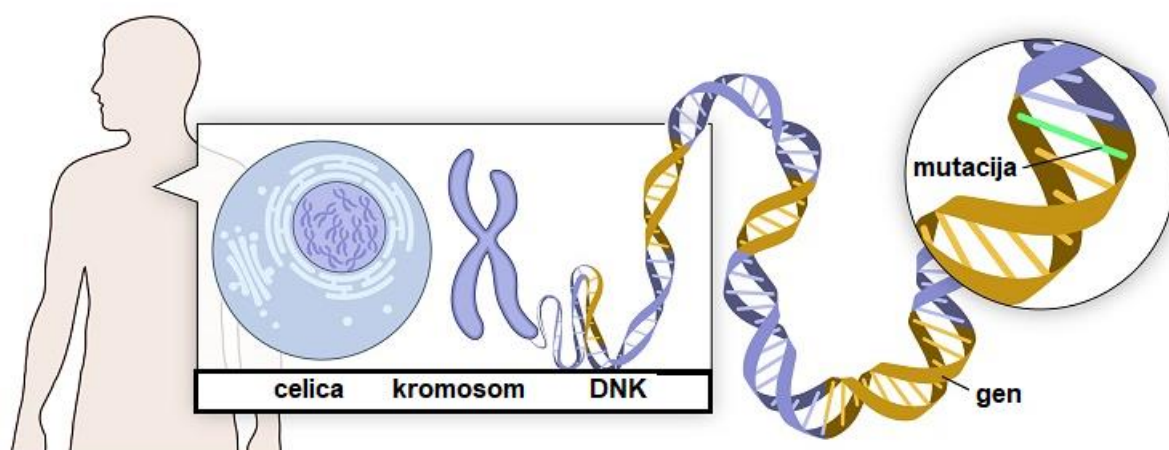


Mestna občina Celje  
Komisija Mladi za Celje

# VPLIV GENETSKIH BOLEZNI NA OBOLELE IN NJIHOVE SVOJCE

RAZISKOVALNA NALOGA



*Slika 1: Nastanek genetske bolezni*

(Vir: [Primary Immune Deficiency Disease Genetics & Inheritance | NIH: National Institute of Allergy and Infectious Diseases](#),  
7. 4. 2021)

**AVTORICI:**

Taja Hernaus  
Sumeja Kasupović

**MENTORICA:**

Urška Lorenčak

Celje, april 2021

SREDNJA ZDRAVSTVENA IN KOZMETIČNA ŠOLA CELJE  
IPAVČEVA ULICA 10  
3000 CELJE



# VPLIV GENETSKIH BOLEZNI NA OBOLELE IN NJIHOVE SVOJCE

RAZISKOVALNA NALOGA

Avtorici:  
Taja Hernaus  
Sumeja Kasupović

Mentorica:  
Urška Lorenčak, mag. prof.

Mestna občina Celje, Mladi za Celje

Celje, april 2021

# KAZALO

ZAHVALA .....	6
POVZETEK .....	7
1 UVOD.....	9
1.1 Opredelitev problema .....	9
1.2 Namen in cilji naloge .....	10
1.3 Hipoteze .....	10
1.4 Predstavitev poteka raziskovalnega dela .....	11
1.5 Metodologija in metode dela.....	11
2 TEORETIČNI DEL .....	13
2.1 Geni in kromosomi.....	13
2.2 Genetika in genetske bolezni .....	14
2.3 Nastanek genetskih bolezni.....	16
2.4 Odkrivanje genetskih bolezni.....	18
2.4.1 Predrojstvena (prenatalna) diagnostika .....	18
2.4.2 Genetsko svetovanje in testiranje .....	19
2.5 Pogostost genetskih bolezni .....	20
3 EMPIRIČNI DEL.....	21
3.1 Vzorec raziskave .....	21
3.2 Čas raziskave .....	24
3.3 Obdelava podatkov.....	24
3.4 Analiza dobljenih empiričnih podatkov prvega anketnega vprašalnika .....	25
3.4.1 Ali veste, kaj so genetske bolezni? .....	25
3.4.2 Če si na prejšnje vprašanje odgovoril/-a z DA, napiši, kaj so.....	25
3.4.3 Poznaš koga, ki ima genetsko bolezen? .....	26
3.4.4 Kako sprejemaš osebe z genetskimi boleznimi?.....	27
3.5 Analiza dobljenih empiričnih podatkov drugega anketnega vprašalnika .....	28
3.5.1 Katere genetske bolezni se najpogosteje pojavljajo pri ljudeh? .....	28
3.5.2 Kako lahko pridemo v stik z osebo, ki ima genetsko bolezen? .....	28
3.5.3 Ali se značaj osebe z genetsko boleznijo razlikuje od značaja zdrave osebe? .....	29
3.5.4 Kako bolezen otroka vpliva na življenje staršev? .....	29
3.5.5 Ali so se starši obolelega morali čemu odreči zaradi obolelega otroka? 30	

3.5.6	Na kakšen način sodelujete z obolelimi z genetskimi boleznimi in njihovimi svojci? .....	30
3.5.7	Kako oboleli sprejemajo dejstvo, da imajo genetsko bolezen? .....	31
3.5.8	Kako poteka zdravljenje genetskih bolezni? .....	31
3.5.9	Kako družba sprejema ljudi z genetskimi boleznimi? .....	31
3.5.10	Kako trenutna situacija povezana s Covid-19 vpliva na ljudi z genetskimi boleznimi? .....	32
4	RAZPRAVA.....	33
5	ZAKLJUČEK .....	34
6	VIRI IN LITERATURA .....	35
	PRILOGA 1: Prvi anketni vprašalnik.....	36
	PRILOGA 2: Drugi anketni vprašalnik .....	37

## KAZALO SLIK

Slika 1: Nastanek genetske bolezni.....	1
Slika 3: Prikaz kromosoma in genov.....	13
Slika 4: Brat in sestra z Downovim sindromom.....	15
Slika 5: Avtosomno recesivno dedovanje .....	17
Slika 6: Na X-vezano dedovanje.....	17

# ZAHVALA

Najprej se zahvaljujema vodji društva Sožitje Žalec, gospe Ivanki Venišnik, gospodu Cvetku Krulcu, članu društva Sožitje Žalec, gospe Karli Jeromel Rednak, mamični otroka, ki obiskuje društvo Sožitje Žalec, predsedniku društva Sožitje Velenje, gospodu Slobodanu Petroviću in specialni defektologinji, gospe Jerneji Mežnarc Štinek, da so si vzeli čas in odgovorili na vprašanja, ki sva jih zastavili. S tem so nama ogromno pomagali, saj sva dobili odgovore in poglede posameznikov, ki se z oboleli srečujejo vsakodnevno.

Zahvaljujema se dijakom Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje, ki so nama priskočili na pomoč in sodelovali pri anketi.

Za vso pomoč pri nastajanju raziskovalne naloge se zahvaljujema naslednjim profesorici: gospe Maji Antonič, prof. za lektoriranje naloge, gospe Franji Dobrajc, prof. za prevod povzetka v angleščino in gospe Petri Boštjančič, prof. za recenziranje naloge.

Zahvaljujema se gospe Urški Lorenčak, mag. prof., mentorici najine raziskovalne naloge, ki naju je spodbujala in nama pomagala pri ustvarjanju raziskovalnega izdelka.

Zahvala gospe ravnateljici Katji Pogelšek Žilavec, prof. mag. posl. ved, da nam je omogočila raziskovalno delo.

## POVZETEK

---

V raziskovalni nalogi sva raziskali vpliv genetskih bolezni na življenje obolelih in njihove svojce. Najprej sva predstavili teoretična izhodišča, s katerimi sva pojasnili nekaj osnovnih dejstev, povezanih z najinim raziskovalnim delom. Razložili sva, kaj je kromosom in kaj gen. Nato sva predstavili, kaj je genetika, kaj so genetske bolezni, kako genetske bolezni nastanejo, kako jih proučujejo in določajo. Vpliva genetskih bolezni na življenje obolelih in njihove svojce v uvodni del nisva vključili, saj sva le-tega v empiričnem delu raziskovalne naloge podrobneje raziskali in predstavili.

Cilj naloge je pregled relevantne strokovne literature, povezane s temo naloge, in s tem pridobiti novo znanje o genetskih boleznih; zbrati podatke, ki sva jih za raziskovalno nalogo potrebovali, ter jih ustrezno analizirati in prikazati. Z nalogo želiva širiti pridobljeno znanje naprej in tako vplivati na znanje posameznikov ter jih ozavestiti o življenju ljudi z genetskimi boleznimi.

Naloga je razdeljena na dva dela, teoretični in empirični del. V teoretičnem delu so predstavljena teoretična izhodišča na podlagi strokovne literature. V empirični del pa sva vključili dva anketna vprašalnika. Prvi anketni vprašalnik je izpolnilo 414 dijakov Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje. Na drugi anketni vprašalnik pa so odgovarjali strokovnjaki na področju genetskih bolezni, specialna defektologinja in zaposleni v društvu Sožitje Žalec in društvu Sožitje Velenje ter mati otroka, kateri ima genetsko bolezen.

Rezultati naloge so pokazali, da pojav genetske bolezni pri otroku popolnoma spremeni način življenja družine. Svojci se morajo velikokrat odpovedati staremu načinu življenja in se navaditi na način življenja, kot ga narekuje posamezna bolezen. Oboleli se karakterno razlikujejo od zdravih ljudi, a so zelo ljubeznivi in dobrosrčni. Osebe z genetskimi boleznimi so v družbi dobro sprejete. Trenutne razmere, povezane s Sars-Cov-2, pa vplivajo tudi na obolele in njihove svojce.

**Ključne besede:** genetske bolezni, vpliv, življenje.

## ABSTRACT

In the research paper, we investigated the impact of genetic diseases on the lives of patients and their relatives. We first presented the theoretical starting points, with which we explained some basic facts related to our research paper. We explained what a chromosome is and what a gene is. We then presented what genetics is, what genetic diseases are, how genetic diseases arise, how they are studied and determined. The impact of genetic diseases on the lives of patients and their relatives was not included in the introductory part, as we researched and presented it in more detail in the empirical part of the research paper.

The aim of the research paper is to review the relevant professional literature related to the topic of the paper, and thus gain new knowledge about genetic diseases; collect the data we needed for the research paper and we analyse and display them accordingly. With this work, we want to spread the acquired knowledge further and thus influence the knowledge of individuals and make them aware of the lives of people with genetic diseases.

The research paper is divided into two parts, theoretical and empirical. In the theoretical part, theoretical starting points are presented on the basis of professional literature. In the empirical part, we included two survey questionnaires. The first questionnaire was completed by 414 students of the Secondary Medical and Cosmetic School Celje. The second questionnaire was answered by experts in the field of genetic diseases, a special defectologist and employees of the Sožitje Žalec association and the Sožitje Velenje association, and the mother of a child with a genetic disease.

The results of the paper showed that the occurrence of genetic disease in a child completely changes the lifestyle of the family. Relatives often have to give up the old way of life and get used to the way of life dictated by the individual disease. Patients are different in character from healthy people, but they are very loving and kind-hearted. People with genetic diseases are well received in society. However, the current situation related to Sars-Cov-2 also affects patients and their relatives.

**Key words:** genetic diseases, impact, life.



# 1 UVOD

---

## 1.1 Opredelitev problema

Človeške genetske bolezni so bile in so velik zdravstveni, čustveni in socialni problem tako za posameznika in njegove svojce kot tudi za medicino in javno zdravstvo ter družbo v celoti. Genetske bolezni so znane že dolgo časa. Razlog za njihov pojav je postal jasen s prihodom sposobnosti za raziskovanje na genetski ravni (Bambino.si 2013).

Genetske bolezni so zelo znan pojav, marsikdo pa pravzaprav ne ve točno, kaj genetske bolezni sploh so. Že sama terminologija »genetske bolezni« ni popolnoma pravilna. V bistvu ne gre za genetske bolezni, ampak za genetske okvare, saj jih ne moremo pozdraviti (Petrović 2021).

Genetika igra pri rasti in razvoju ploda eno izmed glavnih vlog ter je odgovorna za nemalo prirojenih napak. Vsako živo bitje gradijo celice, vsaka celica nosi kromosome, ki gradijo in določajo unikatne značilnosti vsakega organizma. Vsaka gameta nosi svojo polovico kromosomov in ko se med oploditvijo gameti združita v zigoto, se kromosomi podvojijo. Prirojene napake lahko povzročijo nezdržljivost kromosomov iz jajčeca in spermija, težave lahko nastanejo tudi v primeru, ko eden izmed staršev prenaša okvarjen kromosom. Prirojene genetske napake pa se lahko pojavijo tudi pri otroku povsem zdravih staršev (Bambino.si 2013).

Na podlagi zastavljenega vprašalnika sva ugotovili, da je pojav genetske bolezni pri otroku za starše na začetku strašanski šok. Življenje se jim najprej sesuje, imajo občutek nemoči, jeze in strahu. Čez čas, ko bolezen bolje spoznajo, pa se prilagajajo, spremenijo star način življenja in se marsičemu tudi odpovedo. Odreči se morajo staremu načinu življenja, opisujejo tudi, da velikokrat pustijo svojo kariero in se popolnoma prilagodijo življenju otroka glede na potrebe posamezne bolezni.

## 1.2 Namen in cilji naloge

**Namen** raziskovalne naloge je ugotoviti:

- kako genetske bolezni vplivajo na življenje obolelih in njihove svojce;
- kakšna so njihova čustva;
- kakšno je razumevanje obolelih in njihovih svojcev ter
- kako se oboleli znajdejo v družbi ter kako so v le-tej sprejeti.

Glede na namene raziskovalne naloge so **cilji** naloge naslednji:

- proučiti in pregledati literaturo, vezano na področje raziskovalne naloge;
- pridobiti čim več informacij o načinu življenja obolelih;
- ugotoviti, kako družba sprejema ljudi z genetskimi boleznimi;
- ugotoviti, ali trenutne razmere povezane s COVID-19 vplivajo tudi na ljudi z genetskimi boleznimi.

## 1.3 Hipoteze

Preden sva pričeli z zbiranjem podatkov sva si zastavili štiri hipoteze, na podlagi katerih sva načrtovali nadaljnje delo:

**Hipoteza 1:** Osebe z genetskimi boleznimi so sprejete v družbi.

**Hipoteza 2:** Večina staršev obolelih otrok z genetsko boleznijo spremeni svoj način življenja.

**Hipoteza 3:** Oboleli z genetskimi boleznimi imajo drugačen značaj od ostalih ljudi.

**Hipoteza 4:** Trenutne razmere in ukrepi povezani s COVID-19, vplivajo tudi na življenje oseb z genetskimi boleznimi.

## 1.4 Predstavitev poteka raziskovalnega dela

Najino raziskovalno delo je potekalo po naslednjem vrstnem redu:

1. Najprej sva si izbrali temo, za katero sva se odločili, da naju zanima in jo želiva raziskati.
2. O izbrani temi sva se pogovorili z mentorico.
3. Na podlagi cilja in namena raziskovalne naloge sva postavili štiri hipoteze.
4. Poiskali in preučili sva literaturo za izvedbo teoretičnega dela.
5. Sestavili sva prvi anketni vprašalnik in ga razdelili dijakom Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje
6. Sestavili sva drugi anketni vprašalnik, na katerega so odgovorili člani društva Sožitja Žalec in društva sožitja Velenje, specialna defektologinja in mati otroka z genetsko boleznijo.
7. Pridobljene podatke sva predstavili z grafi in jih analizirali.
8. Na podlagi pridobljenih podatkov sva hipoteze ovrgli oz. potrdili.
9. Raziskovalno nalogo sva dali v pregled recenzentki in lektorici.

## 1.5 Metodologija in metode dela

V raziskovalni nalogi sva uporabili različne vrste metodologije dela in nalogo razdelili na dva dela, teoretični in empirični.

Teoretični del zajema natančnejši opis genetskih bolezni in njihov vpliv na obolele in njihove svojce. Pri pisanju teoretičnega dela sva poiskali strokovno literaturo v knjižnici in na spletu.

Empirični del raziskave zajema dva anketna vprašalnika. Vprašanja so bila načrtno in ciljno sestavljena. Ko sva podatke pridobili, sva jih najprej zbrali. Nato sva podatke analizirali, rezultate pa predstavili v obliki grafov in jih na koncu še interpretirali.

Prvi anketni vprašalnik sva razdelili dijakom Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje. Vprašalnik sva, zaradi šolanja od doma, dijakom razdelili elektronsko, s pomočjo programa 1KA. Vseboval je šest vprašanj (Priloga 1). Pet vprašanj je bilo zaprtega tipa in eno vprašanje odprtega tipa. S prvimi tremi vprašanji sva zbrali osnovne podatke

anketirancev (spol, letnik in izobraževalni program). S 4., 5. in 6. vprašanjem sva želeli ugotoviti, ali anketiranci vedo, kaj so to genetske bolezni in ali poznajo koga, ki ima genetsko bolezen. Z zadnjim, 7. vprašanjem, pa sva poskušali potrditi oz. ovreči prvo hipotezo.

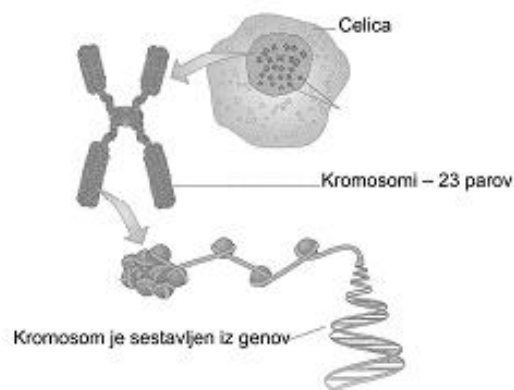
Z drugim vprašalnikom sva preverili preostale tri hipoteze. Vprašalnik je vseboval deset vprašanj odprtega tipa (Priloga 2). Na njih so odgovorili člani društva Sožitje Velenje in društva Sožitje Žalec, specialna defektologinja in mati otroka z genetsko boleznijo. Komunikacija je potekala preko elektronske pošte.

## 2 TEORETIČNI DEL

---

### 2.1 Geni in kromosomi

Celice kot osnovne življenjske enote so sicer majhne, kar pa še ne pomeni, da so tudi enostavne. Sestavljene so iz različnih elementov, ki so med seboj tako usklajeni, da celica deluje. Središče delovanja celice je nadzorni center – jedro. V jedru so zbrani kromosomi (Walker 2003, 12). V slovenskem medicinskem slovarju je kromosom definiran kot struktura v celičnem jedru, v obliki niti, nosilec genov, sestavljen iz DNK. V vsaki telesni celici imamo ljudje 46 kromosomov. Posebnost so spolne celice, ker imajo le 23 kromosomov – to je polovica običajnega števila (Walker 2003, 14). Ko se obe spolni celici (jajčece in semenčice) združita, dobimo zigoto s 46 kromosomi.



Slika 2: Prikaz kromosoma in genov  
(Vir: <http://www.eurogentest.org/index.php?id=626/>, 3. 3. 2021)

V človeškem telesu je torej 23 parov kromosomov. En kromosom vsakega para je od matere in drugi od očeta. Vsak niz kromosomov ima od 30.000 do 40.000 genov, ki so urejeni v kromosomu tako kot koralde na vrvi. Geni so nanizani vzdolž obeh parnih kromosomov v natančno enakem zaporedju. Torej se geni, enako kot kromosomi, pojavljajo v parih in so navodila, potrebna za izgradnjo človeškega telesa ter vseh njegovih lastnosti (Walker 2003, 16).

Vsakdo od nas je nov izum, podoben, vendar nikoli povsem enak komurkoli drugemu. To je zato, ker ima vsakdo izmed nas enkraten niz genov. Polovico genov dobimo od matere in drugo polovico od očeta (Walker 2003, 14). Zaradi naključnih dogodkov med mejozo (posebnim načinom delitve spolnih celic) in oploditvijo prejme vsaka nova

oseba od svojega očeta in matere eno od nekaj milijonov možnih kombinacij kromosomov v njihovih osebnih zbirkah genetičnih navodil. To je razlog, da je vsak izmed nas enkrat (Walker 2003, 15).

Lahko se zgodi, da pride do naključnih sprememb v genih ali kromosomih. V tem primeru govorimo o mutacijah. Te se lahko pojavijo same od sebe ali pa z izpostavljanjem sevanju ali škodljivim kemičnim snovem. Spremembe, ki jih povzročijo mutacije, so lahko neopazne, koristne ali pa škodljive. V kolikor pride do mutacij v celici, iz katere nastane jajčece ali spermij, se mutacija prenese na naslednjo generacijo (Walker 2003, 17). V tem primeru govorimo o genetskih boleznih.

## 2.2 Genetika in genetske bolezni

Genetika je veja znanosti, ki opisuje načine, na katere se posameznikove značilnosti prenašajo iz generacije v generacijo. Naše značilnosti, videz, nekatera vedenja in celo dovzetnost za nekatere bolezni določajo geni (Devereux 2003, 2).

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). Nekateri genetski bolezni se lahko dedujejo, druge pa nastanejo zaradi sprememb ali mutacij v že obstoječem genu oz. skupini genov. Mutacije se pojavijo ali naključno ali zaradi nekaterih izpostavljenosti dejavnikom iz okolja (Janeš 2021).

Dedne bolezni so gen(et)ske bolezni, saj se prenašajo iz generacije v generacijo in so zato genetsko pogojene. Izraz "genske bolezni" navadno uporabljamo, ko želimo poudariti, da gre za posledice poškodb na ravni genov. Obenem so genske bolezni seveda tudi "genetske bolezni", saj so geni deli našega genetskega materiala. Beseda "genetske" pokriva tudi širšo paleto bolezenskih vzrokov, ki so poleg genskih sprememb lahko tudi spremembe v nekodirajočih predelih genoma ali na ravni posameznih kromosomov (Komel 2021).

Razlikujemo štiri tipe genetskih bolezni (Janeš 2021):

- **Monogenske bolezni** so redke. Gre za posledice napak v DNK zapisu enega gena. Geni so zapisi na kromosomu in kodirajo proteine, ki so ključni za večino osnovnih življenjskih funkcij. Zaradi napake v DNK sintetiziran protein ne more več opravljati svojih funkcij, kar vodi v bolezensko stanje. Primer tovrstnih bolezni so bolezni, vezane na spol (Duschenova mišična distrofija, hemofilija), Huntingtonova bolezen in tudi pritlikavost.
- **Kromosomske bolezni.** Nekatere motnje so posledica sprememb v strukturi ali številu kromosomov. Mnoge od teh bolezni lahko diagnosticiramo s predrojstvenimi (prenatalnimi) metodami. Primera tovrstnih bolezni sta Downov in Turnerjev sindrom.



*Slika 3: Brat in sestra z Downovim sindromom*

(Vir: <https://i.pinimg.com/originals/7c/7d/69/7c7d69798b5f17948b56284b90d6ad09.jpg>, 3. 1. 2021)

- **Mitohondrijske bolezni** so posledica napak v mitohondrijski DNK. Mitohondrij je celični organel, ki ima ključno vlogo pri celičnem dihanju. Mitohondrijska DNK (mtDNK) se pri sesalcih ne glede na spol potomca deduje po materi. Zaradi načina dedovanja in visoke stopnje mutacij je mtDNK nepogrešljiva pri ugotavljanju sorodstvenih vezi po materini liniji za več generacij nazaj. Delež okvarjene mitohondrijske DNK je verjetno odgovoren za različnost fenotipov oseb, prizadetih z mitohondrijsko dedovanimi boleznimi. Primer tovrstne bolezni je Leberjeva hereditarna optična nevropatija (LHON), katere simptomi so izguba vida in nevrodegenerativne motnje.

- **Poligenske (tudi večfaktorske ali kompleksne) bolezni** so posledica kombinacije okoljskih dejavnikov in sprememb v več genih hkrati. Med poligenske bolezni uvrščamo številna kronična obolenja z dobro opisanimi fenotipi, vendar brez dokončne povezave z genotipom. To so sladkorna bolezen, shizofrenija, bolezni srca in ožilja idr.

## 2.3 Nastanek genetskih bolezni

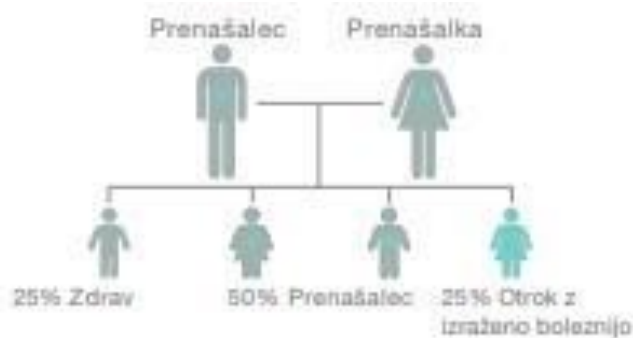
Na kromosomih različnih celic se lahko zgodijo genske spremembe. To so spremembe v strukturi DNK, ki jih popravljalni mehanizmi neprestano popravljajo, a vseh vendarle ne morejo popraviti. Posledice nepopravljenih genov se kažejo kot nepravilnosti v zgradbi beljakovin in s tem delovanju celic oziroma celotnega organizma. Na tem temeljijo vse gensko pogojene bolezni oziroma motnje (Stušek 2001, 267).

Genske bolezni se prenašajo s staršev na potomce, nastanejo zaradi nepravilnosti v genih ali kromosomih. Nekatere med njimi, kot je npr. rak, so posledica poškodb dednine, ki se v življenju zgodijo v določenih celicah našega organizma, sam izraz "genetske bolezni" pa v splošnem raje uporabljamo v primerih bolezni, pri katerih gre za poškodbe genetskega materiala v vseh celicah organizma, kar pomeni, da je poškodba navzoča od spočetja in da smo jo podedovali od staršev (Kornel 2021).

Genetsko različnost med posamezniki zagotavljata dva ključna procesa: mutacija in rekombinacija. Mutacija pomeni spremembo v sekvenci gena DNK in je lahko posledica spontanega procesa ali pa nastane zaradi izpostavljenosti sevanju ali kemikalijam v okolju. Rekombinacija je posledica celičnih procesov, ki povzročijo nastanek novih kombinacij alelov, ki se združijo v gene (Janeš 2021).



Verjetnost za rojstvo otroka z genetsko boleznijo obstaja samo, kadar imata oba starša enako mutacijo v enakem genu ali pa mutacijo za enako genetsko bolezen. V tem primeru obstaja 25 % verjetnost (1 od 4), da bo otrok od obeh staršev podedoval mutirano kopijo gena in zbolel (Medgen 2017). Takšno dedovanje imenujemo avtosomno recesivno dedovanje (Slika 3).



Slika 4: Avtosomno recesivno dedovanje

(Vir: <https://medgen.si/wp-content/uploads/2017/09/HORIZONT-Test-prena%C5%A1alstva-dednih-bolezni.pdf>, 5. 1. 2021)

Na X kromosom vezane recesivne bolezni se prenašajo preko matere. Če je mati prenašalka mutacije z X kromosom vezano recesivno bolezen, obstaja v vsaki nosečnosti 50 % tveganje, da se mutacija prenese na potomca. Če bo potomec moškega spola, se bo bolezen izrazila, če bo ženskega spola, pa bo hči prenašalka, enako kot mati (Medgen 2017). Takšno dedovanje imenujemo na x-vezano dedovanje (Slika 4).



Slika 5: Na X-vezano dedovanje

(Vir: <https://medgen.si/wp-content/uploads/2017/09/HORIZONT-Test-prena%C5%A1alstva-dednih-bolezni.pdf> 5. 1. 2021)

Kadar je oseba prenašalec kromosomske preureditve (npr. uravnovešene kromosomske translokacije), obstaja večja verjetnost, da se bo nosečnost zaključila s spontanim splavom ali z rojstvom otroka s prirojenimi nepravilnostmi in težavami pri učenju (EuroGentest 2021).

## **2.4 Odkrivanje genetskih bolezni**

Drobne spremembe ali mutacije DNK v naših genih lahko prizadenejo naše zdravje tako, da povzročijo bolezni. Te okvarjene gene lahko podeduje naslednja generacija. Znanstveniki lahko danes preiščejo ljudi za določene podedovane bolezni (Walker 2003, 46).

### **2.4.1 Predrojstvena (prenatalna) diagnostika**

Prirojene bolezni pomenijo velik zdravstveni problem, saj so glavni vzrok za smrt otrok do 15. leta starosti. Dandanes nam znanstveni napredek omogoča analizo celotnega človeškega genoma, s čimer pridobimo informacije o dednem zapisu posameznika. S predrojstveno diagnostiko pridobivamo izključno informacije o morebitnih nepravilnostih na zarodku ali plodu (Janeš 2021).

V splošnem s predrojstveno diagnostiko odkrivamo genetsko pogojene bolezni in nenormalno kromosomsko razporeditev. Metode zajemajo tako neinvazivne (poseg zunaj telesa) kot invazivne metode (poseg v telo). Med prve spadajo ultrazvočne preiskave, poslušanje plodovega srčnega utripa idr., med druge pa preiskave materinega seruma, zajem plodovih krvnih celic iz materine krvi, biopsija horionskih celic in amniocenteza (Janeš 2021).

## 2.4.2 Genetsko svetovanje in testiranje

Genetsko svetovanje predstavlja način, kjer v obliki pogovora specialist genetik razloži osnovo genetske bolezni in njenih zapletov, prouči, ali je genetsko obolenje prisotno v družini, ter razloži njeno naravo in če je dedna, način njenega dedovanja. Genetik predstavi različne možnosti predrojstne diagnostike ali diagnostike po rojstvu, seznanj s postopki, razloži prednosti in tveganja ter pomaga pri odločitvi in izbiri najustreznejše preiskave. Poleg tega lahko med posvetom posameznik postavi tudi vprašanja, na katera želi odgovor, ali pa izpostavi morebitne skrbi in negotovosti, ki se tičejo posameznih postopkov. Genetski posvet tako omogoča možnost pridobivanja informacij v zvezi s prisotnostjo genetske bolezni (Medgen 2021).

Z genetskim testom odkrivamo spremembe v zapisu DNA, ki so lahko povezane z določeno dedno boleznijo. Slednjih poznamo že več kot 6000. Gre za laboratorijski test, vendar ima nekatere posebnosti, saj je njegov izvid dokončen, ugotovljena sprememba ostane v dednem zapisu vse življenje, ogroženi so lahko tudi sorodniki, genetska sprememba pa se lahko prenese na potomce (Štucin 2015).

Najpogostejši razlogi za genetsko testiranje so (Štucin 2015):

- genetsko obolenje v družini;
- otrok 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;
- ponavljajoči se spontani splavi ali mrtvorojeni otrok pri bodočih starših;
- večje število ožjih sorodnikov z določeno vrsto raka ali zelo zgodnji pojav specifičnih oblik rakavih obolenj;
- sorodstvo med partnerjema, jemanje zdravil ali izpostavljenost škodljivim zunanjim dejavnikom v nosečnosti.

## 2.5 Pogostost genetskih bolezni

Večina genetskih bolezni je razmeroma redkih, saj prizadenejo enega na nekaj tisoč ali celo nekaj milijonov posameznikov. Ocenjujejo, da se 2–3 % otrok rodi s prirojeno oz. genetsko pogojeno nepravilnostjo, kar pomeni, da je v velikih evropskih državah vsako leto več kot 10.000 tako prizadetih novorojenčkov. Res je, da se nekatere bolezni izrazijo šele v kasnejšem življenjskem obdobju, vendar na splošno velja, da v nekaterih populacijah kakšna genetska bolezen lahko do 25. leta starosti prizadene tudi do 5 % ljudi. Če pa k temu prištejemo še vse bolezni, pri katerih gre za kakršno koli vpletenost poškodb genetskega materiala, potem je seveda število ljudi z genetskimi poškodbami mnogo večje, tudi do 60 % populacije (Kornel 2021).

## 3 EMPIRIČNI DEL

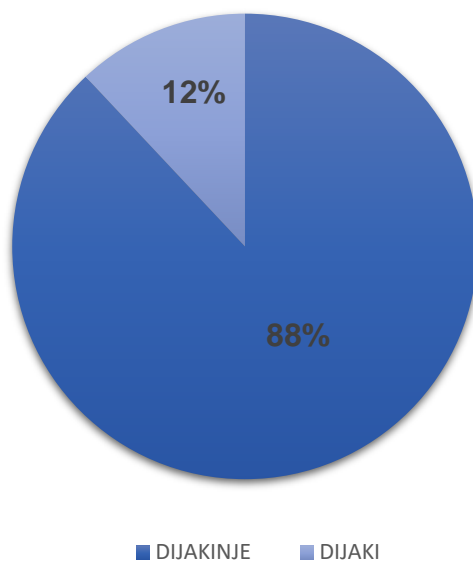
---

### 3.1 Vzorec raziskave

Vzorec raziskave je razdeljen na dva dela. V prvi del so vključeni dijaki Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje, v drugi del pa strokovnjaki s področja genetskih bolezni: člani društva Sožitje Žalec in Sožitje Velenje, specialna defektologinja in mati otroka z genetsko boleznijo.

Glede na trenutne razmere povezane s Sars-Cov-2, je bila prva anketa izvedena elektronsko, s pomočjo programa 1 KA. Za obdelavo podatkov sva uporabili 414 anketnih vprašalnikov, ki so jih izpolnili dijaki od prvega do četrtega letnika, ki obiskujejo zgoraj omenjeno srednjo šolo. S prvo anketo sva želeli ugotoviti, kako mladostniki sprejemajo ljudi z genetskimi boleznimi.

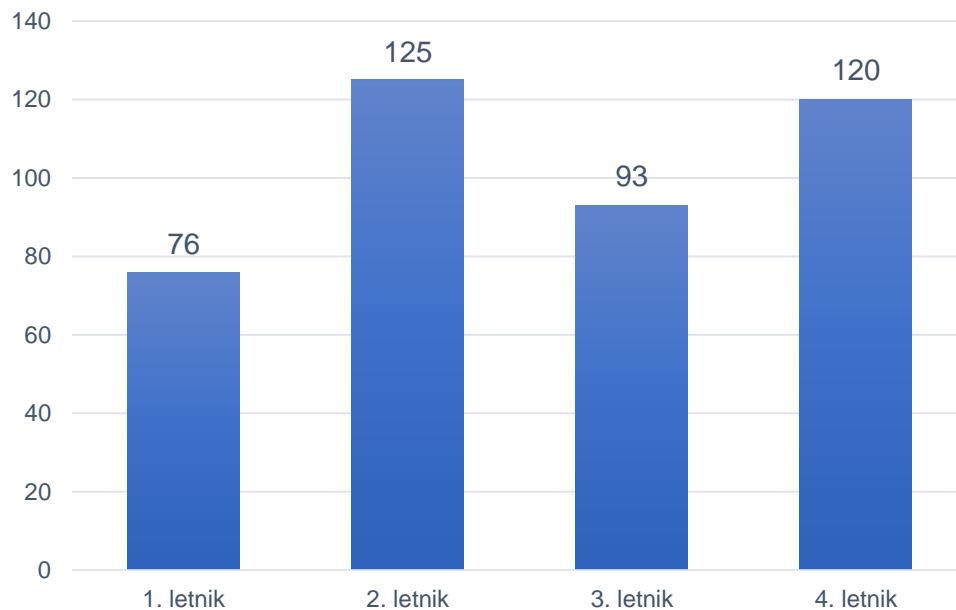
V vzorec prve ankete je bilo zajetih 363 dijakinj in 51 dijakov.



Graf 1: Spolna porazdelitev vzorca

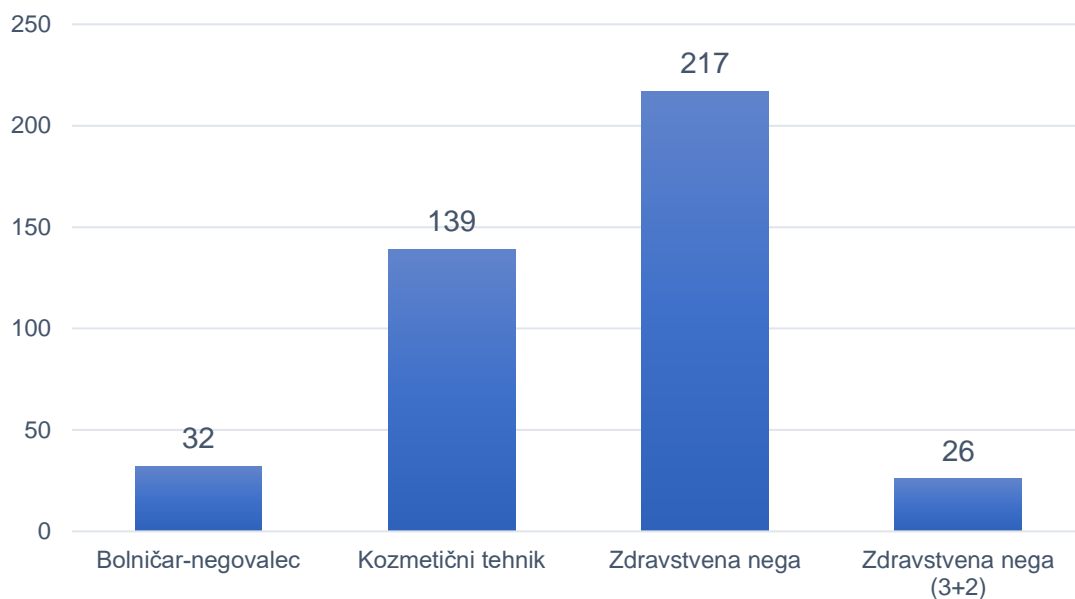
Iz grafa 1 je razvidno, da v vzorcu prvega anketnega vprašalnika prevladujejo dijakinje, saj predstavljajo 88 % anketirane populacije. Preostali del, 12 %, zajemajo dijaki.

Srednjo zdravstveno in kozmetično šolo Celje obiskuje precej več deklet kot fantov (80 % deklet in 20 % fantov). Zato je temu ustrezen tudi delež anketirancev po spolu, kar pomeni, da je vzorec reprezentativen. Vendar pa ni dovolj velik, da bi lahko naše ugotovitve veljale za celotno populacijo Slovenije.



*Graf 2: Starostna struktura vzorca po letnikih*

Graf 2 prikazuje starostno strukturo vzorca dijakov po letnikih. V raziskavi je sodelovalo največ dijakov drugih letnikov, in sicer 125 (31 %). Iz 4. letnika je sodelovalo 120 dijakov (29 %), iz 3. letnika 93 dijakov (22 %) in iz 1. letnika 76 dijakov (18 %).



Graf 3: Vrsta izobraževalnega programa

Graf 3 prikazuje vrsto izobraževalnega programa, ki ga obiskujejo dijaki. Največ dijakov iz našega vzorca raziskave obiskuje štiriletni program zdravstvena nega, in sicer 217 dijakov, kar je 52 %. Sledijo dijakinje štiriletnega programa kozmetični tehnik (139 oz. 34 %), dijaki triletnega programa bolničar-negovalec (32 oz. 8 %) in 26 dijakov, ki obiskujejo program zdravstvena nega (3+2), kar je 6 % celotnega vzorca.

Odgovore drugega anketnega vprašalnika sva prav tako pridobili »na daljavo«. S posameznimi društvi sva se preko elektronske pošte dogovorili za sodelovanje in jim poslali vprašanja. Drugi vzorec sva izbrali tako, da sva zajeli čim več različnih vidikov. Na vprašanja so odgovorili člani društev, ki se vsakodnevno srečujejo z ljudmi, ki imajo genetske bolezni, in njihovimi svojci. Na vprašanja je odgovorila tudi specialna defektologinja, ki se pri poučevanju vsakodnevno srečuje z obolelimi. Pridobili sva še odgovore matere, ki ima otroka z genetsko boleznijo, in tako pridobili še vpogled v življenje družine obolelega. Drugi vzorec pokriva različne strokovnjake in ljudi, ki se vsakodnevno srečujejo z obolelimi. Meniva, da je vzorec reprezentativen, saj bi bili rezultati in odgovori zelo podobni tudi, če bi v raziskavo vključili še več strokovnjakov.

## **3.2 Čas raziskave**

Prvo anketo sva aktivirali 26. 11. 2020. Z zbiranjem podatkov sva zaključili 26. 2. 2021. Anketirali sva dijake Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje.

Podatke druge ankete sva zbirali v času od 10. 12. 2020 do 23. 2. 2021. Preko elektronske pošte sva komunicirali z društvom Sožitje Žalec in društvom Sožitje Velenje, specialno defektologinjo in materjo otroka, kateri ima genetsko bolezen.

## **3.3 Obdelava podatkov**

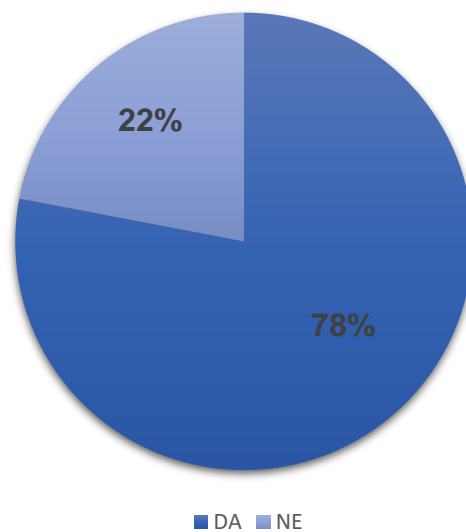
Ko sva podatke zbrali, sva jih razčlenili in analizirali. Podatke sva zbrali ter jih za lažjo ponazoritev prikazali z grafi. Grafe sva izdelali s pomočjo programa Microsoft Excel.



## 3.4 Analiza dobljenih empiričnih podatkov prvega anketnega vprašalnika

### 3.4.1 Ali veste, kaj so genetske bolezni?

Iz grafa 4 je razvidno, da kar 322 dijakov (od 414 vprašanih) ve, kaj so genetske bolezni, kar predstavlja 78 %. Ostalih 92 dijakov oz. 22 % celotnega vzorca pa je odgovorilo, da ne vedo, kaj so genetske bolezni.



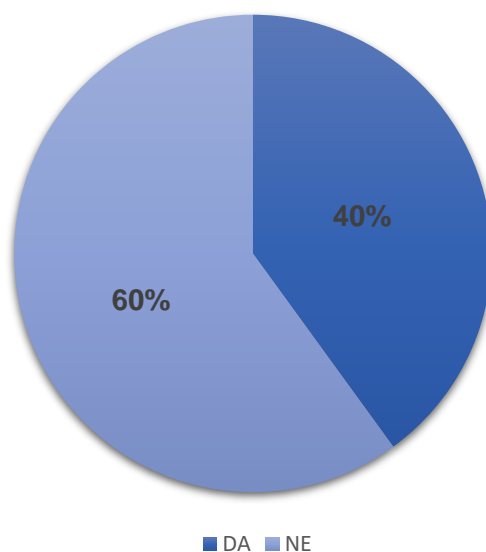
Graf 4: Delež dijakov, ki vedo oz. ne vedo, kaj so genetske bolezni

### 3.4.2 Če si na prejšnje vprašanje odgovoril/-a z DA, napiši, kaj so.

Če so dijaki na prejšnje vprašanje odgovorili pritrdilno, so pri tem vprašanju zapisali, kaj so genetske bolezni. Njihovi najpogostejši odgovori so bili:

- Bolezni, ki se prenašajo preko genov.
- So bolezni, ki se dedujejo.
- Bolezni, ki povzročajo spremembe na genomu.
- Downov sindrom.
- Genetska bolezen je motnja z eno ali več nenormalnostmi v genomu.

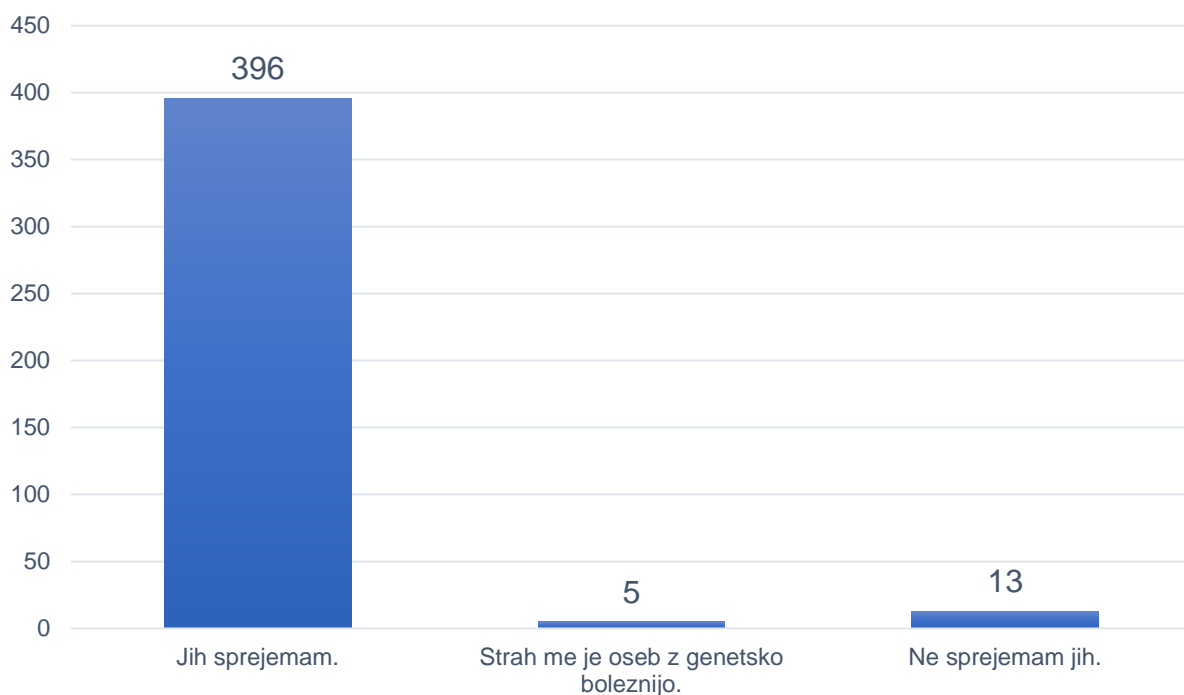
### 3.4.3 Poznaš koga, ki ima genetsko bolezen?



*Graf 5: Delež dijakov, ki poznajo obolele za genetskimi boleznimi*

Iz grafa 5 lahko razberemo, da kar 249 dijakov, kar je 60 % celotnega vzorca, pozna vsaj eno osebo, ki ima genetsko bolezen oz. okvaro. 165 dijakov, kar je 40 % celotnega vzorca, pa ne pozna nobene osebe z genetsko boleznijo.

### 3.4.4 Kako sprejemaš osebe z genetskimi boleznimi?



Graf 6: Sprejemanje oseb z genetskimi boleznimi

Graf 6 prikazuje, da večina dijakov (396 dijakov oz. 96 %) sprejema osebe z genetskimi boleznimi. 13 dijakov (3 %) ne sprejema oseb z genetskimi boleznimi. 5 dijakov oz. 1 % pa je strah pred njimi. Na podlagi zbranih in dobljenih rezultat lahko **Hipotezo 1**: Osebe z genetskimi boleznimi so sprejete v družbi **potrdiva**.

## 3.5 Analiza dobljenih empiričnih podatkov drugega anketnega vprašalnika

Na vprašanja drugega anketnega vprašalnika so odgovarjali:

- gospa Jerneja Mežnarc Štinek, specialna defektologinja,
- gospa Karla Jeromel Rednak, mati otroka z avtizmom in članica društva Sožitje Žalec,
- gospod Cvetko Krulec, član društva Sožitje Žalec,
- gospa Ivanka Venišnik, vodja društva Sožitje Žalec in
- gospod Slobodan Petrović, predsednik društva Sožitje Velenje.

V nadaljevanju so zbrani njihovi odgovori na vprašanja.

### 3.5.1 Katere genetske bolezni se najpogosteje pojavljajo pri ljudeh?

Pri svojem poklicu in delu se največkrat srečujejo s sladkorno boleznijo, Dawnovim sindromom, epilepsijo, mišično atrofijo, hemofilijo ter motnjami avtističnega spektra. Odgovori so pokazali, da so v zadnjem času v porastu predvsem motnje avtističnega spektra, kamor spada tudi Aspergerjev sindrom.

### 3.5.2 Kako lahko pridemo v stik z osebo, ki ima genetsko bolezen?

Osebe z različnimi genetskimi obolenji so lahko vključene v centre za usposabljanje, delo in varstvo, ki tem osebam zagotavljajo vso potrebno pomoč, podporo in izobraževanje. Vključene so lahko tudi v izobraževalne programe z nižjim izobrazbenim standardom ali v posebne programe, ki so na šolah, ki takšne programe omogočajo ( npr. CVIU Velenje). Lahko pa so vključene tudi v redno osnovno šolsko izobraževanje, kjer se jim z dodatno strokovno pomočjo omogoči določene prilagoditve pri izvajanju pouka. Odrasle osebe so lahko vključene tudi v varstveno-delovne centre.

V stik z obolelimi lahko pridemo tudi v okolju, kjer živimo. Morda poznamo koga v bližini, sorodstvu, srečujemo jih lahko na prireditvah (npr. srečanje ljudi z redkimi boleznimi), prav tako jih dnevno srečujemo na ulici...

Najlaže pa pridemo v stik z obolelimi, v normalnih razmerah (brez epidemije), v razvojnih vrtcih, šolah s prilagojenim programom in varstveno-delovnih centrih.

### 3.5.3 Ali se značaj osebe z genetsko boleznijo razlikuje od značaja zdrave osebe?

Odkvisno, za katero genetsko obolenje gre. Osebe z motnjami avtističnega spektra so običajno usmerjene v individualno delo, ne marajo stika z drugimi, ne vzpostavljajo očesnega kontakta, se izogibajo tujim ljudem, ne vzpostavijo prvega stika z drugo osebo. Večinoma je vsem skupno to, da je ohranjanje rutine zelo pomembno. Spremembe jih namreč hitro zbegajo. V takšnih primerih bi rekli, da se njihov značaj razlikuje od zdravih oseb. Starši opisujejo, da so takšni otroci zelo pozitivni, veseli in so navadno večji borci.

Ljudje, ki jih vprašani poznajo, so večinoma zelo pozitivni, veseli, iščejo svoje priložnosti in so navadno večji »borci« kot ostali. So drugačni. Tudi značajsko. Praviloma so bolj prijazni, neposredni...

Z odgovori na to vprašanje lahko **Hipotezo 3**: Oboleli z genetskimi boleznimi imajo drugačen značaj od ostalih ljudi **potrdiva**.

### 3.5.4 Kako bolezen otroka vpliva na življenje staršev?

Bolezen otroka zagotovo vpliva na starše, saj se jim že ob rojstvu otroka z genetsko boleznijo življenje bistveno spremeni. Največkrat se sprašujejo zakaj se je to zgodilo prav njim, a se čez čas prilagodijo. Na začetku doživijo strašanski šok, jezo, strah in nemoč, življenje družine se najprej sesuje. Nato pa, ko spoznajo bolezen, se počasi sestavlja nazaj, začne se prilagajanje boleznim in diagnozi. Različni starši različno čutijo in reagirajo. Vsekakor pa veliko časa preživijo po bolnišnicah in na preiskavah, odvisno od težav, prevzamejo celodnevno skrb za obolelega, prilagajajo (ali celo odpovedujejo) aktivnosti, počitnice... Drugačnost otroka zagotovo vpliva na življenje staršev oziroma celotne družine – tudi sorojencev.

### 3.5.5 Ali so se starši obolelega morali čemu odreči zaradi obolelega otroka?

Starši so se morali odreči marsičemu in se prilagoditi na drugi način življenja. Vsak starš bi namreč za svojega otroka naredil vse. Življenje družine se spremeni in morda ni takšno, kot ga je družina načrtovala. Starši se odpovejo staremu načinu življenja, opustijo svojo kariero in službo ter se popolnoma prilagodijo življenju otroka. Velikokrat prekinejo tudi vso socialno mrežo, saj nimajo več prostega časa.

Na podlagi odgovorov na 4. in 5. vprašanje lahko tudi **Hipotezo 2**: Večina staršev obolelih otrok z genetsko boleznijo spremeni svoj način življenja **potrdiva**.

### 3.5.6 Na kakšen način sodelujete z obolelimi z genetskimi boleznimi in njihovimi svojci?

Gospa Mežnarc Štinekova se v svojem poklicu srečuje predvsem s šolsko populacijo oseb s posebnimi potrebami in jim pomaga pri soočenju z različnimi življenjskimi situacijami.

Gospa Jeromel Rednakova je kot mati hčerke z avtizmom aktivno vključena v društvo Sožitje Žalec, kjer se srečuje tudi z drugimi obolelimi in z njimi sodeluje pri različnih projektih.

Gospod Slobodan Petrović kot predsednik društva Sožitje Velenje sodeluje tudi s preostalimi podobnimi društvi. V Sloveniji je 52 društev Sožitje, združenih v Zvezo Sožitje. Člani so osebe z različnimi okvarami in motnjami v duševnem razvoju, njihovi družinski člani in prostovoljci.

Gospa Venišnikova pa pravi, da v njihovem društvu zelo poudarjajo psiho-socialno podporo svojcev, organizirajo različne programe za bolj kvalitetno življenje celotne družine in se trudijo za čim boljše in čim bolj aktivno vključevanje v družbo.

### 3.5.7 Kako oboleli sprejemajo dejstvo, da imajo genetsko bolezen?

Največ težav s sprejemanjem bolezni se pojavi v obdobju pubertete in najstništva, ko najstnik začne iskati pomen v življenju. Takrat se namreč začne primerjati z vrstniki, ti mu pomenijo veliko in hitro ugotovi, da je drugačen od njih. Če ga vrstniki sprejmejo takšnega, kot je, je to veliko lažje. Odvisno je tudi od posameznika. Nekateri bolezen sprejmejo hitro, nekateri pa potrebujejo več časa. Zgodi se tudi, da nekateri bolezni ne sprejmejo nikoli.

### 3.5.8 Kako poteka zdravljenje genetskih bolezni?

Otroci z genetskimi boleznimi imajo pogosto veliko pridruženih bolezni, veliko časa preživijo na različnih terapijah, v bolnišnicah in na pregledih. Nekatero genetsko bolezen je potrebno zdraviti (npr. sladkorna), druge je potrebno lajšati (npr. kožne in mišične bolezni), spet tretje pa so stanje in se ne morejo zdraviti. Obstajajo tudi različne medikamentozne terapije, ki bolezen blažijo.

### 3.5.9 Kako družba sprejema ljudi z genetskimi boleznimi?

Sprejemanje oseb z genetskimi boleznimi se izboljšuje, saj imamo o njih vedno več informacij. Bojimo se tistega, česar ne poznamo. Odnos do drugačnosti se je v družbi precej izboljšal, še vedno pa je veliko odvisno od posameznika – ali se vključuje v družbo ali se zapira. Vedno manj se na drugačnost gleda postrani, ni več zavračanja okolice in tudi zdravstvo je že precej napredovalo. Družbeni odnos do drugačnosti se z leti spreminja in izboljšuje.

Hipotezo 1: Osebe z genetskimi boleznimi so sprejete v družbi sva že potrdili s prvim vprašalnikom, odgovori drugega vprašalnika so to le še dodatno potrdili.

### 3.5.10 Kako trenutna situacija povezana s Covid-19 vpliva na ljudi z genetskimi boleznimi?

Otroci in osebe z genetskimi boleznimi, ki bi morali biti vključeni v vzgojno izobraževalne ustanove, so v trenutni pandemični situaciji prikrajšani za marsikaj. V ustanovah se namreč izvajajo terapije, prilagoditve dela in terapevti ter učitelji se zavzemajo za napredek otroka. Tega sedaj ni, otroci so doma. Tudi maske lahko marsikomu predstavljajo težave. Po drugi strani pa so le rizična skupina in je strah pred okužbo opravičen. Zanje je to zagotovo stresno, prav tako tudi za njihove svojce.

Ta čas je zelo težak. Kot vsi imajo tudi oni omejene socialne stike – še bolj, ker so zaradi pridruženih bolezni še ranljivejši. Z zaprtjem VDC – varstvenih ustanov za delo in varstvo, so izgubili še občutek pripadnosti, vrednosti in zaradi tega upada njihova aktivnost. Marsikomu je onemogočena rehabilitacija – terapije. Društva in podporni sistem ne deluje oz. deluje okrnjeno. Starši in skrbniki pa so zaradi tega bolj obremenjeni.

Zaradi trenutnih razmer so za marsikaj prikrajšane tudi osebe z genetskimi boleznimi. Te spremembe in prehod na »nov način življenja« je za njih še težji.

Odgovori vseh vprašanih so zelo podobni, iz česar lahko zagotovo sklepava, da trenutne razmere, povezane s COVID-19, vplivajo tudi na življenje oseb z genetskimi boleznimi. To pomeni, da lahko **Hipotezo 4 potrdiva**.



## 4 RAZPRAVA

---

Genetske bolezni so pojav, ki je v družbi in okolju ves čas prisoten. Zato je zelo pomembno, da ljudi in posameznike ozavestimo o življenju ljudi z genetskimi boleznimi in življenju njihovih svojcev. Marsikdo se ne zaveda, da je njihovo življenje zelo težko. Da se življenje njihove družine popolnoma spremeni in da se mora celotna družina popolnoma prilagoditi novemu načinu življenja.

Družba v večini sprejema takšne osebe, kar sva ugotovili pri analizi obeh anket. S prvo anketo sva ugotovili, da tudi večina mladostnikov sprejema drugačnost in da vedo, kaj so to genetske bolezni. Vedenje o le-tem je morda povezano tudi s srednjo šolo, ki jo obiskujejo, saj se o samih boleznih učijo tudi pri posameznih predmetih.

Nasploh se nama zdi, da je že 13 oseb, ki ne sprejema oseb z genetskimi boleznimi, preveč in je žalostno, da so takšnega mnenja, saj so tudi oni ljudje, ne glede na to, kakšno bolezen imajo. Glede na odgovore društev pa so osebe z genetskimi boleznimi še bolj prijazne, nasmejane, pozitivne in neposredne, zato je strah popolnoma odveč.

Z vprašanji, ki sva jih poslali društvom, sva izvedeli, da je obolelim v tem času, ki ga sedaj vsi preživljamo, še bolj težko, saj to »zaprtje« in omejitve zaradi COVID-19 zelo slabo vpliva na psihično stanje vseh nas, še posebej pa na osebe z genetskimi boleznimi in njihove svojce.

Raziskovalna naloga potrjuje vse hipoteze, ki sva jih določili na začetku dela. Metode, ki sva jih uporabili, so bile primerne. Delo je bilo zaradi trenutnih razmer nekoliko težje, saj sva morali vse izvesti na daljavo. Vendar sva na koncu vseeno dosegli cilj.

## 5 ZAKLJUČEK

---

S samim raziskovalnim delom sva se že srečali, vendar je to najina prva skupna raziskovalna naloga. Veseli sva, da sva jo, kljub drugačnim pogojem in kljub drugačnemu šolskemu delu ter delu na daljavo, uspešno dokončali.

Pisanja in raziskovanja na tem področju sva se lotili, da bi čim več ljudi ozaveštili, da v današnjem času osebe z genetskimi boleznimi potrebujejo veliko več pozornosti in sprejemanja družbe. Ljudje z genetskimi boleznimi niso nič drugačni kot zdravi ljudje, potrebujejo le več pomoči pri vsakodnevnih življenjskih opravilih. Poleg bioloških in družinskih dejavnikov so namreč ravno socialno-kulturni dejavniki tisti, na katere imamo lahko kot družba velik vpliv.

Dandanes celotna družba, tudi mladostniki zelo dobro sprejemajo drugačnost. Kljub vsemu smo vsi drugačni. Vsak izmed nas je individuum, vsak izmed nas je poseben, ne glede na to, od kod prihajamo in kaj je zapisano v naših genih.

Ob raziskovanju sva spoznali in se naučili, da moramo sprejemati ljudi z genetskimi boleznimi in da njihovo življenje ter življenje njihovih svojcev še zdaleč ni lahko.

Iskanje knjižnih virov in dostopnost le-teh pri tej nalogi je bilo sprva zelo težko, saj so bile knjižnice zaprte. Ampak sva se, ne glede na situacijo v kateri sva bili, znašli. Pri tem nama je zelo pomagala najina mentorica ga. Urška Lorenčak.

## 6 VIRI IN LITERATURA

---

- Bambino.si. 2013. *Prirojene nepravilnosti in napake*. Dostopno na: <https://www.bambino.si/prirojene-nepravilnosti-in-napake.html> (20. december 2020).
- Devereux, Paul. 2003. *Genetika*. Ljubljana. Založba Grica.
- EuroGentest. 2021. *Geni in kromosomi*. Dostopno na: <http://www.eurogentest.org/index.php?id=639> (3. marec 2021).
- Janeš, Daša. *Genetske bolezni*. TIM. Dostopno na: <http://www.galenia.si/files/Genetske%20bolezni-ilovepdf-compressed.pdf> (20. december 2020).
- Komel, Radovan. *Človeške dedne bolezni, njihovo izražanje in napovedovanje prihodnosti*. Ljubljana: Univerza v Ljubljani, Medicinski center za molekularno biologijo. Dostopno na: <https://www.zrss.si/bzid/geni/pdf/komel-povzetek.pdf> (21. december 2020).
- Komel, Radovan. *Genetske bolezni in genska preiskava*. Proteus. Dostopno na: <http://ibk.mf.uni-lj.si/people/komel/Genetskebolezni.pdf> (20. december 2020).
- Medgen. 2017. *Horizon – test prenašalstva dednih bolezni*. Zasebna ambulanta za klinično genetiko. Ljubljana. Dostopno na: <https://medgen.si/wp-content/uploads/2017/09/HORIZONT-Test-prena%C5%A1alstva-dednih-bolezni.pdf> (5. januar 2021).
- Stušek, Peter. 2001. *Biologija človeka*. Ljubljana. DZS.
- Slovenski medicinski slovar - Termania. 2019. *Kromosom*. Univerza v Ljubljani. Medicinska fakulteta. Dostopno na: <https://www.termania.net/iskanje?query=kromosom&SearchIn=All> (23. februar 2021).
- Štucin, Katja. 2015. *Genetsko testiranje*. ABCzdravja. Dostopno na: <https://www.abczdravja.si/diagnostika/genetsko-testiranje/> (3. januar 2021).
- Walker, Richard. 2003. *Geni in DNK*. Murska Sobota. Pomurska založba.
- Watson, Berry. 2007. *DNK Skrivnost življenja*. Ljubljana. Modrijan.

### ANKETA

Sva Sumeja in Taja, dijakinji 2. letnika Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje. Piševa raziskovalno nalogo z naslovom Vpliv genetskih bolezni na obolele in njihove svojce. Ker naju zanima kako družba (mladostniki) sprejema ljudi, ki imajo različne genetske bolezni, potrebujeva vašo pomoč. Vljudno vas prosiva, če si vzamete nekaj minut časa in rešite kratko anketo. Anketa je anonimna.

1. Spol:
  - ženski
  - moški
  
2. Obiskujem:
  - 1. letnik
  - 2. letnik
  - 3. letnik
  - 4. letnik
  
3. Program:
  - bolničar–negovalec
  - kozmetični tehnik
  - zdravstvena nega (4)
  - zdravstvena nega (3+2)
  
4. Ali veš, kaj so genetske bolezni?
  - DA.
  - NE.
  
5. Če si na prejšnje vprašanje odgovoril/-a z DA, napiši, kaj so.
  
  
  
  
  
  
  
  
  
  
6. Poznaš koga, ki ima genetsko bolezen?
  - DA.
  - NE.
  
  
  
  
  
  
  
  
  
  
7. Kako sprejemaš ljudi z genetskimi boleznimi? Obkroži črko pred odgovorom.
  - a) Jih sprejemam.
  - b) Strah me je oseb z genetsko boleznijo.
  - c) Ne sprejemam jih.

## VPRAŠALNIK

1. Katere genetske bolezni se najbolj pogosto pojavljajo pri ljudeh?
2. Kako se lahko pride v stik z osebo, ki ima genetsko bolezen?
3. Ali se značaj osebe z genetsko boleznijo razlikuje od značaja zdrave osebe?
4. Kako bolezen otroka vpliva na življenje staršev?
5. Ali so se starši morali čemu odreči zaradi obolelega otroka?
6. Na kakšen način sodelujete z obolelimi z genetskimi boleznimi?
7. Kako oboleli gledajo na to, da imajo genetsko bolezen?
8. Kako poteka zdravljenje genetskih boleznimi?
9. Kako družba sprejema ljudi z genetskimi boleznimi?
10. Kako na njih vplivajo trenutne razmere povezane s Covid-19?