

SREDNJA ZDRAVSTVENA IN KOZMETIČNA ŠOLA CELJE
IPAVČEVA ULICA 10
3000 CELJE



**OSVEŠČENOST DIJAKOV SREDNJE ZDRAVSTVENE IN KOZMETIČNE
ŠOLE CELJE TER ODRASLIH O XERODERMI PIGMENTOSUM**

**AWARENESS OF THE STUDENTS OF THE SECONDARY MEDICAL
AND COSMETOLOGY SCHOOL CELJE AND ADULTS ABOUT
XERODERMA PIGMENTOSUM**

RAZISKOVALNA NALOGA

Avtorica:
Eva Dornik, 2. B

Mentor:
Peter Čepin Tovornik, dipl. zn., dipl. san. inž.

Mestna občina Celje, Mladi za Celje
Celje, marec 2023

SREDNJA ZDRAVSTVENA IN KOZMETIČNA ŠOLA CELJE
IPAVČEVA ULICA 10
3000 CELJE



OSVEŠČENOST DIJAKOV SREDNJE ZDRAVSTVENE IN KOZMETIČNE ŠOLE CELJE TER ODRASLIH O XERODERMI PIGMENTOSUM

AWARENESS OF THE STUDENTS OF THE SECONDARY MEDICAL AND COSMETOLOGY SCHOOL CELJE AND ADULTS ABOUT XERODERMA PIGMENTOSUM

RAZISKOVALNA NALOGA

Avtorica:
Eva Dornik, 2. B

Mentor:
Peter Čepin Tovornik, dipl. zn., dipl. san. inž.

Mestna občina Celje, Mladi za Celje
Celje, marec 2023

ZAHVALA

Raziskovalna naloga ne bi nastala, če ne bi bilo določenih ljudi, ki se jim moram še posebej zahvaliti za ves čas in trud, da so pripomogli k nastanku raziskovalne naloge s takšno vsebino in obliko.

Zahvaljujem se mentorju gospodu Petru Čepinu Tovorniku, dipl. zn., dipl. san. inž., ki mi je omogočil izdelavo raziskovalne naloge, s katero sem se naučila marsikaj novega.

Zahvala gre tudi vsem anketirancem Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje ter odraslim, ki so z izpolnjenimi anketnimi vprašalniki v veliki meri pripomogli, da je raziskovalna naloga nastala.

Za strokovni pregled naloge se zahvaljujem gospe Mirjam Marguč, dipl. m. s., mag. manag., za prevod povzetka v angleščino gospe Franji Dobrajc, prof., za slovnični pregled gospe Maji Antonič, prof., za tehnično izvedbo gospe Nini Lobe Selič, prof., in koordinatorici raziskovalne dejavnosti na šoli, gospe Smilji Pevec, univ. dipl. biol.

Za podporo raziskovalne dejavnosti na šoli pa se zahvaljujem ravnateljici gospe Katji Pogelšek Žilavec, prof. mag. posl. ved.

KAZALO

VSEBINA

ZAHVALA	3
KAZALO	4
VSEBINA	4
KAZALO SLIK	5
KAZALO GRAFOV	5
POVZETEK	7
ABSTRACT	8
1 UVOD	9
1.1 OPIS NAMENA RAZISKAVE	9
1.2 HIPOTEZE	10
1.3 OPIS RAZISKOVALNIH METOD	10
1.3.1 METODA DELA Z VIRI IN LITERATURO	10
1.3.2 METODA ANKETIRANJA	10
1.3.3 METODA OBDELAVE PODATKOV	11
2 TEORETIČNI DEL	12
2.1 ZGODOVINA XERODERME PIGMENTOSUM	12
2.2 KAJ JE XERODERMA PIGMENTOSUM	13
2.3 SIMPTOMI	13
2.3.1 SIMPTOMI NA KOŽI	13
2.3.2 SIMPTOMI NA OČEH	15
2.3.3 NEVROLOŠKI SIMPTOMI	16
2.4 TVEGANJA	17
2.5 VRSTE XERODERME PIGMENTOSUM	17
2.6 DIAGNOSTICIRANJE	18
2.7 ZDRAVLJENJE	18
2.8 DEDOVANJE	19
2.9 VZROKI ZA NASTANEK XERODERME PIGMENTOSUM	19
2.10 PREPREČEVANJE XERODERME PIGMENTOSUM	19
2.11 TELESNA AKTIVNOST	19
2.12 IZID XERODERME PIGMENTOSUM	19
3 EMPIRIČNI DEL	20
3.1 VZOREC	20
3.2 ČAS RAZISKAVE	20
3.3 OBDELAVA PODATKOV	20
3.4 ANALIZA ANKETNEGA VPRAŠALNIKA	20
3.5 RAZPRAVA	38
4 ZAKLJUČEK	41
5 VIRI IN LITERATURA	42
5.1 KNJIŽNI IN SPLETNI VIRI	42
5.2 VIRI SLIK	42
6 PRILOGE	44

KAZALO SLIK

Slika 1: Morzi Kaposi.....	12
Slika 2: James Cleaver.....	12
Slika 3: Mehurčkaste sončne opekline	13
Slika 4: Poikiloderma	14
Slika 5: Telangiektazija	14
Slika 6: Atrofija kože	15
Slika 7: Maligni melanom	15
Slika 8: Izrastek na očesu.....	16
Slika 9: Razdraženo oko.....	16
Slika 10: Spremenjene sončne pege.....	17
Slika 11: Oseba s xeroderma pigmentosum	18

KAZALO GRAFOV

Graf 1: Kako gledate na ljudi z genetskimi motnjami (dijaki)?.....	21
Graf 2: Kako gledate na ljudi z genetskimi motnjami (odrasli)?	21
Graf 3: Ali poznate kakšno osebo z genetsko motnjo (dijaki)?	22
Graf 4: Ali poznate kakšno osebo z genetsko motnjo (odrasli)?.....	22
Graf 5: Ali bi se do osebe, ki se je rodila z genetsko motnjo, obnašal/a drugače (dijaki)?.....	23
Graf 6: Ali bi se do osebe, ki se je rodila z genetsko motnjo, obnašal/a drugače (odrasli)? ...	23
Graf 7: Kako bi ravnali, če bi opazili, da vrstniki zmerjajo osebo z genetsko motnjo (dijaki)?	24
Graf 8: Kako bi ravnali, če bi opazili, da vrstniki zmerjajo osebo z genetsko motnjo (odrasli)?	24
.....	24
Graf 9: Kako bi se obnašali v javnosti oz. družbi z osebo z genetsko motnjo (dijaki)?	25
Graf 10: Kako bi se obnašali v javnosti oz. družbi z osebo z genetsko motnjo (odrasli)?	25
Graf 11: Ali ste že kdaj opravljali genetske preiskave (odrasli)?	26
Graf 12: Ali veste, kaj je xeroderma pigmentosum (dijaki)?	27
Graf 13: Ali veste, kaj je xeroderma pigmentosum (odrasli)?.....	27
Graf 14: Kaj je xeroderma pigmentosum (dijaki)?	28
Graf 15: Kaj je xeroderma pigmentosum (odrasli)?	28
Graf 16: Kakšni so simptomi pri xerodermi pigmentosum (dijaki)?	29
Graf 17: Kakšni so simptomi pri xerodermi pigmentosum (odrasli)?	29
Graf 18: Kje ste prvič slišali za xerodermo pigmentosum (dijaki)?	30
Graf 19: Kje ste prvič slišali za xerodermo pigmentosum (odrasli)?	30
Graf 20: Kako pogosto menite, da se pojavi xeroderma pigmentosum (dijaki)?	31
Graf 21: Kako pogosto menite, da se pojavi xeroderma pigmentosum (odrasli)?	31
Graf 22: Kako menite, da bi se vi počutili v družbi, če bi bili rojeni s to motnjo (dijaki)?	32
Graf 23: Kako menite, da bi se vi počutili v družbi, če bi bili rojeni s to motnjo (odrasli)?.....	32
Graf 24: Ali bi imeli za partnerja osebo s xerodermo pigmentosum (dijaki)?	33
Graf 25: Ali bi imeli za partnerja osebo s xerodermo pigmentosum (odrasli)?	33
Graf 26: Kako bi ravnali, če bi vašemu še nerojenemu otroku diagnosticirali xerodermo pigmentosum (dijaki)?.....	34

Graf 27: Kako bi ravnali, če bi vašemu še nerojenemu otroku diagnosticirali xerodermo pigmentosum (odrasli)?	34
Graf 28: Kako se po vašem mnenju šolajo otroci s xerodermo pigmentosum (dijaki)?	35
Graf 29: Kako se po vašem mnenju šolajo otroci s xerodermo pigmentosum (odrasli)?	35
Graf 30: Kdaj menite, da ljudje s xerodermo pigmentosum hodijo ven in s kom (dijaki)?	36
Graf 31: Kdaj menite, da ljudje s xerodermo pigmentosum hodijo ven in s kom (odrasli)? ...	36
Graf 32: Kako se po vašem mnenju zaposlujejo osebe s xerodermo pigmentosum (dijaki)? .	37
Graf 33: Kako se po vašem mnenju zaposlujejo osebe s xXerodermo pigmentosum (odrasli)?	37

POVZETEK

Namen raziskovalne naloge je pridobiti podatke o osveščenosti dijakov Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje in odraslih o xerodermi pigmentosum. Cilj pa je ozvestiti dijake o pojavnosti xeroderme pigmentosum danes in jih seznaniti z njenimi simptomi in posledicami ter vzroki nastanka.

V teoretičnem delu je opisana zgodovina xeroderme pigmentosum, vzroki za nastanek, diagnostika in simptomatika obolenja ter dedovanje in preprečevanje.

Osnova za empirični del je 200 anketnih vprašalnikov, ki so jih izpolnili dijaki Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje ter 220 anketnih vprašalnikov, ki so jih izpolnile odrasle osebe, ki so se odzvale po socialnih omrežjih. Rezultati so pokazali, da 17 % anketiranih dijakov in odraslih meni, da vedo, kaj je xeroderma pigmentosum. Tako anketirani dijaki (78 %) kot tudi anketirani odrasli (77 %) osebe z genetskimi motnjami v svojo družbo sprejemajo brez večjih težav ter med njimi ne delajo razlik. Oseb z omenjeno genetsko motnjo ne pozna 59 % anketiranih dijakov in 36 % anketiranih odraslih. Za to motnjo so anketirani dijaki najpogosteje slišali v medijih in v filmu, in sicer v 10 %, anketirani odrasli pa v filmu (9 %).

Ključne besede: anketirani dijaki, anketirani odrasli, dedovanje, osveščenost, xeroderma pigmentosum.

ABSTRACT

The purpose of the research task is to obtain data on the awareness of students at the Secondary Medical and Cosmetology School Celje and adults about Xeroderma pigmentosum. The aim is to make students aware of the occurrence of Xeroderma pigmentosum today and to acquaint them with its symptoms and consequences as well as the causes of its occurrence.

In the theoretical part is described the history of Xeroderma pigmentosum, its causes, diagnosis and symptoms of the disease, as well as inheritance and prevention.

The basis for empirical part is 200 questionnaires filled in by students of the Secondary Medical and Cosmetology School Celje and 200 questionnaires filled in by adults who responded via social networks. The results showed that 17% of the surveyed students and adults think they know what Xeroderma pigmentosum is. Both the surveyed students (78%) and the surveyed adults (77%) accept people with genetic disorders into their society without major problems and do not differentiate between them. 59% of surveyed students and 36% of surveyed adults do not know people with mentioned genetic disorder. The surveyed students most often heard about this disorder in the media and movies, namely 10%, while the surveyed adults heard about it in movies (9%).

Key words: surveyed students, surveyed adults, inheritance, awareness, Xeroderma pigmentosum.

1 UVOD

Xeroderma pigmentosum (v nadaljevanju tudi XP) je dedno stanje, za katerega je značilna izredna občutljivost na sonce, kar vodi v zelo visoko tveganje za kožnega raka in druge zdravstvene težave. Ljudje z XP so izjemno občutljivi na ultravijolično (v nadaljevanju tudi UV) sevanje sonca. To vključuje UV tipa A in UV tipa B. Izpostavljenost že zelo majhni količini UV-sevanja povzroči hude sončne opekline in mehurje, ki se začnejo že v mladosti. Posledica občutljivosti na UV-sevanje je povečana pegavost, pa tudi področja svetlejše pigmentacije kože. Lahko imajo tudi zelo suho kožo. Obstaja veliko tveganje za ploščato celični in bazalni celični kožni rak ter maligni melanom. [1]

Ljudje z XP imajo pogosto težave z očmi in z očesnimi vekami. Tako kot njihova koža so tudi njihove oči zelo občutljive na svetlobo, zaradi česar je nekoliko povečano tveganje za očesnega raka. Poročali so tudi o raku na ustnicah, v ustih in konici jezika. Poleg tega imajo lahko takšni ljudje nevrološke zaplete, vključno z razvojnimi in učnimi motnjami, izgubo sluha, ki vodi v gluhost, progresivno živčno-mišično degeneracijo, izgubo nekaterih refleksov in občasno tumorje v centralnem živčnem sistemu. [1]

XP je genetsko stanje, s katerim se ljudje rodijo. To pomeni, da se lahko tveganje za XP prenaša iz roda v rod v družini. [1]

Za tematiko o xerodermi pigmentosum sem se odločila predvsem zaradi želje po povečanju osveščenosti in z namenom ugotavljanja, koliko dijakov na naši šoli in odraslih se je s to motnjo že srečalo, kajti mene je moje srečanje z njo zelo spremenilo. V mnogih pogledih na bolje. Odkar poznam to motnjo in vem, kako ljudje z njo živijo, jih lažje razumem in s tem tudi sprejemam. S xerodermo pigmentosum sem se prvič srečala, ko sem brala članek o redkih motnjah, ki lahko prizadenejo človeka. Že samo ime se mi je zdelo izredno zanimivo, zato sem se o motnji poglobila in o njej tudi pobrskala po spletu, da bi našla čim več informaciji o njej. Ko sem se s prijatelji in znanci pogovarjala o tej motnji, sem ugotovila, da so tudi oni pogosto prvič slišali za xerodermo pigmentosum v filmu.

1.1 OPIS NAMENA RAZISKAVE

Namen raziskovalne naloge je ugotoviti, koliko dijaki Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje in anketirani odrasli poznajo xerodermo pigmentosum, po čem bi jo prepoznali in kako sprejemajo osebe z genetskimi motnjami v družbi ter kakšen odnos imajo do njih. S to raziskavo želim približati prepoznavanje te motnje, saj predpostavljam, da se je zelo malo dijakov in odraslih s to motnjo že srečalo.

Pri anketirancih sem želela ugotoviti predvsem:

- kdaj in če sploh kdaj so bili prvič seznanjeni s xerodermo pigmentosum;
- katere simptome pri xerodermi pigmentosum poznajo;
- kako xerodermo pigmentosum prepoznajo in
- kako sprejemajo ljudi s xerodermo pigmentosum in kakšno mnenje imajo o njih.

Cilj raziskovalne naloge je, da dijake in odrasle seznanim s xerodermo pigmentosum in jim jo s tem tudi približam, da se bodo z njo znali spoprijeti, če se bodo z njo srečali kdaj v prihodnosti.

1.2 HIPOTEZE

Na osnovi poznavanja teme in informaciji, ki sem jih pridobila skozi pripravo raziskovalne naloge, sem si pred sestavo anketnega vprašalnika postavila štiri hipoteze, in sicer:

H1: Več kot polovica anketiranih dijakov in odraslih gleda na osebe z genetskimi motnjami enako kot na vse ostale.

H2: Več kot polovica anketiranih dijakov in odraslih ne pozna osebe z genetsko motnjo.

H3: Več kot polovica anketiranih dijakov in odraslih xeroderme pigmentosum ne pozna.

H4: Največ anketiranih odraslih, ki poznajo xerodermo pigmentosum, je zanjo prvič slišala v filmu.

Z uporabo raziskovalnih metod, opisanih v naslednjem poglavju, sem želela ugotoviti, ali so moje hipoteze pravilne ali napačne.

1.3 OPIS RAZISKOVALNIH METOD

Pri raziskovalnem delu sem želela uporabiti čim več raziskovalnih metod. Uporabila sem naslednje:

- metodo dela z viri in literaturo;
- metodo anketiranja in
- metodo obdelave podatkov.

1.3.1 METODA DELA Z VIRI IN LITERATURO

Iskanje ter uporaba obstoječih virov in literature je osnova vsakega raziskovalnega dela. Pri nalogi sem literaturo potrebovala za razlago obravnavanih pojmov v zvezi z izbrano tematiko. Večino literature sem našla na spletu in v knjigi Družinska zdravstvena enciklopedija. Spletni viri so bili pri raziskovanju enako pomembni kot literatura.

1.3.2 METODA ANKETIRANJA

Z metodo anketiranja sem podatke pridobila neposredno od dijakov, starih od 15 do 20 let, in odraslih, starih od 26 do 56 let. Pridobljeni podatki so bili izhodišče za nadaljnje delo. Anketni vprašalnik za dijake vsebuje 16 vprašanj, za odrasle pa 17. Na anketni vprašalnik je odgovorilo 200 dijakov in 220 odraslih.

V anketnem vprašalniku me je zanimalo, predvsem katere simptome dijaki poznajo, kako ljudi z genetsko motnjo sprejemajo v družbi in kako bi se sami počutili, če bi bili v vlogi osebe z genetsko motnjo.

Anketni vprašalnik za dijake je sestavljen iz 16 vprašanj. Vsa vprašanja so zaprtega tipa, kar pomeni, da so dijaki izbirali med ponujenimi odgovori. Dve vprašanji imata več možnih odgovorov. Od 16 vprašanj imajo 3 vprašanja možnosti da in ne, pri enem od teh vprašanj pa

je zraven ponujena možnost »o tem še nisem razmišljal/a«. Eno vprašanje ima 3 ponujene odgovore. Štiri vprašanja imajo na izbiro 4 odgovore, prav toliko vprašanj ima možnost petih odgovorov. Po eno vprašanje pa ima ponujenih 5, 6, 7, 8, 10 in 11 odgovorov.

Anketni vprašalnik za odrasle je sestavljen enako kot vprašalnik za dijake, s to razliko, da vsebuje eno vprašanje več, ki je zaprtega tipa in ima dva ponujena možna odgovora, kjer so imeli odrasli na pritrdilni odgovor le-to možnost obrazložitve.

1.3.3 METODA OBDELAVE PODATKOV

Vse anketne vprašalnike sem pregledala in odgovore nato analizirala ter izdelala grafe. Pri tem sem uporabila programa Microsoft Word in Microsoft Excel.

2 TEORETIČNI DEL

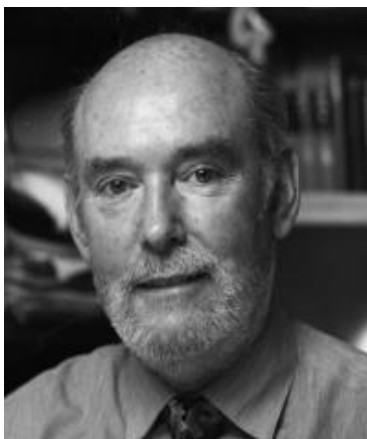
2.1 ZGODOVINA XERODERME PIGMENTOSUM

Dermatolog Moriz Kaposi je prvi opisal xerodermo pigmentosum leta 1874. Dr. Kaposi je opisal bolnike s suho kožo, pigmentnimi spremembami in razvojem več kožnih tumorjev v mladosti. Študije v naslednjih nekaj desetletjih so poudarile pomen hude fotosenzitivnosti v patofiziologiji xeroderme pigmentosum. [1]



Slika 1: Morzi Kaposi [1]

V šestdesetih letih 20. stoletja je dr. James Cleaver izvedel študije na gojenih fibroblastih bolnikov s xerodermo pigmentosum in ugotovil, da imajo fibroblasti okvarjeno popravilo DNK po izpostavljenosti UV-žarkom. Nadaljnje študije so pokazale, da imajo bolniki s xerodermo pigmentosum z nevrološkiimi manifestacijami še manj učinkovito popravilo DNK po izpostavljenosti UV v primerjavi z bolniki z XP brez nevroloških manifestacij. Te študije so izboljšale znanje o povezavah med izpostavljenostjo UV-žarkom, poškodbami in posledicami na DNK ter razvojem malignih tumorjev. [1]



Slika 2: James Cleaver [2]

2.2 KAJ JE XERODERMA PIGMENTOSUM

Xeroderma pigmentosum je redka avtosomno recesivna genodermatoza, ki nastane zaradi mutacij pri popravljanju nukleotidne ekscizije. Za to stanje je značilna huda fotosenzitivnost, kožne pigmentne spremembe, razvoj malignih tumorjev in občasno progresivna nevrolška degeneracija. Bolezen prizadene približno enega na milijon v Združenih državah Amerike in v Evropi, pojavnost na Japonskem pa je veliko višja, in sicer tam prizadene petinštirideset ljudi na milijon. [2]

Xeroderma pigmentosum je posledica mutacij v genih, ki sodelujejo pri popravljanju poškodovane DNK. DNK lahko poškodujejo UV- žarki sonca in strupene kemikalije, kot so tiste v cigaretnem dimu. Normalne celice so običajno sposobne popraviti poškodbe DNK, preden te povzročijo težave. Vendar se pri ljudeh z XP poškodbe DNK ne popravijo normalno. Ko v DNK nastane več nepravilnosti, celice ne delujejo več pravilno in sčasoma postanejo rakave ali odmrejo. [2]

2.3 SIMPTOMI

Simptomi se pojavijo na koži, očeh in živčnem sistemu, kar je opisano v nadaljevanju.

2.3.1 SIMPTOMI NA KOŽI

Na koži se pojavi(jo):

- mehurčaste sončne opekline,



Slika 3: Mehurčkaste sončne opekline [3]

- suha, tanka koža (kseroza),
- pege (lentigos),
- tanjša koža (atrofija),
- lise povečanega in zmanjšanega pigmenta kože (poikiloderma) in



Slika 4: Poikiloderma [4]

- rdeče črte na koži zaradi širjenja krvnih žil (telangiektazija). [3]



Slika 5: Telangiektazija [5]

Ljudje z XP imajo tudi povečano tveganje za predrakave kožne lezije, imenovane aktinične keratoze. [3]

Bolezen običajno napreduje skozi 3 stopnje, in sicer:

- prva stopnja: pojavi se približno 6 mesecev po rojstvu (koža je ob rojstvu videti normalna). Območja, izpostavljena soncu, kot je obraz, kažejo pordelost kože z luščenjem in pegami. Lahko se začnejo pojavljati tudi nepravilne temne lise. Te kožne spremembe se razširijo na vrat in spodnji del nog, v hujših primerih pa tudi na trup. V zimskih mesecih se lahko te spremembe zmanjšajo.
- Nadaljnja izpostavljenost soncu vodi do druge stopnje, za katero je značilno:
 - poikiloderma,
 - atrofija kože,
 - teleangiektazija in
 - lisasta hiperpigmentacija in hipopigmentacija.



Slika 6: Atrofija kože [6]

- Tretja stopnja je razvoj aktiničnih keratoz in kožnega raka. Ti se lahko pojavijo že pri starosti 4–5 let, v povprečju pa se pojavijo pri 8 letih. Pogosteje so na delih, ki so izpostavljeni soncu, kot je obraz. Vključujejo:
 - bazalnocelični karcinom,
 - ploščatocelični karcinom in
 - maligni melanom. [3]



Slika 7: Maligni melanom [7]

2.3.2 SIMPTOMI NA OČEH

Težave z očmi se pojavijo pri skoraj 80 % bolnikov. Očesni simptomi običajno prizadenejo ljudi z XP pred 10. letom starosti. Ti simptomi so lahko:

- suho oko,
- degeneracija vek (atrofija),
- vnetje roženice (keratitis),
- pomanjkanje prosojnosti v zunanji plasti očesa (motnost roženice),
- preobčutljivost na svetlobo (fotofobija),
- izguba trepalnic in
- s časoma lahko ti simptomi povzročijo izgubo vida ali celo slepoto. Ljudje z XP imajo tudi večje tveganje za razvoj očesnega raka. [3]

Oči ljudi z XP so lahko boleče in občutljive na UVžarke. Če oči niso pravilno zaščitene pred soncem, lahko postanejo krvave in razdražene, čisto sprednja ovojnica oči (roženica) pa lahko postane motna. Pri nekaterih ljudeh trepalnice izpadejo, veke pa so lahko tanke in se nenormalno obrnejo navznoter ali navzven. Poleg povečanega tveganja očesnega raka je XP povezana z nekanceroznimi izrastki na očesu. Mnoge od teh očesnih nepravilnosti lahko poslabšajo vid. [3]



Slika 8: Izrastek na očesu [8]



Slika 9: Razdraženo oko [9]

2.3.3 NEVROLOŠKI SIMPTOMI

Xeroderma pigmentosum lahko vpliva tudi na živčni sistem. Približno 1 od 4 ljudi z XP razvije nevrološke simptome, kot so:

- disfagija (težave pri požiranju),
- izguba refleksov,
- slaba kontrola mišic (ataksija) in spastičnost,
- progresivna izguba miselnih (kognitivnih) sposobnosti,
- progresivna izguba sluha zaradi poškodbe notranjega ušesnega živca,
- manjša velikost glave (mikrocefalija) in
- paraliza glasilk. [3]

Strokovnjaki menijo, da se ti simptomi razvijejo zaradi izgube živčnih celic v možganih. [3] Nevrološke težave se pojavijo pri približno 20 % bolnikov. [3]

2.4 TVEGANJA

Ljudje s xeroderma pigmentosum imajo močno povečano tveganje za razvoj kožnega raka. Brez zaščite pred soncem približno polovica otrok s tem stanjem razvije prvega kožnega raka do 10. leta. Večina ljudi v življenju razvije več kožnih rakov. Ti raki se najpogosteje pojavijo na obrazu, ustnicah, v ustih in vekah. Rak se lahko razvije tudi na lasišču, v očeh in na konici jezika. Študije kažejo, da imajo lahko ti ljudje povečano tveganje za druge vrste raka, vključno z možganskimi tumorji. Poleg tega imajo prizadeti posamezniki, ki kadijo cigarete, znatno povečano tveganje za pljučnega raka. [3]



Slika 10: Spremenjene sončne pege [10]

Glavne značilnosti xeroderma pigmentosum so posledica kopičenja nepopravljive poškodbe DNK. Ko UV-žarki poškodujejo gene, ki nadzorujejo rast in delitev celic, lahko celice odmrejo ali rastejo prehitro in nenadzorovano. Neregulirana rast celic lahko povzroči nastanek rakavih tumorjev. Nevrološke nepravilnosti naj bi bile tudi posledica kopičenja poškodbe DNK, čeprav možgani niso izpostavljeni UV žarkom. Raziskovalci sumijo, da drugi dejavniki poškodujejo DNK v živčnih celicah. Ni jasno, zakaj nekateri ljudje razvijejo nevrološke nepravilnosti, drugi pa ne. [4]

2.5 VRSTE XERODERME PIGMENTOSUM

Raziskovalci so identificirali vsaj osem dednih oblik pigmentne xeroderme, in sicer:

- komplementacijsko skupino A (XP-A)
- komplementacijske skupine G (XP-G) in
- variantni tip (XP-V). [5]

Vrste se razlikujejo po genetskem vzroku. Vse vrste povečujejo tveganje za kožnega raka, čeprav so nekatere verjetno bolj kot druge povezane z nevrološkimi nepravilnostmi. [5]



Slika 11: Oseba s xeroderma pigmentosum [11]

2.6 DIAGNOSTICIRANJE

Za potrditev diagnoze se uporablja krvni test. Krvni test preveri genske mutacije, ki povzročajo xerodermo pigmentosum. Običajno se xeroderma pigmentosum odkrije v zgodnjem otroštvu, pri starosti otrok od približno 1 do 2 let. Otrok, ki ima po prvi izpostavljenosti soncu hude sončne opekline, je lahko znak za diagnozo xeroderme pigmentosum. Dokončno jo je običajno mogoče diagnosticirati z merjenjem faktorja popravljanja DNK iz vzorcev kože ali krvi. [6]

2.7 ZDRAVLJENJE

Za xerodermo pigmentosum ni zdravila. Izvaja pa se možnost zdravljenja za zmanjšanje simptomov:

- Kapljice za oko: za zmanjšanje vnetja roženice.
- Slušni pripomočki: pri izgubi sluha, ki se slabša, se predpišejo slušni pripomočki. V nekaterih primerih lahko priporočijo polžev vsadek.
- Kirurgija: operacija za odstranitev kožnega raka, če se razvije. Operacija pa lahko zdravi nekatere očesne spremembe in bolezni, kot so povešene veke (ptoza) ali težave z roženico. V hujših primerih je možna presaditev roženice.
- Dodatki vitamina D: mnogi ljudje dobijo dovolj vitamina D s kombinacijo izpostavljenosti soncu in prehrane. Ker se morajo ljudje s XP izogibati soncu, bodo morda potrebovali dodatek vitamina D.
- Aktinične keratoze je mogoče zdraviti s krioterapijo ali kemoterapijo s 5-fluorouracilom. Za vse sumljive izrastke je treba opraviti biopsijo. Kožni rak se običajno izreže. [7]

Genska terapija za xerodermo pigmentosum je še vedno v hipotetični in raziskovalni fazi. Pregled pri zdravniku (po možnosti dermatologu) vsaj vsakih 3 do 6 mesecev. Pogosti so pregledi oči pri oftalmologu. Letno testiranje (do 20. leta) za morebitne nevrološke težave. Nekaterim bolnikom s xerodermo pigmentosum se lahko predpiše Izotretinoin. To je derivat vitamina A, ki lahko prepreči nastanek novih rakov s spreminjanjem diferenciacije keratinocitov. [7]

2.8 DEDOVANJE

To stanje je podedovano po avtosomno recesivnem vzorcu, kar pomeni, da sta obe kopiji gena v mutiranih celicah. Vsak od staršev osebe z avtonomno recesivno boleznijo nosi eno kopijo mutiranega gena, vendar običajno ne kaže znakov in simptomov bolezni. [4]

2.9 VZROKI ZA NASTANEK XERODERME PIGMENTOSUM

Pari, ki so nosilci genskih lastnosti xeroderma pigmentosum, imajo večje tveganje za rojstvo otroka s XP. Starši, ki že imajo takšnega otroka, imajo 4 – krat večje tveganje, da bodo imeli še enega otroka s xeroderma pigmentosum. Ta bolezen se pojavlja po vsem svetu in prizadene moške in ženske vseh ras. Izkazalo se je, da je XP pogostejši na Japonskem kot drugod. [6]

2.10 PREPREČEVANJE XERODERME PIGMENTOSUM

Družinski člani in znani prenašalci bi morali opraviti genetsko svetovanje in se izogibati sorodstvenim zakonskim zvezam. Pri plodu, pri katerem obstaja tveganje za xerodermo pigmentosum, se lahko opravi prenatalna diagnoza z amniocentezo ali vzorčenjem hormonskih resic in študijami kromosomskih zlomov. Glavni cilj zdravljenja je zaščita pred UV-žarki sonca in nezaščitenih fluorescenčnih sijalk (izogibanje soncu). [7]

2.11 TELESNA AKTIVNOST

Aktivnosti na prostem naj bodo omejene na nočni čas; čez dan je potrebno ostati v zaprtih prostorih. Nositi je potrebno zaščitna oblačila (dolgi rokavi in hlače, srajce z ovratniki, tesno tkane tkanine, klobuk s širokimi krajci) in oči zaščititi s sončnimi očali, ki absorbirajo UV-žarke. Na vse izpostavljene predele nanos sredstva za zaščito pred soncem širokega spektra z zaščitnim faktorjem 50 ali več. [8]

Bolnike naj pogosto pregleduje dermatolog, ki prepozna kožnega raka. Vsako sumljivo liso ali izrastek je treba nemudoma sporočiti zdravniku.

Bolniki s xerodermo pigmentosum in njihove družine se v vsakdanjem življenju srečujejo s številnimi izzivi. Nenehno izobraževanje in opozarjanje na potrebo po zaščiti pred sončno svetlobo je najpomembnejše pri obvladovanju xeroderme pigmentosum. [8]

2.12 IZID XERODERME PIGMENTOSUM

Veliko bolnikov s xerodermo pigmentosum umre v zgodnji starosti zaradi kožnega raka. Če pa je oseba zgodaj diagnosticirana, če nima hudih nevroloških simptomov ali ima blago različico in sprejme vse previdnostne ukrepe, da se izogne izpostavljenosti UV-svetlobi, lahko preživi do srednjih let. [7]

3 EMPIRIČNI DEL

3.1 VZOREC

Osnova za empirični del sta anketna vprašalnika, ki so ju reševali dijaki Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje in odrasli, ki so se odzvali povabilu k reševanju anketnega vprašalnika.

Anketni vprašalnik je izpolnilo 200 dijakov Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje. Na anketni vprašalnik je odgovorilo 176 žensk, kar je 88 % ter 24 moških, kar znaša 12 %, od tega:

- 62 dijakov prvega letnika, kar je 31 %,
- 42 dijakov drugega letnika, kar je 21 %,
- 50 dijakov tretjega letnika, kar je 25 %,
- 40 dijakov četrtega letnika, kar je 20 % in
- 6 dijakov petega letnika (program PTI), kar znaša 3 % vseh sodelujočih.

Anketni vprašalnik za odrasle je izpolnilo 220 oseb, ki so stare od 26 do 56 let. Na anketni vprašalnik je odgovorilo 120 žensk, kar je 55 % in 100 moških, kar znaša 45 %.

3.2 ČAS RAZISKAVE

Izpolnjevanje anketnega vprašalnika je potekalo od 24. 1. 2023 do 5. 2. 2023.

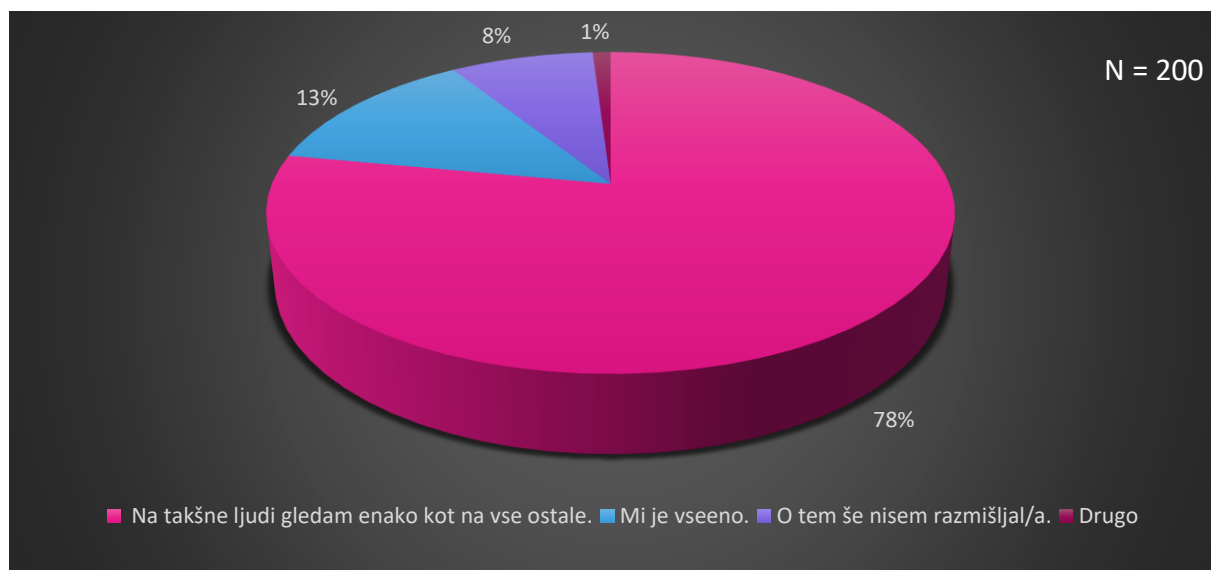
3.3 OBDELAVA PODATKOV

Podatke, pridobljene iz anketnega vprašalnika, sem predstavila v odstotkih in jih prikazala z grafi. Pri tem sem uporabljala programe: Google Drive, Microsoft Office Word, Microsoft Office Excel.

3.4 ANALIZA ANKETNEGA VPRAŠALNIKA

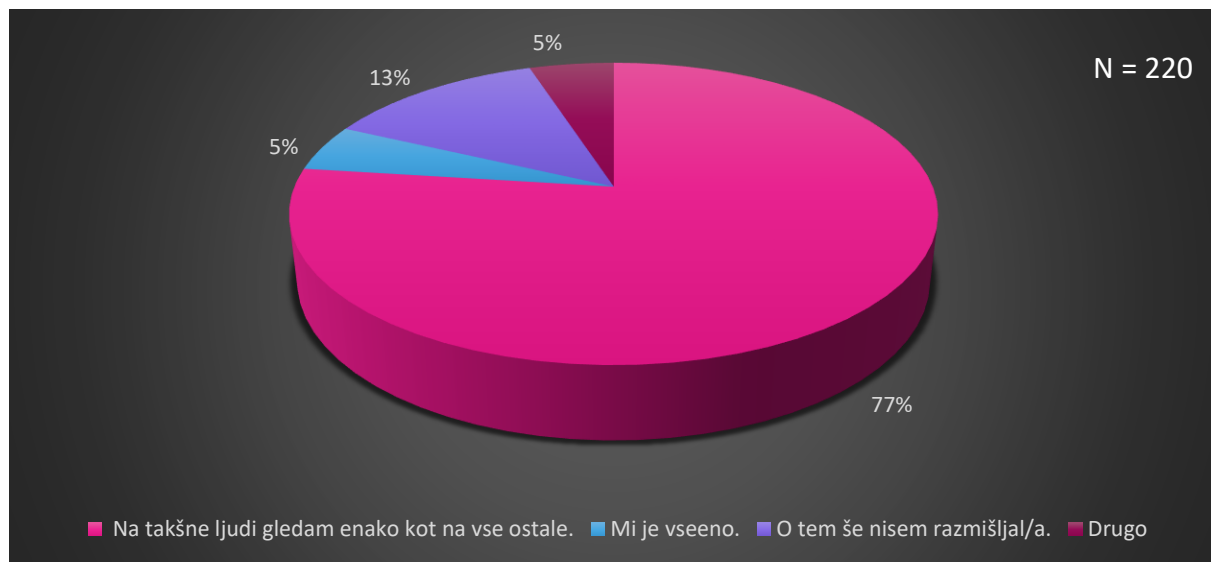
V nadaljevanju sledi predstavitev rezultatov v grafih.

1. Kako gledate na ljudi z genetskimi motnjami?



Graf 1: Kako gledate na ljudi z genetskimi motnjami (dijaki)?

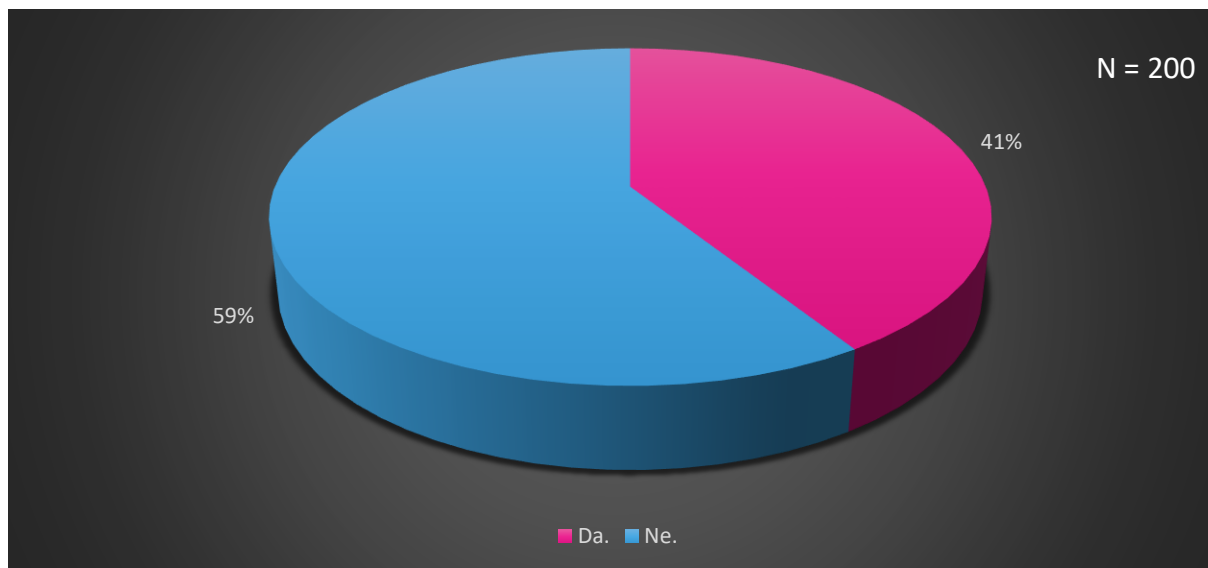
Na vprašanje, kako anketirani dijaki gledajo na osebe z genetskimi motnjami, jih je 156 (78 %) odgovorilo, da na takšne osebe gleda enako kot na vse ostale, 26 anketiranim dijakom (13 %) je za takšne ljudi vseeno, 16 anketiranih dijakov (8 %), pa o tem še ni razmišljalo. Pod drugo sta dva dijaka odgovorila, da nanje gledata nekoliko drugače, vendar ne s slabimi nameni ter da so takšni kot mi, vendar se jim vseeno smilijo.



Graf 2: Kako gledate na ljudi z genetskimi motnjami (odrasli)?

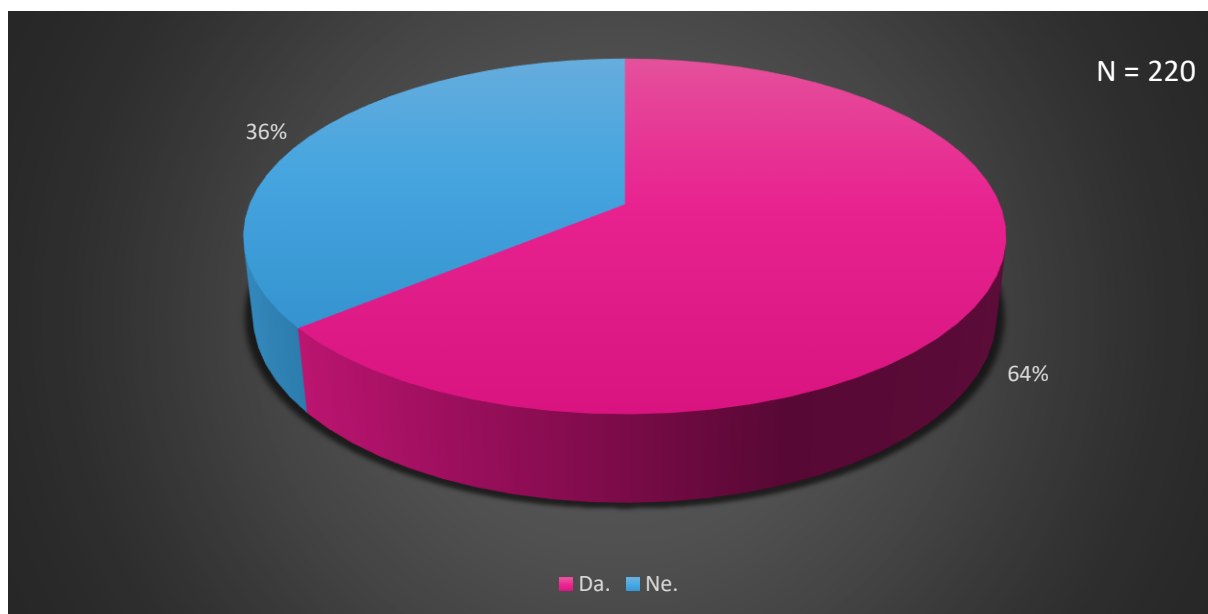
Na vprašanje, kako anketirani odrasli gledajo na osebe z genetskimi motnjami, jih je 169 (77 %) odgovorilo, da na takšne osebe gleda enako kot na vse ostale, 11 anketiranim odraslim (5 %) je za takšne ljudi vseeno, 16 anketiranih odraslih (13 %) pa o tem še ni razmišljalo. Pod drugo je odgovorilo 11 anketiranih odraslih (5 %), kjer so napisali, da so jim osebe z genetskimi motnjami zanimive.

2. Ali poznate kakšno osebo z genetsko motnjo?



Graf 3: Ali poznate kakšno osebo z genetsko motnjo (dijaki)?

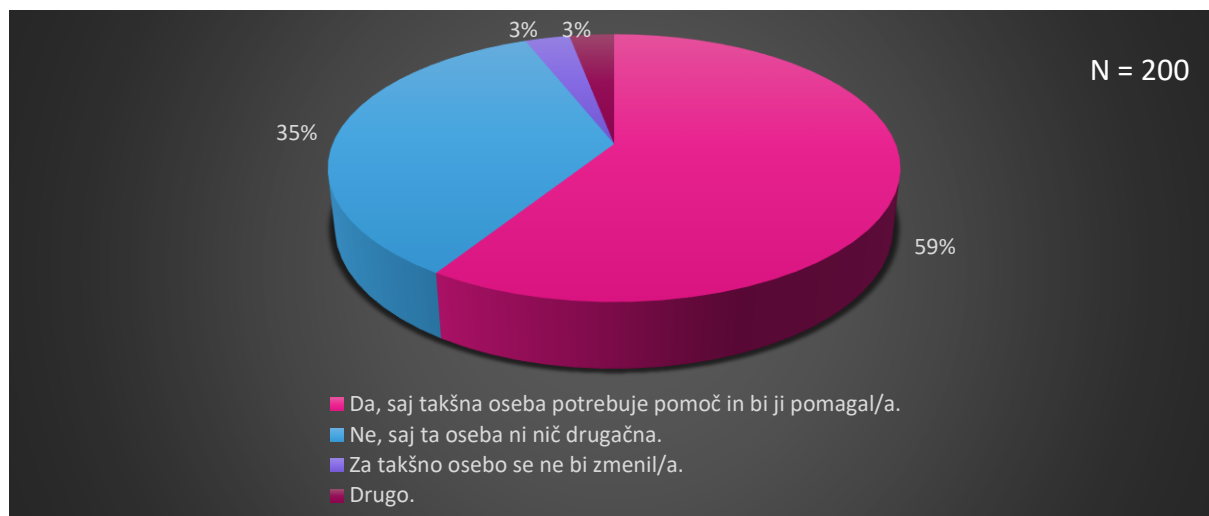
Na vprašanje, ali anketirani dijaki poznajo kakšno osebo z genetsko motnjo, jih je 118 (59 %) odgovorilo z ne. Osebo z genetsko motnjo pozna 82 (41 %) sodelujočih dijakov.



Graf 4: Ali poznate kakšno osebo z genetsko motnjo (odrasli)?

Na vprašanje, ali anketirani odrasli poznajo kakšno osebo z genetsko motnjo, jih je 141 (64 %) odgovorilo pritrdilno. Osebe z genetsko motnjo pa ne pozna 79 (36 %) sodelujočih odraslih.

3. Ali bi se do osebe, ki se je rodila z genetsko motnjo, obnašal/a drugače?



Graf 5: Ali bi se do osebe, ki se je rodila z genetsko motnjo, obnašal/a drugače (dijaki)?

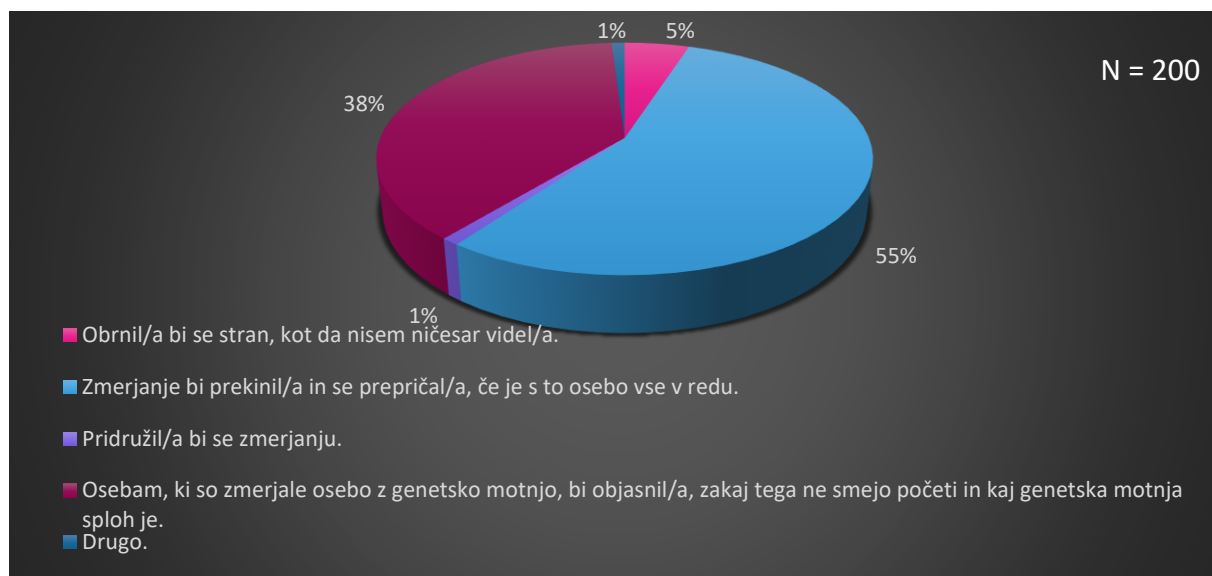
Na vprašanje, ali bi se anketirani dijaki do osebe z genetsko motnjo obnašali drugače, jih je 118 (59 %) odgovorilo, da bi takšni osebi pomagali, saj potrebuje pomoč, 70 anketiranih dijakov (35 %) meni, da osebe z genetsko motnjo niso nič drugačne. Za osebo z genetsko motnjo pa se ne bi zmenilo 6 (3 %) anketiranih dijakov. Pod drugo je odgovorilo 6 dijakov (3 %), kjer so napisali, da se do osebe z genetsko motnjo ne bi obnašali drugače, ampak bi ji pomagali, do nje bi se obnašali enako kot do ostalih, odvisno od tega, ali jo poznajo ali ne.



Graf 6: Ali bi se do osebe, ki se je rodila z genetsko motnjo, obnašal/a drugače (odrasli)?

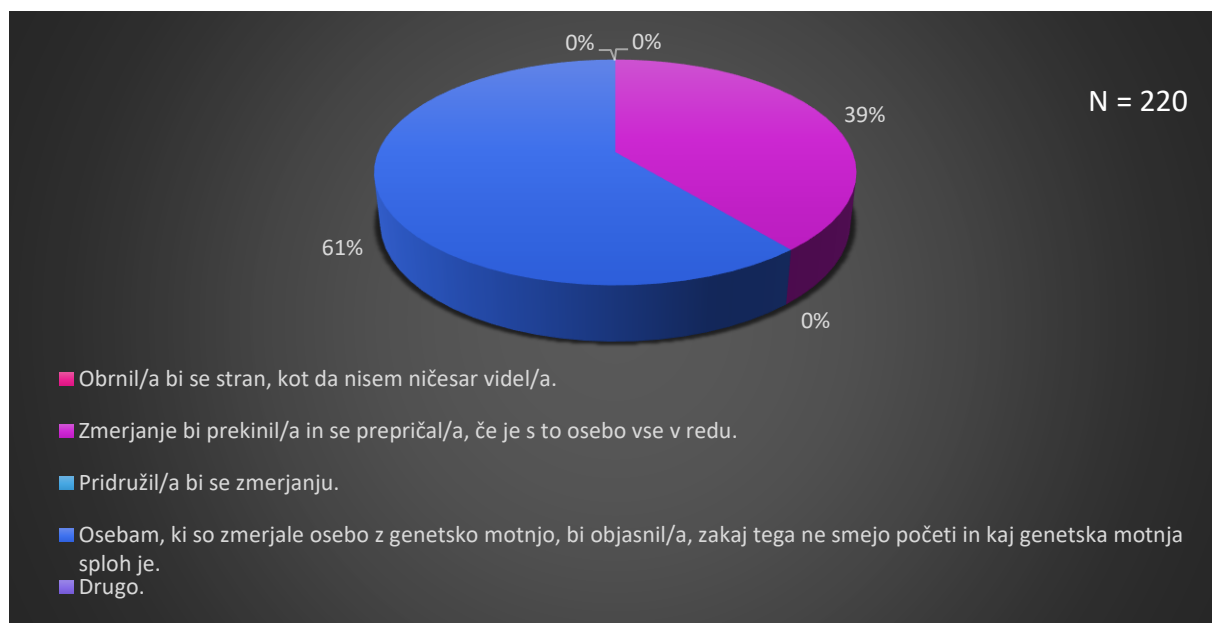
Na vprašanje, ali bi se anketirani odrasli do osebe z genetsko motnjo obnašali drugače, jih je 163 (74 %) odgovorilo, da bi takšni osebi pomagali, saj potrebuje pomoč, 37 anketiranih odraslih (17 %) meni, da osebe z genetsko motnjo niso nič drugačne. Za osebo z genetsko motnjo pa se ne bi zmenilo 9 (4 %) anketiranih odraslih. Pod drugo pa je odgovorilo 11 anketiranih odraslih (5 %), kjer so napisali, da je odvisno od motnje in potreb posameznika ter da bi nanje gledali enakovredno. Če bi oseba potrebovala pomoč, bi pomagali.

4. Kako bi ravnali, če bi opazili, da vrstniki zmerjajo osebo z genetsko motnjo?



Graf 7: Kako bi ravnali, če bi opazili, da vrstniki zmerjajo osebo z genetsko motnjo (dijaki)?

Če bi anketirani dijaki opazili, da vrstniki zmerjajo osebo z genetsko motnjo, bi več kot polovica anketiranih dijakov 110 (55 %) zmerjanje prekinilo in se prepričalo, da je s to osebo vse v redu. Osebam, ki so zmerjale osebo z genetsko motnjo, bi 76 ali (38 %) anketiranih dijakov pojasnilo, zakaj tega ne smejo početi in kaj je genetska motnja, stran pa bi se obrnilo 10 (5 %) vprašanih dijakov. Pod drugo so zapisali, da bi okregali otroke, ki so takšno osebo zasmehovali.



Graf 8: Kako bi ravnali, če bi opazili, da vrstniki zmerjajo osebo z genetsko motnjo (odrasli)?

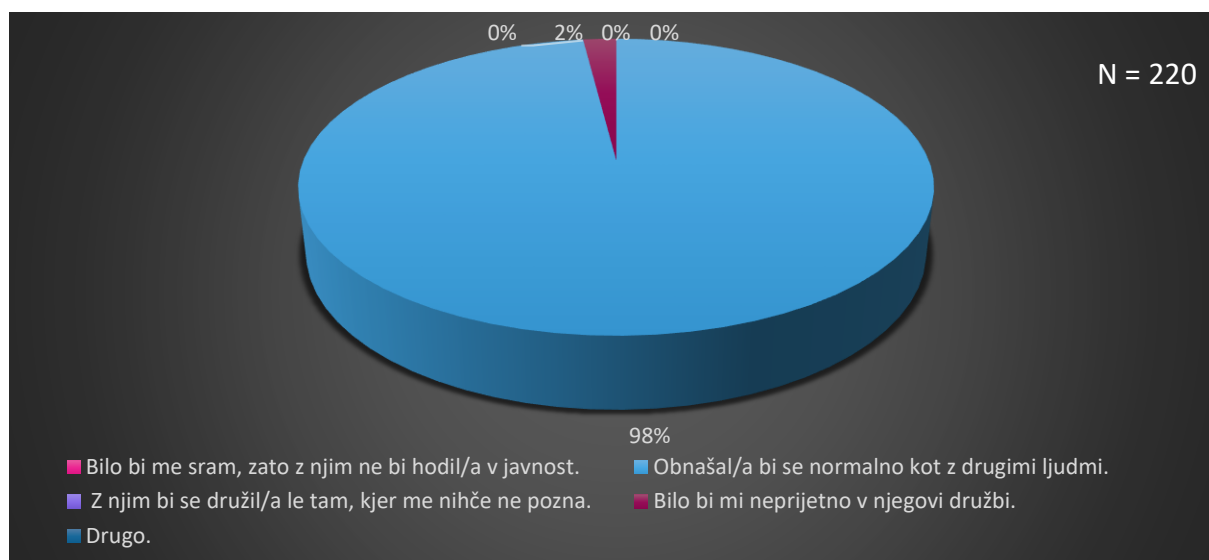
Če bi anketirani odrasli opazili, da vrstniki zmerjajo osebo z genetsko motnjo, bi 86 (39 %) anketirancev zmerjanje prekinilo in se prepričalo, da je s to osebo vse v redu. Osebam, ki so zmerjale osebo z genetsko motnjo, bi 134 (61 %) anketiranih odraslih pojasnilo, zakaj tega ne smejo početi in kaj je genetska motnja.

5. Kako bi se obnašali v javnosti oz. družbi z osebo z genetsko motnjo?



Graf 9: Kako bi se obnašali v javnosti oz. družbi z osebo z genetsko motnjo (dijaki)?

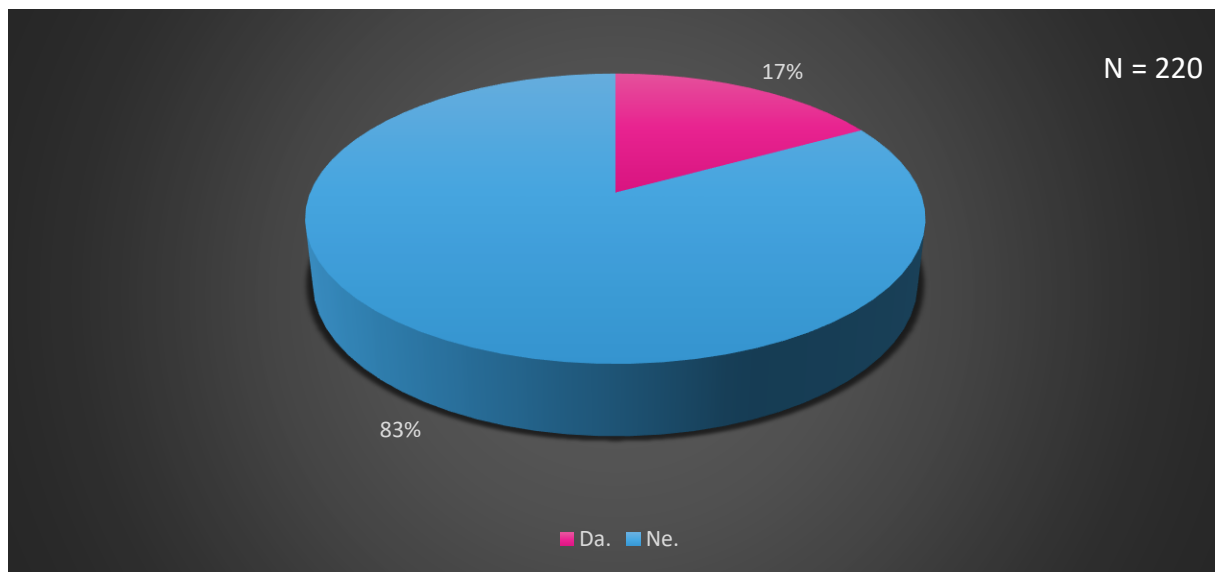
Z osebo, ki ima genetsko motnjo, bi se v javnosti obnašali normalno, saj je taka kot vsi drugi, je odgovorilo 176 (88 %) anketiranih dijakov, takšne osebe bi se sramovalo 10 (5 %) anketiranih dijakov, enak odstotek anketiranih dijakov bi se z njim družil le tam, kjer jih nihče ne pozna, 4 (2 %) anketiranim dijakom, pa bi bilo v njihovi družbi neprijetno.



Graf 10: Kako bi se obnašali v javnosti oz. družbi z osebo z genetsko motnjo (odrasli)?

Z osebo, ki ima genetsko motnjo, bi se v javnosti obnašali normalno, saj je tak kot vsi drugi, je odgovorilo 216 (98 %) anketiranih odraslih, 4 (2 %) anketiranim odraslim, pa bi bilo v njihovi družbi neprijetno.

6. Ali ste že kdaj opravljali genetske preiskave?

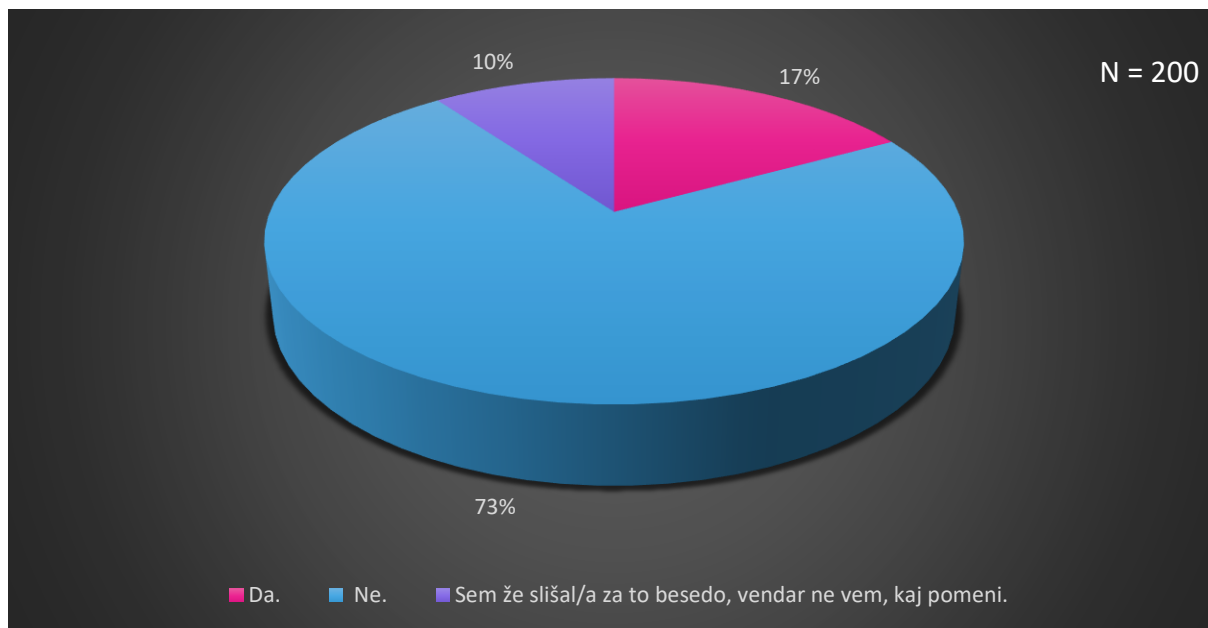


Graf 11: Ali ste že kdaj opravljali genetske preiskave (odrasli)?

To vprašanje je bilo namenjeno le odraslim. 183 ali 83 % anketirancev je odgovorilo, da genetskih preiskav še ni opravljalo, 37 ali 17 % anketirancev pa je že opravilo genetske preiskave.

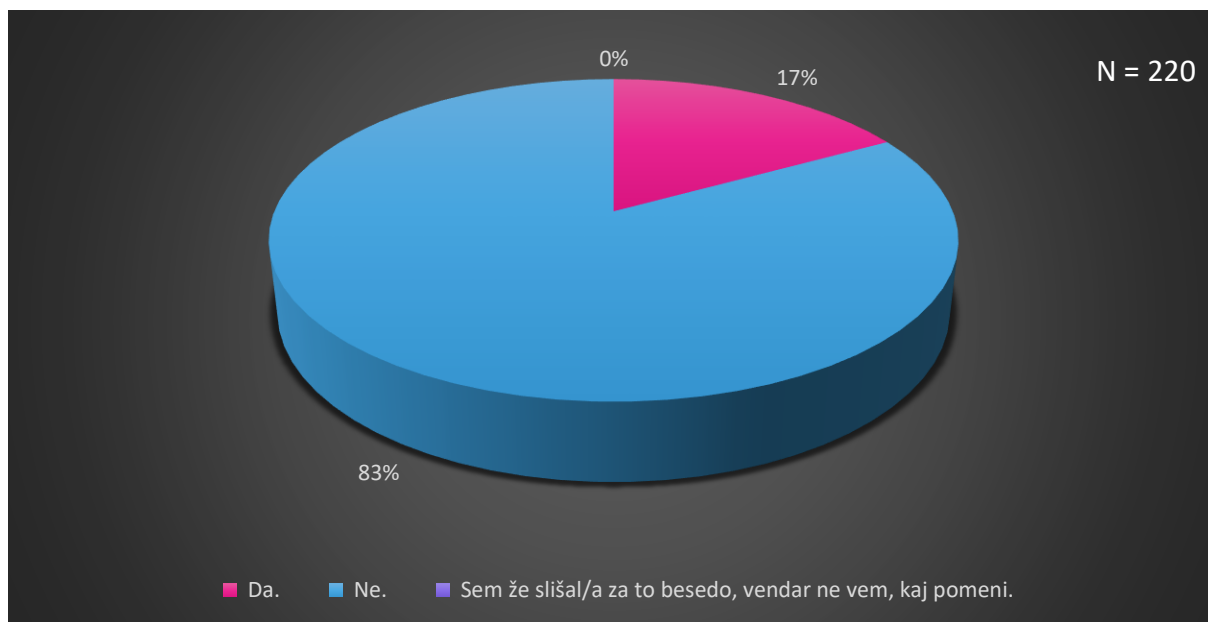
Na podvprašanje, ki je sledilo, so večinoma zapisali, da so preiskave opravljali zaradi zdravja načrtovanih otrok ali zaradi dednih genetskih bolezni.

7. Ali veste kaj je xeroderma pigmentosum?



Graf 12: Ali veste kaj je xeroderma pigmentosum (dijaki)?

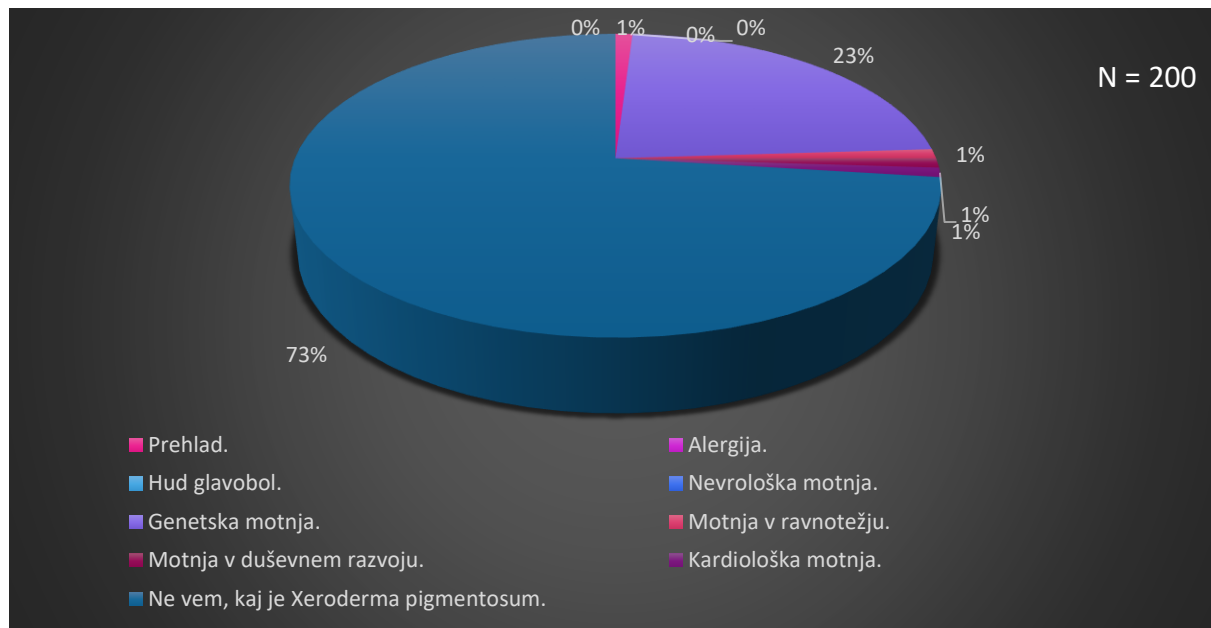
Kaj je xeroderma pigmentosum ne ve 146 (73 %) anketiranih dijakov, 20 (10 %) anketiranih dijakov je za to besedo že slišalo, vendar ne vedo, kaj pomeni, kaj je xeroderma pigmentosum pa ve 34 (17 %) anketiranih dijakov.



Graf 13: Ali veste kaj je Xeroderma pigmentosum (odrasli)?

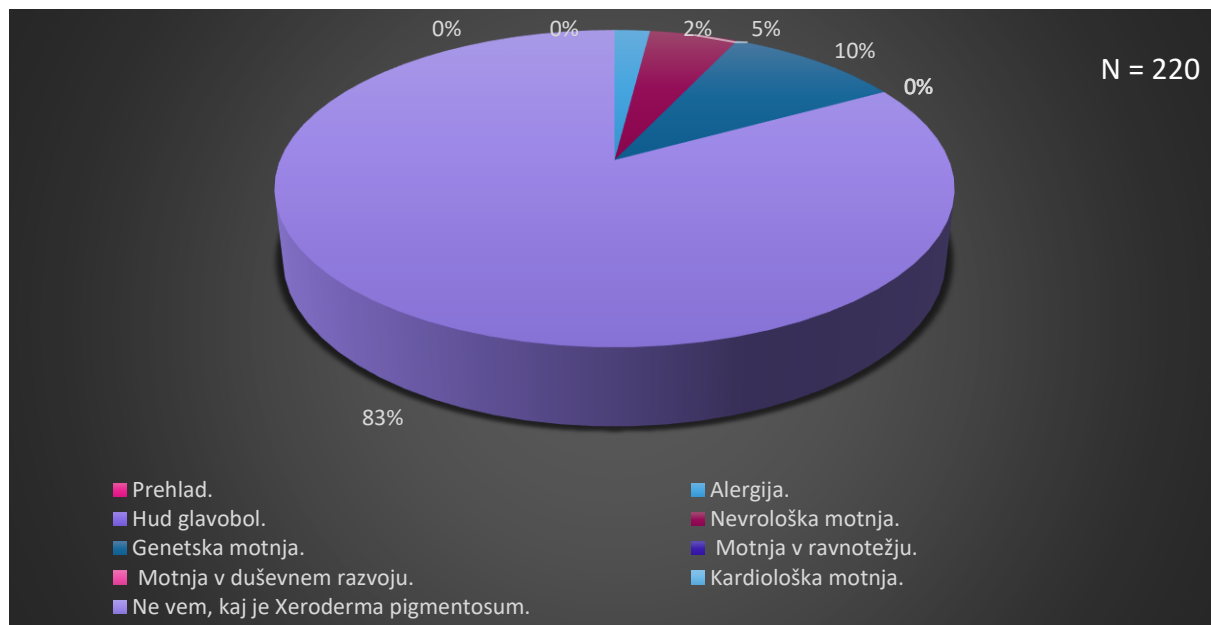
Kaj je xeroderma pigmentosum ne ve 183 (83 %) anketiranih odraslih, pozna pa jo 37 (17 %) anketiranih odraslih.

8. Kaj je xeroderma pigmentosum?



Graf 14: Kaj je xeroderma pigmentosum (dijaki)?

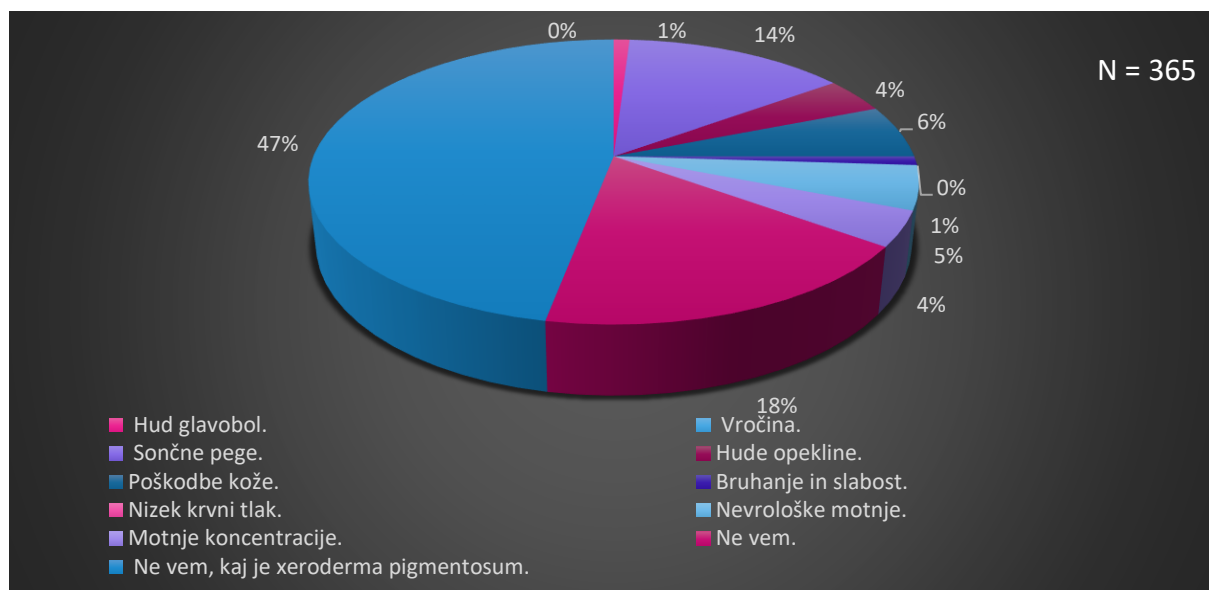
Večina anketiranih dijakov ne ve, kaj je xeroderma pigmentosum, in sicer 146 (73 %). 46 (23 %) anketiranih dijakov meni, da je to genetska motnja. 8 (4 %) dijakov pa meni, da je to nevrološka ali kardiološka motnja, motnja v duševnem razvoju ali prehlad.



Graf 15: Kaj je xeroderma pigmentosum (odrasli)?

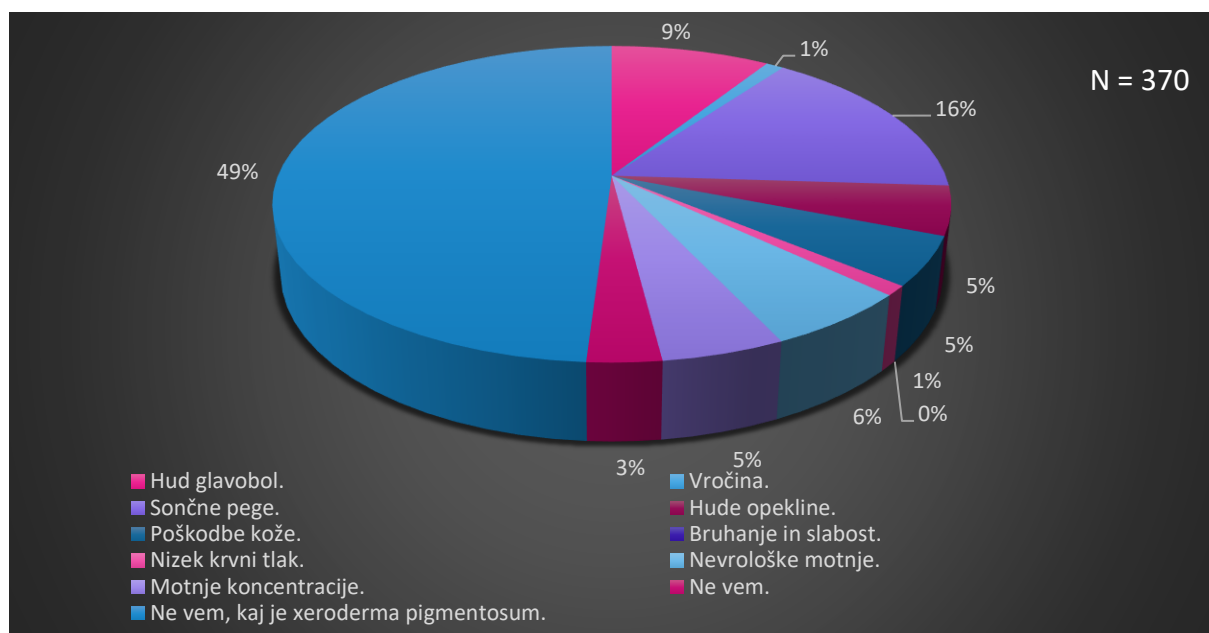
Večina (183; 83 %) anketiranih odraslih ne ve, kaj je xeroderma pigmentosum. 22 (10 %) anketiranih odraslih meni, da je to genetska motnja, 11 (5 %) anketiranih odraslih meni, da je to nevrološka motnja, 4 (2 %) odrasli pa, da je kardiološka motnja.

9. Kakšni so simptomi pri xerodermi pigmentosum? (možnih več odgovorov)



Graf 16: Kakšni so simptomi pri xerodermi pigmentosum (dijaki)?

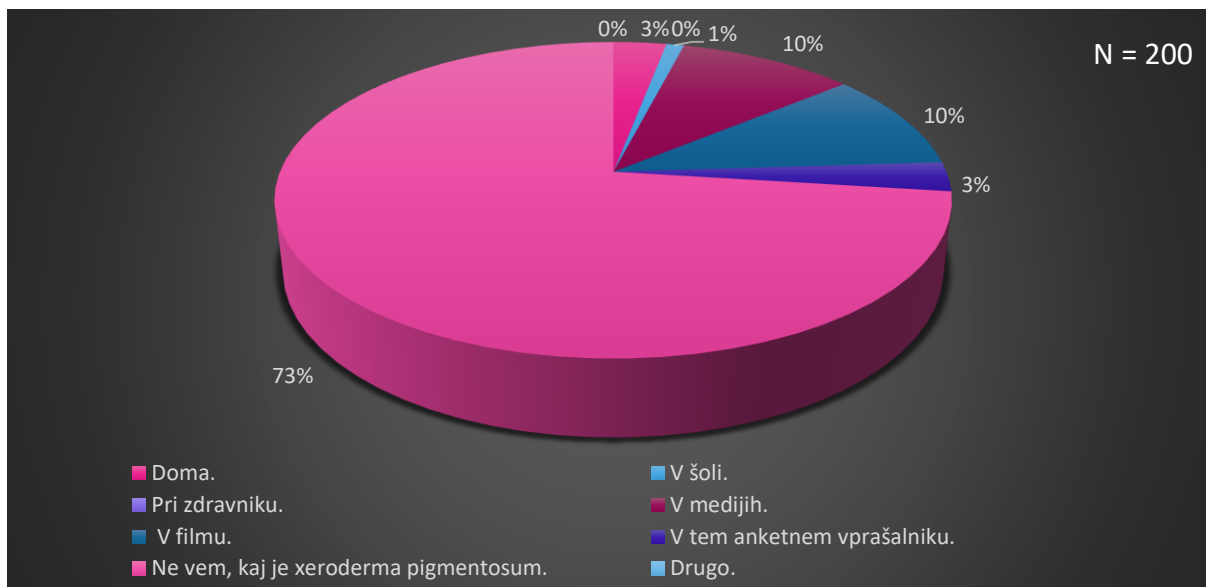
Anketirani dijaki, ki vedo kaj je xeroderma pigmentosum, jih pravilno meni, da so glavni simptom sončne pege (14 %), poškodbe kože (6 %), nevrološke motnje (5 %), hude opekline (4 %) in motnje koncentracije (4 %).



Graf 17: Kakšni so simptomi pri xerodermi pigmentosum (odrasli)?

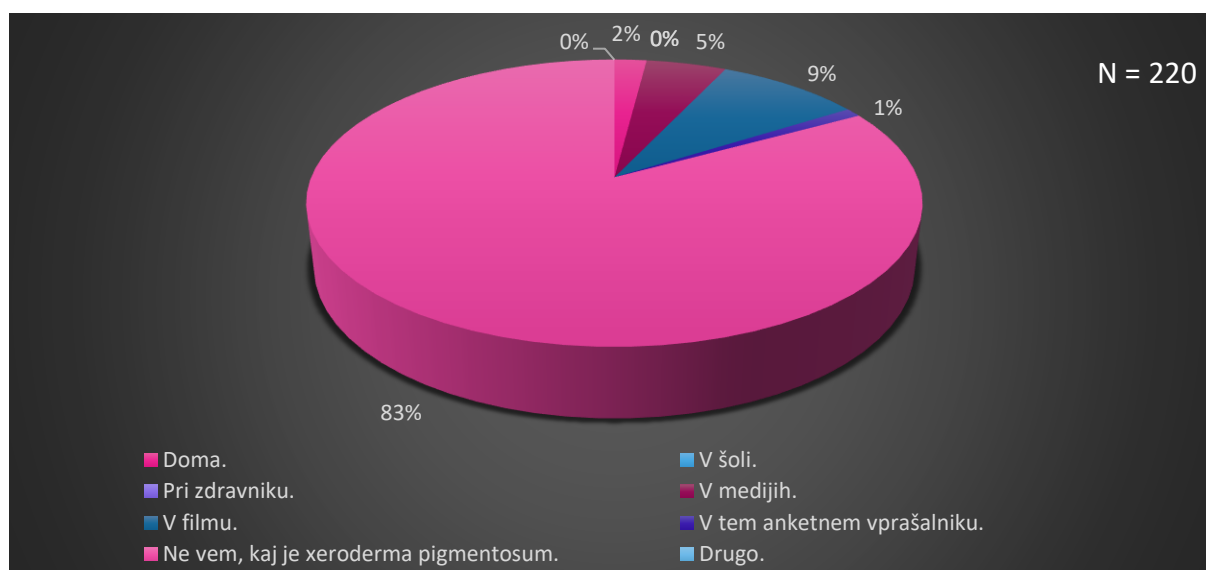
Anketirani odrasli, ki vedo, kaj je xeroderma pigmentosum, jih pravilno meni, da so glavni simptom sončne pege (16 %), nevrološke motnje (6 %), v 5 % pa poškodbe kože, hude opekline in motnje koncentracije.

10. Kje ste prvič slišali za xerodermo pigmentosum?



Graf 18: Kje ste prvič slišali za xerodermo pigmentosum (dijaki)?

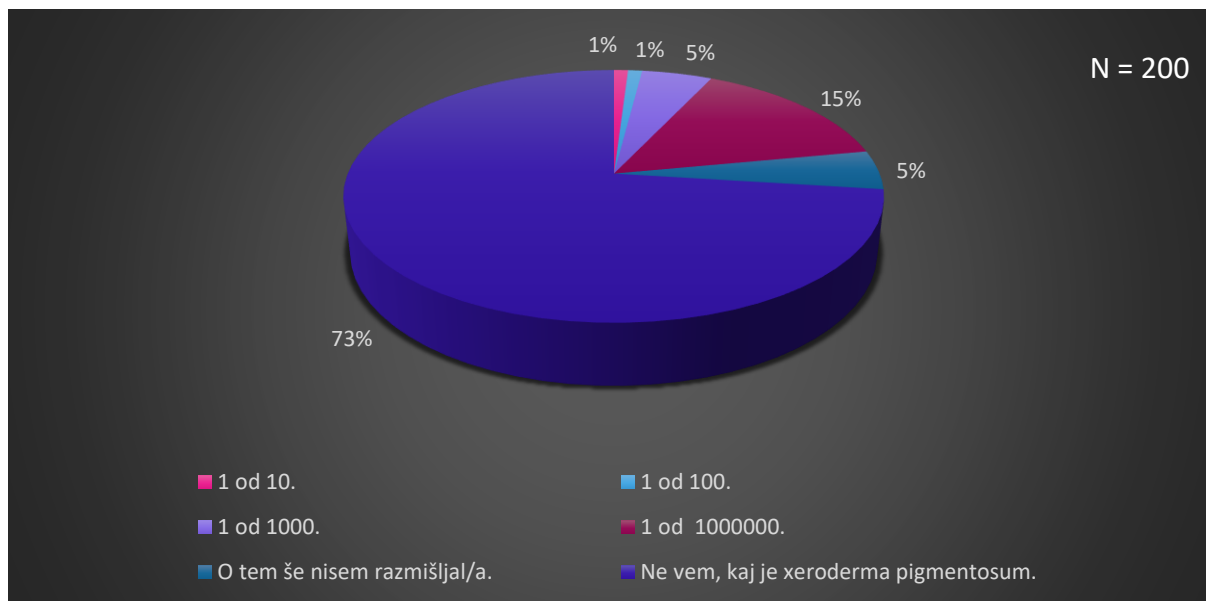
Največ (20; 10 %) anketiranih dijakov je za xerodermo pigmentosum slišalo v filmu in v medijih, doma in v tem anketnem vprašalniku 6 (3 %). Pod drugo sta odgovorila 2 (1 %) dijaka, ki sta zapisala, da sta pogledala na splet.



Graf 19: Kje ste prvič slišali za xerodermo pigmentosum (odrasli)?

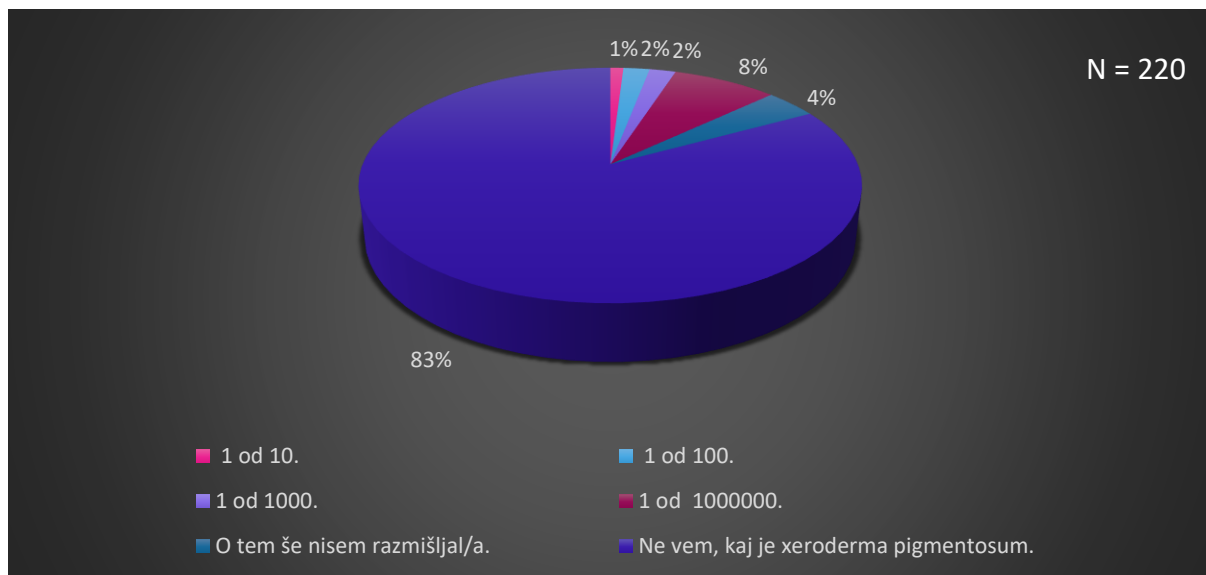
Največ anketiranih odraslih je za xerodermo pigmentosum prvič slišalo v filmu, in sicer 9 %, kar je 20 anketirancev, v medijih 11 (5 %), doma 4 (2 %) anketiranci, v tem anketnem vprašalniku pa sta za to motnjo prvič slišala 2 (1 %) anketiranca. 183 anketirancev oz. 83 % ne ve, kaj je xeroderma pigmentosum.

11. Kako pogosto menite, da se pojavi xeroderma pigmentosum?



Graf 20: Kako pogosto menite, da se pojavi xeroderma pigmentosum (dijaki)?

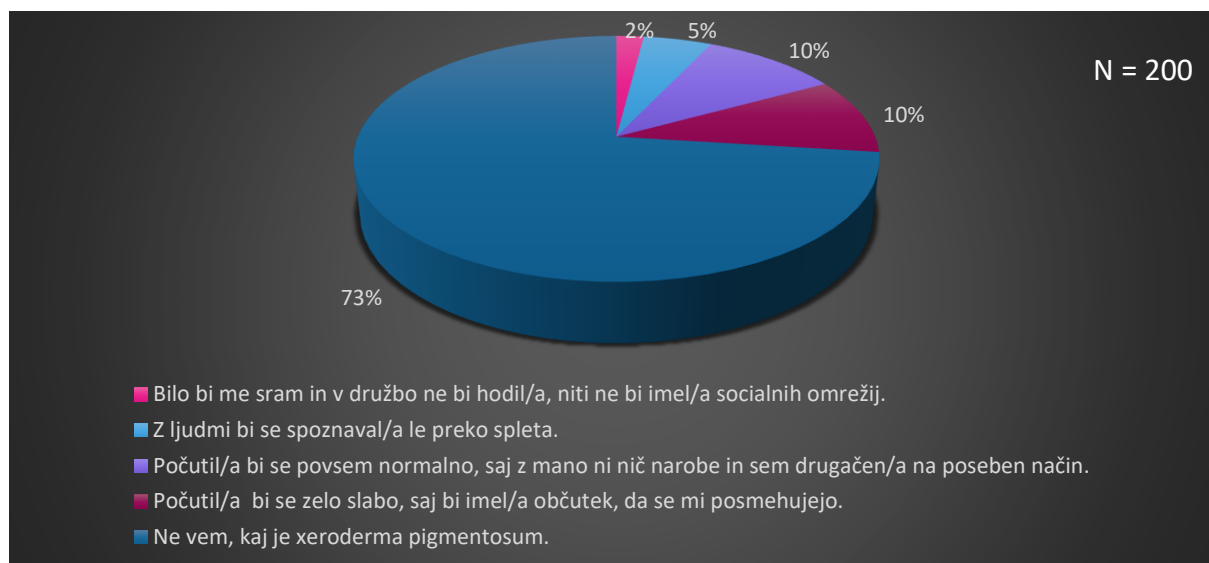
Tisti anketirani dijaki, ki vedo, kaj je xeroderma pigmentosum, so v 15 % (30) odgovorili, da se pojavlja v 1 od 100000 primerih, 5 % ali 10 anketiranih dijakov meni, da se pojavlja v 1 od 1000 primerov, 5 % ali 10 anketirancev o tem še ni razmišljalo. 1 % ali 2 anketiranca menita, da se pojavlja v 1 od 100 in 1 od 10 primerov.



Graf 21: Kako pogosto menite, da se pojavi xeroderma pigmentosum (odrasli)?

Tisti anketirani odrasli, ki vedo, kaj je xeroderma pigmentosum, so v 8 % (18) odgovorili, da se pojavlja v 1 od 100000 primerih, 2 % ali 4 anketirani odrasli menijo, da se pojavlja v 1 od 1000 primerov, 4 % ali 9 anketirancev o tem še ni razmišljalo. 2 % ali 4 anketiranci menijo, da se pojavlja v 1 od 100 in 1 % ali 2 anketiranca v 1 od 10 primerov.

12. Kako menite, da bi se vi počutili v družbi, če bi bili rojeni s to motnjo?



Graf 22: Kako menite, da bi se vi počutili v družbi, če bi bili rojeni s to motnjo (dijaki)?

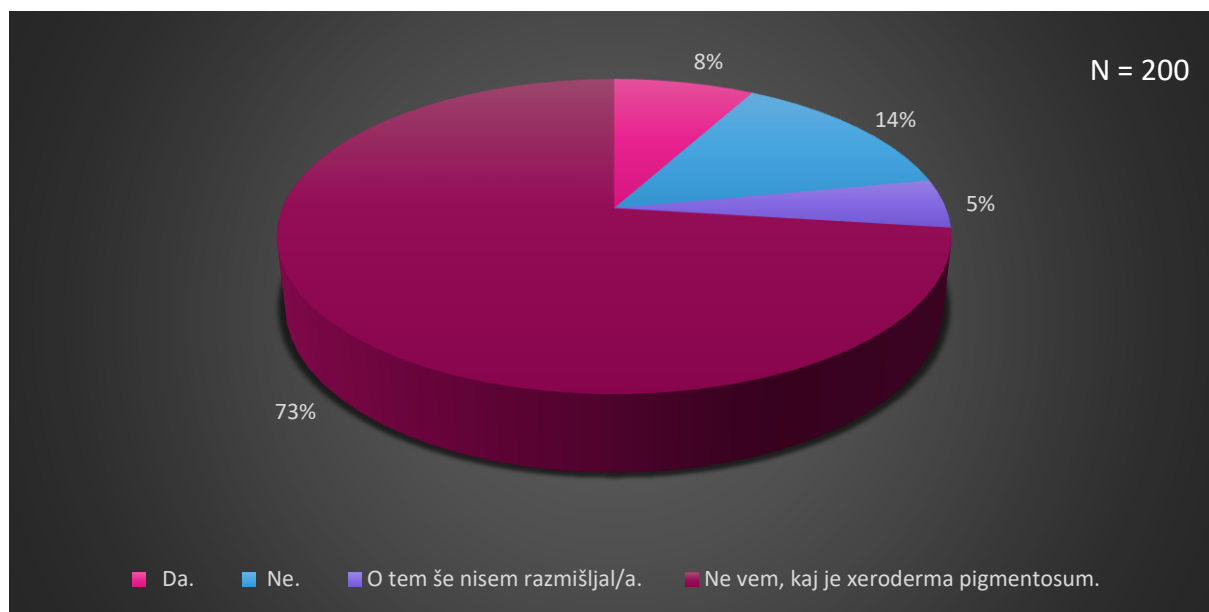
Na vprašanje, kako bi se anketirani dijaki počutili, če bi bili rojeni s xerodermo pigmentosum, jih je 10 % dijakov (20) odgovorilo, da bi se počutilo neprijetno, saj bi imeli občutek, da jih zasmehujejo, 10 % (20), bi se počutilo povsem normalno, 5 % (10), bi ljudi spoznavalo le preko spleta, 2 % ali 4 anketirani dijaki v družbo sploh ne bi hodili in ne bi imeli socialnih omrežij. Kaj je xeroderma pigmentosum ne ve 73 % dijakov (146).



Graf 23: Kako menite, da bi se vi počutili v družbi, če bi bili rojeni s to motnjo (odrasli)?

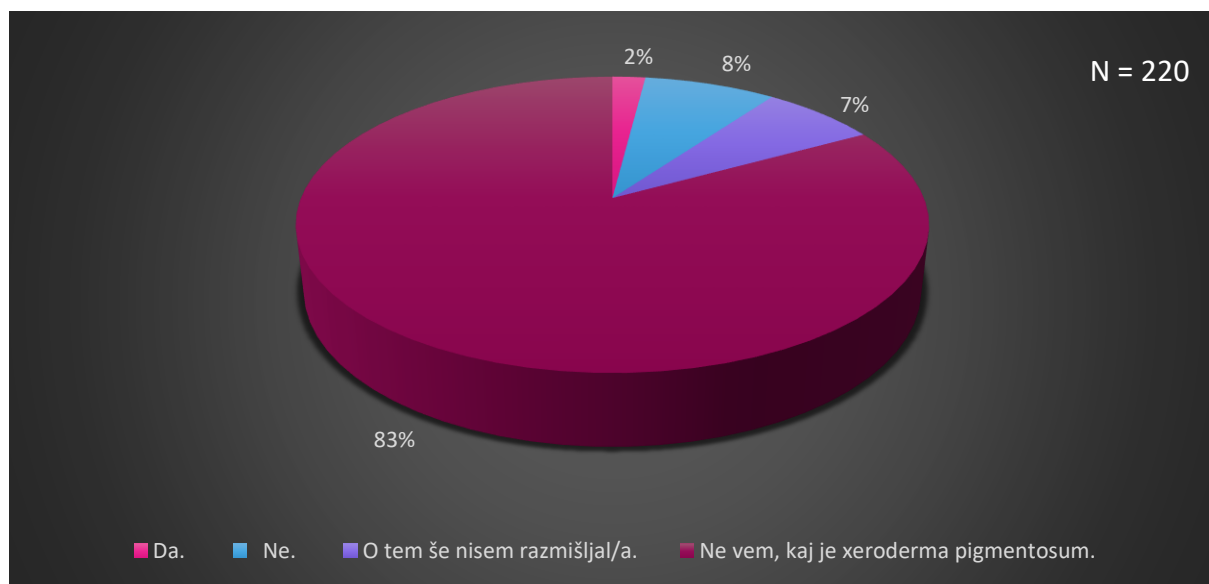
Na vprašanje, kako bi se anketirani odrasli počutili, če bi bili rojeni s xerodermo pigmentosum je 5 % ali 11 odgovorilo, da bi se počutili neprijetno, saj bi imeli občutek, da jih zasmehujejo, 7 % (15) bi se počutilo povsem normalno, 3 % (7) bi ljudi spoznavalo le preko spleta, 2 % ali 4 anketirani odrasli v družbo sploh ne bi hodili in ne bi imeli socialnih omrežij.

13. Ali bi imeli za partnerja osebo s xerodermo pigmentosum?



Graf 24: Ali bi imeli za partnerja osebo s xerodermo pigmentosum (dijaki)?

28 anketiranih dijakov ali 14 % je odgovorilo, da za partnerja ne bi imeli osebe s xerodermo pigmentosum, 16 ali 8 % pa bi takšnega partnerja imelo. O partnerju s xerodermo pigmentosum pa ni razmišljalo 10 anketiranih dijakov ali 5 %.



Graf 25: Ali bi imeli za partnerja osebo s xerodermo pigmentosum (odrasli)?

18 anketiranih odraslih ali 8 % je odgovorilo, da za partnerja ne bi imelo osebe s xerodermo pigmentosum, 4 ali 2 % pa bi takšnega partnerja imelo. O partnerju s xerodermo pigmentosum pa ni razmišljalo 15 anketiranih odraslih ali 7 %.

14. Kako bi ravnali, če bi vašemu še nerojenemu otroku diagnosticirali xerodermo pigmentosum?



Graf 26: Kako bi ravnali, če bi vašemu še nerojenemu otroku diagnosticirali xerodermo pigmentosum (dijaki)?

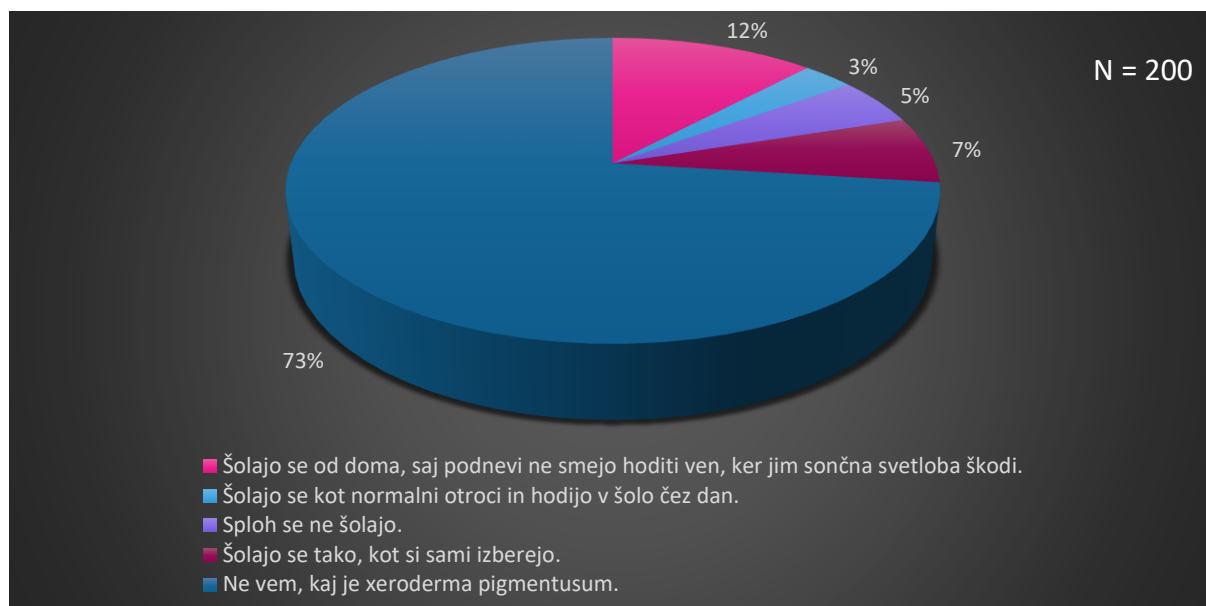
Če bi še nerojenemu otroku diagnosticirali xerodermo pigmentosum, bi otroka obdržalo in ga kar najbolje pripravilo na svet 30 (15 %) anketiranih dijakov, o splavu bi se s partnerjem posvetovalo 10 (5 %) sodelujočih, 2 % ali 4 anketirani dijaki bi otroka dali v posvojitev. 10 anketiranih dijakov (5 %), ki so odgovorili pod drugo, so zapisali, da o tem še niso razmišljali.



Graf 27: Kako bi ravnali, če bi vašemu še nerojenemu otroku diagnosticirali xerodermo pigmentosum? (odrasli)?

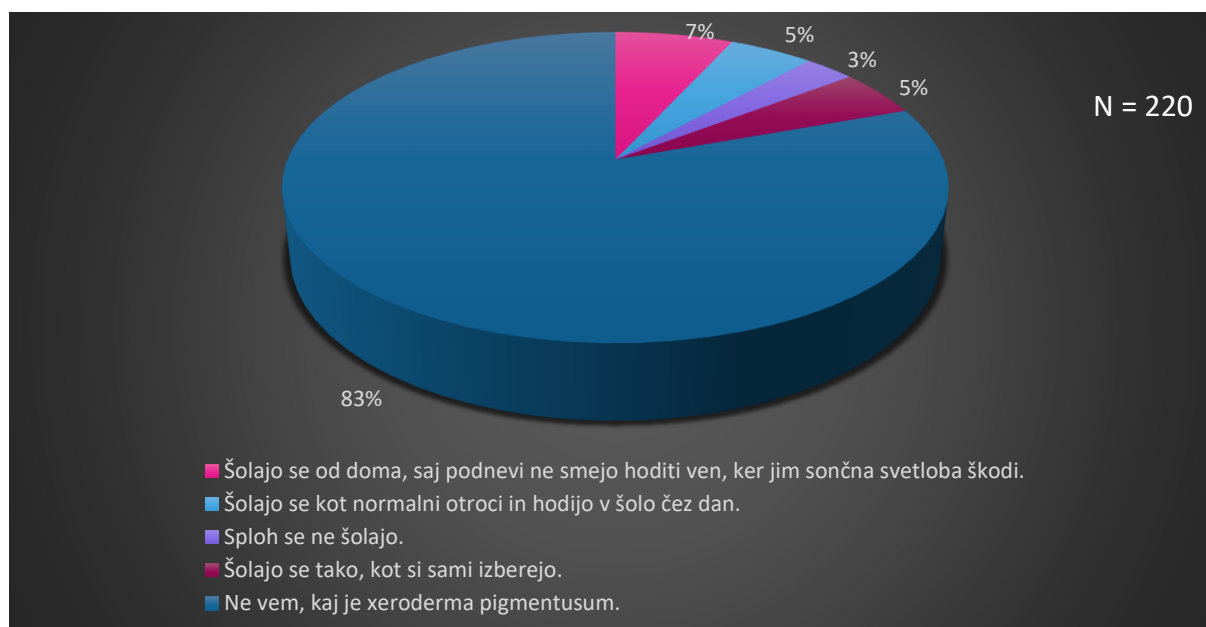
Če bi še nerojenemu otroku diagnosticirali xerodermo pigmentosum, bi otroka obdržalo in ga kar najbolje pripravilo na svet 22 (10 %) anketiranih odraslih, o splavu bi se jih s partnerjem posvetovalo 7 (3 %), 1 anketirani odrasel (1%) bi otroka dal v posvojitev. 7 (3 %) anketiranih odraslih so pod drugo zapisali, da bi se pogovorili z zdravnikom ter da o tem še niso razmišljali.

15. Kako se po vašem mnenju šolajo otroci s xerodermo pigmentosum ?



Graf 28: Kako se po vašem mnenju šolajo otroci s xerodermo pigmentosum (dijaki)?

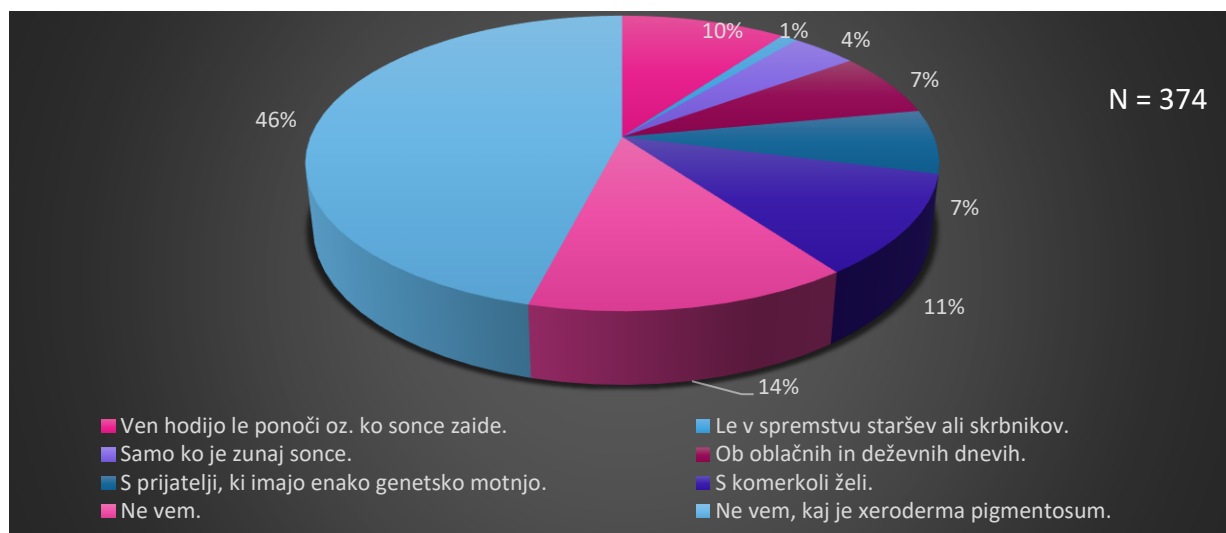
Na vprašanje o šolanju oseb s xerodermo pigmentosum 12 % ali 24 anketiranih dijakov meni, da se šolajo od doma, 14 (7 %), da se šolajo tako, kot si sami izberejo, 10 (5 %), da se takšne osebe sploh ne šolajo, 6 (3 %) anketiranih dijakov pa, da se šolajo tako kot navadni otroci in hodijo v šolo čez dan.



Graf 29: Kako se po vašem mnenju šolajo otroci s xerodermo pigmentosum (odrasli)?

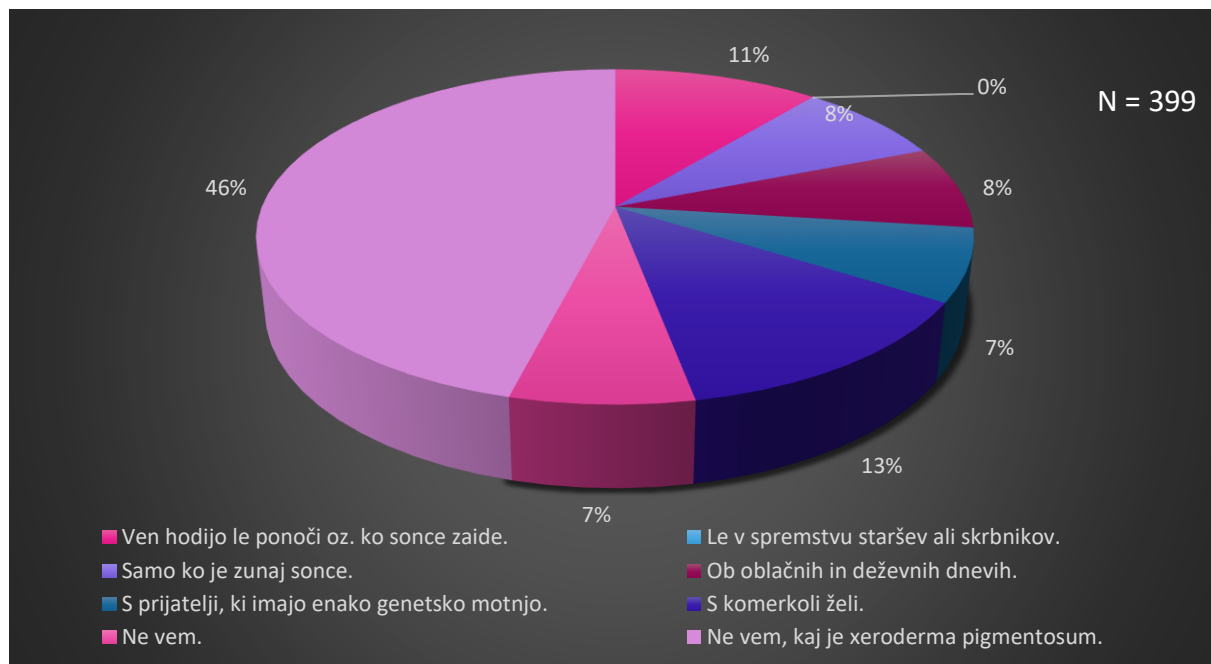
Na vprašanje o šolanju oseb s xerodermo pigmentosum 7 % ali 15 anketiranih odraslih meni, da se šolajo od doma, 11 (5 %), da se šolajo tako, kot si sami izberejo, 11 (5 %), da se takšne osebe šolajo kot navadni otroci in obiskujejo šolo čez dan, 7 anketiranih odraslih ali 3 % pa meni, da se sploh ne šolajo.

16. Kdaj menite, da ljudje s xerodermo pigmentosum hodijo ven in s kom? (možnih več odgovorov)



Graf 30: Kdaj menite, da ljudje s xerodermo pigmentosum hodijo ven in s kom (dijaki)?

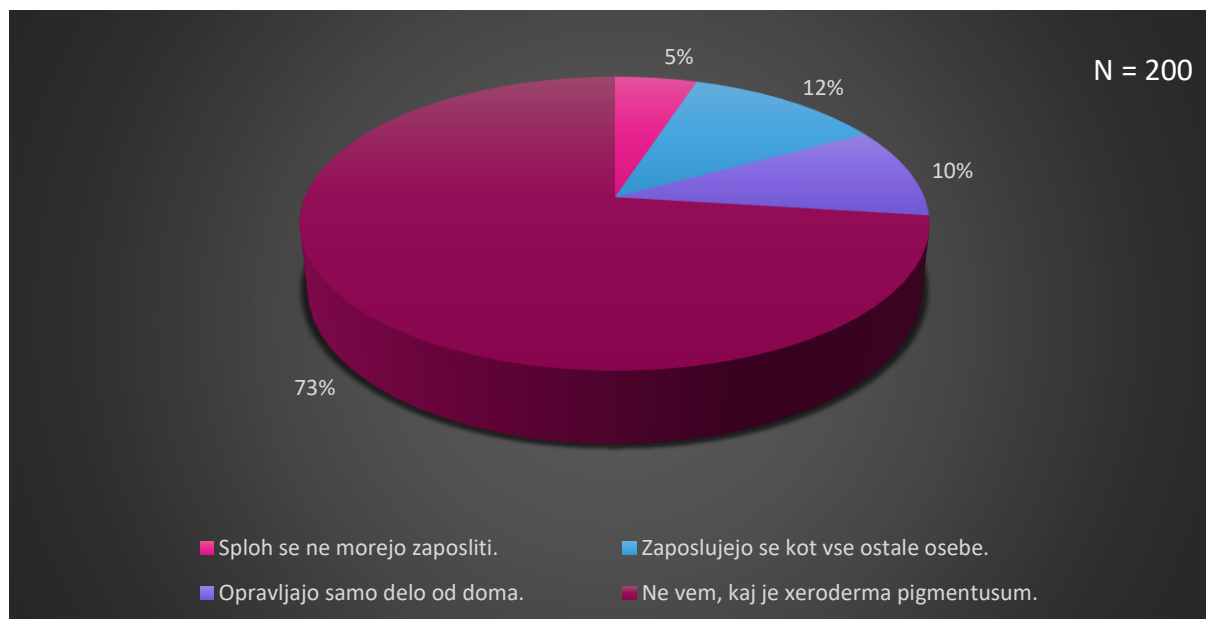
Največ (11 %) anketiranih dijakov meni, da se osebe s xerodermo pigmentosum družijo po lastni izbiri, ven hodijo, s komer koli si želijo, da ven hodijo le ponoči oz. ko sonce zaide (10 %) in v 7 %, da hodijo ven ob oblačnih in deževnih dnevih ter s prijatelji, ki imajo enako genetsko motnjo.



Graf 31: Kdaj menite, da ljudje s xerodermo pigmentosum hodijo ven in s kom (odrasli)?

Največ (13 %) anketiranih odraslih meni, da osebe s xerodermo pigmentosum hodijo ven, s komer koli si želijo, v 11 %, da ven hodijo le ponoči oz. ko sonce zaide in v 8 %, da hodijo ven samo ob oblačnih in deževnih dnevih.

17. Kako se po vašem mnenju zaposlujejo osebe s xerodermo pigmentosum?



Graf 32: Kako se po vašem mnenju zaposlujejo osebe s Xeroderma pigmentosum (dijaki)?

Osebe s xerodermo pigmentosum se po mnenju 24 anketiranih dijakov ali 12 % zaposlujejo kot vse ostale osebe, 20 (10 %) jih meni, da opravljajo samo delo od doma, in 10 (5 %) jih meni, da se takšne osebe sploh ne morejo zaposliti.



Graf 33: Kako se po vašem mnenju zaposlujejo osebe s xerodermo pigmentosum (odrasli)?

Osebe s xerodermo pigmentosum se po mnenju 15 (7 %) anketiranih odraslih zaposlujejo kot vse ostale osebe, prav toliko jih meni, da opravljajo samo delo od doma in 7 (3 %) jih meni, da se takšne osebe sploh ne morejo zaposliti.

3.5 RAZPRAVA

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 odzemanje 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. Mutacije se pojavijo bodisi naključno ali zaradi nekaterih izpostavljenosti dejavnikom iz okolja. Razlikujemo več tipov genetskih bolezni. Mnoge med njimi 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. [1]

Kako anketiranci, ki so odgovorili na anketni vprašalnik, gledajo na osebe z genetskimi motnjami, kažejo spodbudni odgovori, da nihče od anketirancev ni zapisal, da oseb z genetskimi motnjami ne sprejema ali jih celo zasmehuje. Kljub temu je 13 % anketiranih dijakov odgovorilo, da se zanje ne bi zmenilo oz. jim je zanje vseeno, kar 78 % na osebe z genetsko motnjo gleda enako kot na vse ostale in med njimi ne dela razlik, 8 % pa jih še o tem ni razmišljalo. Pri odraslih anketirancih 77 % na osebe z genetskimi motnjami gleda enako kot na vse ostale, 5 % se jih za osebo z genetsko motnjo ne bi zmenilo, 13 % pa jih še o tem ni razmišljalo. Da osebe z genetskimi motnjami dobro sprejemamo v družbi, se mi zdi zelo pomembno, kajti od njih se lahko naučimo marsikaj novega in spoznamo nove načine za opravljanje vsakodnevnih aktivnosti. S tem je tudi potrjena **prva hipoteza: Več kot polovica dijakov in odraslih gleda na osebe z genetskimi motnjami enako kot na vse ostale.**

Odgovori na drugo anketno vprašanje so me pozitivno presenetili, saj 41 % anketiranih dijakov in kar 64 % anketiranih odraslih pozna osebo z genetsko motnjo. To vprašanje je bilo vezano na **drugo hipotezo: Več kot polovica anketiranih dijakov in odraslih ne pozna osebe z genetsko motnjo.** Ta hipoteza je delno potrjena, saj je takšnih oseb med anketiranimi dijaki 59 %, med anketiranimi odraslimi pa 36 %.

V letu 2021 je bila na Srednji zdravstveni in kozmetični šoli Celje opravljena raziskava o poznavanju oseb z genetskimi boleznimi. Rezultati so pokazali, da je 60 % anketiranih dijakov takrat poznalo vsaj eno osebo z genetsko boleznijo. Osebe z genetskimi boleznimi je takrat sprejemalo medse 96 % anketiranih dijakov, iz moje raziskave pa je razvidno, da osebe z genetskimi motnjami v svojo družbo sprejema 88 % anketiranih dijakov.[10]

Večina tako anketiranih dijakov kot anketiranih odraslih bi se do osebe z genetsko motnjo obnašala drugače, saj menijo, da takšna oseba potrebuje pomoč.

Raziskava [9], ki je bila opravljena na vzorcu 60 naključno izbranih na populaciji v Črni na Koroškem, starih 18 let in več, je pokazala, da 40 % anketirancev meni, da so osebe s shizofrenijo stigmatizirane v naši družbi, 23 % pa, da niso. 60 % anketirancev je odgovorilo, da je osebe z motnjo pripravljeno sprejeti v svojo družbo, 8 % pa jih tega ni pripravljeno. 44 % anketirancev je odgovorilo, da do oseb z motnjami nima predsodkov in osebe, ki so odgovorile,

da osebe z motnjo ne bi sprejele v svojo družbo, so kot razlog navedle, da se takšnih oseb bojijo.

V primeru, da bi anketiranci opazili, da vrstniki zmerjajo osebo z genetsko motnjo, bi večina anketiranih dijakov zmerjanje prekinilo in se prepričalo, da je oseba z genetsko motnjo v redu. Večina anketiranih odraslih pa bi osebam, ki so zmerjale osebo z genetsko motnjo pojasnilo, kaj je genetska motnja in zakaj tega ne smejo početi.

Večina anketiranih dijakov (88 %) in odraslih (98 %) bi se v javnosti do osebe z genetsko motnjo obnašala normalno kot v odnosu z drugimi ljudmi.

Anketno vprašanje o opravljanju genetskih preiskav se je nanašalo le na odrasle, ki so v 17 % odgovorili, da so genetske preiskave opravljali pred načrtovanjem družine in zaradi genetskih bolezni.

Kaj je xeroderma pigmentosum ve oz. je že slišalo za to besedo tako 17 % anketiranih dijakov kot odraslih. Na to vprašanje se nanaša **tretja hipoteza: Več kot polovica anketiranih dijakov in odraslih xeroderme pigmentosum ne pozna**, ki je potrjena, saj te motnje ne pozna 73 % anketiranih dijakov in 83 % anketiranih odraslih.

Največ anketirancev, ki genetsko motnjo pozna, meni, da je xeroderma pigmentosum genetska motnja, kar je tudi pravilno. Ostali anketiranci pa menijo, da je to kardiološka ali nevrološka motnja ali motnja v duševnem razvoju.

Anketirani dijaki menijo, da xerodermo pigmentosum spremljajo sončne pege, vročina, poškodbe kože in hude opekline. Anketirani odrasli pa, da se poleg tega pojavi še nizek krvni tlak. Xerodermo pigmentosum navadno spremljajo sončne pege, poškodbe kože in hude opekline. Pojavijo pa se lahko tudi motnje koncentracije in nevrološke motnje.

Anketirani dijaki, ki poznajo xerodermo pigmentosum, so v 10 % prvič za to motnjo slišalo v medijih in filmu, sledijo domače okolje in ta anketni vprašalnik (3 %) ter v šoli (1 %). Anketirani odrasli, ki poznajo to motnjo, so zanjo prvič slišali v filmu (9 %), sledijo mediji (5 %), domače okolje (2 %) in ta anketni vprašalnik (1 %). Na to vprašanje se nanaša **četrta hipoteza: Največ anketiranih odraslih, ki poznajo xerodermo pigmentosum, je zanjo prvič slišala v filmu**. Iz podatkov je razvidno, da je hipoteza potrjena.

Na vprašanje o pojavnosti xeroderme pigmentosum je največ anketirancev odgovorila pravilno, in sicer da se ta motnja pojavi pri 1 od 1 000 000.

Na vprašanje, kako bi se počutili v družbi, če bi imeli genetsko motnjo, so me odgovori zelo presenetili, kajti največ (10 %) anketiranih dijakov, ki xerodermo pigmentosum pozna, bi se svojega telesa sramovali in bi se počutili slabo v svoji koži, zlasti zaradi strahu pred posmehovanjem, 5 % bi se jih z ljudmi spoznavalo preko spleta in 2 % bi jih bilo sram ter ne bi hodili v družbo. Odgovori vprašanih nam sporočajo, kakšni predsodki so pogosto prisotni v družbenem okolju. 10 % pa jih je odgovorilo, da bi se počutili povsem normalno na drugačen način. Pri anketiranih odraslih je ta odstotek nekoliko drugačen. Največ (7 %) anketirancev bi

se počutilo povsem normalno, sledijo tisti, ki bi se počutili slabo zaradi posmehovanja (5 %), spoznavanja bi izvajali le preko spleta (3 %) in bilo bi jih sram ter ne bi hodili v družbo (2 %)

Pri tistih anketiranih, ki poznajo xerodermo pigmentosum, bi sprejelo partnerja s to motnjo 8 % anketiranih dijakov in le 2 % anketiranih odraslih. Slednje lahko označimo za zelo pogumno dejanje. V razmerju je pomembno veliko drugih dejavnikov za skupno življenje.

V primeru, da bi še nerojenemu otroku pri tistih anketiranih, ki poznajo xerodermo pigmentosum, diagnosticirali to motnjo, bi večina tako dijakov kot tudi odraslih otroka obdržala in ga poskušala kar se da dobro pripraviti na svet.

Na vprašanje o tem, kako se šolajo osebe s xerodermo pigmentosum, je največ anketiranih dijakov in odraslih odgovorilo, da se šolajo od doma, saj podnevi ne smejo hoditi ven, ker jim sončna svetloba škodi.

Največ anketirancev, ki poznajo xerodermo pigmentosum, meni, da lahko osebe s to motnjo hodijo ven s komerkoli si želijo.

Na zadnje anketno vprašanje, kakšne so zaposlitvene možnosti oseb s xerodermo pigmentosum, je največ anketirancev odgovorilo, da se zaposlujejo kot vse normalne osebe, kar pa ne drži, kajti te osebe lahko opravljajo samo delo od doma. Tako meni 10 % anketiranih dijakov in 7 % anketiranih odraslih.

4 ZAKLJUČEK

Osebe z genetskimi motnjami si zaslužijo biti dobro sprejete v družbo, saj se lahko od njih naučimo novih zmožnosti pa tudi drugih življenjskih vrednot. Osebe z genetskimi motnjami se namreč vsak dan srečujejo z novimi izzivi in ovirami na svoji poti, ki pa jih rešujejo na zelo iznajdljive in edinstvene načine. Katere načine?

Z raziskavo sem želela dijakom Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje in odraslim, ki so odgovorili na anketni vprašalnik, predstaviti in približati xerodermo pigmentosum, da se je v prihodnje ne bodo bali, jo bodo znali prepoznati in ljudem s to motnjo tudi pomagati. Želela pa sem tudi ugotoviti, kako so osebe z genetskimi motnjami nasploh sprejete v družbi. Iz raziskave je razvidno, da večina dijakov in odraslih ne ve, kaj je xeroderma pigmentosum, zato na podlagi tega predlagam, da se na to temo naredi okrogla miza in med drugim vključi v učni načrt programa zdravstvene nege pri vsebinskem sklopu humana genetika, da bodo dijaki za to motnjo vsaj slišali. Kljub temu da je to zelo redka motnja, menim, da je prav, da jo poznamo in znamo prepoznati.

Raziskovalno nalogo bi v prihodnje razširila na različne šole, da bi videla prepoznavnost xeroderme pigmentosum med dijaki posameznih šol oziroma programov.

Prav tako bom poskusila spoznati koga s to motijo, da bi mi zaupal svoje izkušnje in mnenje o prepoznavnosti xeroderme pigmentosum ter to skupaj z rezultati raziskave predstaviti dijakom naše šole. Rezultate raziskave pa sem že predstavila v določenih razredih, ko sem se pripravljala na zagovor naloge.

5 VIRI IN LITERATURA

5.1 KNJIŽNI IN SPLETNI VIRI

- [1] Cleaver, J. E., Lam, E. T., Revet, I. *Description of Xeroderma pigmentosum*, national library of medicine, 7. 10. 2009. Dostop: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19809470/> (15. 2. 2023).
- [2] Sun, Z., Guo, Y., Zhang, J., Li, M., Yao, Z. *Causes of Xeroderma pigmentosum*, 2016. Dostop: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27577229/> (15. 2. 2023).
- [3] *MedlinePlus Inheritance of Xeroderma pigmentosum*, 5. 7. 2005. Dostop: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/xeroderma-pigmentosum/#references>, (15. 2. 2023).
- [4] Cleveland Clinic Xeroderma pigmentosum. *How common is Xeroderma pigmentosum*, 2023. Dostop: <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/24088-xeroderma-pigmentosum-xp> (15. 2. 2023).
- [5] ASCO. *What is Xeroderma pigmentosum*, Cancer net, 2020. Dostop: <https://www.cancer.net/cancer-types/xeroderma-pigmentosum> (15. 2. 2023).
- [6] NIH. *History of Xeroderma pigmentosum*, 2022. Dostop: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK551563/> (15. 2. 2023).
- [7] Kansky, A., Miljković, J. in sod. *Kožne in spolne bolezni*, 2017, 15. 2. 2023, str. 246, 247
- [8] National library of medicine. *Continuing Education Activity*, 2022 Dostop: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK551563/> (15. 2. 2023).
- [9] Oprešnik, L. *Odnos družbe do oseb s shizofrenijo*, 2011. Dostop: <https://core.ac.uk/download/pdf/67548477.pdf> (8. 3. 2023).
- [10] Hernaus, T., Kasupović, S. *Vpliv Genetskih bolezni na obolele in njihove svojce*, 2021. Dostop: <https://www.knjiznica-celje.si/raziskovalne/4202105856.pdf> (12. 3. 2023).

5.2 VIRI SLIK

- [1] Slika 1: Moriz Kaposi. Dostop: <https://litfl.com/wp-content/uploads/2019/02/Moriz-Kaposi-1837-1902.jpg> (15. 2. 2023).
- [2] Slika 2: James Cleaver. Dostop: <https://carta.anthropogeny.org/users/james-cleaver> (15. 2. 2023).
- [3] Slika 3: Mehurčkaste sončne opekline. Dostop: <https://minikar.ru/sl/schaste/na-solnce-obgorelo-lico-cto-delat-kak-ubrat-krasnotu-ot/> (15. 2. 2023).
- [4] Slika 4: Poikiloderma. Dostop: <https://www.pcds.org.uk/clinical-guidance/poikiloderma-of-civatte> (5. 2. 2023).
- [5] Slika 5: Telangiektazija. Dostop: https://sl-m.liveok.com/health/kako-izgledajo-pajkove-zile-na-obrazu-tesu-nogah_131645i15941.html (15. 2. 2023).
- [6] Slika 6: Atrofija kože. Dostop: <https://skinfairytale.si/sl/blog/seboroicni-dermatitis/> (15. 2. 2023).
- [7] Slika 7: Maligni melanom. Dostop: <https://sl.wikipedia.org/wiki/Melanom> (15. 2. 2023).
- [8] Slika 8: Izrastek na očesu. Dostop: https://diagnostika-clarus.si/specialisticne_ambulante/dermatoloska_ambulanta/manjsi_kirurski_posegi_okrog_oci/ (15. 2. 2023).
- [9] Slika 9: Razdraženo oko. Dostop: <https://www.vir-zdravja.com/Novice/rde%C4%8De-oko> (15. 2. 2023).

[10] Slika 10: Sončne pege. Dostop:

<http://www.medicina-informativa.com/2014/07/xeroderma-pigmentosum-cauze-simptome.html> (15. 2. 2023).

[11] Slika 11: Oseba s Xerodermo pigmentosum. Dostop:

https://en.wikipedia.org/wiki/Xeroderma_pigmentosum (15. 2. 2023).

6 PRILOGE

Priloga 1: Anketni vprašalnik za dijake

Priloga 2: Anketni vprašalnik za odrasle

ANKETNI VPRAŠALNIK ZA DIJAKE

Spoštovani!

Sem dijakinja drugega letnika Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje in v letošnjem šolskem letu sem se odločila za izdelavo raziskovalne naloge na temo genetske motnje, imenovane xeroderma pigmentosum. Pri vsakem vprašanju je možen samo en odgovor, razen tam, kjer je to posebej označeno: anketni vprašalnik je anonimen. Pridobljene podatke bom uporabila samo za namen izdelave raziskovalne naloge.

Spol:

- a) Moški.
- b) Ženski.

Letnik:

- a) Prvi letnik.
- b) Drugi letnik.
- c) Tretji letnik.
- d) Četrty letnik.
- e) Peti letnik.

1. Kako gledate na ljudi z genetskimi motnjami?

- a) Na takšne ljudi gledam enako kot na vse ostale.
- b) Mi je vseeno.
- c) O tem še nisem razmišljal/a.
- d) Drugo (napišite): _____

2. Ali poznate kakšno osebo z genetsko motnjo?

- a) Da.
- b) Ne.

3. Ali bi se do osebe, ki se je rodila z genetsko motnjo, obnašal/a drugače?

- a) Da, saj takšna oseba potrebuje pomoč in bi ji pomagal/a.
- b) Ne, saj ta oseba ni nič drugačna.
- c) Za takšno osebo se ne bi zmenil.
- d) Drugo (napišite): _____

4. Kako bi ravnali, če bi opazili, da vrstniki zmerjajo osebo z genetsko motnjo?

- a) Obrnil/a bi se stran, kot da nisem ničesar videl/a.
- b) Zmerjanje bi prekinil/a in se prepričal/a, če je s to osebo vse v redu.
- c) Pridružil/a bi se zmerjanju.
- d) Osebam, ki so zmerjale osebo z genetsko motnjo, bi objasnil/a, zakaj tega ne smejo početi in kaj genetska motnja sploh je.
- e) Drugo (napišite): _____

5. Kako bi se obnašali v javnosti oz. v družbi z osebo z genetsko motnjo?

- a) Bilo bi me sram, zato z njim ne bi hodil/a v javnost.
- b) Obnašal/a bi se normalno kot z drugimi ljudmi.
- c) Z njim bi se družil/a le tam, kjer me nihče ne pozna.
- d) Bilo bi mi neprijetno v njegovi družbi.
- e) Drugo (napišite): _____

6. Ali veste, kaj je xeroderma pigmentosum?

- a) Da.
- b) Ne.
- c) Sem že slišal/a za to besedo, vendar ne vem, kaj pomeni.

7. Kaj je je xeroderma pigmentosum?

- a) Prehlad.
- b) Alergija.
- c) Hud glavobol.
- d) Nevrološka motnja.
- e) Genetska motnja.
- f) Motnja v ravnotežju.
- g) Motnja v duševnem razvoju.
- h) Kardiološka motnja.
- i) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.

8. Kakšni so simptomi pri xerodermi pigmentosum? (možnih več odgovorov)

Hud glavobol.

- a) Vročina.
- b) Sončne pege.
- c) Hude opekline.
- d) Poškodbe kože.
- e) Bruhanje in slabost.
- f) Nizek krvni tlak.
- g) Nevrološke motnje.
- h) Motnje koncentracije.
- i) Ne vem.
- j) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.

9. Kje ste prvič slišali za xerodermo pigmentosum?

- a) Doma.
- b) V šoli.
- c) Pri zdravniku.
- d) V medijih.
- e) V filmu.
- f) V tem anketnem vprašalniku.
- g) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.
- h) Drugo (napišite): _____

10. Kako pogosto menite, da se pojavi xeroderma pigmentosum?
- a) 1 od 10.
 - b) 1 od 100.
 - c) 1 od 1000.
 - d) 1 od 1000000.
 - e) O tem še nisem razmišljal/a.
 - f) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.
11. Kako menite, da bi se vi počutili v družbi, če bi bili rojeni s to motnjo?
- a) Bil bi me sram in v družbo ne bi hodil/a, niti ne bi imel/a socialnih omrežji.
 - b) Z ljudmi bi se spoznaval/a le preko spleta.
 - c) Počutil/a bi se povsem normalno, saj z mano ni nič narobe in sem drugačen/a na poseben način.
 - d) Počutil/a bi se zelo slabo, saj bi imel/a občutek, da se mi posmehujejo.
 - e) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.
12. Ali bi imeli za partnerja osebo s xerodermo pigmentosum?
- a) Da.
 - b) Ne.
 - c) O tem še nisem razmišljal/a.
 - d) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.
13. Kako bi ravnali, če bi vašemu še nerojenemu otroku diagnosticirali xerodermo pigmentosum?
- a) Otroka bi obdržal/a in ga imel/a rada z vsem srcem ter ga poskušal/a kar najbolje pripraviti na svet.
 - b) Otroka bi obdržal/a do rojstva, nato pa ga dal/a v posvojitev.
 - c) S partnerjem/ko bi se posvetoval/a o splavu.
 - d) Drugo (napišite): _____
 - e) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.
14. Kako se po vašem mnenju šolajo ljudje s xerodermo pigmentosum?
- a) Šolajo se od doma, saj podnevi ne smejo hoditi ven, ker jim sončna svetloba škodi.
 - b) Šolajo se kot normalni otroci in hodijo v šolo čez dan.
 - c) Sploh se ne šolajo.
 - d) Šolajo se tako, kot si sami izberejo.
 - e) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.
15. Kdaj menite, da ljudje s xerodermo pigmentosum hodijo ven in s kom? (možnih več odgovorov).
- a) Ven hodijo le ponoči oz. ko sonce zaide.
 - b) Le v spremstvu staršev ali skrbnikov.
 - c) Samo ko je zunaj sonce.
 - d) Ob oblačnih in deževnih dnevih.
 - e) S prijatelji, ki imajo enako genetsko motnjo.
 - f) S komerkoli želi.

- g) Ne vem.
- h) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.

16. Kako se po vašem mnenju zaposlujejo osebe s xerodermo pigmentosum?

- a) Sploh se ne morejo zaposliti.
- b) Zaposlujejo se kot vse ostale osebe.
- c) Opravljajo samo delo od doma.
- d) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.

Odgovorili ste na vsa vprašanja v tem anketnem vprašalniku. Hvala za sodelovanje.

ANKETNI VPRAŠALNIK ZA ODRASLE

Spoštovani!

Sem dijakinja drugega letnika Srednje zdravstvene in kozmetične šole Celje in v letošnjem šolskem letu sem se odločila za izdelavo raziskovalne naloge na temo genetske motnje, imenovane xeroderma pigmentosum. Pri vsakem vprašanju je možen samo en odgovor, razen tam, kjer je to posebej označeno: anketni vprašalnik je anonimen. Pridobljene podatke bom uporabila samo za namen izdelave raziskovalne naloge.

Spol:

- a) Moški.
- b) Ženski.

Starost: _____

1. Kako gledate na ljudi z genetskimi motnjami?

- a) Na takšne ljudi gledam enako kot na vse ostale.
- b) Mi je vseeno.
- c) O tem še nisem razmišljal/a.
- d) Drugo (napišite): _____

2. Ali poznate kakšno osebo z genetsko motnjo?

- a) Da.
- b) Ne.

3. Ali bi se do osebe, ki se je rodila z genetsko motnjo, obnašal/a drugače?

- a) Da, saj takšna oseba potrebuje pomoč in bi ji pomagal/a.
- b) Ne, saj ta oseba ni nič drugačna.
- c) Za takšno osebo se ne bi zmenil.
- d) Drugo (napišite): _____

4. Kako bi ravnali, če bi opazili, da vrstniki zmerjajo osebo z genetsko motnjo?

- a) Obrnil/a bi se stran, kot da nisem ničesar videl/a.
- b) Zmerjanje bi prekinil/a in se prepričal/a, če je s to osebo vse v redu.
- c) Pridružil/a bi se zmerjanju.
- d) Osebam, ki so zmerjale osebo z genetsko motnjo, bi objasnili/a, zakaj tega ne smejo početi in kaj genetska motnja sploh je.
- e) Drugo (napišite): _____

5. Kako bi se obnašali v javnosti oz. v družbi z osebo z genetsko motnjo?

- a) Bilo bi me sram, zato z njim ne bi hodil/a v javnost.
- b) Obnašal/a bi se normalno kot z drugimi ljudmi.
- c) Z njim bi se družil/a le tam, kjer me nihče ne pozna.
- d) Bilo bi mi neprijetno v njegovi družbi.
- e) Drugo (napišite): _____

6. Ali ste že kdaj opravili genetske preiskave?

- a) Da.
- b) Ne.

6.1 Če ste na prejšnje vprašanje odgovorili pritrdilno, ga obrazložite.

7. Ali veste, kaj je xeroderma pigmentosum?

- a) Da.
- b) Ne.
- c) Sem že slišal/a za to besedo, vendar ne vem, kaj pomeni.

8. Kaj je xeroderma pigmentosum?

- a) Prehlad.
- b) Alergija.
- c) Hud glavobol.
- d) Nevrološka motnja.
- e) Genetska motnja.
- f) Motnja v ravnotežju.
- g) Motnja v duševnem razvoju.
- h) Kardiološka motnja.
- i) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.

9. Kakšni so simptomi pri xerodermi pigmentosum? (možnih več odgovorov)

- a) Hud glavobol.
- b) Vročina.
- c) Sončne pege.
- d) Hude opekline.
- e) Poškodbe kože.
- f) Bruhanje in slabost.
- g) Nizek krvni tlak.
- h) Nevrološke motnje.
- i) Motnje koncentracije.
- j) Ne vem.
- k) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.

10. Kje ste prvič slišali za xerodermo pigmentosum?

- a) Doma.
- b) V šoli.
- c) Pri zdravniku.
- d) V medijih.
- e) V filmu.
- f) V tem anketnem vprašalniku.
- g) Ne, vem kaj je xeroderma pigmentosum.
- h) Drugo (napišite): _____

11. Kako pogosto menite, da se pojavi xeroderma pigmentosum?

- a) 1 od 10.
- b) 1 od 100.
- c) 1 od 1000.
- d) 1 od 1000000.
- e) O tem še nisem razmišljal/a.
- f) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.

12. Kako menite, da bi se vi počutili v družbi, če bi bili rojeni s to motnjo?

- a) Bil bi me sram in v družbo ne bi hodil/a, niti ne bi imel/a socialnih omrežji.
- b) Z ljudmi bi se spoznaval/a le preko spleta.
- c) Počutil/a bi se povsem normalno, saj z mano ni nič narobe in sem drugačen/a na poseben način.
- d) Počutil/a bi se zelo slabo, saj bi imel/a občutek, da se mi posmehujejo.
- e) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.

13. Ali bi imeli za partnerja osebo s to motnjo?

- a) Da.
- b) Ne.
- c) O tem še nisem razmišljal/a.
- d) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.

14. Kako bi ravnali, če bi vašemu še nerojenemu otroku diagnosticirali xerodermo pigmentosum?

- a) Otroka bi obdržal/a in ga imel/a rada z vsem srcem ter ga poskušal/a kar najbolje pripraviti na svet.
- b) Otroka bi obdržal/a do rojstva, nato pa ga dal/a v posvojitev.
- c) S partnerjem/ko bi se posvetoval/a o splavu.
- d) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.
- e) Drugo (napišite): _____

15. Kako se po vašem mnenju šolajo ljudje s xerodermo pigmentosum?
- a) Šolajo se od doma, saj podnevi ne smejo hoditi ven, ker jim sončna svetloba škodi.
 - b) Šolajo se kot normalni otroci in hodijo v šolo čez dan.
 - c) Sploh se ne šolajo.
 - d) Šolajo se tako, kot si sami izberejo.
 - e) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.
16. Kdaj menite, da ljudje s xerodermo pigmentosum hodijo ven in s kom? (možnih več odgovorov).
- a) Ven hodijo le ponoči oz. ko sonce zaide.
 - b) Le v spremstvu staršev ali skrbnikov.
 - c) Samo ko je zunaj sonce.
 - d) Ob oblačnih in deževnih dnevih.
 - e) S prijatelji, ki imajo enako genetsko motnjo.
 - f) S komerkoli želi.
 - g) Ne vem.
 - h) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.
17. Kako se po vašem mnenju zaposlujejo osebe s xerodermo pigmentosum?
- a) Sploh se ne morejo zaposliti.
 - b) Zaposlujejo se kot vse ostale osebe.
 - c) Opravljajo samo delo od doma.
 - d) Ne vem, kaj je xeroderma pigmentosum.

Odgovorili ste na vsa vprašanja v tem anketnem vprašalniku. Hvala za sodelovanje.