

VYTVOŘENÍ A PILOTNÍ STUDIE VYUŽITÍ ČESKÉ VERZE DOTAZNÍKU „GENOMICS OUTCOME SCALE“



Autoři: Láčik Michal, Marković Andrej

Školitel: Curtisová V., MUDr

Ústav lékařské genetiky FN Olomouc, Lékařská fakulta UPOL



Lékařská fakulta

Univerzita Palackého v Olomouci

Úvod: Cílem genetické konzultace je odhalení etiologie genetického onemocnění, stanovení prognózy, léčby a dispenzarizace. Následuje zjištění genetické prognózy reprodukce pacienta a rodinných příslušníků. Pacient je o výše uvedeném informován s cílem umožnit mu údajům porozumět a naložit s nimi tak, aby pro něj byly co nejvíce prospěšné. Úspěšnost konzultace je možné hodnotit dotazníkovým šetřením, které využívá výsledky hodnocené pacientem (Patient-Reported Outcomes).

Cíle: Překlad dotazníku „Genomics outcome scale“ z anglického originálu do češtiny a analýza srozumitelnosti české verze pacienty. Porovnání chápaného významu jednotlivých bodů dotazníku s originálním míněním.

Metodika: Metodologie reflektovala doporučený postup pro překlad a kulturní adaptaci dotazníků založených na výsledcích hodnocených pacientem. Autoři zhotovili dva na sobě nezávislé překlady z anglického originálu do češtiny, které byly konzultovány s pěti anglicky mluvícími nelékaři. Vzniklý dotazník byl upraven na základě konzultace se školitelem a odborným asistentem pro výuku anglického jazyka na LF UPOL. Tato verze byla diskutována autory, školitelkou a třemi klinickými genetiky ÚLG FNOL. Vytvořená verze, která zahrnovala více formulací jednotlivých tvrzení, byla využita pro rozhovory s pacienty ÚLG FNOL v rámci pilotní studie. Po rozhovorech s šesti pacienty došlo k další úpravě, ve které byly zohledněny nedostatky z předchozích rozhovorů. V následujících čtyřech rozhovorech bylo patrné lepší porozumění významu jednotlivých tvrzení. Údaje zjištěné v rozhovorech umožnily výběr preferovaných formulací a na jejich základě byla vytvořena finální podoba dotazníku.

Obrázek č. 1: Anglický originál dotazníku

1	I can explain what the condition means to people outside my family who may need to know (e.g. teachers, social workers).	1	2	3	4	5
2	I know who else in my family might be at risk for this condition.	1	2	3	4	5
3	When I think about the condition in my family, I get upset.	1	2	3	4	5
4	I know what I can do to change how this condition affects me/my children.	1	2	3	4	5
5	I am able to make plans for the future.	1	2	3	4	5
6	I can make decisions about the condition that may change my future or my child(ren)'s future.	1	2	3	4	5

Fig. 5. The final scale, the Genomics Outcome Scale (GOS).

Obrázek č. 2: Finální verze dotazníku

1./2. Část dotazníku: vyplnit před/po konzultaci

	Nesouhlasím	Spiše nesouhlasím	Neutrální postoj	Spiše souhlasím	Souhlasím
Dokážu objasnit dopady onemocnění* lidem, kteří nejsou mí rodinní příslušníci a měli by s nimi být obeznámeni (např. učitelům, sociálním pracovníkům).	1	2	3	4	5
Vím, u koho dalšího v mé rodině hrozí, že bude toto onemocnění* mít.	1	2	3	4	5
Pomyšlení na onemocnění* v mé rodině mě znepokojuje.	1	2	3	4	5
Dokážu různými způsoby ovlivnit, jaký dopad má onemocnění* na mě nebo mé děti. (např. docházka na preventivní prohlídky, psychoterapie, úprava jídelníčku, dokážu komunikovat o onemocnění, vypořádávám se s každodenními záležitostmi)	1	2	3	4	5
Jsem schopen/schopna dělat si plány do budoucna.	1	2	3	4	5
Dokážu v souvislosti s onemocněním* činit rozhodnutí, která mohou ovlivnit mou budoucnost nebo budoucnost mého dítěte. (např. rozhodnutí o svatbě, zda mít potomky, o koupi automobilu, o pořízení hypotéky, o možné léčbě, o výběru preventivních opatření)	1	2	3	4	5

*případně diagnóza, postižení, nebo potíže, kvůli kterým přicházím na genetickou konzultaci

Výsledky: Byla vytvořena česká verze dotazníku, která zohledňuje názory odborníků i pacientů a zachovává míněním originální verze.

Závěr: Vytvoření první české verze dotazníku „Genomics outcome scale“ umožní hodnocení prospěšnosti genetických konzultací, které může sloužit k dalšímu zlepšování péče i klinickému výzkumu.

Citace: GRANT, Peter E., et al. Developing a short-form of the Genetic Counselling Outcome Scale: The Genomics Outcome Scale. *European Journal of Medical Genetics*. 2019, 62(5), 324-334. Dostupné z: doi:10.1016/j.ejmg.2018.11.015.

DINESS, Birgitte Rode, et al. Translation and Adaptation of the Genetic Counselling OutcomeScale (GCOS-24) for Use in Denmark. *Journal of Genetic Counseling*. 2017, 26(5), 1080-1089. Dostupné z: doi:10.1007/s10897-017-0086-7

SEGUNDO-RIBEIRO, Mayara, et al. Adaptation and preliminary validation of the genetic counseling outcome scale (GCOS-24) in a Brazilian genetic counseling setting. *European Journal of Medical Genetics*. 2020, 63(11), 1-5. Dostupné z: doi:10.1016/j.ejmg.2020.104018