

长沙市基因检测相关知识态度调查及其影响因素分析

牛玉捷¹, 杨幼萌², 黎雅娟³, 唐琪⁴, 张轶西⁵, 许林勇⁶, 张贺龙¹

1. 第四军医大学唐都医院肿瘤科, 陕西 西安 710038; 2. 中南大学湘雅三医院神经外科, 湖南 长沙 410000; 3. 常德市疾病预防控制中心, 湖南 常德 415000; 4. 湘雅二医院风湿免疫科, 湖南 长沙 410000; 5. 上海市徐汇区疾病预防控制中心防疫计免科, 上海 200237; 6. 中南大学湘雅医学院公共卫生学院, 湖南 长沙 410000

摘要: 目的: 了解长沙市居民及医院内患者及其家属对基因检测服务的知晓率、态度及其影响因素。

方法: 采用分层整群随机抽样方法, 对长沙市城镇居民、医院内患者及其家属进行问卷调查。

结果: 共有 399 名受访者完成了调查问卷, 调查人群对基因检测知晓率为 47.9%, 持积极态度者占

73.4%。Logistic 回归分析结果显示: 文化程度较高($OR=0.535$, $P<0.001$), 已婚($OR=2.224$, $P=0.002$)的受访者对基因检测服务的态度较为乐观。

结论: 长沙市居民、患者及其家属对基因检测服务持有较强的积极态度, 对基因检测认知程度偏低, 不了解基因检测的内容和定义并没有影响他们对于基因检测乐观的态度。

关键词: 基因检测; 知晓率; 知识; 态度

Study on knowledge and attitudes about genetic testing and the influencing factors in Changsha

NIU Yu-jie*, YANG You-meng, LI Ya-juan, TANG Qi, ZHANG Yi-xi, XU Lin-yong, ZHANG He-long*

*Department of Oncology, Tangdu Hospital, Fourth Military Medical University, Xi'an, Shaanxi 710038, China

Abstract: Objective To investigate the knowledge and attitudes about genetic testing among residents and patients in Changsha, and to discuss the influencing factors. **Methods** With stratified cluster random sampling method, the survey was conducted in residents, patients and their families in Changsha with interview questionnaire. **Results** 399 respondents were investigated finally. The awareness rate of the knowledge about genetic testing was 47.9%, and 73.4% of the respondents held positive attitudes. The multiple logistic regression analysis showed that education level ($OR=0.535$, $P<0.001$) and marriage status ($OR=2.224$, $P=0.002$) were associated with the attitudes. **Conclusions** Residents, patients and their families in Changsha hold positive attitudes toward genetic testing, however, the awareness rate is relatively low. Unawareness of the contents and definition of the genetic testing doesn't affect their perspectives about genetic testing.

Key words: Genetic testing; Awareness rate; Knowledge; Attitudes

随着基因组学的研究进一步发展, 基因检测服务在疾病预防控制中的应用优势初见端倪^[1, 2]。所谓基因检测 (Genetic Test), 是指通过对人体血液、体液或其他组织中的基因序列进行测定, 发现基因序列中的异常序列, 从而应用于诊断疾病和预测疾病发生的风险^[3, 4]。

目前的健康评估, 多是依据常规理化检查指标是否异常作为健康与否的标准^[5]。而基因检测则可以较早的预测发生疾病的可能性, 或为已患病的病人提供个体化治疗策略^[6]。鉴于我国基因检测相关立法不健全, 医疗资源“一边倒”等情况, 基因检测技术的相关知识亟需普及。因此为了了解人们对现有检测技术的需求及其对基因检测的认知态度, 本研究组面向长沙市社区居民、医院患者及患者家属, 采用问卷调查的形式初步探索人们对基因检测的知识、态度及其影响因素。

基金项目: 国家自然科学基金资助项目 (81172011)

作者单位: 710038 第四军医大学唐都医院肿瘤科443000

通信作者: 张贺龙, E-mail: cnxazhl@163.com
popopolo@126.com

029-84777455, 18192032407,

Corresponding author: ZHANG He-long, E-mail: cnxazhl@163.com

1 对象与方法

1.1 调查对象

本次研究采用分层整群随机抽样方法^[7]，按照医院和社区场所分层，在长沙市的全部三级甲等医院中随机抽取三家医院（湘雅三医院、长沙市中心医院和湖南省肿瘤医院）。社区部分，从长沙市五个行政区中，每个区随机抽样一个社区。每家医院随机抽取患者或患者家属 80 名，每家社区随机抽取 40 名居民。本次问卷调查于 2012-06/07 在长沙市城区内开展。

患者纳入标准：1. 三家医院的门诊或住院部患者；2. 经调查员说明本次研究目的及调查形式后，本人自愿配合本次问卷调查；3. 可独立完成问卷；4. 若行动不便，则由调查员通读问卷题目及其所有选项，调查员不做解释、不强调、不暗示题目选项。

1.2 样本含量估计

本研究组预调查结果显示，对基因检测持有积极态度占样本量 44%，允许误差约 5%，按照

$\alpha = 0.05$ （双侧） $\delta = 0.05$ 。根据公式计算：

$$n = \frac{(u_{\alpha})^2(\pi)(1 - \pi)}{\delta^2} = \frac{1.96^2 \times 0.44 \times 0.56}{0.05^2} \times 1.1 \approx 440$$

考虑到脱落等其他因素影响，增加10%的样本量，拟定样本总量为440例。

1.3 调查工具

自行设计基因检测相关知识态度调查问卷。经预调查后，研究组内根据专家意见进一步修改而形成。本研究对预调查的全部 50 例问卷进行信度检测，内部一致性 Cronbach's α 系数为 0.74，结果显示可信度良好。调查内容主要包括：①人口学特征：性别、年龄、文化程度、是否退休、职业、婚姻状况、个人月收入、医保类型、个人疾病史等；②基因检测相关知识：基因检测的基本概念，常见基因检测技术的知晓情况，基因检测相关知识认知水平等；③基因检测相关态度：对基因检测的基本态度，对常见基因检测技术所持态度。

全部问卷由受访者根据问卷填写说明自行填写。无效问卷判定标准：1.基因检测相关知识题目未作答者；2.基因检测相关态度题目未作答者。本次调查共发放问卷 440 份，全部回收，经审核作废 41 份，有效问卷 399 份，有效率 90.68%。

1.4 评价指标

1.4.1 基因检测相关知识：为了便于使用该问卷对不同地区进行调查，本次研究除了从主观角度进行评估，还将采用知晓率便于客观评估知识水平。

参考孟国荣等人的研究报告^[8]，并听取相关专家意见，采用赋值法计算每位受访者的客观认知水平总分。每道题目等权重赋分，每题满分为 100 分，总分 600 分。再将 600 分换算为 100 分。最终认知部分满分为 100 分，正确率=个人总体得分/总体满分*100%，正确率 $\geq 60\%$ 为知晓合格。知晓率=知晓合格人数/总人数*100%^[9]。

1.4.2 基因检测相关态度：包括对基因检测的总体一般态度；以常见基因检测项目为代表，测试受访者的态度；对开展基因检测服务的机构的态度；包括基因检测相关的社会伦理问题；基因检测费用；个人隐私和基因信息的安全需求；以及对基因检测相关立法的态度^[10]。

1.5 质量控制

在正式问卷调查前开展预调查，以了解问卷的可行性并作及时修改。本研究对预调查的全部 50 例问卷进行信度检测，内部一致性 Cronbach's α 系数为 0.74，结果显示可信度良好。

调查前对调查员进行统一培训，使调查员能充分理解调查表的内容、处理敏感问题的技巧。调查前须取得被调查者的知情同意，并事先说明本次调查不记名，所有的问卷内容都将保密，以消除被调查者的顾虑，从而保证调查结果的真实性。调查期间，每日在调查地点指定专人核对问卷，负责人定期抽查，剔除缺漏及逻辑错误的问卷。同时本次课题研究组的人员也进行定期抽查，以保证调查质量^[11,12]。

1.6 数据处理

应用 EpiData3.02 软件建立数据库，调查问卷进行双人同期录入，逻辑纠错^[13]。应用 SPSS 13.0 软件进行数据整理和统计分析，剔除填写不完整的问卷，对合格的调查问卷进行相关指标的分析。单因素分析采用 χ^2 检验，多因素分析采用 logistic 回归分析^[14]， $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 人口社会学特征

本次接受完整调查的调查对象共为399名，其中调查对象分为医院患者、患者家属、社区居民三类，其样本量分别为89、133、177名，分别占总体的22.3%、33.3%、44.4%；平均年龄(32.28±11.04)岁(12-74岁)，以21-30岁人数最多(138人，占34.6%)；女性占47.9%；文化程度以本科及本科以上为多，占总体的32.6%；已婚者占61.4%；月收入以1000~2000元为多，占23.1%；已经退休的人数占总体的6.5%；从事的职业中，以商业、服务业人员为多，占总体的20.3%；参与的医疗保健类型以社会医疗保健为多，占43.4%；有30.1%的受访者或其家人，现在或过去患有较大的疾病(比如糖尿病、脑溢血、恶性肿瘤，不包含交通事故)。

表1 长沙市基因检测知识态度调查一般人口学特征

选项	类别	医院患者		患者家属		社区居民		合计	
		人数	构成比	人数	构成比	人数	构成比	人数	构成比
性别	男性	48	0.53	70	0.526	90	0.508	208	0.521
	女性	41	0.461	63	0.474	87	0.492	191	0.479
年龄（岁）	<20	7	0.079	6	0.045	34	0.192	47	0.118
	20~	23	0.258	39	0.293	76	0.429	138	0.346
	30~	33	0.371	54	0.406	48	0.271	135	0.338
	40~	26	0.292	34	0.256	19	0.107	79	0.198
	50~	17	0.191	25	0.173	25	0.141	67	0.167
文化程度	小学及其以下	2	0.022	4	0.03	2	0.011	8	0.02
	初中	15	0.169	33	0.248	9	0.051	57	0.143
	高中、中专	26	0.292	40	0.301	53	0.299	119	0.298
	大专	21	0.236	19	0.143	45	0.254	85	0.213
	本科及以上	25	0.281	37	0.278	68	0.384	130	0.326
是否退休	是	11	0.124	8	0.06	7	0.04	26	0.065
	否	78	0.876	125	0.94	170	0.96	373	0.935
职业	国家机关、党政 群组织、企业 、事业单位负 责人	17	0.191	14	0.105	7	0.04	38	0.095
	专业技术人员	11	0.124	16	0.12	17	0.096	44	0.11
	医务工作者	2	0.022	5	0.038	25	0.141	32	0.08
	办事人员有关 人员	7	0.079	5	0.038	10	0.056	22	0.055
	商业、服务业 人员	13	0.146	21	0.158	47	0.266	81	0.203
	农民	6	0.067	18	0.135	8	0.045	32	0.08
	工人	8	0.09	13	0.098	4	0.023	25	0.063
	军人	1	0.011	0	0	0	0	1	0.003
	学生	7	0.079	18	0.135	34	0.192	59	0.148
	其他或无业	17	0.191	25	0.173	25	0.141	67	0.167
	已婚	67	0.753	98	0.737	80	0.452	245	0.614
	未婚	22	0.247	35	0.263	97	0.548	154	0.386
月均收入	1000元以下	14	0.157	35	0.263	43	0.243	92	0.231
	1000~2000元	21	0.236	46	0.346	42	0.237	109	0.273
	2000~3000元	24	0.27	21	0.158	39	0.22	84	0.211
	3000~4000元	16	0.18	13	0.098	16	0.09	45	0.113
	4000~5000元	4	0.045	10	0.075	15	0.085	29	0.073
	5000~6000元	3	0.034	2	0.015	8	0.045	13	0.033
	6000元以上	7	0.079	6	0.045	14	0.079	27	0.068
	自费	16	0.18	39	0.293	36	0.203	91	0.228
医疗保健	社会医保	40	0.449	55	0.414	78	0.441	173	0.434
	商业性保险	3	0.034	2	0.015	10	0.056	15	0.038
	新农村合作医疗	22	0.247	34	0.256	31	0.175	87	0.218
	其他	8	0.09	3	0.023	22	0.124	33	0.083
疾病史	有	31	0.348	51	0.383	38	0.215	120	0.301
	没有	58	0.652	82	0.617	139	0.785	279	0.699

2.2 知识水平

2.2.1 主观认知水平：38.3%的受访者表示没听说过基因检测及其含义，同时有2%的人表示对此非常熟悉；采用非参数检验方法，对不同的调查对象类型比较其知识水平的客观情况： $\chi^2=3.509$ ， $P=0.173$ ，按 $\alpha=0.05$ 水准，我们认为三组调查对象对基因检测的主观认知水平的差异没有统计学意义；有34.8%的受访者表示没听说过疾病易感基因，同时有12.5%的人表示听说过而且知道定义；同上，对不同的调查对象类型比较其对疾病易感基因的主观认知水平： $\chi^2=6.283$ ， $P=0.043$ ；按 $\alpha=0.05$ 水准，认为三组调查对象对疾病易感基因的主观认知水平不同。

2.2.2 客观认知水平：根据赋值法评估客观认知水平，并采用知晓率来评价总体知晓水平，最终得出：本研究总体知晓率为47.9%。

表 2 长沙市基因检测知识态度相关调查结果

问题	调查对象回答	医院患者		医院患者家属		社区居民		合计 /%	χ^2 值	P 值
		人数	构成比 /%	人数	构成比 /%	人数	构成比 /%			
是否听说过 基因检测及其含义	没听说过	34	8.5	51	12.7	67	16.8	38.3	3.509	0.173
	听说过	53	13.2	80	20.0	107	26.8	59.7		
	非常熟悉	2	0.5	2	0.5	3	0.7	2.0		
是否了解“疾病易感基因”	没听说过	35	8.7	40	10.0	65	16.3	34.8	6.283	0.043
	听说过但不了解其定义	45	11.3	75	18.8	98	24.6	52.7		
	听说过而且知道定义	9	2.2	18	4.5	14	3.5	12.5		

2.3 态度

根据预调查的结果反馈，并听取相关专家意见，一致决定“您认为基因检测是否有意义？”为分析受访者态度的主要题目。

研究结果显示：73.4%的受访者认为基因检测有意义，而26.6%的受访者认为无意义。

除了对受访对象进行单一题目的态度测试，我们进一步探索了可能影响人们持有积极态度的因素。为此，我们使用logistic回归分析来找寻新的线索，结果见表3-4。Logistic回归分析结果（见表5）提示：教育水平较高者($\chi^2=27.255$ ，OR=0.535， $P<0.001$)与已婚者($\chi^2=9.330$ ，OR=2.224， $P=0.002$)对基因检测“疾病易感基因”持有更积极的态度。

表 3 logistic 回归分析变量赋值说明

变量	赋值
受访者类型	医院患者及家属=1；社区居民=2
性别	男=1；女=2
文化	本科以下=1；本科及以上=2
退休	是=1；否=2
职业	国家机关、党群组织、企业、事业单位负责人=1；专业技术人员=2；医务工作者=3；办事人员=4；商业、服务业人员=5；农民=6；工人=7；军人=8；学生=9
婚姻	已婚=1；未婚=2
月均收入	6000 元以下=1；6000 元以上=2
医保	自费=1；社会医保=2；商业性保险=3；新农村合作医疗=4；其他=5
家中疾病	是=1；否=2
年龄分组	40 岁以下=1；40 岁及以上=2

表 4 长沙市基因检测 logistic 回归分析数据输出结果

	B	S.E.	Wald	Df	P 值	Exp(B)	95% CI for EXP(B)	
							Lower	Upper
受访者类型(1)	-0.899	0.604	2.212	1	0.137	0.407	0.125	1.331
性别(1)	0.273	0.267	1.046	1	0.306	1.314	0.778	2.219
文化程度(1)	-0.634	0.158	16.173	1	0.000	0.530	0.389	0.722
退休(1)	0.362	0.575	0.396	1	0.529	1.436	0.465	4.432
职业			7.033	9	0.634			
职业(1)	0.664	0.498	1.780	1	0.182	1.942	0.732	5.151
职业(2)	0.413	0.668	0.382	1	0.536	1.511	0.408	5.601
职业(3)	0.103	0.585	0.031	1	0.860	1.109	0.352	3.490
职业(4)	-1.077	0.855	1.587	1	0.208	0.341	0.064	1.820
职业(5)	0.651	0.715	0.830	1	0.362	1.918	0.473	7.783
职业(6)	0.469	0.508	0.852	1	0.356	1.598	0.591	4.323
职业(7)	0.078	0.641	0.015	1	0.903	1.081	0.308	3.799
职业(8)	0.101	0.683	0.022	1	0.883	1.106	0.290	4.220
婚姻(1)	-0.782	0.364	4.626	1	0.031	0.457	0.224	0.933
收入(1)	-0.144	0.088	2.709	1	0.100	0.866	0.729	1.028
医保			5.589	4	0.232			
医保(1)	0.951	0.564	2.842	1	0.092	2.589	0.857	7.824
医保(2)	0.945	0.570	2.751	1	0.097	2.572	0.842	7.856
医保(3)	1.071	0.823	1.694	1	0.193	2.919	0.582	14.652
医保(4)	0.365	0.591	0.382	1	0.537	1.440	0.453	4.582
家中疾病(1)	-0.472	0.519	0.828	1	0.363	0.624	0.226	1.724
年龄分组(1)	0.013	0.193	0.005	1	0.944	1.014	0.695	1.479

常数项	1.638	1.585	1.067	1	0.302	5.143
-----	-------	-------	-------	---	-------	-------

表 5 长沙市基因检测知识态度调查 logistic 回归分析结果

	回归系数	标准误	Wald χ^2	P	OR	95%CI for Exp(B)	
						Lower	Upper
文化程度	-0.625	0.120	27.255	0.000	0.535	0.424	0.677
婚姻状况	0.800	0.262	9.330	0.002	2.224	1.332	3.716
收入	-0.117	0.079	2.185	0.139	0.890	0.762	1.039

2.4 影响基因检测态度的相关因素

受访者认为，在被医生建议采用基因检测时，需要考虑的主要因素是：根据各自构成比，从大到小，依次是价格因素，参考价值，对健康的影响，保密与隐私(见图1)。选择价格因素的人数最多，占总体26.6%。公众更愿意接受健康体检(30.4%)，确诊疾病(26.7%)，优生优育(23.5%)，同时有3.2%的受访者不愿接受基因检测(见图2)。对于涉及的基因检测项目类型，被选次数最多的依次为家庭遗传基因检测(23.3%)，癌症类(20.8%)，儿童学习和成长(16.2%)，同时有5.1%的受访者选择都不愿意（见图3）。

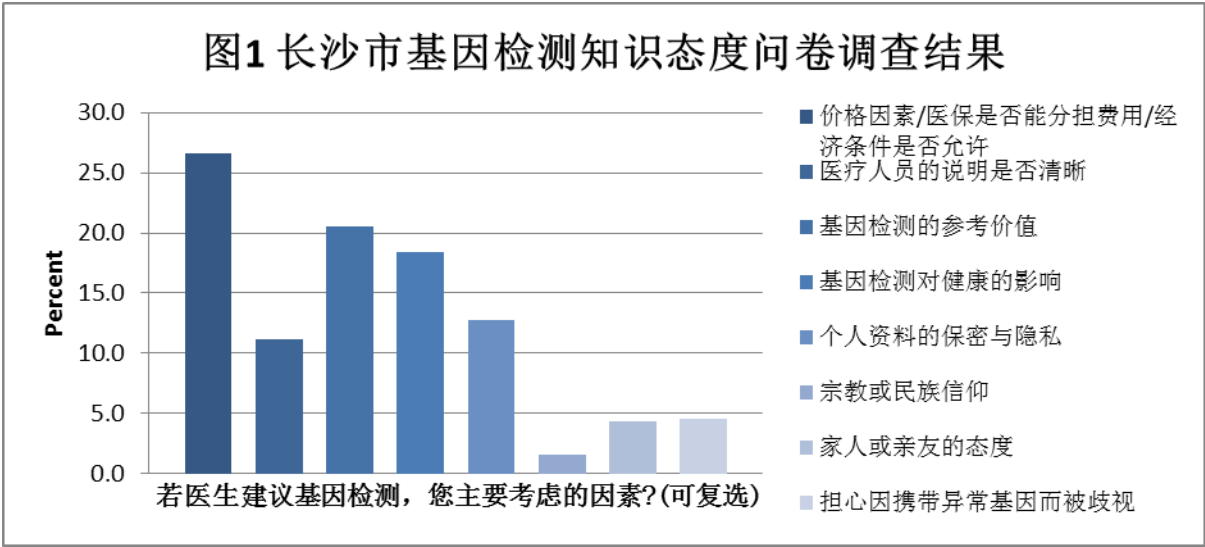


图2 长沙市基因检测知识态度调查结果

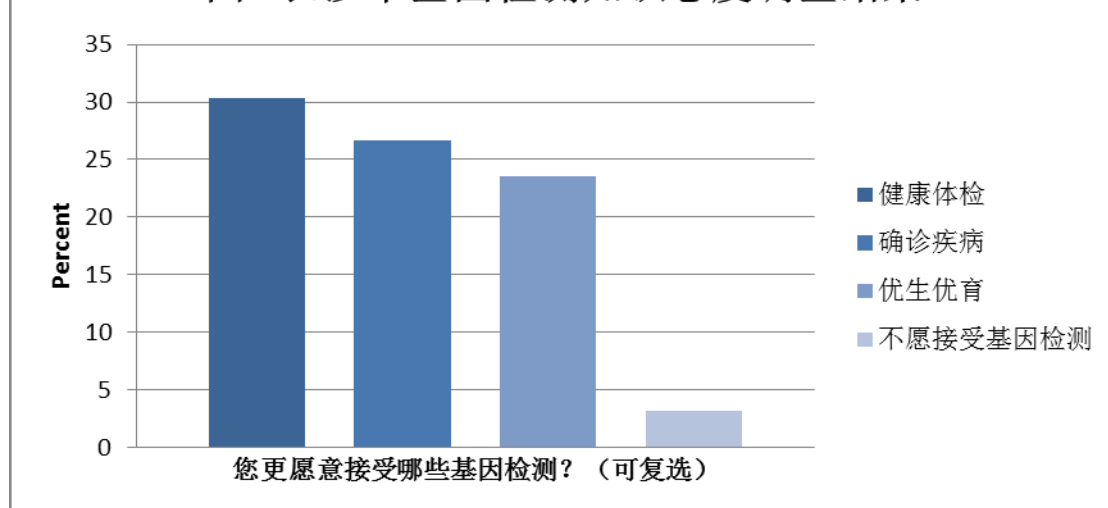
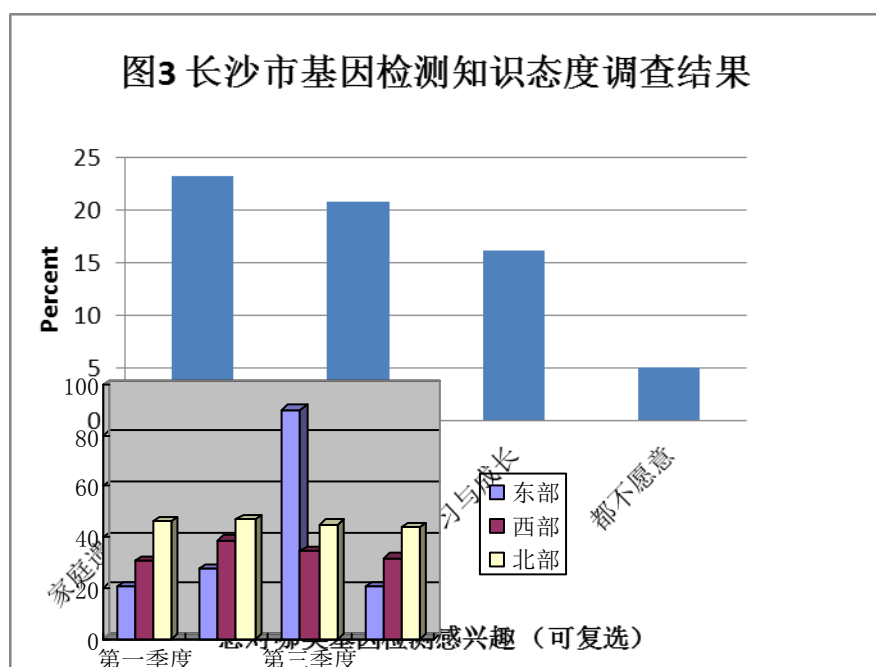


图3 长沙市基因检测知识态度调查结果



3 讨论

通过本次调查发现，在长沙市的居民、医院患者及其家属中有 47.9%的受访者对基因检测“有一定的了解”(即知晓率合格)。但是对基因检测持有积极态度的受访者占总受访人群的 73.4%(即一般态度)。提示我们，对于此类人群而言，不了解基因检测的内容和定义并没有影响他们对于基因检测乐观的态度^[15]。虽然知晓率并不高，但是人们对于基金检测的好奇心和积极态度，让从事基因检测的科研工作者们更有信心。文化程度较高、已婚、收入较高的受访者们在本次调查中表现的更为积极，他们对于基因检测考虑的方方面面可能还没能得到解决，但是这样的调查结果如果能得到相关机构的留心与采纳，势必会吸引更多潜在的人群前来体验基因检测对他们医疗生活的改善，更精确的帮助^[16]。

这些研究结果提示未来的研究方向中，需要有关部门通过各种有效途径，加大基因检测的宣传

力度，向广大的人民群众宣讲基因检测的现状和实际价值；同时，对于一些有较强烈意愿的人群和对基因检测知识水平高的人群，可以提供科学准确的遗传咨询和对易感基因预防措施的科学解读。同时在知情同意的基础上及时建立一套合理相关法律法规，从而维护受检者的个人隐私和信息安全^[17]。对于那些更容易持有积极态度的人群，如文化程度高、已婚、收入水平高的人群，进一步保障他们的个人健康利益和安全利益是现行基因检测服务急需解决的问题。

参考文献

- [1] Katsanis S H, Katsanis N. Molecular genetic testing and the future of clinical genomics[J]. *Nat Rev Genet*, 2013,14(6):415-426.
- [2] Meisel S F, Beeken R J, van Jaarsveld C H, et al. Genetic test feedback with weight control advice: study protocol for a randomized controlled trial[J]. *Trials*, 2012,13:235.
- [3] Melo D G, Sequeiros J. The challenges of incorporating genetic testing in the unified national health system in Brazil[J]. *Genet Test Mol Biomarkers*, 2012,16(7):651-655.
- [4] Klitzman R, Chung W, Marder K, et al. Attitudes and practices among internists concerning genetic testing[J]. *J Genet Couns*, 2013,22(1):90-100.
- [5] 朱建国,周凤娟.基因检测“治未病”. *中国优生优育*,2009,15(2):72-74.
- [6] Tranah GJ, LescaultPJ, HunterDJ,etal. Multiple displacement amplification prior to single nucleotide polymorphism genotyping in epidemiologic studies.*Biotechnol Lett*,2003,25(13):1031-1036.
- [7] Tipton E. Stratified Sampling Using Cluster Analysis: A Sample Selection Strategy for Improved Generalizations From Experiments[J]. *Eval Rev*,2013,37(2):109-139.
- [8] 孟国荣, 李学海, 姚新伟, 等. 1783名普通人群精神卫生知识知晓率调查结果及分析. *上海精神医学*,2005,17(suppl):19-20.
- [9] Hampton K D, Mazza D, Newton J M. Fertility-awareness knowledge, attitudes, and practices of women seeking fertility assistance[J]. *J Adv Nurs*, 2013,69(5):1076-1084.
- [10] Sambanje M N, Mafuvadze B. Breast cancer knowledge and awareness among university students in Angola[J]. *Pan Afr Med J*, 2012,11:70.
- [11] Villanueva C M, Silverman D T, Malats N, et al. Determinants of quality of interview and impact on risk estimates in a case-control study of bladder cancer[J]. *Am J Epidemiol*, 2009,170(2):237-243.
- [12] 殷玲丽, 闻立芳, 刘颖, 等. 结核病患者相关知识、态度和行为调查. *实用预防医学*, 2014,21(3):278-281.
- [13] Singh S. Review of epidata entry and analysis freewares[J]. *Indian J Community Med*, 2009,34(1):76-77.
- [14] Tripepi G, Jager K J, Stel V S, et al. How to deal with continuous and dichotomic outcomes in epidemiological research: linear and logistic regression analyses[J]. *Nephron Clin Pract*, 2011,118(4):c399-c406.
- [15] Haga S B, Tindall G, O'Daniel J M. Professional perspectives about pharmacogenetic testing and managing ancillary findings[J]. *Genet Test Mol Biomarkers*, 2012,16(1):21-24.
- [16] Haga S B, Tindall G, O'Daniel J M. Public perspectives about pharmacogenetic testing and managing ancillary findings[J]. *Genet Test Mol Biomarkers*, 2012,16(3):193-197.
- [17] Haga S B, Carrig M M, O'Daniel J M, et al. Genomic risk profiling: attitudes and use in personal and clinical care of primary care physicians who offer risk profiling[J]. *J Gen Intern Med*, 2011,26(8):834-840.