

ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ REVIEW

Γονιδιωματική-γενετική εγγραμματοσύνη επαγγελματιών υγείας στο πλαίσιο εφαρμογής της υγείας ακριβείας και μελλοντικές προοπτικές

Η πρόοδος στη Γενετική και στην «Ιατρική ακριβείας» καθιστούν αναγκαία την ενσωμάτωση της γονιδιωματικής γνώσης και άλλων βιοδεικτών ("omics") στην παροχή φροντίδας υγείας, στην έρευνα και στην εκπαίδευση των επαγγελματιών υγείας. Στο πλαίσιο της υγείας ακριβείας, η γονιδιωματική-γενετική εγγραμματοσύνη των επαγγελματιών υγείας έχει σημαντική συνεισφορά, καθώς παρέχει πληροφορίες τόσο για την ατομική ευπάθεια σε ασθένειες και την αντίδραση σε φάρμακα και θεραπείες όσο και για την πρόγνωση του κινδύνου εμφάνισης ασθενειών. Οι εν λόγω προσαρμοσμένες και εξατομικευμένες πληροφορίες μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την ακριβή διάγνωση, την πρόληψη και τη θεραπεία ασθενειών. Οι επαγγελματίες υγείας, όπως ιατροί, νοσηλευτές και φαρμακοποιοί, μπορούν να αξιοποιήσουν τη γονιδιωματική-γενετική εγγραμματοσύνη για την παροχή προσαρμοσμένης, ακριβούς υγειονομικής περίθαλψης, δηλαδή να προσαρμόσουν τον προληπτικό έλεγχο, τη διάγνωση και τη θεραπεία στις ατομικές ανάγκες του κάθε ασθενούς. Αυτό οδηγεί σε βελτιωμένα αποτελέσματα υγείας, αποφεύγοντας ανεπιθύμητες αντιδράσεις σε φαρμακευτικές αγωγές και επιλέγοντας την κατάλληλη θεραπεία για κάθε ασθενή. Οι τεχνολογίες "omics" είναι εκείνες που συμβάλλουν στην προώθηση της εξατομίκευσης της φροντίδας υγείας, στη βελτίωση της ακριβείας της διάγνωσης και στην ανάπτυξη αποτελεσματικότερων θεραπευτικών προσεγγίσεων. Ως εκ τούτου, οι σύγχρονοι επαγγελματίες υγείας οφείλουν να αποκτήσουν τις αναγκαίες δεξιότητες, προκειμένου να είναι σε θέση να εντάξουν τα "omics" στην πρακτική τους.

1. ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η πρόοδος στη γενετική και γονιδιωματική έρευνα, σε συνδυασμό με την ταχεία ανάπτυξη των νέων τεχνολογιών, έχουν αναδιαμορφώσει την κατανόησή μας για τις υποκείμενες στην υγεία και στην ασθένεια διαδικασίες, δημιουργώντας αυτό που συλλογικά έχει γίνει γνωστό ως επιστήμες ("omics").¹

Ο όρος "omics" αναφέρεται σε διάφορους κλάδους της βιοϊατρικής επιστήμης, όπως η γονιδιωματική (genomics), η μεταγραφωματική (transcriptomics), η πρωτεομική (proteomics) και η μεταβολομική (metabolomics).² Κύριος στόχος τους είναι η εφαρμογή νέων προσεγγίσεων στην υγειονομική περίθαλψη, οι οποίες είναι προσαρμοσμένες στην εξατομικευμένη Ιατρική που έχει επικρατήσει ως «Ιατρική

ακριβείας».³ Οι εν λόγω εξελίξεις αντιπροσωπεύουν νέες ολιστικές προσεγγίσεις στην παροχή φροντίδας υγείας, με στόχο την εκμετάλλευση και την επέκταση της παραγόμενης γνώσης από την έρευνα στο κλινικό επίπεδο. Στόχο έχουν τη βελτιστοποίηση της παρεχόμενης θεραπείας σε όρους τόσο αποτελεσμάτων υγείας όσο και μειωμένου κόστους.⁴

Οι επιστήμες αυτές συνιστούν πλέον αναπόσπαστο μέρος της παροχής υγειονομικής περίθαλψης, με το νοσηλευτικό και το ιατρικό προσωπικό πρώτης γραμμής να εφαρμόζουν και να προσαρμόζουν τις γονιδιωματικές τεχνολογίες στο κλινικό περιβάλλον, προωθώντας παράλληλα τη γνώση σε αυτούς τους τομείς.⁵ Με την αυξανόμενη εστίαση στην «Ιατρική ακριβείας» και στη φροντίδα υγείας, η ενσωμάτωση της γενετικής και γονιδιωματικής γνώσης έχει καταστεί ουσιαστική δεξιότητα στην ιατρική και στη

ΑΡΧΕΙΑ ΕΛΛΗΝΙΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ 2024, 41(4):470-476
ARCHIVES OF HELLENIC MEDICINE 2024, 41(4):470-476

Ε. Πετρογιάννη,¹
Α. Πατελάρου,¹
Α. Λαλιώτης,²
Μ. Στυλιανάκης,¹
Μ. Ζωγραφάκης-Σφακιανάκης,¹
Ε. Πατελάρου¹

¹Τμήμα Νοσηλευτικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Ελληνικό Μεσογειακό Πανεπιστήμιο, Ηράκλειο, Κρήτη
²Γενική Χειρουργική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο «Βενιζέλειο-Πανάκειο», Ηράκλειο, Κρήτη

Genomic-genetic literacy of healthcare professionals in the context of precision health implementation and future perspectives

Abstract at the end of the article

Λέξεις ευρητηρίου

Γενετική εγγραμματοσύνη
Γονιδιωματική
Ιατρική ακριβείας
Νοσηλευτική ακριβείας
Υγεία ακριβείας

Υποβλήθηκε 28.6.2023

Εγκρίθηκε 8.7.2023

νοσηλευτική φροντίδα, στην έρευνα και στην εκπαίδευση, καθώς επιτρέπει στους επαγγελματίες υγείας να συνεργάζονται αποτελεσματικά με τους ασθενείς για τη βελτίωση της υγείας και της ευεξίας τους.⁶

2. ΟΡΙΣΜΟΙ

Ο όρος «ιατρική ακριβείας» αναφέρεται στην προσαρμογή της ιατρικής διαχείρισης στα εξατομικευμένα χαρακτηριστικά κάθε ασθενούς, προκειμένου να διασφαλιστούν οι βέλτιστες διαγνωστικές και θεραπευτικές επιλογές, και ως εκ τούτου να βελτιωθεί η ποιότητα της φροντίδας και της διαχείρισής τους.^{7,8} Η ανάπτυξη και η αξιοποίηση της «ιατρικής ακριβείας» έχει επηρεάσει πολλές ασθένειες και έχει αναπτύξει συγκεκριμένες θεραπείες, προωθώντας παράλληλα τις τεχνολογικές εξελίξεις, βελτιώνοντας την παγκόσμια ανθρώπινη υγεία και μειώνοντας το κόστος υγειονομικής περίθαλψης.⁹ Τα μοντέλα κλινικής νοσηλευτικής πρακτικής εξελίσσονται επίσης μέσω της εξατομικευμένης λήψης κλινικών αποφάσεων και αντικατοπτρίζουν αυτή τη νέα εποχή, οδηγώντας αναπόφευκτα στον νέο όρο της «Νοσηλευτικής ακριβείας», που έχει ως προσανατολισμό της την παροχή νοσηλευτικής φροντίδας η οποία βασίζεται στις ανάγκες των ασθενών.²

Το νοσηλευτικό προσωπικό, καθώς βρίσκεται σε άμεση επαφή με τους ασθενείς, συνιστά κρίσιμο παράγοντα για την επίτευξη των στόχων της «Νοσηλευτικής ακριβείας». Η ευθύνη τους να παρέχουν, να παρακολουθούν, να εκπαιδεύουν και να συμβουλεύουν εξατομικευμένα τους ασθενείς και τις οικογένειές τους σχετικά με χορηγούμενα φάρμακα και θεραπείες στοχεύουν σε αυτό που σήμερα περιγράφεται ως «εξατομικευμένη νοσηλευτική φροντίδα».^{10,11}

Η «ιατρική ακριβείας» και η «Νοσηλευτική ακριβείας» είναι έννοιες άρρηκτα συνδεδεμένες στο πλαίσιο της υγείας ακριβείας, η οποία λαμβάνει υπ' όψιν πολλούς βιοδείκτες, όπως τα "omics", καθώς και άλλους παράγοντες, όπως ο τρόπος ζωής, τα κοινωνικά χαρακτηριστικά, το οικονομικό υπόβαθρο, τα πολιτιστικά χαρακτηριστικά και οι περιβαλλοντικοί παράγοντες, προκειμένου να παρέχουν πληροφορίες σχετικά με την ευαισθησία, την έκθεση, τα χαρακτηριστικά, την εξέλιξη και την ανταπόκριση των ασθενών στη θεραπεία και κατ' επέκταση να συνδράμουν τα άτομα να επιτύχουν την ευεξία και τη βέλτιστη υγεία τους.^{10,12,13}

3. ΠΕΔΙΑ ΕΦΑΡΜΟΓΗΣ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ("OMICS")

Διάφορες επιστήμες συνεργάζονται συχνά και αλληλεπιδρούν μεταξύ τους για να κατανοήσουν και να αναλύσουν την πληροφορία που περιέχεται στα "omics" και

να ανακαλύψουν νέες γνώσεις σχετικά με τη βιολογία των οργανισμών.^{2,14-16}

Πιο συγκεκριμένα, (α) η επιστήμη της γονιδιωματικής μελετά τη σύνθεση, τη δομή, τη λειτουργία και τις αλληλεπιδράσεις των γονιδίων ενός οργανισμού, ενώ (β) η πρωτεομική μελετά τη σύνθεση, τη δομή και τις λειτουργίες των πρωτεϊνών ενός οργανισμού. (γ) Η μεταγραφωματική μελετά την έκφραση των γονιδίων μέσω της ανάλυσης των μεταγραφικών προφίλ και (δ) η μεταβολομική μελετά τα μεταβολικά προφίλ και τις βιοχημικές αντιδράσεις ενός οργανισμού. (ε) Η επιδημιολογία γενομικής (genomic epidemiology) μελετά τη συσχέτιση μεταξύ γονιδίων και ασθενειών σε μεγάλες πληθυσμιακές ομάδες. Τέλος, (στ) η μηχανική γονιδιωμάτων (genome engineering) εφαρμόζει τεχνικές για την τροποποίηση του γονιδιώματος ενός οργανισμού.^{2,14-16}

Η ανάλυση των "omics" απαιτεί συνεργασία από διάφορους επαγγελματικούς κλάδους. Αναλυτικότερα, (α) οι γενετιστές είναι οι επαγγελματίες υγείας που ειδικεύονται στη μελέτη και στην ανάλυση του γονιδιωμάτων και της γενετικής ποικιλότητας ενός οργανισμού. (β) Οι κλινικοί γενετιστές, ακολούθως, αξιολογούν τα δεδομένα γενετικής ανάλυσης για τη διάγνωση, την πρόληψη και τη θεραπεία γενετικών ασθενειών. (γ) Οι βιολόγοι, με τη σειρά τους, ερευνούν τη βιολογία των οργανισμών και μελετούν τις δομές και τις λειτουργίες των μορίων που σχετίζονται με τα "omics". Σημαντική συμβολή στην ανάλυση των "omics" έχουν επίσης (δ) οι ειδικοί στη Βιοπληροφορική, οι οποίοι αναπτύσσουν και εφαρμόζουν υπολογιστικές μεθόδους και αλγόριθμους για την ανάλυση, την αποθήκευση και την ερμηνεία των δεδομένων ("omics"). (ε) Επιστήμονες στον κλάδο της φαρμακογνωσίας μελετούν τις αλληλεπιδράσεις φαρμάκων με τα μοριακά συστατικά των οργανισμών και την επίδρασή τους στην υγεία. Τελευταίο αλλά εξ ίσου σημαντικό κλάδο συνιστούν (στ) οι επαγγελματίες υγείας-ιατρονοσηλευτικό προσωπικό. Οι κλινικοί επιστήμονες εφαρμόζουν τις πληροφορίες που προκύπτουν από την ανάλυση "omics" για τη βελτίωση της πρόληψης, της διάγνωσης και της θεραπείας ασθενειών. Αναλυτικότερα, οι επιστήμες τόσο της Ιατρικής όσο και της Νοσηλευτικής εκμεταλλεύονται τις πληροφορίες που προκύπτουν από τις αναλύσεις "omics" για τη βελτίωση της υγείας των ασθενών. Οι μέθοδοι "omics" παρέχουν λεπτομερή μοριακά δεδομένα που επιτρέπουν την κατανόηση των παθολογικών διεργασιών, την ανίχνευση ασθενειών και την εξατομίκευση της ιατρικής περίθαλψης.

Ορισμένα από τα κύρια πεδία εφαρμογής των κλινικών επιστημών περιλαμβάνουν τη διάγνωση, τη θεραπεία και την πρόληψη ασθενειών. Αναφορικά με τη διάγνωση, οι

γενομικές μελέτες (genomics) μπορούν να ανιχνεύσουν γενετικές παραλλαγές που σχετίζονται με ασθένειες. Η μεταγραφική επιστήμη (transcriptomics) μπορεί να αναλύσει την έκφραση των γονιδίων για την ανίχνευση και τη διάγνωση ασθενειών, ενώ η μεταπρωτεομική ανάλυση (proteomics) μπορεί να εντοπίσει πρωτεϊνικές μεταλλάξεις που σχετίζονται με ασθένειες.

Οι τεχνολογίες “omics” μπορούν να συμβάλλουν στην εξατομίκευση της θεραπείας, καθώς με βάση τις γενετικές πληροφορίες και τα προφίλ των γονιδίων και των πρωτεϊνών είναι δυνατόν να επιλεγεί η κατάλληλη φαρμακευτική αγωγή για κάθε ασθενή, λαμβάνοντας υπ’ όψιν τις ατομικές αποκλίσεις. Αυτό ονομάζεται εξατομικευμένη Ιατρική ή Ιατρική ακριβείας (precision medicine).³

Τέλος, οι τεχνολογίες “omics” μπορούν να συμβάλλουν στην πρόληψη ασθενειών. Μελετώντας το γονιδιακό υλικό ενός ατόμου είναι δυνατόν να ανιχνευτούν γενετικοί παράγοντες προδιάθεσης για ασθένειες. Η εν λόγω πληροφορία μπορεί να χρησιμοποιηθεί για τη λήψη προληπτικών μέτρων ή την προώθηση υγιεινών τρόπων ζωής που μπορούν να μειώσουν τον κίνδυνο εμφάνισης ασθενειών.³

Συνολικά, οι τεχνολογίες “omics” συμβάλλουν στην προώθηση της εξατομίκευσης της φροντίδας υγείας, στη βελτίωση της ακριβείας της διάγνωσης και στην ανάπτυξη αποτελεσματικότερων θεραπευτικών προσεγγίσεων.

4. ΙΑΤΡΙΚΗ ΑΚΡΙΒΕΙΑΣ – (“OMICS”) ΚΑΙ ΔΙΕΘΝΕΣ ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΝ

Οι επιστήμες “omics” διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στην Ιατρική ακριβείας. Η εφαρμογή των επιστημών “omics” στην Ιατρική ακριβείας επιτρέπει την κατανόηση και την αξιολόγηση της πολυπλοκότητας της ανθρώπινης υγείας.

Η γονιδιωματική-γενετική εγγραμματοσύνη μπορεί να παρέχει πληροφορίες για την προδιάθεση του ατόμου σε ασθένειες και την ανταπόκρισή του σε φαρμακευτικές αγωγές. Αυτό επιτρέπει την επιλογή προσαρμοσμένων θεραπειών και προληπτικών προσεγγίσεων οι οποίες είναι περισσότερο αποτελεσματικές και ασφαλείς για κάθε ασθενή.¹⁷

Η Ιατρική ακριβείας έχει προκαλέσει διεθνές ενδιαφέρον και έχουν διεξαχθεί πολλές μελέτες σε αυτόν τον τομέα. (α) Συγκεκριμένα, η Εθνική Πρωτοβουλία Ιατρικής Ακριβείας (The All of Us Research Program) αναφέρεται σε ένα μεγάλο επιδημιολογικό πρόγραμμα στις Ηνωμένες Πολιτείες της Αμερικής (ΗΠΑ), το οποίο στοχεύει να συγκεντρώσει γενετικά, περιβαλλοντικά και κλινικά δεδομένα από μεγάλο πληθυσμό. Το πρόγραμμα αυτό έχει σκοπό τη διερεύνηση

της σχέσης μεταξύ γενετικών παραγόντων, περιβαλλοντικών επιδράσεων και ατομικής υγείας.¹⁸ (β) Επιπρόσθετα, το ευρωπαϊκό ερευνητικό πρόγραμμα Horizon 2020 έχει χρηματοδοτήσει πολλά έργα που ασχολούνται με την Ιατρική ακριβείας. Τα εν λόγω έργα περιλαμβάνουν την ανάπτυξη νέων τεχνολογιών διάγνωσης, την εκμετάλλευση δεδομένων (“omics”) και την ανάπτυξη εξατομικευμένων θεραπειών.¹⁹ (γ) Στο ίδιο πλαίσιο, η Ευρωπαϊκή Πρωτοβουλία Ιατρικής Ακριβείας (European Precision Medicine Initiative) έχει ως στόχο την ενίσχυση της Ιατρικής ακριβείας στην Ευρώπη μέσω της συνεργασίας και της ανταλλαγής γνώσεων μεταξύ διαφόρων ερευνητικών ομάδων και ιδρυμάτων.²⁰

Αυτά αποτελούν μόνο μερικά παραδείγματα διεθνών μελετών και προγραμμάτων που έχουν ασχοληθεί με την Ιατρική ακριβείας. Ο εν λόγω τομέας εξελίσσεται συνεχώς και υπάρχει αδιάκοπη έρευνα για την ανάπτυξη νέων τεχνολογιών και προσεγγίσεων που θα βελτιώσουν την ακρίβεια της διάγνωσης και της θεραπείας στην Ιατρική.

5. ΥΓΕΙΑ ΑΚΡΙΒΕΙΑΣ ΚΑΙ ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΕΣ ΠΡΟΟΠΤΙΚΕΣ

Οι μελλοντικές προοπτικές της υγείας ακριβείας είναι ενθαρρυντικές και υπόσχονται να αλλάξουν τον τρόπο πρόληψης, διάγνωσης και θεραπείας των ασθενειών. (α) Προβλέπεται ακόμη μεγαλύτερη εξατομίκευση, καθώς η τεχνολογία “omics” θα συνεχίσει να προοδεύει, επιτρέποντας την περαιτέρω ανάλυση του γονιδιακού υλικού των ατόμων. Με αυτόν τον τρόπο γίνονται περισσότερο κατανοητές οι ατομικές διαφορές και προσαρμόζεται η θεραπεία με μεγαλύτερη ακρίβεια στις ανάγκες και στα χαρακτηριστικά γνωρίσματα κάθε ασθενούς.²¹ (β) Ιδιαίτερο ενδιαφέρον παρουσιάζει επίσης η εφαρμογή της τεχνητής νοημοσύνης (artificial intelligence, AI) σε συνδυασμό με τη χρήση της τεχνολογίας “omics”, οι οποίες ανοίγουν νέες προοπτικές για την ακρίβεια στην υγεία. Οι αλγόριθμοι της AI μπορούν να αναλύσουν μεγάλα σύνολα δεδομένων (“omics”) και να εντοπίσουν συσχετίσεις και μοτίβα που δεν είναι εύκολα ανιχνεύσιμα από το ανθρώπινο μυαλό. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε πλέον ακριβείς διαγνώσεις, προβλέψεις και θεραπευτικές προσεγγίσεις.²² (γ) Ακόμη, η συνεχής ανάπτυξη των τεχνολογιών (“omics”) θα επιτρέπει την ανίχνευση και την ανάλυση όλο και περισσότερων πληροφοριών στο γονιδιακό υλικό, στις πρωτεΐνες και στους μεταβολίτες, γεγονός που θα παράσχει μια πληρέστερη εικόνα της υγείας και της νόσου και θα επιτρέπει την αναγνώριση νέων βιολογικών μηχανισμών για την ανάπτυξη νέων θεραπευτικών προσεγγίσεων. Η απόκτηση, η ανάλυση και η ερμηνεία των δεδομένων (“omics”) απαιτεί προηγμένες τεχνολογίες και εξειδικευμένες γνώσεις. (δ) Στις μελλοντικές προοπτικές

περιλαμβάνεται επίσης η ενσωμάτωση των δεδομένων (“omics”) στην κλινική πρακτική και στην εκπαίδευση των ιατρών και των νοσηλευτών στις νέες αυτές τεχνολογίες, προκειμένου να εφαρμόζονται αποτελεσματικά για την ακριβή διάγνωση και τη θεραπεία των ασθενειών. (ε) Τέλος, η υποστήριξη προληπτικής υγείας καθίσταται μείζονος σημασίας. Η υγεία ακριβείας δεν περιορίζεται μόνο στη διάγνωση και στη θεραπεία ασθενειών, αλλά και στην πρόληψή τους. Με τη χρήση των τεχνολογιών (“omics”) ανιχνεύονται πρόωρα βιολογικά σημάδια προδιάθεσης για ασθένειες και δίνεται η δυνατότητα παροχής μέτρων προληπτικής υγείας, όπως η προσαρμογή του τρόπου ζωής, για να αποτραπεί η εμφάνισή τους.

Οι παραπάνω προοπτικές αντιπροσωπεύουν μόνο μερικές από τις πιθανές εξελίξεις στον τομέα της υγείας ακριβείας. Οι τεχνολογίες και οι εφαρμογές συνεχίζουν να εξελίσσονται, με την αναπτυξιακή έρευνα και την κλινική εφαρμογή να δημιουργούν καινοτόμες λύσεις που θα έχουν σημαντικό αντίκτυπο στη βελτίωση της υγείας και της πρόνοιας του ατόμου.

Είναι επομένως δεδομένο ότι οι επιστήμες (“omics”) έχουν επιφέρει επανάσταση στον τομέα της υγείας. Έχουν επιτρέψει την ακριβέστερη και πλέον ολοκληρωμένη κατανόηση των βιολογικών διεργασιών και των μεταβολικών προφίλ σε επίπεδο γονιδίων, πρωτεϊνών και μεταβολιτών.

Η συγκεκριμένη εξέλιξη έχει προκαλέσει έντονο ενδιαφέρον και στον τομέα της νοσηλευτικής επιστήμης εκτός από την Ιατρική. Οι νοσηλευτές αντιμετωπίζουν άμεσα τους ασθενείς και διαδραματίζουν έναν σημαντικό ρόλο στην παροχή φροντίδας υγείας. Οι τεχνολογίες (“omics”) μπορούν να προσφέρουν νέες δυνατότητες και προοπτικές στη νοσηλευτική πρακτική.

6. ΕΠΙΣΤΗΜΕΣ (“OMICS”) ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ – ΔΙΕΘΝΕΣ ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΝ

Η επιτυχής εφαρμογή της «υγείας ακριβείας» απαιτεί διεπαγγελματική συνεργασία, δράσεις για την προσέγγιση της κοινότητας και συντονισμό της φροντίδας, μια αποστολή για την οποία οι νοσηλευτές είναι στην κατάλληλη θέση για να ηγηθούν.¹⁷ Οι νοσηλευτές αντιπροσωπεύουν την κινητήρια δύναμη της υγειονομικής περίθαλψης, δεδομένου ότι συνιστούν το μεγαλύτερο τμήμα του υγειονομικού εργατικού δυναμικού και διαδραματίζουν κρίσιμο ρόλο στην πρόωθηση, στην προστασία και στη βελτιστοποίηση της υγείας μέσω της ολιστικής φροντίδας ατόμων, οικογενειών, κοινοτήτων και πληθυσμών.²³ Συνεπώς, μπορεί να συμβάλλουν τα μέγιστα στη μετατόπιση από τη θεραπεία που επικεντρώνεται στις ασθένειες, σε μια θεραπεία η

οποία αξιοποιεί την «υγεία ακριβείας» για να αποτρέψει την ανάπτυξη σοβαρών χρόνιων ασθενειών πριν από την εμφάνισή τους. Για την ανάπτυξη και την προώθηση της γνώσης για τα “omics” στην παροχή φροντίδας υγείας, οι νοσηλευτές καλούνται να εκπονήσουν στρατηγικά σχέδια που προάγουν την «υγεία ακριβείας» στη νοσηλευτική έρευνα, στην εκπαίδευση, στην κλινική πρακτική και στη διοικητική και πολιτική πράξη.²⁴ Οι συγκεκριμένες εξελίξεις συνιστούν μια σημαντική πρόκληση για το ιατρονοσηλευτικό προσωπικό και τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης, αναδεικνύοντας σε ζωτικής σημασίας την προαγωγή της εμπειρογνωμοσύνης σε αυτούς τους τομείς μέσω της συνεχούς εκπαίδευσης και της ευαισθητοποίησής τους.^{25,26} Κατ’ αυτόν τον τρόπο προωθείται η εξατομικευμένη υγειονομική περίθαλψη, δηλαδή η παροχή της κατάλληλης θεραπείας για τον σωστό ασθενή, τη σωστή στιγμή, και ο εντοπισμός των γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων που συμβάλλουν ή προστατεύουν από κοινές όσο και από πολύπλοκες ασθένειες.^{27,28}

Ωστόσο, παρά το αυξημένο ενδιαφέρον για την «υγεία ακριβείας», η διεθνής βιβλιογραφία έχει καταδείξει, ότι οι νοσηλευτές δεν διαθέτουν την επάρκεια, δηλαδή τη γνώση, τις δεξιότητες και τη στάση, στο γνωστικό αυτό πεδίο.¹⁴

Στο πλαίσιο της «Νοσηλευτικής ακριβείας» είναι σημαντικό το νοσηλευτικό προσωπικό να αποκτήσει δεξιότητες, για να είναι σε θέση να ακολουθεί τις οδηγίες που του δίνονται και, επομένως, να εξοικειώνεται με τις ορολογίες τις οποίες χρησιμοποιεί η Ιατρική ακριβείας στη σημερινή κλινική πρακτική.²⁹⁻³¹ Πράγματι, οι νοσηλευτές πρέπει να έχουν επαρκές επίπεδο κατανόησης και δεξιοτήτων, ώστε να είναι σε θέση να εξηγήσουν τις γενετικές και γονιδιωματικές εξετάσεις, να διαχειρίζονται τα ηθικά, τα νομικά και τα κοινωνικά ζητήματα που εμπλέκονται στον γενετικό και γονιδιωματικό έλεγχο και να γνωρίζουν τη βάση παραπομπής σε γενετική συμβουλευτική, κλινικές δοκιμές ή ειδική περίθαλψη, παρουσιάζοντας πληροφορίες στους ασθενείς με τρόπο κατάλληλο για την κουλτούρα, τη θρησκεία, τις γνώσεις και το επίπεδο αλφαριθμητισμού τους, καθώς και στη γλώσσα που αυτοί προτιμούν.^{31,32}

Οι νοσηλευτές είναι σε θέση να ενισχύσουν τον στρατηγικό σχεδιασμό της Νοσηλευτικής στην «υγεία ακριβείας» μέσα από την εφαρμογή μιας ολιστικής νοσηλευτικής προσέγγισης, η οποία περιλαμβάνει τόσο την προαγωγή της υγείας, όσο και την πρόληψη και τη θεραπεία της νόσου.

Απαραίτητη κρίνεται επίσης η ενδεδειγμένη νοσηλευτική εκπαίδευση, προκειμένου να διασφαλιστεί η ορθή εφαρμογή της «Νοσηλευτικής ακριβείας», ενώ απαιτείται η ενσωμάτωση των δεξιοτήτων της «υγείας ακριβείας» όπως τα “omics” και η επιστήμη της Πληροφορικής σε όλα

τα επίπεδα της νοσηλευτικής εκπαίδευσης. Παράλληλα, θα πρέπει να πραγματοποιηθούν ορισμένες παρεμβάσεις με στόχο την ορθή εφαρμογή της «υγείας ακριβείας» από το νοσηλευτικό προσωπικό, οι οποίες ενδεικτικά θα μπορούσαν να περιλαμβάνουν την ανάπτυξη της Γονιδιωματικής/Γενετικής ως κλινικής ειδικότητας, την ανάπτυξη εργαλείων εκπαίδευσης των ασθενών σχετικά με την «υγεία ακριβείας» και τον εντοπισμό των οικογενειακών ιστορικών υψηλού κινδύνου που δικαιολογούν την παραπομπή σε γενετική συμβουλευτική. Βαρύνουσας σημασίας παράγοντα συνιστά και η υποστήριξη της έρευνας στην υγεία ακριβείας μέσω της παροχής των κατάλληλων υποδομών και των κλινικών εργαλείων υποστήριξης.¹⁰

Συμπερασματικά, οι νοσηλευτές είναι εκείνοι οι επαγγελματίες υγείας οι οποίοι διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στην επίτευξη των στόχων της «υγείας ακριβείας», καθώς βρίσκονται σε άμεση επαφή με τους ασθενείς. Ωστόσο, καλούνται να αντιμετωπίσουν τις προκλήσεις που σχετίζονται με την άμεση και σωστή ανταπόκριση στις σύγχρονες εξελίξεις στον χώρο των επιστημών υγείας. Απαιτείται λοιπόν από το νοσηλευτικό προσωπικό να παρέχει υπηρεσίες υγείας που θα προσανατολίζονται στο άτομο, να παρακολουθεί την πορεία του ασθενούς, να παρέχει ατομική συμβουλευτική σε κάθε ασθενή μεμονωμένα, αλλά και στις οικογένειές του στη βάση της μοναδικότητας κάθε ατόμου, προσαρμοσμένης στο ευρύτερο περιβάλλον της ζωής του, με άλλα λόγια να παρέχει Νοσηλευτική ακριβείας.

Ήδη από τα τέλη της δεκαετίας του 1970 έγιναν εκκλήσεις στους νοσηλευτές προκειμένου να βελτιώσουν τις γνώσεις τους για τη Γενετική και κατά συνέπεια τη φροντίδα των ασθενών.³³ Το πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (Human Genome Project), το οποίο ολοκληρώθηκε το 2003, πυροδότησε την ταχύτερη και λιγότερο δαπανηρή ανάπτυξη της αλληλουχίας του DNA, δημιουργώντας τεχνολογίες που προώθησαν τις επιστήμες ("omics") και έδωσαν το έναυσμα για περαιτέρω προσπάθειες σχετικά με τη βελτίωση της γενετικής και γονιδιωματικής γνώσης των νοσηλευτών. Η ραγδαία πρόοδος των "omics" και η ανάπτυξη νέων τεχνολογιών στην ανάλυση δεδομένων επισημάνθηκαν στην ομιλία του Προέδρου των ΗΠΑ Barack Obama το 2015, στην οποία ανακοίνωσε την έναρξη της πρωτοβουλίας Ιατρικής ακριβείας (Precision Medicine Initiative, PMI), στόχος της οποίας είναι η παροχή «σωστών θεραπειών, την κατάλληλη στιγμή, στο κατάλληλο κάθε φορά άτομο».³⁴ Στο πλαίσιο της εν λόγω πρωτοβουλίας δρομολογήθηκε μια μακροχρόνια μελέτη κοόρτης¹⁸ με τη συμμετοχή ενός εκατομμυρίου πολιτών από διαφορετικές κοινότητες των ΗΠΑ, με διαφορετικές εθνοτικές καταβολές, με σκοπό τη μελέτη των συσχετίσεων μεταξύ δημογραφικών, ψυχοκοινωνικών, περιβαλλοντικών και γενετικών/γονιδιωματικών δεδομέ-

νων, με παρακολούθηση τουλάχιστον σε βάθος δεκαετίας.

Μια σύγχρονη μελέτη³⁵ που διερεύνησε τον γονιδιωματικό αλφαριθμητισμό των Αυστραλών νοσηλευτών και μαιών μέσω της αξιολόγησης της κατανόησης γονιδιωματικών εννοιών και την ενσωμάτωσή τους στη νοσηλευτική πρακτική, κατέδειξε ότι οι γνώσεις τους κυμαίνονταν σε χαμηλό επίπεδο. Το εν λόγω εύρημα υπογραμμίζει την επιτακτική ανάγκη πραγματοποίησης παρεμβάσεων για τη διασφάλιση της απόκτησης επαρκούς γονιδιωματικής παιδείας του νοσηλευτικού και μαιευτικού προσωπικού, προκειμένου να είναι σε θέση να παράσχει τη βέλτιστη φροντίδα στους ασθενείς, στις οικογένειές τους και στην κοινότητα.

Στην ίδια κατεύθυνση, μια μελέτη³⁶ στο Hong Kong, στην Taiwan και στην ηπειρωτική Κίνα ανέδειξε την ανάγκη ανάπτυξης νέων εκπαιδευτικών προγραμμάτων που θα απευθύνονται σε γενετικούς συμβούλους/νοσηλευτές, προκειμένου οι τελευταίοι να είναι σε θέση να αντιμετωπίσουν τις προκλήσεις ως προς τη διεύρυνση της γενετικής-γονιδιωματικής στη νοσηλευτική εκπαίδευση.

Η σπουδαιότητα της «Νοσηλευτικής ακριβείας» στην παροχή υγειονομικής περίθαλψης αποτυπώνεται και στην πρωτοβουλία δημιουργίας ενός νοσηλευτικού δικτύου για την επιστήμη και την εκπαίδευση στα "omics" (Omic Nursing Science and Education Network, ONSEN). Το εν λόγω δίκτυο αποτελείται από μια ομάδα εμπειρογνομητών και έχει ως στόχο την προώθηση της νοσηλευτικής έρευνας και εκπαίδευσης, με αφορμή τη διαπίστωση κενών των νοσηλευτών στο πεδίο των "omics".³⁷

7. ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Από την παραπάνω ανάλυση συμπεραίνεται ότι με την έλευση του 21ου αιώνα, του αιώνα της Βιολογίας, οι έρευνες των επιστημών υγείας οφείλουν να προσανατολίζονται και να καταρτίζονται με βάση την «υγεία ακριβείας». Ως εκ τούτου, οι σύγχρονοι επαγγελματίες υγείας οφείλουν να αποκτήσουν τις απαραίτητες δεξιότητες, προκειμένου να είναι σε θέση να εντάξουν τα "omics" στην πρακτική τους. Η ιατρική και νοσηλευτική πρακτική συνιστά αναπόσπαστο μέρος της «υγείας ακριβείας», καθώς δεν βασίζεται αποκλειστικά στις εμπειρίες που αποκτώνται μέσω της εργασίας/επαφής με τους ασθενείς κατά την κλινική πράξη. Τουναντίον, καλείται να συμπεριλάβει την ολιστική προσέγγιση του ασθενούς και της κοινότητας. Η εν λόγω κατανόηση ενσωματώνει την αλληλεπίδραση γενετικών, γονιδιωματικών και ψυχοκοινωνικών μηχανισμών που συμβάλλουν στην ανάπτυξη της ασθένειας και μπορούν να διαδραματίσουν καίριο ρόλο στην πρόληψη και στην

επίτευξη της βέλτιστης υγείας. Αυτή ακριβώς η διαπίστωση αναδεικνύει τη σπουδαιότητα της περαιτέρω διάδοσης της υγείας ακριβείας σε διεθνές επίπεδο, αλλά ιδιαίτερα στη χώρα μας, στην οποία η απουσία σχετικών μελετών που

να διερευνούν τις γνώσεις και τις στάσεις των επαγγελματιών υγείας για τα “omics” είναι σημαντική, με συνέπεια οι περισσότεροι να αγνοούν ακόμη και την ύπαρξη του συγκεκριμένου επιστημονικού κλάδου.

ABSTRACT

Genomic-genetic literacy of healthcare professionals in the context of precision health implementation and future perspectives

E. PETROGIANNI,¹ A. PATELAROY,¹ A. LALLOTIS,² M. STYLIANAKIS,¹
M. ZOGRAFAKIS-SFAKIANAKIS,¹ E. PATELAROY¹

¹Department of Nursing, Faculty of Health Sciences, Hellenic Mediterranean University, Heraklion, Crete,

²General Surgery Clinic, “Venizeleio-Pananeio” General Hospital, Heraklion, Crete, Greece

Archives of Hellenic Medicine 2024, 41(4):470–476

The progress in genetics and “precision medicine” necessitates the integration of genomic knowledge and other biomarkers (“omics”) into healthcare delivery, research, and the education of healthcare professionals. In the context of precision health, the genomic profile of healthcare professionals plays a significant role, as it provides information about individual susceptibility to diseases, response to drugs and treatments, and the prediction of disease risk. These personalized and individualized pieces of information can be used for accurate diagnosis, prevention, and treatment of diseases. Healthcare professionals such as physicians, nurses, and pharmacists can leverage the genomic profile to provide tailored and precise healthcare by adjusting preventive screenings, diagnosis, and treatment to individual patient needs. This leads to improved health outcomes by avoiding adverse reactions to medications and selecting the appropriate treatment for each patient. The “omics” technologies contribute to the promotion of personalized healthcare, the improvement of diagnostic accuracy, and the development of more effective therapeutic approaches. Therefore, modern healthcare professionals need to acquire the necessary skills in order to integrate “omics” into their practice.

Key words: Genetic literacy, Genomics, Precision health, Precision medicine, Precision nursing

Βιβλιογραφία

- CALIFF RM. Biomarker definitions and their applications. *Exp Biol Med (Maywood)* 2018, 243:213–221
- YUAN C. Precision nursing: New era of cancer care. *Cancer Nurs* 2015, 38:333–334
- ASHLEY EA. The precision medicine initiative: A new national effort. *JAMA* 2015, 313:2119–2120
- SERRA R, IELAPI N, BARBETTA A, ANDREUCCI M, DE FRANCISCIS S. Novel biomarkers for cardiovascular risk. *Biomark Med* 2018, 12:1015–1024
- LEBET R, JOSEPH PV, AROKE EN. CE: Knowledge of precision medicine and health care: An essential nursing competency. *Am J Nurs* 2019, 119:34–42
- SHIAO SPK, GRAYSON J, YU CH, WASEK B, BOTTIGLIERI T. Gene environment interactions and predictors of colorectal cancer in family-based, multi-ethnic groups. *J Pers Med* 2018, 8:10
- NATIONAL RESEARCH COUNCIL (US) COMMITTEE ON A FRAMEWORK FOR DEVELOPING A NEW TAXONOMY OF DISEASE. *Toward precision medicine: Building a knowledge network for biomedical research and a new taxonomy of disease*. National Academies Press (US), Washington, DC, 2011
- GINSBURG GS, PHILLIPS KA. Precision medicine: From science to value. *Health Aff (Millwood)* 2018, 37:694–701
- SLIKKER W Jr. Biomarkers and their impact on precision medicine. *Exp Biol Med (Maywood)* 2018, 243:211–212
- RICHMOND ES, DUNN D. Biomarkers: An overview for oncology nurses. *Semin Oncol Nurs* 2012, 28:87–92
- FU MR, KURNAT-THOMA E, STARKWEATHER A, HENDERSON WA, CASHION AK, WILLIAMS JK ET AL. Precision health: A nursing perspective. *Int J Nurs Sci* 2019, 7:5–12
- CLARK DJ, DHANASEKARAN SM, PETRALIA F, PAN J, SONG X, HU Y ET AL. Integrated proteogenomic characterization of clear cell renal cell carcinoma. *Cell* 2020, 180:207
- KHOURY MJ, IADEMARCO MF, RILEY WT. Precision public health for the era of precision medicine. *Am J Prev Med* 2016, 50:398–401
- MANZONI C, KIA DA, VANDROVCOVA J, HARDY J, WOOD NW, LEWIS PA ET AL. Genome, transcriptome and proteome: The rise of omics data and their integration in biomedical sciences.

- Brief Bioinform* 2018, 19:286–302
15. LOCKHART DJ, WINZELER EA. Genomics, gene expression and DNA arrays. *Nature* 2000, 405:827–836
 16. HASIN Y, SELDIN M, LUSIS A. Multi-omics approaches to disease. *Genome Biol* 2017, 18:83
 17. KÖNIG IR, FUCHS O, HANSEN G, VON MUTIUS E, KOPP MV. What is precision medicine? *Eur Respir J* 2017, 50:1700391
 18. ALL OF US RESEARCH PROGRAM INVESTIGATORS; DENNY JC, RUTTER JL, GOLDSTEIN DB, PHILIPPAKIS A, SMOLLER JW ET AL. The “All of Us” Research Program. *N Engl J Med* 2019, 381:668–676
 19. HORIZON 2020. Available at: <https://ec.europa.eu/programmes/horizon2020/what-horizon-2020>
 20. EUROPEAN COMMISSION. Personalised medicine. Available at: https://research-and-innovation.ec.europa.eu/research-area/health/personalised-medicine_en
 21. SISODIYA SM. Precision medicine and therapies of the future. *Epilepsia* 2021, 62(Suppl 2):S90–S105
 22. DENNY JC, COLLINS FS. Precision medicine in 2030 – seven ways to transform healthcare. *Cell* 2021, 184:1415–1419
 23. AMERICAN NURSES ASSOCIATION. What is nursing? Available at: <http://www.nursingworld.org/EspeciallyForYou/What-is-Nursing>
 24. CRUZ-CORREIA R, FERREIRA D, BACELAR-SILVA GM, VIEIRA-MARQUES P, MARANHÃO P. Personalised medicine challenges: Quality of data. *Int J Data Sci Anal* 2018, 6:251–259
 25. McCORMICK KA, CALZONE KA. Genetic and genomic competencies for nursing informatics internationally. *Stud Health Technol Inform* 2017, 232:152–164
 26. VORDERSTRASSE AA, HAMMER MJ, DUNGAN JR. Nursing implications of personalized and precision medicine. *Semin Oncol Nurs* 2014, 30:130–136
 27. GRADY PA. Investigating the determinants of health: The role of nursing science. *Nurs Outlook* 2017, 65:489–491
 28. COLLINS FS, VARMUS H. A new initiative on precision medicine. *N Engl J Med* 2015, 372:793–795
 29. FUKADA M. Nursing competency: Definition, structure and development. *Yonago Acta Med* 2018, 61:1–7
 30. SKIBA DJ. Nursing 2.0: Should we as educators be crafting the next generation of nursing practice? *Nurs Educ Perspect* 2009, 30:48–49
 31. AMERICAN NURSES ASSOCIATION. *Essentials of genetic and genomic nursing: Competencies, curricula guidelines, and outcome indicators: Outcome indicators established by consensus*. 2nd ed. ANA, Silver Spring, MD, 2009
 32. SPANAKIS M, PATELAROUE AE, PATELAROUE E. Nursing personnel in the era of personalized healthcare in clinical practice. *J Pers Med* 2020, 10:56
 33. COHEN FL. Genetic knowledge possessed by American nurses and nursing students. *J Adv Nurs* 1979, 4:493–501
 34. OBAMA BH. *Remarks by the president on precision medicine*. The White House, Office of the Press Secretary, Washington, DC, 2015. Available at: <https://obamawhitehouse.archives.gov/the-press-office/2015/01/30/remarks-president-precision-medicine>
 35. WRIGHT H, ZHAO L, BIRKS M, MILLS J. Genomic literacy of registered nurses and midwives in Australia: A cross-sectional survey. *J Nurs Scholarsh* 2019, 51:40–49
 36. CHAIR SY, WAYE MMY, CALZONE K, CHAN CWH. Genomics education in nursing in Hong Kong, Taiwan and Mainland China. *Int Nurs Rev* 2019, 66:459–466
 37. TULLY LA, CALZONE KA, CASHION AK. Establishing the omics nursing science and education network. *J Nurs Scholarsh* 2020, 52:192–200

Corresponding author:

E. Patelarou, Department of Nursing, Faculty of Health Sciences, Hellenic Mediterranean University, 715 00 Heraklion, Crete, Greece
e-mail: epatarou@hmu.gr