



GenoNurse

Genomika - nova znanja o genomsko podprti zdravstveni negi

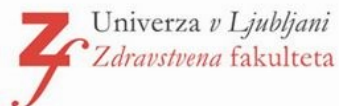
Marija Milavec Kapun

Lucija Matić

Tina Kamenšek



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DELL'AQUILA



Co-funded by the
Erasmus+ Programme
of the European Union

- **Razvoj genomike** in njena **implementacija** v sistem zdravstvenega varstva po vsem svetu **vztrajno narašča** (Skirton et al., 2010; Murakami et al., 2020; Majstorović et al., 2021).
- Medicinske sestre imajo pomembno vlogo pri **interpretaciji genomskih podatkov**, ki lahko pomembno vplivajo na zdravstveno obravnavo pacientov (WHO, 2016).
- **Pomanjkanje genomske pismenosti** medicinskih sester in pomanjkanje **samozavesti** za vključevanje znanj iz tega področja v prakso zdravstvene nege (Majstorović et al., 2021).
- V evropskem prostoru še ni izdelanih priporočil glede kompetenc medicinskih sester na področju genomike.
- Šibko vključevanje vsebin genetike in genomike v študij zdravstvene nege.



Genomika in zdravstvena nega 1/2

- Genetika ≠ genomika
- **Genetika** se nanaša preučevanje posameznih genov in njihov učinek na relativno redke enogenetske motnje (Greco et al., 2011). Proučuje način, pogoje in primere v katerih se posamezne lastnosti prenašajo iz ene generacije v drugo.
- **Genomika** - preučevanje podskupin vseh človekovih genov (genom), vključno z njihovim medsebojnim delovanjem, vplivom okolja, kulturnih in drugih psihosocialnih faktorjev (Greco et al., 2011).
- Razvoj na področju GG ter njuna uveljavitev v sisteme zdravstvenega in javno-zdravstvenega varstva po vsem svetu, ponuja nove možnosti na področju **promocija zdravja, svetovanja in zdravstvene vzgoje, preventive, diagnostike, prognoze in zdravljenja nekaterih bolezni** (Hurle et al., 2013; Davies, 2017; ISONG, 2020).
- Medicinske sestre - **aktivne** na področju genomike pri: zbiranju družinske anamneze, opolnomočenju pacientov pri sprejemanju odločitev o testiranju in zdravljenju, soglasje, napotitev do ustreznih zdravstvenih delavcev in služb ter identifikacija pacientov z dejavniki tveganja za razvoj določenih bolezni (Greco et al., 2011; Calzone et al., 2018).

Genomika in zdravstvena nega – 2/2

- Vse večja dostopnost različnih **genetskih testov pacientom** - pričakuje ustrezno znanje za njihovo ustrezno usmeritev glede na rezultate testov (Majstorović et al., 2021; Zimani et al., 2021).
- Zdravstveni sistemi potrebujejo **genomsko pismene** in posledično tudi **kompetentne medicinske sestre** (Anderson et al., 2015).
- **Potreba** po nadgradnji genomske pismenosti vseh zdravstvenih delavcev, **narašča število projektov** in dostopne **literature** (Zimani et al., 2021).
- Priložnost uporabe **sodobnih tehnologij** tudi za izboljšanje genetskih in genomskih spretnosti izvajalcev zdravstvene nege za podporo ter usposabljanje pacientov in družin z genetsko boleznijo prek **osebni, spletnih srečanj in “coaching” metode**.
- visokokakovostna in celostna zdravstvena oskrba ter podpora samooskrbi oseb, ki se soočajo z boleznijo, ki ima genetsko osnovo, z uporabo posodobljenih znanj in razpoložljivih digitalnih tehnologij.

Ozadje projekta GenoNurse

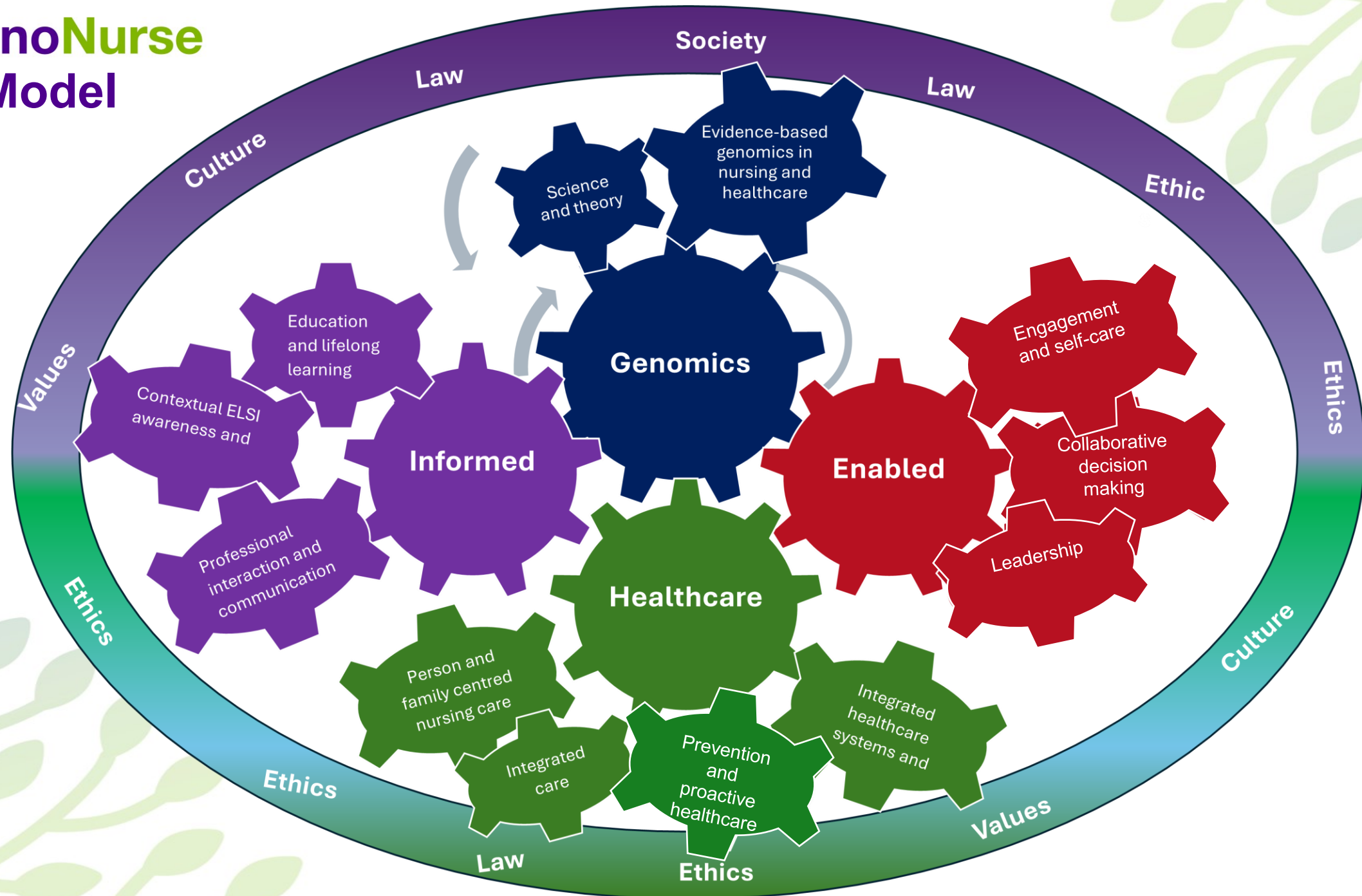
- Globalno raziskovanje GG je vedno bolj pomemben del **preciznega zdravja**.
- Genomika je intenzivno prisotna v **bioloških in medicinskih** raziskavah.
- Znanja o genomu se uporabljajo na področju **onkologije**, ter pri preprečevanju in zdravljenju **bolezni**
- V **zdravstveni negi** tega raziskovalnega področje skoraj ni zaznati.
- **Genomsko podprta zdravstvena nega** je dokaj **nova tema raziskovanja** v Evropi in tudi v Sloveniji.
- Vedno širša dostopnost (tudi komercialnih) genetskih testiranj, tudi v Sloveniji.
- Študenti ZN bi že v času študija morali pridobiti **ustrezne kompetence** na področju genomike.
- Raziskovalci ugotavljajo, da v evropskem prostoru še ni **enotno dogovorjenih kompetenc** za izobraževanje v zdravstveni negi, ki bi se navezovala na strokovno področje genomike (Dante et al., 2022; Halkoaho et al., 2022).

Projekt GenoNurse

- partnerski Evropski projekt, pri katerem sodelujejo partnerji Irske, Italije, Finske in Slovenije.
- financiran s strani Erasmus+ Cooperateve Partnership Programme med 1. 2. 2022 in 31. 1. 2025.
- Glavni cilji projekta:
 - ustvariti **generično genomsko informirano izobraževanje** o zdravstveni negi in kompetenčni model za izobraževanje v zdravstveni negi v Evropi;
 - vzpostaviti **skupnost GenoNurse**, kjer lahko študenti, visokošolski učitelji in medicinske sestre skupaj povečajo znanje in kompetence s področja genomike in genetike;
 - izdelati **GenoNurse model izobraževanja**, ki bo pomagal k lažji implementaciji GG v študij ZN v Evropi.
 - S prizadevanji za **povezovanje** s ključnimi deležniki na mednarodni in nacionalni ravni tudi prek **pridruženih partnerjev**, se bo okrepila integracija genetske in genomske zdravstvene nege v visokošolski prostor, ter posledično tudi v stroko zdravstvene nege, kar bo v dobrobit posameznega (potencialnega) uporabnika zdravstvenih storitev in celotne družbe (Halkoaho et al., 2022).



GenoNurse Model



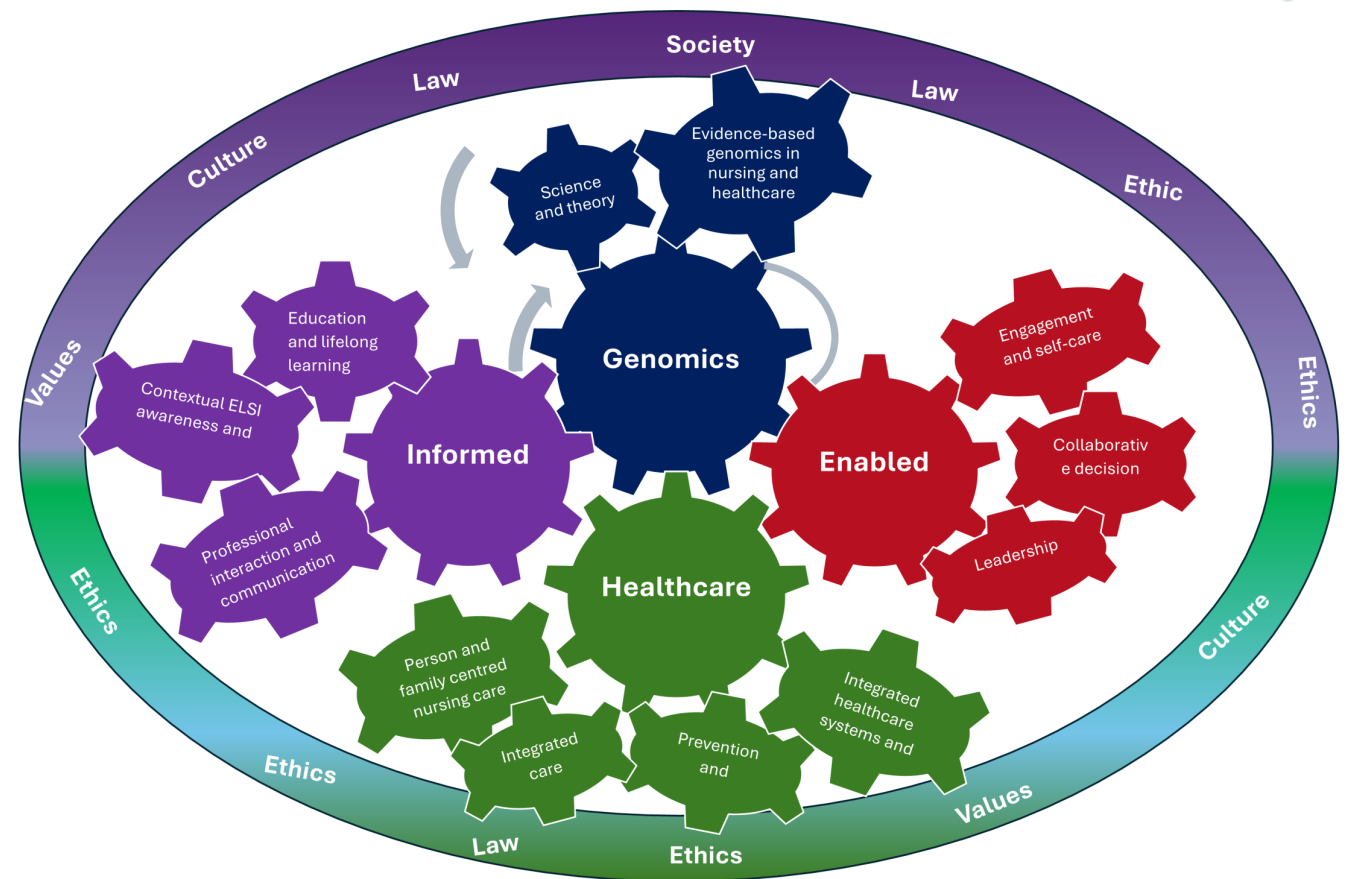
Zgodba mame Kiran: Življenje s sindromom krhkega X

Dominantno dedovanje, povezano s kromosomom X

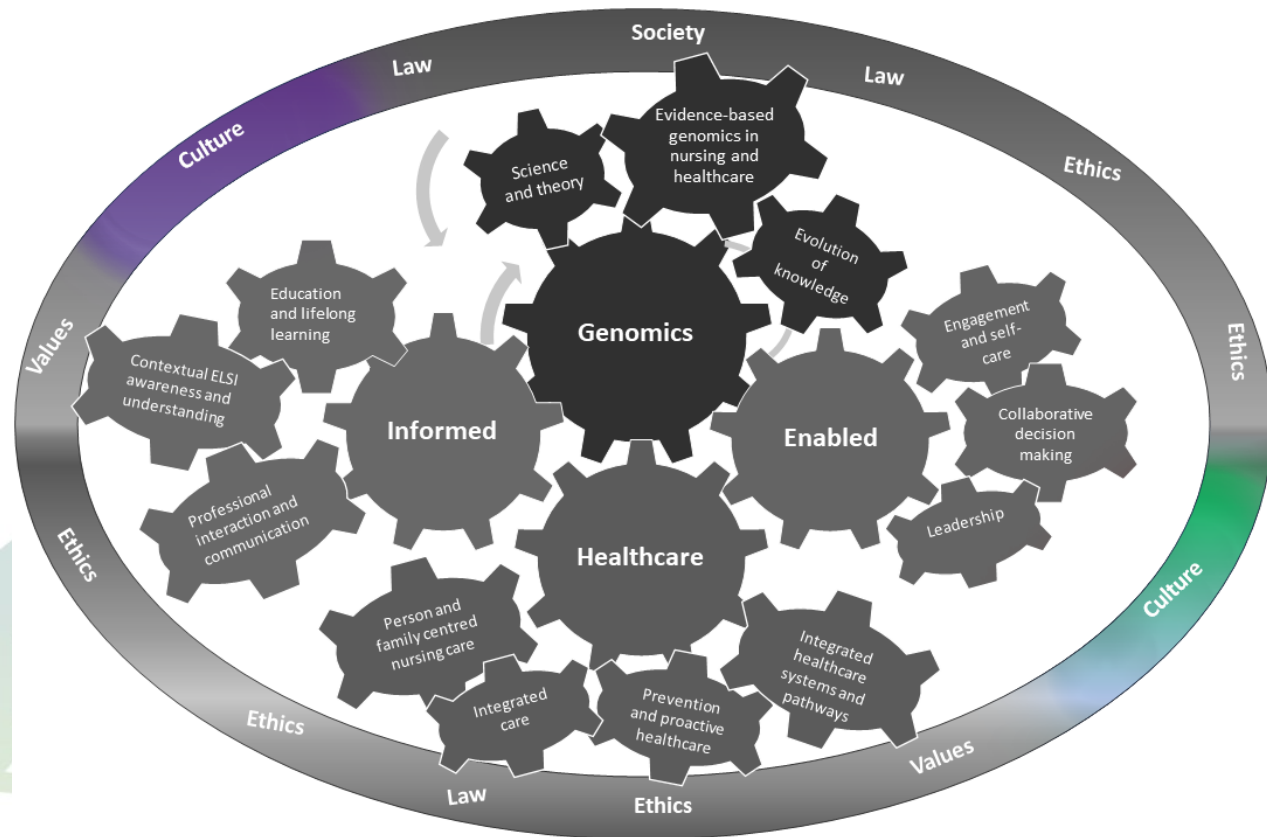
Zgodba mame Kiran in sina Shiv, ki ima sindrom krhkega X in kako sta z možem izvedela za to zdravstveno stanje v družini.

Kiranova zgodba odpira številna ključna vprašanja, vendar posebej poudarja pomen senzibilnosti pri podajanju GG informacij in obravnave glede na kulturo, znanja in jezikovnih sposobnosti pacientov in njihovih bližnjih.

Dejavniki, kot so kultura, vera, zakonodaja, okolje in etične vrednote, lahko vplivajo na sposobnost uporabnikov zdravstvenih storitev, da jih uporabijo pri skrbi za zdravje.



Kako ste izvedeli za zdravstveno stanje v vaši družini?



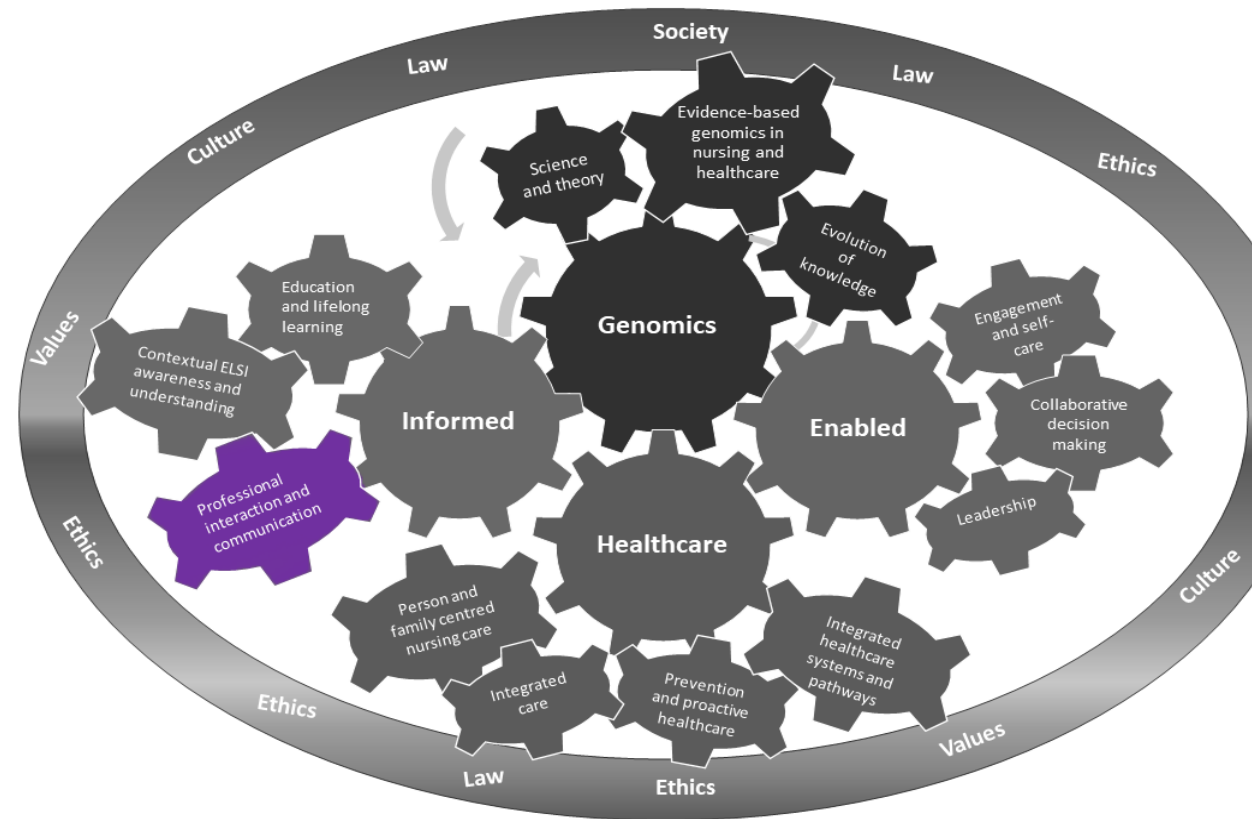
Moj sin Shiv ima sindrom krhkega X. Vse se je začelo z mojim nečakom, ki so mu pri 10 letih diagnosticirali isti sindrom. Takrat se je moj sin že rodil. O tem mi je na kratko povedala moja sestra – moj sin je bil star komaj 15 mesecev. Bolj ko sem razmišljala o tem, sem videl več znakov, da nekaj ni bilo v redu. Šli smo k pediatru, ki nas je napotil v bolnišnico, da naredijo DNA teste. Sinov razvoj sva ves čas primerjala s starejšo hčerko. Opravili smo DNA testiranja, čakanje na rezultate traja približno 6 tednov.

Poklicali so nas iz bolnišnice na ponovni pregled, saj so bili znani rezultati. Zdravnik, ki je bil Azijec tako kot jaz, je v ambulanto najprej poklical mene. Vedel je kako veliko breme je to za mene, ker sem prenašalka. Zdravnik je vprašal: »Ali želite, da jaz govorim z vašim možem? Ker vem, kako delujejo azijske družine, bo to za vas zelo težko.« Rekla sem: »Ne, vredeu je, lahko pride mož tudi v ambulatno in poveste obema hkrati, saj želim da tudi on ve o zdravstvenem stanju sina.

Kakšne informacije ste dobili?

Kar zadeva informacije, ni bila podana nobena informacija. Samo povedali so nam, da gre za Krhkega X sindroma in to je bilo to.

Popoln šok - nisem vedela, kaj je to, kako bo potekalo, nič. Bila sva v šoku. Samo odšli smo iz bolnišnice. Doma smo začeli ugotavljati, kako priti do informacij. Nekdo nam je dal kontakt društva Fragile – medicinska sestra ali zdravnik. Poklicala sem jih in poslali so nam nekaj informativnih zloženek, še vedno sva bila v totalnem šoku. Nismo pričakovali kaj takega. Nekaj mesecev nisem mogla govoriti o tem, kar naprej sem jokala. Bilo mi je težko. Moj mož je bil v redu – ni se poglobil v to, kako težko bo naše življenje. Šele ko je bil sin starejši, imel je 2 -3 leta, sem ga učila različnih stvari, govorila sem s patronažno medicinsko sestro, šla sem na strokovno srečanje društva Fragile X.

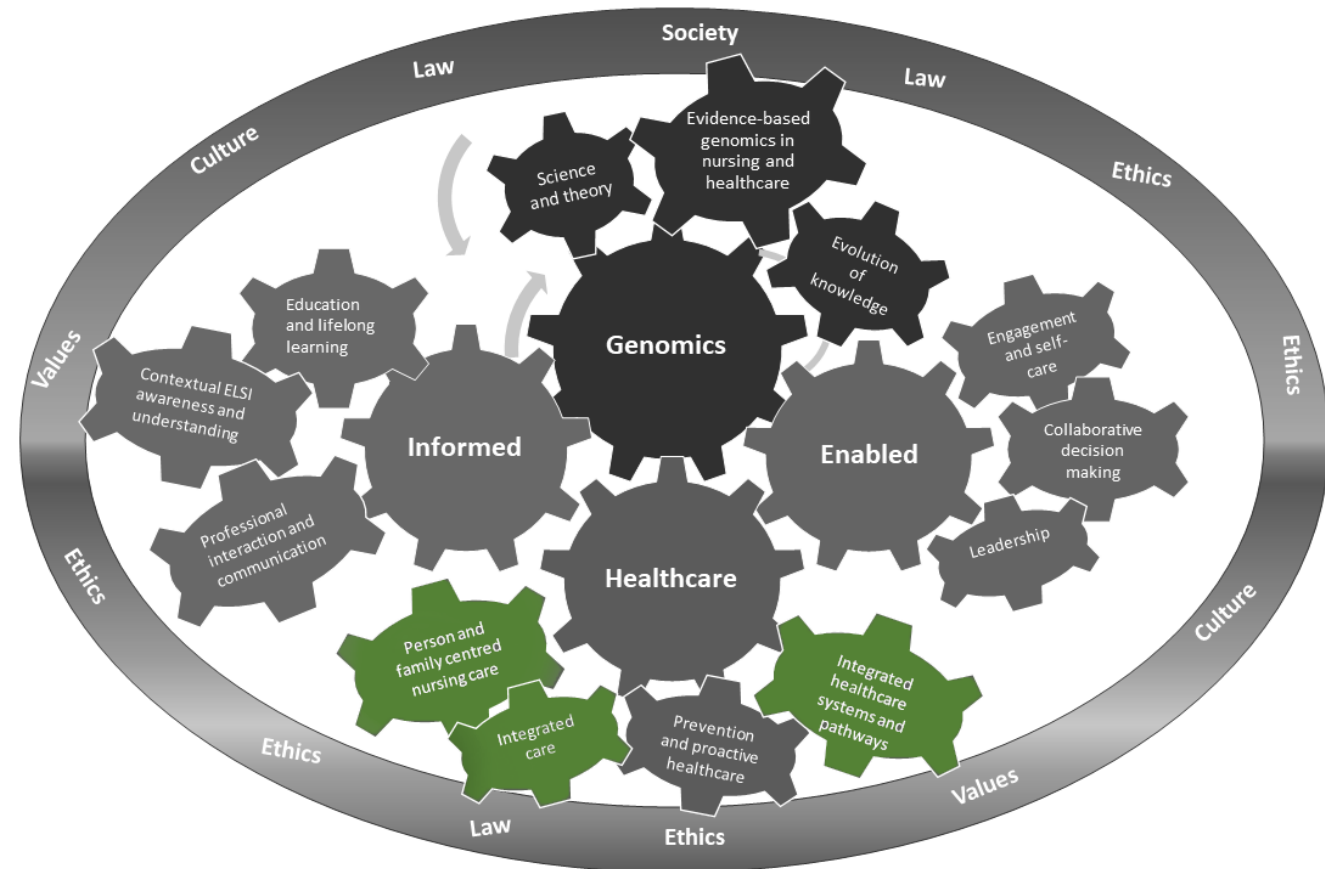


Kako vam je pomagalo zdravstvo in sociala?

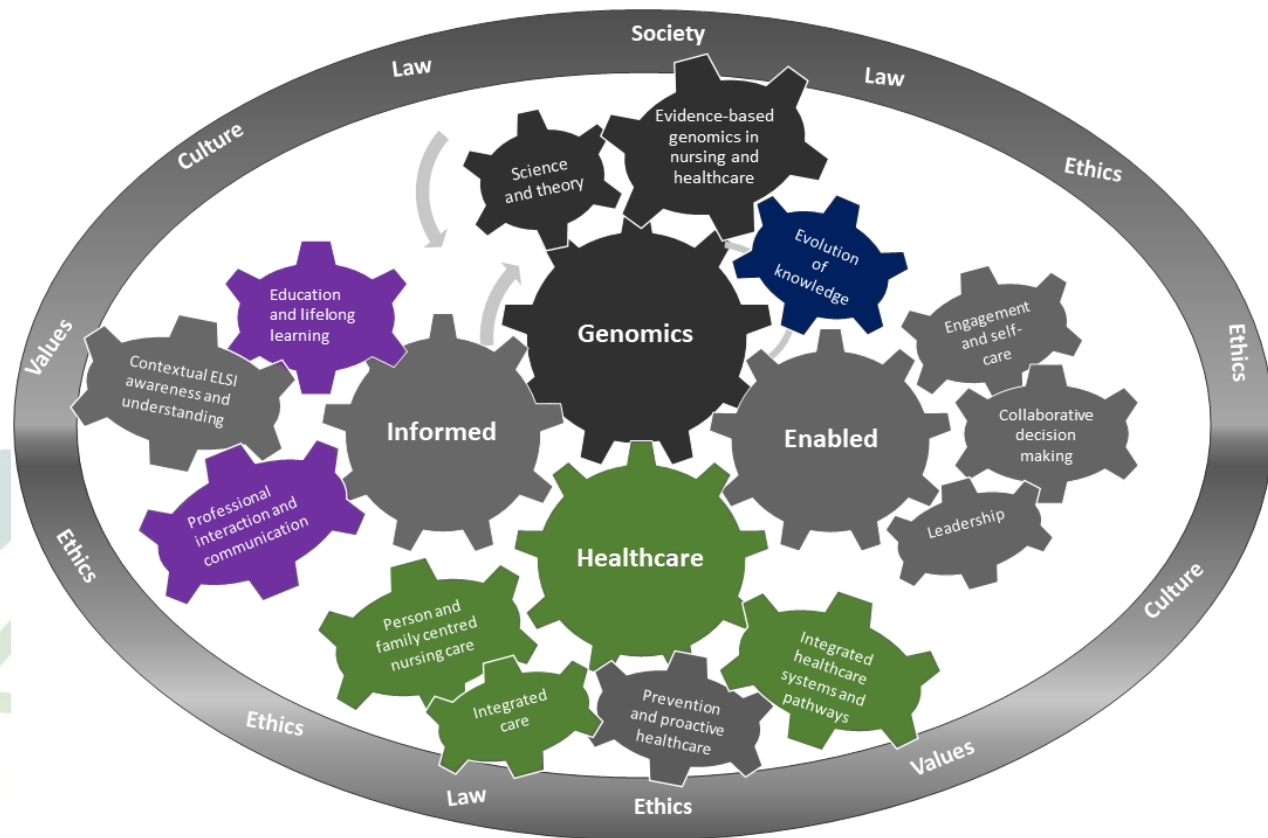
Patronažna medicinska sestra mi je svetovala mobilno pomoč – sin se je učil se je igrati in govoriti. Gospa je prihajala enkrat na teden in me učila, kako naj komuniciram z otrokom, se igram z njim, mi pomagala postaviti cilje. Morala sem pustiti službo, da sem lahko postala mama s polnim delovnim časom, saj sem čutila, da sinu nihče ne more pomagati toliko kot jaz. Strokovnajkinja v okviru mobilne pomoči je bila zelo dobra in ta zgodnja intervencija je bila zelo koristna.

K nam je prihajal tudi logoped, enkrat na mesec pa sem šla v bolnišnico - na nedeljski pregled k zdravnikom. To je bila posebna klinika za študente (medicine) - o tem, kako postaviti diagnozo in kako lahko pomagajo. Prejeli smo veliko informacij, ki so nam bile v pomoč.

Patronažna medicinska sestra mi je bila v pomoč tudi pri praktični podpori - obveščala me je o pripomočkih, ki jih lahko dobim, s socialno delavko pa sta skupaj organizirali obiske, tako da sta lahko sodelovali.



Kakšne so bile vaše izkušnje z zdravstveno oskrbo?



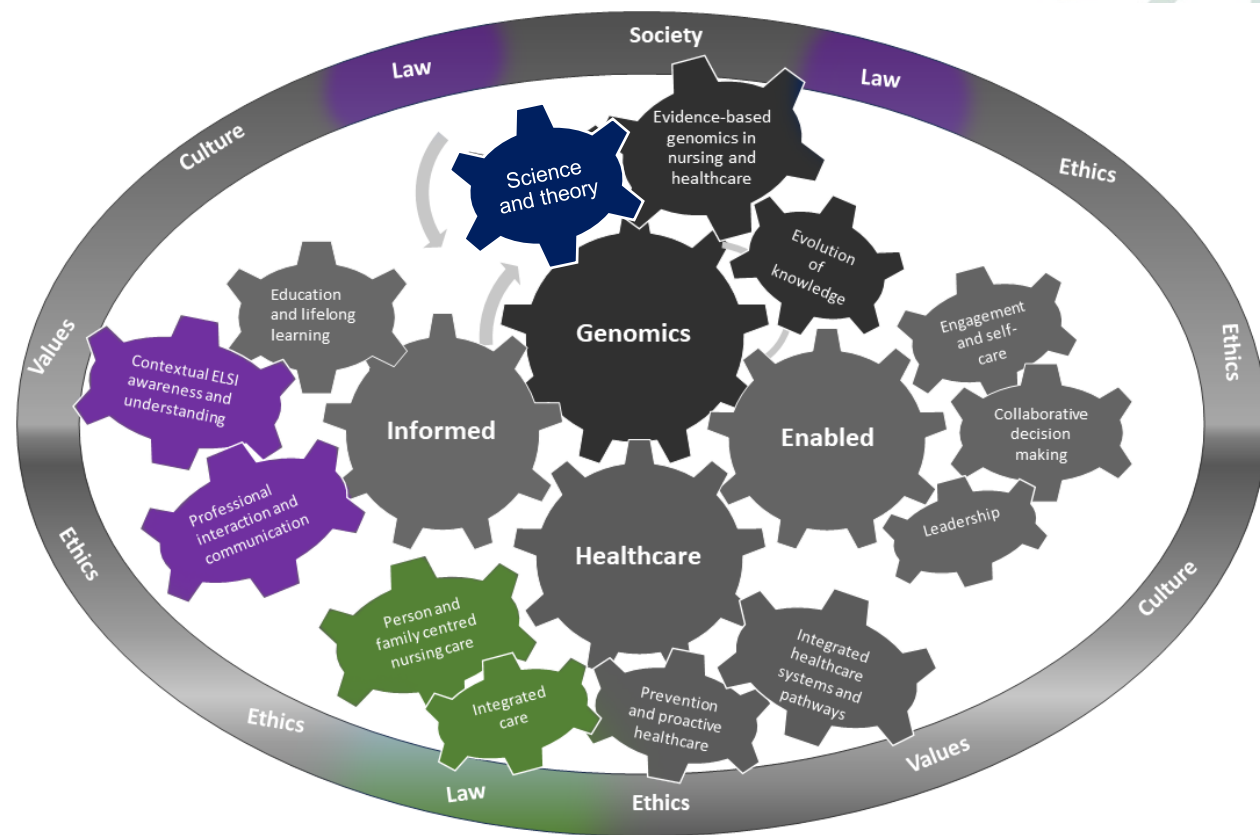
V starosti od 2 do 7 let je bilo po mojem mnenju veliko pomoči in podpore. Od 13. leta dalje pa se počutimo nemočni in smo razočarani – predvsem v zvezi z njegovimi vedenjskimi težavami, rprosili smo za napotitev na obravnavo k psihiatru ali psihologu, ker je imel težave v šoli, doma in med vrstniki. Osebni zdravnik je rekel, da ga lahko napoti le k lokalnemu specialistu, čeprav smo prosili za specialista, ki se je ukvarjal prav s sindromom krhkega X. To bi nam lahko pomagalo pri naši pridobitvi mesta v zavodski šoli. Trenutno poskušamo dobiti tudi napotnico za pediatra specialista, ki bi lahko preveril terapijo, ki bi mu pomagala pri njegovem obvladovanju vedenja. Razen tega nimamo nobene druge pomoči s strani zdravstva.

Kar zadeva osebnega zdravnika, nimamo pozitivnih izkušenj. Zdravnik nima časa za nas in ni pomagal pri podpori mojemu možu, ki se težko spoprijema s sinovo diagnozo. Zaradi tega je izgubil službo, njegova sladkorna bolezen je bila nestabilna in zaradi opažanj zdravnika, ki se ukvarja z njegovo sladkorno boleznijo, je končal pri psihologu. Nobeden od osebnih zdravnikov ne pozna sindroma krhkega X. Z drugimi zdravstvenimi delavci smo imeli podobne izkušnje. .

Posredovanje novic

Če se vrnemo k prvi diagnostiki, obravnava je bila zelo senzibilna. Do nas je prišla medicinska sestra, nam povedala rezultat in povedala, da bo kmalu prišel zdravnik in se z nami pogovoril. Posadila naju je v tiho sobo in rekla, da bo to podobno žalovanju. Vsak starš ima sanje za svojega otroka in stvari ne bodo nikoli več enake. Bila sem v solzah, ona pa me je potolažila in rekla, da če imate kakršnakoli vprašanja, nas lahko pokličete - če ne zdaj, pa pozneje.

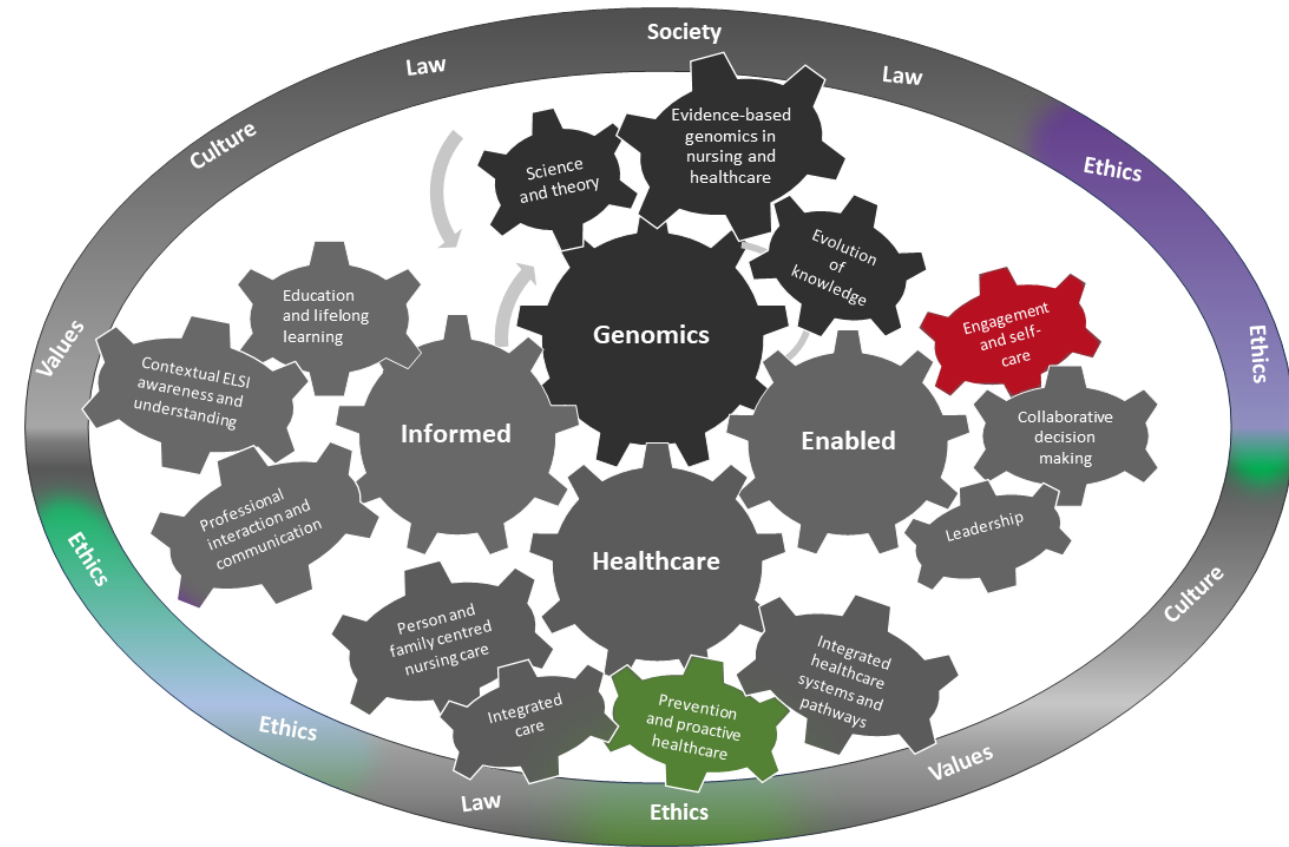
Na voljo je bilo genetsko svetovanje in odločila sva se zanj, ker sem želela vedeti, kako sem ga dobila ta gen. Genetik mi je razložil družinsko drevo in kako je do tega prišlo. Moj oče je bil prenašalec, vendar ni bil prizadet, in prek njega sem postala prenašalka. Oba starša sem prosila, naj se testirata, vendar je mama to zavrnila, ker ni želela vedeti in ni želela biti označena. Moj oče je rekel: „Naredil bom vse, da pomagam,“ in opravil DNA testiranja. Moja mama ni želela na teste, jaz pa je nisem mogla prisiliti. Pozneje sta me starša podpirala in oče je rekel, da bomo storili vse, kar lahko storimo. Počutil se je krivega, vendar se tega ni zavedal. Rekel sem mu, da to ni njegova krivda.



Ali želite še kaj dodati v zvezi z vašimi izkušnjami?

Svoji sestri sem zamerila, ker bi mi lahko to izvedela že prej. Če bi to storila, bi se lahko izognila nosečnosti ali opravila DNA teste.

Moj nečak ima učne težave, vendar nikoli ni bil diagnosticiran. Moja sestra je njegove težave v šoli ignorirala. Bila je mama samohranilka in je imela težave v kasnejšem zakonu. Nečaka je zato zanemarjala. Če bi vedela za to vedela, sem razmišljala, da bi se morda odločila za darovalko jajčec ali IVF.

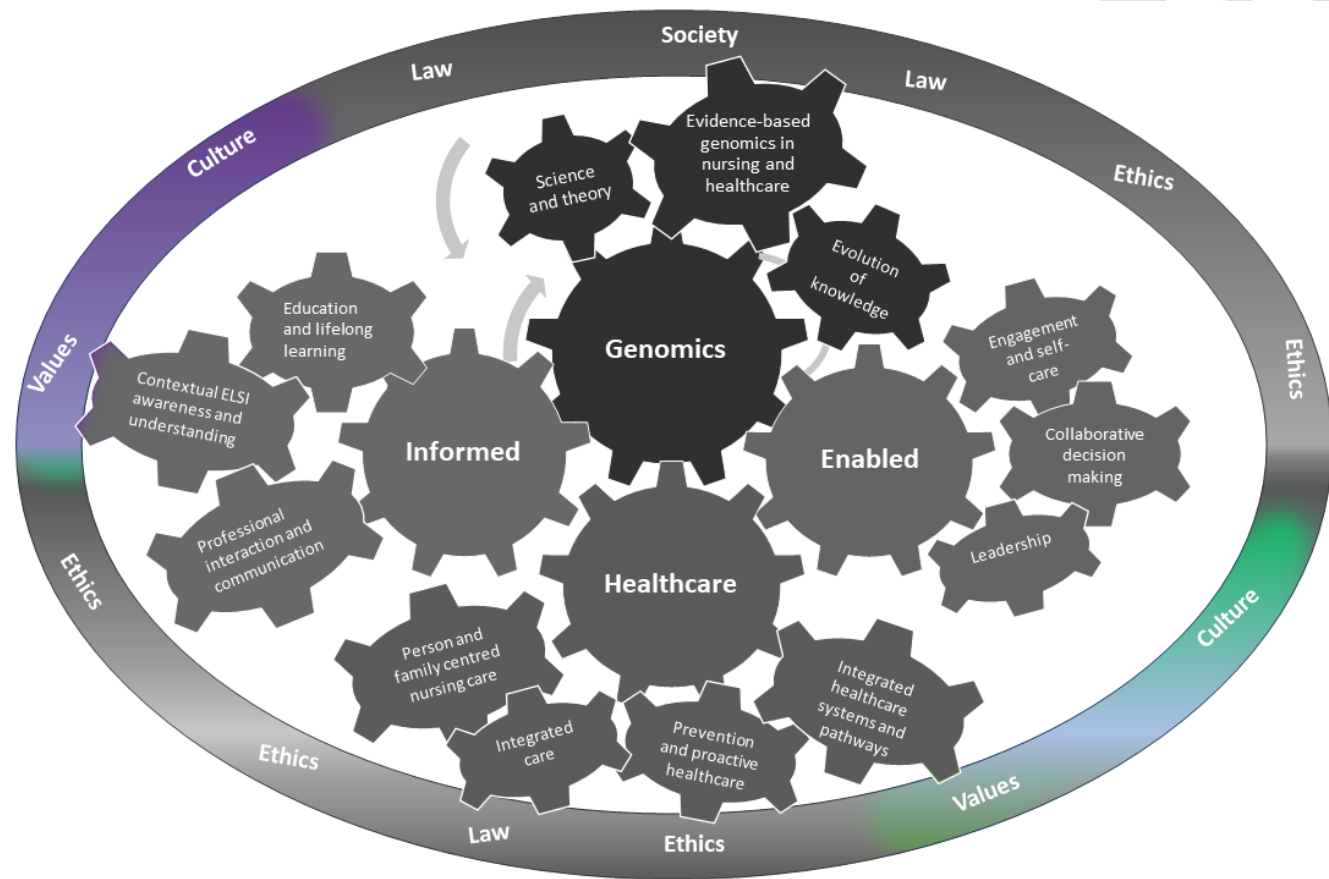


Ali imate še kakšne izkušnje?

Glede odziva družine in skupnosti imam tri brate in njihove žene, s katerimi se moram ukvarjati. Ko smo izvedeli za zdravstvene težave Shiva, smo predlagali družinski sestanek - da bi se lahko pogovorili o tem, kako bi lahko ukrepali, in kako bi nas lahko podpirali, da bi jih seznanili kako reagirati, in da ne bi ignorirali njegovega stanja.

Niso hoteli vedeti in še vedno nimajo pojma, kaj doživljamo vsak dan. Nikoli niso skrbeli zanj, ko je bil majhen. Ga ne podpirajo in spodbujajo in ne razumejo njegovega vedenja, zakaj ne prenese gneče in hrupa, zlasti azijskih porok, druženj, ki so glasni in živahni dogodki. Tega ne prenese. Lahko le zelo kratek čas.

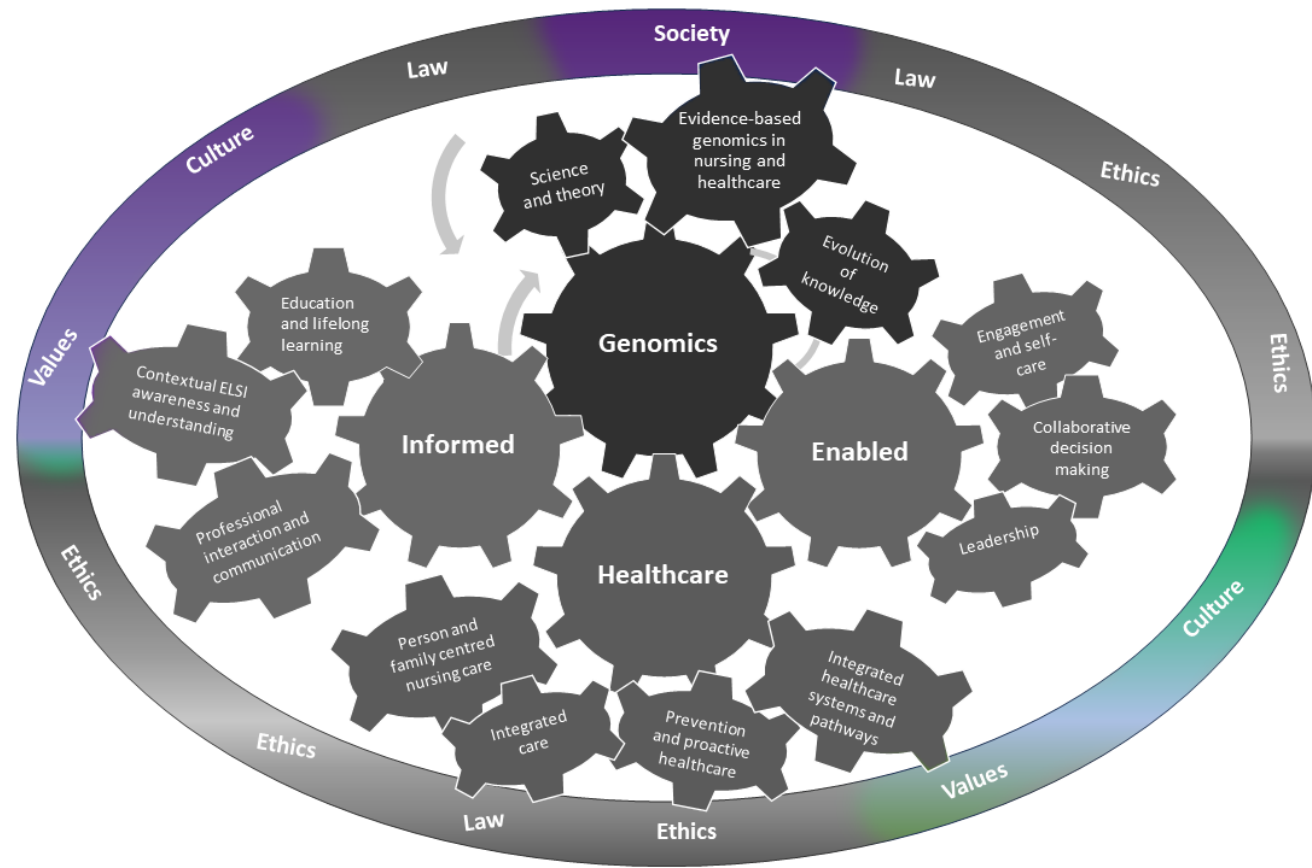
Ko srečujem starejše Azijke, pravijo, da „bo to prerastel“, vendar to ni nekaj, kar bi izginilo. Vedno bo imel težave in vse, kar želimo zanj, je, da bi bil družbeno sprejemljiv. .



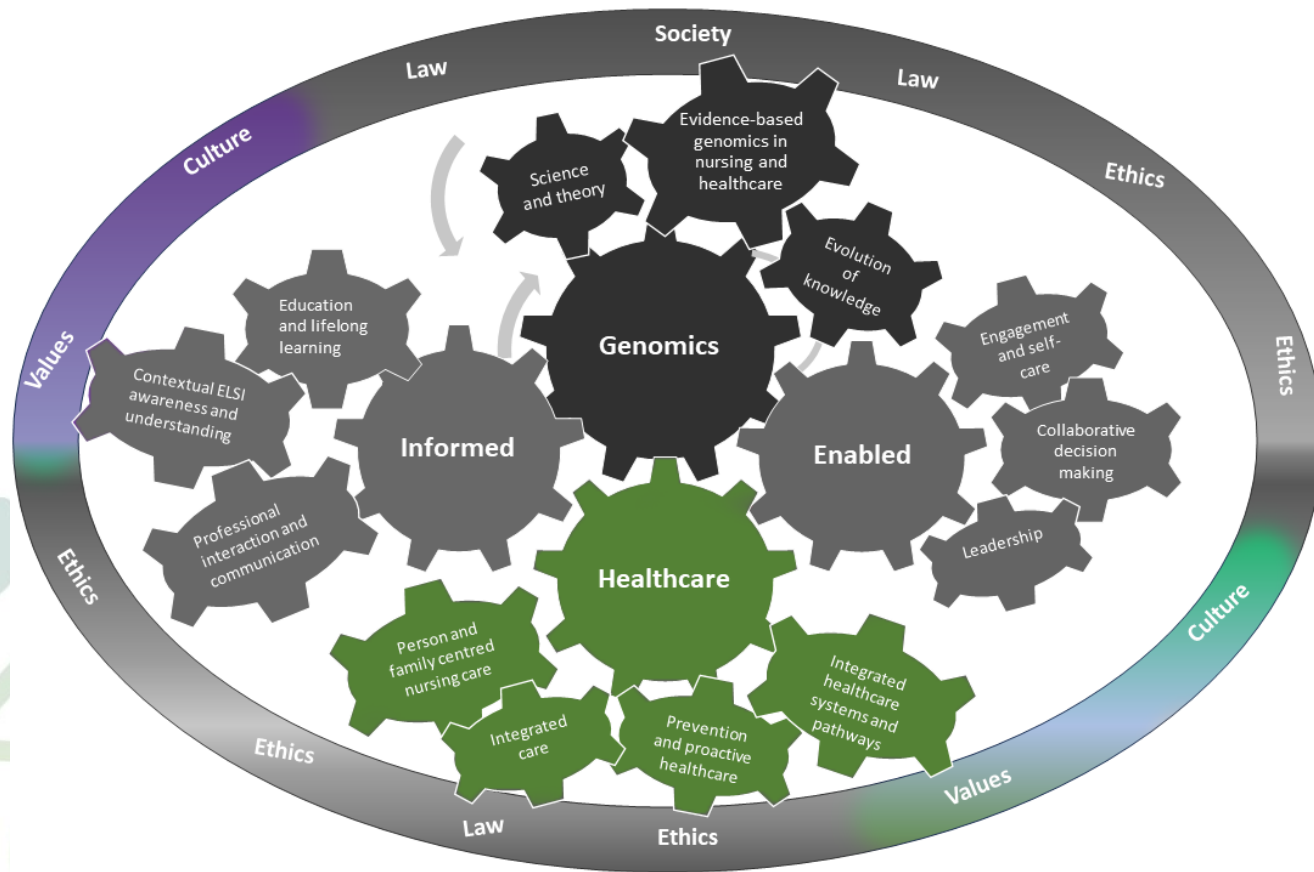
Kaj ste še doživeli?

Včasih ga ljudje gledajo, vendar ne vprašajo, kaj je z njim narobe. Želim si, da bi vprašali, tako bi postali bolj ozaveščeni. Menim, da je mlajša generacija veliko bolj razumevajoča. Imajo izkušnje z različnimi oviranostmi in razumejo njegovo težavno vedenje. S starejšo generacijo je težje sodelovati in sobivati.

V spominu mi je ostal primer, ko je bila moja hči povabljena k prijateljici na čaj. Povedala jim je o svojem bratu in starši so svoji hčerki preperečili, da bi se družila z mojo in prihajal k nam na obisk. Njena mama se zdaj celo na šolskih vratih izogiba očesnemu stiku z mano, njena hči pa se v šoli ne pogovarja z mojo, razen če mora.



Kako bi lahko izboljšali oskrbo vas in vaše družine?



Če bi lahko kaj predlagala glede boljše oskrbe družine, bi vsekakor rekla, da je ključno čimprejšnje ukrepanje, za kar je potrebna zgodnja diagnoza. Prav tako je potrebna večja strokovna podpora, ko otrok postane starejši, ki pri nas ni zagotovljena.

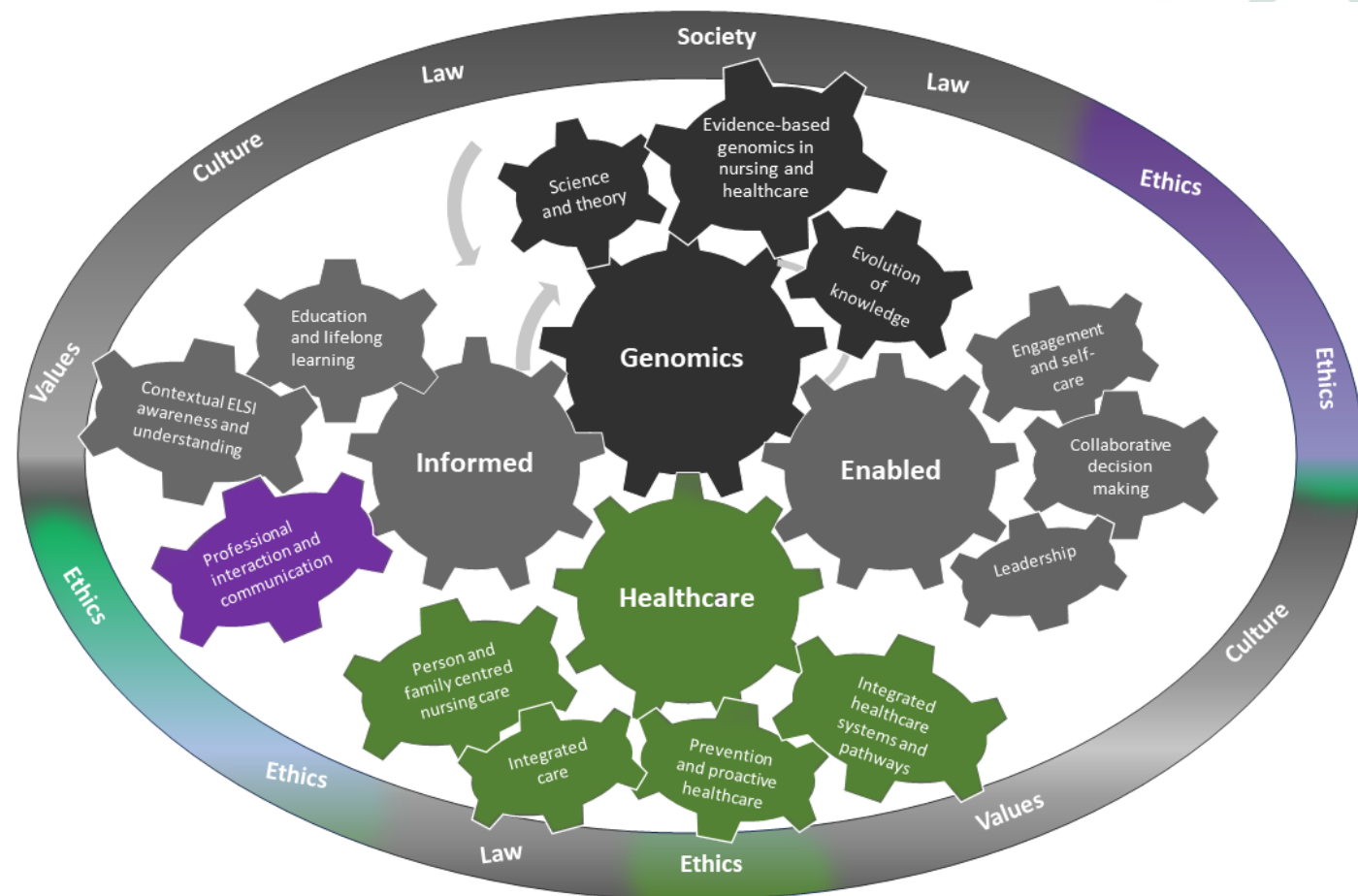
Ugotovila sem, da azijska skupnost ne želi vedeti o invalidnosti. Če o tem ne govorijo, mislijo, da bo bolezen izginila. Ozaveščenost mora biti večja, toda kako to doseči? S pogovori? Z letaki? Toda vprašanje je, ali bi jih sploh prebrali?

Menim, da je treba informacije posredovati staršem že v predporodnem obdobju. Moja nečakinja je prenašalka in ima tudi težave. Poročila se je s tradicionalnim indijskim moškim in zanosila. Ker imam sedaj nekaj znanja o sindromu krhkega X, sem mislila, da bi jim lahko povedala o vseh razpoložljivih testih. Moja nečakinja ima tudi učne težave in menila sem, da se ne bo mogla spoprijeti z otrokom, ki ima učne težave. Njen mož je vztrajal, da bo njegov otrok normalen, čeprav sem rekla, da bi morala iti na testiranje. Otrok je prenašalec, saj se sindrom krhkosti X prenaša in vsaka generacija ima lahko večje težave.

Kako še?

Mož moje nečakinje se ne zaveda težav in meni, da se bo deklica izboljšala, saj je deklica, in misli, da se težave dogajajo le dečkom. Tudi pri svoji ženi ne priznava težav. Menim, da bi genetske ambulante morale imeti informacije o moji nečakinji in bi morale poskušati moža poučiti in ga obvestiti o prekinitvi nosečnosti. Ne razume angleško in ne razume postopka, kako lahko greš na preiskave, kakšne so njihove posledice in čemu se lahko izogneš.

Mož je zelo veren in verjame, da bo z otrokom vse v redu, da je božji dar in ga je treba sprejeti takšnega kot je. Da otrok nikakor ne more biti prizadet, ker je deklica. Ne zaveda se, da bo otrok imel težave. Z njim se ne morete pogovarjati. Seznanila sem ga z različnimi storitvami, npr. z oskrbo na domu prevozom. Ne zaveda, da je to za le za otroke s posebnimi potrebami. Kdo bi mu moral povedati, da je to zaradi njenih posebnih potreb? Morda je to zato, ker ima težave z jezikom. Ne razume dobro angleščine. Strokovni delavci mu morda ne morejo priti do živega. Morda potrebuje tolmača? Ali pa se morda izogiba sprejemanju njenih težav.

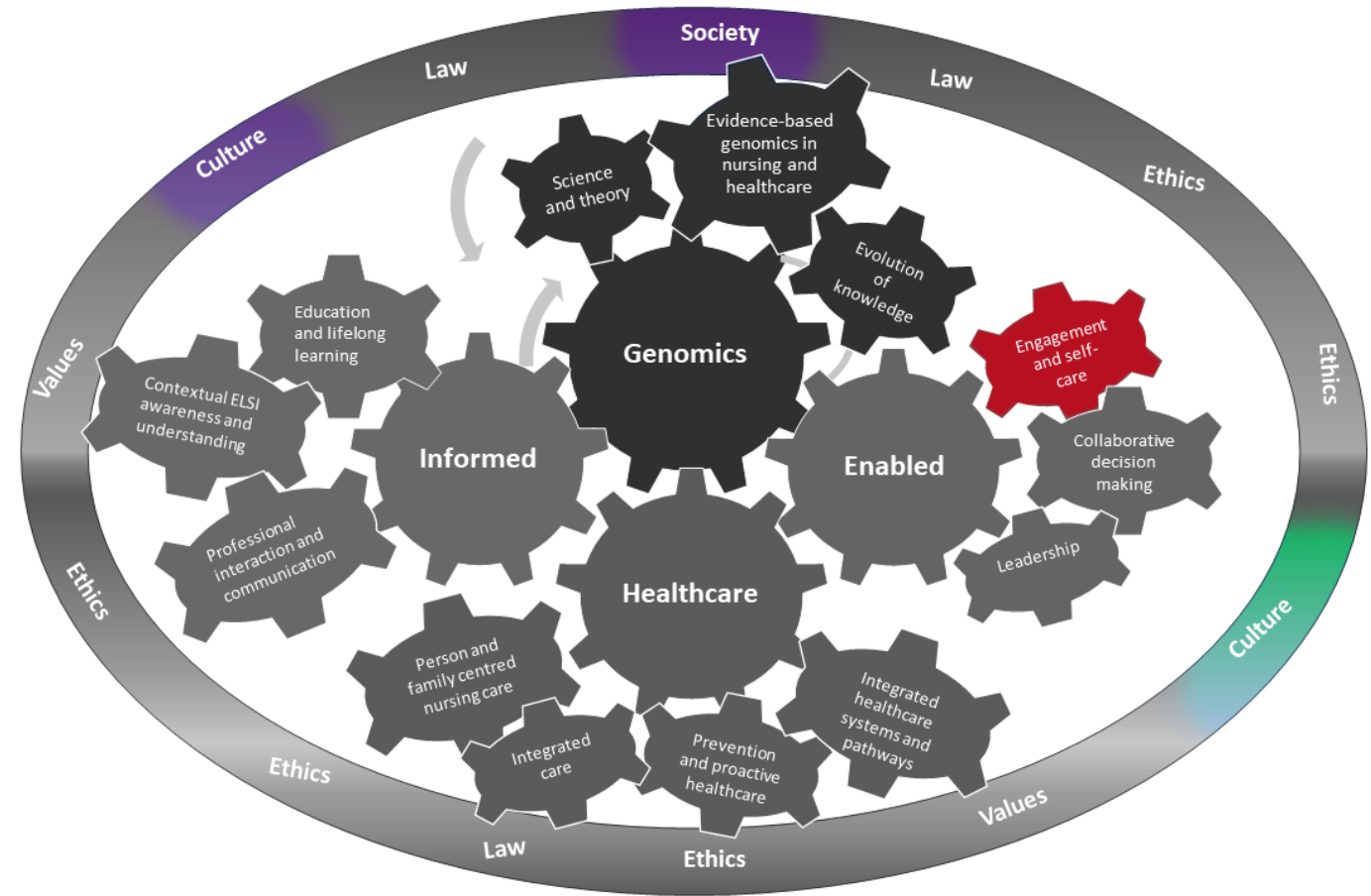


Še kako?

Moj mož me ves čas zelo podpira. Počutila sem se zelo krivo, krivila sem se in čutila sem se odgovorno za vse to. Če ne bi bilo mene, se to ne bi zgodilo. Zakaj tega nisem preverila? Šla na preiskave pred nosečnostjo?

Moj mož ni nikoli povedal niti svoji materi, da ima najin sin posebne potrebe. Ni želel, da bi se soočila z njenimi neprijetnimi vprašanji.

Moj mož težko skrbi za najinega sina, ker je delo z njim zelo zahtevno. Vendar bo vseeno z njim izvajal dejavnosti, in mi tako omogočil, da se spočijem od naporene skrbi za otroka.



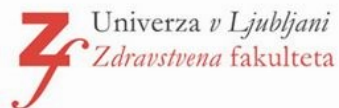


GenoNurse

Delo v skupinah ...



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DELL'AQUILA



Co-funded by the
Erasmus+ Programme
of the European Union

**In times of change it is the learners that inherit
the earth; while the learned find themselves
beautifully equipped to deal with a world that
no longer exists!**

(Eric Hoffer, 2006)





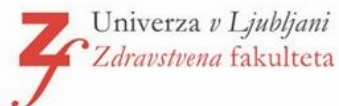
GenoNurse

Hvala za pozornost in sodelovanje

Contact information: <https://projects.tuni.fi/genonurse>



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DELL'AQUILA



University College Cork, Ireland
Coláiste na hOllscoile Corcaigh



Co-funded by the
Erasmus+ Programme
of the European Union