

Pregledni znanstveni članek/Review article

Razmah komercialnih genetskih in genomskih testiranj ter izzivi za medicinske sestre: pregled literature

Challenges for nurses amid the rise of direct-to-consumer genetic and genomic testing: A scoping review

Tjaša Vrhovnik Mlekuž^{1,*}, Marija Milavec Kapun²

Ključne besede: elektivna genomika; genetsko svetovanje; genomski pismenost; zdravstvena nega

Keywords: elective genomics; genetic counselling; genomic literacy; nursing

¹ Univerza v Ljubljani, Fakulteta za družbene vede, Kardeljeva ploščad 5, 1000 Ljubljana, Slovenija

² Univerza v Ljubljani, Zdravstvena fakulteta, Zdravstvena pot 5, 1000 Ljubljana, Slovenija

* Korespondenčni avtor/
Corresponding author:
tjasa.vrhovnik-mlekuz@fdv.uni-lj.si

IZVLEČEK

Uvod: Razvoj genetike in genomike pomeni nove možnosti v medicini in zdravstveni negi. Genetsko testiranje, ki je osnova za te klinične dejavnosti, se je pojavilo tudi kot komercialna, samoplačniška spletna storitev. Namen pregleda literature je ugotoviti izzive za zdravstveno nego v povezavi z razvojem trga komercialnih genetskih in genomskih testiranj.

Metode: Uporabljena je deskriptivna metoda dela s pregledom razpoložljive literature. V bazah PubMed/Medline, CINAHL Ultimate in ScienceDirect je bilo z uporabo Boolovih operatorjev izvedeno iskanje po ključnih besedah *direct-to-consumer testing*, *genetic counselling* in *nursing* ter sopomenkah. Zajeta je bila literatura v angleškem jeziku, ki ni bila starejša od deset let. Od zajetih 280 zadetkov je bilo analiziranih 12 člankov, ki so bili ovrednoteni glede na dokazno moč. Uporabljena je bila metoda tematske analize.

Rezultati: Identificirane so štiri glavne teme: izkušnje zdravstvenih delavcev s komercialnim genetskim ali genomskim testiranjem, informiranje o komercialnem genetskem ali genomskem testiranju, kompetence medicinskih sester in vprašanje regulacije komercialnega genetskega in genomskega testiranja.

Diskusija in zaključek: Na opisanem področju je malo empiričnih raziskav in znanstvene literature. Za splošno spopadanje z genomiko medicinske sestre potrebujejo ustrezno znanje. Smiselno je nadaljnje raziskovanje z že validiranimi vprašalniki, izdelava prototipne učne vsebine o komercialnem testiranju za medicinske sestre in oblikovanje ekspertnih mnenj po metodi Delfi o pomenu in načinih osveščanja različnih javnosti glede problematike komercialnega genetskega in genomskega testiranja.

ABSTRACT

Introduction: Recent developments in genetics and genomics have brought about new opportunities in medicine and nursing. Genetic testing, which underpins these clinical activities, has also emerged as a commercial, web-based service. The aim of this study was to identify the challenges that commercial genetic and genomic testing presents for nursing.

Methods: A literature review was conducted using the PubMed/Medline, CINAHL Ultimate, and ScienceDirect databases with the following search terms: 'direct-to-consumer', 'nursing', 'genetic counselling' and their synonyms. The literature search yielded 12 papers, which were screened according to evidence strength.

Results: Four main themes were identified: the experience of health professionals with direct-to-consumer genetic testing, informing nurses about direct-to-consumer genetic testing, discussions about nurses' competencies in relation to direct-to-consumer genetic testing and concerns about the regulation of direct-to-consumer genetic testing.

Discussion and conclusion: There is a very limited body of empirical research and scientific literature on direct-to-consumer genetic testing in relation to nursing. Addressing commercial genomic testing and genomics in general will require nurses to possess adequate knowledge and competencies. Further research is needed, which could include the use of validated questionnaires, the creation of prototype teaching content about commercial testing for nurses, and the utilisation of the Delphi method to identify expert opinions on the importance of educating various segments of the public regarding commercial genetic and genomic testing.



Prejeto/Received: 25. 10. 2023
Sprejeto/Accepted: 5. 10. 2025

© 2025 Avtorji/The Authors. Izdaja Zbornica zdravstvene in babiške nege Slovenije - Zveza strokovnih društev medicinskih sester, babic in zdravstvenih tehnikov Slovenije./Published by Nurses and Midwives Association of Slovenia. To je članek z odprtim dostopom z licenco CC BY-NC-ND 4.0./This is an open access article under the CC BY-NC-ND 4.0 license.

Uvod

Genetsko testiranje je v ožjem pomenu laboratorijska analiza dednega materiala – od števila kromosomov do analize posameznih nukleotidov deoksiribonukleinske kisline (DNA) (Durmaz et al., 2015). Sekvencioniranje celotnega človeškega genoma ob prelomu tisočletja je trajalo leta; danes naprave sekvencionirajo več kot 50 človeških genomov dnevno za okoli 200 ameriških dolarjev (Taylor, 2022). K razumevanju genov pri izražanju lastnosti ključno prispevajo populacijske genomske asociacijske raziskave, ki na populacijskih vzorcih primerjajo različne točke genoma z lastnostmi ali boleznimi (Evropska komisija, 2023; National Human Genome Research Institute, 2020).

Genetsko testiranje v kliničnem okolju temelji na medicinskih indikacijah. Testi morajo biti klinično uporabni, senzitivni in specifični. Izidi so lahko pozitivni, negativni, različice nejasnega pomena in naključne najdbe potencialno patogenih variant (Krajc et al., 2020). Interpretacija mora vključevati osebno in družinsko anamnezo, klinični pregled in drugo diagnostiko (Katz et al., 2020). Interpretacija rezultatov genetskega testiranja že pri monogenih boleznih ni enoznačna, pri poligenih boleznih pa je še kompleksnejša tudi zaradi še neodkritih in nerazjasnenih asociacij (Sweet & Michaelis, 2011). Izračuni tveganja za pojavnost bolezni variirajo glede na znane asociacije, organizacije, ki izvajajo testiranje, in uporabljene baze asociacij, pa tudi glede na lastnosti in življenjski slog posameznika (Snyder, 2016). Razlago zapletejo izražene značilnosti genov: penetranca, ekspresija, anticipacija, pleiotropija in druge (Sweet & Michaelis, 2011). Zaradi kompleksnosti interpretacije in dokončnosti genomskih najdb je v kliničnem okolju uveljavljena celostna genetska obravnava: oblikovanje družinskega drevesa, družinska anamneza, razlaga o dedovanju, pojasnitev lastnosti testov, njihove klinične uporabnosti in veljavnosti, možnosti preventive in nadaljnjih ukrepov ipd. Na voljo je čustvena in psihosocialna podpora pacientom (Genetic Counsellor Registration Board, 2017; Krajc et al., 2020). Multidisciplinarni svetovalni tim sestavljajo zdravniki specialisti klinične genetike, kirurgije in ginekologije ter molekularni biolog, psiholog in diplomirana medicinska sestra (Krajc et al., 2014).

Z razvojem genomike in nižanjem stroškov testiranja se je genetsko testiranje pojavilo tudi kot komercialno genetsko in genomsko testiranje (23andMe, n. d.; Geneplanet, n. d.). Naročilo uporabnik opravi po spletu, nato po pošti dobi komplet za odvzem biološkega vzorca (slina, bris bukalne sluznice). Čez nekaj tednov uporabnik prejme rezultate analize na podlagi poslanega vzorca. Ocene kažejo, da je tako storitev uporabilo že več kot 41 milijonov ljudi (Janzen, 2022). Večina ponudnikov komercialnih genetskih in genomskih testiranj ne zagotavlja genetskega svetovanja in podpore ob slabih izidih (Vrecar et al., 2015) ali pa je to mogoče kot dodatna, plačljiva storitev

(Dante Labs, n. d.; Sequencing, n. d.). Nezaustojljivo razumevanje ali neustrezna interpretacija genskih rezultatov brez ustreznega konteksta lahko vodi do napačnih zaključkov, nepotrebnih zdravstvenih posegov ali lažne prepričanosti o nizkem tveganju (Dinulos & Vallee, 2020).

Področje komercialnega genetskega in genomskega testiranja je slabo regulirano: v Ameriki minimalno (Food and Drug Administration (FDA), 2019), v Evropi razdrobljeno (Kalokairinou et al., 2018), v Sloveniji uporabnike zaščitijo posredno povezani zakoni (varstvo potrošnikov, zaščita osebnih podatkov). Zaradi spletne izmenjave podatkov narašča tveganje za kršenje načela zasebnosti in varstva osebnih podatkov, obstaja pa tudi možnost diskriminacije (Orlando & Rosoff, 2019). Čeprav genski podatki ne bi smeli biti dostopni zavarovalnicam in delodajalcem, te storitve v Sloveniji ponujata celo največji zavarovalnici (Zavarovalnica Sava, n. d.; Zavarovalnica Triglav, n. d.). Razširjeni strokovni kolegij za medicinsko genetiko (2018) in Strokovni svet za medicinsko genetiko pri Slovenskem zdravniškem društvu (Teran et al., 2014) opozarjata, da mora genetsko testiranje ostati omejeno na klinično okolje.

Napredek v genomiki zahteva izobraževanje pacientov in dvig ravni genomske pismenosti, pri čemer imajo ključno vlogo medicinske sestre, ki pa praviloma nimajo dovolj znanja. Komercializacija genomike vpliva na njihovo delo, zato morajo najmanj poznati etične, pravne in socialne spremembe, še posebno, ko se genetsko testiranje izvaja izven kliničnega okolja (Hammer, 2019).

Namen in cilji

Namen pregleda literature je raziskati izzive, ki jih zdravstveni negi predstavlja neposredno trženje genetskih in genomskih testiranj končnim uporabnikom. Cilj je ugotoviti naravo izzivov, identificirati področja zdravstvene nege, ki se jih ta testiranja tičejo, in opredeliti vlogo medicinskih sester v luči teh testiranj. Oblikovali smo raziskovalno vprašanje: Kateri so izzivi zdravstvene nege v povezavi s hitrim razvojem trga komercialnih genetskih in genomskih testiranj?

Metode

Opravili smo pregled literature.

Metoda pregleda

Iskanje relevantne literature, ki smo ga izvedli 21. novembra 2022, smo opravili v bibliografskih bazah PubMed/Medline, CINAHL Ultimate in ScienceDirect. Pri oblikovanju iskalnih nizov smo uporabili Boolova operatorja (AND/OR) ter upoštevali najboljše prakse iskalnih strategij za posamezno bazo. Iskalni pojmi so bili: *direct-to-consumer genetic screening, testing, tests,*

Tabela 1: Vključitveni in izključitveni kriteriji

Vključitveni kriteriji	Izključitveni kriteriji
Objava v znanstveni reviji	Objava pred letom 2012
Objava v strokovni reviji	Dvojniki
Objava v angleščini	Tematsko nepovezana literatura
	Literatura o komercialnih genetskih testih za živali

commercial DNA, genetic counselling, nurse, nursing, health worker, professional, educator, health personnel, health educators. Vključitvena in izključitvena merila so predstavljena v Tabeli 1.

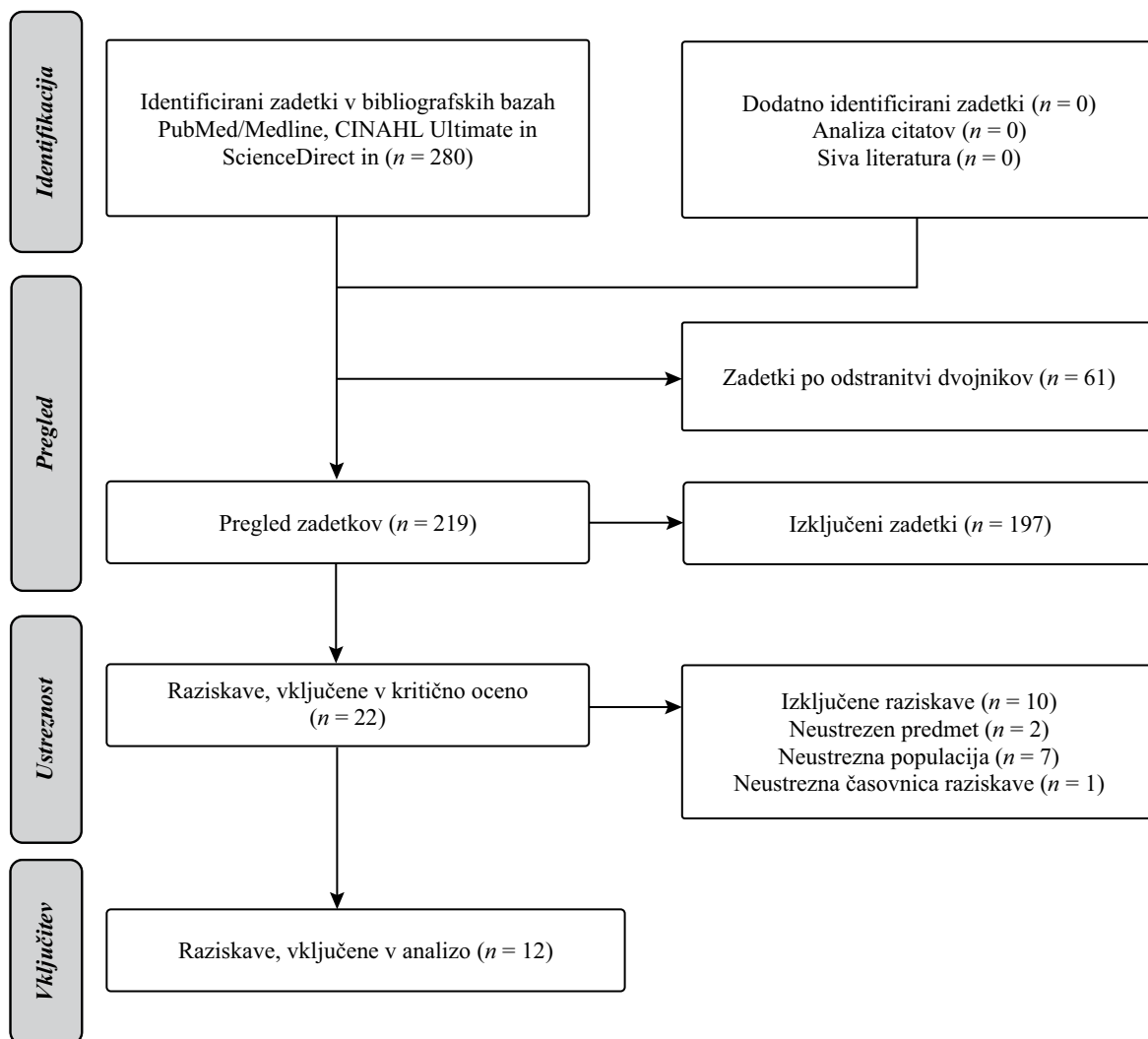
Rezultati pregleda

Proces iskanja literature je ponazorjen v diagramu PRISMA (Page et al., 2021), kar prikazuje Slika 1. Z iskalnim nizom smo pridobili začetni skupni nabor zadetkov ($n = 280$). Identificirali in odstranili smo dvojnike ($n = 61$). Po pregledu zadetkov po naslovih in

povzetkih ter dodatnem izločanju smo dobili korpus za kritično oceno ($n = 22$). Nazadnje smo izločili še raziskave z neustreznim predmetom, populacijo in časovnico. Preostale zadetke ($n = 12$) smo vključili v analizo.

Ocena kakovosti pregleda in opis obdelave podatkov

Kakor prikazuje Tabela 2, smo dokazno moč raziskav, vključenih v analizo, ocenili po osemstopenjski lestvici po avtorjih Polit & Beck (2022), pri čemer ima najvišjo

**Slika 1:** Diagram poteka pregleda literature (Page et al., 2021)

dokazno vrednost (1) sistematični pregled literature, sledijo (2) randomizirane klinične raziskave, (3) nerandomizirane raziskave, eksperimenti, (4) prospektivne/kohortne raziskave, (5) retrospektivne raziskave s kontrolno skupino, (6) presečne raziskave, (7) poglobljene kvalitativne raziskave ter (8) ekspertna mnenja in študije primerov.

Za identifikacijo in oblikovanje tem smo uporabili metodo tematske analize (Kiger & Varpio, 2020), ki vključuje šest stopenjsko tematsko analizo: a) seznanitev s podatki, b) generiranje začetnih kod, c) iskanje tem, d) pregledovanje tem, e) definiranje in poimenovanje tem ter f) izdelava poročila.

Rezultati

Identificirali smo naslednje teme: izkušnje zdravstvenih delavcev s komercialnimi genetskimi in genomskimi testiranjem, informiranje o komercialnih genetskih in genomskih testiranjih, kompetence medicinskih sester ter vprašanje regulacije komercialnih genetskih in genomskih testiranj (Tabela 2).

Izkušnje zdravstvenih delavcev s komercialnim genetskim in genomskim testiranjem

Beccia et al. (2022) so raziskovali znanje, stališča in vedenja javnozdravstvenih delavcev, članov Evropskega združenja za javno zdravje, med katerimi so bile tudi medicinske sestre. Ugotovili so visoko stopnjo ozaveščenosti o komercialnih genetskih in genomskih testiranjih. Večina od 332 vprašanih je menila, da bi v postopkih komercialnega genetskega in genomskega testiranja moral sodelovati usposobljen zdravstveni delavec. Veliko jih je podprlo tudi strožji nadzor nad zagotavljanjem klinične uporabnosti testov, regulacijo genetskega svetovanja in informiranega soglasja. Poudarili so, da je ustrezní odziv na razmah komercialnega genetskega in genomskega testiranja opismenjevanje in opolnomočenje državljanov ter stalno usposabljanje zdravstvenih delavcev (Beccia et al., 2022).

Podobno raziskavo so naredili tudi McGrath et al. (2019) v ZDA, pri čemer pa so zdravstvene delavce razdelili v skupini t. i. specialistov (genetski svetovalci in specialisti klinične genetike) in nespecialistov (družinski zdravniki, internisti in medicinske sestre). Sodelujoči so dobili dva sklopa nalog: interpretacijo treh vinjet pacientov s poročili komercialnega genetskega in genomskega testiranja ter vprašalnik o stališčih glede komercialnega genetskega in genomskega testiranja. Pri interpretaciji sta bili uspešni obe skupini: specialisti so dosegli povprečno 83,4 % pravih odgovorov, nespecialisti pa 74,4 %. Ugotovili so, da imajo specialisti visoko stopnjo zaupanja v svoje sposobnosti za razlago genetskih rezultatov pacientom (povprečna ocena 5,6 na lestvici od 1 do 6), medtem ko imajo nespecialisti nižjo samooceno (4,6).

Tudi pri zaupanju v svoje sposobnosti za interpretacijo rezultatov komercialnega genetskega in genomskega testiranja so se bolje ocenili specialisti.

Informiranje o komercialnem genetskem in genomskem testiranju

Zdravstveni delavci bi morali poznati prednosti in slabosti komercialnega genetskega in genomskega testiranja, predvsem slabo analitično vrednost teh testov, problem napačnih pozitivnih rezultatov, pa tudi napačno razumevanje negativnih rezultatov, kar lahko ustvari občutek lažne varnosti (Reed & Edelman, 2018). Wysocki & Osier (2019) trdita, da bi morale vse medicinske sestre oblikovati lastno stališče o komercialnih genetskih in genomskih testiranjih, razmisliti o lastni udeležbi pri komercialnem genetskem in genomskem testiranju ter si odgovoriti na vprašanje, ali bi zase želele vedeti vse, kar lahko izvemo iz genoma.

Posebno vlogo pri komercialnem genetskem in genomskem testiranju imajo lahko medicinske sestre, ki delajo v onkologiji (Mahon, 2018) in morajo razumeti, da se lahko uporabniki komercialnega genetskega in genomskega testiranja na podlagi potencialno pomanjkljivih ali morda napačno razumljenih rezultatov soočajo s pomembnimi odločitvami glede svojega zdravja. Prednost komercialnega genetskega in genomskega testiranja je, da lahko uporabniki dobijo vpogled v lastno gensko zasnovo neodvisno od zdravnikov ali zavarovalnic (Klein, 2014).

Kompetence medicinskih sester

Dolžnost vseh medicinskih sester – ne glede na vlogo in izobrazbo – je, da si pridobijo tudi ustrezno znanje o genetiki in genomiki, zlasti za področja, ki so pomembna za njihovo lastno prakso (Klein, 2014). Kot zagovornice in učiteljice pacientov v genomski dobi bodo uspešne le z ustreznim znanjem, predvsem pa razumevanjem etičnih, pravnih in družbenih posledic genetskega testiranja (Blix, 2014). Z boljšim poznavanjem področja genetike in genomike lahko zdravstvena nega sodeluje pri svetovanju v okviru genetskega testiranja glede pričakovanj, informiranega soglasja, pojasnil o tem, kaj so genski podatki, kaj testiramo, kaj pomenijo rezultati in kakšen vpliv bodo imeli (Aleman et al., 2022; Klein, 2014). Na voljo so različni neformalni učni viri za medicinske sestre, ki vključujejo relevantno tematiko, a žal posebnosti komercialnega genetskega in genomskega testiranja v te učne materiale niso vključene (Flowers et al., 2020). Zato je smiselno, da medicinske sestre informacije o komercialnem genetskem in genomskem testiranju pridobijo iz številnih drugih materialov, ki jih objavljajo kredibilne organizacije (Mahon, 2018).

Tabela 2: Seznam in značilnosti analiziranih člankov

<i>Avtor, leto</i>	<i>Raziskovalni dizajn</i>	<i>Namen</i>	<i>Ključne ugotovitve</i>	<i>Moč dokazov (Polit & Beck, 2022)</i>
Aleman et al., 2022	ekspertno mnenje, študija primera	Predstaviti tveganja in koristi komercialnega genetskega in genomskega testiranja za potrošnike in posledice za zdravstveno nego v luči dejstva, da medicinske sestre nimajo veliko izkušenj z naročanjem ali interpretacijo genetskih testov.	Medicinske sestre morajo krečiti ozaveščenost o komercialnem genetskem in genomskem testiranju ter posledicah, ki jih imajo lahko te storitve za paciente. Pripraviti se morajo na morebitno svetovanje in okrepiti kompetence glede napotitve k specialistu ali genetskemu svetovalcu.	8
Beccia et al., 2022	presečna raziskava	Oceniti znanje, stališča in vedenja strokovnjakov na področju javnega zdravja v Evropi glede komercialnega genetskega in genomskega testiranja.	Rezultati ankete so pokazali visoko stopnjo ozaveščenosti vprašanih o komercialnem genetskem in genomskem testiranju ter zmerno do nizko stopnjo ozaveščenosti glede njihovih aplikacij. Mnenje sodelujočih zdravstvenih delavcev je, da bi bilo treba okrepiti regulacijo komercialnega genetskega in genomskega testiranja, prav tako pa bi bilo treba najti strategije ustreznega izobraževanja državljanov in zdravstvenih delavcev.	6
Blix, 2014	ekspertno mnenje	Osvetliti vlogo medicinskih sester pri personalizirani medicini in komercialni genetiki, predvsem pri svetovanju, razumevanju etičnih in pravnih vprašanj.	Od medicinskih sester se pričakuje, da razumejo genetiko in genomsko medicino ter zagovarjajo interese pacientov. Prihodnost personalizirane medicine je obetavna, a prinaša dvome in dileme, glede katerih bodo pacienti odgovore in strokovno vodenje iskali pri medicinskih sestrah.	8
Flowers et al., 2020	prvoosebna študija primera	Izdelati okvir v pomoč medicinskim sestram, da bi razumele izkušnje pacientov in se pripravile na ustrezen odziv, ko jih pacienti sprašujejo za pomoč pri interpretaciji komercialnega genetskega in genomskega testiranja.	Avtorice so osvetlile potencialno uporabne teme za implementacijo ustreznega izobraževanja medicinskih sester o komercialnem genetskem in genomskem testiranju, da bi bile sposobne svetovati, voditi in interpretirati rezultate.	8
Jackson et al., 2014	ekspertna fokusna skupina in pregled literature	Izdelati smernice za zdravstvene delavce, saj so KGGT realnost, zdravstveni delavci pa bi potrebovali vsaj praktična navodila za komunikacijo s pacienti o tej temi.	Na podlagi pregleda literature, fokusne delavnice skupine ekspertov in povratnih informacij drugih strokovnjakov so izdelali praktično orodje v obliki algoritma za komunikacijo o komercialni genetiki s pacienti, ki želijo opraviti takšno testiranje.	7
Klein, 2014	ekspertno mnenje	Opozoriti na nevarnosti genetskega testiranja, ki je dostopno v zdravstvu in izven njega. Osebe, pri katerih obstaja tveganje za nastanek bolezni ali so preprosto radovedne glede svojih genomov, ki jih lahko dajo analizirati.	Genetsko testiranje lahko izvajajo ponudniki zdravstvenih storitev, potrošniki pa uporabljajo tudi komercialno genetsko in genomsko testiranje, kar odpira veliko etičnih vprašanj. Za zagotavljanje optimalne zdravstvene nege bi morale medicinske sestre bolje poznati in razumeti proces genetskega testiranja in pomena rezultatov.	8

Se nadaljuje

<i>Avtor, leto</i>	<i>Raziskovalni dizajn</i>	<i>Namen</i>	<i>Ključne ugotovitve</i>	<i>Moč dokazov (Polit & Beck, 2022)</i>
Mahon, 2012	ekspertno mnenje	Ugotoviti, kateri način pridobivanja genetskih kompetenc bi bil boljši za medicinske sestre: učenje na delovnem mestu ali pridobivanje dodatnega podiplomskega specialnega znanja.	Izpostavlja dva problema: trženje genetskega testiranja neposredno potrošnikom, pa tudi neposredno zdravnikom na primarni ravni zdravstva, ki niso specialisti klinične genetike. Pojasni relevantne znotrajpoklicne skupine (specialisti klinične genetike, genetski svetovalci in medicinske sestre v genetiki). Vse medicinske sestre bi morale imeti vsaj osnovno znanje genetike in genomike.	8
Mahon, 2018	ekspertno mnenje	Informirati medicinske sestre v onkologiji o problematiki komercialnega genetskega in genomskega testiranja, saj so med tistimi, na katere se bodo najbolj verjetno obračali pacienti z dilemami glede komercialne genetike.	Medicinske sestre v onkologiji bi morale biti v primerjavi z zdravstvenimi delavci na primarni ravni zdravstva bolj kompetentne za ustrezen odziv in svetovanje, če jih pacienti sprašujejo o rezultatih komercialnega genetskega in genomskega testiranja.	8
McGrath et al., 2019	presečna raziskava	Primerjati stališča in znanje za interpretacijo rezultatov genetskega testiranja med genetskimi svetovalci in drugimi zdravstvenimi delavci.	Zdravstveni delavci s področja genetike so dosegli 83,4 % pravilnih odgovorov pri interpretaciji rezultatov, ostali 74,4 %. Višje zaupanje testom pomeni boljše rezultate interpretacij. Samoocena pripravljenosti za pomoč pacientom z rezultati komercialnega genetskega in genomskega testiranja je višja pri specialistih klinične genetike, a so tudi ostali zdravstveni delavci pripravljeni in sposobni svetovati.	6
Reed & Edelman, 2018	ekspertno mnenje	Seznanimi bralke in bralce z bistvenimi problemi komercialnega genetskega in genomskega testiranja: napačni pozitivni ali negativni rezultati.	Če pacient sprašuje o svetovanju glede komercialnega genetskega in genomskega testiranja, ga je treba poslušati, preveriti rezultate, pojasniti potrebo po potrditvi testa in usmeriti na specialiste klinične genetike ali genetske svetovalce.	8
Starkweather et al., 2018	ekspertno mnenje, študija primera	Ekspertno mnenje Ameriške akademije za zdravstveno nego: izpostaviti problematične vidike komercialnega genetskega in genomskega testiranja ter pozvati oblikovalce zakonodaje k večji regulaciji.	Akademija poziva k večji regulaciji sporočil, ki jih ponudniki komercialnega genetskega in genomskega testiranja nudijo uporabnikom, in sicer o analitični vrednosti testov, klinični uporabnosti, možnosti zlorabe osebnih podatkov, alternativnih možnosti testiranja in možnosti, da pri dodatnem testiranju lahko nastanejo novi stroški za uporabnike.	8
Wysocki & Osier, 2019	ekspertno mnenje	Predstaviti ključne razlike med genetskim testiranjem v kliničnem okolju ter komercialnim genetskim in genomskim testiranjem.	Poziv k refleksiji o komercialnem genetskem in genomskem testiranju. Medicinske sestre naj oblikujejo stališče do komercialnega genetskega in genomskega testiranja, presodijo, ali bi same želele poznati svoj genom, ali bi želele vedeti o potencialno patogenih alelih, kako bi svetovale pacientom in ali so pripravljene na paciente, ki iščejo pomoč glede komercialnega genetskega in genomskega testiranja.	8

Mahon (2012) opozarja na pomemben problem, ki ga ustvarjajo komercialna genetska in genomska testiranja: pacienti se z rezultati komercialnega genetskega in genomskega testiranja obračajo na zdravstveno osebje na primarni ravni, ki po njenem mnenju ni usposobljeno za ustrezno interpretacijo testov za zdravstvene namene, zaradi česar lahko pride do napačnih napotkov pacientom (Mahon, 2012). Jackson et al. (2014) so oblikovali odločitveni diagram s sedmimi motivacijami pacientov po uporabi komercialnega genetskega in genomskega testiranja. Orodje je v pomoč zdravnikom ali medicinskim sestram, saj jih na podlagi posameznih motivacij vodi do ustreznega nasveta pacientom – vključno z naborom pomislekov in priporočil.

Medicinske sestre morajo biti usposobljene tudi za pogovor s pacienti o komercialnem genetskem in genomskem testiranju. Predvsem morajo poudarjati pomen potrjevanja pozitivnih ali negativnih rezultatov v kliničnem laboratoriju, preden se pacienti odločijo za drastične posege. Delo medicinskih sester je tudi informiranje o možnosti posveta pri specialistu klinične genetike ali genetskem svetovalcu (Reed & Edelman, 2018). Pri tem morajo pacientom znati povedati, da noben rezultat komercialnega genetskega in genomskega testiranja ni razlog niti za paniko niti za lažen občutek varnosti (Flowers et al., 2020). Medicinske sestre naj paciente, ki želijo komercialno genetsko in genosko testiranje ali že imajo rezultate komercialnih ponudnikov, podpirajo, poslušajo in ne apriorno zavračajo – le tako bodo pacienti pripravljeni poslušati o prednostih in slabostih komercialnega genetskega in genomskega testiranja ter o pomenu ustreznih vedenjskih vzorcev za zdravje (Mahon, 2018). Medicinske sestre z naprednimi znanji bi morale biti v primeru, da se pacienti z rezultati komercialnega genetskega in genomskega testiranja obrnejo nanje, sposobne svetovati in imeti tudi dovolj znanja za prepoznavanje pacientov, ki potrebujejo nadaljnje testiranje oziroma bi se morali z rezultati obrniti na genetskega svetovalca (Aleman et al., 2022).

Flowers et al. (2020) s študijo primera pokažejo pomen lastne izkušnje: ena od avtoric članka je namreč sama opravila komercialno genetsko in genosko testiranje. Na podlagi te izkušnje poudarja tri teme: pomen vnovičnega preverjanja pozitivnih in negativnih rezultatov s testi z znano analitično veljavnostjo; ozaveščenost o tem, da rezultati genetskih in genomskih testov pacientom razkrijejo nespremenljiva dejstva o njihovem genetskem ustroju in so zato drugačni od drugih testov v medicini; možnost napačnega vtisa, da pacientovo informirano soglasje vključuje tudi hipotetične izide genetskega testiranja – občutki pacientov po testiranju niso nujno skladni s predhodnim pričakovanjem.

Ključne posledice razvoja genetike in genomike za medicinske sestre so: širjenje lastnega znanja o temeljnih znanostih; večja ozaveščenost o farmakogenetiki – ohranjanje zavesti, da se lahko zaradi določenih genov

nekateri pacienti drugače odzivajo na zdravlila; ter razvijanje sposobnosti svetovanja in učenja pacientov o prednostih in slabostih uporabe novih tehnologij ter njihovih etičnih posledicah. Hkrati morajo ostati učiteljice ustreznih vedenjskih vzorcev, saj na zdravje ne vpliva samo genetika, temveč tudi okolje in način življenja (Blix, 2014). Pri tem pa lahko koristno uporabijo tudi rezultate genetskega in genomskega testiranja (Aleman et al., 2022).

Poziv regulatorjem

Ameriška akademija za zdravstveno nego v pozivu regulatorjem (Starkweather et al., 2018) med problematičnimi vidiki komercialnega genetskega in genomskega testiranja opozarja, da gre za plenilske prakse in izkoriščanje potrošnikovega slabega poznavanja klinične in praktične uporabnosti komercialnega genetskega in genomskega testiranja, kar lahko ogrozi tudi ugled znanstveno utemeljene klinične genetike. Pozivajo k tesnejši regulaciji, ki naj ponudnike obveže k razkritju pomembnih informacij o veljavnosti, zanesljivosti in klinični uporabnosti testa, nezavajajočemu oglaševanju, zagotavljanju interpretacije rezultatov, predstavitvi možnih kršitev zasebnosti in zaupnosti, informacij o dodatnih možnostih glede interpretacije rezultatov in predhodni izjavi o izdatkih naročnika, ki bodo vezani na preverjanje dobljenih najdb komercialnega genetskega in genomskega testiranja (Starkweather et al., 2018).

Diskusija

Za zdravstveno nego komercialna genetska in genomska testiranja pomenijo tri glavne in med seboj prepletene izzive: manjkajoča izobrazba medicinskih sester za soočanje z nalogami v genomski dobi, nerešeno vprašanje njihovih genomskih kompetenc in ugotovitev, da sta glavni vlogi medicinskih sester v kontekstu komercialnih genetskih in genomskih testiranj predvsem vlogi zagovornice pacientovih pravic in informatork, svetovalke oziroma učiteljice.

Izobraževanje zdravstvenih delavcev vseh profilov občutno zaostaja za napredkom genomike (Founds, 2014), hkrati pa tudi uporabniki komercialnih genetskih in genomskih testiranj nimajo zadostne zdravstvene pismenosti za razumevanje genomskih informacij (Tolan & Nerenz, 2020). Praznino glede genomske izobrazbe evropskih medicinskih sester skuša nasloviti projekt GenoNurse, ki kot eno od strategij za vsebinsko dopolnitev na prvostopenjskem študijskem programu vidi vključevanje vsebin s področja genomike v obstoječe učne načrte (Halkoaho et al., 2023). Vsebine s področja genetike in molekularne biologije so zaenkrat samo del učnega programa magistrskih programov zdravstvene nege. Vprašanje vključevanja vsebin s področja genetike in

genomike v formalni učni načrt pa ne rešuje težave, da veliko delovne sile, ki bo v zdravstveni negi zaposlena še desetletja, te izobrazbe nima.

Pregleden in obsežen seznam profesionalnih kompetenc glede genetike in genomike za različne zdravstvene profile je Evropsko združenje za humano genetiko objavilo leta 2008 (Skirton, Lewis, Kent, Fardnion et al., 2008; Skirton, Lewis, Kent, Kosztolanyi et al., 2008), Ameriška zveza medicinskih sester pa leta 2011 (Greco et al., 2011).

V Sloveniji sta s podobnim naborom kompetenc in znanj urejena profila diplomirane medicinske sestre – genomske svetovalke na Onkološkem inštitutu Ljubljana (Klopčič et al., 2022) in genomske informatorke na Kliničnem inštitutu za genomsko medicino v Univerzitetnem kliničnem centru Ljubljana (Kregar Velikonja et al., 2022). Izobrazbo, ki je v Nacionalnem registru specialnih znanj v zdravstveni negi in babištvu registrirana kot specialno znanje, pridobijo s samostojnim opravljanjem modula »genomsko informiranje« na drugostopenjskem študiju zdravstvene nege (Fakulteta za zdravstvene vede Univerze v Novem mestu, n. d.).

Medicinske sestre, ki delajo na področju genomike, pa niso edine, ki se lahko v vsakodnevni praksi soočijo s pacienti, ki iščejo pomoč glede rezultatov opravljenega komercialnega genetskega in genomskega testiranja. Kot zagovornice pacientovih pravic bi morale medicinske sestre poznati etične, pravne in družbene posledice komercialnih genetskih in genomskih testiranj ter se dejavneje vključevati tudi v javni prostor. V nasprotnem primeru so potrošniki prepuščeni interesom zasebnih podjetij, ki ponujajo genetsko in genomsko testiranje brez medicinskih indikacij, ustrezne interpretacije in pogosto brez svetovanja glede rezultatov.

Opravljeni pregled literature kaže na majhno število empiričnih raziskav na relaciji komercialnih genetskih in genomskih testiranj ter zdravstvene nege. Omejitev na zdravstveno nego je zmanjšala tudi obseg literature, ki bi se kvalificirala za pregled: podobne raziskave z manj zamejenim poklicnim bazenom že obstajajo in imajo kakovostnejši nabor zadetkov (Martins et al., 2022).

Analizirana literatura ima nizko dokazno moč, kar kaže na potrebo po intenzivnejšem raziskovanju, na primer raziskovanju genomske pismenosti medicinskih sester in študentov zdravstvene nege v Sloveniji z že obstoječimi orodji, kot so »nabor konceptov genomske zdravstvene nege« (Ward et al., 2014), »vprašalnik o genetiki in genomiki v zdravstveni negi« (Calzone et al., 2012), pa tudi modelne kvalitativne raziskave (Saleh et al., 2019), utemeljene na podobnih raziskavah pri zdravnikih.

Ena od možnosti je tudi uporaba metode Delfi pri oblikovanju interdisciplinarnih komunikološko-javnozdravstvenih ekspertnih mnenj o vprašanjih, kakršne zastavljajo Horton et al. (2019): kako širšo javnost seznaniti z omejitvami genetskega testiranja, posebej

komercialnih genetskih in genomskih testiranj; kako zagotoviti pravičen odziv uporabnikov komercialnih genetskih in genomskih testiranj na napačno negativne in napačno pozitivne rezultate; kako urediti financiranje dodatnih diagnostičnih postopkov, do katerih pride zaradi razjasnitve rezultatov komercialnih genetskih in genomskih testiranj. K tem izhodiščem bi lahko dodali še vprašanje, kako s komercialnimi genetskimi in genomskimi testiranjmi seznaniti tudi medicinske sestre in druge zdravstvene delavce, ki ne delujejo na področju genetike in genomike.

Zaključek

S pregledom literature smo ugotovili, da se znanstvene in strokovne objave osredotočajo predvsem na seznanjanje bralcev s tematiko komercialnih genetskih in genomskih testiranj. Izobraževanje zdravstvenih delavcev zaostaja za skokovitim razvojem genomskih znanosti. Za medicinske sestre genomika ne pomeni samo diagnostično-terapevtskih posegov, saj se bodo morale usposobiti tudi za vlogi učiteljice in zagovornice pacientovih pravic v genomski dobi. Nadaljnje raziskave in hitre spremembe v zdravstveni negi so nujne, sicer bodo vlogo, ki jo imajo pri vprašanjih zdravlja medicinske sestre, prevzele komercialno domišljene rešitve ali kar umetna inteligenca.

Nasprotje interesov/Conflict of interest

Avtorici izjavljata, da ni nasprotja interesov./The authors declare that no conflicts of interest exist.

Financiranje/Funding

Raziskava ni bila finančno podprta./The study received no funding.

Etika raziskovanja/Ethical approval

Za izvedbo raziskave glede na izbrano metodologijo raziskovanja soglasje Komisije za etiko ni bilo potrebno./No approval by the National Medical Ethics Committee was necessary to conduct the study due to the selected research methodology.

Prispevek avtorjev/Author contributions

Avtorici sta skupaj osnovali raziskovalni načrt, ki je vključeval raziskovalno vprašanje, metodologijo, razpravo in zaključek. Prva avtorica je analizirala članke ter pripravila izsledke raziskav. Druga avtorica je usmerjala vsebino teoretičnega dela, preverila ustreznost izbranih člankov ter kritično pregledala članek./The authors jointly established a research plan that included a research question, methodology, discussion, and conclusion. The first author analysed the articles and prepared the research results. The

second author directed the content of the theoretical part, checked the adequacy of the selected articles, and critically reviewed the manuscript.

Literatura

23andMe. (n. d.). *DNA genetic testing for health, ancestry and more*. 23andMe.

<https://www.23andme.com/>

Aleman, K. M., Chipman, M., Peck, J. L., Hughes, A. K., & Murphey, C. (2022). Direct to consumer genetic and genomic testing with associated implications for advanced nursing practice. *Journal of the American Association of Nurse Practitioners*, 34(2), 381–388.

<https://doi.org/10.1097/JXX.0000000000000624>

PMid:34107502

Beccia, F., Hoxhaj, I., Sassano, M., Stojanovic, J., Acampora, A., Pastorino, R., & Boccia, S. (2022). Survey of professionals of the European public health association (eupha) towards direct-to-consumer genetic testing. *European Journal of Public Health*, 33(1), 139–145.

<https://doi.org/10.1093/eurpub/ckac139>

PMid:36179240; PMCID:PMC9898004

Blix, A. (2014). Personalized medicine, genomics, and pharmacogenomics: A primer for nurses. *Clinical Journal of Oncology Nursing*, 18(4), 437–441.

<https://doi.org/10.1188/14.Cjon.437-441>

PMid:25095297

Calzone, K. A., Jenkins, J., Yates, J., Cusack, G., Wallen, G. R., Liewehr, D. J., Steinberg, S. M., & McBride, C. (2012). Survey of nursing integration of genomics into nursing practice. *Journal of Nursing Scholarship*, 44(4), 428–436.

<https://doi.org/10.1111/j.1547-5069.2012.01475.x>

PMid:23205780; PMCID:PMC3515630

Dante Labs. (n. d.-a). *Genetic counseling*. Dante Labs.

<https://www.dantelabs.com/products/genetic-counseling>

Dinulos, M. B. P., & Vallee, S. E. (2020). The impact of direct-to-consumer genetic testing on patient and provider. *Clinics in Laboratory Medicine*, 40(1), 61–67.

<https://doi.org/10.1016/j.cll.2019.11.003>

PMid:32008640

Durmaz, A. A., Karaca, E., Demkow, U., Toruner, G., Schoumans, J., & Cogulu, O. (2015). Evolution of genetic techniques: Past, present, and beyond. *BioMed Research International*, 2015, Article 461524.

<https://doi.org/10.1155/2015/461524>

PMid:25874212; PMCID:PMC4385642

Evropska komisija. (30. 5. 2023). *European '1+ Million Genomes' Initiative*. <https://digital-strategy.ec.europa.eu/en/policies/1-million-genomes>

Fakulteta za zdravstvene vede Univerze v Novem mestu. (n. d.).

2. Stopnja zdravstvena nega: Študijski programi za izpopolnjevanje. Univerza v Novem mestu, Fakulteta za zdravstvene vede. https://fzv.uni-nm.si/vsezivljenjsko_ucenje/2_stopnja_zdravstvena_nega/

Flowers, E., Leutwyler, H., & Shim, J. K. (2020). Direct-to-consumer genomic testing: Are nurses prepared? *Nursing*, 50(8), 48–52.

<https://doi.org/10.1097/01.NURSE.0000684200.71662.09>

PMid:32618766; PMCID:PMC7410263

Food and Drug Administration (FDA). (20. 12. 2019). *Direct-to-consumer tests*. U.S. Food and Drug Administration. <https://www.fda.gov/medical-devices/in-vitro-diagnostics/direct-consumer-tests>

Founds, S. (2014). Innovations in prenatal genetic testing beyond the fetal karyotype. *Nursing Outlook*, 62(3), 212–218.

<https://doi.org/10.1016/j.outlook.2013.12.010>

PMid:24582171

GenePlanet. (n. d.). *GenePlanet: številka 1 preventivnega genetskega testiranja*. GenePlanet.

<https://geneplanet.com/sl>

Genetic Counsellor Registration Board. (1. 2. 2017). *What is genetic counselling*: Genetic Counsellor Registration Board. <https://gcrb.org.uk/media/9369/what-is-genetic-counselling-v3-feb-2017.pdf>

Greco, K. E., Tinley, S., & Seibert, D. (2011). Essential genetic and genomic competencies for nurses with graduate degrees. *Annual Review of Nursing Research Exercise in Health and Disease*, 29(1), 173–190.

<https://doi.org/10.1891/0739-6686.29.173>

PMid:22891504

Halkoaho, A., Smolander, N., Caples, M., Dante, A., Petrucci, C., & Milavec Kapun, M. (2023). Genomsko podprta zdravstvena nega: Prihodnost zdravstvene nege. *Obzornik zdravstvene nege*, 57(1), 4–7.

<https://doi.org/10.14528/snr.2023.57.1.3223>

Hammer, M. J. (2019). Beyond the helix: Ethical, legal, and social implications in genomics. *Seminars in Oncology Nursing*, 35(1), 93–106.

<https://doi.org/10.1016/j.soncn.2018.12.007>

Horton, R., Crawford, G., Freeman, L., Fenwick, A., Wright, C. F., & Lucassen, A. (2019). Direct-to-consumer genetic testing. *British Medical Journal*, 367, Article l5688.

<https://doi.org/10.1136/bmj.l5688>

Jackson, L., Goldsmith, L., & Skirton, H. (2014). Guidance for patients considering direct-to-consumer genetic testing and health professionals involved in their care: Development of a practical decision tool. *Family Practice*, 31(3), 341–348.

<https://doi.org/10.1093/fampra/cmt087>

PMid:24473677

- Janzen, T. (19. 10. 2022). *Autosomal DNA testing comparison chart*. International Society of Genetic Genealogy. https://isogg.org/wiki/Autosomal_DNA_testing_comparison_chart
- Kalokairinou, L., Howard, H. C., Slokenberga, S., Fisher, E., Flatscher-Thöni, M., Hartlev, M., van Hellemond, R., Juškevičius, J., Kapelenska-Pregowska, J., Kováč, P., Lovrečić, L., Nys, H., de Paor, A., Phillips, A., Prudil, L., Rial-Sebbag, E., Romeo Casabona, C. M., Sándor, J., Schuster, A., ... Borry, P. (2018). Legislation of direct-to-consumer genetic testing in Europe: A fragmented regulatory landscape. *Journal of Community Genetics*, 9(2), 117–132. <https://doi.org/10.1007/s12687-017-0344-2> PMID:29150824; PMCID:PMC5849704
- Katz, A. E., Nussbaum, R. L., Solomon, B. D., Rehm, H. L., Williams, M. S., & Biesecker, L. G. (2020). Management of secondary genomic findings. *American Journal of Human Genetics*, 107(1), 3–14. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2020.05.002> PMID:32619490; PMCID:PMC7332641
- Kiger, M. E., & Varpio, L. (2020). Thematic analysis of qualitative data: AMEE guide No. 131. *Medical Teacher*, 42(8), 846–854. <https://doi.org/10.1080/0142159x.2020.1755030> PMID:32356468
- Klein, E. L. Z. (2014). The increasing role of genetics and genomics in women's health. *Nursing for Women's Health*, 18(2), 149–153. <https://doi.org/10.1111/1751-486X.12111> PMID:24750654
- Klopčič, N., Novak, S., Kerševan, T., Babuder, B., Blatnik, A., Strojnik, K., & Krajc, M. (2022). *Klinična pot in obseg dela genomskega svetovalca v procesu obravnave pacienta v ambulantni za onkološko genetsko svetovanje in testiranje oddelka za onkološko klinično genetiko*. Onkološki inštitut Ljubljana. https://www.onko-i.si/fileadmin/onko/datoteke/Strokovna_knjiznica/klinicne_poti/Klinicna_pot_in_obseg_dela_genomskega_svetovalca_v_procesu_obravnave_pacienta_2022.pdf
- Krajc, M., Blatnik, A., Kerševan, T., & Hotujec, S. (2020). *Klinična pot obravnave pacienta v ambulantni za onkološko genetsko svetovanje in testiranje*. Onkološki inštitut Ljubljana. https://www.onko-i.si/fileadmin/onko/datoteke/Strokovna_knjiznica/klinicne_poti/Klinicna_pot_obravnave_pacienta_v_Ambulantni_za_onkološko_genetsko_svetovanje_in_testiranje_2020.pdf
- Krajc, M., Novaković, S., Žgajnar, J., Hočevan, M., & Vrečar, A. (2014). Multidisciplinarni tim za onkološko genetsko svetovanje in testiranje. In S. Novaković, B. Zakotnik, & J. Žgajnar (Eds.), 27. *Onkološki vikend: Multidisciplinarna obravnava bolnikov v onkologiji: zbornik* (pp. 52–58). Kancerološko združenje SZD, Onkološki inštitut.
- Kregar Velikonja, N., Prosenc, B., & Peterlin, B. (2022). Genomsko informiranje: program za izpopolnjevanje zdravstvenih delavcev, ki delajo na področju genetike in sodelujejo z genetskimi svetovalci. *Utrip*, 30(3), 97–98. https://arhiv.zbornica-zveza.si/wp-content/uploads/2022/07/UTRIP_Junij-julij_2022_splet_dopolnitev1.pdf
- Mahon, S. M. (2012). Complexities of genetic care: Implications for advanced practice nurses. *The Journal for Nurse Practitioners*, 8(8), e23–e27. <https://doi.org/10.1016/j.nurpra.2012.04.020>
- Mahon, S. M. (2018). Direct-to-consumer genetic testing: Helping patients make informed choices. *Clinical Journal of Oncology Nursing*, 22(1), 33–36. <https://doi.org/10.1188/18.CJON.33-36> PMID:29350705
- Martins, M. F., Murry, L. T., Telford, L., & Moriarty, F. (2022). Direct-to-consumer genetic testing: An updated systematic review of healthcare professionals' knowledge and views, and ethical and legal concerns. *European Journal of Human Genetics*, 30(12), 1331–1343. <https://doi.org/10.1038/s41431-022-01205-8> PMID:36220915; PMCID:PMC9553629
- McGrath, S. P., Walton, N., Williams, M. S., Kim, K. K., & Bastola, K. (2019). Are providers prepared for genomic medicine: Interpretation of direct-to-consumer genetic testing (DTC-GT) results and genetic self-efficacy by medical professionals. *BMC Health Services Research*, 19(1), Article 844. <https://doi.org/10.1186/s12913-019-4679-8> PMID:31760949; PMCID:PMC6876107
- Munn, Z., Pollock, D., Khalil, H., Alexander, L., McLnerney, P., Godfrey, C. M., Peters, M., & Tricco, A. C. (2022). What are scoping reviews: Providing a formal definition of scoping reviews as a type of evidence synthesis. *JBIM Evidence Synthesis*, 20(4), 950–952. <https://doi.org/10.11124/IBIES-21-00483> PMID:35249995
- National Human Genome Research Institute. (17. 8. 2020). *Genome-wide association studies fact sheet*. National Human Genome Research Institute. <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Genome-Wide-Association-Studies-Fact-Sheet>
- Orlando, A. W., & Rosoff, A. J. (2019). The new privacy crisis: What's health got to do with it? *American Journal of Medicine*, 132(2), 127–128. <https://doi.org/10.1016/j.amjmed.2018.09.033> PMID:30367855
- Page, M. J., McKenzie, J. E., Bossuyt, P. M., Boutron, I., Hoffmann, T. C., Mulrow, C. D., Shamseer, L., Tetzlaff, J. M., Akl, E. A., Brennan, S. E., Chou, R., Glanville, J., Grimshaw, J. M., Hróbjartsson, A., Lalu, M. M., Li, T., Loder, E. W., Mayo-Wilson, E., McDonald, S., ... Moher, D. (2021). The prisma 2020 statement: An updated guideline for reporting systematic

reviews. *British Medical Journal*, 372, Article n71.

<https://doi.org/10.1136/bmj.n71>

PMid:33782057; PMCID:PMC8005924

Polit, D. F., & Beck, C. T. (2022). *Essentials of nursing research appraising evidence for nursing practice* (10th ed.). Wolters Kluwer.

Razširjeni strokovni kolegij za medicinsko genetiko. (2018). 1. Seja RSK za medicinsko genetiko 2018. Ministrstvo za zdravje. <https://www.gov.si/assets/ministrstva/MZ/DOKUMENTI/staro/2-DRZAVNI-ORGANI-MZ/5-O-ministrstvu/RSK/1.-seja-RSK-za-medicinsko-genetiko-2018.pdf>

Reed, E. K., & Edelman, E. A. (2018). Direct-to-consumer genetic testing for breast cancer risk. *Journal of the American Association of Nurse Practitioners*, 30(10), 548–550. <https://doi.org/10.1097/JXX.000000000000146> PMid:30320707

Saleh, M., Kerr, R., & Dunlop, K. (2019). Scoping the scene: What do nurses, midwives, and allied health professionals need and want to know about genomics? *Frontiers in Genetics*, 10, Article 1066. <https://doi.org/10.3389/fgene.2019.01066> PMid:31781159; PMCID:PMC6861370

Sequencing. (n. d.). *Genetic counseling*. Sequencing. <https://sequencing.com/marketplace/genetic-counseling>

Skirton, H., Lewis, C., Kent, A., Farndon, P., Bloch-Zupan, A., & Coviello, D. (2008). *Suggested core competences for health professionals who are generalists or specialising in a field other than genetics*. European Society of Human Genetics. <https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/CoreCompetence03GeneralistsAndNonGeneticSpecialists.pdf>

Skirton, H., Lewis, C., Kent, A., Kosztolanyi, G., Goetz, P., Hodgson, S., Kucinkas, V., Ozcelik, T., Cornel, M., & Coviello, M. S. D. (2008). *Suggested core competences for genetic specialists*. European Society of Human Genetics. <https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/CoreCompetence04GeneticSpecialists.pdf>

Snyder, M. (2016). *Genomics and personalised medicine: What everyone needs to know*. Oxford University Press. <https://doi.org/10.1093/wentk/9780190234775.001.0001>

Starkweather, A. R., Coleman, B., Barcelona de Mendoza, V., Fu, M. R., Menzies, V., O'Keefe, M., & Williams, J. K. (2018). Strengthen federal regulation of laboratory-developed and direct-to-consumer genetic testing. *Nursing Outlook*, 66(1), 101–104. <https://doi.org/10.1016/j.outlook.2017.11.004> PMid:29331443

Sweet, K. M., & Michaelis, R. C. (2011). *The busy physician's guide to genetics, genomics and personalized medicine*. Springer. <https://doi.org/10.1007/978-94-007-1147-1> PMCID:PMC7270990

Taylor, N. P. (3. 10. 2022). *Illumina ushers in \$200 genome with the launch of new sequencers*. MedTech Dive, Industry Dive. <https://www.medtechdive.com/news/illumina-ushers-in-200-genome-with-the-launch-of-new-sequencers/633133/>

Teran, N., Brezigar, A., Vokač, N. K., Peterlin, B., Petrovič, D., & Witzl, K. (2014). Mnenje strokovnega sveta za medicinsko genetiko o genetskih preiskavah in komercializaciji genetskih preiskav v Sloveniji. *Revija ISIS*, 23(8/9), 18–21. <https://www.zdravniskazbornica.si/docs/default-source/ISIS/2014/isis2014-08-09.pdf>

Tolan, N. V., & Nerenz, R. D. (2020). Direct-to-consumer testing: The role of laboratory medicine physicians and scientists. *Clinics in Laboratory Medicine*, 40(1), IX–X. <https://doi.org/10.1016/j.cl.2019.12.002> PMid:32008644

Vrecar, I., Peterlin, B., Teran, N., & Lovrecic, L. (2015). Direct-to-consumer genetic testing in Slovenia: Availability, ethical dilemmas and legislation. *Biochemia Medica*, 25(1), 84–89. <https://doi.org/10.11613/BM.2015.010> PMid:25672471; PMCID:PMC4401315

Ward, L. D., Haberman, M., & Barbosa-Leiker, C. (2014). Development and psychometric evaluation of the genomic nursing concept inventory. *Journal of Nursing Education*, 53(9), 511–518. <https://doi.org/10.3928/01484834-20140806-04> PMid:25102130

Wysocki, K., & Osier, N. (2019). Direct to consumer versus clinical genetic testing. *Journal of the American Association of Nurse Practitioners*, 31(3), 152–155. <https://doi.org/10.1097/JXX.0000000000000211> PMid:30839387

Zavarovalnica Sava. (n. d.). *Preventivna genetska analiza geneplanet*. Zavarovalnica Sava, d. d. <https://www.zav-sava.si/zavarovanja-in-asistence/zavarovanja/nikoli-sami-v-zivljenju/geneplanet>

Zavarovalnica Triglav. (n. d.). *S poznavanjem lastnih genov do boljšega življenjskega sloga*. Zavarovalnica Triglav, d. d. <https://www.triglav.si/genetska-analiza-dnk/>

Citirajte kot/Cite as:

Vrhovnik Mlekuž, T., & Milavec Kapun, M. (2025). Razmah komercialnih genetskih in genomskih testiranj ter izzivi za medicinske sestre: pregled literature. *Obzornik zdravstvene nege*, 59(4), 276–286. <https://doi.org/10.14528/snr.2025.59.4.3264>