

Cristiano RanaldiRN, Dipartimento di Emergenza
e Urgenza (A.S.L. Roma 5)**Giorgiana Piccarozzi**PT, Dipartimento di Chirurgia
(A.S.L. Roma 5) Roma (IT) -
Professore a Contratto presso
Università degli Studi di Roma
- "La Sapienza"

L'Infermiere Genetista, lo stato dell'arte

*Genetic Nurse, the state of the art***ABSTRACT****Introduzione**

La Genetica Medica descrive le basi genetiche delle patologie e definisce i mezzi utili a diagnosticare le malattie ereditarie. L'infermiere genetista (Genetic Nurse) è una figura professionale che fa da tramite tra il paziente, i suoi familiari e la rete di professionisti che gravitano attorno a questa branca della medicina ancora troppo sottovalutata dall'infermieristica o addirittura sconosciuta da moltissime aziende sanitarie. Questa revisione della letteratura raccoglierà il maggior numero di informazioni utili a definire la figura del Genetic Nurse, e i suoi punti di forza e di debolezza nello scenario internazionale.

Materiali e Metodi

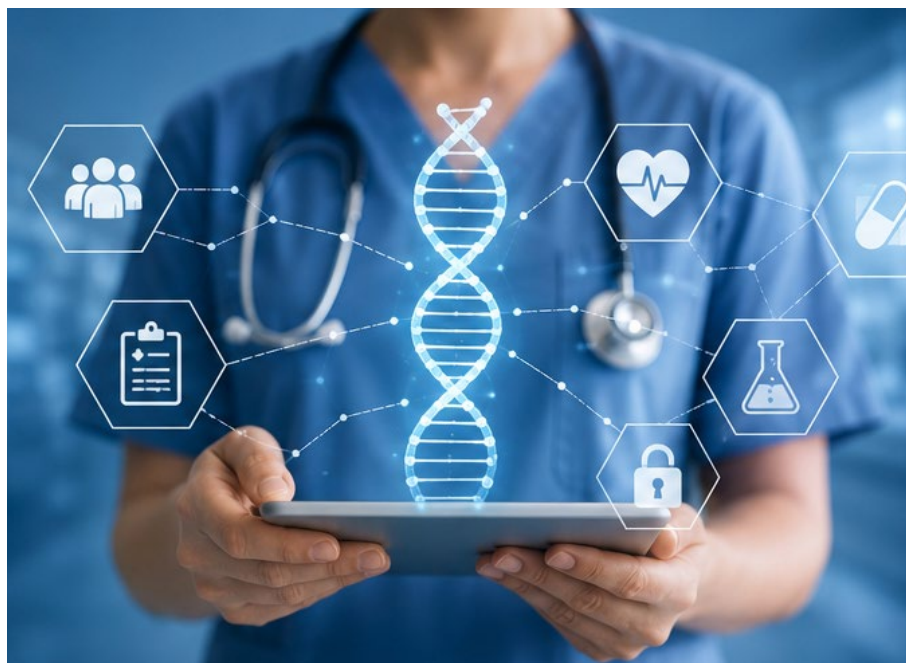
Revisione della letteratura che è stata eseguita utilizzando tre banche dati: Pubmed, Google Scholar e ILISI. Le parole chiave utilizzate sono state: genetic nurse, genomic nurse, genetic counseling. La ricerca ha prodotto 4876 fonti, di queste sono state ritenute coerenti con i criteri di inclusione solo tredici articoli.

Risultati e Discussioni

L'infermiere genetista non è ancora ben formato e in alcuni paesi fa fatica a trovare il suo posto all'interno della comunità scientifica. Le università non formano abbastanza gli infermieri, che però si dimostrano interessati e disposti a iniziare percorsi formativi di specializzazione se appropriatamente informati. A livello internazionale il Genetic Nurse è ancora un professionista in evoluzione anche se da anni trova terreno fertile nei paesi anglosassoni. E' necessario incrementare la formazione, informare la società dell'importanza della consulenza genetica e finanziare le aziende che si occupano di genetica medica per dare la possibilità di offrire posizioni lavorative più stabili ai professionisti soprattutto italiani.

Introduction

Medical Genetics describes the genetic basis of pathologies and defines the means useful for diagnosing hereditary diseases. The Genetic Nurse is a professional figure who acts as an intermediary between the patient, his family members and the network of professionals who gravitate around this branch of medicine still too undervalued by nursing or even unknown by many health companies. With this literature review we will try to collect as much information as possible to define the figure of the Genetic Nurse, the strengths and weaknesses in the international scenario.



Materials and Methods

A literature review was conducted using three databases: PubMed, Google Scholar, and ILISI. The keywords used were: genetic nurse, genomic nurse, genetic counseling. The search yielded 4,876 sources, of which only thirteen were deemed consistent with the inclusion criteria.

Results and Discussion

The genetic nurse is not yet well trained and in some countries is struggling to find its place within the scientific community. Universities do not train enough nurses who, however, are interested and willing to start specialization training courses if adequately informed. At an international level, the Genetic Nurse is still an evolving professional even if for years it has found fertile ground in Anglo-Saxon countries. It is necessary to increase training, inform society of the importance of genetic counseling and finance companies that deal with medical genetics to give the possibility of offering more stable job positions to Italian professionals.

INTRODUZIONE

I test genetici stanno entrando in modo sempre più massiccio nella pratica clinica, al punto che si rendono ormai necessarie nuove figure professionali, come quella degli infermieri specializzati, per la gestione di questi esami, che è delicatissima, a dispetto della loro pericolosa diffusione su internet" (Corriere della Sera, 2016).

Nel nostro paese non esiste ancora un percorso che qualifichi in tal senso i professionisti sanitari, nella pratica quotidiana il cd "Genetic Nurse" è ancora una figura del tutto sconosciuta. Da una semplice ricerca su internet possiamo vedere che già nel lontano 2014 si parlava dell'infermiere genetista e di come alcuni colleghi si recavano all'estero per una formazione specialistica perché in Italia era ed è tuttora fatta direttamente sul campo. Le Università di Genova e Siena istituirono dei Master Universitari specifici ma ad oggi non sono più disponibili. Nello scenario anglosassone queste figure professionali hanno una formazione specifica ben consolidata dove infermieri ed ostetriche stranieri trovano posto ma, al ritorno in patria, il mancato riconoscimento della figura professionale impedisce loro di spendere quando appreso.

La "Sanità di Precisione" non può prescindere dalla multi-professionalità. Il Genetic Nurse è la figura che può svolgere un ruolo chiave all'interno dell'equipe per un approccio ai bisogni di salute che prenda in considerazione le caratteristiche individuali (patrimonio genetico, stili di vita, ambito sociale, ambientale, economico) delle persone assistite, di tutte le fasce di età, nel contesto familiare e sociale in cui sono inserite (Vanzetta et al., 2024). Pertanto, si prevede che gli infermieri di tutti i settori della pratica saranno coinvolti nella fornitura di informazioni su test genetici, assistenza a individui e famiglie nel processo decisionale e nell'adattamento alle nuove informazioni genetiche (Dale Halsey et al., 1994).

OBIETTIVO

Definire lo stato d'arte della professione infermieristica nel campo della genetica e della genomica e documentare come negli anni questo abbia "improntato" le loro attività di counselor. Raccogliendo esperienze internazionali proveremo ad identificare l'esistenza di percorsi di specializzazione che permetterebbero all'infermiere di collaborare al fianco di medici e biologi genetisti nelle Unità di Genetica Medica.

MATERIALI E METODI

Il presente articolo nasce a seguito di una revisione della letteratura che è stata eseguita utilizzando tre banche dati: Pubmed, Google Scholar e ILISI. Le parole chiave utilizzate sono state: genetic nurse, genomic nurse, genetic counseling, nelle banche dati sono stati utilizzati gli operatori booleani AND – OR, i seguenti termini MESH: Genetic Counseling"[MeSH] OR ("Nurses"[MeSH] OR "Nursing"[MeSH]) AND ("Genetics"[MeSH] OR "Genomics"[MeSH] OR "Genetic Phenomena"[MeSH]) e, al fine di perfezionare la ricerca, sono stati impostati i seguenti limiti: articoli degli ultimi cinque anni, qualsiasi lingua e muniti di abstract e/o full-text.

(Tabella 1. Articoli Selezionati)

RISULTATI

Le banche dati interrogate hanno prodotto 4876 fonti, dopo aver impostato un intervallo specifico di cinque anni e limitando la ricerca ai soli articoli scientifici le fonti selezionate sono diventate tredici.

La pratica infermieristica oncologica si sta evolvendo, la pertinenza della genetica e della genomica, rendendo imperativo per gli infermieri che lavorano in questo ambito acquisire nuove competenze e adattarsi a ruoli emergenti all'interno del team sanitario. Le informazioni genetiche e genomiche svolgono un ruolo cruciale in vari aspetti della cura del cancro. Ad esempio, la comprensione delle mutazioni e delle alterazioni genetiche possono

Tabella 1. Articoli Selezionati

Banca Dati	Parole Chiave	Articoli Trovati	Titoli Articoli Selezionati PubMed
PubMed	genetic nurse, genomic, genetic counseling	3	1. Colleen Brennan-Doran, Sarah Adomah, Eduard Pérez Ballester, Gillian Kruss, and Mandy van Rosmalen (2024) Models of Best Practice: Nurse Integration Into the BRCA1/BRCA2 Testing Pathway «Clinical Journal of Oncology Nursing» Volume 28, number 6, pages 575 - 581 • DOI: 10.1188/24.CJON.575-581 2. Katharine M. McReynolds, Laurie M. Connors (2019) Genomics of Prostate Cancer: What Nurses Need to Know, «Seminars in Oncology Nursing», Volume 35, Issue 1, Pages 79-92, ISSN 0749- 2081,https://doi.org/10.1016/j.soncn.2018.12.003. 3. Scott N, O'Sullivan J, Asgeirsson K, Macmillan D, Wilson E. (2020) Changing practice: moving to a specialist nurse-led service for BRCA gene testing. «British Journal of Nursing» May 28;29(10):S6- S13. doi: 10.12968/bjon.2020.29.10.S6. PMID: 32463748.
Google Scholar	genetic nurse, genomic, genetic counseling	10	1. S. Lakshmi (2024) Integrating Genetic and Genomic Insights into Oncology Nursing Practice «IJTICPN-International Journal of Trends in Intensive Care and Pediatric Nursing» https://jagunifiedinternational.in/wp-content/uploads/2024/09/IJTICPN-Vol.11-3-June-2024.pdf 2. Stephanie White, Chris Jacobs, Jane Phillips (2021) Mainstreaming genetics and genomics: a systematic review of the barriers and facilitators for nurses and physicians in secondary and tertiary care «Genetics in Medicine» Volume 22, Issue 7, July 2020, Pages 1149-1155 https://doi.org/10.1038/s41436-020-0785-6 3. Peter James B., Aster Lynn D. (2022) Nursing engagement in genetics and genomics: A developing country's perspective «International Nursing Review» https://doi.org/10.1111/inr.12751 4. Basil Zureigat, Danielle Gould, Memnun Seven (2022) Educational Interventions to Improve Nurses' Competency in Genetics and Genomics: A Scoping Review «The Journal of Continuing Education in Nursing» 2022;53(1):13–20 https://doi.org/10.3928/00220124- 20211210-06 5. Amal T. A. Alsharkawy, Safaa F. Draz, Ghada S. Hassan, Mohamed A. Alhofi (2021) Effect of Educational Empowerment on Student Nurses' Knowledge, Practice, and Attitude toward Genomic Counselling «Evidence-Based Nursing Research» Vol. 3 No. 1 (2021): January-March eISSN: 2636-400X print ISSN: 2636-3992 6. Yucheng Cao, Yu Gao, Kathy Chappell, Wentao Zhou (2025) Factors affecting nurses' genetic nursing competency: A systematic review «Nurse Education in Practice» Volume 84, 2025, 104304, ISSN 1471-5953, https://doi.org/10.1016/j.nepr.2025.104304. 7. İlknur Yeşilçınar, Memnun Seven, Eda Şahin, Kathleen Calzone (2020) Genetics and genomic competency of Turkish nurses: A descriptive cross-sectional study «Nurse Education Today» https://doi.org/10.1016/j.nedt.2021.105239 8. Rahman, B., McEwen, A., Phillips, J. L., Tucker, K., Goldstein, D., & Jacobs, C. (2022). Genetic and genomic learning needs of oncologists and oncology nurses in the era of precision medicine: a scoping review. «Personalized Medicine» 19(2), 139–153. https://doi.org/10.2217/pme-2021-0096 9. Stacy Hines-Dowell, Elizabeth McNamara, Roya Mostafavi, Leslie Taylor, Lynn Harrison, Ros e B. McGee, Alise K. Blake, Sara Lewis, Melissa Perrino, Belinda Mandrell, Kim E. Nichols (2024) Genomes for Nurses: Understanding and Overcoming Barriers to Nurses Utilizing Genomics «Journal of Pediatric Hematology/Oncology Nursing» 2024;41(2):140-147. doi:10.1177/27527530231214540 10. Setiawan H, Suhanda S, Setiawan D. (2022) Coaching Clinic as a Strategy to Improve Knowledge and Competence of Nurses in Providing Genetic Counseling Interventions among Thalassemia Patients. Int J Community Based Nurs Midwifery. 2022 Jan;10(1):84-85. doi: 10.30476/IJCBNM.2021.92764.1883. PMID: 35005044; PMCID: PMC8724723.
I.L.I.S.I.	infermiere genetico, genomica, consulenza genetica.	0	

contribuire alla diagnosi precoce, guidare la selezione di terapie mirate e prevedere le risposte dei pazienti a trattamenti specifici. Tutto questo è importante per gli infermieri oncologici, che spesso sono il punto di riferimento per i pazienti, posizione unica per sfruttare queste informazioni in quanto sono anche responsabili dell'educazione dei pazienti e delle loro famiglie sui fattori di rischio genetici, della facilitazione dei test, della consulenza genetica e dell'interpretazione dei risultati dei test in collaborazione con consulenti genetici e medici oncologi. Sono anche coinvolti in iniziative di ricerca che esplorano le basi genetiche del cancro, contribuendo allo sviluppo di modalità di trattamento innovative e misure preventive. Tuttavia non mancano gli ostacoli: significativa è la necessità di formazione e addestramento per fornire agli infermieri le conoscenze e le competenze necessarie al fine di comprendere e applicare efficacemente i dati genetici e genomici. Passiamo infatti alle considerazioni etiche relative ai test genetici: la privacy del paziente, il consenso informato e il potenziale di discriminazione genetica (Lakshmi, 2024). La revisione sistematica condotta da Stephanie White e i suoi collaboratori mirava a identificare gli ostacoli e i fattori che facilitano l'integrazione della genetica e della genomica nella pratica clinica abituale di infermieri e medici. Le limitate conoscenze e competenze genetiche sono sicuramente una dei principali problemi che riscontriamo nella pratica quotidiana e questo, all'atto pratico, si tramuta in scarsa fiducia nelle discussioni riguardanti la genetica; se poi tutto ciò viene associato a mancanza di risorse, linee guida e al rischio di danno psicologico, capiamo bene che l'introduzione della genetica e della genomica nella pratica clinica diventa davvero difficoltosa.

Ciò che riscontrano gli autori è che sia gli infermieri, sia i medici sono in gran parte impreparati a integrare le informazioni genetiche e genomiche nella salute (e nella pratica clinica di routine), ma si dimostrano ben disposti a impegnarsi nella formazione. Un altro aspetto che gioca a sfavore sono le preoccupazioni etiche, legali e psicologiche relative alle informazioni genetiche ciò che contribuisce a limitare le discussioni sulla genetica. Il divario tra conoscenza e pratica clinica potrebbe limitare l'accesso dei pazienti e famiglie a informazioni genetiche vitali. Sviluppare le capacità dell'attuale e della prossima generazione di infermieri e medici di integrare genetica e genomica nella pratica clinica abituale è essenziale per sfruttare appieno le opportunità offerte dalla medicina di precisione. (White et al., 2021).

Peter James Bongolan Abad ha esaminato il coinvolgimento degli infermieri negli sviluppi della genetica e della genomica nel sistema sanitario filippino. Diverse problematiche ostacolano la massimizzazione del ruolo degli infermieri nella genetica: assenza di standard di competenza, una preparazione formativa inadeguata, l'assenza di un'organizzazione specializzata e l'aumento del carico di lavoro. Tutti questi fattori compromettono l'interesse degli infermieri verso la genetica e la genomica. Gli autori propongono una serie di interventi per aumentare l'attrattività di queste discipline nella pratica infermieristica. Occorre dunque aumentare la consapevolezza dell'impatto che l'assistenza infermieristica può avere sulla genetica e sulla genomica, adottare degli standard di competenza e integrare dei programmi di studio utili alla realizzazione di un ruolo ben definito che identifichi l'infermiere nell'assistenza sanitaria genetica, profilo ancora lontano a causa di conoscenze insufficienti a fornire assistenza altamente performante nella pratica quotidiana.

Basil Zureigat e i suoi collaboratori hanno lavorato ad una scoping review per esplorare gli interventi formativi utili a migliorare le competenze infermieristiche (incluse conoscenze, atteggiamenti e competenze) sulla genetica e genomica. Sono stati inclusi studi di ricerca che riportavano risultati sull'efficacia di un intervento formativo per migliorare tali competenze. Infermieri, infermieri di pratica avanzata e docenti infermieristici sono stati destinatari di diverse tipologie di interventi tra cui formazione in presenza e/o formazione a distanza. Gli autori concludono che i vari interventi formativi hanno migliorato le competenze degli infermieri (a tutti i livelli) nelle aree di pratica. Sono però necessarie ulteriori ricerche per valutare gli effetti a lungo termine di questi interventi educativi messi in atto utilizzando metodi di valutazione affidabili e dimensioni del campione appropriate.

Amal et al. (2021) hanno condotto uno studio 'quasi sperimentale (pre/post-test)' utile a valutare l'effetto dell'empowerment formativo sul conoscenze, pratica e atteggiamento degli studenti infermieri nei confronti della con-



sulenza genomica presso la facoltà di infermieristica affiliata all'Università di Ain Shams. Il campione preso in esame è di 320 studenti dei corsi di laurea in infermieristica. L'empowerment educativo preso in esame prevedeva una implementazione delle conoscenze utili alle consulenze genomiche che gli studenti infermieri, durante il loro percorso di studi tradizionale, non avrebbero ricevuto (criticità che gli autori evidenziano nel background dello studio). Rafforzando la formazione universitaria in tal senso si riscontra un significativo miglioramento dell'atteggiamento degli studenti nei confronti della consulenza genomica. Le raccomandazioni fatte dagli autori alla fine dello studio sono di implementare la formazione continua sulla consulenza genetica per preparare gli studenti ai loro futuri ruoli. Saranno necessari ulteriori studi per esaminare la relazione tra conoscenze, atteggiamenti e pratica degli studenti infermieri riguardo alla consulenza genomica per verificare eventuali inversioni di tendenza. Lo studio di Yucheng Cao condotto negli Stati Uniti indaga i fattori che influenzano le competenze genetiche degli infermieri. Sono stati identificati tredici fattori che influenzano le competenze infermieristiche genetiche su tre livelli: individuale (istruzione, genere, esperienza lavorativa, conoscenze di base, atteggiamento professionale, competenze cliniche, fiducia in sé stessi, consapevolezza genetica), ambientale (differenze di reparto, cognizione culturale ed etica) e organizzativo (ruoli professionali, sviluppo professionale, supporto alla leadership). La ricerca esistente suggerisce che molti infermieri non dispongono di una preparazione adeguata a rispondere efficacemente alle competenze infermieristiche genetiche che invece dovrebbero avere. E' necessaria una formazione mirata che supporti la leadership, lo sviluppo di politiche e collaborazione internazionale utile a raggiungere queste competenze a livello globale (Yucheng et al., 2025).

Come descritto dall'articolo di İlknur Yeşilçinar e dei suoi collaboratori in Turchia gli infermieri svolgono ruoli essenziali nell'assistenza sanitaria correlata alla genetica, tra cui la valutazione del rischio, l'invio di individui ai servizi di genetica, la promozione e la formazione di pazienti, famiglie e comunità che potrebbero beneficiare di tali servizi. Nel loro percorso formativo di base (laurea) possono decidere se introdurre la genetica e la genomica nelle materie di studio, infatti tra i 385 infermieri selezionati il 34,5% ha dichiarato di aver incluso la genetica nel proprio piano di studi mentre il 74% intendeva approfondire l'argomento. Nonostante i percorsi di studio prevedano una formazione in genetica (non obbligatoria) gli infermieri turchi necessitano di un ulteriore sviluppo e integrazione dello studio della genomica nel curriculum di studio così da migliorare la qualità dell'assistenza (İlknur et al., 2020).

Lo studio di Belinda Rahman e i suoi collaboratori risponde alla crescente domanda di implementazione della medicina di precisione con un interessante lavoro: il personale di alcuni servizi oncologici in Australia è stato coinvolto nella gestione dell'erogazione di test genomici. Per prima cosa, è stata identificata la gamma di esigenze di apprendimento genetico e genomico sia di medici oncologi, sia di infermieri. Sono state segnalate esigenze di apprendimento relative all'interpretazione dei dati genomici, al processo decisionale clinico, alla comunicazione e alla consulenza con il paziente. I risultati suggeriscono che sia medici che infermieri necessitano di supporto nella formazione e nell'addestramento, ad esempio attraverso percorsi di apprendimento personalizzati utili a migliorare la loro applicazione in sicurezza e implementando le loro competenze sull'adozione dei test genomici nella pratica clinica (Rahman et al., 2022). I test genomici supportano la diagnosi di cancro, forniscono informazioni prognostiche, identificano bersagli terapeutici e rivelano la predisposizione al cancro sottostante. Da questo studio di Hines-Dowell et al. (2024), condotto presso un ospedale universitario oncologico pediatrico negli Stati Uniti, si evince che gli infermieri non possiedono conoscenze di base sulla genomica e questo non permette loro di utilizzare tali informazioni nella pratica quotidiana. L'obiettivo di questo studio è quello di esplorare gli ostacoli che rendono difficile il raggiungimento delle competenze genomiche utili agli infermieri. È stato sviluppato un sondaggio elettronico composto da 15 domande incentrate sulla genetica, che è stato somministrato a infermieri di oncologia pediatrica, infermieri specializzati e assistenti medici. Oltre il 50% degli intervistati si è dichiarato a disagio o non preparato a rispondere alle domande di pazienti e/o familiari sulla genomica. I risultati rivelano che la maggior parte degli infermieri necessita



di una formazione aggiuntiva per facilitare la comprensione dei dati forniti dalla genetica e la genomica (Hines-Dowell et al., 2024).

Anche gli infermieri indonesiani riscontrano problematiche in questa area di competenza. Nello studio di Setiawan et al. (2022) che analizziamo emergono diverse problematiche: la mancanza di integrazioni di queste discipline nel curriculum formativo degli infermieri, l'assenza di un collegio o di associazioni infermieristiche che si interessino della genomica nell'ambito dell'Associazione Nazionale Infermieri Indonesiana e, soprattutto, l'assenza di regolamenti definiti sotto forma di procedure operative standard in ospedali e cliniche. Per ovviare a queste problematiche gli autori ci parlano del "coaching clinico", un modello che consente agli infermieri di ricevere informazioni sulle conoscenze di base utili alla consulenza genetica e, attraverso scenari che vengono proposti in una fase "didattica", possono essere utili ad acquisire un'adeguata esperienza nella pratica clinica utilizzando diversi metodi di apprendimento come il "Discovery Learning" (strategia per giungere a conclusioni sia su concetti di base sia sul ruolo degli infermieri all'interno della consulenza genetica attraverso un processo intuitivo). Per rafforzare questo modello possiamo utilizzare le discussioni in "piccoli gruppi" (questo permette delle interazioni tra infermieri con lo scopo di giungere a conclusioni più critiche, sistematiche e diffuse). L'apprendimento collaborativo e di indagine sono due modelli basati su progetti utili a rafforzare l'esperienza degli infermieri: nella progettazione di un caso, nel superamento di un problema, nella preparazione di un piano di lavoro, nella fornitura di interventi di consulenza genetica e di valutazione. Questo avviene elaborando degli scenari che al loro interno hanno una varietà di problemi sia fisici che psicologici; gli autori prendono in esame degli scenari di pazienti talassemici e dei loro genitori (i caregiver più vicini al paziente). Vengono effettuati briefing (pre e post) per garantire che gli infermieri comprendano i problemi riscontrati dai pazienti talassemici e dai caregiver, così che possano sviluppare dei piani di intervento e di consulenza genetica più dettagliati e specifici; l'esperienza descritta ha un'influenza positiva sugli infermieri che la definiscono utile a ottimizzare i loro ruoli di consulenti genetici (Setiawan et al., 2022).

I test genetici per le varianti germinali ereditarie nei geni BRCA1/BRCA2 forniscono informazioni sulla valutazione del rischio e sulle decisioni terapeutiche. Lo studio di Brennan-Doran e i suoi collaboratori traccia i ruoli degli infermieri oncologici nel percorso dei test genetici (inclusi i test BRCA germinali). Nel caso in cui gli infermieri ottengano il consenso dei pazienti alla procedura, i professionisti iniziano i passi necessari per ottenere i campioni, forniscono consulenza pre e post-test che oltre erogare apposita assistenza di follow-up, può contribuire a ridurre i tempi di attesa. Non a caso gli autori affermano che informare i pazienti sul reale rischio di sviluppare un cancro aiuterebbe a prendere decisioni sanitarie consapevoli. Un altro aspetto che emerge da questo studio è che guidare i pazienti attraverso i test genetici non ha influito negativamente sui carichi di lavoro. Esistono preoccupazioni riguardo la possibilità che la consulenza pre-test venga fornita da personale non specializzato, quindi si rende necessaria una formazione aggiuntiva con lo scopo di "specializzare" l'infermiere, ottimizzando così il processo informativo oggetto dello studio (Brennan-Doran, 2024).

Il presente studio vuole esaminare lo stato attuale della genomica e dei test genetici nel cancro alla prostata. Allo stato attuale è disponibile la profilazione genetica dei tumori prostatici (somatici) e i test genetici per gli uomini con malattia aggressiva o metastatica (germinale). Secondo gli autori gli infermieri di oncologia hanno un ruolo cruciale nel raccogliere dati per ottenere l'anamnesi familiare in modo che gli uomini possano essere opportunamente indirizzati ai test genetici. Maggiori competenze permetterebbero di sviluppare un'assistenza sanitaria personalizzata e avere più familiarità con le opzioni conseguenti ai test genetici per il cancro alla prostata, condizionanti il trattamento e le eventuali informazioni per i familiari a rischio. La genetica dei tumori ereditari può essere complessa e si dovrebbe prendere in considerazione il rimando a specialisti in genetica per la valutazione del rischio di cancro ereditario e l'eventuale esecuzione di test genetici; ed è proprio questo il punto chiave dello studio; gli infermieri oncologici svolgono un ruolo fondamentale nel facilitare la collaborazione con specialisti in genetica, sulla base della loro posizione privilegiata perché interagiscono con i loro pazienti durante numerose visite, instaurando relazioni solide nel tempo. (Katharine et al., 2019).

Uno studio è stato condotto dal Nottingham University Hospitals NHS Trust per valutare i test genetici, l'operato degli infermieri genetisti e i tempi di attesa dalla prima visita fino alla consegna dei risultati. Presso il Nottingham Breast Institute è stato istituito un servizio specializzato di genetica oncologica gestito da infermieri. Due infermieri specializzati in senologia sono stati formati per fornire consulenza sia per ottenere il consenso sia per aiutare i pazienti alla comprensione dei risultati del test. I tempi medi di attesa per la ricezione dei risultati sono stati ridotti a 35,8 giorni grazie a questo servizio, che in termini pratici si tramuta in possibilità per medici e pazienti di valutare il prima possibile le opzioni di trattamento. In più si è ampliato l'ambito di competenza degli infermieri specializzati in senologia, è stato integrato il ruolo dell'infermiere esperto nel team multidisciplinare di senologia e si è sviluppato l'opportunità di "tutoraggio infermieristico" a supporto delle pazienti in cura (Scott et al., 2020).

DISCUSSIONI

Le informazioni genetiche e genomiche sono molto importanti perché danno la possibilità di fare diagnosi precoce attraverso la comprensione delle mutazioni e/o alterazioni genetiche. Queste informazioni sono anche molto utili per scegliere trattamenti specifici a carattere terapeutico.

Gli infermieri sono un punto di riferimento per i pazienti, in letteratura emerge la necessità di seguire percorsi formativi utili a capire e interpretare tutte queste informazioni. Durante gli interventi educativi (di pazienti e delle loro famiglie) l'infermiere dovrebbe essere in grado di spiegare l'esistenza di fattori di rischio genetici e favorire le 'facilitazioni' dei test attraverso la consulenza genetica, ma soprattutto aiutare nell'interpretazione dei risultati, avvalendosi anche della collaborazione dei medici e dei consulenti genetici quando richiesto.

Il Genetic Nurse può essere coinvolto anche in progetti di ricerca che esplorano le basi genetiche cosicché possa contribuire allo sviluppo di modalità di trattamento e di assistenza innovative senza tralasciare le misure preventive attraverso dei processi di consulenza.

Le sfide che emergono dall'analisi dello stato dell'arte a livello internazionale sono sicuramente diverse, in particolare riguardano la necessità di potenziare la formazione e l'addestramento per fornire agli infermieri le conoscenze necessarie a comprendere i dati genetici e genomici. Ci sono anche molte considerazioni etiche relative ai test genetici da prendere in considerazione: la privacy del paziente, il consenso informato e il potenziale di discriminazione genetica. Dall'analisi degli studi inclusi emerge l'impreparazione del personale medico ed infermieristico ma anche come entrambi siano favorevoli a colmare queste lacune per sviluppare nuove metodiche sia cliniche che assistenziali. Tali capacità potrebbero essere utilizzate anche per elaborare delle linee guida (tutt'oggi ancora insufficienti), che permetterebbero ai professionisti di attuare scelte sempre più consapevoli e sicure nella pratica quotidiana. Tutto questo è fondamentale per l'applicazione di un concetto nuovo, ovvero quello della "medicina di precisione", una medicina "cucita" sulle caratteristiche genetiche dei pazienti e del loro specifico problema. Ci dà anche la possibilità di monitorare meglio l'evoluzione delle malattie e di conseguenza di dosare più accuratamente i trattamenti (Annovi, 2021).

Approfondire nozioni e acquisirne di nuove permetterebbe agli infermieri di entrare a far parte di un'équipe di consulenti che si occupano di genetica. Questo però non esime dalla necessità di creare specifici percorsi ad hoc: in letteratura troviamo già diverse proposte come il Discovery Learning, un modello che nasce dalla teoria dell'apprendimento di Jerome Bruner, il quale asseriva che un effetto particolarmente incisivo sull'apprendimento si ottiene quando lo studente può organizzare la conoscenza di propria iniziativa (Ferrovicchio, 2021). Nella fattispecie si ipotizza che attraverso delle strategie di apprendimento in gruppo sia possibile l'interazione e la condivisione tra professionisti e che sia proprio questo a rendere possibile la crescita professionale incrementando dunque le proprie conoscenze.

In campo della ricerca e della formazione il Genetic Nurse trova terreno fertile in alcune branche mediche, prima fra tutte l'oncologia e la genetica più di altre, trova il modo di identificare precocemente i pazienti a rischio di sviluppare una neoplasia, fornire sostegno alle famiglie e allo stesso tempo guidarle sulle possibili strategie di intervento e/o terapia.

CONCLUSIONI

Nello scenario internazionale il Genetic Nurse fa ancora fatica a trovare il suo posto all'interno delle équipe multidisciplinari che si occupano di genetica medica. La prima problematica che risalta all'occhio è la scarsa attenzione dell'infermieristica alla genetica e alla genomica. Ancora troppi paesi non istituiscono piani di studio che comprendano queste materie (spesso proposte agli studenti sotto forma di attività di base e/o opzionali). Gli studenti ignorano completamente l'esistenza di questa figura professionale così come anche gli infermieri stessi nonostante sia nata da diversi anni. La comunità più cospicua di Infermieri Genetisti si trova nei paesi anglosassoni, negli Stati Uniti e nel Regno Unito dove i nostri infermieri si recano per specializzarsi frequentando corsi di laurea e dottorati di ricerca.