

Uloga precizne medicinske dijagnostike u sestrinskoj skrbi

The role of precision medicine in nursing care

Iva Lazinica, Karmen Grgurica

Opća bolnica Šibenik, Odjel kardiologije s koronarnom jedinicom, Stjepana Radića 83, 22 000 Šibenik, Hrvatska

Sažetak

Uvod: U okviru zdravstvene zaštite sestrinstvo je tijekom povijesti bilo usmjereno k promicanju zdravlja i prevenciji bolesti. Visokoeducirane medicinske sestre sa znanjem iz genetike i kompetencijama za procjenu rizika iz obiteljske anamneze mogu identificirati rizične pojedince te ih usmjeriti prema daljnjoj obradi u skladu s dostupnim resursima. Današnja suvremena tehnologija omogućava personaliziran pristup pacijentu i prilagodbu zdravstvene njege individualnim potrebama pacijenta. Svrha je rada istaknuti prednosti precizne dijagnostike u vidu personalizirane medicinske i zdravstvene skrbi, odnosno ranog otkrivanja bolesti i prilagodbe protokola liječenja.

Metode: Korištena je dostupna znanstvena literatura na temu precizne medicine i zdravstvene njege unutar online baza podataka PubMed i Google Scholar u razdoblju od rujna do studenog 2024. godine. Citirana literatura pregledana je korištenjem ključnih riječi: „precision medicine“, „health care“, „personalized medicine“, „advanced technologies in nursing“.

Rezultati: Analizirajući navedene literaturne članke dolazimo do rezultata koji nam sugeriraju da precizna medicinska dijagnostika poboljšava sestrinsku praksu koja prelazi s univerzalnog pristupa na prilagođenu skrb s poboljšanim zdravstvenim ishodima i kvalitetom života pacijenata. Temeljito ispitivanje otkriva nekoliko izazova, uključujući educirano osoblje, visoke troškove, tehničke zamršenosti i etička razmatranja, koji ometaju širu implementaciju.

Rasprava sa zaključkom: U kombinaciji s poboljšanom edukacijom i interdisciplinarnom suradnjom precizna dijagnostika predstavlja značajno obećanje za budući napredak sestrinske prakse. Razvojem znanosti i unapređenjem postojećih tehnologija zalazimo u novo poglavlje zdravstvene skrbi – poglavlje usmjereno prema pacijentu, a ne dijagnozi.

Ključne riječi: precizna medicina, zdravstvena skrb, personalizirana medicina, napredne tehnologije u sestrinstvu

Kratak naslov: Precizna medicinska dijagnostika

Abstract

Introduction: Throughout history, nursing has been focused on health promotion and disease prevention. Highly educated nurses with knowledge of genetics and competence to assess risk from family history can identify at-risk individuals and direct them toward further treatment in accordance with available resources. Today's modern technology enables a personalized approach to the patient and adaptation of health care to the patient's individual needs. The purpose of the paper is to emphasize the advantages of precise diagnostics in the form of personalized medical and health care. That means early detection of diseases and adjustment of treatment protocols.

Methods: The available scientific literature on the topic of precision medicine and health care was used within the online database PubMed and Google Scholar. The cited literature was reviewed by using key words: precision medicine, health care, personalized medicine, advanced technologies in nursing.

Results: The results suggest that precise medical diagnostics improve nursing practice, which moves from universal access to customized care with improved health outcomes and quality of life for patients. A thorough examination reveals several challenges, including trained personnel, high costs, technical intricacies, and ethical considerations, that hinder wider implementation.

Discussion and Conclusion: Combined with improved education and interdisciplinary collaboration, precision diagnostics holds significant promise for the future advancement of nursing practice. With the development of science and the improvement of existing technologies, we are entering a new chapter of health care which is focused on the patient, not diagnosing.

Keywords: precision medicine, health care, personalized medicine, advanced technologies in nursing

Short title: Precise diagnostics

Primljeno / Received December 13th 2024 / 13. prosinca 2024.;

Prihvaćeno / Accepted February 6th 2025 / 6. veljače 2025.;

Autor za korespondenciju/Corresponding author: Iva Lazinica, Opća bolnica Šibenik, Odjel kardiologije s koronarnom jedinicom, e-mail: iva.lazinica024@gmail.com, mob: +385919728014, Put bioca 2d, 22 000 Šibenik, Hrvatska

Uvod

Zahvaljujući razvoju omičkih znanosti, bioinformatike i strojnog učenja precizna medicina postaje glavnom odrednicom suvremene zdravstvene skrbi. Obuhvaća prilagođen pristup liječenju kombinirajući genetske čimbenike, čimbenike okoliša i životni stil svakog pacijenta. Precizna medicina iz temelja transformira tradicionalne zdravstvene susta-

Introduction

Thanks to the development of omics sciences, bioinformatics, and machine learning, precision medicine is becoming the cornerstone of modern healthcare. It encompasses a personalized approach to treatment by combining genetic factors, environmental influences, and individual lifestyle choices. Precision medicine is fundamentally transforming

ve. Središnje načelo pristupa pacijentu jest davanje „pravog liječenja pravom pacijentu u pravo vrijeme, svaki put pravoj osobi“ [1]. To uključuje primjenu sofisticiranih dijagnostičkih alata koji olakšavaju precizne i individualizirane procjene zdravstvenog stanja [1, 2]. Dijagnostika u okviru precizne medicine služi kao temeljni aspekt ovog pristupa, čiji je cilj pružiti zdravstvenim radnicima sveobuhvatan uvid u zdravlje pacijenata ispitivanjem genetskih podataka i biomarkera. Pojava naprednih tehnologija olakšala je analizu golemih skupova podataka omogućujući ekstrakciju personaliziranih informacija o stanjima bolesti, povezanim rizicima i optimalnim terapijskim strategijama [3, 4]. Osobito je važno uključivanje medicinskih sestara u ovaj proces. Primjena precizne dijagnostike unutar zdravstvene njege omogućava medicinskim sestrama sveobuhvatni pristup pacijentu. Tako se povećava sposobnost donošenja odluka u vezi s preventivnim intervencijama, upravljanjem kroničnim bolestima i prilagodbom intervencija prema individualnim potrebama pacijenata [5, 6]. Rad istražuje značaj precizne dijagnostike u sestrijskoj praksi ističući povezane koristi za pacijente, izazove uključene u implementaciju i potrebu za daljnjim obrazovnim inicijativama za medicinske sestre kako bi u potpunosti iskoristile potencijal precizne medicine u sestrijskoj dijagnostici i skrbi u cjelini.

Metode

Prilikom odabira relevantnih članaka koji podupiru temu rada koristili smo se ključnim riječima „precision medicine“, „health care“, „personalized medicine“ i „advanced technologies in nursing“. Pretraživanja su izvršena unutar *online* baza podataka PubMed i Google Scholar u periodu od rujna do studenog 2024. godine. Od dostupne literature izbor je sužen na 28 literaturnih navoda unutar vremenskog okvira od 2003. do 2024. godine s naglaskom na novijim objavama. Navedene publikacije obuhvaćaju stručnu i znanstvenu literaturu koja pruža sveobuhvatan uvid u istraživanu problematiku. Time je osigurana kvaliteta pisanog sadržaja koja nas uvodi u samu srž novog polja medicine i zdravstva.

Rezultati

Pojam i temelj precizne medicinske dijagnostike

Nova era medicine, znana kao precizna medicina, odnosi se na zdravstvenu skrb utemeljenu na analizi sekvenci ljudskog genoma [7]. Upotrebljava dijagnostičke alate usmjerene prema pojedincu povezujući genetiku, biomarkere i psihosocijalne navike pacijenta [8]. Analizom zdravstvenih informacija, odnosno podataka o sekvenciranju genoma te čimbenicima stila života i okolišu, može se odrediti rizik od razvoja bolesti. To omogućuje razvoj učinkovitih tretmana baziranih na odgovoru gena prema određenoj terapiji (farmakogenomika). Kliničarima se omogućuje pristup genetskim i molekularnim podacima pacijenata kao dijelu rutinske medicinske skrbi [9]. Tako raste kvaliteta skrbi i smanjuje se potreba za nepotrebnim dijagnostičkim postupcima i neadekvatnom terapijom [10]. Individualizirani podaci o pacijentu omogućuju veću točnost u dijagnozi, liječenju i prevenciji bolesti za razliku od tradicionalnih metodologi-

traditional healthcare systems. The central principle of patient care in this approach is delivering “the right treatment to the right patient at the right time, every time, to the right person” [1]. That includes sophisticated diagnostic tools that facilitate precise and individualized assessments of health conditions [1, 2].

Diagnostics within the framework of precision medicine serve as a fundamental aspect of this approach. They aim to provide healthcare professionals with comprehensive insight into patients’ health by examining genetic data and biomarkers. The emergence of advanced technologies has facilitated the analysis of vast datasets, enabling the extraction of personalized information regarding disease conditions, associated risks, and optimal therapeutic strategies [3, 4].

The involvement of nurses in this process is particularly important. The application of precision diagnostics in healthcare enables nurses to adopt a holistic approach to patient care. This enhances their ability to make informed decisions regarding preventive interventions, chronic disease management, and the adaptation of interventions to meet the individual needs of patients [5, 6].

This paper explores the significance of precision diagnostics in nursing practice, highlighting the associated benefits for patients, the challenges in implementation, and the need for further educational initiatives for nurses to fully harness the potential of precision medicine in nursing diagnostics and healthcare as a whole.

Methods

In selecting relevant articles to support the topic of this paper, we used the keywords “precision medicine,” “health care,” “personalized medicine,” and “advanced technologies in nursing.” Searches were conducted in the online databases PubMed and Google Scholar between September and November 2024. We narrowed the selection down to 28 references published between 2003 and 2024, focusing primarily on more recent publications.

The selected publications include professional and scientific literature that provides a comprehensive insight into the research topic. That ensures the quality of the written content, introducing us to the very essence of this emerging field in medicine and healthcare.

Results

The Concept and Basis of Precision Medical Diagnostics

The new era of medicine, known as precision medicine, refers to healthcare based on the analysis of human genome sequences [7]. It utilizes diagnostic tools tailored to individuals by integrating genetics, biomarkers, and patients’ psychosocial habits [8]. By analyzing health information, such as genome sequencing data, lifestyle factors, and environmental influences, we can assess the risk of disease development. This approach enables the creation of effective treatments tailored to how genes respond to specific therapies, known as pharmacogenomics. Clinicians have access to patients’ genetic and molecular data as part of

ja koje se pretežno oslanjaju na standardizirane smjernice i protokole. Koristeći ove prilagođene informacije, zdravstveni djelatnici mogu formulirati personalizirane strategije liječenja koje optimiziraju terapijsku učinkovitost, minimiziraju vjerojatnost nuspojava i poboljšavaju ishode za pacijente [1, 3]. Temeljna premisa precizne dijagnostike tvrdi da zdravlje i bolest nisu jednostavni konstrukti koji se mogu očitovati samo fizičkim simptomima, nego predstavljaju zamršene procese pod utjecajem mnoštva molekularnih, genetskih, okolišnih i sociokulturoloških čimbenika. Dvije će osobe kojima je dijagnosticirano isto stanje, a posjeduju različite mutacije unutar genskog lokusa za određenu bolest, zahtijevati različite farmakološke intervencije kako bi se bolest uspješno liječila [5]. Metodologija na kojoj se temelji precizna medicinska dijagnostika datira od ranog 20. stoljeća, otkrićem značaja krvnih grupa. Podudaranjem između davatelja i primatelja ublažene su komplikacije i minimiziran rizik od nuspojava povezanih s transfuzijom [4]. Pojam precizne medicine utemeljene na genomici prvi se put spominje nakon završetka projekta Ljudskog genoma 2003. godine. Projekt Ljudskog genoma predstavlja javno financirani međunarodni projekt koji je trajao 13 godina s ciljem određivanja DNK sekvence eukromatina [11]. Temeljio se na činjenici da izolacijom i analizom genetskog materijala pohranjenog unutar molekule DNK znanstvenici mogu bolje razumjeti bolesti i otkriti nove načine njihova liječenja [12]. Nevjerojatni uspjeh ovog projekta danas je očigledan. Osim što je otvorio put novoj eri medicine, doveo je i do značajnog napretka tehnologije koja se koristi za sekvenciranje genetičkog materijala [11]. Primarni je cilj precizne dijagnostike promicanje prevencije bolesti, omogućavanje ranog otkrivanja i provođenje ciljanih terapijskih intervencija. Korištenjem individualiziranih podataka o pacijentu, precizna dijagnostika pruža prilagođenu medicinsku skrb koja značajno povećava vjerojatnost uspješnih ishoda liječenja [13].

Napredne tehnologije u preciznoj medicinskoj dijagnostici

Precizna medicinska dijagnostika upotrebljava niz naprednih tehnologija koje omogućuju sveobuhvatnu analizu opsežnih skupova podataka, genomsko mapiranje i prediktivnu analizu koja nadilazi mogućnosti konvencionalnih dijagnostičkih metoda. Među najznačajnijim su tehnologijama sekvenciranje sljedeće generacije (NGS), bioinformatika i strojno učenje. NGS omogućuje brzo i isplativo sekvenciranje kompletnih genoma dajući uvid u genetske varijacije povezane s rizikom od razvoja niza bolesti. Zbog svoje sposobnosti otkrivanja specifičnih mutacija i genetskih varijanti, NGS omogućuje kliničarima i istraživačima da precizno odrede biomarkere povezane s različitim zdravstvenim stanjima [6]. Kod nasljednih oblika raka putem NGS-a može se na vrijeme otkriti genetska predispozicija, čime se pravodobno započinje s programom preventivnog nadzora i modifikacijom načina života s ciljem prevencije bolesti. Unutar onkologije, sekvenciranje tumorskih stanica NGS-om pomaže u identifikaciji mutacija jedinstvenih za specifične tumore, čime se podupire razvoj ciljanih terapija i odabir opcija liječenja koje će dati najveću učinkovitost [5]. Bioinformatika je nužna za obradu i analizu golemih skupova podataka generiranih naprednim dijagnostičkim tehnikama. Korištenje bioinformatičkih alata olakšava pre-

routine medical care, which enhances the quality of care and reduces the need for unnecessary diagnostic procedures and ineffective treatments [10].

Individualized patient data enable greater accuracy in diagnosis, treatment, and disease prevention compared to traditional methodologies, which primarily rely on standardized guidelines and protocols. By using this tailored information, healthcare professionals can develop personalized treatment strategies that optimize therapeutic efficacy, minimize the likelihood of side effects, and improve patient outcomes [1, 3].

The fundamental premise of precision diagnostics asserts that health and disease are not simple constructs defined solely by physical symptoms; rather, they represent complex processes influenced by a multitude of molecular, genetic, environmental, and sociocultural factors. Two individuals diagnosed with the same condition but possessing different mutations within the genetic locus for a specific disease will require different pharmacological interventions for successful treatment [5].

The methodology underlying precision medical diagnostics dates back to the early 20th century with the discovery of blood group significance. Matching between donors and recipients mitigated complications and minimized the risk of transfusion-related side effects [4]. The concept of genomics-based precision medicine was first mentioned after the completion of the Human Genome Project in 2003. The Human Genome Project was a publicly funded international initiative that lasted 13 years, aiming to determine the DNA sequence of euchromatin [11]. It was based on the idea that by isolating and analyzing genetic material stored within DNA molecules, scientists could better understand diseases and discover new treatments [12]. The tremendous success of this project is evident today. Besides ushering in a new era of medicine, it has led to significant technological advancements in genetic material sequencing [11].

The primary goal of precision diagnostics is to promote disease prevention, enable early detection, and implement targeted therapeutic interventions. By utilizing individualized patient data, precision diagnostics provide personalized medical care that significantly increases the likelihood of successful treatment outcomes [13].

Advanced Technologies in Precision Medical Diagnostics

Precision medical diagnostics employ a range of advanced technologies that enable comprehensive analysis of extensive datasets, genomic mapping, and predictive analysis beyond the capabilities of conventional diagnostic methods. Among the most significant technologies are next-generation sequencing (NGS), bioinformatics, and machine learning.

NGS enables rapid and cost-effective sequencing of entire genomes, providing insights into genetic variations associated with disease risk. Due to its ability to detect specific mutations and genetic variants, NGS allows clinicians and researchers to accurately identify biomarkers associated with various health conditions [6].

In hereditary cancers, NGS can identify genetic predispositions in time, allowing for the timely initiation of preventive surveillance programs and lifestyle modifications to

tvaranje neobrađenih podataka u korisne informacije. Alati prepoznaju specifične uzorke unutar zamršenih skupova podataka analizom genskih sekvenci, biomarkera i raznih drugih oblika bioloških podataka [6]. Bioinformatički algoritmi olakšavaju integraciju genetskih informacija zajedno s ostalim s podacima o pacijentu [14].

Omika znanosti

Tijekom posljednjeg desetljeća tradicionalne molekularne metode zamijenile su omičke znanosti. Temelje se na visokoučinkovitim analitičkim metodama pomoću kojih znanstvenici s visokom preciznošću mogu razumjeti genetsku arhitekturu uobičajenih bolesti [15 – 17]. Uključuju skup bioloških polja poput genomike, metabolomike, proteomike, transkriptomike i drugih omika [18]. Omičke znanosti zajedno s epigenetičkim studijama omogućuju razvoj precizne medicine kroz bolje razumijevanje patofiziologije bolesti [19]. Među prvim omikama znanosti pojavila se genomika. Predstavlja sustavno proučavanje cijelog genoma, odnosno ukupnog genetičkog materijala nekog organizma i njegovih funkcija. Dijeli se na strukturnu i funkcionalnu, a studije na ovom polju omogućile su identifikaciju oboljenja povezanih s varijantama jednog gena kao i multifaktorskim bolestima [20]. Najnoviji alati za razumijevanje povezanih varijanti multifaktorskih oboljenja jesu *Genome Wide Association Studies* (GWAS) i *Whole Exome Sequencing* (WES) koji će u budućnosti imati široku primjenu u medicini i javnom zdravlju [21]. Za razliku od genomike, proteomika jest rezultat interakcija između gena i okoliša s većim stupnjem složenosti. Predstavlja skup svih proteina ekspimiranih u genomu u određeno vrijeme u određenom stanju na jednom mjestu – stanici, tkivu ili organizmu. Mijenja se nakon translacije različitim obrascima ekspresije gena i postranlacijske modifikacije proteina [22]. Proteomika je bitna u preciznoj medicini jer uspostavlja vezu između dijagnoze i liječenja putem proteinskih biomarkera koji mogu pomoći u otkrivanju novih lijekova i uspostavljanju novih ciljeva liječenja [23]. Najnovija je omika znanosti metabolomika, odnosi se na analizu malih molekula – metabolita unutar bioloških sustava [21]. Interakcija metabolita kroz biokemijske procese, promjena u obrascu ekspresije i njihovoj koncentraciji omogućuje određivanje fenotipa raznih bolesti [24, 25]. Zajedno s farmakogenomikom, koja je glavna u području precizne medicine, proučava interakciju između lijekova i gena. Cilj je farmakogenomike poboljšanje učinkovitosti liječenja primjenom lijekova prikladnih za gensku strukturu osobe [26]. Sve navedene omike omogućuju predviđanje, prevenciju i personalizirano liječenje bolesti, što pomaže kliničarima u provođenju precizne medicine u praksi [21].

Strojno učenje

Strojno učenje, podskup umjetne inteligencije, upotrebljava sofisticirane algoritme za razrješavanje zamršenih obrazaca unutar medicinskih podataka koji mogu ostati neotkriveni konvencionalnim analitičkim metodama. Algoritmi strojnog učenja pokazali su se korisnima u procjeni individualne osjetljivosti na bolest, analizi farmakoloških odgovora i određivanju najprikladnijih terapijskih strategija prilagođenih svakom pacijentu [27]. Olakšava stvaranje

prevent disease. In oncology, sequencing tumor cells using NGS helps identify mutations unique to specific tumors, supporting the development of targeted therapies and selecting treatment options with the highest efficacy [5].

Bioinformatics is essential for processing and analyzing the vast datasets generated by advanced diagnostic techniques. The use of bioinformatics tools facilitates the transformation of raw data into useful information. These tools recognize specific patterns within complex datasets by analyzing gene sequences, biomarkers, and various other forms of biological data [6]. Bioinformatics algorithms enable the integration of genetic information with other patient data [14].

Omics Sciences

Over the past decade, traditional molecular methods have been replaced by omics sciences. These are based on high-throughput analytical techniques that allow scientists to understand the genetic architecture of common diseases with high precision [15-17]. Omics sciences encompass various biological fields such as genomics, metabolomics, proteomics, transcriptomics, and other omics disciplines [18]. Omics sciences, along with epigenetic studies, contribute to the development of precision medicine by improving our understanding of disease pathophysiology [19].

Genomics was one of the first omics sciences to emerge. It involves the systematic study of the entire genome—the total genetic material of an organism—and its functions. Genomics is divided into structural and functional studies, which have enabled the identification of diseases linked to single-gene variants as well as multifactorial diseases [20]. The latest tools for understanding variant associations in multifactorial diseases include Genome-Wide Association Studies (GWAS) and Whole Exome Sequencing (WES), which are expected to have broad applications in medicine and public health in the future [21].

Unlike genomics, proteomics examines the interactions between genes and the environment with a higher degree of complexity. It represents the entire set of proteins expressed in the genome at a given time under specific conditions in a particular location—whether in a cell, tissue, or organism. Proteomics changes after translation through different gene expression patterns and post-translational protein modifications [22]. Proteomics plays a crucial role in precision medicine by establishing links between diagnosis and treatment through protein biomarkers, which can aid in the discovery of new drugs and the establishment of new therapeutic targets [23].

The most recent omics science is metabolomics, which focuses on the analysis of small molecules—metabolites—within biological systems [21]. The interaction of metabolites through biochemical processes, changes in expression patterns, and their concentration levels allows the determination of phenotypes in various diseases [24, 25].

Together with pharmacogenomics, which is central to precision medicine, metabolomics studies the interaction between drugs and genes. The goal of pharmacogenomics is to enhance treatment efficacy by using drugs tailored to an individual's genetic structure [26]. All these omics sciences contribute to predicting, preventing, and personalizing

prediktivnih modela koji procjenjuju vjerojatnost da će pojedinac razviti određenu bolest korištenjem genetskih i bioloških podataka. Umjetna inteligencija važna je za personalizaciju terapijskih intervencija sustavnom analizom podataka proizašlih iz kliničkih studija i praćenjem ishoda liječenja među sličnim skupinama pacijenata. Time se može predvidjeti uspješnost liječenja, osobito u onkologiji, gdje algoritam prepoznaje pacijente s istim tipom genetske mutacije raka te se na temelju prethodnih uspješnih iskustava može dati ciljna učinkovita terapija i spriječiti daljnja progresija tumora.

Uloga precizne medicinske dijagnostike u sestrinskoj skrbi

Precizna medicinska dijagnostika poboljšava sposobnost medicinskih sestara da podignu kvalitetu procjene pacijenata i zdravstvene skrbi prilagođavanjem intervencija kako bi zadovoljile različite potrebe svakog pojedinca. Unutar sestrinske prakse, precizna dijagnostika olakšava ranu identifikaciju rizika od bolesti i omogućuje kontinuirano praćenje pacijenta tijekom cijelog procesa liječenja. Ovaj pristup uključuje prilagođavanje sestrinske skrbi na temelju rezultata genetskog i molekularnog testiranja, čime se medicinske sestre osposobljavaju za pružanje ciljane i individualizirane skrbi. Takva preciznost u skrbi povezana je s poboljšanim ishodima liječenja i povećanom kvalitetom života pacijenata [5, 14].

Precizna medicinska dijagnostika i postavljanje sestrinskih dijagnoza

Sestrinska dijagnostika obuhvaća procjenu zdravstvenog stanja pacijenata, prepoznavanje potencijalnih rizika i promatranje odgovora na terapijske intervencije. Precizna medicinska dijagnostika unapređuje sestrinske procjene i dijagnoze omogućujući prepoznavanje specifičnih biomarkera i genetskih pokazatelja koji označavaju predispozicije za određene bolesti. To omogućuje medicinskim sestrama prilagodbu preventivnih strategija, tehnika praćenja i intervencijskih postupaka prema individualiziranim profilima svakog pacijenta [5]. Kod osoba s povećanim rizikom od kardiovaskularnih bolesti, precizna dijagnostika može pomoći u identificiranju specifičnih biomarkera povezanih s razvojem infarkta miokarda ili cerebrovaskularnog inzultata. Na temelju tih saznanja, medicinske sestre mogu provesti ciljane preventivne strategije koje uključuju preporuku promjene načina života i pažljivog praćenja simptoma koji bi mogli ukazivati na pogoršanje bolesti [6]. U bolesnika s dijagnosticiranim dijabetesom, procjena genetskih markera može olakšati identifikaciju osoba predisponiranih za određene komplikacije, poput neuropatije ili retinopatije. Ovaj proaktivni pristup omogućuje rano započinjanje preventivnih intervencija, čime se smanjuje rizik od progresije bolesti [14]. Medicinske sestre sastavni su dio procesa praćenja pacijenta tijekom cijelog liječenja, procjenjuju nuspojave povezane s liječenjem i provode potrebne izmjene intervencija usmjerenih na poboljšanje pacijentove ukupne kvalitete života [27]. Provedbom farmakogenetičkog testiranja medicinske sestre mogu točno odrediti pacijente koji su u opasnosti od pojave nuspojava na određene lijekove ili one koji zahtijevaju promjene u dozi lijeka. Ovaj pristup

disease treatment, enabling clinicians to implement precision medicine in practice [21].

Machine Learning

Machine learning, a subset of artificial intelligence, employs sophisticated algorithms to resolve intricate patterns within medical data that may remain undetected by conventional analytical methods. Machine learning algorithms have proven useful in assessing individual disease susceptibility, analyzing pharmacological responses, and determining the most suitable therapeutic strategies tailored to each patient [27]. They facilitate the creation of predictive models that estimate the likelihood of an individual developing a specific disease using genetic and biological data. Artificial intelligence plays a crucial role in personalizing therapeutic interventions through the systematic analysis of data derived from clinical studies and monitoring treatment outcomes among similar patient groups. That allows for predicting treatment success, particularly in oncology, where algorithms identify patients with the same type of genetic cancer mutation, enabling the administration of targeted and effective therapy based on previous successful experiences, thus preventing further tumor progression.

The Role of Precision Medical Diagnostics in Nursing Care

Precision medical diagnostics enhance nurses' ability to improve patient assessment and healthcare quality by tailoring interventions to meet the diverse needs of each individual. Within nursing practice, precision diagnostics facilitate early identification of disease risks and enable continuous patient monitoring throughout the treatment process. This approach involves adapting nursing care based on genetic and molecular testing results, equipping nurses to provide targeted and individualized care. Such precision in care is associated with improved treatment outcomes and increased patient quality of life [5, 14].

Precision Medical Diagnostics and Nursing Diagnoses

Nursing diagnostics encompass the assessment of a patient's health status, the recognition of potential risks, and the observation of responses to therapeutic interventions. Precision medical diagnostics enhance nursing assessments and diagnoses by identifying specific biomarkers and genetic indicators that signal predispositions to certain diseases. That allows nurses to adjust preventive strategies, monitoring techniques, and intervention procedures according to each patient's individualized profile [5].

For individuals at increased risk of cardiovascular diseases, precision diagnostics can help identify specific biomarkers associated with myocardial infarction or cerebrovascular stroke development. Based on these insights, nurses can implement targeted preventive strategies, including recommending lifestyle changes and closely monitoring symptoms that may indicate disease progression [6]. In patients diagnosed with diabetes, genetic marker assessment can facilitate the identification of individuals predisposed to specific complications, such as neuropathy or retinopathy. This proactive approach enables the early initiation of preventive interventions, thereby reducing the risk of disease progression [14].

koristan je kod kroničnih stanja kao što su hipertenzija i dijabetes, gdje personalizirani režimi liječenja mogu ublažiti vjerojatnost komplikacija i poboljšati kliničke ishode [6]. Genetsko testiranje može otkriti osobe s povećanim rizikom od nasljednih karcinoma, poput raka dojke ili jajnika. Na temelju stečenih informacija, medicinske sestre mogu ponuditi smjernice o preventivnim mjerama s ciljem sprječavanja vjerojatnosti razvoja bolesti [28]. Analizom genetske predispozicije razvoja dijabetesa tipa 2 putem korištenja biomarkera, može se identificirati osobe s povećanim rizikom. Ove informacije omogućuju medicinskim sestrama provedbu ciljanih intervencija, uključujući obrazovne inicijative usmjerene na optimalnu prehranu i važnost redovite tjelesne aktivnosti, čime se smanjuje vjerojatnost pojave bolesti. Posljedično, medicinske sestre preuzimaju ključnu ulogu u prevenciji bolesti koristeći podatke dobivene iz preciznih dijagnostičkih alata za edukaciju pacijenata i pružanje personaliziranih zdravstvenih intervencija [14].

Precizna medicinska dijagnostika i sestrinska skrb u cjelini

Precizna dijagnostika omogućuje zdravstvenim radnicima pružanje personalizirane skrbi koja zadovoljava različite potrebe svakog pacijenta. Proces sestrinske skrbi utemeljen na preciznoj medicinskoj dijagnostici zahtijeva sveobuhvatan pristup koji uzima u obzir fizičku, emocionalnu i psihosocijalnu dimenziju zdravlja pacijenta. Medicinske sestre nude stalnu podršku pacijentima tijekom faze dijagnostike i liječenja. Provedba precizne dijagnostike povećava njihovu sposobnost točnijeg praćenja zdravstvenih pokazatelja i modificiranja strategija skrbi u skladu s individualnim zahtjevima svakog pacijenta [5]. Temeljna je komponenta sestrinske njege pojačana naprednim dijagnostičkim tehnikama, stalna procjena zdravstvenog stanja pacijenta. Korištenjem podataka proizašlih iz precizne dijagnostike, medicinske sestre mogu pratiti fluktuacije zdravstvenog stanja pacijenata u stvarnom vremenu i procijeniti učinkovitost provedenih intervencija. Opisani pristup nudi brze odgovore na promjene stanja bolesnika [14]. Prethodno istaknuta metodologija posebno je korisna kod kroničnih bolesti. U području onkologije, primjena preciznih dijagnostičkih alata omogućuje praćenje biomarkera koji odražavaju odgovor tumora na liječenje [6]. Precizna medicinska dijagnostika omogućuje pristup zdravstvenoj njezi prilagođen individualnim potrebama pacijenata, temeljen na analizi genetskih podataka, biomarkera i drugih osobnih čimbenika. Također poboljšava sestrinsku praksu koja prelazi s univerzalnog pristupa na prilagođenu skrb s poboljšanim zdravstvenim ishodima i kvalitetom života pacijenata.

Rasprava

Dok precizna medicinska dijagnostika predstavlja transformativni napredak u personalizaciji zdravstvene skrbi, njezina praktična primjena nailazi na brojne izazove i ograničenja, uključujući tehničku složenost, visoke troškove, etička razmatranja i ograničenu dostupnost u praksi. Glavni izazov proizlazi iz tehničkih zahtjeva povezanih s prikupljanjem i analizom velikih skupova podataka. Pouzdana dijagnostika ovisi o naprednim tehnologijama poput sekvenciranja

Nurses play an integral role in patient monitoring throughout the treatment process, assessing side effects associated with therapy, and implementing necessary modifications to interventions aimed at improving the patient's overall quality of life [27]. By conducting pharmacogenetic testing, nurses can accurately identify patients at risk of adverse drug reactions or those requiring dosage adjustments. This approach is particularly beneficial for chronic conditions such as hypertension and diabetes, where personalized treatment regimens can reduce the likelihood of complications and improve clinical outcomes [6].

Genetic testing can identify individuals at increased risk of hereditary cancers, such as breast or ovarian cancer. Based on the acquired information, nurses can provide guidance on preventive measures to reduce disease risk [28]. Analyzing the genetic predisposition to type 2 diabetes using biomarkers allows for the identification of high-risk individuals. This information enables nurses to implement targeted interventions, including educational initiatives focused on optimal nutrition and the importance of regular physical activity, thereby reducing disease incidence. Consequently, nurses assume a crucial role in disease prevention, utilizing data obtained from precision diagnostic tools to educate patients and deliver personalized health interventions [14].

Precision Medical Diagnostics and Nursing Care as a Whole

Precision diagnostics enable healthcare professionals to provide personalized care that meets each patient's unique needs. A nursing care process based on precision medical diagnostics requires a comprehensive approach that considers the physical, emotional, and psychosocial dimensions of patient health. Nurses offer continuous support to patients throughout the diagnostic and treatment phases. Implementing precision diagnostics enhances their ability to monitor health indicators more accurately and modify care strategies according to each patient's requirements [5].

A fundamental component of nursing care, strengthened by advanced diagnostic techniques, is the continuous assessment of the patient's health status. By utilizing data derived from precision diagnostics, nurses can track real-time fluctuations in patient health and evaluate the effectiveness of implemented interventions. This approach provides swift responses to changes in patient conditions [14]. The methodology described is particularly beneficial for chronic diseases. In oncology, the application of precision diagnostic tools enables the monitoring of biomarkers that reflect tumor response to treatment [6].

Precision medical diagnostics enable healthcare access tailored to the individual needs of patients, based on the analysis of genetic data, biomarkers, and other personal factors. Precision diagnostics improve nursing practice by shifting from a universal approach to customized care with enhanced health outcomes and patient quality of life.

Discussion

While precision medical diagnostics represent a transformative advancement in personalized healthcare, their

sljedeće generacije (NGS), bioinformatike i strojnog učenja, što zahtijeva visok stupanj stručnosti i sofisticirane resurse [6]. Važno je da medicinske sestre i drugi zdravstveni djelatnici prođu obuku u tumačenju složenih rezultata genetskih i molekularnih testova kako bi se preporuke učinkovito ugradile u kliničku praksu. Nedovoljno specijalizirana obuka i edukacija mogu rezultirati pogrešnim tumačenjem podataka, a time i ugroziti sigurnost pacijenata. Integracija precizne dijagnostike u kliničku praksu podrazumijeva značajne financijske izdatke. Ovi troškovi ne uključuju samo dijagnostičke testove već i potrebnu infrastrukturu, opremu i obuku osoblja. Sekvenciranje genoma i analiza biomarkera još su uvijek skupi postupci koji mogu ograničiti dostupnost precizne dijagnostike na specifične populacije pacijenata ili zdravstvene sustave koji posjeduju veća financijska sredstva [14]. Visoki troškovi povezani s točnom dijagnostikom rezultiraju nejednakom dostupnošću za pacijente, što potencijalno pridonosi razlikama u zdravstvenoj skrbi i ograničava njihovu primjenu u sestrinskoj praksi. U svjetlu činjenice da precizna dijagnostika uključuje prikupljanje i analizu osjetljivih genetskih podataka koji se odnose na pacijente, nužnost zaštite privatnosti i povjerljivosti takvih informacija posebno je važna. Genetski podaci obuhvaćaju kritične uvide u zdravstveno stanje pojedinca i potencijalne zdravstvene rizike koji se mogu proširiti na članove obitelji. Pridržavanje rigoroznih etičkih standarda i propisa o privatnosti sve je važnije za ublažavanje rizika od zlouporabe podataka i sprječavanje diskriminacije pacijenata na temelju njihovih genetskih informacija [5]. Precizna medicinska dijagnostika ovisi o sveobuhvatnim bazama podataka koje obuhvaćaju informacije o genetskim varijantama, biomarkerima i kliničkim karakteristikama pacijenata. Međutim, postojeći podaci često nisu dovoljno raznoliki ni reprezentativni za različite populacije. Značajan dio genetskih baza podataka izveden je iz studija koje su prvenstveno provedene na populacijama u razvijenim zemljama, što može ograničiti generalizaciju nalaza na globalnoj razini. Nedostatak adekvatno reprezentativnih podataka otežava primjenu precizne dijagnostike u populacijama koje su premalo zastupljene u istraživanjima, čime se povećava vjerojatnost pogrešnih dijagnostičkih zaključaka i naknadnih intervencija liječenja. Dok precizna dijagnostika ima značajno obećanje za poboljšanje zdravstvenih ishoda, nastojanje da se steknu genetske informacije može izazvati psihološki stres kod pacijenata. Otkrivanje genetske predispozicije za određene bolesti često izaziva tjeskobu i strepnju, osobito u slučajevima kad ne postoje konačne preventivne ili terapijske mjere za identificirane rizike. Nužno je da medicinske sestre i drugi zdravstveni djelatnici prepoznaju ovu psihološku dimenziju i pruže potrebnu podršku pacijentima tijekom cijelog dijagnostičkog procesa i interpretacije rezultata [5]. Medicinske sestre trebaju proći dodatnu obuku kako bi učinkovito komunicirale i tumačile rezultate precizne dijagnostike pacijentima [14]. Precizna dijagnostika može rezultirati lažno pozitivnim ili negativnim ishodima dovodeći do nepotrebnih medicinskih intervencija ili izostavljanja bitnih tretmana. Primjena strojnog učenja još je u fazi razvoja te su nužne stalne kontrole kvalitete dobivenih podataka [27]. Precizna medicinska dijagnostika predstavlja značajno obećanje za prilagođavanje skrbi za pacijente i poboljšanje ishoda liječenja, no s druge strane njezina

practical implementation faces numerous challenges and limitations, including technical complexity, high costs, ethical considerations, and limited accessibility in practice. A primary challenge arises from the technical demands associated with collecting and analyzing large datasets. Reliable diagnostics rely on advanced technologies such as next-generation sequencing (NGS), bioinformatics, and machine learning, which require a high level of expertise and sophisticated resources [6].

Nurses and other healthcare professionals must receive training in interpreting complex genetic and molecular test results to effectively incorporate these recommendations into clinical practice. Inadequate specialized training and education can lead to misinterpretation of data, which may compromise patient safety. The integration of precision diagnostics into clinical practice entails significant financial expenditures. These costs include not only diagnostic tests but also necessary infrastructure, equipment, and staff training. Genome sequencing and biomarker analysis remain expensive procedures, potentially limiting the availability of precision diagnostics to specific patient populations or healthcare systems with greater financial resources [14].

The high costs associated with accurate diagnostics result in unequal patient access, potentially contributing to disparities in healthcare and limiting their application in nursing practice. Given that precision diagnostics involve collecting and analyzing sensitive genetic data related to patients, the need to protect the privacy and confidentiality of such information is of utmost importance. Genetic data provide critical insights into an individual's health status and potential health risks, which may extend to family members. Adhering to rigorous ethical standards and privacy regulations is increasingly important to mitigate data misuse risks and prevent patient discrimination based on genetic information [5].

Precision medical diagnostics rely on comprehensive databases encompassing information on genetic variants, biomarkers, and clinical characteristics of patients. However, existing data are often not sufficiently diverse or representative of different populations. A significant portion of genetic databases is derived from studies conducted primarily in developed countries, which may limit the generalization of findings on a global scale. The lack of adequately representative data complicates the application of precision diagnostics in underrepresented populations, increasing the likelihood of erroneous diagnostic conclusions and subsequent treatment interventions.

While precision diagnostics hold significant promise for improving health outcomes, the pursuit of genetic information can induce psychological stress in patients. Discovering a genetic predisposition to certain diseases often triggers anxiety and concern, especially when definitive preventive or therapeutic measures for identified risks are lacking. Nurses and other healthcare professionals must recognize this psychological dimension and provide necessary support to patients throughout the diagnostic process and result interpretation [5].

Nurses should undergo additional training to effectively communicate and interpret precision diagnostic results for patients [14]. Precision diagnostics may yield false positive or negative results, leading to unnecessary medical inter-

implementacija u kliničkoj praksi nailazi na različite izazove koji zahtijevaju interdisciplinarnu suradnju. Iako je precizna dijagnostika još u razvojnoj fazi, ona ima potencijal duboko utjecati na proces zdravstvene njege.

Zaključak

Integracija naprednih tehnologija omogućuje medicinskim sestrama bolje razumijevanje stanja pacijenata i prilagođavanje intervencija na temelju genetskih i bioloških podataka, čime se značajno povećava učinkovitost skrbi i poboljšavaju ishodi liječenja. Unatoč prednostima, uporaba precizne medicinske dijagnostike suočava se s brojnim izazovima. Visoka cijena tehnologije, složenost interpretacije podataka i ograničen pristup resursima sprječavaju njezinu širu upotrebu. Postavljaju se i etička pitanja vezana za privatnost podataka i informiranje pacijenata o genetskim rizicima. Medicinske sestre trebaju specijalizirano obrazovanje kako bi adekvatno razumjele i primijenile preciznu dijagnostiku u praksi. Kritički osvrt na ova pitanja ističe potrebu za pažljivim pristupom u korištenju novih tehnologija i interdisciplinarnom suradnjom za stvaranje jedinstvenih standarda i smjernica. Može se zaključiti da precizna medicinska dijagnostika otvara nove mogućnosti individualizirane skrbi, ali istovremeno postavlja izazove koji zahtijevaju sustavna rješenja. Pristup temeljen na preciznoj dijagnostici ima značajne promjene u njezi i uz pravilno planiranje i obuku, mogao bi postati sastavni dio suvremenih zdravstvenih sustava.

Nema sukoba interesa.

ventions or the omission of essential treatments. Machine learning applications in precision diagnostics remain in development, necessitating continuous quality control of obtained data [27].

Precision medical diagnostics hold significant promise for adapting patient care and improving treatment outcomes; however, their implementation in clinical practice faces various challenges requiring interdisciplinary collaboration. Although precision diagnostics are still in the developmental stage, they have the potential to profoundly impact healthcare processes.

Conclusion

The integration of advanced technologies enables nurses to better understand patient conditions and adjust interventions based on genetic and biological data, significantly increasing care efficiency and improving treatment outcomes. Despite its advantages, precision medical diagnostics face numerous challenges. The high cost of technology, complexity of data interpretation, and limited access to resources hinder its widespread use. Ethical concerns related to data privacy and informing patients about genetic risks also arise. Nurses require specialized education to adequately understand and apply precision diagnostics in practice. A critical review of these issues highlights the need for a careful approach to utilizing new technologies and interdisciplinary collaboration to establish unified standards and guidelines. We can conclude that precision medical diagnostics open new possibilities for individualized care while simultaneously presenting challenges that require systematic solutions. A precision diagnostics-based approach promises significant changes in healthcare and, with proper planning and training, could become an integral part of modern healthcare systems.

Authors declare no conflict of interest.

Literatura / References

- [1] Lebet R, Joseph PV, Aroke EN. Knowledge of Precision Medicine and Health Care: An Essential Nursing Competency. *Am J Nurs*. 2019; 119 (10): 34–41.
- [2] Williams JK, Katapodi MC, Starkweather A, et al. Advanced Nursing Practice and Research Contributions to Precision Medicine. *Nursing Science Quarterly*. 2016.
- [3] Lopes-Júnior LC. Personalized Nursing Care in Precision-Medicine Era. *SAGE Open Nursing*. 2021; 7: 1–7.
- [4] MacEachern SJ, Forkert ND. Machine learning for precision medicine. *Genome*. 2021; 64: 416–25.
- [5] Zhan Q. The implication of precision medicine to nursing science. Aged Care Intelligence & Innovation Research Institute of Peking University Health Science Center. 2016.
- [6] Ho D, Quake SR, McCabe ERB, et al. Enabling technologies for personalized and precision medicine. *Trends Biotechnol*. 2020; 38 (5): 497–518.
- [7] National Research Council .*Toward Precision Medicine: Building a Knowledge Network for Biomedical Research and a New Taxonomy of Disease* (The National Academies Press, Washington, DC, 2011). [PubMed] [Google Scholar]
- [8] Ramaswami R, Bayer R, Galea S. Precision Medicine from a Public Health Perspective. *Annu Rev Public Health*. 2018 Apr 1; 39: 153–168. doi: 10.1146/annurev-publhealth-040617-014158.
- [9] Collins H, Calvo S, Greenberg K, Forman Neall L, Morrison S. Information Needs in the Precision Medicine Era: How Genetics Home Reference Can Help. *Interact J Med Res*. 2016 Apr 27; 5 (2): e13. doi: 10.2196/ijmr.5199. PMID: 27122232; PMCID: PMC4917728.
- [10] Precision Medicine: From Science To Value Geoffrey S. Ginsburg and Kathryn A. Phillips. *Health Affairs* 2018; 37 (5): 694–701.
- [11] Chial, H. (2008) DNA sequencing technologies key to the Human Genome Project. *Nature Education* (1): 219.
- [12] Collins FS, FinkL. The Human Genome Project. *Alcohol Health Res World*. 1995; 19 (3): 190–195. PMID: 31798046; PMCID: PMC6875757.
- [13] Ziegler A, Koch A. Personalized medicine using DNA biomarkers: a review. *Hum Genet*. 2009; 125: 425–36.
- [14] Wilkinson J, Arnold KF, Murray EJ, et al. Time to reality check the promises of machine learning-powered precision medicine. *Lancet Digit Health*. 2020; 2 (12): 1–12.
- [15] Bluett J, Barton A. Precision medicine in rheumatoid arthritis. *Rheum Dis Clin N Am*. 2017; 43 (3): 377–387. doi: 10.1016/j.rdc.2017.04.008. [DOI] [PubMed] [Google Scholar]
- [16] Au TH, Wang K, Stenehjem D, Garrido-Laguna I. Personalized and precision medicine: integrating genomics into treatment decisions in gastrointestinal malignancies. *J Gastrointest Oncol*. 2017; 8 (3): 387–404. doi: 10.21037/jgo.2017.01.04. [DOI] [PMC free article] [PubMed] [Google Scholar]

- [17] De Maria MR, Di Sante G, Piro G, Carbone C, Tortora G, Boldrini L, et al. Translational research in the era of precision medicine: where we are and where we will go. *J Pers Med*. 2021; 11 (3): 216. doi: 10.3390/jpm11030216. [DOI] [PMC free article] [PubMed] [Google Scholar]
- [18] D'Adamo GL, Widdop JT, Giles EM. The future is now? Clinical and translational aspects of "omics" technologies. *Immunol Cell Biol*. 2021; 99 (2): 168–176. doi: 10.1111/imcb.12404. [DOI] [PubMed] [Google Scholar]
- [19] Jacob M, Lopata AL, Dasouki M, Abdel Rahman AM. Metabolomics toward personalized medicine. *Mass Spectrom Rev*. 2019; 38 (3): 221–238. doi: 10.1002/mas.21548. [DOI] [PubMed] [Google Scholar]
- [20] Khodadadian A, Darzi S, Haghi-Daredeh S, Sadat Eshaghi F, Babakhanzadeh E, Mirabutalebi SH, et al. Genomics and transcriptomics: the powerful Technologies in Precision Medicine. *Int J Gen Med*. 2020; 13: 627–640. doi: 10.2147/IJGM.S249970. [DOI] [PMC free article] [PubMed] [Google Scholar]
- [21] Hasanzad M, Sarhangi N, Ehsani Chimeh S, Ayati N, Afzali M, Khatami F, Nikfar S, Aghaei Meybodi HR. Precision medicine journey through omics approach. *J Diabetes Metab Disord*. 2021 Nov 24; 21 (1): 881–888. doi: 10.1007/s40200-021-00913-0. PMID: 35673436; PMCID: PMC9167178.
- [22] Horgan RP, Kenny LC. 'Omic' technologies: genomics, transcriptomics, proteomics and metabolomics. *Obstet Gynaecol*. 2011; 13 (3): 189–195. [Google Scholar]
- [23] Beranova-Giorgianni S. Proteome analysis by two-dimensional gel electrophoresis and mass spectrometry: strengths and limitations. *TrAC Trends Analyt Chem*. 2003; 22 (5): 273–281. [Google Scholar]
- [24] Puchades-Carrasco L, Pineda-Lucena A. Metabolomics applications in precision medicine: an oncological perspective. *Curr Top Med Chem*. 2017; 17 (24): 2740–2751. doi: 10.2174/1568026617666170707120034. [DOI] [PMC free article] [PubMed] [Google Scholar]
- [25] Baraldi E, Carraro S, Giordano G, Reniero F, Perilongo G, Zacchello F. Metabolomics: moving towards personalized medicine. *Ital J Pediatr*. 2009; 35 (1): 30. doi: 10.1186/1824-7288-35-30. [DOI] [PMC free article] [PubMed] [Google Scholar]
- [26] Charlab R, Zhang L. Pharmacogenomics: historical perspective and current status. *Methods Mol Biol*. 2013; 1015: 3–22. doi: 10.1007/978-1-62703-435-7_1. [DOI] [PubMed] [Google Scholar]
- [27] NIH. All of Us Research Program [internet]. National Institutes of Health; 2019.
- [28] Collins FS, Varmus H. A new initiative on precision medicine. *N Engl J Med*. 2015; 372: 793–5.