

RAPORT ȘTIINȚIFIC

**Teorie și practică în consiliere genetică:
evaluare sistematică în context internațional
GRACE**

PN-III-P1-1.1-PD-2016-1480

Contract nr. 102/2018

Decembrie 2019

Director de proiect: Lector univ. dr. Ramona Moldovan

Universitatea Babeș-Bolyai

Considerente teoretice

Consilierea genetică are aproximativ 70 de ani ca practică clinică, iar ca profesie distinctă are aproape o jumătate de secol. Deși timp de aproximativ 50 de ani au fost efectuate studii care vizează eficacitatea consilierii genetice, numai în ultimii 20 de ani studiile au devenit mai frecvente și mai riguroase.

Procesul de consiliere genetică a fost influențat de o varietate de factori sociali, culturali, istorici, regionali și tehnici. De-a lungul timpului, obiectivele și domeniul consilierii genetice au evoluat. Prin urmare, măsurarea eficacității și a rezultatelor consilierii genetice este un proces dinamic în continuă schimbare. Succesul și eficacitatea ar putea fi estimate prin reducerea suferinței fizice și emoționale a pacienților? Îmbunătățirea adaptării fizice și psihologice la tulburările genetice? Alegerea chirurgiei profilactice și a altor strategii de reducere a riscurilor? Creșterea aderenței la screening? Satisfacția pacientului? Reducerea anxietății? Reținerea informațiilor clinice și genetice? Argumentele sunt pentru toți acești indicatori. Care sunt însă cei mai reprezentativi pentru o consiliere genetică de succes? Depinde de perspectivă: pe cine întrebi; când întrebi (din punct de vedere istoric); ce sub-specialitate a consilierii genetice examinezi; mediul sociocultural și economic; și paradigmele etice predominante.

Evoluția explorării rezultatelor consilierii genetice s-a împletit cu progresele tehnologice în testarea genetică, independența profesională tot mai mare, pozițiile clinice ale consilierilor genetici și influența oamenilor din științele sociale în special din psihologia comportamentală. În ciuda progreselor, măsurarea eficienței consilierii genetice continuă să sufere de lipsa unui acord larg răspândit cu privire la cele mai adecvate metode de măsurare a rezultatelor, precum și probleme de proiectare a cercetării. În linii mari, însă, consilierea genetică tinde să îmbunătățească reținerea informațiilor, să îmbunătățească bunăstarea psihologică și este în general bine primită de către pacienți.

Până în anii '90, majoritatea studiilor privind eficacitatea consilierii genetice s-au concentrat pe rezultate legate de opțiunile reproductive și în reducerea incidenței

dizabilităților genetice și congenitale. Acest lucru poate fi surprinzător pentru mulți consilieri genetici azi, deoarece majoritatea activității lor de zi cu zi, în special în consilierea genetică pediatrică, implică activități care nu au prea multă legătură cu luarea deciziilor de reproducere, ci mai degrabă cu coordonarea îngrijirii, interpretarea rezultatelor testelor, elaborarea arborelui familial și analiza sau educarea unei familii despre un diagnostic și implicațiile acestuia. Prin urmare, este evident că studiile anterioare anilor '90 abordează succesul și eficacitatea consilierii genetice mai degrabă în termeni de reproducere și prevenirea dizabilității, nu pe alte servicii furnizate de consilierii genetici. Mesajul implicit este că, deși aceste alte activități ar putea fi componente cheie ale procesului în consiliere genetică, în contextul mai mare al valorii serviciului acordat îngrijirii medicale în general și societății, acestea nu au fost suficient de relevante pentru a servi drept elemente de măsurare a succesului. Schimbările venite din domeniul testării genetice vor continua, de asemenea, să aducă provocări consilierilor genetici, să modeleze consilierea genetică și să influențeze modul în care măsurăm rezultatele. De exemplu, secvențarea întregului exom (WES) și secvențarea întregului genom (WGS), precum și reducerile substanțiale ale costurilor testării genetice vor deschide potențialul testării unei zone mai largi și mai sănătoase a populației.

În general, majoritatea studiilor arată că consilierea genetică are un impact modest asupra pacientului, indiferent de rezultatul măsurat. Aceasta poate reflecta limitările consilierii genetice în sine sau poate reflecta probleme în proiectarea studiului, dimensiunea eșantionului, populația de pacienți, rezultatele limitate studiate, lipsa de consecvență în măsurătorile din studii, lipsa modelelor de bune practici în consiliere genetică, diferența între testarea genetică și consilierea genetică, populațiile limitate de pacienți în ceea ce privește boala și etnia și măsurarea rezultatelor care nu pot fi relevante pentru pacienți. Măsurarea rezultatelor este esențială pentru profesie din mai multe motive. Strict din motive etice, un serviciu clinic ar trebui să poată justifica existența acestuia arătând cum poate contribui la îmbunătățirea rezultatelor psihologice, sociale, adaptative și medicale pentru pacienții pe care îi servește.

Considerente metodologice

Metodologia utilizată în cadrul studiilor din această etapă este redată mai jos. Rezultatele sunt abordate pe larg în cadrul manuscriselor publicate sau trimise spre publicare.

1. Interviuri cu experți

Interviurile semi-structurate au fost dezvoltate pe baza literaturii și au constat într-o serie de întrebări menite să ajute la definirea procesului de consiliere genetică, mecanismele de schimbare, rezultatele urmărite și abilitățile consilierilor genetici. Interviurile au fost realizate cu 17 consilieri genetici (i.e. România, Marea Britanie, Franța, Elveția, Spania, Portugalia, Italia, Norvegia, Suedia, Canada, Statele Unite ale Americii, Africa de Sud, Australia) și s-au derulat online. Ghidul de interviu este redat mai jos:

- Cine practică consiliere genetică în țara dumneavoastră?
- Cine reglementează formarea și practica în consiliere genetică?
- Ce pregătire primesc?
- Unde, când, cu cine și cât de mult practică?
- Ce modalități de intervenție folosesc în practică?
- Ce obiective urmăresc de obicei consilierii genetici în ceea ce privește pacienții?
- Cum estimează succesul consilierii genetice? Ce indicatori sau măsurători folosesc?

2. Focus-group

Focus-grupul a fost elaborat pornind de la considerentul expertizei și seniorității consilierilor genetici implicați; au fost vizați cu precădere directori ai masteratelor de consiliere genetică precum și directori ai organizațiilor profesionale responsabile de reglementarea practicii în consiliere genetică (i.e. European Board of Medical Genetics). Participanții, având o perspectivă macro asupra profesiei, au fost invitați să abordeze într-un grup organizat online, sub formă de teleconferință, mai multe întrebări legate de

profesioniștii implicații în procesul de consiliere genetică. Câteva exemple din întrebările adresate sunt incluse mai jos:

- Cum ați defini practica și rolul consilierilor genetici?
- Ce satisfacții și îngrijorări experiențiază consilierii genetici în activitatea lor?
- Ce obiective urmăresc de obicei consilierii genetici în ceea ce privește pacienții?
- Ce tipuri de abilități folosesc consilierii genetici?
- Ce tipuri de dificultăți întâmpină?
- Cum fac față acestor dificultăți?
- Cum își privesc consilierii genetici activitatea lor cu pacienții?

3. Chestionar

Acest studiu s-a concentrat pe dezvoltarea unei metodologii care să vizeze evaluarea caracteristicile personale sau profesionale ale consilierilor genetici. Instrumentul vizează colectarea unei game largi de informații, inclusiv date despre caracteristicile socio-demografice, pregătire profesională, tip de experiență în practică și auto-rapoarte despre abilități de consiliere, roluri de consiliere, orientări teoretice, obiective tipice de tratament, experiențierea dificultăților, stiluri interpersonale cu pacienții și diverse caracteristici personale. Mai jos sunt redată o parte din dimensiunile/întrebările incluse în chestionar:

Formare

- Care este identitatea dumneavoastră profesională? Cum vă referiți la dumneavoastră în context profesional?
- Ce diplome academice ați obținut? (licență, master, doctorat)
- Care sunt certificatele profesionale, licențe sau calificări pe care le dețineți?
- Ați parcurs vreun program de formare în psihoterapie ?
- Cât de mult se bazează consilierea pe care o practicați în prezent pe fiecare dintre următoarele abordări teoretice:
Analitic/Psihodinamic / Comportamental / Cognitiv / Umanist / Altele
- De cât de multă supervizare beneficiați pentru activitatea din consiliere genetică?

Consilierea din consiliere genetică

- Cât de confortabil vă simțiți interacționând cu pacienții?
- Cât de empatic vă simțiți în raport cu pacienții cu care ati avut relativ puțin în comun?
- Cât de ușor stabiliți o relație terapeutică cu pacienții?
- Cât de sigur sunteți pe dumneavoastră în rolul de consilier genetic ?

Dificultăți în practică

- Cât de des vă simțiți nesigur în legătură cu modul în care ar trebui să abordați un pacient?
- Cât de des vă simțiți împotmolit în relația cu un pacient care pare să nu ducă la nici un rezultat?
- Cât de des vă simțiți nesigur vizavi de reconcilierea obligațiilor față de un pacient cu obligațiile față de alții (inclusiv membri ai familiei lui)?

Strategii de coping

- Cât de des încercați să rezolvați o problemă privind-o din altă perspectivă?
- Cât de des discutați problema cu un coleg?
- Cât de des consultați articole relevante sau cărți?
- Cât de des explorați posibilitatea de a ruga un coleg să intervină în cazul unui pacient?

Autoeficacitate

- Cât de multă încredere aveți să discutați potențialele beneficii, riscuri și limitări ale testării genetice?
- Cât de multă încredere aveți să evaluați implicațiilor familiale datorate rezultatelor testelor genetice?
- Cât de multă încredere aveți să încorporați rezultatele screeningului, testării, istoricului familial, factorilor de mediu și stilului de viață și a altor informații relevante, pentru a oferi o evaluare precisă a riscurilor (ex. probabilitatea stării de purtător, evaluarea riscului de cancer)?

- Cât de multă încredere aveți să explicați procesul de consiliere genetică?
- Cât de multă încredere aveți să evaluați informațiile pertinente referitoare la istoricul psihosocial, cum ar fi emoțiile, experiențele individuale și familiale, credințele, comportamentele, valorile, mecanismele de coping și capacitățile de adaptare ale persoanei tinere?
- Cât de multă încredere aveți să folosiți ghidajul anticipatoriu într-o ședință de consiliere genetică?
- Cât de multă încredere aveți să explorați în adâncime răspunsurile persoanei în legătură cu riscurile și opțiunile pe care le are?
- Cât de multă încredere aveți să implementați modele de consiliere bazate pe dovezi empirice pentru o ședință de consiliere genetică (ex. consiliere de scurtă durată, consiliere pentru durere, consiliere pentru situații de criză)?
- Cât de multă încredere aveți să rezolvați dilemele etice și morale care pot apărea în practica de consiliere genetică?

Concluzii și discuții

Studiile care investighează procesul și rezultatele consilierii genetice pot contribui semnificativ la îmbunătățirea calității serviciilor furnizate persoanelor afectate la risc pentru boli genetice pentru că, în mod evident, consilierii genetici vor să îmbunătățească viața pacienților lor. De asemenea, întrucât tot mai mulți profesioniști din domeniul sănătății sunt implicați într-o formă sau alta în testarea genetică și în contextul în care numeroase aplicații online pentru luarea deciziilor și telemedicina câștigă teren, consilierii genetici vor trebui să demonstreze că serviciile lor sunt - sau nu sunt - superioare altor furnizori sau modele de îngrijire. Oricum ar fi, studiile riguroase și bine proiectate sunt esențiale pentru a deschide calea pentru viitorul consilierii genetice. În cele din urmă, consilierii genetici vor trebui să își justifice valoarea pentru angajatorii lor și pentru asigurătorii de sănătate - naționali sau privați - pentru a demonstra că oferă un serviciu clinic necesar și rentabil.

Succesul în consilierea genetică arăta foarte diferit în anii '60 decât succesul în prezent. În plus, consilierea genetică a fost un serviciu disponibil în primul rând pentru pacienții din America de Nord, Europa de Vest și Australia. În viitor, consilierea genetică va deveni mai frecventă pe tot globul și va trebui să se adapteze la specificul geografic, economic, politic și cultural. Este probabil ca succesul în consiliere genetică să fie definit oarecum diferit în SUA sau Europa de Vest decât este în anumite părți din Asia, China, Africa sau Orientul Mijlociu. Chiar și în SUA și Europa de Vest, schimbarea tiparelor demografice în special în imigrație și compoziția etnică va influența, de asemenea, normele și practica consilierii genetice. Nevoile diferitelor populații de pacienți din punct de vedere socioeconomic vor afecta, de asemenea, rezultatele consilierii genetice, modelele de practică și prestarea serviciilor. Trecutul ne arată, fără nici un fel de îndoială, că domeniul consilierii genetice nu doar trebuie dar și este pregătit și dornic să își asume aceste provocări. Datele pe care le-am obținut în cadrul studiilor încheiate sau care încă se derulează vin completarea datelor empirice existente și oferă o perspectivă complexă asupra modului în care profesioniștii văd procesul de consiliere genetică respectiv dezvoltarea și practica profesională a consilierului genetic.

DATA 29.11.2019

Director de proiect

Lector univ. dr. Ramona Moldovan

