

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

2018-2020

Director de proiect: Lector univ. dr. Ramona Moldovan
Universitatea Babeș-Bolyai

CONSIDERENTE INTRODUCATIVE

Consilierea genetică este definită ca procesul de a asista oamenii să "înțeleagă și să se adapteze la implicațiile medicale, psihologice și familiale ale mecanismelor genetice implicate în apariția bolii" (NSGC, 2006). Acest proces integrează: (1) Interpretarea istoricului familial pentru a evalua riscurile apariției bolii, recidivei sau recurenței; (2) Informare despre transmitere, testare, management, prevenție, resurse disponibile și cercetare; (3) Consiliere psihologică pentru facilitarea alegerilor informate și adaptarea la risc sau boală (Resta et al., 2006).

Consilierea genetică are un rol esențial în înțelegerea etiologiei diverselor afecțiuni, a implicațiilor testelor genetice și în încurajarea autonomiei pacientului în alegerea opțiunilor de screening sau de tratament, facilitând decizii informate și asumate de pacienți și familii (Austin, 2010; Broadstock, Michie, & Marteau, 2000; Roche, 2006). Consilierea genetică contribuie de asemenea și în gestionarea stigmei, managementul distresului emoțional și scăderea pesimismului sau optimismul nejustificat cu privire la implicațiile testelor genetice sau ale tratamentului (Friesen, Lawrence, Brucato, Girgis, & Dixon, 2016; Tsuang, Stone, și Faraone, 2001).

În ultimii ani s-au făcut eforturi considerabile definirea și clarificarea rolului consilierilor genetici. Există un consens indiscutabil vizavi de abordarea profesiei ca un set unic și valoros de abilități și cunoștințe ce contribuie într-un mod semnificativ la îmbunătățirea calității vieții pacienților și familiilor care se confruntă cu afecțiuni genetice (Austin, 2016; Middleton, Hall, & Patch, 2015; Patch & Middleton, 2018).

Diferitele modele teoretice care au conturat practica în domeniul consilierii genetice au recunoscut de multă vreme că relația dintre pacient și consilier este esențială pentru practica clinică (Kessler, 1997; Veach, Bartels & Leroy, 2007). Stabilirea unei alianțe terapeutice în limitele de timp ale unei ședințe de consiliere genetică necesită stabilirea încrederii și siguranței, care să faciliteze pacienții să înțeleagă și să confere sens situației lor respectiv să faciliteze adaptarea cognitivă, comportamentală și emoțională (Biesecker & Erby, 2008; Helm, 2015).

Comunitatea științifică a fost atentă la definirea valorilor, principiilor și obiectivelor practicii de-a lungul istoriei profesiei, după cum reiese și din bogăția literaturii și din definițiile în continuă evoluție ale consilierii genetice (Biesecker & Peters, 2001; Resta, 2006). Un element central al acestei ‘conversații’ este măsura în care componenta educațională sau cea de consiliere psihologică stă la baza procesului de consiliere genetică, întrebare care a fost inițial adresată în urmă cu peste douăzeci de ani (Kessler, 1997).

Publicațiile recente au indicat o nevoie tot mai mare de a identifica și măsura rezultatele consilierii genetice, pentru a demonstra valoarea adăugată pe care o aducem îngrijirii sănătății genetice (Athens et al., 2017).

În ciuda beneficiilor importante pe care consilierea genetică le oferă pacienților, rolul consilierilor genetici a fost limitat până în prezent. Un potențial motiv pentru numărul relativ mic de cercetări științifice care să adreseze explicit și în profunzime procesul de consiliere genetică este datorat unui bias implicit în abordarea consilierii genetice ca un set de metode, tehnici sau proceduri eficiente în sine, fără a chestiona în esență ‘ingredientele’ cheie care explică succesul acestor intervenții.

Într-un efort de a cartografia oportunitățile și provocările legate de furnizarea către pacienți a acestui serviciu important, am încercat să contribuim la dezvoltarea serviciilor de consiliere genetică la nivel global prin clarificarea unor aspecte cheie în procesul de consiliere genetică.

Astfel, obiectivul principal din cadrul acestui proiect constă în dezvoltarea și implementarea unei metodologii de evaluare și investigare a predictorilor eficienței în consilierea genetică. Primele studii vizează identificarea principalelor competențe esențiale într-un demers eficient de consiliere genetică: (1) ce anume face ca procesul de consiliere genetică să fie eficient; (2) care sunt cele mai importante competențe ale consilierilor genetici; (3) care dintre caracteristicile consilierilor genetici contribuie cel mai mult la rezultatele consilierii genetice; (4) ce anume constituie un proces de consiliere genetică eficient. Cel de-al patrulea studiu este axat pe dezvoltarea și implementarea unui instrument care vizează evaluarea competențelor de bază ale consilierilor genetici - similitudini și diferențe în practica de consiliere genetică precum și caracteristici personale sau profesionale - în context internațional.

	Activități	Rezultate
Etapa 1	Review al standardelor internaționale	Manuscris
	Diseminare	Website
Etapa 2	Interviu cu profesioniști	Manuscris
	Focus grup cu experți	Manuscris
	Dezvoltarea unui chestionar	Chestionar
	Diseminare	Prezentări orale
Etapa 3	Implementarea chestionarului	Baza de date
	Diseminare	Postere

STANDARDE PROFESIONALE DE ASIGURARE A CALITĂȚII ȘI EFICIENȚEI

În ciuda beneficiilor importante pe care consilierea genetică le oferă pacienților, rolul consilierilor genetici a fost limitat până în prezent. Într-un efort de a cartografia oportunitățile și provocările legate de furnizarea către pacienți a acestui serviciu important, vom explora dezvoltarea serviciilor de consiliere genetică la nivel global. Având la bază literatură științifică și documente publice, respectiv contribuții concrete ale unor experți din întreaga lume, prezentăm o narațiune consolidată care evidențiază asemănări și diferențe în ceea ce privește modul în care consilierea genetică este conceptualizată, tipurile de servicii oferite și formarea disponibilă, precum și aspecte regionale specifice (de exemplu, sistemele de sănătate, cultura).

Sistemele internaționale de regularizare a profesiei, acreditare a programelor de formare și certificare a profesioniștilor - European Board of Medical Genetics, Canadian Association of Genetic Counsellors, American Society of Genetic Counselors, British Association of Genetic Nurses and Counsellors, Australasian Society of Genetic counsellors - propun recomandări neechivoce în ceea ce privește standardele de competență profesională. Pentru a asigura o calitate ridicată și omogenă a procesului de consiliere sunt propuse o serie de competențe care trebuie formate, evaluate și certificate. Astfel, consilierul genetic:

1. Stabilește relația și clarifică preocupările și așteptările clienților.
2. Efectuează o evaluare adecvată și precisă a riscurilor genetice.
3. Transmite clienților informații clinice și genetice adecvate nevoilor lor individuale.
4. Explică opțiunile disponibile pentru pacient (riscurile, beneficiile și limitările).
5. Evaluează înțelegerea clientului în legătură cu subiectele discutate.
6. Recunoaște implicațiile experiențelor, convingerilor, valorilor și culturii individuale și familiale pentru procesul de consiliere genetică.
7. Efectuează o evaluare a nevoilor și resurselor pacienților și acordă sprijin, asigurând trimiterea la alte specialități, după caz.
8. Utilizează o gamă largă de abilități de consiliere pentru a facilita ajustarea și luarea deciziilor de către clienți.
9. Documentează informații, inclusiv notele de caz și corespondența, într-o manieră adecvată.
10. Găsește și utilizează informațiile medicale și genetice relevante pentru utilizarea în consilierea genetică.

11. Demonstrează capacitatea de a organiza și prioritiza cazurile.
12. Planifică, organizează și furnizează educație pentru alți specialiști sau populația generală.
13. Stabilește relații de lucru eficiente în cadrul unei echipe multidisciplinare și ca parte mai largă a rețelei de sănătate și asistență socială.
14. Contribuie la dezvoltarea și organizarea serviciilor genetice.
15. Își desfășoară practica în conformitate cu un cod etic adecvat.
16. Recunoaște și menține limitele profesionale și limitele propriei practici.
17. Demonstrează aptitudini reflective și auto-reflective pentru siguranța pacienților și a familiilor lor.
18. Prezintă pacienților oportunități de a participa la proiecte de cercetare într-un mod care să faciliteze consimțământul informat.
19. Demonstrează dezvoltarea profesională continuă ca practician individual și pentru dezvoltarea profesiei.

Standardele de competență care informează procesele noastre de pregătire, reglementare și certificare enumeră o serie de principii și valori; centrală este practica centrată pe client (Accreditation Council for Genetic Counseling, 2019; Genetic Counselling Registration Board Code of Conduct, 2015; Human Genetics Society of Australasia, 2019a, 2019b, 2019c).

INTERVIURI CU PROFESIONIȘTI

Context general și obiectivul studiului

Obiectivul principal al acestui studiu a fost acela de a explora în profunzime opiniile profesioniștilor cu privire la procesul de consiliere genetică, mecanisme ale schimbării, predictorii ai rezultatelor și principalele abilități utilizate în atingerea acestor rezultate.

Interviurile semi-structurate au fost considerate a fi strategia de cercetare cea mai potrivită, deoarece se cunosc destul de puține date despre predictorii rezultatelor în consilierea genetică; sunt necesare perspective detaliate de la participanți individuali care acoperă acest subiect complex. Interviurile au constat în mai multe întrebări cheie care ajută la definirea zonelor ce urmează să fie explorate și permit intervievatorului sau intervievatului să divagheze pentru a urmări o idee sau un răspuns mai în detaliu. Scopul principal al interviurilor a fost furnizarea de suficiente date calitative și teme saturate pentru a ghida focus grupul planificat pentru următoarea etapă a cercetării.

Focusul principal al interviurilor a avut în vedere trei domenii majore: (1) Practica, (2) Procesul și (3) Rezultatul consilierii genetice. Ghidul de interviu a inclus întrebări precum: Cine practică consiliere genetică în țara dumneavoastră? Cine reglementează formarea și practica în consiliere genetică? Ce obiective urmăresc de obicei consilierii genetici în cadrul unei ședințe de consiliere genetică? Cum estimează succesul consilierii genetice? Ce indicatori sau măsurători folosesc?

Metodologie

Participanții au fost selectați astfel încât să cuprindă o gamă largă de experiențe și practici în consiliere genetică - diverse niveluri de expertiză, diferite formări profesionale și naționalități.

Întrebările din interviu au fost despre procesul de consiliere genetică, mecanismele schimbării, predictorii ai rezultatelor și principalele abilități utilizate în atingerea acestor rezultate. Interviurile au fost realizate individual, online, prin platforma Zoom. Interviurile au fost înregistrate și transcrise verbatim. Înainte de interviu, fiecărui participant i s-a prezentat

scopul studiului și i s-a oferit posibilitatea de a adresa întrebări. Fiecare participant a semnat un consimțământ informat.

Analiza tematică a fost utilizată pentru a explora și identifica principalele teme. Analiza datelor a urmat procedura descrisă de Brown și Clarke, 2006. În prima fază au fost transcrise interviurile și au fost notate observații despre date. În a doua fază interviurile au fost codate într-o manieră inductivă pentru a extrage datele relevante. Această fază a fost realizată folosind software-ul Microsoft Excel, pe baza strategiei propuse de Bree & Gerry, 2016. În a treia fază, codurile au fost codate prin culori și grupate pe bază de culoare pentru a facilita căutarea temelor. În a patra fază au fost identificate, numite și revizuite temele și subtemele și a fost generată o hartă tematică.

Rezultate

În total, au fost colectate și analizate 17 interviuri semi-structurate. Caracteristicile participanților sunt rezumate mai jos.

În urma analizei tematice au apărut mai multe teme majore:

1. Principalele activități

- Identificarea problemelor, întrebărilor, așteptărilor
- Documentarea istoricului medical
- Documentarea istoricului familial
- Evaluarea riscului
- Discutarea riscurilor de moștenire și recurență
- Discutarea opțiunilor de testare genetică
- Organizarea testelor genetice
- Dezvăluirea rezultatelor testelor
- Oferirea de suport psihologic

2. Principale obiective avute în vedere

- Educare și informare
- Facilitarea luării deciziilor
- Stabilirea alianței de lucru / relației terapeutice
- Empowerment
- Facilitarea comunicării cu alți membri ai familiei

- Oferirea de suport psihologic

3. Principalele abilități utilizate

- Acceptare necondiționată
- Ascultare activă
- Atitudine pozitivă
- Conexiune empatică
- Interacțiune autentică / congruentă
- Validarea competenței și experienței pacienților
- Folosirea abilităților pacienților ca resursă de a face față adversității

4. Ingrediente cheie

- Creșterea nivelului de auto-eficacitate
- Creșterea controlului personal
- Facilitarea autonomiei
- Promovarea competenței
- Facilitarea adaptării

Detalii suplimentare despre fiecare temă și subtemă, inclusiv citate care probeze profunzimea, complexitatea și nuanțele datelor colectate sunt prezentate în cadrul unui manuscris.

Concluzii

Studiul nostru a avut ca scop obținerea unei înțelegeri mai profunde și semnificative a opiniilor profesioniștilor cu privire la procesul de consiliere genetică, mecanisme de schimbare, predictorii ai rezultatelor și principalele abilități utilizate în atingerea acestor rezultate. Concluziile acestui studiu subliniază aspecte relevante ale practicii actuale în consilierea genetică, cu un accent deosebit pe dimensiunea psihologică a procesului de consiliere genetică.

Foarte important, componentele consilierii genetice folosite de profesioniștii intervievați fac parte din competențele de bază ale consilierilor genetici din sistemele majore de certificare: European (EBMG), American (American Board of Genetic Counselling, 2019) și Australasian (Human Genetics Society of Australasia, 2019).

Temele identificate în acest studiu au fost elementele de bază în proiectarea focus grupului cu experți derulat în următoarea etapă a proiectului de cercetare.

FOCUS GRUP CU EXPERTI

Context general și obiectivul studiului

Scopul principal al acest studiu a fost să mapăm furnizarea consilierii genetice, în principal caracteristicile, rolurile și competențele de bază ale consilierilor genetici și investigarea predictorilor rezultatelor în consilierea genetică - variabilele consilierilor genetici care pot fi responsabile pentru rezultatele procesului de consiliere genetică.

Focus grupurile sunt o formă specifică de interviu de grup și sunt utilizate în principal pentru generarea de informații despre opiniile colective și semnificațiile care se află în spatele acestor puncte de vedere. De asemenea, sunt utile pentru a genera o înțelegere detaliată a experiențelor și credințelor participanților pe un subiect complex (Morgan, 1998). Participanții sunt selectați și grupați pentru a discuta și comenta, din experiența personală, subiectul care face obiectul cercetării (Powell, 1996). Focus grupurile sunt deosebit de utile atunci când există diferențe profesionale sau culturale între participanți și când se dorește explorarea gradului de consens asupra unui subiect dat (Morgan & Kreuger 1993), care este cel mai adesea dificil de observat sau care nu se pretează tehnicilor observaționale, pentru a aborda subiecte sensibile sau pentru a colecta un set dens de observații într-un timp scurt (Morgan & Kreuger, 1993).

În acest caz particular, un focus grup a fost cea mai potrivită metodă de cercetare, deoarece a permis verificarea perspectivelor și experiențelor celor mai reprezentativi experți din domeniu, în special atunci când aceștia trăiesc în diferite țări sau continente, iar punctul de vedere al acestora este de fapt esențial pentru o vedere integrată și unificată a practicii de consiliere genetică la nivel mondial. Scopul nostru pentru focus grup a fost acela de a explora și genera întrebările chestionarului.

Metodologie

Experții recrutați au fost selectați pe baza formării și experienței lor, istoricul publicațiilor în reviste de referință, expertiză clinică, istoric de cercetare, experiență în furnizarea de programe de formare în consiliere genetică și afilierea la organizații profesionale naționale și internaționale.

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 implicați în procesul de consiliere genetică.

Panelurile de experți au fost organizate online, prin platforma Zoom. Toate întâlnirile au avut loc în limba engleză. Consimțământul informat a fost discutat înainte de a lua parte la focus group. Toți experții au fost informați cu privire la confidențialitatea activității lor și capacitatea de a se retrage din proces oricând, fără a oferi motive, conform normelor etice.

Experții au discutat temele identificate anterior în cadrul interviurilor și au analizat modul în care acestea se pot exprima în întrebări cu răspunsuri închise, în cadrul unui chestionar. Întrebările majore care au ghidat acest proces au fost: Ce înseamnă consiliere genetică ‘eficientă’? Care sunt cei mai buni „indicatori” ai consilierii genetice de succes? Care sunt factorii care fac consilierea genetică să funcționeze? Care sunt competențele de bază esențiale pentru consiliere genetică? Care dintre caracteristicile profesioniștilor contribuie cel mai mult la rezultatul consilierii genetice?

Rezultate

Un număr de 13 experți au participat la cele 2 focus grupuri organizate (1) Europa & America de Nord și (2) Orientul Mijlociu & Africa & Asia & Australia. Informații despre participanți sunt incluse în tabelul de mai jos.

	Specializare	Rol	Țară
1	Consiliere genetică	Servicii clinice, educație, cercetare	Portugalia
2	Consiliere genetică	Servicii clinice	Arabia Saudită
3	Bioetică	Cercetare	USA
4	Psihologia sănătății	Educație, cercetare	Israel

5	Consiliere genetică	Educație, cercetare	Philippines
6	Genetică	Educație, cercetare	Canada
7	Biologie	Educație, cercetare	Japonia
8	Consiliere genetică	Servicii clinice, cercetare	Elveția
9	Consiliere genetică	Servicii clinice, educație, cercetare	UK
10	Consiliere genetică	Servicii clinice, educație, cercetare	Australia
11	Genetică	Servicii clinice, educație, cercetare	Suedia
12	Consiliere genetică	Servicii clinice	Africa de Sud
13	Consiliere genetică	Servicii clinic, educație, cercetare	USA

Dimensiunile chestionarului agreate de experți au fost următoarele:

- (1) Date demografice
- (2) Caracteristici personale
- (3) Identificare profesională, calificări și afilieri organizaționale
- (4) Cadru național de lucru
- (5) Experiență clinică
- (6) Practica curentă
- (7) Principalele roluri și sarcini
- (8) Paradigma teoretică
- (9) Obiectivele consilierii genetice
- (10) Aptitudini utilizate
- (11) Rezultatul așteptat
- (12) Dificultăți întâmpinate
- (13) Strategiile de coping utilizate
- (14) Stil interpersonal

Fiecare dimensiune a fost analizată și diverse opțiuni pentru opțiunile de răspuns au fost discutate. Detalii suplimentare despre datele colectate și procesul de analiză și luare a deciziei pentru validarea conținutului ce urmează a fi evaluat prin intermediul chestionarului sunt prezentate în cadrul unui manuscris.

Concluzii

Validitatea de conținut este un factor crucial în dezvoltarea unui chestionar, deoarece verifică dacă itemii instrumentului măsoară în mod adecvat domeniul dorit. Lynn (1986) a descris validitatea de conținut ca o evaluare riguroasă constând într-un proces alcătuit din două etape care sunt fundamentale pentru toate instrumentele.

Etapa de dezvoltare a validității de conținut constă în identificarea domeniului, generarea itemilor și construcția instrumentului. Procesul este în mod evident diferit în funcție de constructele capturate și este de așteptat să avem diferite niveluri de rigoare. În cazul chestionarului de față, instrumentul pe care l-am creat este concentrat pe culegerea de date, de tipul sondajului, și nu se raportează la norme.

Considerăm astfel că două focus grupuri alcătuite din experți au fost adecvate. În acest caz, rigoarea procesului de validare este susținută în principal de modul în care sunt selectați și utilizați experții pentru dezvoltarea instrumentului. Deși, în mod evident, puterea validității este limitată de expertiza grupului de experți, metoda folosită în acest studiu este considerată a fi cea mai bună variantă disponibilă pentru acest scop. Validitatea instrumentului este susținută de un grup de experți ales.

DEZVOLTAREA ȘI IMPLEMENTAREA CHESTIONARULUI

Context general și obiectivul studiului

Dezvoltarea chestionarului a fost un proces iterativ cu accent pe conținutul, claritatea și exhaustivitatea chestionarului final. Acest proces de cercetare a fost inspirat de lucrările anterioare în elaborarea altor instrumente, precum *Development of Psychotherapists Common Core Questionnaire* (DPPQ, Orlinsky et al., 1999).

Metodologie și rezultate preliminare

Un cumul de itemi (întrebări) a fost generat pentru colectarea de date suficiente pentru a măsura fiecare subdomeniu. Apoi, validitatea itemilor a fost evaluată în etape consecutive, solicitând experților individuali să evalueze relevanța și simplitatea conținutului itemilor individuali și întregul set de itemi (chestionar) ca instrument, urmat de bucle de revizuire pentru consens. Chestionarul validat a fost testat pilot într-un eșantion din populația țintă. Respondenții au fost solicitați să-și ofere opiniile cu privire la instrument separat, după finalizarea sondajului.

Secțiunile chestionarului includ în total de 92 de itemi. Majoritatea itemilor au fost concepuți ca o scală de răspuns structurată sau checklist, pentru standardizare și ușurința răspunsului.

Câteva exemple din itemii incluși în chestionar sunt redate în continuare:

Professional training and qualifications

- 1.1. Bachelor degree
- 1.2. Master in Genetic Counselling
- 1.3. Master in Human or Medical Genetics
- 1.4. Master in Psychological Therapy / Counselling
- 1.5. Master in Social work
- 1.6. Medical doctor degree
- 1.7. Doctoral Degree
- 1.8. Other (please specify)

National registration system

- 1.9. There is a national registration system in the country I work in, and I am registered
- 1.10. There is a national registration system in the country I work in, and I am NOT registered
- 1.11. There is NO national registration system in the country I work in
- 1.12. There is an international registration system I am eligible for and I am registered
- 1.13. There is an international registration system I am eligible for and I am NOT registered
- 1.14. What is the name of the board where you are registered?

Current role

What best describes the sector in which you perform genetic counselling?

- 1.14.1. Public
- 1.14.2. Private
- 1.14.3. Both
- 1.14.4. Other (specify)

In what primary setting do you deliver genetic counselling services?

- 1.14.5. Public hospital
- 1.14.6. Public University (not hospital)
- 1.14.7. Private hospital
- 1.14.8. Private company
- 1.14.9. Private practice (self-employed)
- 1.14.10. Government agency
- 1.14.11. Other (specify)

What speciality do you currently work in? (check all that apply)

- 1.14.12. General genetics
- 1.14.13. Cancer genetics
- 1.14.14. Cardiology genetics
- 1.14.15. Neurogenetics
- 1.14.16. Reproductive/Preconception (IVF/PGD)
- 1.14.17. Other (specify)

What % of your full time equivalent do you spend in direct patient care?

What % of your full time equivalent do you spend in research?

What % of your full time equivalent do you spend in training?

Theoretical orientation

- 1.15. Cognitive and Behavioural Therapy
- 1.16. Psychoanalysis
- 1.17. Interpersonal Therapy
- 1.18. Family Therapy
- 1.19. Person-Centred Humanistic Therapy (Rogers)
- 1.20. Narrative Therapy
- 1.21. Eclectic approach
- 1.22. Other (specify)

What are genetic counsellors' main responsibilities?

1. Apply evidence-based genetic and genomic health care to practice across a variety of settings.
2. Develop a therapeutic relationship with clients from all walks of life and appropriately express empathy, collaboration, unconditional positive regard, and goal setting.
3. Adapt and respond positively to change.
4. Recognize and work autonomously within their professional boundaries and collaboratively as part of a multidisciplinary team.
5. Practice within their professional code of ethics and scope of practice.
6. Apply professional self-awareness through self-reflection to enhance their practice and improve client outcomes.
7. Educate, facilitate, and support health professionals who are not genetic counselors to deliver genetic counseling.
8. Use well-developed research skills to enhance clinical practice through an ability to critically appraise literature and to answer clinical questions.

What defines providing psychosocial support and counselling for a typical case, in your practice?

- (1) Address client emotions and/or behaviour
- (2) Employ anticipatory guidance
- (3) Promote competence and autonomy
- (4) Address family communication issues
- (5) Actively facilitate client decision-making that is consistent with the client's values
- (6) Promote coping and adjustment
- (7) Provide outside support resources
- (8) I do not provide psychosocial support or counselling as a part of my role as a genetic counselor
- (9) Other (specify)

Sondajul web este auto-administrat și astfel biasul datorat de dezirabilității sociale este minim. De asemenea, are interacțiuni dinamice, receptive și active cu respondentul, cum ar fi indicarea întrebărilor ratate.

Din testarea pilot, s-a constatat că timpul de finalizare a sondajului este de aproximativ 20 min, ceea ce este considerat a fi o durată rezonabilă pentru o populație de studiu motivată

Datele sunt colectate printr-un sondaj online anonim, accesibil consilierilor genetici independent de țara în care profesază. Până la data elaborării raportului științific au fost colectate date de la 76 de respondenți din 12 țări. Pentru a ajunge la saturația statistică și

geografică, vom continua să colectăm date până la finalul anului 2020. Datele vor fi analizate detaliat și publicate în Journal of Genetic Counselling.

Concluzii

Dezvoltarea instrumentelor valide și utile pentru explorarea procesului de consiliere genetică sau orice altă intervenție psihosocială este un proces îndelungat. Eforturile noastre au fost răsplătite cu date semnificative și valoroase, care au fost coroborate în cadrul unui chestionar capabil să surprindă teoria și practica consilierii genetice la nivel mondial. Datele pe care am reușit să le colectăm până acum sunt informative și extrem de valoroase. Având în vedere complexitatea procesului, precum și impactul pe care l-a avut pandemia Covid-19 asupra activităților de cercetare la nivel local și internațional, procesul de colectare a datelor continuă. Pentru a ajunge la saturația statistică și geografică, vom continua să colectăm date. În paralel, au fost inițiate și alte studii pentru traducerea chestionarului în alte limbi.

CONCLUZII GENERALE

Înțelegerea clară a principiilor și valorilor care ghidează practica în consiliere genetică este importantă pentru a ne ajuta să înțelegem, să explicăm și să definim rolul nostru pentru pacienți, pentru alți profesioniști din domeniul sănătății și chiar în cadrul grupului nostru profesional.

Ghidurile internaționale recomandă oferirea consilierii genetice înainte și după efectuarea testelor genetice, dar și în contextul în care testarea genetică nu este o opțiune sau nu este disponibilă. În ciuda acestui fapt, literatura de specialitate care evaluează calitatea consilierii genetice este redusă. Măsurătorile disponibile sunt insuficiente, slab diseminate și axate în principal pe efectele consilierii genetice. Scopul nostru a fost dezvoltarea și validarea unui instrument informat teoretic pentru a explora procesul de consiliere genetică de către consilierii genetici.

Traducerea rezultatelor cercetărilor din domeniul geneticii în servicii semnificative clinic a fost până în prezent limitată. Adaptarea serviciilor existente sau proiectarea unor servicii noi presupune timp, resurse și dovezi empirice suplimentare. În mod evident, diferențele inevitabile între țări sunt și vor continua să existe datorită resurselor umane și financiare disponibile, normelor culturale și religioase. Profesioniștii locali (de exemplu geneticieni, consilieri genetici, și alți furnizori de sănătate) sunt adesea nevoiți să fie creative și versatili în înființarea serviciilor sau clinicilor interdisciplinare. Studiul nostru a dezvăluit o serie de provocări și a întărit necesitatea pentru un efort global concertat.

Proiectul nostru, în virtutea racordării la cele mai importante societăți profesionale la nivel internațional, se dorește a fi un element de bază în dezvoltarea și implementarea unei metodologii care să permită evaluarea predictorilor responsabili de eficiența consilierii genetice în context internațional.

BIBLIOGRAFIE SELECTIVĂ

- Britten N. Qualitative interviews in healthcare. In Pope C, Mays N (eds) *Qualitative research in health care*. 2nd ed. pp 11–19. London: BMJ Books, 1999.
- Cordier, C., ... & Skirton, H. (2012). A profile of the genetic counsellor and genetic nurse profession in European countries. *Journal of community genetics*, 3(1), 19-24.
- Foss, C., & Ellefsen, B. (2002). The value of combining qualitative and quantitative approaches in nursing research by method triangulation. *Journal of advanced nursing*, 40(2), 242-248.
- Halcomb, E. J., & Andrew, S. (2005). Triangulation as a method for contemporary nursing research. *Nurse researcher*, 13(2), 71-82.
- Kazdin, A. E. (2007). Mediators and mechanisms of change in psychotherapy research. *Annual Review of Clinical Psychology*, 3, 1-27.
- Lankshear A.J. (1993) 'The use of focus groups in a study of attitudes to student nurse assessment', *Journal of Advanced Nursing* 18: 1986-89.
- LeRoy, B. S., Veach, P. M., & Bartels, D. M. (2010). *Genetic counseling practice: Advanced concepts and skills*. John Wiley & Sons.
- McAllister, M., & Dearing, A. (2015). Patient reported outcomes and patient empowerment in clinical genetics services. *Clinical genetics*, 88(2), 114-121.
- McAllister, M., Moldovan, R., Paneque, M., & Skirton, H. (2015). The need to develop an evidence base for genetic counselling in Europe. *European Journal of Human Genetics*, 24, 504–505.
- Morgan, D. L., & Krueger, R. A. (1993). When to use focus groups and why. In D. L. Morgan (Ed.), *Successful focus groups: Advancing the state of the art*. Newbury Park, CA: Sage.
- Orlinsky, D. E., & Rønnestad, M. H. (2005). *How psychotherapists develop: A study of therapeutic work and professional growth*. American Psychological Association.
- Powell R.A., Single H.M., Lloyd K.R. (1996) 'Focus groups in mental health research', *International Journal of Social Psychology* 42 (3): 193-206.
- Redfern, S. J., & Norman, I. J., (1994), *Validity through triangulation*. *Nurse Researcher*, 2(41–56).
- Rønnestad, M. H. & Skovholt, T. M. (2012). *The developing practitioner*. New York: Routledge

- Skirton, H. ... & Voelckel, M. A. (2013). A Delphi study to determine the European core curriculum for Master programmes in genetic counselling. *European Journal of Human Genetics*, 21(10), 1060-1066.
- Skirton, H., ... & O'Connor, A. (2013). A study of the practice of individual genetic counsellors and genetic nurses in Europe. *Journal of community genetics*, 4(1), 69-75.
- Skirton, H., Lewis, C., Kent, A., & Coviello, D. A. (2010). Genetic education and the challenge of genomic medicine: development of core competences to support preparation of health professionals in Europe. *European Journal of Human Genetics*, 18(9), 972-977.

DATA 29.06.2020

Director de proiect

Lector univ. dr. Ramona Moldovan

/