

**ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΕΣ ΟΔΗΓΙΕΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗΣ
ΒΑΣΕΙ ΤΩΝ ΕΥΡΩΠΑΙΚΩΝ ΟΔΗΓΙΩΝ
(EUROPEAN BOARD OF MEDICAL GENETICS)**

ΟΜΑΔΑ ΕΡΓΑΣΙΑΣ

Κατερίνα Αναγνωστοπούλου, MSc., PhD

Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια, ErCLG

Σύμβουλος Γενετικής EBMG Registered EGC-121

Υπεύθυνη Νευρογενετικών και Σπάνιων Γενετικών Νοσημάτων, Neoscreen

Λουκία Κατσίχτη, MSc., PhD

Σύμβουλος Γενετικής

Διδάκτωρ Πανεπιστημίου Αθηνών

Γλοκερία Σαμολαδά, MSc.

Σύμβουλος Γενετικής EBMG Registered EGC-051

Βιολόγος, PgCert Medical Ethics, MSc. Mol. Cytogenetics

Φλωρεντία Φωστήρα, MSc, .PhD

Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια, ErCLG-Γενετική Σύμβουλος, MSc

Ερευνήτρια Β', Εργαστήριο Γενετικής του Ανθρώπου

ΕΚΕΦΕ 'Δημόκριτος'

Μέλος του Ευρωπαϊκού Συμβούλιου της Ευρωπαϊκής Κλινικής Εργαστηριακής Γενετικής (ErCLG Board)

Η ομάδα συστάθηκε σε μια πρώτη προσπάθεια οριοθέτησης και περιγραφής της διαδικασίας της γενετικής συμβουλευτικής, η οποία δύναται να ολοκληρωθεί με τη συμβολή προτάσεων συναδέλφων άλλων ειδικοτήτων. Οι προτεινόμενες οδηγίες για την Γενετική Συμβουλευτική επιχειρούν να συμβάλουν στην σημαντική προσπάθεια που ξεκίνησε στην Ελλάδα με την δημιουργία οδηγιών για τον Προγεννητικό έλεγχο. Αναγνωρίζοντας τις πολλαπλές προκλήσεις της σύγχρονης γενετικής ανάλυσης, την ανάγκη διεπιστημονικής προσέγγισης και ακολουθώντας ανάλογες οδηγίες για την Γενετική Συμβουλευτική του EBMG και ASHG, μοναδικός στόχος της προσπάθειας αυτής είναι η υποστήριξη των ασθενών και των οικογενειών με τον καλύτερο δυνατό τρόπο. Η προσπάθεια για τον ορισμό και την οριοθέτηση της Γενετικής Συμβουλευτικής έγινε με την έγκριση και στήριξη του European Board of Medical Genetics.

• **ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΣΤΗΝ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ - ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΚΑΤΑΡΤΙΣΗ**

Ο Σύμβουλος Γενετικής είναι επαγγελματίας υγείας, ο οποίος ακολουθώντας την απόκτηση βασικού τίτλου σπουδών (π.χ. Bachelor σε Τμήματα Επιστημών Υγείας ή Κοινωνικών επιστημών), ακολουθεί εκπαίδευση σε μεταπτυχιακό επίπεδο διετούς φοίτησης, για να αναπτύξει τις απαραίτητες δεξιότητες. Οι δεξιότητες περιγράφονται αναλυτικά στον ρόλο του Συμβούλου Γενετικής και τον κώδικα ορθής πρακτικής για την Γενετική Συμβουλευτική που έχουν ορίσει διεθνείς επιστημονικές επιτροπές European Board of Medical Genetics (EBMG), American Society of Human Genetics (ASHG), και National Society of Genetic Counselors (NSGC). Εναλλακτικά, ο Σύμβουλος Γενετικής θα πρέπει να φέρει επαρκή, πολυετή εμπειρία στον χώρο της Γενετικής Συμβουλευτικής με πιστοποίηση από επιστημονική επιτροπή (EBMG ή NSGC). Η εκπαίδευση του Συμβούλου Γενετικής στοχεύει στην επαρκή κατάρτισή του στα:

- Γενετική του Ανθρώπου (Μεντελιανή και μη Μεντελιανή γενετική, βασική κυτταρογενετική).
- Γνώση μοριακών και βιοχημικών αρχών.
- Προσδιορισμό γενετικού κινδύνου.
- Στοιχεία ιατρικής γενετικής και κλινικά δεδομένα γενετικών ασθενειών του ανθρώπου όπως οι μεταβολικές διαταραχές, συγγενείς δυσπλασίες, καρκινικά σύνδρομα, πολυπαραγοντικές διαταραχές και νοητική υστέρηση καθώς και ανάγνωση και ερμηνεία μοριακών ελέγχων.
- Γονιδιωματική, βασικές γνώσεις τεχνολογιών αλληλούχισης. Διαχείριση προκλήσεων και περιορισμών στην κλινική πρακτική. Πρακτικές δεξιότητες για ανάλυση και ερμηνεία.
- Εκπαίδευση συμβουλευτικών δεξιοτήτων, συμπεριλαμβανομένων θεωρητικών μοντέλων για τη στήριξη της συμβουλευτικής πρακτικής, ανάπτυξη πρακτικών δεξιοτήτων με ασκήσεις για την ενίσχυση της ευαισθητοποίησης.
- Προετοιμασία για εργασία σε διάφορους τομείς, όπως η προγεννητική διάγνωση, τα παιδιατρικά γενετικά νοσήματα, καθώς και η διαχείριση γενετικών νοσημάτων ενηλίκων, τόσο σε νοσοκομειακό όσο και σε εξω-νοσοκομειακό περιβάλλον.
- Ψυχοκοινωνικά ζητήματα που σχετίζονται με τις επιπτώσεις των γενετικών διαταραχών και των γενετικών αναλύσεων σε άτομα και οικογένειες.
- Βιοηθικό νομικό και κοινωνιολογικό πλαίσιο στην άσκηση της γενετικής συμβουλευτικής.
- Ανάπτυξη, αξιοποίηση και προώθηση της πρόσβασης και της ευαισθητοποίησης σε πληροφορίες και πόρους που σχετίζονται με τη γενετική γνώση, την υγειονομική περίθαλψη και την υποστήριξη της υγείας.
- Αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας της Γενετικής Συμβουλευτικής με σύγχρονα σταθμισμένα εργαλεία και εκπαίδευση στην χρήση τους.

Στόχοι της εκπαίδευσης και κατάρτισης των Συμβούλων Γενετικής είναι οι Γενετικοί Σύμβουλοι να αποκτήσουν τις ικανότητες και δεξιότητες που η σύγχρονη κλινική πρακτική απαιτεί, ώστε να μπορούν να αξιολογούν κατάλληλα τα περίπλοκα γενετικά/γονιδιωματικά δεδομένα και να υποστηρίζουν με επάρκεια τις ενημερωμένες αποφάσεις των ασθενών και των υγιών συγγενών τους, χωρίς να κατευθύνουν ή να κρίνουν τις αποφάσεις αυτές.

Το εκπαιδευτικό πρόγραμμα πρέπει να περιλαμβάνει ουσιαστική πρακτική εμπειρία σε κλινική γενετική, γενετική συμβουλευτική και ερευνητική εργασία.

Οι επαγγελματίες υγείας που έχουν ολοκληρώσει έναν κύκλο σπουδών σε μεταπτυχιακό επίπεδο στην Γενετική Συμβουλευτική είναι σημαντικό να πιστοποιηθεί ότι διαθέτουν τις απαραίτητες ικανότητες και δεξιότητες ώστε να παρέχουν με επάρκεια υπηρεσίες Γενετικής Συμβουλευτικής.

• **ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΟ ΠΛΑΙΣΙΟ ΕΝΤΑΞΗΣ - ΡΟΛΟΣ**

Οι Σύμβουλοι Γενετικής συνεργάζονται στενά με επαγγελματίες υγείας άλλων ειδικοτήτων και είναι ιδανικά μέλη διεπιστημονικής ομάδας. Το πλαίσιο ένταξής τους δύναται να αφορά σε συγκεκριμένες παθήσεις ή σε γενικότερους κλάδους, όπως η ογκολογία ή ο προγεννητικός έλεγχος. Γενικά οι Σύμβουλοι Γενετικής παρέχουν υπηρεσίες σε οικογένειες με προκαθορισμένη διάγνωση, σε στενή συνεργασία με τους κλινικούς και εργαστηριακούς γενετιστές. Οι Σύμβουλοι Γενετικής δεν αναλαμβάνουν την κλινική εξέταση, ως μέρος της διαδικασίας της διάγνωσης, αλλά οφείλουν να έχουν τις ικανότητες και τις γνώσεις για να συμβουλευουν, βασιζόμενοι στο οικογενειακό και ιατρικό ιστορικό και στις γενετικές εργαστηριακές εξετάσεις.

Η Γενετική Συμβουλευτική είναι μια διαδικασία η οποία βοηθά τα άτομα να κατανοήσουν και να προσαρμοστούν στις ιατρικές, ψυχολογικές και οικογενειακές επιπτώσεις της γενετικής πληροφορίας και της συμβολής αυτής στη γενετική προδιάθεση και στις ασθένειες. Η διαδικασία αυτή ενσωματώνει:

(α) την καταγραφή του οικογενειακού και ιατρικού ατομικού ιστορικού

(β) την αξιολόγηση

(γ) την πιθανότητα εμφάνισης ή υποτροπής ασθενειών

(δ) την εκπαίδευση των ατόμων που λαμβάνουν συμβουλή σχετικά με την κληρονομικότητα, τον γενετικό έλεγχο, την πρόληψη και τις επιλογές στην αναπαραγωγική διαδικασία και

(ε) την ενθάρρυνση συνειδητών επιλογών.

Τα βασικά δόγματα της επαγγελματικής πρακτικής του γενετικού συμβούλου κινούνται στους κάτωθι άξονες:

(α) Οι πληροφορίες είναι το κλειδί στην κατανόηση και την ενημερωμένη λήψη αποφάσεων και πρέπει να είναι ακριβείς και να παρέχονται με κατανοητό τρόπο.

(β) Η αναπτυσσόμενη σχέση συμβούλου - ατόμου που λαμβάνει συμβουλή είναι αναπόσπαστο στοιχείο της διαδικασίας και πρέπει να είναι ψυχοθεραπευτική.

(γ) Η αυτονομία του ατόμου που λαμβάνει συμβουλή είναι σημαντική, αλλά ενίοτε δύναται να αμφισβητηθεί προς το συμφέρον του μετριασμού των κινδύνων για την υγεία του.

(δ) Τα άτομα που λαμβάνουν συμβουλή είναι συνήθως ανθεκτικά και ικανά, αλλά κάποιοι εξ αυτών δύναται να χρειάζονται περαιτέρω παρεμβάσεις. Η έγκαιρη αναγνώριση των αναγκών τους καθοδηγεί και τις κατάλληλες παρεμβάσεις.

• ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗΣ – ΡΟΛΟΣ (ΚΑΘΗΚΟΝΤΑ ΚΑΙ ΥΠΟΧΡΕΩΣΕΙΣ)

Οι Σύμβουλοι Γενετικής είναι επιστήμονες υγείας με εξειδικευμένη εκπαίδευση και εμπειρία στους τομείς της ιατρικής γενετικής και συμβουλευτικής. Οι Σύμβουλοι Γενετικής παρέχουν ενημέρωση με παράλληλη ψυχολογική υποστήριξη σε άτομα και οικογένειες που βρίσκονται σε κίνδυνο για γενετικές παθήσεις. Επιπλέον, οι μοναδικές ικανότητες των Συμβούλων Γενετικής έχουν έμπρακτη εφαρμογή στην έρευνα, στην εκπαίδευση και στην κοινωνική πολιτική.

Ο ρόλος του συμβούλου γενετικής στην πράξη περιλαμβάνει:

- Τον προσδιορισμό των ψυχολογικών, συναισθηματικών και κοινωνικών αναγκών του ατόμου που λαμβάνει συμβουλή ή της οικογένειας γενικότερα, με προσωποκεντρική προσέγγιση (person-centered counseling) για την καταλληλότερη παροχή Γενετικής Συμβουλευτικής.

- Τη συγκέντρωση, επιβεβαίωση, ανάλυση και ερμηνεία πληροφοριών (συμπεριλαμβανομένων του οικογενειακού και ιατρικού ιστορικού, του οικογενειακού δέντρου, των εργαστηριακών εξετάσεων και της βιβλιογραφίας), σχετικών με την παροχή Γενετικής Συμβουλευτικής.

- Τη βοήθεια προς τα άτομα που λαμβάνουν συμβουλή να κατανοήσουν και να προσαρμοστούν στις ιατρικές, ψυχολογικές, κοινωνικές και οικογενειακές επιπτώσεις της γενετικής συμμετοχής στη νόσο.

- Τον υπολογισμό πιθανοτήτων εμφάνισης ή επανεμφάνισης του γενετικού νοσήματος.

- Την παροχή διαγνωστικών πληροφοριών στα άτομα που λαμβάνουν συμβουλή, οι οποίες βασίζονται στο οικογενειακό – ιατρικό ιστορικό και/ή στις γενετικές εξετάσεις.

- Την παροχή εκπαίδευσης σχετικής με την κληρονομικότητα, τις εξετάσεις, τη διαχείριση, την πρόληψη, την έρευνα και τις πηγές που σχετίζονται με τη νόσο στα άτομα που λαμβάνουν συμβουλή και τις οικογένειές τους.

- Την ενθάρρυνση για προσωπικές επιλογές μετά από ενημέρωση και ψυχολογική προσαρμογή στη γενετική νόσο ή στον κίνδυνο για αυτή.

- Την παροχή συμβουλευτικής με στόχο τον εφησυχασμό, ή την ανακούφιση του συναισθηματικού φορτίου.
- Τη διευκόλυνση του ενδιαφερομένου ή της οικογένειας να επιλέξει ενδεδειγμένες εναλλακτικές σε θέματα υγείας, διάγνωσης και διαχείρισης, έχοντας πρώτα λάβει εξειδικευμένη γνώση, συμβαδίζοντας με τους ηθικούς, κοινωνικούς και νομοθετικούς κανονισμούς.
- Την παραπομπή των ατόμων που λαμβάνουν συμβουλή σε επαγγελματίες υγείας άλλων ειδικοτήτων, ή κοινωνικές δομές, όπου ενδείκνυται.
- Τη σύνταξη λεπτομερούς έκθεσης που εμπεριέχει πληροφορίες και επεξηγήσεις πολύπλοκων γενετικών εννοιών, η οποία απευθύνεται στα άτομα που λαμβάνουν συμβουλή, ενώ αντίγραφο αποστέλλεται και στον παραπέμποντα επαγγελματία υγείας.

• **ΗΘΙΚΟΣ ΚΩΔΙΚΑΣ**

Κώδικας επαγγελματικής πρακτικής για τους συμβούλους γενετικής στην Ευρώπη

Ο Γενετικός Σύμβουλος θα:

1. Σέβεται τα ανθρώπινα δικαιώματα των ατόμων που λαμβάνουν συμβουλή, σύμφωνα με τις συστάσεις του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας.
2. Εργάζεται σύμφωνα με τις νομικές και δεοντολογικές/ηθικές απαιτήσεις του πλαισίου και της χώρας όπου εξασκεί τα καθήκοντά του.
3. Καθιστά δυνατή την ίση πρόσβαση στις υπηρεσίες, χωρίς διακρίσεις λόγω εθνικότητας, θρησκείας, πεποιθήσεων, φύλου, αναπηρίας, ηλικίας ή σεξουαλικού προσανατολισμού.
4. Προστατεύει την εμπιστευτικότητα και τις πληροφορίες που αποκτώνται στο πλαίσιο της επαγγελματικής άσκησης και θα λαμβάνει τη συγκατάθεση των ατόμων που λαμβάνουν συμβουλή για τη γνωστοποίηση πληροφοριών σε άλλους επαγγελματίες ή/και μέλη της οικογένειάς του.
5. Προσφέρει ακριβείς πληροφορίες για το φάσμα των επιλογών που διατίθενται στα άτομα που λαμβάνουν συμβουλή, σεβόμενος το δικαίωμα τους να λαμβάνουν αποφάσεις με βάση τις δικές τους πεποιθήσεις και αξίες.
6. Παρέχει τη δυνατότητα στα άτομα που λαμβάνουν συμβουλή να λαμβάνουν ενημερωμένες αποφάσεις, με δική τους βούληση.
7. Αποφεύγει οποιαδήποτε κατάχρηση της επαγγελματικής σχέσης με τα άτομα που λαμβάνουν συμβουλή.
8. Διατηρεί σαφή, σύγχρονα και ακριβή αρχεία.
9. Συνεργάζεται με συναδέλφους για την επίτευξη προτύπων ορθής κλινικής πρακτικής.

10. Ενεργεί ως συνήγορος για τους χρήστες υπηρεσιών, όπως αρμόζει για κάθε περίπτωση.
11. Ενεργεί κατάλληλα για την αναφορά προβληματισμών σχετικά με την ασφάλεια των ενδιαφερόμενων ή/και την ποιότητα της φροντίδας.
12. Έχει επίγνωση της δικής του σωματικής, ψυχικής και συναισθηματικής υγείας και λαμβάνει μέτρα για την πρόληψη των αρνητικών επιπτώσεων στην πρακτική του.
13. Συμμετέχει στην κλινική και συμβουλευτική εποπτεία.
14. Γνωρίζει τις προσωπικές του πεποιθήσεις και τους περιορισμούς της εμπειρογνωμοσύνης του και παραπέμπει τα άτομα που λαμβάνουν συμβουλή, κατά περίπτωση, ώστε να διασφαλίζεται η πρόσβασή τους σε όλο το φάσμα των υπηρεσιών και επιλογών για τη λήψη αποφάσεων.
15. Διατηρεί τις γνώσεις και τις δεξιότητές του μέσω της συνεχούς επαγγελματικής εκπαίδευσης.

- ***BIBΛΙΟΓΡΑΦΙΑ – ΕΙΔΙΚΕΣ ΑΝΑΦΟΡΕΣ***

1. The Global State of the Genetic Counseling Profession. European Journal of Human Genetics 27, 183–197 (2019)
2. European Board of Medical Genetics (2010) Professional and Educational standards for Genetic Counsellors in Europe volume 27, pages https://www.ebmgeu/fileadmin/GCGN_Downloads/EBMGProfessionalAndEducationalStandardsForGeneticCounsellors-July2010.pdf
3. Ormond, KE, Laurino, MY, Barlow-Steward K, Wessels, TM, Macaulay, S, Austin, J, et al. Genetic counseling globally: where are we now? Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2018;178:98–107.