

Organizacija in analiza obravnave genomskih informatorjev na Onkološkem inštitutu Ljubljana v letu 2023

Organisation and analysis of genomic counsellors' assessments at the Institute of Oncology Ljubljana in 2023

Krivec Matijašič Romana¹, Kerševan Tina¹,
Krajc Mateja¹

¹Onkološki inštitut Ljubljana, Oddelek za onkološko klinično genetiko, Zaloška 2, 1000 Ljubljana

Korespondenca: izr. prof., dr.sc. (Belgija) Mateja Krajc, dr. med.

E-mail: mkrajc@onko-i.si

Poslano / Received: 10. 10. 2024

Sprejeto / Accepted: 18. 10. 2024

doi:10.25670/oi2024-014on

IZVLEČEK

Izhodišče: V Sloveniji je od leta 2021 uveden nov profil v zdravstvu – genomski informator. Genomski informator/svetovalec na Onkološkem inštitutu Ljubljana (OIL) prevzema del genetskih posvetov, ki jih v sklopu triaže opredeli specialist klinične genetike. V veliki meri gre za prednostne napotitve bolnikov z rakom, pri katerih je genetski izvid pomemben za načrtovanje zdravljenja.

Metode: Analizirali smo podatke o napotitvah na genetsko obravnavo v letu 2023 in genetskem testiranju bolnikov, ki so jih obravnavali genomski svetovalci. Podatke smo pridobili iz zbirke podatkov Oddelka za onkološko klinično genetiko OIL. Za pripravo analize smo uporabili deskriptivne statistične metode in bivariatne metode za analizo povezanosti spremenljivk. S pomočjo bivariatnih metod smo preučevali povezave med posameznimi spremenljivkami, kot so spol, starost in vrsta genetske obravnave, ter njihovo povezanost z rezultati genetskega testiranja, kar nam je omogočilo vpogled v morebitne vzorce ali odvisnosti med njimi.

Rezultati: Leta 2023 so štirje genomski svetovalci od skupno 2200 opravljenih genetskih posvetov pred testiranjem, opravili 669 svetovanj, kar predstavlja 30,4 % vseh. Od 669 obravnavanih pacientov (118 moških in 551 žensk) se jih je 662 odločilo

za genetsko testiranje. Glede na stopnjo nujnosti obravnave, ki jo je označil napotni zdravnik, je bilo največ obravnavanih pod prednostno, in sicer 323 (48 %). Genetski izvid smo pri prednostno napotnih v povprečju prejeli v 29 (± 13) dneh od datuma prvega posveta. Pri 14,5 % (96) testiranih pacientih je bila patogena/verjetno patogena različica (PR/VPR) odkrita v vsaj enem od pregledanih genov. Največ PR/VPR je bilo odkritih v genih *BRCA1/2* (57,3 %). Po pogostosti jim sledijo PR/VPR v genu *ATM* (14,6 %) in genu *CHEK2* (10,4 %).

Zaključek: Vpeljava diplomiranih medicinskih sester s specialnimi znanji na področju genomskega svetovanja se je izkazala kot učinkovita strategija za zagotavljanje pravočasne genetske obravnave. Medicinske sestre po dodatnem usposabljanju samostojno izvajajo prve genetske posvete, kar je prispevalo k skrajšanju čakalnih dob in hitrejši obravnavi pacientov. Z dodatnimi posveti smo razbremenili specialiste klinične genetike, kar je pripomoglo k hitrejši obravnavi pacientov, ki niso bili napoteni prednostno.

Ključne besede: genetsko svetovanje in testiranje, genomsko informiranje, genomski svetovalec, prednostne napotitve, rak

ABSTRACT

Introduction: In 2021, the role of genomic counsellor was introduced as a new profile in the Slovenian healthcare system, and likewise at the Institute of Oncology Ljubljana (IOL). In the triage process, clinical genetics specialists determine the number of genetic consultations performed by genomic counsellors, who usually provide counselling for patients who require genetic testing for treatment planning.

Methods: We evaluated the data on referrals to genetic counselling and the genetic testing of patients referred to genomic counsellors in 2023. The data were obtained from the database of the Department of Clinical Cancer Genetics at OIL. Descriptive statistical methods and bivariate methods were used for analysing the correlation between variables.

Results: In 2023, 2,200 pre-testing genetic counselling consultations were performed. Four genomic counsellors performed 30.4% (669/2.200) of all pre-test genetic counselling consultations. 662 out of 669 patients (i.e. 118 men and 551 women) opted for genetic testing. There were 323 (48%) urgent – fast-track listed patients. The test results of the fast-track listed group were received in 29 (± 13) days after the first consultation. In 14.5% (96) of the patients tested a pathogenic/likely pathogenic variant (P/LPV) was identified. The most P/LPVs were found in BRCA1/2 genes (57.3%), followed by the ATM gene (14.6%) and CHEK2 gene (10.4%).

Conclusion: Introducing a new profile, a registered nurse with special knowledge in genomic counselling, working as a genomic counsellor, is a successful method of ensuring timely patient care. The additional consultations have helped shorten the waiting times for genetic counselling performed by clinical genetics specialists and speed up the process of genetic treatment for patients.

Keywords: genetic testing, genetic counselling, genomic counsellor, fast track referrals, cancer

UVOD

Genetsko svetovanje je dejavnost, ki se zaradi velikega napredka v znanosti, tehnologiji in bioinformatiki na področju medicinske genetike, razvija z izjemno hitrostjo. Gre za komunikacijski proces, ki pacientom in družinam omogoča sprejemanje avtonomnih odločitev ob genetskem testiranju in učinkovito uporabo novih genetskih informacij za načrtovanje preventive in zdravljenja (1, 2, 3, 4, 5).

Genetsko svetovanje opravljajo strokovnjaki v zdravstvu, ki se ciljano ukvarjajo z medicinsko genetiko. Svetovanje je pomembno tako pred, kot po genetskem testiranju, saj mora pacient informirano odločati o možnostih testiranja in zdravstvenih odločitvah po rezultatu. Svetovanje običajno opravljajo zdravniki s specializacijo klinične genetike. V nekaterih državah pa je že dolgoletna tradicija, da genetsko svetovanje opravljajo tudi genetski svetovalci (6). Genetski svetovalec je mednarodno priznan poklicni naziv s specialno izobrazbo in ocenjenimi kompetencami na področju genetike (7, 8).

V Združenih državah Amerike se je poklic genetskega svetovalca začel pred skoraj petdesetimi leti. Poklic genetski svetovalec z magisterijem se je v ZDA prvič pojavil leta 1969. Danes ima ZDA 4000 genetskih svetovalcev ter 39 magistrskih študijskih programov. V zadnjih 30 letih se je mednarodno močno razširil (1). V Evropi se je genetsko svetovanje začelo v Angliji leta 1992. Poklic genetskega svetovalca je že vzpostavljen v več evropskih državah in se še razvija. Anglija letno usposablja približno 40 genetskih svetovalcev. Zgodovinsko gledano je v Združenem kraljestvu usposabljanje za genetsko svetovanje obsegalo 2-letni magistrski študij, čemur je sledilo 2-letno plačano pripravništvo.

Trenutno je magistrski študij sestavljen iz dveh stopenj: poučna stopnja traja skupno 24 mesecev, stopnja z zaključno nalogo pa traja nadaljnjih 12 mesecev po dokončani stopnji izobraževanja. Skupno trajanje celotnega magistrskega programa je običajno tri akademska leta od datuma prve prijave na program (1,2).

Poklic genetskega svetovalca obsega delo na področju dednih bolezni in s tem povezanih genetskih testiranj, pri čemer zagotavljajo izobraževanje ter čustveno podporo pacientom in družinam, ki jih te bolezni prizadenejo (9). Od leta 2018 je genetsko svetovanje zdravstveni poklic, ki je prisoten v skoraj vseh medicinskih specialnostih, najpogosteje v porodništvu, pediatriji, onkologiji, kardiologiji in nevrologiji (3, 7, 10).

V Sloveniji izvajajo genetsko svetovanje zdravniki, ki so specializirani na področju klinične genetike. Specializacija je bila uvedena leta 1998. Zaradi vse večjih potreb po genetskem testiranju in svetovanju je od leta 2021 genomski informator uveden kot nov profil v zdravstvu, ki ga opravljajo dodatno usposobljeni strokovnjaki po zaključku študija zdravstvene nege. Na podiplomski študij genomskega informiranja se lahko vpiše diplomant z dokončano VII/1 stopnjo izobrazbe. Na Onkološkem inštitutu Ljubljana (OIL) lahko delo genomskega svetovalca, skladno s klinično potjo, opravlja diplomirana medicinska sestra z uspešno zaključenim podiplomskim študijem genomskega informiranja in z dvema letoma delovnih izkušenj s področja genetskega svetovanja, po uvajalnem obdobju skupnega dela s specialistom klinične genetike (11). Genetsko svetovanje opravlja pod nadzorom zdravnika specialista klinične genetike. Skladno s klinično potjo dela v genetski ambulanti (11, Slika 1), del genetskih posvetov, ki jih opredeli v sklopu triaže specialist klinične genetike, prevzema genomski svetovalec. Ta korak je namenjen prenosu kompetenc in skrajševanju čakalnih dob, ki se zaradi povečanega števila prednostnih napotitev za načrtovanje zdravljenja ter zaradi napotitev pacientov na genetsko obravnavo zaradi že dokazane PR/VPR v družini, močno podaljšujejo.

Klinična pot se nanaša na prednostno genetsko obravnavo pacientov, ki jih v procesu triaže zdravnik specialist klinične genetike razvrsti v ustrezne čakalne sezname in umesti pod novo kategorijo »genetski posvet prvi«, ki ga opravi genomski svetovalec. Za bolnike in zdrave posameznike s tega seznama genomski svetovalec opravi prvo genetsko svetovanje pod nadzorom specialista klinične genetike. Napotnico za molekularno genetsko preiskavo izpolni in podpiše nadzorni specialist klinične genetike, ki tudi prejme izvid genetskega testiranja. V primeru pozitivnega genetskega izvida opravi genetsko svetovanje po testiranju specialist klinične genetike. Genomski svetovalec pa v primeru negativnega genetskega izvida pripravi zaključek obravnave ob negativnem genetskem rezultatu, pregleda in avtorizira pa ga nadzorni specialist klinične genetike (11).

Kompetence in usposobljenost genomskega informatorja

Genomski informator je usposobljen za:

- razumevanje in prepoznavanje značilnosti dednih onkoloških bolezni ter obvladovanje postopkov obravnave pacientov v procesu onkološkega genetskega svetovanja;
- poznavanje osnov onkološke epidemiologije in onkološkega genetskega svetovanja;
- izdelavo osebne in družinske anamneze (izris družinskega drevesa), preverbo anamnestičnih diagnoz raka, prepoznavo načinov dedovanja in genetskega tveganja;
- razumevanje genetskega testiranja v klinični praksi ter etičnih, pravnih in socialnih implikacij genetskega testiranja;

- pojasniti možne rezultate genetskega testiranja (pozitiven rezultat, negativen rezultat, najdba različic z nejasnim kliničnim pomenom, kaj pomeni »de novo« mutacija);
- možen pomen izvida za zdravljenje;
- osnovno interpretacijo genetskih testov in kritično presojo uporabnosti genetskih testov;
- razloži pomen rezultata za svojece;
- aktivno promoviranje zdravja, ocenjevanje tveganja za nastanek raka;
- varovanje pacientovega dostojanstva, zasebnosti in zaupnosti podatkov;
- primerno komuniciranje v negovalnem, zdravstvenem, multidisciplinarnem timu;
- razvoj in vzdrževanje profesionalnih medsebojnih odnosov med zaposlenimi, pacienti, njihovimi družinami, skupinami in skupnostjo (11).

V nalogi smo analizirali prvo leto delovanja genomskih svetovalcev na OIL, ki izvajajo posvete pred genetskim testiranjem. Zaradi vsakoletno večjega števila napotitev na onkološko genetsko svetovanje in testiranje želimo zagotoviti večjo dostopnost pacientom do pravočasne obravnave, saj je specialistov klinične genetike zaradi vse večjih potreb v državi premalo. Z analizo smo želeli preveriti število genetskih obravnav in stopnjo nujnosti napotitev pacientov, ki so prvi posvet opravili pri genomskem informatorju/svetovalcu, ter proučiti obravnave glede na diagnozo raka in kasneje dokazan dedni sindrom (12, 13).

METODE

Analizirali smo podatke o napotitvah na genetsko obravnavo v letu 2023 in genetskem testiranju pacientov, ki so bili obravnavani pri genomskih svetovalcih na OIL. Genetsko testiranje je bilo opravljeno na Oddelku za molekularno diagnostiko OIL. Podatke

smo pridobili iz zbirke podatkov Oddelka za onkološko klinično genetiko OIL. Za analizo smo uporabili deskriptivne statistične metode in bivariatne metode, s katerimi smo raziskali povezanost med spremenljivkami. Zaradi boljše interpretacije rezultatov smo pri analizi določene onkološke diagnoze med seboj združili. Pod diagnozo raka dojk smo vključili vse bolnike, ki so jim diagnosticirali duktalni karcinom in situ ali invazivni rak dojk. Pod diagnozo rak jajčnikov smo združili raka jajčnikov, raka jajcevodov ter primarni peritonealni serozni karcinom (PPSC), pod ostale rake pa smo vključili ostale diagnosticirane onkološke diagnoze (rak debelega črevesa, rak maternice, rak ledvic ter limfom). Vse podatke smo zbirali v Microsoftovi Excelovi preglednici in jih analizirali s pomočjo programske opreme IBM SPSS Statistics Version 29. Raziskavo je odobrila Komisija za strokovno oceno protokolov kliničnih raziskav OIL ter etična komisija (ERIDNPVO-0025/2020).

REZULTATI

Opis vzorca

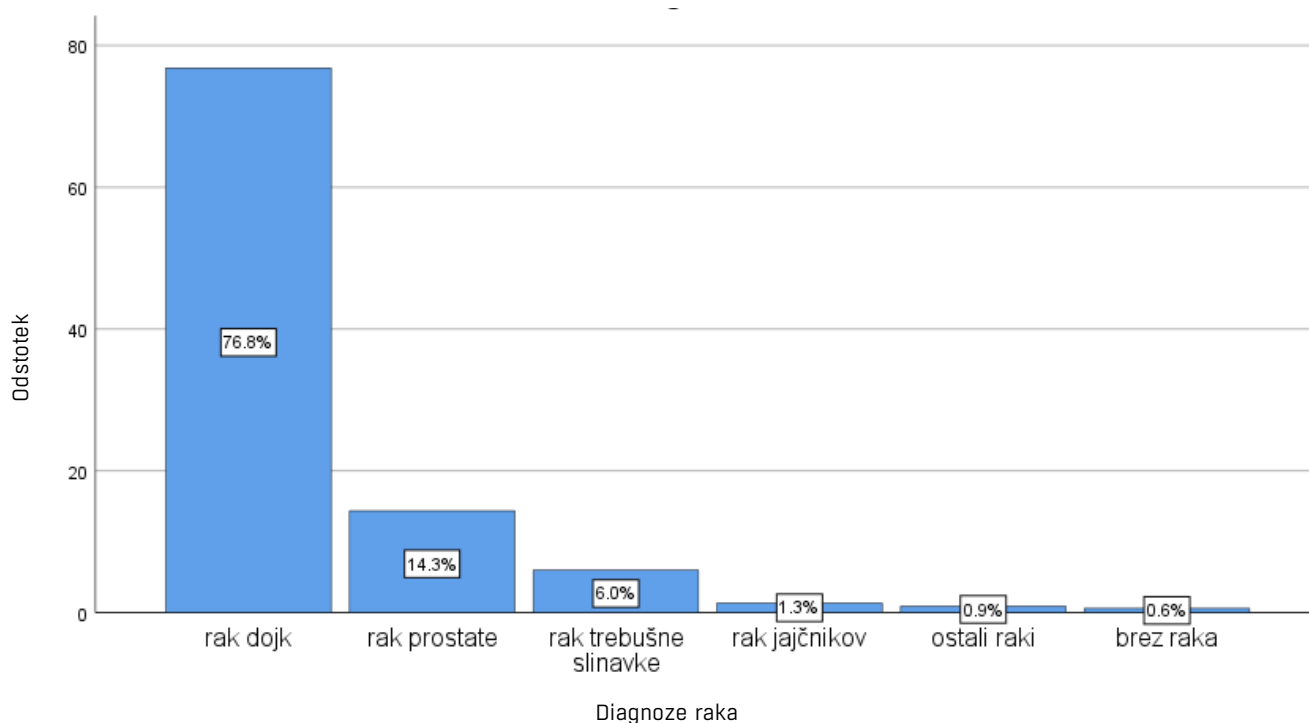
Na Oddelku za onkološko klinično genetiko OIL so v letu 2023 specialisti klinične genetike in genomski svetovalci skupno opravili 2907 genetskih posvetov, od tega je bilo 2200 prvih posvetov. Genomski svetovalci so obravnavali 669 pacientov, kar predstavlja 30,4 % vseh prvih posvetov, kar smo analizirali tudi v nadaljevanju.

Od 669 obravnavanih pacientov se jih je 662 (99,0 %) odločilo za genetsko testiranje, 5 (0,7 %) jih je genetsko testiranje zavrnilo, 2 (0,3 %) pa nista bila ustrezna za genetsko testiranje.

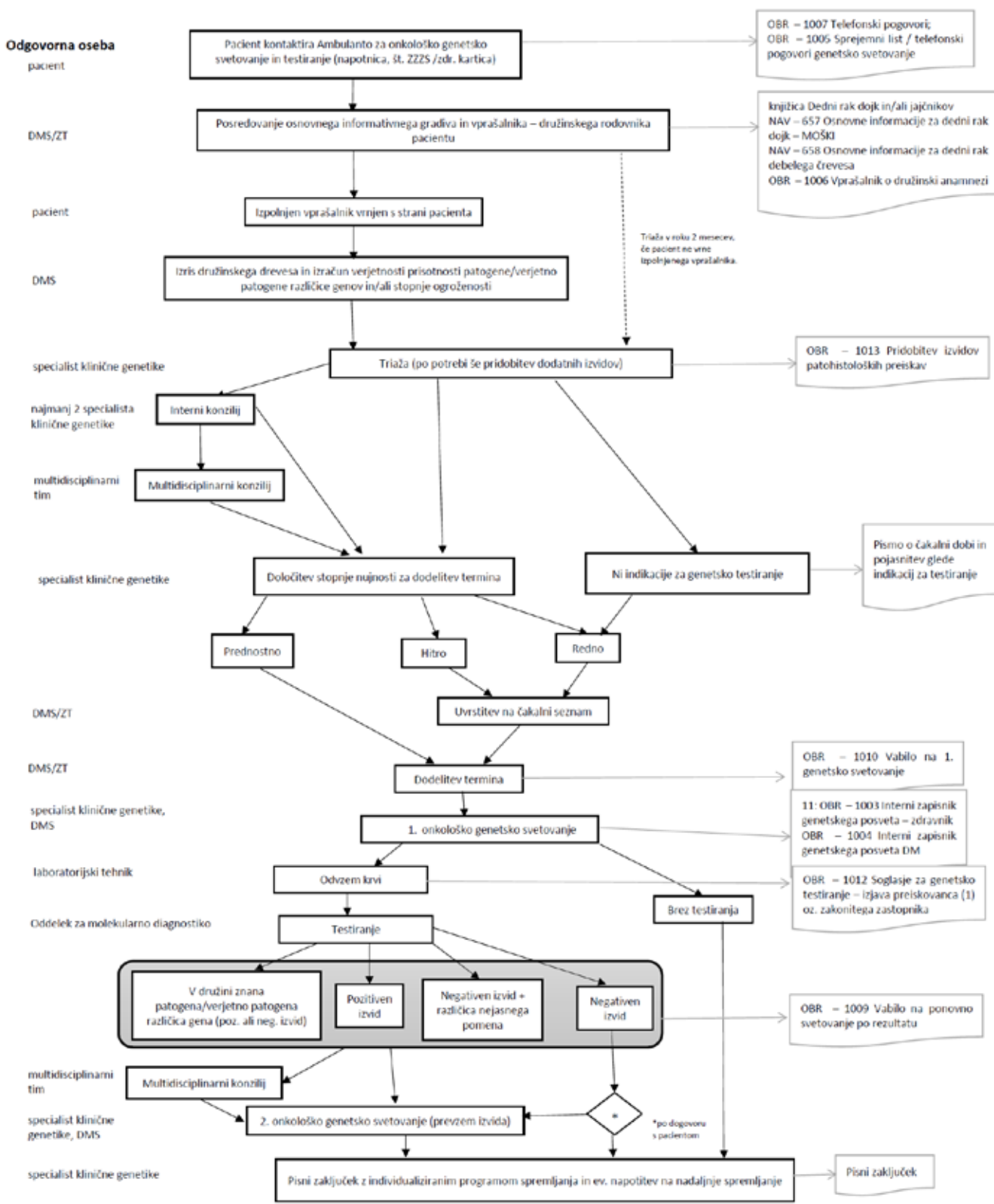
Genetskega svetovanja se je udeležilo 118 moških ter 551 žensk.

V obravnavi je bilo 514 (76,8 %) bolnikov z rakom dojk, 96 (14,3 %) bolnikov z rakom prostate, 40 (6 %) bolnikov z rakom trebušne slinavke, 9 (1,3 %) bolnic z rakom jajčnikov, 6 bolnikov (0,9 %) je imelo druge diagnoze raka, 4 (0,6 %) obravnavani pa niso imeli onkološke diagnoze (Graf 1).

Graf 1: Obravnavani bolniki glede na diagnozo raka (v %).



Slika 1: Diagram procesa obravnave pacienta v ambulanti za onkološko genetsko svetovanje na Onkološkem inštitutu Ljubljana



Starost ob postavljeni diagnozi in testiranju zarodnih PR/VPR

Kot je razvidno iz Grafa 2, je bila povprečna starost ob postavljeni onkološki diagnozi 52 let s standardnim odklonom 12 let. Najmlajši bolnik je bil ob diagnozi star 23 let, najstarejši pa 92. Štirje obravnavani pacienti niso zboleli zaradi onkološke bolezni.

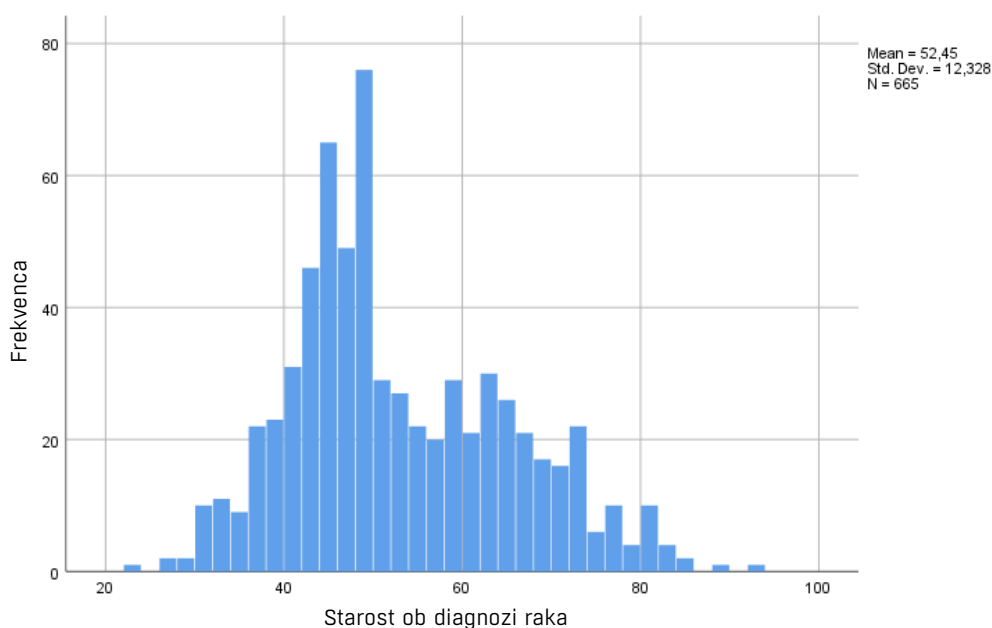
Povprečna starost pacientov ob genetskem testiranju je bila 57 let, s standardnim odklonom 13 let. Najmlajši je bil star 24 let, najstarejši pa 95 let.

Vrsta napotitve in čas do izvida

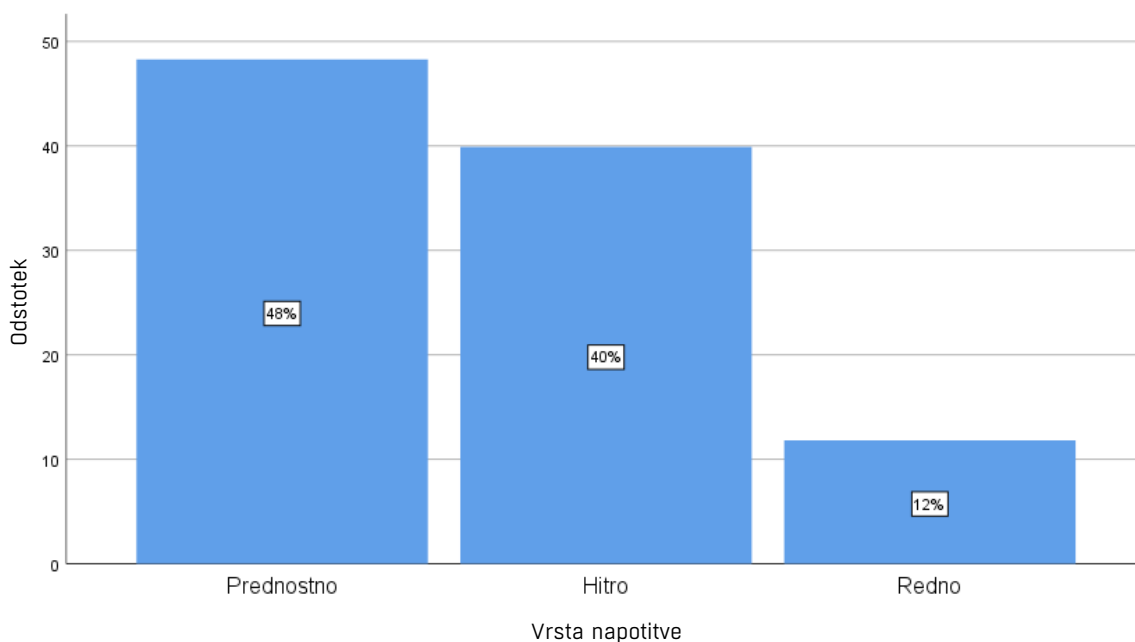
Graf 3 prikazuje število obravnavanih pacientov glede na vrsto napotitve (stopnjo nujnosti obravnave, kot jo je označil napotni zdravnik). Med 669 obravnavanimi je bilo napoteni pod prednostno 323 pacientov, kar predstavlja 48 %, pod hitro 267 (40 %) in pod redno 79 pacientov (12 %).

Povprečen čas od genetskega svetovanja do genetskega izvida je bil 32 dni s standardnim odklonom 16 dni. Najkrajši čas do izvida je bil 11 dni, najdaljši pa 185 dni.

Graf 2: Starost obravnavanih bolnikov ob postavljeni diagnozi raka.



Graf 3: Vrste napotitev bolnikov glede na stopnjo nujnosti.



Rezultati genetskega testiranja zarodnih PR/VPR

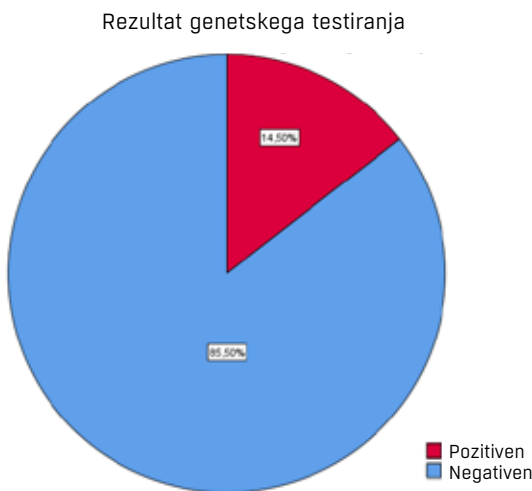
Paciente, ki niso bili genetsko testirani, smo iz nadaljnje analize izključili. Iz Grafa 4 je razvidno, da je bila zarodna PR/VPR odkrita pri 14,5 % (96/662) testiranih.

Graf 5 prikazuje odstotek odkritih zarodnih PR/VPR po genih, glede na vse pozitivne rezultate genetskega testiranja. Okvaro v genu *BRCA1* smo našli pri 29,2 % vseh pozitivnih rezultatov, v genu *BRCA2* pri 25 %, v genu *ATM* pri 14,6 %, v genu *CHEK2* pri 10,4 % in v genu *PALB2* pri 4,2 % vseh pozitivnih rezultatov.

Kot je razvidno iz Grafa 5, je bila pri treh pacientih dokazana poleg zarodnih PR/VPR v *BRCA1* ali *BRCA2* še zarodna PR/VPR v drugih genih.

Okvaro v genu *BRCA1* smo odkrili pri 29 testiranih, kar predstavlja 30,2 % vseh pozitivnih. Njihova povprečna starost ob diagnozi je bila 45 let s standardnim odklonom 9 let, najmlajši je bil star 23 let, najstarejši pa 65 let. Med *BRCA1* pozitivnimi smo PR/VPR odkrili v 86,2 % pri raku dojk, v 6,9 % pri raku jajčnikov

Graf 4: Odstotek pozitivnih in negativnih rezultatov genetskega testiranja zarodnih PR/VPR



ter v 6,9 % pri ostalih rakavih obolenjih.

Zarodna okvara v genu *BRCA2* je bila odkrita pri 26 testiranih, kar predstavlja 27,1 % vseh pozitivnih. Njihova povprečna starost ob diagnozi je bila 51 let s standardnim odklonom 11 let. Med *BRCA2* pozitivnimi smo zarodno PR/VPR odkrili v 65,4 % pri bolnikih z rakom dojk, v 30,8 % pri bolnikih z rakom prostate ter v 3,8 % pri bolnikih z rakom trebušne slinavke.

Po pogostosti smo takoj za zarodno PR/VPR v *BRCA1/2* odkrili še zarodno PR/VPR v *ATM* v 14,6 % in *CHEK2* v 10,4 % glede na vse pozitivne rezultate genetskega testiranja.

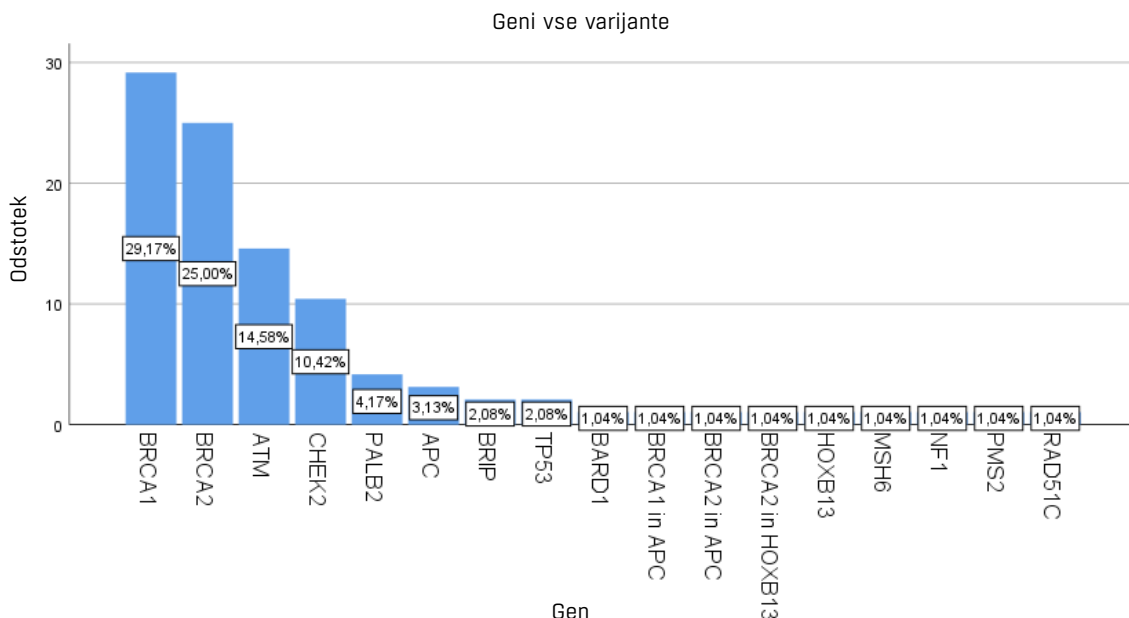
RAZPRAVA

Z raziskavo smo želeli analizirati prispevek uvedbe novega profila diplomirane medicinske sestre s specialnimi znanji s področja genomskega informiranja v zdravstvu. Na OIL lahko genetsko svetovanje pod nadzorom zdravnika specialista klinične genetike opravlja diplomirana medicinska sestra z uspešno zaključenim podiplomskim študijem genomskega informiranja in z dvema letoma delovnih izkušenj s področja genetskega svetovanja, po uvajalnem obdobju skupnega dela s specialistom klinične genetike.

Prvi diplomanti študijskega programa za izpopolnjevanje Genomsko informiranje Univerze v Novem mestu, Fakultete za zdravstvene vede, so uspešno zaključili študij leta 2021. Na OIL smo delo štirih genomskih informatorjev kmalu po pridobitvi dodatnih znanj naših diplomiranih medicinskih sester po uvajalnem obdobju leta 2023 umestili v klinično pot genetskega svetovanja in testiranja Oddelka za onkološko klinično genetiko.

V ZDA in Združenem kraljestvu že več desetletij obstajajo študijski programi in usposabljanja za opravljanje samostojnega poklica genetskega svetovalca. Genetski svetovalci so usposobljeni za različna področja medicinske genetike. Večinoma programi za usposabljanje za poklic genetski svetovalci obsegajo magistrski študij v akreditiranih programih, ki vključujejo kombinacijo znanstvenega in svetovalnega dela, kliničnega usposabljanja z najmanj petdeset primerov in raziskovalnega projekta. Študij se zaključuje z akreditacijskim izpitom. Po diplomi in pridobitvi certifikata lahko genetski svetovalci izvajajo klinično prakso brez neposrednega nadzora zdravnikov, vendar ne samostojno.

Graf 5: Odstotek odkritih zarodnih PR/VPR po genih, glede na vse pozitivne.



V Angliji so svetovalci usposobljeni za samostojno delo ali kot del multidisciplinarnih ekip (1, 3, 4, 10).

Za uspešno implementacijo programa magistrskega študija s kliničnim usposabljanjem za genomske svetovalce v Sloveniji bi bilo ključno, da se zagotovi širša in globlja izobrazba s področja genomskega informiranja in svetovanja. Takšen program bi omogočil genetskim svetovalcem, da prevzamejo zahtevnejše primere in opravljajo samostojne posvete pred in po genetskem testiranju. To bi ne le pospešilo obravnave pacientov, temveč tudi skrajšalo čakalne dobe in izboljšalo učinkovitost zdravstvenih storitev.

V raziskavi smo ugotovili, da so genomske svetovalce na OIL opravili največ genetskih posvetov za prednostne napotitve, 30,4 % vseh prvih posvetov pred genetskim testiranjem, kar je bil tudi namen uvedbe novega profila. Zagotovili so pravočasno obravnavo pacientom, kjer je bil izvid genetskega testiranja pomemben za odločitev o zdravljenju. Hkrati pa so lahko zdravniki specialisti klinične genetike opravili več zahtevnejših obravnav po rezultatu genetskega testiranja. Pri 14,5 % testiranih, ki so bili obravnavani pri genomskih svetovalcih, smo v zelo kratkem času (od napotitve do genetskega izvida) odkrili zarodno genetsko okvaro in poleg možnosti hitrega zdravljenja glede na izvid omogočili kasneje tudi kaskadno genetsko testiranje njihovim svojcem.

ZAKLJUČEK

Na OIL smo uvedli nov profil diplomirane medicinske sestre s specialnimi znanji s področja genomskega informiranja, ki pod posebnimi pogoji v vlogi genomskega svetovalca opravlja prve genetske posvete za paciente, ki so napoteni na genetsko testiranje zarodnih PR/VPR, kjer je v večini primerov izvid pomemben za načrtovanje zdravljenja. Tako smo del kompetenc specialista klinične genetike prenesli na diplomirano medicinsko sestro ob upoštevanju kriterija dodatnega izobraževanja in dela pod nadzorom. Na tak način smo omogočili pravočasno obravnavo vsem napotenim ter skrajšali čakalno dobo za druge profile genetskih posvetov, ki jih izvajajo specialisti klinične genetike.

Po prvem letu od uvedbe dela genomskih svetovalcev v redno klinično prakso prek klinične poti smo v tej raziskavi ovrednotili njihovo delo in pripravili analizo. Rezultati analize bodo služili za postavitev normativov in kazalnikov kakovosti dela genomskih svetovalcev v onkologiji. To bo omogočilo lažje načrtovanje novih zaposlitev ter ob spremljanju kazalnikov kakovosti tudi bolj varno in hitrejšo obravnavo pacientov.

LITERATURA

- Abacan, M., Alsubaie, L., Barlow-Stewart, K., Caanen, B., Cordier, C., Courtney, E., et al. The Global State of the Genetic Counseling Profession. *Eur J Hum Genet.* 2019; 27(2):183–197.
- Biesecker B. Genetic Counseling and the Central Tenets of Practice. *Cold Spring Harb Perspect Med.* 2020; 10(3): a038968.
- Middleton, A., Marks, P., Bruce, A., Protheroe-Davies, L. K., King, C., Claber, O., et al. The role of genetic counsellors in genomic healthcare in the United Kingdom: a statement by the Association of Genetic Nurses and Counsellors. *Eur J Hum Genet.* 2017;25(6):659–661. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2017.28>
- Madlensky, L., Trepanier, A. M., Cragun, D., Lerner, B., Shannon, K. M., Zierhut, H. A Rapid Systematic Review of Outcomes Studies in Genetic Counseling. *J Genet Couns.* 2017; 26(3): 361–378. <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0067-x>
- Paneque, M., Moldovan, R., Cordier, C., Serra-Juhé, C., Feroce, I., Pasalodos, S., et al. The perceived impact of the European registration system for genetic counsellors and nurses. *Eur J Hum Genet.* 2017; 25(9):1075–1077. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2017.84>
- Ormond, K. E., Laurino, M. Y., Barlow-Stewart, K., Wessels, T. M., Macaulay, S., Austin, J., et al. Genetic counseling globally: Where are we now?. *Am J Med Genet C Sem in Med Genet.* 2018;178(1):98–107. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31607>
- Patch, C., Middleton, A. Genetic counselling in the era of genomic medicine. *Br Med Bull.* 2018;126(1): 27–36.
- Pestoff, R., Ingvaldstad, C., Skirton, H. Genetic counsellors in Sweden: their role and added value in the clinical setting. *Eur J Hum Genet.* 2016;24(3):350–355. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.110>
- Eisler, I., Flinter, F., Grey, J., Hutchison, S., Jackson, C., Longworth, L., et al. Training Genetic Counsellors to Deliver an Innovative Therapeutic Intervention: their Views and Experience of Facilitating Multi-Family Discussion Groups. *J Genet Couns.* 2017;26(2):199–214. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-0008-0>
- Middleton, A., Hall, G., Patch, C. Genetic counselors and Genomic Counseling in the United Kingdom. *Mol Genet Genomic Med.* 2015;3(2):79–83. <https://doi.org/10.1002/mgg3.123>
- Klopčič, N., Novak, S., Kerševan, T., Babuder, B., Blatnik, A., Strojnik, K. et al. Klinična pot in obseg dela genomskega svetovalca v procesu obravnave pacienta v Ambulanti za onkološko genetsko svetovanje in testiranje Oddelka za onkološko klinično genetiko. Ljubljana: Onkološki inštitut Ljubljana, 2022.
- Blatnik, A. in Krajc, M. Kaj je dedni rak? Dedno pogojeni raki – genetsko svetovanje in testiranje. Ljubljana: Onkološki inštitut Ljubljana, 2020.
- Krajc, M., Novaković, S., Žgajnar, J., Blatnik, A., Škof, E., Vrečar, A., et al. Dedni rak dojke in/ali jajčnikov [e-knjiga]. 2. dop. izd. Ljubljana: Onkološki inštitut Ljubljana, 2017. [pridobljeno dne 29.11.2024]. Dostopno na: <https://dirros.openscience.si/IzpisGradiva.php?id=9392>.

© Avtor(ji). To delo je objavljeno pod licenco Creative Commons Priznanje avtorstva 4.0.

© The author(s). This article is distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 4.0 International License (CC-BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>