

# Kes on geeninõustajad ja kas Eestis on neid vaja?

**Eesti Arstide Päevad 2024**

Liis Leitsalu, PhD

Vanemspeetsialist geeninõustamise alal, TÜK

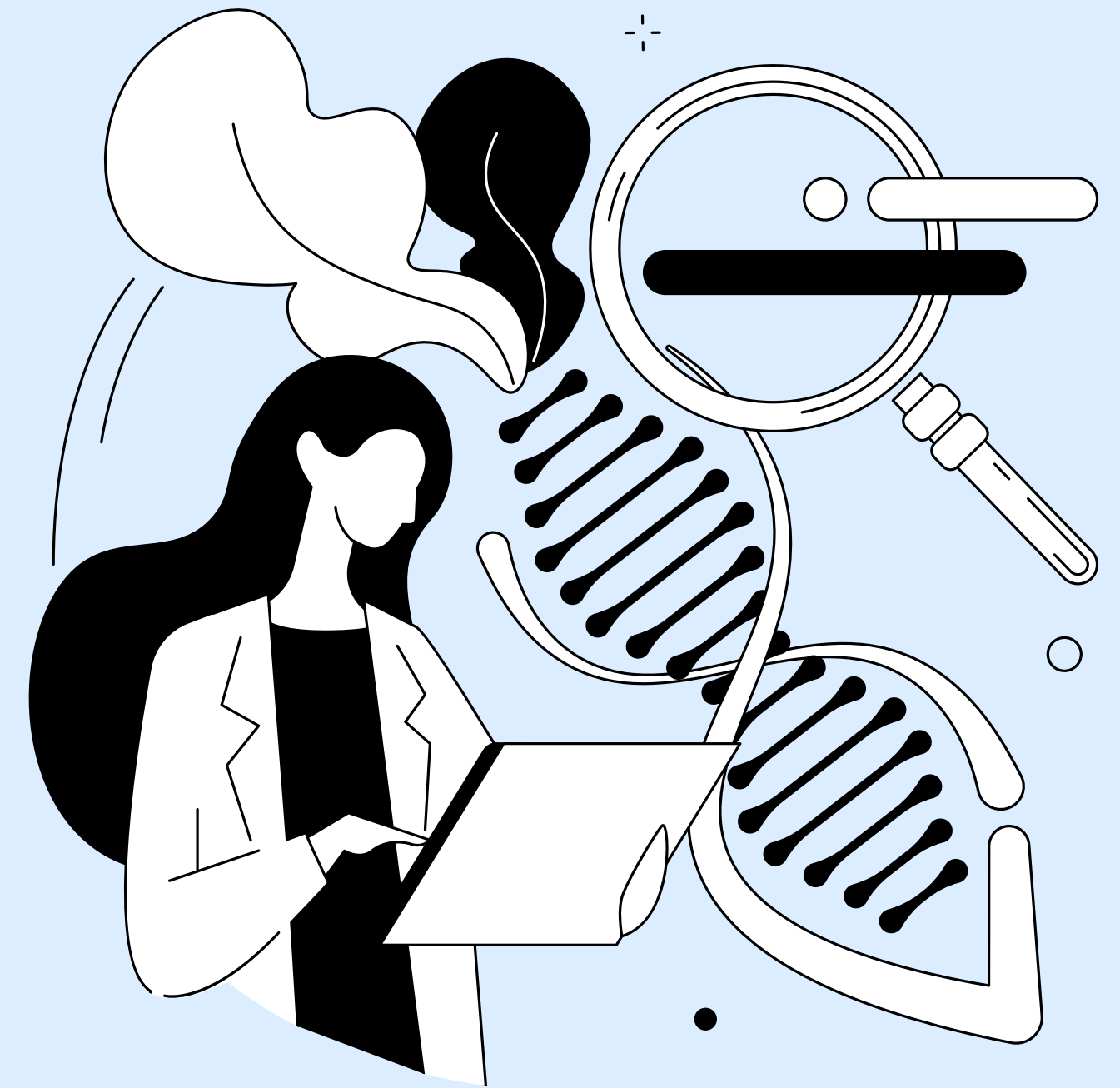
Teadur, Genoomika instituut, TÜ

EBMG kutsetunnistusega geeninõustaja

# Geeninõustaja

Rahvusvaheliselt tunnustatud kutse.

Geeninõustajad on magistrikraadi tasemega tervishoiu valdkonnas töötavad spetsialistid, kellel on lisaks haridusele ja pädevusele geneetikas (genoomikas) ka nõustamisoskused.



# Geneetiline nõustamine

Protsess mille käigus patsient või tema sugulased saavad infot päriliku haiguse prognoosi, kordusriski ja pärilikkuse kohta, või võimaluste kohta kuidas haigust vältida või ravida.

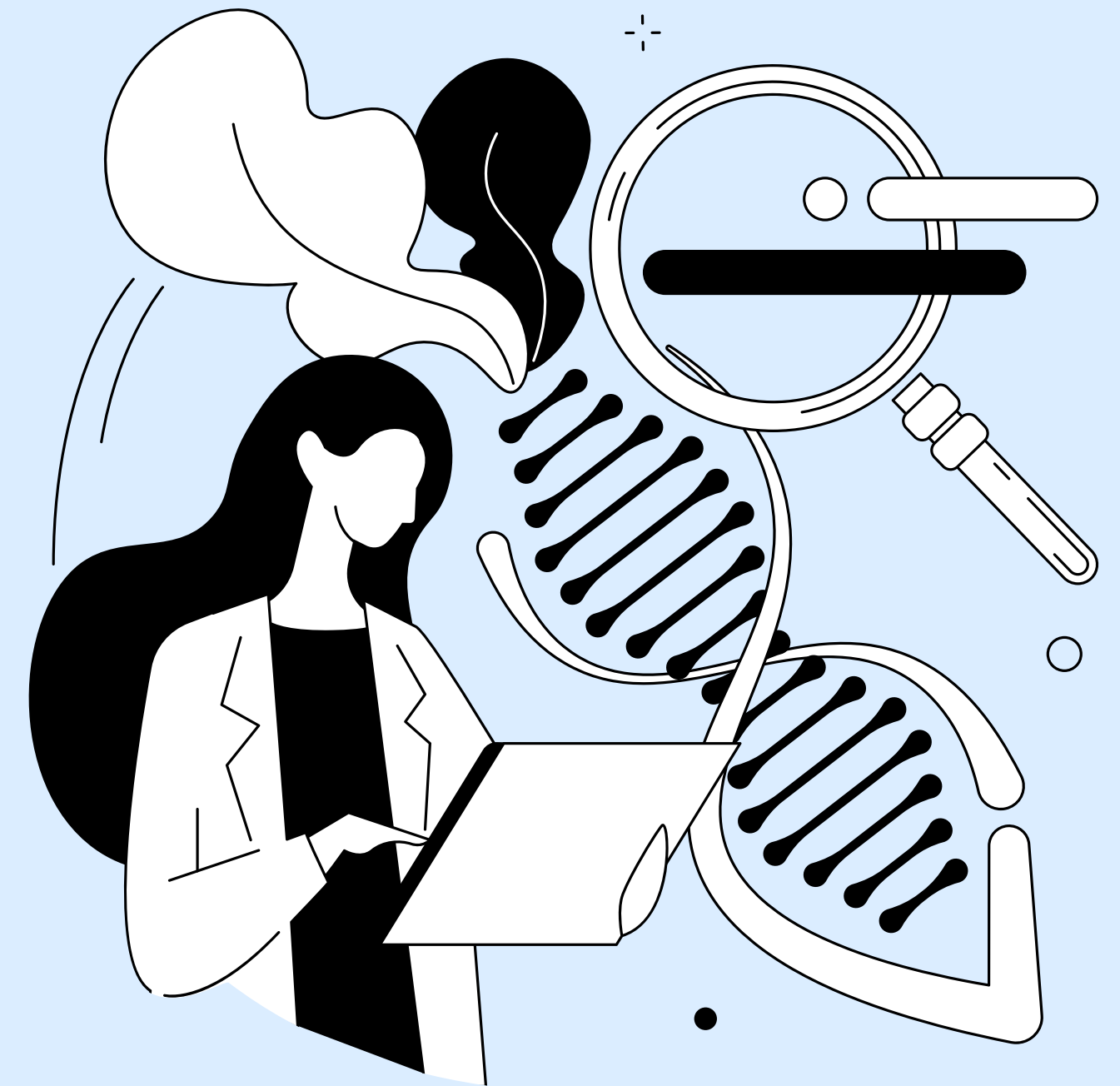
## Eesmärgid

Patsiendi informeerimine võimalustest

Integreerida geneetilise testi tulemuste tõlgendus patsiendi tervise ja pereleoga

Olla patsiendile abiks informeeritud otsuste langetamisel

Olla toeks riski või diagnoosiga kohanemisel

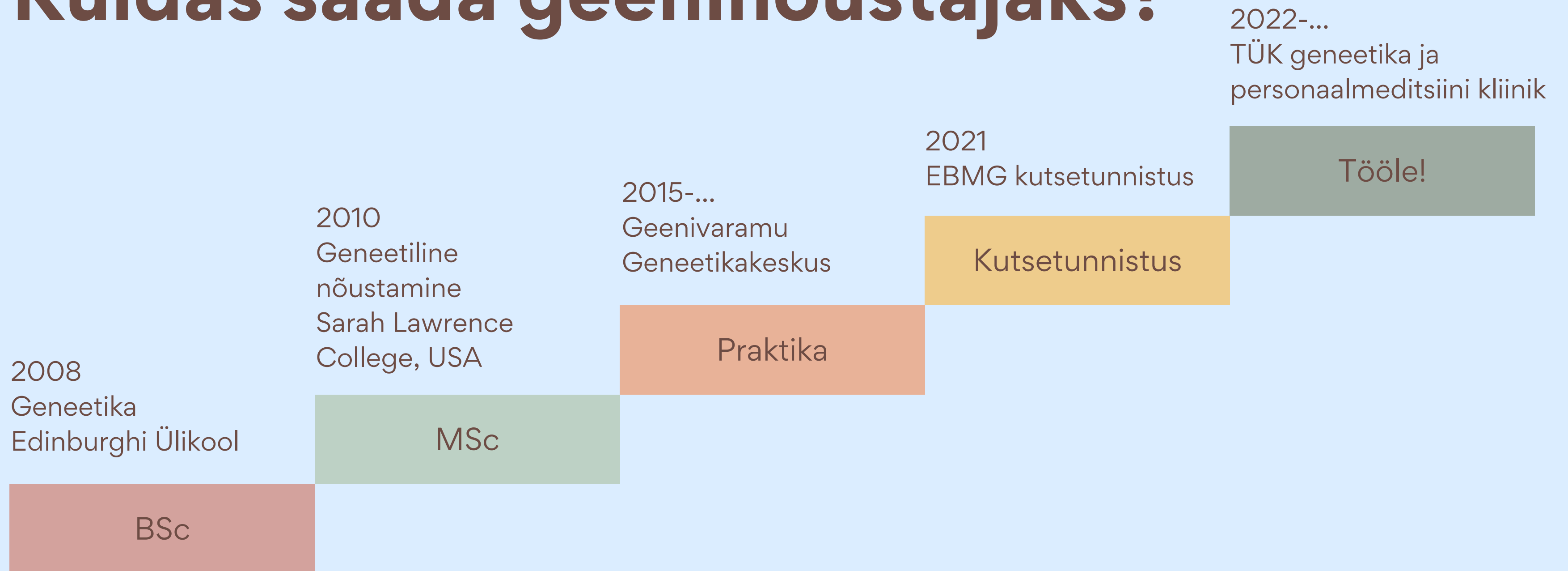


Genetic counseling

“The process of helping people understand and adapt to the medical, psychological and familial implications of genetic contribution to disease”

NSGC 2005

# Kuidas saada geeninõustajaks?



# Kuidas saada geeninõustajaks?



# GN olukord globaalselt (2017)

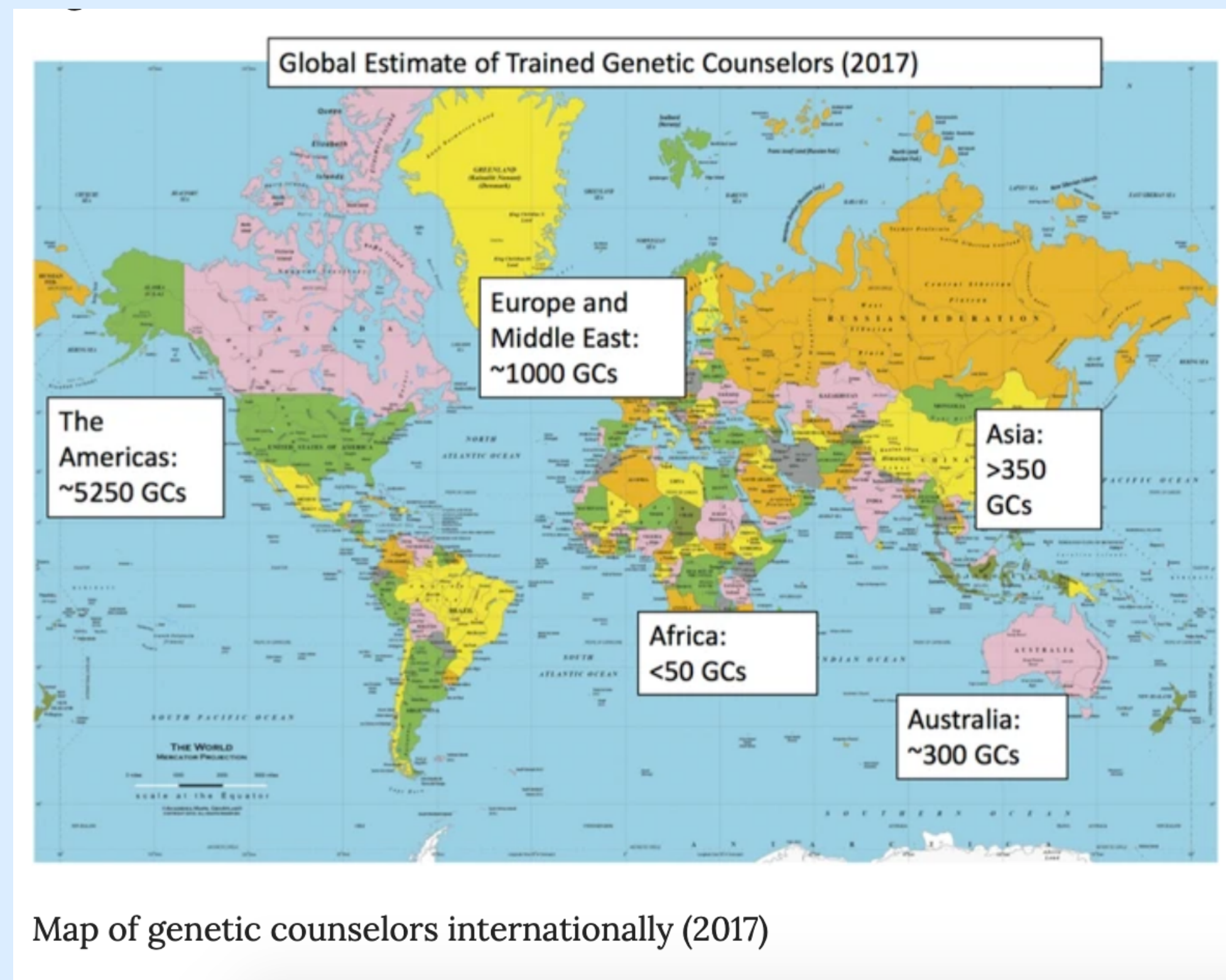
Geeninõustajaid üle 7000 ja ligikaudu 28 riigis.

Enamus neist USAs, kust valdkond ka alguse sai.

USA - 12 GN/mil elaniku kohta

Kanada, Norra - 7 GN/mil

\*Soovituslikult 6–12 GN/million (1991a. hinnang, Royal College of Physicians UK )



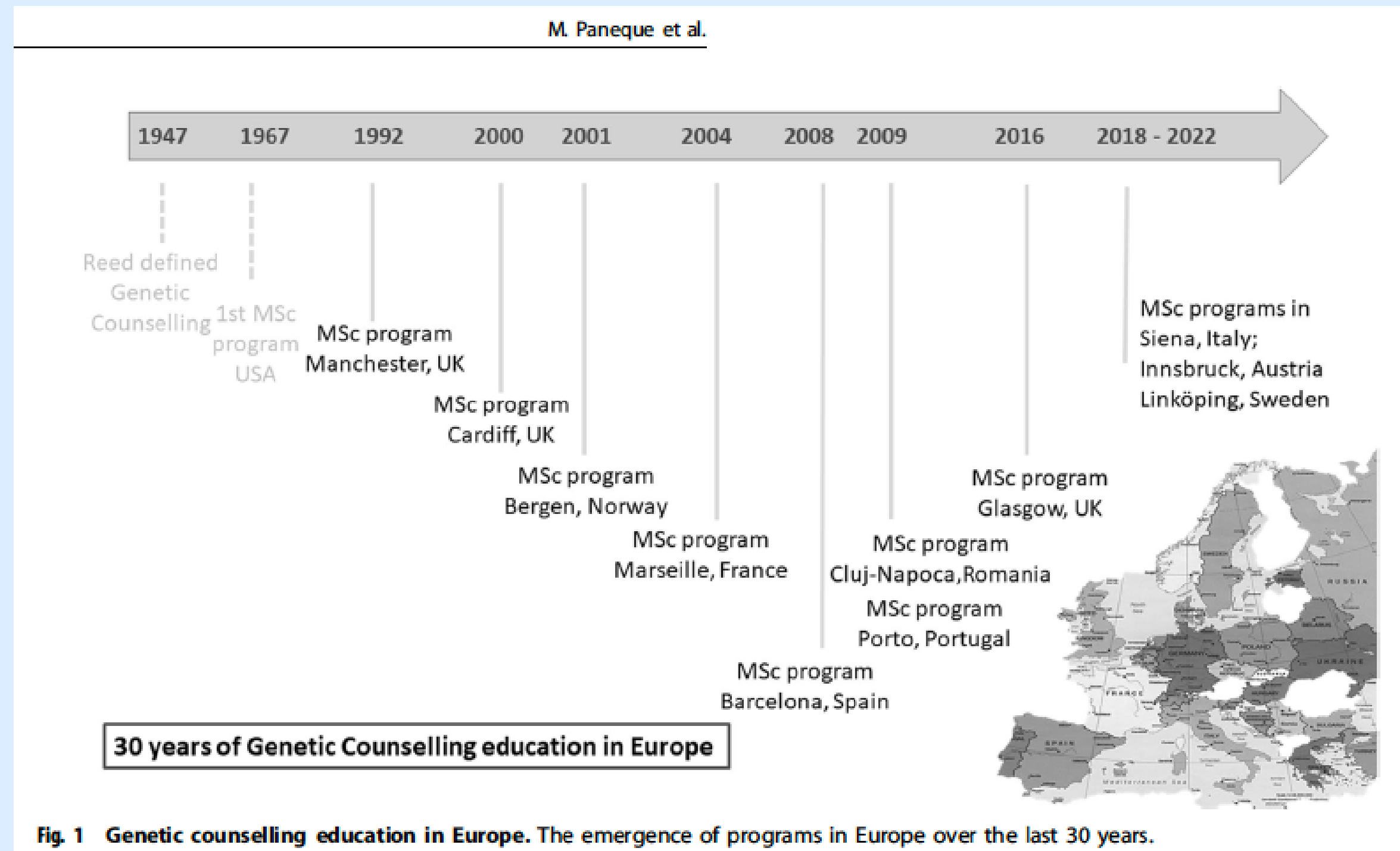
The Global state of genetic counseling profession.  
Abacan et al. *EJHG* 2019

# GN kutse Euroopas

Alates 2013 on Euroopas võimalik taodelda geeninõustaja kutsetunnistust.

Hetkel on Euroopas 9 EBMG krediteeringuga GN magistriprogrammi.

<https://www.ebmgeu/408.0.html>



Paneque et al. 2024 EJHG

Eestis - protsess algatatud, et

- kutset reguleerida
- teenust registreerida

# USA 2023 GN ÜLEVAADE

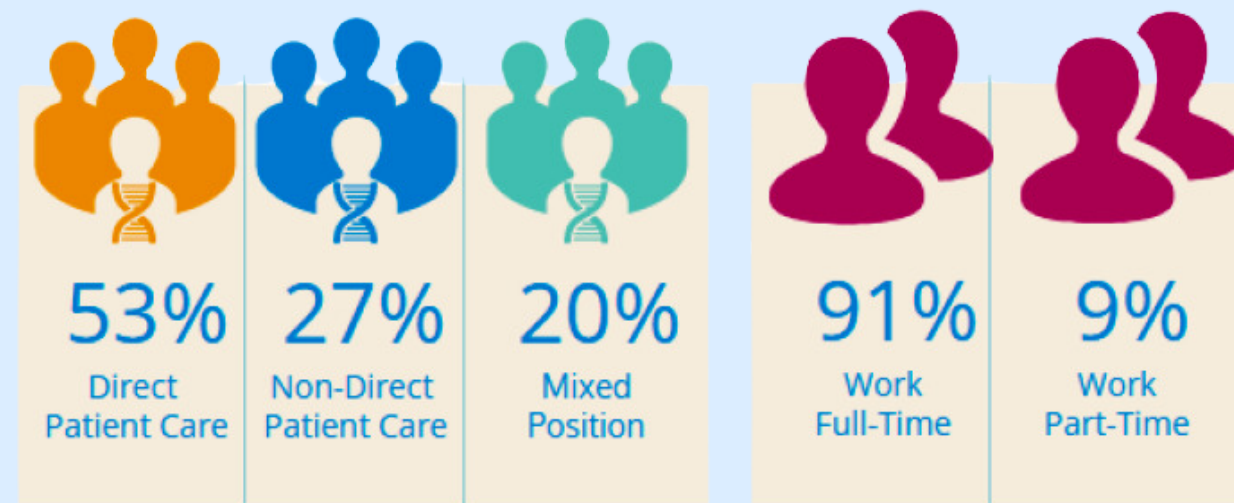
10a on GN arv kasvanud 100%

2021 - kutsetunnistusega GN 5629 ja

2023 - 6517 GN

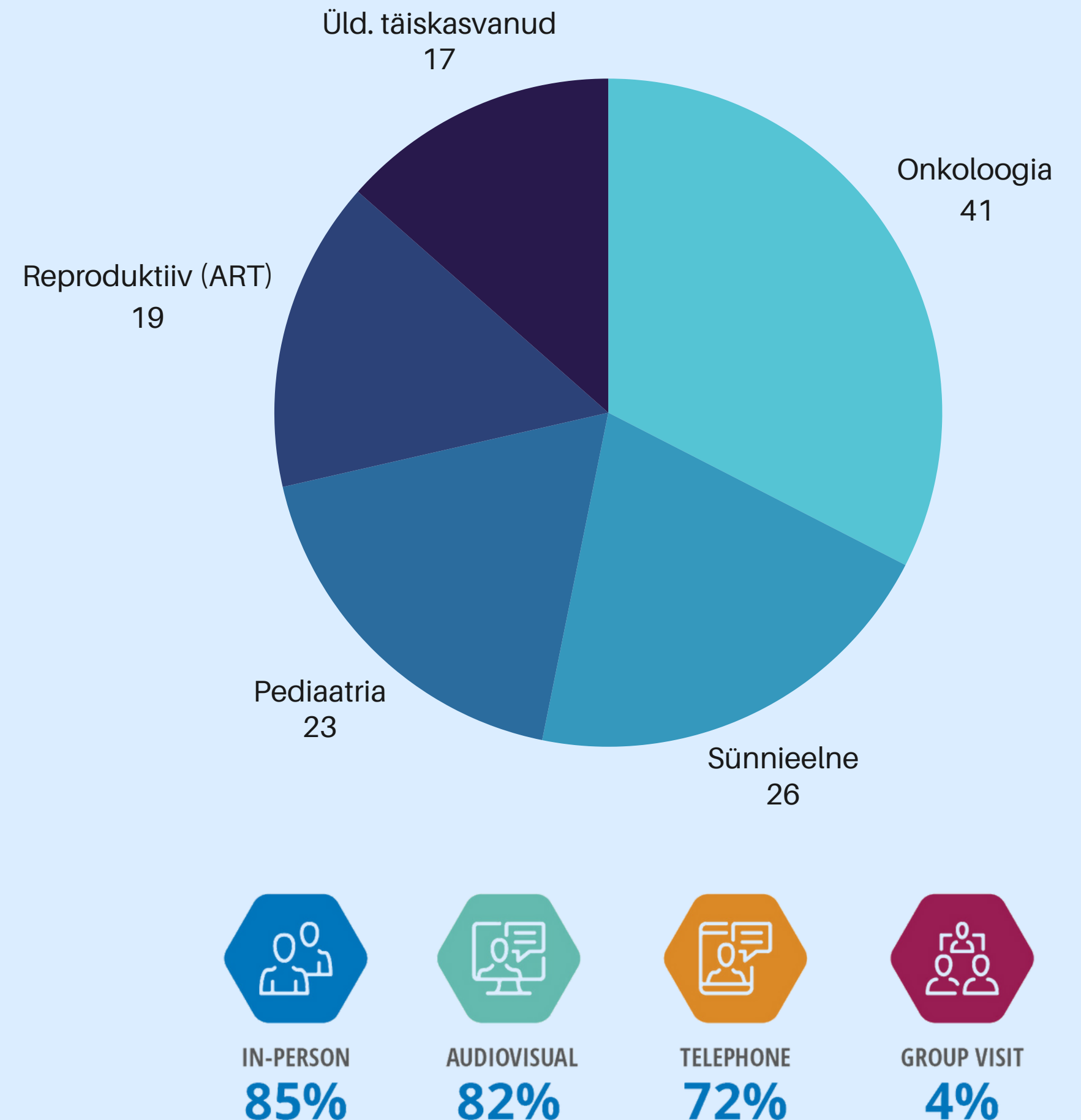
2030 - eeldatavalt 10 000 GN

63% vastanutest oli rohkem kui üks töövaldkond



Professional status survey 2023

<https://www.nsgc.org/Professional-Status-Survey>





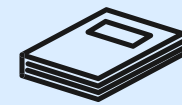
# Kus võiks geeninõustajatest kasu olla?

Euroopa geneetikute hinnangul

Catapano et al. 2022 EJHG



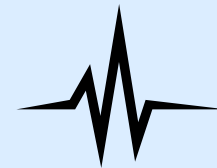
Onkoloogia



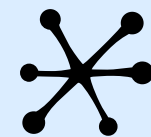
Sünnieelne



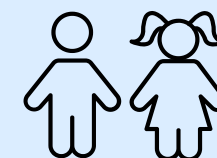
Reproduktiiv / ART



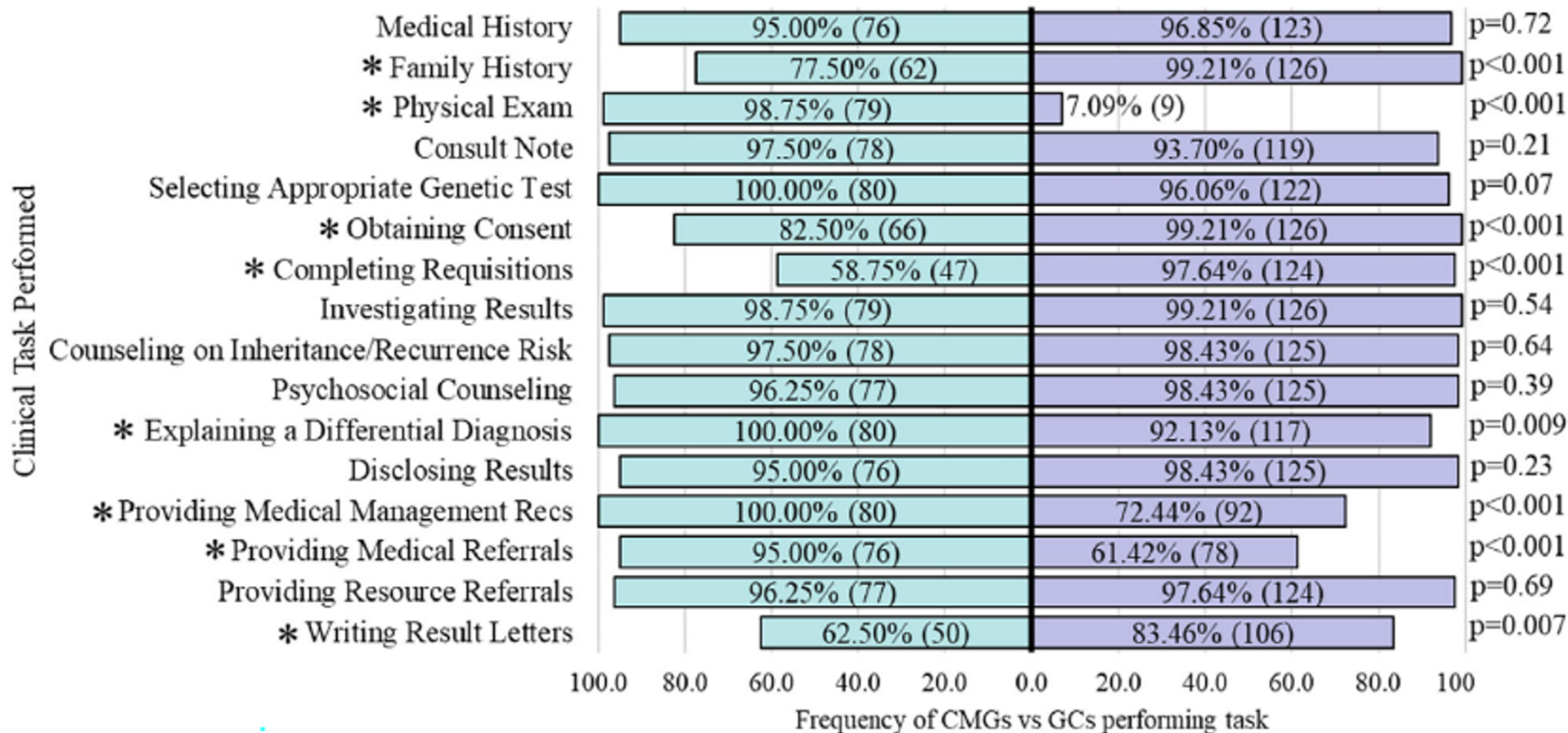
Kardioloogia



Neuroloogia



Pediaatria



■ % Geneticists (n=80)  
 ■ % Genetic Counselors (n=127)

# Tegevuste sobilikkus geeninõustajale Euroopa geneetikute hinnangul

(Catapano et al 2022 EJHG) N=138

**Table 3.** Table of the activity that the Genetic Counsellor should perform. The mean and standard deviation are shown on the right.

Actions the GC should perform	Average	SD
Draw Pedigree	6.55	0.9
Ensure the patients' understanding of the given genetic information	6.32	1.13
Help patients express their own questions	6.18	1.16
Collect information for genetic investigation	6.10	1.29
Inform the patient about presymptomatic testing	6.04	1.39
Inform the patient about prenatal testing	5.91	1.42
Inform the patients about familial risk (without known mutation)	5.91	1.43
Make genetic risk assessment	5.89	1.34
Inform the patient about reproductive options	5.89	1.48
Inform the patient about diagnostic testing	5.78	1.53
Guide the patient in making the right decision for themselves	5.74	1.46

Inform the patient about test result	5.61	1.72
Discuss with the patient the potential effect on every-day life	5.37	1.59
Inform the patient about genetic variants of unclear significance	5.22	1.76
Discuss common psychological reactions and feelings	5.17	1.4
Coordinate the care pathway with other health care practitioners as well	5.17	1.4
Education of the population	5.15	1.63
Identify and help patients in crisis	5.14	1.15
Provide psychological support to the patient	5.13	1.58
Give the patient clinical and medical information	4.99	1.71
Provide follow-up after a clinical visit	4.96	1.74
Literature research	4.89	1.66
Write referrals	4.38	1.85
Sample handling	4.09	1.89
Make a diagnosis	3.64	1.96

1: not recommended; 7: highly recommended)

## Geneetiku ambulatoorne vastuvõtt

Geneetiline nõustaja

Meditsiinigeneetik

Uus patsient nr 1  
Isiklik- ja perelugu

Korduvvastuvõtt

Uus patsient nr 1: Kehaline ülevaatus ja terviseseisundi  
hindamine, differentsiaaldiagnoos, geneetilise testimise plaan

Uus patsient nr 2  
Isiklik- ja perelugu

Korduvvastuvõtt

Uus patsient nr 2: Kehaline ülevaatus ja terviseseisundi  
hindamine, differentsiaaldiagnoos, geneetilise testimise plaan

Sama süsteem jätkub

Responsible professional: task

### Genetic counsellor

- Act as the family's clinical contact person<sup>a</sup>
- Draw a pedigree
- Provide follow-up contact after a clinic visit<sup>a</sup>
- Provide psychosocial support to the patients<sup>a</sup>
- Inform the patient about presymptomatic testing
- Take the disease history in the family

### Shared responsibilities

- Discuss the ethical implications of genetic testing
- Guide the patient in making the right decision for themselves
- Conduct reflective practice<sup>a</sup>
- Identify and help patients in crisis<sup>a</sup>
- Inform the patient about different reproductive options<sup>a</sup>
- Inform the patient on genetic test results
- Make genetic risk assessments
- Ensure the patients' understanding of the given genetic information
- Discuss common psychological reactions and feelings<sup>a</sup>
- Discuss the potential effects on relationships<sup>a</sup>
- Inform the patients about familial risk (without known mutation)
- Inform the patient about diagnostic testing
- Inform patients about prenatal testing<sup>a</sup>
- Help patients express their own questions<sup>a</sup>
- Inform the patient about basic genetics and inheritance patterns<sup>a</sup>
- Inform the patient about surveillance programmes and clinical follow-up<sup>a</sup>

### Medical geneticists (M.D.)

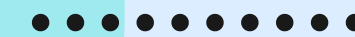
- Make a diagnosis
- Write referrals
- Provide clinical and medical investigation<sup>a</sup>
- Inform the patient of treatment options<sup>b</sup>
- Give the patient of clinical and medical information
- Inform the patient about genetic variants of unclear significance
- Have contact with other medical specialities<sup>a</sup>

## MEDITSIINIGENEETIK

Diagnoosimine  
Suunamine  
Analüüside tellimine



Jagatud  
ülesanded

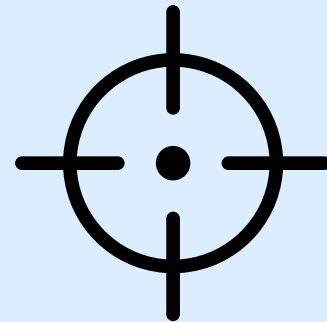


## GEENINÕUSTAJA

Tugi otsuselangetamisel  
Psühhosotsiaalne tugi

# Arengud geneetikas mis mõjutavad ka GN

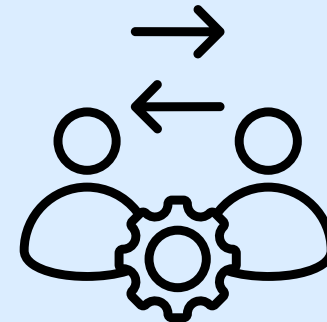
01



Ulatus

- üha rohkem haiguseid, geene kaasatud testimises
- üha rohkem tulemusi jagada sh. positiivseid ja ebaselgeid leiud

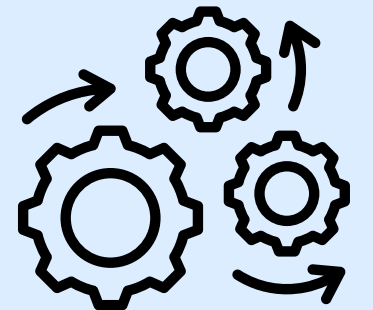
02



Lähenemine

- testimine pakutud väga erinevatel põhjustel ja eesmärkidega
- diagnoos vs riskihinnang

03



Protsessid

- kes, kus ja kuidas pakub ja tõlgendab teste
- patsiendi autonoomia hindamine vs "rangelt soovituslik" tervisekäitumise muutmine

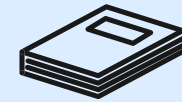
# Kuidas nõustada? Aga mis on geeniinfo eemärk?

Peamised sõnumid nõustamisel  
sõltuvad testimise eesmärgist



Täpsustada diagnoosi

---



Planeerida sobivat ravi

---



Hinnata kordusriske

---



Täpsustada riskirühma

---

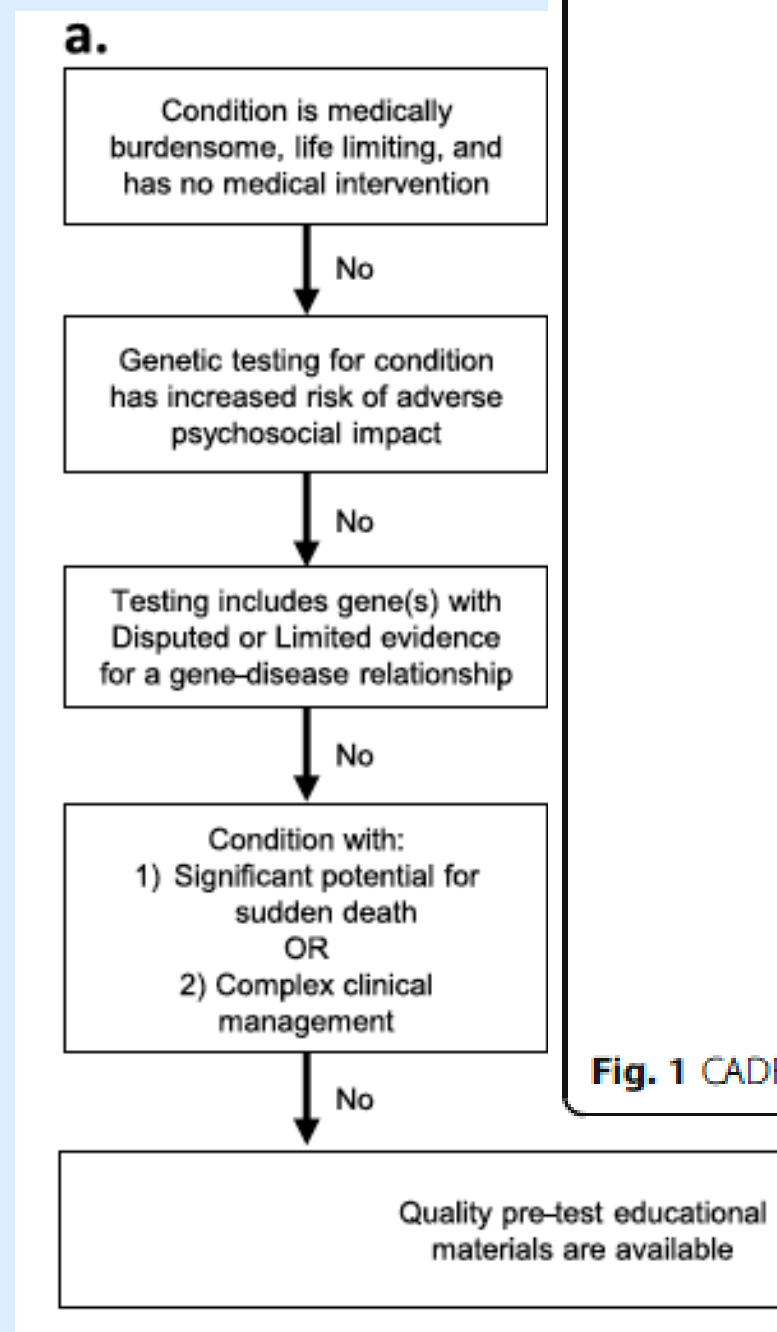


Määrata sobivat ravimit või doosi

# Geneetika meditsiinis

Vestlused, mis põhinevad geneetikal jõuavad massideni.

Nõustamise põhisõnumid ja meetodid sõltuvad analüüsist, võimalikest tulemustest ja eesmärkidest.



Discussion Characteristic	Brief Communication	Targeted Discussion	Traditional Genetic Counseling
Approximate Time	<5 minutes	10-20 minutes	>30 minutes
Complexity (Risk Assessment or Management)	Low	Moderate	High
Uncertainty (Medical or Personal)	Low	Moderate	High
Psychosocial support	Minimal	Moderate	Extensive
Supportive Educational Materials	Necessary	Recommended	Recommended

Fig. 1 CADRe communication levels



# Geneetika meditsiinis

Vestlused, mis põhinevad geneetikal jõuavad massideni.

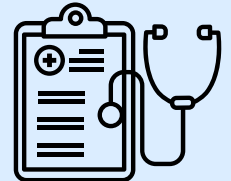
Nõustamise põhisõnumid ja meetodid sõltuvad analüüsist, võimalikest tulemustest ja eesmärkidest.

## Gen. spetsialist



Traditsiooniline geneetiline nõustamine kui emotsionaalselt laetud teema ja pereliikmete kaasamine

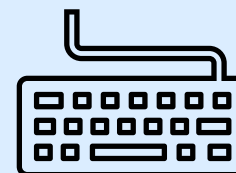
## Eriarst



Suunatud diskussioon kui eesmärgiks personaalne riskipõhine raviplaan

## Otsustustugi

Otsustustugi ravimisoovitusteks



## Esmatasand

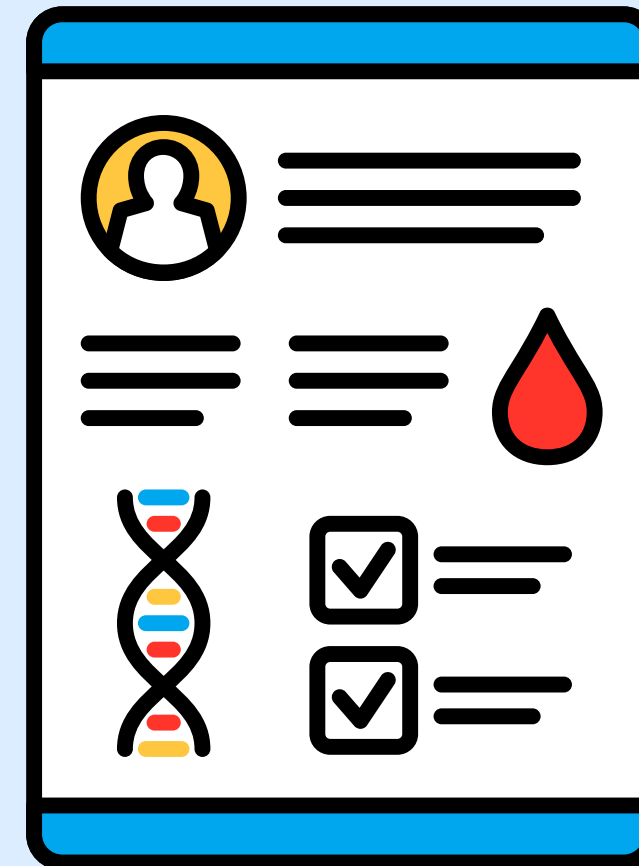
Lühike vestlus kui peaesmärk tervisekäitumise muutmine



# Personaalmeditsiin

## Esimesed riiklikud PM teenused

- Rinnavähi riskiskoor
- Farmakogeneetika



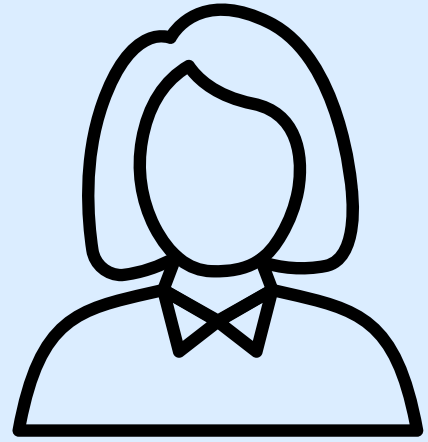
<https://www.tai.ee/et/personaalmeditsiin>  
<https://tehik.ee/personaalmeditsiini-rakendamine-eestis>

# Tänaan kuulamast



liis.leitsalu@kliinikum.ee



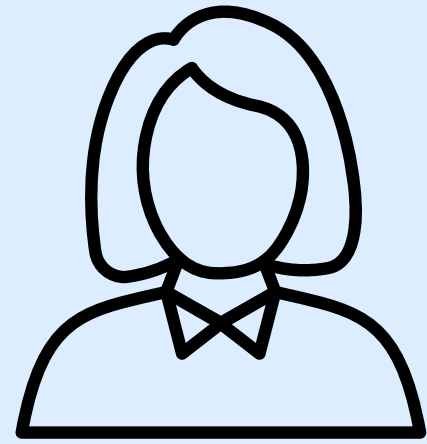


Geenidoonor oli osalenud mitmes projektis

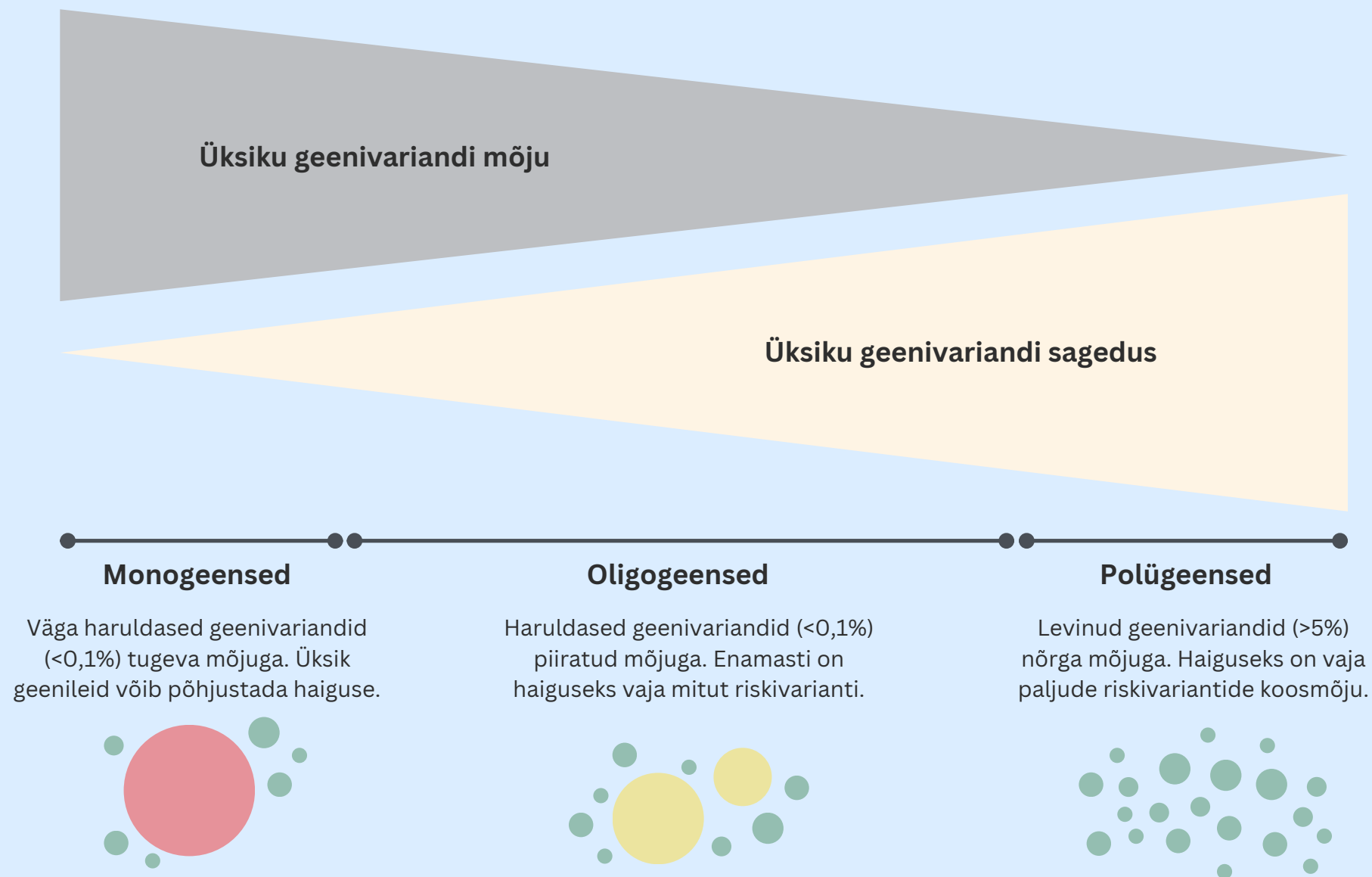
Ühes projektis oli RV riskiskoorist tulenev risk kõrge

Teises projektis RV riskiga seotud geenides muutuseid ei leitud

Geenidoonoril segadus – Kuidas saab olla risk samaaegselt suur JA väike?



Geenidoonor oli osalenud mitmes projektis  
Ühes projektis oli RV riskiskoorist tulenev risk kõrge  
Teises projektis RV riskiga seotud geenides muutuseid ei leitud  
Geenidoonoril segadus – Kuidas saab olla risk samaaegselt suur JA väike?



**BRCA 1/2**

**RV PRS**



Inimõiguste ja biomeditsiini Euroopa konventsiooni artikkel 12 (Council of Europe: Bioethics), mis sätestab, et igasugune geneetiline testimine vajab eelnevat nõustamist ja peaks olema tehtud personaalse meditsiinilise jälgimise all.

(<http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/>).

## Chapter IV – Information, genetic counselling and consent

### Article 8 – Information and genetic counselling

- 1 When a genetic test is envisaged, the person concerned shall be provided with prior appropriate information in particular on the purpose and the nature of the test, as well as the implications of its results.
- 2 For predictive genetic tests as referred to in Article 12 of the Convention on Human Rights and Biomedicine, appropriate genetic counselling shall also be available for the person concerned.

The tests concerned are:

- tests predictive of a monogenic disease,
- tests serving to detect a genetic predisposition or genetic susceptibility to a disease,
- tests serving to identify the subject as a healthy carrier of a gene responsible for a disease.

The form and extent of this genetic counselling shall be defined according to the implications of the results of the test and their significance for the person or the members of his or her family, including possible implications concerning procreation choices.

Genetic counselling shall be given in a non-directive manner.