



ONKOLOŠKI INŠTITUT
INSTITUTE OF ONCOLOGY
LJUBLJANA

**Klinična pot in obseg dela
genomskega svetovalca
v procesu obravnave pacienta v Ambulanti za
onkološko genetsko svetovanje in testiranje
Oddelka za onkološko klinično genetiko**
elektronska izdaja

Onkološki inštitut
Ljubljana Ljubljana,
november 2023

Naslov: Klinična pot in obseg dela genomskega svetovalca v procesu obravnave pacienta v Ambulanti za onkološko genetsko svetovanje in testiranje oddelka za onkološko klinično genetiko

Avtorji: Natalija Klopčič, Svetlana Novak, Tina Kerševan, Barbara Babuder, Ana Blatnik, Ksenija Strojnik, Mateja Krajc, Simona Hotujec

Založnik: Onkološki inštitut Ljubljana

Ljubljana, november 2023, verzija 2

KLINIČNA POT IN OBSEG DELA GENOMSKEGA SVETOVALCA

Podlaga za izvajanje klinične poti dela genomskih svetovalcev je Klinična pot dela v Ambulanti za onkološko klinično genetiko.

Pogoji za izvajanje svetovanja:

V proces dela na oddelku za onkološko klinično genetiko se uvede nov profil delavca v zdravstvu – **genomski svetovalec**.

Genomski svetovalec je lahko diplomirana medicinska sestra s specialnimi znanji, ki jih pridobi v sklopu podiplomskega študija genomskega informiranja (diplomirana medicinska sestra/diplomirani zdravstvenik (visokošolska izobrazba I. stopnje na področju zdravstvene nege in zdravstva) z zaključenim študijskim programom za izpopolnjevanje Genomskega informiranja) in vsaj dvema letoma delovnih izkušenj v ambulanti za onkološko klinično genetiko (delo s specialistom klinične genetike), oz. z zaključenim magistrskim programom genomskega informiranja, kjer pridobi vsa potrebna znanja za izvajanje dejavnosti genetskega svetovanja.

Genetsko svetovanje se izvaja pod nadzorom specialista klinične genetike in vključuje le genetsko svetovanje pred testiranjem.

Zdravnik specialist klinične genetike odgovarja za proces in z genomskim svetovalcem pred posvetom opravi razgovor o vsebini posveta.

Genomski svetovalec 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 VUS, najdba mozaika, kaj pomeni »de novo« mutacija)
- možen pomen izvida za zdravljenje;
- osnovno interpretacijo genetskih testov in kritično presojo uporabnosti genetskih testov;
- razloži pomen rezultata za svojce
- aktivno promoviranje zdravja, ocenjevanje tveganja za nastanek raka in skrb za varnost ter zdravje ljudi;
- 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.

Klinična pot se nanaša na obravnavo pacientov v Ambulanti za onkološko genetsko svetovanje in testiranje, ki potrebujejo genetski izvid za načrtovanje zdravljenja (prednostne napotitve) in tistih posameznikov, ki so napoteni na genetsko obravnavo zaradi že dokazane patogene različice (PR) v družini, povezane s HBOC.

Področja genetskega svetovanja, ki ga izvaja genomski svetovalec:

- bolniki s povečano ogroženostjo za dedno obliko raka dojk in jajčnikov (rak dojk pri moških),
- bolniki s povečano ogroženostjo za dedno obliko raka prostate,
- bolniki s povečano ogroženostjo za dedno obliko raka trebušne slinavk,
- zdravi posamezniki s sorodnikom v 1. kolenu s povečano ogroženostjo za dedno obliko raka dojk in jajčnikov,
- posamezniki, ki imajo v družini že dokazano patogeno različico povezano s HBOC.

V procesu triaže specialist klinične genetike razvrsti bolnike v ustrezne čakalne sezname in umesti pod kategorijo »**genomski svetovalec**«.

Proces prvega genetskega svetovanja izvaja genomski svetovalec, pod nadzorom specialista klinične genetike.

Genetsko svetovanje poteka ob dnevih, ko ima nadzorni specialist klinične genetike ambulantno in je genomskemu svetovalcu ves čas dosegljiv.

Napotnice za molekularno genetsko preiskavo (OBR – 707 – 1070 – MD-STO) izpolni in podpiše nadzorni zdravnik, specialist klinične genetike. Ta zdravnik tudi prejme izvide in opravi genetsko svetovanje po testiranju v primeru pozitivnega rezultata. V primeru negativnega rezultata, pa genomski svetovalec pripravi osnutek zaključka obravnave in ga da v pregled in podpis nadzornemu specialistu.

Genomski svetovalec poleg genetskega svetovanja opravi še:

- Izdela zapise ambulantnih pregledov, mnenja in zaključke ambulantnih obravnav v primeru negativnega izvida, pregleda in avtorizira pa jih nadzorni specialist klinične genetike. **Pod zapis sta podpisana oba.**
- Izvede administrativni obračun storitev v bolnišničnem informacijskem sistemu. Vsaka obravnava se obračuna na nadzornega specialista klinične genetike (kot velja za specializante).

The background features several abstract, light grey shapes. On the left, a large, curved shape sweeps across the page. In the center-right, there is a vertical oval. At the bottom, there are two triangular shapes pointing upwards. The text is centered in the lower half of the page.

Priporočila in klinične poti so dosegljivi
na spletni strani Onkološkega inštituta

<https://www.onko-i.si/priporocila>

<https://www.onko-i.si/klinicne-poti>