Praktiske retningslinier for og kvalitetssikring af genetisk udredning og rådgivning

- ***Nuværende struktur***
- ***Litteraturgennemgang***
- ***Forslag til generelle retningslinier***

Forældet

Rapport udarbejdet af arbejdsgruppe under

Dansk Selskab for Medicinsk Genetik, 2009

Indholdsfortegnelse

1 Kommissorium 5
1.1 Gruppens kommissorium 5
1.2 Gruppens sammensætning 6
1.3 Arbejdsgruppens fokus 6
2 Indledning 8
2.1 Definition af genetisk rådgivning 8
3 Nuværende struktur af genetisk udredning og rådgivning 9
3.1 Overordnet struktur 9
3.2 Grundlag for beskrivelse af den nuværende struktur 10
3.3 Henvisning, visitation og kontakt til patienten 10
3.4 Udredning 13
3.4.1 Verificering af diagnoser og samtykke 13
3.4.2 Optegning af stamtræ 14
3.5 Rådgivning 15
3.5.1 Rådgivningssamtalen 15
3.5.2 Deltagere ved samtalen 16
3.5.3 Kontaktlæge 16
3.5.4 Genetisk test 17
3.5.5 Udpegning af risikopersoner 18
3.5.6 Information om patientforeninger 19
3.5.7 Videregivelse af oplysninger 19
3.6 Afslutning af rådgivningsforløbet og follow-up 20
3.6.1 Afslutning af rådgivningsforløbet 20
3.6.2 Henvisning til andre afdelinger 20
3.6.3 Kommunikation om forløbet af den genetiske rådgivning 21
3.7 Konference, undervisning og supervision 21
3.7.1 Konference 21
3.7.2 Undervisning og supervision 21
3.8 Aktivitetsregistrering 22
3.9 Kvalitetssikring 23
3.10 Konklusion 24

Forrælldet

4 Litteraturgennemgang 25
4.1 Grundlæggende elementer og begreber i kvalitetssikring og kvalitetsudvikling 25
4.1.1 Udvælgelse og prioritering af væsentlige kliniske problemstillinger 26
4.1.2 Fastlæggelse af kvalitetsmål ved brug af indikatorer 26
4.1.3 Måling af aktiviteten ved indsamling af relevante data 29
4.1.4 Analyse af data med henblik på vurdering af kvalitetsniveauet sammenholdt med de opstillede kvalitetsmål 29
4.1.5 Rapportering med tilbagemelding af vurderingerne 29
4.1.6 Forbedring med intervention ved behov 29
4.1.7 Metoder til kvalitetssikring og kvalitetsudvikling 30
4.1.8 Kvalitetetsforbedrende tiltag 33
4.2 Litteratur om den genetiske rådgivningsproces 35
4.2.1 Kommunikation 35
4.2.2 Patientens forventninger 37
4.2.3 Supervision 38
4.2.4 Supplerende patientinformation 38
4.3 Litteratur om kvalitetssikring af den genetiske rådgivning med vægt på resultatindikatorer 39
4.3.1 Resultatindikatorer 40
4.4 Publicerede praktiske retningslinier for genetisk udredning og rådgivning samt kvalitetssikring heraf 42
4.4.1 Eksempler på retningslinier for genetisk udredning og rådgivning 42
4.4.2 Eksempler på retningslinier for kvalitetssikring af genetisk udredning og rådgivning 44
5 Forslag til praktiske retningslinier for og kvalitetssikring af genetisk udredning og rådgivning 46
5.1 Forslag til generelle retningslinier 46
5.1.1 Modtagelse af henvisning, visitation og første kontakt til patienten 46
5.1.2 Udredning 47
5.1.3 Rådgivningssamtalen 48
5.1.4 Afslutning af rådgivningsforløbet/Follow-up 51
5.1.5 Journalføring 51

Forældet

5.1.6 Andre forslag til forbedring af kvaliteten ... 52
5.2 Forslag til kvalitetssikring af den genetiske udredning og rådgivning ... 53
5.2.1 Forslag til kvalitetssikring ved brug af strukturindikatorer ... 54
5.2.2 Forslag til kvalitetssikring ved brug af procesindikatorer ... 55
5.2.3 Forslag til kvalitetssikring ved brug af resultatindikatorer ... 55
6 Konklusion ... 58
6.1 Nuværende struktur ... 58
6.2 Litteraturgennemgang ... 58
6.3 Retningsliner for den genetiske rådgivning ... 58
6.4 Kvalitetssikring. ... 59
7 Referencer ... 60
8 Bilag ... 68
8.1 Spørgeskema til afdelingsledelser, udsendt november/december 2006 ... 68
8.2 Skema ved gennemgang af journaler ... 74
8.3 Eksempel på registrering af rådgivningssager som led i speciallægeuddannelsen ... 78
8.4 Eksempel på målbeskrivelser i uddannelsen af betydning for kvalitetssikring af rådgivningen ... 79
8.5 Kvalitetsbegreber ... 80
8.5.1 Kvalitet (quality) ... 80
8.5.2 Kvalitetsudvikling (continuous quality improvement) ... 81
8.5.3 Standard (standard) ... 81
8.5.4 Indikator (Indicator) ... 82
8.5.5 Andre kvalitetsbegreber ... 83
8.6 Spørgeskema til måling af PPC - perceived personal control ... 84
8.7 GCSS – Genetic counselling satisfaction scale ... 85
8.8 QUOTE-gene scale ... 86
8.9 Guidelines for the practice of genetic counselling, HGSA ... 87
8.10 Patienttilfredsheds-spørgeskema, Genetic Interest Group, UK ... 99

Forrælet

1 Kommissorium

1.1 Gruppens kommissorium

Arbejdsgruppen blev nedsat i foråret 2005 med følgende kommissorium:

Kommissorium for arbejdsgruppen vedr. praktiske retningslinier for og kvalitetssikring af genetisk udredning og rådgivning.

Baggrund

Indenfor klinisk genetik er der især brug for overvejelser vedrørende karakteren og kvaliteten af den genetiske rådgivning, der gives på landets fem klinisk genetiske afdelinger. Dette særlige behov skyldes, at klinisk genetik er faget med de ekstremt mange, hver for sig meget sjældne sygdomme. Specialet har i mindre grad end andre specialer hyppigt forekommende, ensartede ydelser, hvis art, der hele tiden er landsdækkende enighed om sammensætningen af.

Derfor er der også indenfor specialet en øget risiko for, at der hos den enkelte læge eller på den enkelte afdeling udvikler sig en subkultur i praksis for rådgivning, der er – om end ikke ringere – så dog anderledes end hvad der tilbydes andre steder.

Specialet har således brug for tiltag, der kan sikre fagligt optimale patientforløb, der er enighed om afdelingerne imellem.

Arbejdsgruppen har til opgave at:

1. beskrive nuværende struktur for og aktivitet af genetisk udredning og rådgivning på lands- og landsdelsafdelingerne i Danmark
2. gennemgå den internationale litteratur m.m. for praktiske retningslinier og kvalitetssikringsmetoder for området og beskrive i resumeform med referenceliste
3. udarbejde forslag til generelle retningslinier, som baggrund for udfærdigelse af selskabsvedtagne anbefalinger

Udvalgets beskrivelse og bedømmelse bør som minimum indeholde:

Praksis for

- Modtagelse af henvisninger
  - Kriterier for modtagelse
  - Første kontakt til henviste
  - Bekræftelse på modtagelsen
  - Information om praksis for forløb
  - Ventetid – behandlingstid
- Udredning

Forrædet

Rådgivningssamtale

Follow-up

- Registrering
- Journalføring
- Epikrise
- Kollegial konsultation – personhenførbar
- Kollegial konsultation – kliniske afdelinger/almen praksis
- Aktivitetsregistrering – statistikker
- Arkivering

Procedurer og standarder for

- Indhentning af informeret samtykke
- Indhentning af personoplysninger
- Tilladelse til afsløring over for slægtninge

Supervision og kollegial feedback på kommunikationsfærdighed

Efteruddannelse af involverede personaletyper

1.2 Gruppens sammensætning

Christina Fagerberg, speciallæge i klinisk genetik (Uddannet på Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Sygehus og Klinisk Genetisk Afdeling, Vejle Sygehus).
Susanne Eriksen Boonen, speciallæge i klinisk genetik (Uddannet på Kennedy Centret og Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet).
Mette Klarskov Andersen, speciallæge i klinisk genetik (Uddannet på Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet).
Lilian Bomme Ousager, speciallæge i klinisk genetik (Uddannet på Klinisk Genetik, Afdeling for Biokemi, Farmakologi og Genetik, Odense Universitetshospital og Klinisk Genetik Afdeling, Rigshospitalet).
Ved arbejdsgruppens nedsættelse var alle medlemmer i uddannelsesstillinger til klinisk genetik.
Til indsamling af data fra afdelingerne har gruppen fået hjælp af læge Kirsten Brorson Petersen, mens hun var i uddannelsesstilling på Klinisk Genetisk Afdeling, Vejle Sygehus.

1.3 Arbejdsgruppens fokus

De tre hovedemner, som arbejdsgruppen har beskæftiget sig med, og som afspejles i rapportens opbygning er:

Forældet

- Beskrivelse af den nuværende struktur for og aktivitet af genetisk rådgivning på lands- og landsdelsafdelinger i Danmark.
- Gennemgang af den internationale litteratur m.m. for praktiske retningslinier og kvalitetssikringsmetoder for området.
- Forslag til generelle retningslinier for genetisk rådgivning og kvalitetssikring heraf.

I kommissoriet angives desuden en række konkrete emner som skulle berøres. Disse har dannet grundlag for rapportens første del om den nuværende struktur. Sideløbende med og efter denne delopgave, har vi lavet litteraturstudier vedr. genetisk rådgivning og kvalitetssikring heraf. Under dette arbejdet blev det mere og mere klart, at der er tale om et meget bredt og kompliceret område, som dækker mange aspekter, og hvor langt fra alt er egentlig evidensbaseret.

I rapporten beskæftiger vi os bredt med genetisk rådgivning. Vi er ikke gået i dybden med specielle delområder, hvoraf mange er behandlet separat i litteraturen, f.eks. onkogenetik, rådgivning ved prænatal diagnostik og genetisk test, herunder de specielle forhold ved test af børn. Det skal nævnes at genetisk rådgivning i forbindelse med genetisk test er behandlet i en tidligere rapport fra Dansk Selskab for Medicinsk Genetik(1) og på internationalt plan(2).

Forældet

2 Indledning

2.1 Definition af genetisk rådgivning

Klinisk genetik adskiller sig på mange måder fra andre lægelige specialer idet:

- Patienten ofte er en rask person og kan have en hvilken som helst alder.
- Genetiske sygdomme i sagens natur ikke kun har betydning for den enkelte patient, men kan have betydning for hele familier.
- De fleste genetiske sygdomme hver især er sjældne.
- Genetiske sygdomme kan afficere et hvilket som helst organ.
- Den genetiske viden øges kontinuerligt og hastigt, hvilket kræver specialviden, samarbejde med andre specialer og hyppig opdatering af viden.

Definitionen af den genetiske rådgivning er vigtig, når man taler om kvalitetssikring af rådgivningen, idet definitionen hænger sammen med, hvilke mål der er for rådgivningen. I hvilken grad disse mål er opfyldt bliver dermed et udtryk for kvaliteten.

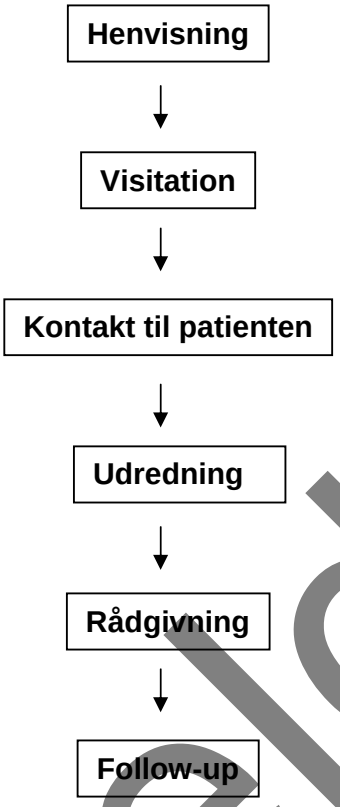
Definitionen af genetisk rådgivning har gennem tiderne ændret sig fra at være samfundsorienteret (eugenisk) til at være individorienteret. Følgende er et bud på en nutidig definition(3):

Genetisk rådgivning er den proces, der skal hjælpe patienten til at forstå og adaptere til de medicinske, psykologiske og familiære implikationer af genetiske bidrag til en sygdom. Denne proces integrerer:

- Fortolkning af familiehistorien med det formål at vurdere risikoen for sygdom eller gentagelse.
- Undervisning i arvegange, muligheder for tests, behandling, forebyggelse, ressourcer og forskning.
- Rådgivning med sigte på at fremme informeret beslutningstagning og adaptation til en risiko eller en tilstand/sygdom.

Mere praktisk kan den genetiske rådgivning også defineres som hele forløbet omkring den genetiske rådgivning og dermed alle komponenter, der bidrager til at opnå målene for samtalen (Figur 1).
Den genetiske rådgivning omhandler således også forløbet forud for kontakten til patienten, indhentning af nødvendige data om den problemstilling patienter ønsker rådgivning om, selve rådgivningssamtalen og efterforløbet.

Forældet



Figur 1. Diagram over det generelle forløb i den genetiske rådgivning.

Forældet

3 Nuværende struktur af genetisk udredning og rådgivning

Den nuværende struktur for genetisk udredning og rådgivning på landets fem klinisk genetiske afdelinger beskrives i det følgende.

3.1 Overordnet struktur

Der er i Danmark 5 klinisk genetiske afdelinger med uddannelsesforpligtelse indenfor specialet klinisk genetik. På alle afdelinger er der speciallæger, læger i uddannelsesstillinger, introduktionslæger og evt. andre læger i kortere ansættelser, der varetager den genetiske rådgivning. Derudover er der på afdelingerne ansat genetiske assistenter, der medvirker ved udredning og rådgivning, samt andre faggrupper af betydning for udredningen (molekylærbiologer, bioanalytikere, sekretærer m.m.). Selvom afdelingerne kan have forskellige specialfunktioner, er grundydelsen, den genetiske rådgivning, fælles for afdelingerne.

3.2 Grundlag for beskrivelse af den nuværende struktur

Strukturen for det generelle rådgivningsforløb er angivet i Figur 1. Beskrivelsen af de enkelte dele i forløbet er baseret på en spørgeskemaundersøgelse og en journalgennemgang. Spørgeskemaerne (Bilag 8.1) blev besvaret af den ansvarlige leder på hver af de fem afdelinger i november-december 2006, og journalerne, 30 pr. afdeling (i alt 150 journaler), blev gennemgået af arbejdsgruppens medlemmer ud fra et fastlagt skema (Bilag 8.2). Journalerne blev opdelt i tre grupper: prænatale sager, postnatale sager[1] og onkogenetiske sager med 10 journaler fra hver gruppe. Opdelingen i de 3 grupper blev foretaget, fordi de tre grupper erfaringsmæssigt håndteres forskelligt. Journalerne blev udvalgt fortløbende fra 01.03.2004 og gennemset i 2005 med en forventning om, at de fleste sager ville være afsluttede i 2005, så hele forløbet kunne beskrives.

De indhentede data omhandler hovedområderne:

- Henvisning, visitation og kontakt til patienten (Afsnit 3.3).
- Udredning: Verificering af diagnoser, samtykke samt stamtræoptegnelse (Afsnit 3.4).
- Rådgivning: Rådgivningssamtale, deltagere ved samtalen, kontaktlæge, genetisk test m.v. (Afsnit 3.5).
- Follow-up: Tid til afslutning, viderehenvisning samt kommunikation til patienten og andre (Afsnit 3.6).
- Konference, undervisning og supervision (Afsnit 3.7).
- Aktivitetsregistrering (Afsnit 3.8).
- Kvalitetssikring (Afsnit 3.9).

3.3 Henvisning, visitation og kontakt til patienten

Afdelingerne modtager henvisninger fra praktiserende læger (ca. 50% af henvisningerne), privatpraktiserende speciallæger og hospitalsafdelinger. Tre af de fem afdelinger angiver, at de har henvisningskriterier for delområder (primært onkogenetik), som er tilgængelige i elektronisk form. For den generelle genetik (præ- og postnatale sager) er henvisningskriteriet, at enhver med behov for rådgivning vedrørende mulig genetisk problematik hos patienten selv eller familiemedlemmer, kan henvises.

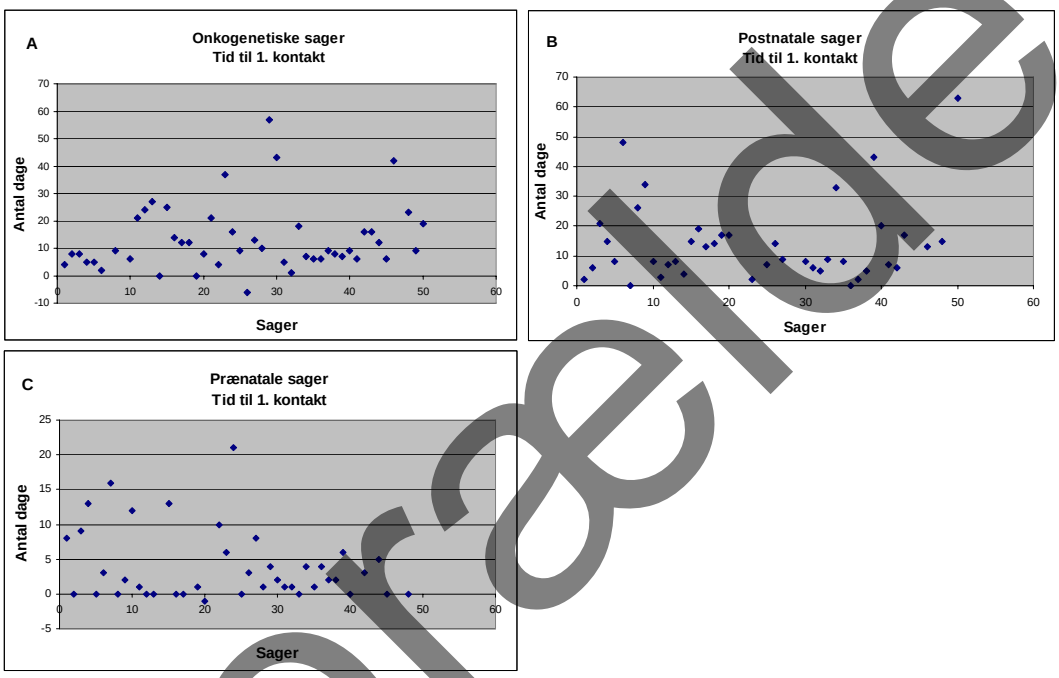
---

[1] Postnatale sager defineres som sager, der ikke omhandler aktuelt prænatale eller onkogenetiske problemstillinger

Forældet

Henvisningerne visiteres enten på fælles lægekonference (3 afdelinger) eller ved central visitation. Der er på afdelingerne lidt forskellige principper for visitation. Generelt tages dog ved visitation hensyn til lægernes særlige interesseområder, faglige ekspertise og uddannelsesbehov.

Prænatale sager behandles straks ved modtagelse. For andre sager følges de gældende regler for tidsfrist på 8 hverdage til første kontakt til patienten, hvor patienterne modtager skriftlig bekræftelse på henvisning eller indkaldelse(4). I 2004, hvor disse regler ikke var indført, fremgår det af gennemgangen af journaler, at den registrerede tid til 1. kontakt i nogle tilfælde overskrider denne frist (Figur 2).

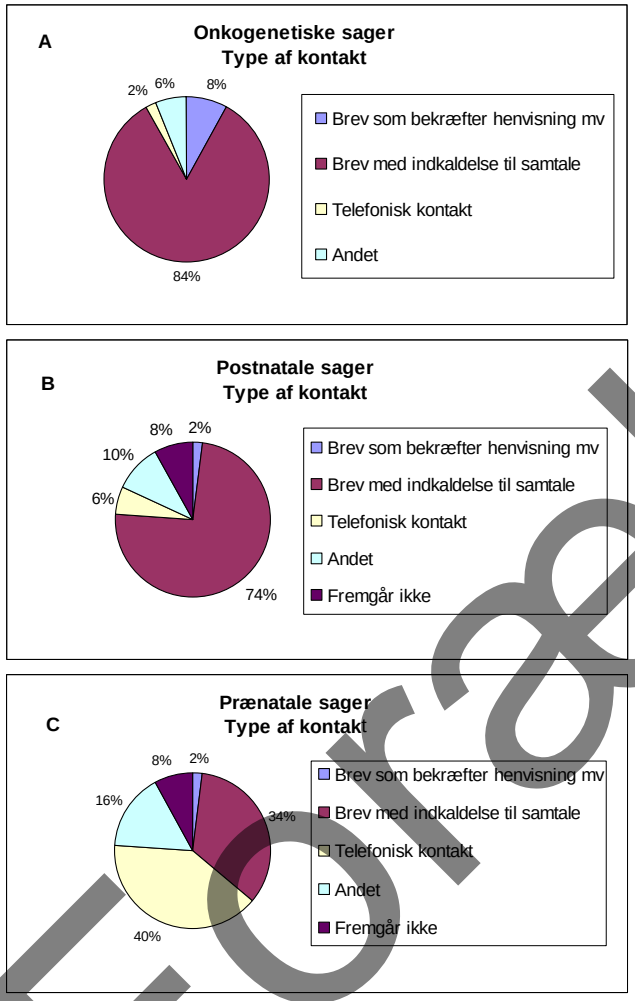


Figur 2. Viser tiden til 1. kontakt til patienten efter at henvisning til genetisk rådgivning er modtaget. De gennemgåede sager er nummereret fortløbende, således at hver prik svarer til en sag. Ikke alle sagerne havde de nødvendige registreringer og antallet af prikker er derfor <50. A. Onkogenetiske sager. I ca. 50 % af de tilfælde, hvor første kontakt var registreret (n=48), var patienten kontaktet inden 10 dage (8 hverdage), mens omkring 80 % var kontaktet inden 20 dage. En sag er ekskluderet, da patienten først blev henvist 3 mdr. efter oprettelse af sagen på baggrund af forespørgsel. B. Postnatale sager. I ca. 50 % af de tilfælde, hvor første kontakt var registreret (n=41), var patienten kontaktet inden 10 dage (8 hverdage), mens omkring 80 % var kontaktet inden 20 dage. C. Prænatale sager. Ved de prænatale sager var 35 af 40 patienter kontaktet indenfor 10 dage, og alle var kontaktet indenfor 21 dage.

Alle afdelinger har skriftlig information om forløbet til patienter henvist til onkogenetisk udredning og rådgivning. Dette gælder ikke for præ- og postnatale sager, men en del af patienterne bliver

Forrælet

orienteret telefonisk om forløbet inden samtale. Dette gælder især for de prænatale sager. En del af patienterne i de postnatale sager modtager individuelt brev om forløbet f.eks. i forbindelse med fremsendelse af anmodning om samtykke til andet familiemedlem. Typen af kontakt ved de 150 gennemgåede sager fremgår af Figur 3.



Figur 3. Typer af kontakt til patienterne. Ved de onkogenetiske sager er 1. kontakt primært pr. brev med indkaldelse til samtale (A), mens det for de postnatale sager er mere varieret, hvordan de er kontaktet (B). Ved de prænatale sager er en større andel kontaktet telefonisk (C).

I de tilfælde, hvor der er ventetid på afdelingen, oplyses dette ved første kontakt. Ingen af afdelingerne havde ved undersøgelsen præcis angivelse af ventetidens længde.

Forrældet

3.4 Udredning

Ved udredning i forbindelse med genetisk rådgivning forstås den proces, der bidrager til at afklare hvilke diagnoser eller sygdomstilstande, der forekommer i familien, samt den efterfølgende vurdering af, hvilken risiko, der er for sygdommen hos den rådsøgende og dennes familiemedlemmer, herunder hos fostre. Udredningen vil evt. kunne danne baggrund for behandlingstilbud, kontrolundersøgelser og prænatal diagnostik. Det specielle ved den genetiske udredning er, at den kan involvere familiemedlemmer, der ikke selv primært har søgt genetisk rådgivning.

Udredningen omfatter bl.a. indhentning af oplysninger til verificering af diagnoser hos den rådsøgende selv eller familiemedlemmer, optegning af stamtræ og kliniske og parakliniske undersøgelser som genetisk test, billeddiagnostik, henvisning til anden speciallæge m.m. Dette afsnit omhandler verificering af diagnoser og samtykke samt optegnelse af stamtræ. Genetisk test omtales under rådgivningssamtalen.

3.4.1 Verificering af diagnoser og samtykke

På alle fem klinisk genetiske afdelinger findes retningslinier for indhentning af oplysninger til verificering af diagnoser hos relevante personer (den rådsøgende selv eller familiemedlemmer). På tre af afdelingerne omfatter retningslinierne dog kun de onkogenetiske sager, og er på disse afdelinger skriftlige. På de to afdelinger, hvor der findes retningslinier for såvel onkogenetiske, post- som prænatale sager, foreligger de ikke på skrift. På alle fem afdelinger findes standardbreve til brug for indhentning af relevante oplysninger til dokumentation af diagnoser.

I Tabel 1 ses, hvor hyppigt der indhentes oplysninger til dokumentation af diagnoser og fra hvor mange personer i de forskellige typer af sager. De anførte tal stammer fra journalgennemgangen.

	Indhentet dokumentation (%)	Fra 1 person (%)	Fra 2 personer (%)	Fra ≥3 personer (%)
Onkogenetik, n=50	86	17	19	64
Prænatal, n=50	52	88	12	-
Postnatal, n=50	46	57	22	21

Tabel 1. Indhentet dokumentation i de forskellige typer af genetisk rådgivning.

I Tabel 2 ses, hvor ofte der indhentes samtykke fra patienten selv eller andre familiemedlemmer. I en relativt stor del af de præ- og postnatale sager foreligger ikke skriftligt samtykke, mens samtykke kun mangler i 6-12% af de onkogenetiske sager. Der er tilsyneladende betydelig

Forældet

diskrepans mellem, hvor hyppigt der indhentes dokumentation, og hvor ofte der foreligger samtykke/fuldmagt til at indhente denne dokumentation

I opgørelsen skal imidlertid tages højde for at, der kan være svaret 'nej' til, om der er indhentet fuldmagt i tilfælde, hvor det i virkeligheden ikke er relevant. Derudover vil der med henvisningen ofte medfølge tilstrækkelige oplysninger vedrørende patienten selv, således at det ikke er nødvendigt med samtykke til indhentning af oplysninger. At der kun mangler samtykke i en lille del af de onkogenetiske sager, kunne hænge sammen med, at der i onkogenetikken i højere grad foreligger skriftlige retningslinier for verificering af diagnoser.

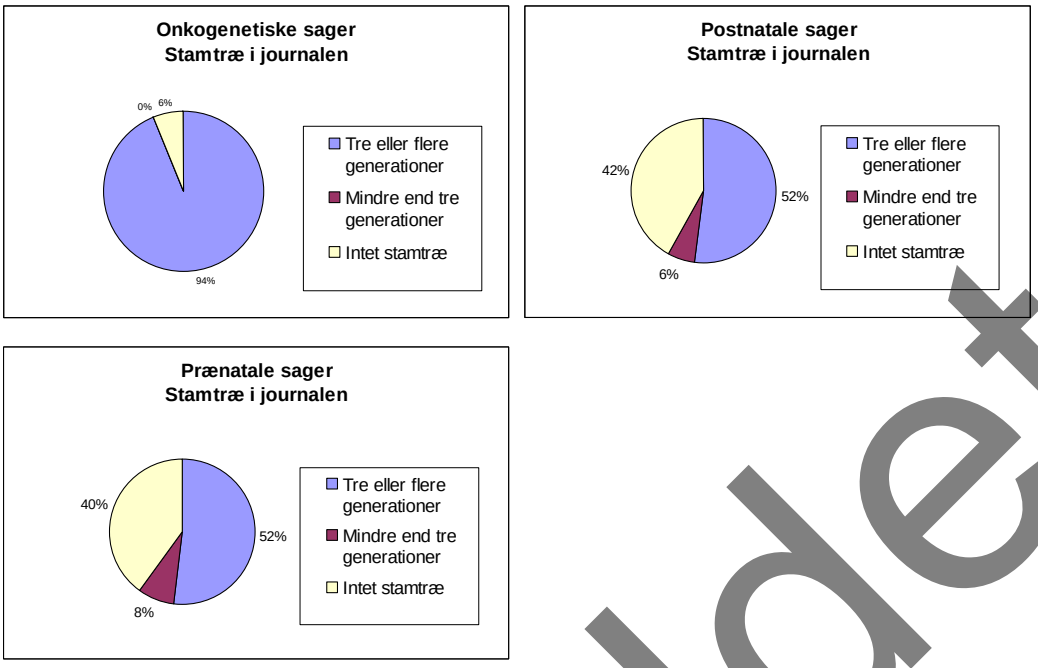
	Indhentet samtykke vedr. pt. selv (%)				Indhentet samtykke vedr. andre (%)			
	Ja	Nej	Ikke relevant	Uoplyst	Ja	Nej	Ikke relevant	uoplyst
Onkogenetik, n=50	44	6	48	2	70	12	18	-
Prænatal, n=50	8	34	58	-	12	48	40	-
Postnatal, n=50	4	30	62	4	4	42	52	2

Tabel 2. Fuldmagt til indhentning af dokumentation i de forskellige typer af genetisk rådgivning.

3.4.2 Optegning af stamtræ

Stamtræet er et centralt redskab til vurdering af arvegang og risiko. Alle fem afdelinger har retningslinier for optegning af stamtræ, men kun på en af afdelingerne foreligger de på skrift. Af Figur 4 ses, hvor ofte stamtræet faktisk foreligger i journalen. I stort set alle onkogenetiske sager (94%) findes et stamtræ i journalen. I 42% og 40% af journalerne fra henholdsvis post- og prænatale sager foreligger ingen stamtræer i journalerne. En del af disse tilfælde, men næppe 40%, kan inkludere rådgivninger vedrørende sygdomme, hvor det ikke er relevant at optegne stamtræ. Der er ingen sammenhæng mellem manglende stamtræ i journalen og den ansvarlige læges uddannelsesniveau eller afdeling, hvor rådgivningen foregik.

Forældet



Figur 4. Oversigt over hvor mange journaler der indeholdt stamtræer, samt hvor udbyggede de i givet fald var i de tre sagstyper.

3.5 Rådgivning

3.5.1 Rådgivningssamtalen

Rådgivningssamtalen skal her forstås som samtalen, hvor konklusionen eller delkonklusionen på udredningen formidles til patienten. Den kan således indeholde en risikovurdering, eventuelle diagnostiske muligheder, eventuelle muligheder for genetisk udredning eller anden udredning af risikopersoner samt information om den genetiske lidelse/mulige genetiske lidelse m.m. Der kan i et patientforløb være flere rådgivningssamtaler, så kun nogle af de nedenfor angivne delelementer er med i den enkelte rådgivningssamtale. For de gennemsete sager gælder dog, at mere end 85% kun havde 1 eller 2 samtaler i forløbet.

Praksis er for alle afdelinger, at der er afsat ½-1 time til rådgivningen, medmindre der på forhånd vurderes behov for mere tid. Samtalen kan altså foregå uden tidspres for patient og rådgiver. Samtalen foregår på alle afdelinger i rum særligt indrettet til rådgivningssamtaler og i tilfælde af rådgivninger udenfor afdelingen foregår de normalt under forhold, der på forhånd er vurderet/kendt af den enkelte rådgiver.

Forrældet

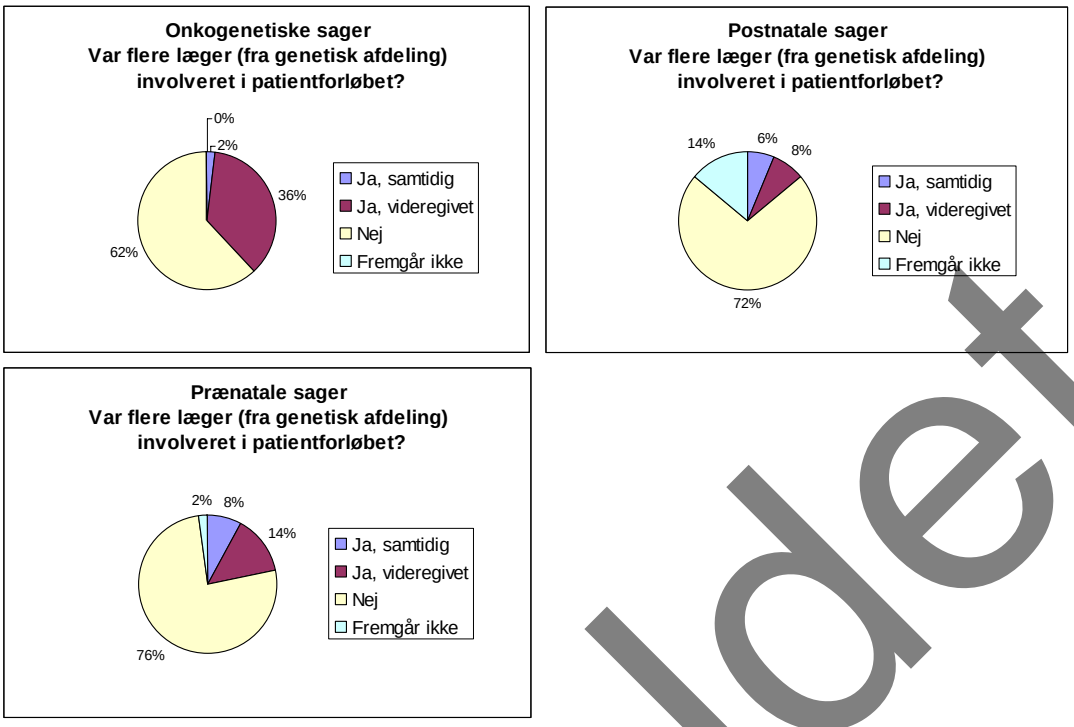
3.5.2 Deltagere ved samtalen

For alle tre typer sager gælder det, at der i mere end 2/3 af rådgivningerne kun var registreret patienten som deltager i samtalen. Umiddelbart forventede gruppen, ud fra egne erfaringer, at der oftere er mere end patient og rådgiver tilstede ved samtalen, men i så fald er det ikke registreret i journalerne. I de postnatale og de onkogenetiske sager var der en mindre del af sagerne, hvor det fremgik, at 3 eller flere deltog i samtalen.

3.5.3 Kontaktlæge

Alle afdelinger tildeler den enkelte patient en rådgiver (sagerne visiteres til en enkelt læge), der fungerer som kontaktlæge under udredningen, rådgivningen og follow-up. I knap 2/3 af de onkogenetiske sager var samme læge kontaktlæge under hele forløbet, mens sagerne i de resterende tilfælde blev videregivet til en ny læge undervejs. Her er dog meget stor variation afdelingerne imellem. Således havde en afdeling 2 læger tilknyttet i 8 af de 10 sager, mens en anden afdeling kun havde 1 læge tilknyttet i 9 af de 10 sager. Der var som hovedregel størst kontinuitet på de afdelinger, hvor den onkogenetiske rådgivning primært blev varetaget af speciallæger. Ved de postnatale sager havde størstedelen kun en rådgiver (knap 80%), og der var mindre variation afdelingerne imellem. En enkelt afdeling havde dog ikke registrerede oplysninger om antal rådgivere i 6 af de 10 gennemgåede rådgivningssager. Også de prænatale sager havde i størstedelen af tilfældene samme læge tilknyttet i hele forløbet (Figur 5).

Forældet



Figur 5. Antal af læger tilknyttet det enkelte patientforløb for de tre sagstyper. Størstedelen af sagerne havde kun én læge (kontaktlæge) tilknyttet i hele forløbet.

3.5.4 Genetisk test

Ved genetisk test forstås både diagnostisk ,præsymptomatisk-/prædiktiv test og bærertest.Inden test bør patienten have gennemgået konsekvenserne af de mulige svar både for patienten selv, men også for eventuelle slægtninge.

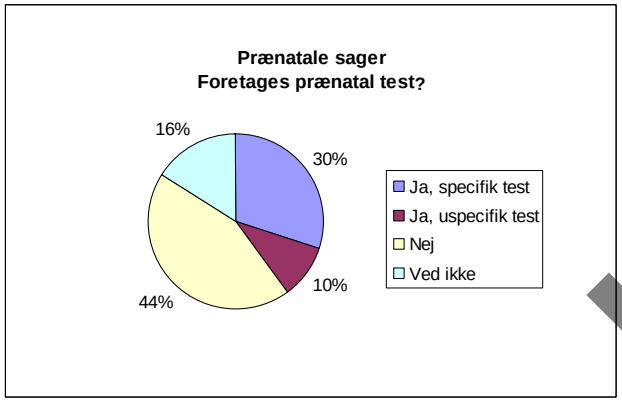
Langt fra alle rådgivningssager indeholder mulighed for genetisk testning. Dels kan de genetiske forhold være uafklarede for den mistænkte/diagnosticerede sygdom hos patient eller pårørende; dels kan det være at lidelsen ikke giver anledning til en øget risiko hos den rådsøgende eller slægtninge, som patienten har kontakt med; og dels kan praktiske forhold gøre, at det ikke er muligt at teste den relevante person i familien. Endelig kan patienten ud fra rådgivningen beslutte ikke at gå videre med genetisk testning. Nogle rådgivninger vil således i stedet indeholde en risikovurdering og mulighederne i forhold til dette f.eks. med hensyn til forebyggelse.

For alle sagstyper er der i ca. 2/3 af sagerne omtalt muligheden for genetisk test. Ved de prænatale sager fremgår, at det i 25% af tilfældene ikke er muligt at teste. Det fremgår i 40% af de prænatale sager, at der tilbydes genetisk test i form af specifik analyse eller kromosomundersøgelse. Fordelingen med hensyn til om der foretages prænatal genetisk test i de gennemsete sager er som anført i Figur 6. I ca. 60% af de onkogenetiske sager får patienten eller relevante pårørende

Forældet

foretaget genetisk testning. Her drejer det sig i ¾ af tilfældene om diagnostiske tests, mens resten er prædiktive tests.

I tilfælde af genetisk testning er der i langt de fleste tilfælde kun mundtlig tilladelse fra patienten til testning, men i få sager, alle fra samme afdeling, er der også skriftlig tilladelse til testning i journalen. Dette afspejler, at ingen af afdelingerne har retningslinier, der indebærer indhentning af skriftlig information eller skriftlig tilladelse inden testning.



Figur 6. Prænatale tests i forbindelse med rådgivning.

Ved genetisk testning i postnatale sager gives svar ved ny konsultation i knap 50% af sagerne, mens knap 30% informeres pr. brev og ca. 15% telefonisk. Ved de onkogenetiske sager informeres størstedelen om svaret ved en ny samtale (>70%), mens 4 (15%) orienteres pr. brev (alle mutationsnegative). Ved de prænatale sager gives størstedelen af svarene telefonisk, mens en langt mindre del gives ved samtale eller pr. brev. Det er kun en mindre del af sagerne, hvor det fremgår af journalen, at patienten er tilbudt opfølgende samtale, men ud fra egne erfaringer vil de fleste rådgivere give patienten besked om, at de kan kontakte afdelingen ved spørgsmål eller behov for yderligere information.

3.5.5 Udpegning af risikopersoner

En vigtig del af den genetiske rådgivning er en gennemgang af, hvilke andre familiemedlemmer, der kan have en væsentligt øget risiko for en bestemt sygdom og kan tilbydes genetisk rådgivning. Ved gennemgang af journalerne var det i de onkogenetiske sager i ca. 50% af journalerne registreret, at der var udpeget risikopersoner, mens det var angivet som ikke relevant i omkring 20%. Der var også her meget stor variation mellem afdelingerne (fra 25% til 70% af sagerne hvor det fremgik, om der var udpeget risikopersoner). For de postnatale sager er der tilsvarende stor variation fra afdeling til afdeling, men samlet er der i knap 50% af sagerne oplysninger om, at der er udpeget risikopersoner. Andelen af sager, hvor det ikke er relevant at udpege risikopersoner, er

Forældet

dog også større i denne type sager. For de prænatale sager var der kun i 20% oplysninger om, hvorvidt der var udpeget risikopersoner. Formentlig afspejler det nedskrevne ikke det, der faktisk er sagt til patienterne, men kunne tyde på at der i bedste fald er behov for en bedre registrering af indholdet af rådgivningssamtalen.

3.5.6 Information om patientforeninger

Kun en mindre del af patienterne er ifølge journalnotaterne i forbindelse med rådgivningen informeret om patientforeninger. Vi har ikke umiddelbart tal for i hvor mange af tilfældene, der er en relevant patientforening og heller ikke information om, hvorvidt patienten havde ønske om information om patientforeninger.

3.5.7 Videregivelse af oplysninger

Genetisk rådgivning indebærer som oftest en vurdering af ikke blot den rådsøgendes risiko, men hele familiens risiko. Ofte vil det være af betydning at give information om udredningen videre ikke blot til henvisende læge og patientens egen læge, men også til andre klinisk genetiske afdelinger, til andre afdelinger som patienten evt. skal henvises til og til patientens slægtninge i forbindelse med rådgivning af disse. Der er siden 2004-2005 kommet øget fokus på indhentning af tilladelse til videregivelse af oplysninger. En del afdelinger har nu indarbejdet det som en fast del i forløbet, at patienterne bliver bedt om at tage skriftlig stilling til, hvem oplysningerne må videregives til. I de gennemgåede journaler (fra 2004) var der i ca. 1/3-3/4 af sagerne tilsagn til at egen læge måtte orienteres (oftest en mundtlig godkendelse, dog skriftlig i ca. 50% af de onkogenetiske sager). Med hensyn til tilladelse til afsløring over for andre afdelinger var der mundtlig tilladelse i ca. 40% af de post- og prænatale sager, mens der i de onkogenetiske sager var mundtlig eller skriftlig godkendelse i ca. 70% af sagerne. Tilladelse til afsløring over for andre genetiske afdelinger fremgår kun i 10% af de prænatale, 8% af de postnatale og knap 1/3 af de onkogenetiske sager. Tilladelse til at afsløre oplysninger for familiemedlemmer i forbindelse med rådgivning fremgår i en enkelt prænatal sag, 4 af de postnatale og 5 af de onkogenetiske sager.

For nogle genetiske sygdomme gælder, at der findes særlige registre over familier med genetisk disposition. Her kræves godkendelse fra patienten inden registrering. Det er især de onkogenetiske sager, hvor dette er relevant. Her er der oplysning i journalerne om information om registrene i mere end 80% af sagerne og tilladelse til registrering i 72% (heraf 58% skriftligt), mens det er anført som ikke relevant i 14% af sagerne.

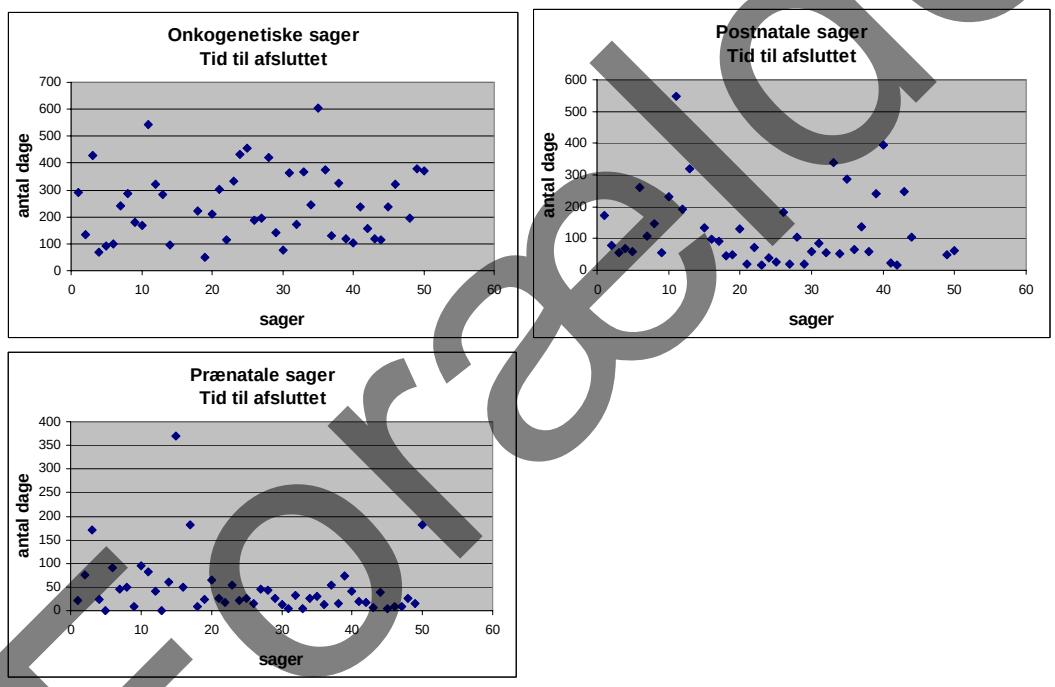
Der er som nævnt sket forbedringer i forhold til 2004-2005, men det vil være relevant at følge op på, i hvor høj grad der bliver indhentet de relevante tilladelser fra patienten, og i hvor høj grad det vil fremgå af journalen, at de er indhentet.

Forældet

3.6 Afslutning af rådgivningsforløbet og follow-up

3.6.1 Afslutning af rådgivningsforløbet

Genetisk udredning og rådgivning strækker sig typisk over et forløb på flere måneder afhængigt af typen af rådgivning. Prænatale sager kræver i sagens natur en hurtig plan for forløbet og dermed en hurtig afslutning. Postnatale og onkogenetiske sager har ikke samme tidspres, og grundig udredning, herunder indhentning af oplysninger, kan prioriteres. Ved journalgennemgangen var 90% af de prænatale sager afsluttet indenfor 100 dage (70% indenfor 50 dage), 80% af de postnatale sager indenfor 250 dage, og 80% af de onkogenetiske sager indenfor 400 dage (Figur 7). Tid til afslutning af de forskellige typer af rådgivning var meget ens for de fem klinisk genetiske afdelinger.



Figur 7. Tid fra modtagelse af henvisning til afsluttet rådgivning målt i antal dage. De gennemgåede sager er nummereret fortløbende, således at hver prik svarer til en sag. Ikke alle sagerne havde de nødvendige registreringer og antallet af prikker er derfor <50. Nogle få onkogenetiske sager var uafsluttede på beregningstidspunktet.

3.6.2 Henvisning til andre afdelinger

En del af de patienter, der har afsluttet et forløb på en klinisk genetisk afdeling, henvises til kontrol eller opfølgning på andre afdelinger. 56% af patienterne, der havde været igennem et onkogenetisk rådgivningsforløb blev viderehenvist til andre hospitalsafdelinger, mens 24% af patienterne, der

Forældet

havde været igennem et postnatalt rådgivningsforløb, og 16% af de patienter, der havde været igennem et prænatalt forløb blev viderehenvist.

3.6.3 Kommunikation om forløbet af den genetiske rådgivning

På tre af de fem klinisk genetiske afdelinger findes retningslinier for, hvad der sendes til egen læge eller anden henvisende instans ved afslutning af den genetiske rådgivning. Kun på en af disse afdelinger foreligger retningslinierne på skrift. Alle tre afdelinger sender journalnotat eller journallignende brev til egen læge eller anden henvisende instans.

Tilsvarende har tre af fem afdelinger retningslinier for, hvad der sendes til patienterne efter rådgivning og på to afdelinger foreligger de på skrift. En fjerde afdeling har dog skriftlige retningslinier for, hvad der sendes til patienten efter onkogenetisk rådgivning. Af journalgennemgangen fremgår det, at der er stor forskel på, hvad der sendes/udleveres til patienterne efter afsluttet rådgivning. To afdelinger sendte i 50-80% af alle rådgivninger efterfølgende brev med resume af forløbet til patienten, en afdeling sendte i 60% af alle rådgivninger kopi af journalnotatet eller brev til patienten, mens to afdelinger i 50-80% af alle rådgivninger intet sendte til patienten. Denne praksis har ændret sig siden, men vi er bekendt med, at nogle afdelinger sender brev/resume til patienten, mens andre afdelinger intet sender eller evt. udleverer generel information.

3.7 Konference, undervisning og supervision

3.7.1 Konference

På alle fem klinisk genetiske afdelinger afholdes fælles konferencer 1-2 gange pr. uge. På konferencerne diskuteres komplicerede patientsager. På to afdelinger tages alle sager, som læger under uddannelse er ansvarlige for, op til konference. På tre afdelinger skal en sag vurderes af mere end en læge, inden den afsluttes, hvis den ansvarlige læge ikke er speciallæge, mens der på de to resterende afdelinger ikke er faste retningslinier for dette. Af journalgennemgangen fremgår det, at ca. 24% af alle sager konfereres med anden kollega, og at vedkommendes navn altid fremgår af journalen.

3.7.2 Undervisning og supervision

Der er afsat fast tid til undervisning af læger 2-4 gange månedligt på tre af afdelingerne, mens en afdeling har undervisning ved behov og en afdeling ikke har fast undervisning af læger.

Der er på alle afdelinger mulighed for supervision af kolleger under rådgivningssamtalen. Supervision benyttes rutinemæssigt ved introduktion af nyansatte læger og under speciallægeuddannelsen, men anvendes stort set ikke til speciallæger.

Forældet

Skriftligt introduktionsprogram til nyansatte læger foreligger på alle afdelinger. Alle afdelinger har desuden skriftlige retningslinier for genetiske assistenters kompetenceområde, f.eks. anført i de pågældendes stillingsbeskrivelser.

3.8 Aktivitetsregistrering

Ved aktivitetsregistrering i forbindelse med den genetiske rådgivning forstås i princippet alle former for registreringer, der bidrager til at give et indtryk af omfanget af den genetiske rådgivning på de enkelte afdelinger og for den enkelte læge. Afdelingerne opgør antallet af henvisninger og for de fleste af afdelingerne registreres også diagnosekoder (især ICD-10, men to afdelinger registrerer desuden MIM koder). De fleste afdelinger registrerer for hver patient, men en enkelt afdeling har også registreret oplysningerne for familien samlet. De enkelte læger under uddannelse registrerer desuden lister over de typer af rådgivningssager de har været involveret i – hvilket jo også giver et billede af aktiviteten i afdelingen. Et eksempel på en sådan registrering er vist i Bilag 8.3.

I nedenstående tabel ses de af afdelingerne angivne aktivitetsregistreringer for 2004. Antallet af genetiske rådgivninger svarer til antal modtagne henvisninger. Der gøres dog opmærksom på, at tallene ikke er direkte sammenlignelige mellem afdelingerne. Nogle afdelinger optæller således antallet af henviste familier, mens andre opgør antallet af henviste personer.

Sagstype	Århus	Vejle	Odense	RH	Kennedy	Total
Onkogenetiske	579	295	203	202	185	1464
Præ- og postnatale	321	186	357	339	115	1318
Total	900	481	560	541	300	2782

Tabel 3. Aktivitetsregistrering af genetiske rådgivninger i 2004. Tallene er ikke direkte sammenlignelige mellem afdelingerne, da registreringen foretages på forskellig måde.

I tabellen nedenfor er tilsvarende opgørelser for 2005 baseret på oplysninger fra de kliniske genetiske afdelinger. Også her gøres opmærksom på at tallene fra de forskellige afdelinger ikke nødvendigvis er sammenlignelige. Tydeligt er det dog, at der på alle afdelinger er sket en stigning i antallet af rådgivninger, især de onkogenetiske men også de generelle genetiske rådgivninger (præ- og postnatale sager). Samtidig er der sket en stigning i antallet af molekylærgenetiske og postnatale cytogenetiske analyser på alle afdelinger. Antallet af prænatale cytogenetiske analyser er faldet som følge af det nye cirkulære vedr. prænatal diagnostik(5). Til gengæld er der alle steder indført en hurtiganalyse enten i form af kvantitativ PCR eller MLPA, så der nu udføres mindst 2 analyser på alle prænatale prøver.

Forældet

Sagstype	Århus	Vejle	Odense	RH	Kennedy	Total
Onkogenetiske	906	333	545	264	286	2334
Præ- og postnatale	400	236	225	626	94	1581
Total	1306	569	770	890	380	3915

Tabel 4. Aktivitetsregistrering af genetiske rådgivningssager i 2005. Tallene er ikke direkte sammenlignelige mellem afdelingerne, da registreringen foretages på forskellig måde.

I 2004 var antallet af speciallæger i Danmark 17 svarende til, at der i gennemsnit på de 5 afdelinger var ca. 3 speciallæger. Som det fremgår af Sundhedsstyrelsens lægeprognose for udbuddet af læger i perioden 2004-2025(6), er tallet i 2005 steget til 19, mens prognosen frem til 2025 er, som det fremgår af Tabel 5. Hvis prognosen bliver til virkelighed, vil der altså i løbet af de næste år ske en klar stigning i antallet af læger i introduktions- og uddannelsesstilling i specialet, resulterende i en fordobling af antallet af speciallæger i løbet af de næste 10-15 år.
Stigningen både i aktiviteten og i antallet af læger under uddannelse øger behovet for at have fokus på fortsat kvalitetssikring herunder, at det sikres, at den genetiske rådgivning følger de samme retningslinier landet over.

	2004	2005	2010	2015	2020	2025
Klinisk Genetik	17	19	22	32	45	61

Tabel 5. Udvikling i antallet af speciallæger i Klinisk Genetik, 2004-2025 ifølge Sundhedsstyrelses lægeprognose.

3.9 Kvalitetssikring

Ud over registrering af ventetider og aktivitetsregistrering er der fra afdelingerne ikke i spørgeskemaet indberettet oplysninger om egentlige kvalitetssikringstiltag i den genetiske rådgivning. Der findes dog forskellige tiltag på afdelingerne, der bidrager til at sikre kvaliteten af den genetiske rådgivning, f.eks. konferencer og supervision.
Desuden indeholder den nye speciallægeuddannelse krav om dokumentation for opnåede kompetencer indenfor genetisk rådgivning (se eksempel i Bilag 8.4).

Forældet

3.10 Konklusion

Gennemgangen af strukturen og aktiviteten af den genetiske rådgivning viser, at denne i store træk er meget ens på de fem klinisk genetiske afdelinger.

Generelt gælder at:

- Afdelingerne i mange tilfælde har retningslinier for genetisk rådgivning, men at disse retningslinier sjældent er formuleret på skrift (f.eks. retningslinier for verificering af diagnoser og indhentning af samtykke, optegning af stamtræer, tilladelse til genetisk testning, udpegning af risikopersoner, regler for videregivelse af fortrolige oplysninger, regler for hvad der sendes til lægelige instanser og patienten selv).
- Den onkogenetiske rådgivning er langt mere struktureret end præ- og postnatal genetisk rådgivning. Der foreligger indenfor onkogenetikken langt oftere skriftlige retningslinier for de forskellige aspekter af den genetiske rådgivning.
- Aktiviteten af genetisk rådgivning er i kraftig stigning.
- Udover ventelisteopgørelser og aktivitetsregistrering foretages ikke nogen specifik form for kvalitetssikring af den genetiske rådgivning.
- I takt med at aktiviteten og antallet af læger der starter uddannelsesforløb indenfor det klinisk genetiske speciale stiger, er det afgørende for kvaliteten af den genetiske rådgivning, at afdelingen har entydige retningslinier, og at der laves fortløbende kvalitetssikring.

Forældet

4 Litteraturgennemgang

Udgangspunktet i litteraturgennemgangen har været kvalitet i genetisk rådgivning. Det har vist sig at være en stor opgave, idet der er beskrevet/forsket i mange forskellige aspekter og mange forskellige delområder af den genetiske rådgivning.
Vi har ønsket at give et indblik i den litteratur, der findes. Vores gennemgang er ikke udtømmende, men kan betragtes som et udgangspunkt for videre selvstudium. Vi har valgt at antage det patientorienterede perspektiv og har ikke beskæftiget os med det organisatoriske eller økonomiske perspektiv.

Litteraturgennemgangen er inddelt som følger:

- Grundlæggende elementer og begreber i kvalitetssikring og kvalitetsudvikling (Afsnit 4.1 og Bilag 8.5).
- Litteratur om den genetiske rådgivningsproces (Afsnit 4.2).
- Litteratur om kvalitetssikring af den genetiske rådgivning (Afsnit 4.3).
- Publicerede praktiske retningslinier for genetisk udredning og rådgivning samt kvalitetssikring heraf (Afsnit 4.4).

4.1 Grundlæggende elementer og begreber i kvalitetssikring og kvalitetsudvikling

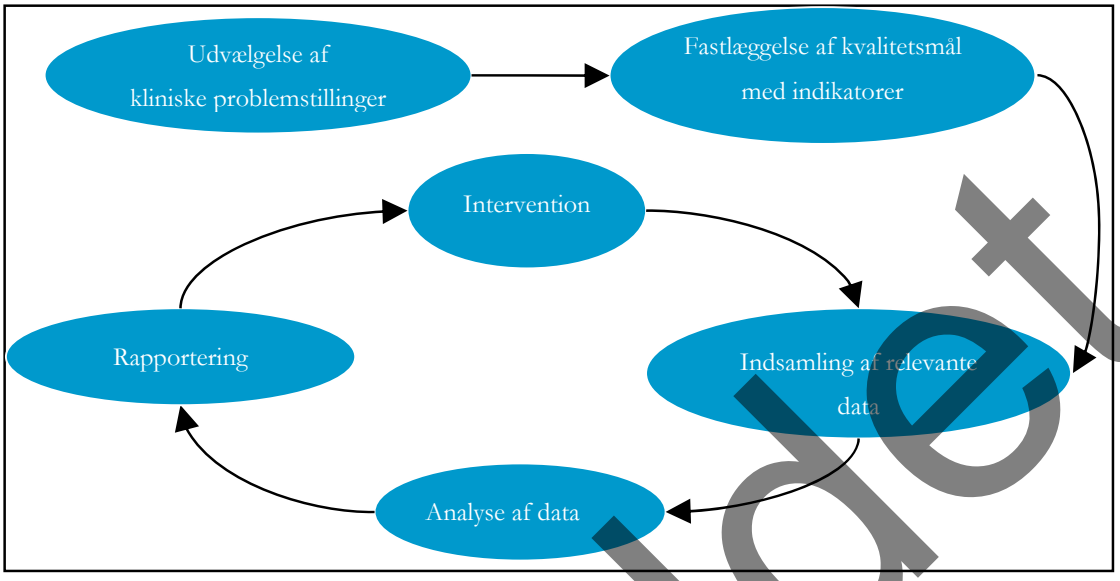
For at kunne gennemgå litteraturen om kvaliteten i genetisk rådgivning er det nødvendigt først at forstå de væsentligste begreber ved kvalitetssikring. Nedenfor gennemgås hvordan man kan måle, sikre og udvikle kvalitet generelt i sundhedsvæsenet. Gennemgangen er lavet med udgangspunkt i en klaringsrapport fra 1999(7), der blev lavet som oplæg til Det Nationale Indikatorprojekt (NIP). Definition af basale kvalitetsbegreber kan desuden ses i Bilag 8.5.

Kvalitetssikring og kvalitetsforbedring fordrer, at kvaliteten kan måles. Valg og brug af indikatorer er meget central i kvalitetssikring og kvalitetsudvikling. Processen er skematiseret i figur 8 og omfatter følgende punkter, der vil blive nærmere omtalt i afsnittene nedenfor:

- Udvælgelse og prioritering af væsentlige kliniske problemstillinger (4.1.1).
- Fastlæggelse af kvalitetsmål ved brug af indikatorer (4.1.2.).
- Måling af aktiviteten ved indsamling af relevante data (4.1.3).
- Analyse af data med henblik på kvalitetsvurdering på grundlag af de fastsatte kvalitetsmål og standarder (4.1.4).
- Rapportering med tilbagemelding af vurderingerne (4.1.5).
- Forbedring med intervention ved behov (4.1.6).

Forældet

- Ny audit til vurdering af kvalitetsforbedringstiltag.



Figur 8. Flow ved kvalitetssikring og kvalitetsudvikling ved brug af indikatorer.

4.1.1 Udvælgelse og prioritering af væsentlige kliniske problemstillinger

Overvågning med indikatorer er ressourcekrævende, hvorfor en vigtig del er prioritering af få væsentlige kliniske problemstillinger. Prioritering kan ske ud fra forskellige kriterier som f.eks. den kliniske problemstillings hyppighed og alvor eller en eventuel forekomst af uafklarede variationer i behandling eller brug af ressourcer(8).

4.1.2 Fastlæggelse af kvalitetsmål ved brug af indikatorer

Når ovenstående er foretaget, fastlægges kvalitetsmål i form af:

- Kriterier – dvs. ideelle resultatmål.
- Standarder – dvs. realistiske mål for god klinisk praksis og gode kliniske resultater.

Kvalitetsmålene fastsættes om muligt på grundlag af den videnskabelige litteratur. Såfremt der ikke findes videnskabelig evidens, kan kvalitetsmålene fastsættes på basis af konsensus blandt erfarne og kompetente klinikere eller en ad-hoc-opgørelse baseret på konsekutive patienter.

Overvågning af ydelserne sker med indikatorer. Indikatorer defineres som målbare variabler, der belyser i hvilken grad givne kvalitetsmål er opfyldt, og udvikles i relation til den konkrete kliniske problemstilling(7). Indikatorer kan variere i deres validitet og reliabilitet. Validiteten siger, hvorvidt en indikator faktisk måler det, der ønskes målt. Reliabiliteten er udstrækningen af,

Forældet

hvorvidt gentagne målinger giver samme resultat. Reliabilitet er vigtig, når man skal sammenligne grupper eller sammenligne resultater inden for en gruppe over tid. Hvis en måling er valid men ikke præcis, vil resultatet være et udsagn med svag styrke (der skal mange målinger (f.eks. patienter) til før der kan siges noget om en evt. forskel (f.eks. mellem to afdelinger). Hvis en måling er præcis men ikke valid, fås et falskt resultat, en bias(8).

Indikatorer for struktur, proces og resultat

Indikatorer kan være relateret til struktur, proces eller resultat (outcome), ligesom de kan være generiske eller sygdomsspecifikke. Udvælgelsen af indikatorer baseres på videnskabelig evidens eller ekspertkonsensus. Elementer i struktur og proces kan kun være kvalitetsmål, såfremt de er koblede til et bedre resultat. For en række af sundhedsvæsenets ydelser, er der ikke dokumenteret en klar sammenhæng mellem struktur, proces og resultat. Det vides således ikke nødvendigvis a priori, om en god struktur og veltilrettelagt proces betinger et godt resultat(7;8).

Strukturindikatorer belyser sundhedsvæsenets rammer og ressourcer, dvs. sundhedsprofessioners kompetenceniveau og kvaliteten af udstyr, teknologi og faciliteter. Strukturindikatorer beskriver således forudsætninger for behandling.

Eksempler på strukturindikatorer:

- Andel af speciallæger i forhold til alle læger på en afdeling.
- Andel af kliniske retningslinier, hvor sidste dato for revision er mindre end to år.
- Afdelingens adgang til specificeret udstyr/teknologi.
- Antal indbyggere i optageområdet pr. speciallæge.

Procesindikatorer belyser de konkrete aktiviteter i patientforløbet og giver dermed et billede af, i hvilket omfang givne (videnskabeligt funderede) procedurer anvendes i klinisk praksis.

Eksempler på procesindikatorer:

- Andel af patienter, der er behandlet i henhold til evidensbaserede kliniske retningslinier.
- Andel af utilsigtede hændelser, hvor der ikke er udført intern audit (efter specificerede retningslinier herfor).
- Andel af patienter med forsinkelse eller aflysninger under forløbet.

Resultatindikatorer udtrykker helbredsresultatet for patienten. For patienterne, sundhedsprofessionerne og for sundhedsvæsenet som institution er det resultatet af behandlingen,

Forældet

der er den vigtigste. Resultatindikatorer kan enten være slutresultatindikatorer eller intermediære resultatindikatorer.

Eksempler på slutresultatindikatorer:

- Forebyggelse af blindhed ved diabetes.
- Overlevelse ved cancersygdom.

Eksempler på intermediære resultatindikatorer:

- HBA1C hos diabetikere.
- Antal lymfeknuder med spredning ved cancer.

Der kan være en række ulemper ved resultatindikatorer. Blandt andet foreligger slutresultatindikatorer ofte efter nogen tid (f.eks. 5-års-overlevelse) og kan derfor være mindre anvendelige som middel til forbedring gennem feedback. I sådanne tilfælde kan det være relevant at bruge intermediære resultatindikatorer eller procesindikatorer, men det er afgørende, at den benyttede indikator siger noget om slutresultatet. Andre ulemper ved resultatindikatorer kan være, at der ved begivenheder, som er meget sjældent forekommende, kræves et urealistisk stort antal stikprøver, hvis der skal foretages sammenligninger over tid eller mellem afdelinger. Ligeledes kan det være økonomisk urealistisk at foretage systematiske efterundersøgelser (f.eks. med patientspørgeskemaer). I tilfælde, hvor der er dokumentation for en klar sammenhæng mellem proces og resultat, kan man derfor ofte med fordel bruge procesindikatorer.

En stor del af litteraturen vedrørende kvalitetssikring af genetisk rådgivning beskæftiger sig med udvælgelse af indikatorer. Valget af indikatorer er historisk betinget, idet indikatorerne ændres med målet for rådgivningen. Litteraturen om udvælgelse af resultatindikatorer gennemgås i Kapitel 4.3.1

Generiske og sygdomsspecifikke indikatorer

Generiske indikatorer måler aspekter, som er relevante for de fleste patienter, mens sygdomsspecifikke indikatorer er diagnosespecifikke og måler særlige aspekter relateret til specifikke tilstande. Både generiske og sygdomsspecifikke indikatorer kan fokusere på struktur, proces eller resultat.

Eksempler på generiske indikatorer:

- Andel af speciallæger i forhold til alle læger på en afdeling.
- Tiden fra henvisning til første lægekontakt.

Forældet

- Patienttilfredshed.

Eksempler på sygdomsspecifikke indikatorer:

- Afdelingens adgang til digital karyotypering.
- Tiden fra henvisning til første lægekontakt for gravide patienter.
- Andelen af HNPCC-patienter, som følger et kontrolprogram efter at have modtaget genetisk rådgivning.

4.1.3 Måling af aktiviteten ved indsamling af relevante data

Udgangspunktet for overvågningen er måling af de vigtigste indikatorer i relation til især proces og resultat. Indsamlingen kan f.eks. foregå ved registrering af indikatorer som led i den daglige rutine (f.eks. ventetider), ved audits, ved spørgeskemaer til patienter og ved indberetning til forskellige registre (for nærmere vedr. metoder se Afsnit 4.1.7). Det er vigtigt på forhånd at vurdere omfanget og tidsperioden for dataindsamlingen, der er nødvendig for at få et tilstrækkeligt grundlag for vurderingen.

4.1.4 Analyse af data med henblik på vurdering af kvalitetsniveauet sammenholdt med de opstillede kvalitetsmål

Analysen af data sker efter nogle i forvejen veldefinerede principper, hvor man korrigerer for eller forholder sig til forskelle i f.eks. patientsammensætning eller andre stukturbestemte variationer.
I analysen vurderes forskelle mellem klinisk praksis og opstillede kvalitetsmål og variationer over tid.

4.1.5 Rapportering med tilbagemelding af vurderingerne

Rapportering af vurderingerne sker til de involverede læger og instanser (f.eks. en central kvalitetsregistrerings database) med så kort tidsafstand mellem dataindrapportering og tilbagemelding (feedback) som muligt og efter i forvejen aftalte principper.

4.1.6 Forbedring med intervention ved behov

Såfremt der påvises kvalitetsbrist (generelt, periodisk eller knyttet til en enkelt person) vil der være behov for forbedringer af det vurderede forløb.
Som metoder til forbedring af kerneydelser kan nævnes:

- Feedback er en nødvendig forudsætning for enhver indsats og har muligvis i sig selv en forbedrende virkning på daglig klinisk praksis.
- Interkollegial audit og rådgivning til lokal kvalitetsvurdering og årsagsanalyse.

Forældet

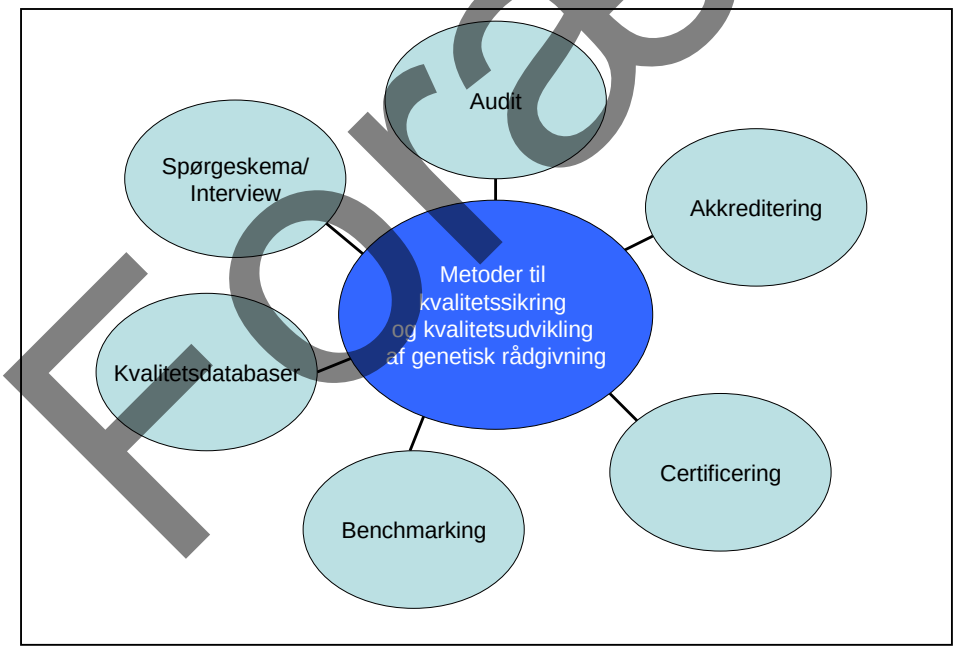
- Strukturændringer, f.eks. forbedret udstyr/apparatur og ændret arbejdstilrettelæggelse, stabssammensætning og afdelingsstørrelse.
- Kliniske retningslinier til regulering af klinisk praksis.
- Uddannelse til øgning af kompetenceniveauet med problemorienteret, klinisk relevant, lokal undervisning.

Se desuden afsnit 4.1.7 og 4.1.8.

4.1.7 Metoder til kvalitetssikring og kvalitetsudvikling

Ud fra gennemgangen af kvalitetssikring og – udvikling ved brug af indikatorer kan man forestille sig flere metoder, hvor denne tilgang kan anvendes. I NIP var nationale kliniske databaser centrale, men overvejelserne med hensyn til måling af kvalitet kan umiddelbart overføres til andre kvalitetssikringsmetoder. I nedenstående figur (Figur 9) ses nogle forslag til metoder til kvalitetssikring og kvalitetsudvikling, som vil blive gennemgået kort i det næste afsnit. Engelske betegnelser er angivet i parentes.

Ofte vil der ved kvalitetssikring af et komplekst område som genetisk rådgivning være behov for en kombination af flere af nedenstående metoder. Når man overvejer at kvalitetssikre elementer i den genetiske rådgivning, er det vigtigt at være bevidst om valg af metoder og angrebsvinkler.



Figur 9. Eksempler på kvalitetssikrings- og kvalitetudviklingsmetoder ved genetisk rådgivning.

Forrædet

Audit (audit)

Audit er fagpersoners gennemgang af konkrete processer, f.eks. patientforløb og/eller arbejdsgange, med henblik på at vurdere kvaliteten af sundhedsvæsenets ydelser. Vurderingen foretages på grundlag af kvalitetsmål og har til formål at afdække tilfredsstillende eller ikke tilfredsstillende forhold(9;10). Det engelske ord audit betyder direkte oversat revision eller høring.

Audit omfatter samme kerneelementer som gennemgået i det tidligere vedr. kvalitetssikring med indikatorer, dvs. valg af klinisk problemstilling, fastsættelse af mål og indikatorer, indsamling af data, analyse samt rapportering og feedback.

En audit kan have til formål at belyse struktur, proces og/eller resultat af sundhedsvæsenets ydelser. Kriterier beskriver, som tidligere anført, de ideelle mål for kvalitet for en given ydelse, mens standarder beskriver de realistiske mål for samme ydelse. En audit kan beskrives på flere måder:

- Eksplicit og implicit audit.
  Eksplicit audit (criterion based audit) er audit baseret på i forvejen formulerede (eksplicitte) standarder. Eksplicitte kriterier og standarder er veldefinerede objektive mål. De fastsættes, før de konkrete ydelser vurderes, og i videst muligt omfang på grundlag af videnskabelig litteratur. Implicit audit (case note review) er audit baseret på en fælles kollegial og faglig forståelse af 'god klinisk praksis', hvor der ikke på forhånd findes klart definerede standarder. Vurderingen foretages på grundlag af auditdeltagernes kvalifikationer, tidligere erfaringer i sundhedsvæsenet, holdninger og sunde fornuft. Implicitte kriterier er således ikke definerede på forhånd. Validiteten og reproducerbarheden er højest i audit gennemført på grundlag af eksplicitte kriterier. Implicit og eksplicit audit kan betragtes som komplementære metoder(9;10).
- Intern og ekstern audit.
  Intern audit (internal audit) foretages af sagkyndige kollegaer inden for den organisation, hvis praksis vurderes. Ekstern audit (external audit) foretages af sagkyndige personer uden for den organisation, hvis praksis vurderes.
- Kvantitativ og kvalitativ audit.
  Kvantitativ audit (quantitative audit) baseres på kvantitative data vedrørende specifikke indikatorer i relation til den problemstilling, der vurderes. Data kan evt. indsamles via kliniske databaser. Kvalitativ audit (qualitative audit) baseres på et antal enkeltstående tilfælde. Der er tale om en retrospektiv casebaseret analyse. Data kan f.eks. være journalmateriale. Kvantitativ og kvalitativ audit er på tilsvarende vis komplementære(9;10).

Forældet

Ved audit er udvælgelsen af kriterier og standarder central (se tidligere). Der findes systematiske metoder til udvælgelse af optimale kriterier og standarder(11;12).

Hvis konklusionen på en gennemført audit er, at en ydelse er ikke-tilfredsstillende, bør det som tidligere anført give anledning til en analyse af årsagerne og efterfølgende tiltag til forbedring. Løsninger til kvalitetsforbedring bør altid evalueres efter en passende tid ved en ny audit(10;13).

Akkreditering (accreditation)

Akkreditering kan defineres som en procedure, hvor et eksternt organ (typisk en akkrediteringsorganisation) vurderer, hvorvidt en ydelse, aktivitet eller organisation lever op til et sæt af fælles standarder. Ved akkreditering gives en formel anerkendelse af, at personer eller organisationer er kompetente til at udføre sine opgaver.

Akkreditering omfatter 4 grundelementer:

- Vurderingen foretages af et eksternt organ (akkrediteringsorganisation).
- Vurderingen foretages af fagpersoner med samme faglige baggrund som de personer, der lader sig vurdere (peer review).
- Vurderingen baseres på opfyldelsen af et sæt krav til kvaliteten (standarder), som er defineret på forhånd og som er fælles for alle sundhedsorganisationer (typisk hospitaler), der lader sig vurdere af den pågældende akkrediteringsorganisation.
- Vurderingen omfatter såvel det konkrete, udførte arbejde i sundhedsorganisationen som en vurdering af, hvorvidt sundhedsorganisationen har den nødvendige kompetence til fortsat at udføre sine opgaver tilfredsstillende.

I akkrediteringsprocessen undersøges efterlevelse af standarderne ved forskellige metoder: inspektion i institutionen, interview med afdelingens/organisationernes personale, gennemgang af patientjournaler, gennemgang af vejledninger, instrukser, procedurer m.m. og eventuelt indikatormåling(14).

Certificering (certification)

Procedure, hvor tredje part afgiver skriftlig forsikring om, at et produkt, et system eller en person opfylder et specificeret kravgrundlag(9)

Benchmarking

En kontinuerlig og databaseret disciplin, hvor man i samarbejde med f.eks. et andet hospital, der har opnået gode resultater, sammenligner struktur og processer, som danner grundlag for et givet

Forældet

resultat. Sammenligningen sker på basis af 'benchmarks', sammenligningsmarkører (f.eks. indikatorer). Målet er at lære af de bedste – 'best practice' og at opnå gensidig erfaringsudveksling(9).

Klinisk kvalitetsdatabase

Et register, der indeholder data om en sygdomsgruppe, en bestemt diagnose eller tilstand, en behandlings- eller undersøgelsesmetode, og som anvendes til opgørelse, vurdering og/eller beregning af indikatorer(9). Brugen af en klinisk kvalitetsdatabase følger som ved audit principperne for kvalitetssikring og – udvikling ved brug af indikatorer som gennemgået først i kapitlet.

Spørgeskema/interview af patienten

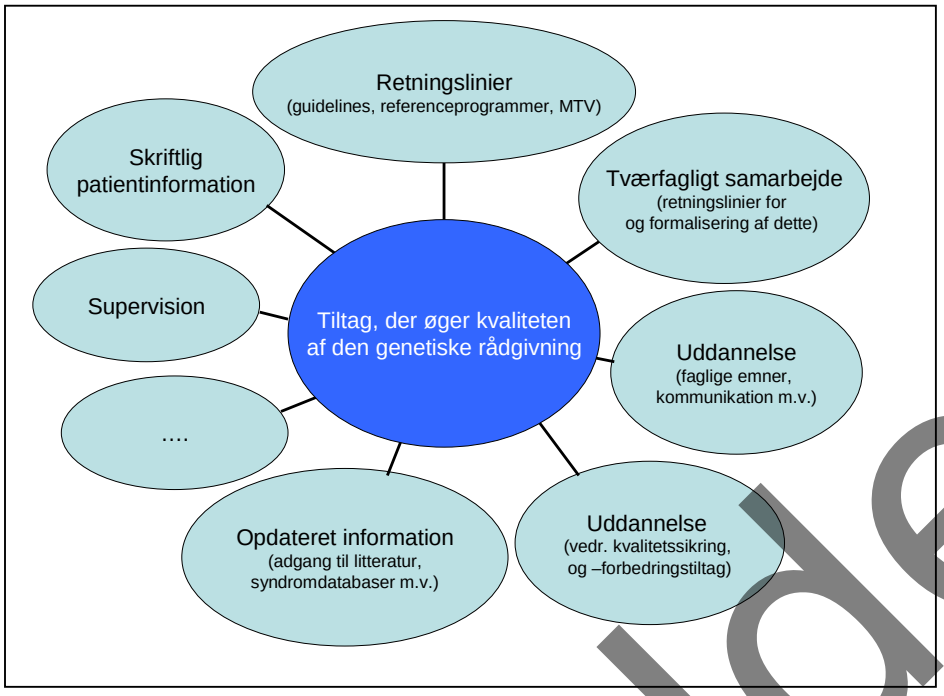
Indsamling af indikatorer (oftest resultatindikatorer) ved brug af spørgeskema til patienten eller ved interview af patienten f.eks. efter genetisk rådgivning vil, som ved indsamling af oplysninger fra audit eller kliniske databaser, kunne følge principperne og overvejelserne for kvalitetssikring og – udvikling ved brug af indikatorer. Metoden kræver et grundigt forarbejde og nøje overvejelser vedr. valg af indikatorer. Der foregår en del forskning på området, og der er udarbejdet forskellige forslag til værktøjer (Afsnit 4.3.1 og eksempler i Bilag 8.6 - 8.8).

4.1.8 Kvalitetetsforbedrende tiltag

Nogle tiltag til forbedring af kvaliteten i den genetiske rådgivning har mere karakter af direkte styrkelse af oplagte dele af den genetiske rådgivning. Dette kan enten gøres som direkte kvalitetsforbedrende initiativ ud fra en mere intuitiv fornemmelse af et behov eller på baggrund af en påvist kvalitetsbrist. Man skelner mellem tiltag, som er designet til at øge kvaliteten generelt (f.eks. udarbejdelse af kliniske retningslinier) og tiltag, som er rettet mod konkrete områder, der måske har vist sig ikke at leve op til de fastlagte kvalitetsmål (f.eks. ændring af rutiner (lokale retningslinier) for en konkret del af rådgivningsforløbet). I Figur 10 er angivet nogle eksempler på forskellige kvalitetsforbedringstiltag, hvoraf nogle er beskrevet lidt nærmere nedenfor.

I det efterfølgende afsnit (Afsnit 4.2) bliver litteraturen om væsentlige emner i den genetiske rådgivningsproces beskrevet, herunder også for nogle af de anførte eksempler på kvalitetsforbedrende tiltag.

Forældet



Figur 10. Eksempler på kvalitetsforbedrende tiltag ved genetisk rådgivning.

Retningslinier

På dansk dækker kliniske vejledninger/retningslinier oftest lokale anbefalinger, mens referenceprogrammer oftest er på nationalt niveau. På engelsk dækker udtrykket 'clinical guidelines' begge begreber(9).

- Kliniske vejledninger/retningslinier.
  Systematisk udarbejdede udsagn, der kan bruges af fagpersoner og patienter, når de skal træffe beslutning om passende og korrekt sundhedsfaglig ydelse i specifikke kliniske situationer.
- Referenceprogram.
  Systematisk beskrivelse af de elementer, som bør indgå i forebyggelse, diagnostik, observation, behandling, pleje og rehabilitering af en bestemt sygdom eller et kompleks af symptomer. Beskrivelsen sker tværfagligt, på grundlag af evidensbaseret viden, og der medtages organisatoriske og sundhedsøkonomiske overvejelser. Udarbejdelse af referenceprogrammer foregår typisk på nationalt niveau.
- Medicinsk teknologivurdering – MTV (Health Technology Assessment)
  Systematisk og flerfaglig analyse af forudsætningerne for og konsekvenserne af anvendelse af en given medicinsk teknologi. MTV består af en række delanalyser. I delanalysen anskues teknologien ud fra dens kliniske betydning samt ud fra et økonomisk, et

Forældet

organisatorisk og patientrelateret perspektiv. Resultaterne af delanalyserne sammenfattes og vægtes i syntesen til konklusion og eventuelle anbefalinger(9). En MTV kan således danne grundlag for et referenceprogram.

Tværfagligt samarbejde

Tværfagligt samarbejde kan være såvel inden for organisationen som udadtil. Det tværfaglige samarbejde kan optimeres ved f.eks. konferencer, klare aftaler, tjeklister(15). Et eksempel på et område hvor man har vist, at tværfagligt samarbejde kan svare sig økonomisk og samtidig give bedre behandlingsresultat er ved vurdering og behandling af hoved- halscancer(16), men tilsvarende findes formentlig indenfor en lang række andre kontrol- og behandlingsforløb, hvor flere specialer er involverede.

Uddannelse

Ved påvisning af kvalitetsbrist, ændring i procedurer og som kompetenceudvikling i mere bred forstand, er uddannelse af personale naturligvis væsentlig. Her kan være tale om sygdomsspecifik faglig uddannelse, mere almene faglige emner eller f.eks. undervisning i kvalitetssikring og kvalitetsforbedring.

4.2 Litteratur om den genetiske rådgivningsproces

Genetisk rådgivning kan ses som en dynamisk proces. Forskning i denne proces belyser, hvad der foregår mellem rådgiver og patient. Der er kun lavet få proces-studier i genetisk rådgivning. Proces-studier kan bruges til at belyse rådgivningens komponenter, kommunikationsprocessen, rådgiverens terapeutiske interventioner og patientens behov, holdninger og forventninger(17). Der er lavet flere studier af delelementer, herunder især kommunikation og patientens forventninger.

4.2.1 Kommunikation

Det har længe været opfattet som centralt for genetisk rådgivning, at den var non-direktiv. Mange har argumenteret for, at non-direktiv rådgivning ikke er mulig(18). Non-direktiv rådgivning kan desuden have den uønskede effekt, at patienten føler sig frustreret/ladt i stikken(19), og man er derfor gået over til at tale om delt beslutningstagning (shared decisionmaking). Begrebet defineres som deling af information mellem læge og patient samt diskussion med henblik på afklaring af den for patienten foretrukne behandling/håndtering(20;21).

Studier om kommunikation er primært kvalitative. Flere studier har vist, at rådgivere generelt er gode til at give biomedicinsk og teknisk information, men mindre gode til at beskæftige sig med psykosociale emner(22) og udvise emotionel omsorg og facilitere kommunikation(23).

Forrældet

Rådgivningsstrategier, som bygger på patientens erfaring og viden, kan øge kvaliteten ved kommunikation(24). Kommunikationen påvirkes af patientens køn, idet kvinder generelt er mere verbalt aktive end mænd. Tilstedeværelsen af en ledsager påvirker også kommunikationen. Således deltager ledsageren ofte aktivt i kommunikationen, ligesom patientens kommunikation og adfærd mht. test og follow-up påvirkes af, om der er en ledsager til stede(22). Mendez og Shymansky har fundet, at klinisk genetikere, som er vurderet højt for kommunikationsevner i forhold til dem, der er vurderet lavt, bruger mere tid i de affektive dimensioner af læge-patient-interaktionen og oftere bruger refleksion af følelser og verbal støtte. Perioder med information er desuden hos disse oftere efterfulgt af perioder med tavshed, hvilket giver patienten tid til at reagere på den givne information(25).

Ordvalget er ikke ligegyldigt, idet ord sjældent er værdineutrale. Ordvalget ved beskrivelse af en sygdomsenhed og formidling af risiko er fundet korreleret til, hvordan personen opfatter tilstanden. F.eks. opfattes en sjælden tilstand som mere foruroligende end en hyppig tilstand, uanset at sværhedsgraden af en tilstand ikke nødvendigvis afhænger af hyppigheden (f.eks. en ekstra brystvorte (sjælden) sammenlignet med modermærke (hyppig)). Mange professionelle bruger ordet 'abnorm' blot som en betegnelse for afvigelse fra det normale, mens mange lægfolk opfatter ordet som alvorligt og foruroligende. Brugen bør derfor forbeholdes tilstande, hvor man ønsker at understrege alvoren(26).

Formidling af risiko. En risiko kan præsenteres i procent (f.eks. 25%), proportioner (f.eks. 1:4) eller i ord (lav, usandsynlig m.v.). Hvordan risikoen præsenteres kan påvirke patientens opfattelse af risikoens størrelse(26). Der er ingen konsensus om hvordan en risiko bedst formidles, men en undersøgelse af onkogenetiske konsultationer viser, at risici oftest formidles enten numerisk eller kvalitativt(27). I et dansk studium har Mikkelsen et al.(28) fundet at formidling af risiko i både ord og i procent gav kvinder henvist til genetisk rådgivning for arvelig bryst- og æggestokkræft en mere præcis opfattelse af deres risiko end formidling af risiko i ord alene.

Ved genetisk rådgivning er der en tendens til at fokusere på forekomst og ikke fravær af et helbredsproblem også kaldet 'framing'. 'Negative framing' er risikoen for at udvikle en sygdom, mens 'positive framing' er sandsynligheden for at undgå sygdom. Det har vist sig, at 'framing' påvirker opfattelsen af den genetiske risiko og beslutningen om prænatal genetisk test(29;30). En undersøgelse af onkogenetiske konsultationer har vist, at en risiko i de fleste tilfælde kun beskrives enten positivt eller negativt(27). Der er udviklet flere metoder til at vurdere aspekter af risikokommunikation i genetisk rådgivning(27;30), bl.a. kan patientens opfattelse af risiko med fordel evalueres ved hjælp af en visuel analog skala(31). Sivell et al.(32) giver et omfattende review af litteraturen om risikokommunikation i klinisk genetik.

Forældet

Telefonrådgivninger kan være en bekvem måde at kommunikere på, som er let tilgængelig og som maksimerer tilgængeligheden af ressourcer. I princippet svarer en telefonrådgivning til en ansigt-til-ansigt konsultation, dog mister man de nonverbale aspekter af kommunikationen. I mange situationer vil det derfor være nødvendigt med opfølgning afhængig af problemstillingen. Ormond et al. giver nogle forslag til optimering af telefonkonsultation(33).

4.2.2 Patientens forventninger

Patienter udtrykker ofte færre klare forventninger til den genetiske rådgivning end til andre tilbud i sundhedsvæsenet(34). Endvidere kan det være vanskeligere at udtrykke de psykologiske behov end behov for information. Udtrykket 'rådgivning' kan resultere i forventninger om en mere direktiv seance, end rådgiveren forestiller sig(35).

Man ved kun lidt om, hvilke beslutningstagningsmodeller patienter anvender og hvilken information, de har behov for. Undersøgelser har vist en høj grad af overensstemmelse mellem hvilken information rådgiveren og patienten finder vigtig, dog lægger rådgiveren mere vægt på information om test, diagnose og prognose end patienten, mens patienten lægger mere vægt på familiære forhold(36). Ofte er der en høj grad af uvished i den information, som patienterne modtager ved genetisk rådgivning, hvilket reflekterer tingenes tilstand, men er i direkte modsætning til patientens behov. Således er det snarere reglen end undtagelsen, at patienterne konfronteres med 1) inkonklusive diagnoser, 2) et risikoestimat for forekomst eller gentagelse af genetisk sygdom, og 3) uvished omkring sygdommens sværhedsgrad(37). En undersøgelse af rådgivninger vedr. prænatale problemstillinger har f.eks. vist, at patienterne er mest interesserede i, hvilke handlemuligheder de har, konsekvenser heraf samt muligheden for at reducere risikoen. De ønsker vished og er mindre interesserede i at få risikoen angivet i sandsynligheder(38).

For rådgivninger vedrørende hereditær cancer har et studium vist, at patientens forventninger forud for første rådgivning relaterer sig til at modtage information om risiko og forebyggelsesstrategier, selve rådgivningsproceduren og forventninger til interaktionen med rådgiveren. Det at modtage emotionel støtte og diskutere emotionelle aspekter blev anset for at være relativt mindre vigtigt(39). Når man undersøger, hvorvidt patientens forventninger er opfyldt, tydeliggøres det, at forventningerne ofte er opfyldt mht. den faktiske information, mens det kniber mere med opfyldelse af forventninger vedrørende de psykosociale aspekter, dvs. hjælp til beslutningstagning og håndtering af situationen samt tilbud om yderligere støtte og rådgivning(35).

Det har vist sig, at en præ-konsultations telefonopringning gav bedre tilfredshed, måske fordi patienten fik justeret sine forventninger til samtalen og fik et forhold til den genetiske rådgiver(35).

Da det ikke er muligt at overbringe udtømmende information, er det spørgsmålet, hvilken information der skal gives. Dette baseres oftest på rådgiverens selektion ud fra eksplicitte eller

Forrældet

implicitte teorier om, hvad der er vigtigt for patientens beslutningstagning og påvirker således også i sig selv beslutningsprocessen svarende til 'shared decisionmaking'.

4.2.3 Supervision

Der findes ikke så meget litteratur specifikt om supervision af genetisk rådgivning. Hendrickson et al.(40) beskriver dog, at supervision kan omfatte både forberedelse til konsultationen og selve konsultationen og fandt i deres studie at træning i supervision primært bestod af 'trial and error'. Både studenter og supervisorer angav et behov for mere formel træning og det fremgik, at de fleste supervisorer påtager sig opgaven af interesse for undervisningsaspektet og for at bidrage til fagets udvikling. Ved supervision er 'live supervision' den mest benyttede metode(41;42). I Storbritannien er supervision en fast del af uddannelsen til genetisk rådgiver og en arbejdsgruppe under AGNC, Association of Genetic Counsellors and Nurses (UK), har i 2006 lavet en omfattende rapport om supervision af genetisk rådgivning(43). I denne rapport gives blandt andet en litteraturgennemgang om emnet ligesom der gives praktiske anbefalinger.

4.2.4 Supplerende patientinformation

Værktøjer, som supplerer konsultationen (brev til patienten efter rådgivningsforløb, folder, video, CD-rom, information på hjemmesider m.v.) giver patienten mulighed for at modtage information i egne omgivelser og i eget tempo såvel før som efter rådgivningen. Udformningen og indholdet af disse værktøjer påvirker patientens opfattelse og beslutningstagning.

Brev til patienten/skriftligt resume efter samtalen. Som opfølgning på genetisk rådgivning bruges mange steder at sende skriftligt resume til patienten.
En undersøgelse af 40 kvinder rådgivet for familiær mamma- og ovariecancer viste, at 92% syntes at resumeet øgede deres forståelse for og genkaldelse af informationen givet ved samtalen. 85% havde brugt eller havde intentioner om at bruge resumeet ved information af slægtninge(44). En anden undersøgelse har vist, at generelle foldere ofte gav en mere omfattende information end et personligt brev alene, og forfatterne foreslår, at det personlige brev suppleres med en generel folder(45).

Patientfoldere. I nutidens sundhedsvæsen er udlevering af skriftligt informationsmateriale almindeligt. Informationsfoldere vedr. genetiske problemstillinger øger patienters forståelse for genetisk testning, dog i højere grad den subjektive fornemmelse af forståelse end forståelse målt objektivt(46). Ret små forskelle i måden genetisk information skrives, præsenteres og diskuteres på kan influere på holdningen til, interessen for og intentionen om at undergå genetisk testning samt influere på graden af informationsgenkaldelse. Michie et al.(47) har således vist, at informationsfoldere på blankt papir og med farver giver en mere positiv holdning til genetisk

Forældet

testning end foldere trykt i sort og hvidt. Endvidere fandt man, at forsøgspersoner, som havde læst folderen og fik stillet spørgsmål til indholdet, bedre kunne genkalde information efter en uge end forsøgspersoner, som kun havde læst folderen. Indstillingen til genetisk testning var ligeledes mere positiv i den første gruppe. Holdningerne til hvilken information der bør indeholdes i patientmateriale er meget varierende blandt involverede grupper (f.eks. forskellige typer læger, patienter, etikere m.v.). Det er derfor ikke klart, hvilke oplysninger patientinformation egentlig skal indeholde. Davey et al.(48) angiver dette som et åbent område med behov for mere forskning og guidelines. De understreger vigtigheden af, at forfattere af patientinformation er meget bevidste om effekten af et givet valg af indhold.

I forbindelse med udarbejdelse af informationsfoldere bør det overvejes at starte med en 'pilotfolder', som evalueres af både fagpersoner og patienter. Dette kan bidrage til, at informationen bliver forståelig og balanceret. På Eurogentests hjemmeside, www.eurogentest.org, findes eksempler på patientfoldere som frit kan oversættes og tilpasses.

Computerprogrammer, videoer og hjemmesider kan bruges som supplement til den genetiske rådgivning. Hvis patienten på forhånd via disse medier har fået information om de teoretiske genetiske forhold og handlemuligheder, kan man fokusere mere på patientens individuelle forhold og psykologiske aspekter i selve rådgivningssituationen(49;50). Interaktive computerprogrammer har vist sig at kunne øge den teoretiske viden om brystkræft og genetisk testning, mens genetisk rådgivning har vist sig at være mere effektivt end computerprogrammer til at reducere ængstelsen hos høj-risikopatienter(51). Interaktive computerprogrammer kan også bruges som hjælp til beslutningstagning vedrørende valg af forebyggelse/kontroller hos f.eks. BRCA-positive patienter(52). Også video kan benyttes som undervisningsmateriale til patienter(53).

Mange patienter benytter sig af internetsøgning til at få information. Se Dørup et al 2002 for kvalitetssikring af hjemmesider(54).

4.3 Litteratur om kvalitetssikring af den genetiske rådgivning med vægt på resultatindikatorer

Størstedelen af litteraturen vedrørende kvalitet af genetisk rådgivning omhandler resultatindikatorer. Vi har derfor valgt at fokusere på disse. Som tidligere anført kan struktur- og procesindikatorer også være af betydning for kvalitetssikringen, forudsat at man er bekendt med deres betydning for et bedre resultat af den genetiske rådgivning. I det følgende fokuseres på litteratur om udvælgelse af resultatindikatorer, deres styrker og begrænsninger samt eksempler på resultater af undersøgelser hvor de er anvendt. Der er lavet en del studier på specifikke sygdomsgrupper og oversigten er ikke komplet.

Forældet

4.3.1 Resultatindikatorer

Resultatindikatorer afhænger af det overordnede mål for genetisk rådgivning og har som det ændret sig med tiden. Pilnick og Dingwall(55) har gennemgået litteraturen og fundet, at forskningen i målet for genetisk rådgivning fortrinsvis har fokuseret på reproduktive beslutninger, reduktion af ængstelse og patienttilfredshed. Mange studier har desuden fokuseret på genetisk rådgivning som en uddannelsesintervention/faktuel informationsformidling og benyttet genkaldelse af information som en resultatindikator.

Herunder gennemgås eksempler på resultatindikatorer for genetisk rådgivning:

Påvirkning af reproduktiv beslutningstagning. En indikator kunne være reduktion i antallet af 'afficerede fødsler', men denne er etisk problematisk pga. det eugeniske aspekt(55) og forudsætter, at abort er et succeskriterium(56). Denne resultatindikator synes historisk og ikke relevant for genetisk rådgivning i dag.

Reduktion af ængstelse. De fleste artikler beskæftiger sig med ængstelse i relation til genetisk testning, men få med ængstelse i relation til genetisk rådgivning. Heraf er de fleste relateret til forskelle i ængstelse ved forskellige rådgivningsmetoder, men ingen har fundet signifikant forskel i ængstelse ved forskellige metoder. Ængstelsen ved testning varierer i henhold til testresultat, hvilket er et argument for, at ængstelse er svært at bruge som resultatindikator for selve rådgivningen(55).

Patienttilfredshed. Som naturlig konsekvens af et mere og mere forbrugerorienteret sundhedsvæsen er patienttilfredshed i stigende grad blevet benyttet som en resultatindikator(56;57). Det kan dog være et tvivlsomt mål(55) f.eks. når klare og entydige svar ikke kan gives i forbindelse med rådgivningen eller når dårlige informationer skal overbringes(56;57). Det er imidlertid en meget brugt indikator, og der er udviklet flere metoder at måle tilfredsheden på, blandt andet 'Genetic Counselling Satisfaction Scale' (GCSS) (Bilag 8.7), som består af 6 punkter. Denne målemetode skulle være valideret, koncis, simpel at administrere og beskæftiger sig med brede mål for genetisk rådgivning(58). Shiloh et al., 1990(57) har udviklet et mere omfattende mål for tilfredshed med genetisk rådgivning (Satisfaction with Genetic Counseling Scale), i hvilket tre forskellige komponenter tages i betragtning: Den instrumentale, den affektive og den procedureorienterede komponent. **Den instrumentale komponent** er patientens vurdering af, hvorvidt den genetiske rådgiver besidder de nødvendige kompetencer og giver passende behandling og støtte (reassurance). **Den affektive komponent** handler om patientens opfattelse af den genetiske rådgiver som en person, der udviser interesse og empati. **Den procedureorienterede komponent** handler om de administrative komponenter(57). Metoden har været anvendt på flere forskellige typer af genetisk rådgivning. Det er primært den instrumentale og den affektive komponent, som er associeret til den overordnede tilfredshed(35). Det er formentlig bedre at måle

Forældet

patientens tilfredshed med specifikke elementer af den genetiske rådgivning end den overordnede tilfredshed(56). Skirton et al.(59) har udviklet et auditredskab til belysning af patientens tilfredshed med den genetiske rådgivning (se 4.4.2)**.**

Genkaldelse af information. At måle patientens genkaldelse af information er et ofte benyttet mål, som indikerer, at informationsdelen af den genetiske rådgivning har været effektiv(60). Denne resultatindikator reflekterer opfattelsen af genetisk rådgivning som en uddannelsesintervention for at øge 'modtagerens' autonomi(55). Mange subjektive og variable faktorer influerer på genkaldelsen af information, hvilket gør det svært at bruge vidensgenkaldelse som resultatindikator(56). Genkaldelse af information som resultatindikator har således nogle begrænsninger, idet genkaldelsen kan være selektiv og påvirkes af faktorer som f.eks., hvorvidt informationen er vigtig for patienten(56), og hvorvidt informationen var relateret til, hvad patienten forventede af rådgivningen. Genkaldelsen kan også reduceres i stressede situationer(61). Genkaldelse af information er ikke nødvendigvis associeret med tilfredshed med informationen, med reduktion af ængstelse og bekymring eller i hvilket omfang patientens forventninger er opfyldt(62). Erblich et al.(63) har udviklet et spørgeskema til vurdering af viden hos patienten efter genetisk rådgivning for brystkræft. Flere metoder til måling af genkaldelse af information, f.eks. i forbindelse med prænatal screening og diagnostiske tests, er gennemgået i Kasparian et al.(31).

Psykologisk velvære (wellbeing). Genetisk rådgivning kan hjælpe patienten til at vedligeholde det psykologiske velvære(35). Der er designet et spørgeskema – "The General Health Questionnaire"(64), som er blevet brugt til at måle psykologisk velvære i flere studier(35;65). Derudover er der udviklet en lang række andre metoder til at evaluere positiv og negativ psykologisk virkning af genetisk rådgivning(31).

Følelsen af personlig kontrol (perceived personal control, PPC). PPC er opnåelse af individets tro på, at det har de nødvendige ressourcer til at respondere på en begivenhed på en sådan måde, at de negative effekter heraf reduceres. PPC er fundet at være central for håndteringen af helbredstrusler og for adaptationen til et bredt spektrum af helbredsproblemer og er foreslået som resultatindikator(66). PPC dækker over tre dimensioner: kognitiv kontrol, adfærdsmæssig kontrol og kontrol over beslutningstagningen (decisional control)(67). **Kognitiv kontrol** refererer til individets bearbejdning af information for at gøre en truende situation mindre stressende. **Kontrol over beslutningstagningen** er muligheden for at vælge mellem forskellige handlemuligheder. **Adfærdsmæssig kontrol** involverer muligheden for at kunne respondere på en måde, der modificerer reaktionen på en stressende begivenhed(68;69). PPC er fundet korreleret til viden, tilfredshed (især den instrumentale og den affektive komponent)(69) og generel positiv evaluering af den genetiske rådgivning(66). Berkenstadt et al.(66) har udviklet en metode til at måle PPC (Bilag 8.6), og flere andre metoder er udarbejdet til brug ved genetisk rådgivning(31). PPC er

Forældet

fundet at have værdi som en resultatindikator for genetisk rådgivning, men instrumentets validitet kræver yderligere afklaring(70).

At møde patientens forventninger. Pieterse et al.(39) har udviklet et instrument, QUOTE-gene[ca] (Quality of Care Through the patients Eyes) til at måle patientens behov og præferencer forud for rådgivning for hereditær cancer, se Bilag 8.8.

4.4 Publicerede praktiske retningslinier for genetisk udredning og rådgivning samt kvalitetssikring heraf

Der findes meget få publicerede praktiske retningslinier for genetisk rådgivning, selv om der givetvis findes retningslinier enten mundtligt eller skriftligt på de enkelte afdelinger. I 2003 beskrev en arbejdsgruppe under ESHG status for ydelse af genetiske services i Europa og foreslog, at der udformes klare guidelines for 'best practice'(71). Rantanen et al.(72) har i regi af Eurogentest lavet en gennemgang af forskellige guidelines for genetisk rådgivning i relation til genetisk testning. I denne opsummeres hvilke aspekter i den genetiske rådgivning der fandtes vigtigst i størstedelen af de fundne guidelines. Nedenfor angives eksempler på lovgivning med betydning for området, publicerede retningslinier for genetisk rådgivning generelt, retningslinier for genetisk testning og sygdomsspecifikke guidelines. Desuden angives eksempler på retningsliner for kvalitetssikring af genetisk udredning og rådgivning.

4.4.1 Eksempler på retningslinier for genetisk udredning og rådgivning

Eksempler på lovgivning, bekendtgørelser og vejledninger med betydning for området

- Bekendtgørelse af lov om autorisation af sundhedspersoner og om sundhedsfaglig virksomhed(73).
- Bekendtgørelse om lægers, tandlægers, kiropraktorers, jordemødres, kliniske diætisters, kliniske tandteknikeres, tandplejeres, optikeres og kontaktlinseoptikeres patientjournaler (journalføring, opbevaring, videregivelse og opbevaring m.v.)(74).
- Bekendtgørelse af Sundhedsloven(75).
- Bekendtgørelse om information og samtykke og om videregivelse af helbredsoplysninger m.v.(76).
- Vejledning om epikriser ved udskrivelse fra sygehuse m.v.(77).
- Vejledning om udfærdigelse af instrukser(78).
- Vejledning om sundhedspersoners tavshedspligt – dialog og samarbejde med patienters pårørende(79).
- Bekendtgørelse om ret til sygehusbehandling m.v.(4).

Forældet

- Retningslinier for fosterdiagnostik – prænatal information, risikovurdering, rådgivning og fosterdiagnostik(5).

På www.laeger.dk findes en gennemgang af lovgivningsmæssige regler vedrørende personers ret til information/ret til ikke at vide ved genetisk rådgivning og udredning. Skriftet er vedtaget af lægeforeningens hovedbestyrelse 2002 og opdateret maj 2008(80).

Eksempler på retningslinier for genetisk rådgivning generelt

I 'Guidelines for the Practice of Genetic Counselling', HGSA, Human Genetics Society of Australasia, 1999 gennemgås hele processen af den genetiske udredning og rådgivning detaljeret med retningslinier for de enkelte trin fra modtagelse af henvisning til epikrise. Kvalitetssikringsaktiviteter beskrives også. Vejledningen er fundet på www.HGSA.com.au, men er siden blevet fjernet fra hjemmesiden. Da det er et meget konkret forslag, har vi alligevel valgt at vedlægge vejledningen som bilag (Bilag 8.9).

Eksempler på retningslinier for genetisk testning

I Storbritannien er der udarbejdet retningslinier for genetisk testning, og hvordan man formidler genetisk information(81). ESHG/Eurogentest har udarbejdet guidelines for genetisk rådgivning i relation til genetisk testning(2). En arbejdsgruppe under DSMG har ligeledes forfattet en rapport om emnet(1).

Eksempler på sygdomsspecifikke retningslinier, referenceprogrammer og MTV

Der findes en del videnskabelige publikationer, der indeholder forslag til sygdomsspecifikke retningslinier, som også vedrører den genetiske rådgivning, eksempelvis vedrørende hypertrofisk cardiomyopati(82), multipel endokrin neoplasi(83), Fragilt X syndrom(84), recidiverende aborter(85), risikovurdering ved cancerrådgivning(86) og Turners Syndrom(87). Der findes også forslag til retningslinier for andre aspekter af genetisk rådgivning, f.eks. henvisningskriterier for mamma- og ovariecancerfamilier(88). Det skal nævnes, at der på www.genetests.org findes reviews om mange genetiske sygdomme, ligesom Orphanet Journal of Rare Diseases, http://www.ojrd.com laver review-artikler om udvalgte sjældne, herunder genetiske, sygdomme. Endelig refereres der på http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim, hjemmesiden for OMIM - online Mendelian Inheritance in Man - litteratur vedrørende monogene sygdomme

Forældet

Eksempler på danske retningslinier, referenceprogrammer og MTV:

- Retningslinier for genetisk udredning og rådgivning ved arvelig brystkræft og æggestokkræft(89).
- Høringsrapport om arvelige hjertesygdomme(90).
- Klaringsrapport om von Hippel Lindaus sygdom(91).
- Multipel endokrin neoplasi (MEN) en klaringsrapport(92).
- Arvelig nonpolypøs tyk- og endetarmskræft (HNPCC) i Danmark – en medicinsk teknologivurdering(93).

4.4.2 Eksempler på retningslinier for kvalitetssikring af genetisk udredning og rådgivning

Kvalitetssikring indenfor klinisk genetik er primært fokuseret på laboratoriedelen og sekundært på den dertil knyttede rådgivning. Genetisk rådgivning generelt begynder også at få opmærksomhed. Nedenfor er angivet forskellige tiltag og værktøjer til kvalitetssikring, som kan benyttes ved kvalitetssikring af den genetiske rådgivning generelt.

Audit

Danske klaringsrapporter om audit er udgivet i 1999 og 2000(7;10). Her beskrives brugen af indikatorer til overvågning og forbedring af lægefaglige kerneydelser. Fra Storbritannien er udarbejdet 'Principles for Best Practice in Clinical Audit'(94). En skabelon for kvalitetsstandarder for Klinisk Genetik i Storbritannien ses i 'Clinical Standards for a Genetics Unit – The Clinical Governance Sub-Committee'. Denne rapport kunne meget vel bruges som grundlag for et dansk arbejde(95).

Guidelines

Metoder til udvikling af guidelines generelt beskrives bl.a. i Guidelines International Network, www.g-i-n.net(96) samt på hjemmesiden for den amerikanske nationale service for evidensbaserede kliniske retningslinier National Guideline Clearinghouse (NCR), www.guideline.gov. Bennett et al.(97) har publiceret retningslinier for, hvordan man laver guidelines specielt for genetisk rådgivning. Kvalitetsvurdering af kliniske guidelines kan f.eks. foretages med AGREE-instrumentet (AGREE = Appraisal of Guidelines, Research and Evaluation), www.agreecollaboration.org(98).

Sundhedsstyrelsen har udarbejdet en vejledning i udarbejdelse af referenceprogrammer (2004)(99), og man kan på hjemmesiden få information om publicerede referenceprogrammer og nedsatte arbejdsgrupper. Andre faglige selskaber har tradition for at udarbejde guidelines. For eksempel har

Forældet

Dansk Selskab for Gynækolog og Obstetrik, DSOG udarbejdet 'Overordnede retningslinier for Gynækologiske Guidelines' og 'Vejledning i udformning af kliniske guidelines i gynækologi', www.dsog.dk.

Nationale danske initiativer

Det Nationale Indikator Projekt (NIP, www.nip.dk) blev etableret i 2000 som et landsdækkende multidisciplinært kvalitets-forbedringsprojekt. NIP har udviklet sygdomsspecifikke kliniske indikatorer og standarder for seks sygdomme (apoplexi, hoftefrakturer, schizofreni, akut gastrointestinal operation, hjertesvigt og lungecancer). For hver sygdomsgruppe er bestemt 6-10 indikatorer relateret til struktur, proces og resultat. Indikatorer og standarder er implementeret i alle kliniske enheder og afdelinger i Danmark, som behandler disse patientgrupper. Deltagelse er obligatorisk. Nationale og regionale audits tilrettelægges til forklaring af resultater og for at forberede implementering af forbedringer(100). Erfaringerne fra NIP bliver benyttet i Den Danske Kvalitetsmodel.

Den Danske Kvalitetsmodel (DDKM) for Sundhedsvæsenet er et fælles kvalitetsudviklings- og akkrediteringssystem for hele det danske sundhedsvæsen. Det er baseret på et fælles sæt af standarder og indikatorer. DKKM fokuserer på patientforløb på tværs af sundhedsvæsenets sektorer, imellem institutioner og internt i institutionerne. Formålet med den landsdækkende danske kvalitetsmodel er at udvikle et evalueringsgrundlag i form af standarder med tilhørende indikatorer, fremme kontinuerlig klinisk, faglig og organisatorisk kvalitetsforbedring af patientforløbene, gennemføre en ekstern vurdering og akkreditering af de involverede institutioner samt at understøtte gennemsigtighed og gennemskuelighed af kvaliteten i sundhedsvæsenet. Institut for Kvalitet og Akkreditering i Sundhedsvæsenet, IKAS, er en selvejende institution til varetagelse af den fortsatte udvikling og drift af DDKM, www.ikas.dk. En stor del af norsk psykiatri indfører januar 2009 Den Danske Kvalitetsmodel.

Der er således en del overordnede projekter i gang med henblik på kvalitetssikring af det danske sundhedsvæsen. Mere specifikt for den genetiske rådgivning er der gode muligheder for at lade sig inspirere af især de engelske kvalitetsstandarder ved planlægning af kvalitetssikringstiltag og ud fra disse udvikle en egen model/tradition for kvalitetssikring af den genetiske rådgivning i Danmark.

Forældet

5 Forslag til praktiske retningslinier for og kvalitetssikring af genetisk udredning og rådgivning

I første del af dette kapitel gennemgås et forslag til praktiske retningslinier for genetisk udredning og rådgivning. Det er tænkt som et konkret forslag ud fra gennemgangen af den nuværende struktur kombineret med gennemgang af litteraturen og publicerede praktiske guidelines(Bilag 8.9)(72;101). Der er ikke tale om et evidensbaseret forslag, men bygger på konsensus i gruppen. I kapitlets sidste del gennemgås eksempler på forslag til kvalitetssikring.

5.1 Forslag til generelle retningslinier

Målet med generelle retningslinier for den genetiske rådgivning er, gennem et fælles grundlag, at sikre at alle patienter får ensartet rådgivning af samme høje kvalitet, uanset hvor i landet de søger rådgivning. Forslaget er opbygget som svarende til det typiske tidsmæssige forløb af en rådgivning (se Figur 1).

5.1.1 Modtagelse af henvisning, visitation og første kontakt til patienten

Generelt bør alle med behov for genetisk rådgivning kunne tilbydes dette. Ved nogle specificerede sygdomme kan der være behov for henvisningskriterier f.eks. hvor problematikken ikke har en karakter der nødvendiggør rådgivning i klinisk genetisk regi.

Modtagelse af henvisning: Dette vil som regel være i form af brev eller telefonkontakt fra den henvisende læge. I enkelte tilfælde, vil patienten kontakte afdelingen direkte.

Afdelingen bør have skriftlige, gerne elektronisk tilgængelige oplysninger om:

- Henvisningskriterier for sygdomme, hvor sådanne findes.
- Hvilke sygdomme/problemstillinger der kan være relevante at henvise.
- Hvilken information en henvisning bør indeholde.

Visitation: Der skal foreligge skriftlige retningslinier for visitation af sager. Visitator skal for den enkelte henvisning vurdere:

- Er der tale om en hastesag (f.eks. prænatale sager og terminale patienter).
    - Hastesager: Patienten bør kontaktes hurtigst muligt, og der skal hurtigst muligt lægges en plan for forløbet.
    - Ikke-hastesager: Patienten skal inden for 8 hverdage kontaktes, f.eks. med tid til samtale eller besked om, at henvisningen er modtaget m.v. (se senere).

Forældet

- Er henvisningen relevant eller skal den afvises/viderevisiteres. Skal der indhentes yderligere information.
    - Afviste sager: Skal som minimum følges op af brev til henvisende instans med forslag til anden udredning/kilder til information, råd eller rådgivning.
- Hvem skal være kontaktperson på sagen, og hvem skal være ansvarlig for sagen (vil ofte være samme person).

Der bør sendes bekræftelse på modtagelse af henvisning til henvisende instans, da genetisk udredning kan strække sig over et længere forløb.

Første kontakt til patienten er enten telefonisk eller skriftlig afhængig af sagens art.

Første kontakt anbefales at indeholde:

- Bekræftelse på modtagelse af henvisning. Denne bør indeholde information om rådgivningsforløb, plan for videre forløb og navn på kontaktperson. Samtykkeerklæringer kan evt. vedlægges til udfyldelse og returnering til afdelingen.
- Indkaldelse som skal indeholde følgende: Dato, tid og sted for samtalen, navn på kontaktperson, hvilken information patienten skal medbringe til samtalen samt en generel information om rådgivningsforløb (f.eks. som folder). Samtykkeerklæringer kan evt. vedlægges (udfyldes og returneres til afdelingen), hvis oplysninger ønskes indhentet før samtalen.

Med til information om rådgivningsforløbet hører mere generel information om hospitalet som f.eks. parkeringsforhold, kort over sygehuset, mulighed for kørselsgodtgørelse m.v. Såfremt der er ventetid, bør det fremgå i henhold til de gældende regler.

5.1.2 Udredning

Udredning er den proces, der bidrager til at afklare, hvilke diagnoser eller sygdomstilstande der forekommer i familien samt den efterfølgende vurdering af hvilken risiko, der er for sygdom hos den rådsøgende eller dennes familiemedlemmer.

Udredningen kan omfatte: Afklaring af patientens forventninger, indhentning af samtykke og efterfølgende indhentning af information på relevante familiemedlemmer, opdatering af egen teoretisk viden om sygdommen og genetikken bag samt afklaring af muligheder for yderligere udredning (kliniske undersøgelser og laboratorieundersøgelser herunder genetiske undersøgelser) og kontroller.

Forslag til retningslinier:

- Der skal foreligge et stamtræ over minimum tre generationer.

Forældet

- Relevante diagnoser bør som hovedregel altid verificeres.
- Der skal foreligge samtykke før indhentning af oplysninger.
- Vurderingen af sagen skal baseres på opdateret viden.

Der bør på den enkelte afdeling foreligge retningslinier omhandlende de lokale praktiske forhold i forbindelse med ovenstående (inkl. vejledning om indhentning af personoplysninger, oplysninger om relevante vidensdatabaser m.v.). Der bør endvidere foreligge standardsamtykkeerklæringer lokalt.

5.1.3 Rådgivningssamtalen

De fysiske rammer bør være gode. Samtalen skal foregå uforstyrret i et behageligt miljø. Ved behov for kliniske undersøgelser skal disse kunne foregå under respekt for patientens integritet. Børn skal altid undersøges under tilstedeværelse af forældre eller værge. Hvis man ønsker, at der skal være andre professionelle tilstede ved konsultationen (f.eks. af undervisningshensyn), bør patienten give tilladelse hertil. Rådgivningen skal tage udgangspunkt i, og hele tiden være afstemt efter patientens baggrund, behov og ønsker. Det er vigtigt at sikre sig, at patienten til enhver tid er indforstået med den i fællesskab valgte plan. Rådgivningen bør foregå på patientens modersmål eller i det mindste et sprog patienten behersker. Alternativt bør der tilbydes professionel tolkebistand.

Nedenstående elementer kan indgå i samtalen (evt. flere samtaler), men skal ikke opfattes som en kronologisk disposition for rådgivningssamtalen.

- Udstikke rammerne for samtalen.

  Planen for samtalen skal laves tidligt i samtalen, idet man tager hensyn til patientens og familiens behov og forventninger såvel som rådgiverens. Det er vigtigt, at rådgiveren ikke blot følger sin egen plan uden at afdække familiens behov og udgangspunkt.
- Indsamle yderligere information.

  I tilfælde hvor supplerende oplysninger skal verificeres, skaffes samtykke til dette. Ved indhentning af oplysninger om patient eller familiemedlemmer er det vigtigt at være opmærksom på, at oplysninger om den enkelte er fortrolige.
- Sandsynliggøre diagnoser, f.eks. ved optagelse af anamnese, fysisk undersøgelse eller brug af information, man har fået før eller under samtalen.
- Informere om den genetiske sygdoms årsag, arvegang, prognose, komplikationer og behandlingsmuligheder.

Forældet

Der kan være behov for flere samtaler afhængig af hvor følsom problemstillingen er og problemstillingens kompleksitet. Det er rådgiverens ansvar at have en opdateret viden om den genetiske problemstilling. Informationen bør gives på en imødekommende men neutral måde, hvor både muligheder og begrænsninger diskuteres. Sygdommens naturhistorie, det prognostiske spektrum og behandlingsmuligheder bør diskuteres. Patient/familie kan evt. henvises til andre relevante fagpersoner som led i informationen.

Det er vigtigt at informere om eventuelle begrænsninger i den aktuelle viden om en given problemstilling og muligheden for ny vurdering på et senere tidspunkt.

- Risikovurdering.

  Risikovurderingen kan foretages på basis af empiriske data, arvegange, stamtræsinformationer eller individuelle tests. Vurderingen bør fremlægges på en måde, der sikrer forståelse, og man kan med fordel beskrive en risiko på flere forskellige måder (f.eks. figur, tabel, procent og deskriptivt). Det er vigtigt, at vurdere patientens risikoforståelse for at sikre sig, at den svarer til problemstillingen. På samme måde er det vigtigt, at tage hensyn til patientens ønske og behov for information om risiko.

- Sygdommens betydning for patienten og familien, herunder emotionelle, psykosociale og sociale implikationer.

  Genetiske problemstillinger har ofte stor betydning for individet og familien. Dette bør anerkendes i rådgivningen, og der bør være et miljø, som tillader patienten/familien at udtrykke deres emotionelle/psykologiske reaktioner. I nogle situationer vil det være passende, at rådgivningsseancen i højere grad kommer til at handle om de psykologiske aspekter end de genetiske. Rådgiveren bør hjælpe den rådsøgende til at håndtere de psykiske og emotionelle aspekter, evt. ved henvisning til andre professionelle. En genetisk diagnose kan have direkte betydning for andre familiemedlemmer, og rådgivning bør være tilgængelig for disse. Genetisk information kan resultere i stigmatisering og diskriminering i familien eller af udenforstående, f.eks. forsikringsselskaber og arbejdsgivere. Dette bør diskuteres under rådgivningen.

- Fremlægge muligheder herunder genetisk test, forebyggelse, prænatal diagnostik m.v.

Forældet

Det er vigtigt undervejs i rådgivningen at sikre sig, at patienten forstår informationen, da dette er en forudsætning for at kunne foretage et informeret valg. De forskellige muligheder skal diskuteres åbent, fordele og ulemper skal diskuteres og forstås. Konsekvensen af og patientens reaktion på de forskellige muligheder skal diskuteres, så det sikres, at patienten træffer den for vedkommende bedste beslutning.

- Arrangere genetisk testning som kan være anlægsbærertest, prædiktiv-/præsymptomatisk- eller diagnostisk test.

  Patienten skal altid informeres inden genetisk test og give sin tilladelse. Patienten skal informeres om typen af test samt begrænsninger og mulige konsekvenser af et givet resultat. Det skal aftales, hvordan svaret gives, og patienten skal informeres om, hvornår der forventes svar. I tilfælde af genetiske tests i forskningslaboratorier, bør patienten informeres om dette og implikationer heraf, f.eks. at man ikke er sikret et resultat af undersøgelsen. Man kan overveje om tilladelsen skal være skriftlig. Dette har der indtil videre ikke været tradition for i Danmark.

- Formidling af testresultater.

  Testresultater bør formidles i et sprog og på en måde, så patienten forstår det. Konsekvenserne af svaret bør diskuteres med patienten.

- Aftale henvisning til andre specialer.

  Henvisning vil være relevant ved f.eks. yderligere udredning, kontrol og behandling, ved behov for supplerende information om behandlingsmuligheder og behov for psykologisk bistand.

- Udpegning af risikopersoner i familien, herunder betydning og information til familiemedlemmerne.

  Rådgiveren bør være opmærksom på, hvilke andre familiemedlemmer den genetiske information kan have betydning for, og dette bør diskuteres med patienten. Slægtninge kan tilbydes genetisk rådgivning ved behov, og patienten skal informeres om, hvordan dette i praksis iværksættes. Som hovedregel informerer den rådsøgende selv relevante familiemedlemmer om muligheden for genetisk rådgivning. Kun i helt særlige tilfælde kontaktes familiemedlemmer uopfordret af afdelingen(80).

- Udlever informationsmateriale eller oplysning om hvor dette kan findes.

  Ved behov udleveres informationsmateriale om den relevante sygdom eller oplysninger om, hvor patienten kan finde information.

- Tilbud om information om patientforeninger, støttegrupper eller lignende.

Forrældet

- Tilbud om supplerende information/opfølgende samtale til patient eller pårørende.
- Information om relevante registre samt indhentning af samtykke til indberetning.
- Det aftales med patienten, hvem der informeres om forløbet.

5.1.4 Afslutning af rådgivningsforløbet/Follow-up

- Ved afslutning af et rådgivningsforløb skal henvisende instans og egen læge orienteres om forløbet (epikrise), medmindre patienten ikke ønsker dette(77). Herudover kan det være relevant, at behandlende læge orienteres.
- Patienten bør modtage relevant skriftlig information, gerne i form af resume eller et kort brev samt en informationsfolder (evt. udleveret ved samtalen). Forslag til hovedpunkter i den skriftlige information: Oplysninger om problemstillingen, arvegang, betydning for patienten (herunder testsvar, behandling/kontroller og muligheder, f.eks. prænatal diagnostik), hvilke familiemedlemmer der kan tilbydes rådgivning samt kontaktoplysninger.
- Det skal sikres, at patienten er henvist til relevante afdelinger og evt. indberettet til relevant register.
- Patienten skal altid tilbydes mulighed for opfølgende samtale/kontakt ved behov.

5.1.5 Journalføring

Journaler på Klinisk Genetiske Afdelinger adskiller sig fra andre afdelingers journaler ved:

- Den genetiske informations særligt følsomme natur.
- Behovet for at gemme informationen til fremtidige generationer.
- Journalen indeholder oplysninger om hele familier og ikke blot enkeltindivider.

Journalens indhold

Lov om journalføringspligt skal følges(74)

Følgende information skal være dokumenteret:

- Navn og CPR-nummer.
- Henvisningsårsag.
- Navn på henviser.
- Rådgiverens navn.
- Dato for kontakter og notater.
- Relevante journalnotater m.v. fra andre afdelinger (dokumentation af diagnoser, kliniske og parakliniske undersøgelser).

Forrælder

- Resultatet af tidligere relevante undersøgelser.
- Relevant information om andre familiemedlemmer.
- Kopi af korrespondancer.
- Svar på ordinerede undersøgelser.
- Samtykkeerklæringer.

Rådgivningsnotat

- Dato for samtale/kontakt til patienten.
- Navne på ledsagere.
- Anamnestiske oplysninger og evt. kliniske fund.
- Stamtræ over familien som hovedregel over minimum tre generationer.
- Ordinerede undersøgelser.
- Diagnoser eller diagnoseforslag.
- Resume af information givet til patienten, herunder hvilke emner man har berørt.
    - Arvegang/opståelsesmekanisme.
    - Symptomer og udvikling.
    - Muligheder for kontrol, forebyggelse og behandling.
    - Mulighed for prænatal diagnostik.
    - Risikopersoner.
- Aftaler om formidling af svar.
- Plan/opfølgning/konklusion.
- Tilladelse til registrering i patientregistre.
- Angivelse af korrespondancer.

Afdelingen kan med fordel anvende tjeklister til indhold i journal, til journalnotat efter en samtale og til udfærdigelse af resumebrev til patienten.

5.1.6 Andre forslag til forbedring af kvaliteten

- Supervision og konference.

  Alle nyansatte læger og læger under uddannelse skal have mulig for at konferere sager med speciallæger. Indtil den enkelte læge har tilstrækkelig ekspertise, skal alle sager konfereres. Speciallæger bør altid være opmærksomme på, når en sag med fordel kan diskuteres med andre speciallæger og med afdelingens øvrige læger, f.eks. hvis det vurderes, at der er et uddannelsesmæssigt element i forløbet.

Forældet

Alle læger skal tilbydes supervision af samtaler. Nyansatte læger skal altid have supervision, og indtil den enkelte læge har tilstrækkelig erfaring, bør der ved alle samtaler være mulighed for supervision.

Man bør overveje mulighed for særlig uddannelse i at supervisere, så kvaliteten af supervisionen også styrkes.

- Subspecialisering.

  Mulighed for subspecialisering lokalt, så man opnår en slags 'ekspertfunktion' (f.eks. onkogenetik)
- Videreuddannelse.
  - Videreuddannelse af relevante faggrupper, f.eks. kommunikationskurser.
  - Etablering af autoriseret uddannelse af genetiske assistenter.
- Udarbejdelse af sygdomsspecifikke retningslinier og referenceprogrammer. Man kan formentlig i mange tilfælde "nøjes med" at holde sig til allerede publicerede udenlandske retningsliner eller faglig litteratur, men i så fald ville det øge kvaliteten, hvis det blev meldt ud hvilke retningsliner det drejer sig om for den pågældende sygdom.
- Udarbejdelse af generelle problemrelaterede retningslinier og referenceprogrammer (f.eks. vedr. håndtering af lovgivning, forsikringsforhold, genetisk testning af børn m.v.).
- Udarbejdelse af generel patientinformation.
  - Foldere (sygdomsspecifikke, f.eks. som supplerende information ved mamma- og ovariecancer, eller generelle, f.eks. forklaring af de monogene arvegange eller betydningen af at være bærer af en balanceret translokation).
  - Generelle informationsmøder, evt. i samarbejde med andre specialer (kan f.eks. anvendes ved hyppigere problemstillinger).
- Udarbejdelse af sygdomsspecifikke tjeklister til den genetiske rådgivning.
- Styrkelse af det tværfaglige samarbejde.
- Udfærdigelse af tjeklister til sikring af det tværfaglige samarbejde ved specifikke problemstillinger.
- Udfærdigelse og anvendelse af vandrejournaler ved specifikke sygdomme, der kræver opfølgning indenfor flere forskellige specialer (som f.eks. ved von Hippel Lindaus sygdom).

5.2 Forslag til kvalitetssikring af den genetiske udredning og rådgivning

Indførelse af generelle retningslinier for genetisk rådgivning er i sig selv et væsentligt kvalitetsforbedrende tiltag.

Forældet

Kvalitetssikring og -udvikling bør som hovedregel være evidensbaseret og dermed baseret på litteraturen eller aktuelle studier. For områder, hvor dette ikke er muligt, baseres kvalitetssikring og -udvikling på konsensus. Hvis man skal kvalitetssikre den genetiske udredning og rådgivning, kan man med fordel bruge allerede udformede skabeloner som udgangspunkt.
Man kan med fordel benytte sig af de organisationer der i forvejen beskæftiger sig med kvalitetssikring, f.eks. Institut for Kvalitet og Akkreditering i Sundhedsvæsenet, IKAS og Sekretariat for referenceprogrammer, SfR.

Valg af kvalitetsmål og områder for kvalitetssikring og – udvikling af den genetiske rådgivning kræver grundige overvejelser. Nogle elementer vil være mere attraktive at vælge end andre, fordi de er lettere tilgængelige (f.eks. kvantitative mål som ventetid m.v.). Det har dog vist sig, at et godt resultat af den genetiske rådgivning er relateret til mere kvalitative dele af selve rådgivningen og i mindre grad til strukturen. Det vil derfor være fornuftigt at vælge flere forskellige angrebsvinkler af såvel kvantitativ som kvalitativ art.

Når man skal kvalitetssikre den genetiske rådgivning, kan man med fordel gribe det an i henhold til

- Struktur.
- Proces.
- Resultat.

Denne rapport giver ikke et færdigt forslag til komplet kvalitetssikring, da dette af indlysende årsager er særdeles omfattende. Der gives dog nogle praktiske forslag til metoder, der relativt let kan implementeres og danne grundlag for videre kvalitetssikring. Nedenfor er således nogle eksempler på vurdering af struktur-, proces- og resultatindikatorer, der kan anvendes i kvalitetssikring af den genetiske rådgivning.

5.2.1 Forslag til kvalitetssikring ved brug af strukturindikatorer

Indikatorer for strukturen er f.eks. antal speciallæger, antal sager/år/speciallæge, fordelingen af sagstyper, antal rådgivningsrum, m.v. Vi foreslår, at man i første omgang får opgjort tal, der belyser strukturen og følger udviklingen. Dette kan gøres ved, at der nedsættes et udvalg i DSMG-regi, som fastlægger hvilke indikatorer der regelmæssigt (f.eks. årligt) indberettes til en national kvalitetsdatabase. Med indføring af aktivitetsregistrering i form af DAGS (Dansk Ambulant GrupperingsSystem) koder bliver det lettere at vurdere aktiviteten lokalt og nationalt og sammenholde det med strukturindikatorer.

Forældet

5.2.2 Forslag til kvalitetssikring ved brug af procesindikatorer

Eksempler på procesindikatorer er tid fra modtaget henvisning til første kontakt til patienten, om der sendes epikrise til egen læge m.v. Kvalitetssikring af processen kan ske ved f.eks. opgørelse af ventetider, audits (f.eks. som journalgennemgang med sammenligning af resultaterne fra journalgennemgangen i denne rapport) eller supervision. Audits af delområder af den genetiske rådgivning vil være oplagt. Interne journalaudits er umiddelbart tilgængelige efter udvælgelse af egnede indikatorer og bør kunne gennemføres regelmæssigt på de enkelte klinisk genetiske afdelinger.

Man kan med fordel udvælge kriterier og standarder på nationalt niveau. På sigt kan resultaterne af audits samles i landsdækkende opgørelser for at sikre fælles høj national kvalitet.

Figur 11 viser et modificeret eksempel på standarder udvalgt til audit af den genetiske rådgivning i England(95). Det engelske arbejde kan meget vel bruges som udgangspunkt for udarbejdelse af danske standarder.

Udsagn: Den genetiske rådgivningssamtale har blandt andet som mål at give patienter og familier relevant information.			
Delmål	Kriterium	Standard	Opnået
Patienter bør inden samtalen informeres om, hvad de kan forvente sig af den genetiske rådgivning.	Alle patienter skal sammen med indkaldelsen gives skriftlig information vedrørende forløb af genetisk rådgivning generelt, og hvordan man kan aflyse eller ændre en samtale.	90 % compliance	Ja/nej
Reglen om kontakt til patienten inden for 8 hverdage fra modtagelse af henvisning overholdes.	Denne information og bekræftelse af henvisningen sendes senest 8 hverdage efter at henvisningen er modtaget.	90 % compliance	Ja/nej

Figur 11. Eksempel på auditværktøj modificeret fra 'Clinical Standards for a Genetics Unit'(95).
Audit kan udføres ved journalgennemgang af et nærmere fastlagt antal journaler.

5.2.3 Forslag til kvalitetssikring ved brug af resultatindikatorer

Ved valget af resultatindikatorer er det vigtigt at gøre sig klart, hvilket perspektiv man antager. Indenfor genetisk rådgivning er det svært at vælge disse indikatorer, idet det ikke som for andre

Forældet

specialer drejer sig om patientens målbare helbred men om noget mindre håndfast. Valget kan variere mellem patientgrupper og mellem forskellige problemstillinger.

Eksempler på resultatindikatorer er perceived personal control, patienttilfredshed og genkaldelse af information (Afsnit 4.3.1). Som det fremgår af litteraturgennemgangen foregår der meget forskning på området(31). Et eksempel på et relativt simpelt spørgeskema, der evaluerer rådgivningens resultat er angivet i Figur 12. Man har her udvalgt de udsagn, som har vist sig bedst at bidrage til at belyse resultatet af rådgivningen set ud fra patientens perspektiv. Udsagnene evaluerer flere elementer af rådgivningens resultat(59).

Resultatindikatorer	**Udsagn**
Øget forståelse	Jeg har større forståelse for, hvordan sygdommen påvirker den person som har den
	Jeg har større forståelse for, hvordan sygdommen udvikler sig i løbet af livet
	Jeg har større forståelse for, hvad der er årsag til sygdommen
	Jeg forstår, hvad risikoen er for, at mine pårørende får sygdommen
	Jeg har mere forståelse for hvad sygdommen kan betyde for mig
	Jeg forstår fordele og ulemper ved genetisk testning for sygdommen
Positiv psykologisk ændring	Jeg føler mig mere positiv
	Jeg har mere ro i sindet
	Jeg føler mig mere negativ
Respekt for autonomi	Mine vigtigste spørgsmål blev besvaret
	Jeg føler, at lægen bestemte, hvad jeg skulle gøre
Adaptation	Jeg føler, at jeg bedre kan klare forandringer
	Jeg er blevet bedre til at bede om hjælp, hvis jeg har behov for det
	Jeg føler mig mere på bølgelængde med personer tæt på mig
Uligevægt	Jeg følte mig ikke tilpas
	Jeg forstod ikke, hvad lægen fortalte mig
	Jeg forstod ikke de forklaringer jeg fik
Værdien af kontakten	Jeg følte mig behandlet med respekt
	Jeg ønsker, at jeg aldrig var blevet henvist til genetisk rådgivning

Figur 12. Eksempel på udsagn til evaluering af resultatet af den genetiske rådgivning modificeret efter Skirton et al.(59). Udsagnene skal vurderes med et af følgende svar: 1) helt enig 2) delvist enig 3) lidt enig 4) hverken enig eller uenig 5) lidt uenig 6) delvist uenig 7) helt uenig 8) ikke relevant.

Forrælet

Et sådant skema kunne relativt enkelt tages i anvendelse, i første omgang for at belyse den aktuelle status og siden gentages efter indførsel af kvalitetsforbedrende tiltag eller ved ændring af strukturen.

Et andet eksempel på et patientspørgeskema, som ligeledes synes let tilgængeligt, og som evaluerer dele af struktur, proces og resultat er vedlagt som bilag i oversat form (Bilag 8.10). Skemaet er ikke valideret(102).

For at styrke kvalitetssikringen af den genetiske rådgivning foreslås at DSMG tager initiativ til at iværksætte og støtte nationale kvalitetssikringsprojekter indenfor genetisk rådgivning.

Forældet

6 Konklusion

6.1 Nuværende struktur

Specialet klinisk genetik har gennem de sidste år oplevet en kraftig aktivitetsstigning, en stigning, der forventes at fortsætte. I takt hermed er antallet af speciallæger og læger i uddannelsesforløb ligeledes stigende. For at opretholde genetisk rådgivning af højeste kvalitet, er det afgørende, at afdelingerne har retningslinier, som følger national og international konsensus. Gennemgangen af den klinisk genetiske rådgivning viste, at strukturen for denne på landets klinisk genetiske afdelinger er meget ensartet. Afdelingerne har i vid udstrækning retningslinier for de fleste delområder af genetisk rådgivning. I mange tilfælde foreligger retningslinierne dog ikke på skrift, men videregives alene mundtligt fra læge til læge. Dette gælder specielt den genetiske rådgivning af præ- og postnatale forløb, mens den onkogenetiske rådgivning i langt højere grad har skriftlige retningslinier.

Aktuelt foretages kvalitetssikring af genetisk rådgivning kun i meget begrænset omfang på de klinisk genetiske afdelinger i Danmark. Ventelisteopgørelser og aktivitetsregistrering er eksempler på kvalitetssikring, der foregår på alle afdelingerne. Der er imidlertid en lang række andre områder af den genetiske rådgivning, der kunne kvalitetssikres.

6.2 Litteraturgennemgang

Gennemgangen af litteraturen viste, at der findes en del materiale vedr. delelementer af den genetiske rådgivning. Især emner om kommunikation (herunder ordvalg og formidling af risiko), betydningen af patientens behov og forventninger til den genetiske rådgivning og opfølgning på samtalen i form af supplerende information. En stor del af litteraturen om kvalitetssikring af den genetiske rådgivning drejer sig om udvælgelse af indikatorer.

Der er få publicerede generelle retningsliner for genetisk rådgivning. Der er dog en stigende opmærksomhed på behovet for retningslinier, og der findes flere eksempler på internationale retningsliner for genetisk rådgivning i forbindelse med genetisk test. Endelig findes der en lang række nationale og internationale sygdomsspecifikke retningslinier.

6.3 Retningsliner for den genetiske rådgivning

Ud fra gennemgangen af den nuværende struktur af den genetiske rådgivning i Danmark og litteraturgennemgangen er forslag til generelle retningslinier for den genetiske rådgivning formuleret. Retningslinierne omfatter:

- Modtagelse af henvisning, visitation og første kontakt til patienten.

Forældet

- Udredning, rådgivningssamtalen og follow-up.
- Journalføring.

Det anbefales at retningslinierne revideres løbende og tilpasses lokale forhold.

Der foreslås desuden øget fokus på:

- Videreuddannelse af involverede faggrupper.
- Supervision, herunder undervisning i supervision.
- Udarbejdelse af informationsmateriale til udvalgte patientgrupper.
- Udarbejdelse af nationale guidelines for specifikke sygdomsgrupper.

6.4 Kvalitetssikring.

Ved gennemgang af litteraturen vedr. kvalitetssikring af den genetiske rådgivning er det blevet klart, at valg af kvalitetsmål og områder for kvalitetssikring kræver grundige overvejelser. Det vil være hensigtsmæssigt at vælge flere forskellige angrebsvinkler der belyser struktur, proces og resultater.

Der er i rapporten givet eksempler på metoder (f.eks. aktivitetsregistrering og audits), der til en begyndelse kan anvendes til kvalitetssikring af dele af den genetiske rådgivning.

Det foreslås, at der nedsættes et udvalg, som skal udvælge kvalitetsmål og indikatorer, der kan bruges på landsplan. Det foreslås desuden, at der arbejdes på at oprette nationale databaser, som kan håndtere analyse af de indsamlede indikatorer og formidling af resultater. Det anbefales, at der gennemføres regelmæssige interne audits efter udvælgelse af egnede standarder, gerne udvalgt nationalt.

For at styrke kvalitetssikringen af den genetiske rådgivning foreslås, at DSMG tager initiativ til at iværksætte og støtte nationale kvalitetssikringsprojekter indenfor genetisk rådgivning.

Forældet

7 Referencer

(1) Arbejdsgruppe under DSMG. Indstilling fra udvalg om præ- og post-gentest information af patienter og pårørende, 2007. http://www.dsmg.dk/meddel/IndstillingPPgentest.rtf

(2) Eurogentest. Recommendations for genetic counselling related to genetic testing (Final version), 2008 http://www.eurogentest.org/documents/info/public/unit3/final_recommendations_genetic_counselling.xhtml.

(3) Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Hahn SE, Strecker MN, Williams JL. A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. J Genet Couns 2006 April;15(2):77-83.

(4) Bekendtgørelse om ret til sygehusbehandling m.v., BEK nr. 1085. 2007. https://www.retsinformation.dk/Forms/R0710.aspx?id=11426.

(5) Sundhedsstyrelsen. Retningslinier for fosterdiagnostik - prænatal information, risikovurdering, rådgivning og diagnostik, 2004. http://www.sst.dk/publ/Publ2004/Informeret_valg.pdf

(6) Sundhedsstyrelsen. Lægeprognose for udbuddet af læger i perioden 2004-2025, 2006. http://www.sst.dk/publ/Publ2006/EFUA/laegeprognose/Laegeprognose.pdf

(7) Kjærgaard J, Mainz J, Jørgensen T. Overvågning og forbedring af lægefaglige kerneydelser. Brug af indikatorer. Ugeskriftet, Klaringsrapport nr. 12, 1999.

(8) Mainz J. Defining and classifying clinical indicators for quality improvement. Int J Qual Health Care 2003 December;15(6):523-30.

(9) Mainz J, Krøll V et al. Dansk Selskab for Kvalitet i Sundhedssektoren. Sundhedsvæsenets kvalitetsbegreber og –definitioner. 2003. http://www.dsks.dk/grafik/kvalitetsbegreber_rapport_januar2003.pdf

(10) Blomhøj G, Mainz J. Audit - en metode til kvalitetsudvikling af klinisk praksis. Ugeskriftet, Klaringsrapport nr. 9, 2000.

(11) Hearnshaw HM, Harker RM, Cheater FM, Baker RH, Grimshaw GM. Are audits wasting resources by measuring the wrong things? A survey of methods used to select audit review criteria. Qual Saf Health Care 2003 February;12(1):24-8.

(12) Hearnshaw HM, Harker RM, Cheater FM, Baker RH, Grimshaw GM. Expert consensus on the desirable characteristics of review criteria for improvement of health care quality. Qual Health Care 2001 September;10(3):173-8.

(13) Principles for Best Practice in Clinical Audit. Walshe KMJ. National Institute for Clinical Excellence. Abingdon, Oxon: Radcliffe Medical Press, 2002. ISBN 1 85775 976 1.

(14) Mainz J, Krog BR, Fog K, Bartels PD. Sundhedsfaglige standarder i akkreditering. Ugeskr Læger 2002 September 16;164(38):4408-11.

Forældet

(15) Lingard L, Espin S, Rubin B, Whyte S, Colmenares M, Baker GR, Doran D, Grober E, Orser B, Bohnen J, Reznick R. Getting teams to talk: development and pilot implementation of a checklist to promote interprofessional communication in the OR. Qual Saf Health Care 2005 October;14(5):340-6.

(16) Westin T, Stalfors J. Tumour boards/multidisciplinary head and neck cancer meetings: are they of value to patients, treating staff or a political additional drain on healthcare resources? Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg 2008 April;16(2):103-7.

(17) Biesecker BB, Peters KF. Process studies in genetic counseling: peering into the black box. Am J Med Genet 2001;106(3):191-8.

(18) Gaff CL, Clarke AJ, Atkinson P, Sivell S, Elwyn G, Iredale R, Thornton H, Dundon J, Shaw C, Edwards A. Process and outcome in communication of genetic information within families: a systematic review. Eur J Hum Genet 2007 October;15(10):999-1011.

(19) Hodgson J, Spriggs M. A practical account of autonomy: why genetic counseling is especially well suited to the facilitation of informed autonomous decision making. J Genet Couns 2005 April;14(2):89-97.

(20) Trevena L, Barratt A. Integrated decision making: definitions for a new discipline. Patient Educ Couns 2003 July;50(3):265-8.

(21) Weil J, Ormond K, Peters J, Peters K, Biesecker BB, LeRoy B. The relationship of nondirectiveness to genetic counseling: report of a workshop at the 2003 NSGC Annual Education Conference. J Genet Couns 2006 April;15(2):85-93.

(22) Ellington L, Roter D, Dudley WN, Baty BJ, Upchurch R, Larson S, Wylie JE, Smith KR, Botkin JR. Communication analysis of BRCA1 genetic counseling. J Genet Couns 2005 October;14(5):377-86.

(23) Butow PN, Lobb EA. Analyzing the process and content of genetic counseling in familial breast cancer consultations. J Genet Couns 2004 October;13(5):403-24.

(24) A'gincourt-Canning L. The effect of experiential knowledge on construction of risk perception in hereditary breast/ovarian cancer. J Genet Couns 2005 February;14(1):55-69.

(25) Mendez A, Shymansky JA. Verbal behaviors and patterns exhibited by physicians during genetic counseling sessions. Patient Educ Couns 1984;6(4):165-8.

(26) Abramsky L, Fletcher O. Interpreting information: what is said, what is heard--a questionnaire study of health professionals and members of the public. Prenat Diagn 2002 December;22(13):1188-94.

(27) Pieterse AH, van DS, van DS, Bensing JM, Ausems MG. Risk communication in completed series of breast cancer genetic counseling visits. Genet Med 2006 November;8(11):688-96.

(28) Mikkelsen EM, Sunde L, Johansen C, Johnsen SP. Risk perception among women receiving genetic counseling: a population-based follow-up study. Cancer Detect Prev 2007;31(6):457-64.

Forældet

(29) Welkenhuysen M, Evers-Kiebooms G, d'Ydewalle G. The language of uncertainty in genetic risk communication: framing and verbal versus numerical information. Patient Educ Couns 2001 May;43(2):179-87.

(30) Fransen M, Meertens R, Schrander-Stumpel C. Communication and risk presentation in genetic counseling. Development of a checklist. Patient Educ Couns 2006 April;61(1):126-33.

(31) Kasparian NA, Wakefield CE, Meiser B. Assessment of psychosocial outcomes in genetic counseling research: an overview of available measurement scales. J Genet Couns 2007 December;16(6):693-712.

(32) Sivell S, Elwyn G, Gaff CL, Clarke AJ, Iredale R, Shaw C, Dundon J, Thornton H, Edwards A. How Risk is Perceived, Constructed and Interpreted by Clients in Clinical Genetics, and the Effects on Decision Making: Systematic Review. J Genet Couns 2008 Feb;17(1):30-63.

(33) Ormond KE, Haun J, Cook L, Duquette D, Ludowese C, Matthews AL. Recommendations for telephone counselling. Journal of Genetic Counselling 2000;9(1):63-71.

(34) Bernhardt BA, Biesecker BB, Mastromarino CL. Goals, benefits, and outcomes of genetic counseling: client and genetic counselor assessment. Am J Med Genet 2000 September 18;94(3):189-97.

(35) Davey A, Rostant K, Harrop K, Goldblatt J, O'Leary P. Evaluating genetic counseling: client expectations, psychological adjustment and satisfaction with service. J Genet Couns 2005 June;14(3):197-206.

(36) Michie S, French D, Allanson A, Bobrow M, Marteau TM. Information recall in genetic counselling: a pilot study of its assessment. Patient Educ Couns 1997 September;32(1-2):93-100.

(37) van Zuuren FJ, van Schie EC, van Baaren NK. Uncertainty in the information provided during genetic counseling. Patient Educ Couns 1997 September;32(1-2):129-39.

(38) Shiloh S, Gerad L, Goldman B. Patients' information needs and decision-making processes: what can be learned from genetic counselees? Health Psychol 2006 March;25(2):211-9.

(39) Pieterse A, van DS, Ausems M, Schoemaker A, Beemer F, Bensing J. QUOTE-gene(ca): development of a counselee-centered instrument to measure needs and preferences in genetic counseling for hereditary cancer. Psychooncology 2005 May;14(5):361-75.

(40) Hendrickson SM, McCarthy VP, Leroy BS. A qualitative investigation of student and supervisor perceptions of live supervision in genetic counselling. J Genet Couns 2002;11:25-50.

(41) Lindh HL, McCarthy VP, Cikanek K, Leroy BS. A survey of clinical supervision in genetic counselling. Journal of Genetic Counselling 2003;12(1):23-41.

(42) Middleton A, Cowley L, Clarke A. Editorial on supervision. J Genet Couns 2007 April;16(2):123-5.

Forældet

(43) AGNC Supervision Working Group. Report from the UK and Eire Association of Genetic Nurses and Counsellors (AGNC) Supervision Working Group on Genetic Counselling Supervison. Journal of Genetic Counselling 2007;16(2):127-42.

(44) Hallowell N, Murton F. The value of written summaries of genetic consultations. Patient Educ Couns 1998 September;35(1):27-34.

(45) Lewis C, Mehta P, Kent A, Skirton H, Coviello D. An assessment of written patient information provided at the genetic clinic and relating to genetic testing in seven European countries. Eur J Hum Genet 2007 June 13;15:1012-22.

(46) Sanderson SC, Wardle J, Michie S. The effects of a genetic information leaflet on public attitudes towards genetic testing. Public Underst Sci 2005 April;14(2):213-24.

(47) Michie S, di LE, Lane R, Armstrong K, Sanderson S. Genetic information leaflets: influencing attitudes towards genetic testing. Genet Med 2004 July;6(4):219-25.

(48) Davey HM, Barratt AL, Butow PN, Houssami N. The impact of different criteria for selecting information to be provided to women undergoing diagnostic breast tests. Patient Educ Couns 2008 April;71(1):86-94.

(49) Green MJ, Biesecker BB, McInerney AM, Mauger D, Fost N. An interactive computer program can effectively educate patients about genetic testing for breast cancer susceptibility. Am J Med Genet 2001 September 15;103(1):16-23.

(50) Green MJ, Peterson SK, Baker MW, Friedman LC, Harper GR, Rubinstein WS, Peters JA, Mauger DT. Use of an educational computer program before genetic counseling for breast cancer susceptibility: effects on duration and content of counseling sessions. Genet Med 2005 April;7(4):221-9.

(51) Green MJ, Peterson SK, Baker MW, Harper GR, Friedman LC, Rubinstein WS, Mauger DT. Effect of a computer-based decision aid on knowledge, perceptions, and intentions about genetic testing for breast cancer susceptibility: a randomized controlled trial. JAMA 2004 July 28;292(4):442-52.

(52) Kaufman E, Peshkin BN, Lawrence WF, Shelby R, Isaacs C, Brown K, Rispoli J, O'Neill S, Hurley K, DeMarco T, Brogan B, Grumet S, Jandorf L, McKenna K, Valdimarsdottir H, Schmartz MD. Development of an interactive decision aid for female BRCA1/BRCA2 carriers. Journal of Genetic Counselling 2003;12(2):109-29.

(53) Axilbund JE, Hamby LA, Thompson DB, Olsen SJ, Griffin CA. Assessment of the use and feasibility of video to supplement the genetic counseling process: a cancer genetic counseling perspective. J Genet Couns 2005 June;14(3):235-43.

(54) Dørup JG, Vedsted P. Kvalitetskriterier for medicinske hjemmesider. Ugeskr Læger 2002 September 16;164(38):4428-31.

(55) Pilnick A, Dingwall R. Research directions in genetic counselling: a review of the literature. Patient Educ Couns 2001 August;44(2):95-105.

(56) Clarke A, Parsons E, Williams A. Outcomes and process in genetic counselling. Clin Genet 1996 December;50(6):462-9.

Forslaget

(57) Shiloh S, Avdor O, Goodman RM. Satisfaction with genetic counseling: dimensions and measurement. Am J Med Genet 1990 December;37(4):522-9.

(58) DeMarco T, Peshkin BN, Mars BD, Tercyak KP. Patient satisfaction with cancer genetic counselling: a psychometric analysis of the genetic counselling satisfaction scale. Journal of Genetic Counselling 2004;13(4):293-304.

(59) Skirton H, Parsons E, Ewings P. Development of an audit tool for genetic services. Am J Med Genet A 2005 July 15;136(2):122-7.

(60) Somer M, Mustonen H, Norio R. Evaluation of genetic counselling: recall of information, post-counselling reproduction, and attitude of the counsellees. Clin Genet 1988 December;34(6):352-65.

(61) Tercyak KP, Peshkin BN, Brogan BM, DeMarco T, Pennanen MF, Willey SC, Magnant CM, Rogres S, Isaacs C, Schwartz MD. Quality of life after contralateral prophylactic mastectomy in newly diagnosed high-risk breast cancer patients who underwent BRCA1/2 gene testing. J Clin Oncol. 2007 Jan 20;25(3):285-91.

(62) Jay LR, Afifi WA, Samter W. The role of expectations in effective genetic counselling. Journal of Genetic Counselling 2000;9(2):95-116.

(63) Erblich J, Brown K, Kim Y, Valdimarsdottir HB, Livingston BE, Bovbjerg DH. Development and validation of a Breast Cancer Genetic Counseling Knowledge Questionnaire. Patient Educ Couns 2005 February;56(2):182-91.

(64) Goldberg DP, Hillier VF. A scaled version of the General Health Questionnaire. Psychol Med 1979 February;9(1):139-45.

(65) Randall J, Butow P, Kirk J, Tucker K. Psychological impact of genetic counselling and testing in women previously diagnosed with breast cancer. Intern Med J 2001 September;31(7):397-405.

(66) Berkenstadt M, Shiloh S, Barkai G, Katznelson MB, Goldman B. Perceived personal control (PPC): a new concept in measuring outcome of genetic counseling. Am J Med Genet 1999 January 1;82(1):53-9.

(67) Wang C, Gonzalez R, Merajver SD. Assessment of genetic testing and related counseling services: current research and future directions. Soc Sci Med 2004 April;58(7):1427-42.

(68) Personal control over aversive stimuli and its relationship to stress. Psychol Bull 1973;80:286-303.

(69) Shiloh S, Berkenstadt M, Miran N, Bat-Miriam-Katznelson M, Goldman B. Mediating effects of perceived personal control in coping with a health threat: The case of genetic counselling. J Apll Soc Psychol 1997;27:1146-73.

(70) Smets EM, Pieterse AH, Aalfs CM, Ausems MG, van Dulmen AM. The perceived personal control (PPC) questionnaire as an outcome of genetic counseling: reliability and validity of the instrument. Am J Med Genet A 2006 April 15;140(8):843-50.

Forrædet

(71) Godard B, Kaariainen H, Kristoffersson U, Tranebjaerg L, Coviello D, Ayme S. Provision of genetic services in Europe: current practices and issues. Eur J Hum Genet 2003 December;11 Suppl 2:S13-48.:S13-S48.

(72) Rantanen E, Hietala M, Kristoffersson U, Nippert I, Schmidtke J, Sequeiros J, Kaariainen H. What is ideal genetic counselling? A survey of current international guidelines. Eur J Hum Genet. 2008 Apr;16(4):445-52.

(73) Bekendtgørelse af lov om autorisation af sundhedspersoner og om sundhedsfaglig virksomhed, 2008. https://www.retsinformation.dk/Forms/R0710.aspx?id=121913

(74) BEK nr. 1373. Bekendtgørelse om lægers, tandlægers, kiropraktorers, jordemødres, kliniske diætisters, kliniske tandteknikeres, tandplejeres, optikeres og kontaktlinseoptikeres patientjournaler (journalføring, opbevaring, videregivelse og opbevaring m.v.). 2006. https://www.retsinformation.dk/Forms/R0710.aspx?id=11055.

(75) Bekendtgørelse af Sundhedsloven, 2008. https://www.retsinformation.dk/Forms/R0710.aspx?id=114054&exp=1.

(76) Bekendtgørelse om information og samtykke og om videregivelse af helbredsoplysninger m.v., 1998. https://www.retsinformation.dk/Forms/R0710.aspx?id=21075.

(77) Vejledning om epikriser ved udskrivelse fra sygehuse m.v., 2007. https://www.retsinformation.dk/Forms/R0710.aspx?id=11351

(78) Vejledning om udfærdigelse af instrukser, 2007. http://www.sst.dk/publ/Vejledninger/00/Instrukser/index.htm.

(79) Vejledning om sundhedspersoners tavshedspligt – dialog og samarbejde med patienters pårørende, 2002. https://www.retsinformation.dk/Forms/R0710.aspx?id=9166.

(80) Lægeforeningen. Genetisk rådgivning og udredning. 2002, rev 2008. http://www.laeger.dk/portal/page/portal/LAEGERDK/LAEGER_DK/LAEGEFAGLIGT/RET_OG_ETIK/ETIK/GENETISK_RAADGIVNING_OG_UDREDNING

(81) Consent and confidentiality in genetic practice - A report of the joint committee on medical genetics, 2006. http://www.bshg.org.uk/documents/official_docs/Consent_and_confid_corrected_21[1].8.06.pdf.

(82) Charron P, Heron D, Gargiulo M, Richard P, Dubourg O, Desnos M, Bouhour JB, Feingold J, Carrier L, Hainque B, Schwartz K, Komajda M. Genetic testing and genetic counselling in hypertrophic cardiomyopathy: the French experience. J Med Genet 2002 October;39(10):741-6.

(83) Lips CJ, Hoppener JW, Van Nesselrooij BP, Van der Luijt RB. Counselling in multiple endocrine neoplasia syndromes: from individual experience to general guidelines. J Intern Med 2005 January;257(1):69-77.

(84) Conkie-Rosell A, Abrams L, Finucane B, Cronister A, Gane LW, Coffey SM, Sherman S, Nelson LM, Berry-Kravis E, Hessl D, Chiu S, Street N, Vatave A, Hagerman RJ. Recommendations from multi-disciplinary focus groups on cascade testing and genetic

Forslaget

counseling for fragile X-associated disorders. J Genet Couns 2007 October;16(5):593-606.

(85) Laurino MY, Bennett RL, Saraiya DS, Baumeister L, Doyle DL, Leppig K, Pettersen B, Resta R, Shields L, Uhrich S, Varga EA, Raskind WH. Genetic evaluation and counseling of couples with recurrent miscarriage: recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns 2005 June;14(3):165-81.

(86) Trepanier A, Ahrens M, McKinnon W, Peters J, Stopfer J, Grumet SC, Manley S, Culver JO, Acton R, Larsen-Haidle J, Correia LA, Bennett R, Pettersen B, Ferlita TD, Costalas JW, Hunt K, Donlon S, Skrzynia C, Farrell C, Callif-Daley F, Vockley CW. Genetic cancer risk assessment and counseling: recommendations of the national society of genetic counselors. J Genet Couns 2004 April;13(2):83-114.

(87) Bondy CA. Care of girls and women with Turner syndrome: A guideline of the Turner Syndrome Study Group. J Clin Endocrinol Metab 2007 January;92(1):10-25.

(88) Mouchawar J, Valentine GK, Somkin C, Puleo E, Hensley AS, Geiger AM, Taplin S, Gilbert J, Weinmann S, Zapka J. Guidelines for breast and ovarian cancer genetic counseling referral: adoption and implementation in HMOs. Genet Med 2003 November;5(6):444-50.

(89) DBCG-retningslinier. Genetisk udredning, rådgivning og molekylærgenetisk analyse, 2006. www.dbcg.dk.

(90) Høringsrapport. Arvelige hjertesygdomme. Retningslinier for udredning, opfølgning og rådgivning af familiemedlemmer, 2006. www.dsmg.dk.

(91) Von Hippel-Lindaus Sygdom. Referenceprogram vedr. udredning og kontrol, 2005. www.dsmg.dk.

(92) Dansk MEN-arbejdsgruppe under Dansk Endokrinologisk Selskab. Multipel Endocrin Neoplasi. Screening, diagnostik, behandling og efterkontrol, 2002. http://www.ugeskriftet.dk/portal/page/portal/LAEGERDK/UGESKRIFT_FOR_LAEGER/KLINISKE_VAERKTOEJER/KLARINGSRAPPORTER/Multipel%20endokrin%20neoplasi.pdf

(93) Medicinsk teknologivurdering - puljeprojekter. Arvelig nonpolypøs tyk-og endetarmskræft (HNPCC) i Danmark - en medicinsk teknologivurdering – sammenfatning, 2007. http://www.sst.dk/Nyheder/Seneste_nyheder/MTV_tyk_og_endetarmskraeft_aug07.aspx?lang=da

(94) National Institute for Health and Clinical Excellence. Principles for best practice in clinical audit, 2002. http://www.nice.org.uk/media/796/23/BestPracticeClinicalAudit.pdf

(95) The Clinical Governance Sub-committee. Clinical Standards for a Genetics Unit, 2005. www.clingensoc.org/documents.htm.

(96) Ollenschlager G, Marshall C, Qureshi S, Rosenbrand K, Burgers J, Makela M, Slutsky J. Improving the quality of health care: using international collaboration to inform guideline programmes by founding the Guidelines International Network (G-I-N). Qual Saf Health Care 2004 December;13(6):455-60.

Forslaget

(97) Bennett RL, Pettersen BJ, Nishiike K, Anderson RR. Developing standard recommendations (guidelines) for genetic counselling practice: A process of the National Society of Genetic Counsellors. Journal of Genetic Counselling, 2003 12[4], 287-295.

(98) Development and validation of an international appraisal instrument for assessing the quality of clinical practice guidelines: the AGREE project. Qual Saf Health Care 2003 February;12(1):18-23.

(99) Sekretariat for Referenceprogrammer, SfR. Vejledning i udarbejdelse af referenceprogrammer. 2004. http://www.sst.dk/upload/planlaegning_og_behandling/cemtv/sfr/sfrvejledning2004_2.pdf

(100) Mainz J, Krog BR, Bjornshave B, Bartels P. Nationwide continuous quality improvement using clinical indicators: the Danish National Indicator Project. Int J Qual Health Care 2004 April;16 Suppl 1:i45-50.:i45-i50.

(101) Harper PS. Practical Genetic Counselling. 6th edition, 2004. London: Oxford University Press. ISBN 034081196X.

(102) Genetic Interest Group. Patient Quality Indicators Questionnaire. 2008. http://www.gig.org.uk/docs/GIGpatientqualityindicatorquestionaire.pdf

(103) Sundhedsstyrelsen, Dansk Selskab for Medicinsk Genetik. Målbeskrivelse for Speciallægeuddannelsen i Klinisk Genetik, 2004. http://www.sst.dk/publ/div/Maalbesk_pdf/Klinisk_genetik_0204_101.doc.

(104) Eurogentest. Definitions. 2008. http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit1/qmanagement/definitions_v1.xhtml

(105) Sixma HJ, Kerssens JJ, Campen CV, Peters L. Quality of care from the patients' perspective: from theoretical concept to a new measuring instrument. Health Expect 1998 November;1(2):82-95.

Forældet

8 Bilag

8.1 Spørgeskema til afdelingsledelser, udsendt november/december 2006

Spørgeskema vedr. de klinisk genetiske afdelingers praksis

for udredning og rådgivning

Navn:_____

Dato:_____

Henvisning, visitation og registrering

1. Findes der i afdelingen kriterier for henvisning til genetisk rådgivning?

Ja ☐

Ja, men kun for delområder ☐ Hvilke delområder?_____

Nej ☐

Hvis ja, hvordan er kriterierne tilgængelige for henvisende læger?_____

2. Hvordan visiteres henvisninger i afdelingen?

Fælles lægekonference ☐

Central visitation ☐

Andet ☐ anfør her _____

3. Er der generelle principper for visitation?

F.eks. ekspertområder, interesse, geografi, læringprocesser, andet?

Ja ☐

Hvis Ja, uddyb evt. her_____

Nej ☐

4. Er der i afdelingen retningslinier for tidsfrist for 1. kontakt til henviste?

Ja ☐ Hvad er tidsfristen_____

Ja, men kun for prænatale henvisninger ☐ Hvad er tidsfristen?____

Er retningslinierne skriftlige eller mundtlige?_____

Nej ☐

5. Modtager henviste altid skriftlig bekræftelse på modtagelse af henvisning (evt. sammen med indkaldelse)?

Ja ☐

Nej ☐

Nej, men kontaktes telefonisk eller pr. brev indenfor defineret tidsrum ☐

Forældet

6. Modtager henviste skriftlig information om praksis for forløbet?

Ja ☐

Ja, for nogle delområder ☐ Hvilke delområder?_____

Nej ☐

7. Informeres henviste om ventetider?

Ja ☐

Nej ☐

8. Laves der i afdelingen aktivitetsregistrering over genetiske rådgivninger?

Ja ☐

Nej ☐

Hvis ja, registreres familien som en rådgivning eller hver person for sig?

_____

9. Anvendes diagnosekoder på afdelingen?

Ja ☐

Hvis ja, hvilke koder?_____

Nej

10. Registreres telefonrådgivninger?

Ja

Nej

11. Registreres forespørgsler fra f.eks. praktiserende læger?

Ja

Nej

Kommentarer_____

Udredning, rådgivning og follow-up

12. Er der i afdelingen skriftlige retningslinier for genetisk rådgivning?

Ja

Ja, for nogle delområder Hvilke delområder?_____

Nej

13. Findes der i afdelingen retningslinier for verificering af diagnoser i forbindelse med genetisk rådgivning?

Ja

Ja, for nogle delområder Hvilke delområder?_____

Er retningslinierne skriftlige eller mundtlige?_____

Nej

Forældet

14. Findes der i afdelingen skriftlige retningslinier for journalføring (skal journalen f.eks. indeholde et stamtræ, dokumentation af diagnoser, oplysning om udpegning af andre risikopersoner, oplysning om sagen er konfereret med andre kolleger m.m.)?

Ja

Ja, for nogle delområder Hvilke delområder?_____

Nej

15. Er der i afdelingen retningslinier for optegning af stamtræ?

Ja

Er retningslinierne skriftlige eller mundtlige?_____

Nej

16. Er der i afdelingen retningslinier vedr. information til patienten før diagnostisk test?

Ja

Ja, for nogle delområder Hvilke delområder?_____

Er retningslinierne skriftlige eller mundtlige?_____

Nej

17. Er der i afdelingen retningslinier vedr. information til patienten før prædiktiv test?

Ja

Ja, for nogle delområder Hvilke delområder?_____

Er retningslinierne skriftlige eller mundtlige?_____

Nej

18. Udleveres skriftlig information til patienten før diagnostisk eller pædiktiv test?

Ja

Ja, for delområder Hvilke delområder?_____

Nej

19. Er der retningslinier vedr. afgivelse af svar på diagnostisk eller prædiktiv test?

Ja

Ja, for nogle delområder Hvilke delområder?_____

Er retningslinierne skriftlige eller mundtlige?_____

Nej

20. Er der retningslinier for, hvornår der tilbydes opfølgende samtale?

Ja

Ja, for nogle delområder Hvilke delområder?_____

Er retningslinierne skriftlige eller mundtlige?_____

Nej

21. Er der retningslinier vedr. udpegning af andre i familien med øget risiko?

Ja

Ja, for nogle delområder Hvilke delområder?_____

Forældet

Er retningslinierne skriftlige eller mundtlige?_____

Nej

22. Er der retningslinier for, hvad der sendes til egen læge/henvisende instans eller andre instanser, når en sag afsluttes?

Ja Hvis ja, hvad sendes?_____

Ja, for nogle delområder Hvilke delområder?_____

Er retningslinierne mundtlige eller skriftlige?_____

Nej

23. Er der retningslinier for, hvad der sendes til patienten, når en sag afsluttes?

Ja Hvis ja, hvad sendes?_____

Ja, for nogle delområder Hvilke delområder?_____

Er retningslinierne mundtlige eller skriftlige?_____

Nej

Kommentarer_____

Procedurer vedr. fuldmagter

24. Findes der i afdelingen retningslinier og standarder(f.eks. standardbreve) for indhentning af oplysninger om patienten selv?

Ja

Ja, for nogle delområder Hvilke delområder?_____

Er retningslinierne skriftlige eller mundtlige?_____

Nej

25. Findes der i afdelingen retningslinier og standarder for indhentning af oplysninger om andre familiemedlemmer?

Ja

Ja, for nogle delområder Hvilke delområder?_____

Er retningslinierne skriftlige eller mundtlige?_____

Nej

26. Findes der i afdelingen retningslinier og standarder for tilladelse til afsløring overfor andre slægtninge?

Ja

Ja, for nogle delområder Hvilke delområder?_____

Er retningslinierne skriftlige eller mundtlige?_____

Nej

27. Findes der i afdelingen retningslinier og standarder vedr. videresendelse af oplysninger til andre lægelige instanser, herunder patientregistre?

Ja

Ja, for nogle delområder Hvilke delområder?_____

Er retningslinierne skriftlige eller mundtlige?_____

Nej

Forældet

28. Kræves skriftlig tilladelse fra patienten før genetisk testning?

Ja

Ja, for nogle delområder Hvilke delområder?_____

Nej

Kommentarer_____

Andet

29. Er der i afdelingen mulighed for at konferere patienter ved lægelige konferencer eller med kollega/vejleder?

Ja, ved konferencer Hvis ja, hvor hyppigt afholdes konferencer?_____

Ja, med kollega/vejleder

Nej

30. Hvilke sager/patienter bliver taget op på fælles konference?

Alle sager

Udvalgte sager Hvilke _____

31. Bliver alle sager vurderet af mere end en læge før eller efter rådgivning?

Ja

Ja, udvalgte sager Hvilke _____

Nej

32. Er der retningslinier for registrering i journalen, hvis en patient er konfereret med en kollega eller er diskuteret på konference?

Ja, det skal altid registreres

Ja, det registreres hvis der træffes beslutninger der har betydning for den videre sagsgang

Er retningslinierne skriftlige eller mundtlige?_____

Nej

33. Er der afsat fast tid til undervisning af læger i afdelingen?

Ja Hvis ja, hvor ofte?_____

Nej

34. Er der mulighed for supervision af kolleger?

Ja

Nej

Hvis Ja, I hvilket omfang/hvor ofte benyttes muligheden? _____

Supervison af nyansatte læger:

Som en fast del af oplæringen

Hvis den nyansatte ønsker det

Benyttes ikke

Supervision af læger under uddannelse:

Som en fast del af oplæring

Forældet

Hvis den uddannelsessøgende ønsker det

Som evalueringsform

Benyttes ikke

Supervision af speciallæger:

Ja

Nej

Benyttes ikke

35. Er der i afdelingen skriftligt introduktionsprogram til nyansatte læger?

Ja

Nej

36. Foretages kvalitetssikring af genetisk rådgivning ?

(f.eks. opgørelse over ventetider, opfølgning af patienternes udbytte af rådgivningen)

Ja

Hvis ja, beskriv evt. hvilke områder det omfatter_____

Nej

37. Er der regler for henvisning til psykolog med særlig viden om genetiske problemstillinger?

Ja

Er retningslinierne skriftlige eller mundtlige?_____

Nej

37. Er der retningslinier for genetiske assistenters kompetenceområde?

Ja

Er retningslinierne skriftlige eller mundtlige?_____

Nej

Kommentarer_____

Forældet

8.2 Skema ved gennemgang af journaler

Tabellen er taget fra et Excel-ark indeholdende tilsvarende oplysninger.

Skema for onkogenetiske og postnatale sager	**Forklaring**	**Afdling**
Evt. sagsnr til eget brug		Eksempel
Sag nr i opgørelsen (1-10 for hver sagstype og afdeling)		Sag 1
Familiens status	1=tidl udredt, 2=ny familie, 3=pt tidl rådgivet	1
Sagen er oprettet d. (dd-mm-åااا)		02-03-2004
Læge nr (lægerne gives fortløbende numre)		3
Praksis for udredning		
Den ansvarlige læges uddannelsestrin (læge v 1. samtale)	Læger i vikariat, introstilling mv. =1, Læger i hoveduddannelsesstilling =2, Speciallæger =3	2
Dato ved 1. kontakt til pt (dd-mm-åااا)		10-03-2004
Type af kontakt	Brev, bekræfter henvisning mv. =1; Brev, indkaldelse til samtale =2; Tlf kontakt =3; Andet =4	1
Praksis for rådgivning		
Dato for 1. tilbudte samtale (dd-mm-åااا)		10-06-2004
Antal pårørende ved samtalen	0= 0, 1= 1 osv, 99= ikke registreret	0
Er der optegnet stamtavle?	1= ja, 3 eller flere generationer; 2= ja, mindre end tre generationer, 3= nej	1
Tilbydes/omtales mulighed for genetisk test?	0= ved ikke, 1= ja, 2= nej, 3= ikke relevant (det fremgår at test ikke er mulig)	1
Foretages genetisk test af relevante familiemedlemmer, incl kromosomanalyse?	ja =1, nej =2, ved ikke =3, ikke mulig/relevant =4	1
Hvis ja, analysetype	1= prædiktiv test, 2=diagnostisk test, 3 = ved konsultation/samtale, 4 = andet, 5= ikke givet	2
Hvis ja, er der påvist sygdomsrelateret genetisk forandring? (Ja =1/Nej = 2)		1
Hvis ja, hvordan er svaret givet til pt?	1= pr brev, 2= pr telefon, 3= ved konsultation/samtale, 4= andet, 5= ikke givet	3
Tilbudt yderligere opfølgende samtale? (Ja = 1/Nej =2)		2
Yderligere undersøgelser i relation til den genetiske rådgivning	1= ja, 2= nej, 3= fremgår ikke	2
Informeret om registre	1=ja, mundtlig, 2= ja, skr, 3= nej, 4= ikke relevant, 5= fremgår ikke	4
Tilladelse til tilmelding til registre	1= ja, mundtligt, 2= ja, skr, 3= nej, 4= ikke relevant, 5= fremgår ikke	5
Fremgår det af journalen at der udpeget andre i familien med øget risiko?	Ja =1, nej =2, ikke relevant =3, fremgår ikke =4	1
Henvisning til andre afdelinger (af pt, kontrol/opfølgning)	Ja =1, nej =2, senere =3, fremgår ikke =4	1
Generelt		
Var flere læger (fra genetisk afd) involveret i pt forløbet?	1=ja samtidig, 2= ja, videregivet, 3 = nej, 4 = fremgår ikke	3
Var flere læger involveret i rådgivning af/samtale med familien?	1=ja, 2= nej, 3= fremgår ikke	2
Har andre fagpersoner deltaget i rådgivningen?	genetiske assistenter =1, studenter =2, andre =3, ingen =4, fremgår ikke =5	4
Fremgår det om sagen er konfereret med andre læger? (Ja=1/Nej=2)		1
Hvis ja, med hvem?	Med en enkelt læge på afd =1, Fælles konf på afdelingen =2, Andre afdelinger =3, 1 el. 2 +3 =4	1

Forslaget

Fremgår det hvem der er konf med (navns nævnelse)? (Ja=1/Nej=2)		1
Er der informeret om patientforeninger?	Ja =1, nej =2, fremgår ikke =3, ingen patientforening i dk =4	3
Er der udleveret materiale fra patientforeningen?	Ja =1, nej =2, fremgår ikke =3	2
Antal samtaler i alt	Rådgivningssamtaler incl tlf rdg samtaler	2
Praksis vedr. fuldmagter		
Indhentet fuldmagt fra pt?	Ja =1, nej =2, ikke relevant =3	2
Indhentet fuldmagt vedr andre?	Ja =1, nej =2, ikke relevant =3	1
Indhentet dokumentation?	Ja =1, nej =2, ikke relevant =3	1
hvis ja - fra hvor mange afdelinger?	1 =1, 2 =2, 3 =3, >3 =4	4
hvis ja - fra hvor mange personer?	1 =1, 2 =2, 3 =3, >3 =4	4
Indhentes tilladelse til genetisk testning?	Ja, mundtlig =1, ja, skr =2, fremgår ikke =3, der laves ikke test =4	1
Indhentes tilladelse til afsløring af opl overfor familiemedlemmer?	Ja, mundtligt =1; ja, skriftligt =2; nej =3; ikke relevant =4	3
Indhentes tilladelse til at orientere e.l.?	Ja, skr =1, ja, mundtligt =2, fremgår ikke/nej =3	3
Indhentes tilladelse til at orientere andre afd?	Ja, skr =1, ja, mundtligt =2, fremgår ikke/nej =3, ikke relevant =4	2
Indhentes tilladelse til at orientere andre gen afd?	Ja, skr =1, ja, mundt =2, fremgår ikke/nej =3, ikke relevant =4	3
Praksis for follow-up		
Tid fra henvisning til afslutning af sagen (dd-mm-åااا)		13-07-2004
Hvad sendes til el?	kopi af notat =1, epikrise =2, brev =3, 4= andet, 5= intet, fremgår ikke =6	3
Hvad sendes til henvisende afdeling?	kopi af notat =1, epikrise =2, brev =3, 4= andet, 5= intet, fremgår ikke =6	3
Hvad sendes til andre afdelinger?	kopi af notat =1, epikrise =2, brev =3, henvisning =4, forespørgsel =5, ikke relevant = 6, andet =7, intet =8, fremgår ikke =9	3
Hvad sendes/udleveres til pt?	kopi af notat =1, epikrise = 2, brev = 3, resume = 4, generel information=5, andet = 6, intet =7, fremgår ikke =8	5
Kommentarer til den enkelte sag		HNPCC

Prænatal rådgivning	**Forklaring**	
Evt. sagsnr til eget brug		Eksempel
Sag nr i opgørelsen (1-10 for hver afdeling)		Sag 1
Familiens status	1= tidl udredt, 2= ny familie, 3= pt tidl rådgivet	2
Sagen er oprettet d. (dd-mm-åااا)		02-03-2004
Læge nr (lægerne gives fortløbende numre)		3
Praksis for udredning		
Den ansvarlige læges uddannelsestrin (læge v 1. samtale)	Læger i vikariat, introstilling mv. =1, Læger i hoveduddannelsesstilling =2, Speciallæger =3	2
Dato ved 1. kontakt til pt (dd-mm-åااا)		10-03-2004
Type af kontakt	Brev som bekræfter henvisning mv. =1, Brev med indkaldelse til samtale =2, Telefonisk kontakt =3, andet =4	4
Praksis for rådgivning		
dato for 1. tilbudte samtale (dd-mm-åااا)		23-03-2004

Foraldet

Antal pårørende ved samtalen	0= 0, 1= 1 osv, 99= ikke registreret	0
Er der optegnet stamtavle?	1= ja, 3 eller flere generationer, 2= ja, mindre end tre generationer, 3= nej	1
Tilbydes/omtales mulighed for genetisk test?	0= ved ikke, 1= ja, 2= nej, 3= ikke relevant	2
Foretages genetisk test af relevante familiemedlemmer, incl kromosomanalyse?	Ja =1, nej =2, ved ikke =3	2
Foretages prænatal genetisk test?	1= Ja, specifik test, 2= ja, uspecifik test, 3= nej	3
Hvis ja, er der påvist sygdomsrelateret genetisk forandring? (Ja =1/Nej = 2)		
Hvis ja, hvordan er svaret givet til pt?	1= pr brev, 2= pr telefon, 3= ved konsultation/samtale, 4= andet, 5= ikke givet	
Tilbudt yderligere opfølgende samtale? (Ja = 1/Nej =2)		2
Yderligere undersøgelser i relation til den genetiske rådgivning	1= ja, 2= nej, 3= fremgår ikke	2
Informeret om registre	1= ja, mundtlig, 2= ja, skr, 3= nej, 4= ikke relevant, 5= fremgår ikke	3
Tilladelse til tilmelding til registre	1= ja, mundtligt, 2= ja, skr, 3= nej, 4= ikke relevant, 5= fremgår ikke	4
Fremgår det af journalen at der udpeget andre i familien med øget risiko?	Ja =1, nej =2, ikke relevant =3, fremgår ikke =4	1
Henvisning til andre afdelinger (af pt, kontrol/opfølgning)	Ja =1, nej =2, senere =3, fremgår ikke =4	2
Generelt		
Var flere læger (fra genetisk afd) involveret i pt forløbet?	1= ja samtidig, 2= ja, videregivet, 3= nej, 4= fremgår ikke	3
Var flere læger involveret i rådgivning af/samtale med familien?	1= ja, 2= nej, 3= fremgår ikke	3
Har andre fagpersoner deltaget i rådgivningen?	genetiske assistenter =1, studenter =2, andre =3, ingen =4, fremgår ikke =5	4
Fremgår det om sagen er konfereret med andre læger? (Ja=1/Nej=2)		2
Hvis ja, med hvem?	Med en enkelt læge på afd =1, Fælles konf på afdelingen =2, Andre afdelinger =3, 1 el.2 +3 =4	
Fremgår det hvem der er konf med (navns nævnelse)? (Ja=1/Nej=2)		
Er der informeret om patientforeninger?	Ja =1, nej =2, fremgår ikke =3, ingen patientforening i dk =4	2
Er der udleveret materiale fra patientforeningen?	Ja =1, nej =2, fremgår ikke =3	2
Antal samtaler i alt	Rådgivningssamtaler incl tlf rdg samtaler	2
Praksis vedr. fuldmagter		
Indhentet fuldmagt fra pt	Ja =1, nej =2, ikke relevant =3	3
Indhentet fuldmagt vedr. andre	Ja =1, nej =2, ikke relevant =3	2
Indhentet dokumentation	Ja =1, nej =2, ikke relevant =3	2
hvis ja - fra hvor mange afdelinger?	1 =1, 2 =2, 3 =3, >3 =4	
hvis ja - fra hvor mange personer?	1 =1, 2 =2, 3 =3, >3 =4	
Indhentes tilladelse til genetisk testning?	Ja, mundtlig =1, ja, skr =2, fremgår ikke =3, der laves ikke test =4	4
Indhentes tilladelse til afsløring af opl overfor familiemedlemmer?	Ja, mundtligt =1; ja, skriftligt =2; nej =3; ikke relevant =4	3
Indhentes tilladelse til at orientere e.l.?	Ja, skr =1, ja, mundtligt =2, fremgår ikke/nej =3	3
Indhentes tilladelse til at orientere andre afd?	Ja, skr =1, ja, mundtligt =2, fremgår ikke/nej =3, ikke relevant =4	3
Indhentes tilladelse til at orientere andre gen afd?	Ja, skr =1, ja, mundt =2, fremgår ikke/nej =3, ikke relevant =4	3

Høringsudkast

Praksis for follow-up		
Tid fra henvisning til afslutning af sagen (dd-mm-åااا)		24-03-2004
Hvad sendes til el?	kopi af notat =1, epikrise =2, brev =3, 4= andet, 5= intet, fremgår ikke =6	3
Hvad sendes til henvisende afdeling?	kopi af notat =1, epikrise =2, brev =3, 4= andet, 5= intet, fremgår ikke =6	3
Hvad sendes til andre afdelinger?	kopi af notat =1, epikrise =2, brev =3, henvisning =4, forespørgsel =5, ikke relevant =6, andet =7, intet =8, fremgår ikke =9	3
Hvad sendes/udleveres til pt?	kopi af notat =1, epikrise = 2, brev =3, resume =4, generel information =5, andet =6, intet =7, fremgår ikke =8	8
Kommentarer til den enkelte sag		Downs syndrom i familien

Forældet

8.3 Eksempel på registrering af rådgivningssager som led i speciallægeuddannelsen

Tabellen er taget fra et Excel-ark indeholdende tilsvarende oplysninger.

Sags nr	Diagnose	McKusick	Sags type	Samtale	Afsluttet	Selvstændighedsgrad	Ansættelse	Kommentarer
XXXA	Centronuclear myopati	160150	1	1	A	3	2	
XXXB	CDG-syndrom	212065	5	1	A	2	2	
XXXC	HBOC	114480	10	1	A	1	2	
XXXD	Friedrichs ataxia	229300	1	1	A	3	2	
XXXE	Congenit leverlidelse		9	0	A	3	2	

Forklaring:	Forklaring:	Forklaring:	Forklaring:
1 Neuromuskulære	0 = ingen	1 Deltaget i	1 vikariat
2 Dysmorfologi	1 = en samtale	2 Kombineret	2 intro
3 Mentalretardering	2 = to samtaler	3 Selvstændigt	3 kursist 1. år
4 Bindevævssygdomme	0sv.	4 Superviseret andre	4 kursist 2. år
5 Medfødte metaboliske sgd			5 kursist 3. år
6 Kromosomsgd			6 kursist 4. år
7 Andet monogene			7 speciallæge
8 Andet evt. polygene			
9 Rådg. ved graviditet			
10 HBOC			
11 HNPCC			
12 Anden onkogenetik			
13 Klinisk genetisk diagnostic			

Forældet

8.4 Eksempel på målbeskrivelser i uddannelsen af betydning for kvalitetssikring af rådgivningen

Fra Målbeskrivelse for Klinisk Genetik(103)

HOVEDUDDANNELSEN

Mål for den nyuddannede speciallæge – KOMMUNIKATOR rollen

Kompetencekrav - Mål	**Læringsstrategi**	**Evalueringsstrategi**
Efter afsluttet Hoveduddannelse skal lægen kunne:		
Afdække og formulere med den rådsøgende det fælles grundlag for den genetiske udrednings- og rådgivningsproces.	Kurser, specialespecifikke og Simulationsscenarier/rollespil og/eller Videooptagelser af rådgivningssamtaler og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning og Vejledning og supervision i praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger	Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse og Vurdering af videooptagelser og Patientvurderinger.
Fremlægge relevant medicinsk information for den aktuelle rådgivning inkl. orientering vedr. graviditet generelt og fosterudvikling specielt.		
Fremlægge genetisk og teknisk information med anvendelse af ikke-faglige termer overfor den/de rådsøgende og sikre forståelse.		
Anvende forskellige interviewteknikker.		
Interviewe den/de rådsøgende, så en præcis og tilstrækkelig familieanamnese bringes til veje.		
Gennemføre patient- og familiesamtaler i respekt for familiens væremåde og omgangsform under hensyntagen til potentielle styrker og svagheder hos de rådsøgende.		
Fremlægge, diskutere og konkludere på en non-direktiv måde.	Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling og Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og Tildeling af specifikke opgaver	Struktureret kollegial bedømmelse og Bedømmelse af specifikke opgaver
Mundtligt og skriftligt anvende regler om tavshedspligt og informeret samtykke i forløbet af en genetisk familieudredning.		
Udfærdige skriftlig beskrivelse af opnået information og givet rådgivning både i journalform og til brug for information af kolleger og i resuméform til den/de rådsøgende.		
Formidle genetisk information til lægekolleger i andre specialer og til para-medicinsk personale.		
Indgå i tværfaglig dialog med kliniske afdelinger ved anvendelse af disse afdelingers vanlige sprogbrug.		
Planlægge, organisere og udføre initiativer til information af bredere og ikke-professionelle grupper vedr. genetiske forhold og emner.		

Forrådet

8.5 Kvalitetsbegreber

Herunder gennemgås en række kvalitetsbegreber. Engelske betegnelser er angivet i parentes. Definitionerne er primært taget fra rapporten 'Sundhedsvæsenets kvalitetsbegreber og – definitioner'(9). På Eurogentests hjemmeside findes også en oversigt over basale definitioner(104).

8.5.1 Kvalitet (quality)

De samlede egenskaber ved en ydelse eller et produkt, der betinger ydelsens eller produktets evne til at opfylde specificerede eller alment underforståede behov og forventninger. Kvaliteten kan beskrives ud fra forskellige dimensioner og aspekter og ses ud fra forskellige perspektiver. Sondringen mellem dem kan være vanskelig, og man kan ikke pege på én frem for andre.

Dimensioner af kvalitet

- Struktur (sundhedsvæsenets ressourcer og organisering, f.eks. de økonomiske vilkår og tilknyttede personaleressourcer, fysiske rammer, medicinsk udstyr og forekomst af kliniske retningslinier).
- Proces (aktiviteter, der udføres i forbindelse med den sundhedsfaglige ydelse til patienten).
- Resultat (det opnåede helbredsresultat for patienten).

Aspekter i kvalitet

- Den medicinsk-tekniske kvalitet (kvalitet af de sundhedsfaglige ydelser).
- Den interpersonelle kvalitet (kvalitet i samspil og kommunikation mellem patient og sundhedsperson – 'bløde værdier').
- Den organisatoriske kvalitet (kvalitet af tilrettelæggelse af patientens forløb, herunder koordination og kontinuitet i relation til forholdet mellem patient og sundhedsperson, samt i relation til det tværfaglige og tværsektionelle samarbejde. Herunder indgår tillige forekomst og kvalitet af f.eks. apparatur, datastyring, dokumentation, kompetence).

Perspektiver på kvalitet

- Patientperspektivet (hvad patienten og dennes pårørende ønsker, forventer og prioriterer i relation til sundhedsydelsen).
- Det sundhedsfaglige perspektiv (hvorvidt sundhedsydelsen lever op til sundhedsfaglige krav, og om sundhedsydelsen udføres teknisk korrekt).

Forældet

- Det organisatoriske perspektiv (hvorvidt der foregår en effektiv anvendelse og prioritering af ressourcer, såvel menneskelige som økonomiske, og inden for rammer og direktiver fastlagt på et mere overordnet niveau).

8.5.2 Kvalitetsudvikling (continuous quality improvement)

De samlede aktiviteter og metoder, der har til formål systematisk og målrettet at forbedre kvaliteten af sundhedsvæsenets indsats inden for de eksisterende rammer af den etablerede viden. Begrebet **kvalitetsforbedring** anvendes ofte synonymt med kvalitetsudvikling, specielt i kvalitetsarbejde knyttet til specifikke indsatsområder.

De samlede aktiviteter kan opdeles i:

- **Kvalitetsstyring (quality control)** (gør vi det rigtige?): Aktivitet, hvis formål er at styre organisationens processer, så de til stadighed sikrer målopfyldelse af det samlede fastlagte kvalitetsniveau.
- **Udarbejdelse af kvalitetsmål.** Kvalitetsmål er mål for den ønskede kvalitet. Målene kan formuleres kvalitativt (som tekst) og/eller kvantitativt (som værdiangivelse).
- **Kvalitetssikring (quality assurance)** (gør vi de rigtige ting rigtigt?). Kvalitetssikring omfatter
    - Problemidentifikation.
    - Dataindsamling.
    - Kvalitetsvurdering på baggrund af specificerede standarder og evt. indikatorer.
    - Årsagsanalyse ved kvalitetssvigt.
    - Iværksættelse af kvalitetsforbedringstiltag ved svigtende kvalitet.

Kvalitetsudvikling og forskning udgør et kontinuum. På mange punkter er der ligheder og overlappende karakteristika (f.eks. anvendelse af valide data) og på andre punkter er der forskelle (f.eks. er forskning en systematisk søgen efter ny viden, mens kvalitetsudvikling er systematisk opfølgning af, om den nye viden anvendes rigtigt).

8.5.3 Standard (standard)

Det mål for kvalitet, der danner grundlag for vurdering og evaluering af en ydelses kvalitet. Begrebet standard er et centralt begreb i kvalitetsudvikling. En standard specificerer en række krav til struktur, proces og/eller resultat og afspejler viden, værdier og prioriteringer i sundhedsvæsenet på et givet tidspunkt(14).

Standarder kan være formuleret både kvalitativt og kvantitativt:

Forrældet

- Standarder formuleret **kvalitativt** er almindeligt accepterede, beskrivelser af kvalitetsmål (f.eks. i form af instrukser, vejledninger, retningslinier) baseret på ekspertkonsensus, forskningsresultater og dokumentation i den videnskabelige litteratur. Anvendes typisk i akkrediteringsstandarder.
- Standarder formuleret **kvantitativt** er almindeligt accepterede værdiangivelser af kvalitetsmål. De kvantitativt formulerede standarder angiver graden af målopfyldelse (f.eks. i form af ønskede eller forventede værdier, normalværdier eller grænseværdier) baseret på ekspertkonsensus, forskningsresultater og dokumentation i den videnskabelige litteratur. Anvendes typisk i forbindelse med indikatorovervågning af kvalitet.

Standarder kan endvidere være:

- Generelle (dvs. fælles for alle patientforløb eller for en større gruppe af patienter).
- Sygdomsspecifikke (dvs. rettet mod specifikke sygdomstilstande).

Endelig kan standarder både være:

- Implicitte.
- Eksplicitte.

Der skelnes mellem standard og kriterium, hvor **standard** er det realistiske mål**,** mens **kriterium** defineres som det ideelle mål for kvalitet.

Standarder benyttes både som enkelte krav og anbefalinger og som samlinger af standarder, f.eks. ISO 9000. Her tales f.eks. om en systemstandard, en produktstandard, en prøvningsstandard m.v., som er dokumenter til fælles og gentagen anvendelse, der angiver regler, retningslinier eller karakteristiske træk ved aktiviteter eller ved resultaterne af disse. Dokumenterne er fastlagt ved konsensus og vedtaget af et anerkendt organ.

8.5.4 Indikator (Indicator)

En målbar variabel som anvendes til at overvåge og evaluere kvaliteten. Indikatoren kan beskrives som en værdiangivet markør, der afspejler kvalitetsniveauet og kan anvendes som et advarselssignal.

Der skelnes mellem:

- Strukturindikatorer.
- Procesindikatorer.
- Resultatindikatorer.
    - Intermediære resultatindikatorer.

Forældet

- Indikatorer for slutresultatet.

Se Kapitel 4.1 for mere grundig gennemgang af begrebet indikatorer.

8.5.5 Andre kvalitetsbegreber

Kvalitetsvurdering (Quality assessment)

Vurdering af kvalitetsniveau og variation for funktioner, systemer, processer og/eller resultater set i relation til kvalitetsmål.

Kvalitetsovervågning (Monitoring the quality)

Systematisk, vedvarende måling, dokumentation og/eller vurdering af kvaliteten.

Forældet

8.6 Spørgeskema til måling af PPC - perceived personal control

Kilde: Berkenstadt et al.(66)

APPENDIX

Perceived Personal Control Questionaire

To what extent do you agree with the following statements?

0 = DO NOT AGREE;
1 = SOMEWHAT AGREE;
2 = COMPLETELY AGREE.

____I think I understand what problem brought me to genetic counseling.
____I feel I know the meaning of the problem for my family's future and me.
____I think I know what caused the problem.
____I feel I have the tools to make decisions that will influence my future.
____I feel I can make a logical evaluation of the various options available to me in order to choose one of them.
____I feel I can make decisions that will change my family's future.
____I feel there are certain things I can do to prevent the problem from recurring.
____I feel I know what to do to case the situation.
____I think I know what should be my next steps.

Forældet

8.7 GCSS – Genetic counselling satisfaction scale

Kilde: Demarco et al.(58)

Instructions: In an effort to continuously monitor and improve the quality of genetic counseling services delivered to patients at this healthcare organization, please take a moment to fill-out this form regarding the appointment you just completed with your genetic counseling professional. Please read each statement below very carefully, and tell us how much you agree or disagree with each statement by circling your response on the scale to the right. Your honest responses will be kept strictly confidential, and they will not be shared with your genetic counseling professional. Thank you for assisting us.

		Strongly disagree	Disagree somewhat	Uncertain	Agree somewhat	Agree strongly
1.	My genetic counselor seemed to understand the stresses I was facing.	1	2	3	4	5
2.	My genetic counselor helped me to identify what I needed to know to make decisions about what would happen.	1	2	3	4	5
3.	I felt better about my health after meeting with my genetic counselor.	1	2	3	4	5
4.	The genetic counseling session was about the right length of time I needed.	1	2	3	4	5
5.	My genetic counselor was truly concerned about my well-being.	1	2	3	4	5
6.	The genetic counseling session was valuable to me.	1	2	3	4	5

Forældet

8.8 QUOTE-gene scale

QUOTE (QUality Of care Through the patients' Eyes) scale(105), er i 2005 videreudviklet af Pieterse et al. til onkogenetisk brug(39).

Table 1. List of generic items on needs and preferences and number (%) of counselees' perceived importance responses to each item[a] ($N = 200$)

During counseling, the counselor should ...
Take me seriously
Provide me with clear and understandable explanations
Be skilled
Involve me in the decisions that are made
Tell me what my risk is or the risk for my family
Explain the procedure of genetic counseling
Listen carefully
Give me enough time and attention
Give medical information
Give me the opportunity to ask questions
Inform me sufficiently about what to expect
Give advice
Co-operate well with e.g. my GP or specialist
Be open to my wishes, values and my opinion
Be punctual with appointments
Give the opportunity to ask questions at any time
Carry out a DNA-test on me or a family member
Explain the division of roles between the counselors present
Provide me (also) with written information
Analyze the family history
Talk about the emotional aspects of the diagnostic procedure
Show understanding and sympathy
Tell me how much time the diagnostic procedure takes
Discuss communication with family members
Reassure me

[a] Sample sizes vary due to missing data.

Table 2. List of cancer-specific items on needs and preferences and number (%) of counselees' perceived importance responses to each item[a] ($N = 200$)

During counseling, the counselor should explain...
My family member's risk of developing cancer
Why I am / am not considered for further examination
What it means to be a carrier of a cancer gene
Whether the cancer in my family is hereditary
Possibilities of DNA-testing
My risk of developing cancer
What to do if I have an increased risk of cancer
What it means to be a carrier of a certain gene
Limitations of DNA-testing
How risks for myself and my family are computed
The procedure of DNA-testing
How cancer inherits in a family
The procedure of the study of the family history
Emotional consequences for my family as a result of genetic counseling
What it means not to be a carrier of a cancer gene
What to do if I do not have an increased risk of cancer
Emotional consequences for me as a result of genetic counseling
How often the type of cancer occurring in my family is hereditary
The prevalence in the Netherlands of the type of cancer occurring in my family

[a] Sample sizes vary due to missing data.

Patienten svarer på de forskellige udsagn ud fra en 4 punktsskala hvor 1 = ikke vigtigt og 4 = meget vigtigt.

Forældet

8.9 Guidelines for the practice of genetic counselling, HGSA

Guidelines for the Practice of Genetic Counselling

September 1999

CONTENTS

Introduction

Intake

Process

Record

Follow-up

Community Outreach

Quality Assurance

INTRODUCTION

The process of genetic counselling is complex as it is a communication process which involves making or discussing a diagnosis, providing accurate information about the disorder and options available to the client, and considering the impact the information has on clients and their families. Harper defines genetic counselling as "the process by which patients and relatives at risk of a disorder that may be hereditary are advised of the consequences of the disorder, the probability of developing or transmitting it and of the ways in which this may be prevented, avoided or ameliorated".1 Integral to this process are the clients' and families' emotional and psychological responses as well as social issues. These need to be acknowledged, addressed and supported for effective genetic counselling.

The information needs to be presented in a meaningful and non-judgemental way and be pertinent to the needs of the clients. Genetic counselling aims to guide clients to make use of the information that is provided and may involve discussing various options, beliefs and values. A key role of the genetic counsellor is to facilitate decision making by clients as they consider the risk and burden of the disorder, the range of options available to them, in light of their beliefs and values.

The diagnosis and information discussed in genetic counselling often has implications for blood relatives. This can impact on relationships, family dynamics and obligations felt towards other

HGSA Guidelines for the Practice of Genetic Counselling
Version 1

HGSA Released Sept1999

Forældet

family members. Individuals may need to balance their feelings of obligation to pass on information to other family members against their concern about loss of personal privacy.

This process involves multiple steps including pre-clinic contact with clients, the clinical consultation and follow-up with clients as well as record keeping and often literature and database searches. To ensure the effectiveness of genetic counselling a multi-disciplinary team of professionals is involved. These include the clinical geneticist, genetic counsellor, social worker or other allied health worker as appropriate and administrative staff (see Guidelines for the Structure of Clinical Genetics Units in Australasia).

These guidelines have been developed to ensure that all professionals providing a genetic counselling service have access to best practice standards. This will facilitate consistency of service throughout Australasia, which is important, as different branches of the same family may be seen in different genetics units.

INTAKE PROCESS

Receipt of referral

This will usually take the form of a letter or phone call from the person referred, a relative of the person referred, a health professional or a person referring him or herself. Referrals will be assessed regarding their urgency and appointments arranged appropriately.

Initial contact with person referred.

Genetic counsellor, clinic coordinator or other intake worker obtains the basic information needed to make an appointment.

Assessment of appropriateness of referral against criteria.

Genetic counsellor, clinic coordinator or other intake worker assesses the appropriateness of the referral against criteria.

Criteria may include:

- Client has, or is suspected of having, a condition that is, or maybe, genetic/chromosomal or contributed to by genetic variation.
- Client has a condition/birth defect which is not yet diagnosed and where diagnosis lies within the expertise of the clinical genetics unit.
- Client is a genetic carrier, or is concerned about his or her chance of being a genetic carrier, for a condition that is genetic, chromosomal or contributed to by genetic variation.
- Client is from a population with a high risk for a genetic condition or condition contributed by genetic variation.
- Client has a relative with a genetic condition or condition contributed to by genetic variation and may be at risk or concerned about a possible risk of developing the disorder.
- Fetal abnormality detected in pregnancy or the risk of a fetal abnormality, including risk associated with exposure to potentially teratogenic agents.
- Client of advanced maternal age or with unexplained infertility or recurrent miscarriages.
- Individual or family who requires information about a genetic test or interpretation of a genetic test result ie. newborn screening result, Down syndrome risk screen.

Forældet

- Consanguinity.

If referral does not meet criteria or there is doubt, discussion with a clinical geneticist should occur or a decision be postponed until an intake meeting, if the clinical genetics unit has one.

If it is decided that the referral is inappropriate, the genetic counsellor or clinical geneticist should write to the referring health professional and make suggestions about alternative sources of information/advice/counselling.

Intake

For clinical genetics units which have regular intake meetings, this will be the opportunity to:

- Review planned appointments.
- Make decisions regarding referrals which may be inappropriate.
- Assess the urgency of referrals.

The following are acceptable waiting times:

Urgent

Local clinic - As soon as possible depending on degree of urgency. Speciality clinic - Special arrangement. Outreach clinic - Next available clinic or special arrangement. Urgent outreach referrals need special arrangements, which may involve seeing client at central unit, arranging for local genetic counsellor to see with or without GP or other specialist, or seeing at next outreach clinic. Outreach urgent client slots (1-2) to be left unfilled until the week prior to the clinic in order to facilitate the meeting of urgent requests.

Non-urgent referrals required to be seen by a clinical geneticist

Local clinic - 6 weeks. Speciality clinic - 12 weeks. Outreach clinic - Next available clinic, usually less than 8 weeks.

- Ensure that a referral letter has been/will be sent by the referring health professional.
- Identify the information needed by the time of the appointment.
- Allocate cases to the most appropriate clinic eg. General or specialty clinic at site of clinical genetics unit or at an outreach site.

All clinical genetics units should have a regular intake meeting, where the above activities will be performed, and decisions made. For Genetics units Levels 1 and 2 (see Document on Guidelines for The Structure of Clinical Genetics Units in Australasia) the intake will occur by telephone by the genetic counsellor in consultation with a clinical geneticist.

Notification of client of details of appointment

- Date, time and place of appointment.
- With whom the appointment will be.
- What information to bring to appointment.
- General information about genetics clinic appointments.

Forslaget

THE PROCESS OF GENETIC COUNSELLING

Pre-consultation contact:

Pre-consultation contact should be established with the client/family at least one week prior to the scheduled appointment. An experienced intake worker, a genetic counsellor or a clinic coordinator could make such contact. The purpose of this contact is to:

- Confirm that the appointment has been received, and that the family intends to attend.
- Outline or review the purpose of the consultation and give an explanation of the consultation process. Address any concerns that the client may have regarding the nature and conduct of the consultation.
- Ascertain the needs and expectations of the client/ family, and whether any special requirements exist for example, wheelchair access, interpreter services, etc. Identify social and/or cultural issues which may impinge on the consultation.
- Gather preliminary pedigree information, identify necessary documentation such as postmortem pathology report and identify sources of that documentation such as the names of health professionals and health units. Obtaining the documentation may require obtaining signed consent forms to facilitate release of information from health units. Information gathered should be documented and communicated to the appropriate clinical staff.

Health professional preparation for consultation

In preparation for the consultation, the health professional should:

- Check that all information needed for the consultation has been obtained.
- Review relevant health unit and clinical genetics unit records.
- Discuss the case with his/her supervisor or with relevant colleagues as necessary.
- Review relevant medical literature.

The consultation

The physical setting for the genetic counselling consultation is important. The confidential nature of the exchange needs to be respected and consequently the room used should ensure acoustic privacy. The room should be comfortably and pleasantly furnished. Where examination facilities are required, they should also respect the privacy of the individuals being examined eg. separate examination cubicles, or curtained facilities. Children should be examined in the presence of a parent or guardian, and females should have another female present if the examining doctor is male.

There should be a limit on the number of professionals present during the consultation. Rapport with the family should NOT be compromised by the educational needs of professionals and trainees. Consent should be obtained from the client for other health professionals to be present at the consultation.

Elements of the counselling process, which may be addressed during more than one consultation, include:

- Setting the agenda of counsellee and counsellor (clinical geneticist and genetic counsellor).
- Gathering further information.

Forældet

- Making or verifying the diagnosis by history taking, physical examination and use of information obtained before or during the consultation.
- Providing information about the condition which may include its cause, pattern of inheritance, course, complications, outcome and treatment options.
- Estimating risk for the counsellee where applicable.
- Discussion of the medical, emotional and social implications for the individual and family.
- Presenting options, including genetic testing and reproductive options and assisting with informed decision making in a non-judgemental/ non-coercive manner.
- Arranging genetic tests, which may include carrier testing, predictive testing, screening, research testing, after obtaining informed consent.
- Conveying test results.
- Referring to other health professionals as needed.
- Considering, and discussing with the counsellee, implications for third parties.
- Providing education material and/or appropriate references.
- Offering contact with community based support groups or persons.

Setting the agenda

The agenda for the consultation should be set early, taking into consideration the needs and expectations of the client or family, as well as the needs of the professionals. It is important for the counsellor not to proceed with her/his own agenda without establishing what the family's needs and perceptions are. It may need to be stated that several family members will require examination, and/or that further information is required. It should be stated that a genetic diagnosis or specific test is not always possible.

Gathering information

Ensure that information as noted in 3.1 has been obtained and documented.

Information required can be gathered in several ways. Upon receipt of the referral, information about the client/family may be available via the referring doctor and hospital/medical records. Results of tests, X-rays and other investigations already conducted may also be accessible via the referring doctor, hospital/medical records, or directly from the laboratory. The confidential nature of such medical information and issues of consent should always be remembered.

Any information gathered during the consultation may need verification later. Family information can be highly sensitive and great care needs to be taken in protecting a person's privacy. A pedigree gathered from one family member might not coincide with that gathered from another. An accurate overall picture may involve using family information from a variety of sources.

Verification of diagnosis.

Verification of diagnosis could be by history taking and physical examination of family members by a clinical geneticist, by arranging appropriate tests on family members, or by examination of records/reports available at the consultation or accessed later. Post-mortem and pathology reports on deceased relatives may provide information that leads to a diagnosis.

Information requiring access to pathology/post-mortem reports or genetic test reports on relatives will need the appropriate consent from said relatives, or, if deceased, from their next-of-kin. The need for consent should be discussed with the client with a view to organising how this might best be obtained.

Providing information

Høreldet

Information may need to be given to families over a number of sessions. Account should be taken of the sensitivity of the information and the family's ability to cope. There is a professional responsibility to obtain the most up-to-date information prior to the consultation wherever possible.

Risks should be given using language and concepts understood by the client. Risk should be given in a number of different ways and need not always be a figure eg the use of odds, percentages and probabilities or descriptive language. It is important to assess client's perception of risk to ensure that it is reasonable in the circumstances.

Information should be given to families/individuals in a non-biased way, such as, when describing a condition, abilities as well as disabilities should be discussed.

The natural history of the condition should be described and the range of prognosis explained. All treatment options should be discussed. Where treatment options are considered to be outside the expertise of the Genetics Unit, families should be referred to the most appropriate expert treating professionals.It should be noted that most genetics clinic consultations are for an opinion or diagnosis, the Genetics Unit is generally not the managing unit for the condition.

It is important to discuss the limitations of current information in some circumstances, and the need to review clients over time to gather and give any new relevant information. eg. new tests, management strategies.

Often the diagnosis and ensuing information is sufficiently distressing that families' request a "second opinion" and this should be supported.

Estimating risk

Once a diagnosis is made, risk can be estimated using empirical data, inheritance patterns, pedigree information and individual test results. There should be an awareness of the limitations of risk calculations.

Emotional responses and implications to individual and family

Genetic information often has a profound impact on an individual and the family. This needs to be acknowledged in the counselling process and clients given a safe environment in which to express their emotional/psychological responses. It may be appropriate that responding to an individual's emotional reactions takes priority over discussing further the genetic issues. Counsellors need to assist the clients with their emotional responses which they are experiencing during the consultation. Counsellors need to be cognisant of an individuals need for both professional and personal support which may be ongoing and facilitate the individual obtaining this.

A genetic diagnosis or test result may have direct risk implications for other family members for whom genetic counselling should be made available. Stigmatisation and discrimination may result from genetic information about a person being available in the family or to outside agencies such as insurers and employers, and this needs consideration in the counselling process.

Presenting options and informed decision making

It is important for the clinical geneticists/genetic counsellors to check the client's continued understanding throughout the consultation to ensure that they have a good understanding of the

Forslaget

information discussed. Appropriate comprehension of information is vital to making informed choice.

All available options need to be presented without bias. The advantages and disadvantages of each option need to be discussed and understood. The consequences of, and client's reactions to, each option should be explored with the client's to ensure the decisions made are the clients decision and this should be supported by the counsellor.

Note: It is sometimes necessary to distinguish between options which are technically possible but which are not available to the client due to constraints of the service, transportation difficulties and barriers, or because of availability limited to the research setting.

Genetic tests.

The choice of test should be discussed with the client/family. This includes the nature of the sample required, appropriateness of the test, the information the test is seeking, the limitations of the test, and the possible implications of the result. Clients should be informed whenever a genetic test is being performed. It is important that clients have some idea of how long results will take, and a contract for giving the result should be made.

Appropriate forms need to be completed when requesting tests. Forms should clearly identify the client, the test being requested, any relevant pedigree information including the proband's name, the requesting doctor and unit. A system of follow-up or tracking of outstanding results needs to be set in place for efficient reporting and action.

Units should provide a confidential computer system into which tests ordered on family members can be logged together with the name of the doctor requesting the test. This information needs to be linked to the appropriate Genetic Family File via the computer system. The computer system should "prompt" the relevant Clinician about pending results at the due time. The result should be recorded in the family file and the appropriate follow-up mechanism set in place. (Such a computer system is an ideal, but not always available).

There are a variety of "genetic tests" which may be available to clients. The choice of which test is the most appropriate for the client's needs should be determined as part of the genetic counselling process. The kinds of tests referred to in this instance are; carrier tests, screening tests, diagnostic tests, predictive tests and test samples for research purposes.

Where the client is given a choice of a genetic test, eg. screening or diagnostic test, the recommendations for informed choice, discussed above, should apply.

Diagnostic test: A diagnostic test is usually ordered by a clinical geneticist to make or confirm a suspected diagnosis, or to exclude a differential diagnosis. A clinical diagnosis or ordering a genetic test is reliant upon the judgement and expertise of the clinical geneticist and is within his/her responsibility. Geneticists may delegate the responsibility of arranging a genetic test to a genetic counsellor with appropriate supervision. A prenatal test may be a diagnostic test when carried out on a developing fetus.

Genetic carrier testing: A test to determine if an individual, with or without symptoms, has a genetic mutation or a chromosome abnormality, which increases the chance of his/her children, having the disorder in question. The term carrier is used with respect to autosomal recessive and X-linked genes and balanced chromosome rearrangements.

Foreldet

Screening tests: Screening tests are non-diagnostic, population-based tests providing the client with a personalised risk. When performed prenatally, screening tests may identify fetal abnormalities or reveal an increased risk of fetal abnormalities. When performed post-natally, the aim of genetic screening is to identify individuals at increased risk of developing symptoms of a disorder in the future, with a view to offering intervention eg, newborn screening. The nature of a screening test should be clearly distinguished from a diagnostic test to the client. Appropriate written and/or verbal information should be provided prior to testing. Support and counselling should be made available to persons receiving a high-risk result so that future options are understood.

Predictive/pre-symptomatic tests: These tests are performed on an individual who has no symptoms of a specific disorder at the time of testing, to determine whether he/she has a mutant gene. If the mutant gene(s) is present the individual is at a increased probability of developing symptoms at sometime in the future. Guidelines for predictive/pre-symptomatic testing for late-onset disorders have been developed by the HGSA.

Research tests: Tests carried out as part of a research study supported by special funding approved by an institutional ethics committee. The NHMRC's National Statement on Ethical Conduct in Research Involving Humans (1999) provides guidelines for genetic testing when performed as part of a research study.

Conveying test results

Results should be given using language and concepts understood by the client. Results should be expressed in different ways if possible. Information about test results should be given to families/individuals in a non-biased way, such as, when describing a condition, abilities as well as disabilities should be discussed.

Referral to other health professionals

Genetic services facilitate referral of an individual or family as needed for:

- A second opinion
- Emotional and psychological support
- Treatment options considered to be outside the expertise of the Genetics Unit.

Implications for third parties.

Clinical geneticists and counsellors need to be mindful of the implications to third parties of a genetic diagnosis, or the result of a genetic test. Third parties may benefit from the information obtained and this should be discussed with the client. Support in conveying genetic information to at risk relatives should be offered.

Third parties outside the family who may have an interest in genetic test results/diagnoses may include life insurance companies, health insurance companies and employers. The principles of confidentiality are to be adhered to. Written consent must be obtained from the client before releasing genetic information to a third party unless under subpoena.

When counselling families who are undergoing or considering genetic testing, the issues of interests of third parties, such as described above, should be discussed. Where insurance companies may have an interest, it is important to mention the likely requirement to disclose genetic test results on insurance application forms to these companies.

Forslaget

All research requires approval from a Human Research Ethics Committee(s). Some research samples are collected on the understanding that no results will be given to individual participants, and this must be made clear to participants. Where individual results are to be disclosed to participants, research groups would benefit from involving a genetic counsellor in counselling before consent to the research is obtained and in result disclosure.

Educational material

Client should be provided with education material or the means of obtaining educational material eg fact sheets, leaflets, brochures, internet addresses, which is linguistically and culturally sensitive.

Community support

Genetic counsellors arrange contact with community based support groups or similarly affected individuals or families according to the client's requirements.

RECORD KEEPING

Client record

Clinical Genetics Units will have client files that are separate from the unit records of the health unit of which the clinical genetics unit is part. This reflects:

- The confidential nature of genetic information.
- The need to maintain the record for future generations.
- The need to have a complete and comprehensive file for each family, members of which may be seen at multiple sites.
- The need to have access, at the central clinical genetics unit, to the records of clients seen at outreach sites.

The unit will also comply with any requirements for record keeping which apply at the health units at which clients are seen, provided that in doing so the confidentiality guidelines of the Clinical Genetics Unit are not breached. Copies of relevant correspondence should be sent for inclusion in the unit record of the health unit at which the clients were seen.

Face-to-face consultations: information to be documented and retained.

For each consultation, the following information should be documented and retained for each client.

- Genetics file number.*
- Relevant hospital UR numbers.
- Identifying information - name, date of birth, address, phone number.*
- Date of consultation.*
- Place of consultation.*
- Names of health professionals present at the consultation.*
- Names of persons accompanying the client.*
- Name of referring health professional or other person.*
- Name(s) of other health professionals involved in the client's management.

Foraeldet

- Reason for referral.*
- History and findings on clinical examination, if taken/performed.*
- Relevant reports from other health professionals and hospitals.
- Results of previous relevant investigations.*
- Pedigree - minimum three generations.*
- Relevant information about members of the extended family.*
- Investigations ordered.*
- Diagnosis, and level of confidence in diagnosis.*
- Updated diagnosis if appropriate.*
- Summary of the information given to client and the counselling issues addressed.*
- Agreed process for providing client with results of investigations.*
- Copies of consent forms for accessing medical records, DNA testing or storage.
- Copies of correspondence to client and health professionals.
- Results of investigations with documentation that the result has been sighted by the appropriate health professional.
- Copy of completed birth defects register forms as appropriate.
- Arrangements for follow up, if any.*
- Outstanding information, if any.*

Standard 1: >90% of files with all asterisk items complete within 48 hours of the consultation.

Standard 2: >90% of letters to clients and referring health professionals posted within 10 working days of the consultation (subject to the availability of test results).

Non face -to face consultations: information to be documented and retained

Records should be kept of all non face to face consultations which are similar in content to face to face consultation. These include telephone consultations and letters about identified clients. Each clinical Genetics Unit will need to decide the format and site of storage of this type of record. For such consultations an appropriate subset of the following information should be recorded, if relevant and available:

- Genetics file number.
- Identifying information-Name, date of birth, address, and phone numbers.
- Date of consultation.
- Name of referring health professional or other person.
- Reason for referral.
- Clinical information obtained.
- Results of previous investigations.
- Pedigree information.
- Information about members of the extended family.
- Investigations recommended.
- Diagnosis, and level of confidence in diagnosis.
- Summary of the information given to the client/health professional, and the counselling issues addressed.
- Copies of correspondence.
- Arrangements for follow up, if any.
- Outstanding information, if any.

Client databases

Høringsudkast

Clinical Genetics Unit should have a client database, which has the following details about each client and the consultation.

- Clinical Genetics Unit file number.
- Other health unit UR number(s).
- Identifying information eg: Name(s), date of birth, sex.
- Contact details eg: Address, telephone numbers.
- Consultation details eg: Date, place, name of health professional(s).
- Diagnosis(es).
- The capture of information about probands when the client is not a proband, if desired.

The database should also have the properties to enable

- Searching for specified information.
- Editing of records.
- Linking of branches of the same family.
- Audit.
- Access by outreach clinics.
- Security in terms of password access, systems for back-up and virus protection upgrading in the future.

Standard 3: For >90% of consultations, agreed information about the consultation added to the database within 10 working days of the consultation

Housing of records

Client files should be housed separate from the records of the health unit with which they associate

- Records will be housed in a secure place.
- Records will be accessible to authorised staff only.
- Records will be accessible for client management at all times. There will be a mechanism for tracing records which are not in file.
- The circumstances under which records or part thereof can be destroyed, and the mechanism for their destruction, will be defined.

Confidentiality of records

- Client records will be confidential and subject to relevant professional standards relating to confidentiality and release of information.
- In general, information about a person will not be released to a third party without the written/documented verbal consent of that person/guardian.
- There will be guidelines on the form of consent acceptable in different circumstances.
- Obtaining consent from the relevant person will in some cases be:
- Impossible (eg, if deceased/ intellectually disabled) but consent may be obtained from the next of kin or guardian
- assumed eg. information about clients provided to referring doctors and information in the client record needed by staff of the Unit who provide professional services to those clients.
- verbal eg. in the context of a consultation, permission to convey the client's diagnosis to a specified family member.
- written eg. information to be provided to an insurance company.

Foreldet

- There will be guidelines covering who is permitted to release information and the process to be followed, including keeping a record of released information.
- Standard consent forms will be available for the common situations encountered by the Clinical Genetics Unit.
- There will be guidelines for the use of client records for audit.
- There will be guidelines for the use of client records for research.
- There will be a designated person legally responsible for record confidentiality e.. the Head of the Clinical Genetics Unit or the Chief Executive Officer of the Health Unit to which the Clinical Genetics Unit belongs.
- All staff will be instructed regarding the need for, and guidelines for the maintenance of, confidentiality and will be responsible to the Head of the Clinical Genetics Unit for ensuring that the guidelines are adhered to.

CLIENT FOLLOW UP

Client follow-up is an important component of the genetic counselling process. This ascertains the client's understanding of the information, allows an opportunity for further questions to be addressed and provides further support to the client.

The responsibility for obtaining the results of genetic tests and conveying the result and its implications to the client rests with the geneticist who ordered the test. The geneticist may delegate this to a genetic counsellor.

Certain large Genetics Units provide specialised clinics for the management of specific disorders eg. skeletal dysplasia clinic. This involves the long-term follow-up of affected clients with regards to treatment and management.

COMMUNITY OUTREACH

To enable equity of access outreach genetic counselling services have been established. Community outreach (rural or metropolitan) refers to a genetic service of level 1 and 2 (see Structure of Clinical Genetics Units in Australasia) and is staffed by Genetic Counsellors.

Each community outreach service is attached to and supported by a major genetics unit of level 4 or 5. Due to the geographical isolation of the Outreach Genetic Counsellor provision of the following must be achieved over and above features already stated in the document on Guidelines for the Structure of Clinical Genetics Units.

Clinical support

- A supervising clinical geneticist, from the major clinical genetics service, is required for the outreach genetic counsellor with at least weekly contact by telephone to discuss clients and service needs. At each clinic visit there needs to be allocation of time by the clinical geneticist for supervision, discussion of cases and resources with the genetic counsellor. To ensure acceptable supervision and support all outreach genetic counsellors need to have access to informatics including e-mail and internet access as outlined in Guidelines for the Structure of Clinical Genetics Units in Australasia.

Forældet

8.10 Patienttilfredsheds-spørgeskema, Genetic Interest Group, UK

Oversat fra(103)

Patienttilfredsheds-spørgeskema

Ved at besvare dette spørgeskema,
kan du fortælle os om din oplevelse af den genetiske rådgivning.
Dine svar er meget vigtige, og udfyldelsen af spørgeskemaet tager kun et par minutter.
Nogle af spørgsmålene er måske ikke relevante for dig. Er det tilfældet kan du blot springe videre til det næste spørgsmål.

A) Hvem henviste dig til genetisk rådgivning? (Sæt kun ét kryds)

Din praktiserende læge	Anden speciallæge eller en hospitalsafdeling	Dig selv	Andre (angiv hvem)	Ved ikke

B) For hvilken person søgte du genetisk rådgivning? (Sæt kun ét kryds)

Dig selv	Dit/dine børn	Et andet familiemedlem	Andre (angiv hvem)	Ved ikke

C) Før du kom til genetisk rådgivning: (Sæt kun ét kryds)

	Ja, meget enig	Ja, enig	Nej, uenig	Nej, meget uenig	Ved ikke
Fik du tilstrækkelig information om henvisningen?	1	2	3	4	5
Forstod du den?	1	2	3	4	5
Blev informationen givet på en måde, som hjalp dig?	1	2	3	4	5
Havde du mulighed for at stille spørgsmål og diskutere bekymringer?	1	2	3	4	5

Forældet

D) Ved din 1. aftale på klinisk genetisk afdeling: (Sæt kun ét kryds)

	Ja, meget enig	Ja, enig	Nej, uenig	Nej, meget uenig	Ved ikke
Fik du tilstrækkelig information?	1	2	3	4	5
Forstod du den?	1	2	3	4	5
Blev den givet på en måde, som hjalp dig?	1	2	3	4	5
Havde du mulighed for at stille spørgsmål og diskutere bekymringer?	1	2	3	4	5

E) Hvis du eller din familie blev tilbudt genetisk testning: (Sæt kun ét kryds)

	Ja, meget enig	Ja, enig	Nej, uenig	Nej, meget uenig	Ved ikke
Fik du tilstrækkelig information om testen?	1	2	3	4	5
Forstod du den?	1	2	3	4	5
Blev den givet på en måde, som hjalp dig?	1	2	3	4	5
Havde du mulighed for at stille spørgsmål og diskutere bekymringer?	1	2	3	4	5

F) Hvordan fik du svaret på testen? (Sæt kun ét kryds)

Ved en konsultation	I telefonen	I et brev	Anden måde (angiv hvordan)

Forældet

G) Hvis den klinisk genetiske afdeling foreslog andre medicinske undersøgelser eller behandling: (Sæt kun ét kryds)

	Ja, meget enig	Ja, enig	Nej, uenig	Nej, meget uenig	Ved ikke
Fik du tilstrækkelig information?	1	2	3	4	5
Forstod du den?	1	2	3	4	5
Blev den givet på en måde, som hjalp dig?	1	2	3	4	5
Havde du mulighed for at stille spørgsmål og diskutere bekymringer?	1	2	3	4	5

H) Gav den klinisk genetiske afdeling dig information om anden hjælp eller støtte? (Sæt kun ét kryds)

Ja (angiv hvilken type støtte, der blev tilbudt f.eks. sociale foranstaltninger eller patientforeninger)	Nej	Intet behov

Mange tak fordi du tog dig tid til at udfylde spørgeskemaet. Dine svar er meget vigtige for os.

Hvis du har yderligere kommentarer, er du velkommen til at skrive dem nedenunder.

Forældet