

**UNIVERSITATEA BABEȘ-BOLYAI
FACULTATEA DE PSIHOLOGIE ȘI ȘTIINȚE ALE EDUCAȚIEI
ȘCOALA DOCTORALĂ DE PSIHOLOGIE COGNITIVĂ APLICATĂ**

Rezumatul extins al tezei de doctorat

Consiliere genetică pentru copii și adolescenți: principii și practică

Autor: Doctorand Maria Mădălina Radu

Coordonator: Prof. Univ. Dr. Adriana Băban

CLUJ-NAPOCA

2022

Cuprins

Abstract.....	4
Capitolul I. Cadrul teoretic	6
I. Introducere.....	6
1. Consiliere genetică.....	6
1.1. Evoluția consilierii genetice	6
1.2. Modele de practică în consilierea genetică.....	7
1.3. Principii profesionale și etice în consilierea genetică.....	7
1.4. Procesul de consiliere genetică	8
1.5. Educație și formare în consiliere genetică	8
1.6. Eficacitatea consilierii genetice.....	9
2. Consiliere genetică pentru copii și adolescenți	9
3. Consiliere genetică pentru copii și adolescenți cu tulburări psihiatrice	11
3.1. Genetica și tulburările psihiatrice	11
3.2. Consiliere genetică pentru tulburări psihiatrice	12
3.3. Consiliere genetică psihiatrică pentru copii și adolescenți.....	13
4. Obiectivele cercetării	13
Capitolul II . Metodologie.....	15
1. Revizuire sistematică	15
2. Analiză tematică.....	16
3. Analiza de regresie si modele predictive	17
4. Sondaj	17
5. Intervenție pilot.....	18
Capitolul III . Cercetări originale.....	19
1. Consiliere genetică pentru copii și adolescenți: o revizuire sistematică cu metode mixte..	19
Introducere	19
Metodă	20
Rezultate	20
Discuții și concluzii.....	23
2. Familiiile cu nevoi complexe: perspectivele tinerilor, aparținătorilor și profesioniștilor	25
Introducere	25
Metodă.	26

Rezultate	28
Discuții și concluzii	30
3. Impactul tulburărilor psihiatrice asupra aparținătorilor: un model predictiv integrativ al împovărării, stigmatizării și stării de bine.....	32
Introducere	32
Metodă.	33
Rezultate	33
Discuții și concluzii	37
4. Consilierii genetici care lucrează cu copii și adolescenți: o imagine de ansamblu asupra nevoilor actuale și o privire spre viitor	38
Introducere	38
Metode.	39
Rezultate	39
Discuții și concluzii	44
5. Consiliere genetică pentru aparținătorii copiilor și adolescenților cu tulburări psihiatrice - o intervenție pilot.....	46
Introducere	46
Metode.	47
Rezultate	47
Discuții și concluzii	49
Capitolul IV . Concluzii.....	51
1. Concluzii generale	51
2. Concluzii cheie.....	52
2.1. Revizuirea sistematică a literaturii.....	52
2.2. Perspectivele familiilor cu nevoi complexe	52
2.3. Modele predictive integrative al împovărării, stigmei și stării de bine.....	53
2.4. Practicile și nevoile actuale ale consilierilor genetici	54
2.5. Consiliere genetică psihiatrică pentru părinții copiilor și adolescenților cu tulburări psihiatrice.....	54
Listă de referințe	56

Abstract

Consilierea genetică este un serviciu bine stabilit și susținut empiric, cu ghiduri clinice, protocoale și principii etice precise. Consilierea genetică este oferită în mod tradițional pacienților adulți. Copiii și adolescenții încep să acceseze din ce în ce mai mult acest serviciu și au fost publicate mai multe studii empirice, ghiduri și recomandări pe această temă, dar literatura de specialitate este limitată și eterogenă. Scopul principal al acestei teze este de a investiga consilierea genetică pentru copii și adolescenți și familiile acestora, prin integrarea perspectivelor și nevoilor tuturor celor implicați (de exemplu, copii, adolescenți, părinți, profesioniști din domeniul sănătății) și prin documentarea și implementarea unei intervenții de consiliere bazate pe dovezi. Primul studiu are ca scop trecerea în revistă a stării actuale a literaturii publicate despre consilierea genetică pentru copii și adolescenți. Al doilea și al treilea studiu investighează nevoile (de exemplu, medicale, informaționale, comunicaționale și psihosociale) și stresul emoțional (de exemplu, nivelul de stigmatizare, împovărare, starea de bine) trăite de familiile cu nevoi complexe de sănătate. Al patrulea studiu explorează practicile și nevoile actuale ale consilierilor genetici care lucrează cu copiii și adolescenții. Al cincilea și ultimul studiu este conceput pentru a investiga impactul consilierii genetice pentru părinții copiilor și adolescenților cu afecțiuni psihiatrice.

Cercetarea din această teză adaugă câteva contribuții importante în domeniu: (1) teoretice, prin revizuirea sistematică a literaturii, (2) practice, prin înțelegerea mai bună a nevoilor tuturor celor implicați (de exemplu tineri, părinți, consilieri genetici) și (3) clinice, prin documentarea eficacității consilierii genetice psihiatrice pentru părinții care au copii diagnosticați cu afecțiuni psihiatrice.

Teza cuprinde patru capitole: (1) cadrul teoretic al consilierii genetice, cu accent pe consilierea genetică pentru copii și adolescenți și pe consilierea genetică psihiatrică; (2) metodologia tezei; (3) cercetări originale; și (4) rezultatele și contribuțiile cercetării efectuate.

Cuvinte cheie: consiliere genetică, consiliere genetică psihiatrică, copii și adolescenți, părinți, consilieri genetici, afecțiuni psihiatrice, afecțiuni genetice, nevoi complexe, practici curente, intervenție pilot

Capitolul I. Cadrul teoretic

I. Introducere

1. Consiliere genetică

Consilierea genetică este „procesul prin care ajutăm oamenii să înțeleagă și să se adapteze la implicațiile medicale, psihologice și familiale ale contribuțiilor genetice la boală. Acest proces integrează: (a) interpretarea istoricului familial și medical pentru a evalua șansa apariției sau reapariției bolii; (b) educație despre tipare de moștenire, testare, management, prevenție, resurse și suport; și (c) consiliere pentru a promova alegeri informate și adaptarea la risc sau la boală” (Resta et al., 2006, p.77).

1.1. Evoluția consilierii genetice

Inițial, focusul principal al practicii și cercetării în consilierea genetică au fost problemele de reproducere, în special pentru prevenirea tulburărilor de dezvoltare. În anii 1970, cercetarea și practica s-au concentrat din ce în ce mai mult pe importanța și complexitatea proceselor psihologice implicate în consilierea genetică, cum ar fi luarea deciziilor, suferința emoțională și comportamentele /intențiile reproductive (Resta et al., 2019). În anii 1980, au fost puse întrebări importante despre procesul de consiliere genetică: care sunt nevoile pacienților, cum percep aceștia evaluarea riscurilor, cum le schimbă informația genetică procesul decizional și alegerile, ce face ca consilierea genetică să fie eficientă, ce rezultate ar trebui măsurate, cum afectează consilierea genetică pacienții etc. (Resta et al., 2019). În anii 1990, consilierea genetică a devenit o specialitate separată de genetica medicală și și-a extins aplicabilitatea în alte domenii medicale, cum ar fi oncologia și cardiologia (Resta et al., 2019).

1.2. Modele de practică în consilierea genetică

Au fost dezvoltate mai multe cadre teoretice și modele de practică pe baza modelelor teoretice din medicină, sănătate mentală și educație (McCarthy Veach et al., 2007). Kessler a fost primul care a prezentat două modele de practică pentru consilierea genetică: modelul educațional și modelul de consiliere (Kessler, 1997). Modelul educațional abordează consilierea genetică ca fiind axată în principal pe prezentarea informațiilor și educarea pacientului cu privire la genetică și medicină, fără un accent deosebit pe aspectele psihosociale. Modelul de consiliere oferă pacientului un rol mai central și mai activ, luând în considerare nevoile, întrebările, valorile, procesele decizionale și obiectivele personale ale pacienților.

Modelul de implicare reciprocă (McCarthy Veach et al., 2007), publicat mai recent, integrează atât aspectele medicale, pe cele psihologice, cât și relația terapeutică ca ingrediente cheie ale procesului de consiliere genetică.

1.3. Principii profesionale și etice în consilierea genetică

Mai multe coduri de practică și etică profesională au fost dezvoltate și revizuite de-a lungul anilor (Senter et al., 2017). Principiile etice ale profesiei sunt autonomia, non-directivitatea, binefacerea, non-maleficiența, justiția și îngrijirea centrată pe client (Cohen, 2020; National Society of Genetic Counselors, 2017). Societatea Națională a Consilierilor Genetici a stabilit că consilierii genetici au responsabilități față de și trebuie să își gestioneze relația cu (1) pacienții lor, (2) ei înșiși, (3) colegii lor și (4) societatea, exercitând în același timp „fidelitate, veridicitate, integritate, demnitate și responsabilitate” în practica lor (National Society of Genetic Counsellors, 2017).

1.4. Procesul de consiliere genetică

Oamenii pot participa la consiliere genetică din mai multe motive (Process of Genetic Counseling GL02 -Human Genetics Society of AustralAsia, 2012):

- Pacientul este la risc/are istoric familial de afecțiune genetică
- Pacientul este expus riscului/are istoric familial de a fi purtător al unei posibile afecțiuni genetice
- Pacientul/pacienta are o sarcină cu anomalii fetale sau are antecedente de nașteri cu probleme de dezvoltare și/sau dizabilități intelectuale și dorește să afle mai multe despre sarcinile viitoare
- Pacientul necesită informații/interpretarea rezultatelor testelor genetice (de exemplu, rezultatele screening-ului prenatal, testarea genetică directă către consumator)
- Clientul/familia au/are un istoric de probleme grave de sănătate mentală

1.5. Educație și formare în consiliere genetică

Educația include informații despre genetica umană, genetică medicală și aspecte clinice ale bolilor genetice, informații genomice, abilități de consiliere, cunoștințe despre lucrul în diferite domenii clinice și probleme psihosociale, principii etice, sociale și de drept.

În prezent, consilierii genetici se pot specializa și lucra într-un cadru mai general (de exemplu, boli genetice rare, anomalii cromozomiale) sau într-un domeniu mai specific al geneticii, cum ar fi consilierea genetică pentru probleme cardiace, consilierea genetică pentru cancer, consilierea genetică pediatrică, consilierea genetică psihiatrică etc. (Abacan et al., 2018; Genetic Alliance, n.d.).

1.6. Eficacitatea consilierii genetice

Consilierea genetică aduce beneficii pe termen lung atât pacienților, cât și membrilor familiei (Moldovan și colab., 2017), îmbunătățește cunoștințele, riscul perceput, starea de bine psihologică (de exemplu, anxietatea, depresia, autoeficacitatea) și satisfacția pacientului (Athens et al., 2017; Braithwaite et al., 2006; Bracke et al., 2020; Meiser & Halliday, 2002; Moldovan et al., 2017). Rezultatele sunt comparabile între serviciile față în față și cele on-line sau telefonic (Bracke et al., 2020). Cu toate acestea, există câteva lacune în literatură (de exemplu, eficacitatea consilierii genetice pentru copii și adolescenți) care trebuie cercetate pentru a continua să oferim practici bazate pe dovezi empirice.

2. Consiliere genetică pentru copii și adolescenți

Consilierea genetică pentru copii și adolescenți a devenit un subiect de interes în creștere, atât în practica clinică, cât și în cercetare. În timp ce studiile timpurii s-au concentrat în principal pe tulburări genetice specifice și au explorat în primul rând perspectivele părinților (vezi Dubowitz, 1975; Fraser, 1958; Lessick et al., 1981; Markova et al., 1984; Omenn et al., 1980; Passarge et al., 1984; Shashidhar Pai, 1986; Tice et al., 1980), studiile din ultimii 20 de ani și-au extins substanțial focalizarea. Multe studii empirice se concentrează nu numai pe această grupă de vârstă, ci și pe perspectivele părinților, fraților și profesioniștilor. Unele studii investighează consilierea și testarea genetică (de exemplu, impactul testării genetice, atitudinile față de testare etc.), în timp ce altele se concentrează pe dezvoltarea de protocoale, recomandări și/sau principii etice adecvate pentru lucrul cu copii și adolescenții.

Mulți tineri par să aibă nevoie de informații și îndrumări suplimentare din partea profesioniștilor (de exemplu, resurse online unde pot citi mai multe despre condițiile genetice, acces la grupuri de sprijin, acces la consilierul genetic pentru informații suplimentare etc.) (Houston et al., 2015; Markova et al., 1984; MacLeod et al., 2013; Rutherford et al., 2014; Szybowska et al., 2007). Nevoile părinților includ îndrumări cu privire la modul de abordare a emoțiilor puternice (de exemplu, vinovăție, vină, rușine etc.); cum să gestioneze relațiile de familie și cum să comunice informații sensibile (de exemplu, informații despre condițiile genetice, statutul de purtător sau istoric familial) (Andrighetti et al., 2015; DeMarco et al., 2008; Haakonsen Smith et al., 2017; Hill et al., 2017; 2018; Maloney et al., 2012; Tercyak et al., 2007). Consilierii genetici percep copiii și adolescenții ca un grup distinct de pacienți și este necesară dezvoltarea de noi strategii de lucru cu copiii și adolescenții; ei subliniază necesitatea unor icursuri suplimentare și a unor protocoale versatile și adaptabile (Duncan & Young, 2013; Tse et al., 2013; Ulph et al., 2010).

Principalele concluzii ale mai multor recenzii sistematice (Borry et al., 2005; Borry et al., 2007; Godino et al., 2015; McGill et al., 2018; Rew et al., 2009; Vetsch et al., 2018; Wakefield et al., 2016) sunt că literatura de specialitate pe acest subiect este insuficient cercetată, este divizată și eterogenă în ceea ce privește metodologiile și au recomandat dezvoltarea de ghiduri bazate pe dovezi empirice pentru practicile viitoare (Borry et al., 2007; Vetsch et al. , 2018; Wakefield et al., 2016).

3. Consiliere genetică pentru copii și adolescenți cu tulburări psihiatrice

Un domeniu relativ nou de cercetare și practică în consilierea genetică este consilierea genetică psihiatrică. Ultimele estimări indică faptul că peste 1 miliard de oameni din întreaga lume suferă de diferite forme de probleme de sănătate mentală (The Lancet Global Health, 2020). Pentru copii și adolescenți, aproximativ 14% dintre persoanele cu vârsta între 10 și 19 ani suferă de tulburări mentale (Organizația Mondială a Sănătății, 2021). Progresele recente în cercetarea genetică au oferit consilierilor genetici informații importante care pot fi utilizate în consilierea genetică psihiatrică.

3.1. Genetica și tulburările psihiatrice

Problemele de sănătate mentală au fost deseori văzute ca "probleme de familie" (Pestka, 2005). Studiile pe gemeni, pe adopție și pe familii au arătat că problemele de sănătate mentală au atât o componentă genetică, cât și una de mediu (Hill & Sahhar, 2006; Pestka, 2005). Mai multe variații ale ADN-ului cresc riscul pentru probleme de sănătate mentală (Smoller et al., 2018; Smoller, 2019). Aceste variații ADN includ polimorfisme cu un singur nucleotid (SNP), variații la nivelul numărului de copii (CNV), mutații în gene specifice (de exemplu CHD8, SCN2A, SHANK3, GRIN2B pentru tulburările pe spectrul autist) și variații rare, de novo (Smoller et al., 2018). Afecțiunile psihiatrice sunt, de asemenea, poligenice și au fost identificate numeroase suprapuneri genetice între tulburări (Smoller et al., 2018; Smoller, 2019).

Până în prezent, au fost identificați mai mulți factori mediu care cresc riscul pentru tulburările mentale: factori prenatali (de exemplu, naștere prematură, complicații la naștere), factori legați de sarcină (de exemplu, mai multe boli infecțioase, expunerea la metale grele și toxine, preeclampsie etc.), factori post-naștere (de exemplu, greutate scăzută la naștere), factori de viață

(de exemplu, consumul de droguri, fumatul, deficiența de vitamina D, evenimente adverse de viață, abuz etc.) (Arseneault, 2017; Davis et al., 2016; Rai et al., 2012; Uher & Zwicker, 2017; Vassos et al., 2016).

Societatea Națională Americană a Consilierilor Genetici recomandă consilierea genetică psihiatrică pentru tulburările afective (de exemplu, depresie, tulburare bipolară), tulburări anxioase, tulburarea obsesiv compulsivă, schizofrenie, tulburarea schizoafectivă, boala Alzheimer, ADHD, tulburări de spectru autist (Inglis et al., 2015; Austin, 2019).

3.2. Consiliere genetică pentru tulburări psihiatrice

O meta-analiză recentă (Moldovan et al., 2017) care investighează eficacitatea consilierii genetice psihiatrice a arătat că aceasta are o mărime moderată a efectului, cu rezultate care se mențin pe termen lung. Consilierea genetică psihiatrică este eficientă în îmbunătățirea cunoștințelor (de exemplu, informații despre etiologie, cauze etc.) și a rezultatelor psihologice (de exemplu, distres emoțional, stigmă) (Moldovan et al., 2017). Rezultate similare au fost obținute și de alte studii care au concluzionat că consilierea genetică psihiatrică îmbunătățește semnificativ nivelul de încredere (eng. empowerment) (Gerrard et al., 2020; Inglis et al., 2015; Semaka și Austin 2019), autoeficacitatea (Inglis et al., 2015), acuratețea percepției riscului (Hippman et al., 2016), reduce simptomele de psihoză (fără nicio modificare a aderenței la tratament) (Morris et al., 2021) și sentimentele de vinovăție și stigmatizare (Semaka & Austin, 2019) și poate influența percepția controlului (Hipman et al., 2016). Consilierea genetică psihiatrică adoptă o abordare mai holistică prin integrarea factorilor de risc genetici și de mediu cunoscuți, precum și alți factori care ar putea contribui la manifestarea tulburărilor psihiatrice (Austin, 2019).

3.3. Consiliere genetică psihiatrică pentru copii și adolescenți

Beneficiile consilierii genetice psihiatrice sunt din ce în ce mai mult investigate, dar până în prezent, datele empirice disponibile reflectă doar impactul acesteia asupra pacienților adulți (Inglis et al., 2015; Gerrard et al., 2020; Hippman et al., 2016; Moldovan et al. al., 2017; Morris et al., 2021; Semaka & Austin 2019). Consilierea genetică psihiatrică este foarte probabil să aibă beneficii și pentru pacienții mai tineri, mai ales având în vedere creșterea prevalenței problemelor de sănătate mentală în rândul copiilor și adolescenților și debutul precoce a multor tulburări psihiatrice (de exemplu, depresie, tulburare bipolară, anxietate, tulburare obsesiv-compulsivă). Acest serviciu are potențialul de a ajuta copii, adolescenții și părinții lor să aibă acces la îngrijire multidisciplinară și personalizată (Gonzalez et al., 2015; Ryan et al., 2015), ceea ce îi poate ajuta să înțeleagă și să se adapteze mai bine la cauzele și implicațiile problemelor lor (Andrighetti et al., 2015; Haakonsen Smith et al., 2017; Hens et al., 2016), dar în prezent nu sunt disponibile suficiente studii empirice.

4. Obiectivele cercetării

Consilierea genetică este un serviciu bine stabilit și susținut empiric, cu ghiduri clinice, protocoale și principii etice precise. Consilierea genetică este oferită în mod tradițional pacienților adulți. Copiii și adolescenții încep să acceseze din ce în ce mai mult acest serviciu, iar beneficiile pentru această grupă de vârstă sunt documentate în prezent. Au fost publicate mai multe studii empirice, ghiduri și recomandări, dar literatura de specialitate este limitată și eterogenă.

Scopul principal al acestei teze este de a evalua impactul consilierii genetice pentru copii și adolescenți, cu accent pe tulburările psihiatrice și consilierea genetică psihiatrică. Pentru atingerea acestui scop, obiectivele specifice ale tezei sunt:

- 1) Revizuirea sistematică a literaturii științifice care se concentrează pe consilierea genetică pentru copii și adolescenți.
- 2) Explorarea în profunzime a perspectivelor (de exemplu, percepții, experiențe, nevoi) ale aparținătorilor, ale tinerilor cu nevoi complexe și ale profesioniștilor care lucrează cu aceștia.
- 3) Investigarea impactului pe care tulburările psihice îl au asupra aparținătorilor (de exemplu, împovărarea, stigmatizarea, starea de bine).
- 4) Explorarea practicilor și nevoilor actuale ale consilierilor genetici și ale altor profesioniști din domeniul sănătății care lucrează în consilierea genetică cu copiii și adolescenții.
- 5) Investigarea eficacității consilierii genetice psihiatrice pentru părinții copiilor și adolescenților diagnosticați cu tulburări psihiatrice.

Capitolul II . Metodologie

Acest capitol prezintă în detaliu metodologia utilizată pentru fiecare dintre cele cinci studii efectuate pentru această teză. Studiul 1 cuprinde o revizuire sistematică a literaturii științifice actuale. Studiul 2 s-a concentrat pe investigarea percepțiilor, nevoilor și experiențelor celor implicați sau cu nevoi complexe de sănătate. Studiul 3 a explorat impactul pe care tulburările psihiatrice îl au asupra aparținătorilor și am identificat principalii predictori ai împovărării, stigmatizării și stării de bine. Studiul 4 a avut ca scop explorarea actualelor practici internaționale în consilierea genetică pentru copii și adolescenți. Studiul 5 a încorporat rezultatele și concluziile studiilor anterioare: am adaptat și implementat un protocol online de consiliere genetică psihiatrică pentru părinții care au copii și adolescenți diagnosticați cu o tulburare psihiatrică.

1. Revizuire sistematică

Progresele rapide ale științei pot fi observate în numărul mare de cercetări publicate în fiecare zi. Evaluările sistematice sunt „o abordare metodică, cuprinzătoare, replicabilă și transparentă” (Siddaway et al., 2019, p.9.5), care vizează identificarea, examinarea și integrarea dovezilor specifice, care pot informa și ghida teoria, practica și politicile de sănătate (Muka et al., 2019; Siddaway et al., 2019). Acest tip de metodologie poate permite o sinteză clară și o analiză critică a calității cercetării pe un anumit subiect, construct sau întrebare de cercetare, oferind, de asemenea, o imagine de ansamblu asupra stării actuale a cercetării și a lacunelor care necesită investigații suplimentare (Siddaway et al., 2019).

Din cunoștințele noastre, nicio revizuire sistematică sau meta-analiză privind consilierea genetică a copiilor și adolescenților nu a evaluat până acum stadiul actual al literaturii. Am decis

să efectuăm o revizuire sistematică pentru a identifica, evalua și rezuma dovezile științifice existente privind consilierea genetică a copiilor și adolescenților publicate până în 2019, precum și pentru a evidenția eventualele lacune de cercetare care ar trebui abordate în studiile viitoare [Studiul 1].

2. Analiză tematică

Cercetarea calitativă permite „explorarea semnificațiilor fenomenelor sociale așa cum sunt experimentate de indivizii înșiși, în contextul lor natural” (Malterud , 2001, p. 483). Analiza tematică este una dintre cele mai frecvent utilizate metode în explorarea percepțiilor, nevoilor, așteptărilor, experiențelor și reprezentărilor oamenilor. Acesta „identifică, analizează și raportează modele (teme) în cadrul datelor” (Braun & Clarke, 2006, p.79). Temele permit o descriere precisă a unui set complet de date sau se concentrează în mod specific asupra unui anumit aspect de interes legat de o anumită întrebare de cercetare (Braun & Clarke, 2006).

Pentru această teză, a fost realizat un studiu calitativ cu scopul de a explora experiențele și nevoile aparținătorilor și tinerilor cu nevoi complexe, precum și punctele de vedere ale profesioniștilor din domeniul sănătății care lucrează cu aceștia. Prin triangularea surselor de date (Carter et al., 2014), au fost realizate 30 de interviuri semi-structurate cu 11 profesioniști din domeniul sănătății, 10 părinți și 9 tineri. Eșantionarea intenționată a fost utilizată pentru recrutarea participanților și s-a bazat pe experiența lor de lucru cu familii cu nevoi complexe (de exemplu, profesioniști din sănătate), pe nevoile lor complexe sau pe rolul lor de aparținător (de exemplu, tinerii sau părinții). În urma interviurilor, datele culese au fost analizate cu ajutorul analizei tematice [Studiul 2].

3. Analiza regresiei si modele de predictie

Analiza de regresie liniară multiplă este o metodă de cercetare versatilă și valoroasă, prin care pot fi investigate diferite asocieri între o variabilă continuă și mulțimea de predictori investigați (Stoltzfus, 2011). Selectând cu atenție predictori relevanți și semnificativi statistic și investigând relația acestora cu variabila rezultat, pot fi create modele predictive integrative. Deși aceasta este o strategie statistică, rezultatele modelelor predictive pot ajuta la ghidarea, crearea și implementarea cercetării și practicii clinice către o aplicare mai profundă și mai bună a științei bazate pe dovezi empirice (Kattan & Gerds, 2020; Rocca & Yarkoni, 2021; Stoltzfus, 2011).

În cercetarea actuală, pentru a înțelege mai bine modul în care aparținătorii sunt afectați de diagnosticul psihiatric al membrilor familiei lor, am investigat predictorii împovărării, stigmatizării și stării de bine experimentate de îngrijitori. Predictorii semnificativi din punct de vedere statistic au fost incluși în modelele predictive care pot ajuta la crearea de intervenții țintite pentru membrii familiei [Studiul 3].

4. Sondaj

Printre varietatea mare de metodologii de cercetare disponibile, o metodă deosebit de populară este sondajul. Cel mai adesea, această metodă este utilizată atunci când cercetătorii doresc să adune informații de la un eșantion mare de indivizi, pe baza răspunsurilor lor la întrebări specifice (Ponto, 2015). Două principii importante sunt: (1) recrutarea unui eșantion aleatoriu, dar reprezentativ al populației de interes, pe baza unor caracteristici specifice (de exemplu, vârstă, sex, mediul educațional, trăsături socioeconomice, profesie etc.) care poate reflecta cu acuratețe și permite aplicarea rezultatelor pe întreaga populație; (2) selectarea metodelor adecvate de colectare a datelor (adică instrumentele utilizate, metoda de administrare),

care sunt în concordanță cu întrebarea de cercetare și care ajută la prevenirea erorilor de măsurare (de exemplu, eroare de validitate) (Ponto, 2015).

Pentru cercetarea curentă a fost efectuat un sondaj exploratoriu. Au fost invitați să participe consilieri genetici din mai multe țări, care au lucrat cu copii și adolescenți. Scopul studiului a fost acela de a investiga practicile actuale, cunoștințele, abilitățile și autoeficacitatea în procesul de consiliere a copiilor și adolescenților și starea actuală de pregătire și nevoile viitoare de formare ale consilierilor genetici [Studiul 4].

5. Intervenție pilot

Ideal, înainte de a efectua un studiu clinic controlat, este necesar un studiu pilot pentru a investiga detaliile intervenției investigate (Bell et al., 2018; Thabane et al., 2010). Un studiu pilot nerandomizat poate evalua cele mai bune metode de implementare ale unei intervenții (de exemplu, consilierea genetică psihiatrică a părinților). Acest tip de studiu poate fi informativ în legătură cu toate aspectele unui viitor studiu randomizat: recrutarea populației țintă, randomizarea, aderarea la intervenție, fidelitatea intervenției, investigarea metodelor de evaluare (de exemplu, timpul necesar, instrumentele utilizate etc.), acceptabilitatea intervenției, costurile și beneficiile intervenției etc. (Pilot Studies: Common Uses and Misuses, 2015).

Pentru această teză, a fost realizat un studiu pilot nerandomizat cu scopul de a evalua o intervenție de consiliere genetică psihiatrică online pentru părinții copiilor și adolescenților diagnosticați cu o problemă de sănătate mentală (de exemplu, protocol, impact, beneficii și costuri, instrumente utilizate etc.) [Studiul 5].

Capitolul III . Cercetări originale

1. Consiliere genetică pentru copii și adolescenți: o revizuire sistematică cu metode mixte

Introducere

Consilierea genetică este un proces bine stabilit și cu ghiduri de bune practici clare. Un număr tot mai mare de studii indică faptul că copiii și adolescenții participă din ce în ce mai mult la ședințele de consiliere genetică (vezi Callard et al., 2011; Duncan & Young, 2013; Lynch et al., 2010; Pichini et al., 2016). Înainte de 1990, mai puțin de o duzină de studii erau disponibile, dar în ultimul deceniu cercetările s-au dublat ca număr.

Studiile recente au început să se concentreze pe opiniile și experiențele copiilor și adolescenților și ale părinților după ce au participat la consilierea genetică (MacLeod et al., 2013; Pichini et al., 2016; Duncan & Young, 2013; Everett et al., 2016; Gaff et al., 2016. , 2006; Smith et al., 2015). Cercetările explorează, de asemenea, provocările, cunoștințele și încrederea consilierilor genetici atunci când lucrează cu copii și adolescenți (Callard et al., 2011; Gonzalez et al., 2015; Werner-Lin et al., 2018) .

Scopul studiului nostru este de a explora modul în care acest domeniu de cercetare a fost abordat de-a lungul timpului și de a explora dovezile disponibile care documentează principalele rezultate ale cercetării și recomandările clinice disponibile în consilierea genetică pentru copii și adolescenți.

Metodă

O căutare electronică extinsă a fost efectuată, pentru a investiga literatura publicată până în ianuarie 2019, fără un punct de pornire specific, în două baze de date - PubMed și Cochrane. Termenii de căutare utilizați pentru identificarea articolelor relevante au fost: a) consiliere genetică; b) consilier genetic; c) copii; d) adolescenți; e) minori; f) tineri; g) părinți. Criteriile de includere au fost studii publicate în limba engleză care: (1) investighează consilierea genetică pentru copii și adolescenți; (2) explorează experiența copiilor și adolescenților și/sau a familiilor acestora cu consilierea genetică (de exemplu, frați, părinți); (3) abordează opiniile consilierilor genetici și experiența de lucru cu copiii și adolescenții; (4) includ dovezi calitative sau cantitative; (5) discută recomandări privind practicarea consilierii genetice pentru copii și adolescenți. Studiile au fost codificate pentru a identifica: tipul de articol (de exemplu, studiu empiric, ghid etc.), subiectul de cercetare (de exemplu, consiliere genetică, testare genetică, comunicarea riscului etc.), tipul de participanți (de exemplu, copii, adolescenți, părinți, profesioniști), numărul de participanți, vârsta participanților, tipul de problemă genetică (de exemplu, fibroză chistică, cancer pediatric etc.), tipul de dovezi (de exemplu, cantitative, calitative, mixte), tipul de analiză (de exemplu, chestionar, analiză tematică etc.) și măsurători cronologice (de exemplu, pre-, post- și follow-up).

Rezultate

Un total de 10.052 de studii au fost identificate prin intermediul bazei de date și prin căutarea înregistrărilor suplimentare. 147 de articole au îndeplinit criteriile de includere. Figura 1 prezintă diagrama procesului de selecție a studiilor.

Am grupat cele 147 de articole în trei categorii principale: articole care se concentrează în principal pe (1) copii și adolescenți (49 articole); (2) părinți (66 articole); și (3) profesioniști (69 de articole). Subcategoriile au fost realizate în funcție de tipul de dovezi (cantitative sau calitative) (vezi Lizarondo et al., 2019; Noyes et al., 2019).

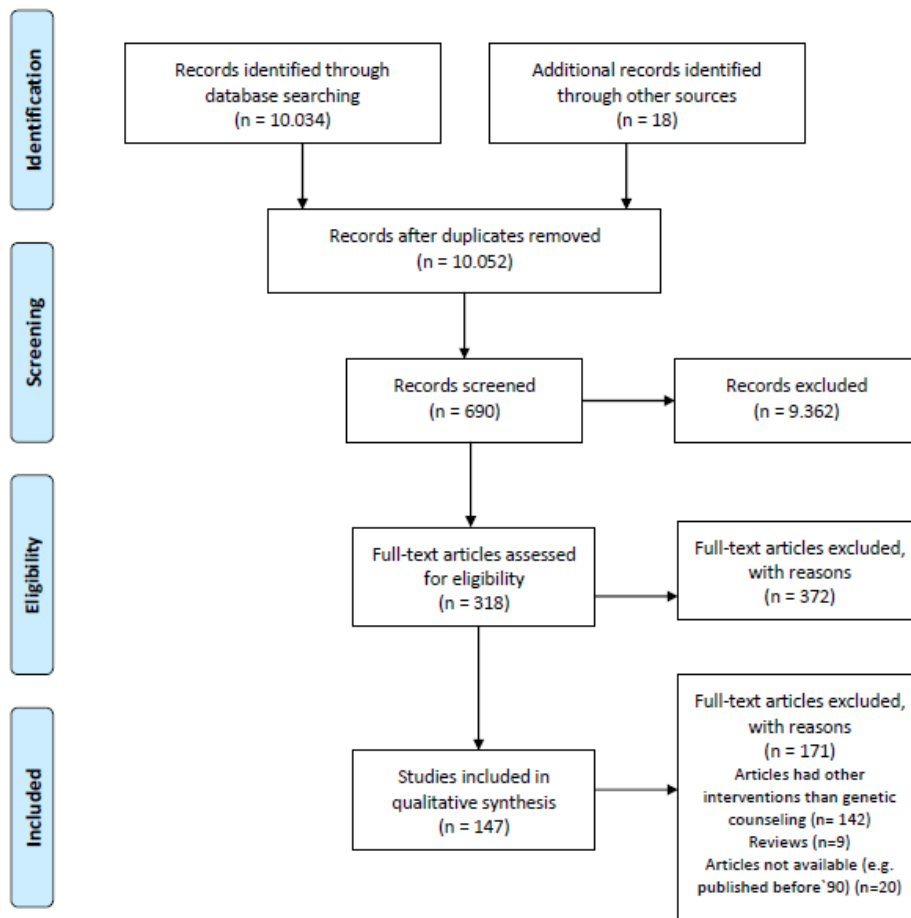


Figura 1. Diagrama procedurii de selectare a studiilor

1. Copii și adolescenți

Din totalul de 49 de articole, 21 de articole s-au concentrat pe copii și adolescenți, două pe frați și 26 au avut participanți mixți (de exemplu, copii, adolescenți, frați, părinți și/sau profesioniști).

Mai multe articole au folosit modele cu metode mixte, 18 articole au folosit metode cantitative, 17 metode calitative. Cercetările științifice care se concentrează pe consilierea copiilor și adolescenților au câteva domenii comune de interes. Studiile investighează atitudinile și consecințele consilierii și testării genetice în copilărie, bunele practici pentru consilierea genetică, diagnosticarea și tratamentul tinerilor, cele mai bune strategii de comunicare cu profesioniștii și membrii familiei.

Deși există studii care investighează consilierea genetică sau impactul echipelor multidisciplinare în consilierea genetică, niciun studiu nu a comparat consilierea genetică cu alte tipuri de intervenții (de exemplu, sesiuni educaționale, consilierea genetică a copiilor/adolescenților versus familie).

2. Părinți

Din totalul de 147 de articole incluse, 66 au avut ca populație de interes părinți. Dintre acestea, 41 s-au concentrat doar pe părinți și 25 au avut populație mixtă (de exemplu, copii, adolescenți, frați, părinți și/sau profesioniști). Metodele cantitative au fost utilizate în 38 de articole și calitative în 20 de articole. Subiectele comune investigate sunt nevoile părinților, accesul, experiențele și provocările legate de consilierea/testarea genetică, cele mai bune practici pentru consilierea familiei, implicațiile psihosociale ale testării genetice pentru familie și comunicarea despre riscul genetic.

Din studiile incluse în această secțiune, am concluzionat că părinții simt că este dificil să echilibreze emoțiile, comunicarea și relațiile de familie, să tolereze incertitudinea prognosticului și să echilibreze nevoile familiei, să devină susținători ai copiilor lor în accesul serviciilor de sănătate și, de asemenea, să decidă ce acțiuni sunt în interesul copilului (Duncan & Young, 2013;

Hill et al., 2018; Kasparian et al., 2018; MacDonald și Lessick , 2000; Patenaude și Schneider, 2017).

3. Profesioniști

Din 147 de articole, 69 de articole care investighează consilierea genetică pentru copii și adolescenți s-au concentrat în principal pe profesioniști. Dintre aceștia, 11 au avut ca populație profesioniști și 15 au avut populație mixtă (de exemplu, copii, adolescenți, frați, părinți și/sau profesioniști). 51 de studii s-au concentrat pe recomandări, ghiduri sau aspecte etice. Metodele cantitative au fost utilizate în 9 articole și calitative în 8 articole. Aspectele comune între studii au fost legate de practicile și strategiile specialiștilor în lucrul cu tinerii minori, experiențele și provocările în consilierea genetică și testarea minorilor, comunicarea în consilierea genetică, managementul confidențialității și al autonomiei acestor pacienți. Studiile din această categorie sunt mai diferite decât în cele 2 categorii anterioare când vine vorba de metodologie, design de cercetare, măsurători, rezultate și informații raportate în articol (de exemplu, vârsta profesioniștilor, ani de experiență, cadru clinic etc.).

Discuții și concluzii

Studiile care investighează consilierea genetică pentru copii și adolescenți sunt **eterogene**, nu numai din punct de vedere al populației și al modului de investigare, ci și din punct de vedere al subiectelor abordate. Majoritatea dovezilor disponibile provin din studii care investighează părinții și/sau profesioniștii și foarte puține se concentrează pe copii și adolescenți.

Tinerii doresc să înțeleagă știința din spatele problemelor lor, modul în care îi afectează și cum să le gestioneze, la o vârstă mult mai mică decât atunci când primesc de obicei consiliere genetică (Eisler et al., 2016; Skotko et al., 2011; Szybowska et al., 2007). **Adolescenții și**

părinții consideră că consilierea și testarea genetică ar trebui oferite înainte de vârsta adultă (Liljestrom et al., 2007), deoarece informațiile și educația genetică pot ajuta adolescenții să se adapteze mai bine la problemele lor, să ia decizii informate și să-și păstreze autonomia (Porter et al., 2014).). **Consilierii genetici** percep copiii și adolescenții ca pe un grup distinct de pacienți, care ar putea să nu fie receptivi la tehnicile tradiționale de consiliere genetică și care nu înțeleg terminologia medicală (Duncan & Young, 2013; Tse et al., 2013).

Datele pe care le-am adunat ne-au oferit o perspectivă bogată asupra principalelor **dificultăți și preocupări** întâmpinate în consilierea genetică a tinerilor. Consilierii genetici, precum și copiii și adolescenții au identificat provocări din timpul procesului de consiliere (de exemplu, crearea unei relații terapeutice, comunicarea în timpul ședinței, păstrarea confidențialității și autonomiei, echilibrarea implicării familiei), în timp ce părinții s-au confruntat cu dificultăți care apar nu numai în procesul de consiliere, ci și înainte și după ședință.

Consilierea genetică a tinerilor este complexă și implică multiple aspecte, de la probleme etice la practice, de la individual la cel familial, de la practici specifice la ghidaj general. Numărul mare de studii identificate în cercetarea noastră arată un mare interes pentru acest subiect, precum și necesitatea unor studii viitoare țintite, care să ne ajute să înțelegem mai bine fiecare aspect al acestui proces divers și multifacțat.

2. Familiile cu nevoi complexe: perspectivele tinerilor, aparținătorilor și profesioniștilor¹

Introducere

Nevoile complexe implică cel mai adesea sprijin medical, psihologic sau social suplimentar; îngrijire personalizată pe termen lung; o constantă reevaluarea, adaptare și managementul îngrijirii; implicarea mai multor profesioniști/specialiști; accesul la servicii de sănătate, servicii educaționale și de comunitate adecvate; adaptarea vieții de familie în funcție de nevoile fiecărui membru (Brenner et al., 2018; Brenner et al., 2021; McGregor et al., 2016). Toși cei implicați (de exemplu, pacienți, aparținători, profesioniști din domeniul sănătății) se confruntă cu un set unic de provocări și nevoi. Părinții trebuie să echilibreze dinamica familiei, să depășească dificultățile financiare, să pledeze pentru o îngrijire medicală adecvată (Hill et al., 2018; Kasparian et al., 2018; McGrath et al., 2009; Patenaude & Schneider, 2017; Smith, Oswald & Bodurtha, 2015; Woodgate et al., 2015). Tinerii trec prin tranziții, transformări și readaptări constante ale îngrijirii (Brenner et al., 2021; Kirk, 2008). Profesioniștii caută în mod constant modalități mai bune de a sprijini familiile cu nevoi complexe (Bradford et al., 2018; Mattson & Kuo, 2018) prin dezvoltarea sau adaptarea serviciilor pentru a satisface în mod corespunzător nevoile familiilor (Duncan & Young, 2013; Gaff et al., 2006; Herman & Appelbaum, 2010).

Scopul studiului a fost de a explora nevoile aparținătorilor și tinerilor cu nevoi complexe, precum și opiniile profesioniștilor care lucrează cu aceștia.

¹Articol publicat: Radu, M., Moldovan, R., & Băban, A. (2022b). Families with complex needs: an inside perspective from young people, their carers, and healthcare providers. *Journal of Community Genetics*. <https://doi.org/10.1007/s12687-022-00586-z>

Metodă

Am realizat 30 de interviuri semi-structurate folosind o metodă de triangulare a surselor (Carter et al., 2014) pentru a colecta un set cuprinzător de experiențe diverse și pentru a asigura saturația datelor. Am interviuat 11 profesioniști, 10 părinți și 9 tineri. Caracteristicile participanților sunt rezumate în Tabelul 1. Ghidul de interviu s-a concentrat pe 3 domenii principale: (1) nevoi medicale (de exemplu, cunoștințe despre diagnostic, experiențe anterioare, tipul de servicii accesate); (2) nevoi psihologice (de exemplu, strategii de coping și sprijin social); și (3) nevoi de comunicare (de exemplu, dinamica familiei și relațiile). Interviuurile au fost realizate individual, față în față sau la telefon. Toți participanții au semnat un formular de consimțământ informat. În medie, interviurile au avut o durată de aproximativ 30 de minute. Interviuurile au fost înregistrate audio și transcrise verbatim. Analiza tematică a fost utilizată pentru identificarea principalelor teme din interviuri (Braun & Clarke, 2006; Carter et al., 2014).

Tabelul 1: Caracteristicile participanților

Participant	Vârstă	Gen	Diagnosticul tinerilor	Profesie, ani de experiență (pentru profesioniști)
HP1 (profesional în sănătate)	37	F	N / A*	Neu-pediatru, 6 ani
HP2	25	F	N / A	Genetician, 3 ani
HP3	30	F	N / A	Consilier genetic, 8 ani
HP4	45	F	N / A	Psiholog copil, 5 ani
HP5	29	F	N / A	Psiholog copil, 5 ani
HP6	28	F	N / A	Consilier genetic, 4 ani
HP7	47	M	N / A	Genetician, 28 de ani
HP8	39	F	N / A	Consilier genetic, 8 ani

HP9	32	F	N / A	Psihiatru copil, 6 ani
HP10	45	F	N / A	Asistentă, 22 ani
HP11	26	F	N / A	Psiholog oncologie pediatrica, 4 ani
P1 (părinte)	38	F	Dizabilitate intelectuală	Asistent personal
P2	46	F	Dizabilitate intelectuală și epilepsie	Asistent personal
P3	38	F	Dizabilitate intelectuală și ADHD**	Asistent Administrativ
P4	38	F	Tulburarea din spectrul autist	Șomer
P5	43	F	Sindromul Jacobsen	Asistent personal
P6	43	F	Sindromul Down	Asistent personal
P7	55	F	Sindromul Prader-Willi	Director ONG
P8	51	M	Sindromul X fragil	Manager de magazin
P9	41	F	Fenilcetonurie	Manager ONG
P10	28	F	Hidrocefalie, paralizie cerebrală și epilepsie	Concediul de maternitate
YP1 (tânăr)	35	F	Ataxie spinocerebeloasă	Șomerii
YP2	28	B	Hemofilie	Voluntar
YP3	19	F	Sindromul Jacobsen	Șomerii
YP4	28	F	Dizabilitate intelectuală	Șomerii
YP5	26	F	Dizabilitate intelectuală și epilepsie	Șomerii
YP6	26	F	Sindromul Down	Șomerii
YP7	33	F	Sindromul Prader-Willi	Șomerii
YP8	34	F	Epilepsie și disfuncție motrică	Voluntar
YP9	28	B	Achondroplazia	Voluntar

*NA: Nu se aplică; **ADHD- Tulburare de hiperactivitate și deficit de atenție

Rezultate

În urma analizei tematice, am identificat patru teme principale: (1) *Acceptarea necesită timp*; (2) *Îndrumare apropiată*; (3) *Comunicare deschisă*; și (4) *Sprijin pe termen lung*.

1. Acceptarea necesită timp

Profesioniștii consideră că momentul diagnosticului poate fi copleșitor. Toți profesioniștii intervievați au văzut părinți care au experimentat emoții intense (de exemplu, frustrare, furie, vinovăție, neputință și durere). Stigma a fost adesea menționat ca interferând și prelungind procesul de acceptare și adaptare, atât pentru părinți, cât și pentru tineri.

Mulți părinți au spus că au nevoie de timp pentru a se împăca cu diagnosticul. Majoritatea au spus că, în momentul diagnosticării, au simțit furie, tristețe, durere, incertitudine și frică de viitor. Unii simțeau rușine și s-au simțit excluși de la diverse activități sociale sau educaționale. Adaptarea a devenit mai ușoară după ce am avut contact cu familiile aflate în aceeași situație și după ce au aflat mai multe despre afecțiune și despre cum o pot gestiona.

Tinerii au menționat că au avut nevoie de timp pentru a-și accepta diagnosticul și implicațiile care vin cu acesta. Aproape toți cei intervievați au spus că au experimentat prejudecăți la un moment dat în viața lor. Acceptarea a devenit mai ușoară după întâlnirea altor persoane cu probleme sau nevoi similare (oameni care au o „perspectivă din interior”).

2. Îndrumare apropiată

Profesioniștii au menționat că au auzit părinții spunând că ar fi avut nevoie de o îndrumare mai bună adaptarea așteptărilor lor în timpul procesului lung și provocator de a găsi cea mai bună

îngrijire pentru copilul lor. Profesioniștii considerau că principalul motiv pentru care aparținătorii nu accesează întotdeauna serviciile adecvate este că „se pierd pe drum”. Consilierea genetică ar facilita o mai bună înțelegere și adaptare la diagnostic și, de asemenea, ar ajuta la gestionarea emoțiilor negative.

Majoritatea părinților au trebuit să aștepte mult până la un diagnostic final. Înrijitorii au menționat dificultăți în înțelegerea procesului și navigarea sistemului de sănătate; ca soluție ideală ar fi un serviciu unic care ar putea să le supravegheze traseul de la un serviciu la altul și ar putea să-i ghideze pe parcurs. Părinții au perceput, de asemenea, că consilierea genetică i-ar fi putut ajuta să înțeleagă diagnosticul, ar fi putut facilita luarea de decizii cu privire la planificarea familială și strategiile informate de asistență medicală.

Tinerii au spus că ar fi considerat folositoare consilierea genetică când erau mai mici ca vârstă și au început să aibă întrebări cu privire la diagnosticul lor. Aceștia credeau că i-ar fi avantajat atât pe ei, cât și pe părinții lor în ceea ce privește informațiile accesate, îndrumarea și sprijinul pe termen lung accesat.

3. Comunicarea deschisă

Aparținătorii păreau să-i perceapă pe profesioniști ca fiind principalii ”gardieni ai informațiilor” despre diagnostic, al celor despre acces la servicii medicale și îngrijire pe termen lung. Părinții văd comunicarea în familie în mare măsură ca pe un proces pe termen lung, ceea ce înseamnă că au tendința de a vorbi cu copiii lor despre probleme lor treptat, în timp.

Mai mulți tineri au menționat că au aflat despre diagnosticul lor când erau mici, de la părinți. Alții au spus că nu au vorbit cu părinții despre asta, mai degrabă au aflat informații în timp, singuri, din cărți sau de pe internet.

Profesioniștii au spus că au discutat diagnosticul în mare parte cu părinții; aceștia păreau să-i perceapă pe aparținători ca fiind principalii gardieni ai informațiilor în familie, mai ales când copilul afectat este mic.

4. Sprijin pe termen lung

Aproape toți părinții și tinerii afectați au spus că cel mai mare sprijin vine de la alți membri ai familiei (de exemplu, parteneri, bunici, mătuși, unchi, frați). Aceștia s-au bazat pe familia extinsă pentru sprijin emoțional, social, practic și financiar.

Tinerii au mai menționat o altă sursă semnificativă de sprijin în prietenii din copilărie și în relațiile de prietenie create cu alți tineri care au același diagnostic ca ei.

Profesioniștii cred că familiile au nevoie de sprijin constant și personalizat. Ei simt că, de exemplu, grupurile de sprijin sunt o sursă de informații despre aspectele non-medicale, cum ar fi educația, opțiunile de carieră, educația sexuală, relațiile romantice etc.

Discuții și concluzii

Studiul nostru a avut ca scop explorarea nevoilor părinților și ale tinerilor cu nevoi complexe, precum și opiniile profesioniștilor care lucrează cu aceștia. În urma analizei tematice, am identificat patru teme principale: (1) *Acceptarea necesită timp* se referă la procesul lung și provocator de adaptare la diagnostic și implicațiile acestuia; (2) *Îndrumarea apropiată* surprinde

importanța sprijinului specializat și pe termen lung în înțelegerea și accesarea sistemului medical și a serviciilor de sănătate disponibile; (3) *Comunicarea deschisă* arată că familiile au nevoie să fie în strânsă legătură cu furnizorii de servicii medicale și cu alte familii care se confruntă cu dificultăți similare; și (4) *Sprijinul pe termen lung* subliniază importanța strategiilor de sprijin formale și informale pe termen lung.

Prin concatenarea punctelor de vedere ale tinerilor afectați, ale părinților lor și ale furnizorilor de servicii medicale în contextul nevoilor complexe, am obținut o înțelegere aprofundată a experiențelor și nevoilor lor. În urma unui diagnostic care este adesea neașteptat, imprevizibil sau copleșitor, atât familiile, cât și profesioniștii simt că îndrumarea apropiată, sprijinul pe termen lung și comunicarea deschisă contribuie semnificativ la adaptarea și bunăstarea lor. Consilierea genetică, menționată explicit de unii profesioniști sau descrisă de unii părinți sau tineri cu nevoi complexe, este un exemplu de serviciu care poate răspunde acestor nevoi și poate contribui cu sprijinul adecvat pentru aceste familii. Aceste constatări pot fi ghidaj pentru dezvoltarea și implementarea unor servicii mai personalizate și integrate (consilierea genetică fiind un exemplu), precum și sprijinirea cercetărilor viitoare menite să înțeleagă mai bine impactul condițiilor complexe și a modalităților prin care putem sprijini familiile în traseul lor.

3. Impactul tulburărilor psihiatrice asupra aparținătorilor: un model predictiv integrativ al împovărării, stigmei și stării de bine²

Introducere

Îngrijirea unui membru al familiei diagnosticat cu o afecțiune psihiatrică, este o sarcină complexă, deoarece implică furnizarea de asistență și sprijin adesea solicitant sau provocator (Clibbens et al., 2019; Dwyer et al., 1994; Gérain & Zech , 2019). Indiferent de vârsta pacientului (de exemplu, copii, adolescenți sau adulți), rolul aparținătorilor este asociat cu sentimente de împovărare, dificultăți legate de sănătate și o stare de bine mai scăzută (Baker et al., 2011; Bom et al., 2018; Estes et al., 2009).

Literatura de specialitate s-a concentrat predominant pe impactul pe care îl pot avea afecțiunile cronice (de exemplu, sindromul Down, tulburările pe spectru autist, demența) asupra aparținătorilor, în special în ceea ce privește împovărarea, calitatea vieții și bunăstarea (Adelman et al., 2014). ; Barros et al., 2017; Carden et al., 2016; Jeyagurunathan et al., 2017; Macedo et al., 2015; Sheng et al., 2018). Recent, alte variabile, cum ar fi percepția bolii sau stigmatizarea cu privire la sănătatea mentală, au devenit de interes (Han et al., 2021; Hinshaw, 2005; Zhang et al., 2018).

Acest studiu poate ajuta la adaptarea viitoarelor intervenții psihosociale pentru membrii familiilor pacienților cu afecțiuni psihiatrice. Conilierea genetică psihiatrică este, fără îndoială, o opțiune promițătoare pentru familii, deoarece vizează în mod specific înțelegerea și adaptarea la probleme de sănătate care au implicații familiale (Resta et al., 2006).

²Articol publicat: Radu, M., Ciucă, A., Crișan, C., Pinte, S., Predescu, E., Șipos, R., Moldovan, R., & Băban, A. (2022a). The impact of psychiatric disorders on caregivers: An integrative predictive model of burden, stigma, and well-being. *Perspectives in Psychiatric Care*. <https://doi.org/10.1111/ppc.13071>

Ne-am propus să investigăm principalii predictorii ai împovărării, stigmatizării și stării de bine ale aparținătorilor atunci când au grijă de membrii familiei diagnosticați cu o tulburare psihiatrică.

Metodă

Participanții trebuiau să fie principalii aparținători (de exemplu, soții, părinți, bunici, tutori legali) ai unui adult sau tânăr diagnosticat cu o afecțiune psihiatrică. Pacienții erau fost diagnosticați (conform DSM-V) cu schizofrenie, tulburare bipolară, tulburare schizoafectivă, tulburare depresivă, tulburare de consum de alcool sau tulburări de neurodevelopmentale (tulburări de spectru autist, tulburare de deficit de atenție și hiperactivitate, dizabilități intelectuale). Măsurile incluse au fost: (1) Chestionarul demografic; (2) Chestionarul de evaluare a implicării (IEQ, van Wijngaarden et al., 2000); (3) Scala Stigmei pentru Rudele Persoanelor cu Tulburări Mentale (SSRMI, Morris et al., 2018); (4) Indicele stării de bine psihologice (PGWBI, Dupuy, 1990; Grossi & Compare, 2014); (5) Cunoștințe (Costain et al., 2014a); și (6) Chestionarul de percepție a bolii: versiunea pentru rude (IPQS-Relatives, Lobban et al., 2005). Datele colectate în acest studiu transversal au fost analizate pentru a explora principalii predictorii ai împovărării, stigmatizării și stării de bine experimentate de aparținători.

Rezultate

Date demografice

Un total de 168 de participanți au luat parte la această cercetare, dintre care 98 au fost rude ale pacienților adulți și 70 au fost rude ale pacienților copii și adolescenți cu tulburări psihice. Detalii despre datele demografice sunt incluse în Tabelul 1.

Tabelul 1. Date demografice

Variabile		n (%)	*m (SD)
Gen	Feminin	132 (78,6)	
	Masculin	36 (21,4)	
Etnie	Română	147 (87,5)	
	Maghiară	16 (9,5)	
	Altele	5 (3)	
Mediu	Urban	119 (70,83)	
	Rural	49 (29,17)	
Educație	Mai puțin decăt liceul	51 (30,35)	
	Liceu	64 (38,09)	
	Universitate	53 (31,54)	
Starea civilă	Căsătorit/relație serioasă	120 (71,3)	
	Văduv	13 (7,8)	
	Divorțat/separat	17 (10,2)	
	Niciodată căsătorit	7 (4,2)	
	Singur	11 (6,5)	
Status ocupațional	Student	9 (5,4)	
	Șomer	30 (17,8)	
	Angajat	100 (59,5)	
	Pensionat	29 (17,3)	
Relația cu pacientul	Părinți	75 (44,6)	
	Frați	18 (10,7)	
	Parteneri	31 (18,5)	
	Copil	23 (13,7)	
	Văr	3 (1,8)	
	Socrii	5 (3,0)	
	Bunici	5 (3,0)	
	Altele	8 (4,8)	
	Diagnosticul pacientului	<i>Pacienți adulți</i>	
Schizofrenie		27 (16,1)	
Tulburare bipolară		7 (4,2)	
Tulburare schizoafectivă		1 (0,6)	
Depresie		31 (18,5)	
Dependența de alcool		32 (19,0)	
<i>Pacienți pediatrici</i>			
Tulburări din spectrul autist		20 (12,0)	
ADHD		26 (15,6)	
Depresie		5 (3,0)	
Tulburare bipolară		2 (1,2)	

	Tulburări de anxietate	6 (3,6)	
	Tulburări psihotice	3 (1,8)	
	Dizabilități intelectuale	8 (4,8)	
Vârsta			47,71 (13,18)
Numărul de copii			1,65 (1,01)

N= 168 * m= înseamnă, SD= abatere standard

Analize de corelație

Corelațiile variabilelor socio-demografice cu împovărarea, stigma și starea de bine

Vârsta a fost asociată pozitiv cu împovărarea ($r = .193, p < .05$), iar genul a fost asociat pozitiv atât cu împovărarea ($r = .206, p < .05$), cât și cu stigmatizarea ($r = .199, p < .05$).

A avea un părinte cu o afecțiune psihiatrică este asociat pozitiv cu împovărarea ($r = .188, p < .05$), în timp ce a fi partenerul cuiva cu un diagnostic psihiatric este asociat pozitiv cu stigmatizarea ($r = .273, p < .01$) și asociat negativ cu starea de bine ($r = -.159, p < .05$). A fi părintele unui pacient cu o afecțiune psihiatrică este asociat negativ cu stigmatizarea ($r = -.167, p < .05$).

Corelațiile variabilelor medicale cu împovărarea, stigma și starea de bine

Datele arată că un diagnostic de tulburare de consum de alcool este asociat pozitiv cu împovărarea aparținătorilor ($r = .167, p < .05$) și stigmatizarea ($r = .227, p < .01$).

Corelațiile variabilelor cognitive cu împovărarea, stigma și starea de bine

Analiza statistică a arătat că cunoștințele au fost corelate negativ cu stigmatizarea ($r = -.258, p < .01$) și pozitiv cu starea de bine ($r = .166, p < .05$). Pentru percepția bolii, corelațiile au fost calculate pentru fiecare componentă a scalei IPQ. Consecințele se corelează pozitiv cu

împovărarea ($r = .447, p < .01$) și stigmatizarea ($r = .538, p < .01$) și negativ cu starea de bine ($r = -.306, p < .01$). Subscala de reprezentare emoțională este corelată pozitiv, atât cu împovărarea ($r = .430, p < .01$), cât și cu stigmatizarea ($r = .597, p < .01$) și negativ cu starea de bine ($r = -.383, p < .01$).

Un model predictiv integrativ al împovărării

Când se controlează simultan toți factorii relevanți, singurii predictorii semnificativi ai împovărării rămân genul ($\beta = 0,18, p = 0,015$) și reprezentarea emoțională a bolii ($\beta = 0,38, p < 0,001$), indicând că o reprezentare negativă mai mare a tulburării prezice un nivel mai ridicat de împovărare, în special la femei.

Un model predictiv integrativ al stigmatizării

Când controlăm simultan toți factorii relevanți, singurul predictor semnificativ al stigmatizării rămâne reprezentarea emoțională a bolii ($\beta = 0,53, p < 0,001$), ceea ce arată că o reprezentare negativă mai mare a afecțiunii prezice un nivel mai ridicat de stigmatizare.

Un model predictiv integrativ al stării de bine

Rezultatele noastre arată că atunci când introducem cei mai relevanți predictorii ai bunăstării într-un model integrativ, singurul predictor semnificativ rămâne reprezentarea emoțională a bolii ($\beta = -0,36, p < 0,001$). Acest lucru indică faptul că o reprezentare mai puțin negativă a tulburării prezice un nivel mai ridicat al stării de bine.

Discuții și concluzii

Scopul principal a fost să identificăm principalii predictorii ai împovărării, stigmatizării și stării de bine experimentate de aparținătorii pacienților cu tulburări psihiatrice.

După cum era de așteptat, împovărarea a fost asociată pozitiv cu stigmatizarea, iar starea de bine a fost corelată negativ atât cu împovărarea, cât și cu stigmatizarea. Am explorat în detaliu principalele corelate și predictorii ai împovărării, stigmei și stării de bine. Analiza statistică a arătat că cunoștințele aparținătorilor despre starea psihiatrică a membrului familiei lor influențează nivelul de stigmatizare și al stării de bine experimentat, dar nu și împovărarea. În plus, consecințele percepute pentru rudă și reprezentarea emoțională a tulburării s-au dovedit a fi asociate pozitiv cu împovărarea și stigmatizarea și asociate negativ cu starea de bine. Descoperirile noastre contribuie la datele empirice existente, cu dovezi care arată că percepția bolii poate avea, de asemenea, un impact asupra împovărării și stigmei aparținătorilor.

Reprezentarea emoțională a aparținătorilor a tulburării pacienților este cel mai puternic predictor al împovărării, stigmei și stării de bine a acestora. Pentru a înțelege mai bine experiența aparținătorilor, cum să-i sprijinim cel mai bine și cum să abordăm mai bine dificultățile pe care le întâmpină, cercetările viitoare trebuie să investigheze impactul pe care îl are percepția bolii asupra acestor variabile. Consilierea genetică psihiatrică este o intervenție psihosocială valoroasă și eficientă care poate ajuta la abordarea și gestionarea acestor probleme, cu beneficii atât pentru pacienți, cât și pentru membrii familiei.

4. Consilierii genetici care lucrează cu copii și adolescenți: o imagine de ansamblu asupra nevoilor actuale și o privire spre viitor

Introducere

Consilierea genetică ajută la îmbunătățirea cunoștințelor despre condițiile genetice, contribuie la un management mai bun al distresului emoțional și facilitează autonomia pacientului (Athens et al., 2017; Moldovan et al., 2017). Dovezile care susțin eficacitatea consilierii genetice se bazează în primul rând pe date pentru adulți (Athens et al., 2017; Madlensky et al., 2017; Moldovan et al., 2017); recent, a fost publicat un număr tot mai mare de studii care explorează opiniile copiilor și adolescenților care accesează servicii de consiliere genetică (Callard et al., 2011; Duncan & Young, 2013; Lahlou-Laforêt et al., 2012; Lynch et al., 2010). ; McGill et al., 2019; Oosterwijk , 2016; Pichini et al., 2016; Stump et al., 2018). Dar cu toate acestea există mai multe lacune în cercetare când vine vorba de documentarea consilierii genetice pentru tineri. Nu avem încă o imagine exactă despre practicile actuale sau despre nevoile consilierilor. Prin investigarea practicilor curente, putem ajuta la adaptarea programelor și protocoalelor de formare pentru consiliere genetică care pot satisface mai bine nevoile consilierilor genetici. Obiectivul studiului nostru este de a evalua cunoștințele, abilitățile și autoeficacitatea consilierilor genetici atunci când oferă consiliere copiilor și adolescenților; scopul nostru secundar a fost de a explora nivelul și nevoile lor actuale de formare.

Metode

Au fost invitați să participe consilieri genetici, geneticieni și alți profesioniști din domeniul sănătății care au lucrat în consiliere genetică cu tineri sub 18 ani. Un sondaj online a fost trimis organizațiilor internaționale din Europa, Canada, Statele Unite ale Americii, Australia și Africa de Sud. Sondajul a fost compus din 5 secțiuni, fiecare investigând un aspect specific al lucrului cu copii și adolescenți în consilierea genetică: (1) informații demografice; (2) practicile curente (Griswold et al., 2011; Zhou et al., 2014); (3) Scala de autoeficacitate a consilierilor genetici (GCSES) (Caldwell et al., 2018a); (4) Nivelul de pregătire (Griswold et al., 2011; Zhou et al., 2014;) și (5) Cunoștințe (Anghelescu et al., 2010; Dumulescu & Matei , 2018). Datele au fost analizate folosind statistici descriptive și corelații Pearson.

Rezultate

Au fost adunate 168 de răspunsuri din 27 de țări. Majoritatea respondenților au fost din Statele Unite ale Americii, urmate de Australia, Franța, Regatul Unit, Canada și Suedia (a se vedea Tabelul 1).

Tabelul 1 . Date demografice

Informații demografice		Număr (N=168)
Țară	Argentina	1
	Australia	16
	Austria	1
	Belgia	5

	Canada	12
	Chile	1
	Danemarca	2
	Franța	16
	Grecia	3
	Islanda	1
	Irlanda	2
	Israel	2
	Italia	1
	Olanda	3
	Norvegia	3
	Oman	1
	Pakistan	1
	Portugalia	2
	România	2
	Arabia Saudită	2
	Singapore	1
	Africa de Sud	7
	Spania	8
	Suedia	11
	Elveția	1
	Regatul Unit	16
	Statele Unite ale Americii	47
Gen	Masculin	12
	Femnin	156
Cadrul profesional	Spital Public	108
	Practică privată	10

	Universitate	23
	Spital Public și Universitate	11
	Spital public și cabinet privat	2
	Spital public, cabinet privat și Universitate	2
	Alte	12
Denumirea funcției	Consilier genetic	158
	Genetician	4
	Asistent medical	3
	Alte	3
Experiența profesională	Licență în științe sau genetică	91
	Licențiat în asistență medicală sau moașă	18
	Licențiat în psihologie	10
	Altă diplomă de licență	12
	Master în consiliere genetică	137
	Master în asistență genetică	1
	Altă diplomă de master	35
	Doctorat	24
	Genetician medical	3
	Altă specialitate medicală	10
Ai lucrat în consiliere genetică cu copii și adolescenți?	Da	131
	Nu	37
Vârsta (interval)	38,7 ± 11,2 (24 până la 68 de ani)	
Ani de experiență (interval)	9,8 ± 8,6 (de la 0 la 42 de ani)	

Practici curente

Din cei 131 de respondenți care au declarat că au lucrat cu copii și adolescenți, cei mai mulți dintre ei au lucrat cu toate grupele de vârstă. Cea mai raportată *sursă de trimitere* către consiliere genetică au fost părinții (85%), urmați de specialiști în domenii specifice (72%). Toți participanții la sondaj au spus că părinții tind să *însoțească* copii și adolescenții la sesiune, urmați de frați (24%). Cele mai frecvente *motive pentru a participa* la ședință au fost antecedentele familiale ale unei afecțiuni genetice (78%) sau antecedentele personale ale unei afecțiuni genetice (76%). Cele mai frecvente *diagnostice* cu care au lucrat participanții au fost sindroamele sau predispozițiile către cancer, urmate de afecțiunile cardiace și anomaliile cromozomiale. *În timpul sesiunii*, consilierii genetici au raportat că au petrecut majoritatea timpului discutând opțiunile/rezultatele testării (77%) și despre riscul de moștenire/recurență (71%). La întrebarea care sunt informațiile despre care consideră că copii și adolescenții *au dificultăți să le înțeleagă*, 44% au menționat diagnosticul și evoluția afecțiunii, 37% au menționat suportul psihosocial. 60% dintre respondenți au fost de acord că *cea mai dificilă informație de discutat* în ședință este diagnosticul și evoluția afecțiunii, iar 41% au menționat suportul psihosocial. Când lucrau cu copiii și adolescenții, 66% dintre respondenți au raportat că cele mai dificile *aspecte de abordat* au fost implicarea pacientului în ședință, urmat de discutarea consecințelor pe termen lung (60%).

Autoeficacitate

Cea mai mare medie pentru cei 6 factori ai scalei de autoeficacitate a fost pentru Factor 3 Testare genetică ($70,1 \pm 7,9$), urmată de Factorul 2 Comunicare ($67,8 \pm 8,8$) și Factorul 1 Abilități

complexe ($63,6 \pm 10,0$). Cele mai mici medii au fost pentru Factorul 6 Culegerea de informații ($27,9 \pm 2,6$) și Factorul 4 Abilități psihosociale de bază ($42,1 \pm 5,8$).

Nivel de pregătire

Aproape 70% dintre consilierii genetici au fost de acord că formarea profesională le-a furnizat *cunoștințe teoretice suficiente* pentru a lucra cu copii și adolescenți, doar 2% nu au fost de acord. Când au fost întrebați despre *abilitățile lor practice*, 31% au fost de acord că li s-au oferit suficiente, iar 1% nu au fost deloc de acord. Când au fost întrebați dacă simt că au *acces la formări suplimentare*, aproximativ jumătate dintre participanți au fost de acord (22% au fost puternic de acord și 30% au fost de acord), iar 23% au fost în dezacord. În ceea ce privește *formarea suplimentară*, 60% dintre respondenți simt că ar beneficia de formare suplimentară pentru efectuarea evaluării psihosociale (de exemplu, oferirea de sprijin pentru luarea deciziilor și consiliere în situații de criză) și 43% ar beneficia de formare de competențe (de exemplu, comunicare, non-directivitate, empatie).

Cunoștințe

Întrebările despre dezvoltarea adolescenților (de la 10 până la 18 ani) au avut răspunsuri corecte într-o proporție mai mare decât cele despre copiii până la 10 ani. Scorurile medii pe scala de cunoștințe pentru copiii de până la 10 ani a fost $15,1 (\pm 4,0)$. Pentru adolescenții între 10 și 18 ani, scorul mediu a fost de $18,4 (\pm 2,5,0)$.

Analize de corelație

Autoeficacitatea consilierii genetice a fost asociată pozitiv atât cu vârsta ($r = .23, p < .01$), cât și cu anii de experiență profesională ($r = .21, p < .05$). Nivelul de pregătire a fost asociat negativ cu Factorul 6 Culegerea de informații ($r = -.40, p < .01$), cu Factorul 3 Testarea genetică

($r = -.39$, $p < .01$) și cu cunoștințele despre copiii de până la 10 ani ($r = -.23$, $p < .01$). Nevoile suplimentare de formare au fost asociate negativ cu Factorul 6 Culegerea de informații ($r = -.28$, $p < .01$) și cu Factorul 3 Testarea genetică ($r = -.25$, $p < .01$). A avea un doctorat a fost asociat negativ atât cu Factorul 3 Testare genetică ($r = -.20$, $p < .05$), cât și cu Factorul 6 Culegerea de informații ($r = -.24$, $p < .01$).

Discuții și concluzii

A fost realizat un sondaj internațional care evaluează practicile curente, autoeficacitatea, cunoștințele, nivelul de pregătire și nevoile suplimentare de formare în rândul consilierilor genetici care lucrează cu tinerii sub 18 ani. Majoritatea participanților au fost consilieri genetici, care au lucrat cu tineri de toate vârstele, la solicitarea profesioniștilor generali din domeniul sănătății sau a medicilor pediatri, care aveau antecedente familiale sau personale de afecțiuni genetice. Sesiunea a inclus o varietate de diagnostice și provocări practice. Consilierii au raportat cel mai înalt nivel de autoeficacitate atunci când discutau despre testarea genetică și cel mai scăzut pentru culegerea de informații și aplicarea abilităților psihosociale de bază. Aproape jumătate au fost de acord că au acces la formări suplimentare dacă este necesar. De asemenea, consilierii au răspuns corect la mai multe întrebări legate de cunoștințe despre dezvoltarea adolescenților decât despre dezvoltarea copiilor.

Consilierii genetici încearcă să își gestioneze propriile nevoi și pe cele ale pacienților lor, prin găsirea cadrului adecvat în care să poată furniza informații științifice, dar totuși ușor de înțeles. Practicile actuale variază, iar consilierii genetici au multe provocări practice și teoretice de depășit atunci când lucrează cu copiii și adolescenții. Încorporând cunoștințe din psihologia dezvoltării și lucrând la dezvoltarea abilităților de consiliere specifice, flexibile și adaptabile,

consilierii genetici se pot simți mai bine echipați și pregătiți să lucreze cu copiii și adolescenții.
Acestea reprezintă aspecte cheie pentru viitoarele programe de formare și supraveghere.

5. Consiliere genetică pentru aparținătorii copiilor și adolescenților cu tulburări psihiatrice - o intervenție pilot

Introducere

Consilierea genetică psihiatrică este procesul prin care suportul psihologic și informații complexe despre etiologia și managementul tulburărilor mentale pot fi furnizate pacienților și familiilor acestora (Austin & Honer, 2008; Costain et al., 2014a; Costain et al., 2014b). Progresele recente realizate în cercetarea genetică au oferit o perspectivă importantă asupra mecanismelor etiopatogenetice ale tulburărilor mentale (Cross-Disorder Group of the Psychiatric Genomics, 2019; Smoller et al., 2018; Smoller, 2019; Sullivan & Geschwind, 2019), aducând informații suplimentare despre interacțiunea complexă dintre factorii genetici și de mediu implicați în apariția tulburărilor psihice (Hill & Sahhar, 2006; Pestka, 2005).

Cunoștințele despre tulburările mentale, distresul emoțional, autoeficacitatea și percepția riscului de recurență sunt printre principalele aspecte îmbunătățite după participarea la consiliere genetică psihiatrică (Gerrard et al., 2020; Inglis et al., 2015; Hippman și colab. 2016; Moldovan et al., 2017; Semaka & Austin 2019). Studiile recente au început deja să adapteze consilierea genetică psihiatrică pentru părinți, copii și adolescenți (Griesi-Oliveira & Sertié, 2017; Haakonsen Smith et al., 2017; Hoang et al., 2018). Cu toate acestea, impactul acestor intervenții nu a fost încă investigat. Acest studiu explorator își propune să investigheze beneficiile consilierii genetice psihiatrice pentru părinții copiilor și adolescenților diagnosticați cu o tulburări psihiatrice.

Metodă

Au fost invitați să participe părinții copiilor și adolescenților diagnosticați cu tulburări mentale. Părinții trebuiau: (1) să aibă peste 18 ani și să fie aparținătorii primari ai unui copil/adolescent diagnosticat cu o tulburare psihiatrică; (2) copilul/adolescentul să fie diagnosticat cu tulburări afective, tulburări anxioase, tulburare obsesiv-compulsivă, episoade psihotice sau tulburări neurodevelopmentale (de exemplu, ADHD, tulburări din spectrul autist, dizabilități intelectuale); (3) să aibă documente oficiale (de exemplu, scrisoare medicală, fișă medicală etc.) în care a fost confirmat diagnosticul. Fiecare părinte a completat (prin Google Forms), pre și post intervenție, cinci chestionare: (1) informații demografice; (2) The Genomics Outcome Scale (GOS, Grant et al., 2019); (3) Cunoștințe (Costain et al., 2014a); (4) Scala Stigmei pentru Rudele Persoanelor cu Tulburări Mentale- versiunea cu zece itemi (SSRMI, Morris et al., 2018) și (5) Indicele de stării de bine psihologice - versiunea scurtă (PGWB-S, Grossi et al., 2006). Fiecare participant a participat la o singură sesiune online de consiliere genetică psihiatrică, care a durat aproximativ 1,5 ore, iar structura sesiunii a fost similară cu cea a consilierii genetice pentru alte tulburări. Analiza datelor a inclus statistici descriptive, testul t pentru eșantion perechi, scorurile diferențelor (delta change) și corelația Pearson.

Rezultate

Un total de 43 de părinți au participat la acest studiu, dintre care 36 au participat la sesiunea de consiliere genetică, iar 32 au completat chestionarele post-consiliere. Majoritatea participanților au fost femei (95%), cu o vârstă medie de 40 de ani ($\pm 5,9$) și au fost principalii aparținători ai copiilor și adolescenților diagnosticați cu TSA (67,4%), ADHD (23,3%), tulburări afective (7%)

și tulburări de anxietate (2,3%). Informații detaliate despre datele demografice ale participanților sunt prezentate în Tabelul 1.

Tabelul 1. Date demografice

	Variabile	Număr (%)
Gen	Masculin	2 (4,7)
	Feminin	41 (95,3)
Starea civilă	Căsătorit	38 (88,4)
	Văduv	5 (11,6)
Etnie	Română	41 (97,7)
	Altele	1 (2,3)
Educație	Mai puțin decăt liceul	1 (2,3)
	Liceu	10 (23,3)
	Univesitate	32 (74,4)
Statutul ocupațional	Șomer	7 (16,3)
	Angajat	28 (65,1)
	Altele	8 (18,6)
Mediu	Urban	31 (72,1)
	Rural	12 (27,9)
Numărul de membri ai familiei	Doi	2 (4,7)
	Trei	15 (34,9)
	Patru	19 (44,2)
	Cinci	5 (11,6)
	Peste cinci	2 (4,7)
Religie	Ortodox	40 (93,0)
	Catolic	1 (2,3)
	Nu sunt religios	2 (4,7)
Venit lunar	Sub 2000 de lei	12 (28,0)
	2000-3000Lei	7 (16,3)
	3000-4000Lei	9 (20,9)
	Peste 4000 de lei	15 (34,9)
Diagnosticul principal al copilului sau adolescentului	ASD*	29 (67,4)
	ADHD**	10 (23,3)
	Tulburări afective	3 (7,0)
	Tulburări de anxietate	1 (2,3)
Comorbidități	Nici una	17 (39,5)
	ADHD**	12 (27,9)
	Tulburări de anxietate	4 (9,3)
	Dificultăți de învățare	4 (9,3)
	Dizabilitati intelectuale	4 (9,3)
	Altele	2 (4,7)
Numărul total de membri ai familiei cu tulburări psihice (în afară de copil/adolescent)	Zero	26 (60,5)
	Unul	11 (25,6)
	Doi	4 (9,3)
	Mai mult de trei	2 (4,7)

N= 43, *ASD: Tulburări din spectrul autist, **ADHD: tulburare de hiperactivitate cu deficit de atenție

Test T pentru eșantion pereche

În urma participării la ședință, rezultatele indică o diferență semnificativă între cunoștințele părinților pre-test (M= 8,38; SD= 4,6) și cunoștințele post-test (M= 13,13; SD= 4,1); $t(31) = -7,132$, $p = .000$. Aceeași diferență semnificativă a fost observată între empowerment pre-test (M= 20,69; SD=3,1) și post-test (M=22,28; SD= 2,7); $t(31) = -2,723$, $p = .011$.

Delta change și corelația Pearson

Corelația Pearson a fost realizată între scorurile delta change pentru fiecare variabilă și mai multe variabile demografice. Delta change pentru cunoștințe a fost asociată pozitiv cu tulburările de anxietate ($r = .400$, $p < .05$), sugerând că părinții care au copii cu tulburări de anxietate beneficiază de consiliere genetică psihiatrică în îmbunătățirea cunoștințelor; delta change a stigmei a fost asociată pozitiv cu TSA ($r = 0,379$, $p < 0,05$), indicând faptul că părinții care au copii cu TSA beneficiază de consiliere genetică pentru îmbunătățirea stigmei. Anul diagnosticului a fost asociat pozitiv cu delta change pentru cunoștințe ($r = .388$, $p < .05$) și starea de bine ($r = .381$, $p < .05$), ceea ce înseamnă că, cu cât au acces mai devreme după momentul diagnosticului, cu atât va impacta mai mult cunoștințele și starea de bine a părinților.

Discuții și concluzii

Scopul principal al acestui studiu pilot a fost de a investiga impactul consilierii genetice psihiatrice asupra cunoștințelor, empowermentului, stării de bine și stigma părinților. Analiza statistică a arătat că nivelul de cunoștințe și empowerment al părinților s-a schimbat după

participarea la sesiunea de consiliere genetică. În ceea ce privește corelațiile Pearson între modificările stigmei și fiecare diagnostic, rezultatele au arătat că părinții copiilor și adolescenților cu TSA au beneficiat în scăderea stigmei după participarea la ședință. Analiza statistică a scos în evidență și alte aspecte interesante, cum ar fi, de exemplu, cu cât trece mai puțin timp de la momentul diagnosticului până la participarea la ședința de consiliere, cu atât mai mult impactează nivelul de cunoaștere și starea de bine a părinților.

Acest studiu a fost, din cunoștințele noastre, primul care a implementat consilierea genetică psihiatrică pentru părinții copiilor și adolescenților cu tulburări psihiatrice. În mod clar, consilierea genetică psihiatrică este un proces valoros cu beneficii specifice; ajută pacienții și familiile lor să înțeleagă mai bine mecanismele tulburărilor mentale, precum și strategiile pe care le pot folosi pentru a-și proteja propria sănătate mentală (Austin, 2019; Inglis et al., 2015; Maio et al., 2013; Moldovan et al. , 2019).

Capitolul IV . Concluzii

1. Concluzii generale

În această teză ne-am concentrat pe investigarea consilierii genetice pentru copii și adolescenți și familiile acestora, prin integrarea perspectivelor și nevoilor tuturor celor implicați (de exemplu, copii, adolescenți, părinți, profesioniști) și prin documentarea și implementarea unei intervenții de consiliere bazată pe date empirice și ghidurile clinice disponibile. Primul studiu a avut ca scop revizuirea stadiului actual al literaturii publicate despre consilierea genetică pentru copii și adolescenți. Al doilea și al treilea studiu au investigat prin metode calitative și cantitative nevoile (medicale, informaționale, comunicaționale și psihosociale) și distresul emoțional (de exemplu, nivelul de stigmă, împovărare, stare de bine) trăite de familiile cu nevoi complexe de sănătate. Al patrulea studiu a explorat practicile și nevoile actuale ale consilierilor genetici care lucrează cu copiii și adolescenții. Al cincilea și ultimul studiu a fost conceput pentru a investiga impactul consilierii genetice pentru părinții copiilor și adolescenților cu afecțiuni psihiatrice.

Această teză are contribuții importante în domeniu: (1) teoretice, prin revizuirea sistematică, (2) practice, prin înțelegerea mai bună a nevoilor tuturor celor implicați (de exemplu tineri, părinți, consilieri genetici) și (3) clinice, prin documentarea eficacității consilierii genetice psihiatrice pentru părinții copiilor diagnosticați cu afecțiuni psihiatrice.

2. Concluzii cheie

2.1. Revizuirea sistematică a literaturii

A fost efectuată o revizuire sistematică care investighează stadiul actual al literaturii de specialitate privind consilierea genetică pentru copii și adolescenți. Rezultatele arată că, deși cercetările pe această temă și-au dublat dimensiunea în ultimele decenii, studiile sunt încă eterogene din punct de vedere al populației, metodelor de investigare și temelor abordate. Atât studiile cantitative, cât și calitative au ajuns la concluzia că cererea și nevoia de consiliere genetică pentru copii și adolescenții cu boli genetice a crescut semnificativ.

Aceasta este prima revizuire sistematică care încorporează toată literatura existentă pe tema consilierii genetice pentru copii și adolescenți. Datorită eterogenității literaturii, intenția noastră inițială de a face o meta-analiză nu a fost atinsă; s-a dovedit și dificilă organizarea studiilor pe categorii distincte. Studiul nostru poate informa viitoarele cercetări empirice despre consilierea genetică la copii și adolescenți și ar putea contribui la crearea unui domeniu științific mai coeziv de cercetare, care va ajuta pe termen lung la dezvoltarea protocoalelor de consiliere și a programelor de formare adecvate.

2.2. Perspectivele familiilor cu nevoi complexe

Acest studiu s-a concentrat pe explorarea punctelor de vedere a aparținătorilor și tinerilor care trăiesc cu nevoi complexe, precum și perspectivele profesioniștilor. Prin interviuri semi-structurate și analiză tematică, au fost identificate patru teme principale: *acceptarea necesității timp, îndrumare apropiată, comunicare deschisă și sprijin pe termen lung.*

Prezentând împreună aceste puncte de vedere, am reușit să înțelegem mai bine provocările cu care se confruntă aceste familii, precum și să explorăm nevoia de noi servicii (de exemplu, consiliere genetică), care pot fi un pilon semnificativ în îngrijirea lor pe termen lung.

Investigațiile viitoare ar trebui să exploreze în profunzime perspectivele altor membri ai familiei afectați de nevoi complexe de îngrijire a sănătății, cum ar fi, de exemplu, tații sau frații. De asemenea, sunt necesare studii care să vizeze cum să se adapteze și să se implementeze cel mai bine servicii emergente (de exemplu, consilierea genetică) în contexte socio-culturale specifice (ex. România) pentru a implementa servicii de ultimă generație.

2.3. Modele predictive integrative al împovărării, stigmei și stării de bine

Acest studiu transversal a evaluat corelațiile socio-demografice și cognitive ale împovărării, stigmei și stării de bine a aparținătorilor persoanelor diagnosticate cu afecțiuni psihiatrice. După efectuarea unei analize statistice pentru modelele predictive integrative pentru toate variabilele principale, rezultatele au arătat că o reprezentare negativă mai mare a afecțiunii prezice un nivel mai ridicat de împovărare și stigmă, în timp ce o reprezentare mai puțin negativă a afecțiunii prezice niveluri mai ridicate de stare de bine.

Cercetarea noastră completează studiile anterioare cu modelele de predicție efectuate, deoarece au ajutat la evidențierea unui nou predictor (reprezentarea emoțională) și care adaugă o nouă variabilă importantă celor deja documentate. La extrapolarea rezultatelor, concluziile trebuie interpretate cu prudență din cauza dimensiunii relativ mici a eșantionului. În același timp, alte variabile (de exemplu, calitatea vieții) sau alte componente ale percepției bolii (de exemplu, consecințe, control personal etc.) ar putea fi factori relevanți și care ar putea contribui la starea aparținătorilor pacienților cu tulburări psihiatrice.

2.4. Practicile și nevoile actuale ale consilierilor genetici

Scopul acestui studiu a fost acela de a investiga practicile actuale, nevoile actuale și cele suplimentare de formare, autoeficacitatea și cunoștințele consilierilor genetici care lucrează cu tineri sub 18 ani. Din cunoștințele noastre, acesta este primul studiu care a investigat practicile actuale și nevoile consilierilor genetici care lucrează cu copii și adolescenți. Am colectat informații suplimentare despre contextul și structura acestor sesiuni (de exemplu, cine participă, cine face trimiterea, cum este structurată sesiunea etc.) și care sunt nevoile consilierilor genetici (de exemplu, cunoștințe teoretice și abilități practice) pentru a oferi mai bine acest serviciu.

O limitare importantă a acestui studiu este că întrebările care evaluează cunoștințele au fost dezvoltate în scopul acestui studiu și necesită investigații și validări suplimentare. Cu toate acestea, pornind de la acest studiu, sunt necesare investigații mai detaliate ale tuturor variabilelor din acest studiu. De asemenea, dezvoltarea unor instrumente standardizate ar adăuga o mare valoare studiilor și programelor de formare viitoare, deoarece acestea sunt în mod clar esențiale pentru dezvoltarea practicilor bazate pe dovezi empirice.

2.5. Consiliere genetică psihiatrică pentru părinții copiilor și adolescenților cu tulburări psihiatrice

Impactul consilierii genetice psihiatrice asupra cunoștințelor părinților, empowerment-ului, stării de bine și stigmatizării a fost evaluat în acest studiu pilot. Rezultatele au arătat că consilierea genetică psihiatrică a impactat părinții în mai multe moduri: nivelul de cunoaștere și empowerment-ul s-au îmbunătățit în comparație cu scorurile avute înainte de ședință. Mai mult,

cu cât a trecut mai puțin timp de la momentul diagnosticării până la participarea la ședință, cu atât ședința a influențat mai mult cunoștințele și starea de bine. Aceste constatări completează datele empirice existente deja, care arată că aparținătorii pacienților adulți cu tulburări psihiatrice beneficiază de consiliere genetică psihiatrică; acum este clar că aceste beneficii pot fi observate și atunci când se oferă consiliere genetică psihiatrică părinților ai căror copii au fost diagnosticați cu tulburări psihiatrice.

Cu toate acestea, rezultatele trebuie interpretate cu prudență din cauza puterii statistice scăzute și a dimensiunii reduse a eșantionului. Cercetările viitoare pot valida rezultatele acestui studiu pilot, prin realizarea de studii clinice controlate care să investigheze beneficiile consilierii genetice psihiatrice pentru părinți.

Listă de referințe

1. Abacan, M., Alsubaie, L., Barlow-Stewart, K., Caanen, B., Cordier, C., Courtney, E., Davoine, E., Edwards, J., Elackatt, N. J., Gardiner, K., Guan, Y., Huang, L.-H., Malmgren, C. I., Kejriwal, S., Kim, H. J., Lambert, D., Lantigua-Cruz, P. A., Lee, J. M. H., Lodahl, M., & Lunde, Å. (2018). The Global State of the Genetic Counseling Profession. *European Journal of Human Genetics*, 27(2), 183–197. <https://doi.org/10.1038/s41431-018-0252-x>
2. Adelman, R. D., Tmanova, L. L., Delgado, D., Dion, S., & Lachs, M. S. (2014). Caregiver Burden. *JAMA*, 311(10), 1052. <https://doi.org/10.1001/jama.2014.304>
3. Andrighetti, H., Semaka, A., Stewart, S. E., Shuman, C., Hayeems, R., & Austin, J. (2015). Obsessive-Compulsive Disorder: The Process of Parental Adaptation and Implications for Genetic Counseling. *Journal of Genetic Counseling*, 25(5), 912–922. <https://doi.org/10.1007/s10897-015-9914-9>
4. Anghelescu, C., Boca, C., Herseni, I., Popescu, C., Stativa, E., Ulrich, C., & Novak, C. (2010). *Repere fundamentale în învățarea și dezvoltarea timpurie a copilului de la naștere la 7 ani*. UNICEF <http://www.unicef.ro/wp-content/uploads/Repere-fundamentale-in-invatarea-si-dezvoltarea-timpurie-a-copilului.pdf>
5. Arseneault, L. (2017). The long-term impact of bullying victimization on mental health. *World Psychiatry*, 16(1), 27–28. <https://doi.org/10.1002/wps.20399>
6. Athens, B. A., Caldwell, S. L., Umstead, K. L., Connors, P. D., Brenna, E., & Biesecker, B. B. (2017). A Systematic Review of Randomized Controlled Trials to Assess Outcomes of Genetic Counseling. *Journal of Genetic Counseling*, 26(5), 902–933. <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0082-y>

7. Austin, J. C. (2019). Evidence-Based Genetic Counseling for Psychiatric Disorders: A Road Map. *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine*, 10(6), a036608. <https://doi.org/10.1101/cshperspect.a036608>
8. Austin, J. C., & Honer, W. G. (2008). Psychiatric genetic counselling for parents of individuals affected with psychotic disorders: a pilot study. *Early Intervention in Psychiatry*, 2(2), 80–89. <https://doi.org/10.1111/j.1751-7893.2008.00062.x>
9. Baker, J. K., Seltzer, M. M., & Greenberg, J. S. (2011). Longitudinal effects of adaptability on behavior problems and maternal depression in families of adolescents with autism. *Journal of Family Psychology*, 25(4), 601–609. <https://doi.org/10.1037/a0024409>
10. Barros, A. L. O., Barros, A. O., Barros, G. L. de M., & Santos, M. T. B. R. (2017). Sobrecarga dos cuidadores de crianças e adolescentes com Síndrome de Down. *Ciência & Saúde Coletiva*, 22(11), 3625–3634. <https://doi.org/10.1590/1413-812320172211.31102016>
11. Bell, M. L., Whitehead, A. L., & Julious, S. A. (2018). Guidance for using pilot studies to inform the design of intervention trials with continuous outcomes. *Clinical Epidemiology*, Volume 10, 153–157. <https://doi.org/10.2147/clep.s146397>
12. Bom, J., Bakx, P., Schut, F., & van Doorslaer, E. (2018). The Impact of Informal Caregiving for Older Adults on the Health of Various Types of Caregivers: A Systematic Review. *The Gerontologist*, 17(59). <https://doi.org/10.1093/geront/gny137>
13. Borry, P., Goffin, T., Nys, H., & Dierickx, K. (2007). Attitudes regarding carrier testing in incompetent children: a survey of European clinical geneticists. *European Journal of Human Genetics*, 15(12), 1211–1217. <https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201909>

14. Borry, P., Fryns, J.-P., Schotsmans, P., & Dierickx, K. (2005). Carrier testing in minors: a systematic review of guidelines and position papers. *European Journal of Human Genetics*, 14(2), 133–138. <https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201509>
15. Bracke, X., Roberts, J., & McVeigh, T. P. (2020). A systematic review and meta-analysis of telephone vs in-person genetic counseling in BRCA1 / BRCA2 genetic testing. *Journal of Genetic Counseling*, 30(2), 563–573. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1343>
16. Bradford, N. K., Greenslade, R., Edwards, R. M., Orford, R., Roach, J., & Henney, R. (2018). Educational Needs of Health Professionals Caring for Adolescents and Young Adults with Cancer. *Journal of Adolescent and Young Adult Oncology*, 7(3), 298–305. <https://doi.org/10.1089/jayao.2017.0082>
17. Braithwaite, D., Emery, J., Walter, F., Prevost, A. T., & Sutton, S. (2006). Psychological Impact of Genetic Counseling for Familial Cancer: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Familial Cancer*, 5(1), 61–75. <https://doi.org/10.1007/s10689-005-2577-1>
18. Braun, V., & Clarke, V. (2006). Using thematic analysis in psychology. *Qualitative Research in Psychology*, 3(2), 77–101. <https://doi.org/10.1191/1478088706qp063oa>
19. Brenner, M., Doyle, A., Begley, T., Doyle, C., Hill, K., & Murphy, M. (2021). Enhancing care of children with complex healthcare needs: an improvement project in a community health organisation in Ireland. *BMJ Open Quality*, 10(1), e001025. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2020-001025>
20. Brenner, M., Kidston, C., Hilliard, C., Coyne, I., Eustace-Cook, J., Doyle, C., Begley, T., & Barrett, M. J. (2018). Children’s complex care needs: a systematic concept analysis of multidisciplinary language. *European Journal of Pediatrics*, 177(11), 1641–1652. <https://doi.org/10.1007/s00431-018-3216-9>

21. Caldwell, S., Wusik, K., He, H., Yager, G., & Atzinger, C. (2018a). Development and Validation of the Genetic Counseling Self-Efficacy Scale (GCSES). *Journal of Genetic Counseling*, 27(5), 1248-1257. <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0249-1>
22. Callard, A., Williams, J., & Skirton, H. (2011). Counseling Adolescents and the Challenges for Genetic Counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 21(4), 505–509. <https://doi.org/10.1007/s10897-011-9460-z>
23. Carden, M. A., Newlin, J., Smith, W., & Sisler, I. (2016). Health literacy and disease-specific knowledge of caregivers for children with sickle cell disease. *Pediatric Hematology and Oncology*, 33(2), 121–133. <https://doi.org/10.3109/08880018.2016.1147108>
24. Carter, N., Bryant-Lukosius, D., DiCenso, A., Blythe, J., & Neville, A. J. (2014). The Use of Triangulation in Qualitative Research. *Oncology Nursing Forum*, 41(5), 545–547. <https://doi.org/10.1188/14.onf.545-547>
25. Clibbens, N., Berzins, K., & Baker, J. (2019). Caregivers’ experiences of service transitions in adult mental health: An integrative qualitative synthesis. *Health & Social Care in the Community*, 27(5), e535–e548. <https://doi.org/10.1111/hsc.12796>
26. Cohen, L. (2020). The de-coders: A historical perspective of the genetic counseling profession. *Birth Defects Research*, 112(4), 307–315. <https://doi.org/10.1002/bdr2.1629>
27. Costain, G., Esplen, M. J., Toner, B., Scherer, S. W., Meschino, W. S., Hodgkinson, K. A., & Bassett, A. S. (2014b). Evaluating genetic counseling for individuals with schizophrenia in the molecular age. *Schizophrenia Bulletin*, 40(1), 78–87. <https://doi.org/10.1093/schbul/sbs138>
28. Costain, G., Esplen, M. J., Toner, B., Hodgkinson, K. A., & Bassett, A. S. (2014a). Evaluating genetic counseling for family members of individuals with schizophrenia in the molecular age. *Schizophrenia Bulletin*, 40(1), 88–99. <https://doi.org/10.1093/schbul/sbs124>

29. Cross-Disorder Group of the Psychiatric Genomics_Lee, P. H., Anttila, V., Won, H., Feng, Y.-C. A., Rosenthal, J., Zhu, Z., Tucker-Drob, E. M., Nivard, M. G., Grotzinger, A. D., Posthuma, D., Wang, M. M.-J. ., Yu, D., Stahl, E. A., Walters, R. K., Anney, R. J. L., Duncan, L. E., Ge, T., Adolfsson, R., Banaschewski, T., & Belangero, S. (2019). Genomic Relationships, Novel Loci, and Pleiotropic Mechanisms across Eight Psychiatric Disorders. *Cell*, *179* (7), 1469-1482.e11. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2019.11.020>
30. Davis, J., Eyre, H., Jacka, F. N., Dodd, S., Dean, O., McEwen, S., Debnath, M., McGrath, J., Maes, M., Amminger, P., McGorry, P. D., Pantelis, C., & Berk, M. (2016). A review of vulnerability and risks for schizophrenia: Beyond the two hit hypothesis. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, *65*, 185–194. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2016.03.017>
31. DeMarco, T. A., Peshkin, B. N., Valdimarsdottir, H. B., Patenaude, A. F., Schneider, K. A., & Tercyak, K. P. (2008). Role of Parenting Relationship Quality in Communicating about Maternal BRCA1/2 Genetic Test Results with Children. *Journal of Genetic Counseling*, *17*(3), 283–287. <https://doi.org/10.1007/s10897-007-9147-7>
32. Dubowitz, V. (1975). Carrier Detection and Genetic Counselling in Duchenne Dystrophy. *Develop. Med. Child Neurol.* *17*(3):352-6. doi: 10.1111/j.1469-8749.1975.tb04674.x
33. Dumulescu, Daniela & Matei, Carina (2018). *Adolescence explained*. UNICEF <http://www.unicef.ro/wp-content/uploads/AdolescentaOpt.pdf>
34. Duncan, R. E., & Young, M.-A. (2013). Tricky teens: are they really tricky or do genetic health professionals simply require more training in adolescent health? *Personalized Medicine*, *10*(6), 589–600. <https://doi.org/10.2217/pme.13.49>

35. Dupuy, H. J. (1990). The psychological general wellbeing (PGWB) index. In N. K. Wenger, M. E. Mattson, C. D. Furburg, & J. Elinson (Eds.), *Assessment of quality of life in clinical trials of cardiovascular therapies* (pp. 170–183). New York: Le Jacq Publishing.
36. Dwyer, J. W., Lee, G. R., & Jankowski, T. B. (1994). Reciprocity, Elder Satisfaction, and Caregiver Stress and Burden: The Exchange of Aid in the Family Caregiving Relationship. *Journal of Marriage and Family*, 56(1), 35–43. <https://doi.org/10.2307/352699>
37. Eisler, I., Ellison, M., Flinter, F., Grey, J., Hutchison, S., Jackson, C., Longworth, L., MacLeod, R., McAllister, M., Metcalfe, A., Murrells, T., Patch, C., Pritchard, S., Robert, G., Rowland, E., & Ulph, F. (2016). Developing an intervention to facilitate family communication about inherited genetic conditions, and training genetic counsellors in its delivery. *European Journal of Human Genetics*, 24(6), 794–802. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.215>
38. Estes, A., Munson, J., Dawson, G., Koehler, E., Zhou, X.-H., & Abbott, R. (2009). Parenting stress and psychological functioning among mothers of preschool children with autism and developmental delay. *Autism*, 13(4), 375–387. <https://doi.org/10.1177/1362361309105658>
39. Everett, J. N., Mody, R. J., Stoffel, E. M., & Chinnaiyan, A. M. (2016). Incorporating genetic counseling into clinical care for children and adolescents with cancer. *Future Oncology*, 12(7), 883–886. <https://doi.org/10.2217/fon-2015-0022>
40. Fraser, F. C. (1958). Genetic Counselling in Some Common Paediatric Diseases. *Pediatric Clinics of North America*, 5(2), 475–491. [https://doi.org/10.1016/s0031-3955\(16\)30662-9](https://doi.org/10.1016/s0031-3955(16)30662-9)
41. Gaff, C. L., Lynch, E., & Spencer, L. (2006). Predictive Testing of Eighteen Year Olds: Counseling Challenges. *Journal of Genetic Counseling*, 15(4), 245–251. <https://doi.org/10.1007/s10897-006-9028-5>

42. Genetic Alliance, Making Sense of Your Genes: A Guide to Genetic Counseling www.geneticalliance.org/publications.
43. Gérain, P., & Zech, E. (2019). Informal Caregiver Burnout? Development of a Theoretical Framework to Understand the Impact of Caregiving. *Frontiers in Psychology*, *10*(1748). <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2019.01748>
44. Gerrard, S., Inglis, A., Morris, E., & Austin, J. (2020). Relationships between patient- and session-related variables and outcomes of psychiatric genetic counseling. *European Journal of Human Genetics*, *28*(7), 907–914. <https://doi.org/10.1038/s41431-020-0592-1>
45. Gonzalez, L., Alvarez, J., Weinstein, E., & Korenis, P. (2015). Familial adenomatous polyposis in an adolescent with coexisting schizophrenia: treatment strategies and implications. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, *3*(5), 391–395. <https://doi.org/10.1002/mgg3.114>
46. Grant, P. E., Pampaka, M., Payne, K., Clarke, A., & McAllister, M. (2019). Developing a short-form of the Genetic Counselling Outcome Scale: The Genomics Outcome Scale. *European Journal of Medical Genetics*, *62*(5), 324–334. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2018.11.015>
47. Griesi-Oliveira, K., & Sertié, A. L. (2017). Autism spectrum disorders: an updated guide for genetic counseling. *Einstein (São Paulo)*, *15*(2), 233–238. <https://doi.org/10.1590/s1679-45082017rb4020>
48. Griswold, C. M., Ashley, S. S., Dixon, S. D., & Scott, J. L. (2011). Genetic Counselors' Experiences with Adolescent Patients in Prenatal Genetic Counseling. *Journal of Genetic Counseling*, *20*(2), 178–191. <https://doi.org/10.1007/s10897-010-9338-5>
49. Grossi, E., & Compare, A. (2014). Psychological general well-being index (PGWB). *Encyclopedia of Quality of Life and Well-Being Research*, (pp. 5152-5156). Springer.

50. Grossi, E., Groth, N., Mosconi, P., Cerutti, R., Pace, F., Compare, A. & Apolone, G. (2006). Development and validation of the short version of the Psychological General Well-Being Index (PGWB-S). *Health Qual Life Outcomes*. 14;4:88.
51. Haakonsen Smith, C., Turbitt, E., Muschelli, J., Leonard, L., Lewis, K. L., Freedman, B., Muratori, M., & Biesecker, B. B. (2017). Feasibility of Coping Effectiveness Training for Caregivers of Children with Autism Spectrum Disorder: a Genetic Counseling Intervention. *Journal of Genetic Counseling*, 27(1), 252–262. <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0144-1>
52. Han, E., Scior, K., Avramides, K., & Crane, L. (2021). A systematic review on autistic people's experiences of stigma and coping strategies. *Autism Research*. <https://doi.org/10.1002/aur.2652>
53. Hens, K., Peeters, H., & Dierickx, K. (2016). Genetic testing and counseling in the case of an autism diagnosis: A caregivers perspective. *European Journal of Medical Genetics*, 59(9), 452–458. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2016.08.007>
54. Herman, J. D., & Appelbaum, H. (2010). Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome and Issues in Pediatric and Adolescent Practice. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*, 23(4), 253–258. <https://doi.org/10.1016/j.jpag.2010.02.004>
55. Hill, J. A., Gedleh, A., Lee, S., Hougham, K. A., & Dimaras, H. (2018). Knowledge, experiences and attitudes concerning genetics among retinoblastoma survivors and parents. *European Journal of Human Genetics*, 26(4), 505–517. <https://doi.org/10.1038/s41431-017-0027-9>
56. Hill, M. K., & Sahhar, M. (2006). Genetic counselling for psychiatric disorders. *Medical Journal of Australia*, 185(9), 507–510. <https://doi.org/10.5694/j.1326-5377.2006.tb00666.x>

57. Hinshaw, S. P. (2005). The stigmatization of mental illness in children and parents: developmental issues, family concerns, and research needs. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 46(7), 714–734. <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.2005.01456.x>
58. Hippman, C., Ringrose, A., Inglis, A., Cheek, J., Albert, A.Y.K., Remick, R., Honer, W.G. & Austin, J. (2016). A Pilot Randomized Clinical Trial Evaluating the Impact of Genetic Counseling for Serious Mental Illnesses. *The Journal of Clinical Psychiatry*, 77(02), e190–e198. <https://doi.org/10.4088/jcp.14m09710>
59. Hoang, N., Cytrynbaum, C., & Scherer, S. W. (2018). Communicating complex genomic information: A counselling approach derived from research experience with Autism Spectrum Disorder. *Patient Education and Counseling*, 101(2), 352–361. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2017.07.029>
60. Houston, A. J., Abel, R. A., Dadekian, J., Schwieterman, K., Jason, D., & King, A. A. (2015). Youth with Sickle Cell Disease: Genetic and Sexual Health Education Needs. *American Journal of Health Behavior*, 39(6), 856–865. <https://doi.org/10.5993/ajhb.39.6.13>
61. Inglis, A., Koehn, D., McGillivray, B., Stewart, S. E., & Austin, J. (2015). Evaluating a unique, specialist psychiatric genetic counseling clinic: uptake and impact. *Clinical Genetics*, 87(3), 218–224. <https://doi.org/10.1111/cge.12415>
62. Jeyagurunathan, A., Sagayadevan, V., Abdin, E., Zhang, Y., Chang, S., Shafie, S., Rahman, R. F. A., Vaingankar, J. A., Chong, S. A., & Subramaniam, M. (2017). Psychological status and quality of life among primary caregivers of individuals with mental illness: a hospital based study. *Health and Quality of Life Outcomes*, 15(1). <https://doi.org/10.1186/s12955-017-0676-y>
63. Kasparian, N. A., De Abreu Lourenco, R., Winlaw, D. S., Sholler, G. F., Viney, R., & Kirk, E. P. E. (2018). Tell me once, tell me soon: parents' preferences for clinical genetics services for

congenital heart disease. *Genetics in Medicine*, 20(11), 1387–1395.

<https://doi.org/10.1038/gim.2018.16>

64. Kattan, M. W., & Gerds, T. A. (2020). A Framework for the Evaluation of Statistical Prediction Models. *Chest*, 158(1), S29–S38. <https://doi.org/10.1016/j.chest.2020.03.005>
65. Kessler, S. (1997). Psychological Aspects of Genetic Counseling. IX. Teaching and Counseling. *Journal of Genetic Counseling*, 6(3), 287–295. <https://doi.org/10.1023/a:1025676205440>
66. Kirk, S. (2008). Transitions in the lives of young people with complex healthcare needs. *Child: Care, Health and Development*, 34(5), 567–575. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2008.00862.x>
67. Lahlou-Laforêt, K., Consoli, S., Jeunemaitre, X., & Gimenez-Roqueplo, A.-P. . (2012). Presymptomatic Genetic Testing in Minors at Risk of Paraganglioma and Pheochromocytoma: Our Experience of Oncogenetic Multidisciplinary Consultation. *Hormone and Metabolic Research*, 44(05), 354–358. <https://doi.org/10.1055/s-0032-1311568>
68. Lessick, M. L., VanPutte, A. W., & Rowley, P. T. (1981). Assessment of Evaluation of Hospitalized Pediatric Patients with Genetic Disorders. *Clinical Pediatrics*, 20(3), 178–183. <https://doi.org/10.1177/000992288102000302>
69. Liljeström B., Tuomi, T., Isomaa, B., Sarelin, L., Aktan-Collan, K., & Kääriäinen H. (2007). Adolescents at Risk for MODY3 Diabetes Prefer Genetic Testing Before Adulthood. *Diabetes Care*, 30(6), 1571–1573. <https://doi.org/10.2337/dc06-1744>
70. Lizarondo L, Stern C, Carrier J, Godfrey C, Rieger K, Salmond S, Apostolo J, Kirkpatrick P, Loveday H. Chapter 8: Mixed methods systematic reviews. In: Aromataris E, Munn Z (Editors). *JBIM Manual for Evidence Synthesis*. JBI, 2020. Available from <https://synthesismanual.jbi.global>. <https://doi.org/10.46658/JBIMES-20-09>

71. Lobban, F., Barrowclough, C., & Jones, S. (2005). Assessing cognitive representations of mental health problems. I. The illness perception questionnaire for schizophrenia. *British Journal of Clinical Psychology, 44*(2), 147–162. <https://doi.org/10.1348/014466504x19497>
72. Lynch, H. T., Snyder, C., Davies, J. M., Lanspa, S., Lynch, J., Gatalica, Z., Graeve, V., & Foster, J. (2010). FAP, gastric cancer, and genetic counseling featuring children and young adults: a family study and review. *Familial Cancer, 9*(4), 581–588. <https://doi.org/10.1007/s10689-010-9352-7>
73. MacDonald, D. J., & Lessick, M. (2000). Hereditary cancers in children and ethical and psychosocial implications. *Journal of Pediatric Nursing, 15*(4), 217–225. <https://doi.org/10.1053/jpdn.2000.8044>
74. Macedo, E. C., Silva, L. R. da, Paiva, M. S., & Ramos, M. N. P. (2015). Burden and quality of life of mothers of children and adolescents with chronic illnesses: an integrative review. *Revista Latino-Americana de Enfermagem, 23*(4), 769–777. <https://doi.org/10.1590/0104-1169.0196.2613>
75. MacLeod, R., Beach, A., Henriques, S., Knopp, J., Nelson, K., & Kerzin-Storarr, L. (2013). Experiences of predictive testing in young people at risk of Huntington’s disease, familial cardiomyopathy or hereditary breast and ovarian cancer. *European Journal of Human Genetics, 22*(3), 396–401. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.143>
76. Madlensky, L., Trepanier, A. M., Cragun, D., Lerner, B., Shannon, K. M., & Zierhut, H. (2017). A Rapid Systematic Review of Outcomes Studies in Genetic Counseling. *Journal of Genetic Counseling, 26*(3), 361–378. <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0067-x>

77. Maio, M., Carrion, P., Yaremco, E., & Austin, J. C. (2013). Awareness of Genetic Counseling and Perceptions of its Purpose: A Survey of the Canadian Public. *Journal of Genetic Counseling*, 22(6), 762–770. <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9633-z>
78. Maloney, E., Edgeron, S., Robson, M., Offit, K., Brown, R., Bylund, C., & Kissane, D. W. (2012). What Women with Breast Cancer Discuss with Clinicians About Risk for Their Adolescent Daughters. *Journal of Psychosocial Oncology*, 30(4), 484–502. <https://doi.org/10.1080/07347332.2012.684855>
79. Malterud, K. (2001). Qualitative research: standards, challenges, and guidelines. *The Lancet*, 358(9280), 483–488. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(01\)05627-6](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(01)05627-6)
80. Markova, I., Forbes, C. D., Inwood, M., & Optiz, J. M. (1984). The consumers' views of genetic counseling of hemophilia. *American Journal of Medical Genetics*, 17(4), 741–752. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320170405>
81. Mattson, G., & Kuo, D. Z. (2018). Psychosocial Factors in Children and Youth With Special Health Care Needs and Their Families. *Pediatrics*, 143(1), e20183171. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-3171>
82. McCarthy Veach, P., Bartels, D. M., & LeRoy, B. S. (2007). Coming Full Circle: A Reciprocal-Engagement Model of Genetic Counseling Practice. *Journal of Genetic Counseling*, 16(6), 713–728. <https://doi.org/10.1007/s10897-007-9113-4>
83. McGill, B. C., Wakefield, C. E., Vetsch, J., Barlow-Stewart, K., Kasparian, N. A., Patenaude, A. F., Young, M. -A., Cohn, R. J., & Tucker, K. M. (2018). Children and young people's understanding of inherited conditions and their attitudes towards genetic testing: A systematic review. *Clinical Genetics*, 95(1), 10–22. <https://doi.org/10.1111/cge.13253>

84. McGrath, R. J., Laflamme, D. J., Schwartz, A. P., Stransky, M., & Moeschler, J. B. (2009). Access to Genetic Counseling for Children with Autism, Down Syndrome, and Intellectual Disabilities. *Pediatrics*, *124* (Supplement 4), S443–S449. <https://doi.org/10.1542/peds.2009-1255q>
85. Meiser, B., & Halliday, J. L. (2002). What is the impact of genetic counselling in women at increased risk of developing hereditary breast cancer? A meta-analytic review. *Social Science & Medicine*, *54*(10), 1463–1470. [https://doi.org/10.1016/s0277-9536\(01\)00133-2](https://doi.org/10.1016/s0277-9536(01)00133-2)
86. Moldovan, R., Pinte, S., & Austin, J. (2017). The Efficacy of Genetic Counseling for Psychiatric Disorders: a Meta-Analysis. *Journal of genetic counseling*, *26*(6), 1341–1347. <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0113-8>
87. Morris, E., Batallones, R., Ryan, J., Slomp, C., Carrion, P., Albert, A., & Austin, J. (2021). Psychiatric genetic counseling for serious mental illness: Impact on psychopathology and psychotropic medication adherence. *Psychiatry Research*, *296*, 113663. <https://doi.org/10.1016/j.psychres.2020.113663>
88. Morris, E., Hippman, C., Murray, G., Michalak, E.E., Boyd, J.E., Livingston, J., Inglis, A., Carrion, P., & Austin, J. (2018). Self-Stigma in Relatives of people with Mental Illness scale: development and validation. *The British Journal of Psychiatry*, *212*(3), 169–174. <https://doi.org/10.1192/bjp.2017.23>
89. Muka, T., Glisic, M., Milic, J., Verhoog, S., Bohlius, J., Bramer, W., Chowdhury, R., & Franco, O. H. (2019). A 24-step guide on how to design, conduct, and successfully publish a systematic review and meta-analysis in medical research. *European Journal of Epidemiology*, *35*(1), 49–60. <https://doi.org/10.1007/s10654-019-00576-5>

90. National Society of Genetic Counselors. (2017). National Society of Genetic Counselors Code of Ethics. *Journal of Genetic Counseling*, 27(1), 6–8. <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0166-8>
91. Noyes, J., Booth, A., Moore, G., Flemming, K., Tunçalp, Ö., & Shakibazadeh, E. (2019). Synthesising quantitative and qualitative evidence to inform guidelines on complex interventions: clarifying the purposes, designs and outlining some methods. *BMJ Global Health*, 4(Suppl 1), e000893. <https://doi.org/10.1136/bmjgh-2018-000893>
92. Omenn, G. S., Hall, J. G., & Hansen, K. D. (1980). Genetic counseling for adoptees at risk for specific inherited disorders. *American Journal of Medical Genetics*, 5(2), 157–164. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320050209>
93. Oosterwijk, J. C. (2016). “It Is What It Is.” *Journal of Clinical Oncology*, 34(11), 1278–1280. <https://doi.org/10.1200/jco.2015.65.8138>
94. Passarge, E., Eckerland, B., & Stephan, U. (1984). Genetic counselling in cystic fibrosis. *European Journal of Pediatrics*, 143(1), 54–57. <https://doi.org/10.1007/bf00442749>
95. Patenaude, A. F., & Schneider, K. A. (2016). Issues Arising in Psychological Consultations to Help Parents Talk to Minor and Young Adult Children about their Cancer Genetic Test Result: a Guide to Providers. *Journal of Genetic Counseling*, 26(2), 251–260. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-0010-6>
96. Pestka, E. L. (2005). Genetic Counseling for Mental Health Disorders. *Journal of the American Psychiatric Nurses Association*, 11(6), 338–343. <https://doi.org/10.1177/1078390305284454>
97. Pichini, A., Shuman, C., Sappleton, K., Kaufman, M., Chitayat, D., & Babul-Hirji, R. (2016). Experience with genetic counseling: the adolescent perspective. *Journal of Genetic Counseling*, 25(3), 583–595. <https://doi.org/10.1007/s10897-015-9912-y>

98. *Pilot Studies: Common Uses and Misuses*. (2015). NCCIH; NCCIH.
<https://www.nccih.nih.gov/grants/pilot-studies-common-uses-and-misuses>
99. Ponto, J. (2015). Understanding and Evaluating Survey Research. *Journal of the Advanced Practitioner in Oncology*, 6(2), 168–171.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4601897/>
100. Porter, J. S., Matthews, C. S., Carroll, Y. M., Anderson, S. M., Smeltzer, M. P., & Hankins, J. S. (2014). Genetic Education and Sickle Cell Disease. *Journal of Pediatric Hematology/Oncology*, 36(7), 572–577. <https://doi.org/10.1097/mph.0000000000000226>
101. *Process of Genetic Counselling GL02 (2012)*. Human Genetics Society of Australasia.
<https://www.hgsa.org.au/documents/item/13>
102. Radu, M., Moldovan, R., & Băban, A. (2022b). Families with complex needs: an inside perspective from young people, their carers, and healthcare providers. *Journal of Community Genetics*. <https://doi.org/10.1007/s12687-022-00586-z>
103. Radu, M., Ciucă, A., Crișan, C., Pinte, S., Predescu, E., Șipos, R., Moldovan, R., & Băban, A. (2022a). The impact of psychiatric disorders on caregivers: An integrative predictive model of burden, stigma, and well-being. *Perspectives in Psychiatric Care*.
<https://doi.org/10.1111/ppc.13071>
104. Rai, D., Lewis, G., Lundberg, M., Araya, R., Svensson, A., Dalman, C., Carpenter, P., & Magnusson, C. (2012). Parental Socioeconomic Status and Risk of Offspring Autism Spectrum Disorders in a Swedish Population-Based Study. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 51(5), 467-476.e6. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2012.02.012>

105. Resta, R. G. (2019). What have we been trying to do and have we been any good at it? A history of measuring the success of genetic counseling. *European Journal of Medical Genetics*, 62(5), 300–307. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2018.11.003>
106. Resta, R., Biesecker, B. B., Bennett, R. L., Blum, S., Estabrooks Hahn, S., Strecker, M. N., & Williams, J. L. (2006). A New Definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force Report. *Journal of Genetic Counseling*, 15(2), 77–83. <https://doi.org/10.1007/s10897-005-9014-3>
107. Rew, L., Mackert, M., & Bonevac, D. (2009). A Systematic Review of Literature About the Genetic Testing of Adolescents. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing*, 14(4), 284–294. <https://doi.org/10.1111/j.1744-6155.2009.00210.x>
108. Rocca, R., & Yarkoni, T. (2021). Putting Psychology to the Test: Rethinking Model Evaluation Through Benchmarking and Prediction. *Advances in Methods and Practices in Psychological Science*, 4(3), 251524592110268. <https://doi.org/10.1177/25152459211026864>
109. Rutherford, S., Zhang, X., Atzinger, C., Ruschman, J., & Myers, M. F. (2014). Medical management adherence as an outcome of genetic counseling in a pediatric setting. *Genetics in Medicine*, 16(2), 157–163. <https://doi.org/10.1038/gim.2013.90>
110. Ryan, J., Virani, A., & Austin, J. C. (2015). Ethical issues associated with genetic counseling in the context of adolescent psychiatry. *Applied & Translational Genomics*, 5, 23–29. <https://doi.org/10.1016/j.atg.2015.06.001>
111. Semaka, A., & Austin, J. (2019). Patient perspectives on the process and outcomes of psychiatric genetic counseling: An “Empowering Encounter.” *Journal of Genetic Counseling*, (4). <https://doi.org/10.1002/jgc4.1128>

112. Senter, L., Bennett, R. L., Madeo, A. C., Noblin, S., Ormond, K. E., Schneider, K. W., Swan, K., & Virani, A. (2017). National Society of Genetic Counselors Code of Ethics: Explication of 2017 Revisions. *Journal of Genetic Counseling*, 27(1), 9–15. <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0165-9>
113. Shashidhar Pai, G. (1986). Genetic counseling in pediatric practice. *The Indian Journal of Pediatrics*, 53(4), 471–476. <https://doi.org/10.1007/bf02749529>
114. Sheng, N., Ma, J., Ding, W., & Zhang, Y. (2018). Effects of caregiver-involved interventions on the quality of life of children and adolescents with chronic conditions and their caregivers: a systematic review and meta-analysis. *Quality of Life Research*, 28(1), 13–33. <https://doi.org/10.1007/s11136-018-1976-3>
115. Siddaway, A. P., Wood, A. M., & Hedges, L. V. (2019). How to Do a Systematic Review: A Best Practice Guide for Conducting and Reporting Narrative Reviews, Meta-Analyses, and Meta-Syntheses. *Annual Review of Psychology*, 70(1), 747–770. <https://doi.org/10.1146/annurev-psych-010418-102803>
116. Skotko, B. G., Levine, S. P., & Goldstein, R. (2011). Having a brother or sister with Down syndrome: Perspectives from siblings. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 155(10), 2348–2359. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.34228>
117. Smith, A. J., Oswald, D., & Bodurtha, J. (2015). Trends in Unmet Need for Genetic Counseling Among Children With Special Health Care Needs, 2001–2010. *Academic Pediatrics*, 15(5), 544–550. <https://doi.org/10.1016/j.acap.2015.05.007>
118. Smoller, J. W. (2019). Psychiatric Genetics Begins to Find Its Footing. *American Journal of Psychiatry*, 176(8), 609–614. <https://doi.org/10.1176/appi.ajp.2019.19060643>

119. Smoller, J. W., Andreassen, O. A., Edenberg, H. J., Faraone, S. V., Glatt, S. J., & Kendler, K. S. (2018). Psychiatric genetics and the structure of psychopathology. *Molecular Psychiatry*, 24(3), 409–420. <https://doi.org/10.1038/s41380-017-0010-4>
120. Stoltzfus, J. C. (2011). Logistic Regression: A Brief Primer. *Academic Emergency Medicine*, 18(10), 1099–1104. <https://doi.org/10.1111/j.1553-2712.2011.01185.x>
121. Stump, T. K., Aspinwall, L. G., Kohlmann, W., Champine, M., Hauglid, J., Wu, Y. P., Scott, E., Cassidy, P., & Leachman, S. A. (2018). Genetic Test Reporting and Counseling for Melanoma Risk in Minors May Improve Sun Protection Without Inducing Distress. *Journal of Genetic Counseling*, 27(4), 955–967. <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0185-5>
122. Sullivan, P. F., & Geschwind, D. H. (2019). Defining the Genetic, Genomic, Cellular, and Diagnostic Architectures of Psychiatric Disorders. *Cell*, 177(1), 162–183. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2019.01.015>
123. Szybowska, M., Hewson, S., Antle, B. J., & Babul-Hirji, R. (2007). Assessing the Informational Needs of Adolescents with a Genetic Condition: What Do They Want to Know? *Journal of Genetic Counseling*, 16(2), 201–210. <https://doi.org/10.1007/s10897-006-9060-5>
124. Tercyak, K. P., Peshkin, B. N., DeMarco, T. A., Farkas Patenaude, A., Schneider, K. A., Garber, J. E., Valdimarsdottir, H. B., & Schwartz, M. D. (2007). Information Needs of Mothers Regarding Communicating BRCA1/2 Cancer Genetic Test Results to Their Children. *Genetic Testing*, 11(3), 249–255. <https://doi.org/10.1089/gte.2006.0534>
125. Thabane, L., Ma, J., Chu, R., Cheng, J., Ismaila, A., Rios, L. P., Robson, R., Thabane, M., Giangregorio, L., & Goldsmith, C. H. (2010). A tutorial on pilot studies: the what, why and how. *BMC Medical Research Methodology*, 10(1). <https://doi.org/10.1186/1471-2288-10-1>

126. The Lancet Global Health. (2020). Mental health matters. *The Lancet Global Health*, 8(11), e1352. [https://doi.org/10.1016/s2214-109x\(20\)30432-0](https://doi.org/10.1016/s2214-109x(20)30432-0)
127. Tice, K. S., Wenz, E., Jew, K., & Koch, R. (1980). Reproductive counselling for adolescent females with phenylketonuria. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 3(1), 105–107. <https://doi.org/10.1007/bf02312542>
128. Tse, C., Sahhar, M., Wallace, J., & Duncan, R. E. (2013). “There’s a Whole Different Way of Working with Adolescents”: Interviews with Australian Genetic Counselors About their Experiences with Adolescent Clients. *Journal of Genetic Counseling*, 22(5), 674–684. <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9601-7>
129. Uher, R., & Zwickler, A. (2017). Etiology in psychiatry: embracing the reality of poly-gene-environmental causation of mental illness. *World Psychiatry*, 16(2), 121–129. <https://doi.org/10.1002/wps.20436>
130. Ulph, F., Leong, J., Glazebrook, C., & Townsend, E. (2010). A qualitative study exploring genetic counsellors’ experiences of counselling children. *European Journal of Human Genetics*, 18(10), 1090–1094. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2010.86>
131. van Wijngaarden, B., Schene, A. H., Koeter, M., Vázquez-Barquero, J. L., Knudsen, H. C., Lasalvia, A., & McCrone, P. (2000). Caregiving in schizophrenia: development, internal consistency and reliability of the Involvement Evaluation Questionnaire – European Version. *British Journal of Psychiatry*, 177(S39), s21–s27. <https://doi.org/10.1192/bjp.177.39.s21>
132. Vassos, E., Agerbo, E., Mors, O., & Pedersen, C. B. (2016). Urban–rural differences in incidence rates of psychiatric disorders in Denmark. *British Journal of Psychiatry*, 208(5), 435–440. <https://doi.org/10.1192/bjp.bp.114.161091>

133. Vetsch, J., Wakefield, C. E., Warby, M., Tucker, K., Patterson, P., McGill, B. C., Metcalfe, A., Cohn, R. J., & Fardell, J. E. (2018). Cancer-Related Genetic Testing and Personalized Medicine for Adolescents: A Narrative Review of Impact and Understanding. *Journal of Adolescent and Young Adult Oncology*, 7(3), 259–262. <https://doi.org/10.1089/jayao.2017.0102>
134. Wakefield, C. E., Hanlon, L. V., Tucker, K. M., Patenaude, A. F., Signorelli, C., McLoone, J. K., & Cohn, R. J. (2016). The psychological impact of genetic information on children: a systematic review. *Genetics in Medicine*, 18(8), 755–762. <https://doi.org/10.1038/gim.2015.181>
135. Werner-Lin, A., Zaspel, L., Carlson, M., Mueller, R., Walser, S. A., Desai, R., & Bernhardt, B. A. (2018). Gratitude, protective buffering, and cognitive dissonance: How families respond to pediatric whole exome sequencing in the absence of actionable results. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 176(3), 578–588. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38613>
136. Woodgate, R. L., Edwards, M., Ripat, J. D., Borton, B., & Rempel, G. (2015). Intense parenting: a qualitative study detailing the experiences of parenting children with complex care needs. *BMC Pediatrics*, 15(1). <https://doi.org/10.1186/s12887-015-0514->
137. World Health Organization (2021, November 17). *Adolescent mental health*. Who.int; World Health Organization: WHO. <https://www.who.int/news-room/factsheets/detail/adolescent-mental-health>
138. Zhang, Y., Subramaniam, M., Lee, S. P., Abdin, E., Sagayadevan, V., Jeyagurunathan, A., Chang, S., Shafie, S. B., Abdul Rahman, R. F., Vaingankar, J. A., & Chong, S. A. (2018). Affiliate stigma and its association with quality of life among caregivers of relatives with

mental illness in Singapore. *Psychiatry Research*, 265, 55–61.
<https://doi.org/10.1016/j.psychres.2018.04.044>

139. Zhou, Y. Z., Wilde, A., Meiser, B., Mitchell, P. B., Barlow-Stewart, K., & Schofield, P. R. (2014). Attitudes of medical genetics practitioners and psychiatrists toward communicating with patients about genetic risk for psychiatric disorders. *Psychiatric Genetics*, 24(3), 94–101.
<https://doi.org/10.1097/ypg.0000000000000000>