U.PORTO

DOUTORAMENTO

CIENCIAS BIOMÉDICAS

A prática da supervisão nos cuidados de saúde em genética

Lídia Guimarães

D

2026

U.PORTO

Lídia Guimarães. A prática da supervisão nos cuidados de saúde em genética

D.ICBAS 2026

A prática da supervisão nos cuidados de saúde em genética

Lídia Susana Soares da Costa Guimarães

Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar

U.PORTO

DOUTORAMENTO
CIÊNCIAS BIOMÉDICAS

A PRÁTICA DA SUPERVISÃO NOS CUIDADOS DE SAÚDE EM GENÉTICA

Lídia Guimarães

D

2026



LÍDIA SUSANA SOARES DA COSTA GUIMARÃES

A PRÁTICA DA SUPERVISÃO NOS CUIDADOS DE SAÚDE EM GENÉTICA

Tese de Candidatura ao grau de Doutor em Ciências Biomédicas;
Programa Doutoral da Universidade do Porto (Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar)

Orientadora – Milena Paneque Herrera
Professora Auxiliar Convidada, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar da Universidade do Porto
Coorientadora – Marina Serra Lemos
Professora Catedrática, Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade do Porto
Coorientadora – Margarida Rangel Henriques
Professora Associada, Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade do Porto

DECLARAÇÃO DE HONRA

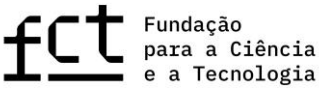
Declaro que a presente tese é de minha autoria e não foi utilizada previamente noutro curso ou unidade curricular, desta ou de outra instituição. As referências a outros autores (afirmações, ideias, pensamentos) respeitam escrupulosamente as regras da atribuição, e encontram-se devidamente indicadas no texto e nas referências bibliográficas, de acordo com as normas de referenciação. Tenho consciência de que a prática de plágio e auto-plágio constitui um ilícito académico.

Porto, 23 de abril de 2025



FINANCIAMENTO

Esta tese de doutoramento foi financiada através de uma Bolsa de Doutoramento concedida à sua autora – Lídia Susana Soares da Costa Guimarães – referência 2023.00348.BD, DOI https://doi.org/10.54499/2023.00348.BD.











LISTA DE PUBLICAÇÕES

Esta dissertação inclui as seguintes publicações:

1. Paneque, M., Guimarães, L., Bengoa, J., Pasalodos, S., Cordier, C., Esteban, I., Lemos, C., Moldovan, R., & Serra-Juhé, C. (2023). A European overview of genetic counselling supervision provision. *European Journal of Medical Genetics, 66(4),* 104710. https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104710

2. Guimarães, L., Baião, R., Costa, C., Lemos, M., Henriques, M. R., & Paneque, M. (2024). Genetic counselling supervision: Luxury or necessity? A qualitative study with genetic healthcare professionals in Portugal. *European Journal of Medical Genetics, 67,* 104908. https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104908

3. Guimarães, L., Ribeiro, B., Rangel Henriques, M., Serra Lemos, M., & Paneque, M. (2026). The state of genetic counseling supervision worldwide: Challenges, practices, and pathways for the future. Journal of Genetic Counseling. https://doi.org/10.1002/jgc4.70169

4. Guimarães, L., Serra Lemos, M., Rangel Henriques, M., & Paneque, M. (2025). Guidelines for genetic counselling supervision in Europe: A roadmap for ethical, effective, and reflective practice. *European Journal of Human Genetics*. https://doi.org/10.1038/s41431-025-01946-2

Na publicação 1, Lídia Susana Soares da Costa Guimarães é primeira autora, juntamente com Milena Paneque, tendo participado ativamente em todas as fases do processo de investigação, incluindo a escrita do primeiro rascunho do artigo, recolha e análise de dados e revisão final do manuscrito.

Nas publicações 2, 3 e 4, Lídia Guimarães é primeira autora, tendo estado envolvida em todas as etapas da investigação: conceção e planeamento do estudo, recolha e análise de dados, redação do primeiro rascunho do artigo e revisão do manuscrito final.

RESUMO

Nos últimos anos, a área da genética médica tem registado avanços exponenciais, impulsionados por inovações tecnológicas que revolucionaram o diagnóstico, a prevenção e o tratamento das doenças genéticas. Esse progresso teve um impacto direto no Aconselhamento Genético (AG), um serviço essencial para apoiar indivíduos e famílias na compreensão e gestão das implicações das condições genéticas.

O exercício do Aconselhamento Genético exige que os profissionais possuam, por um lado, conhecimentos técnicos aprofundados e, por outro, competências comunicacionais e um rigoroso compromisso ético. Neste contexto exigente, a SAG, um processo estruturado de reflexão crítica, apoio e desenvolvimento profissional, assume um papel central na qualificação e consolidação do aconselhamento genético. Para além de proporcionar um espaço para a discussão de casos clínicos, análise de abordagens metodológicas e receção de feedback especializado, a SAG permite que os aconselhadores genéticos reflitam sobre desafios emocionais, dificuldades pessoais, crenças e preconceitos. Ao promover simultaneamente o aperfeiçoamento técnico e o bem-estar global do profissional, a SAG melhora a qualidade e segurança dos serviços prestados e contribui para a prevenção do *burnout*, garantindo a evolução contínua da prática profissional.

Apesar deste reconhecido impacto positivo na prática clínica e no bem-estar dos profissionais, a implementação da SAG permanece desigual a nível global: enquanto alguns países dispõem de estruturas regulamentadas e integradas nos sistemas de saúde e ensino, outros, como Portugal, carecem de um modelo formal, recorrendo maioritariamente a iniciativas informais e individuais. A falta de diretrizes transversais, de um enquadramento normativo e do reconhecimento da profissão em alguns países compromete a padronização das boas práticas e dificulta a integração da SAG nos serviços de saúde.

Este projeto investigativo teve como principal objetivo analisar o estado atual da SAG a nível global, com especial foco na realidade portuguesa. Para tal, foram delineados três objetivos fundamentais: (1) caracterizar a SAG em Portugal, na Europa e no Mundo; (2) identificar os fatores-chave para a implementação bem-sucedida da supervisão do aconselhamento genético nos países onde esta prática já foi adotada; e (3) desenvolver padrões de qualidade e diretrizes práticas que facilitem a integração da SAG nos sistemas de saúde.

Os resultados obtidos evidenciaram disparidades significativas ao nível da implementação da SAG. Em países em que existe um reconhecimento formal da profissão de Aconselhador Genético, a SAG está amplamente estruturada, e observa-se um impacto positivo no desenvolvimento técnico e emocional dos profissionais. Em contraste, em contextos como o português, a SAG permanece informal e fragmentada, limitando o acesso dos aconselhadores genéticos a mecanismos estruturados de apoio e desenvolvimento. Os dados obtidos também evidenciaram que, apesar dessa desigualdade, a necessidade da SAG é amplamente reconhecida pelos profissionais e serviços, que identificam a sua ausência como uma lacuna nas suas práticas.

As evidências recolhidas apontam, assim, para a necessidade de uma abordagem estratégica para a consolidação da SAG. A formação especializada e a adoção de metodologias inovadoras, como as sessões online, surgem como estratégias promissoras para ultrapassar barreiras geográficas e hierárquicas.

Face aos resultados, parece tornar-se imperativo o desenvolvimento de um modelo estruturado de SAG, sustentado por diretrizes claras e um enquadramento regulamentar harmonizado, mas que se adapte às diferenças sociais e culturais de cada país. A sua implementação não só elevará a qualidade dos cuidados genéticos prestados, como também garantirá a proteção e valorização dos profissionais, assegurando a sustentabilidade e o progresso contínuo desta área essencial da genética médica.

ABSTRACT

In recent years, medical genetics has witnessed exponential advancements, driven by technological innovations that have revolutionized the diagnosis, prevention, and treatment of genetic diseases. This progress has had a direct impact on Genetic Counselling (GC), a vital service that supports individuals and families in understanding and managing the implications of genetic conditions.

The practice of Genetic Counselling requires professionals to possess, on one hand, in-depth technical knowledge and, on the other, strong communication skills and a rigorous ethical commitment. In this demanding context, Genetic Counselling Supervision (GCS) – a structured process of critical reflection, support, and professional development – plays a central role in the qualification and consolidation of genetic counselling. Beyond providing a space for clinical case discussions, methodological approach analysis, and specialized feedback, GCS allows genetic counsellors to reflect on emotional challenges, personal

difficulties, beliefs, and biases. By simultaneously promoting technical improvement and overall well-being, GCS enhances the quality and safety of the services provided and contributes to burnout prevention, ensuring the continuous evolution of professional practice.

Despite its recognized positive impact on clinical practice and professional well-being, the implementation of GCS remains uneven worldwide. While some countries have regulated structures integrated into their health and education systems, others, like Portugal, lack a formal model, relying mostly on informal initiatives. The absence of overarching guidelines, regulatory frameworks, and professional recognition in some countries compromises the standardization of best practices and hinders the integration of GCS into health services.

This research aimed to analyse the current state of GCS globally, with a particular focus on the Portuguese context. Three core objectives were defined: (1) to characterize GCS in Portugal, Europe, and worldwide; (2) to identify key elements for effective implementation by analysing models adopted in countries that have formalized supervision; and (3) to develop quality standards and practical guidelines to facilitate the integration of GCS into health systems.

The results revealed significant disparities. In countries where GCS is well-structured, there is formal recognition of the profession and a positive impact on both the technical and emotional development of professionals. In contrast, in contexts like Portugal, GCS remains informal and fragmented, limiting genetic counsellors' access to structured support and development mechanisms. The findings also showed that, despite these inequalities, the need for GCS is widely acknowledged by professionals and services, who recognize its absence as a gap in their practice.

The collected evidence highlights the need for a strategic approach to the consolidation of GCS, including the creation of formal supervision structures. Specialized training and the adoption of innovative methods, such as online sessions, emerge as promising strategies to overcome geographical and hierarchical barriers.

Given the results, the development of a structured GCS model becomes imperative, supported by clear guidelines and a harmonized regulatory framework, yet adaptable to the social and cultural differences of each country. Its implementation will not only elevate the quality of genetic care provided but also ensure the protection and appreciation of professionals, safeguarding the sustainability and ongoing progress of this essential area of medical genetics.

AGRADECIMENTOS

À **Professora Milena**, obrigada por tudo o que partilhou comigo ao longo deste destes cinco anos – com sabedoria e uma generosidade raras. Agradeço a dedicação incansável, a escuta atenta, a presença sempre disponível. E, acima de tudo, o exemplo de integridade – intelectual e humana – que inspira profundamente. Que privilégio o meu!

Às **Professoras Marina** e **Margarida**, expresso a minha sincera gratidão pela disponibilidade, pelos contributos e pelo acompanhamento sempre tão valioso. Foi uma honra trilhar este caminho com o vosso apoio e com as partilhas generosas que tanto enriqueceram este trabalho.

A todos os **colegas de investigação**, em especial à Catarina e à Bibiana, agradeço o apoio, o empenho e a cumplicidade nos muitos momentos de trabalho conjunto. O caminho fez-se mais leve convosco.

A todos os meus **amigos**, em especial à **Rita** e à **Júlia**, o meu obrigada. Obrigada por ouvirem, por estarem presentes mesmo quando em silêncio, por ajudarem a aliviar o peso nos dias mais difíceis e por fazerem os outros transbordar de gargalhadas, leveza e alegria.

Ao **José Alexandre**, Presidente, agradeço profundamente a total disponibilidade e o incentivo constante em cada passo da concretização desta tese. Ao **José Alexandre**, Amigo, deixo o meu eterno agradecimento pelas longas conversas inspiradoras, pela generosidade sem limites e pela forma única e genuína como vê o Mundo – com empatia, sensibilidade e uma humanidade que toca e transforma.

Aos meus sobrinhos, **Miguel e Pedro**, por ainda me surpreenderem (e às vezes desconcertarem!) com as vossas ideias geniais, teorias mirabolantes e pensamentos sempre tão fora da caixa. Obrigado por tornarem a vida mais leve, mais barulhenta, e tão mais divertida.

À minha **irmã**, que celebra mais as minhas conquistas do que eu mesma e que acredita mais em mim do que eu própria, o meu obrigada. Não podia ter melhor amiga. Não podia ter melhor irmã!

Ao **Pedro**, meu porto seguro, obrigada por seres este poço de boa disposição, generosidade, descontração e amor, que consegue gerir tudo com um sorriso e uma calma que só tu tens.

À **Inês**, ao **João**, à **Sofia** e à **Rita** – quadrilha que me roubou o coração e nunca mais mo devolveu – obrigada por o tratarem tão bem. E obrigada por pintarem os meus dias com risos, gargalhadas, beijos intermináveis, abraços apertados e um "*Maaaami*" a cada 10 segundos que me recorda, em todos os momentos, o que realmente importa. Adoro-vos! Todos os dias um bocadinho mais.

Aos meus **pais**, verdadeiros alicerces de amor na minha vida, agradeço Tudo e Tanto. À minha **mãe**, agradeço o fazer da educação um farol, agradeço o amor aos livros, agradeço as histórias que me contava, noite após noite, e que ainda hoje ressoam em mim como memórias de uma infância feliz. Ao meu **pai**, que aos 75 anos ainda se deixa encantar pelas pequenas maravilhas do Mundo como quem vê "*neve em abril*", agradeço o ter-me ensinado, com ternura e assombro, a reparar nas pequenas grandes coisas da vida. Não conheço ninguém que guarde tão bem a criança que um dia foi como tu!

"Não sei o que nos espera, mas sei o que me preocupa: é que a medicina empolgada pela ciência, seduzida pela tecnologia e atordoada pela burocracia, apague a sua face humana e ignore a individualidade única de cada pessoa que sofre, pois embora se inventem cada vez mais modos de tratar, não se descobriu ainda a forma de aliviar o sofrimento sem empatia ou compaixão"

João Lobo Antunes
in "*Ouvir com Outros Olhos*", Gradiva, 2015

ÍNDICE

RESUMO
ABSTRACT
1. INTRODUÇÃO 15
2. ENQUADRAMENTO TEÓRICO 19
2.1 O Aconselhamento Genético 19
2.1.1 Definição de Aconselhamento Genético 19
2.1.2 Evolução Histórica do Aconselhamento Genético 21
2.1.3 Formação em Aconselhamento Genético 23
2.1.4 Reconhecimento da Profissão de Aconselhador Genético 24
2.1.5 Regulamentação do Aconselhamento Genético 26
2.1.6 Eficácia no Aconselhamento Genético 27
2.2 Supervisão do Aconselhamento genético 30
2.2.1 Definição e Conceitos-chave 30
2.2.2 O Desafio de uma Designação 32
2.2.3 Supervisão do Aconselhamento Genético Vs. Supervisão Clínica 33
2.2.4 Perfil do Supervisor do Aconselhamento Genético 35
2.2.5 Modelos e Formas de Supervisão e sua Influência na SAG 37
3. OBJETIVOS DE INVESTIGAÇÃO 51
4. MÉTODOS E RESULTADOS 53
4.1 **Estudo 1** – A European overview of genetic counselling supervision provision 53
4.2 **Estudo 2** – Genetic counselling supervision: Luxury or necessity? A qualitative study with genetic healthcare professionals in Portugal 62
4.3 **Estudo 3** – The State of Genetic Counselling Supervision Worldwide: Challenges, Practices, and Pathways for the Future 72
4.4 **Estudo 4** – Guidelines for Genetic Counselling Supervision in Europe: A Roadmap for Ethical, Effective, and Reflective Practice 87
5. DISCUSSÃO 92
5.1 Reflexões Metodológicas 92
5.2 Quebrar o Ciclo: O Reconhecimento Profissional como Pilar para a Implementação da SAG 96
5.3 A Integração da SAG no Período de Formação Inicial dos Profissionais 99

5.4 A SAG em Portugal, na Europa e no Mundo: Disparidades e aspetos comuns 100
5.5 Supervisão do Aconselhamento Genético Vs. Apoio informal: Onde traçamos a linha? 103
5.6 A SAG como ferramenta para o bem-estar e resiliência dos profissionais 104
5.7 A SAG como estratégia para preservar a humanização nos processos de aconselhamento genético 106

6. CONCLUSÕES 109

7. REFERÊNCIAS 112

ABREVIATURAS

ABGC	American Board of Genetic Counseling
AG	Aconselhamento Genético
AGNC	Association of Genetic Nurses and Counsellors
ASHG	American Society of Human Genetics
EBMG	European Board of Medical Genetics
ESCO	European Skills, Competences, Qualifications and Occupations
ESHG	European Society of Human Genetics
GCRB	Genetic Counselling Registration Board
NGS	Next Generation Sequencing
NSGC	National Society of Genetic Counselors
RGPD	Regulamento Geral de Proteção de Dados
SAG	Supervisão do Aconselhamento Genético
TAGC	Transnational Alliance of Genetic Counseling

1. INTRODUÇÃO

A Supervisão do Aconselhamento Genético (SAG) tem vindo a assumir um papel cada vez mais relevante na promoção de práticas profissionais seguras, humanas e eficazes. Trata-se de um processo reflexivo, sistemático e estruturado que visa apoiar os profissionais na análise integrada das dimensões emocionais, técnicas e éticas que atravessam a prática clínica no Aconselhamento Genético (AG). Num contexto marcado por transformações aceleradas nos cuidados de saúde em genética, com a multiplicação de testes disponíveis e o aumento da complexidade da interpretação dos resultados, a SAG afirma-se como uma resposta estratégica para garantir qualidade técnica e ética dos serviços, sustentado em práticas clínicas mais reflexivas, colaborativas e centradas no consultando.

O presente projeto de investigação parte, precisamente, do reconhecimento da SAG enquanto componente estruturante da qualidade da saúde em genética. A partir desta premissa, coloca-se um desafio central: compreender de que forma a SAG tem sido reconhecida, implementada e valorizada em diferentes contextos, nacionais e internacionais, bem como identificar os fatores que influenciam a sua implementação de forma estrutural em alguns países.

Com esse propósito, o estudo estruturou-se em torno de três objetivos principais:

1. Caracterizar a Supervisão do Aconselhamento Genético em Portugal, na Europa e no Mundo;
2. Identificar os fatores-chave para a implementação bem-sucedida da Supervisão do Aconselhamento Genético nos países onde esta prática já foi adotada;
3. Desenvolver padrões de qualidade e diretrizes práticas para a Supervisão do Aconselhamento Genético em Portugal e na Europa.

Para dar resposta aos objetivos definidos, foi desenvolvida uma estratégia metodológica assente em dois eixos analíticos interdependentes, desenhados para captar a complexidade da supervisão do aconselhamento genético nas suas múltiplas dimensões: prática, organizacional, regulamentar e de implementação efetiva. A estruturação destes eixos partiu do reconhecimento de que a SAG não pode ser compreendida apenas enquanto prática isolada, mas sim como uma ferramenta inserida num ecossistema profissional, institucional e político mais amplo.

Com base nesse entendimento, adotou-se uma abordagem metodológica de análise multinível, fundamentada numa lógica de variação escalar. Este movimento analítico combinou momentos de *zoom out*, dedicados ao mapeamento de práticas e identificação de padrões institucionais em diferentes contextos, com fases de *zoom in*, focadas no contexto português. Este ir e vir entre escalas permitiu uma leitura mais densa da realidade, articulando macroestruturas com experiências concretas, e contextualizando dados empíricos dentro de quadros institucionais e culturais diversos.

É neste enquadramento que se inscreve o **Eixo 1 – Mapeamento da SAG**, diretamente orientado para o **Objetivo 1:** *"Caracterizar a Supervisão do Aconselhamento Genético em Portugal, na Europa e no Mundo"*.

A base empírica que sustentou este eixo teve início com um estudo de âmbito europeu[90], concebido com o propósito de produzir um retrato alargado e comparativo das práticas de supervisão do aconselhamento genético no espaço europeu. Através da aplicação de um questionário a 100 profissionais de saúde em genética provenientes de 18 países, foi possível captar um conjunto de dados que permitiu mapear os principais modelos de supervisão em uso, os níveis de acessibilidade a estas práticas e os graus de formalização institucional que as enquadram. Os resultados obtidos neste estudo revelaram uma paisagem extremamente heterogénea, oscilando entre contextos com estruturas de supervisão consolidadas, como no Reino Unido, onde estas práticas estão integradas em políticas nacionais de formação e apoio clínico, e realidades marcadas pela ausência total de qualquer forma estruturada de SAG. Esta variação no espaço europeu não apenas evidenciou diferentes níveis de maturidade institucional no que respeita à SAG, como também expôs tensões e lacunas sistémicas que comprometem a equidade no acesso a apoio reflexivo e ético nos cuidados de saúde em genética.

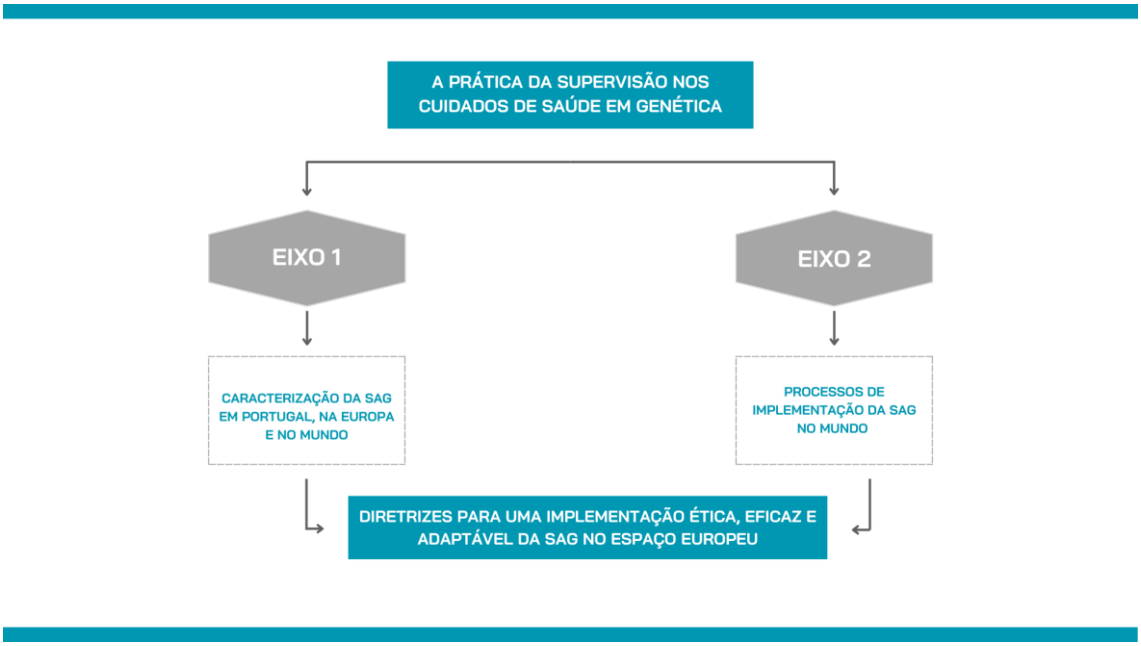
Este mapeamento inicial desempenhou um papel fundamental na construção de uma matriz de referência comparativa, que se revelou instrumental para a interpretação dos dados recolhidos nas fases seguintes da investigação. Foi, efetivamente, com base nesta visão do panorama europeu, que estreitamos o foco para Portugal[91], aprofundando o conhecimento sobre a prática da SAG no território nacional. Através de dois grupos focais com médicos geneticistas a exercer em centros hospitalares do país, verificou-se a inexistência de práticas formais de SAG e a ausência de um entendimento consolidado sobre o que constitui efetivamente a supervisão do aconselhamento genético. Ainda assim, emergiu uma valorização clara da sua relevância, associada à necessidade de apoio emocional, à gestão de dilemas éticos e à prevenção do *burnout*. Este *zoom in*

nacional permitiu captar com maior detalhe as perceções dos profissionais, bem como identificar barreiras e potenciais fatores facilitadores à introdução da SAG em Portugal.

O **Eixo 2 – Dinâmicas de Institucionalização da SAG** – respondeu ao **Objetivo 2**: *"Identificar fatores-chave para a implementação da SAG nos países onde esta prática já foi adotada"*.

Retomando o movimento de lente ampliada, o terceiro estudo empírico estendeu a análise a uma escala global[97], com entrevistas a profissionais de 23 países, provenientes de 5 continentes. Este estudo permitiu identificar padrões internacionais de sucesso, mapeando estratégias de implementação e evidenciando os elementos estruturantes que favorecem ou dificultam a institucionalização da SAG. Entre os fatores facilitadores mais relevantes surgiram: o reconhecimento formal da profissão de aconselhador genético, o financiamento institucional de programas de SAG, a existência de redes profissionais de suporte e a integração da SAG nos programas de formação inicial (mestrados) dos profissionais de aconselhamento genético. Por contraste, a escassez de recursos humanos especializados, a ausência de regulamentação clara e a falta de cultura institucional de supervisão foram identificados como elementos bloqueadores à implementação da SAG. A estrutura conceptual dos dois eixos que orientam este projeto encontra-se representada na Figura 1.

Figura 1 - *Estrutura conceptual dos dois eixos que orientam este projeto investigativo.*



A Figura 1 apresenta a relação entre o mapeamento da SAG em diferentes contextos geográficos (Eixo 1) e a análise dos mecanismos de implementação (Eixo 2), evidenciando a abordagem multinível adotada neste estudo.

Este movimento entre escalas – Europa, Portugal e Mundo – permitiu aprofundar o conhecimento sobre a SAG, consolidando um corpo sólido de evidências que sustenta a sua aplicação futura em contextos geográficos variados. Ao articular de forma estreita a caracterização das práticas existentes com os mecanismos de implementação, através dos dois focos complementares – o mapeamento da SAG em diferentes contextos geográficos e institucionais, e a análise dos processos, condições e fatores estruturais que viabilizam ou bloqueiam a sua implementação formalizada e sustentável – emergiu uma visão aprofundada da SAG, que criou o alicerce necessário à resposta ao **Objetivo 3**: *"Desenvolver padrões de qualidade e diretrizes práticas para a Supervisão do Aconselhamento Genético em Portugal e na Europa"*. A articulação dos dados empíricos com a revisão da literatura e a análise das melhores práticas internacionais conduziu à formulação de um conjunto de 21 diretrizes práticas[98], concebidas para serem eticamente robustas, adaptáveis aos diferentes contextos e promotoras de uma prática profissional mais reflexiva, segura e centrada no bem-estar dos profissionais e dos consultandos, oferecendo caminhos para a institucionalização e valorização da SAG nos cuidados de saúde em genética, no contexto europeu.

Os resultados obtidos nos estudos realizados ao longo deste percurso investigativo abriram caminho à discussão que percorre diferentes dimensões – desde a relevância do reconhecimento formal da profissão de aconselhador genético como condição essencial para a consolidação da SAG, até ao papel da SAG na promoção do bem-estar e da resiliência dos profissionais, bem como na necessária reflexão crítica sobre os serviços existentes, com vista à construção de práticas mais éticas, cuidadas e verdadeiramente humanizadas no domínio dos cuidados de saúde em genética.

A estrutura desta tese reflete este percurso investigativo, distribuindo-se por sete capítulos. O Capítulo 1 corresponde a esta introdução, que enquadra o tema, os objetivos e a relevância da investigação. O Capítulo 2 apresenta o enquadramento teórico, onde é apresentada a história e evolução do AG, bem como onde são definidos e discutidos os conceitos-chave do AG e da SAG. No Capítulo 3, explicitam-se os objetivos e as questões de investigação que orientaram o estudo, sendo seguido pelo Capítulo 4, que integra os quatro artigos publicados. O Capítulo 5 é dedicado à análise crítica e integrada dos principais resultados obtidos, enquanto o Capítulo 6 apresenta as conclusões, traduzidas em diretrizes práticas e recomendações estratégicas que emergem do percurso investigativo. Finalmente, o Capítulo 7 reúne as referências bibliográficas que sustentam teoricamente este projeto de investigação.

2. ENQUADRAMENTO TEÓRICO

2.1 O Aconselhamento Genético

O Aconselhamento Genético (AG), talvez devido à sua história recente, enfrenta uma significativa heterogeneidade na sua prática e reconhecimento a nível mundial. Esta diversidade, aliada à rápida expansão das tecnologias neste domínio e à crescente procura por cuidados de saúde em genética, realça a necessidade urgente de uma uniformização conceptual. Uma definição clara de aconselhamento genético, que permita a padronização das práticas e assegure que os profissionais do aconselhamento genético atuam dentro de um quadro ético e metodológico comum, é fundamental para garantir a qualidade e a consistência dos serviços prestados globalmente. Esta padronização facilitará a comunicação com outras áreas da medicina e da sociedade, permitindo também a implementação de sistemas de supervisão e avaliação de qualidade, focos centrais desta tese.

2.1.1 Definição de Aconselhamento Genético

O aconselhamento genético surgiu na segunda metade do século XX, influenciado pelos movimentos sociais e eugénicos desse período. Sheldon Reed foi pioneiro ao introduzir o termo "aconselhamento genético"[1], com uma definição em que se identificavam três componentes fundamentais para a prática: (1) o conhecimento da genética humana; (2) a consideração das sensibilidades, atitudes e reações dos utentes; e (3) a educação e disseminação ampla de informações genéticas aos utentes[1].

Cerca de 20 anos mais tarde, em 1975, a *American Society of Human Genetics* (ASHG) publica uma nova definição de aconselhamento genético[2]. Nesta, o AG é definido como "um processo de comunicação que aborda a ocorrência ou o risco de recorrência de uma (possível) doença genética na família"[2]. O processo envolve a atenção de um profissional devidamente treinado para ajudar o indivíduo e a sua família a: (1) compreender as características clínicas da doença; (2) calcular quanto a hereditariedade contribui na sua transmissão e o risco de recorrência nos seus familiares; (3) avaliar as suas opções face ao seu risco de recorrência; (4) utilizar a informação genética de forma pessoalmente significativa promovendo a sua saúde, minimizando o dano psicológico e potenciando o controlo pessoal; (5) escolher o curso de ação adequado à sua perceção do risco e aos projetos familiares e atuar em conformidade com tal decisão; e (6) ajustar-se adequadamente à presença da doença em familiares afetados e/ou ao risco de recorrência noutros familiares[2]. Esta definição da ASHG[2] foca já a relevância da

comunicação entre o aconselhador genético e o consultando e reconhece a relevância de apoiar as famílias a ajustarem-se emocionalmente à presença de risco/doença genética, refletindo uma abordagem mais holística e centrada no indivíduo. Introduz também o conceito de escolhas informadas, abordando o risco de recorrência e as opções disponíveis[2].

Já em 2006, dando continuidade a esta evolução, a *National Society of Genetic Counselors* (NSGC), associação fundada nos Estados Unidos da América em 1979, cria uma equipa específica com o objetivo de estabelecer uma nova definição de AG, definição esta que tem sido mantida até aos dias de hoje[3]. Esta nova definição, aprovada pelo Conselho de Administração da NSGC após um processo de revisão por pares com a contribuição dos membros da NSGC, organizações profissionais de genética, conselho jurídico da NSGC e líderes de vários grupos nacionais de defesa da genética, definiu aconselhamento genético como o processo de apoiar indivíduos a compreender e a adaptar-se às implicações médicas, psicológicas e familiares das contribuições genéticas para as doenças, integrando as seguintes dimensões: (1) interpretação de histórias familiares e médicas para avaliar a probabilidade de ocorrência ou recorrência de doenças; (2) educação sobre hereditariedade, testes, gestão, prevenção, recursos e pesquisa; (3) aconselhamento para promover escolhas informadas e adaptação ao risco ou à doença genética[3].

Nesta abordagem, que representa uma evolução face às anteriores, a NSGC vai já além de uma simples enumeração das tarefas dos profissionais, proporcionando uma descrição detalhada da interação entre o aconselhador genético e o consultando, facilitando uma compreensão mais clara do âmbito de atuação deste profissional por parte de outros prestadores de cuidados de saúde e legisladores[3]. Esta abordagem, mais abrangente e já mais centrada na pessoa, sublinha a necessidade de apoiar os consultandos a compreender e a adaptar-se às implicações médicas, psicológicas e familiares das informações genéticas[3].

Esta evolução na definição de AG ao longo dos anos reflete a mudança de paradigma de uma abordagem mais centrada na transmissão de informação e na avaliação de riscos para uma perspetiva holística, centrada na pessoa, com ênfase nos aspetos emocionais e psicológicos dos consultandos. Esta mudança paradigmática teve também impacto direto na prática do AG e na forma como a própria SAG tem vindo a ser integrada na prática profissional, já que a crescente valorização das dimensões psicológicas e emocionais do consultando refletiu-se também numa maior valorização da qualidade da prática, beneficiando tanto os profissionais quanto os utentes dos serviços.

2.1.2 Evolução Histórica do Aconselhamento Genético

O aconselhamento genético tem vindo a evoluir ao longo das últimas décadas, moldado por uma confluência de fatores sociais, culturais, históricos e regionais. Estes fatores desempenharam um papel crucial na evolução das práticas e na definição dos critérios usados para medir e avaliar o resultado dos processos[4,8].

Por uma questão prática, optamos por dividir a evolução da história do AG em quatro grandes períodos temporais – 1947-1980 | 1981-1995 | 1996-2016 | 2017 até aos dias de hoje – cada um representando uma era diferente em termos de desenvolvimento. Estes períodos refletem os avanços científicos, tecnológicos e as mudanças no contexto social e cultural que moldaram a prática do AG ao longo do tempo, sendo que cada fase é marcada por uma mudança no foco e na abordagem, respondendo às necessidades emergentes e aos desafios enfrentados pelos profissionais da área à época[7].

1947 - 1980

Neste período inicial, o AG estava predominantemente orientado para a prevenção de deficiências congénitas e hereditárias. Fortemente enraizado na genética mendeliana e em observações empíricas, o AG não possuía ainda a complexidade que viria a adquirir posteriormente[125]. Marcado por uma abordagem centrada na herança genética e na aplicação de princípios básicos para evitar a transmissão de doenças hereditárias, este período debruçava-se já sobre as implicações psicossociais dos processos de AG para os consultandos e para as suas famílias[7]. Nesta perspetiva, a prática do AG era vista essencialmente como técnica e educativa, sendo que os profissionais se centravam na disseminação de informações genéticas e na avaliação do risco de doenças hereditárias[7]. Nesta fase, a definição e a prática do AG ainda estavam em desenvolvimento, refletindo as limitações de conhecimento na área da genética médica e a falta de uma abordagem holística que enquadrasse o consultando no âmbito de um ecossistema mais amplo[4,7].

1981–1995

Com o advento de novas tecnologias reprodutivas e um melhor entendimento das implicações emocionais e éticas envolvidas nas decisões genéticas, os profissionais passaram a considerar mais amplamente as questões psicossociais associadas ao AG, o que promoveu uma mudança significativa na prática[6]. Os avanços na tecnologia, como o desenvolvimento de testes de diagnóstico mais precisos e a análise avançada de DNA, permitiram uma melhor deteção de condições genéticas e previsão de riscos, conduzindo consequentemente a um refinamento das práticas de AG[7].

Estudos pioneiros, realizados neste período, exploraram as consequências emocionais das informações genéticas nos consultandos e o impacto das decisões reprodutivas[34,149],

o que também veio a revelar a importância de um suporte emocional adequado[6,8]. A perceção de que o aconselhamento genético não se limitava a prevenir doenças, mas também envolvia apoiar os consultandos a lidar com o impacto psicológico e social das informações genéticas, levou a uma expansão do foco da prática[8]. A integração de práticas de apoio emocional tornou-se uma parte essencial do AG, refletindo uma abordagem mais adaptada às necessidades individuais dos consultandos[7].

1996 até 2016

A partir de meados da década de 1990, o campo do AG experimentou uma expansão significativa, em termos de abrangência e complexidade[77,13]. O avanço da genómica, catalisado pelo Projeto Genoma Humano, trouxe um crescimento exponencial na capacidade de análise genética e na identificação de variantes genéticas associadas a uma ampla gama de condições médicas[9,10,11,12]. Esta expansão levou à diversificação das áreas de aplicação do AG, incluindo não apenas genética reprodutiva, mas também a oncologia, a cardiologia e outras especialidades médicas[15]. Este período ficou também marcado pela crescente valorização da qualidade e eficácia do AG, com a implementação de padrões e diretrizes mais rigorosos, visando garantir práticas fundamentadas em evidências científicas[14,15]. A crescente consciencialização da sociedade quanto à relevância da genómica na prevenção e no tratamento de doenças genéticas, aliada à maior acessibilidade aos testes genéticos, constituiu igualmente uma das características mais distintivas deste período[16,17].

2017 até ao presente

Desde 2017, o campo do aconselhamento genético tem vindo a registar uma evolução significativa, impulsionada pelos avanços nas tecnologias genómicas, assinalando o início de uma nova era na prática clínica[16]. A complexidade trazida pela tecnologia de sequenciação de nova geração (NGS – *Next Generation Sequencing*), que permite a análise simultânea de múltiplos genes e variantes, exige abordagens mais individualizadas, uma vez que pode gerar milhares de cenários possíveis que precisam ser avaliados caso a caso[18]. Paralelamente, o panorama cultural contemporâneo e as dinâmicas familiares modernas têm introduzido novas questões na prática do AG, contribuindo para uma crescente complexidade do processo, que, nesta nova era, se encontra já claramente centrado no indivíduo[16,19].

A evolução histórica do AG é o reflexo da transição de uma abordagem predominantemente técnica, focada na transmissão de informações científicas e avaliação de riscos, para uma prática mais holística, centrada na pessoa, trazendo uma ênfase crescente à qualidade da prática e à formação especializada dos profissionais,

com impacto direto na implementação e valorização da supervisão do aconselhamento genético[15,23,101].

2.1.3 Formação em Aconselhamento Genético

Tal como se verifica através da evolução da definição e pela própria história do aconselhamento genético, também o desenvolvimento da formação específica nesta área tem sido um processo gradual e evolutivo: a formação foi sendo ajustada para responder aos avanços técnicos e científicos no campo da genética, bem como para explorar questões éticas e psicossociais que surgiram das alterações sociais e familiares vividas ao longo dos tempos.

De acordo com um estudo recente de Paneque et al. (2024)[20], a educação em aconselhamento genético transformou-se consideravelmente nos últimos 30 anos, com a rápida evolução da genética médica a obrigar a uma adaptação contínua dos currículos dos programas de mestrado em aconselhamento genético. A prática baseada em evidências tornou-se central no ensino, com a implementação de padrões rigorosos para assegurar a qualidade do serviço prestado aos consultandos[20].

Historicamente, a primeira formação formal em aconselhamento genético foi estabelecida, em 1967, no Sarah Lawrence College, EUA, e o programa incluía dimensões psicossociais e aspetos clínicos das doenças genéticas[21]. O programa formou a primeira geração de aconselhadores genéticos em 1969, marcando o início de uma "*revolução silenciosa*" na área[21]. O currículo inicial integrava aspetos biológicos, sociais e psicológicos, enfatizando a relevância das competências de AG, com o foco na genética mendeliana e na capacidade de comunicar informação complexa, de forma compreensível, ao consultando[21,22].

Na Europa, a criação de programas de mestrado em aconselhamento genético foi mais tardia, começando apenas nos anos 90, quando o Reino Unido e os Países Baixos se destacaram como os primeiros a estabelecer programas de formação na área[20]. O Reino Unido criou o seu primeiro curso em 1992, na Universidade de Manchester[24], curso este que rapidamente se tornou um modelo para outros países europeus, oferecendo uma formação abrangente que integrava conhecimentos de genética e competências de aconselhamento. Em 2000, foi criado um segundo programa no Reino Unido, em Cardiff, com objetivos e estrutura semelhantes. Ambos os programas integravam módulos teóricos, estágios clínicos e projetos de pesquisa[25]. O primeiro curso na Universidade do Manchester influenciou também a criação de programas semelhantes em outros países europeus, incluindo países nórdicos como a Suécia e a Noruega. Posteriormente, França,

Alemanha e Itália também começaram a desenvolver programas de mestrado em aconselhamento genético, contribuindo para a expansão do ensino e da prática na Europa[23].

Em Portugal, o primeiro mestrado em Aconselhamento Genético foi criado em 2009[26], no ICBAS – Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar, na Universidade do Porto, marcando um passo importante para o desenvolvimento dos serviços e da educação em Portugal. Até ao momento, foram realizados três ciclos do mestrado, mas a profissão ainda não se encontra oficialmente reconhecida no país. Esta dificuldade pode ser acentuada pelo facto de a especialidade em Genética Médica ter uma história relativamente recente em Portugal: oficialmente reconhecida como especialidade médica em 1999, obteve o reconhecimento na União Europeia apenas em março de 2011[26,80,117].

2.1.4 Reconhecimento da Profissão de Aconselhador Genético

Embora, como já anteriormente referido, a primeira definição de aconselhamento genético remonte à década de 60[1], e as primeiras formações de aconselhadores genéticos tenham surgido em 1969 nos Estados Unidos da América[21], a profissão de aconselhador genético ainda enfrenta desafios substanciais no que diz respeito ao reconhecimento legal em várias partes do Mundo[23,101], incluindo em Portugal, onde o reconhecimento formal permanece um objetivo em construção. Efetivamente, muitos países, apesar de já terem aconselhadores genéticos integrados nos serviços, não reconhecem ainda formalmente a profissão de aconselhador genético, resultando numa situação em que profissionais qualificados e a trabalhar na área não dispõem de um enquadramento legal claro[23,101,141]. Este vazio legal afeta a segurança e a qualidade do atendimento prestado, limitando também a capacidade de os aconselhadores genéticos contribuírem plenamente para os sistemas de saúde dos diferentes países.

Enquanto profissão, o Aconselhamento Genético, teve início formal nos Estados Unidos em 1969[21], data que marca o surgimento como uma área profissional independente. Este momento foi crucial para definir o papel dos aconselhadores genéticos e garantir a sua aceitação tanto na comunidade médica quanto junto do público em geral. A criação da *National Society of Genetic Counselors* (NSGC), nos EUA, em 1979[16,28], sob a liderança de Joan Marks, representou também um passo significativo para a consolidação da profissão, ao estabelecer formalmente o título de "aconselhador genético" e definir os parâmetros de atuação[28], definindo claramente o papel do aconselhador genético[44].

A crescente internacionalização do AG levou à criação da *Transnational Alliance of Genetic Counseling* (TAGC) em 2006, por Janice Edwards[118]. A TAGC tornou-se um

importante ponto de comunicação e educação entre aconselhadores genéticos de diferentes países, organizando encontros internacionais que facilitaram a troca de experiências e permitiram a adaptação das práticas de aconselhamento genético às necessidades locais[118]. Um marco importante nesta evolução foi o primeiro Congresso Mundial de Aconselhamento Genético, realizado em Cambridge, Reino Unido, em 2017, que contou com a participação de mais de 220 aconselhadores genéticos de 24 países e analisou pesquisas empíricas sobre o processo de aconselhamento genético, evidenciando a diversidade de práticas[118].

Globalmente, se compararmos os dados apresentados em dois artigos recentes – *The Global State of the Genetic Counseling Profession* de Abacan et al. (2018)[23] e *The Global Status of Genetic Counseling in 2023: What's Changed in the Past 5 Years?* de Ormond et al. (2024)[30] – observamos uma evolução significativa no crescimento, alcance geográfico e papéis profissionais da profissão de aconselhador genético ao longo dos últimos anos. Se, em 2018, existiam aproximadamente 7.000 aconselhadores genéticos a nível global, distribuídos por pelo menos 28 países, com mais de 60% a exercerem na América do Norte, em 2022, o número de aconselhadores genéticos aumentou para mais de 10.250, abrangendo quase 50 países, o que indica uma expansão global substancial. A título de exemplo refira-se os EUA, em que o número de aconselhadores aumentou de 4.000 em 2018 para mais de 6.500 em 2022[30].

A distribuição geográfica também se alterou, à medida que mais países integraram o AG nos seus sistemas de saúde. Em 2018, a América do Norte dominava em número de profissionais, mas em 2022, embora os EUA ainda representassem uma parte significativa dos profissionais de AG, países da Ásia, Médio Oriente e outras regiões começavam a contribuir significativamente para os números globais, com expansões impulsionadas por projetos nacionais de sequenciação e programas de rastreio neonatal[30].

Houve também uma evolução crescente, entre 2018 e 2022, no que diz respeito aos papéis profissionais. Enquanto, em 2018, os aconselhadores genéticos eram reconhecidos principalmente pelas suas contribuições generalistas, em 2022, as suas funções abrangiam já áreas especializadas como oncologia, cardiogenética e psiquiatria[128,133,136,137,151]. A integração da telessaúde, uma prática que era incomum em 2018, mas que se tornou amplamente adotada em 2022 e se intensificou após a pandemia de COVID-19, também contribuiu para aumentar o acesso aos serviços[30].

Atualmente, vários esforços têm vindo a ser empreendidos no sentido de reconhecer a profissão. Na Europa, por exemplo, o EBMG tem desenvolvido esforços no sentido de

integrar a profissão de aconselhador genético na ESCO (*European Skills, Competences, Qualifications and Occupations)*[99], o que seria um passo fundamental para o reconhecimento formal e harmonizado da profissão no espaço europeu.

2.1.5 Regulamentação do Aconselhamento Genético

A regulamentação do AG tem-se consolidado progressivamente, abrangendo a prática profissional, a formação dos profissionais e dando um enquadramento jurídico e ético à profissão de aconselhador genético. Por outro lado, tem também vindo a ser desenvolvida legislação geral com o objetivo de proteger os direitos dos consultandos.

Regulamentação da Prática Profissional e da Formação

Na Europa, o *European Board of Medical Genetics* (EBMG), afiliado da *European Society of Human Genetics* (ESHG), desempenha um papel central na regulamentação tanto da prática profissional quanto da formação em AG[42,66]. O EBMG define padrões rigorosos que asseguram a qualidade, a ética e a competência dos profissionais, promovendo a formação contínua e a certificação. Organizado em três áreas profissionais: (1) geneticistas laboratoriais; (2) aconselhadores genéticos e enfermeiros especializados em genética (*genetic nurses*), e (3) médicos geneticistas, o EBMG procura garantir a harmonização das práticas em toda a Europa, assegurando que os profissionais estejam devidamente qualificados para prestar aconselhamento genético de excelência[66].

Já no Reino Unido e na República da Irlanda, a regulamentação da prática e da formação é da responsabilidade do *Genetic Counselling Registration Board* (GCRB), que estabelece e mantém elevados padrões éticos e técnicos. O GCRB certifica os profissionais com base em qualificações e experiência comprovadas e supervisiona programas de formação acreditados, com ênfase em componentes teóricos, clínicos e éticos, assegurando também a avaliação contínua da prática profissional[43].

Nos Estados Unidos, a *National Society of Genetic Counselors* (NSGC) define diretrizes éticas e profissionais que regulam a prática, enquanto o *American Board of Genetic Counseling* (ABGC) é o órgão responsável pela certificação dos profissionais e pela regulamentação da formação, exigindo formação contínua e avaliações periódicas para assegurar competência técnica e clínica[27,44.]

Este modelo regulatório tem sido adotado e adaptado em vários outros países, como a Austrália e o Canadá, que implementaram sistemas próprios de certificação e registo profissional, refletindo uma tendência internacional para a uniformização da formação e prática do AG[95,122].

Regulamentação Geral e Bioética

Para além dos códigos e padrões específicos, o AG está enquadrado em regulamentações gerais que visam proteger os direitos dos indivíduos e assegurar a ética na utilização dos dados genéticos. A confidencialidade e a privacidade dos dados genéticos são pilares essenciais, dada a potencial implicação destes dados para o indivíduo e seus familiares[45,46,51]. Assim, os profissionais devem gerir cuidadosamente o equilíbrio entre o direito à privacidade dos consultandos e a obrigação ética de comunicar informações relevantes para a saúde de terceiros[52]. O consentimento informado constitui outro princípio fundamental, garantindo que os consultandos compreendem plenamente os riscos, benefícios e limitações dos testes genéticos[47]. Instrumentos internacionais, como a Convenção de Oviedo (1997), proibindo a discriminação genética, e o Regulamento Geral de Proteção de Dados (RGPD) da União Europeia (2018), que classifica os dados genéticos como sensíveis e protege o seu uso, reforçam este quadro legal[48,49,50].

2.1.6 Eficácia no Aconselhamento Genético

Num domínio como o do aconselhamento genético, avaliar a eficácia é fundamental por razões que ultrapassam a simples medição de resultados[4]. Em primeiro lugar, essa avaliação permite garantir que o serviço prestado mantém um elevado padrão de qualidade, promovendo práticas consistentes e alinhadas com as necessidades reais dos consultandos[36]. Em segundo lugar, constitui uma base sólida para decisões estratégicas relevantes, como o planeamento, financiamento e melhoria dos cuidados de saúde em genética[41,139]. Paralelamente, avaliar a eficácia permite identificar áreas em que os profissionais necessitam de desenvolvimento, orientar a sua formação contínua e apoiar processos de supervisão[4,81,127,140].

Apesar da sua relevância, medir a eficácia no contexto do aconselhamento genético é uma tarefa complexa e desafiante. Esta dificuldade poderá em parte, estar relacionada com a ausência de uma definição clara de “sucesso” nos processos de aconselhamento genético[35,161]. A inexistência de instrumentos específicos para medir a prática clínica, destacada por Paneque et al. (2015)[140], bem como a diversidade de papéis assumidos pelos profissionais e a ausência de modelos de prática harmonizados, tornam difícil a padronização da avaliação[31,35].

A esta complexidade acresce o facto de a eficácia do aconselhamento genético poder ser avaliada a partir de duas perspetivas complementares: o processo de aconselhamento em si e os resultados obtidos. A avaliação do processo diz respeito a aspetos como a

comunicação do aconselhador, a forma de envolver o consultando, a satisfação do utente, as estratégias utilizadas na sessão, o ambiente ou grau de diretividade do profissional[32,132,134]. Já a avaliação dos resultados foca-se nas mudanças efetivas provocadas pela intervenção, como o aumento do conhecimento, a perceção mais precisa do risco, o ajustamento psicológico e a tomada de decisões informadas[33,38,39,135,138,143,147]. Estudos mostram que um processo bem conduzido promove maior satisfação e retenção do conteúdo, sem aumento de ansiedade[8,124,127,132], e que a qualidade da comunicação, especialmente na apresentação do risco, tem impacto direto nos resultados[132,147].

Entre os indicadores frequentemente utilizados para avaliar o processo destaca-se a satisfação dos utentes, medida através da perceção subjetiva da utilidade e qualidade do serviço prestado[33]. Por outro lado, a eficácia clínica é avaliada de forma mais objetiva, com base no impacto real e nos benefícios alcançados[138]. Enquanto a satisfação depende de experiências individuais, a eficácia incide sobre resultados observáveis e concretos do processo de aconselhamento.

Historicamente, a avaliação da eficácia e qualidade do aconselhamento genético evoluiu em três fases distintas[4] refletindo a própria evolução do aconselhamento genético enquanto profissão. A primeira, entre 1947 e 1980, focava-se no papel dos profissionais e em objetivos eugénicos associados à saúde reprodutiva, medindo a eficácia sobretudo pelo impacto nas decisões reprodutivas[4,8]. A segunda, entre 1981 e 1995, centrava-se na avaliação do impacto ao nível do conhecimento e da ansiedade, começando a considerar vertentes emocionais e educativas[4,132]. Já a terceira fase, que se iniciou em 1996 e se mantém até aos dias de hoje, caracteriza-se por uma abordagem mais centrada no utente, com o desenvolvimento de modelos como o *Reciprocal Engagement Model*[152] e instrumentos que reconhecem o aconselhamento genético também como uma intervenção psicossocial complexa[4].

Neste contexto, foram desenvolvidas diversas escalas para avaliar diferentes dimensões quer a nível do processo, quer a nível dos resultados do aconselhamento genético. Entre elas destacam-se: (1) *Satisfaction with Genetic Counseling Scale*[33] – questionário com 32 itens que avalia a satisfação dos consultandos com os processos de AG; (2) *Perceived Personal Control Questionnaire* (PPC)[123,145] – que avalia a sensação subjetiva de controlo do consultando em relação a três dimensões – cognitivo, capacidade de decisão e comportamental – e é composto por nove itens, cada um representando uma afirmação à qual os respondentes indicam o seu grau de concordância numa escala de três pontos; (3) *Genetic Counselling Satisfaction Scale* (GCSS)[36] – instrumento composto por seis

itens, avaliados numa escala Likert de 5 pontos, que mede três dimensões da satisfação dos pacientes com o aconselhamento genético: instrumental, afetiva e procedimental; (4) *Audit Tool for Genetic Services*[148] – ferramenta de avaliação e auditoria de serviços; (5) Instrumento EuroGentest (2008)[129] – usado para autoavaliação e melhoria contínua dos serviços; (6) *Genetic Counselling Outcome Scale* (GCOS-24)[138] – questionário de 24 itens que avalia o impacto do aconselhamento genético, medindo o nível de empoderamento sentido pelos consultandos.

Em Portugal, com base no *Reciprocal Engagement Model*[152], foi desenvolvida por Paneque et al. (2018)[160] a escala – *Portuguese Genetic Counseling Quality Assessment Scale* – composta por 50 itens que avaliam cinco dimensões principais: educação, características e decisões dos aconselhados, relação terapêutica, efeitos do processo e organização dos serviços[160].

Ao longo dos anos, a criação e o aperfeiçoamento destas escalas têm permitido uma avaliação cada vez mais abrangente e multidimensional do AG, contemplando tanto a experiência subjetiva dos utentes como a qualidade organizacional dos serviços, ou seja, tanto o processo quanto o resultado[33,40,41].

Por fim, conforme salienta Resta (2020)[4], importa sublinhar que a avaliação da eficácia no AG exige sobretudo "*humildade*", já que, dada a complexidade e variabilidade dos contextos clínicos, competências envolvidas e dinâmicas em constante evolução, nenhuma medida isolada conseguirá captar toda a amplitude da prática, e é até provável que os instrumentos atuais se venham a revelar insuficientes no futuro[4].

2.2 Supervisão do Aconselhamento Genético

Serão abordados, seguidamente, as origens da Supervisão do Aconselhamento Genético (SAG), os princípios fundamentais que a sustentam, bem como os desafios associados à sua prática e implementação. Paralelamente, examinaremos os diferentes modelos e formas de supervisão.

2.2.1 Definição e Conceitos-chave

A supervisão do aconselhamento genético tem sido definida e compreendida de diferentes formas ao longo do tempo, refletindo a evolução da prática e das exigências do contexto clínico. Apesar das variações terminológicas, existe um consenso sobre os seus objetivos centrais: promover o desenvolvimento técnico e emocional dos profissionais, apoiar a gestão de situações complexas e fomentar uma prática ética e culturalmente sensível.

Em 2003, McCarthy Veach et al.[53] definiram a SAG como um processo reflexivo e educacional, fundamental para o desenvolvimento contínuo de competências dos profissionais do aconselhamento genético, sobretudo na gestão de questões emocionais e éticas emergentes, permitindo explorar práticas, emoções e dilemas éticos no contexto do aconselhamento genético[53].

De forma complementar, a *National Society of Genetic Counselors* (NSGC)[44] entende a SAG como um processo colaborativo e educativo, centrado na reflexão sobre práticas profissionais, dilemas éticos e impacto emocional dos processos de AG. A NSGC sublinha ainda a importância de integrar questões culturais, reconhecendo que as diferenças de contexto influenciam tanto a relação com os consultandos como a abordagem dos profissionais[44,56].

Já o American Board of Genetic Counseling (ABGC)[55] descreve a SAG como um processo estruturado de *feedback* contínuo, que abrange não só as competências técnicas, mas também os desafios emocionais vivenciados nos casos clínicos. Esta prática é considerada uma componente essencial da certificação e manutenção da competência profissional[55].

Independentemente da terminologia utilizada, a SAG assume-se como uma ferramenta essencial para a formação e desenvolvimento profissional contínuo, ao promover a reflexão crítica sobre a prática, o aprimoramento técnico e a gestão emocional. Torna-se especialmente relevante em situações emocionalmente exigentes, como no diagnóstico

de doenças genéticas graves, oferecendo suporte aos profissionais para lidar com o impacto psicológico dessas experiências[56,57,58].

Paralelamente, a SAG tem também um papel determinante na gestão de fenómenos psicológicos complexos, como a transferência e a contratransferência, frequentemente presentes nos processos de aconselhamento genético[29,60]. Ao oferecer um espaço seguro e estruturado para autorreflexão, permite ao profissional reconhecer e regular as suas próprias reações emocionais, evitando que influenciem negativamente o processo de AG[57]. Essa consciência é essencial para garantir uma postura profissional centrada no consultando e emocionalmente equilibrada.

Finalmente, a SAG contribui para a manutenção de fronteiras éticas e profissionais, ao abordar de forma crítica questões éticas e culturais, incentivando os profissionais a considerar as crenças, valores e contextos dos consultandos na transmissão de informação e apoio à tomada de decisão[56]. Diante do exposto, destacam-se os seguintes conceitos-chave da SAG:

a. Prática Reflexiva

A SAG proporciona um espaço estruturado para que os profissionais reflitam sobre as suas práticas, experiências e reações emocionais, promovendo o autoconhecimento e o crescimento pessoal e permitindo ao aconselhador genético analisar criticamente as suas decisões e sentimentos, numa reflexão que não se limita ao desempenho técnico, abrangendo também as implicações emocionais e psicológicas da prática[64].

b. Desenvolvimento Profissional Contínuo

A SAG é um catalisador para a aprendizagem contínua, explorando aspetos técnicos, éticos e comunicacionais do AG. O *feedback* fornecido durante a SAG apoia a melhoria da qualidade do processo de AG e ajuda os profissionais a adaptarem-se às melhores práticas emergentes[58].

c. Competência Cultural

A SAG apoia o desenvolvimento da competência cultural, essencial num campo em que as crenças e valores culturais influenciam significativamente as perceções dos consultandos sobre a genética e a tomada de decisões. A SAG poderá apoiar o aconselhador genético a adaptar-se à diversidade cultural, promovendo um acompanhamento equitativo e sensível dos consultandos[56].

d. Fronteiras Éticas, e Profissionais

Manter fronteiras claras entre profissional e consultando, bem como entre supervisor e aconselhador, é um pilar fundamental da SAG. A supervisão aborda normas éticas como confidencialidade, consentimento informado e integridade, assegurando uma prática ética e profissional[64].

e. Promoção do Bem-Estar Psicológico do Profissional

A SAG reconhece a importância de proteger o bem-estar psicológico dos aconselhadores genéticos. Lidar com situações emocionalmente intensas pode gerar stress e desgaste, sendo crucial que a SAG inclua apoio emocional para prevenir um impacto negativo na saúde mental do profissional[68]

f. Prevenção da Fadiga da Compaixão

A fadiga da compaixão, caracterizada pela exaustão emocional causada pela exposição prolongada ao sofrimento dos outros, é um desafio comum nas profissões de ajuda e está associada a um maior risco de *burnout*[119,120,121]. Nesse contexto, a SAG poderá desempenhar um papel fundamental como fator de prevenção contra a fadiga da compaixão, mantendo o equilíbrio entre empatia e autocuidado, essencial para a qualidade dos serviços prestados em genética.

2.2.2 O Desafio de uma Designação

A expressão “Supervisão do Aconselhamento Genético”, traduzida diretamente do inglês “*genetic counselling supervision”*, apresenta desafios conceptuais, sobretudo no contexto português. Embora a etimologia de “supervisão”, derivada dos termos latinos super (“acima”) e videre (“ver”) (Dicionário Priberam da Língua Portuguesa, s.d.)[5], sugira um olhar atento e abrangente, essa origem, aliada à definição do Dicionário da Língua Portuguesa da Porto Editora, que a restringe ao “ato ou efeito de supervisionar, coordenar, monitorizar ou inspecionar”, não capta a complexidade e a riqueza inerentes ao processo de SAG. A palavra “supervisão” pode conduzir a interpretações hierárquicas ou limitadas à mera avaliação técnica, quando, na realidade, vai muito além. Este desafio na tradução e aplicação do termo "supervisão" sublinha a necessidade de uma reflexão mais aprofundada sobre a terminologia utilizada, a fim de garantir que o conceito reflita de forma precisa os objetivos e a dinâmica do processo de SAG, favorecendo também a inclusão da sua prática nos serviços de saúde.

Efetivamente, são vários os desafios conceptuais que advêm do uso do termo “supervisão” no contexto do aconselhamento genético:

a) Perceção de hierarquia

O termo "supervisão" é frequentemente percebido como estando relacionado com uma relação de autoridade, na qual o supervisor assume o papel de avaliar ou monitorizar o trabalho do supervisionado. Esta perceção pode inibir o aconselhador genético, dificultando a partilha de dúvidas e desafios, elementos essenciais para a criação de um ambiente colaborativo e seguro.

b) Associação a avaliação

O termo "Supervisão" é muitas vezes associado a processos de avaliação de desempenho, o que pode desviar a prática do seu verdadeiro objetivo: oferecer apoio reflexivo, emocional e educativo, promovendo o desenvolvimento contínuo do profissional.

c) Redução do âmbito do processo

Quando entendido como monitorização ou controlo, o termo negligencia uma dimensão fundamental do processo: o apoio emocional. Este aspeto é crucial no AG, dada a carga emocional inerente tanto ao trabalho do profissional quanto às necessidades dos consultandos.

Para superar estas limitações, podem ser exploradas designações mais alinhadas com a essência colaborativa e reflexiva do processo, tais como: (1) **Mentoria**[82]: este termo sugere uma relação baseada na orientação e partilha de experiências, em vez de controlo, reforçando a ideia de suporte e desenvolvimento contínuo do profissional; (2) **Orientação Profissional**[83]: esta designação destaca o papel de guia e de apoio, sem as implicações hierárquicas de "supervisão", focando-se no acompanhamento das aprendizagens e na resolução de desafios específicos; (3) **Apoio Reflexivo**[113]: esta alternativa enfatiza a prática de reflexão crítica como elemento central, eliminando conotações de fiscalização e destacando a autorreflexão e o apoio emocional contínuo; (4) **Consultoria**[102]: este termo sugere um apoio técnico e estratégico, centrado no desempenho profissional e na resolução de questões práticas e clínicas, afastando-se de conotações hierárquicas.

A alteração terminológica, apesar dos desafios iniciais, sendo o principal a ausência de uma correspondência direta com o termo em inglês, pode favorecer uma maior adesão à prática. Ao substituir “supervisão” por uma expressão neutra ou mais alinhada com os objetivos da prática, elimina-se a carga avaliativa do termo, promovendo uma compreensão mais clara da sua finalidade, o que pode estimular o interesse por parte dos profissionais.

2.2.3 Supervisão do Aconselhamento Genético Vs. Supervisão Clínica

Este subcapítulo visa esclarecer as diferenças conceptuais entre a supervisão clínica e a supervisão do aconselhamento genético, evidenciando como a utilização de ambas pode contribuir para o crescimento profissional e a qualidade da prática do AG. Embora ambas as abordagens sejam essenciais para o aprimoramento das práticas dos aconselhadores genéticos, compreender as diferenças subjacentes a cada uma é crucial para uma

aplicação eficaz e para a maximização dos benefícios que ambas proporcionam. O reconhecimento claro dessas diferenças permite que os profissionais e as instituições desenvolvam estratégias de supervisão mais ajustadas às necessidades específicas de cada área, assegurando uma formação e uma prática mais robustas e holísticas[69].

A supervisão clínica, considerada fundamental na formação dos aconselhadores genéticos e de outros profissionais da área da saúde[84], foca-se no desenvolvimento de competências técnicas, garantindo que os consultandos recebem cuidados adequados e de qualidade[59]. Este tipo de supervisão centra-se no desempenho técnico do profissional, avaliando a sua competência em relação aos padrões exigidos e às intervenções realizadas[61]. Em contextos multidisciplinares, a supervisão clínica oferece também um espaço para discutir casos, diagnósticos, e receber *feedback* sobre a eficácia das intervenções, promovendo a troca de conhecimentos técnicos[61]. Nesse sentido, a supervisão clínica é fundamental para garantir que o aconselhador genético desenvolva as competências técnicas necessárias e que cumpra as normas estabelecidas[63]. Neste processo, o papel do supervisor clínico é essencial, pois orienta a preparação de casos, avalia o desempenho e oferece *feedback*, criando um ambiente que favorece o crescimento técnico contínuo[64]. O supervisor clínico, como "guardião" dos padrões da profissão, assegura que o aconselhador genético adquire as competências técnicas e segue os princípios éticos que norteiam a prática[61]. De acordo com o *European Board of Medical Genetics*[66,100], a supervisão clínica em equipas multidisciplinares tem um papel central na troca de conhecimentos e no aperfeiçoamento das competências clínicas na área dos cuidados de saúde em genética.

Em contrapartida, a supervisão do aconselhamento genético centra-se nos aspetos psicossociais da prática, oferecendo ao profissional a oportunidade de refletir sobre as questões pessoais e emocionais que podem influenciar o seu trabalho[62,71]. A definição da *Association of Genetic Nurses and Counsellors* (AGNC) destaca essa orientação, considerando a SAG um espaço seguro onde o aconselhador genético pode explorar e compreender as suas próprias emoções, desafios e reações que surgem no contexto do aconselhamento genético[62]. Em contraste com a supervisão clínica, que tende a centrar-se na avaliação do desempenho técnico e na aquisição de competências específicas, a SAG orienta-se prioritariamente para o apoio emocional ao profissional. Este tipo de supervisão visa fomentar o autoconhecimento, a autorreflexão e a resiliência do aconselhador genético[72], tendo como principal objetivo ajudá-lo a reconhecer e gerir as exigências emocionais inerentes à prática do AG. Contribuindo para a prevenção do *burnout* e para a manutenção da estabilidade emocional necessária ao exercício de uma empatia genuína e sustentada[58], a SAG proporciona um espaço seguro para a expressão

de dúvidas, inseguranças e reações afetivas, reforçando a capacidade do profissional para oferecer um acompanhamento mais eficaz, ético e humanizado.

Em suma, enquanto a supervisão clínica se centra no aperfeiçoamento das competências técnicas, a SAG tem um papel fundamental na gestão das implicações emocionais dos processos de AG. Apesar das diferenças, ambas as práticas são complementares. Ao integrar ambas as formas de supervisão, o aconselhador genético trabalha as suas competências técnicas ao mesmo tempo que trabalha a empatia e a humanização nos processos de AG, além de se proteger contra o *burnout*, garantindo assim uma prática eficaz, sensível e de qualidade[71].

2.2.4 Perfil do Supervisor do Aconselhamento Genético

O papel do supervisor do AG exige uma combinação equilibrada de formação académica sólida, experiência prática significativa e competências interpessoais bem desenvolvidas[75,78]. Este perfil abrangente reflete a natureza multifacetada da SAG.

Competências Técnicas

O EBMG[66,100] e a AGNC[62] recomendam que os supervisores do AG tenham uma experiência extensa em AG, preferencialmente associada a uma formação adicional em psicologia ou em áreas relacionadas com a saúde mental. A formação académica na área da genética será importante para compreender as complexidades científicas do AG, mas a experiência em psicologia será igualmente relevante para que o supervisor consiga lidar com os aspetos emocionais e psicossociais dos processos de AG[78].

Um fator a considerar é a formação específica em técnicas de supervisão do aconselhamento genético. Higgins et al.[78] identificaram diversas competências essenciais, como a capacidade de fornecer feedback construtivo e a compreensão dos aspetos éticos e legais do AG. Para tanto, é relevante que o supervisor possua formação em técnicas de comunicação, feedback e gestão de conflitos, conforme também salientado por Bernard e Goodyear[61].

A experiência prática em aconselhamento genético desempenha um papel fundamental no perfil do supervisor. O EBMG[66] destaca que o foco da supervisão do aconselhamento genético deve estar na relação de aconselhamento, e não apenas no conteúdo técnico. Por isso, supervisores com sólida experiência prática podem ser igualmente eficazes, desde que possuam uma compreensão aprofundada das técnicas de aconselhamento e da dinâmica emocional envolvida no processo.

Competências Pessoais e Interpessoais

As competências interpessoais do supervisor são um elemento essencial no processo de supervisão do aconselhamento genético. Estudos como os de McCarthy Veach, LeRoy e Bartels[58] destacam a relevância de atributos como empatia, comunicação aberta e a capacidade de estabelecer e manter uma relação de apoio com o aconselhador supervisionado. Também Gu et al (2011)[57] salientam ainda a importância de criar um ambiente propício à exploração das reações emocionais do aconselhador, facilitando o autoconhecimento e a gestão de fenómenos como a transferência e contratransferência[58]. Estas dinâmicas são particularmente desafiantes em cenários onde os aconselhadores trabalham com famílias que enfrentam diagnósticos genéticos graves, nos quais o impacto emocional é frequentemente intenso[68]. Supervisores com formação em psicologia clínica ou áreas afins demonstram estar mais bem preparados para apoiar o aconselhador genético na gestão destas questões, reforçando a sua capacidade de lidar com as necessidades emocionais e éticas do seu trabalho[58,78]. Paralelamente, Higgins et al.[78] indicam que a capacidade do supervisor de manter uma comunicação clara, aliada a um feedback construtivo e específico, é fundamental para o desenvolvimento das competências profissionais do supervisionado.

Figura 2 - *Perfil do Supervisor em Aconselhamento Genético*.

Dimensão do Perfil	Pontos Chave
Comperências Técnicas	• Formação em genética (preferencial) • Formação em psicologia ou áreas de saúde mental (preferencial) • Experiência prática em aconselhamento genético • Domínio de técnicas de supervisão, comunicação, feedback e gestão de conflitos
Competências Pessoais e Interpessoais	• Capacidade de criar relações de empatia e comunicação aberta. • Capacidade de criar ambiente de apoio e confiança. • Capacidade de fornecer feedback construtivo e específico. • Capacidade de promover o autoconhecimento e de apoiar a gestão de reações emocionais.
Combinar experiência prática, habilidades interpessoais e formação técnica para apoiar desenvolvimento técnico e emocional dos aconselhadores genéticos.	

A Figura 2 apresenta o perfil do supervisor em aconselhamento genético, tendo em conta duas dimensões: (1) competências técnicas, (2) competências pessoais e interpessoais.

Resumindo (ver Figura 2), a literatura[58,62,66] recomenda que os supervisores do AG combinem uma experiência prática com competências interpessoais bem desenvolvidas. Este equilíbrio entre experiência prática, formação em técnicas de supervisão e habilidades pessoais é essencial para maximizar o impacto positivo do processo de SAG.

2.2.5 Modelos e Formas de Supervisão e a sua Influência na SAG

Como temos vindo a afirmar, a complexidade intrínseca do AG exige uma supervisão abrangente: técnica e do domínio psicossocial. Em consequência, a SAG é profundamente influenciada por toda uma gama diversificada de teorias e modelos de supervisão[69], que fornecem as ferramentas necessárias para enfrentar estes desafios emocionais, éticos e técnicos que surgem nos processos de AG.

Neste contexto, é crucial compreender as principais abordagens que moldam e influenciam a SAG, bem como os conceitos específicos que cada uma delas introduz na prática supervisionada. Estas abordagens oferecem diferentes perspetivas sobre como lidar com dilemas éticos, tensões emocionais e desafios enfrentados pelos aconselhadores genéticos. Ao analisar diferentes modelos de supervisão aplicados em diversas áreas, é possível perceber como são aplicados na prática e a influência que exercem sobre o tipo de interação entre supervisor e aconselhador genético, bem como sobre o desenvolvimento profissional contínuo dos profissionais.

Tal como acontece em outras áreas de intervenção, não existe, na SAG um único modelo universalmente aceite. De facto, tendo em conta que o AG ocorre em contextos clínicos, geográficos e culturais diversos, é natural e positivo que as abordagens de supervisão reflitam essa diversidade, adaptando-se às necessidades dos profissionais e às especificidades locais. Este subcapítulo explora detalhadamente estas abordagens teóricas, os modelos e as diferentes formas em que a SAG pode ocorrer.

Modelos de Supervisão Gerais e sua Ressonância na SAG

Ao longo do tempo, surgiram abordagens teóricas e práticas que originaram modelos de supervisão concebidos para responder a diferentes necessidades e contextos. Estas diferentes abordagens oferecem orientações para a prática supervisionada e refletem uma diversidade de influências. Os modelos de supervisão existentes, que podem ser também eles aplicados à SAG, agrupam-se em quatro grandes categorias, cada uma com ênfases e perspetivas distintas.

i. Modelos de Supervisão Baseados em Princípios e Práticas de Psicoterapia

Os modelos de supervisão baseados em princípios e práticas da psicoterapia baseiam-se em teorias desenvolvidas originalmente em contexto terapêutico, mas adaptadas às necessidades da supervisão. Aplicam conceitos-chave de áreas da psicologia relacionados com abordagens como a terapia cognitivo-comportamental, a teoria humanista ou as teorias sistémicas. Efetivamente, a psicologia destaca-se como uma das áreas que mais têm contribuído para o desenvolvimento das práticas de SAG, fornecendo modelos que valorizam o autoconhecimento, o crescimento emocional e a compreensão interpessoal.

a) Modelos Humanistas

A abordagem humanista, cunhada por Carl Rogers[65], baseia-se na crença de que todos os indivíduos têm um potencial inato para o crescimento pessoal e profissional, desde que recebam o apoio adequado. Neste modelo, a criação de um ambiente de aceitação incondicional e empatia é visto como fundamental para o desenvolvimento, bem-estar e para o progresso pessoal e profissional[106].

Segundo Rogers[65], a relação terapêutica ou de supervisão deve ser genuína, sendo que a empatia e a escuta ativa são consideradas fundamentais para que o supervisionado consiga explorar as suas emoções, aprender com as suas experiências e integrar estas aprendizagens no seu processo de desenvolvimento.

Em termos de supervisão, o modelo humanista assenta em três pilares principais: (1) Escuta ativa e empática: o supervisor deve estar atento não só às palavras do supervisionado, mas também às suas emoções e às suas necessidades implícitas; (2) Foco no autodesenvolvimento e na autorreflexão: o objetivo da supervisão é ajudar o supervisionado a desenvolver a sua capacidade de reflexão sobre a sua prática, promovendo o autoconhecimento e o desenvolvimento contínuo; e (3) Valorização do processo relacional: a interação entre supervisor e supervisionado é considerada um dos fatores mais importantes, sendo a qualidade da relação o principal veículo para o crescimento e desenvolvimento profissionais[65].

No contexto da SAG, o modelo humanista coloca uma forte ênfase na criação de um ambiente seguro e acolhedor, onde o supervisionado se sinta verdadeiramente aceite, sem medo de julgamentos ou críticas. Este ambiente de apoio e confiança propiciará o autodesenvolvimento e promoverá a autorreflexão[106].

A abordagem humanista revela-se particularmente útil na SAG, dado que os profissionais do AG gerem frequentemente situações emocionalmente desafiadoras. A comunicação de resultados genéticos adversos, por exemplo, pode gerar grandes desafios emocionais tanto para os consultandos quanto para os aconselhadores[162]. Através da supervisão humanista, os supervisores podem oferecer apoio emocional, utilizando a empatia para apoiar os aconselhadores genéticos a processar e compreender as suas próprias respostas emocionais face a essas situações[65]. Ao fazer isso, o supervisor permite que o aconselhador integre essas emoções, o que, por sua vez, melhora a capacidade de lidar com as emoções do consultando. O modelo humanista promove também um ambiente em que o supervisor age como um facilitador do crescimento emocional do supervisionado, tornando-se profissionais mais completos e preparados para oferecer apoio de qualidade aos consultandos[65,162].

b) Modelos Cognitivo-Comportamentais

Os modelos cognitivo-comportamentais, baseados nas teorias de Beck[85], consideram que pensamentos disfuncionais podem ter um impacto direto no comportamento e nas emoções dos indivíduos. Estes modelos são utilizados para desenvolver estratégias práticas e apoiar a resolução de problemas específicos, o que poderá adquirir uma particular relevância no AG, área profissional em que os profissionais se confrontam frequentemente com dilemas éticos a envolver não apenas os consultandos, mas também as suas famílias[85].

São várias as características dos modelos cognitivo-comportamentais que os tornam importantes no campo do AG: (1) Foco no aqui e agora: este modelo centra-se na análise de situações atuais e problemas concretos: procura entender as dificuldades que surgem no momento presente, como a interação com os consultandos ou as decisões profissionais imediatas; (2) Uso de técnicas estruturadas: utiliza abordagens claras e sistemáticas, como a identificação de pensamentos automáticos, crenças ou padrões de pensamento instantâneos e/ou disfuncionais, e a reestruturação cognitiva, que visa modificar esses pensamentos para promover uma visão mais equilibrada e funcional da realidade; (3) Ênfase no desenvolvimento de competências práticas: a proposta é de compreender os pensamentos e comportamentos, mas também desenvolver competências que possam ser imediatamente aplicadas na prática profissional: comunicação clara, transmitindo informações complexas de forma acessível ao consultando, e a gestão eficaz de conflitos, tanto com consultandos quanto com outros profissionais envolvidos nos processos de AG[85,163].

Este modelo propõe uma estrutura que permite analisar desafios éticos de forma objetiva e pragmática, auxiliando o aconselhador na identificação de padrões de pensamento que possam influenciar negativamente a sua abordagem, como o receio de transmitir más notícias ou a insegurança relativamente à sua própria competência[164].

Também no referente à comunicação, este modelo traz mais valias: através de técnicas cognitivas, o aconselhador genético é ajudado a refletir sobre como as suas próprias crenças e atitudes podem afetar a forma como transmite informações ao consultando[85]. A identificação e reestruturação de pensamentos disfuncionais permitem ao aconselhador melhorar a forma como comunica, minimizando a ansiedade e maximizando a clareza da mensagem[85,163,164]. Outro ponto importante é que, ao aplicar as técnicas cognitivas, o aconselhador pode perceber como as suas próprias crenças podem intensificar ou até criar conflitos, seja com os consultandos ou com as suas famílias. O modelo cognitivo-comportamental ajuda o aconselhador a reestruturar essas crenças, promovendo uma postura mais construtiva e empática, que favorece a relação terapêutica e a resolução de conflitos, essenciais no contexto do aconselhamento genético[164].

c) Modelos Sistêmicos

As terapias sistêmicas centram-se na análise dos padrões de interação e comunicação dentro de sistemas, como famílias, grupos ou organizações, considerando que os indivíduos não vivem isolados, mas sim inseridos em contextos relacionais que influenciam diretamente o seu comportamento e tomada de decisões[165]. Esta abordagem, que parte do princípio de que os problemas apresentados por um indivíduo estão frequentemente enraizados nas dinâmicas do sistema a que ele pertence, assenta nos seguintes princípios: (1) ênfase nos padrões relacionais, em vez de uma abordagem centrada exclusivamente nos indivíduos; (2) identificação das dinâmicas de poder, alianças e conflitos dentro do sistema familiar; e (3) implementação de intervenções que promovam o equilíbrio e a comunicação eficaz entre os membros do sistema[54,166].

No contexto do AG, esta perspetiva reveste-se de particular relevância, uma vez que muitas decisões e reações relativas a questões genéticas são substancialmente influenciadas pelo ambiente familiar. Efetivamente, a genética, em si, é uma área intrinsecamente ligada às heranças e aos riscos partilhados dentro do núcleo familiar. Frequentemente, as decisões relacionadas com testes genéticos, como testes preditivos para doenças hereditárias, envolvem toda a família, pois têm implicações para o indivíduo, mas também para os seus parentes próximos[166]. Nesse sentido, a compreensão das dinâmicas torna-se essencial para proporcionar um apoio adequado e

eficaz ao consultando, uma vez que estas interações podem moldar significativamente a forma como as informações genéticas são interpretadas e geridas no seio familiar[167].

O modelo sistémico permite ainda que os aconselhadores genéticos desenvolvam a sensibilidade necessária para lidar com questões delicadas, como conflitos familiares, lealdades e segredos, que podem surgir ao longo do processo de AG[67,166,167]. Ao treinar os aconselhadores genéticos para identificar estas questões com eficácia, os supervisores ajudam a garantir que o aconselhamento genético seja conduzido de maneira ética e eficaz, promovendo o bem-estar dos indivíduos e das famílias envolvidas. Uma aplicação prática do modelo sistémico na supervisão do aconselhamento genético pode envolver o uso de técnicas como o genograma (um mapa visual das relações familiares), que pode ser utilizado pelo aconselhador genético para mapear as dinâmicas familiares e identificar padrões recorrentes de comportamento ou conflitos[154]. Esta abordagem sistémica parece distinta das anteriores quando aplicada à SAG, menos centrada no aconselhador ou na relação de supervisão.

ii. Modelos Baseados nos Papéis Sociais

Os modelos baseados nos papéis sociais[61] defendem que o supervisor assume múltiplos papéis, adaptando-se às necessidades do profissional supervisionado e ao contexto. Este modelo oferece uma visão flexível e dinâmica da supervisão, reconhecendo que o papel do supervisor não é estático, mas sim fluído, ajustando-se conforme as circunstâncias, os desafios enfrentados pelo aconselhador genético e o momento do seu desenvolvimento profissional. Em qualquer situação, o supervisor pode desempenhar um ou mais papéis, sendo que cada um destes papéis tem objetivos e funções distintas, mas complementares:

> **Educação:** neste papel, o supervisor atua como um "mestre" ou "mentor", fornecendo o conhecimento técnico e científico necessário para que o aconselhador genético possa desempenhar as suas funções de forma competente. Este papel é particularmente importante nos estágios iniciais da carreira de um aconselhador genético, quando as questões técnicas (como a interpretação de resultados genéticos, os protocolos de AG ou a compreensão dos avanços científicos na área) são fundamentais para o desenvolvimento da prática profissional[61].
>
> **Avaliação:** o supervisor também desempenha o papel de avaliador, fornecendo feedback sobre o desempenho do aconselhador, com o objetivo de identificar

pontos fortes e áreas que necessitam de melhoria. Esta avaliação deve ser construtiva e envolver discussões claras sobre as áreas que precisam de ajustes, como a eficácia da comunicação com os consultandos ou a abordagem utilizada na resolução de dilemas éticos[71].

Apoio: um dos papéis mais importantes do supervisor é o de apoiar emocionalmente o aconselhador genético, ajudando-o a lidar com o impacto emocional do seu trabalho. No AG, a entrega de diagnósticos difíceis, a comunicação de riscos genéticos ou doenças hereditárias, pode ser emocionalmente desgastante, tanto para o aconselhador genético como para o consultando. O supervisor, neste caso, fornece apoio emocional, ajudando o aconselhador genético a desenvolver estratégias para manter o equilíbrio emocional e enfrentar os desafios psicológicos e éticos que surgem na prática do AG[61].

No contexto da SAG, o modelo baseado em papéis sociais é especialmente útil devido às exigências multifacetadas da prática profissional. Os supervisores precisam de alternar entre diferentes papéis para apoiar o aconselhador de forma holística, desde o desenvolvimento de competências técnicas até ao fortalecimento de resistência emocional[61]. Ao lidar com a entrega de diagnósticos difíceis, o supervisor pode desempenhar os papéis de educador, fornecendo orientações sobre como comunicar os resultados dos testes genéticos, e simultaneamente, atuar como elemento que oferece apoio emocional ao aconselhador genético para gerir a sua própria resposta emocional perante a situação. Paralelamente, no momento da avaliação, o supervisor pode fornecer *feedback* sobre a eficácia do aconselhador genético em comunicar a complexidade do diagnóstico genético de forma clara e sensível para o consultando, ajudando-o a identificar estratégias para melhorar a sua prática.

iii. Modelos Desenvolvimentais de Supervisão

Os modelos desenvolvimentais são modelos amplos de supervisão que podem ser aplicados a diversas áreas de intervenção profissional, incluindo psicoterapia, aconselhamento genético e outras profissões assistenciais[155], sendo também modelos transversais, ou seja, podem ser usados de forma complementar a outras formas de supervisão. Nesta perspetiva a supervisão é entendida como um processo dinâmico e evolutivo que deve ser ajustado ao nível de experiência do profissional: parte da premissa de que a supervisão deve ser flexível e adaptável ao longo da carreira, sendo ajustada

conforme o nível de desenvolvimento do profissional, que pode variar entre iniciante, intermediário e avançado[155]. Os supervisores, neste contexto, são vistos como guias ou facilitadores do crescimento do profissional, ajustando as suas abordagens conforme as necessidades do supervisionado.

O modelo desenvolvimental organiza o processo de supervisão em diferentes níveis de maturidade profissional. Cada estágio é caracterizado por desafios e necessidades específicas[158]:

Iniciante: No início da carreira, o profissional está a adquirir competências técnicas fundamentais – no caso do AG, poderá estar a adquirir competências de interpretação de resultados de testes genéticos e comunicação com os consultandos. A supervisão, nesta fase, foca-se em proporcionar apoio técnico robusto e orientação clara para enfrentar os desafios iniciais do AG[68,158].
Para aconselhadores no início de sua carreira, a supervisão pode ser estruturada de forma prática, com foco na construção da confiança do aconselhador nas suas competências e na análise de situações específicas que possam surgir nos processos de AG[68].

Intermediário: Quando o aconselhador genético já tem alguma experiência e começa a enfrentar situações mais complexas, a supervisão passa a focar-se mais na competência emocional e interpessoal. Nesta fase, o aconselhador pode começar a explorar questões éticas mais profundas, como decisões sobre confidencialidade, consentimento informado ou gestão de dinâmicas familiares complexas. e a supervisão focar-se-á mais na análise crítica das escolhas feitas e na promoção da reflexão ética sobre a prática profissional[79,158].

Avançado: Aconselhadores experientes, com uma sólida base técnica e interpessoal, podem beneficiar de supervisões que promovam o seu desenvolvimento contínuo, abordando temas mais complexos, como ética, autocuidado e análise crítica da sua prática. A supervisão nesta fase foca-se no aprimoramento da capacidade de lidar com casos complexos, fortalecendo a autonomia profissional do aconselhador genético. A supervisão nesta fase pode também incluir o aprofundamento da compreensão das implicações emocionais e psicológicas das suas intervenções, tanto para os consultandos como para as suas próprias práticas profissionais[79,158].

Os supervisores, de acordo com o modelo desenvolvimental, deverão desempenhar o papel de guias ou facilitadores no processo de desenvolvimento do aconselhador genético, ajustando as suas abordagens conforme o nível de desenvolvimento do supervisionado. Esta flexibilidade é crucial, pois um supervisor que adota uma abordagem de "orientação prática" no início da carreira de um aconselhador genético pode mudar para uma abordagem mais "reflexiva" e "interventiva" em níveis mais avançados, quando o aconselhador genético já tem mais experiência, mas ainda precisa de orientação sobre questões mais complexas, como dilemas éticos e gestão do stress[79].

Este modelo desenvolvimental de supervisão revela uma flexibilidade teórica que permite a sua integração com diferentes abordagens, nomeadamente a humanista, a cognitivo-comportamental e a sistémica. A sua natureza adaptativa, que acompanha a evolução do profissional desde o início da carreira até fases mais avançadas, permite que a supervisão seja moldada em função das necessidades específicas do supervisionado, o que está em sintonia com os princípios da abordagem humanista, ao colocar ênfase no crescimento pessoal, na autorreflexão e no desenvolvimento do potencial individual[158]. Simultaneamente, ao integrar componentes estruturados, como o desenvolvimento de competências técnicas, a análise de decisões e a promoção de estratégias para lidar com desafios emocionais e éticos, este modelo alinha-se também com a abordagem cognitivo-comportamental, que valoriza o treino de competências e a resolução de problemas. Paralelamente, a atenção às dinâmicas relacionais, à complexidade dos contextos e à interação entre múltiplos sistemas, como a família, a equipa e as instituições, aproxima-o da perspetiva sistémica, onde a supervisão é entendida como um espaço de co-construção de significados e estratégias. Deste modo, o modelo desenvolvimental pode ser considerado uma estrutura abrangente e integradora, que potencia a supervisão como um processo contínuo, contextualizado e ajustado à complexidade crescente da prática profissional[158].

iv. Modelos de Supervisão Baseados em Competências

Os modelos baseados em competências, por outro lado, asseguram que o aconselhador genético tenha o conhecimento técnico e científico necessário para desempenhar as suas funções com competência[159]. Este modelo é fundamental numa área que lida com questões científicas complexas, como a interpretação de testes genéticos, a análise de riscos hereditários e a comunicação de informações científicas complexas de forma clara e acessível aos consultandos. A supervisão baseada em competências foca-se no desenvolvimento de competências técnicas específicas, como a comunicação de resultados, a interpretação de exames e a gestão de situações éticas delicadas[159]. Ao

proporcionar feedback técnico e construir competências práticas, este modelo ajuda os aconselhadores genéticos a manterem-se atualizados e a melhorar a qualidade do atendimento prestado aos pacientes. A supervisão é estruturada para garantir que o aconselhador genético desenvolva competências técnicas, emocionais e interpessoais, essenciais para lidar com as dinâmicas familiares e os dilemas éticos que surgem no processo de AG[159,153]. O objetivo é garantir que a formação seja equilibrada e que o aconselhador não apenas desenvolva conhecimentos técnicos, mas também saiba como comunicar e aplicar esse conhecimento de forma sensível e ética. Exemplos incluem a prática de comunicação empática e a gestão de situações emocionalmente exigentes.

A Figura 3, abaixo, apresenta um resumo das principais características e contributos de cada modelo geral de supervisão para a SAG.

Figura 3 - *Modelos de Supervisão e os Seus Contributos para a SAG*

Modelo de Supervisão	Características Principais	Contributos para a SAG
Modelos de Supervisão Baseados em Princípios e Práticas de Psicoterapia	Foco na relação interpessoal e reflexão sobre emoções. Centrados no desenvolvimento da empatia, escuta ativa e processamento emocional.	Fomenta a empatia e a capacidade de lidar com as questões emocionais intensas que surgem no aconselhamento genético.
Modelos de Supervisão Baseados em Papéis Sociais	Reconhece a flexibilidade e adaptação do supervisor aos diferentes contextos e necessidades dos supervisionados.	Supervisão dinâmica que se adapta às necessidades específicas dos profissionais de AG, ajustando-se aos desafios contextuais.
Modelos Desenvolvimentais de Supervisão	Baseado no conceito de progressão, o modelo enfatiza o desenvolvimento gradual e as transições nas várias fases da carreira do profissional.	Acompanhamento contínuo e estruturado para garantir que a SAG se ajusta ao nível de experiência dos aconselhadores genéticos.
Modelos de Supervisão Baseados em Competências	Aquisição e desenvolvimento de competências técnicas e éticas. Uso de avaliações regulares para identificar áreas de melhoria contínua.	Assegura que os profissionais de AG desenvolvam competências práticas, técnicas e éticas .

A Figura 3 apresenta as principais características e contributos de quatro modelos gerais de supervisão, que contribuem para a supervisão em aconselhamento genético: (1) os baseados em princípios e práticas da psicoterapia, (2) os baseados em papéis sociais, (3) os desenvolvimentais e os (4) baseados em competências.

Analisando de uma perspetiva global influências dos diferentes modelos na SAG, verificamos uma significativa prevalência dos modelos psicológicos, o que se pode dever

ao facto da psicologia ser uma das áreas que há mais tempo utiliza a supervisão como ferramenta para o desenvolvimento e aperfeiçoamento das competências dos seus profissionais. No entanto, é crucial reconhecer que, embora os modelos psicológicos possam enriquecer a prática da SAG, nem os aconselhadores genéticos nem os seus supervisores são necessariamente psicólogos. Cumulativamente, o espaço de SAG não deve ser confundido com um espaço terapêutico ou psicoterapêutico. A SAG tem como objetivo principal o desenvolvimento profissional, o apoio à prática clínica e a melhoria das competências técnicas e interpessoais dos aconselhadores genéticos, não se tratando de um processo terapêutico para tratar questões pessoais ou emocionais de forma exclusiva. Assim, embora os modelos psicológicos possam fornecer uma base útil, a SAG deve manter-se fiel às especificidades desta área, adaptando as abordagens às suas necessidades específicas.

Assim, será relevante a SAG definir o seu próprio percurso, integrando influências de diversas abordagens para construir um modelo que seja, ao mesmo tempo, técnico e humano[79]. A reflexão contínua sobre a prática, a gestão dos impactos emocionais e éticos e o fortalecimento de uma relação colaborativa de apoio constituem elementos-chave para o sucesso da supervisão[76]. Num campo em expansão, onde a ciência genética evolui incessantemente e as necessidades dos profissionais e consultandos se tornam cada vez mais complexas, a SAG tem a oportunidade de desenvolver modelos inovadores que respondam aos desafios da área. Tais modelos devem ser adaptáveis e práticos, integrando as melhores práticas de diversos domínios do saber, enquanto reconhecem as especificidades que tornam o aconselhamento genético uma prática única e fundamental para a saúde e o bem-estar dos consultandos.

Formas de Supervisão

Embora os modelos teóricos de supervisão constituam a base fundamental para a supervisão, a aplicação prática pode assumir diversas configurações, moldadas pela dinâmica da equipa e pelas necessidades particulares dos profissionais envolvidos, sendo fundamental compreender as suas características e adequação a diferentes contextos e exigências profissionais.

a) Supervisão Individual

A supervisão individual consiste num processo contínuo onde o supervisor e o supervisionado se encontram regularmente para discutir casos clínicos e refletir sobre a prática profissional[150]. Estes encontros ocorrem de forma privada, proporcionando ao

supervisionado uma oportunidade única para explorar, de maneira personalizada, as suas práticas, emoções e reações, favorecendo uma análise mais detalhada e profunda das suas dificuldades e conquistas[79,144].

O principal benefício da supervisão individual é permitir um foco intensivo nas questões pessoais e profissionais do aconselhador genético. Este formato é particularmente vantajoso para aqueles que desejam um acompanhamento mais individualizado, especialmente quando a dinâmica de grupo pode ser excessivamente desafiante. A confidencialidade e a utilização de notas de processo ou gravações garantem que a análise seja feita de forma rigorosa e ética, protegendo a privacidade dos supervivionados[79,150].

Num estudo de Kennedy (2000)[130], verificou-se que a supervisão individual teve um impacto altamente positivo na prática dos aconselhadores genéticos, com a maioria dos participantes a considerar a experiência "extremamente benéfica". Os principais benefícios observados incluíram a redução dos níveis de stress e a oportunidade de discutir questões emocionais difíceis com o apoio do supervisor[179]. Embora os participantes tenham reportado sentimentos variados após as sessões, como "exaustão" ou "irritação", o processo foi visto como um desafio necessário para o crescimento profissional. A supervisão individual foi também fundamental para explorar questões relacionadas com contratransferência, limites profissionais, e dinâmicas de trabalho, sendo que a maioria preferiu sessões fora do ambiente de trabalho para maior foco e concentração.

b) Supervisão em Grupo

A supervisão em grupo envolve um conjunto de aconselhadores genéticos (três ou mais) que se reúnem regularmente para discutir casos e refletir sobre as práticas utilizadas[69,70,71,72]. Em contraste com a supervisão individual, a supervisão em grupo oferece uma plataforma para a troca de experiências, aprendizagens e desafios[144]. Durante os encontros, todos os membros do grupo têm a oportunidade de expor casos ou questões específicas e obter feedback coletivo. A dinâmica grupal favorece a construção de soluções mais criativas e reflexivas, à medida que diferentes pontos de vista são partilhados, e os profissionais podem ajudar-se a explorar aspetos que talvez não fossem abordados individualmente[146]. Paralelamente, e embora cada supervisionado mantenha o seu próprio processo de reflexão, a interação com outros colegas permite uma compreensão mais rica das diversas realidades e desafios enfrentados na prática[146].

Um estudo realizado por Middleton et al. (2007)[76] teve como objetivo comparar a supervisão individual com a supervisão em grupo, revelando diferenças substanciais tanto na abordagem dos temas quanto nas emoções vivenciadas pelos participantes. A supervisão individual foi predominantemente utilizada para explorar questões relacionadas com a criação e proteção de limites profissionais e pessoais, contratransferência, casos complexos e stress profissional. Em contraste, a supervisão em grupo concentrou-se mais em tópicos como dinâmicas departamentais, o papel do aconselhador genético e a aplicação da teoria do aconselhamento na prática. Apesar das preocupações iniciais quanto à segurança emocional do ambiente de grupo, após um ano de supervisão, todos os participantes concordaram que o espaço proporcionou um ambiente seguro e favorável à discussão de questões difíceis[76]. As sessões de grupo foram consideradas benéficas para a aprendizagem coletiva, especialmente em questões como dinâmicas de equipa e o papel do aconselhador genético. Por outro lado, a supervisão individual foi vista como mais adequada para tratar questões pessoais e casos complexos[76].

c) Supervisão Entre Pares

A supervisão entre pares envolve a reunião de três ou mais profissionais, sem um supervisor formal, sendo a responsabilidade de supervisionar partilhada entre os membros do grupo[142]. Cada participante tem a oportunidade de apresentar casos e receber *feedback*, com o objetivo de desenvolver habilidades profissionais de forma colaborativa. Este modelo permite a troca de diversas perspetivas, ideias e intervenções, enriquecendo a aprendizagem de todos os membros do grupo[37,131].

A troca de experiências não se limita aos aspetos técnicos do AG, mas também à compreensão dos sentimentos e reações emocionais dos aconselhadores face aos casos apresentados, como ansiedade, frustração ou alegria. Este processo cria um espaço de apoio emocional onde os membros podem desabafar, partilhar ansiedades e reforçar a autoestima, o que pode ajudar a prevenir o *burnout*[131].

Adicionalmente, a supervisão entre pares proporciona um ambiente seguro onde os aconselhadores genéticos podem refletir sobre os seus próprios erros, ajudando a diminuir sentimentos de inadequação ou vergonha, sendo que o apoio mútuo pode fortalecer a confiança e a autoaceitação.

d) Supervisão Usando Técnicas Baseadas nos Sistemas Familiares

Este modelo utiliza conceitos e técnicas de terapia de sistemas familiares, aplicando-os à dinâmica de supervisão[67]. Em grupos de pelo menos quatro participantes, um membro assume o papel de supervisor e outro de supervisionado, com os outros membros atuando como participantes na discussão do caso. O processo envolve uma análise detalhada do caso apresentado, com foco não só nas emoções e comportamentos do supervisionado, mas também nas interações entre os membros do grupo, o que espelha as dinâmicas familiares ou de grupos com os quais o aconselhador genético trabalha.

Esse modelo é especialmente útil quando se trabalha com famílias ou grupos, permitindo que o aconselhador genético reflita sobre como as dinâmicas familiares podem influenciar o atendimento e as decisões dos pacientes.

A literatura existente, incluindo os trabalhos de Hawkins e Shohet[68] e Middleton[76] e McMahon[126], oferece valiosos insights sobre os diferentes tipos de supervisão e as suas aplicações na prática. O mais importante é garantir que a supervisão seja um espaço seguro e reflexivo, capaz de promover o crescimento pessoal e profissional contínuo, melhorando, assim, a qualidade do atendimento oferecido aos pacientes e suas famílias.

Figura 4 - *Formas de Supervisão*

Forma de Supervisão	Características Principais	Benefícios e Aplicabilidade
Supervisão Individual	Encontros regulares entre um supervisor e um supervisionado	Foco aprofundado nas questões pessoais e profissionais; reflexão privada e detalhada sobre práticas e emoções
Supervisão em Grupo	Três ou mais supervisionados reúnem-se, com um supervisor, para discutir casos e reflexões	Facilita aprendizagens coletivas e promove troca de experiências entre profissionais
Supervisão entre Pares	Três ou mais profissionais partilham o papel de supervisor, sem hierarquia formal	Ambiente colaborativo; promove autogestão, flexibilidade e reflexão conjunta.
Supervisão com Técnicas de Sistemas Familiares	Conceitos de terapia sistêmica, com papéis rotativos entre supervisor e supervisionado	Explora dinâmicas emocionais e comportamentais; útil em contextos que envolvem famílias e grupos

A figura 4 apresenta um resumo das principais características e benefícios de quatro formas de supervisão: (1) supervisão individual; (2) supervisão em grupo; (3) supervisão entre pares; (4) supervisão aplicando técnicas de sistemas familiares.

Apesar de este modelo partilhar uma base com os modelos sistémicos, a supervisão utilizando técnicas baseadas nos sistemas familiares distingue-se do modelo sistémico clássico na forma como operacionaliza esses princípios no contexto da supervisão. Enquanto o modelo sistémico centra-se na análise das dinâmicas relacionais e

comunicacionais dos sistemas familiares dos próprios consultandos, com o objetivo de informar e enriquecer a prática do aconselhamento genético[158], o modelo de supervisão baseado em sistemas familiares transpõe estas dinâmicas para o próprio espaço de supervisão. Aqui, o grupo de supervisão torna-se um microcosmo que espelha as interações, permitindo ao supervisionado observar e analisar em tempo real padrões de comportamento e comunicação, tanto seus como dos colegas, promovendo uma aprendizagem experiencial e reflexiva. Esta abordagem proporciona um ambiente seguro e colaborativo para explorar a influência das dinâmicas no processo de aconselhamento, enquanto o modelo sistémico, por sua vez, equipa o profissional com ferramentas analíticas para intervir diretamente nas famílias dos consultandos[67].

Embora os diferentes modelos teóricos e formas de supervisão ofereçam abordagens variadas, a escolha de um modelo deve considerar as necessidades do aconselhador genético, o contexto de trabalho e os objetivos de desenvolvimento profissional. É importante sublinhar que a SAG deve ser flexível, adaptando-se às circunstâncias e aos desafios específicos enfrentados pelos profissionais de AG[74].

Na Figura 4 encontram-se resumidas as principais características de quatro formas de supervisão: individual, em grupo, entre pares e baseada em técnicas de sistemas familiares, destacando as suas contribuições para o desenvolvimento profissional e a prática da supervisão em aconselhamento genético.

3. OBJETIVOS DE INVESTIGAÇÃO

Este projeto investigativo tem como objetivo aprofundar o conhecimento sobre as práticas de Supervisão do Aconselhamento Genético, a nível nacional, europeu e global, explorando as várias dimensões que as envolvem. Dada a diversidade de contextos e práticas de aconselhamento genético, tanto em Portugal como em outros países, a investigação pretende promover o desenvolvimento de ferramentas e diretrizes que contribuam para a implementação eficaz de sistemas de supervisão do aconselhamento genético, fortalecendo, consequentemente, a profissão de aconselhador genético.

Tendo em conta este enquadramento, foram formuladas as seguintes questões de investigação:

1) Como acontece a supervisão do aconselhamento genético em Portugal, na Europa e no Mundo, considerando as diferenças legais, regulamentares e culturais?
2) Qual foi o processo seguido pelos serviços de saúde nos países que implementaram a supervisão do aconselhamento genético, desde a sua estruturação até à sua disponibilização aos profissionais?
3) Quais as características e os modelos de supervisão do aconselhamento genético adotados, incluindo os seus componentes técnicos e metodológicos?

Com base nas questões de investigação acima expostas, os seguintes objetivos foram definidos para o presente estudo:

1) **Caracterizar a supervisão do aconselhamento genético em Portugal, na Europa e no Mundo**.

   Com este objetivo, pretende-se analisar o estado atual da supervisão do aconselhamento genético a nível global, proporcionando uma compreensão das razões subjacentes à adoção ou à inexistência de SAG em diferentes partes do Mundo.

2) **Identificar os fatores-chave para a implementação bem-sucedida da supervisão do aconselhamento genético nos países onde esta prática já foi adotada.**

   Este objetivo visa analisar o percurso seguido pelos países que implementaram a supervisão do aconselhamento genético, explorando a forma como esta foi integrada nas suas estruturas formais de saúde e ensino. Pretende-se investigar os processos adotados, incluindo a literacia, a formação académica e contínua dos profissionais, bem como os meios utilizados para evidenciar a relevância da supervisão na melhoria da qualidade da prática. A análise procurará identificar as etapas fundamentais que permitiram a consolidação da SAG como um elemento essencial nessas estruturas.

3) **Desenvolver padrões de qualidade e diretrizes práticas para a supervisão do aconselhamento genético em Portugal e na Europa**.

   Este objetivo tem como finalidade desenvolver padrões de qualidade e recomendações práticas para a supervisão do aconselhamento genético em Portugal e na Europa. Pretende-se fornecer diretrizes claras, baseadas em evidências, com o propósito de aprimorar a prática supervisionada e garantir a melhoria contínua da qualidade dos serviços prestados no âmbito dos cuidados de saúde em genética.

4. MÉTODOS E RESULTADOS

ESTUDO 1

A European overview of genetic counselling supervision provision

Paneque, M., Guimarães, L., Bengoa, J., Pasalodos, S., Cordier, C., Esteban, I., Lemos, C., Moldovan, R., & Serra-Juhé, C. (2023)

European Journal of Medical Genetics 66 (2023) 104710



Contents lists available at ScienceDirect

European Journal of Medical Genetics

journal homepage: www.elsevier.com/locate/ejmg





An European overview of genetic counselling supervision provision

Milena Paneque [a,b,c,1,*], Lídia Guimarães [c,d,1], Joana Bengoa [e], Sara Pasalodos [f], Christophe Cordier [g], Irene Esteban [h], Carolina Lemos [a,c], Ramona Moldovan [i,j], Clara Serra-Juhé [k,l]

[a] i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal
[b] CGPP - Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC - Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal
[c] Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal
[d] AAJUDE - Associação de Apoio à Juventude Deficiente, Portugal
[e] Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, France
[f] Department of Medical Genetics, Complejo Hospitalario de Navarra, Universidad Publica de Navarra (UPNA), Navarra-biomed-IdiSNA (Navarra Institute for Health Research), Pamplona, Navarra, Spain
[g] Department of Genetics, SYNLAB Genetics, Lausanne, Switzerland
[h] Clinical Genetics Department, Queen Elizabeth University Hospital. Glasgow, Scotland, United Kingdom
[i] Department of Psychology, Babeş-Bolyai University, Romania
[j] Division of Evolution and Genomic Sciences, University of Manchester, United Kingdom, Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Hospitals NHS Foundation Trust, UK
[k] Genetics Department, IIB Sant Pau, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, 08041, Spain
[l] Centro de Investigación Biomédica en Red en Enfermedades Raras (CIBERER), Spain

ARTICLE INFO

Handling Editor: A. Verloes

Keywords:
Service provision
Reflective practice
Patients' safety
Genetic counselling
Counselling supervision

ABSTRACT

Genetic testing is becoming more commonplace in general and specialist health care, and should always be accompanied by genetic counselling, according to legislation in many European countries and recommendations by professional bodies.

Personal and professional competence is necessary to provide safe and effective genetic counselling. Clinical and counselling supervision of genetics healthcare practitioners plays a key role in quality assurance, providing a safe environment not only for patients but for professionals too. However, in many European countries, genetic counsellors are still an emerging professional group and counselling supervision is not routinely offered and there are no enough evidences on the impact of these insufficiencies. This study aimed to explore the current status of genetic counselling supervision provision across Europe and to ascertain factors that might be relevant for the successful implementation of counselling supervision.

A total of 100 practitioners responded to an online survey; respondents were from 18 countries, with the majority working in France (27%) and Spain (17%). Only 34 participants reported having access to genetic counselling supervision. Country of origin, the existence of a regulation system and years of experience were factors identified as relevant, influencing access and characteristics of counselling supervision.

Although there is a growing number of genetic counsellors trained at European level, just a few countries have implemented and required as mandatory the access to genetic counselling supervision. Nevertheless, this is essential to ensure a safe and effective genetic counselling and should be regulated at the European genetic healthcare services.

* Corresponding author. Centro de Genética Preditiva e Preventiva CGPP – IBMC, i3S, Universidade do Porto. R. Júlio Amaral de Carvalho, 45, 4200-135, Porto, Portugal.
E-mail address: milenaph@ibmc.up.pt (M. Paneque).
[1] These authors contributed equally to this work.

https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104710
Received 12 July 2022; Received in revised form 28 December 2022; Accepted 22 January 2023
Available online 30 January 2023
1769-7212/© 2023 The Authors. Published by Elsevier Masson SAS. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

1. Introduction

Genetic counselling is a communication process centered around patients' experiences of how to live affected or at risk of being affected by a genetic condition. Genetic counselling aims to provide them and their families with the help to understand the disease and the support to cope with its implications (Resta et al., 2006). Advances in genomics has led to a steep rise of genetic counselling consultations being requested (Borry et al., 2018). This has also contributed to the gradual incorporation of non-medical staff into genetic services teams (Abacan et al., 2019; Paneque et al., 2017; Skirton et al., 2013). This team model has had very positive results (Battista et al., 2012), assuring an effective and multidisciplinary management of patients while offering a holistic approach to the care of individuals with genetic conditions and their families (Paneque et al., 2017; Skirton et al., 2013).

Despite its advances, the genetic counselling profession is not yet worldwide recognized (Abacan et al., 2019). Several professionals, having various training backgrounds and roles, may still lead genetic counselling consultations (Skirton et al., 2013b; Pestoff et al., 2018; Cordier et al., 2018). Additionally, key factors associated with an effective genetic counselling service as well as the most adequate instruments to assess its impact are still understudied (Guimaraes et al., 2013; Paneque et al., 2012; McAllister et al., 2007).

The practice of genetic counselling in Europe is highly heterogeneous; while the first Master degree programmes for genetic counsellors started in the UK in 1992, there are countries that have none yet. Provision of genetic counselling across European countries is disparate, regarding education and training required for genetic counsellors, as well as professional practice and recognition of the profession (Skirton et al., 2013b; Pestoff et al., 2018). Additionally, genetic counselling practice has evolved greatly in the last 20 years. The genomic era has been a revolution not only considering the technical aspects of diagnosis. New challenges and experiences for practitioners has been described such as coping with uncertainty or unexpected results while genetic counsellors try to effectively communicate genomic variants (Merrill and Guthrie, 2015).

The psychotherapeutic nature of the genetic counselling process has been increasingly acknowledged (Biesecker et al., 2017). Genetic counselling has consistently been shown to impact patients and families (Edwards et al., 2008) and, understandingly, counsellors too (Kessler, 1992; Schema et al., 2015; Reeder et al., 2017). Indeed, the supportive or emotional elements of counselling have been recognized as providing more benefits to users than the informational or educational elements (Edwards et al., 2008).

Based on these premises counselling supervision has emerged as a service to enable genetic counsellors to acknowledge whether and how their own experiences, thoughts or feelings could impact their work with patients, and to explore and manage the impact the genetic counselling process could have for them (Middleton et al., 2007; Clarke et al., 2007).

Genetic counselling supervision has been defined as a formal and contractual arrangement, whereby genetic counsellors meet with a suitably trained and experienced supervisor to engage in purposeful, guided reflection of their work (www.ebmg.eu, accessed on September 2021). Focusing on the dynamics between patient and genetic counsellor, the aim of this process is to explore the interactions between counsellors and their patients, thus enabling the professional to learn from experience, improve their practice and maintain competence. The overall intention is to enhance the quality and safety of patient care and to promote the ongoing professional development of the genetic counsellor, as well as their psychological wellbeing (Clarke et al., 2007). A distinction must be made between this kind of peer supervision for the purposes of professional development and support in practice from the student supervision that enclosed students' supervised experiences during their training for becoming genetic counselors.

Awareness of the valuable role of counselling supervision has reveal itself at the European system for professional registration of genetic nurses and counsellors by the European Board of Medical Genetics. Receive counselling supervision is a registration requirement for those professionals. In their Code of Practice, EBMG regards counselling supervision as essential for safe practice and it should contribute to the ongoing development and support of every genetic counsellor (www.ebmg.eu, accessed on May 2022).

Despite the growing awareness about the relevance of genetic counselling supervision, there is insufficient empirical data to document its role. Literature and empirical data exploring genetic counselling supervision is very limited, but the overall experience and outcome seems to be positive (Clarke et al., 2007). One study, in the context of students supervision, concluded that supervisors lack guidelines to help them support the supervision process, highlighting the need for more resources such as written material and workshops (Hendrickson et al., 2002) and this may be the situation of peer supervision provision as well.

There is an urgent need to understand how genetic counselling supervision is being provided in Europe and to explore deeply the effects in counsellees and/or counsellors of the absence of access to those services as a routine for professionals providing genetic counselling. As a clear pathway for quality assurance and a safe space for counsellors reflective practice, it may be questioned if even when facing other greater challenges in genetics healthcare, it could be possible to organize current existent human resources and make possible this relevant service-. In order to fulfill the gaps on this knowledge we have designed the present study with two objectives (1) to map the provision of genetic counselling supervision across Europe and (2) to identify factors that might be relevant for the successful implementation of counselling supervision.

2. Method

2.1. Participants

Our study aimed healthcare professionals practicing genetic counselling in Europe (e.g. genetic counsellors, geneticists, oncologists, pediatricians, and others).

2.2. Procedures

An invitation letter was sent electronically to all potential participants, explaining the rationale of the research and underlining the anonymous and voluntary participation in the study. The letter included a link to the on-line survey. Reminder emails were sent after three and six months from the first contact.

Potential participants were contacted through national and international associations and through the European Network for Genetic Counsellors and Nurses (ENGNC) in all European Countries were genetic counselling is offered Geneticists and genetic counselors enrolled in the Human Genetics European Society were also contacted. A snowball technique was adopted and all participating professionals were asked to forward the survey to other colleagues between September 2018 and December 2020.

2.3. Measures

The survey consisted of a list of open and closed questions, aimed at characterizing participants' sociodemographic data (i.e. gender, age, country, core training) and the access to genetic counselling supervision, along with questions about their opinions and experiences on this topic. We wanted to know if participants had access to supervision, for how long they have had access, which therapeutic model this supervision was based on, the frequency of supervision sessions and location amongst other data. Participants' perceptions about the possible effects of supervision on their practice were also explored.

2.4. Data analysis

The following variables were analyzed: country of origin, place of work, professional background, years of experience in genetic counselling, professional registration status, access to genetic counselling supervision, model of counselling supervision, funding source for counselling supervision, counselling supervision location, length of counselling supervision sessions, existence of a national agency or a professional body regulating genetic counselling practice in the country of origin, existence of national regulation/recommendation/law supporting it. Categorical variables were created to study their association and were analyzed using Chi-Square or Fisher exact-tests as appropriated. Statistical analysis was performed using SPSS for Windows version 27.

Two of the survey questions were open-ended and qualitative data was collected. We used grounded theory to explore key themes and identify patterns (Strauss and Corbin, 1990).

3. Results

3.1. Demographics

Participants' demographic and professional details are presented in Table 1.

A total of 100 practitioners responded to the online survey. The majority of respondents were female (85%), and almost 40% were within the 31–40 years age range category. The most widely held professional qualification was the Master's degree in genetic counselling (34.9%). From the ones with a Master's degree in genetic counselling, 36.2% stated that genetic counselling supervision was included as a subject to learn/discuss about in the academic content of the program. 57% of the participants had been working in genetic counselling for less than 10 years. The vast majority of them are working in a hospital setting (78%). 57% of the respondents said that they have registered as genetic counsellors or nurses via the European Board of Medical Genetics. Overall, respondents were from 18 countries, with the majority working in France (27%) and Spain (17%) (see Fig. 1).

Table 1
Participant demographics.

Demographic		n	%
Gender, n = 100	Male	15	15
	Female	85	85
Age, *n* = 100	20–25	1	1
	26–30	9	9
	31–35	21	21
	36–40	19	19
	41–45	13	13
	46–50	13	13
	51–55	8	8
	56–60	10	10
	Over 60	6	6
Professional Background, *n* = 166 (more than one indicated)	Bachelor of science/ genetics	24	14.5
	Bachelor of nursing/ midwifery	17	10.2
	Bachelor of psychology	4	2.4
	Other Bachelor degree	3	1.8
	Master's degree in genetic counselling	58	34.9
	Master's degree in genetic nursing	1	0.6
	Other master's degree	24	14.5
	PhD	27	16.3
	Medical geneticist	8	4.8
Years of experience, *n*=100	Less than 1 year	1	1
	Between 1 and 5 years	21	21
	Between 6 and 10 years	36	36
	Between 11 and 15 years	27	27
	Between 16 and 20 years	5	5
	Between 21 and 25 years	3	3
	Over 25 years	7	7
Place of work, *n* = 100	Hospital	78	78
	Research center	6	6
	Both	11	11
	Other (ex. private clinic)	5	5

3.2. Characteristics of genetic counselling supervision in Europe

From our sample, only 34 participants reported having access to genetic counselling supervision (Table 2). Professionals with access to counselling supervision were mainly from UK (23.5%) and Spain (20.5%). The institutions of 58.8% of the participants subsidize this access.

Regarding the supervision model in use, 21 professionals (61.8%) accessed a form of group supervision. From them, 6 (17.6%) used a family system approach, 15 (38.2%) other group models. Amongst them, one professional described specifically to engage group sessions following the Consultative Supervision Model of Alan Phillips and one other described group sessions of 3–5 genetic counsellors who have non-religious discussions with hospital priest.

Seven professionals (20.6%) used more than one method of counselling supervision, combining one-to one with a form of group supervision while 10 professionals (29.4%) have arranged only one-to-one supervision.

The frequency of supervision sessions varied from weekly to three times a year, with most respondents having monthly supervision. 29.4% of participants stated that their genetic counselling supervision sessions lasted 1 h.

For 64.7% of the participants, supervision sessions take place in their own department/hospital. The rest of the participants access the services externally.

Twenty-four professionals (70.6%) with access to counselling supervision are registered in a certification board, the GCRB from UK or the European Board of Medical Genetics.

Among the sixty-six respondents without access, a half stated they have no access to any form of counselling supervision.

3.3. Potential factors influencing counselling supervision access

We tried to understand if there were significant differences regarding access and characteristics of the supervision among the different European countries.

All participants from countries such as UK reported full access to counselling supervision while all professionals from other countries

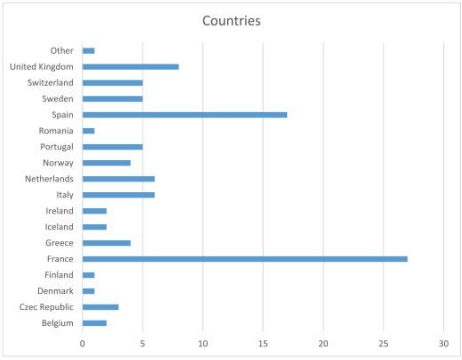


Fig. 1. Percentage of participants by country, n = 100.

Table 2
Description of supervision access among participants.

Characteristics of GC Supervision access	n = 34	%
Years of experience as Genetic counsellor		
less than 5 years	5	*14.7*
5–10 yrs	14	*41.2*
11–15 yrs	6	*17.6*
16–20 yrs	4	*11.8*
over 20 yrs	5	*14.7*
Years accessing to supervision		
less than 5 years	12	*35.3*
5–10 yrs	7	*20.6*
11–15 yrs	8	*23.5*
16–20 yrs	3	*8.8*
over 20 yrs	3	*8.8*
How supervision is funded		
the own professional	14	*41.2*
the institution	20	*58.8*
Where GC supervision takes place		
own place of work	22	64.7
external entity	11	32.3
Frequency of GC sessions		
Weekly	8	*23.5*
Every 3 weeks	3	*8.8*
Monthly	15	*44.1*
Bi-monthly	3	*8.8*
Trimestral	2	*5.9*
Three times per year	2	*5.9*
As needed	1	*2.9*
Duration		
10–20 min	5	*14.7*
30 min	2	*5.9*
1 h	10	*29.4*
2 h	9	*26.5*
1–2 h	7	*20.6*
4 h	1	*2.9*
Model in use		
One-to-one supervision	18	*52.9*
Group supervision:	21	*61.8*
Family-system approach	6	
Other models	15	

referred not having access at all (Denmark, Greece, Finland, Norway or Romania, among others).

Additionally, our results pointed out a correlation between counselling supervision access and the existence of a national registration system. Higher access to counselling supervision was described in countries where a system for professional registration is well established. One of the clearest example is the one of UK - all UK professionals that participate in our study have access to counselling supervision (P-value = ,023). Also, the existence of a specific regulation for the profession is associated with a higher adherence to supervision (P-value<0,001). Differences according to the therapeutic model that is followed (P-value = ,026) were observed between countries included in the study, while the place where genetic counselling supervision is done is not (P-value = ,136). There were no statistically significant results for the comparisons of the type of professional background (P-value = ,797) nor the place of work (P-value = ,790) with the access to peer counselling supervision.

If we analyze only the answers of those who have access to genetic counselling supervision, we can verify that there is not a significant difference between the counselling supervision model in use and the amount of time professionals are undergoing this service (P-value = 0,112), and with the location where they have supervision (P-value = 0,055). However, we observed a higher frequency of the own place of work being the location where they have supervision.

Results show that group co-supervision is used by the professionals who have less than 5 years of experience (75%), while the professionals with over 11 years of experience prefer the one-to-one supervision (58,8%) and the group supervision using "family systems approach" (80%).

Data showed as well an association between years of experience and frequency (*P*-value= <0,001) but not with duration (*P*-value = 0,348) of genetic counselling supervision – higher years of experience corresponding to a higher frequency but not to longer sessions. We also did not found an association between age and frequency of supervision (*P*-value = 0,934) while a significant difference was found between years of experience in genetic counselling practice and years using counselling supervision (*P*-value< 0,001).

The qualitative analysis of the open question about why some of the professionals do not have access to genetic counselling supervision offered some relevant insights that emerged inductively and described in Table 3.

From those that do not have access to genetic counselling supervision, 21 stated that this service did not exist/was not available in the country or that the genetic counselling profession is not yet recognized in the country (n = 8) (see Fig. 2). It was also emphasized (n = 8) that some of them have organized informal supervision - *"I am lucky to have informal access to peer supervision with GC and therapist ex-colleagues as won't be available otherwise"*. Fewer professionals said that they did not know that genetic counselling supervision existed (n = 6) or considered this not important (n = 2) and 4 said that employers do not recognize the need of GCS - *"Employers' opinion is however that reflection/supervision is of low priority and might even be cancelled."*

We also collected information on which factors might be relevant for the successful implementation of genetic counselling supervision (see Fig. 3). Respondents consider that different stakeholders need to be involved. This includes (1) the Government and regulatory bodies (recognizing the profession in every country in Europe as a first and necessary step); (2) each different department that hires genetic counsellors (having an awareness of the profession and offering logistic support for supervision), and (3) genetic professionals, including genetic counsellors and colleagues, gaining knowledge regarding the psychosocial aspects of genetic counselling and the benefits of genetic counselling supervision. All this should be supported by (4) scientific societies, for example providing guidelines that would help with the implementation of GCS.

3.4. Views on the relevance of genetic counselling supervision

From the participants who do have access to counselling supervision, 28 answered the open-ended questions focused on the importance of counselling supervision for their practice and professional development. The answers to those questions were subjected to qualitative analysis and are summarized on Table 3. They are organized in 3 areas: gain of reflection and self-awareness (e.g. time to stimulate self-awareness and a better understanding about their reactions and own behaviors), development of skills and improve professional practice (e.g. enhance counselling skills and communication with patients and colleagues and explore situations and ways of handling them differently in order to achieve a more acceptable result), and sharing support and feedback (e.g. enable discussion of difficult and challenging cases, in a safe environment).

4. Discussion

The implementation of peer counselling supervision seems to be very low, according to the results here described where only 34% of the respondents had access to it. This heterogeneity concurs with the disparity in the implementation and recognition of the profession in different European countries; while in the UK there have been a specific training for genetic counsellors for almost 30 years, there are still a lot of countries without a proper training for these professionals. And, although peer counselling supervision is considered a valuable and essential tool for the safe practice of genetic counsellors, its implementation probably requires an entrenched profession, with a well-rooted base. It's obvious that genetic counselling, as a profession, has

Table 3
Major themes and sub-themes that emerged from qualitative assessment.

Can you please comment on how genetic counselling supervision (GCS) helps/helped you?	
(1) Reflection & self-awareness	- time to stimulate self-awareness - a space and a time to stop daily work - a better understanding about their reactions and own behaviors - helps to reframe challenging situations and specific behaviors
(2) Development of skills & improve professional practice.	- useful resource to improve their performance of their duties - gaining, enhancing, learning more, adding skills and tools (counselling skills; communication; how to handle a situation differently; strategies to cope; maintaining boundaries. - enhance counselling skills and communication with patients and colleagues - explore situations and explore ways of handling them differently in order to achieve a more acceptable result. - learning to protect themselves emotionally and to learn establishing boundaries
(3) Sharing Support & Feedback	- openly discuss out loud and communicate either with just one person (colleague or a therapist) or with a group. - enable discussion of difficult and challenging cases, in a safe environment, - express feelings - stress relief, ability to let go - personal balance - feedback gives confidence, creates trust and bonding
If you do not have access to genetic counselling supervision, could you tell us why?	
(1) Internal reasons	- did not know GCS existed - did not consider GCS necessary
(2) external reasons	- profession not recognized - GCS not available in the country - employers do not recognize GCS profession - not enough genetic counsellors
(3) GCS is informally organized by genetic counsellors	
Which factors might be relevant for the successful implementation of genetic counselling supervision?	
(2) Recognition of the profession	- regulation of the profession - implementation of genetic counselling in every European country - join regulatory body for allied health professionals
(3) Awareness of the profession	- employers aware of GCS importance - GCS as an investment
(4) Logistic support	- funding - time and resources
(5) Genetic counselling: psychological and therapeutic aspects	- recognizing the full skills toolkit required including the therapeutical aspects - Recognition of the GC profession as a whole
(6) Counselling supervision: benefits and usefulness	- improves work and psychological well-being - learning the meaning of compassionate fatigue - and how to avoid it.
(7) Support from the scientific societies	- endorsement by the professional associations (e.g. AGNC, BSGM, EBMG) and registration boards - guidelines on what exactly supervision is and how it could be set up in countries where supervision does not happen - establishing good practices

several battles to fight, regarding the establishment of specific training, its integration in different medical teams or the recognition of the profession which has several legal and administrative connotations; and, probably, some crucial aspects for the professionals (as counselling supervision) are pushed into the background waiting for the profession to be better settled.

4.1. Are we practicing in a safe environmsecent at genetic services?

Although there are several evidences on the emotional and psychotherapeutic component of genetic counselling consultations, this mapping exercise highlights a serious lack of supervision of counselling aspects of our practice. On the contrary, it's very clear in some other fields like Psychology, that supervision is at the core of practice for all health and social care professionals, with a sense of shared responsibility for the effectiveness and safety of practice. There have been made links with the provision of effective supervision and an increase in quality of care (Rothwell et al., 2021). Authors believe it is urgent to regulate the implementation of counselling supervision access to all healthcare professionals working at European genetic services.

To our knowledge, this is the first study carried out at the European level on this topic. Only specific reports in the United Kingdom have been published (Middleton et al., 2007) as it was the first European country where the profession emerged, with genetic counselling supervision having a long tradition there and being recognized as instrumental to the practice, training and registration of UK professionals (Clarke et al., 2007).

The heterogeneity in counselling supervision detected in this study does not only refer to access to supervision, as there is also a lot of disparity in frequency, duration and models in use during these sessions. These three aspects correlate with time of experience in genetic counselling; counsellors with more years of experience tend to attend to supervision with a higher frequency, not necessarily at longer sessions, with a clear preference for one-to-one supervision model. These correlations suggest that the more experienced professionals are more aware of genetic counselling supervision usefulness and benefits and are more capable to take advantage of it. More empirical studies are needed to better understand why is benefitial and useful and which are the effects on daily practice of not having access to a form of counselling supervision.

This is relevant if we consider genetic counselling profession is relatively young in Europe and about 57% of respondents have worked as genetic counsellors for less than 10 years. Thus, genetic counselling supervision may be of even more relevance for them as it is more likely to encounter difficult situations that would benefit from supervision during the first few years of practice. In addition, supervision could help them develop a reflective practice from the very beginning.

Very valuable data from counsellors accessing counselling supervision has been also collected in this study. Counselling supervision provides to professionals a space and time to reflect on their own practice; to develop skills and improve professional practice; and to share experiences and receive support. Previous studies reported on the importance of receiving regular and constructive feedback during supervision and spending time to reflect on practice (Rothwell et al., 2021). Clarke proposed that supervision is helpful for genetic counsellors in three domains: formative (developing counselling skills), restorative (conferring emotional support) and normative (helping genetic counsellors to feel that their practice is of an acceptable standard) (Clarke, 2001). Repondents in this survey regularly referred to the formative and restorative domains, but less frequently to the normative domain, which may be a less conscious benefit of supervision.

Unfortunatelly, it wasn't properly explored as part of participants'general background, the model of practice of their preference. We may expect that depending on how much they use the educational model of genetic counselling versus the psychotherapeutic model it could influence how much they need and what characteristics could have professional counselling supervision.

Considering the emotional burden of genetic healthcare professions like medical geneticists, genetic nurses and counsellors, it is essential to take care of their own psychological wellbeing and to prevent professional burnout. Even not implemented as a proper service, a safe space for professionals of multidisciplinary teams to talk about the emotional aspects raised in a consultation or a complex feeling that they were not

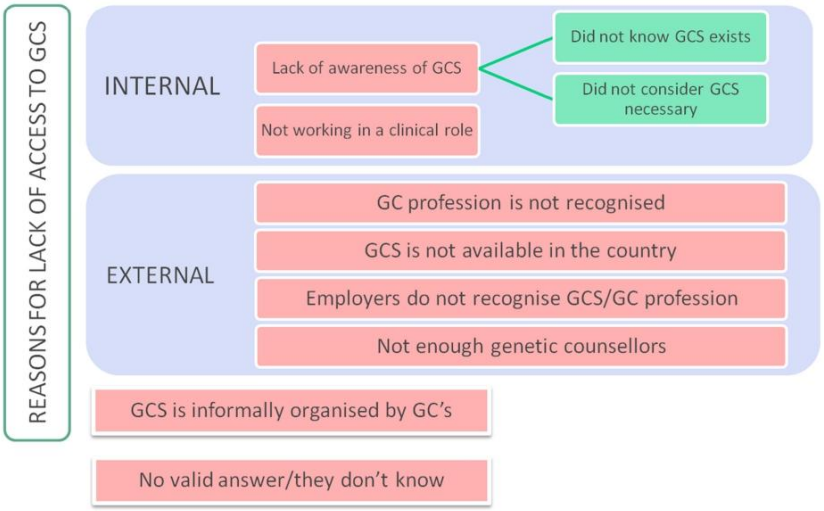


Fig. 2. Reasons for lack of access to genetic counselling supervision.

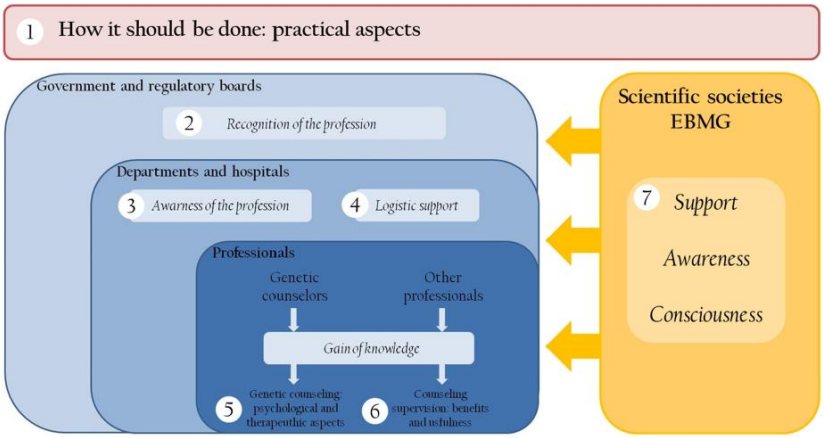


Fig. 3. Factors relevant for the successful implementation of genetic counselling supervision in services, region or countries.

completely satisfied while addressing, would be beneficial to counsellees and counsellors and overall, of great value for practice improvement. Additionally, counselling supervision is not only a matter of professional well-being, but also of patient safety, as supervision may help the professional to reflect about past challenging situations and may also provide resources to face future difficult consultations. In a profession where communication skills and interpersonal abilities are so relevant, counselling supervision provides an opportunity to improve them.

Although scarce, the existing studies are also favourable to having genetic counselling supervision and describes that discussing strategies, ethical dilemmas, family dynamics and the thoughts and feelings of the genetic counsellors are the main areas where professionals need more support and supervision (Zahm et al., 2008). Similarly, studies at the context of students supervision have provided some insights of training models to supervisors; supervision competencies to supervisors (Hendrickson et al., 2002)' (Eubanks Higgins et al., 2013).

Similar to our findings, benefits of counselling supervision have been described in the management of angry, transference and countertransference processes (Reeder et al., 2017). Other previous research supports the effectiveness of group supervision for improving self-awareness and

self-reflective practice (Zahm et al., 2008).

4.2. What has worked well and what not

It is no coincidence that 100% of respondents from UK, the pioneer country in Europe regarding genetic counselling, have access to counselling supervision. Nevertheless, we should not overlook the need to ensure a safe practice for counsellors and counselees. In this direction, EBMG as a reference entity for those professionals, might be of great support for the implementation of counselling supervision across Europe. In our study, we have identified internal and external reasons regarding the lack of access to counselling supervision and, in both, EBMG may have a relevant role. As internal reasons, we have shown a lack of awareness of counselling supervision among genetic counsellors. In some cases, the professionals did not even know that counselling supervision exists; in other cases, they knew about its existence but were not conscious about its relevance. EBMG, in collaboration with national scientific societies, might continue awareness actions on what is counselling supervision and how might benefit professionals and counselees. In addition, only 36% of respondents stated that genetic counselling supervision was discussed during their training. EMBG, as part of the assessment of eligibility of masters programs, could reinforce the importance of this subject during professionals' training. As external reasons, we have detected that, in several levels (head of the department, employee, administration), there is a complete lack of knowledge about the therapeutic component of genetic counselling, and therefore, a complete ignorance about the utility of counselling supervision. To reach and aware these different levels, documents elaborated and approved at European level might have a positive effect. As a positive note, 24 out of 34 respondents that receive genetic counselling supervision are registered with a certification board. Both the GCRB and the EBMG have genetic counselling supervision as a requirement for registration, which may be raising awareness and giving genetic counsellors tools to claim genetic counselling supervision at their departments or find other ways of accessing supervision. But surprisingly, half of professionals without proper access to counselling supervision have got the EBMG accreditation. We may hypothesize it can be due to the later establishment of this criteria as a pre-requisite for registration, also associated with the slow evolution on GC profession in many European countries.

Furthermore, it is a revealing fact that more than 40% of counselors who have access to counselling supervision funds the supervision themselves. Thus, there are no institutional support nor policies for funding this relevant activity to genetic counsellors.

There are indeed, good examples, of how the collaboration between European bodies and national scientific societies may have very positive results in promoting the proper access this form of supervision. This is the case of the Spanish Society of Genetic Counselling (SEAGen) promoted the creation of the first group of counselling supervision for genetic counsellors based on the recommendations and documents elaborated by the EBMG (Codina et al., 2019); the satisfaction among genetic counselors regarding the usefulness of supervision is high, as well as the continuity in the group. These initiatives may encourage countries with short history of genetic counselling and little tradition in counselling supervision, unfortunately they are not enough disseminate among the professionals groups of genetic counsellors in Europe.

Regarding the facilitators and barriers to supervision it has been shown that facilitators could be initiated individually or initiated organisationally. For example, individually -developing/maintaining a supportive network of clinical supervisors and documenting goals, not taking too many supervisees on, creating enough time for supervision. Organisationally – providing funding, support and appropriate technology for supervision, having flexibility to meet the needs of all supervisees). Similarly, barriers can also be individual or organizational. For example, individually – professional isolation, lack of commitment from supervisor, lack of skills and competence of the supervisor. Organisationally – cultural resistance, time, lack of access, frequency). An extensive review of Rothwell et al. (2021) highlighted some of the above mentioned factors as enablers and barriers, but overall the clear benefits of effective clinical supervision in a healthcare setting (Rothwell et al., 2021).

Following this first attempt for an European view on how counselling supervision has been implemented and the perceived factors that have helped in accessing to this service, there are further studies that will provide relevant evidences. There is a need to have a deeper understanding on its effects on patients and professionals, a clearer definition of its models of supervision and how they work in different healthcare settings, so that recommendations and requisites of Code of Practice can be of more helpful to the wider community of genetic services professionals. Also, more information is needed on the modes of engagement in supervision, that is how the supervision takes place (e.g. face to face, at a distance or a combination of both); attributes of the supervisor (e.g. warmth, caring/empathic, motivated to be a supervisor) or supervisory (organisational skills, awareness of safe levels of practice, knowledge of the policies and organisation, ability to provide and receive constructive feedback).

We believe that the definition of responsibilities of the supervisor like the awareness of and up to date on policies, procedures and practices of the supervisees' and supervisors' workplace; maintenance of up to date records of supervision sessions and confidentiality; outcomes of supervision as measurable indicators around managerial/professional accountability such as improved patient relationships, improved confidence and competence in practice, are among other factors that can be better described. It is equally relevant to explore the influence of models of practice and both the use of and need for professional counselling supervision.

As previously stated, the skills that help to increase effectiveness of supervision and, consequently, to improve the genetic counselling given to the patients should be defined empirically (Eubanks Higgins et al., 2013). Finally, other future studies might elucidate insights regarding additional factors that contribute to implementing and benefit from counselling supervision.

Noticing that supervision isn't seen as a priority by most of the participants of this study and that a great part of them are registered professionals, we may wonder how insufficient is the awareness on the field overall. Recommendations of Professional bodies, position statements as well as the Code of Practice itself can be of improved concerning counselling supervision perhaps suggesting the integration of other non-medical healthcare professionals at genetic services who can guarantee access to supervision, but also indicating the need on investing in this matter.

5. Conclusions

This paper describes an insufficient access to counselling supervision in a sample of professionals from several European countries. It also offers some evidences from the participants point of view of how relevant genetic counselling supervision can be in spite of limitations in accessing to this valuable resource professional development. Although there is a growing number of genetic counsellors trained at European level, just a few countries have implemented and required as mandatory the access to genetic counselling supervision. Consequently, only one third of the respondents have access to counselling supervision and a relevant fraction of them, have access to this service funded by themselves. This study may also contribute to strengthening the professional role and standards of genetic counsellors in many countries, as well as identifying the necessary mechanisms for the successful implementation of counselling supervision in other European countries.

Funding

This research did not receive any specific grant from funding

agencies in the public, commercial, or not-for-profit sectors.

Ethical approval

Ethical approval for the study was obtained from the Babeș Bolyai University Research Ethics Committee where one the authors (RM) is affiliated.

CRediT authorship contribution statement

Milena Paneque: Conceptualization, Project administration, Formal analysis, Writing – review & editing. **Lídia Guimaraes:** Investigation, Formal analysis, Data curation, Writing – original draft. **Joana Bengoa:** Formal analysis. **Sara Pasalodos:** Formal analysis. **Christophe Cordier:** Formal analysis. **Irene Esteban:** Formal analysis. **Carolina Lemos:** Formal analysis. **Ramona Moldovan:** Conceptualization, Formal analysis. **Clara Serra-Juhé:** Formal analysis, Supervision.

Declaration of competing interest

All authors declare that they have no conflicts of interest.

Data availability

The data that has been used is confidential.

Acknowledgments

Authors would like to thanks all participants in the study and to all who also facilitate access to other genetic healthcare professionals.

References

Abacan, M., Alsubaie, L., Barlow-Stewart, K., Caanen, B., Cordier, C., Courtney, E., et al., 2019. The global state of the genetic counseling profession. Eur. J. Hum. Genet. 27 (2), 183-197. https://doi.org/10.1038/s41431-018-0252-x.

Battista, R.N., Blancquaert, I., Laberge, A.M., van Schendel, N., Leduc, N., 2012. Genetics in health care: an overview of current and emerging models. Publ. Health Genom. 15 (1), 34–45. https://doi.org/10.1159/000328846.

Biesecker, B.B., Austin, J., Caleshu, C., 2017. Theories for psychotherapeutic genetic counselling: fuzzy trace theory and cognitive behavior theory. J. Genet. Counsel. 26, 322–330. https://doi.org/10.1007/s10897-016-0023-1.

Borry, P., Bentzen, H.B., Budin-Ljøsne, I., Cornel, M.C., Howard, H.C., Feeney, O., Jackson, L., Mascalzoni, D., Mendes, Á., Peterlin, B., Riso, B., Shabani, M., Skirton, H., Sterckx, S., Vears, D., Wjst, M., Felzmann, H., 2018. The challenges of the expanded availability of genomic information: an agenda-setting paper. J. Commun. Genetics. 9 (2), 103–116. https://doi.org/10.1007/s12687-017-0331-7.

Clarke, A., 2001. A Descriptive and Exploratory Study Regarding the Provision of Clinical Supervision in Genetic Counselling in the United Kingdom and Ireland. Manchester University. MSc thesis.

Clarke, A., Middleton, A., Cowley, L., Guilbert, P., Macleod, R., Clarke, A., Tran, V., AGNC Supervision Working Group, 2007. Report from the UK and Eire Association of Genetic Nurses and Counsellors (AGNC) supervision working group on genetic counselling supervision. J. Genet. Counsel. 16 (2), 127–142. https://doi.org/10.1007/s10897-006-9065-0.

Codina, M., Sorribas, E., Borregan, M., 2019. Creación y evaluación del primer grupo de counselling supervision (CS) en España. Oral comunication at II Congreso Interdisciplinar de Genética Humana, Madrid, Spain.

Cordier, C., McAllister, M., Serra Juhé, C., Pasalodos, S., Bengoa, J., Bjornevoll, I., Feroce, I., Moldovan, R., Paneque, M., Lambert, D., 2018. Support for the recognition of the profession of genetic counsellors in Europe. Eur. J. Hum. Genet. 26, 1719–1720.

Edwards, A., Gray, J., Clarke, A., Dundon, J., Elwyn, G., Gaff, C., et al., 2008. Interventions to improve risk communication in clinical genetics: systematic review. Patient Educ. Counsell. 71 (1), 4–25. https://doi.org/10.1016/j.pec.2007.11.026. PubMed: 18207694.

Eubanks Higgins, S., Veach, P.M., MacFarlane, I.M., Borders, L.D., LeRoy, B., Callanan, N., 2013. Genetic counselling supervisor competencies: results of a Delphi study. J. Genet. Counsel. 22, 39–57. https://doi.org/10.1007/s10897-012-9512-z.

Guimaraes, L., Sequeiros, J., Skirton, H., Paneque, M., 2013. What counts as effective genetic counselling for presymptomatic testing in late-onset disorders? A study of the consultand's perspective. J. Genet. Counsel. 22, 437–447. https://doi.org/10.1007/s10897-012-9561-3.

Hendrickson, S.M., Veach, P.M., LeRoy, B.S., 2002. A qualitative investigation of student and supervisor perceptions of live supervision in genetic counselling. J. Genetic Counsell. 11 (1), 25–49. https://doi.org/10.1023/A:1013868431533.

Kessler, S., 1992. Psychological aspects of genetic counselling. VIII. Suffering and countertransference. J. Genet. Counsel. 1, 303–308. https://doi.org/10.1007/BF00962826.

McAllister, M., Payne, K., Nicholls, S., MacLeod, R., Donnai, D., Davies, L.M., 2007. Improving service evaluation in clinical genetics: identifying effects of genetic diseases on individuals and families. J. Genetic Counsell. 16 (1), 71–83.

Merrill, S.L., Guthrie, K.J., 2015. Is it time for genomic counselling? Retrofitting genetic counselling for the era of genomic medicine. Curr. Genetic Med. Rep. 3, 57–64. https://doi.org/10.1007/s40142-015-0068-8.

Middleton, A., Wiles, V., Kershaw, A., Everest, S., Downing, S., Burton, H., Robathan, S., Landy, A., 2007. Reflections on the experience of counselling supervision by a team of genetic counsellors from the UK. J. Genet. Counsel. 16.

Paneque, M., Sequeiros, J., Skirton, H., 2012. Quality Assessment of Genetic Counselling Process in the Context of Presymptomatic Testing for Late-Onset Disorders, vol. 16, pp. 36–45. https://doi.org/10.1089/gtmb.2011.0023.

Paneque, M., Serra-Juhé, C., Pestoff, R., et al., 2017. Complementariness between medical geneticists and genetic counsellors: its added value in genetic services in Europe. Eur. J. Hum. Genet. 25 (8), 918–923.

Pestoff, R., Moldovan, R., Cordier, C., Serra-Juhé, C., Paneque, M., Involdstad, Ch, 2018. How practical experiences, educational routes and multidisciplinary teams influence genetic counsellors' clinical practice in Europe. Clin. Genet. 93, 891–898.

Reeder, R., Veach, P.M., MacFarlane, I.M., LeRoy, B.S., 2017. Characterizing clinical genetic counselors' countertransference experiences: an exploratory study. J. Genet. Counsel. 26, 934–947. https://doi.org/10.1007/s10897-016-0063-6.

Resta, R., Biesecker, B., Bennett, R.L., Blum, S., Hahn, S.E., Strecker, M.N., et al., 2006. A new definition of genetic counseling: national Society of Genetic Counselors' task force report. J. Genet. Counsel. 15, 77–83.

Rothwell, C., Kehoe, A., Farook, S.F., Illing, J., 2021. Enablers and barriers to effective clinical supervision in the workplace: a rapid evidence review. BMJ Open 11 (9), e052929. https://doi.org/10.1136/bmjopen-2021-052929. Published 2021 Sep. 28.

Schema, L., McLaughlin, M., Veach, P.M., LeRoy, B.S., 2015. Clearing the air: a qualitative investigation of genetic counselors' experiences of counselor-focused patient anger. J. Genet. Counsel. 24, 717–731. https://doi.org/10.1007/s10897-014-9815-3.

Skirton, H., Cordier, C., Lambert, D., Hosterey Ugander, U., Voelckel, M.A., O'Connor, A., 2013. A study of the practice of individual genetic counsellors and genetic nurses in Europe. J Commun. Genet. 4 (1), 69–75.

Skirton, H., Kerzin-Storrar, L., Barnes, C., et al., 2013b. Building the genetic counsellor profession in the United Kingdom: two decades of growth and development. J Genet Couns 22 (6), 902–906.

Strauss, A., Corbin, J.M., 1990. Basics of Qualitative Research: Grounded Theory Procedures and Techniques. Sage Publications, Inc.

Zahm, K.W., McCarthy Veach, P., LeRoy, B.S., 2008. An investigation of genetic counselor experiences in peer group supervision. J. Genetic Counsell. 17, 220–233.

ESTUDO 2

Genetic counselling supervision: Luxury or necessity? A qualitative study with genetic healthcare professionals in Portugal.

Guimarães, L., Baião, R., Costa, C., Lemos, M., Henriques, M. R., & Paneque, M. (2024)

European Journal of Medical Genetics 67 (2024) 104908

Contents lists available at ScienceDirect

European Journal of Medical Genetics

journal homepage: www.elsevier.com/locate/ejmg

Genetic counselling supervision: Luxury or necessity? A qualitative study with genetic healthcare professionals in Portugal

Lídia Guimarães [a,c,d,f], Ruxanda Baião [d], Catarina Costa [a,b,c,e], Marina Lemos [g,h], Margarida Rangel Henriques [g,h], Milena Paneque [a,b,c,d,*]

[a] i3S - Institute for Research and Innovation in Health. University of Porto, Porto, Portugal
[b] IBMC - Institute of Molecular and Cellular Biology. University of Porto, Porto, Portugal
[c] CGPP - Center for Predictive and Preventive Genetics. University of Porto, Porto, Portugal
[d] ICBAS. School of Medicine and Biomedical Sciences, University of Porto, Porto, Portugal
[e] FMUP - Faculty of Medicine. University of Porto, Porto, Portugal
[f] AAJUDE – Associação de Apoio à Juventude Deficiente, Porto, Portugal
[g] FPCEUP - Faculty of Psychology and Educational Sciences. University of Porto, Porto, Portugal
[h] CPUP - Center of Psychology. University of Porto, Porto, Portugal

ARTICLE INFO

Handling Editor: A. Verloes

Keywords:
Reflective practice
Genetic counselling
Professional development
Continuous improvement
Safe practice

ABSTRACT

In recent years, there has been a significant technological evolution in the field of genetics, leading to an increase in the number of professionals working in medical genetics and, consequently, a tremendous growth in genetic counselling. At the same time, there has been a growing recognition of the parameters on which to base a safe practice, not only regarding the technical skills of the professional but also regarding their counselling skills, including relational and empathy skills and the acknowledgement of the emotional impact that genetic counselling practice can have. However, despite this growing knowledge, there are still significant differences between the various European countries, and one area where this discrepancy is particularly evident is genetic counselling supervision. Thus, if there are countries where genetic counselling supervision is not even known by the professionals, there are others where it is mandatory for practice. This research had as an objective to understand if and how genetic counselling supervision is provided in Portugal, to identify routines, challenges and impacts of genetic counselling that should be explored in a supervision process and comprehend how professionals believe supervision should be conducted to be effective. A total of sixteen medical geneticists from main Portuguese genetic services were present in two online focus groups. None of the participants had access to genetic counselling supervision as a programmed routine and there was a consensus that a service of this kind would be particularly important for the professionals as genetic counselling has frequently challenging and emotional moments. Aspects regarding clinical supervision, the characteristics of the supervisor and the practical aspects of genetic counselling supervision implementation were also mentioned during the discussions. These results highlight the relevancy of the establishment of GC supervision routines and standardized guidelines in our country, as well as a need for evidence-based research focused on its impact at professional and practice level.

1. Introduction

In Portugal, as in many other European countries, the field of genetic counselling has emerged as an independent scientific discipline relatively recently (Paneque et al., 2015) - Medical Genetics was officially recognized as a medical specialty in 1999, and it gained recognition from the European Union in March 2011 (Costa et al., 2022). Despite these significant milestones, the formal recognition of the genetic counselling profession in Portugal remains an ongoing challenge (Costa et al., 2022) and the role of the genetic counsellors has yet to be formally acknowledged and regulated within Portugal's healthcare system.

The inception of the first master's degree program in genetic counselling in Portugal occurred in 2010. This marked a pivotal moment in the efforts to advance genetic counselling services and education.

Genetic Services in Portugal are integrated into the National Health System (SNS), meaning that all professional salaries, consultations, and

* Corresponding author. R. Júlio Amaral de Carvalho, 45, 4200-135 Porto. Portugal.
E-mail address: milenaph@ibmc.up.pt (M. Paneque).

https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104908
Received 9 August 2023; Received in revised form 11 October 2023; Accepted 18 December 2023
Available online 22 December 2023
1769-7212/© 2023 The Authors. Published by Elsevier Masson SAS. This is an open access article under the CC BY-NC license (http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/).

genetic tests are financed through public funding (Costa et al., 2022). Genetic services are currently not integrated into primary healthcare settings, but rather they are offered at larger central hospitals throughout the country. These services include genetic counselling, which is conducted by medical geneticists. Typically, referrals for genetic consultations are initiated by primary care providers or by colleagues from various medical specialties (Costa et al., 2022).

Studies conducted in Portugal over the last few years have identified several difficulties experienced by professionals working in genetics (Paneque et al., 2012, 2014, 2015; Guimaraes et al., 2013; Costa et al., 2022). The challenges encompass several key aspects: (1) an overwhelming demand for services due to a high volume of patients, (2) a shortage of healthcare professionals, (3) pressure from higher authorities for quick results, (4) backlog of consultation requests - the scarcity of professionals encompasses not only doctors but also the absence of supporting staff, including nurses, psychologists, and administrative assistants, (5) insufficient funding for training and research, coupled with a lack of genetics literacy among professionals from various specialties, (6) inadequacies in physical facilities, either due to inadequate size or suboptimal locations within hospitals, (7) bureaucratic hurdles in hospital procedures (Paneque et al., 2012, 2014, 2015; Guimaraes et al., 2013; Costa et al., 2022). Other difficulties pointed out are generic and concern the organization of the services themselves, the articulation withing the Portuguese genetic network and the lack of harmonization for practice and of specific tools and routines for quality assessment (Paneque et al., 2014; Costa et al., 2022). These issues collectively impact patient access to genetic services, resulting in delayed care and strain on healthcare professionals, raising concerns about burnout and incomplete patient care.

On the other hand, when examining the global practice of genetic counselling (GC) in the world, we find that there are more than seventy different master's degrees, with different curricula (Middleton et al., 2007; Ingvoldstad et al., 2016), verifying an enormous variability of practices between countries and even within the same country. Until recently, only the United Kingdom, Portugal, Romania, France, and Spain had MSc education in Genetic Counselling (https://www-eshg.org/408.0.html) and, consequently, access to genetic counselling services is not consistently available throughout Europe (McAllister et al., 2016), and in some countries, it is conducted by professionals without specialized training (Skirton et al., 2010).

Genetic counselling supervision (GCS) is precisely one of the areas in which there is no structured guiding legislation common to distinct parts of the globe. Thus, if in some European countries, such as the UK, access to supervisory services is mandatory for the professional practice of genetic counselling, in other countries, like Portugal, there are no standards or guidelines in this regard (Middleton et al., 2007).

The focus in genetic counselling supervision is the emotional and psychosocial issues of the professional (Evans, 2006; Hawkins and Sholet, 2000). These issues may be related to ethical dilemmas, transference and countertransference and difficulties in dealing with specific situations that emerge throughout genetic counselling. Consequently, a crucial aspect of GCS involves providing professional support, and creating a space to reflect on one's own feelings and reactions in the different GC processes the professional accompanies (McCarthy et al., 2003).

However, despite being an emergent subtheme within the field of genetic counselling (GC), there is evidence of the relevance of genetic counselling supervision (GCS) (Rothwell et al., 2021). As evidence of its recent development, the first study on genetic counselling supervision emerged in 2002 (Hendrickson et al., 2002). The author concluded that there was a lack of guidelines upon which supervisors could base their efforts to improve the genetic counselling process. The study also underscored the importance of conducting further research in this area and the necessity of organizing specific workshops for professionals who would be engaged in genetic counselling supervision (Hendrickson et al., 2002).

Recent studies have identified specific areas that should be addressed during GCS. Research on the cultural competence of supervisors, concluded that one of the key areas of GCS should be raising awareness of multiculturalism and its implications (Paneque et al., 2015). Other authors focused on the extent to which professionals were aware of issues related to the ethical boundaries between consultant and professional and noting numerous violations of basic rules of conduct and ethics, suggesting that this should also be a focal point of genetic counselling supervision (Gu et al., 2011).

Thus, despite the limited literature on this topic, existing empirical data support the need for genetic counselling supervision as it offers a multitude of benefits within the field of genetic counselling: (1) it serves as a valuable platform for professional development, enabling genetic counsellors to continually refine their skills, enhance their knowledge base, and navigate intricate ethical dilemmas; (2) through regular supervision sessions, counsellors can effectively address challenging cases, develop robust communication strategies, and gain insights into the emotional and psychological aspects of patient care; (3) supervision fosters a supportive environment for personal growth and self-awareness, aiding counsellors in managing the emotional demands of their role; (4) ensure genetic counsellors remain competent and well-equipped to meet the evolving needs of their clients in the ever-advancing field of genetics and genomics (Middleton et al., 2007; Hawkins and Sholet, 2000; Rothwell et al., 2021; Hendrickson et al., 2002; Bernard and Goodyear, 2008).

Also, the European Board of Medical Genetics (EBMG), in the document "Counselling Supervision for Genetic Counsellors" (https://www.ebmg.eu) recommends that genetic counselling professionals use both: clinical supervision and genetic counselling supervision. This document considers clinical supervision as involving discussion of cases within multidisciplinary teams and genetic counselling supervision as a way of exploring the emotional and psychosocial impact of genetic counselling on the professionals. In short, they consider that genetic counselling supervision will allow the professional: (1) to obtain psychological support, (2) to recognize how their personal characteristics can influence the work they develop with the consultants, (3) to explore related issues with transference and countertransference, (4) to support the professional to deal with all the emotional load of the work he develops, (5) to help the professional to perceive ways to improve his work, and (6) to reduce the probability of developing burnout.

Considering the specificities of genetic counselling, the emotional impact of GC and the shortcomings already mentioned earlier, this study, which focused on the Portuguese context, aimed to: (1) understand if and how genetic counselling practice is supervised in Portugal; (2) identify routines, challenges and impacts of the genetic counselling processes that should be explored in a supervision process; as well as (3) to identify factors relevant to effective supervision implementation.

2. Method

Focus groups were chosen as the methodological approach for this research because this method facilitates group interaction, capture collective views, provide natural and interactive discussions, explore sensitive topics, allowing the exploration of diverse perspectives and the generation of a rich data set[27,28]. As this study aimed to gain a comprehensive understanding of participants' experiences and perspectives in GCS it offered a main advantage: through the group dynamics, participants could build on each other's ideas, share experiences, and engage in nuanced discussions, providing a deeper reflection of their understanding on this topic (Morgan, 1996; Stewart and Shamdasani, 2014).

2.1. Participants

Taking into consideration the study's objectives and the

characteristics of the Portuguese national healthcare system and of the genetic services, medical geneticists meeting the following criteria were invited to participate in this study.

(1) Medical genetic specialist working in a genetics service in Portugal.
(2) Member of the Board of the Specialty College of Medical Genetics.
(3) Member of the Board of the Portuguese Society of Human Genetics.

As exclusion factors, we defined.

(1) Genetic Counsellors (as the profession is not recognized in Portugal).
(2) Medical specialty interns currently serving in a genetics service.

The distribution of participants into the two focus groups was based solely on the availability for the proposed dates and did not follow any specific criteria.

Five medical geneticists were present in the first focus group and eleven were present in the second one, in a total of sixteen participants, corresponding to 33% of medical geneticists conducting genetic counselling in Portugal.

These professionals practiced genetic counselling in the following Portuguese genetic services: University Hospital Center of Coimbra (Centro Hospitalar Universitário de Coimbra), University Hospital Center of São João (Centro Hospitalar Universitário de São João), University Hospital Center of Central Lisbon (Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central), University Hospital Center of North Lisbon (Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte), Hospital of Braga and Portuguese Institute of Oncology – Porto (IPO- Porto).

2.2. Procedures

An email was sent to all genetic service directors informing them about the study design and objectives. They were requested to provide their availability to participate in an online focus group and to identify other team members who met the requirements to participate. Two dates were established based on the participant's availability.

A script which included: (1) objectives; (2) expected duration of the discussion (2 h and 30 min); (3) questions to the participants (Table 1); (4) online tools to be used during the focus groups and (5) basic rules, was created, and used as a guideline to the researchers, ensuring that they understood their roles during the focus group, and that the participants were aware of the different moments that were prepared.

Table 1
Instrument.

1. Given the definition[a] of genetic counselling supervision do you currently have access to any service of this nature? (Online survey).
2. Considering the presented definition of genetic counselling supervision, which routines do you use to share the impact or difficulties of emotionally difficult processes?
3. How can this type of emotionally impactful consultations affect the professionals?
4. Identify moments, challenges, impacts that would make sense to share in a supervision process (Mentimeter)
5. What form would supervision have to take to be successfully implemented:
   (a) Among peers vs. with other professionals
   (b) Within the same service vs. out of service
   (c) Group supervision vs. individual supervision
   (d) Financed by the institution and regulated as in other countries?

[a] At the beginning of the focus groups the following definition of GCS was presented: 'Genetic Counselling Supervision (GCS) is the process by which genetic healthcare professionals, on a regular and structured basis, explore and share emotionally impactful moments, dilemmas, and situations that arise from the specificities of GC) and that can affect the quality of the service provided and the mental health of the professional".

The day before the scheduled dates, an email was sent to remind participants of the focus group's timetable, the link to access the online meeting, and the script.

At the beginning of each session, the researchers introduced themselves, restated the study objectives, and reminded the participants of the following rules: (1) Provide informed consent to participate and be recorded, (2) Mute the microphone and enable it only when speaking, (3) Select "raise your hand" when wanting to contribute, (4) Respect the allocated time for each question, (5) Use the chat for technical support only, (6) Keep the video on to facilitate flow of conversation, (7) Everyone is invited to participate actively.

The focus groups were conducted by two researchers from the group: MP and LG. Both researchers are psychologists with specialized training in genetic counselling.

Privacy and confidentiality were mentioned, and verbal authorization was requested to record the session. Some of the participants were acquaintances in a professional context of the researchers, so various techniques were employed, including methods that facilitated anonymity, to ease disclosure. The established script was flexible and was adjusted as the discussion progressed.

2.3. Measures

The two online focus groups were conducted with prior alignment and previously developed questions (Table 1). As is customary in focus groups, the questions served as catalysts for discussion. To gather participants' opinions, we utilized various techniques tailored to the specific objectives of each question.

For question number 1, we used an online survey with yes or no answers. This direct approach allowed us to check if any of the participants had access to GCS and served as a basis for initiating the subsequent discussion. For question number 4, we utilized Mentimeter, an interactive online tool available through the Zoom platform. This question - Identify *moments, challenges, impacts that would make sense to share in a supervision process* - delved into individual experiences, identifying important moments, challenges, and impacts to share in GCS. Given the diverse composition of the groups, including heads of service, junior professionals, and experienced professionals, we recognized that the use of Mentimeter would promote transparency and encourage participants to focus on the themes they deemed significant for GCS. The answers were displayed anonymously on the screen as participants added comments, serving as a starting point for the ensuing discussion. The other three questions were discussed verbally. All the questions, including questions 1 and 4, sparked engaging discussions, interactions, and dialogues among the participants. The questions asked in both focus groups are present in Table 1.

2.4. Data analysis

All data obtained was recorded and transcribed verbatim.

With the objective of identifying emerging themes related to genetic counselling supervision in Portugal, data was analysed using thematic analysis (Maguire and Delahunt, 2017; Prokopis, 2023). With this approach we aimed to achieve an in-depth understanding of the challenges, perceptions, and needs of genetic counselling professionals regarding supervision.

The transcripts of the focus group discussions were analysed following the principles of thematic analysis (Maguire and Delahunt, 2017; Prokopis, 2023): Initially, two of the researchers (LG, RB) present in the focus groups read and re-read the data to familiarize themselves with the content and generate initial ideas. Individual conceptual diagrams were then created (Fig. 1 – presents the conceptual diagram of LG), highlighting key ideas and emerging concepts. These individual analyses were then shared with a third researcher (MP) that compared and contrasted the individual analysis. Through collaborative discussions, common themes were identified and refined. The emerging



Fig. 1. Conceptual diagram.

themes and subthemes were then defined based on the convergence of the researchers' analyses. When discrepancies arose, they were discussed within the group, with the researchers presenting their arguments. If differences persisted, the majority view was accepted. Additionally, unique themes that appeared less frequently or were mentioned only once in the participants' dialogue were brought forth for discussion and, when considered to have relevant importance to our theme, were also included in the results.

3. Results

Overall, there was a substantial consensus regarding the importance of supervision for fostering continuous improvement in professional practice, improving service delivery, and enhancing the mental well-being of professionals. There was also unanimity on the preferred approach to supervision, involving a blend of group and individual supervision led by an external supervisor. The most notable divergence arose from two participants who considered that supervision should be categorized under occupational health and not be obligatory. They argued that this need wasn't unique to genetic counselling, as other healthcare domains also deal with emotional aspects.

Given the richness of all the contributions, as well as the multitude of factors present in supervision, we will conduct a more detailed presentation of the results.

All the participants considered that they did not have access to genetic counselling supervision as a programmed routine of support and reflection on their clinical practice.

Through thematic analysis of the verbatim transcriptions from the focus groups, two significant themes emerged (Table 2).

(1) Unfamiliarity with the concept of genetic counselling supervision.
(2) Supervision as a potential source of continuous professional development

3.1. Unfamiliarity with genetic counselling supervision concept

3.1.1. Strategies used to deal with stressful practice

During the focus groups, none of the participants had full knowledge of what a genetic counselling supervision process consisted of, revealing, however, that they felt the need for a regular routine and formal professional support, given the specific and challenging characteristics of genetic counselling:

> *"It is something that we had already talked about in my service, quite informally, and how important it could be for us to make this into something more structured and organized"* (P2, FG1)

> *"This, without a doubt, should be something structured and included in the service work routine."* (P1, FG1)

Table 2
Themes and subthemes obtained throughout the use of thematic analysis.

Theme 1 Unfamiliarity with the concept of genetic counselling supervision	*Strategies used to deal with stressful practice*	- Informal routines - Case discussion in service meetings - Case discussion with the service psychologist - Clinical supervision of junior professionals
	Unclear vision of how genetic counselling supervision should take place	- Never thought on this issue before -Variable, according to the professional characteristics - Combination of individual and group supervision - Supervisor with specific training in supervision and/or knowledge of genetic counselling - Occupational health affection - Regulated or non-regulated
Theme 2 Genetic counselling supervision as a potential source for continuous professional development	*Supervision as a way to develop specific skills*	- Development of specific technical skills - Development of communication skills - Transmitting bad news - Managing personal characteristics and life history - Managing pressure from users and colleagues from other specialties - Avoiding crystallized errors - Improving service quality
	Supervision as a way to protect the professional's mental health	- Preventing recourse to secondary systems – medication, exercise, alcohol - Preventing recourse to defence mechanisms/self-protection behaviours - Preventing isolation - Managing thoughts outside working hours - Emotional impact of medical activity

Due to the emotional and ethical implications of genetic counselling, several of the participants mentioned that they often resort to informal supervisory practices:

> *"(…) in fact, almost all of us have our routine, either having lunch, or taking breaks with our peers, and almost all of us know who is having challenging appointments and then we go to lunch with that person who ends up getting to know us."* (P1, FG1)

In addition to these informal moments, it is also referred that service meetings are used, usually, to discuss ethical dilemmas or situations that are having more emotional impact:

> *"The dilemmas are also taken to the service meetings, so that there can be some generalized opinion about them"* (P1, FG1)

> "In the service meeting, there is a space for one of you to discuss issues that may arise from more emotionally demanding situations" (P3, FG1)

The professionals also mentioned that they often turn to the service psychologist when they need to further explore a case or situation or when they feel that their own specific characteristics and their life history are not allowing them to perform more adequately in a given situation:

> *"(…) Occasionally, and I do not know with what frequency, there is an informal intervention in this context, when a service element dialogue with the psychologist who performs genetic counselling technician functions in the service.* "(P6, FG2)

3.1.2. Unclear vision of how genetic counselling supervision should take place

When questioned about how the genetic counselling supervision should take place, as well as what rules should guide it, the answers covered various spectrums, with no convergent conclusion.

There were several professionals who mentioned that genetic counselling supervision should be variable according to the professional characteristics:

> *"There must be different options because we are not all the same."* (P5, FG1)

Also, in relation to how genetic counselling supervision should occur, individually or in a group, or to the periodicity and characteristics of the supervisor, the answers were not conclusive:

> *"But I really agree, and I see myself in a group and in individual moments. I think we benefit a lot from discussing these issues in a group because we perceive our colleagues to have the same difficulties and we see ourselves in them and they in us and the strategies can be useful for everyone but there will be more particular situations in which we will feel more comfortable and we will be able to go to a deeper level of reflection and draw strategies if we do it individually, in a one-on-one conversation."* (P2, FG1)

> *"Someone who had a difference knowledge, like someone who had specific training in genetic counselling supervision, I think it could be an asset, even because being from the area they could recognize in us signs that we may not recognize and that are warning signs for something you mentioned earlier – a burnout situation or when we go beyond the limits of what is reasonable and acceptable"* (P2, FG1)

> *"It requires this agenda time to think about how things are being done … and then it necessitates the sharing of various experiences … I think one learns … I think … a group with an outsider organizing the group." (P4, FG1)*

In relation to regulation, the responses were not convergent - part of the participants considered that genetic counselling supervision should be mandatory and regulated while two of the medical geneticists considered it should be optional:

> *"It should be individual, optional, outside the service and in the area of occupational medicine and occupational health that already has some specific activity more in some issues than in others, related to burnout, with this and with that and which should be in this area, evidently being an occupational health service of the institution, it would be reimbursed by the institution."* (P6, FG2)

3.2. Supervision as a source of continuous professional development

3.2.1. Supervision as a way to develop specific skills

Although it was frequently mentioned they had never thought about this topic before, professionals referred some of the areas in which they considered that supervision could be beneficial to their practice.

One of the key findings is related to the enhancement of specific skills required by professionals involved in genetic counselling. Communication skills and delivering difficult news were among the most discussed topics when answering question number 4 using Mentimeter (Table 3).

Also, the management of personal characteristics, as well as addressing situations related to the professional's personal history, were identified as areas in which GCS could be beneficial.

Table 3
Answers to question number 4, using Mentimeter.

Identify moments, challenges, impacts that would make sense to share in a supervision process				
Communication Challenges	Emotional Challenges	Mental health Issues	Ethical Issues	Continuous Professional Development
Transmission of bad news.	Immediate consequences. Reactions. Dealing with unexpected reactions.	Situations of despair, feeling blocked, desire to give up because of a consultation.	Managing professional opinion disagreements/Managing deep beliefs.	New ways of doing things. Not getting stuck in routines and habits. Evolving.
Difficulties/communication barriers.	Pressure from patients and/or colleagues.	Avoided listening to the patient to protect myself.	Dealing with deep disagreements with the consultant's decisions.	Predictive tests. Prenatal diagnosis
Situations with difficult communication processes.	Impact of the results on patients.	This "explore" can be variable, sometimes. We may feel the need to verbalize immediately, sometimes only later.	Genetic counselling in families that have a history similar to the doctor's life history.	Deal with lethal and/or degenerative diseases.
Situations in which there was not enough time in consultation to listen and dialogue with the family.	Excessive empathy.	Being able to abstract from situations in post-work hours./Situations that made you think about an appointment for a long time, without being able to deal with the matter.		

"Genetic counselling processes in situations close to family history".

"(…) because I am a very empathetic person, sometimes the emotional impact of consultations, this type of consultation is huge (…)

Dealing with user pressure and peer pressure was also addressed:

"Pressure from patients."

"Pressure from colleagues in other specialties."

"Managing disagreements of professional opinions."

The participants also verbalized that having such a service would be of extreme relevance to the enhancement of their skills, well-being, and a source of continuous improvement, and that it would be a luxury regarding the actual Portuguese panorama where structural changes are urgently needed.

(…) We are so dominated by all the other things that stopping to talk about a luxury is difficult, but it is important because we can evolve here"

Finally, the professionals considered that carrying out supervision could be an effective way of overcoming crystallized errors, reflecting on new ways to proceed and of continually improving their practice:

"Learning to deal with these emotions and developing strategies and tools that will allow us to make continuous improvement, we will also be able to play a better role for our patients at the very moment of the consultation, in daily clinical practice, and that will reflect in the quality of the service we provide and I think it will allow the people who are on the other side, in front of us, to leave feeling better (…) (P2, FG1)

"There are crystallized errors in which we no longer have the capacity for self-criticism, and it is obvious that it is not …. that sharing would help with that …" (P4, FG1)

3.2.2. Supervision as a way to protect the professional's mental health

Issues related with the professional mental health also emerged, and some of the ways that are used to protect their mental health were explored.

Various professionals referred to use secondary systems to deal with the impact of genetic counselling consultations, namely physical exercise, food and even medication and alcohol:

"Substance abuse, be it chocolate or alcohol (…) medication, alcohol, drugs … "(P4, FG1)

"(…)physical exercise is one of my best ways to manage problems I have" (P5, FG1)

Some professionals mentioned that they developed defence mechanisms that allow them to deal more positively with the impact of some of the genetic counselling processes:

"We all end up acquiring our own defence mechanisms and experience turns out to be a very important factor" (P5, FG1)

"We don't go out of our way with this, we get used to it" (P4, FG1)

It is also important to point out that some of the participants considered that all healthcare professionals should have access to supervision services as the emotional impact of same healthcare areas, like paediatrics or oncology, is also very significative:

"It is not a specific question of genetics, there are colleagues here who are closer to pediatric oncology, pediatric palliative care … more sensitive areas and in which medical genetics is also included … giving bad news, knowing how to deal with bad news (…)." (P5, FG2)

4. Discussion

Within the specificities of genetic counselling, considering its inherent emotional impact and the challenges, this study conducted in Portugal set out to achieve pivotal objectives. Firstly, it aimed to ascertain whether and how genetic counselling practice is supervised in Portugal. Secondly, it identified the daily routines, challenges, and impacts of genetic counselling processes that warrant exploration within a supervision framework. Lastly, it pinpointed the critical factors necessary for the successful implementation of effective supervision within the genetic counselling profession. By trying to accomplish these objectives, this study sheds light on the practice of genetic counselling in Portugal and its relationship with supervision, contributing to a deeper and more effective understanding of this crucial field.

None of the participants in this study have had or currently have access to genetic counselling supervision as a routine, however, almost all declared that they, very frequently, they felt a need to explore their feelings and to verbalize some of the difficulties they face in genetic counselling consultations.

In fact, although GCS is mandatory in some European countries, we still find in the European continent a huge heterogeneity with some of the professionals disregarding this practice, not even knowing it is benefits and how it can help them to continually improve their skills as a professional (Pestoff et al., 2018b). A European study, published in 2023 (Paneque et al., 2023), concluded that only 34% of the respondents (in a universe of 100 respondents from 18 European countries) had access to genetic counselling supervision. In the same study, researchers reached the conclusion that country of origin, the existence of a regulation

system and years of experience were factors that influenced not only the access but also the characteristics of the GCS (Paneque et al., 2023).

Once again, we can easily understand this fact if we attend the huge heterogeneity regarding genetic counselling development worldwide (Paneque et al., 2023). Across Europe we still can't find a clear and homogeneous view of what roles and skills these professionals should possess (Cordier et al., 2012; Pestoff et al., 2018a; Skirton et al., 2015), and is common to find a significant heterogeneity of tasks, with different degrees autonomy in distinct parts of the globe (Pestoff et al., 2018b; Ormond et al., 2019; Paneque et al., 2017).

4.1. Genetic counselling supervision, clinical supervision, and informal support: doubts, confusions, and assumptions

Genetic counselling supervision is still not a well-recognized area among professionals who practice genetic counselling in Portugal, resulting in many doubts about the concept and practical aspects of genetic counselling supervision. In fact, this is a relatively new field all over the world, although, in some countries, it is considered mandatory for the practice of genetic counselling (Middleton et al., 2007).

The lack of familiarity with the concept of genetic counselling supervision may explain the confusion surrounding its definition. It is worth noting that this study revealed a significant misconception between the concepts of clinical supervision and genetic counselling supervision. Clinical supervision primarily centres on the clinical aspects of processes and is based on a supervisory relationship aimed at enhancing the technical and theoretical skills of junior individuals, with the supervisor serving as a gatekeeper (Bernard and Goodyear, 2008). Clinical supervision plays a crucial role in various medical and mental health courses (Higgins et al., 2013), which naturally leads many healthcare professionals to associate genetic counselling supervision with clinical supervision.

In this study, when participants were asked whether they had access to Genetic Counselling Supervision (GCS), many of them reported that they did not personally receive GCS but instead provided supervision to less experienced professionals. They helped these junior professionals address difficulties improving their practice, which closely resembles the principles of clinical supervision.

Strategies regarding informal verbalization with peers, like having lunch or taking a break during practice, case discussion in service meetings and recurring to the service psychologist were some of the practices that participants wrongly associated to GCS, overlooking its unique characteristics, such as regularity, trained supervisors with specific skills, and the intentional nature of the practice.

This fact suggests that it may be important to provide clear explanations and guidance to professionals regarding these domains, highlighting the characteristics and specificities of genetic counselling supervision.

4.2. We did not know that existed, but we realize we needed it!

When the concept of genetic counselling supervision was clearly presented, the participants expressed their prior lack of knowledge about the subject, but also manifested a clear necessity for a service of this kind. In fact, many even underlined that they had already had previous discussions within their services regarding the need for such support, highlighting numerous potential benefits. This recognition of potential benefits may serve as a positive indicator for the implementation of genetic counselling supervision in Portugal. Many professionals stated their willingness to utilize such a service if it were available, as they experience a daily need to explore and express the challenges, they encounter in genetic counselling. In a previous study by Paneque et al. (2023), professionals already had highlighted the need for access to GCS that could assist them in managing the stressful and emotionally challenging aspects of genetic counselling (Paneque et al., 2023).

The need for emotional support among professionals became even more evident as participants shared the coping mechanisms they employ to manage the emotional burden, demanding situations, and limitations they face in their daily practice. Strategies such as substance abuse, alcohol consumption, isolation, and disengagement from the counselling processes were mentioned, underscoring the significant emotional impact of genetic counselling.

Thus, although the literature on this subject is limited, existing empirical data strongly support the need for genetic counselling supervision. Previous studies have identified some key areas that warrant attention, such as ethical dilemmas, family dynamics, and the thoughts and feelings of genetic counselling professionals during and after GC (Higgins et al., 2013). Additionally, the studies carried out point the need to empirically define skills as a way of improving GC effectiveness (Higgins et al., 2013).

The emotional impact of GC coupled with the limited guidelines on processes and procedures, underscores the urgent need for GCS, and makes even more urgent to ensure uniform standards for safe and effective practice (McAllister et al., 2016).

Additionally, participants focused on professional fatigue leading them to do the consultations always in the same way, regardless of the patient characteristics, or to avoid entering in dialogue or further explanations with patients, even when they feel it would be important. As this is an emotionally impactful job that is also very repetitive, it is essential to find tools that allow professionals to reflect on themselves and their practices, working in a logic of continuous improvement and preventing burnout. One of the key advantages of GCS is precisely related with the prevention of burnout (https://www.ebmg.eu). Since supervision is a practice that emphasizes the emotional and psychosocial aspects of genetic counselling professionals (Evans, 2006; Hawkins and Sholet, 2000), providing support and a platform for them to contemplate their own emotions and responses throughout the various processes they engage in (McCarthy et al., 2003), it becomes evident why Genetic Counselling Supervision (GCS) can play a vital role in preventing burnout.

4.3. Genetic counselling supervision: one size does not fit all

Our study pointed out that when asked about how could GCS be structured - individual or in a group, periodicity, duration, characteristics of the supervisor - the participants in this study had no clear opinion about it. This can be explained by the unfamiliarity with the concept.

However, a convergent group of participants considered that GCS should be operationalized according to the professional characteristics, considering that it should not exist a "one size fit all", but that supervision should also be tailored to the characteristics and specificities of the professionals and the services they work in. In fact, one of the participants even stated that "if we are all different, so should GCS be", stating that the type of supervision should adapt to the characteristics of the professional.

Indeed, several studies have found that combining individual genetic counselling supervision (GCS) with group GCS yields the best results. Group sessions are commonly utilized to address internal departmental issues such as case distribution and allocation of hours, while individual sessions allow for a more in-depth exploration of the personal aspects of professionals, including their thoughts, feelings, and the pressures they experience during genetic counselling. By combining both types of supervision, a broader and more comprehensive spectrum of support and guidance can be achieved (Middleton et al., 2007).

The supervisor characteristics were another topic where we found no consensus. If some of the participants considered that it would be mandatory for the supervisor to have a genetic background, others focused more on formal supervision skills, while others considered that the best profile would be a match of both these characteristics.

In fact, the EBMG recommendation for supervisors points out that

they should be professionals with experience and training in supervisory skills and that genetics knowledge is not mandatory, once the focus in GCS is related to the counselling itself, and not with the information or theme that is addressed.

It was also interesting to attend to the fact that all the participants considered that an external professional should carry out supervision. This comes in line with AGNC (2007) recommendations: external supervision blurs issues related to hierarchies and increases the likelihood of growth processes (AGNC, 2007). Also, external supervision seems to contribute to a greater disclosure of the professional, once he feels safe to explore different dimensions of his practice (Scanlon et al., 1997).

Even though some participants believed that the emotional impact of genetic counselling is comparable to that of other healthcare professions and should not be treated differently, there was a consensus among both focus groups that genetic counselling professionals should have access to GCS if they feel the need for it. Existing literature supports this notion, highlighting the importance of supervision for professionals in ensuring effective and high-quality genetic counselling practice, regardless of the specific structure or model employed (Middleton et al., 2007).

4.4. Genetic counselling supervision: is this luxury a necessity?

At some point, the discussion in the focus group was not about the relevance of GCS but about the urgent changes that need to be introduced in medical genetics in Portugal and the obsolete structure of genetic services. Given the actual panorama - large waiting lists, tired professionals experiencing burnout and working overtime, limited investment in research, and an outdated referral network – some participants considered that having a structured supervision service would be a "luxury".

Given these structural limitations and the need for improvements in fluidity and effectiveness in genetic counselling in Portugal, it is understandable why GCS is seen as both a necessity and a luxury. It is a necessity due to the inherent characteristics of GC and its impact on professionals. However, it is also seen as a luxury given the current state of genetic services in Portugal and the urgent changes that professionals deem essential for enhancing service quality. Despite these challenges and the pressing needs for structural improvements in genetic services, professionals considered that implementing GCS would be an excellent starting point, as it would be an area where investment and progress could be made in the short term (De Castro et al., 2016; Petersen et al., 2019; Thomas et al., 2020).

5. Conclusions

This paper highlights the unfamiliarity of health professionals with the genetic counselling supervision concept while, at the same time, underlines the need the professionals feel for a support of this kind, given the huge emotional impact of GC, the need to prevent burnout and the relevance of a continuous professional development and improvement of GC practice.

While underlining the growing need for awareness of genetic counselling supervision and the relevance it has for a safe and effective genetic counselling practice, this research also points out the need for more research in this area and the urge for uniform guidelines that can be used across Europe. The expansion of genetic testing and the mainstream innovation in this area make it even more important to have professionals who are not only well trained but that also have psychosocial support so that they can rise to the challenges they face daily.

Funding

This research did not receive any specific grant from funding agencies in the public, commercial, or not-for-profit sectors.

Ethical approval

Ethical approval for this study was obtained from i3s - Institute for Research and Innovation in Health.

CRediT authorship contribution statement

Lídia Guimarães: Study design, data collection and interpretation, writing of the manuscript. **Ruxanda Baião:** Critical review of the work, focus group note-taker, english translation, approval of the final version of the manuscript. **Catarina Costa:** Critical review of the work, focus group note-taker, approval of the final version of the manuscript. **Marina Lemos:** Study design, Critical review of the work, approval of the final version of the manuscript. **Margarida Rangel Henriques:** Critical review of the work, approval of the final version of the manuscript. **Milena Paneque:** Study design, data collection and interpretation, critical review of the work, approval of the final version of the manuscript.

Declaration of competing interest

All authors declare that they have no conflicts of interest.

Data availability

The data that has been used is confidential.

Acknowledgments

Authors would like to thank all participants in the study.

References

AGNC, 2007. Association of genetic nurses and counsellors supervision working group report. Journal of Genetic Counselling 16.
Bernard, J.M., Goodyear, R.K., 2008. Fundamentals of Clinical Supervision, fourth ed. Allyn and Bacon, Boston.
De Castro, M., van Rensburg, E., Smit, A., et al., 2016. An exploration of the role of supervision in the training of genetic counsellors: a South African perspective. African Journal of Health Professions Education 8 (2), 213–217, 2016.
Cordier, C., Lambert, D., Voelckel, M.-A., Hosterey-Ugander, U., Skirton, H., 2012. A profile of the genetic counsellor and genetic nurse profession in European countries. Journal of Community Genetics 3, 19–24.
Costa, C., Lemos, M.S., Azevedo, L.F., Paneque, M., 2022. Service provision of genetics health care in Portugal. Journal of Community Genetics 14, 101–113.
Evans, C., 2006. Genetic Counselling. A Psychological Approach. Cambridge University Press, Cambridge.
Gu, L., McCarthy, V.P., Eubanks, S., Leroy, B.S., Callanan, N., 2011. Boundary issues and multiple relationships in genetic counselling supervision: supervisor, non-supervisor, and student perspectives. J. Genet. Counsel. 20, 35–48.
Guimaraes, L., Sequeiros, J., Skirton, H., Paneque, M., 2013. What counts as effective genetic counselling for presymptomatic testing in late-onset disorders? A study of the consultand's perspective. J. Genet. Counsel. 22, 437–447. https://doi.org/10.1007/s10897-012-9561-3.
Hawkins, P., Sholet, R., 2000. Supervising in the Helping Professions: an Individual, Group and Organizational. Open University Press.
Hendrickson, S., Veach, P., Bonnie, 2002. A qualitative investigation of student and supervisor perceptions of live supervision in genetic counselling. Journal of Genetic Counselling 11 (1), 2549.
Higgins, S., Veach, P.M., MacFarlane, I.M., Borders, L.D., LeRoy, B., Callanan, N., 2013. Genetic counselling supervisor competencies: results of a Delphi study. J. Genet. Counsel. 22, 39–57. https://doi.org/10.1007/s10897-012-9512-z.
Ingvoldstad, C., Seven, M., Taris, N., Cordier, C., Paneque, M., Skirton, H., 2016. Components of genetic counsellor education: a systematic review of the peer-reviewed literature. J Community Genet 7 (2), 107–118. https://doi:10.1007/s12687-015-0255-z.Epub2015Oct9. PMID: 26452349; PMCID: PMC4796044.
Maguire, M., Delahunt, B., 2017. Doing a thematic analysis: a practical, step-by-step guide for learning and teaching scholars. All Ireland Journal of Higher Education 9 (3), 3351–3364.
McAllister, M., Moldovan, R., Paneque, M., Skirton, H., 2016. The need to develop an evidence base for genetic counselling in Europe. Eur. J. Hum. Genet. 24, 504–505.
McCarthy, V.P., LeRoy, B.S., Bartels, D.M., 2003. Facilitating the Genetic Counselling Process: a Practice Manual. Springer-Verlag, New York, pp. 246–253.
Middleton, A., Wiles, V., Kershaw, A., Everest, S., Downing, S., Burton, H., Robathan, S., Landy, A., 2007. Reflections on the experience of counselling supervision by a team of genetic counsellors from the UK. J. Genet. Counsel. 16.

Morgan, D.L., 1996. Focus groups. Annu. Rev. Sociol. 22 (1), 129–152.
Ormond, K., Abacan, M., Alsubaie, L., Barlow-Stewart, K., Caanen, B., Cordier, C., Courtney, E., Davoine, E., Edwards, J., Elackatt, N., Gardiner, K., Guan, Y., Hua Huang, L., Ingvoldstad, Ch, Kejriwal, S., Kim, H., Lambert, D., Lantigua-Cruz, A., Lee, J., Lodahl, M., Lunde, A., Macaulay, S., Macciocca, I., Margarit, A., Middleton, A., Moldovan, R., Ngeow, J., Obregon-Tito, A., Paneque, M., Powell, K., Sanghavi, K., Scotcher, D., Scott, J., Serra-Juhé, C., Shkedi-Rafid, S., Wessels, T., Yoon, S., Wicklund, C., 2019. The global state of the genetic counselling profession. Eur. J. Hum. Genet. 27 (2), 183–197.
Paneque, M., Sequeiros, J., Skirton, H., 2012. Quality Assessment of Genetic Counselling Process in the Context of Presymptomatic Testing for Late-Onset Disorders, vol. 16, pp. 36–45. https://doi.org/10.1089/gtmb.2011.0023.
Paneque, M., Mendes, A., Guimarães, L., Sequeiros, J., Skirton, H., 2014. Genetics health professionals' views on quality of genetic counselling service provision for presymptomatic testing in late onset neurological diseases in Portugal: core components, specific challenges and the need for assessment tools. Journal of Genetic Counselling 24, 616–625. https://doi.org/10.1007/s10897-014-9784-6.
Paneque, M., Mendes, A., Saraiva, J., Sequeiros, J., 2015. Genetic counselling in Portugal: education, practice and a developing profession. Journal of Genetic Counselling (4). https://doi.org/10.1007/s10897-015-9827-7.
Paneque, M., Serra-Juhé, C., Pestoff, R., Cordier, C., Silva, J., Moldovan, R., Involdstad, Ch, 2017. Complementarity between medical geneticists and genetic counsellors: its added value in genetic services in Europe. Eur. J. Hum. Genet. https://doi.org/10.1038/ejhg.2017.76.
Paneque, M., Guimaraes, L., Bengoa, J., Pasalodos, S., Cordier, C., Esteban, I., Lemos, C., Moldovan, R., Serra-Juhé, 2023. An European overview of genetic counselling supervision provision. Eur. J. Med. Genet. 66 (Issue 4), 104710 https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104710. April 2023.
Pestoff, R., Ingvoldstad, C., Skirton, H., 2018a. Genetic counsellors in Sweden: their role and added value in the clinical setting. Eur J Hum Genet.2016 24, 350–355. https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.110.
Pestoff, R., Moldovan, R., Cordier, C., Serra-Juhé, C., Paneque, M., Ingvoldstad, C.M., 2018b. How practical experiences, educational routes and multidisciplinary teams influence genetic counselors' clinical practice in Europe. Clin. Genet. 93, 891–898. https://doi.org/10.1111/cge.13197. http://europepmc.org/abstract/med/29251775.
Petersen, A., Danya, C., Miedzybrodzka, Z., et al., 2019. A systematic review of the literature exploring the role of genetic counselor supervision. Journal of Genetic Counselling 28 (2), 223–240.
Prokopis, C., 2023. How to use thematic analysis in qualitative research. Journal of Qualitative Research in Tourism 1 (aop). https://doi.org/10.4337/jqrt.2023.0006.
Rothwell, C., Kehoe, A., Farook, S.F., Illing, J., 2021. Enablers and barriers to effective clinical supervision in the workplace: a rapid evidence review. BMJ Open 11 (9), e052929. https://doi.org/10.1136/bmjopen-2021-052929, 2021.
Scanlon, C., Weir, W.S., 1997. Learning from practice? Mental health nurses' perceptions and experiences of clinical supervision. J. Adv. Nurs. 26, 295–303.
Skirton, H., Lewis, C., Coviello, D.A., 2010. Genetic education and the challenge of genomic medicine: development of core competences to support preparation of health professionals in Europe. Eur. J. Hum. Genet. 18, 972–977.
Skirton, H., Cordier, C., Ingvoldstad, C., Taris, N., Benjamin, C., 2015. The role of the genetic counsellor: a systematic review of research evidence. Eur. J. Hum. Genet. 23 (2015), 452–458. https://doi.org/10.1038/ejhg.2014.116.
Stewart, D.W., Shamdasani, P.N., 2014. Focus Groups: Theory and Practice, third ed. SAGE Publications.
Thomas, M.J., Langford, A., Brandt, J., 2020. Supervisor perspectives on genetic counselling student professional development: a qualitative investigation. Journal of Genetic Counselling 29 (2), 270–286.

ESTUDO 3

The State of Genetic Counselling Supervision Worldwide: Challenges, Practices, and Pathways for the Future.

Guimarães, L., Ribeiro, B., Henriques, M. R., Lemos, M., & Paneque, M. (2026)

Received: 19 May 2025 | Revised: 31 December 2025 | Accepted: 5 January 2026

DOI: 10.1002/jgc4.70169

SPECIAL ISSUE ARTICLE

National Society of Genetic Counselors WILEY

The state of genetic counseling supervision worldwide: Challenges, practices, and pathways for the future

Lídia Guimarães[1,2,3,4,5] | Bibiana Ribeiro[1,2,3,4] | Margarida Rangel Henriques[6,7] | Marina Serra Lemos[6,7] | Milena Paneque[1,2,3,4]

[1]i3S – Institute for Research and Innovation in Health, University of Porto, Porto, Portugal

[2]IBMC – Institute of Molecular and Cellular Biology, University of Porto, Porto, Portugal

[3]CGPP – Center for Predictive and Preventive Genetics, University of Porto, Porto, Portugal

[4]ICBAS, School of Medicine and Biomedical Sciences, University of Porto, Porto, Portugal

[5]AAJUDE – Associação de Apoio à Juventude Deficiente, Porto, Portugal

[6]FPCEUP – Faculty of Psychology and Educational Sciences, University of Porto, Porto, Portugal

[7]CPUP – Center of Psychology, University of Porto, Porto, Portugal

Correspondence
Lídia Guimarães, i3S – Institute for Research and Innovation in Health, University of Porto, Rua Júlio Amaral Carvalho, 45, 4200-135 Porto, Portugal.
Email: lguimaraes@i3s.up.pt

Funding information
Fundação para a Ciência e Tecnologia, Grant/Award Number: FCT-2023.00348.BD

Abstract

Genetic counseling supervision (GCS), a structured process in which a professional supports a supervisee through reflection, case discussion, and skills development, plays a crucial role in ensuring the quality and effectiveness of genetic counseling services worldwide. Despite its advantages, the implementation and consistency of GCS practices vary significantly across different regions, leading to disparities in the quality of genetic counseling services globally. The research was based on interviews with key professionals recognized as representatives of genetic counseling from diverse regions, including America, Europe, Asia, Africa, and Oceania. Data were analyzed using reflexive thematic analysis, identifying three overarching themes: (1) Historical and Structural Foundations of Access to GCS, including professional origins and institutional pathways, recognition of the profession, and policy, governance, and regulatory frameworks; (2) Meanings, Functions, and Perceived Value of GCS, encompassing its protective function against burnout, diversity of definitions and scope, and perceived contributions to practice quality; and (3) Forces Shaping the Implementation of GCS, covering genomics and increasing biomedical complexity, constraining pressures such as resources and workload, and enabling factors, such as networks, education, and digital solutions. These results indicate a promising shift toward broader recognition and integration of GCS, offering valuable insights for policymakers, genetic counselors and other healthcare professionals, and contributing to discussions on informed decision-making and international collaboration.

KEYWORDS
continuous improvement, genetic counseling, patient-centered care, professional development, professional support systems, reflective practice, safe practice, supervision

1 | INTRODUCTION

Genetic counseling supervision (GCS) is increasingly recognized as an important element in supporting the quality, consistency, and effectiveness of genetic counseling services across many countries worldwide (Costa et al., 2025; McEwen et al., 2025; Paneque et al., 2023). GCS is understood as a reflective process that fosters the continuous development of professional competencies.

This is an open access article under the terms of the Creative Commons Attribution License, which permits use, distribution and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.
© 2026 The Author(s). *Journal of Genetic Counseling* published by Wiley Periodicals LLC on behalf of National Society of Genetic Counselors.

McCarthy Veach et al. (2003) describe it as a space to address emotional and ethical issues through the exploration of practices, feelings, and dilemmas. In line with this perspective, the National Society of Genetic Counselors (n.d.) defines GCS as a collaborative process that supports professional reflection while also emphasizing the emotional impact of counseling and the role of cultural factors in shaping counselor-client interactions. Complementing these views, the American Board of Genetic Counseling (n.d.) characterizes GCS as a structured system of ongoing feedback that integrates both technical skills and emotional challenges, considering it essential for certification and the maintenance of professional competence.

Unlike informal case discussions or other types of supervision, GCS is typically formalized through a contract that specifies goals, frequency, mutual responsibilities, confidentiality, and professional boundaries. This contractual framework emphasizes that supervision is not a casual exchange but a deliberate commitment to sustained reflective practice and professional development (AGNC Supervision Working Group, 2007; McEwen et al., 2025).

To contextualize GCS conceptually, it is important to distinguish it from other supervisory models commonly used in healthcare and/or education. Clinical supervision, widely used in healthcare contexts, prioritizes the development of technical skills, performance evaluation, and case discussion in multidisciplinary teams (Bernard & Goodyear, 2008; Lindh et al., 2003; Scanlon & Weir, 1997). Educational or training supervision, typically introduced in academic or accreditation contexts, focuses on knowledge acquisition and the formative development of trainees (Ingvoldstad et al., 2016). In contrast, GCS addresses the ongoing needs of practicing professionals, placing particular importance on the psychosocial and emotional dimensions that are crucial in genetic counseling practice (AGNC Supervision Working Group, 2007; Lee et al., 2009). Fostering reflexive practice, GCS enables practitioners to integrate complex clinical experiences, enhance professional identity, and cultivate personal and professional resilience throughout their careers (Callanan & Ritchie, 2016; McEwen et al., 2025).

Research has highlighted the value of GCS for both practitioner well-being and service quality. In the United States of America, Allsbrook et al. (2016) demonstrated that supervision can mitigate burnout and compassion fatigue, promoting resilience and job satisfaction among genetic counselors. Recent European studies similarly stress the emotional labor inherent to genetic counseling and the need for structured supervisory models that sustain reflexive practice and professional identity (Guimarães et al., 2024; Paneque et al., 2023). This growing body of evidence highlights not only the benefits of GCS for practitioners' well-being but also its contribution to sustaining high-quality and empathetic care delivery.

Multiple models of GCS have been described, reflecting diverse professional and personal needs. Individual supervision, for instance, enables in-depth exploration of complex cases in a confidential one-to-one setting and might be important for new graduates (Kennedy, 2000; Lewis et al., 2017; Middleton et al., 2007), while group supervision fosters collaborative learning and peer feedback (Ferrer-Duch et al., 2025). Peer supervision, though less formalized, offers mutual support and shared responsibility for reflexive practice (Hawkins & Shohet, 2006; Walker & Peterson, 2021). Some approaches also draw from systemic therapy, applying family systems techniques to supervision and exploring group dynamics and emotional processes, thereby mirroring the relational contexts of genetic counseling (Ferrer-Duch, 2025; Hawkins & Shohet, 2006; McMahon, 2020; Middleton et al., 2007). Despite their differences, these models share the common goal of enhancing reflective capacity, resilience, and ethical awareness, ultimately improving counseling practice.

Despite this recognition, integration of GCS into professional frameworks remains inconsistent. In places such as the UK and

What is known about the topic?

Genetic counseling supervision (GCS) is widely recognized as essential for professional development, quality assurance, and the delivery of patient-centered care. It consists of a structured process in which a professional supports the supervisee through reflection, case discussion, and skills development. Current evidence highlights its role in strengthening clinical competence, fostering reflective practice, and guiding ethical decision-making. Reported benefits extend to both practitioners, through enhanced confidence, reduced isolation, and continuous learning, and to patients, who receive safer and more consistent care.

What does this paper add?

This study provides global qualitative insights showing that formal recognition of the genetic counseling profession is a prerequisite for the development of GCS. The uneven recognition of the profession directly influences the establishment of GCS systems, while the absence of standardized guidelines and governance frameworks contributes to fragmented and inconsistent practices. GCS implementation is often challenged by resource constraints, administrative resistance, and clinical workload pressures, particularly in less resourced countries. International collaboration, professional associations, and the integration of GCS into training programs are key strategies to strengthen supervision worldwide. Finally, it reframes GCS as a long-term investment in workforce resilience and patient care, an aspect of increasing relevance in the context of rapidly advancing genomic medicine.

15733599, 2026, 1, Downloaded from https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.70169 by Cochrane Portugal, Wiley Online Library on [21/01/2026]. See the Terms and Conditions (https://onlinelibrary.wiley.com/terms-and-conditions) on Wiley Online Library for rules of use; OA articles are governed by the applicable Creative Commons License

Australasia, GCS is mandated and a requisite for certification or regulatory structures (AGNC Supervision Working Group, 2007; McEwen et al., 2025). However, in many European and non-European contexts, access remains informal, optional, or ad hoc (Guimarães et al., 2024; Paneque et al., 2023). Such discrepancies block the recognition of GCS as a professional standard and limit its potential to systematically enhance quality of care, equity of access, and sustainability of the genetic counseling profession (Bernard & Goodyear, 2008).

This study aimed to investigate how GCS is implemented across different countries, to identify best practices, gaps, and strategies for implementation across diverse healthcare contexts. It is important to emphasize that this analysis represents only one component of a broader, worldwide investigation. Specifically, this manuscript focuses on aspects related to GCS, while a more detailed exploration of the status of the genetic counseling profession in the participating countries will be presented in a subsequent article.

2 | METHODOLOGY

Semi-structured interviews were selected for their flexibility and ability to capture in-depth insights (Peters & Halcomb, 2015). This approach facilitates a comprehensive exploration of participants' experiences and perspectives, while also adapting to the diverse cultural and systemic contexts across countries. By combining guided questioning with open-ended responses, the semi-structured interviews allowed for the collection of detailed, nuanced data, essential for understanding the complex and varied nature of GCS practices worldwide (Peters & Halcomb, 2015). Additionally, this format supported a reflexive, interpretive approach, aligning with the principles of reflexive thematic analysis (RTA) (Braun & Clarke, 2019). In addition to the interviews, participants were invited to complete a brief demographic questionnaire. This questionnaire is provided in Appendix S1.

2.1 | Participants

This study aimed to engage key representatives in genetic counseling worldwide to ensure a diverse and comprehensive perspective on GCS practices. Participants were recruited based on predefined inclusion criteria to ensure relevant expertise in the field.

To be eligible to participate in this study, individuals had to meet at least one of the following criteria:

- Be a representative member of a genetic counseling professional association.
- Be a member of an international board related to genetic counseling.
- Be a founder of a genetic counseling master's program.
- Be an advocate for the recognition and professionalization of genetic counseling in their country.
- Be a senior genetic counselor or geneticist with significant experience in the field.

2.2 | Dataset generation

Study dissemination and participant recruitment occurred through two complementary approaches, aimed at maximizing outreach and ensuring a broad collection of interested individuals.

1. First, an email with an accompanying flyer outlining the study's purpose and key details was sent via the TAGC (Transnational Alliance for Genetic Counseling) mailing list to individuals identified as eligible. TAGC was selected for its global network of genetic counseling professionals and its strong role in education and professional development, making it an effective channel to reach engaged representatives. The email explicitly stated the eligibility criteria and invited those who met them to participate.
2. Second, at the World Congress of Genetic Counseling (WCGC) (2023) flyers were personally distributed to attendees, allowing for direct engagement and recruitment of potential participants during the event.

Individuals who demonstrated interest and met the eligibility criteria were then invited to complete a brief questionnaire designed to collect sociodemographic information relevant to the study (Appendix S1). The data collected included the participants' country of residence, their main professional activity, and years of experience in the field of genetics. Additionally, participants were asked to identify their profile according to the eligibility criteria. Participants were asked to suggest convenient dates for scheduling the interview. On the day before the scheduled interview, a link to the online interview and the interview guide were sent to the participants.

The interviews were conducted online via video conferencing, using the Microsoft Teams platform. Most interviews were held in English, while two were conducted in Portuguese and one in Spanish, based on the participants' language preference. It should be noted that not all interviews were conducted in the participants' native language, which may have introduced linguistic bias. None of the interviews were translated prior to analysis. All transcripts were analyzed in their original language to preserve linguistic and cultural nuances. Only the excerpts included in the manuscript from the Portuguese and Spanish interviews were translated into English for reporting purposes. These translations were carefully reviewed and verified by all three researchers to ensure accuracy and consistency with the original meaning.

At the beginning of each interview, the researchers introduced themselves, restated the study's objectives, and obtained permission to audio-record the session, clarifying that the recording would be

15733599, 2026, 1, Downloaded from https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.70169 by Cochrane Portugal, Wiley Online Library on [21/01/2026]. See the Terms and Conditions (https://onlinelibrary.wiley.com/terms-and-conditions) on Wiley Online Library for rules of use; OA articles are governed by the applicable Creative Commons License

transcribed in real time. Informed consent was explicitly requested and verbally documented before proceeding. Participants were informed about the study's purpose, the voluntary nature of their involvement, and the confidentiality measures in place to protect their data. They were assured that their responses would remain anonymous and informed that they could withdraw from the study at any time. At least two of the three researchers involved in this research (MP; LG; BR) were present during the interviews: one served as the interviewer, while the other provided support, managing any technical issues or connection-related concerns that might have arisen.

The study was approved by the i3S – Institute for Research and Innovation in Health, University of Porto, Portugal (16/CECRI/2021). Ethical approval ensured that the study adhered to necessary standards for confidentiality, informed consent, and voluntary participation.

2.3 | Interview structure and content

The interview guide was divided into two main sections (see Table 1).

The first section briefly explored the context of the genetic counseling profession in the participant's country.

The second section focused specifically on GCS within each participant's country. Questions examined whether GCS was in place and explored its key characteristics, such as frequency, mandatory status, integration within healthcare services, funding mechanisms, and the process of its implementation.

2.4 | Data analysis

The interviews, which lasted between 26 and 110 min with a median duration of 46 min, were audio-recorded and transcribed using the Microsoft Teams transcription tool, allowing for simultaneous capture of participant responses. For the analysis of the interview transcripts, RTA was employed, both for its methodological rigor and for its suitability in exploring complex, multicontextual professional experiences in an interpretive and reflexive manner (Braun & Clarke, 2006, 2019, 2020, 2024). This approach enabled systematic identification, coding, and analysis of patterns of shared meaning within the data, providing insights into perceptions and practices of GCS worldwide.

TABLE 1 Semi-structured interview guide used to explore the implementation and characteristics of genetic counseling supervision worldwide.

Semi-structured interview guide
Worldwide perspectives on genetic counseling supervision: An in-depth exploration of implementation strategies, global practices and future directions across continents
Part 1
• Brief exploration of the context of the genetic counseling profession in the country represented by the participant.
Part 2
• Do you have GCS in the country you are representing? • What are the format characteristics of the GCS: frequency, whether it is mandatory, whether it is performed in healthcare services or not and how it is funded? • Do you know how the implementation process of the GCS occurred?

Abbreviation: GCS, genetic counseling supervision.

The authors of this study are five women with diverse academic and professional backgrounds. Among the researchers, four have a background in psychology and one in genetics, with diverse levels of experience in the field. One is a recent graduate in genetic counseling. The second researcher is a genetics researcher with over 10 years of experience in the field. The third researcher is a senior genetic counselor, with extensive expertise in research and a Cuban immigrant residing in Portugal. The other two researchers are senior psychologists with extensive research experience and a strong presence in the academic field. The researchers recognize that their identities and distinct personal and professional trajectories shape their perspectives and interactions within the research process. This reflective stance acknowledges that researcher positionality is embedded in the analysis aligning with the reflexive nature of RTA, which emphasizes the researcher's active role in meaning-making and interpretation (Braun & Clarke, 2006, 2019).

The analytic process followed Braun and Clarke's six-step framework (2006). All transcripts were initially analyzed by two of the researchers (LG, BR) and initial codes capturing key features of the data relevant to the research questions were generated systematically. Subsequently, the initial conceptual diagrams created by these researchers were reviewed and discussed with a third researcher (MP). Codes were then examined for conceptual and contextual connections and grouped into preliminary themes, which were reviewed collaboratively to ensure coherence and distinctiveness. Themes were further refined and clearly labeled to reflect their core meanings, and a conceptual map was created to visually represent the relationships between themes and subthemes. The final analysis was written up with illustrative participant quotes, linking findings to the research questions and relevant literature.

Although some themes were less frequently mentioned or occurred only once, these were carefully considered for their potential relevance and contribution to a comprehensive understanding of the field. Consistent with RTA, themes were conceptualized as patterns of shared meaning. A checklist (Braun & Clarke, 2024), demonstrating how each item was addressed in the article, is provided as supplementary material.

3 | ANALYSIS

3.1 | Participants profile

Responses were collected from participants across 23 countries, representing five continents: Portugal, Greece, Romania, Austria, Spain, the United Kingdom, Iceland, Germany, Malta, France,

15733509, 2026, 1, Downloaded from https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.70169 by Cochrane Portugal, Wiley Online Library on [21/01/2026]. See the Terms and Conditions (https://onlinelibrary.wiley.com/terms-and-conditions) on Wiley Online Library for rules of use; OA articles are governed by the applicable Creative Commons License

TABLE 2 Participants profile.

Professional profile	Main professional activity	Number of participants with this profile
Founder of a genetic counseling master's program	Genetic counselor	7
Representative member of a genetic counselors' professional association	Genetic counselor	6
Senior professionals	Genetic counselor/medical geneticist/author, mentor, retired training program director	5
Advocate for the profession's recognition in the country	Genetic counselor/human genetics laboratory specialist and genetic counselor	5



FIGURE 1 Geographical distribution of participants. Dark green: Country directly represented by a participant; light green: Regional input provided on behalf of multiple countries.

Cyprus, Sweden, Brazil, the USA, Canada, India, South Korea, Taiwan, Israel, the Philippines, Australia, and several African countries, notably South Africa (see Table 2). These participants represented a broad geographical distribution spanning Europe, Asia, America, Africa, and Oceania, with a particularly strong representation from Europe.

Participants had a wide range of professional experience. Eleven participants had over 21 years of experience, five had between 11 and 20 years, and seven had less than 10 years of experience in the field of genetics. Participants with over 21 years of experience frequently occupied leadership, advocacy, or educational roles, including founding genetic counseling master's programs and mentoring early-career professionals. The map below (Figure 1) illustrates the geographical distribution of the consulted participants. Countries marked in dark green indicate those that were directly represented, while lighter green highlights regions or continents for which participants provided input on behalf of multiple countries.

In the brief contextual exploration conducted in Part 1, participants were asked to describe whether the genetic counseling profession was formally recognized in their country and, if so, for how long. Responses revealed considerable variation. Countries like Portugal, Austria, Spain, Germany, or Iceland described the profession as gaining visibility over the last decade, often supported by initial training initiatives and the first cohorts of professionals entering practice. By contrast, participants from Canada, the United States of America, the United Kingdom, and Australasia reported that the profession has been formally established or consolidated for more than 10 years, with accredited master's programs, professional associations, and systems of certification or regulation in place.

15733599, 2026, 1, Downloaded from https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.70169 by Cochrane Portugal, Wiley Online Library on [21/01/2026]. See the Terms and Conditions (https://onlinelibrary.wiley.com/terms-and-conditions) on Wiley Online Library for rules of use; OA articles are governed by the applicable Creative Commons License

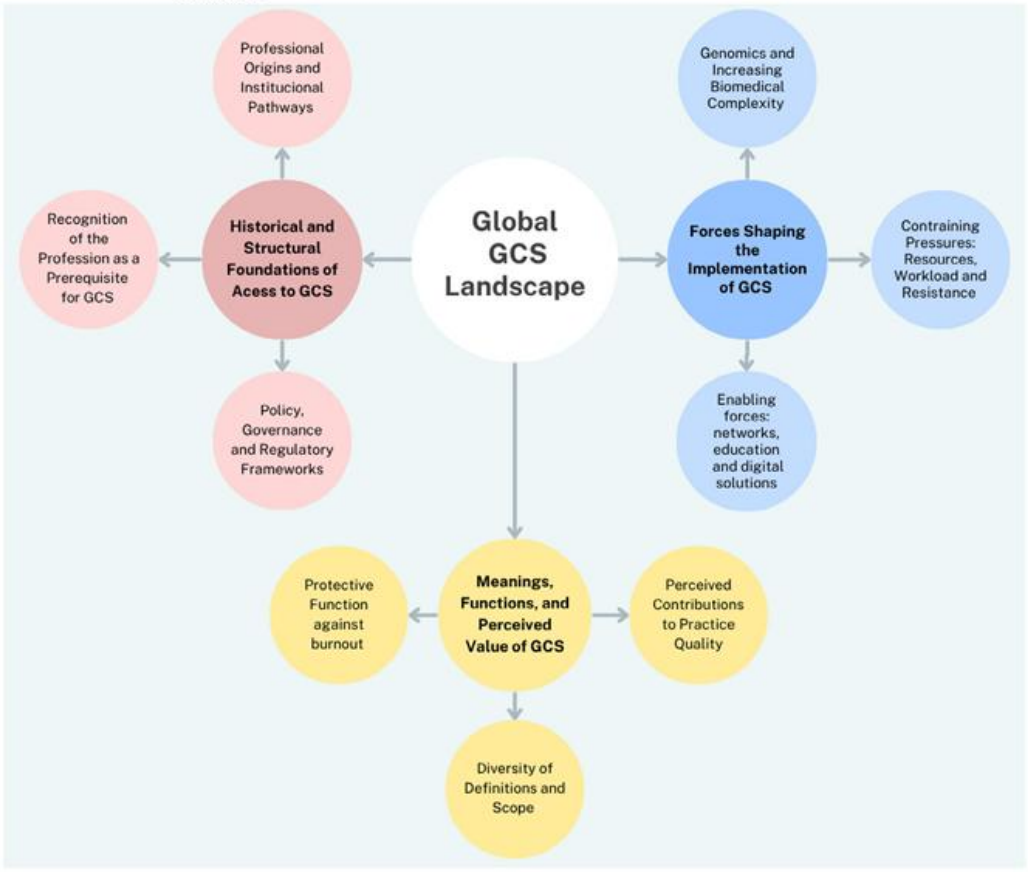


FIGURE 2 Conceptual map of the global genetic counseling supervision (GCS) landscape.

3.2 | Global GCS landscape

Following RTA, three overarching themes were constructed (Figure 2).

Historical and structural foundations of access to GCS—This theme captures how GCS practices are shaped by the historical trajectory of the genetic counseling profession. Key influences include the formal recognition of the profession, the evolving development of genetics, the legacies of early professional models, and relevant policy, governance, and regulatory frameworks.

Meanings, functions, and perceived value of GCS—The interviews revealed that GCS is understood and defined in diverse ways yet widely valued both for its contribution to practice quality and for its protective function against professional burnout.

Forces shaping the implementation of GCS—We interpreted participants' narratives as highlighting the tension between constraint pressures (such as workload, scarce resources, and managerial resistance) and enabling factors (including professional networks, collaboration, education, and technological innovations) that together shape the feasibility of GCS.

3.2.1 | Historical and structural foundations of access to GCS

Analysis of participants' accounts highlighted how access to GCS is shaped by interrelated historical and structural foundations, rather than by isolated professional practices. These foundational elements include the recognition of the genetic counseling profession, the institutional and regulatory framework in which it is embedded, and the professional legacies that continue to inform how GCS is valued and practiced.

15733588, 2026, 1, Downloaded from https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.70169 by Cochrane Portugal, Wiley Online Library on [21/01/2026]. See the Terms and Conditions (https://onlinelibrary.wiley.com/terms-and-conditions) on Wiley Online Library for rules of use; OA articles are governed by the applicable Creative Commons License

Recognition of the profession as a prerequisite for GCS

Across settings, participants repeatedly stressed that the existence and development of GCS programs appeared to be intrinsically linked to the recognition of the genetic counseling profession. They described contexts in which official professional status allowed structured pathways for GCS to emerge, including institutional support mechanisms.

> Every genetic center will have monthly supervision. Some have it twice a month. The professionals will have to have GCS to maintain the registration. In our center we have two hours every month for group supervision but, as I say, some centers will do it a little bit differently and some set centers will offer one-to-one supervision. And because it's necessary to maintain our registration, the department will budget it.
>
> (UK, GC)

In contrast, in contexts where the profession lacked recognition, participants reported that GCS was inconsistent or even absent, frequently attributing this absence to the lack of professional recognition.

> We don't have GCS, but we have been thinking about it more because of what we have learned from other countries. (…) up until 2024 we were trying to train counselors and to get them to a professional level where we have certification processes and now, I think we are ready to think about genetic counseling supervision.
>
> (India, GC)

Historical legacies of the profession

Participants' accounts highlighted how the historical roots of genetic counseling seem to shape the perceived relevance of reflective practice and how it is practiced and valued in different contexts. Historical legacies are not approached here as descriptive professional histories, but as enduring professional orientations that continue to shape contemporary expectations of supervision. Participants' accounts illustrated how these historical roots continue to shape contemporary supervision practices, influencing both the content and purpose of GCS sessions and the expectations placed on supervisors and supervisees. The participants constructed that in settings where the profession initially developed in close connection with psychology, there is a stronger emphasis on reflective practice as a core element.

> (…) A key moment, I think, was 1992. In the UK, genetic counseling has a longer history dating back to the 1970s and 1980s. With the incidence of spina bifida, a lot of community workers were involved in genetics. Then Lauren Carson-Storr came over from the USA, having completed a master's programme at Berkeley, and she arrived in the 1980s to work in Manchester. (…) Her programme director was actually Seymour Kessler at the time, hence the interest in the psychosocial aspects of genetics, which, as you know, has been a key emphasis on the programme and which we try to maintain to this day. For us, the psychosocial part was incredibly important.
>
> (UK, GC)

In contrast, where the profession emerged primarily from a biomedical tradition, GCS tended to be treated as secondary rather than central to genetic counseling practice.

> GCS isn't mandatory. I think this has to do with the origin of the profession in our country, which comes more from a biomedical background. In the UK, their profession seems to have emerged more from a psychological background, so they've adopted more of the professional practices and assessment approaches used in psychology and really emphasized and promoted the psychological aspects of the work (…).
>
> (Canada, GC)

Policy, governance and regulatory frameworks

Participants' accounts highlighted policy, governance, and regulatory frameworks as central structural foundations shaping access to GCS. In settings where formal governance structures for genetic counseling were established, GCS tended to be implemented consistently, following defined procedures that included regular scheduling and clearly delineated roles for supervisors and supervisees. Participants described how such frameworks not only legitimized GCS as part of professional practice but also facilitated institutional support and protected time for supervision.

> To explain how GCS is in our region, I need to speak to you about our supervision policy. To practice as a genetic counselor and be on the register of genetic counselors in Australasia, you must have supervision: it's a mandatory part of being a registered genetic counselor. A fully qualified genetic counselor must have monthly supervision, one hour every month, which comes to a minimum of 10 hours per year. And then, for genetic counselors who've finished their master's degree but are still working towards their full registration, they also must have supervision, I think every two [weeks].
>
> (Australasia, GC)

By contrast, participants working in settings without formalized governance described the presence of informal "routines"

15733539, 2026, 1, Downloaded from https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.70169 by Cochrane Portugal, Wiley Online Library on [21/01/2026]. See the Terms and Conditions (https://onlinelibrary.wiley.com/terms-and-conditions) on Wiley Online Library for rules of use; OA articles are governed by the applicable Creative Commons License

rather than structured or enforceable frameworks. In these contexts, GCS relied largely on collective goodwill and peer support, lacking the consistency and accountability associated with regulated systems:

> We have our routines, but it's not like in the UK, where it's very well established that once a month you need to go. You know, we support each other with our own efforts, but the UK is very organized in that sense, as you had said: everything is written out, and it's written out because they have their policy makers following up on a lot of things, I mean.
>
> (Cyprus, GC)

3.2.2 | Meanings, functions, and perceived value of GCS

There remains considerable lack of clarity about what GCS entails, with many participants primarily associating it with clinical supervision or student supervision. These accounts highlight how understandings of GCS are shaped by professional experiences and local practices, rather than by shared or standardized definitions. Despite these differences, participants consistently described GCS as an essential resource supporting professional development and psychosocial well-being, and as contributing to perceptions of high-quality practice and continuity of services.

Diversity of definitions and scope

Participants reported misunderstandings about what GCS is, with many describing it mainly in terms of educational or clinical supervision, reflecting its integration into training rather than its application in ongoing professional practice. These accounts reveal not only conceptual ambiguity around GCS but also significant variability in how it is accessed and practiced across different settings.

> Over a certain period, you have to this type of interaction with a genetic counselor or psychologist or someone. Obviously, this is integrated into our degrees. So, supervision for our students and our interns is a continuous consistent thing that forms part of their training. Now in an African Country the same thing happens. I'm the only genetic counselor. so obviously the only supervision that's happening… there's no regulation about whatever I'm doing or how I'm doing it.
>
> (Africa, GC)

> We set up the conferences for all the genetic counselors to come together and share the process of genetic counseling. Because you run into this problem, I run into that problem, and different genetic counselors run into different problems. So, we have a fixed conference call, it's like quarterly. Our association set up a case conference so that every genetic counselor can provide their special case and share among the genetic counselors.
>
> (Taiwan, GC)

Perceived contributions to practice quality

Participants described GCS as supporting reflective practice, ongoing professional development, and maintenance of care quality. They highlighted that supervision allowed practitioners to review cases, discuss challenges, and refine both technical and interpersonal skills, supporting consistent and effective service delivery. For instance, a participant from Portugal emphasized the vital role of supervision in professional growth and service improvement, advocating for its formal integration into professional standards:

> Therefore, supervision in counseling should be seen as a continuous source of professional growth and service improvement and should be mandatory. It also appears essential to link GCS to the formal recognition of the profession (…) and in the Code of Practice itself, when the profession gets recognize in our country, in the very requirements for practicing the profession.
>
> (Portugal, GC)

Similarly, experiences in the USA highlighted the personal and professional impact of effective supervision, where structured GCS sessions fostered a safe environment for discussion and reflection, enhancing practitioners' confidence and competence:

> I was fortunate to be one of the first to assist GCS in the USA and it was an absolutely remarkable experience. The way in a short period of time that the supervisor was able to make us feel comfortable and talk about really important aspects of genetic counseling. There are issues of safety and confidentiality on one hand, but it was a remarkable experience. And then the next year they did it again because it was so successful, people were really interested in it.
>
> (USA, GC)

Protective function against burnout

Participants reported that supervision played a protective role against professional exhaustion and emotional strain, particularly by providing reflective and relational spaces within practice. They described that access to reflective spaces allowed practitioners to process challenging experiences, manage stress, work as a team, and maintain emotional well-being. For example, a participant from the UK emphasized the role of supervision in promoting teamwork and preventing burnout, both for practicing professionals and for students:

> I think GCS helps teamwork, and I think in the era of genomics it's going to be important that people don't

15733599, 2026, 1, Downloaded from https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.70169 by Cochrane Portugal, Wiley Online Library on [21/01/2026]. See the Terms and Conditions (https://onlinelibrary.wiley.com/terms-and-conditions) on Wiley Online Library for rules of use; OA articles are governed by the applicable Creative Commons License

> burnout and that they work well as a team. I also think GCS helps with that (…) I worry about burnout for the professionals but also for the genetic counseling students, to be frank. But I would for anybody working in a public health service (…).
>
> (UK, GC)

Similarly, in some contexts, participants linked GCS to health and safety regulations, reinforcing its perceived role in safeguarding overall well-being.

> You can find kind of a mandate for GCS in health and safety policies in hospitals (…) because health and safety are about people's overall well-being.
>
> (Africa, GC)

3.2.3 | Forces shaping the implementation of GCS

Although policy and governance frameworks were described as essential for legitimizing GCS, participants' accounts indicate that their presence alone was insufficient to guarantee implementation in everyday clinical practice. Organizational pressures, high workloads, and managerial resistance frequently constrained the allocation of time and resources for supervision. In several contexts, GCS was perceived as competing with direct patient care, rather than as an integral component of service quality and professional sustainability.

Constraint pressures: Resources, workload, and resistance

Participants described time constraints and staffing shortages as the most immediate barriers to the implementation of GCS in the genetic services. In addition, it was also reported that institutional resistance, with some employers reluctant to allocate time or resources for GCS, perceiving it as secondary to direct patient care. These constraints were said to affect the access and frequency of GCS. For example, a participant from Brazil noted that while training programs often include time for GCS, this is rarely the case in routine clinical practice where management will prefer that all the time is allocated to appointments.

> I am a medical geneticist contracted for 20 hours. I won't have a reserved space in my contract to have this kind of support, you know? The city will want me to work 20 hours seeing patients, right? Full time, at least during those 20 hours. I won't have, in my schedule, a reserved slot of 2 or 3 hours every week to participate in the group. Now, if you are a medical resident, or a resident in a multiprofessional genetic counseling program, then you will have a preserved schedule for this. So, I see this happening during the training period, but I don't see it being incorporated into regular practice.
>
> (Brazil, MG)

Similarly, a participant from Canada highlighted that management often views supervision as competing with patient care, rather than as an integral component of quality service:

> There is also a resistance from management; they see supervision as time away from patients rather than as part of quality care.
>
> (Canada, GC)

Participants also highlighted financial arrangements as a key factor shaping access to GCS. In contexts where GCS was institutionally funded, broad accessibility was ensured. Participants also described adaptations to mitigate these barriers such as, for instance, a collegial GCS model that was adopted, allowing colleagues to supervise each other at minimal cost via a digital platform and a simple, structured protocol.

> We just recently arranged GCS, but not everyone has the opportunity. So, we recently introduced a collegial GCS, where colleagues supervise each other. The reason we chose this is because it was feasible at a very low cost, as money is always a barrier. It's also accessible to many of our members and even non-members because we do it digitally, online, and we follow a very simple protocol that a researcher here in Sweden developed for collegial supervision. It is very simple, straightforward, effective, and much appreciated.
>
> (Sweden, GC)

> Because of convenience, my schedule and the cost involved, I decided to pay for my own supervision with a person from the UK who specialized in this. I also acknowledge that I liked how GCS worked in the UK.
>
> (Spain, GC)

Participants described that in the absence of formal GCS, peers or other health and social professionals often provided guidance and support. They noted that while these arrangements were helpful for immediate reflection or case discussion, they were inconsistent, temporary, and dependent on the availability and willingness of colleagues, resulting in variability in the quality and regularity of supervision.

> I know what you mean, because I was working in the UK for 2 years and I had GCS there. In Israel we don't have GCS, unfortunately. I think that's really a pity. But we do have some kind of supervision. For example, in my hospital we have a social worker who is part of our team mainly for clients, if a couple needs to decide about termination of pregnancy, for example, and they find it difficult to decide. We sometimes

15733559, 2026, 1, Downloaded from https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.70169 by Cochrane Portugal, Wiley Online Library on [21/01/2026]. See the Terms and Conditions (https://onlinelibrary.wiley.com/terms-and-conditions) on Wiley Online Library for rules of use; OA articles are governed by the applicable Creative Commons License

involve her helping them to reach a decision. So, she helps us in a way as well. If we have questions about how best to do things, or you know any other challenges. We will consult with her, but it's not regulated. It is not permanent.

(Israel, GC)

So no, there hasn't been GCS, but we are so slowly establishing a route to be able to do this. And we actually have a psychologist at the department that has been quite willing to help us, you know, when we have to talk about something.

(Iceland, GC)

Enabling forces: Networks, education, and digital solutions

Participants described professional networks and collaborations as vital for supporting and sustaining GCS. They highlighted that those networks provided opportunities for sharing experiences, exchanging knowledge, and learning from peers, as well as avenues for advocacy and political influence to promote recognition and institutional support.

For example, a participant from Austria highlighted the role of international and European networks in shaping professional standards and promoting recognition at a national level:

I think being able to refer to a higher entity, like the European Society of Human Genetics, and to say, see, on the European level these three columns already exist: the medical genetics, the genetic counseling, and the clinical laboratory analysis counselors. These are the three columns of European Society, and then the national societies are like… well, maybe we need to consider as well, right? So, it's really great to have this interconnection. And I think this is what really brings the profession forward, you know, to have a network of people. And I really like that the boards and now also having a joint publication (…).

(Austria, GC)

Similarly, a participant from Cyprus described how collaboration with international training programs create opportunities for professional development across different contexts, linking local practice with broader educational initiatives:

We definitely have (GCS) it within our own team, for new genetic counselors, we're there to provide support and we also have been involved in the local training of genetic counselors who were completing the long-distance MSc programme set up by Cardiff University, which has been a great experience of joining different realities.

(Cyprus, GC)

Participants reported introducing GCS into formal education and using digital platforms as strategies to expand access. Integrating GCS into training programs was viewed not only as a way to develop counseling skills but also to cultivate future supervisors, integrating reflective practice as a core element of professional development:

Introducing supervision as part of our core training has been essential. It prepares us not just to be good counselors, but also to be effective supervisors.

(Spain, GC)

Participants also highlighted that those digital platforms increased accessibility and flexibility, allowing engagement across diverse locations.

And this is the reason why we chose this GCS online – because it was feasible for a very small cost. It's also accessible to very many of our members and even nonmembers because we do it digitally online and we follow a very a simple protocol that has been a researcher here in Sweden has developed for collegial supervision and she's a nurse practitioner. So, she did it in the beginning for nurses, and I took it, and we've adapted it to us.

(Sweden, GC)

Genomics and increasing biomedical complexity

Participants reflected on how the rapid expansion of genomic knowledge has significantly increased the complexity of their professional practice. They constructed that the advancements brought "gray area" information, where the clinical significance of many variants remains uncertain, and the increasing volume of data and interpretations presents ongoing challenges. These advances intensify the technical demands of practice and amplify the uncertainty, making the role of GCS increasingly critical in supporting practitioners to navigate complex clinical responsibilities, ethical dilemmas, communication challenges, and evolving professional expectations.

GCS is important because the genetic counseling profession is inherently complex. Every patient, every family brings something emotionally or ethically challenging. No one comes to see us with something light; there's always a serious or difficult story behind it. That's why GCS is not just useful, it's necessary. It gives us space to process and reflect on these situations, to deal with the increasing complexity of genomic information, and to make sure we're supporting patients, and ourselves, in the best way possible.

(Australasia, GC)

I think that after the classification of the variants comes the interpretation, but also, how do you

15733599, 2026, 1, Downloaded from https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.70169 by Cochrane Portugal, Wiley Online Library on [21/01/2026]. See the Terms and Conditions (https://onlinelibrary.wiley.com/terms-and-conditions) on Wiley Online Library for rules of use; OA articles are governed by the applicable Creative Commons License

> communicate it? We already know about this, we already have the knowledge, but I believe we need to go deeper into this field of communication: not only with the patient, but also with doctors and with the laboratory. And then I think that maybe each group could have a genetic counselor to help manage with the ethical dilemmas of the increasing complexity of genomics information.
>
> (Spain, GC)

4 | DISCUSSION

This study aimed to investigate how GCS has been implemented globally, identifying best practices, gaps, and strategies for effective implementation. Overall, our results demonstrate that GCS remains heterogeneously provided and poorly standardized, with no commonly adopted models across the countries analyzed, reflecting fragmented practices worldwide and how different theoretical approaches influence the perception of supervision (Goodyear et al., 1984; Guimarães et al., 2024; Paneque et al., 2023). Yet, despite this variability, there was clear unanimity among respondents that GCS is essential not only for maintaining quality of care but also for supporting counselor well-being in a context where the risk of burnout is particularly high, both among practicing genetic counselors (Bernhardt et al., 2009) and students undergoing genetic counseling training (McCormick et al., 2025).

Although there is broad recognition of the theoretical value of GCS, its practical implementation remains inconsistent across contexts. While established models, such as the Reciprocal Engagement Model (REM) (Suguitan et al., 2018) and narrative approaches (Ferrer-Duch, 2025), offer valuable conceptual insights into relational and reflective dimensions of counseling, their direct application to supervision has not yet been systematically theorized or empirically evaluated. Rather than representing established supervision frameworks, these models point to potential directions for future research exploring how counseling theories might be meaningfully adapted to supervisory contexts.

Historical and structural factors, particularly the official recognition of the profession, seem to shape awareness, access, and the institutionalization of GCS. In contexts where the genetic counseling profession lacks formal recognition, structured supervision systems are often limited, as professional efforts focus primarily on securing legitimacy rather than consolidating GCS infrastructures (Guimarães et al., 2024; Paneque et al., 2023). Conversely, countries with an established genetic counseling profession and accreditation mechanisms tend to have more consistent and integrated supervision practices (Canton et al., 2024; Paneque et al., 2023). Regulatory frameworks, including defined standards of practice and formal registration requirements, decisively seem to shape professional trajectories and facilitate the integration of GCS into institutional policies (Guimarães et al., 2024; McEwen et al., 2025).

A clear illustration of this dynamic comes from the United States, whereby in the late 1990s and early 2000s, the genetic counseling profession had achieved significant institutionalization through accredited training programs, professional associations, and credentialing mechanisms. Within this context, Kennedy (2000) described structured supervision models for practicing genetic counselors, including leader-led supervision groups, demonstrating how professional maturity enables the development of systematic GCS frameworks. Similarly, Weil (2000) emphasized the central role of supervision in supporting practicing counselors, highlighting the need for structured and ongoing guidance to ensure professional development and high-quality care. These examples, dating back 25 years, illustrate how the evolution of the profession and the establishment of supervision systems are intricately linked and evolve as a unified process.

The patterns observed in the USA are mirrored internationally: robust professional status facilitates inclusion in healthcare policies, enabling sustainable funding and resource allocation for GCS. Governance frameworks and professional networks, such as the ESHG, NSGC, HGSA and GCRB, further support supervision by promoting standardization, providing resources, and offering guidance for shared learning and professional support (European Society of Human Genetics, 2018; Genetic Counseling Registration Board, 2022; Human Genetics Society of Australasia, 2018; National Society of Genetic Counselors, n.d.).

On the other hand, competence-based educational pathways strengthen the link between professional maturity and supervision, as introducing GCS within academic and clinical training fosters early recognition of its importance and cultivates professionals who view supervision as integral to ethical and reflective practice (Costa et al., 2025; Gonsalvez & Calvert, 2020). Reflective, long-term supervision supports continuous professional development, contributes to counselor resilience, and enhances the overall growth and robustness of the profession internationally (McEwen et al., 2025).

Despite these advances, evidence on how supervision frameworks operate across diverse cultural and institutional contexts remains limited, highlighting the need for systematic documentation and comparative evaluation of national strategies. Across contexts, there is strong consensus that GCS is central to improving practice, supporting practitioner well-being, preventing burnout, and enhancing the quality of genomic healthcare (Guimarães et al., 2024; McEwen et al., 2025; Paneque et al., 2023). Institutionalizing supervision as a standard component of professional practice ensures both individual and collective benefits by reinforcing counselor resilience, fostering continuous learning, and strengthening the profession globally. However, challenges persist, including financial and human resource constraints, shortages of experienced supervisors, heavy clinical workloads, and institutional resistance (Berg et al., 2018; Costa et al., 2024; Cox, 2022; McEwen et al., 2025; Rothwell et al., 2021). These challenges require strategic policy engagement, dedicated resources, and systematic documentation of both successful and less successful implementation pathways.

15733359, 2026, 1, Downloaded from https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.70169 by Cochrane Portugal, Wiley Online Library on [21/01/2026]. See the Terms and Conditions (https://onlinelibrary.wiley.com/terms-and-conditions) on Wiley Online Library for rules of use; OA articles are governed by the applicable Creative Commons License

Creating a global network could be an approach to support the development of GCS, particularly in countries where supervision resources are scarce. By connecting supervisors and supervisees across borders, such a network could foster knowledge mentorship and collaborative learning on an unprecedented scale. However, implementing this model would also introduce significant challenges (Gu et al., 2011). Cultural differences, language, and variations in professional standards would introduce an additional layer of complexity that requires careful adaptation and contextual sensitivity. Developing a feasible and equitable global network would therefore demand strategic planning and ongoing evaluation to ensure that it enhances GCS access without exacerbating existing inequalities.

4.1 | Limitations

Our purposive sample of senior representatives provided insight into policy and implementation issues but excludes the experiences of trainees and early-career counselors. Future research should include these perspectives. Interviews were mainly in English and transcripts were analyzed in original languages and translated excerpts were double-checked by the research team, but language differences remain a limitation. Coverage was broad but uneven across continents (stronger representation from Europe). Some countries were reported regionally. Finally, as a reflexive thematic study, findings reflect the interpretive stances of the research team; we have therefore embedded positionality and reflexive notes throughout Methods and provided a RTA checklist in the Supplement.

5 | CONCLUSION

In conclusion, although GCS practices remain heterogeneous across countries and healthcare systems, there is broad agreement regarding their perceived value and a growing recognition of the need for stronger empirical evidence on their outcomes. The findings of this study suggest that effective GCS cannot be understood in isolation from the broader evolution of the genetic counseling profession. They also highlight the urgent need to integrate GCS more systematically into health policies, training programs, and clinical practice, recognizing it as an essential component of quality care. Future efforts should in fact prioritize the development of global collaborative models, including international networks and digital GCS platforms, to reduce inequities in access, particularly in resource-limited settings. In parallel, structured training, as well as systematic evaluation of GCS's impact on care quality and professional well-being, will be key. Finally, culturally sensitive and flexible implementation strategies can help promote equitable and consistent integration of GCS worldwide, consolidating its role as a central piece in genetic counseling practice. By investing in structured GCS, health systems can strengthen workforce resilience and enhance genetics quality of care worldwide.

AUTHOR CONTRIBUTIONS

Lídia Guimarães: Conceptualization; formal analysis; investigation; methodology; writing – original draft; writing – review and editing. **Bibiana Ribeiro:** Study planning and design, research, data analysis, and final manuscript revision. **Margarida Rangel Henriques:** Conceptualization; methodology; writing – review. **Marina Serra Lemos:** Conceptualization; methodology, writing – review. **Milena Paneque:** Conceptualization; formal analysis; investigation; methodology; writing – review and editing; supervision.

ACKNOWLEDGMENTS

This study was developed with the support of a PhD Scholarship from the Foundation for Science and Technology (Fundação para a Ciência e Tecnologia) with the reference FCT-2023.00348.BD, attributed to Lídia Guimarães (https://doi.org/10.54499/2023.00348.BD). Open access publication funding provided by FCT (b-on).

FUNDING INFORMATION

This study was developed with the support of a PhD Scholarship from the Foundation for Science and Technology (Fundação para a Ciência e Tecnologia) with the reference FCT-2023.00348.BD, attributed to Lídia Guimarães.

CONFLICT OF INTEREST STATEMENT

All authors declare that they have no conflicts of interest.

DATA AVAILABILITY STATEMENT

The data that support the findings of this study are available on request from the corresponding author. The data are not publicly available due to privacy or ethical restrictions.

ETHICS STATEMENT

Ethical approval for this study was obtained from i3S – Institute for Research and Innovation in Health.

Human studies and informed consent: Informed consent was obtained from all the participants in this study.

Animal studies: We did not refer to animal studies, as this does not apply.

POSITIONALITY

As researchers, we acknowledge that our social, professional, and cultural positions may influence both the data collection process and the interpretation of results. Our team is composed of women with diverse academic backgrounds and expertise, including psychology, biology, and genetic counseling, with members spanning distinct levels, from students to professors, bringing a wide range of perspectives and professional experiences to the study. Our distinct cultural contexts, shaped by our backgrounds in Portugal and Cuba, have also influenced our understanding of genetic counseling. Reflecting on our positionality is an ongoing effort to ensure that our interpretations are as unbiased as possible, while acknowledging that our perspectives, like any others, play a role in the construction of knowledge.

15735390, 2026, 1, Downloaded from https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.70169 by Cochrane Portugal, Wiley Online Library on [21/01/2026]. See the Terms and Conditions (https://onlinelibrary.wiley.com/terms-and-conditions) on Wiley Online Library for rules of use; OA articles are governed by the applicable Creative Commons License

ORCID

Lídia Guimarães https://orcid.org/0000-0002-3229-5785
Bibiana Ribeiro https://orcid.org/0009-0000-1267-5724
Margarida Rangel Henriques https://orcid.org/0000-0001-6584-4691
Marina Serra Lemos https://orcid.org/0000-0001-5259-7935
Milena Paneque https://orcid.org/0000-0002-6535-4315

REFERENCES

AGNC Supervision Working Group. (2007). Report from the UK and Eire Association of Genetic Nurses and Counsellors (AGNC) supervision working group on genetic counseling supervision. *Journal of Genetic Counseling*, *16*(2), 127–142. https://doi.org/10.1007/s10897-006-9065-0

Allsbrook, K., Atzinger, C., He, H., Engelhard, C., Yager, G., & Wusik, K. (2016). The relationship between the supervision role and compassion fatigue and burnout in genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling*, *25*(5), 973–981. https://doi.org/10.1007/s10897-016-9970-9

American Board of Genetic Counseling. (n.d.). *Home*. https://www.abgc.net/

Berg, J., Hoskovec, J., Hashmi, S. S., McCarthy Veach, P., Ownby, A., & Singletary, C. N. (2018). Relieving the bottleneck: An investigation of barriers to expansion of supervision networks at genetic counseling training programs. *Journal of Genetic Counseling*, *27*(1), 241–251. https://doi.org/10.1007/s10897-017-0142-3

Bernard, J. M., & Goodyear, R. K. (2008). *Fundamentals of clinical supervision* (4th ed.). Allyn and Bacon.

Bernhardt, B. A., Rushton, C. H., Carrese, J., Pyeritz, R. E., Kolodner, K., & Geller, G. (2009). Distress and burnout among genetic service providers. *Genetics in Medicine*, *11*(7), 527–535. https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e3181a6a1c2

Braun, V., & Clarke, V. (2006). Using thematic analysis in psychology. *Qualitative Research in Psychology*, *3*(2), 77–101. https://doi.org/10.1191/1478088706qp063oa

Braun, V., & Clarke, V. (2019). Reflecting on reflexive thematic analysis. *Qualitative Research in Sport, Exercise and Health*, *11*(4), 589–597. https://doi.org/10.1080/2159676X.2019.1628806

Braun, V., & Clarke, V. (2020). One size fits all? What counts as quality practice in (reflexive) thematic analysis? *Qualitative Research in Psychology*, *18*(3), 328–352. https://doi.org/10.1080/14780887.2020.1769238

Braun, V., & Clarke, V. (2024). Supporting best practice in reflexive thematic analysis reporting in *Palliative Medicine*: A review of published research and introduction to the reflexive thematic analysis reporting guidelines (RTARG). *Palliative Medicine*, *38*(6), 608–616. https://doi.org/10.1177/02692163241234800

Callanan, N., & Ritchie, L. (2016). Time flies: An examination of genetic counselor supervision training workshops. *Journal of Genetic Counseling*, *25*(2), 295–303. https://doi.org/10.1007/s10897-016-9972-7

Canton, H., Macintosh, R., Sweeting, J., Mountain, H., Ingles, J., Nisselle, A., Turbitt, E., McEwen, A., & Yeates, L. (2024). A mixed-methods assessment of the Australasian Society of Genetic Counselors (ASGC) Mentor program. *Genetics in Medicine Open*, *2*(Supplement 2), 101865. https://doi.org/10.1016/j.gimo.2024.101865

Costa, C., Guimarães, L., Baião, R. L., Lemos, M. S., Azevedo, L. F., & Paneque, M. (2024). The urgency for a change in genetics healthcare provision: Views from Portuguese medical geneticists. *Journal of Community Genetics*, *15*, 319–331. https://doi.org/10.1007/s12687-024-00702-1

Costa, I., Guimarães, L., & Paneque, M. (2025). Promoting reflective practice: Exploring access to supervision in European genetic counseling programmes. *European Journal of Medical Genetics*, *67*, 104998. https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2025.104998

Cox, J. (2022). Using the theory of constraints to create a paradigm shift in organisation performance at a large primary care provider practice. *Health Systems*, *11*(1), 37–61. https://doi.org/10.1080/20476965.2021.1876533

European Society of Human Genetics. (2018). *Genetic counseling guidelines*. European Society of Human Genetics. https://www.eshg.org/eshgdocs/list/core-competences-in-genetics-for-health-professionals-in-europe

Ferrer-Duch, M. (2025). Collaborative contributions to genetics: Systemic and narrative approaches. *Journal of Community & Applied Social Psychology*, *47*, e12488. https://doi.org/10.1111/1467-6427.12488

Ferrer-Duch, M., Ulph, F., Dachs Cabanas, E., Fredman, G., & MacLeod, R. (2025). Counseling supervision for genetic counselors: A proposed outsider witness structure. *Journal of Genetic Counseling*, *34*(3), e70056. https://doi.org/10.1002/jgc4.70056

Genetic Counseling Registration Board. (2022). *Professional guidelines*. https://www.gcrab.org/genetic-counsellor/

Gonsalvez, C. J., & Calvert, F. L. (2020). Competency-based models of supervision: Principles and applications, promises and challenges. *Asia-Pacific Journal of Counseling and Psychotherapy*, *11*(3), 200–208. https://doi.org/10.1111/ap.12055

Goodyear, R. K., Abadie, P. D., & Efros, F. (1984). Supervisory theory into practice: Differential perception of supervision by Ekstein, Ellis, Polster, and Rogers. *Journal of Counseling Psychology*, *31*(2), 228–237. https://doi.org/10.1037/0022-0167.31.2.228

Gu, L., McCarthy Veach, P., Eubanks, S., LeRoy, B. S., & Callanan, N. (2011). Boundary issues and multiple relationships in genetic counseling supervision: Supervisor, non-supervisor, and student perspectives. *Journal of Genetic Counseling*, *20*(1), 35–48. https://doi.org/10.1007/s10897-010-9318-9

Guimarães, L., Baião, R., Costa, C., Lemos, M., Henriques, M. R., & Paneque, M. (2024). Genetic counseling supervision: Luxury or necessity? A qualitative study with genetic healthcare professionals in Portugal. *European Journal of Medical Genetics*, *67*, 104908. https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104908

Hawkins, P., & Shohet, R. (2006). *Supervision in the helping professions*. McGraw-Hill Education.

Human Genetics Society of Australasia. (2018). *Supervision policy for genetic counsellors*. HGSA. https://www.hgsa.org.au/common/Uploaded%20files/pdfs/policies,%20position%20statements%20and%20guidelines/genetic%20counselling/Supervision%20Policy%20for%20Genetic%20Counsellors.pdf

Ingvoldstad, C., Seven, M., Taris, N., Cordier, C., Paneque, M., & Skirton, H. (2016). Components of genetic counsellor education: A systematic review of the peer-reviewed literature. *Journal of Community Genetics*, *7*(2), 107–118. https://doi.org/10.1007/s12687-015-0255-z

Kennedy, A. L. (2000). Supervision for practicing genetic counselors: An overview of models. *Journal of Genetic Counseling*, *9*(5), 379–390. https://doi.org/10.1023/A:1009498030597

Lee, H. K., McCarthy Veach, P., & LeRoy, B. S. (2009). An investigation of relationships among genetic counsellors' supervision skills and multicultural counseling competence. *Journal of Genetic Counseling*, *18*(3), 287–299. https://doi.org/10.1007/s10897-009-9219-y

Lewis, K. L., Erby, L. A. H., Bergner, A. L., Reed, E. K., Johnson, M. R., Adcock, J. Y., & Weaver, M. A. (2017). The dynamics of a genetic counseling peer supervision group. *Journal of Genetic Counseling*, *26*(3), 532–540. https://doi.org/10.1007/s10897-016-0013-3

Lindh, H. L., McCarthy Veach, P., Cikanek, K., & LeRoy, B. S. (2003). A survey of clinical supervision in genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling*, *12*(1), 23–41. https://doi.org/10.1023/A:1021443100901

McCarthy Veach, P., LeRoy, B. S., & Bartels, D. M. (2003). *Facilitating the genetic counseling process: A practice manual* (1st ed.). Springer Science & Business Media.

15733559, 2026, 1, Downloaded from https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.70169 by Cochrane Portugal, Wiley Online Library on [21/01/2026]. See the Terms and Conditions (https://onlinelibrary.wiley.com/terms-and-conditions) on Wiley Online Library for rules of use; OA articles are governed by the applicable Creative Commons License

McCormick, H., Wetherill, L., Oehlman, L., & Delk, P. (2025). Factors associated with increased burnout in genetic counseling students. *Journal of Genetic Counseling*, *34*(4), e70094. https://doi.org/10.1002/jgc4.70094

McEwen, A., Davys, A., & Weil, J. (2025). Supervision for genetic counsellors: The role of career-long supervision to develop resilient practitioners. *Journal of Genetic Counseling*, *34*(2), 1–10. https://doi.org/10.1002/jgc4.70014

McMahon, A. (2020). Five reflective touchstones to foster supervisor humility. *The Clinical Supervisor*, *39*(2), 178–197. https://doi.org/10.1080/07325223.2020.1827332

Middleton, A., Wiles, V., Kershaw, A., Everest, S., Downing, S., Burton, H., Robathan, S., & Landy, A. (2007). Reflections on the experience of counseling supervision by a team of genetic counsellors from the UK. *Journal of Genetic Counseling*, *16*(2), 143–155. https://doi.org/10.1007/s10897-006-9074-z

National Society of Genetic Counselors. (n.d.). *Practice guidelines*. https://www.nsgc.org/Research-and-Publications/Practice-Guidelines

Paneque, M., Guimaraes, L., Bengoa, J., Pasalodos, S., Cordier, C., Esteban, I., Lemos, C., Moldovan, R., & Serra-Juhé, M. (2023). An European overview of genetic counseling supervision provision. *European Journal of Medical Genetics*, *66*(4), 104710. https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104710

Peters, K., & Halcomb, E. (2015). Interviews in qualitative research. *Nurse Researcher*, *22*(4), 6–7. https://doi.org/10.7748/nr.22.4.6.s2

Rothwell, C., Kehoe, A., Farook, S. F., & Illing, J. (2021). Enablers and barriers to effective clinical supervision in the workplace: A rapid evidence review. *BMJ Open*, *11*(9), e052929. https://doi.org/10.1136/bmjopen-2021-052929

Scanlon, C., & Weir, W. S. (1997). Learning from practice? Mental health nurses' perceptions and experiences of clinical supervision. *Journal of Advanced Nursing*, *26*(2), 295–303. https://doi.org/10.1046/j.1365-2648.1997.1997026295.x

Suguitan, M. D., McCarthy Veach, P., LeRoy, B., Wherley, C., & Redlinger-Grosse, K. (2018). Genetic counseling supervisor strategies: An elaboration of the reciprocal-engagement model of supervision. *Journal of Genetic Counseling*, *27*(5), 1134–1147. https://doi.org/10.1002/jgc4.1057

Walker, C., & Peterson, C. L. (2021). Where does value lie in peer support? An exploratory discussion of the theories and methods underpinning effective research in peer support. *Qualitative Health Research*, *31*(2), 218–227. https://doi.org/10.1177/1049732320964173

Weil, J. (2000). Introduction to special issue: Supervision for practicing genetic counselors. *Journal of Genetic Counseling*, *9*(5), 375–378.

SUPPORTING INFORMATION

Additional supporting information can be found online in the Supporting Information section at the end of this article.

How to cite this article: Guimarães, L., Ribeiro, B., Henriques, M. R., Lemos, M. S., & Paneque, M. (2026). The state of genetic counseling supervision worldwide: Challenges, practices, and pathways for the future. *Journal of Genetic Counseling*, *35*, e70169. https://doi.org/10.1002/jgc4.70169

15353599, 2026, 1, Downloaded from https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.70169 by Cochrane Portugal, Wiley Online Library on [21/01/2026]. See the Terms and Conditions (https://onlinelibrary.wiley.com/terms-and-conditions) on Wiley Online Library for rules of use; OA articles are governed by the applicable Creative Commons License

ESTUDO 4

Guidelines for Genetic Counselling Supervision in Europe: A Roadmap for Ethical, Effective, and Reflective Practice

Guimarães, L., Henriques, M. R., Lemos, M. S., & Paneque, M. (2025)

ESHG

www.nature.com/ejhg

REVIEW ARTICLE

Check for updates

Guidelines for genetic counselling supervision in Europe: a roadmap for ethical, effective, and reflective practice

Lídia Guimarães[1,2,3,4,5]✉, Marina Serra Lemos[6,7], Margarida Rangel Henriques[6,7] and Milena Paneque[1,2,3,4]

© The Author(s), under exclusive licence to European Society of Human Genetics 2025

This review article presents key guidelines for developing an effective and structured Genetic Counselling Supervision (GCS) framework for Europe. Based on international best practices and the authors' research at both the European and national levels, these 21 guidelines aim to provide a structured approach that will promote ethical standards, enhance professional well-being, and improve service quality, ensuring the successful implementation of GCS across healthcare settings in Europe. By doing so, this article seeks to address a critical gap identified by professionals and policymakers regarding the lack of clear guidance on what should drive genetic counselling supervision.

European Journal of Human Genetics; https://doi.org/10.1038/s41431-025-01946-2

A FRAMEWORK FOR GENETIC COUNSELLING SUPERVISION: 21 ESSENTIAL GUIDELINES

Genetic Counselling Supervision (GCS) plays a crucial role in ensuring high-quality service delivery, maintaining ethical standards, and supporting the emotional well-being of genetic counsellors [1, 2]. GCS is used in varied ways across contexts. In this paper, we refer to Genetic Counselling Supervision as an ongoing reflective and educational process that supports genetic counsellors in exploring their professional practices, emotional responses, and ethical challenges. As defined by McCarthy Veach et al. [1], Genetic Counselling Supervision is *"a reflective and educational process that supports the genetic counsellor in exploring their practices, emotions, and ethical challenges within the counselling context,"* and is essential for continuous professional development, particularly in managing emotional and ethical demands. The Society of Genetic Counsellors highlights GCS as a collaborative and educational process that promotes ethical reflection, cultural sensitivity, and emotional awareness, while the American Board of Genetic Counseling [3] defines GCS as a structured process of continuous feedback integral to professional certification and competence maintenance. While supervision is commonly associated with clinical training, the scope of this paper is distinct. We focus on Genetic Counselling Supervision, understood as a continuous, professional process that supports reflective practice, ethical conduct, and emotional sustainability throughout a genetic counsellor's career. This distinction is essential to ensure that supervision is recognized not only as a training tool, but as a key component of professional well-being and quality assurance across the lifespan of the profession.

A well-established supervision framework provides counsellors with the necessary guidance to navigate ethical dilemmas, manage complex cases, and address the emotional demands of the profession, all while maintaining excellence in patient care [4]. Despite its recognized importance, GCS remains underutilized in many regions, resulting in inconsistent service provision and a heightened risk of practitioner burnout [5]. This gap underscores the urgent need for clear, structured, and adaptable guidelines to support the implementation of supervision in practice.

In response to similar needs, several supervision models have been developed, including the Reciprocal Engagement Model of Supervision (REMS) [6], originally designed for trainee supervision. While its primary focus is on clinical training, the REMS introduces core tenets –such as mutual learning, trust-building, and iterative skill development – that are equally applicable to professional supervision. These frameworks highlight the bidirectional and developmental nature of effective supervision and can serve as valuable references in shaping models of GCS beyond training contexts [6].

Based on their previous research in Portugal and Europe, the authors highlight the importance of establishing clear and comprehensive guidelines for GCS in Europe. The guidelines presented are derived from extensive studies [5, 7–9] and a thorough analysis of international best practices [10–14]. While standardization supports consistency and quality, the proposed framework remains adaptable to cultural, regional, and legal differences in healthcare systems [15, 16]. This flexibility allows for effective implementation across diverse healthcare settings, promoting the sustainable professional growth of genetic counsellors worldwide.

Ultimately, a comprehensive and well-integrated supervision framework improves the well-being of professionals but also contributes to the ongoing evolution and excellence of the genetic counselling field [2]. In fact, by strengthening both the personal and professional development of counsellors [5, 7], GCS

[1]i3S—Institute for Research and Innovation in Health, University of Porto, Porto, Portugal. [2]IBMC—Institute of Molecular and Cellular Biology, University of Porto, Porto, Portugal. [3]CGPP—Center for Predictive and Preventive Genetics, University of Porto, Porto, Portugal. [4]ICBAS. School of Medicine and Biomedical Sciences, University of Porto, Porto, Portugal. [5]AAJUDE—Associação de Apoio à Juventude Deficiente, Porto, Portugal. [6]FPCEUP—Faculty of Psychology and Educational Sciences, University of Porto, Porto, Portugal. [7]CPUP—Center of Psychology, University of Porto, Porto, Portugal. ✉email: lguimaraes@i3s.up.pt

Received: 24 March 2025 Revised: 11 July 2025 Accepted: 11 September 2025
Published online: 13 October 2025

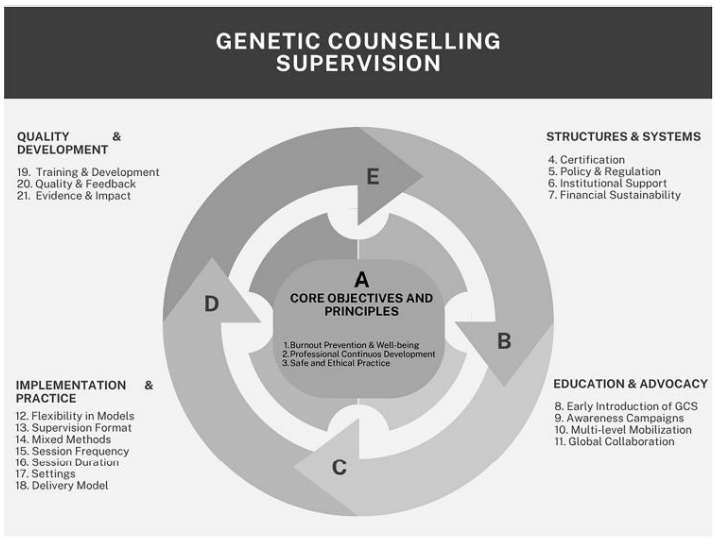


Fig. 1 Genetic Counselling Supervision Framework. A comprehensive model outlining the five key domains of Genetic Counselling Supervision (GCS): Core Objectives and Principles (**A**), Structures and Systems (**B**), Education and Advocacy (**C**), Implementation and Practice (**D**), and Quality and Development (**E**). Each domain includes specific focus areas that collectively support the safe, ethical, and sustainable practice of genetic counselling supervision.

helps advance the practice, ensuring the delivery of the highest standard of care to patients.

21 KEY GUIDELINES FOR GENETIC COUNSELLING SUPERVISION IN EUROPE

The following guidelines were developed based on an extensive literature review and international best practices. They are structured into **five key areas** to guide the implementation of GCS in Europe. These **21 key principles** aim to promote excellence, integrity, and consistency through a structured supervision framework. By establishing clear standards, these guidelines ensure alignment with best practices and professional objectives while allowing flexibility to accommodate the cultural, organizational, and regulatory differences across various settings.

Figure 1 presents a visual summary of the guidelines, organized into five core domains that are essential for effective Genetic Counselling Supervision: (1) *Core Objectives and Principles*, (2) *Structures and Systems*, (3) *Education and Advocacy*, (4) *Implementation and Practice*, and (5) *Quality and Development*. Together, these domains provide a structured framework that can guide both the design and implementation of supervision practices across diverse settings, ensuring alignment with ethical standards, professional development goals, and systemic support.

A. Core objectives and principles

1. **Burnout prevention and well-being:** GCS should actively reduce stress and prevent burnout by providing a dedicated space for reflection and emotional support, as well as for awareness of potential transferential and counter transferential processes in clinical practice [17–19].
2. **Professional continuos developement:** GCS must encourage continuous self-assessment, skill development, and service improvement. Constructive feedback and regular case discussions should be integral to the process to enhance professional competence and patient outcomes [9].
3. **Safe and ethical practice:** Ethical standards and best practices must be upheld through GCS, ensuring patient safety and high-quality service delivery [20, 21].

B. Structures and systems

4. **Certification**: GCS should be a mandatory component of certification and registration processes across all countries, ensuring continuous professional development worldwide [3, 10, 12, 14].
5. **Policy and regulation**: International policies should define and regulate GCS, promoting standardized practices globally [3, 10, 12, 14].
6. **Institutional support**: Healthcare institutions should recognize GCS as an essential part of professional practice, ensuring they allocate necessary resources to support its implementation and accessibility [3, 10, 12, 14].
7. **Financial sustainability**: Funding mechanisms should be established to ensure universal access to GCS, preventing financial barriers that may lead to disparities in supervision opportunities [2].

C. Education and advocacy

8. **Early introduction of GCS**: GCS should be introduced early in the educational journey, starting in the academic years of genetic counselling training, to ensure professionals develop the necessary reflective practices, ethical awareness, and self-assessment skills from the outset [9].
9. **Awareness campaigns**: Educational initiatives are essential to raise awareness about GCS relevance. These campaigns should emphasize the vital role of GCS in

both training and ongoing professional development, ensuring that genetic counsellors understand its significance in enhancing clinical practice, emotional resilience, and ethical standards [5, 7].

10. **Multi-level mobilization**: Governments, regulatory bodies, professional associations, academics and scientific societies should collaborate to raise awareness about the importance of GCS [3, 10, 12, 14].
11. **Global collaboration**: Cross-institutional and international collaboration should be encouraged to share and refine best practices globally [3, 10, 12, 14].

D. **Implementation and practice**

12. **Flexibility in models**: GCS should be adaptable to address the diverse needs of professionals at various stages of their careers, offering varied strategies that can be customized for unique professional and organizational needs [5, 7, 16, 22–25].
13. **Supervision format**: Both individual and group supervision options should be available, tailored to the experience levels and professional needs. Less experienced professionals may benefit from peer support in group settings, while more experienced counsellors may prefer individualized reflection [26, 27].
14. **Mixed methods**: Professionals should have the option to combine individual and group supervision to optimize learning and support based on their specific demands [5, 7, 22–25].
15. **Session frequency**: A minimum standard of monthly sessions should be established, with flexibility based on experience level and clinical workload [3, 10, 12, 14].
16. **Session duration**: Sessions should last approximately one hour to allow for meaningful discussions without overburdening professionals' schedules [3, 10, 12, 14].
17. **Supervision settings**: Whenever possible, supervision should be conducted outside the counsellor's regular work environment to promote broader clinical integration and offer fresh perspectives. If external supervision is not feasible, it is important to engage with a supervisor who is external to the clinical setting to ensure diverse insights and objectivity [3, 10, 12, 14].
18. **Delivery model**: Whether in-person or virtual, the supervisory environment should foster openness and confidentiality. Digital platforms should be secure and user-friendly, supporting effective communication and ensuring that counsellors feel safe to express vulnerabilities [3, 10, 12, 14].

E. **Quality and development**

19. **Training and development**: Supervisor should receive specialized training covering technical expertise, interpersonal skills, empathy to create a supportive and effective supervisory environment. To enhance supervision outcomes, supervisees should also receive preparatory training. Research shows that trained supervisees are more engaged and benefit more from the supervision process [1, 28–32].
20. **Quality and feedback**: Metrics should be established to assess the effectiveness of GCS, including improvements in clinical practice, professional well-being, and patient care quality. Mechanisms for periodic review and adaptation should be implemented to ensure the alignment of GCS practices with evolving field requirement - key performance indicators may include structured feedback forms, peer evaluations, patient outcome improvements, and supervisor self-assessments [33, 34].
21. **Evidence and impact**: There should be a focus on continuous evidence collection and analysis of the effects of GCS. This includes examining the impact of different supervision models, ensuring the methods are optimized for professional needs, and customizing implementation strategies for various contexts. Regularly reviewing data and feedback will help fine-tune the processes and ensure GCS remains relevant and effective in addressing evolving professional demands [26].

In conclusion, these guidelines lay the groundwork for the development of a structured and scalable GCS framework specifically for genetic counsellors. Future work by the authors will focus on translating these principles into a practical model adaptable across European contexts. The authors support that the development and implementation of these guidelines are critical for the future of Genetic Counselling Supervision, since they offer a solid foundation for the development of national and international policies, driving the advancement of genetic counselling and ensuring continuous improvement in patient care.

REFERENCES

1. McCarthy Veach P, LeRoy BS, Bartels SJ. A practical guide to genetic counseling. Wiley; 2003.
2. McEwen A, Davys A, Weil J. Supervision for genetic counselors: the role of career-long supervision to develop resilient practitioners. J Genet Couns. 2025;34:e70014. https://doi.org/10.1002/jgc4.70014.
3. American Board of Genetic Counseling. Genetic counseling supervision guidelines [Internet]. 2020. Available from: https://www.abgc.net/Search-Results?sb-search=supervision&sb-bhvr=1&sb-logid=2482-erl5rfiksz8sqhfn.
4. Hawkins P, Shohet R. Supervision in the helping professions. 4th ed. Open University Press; 2012.
5. Paneque M, Guimarães L, Bengoa J, Pasalodos S, Cordier C, Esteban I, et al. A European overview of genetic counselling supervision provision. Eur J Med Genet. 2023;66:104710. https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104710.
6. Wherley C, McCarthy Veach P, Martyr MA, LeRoy BS. Form follows function: a model for clinical supervision of genetic counseling students. J Genet Couns. 2015;24:702–16. https://doi.org/10.1007/s10897-015-9837-5.
7. Guimarães L, Baião R, Costa C, Lemos M, Henriques MR, Paneque M. Genetic counselling supervision: luxury or necessity? A qualitative study with genetic healthcare professionals in Portugal. Eur J Med Genet. 2024;67:104908. https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104908.
8. Costa C, Guimarães L, Baião RL, Lemos MS, Azevedo LF, Paneque M. The urgency for a change in genetics healthcare provision: views from Portuguese medical geneticists. J Commun Genet. 2024;15:319–31. https://doi.org/10.1007/s12687-024-00702-1.
9. Costa I, Guimarães L, Paneque M. Promoting reflective practice: exploring access to supervision in European genetic counselling programmes. Eur J Med Genet. 2025;67:104998. https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2025.104998.
10. European Society of Human Genetics. Genetic counseling guidelines: Core competences in genetics for health professionals in Europe. 2018. Available from: https://www.eshg.org/eshgdocs/list/core-competences-in-genetics-for-health-professionals-in-europe
11. Society of Genetic Counselors. Supervision guidelines for genetic counselors. 2020. Available from: https://www.nsgc.org/POLICY/Practice-Guidelines.
12. European Board of Medical Genetics. Counselling supervision for genetic counsellors: Guidelines from the Genetic Nurse and Genetic Counsellor Branch. 2020. Available from: https://www.ebmg.eu/fileadmin/GCGN_Downloads/Forms/Supervision_in_genetic___counselling-statmentGNGCDivision.pdf.
13. American Board of Genetic Counseling. Home. Available from: https://www.abgc.net/.
14. Human Genetics Society of Australasia. Supervision for genetic counsellors. Document number 2022GC12.1. Available from: https://hgsa.org.au/Web/Web/Consumer-resources/Policies-Position-Statements.aspx
15. Baty BJ. Genetic counseling: growth of the profession and the professional. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2018;178:159–64. https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31601.
16. Lee HK, McCarthy Veach P, LeRoy BS. An investigation of relationships among genetic counselors' supervision skills and multicultural counseling competence. J Genet Couns. 2009;18:287–99. https://doi.org/10.1007/s10897-009-9219-y.
17. Curnow L. Discovering resilience. J Genet Couns. 2012;21:183–4. https://doi.org/10.1007/s10897-011-9441-2.

18. Wilkinson H, Whittington R, Perry L, Eames C. Examining the relationship between burnout and empathy in healthcare professionals: a systematic review. Burnout Res. 2017;6:18–29. https://doi.org/10.1016/j.burn.2017.06.003.
19. Stosic MD, Blanch-Hartigan D, Aleksanyan T, Duenas J, Ruben MA. Empathy, friend or foe? Untangling the relationship between empathy and burnout in helping professions. J Soc Psychol. 2021;161:89–108. https://doi.org/10.1080/00224545.2021.1991259.
20. Wade CH, Wilfond BS. Ethical and clinical practice considerations for genetic counselors related to direct-to-consumer marketing of genetic tests. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006;142C:284–92. https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30110. discussion 293.
21. Clarke AJ, Wallgren-Pettersson C. Ethics in genetic counselling. J Community Genet. 2019;10:3–33. https://doi.org/10.1007/s12687-018-0371-7.
22. Holloway EL. Developmental models of supervision: is it development?. Prof Psychol Res Pr. 1987;18:209–16. https://doi.org/10.1037/0735-7028.18.3.209.
23. Borders LD. Dyadic, triadic, and group models of peer supervision/consultation: What are their components, and is there evidence of their effectiveness?. Clin Psychol. 2012;16:37–50. https://doi.org/10.1111/j.1742-9552.2012.00046.x.
24. Gonsalvez CJ, Calvert FL. Competency-based models of supervision: Principles and applications, promises and challenges. Aust Psychol. 2014;49:200–8. https://doi.org/10.1111/ap.12055.
25. Carlson RG, Lambie GW. Systemic–developmental supervision: clinical supervisory approach for family counseling student interns. Fam J. 2012;20:29–36. https://doi.org/10.1177/1066480711419809.
26. Ray D, Altekruse M. Effectiveness of group supervision versus combined group and individual supervision. Counsel Educ Superv. 2000;40:19–30. https://doi.org/10.1002/j.1556-6978.2000.tb01796.x.
27. Knox S. Disclosure—and lack thereof—in individual supervision. Clin Superv. 2015;34:151–63. https://doi.org/10.1080/07325223.2015.1086462.
28. Hendrickson SM, Veach PM, LeRoy BS. A qualitative investigation of student and supervisor perceptions of live supervision in genetic counseling. J Genet Couns. 2002;11:25–49. https://doi.org/10.1023/A:1013868431533.
29. Mastoras SM, Andrews JJW. The supervisee experience of group supervision: Implications for research and practice. Train Educ Prof Psychol. 2011;5:102–11. https://doi.org/10.1037/a0023567.
30. Higgins SE, Veach PM, MacFarlane IM, Borders LD, LeRoy B, Callanan N. Genetic counseling supervisor competencies: results of a Delphi study. J Genet Couns. 2013;22:39–57. https://doi.org/10.1007/s10897-012-9512-z.
31. Atzinger CL, Lewis K, Martin LJ, et al. The impact of supervision training on genetic counselor supervisory identity development. J Genet Couns. 2014;23:1056–65. https://doi.org/10.1007/s10897-014-9730-7.
32. He Y, Hardy NR, Russell WP. Integrative systemic supervision: promoting supervisees' theoretical integration in systemic therapy. Fam Process. 2021. https://doi.org/10.1111/famp.12667.
33. Lea DH. Emerging quality improvement measures in genetic counseling. J Genet Couns. 1996;5:123–37. https://doi.org/10.1007/BF01408657.
34. Biesecker BB, Peters KF. Process studies in genetic counseling: peering into the black box. Am J Med Genet. 2001;106:191–8. https://doi.org/10.1002/ajmg.10004.

AUTHOR CONTRIBUTIONS

LG—Writing of the manuscript; Approved the final version. ML—Approved the final version. MRH—Approved the final version. MP—Revised the manuscript; Approved the final version.

FUNDING

This research was funded in whole or in part by the Fundação para a Ciência e a Tecnologia, I.P. (FCT, https://ror.org/00snfqn5816) under Grant [2023.00348.BD]. For the purpose of Open Access, the author has applied a CC-BY public copyright license to any Author's Accepted Manuscript (AAM) version arising from this submission.

COMPETING INTERESTS

All authors declare no competing interests. Lídia Guimarães declares that she has no conflict of interest. Marina Serra Lemos declares that she has no conflict of interest. Margarida Rangel Henriques declares that she has no conflict of interest. Milena Paneque declares that she has no conflict of interest.

ETHICAL APPROVAL

Ethical approval for this study was obtained from i3s - Institute for Research and Innovation in Health.

ADDITIONAL INFORMATION

Correspondence and requests for materials should be addressed to Lídia Guimarães.

Reprints and permission information is available at http://www.nature.com/reprints

Publisher's note Springer Nature remains neutral with regard to jurisdictional claims in published maps and institutional affiliations.

Springer Nature or its licensor (e.g. a society or other partner) holds exclusive rights to this article under a publishing agreement with the author(s) or other rightsholder(s); author self-archiving of the accepted manuscript version of this article is solely governed by the terms of such publishing agreement and applicable law.

5. DISCUSSÃO

Este projeto investigativo procurou analisar a Supervisão do Aconselhamento Genético (SAG), não como um elemento isolado, mas inserida num ecossistema mais amplo, que envolve os sistemas de saúde e de educação em genética, já que é evidente que a implementação da SAG depende profundamente do reconhecimento institucional e das condições estruturais disponíveis.

Os dados recolhidos evidenciaram uma perceção quase consensual entre os profissionais quanto ao valor da SAG como ferramenta de suporte técnico, emocional e de prevenção do *burnout*. No entanto, também revelaram grandes disparidades na sua implementação: enquanto, em países com estruturas formais e regulamentações consolidadas, a SAG é implementada de forma consistente e sistemática, em contextos como o português prevalecem práticas informais, pouco articuladas e, muitas vezes, marcadas pelo desconhecimento do próprio conceito de SAG.

Com base no percurso investigativo realizado, e sobre o qual apresentamos seguidamente algumas reflexões metodológicas, emergiram seis dimensões que importa discutir, a saber: (1) o reconhecimento formal da profissão de aconselhador genético como pré-requisito para o desenvolvimento da SAG; (2) a relevância da introdução da SAG no percurso formativo inicial dos profissionais de aconselhamento genético; (3) os panoramas nacionais e internacionais da implementação da SAG e os seus contrastes; (4) a importância de operacionalizar claramente o conceito de SAG e de o distinguir do apoio informal entre colegas; (5) o papel da SAG na promoção do bem-estar e resiliência profissional; e (6) a sua contribuição para a preservação da humanização no aconselhamento genético.

5.1 Reflexões Metodológicas

Não posso iniciar esta reflexão metodológica sem, antes, me posicionar enquanto investigadora. A minha formação de base em Psicologia, aliada à especialização adquirida através do Mestrado em Aconselhamento Genético no ICBAS – Universidade do Porto, colocou-me num ponto de confluência particularmente relevante para a investigação da supervisão do aconselhamento genético, dado que, apesar de não exercer atividade enquanto aconselhadora genética, os conhecimentos adquiridos revelam-se particularmente valiosos para o meu prisma investigativo. O facto de a SAG surgir como uma interseção natural entre dois campos que conheço tanto do ponto de vista académico como prático, trouxe implicações significativas na forma como o objeto de estudo foi construído, interpretado e analisado. Se, por um lado, a psicologia trouxe a

compreensão aprofundada dos processos relacionais, emocionais e éticos envolvidos na supervisão, uma prática há muito consolidada nesta área[64], por outro, a experiência no aconselhamento genético permitiu-me reconhecer as especificidades deste domínio: a carga emocional dos processos de aconselhamento genético, a complexidade das decisões com que os consultandos se deparam, as implicações familiares da informação genética e, por outro lado, a relativa novidade da profissão de aconselhador genético em muitos contextos e a escassez de modelos estruturados de SAG. Encontrei, assim, um espaço de verdadeira confluência entre estas duas áreas, o que me permitiu compreender a lógica funcional da supervisão, mas também a sua relevância afetiva, ética e formativa para os aconselhadores genéticos.

Este posicionamento híbrido implicou também uma constante vigilância epistemológica: por um lado, beneficiando da familiaridade com os contextos e com a linguagem dos participantes, por outro, exigindo um esforço consciente de distanciamento analítico, de modo a evitar pressupostos ou leituras enviesadas, dado que a SAG, apesar de beber da psicologia, não é um espaço terapêutico *per se*.

Neste sentido, a evolução da investigação obrigou a um ajustamento contínuo da minha posição enquanto investigadora, particularmente na fase de análise de dados: ao deparar-me com narrativas divergentes ou inesperadas, fui forçada a reavaliar algumas das minhas premissas iniciais, reconhecendo a necessidade de adaptar o quadro interpretativo sem comprometer a coerência analítica. Esta flexibilidade interpretativa foi essencial para garantir uma leitura genuinamente enraizada nos dados, e não meramente projetada a partir da minha experiência profissional anterior.

Decorrente também do não reconhecimento oficial da profissão em muitos pontos do globo, surgiram dois outros desafios: (1) a escassez de literatura empírica sobre a SAG; e (2) o escasso número de aconselhadores genéticos em Portugal e no Mundo de uma maneira geral. A escassez de diretrizes formais e de estudos empíricos nesta área dificultou a identificação dos domínios que a constituem e dos múltiplos fatores que a influenciam – modelos teóricos subjacentes à prática da supervisão do aconselhamento genético, dimensões culturais, institucionais e individuais que moldam a sua implementação. Esta lacuna refletiu-se também na ausência de instrumentos validados ou de estruturas de referência que pudessem orientar o desenho do estudo. O segundo obstáculo metodológico prendeu-se com o escasso número de profissionais do AG em alguns pontos do globo. Em muitos países existem equipas reduzidas, frequentemente concentradas em centros urbanos ou institucionais específicos, o que dificulta o acesso a um universo mais amplo e diversificado de profissionais. Esta limitação numérica, por si

só, já representa um desafio para a seleção de participantes para os diferentes estudos, mas ganha contornos mais complexos quando associada à ausência de uma prática sistematizada de SAG. De facto, quando questionados se tinham acesso a SAG, muitos dos participantes nos diferentes estudos referiram, como já apresentado anteriormente, práticas informais ocasionais, como discussões de casos entre colegas, reuniões clínicas, ou momentos informais de partilha. Esta realidade gerou uma grande diversidade na forma como os profissionais conceptualizam e descrevem as suas vivências de supervisão, o que, por um lado, enriqueceu a recolha de dados, mas, por outro, dificultou a uniformização do discurso analítico.

Face a este contexto, foi definida uma abordagem dominantemente qualitativa e mista para este projeto investigativo[156], dado que são os métodos que mais se adequam a uma exploração aprofundada de fenómenos emergentes ou ainda insuficientemente documentados e compreendidos[86,87,88,89]. A metodologia qualitativa permitiu mapear práticas existentes e aceder, de forma contextualizada, às perceções, vivências e interpretações subjetivas dos participantes nos diferentes estudos – profissionais com diferentes níveis de experiência, inseridos em realidades institucionais e nacionais diversas[87].

Neste quadro, a opção por *focus groups online* no estudo nacional[91] surgiu como resposta a estes múltiplos constrangimentos metodológicos. Importa sublinhar que este estudo partilha o mesmo banco de dados com outros dois estudos[92,93], resultante de uma única fase de recolha, conduzida através de três grupos focais com médicos geneticistas portugueses. Embora interligados metodologicamente, cada estudo centrou-se em dimensões analíticas distintas, o que justifica a sua apresentação autónoma. Desde o início, a construção do guião dos grupos focais teve em conta os três objetivos específicos de investigação, estando estruturado em torno de três blocos temáticos distintos. Esta organização permitiu orientar a discussão de forma clara e coerente, assegurando que cada dimensão fosse devidamente explorada e garantindo, simultaneamente, a articulação entre os diferentes focos analíticos que viriam a ser aprofundados nos respetivos artigos. Desta forma, embora metodologicamente interligados, os três estudos responderam a perguntas de investigação específicas.

A escolha de métodos investigativos aplicados em ambiente virtual derivou também da dificuldade logística em organizar encontros presenciais, tanto pelas limitações de agenda como pelos custos associados[73]. Contudo, esta opção metodológica implicou também limitações relevantes que importa reconhecer[112]. Em primeiro lugar, a ausência de interação física reduziu a possibilidade de observar linguagem corporal e expressões

subtis, frequentemente cruciais para interpretar emoções e dinâmicas grupais[73,112,114]. Em segundo lugar, surgiram constrangimentos técnicos que, apesar de mitigados, podem ter afetado pontualmente o fluxo comunicacional[112].

Do ponto de vista operacional, todos os recursos digitais e o guião foram testados previamente, e os moderadores receberam formação específica para garantir a fluidez e eficácia das sessões[73]. A constituição dos grupos teve em conta variáveis como familiaridade prévia, hierarquias e diversidade etária, que podem influenciar a dinâmica relacional. Para promover um ambiente seguro e aberto, foram utilizadas ferramentas interativas e estratégias quebra-gelo[114,115,116]. O feedback dos participantes confirmou a eficácia destas estratégias, especialmente na criação de um espaço de partilha e reflexão aprofundada. Curiosamente, e apesar da ausência de contacto físico, a modalidade online revelou-se, em alguns casos, mais favorável à discussão de temas sensíveis. Ferramentas como o *Mentimeter* permitiram um anonimato parcial que encorajou a partilha de vivências mais íntimas, como pensamentos intrusivos ou situações de exaustão emocional[114,115,116]. A utilização, por exemplo, da "Nuvens de Ideias", outra ferramenta online, reforçou essa liberdade de expressão, criando um equilíbrio entre reserva e envolvimento emocional.

A análise qualitativa impôs também cuidados metodológicos redobrados, exigindo uma codificação sensível às variações terminológicas e ancorada nos contextos locais[157]. A triangulação por dois investigadores independentes e a posterior discussão com um terceiro permitiu alcançar maior robustez interpretativa e reduzir enviesamentos.

Em suma, as opções metodológicas adotadas, embora condicionadas por múltiplos fatores, desde o posicionamento da investigadora até à realidade emergente da SAG, procuraram sempre manter um equilíbrio entre viabilidade prática e rigor científico. A consciência das limitações inerentes à metodologia qualitativa e ao uso de *focus groups online* reforça a importância da reflexão contínua como ferramenta crítica Por outro lado, importa ainda reconhecer que os estudos realizados abrem espaço para futuras linhas de investigação. Uma delas, desde logo, diz respeito à necessidade de aprofundar o conhecimento sobre a experiência dos próprios supervisores em SAG. Tendo em conta a expansão gradual desta prática em diversos contextos, será crucial compreender as especificidades do perfil dos supervisores neste domínio: as dificuldades sentidas, as competências requeridas, as estratégias formativas utilizadas. Este foco poderá contribuir para a qualificação da prática da SAG, e também para o desenho de programas formativos destinados a preparar futuros supervisores, antecipando os desafios inerentes

à consolidação desta atividade em Portugal e noutros países onde a profissão ainda se encontra em fase emergente.

5.2 Quebrar o Ciclo: O Reconhecimento Profissional como Pilar para a Implementação da SAG

O paradoxo do ovo e da galinha

Aristóteles, c. 4.º a.C.

Os resultados obtidos nos diferentes estudos realizados apontam, de forma inequívoca, para o facto de o reconhecimento formal da profissão de aconselhador genético ser não apenas necessário, mas sobretudo estratégico para o desenvolvimento efetivo da SAG nos países que ainda não a têm implementada.

Em Portugal, o estudo de Lungu et al. (2024)[93], centrado na perspetiva de médicos geneticistas que realizam aconselhamento genético no contexto do Sistema Nacional de Saúde, revela uma crescente consciencialização quanto à relevância da integração de aconselhadores genéticos nos serviços de genética, destacando o seu contributo para uma abordagem mais integrada e eficiente[15,16]. Os profissionais neste estudo reconhecem o valor acrescentado que os aconselhadores genéticos podem aportar, especialmente num cenário de crescente procura por serviços de genética médica, que exige o reforço da capacidade de resposta e a consolidação de equipas profissionais multidisciplinares[9,12,15]. Neste sentido, Costa et al. (2024)[92] identificam como principais limitações dos Serviços de Genética Médica em Portugal precisamente a escassez de equipas multidisciplinares e o reconhecimento ainda reduzido do papel do aconselhador genético no contexto clínico. Embora a profissão ainda não seja oficialmente reconhecida em Portugal, não é incorreto referir um "papel reduzido" em vez de "papel nulo", uma vez que quatro profissionais estão registados no EBMG[108] e integram Serviços de Genética Médica nacionais.

Complementando esta visão, dados obtidos no estudo desenvolvido a nível mundial[97] evidenciam também a relação entre o reconhecimento formal da profissão e a viabilidade de implementação efetiva da SAG. A ausência de reconhecimento institucional foi referida repetidamente como fator limitador do acesso a mecanismos fundamentais, como sistemas de SAG estruturados ou oportunidades de desenvolvimento profissional contínuo[91].

A inexistência de políticas regulatórias claras para os profissionais do aconselhamento genético, como ocorre atualmente em Portugal, conduz a práticas desiguais e à ausência de critérios padronizados para o exercício da profissão de aconselhador genético[91,93]. Esta lacuna fragiliza a qualidade e a equidade dos serviços prestados e limita o crescimento e o reconhecimento formal da área. Em contraste, países como o Reino Unido, onde a profissão é reconhecida, oferecem exemplos consolidados de práticas de supervisão organizadas e sistemáticas[76], evidenciando como uma estrutura regulamentada pode impulsionar a qualidade dos serviços.

Este não reconhecimento da profissão de aconselhador genético foi determinante para a formulação do título do artigo "*Genetic Counselling Supervision: Luxury or Necessity? A qualitative study with genetic healthcare professionals in Portugal*"[91]. Este título desafia o leitor a refletir sobre a introdução da SAG em contextos, como o de Portugal, em que a profissão ainda não é reconhecida. Efetivamente, no contexto geográfico nacional a supervisão do aconselhamento genético pode, à primeira vista, parecer um luxo – *Não sendo sequer a profissão oficializada e regulamentada como podemos avançar para a implementação de processos estruturados de supervisão do aconselhamento genético?* – no entanto, os dados obtidos no presente projeto investigativo fazem-nos questionar se não deveríamos colocar a questão de uma outra perspetiva, ou seja: *Será que a SAG – uma ferramenta que pretende promover a qualidade dos serviços prestados, prevenir o burnout, e impulsionar o desenvolvimento contínuo dos profissionais – não será ainda mais relevante em contextos menos estruturados ou mais embrionários? Não poderá a SAG ser uma alavanca para o próprio reconhecimento da profissão de aconselhador genético? Poderá ser a aposta na qualidade, que a SAG representa, um fator facilitador deste reconhecimento?*

A plena efetivação da SAG esbarra inevitavelmente na ausência de reconhecimento formal da profissão de aconselhador genético. A ausência deste reconhecimento impede percursos formais de supervisão, limita a responsabilização institucional e enfraquece o campo profissional, mantendo-o num estado de informalidade e vulnerabilidade. Cumulativamente, o reconhecimento formal é crucial para a integração do aconselhador genético nas políticas públicas de saúde, com impacto direto no financiamento, na alocação de recursos e na definição de orientações para a prática[56,77,91,92].

A tensão entre reconhecer a profissão e implementar a SAG como etapas sequenciais, em vez de interdependentes, evidencia apenas um dos paradoxos que limitam o avanço do aconselhamento genético em vários pontos de globo. Em Portugal, a velha questão filosófica que vem já dos tempos da Grécia Antiga – *O que nasceu primeiro, o ovo ou a*

galinha? – serve de metáfora perfeita para o dilema que se vive ao nível do reconhecimento da profissão, mas também da própria formação específica em AG: *o que deve preceder, o reconhecimento legal da profissão ou a criação do mestrado que forma profissionais do aconselhamento genético?* Esta dúvida, que parece cíclica e sem solução óbvia, espelha as tensões entre necessidades éticas e desafios práticos e é acentuada, no nosso país, pela grande disparidade temporal entre a criação do primeiro Mestrado em Aconselhamento Genético no ICBAS, em 2009[26], e o percurso ainda sem sucesso que tem vindo a ser trilhado tendo em vista o reconhecimento formal da profissão no país.

Num estudo desenvolvido por Moreira et al. (2025)[96], um dos participantes expressou algumas preocupações quanto ao facto de estarmos a formar, através do Mestrado de Aconselhamento Genético do ICBAS – Universidade Porto, especialistas num contexto legal indefinido, o que poderá criar falsas expectativas e frustrar futuros profissionais, que não têm enquadramento para o exercício pleno da atividade.

E esta questão leva-nos novamente ao paradoxo do ovo e da galinha – *Quem trabalharia se a profissão fosse reconhecida, mas não houvesse formação acreditada? Quanto tempo demoraria a implementar e a acreditar um mestrado? Quanto tempo levaria a formar profissionais em número suficiente? Por que razão tantos sistemas de saúde já optaram pelo reconhecimento da profissão, enquanto Portugal permanece num limbo, com profissionais que exercem as funções, mas sem título oficial nem proteção legal?*

Este dilema ético entrelaça-se com a realidade prática: esperar pela regulamentação para iniciar a formação académica pode significar que, no momento do reconhecimento, não existam profissionais para responder às necessidades. Por outro lado, avançar com a formação sem reconhecimento formal pode resultar em desmotivação, frustração e desvalorização do percurso formativo dos mestrandos. Apesar dos dilemas, o que parece claro é que ignorar a necessidade de reconhecimento da profissão perpetua um sistema incompleto, que reconhece a necessidade dos aconselhadores genéticos, mas não cria condições para a sua integração plena nos serviços de saúde em genética. A questão, portanto, não será apenas qual deve vir primeiro, reconhecimento legal ou formação específica, mas como quebrar este círculo vicioso e esta é uma discussão que ultrapassa o domínio técnico ou profissional, assumindo contornos políticos e éticos: trata-se de (1) aumentar a capacidade de resposta dos serviços de genética, (2) garantindo um serviço qualificado e de (3) proteger os profissionais que já exercem esta função mesmo sem enquadramento legal a nível nacional.

5.3 A Integração da SAG no Período de Formação Inicial dos Profissionais

Sendo amplamente reconhecida pela literatura como uma componente essencial para o desenvolvimento de competências clínicas, reflexivas e éticas dos aconselhadores genéticos[62,63,64], torna-se relevante perceber como está a SAG a ser integrada nos períodos formativos pós-graduados iniciais (mestrados) dos aconselhadores genéticos.

Os resultados de um estudo desenvolvido por Costa, Guimarães & Paneque a nível europeu – "*Promoting reflective practice: Exploring access to supervision in European genetic counselling programmes*"[94] – revelaram desafios significativos em Portugal no que respeita à integração da SAG no percurso formativo dos estudantes do único programa existente no país: o Mestrado em Aconselhamento Genético do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS). Embora a SAG seja abordada no currículo enquanto tema teórico-prático, essa abordagem não se traduz na prática: os alunos têm contacto com o conceito, mas não dispõem de momentos formais nem de oportunidades estruturadas para praticar ou receber supervisão de forma regular. Esta lacuna deve-se, em grande parte, à ausência de supervisores qualificados e reconhecidos na área do aconselhamento genético em Portugal. A necessidade de uma integração mais robusta da SAG durante o período de formação torna-se ainda mais evidente quando se consideram os resultados do estudo de Costa, Guimarães e Paneque (2025)[94]. Efetivamente, apesar de todos os programas acreditados pelo *European Board of Medical Genetics*[103] incluírem formalmente a SAG nos seus planos curriculares, apenas 62,5% garantem efetivamente o acesso durante os estágios clínicos. Este dado veio revelar uma implementação desigual, condicionada por fatores como a escassez de supervisores experientes e ausência de reconhecimento da profissão em diversos países[94].

Face a estes resultados torna-se ainda mais urgente refletir sobre o facto da inexistência de uma supervisão sistemática, planeada e continuada durante a formação poder, eventualmente, comprometer a qualidade dos cuidados prestados e a maturação ética dos futuros profissionais, tal como já havia sido referido por Atzinger et al. em 2014[104].

Importa também sublinhar que o desenvolvimento da SAG durante o período de formação constitui um espaço privilegiado de desenvolvimento profissional, onde o estudante pode refletir criticamente sobre a prática clínica, integrar conhecimentos teóricos com situações concretas, refletir sobre a sua atuação, sobre as suas dificuldades e sobre os desafios éticos com os quais se vai confrontando, construindo uma identidade profissional sustentada[104,105]. Por outro lado, alguns estudos sugerem que a introdução

da SAG na formação inicial dos estudantes em aconselhamento genético pode ser importante para a sua continuidade enquanto prática ao longo da vida profissional[105].

Os estudos referidos convergem também na identificação de um ponto crítico: a urgência de formalizar a integração da SAG nos programas formativos, assegurando não apenas a sua presença curricular, mas também a sua concretização prática, com a criação de momentos estruturados de supervisão para os estudantes durantes os períodos de estágio[93,96]. Para tal, torna-se imprescindível seguir as orientações de entidades reguladoras como o EBMG[66], bem como investir na capacitação de supervisores qualificados[57].

5.4 A SAG em Portugal, na Europa e no Mundo: Disparidades e Aspetos Comuns

O panorama comparativo entre a Europa (e Portugal em particular) e o Mundo revela como a supervisão do aconselhamento genético está longe de ser universalmente implementada ou reconhecida, refletindo disparidades estruturais e legais profundas no campo do AG.

Em Portugal[91], quando existem mecanismos de apoio aos profissionais, estes assumem, na maioria das vezes, um caráter informal e voluntário, comprometendo a consistência e o rigor da prática. Por outro lado, a falta de financiamento e de estruturas dedicadas perpetua um ciclo de fragilidade institucional, no qual a SAG não se enraíza nem é valorizada.

Na Europa[90], as realidades são diversas e evidenciam como a implementação da SAG está intrinsecamente ligada ao reconhecimento da profissão. O caso do Reino Unido e da Irlanda[110], onde a supervisão é obrigatória e suportada por associações profissionais organizadas, demonstra como o reconhecimento formal permite práticas clínicas mais seguras, apoio continuado aos profissionais e melhores resultados para os utentes. Em contrapartida, países com menor estrutura regulatória e tradição na integração do aconselhamento genético enfrentam barreiras significativas, que se traduzem em desigualdades no acesso à supervisão.

Aliás, o estudo europeu[90] evidencia um paradoxo revelador: mesmo num continente com elevado desenvolvimento científico e técnico, pouco mais de um terço dos aconselhadores genéticos tem acesso à SAG. Este dado revela obstáculos institucionais e culturais que dificultam a adoção generalizada da SAG, tais como a ausência de políticas claras, a diversidade dos modelos teóricos adotados e a própria indefinição da profissão nos diferentes contextos.

À escala global[97], estas disparidades tornam-se ainda mais evidentes. Na Austrália, por exemplo, a SAG está plenamente integrada desde 1990 e é obrigatória para a renovação anual do registo profissional, conforme estipulado no Código de Ética da *Human Genetics Society of Australasia*[95]. Em contraste, em vários países da Europa, Ásia, África e América Latina, a SAG permanece em estágios embrionários ou está completamente ausente. Nesses contextos, a resposta às exigências emocionais e éticas do AG apoia-se, frequentemente, em redes informais de apoio, como grupos de pares, o que limita a sua eficácia e sistematização.

Assim, o reconhecimento formal da profissão surge, mais uma vez, como alicerce estruturante para a expansão e consolidação da SAG: só com quadros regulamentares claros, formação adequada e financiamento sustentável será possível transformar esta prática numa componente efetiva do exercício profissional. As redes profissionais e os programas internacionais de mentoria revelam-se fundamentais para superar limitações locais, facilitando a partilha de conhecimento e a construção de padrões globais. No entanto, o desafio está também em adaptar essas práticas aos contextos nacionais, respeitando as especificidades culturais, políticas e institucionais de cada realidade.

Este panorama impõe uma pergunta: *como garantir que a SAG deixe de ser um privilégio dos sistemas de saúde mais desenvolvidos e passe a constituir um direito universal não apenas dos profissionais, mas também dos utentes?* A resposta poderá residir na criação de estratégias inclusivas que envolvam todos os *stakeholders*: desde os legisladores e decisores políticos, aos profissionais, instituições formadoras e aos próprios consultandos. Portugal, tal como muitos outros países, encontra aqui uma oportunidade para criar e desenvolver a sua própria abordagem à supervisão, investindo na criação de políticas integradoras e formação qualificada que promova o desenvolvimento ético e clínico dos profissionais da área.

Apesar das disparidades evidenciadas nos estudos realizados[90,91,97] emergem tendências comuns que revelam uma valorização crescente da SAG uma sensibilização progressiva das redes profissionais para a sua importância estruturante. Uma dessas tendências diz respeito ao crescimento da supervisão online como resposta pragmática aos constrangimentos geográficos, institucionais e de recursos humanos especializados que limitam o acesso à SAG em diversos contextos. Com a aceleração da digitalização nos sistemas de saúde e o avanço das tecnologias de comunicação síncronas e seguras, a supervisão online tem-se afirmado como uma ferramenta facilitadora do acesso a supervisores qualificados, ultrapassando barreiras estruturais e promovendo maior equidade na formação e apoio profissional.

No Estudo 3[97], diversos participantes destacaram o papel fundamental da SAG remota para garantir o acompanhamento profissional em países onde a supervisão e apoio à prática não estão implementados institucionalmente. A título de exemplo, uma participante a exercer no Sul da Europa afirmou: *"I have my own sessions once a month with this person from the UK."* e outro testemunho, neste mesmo estudo, reforçou a acessibilidade e eficácia do modelo digital: *"It's also accessible to many of our members and even nonmembers because we do it digitally online and we follow a very simple protocol (…) developed for collegial supervision (…) But it's pretty much the same and it's very simple, very straightforward. And very effective. Very appreciated".* Estes testemunhos evidenciam a emergência de práticas transnacionais e autogeridas de supervisão, sustentadas por plataformas digitais e redes informais de profissionais, muitas vezes criadas à margem das estruturas institucionais que empregam estes mesmos profissionais. Este fenómeno revela assim não apenas a valorização da supervisão por parte dos profissionais, mas também expõe as lacunas sistémicas que persistem em muitos contextos nacionais, onde a SAG não é reconhecida nem formalmente suportada.

Paralelamente, há que reconhecer as múltiplas possibilidades que surgem ao construir comunidades de prática internacionais, facilitadas por estas dinâmicas online, e que promovem a partilha de conhecimento, o intercâmbio de experiências e a consolidação de boas práticas. Esta dimensão colaborativa tem-se revelado especialmente relevante em contextos emergentes, onde a supervisão ainda está em processo de legitimação.

Uma lente mais macro sobre o panorama global da SAG revela, portanto, uma prática emergente, com elevado potencial transformador, mas ainda fortemente condicionada por fatores externos. Para que a SAG se torne uma realidade equitativa e universalmente acessível, será necessário investir na regulamentação da profissão, na formação de supervisores qualificados, no financiamento sustentável dos serviços e na criação de estruturas institucionais que assegurem a sua integração plena nos sistemas de saúde. Portugal, à semelhança de muitos outros países, poderá beneficiar da partilha de boas práticas internacionais e da colaboração com entidades europeias e globais na construção de um modelo de supervisão adaptado à sua realidade específica, mas alinhado com os padrões internacionais de excelência e ética na genética clínica.

5.5 Supervisão do Aconselhamento Genético Vs. Apoio informal: onde traçamos a linha?

Durante os estudos realizados, tanto a nível nacional[91], como europeu[90] e internacional[97], foi necessário, por diversas vezes, (in)formar sobre o que constitui e distingue a SAG de outras formas de apoio informal que emergem no quotidiano profissional. Neste sentido, e à luz, por exemplo, do estudo realizado em Portugal[91], torna-se particularmente relevante refletir sobre a confusão conceptual quanto ao que caracteriza e define a SAG. Efetivamente, quando os participantes do Estudo 2[91] – médicos geneticistas – foram questionados sobre o acesso à supervisão no contexto do aconselhamento genético, vários afirmaram dispor dessa prática. No entanto, ao descreverem como decorria, referiram reuniões de equipa para discussão de casos clínicos, momentos informais com colegas, ou até mesmo a procura pontual de apoio junto do psicólogo ou assistente social do serviço[91].

Embora todas essas formas de apoio sejam válidas e relevantes no suporte aos profissionais, não podem ser classificadas como SAG, uma vez que lhes faltam duas características diferenciadoras deste tipo de supervisão formal: estrutura e intencionalidade[71,76,79]. Efetivamente, a SAG é um processo formal, orientado por uma estrutura clara e objetivos definidos, que ultrapassa a simples partilha de experiências ou o "desabafo" entre pares[55,62]. A intencionalidade aqui é deliberada: trata-se de um espaço onde o supervisionado é acompanhado num processo de reflexão crítica e técnica, apoiado na análise de casos, na exploração das dinâmicas emocionais subjacentes, e no fortalecimento das competências clínicas e éticas[5571,76,79]. A SAG deriva de modelos consolidados de supervisão em psicologia clínica e psicoterapia, onde, há décadas, se reconhece a supervisão como um espaço de discussão de casos, mas sobretudo como um espaço terapêutico e educativo que permite a gestão das complexidades emocionais inerentes à relação profissional-cliente[61,64,65].

Neste sentido, a SAG integra alguns conceitos fundamentais da psicologia, como os processos de transferência e contratransferência, que refletem dinâmicas inconscientes de projeção e resposta emocional entre cliente e profissional[29,60]. Em contextos de aconselhamento genético, o profissional poderá deparar-se com histórias semelhantes às suas, poderá reviver momentos do seu próprio passado ou conectar-se profundamente com a vivência emocional do consultando[91]. Estas experiências podem afetar a neutralidade e a disponibilidade emocional dos aconselhadores genéticos. Por outro lado, o reconhecimento e a exploração, destes fenómenos no espaço seguro da supervisão permitem ao profissional desenvolver uma maior autoconsciência, refletir sobre as suas próprias experiências, regular as suas respostas emocionais e, assim,

prevenir interferências que possam comprometer a qualidade e a ética do processo de aconselhamento[55,60,71,76,79].

Frequentemente presente em contextos como reuniões de equipa, almoços, conversas de corredor ou pausas para café, esse tipo de apoio informal constitui uma componente relevante da cultura organizacional e do suporte emocional no dia a dia[91]. Ele possibilita a partilha de experiências, a validação mútua e o alívio da tensão emocional, sendo, assim, um recurso valioso para a manutenção do bem-estar profissional e para a construção de redes de apoio entre colegas. A presença de profissionais de saúde mental, como psicólogos, nesses contextos institucionais, acrescenta uma dimensão suplementar de apoio, sobretudo quando os profissionais enfrentam situações particularmente difíceis ou emocionalmente exigentes. No entanto, é imprescindível clarificar que, embora estas formas informais de apoio tenham um valor inquestionável, não podem ser equiparadas à supervisão formal[55,62]**.** A ausência de estrutura e regularidade, a falta de objetivos claros, a inexistência de um espaço delimitado e confidencial, e a ausência de um profissional com competências específicas em supervisão constituem barreiras significativas que impedem que estas interações possam ser chamadas de supervisão do aconselhamento genético.

Assim, parece surgir como essencial investir na formação e sensibilização dos profissionais em relação à SAG, sublinhando finalidades, impactos e benefícios. Este esforço deverá contemplar a criação de espaços formais de supervisão acessíveis e regulados, e a promoção de uma cultura organizacional que valorize e integre a supervisão como pilar fundamental da melhoria dos cuidados de saúde em genética. Apenas assim será possível garantir que os profissionais estejam efetivamente apoiados, e que a prática do aconselhamento genético evolua.

5.6 A SAG como ferramenta para o bem-estar emocional e resiliência dos profissionais

"*Sócrates mostra ao jovem ambicioso que é muito presunçoso de sua parte querer tomar a seu encargo a cidade, dar-lhe conselhos em entrar em rivalidade com os reis de Esparta ou com os soberanos da Pérsia se não aprendeu anteriormente aquilo que é necessário saber para governar: deve, primeiro, ocupar-se de si próprio"*

in Foucault, O cuidado de si (2017)

Esta advertência filosófica[109] remete-nos para um princípio essencial da ética do cuidado: ninguém pode cuidar verdadeiramente do outro sem antes cuidar de si próprio. Numa profissão em que a atividade exercida implica exigências emocionais e éticas, esta lição antiga adquire nova pertinência.

Neste contexto, torna-se fundamental refletir sobre a resiliência como uma qualidade central à prática profissional. Derivada do latim *resilio, – ire* – "saltar para trás", "voltar ao estado anterior" ou "ressaltar" – a palavra "resiliência" carrega consigo o sentido de recuperação perante a adversidade. Para os aconselhadores genéticos, esta capacidade não é apenas desejável, mas vital: enfrentam diariamente o impacto emocional de divulgar resultados de testes de doenças genéticas, a incerteza clínica e decisões complexas, tanto para os consultandos como para si próprios. A resiliência, neste cenário, é o que lhes permite regressar ao centro de si mesmos após cada situação exigente – e continuar a prestar um atendimento humano, ético e tecnicamente rigoroso[107].

Contudo, a resiliência não é inata nem automática. Constrói-se, sustenta-se e renova-se ao longo do tempo: e é aqui que a SAG se revela crucial. A crescente valorização da saúde mental nas profissões com alta carga emocional tem evidenciado a importância de dispositivos estruturados de apoio[64,111]. A SAG surge, neste sentido, como um verdadeiro espaço de cuidado profissional, que contribui para prevenir o desgaste psicológico, o isolamento e o *burnout*. Podemos até afirmar que o espaço da SAG exerce uma dupla função: proteger os profissionais e, ao fazê-lo, assegurar a qualidade do serviço prestado.

Os testemunhos recolhidos em Portugal[91] são claros nesse sentido: os profissionais expressam a necessidade urgente de espaços regulares, seguros e emocionalmente acolhedores, onde possam refletir sobre a sua prática, partilhar dilemas e receber apoio de pares experientes. Esta não é, porém, uma realidade exclusivamente nacional. O mapeamento europeu da SAG[90] demonstra que, nos contextos onde é implementada de forma sistemática, a supervisão é vivida como um processo contínuo de desenvolvimento, identidade e pertença. É precisamente esse investimento na escuta, no diálogo e na aprendizagem colaborativa que alimenta a resiliência.

Por contraste, a ausência de supervisão, tal como a ausência de reconhecimento de si, na lógica socrática, pode aumentar a sobrecarga emocional do profissional. Sem um espaço estruturado para cuidar de si, o profissional arrisca-se a esvaziar-se, comprometendo o seu bem-estar e a qualidade do serviço prestado.

Assim, e dadas todas as características da SAG defini-la como uma ferramenta técnica seria redutor, já que é também um dispositivo ético e relacional, que sustenta, valoriza e protege aqueles que desenvolvem atividade assistencial em contextos de elevada complexidade[111]. Tendo em conta os seus elementos-chave e objetivos podemos afirmar que o impacto da SAG transcende o indivíduo: promove equipas mais coesas, práticas clínicas mais reflexivas e um sistema de cuidados de saúde em genético mais humano e sustentável[64]. Assim, reconhecer, implementar e consolidar esta prática é, em última instância, um gesto de responsabilidade coletiva, um investimento na saúde emocional dos profissionais e na humanização do cuidado prestado às pessoas e famílias que procuram o aconselhamento genético.

5.7 SAG como Estratégia para Preservar a Humanização dos Processos de Aconselhamento Genético

"O casal da *mesa do lado tocou nas palavras durante o pequeno-almoço. Cumpriu-o indiferente sem incomodar o silêncio, sem ter provado sequer uma curta vez que fosse do dissabor das palavras.*
O casal da mesa do lado já deve ter dito tudo."

João Luís Barreto Guimarães, in "*Poesia Reunida*", Quetzal, 2023

Este poema evoca uma comunicação desprovida de profundidade, onde as palavras são proferidas de forma mecânica, quase como um ritual vazio. Esta imagem serve como uma poderosa metáfora para o que pode ocorrer no aconselhamento genético: com o tempo, a repetição das consultas pode levar à automatização da comunicação, reduzindo a interação a um processo desprovido de empatia e sensibilidade. Nessa rotina, a escuta atenta e a adaptação às especificidades culturais e emocionais de cada consultando podem ser negligenciadas, tornando as consultas superficiais e desconectadas da realidade emocional dos envolvidos.

No aconselhamento genético, a comunicação vai muito além da simples transmissão de informações técnicas. Envolve uma dimensão profundamente humana, onde as palavras devem ser escolhidas com cuidado e empatia. É neste contexto que a SAG desempenha um papel essencial, proporcionando aos profissionais um espaço de reflexão sobre as suas práticas, emoções e abordagens. Sem este processo, corre-se o risco de

transformar cada consulta num procedimento padronizado, sem a adaptação necessária às particularidades de cada caso.

Um dos profissionais participantes no Estudo 2I[91] ilustra bem esta preocupação ao perguntar: "*Fazer as consultas sempre da mesma maneira quer dizer que eu reprovaria num processo de supervisão?*" Por detrás da ironia, está um receio genuíno: a estagnação emocional e profissional, que pode levar à dessensibilização face às necessidades dos consultandos. Este fenómeno é especialmente perigoso no aconselhamento genético, onde cada palavra proferida pode ter um impacto profundo na vida do outro.

A SAG, devido às suas características específicas, surge como um instrumento essencial para prevenir a desumanização da prática. Sem um espaço para reflexão e aprimoramento, o aconselhador genético pode tratar as consultas de maneira mecanicista, desconsiderando o impacto emocional das interações. Assim como no poema, em que o casal já "*disse tudo*", os aconselhadores genéticos podem correr o risco de se tornarem indiferentes às nuances emocionais e culturais de cada consulta, fazendo com que cada momento se transforme em uma repetição verbatim de conceitos médicos e genéticos, de riscos, números e mais números, riscos e mais riscos. Efetivamente, gerir emoções – tanto as próprias como as dos consultandos – é uma dimensão fundamental do aconselhamento genético. Sem este suporte, existe o risco de perder a capacidade de lidar com os dilemas emocionais e éticos que surgem continuamente na prática.

Os dados do projeto investigativo desenvolvido[90,91,92] reforçam a importância da SAG: muitos dos profissionais ouvidos concordam amplamente que, sem este acompanhamento, poderá haver o risco de o aconselhamento perder a sua profundidade e eficácia. Para muitos, a SAG não é vista apenas como uma formalidade ou exigência burocrática, mas como um suporte essencial para garantir que permaneçam emocionalmente envolvidos com os casos e atentos ao bem-estar dos consultandos.

A SAG pode representar um mecanismo vital de renovação e reflexão, impedindo que as consultas de AG se convertam em meras repetições de discursos automatizados. Ao estimular um constante questionamento – "*Estou a ser o melhor profissional que posso ser? Estou a responder verdadeiramente às necessidades deste consultando? O que posso fazer diferente para a mensagem ser corretamente recebida?"* – a SAG proporciona que cada profissional se questione e esteja atento à sua própria postura, conduta e prática.

Inspirados pelo verso de João Luís Barreto Guimarães,

"(...) tudo nos deve assombrar como

neve

em abril (...)",

podemos afirmar que a SAG é um processo dinâmico que evidencia continuamente a singularidade de cada caso. Ao renovar o olhar dos profissionais, a SAG impede que a experiência ou a rotina os tornem indiferentes, ajudando os profissionais a ver cada pessoa, cada consulta, caso novo processo, como "*neve em abril"*. Esta capacidade de constante reinvenção constitui, em última instância, o elemento verdadeiramente transformador da supervisão do aconselhamento genético.

6. CONCLUSÕES

Da Reflexão à Ação: Estratégias para o Futuro da SAG

A presente investigação permitiu aprofundar o conhecimento sobre a Supervisão do Aconselhamento Genético enquanto componente estruturante da prática profissional e ferramenta com impacto significativo na qualidade dos serviços, no bem-estar dos profissionais e na humanização dos cuidados em saúde genética. Através da análise de diferentes contextos, nacionais e internacionais, identificaram-se padrões, lacunas e oportunidades que convergem para uma necessidade premente: a institucionalização da supervisão do aconselhamento genético como prática sistemática, reflexiva e integrada nos percursos formativos e nos contextos clínicos dos cuidados de saúde em genética.

Ficou evidenciado que a ausência de reconhecimento formal da profissão de Aconselhador Genético constitui um obstáculo transversal à implementação efetiva da SAG, tanto em termos pedagógicos como no exercício clínico. Paralelamente, destacou-se a relevância da sua inclusão desde os períodos formativos iniciais, assegurando um desenvolvimento ético, emocional e técnico consistente e preparando os profissionais para uma prática consciente, crítica e resiliente.

Apesar das assimetrias geográficas, observou-se uma tendência global para a crescente valorização da SAG, sobretudo como resposta ao desgaste emocional associado à prática clínica e à necessidade de salvaguardar a dimensão humana do aconselhamento genético. Em Portugal, embora se tenha observado um cenário promissor, persistem fragilidades estruturais e uma ausência de regulamentação que exigem uma ação concertada por parte das instituições formadoras, entidades reguladoras, associações profissionais e decisores políticos.

Para além da consolidação teórica em torno da SAG, esta investigação permitiu identificar e sistematizar os seus vetores essenciais, possibilitando a sua transposição para a prática através do desenvolvimento de orientações estratégicas destinadas a informar a implementação de modelos supervisionais eficazes e adaptados aos contextos reais.

Torna-se, assim, imperativo criar condições que viabilizem a sua aplicação efetiva nos cuidados de saúde em genética, ultrapassando barreiras institucionais, regulamentares e culturais ainda existentes. Simultaneamente, importa ampliar o entendimento da supervisão enquanto dispositivo transversal a toda a atividade assistencial em saúde, reconhecendo o seu potencial enquanto espaço estruturado de reflexão,

responsabilização ética e desenvolvimento contínuo dos profissionais no exercício da sua prática clínica.

Assim, a partir dos resultados deste projeto investigativo, estratégias práticas emergem como essenciais para a implementação eficaz da Supervisão do Aconselhamento Genético:

1. **Formalização e Inclusão da SAG nos Programas Formativos:** A inclusão da SAG nos currículos formativos teóricos dos programas de AG, quer como conteúdo teórico quer na prática, deve ser uma prioridade, devendo também investir-se na formação de supervisores qualificados, capazes de orientar os futuros profissionais no domínio técnico e na gestão das questões emocionais e éticas da prática clínica.
2. **Implementação de *Guidelines* para a SAG:** A criação de um modelo base de SAG, como sugerido no Artigo 4 desta tese, baseado em boas práticas internacionais e nos resultados dos estudos desenvolvidos, é essencial. Este modelo, que inclui diretrizes claras e sugestões de práticas, garante o acompanhamento contínuo dos profissionais, tanto em início de carreira quanto em estágios de senioridade mais avançados, contribuindo para uma prática segura, ética e reflexiva.
3. **Promoção de Parcerias Interinstitucionais:** A colaboração entre universidades, instituições de saúde e entidades reguladoras é crucial para garantir a implementação eficaz da SAG. Estabelecer redes de apoio interinstitucionais pode facilitar a formação contínua e o apoio necessário para os profissionais da área.
4. **Desafios Culturais e Regulatórios:** Será necessário um esforço conjunto para superar as barreiras culturais e regulamentares que dificultam a implementação da SAG um pouco por todo o Mundo e também em Portugal. Nesse sentido, o envolvimento de decisores políticos e entidades de regulamentação será vital para garantir o reconhecimento formal da profissão de aconselhador genético e, consequentemente, a implementação generalizada das práticas supervisionais nos serviços de saúde em genética.
5. **Desafio de uma designação:** Apesar da perda da correspondência direta com o termo em inglês, poderá ser vantajoso abandonar a designação “supervisão”, devido à sua conotação avaliativa, que frequentemente gera resistência entre os profissionais e pode comprometer o seu envolvimento na SAG. Embora seja possível que, à medida que os profissionais compreendam melhor os objetivos e a natureza colaborativa da SAG, ocorra uma ressignificação do termo, não se pode ignorar que essa conotação inicial pode já funcionar como barreira à participação.

Por esta razão, propomos a adoção do termo “Mentoria do Aconselhamento Genético”, que, ao enfatizar um acompanhamento mais orientativo e próximo, centrado no crescimento individual, tem potencial para reduzir resistências e aumentar a adesão dos profissionais.

6. **Alargamento da supervisão a outros domínios de atuação médica e da saúde:** Os princípios e objetivos da SAG revelam-se potencialmente aplicáveis para além do campo específico do aconselhamento genético, podendo ser particularmente úteis em contextos clínicos caracterizados por uma elevada carga emocional e vulnerabilidade na prestação de cuidados. Tal como já acontece há décadas na Psicologia, onde a supervisão é uma prática estruturante, torna-se pertinente refletir sobre a utilidade da supervisão também noutras especialidades médicas. Neste sentido, poderá ser considerada a extensão do modelo da SAG, com as devidas adaptações, a contextos como a genética médica, a oncologia pediátrica, os cuidados intensivos ou outras especialidades clínicas particularmente exigentes do ponto de vista emocional e ético. Em todos a área será crucial que o modelo seja devidamente ajustado às necessidades específicas de cada grupo profissional e das respetivas instituições.

Com a aplicação destas estratégias práticas, a Supervisão do Aconselhamento Genético poderá ser consolidada como uma prática essencial no cenário da saúde genética em Portugal, na Europa e no Mundo, contribuindo para a **qualidade** dos cuidados prestados, para o **bem-estar** dos profissionais e para a **humanização** dos serviços.

7. REFERÊNCIAS

1. Reed, S. C. (1955). *Counseling in medical genetics*. Philadelphia, PA: Saunders.
2. Epstein, C., et al. (1975). Genetic counseling (statement of the American Society of Human Genetics Ad Hoc Committee on Genetic Counseling). *American Journal of Human Genetics, 27*, 240–242.
3. Resta, R., Biesecker, B. B., Bennett, R. L., Blum, S., Hahn, S. E., 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
4. 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
5. Priberam. (s.d.). *Supervisão*. In Dicionário Priberam da Língua Portuguesa. Acedido em maio de 2025, de https://dicionario.priberam.org/supervisão
6. Kessler, S. (1997). Psychological aspects of genetic counseling. X. Advanced counseling techniques. *Journal of Genetic Counseling, 6(4),* 379–392. https://doi.org/10.1023/A:1025644825912
7. Resta, R. G. (1997). The historical perspective: Sheldon Reed and 50 years of genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling, 6,* 375–377.
8. Evers-Kiebooms, G., & Vanden Berghe, H. (1979). Impact of genetic counseling: A review of published follow-up studies. *Clinical Genetics, 15*(6), 465–474. https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.1979.tb00827.x
9. Weil, J. (2002). Genetic counselling in the era of genomic medicine: As we move towards personalized medicine, it becomes more important to help patients understand genetic tests and make complex decisions about their health. *EMBO Reports, 3*(7), 590–593. https://doi.org/10.1093/embo-reports/kvf144
10. Clarke, A. J. (2016). *Genetic counseling: Practice and principles*. Routledge.
11. Collins, F. S., Green, E. D., Guttmacher, A. E., & Guyer, M. S. (2003). A vision for the future of genomics research. *Nature, 422*(6934), 835–847. https://doi.org/10.1038/nature01626
12. Venter, J. C., Adams, M. D., Myers, E. W., Li, P. W., Mural, R. J., Sutton, G. G., Smith, H. O., Yandell, M., Evans, C. A., Holt, R. A., Gocayne, J. D., Amanatides, P., Ballew, R. M., Huson, D. H., Wortman, J. R., Zhang, Q., Kodira, C. D., Zheng, X. H., Chen, L., Skupski, M., Subramanian, G., Thomas, P. D., Zhang, J., Gabor Miklos, G. L., ... Zaveri, K. (2001). The sequence of the human genome. *Science, 291*(5507), 1304–1351. https://doi.org/10.1126/science.1058040

13. McKusick, V. A. (2007). Mendelian Inheritance in Man and its online version, OMIM. *American Journal of Human Genetics, 80*(4), 588–604. https://doi.org/10.1086/514346
14. Abel, E., Horner, S. D., Tyler, D., & Innerarity, S. A. (2005). The impact of genetic information on policy and clinical practice. *Policy, Politics, & Nursing Practice, 6*(1), 5-14. https://doi.org/10.1177/1527154404272143
15. Baty, B. J. (2018). Genetic counseling: Growth of the profession and the professional. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, 178*(2), 159–164. https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31601
16. Uhlmann, W. R., Hoskovec, J., & Freivogel, M. (2020). 40 years and beyond for the National Society of Genetic Counselors: Reflections on genetic counseling practice. *Journal of Genetic Counseling, 29*(3), 469-479. https://doi.org/10.1002/jgc4.1301
17. Van Ommen, G. J. B. (2002). The Human Genome Project and the future of diagnostics, treatment, and prevention. *Journal of Inherited Metabolic Disease, 25*(3), 183-188. https://doi.org/10.1023/a:1015673727498
18. Yang, M., & Kim, J. W. (2018). Principles of genetic counseling in the era of next-generation sequencing. *Annals of Laboratory Medicine, 38*(4), 291-295. https://doi.org/10.3343/alm.2018.38.4.291
19. Dwarte, T., Barlow-Stewart, K., O'Shea, R., Dinger, M. E., & Terrill, B. (2019). Role and practice evolution for genetic counseling in the genomic era: The experience of Australian and UK genetics practitioners. *Journal of Genetic Counseling, 28*(2), 378-387. https://doi.org/10.1002/jgc4.1053
20. Paneque, M., O'Shea, R., Narravula, A., Siglen, E., Ciuca, A., Abulí, A., & Serra-Juhé, C. (2024). Thirty-years of genetic counselling education in Europe: A growing professional area. *European Journal of Human Genetics, 32*, 1500–1505. https://doi.org/10.1038/s41431-024-01552-8
21. Stern, A. M. (2009). A quiet revolution: The birth of the genetic counselor at Sarah Lawrence College, 1969. *Journal of Genetic Counseling, 18*, 1–11. https://doi.org/10.1007/s10897-008-9186-8
22. Corson, V. L., & Bernhardt, B. A. (2021). The evolution of genetic counseling at Johns Hopkins Hospital and beyond. *American Journal of Medical Genetics Part A, 185*, 3230–3235. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62374
23. Abacan, M. A., 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., Ingvoldstad Malmgren, C., Kejriwal, S., Kim, H. J., Lambert, D., Lantigua-Cruz, P. A., Lee, J. M. H., Lodahl, M., ... Wicklund, C. (2019). 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

24. Bangham, J. (2023). Making the 'genetic counsellor' in the UK, 1980–1995. *Medical Humanities, 49*(2), 248–259. https://doi.org/10.1136/medhum-2022-012472
25. Skirton, H., Kerzin-Storrar, L., Barnes, C., Hall, G., Longmuir, M., Patch, C., Scott, G., & Walford-Moore, J. (2013). Building the genetic counsellor profession in the United Kingdom: Two decades of growth and development. *Journal of Genetic Counseling, 22*(1), 3–10. https://doi.org/10.1007/s10897-012-9560-4
26. Paneque, M., Mendes, A., Saraiva, J., & Sequeiros, J. (2015). Genetic counselling in Portugal: Education, practice, and a developing profession. *Journal of Genetic Counseling, 24*(4), 638–645. https://doi.org/10.1007/s10897-015-9827-7
27. American Board of Genetic Counseling. (2021). Certification and requirements. Acedido em maio de 2025, de https://www.abgc.net
28. Heimler, A. (1997). An oral history of the National Society of Genetic Counselors. *Journal of Genetic Counseling, 6*, 315–336. https://doi.org/10.1023/A:1025680306348
29. Makari GJ. Toward an intellectual history of transference. 1888-1900. Psychiatr Clin North Am. 1994 Sep;17(3):559-70. PMID: 7824382.
30. Ormond, K. E., Abad, P. J., MacLeod, R., Nishigaki, M., & Wessels, T.-M. (2024). The global status of genetic counselors in 2023: What has changed in the past 5 years? *Genetics in Medicine Open, 2*(Suppl. 2), 101887. https://doi.org/10.1016/j.gimo.2024.101887
31. Lea, D. H. (1996). Emerging quality improvement measures in genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling, 5*(3), 191–198. https://doi.org/10.1007/BF01408657
32. Biesecker, B. B., & Peters, K. F. (2001). Process studies in genetic counseling: Peering into the black box. *American Journal of Medical Genetics, 106*(3), 191–198. https://doi.org/10.1002/ajmg.10004
33. Shiloh, S., Avdor, O., & Goodman, R. M. (1990). Satisfaction with genetic counseling: Dimensions and measurement. *American Journal of Medical Genetics, 37*(4), 522–529. https://doi.org/10.1002/ajmg.1320370419
34. Sorensen, J. R., Swazey, J. P., & Scotch, N. (1981). Reproductive pasts, reproductive futures: Genetic counseling and its effectiveness. *Birth Defects: Original Article Series, 7*(4). Alan R. Liss.
35. Chadwick, R. F. (1993). What counts as success in genetic counselling? *Journal of Medical Ethics, 19*(1), 43–46. https://doi.org/10.1136/jme.19.1.43
36. DeMarco, T. A., Peshkin, B. N., Mars, B. D., & Tercyak, K. P. (2004). Patient satisfaction with cancer genetic counseling: A psychometric analysis of the Genetic

Counseling Satisfaction Scale. *Journal of Genetic Counseling, 13*(4), 293–304. https://doi.org/10.1023/b:jogc.0000035523.96133.bc

37. Wagner, C. A., & Smith, J. P., Jr. (1979). Peer supervision: Toward more effective training. *Counselor Education and Supervision, 18*(4), 240–245. https://doi.org/10.1002/j.1556-6978.1979.tb01889.x
38. McAllister, M., Dunn, G., & Todd, C. (2011). Empowerment: Qualitative underpinning of a new clinical genetics-specific patient-reported outcome. *European Journal of Human Genetics, 19*(2), 125–130. https://doi.org/10.1038/ejhg.2010.160
39. Yuen, J., Lee, S. Y., Courtney, E., Ngeow, J., et al. (2019). Evaluating empowerment in genetic counseling using patient-reported outcomes. *Clinical Genetics, 97*(2), 209–215. https://doi.org/10.1111/cge.13646
40. 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*(1), 10–23. https://doi.org/10.1007/s10897-017-0067-x
41. Costal Tirado, A., McDermott, A. M., Thomas, C., Ferrick, D., Harris, J., Edwards, A., & McAllister, M. (2017). Using patient-reported outcome measures for quality improvement in clinical genetics: An exploratory study. *Journal of Genetic Counseling, 26*(5), 1017–1028. https://doi.org/10.1007/s10897-017-0079-6
42. European Society of Human Genetics. (2018). *Genetic Counseling Guidelines.* European Society of Human Genetics. Acedido em maio de 2025, de https://www.eshg.org/eshgdocs/list/core-competences-in-genetics-for-health-professionals-in-europe
43. GCRAB – Genetic Counsellor Registration Board. (s.d.). *Home.* Acedido em maio de 2025, de https://www.gcrab.org/genetic-counsellor/
44. National Society of Genetic Counselors. (s.d.). *Practice guidelines.* Acedido em maio de 2025, de https://www.nsgc.org/Research-and-Publications/Practice-Guidelines
45. GDPR.eu. (s.d.). *General Data Protection Regulation (GDPR).* Acedido em maio de 2025, de https://gdpr.eu/tag/gdpr/
46. U.S. Department of Health and Human Services. (2008). *Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA).* Acedido em maio de 2025, de https://www.hhs.gov/hipaa/for-professionals/faq/354/does-hipaa-protect-genetic-information/index.html
47. Lunshof, J. E., Chadwick, R., Vorhaus, D. B., & Church, G. M. (2008). From genetic privacy to open consent. *Nature Reviews Genetics, 9*(5), 406–411. https://doi.org/10.1038/nrg2360

48. Conselho da Europa. (1997). *Convenção sobre os Direitos Humanos e a Biomedicina (Convenção de Oviedo).* Acedido em maio de 2025, de https://www.coe.int/en/web/conventions/full-list
49. União Europeia. (2018). *Regulamento (UE) 2016/679 do Parlamento Europeu e do Conselho – Regulamento Geral sobre a Proteção de Dados (GDPR).* Acedido em maio de 2025, de https://eur-lex.europa.eu/legal-content/PT/TXT/?uri=CELEX%3A32016R0679
50. Council of Europe. (s.d.). *Full list of Council of Europe treaties.* Acedido em maio de 2025, de https://www.coe.int/fr/web/conventions/full-list
51. Wade, C. H., & Wilfond, B. S. (2006). Ethical and clinical practice considerations for genetic counselors related to direct-to-consumer marketing of genetic tests. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, 142C*(4), 284–292, discussion 293. https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30110
52. Clarke, A. J., & Wallgren-Pettersson, C. (2019). Ethics in genetic counselling. *Journal of Community Genetics, 10*(1), 3–33. https://doi.org/10.1007/s12687-018-0371-7
53. McCarthy Veach, P., LeRoy, B. S., & Bartlett, S. J. (2003). *A practical guide to genetic counseling*. Wiley.
54. Carlson, R. G., & Lambie, G. W. (2012). *Systemic–developmental supervision: Clinical supervisory approach for family counseling student interns*. *The Family Journal, 20*(1), 52–61. https://doi.org/10.1177/1066480711419809
55. American Board of Genetic Counseling. (s.d.). *Home.* Acedido em maio de 2025, de https://www.abgc.net/
56. Lee, H. K., McCarthy Veach, P., & LeRoy, B. S. (2009). An investigation of relationships among genetic counselors' supervision skills and multicultural counseling competence. *Journal of Genetic Counseling, 18*(3), 287–299. https://doi.org/10.1007/s10897-009-9219-y
57. Gu, L., McCarthy Veach, P., Eubanks, S., LeRoy, B. S., & Callanan, N. (2011). Boundary issues and multiple relationships in genetic counseling supervision: Supervisor, non-supervisor, and student perspectives. *Journal of Genetic Counseling, 20*(1), 35–48. https://doi.org/10.1007/s10897-010-9318-9
58. McCarthy Veach, P., LeRoy, B. S., & Bartels, D. M. (2003). *Facilitating the genetic counseling process: A practice manual*. Springer.
59. Lindh, H. L., McCarthy Veach, P., Cikanek, K., & LeRoy, B. S. (2003). A survey of clinical supervision in genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling, 12*(1), 23–41. https://doi.org/10.1023/A:1021443100901

60. Freud, S. (1912). The dynamics of transference. In *The standard edition of the complete psychological works of Sigmund Freud* (Vol. 12, pp. 97–108). Hogarth Press.
61. Bernard, J. M., & Goodyear, R. K. (2018). *Fundamentals of clinical supervision* (6ª ed.). Pearson Education.
62. Clarke, A., Middleton, A., Cowley, L., Guilbert, P., Macleod, R., Clarke, A., & Tran, V. (2007). Report from the UK and Eire Association of Genetic Nurses and Counsellors (AGNC) Supervision Working Group on Genetic Counselling Supervision. *Journal of Genetic Counseling, 16*(6), 569–576. https://doi.org/10.1007/s10897-006-9065-0
63. Snowdon, D. A., Sargent, M., Williams, C. M., et al. (2020). Effective clinical supervision of allied health professionals: A mixed methods study. BMC Health Services Research, 20(2). https://doi.org/10.1186/s12913-019-4873-8
64. Terry, D., Nguyen, H., Perkins, A. J., & Peck, B. (2020). Supervision in healthcare: A critical review of the role, function and capacity for training. *Universal Journal of Public Health, 8*(1), 1–14. https://doi.org/10.13189/ujph.2020.080101
65. Rogers, C. R. (1961). *On becoming a person: A therapist's view of psychotherapy*. Houghton Mifflin.
66. European Board of Medical Genetics. (s.d.). *Counselling supervision for genetic counsellors: Guidelines from the European Board of Medical Genetics Genetic Nurse and Genetic Counsellor Branch Board.* Acedido em maio de 2025, de https://www.ebmg.eu/fileadmin/GCGN_Downloads/Forms/Supervision_in_genetic__counselling-statmentGNGCDivision.pdf
67. Minuchin, S. (1974). *Families and family therapy*. Harvard University Press.
68. Hawkins, P., & Shohet, R. (2006). *Supervision in the helping professions*. McGraw-Hill Education.
69. Cox, E., Bachkirova, T., & Clutterbuck, D. (Eds.). (2010). *The complete handbook of coaching* (4th ed., Updated Edition). Oxford Brookes University, UK: Clutterbuck Coaching and Mentoring International.
70. Clark, H. M., Gamm, J., Huether, C. A., Buncher, C. R., Pfau, R. I. B., & Warren, N. S. (2006). Genetic counselors and research: Current practices and future directions. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, 142C*, 276–283. https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30106
71. Borders, L. D., & Brown, L. L. (2022). *The new handbook of counseling supervision* (1st ed.). Routledge. ISBN 9781032170084
72. Rankine, M. (2017). Making the connections: A practice model for reflective supervision. *Aotearoa New Zealand Social Work, 29*(1), 1–10.

73. Willemsen, R. F., & Versluis, A. (2022). Online synchronous focus group interviews: Practical considerations. *Qualitative Research, 22*(2), 1–11. https://doi.org/10.1177/14687941221110161
74. Borders, L. D. (2014). Best practices in clinical supervision: Another step in delineating effective supervision practice. *American Journal of Psychotherapy, 68*(2), 141–272. https://doi.org/10.1176/appi.psychotherapy.2014.68.2.151
75. Finley, S. L., McCarthy Veach, P., MacFarlane, I. M., LeRoy, B. S., & Callanan, N. (2016). Genetic counseling supervisors' self-efficacy for select clinical supervision competencies. *Journal of Genetic Counseling, 25*(2), 344–358. https://doi.org/10.1007/s10897-015-9865-1
76. Middleton, A., Wiles, V., Kershaw, A., Everest, S., Downing, S., Burton, H., Robathan, S., & Landy, A. (2007). Reflections on the experience of counseling supervision by a team of genetic counselors from the UK. *Journal of Genetic Counseling, 16*(2), 143–155. https://doi.org/10.1007/s10897-006-9074-z
77. Cordier, C., Lambert, D., Voelckel, M.-A., Hosterey-Ugander, U., & Skirton, H. (2012). A profile of the genetic counsellor and genetic nurse profession in European countries. *Journal of Community Genetics, 3*, 19–24. https://doi.org/10.1007/s12687-011-0073-x
78. Eubanks Higgins, S., Veach, P. M., MacFarlane, I. M., Borders, L. D., LeRoy, B., & Callanan, N. (2013). Genetic counseling supervisor competencies: Results of a Delphi study. *Journal of Genetic Counseling, 22*(1), 39–57. https://doi.org/10.1007/s10897-012-9512-z
79. Kennedy, A. L. (2000). Supervision for practicing genetic counselors: An overview of models. *Journal of Genetic Counseling, 9*(5), 379–390. https://doi.org/10.1023/A:1009498030597
80. Costa, C., Lemos, M. S., Azevedo, L. F., & Paneque, M. (2023). Service provision of genetics health care in Portugal. *Journal of Community Genetics, 14*(1), 101–113. https://doi.org/10.1007/s12687-022-00617-9
81. Paneque, M., Mendes, Á., Guimarães, L., Sequeiros, J., & Skirton, H. (2015). Genetics health professionals' views on quality of genetic counseling service provision for presymptomatic testing in late-onset neurological diseases in Portugal: Core components, specific challenges and the need for assessment tools. *Journal of Genetic Counseling, 24*(4), 616–625. https://doi.org/10.1007/s10897-014-9784-6
82. Priberam. (s.d.). *Mentoria.* In *Dicionário Priberam da Língua Portuguesa.* Acedido em maio de 2025, de https://dicionario.priberam.org/mentoria
83. Priberam. (s.d.). *Orientação.* In *Dicionário Priberam da Língua Portuguesa.* Acedido em maio de 2025, de https://dicionario.priberam.org/orientação

84. Scanlon, C., & Weir, W. S. (1997). Learning from practice? Mental health nurses' perceptions and experiences of clinical supervision. *Journal of Advanced Nursing, 26*(2), 295–303. https://doi.org/10.1046/j.1365-2648.1997.1997026295.x
85. Beck, A. T. (1995). *Cognitive therapy: Basics and beyond*. Guilford Press.
86. Plano Clark, V. L., & Ivankova, N. V. (2016). *Mixed methods research: A guide to the field*. SAGE Publications.
87. Lune, H., & Berg, B. L. (2017). *Qualitative research methods for the social sciences* (9th ed., Global ed.). Pearson.
88. Sauro, J. (2015, April 29). 3 ways to combine quantitative and qualitative research. *MeasuringU.* Acedido em maio de 2025, de https://measuringu.com/mixing-methods/
89. Braun, V., & Clarke, V. (2006). Using thematic analysis in psychology. *Qualitative Research in Psychology, 3*(2), 77–101. https://doi.org/10.1191/1478088706qp063oa
90. Paneque, M., Guimarães, L., Bengoa, J., Pasalodos, S., Cordier, C., Esteban, I., Lemos, C., Moldovan, R., & Serra-Juhé, C. (2023). A European overview of genetic counselling supervision provision. *European Journal of Medical Genetics, 66(4),* 104710. https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104710
91. Guimarães, L., Baião, R., Costa, C., Lemos, M., Henriques, M. R., & Paneque, M. (2024). Genetic counselling supervision: Luxury or necessity? A qualitative study with genetic healthcare professionals in Portugal. *European Journal of Medical Genetics, 67,* 104908. https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104908
92. Costa, C., Guimarães, L., Baião, R. L., Lemos, M. S., Azevedo, L. F., & Paneque, M. (2024). The urgency for a change in genetics healthcare provision: Views from portuguese medical geneticists. *Journal of Community Genetics, 15,* 319–331. https://doi.org/10.1007/s12687-024-00702-1
93. Lungu, R., Guimarães, L., Costa, C., & Paneque, M. (2024). Need for integration of genetic counselors in the portuguese healthcare: Their added value from the medical geneticists' perspective. *Journal of Genetic Counseling, 33,* 1950. https://doi.org/10.1002/jgc4.1950
94. Costa, I., Guimarães, L., & Paneque, M. (2025). Promoting reflective practice: Exploring access to supervision in European genetic counselling programmes. *European Journal of Medical Genetics, 67*, 104998. https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2025.104998
95. Human Genetics Society of Australasia. (2022). *Code of ethics for genetic counsellors* (Document No. 2022GC02). Acedido em maio de 2025, de https://hgsa.org.au/Web/Web/Consumer-resources/Policies-Position-Statements.aspx

96. Moreira, I., Guimarães, L., & Paneque, M. (2025). Fifteen years of the master's degree in genetic counseling in Portugal: Are we heading in the right direction? *Journal of Genetic Counseling, 34*(4), e70093. https://doi.org/10.1002/jgc4.70093
97. Guimarães, L., Ribeiro, B., Rangel Henriques, M., Serra Lemos, M., & Paneque, M. (2026). The state of genetic counseling supervision worldwide: Challenges, practices, and pathways for the future. Journal of Genetic Counseling. https://doi.org/10.1002/jgc4.70169
98. Guimarães, L., Lemos, M. S., Henriques, M. R., & Paneque, M. (2025). Guidelines for genetic counselling supervision in Europe: A roadmap for ethical, effective, and reflective practice. *European Journal of Human Genetics.* https://doi.org/10.1038/s41431-025-01946-2
99. European Commission. (2025). *ESCO – European Skills, Competences, Qualifications and Occupations* [Website]. Acedido em maio de 2025, de https://esco.ec.europa.eu/pt
100. European Board of Medical Genetics. (s.d.). *Supervision in genetic counselling: Statement of the Genetic Nurse and Counsellor Professional Branch.* Acedido em maio de 2025, de https://www.ebmg.eu/fileadmin/GCGN_Downloads/Forms/Supervision_in_genetic_counselling-statmentGNGCDivision.pdf
101. Ormond, K. E., Laurino, M. Y., Barlow-Stewart, K., Wessels, T.-M., Macaulay, S., Austin, J., & Middleton, A. (2018). Genetic counseling globally: Where are we now? *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, 178*(1), 98–107. https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31607
102. Priberam. (s.d.). *Consultoria*. In *Dicionário Priberam da Língua Portuguesa*. https://dicionario.priberam.org/consultoria
103. European Board of Medical Genetics. (2021). *Proposed European curriculum for MSc genetic counselling*. https://www.ebmg.eu/fileadmin/GCGN_Downloads/Forms/Proposed_European_Curriculum_for_MSc_Genetic_Counselling-2021.pdf
104. Atzinger, C. L., Lewis, K., Martin, L. J., Yager, G., Ramstetter, C., & Wusik, K. (2014). The impact of supervision training on genetic counselor supervisory identity development. *Journal of Genetic Counseling, 23*(6), 1056–1065. https://doi.org/10.1007/s10897-014-9730-7
105. Begleiter, M. L. (2002). Training for genetic counsellors. *Nature Reviews Genetics, 3*, 557–561. https://doi.org/10.1038/nrg844
106. Talley, L. P., & Jones, L. (2019). *Person-centered supervision: A realistic approach to practice within counselor education*. *Teaching and Supervision in Counseling, 1*(2), Article 2. https://doi.org/10.7290/tsc010202

107. Curnow, L. (2012). Discovering resilience. *Journal of Genetic Counseling, 21*(2), 183–184. https://doi.org/10.1007/s10897-011-9441-2
108. European Board of Medical Genetics *Registered Genetic Counsellors and Nurses*. https://www.ebmg.eu/634.0.html
109. Foucault, M. (2017). *História da sexualidade: O cuidado de si* (M. T. da Costa Albuquerque, Trad., 17. ed.). Paz e Terra.
110. Association of Genetic Nurses and Counsellors. *Genetic counsellor regulation*. Retrieved May 29, 2025, from https://www.agnc.org.uk/about-us/genetic-counsellor-regulation/
111. McCann, C. M., Beddoe, E., McCormick, K., Huggard, P., Kedge, S., Adamson, C., & Huggard, J. (2013). *Resilience in the health professions: A review of recent literature*. *International Journal of Wellbeing, 3*(1), 60–81. https://doi.org/10.5502/ijw.v3i1.4
112. Acevedo-Blanco, A. J., & González-Rabanal, M. C. (2022). *Focus Group Online: continuidades, posibilidades y limitaciones*. Paper presented at the XI Congreso Andaluz de Sociología, Córdoba, Andalucía, España.
113. Priberam. (s.d.). *Apoio*. In *Dicionário Priberam da Língua Portuguesa*. https://dicionario.priberam.org/apoio
114. Liow, J. J. K., Lim, Z. L., Sim, T. M. Y., Ho, P. J., Goh, S. A., Choy, S. D., Chew, Y. J., Tan, B. K., Tan, V. K. M., Hartman, M., McCrickerd, K., & Li, J. (2022). "It will lead you to make better decisions about your health" - A focus group and survey study on women's attitudes towards risk-based breast cancer screening and personalized risk assessments. *Current Oncology, 29*(12), 9181-9198. https://doi.org/10.3390/curroncol29120719
115. Reisner, S. L., Randazzo, R. K., White Hughto, J. M., Peitzmeier, S., DuBois, L. Z., Pardee, D. J., Marrow, E., McLean, S., & Potter, J. (2018). Sensitive health topics with underserved patient populations: Methodological considerations for online focus group discussions. *Qualitative Health Research, 28*(10), 1658-1673. https://doi.org/10.1177/1049732317705355
116. Tates, K., Zwaanswijk, M., Otten, R., van Dulmen, S., Hoogerbrugge, P. M., Kamps, W. A., & Bensing, J. M. (2009). Online focus groups as a tool to collect data in hard-to-include populations: Examples from paediatric oncology. *BMC Medical Research Methodology, 9*(1), 15. https://doi.org/10.1186/1471-2288-9-15
117. Colégio da Especialidade de Genética Médica. (2024). *Nota Histórica*. Ordem dos Médicos. Disponível em: https://ordemdosmedicos.pt/files/pdfs/DuFI-geneticamedica_notahistorica.pdf

118. University of South Carolina School of Medicine Columbia. *Transnational Alliance for Genetic Counseling*. Acedido em 30 de maio de 2025, de https://sc.edu/study/colleges_schools/medicine/centers_and_institutes_new/transnational_alliance_for_genetic_counseling/
119. Moudatsou, M., Stavropoulou, A., Philalithis, A., & Koukouli, S. (2020). The role of empathy in health and social care professionals. *Healthcare*, *8*(1), 26. https://doi.org/10.3390/healthcare8010026
120. Stosic, M. D., Blanch-Hartigan, D., Aleksanyan, T., Duenas, J., & Ruben, M. A. (2021). Empathy, friend or foe? Untangling the relationship between empathy and burnout in helping professions. *Journal of Social Psychology*, *161*(1), 89–108. https://doi.org/10.1080/00224545.2021.1991259
121. Wilkinson, H., Whittington, R., Perry, L., & Eames, C. (2017). Examining the relationship between burnout and empathy in healthcare professionals: A systematic review. *Burnout Research*, *6*, 18–29. https://doi.org/10.1016/j.burn.2017.06.003
122. Canadian Association of Genetic Counsellors. *Home*. https://www.cagc-accg.ca/
123. Smets, E. M. A., Pieterse, A. H., Aalfs, C. M., Ausems, M. G. E. M., & van Dulmen, A. M. (2006). The perceived personal control (PPC) questionnaire as an outcome of genetic counseling: Reliability and validity of the instrument. *American Journal of Medical Genetics Part A, 140*(8), 843–850. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.31185
124. 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
125. Resta, R. G. (1997). Eugenics and nondirectiveness in genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling, 6*(2), 255–258. https://doi.org/10.1023/a:1025624505382
126. McMahon, A. (2020). Five reflective touchstones to foster supervisor humility. *The Clinical Supervisor, 39*(2), 178–197. https://doi.org/10.1080/07325223.2020.1827332
127. Metcalfe, S. A. (2018). Genetic counselling, patient education, and informed decision-making in the genomic era. *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine, 23*(2), 142–149. https://doi.org/10.1016/j.siny.2017.11.010
128. Ribeiro, B., Homem de Melo, I., Sequeira, A., Moldovan, R., & Paneque, M. (2025). Genetic counselling for psychiatric conditions: Exploring current perceptions of family physicians and psychiatrists in Portugal. *Journal of Community Genetics, 16*(2), 195–206. https://doi.org/10.1007/s12687-025-00774-7
129. European Society of Human Genetics. (n.d.). EuroGentest Committee (EGT). https://www.eshg.org/egt

130. Kennedy, A. L. (2000). A leader-led supervision group as a model for practicing genetic counselors. *Journal of Genetic Counseling, 9*(5), 391–397. https://doi.org/10.1023/A:1009450114667
131. Counselman, E. F., & Weber, R. L. (2005). Organizing and maintaining peer supervision groups. *International Journal of Group Psychotherapy, 54*(2), 125–139. https://doi.org/10.1521/ijgp.54.2.125.40391
132. Hall, J. A., & Dornan, M. C. (1988). What patients like about their medical care and how often they are asked: A meta-analysis of the satisfaction literature. *Social Science & Medicine, 27*(9), 935–939. https://doi.org/10.1016/0277-9536(88)90284-5
133. Schienda, J., & Stopfer, J. (2020). Cancer genetic counseling – Current practice and future challenges. *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine, 10*(6), a036541. https://doi.org/10.1101/cshperspect.a036541
134. Haas, M. (1999). A critique of patient satisfaction. *Health Information Management Journal, 29*(1). https://doi.org/10.1177/183335839902900106
135. Kasparian, N. A., Wakefield, C. E., & Meiser, B. (2007). Assessment of psychosocial outcomes in genetic counseling research: An overview of available measurement scales. *Journal of Genetic Counseling, 16*(6), 693–712. https://doi.org/10.1007/s10897-007-9111-6
136. Morales, A., Goehringer, J., & Sanoudou, D. (2023). Evolving cardiovascular genetic counseling needs in the era of precision medicine. *Frontiers in Cardiovascular Medicine, 10*, 1161029. https://doi.org/10.3389/fcvm.2023.1161029
137. Moharem-Elgamal, S., Sammut, E., & Stuart, G. (2020). Genetic counseling in inherited cardiomyopathies. *JACC: Case Reports, 2*(3), 392–395. https://doi.org/10.1016/j.jaccas.2020.02.007
138. McAllister, M., Wood, A. M., Dunn, G., Shiloh, S., & Todd, C. (2011). The Genetic Counseling Outcome Scale: A new patient-reported outcome measure for clinical genetics services. *Clinical Genetics, 79*(5), 413–424. https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2011.01636.x
139. Paneque, M., Sequeiros, J., & Skirton, H. (2015). Quality issues concerning genetic counselling for presymptomatic testing: A European Delphi study. *European Journal of Human Genetics, 23*(11), 1468–1472. https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.23
140. Paneque, M., Sequeiros, J., & Skirton, H. (2011). Quality assessment of genetic counseling process in the context of presymptomatic testing for late-onset disorders: A thematic analysis of three review articles. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers, 16*(1), 36–45. https://doi.org/10.1089/gtmb.2011.0023

141. Baty, B. J. (2018). Genetic counseling: Growth of the profession and the professional. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, 178*(1), 6–12. https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31601
142. Borders, L. D. (2012). Dyadic, triadic, and group models of peer supervision/consultation: What are their components, and is there evidence of their effectiveness? *Clinical Psychologist*, *16*(2), 37–50. https://doi.org/10.1111/j.1742-9552.2012.00046.x
143. Payne, K., Nicholls, S., McAllister, M., Macleod, R., Donnai, D., & Davies, L. M. (2008). Outcome measurement in clinical genetics services: A systematic review of validated measures. *Value in Health, 11*(3), 497–508. https://doi.org/10.1111/j.1524-4733.2007.00259.x
144. Ray, D., & Altekruse, M. (2011). Effectiveness of group supervision versus combined group and individual supervision. *Counselor Education and Supervision*. Advance online publication. https://doi.org/10.1002/j.1556-6978.2000.tb01796.x
145. Berkenstadt, M., Shiloh, S., Barkai, G., Katznelson, M. B., & Goldman, B. (1999). Perceived personal control (PPC): A new concept in measuring outcome of genetic counseling. *American Journal of Medical Genetics, 82*(1), 53–59.
146. Mastoras, S. M., & Andrews, J. J. W. (2011). The supervisee experience of group supervision: Implications for research and practice. *Training and Education in Professional Psychology, 5*(2), 102–111. https://doi.org/10.1037/a0023567
147. Shiloh, S., & Saxe, L. (1989). Perception of risk in genetic counseling. *Psychology & Health*, *3*(1), 45–61. https://doi.org/10.1080/08870448908400365
148. Skirton, H., Parsons, E., & Ewings, P. (2005). Development of an audit tool for genetic services. *American Journal of Medical Genetics Part A, 136*(3), 236–241. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.30711
149. Van Regemorter, N., & Hayez-Delatte, F. (1990). [The role of genetic counseling in reproduction decisions] [Article in French]. *Revue Médicale de Bruxelles*, *11*(6), 205–209. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/2371467/
150. Knox, S. (2015). Disclosure—and lack thereof—in individual supervision. *The Clinical Supervisor, 34*(2), 151–163. https://doi.org/10.1080/07325223.2015.1086462
151. Willis, A. M., Smith, S. K., Meiser, B., Ballinger, M. L., Thomas, D. M., & Young, M.-A. (2016). Sociodemographic, psychosocial and clinical factors associated with uptake of genetic counselling for hereditary cancer: A systematic review. *Clinical Genetics, 90*(4), 315–323. https://doi.org/10.1111/cge.12868

152. Veach, P. M., 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
153. Falender, C. A., & Shafranske, E. P. (2007). Competence in competency-based supervision practice: Construct and application. *Professional Psychology: Research and Practice, 38*(3), 232–240. https://doi.org/10.1037/0735-7028.38.3.232
154. Niglas, K. (2000, September 20–23). *Combining quantitative and qualitative approaches* [Paper presentation]. European Conference on Educational Research, Edinburgh, United Kingdom.
155. Holloway, E. L. (1987). *Developmental models of supervision: Is it development? Professional Psychology: Research and Practice, 18*(3), 209–216. https://doi.org/10.1037/0735-7028.18.3.209
156. *Nancy Pistrang, N., & Barker, C. (2012). V*arieties of Qualitative Research: A Pragmatic Approach to Selecting Methods. In H. Cooper (Editor-in-Chief), *APA Handbook of Research Methods in Psychology: Vol. 2. Research Designs,* American Psychological Association.
157. Prokopis, C. (2023). How to use thematic analysis in qualitative research. *Journal of Qualitative Research in Tourism, 3*(2), 79–95. https://doi.org/10.4337/jqrt.2023.0006
158. Stoltenberg, C. D. (2008). Developmental approaches to supervision. In C. A. Falender & E. P. Shafranske (Eds.), *Casebook for clinical supervision: A competency-based approach* (pp. 39–56). American Psychological Association. https://doi.org/10.1037/11792-003
159. Gonsalvez, C. J., & Calvert, F. L. (2020). Competency-based models of supervision: Principles and applications, promises and challenges. *Asia-Pacific Journal of Counselling and Psychotherapy*, *11*(3), 200–208. https://doi.org/10.1111/ap.12055
160. Paneque, M., Costa, C., Lemos, C., Alves-Ferreira, M., Sequeiros, J., & Lemos, M. S. (2018). Proposal of a Portuguese tool for quality assessment of genetic counselling: A new tool for healthcare professionals. *Acta Médica Portuguesa*, *31*(6). https://doi.org/10.20344/amp.9997
161. Guimarães, L., Sequeiros, J., Skirton, H., & Paneque, M. (2013). What counts as effective genetic counselling for presymptomatic testing in late-onset disorders? A study of the consultand's perspective. *Journal of Genetic Counseling, 22*(4), 437–447. https://doi.org/10.1007/s10897-012-9561-3
162. Goodyear, R. K., Abadie, P. D., & Efros, F. (1984). *Supervisory theory into practice: Differential perception of supervision by Ekstein, Ellis, Polster, and Rogers*. *Journal of Counseling Psychology, 31*(2), 228–237. https://doi.org/10.1037/0022-0167.31.2.228

163. Liese, B.S. and Beck, J.S. (1997) Cognitive Therapy Supervision. In: Watkins, C.E., Ed., *Handbook of Psychotherapy Supervision*, John Wiley & Sons, Chichester, 114-133.
164. Alfonsson, S., Parling, T., Spännargård, Å., Andersson, G., & Lundgren, T. (2017). The effects of clinical supervision on supervisees and patients in cognitive behavioral therapy: A systematic review. *Cognitive Behaviour Therapy, 46*(3), 206–228. https://doi.org/10.1080/16506073.2017.1369559
165. Montgomery, M. J., Hendricks, C. B., & Bradley, L. J. (2001). *Using systems perspectives in supervision*. *The Family Journal, 9*(3), 251–255. https://doi.org/10.1177/1066480701093011
166. Holloway, E. L. (2016). *Supervision essentials for a systems approach to supervision.* American Psychological Association. https://doi.org/10.1037/14942-000
167. He, Y., Hardy, N. R., & Russell, W. P. (2021). Integrative systemic supervision: Promoting supervisees' theoretical integration in systemic therapy. *Family Process, 60*(4), 1305–1321. https://doi.org/10.1111/famp.12667

INSTITUTO DE **CIÊNCIAS BIOMÉDICAS ABEL SALAZAR**

