

Telemedicine application for genetic counseling in Extremadura



Raquel Rodríguez López	Area Specialist. Genetics Unit. Immunology and Genetics Service. Infanta Cristina Hospital. University Hospital Compound of Badajoz (CHUB), Regional Government of Extremadura, Spain
Ana García Nogales	Nurse responsible for the Telemedicine Service. Telemedicine Service. Health Area in Badajoz. Extremadura Health Service, Regional Government of Extremadura, Spain
Marta Rubio Rodrigo	Hired researcher. Genetics Unit. Immunology and Genetics Service. Infanta Cristina Hospital. University Hospital Compound of Badajoz (CHUB), Regional Government of Extremadura, Spain
Marta González	Research fellow. Genetics Unit. Immunology and Genetics Service. Infanta Cristina Hospital. University Hospital Compound of Badajoz (CHUB). Regional Government of Extremadura. Spain
Narcisa Marín Guerrero	Nursing Assistant at the Telemedicine Service. Telemedicine Service. Badajoz Health Area. Extremadura Health Service, Regional Government of Extremadura, Spain
Claudio Peláez Veja	Responsible for the Telemedicine Service at Extremadura Health Service. Telemedicine Service. Extremadura Health Service, Regional Government of Extremadura, Spain

Abstract

Objective: The use of telemedicine appears as very good potential option for optimizing genetic counseling within healthcare systems, however the role of the healthcare providers involved in this process is still unknown. Method: 20 professionals had participated in 126 genetic counseling teleconsultations through the Extremadura public telemedicine network; the process has been characterized, the activity and the competence of the staff involved has been established, and the differences observed regarding the same face to face healthcare activity has been evaluated. Results: the 17 healthcare providers in charge of the telemedicine network pointed out the diversity of existing profiles and activities in the process of genetic counseling. The 3 geneticists noticed the good conditions provided by the system for its coordination, with a multidisciplinary nature. Users agreed that the service is easy to use, mainly for its understanding and efficiency. Conclusions: we consider that the tool improves the collaboration level of families and the accessibility of population groups with some degree of geographical isolation.

Key words: Genetic Counseling; Telemedicine; Remote consultation; Healthcare Systems; Public Health.

Resumen

Aplicación de la telemedicina para la práctica del consejo genético en Extremadura

Objetivo: El uso de la telemedicina emerge como una opción de gran potencial para la optimización del consejo genético dentro de los sistemas sanitarios, sin embargo se desconoce el detalle del acto médico, el papel de los sanitarios implicados. Método: 20 profesionales han participado en 126 teleconsultas de consejo genético a través de la red pública de telemedicina de Extremadura; hemos caracterizado el proceso, establecido la actividad y competencia del personal implicado y evaluado las diferencias observadas respecto a la misma actividad asistencial presencial. Resultados: los 17 profesionales encargados de la red de telemedicina destacaron la diversidad de los perfiles y actividades existentes en el proceso del consejo genético. Los 3 genetistas resaltaron las facilidades que ofrece el sistema para la coordinación del mismo, necesariamente multidisciplinar. Los consultantes coinciden en la comodidad, naturalidad, comprensión y eficiencia del servicio. Conclusiones: consideramos que la herramienta mejora el nivel de colaboración de los grupos familiares y la accesibilidad de núcleos poblacionales con cierto aislamiento geográfico.

Palabras clave: Asesoramiento Genético; Telemedicina; Consulta Remota; Sistemas de Salud; Salud Pública.

Aplicação da telemedicina para a prática do aconselhamento genético em Extremadura

Objetivo: O uso da telemedicina surge como uma opção de grande potencial para a otimização do aconselhamento genético dentro dos sistemas de saúde, entretanto o papel dos profissionais de saúde envolvidos não é conhecido detalhadamente. Método: 20 profissionais participaram em 126 teleconsultas de aconselhamento genético através da rede pública de telemedicina de Extremadura; caracterizamos o processo, estabelecemos a atividade e competência do pessoal envolvido e avaliamos as diferenças observadas em relação a mesma atividade assistencial presencial. Resultados: os 17 profissionais encarregados da rede de telemedicina destacaram a diversidade dos perfis e atividades existentes no processo de aconselhamento genético. Os 3 geneticistas apontaram as facilidades que o sistema oferece para sua coordenação, necessariamente multidisciplinar. Os consultantes concordam na comodidade, naturalidade, compreensão e eficiência do serviço. Conclusões: consideramos que a ferramenta melhora o nível de colaboração dos grupos familiares e a acessibilidade de núcleos populacionais com certo isolamento geográfico.

Palavras-chave: Aconselhamento Genético; Telemedicina; Consulta Remota; Sistemas de Saúde; Saúde Pública.

INTRODUCTION

Videoconferencing appears as a very interesting alternative for ensuring equal access for patients and professionals to experienced and good quality exam units and genetic counseling, developed within public health systems.

In general, satisfaction levels of professionals and patients are high for the first group of specialties used^{1,2,3}. However, the experience in genetics is very limited and very much restricted to specific programs such as prenatal diagnosis⁴ or detection of hereditary cancer syndromes⁵. Telemedicine has appeared to be useful in a group of specialties that solve a given physician-patient inter-consultation or when the professional provides information regarding an image or a functional exam (without the presence of the patient). Nevertheless, genetic counseling is an example of a multidisciplinary activity in which the physician who sends the case, geneticists, related specialists, general practitioner and the consulting subject/family/population join information and knowledge in order to diagnose and design the best clinical management of the case. During the process, healthcare providers act as trainers of other professionals and consulting individuals, and the best possible results obtained from the ongoing genetic study depend on his/her success. The nursing team is essential for the development of the study and for the relationship with the family.^{6,7} It is important to review the experiences published in order to incorporate their conclusions of the new exams⁸. It seems important to control the participation of staff who is not engaged in the conversation taking place during the videoconference.⁹

The goal of genetic counseling is to analyze hereditary disorders, informing people on the risks they face when suffering and transmitting some given diseases and, in some cases, to customize medical intervention according to the genetic background of each person.

Genetic exams mean progress for healthcare and an opportunity to develop preventive medicine. Its practice requires investment and the control of benefits and risks depends on the seriousness with which the convenience of applying genetic exams in each case is considered.¹⁰ It is extremely important that the system ensures voluntary access, after receiving all the required information on the global process. Results generate data or genetic information of the subject analyzed, regarding inherited or congenital properties that are able to affect future generations and from which the result of non analyzed related subjects is inferred.¹¹

The knowledge on genetic exams, the set of decisions that the new technologies used require, their nuances and possible implications are still not enough. It is extremely interesting to promote them, since genetic exams are gradually becoming a part of the daily routine in healthcare systems. Therefore, both healthcare providers and patients must be able to master its use and to control its risks.

Its importance coincides with the development of other technologies in healthcare systems, such as telemedicine. This is why it is advisable to determine its application within a responsible framework of activities, regulated with measures that ensure an environment of trust and credibility.

Extremadura has 41,634 km², with a population of 1,071,000 inhabitants; its low demographic density (25.7 inhabitant/km²), its geographical distribution with prevalence of rural areas, the increasing ageing of its population and the long distances to hospitals make it difficult the access to more specialized health resources for a significant part of the population. In 2003, healthcare providers of the region decided to implement a homogenous telemedicine network, in an attempt to have a balance among the 8 healthcare areas that make up the healthcare map of the region. Cardiology, dermatology, vascular surgery and radiology are the specialties that have used this network more.

In 2010 the network is extended to its 14 hospitals and 30 Health Centers, even with the integration of health centers with specific access difficulties, such as Prisons and Centers for Assisted People.

Here we show our first experience using telemedicine for diagnosis and investigation of genetic diseases: development framework, identification and criteria for selecting candidates for genetic counseling and analysis, strategies applied to research.

METHODS

The Telemedicine Network in Extremadura is implemented with the *Multi Protocol Label Switching* (MPLS) and MacroLan technology with symmetrical access lines ranging from 2 Mbps until 400 Mbps. Point to point and “I.P.” connections are made (Figure 1). Its geographical distribution is shown in Figure 2.

When suspecting that a patient may be a candidate for a genetic study, doctors refer the case to the Unit located at the University Hospital Center in Badajoz, it is there where the appointment is made for the patient to have a consultation or a teleconsultation according to the place where he/she lives. Geneticists received the request from a clinical report and/or a referral document for evaluating high risk criteria, prepared for each screening program as the hereditary cancer syndromes detection program.

The group of professionals involved in the telemedicine network participated as the support staff for the implementation of the new service. Patients were seen through online or offline teleconsultations, with a working schedule of 6 hours per week. Geneticists did the evaluation, diagnosis and counseling of 111 clinical cases sent by oncologists, neurologists, endocrinologists, internists, ENT specialists and nephrologists. After receiving detailed information on the procedure, each participant signed a written consent. A protocol for case referrals was prepared

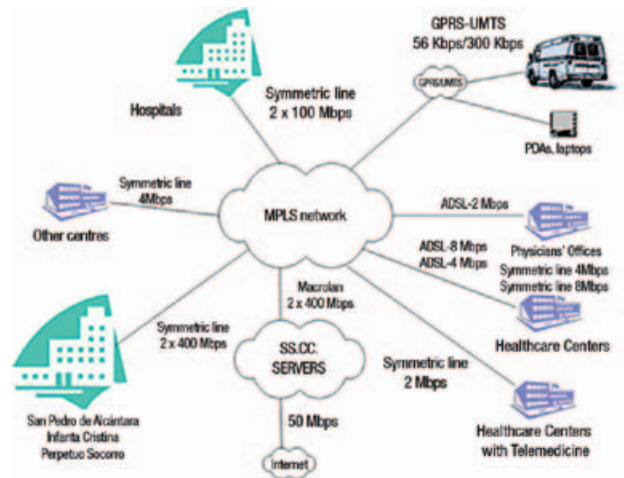


Figure 01 - Technical features of the Extremadura Telemedicine Network.



Figure 02 - Distribution of Telemedicine stations around Extremadura.

Table 1 - Activity of Genetic Counseling Consultation through Telemedicine in the above mentioned period.

Health Area	Center with TM	Population	Nº patients	Nº families	Prevailing Pathology
Badajoz	6	13	51	25	Family Ca Program
Don Benito-Vva	3	7	22	10	Neurology
Cáceres	1	2	2	2	Family Ca Program
Llerena-Zafra	4	5	29	11	Family Ca Program
Mérida	2	5	22	9	Morbid Obesity
TOTAL	16	32	126	57	

for evaluation from primary to specialized care at the Unit of genetics, appointments of patients according to criteria, collection and transportation of samples, issuing reports and selecting new candidates for the study. The team of geneticists contributed with its wide experience on face to face genetic counseling consultations and the group of healthcare providers with experience on telemedicine coordinated the new process based on what they knew on all 16 specialties that had used the telemedicine network in Extremadura since 2003. The through literature review and the close collaboration kept with the reference units for genetic counseling in other regions, contributed with the good quality of the process. The professionals in charge of the videoconference controlled the appointment system, the preferences of patients/family regarding the following appointment and their opinion on the advantages and problems of the procedure. Every first interview started with the reason or clinical suspicion that generated the referral of the case to the unit of genetics and it followed an agreed upon process which was adequate for the pathology being evaluated. The first interviews always finished with the informed consent, sample request, written information on the analyzed disease and a report issued as a summary of the justification, intervention and the conclusions taken from the medical act. Everybody gave details of their perception regarding the use of telemedicine for diagnosis and genetic counseling.

RESULTS

Seventeen professionals with experience ranging from 2 to 7 years in telemedicine and 3 geneticists with 3, 6 and 12 years of experience each on face to face consultation took part. During a period of 9 months 126 appointments were made, of these 111 were 1st time consultations and 15 were successive visits, during 6 hours per week and together with the 6 or 8 hours dedicated to the same activity at the Unit for 4 years.

The average time of the appointment for genetic counseling through the telemedicine network was similar to the time used in the face to face consultation, estimated in 30 minutes. Patients/families provided the follow up of the drawing of the family tree in real time to obtain as much concentration as possible for the informer. Generally, it was noticed that the camera system helps to keep the attention and increases the effort that patients have to make to communicate and to make them to be understood.

Quite often, both consultants and healthcare providers had the feeling that genetic data are different from other type of medical information, due to its nature. This was added to the confusion caused for the fact that the goal of the appointment belonged to the scope of research. Healthcare providers made frequent comments on the delayed access to genetic tests, the difficult diagnosis of the so called rare diseases, asking about quality parameters, confidentiality and even the control over the samples in the case of underage patients. Only one family, sent for the diagnostic suspicion of fragile X syndrome in one of the sons, requested to carry on with face to face appointments, travelling 180 km after the second teleconsultation. The system ensured strict confidentiality on the delivery of the results in a personalized way to the person being analyzed or to his/her legal guardian. Similarly, each report issued was sent to the physician who referred the case to our unit, since all patients seen authorized us to do so. Two patients sent for the study with suspicion of hereditary degenerative ataxia and Huntington disease had to be reassessed in a face to face appointment by the Neurology Service of the Hospital Center, because of the doubt regarding the referral for genetic testing.

The common and inadvisable practice of communicating negative results to family members with genetic alterations, by phone or by regular mail, is avoided with the videoconferencing system that tries to stop individuals from travelling long distances just to receive a report with such information.

Telemedicine is an excellent tool to disseminate knowledge on the scientific base of the pathologies evaluated, being extremely useful for training healthcare providers working with the individuals affected, helping them to understand and assimilate their process in terms of the disease prognosis, as well as helping them to decide among the options available. As a result individuals were more confident to access the genetic unit and there was also a higher number of individuals who used the results obtained from their relatives analyzed, once they were informed by them on the possible benefits. It could also be noticed that the training on genetics of healthcare providers working in primary care is reflected in the way they encourage patients to use it. A special attention was given to the fact that videoconferences ensure the individual right to know the possible family members affected.

The system used ensured and improved equal access to information and to quality genetic services, avoiding possible mistakes when sending samples (even to dif-

ferent members of the same family) to hospital labs and universities in different regions of the country. The accessibility of the telemedicine network in Extremadura was essential to overcome the specific geographical features of the region, helping access from rural areas such as Peñalsordo (203 km away from the Hospital Center in Badajoz) to the reference unit for genetic diagnosis of the suspected pathology.

The lack of a common regional goal for offering these services with the same quality for all citizens was identified. In addition to the division of the existing genetic units there is also the diversity of its service portfolio, within a national scope significantly heterogeneous in terms of quality, without clear reference systems and with different laws among the regions that wait for a regulation from the Central Government.

The use of the regional telemedicine network made possible to take measures to avoid the unwanted social consequences of genetic testing. It allowed the group of healthcare providers and patients to come to an agreement on whether the expected benefits of the referral for genetic analysis offset its risks. Also special attention was given to its justification: identification of serious alterations, search of results with prognosis value and parallel design of health intervention for follow up, including reproductive options.

This was the central axis for designing the program for detection and counseling on hereditary cancer syndromes that, as it happens in prenatal diagnosis, early diagnosis of cystic fibrosis and non syndromic hereditary hearing impairment is critical to create the adequate medical environment to provide information before the genetic exams and counseling after them, before offering the screening services.

The economic dimension of the screening programs based on the traditional appointment system was not increased with the incorporation of videoconferences.

We corroborate that specialized genetic counseling has consolidated itself as a basic health requirement and it needs professionals with demonstrable specific training. However, it was clearly seen that non specialized physicians and other members of the healthcare team were extremely useful when providing patients with related specific information. Their role was essential to help individuals or families to understand and face the genetic disorders affecting them, contributing with appropriate explanations added to the ones given by the geneticists during the teleconsultation, although the time spent for explanations was considered enough.

We would like to point out that despite the convenience of having a common base on the law for genetic counseling, practices should be adapted and modified according to the social and cultural setting where we are working. Telemedicine shows this in a very special manner.

It is interesting to notice that, despite the fact that the health public system in which we developed this pilot test has universal coverage and is free of charge, tele-care application saved costs at the same time that avoided nuisance for users.

Through telemedicine a training cycle was started on the main topics and central axis of the ongoing research projects in our genetic unit. A participation protocol was prepared for those professionals interested in collaborating with this activity, defining the goals, methods and with the description of the results reached until today.

DISCUSSION

We described our experience after using telemedicine applied to the genetic counseling sessions in the region of Extremadura, four years after the increase of staff and infrastructure to improve diagnosis and follow up of genetic based diseases in the region. Its social-geographical features and the excellence of the existing telemedicine network provide the proposed model with a huge potential for optimizing the final incorporation of medical genetics into the healthcare setting and to make both investments profitable.

The referral process of clinical cases subject to study from primary and specialized care to the genetic unit was consolidating itself, enabling a very natural and coordinate flow of appointments with an average waiting time of around 20 days. We did not notice any kind of decrease in the efficiency or acceptance of appointments through videoconference, in comparison to the traditional face to face method. In both cases patients and geneticists were previously informed, by the resident physician who first had the suspicion of genetic disease, on the clinical fact that justified the appointment and they attended expecting to get more information on the procedure (consulting individuals) and on the personal and family background (geneticists). It was very interesting to see the attention and concentration of the people involved in the process mainly due to the fact that they could all control the image of both cameras at all time. Satisfaction level of participants was very high, paying continuous attention on how to improve the process being tested. The first opinion was the need for allowing patients

as much autonomy and privacy as possible during teleconsultation, being closer to the support staff.

Special relevance was acquired by the geneticist on individuals/family, regarding the roles played on doctor-patient relationships on teleconsultations from other specialties. This is related to the fact that genetic counseling appointments are about educating, describing, interpreting and helping to make decisions, during a long videoconference where difficult topics are discussed. Patients and their families feel they are integrated into the process, being an active part and collaborating with its success.

The fundamental contribution of the use of telemedicine in our setting was the participation of non medical personal in the genetic counseling sessions, since they are closer to the individual/family analyzed. As a result of this, communication, information, sample control and reports of patients were improved. It was remarkable to see how confident and natural individuals were when facing genetic counseling sessions by videoconference. This was clearly due to the fact that they are in a place they know being supported by healthcare providers who are very close to them.

It is a unique opportunity to be able to offer individuals all the information obtained from their diagnosis and genetic counseling process, and to the physicians working at their own health center. Although they are the ones who know and follow patients and their families, they are often excluded from the conclusions reached with this kind of studies. Once again, nursing staff had a very active participation, providing reports, family trees and bibliographical reviews of the disease stored in the electronic records of each patient/family. The interest shown by this group of healthcare providers on the genetic studies done was not the same. We have already expressed the need for a multi-disciplinary team that will coordinate and involve all those interested in this topic in order to exchange experiences on this area.

We would like to point out the diversity of a diagnosis and genetic counseling session in a very large region, low percentage of cases analyzed and an important number of requests to assess for very different groups of pathologies. With the increasing complexity of the knowledge requested for the genetic bases of human diseases, there is a trend to be hyper-specialized in our field. This is why it is essential to allow geneticists to go deeper in the knowledge of groups of diseases, concentrating their attention on the developments for their diagnosis, the updating of related literature, interaction with specialized researching teams and international protocols for medical interventions which are able to mitigate their concerns.

Over the last four years the service portfolio of our Unit has been widely developed trying to provide more coverage to the more demanded specialties and pathologies. We think that practice through telemedicine will require a continuous evaluation of the genetic analysis offered and techniques used, paying special attention to its cost-effectiveness. We have seen the new possibilities the Unit offers and its capability to change methodologies and strategies of our healthcare, interventions and medical therapies. Centralization of technological resources, the ageing process of the population and the little autonomy of individuals suffering from most genetic diseases may drive the use of telemedicine. Thus, specific qualifications and standards for required quality must be established for those participating in genetic counseling.

Telemedicine networks can solve the obligation the public health systems have of ensuring equal access to genetic analysis to all individuals who need them. Units like ours are increasingly receiving more requests for exams and they are already expecting a near future with a wider use of susceptibility analysis for higher prevalence diseases, much cheaper techniques for diagnosing rare diseases and the development of high profitability fields such as pharmacogenetics. Telemedicine may have a very important role in the implementation of these possibilities offering the population who live far from urban centers the chance to detect these disorders; despite its benefits, it will be necessary to control its possible risks too.

We have shown the usefulness of videoconference systems used to mitigate the huge need for professional training on the development on health and the potential for medical genetics. Public health systems must provide all their citizens with enough trained professionals so that the benefits of genetics may be achieved and distributed equally among them.

The use of the Telemedicine Network in Extremadura had adequate procedures for obtaining informed consent and confidentiality protection. Although genetic data with clinical and/or family impact must have the maximum level of protection, it must be stated that genetic data are also of great interest for other family members. Similarly, it has to be clear the importance of the right of the patient to know or not to know, with the use of devices in the teleconsultation to respect this issue. In general, the medical act has to meet the need for information and counseling and it must ensure the correct communication of the outcomes.

The risks of having easy access to small population groups, geographically isolated and being able to favor its

stigmatization within the community were considered. It is essential to acknowledge and respect cultural sensitivities. On the other hand, these minority ethnic groups should not be excluded from genetic exams that may benefit them.

Telemedicine is an extremely important tool for driving the development of research projects in areas with scattered population and remote and isolated areas with heterogeneous access to reference health centers. Its success depends on the correct use and exchange of DNA samples of interest and associated data. It is essential the availability of genealogic data, origin of the population, personal and family clinical data.

Our geographical situation offers our team an exceptionally good potential for exchanging samples and data on the borderland region, being able to generate highly interesting results for European researching groups on genetics. For everything it has been said above, we think it is necessary to always respect the social-cultural features of the population, the international, national and, at times, the local standards and laws.

ACKNOWLEDGMENTS

This work has been funded by the Government of Extremadura (PRI08OB007) and by the Health Institute Carlos III (07PI0594).

REFERENCES

1. Gattas M, MacMillan J, Meinecke I, Loane M, Wootton R. Telemedicine and clinical genetics: establishing a successful service. *J Telemed Telecare*. 2001; 7:68-70.
2. Iredale R, Gray J, Murtagh G. Telegenetics: a pilot study of video-mediated genetic consultations in Wales. *Int J Med Marketing*. 2002; 2(2):130-5.
3. Hu P, Chau P. Physician acceptance of telemedicine technology: an empirical investigation. *Top Health Inform Manage*. 1999; 19(4):20-35.
4. Abrams DJ, Geier MR. A comparison of patient satisfaction with telehealth and on-site consultations: a pilot study for prenatal genetic counseling. *J Genet Couns*. 2006 Jun; 15(3):199-205.
5. Zilliacus E, Meiser B, Lobb E, Barlow-Stewart K, Tucker K. A balancing act--telehealth cancer genetics and practitioners' experiences of a triadic consultation. *J Genet Couns*. 2009; 18(6):598-605.
6. Savenstedt S, Bucht G, Norberg L, Sandman P. Nurse-doctor interaction in teleconsultations between a hospital and a geriatric nursing home. *J Telemed Telecare*. 2002; 8:11-8.
7. Torppa M, Timonen O, Keinänen-Kiukaanniemi S, Larivaara P, Leiman M. Patient-nurse-doctor interaction in general practice teleconsultations - a qualitative analysis. *J Telemed Telecare*. 2006; 12(6):306-10.
8. Bates K, Elbers I, Meeuwesen L, Bensing J. Doctor-parent/child relationships': a 'pas de trois'. *Patient Educ Couns*. 2002 Sep; 48(1):5-14.
9. Bensing J, Dulmen SV, Bates K. Communication in context: new directions in communication research. *Patient Educ Couns*. 2003; 50:27-32.
10. Kessler S. Psychological aspects of genetic counseling IX: teaching and counseling. *J Genetic Couns*. 1997; 6(3):287-95.
11. Meiser B, Gaff C, Julian-Reynier C, Biesecker B, Esplen M J, Vodermaier A, et al. International perspectives on genetic counseling and testing for breast cancer risk. *Breast Dis*. 2007; 27:109-25.

Aplicación de la telemedicina para la práctica del consejo genético en Extremadura



Raquel Rodríguez López	Especialista de Área. Unidad de Genética. Servicio de Inmunología y Genética. Hospital Infanta Cristina. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz (CHUB), Junta de Extremadura, España
Ana García Nogales	Enfermera responsable del Servicio de Telemedicina. Servicio de Telemedicina. Área de Salud de Badajoz. Servicio Extremeño de Salud, Junta de Extremadura, España
Marta Rubio Rodrigo	Investigador contratado. Unidad de Genética. Servicio de Inmunología y Genética. Hospital Infanta Cristina. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz (CHUB), Junta de Extremadura, España
Marta González-Carpio Serrano	Becario. Unidad de Genética. Servicio de Inmunología y Genética. Hospital Infanta Cristina. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz (CHUB), Junta de Extremadura, España
Narcisa Marín Guerrero	Auxiliar de enfermería del Servicio de Telemedicina. Servicio de Telemedicina. Área de Salud de Badajoz. Servicio Extremeño de Salud, Junta de Extremadura, España
Claudio Peláez Veja	Responsable del Servicio de Telemedicina del Servicio Extremeño de Salud. Servicio de Telemedicina. Servicio Extremeño de Salud, Junta de Extremadura, España

Resumen

Objetivo: El uso de la telemedicina emerge como una opción de gran potencial para la optimización del consejo genético dentro de los sistemas sanitarios, sin embargo se desconoce el detalle del acto médico, el papel de los sanitarios implicados. Método: 20 profesionales han participado en 126 teleconsultas de consejo genético a través de la red pública de telemedicina de Extremadura; hemos caracterizado el proceso, establecido la actividad y competencia del personal implicado y evaluado las diferencias observadas respecto a la misma actividad asistencial presencial. Resultados: los 17 profesionales encargados de la red de telemedicina destacaron la diversidad de los perfiles y actividades existentes en el proceso del consejo genético. Los 3 genetistas resaltaron las facilidades que ofrece el sistema para la coordinación del mismo, necesariamente multidisciplinar. Los consultantes coinciden en la comodidad, naturalidad, comprensión y eficiencia del servicio. Conclusiones: consideramos que la herramienta mejora el nivel de colaboración de los grupos familiares y la accesibilidad de núcleos poblacionales con cierto aislamiento geográfico.

Palabras clave: Asesoramiento Genético; Telemedicina; Consulta Remota; Sistemas de Salud; Salud Pública.

Abstract

Telemedicine application for genetic counseling in Extremadura

Objective: The use of telemedicine appears as very good potential option for optimizing genetic counseling within healthcare systems, however the role of the healthcare providers involved in this process is still unknown. Method: 20 professionals had participated in 126 genetic counseling teleconsultations through the Extremadura public telemedicine network; the process has been characterized, the activity and the competence of the staff involved has been established, and the differences observed regarding the same face to face healthcare activity has been evaluated. Results: the 17 healthcare providers in charge of the telemedicine network pointed out the diversity of existing profiles and activities in the process of genetic counseling. The 3 geneticists noticed the good conditions provided by the system for its coordination, with a multidisciplinary nature. Users agreed that the service is easy to use, mainly for its understanding and efficiency. Conclusions: we consider that the tool improves the collaboration level of families and the accessibility of population groups with some degree of geographical isolation.

Key words: Genetic Counseling; Telemedicine; Remote consultation; Healthcare Systems; Public Health.

Aplicação da telemedicina para a prática do aconselhamento genético em Extremadura

Objetivo: O uso da telemedicina surge como uma opção de grande potencial para a otimização do aconselhamento genético dentro dos sistemas de saúde, entretanto o papel dos profissionais de saúde envolvidos não é conhecido detalhadamente. Método: 20 profissionais participaram em 126 teleconsultas de aconselhamento genético através da rede pública de telemedicina de Extremadura; caracterizamos o processo, estabelecemos a atividade e competência do pessoal envolvido e avaliamos as diferenças observadas em relação a mesma atividade assistencial presencial. Resultados: os 17 profissionais encarregados da rede de telemedicina destacaram a diversidade dos perfis e atividades existentes no processo de aconselhamento genético. Os 3 geneticistas apontaram as facilidades que o sistema oferece para sua coordenação, necessariamente multi-disciplinar. Os consultantes concordam na comodidade, naturalidade, compreensão e eficiência do serviço. Conclusões: consideramos que a ferramenta melhora o nível de colaboração dos grupos familiares e a acessibilidade de núcleos populacionais com certo isolamento geográfico.

Palavras-chave: Aconselhamento Genético; Telemedicina; Consulta Remota; Sistemas de Saúde; Saúde Pública.

INTRODUCCIÓN

La videoconferencia se erige como una alternativa de enorme interés para asegurar el acceso homogéneo de pacientes y profesionales a unidades de análisis y consejo genético de experiencia y calidad demostrables, desarrolladas en el ámbito de sistemas públicos de salud.

En general el grado de satisfacción de profesionales y pacientes es elevado para el conjunto de especialidades que se iniciaron como pioneras^{1,2,3}, sin embargo la experiencia en la disciplina de la genética es muy limitada y circunscrita a programas concretos como los de diagnóstico prenatal⁴ o detección de síndromes de cáncer hereditario⁵. Se ha reconocido la utilidad de la telemedicina en un conjunto de las especialidades que resuelven una interconsulta puntual médico-paciente, o en las que el profesional informa respecto a una imagen o prueba funcional (sin la presencia del paciente). Pero el consejo genético es un ejemplo de actividad multidisciplinar en el que el médico remitente del caso, genetistas, especialistas relacionados, médico de atención primaria e individuo/familia/población consultante añan información y conocimientos para diagnosticar y diseñar el mejor manejo clínico del caso. Los sanitarios intervinientes adoptan durante el proceso el papel de educadores del resto de profesionales y consultantes, dependiendo del éxito del mismo el obtener el máximo rendimiento del estudio genético en marcha. El equipo de enfermería es esencial para su desarrollo y relación con la familia.^{6,7} Es importante revisar las experiencias publicadas para incorporar sus conclusiones a las nuevas pruebas⁸, pareciendo importante el controlar la intervención de personal ajeno a la conversación en marcha durante la videoconferencia.⁹

El objetivo del consejo genético es el análisis de los trastornos hereditarios, informando a las personas del riesgo que tienen de padecer y transmitir ciertas enfermeda-

des y, en ciertos casos, individualizar la intervención médica según el fondo genético de cada individuo. Las pruebas genéticas constituyen un avance para la asistencia sanitaria y la oportunidad para desarrollar la medicina preventiva. Su instauración precisa una inversión, y el control de los beneficios y riesgos depende de la rigurosidad con que se considere la conveniencia de la aplicación o no de los análisis genéticos en cada caso.¹⁰ Es imprescindible que el sistema asegure el acceso voluntario, tras recibir toda la información precisa sobre el proceso global. Los resultados generan datos o información genética del individuo analizado, en relación a propiedades heredadas o congénitas capaces de afectar a posteriores generaciones y de los que se infiere el resultado de individuos relacionados no analizados.¹¹

Se considera aún insuficiente el conocimiento sobre las pruebas genéticas, el conjunto de decisiones que las nuevas tecnologías empleadas requieren, sus matices y posibles consecuencias. Resulta de enorme interés su promoción, dado que las pruebas genéticas se integran progresivamente en la cotidianidad de los sistemas sanitarios, requiriéndose que tanto los profesionales sanitarios como los pacientes dominen su utilización y controlen sus riesgos.

Su impulso coincide con el desarrollo de otras tecnologías en el sistema sanitario, como el de la telemedicina, por lo que conviene delimitar su aplicación en un marco responsable de actividades, reguladas por medidas que aseguren un clima de confianza y credibilidad.

Extremadura tiene una extensión de 41.634 km², con una población de 1.071.000 habitantes; la baja densidad demográfica (25,7 hab/km²), su dispersión geográfica con predominio de entornos rurales, el envejecimiento progresivo de la población y las distancias a los hospitales dificultan el acceso de un porcentaje importante de individuos a los recursos sanitarios más especializados. En el año

2003, los responsables sanitarios de la comunidad autónoma deciden instalar una red de telemedicina homogénea, tratando de guardar un equilibrio entre las 8 aéreas sanitarias que componen el mapa sanitario. Las especialidades de cardiología, dermatología, cirugía vascular y radiología son las que mayor uso han hecho de la misma. En el año 2010 la red se extiende a sus 14 Hospitales y 30 Centros de Salud, integrando incluso los centros sanitarios con dificultades específicas de acceso a los centros sanitarios, como Centros Penitenciarios y Residencias de Asistidos.

Exponemos nuestra primera experiencia del uso de la telemedicina para el diagnóstico e investigación de enfermedades genéticas: marco de desarrollo, identificación y criterios de indicación de individuos candidatos a consejo y análisis genético, estrategias aplicadas al campo de la investigación.

METODOS

La Red de Telemedicina en Extremadura está implementada con tecnología *Multi Protocol Label Switching* (MPLS) y MacroLan con líneas simétricas de acceso desde 2 Mbps hasta 400 Mbps. Se realizan conexiones punto a punto y por "I.P." (Figura 1). Su distribución geográfica se detalla en la Figura 2.

Ante la sospecha de un paciente candidato a estudio genético, los médicos remitieron el caso a la Unidad, sita en el Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz (CHUB), desde la que se cita para consulta presencial o teleconsulta según su lugar de residencia. Los genetistas recibieron la solicitud mediante un informe clínico y/o documento de derivación para evaluación de criterios de alto riesgo, elaborado para cada programa de cribado como el de detección de síndromes de cáncer hereditario.

El conjunto de profesionales implicados en la red de telemedicina participó como apoyo para la puesta en marcha del nuevo servicio. Los pacientes fueron atendidos

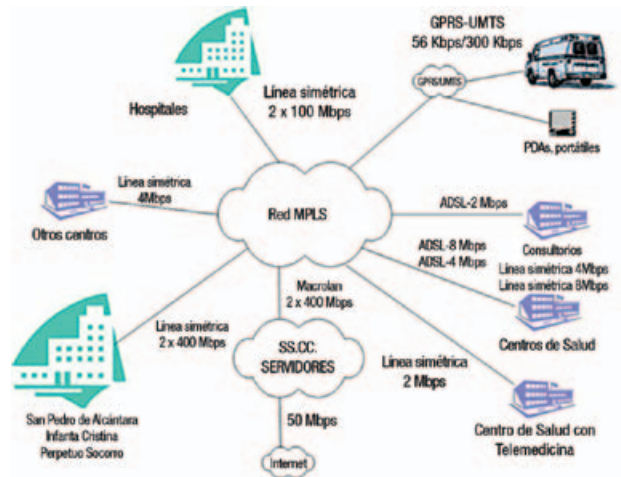


Figura 01 - Características técnicas de la Red de Telemedicina de Extremadura.



Figura 02 - Distribución de las estaciones de Telemedicina en la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Tabla 1 - Actividad de la Consulta de Consejo Genético a través de Telemedicina en el periodo referido.

Área de salud	Centro con TM	Población	Nº pacientes	Nº familias	Patología predominante
Badajoz	6	13	51	25	Programa Ca Familiar
Don Benito-Vva	3	7	22	10	Neurología
Cáceres	1	2	2	2	Programa Ca Familiar
Llerena-Zafra	4	5	29	11	Programa Ca Familiar
Mérida	2	5	22	9	Obesidad Mórbida
TOTAL	16	32	126	57	



mediante teleconsulta online o síncrona, estableciéndose para ello una agenda de trabajo de 6 horas semanales. Los genetistas llevaron a cabo la evaluación, diagnóstico y consejo de 111 casos clínicos remitidos por oncólogos, neurólogos, endocrinólogos, internistas, otorrinolaringólogos y nefrólogos. Tras recibir información amplia acerca del procedimiento, cada participante firmó consentimiento escrito. Se diseñó un protocolo de derivación de casos para evaluación desde atención primaria y especializada a la Unidad de genética, citación de pacientes según criterios, recopilación y transporte de muestras, emisión de informes y selección de nuevos individuos candidatos a estudio. El equipo de genetistas aportó una amplia experiencia en consultas de consejo genético presencial y el conjunto de profesionales expertos en telemedicina coordinó el nuevo proceso en base a lo que conocían del total de 16 especialidades que usan la red de telemedicina de Extremadura desde el año 2003. La revisión extensa de la literatura y la estrecha colaboración mantenida con unidades de referencia para consejo genético de otras comunidades contribuyó a la buena calidad del proceso. Los profesionales responsables de la videoconferencia controlaron el sistema de citación, las preferencias del paciente/familia respecto a la siguiente consulta y su opinión en relación a las ventajas e inconvenientes del procedimiento. Cada primera entrevista se inició con el motivo o sospecha clínica que generó la derivación del caso a la unidad de genética y siguió un esquema consensuado y adecuado a la patología evaluada. Finalizó con la obtención del consentimiento informado, solicitud de muestra, información escrita sobre la enfermedad analizada y emisión de informe que resume la justificación, intervención y conclusiones extraídas del acto médico. Todos detallaron su percepción respecto al uso de la telemedicina para el diagnóstico y consejo genético.

RESULTADOS

Participaron 17 profesionales expertos en telemedicina con dedicación de 2 a 7 años y 3 genetistas con rango de experiencia en consulta presencial de 3, 6 y 12 años respectivamente. Se citaron en 9 meses, 126 consultas de las cuales 111 fueron 1ª consulta y 15 sucesivas, durante 6 horas semanales y en paralelo a las 6 u 8 horas que se dedicaban en la Unidad a la misma actividad presencial desde hacía 4 años.

El tiempo medio de duración de la consulta de consejo genético a través de la red de telemedicina resultó similar al

empleado en la consulta presencial, estimado en 30 minutos. Se facilitó el seguimiento del dibujo del árbol genealógico por el individuo/familia en tiempo real, para conseguir la máxima concentración del informador/es. En general se observó que el sistema de cámaras ayuda a mantener la atención y aumenta el esfuerzo de los pacientes por hacerse entender y comunicarse.

Resultó frecuente, tanto entre consultantes como sanitarios, la sensación de que los datos genéticos difieren por su naturaleza de otros tipos de información médica. La misma se sumaba en ocasiones a la confusión de que el objetivo de la consulta se enmarcaba en el ámbito de la investigación. Los consultantes realizaron frecuentes alusiones al retraso en el acceso a los testes genéticos, el difícil diagnóstico de las enfermedades denominadas raras, preguntando sobre parámetros de calidad, confidencialidad e incluso control sobre las muestras en caso de menores. Sólo una familia remitida por la sospecha diagnóstica de síndrome del cromosoma X frágil en uno de sus hijos varones, solicitó continuar con las consultas presenciales y viajar 180 kilómetros a partir de la segunda teleconsulta. El sistema aseguró la estricta confidencialidad de la entrega de resultados de manera personalizada al individuo analizado o tutor legal del mismo. De manera paralela se envió cada informe emitido al médico que remitió el caso a nuestra unidad, dado que todos los pacientes analizados así lo autorizaron. Dos pacientes remitidos para estudio por sospecha de ataxia heredodegenerativa y enfermedad de Huntington, tuvieron que ser reevaluados en consulta presencial por el Servicio de Neurología del Complejo Hospitalario, ante la duda respecto a la indicación de la prueba genética.

El sistema de videoconferencia evita comunicar telefónicamente o enviar por correo ordinario resultados negativos a miembros de familias portadoras de alteraciones genéticas, práctica habitual y desaconsejable que trata de evitar que el interesado viaje largas distancias sólo para recibir un informe de dichas características.

La telemedicina supuso una magnífica herramienta para difundir los conocimientos acerca de la base científica de las patologías evaluadas, siendo de enorme utilidad para la educación de sanitarios del entorno de los individuos afectados, a los que ayudaron a entender y asimilar su proceso en materia de pronóstico de enfermedad, así como decidir entre las opciones de elección personal. Ello derivó en la mayor confianza con que los individuos accedieron a la unidad de genética y en el incremento de individuos que hicieron uso de los resultados obtenidos a partir

de sus familiares analizados, una vez fueron informados por ellos de sus posibles beneficios. Comprobamos que la formación en genética del personal sanitario que ejerce en atención primaria redundaba en el hecho de animar a los pacientes a que hagan uso de ella. Se vigiló especialmente que el uso de la videoconferencia asegurase el derecho individual a saber y a no saber de los posibles afectados.

El sistema empleado garantizó y mejoró el acceso igualitario a la información y a los servicios genéticos de calidad, evitando la dispersión del envío de muestras (incluso de distintos individuos de la misma familia) a laboratorios de hospitales y universidades en distintas comunidades autónomas. La accesibilidad de la red de telemedicina extremeña salvó que las peculiares características geográficas de la región dificultasen el acceso de zonas rurales como Peñalsordo (203 Km de distancia al CHUB) a la unidad de referencia para el diagnóstico genético de la patología sospechada.

Se detectó la ausencia de un objetivo regional común de prestación de estos servicios y de igual calidad a todos los ciudadanos. A la división de las unidades de genética existentes se suman la diversidad de sus carteras de servicios, enmarcada en un ámbito nacional con importante heterogeneidad de los regímenes de calidad, sin claros sistemas de referencia y con distintas normativas entre comunidades que esperan una regulación desde el estado.

El uso de la red regional de telemedicina posibilitó la toma de medidas para evitar que las pruebas genéticas tuvieran consecuencias sociales indeseables. Permitió al conjunto de profesionales de la medicina y los pacientes el acordar si los beneficios esperados de la indicación del análisis genético compensaban sus riesgos. También se prestó especial atención a su justificación: identificación de alteraciones graves, búsqueda de resultados con valor de pronóstico y diseño paralelo de intervenciones sanitarias para seguimiento, incluidas las opciones reproductivas. Ello supuso el eje central del diseño del programa de detección y asesoramiento de síndromes de cáncer hereditario en el que, como en el de diagnóstico prenatal, diagnóstico temprano de fibrosis quística e hipoacusias hereditarias no sindrómicas, resulta imprescindible crear el entorno médico adecuado para facilitar información previa a los análisis genéticos y asesoramiento posterior a los mismos, antes de ofrecer los servicios de cribado.

La dimensión económica de los programas de cribado que funcionaban a partir del sistema de consultas tradicional, no se vio magnificada por la incorporación de la videoconferencia.

Corroboramos que el asesoramiento genético especializado se consolida como un requisito sanitario básico y requiere profesionales con formación específica demostrable. Sin embargo, fue evidente la gran utilidad de que médicos no especializados y otros miembros de los equipos sanitarios facilitasen al paciente la información específica relacionada. Destacó su papel fundamental para ayudar a individuos o familias a entender y enfrentarse a las enfermedades genéticas que les afectaban, aportando explicaciones adecuadas que se sumaron a las dadas por los genetistas durante la teleconsulta, a pesar de haberse considerado entonces suficiente el tiempo dedicado.

Destacamos que, a pesar de la conveniencia de que exista una base común en la normativa para el asesoramiento genético, las prácticas deben adaptarse y modificarse en relación al marco social y cultural en el que se actúe. La telemedicina evidencia especialmente esta apreciación.

Es interesante reseñar que, a pesar de las características de cobertura universal y gratuidad del sistema público de salud en el que desarrollamos esta prueba piloto, la aplicación de teleasistencia ahorró costes y evitó molestias a los consultantes.

A través de la telemedicina iniciamos un ciclo formativo sobre los temas de principal interés y ejes centrales de los proyectos de investigación en marcha en nuestra unidad de genética. Elaboramos un protocolo de participación para profesionales interesados en colaborar en dicha actividad, definiendo los objetivos, métodos y descripción de resultados obtenidos a la fecha.

DISCUSIÓN

Describimos nuestra experiencia tras el uso de la telemedicina aplicada a las consultas de consejo genético en la Comunidad autónoma de Extremadura, cuatro años después del incremento de personal e infraestructuras para potenciar el diagnóstico y seguimiento de las enfermedades de base genética en la región. Sus características socio-geográficas y la excelencia de la red de telemedicina existente, dotan al modelo propuesto de un enorme potencial para optimizar la incorporación definitiva de la genética médica al ámbito sanitario y rentabilizar ambas inversiones.

El proceso de derivación de casos clínicos candidatos a estudio desde atención primaria y especializada a la unidad de genética fue consolidándose, permitiendo la citación fluida y coordinada con un tiempo medio de espera en torno a 20 días. No observamos disminución



alguna en la eficiencia ni en la aceptación de la consulta a través de videoconferencia, respecto al método presencial tradicional. En ambos casos tanto el paciente como el genetista fueron informados previamente, por el médico remitente que sospechó la enfermedad genética, del hecho clínico que justificó dicha consulta y acudieron esperando mayor información respecto al procedimiento (individuos consultantes), como a los antecedentes personales y familiares (el genetista). Resultaron llamativas la atención y concentración mantenidas por los intervinientes, atribuibles al hecho de controlar todos ellos la imagen de ambas cámaras en todo momento. En general el grado de satisfacción del conjunto de participantes fue muy elevado, prestando una atención continua a cómo mejorar el proceso en prueba. La primera apreciación fue la necesidad de permitir a los consultantes la máxima autonomía y privacidad durante la teleconsulta, permaneciendo cercano el personal de apoyo.

Destacó la relevancia que adquirió el genetista sobre el individuo/familia, respecto a los papeles adoptados en las relaciones médico-pacientes en las teleconsultas de otras especialidades. Se relaciona con el hecho de que las consultas de consejo genético educan, describen, interpretan y ayudan a tomar decisiones, en el transcurso de una videoconferencia de larga duración en la que se tocan temas complejos. El paciente y su familia se sienten integrados en el proceso y parte activa que colabora en el éxito del mismo.

La aportación fundamental del uso de la telemedicina en nuestro ámbito fue la incorporación del personal sanitario no médico y perteneciente al entorno inmediato del individuo/familia analizados, a la consulta de consejo genético. Ello redundó en la mejor comunicación, información, control de muestras e informes de los consultantes. Fue destacable el grado de confianza y naturalidad con que se enfrentan a la consulta de genética los individuos atendidos mediante videoconferencia, sin duda por la cercanía del personal sanitario que le es absolutamente conocido, al igual que el entorno físico.

Consideramos una oportunidad única el ofrecer a los individuos analizados el transmitir toda la información resultante del proceso de su diagnóstico y consejo genético, a los médicos que ejercen en sus respectivos centros de salud. A pesar de ser ellos los que conocen y observan la evolución de los pacientes y sus familias, suelen quedar al margen de las conclusiones de este tipo de estudios. De nuevo el personal de enfermería participó muy activamente, trasladándoles los informes, árboles genealógicos y revisiones bibliográficas de la enfermedad depositados

en la historia informatizada de cada paciente/familia. Observamos un interés desigual de este colectivo por los estudios genéticos en marcha. Hemos puesto de manifiesto la necesidad de un equipo multidisciplinar que coordine e implique a todos los interesados e intercambie las experiencias en este ámbito.

Queremos destacar la diversidad de una consulta de diagnóstico y consejo genético en una región de gran extensión, bajo porcentaje de casos candidatos analizados e importante número de solicitudes por evaluar para grupos de patologías muy distintas. Dada la progresiva complejidad del conocimiento de las bases genéticas de la enfermedad en humanos, se tiende a la hiperespecialización en nuestra disciplina. Por ello en nuestro ámbito resulta esencial permitir a los genetistas profundizar en el conocimiento de grupos de enfermedades, centrándose en los avances para su diagnóstico, la actualización de la literatura relativa, interacción con equipos de investigación especializados y protocolos internacionales consensuados para intervenciones médicas capaces de paliarlos.

En los cuatro últimos años se ha desarrollado ampliamente la cartera de servicios de nuestra Unidad, tratando de dar la mayor cobertura a las especialidades y patologías demandadas. Suponemos que la práctica a través de la telemedicina requerirá la evaluación continua de los análisis genéticos ofertados y técnicas empleadas, atendiendo a su coste-beneficio-eficiencia. Hemos asistido a las nuevas posibilidades que la unidad ofrece y a su capacidad para cambiar las metodologías y estrategias de nuestra asistencia sanitaria, las intervenciones y terapias médicas. La centralización de recursos tecnológicos, el envejecimiento de la población y la poca autonomía de los individuos afectados de la mayoría de las enfermedades genéticas pueden impulsar el uso de la telemedicina, por lo que se deben establecer cualificaciones específicas y normas de calidad obligatorias para quienes intervengan en el asesoramiento genético.

Las redes de telemedicina pueden resolver la obligación que tienen los sistemas sanitarios públicos de garantizar la igualdad de acceso a los análisis genéticos a todos los individuos que los necesiten. Unidades como la nuestra reciben cada vez más peticiones de pruebas y ya trabajan augurando para un futuro cercano un uso muy extendido de análisis de susceptibilidad a enfermedades de mayor prevalencia, técnicas de mucho menor coste para el diagnóstico de enfermedades raras y el desarrollo de disciplinas de gran rentabilidad como la farmacogenética. La telemedicina podría impulsar enormemente estas tendencias, al ofrecer a los grupos de población más alejados la posibilidad de de-

tección de estos trastornos; a pesar de sus beneficios será preciso controlar también sus posibles riesgos.

Hemos puesto de manifiesto la utilidad del sistema de videoconferencia utilizado para paliar la enorme necesidad de formación profesional respecto al progreso en salud y al potencial que existe en el ámbito de la genética médica. Los sistemas públicos de salud deben proporcionar profesionales formados y en número suficiente para que los beneficios de la genética se concreten y distribuyan a todos los ciudadanos.

El uso de la Red de Telemedicina de Extremadura contó con procedimientos adecuados de obtención de consentimiento informado, acceso igualitario a las pruebas, asesoramiento adecuado y protección de la confidencialidad. A pesar de que los datos genéticos con impacto clínico y/o familiar deben contar con el máximo nivel de protección, se debe hacer referencia al interés que los datos genéticos pueden tener para otros miembros de la familia. Igualmente se debe recalcar la importancia del derecho del paciente a saber o a no saber, incorporándose a la teleconsulta mecanismos que lo respeten. El acto médico tiene en general que satisfacer la necesidad de información, asesoramiento y asegurar la correcta comunicación de los resultados obtenidos.

Nos planteamos los riesgos de acceder con facilidad a núcleos poblacionales pequeños y de relativo aislamiento geográfico, pudiendo favorecer su estigmatización dentro de la comunidad; es esencial el reconocer y respetar las sensibilidades culturales. Por otra parte, estos grupos étnicos minoritarios no se deben ver excluidos de análisis genéticos de los que se puedan beneficiar.

La telemedicina constituye una herramienta importantísima para impulsar el desarrollo de proyectos de investigación en zonas con población dispersa, poblaciones con relativo aislamiento y acceso heterogéneo a centros sanitarios de referencia. Su éxito depende del uso correcto e intercambio de muestras de DNA de interés y datos asociados. Es imprescindible la disponibilidad de datos genealógicos, procedencia de la población, datos clínicos personales y familiares.

Nuestra situación geográfica dota a nuestro equipo de un potencial privilegiado para el intercambio transfronterizo de muestras y datos, pudiendo general resultados de gran interés para los grupos de investigación europeos del ámbito de la genética. Para todos los supuestos anteriores consideramos necesario respetar siempre las características socioculturales de la población, normativa y legislación internacional, nacional y en ocasiones local.

AGRADECIMIENTOS

Este trabajo ha sido financiado por la Junta de Extremadura (PRI08OB007) y por el Instituto de Salud Carlos III (07PI0594).

REFERENCIAS

- Gattas M, MacMillan J, Meinecke I, Loane M, Wootton R. Telemedicine and clinical genetics: establishing a successful service. *J Telemed Telecare*. 2001; 7:68-70.
- Iredale R, Gray J, Murtagh G. Telegenetics: a pilot study of video-mediated genetic consultations in Wales. *Int J Med Marketing*. 2002; 2(2):130-5.
- Hu P, Chau P. Physician acceptance of telemedicine technology: an empirical investigation. *Top Health Inform Manage*. 1999; 19(4):20-35.
- Abrams DJ, Geier MR. A comparison of patient satisfaction with telehealth and on-site consultations: a pilot study for prenatal genetic counseling. *J Genet Couns*. 2006 Jun; 15(3):199-205.
- Zilliaccus E, Meiser B, Lobb E, Barlow-Stewart K, Tucker K. A balancing act--telehealth cancer genetics and practitioners' experiences of a triadic consultation. *J Genet Couns*. 2009; 18(6):598-605.
- Savenstedt S, Bucht G, Norberg L, Sandman P. Nurse-doctor interaction in teleconsultations between a hospital and a geriatric nursing home. *J Telemed Telecare*. 2002; 8:11-8.
- Torppa M, Timonen O, Keinanen-Kiukaanniemi S, Larivaara P, Leiman M. Patient-nurse-doctor interaction in general practice teleconsultations - a qualitative analysis. *J Telemed Telecare*. 2006; 12(6):306-10.
- Tates K, Elbers I, Meeuwesen L, Bensing J. Doctor-parentchild relationships': a 'pas de trois'. *Patient Educ Couns*. 2002 Sep; 48(1):5-14.
- Bensing J, Dulmen SV, Tates K. Communication in context: new directions in communication research. *Patient Educ Couns*. 2003; 50:27-32.
- Kessler S. Psychological aspects of genetic counseling IX: teaching and counseling. *J Genetic Couns*. 1997; 6(3):287-95.
- Meiser B, Gaff C, Julian-Reynier C, Biesecker B, Esplen M, Vodermaier A, et al. International perspectives on genetic counseling and testing for breast cancer risk. *Breast Dis*. 2007; 27:109-25.