

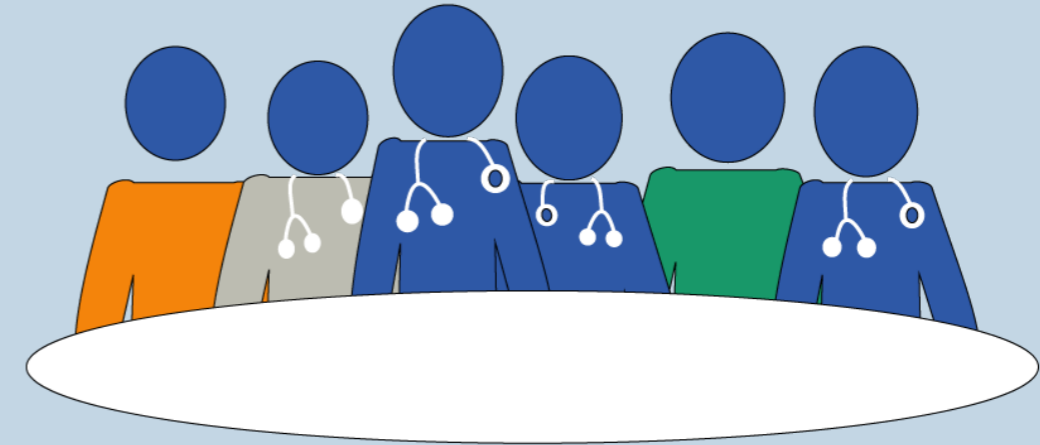
Cesta pacienta v rámci ERN GENTURIS: poradenství o reprodukčních možnostech pro osoby se syndromem predispozice ke vzniku rakoviny (CPS) a pro příslušné členy rodiny

Poradenství ohledně reprodukčních možností

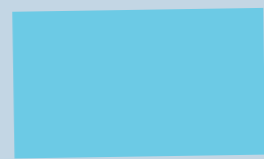
Surrogacy,
PGT, no children, PND,
natural conception
without genetic test,
gamete donation,
adoption.



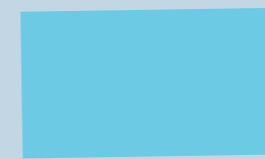
Zapojení multidisciplinárního týmu



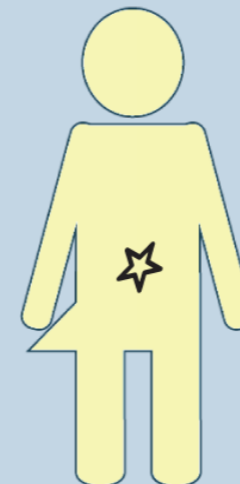
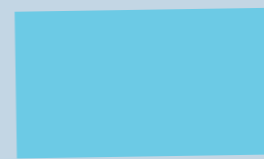
Diagnóza syndromu
predispozice ke vzniku
rakoviny (CPS) v různých
životních etapách



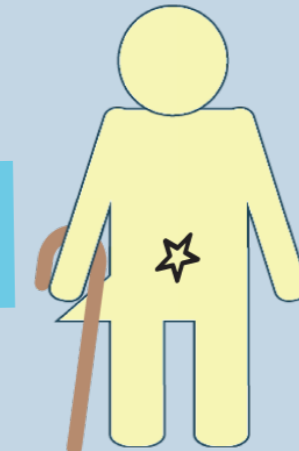
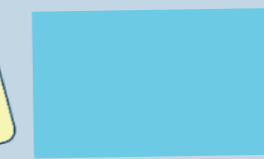
Dítě



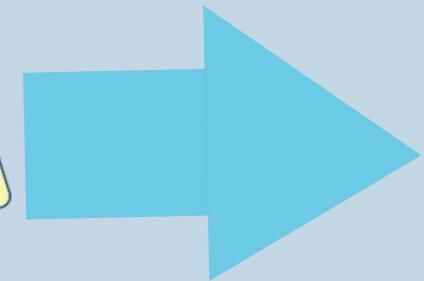
Dospívající



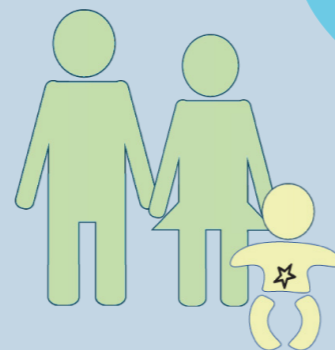
Dospělý



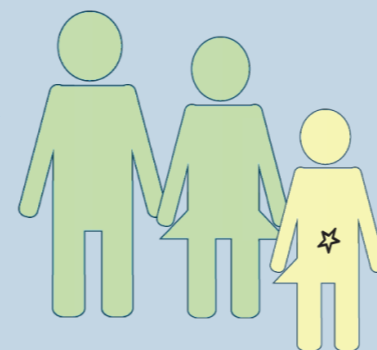
Senior



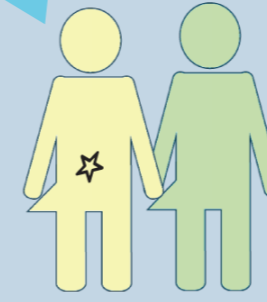
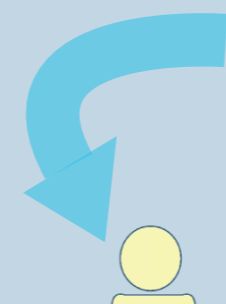
Nabídnout (diagnostické a
presymptomatické)
poradenství při více
příležitostech a příslušným
členům rodiny



Rodičům
dítěte



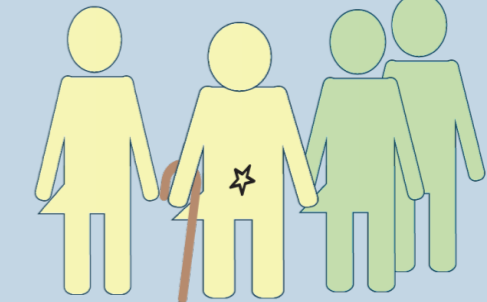
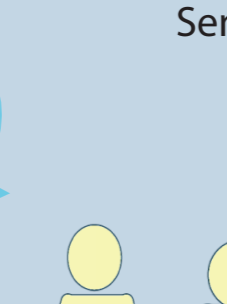
Dospívajícímu a
jeho rodičům



Dospělému
jedinci a
případnému
partnerovi



Při
zvažování
touhy po
dítěti



Dětem ve věku vhodném
pro reprodukci u starší
osoby s CPS

Prohlášení: Cesta pacienta ERN GENTURIS je určena jako obecný přehled klinické a diagnostické trajektorie pro konkrétní genturis nebo jeho podezření. Nemá nahrazovat individuální klinické a genetické poradenství v odborném centru. Neřeší ani všechny specifické výzvy komplexních genturis syndromů, které jsou v těchto cestách popsány. Konkrétní klinické pokyny, diagnostická kritéria a nomenklatura se mohou krátkodobě měnit, a proto jsou v této cestě pacienta uváděny pouze orientačně.

Syndrom predispozice ke vzniku rakoviny (CPS) může být diagnostikován v různých obdobích života člověka. Z tohoto důvodu je důležité poskytovat poradenství o reprodukčních možnostech opakovaně a zahrnout do něj i příslušné členy rodiny:

Životní etapa, ve které je CPS diagnostikován	Dítě	Dospívající	Dospělý	Senior
Komu nebo kdy by mělo být poradenství nabídnuto	Rodičům dítěte	Dospívajícímu a jeho rodičům	Dospělému apřípadně jeho partnerovi, pokud uvažují odětech	Dětem ve věku vhodném pro reprodukci u starší osoby s CPS

Pokyny [ERN GENTURIS guideline on reproductive options for individuals with a CPS](http://www.genturis.eu) jsou k dispozici na webových stránkách ERN GENTURIS (www.genturis.eu), v [sekc guidelines](#).

Genetické poradenství

Jedinci osobní nebo rodinnou anamnézou CPS potřebují jasné a aktuální informace o tom, co tato diagnóza znamená. To zahrnuje porozumění riziku vzniku rakoviny v různých věkových obdobích a tomu, jaké možnosti sledování nebo léčby jsou k dispozici. Stejně tak potřebují včasné a přesné informace o všech reprodukčních možnostech. To by mělo zahrnovat individuálně přizpůsobenou diskusi o:

- Osobní zdravotní a rodinná anamnéza
 - Výsledky genetických testů a způsob dědičnosti daného onemocnění
 - Popis, dostupnost a načasování dostupných reprodukčních možností (např. prenatální testování, preimplantační genetické testovací techniky apod.)
 - Možná omezení a výsledky všech reprodukčních možností
 - Emocionální dopad plánování rodiny a osobní hodnoty či přesvědčení
 - Psychosociální podpora během poskytování informací a procesu rozhodování
 - Podpora při sdílení informací s relevantními členy rodiny podle potřeby
- Informace týkající se diagnózy CPS, včetně interpretace genových variant, souvisejících rizik vzniku rakoviny či nádorů, možností sledování, léčby a reprodukčních možností, se mohou v průběhu času měnit.

Poradenství ohledně reprodukčních možností

Jedinci sCPS mají zvýšené riziko vzniku rakoviny či nádorů a diagnóza může být stanovena v různých životních etapách. Z tohoto důvodu je vhodné vést diskusi o reprodukčních možnostech v průběhu celého života a může být relevantní jak pro samotného jedince s diagnózou, tak pro další členy rodiny.

Reprodukční poradenství by mělo být nabízeno jedincům sCPS i všem relevantním členům rodiny opakovaně, podle potřeby.

Informace o reprodukčních možnostech by měly být poskytovány srozumitelným jazykem a přizpůsobeny konkrétnímu člověku a jeho situaci. Jedinci sCPS mohou chtít mít přístup k aktualizovaným informacím, aby je mohli sdílet s relevantními členy rodiny, jakmile dosáhnou reprodukčního věku, a měli by být v tomto podporováni.

Zapojení multidisciplinárního týmu

Reprodukční rozhodování u CPS je složité a zahrnuje medicínské, psychologické, etické a sociální dimenze. Proto je při poskytování reprodukčního poradenství pacientům s CPS zásadní zapojit multidisciplinární tým, který podpoří informované rozhodování. Tento multidisciplinární tým může zahrnovat:

- Genetický poradce / klinický genetik se zkušeností sCPS
- Klinický lékař se zkušeností s prováděním a interpretací prenatálních diagnostických testů
- Specialista na reprodukční medicínu (fertility doctor) poskytující doporučení ohledně preimplantačního genetického testování a dárcovství gamet
- Psycholog
- Další odborníci podle potřeby