

# ERN GENTURIS – SROZUMITELNÉ SHRNUTÍ DOPORUČENÍ PRO PORADENSTVÍ O REPRODUKČNÍCH MOŽNOSTECH PRO JEDINCE S GENETICKOU PREDISPOZICÍ K RAKOVINĚ (VČETNĚ GENTURIS)

**Autoři doporučení:** Said C. Farschtschi, Candy Kumps, Tamara Hussong Milagre, ERN GENTURIS counselling on reproductive options guideline group\*, Sandra Janssens, Sarah Pugh, Laura Kirstine Sønderberg Roos.

\* Členové hlavní pracovní skupiny v abecedním pořadí:

Autor	Specializace / Role	Příslušnost / Instituce
Said C. Farschtschi, MD	Lékař, sekundář v neurologii a genetickém poradenství	University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; Member of ERN GENTURIS
Sandra Janssens, MD, PhD	Klinický genetik	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Candy Kumps, MD, PhD	Klinický genetik	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Tamara Hussong Milagre	Zástupce pacientské komunity	EVITA Association – Hereditary Cancer (Associação EVITA – Cancro Hereditário, Portugal; ePAG of ERN GENTURIS
Sarah Pugh	Konzultant Genetický poradce	Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Foundation NHS trust, Manchester, United Kingdom
Laura Kirstine Sønderberg Roos, MD, PhD	Klinický genetik (Předseda)	Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Member of ERN GENTURIS

\* Ostatní členové v abecedním pořadí:

Autor	Specializace / Role	Příslušnost / Instituce
Anna Sophie Berghoff, MD, PhD	Onkolog	Medical University of Vienna, Vienna, Austria; Member of ERN GENTURIS
Estela Carrasco López, MSc	Genetický poradce	Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Claudia Cesaretti, MD	Klinický genetik	Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; Member of ERN GENTURIS
Ellen Denayer, MD, PhD	Klinický genetik	University Hospitals Leuven, University of Leuven, Leuven, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Francesca Fianchi, MD	Internista	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk, MD	Klinický genetik	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS
Mariëtte van Kouwen, MD, PhD	Gastroenterolog	Radboud university medical center, Nijmegen, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Periklis Makrythanasis, MD, PhD	Lékařský genetik	'Aghia Sophia' Children's Hospital, National and Kapodistrian University of Athens, Athens, Greece; Member of ERN GENTURIS University of Geneva, Geneva, Switzerland Biomedical Research Foundation of the Academy of Athens, Athens, Greece
Renata d' Oliveira	Klinický genetik	Unidade Local de Saúde (ULS) São João, Porto, Portugal; Member of ERN GENTURIS
Claas Röhl	Zástupce pacientské komunity	NF Kinder/ NF Patients United, Vienna, Austria; ePAG of ERN GENTURIS
Diana Salinas-Chaparro, MSc	Genetický poradce	Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Ileen Slegers, MSc	Genetický poradce, Porodní asistentka – specialista	UZ Brussel, Brussel, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Irene Spinelli, MD	Gastroenterolog	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Manon Suerink, MD, PhD	Klinický genetik	Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Salvo Testa	Zástupce pacientské komunity	Fondazione Mutagens (hereditary syndromes carriers), Milano, Italy
Ariane Van Tongerloo	Psycholog	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Eva Trevisson, MD, PhD	Klinický genetik	University of Padua, University Hospital of Padua, Padua, Italy; Member of ERN GENTURIS

**Upozornění:** Obsah tohoto shrnutí v běžném jazyce vychází z "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)\_ final version \_august2025".

## ÚVOD

Syndromy genetické predispozice ke vzniku nádorů jsou genetické stavy, které mohou pro postižené členy rodiny představovat řadu obav. Nejenže je u nich zvýšené riziko vzniku rakoviny ve srovnání s běžnou populací – mnoho jedinců s těmito syndromy má také vysoké riziko, že jejich dítě zdědí stejný stav, což činí proces plánování rodiny složitějším. Kromě toho mohou klinickou péči i poradenství ovlivnit i jiné, nenádorové projevy těchto syndromů.

Rodina se proto spoléhá na zdravotnické pracovníky, že je budou informovat a provázet mnoha dostupnými možnostmi. Ne všichni zdravotníci však mají specializované znalosti potřebné k poskytování tohoto typu poradenství.

## CÍLE DOPORUČENÍ

Cílem tohoto doporučení je pomoci zdravotnickým pracovníkům poskytovat relevantní a včasné poradenství osobám se syndromem genetické predispozice k rakovině.

## SHRNUTÍ

Pracovní skupinu tvoří odborníci se zkušenostmi z různých oblastí péče o osoby se syndromy genetické predispozice k nádorům, stejně jako samotní jedinci s těmito syndromy a jejich zástupci. Následující doporučení týkající se reprodukčního poradenství vycházejí z vědecké literatury a konsenzu odborníků dosaženého pomocí modifikovaného Delphi procesu.

Doporučuje se, aby všem osobám se syndromem genetické predispozice k rakovině – a také těm členům rodiny, pro které je to relevantní – bylo nabídnuto poradenství o možnostech týkajících se plánování rodiny. Je na nich, zda tuto nabídku přijmou či odmítnou. Doporučuje se také, aby během života existovalo více příležitostí k poradenství, protože pohled na plánování rodiny i jeho relevance se mohou v průběhu života měnit.

## KLÍČOVÁ DOPORUČENÍ / SHRNUTÍ DOPORUČENÍ

Reprodukční rozhodování – obsah a rámec reprodukčního poradenství	Odkazy	Síla doporučení
Reprodukční poradenství by mělo být nabídnuto všem jedincům se syndromem predispozice ke vzniku rakoviny* a relevantním rodinným příslušníkům.	1,2, 11	Silné (1, 2), střední (11)
Páry by měly mít přístup k multidisciplinárnímu týmu zdravotnických odborníků.	6, 13	Silné
<b>Načasování poskytování reprodukčního poradenství</b>		
Reprodukční poradenství by mělo být poskytováno dlouhodobě, s více příležitostmi ke konzultaci v průběhu života, ideálně ještě před plánováním rodiny.	7, 8	Silné
Dětem v riziku by mělo být poradenství nabídnuto, jakmile dosáhnou dospělosti, nebo dříve, pokud je to vhodné.	10	Střední
<b>Prezentace reprodukčních možností</b>		
Reprodukční poradenství by mělo zahrnovat možnosti následných konzultací a přístup k psychologické podpoře.	12, 13	Střední (12), silné (13)
<b>Škála metod asistované reprodukce</b>		
Možnosti zachování plodnosti by měly být součástí reprodukčního poradenství.	15, 16	Silné (15), střední (16)

\* Poradenství je obzvláště důležité v reprodukčním věku, ale může být relevantní i v jiných věkových skupinách, například v adolescenci nebo u starších osob, které informují své příbuzné.

## PSYCHOLOGICKÉ POTŘEBY

Je důležité zohlednit dopad syndromu genetické predispozice k rakovině na duševní i sociální pohodu. Zpožděná diagnóza, nejistota ohledně budoucích zdravotních problémů a/nebo strach z rozvoje rakoviny mohou způsobovat úzkost či depresi. Život s dlouhodobým zdravotním stavem může přinášet i sociální výzvy. Mohou se objevit finanční obavy, například náklady na pojištění nebo dopad na zaměstnání. Při plánování rodiny se mohou objevit také pocity viny a obavy.

Zohlednění psychologických potřeb pacientů a rodin se syndromy genetické predispozice k rakovině by mělo být klíčovou součástí péče a mělo by být zahrnuto i do procesu genetického poradenství. Zdravotničtí pracovníci by se měli při každém klinickém kontaktu ptát na psychickou pohodu a všimnout si příznaků úzkosti či deprese. Pacienti by měli být v případě potřeby odesláni k odborné podpoře. Důležitou roli může hrát také vzájemná podpora prostřednictvím patientských podpůrných skupin.