

ERN GENTURIS – LÆGMANDSRESUME AF GUIDELINE VEDRØRENDE RÅDGIVNING OM REPRODUKTIVE MULIGHEDER TIL PERSONER MED ET CANCER-PRÆDISPOSITIONSSYNDROM (HERUNDER GENTURIS)

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

*Kernerarbejdsgruppens medlemmer i alfabetisk rækkefølge:

Forfatter	Speciale/Rolle	Tilknytning
Said C. Farschtschi, MD	Læge, reservelæge i neurologi og genetisk rådgivning	University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; Member of ERN GENTURIS
Sandra Janssens, MD, PhD	Klinisk genetiker	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Candy Kumps, MD, PhD	Klinisk genetiker	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Tamara Hussong Milagre	Repræsentant for patient-/borgergruppen	EVITA Association – Hereditary Cancer (Associação EVITA – Cancro Hereditário, Portugal; ePAG of ERN GENTURIS
Sarah Pugh	Overlæge Genetisk rådgiver	Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Foundation NHS trust, Manchester, United Kingdom
Laura Kirstine Sønderberg Roos, MD, PhD	Klinisk genetiker (Formand)	Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Member of ERN GENTURIS

*Øvrige medlemmer i alfabetisk rækkefølge:

Forfatter	Speciale/Rolle	Tilknytning
Anna Sophie Berghoff, MD, PhD	Onkolog	Medical University of Vienna, Vienna, Austria; Member of ERN GENTURIS
Estela Carrasco López, MSc	Genetisk rådgiver	Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Claudia Cesaretti, MD	Klinisk genetiker	Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; Member of ERN GENTURIS
Ellen Denayer, MD, PhD	Klinisk genetiker	University Hospitals Leuven, University of Leuven, Leuven, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Francesca Fianchi, MD	Intern mediciner	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk, MD	Klinisk genetiker	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	Medicinsk genetiker	'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	Klinisk genetiker	Unidade Local de Saúde (ULS) São João, Porto, Portugal; Member of ERN GENTURIS
Claas Röhl	Repræsentant for patient-/borgergruppen	NF Kinder/ NF Patients United, Vienna, Austria; ePAG of ERN GENTURIS
Diana Salinas-Chaparro, MSc	Genetisk rådgiver	Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Ileen Slegers, MSc	Genetisk rådgiver, Jordemoder	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	Klinisk genetiker	Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Salvo Testa	Repræsentant for patient-/borgergruppen	Fondazione Mutagens (hereditary syndromes carriers), Milano, Italy
Ariane Van Tongerloo	Psykolog	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Eva Trevisson, MD, PhD	Klinisk genetiker	University of Padua, University Hospital of Padua, Padua, Italy; Member of ERN GENTURIS

Ansvarsfraskrivelse: Indholdet i dette resumé i lægmandssprog er baseret på "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025".

INTRODUKTION

Cancerprædispositionssyndromer er genetiske tilstande, som kan medføre flere lag af bekymring for de berørte familiemedlemmer. Ikke alene er der en øget risiko for at udvikle kræft sammenlignet med den generelle befolkning – mange personer med disse syndromer har også en høj risiko for at få et barn med den samme tilstand, hvilket gør familieplanlægning mere kompleks. Derudover kan andre ikke-kræftrelaterede symptomer påvirke både den kliniske behandling og rådgivningen.

Familien har derfor behov for sundhedsprofessionel vejledning om de mange muligheder, der findes. Dog har ikke alle sundhedsprofessionelle den specialiserede viden, der kræves for at tilbyde denne form for rådgivning.

RETNINGSLINJENS FORMÅL

Formålet med denne retningslinje er at støtte sundhedsprofessionelle i at tilbyde både relevant og rettidig rådgivning til personer med et cancerprædispositionssyndrom.

RESUMÉ

Guidelinegruppen består af eksperter med erfaring inden for flere områder relateret til behandling af personer med cancerprædispositionssyndromer og patientrepræsentanter for personer med et sådant syndrom. De følgende anbefalinger vedrørende reproduktiv rådgivning er udarbejdet på baggrund af videnskabelig litteratur og ekspertkonsensus opnået via en modificeret Delphi-proces.

Det anbefales, at alle personer med et cancerprædispositionssyndrom – samt de familiemedlemmer for hvem det er relevant – får tilbudt rådgivning om deres muligheder i forhold til familieplanlægning. Det er op til den enkelte, om de ønsker at tage imod tilbuddet. Det anbefales også, at personen gives flere muligheder for rådgivning gennem livet, da perspektiver og relevans i forhold til familieplanlægning kan ændre sig over tid.

VIGTIGSTE ANBEFALINGER / SAMMENDRAG AF RETNINGSLINJEN

Reproduktiv beslutningstagning – indhold og rammer for reproduktiv rådgivning	Anbefaling	Styrke
Reproduktiv rådgivning bør tilbydes til alle personer med et cancerprædispositionssyndrom* samt relevante familiemedlemmer.	1,2, 11	Stærk (1,2), moderat (11)
Par bør have adgang til et tværfagligt team af sundhedsfaglige eksperter.	6, 13	Stærk
Tidspunkt for levering af reproduktiv rådgivning		

Reproduktiv rådgivning bør tilbydes løbende med flere muligheder for at få rådgivning gennem hele livet, optimalt allerede fra før familieførelse planlægges.	7, 8	Stærk
Børn i øget risiko bør tilbydes rådgivning, når de når voksenalderen, eller tidligere hvis relevant.	10	Moderat
Præsentation af reproduktive muligheder		
Reproduktiv rådgivning bør omfatte opfølgning samt adgang til psykologisk støtte.	12, 13	Moderat (12), stærk (13)
Relevante metoder til assisterede reproduktion		
Muligheder for fertilitetsbevaring bør indgå i reproduktiv rådgivning.	15, 16	Stærk (15), moderat (16)

* Rådgivning er særligt relevant i den fertile alder, men kan også være relevant i andre aldersgrupper, for eksempel i puberteten og hos ældre personer, med henblik på at informere deres pårørende.

PSYKOSOCIALE BEHOV

Det er vigtigt at tage højde for, hvordan et cancerprædispositionssyndrom påvirker både psykologisk og social trivsel. En forsinket diagnose, usikkerhed om fremtidige helbredsproblemer og/eller frygt for at udvikle kræft kan føre til angst eller depression. At leve med en kronisk tilstand kan også medføre sociale udfordringer. Der kan være økonomiske bekymringer, såsom forsikringsudgifter og betydning for arbejdssituationen. Der kan også opstå skyldfølelse og bekymringer i forbindelse med familieplanlægning.

At tilgodese de psykologiske behov hos patienter og familier med cancerprædispositionssyndromer bør være et centralt element i deres behandling og bør også indgå som en del af den genetiske rådgivning. Sundhedsprofessionelle bør spørge ind til trivsel ved hver klinisk kontakt og være opmærksomme på tegn på angst og depression. Patienter bør henvises til professionel støtte, hvis der er behov for det. Peer-to-peer-støtte gennem patientforeninger kan også spille en vigtig rolle for trivslen.