

ERN GENTURIS SAMENVATTING IN EENVOUDIGE TAAL VAN DE RICHTLIJN OVER VOORLICHTING OVER REPRODUCTIEVE OPTIES VOOR PERSONEN MET EEN KANKERPREDISPOSITIESYNDROOM (INCLUSIEF GENTURIS)

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

*Kernwerkgroepleden in alfabetische volgorde

| Auteur | Specialisme/Rol | Instelling / Organisatie |
|---|--|--|
| Said C. Farschtschi, MD | Arts, arts-assistent neurologie en genetische counseling | University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; Member of ERN GENTURIS |
| Sandra Janssens, MD, PhD | Klinisch geneticus | University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS |
| Candy Kumps, MD, PhD | Klinisch geneticus | University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS |
| Tamara Hussong Milagre | Vertegenwoordiger van de gemeenschap | EVITA Association – Hereditary Cancer (Associação EVITA – Cancro Hereditário, Portugal; ePAG of ERN GENTURIS |
| Sarah Pugh | Medisch specialist, genetisch counselor | Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Foundation NHS trust, Manchester, United Kingdom |
| Laura Kirstine Sønderberg Roos, MD, PhD | Klinisch geneticus (voorzitter) | Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Member of ERN GENTURIS |

*Overige leden in alfabetische volgorde

| Auteur | Specialisme/Rol | Instelling / Organisatie |
|---------------------------------|--|---|
| Anna Sophie Berghoff, MD, PhD | Oncoloog | Medical University of Vienna, Vienna, Austria; Member of ERN GENTURIS |
| Estela Carrasco López, MSc | Genetic counsellor | Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS |
| Claudia Cesaretti, MD | Klinisch geneticus | Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; Member of ERN GENTURIS |
| Ellen Denayer, MD, PhD | Klinisch geneticus | University Hospitals Leuven, University of Leuven, Leuven, Belgium; Member of ERN GENTURIS |
| Francesca Fianchi, MD | Internist | Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS |
| Marianne Geilswijk, MD | Klinisch geneticus | Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS |
| Mariëtte van Kouwen, MD, PhD | Gastro-enteroloog/ Maag-darm-leverarts | Radboud university medical center, Nijmegen, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS |
| Periklis Makrythanasis, MD, PhD | Medisch geneticus | '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 | Klinisch geneticus | Unidade Local de Saúde (ULS) São João, Porto, Portugal; Member of ERN GENTURIS |
| Claas Röhl | Vertegenwoordiger van de gemeenschap | NF Kinder/ NF Patients United, Vienna, Austria; ePAG of ERN GENTURIS |
| Diana Salinas-Chaparro, MSc | Genetisch counselor | Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS |
| Ileen Slegers, MSc | Genetisch counselor, verloskundig specialist | UZ Brussel, Brussel, Belgium; Member of ERN GENTURIS |
| Irene Spinelli, MD | Gastro-enteroloog/ Maag-darm-leverarts | Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS |
| Manon Suerink, MD, PhD | Klinisch geneticus | Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS |
| Salvo Testa | Vertegenwoordiger van de gemeenschap | Fondazione Mutagens (hereditary syndromes carriers), Milano, Italy |
| Ariane Van Tongerloo | Psycholoog | University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS |
| Eva Trevisson, MD, PhD | Klinisch geneticus | University of Padua, University Hospital of Padua, Padua, Italy; Member of ERN GENTURIS |

Disclaimer: De inhoud van deze samenvatting in begrijpelijke taal is gebaseerd op het "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025".

INLEIDING

Kankerpre-dispositiesyndromen zijn genetische aandoeningen die voor getroffen familieleden meerdere zorgen met zich mee kunnen brengen. Niet alleen is er een verhoogd risico op het ontwikkelen van kanker in vergelijking met de algemene bevolking – veel mensen met deze syndromen hebben ook een grote kans om een kind te krijgen met dezelfde aandoening. Dit maakt het proces van gezinsplanning complexer. Daarnaast kunnen andere niet-tumorale kenmerken zowel de klinische zorg als de begeleiding beïnvloeden.

De familie is daarom afhankelijk van zorgprofessionals om hen te informeren en te begeleiden bij de vele beschikbare opties. Niet alle zorgprofessionals beschikken echter over de gespecialiseerde kennis die nodig is om deze begeleiding te bieden.

DOEL VAN DE RICHTLIJN

Het doel van deze richtlijn is om zorgprofessionals te ondersteunen bij het bieden van relevante en tijdige voorlichting over reproductieve opties aan personen met een kankerpre-dispositiesyndroom.

SAMENVATTING

De richtlijn-groep bestaat uit experts met ervaring op verschillende gebieden rondom de zorg voor personen met kankerpre-dispositiesyndromen, evenals personen met een kankerpre-dispositiesyndroom en hun vertegenwoordigers. De volgende aanbevelingen met betrekking tot reproductieve counseling zijn gebaseerd op wetenschappelijke literatuur en expertconsensus, verkregen via een gemodificeerd Delphi-proces.

Het wordt aanbevolen dat alle personen met een kankerpre-dispositiesyndroom, en de familieleden voor wie dit relevant is, voorlichting krijgen over hun opties met betrekking tot gezinsplanning – het is aan hen om dit aanbod te accepteren of te weigeren. Ook wordt aanbevolen dat er meerdere momenten voor voorlichting zijn gedurende het leven, omdat perspectieven en de relevantie van gezinsplanning in de loop van de tijd kunnen veranderen.

BELANGRIJKSTE AANBEVELINGEN / SAMENVATTING VAN DE RICHTLIJN

| Reproductieve besluitvorming – inhoud en kader van reproductieve counseling | Aanbeveling | Sterkte |
|---|-------------|-------------------------|
| Reproductieve counseling moet worden aangeboden aan alle personen met een kanker-pre-dispositiesyndroom* en aan relevante familieleden. | 1,2, 11 | Sterk (1,2), matig (11) |
| Stellen moeten toegang hebben tot een multidisciplinair team van zorgprofessionals. | 6, 13 | Sterk |
| Timing van het aanbieden van reproductieve counseling | | |

| | | |
|--|--------|------------------------|
| Reproductieve counseling moet longitudinaal worden aangeboden, met meerdere mogelijkheden voor counseling gedurende het leven, idealiter vóór de gezinsplanning. | 7, 8 | Sterk |
| Kinderen met risico moeten counseling aangeboden krijgen zodra zij volwassen zijn, of eerder indien passend. | 10 | Matig |
| Presentatie van reproductieve opties | | |
| Reproductieve counseling moet mogelijkheden voor follow-up bieden en toegang tot psychologische ondersteuning. | 12, 13 | Matig (12), sterk (13) |
| Reeks geassisteerde voortplantingstechnologieën | | |
| Opties voor vruchtbaarheidsbehoud moeten worden opgenomen in reproductieve counseling. | 15, 16 | Sterk (15), matig (16) |

* Counseling is vooral relevant op reproductieve leeftijd, maar kan ook van belang zijn in andere leeftijdsgroepen, zoals tijdens de adolescentie en bij oudere personen die hun familieleden willen informeren.

PSYCHOLOGISCHE BEHOEFTE

Het is belangrijk om stil te staan bij de impact van een kankerpre-dispositiesyndroom op zowel het mentale als het sociale welzijn. Een vertraagde diagnose, onzekerheid over toekomstige gezondheidsproblemen en/of angst om kanker te ontwikkelen kunnen leiden tot gevoelens van angst of depressie. Leven met een chronische aandoening kan ook sociale uitdagingen met zich meebrengen. Er kunnen financiële zorgen zijn, zoals de kosten van verzekeringen en de invloed op werkgelegenheid. Daarnaast kunnen er gevoelens van schuld en zorgen ontstaan bij het maken van plannen voor het stichten van een gezin.

Het aanpakken van de psychologische behoeften van patiënten en families met kankerpre-dispositiesyndromen moet een belangrijk onderdeel vormen van hun zorg en moet ook deel uitmaken van het genetisch counselingsproces. Zorgprofessionals zouden bij elk contactmoment moeten vragen naar het welzijn en alert moeten zijn op tekenen van angst en depressie. Patiënten moeten indien nodig worden doorverwezen voor professionele ondersteuning. Onderlinge steun via patiëntenverenigingen kan eveneens een belangrijke rol spelen in het bevorderen van welzijn.