

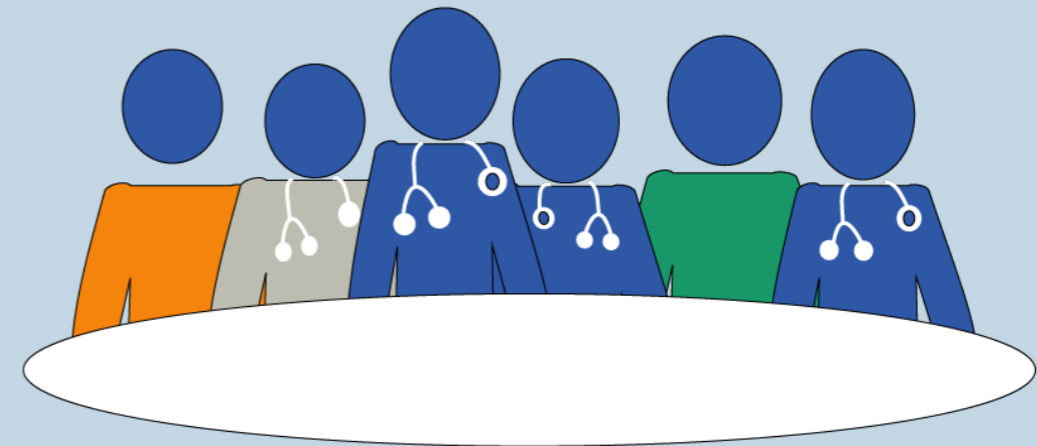
ERN GENTURIS patsiendi teekond: Päriliku vähisündroomiga (CPS, inglise k. cancer predisposition syndrome) isikute ning nende pereliikmete nõustamine reproduktiivsete valikute osas

Nõustamine reproduktiivsete valikute osas

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



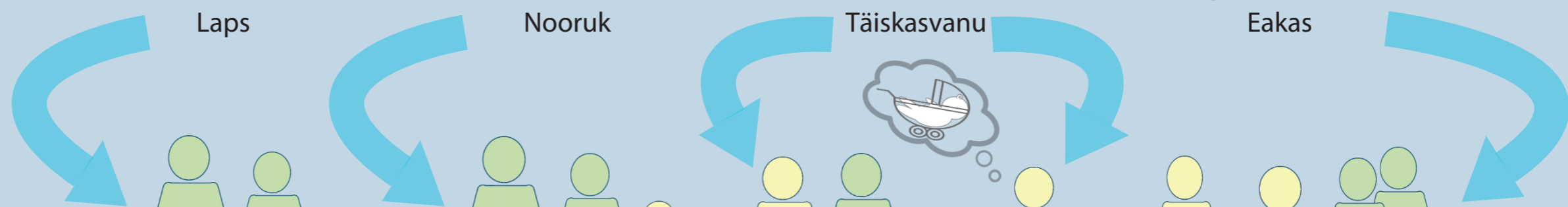
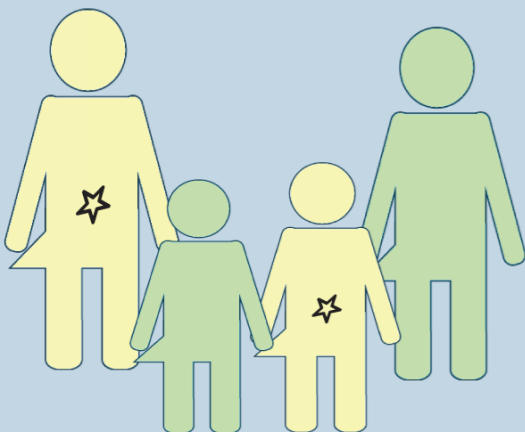
Multidistsiplinaarse meeskonna kaasamine



CPS diagnoosimine erinevates eluetappides



Pakkuge korduvat nõustamist nii pärast diagnoosi saamist kui ka enne sümptomite tekkimist ning kaasake vajadusel ka pereliikmed



Laps

Nooruk

Täiskasvanu

Eakas

lapse vanematele

Noorukile ja tema vanematele

Täiskasvanul e ja võimalikule partnerile

Lapse saamise soovi kaalumisel

Eaka CPS-iga inimese reproduktiivses eas lastele

Vastutusest loobumine: See patsiendi teekond on mõeldud päriliku vähisündroomiga või selle kahtlusega isikute kliinilise ja diagnostilise tee üldiseks ülevaateks. See ei asenda personaalset kliinilist ja geneetilist nõustamist ekspertkeskuses. Samuti ei käsitle see kompleksse päriliku vähisündroomi kõiki väljakutseid. Spetsiifilised kliinilised juhised, diagnostilised kriteeriumid ja nomenklatuur võivad kiiresti muutuda ning mistõttu on neile selles patsienditeekonnas viidatud vaid üldistatult.

Päriliku vähisündroomi (CPS) võib diagnoosida inimese elu eri etappides. Seetõttu on oluline pakkuda nõustamist reproduktiivsete valikute osas rohkem kui üks kord ning kaasata sellesse ka pereliikmeid:

Eluetapp, milles CPS diagnoositakse	Laps	Nooruk	Täiskasvanu	Eakas
Kellele või millal tuleks nõustamist pakkuda	lapse vanematele	Noorukile ja tema vanematele	täiskasvanule ja vajaduse korral tema partnerile, kui nad mõtleavad lapse saamisele	Eaka CPS-iga inimese reproduktiivses eas lastele

ERN Genturise juhend CPS isikute reproduktiivsete võimaluste osas ([ERN GENTURIS guideline on reproductive options for individuals with a CPS](https://www.genturis.eu)) on leitav ERN GENTURIS veebilehel (www.genturis.eu), [juhiste](#) rubriigis.

Geneetiline nõustamine

Isikud, kellel endal või kelle perekonnas esineb pärilik vähisündroom (CPS), vajavad selget ja ajakohast teavet selle kohta, mida diagnoos tähendab. See hõlmab selgitust vähiriskidest eri vanuses ning sellest, millised jälgimis- või ravivõimalused on olemas. Samuti vajavad nad õigeaegset ja täpset teavet erinevate reproduktiivsete valikute kohta. Nõustamine peaks lähtuma inimese vajadustest ja sisaldama järgmisi teemasid:

- Tervise ja pereloo andmete analüüs
- Tehtud geneetiliste testi tulemuste ja haiguse pärandumise selgitamine
- Millised pereplaneerimise võimalused on olemas, millal neid saab kasutada ja kui kättesaadavad need on (nt sünnieelne diagnostika, embrüodiagnostika ehk preimplantatsiooniline geneetiline testimine)
- Erinevate reproduktiivsete valikute korral saadavad vastused ja nende piirangud
- Pereplaneerimise emotsionaalne mõju ning inimese enda väärtused ja uskumused
- Psühhosotsiaalne tugi kogu teabe andmise ja otsuste tegemise ajal
- Tugi pereliikmete teavitamisel, kui see on asjakohane

Teave CPS-i diagnoosi kohta — sealhulgas geenivariandi tõlgendamine, seotud vähi/kasvaja riskid, jälgimis- ja ravivõimalused ning reproduktiivsed valikud — võib aja jooksul muutuda.

Nõustamine reproduktiivsete valikute osas

Kuna pärilike vähisündroomiga (CPS) kaasneb suurenenud vähi/kasvaja risk ning diagnoos võib olla pandud elu eri etappides, on oluline arutleda pereplaneerimise võimalusi kogu elu jooksul. See võib olla oluline nii diagnoosi saanud inimesele kui ka teistele pereliikmetele.

Reproduktiivnõustamist tuleks pakkuda CPS-iga inimestele ja vajaduse korral pereliikmetele ning seda korduvalt vastavalt vajadusele.

Teave reproduktiivsete võimaluste kohta peab olema selge ja arusaadav ning kohandatud inimesele, keda nõustatakse..

CPS-iga inimesed võivad soovida jagada ajakohast teavet oma pereliikmetega, kui need jõuavad reproduktiivsesse ikka, ning neid tuleks selles toetada.

Multidistsiplinaarse meeskonna kaasamine

Reproduktiivsete otsuste tegemine CPS-i korral on kompleksne ning hõlmab meditsiinilisi, psühholoogilisi, eetilisi ja sotsiaalseid aspekte. Seetõttu on CPS-iga patsientidele reproduktiivnõustamise pakkumisel ülioluline kaasata multidistsiplinaarne meeskond, et toetada teadlikku otsustamist. Sellesse meeskonda peaks kuuluma:

- Geneetiline nõustaja / kliiniline geneetik, kellel on kogemus vastava CPS-iga
- Sünnieelse diagnostika spetsialist, kes nõustab sünnieelsete testide valikul ja tulemuste tõlgendamisel
- Viljatusravi arst, kes saab anda nõu preimplantatsioonilise geneetilise testimise, sugurakkude loovutamise ja muude viljatusravi võimaluste kohta
- Psühholoog
- Teised eksperdid vastavalt vajadusele