

# ERN GENTURIS KOKKUVÕTE JUHISET, REPRODUKTIIVSETE VÕIMALUSTE NÕUSTAMISE KOHTA, LIHTSAS EESTI KEELES

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

\* Põhitöörühma liikmed tähestikulisel järjekorras:

Autor	Eriala / roll	Ametikoht / asutus
Said C. Farschtschi, MD	Arst, neuroloogia ja geneetilise nõustamise resident	University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; Member of ERN GENTURIS
Sandra Janssens, MD, PhD	Kliiniline geneetik	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Candy Kumps, MD, PhD	Kliiniline geneetik	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Tamara Hussong Milagre	Kogukonna esindaja	EVITA Association – Hereditary Cancer (Associação EVITA – Cancro Hereditário, Portugal); ePAG of ERN GENTURIS
Sarah Pugh	Konsultant Geneetiline nõustaja	Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Foundation NHS trust, Manchester, United Kingdom
Laura Kirstine Sønderberg Roos, MD, PhD	Kliiniline geneetik (Esimees/ juhataja)	Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Member of ERN GENTURIS

\*Teised liikmed tähestikulisel järjekorras:

Autor	Eriala / roll	Ametikoht / asutus
Anna Sophie Berghoff, MD, PhD	Onkoloog	Medical University of Vienna, Vienna, Austria; Member of ERN GENTURIS
Estela Carrasco López, MSc	Geneetiline nõustaja	Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Claudia Cesaretti, MD	Kliiniline geneetik	Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; Member of ERN GENTURIS
Ellen Denayer, MD, PhD	Kliiniline geneetik	University Hospitals Leuven, University of Leuven, Leuven, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Francesca Fianchi, MD	Sisehaiguste arst	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk, MD	Kliiniline geneetik	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS
Mariëtte van Kouwen, MD, PhD	Gastroenteroloog	Radboud university medical center, Nijmegen, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Periklis Makrythanasis, MD, PhD	Meditsiinigeneetik	'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	Kliiniline geneetik	Unidade Local de Saúde (ULS) São João, Porto, Portugal; Member of ERN GENTURIS
Claas Röhl	Kogukonna esindaja	NF Kinder/ NF Patients United, Vienna, Austria; ePAG of ERN GENTURIS
Diana Salinas-Chaparro, MSc	Geneetiline nõustaja	Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Ileen Slegers, MSc	Geneetiline nõustaja, Ämmaemand-spetsialist	UZ Brussel, Brussel, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Irene Spinelli, MD	Gastroenteroloog	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Manon Suerink, MD, PhD	Kliiniline geneetik	Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Salvo Testa	Kogukonna esindaja	Fondazione Mutagens (hereditary syndromes carriers), Milano, Italy
Ariane Van Tongerloo	Psühholoog	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Eva Trevisson, MD, PhD	Kliiniline geneetik	University of Padua, University Hospital of Padua, Padua, Italy; Member of ERN GENTURIS

**Vastutusest loobumine:** Selle lihtsas keeles kokkuvõtte sisu põhineb dokumendil "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)\_ final version\_august2025".

## SISSEJUHATUS

Pärilikud vähisündroomid on geneetilised haigused või seisundid, mis võivad põhjustada ärevust. Lisaks suurenenud vähiriskile võrreldes üldpopulatsiooniga, on neil ka märkimisväärne tõenäosus saada laps, kellel on sama geneetiline seisund. See muudab pereplaneerimise keerukamaks. Lisaks võivad ka muud, kasvajatega mitteseotud ilmingud mõjutada nii kliinilist käsitlust kui ka nõustamist.

Seetõttu toetuvad pered tervishoiutöötajatele, et saada teavet ja juhendamist kõigi olemasolevate võimaluste kohta. Samas ei pruugi kõigil tervishoiutöötajatel olla vajalikku erialast pädevust sellise nõustamise pakkumiseks.

## JUHISE EESMÄRK

Selle juhise eesmärk on aidata tervishoiutöötajatel pakkuda asjakohast ja õigeaegset nõustamist inimestele, kellel on pärilik vähisündroom.

## KOKKUVÕTE

Juhise koostamise rühma kuulusid eksperdid, kellel on kogemus päriliku vähisündroomidega inimeste nõustamisel, ravis ja jälgimises erinevates valdkondades, samuti päriliku vähisündroomiga inimesed ja nende esindajad. Reproduktiivnõustamise soovitused põhinevad teadusuuringutel ja ekspertide konsensusel, mis saavutati modifitseeritud Delphi meetodi abil.

Juhis soovib kõigile päriliku vähisündroomiga inimestele ning nende pereliikmetele, pakkuda nõustamist pereplaneerimise võimaluste kohta. Inimene saab ise otsustada, kas ta soovib seda või mitte. Samuti soovib juhise, et nõustamist pakutaks inimese elu jooksul korduvalt, sest inimeste mõtted ja vajadused pere planeerimise kohta võivad aja jooksul muutuda.

## PEAMISED SOOVITUSED / JUHISE KOKKUVÕTE

Reproduktiivsete otsuste tegemine – reproduktiivnõustamise sisu ja raamistik	Soovitus	Tugevus
Reproduktiivnõustamist tuleks pakkuda kõigile inimestele, kellel on pärilik vähisündroom*, ning vajadusel nende pereliikmetele.	1,2, 11	Tugev (1,2), mõõdukas (11)
Paaridel peaks olema juurdepääs multidistsiplinaarsele tervishoiuspetsialistide meeskonnale.	6, 13	Tugev
<b>Reproduktiivnõustamise pakkumise ajastus</b>		
Reproduktiivnõustamist tuleks pakkuda korduvalt, pakkudes mitmeid nõustamisvõimalusi kogu elu jooksul, ideaalis enne pereplaneerimist.	7, 8	Tugev
Riskirühma kuuluvatele lastele tuleks pakkuda nõustamist täisealiseks saamisel või vajadusel varem.	10	Mõõdukas
<b>Reproduktiivsete valikute esitamine</b>		
Reproduktiivnõustamine peaks hõlmama järelkonsultatsiooni võimalust ning ligipääsu psühholoogilisele toele.	12, 13	Mõõdukas (12), tugev (13)

Abistavate reprodutiivtehnoloogiate valik		
Reprodutiivnõustamine peaks sisaldama viljakust säilitavate võimaluste tutvustamist..	15, 16	Tugev (15), mõõdukas (16)

\* Nõustamine on eriti oluline reprodutiivses eas, kuid võib olla asjakohane ka teistes vanuserühmades, näiteks noorukieas või vanematel inimestel, kes soovivad oma sugulasi teavitada.

## PSÜHHOLOOGILISED VAJADUSED

On oluline arvestada päriliku vähisündroomi mõju nii vaimsele kui ka sotsiaalsele heaolule. Ärevust või depressiooni võib põhjustada võimalik hilinevad diagnoos, ebakindlus tulevaste terviseprobleemide suhtes ja/või hirm vähi tekkimise ees. Pikaajalise terviseprobleemiga elamine võib tuua kaasa ka sotsiaalseid raskusi. Mõnel inimesel võivad tekkida rahalised mured, näiteks seoses kindlustuse või töövõime ja töö leidmisega. Pere planeerimisel võivad tekkida ka süütunne ja hirmud.

Päriliku vähisündroomiga patsientide ja nende perede psühholoogiliste vajaduste käsitlemine peaks olema oluline osa ravist ning geneetilisest nõustamisest. Tervishoiutöötajad peaksid igal visiidil küsima patsiendi enesetunde kohta ning pöörama tähelepanu ärevuse ja depressiooni tunnustele. Vajaduse korral tuleks patsiendid suunata psühholoogilise abi juurde. Samuti võivad abi pakkuda kogemusnõustamine ja tugigrupid.