

RESUME DE L'ERN GENTURIS SUR LES RECOMMANDATIONS-CLES CONCERNANT LE CONSEIL SUR LES OPTIONS REPRODUCTIVES POUR LES PERSONNES ATTEINTES D'UN SYNDROME DE PREDISPOSITION AU CANCER (Y COMPRIS GENTURIS)

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

*Membres du groupe de travail principal par ordre alphabétique :

Auteur	Spécialité / Rôle	Affiliation
Said C. Farschtschi, MD	Médecin en neurologie et en conseil génétique	University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; Member of ERN GENTURIS
Sandra Janssens, MD, PhD	Généticien clinique	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Candy Kumps, MD, PhD	Généticien clinique	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Tamara Hussong Milagre	Représentant de la communauté	EVITA Association – Hereditary Cancer (Associação EVITA – Cancro Hereditário, Portugal; ePAG of ERN GENTURIS
Sarah Pugh	Médecin spécialiste Conseillère en génétique	Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Foundation NHS trust, Manchester, United Kingdom
Laura Kirstine Sønderberg Roos, MD, PhD	Généticien clinique (Présidente)	Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Member of ERN GENTURIS

*Autres membres par ordre alphabétique

Auteur	Spécialité / Rôle	Affiliation
Anna Sophie Berghoff, MD, PhD	Oncologue	Medical University of Vienna, Vienna, Austria; Member of ERN GENTURIS
Estela Carrasco López, MSc	Conseillère en génétique	Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Claudia Cesaretti, MD	Généticien clinique	Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; Member of ERN GENTURIS
Ellen Denayer, MD, PhD	Généticien clinique	University Hospitals Leuven, University of Leuven, Leuven, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Francesca Fianchi, MD	Médecin interniste	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk, MD	Généticien clinique	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS
Mariëtte van Kouwen, MD, PhD	Gastro entérologue	Radboud university medical center, Nijmegen, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Periklis Makrythanasis, MD, PhD	Généticien médical	'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	Généticien clinique	Unidade Local de Saúde (ULS) São João, Porto, Portugal; Member of ERN GENTURIS
Claas Röhl	Représentant de la communauté	NF Kinder/ NF Patients United, Vienna, Austria; ePAG of ERN GENTURIS
Diana Salinas-Chaparro, MSc	Conseillère en génétique	Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Ileen Slegers, MSc	Conseillère en génétique, Sage femme spécialiste	UZ Brussel, Brussel, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Irene Spinelli, MD	Gastro entérologue	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS

Avertissement : Le contenu de ce résumé en langage simplifié est basé sur le document intitulé "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025".

Manon Suerink, MD, PhD	Généticien clinique	Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Salvo Testa	Représentant de la communauté	Fondazione Mutagens (hereditary syndromes carriers), Milano, Italy
Ariane Van Tongerloo	Psychologue	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Eva Trevisson, MD, PhD	Généticien clinique	University of Padua, University Hospital of Padua, Padua, Italy; Member of ERN GENTURIS

INTRODUCTION

Les syndromes de prédisposition au cancer (SPC) sont des affections génétiques qui peuvent entraîner de nombreuses préoccupations pour les membres de la famille concernés. Non seulement ils présentent un risque accru de développer un cancer par rapport à la population générale, mais beaucoup d'individus atteints de ces syndromes ont également un risque élevé d'avoir un enfant porteur de la même condition, ce qui rend la planification familiale plus complexe. De plus, d'autres manifestations non tumorales peuvent influencer la prise en charge clinique ainsi que le conseil génétique.

Les personnes atteintes d'un SPC dépendent donc des professionnels de santé pour être informées et guidées à travers les nombreuses options disponibles. Cependant, tous les professionnels de santé ne disposent pas des connaissances spécialisées nécessaires pour offrir ce type de conseil.

OBJECTIFS DE LA LIGNE DIRECTRICE

L'objectif de cette ligne directrice est d'aider les professionnels de santé à fournir un conseil pertinent et opportun aux personnes atteintes d'un syndrome de prédisposition au cancer.

RÉSUMÉ

Le groupe de travail est composé d'experts ayant une expérience dans divers domaines liés à la prise en charge des personnes atteintes de syndromes de prédisposition au cancer, ainsi que de personnes concernées par ces syndromes et de leurs représentants. Les recommandations suivantes concernant le conseil reproductif sont fondées sur la littérature scientifique et un consensus d'experts obtenu via un processus Delphi modifié.

Il est recommandé que toutes les personnes atteintes d'un syndrome de prédisposition au cancer, ainsi que les membres de leur famille pour qui cela est pertinent, se voient proposer un conseil concernant leurs options en matière de planification familiale — libre à eux d'accepter ou de refuser cette proposition. Il est également recommandé de prévoir plusieurs occasions de conseil tout au long de la vie, car les perspectives et la pertinence de la planification familiale peuvent évoluer au fil du temps.

RECOMMANDATIONS-CLÉS / RÉSUMÉ DE LA LIGNE DIRECTRICE

Prise de décision reproductive – contenu et cadre du conseil	Recommandation	Solidité
Le conseil reproductif doit être proposé à toutes les personnes présentant un syndrome de prédisposition au cancer* ainsi qu'aux membres de leur famille concernés.	1,2, 11	Fort (1,2), modéré (11)
Les couples doivent avoir accès à une équipe pluridisciplinaire de professionnels de santé.	6, 13	Fort
A quel moment proposer le conseil sur les options reproductives ?		
Le conseil reproductif doit être proposé de manière longitudinale, avec de multiples occasions d'accompagnement tout au long de la vie, idéalement avant la planification familiale.	7, 8	Fort
Les enfants à risque doivent avoir un conseil sur les options reproductives dès qu'ils atteignent l'âge adulte, ou plus tôt si cela est approprié.	10	Modéré
Présentation des options reproductives		
Le conseil sur les options reproductives devra offrir des possibilités de suivi et l'accès à un soutien psychologique.	12, 13	Modéré (12), fort (13)
Techniques de procréation médicalement assistée		
Les options de préservation de la fertilité doivent être incluses dans le conseil reproductif.	15, 16	Fort (15), modéré (16)

* Le conseil est particulièrement pertinent à l'âge reproductif, mais il peut également l'être pour d'autres groupes d'âge, tels que les adolescents et les personnes plus âgées informant leurs proches.

BESOINS PSYCHOLOGIQUES

Il est important de prendre en compte l'impact d'un syndrome de prédisposition au cancer sur le bien-être mental et social. Un diagnostic tardif, l'incertitude concernant de futurs problèmes de santé et/ou la peur de développer un cancer peuvent entraîner de l'anxiété ou une dépression. Vivre avec une maladie chronique peut également poser des défis sociaux. Il peut exister des préoccupations financières, telles que le coût des assurances ou les conséquences sur l'emploi. Des sentiments de culpabilité et des inquiétudes peuvent aussi apparaître lors de la planification d'une famille.

Répondre aux besoins psychologiques des patients et des familles concernés par un syndrome de prédisposition au cancer doit constituer un élément essentiel de leur prise en charge et faire partie intégrante du conseil génétique. Les professionnels de santé devraient interroger les patients sur leur bien-être à chaque contact clinique et être attentifs aux signes d'anxiété ou de dépression. Les patients doivent être orientés vers un soutien professionnel si nécessaire. Le soutien entre pairs, notamment via des groupes de patients, peut également jouer un rôle important dans le bien-être.

Avertissement : Le contenu de ce résumé en langage simplifié est basé sur le document intitulé "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025".