

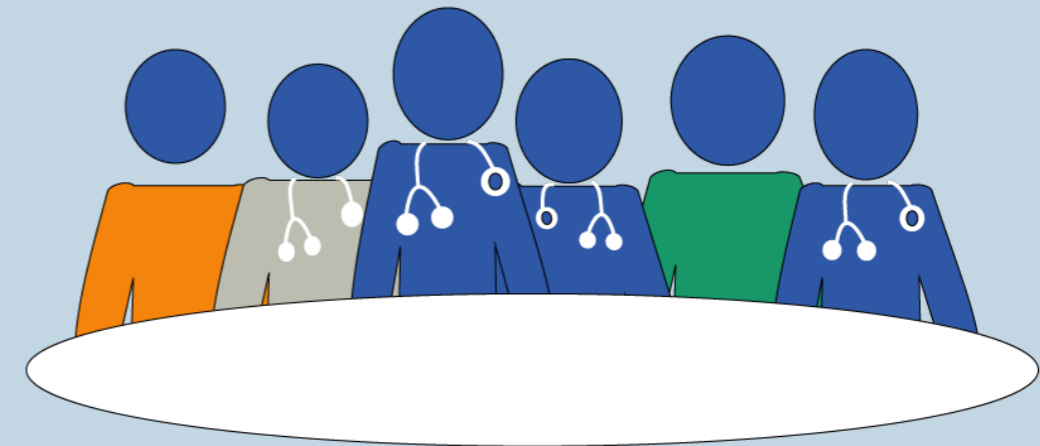
ERN GENTURIS-Patientenweg: Beratung zureproduktiven Optionen für Personen mit einem Krebsprädispositionssyndrom (KPS) und für relevante Familienangehörige

Beratung zu reproduktiven Optionen

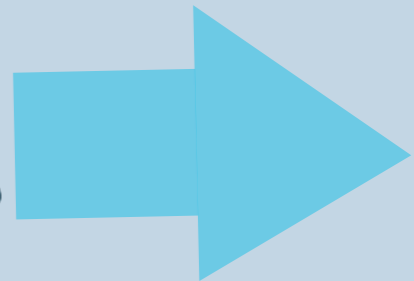
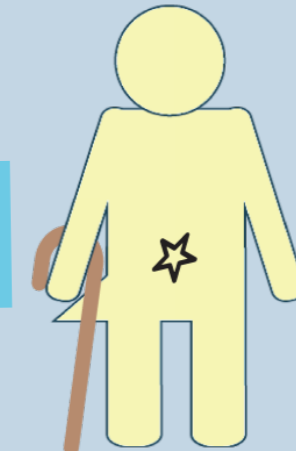
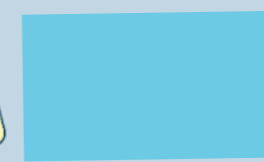
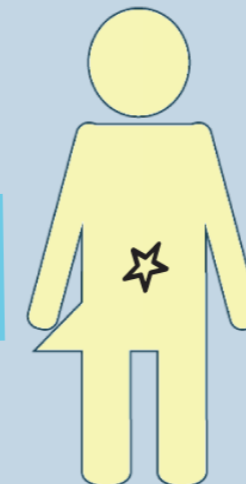
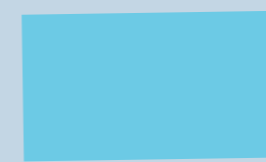
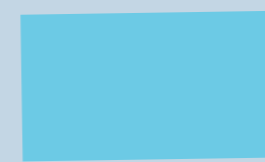
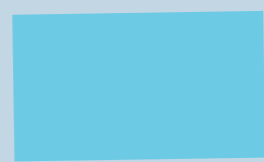
Surrogacy,
PGT, no children, PND,
natural conception
without genetic test,
gamete donation,
adoption.



Einbindung des multidisziplinären Teams



Diagnose eines KPS in verschiedenen Lebensphasen



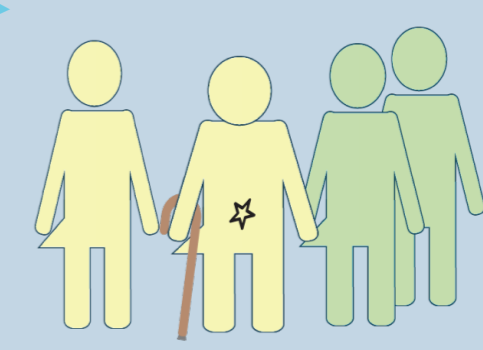
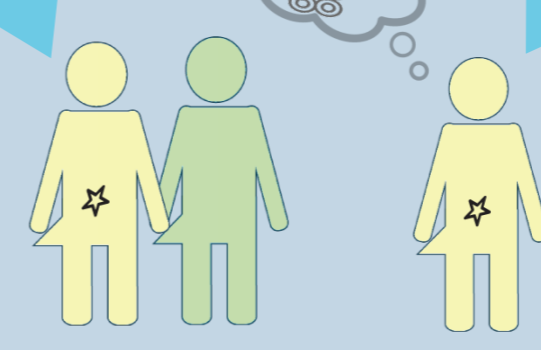
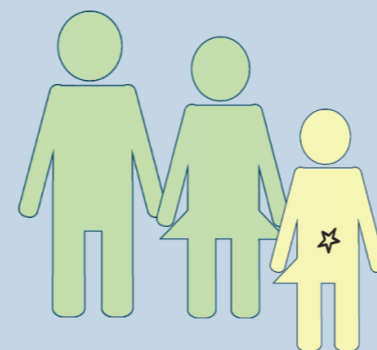
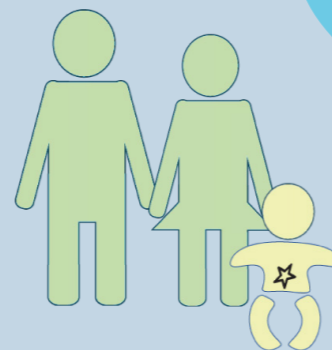
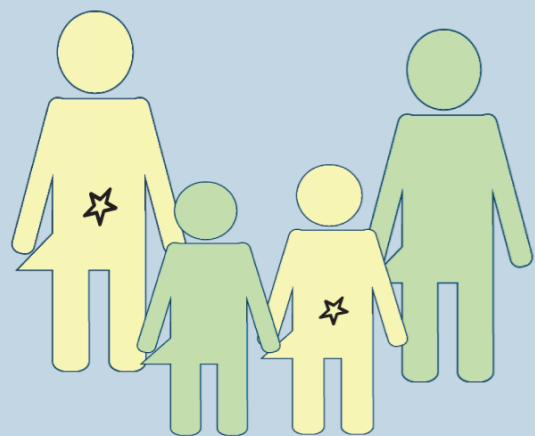
Kind

Jugendliche/r

Erwachsene/r

Ältere Person

Bieten Sie (diagnostische und präsymptomatische) Beratung mehrfach und für die jeweils betroffenen Familienangehörigen an



An die Eltern des Kindes

An die/den Jugendliche/n und deren Eltern

Für die erwachsene Person und eine mögliche Partnerin bzw. einen möglichen Partner

bei bestehendem Kinderwunsch

An die Kinder im reproduktiven Alter der älteren Person mit KPS

Haftungsausschluss: Die ERN-GENTURIS-Patientenweg dient als allgemeine Übersicht über den klinischen und diagnostischen Ablauf für das jeweilige Genturis-Syndrom bzw. dessen Verdacht. Sie ersetzt keine individuelle klinische und genetische Beratung in einem spezialisierten Zentrum. Zudem erhebt sie nicht den Anspruch, alle spezifischen Herausforderungen der komplexen Genturis-Syndrome abzudecken, die in den Patient Journeys behandelt werden. Spezifische klinische Leitlinien, diagnostische Kriterien und Nomenklaturen können sich kurzfristig ändern und werden daher in dieser Patient Journey lediglich referenziert.

Ein Krebsprädispositionssyndrom (KPS) kann zu unterschiedlichen Zeitpunkten im Leben einer Person diagnostiziert werden. Daher ist es wichtig, Beratung zu reproduktiven Optionen mehrfach anzubieten und relevante Familienangehörige einzubeziehen:

Lebensphase, in der ein KPS diagnostiziert wird	Kind	Jugendliche/r	Erwachsene/r	Ältere Person
An wen bzw. wann Beratung angeboten werden sollte	An die Eltern des Kindes	An die/den Jugendliche/n und deren Eltern	An die erwachsene Person und – falls relevant – deren Partner/in, insbesondere bei bestehendem Kinderwunsch	An die Kinder im reproduktiven Alter der älteren Person mit KPS

Die [ER N GENTURIS guideline on reproductive options for individuals with a CPS](http://www.genturis.eu) ist auf der ERN-GENTURIS-Website (www.genturis.eu) im Bereich [guidelines](#) zu finden.

Genetische Beratung

Personen mit einer persönlichen oder familiären Vorgeschichte eines Krebsprädispositionssyndroms (KPS) benötigen klare und aktuelle Informationen darüber, was die Diagnose bedeutet. Dazu gehört das Verständnis der altersabhängigen Krebsrisiken sowie der verfügbaren Überwachungs- und Behandlungsoptionen. Ebenso benötigen sie rechtzeitige und verlässliche Informationen über alle reproduktiven Möglichkeiten. Dies sollte eine individuell angepasste Beratung zu folgenden Aspekten umfassen:

- Persönliche medizinische Vorgeschichte und Familienanamnese
 - Genetische Testergebnisse und das Vererbungsmuster der Erkrankung
 - Beschreibung, Zugänglichkeit und zeitliche Einordnung der verfügbaren reproduktiven Optionen (z. B. pränatale Diagnostik, Präimplantationsdiagnostik, verschiedene PGT-Verfahren)
 - Mögliche Einschränkungen und Ergebnisse aller reproduktiven Optionen
 - Emotionaler Einfluss der Familienplanung sowie persönliche Werte und Überzeugungen
 - Psychosoziale Unterstützung während der Informationsvermittlung und des Entscheidungsprozesses
 - Unterstützung beim Weitergeben relevanter Informationen an betroffene Familienangehörige
- Informationen zur Diagnose eines KPS – einschließlich der Interpretation genetischer Varianten, der damit verbundenen Krebs-/Tumorrisiken, der Überwachung, Behandlung und reproduktiven Optionen – können sich im Laufe der Zeit ändern.

Beratung zu reproduktiven Optionen

Da Krebsprädispositionssyndrome (KPS) durch ein erhöhtes Risiko für Krebs bzw. Tumoren gekennzeichnet sind und die Diagnose in unterschiedlichen Lebensphasen gestellt werden kann, ist eine Beratung zu reproduktiven Optionen lebenslang angezeigt. Sie kann sowohl für die betroffene Person selbst als auch für andere relevante Familienangehörige sinnvoll sein.

Reproduktive Beratung sollte Personen mit einem KPS sowie allen relevanten Familienmitgliedern angeboten werden – und dies mehrfach, wenn es die Situation erfordert.

Informationen zu reproduktiven Optionen sollten in einer angemessenen, verständlichen Sprache vermittelt und individuell auf die Person und ihre Lebensumstände zugeschnitten sein.

Personen mit einem KPS möchten möglicherweise aktualisierte Informationen erhalten, um diese mit ihren relevanten Familienangehörigen zu teilen, sobald diese das reproduktive Alter erreichen. Sie sollten hierbei entsprechend unterstützt werden.

Einbindung des multidisziplinären Teams

Die reproduktive Entscheidungsfindung bei Krebsprädispositionssyndromen (KPS) ist komplex und umfasst medizinische, psychologische, ethische und soziale Aspekte. Daher ist es entscheidend, bei der Beratung zu reproduktiven Optionen für Patientinnen und Patienten mit KPS ein multidisziplinäres Team einzubeziehen, um eine informierte Entscheidungsfindung zu unterstützen. Zu diesem multidisziplinären Team können gehören:

- Eine genetische Beraterin/ein genetischer Berater bzw. eine/ein Fachärztin/Facharzt für Humangenetik mit Erfahrung im jeweiligen KPS
- Eine klinische Fachperson, die Erfahrung in der Durchführung und Interpretation pränataler diagnostischer Tests hat
- Eine Fertilitätsmedizinerin/ein Fertilitätsmediziner, die/der Beratung zu Präimplantationsdiagnostik, Gametenspende und weiteren reproduktionsmedizinischen Optionen bietet
- Eine Psychologin/ein Psychologe
- Weitere Expertinnen und Experten, je nach individuellem Bedarf