

ERN GENTURIS – ZUSAMMENFASSUNG IN EINFACHER SPRACHE LEITLINIE ZUR BERATUNG ÜBER REPRODUKTIVE OPTIONEN FÜR PERSONEN MIT EINEM KREBSPRÄ-DISPOSITIONSSYNDROM (EINSCHLIEßLICH GENTURIS)

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

*Mitglieder der Kernarbeitsgruppe in alphabetischer Reihenfolge:

Autorin / Autor	Fachgebiet / Rolle	Zugehörigkeit / Institution
Said C. Farschtschi, MD	Arzt, Assistenzarzt in der Neurologie und genetischen Beratung	University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; Member of ERN GENTURIS
Sandra Janssens, MD, PhD	Klinische Genetikerin	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Candy Kumps, MD, PhD	Klinische Genetikerin	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Tamara Hussong Milagre	Vertreterin der Patientengemeinschaft	EVITA Association – Hereditary Cancer (Associação EVITA – Cancro Hereditário, Portugal); ePAG of ERN GENTURIS
Sarah Pugh	Fachärztin Genetische Beraterin	Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Foundation NHS trust, Manchester, United Kingdom
Laura Kirstine Sønderberg Roos, MD, PhD	Klinische Genetikerin (Vorsitzende)	Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Member of ERN GENTURIS

*Weitere Mitglieder in alphabetischer Reihenfolge:

Autorin / Autor	Fachgebiet / Rolle	Zugehörigkeit / Institution
Anna Sophie Berghoff, MD, PhD	Onkologin	Medical University of Vienna, Vienna, Austria; Member of ERN GENTURIS
Estela Carrasco López, MSc	Genetische Beraterin	Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Claudia Cesaretti, MD	Klinische Genetikerin	Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; Member of ERN GENTURIS
Ellen Denayer, MD, PhD	Klinische Genetikerin	University Hospitals Leuven, University of Leuven, Leuven, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Francesca Fianchi, MD	Internistin	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk, MD	Klinische Genetikerin	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS
Mariëtte van Kouwen, MD, PhD	Gastroenterologin	Radboud university medical center, Nijmegen, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Periklis Makrythanasis, MD, PhD	Humangenetiker	'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	Klinische Genetikerin	Unidade Local de Saúde (ULS) São João, Porto, Portugal; Member of ERN GENTURIS
Claas Röhl	Vertreter der Patientengemeinschaft	NF Kinder/ NF Patients United, Vienna, Austria; ePAG of ERN GENTURIS
Diana Salinas-Chaparro, MSc	Genetische Beraterin	Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Ileen Slegers, MSc	Genetische Beraterin, Hebamme mit Zusatzqualifikation	UZ Brussel, Brussel, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Irene Spinelli, MD	Gastroenterologin	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Manon Suerink, MD, PhD	Klinische Genetikerin	Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Salvo Testa	Vertreter der Patientengemeinschaft	Fondazione Mutagens (hereditary syndromes carriers), Milano, Italy
Ariane Van Tongerloo	Psychologin	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Eva Trevisson, MD, PhD	Klinische Genetikerin	University of Padua, University Hospital of Padua, Padua, Italy; Member of ERN GENTURIS

Haftungsausschluss: Der Inhalt dieser allgemein verständlichen Zusammenfassung basiert auf dem Dokument "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_ august2025".

EINLEITUNG

Krebsprädispositionssyndrome sind genetische Erkrankungen, die für betroffene Familien mehrere Herausforderungen mit sich bringen: Zum einen besteht ein erhöhtes Risiko, an Krebs zu erkranken, verglichen mit der Allgemeinbevölkerung. Zum anderen haben viele Personen mit solchen Syndromen ein hohes Risiko, ein Kind mit derselben genetischen Veränderung zu bekommen. Dadurch wird die Familienplanung komplexer. Darüber hinaus können auch andere nicht-tumoröse Krankheitsmerkmale die medizinische Versorgung und die Beratung beeinflussen.

Betroffene Familien sind daher auf Gesundheitsfachkräfte angewiesen, die sie über die verschiedenen verfügbaren Optionen informieren und begleiten. Allerdings verfügen nicht alle Fachkräfte über das spezialisierte Wissen, das für diese Art der Beratung notwendig ist.

ZIELE DER LEITLINIE

Diese Leitlinie soll Gesundheitsfachkräfte dabei unterstützen, Personen mit einem Krebsprädispositionssyndrom eine angemessene und rechtzeitige Beratung zu reproduktiven Optionen zu bieten.

ZUSAMMENFASSUNG

Die Leitliniengruppe besteht aus Expertinnen und Experten mit Erfahrung in verschiedenen Bereichen der Versorgung von Personen mit Krebsprädispositionssyndromen sowie aus Betroffenen und ihren Vertreterinnen und Vertretern. Die folgenden Empfehlungen zur reproduktiven Beratung basieren auf wissenschaftlicher Literatur und einem Expertenkonsens, der mittels eines modifizierten Delphi-Verfahrens erzielt wurde.

Es wird empfohlen, dass allen Personen mit einem Krebsprädispositionssyndrom – sowie relevanten Familienmitgliedern – eine Beratung zu ihren Möglichkeiten im Bereich der Familienplanung angeboten wird. Ob sie dieses Angebot annehmen, bleibt ihnen selbst überlassen. Zudem wird empfohlen, im Verlauf des Lebens mehrere Gelegenheiten für Beratungsgespräche zu schaffen, da sich Perspektiven und die Bedeutung von Familienplanung im Laufe der Zeit verändern können.

WICHTIGE EMPFEHLUNGEN / LEITLINIENZUSAMMENFASSUNG

Reproduktive Entscheidungsfindung – Inhalte und Rahmen der reproduktiven Beratung	Empfehlung	Stärke
Reproduktive Beratung sollte allen Personen mit einem Krebsprädispositionssyndrom* sowie den betroffenen Familienangehörigen angeboten werden.	1,2, 11	Stark (1,2), moderat (11)
Paaren sollte der Zugang zu einem multidisziplinären Team von Gesundheitsfachkräften ermöglicht werden.	6, 13	Stark

Zeitpunkt der Bereitstellung reproduktiver Beratung		
Reproduktive Beratung sollte longitudinal erfolgen, mit mehreren Gelegenheiten zur Beratung im Verlauf des Lebens, idealerweise beginnend vor der Familienplanung.	7, 8	Stark
Kindern mit Risiko sollte Beratung angeboten werden, sobald sie das Erwachsenenalter erreichen – oder früher, wenn angemessen.	10	Moderat
Darstellung der reproduktiven Optionen		
Reproduktive Beratung sollte Möglichkeiten zur Nachsorge sowie Zugang zu psychologischer Unterstützung bieten.	12, 13	Moderate (12), stark (13)
Spektrum assistierter Reproduktionstechnologien		
Optionen zur Fertilitätserhaltung sollten in die reproduktive Beratung einbezogen werden.	15, 16	Stark (15), moderat (16)

* Beratung ist insbesondere im reproduktiven Alter relevant, kann jedoch auch in anderen Altersgruppen von Bedeutung sein, etwa in der Adoleszenz oder bei älteren Personen, die ihre Angehörigen informieren möchten.

PSYCHOLOGISCHE BEDÜRFNISSE

Es ist wichtig, die Auswirkungen eines Krebsprädispositionssyndroms auf das psychische und soziale Wohlbefinden zu berücksichtigen. Eine verzögerte Diagnose, Unsicherheit über zukünftige gesundheitliche Probleme und/oder die Angst, an Krebs zu erkranken, können Angstzustände oder Depressionen auslösen. Das Leben mit einer chronischen Erkrankung kann zudem soziale Herausforderungen mit sich bringen. Es kann finanzielle Belastungen geben, etwa durch Versicherungskosten oder Auswirkungen auf die berufliche Situation. Auch Gefühle von Schuld oder Sorgen im Zusammenhang mit der Familienplanung können auftreten.

Die Berücksichtigung der psychologischen Bedürfnisse von Patientinnen, Patienten und ihren Familien sollte ein zentraler Bestandteil der Versorgung sein und auch in die genetische Beratung integriert werden. Gesundheitsfachkräfte sollten bei jedem klinischen Kontakt nach dem Wohlbefinden fragen und auf Anzeichen von Angst oder Depression achten. Bei Bedarf sollten Betroffene an professionelle Unterstützungsangebote weitergeleitet werden. Peer-to-Peer-Unterstützung durch Selbsthilfe- oder Patientengruppen kann ebenfalls eine wichtige Rolle für das Wohlbefinden spielen.