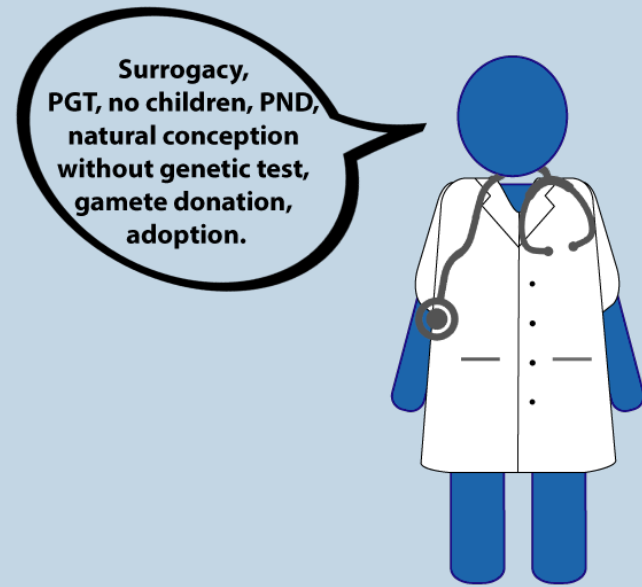
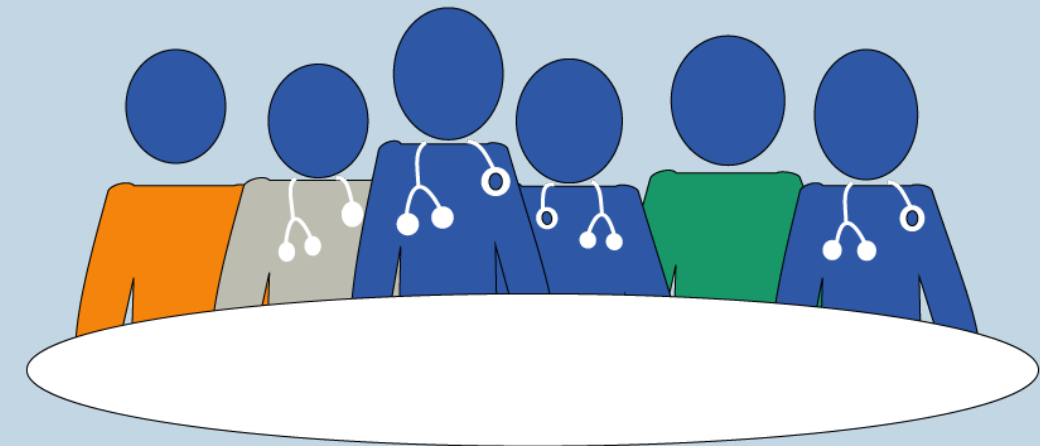


Διαδρομή ασθενούς στο ERN GENTURIS: συμβουλευτική σχετικά με τις αναπαραγωγικές επιλογές για άτομα με σύνδρομο προδιάθεσης για καρκίνο (ΣΠΚ) και για τα σχετικά μέλη της οικογένειας

Συμβουλευτική σχετικά με τις αναπαραγωγικές επιλογές



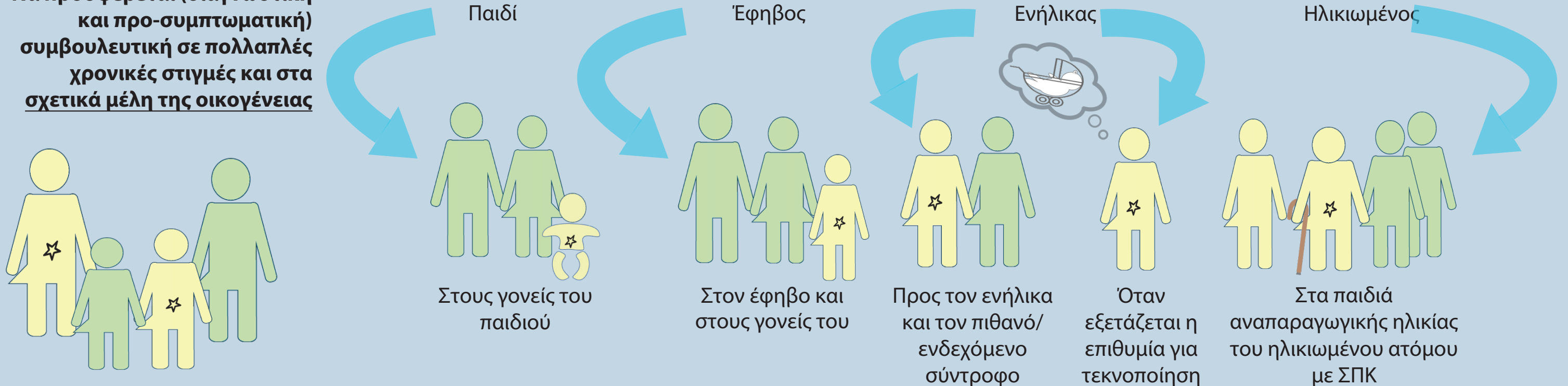
Συμμετοχή της διεπιστημονικής ομάδας



Διάγνωση ενός ΣΠΚ σε διαφορετικά στάδια της ζωής



Να προσφέρεται (διαγνωστική και προ-συμπτωματική) συμβουλευτική σε πολλαπλές χρονικές στιγμές και στα σχετικά μέλη της οικογένειας



Αποποίηση ευθύνης: Η διαδρομή του ασθενούς στο ERN GENTURIS προορίζεται ως μια γενική επισκόπηση της κλινικής και διαγνωστικής πορείας για το συγκεκριμένο σύνδρομο GENTURIS ή την υποψία του. Δεν πρέπει να αντικαθιστά την εξατομικευμένη κλινική και γενετική συμβουλευτική σε κέντρο εμπειρογνωμοσύνης. Δεν αποσκοπεί επίσης στο να καλύψει όλες τις ειδικές προκλήσεις των πολύπλοκων συνδρόμων GENTURIS που περιλαμβάνονται στις διαδρομές των ασθενών. Ειδικές κλινικές κατευθυντήριες οδηγίες, διαγνωστικά κριτήρια και ορολογία ενδέχεται να αλλάξουν σε σύντομο χρονικό διάστημα και, ως εκ τούτου, αναφέρονται μόνο συνοπτικά στο παρόν κείμενο.

Ένα σύνδρομο προδιάθεσης για καρκίνο (ΣΠΚ) μπορεί να διαγνωστεί σε διαφορετικές χρονικές στιγμές στη ζωή ενός ατόμου. Για τον λόγο αυτό, είναι σημαντικό να προσφέρεται συμβουλευτική σχετικά με τις αναπαραγωγικές επιλογές περισσότερες από μία φορές και να συμπεριλαμβάνονται τα σχετικά μέλη της οικογένειας:

Στάδιο ζωής στο οποίο διαγιγνώσκεται το ΣΠΚ	Παιδί	Έφηβος	Ενήλικας	Ηλικιωμένος
Σε ποιον ή πότε πρέπει να προσφέρεται συμβουλευτική	Στους γονείς του παιδιού	Στον έφηβο και στους γονείς του	Στον ενήλικα και, εφόσον είναι σχετικό, στον/στη σύντροφό του όταν σκέφτονται την τεκνοποίηση	Στα παιδιά αναπαραγωγικής ηλικίας του ηλικιωμένου ατόμου με ΣΠΚ

Η οδηγία για τις αναπαραγωγικές επιλοές του ERN GENTURIS σε άτομα με ΣΠΚ ([ERN GENTURIS guideline on reproductive options for individuals with a CPS](#)) βρίσκεται στην ιστοσελίδα του ERN GENTURIS (www.genturis.eu), στην ενότητα οδηγίες ([guidelines](#)).

Γενετική Συμβουλευτική

Τα άτομα με προσωπικό ή οικογενειακό ιστορικό συνδρόμου προδιάθεσης για καρκίνο (ΣΠΚ) χρειάζονται σαφείς και επικαιροποιημένες πληροφορίες σχετικά με το τι σημαίνει η διάγνωση. Αυτό περιλαμβάνει την κατανόηση των κινδύνων εμφάνισης καρκίνου σε διαφορετικές ηλικίες και των διαθέσιμων επιλογών παρακολούθησης ή θεραπείας. Χρειάζονται επίσης έγκαιρη και ακριβή ενημέρωση σχετικά με όλες τις αναπαραγωγικές επιλογές. Η ενημέρωση αυτή πρέπει να περιλαμβάνει εξατομικευμένη συζήτηση σχετικά με:

- Το προσωπικό ιατρικό και οικογενειακό ιστορικό
- Τα αποτελέσματα γενετικού ελέγχου και τον τρόπο κληρονομησης της πάθησης
- Την περιγραφή, τη διαθεσιμότητα και τον κατάλληλο χρόνο εφαρμογής των διαθέσιμων αναπαραγωγικών επιλογών (π.χ. προγεννητικός έλεγχος, τεχνικές προεμφυτευτικού γενετικού ελέγχου κ.λπ.)
- Τυχόν περιορισμούς και πιθανά αποτελέσματα όλων των αναπαραγωγικών επιλογών
- Τον συναισθηματικό αντίκτυπο του οικογενειακού προγραμματισμού και τις προσωπικές αξίες/πεποιθήσεις
- Την ψυχοκοινωνική υποστήριξη καθ’ όλη τη διάρκεια της ενημέρωσης και της διαδικασίας λήψης αποφάσεων
- Τη στήριξη στη κοινοποίηση πληροφοριών με τα σχετικά μέλη της οικογένειας, όπου αυτό είναι κατάλληλο

Οι πληροφορίες σχετικά με τη διάγνωση ενός ΣΠΚ — συμπεριλαμβανομένης της ερμηνείας της γονιδιακής παραλλαγής, των σχετιζόμενων κινδύνων καρκινογένεσης, της παρακολούθησης, της θεραπείας και των αναπαραγωγικών επιλογών — ενδέχεται να αλλάζουν με την πάροδο του χρόνου.

Συμβουλευτική σχετικά με τις αναπαραγωγικές επιλογές

Καθώς τα σύνδρομα προδιάθεσης για καρκίνο (ΣΠΚ) χαρακτηρίζονται από αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου/όγκων και η διάγνωση μπορεί να γίνει σε διαφορετικά στάδια της ζωής, η συζήτηση σχετικά με τις αναπαραγωγικές επιλογές ενδείκνυται καθ’ όλη τη διάρκεια της ζωής και μπορεί να είναι κατάλληλη τόσο για το άτομο με τη διάγνωση όσο και για άλλα σχετικά μέλη της οικογένειας. Η αναπαραγωγική συμβουλευτική πρέπει να προσφέρεται στα άτομα με ΣΠΚ και σε όλα τα σχετικά μέλη της οικογένειας, σε πολλαπλές χρονικές στιγμές, όπου αυτό κρίνεται κατάλληλο. Οι πληροφορίες σχετικά με τις αναπαραγωγικές επιλογές πρέπει να παρέχονται σε κατάλληλη γλώσσα και να είναι εξατομικευμένες, ανάλογα με το άτομο και τις ιδιαίτερες συνθήκες του. Τα άτομα με ΣΠΚ ενδέχεται να επιθυμούν πρόσβαση σε επικαιροποιημένες πληροφορίες ώστε να τις μοιραστούν με τα σχετικά μέλη της οικογένειάς τους όταν αυτά φτάσουν σε αναπαραγωγική ηλικία, και πρέπει να υποστηρίζονται σε αυτή τη διαδικασία.

Συμμετοχή της διεπιστημονικής ομάδας

Η λήψη αναπαραγωγικών αποφάσεων σε άτομα με ΣΠΚ είναι μια πολύπλοκη διαδικασία που περιλαμβάνει ιατρικές, ψυχολογικές, ηθικές και κοινωνικές διαστάσεις. Για τον λόγο αυτό, είναι κρίσιμο, όταν προσφέρεται συμβουλευτική της αναπαραγωγής σε ασθενείς με ΣΠΚ, να εμπλέκεται μια διεπιστημονική ομάδα ώστε να υποστηρίζεται η τεκμηριωμένη λήψη αποφάσεων. Η διεπιστημονική αυτή ομάδα μπορεί να περιλαμβάνει:

- Γενετικό σύμβουλο/ιατρό γενετιστή με εμπειρία στο συγκεκριμένο ΣΠΚ
- Κλινικό ιατρό με εμπειρία στη διενέργεια και ερμηνεία προγεννητικών διαγνωστικών εξετάσεων
- Ιατρό αναπαραγωγικής ιατρικής για καθοδήγηση σχετικά με προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο, δωρεά γαμετών
- Ψυχολόγο
- Άλλους ειδικούς, ανάλογα με τις ανάγκες