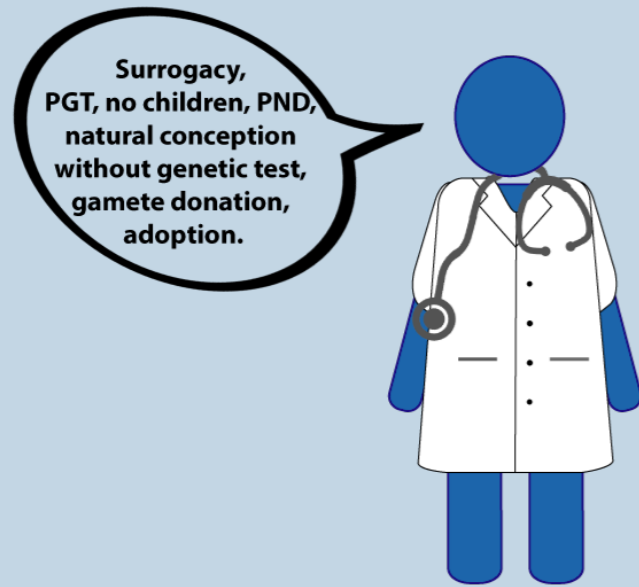
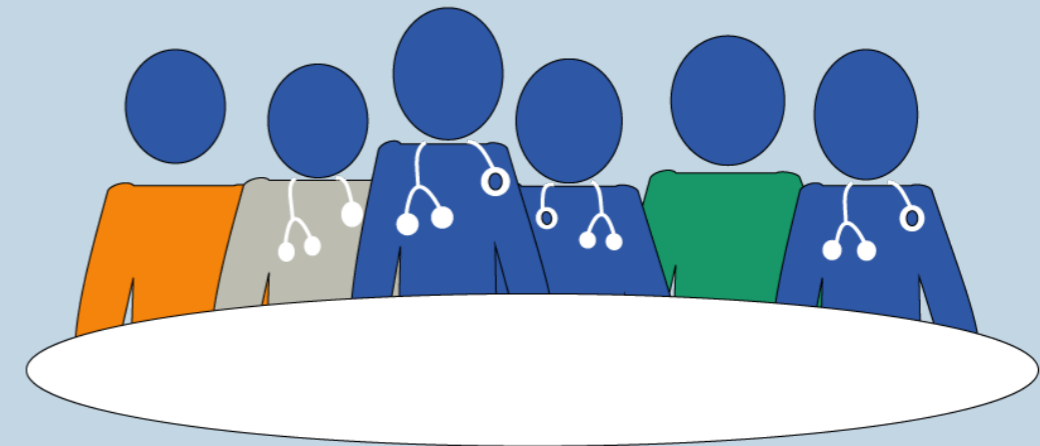


ERN GENTURIS betegút: tanácsadás a reprodukciós lehetőségekről daganatra hajlamosító szindrómával (DHSz) élő személyek és érintett családtagjaik számára

Reprodukciós lehetőségekről szóló tanácsadás



A multidiszciplináris csapat bevonása



A DHSz diagnózisa az élet különböző szakaszaiban



Gyermek

Serdülő

Felnőtt

Idős személy

Több alkalommal biztosítani kell a genetikai tanácsadást az érintett családtagok számára is (tünetes és pre-szimptomás esetekben egyaránt)



A gyermek szüleinek

A serdülőnek és szüleinek

Felnőtt érintett személy és esetleges partnere részére

Gyermekvállalási szándék

Az idős DHSz-ben érintett személy reprodukzív korú gyermekeinek

Jogi nyilatkozat: Az ERN GENTURIS betegút célja, hogy általános áttekintést nyújtson az adott genturis szindróma vagy annak gyanúja esetén követendő klinikai és diagnosztikai folyamatról. Nem helyettesíti az egyéni klinikai és genetikai tanácsadást egy szakértői központban. Nem célja továbbá, hogy a betegutakban szereplő összetett genturis szindrómák valamennyi sajátos kihívását részletesen tárgyalja. A specifikus klinikai irányelvek, diagnosztikai kritériumok és nomenklátúra rövid időn belül változhatnak, ezért ebben a betegútban kizárólag hivatkozási pontként szerepelnek.

A daganatra hajlamosító szindróma (DHSz) az élet különböző szakaszaiban diagnosztizálható. Emiatt fontos, hogy a reprodukciós lehetőségekről szóló tanácsadást több alkalommal is biztosítsák, és hogy az érintett családtagokat is bevonják:

Életszakasz, amelyben a DHSz diagnózisa történik	Gyermek	Serdülő	Felnőtt	Idős személy
Kinek vagy mikor kell tanácsadást biztosítani	A gyermek szüleinek	A serdülőnek és szüleinek	A felnőtt személynek és – ha releváns – partnerének, amikor gyermekvállalást fontolgatnak	Az idős DHSz-ben érintett személy reproduktív korú gyermekeinek

Az [ERN GENTURIS guideline on reproductive options for individuals with a CPS](http://www.genturis.eu) az ERN GENTURIS honlapján (www.genturis.eu) érhető el, a [guidelines](#) szekcióban.

Genetikai tanácsadás

A daganatra hajlamosító szindrómában (DHSz) érintett személyek – függetlenül attól, hogy személyesen vagy családi anamnézis alapján érintettek – világos, naprakész és érthető információt igényelnek a diagnózis jelentéséről. Ez magában foglalja az életkorral változó daganatkockázatok megértését, valamint a rendelkezésre álló szűrési és kezelési lehetőségekről szóló tájékoztatást. Emellett időben és pontosan szükséges informálni őket a reprodukciós lehetőségekről is. A genetikai tanácsadásnak személyre szabottan ki kell térnie az alábbiakra:

- a személyes és családi anamnézisére
- a genetikai vizsgálati eredményekre és az öröklődés módjára
- a rendelkezésre álló reprodukciós lehetőségek ismertetésére, azok hozzáférhetőségére és időzítésére (pl. prenatális diagnosztika, preimplantációs genetikai vizsgálatok stb.)
- a reprodukciós lehetőségek korlátaira és lehetséges kimeneteleire
- a családtervezés érzelmi hatásaira, valamint a személyes értékek és meggyőződések szerepére
- a pszichoszociális támogatás biztosítására az információátadás és a döntéshozatal teljes folyamata során
- az érintett családtagokkal történő információmegosztás támogatására, amennyiben ez indokolt

A DHSz diagnózisával kapcsolatos információk – beleértve a génvariánsok értelmezését, a társuló daganatkockázatokat, a szűrési és kezelési ajánlásokat, valamint a reprodukciós lehetőségeket – idővel változhatnak.

Reprodukciós lehetőségekről szóló tanácsadás

Mivel a daganatra hajlamosító szindrómák (DHSz) fokozott daganatkockázattal járnak, és a diagnózis az élet különböző szakaszaiban is felállítható, a reprodukciós lehetőségekről szóló tanácsadás az életciklus során bármikor indokolt lehet. A tanácsadás releváns lehet magának a diagnózissal élő személynek, valamint más érintett családtagoknak is.

A reprodukciós tanácsadást a DHSz-ben érintett személyek és minden releváns családtag számára, szükség szerint ismételt, több alkalommal kell biztosítani.

A reprodukciós lehetőségekre vonatkozó információkat érthető, az egyéni helyzethez igazított módon kell átadni.

A DHSz-ben érintett személyek igényt tarthatnak naprakész információkra, amelyeket – szükség esetén támogatással – megoszthatnak releváns családtagjaikkal, amint azok eléri a reproduktív életkort.

A multidiszciplináris csapat bevonása

A reprodukciós döntéshozatal daganatra hajlamosító szindrómák (DHSz) esetén összetett folyamat, amely egyaránt érinti az orvosi, pszichológiai, etikai és szociális szempontokat. Ennek megfelelően alapvető fontosságú, hogy a DHSz-ben érintett páciensek számára nyújtott reprodukciós tanácsadás multidiszciplináris csapat bevonásával történjen, a tájékozott döntéshozatal támogatása érdekében.

A multidiszciplináris csapat tagjai szükség szerint az alábbiak lehetnek:

- genetikai tanácsadó vagy klinikai genetikus, aki tapasztalattal rendelkezik az adott DHSz területén
- olyan klinikus, aki jártas a prenatális diagnosztikai vizsgálatok elvégzésében és értelmezésében
- reprodukciós medicina szakorvosa, aki útmutatást tud adni a preimplantációs genetikai vizsgálatokkal és a gameta donációval kapcsolatban
- pszichológus
- szükség szerint további szakemberek