

ERN GENTURIS KÖNNYEN ÉRTHETŐ ÖSSZEFOGLALÓ IRÁNYELV A DAGANATRA HAJLAMOSÍTÓ SZINDRÓMÁVAL (BELEÉRTVE A GENTURIS-T) ÉLŐ SZEMÉLYEK REPRODUKTÍV LEHETŐSÉGEIRŐL

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

*A munkacsoport alapvető tagjai ábécérendben:

Szerző	Szakterület / Szerepkör	Intézményi háttér / Szervezeti hovatartozás
Said C. Farschtschi, MD	Orvos, neurológiai és genetikai tanácsadási rezidens	University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; Member of ERN GENTURIS
Sandra Janssens, MD, PhD	Klinikai genetikus	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Candy Kumps, MD, PhD	Klinikai genetikus	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Tamara Hussong Milagre	Közösségi képviselő	EVITA Association – Hereditary Cancer (Associação EVITA – Cancro Hereditário, Portugal; ePAG of ERN GENTURIS
Sarah Pugh	Konzultáns Genetikai tanácsadó	Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Foundation NHS trust, Manchester, United Kingdom
Laura Kirstine Sønderberg Roos, MD, PhD	Klinikai genetikus (Elnök)	Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Member of ERN GENTURIS

*További tagok ábécérendben:

Szerző	Szakterület / Szerepkör	Intézményi háttér / Szervezeti hovatartozás
Anna Sophie Berghoff, MD, PhD	Onkológus	Medical University of Vienna, Vienna, Austria; Member of ERN GENTURIS
Estela Carrasco López, MSc	Genetikai tanácsadó	Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Claudia Cesaretti, MD	Klinikai genetikus	Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; Member of ERN GENTURIS
Ellen Denayer, MD, PhD	Klinikai genetikus	University Hospitals Leuven, University of Leuven, Leuven, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Francesca Fianchi, MD	Belgyógyász	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk, MD	Klinikai genetikus	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS
Mariëtte van Kouwen, MD, PhD	Gastroenterológus	Radboud university medical center, Nijmegen, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Periklis Makrythanasis, MD, PhD	Orvosi genetikus	'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	Klinikai genetikus	Unidade Local de Saúde (ULS) São João, Porto, Portugal; Member of ERN GENTURIS
Claas Röhl	Közösségi képviselő	NF Kinder/ NF Patients United, Vienna, Austria; ePAG of ERN GENTURIS
Diana Salinas-Chaparro, MSc	Genetikai tanácsadó	Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Ileen Slegers, MSc	Genetikai tanácsadó, Szülésznőgyógyász szakorvos	UZ Brussel, Brussel, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Irene Spinelli, MD	Gastroenterológus	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Manon Suerink, MD, PhD	Klinikai genetikus	Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Salvo Testa	Közösségi képviselő	Fondazione Mutagens (hereditary syndromes carriers), Milano, Italy
Ariane Van Tongerloo	Pszichológus	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Eva Trevisson, MD, PhD	Klinikai genetikus	University of Padua, University Hospital of Padua, Padua, Italy; Member of ERN GENTURIS

Jogi nyilatkozat: A közérthető nyelvű összefoglaló tartalma a(z) "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025 ") alapján készült..

BEVEZETÉS

A rákra való hajlamot okozó szindrómák genetikai állapotok, amelyek az érintett családok számára többféle kihívást és aggodalmat is felvethetnek. Ezekben a szindrómákban nemcsak a daganatos betegségek kialakulásának kockázata magasabb az általános népességhez képest, hanem sok esetben jelentős annak a valószínűsége is, hogy az érintett személy a genetikai eltérést tovább örökíti gyermekének. Ez a családtervezést összetettebbé teszi. Emellett a nem daganatos tünetek jelenléte is befolyásolhatja a klinikai ellátást és a tanácsadást.

A családok ezért gyakran az egészségügyi szakemberekre támaszkodnak, hogy megfelelő tájékoztatást és útmutatást kapjanak a rendelkezésre álló lehetőségekről. Ugyanakkor nem minden egészségügyi szakember rendelkezik a szükséges, specifikus szaktudással ahhoz, hogy teljes körű genetikai és reprodukciós tanácsadást nyújtson.

AZ IRÁNYELV CÉLJA

Az irányelv célja, hogy támogassa az egészségügyi szakembereket abban, hogy időszerű, releváns és bizonyítékokon alapuló tanácsadást nyújtsanak a rákra való hajlamot okozó szindrómával élő személyek számára.

ÖSSZEFOGLALÓ

Az irányelvet olyan szakértők dolgozták ki, akik több területen is tapasztalattal rendelkeznek a rákra való hajlamot okozó szindrómák ellátásában, valamint a folyamatban érintett személyek és betegképviselők is részt vettek. A reprodukciós tanácsadásra vonatkozó ajánlások tudományos irodalom áttekintésén és egy módosított Delphi-folyamat során kialakított szakértői konszenzuson alapulnak.

Az ajánlás szerint minden rákra való hajlamot okozó szindrómával élő személy, valamint minden releváns családtag számára fel kell ajánlani a családtervezéssel kapcsolatos tanácsadást. A részvétel önkéntes, és az érintettek döntésén alapul. Emellett javasolt, hogy a tanácsadás az élet során több alkalommal is elérhető legyen, mivel a családtervezéssel kapcsolatos igények és döntések idővel változhatnak.

FŐ AJÁNLÁSOK / IRÁNYELV ÖSSZEFOGLALÓJA

Reprodukciós döntéshozatal – a reprodukciós tanácsadás tartalma és keretrendszere	Ajánlás	Erősség
A reprodukciós tanácsadást minden, daganatra való hajlamot hordozó szindrómával* élő személynek és érintett családtagjaiknak fel kell ajánlani.	1,2, 11	Erős (1,2), mérsékelt (11)
A pároknak hozzáférést kell biztosítani egy multidiszciplináris egészségügyi szakértői csapathoz.	6, 13	Erős

Jogi nyilatkozat: A közérthető nyelvű összefoglaló tartalma a(z) "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025 ") alapján készült..

A reprodukciós tanácsadás időzítése		
A reprodukciós tanácsadást hosszú távon, az élet során több alkalommal kell biztosítani, ideális esetben még a családtervezés előtt.	7, 8	Erős
A veszélyeztetett gyermekek számára a tanácsadást felnőttkor elérésekor, vagy indokolt esetben korábban kell felajánlani.	10	Mérsékelt
A reprodukciós lehetőségek bemutatása		
A reprodukciós tanácsadásnak biztosítania kell az utánkövetés lehetőségét és a pszichológiai támogatáshoz való hozzáférést.	12, 13	Mérsékelt (12), erős (13)
Az asszisztált reprodukciós technológiák köre		
A termékenységmegőrzési lehetőségeket be kell építeni a reprodukciós tanácsadásba.	15, 16	Erős (15), mérsékelt (16)

* A tanácsadás különösen fontos reprodukzív életkorban, de más korcsoportokban is releváns lehet, például serdülőknél vagy idősebb egyéneknél, akik a rokonaikat szeretnék tájékoztatni.

PSZICHOLÓGIAI SZÜKSÉGLETEK

Fontos figyelembe venni, hogy a rákra való hajlamot okozó szindrómák jelentős hatással lehetnek a mentális és szociális jólétre. A késedelmes diagnózis, a jövőbeli egészségi állapottal kapcsolatos bizonytalanság, valamint a daganat kialakulásától való félelem szorongáshoz vagy depresszióhoz vezethet. A krónikus betegséggel való együttélés emellett társas nehézségekkel is járhat. Anyagi jellegű aggodalmak is felmerülhetnek, például a biztosítási költségek vagy a munkavállalásra gyakorolt hatások miatt. A családalapítás tervezése során bűntudat vagy bizonytalanság érzése is jelentkezhet.

A rákra való hajlamot okozó szindrómával élő személyek és családjaik pszichológiai szükségleteinek kezelése az ellátás alapvető részét kell, hogy képezze, és a genetikai tanácsadás folyamatába integrálni szükséges. Az egészségügyi szakembereknek minden találkozás során figyelmet kell fordítaniuk a betegek jólétére, és aktívan jeleket kell keresniük a szorongás vagy depresszió jelenlétére.

Szükség esetén a betegeket megfelelő pszichológiai vagy pszichiátriai támogatásra kell irányítani. A sorstársi támogatás – például betegszervezetek vagy betegcsoportok révén – szintén fontos szerepet játszhat a pszichoszociális jólét fenntartásában.