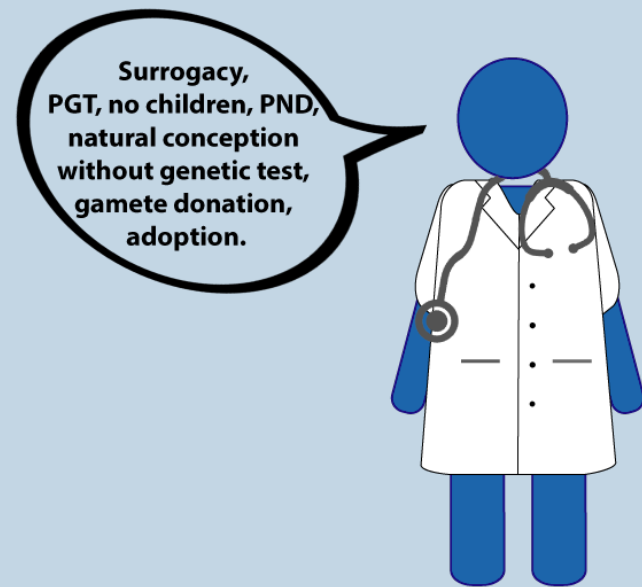
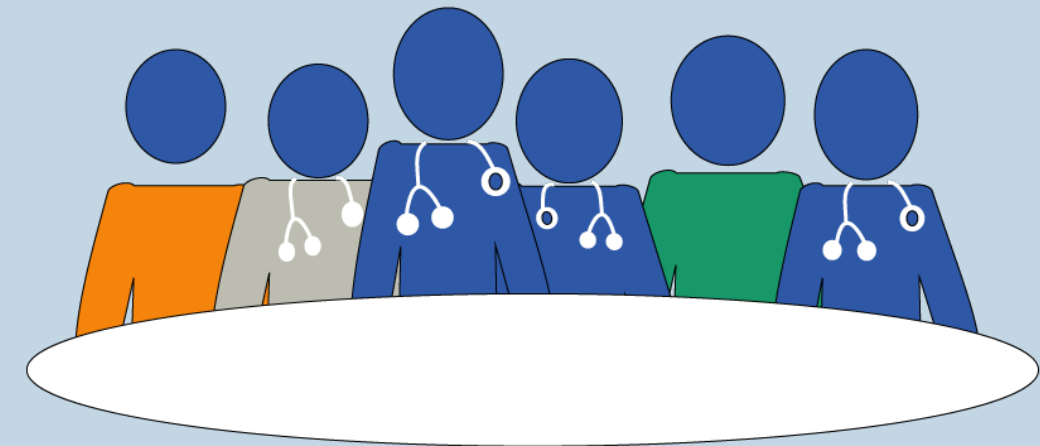


Percorso del paziente ERN GENTURIS: consulenza sulle opzioni riproduttive per individui con una sindrome da predisposizione al cancro (SPC) e per i loro familiari

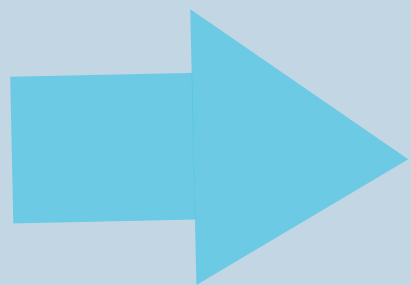
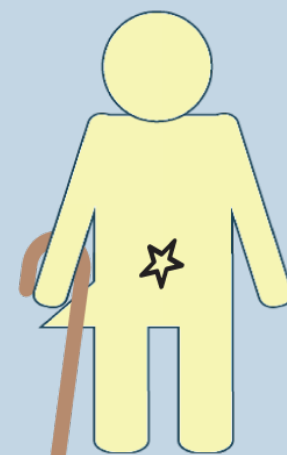
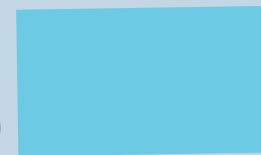
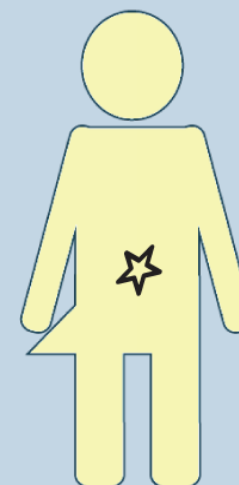
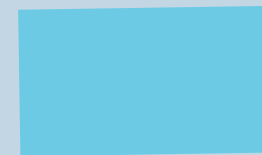
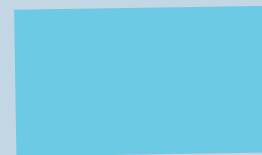
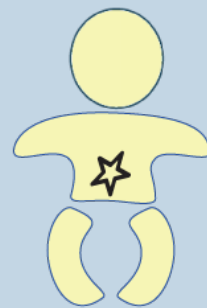
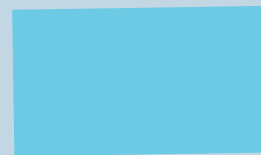
Consulenza sulle opzioni riproduttive



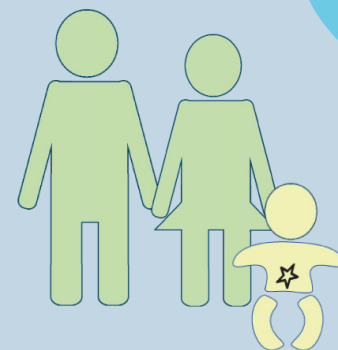
Coinvolgimento del team multidisciplinare



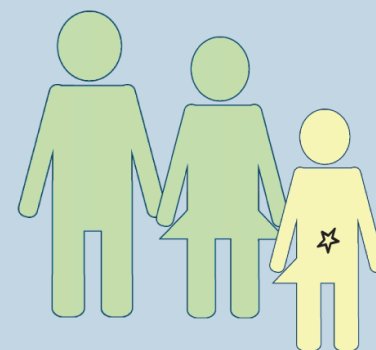
**Diagnosi di una SPC
nelle diverse fasi
della vita**



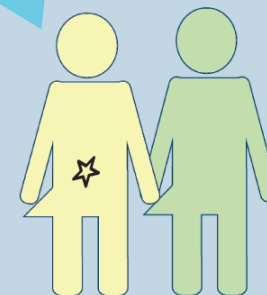
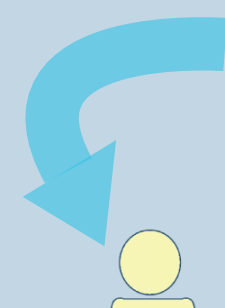
**Offrire consulenza
(diagnostica e pre-
sintomatica) in più
occasioni e ai familiari
interessati.**



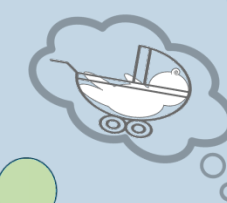
Ai genitori del
bambino



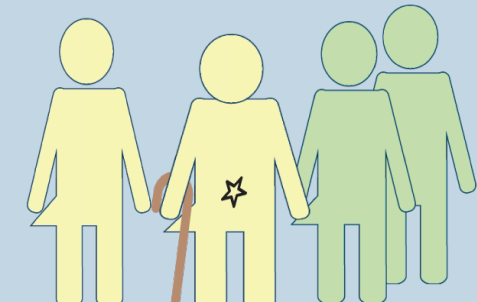
All'adolescente e ai
suoi genitori



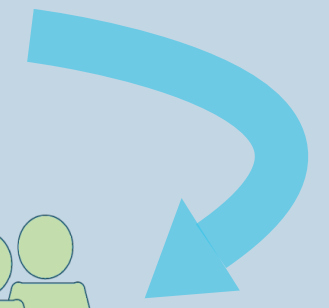
All'adulto e
all'eventuale
partner



Quando si
considera il
desiderio di
avere figli



Ai figli in età
riproduttiva della
persona anziana con
SPC



Dichiarazione di esclusione di responsabilità: Il percorso del paziente ERN GENTURIS è concepito come una panoramica generale del percorso clinico e diagnostico relativo allo specifico genturis o al suo sospetto. Esso non deve sostituire una consulenza clinica e genetica personalizzata presso un centro di expertise. Inoltre, non intende affrontare tutte le sfide specifiche legate alle complesse sindromi genturis trattate nei patient journey. Linee guida cliniche specifiche, criteri diagnostici e nomenclature possono essere soggetti a modifiche in tempi brevi e pertanto vengono solo richiamati in questo percorso del paziente.

Una sindrome da predisposizione al cancro (SPC) può essere diagnosticata in diversi momenti della vita di una persona. Per questo motivo è importante offrire più volte una consulenza sulle scelte riproduttive, includendo anche i familiari interessati:

Fase della vita in cui viene diagnosticata una SPC	Bambino	Adolescente	Adulto	Anziano
A chi o quando dovrebbe essere offerta la consulenza	Ai genitori del bambino	All’adolescente e ai suoi genitori	All’adulto e, se pertinente, al partner quando stanno valutando di avere figli	Ai figli in età riproduttiva della persona anziana con SPC

La [ERN GENTURIS guideline on reproductive options for individuals with a CPS](#) è disponibile sul sito web di ERN GENTURIS (www.genturis.eu), nella sezione [guidelines](#).

Consulenza genetica

Le persone con una storia personale o familiare di una SPC necessitano di informazioni chiare e aggiornate su ciò che la diagnosi comporta. Questo include la comprensione dei rischi di cancro nelle diverse età e delle opzioni disponibili per la sorveglianza o il trattamento. È inoltre fondamentale fornire informazioni tempestive e accurate su tutte le opzioni riproduttive. La consulenza dovrebbe includere una discussione personalizzata riguardo a:

- Storia clinica personale e familiare
- Risultati dei test genetici e modalità di trasmissione della condizione
- Descrizione, accessibilità e tempistiche delle opzioni riproduttive disponibili (ad es. test prenatali, tecniche di diagnosi genetica pre-impianto, ecc.)
- Possibili limiti e risultati di ciascuna opzione riproduttiva
- Impatto emotivo della pianificazione familiare e valori/principi morali personali
- Supporto psicosociale durante il processo informativo e decisionale
- Supporto nella condivisione delle informazioni con i familiari interessati, quando appropriato

Le informazioni relative alla diagnosi di una SPC — inclusa l’interpretazione delle varianti genetiche, i rischi associati di cancro/tumori, la sorveglianza, il trattamento e le opzioni riproduttive — possono cambiare nel tempo.

Consulenza sulle opzioni riproduttive

Poiché le SPC sono caratterizzate da un aumento del rischio di cancro/tumori e la diagnosi può essere formulata in diverse fasi della vita, la discussione delle opzioni riproduttive è indicata lungo tutto l’arco della vita e può essere appropriata sia per la persona con la diagnosi sia per altri familiari interessati.

La consulenza riproduttiva dovrebbe pertanto essere offerta in più occasioni, quando appropriato.

Le informazioni sulle opzioni riproduttive devono essere fornite con un linguaggio adeguato e personalizzate in base alla persona e al suo contesto socio-culturale.

Le persone con una SPC possono richiedere informazioni aggiornate da condividere con i familiari interessati quando questi raggiungono l’età riproduttiva, e dovrebbero essere supportate in questo processo.

Coinvolgimento del team multidisciplinare

Le decisioni riproduttive nelle SPC sono complesse e coinvolgono sfere mediche, psicologiche, etiche e sociali. Per questo motivo, quando si offre consulenza riproduttiva a persone con una SPC, è fondamentale coinvolgere un team multidisciplinare che supporti un processo decisionale informato. Questo team multidisciplinare può includere:

- Un consulente genetico/genetista clinico con esperienza nella SPC
- Un medico genetista esperto nell’esecuzione e nell’interpretazione dei test diagnostici prenatali
- Un ginecologo esperto in fertilità per fornire indicazioni sulla diagnosi genetica pre-impianto e sulla donazione di gameti
- Uno psicologo
- Altri specialisti secondo necessità