

ERN GENTURIS – RIASSUNTO IN LINGUAGGIO SEMPLICE LINEA GUIDA SULLA CONSULENZA RELATIVA ALLE OPZIONI RIPRODUTTIVE PER INDIVIDUI CON UNA SINDROME DA PREDISPOSIZIONE AL CANCRO (INCLUSO GENTURIS)

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

* Membri principali del gruppo di lavoro in ordine alfabetico:

Autore / Autrice	Specialità / Ruolo	Affiliazione
Said C. Farschtschi, MD	Medico, specializzando in neurologia e consulenza genetica	University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; Member of ERN GENTURIS
Sandra Janssens, MD, PhD	Medico genetista clinico	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Candy Kumps, MD, PhD	Medico genetista clinico	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Tamara Hussong Milagre	Rappresentante della comunità rappresentativa	EVITA Association – Hereditary Cancer (Associação EVITA – Cancro Hereditário, Portugal; ePAG of ERN GENTURIS
Sarah Pugh	Consulente genetico	Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Foundation NHS trust, Manchester, United Kingdom
Laura Kirstine Sønderberg Roos, MD, PhD	Medico genetista clinico (Presidente)	Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Member of ERN GENTURIS

*Altri membri in ordine alfabetico:

Autore / Autrice	Specialità / Ruolo	Affiliazione
Anna Sophie Berghoff, MD, PhD	Oncologa	Medical University of Vienna, Vienna, Austria; Member of ERN GENTURIS
Estela Carrasco López, MSc	Consulente genetico	Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Claudia Cesaretti, MD	Medico genetista clinico	Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; Member of ERN GENTURIS
Ellen Denayer, MD, PhD	Medico genetista clinico	University Hospitals Leuven, University of Leuven, Leuven, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Francesca Fianchi, MD	Internista	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk, MD	Medico genetista clinico	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS
Mariëtte van Kouwen, MD, PhD	Gastroenterologa	Radboud university medical center, Nijmegen, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Periklis Makrythanasis, MD, PhD	Genetista medico	'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	Medico genetista clinico	Unidade Local de Saúde (ULS) São João, Porto, Portugal; Member of ERN GENTURIS
Claas Röhl	Rappresentante della comunità rappresentativa	NF Kinder/ NF Patients United, Vienna, Austria; ePAG of ERN GENTURIS
Diana Salinas-Chaparro, MSc	Consulente genetico	Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Ileen Slegers, MSc	Consulente genetico, Ostetrica specializzata	UZ Brussel, Brussel, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Irene Spinelli, MD	Gastroenterologa	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Manon Suerink, MD, PhD	Medico genetista clinico	Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Salvo Testa	Rappresentante della comunità rappresentativa	Fondazione Mutagens (hereditary syndromes carriers), Milano, Italy
Ariane Van Tongerloo	Psicologa	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Eva Trevisson, MD, PhD	Medico genetista clinico	University of Padua, University Hospital of Padua, Padua, Italy; Member of ERN GENTURIS

Dichiarazione di responsabilità: Il contenuto di questo riassunto in linguaggio semplice si basa sul documento "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025".

INTRODUZIONE

Le sindromi da predisposizione al cancro sono condizioni genetiche che possono destare molte preoccupazioni nelle famiglie coinvolte. Oltre a un rischio aumentato di sviluppare uno o più tumori rispetto alla popolazione generale, molte persone con queste sindromi hanno anche un'elevata probabilità di avere un figlio con la stessa condizione, rendendo la pianificazione familiare più complessa. Inoltre, altre manifestazioni non tumorali possono influenzare sia la gestione clinica sia la consulenza.

Per questo motivo, le famiglie si affidano ai professionisti sanitari per essere informate e guidate attraverso le diverse opzioni disponibili. Tuttavia, non tutti i professionisti dispongono delle conoscenze specialistiche necessarie per offrire questo tipo di consulenza.

OBIETTIVI DELLA LINEA GUIDA

Questa linea guida ha l'obiettivo di aiutare i professionisti sanitari a fornire una consulenza pertinente e tempestiva alle persone con una sindrome da predisposizione al cancro.

SINTESI

Il gruppo di lavoro che ha sviluppato la linea guida è composto da esperti con esperienza in vari ambiti legati alla cura delle persone con sindromi da predisposizione al cancro, insieme a individui affetti da tali sindromi e ai rappresentanti delle associazioni dei pazienti. Le raccomandazioni sulla consulenza riproduttiva si basano sulla letteratura scientifica e sul consenso degli esperti, ottenuto tramite metodo Delphi modificato.

Si raccomanda che a tutte le persone con una sindrome da predisposizione al cancro — e ai familiari interessati — venga offerta una consulenza sulle opzioni disponibili per la pianificazione familiare, al fine di permettere un consapevole processo decisionale per le coppie a rischio. Si raccomanda inoltre che la consulenza venga proposta in diversi momenti della vita, poiché le prospettive e la rilevanza della pianificazione familiare possono cambiare nel tempo.

RACCOMANDAZIONI CHIAVE / SINTESI DELLA LINEA GUIDA

Processo decisionale riproduttivo – contenuti e struttura della consulenza riproduttiva	Raccomandazione	Forza
La consulenza riproduttiva dovrebbe essere offerta a tutte le persone con una sindrome da predisposizione al cancro* e ai familiari interessati.	1,2, 11	Forte (1,2), moderata (11)
Le coppie dovrebbero avere la possibilità di confrontarsi con un team multidisciplinare di professionisti sanitari.	6, 13	Forte
Tempistica della consulenza riproduttiva		

La consulenza riproduttiva dovrebbe essere offerta longitudinalmente, con molteplici opportunità nel corso della vita, idealmente iniziando prima della pianificazione familiare.	7, 8	Forte
Ai bambini a rischio dovrebbe essere offerta consulenza una volta raggiunta l'età adulta, o prima se appropriato.	10	Moderata
Presentazione delle opzioni riproduttive		
La consulenza riproduttiva dovrebbe prevedere opportunità di follow-up e di supporto psicologico.	12, 13	Moderata (12), forte (13)
Tecniche di procreazione assistita		
Le opzioni di preservazione della fertilità dovrebbero essere incluse nella consulenza riproduttiva.	15, 16	Forte (15), moderata (16)

* La consulenza è particolarmente rilevante in età riproduttiva, ma può essere utile anche in altre fasce d'età, come l'adolescenza e per gli individui più anziani che devono informare i propri familiari.

BISOGNI PSICOLOGICI

È importante considerare l'impatto di una sindrome da predisposizione al cancro sul benessere mentale e sociale. Una diagnosi tardiva, l'incertezza riguardo a possibili problemi di salute futuri e/o la paura di sviluppare un tumore possono causare ansia o depressione. Vivere con una condizione cronica può anche comportare difficoltà sociali. Possono emergere preoccupazioni finanziarie, come i costi dell'assicurazione o le conseguenze sull'occupazione. Inoltre, possono insorgere sensi di colpa e timori quando si pianifica di formare una famiglia.

Affrontare i bisogni psicologici dei pazienti e delle famiglie con sindromi da predisposizione al cancro dovrebbe essere un elemento fondamentale della loro assistenza e parte integrante del processo di consulenza genetica. I professionisti sanitari dovrebbero chiedere informazioni sul benessere psicologico a ogni contatto clinico ed essere attenti ai segni di ansia e depressione. I pazienti dovrebbero essere indirizzati a un supporto professionale quando necessario. Anche il sostegno tra pari, attraverso gruppi di supporto per pazienti, può svolgere un ruolo importante nel promuovere il benessere.