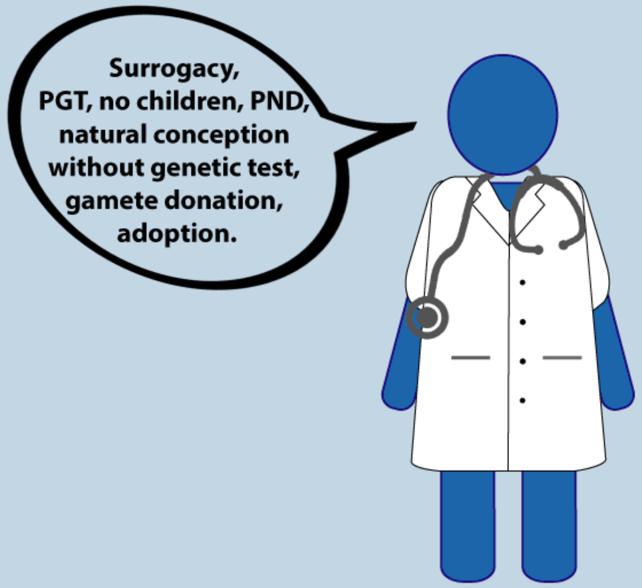
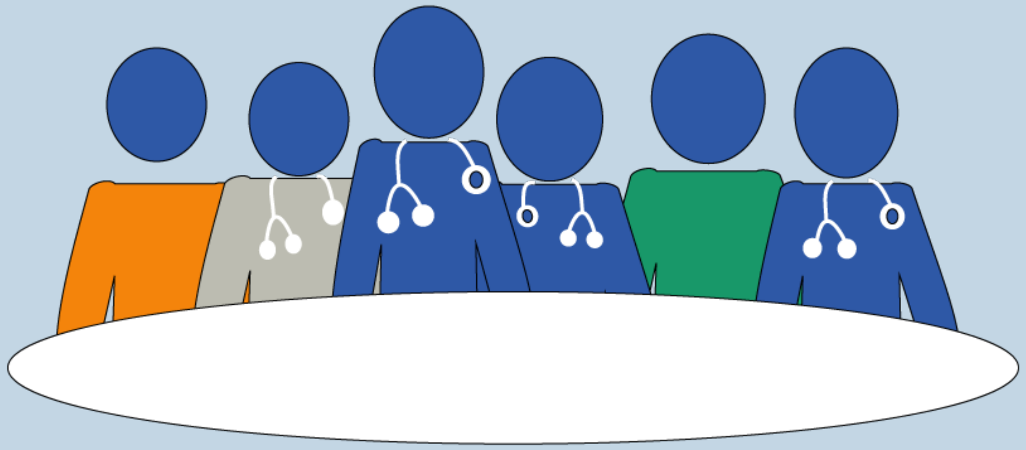
Vjaġġ tal-pazjent ERN GENTURIS: konsulenza dwar l-għażliet riproduttivi għal individwi b'sindromu ta' predispożizzjoni għall-kanċer (CPS) u membri tal-familja rilevanti

Konsulenza dwar l-għażliet riproduttivi

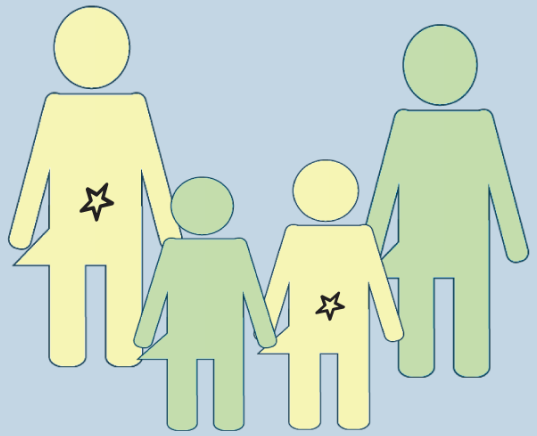


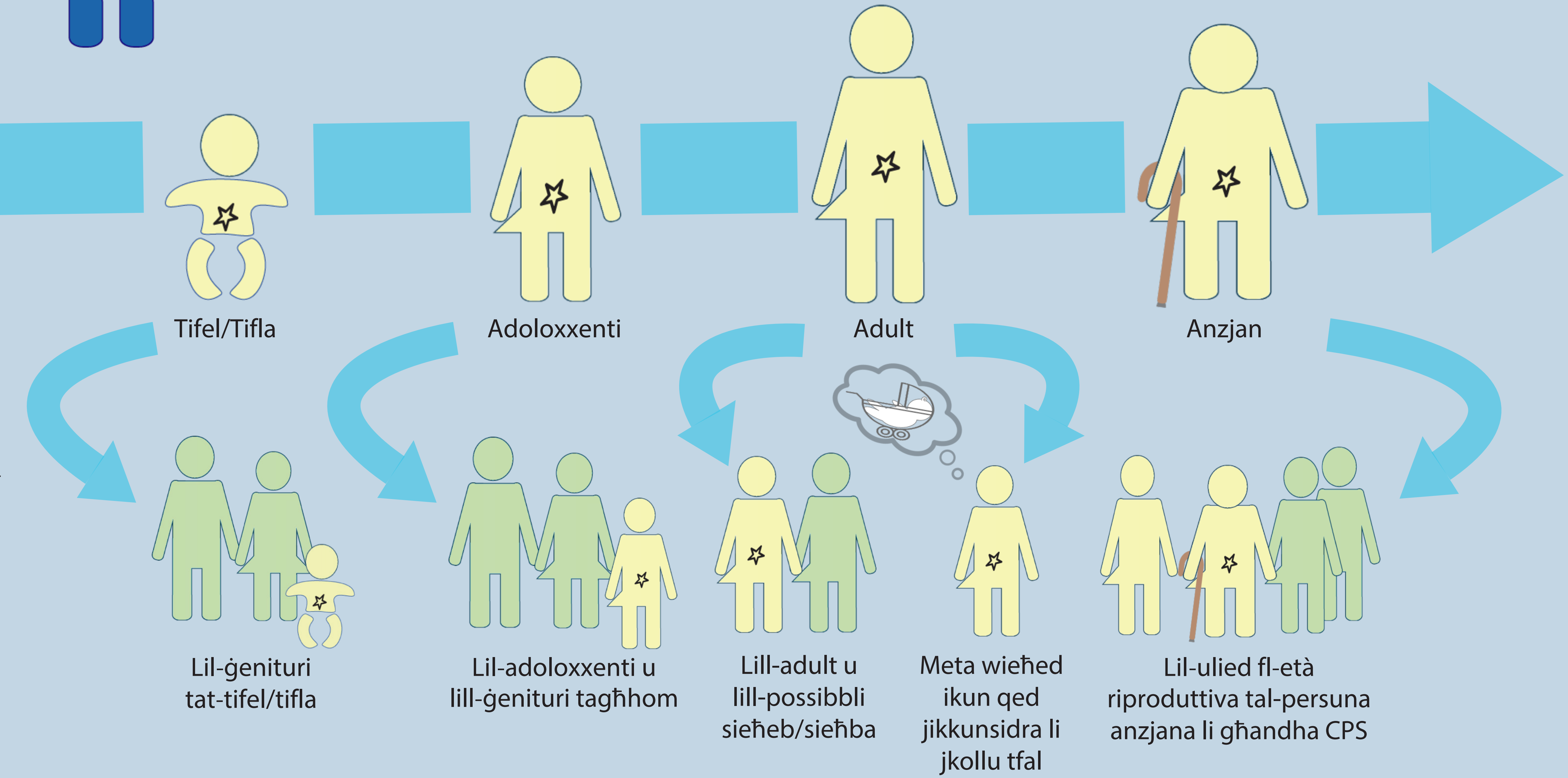
Involviment tat-tim multidixxiplinari



Dijanjosi ta' CPS f'diversi stadji tal-ħajja

Konsulenza (dijanjostika u pre-sintomatika) għandha tiġi offruta f'diversi okkażjonijiet u lill-membri rilevanti tal-familja.





European Reference Network

Genetic Tumour Risk Syndromes (ERN GENTURIS)

Iffinanzjat mill-Unjoni Ewropea. Madankollu, il-fehmiet u l-opinjonijiet espressi huma biss tal-awtur jew tal-awturi u ma jirriflettux bilfors dawk tal-Unjoni Ewropea jew tal-awtorità li tat il-finanzjament (l-Aġenzija Ewropea għas-Saħħa u d-Diġitali – HaDEA). La l-Unjoni Ewropea u lanqas l-awtorità li tat il-finanzjament ma jistgħu jinżammu responsabbli għalihom.

www.genturis.eu

© Jelena Meek
31-01-2026 version 1.0
accepted 10-03-2026

Ċaħda ta' responsabbiltà Il-vjaġġ tal-pazjent tal-ERN GENTURIS huwa maħsub bħala ħarsa ġenerali lejn il-mogħdija klinika u dijanjostika għall-genturis speċifiku jew is-suspett tiegħu. Dan m'għandux jissostitwixxi konsulenza klinika u ġenetika individwali f'ċentru ta' espertiża. Lanqas mhuwiex maħsub biex jindirizza l-isfidi speċifiċi kollha tas-sindromi kumplessi tal-genturis koperti minn dawn il-vjaġġi tal-pazjent. Linji gwida kliniċi speċifiċi, kriterji dijanjostiċi u nomenklatura jistgħu jinbidlu minn ħin għal ieħor u għalhekk f'dan il-vjaġġ tal-pazjent isir biss riferiment għalihom.

Sindromu ta' predispożizzjoni għall-kanċer (CPS) jista' jiġi djanjostikat f'ħinijiet differenti tul il-ħajja ta' persuna. Għal din ir-raġuni, huwa importanti li tiġi offruta konsulenza dwar l-għażliet riproduttivi aktar minn darba, u li jiġu inklużi l-membri rilevanti tal-familja:

Stadju tal-ħajja li fih jiġi djanjostikat CPS	Tifel/Tifla	Adoloxxenti	Adult	Anzjan
Lil min jew meta għandha tiġi offruta l-konsulenza	Lil-ġenituri tat-tifel/tifla	Lil-adoloxxenti u lill-ġenituri tagħhom	Lil-adult u, jekk rilevanti, lis-sieħeb jew sieħba meta jkunu qed jaħsbu li jkollhom tfal	Lil-ulied fl-età riproduttiva tal-persuna anzjana li għandha CPS

Il- ERN GENTURIS guideline on reproductive options for individuals with a CPS jistgħu jinstabu fuq il-websajt tal-ERN GENTURIS (www.genturis.eu), fis-sezzjoni guidelines.

Konsulenza Ġenetika

Individwi b'istorja personali jew familjari ta' CPS għandhom bżonn informazzjoni ċara u aġġornata dwar x'ifisser id-dijanjosi. Dan jinkludi fehim tar-riskji tal-kanċer f'etajiet differenti u liema għażliet ta' sorveljanza jew trattament huma disponibbli. Huma jeħtieġu wkoll informazzjoni f'waqtha u preċiża dwar l-għażliet riproduttivi kollha. Dan għandu jinkludi diskussjoni personalizzata dwar:

- Storja medika personali u familjari
- Riżultati tat-testijiet ġenetiċi u kif tintiret il-kundizzjoni
- Deskrizzjoni, aċċessibbiltà u żmien tal-għażliet riproduttivi disponibbli (eż. testijiet prenatali, tekniki ta' ttestjar ġenetiku qabel l-impjantazzjoni, eċċ.)
- Limitazzjonijiet u riżultati possibbli tal-għażliet riproduttivi kollha
- L-impatt emozzjonali tal-ippjanar tal-familja u l-valuri/twemmin personali
- Appoġġ psikosozjali matul il-proċess ta' tagħti l-informazzjoni u l-proċess tat-teħid tad-deċiżjonijiet
- Appoġġ fil-qsim tal-informazzjoni mal-membri rilevanti tal-familja kif xieraq

L-informazzjoni dwar id-dijanjosi ta' CPS, inkluża l-interpretazzjoni tal-varjanti tal-ġeni, ir-riskji assoċjati tal-kanċer/tumur, is-sorveljanza, it-trattament u l-għażliet riproduttivi, tista' tinbidel maż-żmien.

Konsulenza dwar l-għażliet riproduttivi

Peress li s-CPS huma kkaratterizzati minn riskju miżjud ta' kanċer/tumur, u d-dijanjosi tista' ssir f'diversi stadji tal-ħajja, id-diskussjoni dwar l-għażliet riproduttivi hija indikata tul il-ħajja kollha u tista' tkun rilevanti kemm għall-individwu bid-dijanjosi kif ukoll għal membri oħra tal-familja.
Il-konsulenza riproduttiva għandha tiġi offruta lil individwi b'CPS u lill-membri rilevanti kollha tal-familja, f'diversi okkażjonijiet kif xieraq.
L-informazzjoni dwar l-għażliet riproduttivi għandha tingħata b'lingwaġġ adattat u personalizzat għall-individwu u ċ-ċirkustanzi tiegħu.
Individwi b'CPS jistgħu jixtiequ jaċċessaw informazzjoni aġġornata biex jaqsmuha mal-membri rilevanti tal-familja hekk kif dawn jilħqu l-età riproduttiva, u għandhom jiġu appoġġjati f'dan il-proċess.

Involviment tat-tim multidixxiplinari

It-teħid ta' deċiżjonijiet riproduttivi f'kuntest ta' CPS huwa kumpless u jinvolvi dimensjonijiet mediċi, psikoloġiċi, etiċi u soċjali. Għalhekk huwa kruċjali li, meta tiġi offruta konsulenza riproduttiva lil pazjenti b'CPS, jiġi involut tim multidixxiplinari biex jappoġġa teħid ta' deċiżjonijiet infurmati. Dan it-tim multidixxiplinari jista' jinkludi:

- Konsulent ġenetiku / ġenetiċist kliniku b'esperjenza fis-CPS
- Kliniku b'esperjenza fit-twettiq u l-interpretazzjoni ta' testijiet dijanjostiċi prenatali
- Tabib tal-fertilità biex jipprovdi gwida dwar it-testijiet ġenetiċi qabel l-impjantazzjoni u d-donazzjoni tal-gameti
- Psikologu
- Esperti oħra kif meħtieġ

Iffinanzjat mill-Unjoni Ewropea. Madankollu, il-fehmiet u l-opinjonijiet espressi huma biss tal-awtur jew tal-awturi u ma jirriflettux bilfors dawk tal-Unjoni Ewropea jew tal-awtorità li tat il-finanzjament (l-Aġenzija Ewropea għas-Saħħa u d-Diġitali – HaDEA). La l-Unjoni Ewropea u lanqas l-awtorità li tat il-finanzjament ma jistgħu jinżammu responsabbli għalihom.

© Jelena Meek
31-01-2026 version 1.0
accepted 10-03-2026