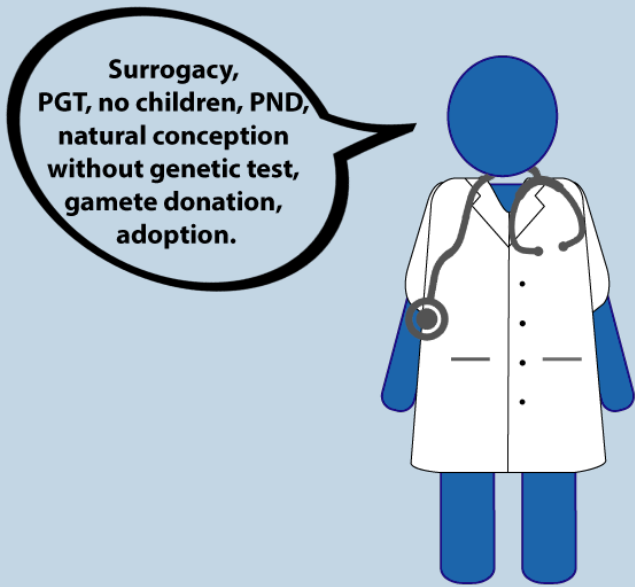
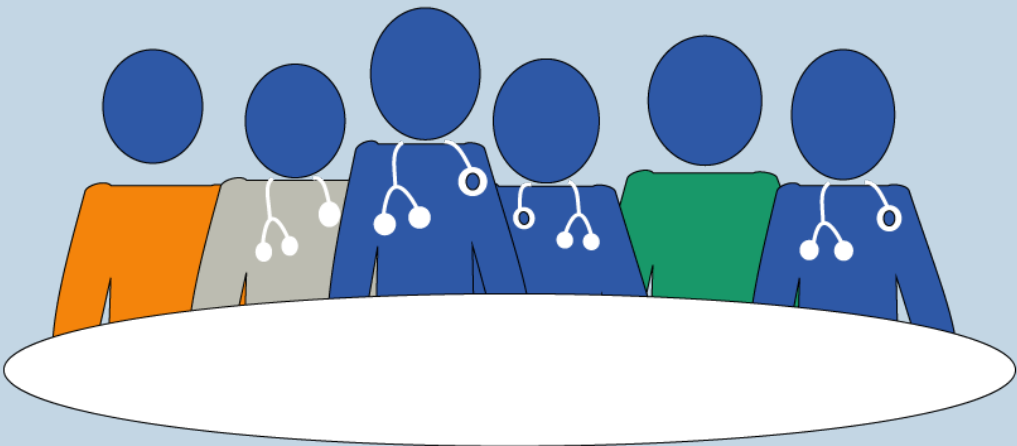


ERN GENTURIS pasientforløp: veiledning om reproduktive alternativer for personer med et kreftsyndrom (KS) og relevante familiemedlemmer

Veiledning om reproduktive alternativer



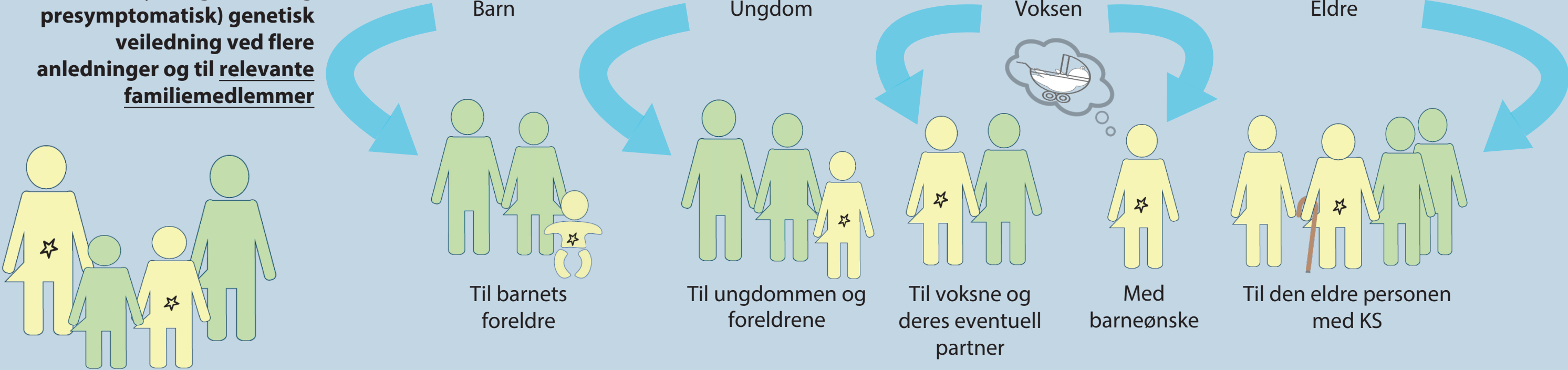
Involvering av det tverrfaglige teamet



Diagnostisering av KS i ulike livsfaser



Tilby (diagnostisk og presymptomatisk) genetisk veiledning ved flere anledninger og til relevante familiemedlemmer



Forbehold: ERN GENTURIS pasientforløpet er ment som en overordnet oversikt over klinisk og diagnostisk forløp ved de aktuelle genturis-kreftsyndromene eller ved mistanke om et slikt syndrom. Pasientforløpet er ikke ment å erstatte individuelle kliniske anbefalinger og genetisk veiledning ved en medisinsk genetisk avdeling. Videre er pasientforløpet ikke uttømmende og dekker ikke alle spesifikke utfordringer knyttet til de komplekse genturis syndromene. Spesifikke kliniske retningslinjer, diagnostiske kriterier og nomenklatur er gjenstand for endring og omtales derfor kun på overordnet nivå.

Et kreftsyndrom (KS) kan diagnostiseres på ulike tidspunkt i løpet av livet. Det er derfor viktig at genetisk veiledning knyttet til reproduktive valg tilbys ved flere anledninger og også omfatter relevante familiemedlemmer:

Livsfase der KS diagnostiseres	Barn	Ungdom	Voksen	Eldre
Til hvem eller når bør veiledning tilbys	Til barnets foreldre	Til ungdommen og foreldrene	Til den voksne og partner, ved ønske om barn	Til den eldre personen med KS

[ERN GENTURIS guideline on reproductive options for individuals with a CPS](http://www.genturis.eu) finnes på ERN GENTURIS-nettstedet (www.genturis.eu), under seksjonen [guidelines](#).

Genetisk veiledning

Personer med personlig eller familiær historie med et KS har behov for tydelig og oppdatert informasjon om hva diagnosen innebærer. Dette inkluderer forståelse av kreftrisiko gjennom livsløpet og hvilke muligheter som finnes for oppfølging eller behandling. De trenger også oppdatert og pålitelig informasjon om alle reproduktive alternativer. Genetisk veiledning bør gi en individuelt tilpasset gjennomgang av:

- Egen medisinsk historie og familiehistorie
- Resultater av genetiske undersøkelser og hvordan tilstanden nedarves
- Beskrivelse av, informasjon om tilgjengelighet og når reproduktive alternativer er aktuelle (f.eks. prenatal diagnostikk, preimplantasjonsdiagnostikk osv.)
- Mulige begrensninger og utfall knyttet til de ulike reproduktive alternativene
- Emosjonelle, etiske og verdimessige aspekter ved familieplanlegging
- Behov for psykososial støtte gjennom hele informasjons- og beslutningsprosessen
- Støtte til å formidle relevant informasjon til familiemedlemmer der dette er hensiktsmessig

Informasjon relatert til KS, inkludert tolkning av genvarianter, tilhørende kreft og tumorrisiko, oppfølging, behandling og reproduktive alternativer, kan endres over tid. Gjentatt og oppdatert veiledning er derfor nødvendig.

Veiledning om reproduktive alternativer

Kreftsyndromer innebærer økt risiko for kreft/ tumor, og diagnosen kan stilles i ulike livsfaser. Det er derfor behov for å drøfte reproduktive alternativer gjennom livsløpet, både for pasienten med et KS og for relevante familiemedlemmer. Informasjon om reproduktive alternativer bør gis på et forståelig dagligdags språk og tilpasses den enkeltes livssituasjon og informasjonsbehov. Personer med KS kan ha behov for oppdatert informasjon som de kan dele med relevante familiemedlemmer når disse når reproduktiv alder, og de bør få støtte i denne prosessen.

Involvering av det tverrfaglige teamet

Reproduktive valg ved KS er komplekse og berører medisinske-, psykologiske-, etiske- og sosiale dimensjoner. For å støtte informerte og veloverveide valg er det viktig å involvere et tverrfaglig team. Dette tverrfaglige teamet kan inkludere:

- Genetisk veileder eller klinisk genetiker med erfaring i det aktuelle KS
- Kliniker med kompetanse og erfaring innen prenatal diagnostikk
- En fertilitetsspesialist som kan gi råd og veiledning om preimplantasjongenetisk testing (PGT) og donasjon av kjønnsceller
- Psykolog
- Andre relevante fagpersoner ved behov