

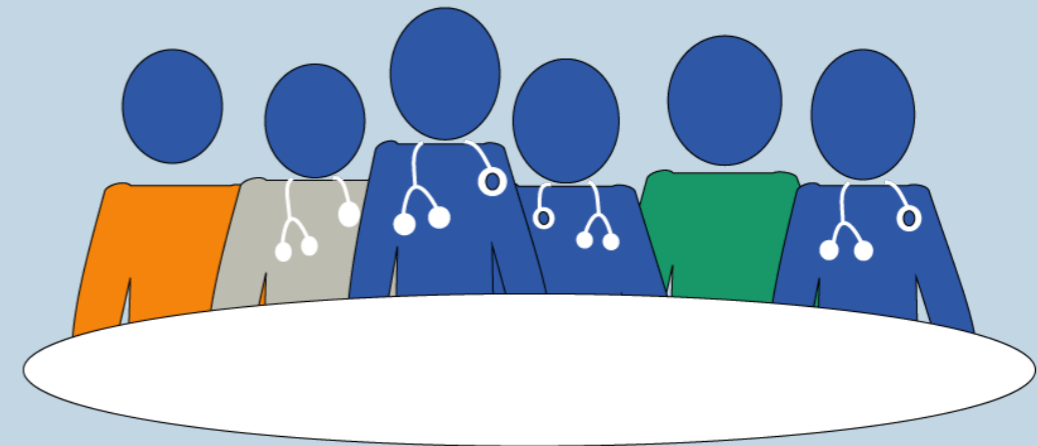
# Ścieżka pacjenta ERN GENTURIS: poradnictwo dotyczące możliwości reprodukcyjnych dla osób z zespołem predyspozycji do nowotworów oraz członków ich rodzin, których może to dotyczyć

## Poradnictwo dotyczące możliwości reprodukcyjnych

Surrogacy,  
PGT, no children, PND,  
natural conception  
without genetic test,  
gamete donation,  
adoption.



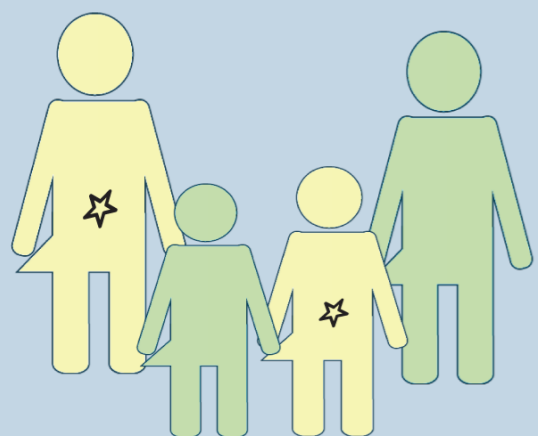
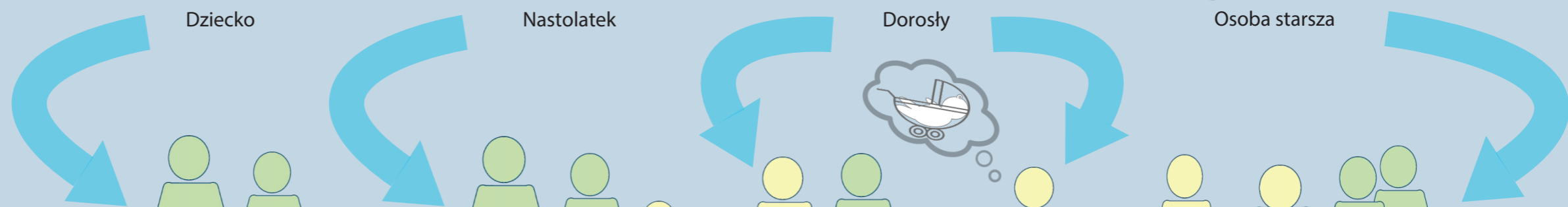
## Zaangażowanie zespołu wielodyscyplinarnego



Rozpoznanie zespołu predyspozycji  
do nowotworów na różnych  
etapach życia



Poradnictwo dotyczące możliwości  
reprodukcyjnych, w tym poradnictwo  
przedobjawowe, powinno być  
oferowane wielokrotnie i obejmować  
członków rodziny, których może to  
dotyczyć



Dziecko

Nastolatek

Dorosły

Osoba starsza

rodzicom dziecka

nastolatkowi oraz jego  
rodzicom

osobie dorosłej oraz  
- jeśli dotyczy - jej  
partnerowi lub  
partnerce

wtedy, gdy  
rozważają  
posiadanie  
dzieci

dzieciom osoby starszej z zespołem  
predyspozycji do nowotworów,  
jeśli są one w wieku rozrodczym

**Zastrzeżenie:** Ścieżka pacjenta ERN GENTURIS ma na celu przedstawienie ogólnego zarysu postępowania klinicznego i diagnostycznego w przypadku danego zespołu predyspozycji do nowotworów lub jego podejrzenia. Nie powinna zastępować indywidualnego poradnictwa klinicznego i genetycznego prowadzonego w ośrodku eksperckim. Dokument ten nie ma również na celu omówienia wszystkich specyficznych wyzwań związanych ze złożonymi zespołami predyspozycji do nowotworów objętymi ścieżkami pacjenta. Szczegółowe wytyczne kliniczne, kryteria diagnostyczne oraz nazewnictwo mogą szybko ulegać zmianom, dlatego w niniejszej ścieżce pacjenta są jedynie przywoływane.

## Zespół predyspozycji do nowotworów może zostać rozpoznany na różnych etapach życia. Z tego powodu ważne jest, aby poradnictwo dotyczące możliwości reprodukcyjnych było oferowane więcej niż raz oraz aby obejmowało członków rodziny, których może to dotyczyć

Etap życia, na którym rozpoznano zespół predyspozycji do nowotworów	Dziecko	Nastolatek	Dorosły	Osoba starsza
Komu lub kiedy należy oferować poradnictwo	Poradnictwo należy zaoferować rodzicom dziecka.	Poradnictwo należy zaoferować nastolatкови oraz jego rodzicom.	Poradnictwo należy zaoferować osobie dorosłej oraz - jeśli dotyczy - jej partnerowi lub partnerce, szczególnie wtedy, gdy rozważają posiadanie dzieci.	Poradnictwo należy zaoferować dzieciom osoby starszej z zespołem predyspozycji do nowotworów, jeśli są one w wieku rozrodczym.

**ERN GENTURIS guideline on reproductive options for individuals with a CPS** dotyczące możliwości reprodukcyjnych dla osób z zespołem predyspozycji do nowotworów są dostępne na stronie internetowej ERN GENTURIS ([www.genturis.eu](http://www.genturis.eu)), w sekcji [guidelines](#).

### Poradnictwo genetyczne

Osoby z osobistym lub rodzinnym wywiadem w kierunku zespołu predyspozycji do nowotworów potrzebują jasnych i aktualnych informacji na temat znaczenia diagnozy. Obejmuje to zrozumienie ryzyka zachorowania na nowotwory w różnych okresach życia oraz dostępnych metod monitorowania i leczenia. Osoby te potrzebują również przekazanych we właściwym czasie i rzetelnych informacji o wszystkich możliwościach reprodukcyjnych.

Poradnictwo powinno obejmować indywidualnie dostosowaną rozmowę na temat:

- wywiadu medycznego pacjenta oraz wywiadu rodzinnego;
- wyników badań genetycznych oraz sposobu dziedziczenia danego zespołu;
- opisu, dostępności i właściwego momentu zastosowania dostępnych możliwości reprodukcyjnych, takich jak diagnostyka prenatalna czy techniki preimplantacyjnego testowania genetycznego;
- możliwych ograniczeń, skuteczności i konsekwencji poszczególnych możliwości reprodukcyjnych;
- emocjonalnego wpływu planowania rodziny oraz osobistych wartości i przekonań pacjenta;
- wsparcia psychospołecznego w trakcie przekazywania informacji i podejmowania decyzji;
- wsparcia w przekazywaniu informacji członkom rodziny, których może to dotyczyć, jeśli jest to właściwe.

Informacje dotyczące rozpoznania zespołu predyspozycji do nowotworów - w tym interpretacja wariantów genetycznych, związane z nimi ryzyko nowotworów/guzów, monitorowanie, leczenie oraz możliwości reprodukcyjne - mogą zmieniać się z czasem.

### Poradnictwo dotyczące możliwości reprodukcyjnych

Ponieważ zespoły predyspozycji do nowotworów wiążą się ze zwiększonym ryzykiem rozwoju nowotworów/guzów, a rozpoznanie może zostać postawione na różnych etapach życia, rozmowa o możliwościach reprodukcyjnych jest wskazana przez całe życie. Może ona dotyczyć zarówno osoby z rozpoznaniem, jak i innych członków rodziny, których może to dotyczyć.

Poradnictwo dotyczące możliwości reprodukcyjnych powinno być oferowane osobom z zespołem predyspozycji do nowotworów oraz wszystkim członkom rodziny, których może to dotyczyć, wielokrotnie i w odpowiednich momentach.

Informacje o możliwościach reprodukcyjnych powinny być przekazywane w sposób zrozumiały oraz dostosowany do danej osoby i jej sytuacji. Osoby z zespołem predyspozycji do nowotworów mogą potrzebować dostępu do aktualnych informacji, które będą mogły przekazać członkom rodziny, gdy ci osiągną wiek rozrodczy. Powinny otrzymać odpowiednie wsparcie w tym zakresie.

### Zaangażowanie zespołu wielodyscyplinarnego

Podejmowanie decyzji dotyczących reprodukcji w przypadku zespołów predyspozycji do nowotworów jest złożone i obejmuje aspekty medyczne, psychologiczne, etyczne oraz społeczne. Dlatego podczas oferowania poradnictwa dotyczącego możliwości reprodukcyjnych pacjentom z takim zespołem kluczowe jest zaangażowanie zespołu wielodyscyplinarnego, który może wesprzeć świadome podejmowanie decyzji.

Taki zespół może obejmować:

- specjalistę poradnictwa genetycznego lub genetyka klinicznego z doświadczeniem w zakresie danego zespołu predyspozycji do nowotworów;
- klinicystę doświadczonego w wykonywaniu i interpretacji badań prenatalnych;
- specjalistę medycyny rozrodu, który udzieli informacji dotyczących preimplantacyjnego testowania genetycznego oraz dawstwa gamet;
- psychologa;
- innych ekspertów, w zależności od potrzeb.