

ERN GENTURIS – STRESZCZENIE WYTYCZNYCH DOTYCZĄCYCH PORADNICTWA W ZAKRESIE MOŻLIWOŚCI REPRODUKCYJNYCH DLA OSÓB Z ZESPOŁEM PREDYSPOZYCJI DO NOWOTWORÓW

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

* Członkowie głównej grupy roboczej w porządku alfabetycznym

Autor	Specjalizacja/Rola	Afiliacja / Instytucja
Said C. Farschtschi, MD	Lekarz, rezydent neurologii i poradnictwa genetycznego	University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; Member of ERN GENTURIS
Sandra Janssens, MD, PhD	Genetyk kliniczny	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Candy Kumps, MD, PhD	Genetyk kliniczny	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Tamara Hussong Milagre	Przedstawiciel społeczności pacjentów	EVITA Association – Hereditary Cancer (Associação EVITA – Cancro Hereditário, Portugal; ePAG of ERN GENTURIS
Sarah Pugh	Konsultant Specjalista poradnictwa genetycznego	Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Foundation NHS trust, Manchester, United Kingdom
Laura Kirstine Sønderberg Roos, MD, PhD	Genetyk kliniczny (Przewodnicząca)	Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Member of ERN GENTURIS

* Pozostali członkowie w porządku alfabetycznym:

Autor	Specjalizacja/Rola	Afiliacja / Instytucja
Anna Sophie Berghoff, MD, PhD	Onkolog	Medical University of Vienna, Vienna, Austria; Member of ERN GENTURIS
Estela Carrasco López, MSc	Specjalista poradnictwa genetycznego	Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Claudia Cesaretti, MD	Genetyk kliniczny	Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; Member of ERN GENTURIS
Ellen Denayer, MD, PhD	Genetyk kliniczny	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	Genetyk kliniczny	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS
Mariëtte van Kouwen, MD, PhD	Gastroenterolog	Radboud university medical center, Nijmegen, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Periklis Makrythanasis, MD, PhD	Genetyk medyczny	'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	Genetyk kliniczny	Unidade Local de Saúde (ULS) São João, Porto, Portugal; Member of ERN GENTURIS
Claas Röhl	Przedstawiciel społeczności pacjentów	NF Kinder/ NF Patients United, Vienna, Austria; ePAG of ERN GENTURIS
Diana Salinas-Chaparro, MSc	Specjalista poradnictwa genetycznego	Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Ileen Slegers, MSc	Specjalista poradnictwa genetycznego, Położna specjalistyczna	UZ Brussel, Brussel, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Irene Spinelli, MD	Gastroenterolog	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Manon Suerink, MD, PhD	Genetyk kliniczny	Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Salvo Testa	Przedstawiciel społeczności pacjentów	Fondazione Mutagens (hereditary syndromes carriers), Milano, Italy

Zastrzeżenie: treść niniejszego streszczenia prostym językiem opiera się na dokumencie „ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025”.

Ariane Van Tongerloo	Psycholog	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Eva Trevisson, MD, PhD	Genetyk kliniczny	University of Padua, University Hospital of Padua, Padua, Italy; Member of ERN GENTURIS

WPROWADZENIE

Zespoły predyspozycji do nowotworów to uwarunkowane genetycznie schorzenia, które mogą wiązać się z wieloma obawami dla osób nimi dotkniętych oraz ich rodzin. Oprócz zwiększonego ryzyka zachorowania na nowotwór w porównaniu z populacją ogólną, wiele osób z tymi zespołami ma również zwiększone ryzyko posiadania dziecka z tym samym schorzeniem. Może to sprawiać, że planowanie rodziny staje się bardziej złożonym procesem. Ponadto inne, nienowotworowe objawy tych zespołów mogą wpływać zarówno na opiekę kliniczną, jak i na proces poradnictwa.

Dlatego pacjenci i ich rodziny potrzebują wsparcia pracowników ochrony zdrowia, którzy przekażą im rzetelne informacje i pomogą zrozumieć dostępne możliwości. Nie wszyscy pracownicy ochrony zdrowia posiadają jednak specjalistyczną wiedzę potrzebną do udzielania takiego poradnictwa.

CELE WYTYCZNYCH

Celem niniejszych wytycznych jest wsparcie pracowników ochrony zdrowia w zapewnianiu osobom z zespołem predyspozycji do nowotworów odpowiedniego poradnictwa we właściwym czasie.

PODSUMOWANIE

Grupa opracowująca wytyczne składa się z ekspertów posiadających doświadczenie w różnych obszarach opieki nad osobami z zespołami predyspozycji do nowotworów, a także z osób z takim zespołem oraz ich przedstawicieli. Poniższe zalecenia dotyczące poradnictwa w zakresie możliwości reprodukcyjnych opracowano na podstawie literatury naukowej oraz konsensusu ekspertów uzyskanego w zmodyfikowanym procesie Delphi.

Zaleca się, aby wszystkim osobom z zespołem predyspozycji do nowotworów oraz członkom ich rodzin, których może to dotyczyć, oferować poradnictwo dotyczące możliwości związanych z planowaniem rodziny. Decyzja o skorzystaniu z takiego poradnictwa należy do pacjentów i ich rodzin.

Zaleca się również, aby możliwość uzyskania poradnictwa była dostępna wielokrotnie, na różnych etapach życia, ponieważ potrzeby, perspektywa i znaczenie planowania rodziny mogą zmieniać się wraz z upływem czasu.

Zastrzeżenie: treść niniejszego streszczenia prostym językiem opiera się na dokumencie „ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025”.

KLUCZOWE REKOMENDACJE / PODSUMOWANIE WYTYCZNYCH

Podejmowanie decyzji dotyczących reprodukcji — treść i struktura poradnictwa dotyczącego możliwości reprodukcyjnych	Zalecenie	Siła zalecenia
Poradnictwo dotyczące możliwości reprodukcyjnych powinno być oferowane wszystkim osobom z zespołem predyspozycji do nowotworów * oraz członkom ich rodzin, których może to dotyczyć.	1,2, 11	Silne (1,2), umiarkowane (11)
Parom należy zapewnić dostęp do wielodyscyplinarnego zespołu ekspertów medycznych.	6, 13	Silne
Moment udzielania poradnictwa dotyczącego możliwości reprodukcyjnych		
Poradnictwo dotyczące możliwości reprodukcyjnych powinno być oferowane wielokrotnie, na różnych etapach życia, najlepiej jeszcze przed rozpoczęciem planowania rodziny.	7, 8	Silne
Dzieciom z grupy ryzyka należy zaoferować poradnictwo po osiągnięciu dorosłości lub wcześniej, jeśli jest to właściwe.	10	Umiarkowane
Przedstawianie dostępnych możliwości reprodukcyjnych		
Poradnictwo dotyczące możliwości reprodukcyjnych powinno obejmować możliwość dalszych konsultacji oraz dostęp do wsparcia psychologicznego	12, 13	Umiarkowane (12), silne (13)
Zakres technik wspomaganego rozrodu		
Możliwości zachowania płodności powinny być omawiane w ramach poradnictwa dotyczącego możliwości reprodukcyjnych.	15, 16	Silne (15), umiarkowane (16)

* Poradnictwo jest szczególnie istotne w wieku rozrodczym, ale może być ważne również w innych grupach wiekowych, na przykład u nastolatków oraz u osób starszych, które mogą przekazywać informacje swoim krewnym.

POTRZEBY PSYCHOLOGICZNE

Ważne jest, aby uwzględniać wpływ zespołu predyspozycji do nowotworów zarówno na dobrostan psychiczny, jak i społeczny. Opóźniona diagnoza, niepewność dotycząca przyszłych problemów zdrowotnych oraz/lub lęk przed zachorowaniem na nowotwór mogą prowadzić do niepokoju, lęku lub depresji. Życie z przewlekłym schorzeniem może wiązać się również z wyzwaniem społecznymi. Mogą pojawiać się obawy finansowe, na przykład dotyczące kosztów ubezpieczenia lub wpływu choroby na zatrudnienie. Podczas planowania rodziny mogą również pojawiać się poczucie winy, obawy i trudne dylematy.

Uwzględnianie potrzeb psychologicznych pacjentów i rodzin z zespołami predyspozycji do nowotworów powinno stanowić kluczowy element opieki oraz integralną część poradnictwa genetycznego. Pracownicy ochrony zdrowia powinni pytać o samopoczucie podczas każdego kontaktu klinicznego i zwracać uwagę na objawy lęku oraz depresji. W razie potrzeby pacjenci powinni być kierowani do odpowiedniego specjalisty w celu uzyskania profesjonalnego wsparcia. Ważną rolę w poprawie dobrostanu może odgrywać również wsparcie rówieśnicze, na przykład poprzez organizacje i grupy pacjenckie.

Zastrzeżenie: treść niniejszego streszczenia prostym językiem opiera się na dokumencie „ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025”.