

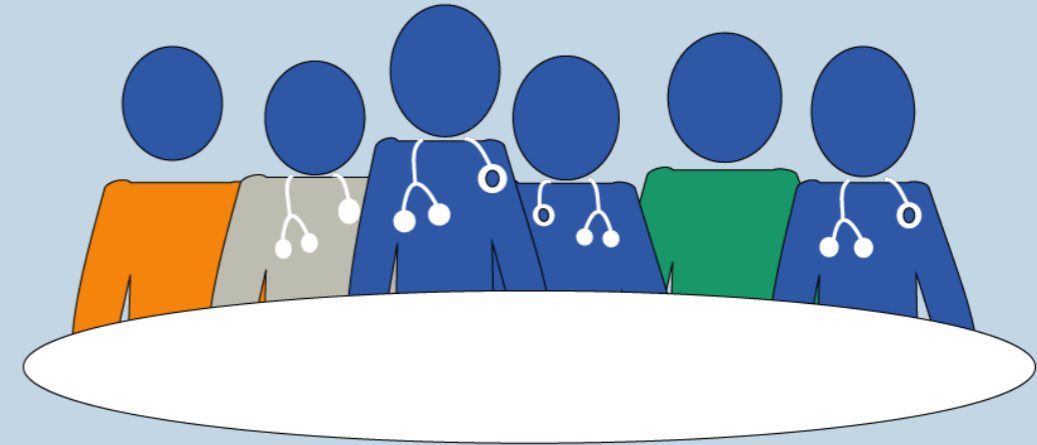
Jornada do paciente ERN GENTURIS: aconselhamento genético sobre opções reprodutivas para indivíduos com uma síndrome hereditária de predisposição para cancro (SHPC) e familiares relevantes

Aconselhamento sobre opções reprodutivas

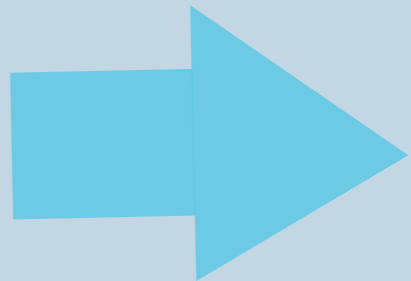
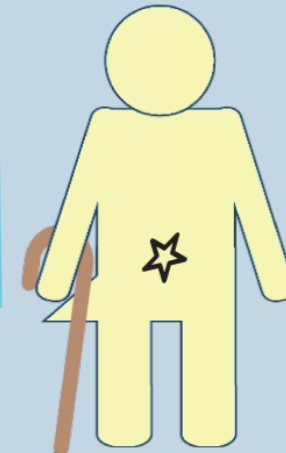
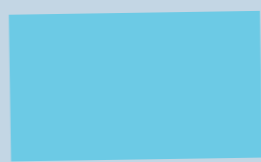
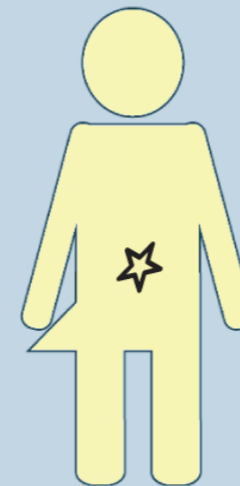
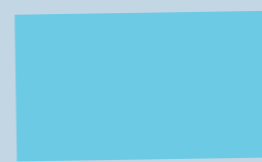
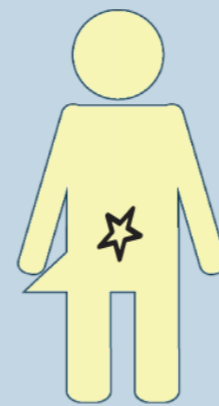
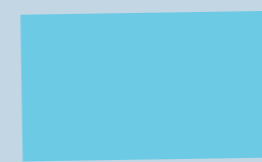
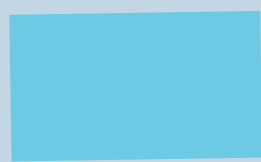
Surrogacy,
PGT, no children, PND,
natural conception
without genetic test,
gamete donation,
adoption.



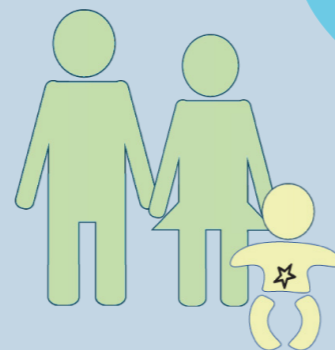
Envolvimento da equipa multidisciplinar



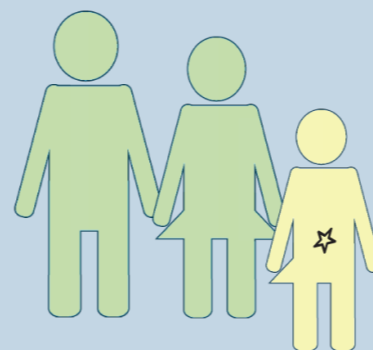
Diagnóstico de uma SHPC em diferentes fases da vida



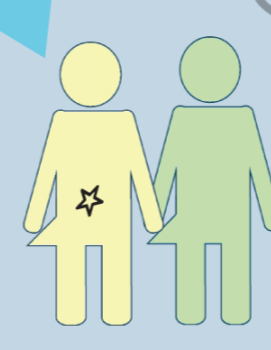
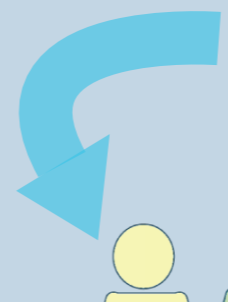
Oferecer aconselhamento genético (diagnóstico e pré-sintomático) em múltiplas ocasiões e aos familiares relevantes



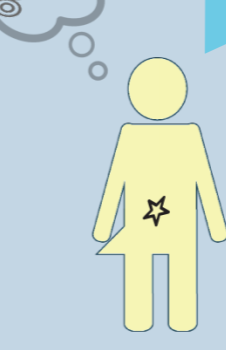
Aos pais da criança



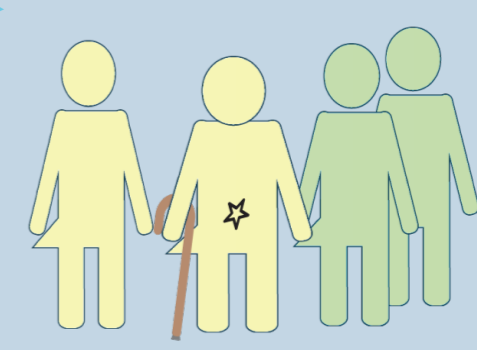
Ao adolescente e aos seus pais



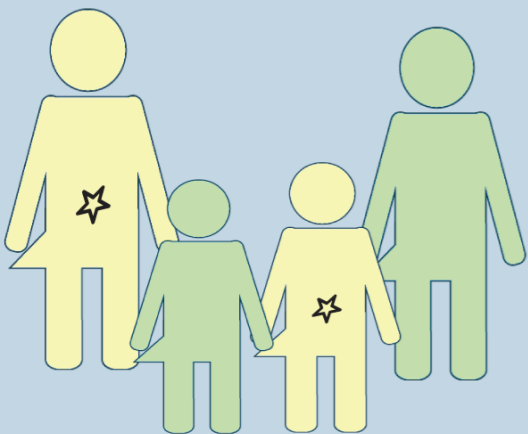
Para o adulto e o possível companheiro



Ao considerar o desejo de ter filhos



Aos filhos em idade reprodutiva da pessoa idosa com SHPC



Aviso: A jornada do paciente ERN GENTURIS destina-se a fornecer uma visão geral do percurso clínico e diagnóstico para o genturis específico ou sua suspeita. Não deve substituir o aconselhamento clínico e genético individual realizado num centro de referência. Também não pretende abordar todos os desafios específicos das complexas síndromes genturis contempladas nas jornadas do paciente. As Directrizes clínicas específicas, critérios diagnósticos e nomenclaturas podem mudar em curto prazo e, por isso, são apenas referidas de forma geral nesta jornada do paciente.

Uma síndrome Hereditária de predisposição para cancro (SHPC) pode ser diagnosticada em diferentes momentos da vida de uma pessoa. Por isso, é importante oferecer aconselhamento sobre escolhas reprodutivas mais de uma vez e incluir os familiares relevantes:

Fase da vida em que a SHPC é diagnosticada	Criança	Adolescente	Adulto	Idoso
A quem ou quando o aconselhamento deve ser oferecido	Aos pais da criança	Ao adolescente e aos seus pais	Ao adulto e, se relevante, ao seu companheiro quando estiverem a pensar em ter filhos	Aos filhos em idade reprodutiva da pessoa idosa com SHPC

A [ERN GENTURIS guideline on reproductive options for individuals with a CPS](http://www.genturis.eu) pode ser encontrada no site da ERN GENTURIS (www.genturis.eu), na seção [guidelines](#).

Aconselhamento Genético

Indivíduos com história pessoal ou familiar de uma SHPC precisam de informações claras e atualizadas sobre o significado do diagnóstico. Isso inclui compreender os riscos para o desenvolvimento de cancro em diferentes idades e conhecer as opções de vigilância ou tratamento disponíveis; também necessitam de informações oportunas e precisas sobre todas as opções reprodutivas. Este aconselhamento deve incluir uma discussão personalizada sobre:

- História médica pessoal e familiar;
- Resultados dos testes genéticos e o modo de hereditariedade;
- Descrição, acessibilidade e momento adequado para as opções reprodutivas disponíveis (por exemplo, testes pré-natais, técnicas de diagnóstico genético pré-implantação etc.);
- Possíveis limitações e desfechos de todas as opções reprodutivas;
- Impacto emocional do planeamento familiar e valores/crenças pessoais;
- Apoio psicossocial durante todo o processo de informação e tomada de decisão;
- Apoio na partilha de informações com familiares relevantes, quando apropriado;

As informações relacionadas ao diagnóstico de SHPC — incluindo interpretação de variantes genéticas, riscos associados de cancro/tumores, vigilância, tratamento e opções reprodutivas — podem mudar ao longo do tempo.

Aconselhamento sobre opções reprodutivas

Como as SHPC são caracterizadas por um risco aumentado de cancro/tumores e o diagnóstico pode ocorrer em diferentes fases da vida, a discussão sobre opções reprodutivas deve ser considerada ao longo de toda a vida e pode ser apropriada tanto para o indivíduo diagnosticado, quanto para outros familiares relevantes.

As informações sobre opções reprodutivas devem ser fornecidas em linguagem adequada e personalizadas de acordo com a pessoa e sua situação.

Os indivíduos com SHPC podem desejar aceder a informações atualizadas para partilhar com seus familiares relevantes à medida que estes atingem a idade reprodutiva e, devem receber apoio nesse processo.

Envolvimento da equipa multidisciplinar

A tomada de decisão reprodutiva para um indivíduo com SHPC pode ser complexa e envolve dimensões médicas, psicológicas, éticas e sociais. Por isso, ao oferecer aconselhamento reprodutivo a indivíduos com SHPC, é fundamental envolver uma equipa multidisciplinar para apoiar um processo de decisão informado. Esta equipa pode incluir:

- Um geneticista clínico ou aconselhador genético com experiência na SHPC;
- Um especialista na realização de diagnóstico pré-natal (se necessário);
- Um especialista em fertilidade e diagnóstico genético pré-implantação, doação de gâmetas e outras técnicas;
- Um psicólogo;
- Outros especialistas conforme necessário.