

RESUMO EM LINGUAGEM SIMPLES DA DIRECTRIZ ERN GENTURIS SOBRE A ORIENTAÇÃO DE OPÇÕES REPRODUTIVAS PARA INDIVÍDUOS COM SÍNDROMES HEREDITÁRIAS DE PREDISPOSIÇÃO PARA CANCRO (INCLUINDO GENTURIS)

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

* Membros do grupo de trabalho principal em ordem alfabética:

Autor / Autora	Especialidade / Função	Afiliação / Instituição
Said C. Farschtschi, MD	Médico, residente em neurologia e aconselhamento genético	University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; Member of ERN GENTURIS
Sandra Janssens, MD, PhD	Geneticista clínica	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Candy Kumps, MD, PhD	Geneticista clínica	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Tamara Hussong Milagre	Representante da comunidade	EVITA Association – Hereditary Cancer (Associação EVITA – Cancro Hereditário, Portugal); ePAG of ERN GENTURIS
Sarah Pugh	Médica consultora Aconselhadora genética	Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Foundation NHS trust, Manchester, United Kingdom
Laura Kirstine Sønderberg Roos, MD, PhD	Geneticista clínica (Presidente)	Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Member of ERN GENTURIS

*Outros membros em ordem alfabética

Autor / Autora	Especialidade / Função	Afiliação / Instituição
Anna Sophie Berghoff, MD, PhD	Oncologista	Medical University of Vienna, Vienna, Austria; Member of ERN GENTURIS
Estela Carrasco López, MSc	Aconselhadora genética	Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Claudia Cesaretti, MD	Geneticista clínica	Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; Member of ERN GENTURIS
Ellen Denayer, MD, PhD	Geneticista clínica	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	Geneticista clínica	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS
Mariëtte van Kouwen, MD, PhD	Gastroenterologista	Radboud university medical center, Nijmegen, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Periklis Makrythanasis, MD, PhD	Geneticista médico	'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	Geneticista clínica	Unidade Local de Saúde (ULS) São João, Porto, Portugal; Member of ERN GENTURIS
Claas Röhl	Representante da comunidade	NF Kinder/ NF Patients United, Vienna, Austria; ePAG of ERN GENTURIS
Diana Salinas-Chaparro, MSc	Aconselhadora genética	Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Ileen Slegers, MSc	Aconselhadora genética, Enfermeiro especialista em obstetrícia	UZ Brussel, Brussel, Belgium; Member of ERN GENTURIS

Aviso: O conteúdo deste resumo em linguagem simples baseia-se no documento "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025".

Irene Spinelli, MD	Gastroenterologista	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Manon Suerink, MD, PhD	Geneticista clínica	Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Salvo Testa	Representante da comunidade	Fondazione Mutagens (hereditary syndromes carriers), Milano, Italy
Ariane Van Tongerloo	Psicóloga	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Eva Trevisson, MD, PhD	Geneticista clínica	University of Padua, University Hospital of Padua, Padua, Italy; Member of ERN GENTURIS

INTRODUÇÃO

As síndromes de predisposição para cancro são condições hereditárias que podem causar diversas preocupações para os indivíduos portadores. Além do risco aumentado de desenvolver cancro em comparação com a população geral, muitas pessoas com essas síndromes também têm um risco aumentado para os seus filhos herdarem a mesma condição, o que torna o planeamento familiar mais complexo. Além disso, outras manifestações não tumorais podem influenciar tanto o cuidado clínico quanto o aconselhamento.

Por isso, as famílias dependem de profissionais de saúde para receber informações e orientação sobre as várias opções reprodutivas disponíveis. No entanto, nem todos os profissionais possuem o conhecimento especializado necessário para oferecer esse tipo de aconselhamento.

OBJETIVOS DA DIRETRIZ

O objetivo desta directriz é ajudar profissionais de saúde a fornecer aconselhamento relevante e oportuno para indivíduos com uma síndrome hereditária de predisposição para cancro.

RESUMO

O grupo responsável pela directriz é composto por especialistas com experiência em diversas áreas relacionadas com o cuidado de pessoas com síndromes hereditárias de predisposição para cancro, além de indivíduos afetados e seus representantes. As recomendações sobre aconselhamento reprodutivo foram elaboradas com base na literatura científica e em consenso de especialistas, obtido por meio de um processo Delphi modificado.

Recomenda-se que todas as pessoas com uma síndrome hereditária de predisposição para cancro, e os familiares (para quem isso for relevante) recebam um aconselhamento sobre opções de planeamento familiar. Cabe a cada pessoa aceitar ou recusar essa oferta. Também se recomenda que haja várias oportunidades de aconselhamento ao longo da vida, já que as perspectivas e a relevância do planeamento familiar podem mudar com o tempo.

PRINCIPAIS RECOMENDAÇÕES / RESUMO DA DIRECTRIZ

Tomada de decisão reprodutiva – conteúdo e estrutura do aconselhamento reprodutivo	Recomendação	Força
O aconselhamento reprodutivo deve ser oferecido a todas as pessoas com uma síndrome hereditária de predisposição para cancro* e familiares.	1,2, 11	Forte (1,2), moderada (11)
Os casais devem ter acesso a uma equipa multidisciplinar de especialistas.	6, 13	Forte
Momento do aconselhamento reprodutivo		
O aconselhamento reprodutivo deve ser oferecido de forma longitudinal, com múltiplas oportunidades ao longo da vida, idealmente começando antes do planeamento familiar.	7, 8	Forte
As crianças em risco devem receber aconselhamento ao atingirem a idade adulta, ou antes, se apropriado.	10	Moderada
Apresentação das opções reprodutivas		
O aconselhamento reprodutivo deve incluir oportunidades de acompanhamento e acesso a apoio psicológico.	12, 13	Moderada (12), forte (13)
Variedade de tecnologias de reprodução assistida		
As opções de preservação da fertilidade devem ser incluídas no aconselhamento reprodutivo.	15, 16	Forte (15), moderada (16)

* O aconselhamento é especialmente relevante em idade reprodutiva, mas também pode ser pertinente noutros grupos etários, como na adolescência e em indivíduos mais velhos que estejam informando seus familiares.

NECESSIDADES PSICOLÓGICAS

É importante considerar o impacto de uma síndrome hereditária de predisposição para cancro no bem-estar mental e social. Um diagnóstico tardio, a incerteza sobre problemas de saúde futuros e/ou o medo de desenvolver cancro, podem causar ansiedade ou depressão. Viver com uma condição de saúde crónica também pode trazer desafios sociais. Podem existir preocupações financeiras, como custos de seguros e impacto no emprego. Também podem surgir sentimentos de culpa e preocupações ao fazer planos para iniciar uma família.

O atendimento às necessidades psicológicas de pacientes e famílias com síndromes hereditárias de predisposição para cancro deve ser um elemento fundamental do cuidado e também deve fazer parte do processo de aconselhamento genético. Os profissionais de saúde devem perguntar sobre o bem-estar em cada contato clínico e estar atentos a sinais de ansiedade e depressão. Os pacientes devem ser encaminhados para apoio profissional quando necessário. O apoio entre pares, por meio de grupos de suporte, também pode desempenhar um papel importante no bem-estar psicológico e social.

Aviso: O conteúdo deste resumo em linguagem simples baseia-se no documento "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025".