

ERN GENTURIS –POVZETEK SMERNIC V POLJUDNEM JEZIKU: SMERNICE ZA SVETOVANJE O REPRODUKTIVNIH MOŽNOSTIH ZA POSAMEZNIKE S SINDROMOM DEDNE NAGNjenosti K RAKU (VKLJUČNO Z GENTURIS)

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

*Osrednji člani delovne skupine po abecednem vrstnem redu

Avtor	Specialnost/Vloga	Pripadnost / Institucija
Said C. Farschtschi, MD	Zdravnik, specializant nevrologije in genetskega svetovanja	University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; Member of ERN GENTURIS
Sandra Janssens, MD, PhD	Klinični genetik	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Candy Kumps, MD, PhD	Klinični genetik	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Tamara Hussong Milagre	Predstavniki skupnosti	EVITA Association – Hereditary Cancer (Associação EVITA – Cancro Hereditário, Portugal); ePAG of ERN GENTURIS
Sarah Pugh	Strokovni svetovalec / konzultant genetski svetovalec	Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Foundation NHS trust, Manchester, United Kingdom
Laura Kirstine Sønderberg Roos, MD, PhD	Klinični genetik (Predsednik delovne skupine))	Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Member of ERN GENTURIS

*Drugi člani po abecednem vrstnem redu

Avtor	Specialnost/Vloga	Pripadnost / Institucija
Anna Sophie Berghoff, MD, PhD	Onkolog	Medical University of Vienna, Vienna, Austria; Member of ERN GENTURIS
Estela Carrasco López, MSc	Genetski svetovalec	Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Claudia Cesaretti, MD	Klinični genetik	Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; Member of ERN GENTURIS
Ellen Denayer, MD, PhD	Klinični genetik	University Hospitals Leuven, University of Leuven, Leuven, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Francesca Fianchi, MD	Internist	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk, MD	Klinični genetik	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	Medicinski genetik	'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	Klinični genetik	Unidade Local de Saúde (ULS) São João, Porto, Portugal; Member of ERN GENTURIS
Claas Röhl	Predstavniki skupnosti	NF Kinder/ NF Patients United, Vienna, Austria; ePAG of ERN GENTURIS
Diana Salinas-Chaparro, MSc	Genetski svetovalec	Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Ileen Slegers, MSc	Genetski svetovalec, Specialistka babištva	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	Klinični genetik	Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Salvo Testa	Predstavniki skupnosti	Fondazione Mutagens (hereditary syndromes carriers), Milano, Italy
Ariane Van Tongerloo	Psiholog	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Eva Trevisson, MD, PhD	Klinični genetik	University of Padua, University Hospital of Padua, Padua, Italy; Member of ERN GENTURIS

Omejitev odgovornosti: Vsebina tega povzetka v poljudnem jeziku temelji na dokumentu "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025".

UVOD

Sindromi dedne nagnjenosti k raku (SDNR) so genetska stanja, ki pri prizadetih družinskih članih lahko povzročajo številne skrbi. Posamezniki s temi sindromi imajo povečano tveganje za razvoj raka v primerjavi s splošno populacijo, hkrati pa obstaja tudi velika verjetnost, da bodo imeli otroka z enakim stanjem, kar lahko vpliva na načrtovanje družine. Poleg tega lahko netumorske manifestacije sindromov vplivajo na klinično obravnavo in svetovanje.

Družine se zato zanašajo na zdravstvene strokovnjake, da jih informirajo in vodijo skozi številne razpoložljive možnosti. Vendar pa vsi zdravstveni delavci nimajo specializiranega znanja, potrebnega za takšno svetovanje.

CILJI SMERNIC

Cilj teh smernic je pomagati zdravstvenim strokovnjakom pri zagotavljanju ustreznega in pravočasnega svetovanja posameznikom s sindromom dedne nagnjenosti k raku/ SDNR.

POVZETEK

Skupina, ki je pripravila smernice, vključuje strokovnjake z izkušnjami na različnih področjih oskrbe posameznikov s sindromi dedne nagnjenosti k raku/ SDNR ter predstavnike oseb, ki imajo takšna stanja. Priporočila za reproduktivno svetovanje temeljijo na znanstveni literaturi in strokovnem soglasju, pridobljenem z modificiranim Delphi postopkom.

Priporočeno je, da se vsem posameznikom s SDNR – ter družinskim članom, za katere je to relevantno – ponudi svetovanje o možnostih načrtovanja družine. Odločitev o sprejemu ali zavrnitvi svetovanja je povsem njihova. Prav tako je priporočljivo, da se svetovanje ponudi večkrat skozi življenje, saj se lahko pogledi in potrebe glede načrtovanja družine s časom spreminjajo.

KLJUČNA PRIPOROČILA / POVZETEK SMERNIC

Reproduktivno odločanje – vsebina in okvir reproduktivnega svetovanja	Priporočilo	Moč priporočila*
Reproduktivno svetovanje naj se omogoči vsem posameznikom s sindromom dedne nagnjenosti k raku * in ustreznim družinskim članom.	1,2, 11	Močno (1,2), zmerno (11)
Parom naj bo omogočen dostop do multidisciplinarnе ekipe zdravstvenih strokovnjakov.	6, 13	Močno
Časovni vidik reproduktivnega svetovanja		
Reproduktivno svetovanje naj bo longitudinalno, z več priložnostmi za svetovanje skozi celotno življenje, idealno že pred načrtovanjem družine.	7, 8	Močno

Otrokom z večjim tveganjem za sindrom dedne nagnjenosti k raku naj se svetovanje ponudi, ko dosežejo polnoletnost, ali prej, če je to ustrezno.	10	Zmerno
Predstavitev reproduktivnih možnosti		
Reproduktivno svetovanje naj vključuje možnosti nadaljnjega spremljanja ter dostop do psihološke podpore.	12, 13	Zmerno (12), močno (13)
Nabor postopkov/ Postopki asistirane reprodukcije		
Možnosti ohranjanja plodnosti naj bodo vključene v reproduktivno svetovanje.	15, 16	Močno (15), zmerno (16)

* Svetovanje je še posebej pomembno v reproduktivnem obdobju, lahko pa je pomembno tudi v drugih starostnih skupinah, na primer v adolescenci ali pri starejših posameznikih, ki želijo informirati svoje sorodnike.

PSIHOLOŠKE POTREBE

Pomembno je upoštevati vpliv SDNR na duševno in socialno dobrobit. Zakasnjena diagnoza, negotovost glede prihodnjih zdravstvenih težav in/ali strah pred razvojem raka lahko povzročijo tesnobo ali depresijo. Življenje s kroničnim zdravstvenim stanjem lahko prinaša tudi socialne izzive. Prisotne so lahko finančne skrbi, kot so stroški zavarovanja in vpliv na zaposlitev. Pri načrtovanju družine se lahko pojavijo tudi občutki krivde in skrbi.

Naslavljanje psiholoških potreb bolnikov in družin s SDNR mora biti ključni del njihove oskrbe in tudi sestavni del genetskega svetovanja. Priporočeno je, da zdravstveni strokovnjaki ~~bi~~ ob vsakem kliničnem stiku povprašajo o počutju ter so pozorni na znake tesnobe in depresije. Bolnike je treba po potrebi napotiti na strokovno podporo. Pomembno vlogo pri dobrem počutju ima lahko tudi medsebojna podpora prek skupin za podporo bolnikom.