

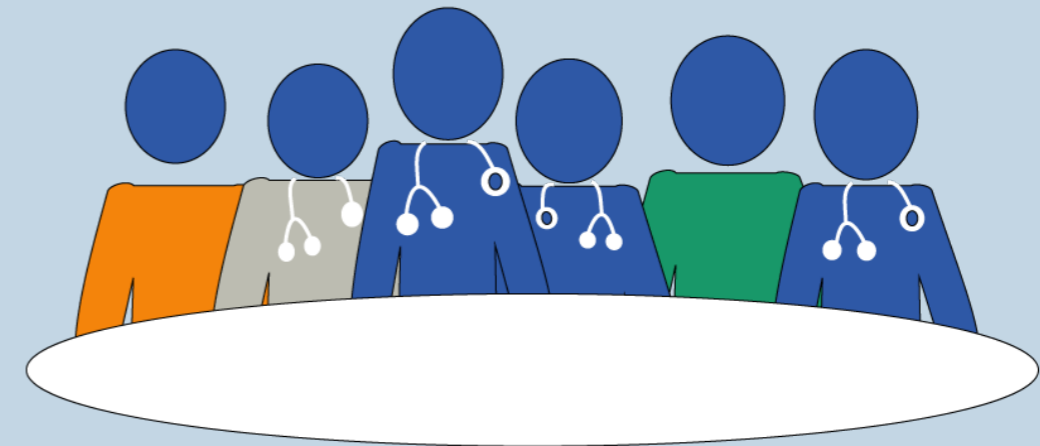
Recorrido del paciente en ERN GENTURIS: asesoramiento sobre opciones reproductivas para personas con un síndrome de predisposición al cáncer (SPC) y sus familiares a riesgo

Asesoramiento sobre opciones reproductivas

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



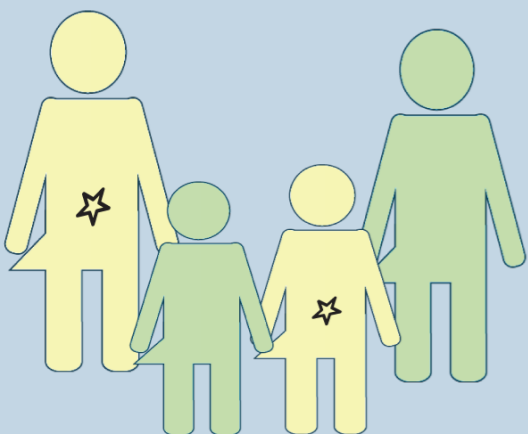
Participación del equipo multidisciplinar



Diagnóstico de un SPC en diferentes etapas de la vida



Ofrecer asesoramiento (diagnóstico y pre-sintomático) en múltiples ocasiones y a los familiares a riesgo



Infancia

Adolescencia

Adulto

Vejez

A los padres del niño

Al adolescente y a sus padres

Para la persona adulta y su posible pareja

Al considerar el deseo de tener hijos

A los hijos en edad reproductiva de la persona mayor con SPC

Aviso: El recorrido del paciente de ERN GENTURIS está concebido como una visión general del proceso clínico y diagnóstico para el genturis específico o su sospecha. No debe sustituir la atención clínica individual ni el asesoramiento genético en un centro de referencia. Tampoco pretende abordar todos los desafíos específicos de los complejos síndromes genturis incluidos en los recorridos del paciente. Las guías clínicas específicas, los criterios diagnósticos y la nomenclatura pueden cambiar en un corto plazo y, por ello, solo se mencionan de forma general en este recorrido del paciente.

Un síndrome de predisposición al cáncer (SPC) puede diagnosticarse en distintos momentos de la vida de una persona. Por ello, es importante ofrecer asesoramiento sobre las opciones reproductivas en más de una ocasión e incluir a los familiares a riesgo:

Etapa de la vida en la que se diagnostica un SPC	Infancia	Adolescencia	Adulto	Vejez
A quién o cuándo debe ofrecerse el asesoramiento	A los padres del niño	Al adolescente y a sus padres	A la persona adulta y, si corresponde, a su pareja cuando estén valorando tener hijos	A los hijos en edad reproductiva de la persona mayor con SPC

La [ERN GENTURIS guideline on reproductive options for individuals with a CPS](https://www.genturis.eu) puede encontrarse en el sitio web de ERN GENTURIS (www.genturis.eu), en la sección [guidelines](#).

Asesoramiento Genético

Las personas con antecedentes personales o familiares de un síndrome de predisposición al cáncer (SPC) necesitan información clara y actualizada sobre el significado del diagnóstico. Esto incluye comprender los riesgos de cáncer en los diferentes rangos de edad y conocer las opciones disponibles de vigilancia o tratamiento. También necesitan información oportuna y precisa sobre todas las opciones reproductivas. Esto debe incluir una conversación adaptada que abarque:

- Antecedentes médicos personales y familiares
- Resultados de las pruebas genéticas y la forma en que se hereda la condición
- Descripción, accesibilidad y momento adecuado de las opciones reproductivas disponibles (por ejemplo, pruebas prenatales, técnicas de diagnóstico genético preimplantacional, etc.)
- Posibles limitaciones y resultados de todas las opciones reproductivas
- Impacto emocional de la planificación familiar y valores/creencias personales
- Apoyo psicosocial durante el proceso de información y toma de decisiones
- Acompañamiento en la comunicación de la información a los familiares a riesgo, cuando corresponda

La información relacionada con el diagnóstico de un SPC incluye la interpretación de variantes genéticas, los riesgos asociados de cáncer o tumores, la vigilancia, el tratamiento y las opciones reproductivas. Cabe destacar que esta información puede cambiar con el tiempo.

Asesoramiento sobre opciones reproductivas

Dado que los SPC se caracterizan por un mayor riesgo de cáncer o tumores, y el diagnóstico puede realizarse en diferentes etapas de la vida, la conversación sobre las opciones reproductivas debe abordarse a lo largo de toda la vida y puede ser pertinente tanto para la persona diagnosticada como para otros familiares a riesgo. El asesoramiento reproductivo debe ofrecerse a las personas con un SPC y a todos los familiares a riesgo, en múltiples ocasiones según corresponda. La información sobre las opciones reproductivas debe proporcionarse en un lenguaje adecuado y adaptarse a la persona y a sus circunstancias. Las personas con un SPC pueden desear acceder a información actualizada para compartirla con sus familiares cuando estos alcancen la edad reproductiva, y deben recibir apoyo para hacerlo.

Participación del equipo multidisciplinar

La toma de decisiones reproductivas en el contexto de un SPC es compleja e implica dimensiones médicas, psicológicas, éticas y sociales. Por ello, al ofrecer asesoramiento reproductivo a personas con un SPC, es fundamental contar con la participación de un equipo multidisciplinar que apoye un proceso de toma de decisiones informadas. Este equipo multidisciplinar puede incluir:

- Un asesor genético o genetista clínico con experiencia en el SPC
- Un profesional con experiencia en la realización e interpretación de pruebas diagnósticas prenatales
- Un especialista en fertilidad que pueda orientar sobre el diagnóstico genético preimplantacional y la donación de gametos
- Un psicólogo
- Otros expertos según sea necesario