

# RESUMEN EN LENGUAJE SENCILLO DE ERN GENTURIS GUÍA SOBRE EL ASESORAMIENTO DE OPCIONES REPRODUCTIVAS PARA PERSONAS CON UN SÍNDROME DE PREDISPOSICIÓN AL CÁNCER (INCLUIDO GENTURIS)

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

\* Miembros del grupo de trabajo en orden alfabético:

Autor / Autora	Especialidad / Rol	Afiliación
Said C. Farschtschi, MD	médico en formación en neurología y consejo genético	University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; Member of ERN GENTURIS
Sandra Janssens, MD, PhD	Genetista clínica	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Candy Kumps, MD, PhD	Genetista clínica	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Tamara Hussong Milagre	Representante de la comunidad	EVITA Association – Hereditary Cancer (Associação EVITA – Cancro Hereditário, Portugal; ePAG of ERN GENTURIS
Sarah Pugh	Consultora Asesora genética	Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Foundation NHS trust, Manchester, United Kingdom
Laura Kirstine Sønderberg Roos, MD, PhD	Genetista clínica (coordinadora)	Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Member of ERN GENTURIS

\*Other members in alphabetical order:

Autor / Autora	Especialidad / Rol	Afiliación
Anna Sophie Berghoff, MD, PhD	Oncóloga	Medical University of Vienna, Vienna, Austria; Member of ERN GENTURIS
Estela Carrasco López, MSc	Asesora genética	Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Claudia Cesaretti, MD	Genetista clínica	Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; Member of ERN GENTURIS
Ellen Denayer, MD, PhD	Genetista 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	Genetista clínica	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS
Mariëtte van Kouwen, MD, PhD	Gastroenteróloga	Radboud university medical center, Nijmegen, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Periklis Makrythanasis, MD, PhD	Genetista 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	Genetista clínico	Unidade Local de Saúde (ULS) São João, Porto, Portugal; Member of ERN GENTURIS
Claas Röhl	Representante de la comunidad	NF Kinder/ NF Patients United, Vienna, Austria; ePAG of ERN GENTURIS
Diana Salinas-Chaparro, MSc	Asesora genética	Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Ileen Slegers, MSc	Asesora genética, Matrona especialista	UZ Brussel, Brussel, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Irene Spinelli, MD	Gastroenteróloga	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Manon Suerink, MD, PhD	Genetista clínica	Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Salvo Testa	Representante de la comunidad	Fondazione Mutagens (hereditary syndromes carriers), Milano, Italy
Ariane Van Tongerloo	Psicóloga	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Eva Trevisson, MD, PhD	Genetista clínica	University of Padua, University Hospital of Padua, Padua, Italy; Member of ERN GENTURIS

**Aviso:** El contenido de este resumen en lenguaje sencillo se basa en el documento "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)\_ final version\_august2025".

## INTRODUCCIÓN

Los síndromes de predisposición al cáncer son condiciones genéticas que pueden generar múltiples preocupaciones para los miembros afectados de una familia. No solo existe un mayor riesgo de desarrollar cáncer en comparación con la población general, sino que muchas personas con estos síndromes también tienen un alto riesgo de tener un hijo con la misma condición, lo que hace que el proceso de planificación familiar sea más complejo. Además, otras manifestaciones no tumorales pueden influir tanto en la atención clínica como en el asesoramiento.

Por ello, la familia depende de los profesionales de la salud para recibir información y orientación sobre las diversas opciones disponibles. Sin embargo, no todos los profesionales sanitarios cuentan con el conocimiento especializado necesario para ofrecer este tipo de asesoramiento.

## OBJETIVOS DE LA GUÍA

El objetivo de esta guía es ayudar a los profesionales de la salud a proporcionar asesoramiento relevante y oportuno a las personas con un síndrome de predisposición al cáncer.

## RESUMEN

El grupo responsable de la guía está formado por expertos con experiencia en múltiples áreas relacionadas con la atención de personas con síndromes de predisposición al cáncer, así como por personas afectadas y sus representantes. Las siguientes recomendaciones sobre asesoramiento reproductivo se basan en la literatura científica y en un consenso de expertos obtenido mediante un proceso Delphi modificado.

Se recomienda que todas las personas con un síndrome de predisposición al cáncer, así como los familiares a riesgo, reciban asesoramiento sobre sus opciones en relación con la planificación familiar. Depende de cada persona aceptar o rechazar esta oferta. También se recomienda que existan múltiples oportunidades de asesoramiento a lo largo de la vida, ya que las perspectivas y la relevancia de la planificación familiar pueden cambiar con el tiempo.

## RECOMENDACIONES CLAVE / RESUMEN DE LA GUÍA

<b>Toma de decisiones reproductivas – contenido y marco del asesoramiento reproductivo</b>	<b>Recomendación</b>	<b>Nivel de acuerdo</b>
El asesoramiento reproductivo debe ofrecerse a todas las personas con un síndrome de predisposición al cáncer * y a los familiares pertinentes.	1,2, 11	Fuerte (1,2), moderado (11)

Las parejas deben tener acceso a un equipo multidisciplinar de profesionales de la salud.	6, 13	Fuerte
<b>Momento de ofrecer del asesoramiento reproductivo</b>		
El asesoramiento reproductivo debe ofrecerse de manera longitudinal, con múltiples oportunidades a lo largo de la vida, idealmente antes de la planificación familiar.	7, 8	Fuerte
Los niños a riesgo deben recibir asesoramiento al alcanzar la edad adulta, o antes si es apropiado.	10	Moderado
<b>Presentación de las opciones reproductivas</b>		
El asesoramiento reproductivo debe incluir oportunidades de seguimiento y acceso a un apoyo psicológico.	12, 13	Moderado (12), fuerte (13)
<b>Gama de tecnologías de reproducción asistida</b>		
Las opciones de preservación de la fertilidad deben incluirse en el asesoramiento reproductivo.	15, 16	Fuerte (15), moderado (16)

\* El asesoramiento es especialmente relevante durante la edad reproductiva, pero también puede ser pertinente en otros grupos de edad, como la adolescencia o en personas mayores que informarán a sus familiares.

## NECESIDADES PSICOLÓGICAS

Es importante considerar el impacto de un síndrome de predisposición al cáncer tanto en el bienestar mental como social. Un diagnóstico tardío, la incertidumbre sobre futuros problemas de salud y/o el miedo a desarrollar cáncer pueden causar ansiedad o depresión. Vivir con una condición de salud a largo plazo también puede generar desafíos sociales. Puede haber preocupaciones económicas, como el costo del seguro y el impacto en el empleo. También pueden surgir sentimientos de culpa y dudas al hacer planes para formar una familia.

Atender las necesidades psicológicas de los pacientes y familias con síndromes de predisposición al cáncer debe ser un elemento clave de su atención y también debe formar parte del proceso de asesoramiento genético. Los profesionales de la salud deben preguntar por el bienestar en cada visita clínica y estar atentos a signos de ansiedad y depresión. Los pacientes deben ser derivados a apoyo profesional si es necesario. El apoyo con personas en situación similar, a través de grupos de apoyo para pacientes, también puede desempeñar un papel importante en el bienestar.