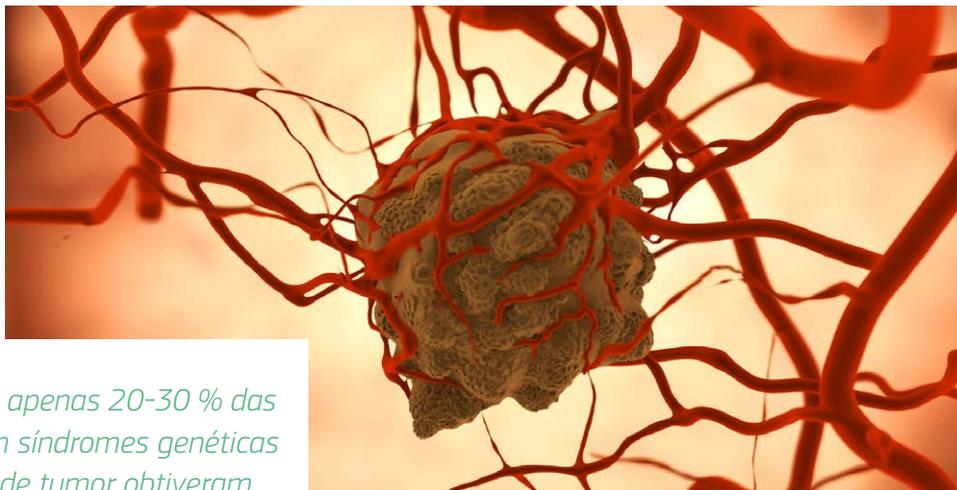


RER para as síndromes genéticas de risco de tumor (ERN GENTURIS)

As síndromes genéticas de risco de tumor são doenças em que existem mutações genéticas hereditárias que predisõem fortemente os indivíduos ao desenvolvimento de tumores. O risco de desenvolver um cancro ao longo da vida pode chegar aos 100 %. Embora exista uma diversidade considerável nos sistemas de órgãos que podem ser afetados, os indivíduos com estas síndromes partilham muitos desafios semelhantes: atraso no diagnóstico, falta de prevenção para os doentes e familiares saudáveis e má gestão terapêutica. Atualmente, apenas 20-30 % das pessoas com síndromes genéticas com risco de tumor obtiveram um diagnóstico.

A ERN GENTURIS está a trabalhar no sentido de melhorar a identificação destas síndromes, minimizar a variabilidade nos resultados clínicos, elaborar e pôr em prática orientações, desenvolver registos e bancos biológicos e capacitar os doentes. A rede irá educar o público e os profissionais de saúde e promover a partilha de melhores práticas em toda a



Atualmente, apenas 20-30 % das pessoas com síndromes genéticas com risco de tumor obtiveram um diagnóstico.

Europa. O acesso a cuidados multidisciplinares será melhorado, com novos modelos e padrões de partilha e debate de casos complexos. A rede tem vindo a melhorar a qualidade e a interpretação dos testes genéticos, bem como a aumentar a participação de doentes em programas de investigação clínica.

A ERN GENTURIS irá cooperar com outras RER para melhorar os cuidados prestados aos doentes com síndromes genéticas de

risco de tumor que desenvolvem doenças abrangidas pelos conhecimentos especializados de outra rede.

COORDENADORA DA REDE

Professora Noline Hoogerbrugge
Centro Médico Universitário
de Radboud, Países Baixos