

ERN GENTURIS – ΠΕΡΙΛΗΨΗ ΣΕ ΑΠΛΗ ΓΛΩΣΣΑ ΤΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΤΗΡΙΑΣ ΟΔΗΓΙΑΣ ΓΙΑ ΤΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΙΣ ΑΝΑΠΑΡΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΠΙΛΟΓΕΣ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΠΡΟΔΙΑΘΕΣΗΣ ΣΕ ΚΑΡΚΙΝΟ (ΣΥΜΠΕΡΙΛΑΜΒΑΝΟΜΕΝΟΥ ΤΩΝ GENTURIS)

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

* Βασικά μέλη της ομάδας εργασίας (αλφαβητικά):

Συγγραφέας	Ειδικότητα/Ρόλος	Φορέας/Ίδρυμα
Said C. Farschtschi, MD	Ιατρός, ειδικευόμενος στη νευρολογία και στη γενετική συμβουλευτική	University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; Member of ERN GENTURIS
Sandra Janssens, MD, PhD	Ιατρός γενετιστής	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Candy Kumps, MD, PhD	Ιατρός γενετιστής	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Tamara Hussong Milagre	Εκπρόσωπος της κοινότητας	EVITA Association – Hereditary Cancer (Associação EVITA – Cancro Hereditário, Portugal; ePAG of ERN GENTURIS
Sarah Pugh	Σύμβουλος Γενετικός σύμβουλος	Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Foundation NHS trust, Manchester, United Kingdom
Laura Kirstine Sønderberg Roos, MD, PhD	Ιατρός γενετιστής (Συντονιστής)	Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Member of ERN GENTURIS

*Άλλα μέλη (αλφαβητικά):

Συγγραφέας	Ειδικότητα/Ρόλος	Φορέας/Ίδρυμα
Anna Sophie Berghoff, MD, PhD	Ογκολόγος	Medical University of Vienna, Vienna, Austria; Member of ERN GENTURIS
Estela Carrasco López, MSc	Γενετικός σύμβουλος	Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Claudia Cesaretti, MD	Ιατρός γενετιστής	Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; Member of ERN GENTURIS
Ellen Denayer, MD, PhD	Ιατρός γενετιστής	University Hospitals Leuven, University of Leuven, Leuven, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Francesca Fianchi, MD	Παθολόγος	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk, MD	Ιατρός γενετιστής	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS
Mariëtte van Kouwen, MD, PhD	Γαστρεντερολόγος	Radboud university medical center, Nijmegen, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Periklis Makrythanasis, MD, PhD	Ιατρικός γενετιστής	'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	Ιατρός γενετιστής	Unidade Local de Saúde (ULS) São João, Porto, Portugal; Member of ERN GENTURIS
Claas Röhl	Εκπρόσωπος της κοινότητας	NF Kinder/ NF Patients United, Vienna, Austria; ePAG of ERN GENTURIS
Diana Salinas-Chaparro, MSc	Γενετικός σύμβουλος	Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Ileen Slegers, MSc	Γενετικός σύμβουλος, Εξειδικευμένη μαία	UZ Brussel, Brussel, Belgium; Member of ERN GENTURIS

Αποποίηση ευθύνης: Το περιεχόμενο αυτής της περίληψης σε απλή γλώσσα βασίζεται στο έγγραφο "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025".

Irene Spinelli, MD	Γαστρεντερολόγος	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Manon Suerink, MD, PhD	Ιατρός γενετιστής	Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Salvo Testa	Εκπρόσωπος της κοινότητας	Fondazione Mutagens (hereditary syndromes carriers), Milano, Italy
Ariane Van Tongerloo	Ψυχολόγος	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Eva Trevisson, MD, PhD	Ιατρός γενετιστής	University of Padua, University Hospital of Padua, Padua, Italy; Member of ERN GENTURIS

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Τα σύνδρομα προδιάθεσης σε καρκίνο είναι γενετικές καταστάσεις που μπορούν να δημιουργήσουν πολλαπλές ανησυχίες για τα μέλη της οικογένειας που επηρεάζονται. Δεν αυξάνουν μόνο τον κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου σε σχέση με τον γενικό πληθυσμό· πολλά άτομα με αυτά τα σύνδρομα έχουν επίσης υψηλό κίνδυνο να αποκτήσουν παιδί με την ίδια πάθηση, γεγονός που καθιστά τον οικογενειακό προγραμματισμό πιο περίπλοκο. Επιπλέον, άλλες μη καρκινικές εκδηλώσεις μπορεί να επηρεάσουν την κλινική φροντίδα και τη συμβουλευτική διαδικασία.

Η οικογένεια βασίζεται επομένως στους επαγγελματίες υγείας για να την ενημερώσουν και να την καθοδηγήσουν σχετικά με τις διαθέσιμες επιλογές. Ωστόσο, δεν διαθέτουν όλοι οι επαγγελματίες υγείας την εξειδικευμένη γνώση που απαιτείται για να προσφέρουν αυτή τη συμβουλευτική.

ΣΤΟΧΟΙ ΤΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΤΗΡΙΑΣ ΟΔΗΓΙΑΣ

Στόχος της παρούσας κατευθυντήριας οδηγίας είναι να υποστηρίξει τους επαγγελματίες υγείας στην παροχή κατάλληλης και έγκαιρης συμβουλευτικής σε άτομα με σύνδρομο προδιάθεσης σε καρκίνο.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η ομάδα που ανέπτυξε την κατευθυντήρια οδηγία αποτελείται από ειδικούς με εμπειρία σε πολλούς τομείς που σχετίζονται με τη φροντίδα ατόμων με σύνδρομο προδιάθεσης σε καρκίνο, καθώς και από άτομα που ζουν με τέτοια σύνδρομα και τους εκπροσώπους τους. Οι παρακάτω συστάσεις σχετικά με την αναπαραγωγική συμβουλευτική βασίζονται σε επιστημονική βιβλιογραφία και σε συναίνεση ειδικών μέσω τροποποιημένης διαδικασίας Delphi.

Συνιστάται όλα τα άτομα με σύνδρομο προδιάθεσης σε καρκίνο, καθώς και τα μέλη της οικογένειας για τα οποία αυτό είναι σχετικό, να λαμβάνουν ενημέρωση και συμβουλευτική σχετικά με τις επιλογές τους στον οικογενειακό προγραμματισμό – η αποδοχή ή η απόρριψη της προσφοράς είναι δική τους επιλογή. Επιπλέον, συνιστάται να υπάρχουν πολλαπλές ευκαιρίες για συμβουλευτική σε διάφορα στάδια της ζωής, καθώς οι απόψεις και η σημασία του οικογενειακού προγραμματισμού μπορεί να αλλάζουν με την πάροδο του χρόνου.

ΒΑΣΙΚΕΣ ΣΥΣΤΑΣΕΙΣ / ΠΕΡΙΛΗΨΗ ΚΑΤΕΥΘΥΝΤΗΡΙΑΣ ΟΔΗΓΙΑΣ

Λήψη αναπαραγωγικών αποφάσεων – περιεχόμενο και πλαίσιο της συμβουλευτικής της αναπαραγωγής	Σύσταση	Ισχύς
Η συμβουλευτική πρέπει να προσφέρεται σε όλα τα άτομα με σύνδρομο προδιάθεσης για καρκίνο* και στα σχετικά μέλη της οικογένειας.	1, 2, 11	Ισχυρή (1, 2), μέτρια (11)
Τα ζευγάρια πρέπει να έχουν πρόσβαση σε μια διεπιστημονική ομάδα επαγγελματιών υγείας.	6, 13	Ισχυρή
Χρόνος παροχής της συμβουλευτικής		
Η συμβουλευτική πρέπει να δίνεται σε πολλαπλές ευκαιρίες καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής, ιδανικά πριν από τον οικογενειακό προγραμματισμό.	7, 8	Ισχυρή
Τα παιδιά που βρίσκονται σε κίνδυνο πρέπει να λαμβάνουν συμβουλευτική όταν ενηλικιωθούν, ή νωρίτερα εάν κρίνεται κατάλληλο.	10	Μέτρια
Παρουσίαση των αναπαραγωγικών επιλογών		
Η αναπαραγωγική συμβουλευτική πρέπει να παρέχει δυνατότητες παρακολούθησης και πρόσβαση σε ψυχολογική υποστήριξη.	12, 13	Μέτρια (12), ισχυρή (13)
Εύρος των τεχνολογιών ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής		
Οι επιλογές διατήρησης γονιμότητας πρέπει να συμπεριλαμβάνονται στη συμβουλευτική της αναπαραγωγής.	15, 16	Ισχυρή (15), μέτρια (16)

* Η συμβουλευτική είναι ιδιαίτερα σημαντική στην αναπαραγωγική ηλικία, αλλά μπορεί να είναι σχετική και σε άλλες ηλικιακές ομάδες, όπως στην εφηβεία ή σε μεγαλύτερα άτομα που ενημερώνουν τους συγγενείς τους.

ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΝΑΓΚΕΣ

Είναι σημαντικό να λαμβάνεται υπόψη ο αντίκτυπος ενός συνδρόμου προδιάθεσης σε καρκίνο τόσο στην ψυχική όσο και στη κοινωνική ευημερία. Μια καθυστερημένη διάγνωση, η αβεβαιότητα σχετικά με μελλοντικά προβλήματα υγείας και/ή ο φόβος εμφάνισης καρκίνου μπορεί να προκαλέσουν άγχος ή κατάθλιψη. Η ζωή με μια χρόνια πάθηση μπορεί επίσης να δημιουργήσει κοινωνικές προκλήσεις. Μπορεί να υπάρχουν οικονομικές ανησυχίες, όπως το κόστος της ασφάλισης και οι επιπτώσεις στην απασχόληση. Ενδέχεται επίσης να υπάρχουν αισθήματα ενοχής και ανησυχίες κατά τον προγραμματισμό δημιουργίας οικογένειας.

Η αντιμετώπιση των ψυχολογικών αναγκών των ασθενών και των οικογενειών με σύνδρομο προδιάθεσης σε καρκίνο πρέπει να αποτελεί βασικό στοιχείο της φροντίδας τους και να ενσωματώνεται στη διαδικασία γενετικής συμβουλευτικής. Οι επαγγελματίες υγείας χρειάζεται να ρωτούν για την ψυχική ευεξία σε κάθε κλινική επαφή και να είναι σε εγρήγορση για σημάδια άγχους και κατάθλιψης. Οι ασθενείς πρέπει να παραπέμπονται για επαγγελματική υποστήριξη όταν χρειάζεται. Η υποστήριξη από ομότιμους μέσω ομάδων ασθενών μπορεί επίσης να διαδραματίσει σημαντικό ρόλο στην ευημερία.

Αποποίηση ευθύνης: Το περιεχόμενο αυτής της περίληψης σε απλή γλώσσα βασίζεται στο έγγραφο "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025".