SOMMARJU BIL-LINGWA SEMPLIĊI TA' ERN GENTURIS LINJI GWIDA DWAR IL-KONSULENZA FUQ L-GĦAŻLIET REPRODUTTIVI GĦAL INDIVIDWI B'SINDROMU TA' PREDISPOŻIZZJONI GĦALL-KANĊER (INKLUŻ GENTURIS)

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

*Membri tal-grupp ewlieni tax-xogħol f'ordni alfabetika:

Awtur	Speċjalità/Rwol	Affiljazzjoni
Said C. Farschtschi, MD	Tabib, Registrar fin-newroloġija u l-konsulenza ġenetika	University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; Member of ERN GENTURIS
Sandra Janssens, MD, PhD	Ġenetiċist kliniku	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Candy Kumps, MD, PhD	Ġenetiċist kliniku	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Tamara Hussong Milagre	Rappreżentant tal-komunità	EVITA Association – Hereditary Cancer (Associação EVITA – Cancro Hereditário, Portugal; ePAG of ERN GENTURIS
Sarah Pugh	Konsulent Mediku Ko-ordinatur ġenetiku	Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Foundation NHS trust, Manchester, United Kingdom
Laura Kirstine Sønderberg Roos, MD, PhD	Ġenetiċist kliniku (President)	Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Member of ERN GENTURIS

*Membri oħra f'ordni alfabetika:

Awtur	Speċjalità/Rwol	Affiljazzjoni
Anna Sophie Berghoff, MD, PhD	Onkologu	Medical University of Vienna, Vienna, Austria; Member of ERN GENTURIS
Estela Carrasco López, MSc	Ko-ordinatur ġenetiku	Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Claudia Cesaretti, MD	Ġenetiċist kliniku	Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; Member of ERN GENTURIS
Ellen Denayer, MD, PhD	Ġenetiċist kliniku	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	Ġenetiċist kliniku	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS
Mariëtte van Kouwen, MD, PhD	Gastroenterologu	Radboud university medical center, Nijmegen, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Periklis Makrythanasis, MD, PhD	Ġenetiċist mediku	'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	Ġenetiċist kliniku	Unidade Local de Saúde (ULS) São João, Porto, Portugal; Member of ERN GENTURIS
Claas Röhl	Rappreżentant tal-komunità	NF Kinder/ NF Patients United, Vienna, Austria; ePAG of ERN GENTURIS
Diana Salinas-Chaparro, MSc	Ko-ordinatur ġenetiku	Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Ileen Slegers, MSc	Ko-ordinatur ġenetiku, Qabla speċjalizzata	UZ Brussel, Brussel, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Irene Spinelli, MD	Gastroenterologu	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Manon Suerink, MD, PhD	Ġenetiċist kliniku	Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS

Disclaimer: Dikjarazzjoni: Il-kontenut ta' dan is-sommarju bil-lingwa sempliċi huwa bbażat fuq id-dokument "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025 ".

Salvo Testa	Rappreżentant tal-komunità	Fondazione Mutagens (hereditary syndromes carriers), Milano, Italy
Ariane Van Tongerloo	Psikologu	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Eva Trevisson, MD, PhD	Ġenetiċist kliniku	University of Padua, University Hospital of Padua, Padua, Italy; Member of ERN GENTURIS

INTRODUZZJONI

Is-sindromi ta' predispożizzjoni għall-kanċer huma kundizzjonijiet ġenetiċi li jistgħu jġibu magħhom diversi tħassib għall-membri tal-familja affettwati. Minbarra li dawn l-individwi għandhom riskju ogħla li jiżviluppaw il-kanċer meta mqabbla mal-popolazzjoni ġenerali, ħafna minnhom għandhom ukoll riskju għoli li jkollhom wild bl-istess kundizzjoni. Dan jagħmel l-ippjanar tal-familja aktar kumpless. Barra minn hekk, manifestazzjonijiet oħra mhux tumurali jistgħu jaffettwaw il-kura klinika kif ukoll il-konsulenza.

Għalhekk, il-familji jiddependu fuq professjonisti fil-kura tas-saħħa biex jinfurmawhom u jiggwidawhom dwar l-għażliet kollha disponibbli. Madankollu, mhux il-professjonisti kollha għandhom l-għarfien speċjalizzat meħtieġ biex jipprovdu dan it-tip ta' konsulenza.

GĦANIJIET TAL-LINJI GWIDA

L-għan ta' dawn il-linji gwida huwa li jgħinu lill-professjonisti fil-kura tas-saħħa jipprovdu konsulenza rilevanti u fil-ħin lil individwi b'sindromu ta' predispożizzjoni għall-kanċer.

SOMMARJU

Il-grupp tal-linji gwida huwa magħmul minn esperti b'esperjenza f'diversi oqsma relatati mal-kura ta' individwi b'sindromi ta' predispożizzjoni għall-kanċer, kif ukoll individwi affettwati u r-rappreżentanti tagħhom. Ir-rakkomandazzjonijiet li ġejjin dwar il-konsulenza riproduttiva huma bbażati fuq letteratura xjentifika u fuq kunsens ta' esperti miksub permezz ta' proċess Delphi modifikat.

Huwa rrakkomandat li lil kull persuna b'sindromu ta' predispożizzjoni għall-kanċer, kif ukoll lill-membri tal-familja li għalihom dan ikun rilevanti, tingħatalhom l-opportunità li jirċievu konsulenza dwar l-għażliet tagħhom fir-rigward tal-ippjanar tal-familja - imbagħad huma jiddeċiedu jekk jaċċettawx jew le. Huwa wkoll irrakkomandat li jkun hemm diversi opportunitajiet ta' konsulenza matul il-ħajja ta' persuna, peress li l-perspettivi u r-rilevanza tal-ippjanar tal-familja jistgħu jinbidlu maż-żmien.

Disclaimer: Dikjarazzjoni: Il-kontenut ta' dan is-sommarju bil-lingwa sempliċi huwa bbażat fuq id-dokument "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025 ".

RAKKOMANDAZZJONIJIET EWLENIN / SOMMARJU TAL-LINJI GWIDA

Teħid ta' deċiżjonijiet riproduttivi – kontenut u qafas tal-konsulenza riproduttiva	Rakkomandazzjoni	Saħħa
Il-konsulenza riproduttiva għandha tiġi offruta lil kull individwu b'sindromu ta' predispożizzjoni għall-kanċer\\ u lill-membri tal-familja rilevanti.*	1,2, 11	Qawwija (1,2), moderata (11)
Il-koppji għandhom ikollhom aċċess għal tim multidixxiplinari ta' esperti fil-kura tas-saħħa.	6, 13	Qawwija
Ħin tal-provvista tal-konsulenza riproduttiva		
Il-konsulenza riproduttiva għandha tiġi offruta b'mod kontinwu, b'diversi opportunitajiet matul il-ħajja, idealment tibda qabel il-pjanifikazzjoni tal-familja.	7, 8	Qawwija
It-tfal f'riskju għandhom jingħataw konsulenza ladarba jilħqu l-età adulta, jew qabel jekk xieraq.	10	Moderata
Preżentazzjoni tal-għażliet riproduttivi		
Il-konsulenza riproduttiva għandha tipprovdi opportunitajiet ta' segwitu u aċċess għal appoġġ psikoloġiku.	12, 13	Moderata (12), qawwija(13)
Firxa ta' teknoloġiji riproduttivi assistiti		
L-għażliet għall-preservazzjoni tal-fertilità għandhom jiġu inklużi fil-konsulenza riproduttiva.	15, 16	Qawwija (15), moderata (16)

* Il-konsulenza hija partikolarment rilevanti fl-età riproduttiva iżda tista' tkun rilevanti wkoll f'gruppi ta' età oħra, bħall-adolexxenti u individwi anzjani li jkunu qed jinformaw lill-qraba tagħhom.

ĦTIĠIJIET PSIKOLOĠIĊI

Huwa importanti li wieħed jikkunsidra l-impatt ta' sindromu ta' predispożizzjoni għall-kanċer fuq il-benessri mentali u soċjali. Dijanjosi tardiva, inċertezza dwar problemi ta' saħħa fil-futur u/jew il-biża' li wieħed jiżviluppa l-kanċer jistgħu jwasslu għal ansjetà jew dipressjoni. Il-ħajja b'kundizzjoni kronika tista' ġġib magħha wkoll sfidi soċjali. Jista' jkun hemm tħassib finanzjarju bħall-ispejjeż tal-assigurazzjoni u l-impatt fuq l-impjieg. Jistgħu jinqalgħu wkoll sentimenti ta' ħtijau tħassib meta jiġu kkunsidrati pjanijiet biex wieħed jibda familja.

L-indirizzar tal-ħtiġijiet psikoloġiċi tal-pazjenti u l-familji b'sindromi ta' predispożizzjoni għall-kanċer għandu jkun element ewlieni tal-kura tagħhom u għandu jkun parti mill-proċess tal-konsulenza ġenetika. Il-professjonisti fil-kura tas-saħħa għandhom jistaqsu dwar il-benessri f'kull kuntatt kliniku u jkunu attenti għal sinjali ta' ansjetà u dipressjoni. Il-pazjenti għandhom jiġu riferuti għal appoġġ professjonali jekk ikun hemm bżonn. Appoġġ bejn il-pari permezz ta' gruppi ta' appoġġ għall-pazjenti jista' jkollu wkoll rwol importanti fil-benessri.

Disclaimer: Dikjarazzjoni: Il-kontenut ta' dan is-sommarju bil-lingwa sempliċi huwa bbażat fuq id-dokument "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025 ".