

ERN GENTURIS – KORT INFORMASJON OM VALGMULIGHETER FOR Å FÅ BARN NÅR DET FINNES ARVELIG ØKT RISIKO FOR KREFT I FAMILIEN

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

*Kjernegruppedlemmer i alfabetisk rekkefølge:

Forfatter	Spesialitet/Rolle	Tilknytning
Said C. Farschtschi, MD	Lege, LIS i nevrologi og genetisk veiledning	University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; Member of ERN GENTURIS
Sandra Janssens, MD, PhD	Klinisk genetiker	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Candy Kumps, MD, PhD	Klinisk genetiker	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Tamara Hussong Milagre	Representant for pasientgruppen	EVITA Association – Hereditary Cancer (Associação EVITA – Cancro Hereditário, Portugal; ePAG of ERN GENTURIS
Sarah Pugh	Overlege Genetisk veileder	Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester University Foundation NHS trust, Manchester, United Kingdom
Laura Kirstine Sønderberg Roos, MD, PhD	Klinisk genetiker (Leder)	Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; Member of ERN GENTURIS

*Øvrige medlemmer i alfabetisk rekkefølge:

Forfatter	Spesialitet/Rolle	Tilknytning
Anna Sophie Berghoff, MD, PhD	Onkolog	Medical University of Vienna, Vienna, Austria; Member of ERN GENTURIS
Estela Carrasco López, MSc	Genetisk veileder	Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Claudia Cesaretti, MD	Klinisk genetiker	Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; Member of ERN GENTURIS
Ellen Denayer, MD, PhD	Klinisk genetiker	University Hospitals Leuven, University of Leuven, Leuven, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Francesca Fianchi, MD	Indremedisiner	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk, MD	Klinisk genetiker	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS
Mariëtte van Kouwen, MD, PhD	Gastroenterolog	Radboud university medical center, Nijmegen, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Periklis Makrythanasis, MD, PhD	Medisinsk genetiker	'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	Klinisk genetiker	Unidade Local de Saúde (ULS) São João, Porto, Portugal; Member of ERN GENTURIS
Claas Röhl	Representant for pasientgruppen	NF Kinder/ NF Patients United, Vienna, Austria; ePAG of ERN GENTURIS
Diana Salinas-Chaparro, MSc	Genetisk veileder	Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, Spain; Member of ERN GENTURIS
Ileen Slegers, MSc	Genetisk veileder, Jordmorspesialist	UZ Brussel, Brussel, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Irene Spinelli, MD	Gastroenterolog	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy; Member of ERN GENTURIS
Manon Suerink, MD, PhD	Klinisk genetiker	Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands; Member of ERN GENTURIS
Salvo Testa	Representant for pasientgruppen	Fondazione Mutagens (hereditary syndromes carriers), Milano, Italy
Ariane Van Tongerloo	Psykolog	University Hospital Ghent, Ghent, Belgium; Member of ERN GENTURIS
Eva Trevisson, MD, PhD	Klinisk genetiker	University of Padua, University Hospital of Padua, Padua, Italy; Member of ERN GENTURIS

Forbehold: Innholdet i dette sammendraget i klarspråk er basert på dokumentet "ERN GENTURIS GUIDELINE ON COUNSELLING ON REPRODUCTIVE OPTIONS FOR INDIVIDUALS WITH A CANCER PREDISPOSITION SYNDROME (INCLUDING GENTURIS)_ final version_august2025".

INNLEDNING

Kreftsyndromer er arvelige genetiske tilstander som kan medføre betydelige utfordringer for både den som er berørt og deres familiemedlemmer. Tilstandene innebærer ikke bare en økt risiko for å utvikle kreft sammenlignet med befolkningen ellers, men også en økt sannsynlighet for å få barn med samme syndrom. Dette kan gjøre familieplanlegging mer krevende og komplekst. Enkelte arvelige kreftsyndrom, kan også påvirke helsen på andre måter enn gjennom kreft. Dette kan gjøre at noen trenger ekstra oppfølging og tilpasset veiledning.

Familier med slike tilstander er derfor avhengige av tydelig, korrekt og tilgjengelig informasjon, samt støtte fra helsepersonell for å kunne orientere seg blant de ulike valgalternativene som finnes. Samtidig har ikke alt helsepersonell den spesialiserte kompetansen som kreves for å gi helhetlig veiledning om genetiske forhold og reproduktive valg.

MÅL MED RETNINGSLINJEN

Formålet med denne retningslinjen er å støtte helsepersonell i å gi relevant, oppdatert og individuelt tilpasset veiledning til personer med kreftsyndrom og deres familier, særlig knyttet til reproduktive valg og familieplanlegging.

SAMMENDRAG

Gruppen som har utviklet disse retningslinjene består av fagpersoner med bred erfaring innen diagnostikk, oppfølging og behandling av kreftsyndromer, samt personer som selv lever med slike tilstander og de som representerer dem. Anbefalingene om reproduktiv veiledning bygger på gjennomgang av vitenskapelig litteratur og faglig konsensus, oppnådd gjennom en modifisert Delphi-prosess.

Det anbefales at alle personer med et kreftsyndrom, samt relevante familiemedlemmer, får tilbud om veiledning om muligheter knyttet til familieplanlegging. Det er frivillig å benytte seg av tilbudet. Veiledning bør tilbys ved flere tidspunkter gjennom livsløpet, ettersom behov, livssituasjon og syn på familieplanlegging kan endre seg over tid.

HOVEDANBEFALINGER / SAMMENDRAG AV RETNINGSLINJEN

Reproduktive valg – innhold og rammer for reproduktiv veiledning	Anbefaling	Styrke
Reproduktiv veiledning bør tilbys alle personer med et kreftsyndrom* og relevante familiemedlemmer.	1,2, 11	Sterk (1,2), moderat (11)
Par bør ha tilgang til et tverrfaglig team av helsepersonell med relevant kompetanse	6, 13	Sterk
Når reproduktiv veiledning bør tilbys		
Reproduktiv veiledning bør tilbys ved flere anledninger gjennom livet, og ideelt sett i forkant av familieplanlegging.	7, 8	Sterk
Barn i risikogrupper bør tilbys veiledning ved overgang til voksen alder, eller tidligere basert på individuell vurdering.	10	Moderat
Presentasjon av reproduktive alternativer		
Reproduktiv veiledning bør inkludere muligheter for oppfølgingssamtaler og tilgang til psykologisk støtte ved behov.	12, 13	Moderat (12), sterk (13)
Tilgjengelige metoder innen assistert reproduksjon		
Fertilitetsbevarende alternativer bør inngå som en integrert del av den reproduktive veiledningen.	15, 16	Sterk (15), moderat (16)

* Veiledning er spesielt relevant i reproduktiv alder, men kan også være relevant for andre aldersgrupper, slik som ungdom og eldre personer som informerer slektninger.

PSYKOLOGISKE BEHOV

Et kreftsyndrom kan ha betydelig innvirkning på både psykisk- og sosialt velvære. Forsinket diagnose, usikkerhet knyttet til fremtidig helse og frykt for å utvikle kreft kan bidra til økt risiko for angst og depresjon. Å leve med en livslang helsetilstand kan også medføre sosiale og praktiske utfordringer. Mange opplever økonomiske bekymringer, for eksempel knyttet til forsikring, utdanning eller arbeidssituasjon. I forbindelse med familieplanlegging kan det også oppstå skyldfølelse, bekymring for å videreføre tilstanden og vanskelige etiske overveielser.

Å ivareta de psykologiske behovene hos personer med kreftsyndrom og deres familier bør derfor være en integrert del av omsorgen og den genetiske veiledningen. Helsepersonell bør regelmessig spørre om pasientens trivsel og være oppmerksomme på tegn til psykisk belastning. Ved behov bør pasienter henvises til egnet profesjonell oppfølging. Kontakt med andre i tilsvarende situasjon, for eksempel gjennom pasientforeninger, kan også være en viktig kilde til støtte, mestring og erfaringsdeling.