

## Indikace ke genetickému poradenství u onkologických onemocnění

### Základní postup při indikování genetického vyšetření

**Jakýkoliv ošetřující lékař**, pokud zjistí podezření na možnou dědičnou formu nádorů dle diagnózy pacienta a/nebo dle pozitivní rodinné anamnézy, může **doporučit** genetickou konzultaci.

#### Základní indikace:

- Komplexní syndromy dětského nebo dospělého věku, dále onkologické onemocnění, které díky své povaze, věku při výskytu onemocnění a/ nebo díky závažné rodinné anamnéze je indikováno ke genetickému vyšetření.

Genetické vyšetření a testování může upřesnit diagnózu, při negativním výsledku testování u pacienta však nevyloučí předpokládaný syndrom.

Nejčastějšími nádory, které vyžadují genetické poradenství jsou:

- nádory prsu/ vaječníků v mladém věku, bilaterální nádory, duplicitní nádory, opakovaný výskyt nádorů prsu/ vaječníků v rodině
- nádory kolorekta/ dělohy v mladém věku, duplicitní nádory, opakovaný výskyt nádorů kolorekta/ dělohy v rodině
- podezření na některé vzácnější nádorové syndromy s/ nebo bez dalších klinických symptomů (typické klinické příznaky syndromu nebo zvláštní typy nádorů v osobní a rodinné anamnéze, které by mohly být dědičného původu)

Indikující lékař by měl být schopen zhodnotit stručně odebranou rodinnou anamnézu a vysvětlit, proč genetickou poradnu indikovat či nikoliv. V případě některých nádorových onemocnění v rodině nemusí být indikováno genetické poradenství, stačí jen poradit pacientovi o správném životním stylu a předcházení nádorům i o preventivních kontrolách (vysoký věk diagnózy v rodině, nádory s významnou etiologickou souvislostí s kouřením např. nádory plic, ústní dutiny a hrtanu u kuřáků atd.).

#### Postup objednání:

Vypsání **poukazu na vyšetření** se základními důvody k vyšetření a kontaktem na genetické pracoviště, kde se může pacient sám objednat. Dále je vhodné zaslat veškeré lékařské informace o pacientovi, které mohou být důležité pro genetické vyšetření (přesnou diagnózu, histologii a rozsah onemocnění, další příznaky).

**Samoobjednání pacientů** je důležité ze dvou důvodů:

1. I když je lékař přesvědčen, že je genetické vyšetření důležité, pacient sám se rozhodne, zda toto vyšetření podstoupí a objedná se.
2. Při telefonickém nebo osobním objednání je pacient krátce informován o průběhu genetické konzultace a dále o potřebných údajích, které genetik bude vyžadovat. Má možnost se na konzultaci připravit a získat potřebné údaje o všech onkologických nemocích v rodině.

**Genetik požaduje** o onkologicky nemocných příbuzných pokud jsou dostupné tyto údaje: jméno, datum narození a úmrtí, bydliště, diagnóza a věk při diagnóze. Tyto informace jsou důležité pro možnost upřesnění a ověření diagnózy u příbuzných a pro přesnější určení možného dědičného syndromu. **Vhodné je sestavení nejméně třígeneračního rodokmenu.**

**Genetická konzultace** je asi hodinový rozhovor a případně fyzikální a další vyšetření ke zjištění všech potřebných údajů o osobní anamnéze a rodinné anamnéze a o příznacích onemocnění. Doplňující údaje ve formě lékařských zpráv jsou velmi důležité pro možnost správné diagnostiky syndromů a určení, jaké genetické testování by mělo být provedeno.

Na základě tohoto vyšetření je **genetikem rozhodováno o tom, zda provádět genetické testování.**

V případě, že je **indikováno genetické testování**, je pacient informován o povaze vyšetření, o předpokládaném syndromu, o tom, co toto testování pro něj a pro jeho rodinu může znamenat. Před odběrem krve k testování **podepisuje informovaný souhlas.**

Po ukončení genetického testování je pacient pozván na osobní konzultaci s genetikem, předání zprávy. Genetik pacientovi vysvětluje:

- Výsledky testování a jejich význam
- Rizika onemocnění
- Možnosti prevence a dispenzarizace
- Testování ostatních příbuzných

Pokud **není genetické testování indikováno**, je pacientovi vysvětlen důvod a vysvětlena možná rizika onemocnění a preventivní opatření. Genetik napíše pacientovi podrobnou zprávu, ve které je uvedena:

- Osobní a rodinná anamnéza
- Genetický závěr se zhodnocením možné příčiny onemocnění v rodině
- Návrh preventivní péče pro pacienta event. pro nejbližší příbuzné, pokud je toto důležité

Genetická zpráva by měla být pro pacienta **srozumitelná.**

Genetické poradenství by mělo být v naší republice prováděno **lékaři s atestací z lékařské genetiky.**

Při podezření na dědičný nádorový syndrom by měl pacient **vždy projít genetickým poradenstvím.**

**Odesílání vzorků DNA ke genetickému testování bez provedení genetického poradenství není správným postupem. Laboratoře by měly vyžadovat indikace ke genetickému testování od klinických genetiků.** Při tomto postupu by mělo být zajištěno:

- že každý testovaný člověk byl plně informován o povaze testování, jeho přínosu a limitacích
- Že každý testovaný člověk podepsal informovaný souhlas s testováním
- Že každý testovaný člověk bude mít provedenu genetickou konzultaci o výsledcích testování a bude plně a správně informován o jeho významu a dalších skutečnostech důležitých pro jeho rodinu.

**Genetické testování je důležitou součástí diagnostického procesu, nicméně jeho správné užívání dle určitých směrnic a doporučení je důležité pro omezení nesprávně indikovaných genetických testů a nesprávné interpretace výsledků.**

