

Editorial

Je to již více než deset let, co je možné geneticky testovat a diagnostikovat závažné dědičné nádorové syndromy, které ohrožují část populace časným onemocněním i mnohočetnými nádory. V roce 1992 se podařilo objevit první dva geny pro Lynchův syndrom, v roce 1994 a 1995 geny pro hereditární syndrom nádorů prsu a vaječníků. V populaci se jedná o častá onemocnění, u kterých stále platí, že časná diagnóza je výhra a naděje na normální život. Přestože se v onkologii dosáhlo obrovského pokroku v léčbě, který umožňuje mnoha pacientům přežít dlouhodobě, diagnóza v metastatickém stadiu téměř vždy znamená, že po kratší či delší době člověk svou bitvu prohrává.

Nádorová onemocnění jsou vždy způsobena mnoha mutacemi v důležitých genech, které regulují buněčný cyklus, opravy chyb v DNA a další buněčné funkce. Tyto somatické změny vznikají neustále a jsou neustále opravovány. Objevují se během našeho života, nemusejí mít žádný klinický význam nebo způsobují riziko onemocnění. Každý z nás se narodil s jedinečným genetickým vybavením, které se stará o správnou funkci celého organismu. Velké epidemiologické studie zjišťují údaje o tom, které změny v genech mohou způsobovat náchylnost k nemoci nebo odolnost vůči nim. Již dnes je publikováno mnoho údajů o genech malého a středního rizika nádorů prsu i dalších nádorů. Zda a jak bude možné těchto údajů využít ve prospěch jednotlivce, není dosud jasné.

V nabízeném supplementu předkládá onkogenetická pracovní skupina SLG a ČOS důležité údaje o některých vybraných nádorových syndromech, kde je známa monogenní příčina způsobující vysoká nádorová rizika. Ta mnohonásobně překračují populační rizika a znamenají skutečné, i když variabilní ohrožení života.

Genetické testování nádorových syndromů se v České republice zdárně rozvinulo a je dostupné pro každého indikovaného pacienta ze všech koutů země. Genetická pracoviště s možností odborného poradenství před i po testování jsou ve všech krajích. Jejich seznam je možné najít na www.slg.cz nebo www.linkos.cz. Seznam molekulárně genetických laboratoří je dostupný na www.uhkt.cz.

Pozitivně testovaných osob přibývá, a pokud bychom jim společnými silami nebyli schopni zajistit doporučenou preventivní péči na potřebné úrovni, nemělo by testování smysl. Proto jsme se snažili posunout spolupráci mezi genetikou a onkologií na vyšší úroveň, sepsat návrhy preventivní péče pro jednotlivé syndromy a umožnit lépe zorganizovat klinické sledování. Součástí supplementa je také seznam onkologických pracovišť i onkologů, kteří mohou zajišťovat follow-up vysoce rizikových osob. Preventivní sledování je vždy komplexní a vyžaduje spolupráci mnoha odborníků. Z dosavadní zkušenosti však vyplývá, že úloha onkologa je u většiny syndromů zásadní a měl by stát v centru celého systému prevence. Jako lékař s interním vzděláním má možnost plánovat komplexní prevenci a hodnotit výsledky jednotlivých vyšetření.

Dispenzarizační návrhy vycházejí ze zahraničních doporučení a publikací. Lze očekávat, že názory na prevenci se budou vyvíjet. Nové diagnostické metody mohou být zařazovány do schémat prevence s předpokladem časnějšího stadia diagnózy onemocnění. Budou zjišťována nová rizika nemocí. Naším úkolem bude tyto poznatky sledovat a upravovat stávající návrhy, které budou dostupné na www.linkos.cz.

Publikovaná doporučení byla schválena výbory České onkologické společnosti a Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP.

Velké poděkování patří všem genetikům, onkologům a dalším specialistům, kteří se na přípravě supplementa podíleli.

MUDr. Lenka Foretová, Ph.D.
primářka Oddělení epidemiologie a genetiky nádorů MOÚ

MUDr. Katarína Petráková
primářka Kliniky komplexní onkologické péče MOÚ