

Editorial

Vážení kolegové,

další díl supplementa o hereditárních nádorových onemocněních se věnuje především rozšíření indikací k testování dědičného syndromu nádorů prsu a vaječníků, které odrážejí mezinárodní kritéria a nové skutečnosti v onkologické léčbě. Je nutné testování všech pacientek s karcinomy vaječníků, neboť předpokládaná záchytnost mutací mezi neselektovanými pacientkami přesahuje 10 %, na spadnutí je indikace léčby PARP inhibitory u *BRCA1/2* pozitivních pacientek (germinální nebo somatické mutace) a preventivní péče o zdravé nosičky je založena na profylaktických operacích, které zásadně ovlivňují úmrtnost na nádory vejcovodů a vaječníků. Důležitý je také pohled onkogynekologa na dispenzarizaci žen s *BRCA1/2* mutací a pohled onkologů na preventivní péči o nosiče a nosičky mutací, který vychází z vlastních více než 15letých zkušeností i ze zkušeností v zahraničí. Nicméně tato doporučení jsou určitým základem doporučené péče a vzhledem k velké variabilitě klinických symptomů v různých rodinách je vždy vhodné, aby genetik společně s onkologem, gynekologem i dalšími lékaři zohlednili možná individuální rizika.

Profylaktické operace se staly součástí standardní onkologické péče u nosiček *BRCA1/2* mutace. Především profylaktické adnektomie jsou nezbytně nutné, protože žádná sekundární prevence karcinomů tub a ovarií nefunguje. Zároveň je kladen důraz i na onkology, kteří musí tuto nutnost připomínat nosičkám *BRCA1/2* mutací a opakovaně ji s nimi konzultovat. Ne všechny ženy jsou sledovány v onkogynekologických centrech, mnohé jsou ponechány v péči primárních gynekologů. Profylaktické mastektomie s okamžitou rekonstrukcí jsou důležitou redukcí rizika karcinomu prsu, u zdravých nosiček téměř na nulové riziko, přesto si pojišťovny málo uvědomují význam těchto operací a nejsou ochotné tyto operace adekvátně finančně ohodnotit. Tyto operace jsou pro nemocnice ztrátové. Například osmihodinová operace – oboustranná profylaktická mastektomie s okamžitou rekonstrukcí prsů dvěma volnými břišními laloky, DIEP – jejíž náklady jsou asi 140 000 Kč, je hrazena pojišťovnami do výše 30 000 Kč. Pouze díky zapálení a houževnatosti plastických chirurgů je můžeme ženám poskytnout. V naší republice se provede asi 250 těchto operací ročně, 150 ve FN u sv. Anny v Brně, zbylých 100 je rozprostřeno v ostatních centrech plastické chirurgie. Nezáměr a neochota pojišťoven uhradit náklady je nepochopitelná vzhledem k jejich finančním úsporám na další prevenci a onkologické léčbě.

V poslední době se i v klinickém genetickém testování stále více uplatňuje testování pomocí nové generace sekvenování s testováním panelů mnoha genů (desítky i stovky) pro rizika hereditárních malignit. Tyto panely nacházejí germinální mutace ve známých vysoce penetrantních genech, ale i v genech dosud klinicky standardně netestovaných. Mají velký potenciál zvýšit objasňenost příčin u suspektních nádorových syndromů, ale zároveň přinášejí mnoho informací, které dosud neumíme v praxi použít. U vzácných genů se naše znalosti o jejich klinických účincích teprve vytvářejí a musíme počkat na více dat, abychom byli schopni navrhnout preventivní spektrum.

V pediatričké onkologii je rychlé testování somatických i zárodečných mutací u solidních nádorů základem pro optimalizaci chemoterapie a využití nestandardních léčebných postupů. Rychlé testování je stále více požadováno i pro rozhodování o postupech chirurgické, ale i onkologické léčby především u nádorů prsu a vaječníků. Nové možnosti personalizované léčby se budou rozšiřovat a genetická pracoviště musí být schopna na požadavky lékařů rychle reagovat. Zároveň si však onkologové musí uvědomit, že informace o dědičné formě a zárodečné mutaci je prioritně důležitá pro prevenci nádorů v rodině a že nemohou obcházet genetické poradenství v rodinách.

Asistovaná reprodukce a preimplantační genetická diagnostika jsou dnes využívány v plánování rodičovství u hereditárních nádorových syndromů. Jsou předloženy dosavadní poznatky a publikované informace o rizicích těhotenství pacientek ohrožených karcinomy prsu i o současných možnostech asistované reprodukce.

Rozvoj genetického testování je velmi rychlý. Údaje o somatických změnách v nádorech, o kauzálních germinálních mutacích, o nových metodách nádorové léčby a prevence je potřeba sledovat a co nejdříve aplikovat v praxi.

V novém supplementu se snažíme přinést údaje využitelné pro klinickou praxi, upozornit na nové indikace, geny, syndromy, na další možnosti testování a prevence. Děkuje všem autorům, kteří přispěli svým článkem do tohoto supplementa.

doc. MUDr. Lenka Foretová, Ph.D.

MUDr. Katarína Petráková, Ph.D.

Masarykův onkologický ústav, Brno