

NÁVRH SPOLUPRÁCE KLINICKÝCH GENETIKŮ A ONKOLOGŮ V OBLASTI DETEKCE A VYŠETŘOVÁNÍ HEREDITÁRNÍCH FOREM NÁDORŮ

PROPOSED COOPERATION OF CLINICAL GENETICISTS AND ONCOLOGISTS IN THE DETECTION AND EXAMINATION OF HEREDITARY FORMS OF CANCER

FORETOVÁ L.¹, GOETZ P.¹, ŽALOUDEK J.²

¹ SPOLEČNOST LÉKAŘSKÉ GENETIKY ČLS JEP

² ONKOLOGICKÁ SPOLEČNOST ČLS JEP

Hereditární formy nádorů mohou představovat až 10% u některých onemocnění. Je nutné, aby pacienti a jejich rodinní příslušníci byli o genetickém vyšetření informováni a aby se na základě těchto informací mohli rozhodnout pro genetickou konzultaci a testování. Následující dokument navrhuje způsob, jak zajistit možnost co nejširšího vyšetřování geneticky podmíněných nádorových onemocnění v České republice při respektování všech doporučení ve vyspělých evropských zemích.

Hlavní zásadou genetického vyšetření je dobrovolnost a rozhodování člověka na podkladě co nejlepších informací o možnostech i limitacích genetického vyšetření. Proto je důležité, aby byla dodržována určitá pravidla.

Navrhujeme tento vyšetřovací postup:

1. Klinik (onkolog i jiný specialista) by měl věnovat pozornost odběru základní onkologické rodinné anamnézy, měl by být schopen analyzovat získanou informaci a indikovat genetické poradenství v případě potřeby. Je vhodné aktualizovat údaje o RA při pravidelných kontrolách nebo při opakovaných hospitalizacích.
2. Onkolog upozorní pacienta na možnost dědičné etiologie onemocnění, na možnost genového vyšetření, proč je vyšetření navrhováno, tj. i s ohledem na možná rizika u ostatních zdravých příbuzných.
3. Pokud má o toto vyšetření pacient zájem, onkolog napíše žádanku (poukaz) s datem, razítkem, stručným důvodem ke genetické konzultaci. Na žádanku napíše i telefonní kontakt na genetické pracoviště, aby se pacient mohl sám objednat. Samoobjednání má dva důležité důvody. Jednak je splněna podmínka, že pokud pacient zájem o vyšetření z různých důvodů nemá, má možnost se sám rozhodnout. Dále při telefonickém objednání se genetická sestra nebo lékař optají klienta na důvody ke genetickému vyšetření a informují jej o tom, jaké údaje by měl zjistit pro genetickou konzultaci.
4. *Seznam pracovišť lékařské genetiky, která se zabývají genetickým poradenstvím v případě suspektních hereditárních forem nádorů je uveden níže.*
5. Tato genetická pracoviště zajistí odebrání podrobné rodinné anamnézy, ověření diagnóz z dokumentace a indikaci k možnému genetickému testování.
6. Rozhodnutí, jaké geny by se měly v daném případě testovat, *provádí* genetik.
7. Genetik informuje pacienta o možnostech i limitacích testování, o tom, jaká rizika se jich mohou týkat při pozitivním záchytu patogenní mutace, o možnostech testování zdravých příbuzných (prediktivním testování), dále o preventivních opatřeních. *Rozhodne-li se pacient pro gene-*

tické testování, podepíše na odd. lékařské genetiky informovaný souhlas.

8. Testování v rodině – hledání možné zárodečné mutace způsobující onemocnění- začíná většinou u pacienta s nádorovým onemocněním typickým pro daný syndrom, nejlépe u pacienta diagnostikovaného v nejmladším věku, pokud je to možné.
9. Pokud je nalezena mutace u něj, je možné prediktivní testování zdravých příbuzných v riziku. To se provádí od 18 let, s výjimkou FAP nebo jiných vzácných syndromů, kde je nutná prevence již od dětství.
10. Výsledek testování je sepsán genetikem do podrobné genetické zprávy a předán pacientovi i dalším testovaným nejlépe osobně s vysvětlením významu výsledku, návrhu na prevenci a doporučením k testování pro další příbuzné. *Kopii zprávy posílá genetik lékaři, který indikoval genetické vyšetření. Pacienta předává do další specializované péče indikujícímu lékaři.*
11. Výsledek genetického testování je velmi důvěrnou informací, obzvláště pokud se jedná o pozitivní výsledek u zdravé osoby. Nesmí se dostat do rukou třetích stran (zaměstnavatel, komerční pojišťovna). Doporučujeme vést tyto informace zvlášť od běžné dokumentace a v počítačovém systému neuvádět, že se jedná o nosiče mutace, pouze o rizikového člověka.
12. Každé genetické pracoviště musí vybudovat úzkou spolupráci s onkologickým centrem, kam může cíleně odesílat rizikové jedince k preventivnímu sledování.
13. Je doporučeno, aby tito rizikovní lidé měli možnost být sledováni ve velmi dobře vybaveném a zkušeném onkologickém centru s nejmodernější vyšetřovací technikou.

Hlavní indikace ke genetické konzultaci:

Familiární formy:

1. Dva a více příbuzných (prvního nebo druhého stupně v linii) s určitým nádorovým onemocněním (nádory prsu a ovaria, nádory kolorekta a dělohy budou hlavními důvody, může se jednat i o kumulaci jiných nádorů - ledvin, mal. melanomu a dalších. V některých případech testování genů není možné a je nutné pouze stanovení empirických rizik a návrh prevence).
2. Kombinace různých typů nádorů u příbuzných prvního nebo druhého stupně, které jsou neobvyklé, v mladém věku, připomínající určitý syndrom (např. Li-Fraumeni syndrom-sarkomy, leukémie, prsu, CNS, adrenokortikální, Cowdenův syndrom - prsu, štítnice, kolorekta, hamartomy sliznic a kůže, VHL syndrom- ledvin, hemangioblastomy, MEN1 a 2, atd.).

Sporadické formy

1. Unilaterální nádory prsu, ovaria dg. do 35 let
2. Nádory dělohy, kolorekta do 35 let
3. Bilaterální nádory prsu, ovaria, první dg. do věku 50 let
4. Duplicita – ca prsu a ovaria, ca dělohy a kolorekta v jakémkoliv věku

Společnost lékařské genetiky zajistí, aby byli kliničtí genetici pravidelně vzdělávání v oblasti hereditárních forem nádorů, aby jimi poskytovaná péče byla na co nejvyšší úrovni.

Testování genů bude zajištěno specializovanými laboratořemi v některých genetických centrech. Tyto laboratoře by měly procházet externí kontrolou kvality, což bude SLG kontrolovat. Zprávy z laboratoře musí jasně vyjadřovat charakter mutace, její typ, patogenicitu. U neznámých variant nelze testovat zdravé příbuzné pro klinické účely, pouze pro účely výzkumné (k možnému objasnění významu mutace).

SLG se bude snažit, aby se postupně zavádělo testování pro některé vzácné syndromy, které zatím není možné v ČR testovat.

Prof. MUDr P. Goetz, Csc.,

předseda Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP

Prim. MUDr L. Foretová, místopředsedkyně SLG

SEZNAM GENETICKÝCH PRACOVÍŠŤ, KTERÁ MOHOU POSKYTNOUT GENETICKÉ PORADENSTVÍ PŘI PODEZŘENÍ NA HEREDITÁRNÍ FORMU NÁDORŮ

V seznamu uveden vedoucí lékař oddělení a jeho e-mailová adresa

Jižní Morava

1. Oddělení epidemiologie a genetiky nádorů, Masarykův onkologický ústav, Žlutý kopec 7, 656 53 Brno, MUDr. Lenka Foretová, foretova@mou.cz, Tel. k objednání 5 4313 6900, 6907, 6901
2. Oddělení lékařské genetiky FN Brno - Dětská nemocnice, Černopolní 9, 662 63 Brno, MUDr. Renata Gaillyová, gaillyova@fnbrno.cz, Tel. k objednání: 5 4512 2489, 2490
3. Genetická poradna, Nemocnice Jihlava, Vrchlického 59, MUDr. Věra Hořínová, vbrys@med.muni.cz, Tel. k objednání 604415649.

Severní Morava

1. Genetická ambulance, Kafkova 8, Ostrava 1, 702 00, MUDr. Jan Všeticka, jan.vseticka@worldonline.cz, Tel k objednání: 59 661 8917

2. Oddělení lékařské genetiky FNŠP, 17. Listopadu 1790, Ostrava-Poruba, 708 56, MUDr. Eva Šilhánová, eva.silhánová@fnspo.cz, Tel. k objednání : 59 698 2212 (ambulace NSP Havířov, Dělnická 24, Tel: 596491464).
3. Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny FN a LF UP, I.P. Pavlova 6, Olomouc, 775 20, Prof. MUDr. J. Šantavý, santavy@risc.upol.cz, Tel. k objednání: 58 585 4454, 4464

Praha

1. Oddělení lékařské genetiky, Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, V úvalu 84, Praha 5-Motol, 151 12, prof. MUDr. P. Goetz Csc., petr.goetz@lfmotol.cuni.cz, Tel. k objednání na čísle 2 2443 3564
2. Oddělení lékařské genetiky FTN, Vídeňská 800, Praha 4, 140 59, MUDr. Vladimír Gregor, vladimir.gregor@ftn.cz, Tel. k objednání: 2 61 083 760 (soukromá genetická ambulance Ohmova 271, Praha 10, Tel: 271961183)
3. Oddělení lékařské genetiky, Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN Praha, Karlovo náměstí 32, Praha 2, 121 11, prim. MUDr. Jana Židovská, jana.zidovska@vfn.cz, Tel. k objednání: 22496 7171-2
4. Gennet sro., Klimentská 20, Praha 1, 110 00, MUDr. David Stejskal, david.stejskal@gennet.cz, Tel. k objednání: 222 313 000, 118

Západní a Jižní Čechy

1. Centrum lékařské genetiky, Poliklinika Jih, ul. Matice školské 17, České Budějovice, 371 02, MUDr. Karel Čutka, cutka@medipont.cz, Tel. k objednání: 387730407
2. Ústav lékařské genetiky FN a LF UK Plzeň, E. Beneše 13, Plzeň, 305 99, prim. MUDr. Ivan Šubrt, subrt@fnplzen.cz, Tel. k objednání: 377490 534
3. Oddělení lékařské genetiky, Nemocnice Č. Budějovice, B. Němcové 54, České Budějovice, 370 87, MUDr. E. Kantorová, ekant@nemcb.cz, Tel. k objednání: 38 787 3000
4. Soukromá genetická ambulance s laboratoří, Nepomucká 259/A, Plzeň, 326 00, Doc. MUDr. František Lošan Csc., losan@post.cz, Tel k objednání : 37 7241 529, 021

Severní a Východní Čechy

1. Oddělení lékařské genetiky, Sokolská 470, Fakultní nemocnice Hradec Králové, 500 05, prim. MUDr. Věra Jüttnerová, juttnerova@fnhk.cz, Tel. k objednání: 49 583 2553
2. Oddělení lékařské genetiky Masarykovy nemocnice, Sociální péče 66, Ústí nad Labem, 401 13, prim. MUDr. Josef Kofer, josef.kofer@mnul.cz, Tel. k objednání: 475682 473, 475