

3



Fw: Vyjádření SLGG

Jana Prausova Komu: Alena Koutska

Odesláno: 11.06.2019
08:49

Vytisknout a do desek.

Odesláno z produktu IBM Notes Traveler

Lenka Foretová --- Vyjádření SLGG ---

Od: "Lenka Foretová" <foretova@mou.cz>
Komu: "" <jana.prausova@fnmotol.cz>
Kopie: "" <milan.macek.jr@lfmotol.cuni.cz>
Datum: út, 11. 6. 2019 8:43
Předmět: Vyjádření SLGG

Vážená paní docentko,

zasílám Vám vyjádření výboru SLGG k návrhu RNDr. Žďárského na screening jedné varianty v genu BRCA1.

K výzvě pro společnost genetiků bych chtěla vyjádřit názor SLGG, že jsou pravidelně vydávána suplementa Klinické onkologie Hereditární nádorová onemocnění, dosud vydána čtyři (2006, 2009, 2012 a 2016), v červenci 2019 bude vycházet páté supplementum, kde jsou publikovány aktuální články k testování všech závažných nádorových syndromů, včetně indikací a návrhů preventivní péče. Na přípravě supplement se podílejí zástupci SLGG, ČOS, gynekologové, chirurgové, patologové aj. odbornosti. Genetické testování nádorových syndromů probíhá v ČR již více jak dvacet let v akreditovaných pracovištích. Preventivní péče je zajišťována v součinnosti onkologických pracovišť a dalších specialistů. Těšíme se na další spolupráci.

S pozdravem

Za SLGG

doc. MUDr. Lenka Foretová PhD.
Masarykův onkologický ústav, Brno



Společnost lékařské genetiky a genomiky

České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně, z. s.

Society of Medical Genetics and Genomics

Czech Medical Society of J. E. Purkyně

Sokolská 31, 120 26 Praha 2, Czech Republic, tel.: +420 224 266 201-4, fax: +420 224 266 212, e-mail: cls@cls.cz, www.cls.cz

Praha 17. května 2019

Věc: Vyjádření SLG ČLS, schváleno na zasedání výboru dne 15. května 2019, k návrhu RNDr. E. Žďárského, CSc. na populační screening v režimu DTC jediné varianty v genu BRCA1 (c.5266dupC) v České republice

Zárodečné mutace v genech *BRCA1* a *BRCA2* jsou příčinou dědičného syndromu karcinomu prsu a ovarií. Rizika onemocnění jsou 10x až 30x vyšší, než má ostatní populace. Testování osob v riziku je v ČR prováděno od roku 1997 dle ustanovení §28-29 zákona 373/2011Sb. Testování je proto vždy prováděno s genetickou konzultací před a po testování a s informovaným souhlasem zletilých osob k testování, v akreditovaných laboratořích. SLG nepodporuje DTC testování v souladu se svými předchozími stanovisky - <https://www.slg.cz/stitky/dtc-testovani>.

V ČR dosud není provedena populační studie pro zjištění frekvence přenašečů patogenních zárodečných variant v genech *BRCA1* a *BRCA2*, přičemž celosvětově se předpokládá frekvence v západo-Evropských populacích v rozsahu 1:300-1:800 jedinců.

Uvedená nejčastější patogenní varianta v genu *BRCA1/c.5266dup/p.Glu1756Profs*74*, je zastoupena v souboru pacientů testovaných na MOÚ.cz v 21.7 % (Macháčková a kol. v Suppl. Klinická Onkologie 2019). Celkem bylo zachyceno 1519 pozitivně testovaných rodin, 1021 s různými variantami v genu *BRCA1*, 497 s různými mutacemi v genu *BRCA2*, a top celkem 219 různých variant. **Proto v naší populaci s výskytem více jak 200 různých variant v různých oblastech obou genů *BRCA1* a *BRCA2* není možné uvažovat o screeningu pouze jedné, i když nejčastější varianty v české populaci.** Význam tohoto vyšetření je zanedbatelný, způsob testování v programu screeningu není eticky akceptovatelný a byl by významným pochybením principů testování vysoce rizikových nádorových genů, a vedl by ve většině případů k neadekvátnímu falešnému ujištění vyšetřovaných žen.

SLG doporučuje možnost komerčního testování genů *BRCA1/2* (potenciálně širokých diagnostických panelů, tj. tam, kde není lékařská indikace k testování) pro riziko dědičných forem nádorů prsu a ovaria, které bude dostupné v odpovídající kvalitě a akreditovanými centry, s provedením nikoli DTC testování, ale s možností genetického poradenství atestovanými lékaři odb. 208.

Není možné nabízet neakreditovaná vyšetření v rozporu s naší legislativou a navíc nedostatečného rozsahu, bez genetického poradenství a případné konzultace klinického onkologa. Cena za plnohodnotné sekvenování obou genů je samozřejmě mnohonásobně dražší, protože se jedná o sofistikované vyšetření a interpretace výsledků v kontextu osobní a rodinné anamnézy je zásadní součástí genetického laboratorního vyšetření.

Doc. MUDr. Lenka Foretová, PhD.

Za Společnost lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP

foretova@mou.cz