



**Společnost lékařské genetiky
České lékařské společnosti J. E. Purkyně**

**Society of Medical Genetics
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

21.10.2015

Doporučení SLG pro testování genů BRCA1/2

Schváleno výborem Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP z. s. 21. 10. 2015

Všechny ženy s rizikovou osobní nebo rodinnou anamnézou s nádorem prsu nebo ovaria je vhodné odeslat ke genetické konzultaci (jakákoliv centra lékařské genetiky, jak státní tak soukromá) s doporučením na genetické vyšetření, kde může lékařský genetik dle rozboru všech dat osobní anamnézy a minimálně třígeneračního rodokmenu indikovat kompletní testování genů BRCA1/2 genů. Na závěr vyšetření dostane žena klinicko-genetickou zprávu, která je předána s konzultací jak pozitivních tak negativních výsledků, s návrhem další preventivní péče. Jak poradenství, tak kompletní testy indikované lékařským genetikem jsou hrazeny pojišťovnou. Indikační kritéria k testování viz níže.

Pokud je nutné testování z důvodů léčby pacientky (většinou při rozhodování o podání určité chemoterapie, nebo rozsahu chirurgické léčby po neoadjuvanci), potom je možné požadovat zrychlené testování, tj. výsledky nejpozději do 3 měsíců. Lékař indikuje okamžitou genetickou konzultaci a důvod zrychleného testování i termín, do kdy potřebuje výsledky.

BRCA screen (max. 7 mutací) hrazený pacientkou není rovnocenným testem s kompletním testováním genů BRCA1/2. Zachytí jen asi 40% nosiček mutací, 60% nosiček mutací v genech BRCA1/2 není testem zachyceno (dle dat MOÚ 2015, více jak 5800 testovaných rizikových žen). Dosud bylo v České republice nalezeno 233 různých mutací v genech BRCA1 a BRCA2, ve světě více jak 2000.

Společnost lékařské genetiky ČLS JEP z. s. nedoporučuje provádět jakékoliv genetické testování vysoce rizikových genů bez genetické konzultace. Doporučuje ženy s pozitivní osobní nebo rodinnou anamnézou odesílat na genetickou konzultaci.

Indikující lékař je zodpovědný za poskytnutí všech relevantních informací o poskytovaném genetickém vyšetření pacientce.

Indikační kritéria k testování pro rozhodování lékařských genetiků při genetickém poradenství. Tato nová rozšířená kritéria schválená SLG byla publikována v novém supplementu Klinické onkologie, ročník 29, 2016 – Hereditární nádorová onemocnění IV. (Dosavadní kritéria supplementum KO 2009, ročník 22)

Indikace k testování BRCA genů

Sporadické

- Všechny epitelové karcinomy ovarií/vejcovodů/prim. peritoneální karcinom bez ohledu na věk dg.
- Dva samostatné primární karcinomy prsu, první do 50 let, nebo oba do 60 let (bilaterální nebo ipsilaterální/ synchronní nebo metachronní)
- Unilaterální karcinom prsu do 45 let (do 50 let, pokud není vůbec známá rodinná anamnéza)
- Probandka s karcinomem prsu a pankreatu v jakémkoliv věku
- Muži s karcinomem prsu v jakémkoliv věku
- TNBC (receptory ER, PR a HER2 negativní karcinom prsu) do 60 let (medulární karcinomy prsu se téměř vždy shodují s TNBC)

Familiární výskyt (u RA s karcinomy ovarií /vejcovodů/peritonea je vždy indikace k testování)

Tři příbuzní

- Alespoň 3 příbuzné s karcinomem prsu v jakémkoliv věku

Dva příbuzní

- 2 příbuzné s karcinomem prsu, alespoň jedna pod 50 let, nebo obě do 60 let
- Probandka s karcinomem prsu do 50 let s přímým příbuzným s nádorem spojeným s HBOC (především slinivka, prostata)

Testování je indikováno lékařským genetikem po genetickém poradenství a podepsání informovaného souhlasu.

Prediktivní vyšetření známé rodinné mutace u příbuzných se provádí po dosažení plnoletosti.