



GHC GENETICS

Krakovská 8/581, Praha 1,
Tel.: +420 234 280 280
Fax: +420 234 280 000
Bezplatná linka: 800 390 390
e-mail: info@genscan.cz



DOPORUČENÍ SLG PRO TESTOVÁNÍ GENŮ BRCA1/2

SCHVÁLENO VÝBOREM SLG ČLS JEP Z. S. 21. 10. 2015 – HRAZENO ZE ZP

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 ke kompletnímu vyšetření BRCA1,2 genů pro rozhodování lékařských genetiků při genetickém poradenství:

1/ Sporadický výskyt karcinomu prsu nebo vaječníku

(pro ženu/muže s nádorovým onemocněním bez pozitivní rodinné anamnézy)

- **Všechny** epitelové karcinomy vaječnicků, vejcovodů a primární peritoneální karcinom bez ohledu na věk diagnózy
- **Dva samostatné** primární karcinomy prsu, **první do 50 let nebo oba do 60 let** - bilaterální nebo ipsilaterální, synchronní nebo metachronní
- **Jednostranný** karcinom prsu u ženy **do 45 let a do 50 let**, pokud není vůbec známá rodinná anamnéza
- pacientka **s karcinomem prsu a pankreatu** v jakémkoliv věku
- **muž** s karcinomem prsu v jakémkoliv věku
- jednostranný **triple negativní** nebo **medulární karcinom prsu** u pacientky **do 60 let** (bez pozitivní rodinné anamnézy)

2/ Familiární výskyt

(pro ženu/muže s nebo bez nádorového onemocnění a s pozitivní rodinnou anamnézou)

- **Rodinná anamnéza s karcinomy ovarii /vejcovodů/ peritonea je vždy indikace k testování**
- **alespoň tři příbuzní s karcinomem prsu** v jakémkoliv věku
- **Dva příbuzní:**
 - 2 příbuzné ženy s karcinomem prsu, **alespoň jedna pod 50 let, nebo obě do 60 let**
 - pacientka s **karcinomem prsu do 50 let s přímým příbuzným** s nádorem spojeným s HBOC (Hereditary Breast and Ovarian Cancer) - především **slinivka, prostata, žlučník, žlučové cesty, žaludek, kolorektum, melanom**

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

STATIM - rychlé kompletní vyšetření BRCA1,2 genů

(vyšetření metodou sekvenování a MLPA – hrazené ze ZP)

Rychlé vyšetření je důležité u pacientek s karcinomem prsu/ovaria před rozhodováním o rozsahu operačního výkonu nebo z důvodu rozhodování o způsobu konzervativní léčby.

Kompletní molekulárně genetické vyšetření *BRCA1,2* genů v tomto případě provádíme v předem dohodnutém termínu tak, aby odesílající lékař výsledek obdržel včas pro svou rozvahu o dalším léčebném postupu. **Kompletní vyšetření *BRCA1,2* genů může být v indikovaných případech provedeno už za 15 pracovních dní od příjmu vzorku do laboratoře, nebo v pozdějším termínu podle dohody s lékařem/pacientkou.**

Vyšetření BRCA-screen

Určeno pro ženy, které nesplňují diagnostická klinická kritéria pro kompletní vyšetření *BRCA1,2* genů – není hrazeno ze ZP

Námi prováděné vyšetření **BRCA-screen** detekuje **sedm nejčastějších mutací v *BRCA1* a *BRCA2* genu**, které se vyskytují **v české populaci**. Jedná se o pět nejčastějších mutací v genu *BRCA1* a dvě mutace v genu *BRCA2*. Tyto mutace dle publikovaných dat z ČR (Foretová et al., Suppl. Klin. Onkol. 2012) tvoří přibližně **55 % všech detekovaných mutací v *BRCA1* genu a 24,5% všech detekovaných mutací *BRCA2* genu v české populaci**. V genu *BRCA1* bylo dle současných poznatků dosud popsáno více než 900 mutací a v genu *BRCA2* více než 840 mutací.

Za dobu, kdy vyšetření BRCA-screen provádíme, jsme pomohli mnoha ženám odhalit vrozenou kauzální mutaci v těchto genech. Jedná se o **ženy, které nesplňují diagnostická indikační kritéria ke kompletnímu vyšetření *BRCA1,2* genů**.

Přínos vyšetření BRCA-screen:

- **Při neprokázání mutace z BRCA-screenu** doporučujeme ženě preventivní sledování na základě empirického rizika, které vychází z její rodinné anamnézy a je stanoveno dle Clausových modulů. Námi uvedená doporučení vycházejí z Konsenzu odborné genetické a onkologické společnosti publikovanému v Supplementu Klinické onkologie v roce 2009 a 2012 (www.mou.cz) a lze je modifikovat dle uvážení ošetřujícího lékaře a aktuálních klinických nálezů. Pacientka je upozorněna na skutečnost, že riziko by se mohlo lišit, pokud je v rodinné či osobní anamnéze výskyt rakoviny prsu nebo vaječníku, který pacientka neuvědomila nebo se v budoucnu v rodině vyskytne. V takovém případě pacientce doporučujeme genetickou konzultaci pro přesnější stanovení rizika a vhodné dispenzarizace, popřípadě i další genetické testování. **Preventivní sledování na základě doporučení lékařského genetika je ženě vždy hrazeno ze zdravotního pojištění v ČR.**
- **Při průkazu kauzální mutace v genu *BRCA1* nebo *BRCA2* v BRCA-screenu** je pacientka **vždy pozvána ke genetické konzultaci**, kde jí je podáno podrobné vysvětlení nálezu, a je proveden odběr krve na vyšetření celé sekvence *BRCA1,2* genů včetně metody MLPA (jak je doporučeno SLG). Tento odběr slouží zároveň jako potvrzení výsledku z vyšetření BRCA-screen. Po uzavření laboratorního vyšetření jsou při závěrečné konzultaci pacientce vysvětlena rizika a možnosti prevence, včetně možných preventivních zákroků a je jí **předán kontakt na komplexní onkologické centrum**, kde bude pacientce zajištěno preventivní sledování (platí i pro slovenské ženy pojištěné v ČR). Pokud je již pacientka rozhodnuta k preventivní mastektomii, jsou jí rovněž nabídnuty kontakty na centra na kliniky plastické chirurgie, kam se může objednat. Pacientce je doporučeno předat informaci o nálezu kauzální mutace přímým příbuzným, u kterých je indikované prediktivní genetické vyšetření a v případě nálezu mutace jim také bude doporučeno preventivní sledování a zároveň bude doporučeno vyšetření dalších příbuzných v riziku.

Upozornění

Vyšetření BRCA-screen není rovnocenným testem s kompletním vyšetřením genů *BRCA1/2*.

Laboratoř GHC GENETICS je akreditována ČESKÝM INSTITUTEM PRO AKREDITACI, o.p.s. (ČIA) jako zdravotnická laboratoř č. 8124 dle normy ČSN EN ISO 15189:2013, rozsah akreditace je uveden na: www.ghcgenetics.cz/Certifikace/. Služby poskytované laboratořemi v rozsahu akreditace jsou pokryty mezinárodními multilaterálními dohodami EA (European co-operation for accreditation) i ILAC (International Laboratory Accreditation Cooperation).



Laboratoř je také certifikována dle normy ČSN EN ISO 9001:2009 a ČSN ISO/IEC 27001:2006 v oborech:

- Provádění prediktivních genetických analýz vzorků DNA za účelem prevence nemocí.
- Provádění forenzních genetických analýz vzorků DNA.
- Provádění diagnostických genetických testů za účelem detekce a prevence geneticky podmíněných nemocí.

