

AKTUALIZOVANÁ INDIKAČNÍ KRITÉRIA PRO GENETICKÉ TESTOVÁNÍ

DĚDIČNÝCH NÁDOROVÝCH SYNDROMŮ

SCHVÁLENO VÝBOREM SLG ČLS JEP DNE 9. 10. 2024



Diagnóza	Indikační kritéria
C16 (ZN žaludku)	<ul style="list-style-type: none">- difuzní C16 ≤50 let- difuzní C16 + lobulární C50 (≥1x <70 let)- difuzní C16 + rozštěp rtu nebo patra <p>RODINNÁ ANAMNÉZA: pacient(ka) s C16 + ≥1x C16 (≥1x difuzní C16) + ≥1x lobulární C50 (≥1x ≤50 let)</p>
C18-C20 (ZN kolorekta)	<ul style="list-style-type: none">- C18-20 ≤50 let (neplatí pro NET)- prokázaná MSI v tumoru <60 let- duplicita C18-20 + C18-20 / C16 / C54 / (C17, C65, C66, ca žlučových cest, glioblastom)- C18-20 + >10 synchronních adenomů/polypů- polypóza (>20 synchronních adenomů/polypů) duplicita v jakémkoliv věku <p>RODINNÁ ANAMNÉZA: pacient(ka) s C18-20 + 1 příbuzný s dg. spojenou s LS (1x ≤50 let) + ≥2x příbuzní s dg. spojenou s LS</p>
C25 (ZN slinivky)	<ul style="list-style-type: none">- každý exokrinní C25 <p>(v případě úmrtí bez genetického vyšetření každý prvostupňový příbuzný)</p>
C34 (ZN plic)	<ul style="list-style-type: none">- C34 ≤40 let u nekuřáka
C50 (ZN prsu)	<ul style="list-style-type: none">- C50 ≤60 let- 2x C50 (1x C50 ≤65 let nebo oba ≤70 let)- TNBC/medulární karcinom- muž s C50 <p>RODINNÁ ANAMNÉZA: pacientka s C50 + 1x C50 (1x C50 ≤65 let nebo oba ≤70 let) u příbuzných 1. stupně + ≥2x C50 v rodině (navzájem spolu příbuzní) + ≥1x příbuzný 1. nebo 2. stupně s diagnózou:<ul style="list-style-type: none">- C56, C57, C48.2, C25, C50 u muže, TNBC/medulární C50- C61 GS ≥7 nebo primárně metastatický C61- s lobulárním C50 + ≥1x příbuzný s lobulárním C50 nebo difúzním C16 (≤50 let)V případě, že nikdo s nádorovým onemocněním již nežije, tak prvostupňový přímý příbuzný, event. druhostupňový přes muže</p>
C54 (ZN dělohy)	<ul style="list-style-type: none">- C54 ≤50 let- prokázaná MSI v tumoru <60 let- duplicita C54 + C18-20, C16, C54, C56 / (C17, C65, C66, ca žlučových cest, glioblastom) duplicita v jakémkoliv věku <p>RODINNÁ ANAMNÉZA: pacientka s C54 + 1 příbuzný s dg. spojenou s LS (1x ≤50 let) + ≥2x příbuzní s dg. spojenou s LS</p> <p>Nádory typické pro Li-Fraumeni syndrom (LS): sarkomy měkkých tkání, nádory mozku, ca nadledvin, osteosarkomy, časně ca prsu, leukémie, plicníbronchoalveolární karcinomy</p>

Diagnóza	Indikační kritéria
C56, C57, C48.2 (ZN ovaria, tuby, primární peritoneální karcinom)	- každý C56, C57, C48.2 v jakémkoliv věku v jakémkoliv věku (v případě úmrtí bez genetického vyšetření každý prvostupňový příbuzný)
C61 (ZN prostaty)	- C61 ≤50 let - pro účely personalizované medicíny: - primárně metastatický (M1) nebo lokálně pokročilý (N1) tumor - vysoce rizikový tumor (GS≥8 nebo PSA>20 µg/l nebo stádium ≥cT3a) RODINNÁ ANAMNÉZA: pacient s C61 + 1x C61 (1x ≤55 let) u příbuzných 1. stupně + ≥2x C61 v rodině pacient s C61 GS=7 + ≥1 C50/C56/C25/C57/C48.2
C64 (ZN ledviny mimo pánevníku)	- C64 ≤50 - bilaterální nebo multifokální výskyt C64 - C64 + pneumotorax v osobní anamnéze - duplicita C64 + feochromocytom/hemangioblastom (CNS, mícha, retina)/ NET slinivky/ GIST/melanom/papilární cystadenom/nádor endolymfatického vaku/ myomy dělohy ≤35 - C64 + neobvyklé kožní příznaky (leiomyomy, fibrofolikulomy, angiofibromy) duplicity v jakémkoliv věku RODINNÁ ANAMNÉZA: pacient(ka) s C64 + ≥1x C64 u přímých příbuzných
LFS (syndrom Li-Fraumeni)	- každý karcinom kůry nadledvin nebo plexus chorioideus - 2x tumor spojený s LFS (≥1 <45 let): (sarkom, C50, ca nadledvin, leukémie, C34 nebo ZN CNS [krom meningeomů]) RODINNÁ ANAMNÉZA: pacient(ka) s 1x tumorem spojeným s LFS + příbuzný s tumorem LFS (<55 let) + příbuzný s mnohočetnými tumory LFS
MEN-1 / MEN-2	- NET pankreatu + adenom příštítných tělísek a/nebo hypofýzy - feochromocytom + medulární C73 a/nebo hyperparathyroidismus
CÍLENÉ VYŠETŘENÍ MUTACE	- ověření nálezu ze somatického testování při podezření na germinální mutaci - ověření nálezu mutace ze somatického testování při podezření na germinální mutaci - výskyt známé kauzální germinální mutace v rodině

Pozn. pokud není uvedeno jinak, jedná o příbuzné 1. a 2. stupně. Příbuzný 1. stupně ~ rodič, sourozenec, potomek; příbuzný 2. stupně ~ prarodič, polosourozenec (společný jeden rodič), sestra/bratr otce/matky, synovec, neteř, vnuče.

Personalizovaná léčba: Testování v jakémkoliv věku pro účely personalizované adjuvantní léčby (rozhoduje onkolog, nutná indikace genetikem - urgentní genetická poradna) – dle indikací cílené léčby: pacientky s vysoce rizikovým triple negativním karcinomem prsu nebo SR pozitivním a HER2 negativním karcinomem prsu; osoby s karcinomem pankreatu a pacienti s karcinomem prostaty (viz specifikace u diagnózy v tabulce).

Výsledky genetického vyšetření lze předat pro účely terapie urgentně onkologovi do NIS (nebo jinak), následně by měla proběhnout genetická konzultace výsledků s testovanou osobou, jinak hrozí ztráta pozitivního nálezu pro účely prediktivního testování rodinných příslušníků.

C16 – ZN žaludku; **C17** – ZN tenkého střeva; **C18-20** ZN kolorekta; **C25** – ZN pankreatu; **C34** – ZN plic a bronchů; **C50** – ZN prsu; **C54** – ZN nádor těla děložního; **C56, C57, C48.2** – ZN ovaria, tuby a primární peritoneální karcinom; **C61** – ZN prostaty; **C64** – ZN ledviny mimo pánevníku; **C65, C66** – ZN pánevníku ledvinné a ureteru; **C73** – ZN štítné žlázy; **NET** – neuroendokrinní tumor; **GIST** – gastrointestinální stromální tumor **GS** – Gleasonovo skóre; **PSA** – prostatický specifický antigen; **LS** – Lynchův syndrom; **LFS** – Li-Fraumeni syndrom; **MEN** – syndrom mnohočetné endokrinní neoplázie

GHC GENETICS, s.r.o.,

Laboratoř GHC GENETICS, V Holešovičkách 1156/29, 182 00 Praha 8, IČ: 28188535, Bezplatná linka +420 800 390 390, info@ghcgenetics.cz
Zdravotnická laboratoř č. 8124 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO 15189:2013. Rozsah akreditace na www.ghcgenetics.cz



Zavolejte nám
+420 800 390 390



Napište nám
info@ghcgenetics.cz



Ambulance
V Holešovičkách 1156/29, Praha 8