

AKTUALIZOVANÁ INDIKAČNÍ KRITÉRIA PRO GENETICKÉ TESTOVÁNÍ

DĚDIČNÝCH NÁDOROVÝCH SYNDROMŮ

SCHVÁLENO VÝBOREM SLG ČLS JEP DNE 9. 10. 2024



Diagnóza	Indikační kritéria
C16 (ZN žaludku) 	- difuzní C16 ≤ 50 let - difuzní C16 + lobulární C50 (≥ 1 x < 70 let) - difuzní C16 + rozštěp rtu nebo patra RODINNÁ ANAMNÉZA: pacient(ka) s C16 + ≥ 1 x C16 (≥ 1 x difuzní C 16) + ≥ 1 x lobulární C50 (≥ 1 x ≤ 50 let)
C18-C20 (ZN kolorekta) 	- 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 RODINNÁ ANAMNÉZA: pacient(ka) s C18-20 + 1 příbuzný s dg. spojenou s LS (1 x ≤ 50 let) + ≥ 2 x příbuzní s dg. spojenou s LS
C25 (ZN slinivky)	- každý exokrinní C25 (v případě úmrtí bez genetického vyšetření každý prvostupňový příbuzný)
C34 (ZN plic)	- C34 ≤ 40 let u nekuřáka
C50 (ZN prsu) 	- C50 ≤ 60 let - 2 x C50 (1 x C50 ≤ 65 let nebo oba ≤ 70 let) - TNBC/medulární karcinom - muž s C50 RODINNÁ ANAMNÉZA: pacientka s C50 + 1 x C50 (1 x C50 ≤ 65 let nebo oba ≤ 70 let) u příbuzných 1. stupně + ≥ 2 x C50 v rodině (navzájem spolu příbuzní) + ≥ 1 x příbuzný 1. nebo 2. stupně s diagnózou: - C56, C57, C48.2, C25, C50 u muže, TNBC/medulární C50 - C61 GS ≥ 7 nebo primárně metastatický C61 - s lobulárním C50 + ≥ 1 x 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
C54 (ZN dělohy)	- 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 RODINNÁ ANAMNÉZA: pacientka s C54 + 1 příbuzný s dg. spojenou s LS (1 x ≤ 50 let) + ≥ 2 x příbuzní s dg. spojenou s LS Nádory typické pro Li-Fraumeni syndrom (LFS): sarkomy měkkých tkání, nádory mozku, ca nadledvin, osteosarkomy, časně ca prsu, leukémie, plicní bronchoalveolární karcinomy

Diagnóza	Indikační kritéria
C56, C57, C48.2 (ZN ovaria, tuby, primární peritoneální karcinom)	- každý C56, C57, C48.2 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 + 1 x C61 (1 x ≤ 55 let) u příbuzných 1. stupně + ≥ 2 x 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 + ≥ 1 x C64 u přímých příbuzných
LFS (syndrom Li-Fraumeni)	- každý karcinom kůry nadledvin nebo plexus chorioideus - 2 x tumor spojený s LFS (≥ 1 < 45 let): (sarkom, C50, ca nadledvin, leukémie, C34 nebo ZN CNS [krom meningeomů]) RODINNÁ ANAMNÉZA: pacient(ka) s 1 x 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 pánevníky 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