

# VYHODNOCOVÁNÍ VÝSLEDKŮ VYŠETŘENÍ GENŮ HEREDITÁRNÍCH NÁDOROVÝCH SYNDROMŮ U RIZIKOVÝCH PACIENTŮ



Lékařská fakulta

Autor: Bojková B., Galiová I.  
Školitel: Curtisová V., MUDr. MSC.  
Ústav lékařské genetiky LF UP v Olomouci a FNOL



## Úvod

Diagnóza dědičného nádorového syndromu umožňuje cílenou léčbu a prevenci a má transgenerační dopad. U pacientů s vysokým rizikem monogenního nádorového onemocnění je indikována genetická konzultace a při splnění indikačních kritérií molekulárně-genetické vyšetření predispozičních genů stanovených pojišťovnou pomocí panelového testování (diagnostické testování). Při nálezů kauzální varianty je doporučeno kaskádové testování rodinných příslušníků v riziku.

## Cíle

Vyhodnocení výsledků diagnostického (n 348) a kaskádového testování pacientů (n 105) s onkologickým onemocněním v OA nebo RA konzultovaných na Ústavu lékařské genetiky (ÚLG) v roce 2021.

## Metodika

Diagnostické testování proběhlo metodou NGS panelu predispozičních genů CZECANCA a MLPA; kaskádové testování Sangerovým sekvenováním. Panel CZECANCA zahrnuje jak geny požadované pojišťovnou, tak geny doplňující. Diagnosticky testované pacienty jsme rozdělili do skupiny A (pacienti s pozitivní OA) a B (pacienti s pozitivní RA, proband nevyšetřen). Ve skupině C jsou zahrnuti kaskádově testovaní pacienti.

## Výsledky

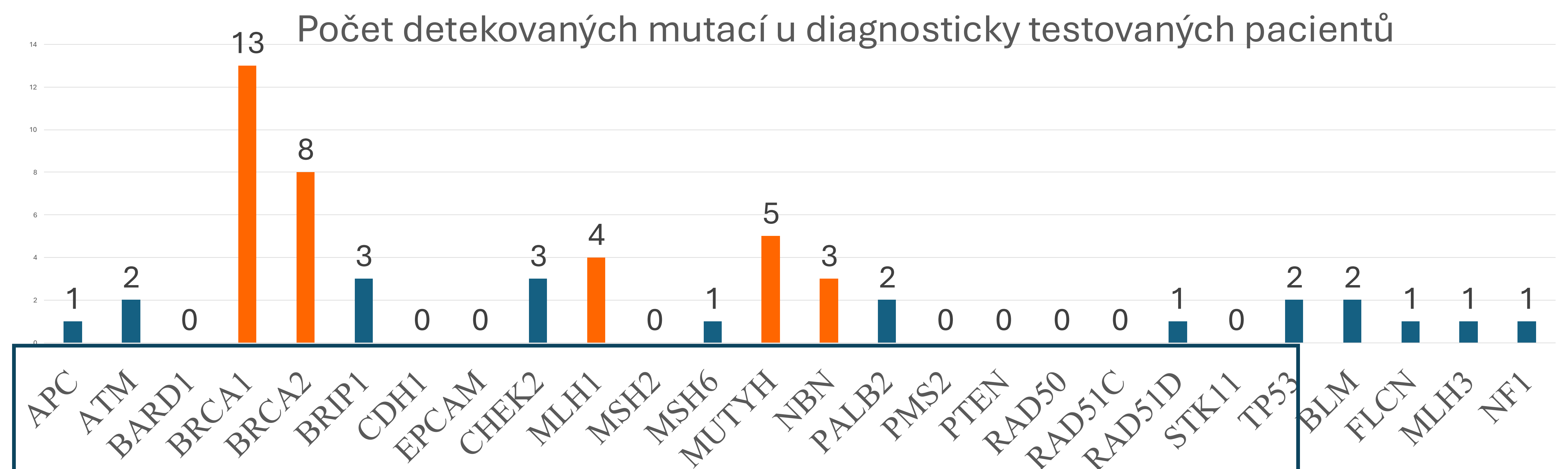
Ve skupině A (n 292) testovalo pozitivně 47 pacientů (16,1 %), u tří z nich byl záchyt ve dvou genech. Ve skupině B (n 56) testovali pozitivně 3 pacienti (5,4 %). Z celkem 50 pozitivně testovaných pacientů 45 nese variantu v genu požadovaném pojišťovnou. Záchyt u více pacientů byl v genech *BRCA1* (13 pacientů), *BRCA2* (8 pacientů), *MUTYH* (5 pacientů), *MLH1* (4 pacienti), u 3 pacientů v genech *BRIP1*, *CHEK2* a *NBN*, u dvou v genech *PALB2* a *BLM*. V pěti genech (*BRCA1*, *BRCA2*, *MLH1*, *MUTYH*, *NBN*) byly nacházeny rekurentní varianty. Ve skupině C (n 105, M/Ž n 32/73) testovalo pozitivně 32 pacientů (34 %).

## Závěr

Záchyt 16,1 % u skupiny A odpovídá očekávání a potvrzuje správně nastavená indikační kritéria. Nízký záchyt ve skupině B demonstruje potřebu diagnostického testování probandů. Geny nepožadované pojišťovnou výrazně nezvyšují záchyt. O prediktivní testování mají větší zájem ženy (70 %).

Skupina	Počet vyšetření	Positivní nález
A (pozitivní OA)	292	47 (16,1 %)
B (pozitivní RA, proband nevyšetřen)	56	3 (5,4 %)
<b>Celkem</b>	<b>348</b>	<b>50 (14,5 %)</b>

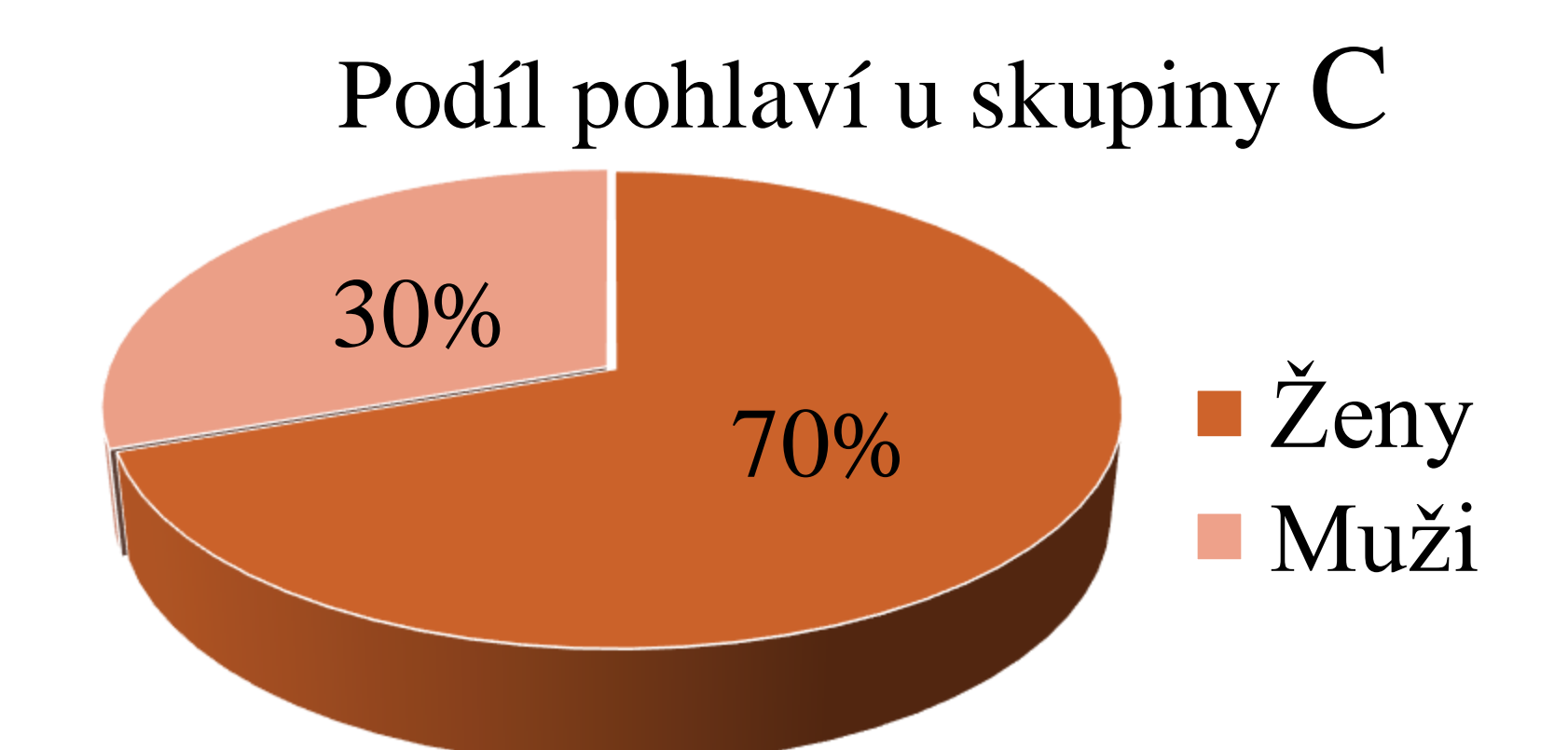
Tabulka 1: Záchyt u skupiny A a B



Graf 1: Skupina A+B, počet detekovaných mutací v jednotlivých genech, v rámečku geny požadované pojišťovnou. Oranžově geny s rekurentními variantami.

Skupina C	Počet vyšetření	Positivní nález
Muži	32 (30 %)	9 (28,1 %)
Ženy	73 (70 %)	25 (34,2 %)
<b>Celkem</b>	<b>105</b>	<b>34 (32 %)</b>

Tabulka 2: Záchyt u skupiny C, rozdělení dle pohlaví



Zdroje:

FORETOVÁ, Lenka. Dědičné nádorové syndromy, jejich testování a prevence. *Časopis lékařů českých*. 2019, roč. 158, č. 1, s. 15-21.

<http://www.genetika-biologie.cz/antonin-sipek>