



Informace ve věci testování somatických a germinálních mutací genů *BRCA1/2* pro účely léčby karcinomu ovarií PARP inhibítorem - Lynparzou

Obecné informace:

- Úhrada léčby již začala v září 2018.
- Indikace léčby – po druhé úspěšné linii CHT - cisplatinou, může být nasazena Lynparza k prodloužení doby do progresu.

Doporučení výboru SLG ČLS JEP:

Dle suplementa KO 2016 a nových indikačních kritérií je doporučeno testování zárodečných mutací v genech *BRCA1*, *BRCA2* a dalších rizikových nádorových genech pomocí panelu NGS co nejdříve po diagnóze karcinomu ovaria (v jakémkoliv věku, jakákoliv histologie), karcinomu tuby nebo primárního peritoneálního karcinomu. Všechny pacientky by měly **dostat doporučení na genetickou poradnu a testování.**

1. Toto vyšetření je zásadní pro efektivní prevenci nádorů prsu a vaječníků v rodinách pacientek.
2. Dalším důvodem je **nasazení Lynparzy**. Léčbu je možné nasadit u všech pacientek s germinální nebo somatickou *BRCA1/2* mutací.

Pokud pacientka neměla zjištěnou zárodečnou mutaci, nebo nebyla vůbec testována, testování somatických mutací v nádoru indikuje přímo ošetřující onkolog nebo gynekolog (asi 8 % pacientek má pouze somatickou mutaci).

Testování provádí **patologické referenční laboratoře. Výsledek je předáván přímo ošetřujícímu lékaři. V případě pozitivního i negativního výsledku somatické mutace je nutné odeslání pacientky na genetickou konzultaci s výsledkem patologa:**

1. Ověření **pozitivního** somatického nálezu v krvi a potvrzení nebo vyloučení zárodečné mutace
2. U **negativního** somatického nálezu, nebo **pokud somatická mutace nebyla potvrzena v zárodečné linii při confirmaci a pokud dosud neměla testování zárodečných mutací pomocí panelu NGS**, je nutné testování zárodečných mutací pomocí panelu NGS k diagnostice dědičného nádorového syndromu

V případě, že nebude ošetřující lékař onkolog nebo gynekolog odesílat pacientky na pracoviště lékařské genetiky, může se jednat o ohrožení nejefektivnějšího preventivního programu u nádorů vaječníků.

Je vhodné konzultovat tyto postupy na vašem pracovišti nebo na spolupracujících pracovištích.