



Kritériá, na základe ktorých môže praktický lekár a lekár špecialista žiadať o konzultáciu u lekárskeho genetika

V súvislosti so zlepšením záchytu a manažmentu onkologických pacientov s **dedične podmienenými onkologickými chorobami** boli pre praktických lekárov a iných špecialistov navrhnuté kritériá, na základe ktorých je vhodné odporučiť pacienta na genetickú konzultáciu k lekárskeму genetikovi.

V zmysle zmieneného ide predovšetkým o tieto kritériá:

- Familiárny výskyt** identických alebo navzájom súvisiacich onkologických ochorení minimálne u dvoch blízkych príbuzných:
Príklad: prsník, prsník – vaječník, prsník – prostata, prsník – pankreas, kolorektum, kolorektum – ženské orgány
- Nezvyčajne mladý vek** výskytu onkologického ochorenia pre danú diagnózu:
Príklad: prsník do 45 rokov, karcinóm kolorekta do 50 rokov
- Viacpočetný výskyt** primárnych onkologických ochorení u toho istého pacienta
Príklad: obojstranný alebo multifokálny nádor prsníka, nádor hrubého čreva a maternice, nádor prsníka a vaječníka, obojstranný feochromocytóm
- Iný **nezvyčajný anamnestický údaj** u onkologického pacienta:
 - **Zriedkavý histologický typ nádoru**
Príklad: difúzny karcinóm žalúdka, medulárny karcinóm štítnej žľazy, medulárny karcinóm prsníka, nádor prsníka s trojitou negativitou (ER, PR, HER-2 receptorov)
 - **Netypické pohlavie**
Príklad: karcinóm prsníka u muža
 - **Kombinácia s nezhubnými nádormi**
Príklad: výskyt viacpočetných nezhubných polypov kolorekta, viacpočetné tumory mozgu, feochromocytóm, orgánové a kostné cysty, renálny angiomyolipóm, kardiálny rhabdomyóm
 - **Kombinácia s inými klinickými prejavmi a telesnými zvláštnosťami u pacienta**
Príklad: kožné a slizničné pigmentácie, kožné a podkožné tumory, makrocefalia, neurologická porucha

Genetická konzultácia je vhodná aj v prípade, že sa nejedná priamo o onkologického pacienta ale aj o zdravého člena rodiny s onkologickou záťažou (v ktorej je pacient s touto anamnézou). Laboratórne genetické testovanie sa začína spravidla od pacienta s onkologickým ochorením.

Na genetickú konzultáciu sa pacienti môžu objednávať na tel. číslach: 02/3224 8576, 8574.

Na konzultáciu sú potrebné údaje o výskyte **onkologických ochorení** v rodine, u pacienta s ochorením je potrebná lekárska dokumentácia, vrátane histologických nálezov.

Výšetrenie je hradené so zdrojov verejného zdravotníctva.



Vypracoval:

RNDr. Regína Lohajová Behulová, PhD.,
primárka Oddelenia lekárskej genetiky OÚSA

MUDr. Olívia Hamidová,
lekársky genetik Oddelenia lekárskej genetiky OÚSA

Kontakt: 02/3224 8574, 8575;
regina.behulova@ousa.sk; olivia.hamidova@ousa.sk