

# Ktorý pacient je vhodný na onkogenetickú konzultáciu pri podozrení na Syndróm hereditárneho karcinómu prsníka a vaječníkov (HBOC syndróm)

**Genetickú konzultáciu** môže indikovať všeobecný lekár alebo lekár špecialista (klinický onkológ, chirurg, gynekológ-pôrodník atď).

**Molekulárno-genetické laboratórne vyšetrenie** na prítomnosť patogénnych variantov **v génoch BRCA1 a BRCA2, resp. iných asociovaných génoch so syndrómom HBOC** indikuje lekár so špecializáciou v odbore lekárka genetika na základe osobnej konzultácie s pacientom a relevantných anamnestických informácií.

V súvislosti so zlepšením záchytu a manažmentu pacientov s podozrením na dedične podmienené onkologické ochorenie boli pre všeobecných lekárov a lekárov špecialistov navrhnuté kritériá, na základe ktorých je vhodné odporučiť pacienta na genetickú konzultáciu:

- Familiárny výskyt** identických alebo navzájom súvisiacich onkologických ochorení minimálne u dvoch blízkych príbuzných.  
**príklad:** karcinóm prsníka a karcinóm ovária  
karcinóm prsníka a karcinóm pankreasu  
karcinóm prsníka a karcinóm prostaty
- Nezvyčajne mladý** vek výskytu onkologického ochorenia pre danú diagnózu.  
**príklad:** karcinóm prsníka do 45. roku
- Viacpočetný výskyt** primárnych onkologických ochorení u tej istej pacientky.  
**príklad:** bilaterálny karcinóm prsníka  
duplicitný výskyt karcinómu prsníka a ovária/ pankreasu /prostaty
- Všetky invazívne **malignity ovária/tuby** epiteliálneho pôvodu, primárny peritoneálny karcinóm.
- Metastatický karcinóm prostaty
- Nezvyčajný údaj** u onkologického pacienta:  
**príklad:** karcinóm prsníka s triple negativitou  
medulárny a atypický medulárny karcinóm prsníka  
karcinóm prsníka u muža
- Osoby s onkologickým ochorením, u ktorých je vyšetrenie vybraných génov indikované z dôvodu **personalizovanej terapie**.  
**príklad:** pacientky s rekurentným high grade seróznym ovariálnym karcinómom, alebo HER2 negatívnym pokročilým alebo metastatickým karcinómom prsníka pri ktorých je možnosť použitia personalizovanej terapie

**Genetická konzultácia** je vhodná aj v prípade, že sa nejedná priamo o onkologického pacienta, ale aj o zdravého člena rodiny, v ktorej je blízky príbuzný s takouto anamnézou. Samotné genetické testovanie začína spravidla od pacienta s onkologickým ochorením.

Na genetickú konzultáciu je potrebné objednanie.

## Kontakt:

Ambulancia lekárskej genetiky OUSA:  
**MUDr. Olívia Hamidová**  
olivia.hamidova@ousa.sk  
02 / 3224 8575

Príjem, objednávanie pacientov:  
**02 / 3224 8576**

Primár Oddelenia lekárskej genetiky:  
**RNDr. Regína Lohajová Behulová PhD.,**  
regina.behulova@ousa.sk  
02 / 3224 8574

Kritériá na indikáciu genetickej konzultácie boli vypracované v spolupráci s RNDr. Regínou Lohajovou Behulovou, PhD. na podklade „Štandardného diagnosticko-terapeutického postupu pri syndróme hereditárneho karcinómu prsníka a vaječníkov.“  
[https://ssl.g.sk/images/Dokumenty/OdborneUSM/SDP-hereditarny-karcinom-prsnika-a-vajecnikov-klinicky\\_2020.pdf](https://ssl.g.sk/images/Dokumenty/OdborneUSM/SDP-hereditarny-karcinom-prsnika-a-vajecnikov-klinicky_2020.pdf)