

**Aktualizovaná indikační kritéria pro genetické testování nejčastějších solidních nádorů**  
Schváleno výborem SLG ČLS JEP dne 9. 10. 2024

| Diagnóza       | Indikační kritéria   |
|----------------|--|
| <b>C16</b>     | - difúzní <b>C16</b> ≤50 let<br>- difúzní <b>C16</b> + lobulární <b>C50</b> (≥1x <70 let)<br>- difúzní <b>C16</b> + rozštěp rtu nebo patra   |
|                | RODINNÁ ANAMNÉZA: <b>pacient(ka) s C16</b><br>+ ≥1x <b>C16</b> (≥1x difúzní <b>C16</b> )<br>+ ≥1x lobulární <b>C50</b> (≥1x ≤50 let)   |
| <b>C18-C20</b> | - <b>C18-20</b> ≤50 let (neplatí pro <b>NET</b> )<br>- prokázaná <b>MSI</b> v tumoru <60 let<br>- duplicita <b>C18-20</b> + <b>C18-20</b> / <b>C16</b> / <b>C54</b> / ( <b>C17</b> , <b>C65</b> , <b>C66</b> , ca žlučových cest, glioblastom)<br>- <b>C18-20</b> + >10 synchronních adenomů/polypů<br>- polypóza (>20 synchronních adenomů/polypů)  |
|                | RODINNÁ ANAMNÉZA: <b>pacient(ka) s C18-20</b><br>+ 1 příbuzný s dg. spojenou s <b>LS</b> (1x ≤50 let)<br>+ ≥2x příbuzní s dg. spojenou s <b>LS</b>   |
| <b>C25</b>     | - každý exokrinní <b>C25</b><br>(v případě úmrtí bez genetického vyšetření každý <b>prvostupňový příbuzný</b> )  |
| <b>C34</b>     | - <b>C34</b> ≤40 let u nekuřáka  |
| <b>C50</b>     | - <b>C50</b> ≤60 let<br>- 2x <b>C50</b> (1x <b>C50</b> ≤65 let nebo oba ≤70 let)<br>- <b>TNBC/medulární karcinom</b><br>- muž s <b>C50</b>   |
|                | RODINNÁ ANAMNÉZA: <b>pacientka s C50</b><br>+ 1x <b>C50</b> (1x <b>C50</b> ≤65 let nebo oba ≤70 let) u příbuzných 1. stupně<br>+ ≥2x <b>C50</b> v rodině (navzájem spolu příbuzní)<br>+ ≥1x příbuzný 1. nebo 2. stupně s diagnózou:<br>- <b>C56</b> , <b>C57</b> , <b>C48.2</b> , <b>C25</b> , <b>C50</b> u muže, <b>TNBC/medulární C50</b><br>- <b>C61 GS</b> ≥7 nebo primárně metastatický <b>C61</b><br>- s lobulárním <b>C50</b> + ≥1x příbuzný s lobulárním <b>C50</b> nebo difúzním <b>C16</b> (≤50 let) |
| <b>C54</b>     | - <b>C54</b> ≤50 let<br>- prokázaná <b>MSI</b> v tumoru <60 let<br>- duplicita <b>C54</b> + <b>C18-20</b> , <b>C16</b> , <b>C54</b> , <b>C56</b> / ( <b>C17</b> , <b>C65</b> , <b>C66</b> , ca žlučových cest, glioblastom)  |
|                | RODINNÁ ANAMNÉZA: <b>pacientka s C54</b><br>+ 1 příbuzný s dg. spojenou s <b>LS</b> (1x ≤50 let)<br>+ ≥2x příbuzní s dg. spojenou s <b>LS</b>  |

**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 pánevičku; **C65**, **C66** – ZN pánevičky 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

| Diagnóza         | Indikační kritéria   |
|------------------|--|
| C56, C57, C48.2  | - <b>každý C56, C57, C48.2</b><br>(v případě úmrtí bez genetického vyšetření každý <b>prvostupňový příbuzný</b> )  |
| C61              | - <b>C61 ≤50 let</b><br>- pro účely personalizované medicíny:<br>- primárně metastatický ( <b>M1</b> ) nebo lokálně pokročilý ( <b>N1</b> ) tumor<br>- vysoce rizikový tumor ( <b>GS≥8</b> nebo <b>PSA&gt;20 µg/l</b> nebo stádium <b>≥cT3a</b> )  |
|                  | RODINNÁ ANAMNÉZA: <b>pacient s C61</b><br><b>+ 1x C61 (1x ≤55 let) u příbuzných 1. stupně</b><br><b>+ ≥2x C61 v rodině</b><br><b>s C61 GS=7 + ≥1 C50/C56/C25/C57/C48.2</b>   |
| C64              | - <b>C64 ≤50</b><br>- <b>bilaterální</b> nebo <b>multifokální</b> výskyt C64<br>- C64 + <b>pneumotorax</b> v osobní anamnéze<br>- <b>duplicita C64 + feochromocytom/hemangioblastom (CNS, mícha, retina)/NET slinivky/GIST/melanom/papilární cystadenom/nádor endolymfatického vaku/myomy dělohy ≤35</b><br>- C64 + <b>neobvyklé kožní příznaky (leiomyomy, fibrofolikulomy, angiofibromy)</b> |
|                  | RODINNÁ ANAMNÉZA: <b>pacient(ka) s C64</b><br><b>+ ≥1x C64 u přímých příbuzných</b>  |
| LFS              | - <b>každý karcinom kůry nadledvin nebo plexus chorioideus</b><br>- <b>2x tumor spojený s LFS (≥1 &lt;45 let):</b><br>(sarkom, C50, ca nadledvin, leukémie, C34 nebo ZN CNS [krom meningeomů])   |
|                  | RODINNÁ ANAMNÉZA: <b>pacient(ka) s 1x tumorem spojeným s LFS</b><br><b>+ příbuzný s tumorem LFS (&lt;55 let)</b><br><b>+ příbuzný s mnohočetnými tumory LFS</b>  |
| MEN-1 / MEN-2    | - <b>NET pankreatu + adenom příštítných tělísek a/nebo hypofýzy</b><br>- <b>feochromocytom + medulární C73 a/nebo hyperparathyroidismus</b>  |
| Cílené vyšetření | - <b>ověření nálezu ze somatického testování při podezření na germinální mutaci</b>  |
|                  | - <b>výskyt známé germinální patogenní varianty (mutace) v rodině</b>  |

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, vnouče.

**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