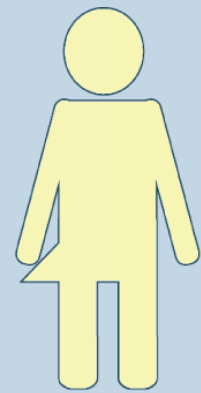


Cesta pacienta ERN GENTURIS při riziku nádorových onemocnění u syndromu hamartomových nádorů *PTEN* (PHTS)

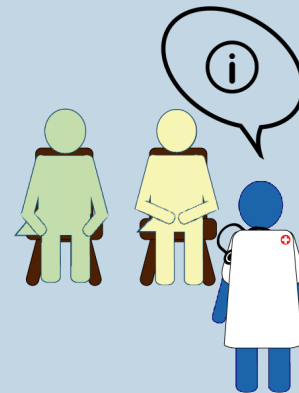
Osoba s nádorovým onemocněním
(a/nebo více příznaky PHTS) a
neznámým genetickým statutem



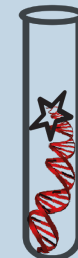
Podezření na PHTS –
splňuje kritéria pro
genetické testování
zárodečné linie



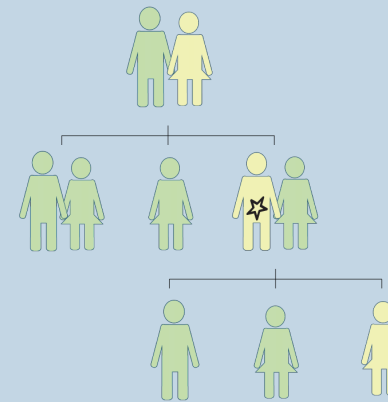
Genetické poradenství



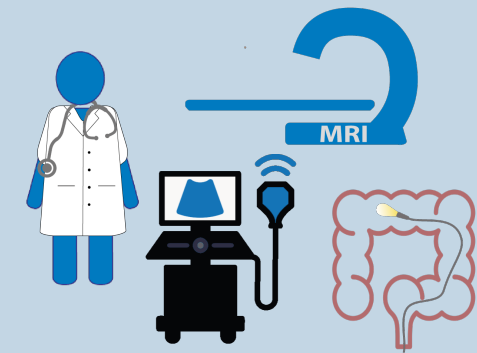
Genetické testování
zárodečné linie



Kaskádové testování (testování
pokrevních příbuzných)



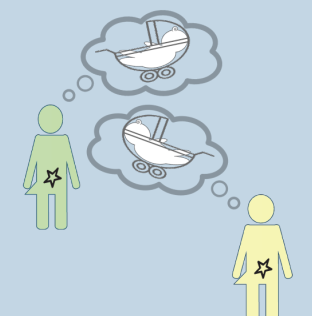
Sledování (surveillance) pro časný
záchyt nádorových onemocnění
Prs, štítná žláza, endometrium (děložní sliznice),
ledviny, tlusté střevo a konečník a kůže



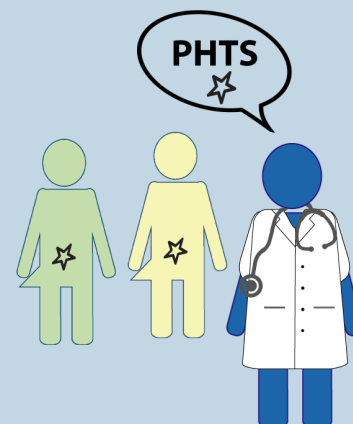
Prevence



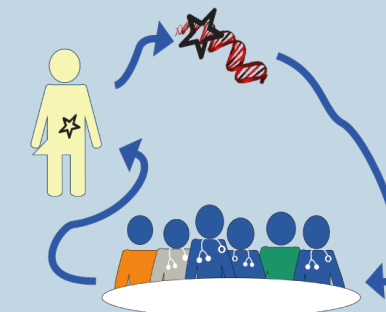
Plánování rodiny



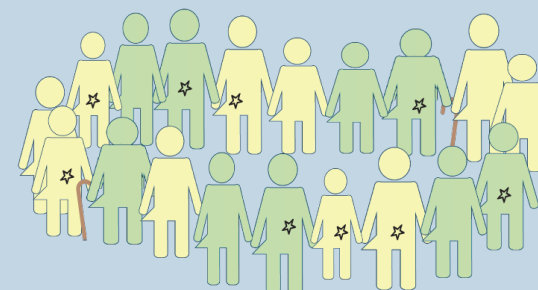
Obdržení výsledků



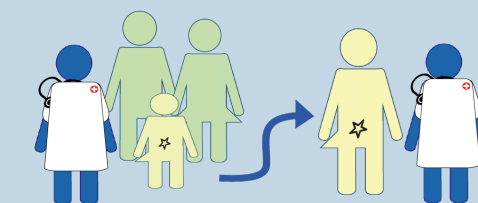
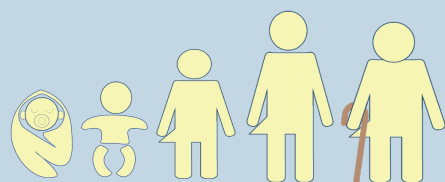
Personalizovaná léčba
nádorových onemocnění



Vzájemná podpora pacientů (peer support) a psychická podpora



Péče o pacienty s PHTS během celého života se zaměřením na přechod z dětské do dospělé péče



Osoba s nádorovým onemocněním (a/nebo více příznaky PHTS) a neznámým genetickým statutem

Tento pojem označuje osobu, u které bylo diagnostikováno nádorové onemocnění* a/nebo více příznaků PHTS (viz diagnostická kritéria), avšak dosud nepodstoupila genetické vyšetření.

* Mezi typy nádorových onemocnění spojené s PHTS patří rakovina prsu, štítné žlázy a endometria (děložní sliznice) a v menší míře také rakovina ledvin, kolorektální karcinom (rakovina tlustého střeva a konečníku) a kožní melanom.

Asymptomatický příbuzný pacienta s PHTS a neznámým genetickým statutem

Tento pojem označuje osobu, která sama neměla nádorové onemocnění ani více příznaků PHTS, ale má člena rodiny s PHTS nebo rodinnou anamnézu naznačující přítomnost PHTS v rodině. Tato osoba dosud nepodstoupila genetické vyšetření, a proto není známo, zda je nositelem genetické změny.

Podezření na PHTS – splňuje kritéria pro genetické testování zárodečné linie

O genetickém testování zárodečné linie (dědičné testování DNA) na PHTS by se mělo uvažovat u osoby, která má několik z následujících znaků:

- rakovinu prsu, štítné žlázy, endometria (děložní sliznice), ledvin nebo kolorektální karcinom či kožní melanom, zejména pokud se tato onemocnění vyskytnou v mladém věku,
- charakteristické kožní nebo slizniční projevy či určité nezhoubné útvary, například cévní malformace a/nebo polypy v trávicím traktu,
- neurovývojové poruchy včetně poruch autistického spektra spolu s větším než průměrným obvodem hlavy.

Testování na PHTS může být vhodné, pokud:

- se v rodině vyskytuje geneticky potvrzený PHTS.

Ve vybraných případech může být testování nabídnuto také tehdy, pokud je v rodinné anamnéze přítomna kombinace výše uvedených příznaků, která naznačuje možnost výskytu PHTS, a příbuzní s postižením nejsou k dispozici pro genetické vyšetření.

Genetické poradenství

Osoby, které splňují kritéria pro genetické testování zárodečné linie, by měly před testováním i po něm obdržet srozumitelné informace. To jim pomáhá porozumět významu výsledků a rozhodnout se o dalších krocích. Genetické poradenství obvykle zahrnuje:

- co je PHTS, jak vzniká a jaké příznaky nebo zdravotní problémy může v průběhu života způsobovat,
- jaké sledování (surveillance) a následná péče jsou doporučovány a na co je třeba si dávat pozor,
- možnosti léčby konkrétních zdravotních problémů souvisejících s PHTS,
- jak probíhá proces genetického poradenství a genetického testování,
- co mohou výsledky testování znamenat pro pacienta i jeho rodinné příslušníky,
- možné právní, sociální, pojistné nebo finanční aspekty spojené s diagnózou,
- možnosti psychologické a emocionální podpory, včetně **vzájemné podpory pacientů** (www.genturis.eu, sekce patient area)

Genetické testování zárodečné linie a sdělení výsledků

Obecné informace o genetickém testování jsou k dispozici na adrese: <https://www.coe.int/en/web/bioethics/information-brochure-on-genetic-tests-for-health-purposes>

Jakmile jsou výsledky genetického testování dostupné, měly by být vždy projednány s pacientem během konzultace genetického poradenství po obdržení výsledků.

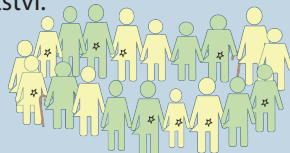
Diagnózu PHTS lze stanovit pouze tehdy, pokud je v genu *PTEN* nalezena změna způsobující onemocnění (patogenní varianta neboli „mutace“).



Kaskádové testování (testování pokrevních příbuzných)

Kaskádové testování je proces poskytování genetického poradenství a genetického testování zárodečné linie rodinným příslušníkům, u nichž existuje riziko, že zdědili PHTS, poté co byla diagnóza stanovena u jednoho člena rodiny. Klinický genetik posoudí rodinnou anamnézu a rozhodne, u kterých příbuzných je genetické testování vhodné. Klinický genetik také vysvětlí, jak si tyto rodinní příslušníci mohou zajistit vlastní genetické poradenství a testování. **Identifikace příbuzných, kteří nesou stejnou genetickou změnu, jim umožňuje získat odpovídající následnou péči, což může vést ke zlepšení zdravotních výsledků a v některých případech zachránit život.**

PHTS se dědí autosomálně dominantním způsobem. To znamená, že osoba s PHTS má při každém těhotenství 50% pravděpodobnost, že předá toto onemocnění svému dítěti. Děti (nezletilé osoby) mohou být způsobilé pro genetické testování, protože v některých zemích začíná sledování pacientů s PHTS již v dětství.



Sledování (surveillance) pro časný záchyt nádorových onemocnění

Programy sledování osob s genetickým syndromem predispozice k nádorovým onemocněním mají za cíl odhalit přednádorové změny nebo nádorová onemocnění co nejdříve. Včasné odhalení obvykle umožňuje zahájit léčbu dříve, což často vede k lepším výsledkům. Proto je důležité pravidelně se účastnit doporučeného programu sledování.

Pro osoby s PHTS existují specifické programy sledování, které se však mohou mezi jednotlivými zeměmi lišit. Pacienti by se měli informovat u svého lékaře o doporučeních platných v jejich zemi. Informace mohou poskytovat také specializovaná odborná centra. Doporučení na evropské úrovni lze nalézt na [webových stránkách ERN GENTURIS](http://www.genturis.eu) (www.genturis.eu, sekce guidelines), v doporučeních [ERN GENTURIS cancer surveillance guideline for individuals with PTEN hamartoma tumour syndrome](http://www.genturis.eu) a v [PHTS care pathway](http://www.genturis.eu), která zahrnuje také informace o tom, na jaké nenádorové zdravotní problémy je třeba myslet a kdy pacienta odeslat ke specialistovi.

Prevence

Ženy s PHTS se mohou rozhodnout pro preventivní mastektomii (chirurgické odstranění prsní tkáně), aby snížily pravděpodobnost vzniku rakoviny prsu. Jde o osobní rozhodnutí, které by mělo být důkladně prodiskutováno se zdravotnickými pracovníky, kteří mohou vysvětlit možné přínosy i rizika tohoto postupu.

Personalizovaná léčba nádorových onemocnění

Mimo klinické studie (výzkumné zdravotnické projekty) jsou osoby s PHTS obecně léčeny stejnými metodami jako ostatní pacienti s nádorovým onemocněním. To zahrnuje systémovou léčbu, jako je: chemoterapie, cílená léčba, hormonální (endokrinní) léčba, imunoterapie. Je však důležité, aby ošetřující tým věděl o diagnóze PHTS, protože tato informace může ovlivnit rozhodování o chirurgickém zákroku i dalších aspektech péče.

Protože PHTS může postihovat různé orgány a systémy v těle, je optimální, aby léčbu koordinoval multidisciplinární tým. To znamená, že specialisté z různých odborností spolupracují na zajištění dobře koordinované péče přizpůsobené individuálním potřebám pacienta.

Plánování rodiny

PHTS je dědičné onemocnění, což znamená, že může být přeneseno z rodiče na dítě. U některých osob může tato skutečnost ovlivnit rozhodování o založení rodiny. Pokud je to vhodné, měla by být osobám s PHTS již v rané fázi péče nabídnuta možnost konzultace v oblasti reprodukční genetiky ([ERN GENTURIS guideline on counselling on reproductive options for individuals with a cancer predisposition syndrome \(including genturis\)](http://www.genturis.eu)). V závislosti na konkrétní zemi mohou být k dispozici následující možnosti: prenatální genetické testování během těhotenství, preimplantační genetické testování (PGT) v rámci asistované reprodukce (IVF). Rozsah úhrady reprodukčních možností z veřejného zdravotního pojištění i příslušné právní předpisy se mohou mezi jednotlivými zeměmi výrazně lišit.

Vzájemná podpora pacientů (peer support) a psychická podpora

Osoby s PHTS a jejich rodiny mohou v různých obdobích života potřebovat vzájemnou podporu od pacientů se stejnou diagnózou nebo psychologickou podporu. Může tomu tak být například v situacích, kdy: - se rozhodují, zda podstoupit genetické testování, - zvládají stres během čekání na výsledky genetického testování, - hovoří s příbuznými o jejich možném genetickém riziku, - vyrovnávají se s úzkostí týkající se nevyšetřených dětí nebo s pocity viny, pokud je dítě postiženo, - rozhodují o možnostech plánování rodiny, - vyrovnávají se s trvajícím rizikem nádorového onemocnění nebo jinými zdravotními problémy souvisejícími s PHTS, - je jim nově diagnostikováno nádorové onemocnění, - zvládají stres způsobený zpožděním stanovení diagnózy, - vybírají mezi různými léčebnými možnostmi, - podstupují léčbu nádorového onemocnění.

Pacientské organizace mohou poskytovat informace, sdílení zkušeností a emocionální podporu. Seznam organizací je dostupný na webových stránkách ERN GENTURIS: <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>

Péče o pacienty s PHTS během celého života se zaměřením na přechod z dětské do dospělé péče

Osoby s PHTS mají zvýšené riziko vzniku nádorových onemocnění. Mohou se u nich také vyskytovat další projevy, například: poruchy učení, neuropsychiatrické poruchy, cévní malformace, kožní projevy, snížené svalové napětí (hypotonie). Pacienti s PHTS potřebují pravidelné celoživotní lékařské sledování.

Jak děti s PHTS dospívají do adolescence a mladé dospělosti, je důležité zajistit plynulý přechod z pediatrické péče do systému zdravotní péče pro dospělé. Nejlépe funguje tehdy, když je za tento proces odpovědný konkrétní zdravotnický pracovník a existuje strukturovaný program přechodu mezi dětskou a dospělou péčí. Cílem tohoto přechodu je pomoci mladým lidem: získat větší jistotu při samostatné péči o své zdraví, zlepšit kvalitu života, snížit riziko zdravotních komplikací při vstupu do dospělosti. Pravidelná a koordinovaná péče během celého života pomáhá zajistit, aby osoby s PHTS dostávaly odpovídající prevenci, sledování i léčbu zdravotních problémů souvisejících s tímto syndromem.

