

## Prohlášení Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP k problematice prediktivního genetického testování

Prediktivní genetické testování je nabízeno ve světě i u nás mnohými soukromými společnostmi. Součástí nabízených balíčků jsou 1) testování variant různých „genů nízkého rizika nemocí“, jejichž klinický význam je dle názorů odborných společností dosud sporný 2) testování „genů vysokého rizika nemocí“, které je většinou nabízeno ve velice limitované formě.

Společnost lékařské genetiky považuje za důležité informovat kolegy o limitacích tohoto genetického testování v současné době a o nutnosti významně zvažovat indikaci těchto testů u svých klientů.

1. Společnost lékařské genetiky doporučuje, **aby testování „genů s vysokým rizikem onemocnění“ (mutace ve vysoce penetrantních genech, např. BRCA1/2 u nádorů prsu a ovaria) bylo zajišťováno na odborných pracovištích klinické genetiky** z několika důvodů **i)** laboratoře podstupují mezinárodní kontroly kvality a testování probíhá dle mezinárodně doporučených postupů, možnost chybných výsledků je minimalizována **ii)** jsou kompletně vyšetřeny rizikové geny, neboť každá rodina může mít svou individuální mutaci (chybu) v rizikovém genu. **Testování limitovaného počtu mutací vysoce rizikových genů má z klinického hlediska v naší populaci sporný význam**, negativní výsledek má minimální klinickou hodnotu a může vést k podcenění rizik onemocnění **iii)** klinický genetik konzultuje testovanou osobu jak před, tak po testování
2. **Společnost lékařské genetiky považuje testování „genů nízkého rizika“ (nízce penetrantní geny, což je významná součást komerčně nabízených balíčků), za nevhodné pro klinické využití**, vzhledem k tomu, že změny v těchto genech dle současných znalostí vedou jen k minimálnímu ovlivnění klinických rizik. Výsledky epidemiologických studií, ze kterých jsou tyto informace získávány, nejsou dosud určeny ve většině případů pro klinické využití.
3. **Společnost lékařské genetiky nesouhlasí s nabízením prediktivního genetického testování dětem do 18 let.** Prediktivní testování rizik onemocnění u dětí do 18 let je doporučováno pouze u přísně indikovaných onemocnění a syndromů. Testování nezletilých je proti všem mezinárodním doporučením.
4. **Společnost lékařské genetiky upozorňuje, že výsledky prediktivního testování mohou být za určitých okolností předmětem diskriminace osob.** Může dojít ke změně k přístupu ke komerčním pojistkám, ale i v určitých případech ke změně přístupu ke zdravotnímu pojištění na základě genetické predispozice.
5. **Prediktivní testování může mnohdy neoprávněně vést ke zvýšení požadavků na zdravotní péči na základě ne vždy vědecky ověřených výsledků.** Předpovědi rizik komplexních chorob jsou v současné době málo spolehlivé vzhledem k tomu, že se jedná o polyfaktoriální nemoci, kdy genetické faktory hrají většinou pouze malou úlohu.

Apelujeme na lékařskou etiku všech členů vaší odborné společnosti a doufáme, že budou všichni lékaři správně indikovat vhodnost genetického vyšetření a preventivní péče u svých klientů. Pacienti s doporučením lékaře se mohou kdykoliv sami objednat na pracovištích klinické genetiky ([www.slq.cz](http://www.slq.cz)).

Zdůrazňujeme, že toto prohlášení není v žádném případě motivováno konkurenčními obavami, ale opírá se výhradně o odborné publikace v impaktovaných časopisech a o standardní doporučení odborných společností lékařské genetiky.

Prof. MUDr. Petr Goetz, CSc.  
MUDr. Lenka Foretová, Ph.D.  
MUDr. Vladimír Gregor  
Prof. Ing. Kyra Michalová, DrSc.

MUDr. Věra Jüttnerová  
RNDr. Alexandra Oltová  
Doc. MUDr. Alice Baxová, Ph.D.  
Prof. MUDr. Radim Brdička, CSc.  
Prof. RNDr. Mgr. Marie Jarošová, CSc.  
Prof. MUDr. Milan Macek, jr., DrSc.  
Prof. MUDr. Jiří Šantavý, CSc.  
MUDr. Ivan Šubrt  
Prof. MUDr. Jiří Zeman, DrSc.