



---

## Klinična pot obravnave pacienta v Ambulanti za onkološko genetsko svetovanje in testiranje

---

### DEFINICIJA

Klinična pot onkološkega genetskega svetovanja in testiranja za dedne rake predpisuje potek obravnave pacientov ter njihovih krvnih sorodnikov v Ambulanti za onkološko genetsko svetovanje in testiranje na Onkološkem inštitutu Ljubljana (OIL)

### CILJ KLINIČNE POTI

- Poenotenje obravnave za vse paciente in njihove krvne sorodnike
- Možnost spremljanja kakovosti obravnave

### AVTORJI

Mateja Krajc, Ana Blatnik, Tina Kerševan, Simona Hotujec



## 1 PRVI STIK PACIENTA Z AMBULANTO

V Ambulanti za onkološko genetsko svetovanje in testiranje (v nadaljevanju: Ambulanta) izvajamo svetovanje in testiranje za različna področja dednih oblik raka:

- Sindrom dednega raka dojk in/ali jajčnikov,
- Sindrom Lynch (dedni nepolipozni rak debelega črevesa),
- Sindrom Li-Fraumeni,
- Sindrom Cowden,
- Sindrom Peutz – Jeghers,
- dedni difuzni rak želodca,
- juvenilna polipoza,
- adenomatozne polipoze,
- dedna oblika melanoma kože,
- Sindrom Von Hippel-Lindau,
- nevrofibromatoza tip 1 in 2 ter schwannomatoza,
- uvealni melanom,
- rak ledvic/feokromocitom,
- rak prostate,
- hiperparatiroidizem,
- medularni rak ščitnice in
- drugi redki dedni raki.

Indikacije za napotitev na ambulantno obravnavo so navedene v trenutno veljavnih smernicah za vsako posamezno zgoraj navedeno področje.

Dejavnost onkološke klinične genetike izvaja multidisciplinarni tim (MDT), ki ga sestavljajo zdravniki različnih specialnosti (klinični genetik, kirurg, ginekolog, radioterapevt, internist, radiolog, patolog, epidemiolog - specialist javnega zdravja in psihiater), molekularni biolog, diplomirana medicinska sestra (DMS), zdravstveni tehnik (ZT) in klinični psiholog.

Pacient za prvi kontakt z Ambulanto potrebuje kartico zdravstvenega zavarovanja (**oz. številko ZZS**) **in veljavno napotnico**, ki jo lahko izda njegov osebni zdravnik ali zdravnik specialist, ki ga trenutno obravnava (VZS – 2587 »Onkološko genetsko svetovanje in testiranje«).

Napotni zdravnik mora na napotnici jasno navesti razlog napotitve.

Pacienti, ki imajo veljavno napotnico za obravnavo na OIL, dodatne napotnice za genetsko svetovanje ne potrebujejo.



**Če je potrebna prednostna obravnava pacienta zaradi načrtovanja zdravljenja, lečeči onkolog izpolni interno napotnico (OBR – 1002 Interna napotnica za obravnavo v Ambulanti za onkološko genetsko svetovanje). Lečeči onkolog lahko uporabi tudi klinično pot Prednostno genetsko testiranje na zarodne mutacije za namen zdravljenja (KP – 8 – 5030 Prednostno genetsko testiranje na zarodne mutacije pri bolnikih z metastatskim rakom prostate/pankreas/dojk/jajčnikov, ki potrebujejo izvid za zdravljenje raka s PARP inhibitorji).**

Pacient se lahko v Ambulanto naroči na naslednje načine:

1. Osebni kontakt
2. Kontakt po telefonu preko Klicnega centra Ambulante (01 5879 649: ponedeljek, sreda in petek od 9:00 – 10:00)
3. Kontakt po elektronski pošti ([genetika@onko-i.si](mailto:genetika@onko-i.si))
4. Kontakt po navadni pošti

Elektronsko naročanje preko portala eNapotnice za onkološko genetsko svetovanje na OIL ni možno.

Klinično pot pacienta se evidentira na pripravljenih obrazcih v papirni in elektronski obliki. Ob prvem kontaktu pacienta DMS/ZT zabeleži osnovne podatke o pacientu (OBR – 1007 Telefonski pogovori; OBR – 1005 Sprejemni list / telefonski pogovori).

## **2 POSREDOVANJE INFORMATIVNEGA GRADIVA IN VPRAŠALNIKA – DRUŽINSKEGA RODOVNIKA PACIENTU (PO POŠTI, ELEKTRONSKI POŠTI, OSEBNO)**

DMS/ZT pacientu ob prvem kontaktu preda oz. posreduje relevantno osnovno informativno gradivo (tiskano knjižico Dedni rak dojk in/ali jajčnikov; NAV – 657 Osnovne informacije za dedni rak dojk – MOŠKI; NAV – 658 Osnovne informacije za dedni rak debelega črevesa) ter vprašalnik o družinski anamnezi (OBR – 1006 Vprašalnik o družinski anamnezi). Pravilno izpolnjen in s strani pacienta vrnjen vprašalnik je osnova za natančno oceno družinske ogroženosti za rakave bolezni.

## **3 IZRIS DRUŽINSKEGA DREVESA IN IZRAČUN VERJETNOSTI PRISOTNOSTI PATOGENE/VERJETNO PATOGENE RAZLIČICE GENOV IN/ALI STOPNJE OGROŽENOSTI**

Na podlagi vrnjenega vprašalnika o družinski anamnezi DMS ali zdravnik specialist klinične genetike najprej izriše družinsko drevo, kamor zabeleži vse preverjene diagnoze raka, kakor tudi druge diagnoze, ki so pomembne za obravnavo (npr. polipi, pigmentacije,...).

Pripravi se tudi izračun verjetnosti dednega sindroma raka in/ali ogroženosti za razvoj raka ob uporabi ustreznih orodij – validiranih matematičnih modelov.



## 4 TRIAŽA PACIENTOV IN NAROČANJE NA PRVO ONKOLOŠKO GENETSKO SVETOVANJE

Ker vsem napotnim pacientom ne moremo omogočiti takojšnje obravnave, zdravniki specialisti izvajajo triažo napotnih.

Specialist klinične genetike se v procesu triaže odloči, kako hitro naj se pacienta obravnava in ustrezno umesti na čakalni seznam. Pri tem upošteva veljavne smernice za obravnavo pacientov in/ali sklepe prehodnih multidisciplinarnih (MD) konzilijev pri pacientih, ki so že bili konzilijarno obravnavani.

V primeru manjkajočih podatkov, ki so potrebni v procesu odločanja, lahko za pacienta ali njegove svojce pridobi dodatno dokumentacijo iz drugih zdravstvenih ustanov in/ali odredi dodatne genetske ali patohistološke preiskave (OBR – 1013 Pridobitev izvidov patohistoloških preiskav).

V primeru, da ni povsem jasno, ali pacient izpolnjuje kriterije za genetsko testiranje, specialist klinične genetike predlaga obravnavo na internem konziliju. Interni konzilij poteka v prisotnosti več zdravnikov, specialistov klinične genetike (vsaj dveh).

Če pacient ne vrne izpolnjenega vprašalnika v roku dveh mesecev, zdravnik izvede triažo glede na podatke na napotnici in pacienta umesti na čakalni seznam.

Interni konzilij lahko pacienta napoti na MD konzilij za genetsko svetovanje in testiranje, ki ga sestavljajo člani MDT.

### **Specialist klinične genetike (ali interni ali MD konzilij) se tako lahko odloči za:**

1. **Posvet in testiranje (lahko tudi le posvet brez testiranja)** - napotitev pacienta v Ambulanto na prvi posvet

Napotene paciente se umesti na seznam za onkološko genetsko svetovanje in testiranje. Pacienta specialist klinične genetike razvrsti v eno izmed stopenj nujnosti (redno, hitro, prednostno).

DMS/ZT na podlagi določene stopnje nujnosti ali zapisnika MD konzilija dodeli datum obravnave na prvi možni prosti termin.

Pacienti, ki potrebujejo izvid genetskega testiranja za načrtovanje zdravljenja (prednostni), nimajo čakalne dobe in so naročeni na prvi prosti termin v roku 10 delovnih dni.

Pacient po navadni ali elektronski pošti prejme pisno vabilo na prvo onkološko genetsko svetovanje (OBR – 1010 Vabilo na 1. genetsko svetovanje).



## 2. Obvestilo o čakalni dobi za neustrezno napotene

Pacientu, ki na podlagi trenutno veljavnih smernic za obravnavo v Ambulanto ne ustreza kriterijem za genetsko testiranje, zdravnik pošlje obvestilo o čakalni dobi za posvet in ga obvesti, da ne ustreza kriterijem za testiranje. Pacienta se zaradi neustrezne napotitve prav tako ponovno usmeri nazaj k napotnemu zdravniku, za razjasnitev indikacij, zaradi katerih je bil napoten v Ambulanto. Pacient lahko od obravnave odstopi ali se prenarочи k drugemu izvajalcu. Če se ne prenarочи drugam, se ga umesti na čakalni seznam pod kategorijo »redno«.

## 5 MULTIDISCIPLINARNI KONZILIJ ZA ONKOLOŠKO GENETSKO SVETOVANJE IN TESTIRANJE

Na MD konziliju za onkološko genetsko svetovanje in testiranje se obravnava (SOP – 528 Multidisciplinarni konzilij onkološkega genetskega svetovanja in testiranja):

- nove pozitivne družine (pregled);
- družine, pri katerih so rezultati genetskega testiranja znani, a za njih ni jasnih in z dokazi podprtih navodil obravnave v veljavnih smernicah (določi se program preventivnih pregledov in drugih zdravstvenih ukrepov glede na stopnjo ogroženosti);
- družine, ki še niso bile na prvem genetskem svetovanju (odločitev o testiranju članov družine, določitev programa presejalnih pregledov);
- družine/pacienti, pri katerih so prisotne posebnosti.

## 6 PRVO ONKOLOŠKO GENETSKO SVETOVANJE – Posvet 1

Na prvem posvetu pacientu specialist klinične genetike predstavi osnove dednega raka, prednosti in omejitve genskega testa ter morebitno mnenje MD konzilija glede možnosti testiranja na prisotnost dedne okvare, pacientu odgovori na morebitna vprašanja. Po potrebi zdravnik opravi usmerjen klinični pregled za namen opredelitve diagnoze dednega sindroma raka. Potek prvega genetskega svetovanja se zabeleži na posebnih obrazcih (OBR – 1003 Interni zapisnik genetskega posveta – zdravnik; OBR – 1004 Interni zapisnik genetskega posveta DMS).

### 6.1 Pacient ustreza kriterijem za genetsko testiranje

V kolikor pacient ustreza indikacijam za genetsko testiranje in s testiranjem po opravljenem razgovoru soglaša, podpiše privolitev v zdravstveno oskrbo po pojasnilu (OBR – 1012 Soglasje za genetsko testiranje – izjava preiskovanca (1) oz. zakonitega zastopnika). Pacient lahko kadarkoli odstopi od procesa testiranja.



## 6.2 Genetsko testiranje

DMS pacientu preda napotnico za odvzem krvi in ga napoti v laboratorij za odvzem krvnega vzorca. Genetsko analizo krvi izvedejo na Oddelku za molekularno diagnostiko OIL.

## 6.3 Pacient na podlagi trenutnih kriterijev ni ustrezen za genetsko testiranje

Specialist klinične genetike pacientu na posvetu obrazloži, zakaj ne ustreza kriterijem za genetsko testiranje in mu pove, naj se v primeru pojava novih rakavih bolezni v družini ponovno zgleda v Ambulanti. V tem primeru se namreč preveri ali zaradi novo nastale situacije pacient ustreza kriterijem za testiranje.

Obravnava je s tem zaključena, pacientu specialist pripravi njemu prilagojen program spremljanja.

## 7 REZULTATI TESTIRANJA

Rezultati genetskega testiranja so lahko:

- Negativni (patogena/verjetno patogena različica pregledovanih genov ni odkrita)
- Pozitivni (odkrita patogena/verjetno patogena različica gena)
- Odkrite različice nejasnega pomena (VUS; angl. *Variants of uncertain significance*), pri katerih povezava z dednimi oblikami raka še ni opredeljena. Klinični pomen različice se lahko s časom spremeni.
- Naključna najdba (prisotnost patogenih/verjetno patogenih različic genov, ki niso neposredno povezane z osnovno boleznijo/povodom za testiranje)

Pacientom **s pozitivnim izvidom (testiranje s panelom) in pacientom iz družin z znano patogeno/verjetno patogeno različico genov, ki imajo pozitivni ali negativni rezultat** ter pacientom z **negativnim rezultatom, pri katerih je bila odkrita različica nejasnega pomena**, DMS/ZT takoj po prejemu izvidov določi datum za 2. genetsko svetovanje ter jim pošlje pisno vabilo (OBR – 1009 Vabilo na ponovno svetovanje po rezultatu).

V kolikor se specialist klinične genetike na Posvetu 1 odloči, da Posvet 2 ni potreben (običajno le v primeru **negativnega izvida in brez odkritih različic nejasnega pomena**), se v soglasju s pacientom v naprej dogovori, da pacient v tem primeru na Posvet 2 ne bo vabljen. Na Posvetu 1 se že v naprej dogovorita o pomenu morebitnega negativnega izvida zanj in za njegove svojce. V tem primeru se pacientu po pošti na dom priporočeno pošlje zaključek skupaj z izvidom genetskega testiranja.

## 8 DRUGO GENETSKO SVETOVANJE V AMBULANTI (PO PREJEMU IZVIDOV) – Posvet 2

Na drugem posvetu specialist klinične genetike pacientu pojasni rezultate genetskega testiranja, določi kategorijo ogroženosti in individualiziran program spremljanja/presejanja. Kategorija ogroženosti je lahko **splošna (populacijska), zmerno povečana ali visoka**.



Pacientom specialist klinične genetike osebno izroči originalni izvid.

V primeru kakršnegakoli **pozitivnega rezultata ali negativnega rezultata pri pacientu, pri katerem je v družini prisotna znana patogena/verjetno patogena različica genov**, je potrebna potrditev testa. Pacienta se pošlje na ponoven odvzem krvi.

## 9 PREVZEM REZULTATA TESTIRANJA

Rezultat genetske preiskave načeloma prevzame pacient osebno, ob genetskem svetovanju.

V primeru negativnega izvida po predhodnem dogovoru s pacientom lahko rezultate z zaključkom obravnave pošljemo po pošti s priporočeno pošto.

## 10 ZAKLJUČEK OBRAVNAVE IN PISNO OBVEŠČANJE PACIENTOV

Zaključek obravnave/genetsko mnenje pacient po pošti prejme na dom. V primeru potrditvenega testa je zaključku priložen še originalni izvid potrditve rezultata.

## 11 NADALJNJA OBRAVNAVA PACIENTA GLEDE NA KATEGORIJU OGROŽENOSTI ZA DEDNE RAKE

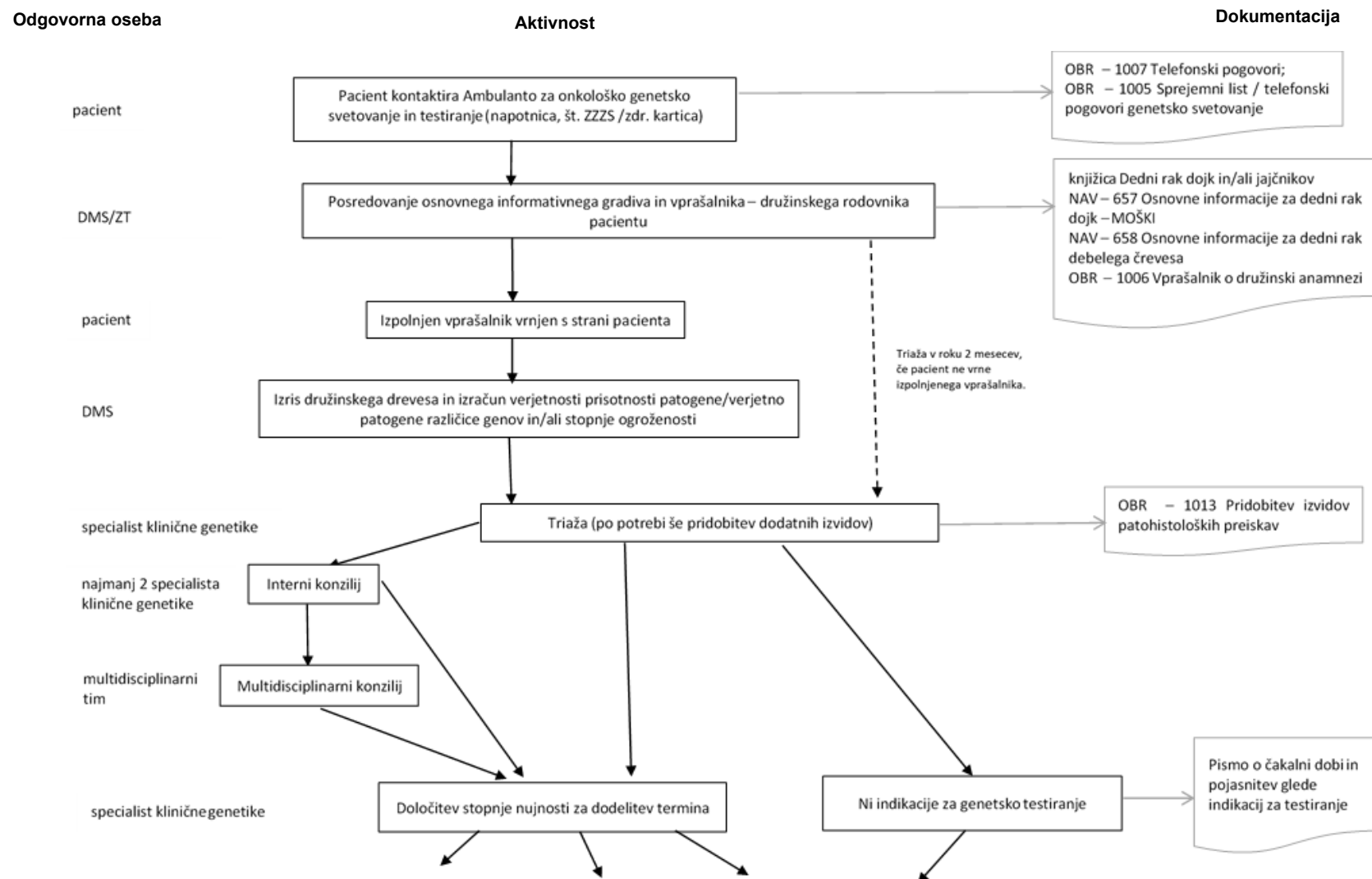
DMS pacienta, ki se bo **spremljal na OIL**, po naročilu specialista klinične genetike naroči na nadaljnjo obravnavo v:

- ambulanto Center za bolezni dojke – genetika (CBD GEN) ali
- ambulanto Center za bolezni rodila – genetika (CBR GEN) ali
- drugo po naročilu zdravnika specialista.

**Če gre za katerega izmed redkejših dednih sindromov raka, se program spremljanja pripravi individualno. Specialist klinične genetike se za spremljanje dogovori neposredno z zdravniki ustreznih specialnosti oz. v okviru MD timov.**

Vsi pacienti imajo možnost individualne obravnave pri kliničnem psihologu na Oddelku za psihoonkologijo, kamor jih na njihovo željo napoti specialist klinične genetike. H kliničnemu psihologu so napoteni vsi, katerih rezultat testiranja je pozitiven. Posredujemo jim kontaktne telefonske številke za naročanje ali pa že na samem posvetu izdamo interno konziliarno napotnico za kliničnega psihologa.

## Diagram procesa obravnave pacienta v Ambulanti za onkološko genetsko svetovanje in testiranje



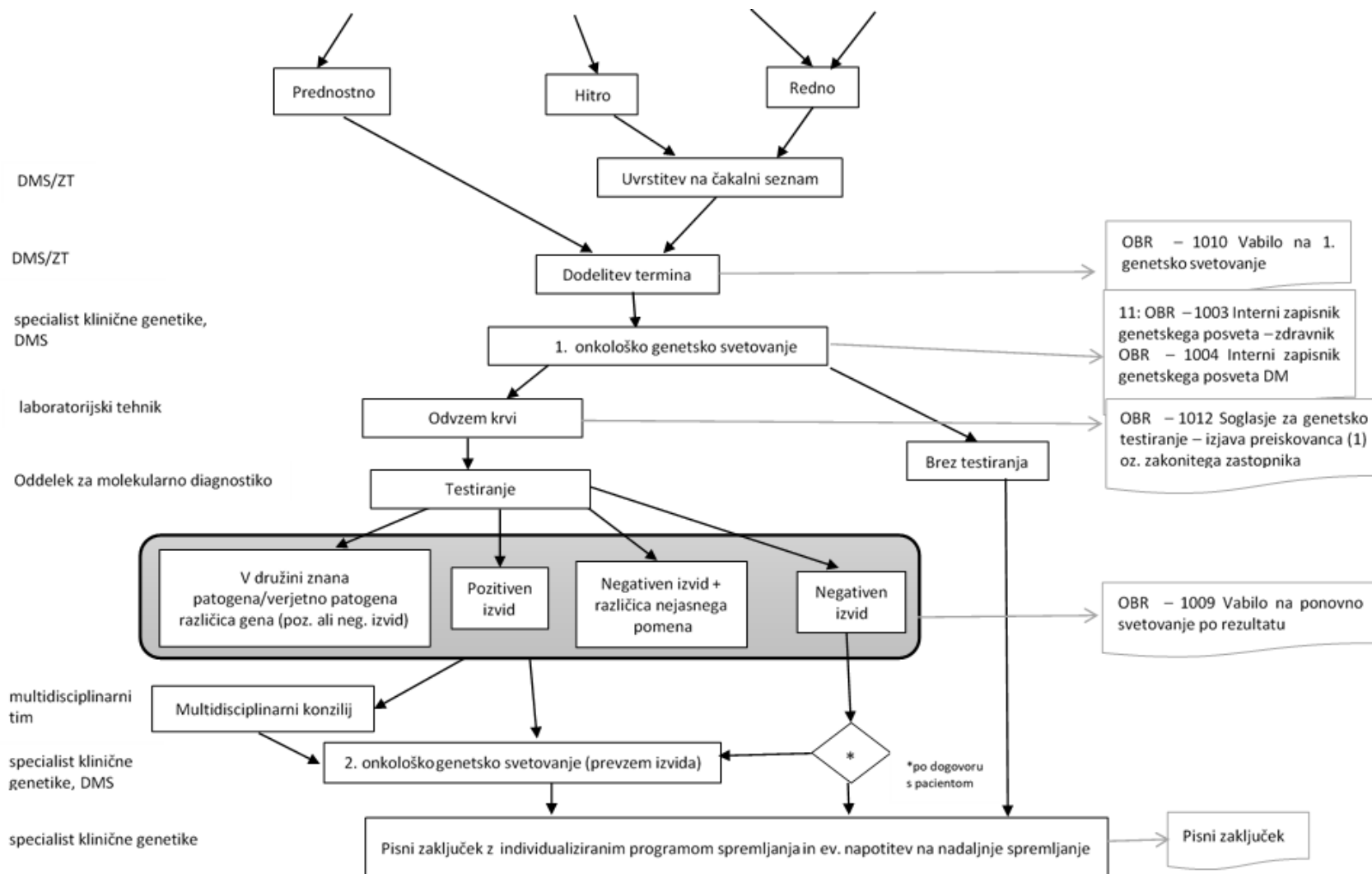




Odgovorna oseba

Aktivnost

Dokumentacija





## Povezani dokumenti

KP – 8 KLINIČNA POT - PREDNOSTNO GENETSKO TESTIRANJE NA ZARODNE MUTACIJE PRI BOLNIKIHZ METASTATSKIM RAKOM PROSTATE/PANKREASA/DOJK/JAJČNIKOV, KI POTREBUJEJO IZVID ZA ZDRAVLJENJE RAKA S PARP INHIBITORJI

## Podrejeni dokumenti

- OBR – 1002 Interna napotnica za obravnavo v Ambulanti za onkološko genetsko svetovanje
- OBR – 1007 Telefonski pogovori
- OBR – 1005 Sprejemni list / telefonski pogovori
- NAV – 657 Osnovne informacije za dedni rak dojk - MOŠKI
- NAV – 658 Osnovne informacije za dedni rak debelega črevesa
- OBR – 1006 Vprašalnik o družinski anamnezi
- OBR – 1013 Pridobitev izvidov patohistoloških preiskav
- OBR – 1010 Vabilo na 1. genetsko svetovanje
- SOP – 528 Multidisciplinarni konzilij onkološkega genetskega svetovanja in testiranja
- OBR – 1003 Interni zapisnik genetskega posveta - zdravnik
- OBR – 1004 Interni zapisnik genetskega posveta DMS
- OBR – 1012 Soglasje za genetsko testiranje – izjava preiskovanca (1) oz. zakonitega zastopnika
- OBR – 1009 Vabilo na ponovno svetovanje po rezultatu