



ONKOLOŠKI INŠTITUT  
INSTITUTE OF ONCOLOGY  
LJUBLJANA

**Klinična pot  
genetske obravnave bolnic  
z epiteljskim nemucinoznim rakom  
jajčnikov / jajcevodov /  
primarnim peritonealnim seroznim  
karcinomom**

*elektronska izdaja*

Onkološki inštitut Ljubljana  
Ljubljana, marec 2021

**Klinična pot genetske obravnave bolnic z epitelijskim nemucinoznim rakom jajčnikov / jajcevodov / primarnim peritonealnim seroznim karcinomom**

Avtorji: Erik Škof, Ksenija Strojnik, Marta Banjac, Ana Blatnik, Vida Stegel, Natalija Klopčič, Simona Hotujec, Srdjan Novaković, Mateja Krajc

Onkološki inštitut Ljubljana

Ljubljana, marec 2021

Priporočila in klinične poti so dosegljivi na spletni strani Onkološkega inštituta

[www.onko-i.si/priporocila](http://www.onko-i.si/priporocila)

[www.onko-i.si/klinicne-poti](http://www.onko-i.si/klinicne-poti)

Ob postavljeni diagnozi epitelijskega nemucinoznega raka jajčnikov, jajcevodov ali primarnega peritonealnega seroznega karcinoma (PPSC):

(1) Lečeči onkolog/zdravnik OIL izda izpolnjeno interno napotnico za molekularno genetsko preiskavo – genotipizacija somatskih mutacij iz tumorskega tkiva (glej Podrejene dokumente) in priloži kopijo histološkega izvida tumorskega tkiva odvzetega pri operaciji ali biopsiji.

(1A) Onkolog izven OIL izda zeleni delovni nalog ZZZS za molekularno genetsko preiskavo (opcijsko: zeleno napotnico ZZZS) in izpolnjeno OIL interno napotnico za molekularno genetsko preiskavo – genotipizacija somatskih mutacij iz tumorskega tkiva (glej Podrejene dokumente) ter priloži kopijo histološkega izvida tumorskega tkiva odvzetega pri operaciji ali biopsiji.

(2) Onkolog (z OIL in izven OIL) izda interno napotnico za obravnavo v Ambulanti za onkološko genetsko svetovanje (glej Podrejene dokumente), na kateri označi stopnjo napotitve »drugo« in pod opombe zapiše, da je že naročil genotipizacijo somatskih mutacij iz tumorskega tkiva. Onkolog obvesti bolnico, da bo le v primeru pomembnih najdb v tumorju ali v družinski anamnezi, vabljen s strani Ambulante za onkološko genetsko svetovanje na dodatno genetsko obravnavo.

(3) V kolikor tumorsko tkivo za genotipizacijo somatskih mutacij ni na voljo, onkolog izda interno napotnico za obravnavo v Ambulanti za onkološko genetsko svetovanje, na kateri označi stopnjo napotitve »**prednostno**« in pod opombe zapiše, da tumorsko tkivo ni na voljo.

(3A) V primeru, da tumorskega tkiva ni možno pridobiti, lahko genotipizacijo somatskih mutacij izvedemo iz citopatološkega materiala (maligni ascites, plevralni izliv ali metastatske bezgavke). V tem primeru klinik izda poleg interne napotnice za molekularno genetsko preiskavo tudi interno napotnico na oddelek za citopatologijo OIL, kjer pripravijo citopatološki vzorec in ga pošljejo na oddelek za molekularno diagnostiko OIL – **trenutno možno le znotraj OIL.**

(4) V primeru, da genotipizacija tumorskega tkiva ni uspela, bo bolnica prejela vabilo na obravnavo s strani Ambulante za onkološko genetsko svetovanje.

- (5) Oddelek za molekularno diagnostiko pošlje originalne izvide genotipizacije somatskih mutacij iz tumorskega tkiva napotnemu onkologu; izvide prenese tudi v bolnišnični informacijski sistem.
- (6) Medicinska sestra iz Ambulante za onkološko genetsko svetovanje obvesti bolnico o prejetju napotnice in ji pošlje Vprašalnik o družinski anamnezi (glej Podrejene dokumente). Izpolnjen vprašalnik bolnica nato vrne nazaj v Ambulanto za genetsko svetovanje.
- (7) Po prejetju kopije izvida genotipizacije somatskih mutacij iz tumorskega tkiva in izpolnjenega vprašalnika za družinsko anamnezo, specialist klinične genetike glede na izvid in družinsko anamnezo določi potek nadaljnje obravnave:

**A: izvid na somatske mutacije v tumorju je pozitiven**

Bolnico se povabi na genetski posvet in test za zarodne patogene različice (opravi se testiranje na znano patogeno različico v tumorju). V primeru, da je izvid na zarodno okvaro negativen, se specialist klinične genetike odloči za panelno testiranje z novo generacijo sekvenciranja (NGS) le v primeru pozitivne družinske anamneze (sum na prisotnost dednega sindroma za raka v družini). Če je anamneza negativna, se bolnice ne vabi in se z genetsko obravnavo zaključí.

**B: izvid na somatske mutacije v tumorju je negativen**

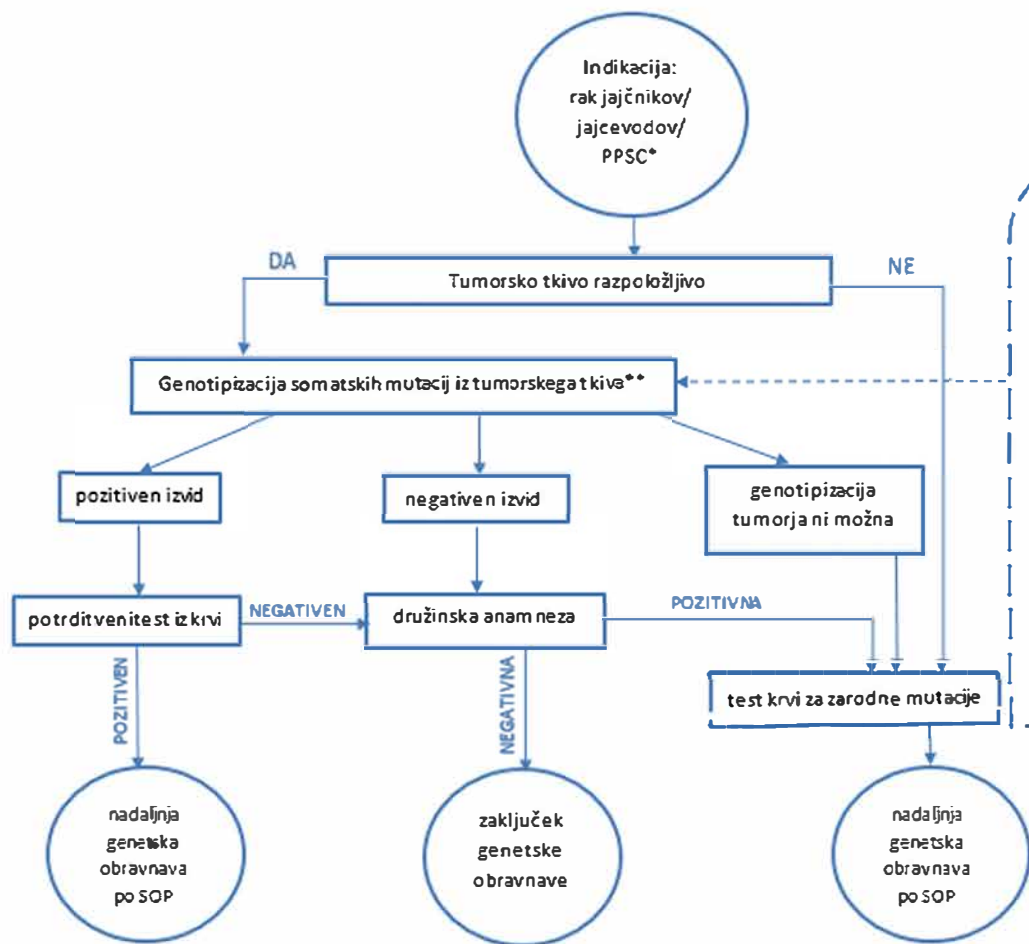
Specialist klinične genetike preveri družinsko anamnezo in bolnico povabi na posvet in test (NGS) le v primeru, če je pozitivna družinska anamneza. Če je anamneza negativna se bolnice ne vabi in se z genetsko obravnavo zaključí.

**C: izvid na somatske mutacije v tumorju – genotipizacija iz tumorja ni možna**

Specialist klinične genetike povabi bolnico na genetski posvet in test za zarodne patogene različice.

Obravnava bolnic se izvaja po Klinični poti obravnave pacienta v Ambulanti za onkološko genetsko svetovanje in testiranje in SOP-ju oddelka.

**Vsa testiranja se opravljajo na Oddelku za molekularno diagnostiko.**



## Dokumentacija

### Poslati na Odd. Za molekularno diagnostiko:

- OBR – 849 Napotnica za molekularno genetsko preiskavo – genotipizacija somatskih mutacij iz tumorskega tkiva (notranji naročnik)
- Zeleni delovni nalog ZZS / na potnica ZZS za molekularno genetsko preiskavo – genotipizacija somatskih mutacij iz tumorskega tkiva (zunanji naročnik)
- Histološki izvid zelenega tkiva

### Poslati v Ambulanto za onkološko genetsko svetovanje:

- OBR – 1002 Inter na napotnica za obravnavo v Ambulanti za onkološko genetsko svetovanje
- OBR – 1006 vprašalnik o družinski anamnezi (bolnici pošlje Ambulanta za onkološko genetsko svetovanje)

\*PPSC – primarni peritonealni serozni karcinom

\*\* glej točko 3A

The background features several abstract, light grey shapes. On the left, a large, curved, wedge-like shape extends from the top towards the bottom. To its right, there is a smaller, vertically oriented oval. Below these, there are two more shapes: a larger, irregular one on the left and a smaller, triangular one on the right. The text is positioned in the lower-middle part of the page, overlapping the larger grey shapes.

Priporočila in klinične poti so dosegljivi  
na spletni strani Onkološkega inštituta

*<https://www.onko-i.si/priporocila>*

*<https://www.onko-i.si/klinicne-poti>*