V Bratislave, 01.12.2025

ODBORNÉ USMERNENIE PRE SPOLUPRACUJÚCICH LEKÁROV

Sekundárne a náhodné nálezy z NGS analýzy

K dátumu 01.12.2025 je v rámci laboratórií Unilabs v platnosti nová žiadanka o genetické vyšetrenie týkajúca sa zriedkavých ochorení. V prípade NGS analýzy má aktuálne lekár možnosť označiť, či si želá, aby boli v prípade prítomnosti reportované aj sekundárne a/alebo náhodné nálezy.
Nasledujúce informácie objasňujú, čo tieto kategórie predstavujú a aké výsledky možno v správe očakávať.

1. Sekundárne nálezy

Charakteristika:
- Ide o aktívne vyhľadávané genetické varianty, ktoré nesúvisia s pôvodnou klinickou indikáciou testovania, ale majú jasný klinický význam.
- Vyhľadávanie sa vykonáva cieľavedome v génoch zo štandardizovaného zoznamu ACMG SF (American College of Medical Genetics and Genomics, Secondary Findings).

Typ reportovaných variantov:
- Reportujú sa iba patogénne a pravdepodobne patogénne varianty.
- Varianty s nejasným klinickým významom sa ako sekundárne nálezy nereportujú.

Zoznam génov:
- Zoznam ACMG SF sa pravidelne aktualizuje.
- V roku 2025 (v3.3) obsahuje 84 génov, rozdelených do 4 skupín (PMID: 40568962):
  1. Nádorové syndrómy – 28 génov
  2. Vrodené poruchy metabolizmu – 5 génov
  3. Kardiovaskulárne ochorenia – 41 génov
  4. Ostatné dedičné syndrómy – 10 génov

Podmienky reportovania:
- Sekundárne nálezy sú hlásené iba v prípade, že pacient vopred vyjadril informovaný súhlas.
- U detských pacientov sa reportujú len tie sekundárne nálezy, ktoré majú bezprostredný prínos pre zdravie dieťaťa v detstve alebo dospievaní.
- Vo výsledkovej správe sú relevantné varianty spadajúce do kategórie sekundárnych nálezov reportované v samostatnej časti, označenej ako SEKUNDÁRNE NÁLEZY.

Možný prínos pre pacienta:
- Umožňuje predchádzať závažným ochoreniam, zaviesť preventívne opatrenia alebo upraviť manažment pacienta.

Ako bude v správe uvedený identifikovaný sekundárny nález:
„V rámci analýzy bol detegovaný sekundárny nález podľa odporúčaní ACMG s potenciálnym klinickým významom, ktorý si vyžaduje ďalšie lekárske zhodnotenie.“
Ak sekundárny nález nie je identifikovaný, v správe bude uvedené:
„V rámci analýzy nebol detegovaný žiadny sekundárny nález podľa odporúčaní ACMG s potenciálnym klinickým významom.“

Unilabs Slovensko, s. r. o.
Záborského 2
036 01 Martin
IČO: 31647758, **DIČ:** 2020577603
Zápis v OR SR: OR OS Žilina, oddiel Sro, vložka č. 63112/L

Tel.: +421 43 321 10 11
Call centrum: 0850 150 000
E-mail: info.sk@unilabs.com
www.unilabs.sk

2. Náhodné nálezy

Charakteristika:

- Ide o neplánovane identifikované genetické varianty, ktoré nie sú cieľom testovania a nesúvisia s klinickou indikáciou, ale môžu mať klinický význam.
- Na rozdiel od sekundárnych nálezov nie sú viazané na konkrétny zoznam génov.
- Identifikácia nie je výsledkom aktívneho vyhľadávania.

Typ reportovaných variantov:

- Reportujú sa iba patogénne a pravdepodobne patogénne varianty.
- Varianty s nejasným klinickým významom sa ako náhodné nálezy nereportujú.
- Náhodné nálezy typu prenášačstva nebudú reportované - s výnimkou zvýšeného rizika výskytu asociovaného ochorenia v rodine vyplývajúceho zo známej konsangvinity, prípadne pri ich relevancii vo vzťahu k rodinnej anamnéze pacienta a tiež s výnimkou žien, ktoré sú prenášačkami pre X-viazané recesívne ochorenie.

Podmienky reportovania:

- Odporúča sa, aby bol pacient pred testovaním informovaný a mohol sa rozhodnúť, či si želá byť o náhodných nálezoch oboznámený.
- Vo výsledkovej správe sú relevantné varianty spadajúce do kategórie náhodných nálezov reportované v samostatnej časti, označenej ako NÁHODNÉ NÁLEZY.

Možný prínos pre pacienta:

- Náhodné nálezy môžu mať pozitívny prínos (napr. umožniť včasnú prevenciu alebo liečbu), ale aj negatívny dopad (napr. zbytočný stres, neistota alebo nadmerné vyšetrenia). Preto je dôležité mať zavedený jasný proces informovaného súhlasu, ktorý pacientovi umožní rozhodnúť sa, či si želá byť informovaný o náhodných nálezoch, a zároveň zabezpečiť genetické poradenstvo pred a po testovaní.

Ako bude v správe uvedený identifikovaný náhodný nález:
„V rámci analýzy bol detegovaný náhodný nález s potenciálnym klinickým významom, ktorý si vyžaduje ďalšie lekárske zhodnotenie.“
Ak náhodný nález nie je identifikovaný, v správe bude uvedené:
„V rámci analýzy nebol detegovaný žiadny náhodný nález s potenciálnym klinickým významom.“