

Seznam molekulárně genetických vyšetření

Testovaný gen	Indikace testování	Požadavky na materiál
EGFR	Nemalobuněčný Ca plic- u malých vzorků reflexně, v resekátech na žádost onkologa	FFPE bločky, cytologické nátěry- minimálně 10% nádoru nebo 250 nád. buněk
EGFR	Nemalobuněčný Ca plic- pokud není dostupná tkáň, nebo při progresi na TKI- na žádost onkologa	Nesrážlivá krev (plazma)
KRAS	mCRC, NSCLC- na žádost onkologa	FFPE bločky, cytologické nátěry- minimálně 10% nádoru
NRAS	mCRC- na žádost onkologa	FFPE bločky- minimálně 10% nádoru
BRAF	Maligní melanom, mCRC, NSCLC- na žádost onkologa	FFPE bločky- minimálně 10% nádoru
BRCA1, BRCA2	Ca ovária, Ca pankreatu- na žádost onkologa	FFPE bločky, cytologické nátěry- minimálně 10% nádoru nebo 250 nád. buněk
PIK3CA (PI3K)	Ca prsu, na žádost onkologa	FFPE bločky- minimálně 10% nádoru nebo 250 nád. buněk
KIT	GIST- na žádost onkologa, mastocytóza- na žádost hematooonkologa	FFPE bločky- minimálně 10% nádoru
PDGFRA	GIST- na žádost onkologa, u vysoce rizikových reflexně	FFPE bločky- minimálně 10% nádoru
NTRK	Solidní nádory- na žádost onkologa	FFPE bločky- minimálně 10% nádoru
ROS1	Nemalobuněčný Ca plic- potvrzení IHC pozitivivity	FFPE bločky, cytologické nátěry- minimálně 10% nádoru nebo 250 nád. buněk
Panel genů NGS	na žádost onkologa, hematooonkologa	FFPE bločky, cytologické nátěry- minimálně 10% nádoru nebo 250 nád. buněk
TP53- mutace	MCL- na žádost hematooonkologa	FFPE bločky, minimálně 10% nádoru
MYD88	B lymfom- - na žádost hematooonkologa	FFPE bločky, minimálně 10% nádoru
Přítomnost HPV	Cervikální stěr na žádost gynekologa, Dlaždicobuněčný Ca hlavy a krku- patolog, ORL	Cervikální buňky v médiu, FFPE bločky - minimálně 10% nádoru

NGS- složení sekvenačního panelu DNA a RNA, vyšetření po domluvě:

SEKVENACE DNA (detekce jednobodových mutací, insercí, delecí genů)	
Seznam testovaných genů	
AKT1	KRAS
ALK	MAP2K1
APC	MDM2
ARAF	MET
ARID1A	MTOR
ARID1B	MYC
ATM	MYD88
ATR	NF1
BCL2	NF2
BRAF	NRAS
BRCA1	NTRK1
BRCA2	NTRK2
CCND1= BCL1	NTRK3
CDH1	PALB2
CDK12	PDGFRA
CDKN2A	PIK3CA
CTNNB1	PIK3R1
DDR2	POLE
EGFR	PTEN
ERBB2	RB1
ESR1	RET
FAT1	ROS1
FGFR1	SDHA
FGFR2	SDHB
FGFR3	SDHC
FH	SDHD
GNAS	SMAD4
H3F3A	SRC
H3F3B	STAT6
CHEK1	STK11
IDH1	TERT- promotor
IDH2	TP53
KEAP1	VHL
KIT	

SEKVENACE RNA (detekce genových fúzí a mutací)		
Gen	Detekovaná změna	
ALK	Fúze	Mutace
BRAF	Fúze	Mutace
EGFR	Fúze	Mutace
FGFR1	Fúze	
FGFR2	Fúze	
FGFR3	Fúze	
KRAS		Mutace
MET	Exon 14 skipping	
NRG1	Fúze	
NTRK1	Fúze	
NTRK2	Fúze	
NTRK3	Fúze	
RET	Fúze	Mutace
ROS1	Fúze	Mutace

Za aktualizaci a obsah odpovídá RNDr. Hana Vošmiková
Aktualizace 7. 9. 2021