

Seznam molekulárně genetických vyšetření LMP

Požadavky na materiál: parafinové bločky nádorové tkáně (minimálně 10% nádoru), cytologické preparáty (min. 250 nádorových buněk), tekutá biopsie- volná nádorová DNA z krevní plazmy (lze pouze DNA analýza)

Cílené prediktivní testování:

EGFR – somatické mutace	DNA, rt-PCR
KRAS – somatické mutace	DNA, rt-PCR
NRAS – somatické mutace	DNA, rt-PCR
BRAF – somatické mutace	DNA, PCR
BRCA1, BRCA2 – somatické mutace	DNA NGS
PIK3CA (PI3K) – somatické mutace	DNA NGS / rt-PCR
KIT, PDGFRA – somatické mutace	DNA NGS
NTRK 1/2/3 - fúze	RNA, rt-PCR/ NGS
Metylace promotoru genu MGMT	DNA, MS rt-PCR
Metylace promotoru genu MLH1	DNA, MS rt-PCR
Jednotlivý gen/geny dle výběru z panelu- mutace/fúze	DNA NGS nebo RNA NGS
Přítomnost HPV	DNA rt-PCR

Komplexní molekulární testování nádorů metodou NGS:

Nemalobuněčný karcinom plic (NSCLC):

Mutace (DNA): EGFR, KRAS, BRAF, MET, RET, PTEN, ARAF, MAP2K1, ALK, CDK12, CDKN2A, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MTOR, NF1, ATM, HER2, PIK3CA, STK11, KEAP1, DDR2, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NRAS, TP53

Fúze (RNA): ALK, ROS1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, MET, FGFR1, FGFR2, FGFR3, NRG1, NUTM1

Karcinom prsu:

Mutace (DNA): PIK3CA, ESR1, AKT1, ERBB2, ATM, CDK12, CDKN2A, BRAF, KRAS, PTEN, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MTOR, NF1, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RB1, FAT1, TP53, BRCA1, BRCA2, ARID1A, ARID1B, ATR, CHEK1, PALB2, KEAP1, PIK3R1, STK11

Fúze (RNA): ALK, ROS1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, MET, FGFR1, FGFR2, FGFR3

Kolorektální karcinom:

Mutace (DNA): KRAS, NRAS, BRAF, CDK12, CDKN2A, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MTOR, NF1, PTEN, STK11, KEAP1, ERBB2, TP53, PIK3CA, AKT1, ATM, NTRK1, NTRK2, NTRK3,

Fúze (RNA): ALK, ROS1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, MET, FGFR1, FGFR2, FGFR3

Nádory neznámého primárního zdroje, další solidní nádory:

Mutace (DNA): EGFR, KRAS, BRAF, MET, RET, PTEN, ARAF, MAP2K1, ALK, CDK12, CDKN2A, FGFR1, FGFR2, FGFR3, ESR1, AKT1, MTOR, NF1, ATM, HER2, PIK3CA, STK11, KEAP1, DDR2, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NRAS, TP53, RB1, FAT1, BRCA1, BRCA2, ARID1A, ARID1B, ATR, CHEK1, PALB2, PIK3R1, IDH1, IDH2

Fúze (RNA): ALK, ROS1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, MET, FGFR1, FGFR2, FGFR3, NRG1, NUTM1

Složení genů v sekvenačním DNA panelu:

Panel FNHK23 MSI, ROCHE KAPA target enrichment, MiniSeq Illumina Detekce jednobodových mutací, insercí, delecí genů:			
AKT1	ERBB2	KIT	PDGFRA
ALK	ERG	KRAS	PIK3CA
APC	ESR1	MAP2K1	PIK3R1
ARAF	ETV1	MDM2	POLE
ARID1A	FANCA	MET	PMS2
ARID1B	FANCL	MLH1	PTEN
ATM	FAT1	MSH2	RAD51B
ATR	FGFR1	MSH6	RAD51C
BARD1	FGFR2	MTOR	RAD51D
BRAF	FGFR3	MUTYH	RAD54L
BRCA1	FH	MYD88	RB1
BRCA2	FOXL2	MYC	RET
BRIP1	GNAS	NF1	ROS1
BCL1	GNA11	NF2	SMARCA4
BCL2	GNAQ	NOTCH1	SDHA
CDK4	HDAC2	NOTCH2	SDHB
CDK12	HRAS	NRAS	SDHC
CDKN2A	H3F3A	NRG1	SDHD
CTNNB1	H3F3B	NTRK1	SMAD4
CXCR4	CHEK1	NTRK2	STAT6
DICER1	CHEK2	NTRK3	STK11
DDR2	IDH1	NUTM1	promotor TERT
EGFR	IDH2	MYC	TP53
EPCAM	KEAP1	PALB2	VHL

Součástí DNA panelu jsou markery pro hodnocení mikrosatelitové instability-MSI:

msi10	msi17	msi4	BAT34C4
msi11	BAT25	msi21	D17S250
BAT40	msi1	msi22	D17S588
msi9	msi18	D10S196	D17S787
MONO-27	D5S107	NR22	D18S35
BAT26	D5S346	D13S175	D18D69
D2S123	msi19	msi2	D18S64
NR24	msi7	HSP110-T17	msi5
msi13	D7S519	D13S153	D18S55
msi14	msi20	msi3	D18S61
D3S1029	msi8	NR21	msi15
msi16	D8S87	msi12	D20S100
msi6			

Složení genů v sekvenačním RNA panelu:

Archer Fusion Plex Lung v2, MiniSeq Illumina		
Gen	Detekovaná změna	
ALK	Fúze	Mutace
BRAF	Fúze	Mutace
EGFR	Fúze	Mutace
ERBB (HER2)	fúze	Mutace
FGFR1	Fúze	Mutace
FGFR2	Fúze	Mutace
FGFR3	Fúze	Mutace
KRAS		Mutace
MET	Fúze, Exon 14 skipping	
NRG1	Fúze	
NTRK1	Fúze	Mutace
NTRK2	Fúze	Mutace
NTRK3	Fúze	Mutace
NUTM1	Fúze	
PIK3CA	Fúze	Mutace
RET	Fúze	Mutace
ROS1	Fúze	Mutace

Za aktualizaci a obsah odpovídá RNDr. Hana Vošmiková
Aktualizace 1. 9. 2023