

Seznam molekulárně patologických vyšetření

Vyšetření se provádí z parafrinových řezů.

Klonalita lymfocytů

- klonalita T lymfocytů
- klonalita B lymfocytů

Leukemie z vlasatých buněk

- BRAF (V600E)

Lymfoplazmocytický lymfom (Waldenströmová makroglobulinémie)

- MYD88, CXCR4

Kolorektální karcinom

- KRAS kodony 12, 13, 59, 61, 117, 146
- NRAS kodony 12, 13, 59, 61, 117, 146
- BRAF kodon 600
- MMR / MSI

NSCLC plic

- EGFR exony 18, 19, 20 a 21
- KRAS kodony 12, 13, 59, 61, 117, 146

Melanom

- BRAF kodon 600

Lynchův syndrom

- MLH1 (metylace promotoru)
- BRAF (kodon 600)
- MMR / MSI

Vyšetření mikrosatelitní instability

- MSI

Fluorescenční in situ hybridizace (FISH)

translokační sondy:

- t(11;14) (q13;q32) CCND1/IgH
- t(14;18) (q32;q21) IgH/BCL2
- t(8;14) (q24;q32) CMYC/IgH

zlomové sondy:

- ALK
- ROS
- BCL2
- BCL6
- IgH

- CMYC
- CCND1
- DDIT3 (CHOP)

amplifikace:

- MDM2
- Her 2- neu

Mola hydatiosa (partialis x completa)

pozn. k vyšetření je nutné mít zdravou tkáň matky jako referenční materiál

Vyšetření fúzních genů

- fúzní geny (Idylla, RT PCR): ALK, ROS, RET, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3

Karcinom endometria

- POLE
- TP53 / p53
- MSI / MMR

Karcinom ovaria

- BRCA 1/2

NGS panel (DNA/RNA)

Prediktivní testování u NSCLC

- **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
- **RNA:** ALK, ROS, RET, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, NRG1, NUTM1

Prediktivní testování u kolorektálního karcinomu

- **DNA:** KRAS, NRAS, BRAF, CDK12, CDKN2A, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MTOR, NF1, PTEN, STK11, KEAP1, ERBB2, TP53, PIK3CA, AKT1, ATM, NTRK1, NTRK2, NTRK3, POLD1
- **RNA:** ALK, ROS, RET, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, NRG1, NUTM1

Prediktivní testování u karcinomu prsu

- **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, CHK1, PALB2, KEAP1, PIK3R1, STK11
- **RNA:** ALK, ROS, RET, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, NRG1, NUTM1

Prediktivní testování u dalších solidních nádoru a nádorů neznámého origa

- **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, CHK1, PALB2, PIK3R1, IDH1, IDH2
- **RNA:** ALK, ROS, RET, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, NRG1, NUTM1

Seznam vyšetřovaných genů metodou NGS

- AKT1, ALK, ARAF, ARID1A, ARID1B, ATM, ATR, BRAD1, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CCND1, CDK12, CDKN2A, CTNNB1, CXCR4, DDR2, EGFR, ELOC (TCEB1), ERBB2 (HER2), ESR1, FANCL, FAT1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, CHEK1, CHEK2, IDH1, IDH2, KEAP1, KIT, KRAS, MAP2K1, MDM2, MET, MTOR, MYC, MYD88, NF1, NRAS, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PALB2, PDGFRA, PIK3CA, PIK3R1, POLD1, POLE, PTEN, RAD51B, RAD51D, RAD54L, RB1, RET, ROS1, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL

Vyšetření extrahumánního genomu:

- Mykobakterie (Mycobacterium tuberculosis complex, Atypická mykobakteria)
- HPV
- HSV1
- HSV2
- CMV
- EBV
- Borellie
- Parvovirus B19
- Bartonella
- Francisella tularensis
- Toxoplasma