Fakultní nemocnice Ostrava
Ústav klinické a molekulární patologie a lékařské genetiky
Oddělení lékařské genetiky
17. listopadu 1790/5, 708 52 Ostrava-Poruba
tel.: 59737 4196

Laboratorní číslo

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření

ONKOGENETIKA – SOMATICKÝ GENOM

Jméno a příjmení:				**Jméno lékaře, odbornost, IČP/IČZ, Razítko a podpis:**
Číslo pojištěnce:				
Kód pojišťovny:		**Pohlaví:**	☐ **muž** ☐ **žena**	
Základní diagnóza:				
Datum a čas odběru:				
Datum a čas přezkoumání:	(vyplňuje LAB)			
Datum a čas příjmu:	(vyplňuje LAB)			

Provedení vyšetření:	☐	**Rutina**	☐ **Statim** (po předchozí domluvě)

Materiál:			
☐	**DNA**	☐	**Mikrodisekce**
☐	**Nativní tkáň ve fyziologickém roztoku / RNA lateru**	☐	**Parafínový blok / řezy (bioptické číslo):**
☐	**ctDNA** (periferní krev – zkumavka Streck)		
☐	**FNAB**		**Procento nádorové tkáně v bloku:**
☐	**Jiný:**		
Účel vyšetření:			
☐	**Prediktivní / terapeutický**	☐	**diagnostický**

Lokalizace odběru tkáně:									
☐	**ovarium**	☐	**peritoneum**	☐	**omentum**	☐	**endometrium**	☐	**prostata**
☐	**pankreas**	☐	**mozek**	☐	**plíce**	☐	**štítná žláza**	☐	**kůže**
☐	**střevo**	☐	**uzlina**	☐	**Jiný:**				

Vyšetření:	☐	**Izolace DNA**

Cílené prediktivní testování

Prediktivní a prognostické markery

☐	***KRAS***	☐	**B-klonalita (IgH)**	☐	**Jiné:**
☐	***NRAS***	☐	**B-klonalita (IgK, IgL)**		
☐	***BRAF***	☐	**T-klonalita**		
☐	***EGFR* / ct*EGFR***	☐	***BRCA1, BRCA2*****		

☐	**Nádory CNS – základní analýza*: IDH1*** (kodon 132), ***IDH2*** (kodon 140 a 172), ***TERT*** (C228T a C250T) + Metylační status promotoru ***MGMT***
☐	**MSI (mikrosatelitová instabilita)**
☐	**Metylace promotoru *MLH1***

Poučení proběhlo v rámci chirurgického zákroku. Informovaný souhlas je založen ve zdravotní dokumentaci pacienta.

Komentář:

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření ONKOGENETIKA – SOMATICKÝ GENOM

Virtuální NGS cílené testování (panely)

Karcinom endometria*

☐ **DNA:** *TP53, POLE, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2* a *CTNNB1* + parametr MSI **diagnóza C54/C55**

Gynekologické nádory**

☐ **DNA:** *AKT1, ARID1A, ATM, BAP1, BARD1, BRAF, **BRCA1, BRCA2**, BRIP1, CCNE1, CDK12, CDKN2A, CTNNB1, DICER1, EPCAM, ERBB2, ESR1, FBXW7, FGFR2,FH, FOXL2, GATA3, CHEK2, KRAS, MET, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH* (jen homo), *NBN, NF1, NRAS, PALB2, PPP2R1A, PIK3CA, PMS2, POLE, PTEN, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RB1, RHEB, SMARCA4, SMARCB1, STK11, TP53, TSC1, TSC2*
+ parametr MSI a TMB (tumorová nálož) **diagnóza C56/C57/C48**

Karcinom štítné žlázy*

☐ **DNA:** *BRAF*, *TERT*, *RET*, *HRAS*, *KRAS*, *NRAS*, *TP53, CTNNB1*, *PIK3CA*, *PTEN, AKT1* **diagnóza C73/D44**
RNA: Genové fúze: *RET::PTC1, RET::PTC2, RET::PTC3, PAX8::PPARG, NTRK1, NTRK2, NTRK3*

Nádory CNS – rozšířená analýza*

☐ **DNA:** *ACVR1*, *ATRX, BRAF*, *CTNNB1, FGFR1*, *H3F3A*, *H3C14*, *H3C2*, *IDH1*, *IDH2*, *INA*, *KIAA1549, MAMLD1*, *MYB, MYBL1, MYCN*, *NF2*, *QKI, RAF1*, *RELA*, *SMARCB1, SRGAP1*, *TACC1, TACC3, TERT, TP53, YAP1* a *ZFTA**. Metylační status promotoru *MGMT.*
Amplifikace genu *EGFR* a detekce homozygotních delecí genu *ATRX, CDKN2A, CDKN2B.* **diagnóza C70/C71/C72/ D43**

☐ **RNA:** Genové fúze: *FGFR3::TATCC3, FGFR1::TACC1, FGFR2::INA, KIAA1549::BRAF, MYB::QKI, SRGAP::RAF1, ZFTA::RELA, 4AP1::MAMLD1.*
Detekce zachování či ztráta exprese u genu *ATRX.* **diagnóza C70/C71/C72/ D43**

Karcinom ledvin*

☐ **DNA i RNA:** *ALK, BAP1, BRAF, CCND1, ELOC (TCEB1), FH, KRAS, MET, MTOR, NTRK1, NTRK3, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TFEB, TFE3, TSC1, TSC2, VHL, WT1* **diagnóza C64/C65/D48**

Sarkomy*

☐ **DNA i RNA:** *ABL1, ALK, APC, AR, ARHGAP26, ATM, ATR, ATRX, AXL, BCL2, BCOR, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRD3, BRD4, CDK4, CDKN2A, CIC, CSF1R, EGFR, EML4, ERBB2, ERG, ESR1, ETS1, ETV1, ETV4, ETV5, ETV6, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FGR, FLI1, FLT1, FLT3, INSR, JAK2, KDR, KIF5B, KIT, KMT2A, MAML2, MAST1, MAST2, MDM2, MDM4, MET, MLLT3, MSH2, MSMB, MUSK, MYB, MYC, MYOD1, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUMBL, NUTM1, PALB2, PAX3, PAX7, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PKN1, POLD1, POLE, PPARG, PRKCA, PRKCB, RAF1, RB1, RELA, RET, ROS1, RPS6KB1, RSPO2, RSPO3, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TERT, TFE3, TFEB, THADA, TMPRSS2, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1* + parametr MSI a TMB (tumorová nálož) **diagnóza C49/D48**

Melanomy*

☐ **DNA:** *ALK, APC, BAP1, BLM, BRAF, CCND1, CDK4, CDKN2A, CYLD, EP300, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FH, FLCN, HRAS, IDH1, KIT, MAP2K1, MDM2, MEN1, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NF1, NF2, NRAS, PAK1, PMS2, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RECQL4, RET, ROS1, STK11, SUFU, TERT-promotor, TP53, TSC1, TSC2, WRN, YAP1* + parametr MSI a TMB (tumorová nálož) **diagnóza C43/D48**
RNA: Genové fúze: *ALK, BRAF, KIT, MET, MITF, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PRKCA, RET, ROS1.*

* Indikace: patolog na základě diferenciálně diagnostické rozvahy nebo klinický onkolog, výkon 87701
** Indikace: onkolog, výkon 87800

Komplexní NGS prediktivní testování*** - součástí je určení parametru MSI a TMB

☐ **Cílené testování u karcinomu prsu** (*PIK3CA, ESR1, AKT1, PTEN a geny BRCA1, BRCA2, PALB2*) **a následně**
Komplexní prediktivní testování u karcinomu prsu **diagnóza C50**
DNA: *AKT1, ARID1A, ARID1B, ATM, ATR, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDK12, CDKN2A, ERBB2, ESR1, FAT1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, CHEK1, KEAP1, KRAS, MTOR, NF1, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PIK3CA, PIK3R1, PTEN, RB1, STK11, TP53*
RNA: *ALK, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, ROS1*

☐ **Komplexní prediktivní testování u kolorektálního karcinomu** **diagnóza C18/C19/C20**
DNA: *AKT1, ATM, BRAF, CDK12, CDKN2A, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, KEAP1, KRAS, MTOR, NF1, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PIK3CA, PTEN, STK11, TP53*
RNA: *ALK, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, ROS1*

☐ **Komplexní prediktivní testování u NSCLC** **diagnóza C34**
DNA: *ALK, ARAF, ATM, BRAF, CDK12, CDKN2A, DDR2, EGFR, FGFR1, FGFR2, FGFR3, HER2, KEAP1, KRAS, MAP2K1, MET, MTOR, NF1, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PIK3CA, PTEN, RET, STK11, TP53*
RNA: *ALK, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, RET, ROS1*

☐ **Komplexní prediktivní testování u dalších solidních nádorů** **není omezeno diagnózou**
DNA: *ARID1A, ARID1B, AKT1, ALK, ARAF, ATM, ATR, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDK12, CDKN2A, DDR2, EGFR, ESR1, FAT1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, HER2, CHEK1, IDH1, IDH2, KEAP1, KRAS, MAP2K1, MET, MTOR, NF1, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PIK3CA, PIK3R1, PTEN, RB1, RET, STK11, TP53*
RNA: *ALK, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, RET, ROS1*

***Indikace multidisciplinárního semináře KOC na žádost onkologa buď v rámci primodiagnózy, v průběhu onemocnění, u metastazujícího onemocnění v případech, kdy mohou mít výsledky vyšetření potenciální klinický benefit.

Seznam vyšetřovaných genů a oblastí viz *Aktuální seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu akreditace,* www.fno.cz a www.slg.cz