
Seznam molekulárně patologických vyšetření

Vyšetření se provádí z parafínových řezů.

Klonalita lymfocytů

- klonalita T lymfocytů
- klonalita B lymfocytů

Mola hydatiosa (partialis x completa)

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

Kolorektální karcinom

KRAS kodony 12, 13, 59, 61, 117, 146

NRAS kodony 12, 13, 59, 61, 117, 146

BRAF kodon 600

MMR / MSI

NSCLC plíc

EGFR exony 18, 19, 20 a 21

KRAS kodony 12, 13, 59, 61, 117, 146

Melanom

BRAF kodon 600

Lynchův syndrom

pozn. k vyšetření je vhodné mít zdravou nenádorovou tkáň jako referenční materiál

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

Vyšetření mikrosatelitní instability

- MSI

Leukemie z vlasatých buněk

- BRAF (V600E)

Waldenströmova makroglobulinémie

MYD88 (mutace L265P)

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

Vyšetření fúzních genů

- fúzní geny (Idylla): ALK, ROS, RET, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3
- FusionPlex Lung v2 (NGS panel): ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, KRAS, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PIK3CA, RET, ROS1

Karcinom endometria

- POLE
- TP53 / p53
- MSI / MMR

Karcinom ovaria

- BRCA 1/2

NGS panel (DNA/RNA)

Prediktivní testování u NSCLC

o **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

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

o

Prediktivní testování u kolorektálního karcinomu

o **DNA:** KRAS, NRAS, BRAF, CDK12, CDKN2A, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MTOR, NF1, PTRN, STK11, KEAP1, ERBB2, TP53, PIK3CA, AKT1, ATM, NTRK1, NTRK2, NTRK3

o **RNA:** NTRK1, NTRK2, NTRK3, MET, FGFR1, FGFR2, FGFR3, ALK, ROS, RET

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: NTRK1, NTRK2, NTRK3, MET, FGFR1, FGFR2, FGFR3, ALK, ROS1, RET

Prediktivní testování u dalších solidních nádorů a nádorů neznámého origa

o **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

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

Vyšetření extrahumánního genomu:

Mykobakterie

Mycobacterium tuberculosis complex Atypická mykobakteria

HPV

HSV1

HSV2

CMV

EBV

Borellie

Parvovirus B19

Bartonella

Francisella tularensis

Toxoplasma