

Přehled rutinně prováděných vyšetření v Laboratoři molekulární patologie

VYŠETŘENÍ	BIOLOGICKÝ MATERIÁL	METODA	INDIKACE
přestavba ALK	tkáň (FFPE)	FISH	karcinom plic
přestavba ROS1	tkáň (FFPE)	FISH	karcinom plic
přestavba ALK [†]	tkáň (FFPE) cytologický nátěr	real-time PCR	karcinom plic
přestavba ROS1 [†]	tkáň (FFPE) cytologický nátěr	real-time PCR	karcinom plic
přestavba RET [†]	tkáň (FFPE) cytologický nátěr	real-time PCR	karcinom plic
přestavba MET [†]	tkáň (FFPE) cytologický nátěr	real-time PCR	karcinom plic
translokace t(8;14), t(11;14), t(14;18)	tkáň (FFPE)	FISH	lymfomy
zlomy BCL2, BCL6, MALT1, MYC	tkáň (FFPE)	FISH	lymfomy
zlom EWSR1	tkáň (FFPE)	FISH	sarkomy
amplifikace MYC, MYCN	tkáň (FFPE)	FISH	neuroblastomy
amplifikace EGFR	tkáň (FFPE)	FISH	gliomy
delece 1p/19q	tkáň (FFPE)	FISH	gliomy
delece CDKN2A	tkáň (FFPE)	FISH	gliomy
Chromozómová numerická změna +7/-10	tkáň (FFPE)	FISH	gliomy
mutace EGFR	tkáň (FFPE), cytologický nátěr, krevní plazma	real-time PCR	karcinom plic
mutace KRAS, NRAS	tkáň (FFPE), cytologický nátěr, krevní plazma	real-time PCR, PCR + reverzní hybridizace	kolorektální karcinom

mutace BRAF	tkáň (FFPE), cytologický nátěr, krevní plazma	real-time PCR, PCR + reverzní hybridizace	kolorektální karcinom, maligní melanom, gangliogliom
mutace PIK3CA [^]	tkáň (FFPE) cytologický nátěr	real-time PCR	karcinom prsu, kolorektální karcinom
biomarkery mikrosatelitní instability (MSI) [^]	tkáň (FFPE) cytologický nátěr	real-time PCR	kolorektální karcinom, karcinom endometria aj.
mutace POLE	tkáň (FFPE)	Sangerovo sekvenování	karcinom endometria
mutace IDH1, IDH2	tkáň (FFPE)	Sangerovo sekvenování	gliomy
mutace IDH1, IDH2 [^]	tkáň (FFPE) cytologický nátěr	real-time PCR	gliomy
mutace promotoru TERT	tkáň (FFPE)	Sangerovo sekvenování	gliomy
mutace genů pro histon H3	tkáň (FFPE)	Sangerovo sekvenování	gliomy
metylace promotoru MGMT	tkáň (FFPE)	metylačně specifická PCR	gliomy
somatické mutace BRCA1, BRCA2, PALB2	tkáň (FFPE) cytologický nátěr	NGS	karcinomy prsu, ovaria, prostaty
somatické mutace nádorově asociovaných genů, mikrosatelitní instabilita (MSI) a mutační nálož (TMB)	tkáň (FFPE)	NGS - DNA panel (>500 genů, viz Tabulka č. 1)	určuje Molekulárně onkologická indikační komise
detekce fúzních genů a sestřihových variant	tkáň (FFPE)	NGS - RNA panel (>50 genů, viz Tabulka č. 2)	určuje Molekulárně onkologická indikační komise
Klonální přestavba TCRB, TCRG, IGH, IGK	tkáň (FFPE)	multiplex PCR	T-, B-lymfomy

[^] označení flexibility

Tabulka č. 1 - Seznam analyzovaných genů – DNA panel

<i>ABL1</i>	<i>AURKB</i>	<i>BTG1</i>	<i>CDKN2A</i>	<i>DCUN1D1</i>	<i>ERBB2</i>	<i>FANCF</i>	<i>FLCN</i>
<i>ABL2</i>	<i>AXIN1</i>	<i>BTB</i>	<i>CDKN2B</i>	<i>DDR2</i>	<i>ERBB3</i>	<i>FANCG</i>	<i>FLI1</i>
<i>ACVR1</i>	<i>AXIN2</i>	<i>C11orf30</i>	<i>CDKN2C</i>	<i>DDX41</i>	<i>ERBB4</i>	<i>FANCI</i>	<i>FLT1</i>
<i>ACVR1B</i>	<i>AXL</i>	<i>CALR</i>	<i>CEBPA</i>	<i>DHX15</i>	<i>ERCC1</i>	<i>FANCL</i>	<i>FLT3</i>
<i>AKT1</i>	<i>B2M</i>	<i>CARD11</i>	<i>CENPA</i>	<i>DICER1</i>	<i>ERCC2</i>	<i>FAS</i>	<i>FLT4</i>
<i>AKT2</i>	<i>BAP1</i>	<i>CASP8</i>	<i>CHD2</i>	<i>DIS3</i>	<i>ERCC3</i>	<i>FAT1</i>	<i>FOXA1</i>
<i>AKT3</i>	<i>BARD1</i>	<i>CBFB</i>	<i>CHD4</i>	<i>DNAJB1</i>	<i>ERCC4</i>	<i>FBXW7</i>	<i>FOXO1</i>
<i>ALK</i>	<i>BBC3</i>	<i>CBL</i>	<i>CHEK1</i>	<i>DNMT1</i>	<i>ERCC5</i>	<i>FGF1</i>	<i>FOXO1</i>
<i>ALOX12B</i>	<i>BCL10</i>	<i>CCND1</i>	<i>CHEK2</i>	<i>DNMT3A</i>	<i>ERG</i>	<i>FGF10</i>	<i>FOXP1</i>
<i>ANKRD11</i>	<i>BCL2</i>	<i>CCND2</i>	<i>CIC</i>	<i>DNMT3B</i>	<i>ERRFI1</i>	<i>FGF14</i>	<i>FRS2</i>
<i>ANKRD26</i>	<i>BCL2L1</i>	<i>CCND3</i>	<i>CREBBP</i>	<i>DOT1L</i>	<i>ESR1</i>	<i>FGF19</i>	<i>FUBP1</i>
<i>APC</i>	<i>BCL2L11</i>	<i>CCNE1</i>	<i>CRKL</i>	<i>E2F3</i>	<i>ETS1</i>	<i>FGF2</i>	<i>FYN</i>
<i>AR</i>	<i>BCL2L2</i>	<i>CD274</i>	<i>CRLF2</i>	<i>EED</i>	<i>ETV1</i>	<i>FGF23</i>	<i>GABRA6</i>
<i>ARAF</i>	<i>BCL6</i>	<i>CD276</i>	<i>CSF1R</i>	<i>EGFL7</i>	<i>ETV4</i>	<i>FGF3</i>	<i>GATA1</i>
<i>ARFRP1</i>	<i>BCOR</i>	<i>CD74</i>	<i>CSF3R</i>	<i>EGFR</i>	<i>ETV5</i>	<i>FGF4</i>	<i>GATA2</i>
<i>ARID1A</i>	<i>BCORL1</i>	<i>CD79A</i>	<i>CSNK1A1</i>	<i>EIF1AX</i>	<i>ETV6</i>	<i>FGF5</i>	<i>GATA3</i>
<i>ARID1B</i>	<i>BCR</i>	<i>CD79B</i>	<i>CTCF</i>	<i>EIF4A2</i>	<i>EWSR1</i>	<i>FGF6</i>	<i>GATA4</i>
<i>ARID2</i>	<i>BIRC3</i>	<i>CDC73</i>	<i>CTLA4</i>	<i>EIF4E</i>	<i>EZH2</i>	<i>FGF7</i>	<i>GATA6</i>
<i>ARID5B</i>	<i>BLM</i>	<i>CDH1</i>	<i>CTNNA1</i>	<i>EML4</i>	<i>FAM123B</i>	<i>FGF8</i>	<i>GEN1</i>
<i>ASXL1</i>	<i>BMPR1A</i>	<i>CDK12</i>	<i>CTNNB1</i>	<i>EP300</i>	<i>FAM175A</i>	<i>FGF9</i>	<i>GID4</i>
<i>ASXL2</i>	<i>BRAF</i>	<i>CDK4</i>	<i>CUL3</i>	<i>EPCAM</i>	<i>FAM46C</i>	<i>FGFR1</i>	<i>GLI1</i>
<i>ATM</i>	<i>BRCA1</i>	<i>CDK6</i>	<i>CUX1</i>	<i>EPHA3</i>	<i>FANCA</i>	<i>FGFR2</i>	<i>GNAI1</i>
<i>ATR</i>	<i>BRCA2</i>	<i>CDK8</i>	<i>CXCR4</i>	<i>EPHA5</i>	<i>FANCC</i>	<i>FGFR3</i>	<i>GNAI3</i>
<i>ATRX</i>	<i>BRD4</i>	<i>CDKN1A</i>	<i>CYLD</i>	<i>EPHA7</i>	<i>FANCD2</i>	<i>FGFR4</i>	<i>GNAQ</i>
<i>AURKA</i>	<i>BRIP1</i>	<i>CDKN1B</i>	<i>DAXX</i>	<i>EPHB1</i>	<i>FANCE</i>	<i>FH</i>	<i>GNAS</i>
<i>GPR124</i>	<i>ICOSLG</i>	<i>KLHL6</i>	<i>MLL</i>	<i>NSD1</i>	<i>PIK3R3</i>	<i>RAD51D</i>	<i>SH2D1A</i>
<i>GPS2</i>	<i>ID3</i>	<i>KMT2B</i>	<i>MLLT3</i>	<i>NTRK1</i>	<i>PIM1</i>	<i>RAD52</i>	<i>SHQ1</i>
<i>GREM1</i>	<i>IDH1</i>	<i>KMT2C</i>	<i>MPL</i>	<i>NTRK2</i>	<i>PLCG2</i>	<i>RAD54L</i>	<i>SLIT2</i>
<i>GRIN2A</i>	<i>IDH2</i>	<i>KMT2D</i>	<i>MRE11A</i>	<i>NTRK3</i>	<i>PLK2</i>	<i>RAF1</i>	<i>SLX4</i>
<i>GRM3</i>	<i>IFNGR1</i>	<i>KRAS</i>	<i>MSH2</i>	<i>NUP93</i>	<i>PMAIP1</i>	<i>RANBP2</i>	<i>SMAD2</i>
<i>GSK3B</i>	<i>IGF1</i>	<i>LAMP1</i>	<i>MSH3</i>	<i>NUTM1</i>	<i>PMS1</i>	<i>RARA</i>	<i>SMAD3</i>
<i>H3F3A</i>	<i>IGF1R</i>	<i>LATS1</i>	<i>MSH6</i>	<i>PAK1</i>	<i>PMS2</i>	<i>RASA1</i>	<i>SMAD4</i>
<i>H3F3B</i>	<i>IGF2</i>	<i>LATS2</i>	<i>MST1</i>	<i>PAK3</i>	<i>PNRC1</i>	<i>RB1</i>	<i>SMARCA4</i>
<i>H3F3C</i>	<i>IKBKE</i>	<i>LMO1</i>	<i>MST1R</i>	<i>PAK7</i>	<i>POLD1</i>	<i>RBM10</i>	<i>SMARCB1</i>
<i>HGF</i>	<i>IKZF1</i>	<i>LRP1B</i>	<i>MTOR</i>	<i>PALB2</i>	<i>POLE</i>	<i>RECQL4</i>	<i>SMARCD1</i>
<i>HIST1H1C</i>	<i>IL10</i>	<i>LYN</i>	<i>MUTYH</i>	<i>PARK2</i>	<i>PPARG</i>	<i>REL</i>	<i>SMC1A</i>
<i>HIST1H2BD</i>	<i>IL7R</i>	<i>LZTR1</i>	<i>MYB</i>	<i>PARP1</i>	<i>PPM1D</i>	<i>RET</i>	<i>SMC3</i>
<i>HIST1H3A</i>	<i>INHA</i>	<i>MAGI2</i>	<i>MYC</i>	<i>PAX3</i>	<i>PPP2R1A</i>	<i>RFWD2</i>	<i>SMO</i>
<i>HIST1H3B</i>	<i>INHBA</i>	<i>MALT1</i>	<i>MYCL1</i>	<i>PAX5</i>	<i>PPP2R2A</i>	<i>RHEB</i>	<i>SNCAIP</i>
<i>HIST1H3C</i>	<i>INPP4A</i>	<i>MAP2K1</i>	<i>MYCN</i>	<i>PAX7</i>	<i>PPP6C</i>	<i>RHOA</i>	<i>SOCS1</i>
<i>HIST1H3D</i>	<i>INPP4B</i>	<i>MAP2K2</i>	<i>MYD88</i>	<i>PAX8</i>	<i>PRDM1</i>	<i>RICTOR</i>	<i>SOX10</i>
<i>HIST1H3E</i>	<i>INSR</i>	<i>MAP2K4</i>	<i>MYOD1</i>	<i>PBRM1</i>	<i>PREX2</i>	<i>RIT1</i>	<i>SOX17</i>
<i>HIST1H3F</i>	<i>IRF2</i>	<i>MAP3K1</i>	<i>NAB2</i>	<i>PDCD1</i>	<i>PRKAR1A</i>	<i>RNF43</i>	<i>SOX2</i>
<i>HIST1H3G</i>	<i>IRF4</i>	<i>MAP3K13</i>	<i>NBN</i>	<i>PDCD1LG2</i>	<i>PRKCI</i>	<i>ROS1</i>	<i>SOX9</i>
<i>HIST1H3H</i>	<i>IRS1</i>	<i>MAP3K14</i>	<i>NCOA3</i>	<i>PDGFRA</i>	<i>PRKDC</i>	<i>RPS6KA4</i>	<i>SPEN</i>
<i>HIST1H3I</i>	<i>IRS2</i>	<i>MAP3K4</i>	<i>NCOR1</i>	<i>PDGFRB</i>	<i>PRSS8</i>	<i>RPS6KB1</i>	<i>SPOP</i>
<i>HIST1H3J</i>	<i>JAK1</i>	<i>MAPK1</i>	<i>NEGR1</i>	<i>PDK1</i>	<i>PTCH1</i>	<i>RPS6KB2</i>	<i>SPTA1</i>
<i>HIST2H3A</i>	<i>JAK2</i>	<i>MAPK3</i>	<i>NF1</i>	<i>PDPK1</i>	<i>PTEN</i>	<i>RPTOR</i>	<i>SRC</i>
<i>HIST2H3C</i>	<i>JAK3</i>	<i>MAX</i>	<i>NF2</i>	<i>PGR</i>	<i>PTPN11</i>	<i>RUNX1</i>	<i>SRSF2</i>
<i>HIST2H3D</i>	<i>JUN</i>	<i>MCL1</i>	<i>NFE2L2</i>	<i>PHF6</i>	<i>PTPRD</i>	<i>RUNX1T1</i>	<i>STAG1</i>
<i>HIST3H3</i>	<i>KAT6A</i>	<i>MDC1</i>	<i>NFKBIA</i>	<i>PHOX2B</i>	<i>PTPRS</i>	<i>RYBP</i>	<i>STAG2</i>
<i>HLA-A</i>	<i>KDM5A</i>	<i>MDM2</i>	<i>NKX2-1</i>	<i>PIK3C2B</i>	<i>PTPRT</i>	<i>SDHA</i>	<i>STAT3</i>
<i>HLA-B</i>	<i>KDM5C</i>	<i>MDM4</i>	<i>NKX3-1</i>	<i>PIK3C2G</i>	<i>QKI</i>	<i>SDHAF2</i>	<i>STAT4</i>
<i>HLA-C</i>	<i>KDM6A</i>	<i>MED12</i>	<i>NOTCH1</i>	<i>PIK3C3</i>	<i>RAB35</i>	<i>SDHB</i>	<i>STAT5A</i>
<i>HNF1A</i>	<i>KDR</i>	<i>MEF2B</i>	<i>NOTCH2</i>	<i>PIK3CA</i>	<i>RAC1</i>	<i>SDHC</i>	<i>STAT5B</i>
<i>HNRNP</i>	<i>KEAP1</i>	<i>MEN1</i>	<i>NOTCH3</i>	<i>PIK3CB</i>	<i>RAD21</i>	<i>SDHD</i>	<i>STK11</i>
<i>HOXB13</i>	<i>KEL</i>	<i>MET</i>	<i>NOTCH4</i>	<i>PIK3CD</i>	<i>RAD50</i>	<i>SETBP1</i>	<i>STK40</i>
<i>HRAS</i>	<i>KIF5B</i>	<i>MGA</i>	<i>NPM1</i>	<i>PIK3CG</i>	<i>RAD51</i>	<i>SETD2</i>	<i>SUFU</i>
<i>HSD3B1</i>	<i>KIT</i>	<i>MITF</i>	<i>NRAS</i>	<i>PIK3R1</i>	<i>RAD51B</i>	<i>SF3B1</i>	<i>SUZ12</i>
<i>HSP90AA1</i>	<i>KLF4</i>	<i>MLH1</i>	<i>NRG1</i>	<i>PIK3R2</i>	<i>RAD51C</i>	<i>SH2B3</i>	<i>SYK</i>
<i>TAF1</i>	<i>TERT</i>	<i>TGFBR2</i>	<i>TOP2A</i>	<i>TSC2</i>	<i>WISP3</i>	<i>YES1</i>	<i>ZRSR2</i>
<i>TBX3</i>	<i>TET1</i>	<i>TMEM127</i>	<i>TP53</i>	<i>TSHR</i>	<i>WT1</i>	<i>ZBTB2</i>	
<i>TCEB1</i>	<i>TET2</i>	<i>TMPRSS2</i>	<i>TP63</i>	<i>U2AF1</i>	<i>XIAP</i>	<i>ZBTB7A</i>	
<i>TCF3</i>	<i>TFE3</i>	<i>TNFAIP3</i>	<i>TRAF2</i>	<i>VEGFA</i>	<i>XPO1</i>	<i>ZFHX3</i>	
<i>TCF7L2</i>	<i>TFRC</i>	<i>TNFRSF14</i>	<i>TRAF7</i>	<i>VHL</i>	<i>XRCC2</i>	<i>ZNF217</i>	
<i>TERC</i>	<i>TGFBR1</i>	<i>TOP1</i>	<i>TSC1</i>	<i>VTCN1</i>	<i>YAP1</i>	<i>ZNF703</i>	

Tabulka č. 2 - Seznam analyzovaných genů - RNA panel

RNA FÚZE			VARIANTY SESTŘIHU RNA
<i>ABL1</i>	<i>ETV5</i>	<i>NOTCH2</i>	<i>AR</i>
<i>AKT3</i>	<i>EWSR1</i>	<i>NOTCH3</i>	<i>EGFR</i>
<i>ALK</i>	<i>FGFR1</i>	<i>NRG1</i>	<i>MET</i>
<i>AR</i>	<i>FGFR2</i>	<i>NTRK1</i>	
<i>AXL</i>	<i>FGFR3</i>	<i>NTRK2</i>	
<i>BCL2</i>	<i>FGFR4</i>	<i>NTRK3</i>	
<i>BRAF</i>	<i>FLI1</i>	<i>PAX3</i>	
<i>BRCA1</i>	<i>FLT1</i>	<i>PAX7</i>	
<i>BRCA2</i>	<i>FLT3</i>	<i>PDGFRA</i>	
<i>CDK4</i>	<i>JAK2</i>	<i>PDGFRB</i>	
<i>CSF1R</i>	<i>KDR</i>	<i>PIK3CA</i>	
<i>EGFR</i>	<i>KIF5B</i>	<i>PPARG</i>	
<i>EML4</i>	<i>KIT</i>	<i>RAF1</i>	
<i>ERBB2</i>	<i>MET</i>	<i>RET</i>	
<i>ERG</i>	<i>MLL</i>	<i>ROS1</i>	
<i>ESR1</i>	<i>MLLT3</i>	<i>RPS6KB1</i>	
<i>ETS1</i>	<i>MSH2</i>	<i>TMPRSS2</i>	
<i>ETV1</i>	<i>MYC</i>		
<i>ETV4</i>	<i>NOTCH1</i>		