

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 1 a 2)	určuje Molekulárně onkologická indikační komise
detekce fúzních genů a sestřihových variant	tkáň (FFPE)	NGS - RNA panel (>50 genů)	určuje Molekulárně onkologická indikační komise
Klonální přestavba TCRB, TCRG, IGH, IGK	tkáň (FFPE)	multiplex PCR	T-, B-lymfomy

Tabulka č.1 - Seznam analyzovaných markerů - DNA

ABL1	CD79B	ERCC5	GNAQ	KDR	NFKBIA	PTCH1	SOX2
ABL2	CDC73	ERG	GNAS	KEAP1	NKX2-1	PTEN	SOX9
ACVR1	CDH1	ERRFI1	GPR124	KEL	NKX3-1	PTPN11	SPEN
ACVR1B	CDK12	ESR1	GPS2	KIF5B	NOTCH1	PTPRD	SPOP
AKT1	CDK4	ETS1	GREM1	KIT	NOTCH2	PTPRS	SPTA1
AKT2	CDK6	ETV1	GRIN2A	KLF4	NOTCH3	PTPRT	SRC
AKT3	CDK8	ETV4	GRM3	KLHL6	NOTCH4	QKI	SRSF2
ALK	CDKN1A	ETV5	GSK3B	KMT2B	NPM1	RAB35	STAG1
ALOX12B	CDKN1B	ETV6	H3F3A	KMT2C	NRAS	RAC1	STAG2
ANKRD11	CDKN2A	EWSR1	H3F3B	KMT2D	NRG1	RAD21	STAT3
ANKRD26	CDKN2B	EZH2	H3F3C	KRAS	NSD1	RAD50	STAT4
APC	CDKN2C	FAM123B	HGF	LAMP1	NTRK1	RAD51	STAT5A
AR	CEBPA	FAM175A	HIST1H1C	LATS1	NTRK2	RAD51B	STAT5B
ARAF	CENPA	FAM46C	HIST1H2BD	LATS2	NTRK3	RAD51C	STK11
ARFRP1	CHD2	FANCA	HIST1H3A	LMO1	NUP93	RAD51D	STK40
ARID1A	CHD4	FANCC	HIST1H3B	LRP1B	NUTM1	RAD52	SUFU
ARID1B	CHEK1	FANCD2	HIST1H3C	LYN	PAK1	RAD54L	SUZ12
ARID2	CHEK2	FANCE	HIST1H3D	LZTR1	PAK3	RAF1	SYK
ARID5B	CIC	FANCF	HIST1H3E	MAGI2	PAK7	RANBP2	TAF1
ASXL1	CREBBP	FANCG	HIST1H3F	MALT1	PALB2	RARA	TBX3
ASXL2	CRKL	FANCI	HIST1H3G	MAP2K1	PARK2	RASA1	TCEB1
ATM	CRLF2	FANCL	HIST1H3H	MAP2K2	PARP1	RB1	TCF3
ATR	CSF1R	FAS	HIST1H3I	MAP2K4	PAX3	RBM10	TCF7L2
ATRX	CSF3R	FAT1	HIST1H3J	MAP3K1	PAX5	RECQL4	TERC
AURKA	CSNK1A1	FBXW7	HIST2H3A	MAP3K13	PAX7	REL	TERT
AURKB	CTCF	FGF1	HIST2H3C	MAP3K14	PAX8	RET	TET1
AXIN1	CTLA4	FGF10	HIST2H3D	MAP3K4	PBRM1	RFWD2	TET2
AXIN2	CTNNA1	FGF14	HIST3H3	MAPK1	PDCD1	RHEB	TFE3
AXL	CTNNB1	FGF19	HLA-A	MAPK3	PDCD1LG2	RHOA	TFRC
B2M	CUL3	FGF2	HLA-B	MAX	PDGFRA	RICTOR	TGFBR1
BAP1	CUX1	FGF23	HLA-C	MCL1	PDGFRB	RIT1	TGFBR2
BARD1	CXCR4	FGF3	HNF1A	MDC1	PDK1	RNF43	TMEM127
BBC3	CYLD	FGF4	HNRNPK	MDM2	PDPK1	ROS1	TMPRSS2
BCL10	DAXX	FGF5	HOXB13	MDM4	PGR	RPS6KA4	TNFAIP3
BCL2	DCUN1D1	FGF6	HRAS	MED12	PHF6	RPS6KB1	TNFRSF14
BCL2L1	DDR2	FGF7	HSD3B1	MEF2B	PHOX2B	RPS6KB2	TOP1
BCL2L11	DDX41	FGF8	HSP90AA1	MEN1	PIK3C2B	RPTOR	TOP2A
BCL2L2	DHX15	FGF9	ICOSLG	MET	PIK3C2G	RUNX1	TP53
BCL6	DICER1	FGFR1	ID3	MGA	PIK3C3	RUNX1T1	TP63
BCOR	DIS3	FGFR2	IDH1	MITF	PIK3CA	RYBP	TRAF2
BCORL1	DNAJB1	FGFR3	IDH2	MLH1	PIK3CB	SDHA	TRAF7
BCR	DNMT1	FGFR4	IFNGR1	MLL	PIK3CD	SDHAF2	TSC1
BIRC3	DNMT3A	FH	IGF1	MLLT3	PIK3CG	SDHB	TSC2
BLM	DNMT3B	FLCN	IGF1R	MPL	PIK3R1	SDHC	TSHR
BMPRI1A	DOT1L	FLI1	IGF2	MRE11A	PIK3R2	SDHD	U2AF1
BRAF	E2F3	FLT1	IKBKE	MSH2	PIK3R3	SETBP1	VEGFA
BRCA1	EED	FLT3	IKZF1	MSH3	PIM1	SETD2	VHL
BRCA2	EGFL7	FLT4	IL10	MSH6	PLCG2	SF3B1	VTCN1
BRD4	EGFR	FOXA1	IL7R	MST1	PLK2	SH2B3	WISP3
BRIP1	EIF1AX	FOXL2	INHA	MST1R	PMAIP1	SH2D1A	WT1
BTG1	EIF4A2	FOXO1	INHBA	MTOR	PMS1	SHQ1	XIAP

BTK	EIF4E	FOXP1	INPP4A	MUTYH	PMS2	SLIT2	XPO1
C11orf30	EML4	FRS2	INPP4B	MYB	PNRC1	SLX4	XRCC2
CALR	EP300	FUBP1	INSR	MYC	POLD1	SMAD2	YAP1
CARD11	EPCAM	FYN	IRF2	MYCL1	POLE	SMAD3	YES1
CASP8	EPHA3	GABRA6	IRF4	MYCN	PPARG	SMAD4	ZBTB2
CBFB	EPHA5	GATA1	IRS1	MYD88	PPM1D	SMARCA4	ZBTB7A
CBL	EPHA7	GATA2	IRS2	MYOD1	PPP2R1A	SMARCB1	ZFHX3
CCND1	EPHB1	GATA3	JAK1	NAB2	PPP2R2A	SMARCD1	ZNF217
CCND2	ERBB2	GATA4	JAK2	NBN	PPP6C	SMC1A	ZNF703
CCND3	ERBB3	GATA6	JAK3	NCOA3	PRDM1	SMC3	ZRSR2
CCNE1	ERBB4	GEN1	JUN	NCOR1	PREX2	SMO	49 biomarkerů pro určení MSI
CD274	ERCC1	GID4	KAT6A	NEGR1	PRKAR1A	SNCAIP	
CD276	ERCC2	GLI1	KDM5A	NF1	PRKCI	SOCS1	
CD74	ERCC3	GNA11	KDM5C	NF2	PRKDC	SOX10	
CD79A	ERCC4	GNA13	KDM6A	NFE2L2	PRSS8	SOX17	

Tabulka č.2 - Seznam analyzovaných markerů - RNA panel

RNA FÚZE				VARIANTY SESTŘIHU RNA
ABL1	ERG	JAZF1	NTRK3	AR
AKT3	ESR1	KDR	NUTM1	EGFR
ALK	ETS1	KIF5B	PAX3	MET
AR	ETV1	KIT	PAX7	
AXL	ETV4	MET	PDGFRA	
BCL2	ETV5	MLL	PDGFRB	
BCOR	EWSR1	MLLT3	PIK3CA	
BRAF	FGFR1	MSH2	PPARG	
BRCA1	FGFR2	MYC	RAF1	
BRCA2	FGFR3	NOTCH1	RET	
CDK4	FGFR4	NOTCH2	ROS1	
CSF1R	FLI1	NOTCH3	RPS6KB1	
EGFR	FLT1	NRG1	STAT6	
EML4	FLT3	NTRK1	TMPRSS2	
ERBB2	JAK2	NTRK2	YWHAE	