

Martinské biooptické centrum, s.r.o., so sídlom: Prieložtek 1, 036 01 Martin

Vážená pani doktorka / Vážený pán doktor,

dovoľujeme si Vám týmto oznámiť uvedenie nového vyšetrenia spoločnosti Martinské biooptické centrum, s.r.o. :

**Molekulárno-genetické vyšetrenie fúzie ALK, ROS1, RET génov, skipping mutácie v exóne 14 MET génu a imbalance expresie ALK, ROS1 a RET génov z tkaniva fixovaného vo formalíne a zaliateho do parafínu (ďalej len FFPE) pacientov s nemalobunkovým karcinómom pľúc (ďalej len NSCLC) a fúzie a/alebo imbalance expresie RET génu u pacientov s nádorom štítnej žľazy.**

**Odber a transport biologického materiálu:**

- **Odber tkaniva** sa uskutočňuje mimo priestorov MBC, s.r.o. v Martine a riadi sa zaužívanými procesmi pri chirurgických zákrokoch.
- **Príjem materiálu** je možný **každý deň** v týždni od 7:00 do 15:30.

**Vzorka:** FFPE materiál

**Metóda:** Vyšetrenie špecifických génových fúzií ALK, ROS1 a RET génov, ako aj skipping mutácie v exóne 14 MET génu a imbalance expresie ALK, ROS1 a RET génov z RNA izolovanej z FFPE materiálu.

**Princíp metódy:** Izolácia RNA a jej následné testovanie realizované s GeneFusion assay pokrýva celý proces od vzorky až po výsledok s plne integrovanou prípravou vzorky nasledovanou reverznou transkripciou mRNA a RT-PCR analýzou amplifikácie a detekcie cielených sekvencií. Test GeneFusion Assay kvalitatívne deteguje špecifické génové fúzie pre ALK, ROS1, RET, ako aj skipping mutáciu v exóne 14 MET génu a imbalance expresie ALK, ROS1 a RET génu. Konkordancia výsledkov s doteraz využívanými metódami je na úrovni 95 – 100 %.

Výsledok je uvádzaný v binárnom skórovacom systéme (pozit. vz. negat.), pričom pri pozitívnom výsledku uvádzame konkrétnu detegovanú mutáciu špecifického génu podľa zápisu z reportu.

**Interpretácia:** Test umožňuje detegovať najčastejšie klinicky relevantné fúzie ALK, ROS1 a RET génov, ako aj skipping mutáciu v exóne 14 MET génu a imbalance expresie ALK, ROS1 a RET génov, ktoré sú v súčasnej dobe nevyhnutné pre nastavenie adekvátnej cielenej terapie u pacientov s NSCLC a nádorom štítnej žľazy.

**Indikácie vyšetrenia:** Vyšetrenie je indikované u pacientov s NSCLC a karcinómom štítnej žľazy.

**Obmedzenie vyšetrenia:** Vyšetrenie je dostupné a preplácané poisťovňou VŠZP a Union. U ostatných pacientov môže byť vyšetrenie realizované po úhrade výkonu podľa platného cenníka uvedeného na stránke: <http://mbc-patologia.sk/download/cennik-molgen.pdf>.

**Poznámka:** Molekulárno-genetická analýza prebieha na oddelení molekulárno-genetických a iných špeciálnych imunohistochemických vyšetrení Martinského biooptického centra, s. r. o., prevádzka Martin.

**Výsledok vyšetrenia:** do 2 týždňov od doručenia vzorky.

V prípade odborných otázok, prosím **kontaktujte:**

Prof. MUDr. Lukáš Plank, [plank@jfm.uniba.sk](mailto:plank@jfm.uniba.sk), t.č. 043/4133002

V prípade prevádzkových a iných otázok, prosím, **kontaktujte:**

RNDr. Anna Farkašová, PhD., [farkasova@mbc-patologia.sk](mailto:farkasova@mbc-patologia.sk), t.č. 0917 684 150

MVDr. Karla Scheerová, [scheerova@mbc-patologia.sk](mailto:scheerova@mbc-patologia.sk), t.č. 0917 684 150