

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 mutácie G12C v exóne 12 génu KRAS testom Idylla™ KRAS Mutation test na platforme Biocartis Idylla™ System (obe Biocartis) alebo testom LSR KRAS Mutation test v2 na platforme Cobas z480 (obe Roche Molecular Diagnostic) z tkaniva fixovaného vo formalíne a zaliateho do parafínu (ďalej len FFPE) pacientov s nemalobunkovým karcinómom pľúc (ďalej len NSCLC).

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 mutácie G12C v exóne 12 KRAS génu testom Idylla™ KRAS Mutation test na platforme Biocartis Idylla™ System (obe Biocartis) alebo testom LSR KRAS Mutation test v2 na platforme Cobas z480 (obe Roche Molecular Diagnostic) z DNA izolovanej z FFPE materiálu

Princíp metódy:

Idylla: Izolácia DNA a jej následné testovanie realizované s Idylla™ KRAS Mutation test pokrýva celý proces od vzorky až po výsledok s plne integrovanou prípravou vzorky nasledovanou RT-PCR analýzou amplifikácie a detekcie cielených sekvencií. Test Idylla™ KRAS Mutation test kvalitatívne deteguje špecifické mutácie v kodóne 12, 13, 59, 61, 117 alebo 146 KRAS génu.

Roche: DNA izolovaná pomocou Cobas® DNA Sample Preparation Kit. Testovanie realizované na platforme cobas® Z480 s použitím kitu LSR KRAS Mutation test v2. LSR KRAS Mutation test v2 je RT-PCR test, ktorý deteguje mutácie v kodóne 12, 13, 59, 61, 117 alebo 146 KRAS génu.

Oba testy sú schopné uvedené mutácie detegovať so senzitivitou $\geq 5\%$ mutantných sekvencií v pozadí divokého typu DNA (závisí od typu mutácie).

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: Oba testy umožňujú detegovať špecifickú mutáciu G12C v kodóne 12 KRAS génu, ktorá je u pacientov s NSCLC spojená s pozitívnu odpoveďou na liečbu KRAS inhibítorom.

Indikácie vyšetrenia: Vyšetrenie je indikované u pacientov s NSCLC s nepotvrdenou mutáciou/prestavbou génu EGFR, ALK, ROS1 a BRAF, ktorí sú odliečení jedným cyklom chemoterapie.

Obmedzenie vyšetrenia: Vyšetrenie je dostupné a preplácané poisťovňami VŠZP (3x za život), UNION (1x za život) a Dôvera (1x za život). Po prekročení periodicity vyšetrenia je možné vyšetrenie realizovať 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, lukas.plank@uniba.sk, t.č. 043/4133002

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

RNDr. Anna Farkašová, PhD., farkasova@mbc-patologia.sk, t.č. 0917 684 150

MVDr. Karla Scheerová, scheerova@mbc-patologia.sk, t.č. 0917 684 150