

Martinské bioptické 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 bioptické centrum, s.r.o. :

Molekulárno-genetické vyšetrenie mutačného stavu génu *BRAF* testom cobas® BRAF V600 Mutation Test na platforme Cobas z480 (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 mutácií V600 v exóne 15 *BRAF* génu testom cobas® BRAF V600 Mutation Test (CE-IVD) na platforme Cobas z480 (obe Roche Molecular Diagnostic) z DNA izolovanej z FFPE materiálu.

Princíp metódy: DNA izolovaná pomocou Cobas® DNA Sample Preparation Kit. Testovanie realizované na platforme cobas® Z480 s použitím CE-IVD kitu cobas® BRAF V600 Mutation Test. Cobas® BRAF V600 Mutation Test je RT-PCR test, ktorý deteguje mutácie V600 (V600D, V600E, V600E2, V600K a V600R) v exóne 15. Uvedené mutácie je možné 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 nie je možné uvádzať konkrétnu detegovanú mutáciu (test to neumožňuje).

Interpretácia: Test umožňuje detegovať najčastejšie klinicky relevantné mutácie V600 (V600D, V600E, V600E2, V600K a V600R) v exóne 15 *BRAF* génu. Podľa výsledkov klinických štúdií prítomnosť mutácií v exóne 15 *BRAF* génu u pacientov s NSCLC je spojená s pozitívnu odpoveďou na liečbu BRAF-riadenými inhibítormi tyrozínkinázy (TKI).

Indikácie vyšetrenia: Vyšetrenie je indikované u pacientov s NSCLC (AC) s nepotvrdenou mutáciou/prestavbou génu *EGFR*, *ALK* a *ROS1*.

Obmedzenie vyšetrenia: Vyšetrenie je dostupné a preplácané poisťovňou 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 bioptického 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



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

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