

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

**Vážená pani doktorka / Vážení pán doktor,**

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

**Molekulárno-genetické vyšetrenie mutačného stavu génu *EGFR* testom The OncoBEAM™ EGFR Kit v2 (RUO) (Sysmex Inostics) z plazmy pacientov s nemalobunkovým karcinómom pľúc (ďalej NSCLC)**

**Odber a transport biologického materiálu:**

- Na vyšetrenie sa odoberá **2x10 ml** periférnej krvi do špeciálnej skúmavky – tzv. cell-free DNA BCT od firmy Streck (záujemcom na požiadanie dodá MBC, s.r.o.).
- Je potrebné **naplniť** každú **skúmavku kompletne**, kým sa krvný tok nezastaví (Preplnenie alebo nedostatočné naplnenie skúmavky bude mať za následok nesprávny pomer medzi krvou a stabilizačným médiom v skúmavke).
- Ihneď po naplnení každú skúmavku **jemne prevráťte 8-10 krát**, aby došlo k premiešaniu krvi so stabilizačným médiom v skúmavke.
- **Každú skúmavku označte** menom a rodným číslom pacienta a dátumom odberu.
- Po odbere **skúmavky vložte do termoizolačnej obálky** (súčasť prepravnej krabice), ktorú **vložte do polystyrénovej prepravnej krabice** (záujemcom na požiadanie dodá MBC, s.r.o.).
- Následne **do prepravnej krabice vložte termoizolačné náplne** (súčasť prepravnej krabice), ktoré boli **skladované pri izbovej teplote (15 – 25 °C)** a **krabicu zalepte**, aby boli dodržané konštantné teplotné podmienky počas celej doby prepravy.
- **Termoizolačné náplne nie** je potrebné **chladit'** a je vyslovene **zakázané ich mraziť**, aby nedošlo k hemolýze červených krviniek.
- **Vzorky** musia byť **doručené** do MBC, s.r.o. v Martine maximálne **do 3 dní od odberu**.
- V prípade potreby **zabezpečenia transportu** vzoriek, prosím **kontaktujte** našich našich obchodných zástupcov: Monika Dupkalová, t.č. 0918 423 237 alebo Mgr. Ardian Ameti, t.č. 0918 210 678.
- **Príjem materiálu** je možný **každý nepárny týždeň** v mesiaci.

**Vzorka:** plazma separovaná do 3 dní od odberu krvi (separácia plazmy sa uskutoční po doručení krvi pacienta v MBC, s.r.o. v Martine).

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

**Metóda: vyšetrenie 36 somatických mutácií v exónoch 18, 19, 20 a 21 génu *EGFR* testom the OncoBEAM™ *EGFR* Kit v2 (RUO) (Sysmex Inostics) na platforme Cube 6i Flow Cytometer (Sysmex Inostics) z plazmy pacientov s NSCLC.**

**Interpretácia:** Test umožňuje detegovať somatické mutácie v exónoch 18, 19 a 21 génu *EGFR* (konkrétne bodové mutácie G719X v exóne 18, delécie a komplexné mutácie v exóne 19 a bodové mutácie L858R a L861Q v exóne 21), ktoré sú spájané s citlivosťou voči TKI (tzv. aktivačné), zároveň predstavujú takmer 90 % všetkých mutácií v géne *EGFR*. Test zároveň umožňuje detegovať somatické mutácie v exóne 20 génu *EGFR* (konkrétne bodové mutácie T790M a C797S), ktoré sú spájané s rezistenciou voči TKI 1. a 2. generácie (tzv. rezistentné mutácie).

**Indikácie vyšetrenia:** Vyšetrenie je indikované: **a)** u pacientov s histologicky potvrdeným NSCLC s dokázanou mutáciou *EGFR* génu po aplikácii ich cielenej liečby podľa rozhodnutia pneumoonkológa (napr. pri nedostatočnej odpovedi, resp. jej zlyhávaní, pri relapse a pod.), t.j. pri potrebe identifikácie mutácií génu *EGFR* spájaných s rezistenciou voči použitej liečbe, ktorá by vyžadovala zmenu cielenej terapie, alebo aj **b)** u pacientov s histologicky potvrdeným NSCLC, prioritne typu adenokarcinómu, ak v bioptickom alebo cytologickom materiáli nebolo z odôvodnených príčin možné napriek verifikácii NSCLC vyšetriť mutačný stav génu *EGFR*.

**Poznámka:** Molekulárno-genetická analýza prebieha v Laboratóriu molekulárno-biologických metód Martinského biooptického centra, spol. s r.o. v Martine.

**Výsledok vyšetrenia:** do 2 týždňov odo dňa doručenia separovanej plazmy.

V prípade odborných otázok, prosím **kontaktujte:** Prof. MUDr. Lukáš Plank, [plank@jfmmed.uniba.sk](mailto:plank@jfmmed.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. 043/4223585  
MVDr. Karla Scheerová, [scheerova@patologia.sk](mailto:scheerova@patologia.sk), t.č. 043/4223585