

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 mutačného stavu génu *RAS* testom LSR KRAS Mutation test v2 a LSR BRAF/NRAS Mutation test v2 na platforme Cobas z480 (Roche Molecular Diagnostic) z plazmy pacientov s kolorektálnym karcinómom (ďalej len KRK)

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.
- Ku **každý skúmavke vyplňte žiadanku** na molekulárno-genetickú analýzu.
- 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), **priložte vyplnenú žiadanku a krabicu zalepte**, aby boli dodržané konštantné teplotné podmienky počas celej doby prepravy.
- **Termoizolačné náplne nie je potrebné chladiť** a je vyslovene **zakázané ich mraziť**, aby nedošlo k hemolýze červených krviniek.
- **Odber materiálu je možný každý deň v týždni okrem piatka. 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 obchodných zástupcov:
 - Monika Dupkalová, dupkalova@klinickabiochemia.sk, 0918 423 237
- ZA a okres, PB, MT čiastočne, Orava celá
 - Mgr. Ardian Ameti, ameti@klinickabiochemia.sk, 09108 210 678
- MT čiastočne, PP okres, SNV, LH, LM, ZA čiastočne, Prievidza okres
 - Mgr. Slavomíra Augustínová, augustinova@mbc-patologia.sk, 0917 975 403
- BB kraj
 - Mgr. Jarmila Melegová, melegova@klinickabiochemia.sk, 0905 220 680
- ostatné
- **Príjem materiálu je možný každý deň v týždni okrem piatka. Izolácia DNA a samotná analýza sa uskutočňuje vždy v stredu od 08:00 každý párny týždeň** v mesiaci. Zo vzoriek krvi, ktoré budú dodané po tomto termíne, bude automaticky odseparovaná plazma zamrazená a zahrnutá do ďalšej analýzy nasledujúci párny týždeň.

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

Metóda: Vyšetrenie 36 somatických mutácií v exónoch 2, 3, 4 génov *KRAS* a *NRAS* a exónu 15 *BRAF* génu testom LSR *KRAS* Mutation test v2 a LSR *BRAF/NRAS* Mutation test v2 na platforme Cobas z480 (Roche Molecular Diagnostic) z plazmy pacientov s KRK.

Princíp metódy: ctDNA z plazmy separovanej z periférnej krvi je izolovaná kitom Cobas cfDNA samp prep 24T. Testovanie sa uskutočňuje na platforme cobas® Z480 (Roche Molecular Diagnostics) pomocou testu LSR *KRAS* Mutation test v2 a LSR *BRAF/NRAS* Mutation test v2. LSR *KRAS* Mutation test v2 a LSR *BRAF/NRAS* Mutation test v2 je RT-PCR metóda určená na detekciu bodových mutácií v exónoch 2 (G12A/C/D/R/S/V, G13A/C/D/R/S/V, A18T), exónu 3 (A59D/T, Q61Hc/Ht/K/L/P/R) a exónu 4 (K117Nc/Nt, A146T/V) génov *KRAS* a *NRAS* a exónu 15 (V600E/E2/D/R/K(M) génu *BRAF*. Test LSR *KRAS* Mutation test v2 a LSR *BRAF/NRAS* Mutation test v2 dokáže detegovať mutácie s ≤ 100 kópiami mutantnej DNA na 1 ml plazmy s použitím štandardného vstupu 25 μ l DNA na jednu reakčnú jamku. Výsledok je uvádzaný v binárnom skórovacom systéme (pozit. vz. negat.), pričom pri pozitívnom výsledku uvádzame konkrétnu detegovanú mutáciu a tzv. semi-kvantitatívny index.

Interpretácia: Test umožňuje detegovať najčastejšie klinicky relevantné mutácie v exónoch 2, 3, 4 *RAS* génov a exónu 15 *BRAF* génu, ktoré sú v súčasnej dobe nevyhnutné pre nastavenie adekvátnej cielenej terapie u pacientov s KRK.

Indikácie vyšetrenia: Vyšetrenie je indikované u pacientov s histologicky potvrdeným KRK ak v bioptickom alebo cytologickom materiáli nebolo z odôvodnených príčin možné napriek verifikácii KRK vyšetriť mutačný stav génov *RAS* a *BRAF*, príp. podľa rozhodnutia ošetrojúceho onkológa (napr. pri nedostatočnej odpovedi, resp. jej zlyhávaní, pri relapse a pod.).

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

Výsledok vyšetrenia: do 2 týždňov od začiatku analýzy, t.j. stredy každý nepárny týždeň.

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. 043/4223585

MVDr. Karla Scheerová, scheerova@patologia.sk, t.č. 043/4223585