

<b>Wykaz badań genetycznych w chorobach nowotworowych</b> (ICD-10: C15 – C20, C34, C38, C40, C41, C43, C47, C48, C49, C50, C56, C57, C64, C69, C70, C71, C72, C73, C74, C82, C83, C85, C88, C90.0, C90.1, C90.2, C91.0, C91.1, C 92.0, C92.1, C93.1, D33, D45, D46, D47, D76- - z rozszerzeniami do pięciu znaków)		
Lp .	Zakres badań genetycznych	Kategoria szczegółowa
1.	Proste badanie genetyczne	1.1. Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu <b>jednej metody prążkowej</b>
		1.2. FISH <sup>2)</sup> /ISH <sup>3)</sup> (fluorescencyjna hybrydyzacja in situ) do komórek nowotworowych z zastosowaniem <b>jednej sondy</b> DNA lub sondy z zestawem kontrolnym
		1.3. Prosty test - badanie molekularne
		Analiza jednej lub kilku mutacji wykrywanych w od jednego do 6 amplikonów przy użyciu reakcji PCR <sup>1)</sup> /sekwencjonowania Sangera / prostych zestawów diagnostycznych
		lub analiza ekspresji / obecności genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody real-time PCR (RQ-PCR).
2.	Złożone badanie genetyczne	2.1. Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu <b>dwu lub kilku metod prążkowych</b>
		2.2. Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu <b>jednej metody prążkowej z równoległą analizą FISH<sup>2)</sup> z użyciem 1-2 sond</b> lub z <b>prostym badaniem molekularnym</b>
		2.3 FISH <sup>2)</sup> /ISH <sup>3)</sup> do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu sond ( <b>od 2 do 3 sond</b> )
		2.4. FISH <sup>2)</sup> do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu sond ( <b>od 1 do 2 sond</b> ) z równoległą analizą kariotypu lub z <b>prostym badaniem molekularnym</b>
		2.5. C-Ig-FISH <sup>2)</sup> (Cytoplasmic Immunoglobulin FISH) <b>ocena statusu kilku genów w wyodrębnionej populacji plazmocytów</b> (zestaw sond zgodnie z zaleceniami klinicznymi)
		2.6. Złożony test - badanie molekularne
		Analiza 6-40 amplikonów metodą sekwencjonowania Sangera lub NGS
		lub analiza przy użyciu prostej reakcji PCR <sup>1)</sup> z dodatkowym zastosowaniem Southern Blot
		lub badanie mutacji dynamicznych
		lub analiza duplikacji/delecji
		lub analiza metylacji
3.	Zaawansowane badanie genetyczne	3.1. Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu <b>jednej metody prążkowej z równoległymi badaniami analizą FISH</b> z użyciem <b>&gt;2 sond</b> lub z <b>badaniem molekularnym (2 proste lub 1 złożone badanie molekularne)</b>
		3.2. FISH/ISH <sup>2),3)</sup> do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu <b>co najmniej o najmniej 4 sond</b> lub z <b>zastosowaniem co najmniej 3<sup>4)</sup> sond z równoległym badaniem molekularnym</b>
		3.3. Test zaawansowany - badanie molekularne
		Profil ekspresji genów GEP (Gene Expression Profiling) - różne zestawy diagnostyczne dedykowane poszczególnym nowotworom
		lub sekwencjonowanie NGS (powyżej 40 amplikonów)

<sup>1)</sup> - badanie metodą PCR lub modyfikacjami tej metody (RT-PCR, RQ-PCR, nested-PCR, real time PCR i inne)

<sup>2)</sup> - oznaczenie FISH użyte w tabeli oznacza fluorescencyjną hybrydyzację in situ

<sup>3)</sup> - oznaczenie ISH użyte w tabeli oznacza niefluorescencyjną hybrydyzację in situ (np. CISH, SISH i metody pokrewne)

<sup>4)</sup> w NDRP: 2 (dwu) sond o ile w równoległym badaniu molekularnym nie stwierdzono klinicznie istotnych mutacji i w badaniu immunohistochemicznym potwierdzono obecność istotnego klinicznie białka fuzyjnego