

Załącznik nr 5. Wykaz badań genetycznych w chorobach nowotworowych**Tabela 1 Wykaz badań genetycznych w chorobach nowotworowych (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 jednej metody prążkowej
		1.2. FISH ²⁾ /ISH ³⁾ (fluorescencyjna hybrydyzacja in situ) do komórek nowotworowych z zastosowaniem jednej sondy 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 ¹⁾ / 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 dwu lub kilku metod prążkowych
		2.2. Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu jednej metody prążkowej z równoległą analizą FISH²⁾ z użyciem 1-2 sond lub z prostym badaniem molekularnym
		2.3 FISH ²⁾ /ISH ³⁾ do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu sond (od 2 do 3 sond)
		2.4. FISH ²⁾ do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu sond (od 1 do 2 sond) z równoległą analizą kariotypu lub z prostym badaniem molekularnym
		2.5. C-Ig-FISH ²⁾ (Cytoplasmic Immunoglobulin FISH) ocena statusu kilku genów w wyodrębnionej populacji plazmacytów (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 ¹⁾ z dodatkowym zastosowaniem Southern Blot
		lub badanie mutacji dynamicznych
		lub analiza duplikacji/delecji
3.	Zaawansowane badanie genetyczne	3.1. Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu jednej metody prążkowej z równoległymi badaniami analizą FISH z użyciem >2 sond lub z badaniem molekularnym (2 proste lub 1 złożone badanie molekularne)
		3.2. FISH/ISH ^{2),3)} do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu co najmniej o najmniej 4 sond lub z zastosowaniem co najmniej 3⁴⁾ sond z równoległym badaniem molekularnym
		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)

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

2) - oznaczenie FISH użyte w tabeli oznacza fluorescencyjną hybrydyzację in situ

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

4) 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

Źródło: Załącznik nr 7 do Zarządzenia nr 184/2019/DSOZ Prezesa NFZ