

ЗАЯВКА ЗА МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕН АНАЛИЗ

Данни за пациента

Имена:
Дата на раждане:
ЕГН
Пол:
Данни за контакт (тел, имейл, адрес):

Данни за насочващия лекар

Имена:
УИН:
Институция
Данни за контакт (тел, имейл, адрес):

Диагноза/Симптоми (моля, приложете копия на релевантна медицинска документация):

Индикация:

- предиктивен анализ (избор на терапия; носителство на фамилен вариант)
- прогностичен анализ (оценка на прогноза на заболяването)
- диагностичен анализ (потвърждаване на клинична диагноза)
- друго:

Кратка лична и фамилна анамнеза (ако е приложимо):

Вид материал:

- EDTA-кръв (количество:)
- Геномна ДНК от (вид тъкан)
- FFPE тъкан
- друго:

Дата и място на взимане на пробата:

Отговорно лице:

Необходимо изследване:

КОЛОРЕКТАЛЕН КАРЦИНОМ (КРК)

- NGS-базирано секвениране *KRAS* екзони 2, 3, 4, *NRAS* екзони 2, 3, 4; *BRAF* екзони 11, 15; *HER2* амплификация; *PIK3CA* екзони 1, 4, 6, 7, 9, 13, 18, 20; *TP53* целия екзон
- RAS-статус: *KRAS* и рефлукторно *NRAS* - rPCR-базирано таргетно генотипиране в екзони 2, 3, 4
- KRAS* - rPCR-базирано таргетно генотипиране в екзони 2, 3, 4
- NRAS* - rPCR-базирано таргетно генотипиране в екзони 2, 3, 4
- BRAF* - rPCR-базирано таргетно генотипиране за варианти в кодон V600, екзон 15
- PIK3CA* - rPCR-базирано таргетно генотипиране за варианти в екзони 9, 20
- MSI* - фрагментен анализ
- Статус на метилиране на *MLH1*, (и *MSH2*, *PMS2*, *MSH6*), *BRAF p.V600E (c.1799T>A)*, делеции и дупликации на *EPCAM* (синдром на Линч) - MS-MLPA анализ, въвежда се (лабораторна верификация)

РАК на ГЪРДА/ЯЙЧНИК

- NGS-базирано секвениране и делеционно-дупликационен анализ - *BRCA1*, *BRCA2* кръв
- NGS-базирано секвениране и делеционно-дупликационен анализ - *BRCA1*, *BRCA2* FFPE тъкан (тумор)
- NGS-базирано секвениране - *BRCA1*, *BRCA2*, *CHEK2*, *PALB2*, *RAD51C*, *TP53* - кръв
- Секвениране по Сангер – идентифициране/потвърждаване на известен *BRCA1*, *BRCA2* вариант
- Делеционно-дупликационен (MLPA) анализ - идентифициране/потвърждаване на известен *BRCA1*, *BRCA2* вариант
- NGS-базирано секвениране на *PIK3CA* екзони 1, 4, 6, 7, 9, 13, 18, 20
- rPCR таргетно генотипиране на *PIK3CA* - екзони 9 и 20

МБАЛ СЪРЦЕ И МОЗЪК ПЛЕВЕН

Плевен 5800, ул. Пиер Кюри №2, тел.: 064 678 400, факс: 064 678 500

e-mail: info@cardiacinstitute.bg, www.heartandbrain.bg

Лаборатория по медицинска генетика

СЪРЦЕ И МОЗЪК®

ГАСТРОИНТЕСТИНАЛЕН СТРОМАЛЕН ТУМОР (GIST)

- NGS-базирано секвениране *C-KIT* екзони 2, 8, 9, 10, 11, 13, 14, 15, 17, 18; *PDGFRA* екзони 12, 14, 15, 18

НЕДРЕБНОКЛЕТЪЧЕН РАК НА БЕЛИЯ ДРОБ (НДРБД)

- NGS-базирано секвениране *EGFR* екзони 18, 19, 20, 21; *KRAS*, екзони 2, 3, 4 вкл. G12C; *BRAF* екзони 11 и 15; *HER2* амплификация; *MET* екзони 2, 11, 14, 16, 18, 19, 20, и дупликационно/амплификационен анализ; *TP53* целият екзом
- EGFR* FFPE туморна тъкан с rtPCR-базирано таргетно генотипиране в екзони 18, 19, 20, 21.
- EGFR* плазма с rtPCR-базирано таргетно генотипиране - T790M.
- KRAS*. G12C с rtPCR-базирано таргетно генотипиране.
- BRAF* с rtPCR-базирано таргетно генотипиране - кодон V600E
- ALK*-сливания, *ROS1*-сливания, *RET* амплификации, *MET* екзон 14 прескачане с NGS-базирано секвениране от PNH

МЕЛАНОМ

- NGS-базирано секвениране *BRAF* екзони 11 и 15; *c-KIT* екзони 2, 8, 9, 10, 11, 13, 14, 15, 17, 18; *NRAS* екзони 2, 3 и 4
- Таргетно rtPCR-базирано генотипиране на *BRAF* кодон V600
- Таргетно rtPCR-базирано генотипиране на *NRAS* в екзони 2, 3 и 4

ЩИТОВИДНА ЖЛЕЗА

- NGS-базирано секвениране: *RET* – екзони 10, 11, 13, 15, 16; *TERT* – промотор; *TP53* – целия екзом; *HRAS* – екзони 2 и 3; *BRAF* екзони 11 и 15

ТУМОРИ на ЦЕНТРАЛНА НЕРВНА СИСТЕМА

- NGS-базирано секвениране *IDH1* (целият екзон 4), *IDH2* (целият екзон 4), *EGFR* амплификация, *TERT*-точкови мутации в промотора, *BRAF* - секвениране на екзони 11 и 15, *TP53* – целия екзом.
- IDH1* и *IDH2* - таргетен rtPCR анализ.
- 1p/19q-ко-делеция, *IDH1* (2 mut) и *IDH2* (2 mut), *CDKN2A/Bdel* – MLPA анализ
- BRAF* - таргетен rtPCR базиран анализ за V600E.
- Аберантно метилиране на *MGMT*, *IDH1* (2 mut) и *IDH2* (2 mut), *TERT*-точкови мутации в промотора – MS-MLPA анализ, to be introduced 2023

ТРОМБОФИЛИЯ

- rtPCR-базирано таргетно генотипиране на вариантите:
 - Factor V Leiden (NM_000130.4(F5):c.1601G>A (p.Arg534Gln; R534Q)),
 - Factor II протромбин (NM_000506.5(F2):c.*97G>A, известен като c.20210G>A),
 - PAI-1 (полиморфизъм 4G; NM_000602.5(SERPINE1): c.-820G[(4_5)]),
 - вариант с.C665T в гена *MTHFR* (NM_005957.5(MTHFR): c.665C>T) и
 - вариант с.A1286C (NM_005957.4(MTHFR):c.1286A>C) в гена *MTHFR*.

ТРАНСТИРЕТИНОВА АМИЛОИДОЗА

- Секвениране по метод Сангер на всички кодиращи и регулаторни региони и интрон-екзонни преходи за секвенционни варианти на гена *TTR*.
- Секвениране по метод Сангер за познат (фамилен) вариант в гена *TTR*.

При въпроси и за заявка на куриер, моля обърнете се към Регистратура на МБАЛ „Сърце и мозък“ Плевен на тел.: 064 678 400, през интернет страница www.heartandbrain.bg или на имейл info@cardiacinstitute.bg.