

Prediktivní vyšetřování aktivačních mutací receptoru pro epidermální růstový faktor (EGFR) u nemalobuněčného karcinomu plic

ÚVOD

Testování musí být **všichni pacienti s NSCLC automaticky po stanovení morfoloické diagnózy**. Definitivní morfoloickou diagnózu stanoví patolog z histologie nebo cytologie.

Odběr materiálu na genetické testování nesmí vést k tomu, že by bylo ohroženo stanovení definitivní histopatologické diagnózy. **V případě limitovaného množství materiálu může dát klinik přednost vyšetření mutačního stavu před subtypizací NSCLC** - o tomto včas informuje laboratoř Ústavu patologie.

POŽADAVKY NA MATERIÁL

Materiál získaný bronchoskopicky

1. V případě biopsie z nádoru je doporučen odběr materiálu z více míst nádoru a snaha o získání maximálního možného objemu tkáně.
2. Okamžitá fixace v **10% pufovaném formalínu** (dodá Lékárna FN).
3. Cytologické nátěry se provádí standardně, bez zvláštních požadavků na fixaci.
4. Na Průvodním listu k zásilce bioptického materiálu musí být klinikem připsána **žádost o genetické vyšetření EGFR**. Není třeba vyplňovat žádné zvláštní žádanky.
5. Další zpracování a odeslání k molekulárně biologickému vyšetření zajišťuje Ústav patologie.

Materiál získaný z resekátu

1. Celý resekát okamžitě po odběru uložit do **10% pufovaného formalínu** (dodá Lékárna FN) nebo po domluvě s patologií **celý resekát zaslat zabalený v gáze** zvlhčené fyziologickým roztokem. Patolog vyšetřením nazmrzlo ověří přítomnost nádorové tkáně.
2. Na Průvodním listu k zásilce bioptického materiálu musí být klinikem připsána **žádost o genetické vyšetření EGFR**. Není třeba vyplňovat žádné zvláštní žádanky.
3. Patolog ze zasláního materiálu odebírá vzorek pro genetické vyšetření.
4. Další zpracování a odeslání k molekulárně biologickému vyšetření zajišťuje Ústav patologie.

KRITICKÁ MÍSTA

1. Množství odebrané tkáně
2. Nevhodné fixativum (10% nepufovaný formalín, fyziologický roztok, malé množství fixativa).
3. Nízký podíl maligních buněk ve vzorku.
4. Vysoká heterogenita nádoru, nekrotická tkáň.

JAK A KDE TESTOVAT

Každé pracoviště provádějící molekulárně genetickou diagnostiku by si mělo vytvořit svůj postup a domluvit se na spolupráci s patologií a kliniky. Obecně platí, že v **případě nedostatečného množství materiálu je nezbytné provést nový odběr tkáně nebo rezignovat na vyšetření.**

V případě limitovaného množství nádorových buněk v jinak reprezentativním vzorku je vhodné zvýšit zastoupení nádorových elementů pomocí makrodisekce, případně mikrodisekce. Rovněž lze zvážit provedení celogenomové amplifikace. Pracoviště provádějící testování mutací EGFR musí být schopné provádět molekulárně genetické vyšetření pomocí nejméně dvou nezávislých metod.

Esenciální je těsná spolupráce mezi histopatologickou a molekulárně genetickou laboratoří zajištění externí kontroly kvality nebo alespoň mezilaboratorní porovnávání vzorků.

KONTAKTY

Ústav patologie

MUDr. Jana Dvořáčková, Ph.D.MIAC – tel: 597 37 2301, 597 37 2311

Mgr. Jana Vaculová – tel: 597 37 2323, 597 37 2321

Pracoviště molekulární patologie

RNDr. Magdalena Uvírová, tel: 595 700 999, 595 700 166

Mgr. Jarmila Šimová – tel: 597 093 445, 738 513 445