

Lista badań wykonywanych w Pracowni Molekularnej

Badanie	Metoda	Minimalna objętość materiału	Tryb zlecenia /wykonywania	Czas oczekiwania na wynik	Czułość metody
Diagnostyka przewlekłej białaczki szpikowej					
Identyfikacja genu fuzyjnego <i>BCR::ABL1</i> *	multiplex PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	10 ⁻²
Identyfikacja genu fuzyjnego <i>BCR::ABL1</i> p210 lub p190 lub p230 *	RT-PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	10 ⁻²
Diagnostyka przewlekłych nowotworów mieloproliferacyjnych <i>BCR::ABL1</i> ujemnych:					
Identyfikacja mutacji V617F w genie <i>JAK2</i> *	ARMS PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	2%
Identyfikacja mutacji w eksonie 9 genu <i>CALR</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji w eksonie 10 genu <i>MPL</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji w eksonie 12 genu <i>JAK2</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji w eksonie 12 genu <i>ASXL1</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji P95 w genie <i>SRSF2</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji S34/Q157 w genie <i>U2AF1</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji w eksonie 4 genów <i>IDH1/IDH2</i> *	Real-time PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 5 dni roboczych	5%
Diagnostyka nowotworów mielodysplastycznych:					
Identyfikacja mutacji w eksonach 13-16 genu <i>SF3B1</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji w genie <i>TP53</i> (eksony 2-11) *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji w eksonie 12 genu <i>ASXL1</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji P95 w genie <i>SRSF2</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji S34/Q157 w genie <i>U2AF1</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji w eksonie 4 genów <i>IDH1/IDH2</i> *	Real-time PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 5 dni roboczych	5%
Identyfikacja mutacji w genie <i>RUNX1</i> (eksony 2-9) *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%

Lista badań wykonywanych w Pracowni Molekularnej

Diagnostyka mastocytozy:					
Identyfikacja mutacji D816V w genie <i>c-KIT</i> *	ARMS PCR / real-time PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/normalny	Do 10 dni roboczych	0,5-1%
Diagnostyka różnicowa białaczki włochatokomórkowej:					
Identyfikacja mutacji V600E w genie <i>BRAF</i> *	AS-PCR	2 ml szpiku kostnego	Normalny/normalny	Do 10 dni roboczych	≥ 0,1%
Diagnostyka makroglobulinemii Waldenströma					
Identyfikacja mutacji L265P w genie <i>MYD88</i> *	AS-PCR / real-time PCR	2 ml szpiku kostnego	Normalny/normalny	Do 10 dni roboczych	≥ 0,1%
Oznaczenie minimalnej choroby resztkowej u chorych na przewlekłą białaczkę szpikową, gen fuzyjny <i>BCR::ABL1</i> *	qPCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	*Pilny / pilny Normalny/normalny	* do 5 dni roboczych (w uzasadnionych sytuacjach klinicznych) Do 10 dni roboczych	10 ⁻⁴
Diagnostyka przewlekłej białaczki eozynofilowej:					
Identyfikacja genu fuzyjnego <i>FIP1L1::PDGFRA</i> *	RT-PCR / nested-PCR / real-time PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/normalny	Do 10 dni roboczych	10 ⁻⁴
Diagnostyka ostrych białaczek szpikowych:					
Identyfikacja genu fuzyjnego <i>RUNX1::RUNX1T1</i> *	RT-PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/normalny	Do 5 dni roboczych	0,01%
Identyfikacja genu fuzyjnego <i>CBFB::MYH11</i> *	RT-PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/normalny	Do 5 dni roboczych	0,01%
Identyfikacja genu fuzyjnego <i>PML::RARA</i> *	RT-PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Pilny / pilny	Do 3 dni roboczych	0,01%
Identyfikacja genu fuzyjnego <i>BCR::ABL1</i> p210 *	RT-PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/normalny	Do 5 dni roboczych	0,01%
Identyfikacja genu fuzyjnego <i>BCR::ABL1</i> p190 *	RT-PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/normalny	Do 5 dni roboczych	0,01%
Identyfikacja mutacji w eksonie 12 genu <i>NPM1</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/normalny	Do 3 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji w eksonie 1 genu <i>CEBPA</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji w eksonie 4 genów <i>IDH1/IDH2</i> *	Real-time PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/normalny	Do 5 dni roboczych	5%

Lista badań wykonywanych w Pracowni Molekularnej

Identyfikacja mutacji w eksonie 12 genu <i>ASXL1</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji P95 w genie <i>SRSF2</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji S34/Q157 w genie <i>U2AF1</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji w eksonach 13-16 w genie <i>SF3B1</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji w genie <i>TP53</i> (eksony 2-11) *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji w genie <i>RUNX1</i> (eksony 2-9) *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Badanie panelu genów związanych z patogenezą nowotworów mieloidalnych *	Sekwencjonowanie techniką NGS	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 20 dni roboczych	1%
Diagnostyka ostrych białaczek limfoblastycznych					
Identyfikacja genu fuzyjnego <i>BCR::ABL1</i> p190 *	RT-PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Pilny / pilny	Do 5 dni kalendarzowych	0,01%
Identyfikacja genu fuzyjnego <i>BCR::ABL1</i> p210 *	RT-PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Pilny / pilny	Do 5 dni kalendarzowych	0,01%
Identyfikacja genu fuzyjnego <i>ETV6::RUNX1</i> *	RT-PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	0,01%
Identyfikacja genu fuzyjnego <i>TCF3::PBX1</i> *	RT-PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	0,01%
Identyfikacja genu fuzyjnego <i>KMT2A::AFF1</i> *	RT-PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	0,01%
Identyfikacja genu fuzyjnego <i>STIL::TAL1</i> *	RT-PCR	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	0,01%
Diagnostyka przewlekłej białaczki limfocytowej					
Identyfikacja mutacji w genie <i>TP53</i> (eksony 2-11) *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej / 2 ml szpiku kostnego	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Diagnostyka hemochromatozy:					
Identyfikacja mutacji p.C282Y w genie <i>HFE</i> *	Real-time PCR	10 ml krwi obwodowej	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	100%
Identyfikacja mutacji p.H63D w genie <i>HFE</i> *	Real-time PCR	10 ml krwi obwodowej	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	100%
Identyfikacja mutacji p.S65C w genie <i>HFE</i> *	Real-time PCR	10 ml krwi obwodowej	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	100%
Diagnostyka trombofilii					
Identyfikacja wariantu c.1601G>A w genie <i>F5</i> (mutacja typu Leiden) *	Real-time PCR	10 ml krwi obwodowej	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	100%

Lista badań wykonywanych w Pracowni Molekularnej

Identyfikacja wariantu c.*97G>A w genie <i>F2</i> protrombiny *	Real-time PCR	10 ml krwi obwodowej	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	100%
Diagnostyka zespołu Li-Fraumenii					
Identyfikacja mutacji w genie <i>TP53</i> (eksony 2-11) *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Diagnostyka dziedzicznej amyloidozy transretynowej					
Identyfikacja mutacji w genie <i>TTR</i> (eksony 1 – 4) *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	10 ml krwi obwodowej	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Ocena aktywności cytochromu P450 2C9					
Identyfikacja polimorfizmów w genie <i>CYP2C9</i> (warianty 2*, 3*) *	Real-time PCR	10 ml krwi obwodowej	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	100%
Ocena aktywności enzymu VCORC1					
Identyfikacja polimorfizmu g.1639G>A *	Real-time PCR	10 ml krwi obwodowej	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	100%
Ocena aktywności dehydrogenazy dihydropirymidynowej					
Identyfikacja polimorfizmów w genie <i>DPYD</i> (warianty *2A, *13, p.Asp949Val, *6, 1236 G>A) *	Real-time PCR	10 ml krwi obwodowej	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	100%
Identyfikacja mutacji w kodonie V600 genu <i>BRAF</i> *	Sekwencjonowanie metodą Sangera	Tkanka utrwalona FFPE / tkanka świeża (1-10 skrawków parafinowych o grubości 4-8 µm)	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	15-20%
Identyfikacja mutacji w eksonie 4 genów <i>IDH1/IDH2</i> *	Real-time PCR	Tkanka utrwalona FFPE / tkanka świeża (1-10 skrawków parafinowych o grubości 4-8 µm)	Normalny/ normalny	Do 10 dni roboczych	5%

*Wynik wydawany w formie elektronicznej w systemie AMMS oraz w formie wydruku z potwierdzeniem odbioru

Istotne dane kliniczne, które mogą interferować w wynik badania:

krew jest źródłem materiału do badań pod warunkiem, że w okresie co najmniej trzech miesięcy poprzedzających badanie nie było przetoczenia innej krwi.