

Přehled NGS analýz somatického genomu dle hematologických diagnóz

| Diagnóza | MKN | Fáze onemocnění | Frekvence | Podrobné indikace pro NGS metodu | Poznámka | Předpokládané počty za systém v z.p. |
|---|--|---|-----------|--|--|--------------------------------------|
| Akutní myeloidní leukémie (AML) | C92.0, C92.4, C92.5, C92.6, C92.8, C93.0, C94.0, C94.2 | Diagnóza | 1x | U nemocných, kde se uvažuje o intenzivní léčbě s kurativním záměrem, nebo nasazení velmi drahých moderních preparátů | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci pacientů | níže stovky |
| | | Relaps/ Refrakce | 1x | U nemocných, kde se uvažuje o intenzivní léčbě s kurativním záměrem, nebo nasazení velmi drahých moderních preparátů | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci pacientů | níže stovky |
| | | Sledování minimální zbytkové choroby | 4x | U nemocných, kteří se dostali do hluboké molekulární odpovědi a včasná detekce relapsu umožní včasnou léčebnou intervenci + tam, kde nelze použít jinou metodu | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci pacientů | desítky |
| Akutní lymfoblastická leukémie (ALL) | C91.0 | Diagnóza | 1x | U nemocných, kde se uvažuje o intenzivní léčbě s kurativním záměrem, nebo nasazení velmi drahých moderních preparátů | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci, detekci imunoglobulinových přestavů a přestavů T buněčného receptoru - diagnostický panel pro Ph-ALL: mutace v genu BCR/ABL1 | desítky desítky |
| | | Relaps/ Refrakce | 1x | U nemocných, kde se uvažuje o intenzivní léčbě s kurativním záměrem, nebo nasazení velmi drahých moderních preparátů | - panel genů pro prognostickou a prediktivní stratifikaci, detekci imunoglobulinových přestavů a přestavů T buněčného receptoru, z důvodu často popisované klonální evoluce nutnost opakovaného vyšetření - diagnostický panel pro Ph-ALL: mutace v genu BCR/ABL1 | desítky desítky |
| | | Sledování minimální zbytkové choroby | 4x | U nemocných, kteří se dostali do hluboké molekulární odpovědi a včasná detekce relapsu umožní včasnou léčebnou intervenci | - diagnostický panel zahrnuje detekci imunoglobulinových přestavů a přestavů T buněčného receptoru | desítky |
| Chronická myeloidní leukémie (CML) | C92.1, C92.2 | Diagnóza | 1x | Pouze u nemocných, diagnostikovaných již v pokročilých fázích choroby, ne chronická fáze, s uvažovanou clenou léčbou s kurativním záměrem | - mutace v genu BCR/ABL1 (rezistence), pouze v akceleraované fázi nebo blastickým zvratu | desítky |
| | | Selhání terapie | 1x | Pouze u nemocných, kde je zvažováno další pokračování cílené léčby s kurativním záměrem | - mutace v genu BCR/ABL1 (rezistence) či jiné klonální evoluce | desítky |
| Chronická lymfocytární leukémie (CLL) | C91.1 | Diagnóza | 1x | U nemocných, kde je uvažováno hned, nebo v budoucnu o intenzivní léčbě, nebo léčbě cílené či monoklonálními protilátkami (tj. ne jen symptomatická, či paliativní terapie nebo chemoterapie) | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci a detekci imunoglobulinových přestavů | níže stovky |
| | | Před první a každou následující terapií | 1x | U nemocných, kde je uvažováno hned, nebo v budoucnu o intenzivní léčbě, nebo léčbě cílené či monoklonálními protilátkami (tj. ne jen symptomatická, či paliativní terapie nebo chemoterapie) | - panel genů pro prognostickou a prediktivní stratifikaci a stanovení rezistence a detekci imunoglobulinových přestavů; z důvodu často popisované klonální evoluce a následného rozvoje rezistence k podávané léčbě nutnost opakovaného vyšetření | níže stovky |
| | | Sledování minimální zbytkové choroby | 4x | U nemocných, kteří se dostali do hluboké molekulární odpovědi a včasná detekce relapsu umožní včasnou léčebnou intervenci + tam, kde nelze použít jinou metodu | - diagnostický panel zahrnuje detekci imunoglobulinových přestavů | desítky |
| Myelodysplastický syndrom (MDS)/ myelodysplasticko-myeloproliferativní syndromy (MDS/MP5) | D46.0, D46.1, D46.2, D46.4, D46.5, D46.6, D46.7, D46.9, D45, D47.1, D47.3, D47.4, D47.5, C93.1 | Diagnóza | 1x | Tam, kde není zvažován jen striktně paliativní přístup | - diagnostický panel zahrnující vyšetření doporučených genů | níže stovky |
| | | Progrese/ transformace choroby | 1x | Tam, kde není zvažován jen striktně paliativní přístup | - panel zahrnující vyšetření doporučených genů | desítky |
| Ph negativní myeloproliferativní choroby (Ph-MPN) | D45, D47.1, D47.3, D47.4, D47.5, C93.1 | Diagnóza | 1x | Tam, kde není zvažován jen striktně paliativní přístup | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci pacientů | níže stovky |
| | | Progrese/ transformace choroby | 1x | Tam, kde není zvažován jen striktně paliativní přístup | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci pacientů | desítky |
| Lymfomy | C81 - C86, C88.4 | Diagnóza | 1x | | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci, pro detekci imunoglobulinových přestavů, přestavů T buněčného receptoru a translokací | níže stovky |
| | | Progrese/ transformace choroby | 1x | | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci, pro detekci imunoglobulinových přestavů, přestavů T buněčného receptoru a translokací | níže stovky |
| Myelom | C90 | Diagnóza | 1x | | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci pacientů a též pro predikci léčebné odpovědi | níže stovky |
| | | Progrese/ transformace choroby | 1x | | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou a stratifikaci pacientů a též pro predikci léčebné odpovědi | níže stovky |

Poznámky:

Pro sledování minimální zbytkové choroby je dostačující frekvence do 4 vyšetření ročně

Vyjimečně je NGS sekvenace somatického genomu indikována i v jiných případech, např. v diagnostice nejasných cytopenií

Bude dojednáno v dalším kole