



Genekor

Committed to Biotechnological Innovation

Adresă: Nicolae G. Caramfil Nr. 53, Cod Postal: 014145, Sector 1, București
Telefon: +40 31 228 9800, Recepție: +40 730 200 900, Email: ro@genekor.com, www.genekor.com

Program de lucru: L-V 08:30-17:00

PLANUL NAȚIONAL DE TESTARE GENETICĂ

PANEL	Analize	Tehnica testare	Tip probă	Conditii eligibilitate	PRECIZĂRI	
CARCINOM COLORECTAL						
Panel 1	MSI/dMMR(I HC) - MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	Imunohistochimie	Bloc parafină	Se testează pacienții nou diagnosticați cu carcinom colorectal, local avansat sau metastazat și pacienții care nu au beneficiat anterior de testare la diagnostic.	Oncologie medicală	
	Mutații RAS (exonii 2, 3, 4 in KRAS și NRAS)	PCR/NGS	Bloc parafină			
	NTRK 1, NTRK 2, NTRK 3	IHC**	Bloc parafină			
	BRAF V600E	PCR/NGS	Bloc parafină			
CARCINOM OVARIAN						
Panel 1*	BRCA 1 și 2 - mutații somatice	NGS panel mic de gene	Bloc parafină	Se testează pacientele nou diagnosticate cu carcinom ovarian epitelial de grad înalt, stadiile III-IV	* Oncologie medicală	
	NTRK 1, NTRK 2, NTRK 3	IHC				
Panel 2**	BRCA 1 și 2 - germline și MLPA	NGS	Sânge/ Salivă	Se testează pacientele diagnosticate cu carcinom ovarian epitelial de grad înalt, stadiile III-IV, pentru care, rezultatul BRCA1 și 2 la panelul de teste nr. 1 este neconcludent	** testarea BRCA 1& 2 pe panelul nr. 1 este neconcludentă, se efectuează panelul de teste nr. 2, pe răspunderea medicului anatomopatolog	
Panel 3 ***	HRD-GIS	NGS	Bloc parafină	Se testează pacientele cu carcinom ovarian epitelial de grad înalt în stadiu avansat (stadiile III și IV FIGO), fără mutații BRCA 1 și 2 pe panelul de testare nr. 1 sau nr. 2, după caz.	*** În situația în care, rezultatul la testarea BRCA 1 și 2 pe panelul nr 1 de testare sau, după caz, pe panelul nr. 2 de testare este „fără mutații BRCA 1 și 2”, se efectuează panelul de teste nr. 3, pe răspunderea medicului anatomopatolog	
CARCINOM BRONHO PULMONAR						
Panel 1	Teste Imunohistochimice	IHC	Bloc parafină	Pacienții nou diagnosticați cu NSCLC -non-scuamos și scuamos nefumători, în stadiul metastatic sau local avansat	Oncologie medicală, pneumologie, chirurgie toracică, precum și medicul anatomopatolog care a efectuat examenul histopatologică	
Panel 2	EGFR - mutații(exonii de la 18 la 21) + ALK + ROS-1 + fuziuni NTRK + fuziuni RET	NGS	Bloc parafină			
	PD-L1	IHC				
Panel 3	PD-L1	IHC	Bloc parafină			Pacienții nou diagnosticați cu NSCLC scuamos - fumători, în stadiul metastatic sau local avansat
Panel 4	EGFR - mutații(exonii de la 18 la 21)	PCR	Bloc parafină			Pacienții nou diagnosticați cu NSCLC, în stadii operabile.
	ALK	IHC				
	PD-L1	IHC				
Panel 5	Mutația T790M	PCR/NGS	Plasmă	Pacienții NSCLC EGFR+, local avansat sau metastazat, după terapia anterioară cu alți inhibitori EGFR	Oncologie medicală	

PANEL	Analize	Tehnica testare	Tip probă	Conditii eligibilitate	OBSERVATIIMI SI
CANCER DE SÂN					
Panel 1	HR+HER2+Ki67	IHC	Bloc parafină	Se testează toți pacienții diagnosticați cu carcinom de sân	Oncologie medicală, obstetrică-ginecologie, chirurgie generală
Panel 2	HER2	SISH/FISH	Bloc parafină	Se testează doar pentru pacienții pentru care HER2 la IHC (oricare determinare) are valoarea 2+	Se realizează pe răspunderea medicului anatomopatolog, doar în situația în care la examenul IHC panelul deteste nr. 1 HER2 are valoarea 2+.
Panel 3	BRCA 1 și 2 - germline și MLPA	NGS	Sânge/Salivă	Se testează doar pacienții HER2 negativ, cu carcinom de sân în stadiul local avansat sau metastazat, indiferent de statusul HR	Oncologie medicală
	NTRK 1, NTRK 2, NTRK 3	IHC***	Bloc parafină		
	PIK3CA - mutații hotspot	PCR/NGS	Bloc parafină		
	PD-L1 - clona 22 C3 IVD, clona SP	IHC**	Bloc parafină		
Panel 4	BRCA 1 și 2 - germline și MLPA	NGS	Sânge/Salivă	Pacienții HER2 -, cu carcinom de sân în stadiul incipient, cu risc crescut,**** indiferent de statusul HR.	

**** Recomandarea pentru panelul de teste nr. 4 se va face în următoarele situații care identifică riscul crescut:

CARCINOM DE ESOFAG

Panel 1	PD-L1 clona 22 C3 IVD	IHC	Bloc parafină	Se testează pacienții nou diagnosticați, cu carcinom de esofag scuamos sau adenoscuamos, avansat sau metastazat	Oncologie medicală, chirurgie generală, gastroenterologie
	HER2	IHC	Bloc parafină		
Panel 2	HER2 / PD-L1 și clona 28-8 IVD	IHC	Bloc parafină	Se testează pacienții nou diagnosticați cu adenocarcinom gastric sau de joncțiune gastro -esofagiană, avansat sau metastazat	
Panel 3	HER2	SISH/FISH	Bloc parafină	HER2 la IHC are valoarea 2+ după testarea în cadrul Panelului de testare nr. 2, pe răspunderea medicului anatomopatolog	

CARCINOM GASTRIC SAU DE JONCȚIUNE GASTRO-ESOFAGIANĂ

Panel 1	PD-L1 clona 22 C3+ clona 28-8 IVD	IHC	Bloc parafină	Se testează pacienții nou diagnosticați cu adenocarcinom gastric sau de joncțiune gastro -esofagiană, avansat sau metastazat	Oncologie medicală, chirurgie generală, gastroenterologie
	HER2	IHC	Bloc parafină		
Panel 2	HER2	SISH/FISH	Bloc parafină	HER2 la IHC cu valoarea 2+ după testarea în cadrul Panelului de testare nr. 2, pe răspunderea medicului anatomopatolog	

CARCINOM UROTELIAL

Panel 1	PD-L1 clona 22 C3 IVD+ clona SP 142 IVD	IHC	Bloc parafină	Pacienții nou diagnosticați cu carcinom urotelial în stadiu local avansat sau metastatic.	Oncologie medicală, chirurgie generală, urologie,
Panel 2	PD-L1 clona 28-8 IVD	IHC	Bloc parafină	Pacienții diagnosticați cu carcinom urotelial cu invazie musculară (CUIM), după efectuarea rezecției radicale a CUI	Oncologie medicală, chirurgie generală, urologie

CARCINOM DE COL UTERIN (CERVICAL)

Panel 1	PD-L1 clona 22 C3 IVD	IHC	Bloc parafină	Pacienții diagnosticați cu carcinom cervical persistent, în stadiu recurent sau metastatic, cu histologie de carcinom cu celule scuamoase, adenocarcinom sau carcinom adenoscuamos	Oncologie medicală, obstetrică-ginecologie, chirurgie generală
---------	-----------------------	-----	---------------	--	--

**** Recomandarea pentru panelul de teste nr. 4 se va face în următoarele situații care identifică riscul crescut: A. Carcinom mamar HR+/HER2 NEGATIV1. Pentru pacientele cu neoplasm mamar HR+/HER2 negativ care au efectuat intervenție chirurgicală și chimioterapie adjuvantă: ≥4 ganglioni axilari invadați. 2. Pentru pacientele cu neoplasm mamar HR+/HER2 negativ care au efectuat chimioterapie neoadjuvantă urmată de intervenție chirurgicală: boala reziduală la nivelul glandei mamare și/sau ganglioni axilari (non-PCR) și un scor CPS&EG ≥3 (calculat conform tabelului de mai jos):

Stadiu		Scor
Stadiu clinic (pre-terapeutic)		
I	T1N0, T0N1mi, T1N1mi	0
IIA	T0N1; T1N1; T2N0	0
IIIB	T4 N0-N2	1
IIIA	T0-2 N2	1
IIIB	T4 N0-N2	2
IIIC	orice TN3	2

Stadiu		Scor
Stadiu patologic (post-terapeutic)		
0	T0/IsN0	0
I	T1N0, T0N1mi, T1N1mi	0
IIA	T0N1; T1N1; T2N0	1
IIIB	T2N1; T3N0	1
IIIA	T0-2 N2	1
IIIB	T4 N0-N2	1
IIIC	orice TN3	2

Stadiu		Scor
Receptorii hormonal		
ER pozitiv		0
ER negativ		1
Gradul nuclear		
1 sau 2		0
3		1

B. Carcinom mamar triplu negativ/TNBC1. Pentru pacientele cu TNBC care au efectuat inițial intervenție chirurgicală și chimioterapie adjuvantă: ganglioni axilari invadați (≥pN1, orice T) sau ganglioni axilari invadați (pN0) cu T > 2cm (≥pT2). 2. Pentru pacientele cu TNBC care au efectuat chimioterapie neoadjuvantă urmată de intervenție chirurgicală: boala reziduală la nivel mamar și/sau ganglioni (non-pCR). Notă: 1. Este obligatorie contractarea și efectuarea panelurilor de teste nr. 1 și nr. 2 de către același furnizor de servicii medicale care efectuează testarea. 2. Furnizorul de servicii medicale care efectuează testarea poate contracta și efectua toate cele 4 paneluri de teste.