



СОЛІДНІ ПУХЛИНИ ДІТЯЧОГО ВІКУ	Маркер	Метод дослідження	Біоматеріал для дослідження	Яким пацієнтам необхідно проводити дослідження	Ціль дослідження	Терміни виконання аналізу
	Генетичні перебудови хромосоми 22q12 (транслокації: t(11;22), t(21;22), t(7;22), t(17;22), t(2;22))	<b>FISH</b> (виявлення генетичних перебудов хромосоми 22q12); <b>PCR</b> (виявлення химерних транскриптів: EWS-FLI1, EWS-ERG, EWS-FEV, EWS-ETV1, EWS-ETV4)	Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам з підозрою на саркому Юїнга/примітивну нейроектодермальну пухлину	Даний аналіз необхідний при проведенні диференційної діагностики пухлин із малих округлих клітин. Наявність транслокації є чітким діагностичним маркером саркоми Юїнга та примітивної нейроектодермальної пухлини	FISH: 7-14 робочих днів PCR: 5-7 робочих днів
			Кістковий мозок	Пацієнтам з верифікованим діагнозом саркома Юїнга чи примітивна нейроектодермальна пухлина	Дослідження дозволяє виявити у кістковому мозку метастази (в тому числі мікрометастази) саркоми Юїнга/примітивної нейроектодермальної пухлини	
	Генетичні перебудови хромосоми 13q14 (транслокації: t(1;13), t(2;13))	<b>FISH</b> (виявлення генетичних перебудов хромосоми 13q14); <b>PCR</b> (виявлення химерних транскриптів PAX3-FOXO1, PAX7-FOXO1)	Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам з діагнозом рабдоміосаркома	Дослідження необхідне для уточнення субтипу рабдоміосаркоми та вибору тактики лікування. Наявність транслокації є чітким діагностичним та прогностичним маркером альвеолярного субтипу рабдоміосаркоми	FISH: 7-14 робочих днів PCR: 5-7 робочих днів
Кістковий мозок			Пацієнтам з діагнозом рабдоміосаркома	Дослідження дозволяє виявити у кістковому мозку метастази (в тому числі мікрометастази) альвеолярної рабдоміосаркоми		

Примітки:

**PCR** (Polymerase Chain Reaction) – Полімеразна ланцюгова реакція; **FISH** (Fluorescence in situ Hybridization) – флюоресцентна гібридизація in situ





СОЛІДНІ ПУХЛИНИ ДИТЯЧОГО ВІКУ	Маркер	Метод дослідження	Біоматеріал для дослідження	Яким пацієнтам необхідно проводити дослідження	Ціль дослідження	Терміни виконання аналізу
	Генетичні перебудови хромосоми 18q11 (транслокації: t(X;18)(p11.23;q11), t(X;18)(p11.21;q11))	<b>FISH</b> (виявлення генетичних перебудов хромосоми 18q11); <b>PCR</b> (виявлення химерних транскриптів SYT-SSX1 SYT-SSX2)	Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам з підозрою на синовіальну саркому	Даний аналіз необхідний при проведенні диференційної діагностики пухлин із малих округлих клітин. Наявність транслокації є чітким діагностичним та прогностичним маркером синовіальної саркоми	FISH: 7-14 робочих днів PCR: 5-7 робочих днів
			Кістковий мозок	Пацієнтам з верифікованим діагнозом синовіальна саркома		
	Генетичні перебудови хромосоми 12q13 (транслокації TVS/EWS-CHOP t(12;16)(q13;p11) t(12;22)(q13;q12))	<b>FISH</b>	Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам з підозрою на ліпосаркому	Наявність транслокації є чітким діагностичним маркером ліпосаркоми (міксоїдна/круглоклітинна/змішана форма)	7-14 робочих днів
Кістковий мозок			Пацієнтам з діагнозом ліпосаркома	Дослідження дозволяє виявити у кістковому мозку метастази (в тому числі мікрометастази) ліпосаркоми		
Делеція ділянки хромосоми 1p36 (1p36 LOH)	<b>FISH</b>	Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам з верифікованим діагнозом нейробластома	Даний аналіз необхідний для уточнення групи ризику пацієнтів з нейробластомою та вибору тактики лікування	7-14 робочих днів	

Примітки:

**PCR** (Polymerase Chain Reaction) – Полімеразна ланцюгова реакція; **FISH** (Fluorescence in situ Hybridization) – флюоресцентна гібридизація in situ





СОЛІДНІ ПУХЛИНИ ДИТЯЧОГО ВІКУ	Маркер	Метод дослідження	Біоматеріал для дослідження	Яким пацієнтам необхідно проводити дослідження	Ціль дослідження	Терміни виконання аналізу
	Делеція ділянки хромосоми 11q23 (11q23 LOH)	<b>FISH</b>	Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам з верифікованим діагнозом нейробластома	Даний аналіз необхідний для уточнення групи ризику пацієнтів з нейробластомою та вибору тактики лікування	7-14 робочих днів
	Делеція ділянки хромосоми 17p13 (TP53)	<b>FISH</b>	Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам з верифікованим діагнозом нейробластома	Даний аналіз необхідний для уточнення групи ризику пацієнтів з нейробластомою та вибору тактики лікування	7-14 робочих днів
	Ампліфікація гена MYCN	<b>FISH, PCR</b>	Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам з верифікованим діагнозом нейробластома	Даний аналіз необхідний для уточнення групи ризику пацієнтів з нейробластомою та вибору тактики лікування	FISH: 7-14 робочих днів PCR: 5-7 робочих днів
	Експресія гена тирозингідроксилази (TH)	<b>PCR</b>	Кістковий мозок, периферична кров	Пацієнтам з верифікованим діагнозом нейробластома	Виявлення метастазів (в тому числі мікрометастазів) у кістковому мозку та циркулюючих пухлинних клітин нейробластоми у периферичній крові	5-7 робочих днів
			Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам з підозрою на нейробластоми		
	Плоїдність ДНК пухлини	<b>Проточна цитофлюориметрія</b>	Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам з верифікованим діагнозом нейробластома, рабдоміосаркома, саркома Юінга	Для уточнення групи ризику пацієнтів та вибору тактики лікування	7-14 робочих днів

Примітки:

**PCR** (Polymerase Chain Reaction) – Полімеразна ланцюгова реакція; **FISH** (Fluorescence in situ Hybridization) – флюоресцентна гібридизація in situ





ПУХЛИНИ ЛІМФАТИЧНОЇ СИСТЕМИ	Маркер	Метод дослідження	Біоматеріал для дослідження	Яким пацієнтам необхідно проводити дослідження	Ціль дослідження	Терміни виконання аналізу
	Реципрокна транслокація із залученням генів IGH та CCND1 t(11;14)(q13;q32)	FISH	Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина, кістковий мозок	Пацієнтам із встановленим діагнозом лімфома	Даний аналіз необхідний при проведенні диференційної діагностики лімфом з малих лімфоцитів. Транслокація t(11;14) є діагностичним маркером лімфоми мантийної зони	7-14 робочих днів
	Реципрокна транслокація із залученням генів IGH та MALT1 t(14;18)(q32;q21)	FISH	Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина,	Пацієнтам із встановленим діагнозом лімфома	Даний аналіз необхідний при проведенні диференційної діагностики лімфом маргінальної зони. Транслокація t(14;18) є діагностичним маркером MALT-лімфом.	7-14 робочих днів
	Реципрокна транслокація із залученням генів IGH та BCL2 t(14;18)(q32;q21)	PCR	Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам із встановленим діагнозом лімфома	Даний аналіз необхідний при проведенні диференційної діагностики лімфом з малих лімфоцитів. Транслокація t(14;18) є діагностичним маркером фолікулярної лімфоми, а також являється прогностичним маркером при деяких типах лімфом.	7-14 робочих днів
	Генетичні перебудови хромосоми 2p23 (ген ALK), t(2;5)	FISH	Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам із встановленим діагнозом анапластична крупноклітинна лімфома	Дослідження дозволяє визначити підтип анапластичної крупноклітинної лімфоми	7-14 робочих днів

Примітки:

**PCR** (Polymerase Chain Reaction) – Полімеразна ланцюгова реакція; **FISH** (Fluorescence in situ Hybridization) – флюоресцентна гібридизація in situ





ПУХЛИНИ ЛІМФАТИЧНОЇ СИСТЕМИ	Маркер	Метод дослідження	Біоматеріал для дослідження	Яким пацієнтам необхідно проводити дослідження	Ціль дослідження	Терміни виконання аналізу
	Мутація гена BRAF V600E	PCR	Кістковий мозок, пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам із встановленим діагнозом лімфома селезінки	Даний аналіз необхідний при проведенні диференційної діагностики лімфом селезінки. Мутація гена BRAF V600E характерна виключно для волосатоклітинного лейкозу та не зустрічається при неходжкінських лімфомах	5-10 робочих днів
			Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам із встановленим діагнозом гістіоцитоз X або з підозрою на гістіоцитоз X	Тестування дозволяє виявити мутацію V600E гена BRAF, що є додатковим діагностичним маркером гістіоцитозу X	
			Периферична кров	Пацієнтам із встановленим діагнозом гістіоцитоз X	Аналіз дозволяє виявити циркулюючі пухлинні клітини з мутацією BRAF V600E у периферичній крові для уточнення групи ризику пацієнта з гістіоцитозом X та моніторингу ефективності лікування	
Реципрокна транслокація із залученням генів IGH та MYC t(8;14)(q24;q32)	FISH	Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам із встановленим діагнозом лімфома	Даний аналіз необхідний при проведенні диференційної діагностики лімфоми Беркіта	7-14 робочих днів	
Реципрокна транслокація із залученням генів IGH та MAF t(14;16)(q32;q23)	FISH	Кістковий мозок, периферична кров	Пацієнтам із встановленим діагнозом множинна міелома	Даний аналіз необхідний для уточнення групи ризику пацієнтів та вибору тактики лікування	7-14 робочих днів	

Примітки:

**PCR** (Polymerase Chain Reaction) – Полімеразна ланцюгова реакція; **FISH** (Fluorescence in situ Hybridization) – флюоресцентна гібридизація in situ





	Маркер	Метод дослідження	Біоматеріал для дослідження	Яким пацієнтам необхідно проводити дослідження	Ціль дослідження	Терміни виконання аналізу
ПУХЛИНИ ЛІМФАТИЧНОЇ СИСТЕМИ	Делеція ділянки хромосоми 17p13 (TP53)	FISH	Кістковий мозок, периферична кров	Пацієнтам з діагнозом множинна міелома, В-клітинний хронічний лімфоцитарний лейкоз/лімфома з малих лімфоцитів	Даний аналіз необхідний для уточнення групи ризику пацієнтів та вибору тактики лікування	7-14 робочих днів
	Делеція ділянки хромосоми 11q23	FISH	Кістковий мозок, периферична кров	Пацієнтам із встановленим діагнозом В-клітинний хронічний лімфоцитарний лейкоз/лімфома з малих лімфоцитів	Даний аналіз необхідний для уточнення групи ризику пацієнтів та вибору тактики лікування	7-14 робочих днів
ІНШІ ЗЛОЯКІСНІ НОВОУТВОРЕННЯ	Ампліфікація гена HER2neu	FISH	Парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам з діагнозом рак грудної залози, яким планується призначення таргетної терапії на основі моноклональних анти-HER2-антитіл  Пацієнтам діагнозом аденокарцинома шлунку, яким планується призначення таргетної терапії на основі моноклональних анти-HER2-антитіл	Дослідження ампліфікації гена HER2neu методом FISH є обов'язковим якщо результат імуногістохімічного дослідження статусу HER2neu пухлини становить 2+. Наявність ампліфікації гена HER2neu у таких пацієнтів є показником для призначення таргетної анти-HER2 терапії	7-10 робочих днів

Примітки:

**PCR** (Polymerase Chain Reaction) – Полімеразна ланцюгова реакція; **FISH** (Fluorescence in situ Hybridization) – флюоресцентна гібридизація in situ





ІНШІ ЗЛОЯКІСНІ НОВОУТВОРЕННЯ	Маркер	Метод дослідження	Біоматеріал для дослідження	Яким пацієнтам необхідно проводити дослідження	Ціль дослідження	Терміни виконання аналізу
	Мутації гена KRAS (кодони 12, 13, 61, 146)	PCR	Парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам з діагнозом колоректальний рак, яким планується призначення таргетної анти-EGFR терапії	Тестування RAS (KRAS і NRAS) дозволяє відібрати пацієнтів без мутації генів RAS для призначення таргетної терапії моноклональними антитілами, що блокують рецептор епідермального фактора росту (EGFR)	7-10 робочих днів
	Мутації гена NRAS (кодони 12, 13, 61)					
	Мутація гена BRAF V600E	PCR	Парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам з розповсюдженими стадіями чи неоперабельними формами меланоми, пацієнтам з метастатичною меланою	Тестування дозволяє відібрати пацієнтів з наявністю мутації V600E гена BRAF у пухлині для призначення препаратів, що інгібують активність даного гена (BRAF-таргетна терапія)	5-7 робочих днів
Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина			Пацієнтам із новоутвореннями щитоподібної залози	Дослідження необхідне при проведенні диференційної діагностики фолікулярних пухлин та папілярного раку щитоподібної залози. Мутація гена BRAF V600E виявляється виключно в тканині папілярної і анапластичної карциноми і відсутня при фолікулярному, медулярному раку та при доброякісних новоутвореннях щитоподібної залози		

Примітки:

**PCR** (Polymerase Chain Reaction) – Полімеразна ланцюгова реакція; **FISH** (Fluorescence in situ Hybridization) – флюоресцентна гібридизація in situ





ІНШІ ЗЛОЯКІСНІ НОВОУТВОРЕННЯ	Маркер	Метод дослідження	Біоматеріал для дослідження	Яким пацієнтам необхідно проводити дослідження	Ціль дослідження	Терміни виконання аналізу
	Генетичні перебудови хромосоми 2p23 (транслокація t(2;5) EML4-ALK)	FISH	парафінізована пухлинна тканина	Хворим з розповсюдженим недрібноклітинним раком легені, яким планується призначення таргетної терапії інгібітором протеїнкінази ALK (перш за все для пацієнтів з аденокарциномою легені і з відсутністю мутацій генів EGFR, KRAS, BRAF в пухлині, та пацієнтам, що не палять)	Тестування дозволяє відібрати пацієнтів з наявністю транслокації EML4-ALK у пухлині, що є показником для призначення таргетного препарату – інгібітора тирозинкінази ALK	7-10 робочих днів
	Плоїдність ДНК пухлини	Проточна цитофлюориметрія	Пухлинна тканина, парафінізована пухлинна тканина	Пацієнтам з діагнозом колоректальний рак, рак ендометрія (рак тіла матки), рак нирки, рак сечового міхура, рак простати, рак грудної залози, трофобластичні пухлини	Даний аналіз необхідний для визначення статусу плоїдності ДНК пухлини, що є прогностичним маркером перебігу захворювання, дозволяє уточнити групу ризику пацієнта та призначити оптимальний протокол лікування	7-14 робочих днів

Примітки:

**PCR** (Polymerase Chain Reaction) – Полімеразна ланцюгова реакція; **FISH** (Fluorescence in situ Hybridization) – флюоресцентна гібридизація in situ

