



Detekce mutací v EGFR genu

Receptor pro epidermální růstový faktor (EGFR) je membránový glykoprotein, s důležitou rolí v procesech proliferace, diferenciaci a přežívání normálních buněk. Nadměrná exprese EGFR genu je popisována u různých typů solidních nádorů, včetně nemalobuněčného plicního karcinomu (NSCLC), nádory prsu, hlavy a krku, trávicího traktu, močového měchýře, vaječníků, kolorektálních nádorů a glioblastomů. Tato nadměrná exprese je v těchto případech spojována s pokročilým stupněm rozvoje onemocnění a horší prognózou. Zvýšená aktivita EGFR genu může být způsobena (mimo jiné) zmnožením počtu kopií tohoto genu nebo výskytem aktivačních mutací v jeho regulačních oblastech. Současné studie týkající se problematiky NSCLC, uvádějí, že u části pacientů byly detekovány somatické mutace v genu pro EGFR. Výskyt těchto mutací zároveň koreluje s efektivitou účinku tyrozinkinázových inhibitorů (TKI), jako jsou gefitinib (Iressa) nebo erlotinib (Tarceva) při léčbě NSCLC. Výskyt aktivačních mutací v EGFR genu koreluje s vnímavostí nádoru na léčbu, zatímco přítomnost mutace T790M či inzercí v exonu 20 koreluje s rezistencí vůči TKI. Mutační status DNA nádoru pacienta může tudíž poskytnout účinný nástroj pro stanovení nejefektivnější strategie léčby NSCLC.

Materiál pro vyšetření:

- **nádorová tkáň** (o velikosti dle možností): nativní (uložená ve fyziologickém roztoku), zamražená, případně fixovaná (fixační roztok FineFix), uložena do sterilní nádoby (mikrozkuřavky), transport do laboratoře v den odběru (případně do 24 hod)
- **parafínový bloček** s největším zastoupením nádorové tkáně a s přesným označením lokalizace nádoru v daném bločku
- vyizolovaná DNA rozpuštěná ve vodě nebo TE pufru, řádně označená 2 identifikačními symboly – jménem a rodným číslem pacienta
- příložená žádanka specifikující druh požadovaného vyšetření a obsahující nezbytné údaje o pacientovi

Vyšetřované mutace v EGFR genu:

Průkaz těchto změn v EGFR genu se provádí metodou real-time PCR. Používaná technologie umožňuje detekovat **29 delecí v exonu 19 EGFR genu** a mutace: **L858R, G719X (G719S, G719C, G719A), S768I**, dále **T790M** a **5 inzercí v exonu 20** (bez rozlišení mezi jednotlivými změnami). Citlivost této metody umožňuje zachytit až 5 % mutovaných alel na pozadí alel bez mutace.

Transport vzorků do laboratoře:



Zajištěn svozem CGB laboratoře a.s. [Více info zde...](#)

Metoda detekce mutací:

- cobas® EGFR Mutation Test (Roche)

Délka trvání vyšetření a způsob vydání závěrečné zprávy:

- požadované vyšetření a vydání závěrečné zprávy je realizováno do 7-10 pracovních dnů po převzetí vzorku
- v případě vzorku s označením STATIM je vyšetření a vydání závěrečné zprávy provedeno do 2-3 pracovních dnů po převzetí vzorku
- závěrečné zprávy o výsledku jsou z laboratoře zasílány písemně pouze zadavateli vyšetření – lékaři, oprávněnému indikovat vyšetření.