Załącznik nr 7 do zarządzenia nr 101/2025/DSOZ  
Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia  
z dnia 23 grudnia 2025 r.

**Wykaz badań genetycznych w chorobach nowotworowych**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| (ICD-10: C15 – C20, C22.1, C23, C24, C25, C34, C38, C40, C41, C43, C47, C48, C49, C50, C54,C56, C57.0, C61, C64, C65, C66, C67, C68, C69, C70, C71, C72, C73, C74, C78.6, C82, C83, C85, C88, C90.0, C90.1, C90.2, C91.0, C91.1, C 92.0, C92.1, C93.1, D33, D45, D46, D47, D76 - z rozszerzeniami do pięciu znaków) | | |
| **Lp.** | **Zakres badań genetycznych** | **Kategoria szczegółowa** |
| **1.** | **Proste badanie genetyczne** | **1.1.** Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu **jednej metody prążkowej** |
| **1.2. FISH2)/ISH3)** (fluorescencyjna hybrydyzacja in situ) do komórek nowotworowych z zastosowaniem **jednej sondy** DNA lub sondy z zestawem kontrolnym |
| **1.3. Prosty test - badanie molekularne** |
| Analiza jednej lub kilku mutacji wykrywanych w od jednego do 6 amplikonów przy użyciu reakcji PCR1)/ sekwencjonowania Sangera / prostych zestawów diagnostycznych |
| lub analiza ekspresji / obecności genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody real-time PCR (RQ-PCR). |
| **2.** | **Złożone badanie genetyczne** | **2.1.** Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu **dwu lub kilku metod prążkowych** |
| **2.2.** Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu **jednej metody prążkowej z równoległą analizą FISH2) z użyciem 1-2 zestawów sond** lub z **prostym badaniem molekularnym** |
| **2.3 FISH2)/ISH3)** do komórek nowotworowych z zastosowaniem kilku sond (**od 2 do 3 zestawów sond)** |
| **2.4. FISH2)** do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu sond (**od 1 do 2 sond) z równoległą analizą kariotypu** lub z **prostym badaniem molekularnym** |
| **2.5. C-Ig-FISH2) (**Cytoplasmic Immunoglobulin FISH) **ocena statusu kilku genów w wyodrębnionej populacji plazmocytów** (zestaw sond zgodnie z zaleceniami klinicznymi) |
| **2.6. Złożony test - badanie molekularne** |
| Analiza 6-40 amplikonów metodą sekwencjonowania Sangera lub NGS albo sekwencjonowanie NGS dla wariantów germinalnych do 0,2 Mb (megabazy) |
| lub analiza kilkudziesięciu mutacji przy użyciu prostej reakcji PCR1) z wykorzystaniem 2-3 prostych zestawów diagnostycznych lub jednego złożonego zestawu diagnostycznego do oceny statusu co najmniej 2-3 genów. |
| lub badanie mutacji dynamicznych |
| lub analiza duplikacji/delecji |
| lub analiza metylacji |
| **3.** | **Zaawansowane badanie genetyczne** | **3.1.** Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu **jednej metody prążkowej z równoległymi badaniami analizą FISH** z użyciem **> 2 zestawów sond** lub **z badaniem molekularnym (2 proste lub 1 złożone badanie molekularne)** |
| **3.2. FISH/ISH**2),3) do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu **co najmniej 4 zestawów sond lub z zastosowaniem co najmniej 3**4) **zestawów sond z równoległym badaniem molekularnym** |
| **3.3.Test zaawansowany - badanie molekularne** |
| Profil ekspresji genów GEP (Gene Expresion Profiling) - różne zestawy diagnostyczne dedykowane poszczególnym nowotworom |
| lub sekwencjonowanie NGS (powyżej 40 amplikonów) |
| *1) badanie metodą PCR lub modyfikacjami tej metody (RT-PCR, RQ-PCR, nested-PCR, real time PCR i inne).*  *2) oznaczenie FISH użyte w tabeli oznacza fluorescencyjna hybrydyzacja in situ.*  *3) oznaczenie ISH użyte w tabeli oznacza niefluorescencyjna hybrydyzacja in situ (np. CISH, SISH i metody pokrewne).*  *4) trzech zestawów diagnostycznych identyfikujących niezależne molekularne markery predykcyjne, o ile w równoległym badaniu nie stwierdzono klinicznie istotnych wariantów genetycznych.* | | |