

Wykaz badań genetycznych w chorobach nowotworowych (ICD-10: C15 – C20, C34, C38, C40, C41, C43, C47, C48, C49, C50, C56, C57, C64, C69, C70, C71, C72, C73, C74, C82, C 83, C85, C88, C90.0, C90.1, C90.2, C91.0, C91.1, C 92.0, C92.1, C92.2, C93, 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
		2.1 FISH ²⁾ /ISH ³⁾ (fluorescencyjna hybrydyzacja in situ) do komórek nowotworowych z zastosowaniem jednej sondy DNA lub sondy z zestawem kontrolnym
		3.1. Prosty test
		Analiza jednej lub kilku mutacji wykrywanych w od jednego do 6 amplikonów przy użyciu reakcji PCR ¹⁾ /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	1.2. Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu dwu lub kilku metod prążkowych
		1.3 Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu jednej metody prążkowej z równoległą analizą FISH²⁾ z użyciem 1-2 sond
		2.2 FISH ²⁾ /ISH ³⁾ do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu sond (od 2 do 3 sond)
		2.3 FISH ²⁾ do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu sond (od 1 do 2 sond) z równoległą analizą kariotypu
		2.5. C-Ig-FISH (Cytoplasmic Immunoglobulin FISH) ocena statusu kilku genów w wyodrębnionej populacji plazmocytów (zestaw sond zgodnie z zaleceniami klinicznymi)
		3.2. Złożony test
		Analiza 6-40 amplikonów metodą sekwencjonowania Sangera lub NGS
		lub analiza przy użyciu prostej reakcji PCR ¹⁾ z dodatkowym zastosowaniem Southern Blot
		lub badanie mutacji dynamicznych
		lub analiza duplikacji/delecji
3.	Zaawansowane badanie genetyczne	1.4 Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu jednej metody prążkowej z równoległymi badaniami analizą FISH z użyciem >2 sond lub z badaniem molekularnym
		2.4. FISH/ISH ^{2),3)} do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu co najmniej 4 sond lub z zastosowaniem co najmniej 3 sond z równoległym badaniem molekularnym
		3.3.Test zaawansowany
		Profil ekspresji genów GEP (Gene Expression 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 fluorescencyjną hybrydyzację in situ

³⁾ - oznaczenie ISH użyte w tabeli oznacza niefluorescencyjną hybrydyzację in situ (np. CISH, SISH i metody pokrewne)