



Первый Санкт-Петербургский государственный
медицинский университет им.акад.И.П.Павлова
Отдел организации платных
медицинских услуг
197022 Санкт-Петербург, ул.Л.Толстого 6-8,
тел. (812) 429-03-33

**Выписка из прейскуранта цен на онкогенетику
действительна с 01/01/2021**
Научно-методический центр по молекулярной медицине
ПСПбГМУ, ул. Льва Толстого 6-8, корпус 28, 3 этаж
(тел. 994-53-24, 338-71-94, autoimmun@mail.ru; www.oncomd.ru,
www.autoimmun.ru)

Колоректальный рак

- **Микросателлитная нестабильность (MSI)** (15%): рекомендовано проведение для всех пациентов с КРП; у MSI-позитивных пациентов со 2 стадией - благоприятный прогноз, отсутствие эффекта от фторпиримидинов. Наличие MSI- показание к проведению иммунотерапии.
- **BRAF** (5-9%): мутации связаны с плохим прогнозом, резистентностью к терапии анти-EGFR антителами. Определяет показания к назначению BRAF-ингибитора у пациентов с метастатическим КРП.
- **KRAS** (36-40%), **NRAS** (1-6%): наличие мутации указывает на резистентность к терапии анти-EGFR антителами при метастатическом КРП.
- **HER2** (~25%): амплификация – это показание к назначению анти-HER2 терапии.
- **POLE** (~1-2%): предиктор эффективности проведения иммунотерапии вне зависимости от локализации опухоли

Код	Название теста
01.02.15.1230	Молекулярно-генетическое исследование при образованиях ЖКТ (MSI, BRAF, NRAS, KRAS)
01.02.05.245	Молекулярно-генетическое исследование микросателлитной нестабильности в ткани (MSI)
01.02.15.850	Молекулярно-генетическое исследование ERBB2 (HER-2) в ткани
01.02.15.1405	Молекулярно-генетическое исследование при раке тела матки: мутации в гене POLE, микросателлитная нестабильность

Немелкоклеточный рак легкого

- **EGFR** (10-20%): активирующие мутации EGFR- показание к назначению тирозинкиназных ингибиторов (ТКИ) EGFR пациентам с местнораспространенным, метастатическим НМРЛ, а также в адьювантном режиме пациентам с IB-IIIА стадий.
- **KRAS** (~25%): мутации ассоциированы с низкой выживаемостью, а также с отсутствием ответа на ТКИ EGFR и ТКИ ALK.
- **BRAF** (~2%): мутация BRAF V600E- показание для BRAF/MEK-ингибиторов при местнораспространенном и метастатическом НМРЛ.
- **ALK** (2-5%): транслокация это показание для ингибиторов ALK при местнораспространенном и метастатическом НМРЛ.
- **ROS1** (1-2%): транслокация это показание ингибиторов ALK/ROS1 при местнораспространенном и метастатическом НМРЛ.
- **MET** (утрата 14 экзона- 3-4%, амплификация- 1-6%): наличие мутации- показание к назначению кризотиниба и капматиниба (последнее-в рамках расширенного доступа) при местнораспространенном и метастатическом НМРЛ.
- **HER2** (~1-5%): инсерции в 20 экзоне ассоциированы с резистентностью к ТКИ EGFR; возможно проведение таргетной терапии в рамках клинического исследования при местнораспространенном и метастатическом НМРЛ.
- **PD-L1**: уровень экспрессии >1%- показание к назначению иммунотерапии при местнораспространенном и метастатическом НМРЛ.

Код	Название теста (исследуемые гены)
01.02.15.1205	Молекулярно-генетическое исследование при образованиях легкого (KRAS, EGFR, HER2, BRAF)
01.02.15.1480	Комплексное исследование на редкие аберрации при немелкоклеточном раке легкого (EML4-ALK, CD74-ROS1, утрата 14 экзона гена MET)
01.02.15.1375	Определение перестроек EML4-ALK при немелкоклеточном раке легкого
01.02.15.1380	Определение утраты экзона 14 гена MET при немелкоклеточном раке легкого
01.02.15.1420	Определение перестроек CD74-ROS1 при немелкоклеточном раке легкого
01.02.15.1445	Определение экспрессии мРНК PD-L1
01.02.15.1500	Определение амплификации гена MET

Рак молочной железы

- **HER2** (~25%): амплификация – это показание к назначению анти-HER2 терапии у пациентов с ранним и метастатическим РМЖ.
- **BRCA1** (1:300) и **BRCA2** (1:800): рекомендовано для исключения BRCA1/2-ассоциированного наследственного синдрома рака молочной железы/рака яичников. Мутация это показание для PARP-ингибитора у пациентов с рецидивирующим/метастатическим заболеванием.
- **PIK3CA** (20-40%): наличие мутации - это показание к назначению во второй линии алпеллисиба в комбинации с фулвестрантом при распространенном или метастатическом раке молочной железы с HR+/HER2-.

Код	Название теста (исследуемые гены)
01.02.15.850	Молекулярно-генетическое исследование ERBB2 (HER-2) в ткани
01.02.15.1250	Развернутое исследование BRCA1 и BRCA2 при наследственном раке молочной железы и яичников
01.02.15.1485	Молекулярно-генетическое исследование копийности панели генов при раке молочной железы (в т.ч. амплификация HER2)
01.02.15.1495	Определение мутаций в гене PIK3CA

Меланома кожи

- **BRAF** (~50%): наличие мутации - это показание к назначению ингибиторов BRAF/MEK у пациентов с меланомой кожи резектабельной и нерезектабельной III стадии и IV стадий.
- **NRAS** (15-30%): анти-PD1 терапии при меланоме кожи нерезектабельной III стадии и IV стадии, таргетная терапия возможна в рамках клинических исследований.
- **c-KIT** (2-3% меланом кожи, 10-15% меланом слизистых оболочек и акральных лентигинозных меланом): наличие мутации - это показание к назначению KIT-ингибитора при меланоме нерезектабельной III стадии и IV стадии.

Код	Название теста (исследуемые гены)
01.02.15.1410	Расширенное молекулярно-генетическое исследование при меланоме кожи (BRAF, NRAS)
01.02.15.1440	Определение мутаций в гене c-KIT (экзоны 9,11,13,17)

Рак желудка

- **Микросателлитная нестабильность (MSI)** (10%): наличие MSI — это показание к проведению иммунотерапии при нерезектабельном местно-распространенном, рецидивирующем и метастатическом раке желудка.
- **HER2** (10%): амплификация — это показание к назначению анти-HER2 терапии при нерезектабельном местно-распространенном, рецидивирующем и метастатическом раке желудка.

Код	Название теста (исследуемые гены)
01.02.15.1490	Комплексное исследование при раке желудка (микросателлитная нестабильность, HER2)
01.02.05.245	Молекулярно-генетическое исследование микросателлитной нестабильности в ткани (MSI)
01.02.15.850	Молекулярно-генетическое исследование ERBB2 (HER-2) в ткани

Рак поджелудочной железы

- **Микросателлитная нестабильность (MSI)** (3%): наличие MSI- показание к проведению иммунотерапии при метастатическом раке поджелудочной железы.
- **BRCA1/2** (4-7%): наличие мутации- показание к назначению PARP-ингибитора у пациентов с метастатическим заболеванием.
- **KRAS** (до 90%): диагностический маркер при проведении биопсии образований поджелудочной железы, возможно проведение таргетной терапии в рамках клинического исследования

Код	Название теста (исследуемые гены)
01.02.05.245	Молекулярно-генетическое исследование микросателлитной нестабильности в ткани опухоли (MSI).
01.02.15.1250	Развернутое исследование BRCA1 и BRCA2 при наследственном раке молочной железы и яичников
01.02.15.1360	Исследование мутаций в гене KRAS в биопсийном (операционном) материале

Рак тела матки

- **Микросателлитная нестабильность (MSI)** (20-30%): это показание к проведению иммунотерапии при метастатическом раке тела матки.
- **POLE** (7-12%): рекомендовано всем пациентам с раком тела матки для молекулярной классификации; наиболее благоприятный прогноз.
- **HER2** (35%): амплификация — это показание к назначению анти-HER2 терапии при серозной карциноме эндометрия III и IV стадий.

Код	Название теста (исследуемые гены)
01.02.15.1405	Молекулярно-генетическое исследование при раке тела матки: мутации в гене POLE, микросателлитная нестабильность
01.02.15.850	Молекулярно-генетическое исследование ERBB2 (HER-2) в ткани

Рак предстательной железы

- **Микросателлитная нестабильность (MSI)** (3%): наличие MSI- показание к проведению иммунотерапии при метастатическом раке предстательной железы.
- **BRCA1/2** (4-7%): наличие мутации - это показание к назначению PARP-ингибитора у пациентов с метастатическим заболеванием.
- **PTEN** (15-22%): рекомендован для стратификации риска рецидива; наличие делеции связано с неблагоприятным прогнозом; у пациентов с РПЖ, имеющих группу градации Глисона 1 по биопсии, высокая вероятность изменения группы градации до ≥ 3 .
- **RB1** (~15%), **TP53** (~7%): мутации в генах ассоциированы с неблагоприятным прогнозом.

Код	Название теста (исследуемые гены)
01.02.05.245	Молекулярно-генетическое исследование микросателлитной нестабильности в ткани опухоли (MSI).
01.02.15.1250	Развернутое исследование BRCA1 и BRCA2 при наследственном раке молочной железы и яичников
01.02.15.1400	Определение потери гетерозиготности генов PTEN, RB1, TP53, BRCA1/2 при раке предстательной железы

Рак щитовидной железы

- **BRAF** (40-50%- папиллярный РЩЖ, 20-40%- низкодифференцированный РЩЖ, 30-40%-анапластический РЩЖ): риск злокачественного процесса при Bethesda III-V >95%. V600E-позитивный папиллярный РЩЖ, размер >1 см- высокий риск рецидива после начального лечения.
- **TERT** (7-22%- папиллярный РЩЖ, 14-17%- фолликулярный РЩЖ, ~40%- низкодифференцированный и анапластический РЩЖ): риск злокачественного процесса в материале при Bethesda III-V 100%. TERT-мутации ассоциированы с высоким риском рецидива и смертностью.
- **RAS (KRAS, NRAS, HRAS)** (~45%- фолликулярном РЩЖ, 30-45%- фолликулярном варианте папиллярного РЩЖ и 10-20%- анапластический РЩЖ.): при выявлении мутации риск обнаружения злокачественного процесса в материале Bethesda III-IV составляет около 85%.
- **RET/PTC**(~20%-папиллярный РЩЖ), **PAX8-PPARG** (30-35% фолликулярный РЩЖ): риск онкологии в материале Bethesda III-V- >95%.

Код	Название теста (исследуемые гены)
	Молекулярно-генетическое исследование при образованиях щитовидной железы (BRAF, NRAS, KRAS, HRAS, TERT)
01.02.15.1415	Расширенное молекулярно-генетическое исследование при образованиях щитовидной железы (BRAF, NRAS, KRAS, HRAS, TERT, RET/PTC, PAX8/PPARG)

Глиальные опухоли

- **MGMT**: метилирование имеет благоприятный прогноз при глиобластоме; предиктор эффективности алкилирующих препаратов
- **IDH1/2**: рекомендовано для классификации заболевания согласно системе ВОЗ; мутации связаны с более благоприятным прогнозом при инфильтративной глиоме G2-3; ответ на лучевую терапию и на терапию алкилирующими препаратами
- **1p/19q**: рекомендовано для классификации заболевания по системе ВОЗ; ко-делеция связана с более благоприятным прогнозом; предиктором эффективности алкилирующих препаратов, а также комбинированной лечения алкилирующими агентами с радиотерапией
- **BRAF** (3%): показание к назначению BRAF-ингибитора

Код	Название теста (исследуемые гены)
01.02.15.1385	Определение метилирования гена MGMT, мутаций в генах IDH1 и IDH2 при глиальных опухолях
01.02.15.1390	Молекулярно-генетическое исследование транслокации 1p/19q при глиальных опухолях

Гастроинтестинальные стромальные опухоли

- **c-KIT** (~80%): мутации в 9 или 11 экзонах гена c-Kit-эффективность применения KIT-ингибитора иматиниба
- **PDGFRA** (~15%): эффективность применения KIT-ингибитора иматиниба (исключение: мутация D842V-резистентность к иматинибу)

Код	Название теста (исследуемые гены)
01.02.15.1370	Определение мутаций в гене c-KIT (экзоны 9, 11, 13, 17) и PDGFRA (экзоны 14 и 18) при гастроинтестинальных стромальных опухолях
01.02.15.1440	Определение мутаций в гене c-KIT (экзоны 9,11,13,17)

Уvealная меланома

- **Моносомия хромосомы 3** (50%): связана с неблагоприятным прогнозом; высокий риск отдаленных метастазов.
- **Амплификация хромосомы 6p**: связано с благоприятным прогнозом; наличие данной аберрации позволяет определить пациента в группу низкого риска отдаленных метастазов, при условии отсутствия моносомии хромосомы 3 и амплификации хромосомы 8q.
- **Амплификация хромосомы 8q**: связано с неблагоприятным прогнозом; наличие данной аберрации позволяет определить пациента в группу высокого риска отдаленных метастазов.

Код	Название теста (исследуемые гены)
9765	Определение копийности хромосом 1p, 3, 6 и 8 при увеальной меланоме в ткани опухоли.