

Možnosti molekulárního testování somatických aberací v nádorové tkáni metodou NGS v rutinní praxi - aktuální situace v České republice

Pavel Dundr¹, Radoslav Matěj^{2,3}, Aleš Ryška⁴, Jana Prausová⁵, Jindřich Fínek⁶, Luboš Petruželka⁷, Ivana Stružinská¹

¹Ústav patologie 1. LF UK a VFN v Praze

²Ústav patologie, 3. LF UK a FN Královské Vinohrady

³Ústav patologie a molekulární medicíny, 3. LF UK a Fakultní Thomayerova nemocnice

⁴Fingerlandův ústav patologie, LF UK a FN Hradec Králové

⁵Onkologická klinika 2. LF UK a Fakultní nemocnice v Motole

⁶Onkologická a radioterapeutická klinika LF UK v Plzni a Fakultní nemocnice Lochotín

⁷Onkologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

SOUHRN

Molekulární testování nádorové tkáně za účelem detekce somatických aberací metodou NGS se stále více prosazuje do rutinní praxe. Vlastní technické provedení je standardizované a v současné době nepředstavuje problém. Situace se však velmi rychle vyvíjí s ohledem na indikaci testování, která se odvíjí od někdy až překotného rozvoje medicínských znalostí a potřeb v klinické praxi. Pro implementaci vlastního testování do praxe a jeho financování cestou úhradového systému zdravotní péče je však nutné v prvním kroku dosažení shody na úrovni odborných společností s vymezením prioritních a medicínsky jednoznačně opodstatněných oblastí, ve kterých má molekulární testování jednoznačný dopad na volbu terapie, a následně jednání s plátcí. Cílem následujícího sdělení je podání přehledu problematiky rutinního testování metodou NGS z nádorové tkáně hrazeného z prostředků veřejného zdravotního pojištění, se shrnutím aktuální situace v České republice. Diskutováno je pouze testování somatických aberací v solidních nádorech prováděné na pracovištích patologie, problematika testování v rámci hematologických center není cílem následujícího sdělení.

Klíčová slova: NGS – diagnostika – prognóza – predikce

The possibilities of molecular testing of somatic aberrations in tumor tissue using NGS in routine practice - current situation in the Czech Republic

SUMMARY

Molecular testing of tumor tissue for the detection of somatic aberrations using NGS is increasingly gaining significance in routine practice. The technical aspects of testing are standardized and currently do not pose a problem. However, the situation is evolving very rapidly regarding the indication of testing, which depends on the sometimes rapidly developing medical knowledge and needs in clinical practice. In order to implement NGS testing in practice and arrange its reimbursement by the health care system, first it is necessary to reach an agreement on the level of professional societies concerning the definition of priority and medically clearly justified areas in which molecular testing has a clear impact on therapeutic choices. The next step is to reach an agreement with the health insurance companies regarding NGS testing. The aim of this article is to provide an overview of the issue of routine tumor tissue testing using the NGS method covered by public health insurance, with a summary of the current situation in the Czech Republic. Only the testing of somatic aberrations in solid tumors performed at pathology departments is discussed. The issue of testing in haemato-oncological centres is not the subject of this review.

Keywords: NGS – diagnostics – prognosis – prediction

Cesk Patol 2021; 57(3): 147–149

Molekulárnímu testování somatických aberací metodou NGS u solidních nádorů byla v posledních letech na úrovni jednání odborných společností (SČP a ČOS ČLS JEP) a plátců věnována značná pozornost. Důvodem je fakt, že význam tohoto testování jednoznačně narůstá a má přímé dopady na léčebný proces ve třech úrovních: diagnostické, prognostické a prediktivní. V současné době je toto testování v rutinní praxi v České republice (s úhradou z prostředků veřejného zdravotního pojištění) možné ve dvou základních okruzích. Jedním je testování s diagnostickým či prognostickým účelem, druhým je komplexní molekula-

ární charakterizace nádoru primárně s prediktivním účelem. I přes určitý překryv, který mezi těmito okruhy panuje, zejména s ohledem na fakt, že výsledky komplexního molekulárního testování provedeného za diagnostickým účelem mohou mít zároveň význam prognostický a prediktivní, jsou tyto okruhy s ohledem na indikace a vykazování příslušných kódů oddělené. V následujícím textu budou projednávány samostatně.

Diagnostické testování metodou NGS

Toto testování je v České republice v „pilotním režimu“ možné od konce roku 2019 a to na podkladě dohody mezi SČP a plátcí (současně byla v rámci tohoto jednání s plátcí řešena i problematika hematologických center a testování metodou NGS v těchto centrech, která však není předmětem tohoto sdělení). V rámci této dohody bylo definováno, že na vybraných pracovištích patologie (jedná se o 5 pracovišť ze sítě referenčních laboratoří pro prediktivní testování) bude možné v indikovaných

✉ Adresa pro korespondenci:

Prof. MUDr. Pavel Dundr, Ph.D.

Ústav patologie 1. LF UK a VFN v Praze

Studničkova 2, 128 00 Praha 2

e-mail: pavel.dundr@vfn.cz