

**ZARZĄDZENIE Nr 1/2022/DSOZ
PREZESA NARODOWEGO FUNDUSZU
ZDROWIA
z dnia 3.01.2022 r.**

w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju leczenie szpitalne oraz leczenie szpitalne – świadczenia wyspospecjalistyczne, ze zmianami

obejmuje zakres badań **określonych w Załączniku nr 7 do tego Zarządzenia**, co najmniej jedno z badań wskazanych w kategorii szczegółowej (zgodnie z zaleceniami postępowania diagnostycznego w **nowotworach złośliwych rekomendowanymi przez polskie towarzystwa naukowe**),

produkt do rozliczenia w trakcie hospitalizacji, podczas której pobrano materiał do badania, nie wcześniej niż po otrzymaniu jego wyniku, lub w trybie ambulatoryjnym wraz z produktem o kodzie 5.52.01.0001511,

nie można łączyć z produktem o kodzie 5.10.00.0000041 *kompleksowa diagnostyka genetyczna w chorobach nowotworowych z katalogu świadczeń zdrowotnych kontraktowanych odrębnie*,

nie można wykazywać **łącznie** produktów o kodach 5.53.01.0005001, 5.53.01.0005002, 5.53.01.0005003

- 5.53.01.005001 **podstawowe badania genetyczne** w chorobach nowotworowych **649 pkt.**
- 5.53.01.005002 **złożone badania genetyczne** w chorobach nowotworowych **1298 pkt.**
- 5.53.01.005003 **zaawansowane badania genetyczne** w chorobach nowotworowych **2434 pkt.**

**materiał archiwalny
tryb ambulatoryjny**

**materiał świeży
tryb hospitalizacji**

badanie genetyczne z materiału archiwalnego 5.52.01.0001511
katalog 1b

GRUPA JGP
katalog 1a

+

+

podstawowe badanie genetyczne lub
złożone badanie genetyczne lub
zaawansowane badanie genetyczne
katalog 1c

podstawowe badanie genetyczne lub
złożone badanie genetyczne lub
zaawansowane badanie genetyczne
katalog 1c

Rycina 1. Produkty rozliczeniowe z katalogu 1c (do sumowania), które pozwalają sfinansować wykonane diagnostyczne badania genetyczne z materiału pobranego w trakcie hospitalizacji lub z materiału archiwalnego

Tabela I. Wykaz badań genetycznych w wybranych nowotworach (guzy łite) z uwzględnieniem rodzaju materiałów, technologii badawczej i sposobu leczenia

| Lp. [1] | Nazwa [2] | ICD 10 [3] | Cel diagnostyki genetycznej [4] | Badania genetyczne profil podstawowy wymagane minimum [5] | Metoda badawcza [6] | Materiał [7] | Sposób finansowania/ produkty rozliczeniowe/ [8] | Rekomendowane profil rozszerzony (zawiera geny z profilu podstawowego oraz dodatkowo rekomendowane geny), w tym markery genetyczne istotne w badaniach klinicznych [9] | Metoda badawcza [10] | Sposób finansowania [11] | Leki w programie lekowym stan 01.03.2023 [12] | Nr zał. MZ [13] |
|---------|--|------------------------------|---|--|--|---|--|---|--|---|---|-----------------|
| 1 | leczenie nowotworów podścieliska przewodu pokarmowego (GIST) | C15, C16, C17, C18, C20, C48 | kwalfikacja do terapii celowanych ¹ diagnostyka różnicowa ² | (KIT, PDGFRA) ^{1,2} | sekwencjonowanie Sangera lub panel NGS | <ul style="list-style-type: none"> tkanka – bloczek parafinowy, krew obwodowa – w wybranych, rzadkich przypadkach do oceny zmian germinalnych | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005001 proste lub 5.53.01.0005002 złożone badania genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenia szpitalne, 5.10.00.000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych – umowa ŚOK | (KIT, PDGFRA) ^{1,2} (KRAS, NRAS, PIK3CA) ² , BRAF ^{1,2} , SDHA/B/C/D2, NTRK3 (fuzje) ^{1,2} , FGFR1 (fuzje) ^{1,2} , BRAF (fuzje) ^{1,2} | <ul style="list-style-type: none"> panel NGS, FISH (fluorescencyjna hybrydyzacja <i>in situ</i>), MLPA, mikromacierze aCGH | 5.53.01.0005003 zaawansowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych z materiału archiwalnego (w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenia szpitalne | imatynib sunitynib sorafenib | B.3 |
| 2 | leczenie mięsaków tkanek miękkich | C48, C49 | kwalfikacja do terapii celowanych ¹ diagnostyka różnicowa ² | panel <u>podstawowy</u> : EWSR1, SS18, FOXO1, FUS, PDGFB, MDM2 (amplifikacja), USP6, DDIT3 | FISH (fluorescencyjna hybrydyzacja <i>in situ</i>), panel NGS <u>rekomendowana metoda</u> : <ul style="list-style-type: none"> typowe przypadki wykonywane są badaniami techniką FISH (pojedyncze rearanżacje), panel NGS – w przypadku złożonej diagnostyki różnicowej | <ul style="list-style-type: none"> tkanka – bloczek parafinowy, krew obwodowa – w wybranych, rzadkich przypadkach do oceny zmian germinalnych | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005001 proste lub 5.53.01.0005002 złożone badania genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenia szpitalne, 5.10.00.000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych – umowa ŚOK | <u>diagnostyka</u> : (BCOR, CAMTA1, CIC, CSF1, CTNNA1, EPC1, ERG, ESR1, EWSR1, FOS, FOSB, FOXO1, FUS, GLI1, HMGA2, JAZF1) ² (MDM2) ^{1,2} , (MEAF6, MET, MGEA5, MKL2, MYO1, NCOA1, NCOA2, NR4A3, NUTM1, PAX3) ² , (PDGFB) ^{1,2} , (PHF1, PLAG1, PRKCA, PRKCB, PRKCD, RAF1, SS18, STAT6, TAF15, TCF12, TFE3, TFG, USP6, VGLL2, YAP1, YWHAE, i inne) ² <u>terapia celowana</u> : (ALK, BRAF) ^{1,2} , EGFR2, (FGFR1, FGFR2, FGFR3) ¹ , (NTRK1, NTRK2) ² , NTRK3 ^{1,2} , (RET, ROS1 i inne) ¹ | <ul style="list-style-type: none"> rozszerzony panel NGS (fuzje genowe) lub w wybranych przypadkach Kompleksowe profilowanie genomowe (CGP): SNP, CNV, fuzje genowe, amplifikacje, sygnatury genomowe – MSI, TMB | brak refundacji NFZ | trabectedyna pazopanib sunitynib | B.8 |
| 3 | leczenie niedrobnokomórkowego raka płuca oraz międzybłonniaka opłucnej | C34, C45 | kwalfikacja do terapii celowanych ¹ diagnostyka różnicowa ² | (EGFR, KRAS (p.Gly12Cys), ALK, ROS1) ¹ badania immunohistochemiczne | qPCR, FISH (fluorescencyjna hybrydyzacja <i>in situ</i>), sekwencjonowanie Sangera, panel NGS | <ul style="list-style-type: none"> tkanka – bloczek parafinowy, krew obwodowa – w wybranych, rzadkich przypadkach | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005001 proste lub 5.53.01.0005002 złożone lub 5.53.01.0005003 zaawansowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych | (EGFR, KRAS, BRAF, HER2, ALK, ROS1, RET, NTRK1-3, MET, i inne, sygnatury genomowe TMB) ¹ | <ul style="list-style-type: none"> panel NGS (fuzje genowe) lub w wybranych przypadkach kompleksowe | panel NGS wykonywany na tkance lub preparacie cytologicznym: <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005003 zaawansowane | kryzotymib ozymetrynib niwolumab pembrolizumab atezolimumab | B.6 |

| [1] | [2] | [3] | [4] | [5] | [6] | [7] | [8] | [9] | [10] | [11] | [12] | [13] |
|-----|---------------------------|----------|--|---|---|--|--|--|--|--|--|------|
| | | | | (stopień ekspresji PD-1 lub PD-L1) | <u>rekomendowana metoda</u> : panel NGS | <ul style="list-style-type: none"> do oceny zmian germinalnych, preparaty cytologiczne w postaci cytobloków lub rozmazów na szkiełkach, ctDNA: – <i>EGFR</i> badanie wybranych zmian w eksonach 18, 19, 20, 21 – w przypadku materiału niediagnostycznego lub braku materiału, – monitorowanie leczenia – badanie zmian p.Thr790Met w <i>EGFR</i>, – kompleksowe profilowanie genetyczne z ctDNA (profil rozszerzony) | (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne; <ul style="list-style-type: none"> 5.10.00.000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych – umowa ŚOK | | profilowanie genomowe (CGP): SNP, CNV, fuzje genowe, amplifikacje, sygnatury genomowe – MSI, TMB | <ul style="list-style-type: none"> badania genetyczne w chorobach nowotworowych z materiału archiwalnego (w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne, kompleksowe profilowanie genomowe (CGP) – brak refundacji | <ul style="list-style-type: none"> afatynib nintedanib alektynib cerytynib brygatynib durwalumab dakomitynib lorlatynib entraktynib cemiplimab ipilimumab | |
| 4 | leczenie nowotworów kości | C48, C49 | kwalifikacja do terapii celowanych ¹ diagnostyka różnicowa ² | <i>TP53</i> ² , <i>CDK4</i> ² , (<i>MDM2</i>) ^{1,2} , <i>RB1</i> ² , <i>IDH1/2</i> ² , <i>GNAS</i> ² , (<i>H3.3A</i>) ^{1,2} , <i>H3.3B</i> ² , <i>BCOR</i> ² , <i>NR4A3</i> ² | FISH (fluorescencyjna hybrydyzacja <i>in situ</i>), panel NGS <ul style="list-style-type: none"> <u>rekomendowana metoda</u>: <ul style="list-style-type: none"> technika FISH – typowe przypadki, pojedyncze badanie, panel NGS – złożona diagnostyka różnicowa | <ul style="list-style-type: none"> tkanka – bloček parafinowy, krew obwodowa – w wybranych rzadkich przypadkach do oceny zmian germinalnych | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005001 proste lub 5.53.01.0005002 złożone badania genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne, 5.10.00.000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych – umowa ŚOK | (<i>PTEN</i> , <i>FOS</i> , <i>FOSB</i> , <i>TF3</i> , <i>CAMTA1</i> , <i>NCOA2</i> , <i>PHF1</i> , <i>CSF1</i>) ² , TMB ¹ | <ul style="list-style-type: none"> rozszerzony panel NGS (fuzje genowe) lub w wybranych przypadkach Kompleksowe profilowanie genomowe (CGP): SNP, CNV, fuzje genowe, amplifikacje, sygnatury genomowe – MSI, TMB | brak refundacji NFZ | | |

| [1] | [2] | [3] | [4] | [5] | [6] | [7] | [8] | [9] | [10] | [11] | [12] | [13] |
|-----|--|---------------|--|--|--|---|---|---|--|---|--|------|
| 5 | leczenie czerniaka skóry lub błon śluzowych | C43 | kwalifikacja do terapii celowanych ¹ diagnostyka różnicowa ² | <i>BRAF</i> ¹ zmiany w kodonie 600, <i>NRAS</i> ² , <i>KIT</i> ^{1,2} , (<i>GNAQ</i> , <i>GNA11</i>) ² , promotor genu <i>TERT</i> ² | qPCR, sekwencjonowanie Sangera <u>rekomendowana metoda</u> : <ul style="list-style-type: none"> qPCR do szybkiej diagnostyki zmian w kodonie 600 genu <i>BRAF</i> w tkance i w ctDNA; weryfikacja wariantów Val600 techniką sekwencjonowania Sangera | <ul style="list-style-type: none"> tkanka – blozki parafinowy, krew obwodowa – w wybranych, rzadkich przypadkach do oceny mutacji germinalnych, preparaty cytologiczne w postaci cytobloków, płynna biopsja ctDNA | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005001 proste badanie genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne, w przypadku wykonania więcej genów może być 5.53.01.0005002 złożone badania genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne, 5.10.00.000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych – umowa ŚOK | <i>BRAF</i> ¹ , <i>NRAS</i> , <i>KIT</i> ^{1,2} , (<i>GNAQ</i> , <i>GNA11</i> , <i>CTNNB1</i> , <i>MAP2K1</i> , <i>NF1</i> , <i>PIK3CA</i> , <i>PTEN</i> , <i>TP53</i>) ² , <i>NTRK1-31</i> , sygnatura genomowa TMB ¹ | <ul style="list-style-type: none"> panel NGS (fuzje genowe) lub w wybranych przypadkach Kompleksowe profilowanie genomowe (CGP): SNP, CNV, fuzje genowe, amplifikacje, sygnatury genomowe – MSI, TMB | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005003 zaawansowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych z materiału archiwalnego (w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne, kompleksowe profilowanie genomowe (CGP) – brak refundacji | <ul style="list-style-type: none"> ipilimumab niwolumab pembrolizumab wemurafenib kobimetynib dabrafenib trametynib binimetynib enkorafenib | B.59 |
| 6 | leczenie chorych na raka jajnika, raka jajowodu lub raka otrzewnej | C56, C57, C48 | kwalifikacja do terapii celowanych ¹ diagnostyka różnicowa ² profilaktyka ³ | <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> ¹ , <i>HRD</i> ¹ | <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> – panel NGS weryfikacja wyników metodą sekwencjonowania Sangera Uwaga! W momencie zidentyfikowania wariantu patogennego w materiale tkankowym pochodzenia nowotworowego wynik badania genetycznego powinien być przekazany do poradni genetycznej w celu weryfikacji na krwi obwodowej czy | <ul style="list-style-type: none"> tkanka – blozki parafinowy, krew obwodowa – weryfikacja/lub brak tkanki | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005003 zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne, w przypadku HRD: kompleksowe profilowanie genetyczne (CGP) – brak refundacji | (<i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i>) ¹ , <i>HRD</i> ¹ , (<i>BRAF</i> , <i>KRAS</i> , <i>PDGFRA</i> , <i>FOXL2</i> , <i>TP53</i>) ² | <ul style="list-style-type: none"> panel NGS lub w wybranych przypadkach Kompleksowe profilowanie genomowe (CGP): SNP, CNV, fuzje genowe, amplifikacje, sygnatury genomowe – HRD, TMB | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005003 zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych, z materiału archiwalnego lub pobranego w ramach hospitalizacji – umowa leczenie szpitalne, w przypadku HRD: kompleksowe profilowanie genetyczne (CGP) – brak refundacji | <ul style="list-style-type: none"> olaparyb niraparyb | B.50 |

| [1] | [2] | [3] | [4] | [5] | [6] | [7] | [8] | [9] | [10] | [11] | [12] | [13] |
|-----|--|-----|--|--|---|---|---|--|--|--|---|------|
| | | | | | jest to wariant somatyczny czy germinalny. Ma to szczególne znaczenia dla profilaktyki w rodzinie pacjenta. Badnie genetyczne do programu lekowego zlecane jest przez onkologa klinicznego. W przypadku, gdy Pacjent posiada już wynik genetyczny z poradni genetycznej może być on wykorzystany do włączenia do programu lekowego. | | | | | | | |
| 7 | leczenie raka nerki | C64 | kwalifikacja do terapii celowanych ¹ diagnostyka różnicowa ² | <u>somatyczne:</u> (<i>VHL, TSC1, TFE3</i> (fuzje), <i>TFEB</i> (fuzje), <i>ELOC</i>) ² , <i>ALK</i> (fuzje) ^{1,2} , <i>SMARCB1</i> ² , <u>germinalne:</u> <i>VHL, FH, TSC1/TSC2, SDHB/C/D, PTEN, BAP1, MET, FLCN</i> | panel NGS, małe panele celowane oceniające mutacje i fuzje, panel NGS wykonany z krwi obwodowej <u>rekomendowana metoda:</u> panel NGS | <ul style="list-style-type: none"> tkanka – bloček parafinowy, krew obwodowa, wybranych przypadkach podejrzenia o postać uwarunkowaną genetycznie | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005003 zaawansowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne | <i>(PRBM1, BAP1, SET2D, KDMC5, TP53, PTEN, TET, ARID1A, TERT</i> promotor, <i>FOXI1, RHCG, MET)</i> ² | panel NGS | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005003 zaawansowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych – umowa leczenie szpitalne | <ul style="list-style-type: none"> sunitynib ewerolimus sorafenib pazopanib aktytynib niwolumab ipilimumab temsylolimus kabozantynib | B.10 |
| 8 | leczenie opornego na kastrację raka gruczołu krokowego | C61 | kwalifikacja do terapii celowanych ¹ diagnostyka różnicowa ² profilaktyka ³ | <i>BRCA1</i> ¹ , <i>BRCA2</i> ¹ | <u>rekomendowana metoda:</u> <ul style="list-style-type: none"> panel NGS oceniający status genów <i>BRCA1, BRCA2</i> <i>BRCA1, BRCA2</i> – weryfikacja wyników metodą sekwencjonowania Sangera | <ul style="list-style-type: none"> tkanka – bloček parafinowy, ctDNA – brak tkanki, krew obwodowa – weryfikacja | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005003 zaawansowane badania genetyczne chorób nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne, 5.10.00.000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych – umowa ŚOK | <i>BRCA1</i> ¹ , <i>BRCA2</i> ¹ , <i>PTEN</i> ² , <i>AR</i> ¹ | <ul style="list-style-type: none"> panel NGS z tkanki nowotworowej lub w przypadku braku dostępności lub materiału niediagnostycznego panel NGS należy wykonać z ctDNA | ctDNA – brak refundacji | <ul style="list-style-type: none"> olaparyb enzalutamid dichlorek radu Ra223 apalutamid kabazytaksel daratumumab | B.56 |

| [1] | [2] | [3] | [4] | [5] | [6] | [7] | [8] | [9] | [10] | [11] | [12] | [13] | |
|-----|--|-----|--|-------------------------------|--|--|---|--|---|---|----------|-------|--|
| | | | | | <p>Uwaga! Dla potrzeb terapii celowanej w programie lekowym badanie <i>BRCA1</i>, <i>BRCA2</i> jest zlecane przez onkologa klinicznego z materiału archwialnego. W przypadku kiedy materiał tkankowy jest niedostępny lub niediagnostyczny badanie <i>BRCA1</i>, <i>BRCA2</i> powinno być zlecane z płynnej biopsji (ctDNA). Obenie badanie z płynnej biopsji nie jest finansowane w ramach NFZ</p> | | | | | | | | |
| 9 | leczenie pacjentów z rakiem urotelialnym (pęcherz moczowy) | C67 | kwalifikacja do terapii celowanych ¹ diagnostyka różnicowa ² | <i>FGFR1/2/3</i> ¹ | <p><u>rekomendowana metoda:</u> panel NGS oceniający zmiany na poziomie nukleotydów, fuzje genowe, amplifikacje</p> | <ul style="list-style-type: none"> tkanka – blozki parafinowy | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005003 zaawansowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne | <p>(<i>RB1</i>, <i>CDKN2A</i>, <i>TP53</i>, <i>KDM6A</i>, <i>ELF3</i>, <i>ERCC2</i>, <i>CDKN2B</i>, <i>PIK3CA</i>, <i>EGFR</i>, <i>ERBB2/3/4</i>)², TMB¹</p> | <ul style="list-style-type: none"> panel NGS | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005003 zaawansowane badania genowe w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne | awelumab | B.141 | |

| [1] | [2] | [3] | [4] | [5] | [6] | [7] | [8] | [9] | [10] | [11] | [12] | [13] |
|-----|---|---------------|---|---|--|--|--|---|---|---|--|------|
| 10 | leczenie raka piersi | C50 | kwalifikacja do terapii celowanych ¹ profilaktyka ² | <i>BRCA1</i> ^{1,2} , <i>BRCA2</i> ^{1,2} , <i>PIK3CA</i> ¹ , <i>HER2</i> ¹ | <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> – panel NGS weryfikacja wyników metodą Sangera <i>PIK3CA</i> – rekomendowany panel qPCR <i>HER2</i> – metoda IHC (w wybranych przypadkach weryfikacja metodą FISH) Uwaga! Badanie genetyczne <i>BRCA1</i> ; <i>BRCA2</i> z krwi obwodowej (zmiany germinalne) do programu lekowego zlecane jest przez onkologa klinicznego. Po zidentyfikowaniu wariantu patogennego pacjent powinien być skierowany do poradni genetycznej w celu objęcia rodziny pacjenta programem profilaktyki. Jeśli pacjent posiada już wynik z poradni genetycznej może być on wykorzystany do włączenia do programu lekowego | <ul style="list-style-type: none"> krew obwodowa – <i>BRCA1</i>, <i>BRCA2</i>, <i>PALB2</i>, <i>CHEK2</i>, tkanka lub ctDNA – <i>PIK3CA</i>, tkanka – <i>NTRK1-3</i> – bloczek parafinowy, tkanka – sygnatura genowa TMB | <ul style="list-style-type: none"> 5.10.00.000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych – umowa ŚOK, 5.53.01.0005003 zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji) – umowa leczenie szpitalne, badanie mutacji w genach <i>BRCA1</i>, <i>BRCA2</i>, <i>PALB2</i>, <i>CHEK2</i> metodą NGS – umowa ŚOK | (<i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>HER2</i> , <i>PIK3CA</i> , <i>ESR1</i> , <i>PALB2</i> , <i>CHEK2</i> , <i>NTRK</i>) ^{1,3} | <ul style="list-style-type: none"> panel NGS | <ul style="list-style-type: none"> 5.10.00.000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna w chorobach nowotworowych – umowa ŚOK, brak refundacji dla zaawansowanych paneli i materiału pobranego w trybie ambulatoryjnym | <trastuzumab </trastuzumab emtanzyna lapatynib pertuzumab palbocyklid rybocyklid abemacyklid alpelisyb talazoparyb sacytuzumab gowitekan | B.9 |
| 11 | leczenie zaawansowanego raka jelita grubego | C18, C19, C20 | kwalifikacja do terapii celowanych ¹ | (<i>KRAS</i> , <i>NRAS</i> , <i>BRAF</i> , <i>MSI</i> – niestabilność | sekwencjonowanie Sangera, qPCR | <ul style="list-style-type: none"> tkanka – bloczek parafinowy | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005002 złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany | ocena statusu genów: (<i>ALK</i> , <i>BRAF</i>) ¹ , <i>BRCA1/2</i> , <i>EGFR</i> , <i>ERBB2</i> , <i>HER2</i>) ¹ , <i>FGFR1</i> , <i>MET</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>NRG1</i> , <i>PIK3CA</i> | <ul style="list-style-type: none"> panel NGS | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005003 zaawansowane badanie genetyczne w cho- | cetuksymab panitumumab aflibercept | B.4 |

| [1] | [2] | [3] | [4] | [5] | [6] | [7] | [8] | [9] | [10] | [11] | [12] | [13] |
|-----|-----------------------------|-------|---|--|---|---|---|--|---|---|---|------|
| | | | diagnostyka różnicowa ² | mikrosatelitarna) ¹ | <u>rekomendowana metoda</u> : qPCR | <ul style="list-style-type: none"> w wybranych rzadkich przypadkach można zastosować krew obwodową do oceny zmian germinalnych, ctDNA | <p>w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne lub</p> <ul style="list-style-type: none"> 5.10.00.000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych – umowa ŚOK lub, w przypadku materiału z krwi obwodowej – ctDNA: <i>KRAS, NRAS, BRAF</i> | <i>PMS2, POLE, PTEN, RET, ROS1, KRAS, NRAS</i> | | <p>robach nowotworowych (materiał archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne,</p> <ul style="list-style-type: none"> kompleksowe profilowanie genetyczne (CGP) – brak refundacji | <p>triflurydyna+typiracyl</p> <hr/> <p>ipilimumab</p> <hr/> <p>niwolumab</p> <hr/> <p>pembrolizumab</p> | |
| 12 | leczenie nowotworu trzustki | C25.4 | kwalfikacja do terapii celowanych ¹ diagnostyka różnicowa ² profilaktyka ³ | <i>BRCA1</i> ^{1,3} <i>BRCA2</i> ^{1,3} | <u>rekomendowana metoda</u> : panel NGS oceniający status genów <i>BRCA1, BRCA2</i> Uwaga! Badanie genetyczne <i>BRCA1, BRCA2</i> z krwi obwodowej (zmiany germinalne) do programu lekowego zlecane jest przez onkologa klinicznego. Po zidentyfikowaniu wariantu patogennego wynik powinien być przekazany do poradni genetycznej w celu objęcia rodziny pacjenta programem profilaktyki | <ul style="list-style-type: none"> krew obwodowa – <i>BRCA1, BRCA2</i> | <ul style="list-style-type: none"> 5.10.00.000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych – umowa ŚOK | <i>(KRAS, SMAD4, FGFR1/2/3)</i> ² <i>(GNAS, CDKN2A)</i> ² | <ul style="list-style-type: none"> panel NGS | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005003 zaawansowane badania genowe w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne | <p>ewerolimus</p> <hr/> <p>sunitynib</p> | B.53 |

| [1] | [2] | [3] | [4] | [5] | [6] | [7] | [8] | [9] | [10] | [11] | [12] | [13] |
|-----|---|------------------------------|--|---|--|--|--|--|--|--|---|------|
| 13 | leczenie zaawansowanego raka przełyku i żołądka | C15, C16, C17, C18, C20, C48 | kwalifikacja do terapii celowanych ¹ diagnostyka różnicowa ² | ocena <i>HER2</i> ¹ | FISH (fluorescencyjna hybrydyzacja <i>in situ</i>) | • tkanka – bloček parafinowy | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005001 proste badanie genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne lub 5.10.00.000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych – umowa ŚOK | <i>BRAF, EGFR, HER2</i> ¹ , <i>FGFR2, KIT, KRAS, MET, NRG1, PIK3CA, PDGFR, TP53</i> | • panel NGS | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005003 zaawansowane badania genowe w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne | niwolumab pembrolizumab ramucyrumab | B.58 |
| 14 | ośrodkowy układ nerwowy | C71 | kwalifikacja do terapii celowanych ¹ diagnostyka różnicowa ² | (<i>IDH1, IDH2</i>) ² , metylacja promotora <i>MGMT</i> ¹ , ko-delecja <i>1p/19q</i> ² | sekwencjonowanie Sangera, qPCR, FISH (fluorescencyjna hybrydyzacja <i>in situ</i>), pirosekwencjonowanie | • tkanka – bloček parafinowy | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005002 złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne lub 5.10.00.000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych – umowa ŚOK | (<i>IDH1, IDH2</i>) ² , metylacja promotora <i>MGMT</i> ¹ , ko-delecja <i>1p/19q</i> ² , <i>EGFR</i> (amplifikacja) ^{1,2} , (<i>CDKN2A/B</i> (delecja homozygotyczna), mutacja w promotorze genu <i>TERT, H3.3</i> (mutacja), ocena cytogenetyczna chromosomu +7/-10) ² , fuzje <i>BRAF, EGFR, (ROS1, ALK, NTRK1/2/3)</i> ^{1,2} , i inne fuzje powiązane z nowotworami ośrodkowego układu nerwowego | <ul style="list-style-type: none"> panel NGS, FISH (fluorescencyjna hybrydyzacja <i>in situ</i>), MLPA, mikromacierze aCGH | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005001 proste lub 5.53.01.0005002 złożone lub 5.53.01.0005003 zaawansowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne, kompleksowe profilowanie genetyczne (CGP) – brak refundacji | | |
| 15 | nowotwory tarczycy | C73 | kwalifikacja do terapii celowanych ¹ diagnostyka różnicowa ² profilaktyka ³ | <i>BRAF</i> ^{1,2} , (<i>KRAS, NRAS, PIK3CA, TERT</i>) ² , (<i>RET, NTRK3</i>) ¹ <i>RET</i> ³ zmiany na poziomie DNA | qPCR, panel NGS <u>rekomendowana metoda:</u> <ul style="list-style-type: none"> panele NGS, qPCR rekomendowany do szybkiej diagnostyki <i>BRAF</i> | <ul style="list-style-type: none"> tkanka – bloček parafinowy, krew obodowa – zmiany germinalne (w niektórych przypadkach) | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005003 zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenie szpitalne lub | brak | | | | |

| [1] | [2] | [3] | [4] | [5] | [6] | [7] | [8] | [9] | [10] | [11] | [12] | [13] | |
|-----|---|--|---|--|---|---|---|---|---|---|---|-------|--|
| | | | | | | | <ul style="list-style-type: none"> 5.10.00.000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych – umowa ŚOK | | | | | | |
| 16 | nowotwory o nieznanym punkcie wyjścia | C80 | kwalifikacja do terapii celowanych ¹ diagnostyka różnicowa ² | (<i>EGFR, KRAS, BRAF, NTRK1/2/3, ALK, ROS1</i>) ^{1,2} | panel NGS | <ul style="list-style-type: none"> tkanka – bloček parafinowy ctDNA | <ul style="list-style-type: none"> 5.10.00.000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych – umowa ŚOK badanie niefinansowane w ramach umowy leczenia szpitalne z powodu braku rozpoznania C80 w Załączniku nr 7 | | | <ul style="list-style-type: none"> kompleksowe profilowanie genetyczne (CGP) – brak refundacji | | | |
| 17 | Leczenie raka błony śluzowej trzonu macicy, rak endometrium | C54 | klasyfikacja do podtypu molekularnego związanego z różną prognozą oraz leczeniem ² | <i>POLE², MSI²</i> | sekwencjonowanie Sangera, elektroforeza kapilarna | <ul style="list-style-type: none"> tkanka – bloček parafinowy | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005001 proste badanie genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenia szpitalne lub 5.53.01.0005002 złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenia szpitalne | (<i>POLE, TP53, MSH2, MSH6, MLH1, PMS2, BRCA1, BRCA2, CTNNB1</i> , sygnatura MSI) ² | <ul style="list-style-type: none"> panel NGS | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005003 zaawansowane badania genowe w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenia szpitalne | dostarlimab leku nie ma w programie lekowym | brak | |
| 18 | leczenie pacjentów z guzami litymi z fuzją genu receptorowej kinazy tyrozynowej dla neurotrofin (<i>NTRK</i>) | ICD10 w guzach litych z fuzją genu <i>NTRK</i> , badanie po kwalifikacji przez Zespół Koordynacyjny ds. Leczenia Pacjentów z Guzami Litymi | kwalifikacja do terapii celowanych ¹ | (<i>NTRK1, NTRK2, NTRK3</i> – fuzje genowe) ¹ | <u>rekomendowana metoda</u> : NGS (RNA-seq) | <ul style="list-style-type: none"> tkanka – bloček parafinowy | <ul style="list-style-type: none"> 5.53.01.0005003 zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych (materiał pobrany w trakcie hospitalizacji lub archiwalny w trybie ambulatoryjnym) – umowa leczenia szpitalne lub 5.10.00.000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych – umowa ŚOK | <i>NTRK1, NTRK2, NTRK3</i> – fuzje genowe na poziomie ctDNA | <ul style="list-style-type: none"> panel NGS z ctDNA | <ul style="list-style-type: none"> kompleksowe profilowanie genetyczne (CGP) z ctDNA – brak refundacji | larotrektylib | B.144 | |