

## Wynik badania UROMONITOR

### INFORMACJE O PACJENCIE

|                    |                |
|--------------------|----------------|
| Imię i nazwisko    | Data urodzenia |
| PESEL              | Płeć           |
| Adres zamieszkania |                |

### JEDNOSTKA ZLECAJĄCA

|                 |   |                  |   |
|-----------------|---|------------------|---|
| Klinika/szpital | - | Lekarz zlecający | - |
| Adres           | - |                  |   |

### INFORMACJE O PRÓBCE

|                          |            |                         |  |
|--------------------------|------------|-------------------------|--|
| Rodzaj badania           | UROMONITOR | Kod kreskowy próbki     |  |
| Rodzaj próbki            | Mocz       | Data pobrania próbki    |  |
| Data dostarczenia próbki |            | Data utworzenia raportu |  |

### WYNIK BADANIA

| Wynik            | Zidentyfikowane mutacje |
|------------------|-------------------------|
| <b>POZYTYWNY</b> | TERT c.146C>T           |

### METODA BADANIA

Analizę przeprowadzono metodą Real-Time PCR, wykorzystując zastrzeżone sekwencje starterów do wykrywania mutacji w promotorze genu TERT (c.-124C>T i c.-146C>T), kodonach FGFR3 248, 249, 372 i 375 (c.742C>T, c.746C>G, c.1114G>T i c.1124A>G) oraz kodonach KRAS 12/13 i 61.  
DNA uzyskano z próbki moczu o numerze DEMO0261.

### INTERPRETACJA

Pozytywny wynik badania UROMONITOR silnie koreluje z obecnością lub nawrotem nowotworu pęcherza moczowego. Należy skonsultować wynik z lekarzem i przeprowadzić dalszą diagnostykę w celu potwierdzenia wyniku. Mutacje promotora TERT wiążą się z wyższym ryzykiem nawrotu nowotworów pęcherza moczowego, co potwierdza systematyczna metaanaliza obejmująca 1382 pacjentów<sup>(1)</sup>. Ponadto mutacja promotora TERT w pozycji c.-146 jest niezależnym predyktorem odpowiedzi na leczenie oraz przeżycia bez nawrotu po terapii BCG<sup>(2)</sup>. Badanie Uromonitor® charakteryzuje się czułością, swoistością i negatywną wartością predykcyjną, które sięgają odpowiednio 100%, 97,3% oraz 100% w wykrywaniu nawrotów nowotworu pęcherza moczowego nieinwazyjnego względem mięśniówki (nienaciekający) w próbkach moczu pacjentów objętych kontrolą. Informacje zawarte w niniejszym raporcie należy analizować wraz ze wszystkimi istotnymi informacjami klinicznymi. Powyższy wynik nie zastępuje profesjonalnej oceny klinicznej.

**BADANIE  
ZATWIERDZONE  
PRZEZ  
LABORATORIUM**

  
\_\_\_\_\_  
João Vinagre - Technical Manager  
\_\_\_\_\_  
Paula Soares - Technical Director

**RAPORT  
ZATWIERDZONY  
PRZEZ**

## BIBLIOGRAFIA

1. Song Wan, Xuan Liu, Wei Hua, et al. The role of telomerase reverse transcriptase (TERT) promoter mutations in prognosis in bladder cancer. *BIOENGINEERED* 2021, VOL. 12, NO. 1, 1495-1504.
2. Batista R, Lima L, Vinagre J, et al. TERT Promoter Mutation as a Potential Predictive Biomarker in BCG-Treated Bladder Cancer Patients. *Int J Mol Sci.* 2020 Feb; 21(3): 947.
3. Pietzak EJ, Bagrodia A, Cha EK, Drill EN, Iyer G, Isharwal S, et al. Next-generation Sequencing of Nonmuscle Invasive Bladder Cancer Reveals Potential Biomarkers and Rational Therapeutic Targets. *Eur Urol* (2017) 72(6):952–9. doi: 10.1016/j.eururo.2017.05.032.
4. van Rhijn BWG, Mertens LS, Mayr R, Bostrom PJ, Real FX, Zwarthoff EC, et al. FGFR3 Mutation Status and FGFR3 Expression in a Large Bladder Cancer Cohort Treated by Radical Cystectomy: Implications for Anti-FGFR3 Treatment?. *Eur Urol* (2020) 78(5):682–7. doi: 10.1016/j.eururo.2020.07.002.
5. Kang HW, Kim YH, Jeong P, Park C, Kim WT, Ryu DH, et al. Expression levels of FGFR3 as a prognostic marker for the progression of primary pT1 bladder cancer and its association with mutation status. *Oncol Lett* (2017) 14(3):3817–24. doi: 10.3892/ol.2017.6621.
6. Clinicaltrials.gov. A Study of Erdafitinib Compared With Vinflunine or Docetaxel or Pembrolizumab in Participants With Advanced Urothelial Cancer and Selected Fibroblast Growth Factor Receptor (FGFR) Gene Aberrations.
7. Clinicaltrials.gov. A Study of Erdafitinib Versus Investigator Choice of Intravesical Chemotherapy in Participants Who Received Bacillus Calmette-Guérin (BCG) and Recurred With High Risk Non-Muscle-Invasive Bladder Cancer (NMIBC).
8. Smal MP, Rolevich AI, Nabebina TI, et al. The opposite association of HRAS and KRAS mutations with clinical variables of bladder cancer. *Russian Journal of Genetics: Applied Research* volume 6, pages 613–621 (2016).