



## **PRESTAZIONI DEL LABORATORIO DI PATOLOGIA MOLECOLARE (Ultimo aggiornamento marzo 2021)**

### **Instabilità dei Microsatelliti (pcrRealTime Easy PGX)**

BAT25 cKIT NC\_000004.12 4 (4q12)  
BAT26 MSH2 NC\_000002.12 2 (2p21-p16.3)  
NR21 SLC7A8 NC\_000014.9 14 (14q11.2)  
NR22 STT3A NC\_000011.10 11 (11q24.2)  
NR24 ZNF2 NC\_000002.12 2 (2q11.1)  
NR27 BIRC3 NC\_000011.10 11 (11q22.2)  
CAT25 CASP2 NC\_000007.14 7 (7q34)  
MONO27 MAP4K3 NC\_000002.12 2 (2p22.1)

### **Fusioni (pcrRealTime Easy PGX)**

#### **ALK**

- Valutazione dello sbilanciamento delle porzioni 5P e 3P dell'mRNA wild-type di ALK generato da eventi di fusioni genetiche

#### **ROS1 EXON 32**

- SLC34A2-ROS1 S4:R32N (RefSeq -EU236946)  
- SLC34A2-ROS1 S13del2046:R32 (RefSeq - AB795243)  
- CD74-ROS1 C6:R32 (RefSeq - AB795244)  
- SDC4-ROS1 S2:R32 (RefSeq - AB795240)  
- SDC4-ROS1 S4:R32 (COSMIC V76 - COSF1279)

#### **ROS1 EXON 34**

- SLC34A2-ROS1 S4:R34 (RefSeq - EU236947)  
- SLC34A2-ROS1 S1del2046:R34 (pmid - 22327623)  
- CD74-ROS1 C6:R34 (PMID - 18083107)  
- SDC4-ROS1 S4:R34 (RefSeq - AB795242)  
- EZR-ROS1 E10:R34 (RefSeq -AB795246)

#### **ROS1 EXON 35-36**

- LRIG3-ROS1 L16:R35 (RefSeq - AB795248)  
- TPM3-ROS1 T8:R35 (RefSeq - AB795239)  
- (FIG)GOPC-ROS1 G8:R35 (PMID - 22661537)  
- (FIG)GOPC-ROS1 G4:R36 (PMID - 22661537)

#### **RET EXON 12**

- CCDC6-RET C1:R12 (RefSeq - AB698668)  
- KIF5B-RET K15:R12 (RefSeq - AB795250)  
- KIF5B-RET K16:R12 (RefSeq - AB795252)  
- KIF5B-RET K22:R12 (RefSeq - AB795254)  
- KIF5B-RET K23:R12 (RefSeq - AB795256)  
- NCOA4-RET N7:R12 (PMID - 23150706)

#### **RET EXON 8-11 (NON DISTINGUIBILI TRA LORO)**

- KIF5B-RET K15:R11 (PMID - 22327622)  
- KIF5B-RET K24:R11 (RefSeq - AB795257)  
- KIF5B-RET K24:R8 (PMID - 22327624)



MET Exon 14  
MET Exon 14 skipping

RET/PTC1  
RET/PTC2

PAX8/PPAG

### Mutazioni (pcrRealTime Easy PGX)

- KRAS (codoni 12, 13, 59, 61)
- BRAF (codoni 600, 601)
- NRAS (codoni 12, 13, 18, 59, 61)
- HRAS (codoni 12, 13, 18, 59, 61)
- EGFR (esone 20 T790M)
- PIK3CA
- NTRK
- IDH1, IDH2

### Mutazioni (Sequenom Tecnologia Malditoff)

C-KIT, PDGFR-alpha, BRAF, KRAS, NRAS, ERB-B2, IDH1, IDH2, PIK3CA, ALK, DDR2, MAP2K1

### Pirosequenziamento

MGMT

### Metodica NGS

La dotazione strumentale del Laboratorio di Patologia Molecolare comprende due piattaforme per il sequenziamento massivo di nuova generazione (NextSeq e MiSeq™ ILLUMINA) per la valutazione dello stato mutazionale e di fusioni nei tessuti di tumori solidi. Per chiarimenti in merito si prega di contattare la Dott. Francesca Castiglione (Referente del laboratorio di Patologia Molecolare).

BRCA1, BRCA2

ABL1, CSF1R, FBXW7, GNAS, KIT, NPM1, SKT11, AKT1, CTNNB1, FGFR1, HNF1A, KRAS, NRAS, SMAD4, ALK, DDR2, FGFR2, HRAS, MAP2K1, PDGFRA, SMARCB1, APC, DNMT3A, FGFR3, IDH1, MET, PIK3CA, SMO, ATM, EGFR, FLT3, IDH2, MLH1, PTEN, SRC, BRAF, ERBB2, FOXL2, JAK2, MLP, PTPN11, TP53, CDH1, ERBB4, GNA11, AK3, MSH6, RB1, TSC1, CDKN2A, EZH2, GNAQ, KDR, NOTCH, RET, WHL, NTRK1-2-3, PPARG, ROS1

### CONTROLLI DI QUALITA'

Il laboratorio di biologia molecolare partecipa al programma nazionale di valutazione esterna di Qualità AIOM-SIAPEC e al programma European Molecular Quality Network (EMQN).