



PRESTAZIONI DEL LABORATORIO DI PATOLOGIA MOLECOLARE (Ultimo aggiornamento febbraio 2023)

Analisi delle fusioni dell'RNA di ALK/ROS1/RET/MET mediante PCR RealTime

Kit EasyPGX® Diatech Pharmacogenetics

ALK (sbilanciamento 5'-3')
ROS1 esone 32
ROS1 esone 34
ROS1 esoni 35-36
RET esone 12
RET esoni 8-11 (non distinguibili)
Skipping di MET esone 14

Analisi "Thyroid fusion" mediante PCR Real Time

Kit EasyPGX® Diatech Pharmacogenetics

RET/PTC1: *breakpoint* nell'esone 1 di *CCDC6* e nell'esone 12 di *RET*.
RET/PTC2: *breakpoint* nell'esone 7 di *PRKAR1A* e nell'esone 12 di *RET*.
RET/PTC3: *breakpoint* nell'esone 8 di *NCOA4* e nell'esone 12 di *RET*.
PAX8/PPARG: *breakpoint* negli esoni 7, 8, 9 e 10 di *PAX8* e nell'esone 2 di *PPARG* senza discriminarle.

Analisi delle fusioni di NTRK mediante PCR Real Time

Kit EasyPGX® Diatech Pharmacogenetics

NTRK1 esoni 9-10
NTRK1 esone 10
NTRK1 esoni 11-12 del
NTRK1 esone 12
NTRK2 esoni 12-15
NTRK2 esoni 16-17
NTRK3 esone 14
NTRK3 esone 15

Analisi dell'instabilità dei Microsatelliti mediante PCR RealTime

Kit EasyPGX® Diatech Pharmacogenetics

BAT25
BAT26
NR21
NR22
NR24
NR27
CAT25
MONO27



Analisi mutazionale di BRAF mediante PCR Real Time

Kit EasyPGX® Diatech Pharmacogenetics

BRAF V600E
BRAF V600K
BRAF V600D/R

Analisi mutazionale di PIK3CA mediante PCR Real Time

Kit EasyPGX® Diatech Pharmacogenetics

PIK3CA N345x: mutazioni del codone 345 di PIK3CA senza discriminarle
PIK3CA C420R: mutazione C420R del codone 420 di PIK3CA 3
PIK3CA E542x: mutazioni del codone 542 di PIK3CA senza discriminarle
PIK3CA E545x: mutazioni del codone 545 di PIK3CA senza discriminarle
PIK3CA Q546x: mutazioni del codone 546 di PIK3CA senza discriminarle
PIK3CA H1047x: mutazioni del codone 1047 di PIK3CA senza discriminarle
PIK3CA G1049x: mutazioni del codone 1049 di PIK3CA senza discriminarle

Analisi mutazionale di IDH1-2 mediante PCR Real Time

Kit EasyPGX® Diatech Pharmacogenetics

IDH1 G105G: mutazione G105G del gene IDH1
IDH1 R132H: mutazione R132H del gene IDH1
IDH1 R132C: mutazione R132C del gene IDH1
IDH1 R132x: mutazioni (R132S, R132G, R132L, R132I, R132V) del codone 132 senza discriminarle
IDH2 R140x: mutazioni (R140G, R140V, R140Q, R140L) del codone 140 senza discriminarle
IDH2 R172K: mutazione R172K del gene IDH2
IDH2 R172x: mutazioni (R172G, R172W, R172T, R172M, R172S) del codone 172 senza discriminarle

Analisi mutazionale DNA "Thyroid" mediante PCR Real Time

Kit EasyPGX® Diatech Pharmacogenetics

BRAF K601E/V600_K601>E mix
BRAF V600E/Ec mix
KRAS G12x-G13D mix
KRAS Q61x mix
NRAS G12x-G13x mix
NRAS Q61x mix
HRAS G12x-G13R mix
HRAS Q61x mix

Pirosequenziamento

PyroMark Q96 Qiagen, kit MGMT plus® Diatech Pharmacogenetics

Analisi metilazione del gene MGMT



Metodica NGS DNA

Piattaforme NextSeq® e MiSeq™ ILLUMINA, Myriapod® Cancer Panel DNA *Diatech Pharmacogenetics*

BRCA1, BRCA2

HRD

ALK	BRAF	EGFR
ERBB2	FGFR3	HRAS
IDH1	IDH2	KIT
KRAS	MET	NRAS
PDGFRA	PIK3CA	RET
ROS1	POLE	

Metodica NGS RNA

Piattaforme NextSeq® e MiSeq™ ILLUMINA, Myriapod® Cancer Panel RNA *Diatech Pharmacogenetics*

ALK	ROS1	RET	MET (skipping esone 14)
NTRK1	NTRK2	NTRK3	PPARG
FGFR2	FGFR3		

EndoPredict®

Myriad®

Algoritmo per il calcolo del fattore di rischio EPclin e della classificazione del rischio, basato su combinazione lineare tra firma molecolare di 8 geni correlati al carcinoma mammario (AZGP1, BIRC5, DHCR7, IL6ST, MGP, RBB8P, STC2, UBE2X), 3 geni di riferimento (CALM2, OAZ2, RPL37A), amplificazione del gene HBB, dimensioni del tumore e stato linfonodale determinati dal patologo.

Il fattore di rischio EPclin è associato a rischio di recidive a distanza entro 10 anni su pazienti affette da carcinoma mammario primitivo, positivo al recettore dell'estrogeno e HER2 negativo, sottoposte a sola terapia endocrina.

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).

Contatti

Dott. Francesca Castiglione
castiglione@ao-careggi.toscana.it