



PRESTAZIONI DEL LABORATORIO DI PATOLOGIA MOLECOLARE (Ultimo aggiornamento Giugno 2026)

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 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 (MSI) mediante PCR Real Time

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 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 MGMT mediante PCR Real Time

Kit EasyPGX® Diatech Pharmacogenetics

Analisi metilazione del gene MGMT

Metodica NGS BRCA1/2 e HRD/HRR

BRCA. Piattaforma MiSeq™ ILLUMINA, kit Myriapod® NGS BRCA1/2 panel (Diatech Pharmacogenetics)

HRD/HRR. Piattaforma NextSeq® ILLUMINA, kit Myriapod® NGS Cancer Probe Plus NG036 (Diatech Pharmacogenetics)

- Analisi mutazionale somatica dei geni BRCA1 e BRCA2
- Analisi del deficit e dei geni della ricombinazione omologa HRD/HRR

Metodica NGS DNA (pannello 50 geni)

Piattaforme NextSeq® e MiSeq™ ILLUMINA, kit Myriapod NGS Cancer Probe Plus NG101 (Diatech Pharmacogenetics)

Single nucleotide variant (SNV), indels: AKT1, ALK, AR, BRAF, CDK4, CDKN2A, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, GNA11, GNAQ, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, KEAP1, KIT, KRAS, MAP2K1 (MEK1), MET, MTOR, NF1, NRAS, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PIK3CA, POLE, PTEN, RAF1, RB1, RET, ROS1, SMAD4, SMO, STK11, TERT, TP53, TSC1.

Copy number variation (CNV): EGFR, ERBB2, MET.

Fusioni: ALK, FGFR1, FGFR2, FGFR3, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PPARG, RET, ROS1, MET exon 14 skipping.

Instabilità microsatellitare: 114 marcatori tra i quali BAT25, BAT26, CAT25, MONO27, NR21, NR22, NR24 e NR27.

Metodica NGS DNA (pannello 17 geni)

Piattaforma MiSeq™ ILLUMINA, kit Myriapod® Cancer Panel DNA NG033 (Diatech Pharmacogenetics)

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



Metodica NGS RNA (pannello 10 fusioni)

Piattaforme MiSeq™ ILLUMINA, kit Myriapod® Cancer Panel RNA NG034 (Diatech Pharmacogenetics)

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

EndoPredict®

Quant Studio DX5, kit Eurobio Scientific – Breast Cancer Prognostic test

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 European Molecular Quality Network (EMQN).