

## Elenco prestazioni Patologia Molecolare U.O. Anatomia Patologica 3

1. ANALISI DI ALTERAZIONI SOMATICHE			MATERIALE RICHIESTO
GENI ANALIZZATI	METODO	TEMPO di REFERTAZIONE	
<b>Identificazione delle principali mutazioni note</b> BRAF (codoni 600 e 601); EGFR (esoni 18, 19, 20, 21 e codoni 790, 797); FGFR3 (esoni 7, 9 e 14) HRAS (codoni 12, 13 e 61); KRAS (codoni 12, 13, 59, 61, 117 e 146); NRAS (codoni 12, 13, 59, 61, 117 e 146); PIK3CA (codoni 542, 545, 546, 1043 e 1047)	REAL-TIME PCR DIGITAL_PCR <i>(single gene)</i>	5-7 gg	Blocchetto di tessuto incluso in paraffina, oppure n.3-5 sezioni non colorate dello spessore di 10 µm su vetrino non polarizzato e vetrino colorato con ematossilina/eosina, oppure preparato citologico, oppure n. 4 provette da 6 ml o 8 da 3 ml di sangue intero in EDTA oppure n.2 provette Helix cf-DNA stabilization tubes da 10 ml di sangue intero
<b>Identificazione di variazioni a singolo nucleotide (SNV) e indel</b> AKT1, ALK, AR, BRAF, CDK4, CDKN2A, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB3, ERBB4, ESR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, GNA11, GNAQ, GNAS, HER2, HRAS, IDH1, IDH2, KEAP1, KIT, KRAS, MAP2K1 (MEK1), MET (+ skipping esone 14), MTOR, NF1, NRAS, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PPARG, PIK3CA, POLE, PPARG, PTEN, RAF1, RB1, RET, ROS1, SMAD4, SMO, STK11, TERT (promotore), TP53, TSC1	NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS)	10-15 gg	
<b>Identificazione di variazioni a singolo nucleotide (SNV) e indel</b> BRCA1: intera sequenza codificante del gene BRCA2: intera sequenza codificante del gene		20 gg	
2. ANALISI DEI RIARRANGIAMENTI			
GENI ANALIZZATI	METODO	TEMPO di REFERTAZIONE	
<b>Identificazione dei principali trascritti di fusione</b> - ALK, FGFR2, FGFR3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PPARG, RET, ROS1 - MET: SKIPPING DELL'ESONE 14	REAL-TIME PCR <i>(single gene)</i>	5-7 giorni	
<b>Identificazione dei principali trascritti di fusione</b> - ALK, FGFR1, FGFR2, FGFR3, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PPARG, RET, ROS1 - MET: SKIPPING DELL'ESONE 14	NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS)	10-15 giorni	
3. ANALISI DI AMPLIFICAZIONE GENICA (CNV)			
GENI ANALIZZATI	METODO	TEMPO di REFERTAZIONE	
EGFR, HER-2, MET	NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS)	10-15 giorni	
4. ANALISI DI SECONDO LIVELLO SU PIATTAFORME DI NEXT GENERATION SEQUENCING MEDIANTE UTILIZZO DI PANNELLI GENICI ESTESI			
SEQUENCING MEDIANTE UTILIZZO DI	METODO	TEMPO di REFERTAZIONE	
Identificazione di variazioni a singolo nucleotide (SNV), indel, CNV e trascritti di fusione: pannello con più di 50 geni	NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS)	30 giorni	
5. ANALISI dell'instabilità del DNA microsatellitare (MSI)			
GENI ANALIZZATI	METODO	TEMPO di REFERTAZIONE	
Loci analizzati: BAT25 BAT26 NR21 NR22 NR24 NR27 CAT25 MONO27	PCR	5-7 giorni	
Loci analizzati 122 loci: inclusi BAT25, BAT26, CAT25, MONO27, NR21, NR22, NR24, NR27	NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS)	10-15 giorni	
6. ANALISI DELLO STATO DI METILAZIONE			
GENI ANALIZZATI	METODO	TEMPO di REFERTAZIONE	
Promotore MGMT Promotore MLH1	PCR	10-15 giorni	

7. ANALISI DI MARCATORI PREDITTIVI: TEST IMMUNOISTOCHIMICI		
MARCATORE ANALIZZATO	METODO	TEMPO di REFERTAZIONE
ALK	IMMUNOISTOCHIMICA (IHC)	5 giorni
BRAF		
HER-2		
MLH1		
MSH2		
MSH6		
PSM2		
NTRK		
PD-L1		
ROS1		
8. ANALISI DI MARCATORI PREDITTIVI: TEST DI IBRIDAZIONE IN SITU		
MARCATORE ANALIZZATO	METODO	TEMPO di REFERTAZIONE
ALK	IBRIDAZIONE IN SITU IN FLUORESCENZA (FISH)	10 giorni
BCL2		
BCL6		
FGFR2		
HER-2		
MET		
MYC		
NTRK1		
P16		
RET		
ROS1		
SS18		

Blocchetto di tessuto incluso in paraffina  
oppure  
Sezioni\* non colorate dello spessore di 3 µm su vetrino polarizzato e vetrino colorato con ematossilina/eosina.

\*Considerare n. 1 sezione per ciascun marcatore + n.1 per eventuali ripetizioni;  
per l'analisi del MMR status occorrono n. 4 sezioni.