



Dipartimento di Patologia Diagnostica e Laboratorio – S.C. Anatomia Patologica 2

Laboratorio di Patologia Molecolare

Direttore: Prof. Giuseppe Pelosi

Tel 02 23902260 - 02 23902876 Fax 02 23902877

e-mail: giuseppe.pelosi@istitutotumori.mi.it

Elenco dei geni analizzabili tramite prescrizione a carico del SSN o in regime di solvenza (vedi nota all'ultima pagina)

ANALISI MUTAZIONALE:

- <i>ALK</i>	91.29.3 x 4 e 91.30.3 x 4
- <i>Analisi di instabilità di micro satelliti</i> (loci NR21, NR22, NR24, BAT25 e BAT26)	91.29.3x1 e 91.29.4 x1
- <i>BETA-CATENINA</i>	91.29.3 x 1 e 91.30.3 x1
- <i>BRAF</i>	91.2A.2
- <i>EGFR</i>	91.2A.6
- <i>HRAS</i>	91.29.3 x 2 e 91.30.3 x2
- <i>HER-2</i>	91.29.3 x 1 e 91.30.3 x1
- <i>IGF1R</i>	91.29.3 x 4 e 91.30.3 x3
- <i>KIT (anche esoni di resistenza ad Imatinib)</i>	91.2A. 5
- <i>KRAS</i>	91.2A.1
- <i>LKB1 (STK11)</i>	91.29.3 x 9 e 91.30.3 x9
- <i>MENIN-1</i>	91.29.3 x15 e 91.30.3 x15
- <i>Metilazione del gene MGMT</i>	91.29.3 x2
- <i>NRAS</i>	91.29.3 x 2 e 91.30.3 x2
- <i>PDGFRA</i>	91.2A.4
- <i>PDGFRB</i>	91.29.3 x 4 e 91.30.3 x4
- <i>PI3KCA</i>	91.2A.3
- <i>PTEN</i>	91.29.3x 5 e 91.30.x5
- <i>RET in familiare</i>	91.29.3 x1 e 91.30.3x 1
- <i>RET in probando</i>	91.29.3 x7 e 91.30.3x 7
- <i>SDHB (succinico deidrogenasi-B)</i>	91.29.3x9 e 91.30.3 x9
- <i>TP53</i>	91.29.3x 4 e 91.30.3 x4
- <i>Analisi molecolare multiparametrica con metodologia IONTORRENT tramite l'impiego di pannelli che prevedono l'analisi di 50, 111 e 409 geni.</i>	

IBRIDAZIONE IN SITU CON METODICA FISH:

- Gene HER-2/NEU (locus 17q12) con centromero 17	91.17.3X1
- Gene EGFR (locus 7p12) con centromero 7	91.17.3X1
- Gene ALK (locus 2p23)	91.17.3X1
- Gene ROS1 (locus 6q)	91.37.3X1
- Gene RET (locus 10q)	91.37.3X1
- Gene P16 (locus 9p) con centromero 9	91.37.3X1
- Gene MET con centromero cromosoma 7	91.37.3X1
- Centromero cromosoma 8	91.37.4X1
- Delezione del cromosoma 13 (D13S319 13q14 LAMP1 13q34)	91.37.3X1
- Trisomia del cromosoma 12 (Cep 12)	91.37.4X1
- Delezione TP53 (17p13)	91.37.3X1
- Delezione ATM (11q22)	91.37.3X1
- Delezione MYB (6q23)	91.37.3X1
- SARCOMA di EWING/PNET (Gene EWSR 1 locus 22q12)	91.37.3X1
- SARCOMA SINOVIALE (gene SYT locus 18q11.2)	91.37.3X1
- LIPOSARCOMA MIXOIDE (gene CHOP(DDIT3) t(12q13)	91.37.3X1
- Gene FUS (locus 16p11)	91.17.3X1
- Liposarcoma Ben Differenziato Gene MDM2 con centromero 12	91.37.3X1
- Linfoma di Burkitt t(8;14) (traslocazione IGH/C-MYC)	91.37.3X1
- Gene C-MYC	91.37.3X1
- Linfoma Follicolare t(14;18) (traslocazione IGH/BCL2)	91.37.3X1
- gene BCL2	91.37.3X1
- Linfoma Mantellare t(11;14) (traslocazione IGH/CCND1)	91.37.3X1
- Linfoma MALT t(11;18) (traslocazione API2/MALT);	91.37.3X1
- t(14;18) traslocazione 14:18 (IGH/MALT)	91.37.3X1
- gene BCL10	91.37.3X1
- Linfoma Anaplastico (gene ALK)	91.37.3X1
- Linfoma Diffuso a grandi cellule B gene BCL6 (3q)	91.37.3X1
- LEUCEMIA MIELOIDE CRONICA traslocazione (9;22) BCR/ABL	91.37.3X1
- LEUCEMIA MIELOIDE ACUTA	
traslocazione (8;21) AML/ETO;	91.37.3X1
traslocazione (15;17) PML/RARA)	91.37.3X1
traslocazione/inversione cromosoma16	91.37.3X1
- Melanoma (Geni RREB1/MYB/CCND1/CEP6)	91.37.3X1
- MIELOMA MULTIPLO	
(traslocazioni 4;14 (FGFR3/IGH)	91.37.3X1
11;14 (CCND1/IGH),	91.37.3X1

- | | |
|---|-----------|
| 14;16 (IGH/MAF) | 91.37.3X1 |
| - Delezione braccio corto cromosoma 1 e guadagno copie del braccio lungo cromosoma1 | 91.37.3X1 |
| - MIELODISPLASIA | |
| - delezione del braccio lungo del cromosoma 5. | 91.37.3X1 |
| - delezione del braccio lungo del cromosoma 7 | 91.37.3X1 |
| - inversione del cromosoma16 | |
| - FISH XY valutazione chimerismo | |

Altri esami citogenetici che posso essere richiesti:

- | | |
|--|-----------------------|
| - Analisi del cariotipo | |
| cariotipo standard (senza stimolazione) | 91.31.3X1 e 91.33.5x1 |
| Cariotipo costitutivo: | 91.31.2X1 |
| Coltura cellule con PHA | 91.34.5X1 |
| FISH Gene FGFR1 | 91.37.3X1 |
| FISH Gene SOX2 | 91.37.3X1 |

IBRIDAZIONE IN SITU CON METODICA CISH/SISH

Studio amplificazioni:

- | | |
|---|-----------|
| - Gene HER2/neu | 91.37.3x1 |
| - Gene Topoisomerase II alpha (TOP2A) | 91.37.3x1 |
| - Gene Estrogen Receptor 1 (ESR1) | 91.37.3x1 |
| - Gene CMYC | 91.37.3x1 |
| - Gene Fibroblast Growth Factor Receptor 1 (FGFR1) | 91.37.3x1 |
| - Gene Epidermal Growth Factor Receptor (EGFR) | 91.37.3x1 |
| - Gene MET | 91.37.3x1 |
| - Gene MDM2 | 91.37.3x1 |
| - Gene PI3KCA | 91.37.3x1 |
| - Gene PTEN | 91.37.3x1 |
| - Centromero cromosoma 3 | 91.37.4x1 |
| - Centromero cromosoma 6 | 91.37.4x1 |
| - Centromero cromosoma 7 | 91.37.4x1 |
| - Centromero cromosoma 8 | 91.37.4x1 |
| - Centromero cromosoma 10 | 91.37.4x1 |
| - Centromero cromosoma 12 | 91.37.4x1 |
| - Centromero cromosoma 17 | 91.37.4x1 |

Ricerca infezioni virali in situ:

- EBV/EBER	91.37.1x1
- HPV-HR (DNA)	91.37.1x1
- mRNA E6/E7 HPV-16	91.37.1x1
- mRNA E6/E7 HPV-HR	91.37.1x1

ANALISI MEDIANTE RT-PCR*

- **Sarcoma di Ewing** (trascritti di fusione EWS-FLI1 e EWS-ERG)
- **Sarcoma Sinoviale** (trascritto di fusione SYT-SSX 1, 2 e 4)
- **Rabdomiosarcoma alveolare** (trascritti di fusione PAX3-FKHR e PAX7-FKHR)
- **Tumore desmoplastico a piccole cellule** (trascritto di fusione EWS-WT1)
- **Condrosarcoma mixoide extrascheletrico** (trascritto di fusione EWS-CHN)
- **Leucemia Mieloide Cronica** (trascritto di fusione BCR-ABL)
- **Leucemia Mieloide Acuta M2** (trascritto di fusione AML-ETO)
- **Leucemia Mieloide Acuta M2** (trascritto di fusione PML-RARA)
- **Linfoma anaplastico a grandi cellule** (trascritto di fusione NPL-ALK)

*I codici verranno inseriti in base alla presenza o meno del trascritto che verrà sequenziato per conferma

ANALISI DI CLONALITA'

- | | |
|---|-------------------|
| - Clonalità dei linfomi a cellule B
(riarrangiamento IgH) | 91.2B.7 e 91.2B.9 |
| - Clonalità dei linfomi a cellule T
(riarrangiamento TCR gamma) | 91.2C.3 e 91.2C.1 |

IMMUNOFENOTIPIZZAZIONE CON CITOMETRIA A FLUSSO (campioni di sangue periferico o midollare) **

Caratterizzazione di:

Linfomi a cellule B
 Linfomi a cellule T
 Mieloma multiplo e malattia di Waldenström
 Leucemie linfoblastiche acute
 Leucemie mieloidi acute
 Mielodisplasie

Caratterizzazioni di sottopopolazioni linfocitarie
Ricostituzione immune post-trapianto midollare
Malattia minima residua
Diagnosi di Emoglobinuria Parossistica Notturna
Stadiazione di Sarcoma di Ewing/PNET, rabdomiosarcoma e neuroblastoma
in midollo osseo

**** Il codice 90.81.5 viene moltiplicato per il numero di anticorpi utilizzati**

Tutte le analisi sopra riportate sono effettuabili anche in regime di Solvenza.

Per informazioni chiamare il n. 02-23902260

Aggiornato al 14 ottobre 2015