



**IEO**  
Istituto Europeo  
di Oncologia

# SERVIZI DI DIAGNOSTICA MOLECOLARE PERSONALIZZATA

## IL SERVIZIO E I TEST DISPONIBILI

Il servizio offerto dalla **Unità di Genetica Oncologica della Divisione di Anatomia Patologica**, si rivolge ai **pazienti e/o ai loro medici curanti** che desiderino avvalersi di prestazioni molecolari volte a fornire un quadro più dettagliato sulla diagnosi del paziente e indicazioni di trattamento.

Il **servizio si occupa dell'analisi molecolare** di tumori solidi al fine di individuare caratteristiche biologiche prognostiche e/o predittive di risposta a specifici trattamenti (es. "targeted therapy" a bersaglio molecolare, immunoterapia). Il nostro servizio supporta i medici oncologi nel creare percorsi terapeutici che siano sempre più a misura della singola persona.

## A CHI È RIVOLTO IL SERVIZIO

Il servizio è rivolto a tutti coloro che desiderano effettuare una più accurata caratterizzazione diagnostica e una valutazione di fattori biologici prognostici e predittivi delle neoplasie. Le indagini sopra elencate possono essere richieste da:

- **Oncologi di riferimento di pazienti affetti da patologie neoplastiche**
- **Medici curanti di pazienti affetti da patologie neoplastiche**
- **Pazienti affetti da patologie neoplastiche o loro delegati**

## COME ACCEDERE AL SERVIZIO

**IL SERVIZIO È ACCESSIBILE ANCHE A DISTANZA  
e può essere attivato contattando la segreteria**



**02.57489.42**  
orario 9.00 - 12.00



**ufficio.apa@ieo.it**

I moduli da compilare e sottoscrivere, necessari all'attivazione del servizio, saranno inviati direttamente dalla segreteria.

L'eventuale materiale necessario per la consulenza può essere inviato per posta/corriere o consegnato di persona presso l'Anatomia Patologica dell'Istituto Europeo di Oncologia (negli orari e luoghi indicati). La Segreteria della Divisione di Anatomia Patologia vi fornirà le informazioni necessarie per la spedizione del materiale.

# ELENCO TEST DISPONIBILI

Di seguito è possibile consultare l'elenco delle prestazioni che possono essere richieste, suddivise in funzione delle tecnologie impiegate:

- **SEQUENZIAMENTO DI PANNELLI DI GENI  
MEDIANTE TECNOLOGIE DI NEXT GENERATION  
SEQUENCING (NGS)**
- **VALUTAZIONE SPECIFICA DI GENI  
MEDIANTE TECNICHE DI SEQUENZIAMENTO / RT-PCR**
- **VALUTAZIONI SPECIFICA DI SINGOLI GENI  
MEDIANTE TECNICHE DI IBRIDAZIONE IN SITU**



## ANALISI DI PANNELLI DI GENI

### **PANNELLO NGS DA 26 GENI**

Si richiede la valutazione di mutazioni in 26 geni mediante tecnologia NGS.

---

### **ONCOMINE COMPREHENSIVE ASSAY**

Si richiede la valutazione di alterazioni in 161 geni mediante tecnologia NGS.

---

### **FOUNDATIONONE®CDX**

Si richiede la valutazione di alterazioni in 324 geni mediante tecnologia NGS.

---

### **FOUNDATIONONE®LIQUID CDX**

Si richiede la valutazione di alterazioni in >300 geni mediante tecnologia NGS su biopsia liquida.

---

### **FOUNDATIONONE®HEME**

Si richiede la valutazione di alterazioni in >400 geni mediante tecnologia NGS.

---

### **GENI BRCA1/2 (TUMORALE) E HRD**

Si richiede la valutazione di alterazioni nei geni BRCA1 e BRCA2 su tessuto tumorale e dello stato HRD mediante tecnologia NGS.

---

### **INSTABILITÀ DEI MICROSATELLITI (MSI) E PROTEINE DEL MMR**

Si richiede la valutazione dell'instabilità dei microsatelliti mediante metodica molecolare e dell'espressione immunohistochimica di MLH1, PMS2, MSH2, MSH6.

---

### **ONCOTYPE DX®**

Si richiede test genomico per tumore mammario in stadio precoce (ER+, HER2).

---

## GENI SINGOLI

### **K-RAS**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE K-RAS.

### **K-RAS-PANNELLO COLON-AIFA**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE K-RAS (exon2, exon 3, exon 4).

### **B-RAF**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE B-RAF.

### **PI3KC**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE PI3KCA.

### **N-RAS**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE N-RAS.

### **N-RAS-PANNELLO COLON-AIFA**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE N-RAS (exon2, exon 3, exon 4).

### **EGFR**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE EGFR.

### **HER-2**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE HER-2.

### **GNAQ**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE GNAQ.

### **PDGFR**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE PDGFR ( $\alpha$  e  $\beta$ ).

### **c-KIT**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE c-KIT.

### **AKT**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE AKT.

### **POLE**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE POLE.

### **ATM**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE ATM.

### **TP53**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE TP53.

### **RET**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE RET.

### **ALK**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del GENE ALK.

### **MET EXON 14 SKIPPING**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del gene MET/Exon 14 Skipping.

### **MGMT**

Si richiede la valutazione dello stato di metilazione del promotore del gene MGMT.

### **MLH1**

Si richiede la valutazione dello stato di metilazione del promotore del gene MLH1.

### **MUTAZIONE IDH1**

Si richiede la valutazione delle mutazioni del IDH1.

## ANALISI FARMACOGENETICHE

### FLUOROPYRIMIDINES RESPONSE

Si richiede un prelievo venoso (provetta da emocromo) e la determinazione di quattro marker genetici predittivi la risposta alle fluoropirimidine.

---

### IRINOTECAN RESPONSE

Si richiede prelievo venoso (provetta da emocromo) e la determinazione di quattro marker genetici predittivi la risposta all'irinotecano.

---

## ANALISI DI VIRUS/BATTERI SU PREPARATI ISTO-CITOLOGICI

### HPV

Si richiede la tipizzazione genomica, comprensiva di estrazione, amplificazione e rilevazione per ricerca di HPV.

---

### MICOBATTERI

Si richiede ricerca diretta di "Mycobacterium Tuberculosis Complex DNA", previa amplificazione di acidi nucleici.

---

## IBRIDAZIONE IN SITU (FISH)

### GENE HER-2/NEU

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia si richiede l'analisi genomica della regione 17q11.2- 12/gene HER-2/neu e della regione centromerica del cromosoma 17, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) o con cromogenica (SISH) su preparati isto-citologici.

### GENE EGFR

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia, si richiede l'analisi genomica della regione 7p12/ gene EGFR e della regione centromerica del cromosoma 7, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

### GENE FGFR1\*

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia si richiede l'analisi genomica della regione 8p12/ gene FGFR1 e della regione centromerica del cromosoma 8, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

### GENE FGFR2\*

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 10q26.13/gene FGFR2, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

### GENE FGFR3\*

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 4p16.3/gene FGFR3, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

### GENE MET\*

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia si richiede l'analisi genomica della regione 7q31/ gene MET e della regione centromerica del cromosoma 7, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

### GENE ALK (PER PATOLOGIE NON LINFOMATOSE)\*

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia, si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 2p23/gene ALK, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

### GENE ROS1\*

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 6q22/gene ROS1, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

### GENE RET\*

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 10q11/gene RET, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

\* Possibilità di valutazione anche con tecnologia RT-PCR o NGS

---

### **GENE EWSR1\***

Per una migliore tipizzazione diagnostica della neoplasia, si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 22q12/gene EWSR1, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

---

### **GENE SS18**

Per una migliore tipizzazione diagnostica della neoplasia, si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 18q11.2/gene SS18, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati istologici.

---

### **GENE FUS**

Per una migliore tipizzazione diagnostica della neoplasia, si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 16p11/gene FUS, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

---

### **GENE MDM2**

Per una miglior tipizzazione diagnostica della neoplasia, si richiede l'analisi genomica della regione 12q15/gene MDM2 e della regione centromerica del cromosoma 12, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

---

### **GENE CDKN2A/P16**

Per una migliore tipizzazione diagnostica della neoplasia, si richiede l'analisi genomica della delezione in omozigosi della regione 9p21/gene CDKN2A, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

---

### **GENE USP6**

Per una migliore tipizzazione diagnostica della neoplasia, si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 17p13/gene USP6, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

---

### **EBV INFEZIONE LATENTE**

Per una migliore tipizzazione diagnostica della neoplasia, si richiede la ricerca di due EBER RNA codificati dal virus di Epstein Barr, mediante tecnica di ibridazione in situ (ISH) su preparati isto-citologici.

---

### **GENE MYC**

Per una migliore tipizzazione diagnostica della neoplasia, si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 8q24/gene MYC, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

---

\* Possibilità di valutazione anche con tecnologia RT-PCR o NGS

### **GENE COL1A1**

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 17q21.33/gene COL1A1, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

### **GENE ETV6**

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 12p13.2/gene ETV6, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

### **GENE MAML2**

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 11q21/gene MAML2, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

### **GENE MYB\***

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 6q23.3/gene MYB, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

### **GENE NUTM1**

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 15q14/gene NUTM1, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

### **GENE PLAG1**

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 8q12.1/gene PLAG1, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

### **GENE WWTR1**

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 3q25/gene WWTR1, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

### **GENE PTEN**

Per una migliore tipizzazione diagnostica della neoplasia, si richiede l'analisi genomica della delezione in omozigosi della regione 10q23/gene PTEN, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

### **GENE EWSR1/FLI1**

Per una migliore tipizzazione diagnostica della neoplasia, si richiede l'analisi genomica della traslocazione t(11;22)(q24.3;q12.2) EWSR1/FLI1, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

\* Possibilità di valutazione anche con tecnologia RT-PCR o NGS

---

### **GENE FOXO1/PAX3**

Per una migliore tipizzazione diagnostica della neoplasia, si richiede l'analisi genomica della traslocazione t(2;13)(q35;q14.1) FOXO1/PAX3, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

---

### **GENE VHL**

Per una migliore tipizzazione diagnostica della neoplasia, si richiede l'analisi genomica della delezione della regione 3p25.3/gene VHL, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

---

### **GENE NTRK1\***

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia, si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 1q23.1/gene NTRK1, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

---

### **GENE NTRK2\***

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia, si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 9q21.33/gene NTRK2, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

---

### **GENE NTRK3\***

Per l'ulteriore caratterizzazione della neoplasia, si richiede l'analisi genomica del riarrangiamento della regione 15q25.3/gene NTRK3, mediante tecnica di ibridazione in situ con fluorescenza (FISH) su preparati isto-citologici.

---

\* Possibilità di valutazione anche con tecnologia RT-PCR o NGS

## PAGAMENTO

### IN CASO DI CONSEGNA DI PERSONA

l'importo va saldato il giorno stesso, presso l'**Accettazione IEO**, dopo aver consegnato il materiale.

### IN CASO DI SPEDIZIONE

il pagamento può invece essere effettuato tramite **bonifico bancario** alle seguenti coordinate:

**Intestato a: IEO Istituto Europeo di Oncologia**

**c/c 000500057120 presso Unicredit Corporate Banking - Filiale di Milano**

**(IBAN: IT68Q0200809440000500057120)**

**specificando il Cognome e Nome del paziente.**

## ESITI E RITIRO REFERTI

I risultati dei test eseguiti vengono forniti entro **15 giorni lavorativi** dalla ricezione del materiale e **inviati tramite email**. L'eventuale materiale fornito sarà rispedito a mezzo corriere espresso al domicilio o all'eventuale indirizzo alternativo indicato.

## ORARI DEL SERVIZIO

### ORARIO SEGRETERIA ANATOMIA PATOLOGICA

Dalle 09.00 alle 12.00

### ORARIO DI ACCETTAZIONE CAMPIONI

Dalle 8,30 alle 19,00

## CONTATTI

SEGRETERIA ANATOMIA PATOLOGICA

TEL. 02.57489421

FAX 02.94379214

E MAIL UFFICIO.APA@IEO.IT



**IEO**  
Istituto Europeo  
di Oncologia

**ISTITUTO  
EUROPEO DI ONCOLOGIA**  
VIA RIPAMONTI, 435  
20141 MILANO

**WWW.IEO.IT**