

## Next-Generation Sequencing

### Mutazioni genetiche associate a tumori: ampia analisi della sequenza

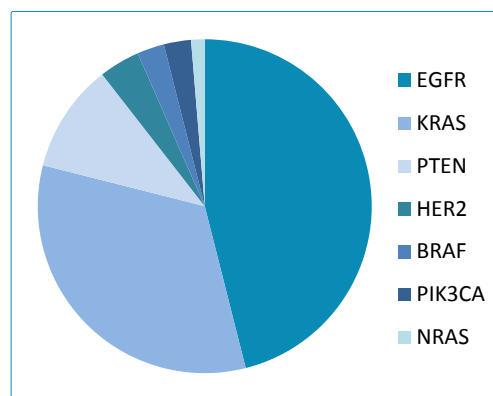
#### Contesto

La maggior parte delle neoplasie insorgono attraverso un accumulo di mutazioni. Tali cambiamenti genetici sono rilevanti sia per la diagnosi che per la terapia. Vengono così sostenute le indicazioni per terapie specifiche p.es. con anticorpi monoclonali o inibitori della tirosin-chinasi.

#### Senso

##### Terapia tumorale personalizzata

Il sequenziamento ad elevata capacità fornisce la base per una terapia tumorale efficace. È possibile perfino a partire da piccole biopsie con un contenuto limitato di cellule tumorali.



Mutazioni rilevanti per la terapia nel carcinoma polmonare ([www.mycancergenome.org](http://www.mycancergenome.org))

#### Diagnostica

Analisi ed interpretazione di più di 700 mutazioni puntiformi ed inserzioni / delezioni in 46 geni associati a tumori (AmpliSeq Cancer Panel, Life Technologies).

Diagnostica  
dei tumori  
stato dell'arte

Tumore	Gene rilevante	Farmaco
Carcinoma coloretta	KRAS, BRAF, NRAS, PIK3CA, PTEN	Cetuximab (Erbix®)
Adenocarcinoma polmonare	EGFR, BRAF, KRAS, HER2, PIK3CA, PTEN, NRAS	Gefitinib (Iressa®), Erlotinib (Tarceva®)
Melanoma maligno	BRAF, KIT, NRAS, KRAS, HRAS, PTEN	Vemurafenib (Zelboraf®)
Tumori stromali gastrointestinali	KIT, PDGFRA, BRAF	Imatinib (Glivec®)

#### Metodo

Estrazione di DNA da materiale tumorale, amplificazione delle sequenze bersaglio mediante PCR-multiplex e successiva analisi della sequenza mediante sequenziamento next-generation (tecnologia Ion Torrent)

#### Materiale

Biopsia, fissata

#### Prezzo

Mutazioni KRAS, BRAF	CHF 520.–
Mutazioni EGFR	CHF 1'040.–
Pannello cancro specifico per tipo di tumore	CHF 2'080.–

#### Informazioni Letteratura su richiesta

Dr. phil. Il Christoph Noppen, FAMH medicina di laboratorio, Responsabile Genetica / Biologia molecolare

Dr. phil. Il Henriette Kurth, cand. FAMH medicina di laboratorio, Genetica / Biologia molecolare

PD Dr. med. Andreas Zettl, FMH Patologia, Responsabile Patologia

Dr. med. Jonathan Weintraub, Board Certification – Anatomic and Clinical Pathology, Viollier Weintraub SA

**Redazione** Dr. med. Dieter Burki, FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Produzione Ovest  
contact@viollier.ch | www.viollier.ch