

Carta dei Servizi Laboratorio di Diagnostica Molecolare dei tessuti della UOC Anatomia Patologica AOUI Verona

Direttore Responsabile:

Prof. Aldo Scarpa

Telefono: 045 812 7458 -7457

Fax: 045 812 7136

E-mail: aldo.scarpa@univr.it

Orari e contatti della segreteria:

Segreteria di Direzione: Sig.ra Donatella Cobello (sede BR, Referente)

Orari di apertura al pubblico: Lunedì, Martedì, Mercoledì, Giovedì e Venerdì dalle 8.30 alle 14.00

E-mail: anatomia.patologica.segreteria@aovr.veneto.it

Segreteria sede BR: Telefono: 045 812 7458 - 7457; Fax: 045 802 7136 - 045 812 4376

Segreteria sede BT: Telefono: 045 812 2164 - 7781 - 7782 - 7783; Fax: 045 812 2011

Dirigenti Medici:

Prof. Claudio Luchini

Telefono: 045 812 4835

E-mail: claudio.luchini@univr.it

Dirigenti Biologi:

Dott.ssa Maria Liliana Piredda

E-mail: marialiliana.piredda@aovr.veneto.it

Dott. Michele Simbolo

E-mail: michele.simbolo@aovr.veneto.it

Dott.ssa Alessandra Cocomazzi

E-mail: alessandra.cocomazzi@aovr.veneto.it

Telefono: 045 812 6728

Coordinatore Tecnico:

Dott.ssa Grazia Palmeri

Telefono: 045 812 6721

E-mail: grazia.palmeri@aovr.veneto.it

ATTIVITA' DEL LABORATORIO DI BIOLOGIA MOLECOLARE DEI TESSUTI

Il laboratorio di biologia molecolare dei tessuti, afferente al reparto di Anatomia Patologica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata (AOUI) di Verona, avvalendosi di metodiche di biologia molecolare (sequenziamento di nuova generazione NGS, sequenziamento sanger, RT-PCR, PCR) esegue analisi sul DNA e RNA di tumori solidi al fine di rilevare la presenza di alterazioni utili alle terapie a bersaglio molecolare e analisi su DNA germinale per l'analisi di geni correlati allo sviluppo di tumori eredo-familiari. Vengono, inoltre, eseguite analisi per la ricerca dei riarrangiamenti dei geni delle immunoglobuline e dei geni del TCR, la ricerca e la genotipizzazione del DNA del Papillomavirus (HPV) su tessuto e su tamponi cervico-vaginali, rettali e uretrali e la ricerca del DNA del micobatterio tubercolare (TBC) ed atipici in campioni FFPE. Nella tabella vengono descritte le singole analisi molecolari eseguite, la tecnologia utilizzata, il materiale richiesto da inviare all'attenzione del laboratorio e le relative prestazioni secondo il corrente tariffario regionale.

<u>Analisi</u>	<u>Materiale richiesto</u>	<u>Metodica</u>	<u>Tempo di refertazione</u>	<u>Codice prestazione SIO</u>	<u>Codice prestazione NTR</u>
genotipizzazione molecolare del virus Papilloma (HPV), su tampone cervico-vaginale, uretrale, o materiale FFPE	tampone cervico-vaginale, rettale e uretrale o materiale FFPE: 5-10 sezioni in bianco dello spessore di 5 micron + una sezione colorata con ematossilina-eosina, da effettuarsi sull'ultima fetta bianca tagliata o relativo incluso	RT-PCR	20 giorni lavorativi	ANPAT 179	91.24.C_0
ricerca del DNA del Micobatterio Tubercolare (TBC) ed Atipici su materiale FFPE	5-10 sezioni in bianco dello spessore di 5 micron + una sezione colorata con ematossilina-eosina, da effettuarsi sull'ultima fetta bianca tagliata o relativo incluso	PCR	10 giorni lavorativi	ANPAT 180 + ANPAT 181	90.99.2_1 + 90.99.2_2
Ricerca di mutazioni germinali a carico dei geni <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i>	1 provetta di sangue venoso periferico (almeno 2ml) in EDTA (tappo lilla-viola)	NGS su piattaforma Illumina	20 giorni lavorativi	ANPAT 133	G1.02
Ricerca di mutazioni somatiche a carico dei geni <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i>	5-10 sezioni in bianco dello spessore di 5 micron + una sezione colorata con ematossilina-eosina, da effettuarsi sull'ultima fetta bianca tagliata o relativo incluso	NGS su piattaforma Illumina	20 giorni lavorativi	ANPAT 133	G1.02
Ricerca di mutazioni germinali a carico dei geni	1 provetta di sangue venoso	NGS su piattaforma	30 giorni lavorativi	ANPAT 118	G1.11.30

<i>PRSS1</i> e <i>SPINK1</i> nelle pancreatiti ereditarie	periferico (almeno 2ml) in EDTA (tappo lilla-viola)	Illumina (pannello customizzato)			
Ricerca di mutazioni germinali a carico dei geni correlati allo sviluppo di tumori eredo-familiari	1 provetta di sangue venoso periferico (almeno 2ml) in EDTA (tappo lilla-viola)	NGS su piattaforma Illumina (pannello customizzato)	30 giorni lavorativi	ANPAT 119	G1.31.90
Ricerca di mutazioni a carico di 50 geni di interesse clinico diagnostico come da linee guida ESCAT* in neoplasie solide: Cute, Endometrio, Fegato, Gastro-Intestinale e Stromale, Mammella, Ovaio, Pancreas, Polmone, Prostata, Sistema Biliare, Sistema Nervoso Centrale (SNC). SNV/Indel: <i>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, MET, MTOR, NF1, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PIK3CA, POLE, PTEN, RAF1, RB1, RET, ROS1, SMAD4, SMO, STK11, TERT, TP53, TSC1</i> Fusioni <i>ALK, FGFR1, FGFR2, FGFR3, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PPARG, RET, ROS1</i> Exon Skipping: <i>MET</i> CNV: <i>EGFR, MET, ERBB2</i> MSI	5-10 sezioni in bianco dello spessore di 5 micron + una sezione colorata con ematossilina-eosina, da effettuarsi sull'ultima fetta bianca tagliata o relativo incluso	NGS su piattaforma Illumina	15 giorni lavorativi	ANPAT 119(pancreas e tumori solidi in generale) ANPAT 004 (polmone) ANPAT 006 (colangiocarcinoma)	G1.31.90 91.30.7 91.30.8
Ricerca di mutazioni a carico del gene <i>KRAS</i>	5-10 sezioni in bianco dello spessore di 5	RT-PCR	10 giorni lavorativi	ANPAT 079	91.60.5

(codoni 12-13-59-61-117-149)	micron + una sezione colorata con ematossilina-eosina, da effettuarsi sull'ultima fetta bianca tagliata o relativo incluso				
Ricerca di mutazioni a carico del gene <i>NRAS</i> (codoni 12-13-59-61-117-149)	5-10 sezioni in bianco dello spessore di 5 micron + una sezione colorata con ematossilina-eosina, da effettuarsi sull'ultima fetta bianca tagliata o relativo incluso	RT-PCR	10 giorni lavorativi	ANPAT 077	91.60.3
Ricerca di mutazioni a carico del gene <i>BRAF</i> (codone 600)	5-10 sezioni in bianco dello spessore di 5 micron + una sezione colorata con ematossilina-eosina, da effettuarsi sull'ultima fetta bianca tagliata o relativo incluso	RT-PCR	10 giorni lavorativi	ANPAT 080	91.60.6
Ricerca di mutazioni a carico dei geni <i>IDH1</i> (codone 132) e <i>IDH2</i> (codone 172)	5-10 sezioni in bianco dello spessore di 5 micron + una sezione colorata con ematossilina-eosina, da effettuarsi sull'ultima fetta bianca tagliata o relativo incluso	RT-PCR	10 giorni lavorativi	ANPAT 086	91.60.C
Ricerca di mutazioni a carico del gene <i>EGFR</i> (esone 18-19-20-21) e rilevamento delle principali mutazioni di resistenza (T790M e C797S)	5-10 sezioni in bianco dello spessore di 5 micron + una sezione colorata con ematossilina-	RT-PCR	10 giorni lavorativi	ANPAT 075	91.60.1

	eosina, da effettuarsi sull'ultima fetta bianca tagliata o relativo incluso				
Ricerca Instabilità dei micr osatelliti (analisi dei marcatori BAT24-BAT25-NR21-NR24-NR25)	5-10 sezioni in bianco dello spessore di 5 micron + una sezione colorata con ematossilina-eosina, da effettuarsi sull'ultima fetta bianca tagliata o relativo incluso	PCR e elettroforesi capillare	10 giorni lavorativi	ANPAT 081	91.60.7
Stato di metilazione del promotore del gene <i>MGMT</i>	5-10 sezioni in bianco dello spessore di 5 micron + una sezione colorata con ematossilina-eosina, da effettuarsi sull'ultima fetta bianca tagliata o relativo incluso	RT-PCR	15 giorni lavorativi	ANPAT 085	91.60.B
Identificazione dei riarrangiamenti nei geni delle catene pesanti e leggere delle immunoglobuline	5-10 sezioni in bianco dello spessore di 5 micron + una sezione colorata con ematossilina-eosina, da effettuarsi sull'ultima fetta bianca tagliata o relativo incluso	PCR e elettroforesi capillare	10 giorni lavorativi	ANPAT 105 + ANPAT 106	91.60.Z_2 + 91.60.Z_3
Identificazione dei riarrangiamenti nei geni della catena beta e gamma del TCR	5-10 sezioni in bianco dello spessore di 5 micron + una sezione colorata con ematossilina-eosina, da effettuarsi sull'ultima fetta bianca tagliata	PCR e elettroforesi capillare	10 giorni lavorativi	ANPAT 107	91.61.1

	o relativo incluso				
--	-----------------------	--	--	--	--

* <https://www.esmo.org/scales-and-tools/esmo-scale-for-clinical-actionability-of-molecular-targets-escat>

Leggenda:

CNV: copy number variation

EE: preparato per osservazione microscopica in ematossilina eosina

FFPE: materiale fissato in formalina e incluso in paraffina

MSI: instabilità dei microsatelliti

NGS: Sequenziamento di nuova generazione

PCR: reazione a catena della polimerasi

RT-PCR: PCR in real time

SNV: single nucleotide variant

TCR: T-Cell Receptor