

NGS (Next Generation Sequencing) MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification) Analisi di predisposizione genetica Tumori Solidi Ereditari

Bellinzona, 28.02.2023

Gentili Colleghe, Egregi Colleghi,
l'Istituto di Medicina di laboratorio EOLAB desidera comunicarvi che a partire dal 1 marzo 2023, offre la possibilità di applicare la tecnica di sequenziamento NGS e MLPA per lo studio germinale della predisposizione genetica ai tumori solidi ereditari.

Nel dettaglio è stata validata la tecnologia Whole Exome Sequencing (WES) che prevede il sequenziamento dell'intero esoma (regioni codificanti del DNA) e la successiva analisi mirata di geni selezionabili nel seguente pannello, allestito in collaborazione con la Dr.ssa R. Graffeo.

Pannello **EOC**ancerLABv1.0 (LAB-I-11-502)

AIP	BRIP1	CHEK2	EXT2	GREM1	MLH3	PHOX2B	RAD51D	RPS10	SMAD4	VHL
ALK	BUB1B	CPA1	EZH2	HOXB13	MSH2	PMS2	RB1	RPS19	SMARCA4	WRN
APC	CASR	CTNNA1	FANCA	HRAS	MSH3	POLD1	RECQL	RPS20	SMARCB1	WT1
ATM	CDC73	CTR9	FANCC	KIF1B	MSH6	POLE	RECQL4	RPS24	SMARCE1	
ATR	CDH1	CTRC	FANCD2	KIT	MUTYH	POT1	REST	RPS26	SPINK1	
AXIN2	CDK4	DICER1	FANCM	LZTR1	NBN	PRKAR1A	RET	RPS7	STK11	
BAP1	CDKN1B	DIS3L2	FH	MAX	NF1	PRSS1	RNF43	RUNX1	SUFU	
BARD1	CDKN1C	EGFR	FLCN	MC1R	NF2	PTCH1	RPL11	SDHA	TERT (+Promotore)	
BLM	CDKN2A	EGLN1	GALNT12	MEN1	NTHL1	PTCH2	RPL15	SDHAF2	TMEM127	
BMPR1A	CEBPA	ENG	GATA1	MET	PALB2	PTEN	RPL26	SDHB	TP53	
BRCA1	CEP57	EPCAM (+3'UTR)	GEN1	MITF	PALLD	RAD50	RPL35A	SDHC	TSC1	
BRCA2	CFTR	EXT1	GPC3	MLH1	PDGFRA	RAD51C	RPL5	SDHD	TSC2	

Inoltre, su richiesta, EOLAB offre i seguenti servizi:

- La possibilità di richiedere l'analisi MLPA per lo studio delle variazioni del numero di copie;
- La riclassificazione delle varianti di test genetici eseguiti internamente ed esternamente;
- Messa a disposizione dei dati su tutto l'esoma per l'eventuale estensione futura dell'analisi a "nuovi" geni malattia sulla base dell'evoluzione delle conoscenze scientifiche;
- La revisione periodica del pannello EOCancerLAB.

Grazie alla sinergia tra i servizi di genetica medica EOLAB e IOSI sarà inoltre disponibile:

- La discussione dei casi da parte di un Multi Disciplinary Meeting (MDM-Genetica) costituito da oncologi, FMH e FAMH in genetica medica;
- Un servizio di consulenza genetica IOSI a disposizione in EOC.

Formulario di richiesta

LAB-M-11-504 "Formulario analisi NGS/MLPA Tumori solidi ereditari (germinale)", disponibile in DocQ

Frequenza

Test genetico eseguito settimanalmente.

Costi

Variabili a seconda del numero di geni analizzati.

Restiamo a disposizione per eventuali ulteriori chiarimenti e porgiamo cordiali saluti.

(gloria.gaudio@eoc.ch – 091 811 17 22)

Dr.ssa Gloria Gaudio
FAMH Genetica Medica
Caposervizio Diagnostica molecolare EOLAB

Dr.ssa med Silvia B. Maitz
FMH Genetica Medica
Caposervizio Genetica medica EOLAB
Caposervizio genetica medica IOSI

EWS – NOVITÀ

