

## NGS (Next Generation Sequencing)

Bellinzona, 10.02.2021

Cari colleghi,

a partire dal 15 febbraio 2021, l'Istituto di Medicina di Laboratorio - EOLAB offre la possibilità di determinare le mutazioni somatiche con tecnica di sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing), per i pazienti che presentano un sospetto/diagnosi per una Neoplasia Mieloide o una Malattia linfoproliferativa cronica. Tale tecnologia andrà a sostituire in parte le analisi eseguite in precedenza con tecniche di biologia molecolare mirata.

È possibile richiedere il sequenziamento mirato dei geni o del pannello completo (NGS mieloide/NGS linfoide).

*Pannello EOncoLABv.1.0*

Geni Hotspot (esoni)												
ASXL1 (9,11,12)	BCL2 (2)	BRAF (11,15)	BTK (8,15,16)	CBL (8,9)	CXCR4 (2)	FLT3 (8,11,13-16,18-23)	GATA2 (2-6)	HRAS (2,3)	IDH1 (4)	IDH2 (4)	KIT (2,8-11,13,17,18)	KRAS (2,4)
MPL (3,4,10,12)	MYD88 (3,5)	NFE2 (2,3)	NOTCH2 (34)	NPM1 (10,11)	NRAS (2-4)	PLCG2 (19,20,24,27,30)	PPM1D (6)	PTPN11 (3,7-13)	SETBP1 (4)	SF3B1 (10-21)	SH2B3 (2-8)	SRSF2 (1)
STAT3 (20,21)	STAT5B (15-18)	TP53 (2-11)	U2AF1 (2,6)	WT1 (6-10)								
Geni												
BCOR	CALR	CEBPA	CSF3R	DNMT3A	ETV6	EZH2	IKZF1	JAK2	NF1	PHF6	PRPF8	RB1
RUNX1	STAG2	TET2	ZRSR2									

### Introduzione

L'introduzione e i progressi nel sequenziamento di nuova generazione hanno portato a nuovi modi per integrare la valutazione simultanea di più geni bersaglio nelle analisi di laboratorio di routine. La valutazione delle neoplasie mieloidi e linfoidi con pannelli di sequenziamento mirati di nuova generazione mostra prove per migliorare la diagnosi, assistere le decisioni terapeutiche, fornire migliori informazioni sulla prognosi e una migliore rilevazione della malattia residua minima. L'identificazione di mutazioni rappresenta un criterio diagnostico riconosciuto dalla Classificazione dei tumori emolinfopoietici dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (WHO).

### Come richiedere l'analisi

L'analisi va richiesta selezionando le rispettive voci nella sezione "Biologia molecolare" del formulario "Richiesta esami Ematologia speciale, [EOC M-SAN-068](#)". Il formulario è reperibile in DocQ.

Una volta compilato il formulario elettronicamente, inviare il modulo premendo il bottone "Invio laboratorio", stampare il documento compilato, allegare il modulo cartaceo firmato dal medico richiedente all'invio del materiale.

### Tipo di prelievo

L'analisi è eseguita su sangue periferico (20 mL in EDTA/EPARINA) o aspirato midollare (5 mL in EDTA/EPARINA) e viene effettuata settimanalmente presso il Laboratorio di Citogenetica (sede c/o Servizio di Microbiologia Bellinzona).

### Risultati

I report di analisi saranno disponibili in Geco nella sezione "Analisi esterne e allegati".

### Costi

Il costo dell'analisi va da un minimo di 376 CHF a un massimo di 2956 CHF, in linea con i costi proposti dai Laboratori Universitari.

Cordiali saluti

Dr.ssa biol Monica Taborelli  
Caposervizio Genetica Medica

Prof. Dr. med. Davide Rossi  
Caposervizio Biologia Molecolare