

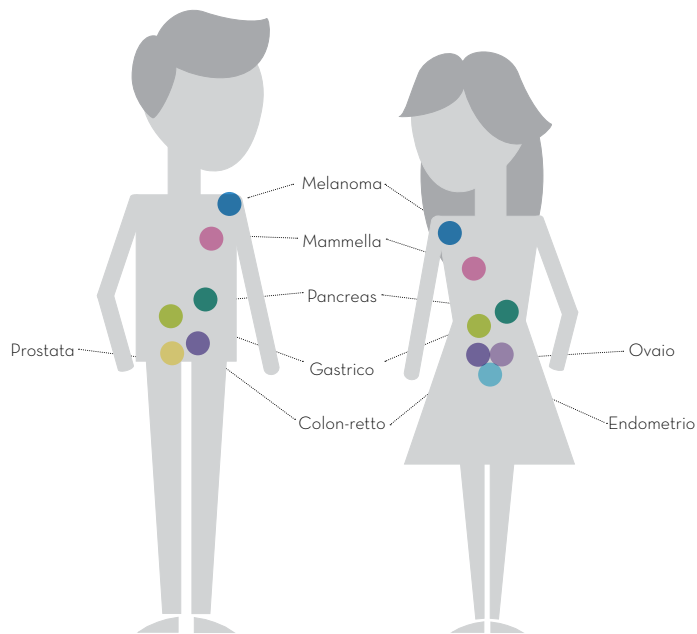
ONCOCheck

HEREDITARY CANCER

ONCOCheck Hereditary Cancer è un test che si basa sulla tecnologia *Next Generation Sequencing* - NGS e consente di analizzare i geni associati ai più comuni tumori ereditari. Il test evidenzia sia varianti puntiformi (SNVs) che variazioni del numero di copie (CNVs). Quest'analisi è indicata per definire le cause genetiche in soggetti che hanno sviluppato una patologia tumorale, o per definire il rischio di insorgenza della patologia.

Conoscere il rischio genetico dell'individuo è importante per poter attuare linee di prevenzione e misure di sorveglianza efficaci.

ONCOCheck Hereditary Cancer permette di ottenere le informazioni più utili per un migliore inquadramento della patologia del paziente e di avere un'ampia panoramica sui geni associati ai tumori ereditari: l'utilizzo di test mirati può far perdere informazioni che potrebbero essere molto utili per la salute del paziente.



CAMPIONE RICHIESTO:

sangue periferico

GENI ANALIZZATI:

27

Pannello Tumorale

Gene	Mammella	Ovaio	Colon-retto	Endometrio	Melanoma	Pancreas	Gastrico	Prostata	Altri *
ATM	●					●			
BARD1	●								
BRCA1	●	●				●		●	
BRCA2	●	●			●	●		●	
FAM175A	●								
BRIP1	●	●							
EPCAM		●	●	●		●	●		●
MLH1		●	●	●		●	●		●
MSH2		●	●	●		●	●		●
MSH6		●	●	●		●	●		●
PMS2/ PMS2CL		●	●	●		●	●		●
APC			●			●	●		●
STK11	●	●	●	●		●	●		●
MUTYH			●						●
NBN	●							●	
TP53	●	●	●	●	●	●	●	●	●
CDH1	●		●				●		
PTEN	●		●	●	●				●
PALB2	●					●			
CHEK2	●								
RAD51C	●	●							
RAD51D	●	●							
MRE11A	●	●							
PIK3CA	●		●	●					●
RAD50	●	●							
XRCC2	●								

* tumori delle vie urinarie, epatico, cerebrale, adrenocorticale, tiroideo, renale e leucemie.

ONCOCheck SOLID TUMORS

Il test genetico **ONCOCheck Solid Tumor** è un'analisi molecolare per l'identificazione di SNVs e CNVs in geni frequentemente mutati nei tumori solidi.

Il test, che si basa sulla tecnologia *Next Generation Sequencing* - NGS, è stato progettato selezionando mutazioni frequenti (hotspot) in 26 geni ritenuti clinicamente rilevanti.

ONCOCheck Solid Tumor evidenzia mutazioni azionabili in una vasta gamma di tumori solidi: ciò significa che hanno valore terapeutico o prognostico, consentendo un approccio di medicina personalizzata.

Tipologie di tumori analizzabili: mammella, ovarico, colorettole, pancreatico, gastrico, prostatico, al polmone, tiroideo, melanoma, forme leucemiche, glioblastoma e altri.

Gene	Esoni	Molecole associate
AKT	(4)	Inibitori AKT
ALK	(20-29)	Inibitori ALK
BRAF	(11,15)	Inibitori BRAF
CDKN2A	(full)	Inibitori CDK4/6
CTNNB1	(3)	
DDR2	(4-19)	Inibitori Chinasi
EGFR	(18-21)	Inibitori EGFR
ERBB2	(19-21)	Inibitori Her2
ERBB4	(10,12)	Inibitori Her2
FGFR2	(7,12,14)	Inibitori FGFR
FGFR3	(7,9,14,16)	Inibitori FGFR
H3F3A	(2)	
HIST1H3B	(1)	
HRAS	(2-4)	Inibitori MEK
IDH1	(4)	
IDH2	(4)	
KIT	(8-11,13,14,17,18)	Inibitori Chinasi
KRAS	(2-4)	Inibitori RAS e RAF
MEK1	(2-3)	Inibitori MEK
MET	(2,10,14,20)	Inibitori MET
NRAS	(2-4)	Inibitori BRAF e MEK
PDGFRA	(12,14,18)	Inibitori Chinasi
PIK3R1	(11-13)	Inibitori PI3K
PIK3CA	(2,3,10,11,21)	Inibitori PI3K
PTEN	(full)	Inibitori mTOR e PI3K
STK11	(full)	Inibitori mTOR

GENI
ANALIZZATI:

26

CAMPIONE
RICHIESTO:

tessuto paraffinato (FFPE)
o tessuto fresco congelato (FFT)

ONCOCheck MYELOID LEUKEMIA

Il test **ONCOCheck Myeloid Leukemia** utilizza la tecnologia del sequenziamento di nuova generazione (NGS) per investigare 54 tra oncogeni e oncosoppressori coinvolti in diverse malattie onco-ematologiche come la leucemia mieloide acuta, la leucemia mieloide cronica, le sindromi mielodisplastiche, le neoplasie mieloproliferative e le leucemie mielomonocitiche croniche e giovanili.

Con un unico test si ottiene un rapido ed accurato profiling di diversi tumori ematologici.

Analizza totalmente 15 geni e alcuni hotspot in altri 39 geni, garantendo una copertura di ~100% delle regioni target.

Elevata sensibilità: il test è in grado di evidenziare mutazioni con frequenza allelica fino al 5%.

CAMPIONE
RICHIESTO:

sangue periferico,
midollo osseo

GENI
ANALIZZATI:

54

Geni (esoni)					
ABL1 (4-6)	CBLC (9,11)	FLT3 (14,15,20)	JAK3 (13)	NRAS (2,3)	SMC1A (2,11,16,17)
ASXL1 (12)	CDKN2A (full)	GATA1 (2)	KDM6A (full)	PDGFRA (12,14,18)	SMC3 (10,13,19,23,25,28)
ATRX (8,10-11,17-31)	CEBPA (full)	GATA2 (2-6)	KIT (2,8-11,13,17)	PHF6 (full)	SRSF2 (1)
BCOR (full)	CSF3R (14-17)	GNAS (8,9)	KRAS (2,3)	PTEN (5,7)	STAG2 (full)
BCORL1 (full)	CUX1 (full)	HRAS (2,3)	MLL (5-8)	PTPN11 (3,13)	TET2 (3-11)
BRAF (15)	DNMT3A (full)	IDH1 (4)	MPL (10)	RAD21 (full)	TP53 (2-11)
CALR (9)	ETV6 (full)	IDH2 (4)	MYD88 (3-5)	RUNX1 (full)	U2AF1 (2,6)
CBL (8-9)	EZH2 (full)	IKZF1 (full)	NOTCH1 (26-28+34)	SETBP1 (4 partial)	WT1 (7,9)
CBLB (9-10)	FBXW7 (9-11)	JAK2 (12,14)	NPM1 (12)	SF3B1 (13-16)	ZRSR2 (full)