



ISTITUTO DIAGNOSTICO  
VARELLI

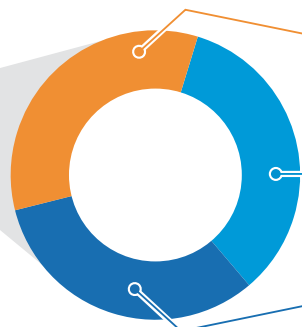
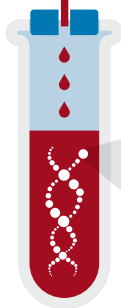
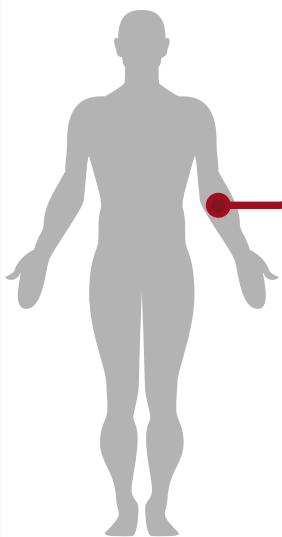
## GENETICA ONCOLOGICA TISSUE TYPING E BIOPSIA LIQUIDA PANNELLO TUMORI SOLIDI



Un unico test che rileva  
più di 1400 varianti  
in 12 geni di utilità clinica

Maggiori evidenze scientifiche **propongono la genetica oncologica come fondamentale ausilio nel monitoraggio farmacologico in pazienti con tumori solidi**, ovvero colon, mammella, ovaio, polmone, pancreas, melanoma e neuroblastoma. La detection di driver genetici fondamentali nella patogenesi, nella progressione e nella insorgenza di resistenze consente di ottimizzare e personalizzare il percorso terapeutico.

La nostra piattaforma diagnostica consente la tipizzazione di 12 geni e più di 1400 varianti coinvolte nella patogenesi oncologica che determinano le scelte terapeutiche.



12 GENI

KRAS NRAS KIT BRAF  
ERBB2 ERBB3 PIK3CA  
PDGFRA ALK EGFR  
ESR1 RAF1

+ 1400  
varianti geniche

773  
varianti uniche

La biopsia liquida è una tecnica in grado di isolare piccolissime concentrazioni di DNA tumorale circolante (ctDNA) e di sequenziarlo per ottenere cruciali informazioni cliniche.



# GENETICA ONCOLOGICA TISSUE TYPING E BIOPSIA LIQUIDA PANNELLO TUMORI SOLIDI



L'Istituto è conforme alle certificazioni  
"IMQ - Labmed" ISO 15189 e ISO 9001:2008.

## TABELLA COMPARATIVA TRA PIATTAFORME DIAGNOSTICHE

GENE	n° varianti non coperte da THERMO AMPLISEQ	n° varianti non coperte da ILLUMINA TRUSIGHT TUMOR	n° varianti non coperte da ENTRAMBI
EGFR	58	28	21
PI3KCA	46	24	11
KIT	26	28	22
ALK	13	17	13
KRAS	12	-	-
BRAF	9	2	2
ERBB2	9	3	8
PDGFRA	8	15	4
<b>TOTALE</b>	<b>181</b>	<b>117</b>	<b>81</b>

## ALTA TECNOLOGIA A FAVORE DELLO SCREENING

Il **PANNELLO TUMORI SOLIDI NGS**, eseguito con tecnologia NGS (**Qiagen Gene Reader**) ha il coverage più elevato per mutazioni clinicamente rilevanti.

Inoltre, eseguendo questo test come un pannello, si riduce al minimo il tempo di attesa. Ulteriore **vantaggio della tecnologia NGS è la capacità di coprire regioni di geni non tipicamente coperti da tecniche comuni di PCR**. Le relazioni relative alle anomalie rilevate semplificano le decisioni terapeutiche per il clinico.

## PERFORMANCE

Frequenza allelica	>5%	1%	<1%
Precisione	100%	90%	90%
Sensibilità	100%	99%	88%
Specificità	100%	99%	100%

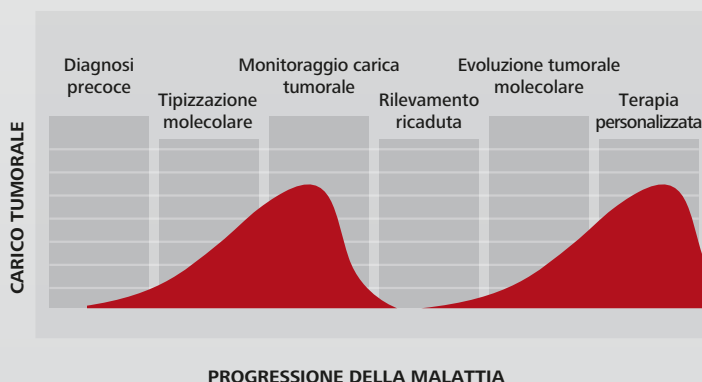
La selezione delle varianti analizzata è studiata secondo le più recenti evidenze scientifiche relative ad associazione tra farmaco e biomarcatore molecolare e **il pannello è costantemente aggiornato per garantire copertura totale su mutazioni actionable**.

## LA BIOPSIA LIQUIDA

Per analizzare la risposta alla terapia e controllare se un tumore ha sviluppato qualche subdola forma di farmaco-resistenza, oggi non occorre andare in sala operatoria per prelevare un frammento di tessuto, ma basta isolare e analizzare il DNA libero che circola nel sangue e che viene sequenziato grazie alle moderne tecniche di NGS. In questo modo è possibile sapere se il tumore si è geneticamente modificato per eludere i farmaci.

La biopsia liquida sul sangue viene attualmente impiegata nei centri oncologici d'eccellenza, per verificare l'appropriatezza delle cure in caso di tumore al polmone ma, in un prossimo futuro, il suo utilizzo verrà esteso anche ad altre forme tumorali come quelle al seno, al colon e alle ovaie.

La biopsia liquida è un test utile in ogni fase del processo di progressione tumorale, dalla diagnosi precoce alla terapia personalizzata.



## VANTAGGI

- Individua tutte le anomalie rilevanti (SNV - Ins Del - CNV - Fusioni);
- Ripetibile e non invasivo;
- Eseguitabile da biopsia liquida e da tessuto;
- Disponibile anche in assenza di biopsia;
- Sensibilità e accuratezza massima;
- Eccellente numero di informazioni a disposizione del clinico per poter elaborare una terapia personalizzata e monitorabile frequentemente.

## TEMPI DI REFERTAZIONE

- 5 GIORNI