

INFORMATIVA Onconext® Tissue First Level

Il continuo avanzare delle conoscenze scientifiche ha permesso di sviluppare test genetici finalizzati a fornire indicazioni terapeutiche personalizzate analizzando il tessuto tumorale.

L'insorgenza dei tumori è associata a diversi fattori, tra cui fattori ambientali e predisposizione genetica. Solo una piccola parte di tumori ha un'origine eredo-familiare, in cui le variazioni in specifici geni aumentano il rischio di sviluppare la malattia. La maggior parte dei tumori è definita sporadica ovvero causata da alterazioni che insorgono direttamente nel tessuto colpito. Essendo quindi il cancro una patologia genetica causata dall'accumulo di alterazioni in alcuni geni specifici, analizzare questi geni e altri meccanismi molecolari alla base dell'insorgenza dei tumori può supportare l'oncologo nel proporre terapie mirate.

Finalità e vantaggi del test Onconext® Tissue First Level

Onconext® Tissue è un test genetico che, analizzando DNA e RNA estratti dal tessuto tumorale incluso in paraffina, è in grado di rilevare varianti e geni di fusione presenti nel tumore allo scopo di procedere con terapie mirate.

- **All RAS + BRAF:** è un test in grado di rilevare le principali varianti dell'esone 2 (codoni 12 e 13), dell'esone 3 (codone 61) dei geni KRAS, NRAS, HRAS e dei codoni 600 e 601 del gene BRAF.
- **BRAF:** è un test in grado di rilevare le principali varianti nei codoni 600 e 601 del gene BRAF.
- **EGFR principali mutazioni:** è un test in grado di rilevare le principali mutazioni nel gene EGFR.
- **KRAS:** è un test in grado di rilevare le principali varianti dell'esone 2 (codoni 12 e 13), dell'esone 3 (codone 61) KRAS.
- **MSI (instabilità dei microsatelliti):** è un pannello che analizza 8 marcatori "quasi monomorfici" mononucleotidici: BAT-25, BAT-26, NR-21, NR-22, NR-24, NR-27, CAT-25, MONO-27.
- **Lung First Level:** è un test in grado di rilevare le principali traslocazioni che coinvolgono i geni ALK, ROS1, RET e lo skipping dell'esone 14 del gene MET. Rileva le principali varianti degli esoni 18, 19, 20, 21 del gene EGFR, le principali varianti dell'esone 2 (codoni 12, 13), dell'esone 3 (codoni 59, 61) e dell'esone 4 (codoni 117, 146) del gene KRAS e i codoni 600 e 601 del gene BRAF. Rileva le principali varianti di fusione dei geni NTRK1, NTRK2, NTRK3.

Indicazioni per il test Onconext® Tissue First Level

Il test **Onconext® Tissue** viene somministrato a pazienti oncologici al fine di identificare una terapia personalizzata sulla base delle caratteristiche genomiche del tumore e in accordo con le linee guida del settore.

Risultati del test Onconext® Tissue First Level

Il test Onconext® Tissue First Level è in grado di rilevare le principali varianti nei geni descritti nei pannelli.

Il test analizza esclusivamente le varianti presenti nei geni analizzati e riportati nella descrizione dei singoli pannelli.

Occasionalmente, il test potrebbe produrre un risultato non conclusivo, perché il campione non soddisfa i requisiti minimi di qualità necessari per poter procedere all'analisi e, quindi, alla relativa analisi del dato e all'emissione del referto.

Metodi del test Onconext® Tissue First Level

Per il processamento dei test **All RAS, BRAF, EGFR, KRAS, MSI** e **Lung First Level** vengono utilizzati i kit EasyPGX ready di Diatech pharmacogenetics secondo il manuale d'uso.

Limiti del test Onconext® Tissue First Level

Il test analizza esclusivamente le varianti presenti nelle regioni target dei geni analizzati.

Il test non è inteso per la valutazione quantitativa della percentuale di mutazione.

Campioni con risultato “non rilevato” possono contenere mutazioni con una frequenza allelica al di sotto del limite di rilevamento (LoD) dei saggi.

DNA altamente frammentato potrebbe dare luogo ad un risultato “non conclusivo”.

Tempi di Refertazione First Level

I tempi stimati di refertazione sono di circa **10 giorni** lavorativi. I tempi di refertazione sopra indicati, tuttavia, non sono perentori e potrebbero prolungarsi in caso di ripetizioni dell’esame, risultati non ottimali, approfondimenti dell’esame o dubbi interpretativi.