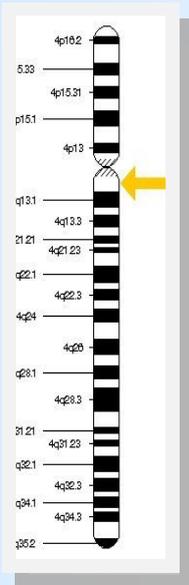
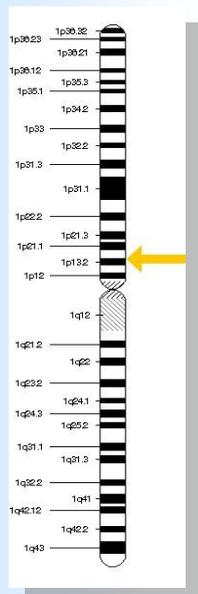


# MELANOMA BRAF-CKIT-NRAS

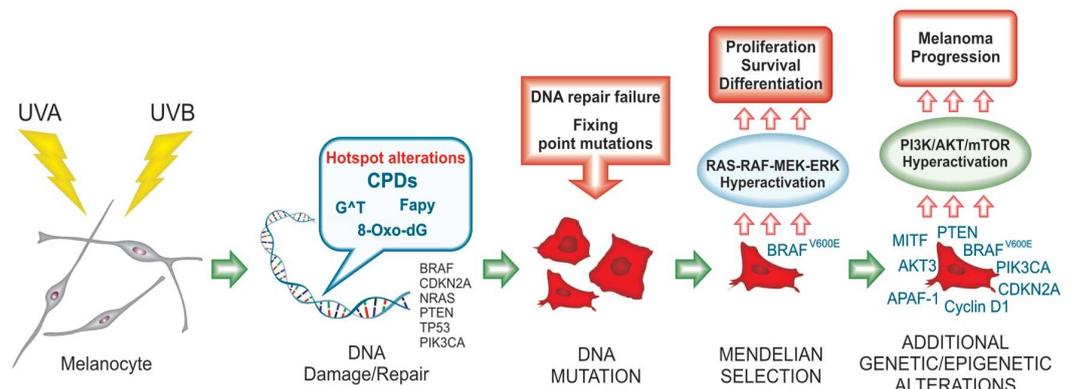
I **Melanomi** vengono distinti in differenti sottogruppi a seconda di alcune caratteristiche cliniche e istopatologiche. Sono 4 i tipi principali di melanoma: melanoma a diffusione superficiale, melanoma nodulare, lentigo maligna e il melanoma acrale-lentiginoso. Sono state identificate numerose alterazioni geniche associate al melanoma. Circa il 50% dei melanomi presenta mutazioni associate al gene BRAF (V600). I melanomi con la mutazione V600E sono riscontrati maggiormente in soggetti con età giovanile (<55 anni) che presentano elevato numero di nevi melanocitici in sede sottoposta ad esposizione solare intermittente (tronco ed arti). I melanomi che insorgono su cute cronicamente fotoesposta presentano una minore prevalenza di mutazioni in BRAF mentre circa il 30-40% di essi mostra mutazione del gene NRAS. Inoltre le mutazioni BRAF ed NRAS sono mutualmente esclusive. Le mutazioni a carico di C-KIT si osservano nel 1-3% dei melanomi con maggiore frequenza nei melanomi acrali-lentiginosi, melanomi mucosali e melanomi su aree esposte cronicamente al sole. Le mutazioni di C-KIT coinvolgono gli esoni 9,11,13 e 17. Le più frequenti sono rappresentate dalla mutazione L576P nell'esone 11 e la K642E nell'esone 13. Poiché le mutazioni di NRAS e BRAF sono mutualmente esclusive, in caso di assenza di mutazioni in BRAF è necessario valutare lo stato mutazionale del gene NRAS.



Cytogenetic Location  
4q13  
C-KIT

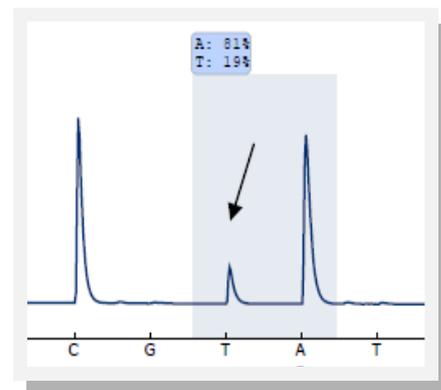


Cytogenetic Location  
1p13.2  
NRAS



## **METODO ANALITICO:**

- Estrazione del DNA
- Amplificazione mediante PCR
- Pyrosequenziamento ( kit validati CE-IVD)
- Sequenziamento automatico del DNA
- Analisi della sequenza



## **Campione su cui effettuare l'esame:**

-Inclusione in paraffina:

Blocchetto di inclusione in paraffina di carcinoma infiltrante, primitivo o Metastatico ,nella quale la neoplasia sia prevalente, rispetto al tessuto sano.

-Vetrini istologici in bianco:

se le cellule tumorale sono inferiore al 70% :

- 6 sezioni dello spessore di 10 µm, poste su vetrino

se le cellule tumorale sono superiore al 70% :

- 4 sezioni da 5 µm di tessuto poste su vetrino

- Una sezione istologica consecutiva su vetrino colorata con ematossilina-eosina

- Copia del referto istologico diagnostico

Ogni campione deve essere contrassegnato con il Cognome ed il Nome del paziente e deve essere accompagnato dal MODULO ACCETTAZIONE PRESTAZIONI DIAGNOSTICHE (Mod. APD), compilato e firmato da parte del paziente, scaricabili dal sito Internet [www.onco-path.it](http://www.onco-path.it)

♦ Tempi refertazione : 7 giorni lavorativi dall'arrivo del campione

### **OncoPath Srl**

Via Archimede, 160 - 96014 Florida  
tel:0931/1911328 - fax: 0931/949667

Email: [info@onco-path.it](mailto:info@onco-path.it)

[Www.onco-path.it](http://www.onco-path.it)