

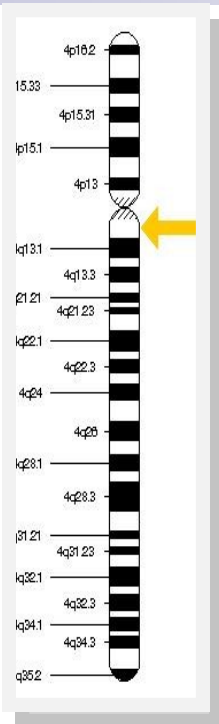
GIST - Mutazioni e resistenze

I tumori stromali gastrointestinali (GIST) sono tumori rari che possono localizzarsi in tutto l'apparato gastrointestinale, la cui incidenza stimata è di circa 1-2 nuovi casi per 100.000 abitanti per anno. I GIST rappresentano una entità nosologica particolare dopo la scoperta del loro legame con le cellule di Cajal, quelle che danno il ritmo della motilità intestinale.

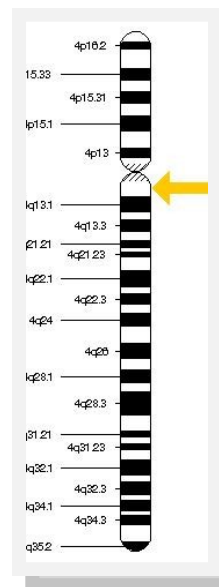
Sul piano fenotipico le cellule tumorali dei GIST sono caratterizzate dalla espressione del recettore tirosina chinasi C-Kit o PDGFR in una forma mutata e/o attivata.

La grande maggioranza delle mutazioni interessa il gene KIT nel 75-80 % dei GIST. Una mutazione a livello del gene PDGFR si trova in circa l'8% dei casi. Gli altri casi di GIST che non presentano mutazioni nel gene KIT, di quelle più frequentemente ricercate (esone 9, 11, 13, 17) o nel gene PDGFR (esone 12, 14, 18) si chiamano GIST 'wild type'. I GIST costituiscono un modello in oncologia dei tumori solidi, rappresentando il primo tumore solido trattato con una terapia orientata sull'anomalia molecolare causa del tumore.

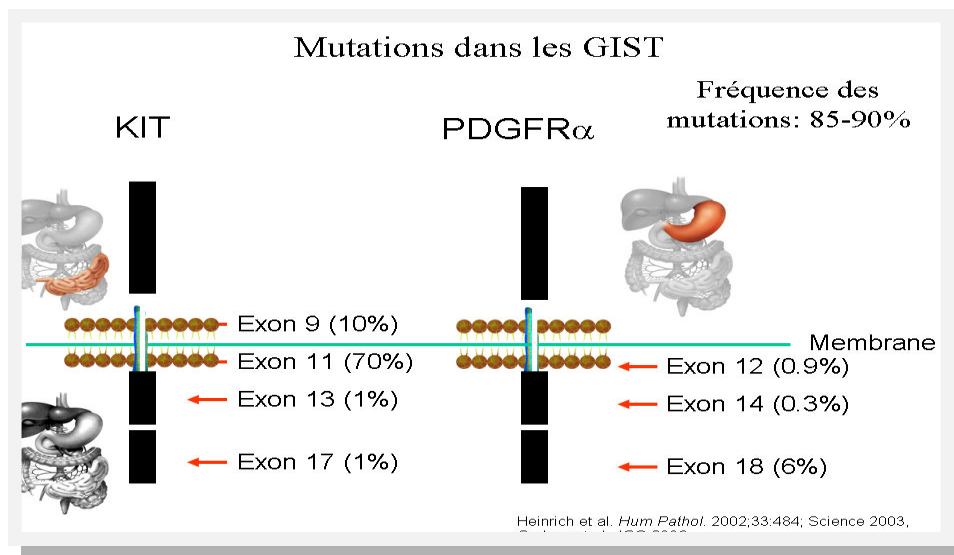
Lo stato mutazionale di KIT/PDGFR influenza la risposta all'Imatinib (ASCO 2004/2005) ma anche la risposta al sunitinib (Sutent® , Pfizer).



Cytogenetic Location
4q12 C-KIT



Cytogenetic Location
4q12 PDGFR



**METODO ANALITICO:**

- Estrazione automatica del DNA
- Amplificazione mediante PCR
- 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

- ◆ 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

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