



Forum Risk Management

obiettivo sanità salute

21-24 NOVEMBRE 2023
AREZZO FIERE E CONGRESSI

18

La medicina di laboratorio al servizio della
persona / Il paziente oncologico situazione
odierna e le prospettive
Il laboratorio di Patologia Clinica Molecolare

Alessandro Pancrazzi

Referente Laboratorio Patologia Clinica Molecolare Azienda USL Toscana sud est



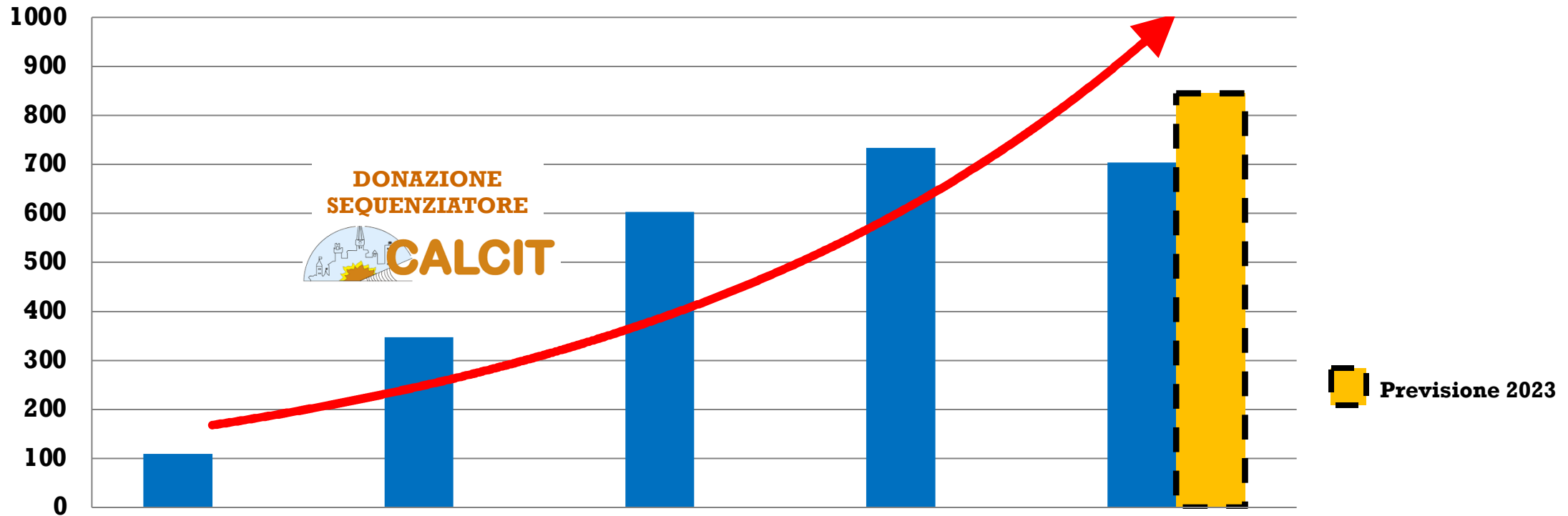
Attività Laboratorio di Patologia Clinica Molecolare

Attività Laboratorio di Patologia Clinica Molecolare

Oncologia Molecolare:

Il settore Patologia Clinica Molecolare del Laboratorio Analisi del P.O. San Donato di Arezzo

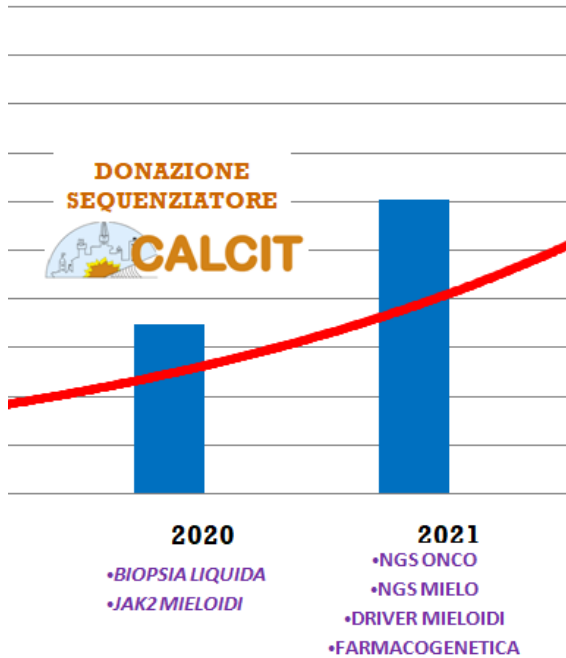
N. esami Oncologia + Oncoematologia



IMPLEMENTAZIONI →

Oncologia Molecolare:

Il settore Patologia Clinica Molecolare del Laboratorio Analisi del P.O. San Donato di Arezzo



RT-PCR (METODO "TRADIZIONALE")

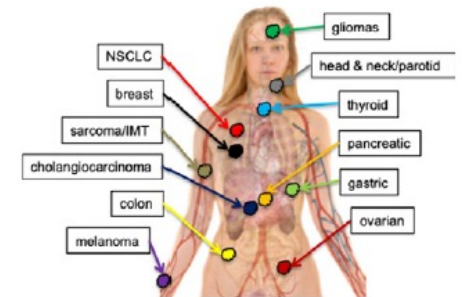
	Clinical predictive/diagnostic biomarkers				DNA
COLON	KRAS	NRAS	BRAF	PIK3CA	X
POLMONE	EGFR	BRAF	KRAS		X
CUTE (MELANOMA)	BRAF				X
SNC					
TIROIDE	BRAF	NRAS	KRAS		X
GIST (GASTROINTEST.)					
VESCICA					
Cholangiocarcinoma					
Agnostic Biomarker					

BIOLOGIA MOLECOLARE TESSUTO

NGS CANCER PANEL

	Clinical predictive/diagnostic biomarkers							DNA	RNA
COLON	KRAS	NRAS	BRAF	PIK3CA				X	
POLMONE	EGFR	BRAF	KRAS	ALK	ROS1	MET	RET	X	X
CUTE (MELANOMA)	BRAF							X	
SNC	IDH1;	IDH2						X	
TIROIDE	BRAF	NRAS	KRAS	HRAS	RET	PPARG		X	X
GIST (GASTROINTEST.)	cKIT;	PDGFRA						X	
VESCICA	FGFR2	FGFR3						X	X
Cholangiocarcinoma	FGFR2							X	X
Agnostic Biomarker	NTRK1	NTRK2	NTRK3						X

Esempio.
-Agnostic biomarker:



JSCO—ESMO—ASCO—JSMO—TOS: international expert consensus recommendations for tumour-agnostic treatments in patients with solid tumours with microsatellite instability or NTRK fusions
T. Yoshino et al, Open Archive Published: April 06, 2020 DOI: <https://doi.org/10.1016/j.annonc.2020.03.299>

Oncologia Molecolare:

Il settore Patologia Clinica Molecolare del Laboratorio Analisi del P.O. San Donato di Arezzo

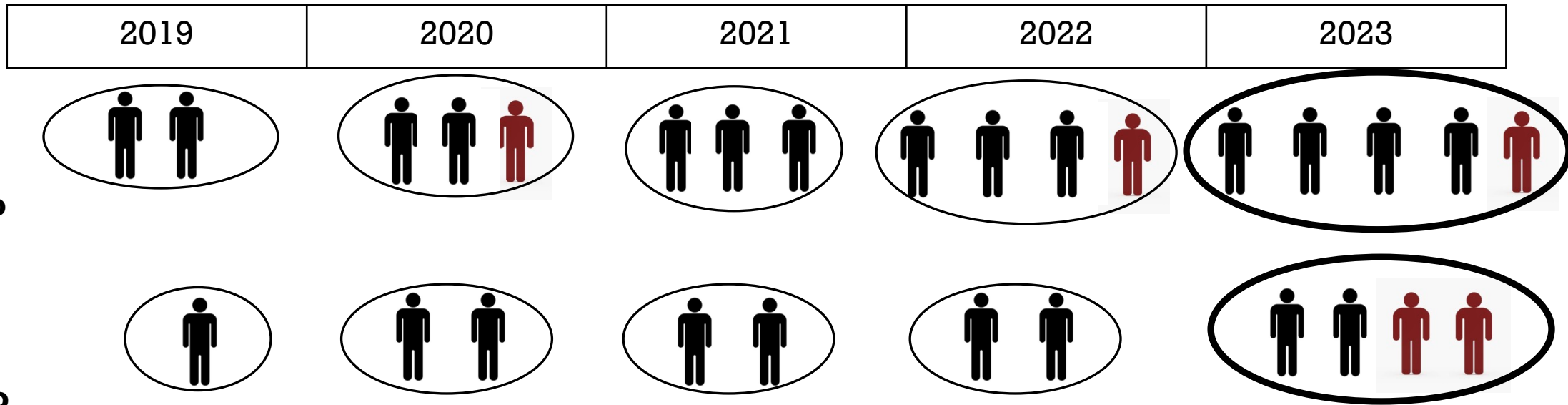
Table VI. Professionals included in the Molecular Tumor Boards activated in 19 centers.

Centers		Professionals involved in a Molecular Tumor Board				
1	Oncologist	Pathologist	Molecular Biologist			
2	Oncologist	Pathologist	Molecular Biologist	Geneticist	Farmacologist	Bioinformatician
3	Oncologist	Pathologist	Molecular Biologist			
4	Oncologist	Pathologist	Molecular Biologist			
5	Oncologist	Pathologist	Molecular Biologist	Geneticist		
6	Oncologist	Pathologist		Geneticist		
7	Oncologist	Pathologist	Molecular Biologist			
8	Oncologist	Pathologist		Geneticist		
9	Oncologist	Pathologist	Molecular Biologist	Geneticist		
10	Oncologist	Pathologist	Molecular Biologist			Bioinformatician
11	Oncologist	Pathologist	Molecular Biologist	Geneticist		Bioinformatician
12	Oncologist	Pathologist	Molecular Biologist	Geneticist		
13	Oncologist	Pathologist	Molecular Biologist	Geneticist	Farmacologist	
14	Oncologist	Pathologist			Farmacologist	
15	Oncologist	Pathologist	Molecular Biologist			
16	Oncologist	Pathologist	Molecular Biologist	Geneticist	Farmacologist	Bioinformatician
17	Oncologist	Pathologist		Geneticist	Farmacologist	
18	Oncologist	Pathologist	Molecular Biologist	Geneticist	Farmacologist	Bioinformatician
19	Oncologist	Pathologist	Molecular Biologist	Geneticist	Farmacologist	Bioinformatician

Original Article
**Real-World Data on NGS
Diagnostics: a survey from
the Italian Society of
Pathology (SIAPeC) NGS
Network**
PATHOLOGICA EPUB 2021 AUG
5; DOI: 10.32074/1591-951X-324

Oncologia Molecolare:

Il settore Patologia Clinica Molecolare del Laboratorio Analisi del P.O. San Donato di Arezzo



Regione toscana - Delibera n 1307 del 21/11/2022

Oggetto: attuazione DM 30 settembre 2022 riparto del fondo per il potenziamento dei test di next-generation sequencing di profilazione genomica dei tumori dei quali sono riconosciute evidenza e appropriatezza.

<<di richiedere alle aziende sanitarie territoriali l'individuazione dei laboratori di anatomia patologica/patologia molecolare che eseguiranno i test NGS, con attivazione di piattaforme per numero medio piccolo;>>

Il sequenziamento di regioni target (TS) e la gestione delle risorse: vale la pena?

- **valore medio ponderato del tasso di successo del sequenziamento target (TS): 90%**
(N.d.A : lab. Patologia Clinica Molecolare – Arezzo: 98%)
- **dell'incidenza dei casi in cui almeno una mutazione è stata identificata: 83%**
- **dell'incidenza dei casi in cui si è identificata almeno una mutazione Actionable: 55%**
Metanalisi su 46 paper corrispondenti a 20.577 pazienti;
- 89%, 82% e 32% rispettivamente nel caso dei WES (5 paper corrispondenti a 559 pazienti).

Tan et al, . Application of next-generation sequencing to improve cancer management: a review of the clinical effectiveness and costeffectiveness. Clin Genet 2018; 93(3):533-44.

Martini/Marchetti/Curigliano/Jommi/Marchetti /Normanno /Pedrini /Pruneri "Il nuovo modello mutazionale in oncologia" , 2019, Il Pensiero Scientifico Editore

Lo sviluppo del Laboratorio di Patologia Clinica Molecolare nel percorso oncologico

**1. SERVIZIO DI ASSISTENZA INTEGRATO
NEI PERCORSI DEL TERRITORIO**



Di seguito si riportano i tempi di refertazione massimi, entro i quali devono rientrare almeno il 90% delle prestazioni di biologia molecolare erogate come da Deliberazione nr. X/7466 del 04/12/2017 "Requisiti minimi autorizzativi delle attività di laboratorio di Genetica Medica" e Decreto n. 1606 del 11.02.19:



TIPO DI ESAME	TEMPO DI REFERTAZIONE (giorni lavorativi)
Valutazione FISH per patologia tumorale	10
Valutazione mutazioni in biologia molecolare	10
Indagini di citogenetica oncologica: Cariotipo da colture di sangue midollare/periferico FISH per indagini su campioni oncologici	10
Indagini di genetica molecolare Analisi mediante NGS	30

***N.d.A : lab. Patologia Clinica
Molecolare – Arezzo: 14gg ;
tempo medio 2022-2023: 8 gg)***

<https://www.istitutotumori.mi.it/documents/848032/8741415/TEMPI+DI+REFERTAZIONE+ANP2.pdf/4b5ed711-0594-f1e0-2ed0-eca5c13bb2f9>

Lo sviluppo del Laboratorio di Patologia Clinica Molecolare nel percorso oncologico

2. CONTROLLO QUALITA' DEL SERVIZIO ASSISTENZIALE

European Molecular Genetics Quality Network (EMQN)

- *cfDNA_Lung_Plasma_2023_v1*
- *Lung_Tissue_CB_2023_v1*
- *Lung_Tissue_NEB_2023_v1*
- *Oncogene_panel_2023_v1*



**VALIDAZIONI INTERNE
DI OGNI ESAME**

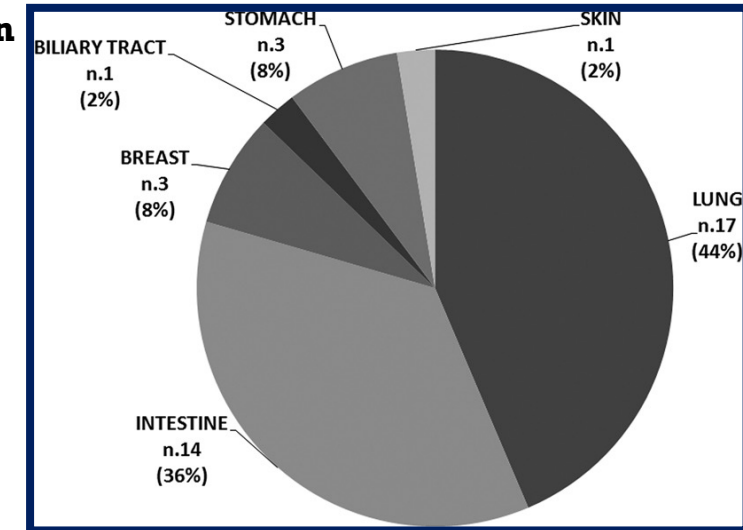
Lo sviluppo del Laboratorio di Patologia Clinica Molecolare nel percorso oncologico

3. RICERCA E SVILUPPO

Pancrazzi et al, BL-MOL-AR Project, Preliminary Results about Liquid Biopsy: Molecular Approach Experience and Research Activity in Oncological Settings. *Glob Med Genet.* 2023 Jul 14;10(3):172-187.



- **Laboratory Medicine Department**, Clinical and Molecular Pathology Sector, San Donato Hospital, **Arezzo**, Italy.
- **Oncology Department**, Unit of Medical Oncology, San Donato Hospital, **Arezzo**, Italy.
- Oncology Department, **Pathological Anatomy Laboratory, San Donato Hospital**, Italy.
- Laboratory Medicine Department, Clinical and Molecular Pathology Sector, Misericordia Hospital, **Grosseto**, Italy.
- **General Management, Local Health Unit South-East Tuscany, Tuscany, Italy.**
- **Diagnostic Imaging Department, Radiology Unit, San Donato Hospital, Arezzo, Italy.**
- Cardio Thoracic Neuro Vascular Department, **Pneumology Unit, San Donato Hospital, Arezzo, Italy.**
- **Oncology Department**, Unit of Medical Oncology, Misericordia Hospital, **Grosseto**, Italy.
- Oncology Department, **Pathological Anatomy Laboratory, Misericordia Hospital, Grosseto**, Italy.



Che cos'è il progetto CHIMERA?

CHIMERA (Control and Harmonization In Molecular Era) è una piattaforma di studio della qualità del dato di laboratorio in ambito della diagnostica molecolare. Tale progetto coinvolge un network nazionale di professionisti di laboratorio specializzati nella diagnostica molecolare e medici specialisti. CHIMERA si sviluppa attraverso il confronto fra le diverse figure professionali e permette di valutare, tramite prove di qualità inter-laboratorio, la performance analitica dei singoli centri partecipanti in funzione della reale richiesta clinica (diagnosi, target therapy). **Il progetto è al momento avviato per la valutazione della qualità analitica del dato di biologia molecolare nel setting oncologico e coinvolge oncologi, anatomo patologi e professionisti del settore.**



•Agostino Ognibene

•Carlo Milandri



TECNICI:

- CRISTINA GATTESCHI
- SILVIA LENZI
- ROBERTA PERTICUCCI
- FRANCESCA RICCIARINI
- STEFANIA VECCHIETTI



Giancarlo Sassoli



GRAZIE!



•Duccio Venezia



•Raffaele Scala

BIOLOGI:

- ROSINA DE CARIO
- ALICE MONCADA
- ALESSANDRO PANCRAZZI
- FRANCESCA POMPILI

