

TITOLO EVENTO: ADAPT (Assessing Diagnostic Accuracy of PI3KCA/AKT1/PTEN Pathway Testing)

Valutazione dell'accuratezza diagnostica per l'identificazione di alterazioni genomiche nei geni PIK3CA/AKT1/PTEN nei laboratori di anatomia/diagnostica molecolare della Regione Lazio

TIPOLOGIA EVENTO: GRUPPO DI MIGLIORAMENTO

DATE EVENTO: 10 dicembre 2026

SEDE DELL'EVENTO: mista – in presenza presso Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli

PROVIDER: FOR.MED. S.R.L. – ID 4695

ID EVENTO:

N. Partecipanti: 20

DESTINATARI DELL'EVENTO:

- Medico Chirurgo - Discipline: Anatomia Patologica

RESPONSABILE SCIENTIFICO: Angelo Minucci

CREDITI EROGATI:

OBIETTIVO FORMATIVO: un esercizio inter-laboratorio a livello regionale consentirebbe di:

- fornire una fotografia real-world dello stato dell'arte dei test attualmente impiegati nella Regione;
- identificare le principali criticità della fase analitica, quali la rilevazione delle alterazioni di PTEN (incluse le deep deletion), l'identificazione di varianti a bassa frequenza allelica (VAF) nel ctDNA e l'interpretazione di varianti con significato clinico incerto e/o sconosciuto;
- armonizzare gli algoritmi diagnostici, i criteri interpretativi e la refertazione, favorendo il raggiungimento di un consenso regionale;
- promuovere la collaborazione e lo scambio di competenze tra i centri, al fine di garantire un accesso uniforme ai test e rispondere in modo omogeneo alle esigenze cliniche sull'intero territorio regionale

RAZIONALE SCIENTIFICO: Le alterazioni oncogeniche dei geni PIK3CA, AKT1 e PTEN, comprendenti varianti a singolo nucleotide (SNV), piccole inserzioni/delezioni in frame e frameshift (indels <50 bp) delezioni intrageniche e deep deletion dell'intero gene, rivestono un ruolo clinicamente rilevante in numerose neoplasie e rappresentano biomarcatori predittivi in grado di orientare le scelte terapeutiche. Nel carcinoma mammario ER+/HER2-, la via di segnalazione PI3K/AKT/PTEN è una delle pathway più frequentemente alterate. Considerando complessivamente SNV, indels e perdita di funzione di PTEN, alterazioni della pathway possono essere riscontrate fino a circa il 50% dei casi, a seconda della coorte studiata e delle metodiche utilizzate.

L'eterogeneità dei pannelli impiegati, delle piattaforme di sequenziamento, delle pipeline di analisi bioinformatica e delle strategie diagnostiche adottate (NGS su tessuto, NGS su biopsia liquida e valutazione immunohistochimica dell'espressione di PTEN) può influenzare sensibilità, specificità e concordanza dei risultati tra i diversi laboratori

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Fase 1 – Kick-off e allineamento metodologico (Start-day1)

Data 29 settembre 15:00-17:00

Modalità: remoto

Agenda:

- 15:00 Introduzione - A Minucci
- Razionale e finalità del progetto
- 17:00 Chiusura dei Lavori

Fase 2 – Esecuzione Test inter-laboratorio (Ottobre – Novembre 2026)

1. Parte tessuto:

- Selezione, da parte del Centro Promotore, di 3 campioni con alterazioni molecolari note e rappresentative dei geni PIK3CA, AKT1 e PTEN;
- Invio dei campioni ai Centri partecipanti secondo le procedure condivise;
- Esecuzione delle analisi secondo le procedure routinarie adottate da ciascun laboratorio;
- Compilazione della CRF con i dati analitici, bioinformatici e interpretativi e successiva trasmissione al Centro Promotore;
- Restituzione dei risultati entro i tempi concordati per la successiva analisi comparativa;
- Condivisione di un referto secondo il format e le modalità in uso presso il Centro partecipante

2. Parte biopsia liquida:

- Preparazione di un pannello sintetico di plasma contenente Seraseq ctDNA Reference Material v4, con alterazioni note nei geni PIK3CA, AKT1 e PTEN;
- Invio del materiale ai Centri partecipanti, corredato dalle istruzioni operative per l'esecuzione di due analisi indipendenti, ove tecnicamente possibile;
- Esecuzione delle analisi secondo le procedure routinarie adottate da ciascun laboratorio;
- Compilazione della CRF con i dati analitici, bioinformatici e interpretativi e successiva trasmissione al Centro Promotore.
- Condivisione di un referto secondo il format e le modalità in uso presso il Centro partecipante

N.B Ogni centro esegue i test secondo pratica clinica: NGS su tessuto; NGS su LB; IHC PTEN dove applicabile.

Raccolta dati:

- Compilazione CRF per ciascun campione (tessuto e LB)
- Invio risultati entro finestre prestabilite.
- Condivisione di 2 referti (tessuto e liquida) (e IHC PTEN dove applicabile)

Fase 3 – Incontro in presenza e Consensus 10 Dicembre

Modalità: F2F, aperto a tutto il Gruppo Patologia Molecolare Lazio

Data/ora: 10 dicembre 14:00–18:00

Agenda:

- 14:00–14:15 Apertura lavori (A. Minucci)
- 14:15–16:30 Presentazione risultati dei centri; analisi concordanza inter-lab; discussione delle eventuali discrepanze, modalità refertazione (Maria De Bonis)
- 16:30–17:30 Proposta e Redazione di una Consensus Regionale sull'algoritmo di testing per la pathway PI3K/AKT/PTEN (All)
- 17:30 Chiusura lavori

Cognome	Nome	Codice fiscale	Qualifica
De Bonis	Maria		Biologo Unità operativa semplice di dipartimento Diagnostica Molecolare e Genomica – Ospedale Gemelli
Zannoni	Gianfranco	ZNNGFR65B05D548I	PROF ORDINARIO Istituto di anatomia patologica Direttore Unità Operativa complessa Anatomia Patologica Generale Ospedale Gemelli
Santoro	Angela	SNTNGL81A65D643R	Specialista in Anatomia Patologica presso Fondazione Policlinico Universitario Gemelli
Perrone	Giuseppe	PRRGPP75S27A662B	Professore Ordinario, Anatomia Patologica, UCMB. Responsabile Unità di Ricerca Anatomia Patologica, UCBM.
Casini	Beatrice	CSNBRC68P55H501O	Dirigente BiologoIFO, Istituto Regina Elena, UOC Anatomia Patologica, disciplina Ricerca e Diagnostica Molecolare Avanzata
Buglioni	Simonetta	BGLSNT69B58H501F	Dirigente Biologo presso Il Servizio di Anatomia, Istologia Patologica e Citodiagnostica, Istituto Nazionale Tumori Regina Elena
Melucci	Elisa	MLCLSE81B57G838U	S.C. Anatomia e Istologia Patologica e Citodiagnostica dell'Istituto Regina Elena di Roma Ricercatore con attività di diagnostica
Scarpino	Stefania	SCRSFN70I55h501V	Manager Biologist, Head of Molecular Diagnostics Laboratory of Tissue
Pessina	Gloria	PSSGLR75L60M082P	Biologa, Genetista e Responsabile del Laboratorio di Genetica Medica dell' Ospedale Santa Rosa - ASL Viterbo
Chiappetta	Caterina		Dirigente Biologo presso Anatomia Patologica AOU Policlinico Umberto I

REFERENTE SCIENTIFICO:

Cognome	Nome	Codice fiscale	Qualifica
MINUCCI	Angelo	MNCNGL67C15H501G	Responsabile della UOS di Diagnostica Molecolare e Genomica , presso la UOC di Chimica, Biochimica e Biologia Molecolare della Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli