

**Scopo.** Valutare l'accuratezza, il costo dei reagenti ed il *time around testing* (TAT) di un saggio di next-generation sequencing (NGS), *Ion Torrent AmpliSeq Colon and Lung Cancer Panel*, come alternativa al sequenziamento secondo Sanger per genotipizzare KRAS, NRAS and BRAF in pazienti con carcinoma metastatico coloretale.

**Metodi.** Il pannello *Ion Torrent AmpliSeq Colon and Lung Cancer* è stato dapprima verificato su linee cellulari e su campioni controllo e poi applicato prospetticamente a campioni di routine (n=114), avendo come referenza il sequenziamento secondo Sanger.

**Risultati.** Il pannello Ion Torrent ha rilevato la presenza di alleli mutati fino ad una diluizione pari al 5% su DNA estratto da linee cellulari ed ha correttamente classificato tutti i campioni del set di controllo. L'analisi condotta su campioni routinari ha generato risultati valutabili nel 95.6% dei casi. Di questi 12 (11%) presentavano mutazioni a carico del gene BRAF e 47 (43%) in uno dei due geni RAS. In 2 casi, data la bassa percentuale di allele mutato in un gene RAS, il sequenziamento sec. Sanger non ha rilevato la mutazione. Il TAT medio è risultato essere 10.4 giorni, per il Sanger e 13 giorni per l'Ion Torrent. Il costo dei reagenti per genotipizzare KRAS, NRAS e BRAF è stato €196 per il Sanger e €187 per l'Ion Torrent.

**Conclusioni.** Il pannello *Ion Torrent AmpliSeq Colon and Lung Cancer* si è dimostrato essere affidabile e sostenibile nella diagnostica di routine, rappresentando una valida alternativa al sequenziamento secondo Sanger nella selezione di pazienti per il trattamento personalizzato del carcinoma coloretale metastatico.

**Disclaimer:** This abstract has been translated and adapted from the original English-language content. Translated content is provided on an "as is" basis. Translation accuracy or reliability is not guaranteed or implied. BMJ is not responsible for any errors and omissions arising from translation to the fullest extent permitted by law, BMJ shall not incur any liability, including without limitation, liability for damages, arising from the translated text.