



## ANALISI RISCHIO EREDITARIO

### ISTRUZIONI PER LA RICHIESTA E L'INVIO DI MATERIALE BIOLOGICO

#### Modalità di richiesta

Il prescrittore (medico genetista)

⇒ richiede l'esecuzione dell'indagine diagnostica al Laboratorio di Bioscienze dell'IRST IRCCS, su ricetta rossa/dematerializzata (paziente in regime ambulatoriale) riportante l'indicazione esatta della tipologia di indagine richiesta:

#### **Cancro ereditario della mammella e dell'ovaio**

- Analisi completa e ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2
- Analisi mirata dei geni BRCA1 o BRCA2
- Analisi completa dei geni BRCA1 e BRCA2
- Ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2

#### **Cancro gastrico diffuso ereditario**

- Analisi completa e ricerca riarrangiamenti CDH1
- Analisi mirata del gene CDH1
- Analisi completa del gene CDH1
- Ricerca riarrangiamenti CDH1

#### **Cancro coloretale ereditario non poliposico (S.Lynch)**

- Analisi dell'instabilità dei microsatelliti
- Analisi completa e ricerca riarrangiamenti MLH1, MSH2, MSH6
- Analisi mirata del gene MLH1 o MSH2 o MSH6
- Ricerca riarrangiamenti MLH1, MSH2, MSH6
- Analisi completa dei geni MLH1, MSH2, MSH6

#### **Neurofibromatosi II**

- Analisi completa e ricerca riarrangiamenti NF2
- Analisi mirata del gene NF2
- Analisi completa del gene NF2
- Ricerca riarrangiamenti NF2

#### **Sindrome di Li Fraumeni**

- Analisi completa e ricerca riarrangiamenti TP53
- Analisi mirata del gene TP53
- Analisi completa del gene TP53
- Ricerca riarrangiamenti TP53

⇒ compila la richiesta specifica del Laboratorio di Bioscienze (Modulo di richiesta analisi per alterazioni germinali - R01/P01)

⇒ acquisisce il consenso informato, compilato e sottoscritto dal paziente e controfirmato dal medico che ha informato il paziente e raccolto il consenso per

- analisi genetiche per l'identificazione di un rischio ereditario allo sviluppo di tumori attraverso il foglio informativo e consenso informato (MOD086)

⇒ se deve essere effettuata anche l'Analisi dell'Instabilità dei Microsatelliti, oltre a quanto sopra deve essere predisposto quanto descritto nella sezione "Modalità aggiuntive per la richiesta di instabilità dei Microsatelliti".

## Modalità di preparazione del materiale

### Prelievi di sangue in EDTA

Per il prelievo di sangue intero deve essere utilizzata una provetta Vacutainer con EDTA (provette tappo viola da emocromo da 3-5 ml).

Per ogni paziente sono necessarie 2 provette.

Le provette devono essere chiaramente identificate con nome, cognome e data di nascita del paziente.

Il campione deve essere congelato a -20°C fino al momento della sua spedizione, che dovrà essere effettuata mantenendo il campione congelato (sistema refrigerato con siberini, ecc...).

In caso di impossibilità di congelamento, il campione di sangue deve essere fatto pervenire al Laboratorio di Bioscienze entro 48 ore dal prelievo.

In attesa di spedizione il campione deve essere conservato a temperatura refrigerata (+4°C); durante il trasporto possono essere conservati a temperatura ambiente.

### DNA

In alternativa al prelievo di sangue può essere inviato il DNA.

Le provette devono essere chiaramente identificate e devono essere date indicazioni circa la concentrazione (non deve essere inferiore a 5 microgrammi) e la metodica di estrazione.

## Modalità aggiuntive per la richiesta di INSTABILITÀ DEI MICROSATELLITI

Per l'analisi d'instabilità dei microsattelliti deve essere richiesto il materiale istologico paraffinato del paziente all'Anatomia Patologica che lo ha in custodia, fornendo all'Anatomo Patologo il modulo "Richiesta taglio vetrini per analisi molecolari da materiale istologico - R04/P01".

Deve essere fornito sia tessuto tumorale (istologico paraffinato) sia un prelievo ematico in una provetta Vacutainer con EDTA da 3-5 ml (per la componente sana).

### Materiale istologico paraffinato (solo per l'analisi dell'instabilità dei microsattelliti):

Il materiale istologico paraffinato deve pervenire così composto:

- 4-5 sezioni di tessuto tumorale dello spessore di 5-10 µm poste su vetrino
- ulteriore sezione colorata con ematossilina-eosina nella quale deve essere selezionata con un pennarello l'area caratterizzata da almeno il 50% di cellule tumorali (indicare la % di cellule).

Se la sezione di tessuto è composta esclusivamente da cellule tumorali (100%) devono essere inviate sezioni di tessuto contenenti cellule sane o, in alternativa prelievi di sangue o DNA (vedi sezione modalità di preparazione del materiale).

## Invio del materiale

Il materiale biologico e i moduli compilati devono essere inviati a:

Istituto Scientifico Romagnolo per lo Studio e la Cura dei Tumori (IRST) IRCCS

SC Laboratorio di Bioscienze

Via Piero Maroncelli 40/42, 47014 Meldola (FC)

Alla C.A. Counselling Genetico - Diagnostica Germinale

Dott.ssa Valentina Zampiga

**Note** In caso di documentazione non corretta e/o incompleta e/o di materiale biologico non conforme, non verrà dato inizio all'indagine analitica.

## Tempi di refertazione

I tempi di refertazione sono indicati nel Catalogo delle prestazioni.

In caso di esami multipli, il referto completo viene stampato e consegnato in un'unica soluzione, non appena sono pronti tutti i risultati (considerare quindi il tempo di refertazione più lungo).

I tempi di refertazione sono condizionati da

- campione idoneo e composto come richiesto
- campione correttamente conservato
- documentazione richiesta compilata in ogni sua parte e riportante tutte le informazioni richieste.