

## **ANALISI RISCHIO EREDITARIO E ANALISI MOLECOLARI PER TRATTAMENTO TERAPEUTICO**

### **ISTRUZIONI PER LA RICHIESTA E L'INVIO DI MATERIALE BIOLOGICO ALLA SS DIAGNOSTICA MOLECOLARE - SETTORE EREDO-GERMINALE**

#### **Modalità di richiesta**

Il prescrittore (medico specialista) richiede l'esecuzione dell'indagine diagnostica riportando l'indicazione esatta della tipologia di indagine richiesta e indicando il quesito diagnostico:

- su ricetta rossa/dematerializzata se il paziente è in regime ambulatoriale
- su richiesta interna se il paziente è in regime di ricovero, datata, firmata e timbrata dal medico dell'unità operativa richiedente

Esami prescrivibili per:

#### **Analisi Genetiche per Rischio Eredo-Familiare**

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

- Analisi completa e ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2 URGENTE<sup>1</sup>
- Analisi completa e ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2
- Analisi mirata BRCA1
- Analisi mirata BRCA2
- Analisi completa BRCA1 e BRCA2
- Ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2

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

- Analisi completa e ricerca riarrangiamenti CDH1
- Analisi mirata CDH1
- Analisi completa CDH1

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

- Analisi completa e ricerca riarrangiamenti MLH1, MSH2, MSH6
- Analisi mirata MLH1
- Analisi mirata MSH2
- Analisi mirata MSH6

##### **Neurofibromatosi II**

- Analisi completa NF2
- Analisi mirata NF2

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

- Analisi completa TP53
- Analisi mirata TP53

##### **Varie:**

- Aggiornamento e revisione variante
- Analisi Mirata variante nota

<sup>1</sup> per trattamento terapeutico o intervento chirurgico da indicare nel quesito diagnostico

## Analisi geni BRCA1 e BRCA2 come Marcatori Predittivi per trattamento terapeutico\*

### Ca ovaio sieroso ad alto grado e Ca prostatico metastatico (mcrpc)

- Analisi di alterazioni somatiche dei geni BRCA1 e BRCA2 (su materiale paraffinato) e Ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2 (su sangue periferico)

Se il materiale paraffinato non è disponibile:

- Analisi completa e ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2 URGENTE (su sangue periferico)

### Ca mammario metastatico HER2-

- Analisi completa e ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2 URGENTE (su sangue periferico)

Tabella riassuntiva

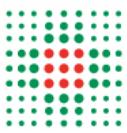
PATOLOGIA	MATERIALE BIOLOGICO	ESAME PRESCRIVIBILE	QUESITO DIAGNOSTICO
<b>CA OVAIO SIEROSO ALTO GRADO</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ materiale FFPE</li> <li>✓ sangue periferico</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Analisi di alterazioni somatiche dei geni BRCA1 e BRCA2</li> <li>✓ Ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2</li> </ul>	Indicare trattamento terapeutico
	Se il materiale FFPE non è disponibile: <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ sangue periferico</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Analisi completa e ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2 URGENTE</li> </ul>	
<b>CA PROSTATA METASTATICO</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ materiale FFPE</li> <li>✓ sangue periferico</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Analisi di alterazioni somatiche dei geni BRCA1 e BRCA2</li> <li>✓ Ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2</li> </ul>	Indicare trattamento terapeutico
	Se il materiale FFPE non è disponibile: <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ sangue periferico</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Analisi completa e ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2 URGENTE</li> </ul>	
<b>CA MAMMARIO MAMMELLA HER2-</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ sangue periferico</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Analisi completa e ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2 URGENTE</li> </ul>	Indicare trattamento terapeutico

\* Secondo le raccomandazioni AIOM

### Documentazione aggiuntiva

⇒ Il prescrittore (medico specialista) acquisisce il consenso informato, compilato e sottoscritto dal paziente e controfirmato dal medico che ha informato il paziente

- **CONSENSO INFORMATO GERMINALE:** analisi genetiche per l'identificazione di un rischio ereditario allo sviluppo di tumori (MOD086)
- **CONSENSO INFORMATO SOMATICO:** analisi genetico-molecolari per indagini molecolari ai fini terapeutici (MOD186)



- ⇒ Se il paziente non è inserito in anagrafica o è un fuori Ausl della Romagna: copia tessera sanitaria, documento d'identità valido e indicazione della residenza qualora differente da quella riportata nel documento d'identità.
- ⇒ Per i pazienti con cittadinanza straniera: copia del tesserino di iscrizione all'assistenza medica di base

## Modalità di preparazione del materiale

### Prelievi di sangue periferico in EDTA

Per il prelievo di sangue intero: 2 provette Vacutainer da 3 ml con EDTA tappo lilla (S01/IO01)

### Materiale FFPE/citoincluso

Il prescrittore:

- ⇒ richiede il materiale istologico paraffinato del paziente all'Anatomia Patologica che lo ha in custodia, allegando la richiesta di analisi molecolare

### Materiale necessario:

6-10 sezioni in bianco dello spessore di 5 micron + una sezione colorata con ematossilina-eosina, da effettuarsi sull'ultima fetta bianca tagliata.

Dovrà essere inoltre indicata la percentuale di cellule tumorali (possibilmente > 50%).

L'anatomo patologo invia insieme al materiale biologico, la richiesta di analisi molecolare ed il report "Esame Attività per Terzi" nel quale verranno indicati i dati relativi al materiale (n° istologico, tipologia di materiale, cellularità ed Anatomo patologo valutatore).

Tali dati saranno riportati nel referto di laboratorio.

## Invio del materiale

Il materiale biologico e la documentazione devono essere inviati a:

### SS Diagnostica Molecolare Avanzata e Predittiva

**IRCCS Istituto Romagnolo per lo Studio dei Tumori "Dino Amadori" – IRST**

**Alla att.ne Diagnostica Germinale**

Mail: [diagnostica.germinale@irst.emr.it](mailto:diagnostica.germinale@irst.emr.it)

tel: 0543/739233 – 9908

fax: 0543/739221

**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 alla sezione "elenco singole analisi" presente sul sito internet dell'Istituto e sono condizionati da:

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

Indicativamente le indagini in urgenza vengono refertate entro 30 giorni e le indagini in regime ordinario vengono refertate dai 120 ai 180 giorni.

Le tempistiche specifiche relative all'indagine richiesta sono visionabili

<https://www.irst.emr.it/it/laboratorio-di-bioscienze/area-diagnostica-biomolecolare/counselling-genetico>