

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

- o Analisi completa e ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2 URGENTE¹
- o Analisi completa e ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2
- o Analisi mirata BRCA1
- o Analisi mirata BRCA2
- o Analisi completa BRCA1 e BRCA2
- o Ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2

Cancro gastrico diffuso ereditario

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

Cancro coloretale ereditario non poliposico (S.Lynch)

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

Neurofibromatosi II

- o Analisi completa NF2
- o Analisi mirata NF2

Sindrome di Li Fraumeni

- o Analisi completa TP53
- o Analisi mirata TP53

Varie:

- o Aggiornamento e revisione variante
- o Analisi Mirata variante nota

¹ 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

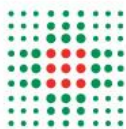
PATOLOGIA	MATERIALE BIOLOGICO	ESAME PRESCRIVIBILE	QUESITO DIAGNOSTICO
CA OVAIO SIEROSO ALTO GRADO	✓ materiale FFPE ✓ sangue periferico	✓ Analisi di alterazioni somatiche dei geni BRCA1 e BRCA2 ✓ Ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2	Indicare trattamento terapeutico
	Se il materiale FFPE non è disponibile: ✓ sangue periferico	✓ Analisi completa e ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2 URGENTE	
CA PROSTATA METASTATICO	✓ materiale FFPE ✓ sangue periferico	✓ Analisi di alterazioni somatiche dei geni BRCA1 e BRCA2 ✓ Ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2	Indicare trattamento terapeutico
	Se il materiale FFPE non è disponibile: ✓ sangue periferico	✓ Analisi completa e ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2 URGENTE	
CA MAMMARIO MAMMELLA HER2-	✓ sangue periferico	✓ Analisi completa e ricerca riarrangiamenti BRCA1 e BRCA2 URGENTE	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

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>