

 <p>Stemma dell'Ospedale di S. Maria della Misericordia di Perugia</p>	<b>AZIENDA OSPEDALIERA DI PERUGIA</b>	MO_LabOncMed_191	
<b>Modulo di Istruzioni per la Richiesta delle Analisi Mutazionali</b>		Rev. 00 Data 04-2021	Pagina 1 di 2

### Modalità di Richiesta

Colui che prescrive il test, generalmente l'oncologo, richiede l'indagine diagnostica al Laboratorio di Biologia Molecolare della S.C. di Oncologia Medica dell'Azienda Ospedaliera di Perugia-CREO su:

- ✓ nel caso che le prestazioni siano erogate in regime ambulatoriale:
  - ricetta dematerializzata
  - ricetta ROSSA
- ✓ nel caso che le prestazioni siano erogate in regime di ricovero:
  - richiesta su GALILEO

Le richieste devono riportare l'indicazione esatta della tipologia di indagine che si vuole effettuare:

- Prestazioni eseguite su **prelievo ematico (1 provetta EDTA 4 mL)**:
  - DPYD (polimorfismi dell'enzima diidropirimidina deidrogenasi)
  - UGT1A1 (analisi dei polimorfismi dell'enzima UDP-glucuroniltransferasi)
  
- Prestazioni eseguite su **prelievo ematico (2 provette EDTA 4 mL)**:
  - Analisi mutazionale dei geni BRCA1 e BRCA2 mediante sequenziamento
  - Analisi dei grandi riarrangiamenti mediante Multiplex Amplicon Quantification (MAQ)
  - Next-Generation Sequencing (NGS): analisi mutazionale mediante Sequenziatore MiSeq mediante il pannello Myriapod NGS-IL BRCA1-2 (geni BRCA1, BRCA2 e PALB2)
  - NGS: analisi mutazionale mediante Sequenziatore MiSeq mediante il pannello Hereditary Cancer Solution-HCS di 27 geni (ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, FAM175A, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PIK3CA, PMS2, PMS2CL, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, XRCC2).
  
- Prestazioni eseguite su **prelievo ematico (2 provette Streck Blood ccfDNA)**:
  - EGFR su biopsia liquida (analisi mutazione esoni 18, 19, 20 e 21, alla diagnosi/PD, mediante Digital PCR/Real-Time PCR)
  - NGS su biopsia liquida: analisi mutazionale mediante Sequenziatore Ion PGM o Ion S5 di hotspots e regioni target di 12 geni associati con tumori: ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, KRAS, MAP2K1, MET, NRAS, PIK3CA, RET, ROS1 e TP53; analisi dei riarrangiamenti dei geni ALK, RET e ROS1; analisi del CNV e dell'exon skipping di MET.
  
- Prestazioni eseguite su **tessuto tumorale (5 sezioni da 10 µm di materiale paraffinato, FFPE) e prelievo ematico (2 provette EDTA 4 mL)**:

 <p>Stemmi dell'Ospedale di S. Maria della Misericordia di Perugia</p>	<b>AZIENDA OSPEDALIERA DI PERUGIA</b>	MO_LabOncMed_191	
<b>Modulo di Istruzioni per la Richiesta delle Analisi Mutazionali</b>		Rev. 00 Data 04-2021	Pagina 2 di 2

- Analisi mutazionale dei geni BRCA1 e BRCA2 mediante sequenziamento
- NGS: pannello Myriapod NGS-IL BRCA1-2 (geni BRCA1, BRCA2 e PALB2)
- MSI (analisi dell'instabilità dei microsatelliti su tessuto tumorale e prelievo ematico)

Prestazioni eseguite su **tessuto tumorale (5 sezioni da 10 µm di materiale paraffinato, FFPE)**:

- NGS: analisi mutazionale mediante Sequenziatore Ion PGM o Ion S5 di hotspots e regioni target di 22 geni associati con tumori: KRAS, EGFR, BRAF, PIK3CA, AKT1, ERBB2, PTEN, NRAS, STK11, MAP2K1, ALK, DDR2, CTNNB1, MET, TP53, SMAD4, FBX7, FGFR3, NOTCH1, ERBB4, FGFR1, e FGFR2.
- NGS: analisi dei riarrangiamenti dei geni ALK, ROS1, RET e NTRK1 su Sequenziatore Ion PGM o Ion S5.
- KIT (analisi mutazione esoni 9 e 11)

### Procedura

#### Procedura

- [MO\\_LabOncMed\\_193\\_Modulo di Richiesta Analisi Molecolari](#)
- [MO\\_LabOncMed\\_197\\_Modulo di Richiesta per Alterazioni Germinali](#)

- Nel caso di **Materiale paraffinato (FFPE)**:

\* Se il materiale citologico o istologico sul quale deve essere eseguita l'analisi molecolare è conservato presso l'**Anatomia Patologica dell'Azienda Ospedaliera di Perugia**, per la richiesta del materiale è necessario fornire al Laboratorio di Biologia Molecolare:

- Fotocopia del documento d'identità del paziente
- Delega del paziente al ritiro dei vetrini per analisi molecolari da parte del personale del Laboratorio di Biologia Molecolare ([MO\\_LabOncMed\\_195\\_Modulo delega Anatomia Patologica; MO\\_AnaPatCitIst\\_31\\_Richiesta Preparati Istologici](#));

\* Se il materiale citologico o istologico sul quale deve essere eseguita l'analisi è conservato presso l'**Anatomia Patologica di altre Strutture o Ospedali regionali o extra-regionali**, occorrono:

- 5 sezioni da 10 µm su vetrini non polarizzati e il relativo vetrino di Ematossilina-Eosina (E-E) con la zona tumorale cerchiata e la relativa percentuale di cellule tumorali presenti nella suddetta zona **oppure** il blocchetto di tessuto incluso in paraffina.
- fotocopia del referto istologico sul quale eseguire l'indagine molecolare.

### Invio del materiale

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

Laboratorio di Biologia Molecolare

#### Procedura

Azienda Ospedaliera di Perugia



Stemmi dell'Ospedale di S. Maria della Misericordia di Perugia

**AZIENDA  
OSPEDALIERA DI  
PERUGIA**

MO\_LabOncMed\_191

**Modulo di Istruzioni per la  
Richiesta delle Analisi Mutazionali**

Rev. 00  
Data 04-2021

Pagina  
3 di 2

presso CREO piano +1  
Piazzale Menghini n.8/9  
06132 Perugia  
Tel. 075578-3453/3608  
Fax. 0755783453

#### Note

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

#### Procedura

##### Tempi di refertazione

I tempi di refertazione sono indicati nel Catalogo delle prestazioni della Diagnostica Molecolare [MO\\_LabOncMed\\_191\\_Catalogo delle Prestazioni di Diagnostica Molecolare](#)

#### Procedura

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.