

 <p>Stemma dell'Ospedale di S. Maria della Misericordia di Perugia</p>	AZIENDA OSPEDALIERA DI PERUGIA	MO_LabOncMed_196	
Catalogo delle Prestazioni Counselling Genetico		Rev. 00 Data 04-2021	Pagina 1 di 2

Istruzioni per la richiesta e l'invio di materiale biologico per analisi germinali:

([MO_LabOncMed_191_Modulo di Istruzioni per la Richiesta delle Analisi mutazionali](#))

Analisi	Tipologia di indagine	Materiale	Tempi di refertazione	Documenti in ingresso
Analisi NGS mutazionale gene BRCA1 e BRCA2 a livello germinale (test completo)	Analisi di mutazione e analisi di delezioni / amplificazioni / riarrangiamenti genetici	DNA da prelievo ematico in EDTA	60 gg	1) n.2 richieste SSN (MO_LabOncMed_192)
Analisi mutazionale gene BRCA1 e BRCA2 a livello germinale (test completo) URGENTE	Analisi di mutazione e analisi di delezioni / amplificazioni / riarrangiamenti genetici	DNA da prelievo ematico in EDTA	15 gg	2) richiesta specifica (MO_LabOncMed_197) 3) consenso informato (MO_LabOncMed_44 o 126)
Ricerca di mutazione germinale familiare in BRCA1 o BRCA2 (test mirato)	Analisi di mutazione	DNA da prelievo ematico in EDTA	7 gg	1) n.1 richiesta SSN (MO_LabOncMed_192) 2) richiesta specifica (MO_LabOncMed_197) 3) consenso informato (MO_LabOncMed_44 o 126)
Analisi NGS dei geni BRCA1 e BRCA2 a livello somatico nel carcinoma ovarico	Analisi di mutazione e analisi di delezioni / amplificazioni / riarrangiamenti genetici	DNA da tessuto e/o DNA da prelievo ematico in EDTA	30 gg	1) n.2 richieste SSN (MO_LabOncMed_192) 2) richiesta specifica (MO_LabOncMed_197) 3) consenso informato (MO_LabOncMed_126) 4) Modulo delega AP
Ricerca riarrangiamenti BRCA1 e/o BRCA2 mediante MAQ	Analisi di delezioni / amplificazioni / riarrangiamenti genetici	DNA da prelievo ematico in EDTA	30 gg	1) n.1/2 richieste SSN (MO_LabOncMed_192) 2) richiesta specifica (MO_LabOncMed_197) 3) consenso informato (MO_LabOncMed_44 o 126)
Analisi NGS per tumori ereditari a livello germinale (Pannello Hereditary Cancer Solution-HCS) ¹	Analisi di delezioni / amplificazioni / riarrangiamenti genetici	DNA da prelievo ematico in EDTA	30 gg	1)n.1 richiesta SSN (MO_LabOncMed_192) 2) richiesta specifica (MO_LabOncMed_197) 3) consenso informato (MO_LabOncMed_44 o 126 o 158)

¹ 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).

- Per ogni richiesta d'indagine di diagnostica molecolare, deve essere inviata:

 <p>Stemma dell'Ospedale di S. Maria della Misericordia di Perugia</p>	AZIENDA OSPEDALIERA DI PERUGIA	MO_LabOncMed_196	
Catalogo delle Prestazioni Counselling Genetico		Rev. 00 Data 04-2021	Pagina 2 di 2

- impegnativa/e del Servizio Sanitario Nazionale (SSN) indicante la tipologia di esame richiesto, patologia/quesito diagnostico e l'eventuale codice di esenzione al pagamento del ticket sanitario;
- fotocopia di un documento d'identità in corso di validità;
- consenso informato ([MO_LabOncMed_44](#) o [126](#) o [158](#))
- richiesta specifica ([MO_LabOncMed_197](#)).

Nel caso del test **GERMINALE**, eseguito su DNA estratto da sangue periferico, inviare due provette con anticoagulante (EDTA).

Nel caso del test **SOMATICO**, eseguito su DNA estratto da tessuto tumorale fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE):

* Se il materiale sul quale deve essere eseguita l'analisi molecolare è conservato presso **l'Anatomia Patologica dell'Azienda Ospedaliera di Perugia** occorrono:

- la richiesta e la delega per il ritiro dei preparati isto-citologici ([MO_AnaPAAtCitIst_31_Modulo Richiesta Preparati Istologici Anatomia Patologica](#); [MO_LabOncMed_195_Modulo delega Anatomia Patologica](#));
- fotocopia del documento d'identità e/o tessera sanitaria;
- fotocopia del referto istologico o citologico sul quale eseguire l'indagine molecolare.

* Se il materiale sul quale deve essere eseguita l'analisi è conservato presso **l'Anatomia Patologica di altri Strutture o Ospedali**, 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 documento d'identità e/o tessera sanitaria;
- fotocopia del referto istologico sul quale eseguire l'indagine molecolare.