

# Guida alla preparazione dei campioni

FoundationOne® CDx è un servizio di *comprehensive genomic profiling*, certificato, su tessuto, per tutti i tumori solidi. FoundationOne® CDx analizza un pannello di 324 geni correlati al tumore per dare informazioni che possano guidare la scelta del trattamento.<sup>1-3</sup>



## Campioni adeguati

- Campioni fissati in formalina e inclusi in paraffina (FFPE), compresi i campioni tagliati su vetrino portaoggetti.
- Per preservare l'integrità degli acidi nucleici, si devono utilizzare metodi di fissazione standard che prevede un periodo di 6-72 ore in formalina tamponata neutra al 10%. NON USARE altri fissativi (soluzione di Bouin, B5, AZF-acido acetico-zinco-formalina, fissativo di Holland).
- Non decalcificare.

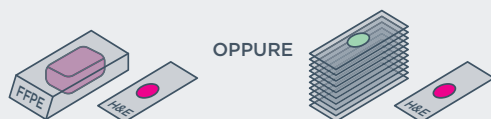


### DIMENSIONE DEL CAMPIONE

1

Se disponibile, inviare il blocchetto di tessuto tumorale + 1 vetrino portaoggetti H&E.\*

10 sezioni non colorate su vetrini portaoggetti (a carica positiva e non cotti, con spessore di 4-5µm) + 1 vetrino portaoggetti H&E.\*



\*Per i campioni di dimensioni più piccole, fornire il vetrino portaoggetti H&E preserverà il materiale per l'analisi.

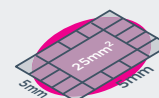


### SUPERFICIE DEL CAMPIONE

2

**Minimo: 25 mm<sup>2</sup>**

Se si inviano vetrini portaoggetti, fornire 10 sezioni non colorate dello spessore di 4-5µm per ottenere un volume di tessuto pari a 1 mm<sup>3</sup>.\*\*



\*\*Per i campioni con una dimensione della superficie inferiore possono essere necessari ulteriori vetrini portaoggetti non colorati o il blocchetto per raggiungere il volume richiesto per l'analisi.



### QUANTITÀ DI TUMORE

3

**Ottimale: 30% TN Minima: 20% TN**

Percentuale di nuclei di cellule tumorali (%TN): = numero di cellule tumorali diviso per il numero totale di tutte le cellule nucleate.

**Nota per i campioni di tessuto epatico:** può essere necessario materiale tumorale aggiuntivo poiché i nuclei degli epatociti hanno un contenuto di DNA pari a due volte quello degli altri nuclei somatici.

## Istruzioni per la spedizione

La richiesta di pick up del campione deve essere inviata al customer service via email con il modulo apposito (modulo 5).

Email: [italy.foundation@roche.com](mailto:italy.foundation@roche.com)

Per ulteriori informazioni contattare:

Roche customer service tel. 039 800145849

FoundationOne® CDx è un servizio diagnostico *in vitro* che utilizza la Next Generation Sequencing per la rilevazione di sostituzioni, alterazioni per inserzioni e delezioni (indels), alterazioni del numero di copie (CNA) in 324 geni e riarrangiamenti genici selezionati, così come di "genomic signatures" quali Tumor Mutational Burden (TMB) e MicroSatellite Instability (MSI), utilizzando DNA isolato da campioni di tessuto tumorale fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE). Il servizio è da intendersi come Companion Diagnostic (CDx) per l'identificazione di mutazioni relative a farmaci che possono essere utilizzati in base all'identificazione della mutazione e per le terapie approvate con la specifica indicazione. FoundationOne® CDx è un servizio che permette di ottenere, attraverso un pannello di 324 geni, il profilo di mutazione del tumore e deve essere utilizzato da professionisti sanitari qualificati in accordo con linee guida professionali di oncologia per i pazienti con neoplasie solide.

Per ulteriori informazioni riguardanti l'utilizzo, la descrizione dell'analisi e per informazioni dettagliate sulla performance di FoundationOne® CDx, consultare la sezione FoundationOne® CDx al sito [www.foundationmedicine.it](http://www.foundationmedicine.it)



## Come viene realizzato il servizio

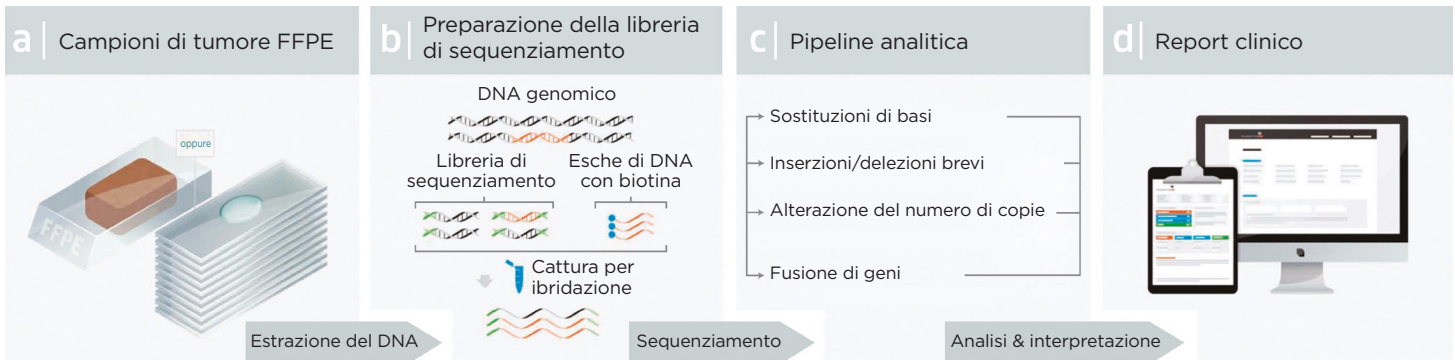


Figura 1 da rif.4.

### Tipologia di campioni

- Campioni biotici fissati in formalina e inclusi in paraffina
- Campioni chirurgici

### Punti rilevanti del processo di laboratorio

- Il DNA ( $\geq 50$  ng) viene frammentato con gli ultrasuoni
- I frammenti del DNA immobilizzati vengono copiati  $> 500$  volte

### Punti rilevanti del metodo analitico

- Sensitività alle varianti presenti con qualsiasi frequenza dell'allele mutante

### Approccio per il report

- Per ciascuna alterazione rilevata vengono forniti una breve sintesi della letteratura biomedica e gli studi clinici in corso

## FoundationOne® CDx: Supporto decisionale al trattamento personalizzato<sup>1,2</sup>

**324**  
GENI  
TMB+MSI

### 324 geni, TMB e MSI in un solo test

» Analizza le quattro principali classi di alterazioni genomiche in 324 geni correlati al tumore<sup>3,4</sup>

» Rileva TMB e MSI<sup>3</sup>



### Ampiamente validato

» Servizio di *Comprehensive Genomic Profiling* validato analiticamente e clinicamente, approvato dalla FDA<sup>1,5</sup>

» Oltre 120 volte più campioni di una normale validazione<sup>5,6</sup>

» Workflow analizzato e approvato dalla FDA<sup>3</sup>



### Supporta le decisioni cliniche

» Report chiaro e dettagliato<sup>7</sup>

» Fornisce informazioni sul profilo genomico del paziente, le terapie personalizzate associate, le immunoterapie e gli studi clinici rilevanti<sup>7</sup>



### Un unico test che permette di risparmiare tessuto e tempo

» Fornisce immediatamente tutte le informazioni in un unico test, permettendo di risparmiare tessuto e tempo rispetto ai test sequenziali di marcatori individuali<sup>3,4,8</sup>

» Risultati in 14 giorni lavorativi

### Bibliografia

1. FoundationOne® CDx autorizzazione FDA 2017. Disponibile su: [https://www.accessdata.fda.gov/cdrh\\_docs/pdf17/P170019a.pdf](https://www.accessdata.fda.gov/cdrh_docs/pdf17/P170019a.pdf) (Consultato nell'agosto 2018). 2. FoundationOne® CDx autorizzazione FDA 2018. Disponibile su: <https://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/ucm587273.htm> (Consultato nell'agosto 2018). 3. FoundationOne® Cdx specifiche tecniche: Disponibili su: [www.rochefoundationmedicine.com/flcdxtech](http://www.rochefoundationmedicine.com/flcdxtech). 4. Frampton GM et al. Nat Biotechnol 2013; 31: 1023-1031. 5. FoundationOne® CDx clinical validation, 2017. Available at: <http://www.foundationmedicine.com/genomic-testing/foundation-one-cdx> (Consultato nell'agosto 2018). 6. Next Generation Sequencing (NGS) guidelines for somatic genetic variant detection, 2015. Available at: [https://www.wadsworth.org/sites/default/files/WebDoc/1300145166/NextGenSeq\\_ONCO\\_Guidelines.pdf](https://www.wadsworth.org/sites/default/files/WebDoc/1300145166/NextGenSeq_ONCO_Guidelines.pdf) (Consultato nell'agosto 2018). 7. FoundationOne® CDx esempio di report, 2018. Disponibile su: HYPERLINK "http://www.rochefoundationmedicine.com/reporting" www.rochefoundationmedicine.com/reporting 8. Drilon A et al. Clin Cancer Res 2015; 21: 3631-3639.