

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.¹⁻³

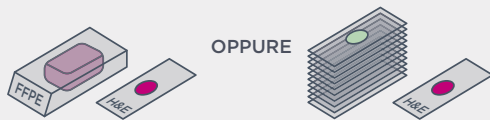


Campioni adeguati

- 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

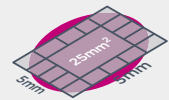
- 1** Se disponibile, inviare il blocchetto di tessuto tumorale + 1 vetrino portaoggetti H&E.*
- 10 sezioni non colorate su vetrini portaoggetti (a carica positiva e non cotti, con spessore di 4-5µm) + 1 vetrino portaoggetti H&E.*



*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 mm²**
- Se si inviano vetrini portaoggetti, fornire 10 sezioni non colorate dello spessore di 4-5µm per ottenere un volume di tessuto pari a 1 mm³**



**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

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



Come viene realizzato il servizio

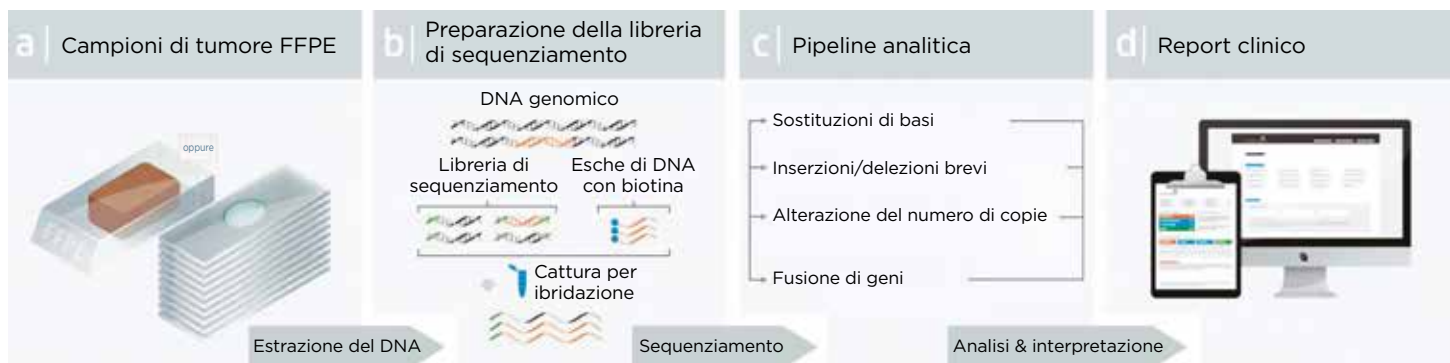


Figura 1 da rif.4.

Tipologia di campioni

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

Punti rilevanti del processo di laboratorio

- Il DNA (≥ 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^{1,2}

**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^{3,4}
- » Rileva TMB e MSI³



Ampiamente validato

- » Servizio di *Comprehensive Genomic Profiling* validato analiticamente e clinicamente, approvato dalla FDA^{1,5}
- » Oltre 120 volte più campioni di una normale validazione^{5,6}
- » Workflow analizzato e approvato dalla FDA³



Supporta le decisioni cliniche

- » Report chiaro e dettagliato⁷
- » Fornisce informazioni sul profilo genomico del paziente, le terapie personalizzate associate, le immunoterapie e gli studi clinici rilevanti⁷



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^{5,4,8}
- » Risultati in 14 giorni lavorativi

Bibliografia

1. FoundationOne® CDx autorizzazione FDA 2017. Disponibile su: 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. 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 (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.

