

Delibera X/3993 del 04/08/2015

6.3. APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA DELLE ANALISI MOLECOLARI BRCA1 E BRCA2

A seguito dell'analisi del numero di prestazioni per BRCA1 e BRCA2 si è constatato che nella quasi totalità dei casi per ogni paziente vengono richiesti contestualmente o in tempi successivi le seguenti 4 prestazioni:

91.29.S MUTAZIONI DI BRCA1. TEST COMPLETO. Ricerca delle mutazioni del gene (con qualsiasi metodo)

91.29.U RIARRANGIAMENTI IN BRCA1 MEDIANTE MLPA

91.29.W MUTAZIONI DI BRCA2. TEST COMPLETO. Ricerca delle mutazioni del gene (con qualsiasi metodo)

91.29.Y RIARRANGIAMENTI IN BRCA2 MEDIANTE MLPA

Delibera X/3993 del 04/08/2015

Codice	Nota	Descrizione prestazione	Tariffa in Euro
91.29.I	I	BRCA1 e BRCA2 Reflex. Sequenziamento completo geni BRCA1 e BRCA2, qualsiasi metodo. Se sequenziamento negativo per mutazioni patogenetiche o in caso di doppia familiarità o famiglia non informativa, eseguire RICERCA DI RIARRANGIAMENTI in BRCA1 e BRCA2, qualsiasi metodo. Comprensivo di percorso di consulenza genetica pretest e post-test Non associabile a 91.29.U, 91.29Y e 91.29.7 e 89.7B.1	1.800,00

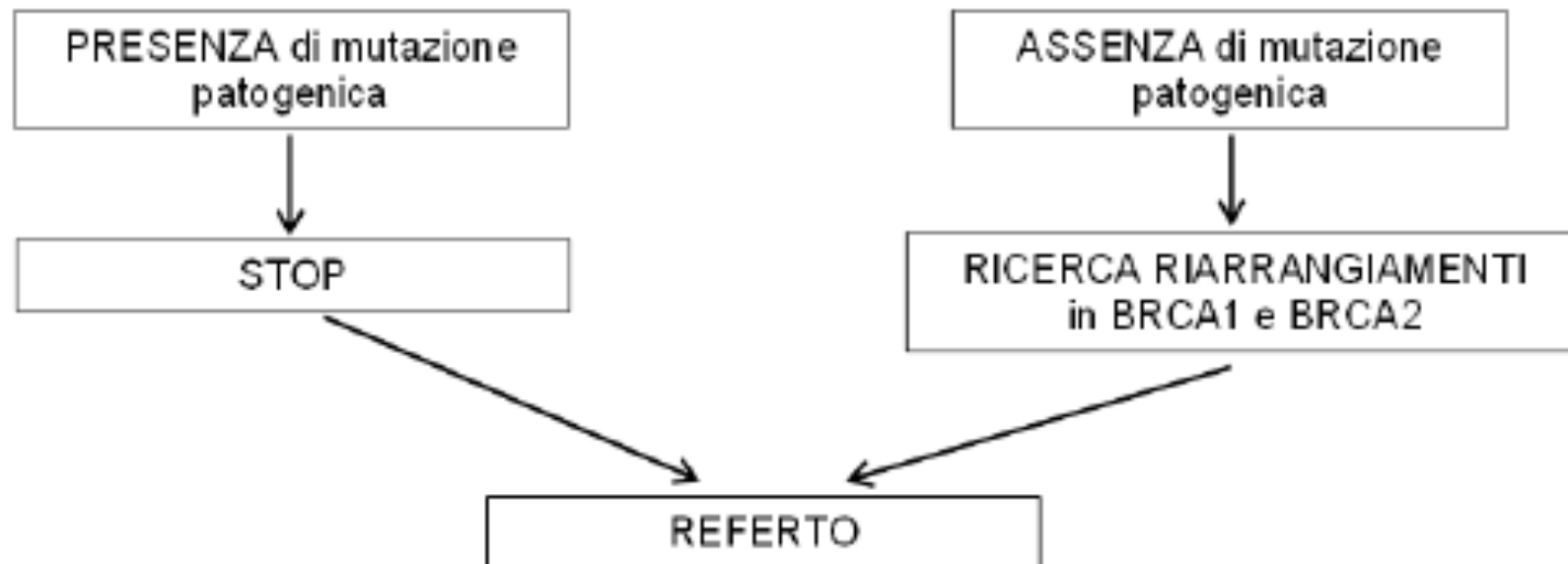
A seguito di quanto sopra si modificano le descrizioni delle prestazioni 91.29.U e 91.29.Y rideterminandone contestualmente le tariffe.

Codice	Nota	Descrizione prestazione	Tariffa in Euro
91.29.T		MUTAZIONI DI BRCA1 IN FAMILIARI. TEST MIRATO. Ricerca delle mutazioni del gene (con qualsiasi metodo).... Comprensivo di percorso di consulenza genetica pretest e post-test Non associabile a 89.7B.1	100,00
91.29.X		MUTAZIONI DI BRCA2 IN FAMILIARI. TEST MIRATO. Ricerca delle mutazioni del gene (con qualsiasi metodo).... Comprensivo di percorso di consulenza genetica pretest e posttest Non associabile a 89.7B.1	100,00
91.29.U	I	RIARRANGIAMENTI IN BRCA1 MEDIANTE MLPA. Comprensivo di percorso di consulenza genetica pretest e posttest Non associabile a 91.29.I e 91.29.7, 89.7B.1	150,00
91.29.Y	I	RIARRANGIAMENTI IN BRCA2 MEDIANTE MLPA. Comprensivo di percorso di consulenza genetica pretest e posttest Non associabile a 91.29.I e 91.29.7, 89.7B.1	150,00

Delibera X/3993 del 04/08/2015

BRCA1 e BRCA2 Reflex

Sequenziamento completo geni BRCA1 e BRCA2



Definizione percorso

La nuova prestazione 91.29.I "BRCA1 e BRCA2 Reflex test" comprende oltre al sequenziamento completo di entrambi i geni, la prima visita di GM 89.7B.1, i riarrangiamenti mediante MPLA (91.29.U, 91.29.Y) e analisi di sequenza mediante NGS 91.29.7.

Il percorso è:

Effettuazione della prima visita di GM

1. se il paziente NON è eleggibile oppure desidera prendersi del tempo per decidere, reddicontare la 89.7B.1 (vale sia per probando sia per i familiari)
2. se paziente eleggibile, prescrivere su altra impegnativa la prestazione 91.29.I, NON reddicontare la prima visita ma conservare tale impegnativa per la tracciabilità del percorso. Se trattasi di familiare prescrivere test mirato 91.29.T o 91.29.X

I codici 91.29.U e 91.29.Y (riarrangiamenti geni mediante MPLA) potranno essere utilizzati solo per i casi già in corso, che abbiano effettuato il prelievo prima del 18 settembre a completamento dell'indagine, oppure nei casi in cui si sospetti un quadro di doppia familiarità non presente al momento del reflex test (con identificazione di mutazione) eseguito sul probando.

Il codice 89.01 visita di controllo utilizzata da molti per la consulenza post test al momento del ritiro dell'esame NON potrà più essere utilizzata a questo scopo, in quanto compreso nella prestazione reflex test

Per quanto riguarda l'esenzione D99 è rilasciabile solo a donne con mutazione patogenica accertata. Il certificato per la richiesta di esenzione è da compilarsi a cura dello specialista che ha eseguito la diagnosi.

Valutazione dei criteri di eleggibilità BRCA1/BRCA2

- ❖ Elaborazione delle risposte inviate da parte dei differenti centri
- ❖ Rivalutazione di tutte le precedenti delibere regionali riguardo al test
- ❖ Accordo di ribadire che l'appropriatezza della richiesta del test debba:
 - ❖ passare attraverso un percorso di *CGO* nell'ambito della quale viene selezionato il paziente da sottoporre al test genetico
 - ❖ Comunicazione mandata il 21 settembre 2015 di richiesta di aggiornamento dei criteri

Estratto lettera

Si richiede:

L'aggiornamento della voce "appropriatezza prescrittiva" per il test BRCA1 e BRCA2 dell'Allegato B del DGR 4716, sostituendo quanto ad oggi con quanto segue "definita all'interno di un percorso di consulenza genetica (la cui indicazione è da porsi in base ai criteri riportati nelle linee guida F.O.N.Ca.M, cancro della mammella triplo negativo insorto prima dei 50 anni e carcinoma invasivo epiteliale ovario, tubarico, primitivo peritoneale insorto prima dei 60 anni), e mantenendo una detection rate compresa tra 15%- 30%".

Per quanto concerne l'indicazione AIFA alla somministrazione di Lynparza (Olaparib) in "pazienti adulte con recidiva platino-sensibile di cancro ovarico epiteliale sieroso di alto grado; di carcinoma alle tube di Falloppio, o carcinoma peritoneale primario BRCA mutato (mutazione nella linea germinale e/o mutazione somatica) che rispondono (risposta completa o risposta parziale) alla chemioterapia a base di platino", si sottolinea che l'esecuzione del test al momento della diagnosi di malattia non riveste caratteristiche di urgenza; il Laboratorio deve altresì garantire la refertazione del test genetico BRCA1 e BRCA2 in tempi coerenti con l'attivazione del trattamento.

REL - ROL

- ❖ Offerta formale da parte del Presidente SIGU di collaborazione
- ❖ Inviata il 20 novembre 2015 ai Coordinatori delle reti ROL e REL

Delibera X/3993 del 04/08/2015



Regione Lombardia
LA GIUNTA

DELIBERAZIONE N° X / 3993 Seduta del 04/08/2015

4.1. INDICAZIONI PER IL RIORDINO DELLA RETE DEI LABORATORI PUBBLICI DELLA CITTÀ DI MILANO

Regione Lombardia predisporrà un atto successivo che definisca il consolidamento delle attività delle sottobranche di “Anatomia Patologica”, “Immunoematologia” e “Genetica Medica e Citogenetica”, secondo le linee guida definite in accordo con il CReSMEL e riportate nel sub allegato 5 “Medicina di Laboratorio” dell’allegato B alla dgr. n. X/2989 del 23 dicembre 2014.

Ricognizione CGO

- ❖ Mail mandata ai soci SIGU coinvolti nelle CGO multidisciplinari o che offrono test genetici in ambito di patologie oncologiche eredo/familiari per valutare quale figura professionale esegua la consulenza genetica
 - ❖ AO Varese (Biologo) riferisce che Biologo borsista lavora anche presso Clinica San Giuseppe, Milano)
 - ❖ Multimedica Castellanza (Biologo)
 - ❖ IRCSS Pavia (Medico e Biologo)
 - ❖ HSR (Medico)
 - ❖ Monza San Gerardo (Biologo)
 - ❖ Niguarda (Medico, Biologo)
 - ❖ IRCSS Tumori (Medico -anche Biologo per Colon)
 - ❖ AO Cremona (Medico)
 - ❖ IEO (Medico)
 - ❖ Brescia (Medico)
 - ❖ Sant'Anna Como (Biologo fa il filtro - Medico)
 - ❖ TomaLab (Medico ma prima dell'entrata in vigore della delibera 2013 pre-test Biologo)

Progetto pilota VEQ Regionale

❖ Citogenetica

- ❖ Misto tra prospettico e retrospettivo
- ❖ Citogenetica postnatale
- ❖ Citogenetica prenatale
- ❖ Citogenetica onco-ematologica
- ❖ FISH
- ❖ a-CGH

❖ Genetica Molecolare

- ❖ Schemi prospettici
- ❖ Fibrosi cistica (I livello)
- ❖ BRCA1 BRCA2
- ❖ Sequenziamento Sanger

❖ Selezione valutatori

- ❖ Prima battuta tra i valutatori dell'ISS/CEQAS/NEQAS/EQMN
- ❖ Previsto Turnover