



ПАМЯТКА ДЛЯ ВРАЧЕЙ (BRCA1/2)

Каким пациентам необходимо проводить молекулярно-генетическое тестирование на наличие мутации в генах BRCA1/2?

Профиль пациента

Рецидив рака яичников (маркерный или клинический/радиологический), диагностированный через 6 и более месяцев от последнего введения препарата платины

Что нужно сделать, чтобы в рамках программы отправить материал для определения мутаций в генах BRCA1/2?

ВАРИАНТ 1:

Войти в электронную базу данных через сайт www.cancergenome.ru и заполнить анкету.

ВАРИАНТ 2:

Оформить заявку через оператора бесплатной горячей линии **8 800 100 68 38**

Какие документы нужны для сопровождения отправляемого материала?

1. Письменное согласие пациента на обработку персональных данных и передачу биоматериала (2 экземпляра, форму можно скачать из электронной базы данных или запросить шаблон у оператора горячей линии)
2. Направление на анализ BRCA1/2
 - распечатать из электронной базы данных через сайт www.cancergenome.ru или
 - написать на врачебном бланке: возраст, диагноз, Ф.И.О. пациента, Ф.И.О. врача, тип анализа.

Какие требования к отправляемому материалу?

1. Материал, принимаемый на исследование

На молекулярно-генетическое исследование принимаются следующие виды материала:

1) Цельная кровь в пробирке с ЭДТА

- основной образец для анализа на наличие герминальных мутаций методом ПЦР. При невозможности отправки крови может быть отправлен блок, содержащий нормальную ткань.

2) Парафиновый блок, содержащий опухолевую ткань

(в дополнение - стекло со срезом с данного блока)

- необходим для возможности расширенного исследования на наличие редких и соматических мутаций в референсных лабораториях. Подробная информация – см. брошюру «BRCA1/2: Практическое руководство для врачей»

Требования к препаратам крови и ткани, пробиркам и особенностям хранения материала указаны ниже.

2. Источники биологического материала:

Кровь:

- Цельная кровь из вены

Опухолевая ткань:

- операционный материал
- материал, полученный при биопсии (первичная опухоль или метастатические очаги)

3. Качество блоков с опухолевой тканью

Материал в блоках, отправляемый на генетическое исследование, должен быть предварительно **просмотрен и верифицирован патоморфологом**. Оптимальное содержание опухолевых клеток в образце – **50-70% (минимальное – 20%)**

4. Требования по препарату на стекле

К предоставленному «парафиновому блоку» необходимо приложить соответствующее ему «стекло-отпечаток» что значительно упрощает процедуру выделения опухолевых клеток для молекулярно-генетического анализа. Каждое стекло должно иметь одинаковую маркировку с блоком, из которого приготовлен срез.

5. Фиксация материала

Оптимальной считается фиксация материала только в 10% нейтральном забуференном формалине. Фиксация должна быть начата не более чем через 1 час после взятия ткани. Короткий срок фиксации (менее 6 часов), или фиксация в недостаточном количестве формалина вызывает повреждение ДНК из-за аутолиза препарата.

**Достаточным считается количество формалина, в 2 раза превышающее объем материала*

6. Отсутствие или непригодность материала для проведения молекулярно-генетического исследования

Вы получите уведомление в случае, если исследование на присланном материале невозможно по следующим причинам:

- недостаточно материала для выделения ДНК
- произошла деградация ДНК в результате длительной, неправильной фиксации образца в формалине или перегрева образца
- отсутствует достаточное количество клеток в образце

Для согласования возможности отправки дополнительного материала на исследование необходимо обратиться на бесплатную горячую линию проекта по телефону 8 800 100 68 38.

Какая процедура подготовки образцов ткани к отправке?

Процедура подготовки парафиновых блоков:

1. Образцы опухолевой ткани помещаются в парафиновые блоки:
 - парафиновый блок старого образца – кусок парафина, размером 2х2 см, закрепленный на дощечке
 - парафиновый блок нового образца – кусок парафина, размером 4х3 см, залитый в пластиковый поддон
2. Для отправки парафиновые блоки запаковываются в картонную коробку.
3. Для отправки лабораторные стекла оборачиваются плотной бумагой, чтобы избежать боя во время транспортировки.
4. При отправке парафиновых блоков нескольких пациентов, блоки и стекла с блоков для каждого пациента упаковываются в отдельную коробку.

Процедура подготовки образцов крови:

1. Кровь необходимо собирать в пробирки для генетических исследований, содержащие консервант ЭДТА (с фиолетовой крышечкой)
2. После сбора рекомендуется хранить кровь в холодильнике, не замораживая, до 3 дней. При необходимости более длительного хранения пробирку желательно заморозить после забора крови и хранить в морозильнике до прибытия курьера.

Что необходимо положить в посылку/передать в лабораторию:

1. Упакованные блоки и стекла с образцами опухолевой и нормальной ткани
2. Пробирку с кровью (доставляется курьером без охлаждения, в штативе; холодагента для транспортировки не требуется в любом случае)
3. Письменное согласие пациента на обработку персональных данных и передачу материала (2 экз.)
4. Направление на анализ мутаций в генах BRCA1/2

ВНИМАНИЕ!!! НЕОБХОДИМА МАРКИРОВКА! Пробирки, блоки и стекла к блокам должны быть промаркированы. Номер (маркировка) каждого отправляемого образца биоматериала должны быть внесены в анкету пациента при направлении на тестирование.

**В случае возникновения вопросов обращайтесь
на бесплатный номер горячей линии проекта: 8 800 100 68 38**

