



FONDAZIONE onlus
EDO ed ELVO TEMPIA
per la lotta contro i tumori

2021
CARTA DEI SERVIZI



LOM
Laboratorio
Oncologia Molecolare

Servizio di Diagnostica Molecolare

Servizi offerti dal Laboratorio di Oncologia Molecolare della Fondazione Edo ed Elvo Tempia Valenta ONLUS nell'ambito della Diagnostica Molecolare predittiva di risposta alle terapie

MOD 01
PRO 24
REV 02

Indice

1	Presentazione della	4
	Fondazione Edo ed Elvo Tempia ONLUS.....	4
1.1	Storia del Fondo Edo Tempia	4
1.2	Storia della Fondazione Edo ed Elvo Tempia ONLUS	5
1.3	Mission e Vision	5
1.4	Valori di riferimento.....	5
1.5	Codice Etico	6
1.6	Direzione e Organizzazione aziendale Fondazione Tempia.....	7
2	Laboratorio di Oncologia Molecolare (LOM).....	8
2.1	Contesto.....	8
2.2	Storia del Laboratorio di Oncologia Molecolare (LOM).....	8
2.3	Staff.....	8
2.4	Metodiche e strumentazioni.....	9
2.5	Prestazioni	10
2.5.1	Elenco Prestazioni	10
2.5.1.1	Sequenziamento di nuova generazione (NGS).....	10
2.5.1.2	Analisi di Frammenti ad alta risoluzione.....	10
2.5.1.3	Real-time PCR e Sequenziamento Sanger.....	11
2.5.1.4	Reverse dot-blot	11
2.6	Materiale richiesto per analisi.....	12
2.7	Tempi di refertazione	12
2.8	Standard di Qualità.....	13
2.8.1	Sistema di gestione per la qualità.....	13
2.8.2	Accreditamento UNI EN ISO 15189:2013.....	13
2.8.3	Controlli di qualità	14

Informazioni utili	15
2.9 I nostri contatti	15
2.10 Sede Legale Fondazione	15
2.11 Come raggiungerci	16
2.11.1 In Auto.....	16
2.11.1.1 da Torino (km. 72).....	16
2.11.1.2 da Milano (km 75) / da Novara (km 57)	16
2.11.1.3 da Genova (km 180), Alessandria (km 100), Asti (km 90), da altri centri a sud di Vercelli....	16
2.11.2 In Treno	16

1 PRESENTAZIONE DELLA

FONDAZIONE EDO ED ELVO TEMPIA ONLUS

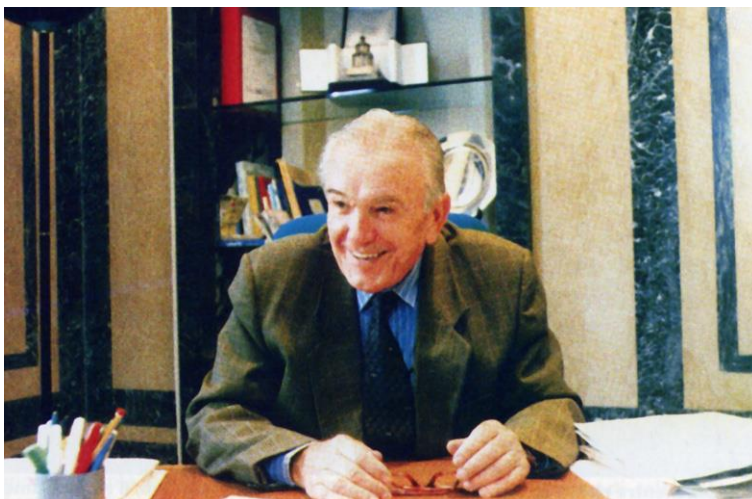
1.1 STORIA DEL FONDO EDO TEMPIA

Il Fondo Edo Tempia è nato nel 1981 dalla ferrea volontà di un padre colpito nei suoi affetti più cari: la perdita del figlio Edo, di trentacinque anni, per melanoma.

Elvo Tempia seppe elaborare il suo dolore e ne trasse la forza di darsi un obiettivo ambizioso: creare un'associazione per contribuire con incisività alla battaglia contro il cancro, secondo l'ultimo desiderio espresso dal figlio.

“Considero il Fondo uno strumento per stare vicino ai più deboli, per combattere una malattia che incombe su tutti, per andare oltre la speranza”

Elvo Tempia Valenta “Gim”



Il Fondo Edo Tempia è una associazione a carattere volontario, riconosciuta e registrata, pertanto una Onlus di diritto. Fin dalla sua costituzione ha avviato e quindi sviluppato tutte quelle attività che hanno contraddistinto i suoi trentotto anni di storia, in particolare i programmi di screening (mammografico, citologico e colon-retto), le borse di studio per medici e infermieri, la prima équipe interdisciplinare di cure palliative domiciliari, la psiconcologia, il supporto all'Asl di Biella, il sostegno alle famiglie bisognose, il Registro Tumori (nato nel 1995), e altre attività e progetti volti alla promozione e alla salute dei cittadini.

1.2 STORIA DELLA FONDAZIONE EDO ED ELVO TEMPIA ONLUS

La Fondazione Edo ed Elvo Tempia ONLUS, che porta il nome insieme a quello del figlio Edo, del compianto presidente del Fondo Elvo Tempia Valenta – scomparso nel 2004 – viene costituita nel 2005 dalla associazione di volontariato Fondo Edo Tempia, con lo scopo principale di potenziare le attività di ricerca nel laboratorio di Farmacogenomica, inaugurato nel 2001.

La Fondazione ha proseguito nello sviluppo dei programmi di prevenzione, diagnosi precoce e cura dei tumori dando continuità all'impegno di Elvo Tempia. Nel gennaio 2011 ha avviato un'attività di diagnostica molecolare in collaborazione con la S.C. di Anatomia Patologica dell'A.O.U. "Maggiore della Carità" di Novara, creando il Laboratorio di Oncologia Molecolare.

1.3 MISSION E VISION

La Fondazione Edo ed Elvo Tempia ONLUS opera in modo integrato e sinergico con l'associazione di volontariato Fondo Edo Tempia ONLUS, in collaborazione con le Aziende Sanitarie territoriali, Università e Centri di Ricerca al fine di sostenere e migliorare i programmi oncologici della Regione Piemonte.

Svolge attività di utilità sociale nel settore assistenziale e sanitario per la tutela della salute umana in ambito oncologico. Dal 2007 è membro attivo dell'UICC (Unione Internazionale Contro il Cancro). Aderisce ai principi della Carta Etica e ha ottenuto il riconoscimento dell'Istituto Italiano della Donazione per l'etica e la trasparenza degli Enti no profit.

1.4 VALORI DI RIFERIMENTO

La Fondazione Edo ed Elvo Tempia opera, in sinergia con il Fondo Edo Tempia costituito da circa 150 volontari, nei seguenti ambiti: Prevenzione, Diagnosi precoce, Screening, Ricerca, Oncologia Molecolare, Cure Palliative, Psiconcologia, Supporto alla Sanità Pubblica, Registro Tumori, Divulgazione e Formazione, con professionisti che lavorano per conto della Fondazione stessa o messi a disposizione delle Asl. Collaboratori che garantiscono con la loro professionalità e passione, qualità e continuità in servizi oncologici essenziali nel nostro territorio.

1.5 CODICE ETICO

Il Codice Etico della Fondazione Edo Tempia fornisce indicazioni ed orienta le decisioni ed i comportamenti di tutti i coloro che, a vario titolo, operano presso l'associazione. Questo strumento vuole ricordare a tutti il valore positivo che rappresenta lavorare in una istituzione che deve caratterizzarsi, innanzitutto, per la sua reputazione di assoluto integrità morale. L'esigenza del Fondo e della Fondazione Edo Tempia è quella di raccomandare, promuovere o vietare determinati comportamenti nel rispetto delle leggi, delle normative internazionali ed anche degli standard etici che governano le attività intraprese dallo stesso. Il documento contiene i principi di comportamento in cui il Fondo e la Fondazione Edo Tempia si riconoscono, sui quali fondano la propria gestione ed ai quali devono attenersi chiunque sia legato allo stesso.

Il Consiglio Direttivo ha deliberato e approvato i seguenti valori a cui il Fondo e la Fondazione Edo Tempia devono attenersi.

Impegno e integrità morale: tutte le figure professionali e non che operano presso la Fondazione e il Fondo Edo Tempia devono sentirsi moralmente impegnate a corrispondere alle esigenze della persona e fornire prestazioni al più alto livello.

Centralità della persona: tutte le persone e pazienti che afferiscono alle attività del Fondo e della Fondazione Edo Tempia hanno diritto alla qualità della vita, all'integrità fisica e mentale, alla dignità, al rispetto della privacy, dei propri valori e idee morali, culturali, filosofiche, ideologiche e religiose, a non essere discriminati.

Efficacia ed efficienza: sono requisiti essenziali per garantire maggiori risultati per i beneficiari finali, ottimizzando le risorse.

Imparzialità, indipendenza ed equità: tutti devono avere le garanzie che i fondi raccolti sono impiegati in modo indipendente da condizionamenti politici, ideologici, commerciali, con giustizia, senza favoritismi e senza che vi siano discriminazioni di ogni tipo. Il comportamento di chiunque lavori nel Fondo e nella Fondazione Edo Tempia non dovrà essere condizionato da nessuna situazione di conflitto di interesse.

Correttezza: tutto il personale ha diritto ad un trattamento equo e corretto.

Trasparenza e completezza dell'informazione: devono essere la base dello scambio con tutti gli interlocutori, siano essi donatori, membri della stessa organizzazione, beneficiari finali.

Coerenza tra le finalità dichiarate e le destinazioni dei fondi: un principio che comporta non soltanto la chiarezza degli intenti delle organizzazioni, ma anche un efficace sistema di controllo dei costi.

Ricerca e innovazione: questi due valori rappresentano il presupposto della mission del Fondo e della Fondazione Edo Tempia e sono essenziali per aumentare la qualità delle attività svolte dallo stesso.

“La qualità è un diritto del paziente”

1.6 DIREZIONE E ORGANIZZAZIONE AZIENDALE FONDAZIONE TEMPPIA

PRESIDENZA:

Viola Erdini – **Presidente**

Alfredo Pino – **Copresidente**

Silvia Fonio Boroli – **Vicepresidente**

Camilla Erdini – **Vicepresidente**

COMITATO SCIENTIFICO:

Silvio Aime

Oscar Alabiso

Adriana Albini

Giovanni Gandini

Silvia Marsoni

DIREZIONE:

Pietro Presti - **Direttore Generale**

Adriana Paduos - **Direttore Sanitario**

Massimo Aglietta – **Presidente**

Umberto Ricardi

Oscar Bertetto

Michele Carbone

Alberto Costa

Maurizio D’Incalci

CONSIGLIERI:

Simona Tempia Valenta

Omar Gioia

Paolo Monfermoso

Alessandro Ciccioni

Angelica Sella

Giorgio Nicola Bona

Nicolò Sella di Monteluca

Gian Paolo Dotto

Anna Sapino

Gianluca Severi

Gabriella Sozzi

Roberto Zanetti

2 LABORATORIO DI ONCOLOGIA MOLECOLARE (LOM)

2.1 CONTESTO

Nato con l'intento di effettuare analisi molecolari in campo oncologico, il Laboratorio di Oncologia Molecolare (LOM) offre supporto agli anatomo-patologi dal punto di vista diagnostico, qualora l'analisi citologica risulti dubbia, ed ai clinici, per ciò che concerne la prognosi e la scelta della terapia. Tutto ciò viene realizzato analizzando specifiche alterazioni del genoma presenti nei diversi tumori, su richiesta del medico specialista tramite le strutture ospedaliere convenzionate.

2.2 STORIA DEL LABORATORIO DI ONCOLOGIA MOLECOLARE (LOM)

La Fondazione Edo ed Elvo Tempia ha avviato nel gennaio 2011 un'attività di diagnostica molecolare in collaborazione con l'Anatomia Patologica dell'A.O.U. "Maggiore della Carità" di Novara, creando il Laboratorio di Oncologia Molecolare (LOM). Lo scopo della collaborazione è quello di fornire una caratterizzazione molecolare dei tumori per tutti i pazienti afferenti al Quadrante del Piemonte Nord-Orientale (province di Biella, Vercelli, Novara, Verbania-Cusio-Ossola).

Negli anni sono state stipulate convenzioni con altre aziende sanitarie piemontesi sulla base delle diverse specifiche necessità (es. ASLBI, ASLAL, ASOCN).

2.3 STAFF

Lo staff del laboratorio si compone di figure altamente specializzate, che affiancano alla routine diagnostica lo svolgimento di progetti di ricerca clinica e traslazionale. Personale specializzato in Patologia Clinica e Biochimica Clinica assicura l'adeguata qualità delle prestazioni diagnostiche svolte. L'impiego di dottori di ricerca in Oncologia umana, Medicina molecolare, Sistemi complessi applicati alla Biologia post-genomica, Bioingegneria e Bioscienze garantisce il costante aggiornamento dello staff nelle diverse patologie oggetto di studio. Il personale tecnico è stato formato tramite master in Molecular Diagnostics.

2.4 METODICHE E STRUMENTAZIONI

- **Next-Generation Sequencing (NGS):** Sequencing by Synthesis (MiSeq, Illumina) and Ion Torrent (PGM, Thermo Fisher Scientific). Grazie a queste metodiche è possibile analizzare numerosi geni in contemporanea, a partire da un quantitativo molto ridotto di materiale biologico (DNA, RNA) su tessuto o biopsia liquida.
- **Sequenziatore automatico del DNA:** AB3500dx (Life Technologies). Il sequenziamento diretto consente di identificare qualsiasi tipo di alterazione nella composizione in basi del DNA (mutazioni puntiformi, delezioni, inserzioni, etc...). Il Sequenziatore viene inoltre utilizzato per l'analisi di frammenti ad alta risoluzione.
- **Real-time PCR:** modello Aria Dx qPCR instrument (Diatech Pharmacogenetics) utilizzato in abbinamento a kit commerciali certificati per la diagnostica in vitro CE-IVD al fine di identificare mutazioni a livello del DNA nei principali geni a valenza predittiva di risposta alle terapie e farmacogenetica.
- **Reverse dot-blot:** Tendigo (Fujirebio), utilizzato per la genotipizzazione molecolare del virus HPV tramite kit commerciale CE-IVD con metodica reverse dot-blot.



2.5 PRESTAZIONI

Le patologie tumorali oggetto di studio sono numerose ed in alcuni casi prevedono un approccio a pannello o flow-chart. In particolare, per il melanoma, il carcinoma del colon-retto ed i tumori gastro-intestinali-stromali (GIST) vengono analizzati più marcatori molecolari in sequenza al fine di utilizzare il miglior approccio cost-effectiveness nella selezione della terapia biologica per ciascun paziente, in base al proprio profilo molecolare. Le analisi condotte possono servire ad identificare i pazienti responsivi a farmaci già in commercio, oppure essere atte ad identificare pazienti eleggibili per trial clinici con farmaci in sperimentazione. Per le lesioni tiroidee, invece, l'utilizzo di un approccio a pannello ha lo scopo di ausilio alla diagnosi nei casi di lesioni citologicamente indeterminate; il risultato di tali analisi può quindi incidere sulla gestione del paziente e sulla eventuale scelta chirurgica, nonché di follow-up.

2.5.1 Elenco Prestazioni

2.5.1.1 **Sequenziamento di nuova generazione (NGS)**

- **BRCA1, BRCA2 e PALB2** per la predittività di risposta ai PARP-inibitori
- **Myriad Cancer panel DNA** per il rilevamento di mutazioni nei 16 principali oncogeni target: ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, FGFR3, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, RET e ROS1 (tumori solidi vari).
- **Myriad Cancer panel RNA** per il rilevamento di fusioni geniche di ALK, ROS1, RET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, FGFR2, FGFR3, PPARG e dello skipping dell'esone 14 di MET nell'RNA totale (NSCLC e altri tumori).
- Implementazioni di eventuali pannelli target ad-hoc per particolari patologie

2.5.1.2 **Analisi di Frammenti ad alta risoluzione**

- **Instabilità microsatellitare (MSI)** in caso di sospetta sindrome di Lynch oppure come marcatore predittivo di risposta all'immunoterapia in tumori solidi vari
- **Trascritti di fusione PAX8/PPARG** nelle lesioni sospette per carcinoma follicolare della tiroide
- **Trascritti di fusione RET/PTC (RET/PTC1, RET/PTC3)** nelle lesioni sospette per carcinoma papillare della tiroide

2.5.1.3 *Real-time PCR e Sequenziamento Sanger*

Il **sequenziamento diretto** del DNA e la **Real-Time PCR** vengono utilizzate per individuare mutazioni nei seguenti geni:

- **BRAF** (esone 15) in pazienti affetti da melanoma, carcinoma della tiroide, carcinoma del polmone e carcinoma colon-rettale
- **KRAS** (esoni 2, 3 e 4) in pazienti affetti da carcinoma colon-rettale, carcinoma del polmone
- **NRAS** (esoni 2,3 e 4) in pazienti affetti da carcinoma colon-rettale, melanoma
- **HRAS** (esoni 2 e 3) in lesioni tiroidee e melanocitarie dubbie (nevi di Spitz, melanoma spitzoidi)
- **c-KIT** (esoni 9,11,13, 17 e 18) in pazienti affetti da GIST, melanomi
- **EGFR** (esoni 18,19, 20 e 21) in pazienti affetti da carcinoma del polmone
- **pTERT** in melanomi e lesioni tiroidee
- **PDGFR α** (esoni 12, 18) in pazienti affetti da GIST
- **PIK3CA** (esoni 4, 7, 9 e 20) in tumori solidi
- **RET** (esoni 10, 11, 14, 15 e 16) in pazienti con lesioni sospette per carcinoma midollare della tiroide
- **NTRK** (riarrangiamenti NTRK1, NTRK2 e NTRK3) in tumori solidi
- **DPYD** in pazienti in pre-terapia con fluoropirimidine o irinotecano rispettivamente

2.5.1.4 *Reverse dot-blot*

Genotipizzazione molecolare HPV (32 genotipi), eseguita mediante metodica Reverse Dot Blot. Questo tipo di indagine trova riscontro in ambito ginecologico, dermatologico e otorinolaringoiatrico al fine di identificare con certezza l'eziologia di alcune lesioni ad evoluzione maligna.

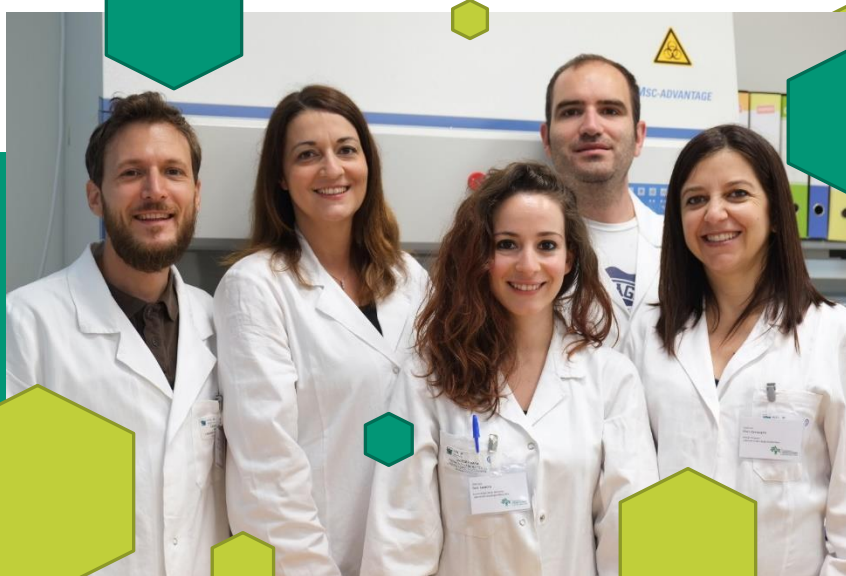
2.6 MATERIALE RICHIESTO PER ANALISI

Le analisi molecolari vengono eseguite a partire da tessuto fissato, sangue intero o biopsia liquida. Le modalità di invio e la tipologia di materiale da inviare al Laboratorio dipendono dagli accordi presi in fase di stipula del contratto con l'Utente (convenzionamenti con enti pubblici, affidamenti diretti, gare di appalto e simili). Per maggiori informazioni a riguardo si rimanda all'Istruzione Operativa "Informazioni agli Utenti" (IO 01 PRO 24, fornita su richiesta).

2.7 TEMPI DI REFERTAZIONE

I risultati delle analisi molecolari vengono inviati in forma di referto, firmato elettronicamente, tramite PEC. Il referto viene conservato su Infocert secondo normative vigenti.

Gli esiti dei test (esclusi quelli condotti in NGS) vengono refertati entro 5 giorni lavorativi dall'accettazione. I risultati dell'analisi condotte con metodica NGS vengono refertati entro 3 settimane dall'accettazione (mediamente 2 settimane). Le registrazioni strumentali relative agli esami eseguiti verranno conservate per i successivi 5 anni, salvo diverso accordo con gli utenti.



2.8 STANDARD DI QUALITÀ

2.8.1 Sistema di gestione per la qualità

Il Laboratorio adotta un sistema di gestione per la qualità ISO 9001:2015 certificato da RINA per lo svolgimento del servizio di analisi di oncologia molecolare con oggetto: erogazione di servizi di laboratorio nel settore oncologico per la caratterizzazione molecolare dei tumori a scopo diagnostico, prognostico e predittivo di risposta alle terapie.

2.8.2 Accreditamento UNI EN ISO 15189:2013

LOM è accreditato presso ACCREDIA come Laboratorio Medico (M 0017) per esami nella disciplina genetica medica. Il dettaglio degli esami accreditati è disponibile sul sito FondazioneTempia.org.

Il LOM ha stipulato una convenzione con ACCREDIA in cui vengono definiti i reciproci obblighi. Il mantenimento dell'accREDITAMENTO comporta la verifica periodica da parte di ACCREDIA della competenza tecnica e gestionale del laboratorio in conformità ai requisiti previsti dalla norma UNI EN ISO 15189:2013 “Laboratori medici - Requisiti riguardanti la qualità e la competenza” e agli ulteriori requisiti ACCREDIA.

2.8.3 Controlli di qualità

Al fine di garantire la qualità del lavoro svolto in primis ai pazienti ed ai clinici, il Laboratorio di Oncologia Molecolare aderisce periodicamente ai controlli di qualità europei organizzati dall'ente di riferimento EMQN (European Molecular Genetics Quality Network).

Il Laboratorio di Oncologia Molecolare è in possesso dei certificati di qualità, necessari allo svolgimento delle analisi mutazionali previste dal D.P.C.M. del 12 gennaio 2017 nel settore della genetica molecolare.

CONTROLLI DI QUALITÀ EUROPEI EMQN

COLORECTAL CANCER SPORADIC - 2017

LUNG CANCER (NSCLC) - 2018

OVARIAN CANCER SOMATIC NGS - PILOT - 2018

MELANOMA - SCHEME 2019

HBOC (BRCA1/BRCA2 TESTING ONLY)- 2020

MSI PILOT -2020

OVARIAN CANCER (VSOMATIC) - 2020

INFORMAZIONI UTILI

2.9 I NOSTRI CONTATTI

Dott.ssa Maria Scatolini – Direttore del Laboratorio

tel: 015 1515 3143 | em@il: maria.scatolini@fondazionetempia.org

Laboratorio Oncologia Molecolare

Presso Nuovo “Ospedale degli Infermi di Biella”, via dei Ponderanesi, 2 - 13875 - Ponderano (BI)

web: FondazioneTempia.org/Laboratorio-Oncologia-Molecolare

em@il: oncomolab@fondazionetempia.org

2.10 SEDE LEGALE FONDAZIONE

Fondazione Edo ed Elvo Tempia ONLUS, via Malta, 3 - 13900 - Biella (BI)

em@il: info@fondazionetempia.org | tel:+39/015.35.18.30 | fax: +39/015.2111

2.11 COME RAGGIUNGERCI

2.11.1 In Auto

2.11.1.1 **da Torino (km. 72)**

autostrada A4, uscita Santhià; svoltare a sinistra sulla SS143 direzione Biella, fino all'ingresso della città (rotonda dopo il Centro Commerciale Gli Orsi); proseguire a sinistra in direzione Nuovo Ospedale degli Infermi di Biella;

2.11.1.2 **da Milano (km 75) / da Novara (km 57)**

autostrada A4, uscita Carisio; svoltare a destra, dopo 1 km al bivio (Crocicchio di Carisio) svoltare a sinistra sulla SS230 direzione Biella; all'ingresso di Biella (rotonda con al centro installazione di arte moderna); proseguire a sinistra in direzione Nuovo Ospedale degli Infermi di Biella;

2.11.1.3 **da Genova (km 180), Alessandria (km 100), Asti (km 90), da altri centri a sud di Vercelli**

raggiungere Vercelli (per chi arriva dalla A26 uscita Vercelli Ovest); percorrere tutta la tangenziale di Vercelli in direzione nord dove inizia la SS230 Vercelli-Biella (v. percorsa da Vercelli). da Vercelli (km 43): SS230 Vercelli-Biella; all'ingresso di Biella (rotonda dopo Centro Commerciale Gli Orsi); proseguire a sinistra in direzione Nuovo Ospedale degli Infermi di Biella.

2.11.2 In Treno

Biella è raggiungibile via ferrovia da Santhià oppure da Novara. La Stazione Biella San Paolo è a circa 2 km da Ponderano ed è collegata con Santhià (collegamenti regionali con Torino e Vercelli) e con Novara (collegamenti con Milano).

Davanti alla stazione Biella San Paolo è possibile reperire un taxi o un autobus che con anello urbano collega il Nuovo Ospedale degli Infermi di Biella.



FONDAZIONE onlus
EDO ed ELVO TEMPIA
per la lotta contro i tumori