

BON DE PRESCRIPTION D'ANALYSES DE GENETIQUE MOLECULAIRE DES HEMOPATHIES MALIGNES

PATIENT

Nom :
Nom de naissance :
Prénom :
Date de naissance :
Sexe :

PRESCRIPTEUR

Hôpital :
Service demandeur :
Médecin prescripteur :

PRELEVEMENT

Date du prélèvement :
Nature du prélèvement :
 Sang (EDTA) Moelle osseuse (EDTA) Ganglion Autre (préciser) :

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES (A renseigner impérativement)

En l'absence de renseignement clinique, les résultats ne pourront être validés

Pathologie:

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Leucémie Myéloïde Chronique | <input type="checkbox"/> Thrombocytémie Essentielle |
| <input type="checkbox"/> Polyglobulie de Vaquez | <input type="checkbox"/> Myélofibrose primitive |
| <input type="checkbox"/> Syndromes Hyperéosinophiliques | <input type="checkbox"/> Mastocytose |
| <input type="checkbox"/> Syndromes Myélodysplasiques | <input type="checkbox"/> Syndromes Myéloprolifératifs/Myélodysplasiques |
| <input type="checkbox"/> Leucémie Aiguë Lymphoblastique de type : | <input type="checkbox"/> Leucémie Aiguë Myéloblastique de type : |
| <input type="checkbox"/> Lymphome folliculaire | <input type="checkbox"/> Lymphome du manteau |
| <input type="checkbox"/> Leucémie Lymphoïde Chronique | <input type="checkbox"/> Maladie de Waldenström |
| <input type="checkbox"/> Autre (à préciser) : | |

Stade de la maladie:

- Diagnostic confirmé
 Diagnostic suspecté
 Suivi
Traitement (à préciser) :

LEUCEMIE MYELOIDE CHRONIQUE

Prescription accompagnée obligatoirement d'un résultat de NFS

- Recherche d'un réarrangement *BCR-ABL1*
 Quantification des ARNm *BCR-ABL1* en unité internationale ou IS (*e13a2, e14a2*)
 Quantification des ARNm *BCR-ABL1* rares (*e6a2, e19a2, autres*)
 Mutations du domaine tyrosine kinase de *BCR-ABL1*

**LYMPHOMES MALINS NON HODGKINIENS
SYNDROMES LYMPHOPROLIFERATIFS**

Prescription accompagnée obligatoirement du nombre de lymphocytes et du phénotype

- Recherche du réarrangement *IgH-BCL1*
 Recherche du réarrangement *IgH-BCL2*
 Expression de la *Cycline D1*
 Recherche de la mutation L265P de *MYD88*

**SYNDROMES MYELOPROLIFERATIFS (HORS LMC)
SYNDROMES MYELOYDYSPLASIQUES (SMD)**

Prescription accompagnée obligatoirement d'un résultat de NFS

- Recherche de la mutation *JAK2 V617F*
 Recherche des mutations *JAK2* exon 12
 Quantification des allèles *JAK2 V617F*
 Recherche des insertions/délétions de *CALR*
 Recherche des mutations W515L/K de *MPL*
 Recherche du réarrangement *FIP1L1-PDGFRa*
Recherche des réarrangements *TEL-PDGFRb* et *ZNF198-FGFR1* → **RNA-Seq myéloïde**
 Recherche de la mutation D816V de *c-KIT*
 Autre recherche (à préciser) :

LEUCEMIES AIGUES - DIAGNOSTIC

Prescription accompagnée obligatoirement du type FAB (LAM), du phénotype (LAL) et du pourcentage de blastes dans le prélèvement analysé (LAM et LAL)

Plaque LAM *de novo*
réarrangements *PML-RARa*, *CBFB-MYH11*, *RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO)*, *WT1*

Plaque LAL adulte
réarrangements *BCR-ABL1* MBCR, *BCR-ABL1* mBCR, *ETV6-RUNX1 (TEL-AML1)*, *TCF3-PBX1 (E2A-PBX)*, *STIL-TAL1 (SIL-TAL)*, *KMT2A-AFF1 (MLL-AF4)*

Plaque LAL pédiatrique
réarrangements *BCR-ABL1* MBCR, *BCR-ABL1* mBCR, *ETV6-RUNX1 (TEL-AML1)*, *TCF3-PBX1 (E2A-PBX)*, *TCF3-HLF (E2A-HLF)*, *STIL-TAL1 (SIL-TAL)*, *KMT2A-AFF1 (MLL-AF4)*

Recherche des ITD de *FLT3*

Recherche des mutations D835 de *FLT3*

Recherche des mutations de *NPM1*

Recherche des mutations *IDH1/2*

IDH1 (R132), *IDH2* (R140 et R172)

Réarrangement *ABL1*, *BCR*, *CBFB*, *CHD1*, *CHIC2*, *CREBBP*, *CSF1R*, *ERG*, *ETV6 (TEL)*, *FGFR1*, *GLIS2*, *IKZF1*, *IKZF3*, *JAK2*, *JAK3*, *KAT6A*, *KMT2A (MLL)*, *MECOM (EVI1)*, *MKL1*, *MLLT10 (AF10)*, *MLLT4 (AF6)*, *MIC*, *MYH11*, *NF1*, *NOTCH1*, *NUP214*, *NUP98*, *PDCD1LG2*, *PDGFRa*, *PDGFRb*, *PICALM (CALM)*, *PML*, *RARa*, *RBM15*, *ROS1*, *RUNX1 (AML1)*, *RUNX1T1 (ETO)*, *SETD2*, *TCF3 (E2A)*, *TFG*

→ RNA-Seq myéloïde

Réarrangement *ALK*, *BCL2*, *BCL6*, *BCR*, *BIRC3*, *CBFB*, *CCND1*, *CCND3*, *CDK6*, *CHIC2*, *CIITA*, *CREBBP*, *DEK*, *DUSP22*, *EIF4A1*, *ETV6 (TEL)*, *FGFR1*, *JAK2*, *KMT2A (MLL)*, *MALT1*, *MKL1*, *MLF1*, *MLLT10 (AF10)*, *MIC*, *NFKB2*, *NOTCH1*, *P2RY8*, *PDCD1LG2*, *PDGFRa*, *PRDM16*, *STIL (SIL)*, *TCF3 (E2A)*, *TP63*

→ RNA-Seq Lymphome

SUIVI MOLECULAIRE DES LEUCEMIES AIGUES

Si patient non connu, antériorité indispensable

1- Quantification des réarrangements moléculaires

- Quantification des ARNm *BCR-ABL1* (mBCR)
- Quantification des ARNm *CBFB-MYH11* (types A, D, E)
- Quantification des ARNm *DEK-NUP214 (DEK-CAN)*
- Quantification des ARNm *ETV6-RUNX1 (TEL-AML1)*
- Quantification des ARNm *ETV6-MECOM (TEL-MECOM)*
- Quantification des ARNm *KMT2A-AFF1 (MLL-AF4)*
- Quantification des ARNm *KMT2A-MLLT4 (MLL-AF6)*
- Quantification des ARNm *KMT2A-MLLT3 (MLL-AF9)*
- Quantification des ARNm *PML-RARa (bcr1, bcr2, bcr3)*
- Quantification des ARNm *RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO)*
- Quantification autre réarrangement
(à préciser) :

2- Quantification des ARN messagers mutés

- Quantification des ARNm *NPM1* type A
- Quantification des ARNm *NPM1* type B
- Quantification des ARNm *NPM1* type D
- Quantification autre (à préciser) :
.....

3- Quantification des ARN messagers hyperexprimés

- Quantification des ARNm *WT1*
- Quantification autre (à préciser) :
.....

4- Mutations du domaine kinase de BCR-ABL

- Mutations TKD *BCR-ABL1*

SEQUENCAGE MOYEN DEBIT CIBLE

Nécessité d'un avis en RCP et d'une entente préalable avec le laboratoire

NGS myéloïde (54 gènes)
Liste des gènes page suivante

RNA-Seq myéloïde (84 gènes)
Liste des gènes page suivante

RNA-Seq lymphome (125 gènes)
Liste des gènes page suivante

SEQUENCAGE MOYEN DEBIT CIBLE

Liste des gènes analysés

1- NGS myéloïde (ADN génomique, 54 gènes)

Gène	Variants	Gène	Variants	Gène	Variants	Gène	Variants	Gène	Variants	Gène	Variants
ABL1	4 - 6	CBLC	8, 11	FLT3	14, 15, 20	JAK3	13	NRAS	2, 3	SMC1A	2, 11, 16, 17
ASXL1	12	CDKN2A	Totalité	GATA1	2	KDM6A/UTX	Totalité	PDGFRA	12, 14, 18	SMC3	10, 13, 19, 23, 25, 28
ATRX	8 - 10, 17 - 31	CEBPA	Totalité	GATA2	2 - 6	KIT	2, 8, 9, 10, 11, 13, 17	PHF6	Totalité	SRSF2	1
BCOR	Totalité	CSF3R	14 - 17	GNAS	8, 9	KRAS	2, 3	PTEN	5, 7	STAG2	Totalité
BCORL1	Totalité	CUX1	Totalité	HRAS	2, 3	MLL	5 - 8	PTPN11	3, 13	TET2	3 - 11
BRAF	15	DNMT3A	Totalité	IDH1	4	MPL	10	RAD21	Totalité	TP53	2 - 11
CALR	9	ETV6/TEL	Totalité	IDH2	4	MYD88	3 - 5	RUNK1	Totalité	U2AF1	2, 6
CBL	8, 9	EZH2	Totalité	IKZF1	Totalité	NOTCH1	26, 27, 28, 34	SETBP1	4 (partiel)	WT1	7, 9
CBLB	8, 10	FBXW7	9 - 11	JAK2	12, 14	NPM1	12	SF3B1	13 - 16	ZRSR2	Totalité

2- RNA-Seq myéloïde (ARN messenger, 84 gènes)

Gène	Variants	Fusion	Expression	Gène	Variants	Fusion	Expression	Gène	Variants	Fusion	Expression
ABL1	x	x	x	GATA2	x			NOTCH1	x	x	
AKT3	x			GLIS2		x		NPM1	x		
ASXL1	x			GNAS	x			NRAS	x		
BCR		x		ID4			x	NUP214		x	
BRAF	x			IDH1	x			NUP98		x	
CALR	x			IDH2	x			PDCD1			x
CBFB		x		IKZF1		x		PDCD1LG2		x	x
CBL	x			IKZF3	x	x		PDGFRA	x	x	
CD274			x	IRF4			x	PDGFRB		x	
CEBPA	x		x	IRF8			x	PHF6	x		
CHD1		x		JAK1	x			PICALM		x	
CHIC2		x		JAK2	x	x		PML	x	x	
CREBBP	x	x		JAK3	x	x	x	PTPN11	x		
CSF1R		x		KAT6A		x		RARA	x	x	x
CSF3R	x			KDM6A	x			RBM15		x	
CTLA4			x	KIT	x			ROS1		x	x
DCK	x			KMT2A		x		RUNX1		x	x
DNM2	x			KRAS	x			RUNX1T1		x	x
DNMT3A	x			MECOM		x	x	SETBP1	x		
ERG		x		MKL1		x		SETD2		x	
ETV6	x	x		MLL1T10		x		SF3B1	x		
EZH2	x			MLL74		x		SLC29A1	x		
FBXW7	x			MPL	x			SRSF2	x		
FGFR1		x		MUC1			x	TCF3		x	
FGFR2	x			MYC		x	x	TFG		x	
FGFR3	x			MYD88	x			U2AF1	x		
FLT3	x		x	MYH11		x	x	WT1	x		x
GATA1	x			NF1		x		XPO1	x		

3- RNA-Seq lymphome (ARN messenger, 125 gènes)

Gène	Variants	Fusion	Expression	Gène	Variants	Fusion	Expression	Gène	Variants	Fusion	Expression
AICDA			x	DNMT3A	x			NEK6			x
AKT3	x			DNMT3B			x	NFKB1			x
ALK	x	x		DNIT			x	NFKB2		x	
ASB13			x	DUSP22		x		NME1			x
BATF3			x	E2F2			x	NOTCH1	x	x	
BAX	x			EIF4A1		x		NOTCH2	x		
BCL2	x	x	x	ENTPDP1			x	NRAS	x		
BCL2A1			x	ETV6	x	x		P2RY8		x	
BCL3			x	EXOC2			x	PAICS			x
BCL6		x	x	EZH2	x			PDCD1			x
BCR		x		FAM216A			x	PDCD1LG2		x	x
BIRC3	x	x		FBXW7	x			PDGFRA	x	x	
BLNK			x	FGFR1		x		PIM1			x
BMF			x	FOXP1			x	PIM2			x
BMP7			x	FUT8			x	PLCG1	x		
BRAF	x			IDH1	x			PLCG2	x		
BTK	x			IDH2	x			PPAT			x
CARD11	x			IL16			x	PRDM16		x	
CBFB		x		IRF4			x	PRKAR2B			x
CCDC50			x	IRF8			x	PTPN1			x
CCND1	x	x	x	ITPKB			x	PYCR1			x
CCND2			x	JAK1	x			RAB29			x
CCND3		x	x	JAK2	x	x		RAG1			x
CD274			x	JAK3	x			RAG2			x
CD44			x	KIAA0101			x	RANBP1			x
CD79B	x			KMT2A		x		RHOA	x		
CDC25A			x	KRAS	x			S1PR2			x
CDK6		x		LIMD1			x	SERPINA9			x
CDKN2A			x	LMO2			x	SF3B1	x		
CDKN2B			x	LRMP			x	SH3BP5			x
CEBPD			x	LZTS1			x	STAT3	x		
CEBPE			x	MAL			x	STAT5B	x		
CEBPG			x	MALT1		x		STAT6	x		
CHIC2		x		MAML3			x	STIL		x	
CIITA		x		MKL1		x		STRBP			x
CREB3L2			x	MLF1		x		TCF3		x	
CREBBP	x	x		MLL1T10		x		TNFRSF13B			x
CTLA4			x	MME			x	TNFSF4			x
CY5S2			x	MUC1			x	TP63		x	
DEK		x		MYBL1			x	WT1	x		x
DENND3			x	MYC		x	x	XPO1	x		
DLEU1			x	MYD88	x						