

Catalogue des analyses de Pathologie Moléculaire

V013 : modifications notifiées par un trait orange

1 PRESCRIPTIONS CONNECTEES

L'Institut Bergonié a ouvert un portail gratuit de prescriptions connectées pour les tests de génétique somatique.

Réservé aux professionnels de santé, il permet aux prescripteurs et aux laboratoires anapath transmetteurs de prescrire sur internet, suivre l'état des demandes, connaître la date prévue de rendu des résultats, être alertés en cas de modification de la prescription et télécharger les comptes rendus en temps réel.

Pour accéder au portail, rendez-vous sur le site : <https://prescriptions.bordeaux.unicancer.fr/login>

Tous les médecins et/ou secrétaires voulant faire une demande de tests génomiques à l'Institut Bergonié sont encouragés à s'inscrire et créer leurs prescriptions sur ce portail.

- Pour toute question relative à l'utilisation du portail vous pouvez contacter le service support de l'éditeur :
 - NetSIG (powered by Terascop)
 - E-mail : support@terascope.com
 - Tél : 05 82 95 74 10
- Pour toute question relative à votre prescription sur le portail vous pouvez contacter le secrétariat de Biopathologie :
 - E-mail : sec.acp-pam@bordeaux.unicancer.fr
 - Tél : 05 56 33 04 36 – 05 56 33 04 37 – 05 47 30 60 41

2 TYPE DE MATERIEL À ENVOYER – CONDITION ET DELAI DE TRANSPORT

Matériel à envoyer accompagné de la fiche de prescription		Conditions et délai maximal de transport**/**
Matériel pour techniques de FISH		
1	Blocs de tissus fixés en formol tamponné et inclus en paraffine* + HES	15-25° C
2	Empreinte fixée	
3	Coupe à congélation	24h en carboglace
16	Sang , moelle osseuse prélevés sur EDTA (Isolement des lymphocytes B par lyse des globules rouges ou tri magnétique)	2j à 15-25°C, jusqu'à 3j toléré
Matériel pour techniques de biologie moléculaire		
4	Blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches de tissus fixés en formol tamponné et inclus en paraffine*	15-25° C
5	Fragments tissulaires conservés en RNAlater	5j à 15-25° C
6	Tube ADN déjà extrait	7j à 15-25° C
7	Flacons de cytoponction dans le SurePath preservative fluid	14j à 15-25° C
8	Flacons de cytoponction dans la solution ThinPrep Cytolyt	5j à 15-25° C
9	Flacons de cytoponction sans milieu de conservation	24h à 15-25° C
10	Tube de sang ou moëlle osseuse sur EDTA	24h à 15-25° C
11	Tube de sang sur EDTA pour acides nucléiques circulants	3h à 15-25°C
12	Tube spécifique Roche ou Streck (CE-IVD cell-free DNA collection tube)	3 à 4j à 15-25°C
13	Fragments tissulaires congelés	24h en carboglace
14	Tube ARN déjà extrait	
15	Plasma congelé	

Tableau 1

* Fixation recommandée si bloc de paraffine : **FORMOL TAMPONNE A 4 %**

** Délais moyens donnés à titre indicatif en dehors d'un contexte d'urgence

*** Les modalités de transport des prélèvements vers l'Unité de Pathologie Moléculaire de l'Institut Bergonié sont détaillées dans le PAM-FICO-0001

Tous les prélèvements doivent être transportés en respectant le principe du triple emballage.

3 ACCREDITATION COFRAC

Les examens précédés du signe * sont couverts par l'accréditation : Accréditation Cofrac examens médicaux n°8-3439 - LBM Institut Bergonié – Dépt. de Biopathologie. Liste des portées disponible sur www.cofrac.fr.

Conformément aux exigences du Cofrac, les correspondants du Département de Biopathologie ne sont pas autorisés à utiliser sa marque d'accréditation en dehors de la reproduction intégrale des rapports ou comptes rendus de résultats émis par celui-ci. Les correspondants en ont été informés via son site internet. Si le Département de Biopathologie constatait une mauvaise utilisation ou un usage abusif de sa marque d'accréditation ou du logo Cofrac, il serait dans l'obligation d'en informer le Cofrac.



LBM Institut Bergonié – Dépt. de Biopathologie
Accréditation Cofrac examens médicaux n°8-3439
Liste des portées disponible sur www.cofrac.fr

4 CATALOGUE DES ANALYSES DE PATHOLOGIE MOLECULAIRE

4.1 Actes de sélection du matériel

Sélection du matériel		
Libellé	Code acte	Prix
Sélection et préparation d'un échantillon tissulaire fixé et inclus en paraffine pour analyse de génétique somatique des cancers	N005	56,00 €
Sélection et préparation d'un échantillon tissulaire congelé pour analyse de génétique somatique des cancers	N006	84,00 €

4.2 Actes de biologie moléculaire, FISH et de SNP-Array

Afin de garantir une sensibilité d'analyse, certaines techniques requièrent une cellularité tumorale minimale ou un nombre minimal de cellules en deçà desquels un résultat négatif pourrait être considéré comme non contributif (risque de faux négatif). Ce pourcentage/nombre est indiqué dans les tableaux suivants dans la colonne « % CT min. requis » ou « Nbre minimum de cellules ». Pour optimiser les chances d'identifier une altération sur acides nucléiques circulants, le nombre minimal de tubes de sang requis est donné à titre indicatif dans le tableau correspondant ci-dessous.

NB : Ces critères sont non applicables pour tous les autres types de liquides (ex : cytoponction de thyroïde, pancréas, moelle ...) car pourcentage de cellules tumorales non évaluables.

Recherche de mutations							
Libellé	Organes / types de tumeurs / prélèvements	Méthode de biologie moléculaire	% CT min. requis	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délai** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
AMM colon	Colon / Adénocarcinome	Circuit court : Idylla™ Biocartis Screening ciblé KRAS (exons 2,3,4), NRAS (exons 2,3,4), BRAF (V600)	20%	N523 + N408	553,50 €	10	Tissu 4-5-6-13
		*Circuit long : NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) ¹ (23 gènes)	10%	N452	882,90 €	21	
AMM poumon	Poumon / Carcinome non à petites cellules, non épidermoïde	Primo-détermination - Circuit court : Idylla™ Biocartis Screening ciblé EGFR (exons 18, 19, 20, 21)	20%	N504	315,90 €	10	Tissu ou liquide pleural 4-5-6-7-8-9-13
		Primo-détermination - Circuit long : NGS Archer® FusionPlex® Lung v2 (ArcherDX) ⁷ (Détection de mutations + transcrits de fusion : 14 gènes) puis si WT : NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) ¹ (23 gènes)	10%	N452	882,90 €	21	
		Recherche de mécanismes de résistance : *NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) ¹ (23 gènes)	10%	N452	882,90 €	21	
GIST - Mutations	GIST	Primo-détermination : Séquençage Sanger KIT exon 11 puis si WT NGS Ion Ampliseq Plus Panel custom GIST v2 ⁹	20%	KIT exon 11 mute : N408 KIT exon 11 non muté : N452	113,4€ ou 882,90€	15-28	Tissu 4-5-6-13
		GIST non muté KIT et PDGFRA : NGS Ion Ampliseq Plus Panel custom GIST v2 ⁹	10%	N452	882,90 €	21	
		Recherche de mutations de résistance : NGS Ion Ampliseq Plus Panel custom GIST v2 ⁹	10%	N452	882,90 €		
PFI	Polype fibroinflammatoire	PDGFRA (exons 8, 10, 11, 12, 14, 15, 18) : NGS Ion Ampliseq Plus Panel custom GIST v2 ⁹	10%	N452	882,90 €	21	
Gynéco	Endomètre Ovaire : tumeur de la granulosa - tumeur des cordons sexuels	TP53 / POLE / DICER1 / FH... : Panel NGS Gynéco v1 (Life Technologies) ¹⁰	10%	N452	882,90 €	21	
Mastocytose - Mutations KIT	Mastocytose	Séquençage Sanger KIT (exons 9, 11, 13 et 17)	20%	N408/exon	113,40 €	15	Tissu ou sang ou moëlle osseuse 4-5-6-10-13
Mélanome - Mutations	Mélanome	NRAS (exons 2,3,4) et BRAF (codon V600) Idylla™ Biocartis	20%	N525	329,40 €	10	Tissu 4-5-6-13
		NRAS (exons 2, 3, 4), BRAF (exons 11, 15), KIT (exons 8, 9, 11, 13, 14, 17, 18) NGS Ion Ampliseq Plus Panel custom GIST v2 ⁹	10%	N452	882,90 €	21	
Mutations BRAF	Colon / Poumon / Thyroïde / GIST / toutes tumeurs solides	Séquençage Sanger (exons 11 et 15)	20%	N408/exon	113,40 €	15	Tissu ou cytoponction 4-5-6-7-8-9
		Mutation V600E : PCR allèle spécifique en temps réel	10%	N408	113,40 €		
Mutations CTNNB1	Tumeur desmoïde	Séquençage Sanger (exon 3)	20%	N506	162,00 €	15	Tissu 4-5-6-13
Mutations DICER1	Ovaire : tumeur des cordons sexuels	Panel NGS Gynéco v1 (Life Technologies) ¹⁰	10%	N452	882,90 €	21	
Mutations FOXL2	Ovaire : tumeur de la granulosa	Séquençage Sanger (exon 1)	20%	N408	113,40 €	15	
Mutations GNAS1	Myxome	Séquençage Sanger (exon 8)	20%	N408	113,40 €	15	
Mutations H3F3A	Tumeur à cellules géantes	Séquençage Sanger (exon 2)	20%	N408	113,40 €	15	
Mutations H3F3B	Chondroblastome	Séquençage Sanger (exon 2)	20%	N408	113,40 €	15	
Mutations KRAS	Pancréas	Idylla™ Biocartis Screening KRAS (exons 2,3,4)	20%	N408	113,40 €	10	
		*NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) ¹	10%	N452	882,90 €	21	
Mutations MYOD1	Rhabdomyosarcome embryonnaire / Rhabdomyosarcome à cellules fusiformes	Séquençage Sanger exon 1)	20%	N408	113,40 €	15	Tissu 4-5-6-13
Mutations POLE	Carcinome de l'endomètre	Panel NGS Gynéco v1 (Life Technologies) ¹⁰	10%	N452	882,90 €	21	
Mutations RET	Carcinome médullaire de la thyroïde	Séquençage Sanger (exon 16)	20%	N408	113,40 €	15	
Mutations TP53	Toutes tumeurs solides	Panel NGS Gynéco v1 (Life Technologies) ¹⁰	10%	N452	882,90 €	21	

Recherche de transcrits de fusion/mutations

Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	%CT min. requis	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délai** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
RNA-Seq ciblé	Thyroïde, Cholangiocarcinome / autres tumeurs solides	NGS Archer® FusionPlex® CTL (ArcherDX) ⁶	10%	N453	1 503,90 €	21	Tissu 4-5-13-14
	Poumon, tumeurs urothéliales	NGS Archer® FusionPlex® Lung V2 (ArcherDX) ⁷	10%	N452	882,90 €	21	
	Sarcomes	NGS Archer® FusionPlex® Sarcoma V2 (ArcherDX) ⁸	10%	N453	1 503,90 €	21	
RNA-Seq total	Sarcomes / toutes tumeurs solides	NGS TruSeq® RNA Exome (Illumina®) ¹²	10%	N454	2 205,90 €	60	
Cholangiocarcinome	Cholangiocarcinome	IDH1 mutations + FGFR (fusions et mutations) NGS Archer® FusionPlex® CTL (ArcherDX) ⁵	10%	N453	1 503,90 €	21	
Tumeurs urothéliale / FGFR	Vessie	FGFR (fusions et mutations) NGS Archer® FusionPlex® Lung V2 (ArcherDX) ⁷	10%	N452	882,90 €	21	
Tumeurs thyroïde	Thyroïde	Fusions ALK, RET ... Mutations RET... NGS Archer® FusionPlex® CTL (ArcherDX) ⁵	10%	N453	1 503,90 €	21	

Recherche sur ADN circulant

Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	pré-requis	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délai** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
Mutations EGFR de sensibilité ou résistance + mutations / fusions autres gènes du panel / ampli <i>MET</i>	Poumon : carcinome non à petites cellules, non épidermoïde	NGS Oncomine™ Lung cTNA Assay (ThermoFischer Scientific) ²	2 tubes EDTA ou 1 tube spécifique	N452	882,90 €	15	Plasma ou LCS 9-11-12-15
Mutations RAS + mutations / fusions autres gènes du panel / ampli <i>MET</i>	Adénocarcinome colon				882,90 €	15	
Mutations ESR1	Sein (rendu cible ESR1 uniquement)				NGS Oncomine™ Focus Assay (ThermoFischer Scientific) ⁴	882,90 €	15
Autres mutations / fusions / amplifications couvertes par le panel	Toutes tumeurs solides	NGS Oncomine™ Focus Assay (ThermoFischer Scientific) ⁴		N453	1 503,90 €	21	

Recherche d'instabilité microsatellitaire

Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	%CT min. requis	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délai** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
Instabilité microsatellitaire	Syndrome de Lynch : Colon / Gynécologie / Tumeurs du spectre HNPCC Autres tumeurs à visée thérapeutique avec perte d'expression en IHC	Analyse séquentielle : 1 - PCR pentaplex/analyse de fragments	20%	N500	162,00 €	25	Tissu 4-5-6-13
		2 - Si MSI+ / IHC MLH1- : BRAF V600E : PCR allèle spécifique en temps réel		N408	113,40 €	15	
		3 - Si Colon MSI+ / IHC MLH1- / BRAF - : PCR en temps réel MLH1 Si gynéco MSI+/IHC MLH1- : PCR en temps réel MLH1		N533	137,70 €	45	

Signature moléculaire cancer du sein

Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	%CT min. requis	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délai** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
Signature moléculaire cancer du sein	Carcinomes du sein	Endopredict	30%	N537	1 849,50	15	Tissu FFPE 4
		Oncotype Dx (réservé uniquement cas internes Bergonié)	30%	N537	1 849,50	15	

Statut BRCA +/- HRD							
Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire et SNP-Array	%CT min. requis	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délaï** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
Statut HRD (statut BRCA connu)	Ovaire (carcinomes de haut grade sauf mucineux)	Recherche de déficience en recombinaison homologue : technique SNP-Array Oncoscan	30%	B034	550,00 €	21	Tissu FFPE 4
BRCA + Statut HRD		Détermination du statut BRCA1/2 + Recherche de déficience en recombinaison homologue : NGS (cf. catalogue unité d'Oncogénétique)	20%	N454	2 205,90 €	cf. catalogue unité d'Oncogénétique	
BRCA		Détermination du statut BRCA1/2 : NGS (cf. catalogue unité d'Oncogénétique)	10%	N452	882,90 €	cf. catalogue unité d'Oncogénétique	

Recherche d'amplification par FISH sur tissu							
Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire/FISH/SNP-Array	Nbre minimum de cellules	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délaï** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
Amplification <i>MDM2</i>	Liposarcome bien différencié/dédifférencié Ostéosarcome / sarcomes intimaux	*ZytoLight SPEC MDM2/CEN 12 Dual Color Probe (Zytovision)	40	A070	95,20 €	15	1-2-3
Amplification <i>ALK</i>	Toutes tumeurs solides	*ZytoLight SPEC ALK/2q11 Dual Color Probe (Zytovision)		A070	95,20 €	15	
Amplification <i>EGFR</i>	Poumon/ autres tumeurs solides	*ZytoLight SPEC EGFR/CEN7 Dual Color Probe (Zytovision)		A070	95,20 €	15	
Amplification <i>HER2/C17</i>	Estomac / Sein / autres	*HER2 IQFISH pharmDx (Dako)		Sein : ZZQX058 (CCAM) / Autres : A070	95,20 €	15	
Amplification <i>MET</i>	Colon / Poumon/ autres tumeurs solides	*MET IQFISH Probe with CEP7 (Agilent)		A070	95,20 €	15	
Amplification <i>c-MYC</i>	Lymphome / Angiosarcome sur territoire irradié	*ZytoLight SPEC MYC/CEN 8 Dual Color Probe (Zytovision)		A070	95,20 €	15	
Amplification <i>VGLL3</i>	Sarcome fibroblastique myxoinflammatoire	Sonde VGLL3, sonde contrôle 3q11.2 (BAC, maison)		A070	95,20 €	15	
Amplification autres gènes	Toutes tumeurs solides	CGH-array ou SNP-array(cf. ci-dessous)	cf ci-dessous	B034	550,00 €	21	(cf. CGH-array)

Recherche de réarrangement - translocation par FISH sur tissu							
Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de FISH	Nbre minimum de cellules	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délaï** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
Réarrangement <i>ALK</i>	Lymphome anaplasique / Adénocarcinome du poumon / Tumeur myofibroblastique inflammatoire / Thyroïde / Tumeurs solides	*Zytolight SPEC ALK Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	60	A070	95,20 €	15	1-2-3
Réarrangement <i>ROS1</i>	Poumon/ autres tumeurs solides	*Zytolight SPEC ROS1 Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>BCL2</i> ou Translocation <i>IGH/BCL2</i>	Lymphome folliculaire ou B diffus à grandes cellules	*ZytoLight SPEC BCL2 Dual Color Break Apart Probe (Zytovision) ou en seconde intention *ZytoLight SPEC BCL2/IGH Dual Color Dual Fusion Probe (Zytovision)	100		95,20 €		
Réarrangement <i>BCL6</i>	Lymphome folliculaire ou B diffus à grandes cellules	*ZytoLight SPEC BCL6 Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>CCND1</i>	Lymphome du manteau	*ZytoLight SPEC CCND1 Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>CIC</i>	Sarcome Ewing-Like	Sonde CIC break-apart (BAC, maison)			95,20 €		
Réarrangement <i>DDIT3</i>	Liposarcomes myxoïdes	*ZytoLight SPEC DDIT3 Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>ETV6</i>	Fibrosarcome infantile / Carcinome sécrétant du sein	*ZytoLight SPEC ETV6 Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>EWSR1</i>	EWING/PNET / Tumeur desmoplastique à cellules rondes / Sarcome à cellules claires / Histiocytobrome angiomatoïde	*ZytoLight SPEC EWSR1 Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		

Recherche de réarrangement - translocation par FISH sur tissu (suite)							
Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de FISH	Nbre minimum de cellules	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délaï** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
Réarrangement <i>FOXO1</i>	Rhabdomyosarcome alvéolaire	*ZytoLight SPEC FOXO1 Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	100	A070	95,20 €	15	1-2-3
Réarrangement <i>FUS</i>	Sarcome fibromyxioïde de bas grade	*ZytoLight SPEC FUS Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>IGH</i>	Lymphome	Vysis LSI IGH Dual Color, Break Apart Rearrangement Probe (Abbott)			95,20 €		
Réarrangement <i>JAZF1</i>	Utérus : Sarcome stroma endométrial bas grade	*ZytoLight SPEC JAZF1 Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>MALT1</i>	Lymphome de Malt	*ZytoLight SPEC MALT1 Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>MAML2</i>	Carcinome muco-épidermoïde	*ZytoLight SPEC MAML2 Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>MYB</i>	Glandes salivaires / Sein (Carcinome adénoïde kystique)	*ZytoLight SPEC MYB Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>MYC</i>	Lymphome de Burkitt ou diffus à grandes cellules	*ZytoLight SPEC MYC Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>NR4A3</i>	Chondrosarcome myxoïde extrasquelettique	*ZytoLight SPEC NR4A3 Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>PHF1</i>	Tumeur fibromyxioïde ossifiante	SureFISH 6p21.32 PHF1 3' BA / SureFISH 6p21.32 PHF1 5' BA (Agilent)			95,20 €		
Réarrangement <i>RET</i>	Thyroïde (carcinome papillaire)	*ZytoLight SPEC RET Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>TFCP2</i>	Variants de rhabdomyosarcomes	Sonde TFCP2 break-apart probe (Empire Genomics)			95,20 €		
Réarrangement <i>TFE3</i>	Cancer du rein / Sarcome alvéolaire	*ZytoLight SPEC TFE3 Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>USP6</i>	Fasciite nodulaire	*ZytoLight SPEC USP6 Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>WWTR1</i>	Hémangioendothéliome épithélioïde	*ZytoLight SPEC WWTR1 Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Réarrangement <i>YWHAE</i>	Utérus : Sarcome stroma endométrial haut grade	*ZytoLight SPEC YWHAE Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)			95,20 €		
Translocation <i>COL1A1/PDGFB</i> ou Réarrangement <i>PDGFB</i>	Dermatofibrosarcome protuberans (Darier Ferrand)	*ZytoLight SPEC COL1A1/PDGFB Dual Color Dual Fusion Probe (Zytovision) ou en seconde intention *ZytoLight SPEC PDGFB Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	95,20 €				

Recherche de réarrangement ou d'anomalie de nombre de chromosome par FISH sur cellules lymphoïdes							
Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de FISH	Nbre minimum de cellules	Codes actes	Prix	Délaï** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
Délétion <i>TP53</i>	Leucémie lymphoïde chronique	Vysis LSI TP53 (17p13.1) SpectrumOrange Probe (Abbott)	200	NABM / 0905	135,00 €	21	16
Délétion <i>ATM</i>		Vysis LSI ATM (11q22.3) SpectrumOrange Probe (Abbott)			135,00 €		
Délétion <i>RB1</i>		Vysis LSI 13 RB1 (13q14) SpectrumOrange Probe (Abbott)			135,00 €		
Trisomie <i>CEP12</i>		Vysis CEP 12 SpectrumOrange (Abbott)			135,00 €		
Réarrangement <i>IGH</i>	Lymphome non hodgkinien	IGH IQFISH Break-Apart Probe (Agilent)			135,00 €		
Réarrangement <i>CCND1</i>		CCND1 IQFISH Break-Apart Probe (Agilent)			135,00 €		
Réarrangement <i>BCL2</i>		BCL2 IQFISH Break-Apart Probe (Agilent)			135,00 €		

Profil génomique (amplification, délétion, index génomique) par CGH-array / SNP-array

Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire/SNP-Array	%CT min. requis	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délai** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
Profil génomique	Toutes tumeurs solides	CGH-array Agilent SurePrint G3 Human CGH 8x60k	30%	B034	550,00 €	21	4-5-13
		SNP-array Oncoscan CNV			550,00 €		4

Screening moléculaire essais précoces

Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	%CT min. requis	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délai** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
Screening moléculaire essais précoces	Toutes tumeurs solides	NGS Oncomine™ Comprehensive Assay (ThermoFischer Scientific) ³	10%	N454	2 205,90 €	60	Tissu 4-5-13
Charge mutationnelle	Toutes tumeurs solides	NGS Oncomine™ Tumor Mutation Load Assay (ThermoFischer Scientific) ⁵	20%	N453	1 503,90 €		

5 COUVERTURE DES PANELS NGS :

¹Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) :

KRAS NM_033360.3 (exons 2, 3, 4), EGFR NM_005228.4 (exons 12, 18, 19, 20, 21), BRAF NM_004333.5 (exons 11, 15), PIK3CA NM_006218.2 (exons 10, 14, 21-1, 21-2), AKT1 NM_005163.2 (exon 3), ERBB2 NM_004448.3 (exons 19, 20, 21), PTEN NM_000314.4 (exons 1, 3, 6, 7-1, 7-2, 8-1, 8-2), NRAS NM_002524.4 (exons 2, 3, 4), STK11 NM_000455.4 (exons 1, 4, 5, 6, 8), MAP2K1 NM_002755.3 (exon 2), ALK NM_004304.4 (exons 22, 23, 25), DDR2 NM_006182.3 (exons 5-1, 5-2, 8, 12, 13, 14, 15, 17), CTNNB1 NM_001098210.1 (exon 3), MET NM_000245.3 (exons 2-1, 2-2, 14-1, 14-2, 16, 19), TP53 NM_000546.5 (exons 2, 4, 5-1, 5-2, 6, 7, 8, 10), SMAD4 NM_005359.5 (exons 3, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 12), FBXW7 NM_033632.3 (exons 5, 8, 9, 10, 11), FGFR3 NM_000142.4 (exons 7, 9, 14, 16, 18), NOTCH1 NM_017617.4 (exons 26, 27), ERBB4 NM_005235.2 (exons 3, 4, 6, 7, 8, 9, 15, 23), FGFR1 NM_001174067.1 (exons 5, 8), FGFR2 NM_000141.4 (exons 7-1, 7-2, 9, 12), POLE NM_006231.3 (exons 9, 11, 13, 14)

²Oncomine™ Lung cfTNA Assay (ThermoFischer Scientific) :

Mutations : ALK (NM_004304.4) exons 21, 22, 23, 24, 25 - BRAF (NM_004333.5) exons 11, 15 - EGFR (NM_005228.4) exons 18, 19, 20, 21 - ERBB2 (NM_004448.3) exon 20 - KRAS (NM_033360.3) exons 2, 3 - MAP2K1 (NM_002755.3) exons 2, 3, 6 - MET (NM_000245.3) exons 14, 16, 19 - NRAS (NM_002524.4) exon 3 - PIK3CA (NM_006218.2) exon 10, 21 - ROS1 (NM_002944.2) exon 36 - TP53 (NM_000546.5) exons 4, 5, 6, 7, 8, 10.

Saut d'exon 14 de MET (NM_000245.3): c.2970 à c.3028+29

CNV : MET (NM_000245.3)

Fusions drivers : ALK (NM_004304.4), RET (NM_020975), ROS1 (NM_002944.2) - *Détail des fusions détectées : CCDC6(1)-RET(11), CCDC6(1)-RET(12), CD74(4)-ROS1(33), CD74(6)-ROS1(32), CD74(6)-ROS1(34), CD74(6)-ROS1(35), CD74(7)-ROS1(34), CUX1(10)-RET(12), EML4(13)-ALK(20), EML4(14)-ALK(20), EML4(15)-ALK(20), EML4(17)-ALK(20), EML4(2)-ALK(20), EML4(20)-ALK(20), EML4(6)-ALK(17), EML4(6)-ALK(18), EML4(6)-ALK(19), EML4(6a)-ALK(20), EML4(6b)-ALK(20), EZR(10)-ROS1(34), GOPC(4)-ROS1(36), GOPC(8)-ROS1(35), HIP1(21)-ALK(20), HIP1(28)-ALK(20), KIF5B(15)-ALK(20), KIF5B(15)-RET(11), KIF5B(15)-RET(12), KIF5B(16)-RET(12), KIF5B(17)-ALK(20), KIF5B(22)-RET(12), KIF5B(23)-RET(12), KIF5B(24)-ALK(20), KIF5B(24)-RET(11), KIF5B(24)-RET(8), KLC1(9)-ALK(20), LRIG3(16)-ROS1(35), NCOA4(8)-RET(12), SDC4(2)-ROS1(32), SDC4(2)-ROS1(34), SDC4(4)-ROS1(32), SLC34A2(13)-ROS1(32), SLC34A2(13)-ROS1(34), SLC34A2(4)-ROS1(32), SLC34A2(4)-ROS1(34), TPM3(7)-ALK(20), TPM3(8)-ROS1(35), TPR(15)-ALK(20).*

³Oncomine™ Comprehensive Assay v3 (ThermoFischer Scientific) : <https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/LSG/brochures/oncomine-comprehensive-assay-v3-flyer.pdf>

SNV : AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, ARAF, AXL, BRAF, BTK, CBL, CCND1, CDK4, CDK6, CHEK2, CSF1R, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERCC2, ESR1, EZH2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, FOXL2, GATA2, GNA11, GNAQ, GNAS, H3F3A, HIST1H3B, HNF1A, HRAS, IDH1, IDH2, JAK1, JAK2, JAK3, KDR, KIT, KNSTRN, KRAS, MAGOH, MAP2K1, MAP2K2, MAP2K4, MAPK1, MAX, MDM4, MED12, MET, MTOR, MYC, MYCN, MYD88, NFE2L2, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3CB, PPP2R1A, PTPN11, RAC1, RAF1, RET, RHEB, RHOA, ROS1, SF3B1, SMAD4, SMO, SPOP, SRC, STAT3, TERT, TOP1, U2AF1, XPO1

CNV : AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, AXL, BRAF, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CDK2, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, ESR1, FGF19, FGF3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, IGF1R, KIT, KRAS, MDM2, MDM4, MET, MYC, MYCL, MYCN, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3CB, PPARG, RICTOR, TERT

Fusion drivers : AKT2, ALK, AR, AXL, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EGFR, ERBB2, ERBB4, ERG, ESR1, ETV1, ETV4, ETV5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGR, FLT3, JAK2, KRAS, MDM4, MET, MYB, MYBL1, NF1, NOTCH1, NOTCH4, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PPARG, PRKACA, PRKACB, PTEN, RAD51B, RAF1, RB1, REL, RET, ROS1, RSPO2, RSPO3, TERT

Full exon coverage : ARID1A, ATM, ATR, ATRX, BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK12, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CHEK1, CREBBP, FANCA, FANCD2, FANCI, FBXW7, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, PALB2, PIK3R1, PMS2, POLE, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51C, RAD51D, RAD51B, RB1, RNF43, SETD2, SLX4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, TP53, TSC1, TSC2

⁴Oncomine™ Focus Assay (ThermoFischer Scientific) : <https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/LSG/Flyers/oncomine-focus-assay-flyer.pdf>

SNV : AKT1, ALK, AR, BRAF, CDK4, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, FGFR2, FGFR3, GNA11, GNAQ, HRAS, IDH1, IDH2, JAK1, JAK2, JAK3, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, RET, ROS1, SMO

CNV : ALK, AR, BRAF, CCND1, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, KIT, KRAS, MET, MYC, MYCN, PDGFRA, PIK3CA

Fusion drivers : ABL1, AKT3, ALK, AXL, BRAF, EGFR, ERBB2, ERG, ETV1, ETV4, ETV5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PPARG, RAF1, RET, ROS1

⁵Oncomine™ Tumor Mutation Load Assay (ThermoFischer Scientific) : <https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/CSD/Flyers/oncomine-tumor-mutation-load-assay-flyer.pdf>

Couverture : 1.65Mbases dont 1.2Mbases exoniques

ABL2, ACVR2A, ACVR2B, ADAMTS20, AFF1, AFF3, AKAP9, APC, ARID2, ARNT, ATF1, AURKA, AURKB, AURKC, BAI3, BCL10, BCL11A, BCL11B, BCL2, BCL2L1, BCL2L2, BCL3, BCL6, BCL9, BCR, BIRC2, BIRC3, BIRC5, BLM, BLNK, BMPR1A, BRD3, BTK, BUB1B, CARD11, CASC5, CCND2, CCNE1, CD79A, CD79B, CD79C, CDC73, CDH1, CDH11, CDH2, CDH20, CDH5, CDK8, CDKN2C, CIC, CKS1B, CMPK1, COL1A1, CRBN, CREB1, CRKL, CRTCL, CSMD3, CTNNA1, CTNNB1, CYLD, CYP2C19, CYP2D6, DAXX, DCC, DDB2, DDIT3, DEK, DICER1, DPYD, DST, EML4, EP300, EP400, EPHA3, EPHA7, EPHB1, EPHB4, EPHB6, ERCC1, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERG, ETS1, ETV1, ETV4, EXT1, EXT2, FAM123B, FANCC, FANCF, FANCG, FANCI, FAS, FH, FLCN, FLI1, FLT1, FLT4, FN1, FOXL2, FOXO1, FOXO3, FOXP1, FOXP4, FZR1, G6PD, GATA1, GATA2, GATA3, GDNF, GPR124, GRM8, GUCY1A2, GUCY1A2, HCAR1, HIF1A, HLF, HOOK3, HSP90AA1, HSP90AB1, ICK, IGF1R, IGF2, IGF2R, IKBKB, IKBKE, IKZF1, IL2, IL21R, IL6ST, IL7R, ING4, IRF4, IRS2, ITGA10, ITGA9, ITGB2, ITGB3, JAK1, JAK3, JUN, KAT6A, KAT6B, KDM5C, KDM6A, KEAP1, KLF6, LAMP1, LCK, LIFR, LPHN3, LPHN3, LPP, LRP1B, LTF, LTK, MAF, MAFB, MAGEA1, MAGI1, MALT1, MAML2, MAP3K7, MAPK8, MARK1, MARK4, MBD1, MCL1, MDM2, MDM4, MEN1, MITF, MLL, MLL2, MLL3, MLLT10, MMP2, MN1, MRE11A, MTR, MTRR, MUC1, MUTYH, MYB, MYCL1, MYD88, MYH11, MYH9, NCOA1, NCOA2, NCOA4, NFKB1, NFKB2, NIN, NKX2-1, NLRP1, NOTCH4, NSD1, NUMA1, NUP214, NUP98, PAK3, PARP1, PAX3, PAX5, PAX7, PAX8, PBRM1, PBX1, PDE4DIP, PDGFB, PER1, PGAP3, PHOX2B, PIK3C2B, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R2, PIM1, PKHD1, PLAG1, PLCG1, PLEKHG5, PML, PMS1, POT1, POT1, POU5F1, PPARG, PPP2R1A, PRDM1, PRKAR1A, PRKDC, PSIP1, PTGS2, PTPRD, PTPRT, RALGDS, RARA, RECQL4, REL, RHOH, RNASEL, RNF2, RNF213, RPS6KA2, RRM1, RUNX1T1, SAMD9, SBDS, SDHA, SDHB, SDHC, SOHD, SEPT9, SGK1, SH2D1A, SMAD2, SMAD4, SMUG1, SOCS1, SOX11, SOX2, SSX1, SSX1, STK36, SUFU, SYK, SYNE1, TAF1, TAF1L, TAL1, TBX22, TCF12, TCF3, TCF7L1, TCF7L2, TCL1A, TET1, TFE3, TGFBR2, TGM7, THBS1, TIMP3, TLR4, TLX1, TNFAIP3, TNFRSF14, TNK2, TOP1, TPR, TRIM24, TRIM33, TRIP11, TRRAP, TSHR, UBR5, UGT1A1, USP9X, VHL, WAS, WHSC1, WHSC1, WRN, XPA, XPC, XPO1, XRCC2, ZNF384, ZNF521, ABL1, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, AXL, BRAF, CBL, CCND1, CDK4, CDK6, CSF1R, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERCC2, ESR1, EZH2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, GNA11, GNAQ, GNAS, HFN1A, HFN1A, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, KOR, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MAP2K4, MAPK1, MET, MPL, MTOR, MYC, MYCN, NFE2L2, NRAS, NTRK1, NTRK3, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3CB, PTPN11, RAF1, RET, ROS1, SF3B1, SMO, SRC, ARID1A, ASXL1, ATM, ATR, ATRX, BAP1, BAP1, CDK12, CDKN2A, CDKN2B, CEBPA, CHEK1, CHEK2, CREBBP, DNMT3A, FANCA, FANCD2, FBXW7, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, PALB2, PIK3R1, PMS2, PTCH1, PTEN, RADS0, RB1, RUNX1, SETD2, SMARCA4, SMARCB1, STK11, TET2, TP53, TSC1, TSC2, WT1

⁹Ion Ampliseq Plus Panel custom GIST v2

ARID1B (NM_020732) exons 1 à 20, BRAF (NM_004333) exons 11, 15, BRAF (NM_004333) exons 11, 15, EGFR (NM_005228) exons 18 à 21, FGFR1 (NM_001174067) exons 13, 15, HRAS (NM_001130442) exons 2, 3, 4, KIT (NM_000222) exons 8, 9, 11, 13, 14, 17, 18, KRAS (NM_033360) exons 2, 3, 4, NF1 (NM_001042492) exons 2 à 58, NRAS (NM_002524) exons 2, 3, 4, PDGFRA (NM_006206) exons 8, 10, 11, 12, 14, 15, 18, (NM_006218) exons 10, 21, SDHA (NM_004168) exons 2 à 15, SDHB (NM_003000) exons 1 à 8, SDHC (NM_003001) exons 1 à 6, SDHD (NM_003002) exons 1 à 4

¹⁰Gynéco v1 (Life Technologies)

POLE (NM_006231.3) exons 9 à 14, TP53 (NM_000546.5) exons 2 à 11, PIK3CA (NM_006218.2) exon 2, 3, 10, 21, PTEN (NM_000314.4) exons 1 à 9, KRAS (NM_004985) exons 2 à 4, NRAS (NM_002524.4) exons 2 à 4, FOXL2 (NM_023067.4) exon 1, DICER1 (NM_177438.2) exons 22 à 26, STK11 (NM_000455.4) exons 1 à 9, ARHGAP35 (NM_004491.5) exons 2 à 7, CTNNB1 (NM_001904.4) exon 3, FH (NM_000143.3) exons 1 à 10, FBXW7 (NM_033632.3) exons 9 à 12

6Archer® FusionPlex® Comprehensive Thyroid&Lung (ArcherDX):

Gene	référence NM	Exons	Type	Description
AKT1	NM_005163	3	Mutation	E17K
ALK	NM_004304	2, 4, 6, 10, 16, 17, 18, 19, (intron19), 20, 21, 22, 23	Fusion/Expression/Imbalance	5'
ALK	NM_004304	N/A	Expression	N/A
ALK	NM_004304	21, 22, 23, 25	Mutation	T1151ins, L1152R, C1156Y, F1174L, L1196M, G1202R, S1206Y, G1269A
AXL	NM_001699	18, 19, 20	Fusion	3'
AXL	NM_001699	N/A	Expression	N/A
BRAF	NM_004333	11, 15	Mutation	G466V, G469, Y472, L597V, V600, D594G
BRAF	NM_004333	7, 8, 9, 10, 11	Fusion	5'
BRAF	NM_004333	7, 8, 10	Fusion	3'
BRAF	NM_004333	N/A	Expression	N/A
CALCA	NM_001741	N/A	Expression	N/A
CCND1	NM_053056	1, 2, 3, 4	Fusion	5'
CCND1	NM_053056	1, 2, 4	Fusion	3'
CCND1	NM_053056	N/A	Expression	N/A
CTNNB1	NM_001904	3	Mutation	D32G, S37, G34
DDR2	NM_006182	17	Mutation	S768R, T765P, G774
EGFR	NM_005228	8	Fusion	5' (2-7 exon skipping event)
EGFR	NM_005228	18, 19, 20, 21	Mutation	G719, A763insFQEA, T790M, L858R, L861Q, Y764, V774, L777, L768, P753, L760, E709A, L747, various deletions in exon 19
EGFR	NM_005228	N/A	Expression	N/A
ERBB2	NM_004448	20	Mutation	C775ins
FGFR1	NM_015850	13	Mutation	V561M
FGFR1	NM_015850	2, 8, 9, 10, 17	Fusion	5'
FGFR1	NM_015850	17	Fusion	3'
FGFR1	NM_015850	N/A	Expression	N/A
FGFR2	NM_000141	2, 5, 7, 8, 9, 10	Fusion	5'
FGFR2	NM_000141	17	Fusion	3'
FGFR2	NM_000141	N/A	Expression	N/A
FGFR3	NM_000142	17, (intron 17)	Fusion	3'
FGFR3	NM_000142	3, 5, 8, 9, 10	Fusion	5'
FGFR3	NM_000142	N/A	Expression	N/A
GNAS	NM_000516	8, 9	Mutation	various exon 8 and 9 mutations
GNAS	NM_000516	8, 9	Mutation	N/A
HRAS	NM_005343	2, 3	Mutation	G12, G13, Q61

Gene	référence NM	Exons	Type	Description
IDH1	NM_005896	4	Mutation	R132
IDH2	NM_002168	4	Mutation	R172, R140
KRAS	NM_004985	2, 3, 4	Mutation	G12, G13, Q61, A146
KRT20	NM_019010	N/A	Expression	N/A
KRT7	NM_005556	N/A	Expression	N/A
MAP2K1	NM_002755	2, 3	Mutation	Q56P, K57N, D67N
MET	NM_000245	2	Fusion	3'
MET	NM_000245	2, 4, 5, 6, 13, 14, 16, 17, 21	Fusion	5'
MET	NM_000245	15	Fusion	5' (Exon 14 skipping event)
MET	NM_000245	N/A	Expression	N/A
NRAS	NM_002524	2, 3	Mutation	G12, G13, Q61
NRG1	NM_004495	1, 2, 3, 6	Fusion	5'
NTRK1	NM_002529	2, 4, 6, 8, 10, 11, 12, 13	Fusion/Expression/Imbalance	5'
NTRK1	NM_002529	N/A	Expression	N/A
NTRK2	NM_006180	5, 7, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17	Fusion/Expression/Imbalance	5'
NTRK2	NM_006180	N/A	Expression	N/A
NTRK3	NM_002530	4, 7, 10, 13, 14, 15, 16	Fusion/Expression/Imbalance	5'
NTRK3	NM_001007156	15	Fusion	5'
NTRK3	NM_002530	N/A	Expression	N/A
PIK3CA	NM_006218	10, 21	Mutation	E542K, E545, H1047
PPARG	NM_015869	1, 2, 3, 5	Fusion	5'
PTH	NM_000315	N/A	Expression	N/A
RAF1	NM_002880	4, 5, 6, 7, 9, 10, 11, 12	Fusion	5'
RET	NM_020630	11, 13, 14, 15, 16	Mutation	C634, M918T, V804, Y806D, E768D, A883F
RET	NM_020630	2, 4, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14	Fusion/Expression/Imbalance	5'
RET	NM_020630	N/A	Expression	N/A
ROS1	NM_002944	2, 4, 7, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37	Fusion/Expression/Imbalance	5'
ROS1	NM_002944	38	Mutation	G2032R
ROS1	NM_002944	N/A	Expression	N/A
SLCSA5	NM_000453	N/A	Expression	N/A
THADA	NM_022065	24, 25, 26, 27, 28, 29, 30, 36, 37	Fusion	3'
THADA	NM_022065	N/A	Expression	N/A
TTF1	NM_007344	N/A	Expression	N/A

7Archer® FusionPlex® Lung v2 (ArcherDX) :

Gene	référence NM	Exons	Type	Description
ALK	NM_004304	22, 23, 25	Mutation	T1151-C1156, F1174, L1196-S1206, G1269
ALK	NM_004304	2, 4, 6, 10, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 26	Fusion	5'
BRAF	NM_004333	15	Mutation	V600
BRAF	NM_004333	2, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 15, 16	Fusion	5'
BRAF	NM_004333	1, 3, 7, 8, 10, 13	Fusion	3'
EGFR	NM_005228	18, 19, 20, 21	Mutation	E709-G719, E746-L760, V774-G796, L858-L861
EGFR	NM_005228	7, 8, 9, 16, 19, 20	Fusion	5'
EGFR	NM_005228	8	Exon 2-7 Skipping (EGFRvIII)	5'
EGFR	NM_005228	1, 24, 25	Fusion	3'
EGFR	NM_005228	1	Exon 2 -7 Skipping (EGFRvIII)	3'
FGFR1	NM_015850	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 17	Fusion	5'
FGFR1	NM_015850	12, 17	Fusion	3'
FGFR2	NM_000141	2, 5, 7, 8, 9, 10	Fusion	5'
FGFR2	NM_000141	16, 17	Fusion	3'
FGFR3	NM_000142	3, 5, 8, 9, 10	Fusion	5'
FGFR3	NM_000142	16, 17, 18	Fusion	3'
KRAS	NM_004985	2, 3	Mutation	G12-G13, Q61
MET	NM_000245	2, 4, 5, 6, 13, 14, 15, 16, 17, 21	Fusion	5'
MET	NM_000245	15	Exon 14 Skipping	5'
MET	NM_000245	2, 13	Fusion	3'
MET	NM_000245	13	Exon 14 Skipping	3'
NRG1	NM_013957	1, 8	Fusion	5'
NRG1	NM_004495	1, 2, 3, 4, 6	Fusion	5'
NRG1	NM_013962	1	Fusion	3'
NTRK1	NM_002529	2, 4, 6, 8, 10, 11, 12, 13	Fusion	5'
NTRK2	NM_006180	5, 7, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17	Fusion	5'
NTRK3	NM_002530	4, 7, 10, 12, 13, 14, 15, 16	Fusion	5'
NTRK3	NM_001007156	15	Fusion	5'
NTRK3	NM_002530	13, 14, 15	Fusion	3'
RET	NM_020630	15,16	Mutation	A883, M918
RET	NM_020630	2, 4, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14	Fusion	5'
ROS1	NM_002944	38	Mutation	G2032
ROS1	NM_002944	2, 4, 7, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37	Fusion	5

8Archer® FusionPlex® Sarcoma V2 (ArcherDX) :

Gene	référence NM	Exons	Type	Description
ALK	NM_004304	2, 4, 6, 8, 10, 12, 14, 16, 17, 18, 19, intron19, 20, mid-exon20, 21, 22, 23, 26	Fusion, ALK AT1', Internal deletion (ALKΔ2-17, ALKΔ2-3)	5'
ALK	NM_004304	1, 2	Internal deletion (ALKΔ2- 17, ALKΔ2-3)	3'
ALK	NM_004304	22, 23, 25	Mutation	p.P1153-p.C1156,p.F1174,p.L1196-p.S1206,p.G1269
BCOR	NM_017745	8	Fusion	5'
BCOR	NM_001123385	mid-exon2, 3, 4, mid-exon4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 15	Fusion, Internal Tandem Duplication	5'
BCOR	NM_001123385	2, 4, mid-exon4, 6, 7, mid-exon7, 10, 12, 14, 15	Fusion, Internal Tandem Duplication	3'
BRAF	NM_004333	2, 3, 4, 5, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 15, 16	Fusion, Kinase Domain Duplication, BRAFΔ2-10, BRAFΔ4-10, BRAFΔ2-8, BRAFΔ3-8, BRAFΔ4-8	5'
BRAF	NM_004333	1, 2, 3, 7, 8, 10, 13, 14, 18	Fusion, Kinase Domain Duplication, BRAFΔ2-10, BRAFΔ4-10, BRAFΔ2-8, BRAFΔ3-8, BRAFΔ4-8	3'
BRAF	NM_004333	15	Mutation	p.V600
CAMTA1	NM_015215	8, 9, mid-exon9, 10	Fusion	5'
CAMTA1	NM_015215	3	Fusion	3'
CCNB3	NM_033031	2*, 3, 4, 5, 6, mid-exon 6, 7	Fusion	5'
CIC	NM_015125	12	Fusion	5'
CIC	NM_015125	14, 15, 16, 17, 18, mid-exon19, 19, mid-exon20, 20*	Fusion	3'
CSF1	NM_000757	2, 3, 4, 5, 6	Fusion	5'
CSF1	NM_000757	5, 6, 7, 8*, mid-exon9*	Fusion	3'
CSF1	NM_172212	9*	Fusion	3'
CTNNB1	NM_001904	3	Mutation	p.D32-p.S37
EGFR	NM_005228	7, 8, 9, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20	Fusion, Exon 2-7 Skipping (EGFRvIII), Kinase Domain Duplication	5'
EGFR	NM_005228	1, 24, 25, mid-exon25, 26	Fusion, Exon 2-7 Skipping (EGFRvIII), Kinase Domain Duplication	3'
EGFR	NM_005228	18, 19, 20, 21	Mutation	p.E709-p.G719,p.E746-p.L760,p.V774-p.G796,p.L858-p.L861
EPC1	NM_025209	9, 10, 11	Fusion	3'
ERG	NM_004449	2*, 3*, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11	Fusion	5'
ESR1	NM_000125	5, 6, 7, 8	Fusion	5'
ESR1	NM_000125	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7	Fusion	3'
ETV1	NM_004956	3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13	Fusion	5'

ETV4	NM_001986	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10	Fusion	5'
ETV5	NM_004454	2*, 3, 7, 8, 9	Fusion	5'
ETV6	NM_001987	2, 3, 4, 5, 6, 7	Fusion	5'
ETV6	NM_001987	1, 2, 3, 4, 5, 6	Fusion	3'
ETV6	NM_001987	3	Mutation	p.Y104-p.R105
EWSR1	NM_005243	8	Fusion	5'
EWSR1	NM_005243	4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14	Fusion	3'
FGFR1	NM_015850	2*, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 17	Fusion, Kinase Domain Duplication	5'
FGFR1	NM_015850	12, 17	Fusion, Kinase Domain Duplication	3'
FGFR1	NM_023110	4, 13, 14	Mutation	p.T141,p.V561,p.K656
FGFR2	NM_000141	2*, 3, 5, 6, 7, 8, 9, 10	Fusion	5'
FGFR2	NM_000141	16, 17, 18	Fusion	3'
FGFR2	NM_000141	7, 9, 12, 13, 14	Mutation	p.S252-p.P253,p.G305,p.Y375-V395,p.I547-p.N549,p.V564,p.A648-p.K659
FGFR3	NM_000142	3, 5, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14	Fusion	5'
FGFR3	NM_000142	16, 17, intron17, mid-exon18	Fusion	3'
FGFR3	NM_000142	7, 9, 13, 14, 16	Mutation	p.R248-p.S249,p.G370-p.R399,p.V555,p.D641-p.K650,p.G697-p.K715
FOS	NM_005252	mid-exon4	Fusion	3'
FOSB	NM_006732	1*, mid-exon1*, 1, 2	Fusion	5'
FOXO1	NM_002015	1*, 2, 3*	Fusion	5'
FOXO1	NM_002015	1*, 2*, 3*	Fusion	3'
FUS	NM_004960	3, 4, 5, mid-exon6, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 13, 14	Fusion	3'
GLI1	NM_005269	4, 5, 6, 7	Fusion	5'
GLI1	NM_005269	4, 5, mid-exon5, 6, 7	Fusion	3'
HMGA2	NM_003483	1, 2, 3, 4, mid-exon5*, 5*	Fusion	3'
JAZF1	NM_175061	2, 3, 4	Fusion	3'
MBTD1	NM_017643	3*	Fusion	5'
MBTD1	NM_017643	15, 16, 17	Fusion	3'
MDM2	NM_002392	5, 9	Fusion, Expression	5'
MDM2	NM_002392	2, 4, 6, 8, 10	Fusion, Expression	3'

MEAF6	NM_001270875	4, 5	Fusion	3'
MET	NM_000245	2, 4, 5, 6, 13, 14, 15, 16, 17, 21	Fusion, Exon 14 Skipping (METΔex14)	5'
MET	NM_000245	2, 13	Fusion, Exon 14 Skipping (METΔex14)	3'
MGEA5	NM_012215	4, 5, 6, 7, 8, 9, 12, 13, 14, 15	Fusion, Expression	5'
MKL2	NM_014048	11, 12, 13	Fusion	5'
MYOD1	NM_002478	1	Mutation	p.L122, full CDS coverage for mutation detection
NCOA1	NM_147223	11, 12, 13, 14, 15	Fusion	5'
NCOA2	NM_006540	11, 12, 13, 14, intron14, 15, 16, 22	Fusion	5'
NCOA2	NM_006540	14	Fusion	3'
NCOA3	NM_006534	2*, 13, 14, 15, 16	Fusion	5'
NCOA3	NM_006534	20	Fusion	3'
NR4A3	NM_173200	2*, 3*, 4, 5, 7, 9	Fusion, Expression	5'
NR4A3	NM_173200	8	Fusion, Expression	3'
NTRK1	NM_001007792	1, 2	Fusion	5'
NTRK1	NM_002529	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14	Fusion	5'
NTRK1	NM_002529	13, 14, 15, 16, 17	Mutation	Full Kinase Domain coverage for resistance mutations including p.G595
NTRK2	NM_006180	4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18	Fusion	5'
NTRK2	NM_006180	11, 14	Fusion	3'
NTRK2	NM_006180	16, 17, 18, 19, 20, 21	Mutation	Full Kinase Domain coverage for resistance mutations
NTRK3	NM_001007156	15	Fusion	5'
NTRK3	NM_002530	3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16	Fusion	5'
NTRK3	NM_002530	13, 14, 15, 17	Fusion	3'
NTRK3	NM_002530	15, 16, 17, 18, 19	Mutation	Full Kinase Domain coverage for resistance mutation detection including p.F617,p.G623,p.G696
NUTM1	NM_175741	2*, 3, mid-exon3, 4, 5, mid-exon6, 6	Fusion	5'
PAX3	NM_181459	2, 4, 8	Fusion, Expression	5'
PAX3	NM_181459	3, 5, 6, 7, 8	Fusion, Expression	3'
PDGFB	NM_002608	2, 3	Fusion	5'
PDGFRA	NM_006206	10, 11, 12, mid-exon12, 13, 14, 15	Fusion,PDGFRAΔ8,9	5'

PDGFRA	NM_006206	7	Fusion,PDGFRAΔ8,9	3'
PDGFRA	NM_006206	15, 18	Mutation	p.T674,p.D842
PHF1	NM_024165	1*, 2	Fusion	5'
PHF1	NM_024165	10, 11, 12	Fusion	3'
PLAG1	NM_002655	1, 2, 3, 4	Fusion	5'
PRKCA	NM_002737	4, 5, 6, 9, 15	Fusion	5'
PRKCB	NM_002738	1, 3, 7, 8, 9	Fusion	5'
PRKCD	NM_006254	9, 10, 11, 12, 15	Fusion	5'
PRKCD	NM_006254	18	Fusion	3'
RAF1	NM_002880	2*, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12	Fusion	5'
RAF1	NM_002880	4, 5, 6, 7, 8, 9	Fusion	3'
RET	NM_020630	2, 4, 6, 8, 9, 10, 11, mid-exon11, 12, 13, 14	Fusion	5'
RET	NM_020630	15, 16	Mutation	p.A883,p.M918
ROS1	NM_002944	2, 4, 7, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37	Fusion	5'
ROS1	NM_002944	38	Mutation	p.G2032
SS18	NM_001007559	2, 3, 4, 5, 6, 10, 11	Fusion	5'
SS18	NM_001007559	4, 5, 6, 8, 9, 10	Fusion	3'
STAT6	NM_001178078	1*, 2*, 3, 4, 5, 6, 7, 15, 16, 17, 18, 19, 20	Fusion	5'
TAF15	NM_139215	6, 7	Fusion	5'
TAF15	NM_139215	5, 6, 7, 9	Fusion	3'
TCF12	NM_207036	4, 5, 6	Fusion	3'
TFE3	NM_006521	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8	Fusion	5'
TFE3	NM_006521	2, 3, 4, 5, 6	Fusion	3'
TFG	NM_006070	6	Fusion	5'
TFG	NM_006070	3, 4, 5, 6, 7, mid-exon8	Fusion	3'
USP6	NM_004505	1*, mid-exon1*, 2*, 3	Fusion	5'
VGLL2	NM_182645	1, 2, 3, intron3, 4	Fusion	3'
YAP1	NM_001130145	1, mid-exon1, 2, 3, 4, 8, 9	Fusion	5'
YAP1	NM_001130145	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7	Fusion	3'
YWHAE	NM_006761	5	Fusion	3'

¹² TruSeq™ RNA Exome :

Le panel TruSeq™ RNA Exome comprend 425 437 sondes, chacune construite par rapport au génome de référence NCBI37/hg19, couvrant 98,3 % de la base RefSeq exome. L'ensemble des sondes a été conçu pour capturer plus de 210 000 cibles, couvrant 21 415 gènes d'intérêt.

Spécification de couverture :

- Nombre de gènes cibles 21 415
- Nombre de régions exoniques cibles 214 126
- Nombre de sondes 425 437
- DatabaseRefSeq Exome : Pourcentage de couverture 98,3%