

Catalogue des analyses de Pathologie Moléculaire

V014 : Modifications majeures entraînant une refonte du document

1 PRESCRIPTIONS CONNECTÉES

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@terascop.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

→ **REMARQUE** : Les prescriptions via la plateforme NETSIG sont à privilégier par rapport aux anciennes fiches de prescription disponibles sur le site :

→ <https://onco-nouvelle-aquitaine.fr/prises-en-charge/plateformes-de-genetique-moleculaire-des-cancers/>

2 INFORMATIONS POUR LES PRESCRIPTEURS SUR LE NOUVEAU DÉCRET DE LA LOI DE BIOETHIQUE RELATIF À L'EXAMEN DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES SOMATIQUES

Le **Décret n° 2023-1426 du 30 décembre 2023**, relatif à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne, découle de la loi de bioéthique et a des implications directes sur la prescription des analyses génétiques somatiques.

L'article **R1131-4-2** définit l'obligation du prescripteur sur la nécessité d'informer la personne concernée des risques associés aux analyses génétiques élargies de sa tumeur (analyses de type NGS).

2.1 Informations obligatoires à communiquer au patient :

1. **Révélation de caractéristiques génétiques constitutionnelles** : Le prescripteur doit expliquer au patient que l'examen de ses caractéristiques génétiques somatiques pourrait révéler des caractéristiques génétiques constitutionnelles justifiant des mesures de prévention, y compris de conseil génétique.
2. **Orientation vers une consultation en génétique** : Si tel était le cas le patient serait invité à se rendre à une consultation avec un médecin qualifié en génétique au cours de laquelle il serait informé des caractéristiques génétiques constitutionnelles concernées, des modalités d'information éventuelle de sa parentèle et de la nécessité de confirmer le résultat par un laboratoire de biologie médicale autorisé conformément à la réglementation en vigueur.

2.2 Attestation d'information :

Le prescripteur est tenu de fournir une attestation certifiant qu'il a bien transmis toutes les informations mentionnées à la personne concernée. Cette attestation doit être ajoutée au dossier médical de la personne.

Ces dispositions visent à garantir une information transparente et éthique, tout en préservant les droits des patients dans le cadre des examens génétiques somatiques.

3 FACTURATION

Informations requises pour la prise en charge des frais de santé :

Les examens de génétique somatique relèvent majoritairement du système de facturation et de déclaration des Actes Hors Nomenclature (RIHN). Ils sont facturés à l'établissement prescripteur, qui procède à leur déclaration via Fichsup.

Cependant, certains actes figurent désormais à la Nomenclature des Actes de Biologie Médicale (**NABM**) ou à la Classification Commune des Actes Médicaux (**CCAM**).

Pour garantir une prise en charge optimale des frais par l'Assurance Maladie, les informations suivantes sont **obligatoires**, conformément à l'article **R161-33-3 du Code de la sécurité sociale** :

1. **Numéro de Sécurité Sociale (NIR)**
2. **Identifiant National de Santé (INS)**
3. **Informations sur la mutuelle**
4. **Statut du patient (hospitalisé ou non)**

En l'absence de ces informations, notre laboratoire sera contraint de facturer directement l'acte à l'établissement de santé du prescripteur, conformément à la réglementation en vigueur. Nous vous remercions de votre vigilance lors de la transmission des prescriptions.

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

Type de prélèvements supports		Conditions et délai maximal de transport**/***
Matériel pour techniques de FISH		
1	Blocs de tissus ou cytoblocs fixés en formol tamponné et inclus en paraffine* + HES	15-25° C
2	Empreinte fixée	
3	Coupe à congélation	24h en carboglace
4	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		
Tissus		
5	Blocs, cytoblocs, copeaux ou coupes sur lames blanches de tissus fixés en formol tamponné et inclus en paraffine*	15-25° C
6	Fragments tissulaires conservés en RNAlater	5j à 15-25° C
7	Fragments tissulaires congelés	24h en carboglace
Acides nucléiques		
8	Tube ADN déjà extrait	7j à 15-25° C
9	Tube ARN déjà extrait	24h en carboglace
Cytoponctions		
10	Flacons de cytoponction dans le SurePath preservative fluid	14j à 15-25° C
11	Flacons de cytoponction dans la solution ThinPrep CytoLyt	5j à 15-25° C
12	Flacons de cytoponction sans milieu de conservation	24h à 15-25° C
13	Moëlle osseuse sur EDTA	24h à 15-25° C
Sang (pour acides nucléiques circulants)		
14	Tube de sang sur EDTA	3h à 15-25°C
15	Tube spécifique Roche ou Streck (CE-IVD cell-free DNA collection tube)	3 à 4j à 15-25°C
16	Plasma congelé	24h en carboglace
Sang (pour extraction ADN génomique provenant des cellules nucléées du sang)		
17	Tube de sang sur EDTA	7j à 15-25°C (cf. CRB-PROC-0003)

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.

5 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

6 CATALOGUE DES ANALYSES DE PATHOLOGIE MOLECULAIRE

6.1 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 le pourcentage de cellules tumorales est non évaluable.

6.2 SOMMAIRE DES ACTES

6.3.1 ANALYSES SUR TISSUS ET CYTOPONCTIONS	6
COLON.....	6
ESTOMAC.....	6
GIST (Tumeur stromale gastro-intestinale).....	6
GLANDES SALIVAIRES.....	7
GYNÉCO.....	7
INSTABILITÉ MICROSATELLITAIRE.....	7
LYMPHOME.....	8
MASTOCYTOSE.....	8
MÉLANOME.....	8
OS.....	8
PANCRÉAS.....	8
POUMONS.....	9
POUMON (CYTOPONCTION DE LIQUIDE PLEURAL).....	9
SEIN.....	9
SYSTÈME URINAIRE.....	10
TISSUS MOUS.....	10
THYROÏDE.....	10
THYROÏDE (CYTONPONCTION).....	11
VOIES BILIAIRES.....	11
AUTRES.....	11
6.3.2 ANALYSES SUR BIOPSIES LIQUIDES (ACIDES NUCLÉIQUES CIRCULANTS)	12
COLON.....	12
POUMON.....	12
SEIN.....	12
6.3.3 ANALYSES SUR BIOPSIES LIQUIDES (CELLULES SANGUINES)	12
LEUCÉMIE LYMPHOÏDE CHRONIQUE.....	12
LYMPHOME.....	12
7 COUVERTURE DES PANELS NGS	13

6.3 Catalogue des analyses par type de prélèvements / Organe

6.3.1 ANALYSES SUR TISSUS ET CYTOPONCTIONS

COLON							
Libellé/Indication (= libellé NETSIG)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
Mutations <i>KRAS</i> , <i>NRAS</i> , <i>BRAF</i> : circuit court	Adénocarcinome colo-rectal	Circuit court : Idylla™ Biocartis si % cellules tumorales ≥ 20% et [ADN] ≥ 2,5 ng/ul Répertoire ciblé de mutations <i>KRAS</i> (exons 2,3,4), <i>NRAS</i> (exons 2,3,4), <i>BRAF</i> (V600)	20%	NABM 4511 + 4512	572,00 €	10 j	5- Blocs, cytoblocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 7- Fragments tissulaires congelés
Mutations/amplifications : NGS DNA-seq 23 gènes dont <i>KRAS</i> , <i>NRAS</i> , <i>BRAF</i> , <i>POLE</i> , <i>PIK3CA</i> , <i>ERBB2</i>	Adénocarcinome colo-rectal	Circuit long : *NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) (23 gènes) ¹	10%	N452	882,90 €	21 j	5- Blocs, cytoblocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 6- Fragments tissulaires conservés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 8- Tube ADN déjà extrait
Mutations sous/après traitement anti-EGFR	Adénocarcinome colo-rectal : nouvelle biopsie à la rechute	Circuit long : *NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) (23 gènes) ¹	10%	N452	882,90 €	21 j	
Instabilité microsatellitaire à visée diagnostique (syndrome de Lynch)	Syndrome de Lynch : Adénocarcinome colo-rectal	Analyse séquentielle : 1 - IHC MLH1, MSH2, MSH6 PMS2 si non fait + PCR pentaplex/ analyse de fragments 2 - <u>Si MSI+ / IHC MLH1- : BRAF V600E</u> : PCR allèle spécifique en temps réel 3 - <u>Si MSI+ / IHC MLH1- / BRAF- : méthylation MLH1</u> (bisulfite-qPCR et HRM)	20%	1- N500 ± 2- N408 ± 3- N533	1- 162 € ± 2- 113,4 € ± 3- 137,7 €	1- 15 j ± 2- 21 j ± 3- 45 j	
Instabilité microsatellitaire à visée théranostique	Adénocarcinome colo-rectal	Analyse séquentielle : 1 - IHC MLH1, MSH2, MSH6 PMS2 si non fait 2 - si IHC anormale : PCR pentaplex/ analyse de fragments 3 - <u>Si MSI+ / IHC MLH1- : BRAF V600E</u> : PCR allèle spécifique en temps réel 4 - <u>Si MSI+ / IHC MLH1- / BRAF- : méthylation MLH1</u> (conversion au bisulfite puis qPCR HRM)	20%	1-2- N500 ± 3- N408 ± 4- N533	1-2- 162 € ± 3- 113,4 € ± 4- 137,7 €	1-2- 15 j ± 3- 21 j ± 4- 45 j	
Méthylation <i>MLH1</i>	Adénocarcinome colo-rectal	Détection de la méthylation du promoteur du gène MLH1 par bisulfite-qPCR et HRM	20%	N533	137,70 €	30 j	
Mutations <i>PDGFRA</i>	Polype fibroinflammatoire	<i>PDGFRA</i> (exons 8, 10, 11, 12, 14, 15, 18) : NGS Ion Ampliseq Plus Panel custom GIST v2 ²	10%	N452	882,90 €	21 j	
Transcrits de fusions dont <i>NTRK</i>	Adénocarcinome colo-rectal : RAS et BRAF non muté	NGS Archer® FusionPlex® Lung v2 (ArcherDX) ¹⁰ (Détection de mutations + transcrits de fusion : 14 gènes)	10%	N452	882,90 €	21 j	5- Blocs, cytoblocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 6- Fragments tissulaires conservés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 9- Tube ARN déjà extrait
<i>HER2/C17</i> - Amplification (FISH)	Adénocarcinome colo-rectal	*FISH <i>HER2/C17</i> (IQFISH pharmDx - Dako)	40 cellules min	A070	95,20 €	15 j	5- Blocs, cytoblocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE
<i>MET</i> - Amplification (FISH)	Adénocarcinome colo-rectal	*FISH <i>MET</i> (IQFISH Probe with CEP7 - Agilent)	40 cellules min	A070	95,20 €	15 j	7- Fragments tissulaires congelés

ESTOMAC							
Libellé/Indication (= libellé NETSIG)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
<i>HER2/C17</i> - Amplification (FISH)	Adénocarcinome	*FISH <i>HER2/C17</i> (IQFISH pharmDx - Dako)	40 cellules min	A070	95,20 €	15 j	5- Blocs, cytoblocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 7- Fragments tissulaires congelés
Instabilité microsatellitaire à visée diagnostique (syndrome de Lynch)	Adénocarcinome	Analyse séquentielle : 1 - IHC MLH1, MSH2, MSH6 PMS2 si non fait + PCR pentaplex/ analyse de fragments 2 - <u>Si MSI+ / IHC MLH1- : méthylation MLH1</u> (conversion au bisulfite puis qPCR HRM)	20%	1- N500 ± 2- N533	1- 162 € ± 2- 137,7 €	1- 15 j ± 2- 30 j	5- Blocs, cytoblocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 6- Fragments tissulaires conservés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 8- Tube ADN déjà extrait
Instabilité microsatellitaire à visée théranostique	Adénocarcinome	Analyse séquentielle : 1 - IHC MLH1, MSH2, MSH6 PMS2 si non fait 2 - <u>si IHC anormale</u> : PCR pentaplex/ analyse de fragments 3 - <u>Si MSI+ / IHC perte MLH1 : méthylation MLH1</u> (conversion au bisulfite puis qPCR HRM)	20%	1 ± 2- N500 ± 3- N533	1 ± 2- 162 € ± 3- 137,7 €	1-2- 15 j ± 3- 30 j	

GIST (Tumeur stromale gastro-intestinale)							
Libellé/Indication (= libellé NETSIG)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
Primodétermination : <i>KIT</i> et <i>PDGFRA</i> - Mutations	GIST	Analyse séquentielle : 1 - Séquençage Sanger KIT exon 11 puis 2 - <u>si Kit exon 11 non muté</u> : NGS Ion Ampliseq Plus Panel custom GIST v2 ²	20%	1- N408 ou 1+2- N452	1- 113,4 € ou 1+2- 882,90 €	15 à 28 j	5- Blocs, cytoblocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 6- Fragments tissulaires conservés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 8- Tube ADN déjà extrait
GIST non muté <i>KIT</i> et <i>PDGFRA</i> : complément NGS		NGS Ion Ampliseq Plus Panel custom GIST v2 ²	10%	N452	882,90 €	21 j	
Rechute : recherche de mutations de résistance		NGS Ion Ampliseq Plus Panel custom GIST v2 ²	10%	N452	882,90 €	21 j	

GLANDES SALIVAIRES							
Libellé/Indication (= libellé NETS/G)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
MYB - Réarrangement (FISH)	Carcinome adénoïde kystique	* FISH MYB (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	5- Blocs, cyto blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 7- Fragments tissulaires congelés

GYNÉCO							
Libellé/Indication (= libellé NETS/G)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
Classification moléculaire : NGS Endomètre (POLE, TP53, CTNNB1, PTEN, KRAS, NRAS)	Utérus : Endomètre	NGS panel Gynéco v1 (Life Technologies) ³	10%	N452	882,90 €	21 j	5- Blocs, cyto blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 6- Fragments tissulaires congelés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 8- Tube ADN déjà extrait
Léiomyome utérin FH-déficient : NGS	Utérus : Myomètre	Analyse séquentielle : 1 - Panel NGS Gynéco v1 (Life Technologies) ³ 2 - si FH non muté : SNP-array Oncoscan	1- 10% si 2- 30%	1- N452 ± 2- B034	1- 882,9 € ± 2- 550 €	1- 21 j ± 2- 30 j	
Instabilité microsatellitaire	Utérus : Endomètre	Analyse séquentielle : 1 - IHC MLH1, MSH2, MSH6 et PMS2 2 - si IHC anormale : PCR pentaplex/ analyse de fragments 3 - si MSI+/IHC MLH1- : méthylation MLH1 (conversion au bisulte puis qPCR HRM)	20%	1 ± 2- N500 ± 3- N533	1 ± 2- 162 € ± 3- 137,7 €	1-2- 15 j ± 3- 30 j	
Tumeurs des cordons sexuels ovaire : NGS (STK11, FOXL2, DICER1, CTNNB1)	Ovaire : Tumeur des cordons sexuels	NGS panel Gynéco v1 (Life Technologies) ³	10%	N452	882,90 €	21 j	
FOXL2 - Mutations	Ovaire : Tumeur de la granulosa	NGS panel Gynéco v1 (Life Technologies) ³	10%	N452	882,90 €	21 j	
Ovaire de haut grade : BRCA somatique + HRD (déficit de la recombinaison homologue)	Ovaire : carcinomes de haut grade sauf mucineux	Détermination du statut BRCA1/2* (NGS panel GEC ¹³) + Recherche de déficience en recombinaison homologue (HRD) : NGS panel GEC ¹³ (score GISCAR**) ou SNP-Array Oncoscan (score nLST) en fonction des critères qualité définis au laboratoire ** cf. catalogue unité d'Oncogénétique	BRCA : 10% Score HRD : - GISCAR : 20% - nLST : 15%	NABM 4513	2 030,00 €	cf. catalogue unité d'Oncogénétique	
Ovaire de haut grade : Déficit de la recombinaison homologue (statut HRD seul)	Ovaire : carcinomes de haut grade sauf mucineux	Recherche de déficience en recombinaison homologue (HRD) : NGS panel GEC ¹³ (score GISCAR**) ou SNP-Array Oncoscan (score nLST) en fonction des critères qualité définis au laboratoire ** cf. catalogue unité d'Oncogénétique	Score HRD : - GISCAR : 20% - nLST : 15%	NABM 4513	2 030,00 €	cf. catalogue unité d'Oncogénétique	
RNA-seq ciblé Archer Sarcoma (fusions et mutations)	Sarcomes utérins	NGS Archer® FusionPlex® Sarcoma V2 (ArcherDX) ¹¹	10%	N453	1 503,90 €	21 j	
RNA-seq total Truseq (fusions, mutations, signature immuno, clustering)	Sarcomes utérins	NGS TruSeq® RNA Exome (Illumina®) ¹²	10%	N454	2 205,90 €	60 j	
Profil génomique par SNP-array	Sarcomes utérins	SNP-array Oncoscan	30%	N453	1 503,90 €	21 j	
Autres (hors endomètre, tumeurs des cordons sexuels, léiomyome FH-déficient et Tumeurs de la granulosa)	Tumeurs gynécologiques	NGS panel Gynéco v1 (Life Technologies) ³	10%	N452	882,90 €	1- 21 j	

INSTABILITÉ MICROSATELLITAIRE							
Libellé/Indication (= libellé NETS/G)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
Instabilité microsatellitaire à visée diagnostique (syndrome de Lynch)	Tumeurs du spectre HNPCC	Analyse séquentielle : 1 - IHC MLH1, MSH2, MSH6 PMS2 si non fait + PCR pentaplex/ analyse de fragments 2 - si MSI+ / IHC MLH1- : méthylation MLH1 (conversion au bisulte puis qPCR HRM)	20%	1- N500 ± 2- N533	1- 162 € ± 2- 137,7 €	1- 15 j ± 2- 30 j	5- Blocs, cyto blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 6- Fragments tissulaires congelés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 8- Tube ADN déjà extrait
Instabilité microsatellitaire à visée théranostique	Toutes tumeurs solides	Analyse séquentielle : 1 - IHC MLH1, MSH2, MSH6 et PMS2 2 - si IHC anormale : PCR pentaplex/ analyse de fragments 3 - si MSI+/IHC MLH1- : méthylation MLH1 (conversion au bisulte puis qPCR HRM)	20%	1 ± 2- N500 ± 3- N533	1 ± 2- 162 € ± 3- 137,7 €	1-2- 15 j ± 3- 30 j	

LYMPHOME							
Libellé/Indication (= libellé NETSIG)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
ALK - Réarrangement (FISH)	Lymphome anaplasique	*FISH <i>ALK</i> (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	5- Blocs, cyto blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 7- Fragments tissulaires congelés
BCL2 - Réarrangement (FISH)	Lymphome folliculaire ou B diffus à grandes cellules	*FISH <i>BCL2</i> (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
BCL6 - Réarrangement (FISH)	Lymphome folliculaire ou B diffus à grandes cellules	*FISH <i>BCL6</i> (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
CCND1 - Réarrangement (FISH)	Lymphome du manteau	*FISH <i>CCND1</i> (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
IGH - Réarrangement (FISH)	Suspicion de lymphome	FISH <i>IGH</i> (Vysis LSI IGH Dual Color, Break Apart Rearrangement Probe - Abbott)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
MALT1 - Réarrangement (FISH)	Lymphome de Malt	*FISH <i>MALT1</i> (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
MYC - Réarrangement (FISH)	Lymphome de Burkitt ou diffus à grandes cellules	*FISH <i>MYC</i> (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
MYD88 : mutations	Maladie de Waldenström/lymphome lympho-plasmocytaire	Extraction ADN IB + Analyse MYD88 sous-traitée	min 400ng d'ADN après extraction	N457	149,04 €	30 j	
Clonalité B	Suspicion de lymphome	Extraction ADN IB + Analyse Clonalité B sous-traitée	1 à 1,5 µg d'ADN après extraction	N400	207,90 €	30 j	
Clonalité T	Suspicion de lymphome	Extraction ADN IB + Analyse Clonalité T sous-traitée	1 à 1,5 µg d'ADN après extraction	N404	207,90 €	30 j	

MASTOCYTOSE							
Libellé/Indication (= libellé NETSIG)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
KIT - Mutations	Mastocytose	NGS Ion Ampliseq Plus Panel custom GIST v2 ²	10%	N452	882,90 €	15 j	5- Blocs, cyto blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 6- Fragments tissulaires conservés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 8- Tube ADN déjà extrait

MÉLANOME							
Libellé/Indication (= libellé NETSIG)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
NRAS- BRAF - Mutations	Mélanome	Idylla™ Biocartis Screening <i>NRAS</i> (exons 2,3,4) et <i>BRAF</i> (codon V600)	20%	NABM 4512 + N408	316,65 €	10 j	5- Blocs, cyto blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 7- Fragments tissulaires congelés
KIT, NRAS, BRAF - Mutations		NGS Ion Ampliseq Plus Panel custom GIST v2 ²	10%	N452	882,90 €	21 j	5- Blocs, cyto blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 6- Fragments tissulaires conservés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 8- Tube ADN déjà extrait

OS							
Libellé/Indication (= libellé NETSIG)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
H3F3B - Mutations	Chondroblastome	Séquençage Sanger (exon 2)	20%	N408	113,40 €	15 j	5- Blocs, cyto blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 6- Fragments tissulaires conservés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 8- Tube ADN déjà extrait

PANCRÉAS							
Libellé/Indication (= libellé NETSIG)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
KRAS - Mutations	Adénocarcinome	1- Si [ADN] ≥ 2,5ng/µL et CT ≥ 20% : Idylla™ Biocartis Screening <i>KRAS</i> (exons 2,3,4) ou 2- si critères pré-analytiques non remplis : possibilité de passer en *NGS Ion Ampliseq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) (23 gènes) ¹	1- 20% (ou 2 - 10%)	1- N408 (ou 2- N452)	1- 113,4 € (ou 2- 882,9 €)	1- 10 j ou 2- 21 j	5- Blocs, cyto blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 7- Fragments tissulaires congelés
KRAS non muté : Recherche de fusion (<i>BRAF, FGFR2, RET, NTRK, NRG1, ALK</i>)		NGS Archer® FusionPlex® Lung v2 (ArcherDX) ¹⁰ (Détection de mutations + transcrits de fusion : 14 gènes)	10%	N452	882,90 €	21 j	
BRCA1/2 - Mutations somatique		Détermination du statut <i>BRCA1/2</i> somatique : NGS (cf. catalogue unité d'Oncogénétique)	10%	N452	882,90 €	cf. catalogue unité d'Oncogénétique	

POUMON							
Libellé/Indication (= libellé NETS/G)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
EGFR - Mutations (exons 18, 19, 20, 21) : circuit court	Carcinome non à petites cellules, non épidermoïde	1- <u>Si [ADN] ≥ 2,5ng/µL et CT ≥ 20%</u> : Idylla™ Biocartis Screening EGFR (exons 18, 19, 20, 21) ou 2- <u>si critères pré-analytiques non remplis</u> : possibilité de passer en *NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) (23 gènes) ¹	1- 20% (ou 2 - 10%)	1- NABM 4510 (ou 2- N452)	1- 237,50€ (ou 2- 882,9 €)	1- 10 j ou 2- 21 j	5- Blocs, cytoblocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 7- Fragments tissulaires congelés
EGFR - Mutations (exons 18, 19, 20, 21) : stades localisés		1- <u>Si [ADN] ≥ 2,5ng/µL et CT ≥ 20%</u> : Idylla™ Biocartis Screening EGFR (exons 18, 19, 20, 21) ou 2- <u>si critères pré-analytiques non remplis</u> : possibilité de passer en *NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) (23 gènes) ¹	1- 20% (ou 2 - 10%)	1- NABM 4510 (ou 2- N452)	1- 237,50€ (ou 2- 882,9 €)	1- 10 j ou 2- 21 j	
Primodétermination par NGS : Mutations + fusions		NGS Archer® FusionPlex® Lung v2 (ArcherDX) ¹⁰ (Détection de mutations + transcrits de fusion : 14 gènes) puis si WT sur cibles actionnables : *NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) (23 gènes) ¹	10%	N452	882,90 €	21 j	
Recherche de mécanismes de résistance aux anti-EGFR		*NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) (23 gènes) ¹ puis si négatif: NGS Archer® FusionPlex® Lung v2 (ArcherDX) ¹⁰ (Détection de mutations + transcrits de fusion : 14 gènes)	10%	N452	882,90 €	21 j	
Recherche de mécanismes de résistance aux anti-ALK		NGS Archer® FusionPlex® Lung v2 (ArcherDX) ¹⁰ (Détection de mutations + transcrits de fusion : 14 gènes) puis si négatif: *NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) (23 gènes) ¹	10%	N452	882,90 €	21 j	
MET - Amplification (FISH)		*FISH MET (IQFISH Probe with CEP7 - Agilent)	40 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
ALK - Réarrangement (FISH)		*FISH ALK (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
ROS1 - Réarrangement (FISH)		*FISH ROS1 (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	

POUMON (CYTOPONCTION DE LIQUIDE PLEURAL)							
Libellé/Indication (= libellé NETS/G)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
AMM poumon : primodétermination (NGS)	Carcinome non à petites cellules, non épidermoïde (Cytoponction)	*NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) (23 gènes) ¹	10%	N452	882,90 €	21 j	Cytoponction de liquide pleural : 10- Flacons de cytoponction dans le SurePath preservative fluid 11- Flacons de cytoponction dans la solution ThinPrep Cytolyt 12- Flacons de cytoponction sans milieu de conservation
Recherche de mécanismes de résistance aux anti-EGFR (NGS)		*NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) (23 gènes) ¹ si négatif: NGS Archer® FusionPlex® Lung v2 (ArcherDX) ¹⁰ (Détection de mutations + transcrits de fusion : 14 gènes)	10%	N452	882,90 €	21 j	
Recherche de mécanismes de résistance aux anti-ALK (NGS)		NGS Archer® FusionPlex® Lung v2 (ArcherDX) ¹⁰ (Détection de mutations + transcrits de fusion : 14 gènes) puis si négatif: *NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2.2 modifié (ThermoFischer Scientific) (23 gènes) ¹	10%	N452	882,90 €	21 j	

SEIN							
Libellé/Indication (= libellé NETS/G)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
Signature moléculaire cancer du sein (Endopredict)	Carcinomes du sein	Test Endopredict	30%	N537	1 849,50 €	15 j	5- Blocs, cytoblocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 7- Fragments tissulaires congelés
Signature moléculaire cancer du sein (Oncotype Dx) Prescription interne IB uniquement		Test Oncotype Dx (réservé uniquement cas internes Bergonié)	30%	N537	1 849,50 €	15 j	
BRCA1/2 - Mutations		Détermination du statut BRCA1/2 : NGS (cf. catalogue unité d'Oncogénétique)	10%	N452	882,90 €	cf. catalogue unité d'Oncogénétique	
HER2 - Amplification (FISH)		*FISH HER2/C17 (IQFISH pharmDx - Dako)	40 cellules min	Sein : ZZQX058 (CCAM)	/	15 j	
ETV6 - Réarrangement (FISH)	Carcinome sécrétoire du sein	*FISH ETV6 (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
MYB - Réarrangement (FISH)		*FISH MYB (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	

SYSTÈME URINAIRE							
Libellé/Indication (= libellé NETS/G)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
BRCA1/2 - Mutations (prostate)	Adénocarcinome de la prostate	Détermination du statut BRCA1/2 : NGS (cf. catalogue unité d'Oncogénétique)	10%	N452	882,90 €	cf. catalogue unité d'Oncogénétique	
FGFR 1, 2, 3 : Mutations et Fusions	Carcinome urothélial (vessie, urètre, voies urinaires)	NGS Archer® FusionPlex® Lung V2 (ArcherDX) ¹⁰	10%	N452	882,90 €	21 j	5- Blocs, cytoblocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 7- Fragments tissulaires congelés
Réarrangement TFE3	Carcinome à cellules claires du rein	NGS Archer® FusionPlex® Sarcoma V2 (ArcherDX) ¹¹	10%	N453	1 503,90 €	21 j	

TISSUS MOUS							
Libellé/Indication (= libellé NETS/G)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
MYOD1 - Mutations	Rhabdomyosarcome embryonnaire / Rhabdomyosarcome à cellules fusiformes	Séquençage Sanger (exon 1)	20%	N408	113,40 €	15 j	
GNAS1 - Mutations	Myxome	Séquençage Sanger (exon 8)	20%	N408	113,40 €	15 j	5- Blocs, cytoblocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE
H3F3A - Mutations	Tumeur à cellules géantes	Séquençage Sanger (exon 2)	20%	N408	113,40 €	15 j	6- Fragments tissulaires conservés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 8- Tube ADN déjà extrait
CTNNB1 (Beta-caténine) - Mutations	Tumeur desmoïde	Séquençage Sanger (exon 3)	20%	N506	162,00 €	15 j	
Profil génomique par SNP-array	Sarcomes	SNP-array Oncoscan	30%	N453	1 503,90 €	21 j	
Recherche de mécanismes de résistance au anti-NTRK : RNA-Seq ciblé	Fibrosarcome infantile	NGS Archer® FusionPlex® Lung V2 (ArcherDX) ¹⁰	10%	N452	882,90 €	21 j	
c-MYC - Amplification (FISH)	Angiosarcome sur tissu irradié	*FISH MYC (ZytoLight SPEC MYC/CEN 8 Dual Color Probe - Zytovision)	40 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
CIC - Réarrangement (FISH)	Sarcome Ewing-Like	FISH CIC (Sonde CIC break-apart - BAC, maison)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
DDIT3 - Réarrangement (FISH)	Liposarcomes myxoïdes	*FISH DDIT3 (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
ETV6 - Réarrangement (FISH)	Fibrosarcome infantile	*FISH ETV6 (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
EWSR1 - Réarrangement (FISH)	EWING/PNET / Tumeur desmoplastique à cellules rondes / Sarcome à cellules claires / Histiocytofibrome angiomatoïde	*FISH EWSR1 (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
FOXO1 - Réarrangement (FISH)	Rhabdomyosarcome alvéolaire	*FISH FOXO1 (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	5- Blocs, cytoblocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 7- Fragments tissulaires congelés
MAML2 - Réarrangement (FISH)	Carcinome muco-épidermoïde	*FISH MAML2 (ZytoLight SPEC MAML2 Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
NR4A3 - Réarrangement (FISH)	Chondrosarcome myxoïde extrasquelettique	*FISH NR4A3 (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
USP6 - Réarrangement (FISH)	Fasciite nodulaire	*FISH USP6 (ZytoLight SPEC Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
ALK - Réarrangement (FISH)	Tumeur myofibroblastique inflammatoire	*FISH ALK (Zytolight SPEC ALK Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
MDM2 - Amplification (FISH)	Liposarcome bien différencié/dédifférencié Ostéosarcome / sarcomes intimaux	*FISH MDM2/C12 (ZytoLight SPEC MDM2/CEN 12 Dual Color Probe - Zytovision)	40 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
RNA-Seq ciblé : fusions et mutations	Sarcomes	NGS Archer® FusionPlex® Sarcoma V2 (ArcherDX) ¹¹	10%	N453	1 503,90 €	21 j	
RNA-Seq total (fusions, mutations, signature immuno, clustering)	Sarcomes	NGS TruSeq® RNA Exome (Illumina®) ¹²	10%	N454	2 205,90 €	60 j	

THYROÏDE							
Libellé/Indication (= libellé NETS/G)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
RNA-Seq ciblé : fusions et mutations	Carcinomes papillaires, vésiculaires, indifférenciés et anaplasiques	NGS Archer® FusionPlex® CTL (ArcherDX) ⁹	10%	N453	1 503,90 €	21 j	5- Blocs, cytoblocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 6- Fragments tissulaires conservés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 9- Tube ARN déjà extrait
BRAF : Mutation V600E		Mutation V600E : PCR allèle spécifique en temps réel	10%	N408	113,40 €	15 j	

THYROÏDE (CYTOPONCTION)							
Libellé/Indication (= libellé NETS/G)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
BRAF : Mutation V600E	Thyroïde (Cytoponction)	Mutation V600E : PCR allèle spécifique en temps réel	10%	N408	113,40 €	15 j	Cytoponction de thyroïde : 10- Flacons de cytoponction dans le SurePath preservative fluid 11- Flacons de cytoponction dans la solution ThinPrep Cytolyt 12- Flacons de cytoponction sans milieu de conservation

VOIES BILIAIRES							
Libellé/Indication (= libellé NETS/G)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
IDH1 mutations et FGFR 1, 2, 3 (fusions et mutations)	Cholangiocarcinome	RNA-seq ciblé (NGS Archer® FusionPlex® CTL (ArcherDX) ⁹)	10%	N453	1 503,90 €	21 j	5- Blocs, cyto blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 6- Fragments tissulaires conservés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 9- Tube ARN déjà extrait
IDH1/2 : mutations	Cholangiocarcinomes intra-hépatiques	PCR en temps réel (TRUPCR® IDH1/2 Detection & Differentiation Kit - Amplitech - #TR-3B1338)	10%	N408	113,40 €	15 j	5- Blocs, cyto blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 6- Fragments tissulaires conservés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 8- Tube ADN déjà extrait

AUTRES							
Libellé/Indication (= libellé NETS/G)	Organe / Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	% CT ou nbre cellules min. requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
TP53 - Mutations (hors tumeurs gynéco)	Toutes tumeurs solides (hors gynéco)	NGS Panel TP53 (Life Technologies) ⁴	10%	N452	882,90 €	21 j	5- Blocs, cyto blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 6- Fragments tissulaires conservés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 8- Tube ADN déjà extrait
Charge mutationnelle	Toutes tumeurs solides	NGS Oncomine™ Tumor Mutation Load Assay (ThermoFischer Scientific) ⁵	20%	N453	1 503,90 €	60 j	
Profil génomique par SNP-array	Toutes tumeurs solides	SNP-array Oncoscan	30%	N453	1 503,90 €	21 j	
Génotypage HPV <i>Prescription interne IB uniquement</i>	Carcinomes HPV-associés	Extraction ADN IB + Génotypage HPV sous-traitée (réservé uniquement cas internes Bergonié)	1µg d'ADN après extraction	NABM / 4127	50,00 €	30 j	5- Blocs, cyto blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 6- Fragments tissulaires conservés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 8- Tube ADN déjà extrait
Génotypage Bacille de Koch <i>Prescription interne IB uniquement</i>	Suspicion de tuberculose	Extraction ADN IB + Génotypage Bacille de Koch sous-traitée (réservé uniquement cas internes Bergonié)	1µg d'ADN après extraction	NABM / 4102	81,00 €	30 j	
RNA-Seq total (fusions, mutations, signature immuno, clustering)	Toutes tumeurs solides	NGS TruSeq® RNA Exome (Illumina®) ¹²	10%	N454	2 205,90 €	60 j	5- Blocs, cyto blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 6- Fragments tissulaires conservés en RNAlater 7- Fragments tissulaires congelés 9- Tube ARN déjà extrait
RNA-Seq ciblé : fusions et mutations	Toutes tumeurs solides	NGS Archer® FusionPlex® CTL (ArcherDX) ⁹	10%	N453	1 503,90 €	21 j	
NGS large panel (mutations, fusions et amplifications)	Toutes tumeurs solides	NGS Oncomine™ Comprehensive Assay (ThermoFischer Scientific) ⁶	10%	N454	2 205,90 €	60 j	
HER2 - Amplification (FISH) (hors sein/estomac : voir organe spécifique)	Toutes tumeurs solides hors Estomac / Sein (cf. organe spécifique)	*FISH HER2/C17 (IQFISH pharmDx - Dako)	40 cellules min	Autres : A070	95,20 €	15 j	5- Blocs, cyto blocs, copeaux ou coupes sur lames blanches FFPE 7- Fragments tissulaires congelés
MET - Amplification (FISH) (hors poumon/colon : voir organe spécifique)	Toutes tumeurs solides hors poumon / colon (cf. organe spécifique)	*FISH MET (IQFISH Probe with CEP7 - Agilent)	40 cellules min	A070	95,20 €	15 j	
ALK - Réarrangement (FISH) (hors Lymphome/poumon/Tumeur myofibroblastique inflammatoire)	Toutes tumeurs solides	*FISH ALK (ZytoLight SPEC ALK Dual Color Break Apart Probe - Zytovision)	100 cellules min	A070	95,20 €	15 j	

6.3.2 ANALYSES SUR BIOPSIES LIQUIDES (ACIDES NUCLÉIQUES CIRCULANTS)

COLON							
Libellé/Indication (= libellé NETSIG)	Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	Matériel min requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
Primodétermination : NGS (Mutations RAS + autres gènes du panel + ampli MET)	Adénocarcinome colon	NGS Oncomine™ cfDNA colon Assay (ThermoFischer Scientific) ⁸	2 tubes EDTA ou 2 tubes spécifiques	N452	882,90 €	15 j	14- Tube de sang sur EDTA 15- Tube spécifique Roche ou Streck (CE-IVD cell-free DNA collection tube) 16- Plasma congelé
Mutations sous/après traitement anti-EGFR (NGS)		NGS Oncomine™ cfDNA colon Assay (ThermoFischer Scientific) ⁸	2 tubes EDTA ou 2 tubes spécifiques	N452	882,90 €	15 j	

POUMON							
Libellé/Indication (= libellé NETSIG)	Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	Matériel min requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
Primodétermination : NGS (Mutations + fusions + ampli MET)	Poumon : carcinome non à petites cellules, non épidermoïde	NGS Oncomine™ Lung cfTNA Assay (ThermoFischer Scientific) ⁷	2 tubes EDTA ou 2 tubes spécifiques	N452	882,90 €	15 j	14- Tube de sang sur EDTA 15- Tube spécifique Roche ou Streck (CE-IVD cell-free DNA collection tube) 16- Plasma congelé
Recherche de mutations de résistance aux anti-EGFR (NGS)		NGS Oncomine™ Lung cfTNA Assay (ThermoFischer Scientific) ⁷	2 tubes EDTA ou 2 tubes spécifiques	N452	882,90 €	15 j	
Recherche de mutations de résistance aux anti-ALK (NGS)		NGS Oncomine™ Lung cfTNA Assay (ThermoFischer Scientific) ⁷	2 tubes EDTA ou 2 tubes spécifiques	N452	882,90 €	15 j	

SEIN							
Libellé/Indication (= libellé NETSIG)	Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	Matériel min requis	Codes actes	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
ESR1 - Mutations	Cancer du sein métastatique : évaluation les résistances aux hormonothérapies	PCR Digitale ID-ESR1 (ID Solution oncology)	2 tubes EDTA ou 2 tubes spécifiques	N408	113,40 €	15 j	14- Tube de sang sur EDTA 15- Tube spécifique Roche ou Streck (CE-IVD cell-free DNA collection tube) 16- Plasma congelé
PIK3CA - Mutations	Cancer du sein métastatique ER+/HER2-	NGS Oncomine™ Lung cfTNA Assay (ThermoFischer Scientific) ⁷	2 tubes EDTA ou 2 tubes spécifiques	N452	882,90 €	15 j	

6.3.3 ANALYSES SUR BIOPSIES LIQUIDES (CELLULES SANGUINES)

LEUCÉMIE LYMPHOÏDE CHRONIQUE							
Libellé/Indication (= libellé NETSIG)	Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	Nombre cellules min. requis	Codes actes NABM	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
TP53 - Délétion (FISH)	Leucémie lymphoïde chronique	FISH : Vysis LSI TP53 (17p13.1) SpectrumOrange Probe (Abbott)	200 cellules min	NABM : 0905	135,00 €	21 j	4- Sang , moelle osseuse prélevés sur EDTA (Isolement des lymphocytes B par lyse des globules rouges ou tri magnétique)
ATM - Délétion (FISH)		FISH : Vysis LSI ATM (11q22.3) SpectrumOrange Probe (Abbott)	200 cellules min	NABM : 0905	135,00 €	21 j	
RB1 - Délétion (FISH)		FISH : Vysis LSI 13 RB1 (13q14) SpectrumOrange Probe (Abbott)	200 cellules min	NABM : 0905	135,00 €	21 j	
CEP12 (Trisomie) (FISH)		FISH : Vysis CEP12 SpectrumOrange (Abbott)	200 cellules min	NABM : 0905	135,00 €	21 j	

LYMPHOME							
Libellé/Indication (= libellé NETSIG)	Types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	Nombre cellules min. requis	Codes actes NABM	Prix	Délai** d'exécution en jours	Description types de prélèvement admis (tableau 1)
IGH - Réarrangement (FISH)	Lymphome non hodgkinien	FISH IGH (IQFISH Break-Apart Probe - Agilent)	200 cellules min	NABM : 0905	135,00 €	21 j	4- Sang , moelle osseuse prélevés sur EDTA (Isolement des lymphocytes B par lyse des globules rouges ou tri magnétique)
CCND1 - Réarrangement (FISH)		FISH CCND1 (IQFISH Break-Apart Probe - Agilent)	200 cellules min	NABM : 0905	135,00 €	21 j	
BCL2 - Réarrangement (FISH)		FISH BCL2 (IQFISH Break-Apart Probe - Agilent)	200 cellules min	NABM : 0905	135,00 €	21 j	

7 COUVERTURE DES PANELS NGS

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

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

²Panel custom GIST v2 (NGS Ion Ampliseq Plus - ThermoFischer Scientific) :

GENE	Référence NM	Exons ciblés
ARID1B	NM_020732	exons 1 à 20
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
PIK3CA	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

³Panel Gynéco v1 (NGS Ion Ampliseq Plus - Life Technologies) :

GENE	Référence NM	Exons ciblés
ARHGAP35	NM_004491	full coding exons 2 à 7
CTNNB1	NM_001904	exon 3
DICER1	NM_177438	exons 22 à 26
FBXW7	NM_033632	exons 9, 10, 11, 12
FH	NM_000143	full coding 10 exons
FOXL2	NM_023067	c.402C>G (C134W) in exon 1 (only 1 exon) - g.138665163G>C
KRAS	NM_004985	exons 2 à 4
NRAS	NM_002524	exons 2 à 4
PIK3CA	NM_006218	exon 2, 3, 10, 21
POLE	NM_006231	exons 9 à 14
PTEN	NM_000314	full coding exons
STK11	NM_000455	exons 1 à 9
TP53	NM_000546	exon 2 à 11

⁴Panel TP53

GENE	Référence NM	Exons ciblés
TP53	NM_000546	exons codants complets de 2 à 11

5 Panel Oncomine™ Tumor Mutation Load Assay (ThermoFischer Scientific)

Évaluation de la TMB (Charge Mutationnelle) en Mutations/Mb : Analyse sur un Panel de 1,65 Mb couvrant 409 Oncogènes Clés des Principaux Types de Cancer

<https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/CSD/Flyers/oncomine-tumor-mutation-load-assay-flyer.pdf>

ABL2	CD79A	EPHB1	GRM8	LIFR	MYH9	PMS1	SOX2	WAS	GNAS	ATRX	TSC2
ACVR2A	CD79B	EPHB4	GUCY1A2	LPHN3	NCOA1	POT1	SSX1	WHSC1	HFN1A	BAP1	WT1
ADAMTS20	CDC73	EPHB6	HCAR1	LPP	NCOA2	POU5F1	STK36	WRN	HRAS	CDK12	
AFF1	CDH1	ERCC1	HIF1A	LRP1B	NCOA4	PPARG	SUFU	XPA	IDH1	CDKN2A	
AFF3	CDH11	ERCC3	HLF	LTF	NFKB1	PPP2R1A	SYK	XPC	IDH2	CDKN2B	
AKAP9	CDH2	ERCC4	HOOK3	LTK	NFKB2	PRDM1	SYNE1	XPO1	JAK2	CEBPA	
APC	CDH20	ERCC5	HSP90AA1	MAF	NIN	PRKAR1A	TAF1	XRCC2	KOR	CHEK1	
ARID2	CDH5	ERG	HSP90AB1	MAFB	NKX2-1	PRKDC	TAF1L	ZNF384	KIT	CHEK2	
ARNT	CDK8	ETS1	ICK	MAGEA1	NLRP1	PSIP1	TAL1	ZNF521	KRAS	CREBBP	
ATF1	CDKN2C	ETV1	IGF1R	MAGI1	NOTCH4	PTGS2	TBX22		ABL1	MAP2K1	DNMT3A
AURKA	CIC	ETV4	IGF2	MALT1	NSD1	PTPRD	TCF12		AKT1	MAP2K2	FANCA
AURKB	CKS1B	EXT1	IGF2R	MAML2	NUMA1	PTPRT	TCF3		AKT2	MAP2K4	FANCD2
AURKC	CMPK1	EXT2	IKBK	MAP3K7	NUP214	RALGDS	TCF7L1		AKT3	MAPK1	FBXW7
BAI3	COL1A1	FAM123B	IKBKE	MAPK8	NUP98	RARA	TCF7L2		ALK	MET	MLH1
BCL10	CRBN	FANCC	IKZF1	MARK1	PAK3	RECQL4	TCL1A		AR	MPL	MSH2
BCL11A	CREB1	FANCF	IL2	MARK4	PARP1	REL	TET1		AXL	MTOR	MSH6
BCL11B	CRKL	FANCG	IL21R	MBD1	PAX3	RHOH	TFE3		BRAF	MYC	NBN
BCL2	CRTC1	FANCI	IL6ST	MCL1	PAX5	RNASEL	TGFBR2		CBL	MYCN	NF1
BCL2L1	CSMD3	FAS	IL7R	MDM2	PAX7	RNF2	TGM7		CCND1	NFE2L2	NF2
BCL2L2	CTNNA1	FH	ING4	MDM4	PAX8	RNF213	THBS1		CDK4	NRAS	NOTCH1
BCL3	CTNNA1	FLCN	IRF4	MEN1	PBRM1	RPS6KA2	TIMP3		CDK6	NTRK1	NOTCH2
BCL6	CYL5	FLI1	IRS2	MITF	PBX1	RRM1	TLR4		CSF1R	NTRK3	NPM1
BCL9	CYP2C19	FLT1	ITGA10	MLL	PDE4DIP	RUNX1T1	TLX1		DDR2	PDGFRA	PALB2
BCR	CYP2D6	FLT4	ITGA9	MLL2	PDGFB	SAMD9	TNFAIP3		EGFR	PDGFRB	PIK3R1
BIRC2	DAXX	FN1	ITGB2	MLL3	PER1	SBDS	TNFRSF14		ERBB2	PIK3CA	PMS2
BIRC3	DCC	FOXL2	ITGB3	MLL10	PGAP3	SDHA	TNK2		ERBB3	PIK3CB	PTCH1
BIRC5	DDIT3	FOXO1	JAK1	MMP2	PHOX2B	SDHB	TOP1		ERBB4	PTPN11	PTEN
BLM	DDIT3	FOXO3	JAK3	MN1	PIK3C2B	SDHC	TPR		ERCC2	RAF1	RADSO
BLNK	DEK	FOXP1	JUN	MRE11A	PIK3CD	SOHD	TRIM24		ESR1	RET	RB1
BMPR1A	DICER1	FOXP4	KAT6A	MTR	PIK3CG	SEPT9	TRIM33		EZH2	ROS1	RUNX1
BRD3	DPYD	FZR1	KAT6B	MTRR	PIK3R2	SGK1	TRIP11		FGFR1	SF3B1	SETD2
BTK	DST	G6PD	KDM5C	MUC1	PIM1	SH2D1A	TRRAP		FGFR2	SMO	SMARCA4
BUB1B	EML4	GATA1	KDM6A	MUTYH	PKHD1	SMAD2	TSHR		FGFR3	SRC	SMARCB1
CARD11	EP300	GATA2	KEAP1	MYB	PLAG1	SMAD4	UBR5		FGFR4	ARID1A	STK11
CASC5	EP400	GATA3	KLF6	MYCL1	PLCG1	SMUG1	UGT1A1		FLT3	ASXL1	TET2
CCND2	EPHA3	GDNF	LAMP1	MYD88	PLEKHG5	SOC1	USP9X		GNA11	ATM	TP53
CCNE1	EPHA7	GPR124	LCK	MYH11	PML	SOX11	VHL		GNAQ	ATR	TSC1

Annoté pour les mutations de gain de fonction

Annoté pour les mutations de perte de fonction

6 Panel Oncomine Comprehensive Assay v3

<https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/LSG/brochures/oncomine-comprehensive-assay-v3-flyer.pdf>

Hotspot genes				Full-length genes			Copy number genes		Gene fusions (inter- and intragenic)		
AKT1	ESR1	KIT	PDGFRB	ARID1A	NF1	STK11	AKT1	FGFR4	AKT2	KRAS	RB1
AKT2	EZH2	KNSTRN	PIK3CB	ATM	NF2	TP53	AKT2	FLT3	ALK	MDM4	RELA
AKT3	FGFR1	KRAS	PIK3CA	ATR	NOTCH1	TSC1	AKT3	IGF1R	AR	MET	RET
ALK	FGFR2	MAGOH	PPP2R1A	ATRX	NOTCH2	TSC2	ALK	KIT	AXL	MYB	ROS1
AR	FGFR3	MAP2K1	PTPN11	BAP1	NOTCH3		AXL	KRAS	BRCA1	MYBL1	RSPO2
ARAF	FGFR4	MAP2K2	RAC1	BRCA1	PALB2		AR	MDM2	BRCA2	NF1	RSPO3
AXL	FLT3	MAP2K4	RAF1	BRCA2	PIK3R1		BRAF	MDM4	BRAF	NOTCH1	TERT
BRAF	FOXL2	MAPK1	RET	CDK12	PMS2		CCND1	MET	CDKN2A	NOTCH4	
BTK	GATA2	MAX	RHEB	CDKN1B	POLE		CCND2	MYC	EGFR	NRG1	
CBL	GNA11	MDM4	RHOA	CDKN2A	PTCH1		CCND3	MYCL	ERBB2	NTRK1	
CCND1	GNAQ	MED12	ROS1	CDKN2B	PTEN		CCNE1	MYCN	ERBB4	NTRK2	
CDK4	GNAS	MET	SF3B1	CHEK1	RAD50		CDK2	NTRK1	ERG	NTRK3	
CDK6	H3F3A	MTOR	SMAD4	CREBBP	RAD51		CDK4	NTRK2	ESR1	NUTM1	
CHEK2	HIST1H3B	MYC	SMO	FANCA	RAD51B		CDK6	NTRK3	ETV1	PDGFRA	
CSF1R	HNF1A	MYCN	SPOP	FANCD2	RAD51C		EGFR	PDGFRA	ETV4	PDGFRB	
CTNNA1	HRAS	MYD88	SRC	FANCI	RAD51D		ERBB2	PDGFRB	ETV5	PIK3CA	
DDR2	IDH1	NFE2L2	STAT3	FBXW7	RNF43		ESR1	PIK3CB	FGFR1	PRKACA	
EGFR	IDH2	NRAS	TERT	MLH1	RB1		FGF19	PIK3CA	FGFR2	PRKACB	
ERBB2	JAK1	NTRK1	TOP1	MRE11	SETD2		FGF3	PPARG	FGFR3	PTEN	
ERBB3	JAK2	NTRK2	U2AF1	MSH6	SLX4		FGFR1	RICTOR	FGR	PPARG	
ERBB4	JAK3	NTRK3	XPO1	MSH2	SMARCA4		FGFR2	TERT	FLT3	RAD51B	
ERCC2	KDR	PDGFRA		NBN	SMARCB1		FGFR3		JAK2	RAF1	

7Panel Oncomine™ Lung cfTNA Assay (ThermoFischer Scientific)<https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/CSD/Flyers/liquid-biopsy-cell-free-research-assays-flyer.pdf>

Hotspot genes (192 hotspots) :

GENE	Référence NM	Exons ciblés	Nbre de hotspots
ALK	NM_004304.5	Exons 21 à 25	32
BRAF	NM_004333.6	Exons 11 et 15	7
EGFR	NM_005228.5	Exons 18 à 21	52
ERBB2	NM_004448.4	Exon 20	1
KRAS	NM_004985.5	Exons 2 et 3	12
MAP2K1	NM_002755.4	Exons 2, 3, 6	13
MET	NM_000245.4	Exons 14, 16, 19	18
NRAS	NM_002524.5	Exons 2, 3	21
PIK3CA	NM_006218.4	Exons 10, 21	3
ROS1	NM_001378902.1	Exons 37	1
TP53	NM_000546.6	Exons 4, 5, 6, 7, 8, 10	32

CNV (1) :

GENE	Référence NM	Détail
MET	NM_000245.4	De c-10 (exon 2) à c.2974 (exon 21)

Exon skipping (1) :

GENE	Référence NM	Détail
Saut d'exon 14	NM_000245.4	c.2970 à c.3028+29

Fusions drivers (47) :

GENE	Référence NM	Nombre de fusions recherchées	Détails fusions <i>Genes (Exons)</i>
ALK	NM_004304.5	23	TPR(15)-ALK(20), EML4(2)-ALK(20), EML4(2)-ALK(20), EML4(6)-ALK(19), EML4(6)-ALK(20), EML4(6)-ALK(20), EML4(13)-ALK(20), EML4(13)-ALK(20), EML4(14)-ALK(20), EML4(14)-ALK(20), EML4(15)-ALK(20), EML4(17)-ALK(20), EML4(17)-ALK(20), EML4(18)-ALK(20), EML4(20)-ALK(20), EML4(20)-ALK(20), HIP1(28)-ALK(20), HIP1(21)-ALK(20), KIF5B(24)-ALK(20), KIF5B(17)-ALK(20), KIF5B(15)-ALK(20), KIF5B(15)-ALK(20), KLC1(9)-ALK(20), CUX1(10)-RET(12)
RET	NM_020975.6	9	CUX1(10)-RET(12), KIF5B(24)-RET(11), KIF5B(24)-RET(8), KIF5B(23)-RET(12), KIF5B(22)-RET(12), KIF5B(16)-RET(12), KIF5B(15)-RET(11), KIF5B(15)-RET(12), CCDC6(1)-RET(12), TPM3(8)-ROS1(35)
ROS1	NM_001378902.1	15	TPM3(8)-ROS1(35), SLC34A2(4)-ROS1(32), SLC34A2(4)-ROS1(34), SLC34A2(13)-ROS1(32), SLC34A2(13)-ROS1(34), CD74(6)-ROS1(32), CD74(6)-ROS1(34), GOPC(8)-ROS1(35), GOPC(4)-ROS1(36), EZR(10)-ROS1(34), LRIG3(16)-ROS1(35), SDC4(4)-ROS1(32), SDC4(4)-ROS1(34), SDC4(2)-ROS1(32), SDC4(2)-ROS1(34), MET
MET	NM_000245.4	Exon 14	saut de l'exon 14

8Panel Oncomine™ Colon cfDNA Assay (ThermoFischer Scientific)<https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/CSD/Flyers/liquid-biopsy-cell-free-research-assays-flyer.pdf>

Hotspot genes (134 hotspots correspondant à 242 ID COSMIC différents)

GENE	Référence NM	Exons ciblés	Nbre de hotspots
AKT1	NM_001382430.1	Exon 4	1
APC	NM_000038.6	Exon 16	31
BRAF	NM_004333.6	Exon 15	3
CTNNB1	NM_001904.4	Exon 3	6
EGFR	NM_005228.5	Exon 12	8
ERBB2	NM_004448.4	Exons 8, 19, 20, 21, 22	9
FBXW7	NM_001349798.2	Exons 11 à 14	8
GNAS	NM_000516.7	Exons 8, 9	5
KRAS	NM_004985.5	Exons 2 à 4	13
MAP2K1	NM_002755.4	Exons 2, 6	10
NRAS	NM_002524.5	Exons 2, 3	22
PIK3CA	NM_006218.4	Exon 10, 21	13
SMAD4	NM_005359.6	Exon 3, 9, 10, 12	8
TP53	NM_000546	Exon 5 à 8	97

9Panel Archer® FusionPlex® CTL (Comprehensive Thyroid & Lung) (ArcherDX)

Gene	Référence NM	Exons	Type	Description
AKT1	NM_005163	3	Mutation	E17K
		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
		21, 22, 23, 25	Mutation	T1151ins, L1152R, C1156Y, F1174L, L1196M, G1202R, S1206Y, G1269A
AXL	NM_001699	18, 19, 20	Fusion	3'
		N/A	Expression	N/A
		11, 15	Mutation	G466V, G469, Y472, L597V, V600, D594G
BRAF	NM_004333	7, 8, 9, 10, 11	Fusion	5'
		7, 8, 10	Fusion	3'
		N/A	Expression	N/A
CALCA	NM_001741	N/A	Expression	N/A
CCND1	NM_053056	1, 2, 3, 4	Fusion	5'
		1, 2, 4	Fusion	3'
		N/A	Expression	N/A
CTNNB1	NM_001904	3	Mutation	D32G, S37, G34
DDR2	NM_006182	17	Mutation	S768R, T765P, G774
		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
		N/A	Expression	N/A
ERBB2	NM_004448	20	Mutation	C775ins
		13	Mutation	V561M
FGFR1	NM_015850	2, 8, 9, 10, 17	Fusion	5'
		17	Fusion	3'
		N/A	Expression	N/A
FGFR2	NM_000141	2, 5, 7, 8, 9, 10	Fusion	5'
		17	Fusion	3'
		N/A	Expression	N/A
FGFR3	NM_000142	17, (intron 17)	Fusion	3'
		3, 5, 8, 9, 10	Fusion	5'
		N/A	Expression	N/A
GNAS	NM_000516	8, 9	Mutation	various exon 8 and 9 mutations
		8, 9	Mutation	N/A
HRAS	NM_005343	2, 3	Mutation	G12, G13, Q61
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
		2	Fusion	3'
MET	NM_000245	2, 4, 5, 6, 13, 14, 16, 17, 21	Fusion	5'
		15	Fusion	5' (Exon 14 skipping event)
		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'
		N/A	Expression	N/A
NTRK2	NM_006180	5, 7, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17	Fusion/ Expression/Imbalance	5'
		N/A	Expression	N/A
NTRK3	NM_002530	4, 7, 10, 13, 14, 15, 16	Fusion/Expression/Imbalance	5'
		N/A	Expression	N/A
	NM_001007156	15	Fusion	5'
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'
		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'
		N/A	Expression	N/A
		2, 4, 7, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37	Fusion/Expression/Imbalance	5'
ROS1	NM_002944	38	Mutation	G2032R
		N/A	Expression	N/A
SLC5A5	NM_000453	N/A	Expression	N/A
THADA	NM_022065	24, 25, 26, 27, 28, 29, 30, 36, 37	Fusion	3'
		N/A	Expression	N/A
TTF1	NM_007344	N/A	Expression	N/A

¹⁰Panel Archer® FusionPlex® Lung V2 (ArcherDX)

Le panel FusionPlex Lung v2 contient 323 GSP ciblant 17 gènes couramment mutés dans le cancer du poumon non à petites cellules (NSCLC).

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 ⁹ , Internal deletion (ALKΔ2-17, ALKΔ2- 3)	5'
		1, 2	Internal deletion (ALKΔ2-17, ALKΔ2- 3)	3'
		22, 23, 25	Mutation	p.P1153-p.C1156, p.F1174, p.L1196- p.S1206, p.G1269
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'
		1, 2, 3, 7, 8, 10, 13, 14, 18	Fusion, Kinase Domain Duplication, BRAFΔ2-10, BRAFΔ4-10, BRAFΔ2-8, BRAFΔ3- 8, BRAFΔ4-8	3'
		15	Mutation	p.V600
EGFR	NM_005228	7, 8, 9, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20	Fusion, Exon 2-7 Skipping (EGFRvIII), Kinase Domain Duplication	5'
		1, 24, 25, mid- exon25, 26	Fusion, Exon 2-7 Skipping (EGFRvIII), Kinase Domain Duplication	3'
		18, 19, 20, 21	Mutation	p.E709-p.G719, p.E746- p.L760, p.V774-p.G796, p.L858-p.L861
ERBB2	NM_004448	4, 5, 13, 15, 17	Fusion, Exon 16 skipping (Δ16HER)	5'
		15, 23, 24, 25, mid- exon26, 26	Fusion, Exon 16 skipping (Δ16HER)	3'
FGFR1	NM_015850	2*, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 17	Fusion, Kinase Domain Duplication	5'
		12, 17	Fusion, Kinase Domain Duplication	3'
	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'
		16, 17, 18	Fusion	3'
FGFR3	NM_000142	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
		16, 17, intron17, mid- exon18	Fusion	3'
		3, 5, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14	Fusion	5'
KRAS	NM_004985	7, 9, 13, 14, 16	Mutation	p.R248-p.S249, p.G370- p.R399, p.V555, p.D641- p.K650, p.G697-p.K715
		2, 3, 4	Mutation	p.G12-p.G13, p.Q61, p.K117, p.A146
		2, 13	Fusion, Exon 14 Skipping (METΔex14)	3'
MET	NM_000245	2, 4, 5, 6, 13, 14, 15, 16, 17, 21	Fusion, Exon 14 Skipping (METΔex14)	5'
		1*, 3, 4, 5	Fusion	5'
		1, 2, 3, 4, 5, 6	Fusion	5'
		1*	Fusion	5'
		1*, 3	Fusion	5'
		1*	Fusion	5'
NRG1	NM_013958	1	Fusion	3'
		1	Fusion	5'
		1	Fusion	5'
NTRK1	NM_001007792	1, 2	Fusion	5'
		1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14	Fusion	5'
		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'
		11, 14	Fusion	3'
		16, 17, 18, 19, 20, 21	Mutation	Full kinase domain coverage for resistance mutations
NTRK3	NM_001007156	15	Fusion	5'
		3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16	Fusion	5'
		13, 14, 15, 17	Fusion	3'
		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'
		2, 15	Fusion	5'
PIK3CA	NM_006218	2, 3, 5, 6, 8, 10, 14, 21	Mutation	p.E81K-p.G118D, p.L339-p.D350, p.G364R, p.E418-p.C420, p.E453-p.K468, p.P539-p.Q546, p.E726, p.Y1021-p.T1052
		2, 4, 6, 8, 9, 10, 11, mid-exon11, 12, 13, 14	Fusion	5'
RET	NM_020630	15, 16	Mutation	p.A883, p.M918
		2, 4, 7, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37	Fusion	5'
ROS1	NM_002944	38	Mutation	p.G2032

11Panel Archer® 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 ¹ , Internal deletion (ALKΔ2-17, ALKΔ2-3)	5'
		1, 2	Internal deletion (ALKΔ2- 17, ALKΔ2-3)	3'
	NM_017745	22, 23, 25	Mutation	p.P1153, p.C1156, p.F1174, p.L1196, p.S1206, p.G1269
	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'
		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, RAFΔ2-10, BRAFΔ4-10, BRAFΔ2-8, BRAFΔ3-8, BRAFΔ4-8	5'
		1, 2, 3, 7, 8, 10, 13, 14, 18	Fusion, Kinase Domain Duplication, BRAFΔ2-10, BRAFΔ4-10, BRAFΔ2-8, BRAFΔ3-8, BRAFΔ4-8	3'
		15	Mutation	p.V600
CAMTA1	NM_015215	8, 9, mid-exon9, 10	Fusion	5'
		3	Fusion	3'
CCNB3	NM_033031	2*, 3, 4, 5, 6, mid-exon 6, 7	Fusion	5'
		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'
		5, 6, 7, 8*, mid-exon9*	Fusion	3'
	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'
		1, 24, 25, mid-exon25, 26	Fusion, Exon 2-7 Skipping (EGFRvIII), Kinase Domain Duplication	3'
		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'
		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'
		1, 2, 3, 4, 5, 6	Fusion	3'
		3	Mutation	p.Y104, p.R105
EWSR1	NM_005243	8	Fusion	5'
	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'
		12, 17	Fusion, Kinase Domain Duplication	3'
	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'
		16, 17, 18	Fusion	3'
		7, 9, 12, 13, 14	Mutation	p.S252, p.P253, p.G305, p.Y375, p.V395, p.I547, N549, p.V564, p.A648, p.K659
FGFR3	NM_000142	3, 5, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14	Fusion	5'
		16, 17, intron17, mid-exon18	Fusion	3'
		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*,	Fusion	5'
		1, 2	Fusion	5'
FOXO1	NM_002015	1*, 2, 3*	Fusion	5'
		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'
		4, 5, mid-exon5, 6, 7	Fusion	3'

Suite panel Archer® FusionPlex® Sarcoma V2 (ArcherDX) pages suivantes

Suite Panel Archer® FusionPlex® Sarcoma V2 (ArcherDX)

Gene	référence NM	Exons	Type	Description
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'
		15, 16, 17	Fusion	3'
MDM2	NM_002392	5, 9	Fusion, Expression	5'
		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 (MET Δ ex14)	5'
		2, 13	Fusion, Exon 14 Skipping (MET Δ ex14)	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'
		14	Fusion	3'
NCOA3	NM_006534	2*, 13, 14, 15, 16	Fusion	5'
		20	Fusion	3'
NR4A3	NM_173200	2*, 3*, 4, 5, 7, 9	Fusion, Expression	5'
		8	Fusion, Expression	3'
	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'
		13, 14, 15, 16, 17	Mutation	Full Kinase Domain coverage for resistance mutations including p.G595
		4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18	Fusion	5'
NTRK2	NM_006180	11, 14	Fusion	3'
		16, 17, 18, 19, 20, 21	Mutation	Full Kinase Domain coverage for resistance mutations
	NM_001007156	15	Fusion	5'
NTRK3	NM_002530	3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16	Fusion	5'
		13, 14, 15, 17	Fusion	3'
		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'
		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, PDGFRA Δ 8,9	5'
		7	Fusion, PDGFRA Δ 8,9	3'
		15, 18	Mutation	p.T674, p.D842
PHF1	NM_024165	1*, 2	Fusion	5'
		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'
		18	Fusion	3'
RAF1	NM_002880	2*, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12	Fusion	5'
		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'
		15, 16	Mutation	p.A883, p.M918
ROS1	NM_002944	2, 4, 7, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37	Fusion	5'
		38	Mutation	p.G2032
SS18	NM_001007559	2, 3, 4, 5, 6, 10, 11	Fusion	5'
		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'

Suite panel Archer® FusionPlex® Sarcoma V2 (ArcherDX) page suivante

Suite et fin : Panel Archer® FusionPlex® Sarcoma V2 (ArcherDX)

Gene	référence NM	Exons	Type	Description
TAF15	NM_139215	6, 7	Fusion	5'
		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'
		2, 3, 4, 5, 6	Fusion	3'
TFG	NM_006070	6	Fusion	5'
		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'
		1, 2, 3, 4, 5, 6, 7	Fusion	3'
YWHAE	NM_006761	5	Fusion	3'

¹²Panel TruSeq® RNA Exome (Illumina®)

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
- Database RefSeq Exome : Pourcentage de couverture 98,3%

¹³Panel HRD

Kit : Sophia Genetics HRD Solution.

Analyse bioinformatique : Sophia DDM v5.10.28.1, pipeline d'analyse v5.5.70

→ Pour plus de détails, cf. catalogue d'analyses de l'unité d'Oncogénétique