

Catalogue des analyses de Pathologie Moléculaire

V011 : modifications mineures notifiées par un trait orange

1 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
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 ADN circulant	3h à 15-25°C
12	Tube spécifique Roche (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	

Tableau 1

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

** Délais maximaux 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.

L'impression de ce document est de votre responsabilité, il n'est plus valable s'il fait l'objet d'une révision

2 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

3 CATALOGUE DES ANALYSES DE PATHOLOGIE MOLECULAIRE

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 €

Recherche d'instabilité microsatellitaire						
Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délai** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
Instabilité microsatellitaire	Colon / Gynécologie /Tumeurs du spectre HNPCC /autres tumeurs à visée théranostique avec perte d'expression en IHC	PCR pentaplex + analyse de fragments	N500	162,00 €	25	4-5-6-13
		Séquençage Sanger (exon 15)	N408	113,40 €	15	
Mutations <i>BRAF</i>	Colon	Mutation spécifique V600E : PCR allèle spécifique en temps réel	N408	113,40 €		
Méthylation de hMLH1	Colon /Gynéco (Tumeurs MSI+ / MLH1-)	PCR en temps réel	N533	137,70 €	45	

Signature moléculaire cancer du sein

Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	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	N537	1 849,50	15	4
		Prosigna				

CGH-array

Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	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	B034	550,00 €	21	4-5-13
		CGH-array Cytoscan HD	B034	550,00 €	21	5-13
		CGH-array Oncoscan CNV	B034	550,00 €	21	4

Recherche d'amplification

Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire/FISH	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délai** 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)	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)	/	15	
			Autres : A070	95,20 €		
Amplification <i>HER2/D17S122</i>	Sein	*ZytoLight SPEC ERBB2/D17S122 Dual Color Probe (Zytovision) pour les cas d'interprétation délicate	ZZQX058 (CCAM)	/	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 (cf. ci-dessus)	B034	550,00 €	21	

Recherche de réarrangement - translocation par FISH						
Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de FISH	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délai** 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 <i>ALK</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	1-2-3
Réarrangement <i>BCL2</i> ou Translocation <i>IGH/BCL2</i>	Lymphome folliculaire ou B diffus à grandes cellules	*ZytoLight SPEC <i>BCL2</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision) ou en seconde intention *ZytoLight SPEC <i>BCL2/IGH</i> Dual Color Dual Fusion Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>BCL6</i>	Lymphome folliculaire ou B diffus à grandes cellules	*ZytoLight SPEC <i>BCL6</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>CCND1</i>	Lymphome du manteau	*ZytoLight SPEC <i>CCND1</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>CIC</i>	Sarcome Ewing-Like	Sonde <i>CIC</i> break-apart (BAC, maison)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>DDIT3</i>	Liposarcomes myxoïdes	*ZytoLight SPEC <i>DDIT3</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>ETV6</i>	Fibrosarcome infantile / Carcinome sécrétant du sein	*ZytoLight SPEC <i>ETV6</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>EWSR1</i>	EWING/PNET / Tumeur desmoplastique à cellules rondes / Sarcome à cellules claires / Histiocytofibrome angiomatoïde	*ZytoLight SPEC <i>EWSR1</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>FOXO1</i>	Rhabdomyosarcome alvéolaire	*ZytoLight SPEC <i>FOXO1</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>FUS</i>	Sarcome fibromyxoïde de bas grade	*ZytoLight SPEC <i>FUS</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>IGH</i>	Lymphome	Vysis LSI <i>IGH</i> Dual Color, Break Apart Rearrangement Probe (Abbott)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>JAZF1</i>	Utérus : Sarcome stroma endométrial bas grade	*ZytoLight SPEC <i>JAZF1</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>MALT1</i>	Lymphome de Malt	*ZytoLight SPEC <i>MALT1</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>MAML2</i>	Carcinome muco-épidermoïde	*ZytoLight SPEC <i>MAML2</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>MYB</i>	Glandes salivaires / Sein (Carcinome adénoïde kystique)	*ZytoLight SPEC <i>MYB</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>MYC</i>	Lymphome de Burkitt ou diffus à grandes cellules	*ZytoLight SPEC <i>MYC</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>NCOA2</i>	Chondrosarcomes mésoenchymateux Angiofibrome des tissus mous / Rhabdomyosarcomes	<i>NCOA2</i> break-apart probe (Empire Genomics)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>NR4A3</i>	Chondrosarcome myxoïde extrasquelettique	*ZytoLight SPEC <i>NR4A3</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>NTRK1</i>	Tumeurs nerveuses lipofibromatose-like Tumeurs myofibroblastiques	*ZytoLight SPEC <i>NTRK1</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>NTRK3</i>	Fibrosarcome infantile / Carcinome sécrétant du sein	*ZytoLight SPEC <i>NTRK3</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>PHF1</i>	Tumeur fibromyxoïde ossifiante	SureFISH 6p21.32 <i>PHF1</i> 3' BA / SureFISH 6p21.32 <i>PHF1</i> 5' BA (Agilent)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>RET</i>	Thyroïde (carcinome papillaire)	*ZytoLight SPEC <i>RET</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>ROS1</i>	Poumon/ autres tumeurs solides	*ZytoLight SPEC <i>ROS1</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>SRF</i>	Myofibrome cellulaire / myopericytome	<i>SRF</i> break-apart probe (Empire Genomics)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>SS18</i>	Synoviosarcome	*ZytoLight SPEC <i>SS18</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>TGFBR3</i> ou Translocation <i>TGFBR3/MGEA5</i>	Sarcome fibroblastique myxoïnflammatoire	Sonde BAC <i>TGFBR3</i> break-apart (Maison) ou en seconde intention sonde BAC <i>TGFBR3/MGEA5</i> dual-fusion (Maison)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>TFCP2</i>	Variants de rhabdomyosarcomes	Sonde <i>TFCP2</i> break-apart probe (Empire Genomics)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>TFE3</i>	Cancer du rein / Sarcome alvéolaire	*ZytoLight SPEC <i>TFE3</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>USP6</i>	Fasciite nodulaire	*ZytoLight SPEC <i>USP6</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>WWTR1</i>	Hémangioendothéliome épithélioïde	*ZytoLight SPEC <i>WWTR1</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Réarrangement <i>YWHAE</i>	Utérus : Sarcome stroma endométrial haut grade	*ZytoLight SPEC <i>YWHAE</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	
Translocation <i>COL1A1/PDGFB</i> ou Réarrangement <i>PDGFB</i>	Dermatofibrosarcome protuberans (Darrier Ferrand)	*ZytoLight SPEC <i>COL1A1/PDGFB</i> Dual Color Dual Fusion Probe (Zytovision) ou en seconde intention *ZytoLight SPEC <i>PDGFB</i> Dual Color Break Apart Probe (Zytovision)	A070	95,20 €	15	

Recherche de mutations						
Libellé	Organes / types de tumeurs / prélèvements	Méthode de biologie moléculaire	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délai** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
Mutations AMM colon	Adénocarcinomes Colon / tissus	Circuit court : Idylla™ Biocartis Screening KRAS (exons 2,3,4), NRAS (exons 2,3,4), BRAF (V600)	N523 + N408	553,50 €	10	4-5-6-13
		*Circuit long : NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2 modifié (ThermoFischer Scientific) ¹	N452	882,90 €	21	
Mutations AMM poumon	Carcinome non à petites cellules, non épidermoïde / tissu ou liquide pleural	Circuit court : Idylla™ Biocartis Screening EGFR (exons 18, 19, 20, 21)	N504	315,90 €	10	4-5-6-7-8-9-13
		*Circuit long : NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2 modifié (ThermoFischer Scientific) ¹	N452	882,90 €	21	
Mutations de sensibilité ou résistance EGFR	Carcinome non à petites cellules, non épidermoïde / ADN circulant (plasma ou LCS ou urine)	NGS Oncomine™ Lung cTNA Assay (ThermoFischer Scientific) ²	N452	882,90 €	15	9-11-12-15
Screening moléculaire essais précoces	Toutes tumeurs solides / tissus	NGS Oncomine™ Comprehensive Assay (ThermoFischer Scientific) ³	N454	2 205,90 €	40	4-5-13
	Toutes tumeurs solides / ADN circulant	NGS Oncomine™ Focus Assay (ThermoFischer Scientific) ⁴	N453	1 503,90 €	40	11-12-15
GIST : mutations KIT et PDGFRA	GIST / tissus	Séquençage Sanger (KIT exons 9, 11, 13 et 17 ; PDGFRA exons 12, 14, 18)	KIT exon 11 muté : N408	113,40 €	30	
			KIT + PDGFRA : N508	315,90 €		
Mélanome : mutations BRAF V600 et NRAS	Mélanome / tissus	Idylla™ Biocartis Screening NRAS (exons 2,3,4) et BRAF (codon V600)	N525	329,40 €	10	
Mutations BRAF	Colon / Poumon / Thyroïde / GIST / toutes tumeurs solides / tissus ou cytoponction de thyroïde	Séquençage Sanger (exons 11 et 15)	N408/exon	113,40 €	15	
		Mutation spécifique V600E : PCR allèle spécifique en temps réel	N408	113,40 €		
Mutations somatiques BRCA1 et BRCA2	Ovaire / carcinome de haut grade / tissus	NGS (cf. catalogue unité d'Oncogénétique)	N452	882,90 €		4-5-6-13
Mutations CTNNB1	Tumeur desmoïde / tissus	Séquençage Sanger (exon 3)	N506	162,00 €	15	
Mutations EZH2	Lymphome / Tumeurs solides / tissus	Séquençage Sanger (exon 16)	N408	113,40 €	15	
Mutations FOXL2	Ovaire : tumeur de la granulosa / tissus	Séquençage Sanger (exon 1)	N408	113,40 €	15	
Mutations GNAS1	Myxome / tissus	Séquençage Sanger (exon 8)	N408	113,40 €	15	
Mutations H3F3A	Tumeur à cellules géantes / tissus	Séquençage Sanger (exon 2)	N408	113,40 €	15	
Mutations H3F3B	Chondroblastome / tissus	Séquençage Sanger (exon 2)	N408	113,40 €	15	
Mutations KIT	Mastocytose / tissus ou sang ou moëlle osseuse	Mutation spécifique D816V : PCR allèle spécifique en temps réel	N408	113,40 €	15	4-5-6-10-13
		Séquençage Sanger (exons 9, 11, 13 et 17)	N408/exon	113,40 €	30	
Mutations KRAS	Pancréas / tissus ou cytoponction	Idylla™ Biocartis Screening KRAS (exons 2,3,4)	N408	113,40 €	15	4-5-6-7-8-9
		*NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2 modifié (ThermoFischer Scientific) ¹	N452	882,90 €		
Mutations MYOD1	Rhabdomyosarcome embryonnaire / Rhabdomyosarcome à cellules fusiformes / tissus	Séquençage Sanger	N408	113,40 €	15	
Mutations PDGFRA	Polype fibroinflammatoire / tissus	Séquençage Sanger (exons 12, 14, 18)	N408/exon	113,40 €	30	
Mutations PIK3CA	Cancer du sein / tissus	*NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2 modifié (ThermoFischer Scientific) ¹	N452	882,90 €	15	4-5-6-13
Mutations POLE	Carcinome de l'endomètre / tissus	*NGS Ion AmpliSeq™ Colon and Lung Research Panel v2 modifié (ThermoFischer Scientific) ¹	N452	882,90 €	15	
Mutations RET	Carcinome médullaire de la thyroïde / tissus	Séquençage Sanger (exon 16)	N408	113,40 €	15	

Charge mutationnelle						
Libellé	Organes / types de tumeurs / prélèvements	Méthode de biologie moléculaire	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délai** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
Charge mutationnelle	Toutes tumeurs solides / tissus	NGS Oncomine™ Tumor Mutation Load Assay (ThermoFischer Scientific) ⁵	N453	1 503,90 €	21	4-5-13

Recherche de transcrits de fusion						
Libellé	Organes / types de tumeurs	Méthode de biologie moléculaire	Codes actes RIHN et/ou Liste Complémentaire	Prix	Délai** d'exécution en jours	Types de prélèvement admis (tableau 1)
<i>EWSR1/FLI1, EWSR1/ERG</i>	Sarcome d'Ewing	RT-PCR en temps réel	N509	162,00 €	2	5-13
<i>ASPCR1/TFE3</i>	Sarcome alvéolaire des parties molles	RT-PCR en temps réel	N408x2	226,80 €	15	4-5-13-14
<i>BCOR/CCNB3</i>	Sarcome Ewing-like	RT-PCR en temps réel	N408	113,40 €	15	
<i>ETV6/NTRK3</i>	Fibrosarcome infantile / Carcinome sécrétant du sein	RT-PCR en temps réel	N518	162,00 €	15	
<i>EWSR1/ATF1</i>	Sarcome à cellules claires / Histiocytobrome angiomatoïde	RT-PCR en temps réel	N514	229,50 €	15	
<i>EWSR1/NR4A3, TAF15/NR4A3</i>	Chondrosarcome myxoïde	RT-PCR en temps réel	N510	297,00 €	15	
<i>EWSR1/WT1</i>	Tumeur desmoplastique à cellules rondes	RT-PCR en temps réel	N516	162,00 €	15	
<i>FUS/CREB3L2</i>	Sarcome fibromyxoïde de bas grade	RT-PCR classique	N517	162,00 €	15	
<i>FUS/DDIT3</i>	Liposarcome myxoïde	RT-PCR en temps réel	N512	297,00 €	15	
<i>JAZF1/SUZ12</i>	Utérus : Sarcome stroma endométrial bas grade	RT-PCR en temps réel	N408	113,40 €	15	
<i>MYH9/USP6</i>	Fasciite nodulaire	RT-PCR en temps réel	N408x2	226,80 €	15	
<i>PAX3-PAX7/FOXO1</i>	Rhabdomyosarcome alvéolaire	RT-PCR en temps réel	N511	229,50 €	15	
<i>PAX3/NCOA1</i>	Rhabdomyosarcome alvéolaire	RT-PCR en temps réel	N408	113,40 €	15	
<i>PAX3/FOXO1</i>	Sarcome sinonasal	RT-PCR en temps réel	N408	113,40 €	15	
<i>PAX3/MAML3</i>	Sarcome sinonasal	RT-PCR en temps réel	N408	113,40 €	15	
<i>RET/PTC</i>	Carcinome papillaire de la thyroïde	RT-PCR en temps réel	N515	229,50 €	15	
<i>SS18/SSX1, SS18/SSX2</i>	Synoviosarcome	RT-PCR en temps réel	N513	229,50 €	15	
<i>YWHAE/NUTM2A-B</i>	Utérus : Sarcome stroma endométrial haut grade	RT-PCR en temps réel	N408	113,40 €	15	
RNA-Seq ciblé	Poumon, thyroïde / tumeurs solides	NGS Archer® FusionPlex® CTL (ArcherDX) ⁶	N452	882,90 €	21	
	Poumon	NGS Archer® FusionPlex® Lung (ArcherDX) ⁷	N452	882,90 €	21	
	Sarcomes	NGS Archer® FusionPlex® Comprehensive Sarcoma (ArcherDX) ⁸	N452	882,90 €	21	
RNA-Seq total (uniquement à visée recherche)	Sarcomes	NGS TruSeq® RNA Exome (Illumina®)	N454	2 205,90 €	60	

Couverture des panels NGS :

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

KRAS (exons 2, 3, 4), *EGFR* (exons 12, 18, 19, 20, 21), *BRAF* (exons 11, 15), *PIK3CA* (exons 10, 14, 21), *AKT1* (exon 3), *ERBB2* (exons 19, 20, 21), *ERBB4* (exons 3, 4, 6, 7, 8, 9, 15, 23), *PTEN* (exons 1, 3, 6, 7, 8), *NRAS* (exons 2, 3, 4), *STK11* (exons 1, 4, 5, 6, 8), *MAP2K1* (exon 2), *ALK* (exons 22, 23, 25), *DDR2* (exons 5, 8, 12, 13, 14, 15, 17), *CTNNB1* (exon 3), *TP53* (exons 2, 4, 5, 6, 7, 8, 10), *SMAD4* (exons 3, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 12), *FBXW7* (exons 5, 8, 9, 10, 11), *FGFR1* (exons 5, 8), *FGFR2* (exons 7, 9, 12), *FGFR3* (exons 7, 9, 14, 16, 18), *NOTCH1* (exons 26, 27), *POLE* (exons 9, 11, 13, 14), *MET* (exon 2 : c.476 à c.563 et c.1018 à c.1132, exon 14 : c.2888-83 à c.2926 et c.2969 à c.3028+54, exon 16 : c.3260-15 à c.3340+19, exon 19 : c.3683 à c.3767)

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_002524.42) 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, CTNNA1, 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, RELA, 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, CTNNA1, 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

6Archer® FusionPlex® Comprehensive Sarcoma :

Fusions drivers et SNV : *ALK, BCOR, BRAF, CAMTA1, CCNB3, CIC, COL6A3, CREB3L1, CREB3L2, CRTC1, CSF1* (uniquement fusions), *DDIT3, EMILIN2, EPC1, ERG, EWSR1, FOXO1, FUS, GLI1, HMGA2, JAZF1, KANSL1, MEAF6, MET, MKL2, MYH10, NCOA2, NR4A3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PAX3, PDGFB, PDGFD, PHF1, PLAG1, RET, ROS1, SS18, STAT6, TAF15, TCF12, TFE3, TFG, USP6, WT1, YWHAE*

7Archer® FusionPlex® Comprehensive Thyroid&Lung (ArcherDX): <https://cdn2.hubspot.net/hubfs/4445440/Product%20inserts/LA180.1%20Product%20Insert,%20FusionPlex%20CTL.pdf>

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
SLC5A5	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

⁸Archer® FusionPlex® Lung (ArcherDX) : <http://cdn2.hubspot.net/hubfs/4445440/Product%20inserts/LA671.B%20Product%20Insert,%20FusionPlex%C2%AE%20Lung,%20SK0133.pdf>

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