

INFORMATIONS PRATIQUES

ACCREDITATION COFRAC ISO 15189 N°8-3552

Analyses accréditées COFRAC :

- Analyses NGS (panel 48 gènes et panel GREAT) sur tumeur solide
- Recherche des mutations *KRAS*, *NRAS*, *BRAF*, *PIK3CA* sur tumeur solide
- Recherche d'instabilités microsatellitaires sur tumeur solide
- Recherche mutations *KRAS/NRAS/BRAF/EGFR* sur biopsie liquide
- Génotypage *UGT1A1* et *DPYD*
- Uracilémié, Pazopanib

Le Laboratoire d'Oncopharmacologie a été désigné Laboratoire de Biologie Médicale de Référence (LBMR) pour la Pharmacogénétique des Anticancéreux par le Ministère de la Santé en 2021.

Détails des analyses moléculaires réalisées :

- **Mutations *KRAS*** (Mass Array): G12A*, G12C*, G12D*, G12R*, G12S*, G12V*, G13A, G13C, G13D*, G13R, G13V, A59E, A59G, A59S, A59T, A59V, Q61E, Q61H*, Q61K*, Q61L*, Q61P, Q61R*, K117N, A146G, A146P, A146T*, A146V.
* Seules mutations recherchées en biopsie liquide (ddPCR)
- **Mutations *NRAS*** (Mass Array): G12A*, G12C*, G12D*, G12R, G12S*, G12V*, G13A, G13C, G13D*, G13R*, G13S, G13V*, Q61E, Q61H*, Q61K*, Q61L*, Q61P, Q61R*, A146T.
* Seules mutations recherchées en biopsie liquide (ddPCR)
- **Mutations *BRAF*** (Mass Array): V600A, V600D, V600E, V600G, V600K, V600_K601>E, V600L, V600M, V600Q, V600R, G469A, G469E, G469R, G469S, G469V, D594G, D594V, L597P, L597Q, L597R, L597S, L597V.
- **Mutations *PIK3CA*** (Mass Array): E542G, E542K, E542Q, E542V, E545A, E545G, E545K, E545Q, E545V, H1047P, H1047Q, H1047R, H1047L, H1047Y, Q546K, Q546E, Q546R, Q546L, Q546P, N1044D, N1044Y.
- **Microsatellites** en analyse de fragments: BAT25, BAT26, NR21, NR24, NR27.
En NGS : BAT25, BAT26, NR21, NR22, NR27, CAT25.
- **Analyse NGS (ADN) Panel « 48 gènes »** Custom Solid Tumor Solution™ (C_STS_E_v2 Sophia Genetics, taille 68 kb) : *AKT1*, *ALK*, *BRAF*, *CCND1*, *CDK4*, *CDKN2A*, *CTNNB1*, *DDR2*, *DICER1*, *EGFR*, *ERBB2*, *ERBB4*, *ESR1*, *FBXW7*, *FGFR1*, *FGFR2*, *FGFR3*, *FOXL2*, *GNA11*, *GNAQ*, *GNAS*, *H3-3A*, *H3-3B*, *H3C2 (HIST1H3B)*, *HRAS*, *IDH1*, *IDH2*, *KIT*, *KRAS*, *MAP2K1*, *MET*, *MYC*, *MYOD1*, *NOTCH1*, *NRAS*, *PDGFRA*, *PIK3CA*, *POLE*, *PTEN*, *PTPN11*, *RAC1*, *RAF1*, *RET*, *ROS1*, *SF3B1*, *SMAD4*, *TERT*, *TP53*.
Sont indiqués en gras les 16 gènes recommandés par l'INCa dans les tumeurs solides (2016). Ce panel inclut la recherche d'amplifications (CNV) pour les 37 gènes suivants : *ALK*, *BRAF*, *CCND1*, *CDK4*, *CDKN2A*, *CTNNB1*, *DICER1*, *EGFR*, *ERBB2*, *ERBB4*, *ESR1*, *FBXW7*, *FGFR1/2/3*, *FOXL2*, *GNAQ*, *H3C2 (HIST1H3B)*, *HRAS*, *KIT*, *KRAS*, *MAP2K1*, *MET*, *MYC*, *MYOD1*, *NRAS*, *PDGFRA*, *PIK3CA*, *POLE*, *PTEN*, *RAF1*, *RET*, *ROS1*, *SF3B1*, *SMAD4*, *TERT*, *TP53*.
- **Analyse NGS (ADN) Panel 20 gènes de réparation** (Panel GREAT_A_v1 Sophia Genetics, taille 86 kb correspondant au séquençage de toutes les régions codantes ±25 pb) : *ATM*, *BARD1*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDK12*, *CHEK1*, *CHEK2*, *FANCA*, *FANCD2*, *FANCL*, *MRE11*, *NBN*, *PALB2*, *PPP2R2A*, *RAD51B*, *RAD51C*, *RAD51D*, *RAD54L*, *TP53*.
Sont indiqués en gras les 5 gènes pour lesquels l'identification d'une anomalie délétère doit faire envisager une consultation d'Oncogénétique.
- **Analyse NGS (ARN) Transcrits de fusion explorés** (Solid tumor fusion 53 genes, RNA fusion v2 Agilent) : *AKT3*, *ALK*, *ARHGAP26*, *AXL*, *BRAF*, *BRD3*, *BRD4*, *EGFR*, *ERG*, *ESR1*, *ETV1*, *ETV4*, *ETV5*, *ETV6*, *EWSR1*, *FGFR1*, *FGFR2*, *FGFR3*, *FGR*, *INSR*, *MAML2*, *MAST1*, *MAST2*, *MET*, *MSMB*, *MUSK*, *MYB*, *NOTCH1*, *NOTCH2*, *NRG1*, *NTRK1*, *NTRK2*, *NTRK3*, *NUMBL*, *NUTM1*, *PDGFRA*, *PDGFRB*, *PIK3CA*, *PKN1*, *PPARG*, *PRKCA*, *PRKCB*, *RAF1*, *RELA*, *RET*, *ROS1*, *RSPO2*, *RSPO3*, *TERT*, *TFE3*, *TFEB*, *THADA*, *TMPRSS2*.
- **Recherche des génomes viraux HPV16** région E7 et **HPV18** région E6.
- **Déficit de réparation des mésappariements (IHC)** : *MLH1*, *PMS2*, *MSH2*, *MSH6*.

Tous les bons de demandes d'analyses sont disponibles sur le site centreantoinelacassagne.org

Cliniciens, nous sommes à votre disposition si vous souhaitez développer ou réaliser des analyses qui n'apparaissent pas dans cette liste.



Analyses spécialisées réalisées par le Département de Biopathologie-Pharmacologie du Centre Antoine Lacassagne de Nice

(Plateforme Hospitalière de Génétique Moléculaire des Cancers PACA-Est de l'INCa)



CONTACT :

Centre Antoine Lacassagne
33 Avenue de Valombrese
06189 Nice

Unité d'Anatomie et de Cytologie Pathologiques

Responsable d'Unité : Dr J. HAUDEBOURG
Dr A. SUDAKA - Dr J. BOYER - Dr I. GIMENEZ - Dr S. MORET - Dr L. TRAPANI

Secrétariat : 04 92 03 11 75 Fax : 04 92 03 15 69

Laboratoire d'Oncopharmacologie

Responsable d'Unité : Dr M.C. ETIENNE-GRIMALDI
Dr F. PETIT

Secrétariat : 04 92 03 15 55 Fax : 04 92 03 15 49

www.centreantoinelacassagne.org

Edition Juillet 2023

« Plaquette des analyses spécialisées du Département des Laboratoire du CAL » Version 3 – Validée par la Commission Qualité Risques du 01 août 2023 – Mise en application le 08 août 2023

Caractérisation Moléculaire des tumeurs

Analyses sur blocs tumoraux sauf indication autre

	Méthode d'analyse	Cotation 2023
Analyses NGS sur bloc tumoral		
➤ RTB-Moléculaire PACA-Est à visée théranostique		
Panel 48 gènes tumeurs solides ¹	NGS	RIHN N453
Panel 20 gènes de réparation GREAT ¹	NGS	RIHN N453
Recherche de transcrits de fusion (RNASeq, 53 gènes) ¹	NGS	RIHN N453
➤ Suspicion de prédisposition aux cancers		
➤ Théranostique		
Panel 20 gènes de réparation GREAT ¹ (inclut <i>BRCA1/2</i>)	NGS	RIHN N453
Analyses ciblées sur bloc tumoral		
➤ Trans-organe		
Instabilités microsatellites ^{1,2}	Analyse de fragments/NGS	RIHN N500
Déficit de réparation des mésappariements ²	IHC	ZZQX045
Expression ALK, ROS, PDL1, NRTK	IHC	ZZQX081 ou ZZQX045 ³
➤ Colorectal		
Mutations <i>KRAS/NRAS</i> ¹	Mass-Array	LC N523
Mutations <i>BRAF</i> ¹	Mass Array	LC N501
➤ Estomac		
Amplification HER2	DDISH	ZZQX058
➤ Sein		
Signature ENDOPREDICT	RTqPCR	RIHN N537
Amplification HER2	DDISH	ZZQX058
Mutations <i>PIK3CA</i> ¹	Mass-Array	RIHN N531
➤ Poumon		
Mutations <i>BRAF</i> ¹	Mass-Array	LC N501
Expression ALK, ROS, PDL1, NRTK	IHC	ZZQX081 ou ZZQX045 ³
➤ Mélanome		
Mutations <i>BRAF</i> V600/ <i>NRAS</i> ¹	Mass-Array	LC N525
Recherche de génomes viraux sur bloc tumoral		
➤ ORL, Canal anal		
Hybridation <i>in situ</i> EBV	CISH	ZZQX029
Hybridation <i>in situ</i> HPV's à haut risque	CISH	ZZQX029
Génomes viraux HPV16/HPV18	Droplet Digital PCR	RIHN N131

Analyses réalisées par le Laboratoire d'Oncopharmacologie/Analyses réalisées par l'Unité d'Anatomie et de Cytologie Pathologies

¹Détail des anomalies recherchées au verso. ²Ces analyses réalisées sur tumeur ne peuvent se substituer à une analyse d'oncogénétique constitutionnelle: l'identification d'une anomalie somatique doit faire envisager une consultation d'Oncogénétique

³La cotation d'IHC est fonction du nombre de marqueurs: ZZQX081 entre 1 et 2 anticorps, ZZQX045 entre 3 et 5 anticorps.

Méthode d'analyse

Cotation 2023

Analyses ciblées sur biopsie liquide (ADN tumoral circulant)

➤ Colorectal		
Mutations <i>KRAS/NRAS</i> ¹	Droplet Digital PCR	RIHN 2xN451
Mutation <i>BRAF</i> V600E	Droplet Digital PCR	RIHN N451
➤ Poumon		
Mutations <i>EGFR</i> G719A/S/C, T790M, L858R, L861Q, Del19	Droplet Digital PCR	RIHN N451 par anomalie
Mutation <i>KRAS</i> G12C	Droplet Digital PCR	RIHN N451
Mutation <i>BRAF</i> V600E	Droplet Digital PCR	RIHN N451
➤ Mélanome		
Mutation <i>BRAF</i> V600E	Droplet Digital PCR	RIHN N451
Mutations <i>NRAS</i> ¹	Droplet Digital PCR	RIHN N451
➤ ORL, Canal anal, Gynéco		
Génomes viraux HPV16/HPV18	Droplet Digital PCR	RIHN N131

Génétique constitutionnelle et Phénotypage

Analyses sanguines

Oncogénétique

➤ Panels Sein-ovaire, Digestif, Pancréas, Prostate	NGS	RIHN N351
➤ Néoplasie endocrinienne de type 2 (<i>RET</i>)	NGS	RIHN N350

Syndrome de Gilbert et Maladie de Crigler-Najjar

Génotypage <i>UGT1A1</i>	Pyroséquençage/ Séquençage Sanger	NABM 4033
--------------------------	--------------------------------------	-----------

Hémochromatose héréditaire de type 1

Génotypage <i>HFE</i>	AMRS-PCR	NABM 8000
-----------------------	----------	-----------

Sécurisation des chimiothérapies à base de Fluoropyrimidines ou Irinotécan

➤ Recherche d'un déficit en DPD (5FU ou capécitabine)		
Uracilémie	UPLC-MSMS	NABM 500
Génotypage <i>DPYD</i> (variants *2A,*13, D949V)	PCR-RFLP	Non coté
➤ Recherche d'un déficit en <i>UGT1A1</i> (Irinotécan)		
Génotypage <i>UGT1A1</i> (variant *28,*36,*37,*6,*27)	Pyroséquençage	LC M104

Optimisation posologique des chimiothérapies par la Pharmacocinétique

Analyses sanguines

Concentrations résiduelles des inhibiteurs de tyrosine kinase et PARP-inhibiteur

Alectinib, Axitinib, Crizotinib, Cabozantinib, Imatinib, Lenvatinib, Lorlatinib, Pazopanib, Sunitinib, Olaparib	UPLC-MSMS	NABM 1657
---	-----------	-----------

Suivi Thérapeutique Pharmacologique du 5FU

(schémas FOLFOX, FOLFIRI, FOLFIRINOX, LV5FU2 ± thérapie ciblée)	UPLC-MSMS	NABM 1657
---	-----------	-----------